

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

กิจกรรม “Sounds of change, Move for breath, All is possible เสียงของการเปลี่ยนแปลง
ต่อลมหายใจผู้ป่วยโรคกล้ามเนื้ออ่อนแรง” จัดขึ้นที่หอศิลปวัฒนธรรมแห่งกรุงเทพมหานคร
ซึ่งนอกจากไฮไลท์หลักจะอยู่ที่การร่วมผสานพลังของหลายองค์กรเพื่อขับเคลื่อนการสร้างความตระหนักถึงความสำคัญของโรคและแนวทางการป้องกันและรักษาที่มีประสิทธิภาพสู่สาธารณะแล้ว
ยังมีกิจกรรมดนตรีบำบัดประสานกายภาพบำบัดเพื่อการดูแลผู้ป่วย SMA การจำลองการเคลื่อนไหวเสมือนผู้ป่วย SMA สะท้อนโลกการใช้ชีวิตของผู้ป่วยภายใต้ข้อจำกัดของร่างกายให้ผู้คนในสังคมได้รับรู้
เพื่อเป็นกำลังใจและส่งต่อความหวังให้แก่ผู้ป่วย SMA ทุกคน









โรคกล้ามเนื้ออ่อนแรง หรือ Spinal Muscular Atrophy (SMA)
จัดอยู่ใน**กลุ่มโรคหายากที่มีสาเหตุมาจากความผิดปกติทางพันธุกรรม**
เป็นโรคพบได้น้อยและมักแสดงอาการในทารกและเด็กเล็ก โดยในประเทศไทยคาดว่ามีผู้ป่วยใหม่โดยประมาณไม่ถึง 50 รายต่อปี หรือคิดเป็น**อัตราเฉลี่ยการเกิดโรค 1:10,000 คน** ซึ่งแม้ว่าจำนวนผู้ป่วยอาจจะไม่มากนัก
แต่โรคนี้กลับมีผลกระทบอย่างมากต่อคุณภาพชีวิตของผู้ป่วยและผู้ดูแล

เนื่องจากอาการของผู้ป่วยเกี่ยวข้องกับความผิดปกติในการใช้กล้ามเนื้อ
จึงยากที่จะสังเกตได้ชัดเจนจนกว่าผู้ป่วยจะมีอาการรุนแรงร่วมด้วย
แต่ด้วยนวัตกรรมความก้าวหน้าในการรักษาที่มีการพัฒนาอย่างต่อเนื่องในปัจจุบันนี้
จะช่วยให้ผู้ป่วยได้รับการวินิจฉัยโรคได้แต่เนิ่นๆ และได้รับการรักษาได้อย่างทันท่วงที “โรค SMA
เป็นความผิดปกติทางพันธุกรรมผ่านยีนด้อย ซึ่งถ้าทั้งพ่อและแม่เป็นพาหะก็จะมีโอกาสที่ลูกจะเป็นโรคกล้ามเนื้ออ่อนแรงได้ถึง
25% ปัจจุบันการตรวจคัดกรองและวินิจฉัยโรค SMA สามารถทำได้ตั้งแต่ก่อนตั้งครรภ์ ด้วย**การตรวจยีนพาหะ SMA ของพ่อและแม่ วิธีนี้จะช่วยป้องกันและช่วยลดความเสี่ยงของการเกิดโรคได้ดีที่สุด**
ซึ่งหากพบว่าเป็นพาหะทั้งคู่ก็ควรปรึกษาแพทย์ เพื่อเลือกวิธีการมีลูกที่สามารถป้องกันการเป็นโรค SMA ได้ เช่น การทำ IVF
หรือเด็กหลอดแก้ว การทำ ICSI หรือ อีกซี่ เป็นต้น อีกวิธีหนึ่งคือการตรวจคัดกรองทารกแรกเกิด (newborn screening)
รศ.พญ.อรณี แสนมณีชัย ประธานศูนย์โรคกล้ามเนื้ออ่อนแรงศิริราช อธิบายและเสริมว่า ในรายที่ตั้งครรภ์แล้ว
สามารถเลือก**การตรวจคัดกรองทารกแรกเกิด** ซึ่งเป็นความก้าวหน้าทางการแพทย์ ที่สามารถตรวจความผิดปกติของยีน
SMN1 ในทารกแรกเกิดได้ จะ**ช่วยให้ตรวจเจอโรคได้เร็วและก่อนมีอาการ ทำให้เริ่มการรักษาได้เร็ว และมีโอกาสที่ผลการรักษา จะมีประสิทธิภาพสูงตามไปด้วย** ปัจจุบันการรักษาโรค SMA เป็นแบบ
“การรักษาเฉพาะโรค” และ **“การรักษาตามอาการ”** ซึ่งด้วยความก้าวหน้าของยานวัต



