



รายงานฉบับสมบูรณ์

การสังเคราะห์งานวิจัยเพื่อพัฒนาระบบสุขภาพสำหรับโรคหายากในประเทศไทย

Synthesis of healthcare systems for rare diseases in Thailand

โดย

อุดมศักดิ์ แซ่โจ้ว

รัตติยา อักษรทอง

อภิญญา เลหาประภานนท์

Udomsak Saengow

Ruttiya Asksonthong

Apinya Laohaprapanon

ศูนย์ความเป็นเลิศด้านการวิจัยระบบสุขภาพและการแพทย์ มหาวิทยาลัยวลัยลักษณ์

Center of Excellence in Health System and Medical Research (CE-HSMR)

Walailak University

เมษายน 2561

April 2018

โครงการนี้ได้รับทุนอุดหนุนจากสถาบันวิจัยระบบสาธารณสุข (สวรส.) ความเห็นและข้อเสนอแนะที่ปรากฏในเอกสารนี้เป็นของผู้วิจัย มิใช่ ความเห็นของสถาบันวิจัยระบบสาธารณสุข

กิตติกรรมประกาศ

ทางคณะผู้วิจัยขอขอบพระคุณหน่วยงานและมูลนิธิต่างๆ อาทิ มูลนิธิเพื่อผู้ป่วยโรคหายาก มูลนิธิโรคพันธุกรรมแอลเอสดี มูลนิธิโรคกล้ามเนื้ออ่อนแรง สำนักงานประกันสังคม กองสวัสดิการรักษายาบาล กรมบัญชีกลาง และบริษัทฯ เอกชนแห่งหนึ่ง รวมถึงผู้ป่วยและครอบครัว ที่ให้ความอนุเคราะห์ข้อมูลที่สำคัญเกี่ยวกับการดูแลรักษาผู้ป่วยโรคหายาก ขอขอบพระคุณอาจารย์และนักวิชาการจากมหาวิทยาลัยมหิดล สำนักงานพัฒนานโยบายสุขภาพระหว่างประเทศ สถาบันวิจัยระบบสาธารณสุข สถาบันสรีรวิทยาเพื่อการฟื้นฟูสมรรถภาพทางการแพทย์แห่งชาติ สำนักงานคณะกรรมการอาหารและยา ที่ร่วมให้ความเห็นเพื่อพัฒนาปรับปรุงรายงานวิจัยฉบับนี้ให้มีเนื้อหาที่ครบถ้วนสมบูรณ์มากยิ่งขึ้น

ขอขอบคุณมหาวิทยาลัยวลัยลักษณ์ และสำนักวิชาแพทยศาสตร์ที่ให้การสนับสนุนคณะผู้วิจัย ทั้งการยินยอมให้ผู้วิจัยจัดสรรเวลาในการทำวิจัย และระบบการจัดการงบประมาณทุนวิจัยภายนอกที่ช่วยให้ผู้วิจัยสามารถบริหารจัดการงบประมาณในการทำวิจัยได้อย่างราบรื่น

ขอขอบคุณสถาบันวิจัยระบบสาธารณสุข (สวรส.) ที่ให้การสนับสนุนงบประมาณเพื่อทำงานวิจัยนี้ คณะผู้วิจัยเชื่อว่ารายงานฉบับนี้จะได้ถูกนำไปใช้ในการผลักดันนโยบายเพื่อดูแลรักษาผู้ป่วยกลุ่มโรคหายาก และครอบครัวในประเทศไทยต่อไป

