



สร้างความตระหนักรู้โรค SMA รู้เร็ว รักษาเร็ว
ลดอัตราการเสียชีวิตในเด็กเล็ก



กรุงเทพฯ - 24 สิงหาคม 2566 - มูลนิธิโรคกล้ามเนื้ออ่อนแรง ร่วมกับ สมาคมกุมารประสาทวิทยา (ประเทศไทย) สมาคมเวชพันธุศาสตร์และจีโนมิกส์ทางการแพทย์ และบริษัท โนวาร์ตีส (ประเทศไทย) จำกัด ผสานความร่วมมือจัดกิจกรรม **“Sounds of change, Move for breath, All is possible เสียงของการเปลี่ยนแปลง ตอลมหายใจผู้ป่วยโรคกล้ามเนื้ออ่อนแรง”**

เพื่อมุ่งส่งเสริมการตระหนักรู้และความเข้าใจเพื่อการป้องกันและการดูแลรักษาโรคกล้ามเนื้ออ่อนแรงอย่างถูกต้อง พร้อมเผยความก้าวหน้าทางการแพทย์ และร่วมผลักดันให้มี **“การตรวจคัดกรองโรค SMA ในทารกแรกเกิด” (SMA Newborn screening)** เพื่อให้การวินิจฉัยโรคและการรักษาทำได้เร็วขึ้น ซึ่งเป็นแนวทางสำคัญที่ช่วยลดอัตราการเสียชีวิตในเด็กช่วง 2 ขวบปีแรก

กิจกรรม **“Sounds of change, Move for breath, All is possible เสียงของการเปลี่ยนแปลง ตอลมหายใจผู้ป่วยโรคกล้ามเนื้ออ่อนแรง”** จัดขึ้นที่หอศิลปวัฒนธรรมแห่งกรุงเทพมหานคร ซึ่งนอกจากไฮไลท์หลักจะอยู่ที่การร่วมแสดงผลของหลายองค์กรเพื่อขับเคลื่อนการสร้างความตระหนักถึงความสำคัญของโรค และแนวทางการป้องกันและรักษาที่มีประสิทธิภาพสู่สาธารณะแล้ว ยังมีกิจกรรมดนตรีบำบัดประสานกายภาพบำบัดเพื่อดูแลผู้ป่วย SMA การจำลองการเคลื่อนไหวเหมือนผู้ป่วย SMA สะท้อนโลกการใช้ชีวิตของผู้ป่วยภายใต้ข้อจำกัดของร่างกายให้ผู้คนในสังคมได้รับรู้ เพื่อเป็นกำลังใจและส่งต่อความหวังให้แก่ผู้ป่วย SMA ทุกคน



โรคกล้ามเนื้ออ่อนแรง หรือ Spinal Muscular Atrophy (SMA)

จัดอยู่ในกลุ่มโรคหายากที่มีสาเหตุมาจากความผิดปกติทางพันธุกรรม

เป็นโรคพบได้น้อยและมักแสดงอาการในทารกและเด็กเล็ก โดยในประเทศไทยคาดว่าจะมีผู้ป่วยใหม่โดยประมาณไม่ถึง 50 รายต่อปี หรือคิดเป็นอัตราเฉลี่ยการเกิดโรค **1:10,000 คน** ซึ่งแม้ว่าจำนวนผู้ป่วยอาจจะไม่มากนัก แต่โรคนีกลับมีผลกระทบอย่างมากต่อคุณภาพชีวิตของผู้ป่วยและผู้ดูแล

