

เดือนคนไทย...โรคหายากไม่ใช่เรื่องไกลตัว



ศ.พญ.ดวงฤดี วัฒนศิริชัยกุล หัวหน้าหน่วยเวชพันธุศาสตร์โรงพยาบาลรามาธิบดี เปิดเผยว่า กระทรวงสาธารณสุข และคณะแพทยศาสตร์โรงพยาบาลรามาธิบดีมหาวิทยาลัยมหิดล ได้ร่วมกันจัดงานวัน โรคหายาก ประเทศไทย ครั้งที่ 6 (6th Rare Disease Day Thailand, 2016) ขึ้น ซึ่งกำหนดให้จัดขึ้นในวันสุดท้ายของเดือนกุมภาพันธ์ของทุกปี เพื่อให้ความรู้กับประชาชนทั่วไป และผู้ป่วยโรคหายากได้เข้าถึงการรักษา รวมทั้งเสนอแนะแนวทางให้กับภาครัฐ ด้านนโยบายสนับสนุนการรักษา อาทิ การวินิจฉัยโรคและระบบส่งต่อ การสำรองยาสำหรับผู้ป่วยกลุ่มนี้ และจัดให้มีการตรวจกรองโรคทารกแรกเกิด เพื่อป้องกันการเป็นซ้ำในครอบครัวอีก และเพื่อให้กำลังใจผู้ป่วยกลุ่มดังกล่าว โรคหายาก เป็นกลุ่มโรคที่พบน้อยราว 1 ใน 2000 คนของประชากร หายารักษายากและเป็นโรคที่มีความรุนแรง ปัจจุบันมีโรคมากถึง 6000-8000 ชนิด ในประเทศไทยมีผู้ป่วยโรคหายากรวมแล้วหลายหมื่นคน ซึ่งมีสาเหตุมาจากพันธุกรรม และในครอบครัวหนึ่งเป็นได้มากกว่า 1 คน

ตัวอย่างโรคหายาก อาทิ โรคแอลเอสดี แรกเกิดปกติ ต่อมา หน้าตาเปลี่ยน ดับม้าม หัวใจโต ซีด ปวดกระดูก รูปร่างผิดปกติ โรคมีกรดในเลือด อากาศจะซึม กินไม่ได้น้ำตาลในเลือดต่ำ หากรักษาไม่ทันจะเสียชีวิตสมองพิการถาวร โรคพราเดอร์-วิลลี ในวัยทารกจะหลับมาก ไม่ค่อยกิน ต่อมาอายุ 6-9 เดือนจะตื่นมากกว่าหลับ กินมาก ไม่รู้จักอ้อมร่างกายอ้วนมาก พัฒนาการช้า โรคกล้ามเนื้อเสื่อมดูเชน เด็กชายอายุ 3-5 เริ่มเดินขาบิดล้มง่าย ลุกจากพื้นลำบาก นอนโต อากาศรุนแรงมากถึงขั้นเดินไม่ได้ โรคมาเฟน รูปร่างสูงผอม นัยยาว ข้อกระดูกบิดงาย โรคโครโมโซมผิดปกติ มีความพิการแต่กำเนิดหลายอย่าง หน้าตาดูแปลก หัวใจพิการ ลำไส้อุดตัน ไตผิดปกติ พัฒนาการทางสมองล่าช้า โรคสมองน้อยเสื่อมจากพันธุกรรม (โรคเดินเซ) อาการเริ่มในวัยผู้ใหญ่ เดินเซ กล้ามเนื้อนิ้วและมือไม่สัมพันธ์กัน

สำหรับการจัดงานวัน โรคหายาก ประเทศไทย ครั้งที่ 6 ปีนี้มี theme เป็น “Patient Voice” ซึ่งยึดถือเป็นสากล สำหรับทุกประเทศที่จัดงานวันโรคหายาก คือ เน้นเสียงของกลุ่มผู้ป่วย ดังนั้นกิจกรรมปีนี้ ได้มีการเสวนาจากกลุ่มผู้ป่วยที่ยังเข้าไม่ถึงการรักษา ได้มากบอกเล่าว่าเขาเจออุปสรรคใดบ้าง กว่าจะได้รับการวินิจฉัยที่ถูกต้อง หรือทำไมยังไม่ได้รับการรักษา และต้องการให้ช่วยเหลืออย่างไรบ้าง และยังมีกลุ่มผู้ป่วยที่ได้รับการรักษาแล้วมาเล่าให้ฟังว่าหลังได้รับการรักษาเปลี่ยนแปลงชีวิตและเปลี่ยนครอบครัวเขาได้อย่างไรบ้าง นอกจากนี้ยังมีภาครัฐมาร่วมเสวนาเพื่อหาแนวนโยบายช่วยเหลือผู้ป่วยกลุ่มนี้ต่อไปบ้าง

