



# รู้เร็ว รักษาไว ทางออกใหม่ในการค้นหาผู้ป่วยโรคพันธุกรรมเมตาบอลิกตั้งแต่แรกเกิดด้วยเทคโนโลยี Tandem mass spectrometry (MS/MS)

## Highlight

- การคัดกรองโรคพันธุกรรมเมตาบอลิกชนิดสารโมเลกุลเล็กในทารกแรกเกิดยังไม่คุ้มค่าในบริบทประเทศไทย ที่ราคาค่าตรวจ 500 บาท ต่อหนึ่งตัวอย่าง (ICER<sup>1</sup> 576,711 บาทต่อปีสุขภาพ) เนื่องจากเป็นโรคที่มีอุบัติการณ์น้อยมาก หากมีการคัดกรองครอบคลุมทารกแรกเกิดทุกรายจะมีต้นทุนค่าคัดกรองราว 284 ล้านบาทต่อปี
- การสูญเสียทางเศรษฐกิจของการรักษาผู้ป่วยโรคดังกล่าว 1 รายคิดเป็นเงิน 3.6 – 8.7 ล้านบาท คาดว่าประเทศไทยจะมีทารกที่เป็นโรคกลุ่มนี้เกิดใหม่ปีละประมาณ 70 คน ดังนั้นจะเกิดความสูญเสียทางเศรษฐกิจประมาณ 254 – 610 ล้านบาทต่อปี
- โรคพันธุกรรมเมตาบอลิกชนิดสารโมเลกุลเล็กเป็นโรคหายากที่พบน้อย แต่มีความรุนแรงมาก การคัดกรองด้วยเทคโนโลยี Tandem mass spectrometry (MS/MS) เป็นวิธีการเดียวในปัจจุบันที่มีความแม่นยำในการระบุตัวผู้ป่วย และให้การรักษาก่อนมีอาการ ซึ่งมีความคุ้มค่ามากเมื่อเทียบกับการรักษาล้างมีอาการ

สิทธิประโยชน์ด้านการรักษาโรคหายาก ช่วยปกป้องประชาชนจากภาวะล้มละลายจากการเข้ารับบริการ



- ปัจจุบันคาดว่าผู้ป่วยราวร้อยละ 87 ที่เข้าไม่ถึงการรักษา แม้จะมีสิทธิประโยชน์ด้านการรักษาแล้วในปี 2563

การคัดกรองทารกแรกเกิดทุกราย จะทำให้เพิ่มโอกาสเข้าถึงการวินิจฉัยและการรักษาได้อย่างเป็นธรรม

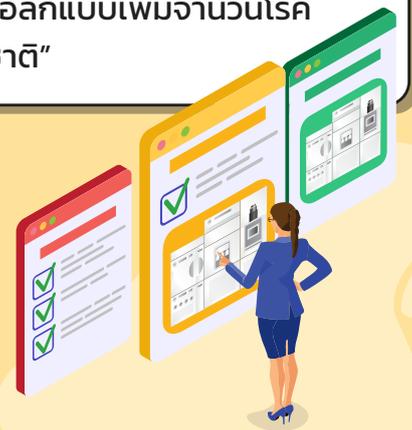


- เทคโนโลยี MS/MS สามารถคัดกรองโรคพันธุกรรมเมตาบอลิกก่อนการมีอาการทางคลินิก ได้กว่า 40 โรค และมีความไวและจำเพาะกว่าร้อยละ 99

สปสช. “ควรพิจารณาบรรจุการตรวจคัดกรองผู้ป่วยโรคพันธุกรรมเมตาบอลิกแบบเพิ่มจำนวนโรคด้วยเทคโนโลยี MS/MS เป็นสิทธิประโยชน์ภายใต้หลักประกันสุขภาพแห่งชาติ”

การคัดกรองแม้จะยังไม่คุ้มค่า แต่การรักษาก่อนมีอาการแสดงทางคลินิกมีความคุ้มค่ามากเมื่อเทียบกับการรักษาเมื่อมีอาการแล้ว ถึงแม้จะเป็นโรคหายากที่พบน้อยแต่มีประเด็นพิจารณาสำคัญ คือ การตรวจคัดกรองด้วยเทคโนโลยี MS/MS เป็นวิธีการเดียวในปัจจุบันที่มีความแม่นยำในการระบุตัวผู้ป่วย และให้การรักษาก่อนมีอาการแสดงทางคลินิก ซึ่งทำให้ผลลัพธ์การรักษาดีป้องกันการเกิดภาวะแทรกซ้อนที่นำไปสู่ความพิการถาวรหรือเสียชีวิตก่อนวัยอันควรได้