เนื่องจากอาการของผู้ป่วยเกี่ยวข้องกับความผิดปกติในการใช้กล้ามเนื้อ จึงยากที่จะสังเกตได้ชัดเจนจนกว่าผู้ป่วยจะมีอาการรุนแรงร่วมด้วย แต่ด้วยนวัตกรรมความก้าวหน้าในการรักษาที่มีการพัฒนาอย่างต่อเนื่องในปัจจุบันนี้ จะช่วยให้ผู้ป่วยได้รับการวินิจฉัยโรคได้แต่เนิ่นๆ และได้รับการรักษาได้อย่างทันท่วงที “โรค SMA เป็นความผิดปกติทางพันธุกรรมผ่านยีนด้อย ซึ่งถ้าทั้งพ่อและแม่เป็นพาหะก็จะมีโอกาสที่ลูกจะเป็นโรคกล้ามเนื้ออ่อนแรงได้ถึง 25% ปัจจุบันการตรวจคัดกรองและวินิจฉัยโรค SMA สามารถทำได้ตั้งแต่ก่อนตั้งครรภ์ ด้วยการตรวจยีนพาหะ SMA ของพ่อและแม่ วิธีนี้จะช่วยป้องกันและช่วยลดความเสี่ยงของการเกิดโรคได้ดีที่สุด ซึ่งหากพบว่าเป็นพาหะทั้งคู่ก็ควรปรึกษาแพทย์ เพื่อเลือกวิธีการมีลูกที่สามารถป้องกันการเป็นโรค SMA ได้ เช่น การทำ IVF หรือเด็กหลอดแก้ว การทำ ICSI หรือ อีกรี่ เป็นต้น อีกวิธีหนึ่งคือการตรวจคัดกรองทารกแรกเกิด (newborn screening) รศ.พญ.อรณี แสนมณีนัย ประธานศูนย์โรคกล้ามเนื้ออ่อนแรงศิริราช อธิบายและเสริมว่า ในรายที่ตั้งครรภ์แล้ว สามารถเลือกการตรวจคัดกรองทารกแรกเกิด ซึ่งเป็นความก้าวหน้าทางการแพทย์ ที่สามารถตรวจความผิดปกติของยีน SMN1 ในทารกแรกเกิดได้ จะช่วยให้ตรวจเจอโรคได้เร็วและก่อนมีอาการ ทำให้เริ่มการรักษาได้เร็ว และมีโอกาสที่ผลการรักษา จะมีประสิทธิภาพสูงตามไปด้วย ปัจจุบันการรักษาโรค SMA เป็นแบบ “การรักษาเฉพาะโรค” และ “การรักษาตามอาการ” ซึ่งด้วยความก้าวหน้าของยานวัต



กรรมทำให้ผู้ป่วย SMA มีทางเลือกในการรักษาเฉพาะโรคด้วยยีนบำบัดและยาที่มีผลต่อยีน การรักษาชนิดนี้ถ้าใช้กับผู้ป่วยที่ยังไม่มีอาการเสื่อมของกล้ามเนื้อและก่อนอายุ 6 สัปดาห์ จะให้ผลการรักษาได้ดีที่สุด โดยผู้ป่วยจะสามารถใช้ชีวิตได้เป็นปกติเหมือนเด็กทั่วไป แต่ในผู้ป่วยที่มีอาการแล้ว การได้รับการรักษาอย่างทันท่วงทีจะช่วยชะลอความรุนแรงของโรค ทำให้ผู้ป่วยยังสามารถใช้ชีวิตได้ใกล้เคียงปกติมากที่สุด ส่วนการรักษาตามอาการ เป็นการรักษาแบบประคับประคองดูแลคนไข้แบบองค์รวม เช่น การทำกายภาพบำบัดป้องกันข้อติด การใช้รถเข็นประจำตัวเพื่อป้องกันกระดูกสันหลังคด การส่งเสริมการเคลื่อนไหว เพื่อให้ผู้ป่วยมีคุณภาพชีวิตที่ดี สามารถดำเนินชีวิตประจำวันด้วยตนเองได้มากที่สุด ตลอดจนการดูแลโภชนาการและจิตใจอย่างเหมาะสม