กรรมทำให้ผู้ป่วย SMA มีทางเลือกในการรักษาเฉพาะโรคด้วย**ยีนบำบัดและยาที่มีผลต่อยีน**
การรักษาชนิดนี้ถ้าใช้กับ**ผู้ป่วยที่ยังไม่มีอาการเสื่อมของกล้ามเนื้อและก่อนอายุ 6 สัปดาห์ จะให้ผลการรักษาได้ดีที่สุด**
โดย**ผู้ป่วยจะสามารถใช้ชีวิตได้เป็นปกติเหมือนเด็กทั่วไป** แต่ในผู้ป่วยที่มีอาการแล้ว
การได้รับการรักษาอย่างทันท่วงทีจะช่วยชะลอความรุนแรงของโรค ทำให้ผู้ป่วยยังสามารถใช้ชีวิตได้ใกล้เคียงปกติมากที่สุด
ส่วนการรักษาตามอาการ เป็น**การรักษาแบบประคับประคองดูแลคนไข้แบบองค์รวม** เช่น
การทำกายภาพบำบัดป้องกันข้อติด การใช้รถเข็นประจำตัวเพื่อป้องกันกระดูกสันหลังคด การส่งเสริมการเคลื่อนไหว
เพื่อให้ผู้ป่วยมีคุณภาพชีวิตที่ดี สามารถดำเนินชีวิตประจำวันด้วยตนเองได้มากที่สุด
ตลอดจนการดูแลโภชนาการและจิตใจอย่างเหมาะสม



ด้าน **ศ.ดร.นพ.ประสิทธิ์ วัฒนาภา ประธานกรรมการมูลนิธิโรคกล้ามเนื้ออ่อนแรง (FEND)** ซึ่งเข้าร่วมกิจกรรมครั้งนี้กล่าวว่า ด้วย**ข้อจำกัดที่ไม่สามารถวินิจฉัยการเป็นพาหะของโรคได้ง่าย** จึงทำให้มีโอกาสที่คนที่เป็นพาหะจะแต่งงานกันและมีลูกเป็นโรค SMA เป็นไปได้สูง และ**เมื่อตั้งครรภ์แล้วการวินิจฉัยความเป็นไปได้ที่เด็กจะเป็นโรคก็มีความซับซ้อน**เช่นเดียวกัน เป็นสองปัจจัยที่เป็นความท้าท้ายอย่างยิ่งในการป้องกันและจัดการดูแลและรักษาโรค 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 **การป้องกันโดยการให้ความรู้**กับผู้คนในสังคมเพื่อให้เกิดความตระหนักในวงกว้างอย่างต่อเนื่อง จะทำให้**โรคทางพันธุกรรมสามารถลดลงเรื่อย ๆ** ได้ เพราะผู้ที่เป็นพาหะโดยไม่รู้ตัวก็จะเห็นความสำคัญและเข้าสู่กระบวนการตรวจคัดกรองได้ตั้งแต่ก่อนการตั้งครรภ์

ขณะเดียวกัน**การดูแลรักษาเพื่อให้ผู้ป่วยที่เป็นโรคแล้วมีคุณภาพชีวิตที่ดีขึ้นก็เป็นสิ่งที่ต้องทำคู่ขนานกันไป** ด้วยความก้าวหน้าของนวัตกรรมการรักษาทำให้สามารถตรวจคัดกรองการเป็นพาหะของโรคได้ก่อนแต่งงาน การตรวจคัดกรองทารกแรกเกิด เพื่อให้สามารถวินิจฉัยได้เร็ว รวมถึงการรักษาเฉพาะโรคในระดับยีน อย่างไรก็ตาม การได้รับการสนับสนุนและส่งเสริมการวิจัยเพื่อพัฒนายานวัตกรรมสำหรับโรคหายากก็ยังเป็นไปได้ช้า แม้ว่า**โอกาสในการทำวิจัยจะมีมาก แต่ทุนสนับสนุนยังมีน้อย** เพราะการให้ทุนส่วนใหญ่คำนึงถึงผลลัพธ์ที่จะต้องเกิดประโยชน์ต่อคนจำนวนมาก ซึ่งด้วยข้อจำกัดของโรคหายากที่มีผู้ป่วยจำนวนน้อย จึงทำให้โอกาสที่จะได้รับทุนเพื่อการวิจัยในการแสวงหาแนวทางการรักษาใหม่ ๆ ไม่มากเท่าโรคอื่น