<sup>1</sup> อัตราส่วนต้นทุนประสิทธิผลส่วนเพิ่ม (incremental cost-effectiveness ratio หรือ ICER) คือ ต้นทุนที่ต้องจ่ายเพิ่มขึ้นต่อหน่วยประสิทธิผลที่เพิ่มขึ้น 1 หน่วย ซึ่งในที่นี้คือ 1 ปีสุขภาพโดยเกณฑ์ความคุ้มค่าของการดำเนินมาตรการด้านสุขภาพ ค่า ICER น้อยกว่า 160,000 บาท / ปีสุขภาพที่เพิ่มขึ้นจึงจะคุ้มค่าทางเศรษฐศาสตร์สาธารณสุข



## เกี่ยวกับการศึกษา

สมาคมเพื่อเด็กพิการแต่กำเนิดแห่งประเทศไทย ได้เสนอหัวข้อปัญหาสุขภาพและเทคโนโลยีด้านสุขภาพ ปี 2562 เรื่อง การตรวจคัดกรองทารกแรกเกิดแบบเพิ่มจำนวนโรค (Expanded Newborn Screening) และการรักษาโรคพันธุกรรมเมตาบอลิก (Inborn Error of Metabolism, IEM) ได้คะแนนสูงสุดจากทั้งหมด 14 หัวข้อ และเข้าสู่กระบวนการจัดทำข้อมูลการประเมินเทคโนโลยีด้านสุขภาพ (Health Technology Assessment, HTA) สำนักงานหลักประกันสุขภาพแห่งชาติ (สปสช.) จึงมอบหมาย โครงการประเมินเทคโนโลยีและนโยบายด้านสุขภาพ (HITAP) ประเมินความคุ้มค่าและความเป็นไปได้ของการตรวจคัดกรองผู้ป่วยโรคพันธุกรรมเมตาบอลิกด้วยเทคโนโลยี Tandem mass spectrometry (MS/MS) โดยงานวิจัยชิ้นนี้ประเมินเทคโนโลยีด้านสุขภาพในหลายแง่มุม ได้แก่ การประเมินต้นทุนความเจ็บป่วย การประเมินต้นทุนอรรถประโยชน์ การวิเคราะห์ผลกระทบต่อด้านงบประมาณ และการศึกษาความเป็นไปได้



### สแกน QR code เพื่อติดตามงานวิจัย

เอกสารฉบับนี้เป็นส่วนหนึ่งของงานวิจัย เรื่อง การประเมินความคุ้มค่าและความเป็นไปได้ของการตรวจคัดกรองผู้ป่วยโรคพันธุกรรมเมตาบอลิกด้วยเทคโนโลยี tandem mass spectrometry

โดย ดร.รุ่งนภา คำผาง, ดร. ภญ.พัทธรา ลีพิทวงศ์, สรายุทธ ชันอะ, วิไลลักษณ์ แสงศรี, ภคินันท์ อังคาบ และกานต์ชนก ศิริสอน



### ผู้เขียน

ดร.รุ่งนภา คำผาง

นักวิจัย

โครงการประเมินเทคโนโลยีและนโยบายด้านสุขภาพ



หน่วยงานที่สนใจรับ Policy brief ฉบับพิมพ์  
สมัครได้ที่ [comm@hitap.net](mailto:comm@hitap.net)  
โดยระบุชื่อ-ที่อยู่ เพื่อจัดส่ง



ท่านที่สนใจรับ Policy brief ฉบับ PDF  
สมัครได้ที่ [comm@hitap.net](mailto:comm@hitap.net)  
โดยระบุชื่อ-อีเมล เพื่อจัดส่ง  
หรือดาวน์โหลด Policy brief ฉบับอื่น ๆ ได้ที่  
<https://www.hitap.net/resources/downloads>

**HITAP** เป็นองค์กรวิจัยภายใต้สังกัดกระทรวงสาธารณสุข ที่ศึกษาผลกระทบต่อทั้งบวกและลบจากการใช้เทคโนโลยีหรือนโยบายด้านสุขภาพ เพื่อสนับสนุนการตัดสินใจด้านนโยบายของภาครัฐ เช่น คณะอนุกรรมการพัฒนาบัญชียาหลักแห่งชาติ สำนักงานหลักประกันสุขภาพแห่งชาติ เป็นต้น รวมถึงทำการประเมินเพื่อพัฒนาองค์ความรู้ต่าง ๆ ในองค์กรภาครัฐ

### ติดต่อ:

โครงการประเมินเทคโนโลยีและนโยบายด้านสุขภาพ (HITAP)  
อาคาร 6 ชั้น 6 กรมอนามัย กระทรวงสาธารณสุข  
อำเภอเมือง จังหวัดนนทบุรี 11000

โทรศัพท์: 0-2591-8161, 0-2590-4375

โทรสาร: 0-2590-4363

อีเมล: [comm@hitap.net](mailto:comm@hitap.net)

เว็บไซต์: [www.hitap.net](http://www.hitap.net)



งานนี้ได้รับอนุญาตภายใต้  
ครีเอทีฟคอมมอนส์ แสดงที่มา  
ไม่ใช้เพื่อการค้า ไม่ดัดแปลง



HITAPTHAILAND



HITAP\_THAI



HITAP THAI



HITAP.NET



Health Intervention and Technology Assessment Program