ด้าน ศ.ดร.นพ.ประสิทธิ์ วัฒนาภา ประธานกรรมการมูลนิธิโรคกล้ามเนื้ออ่อนแรง (FEND) ซึ่งเข้าร่วมกิจกรรมครั้งนี้กล่าวว่า ด้วยข้อจำกัดที่ไม่สามารถวินิจฉัยการเป็นพาหะของโรคได้ง่าย จึงทำให้มีโอกาสดังกล่าวที่คนที่เป็นพาหะจะแต่งงานกันและมีลูกเป็นโรค SMA เป็นไปได้สูง และเมื่อตั้งครรภ์แล้วการวินิจฉัยความเป็นไปได้ที่เด็กจะเป็นโรคก็มีความซับซ้อนเช่นเดียวกัน เป็นสองปัจจัยที่เป็นความท้าทายอย่างยิ่งในการป้องกันและจัดการดูแลและรักษาโรค SMA ที่แตกต่างจากโรคหายากประเภทอื่น ซึ่งแต่เดิมโรค SMA มักไม่ได้รับการวินิจฉัย บ่อยครั้งที่กว่าจะมีการวินิจฉัยโรคก็สายไป จนทำให้ร่างกายผู้ป่วยผิดปกติ กล้ามเนื้อไม่สมดุล มีความพิการ เป็นต้น

ในปัจจุบันระบบประกันสุขภาพถ้วนหน้าได้ครอบคลุมสิทธิประโยชน์สำหรับโรคหายากทั้งหมด 24 โรค แต่ยังไม่รวมถึงโรค SMA อย่างไรก็ตาม โรค SMA เป็นโรคที่ทำให้ทารกและเด็กเล็กมีโอกาสเสียชีวิตสูง ในประเทศไทยมีข้อมูลผู้ป่วยโรค SMA จำนวนประมาณ 200 คน ที่ลงทะเบียนแล้วในฐานข้อมูล แต่ก็มีผู้ป่วยอีกจำนวนไม่น้อยที่ไม่ได้ลงทะเบียน ดังนั้น การป้องกันโดยการให้ความรู้กับผู้คนในสังคมเพื่อให้เกิดความตระหนักในวงกว้างอย่างต่อเนื่อง จะทำให้โรคทางพันธุกรรมสามารถลดลงเรื่อย ๆ ได้ เพราะผู้ที่ เป็นพาหะ โดยไม่รู้ตัวก็จะเห็นความสำคัญ และเข้าสู่กระบวนการตรวจคัดกรองได้ตั้งแต่ก่อนการตั้งครรภ์

ขณะเดียวกันการดูแลรักษาเพื่อให้ผู้ป่วยที่เป็นโรคแล้วมีคุณภาพชีวิตที่ดีขึ้นก็เป็นสิ่งที่ต้องทำควบคู่กันไป ด้วยความก้าวหน้าของนวัตกรรมทางการแพทย์ทำให้สามารถตรวจคัดกรองการเป็นพาหะของโรคได้ก่อนแต่งงาน การตรวจคัดกรองทารกแรกเกิด เพื่อให้สามารถวินิจฉัยได้เร็ว รวมถึงการรักษาเฉพาะโรคในระดับยีน อย่างไรก็ตาม การได้รับการสนับสนุนและส่งเสริมการวิจัยเพื่อพัฒนานวัตกรรมสำหรับโรคหายากก็ยังเป็นไปได้ช้า

แม้ว่าโอกาสในการทำวิจัยจะมีมาก แต่ทุนสนับสนุนยังมีน้อย เพราะการให้ทุนส่วนใหญ่คำนึงถึงผลลัพธ์ที่จะต้องเกิดประโยชน์ต่อคนจำนวนมาก ซึ่งด้วยข้อจำกัดของโรคหายากที่มีผู้ป่วยจำนวนน้อย จึงทำให้โอกาสที่จะได้รับทุนเพื่อการวิจัยในการแสวงหาแนวทางการรักษาใหม่ ๆ ไม่มากเท่าโรคอื่น