นอกจากนี้แล้วเด็กที่ป่วยเป็นโรคหายากได้มาเล่านิทานให้ฟัง มาแสดงผลงานวาดรูปที่สวยงามมากเป็นชุด และภาพวาดแสดงชีวิตของเขาในแต่ละวันขณะรับการรักษาในโรงพยาบาล แม้บางอย่างจะเป็นโรค แต่เขาก็มีส่วนสร้างสรรค์สิ่งดีๆ แก่สังคมได้เช่นกัน ถือเป็นกำลังใจอย่างดีแก่ผู้ป่วยและครอบครัวโรคหายาก

ปัจจุบันผู้ป่วยโรคหายากมีเป็นจำนวนมากถึง 5% ของประชากรป่วยด้วยโรคหายากรอคิวโรคหนึ่ง โรคหายากจึง

ไม่ใช่เรื่องไกลตัว ปัจจุบันมีวิธีวินิจฉัยและวิธีรักษาโรคหายากได้ผลดีเพิ่มขึ้นกว่าอดีต ดังนั้น จำเป็นต้อง
ประชาสัมพันธ์ให้ประชาชนและแพทย์ทั่วไปรู้จัก เพื่อจะได้เพิ่มโอกาสให้ผู้ป่วยได้รับการวินิจฉัยโรคโดยเร็ว เพื่อให้
ผลจากการรักษาไปในทิศทางที่ดี นอกจากนี้ควรได้รับคำแนะนำและป้องกันเกิดซ้ำอีกในครอบครัว

วิธีป้องกันความเสี่ยงที่จะเกิดโรคหายาก บางโรคตรวจกรองในทารกแรกเกิดได้ก่อนแสดงอาการรุนแรง กรณีเป็น
โรคที่แปลกๆ หรือยังหาไม่เจอว่าเป็นโรคอะไร ควรปรึกษาผู้เชี่ยวชาญ เพื่อการวินิจฉัยโดยเร็วจะได้ป้องกันไม่เป็น
โรคซ้ำอีกในบุตรหลานคนต่อไป

อย่างไรก็ตามจากที่ผ่านมาได้มีเสียงสะท้อนจากทั้งสองกลุ่มทั้งที่ได้รับการสนับสนุนจากภาครัฐและยังไม่ได้รับ
การสนับสนุน พบว่ากลุ่มที่ยังไม่ได้รับการรักษา เนื่องจากเพราะไม่มีเงินค่ายา ยายังไม่อยู่ในบัญชียากหลักแห่งชาติ
หรือ สิทธิบัตรทองยังไม่ครอบคลุมถึงการรักษาค่ายาเหล่านั้น มีผลต่อความเครียด ทำให้ทุกข์กันทั้งครอบครัว และ
กระทบเรื่องเงินทองของทั้งครอบครัว

กลุ่มที่ได้รับการรักษาแล้ว หลายคนจะบอกว่า เหมือนได้เกิดใหม่ ลูกไม่ทรมานอีกแล้วเพราะหมอควบคุมอาการของ
โรคได้ หรือบางรายก็รักษาหายขาดแล้ว

กลุ่มที่ไม่มีวิธีรักษา แต่ได้รู้ว่าเป็นโรคอะไรก็ยังได้ประโยชน์มาก การได้รู้ว่าตนเป็นโรคอะไรก็ยังโล่งอกที่ได้รู้ เพื่อหา
วิธีรักษา รู้ว่าจะไปทางไหนต่อ ตนเองก็ไม่โดดเดี่ยวอีกต่อไป หรือเพื่อติดตามว่าอาจจะมียังวิธีรักษาได้อย่างไรในอนาคต
หรือได้พูดคุยกับกลุ่มที่เป็นโรคเดียวกัน ได้กำลังใจจากกันและกัน ช่วยเหลือแนะนำกันได้เพราะประสบปัญหาใกล้เคียงกัน