ศ.นพ.ธันยชัย สุระ นายกสมาคมเวชพันธุศาสตร์และจีโนมิกส์ทางการแพทย์ ได้ให้ความเห็นต่อการรักษาโรค SMA ซึ่งเป็นหนึ่งในโรคหายากที่มีผลต่อการเสียชีวิตของเด็กแรกเกิดมากที่สุดว่า “จากสถิติความถี่ของประชากรในประเทศไทยพบว่ามีราว **1-2% ที่มีโอกาสเป็นพาหะของโรค** นับเป็นโรคที่พบในจำนวนประชากรที่ค่อนข้างต่ำ แต่มีความสำคัญที่จะ**เพิ่มการรับรู้ในสังคมเพื่อเพิ่มโอกาสในการรักษาและการดูแล**เด็กที่เป็นโรคนี้ให้ดีขึ้น ดังนั้น การสร้างการรับรู้ในสังคมให้เห็นถึงความสำคัญและผลกระทบของโรค SMA และการได้รับการสนับสนุนจากภาครัฐฯ จึงเป็นสิ่งสำคัญ เพราะเมื่อเป็นโรคนี้แล้วจะทำให้ชีวิตของผู้ป่วยและครอบครัวเปลี่ยนไป **การสร้างความตระหนัก**จะทำให้คนที่ต้องการมีลูกได้รู้ถึงแนวทางการป้องกันการเกิดโรค หรือหากมีลูกแล้วเป็นโรคนี้ก็มีแนวทางรักษาได้ ก่อนที่จะมีข้อแทรกซ้อนจากโรคมากขึ้น โดย**ต้องมีนโยบายจากภาครัฐฯ รองรับอย่างเหมาะสม** โรค SMA แม้จะเป็นโรคหายากแต่ไม่ใช่โรคที่ไม่มีทางรักษา การตรวจยีนพาหะก่อนตั้งครรภ์ก็เป็นอีกหนึ่งทางเลือกที่สามารถป้องกันโรคได้ รวมถึง**การตรวจคัดกรองในเด็กแรกเกิดก่อนที่จะแสดงอาการก็จะช่วยลดโอกาสเสียชีวิตของผู้ป่วยได้”**



สำหรับการพัฒนาระบบบริการและความพร้อมในการดูแลผู้ป่วยโรคหายากของประเทศไทยในปัจจุบัน **รศ.นพ.เชิดชัย นพมณีจำรัสเลิศ ประธานคณะทำงานพัฒนาระบบบริการดูแลรักษาโรคหายาก สำนักงานหลักประกันสุขภาพแห่งชาติ (สปสช.)** กล่าวว่า ปัจจุบันคณะทำงานฯ ได้เดินหน้าพัฒนา **7 โรงพยาบาลศูนย์**ที่มีความสามารถในการรับผู้ป่วยและรักษาโรคหายากให้สามารถให้บริการครอบคลุมทั่วทุกภูมิภาค รวมถึงขยายเครือข่ายโดย**เสริมสร้างศักยภาพโรงพยาบาล** ซึ่งอาจยังไม่พร้อมรองรับผู้ป่วยโรคหายาก ให้สามารถส่งต่อผู้ป่วยในพื้นที่ไปยังโรงพยาบาลที่รักษาได้ทันท่วงที ด้วยการ**ส่งต่อให้ความรู้เกี่ยวกับโรคหายาก ให้แพทย์สามารถวินิจฉัยเบื้องต้นได้เร็ว และส่งต่อผู้ป่วยไปเข้ารับการรักษาในโรงพยาบาลที่มีความพร้อมได้เร็วขึ้น**

ร่วมด้วยการ**พัฒนาบุคลากรทางการแพทย์ให้มีความรู้ในการวินิจฉัยและรักษาโรคหายากเพิ่มขึ้น** โดยมุ่งเน้นที่โรงเรียนแพทย์เป็นหลัก คู่ขนานกับ**สร้างระบบการส่งต่อผู้ป่วยเพื่อให้เข้าถึงการรักษาได้รวดเร็วยิ่งขึ้น** ขณะเดียวกันก็ประสานการทำงานร่วมกับกองทุนที่เกี่ยวข้องในการเบิกจ่าย **พิจารณากฎระเบียบที่สนับสนุน ให้การรักษาโรคหายากมีความต่อเนื่องและเสมอภาค**ในทุกสิทธิ์การรักษาเพื่อประโยชน์สูงสุดของผู้ป่วย เพราะเป็นโรคที่มีโอกาสเกิดได้**กับทุกคน เมื่อเป็นแล้วจะทำให้ชีวิตเปลี่ยนแปลงไปอย่างสิ้นเชิง**และอาจก่อให้เกิดภาวะล้มละลายทางการเงินของครอบครัว 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 พี่โต่-ศักดิ์สิทธิ์ เวชสุภาพร ที่มาร่วมสร้างรอยยิ้ม พร้อมกับชวนน้อง ๆ ผู้ป่วยให้ร่วมร้องเพลงไปด้วยกัน เป็นการนำเสียงดนตรีมาช่วยในการบำบัดจิตใจ



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



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



Sep 11, 2023

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

List of links present in page

- https://prod1.novartis.com/th-th/th-th/stories/srangkhwamtrahnakruuorkh-sma-ruuerw-raksaerw-ldxatrakaresiiychiiwitinedkelk