ศ.นพ.อัมมชัย สุระ นายกสมาคมเวชพันธุศาสตร์และจีโนมิกส์ทางการแพทย์ ได้ให้ความเห็นต่อการรักษาโรค SMA ซึ่งเป็นหนึ่งในโรคหายากที่มีผลต่อการเสียชีวิตของเด็กแรกเกิดมากที่สุดว่า “จากสถิติความถี่ของประชากรในประเทศไทยพบว่า มีราว 1-2% ที่มีโอกาสเป็นพาหะของโรค นับเป็นโรคที่พบในจำนวนประชากรที่ค่อนข้างต่ำ แต่มีความสำคัญที่จะเพิ่มการรับรู้ในสังคมเพื่อเพิ่มโอกาสในการรักษาและการดูแลเด็กที่เป็นโรคนี้ให้ดีขึ้น ดังนั้น การสร้างการรับรู้ในสังคมให้เห็นถึงความสำคัญและผลกระทบของโรค SMA และการได้รับการสนับสนุนจากภาครัฐฯ จึงเป็นสิ่งสำคัญ เพราะเมื่อเป็นโรคนี้แล้วจะทำให้ชีวิตของผู้ป่วยและครอบครัวเปลี่ยนไป

การสร้างความตระหนักจะทำให้คนที่ต้องการมีลูกได้รู้ถึงแนวทางการป้องกันการเกิดโรค หรือหากมีลูกแล้วเป็นโรคนี้ก็มีแนวทางรักษาได้ ก่อนที่จะมีข้อแทรกซ้อนจากโรคมากขึ้น โดยต้องมั่นใจนโยบายจากภาครัฐฯ **รองรับอย่างเหมาะสม** โรค SMA แม้จะเป็นโรคหายากแต่ไม่ใช่โรคที่ไม่มีทางรักษา การตรวจยีนพาหะก่อนตั้งครรภ์ก็เป็นอีกหนึ่งทางเลือกที่สามารถป้องกันโรคได้ รวมถึงการตรวจคัดกรองในเด็กแรกเกิดก่อนที่จะแสดงอาการก็จะช่วยลดโอกาสเสียชีวิตของผู้ป่วยได้”



สำหรับการพัฒนาระบบบริการและความพร้อมในการดูแลผู้ป่วยโรคหายากของประเทศไทยในปัจจุบัน **รศ.นพ.เชิดชัย นพณเฑียรสเลิศ ประธานคณะกรรมการพัฒนาระบบบริการดูแลรักษาโรคหายาก** **สำนักงานหลักประกันสุขภาพแห่งชาติ (สปสช.)** กล่าวว่า ปัจจุบันคณะทำงานฯ ได้เดินหน้าพัฒนา 7 **โรงพยาบาลศูนย์**ที่มีความสามารถในการรับผู้ป่วยและรักษาโรคหายากให้สามารถให้บริการครอบคลุมทั่วทุกภูมิภาค รวมถึงขยายเครือข่ายโดย**เสริมสร้างศักยภาพโรงพยาบาล** ซึ่งอาจยังไม่พร้อมรองรับผู้ป่วยโรคหายาก ให้สามารถส่งต่อผู้ป่วยในพื้นที่ไปยังโรงพยาบาลที่รักษาได้ทันทั่วถึง ด้วยการ**ส่งต่อให้ความรู้เกี่ยวกับโรคหายาก** ให้แพทย์สามารถวินิจฉัยเบื้องต้นได้เร็ว และส่งต่อผู้ป่วยไปเข้ารับการรักษาในโรงพยาบาลที่มีความพร้อมได้เร็วขึ้น

ร่วมด้วยการพัฒนาบุคลากรทางการแพทย์ให้มีความรู้ในการวินิจฉัยและรักษาโรคหายากเพิ่มขึ้น โดยมุ่งเน้นที่โรงเรียนแพทย์เป็นหลัก คู่ขนานกับ**สร้างระบบการส่งต่อผู้ป่วย**เพื่อให้เข้าถึงการรักษาได้รวดเร็วยิ่งขึ้น ขณะเดียวกันก็ประสานการทำงานร่วมกับกองทุนที่เกี่ยวข้องในการเบิกจ่าย

พิจารณาภาวะเบี่ยงที่สนับสนุน

นให้การรักษาโรคหายากมีความต่อเนื่องและเสมอภาคในทุกสิทธิการรักษาเพื่อประโยชน์สูงสุดของผู้ป่วย เพราะเป็นโรคที่มีโอกาสเกิดได้กับทุกคน

เมื่อเป็นแล้วจะทำให้ชีวิตเปลี่ยนแปลงไปอย่างสิ้นเชิงและอาจก่อให้เกิดภาวะล้มละลายทางการเงินของครอบครัว ดังนั้น การสร้างความตระหนักเพื่อให้เกิดความเข้าใจที่ถูกต้อง จะนำไปสู่การป้องกัน และร่วมกันแก้ไขปัญหา ได้อย่างตรงจุดในที่สุด

ภาพประกอบเรื่อง

1. แพทย์ผู้เชี่ยวชาญและผู้มีส่วนเกี่ยวข้องด้านโรคกล้ามเนื้ออ่อนแรง (SMA) ร่วมเปิดงาน “Sounds of change, Move for breath, All is possible เสียงของการเปลี่ยนแปลง ต่อลมหายใจผู้ป่วยโรคกล้ามเนื้ออ่อนแรง” ณ หอศิลปวัฒนธรรมแห่งกรุงเทพมหานคร



2. หลากมุมมอง สะท้อนเรื่องราวการใช้ชีวิตของผู้ป่วย SMA และครอบครัว ที่มาร่วมแบ่งปันประสบการณ์ตรง พร้อมอัพเดทความก้าวหน้านวัตกรรมทางการแพทย์เพื่อการป้องกันและรักษาผู้ป่วยโรค SMA



3. เสริมสร้างจิตใจให้แจ่มใสแข็งแรง ด้วยดนตรีบำบัด โดย พี่โต-ศักดิ์สิทธิ์ เวชสุภาพร ที่มาร่วมสร้างรอยยิ้ม พร้อมกับชวนน้อง ๆ ผู้ป่วยให้ร่วมร้องเพลงไปด้วยกัน เป็นการนำเสียงดนตรีมาช่วยในการบำบัดจิตใจ



4. “SMA ไม่มีคำว่าเสียใจ แม้ในหยดน้ำตา” บันทึกเรื่องราวที่บอกเล่าเส้นทางการต่อสู้ของน้องเพทาย จิรวงศ์พัฒน์ ผู้ป่วยโรค SMA สู่บทพิสูจน์ของทางเลือกที่จะมีความสุขกับชีวิต



5. รับรู้ได้ถึงความยากลำบากในการใช้ชีวิตของผู้ป่วย SMA กับการจำลองการเคลื่อนไหวของผู้ป่วยโรคกล้ามเนื้ออ่อนแรง ด้วยการถ่วงน้ำหนักกล้ามเนื้อ กับบททดสอบในชีวิตประจำวัน ที่ไม่ง่าย...แม้จะจับช้อนทานอาหาร หรือ แปรงฟัน



ဂ.ဗ. ၁၁, ၂၀၂၃

Source URL: *<https://prod1.novartis.com/th-th/stories/srangkhwamtrahnakruuorkh-sma-ruuerw-raksaerw-ldxatrakaresiychiiwitinedkelk>*

List of links present in page

- <https://prod1.novartis.com/th-th/th-th/stories/srangkhwamtrahnakruuorkh-sma-ruuerw-raksaerw-ldxatrakaresiychiiwitinedkelk>