คณะผู้วิจัย

บทสรุปสำหรับผู้บริหาร

โรคหายากเป็นโรคที่มีความชุกในประชากรต่ำก่อให้เกิดปัญหาสืบเนื่องในการจัดการ ให้บริการและดูแลผู้ป่วยโรคหายากที่มีความจำเพาะ คือ งานวิจัยเกี่ยวกับโรคหายากมีค่อนข้างน้อย การขาดข้อมูลที่มีคุณภาพและน่าเชื่อถือเกี่ยวกับโรคหายาก การขาดบุคลากรทางการแพทย์ที่มีประสบการณ์ในการดูแลรักษาผู้ป่วยโรคหายาก ความยากในการได้รับการวินิจฉัยที่ถูกต้องและทันเวลา ค่าใช้จ่ายที่สูงมากในการรักษาข้อจำกัดทางด้านทรัพยากรโดยเฉพาะประเทศกำลังพัฒนา และการพัฒนาตัวยาใหม่ๆ ถูกมองว่าไม่คุ้มค่าทางธุรกิจสำหรับบริษัทฯ

ปัญหาเหล่านี้ทำให้การจัดการ ดูแล และการจัดบริการให้แก่ผู้ป่วยโรคหายาก มีความจำเพาะ และในประเทศไทยยังไม่มีระบบการจัดบริการสำหรับผู้ป่วยกลุ่มนี้ที่ชัดเจน การสังเคราะห์งานวิจัยขึ้นนี้มีจุดมุ่งหมายเพื่อทบทวนรายงานสถานการณ์และการบริหารจัดการกองทุนสุขภาพเกี่ยวกับโรคหายากทั้งในต่างประเทศและประเทศไทย พร้อมทั้งศึกษาเปรียบเทียบระบบกองทุนสุขภาพรูปแบบต่างๆ ที่ให้บริการประกันสุขภาพสำหรับโรคหายาก ซึ่งข้อมูลเหล่านี้จะถูกสังเคราะห์เป็นข้อเสนอแนะเชิงนโยบายเพื่อใช้ในการวางแผนด้านนโยบายและการกำหนดขอบเขตสิทธิประโยชน์เพื่อการประกันสุขภาพถ้วนหน้าในประเทศไทยต่อไป

การสังเคราะห์งานวิจัยขึ้นนี้จะกระทำตามกรอบแนวคิด Functions of Health Systems Framework โดยการทบทวนวรรณกรรมจากต่างประเทศจำนวน 3 ประเทศ และการหาข้อมูลเรื่องการจัดการโรคหายากจากแหล่งข้อมูลภายในประเทศ ประเทศที่คณะผู้วิจัยได้เลือกมาทบทวนวรรณกรรมนั้นมี 3 ประเทศ คือ ประเทศสหรัฐอเมริกา ประเทศญี่ปุ่น และประเทศฟิลิปปินส์ หลังจากการทบทวนวรรณกรรมต่างประเทศแล้วเสร็จคณะผู้วิจัยได้จัดการประชุมรับฟังและแลกเปลี่ยนความคิดเห็นต่อผลการทบทวนวรรณกรรมโดยมีนักวิชาการจากมหาวิทยาลัยมหิดล สำนักงานพัฒนานโยบายสุขภาพระหว่างประเทศ สถาบันวิจัยระบบสาธารณสุข สถาบันสิรินธรเพื่อการฟื้นฟูสมรรถภาพทางการแพทย์แห่งชาติ สำนักงานคณะกรรมการอาหารและยา มาเข้าร่วมรับฟังและให้ความเห็น

คณะผู้วิจัยยังได้ข้อมูลจากการสัมภาษณ์แพทย์เวชพันธุศาสตร์ บุคลากรของบริษัทยาเอกชน ผู้ป่วยโรคหายากเพิ่มเติม เนื่องจากการขอข้อมูลเกี่ยวกับการดูแลกลุ่มผู้ป่วยโรคหายากในประเทศไทยไปยังหน่วยงานต่างๆ พบว่ามีข้อมูลอยู่น้อย หลายหน่วยงานไม่สามารถให้ข้อมูลที่จำเพาะกับโรคหายากได้

ผลการทบทวนวรรณกรรมจากต่างประเทศพบว่า ไม่มีนิยามที่เป็นสากลของโรคหายาก นิยามจึงมีความแตกต่างกันไปในแต่ละประเทศ โดยแบ่งวิธีการนิยามออกเป็น 2 แบบ คือ นิยามตามจำนวนผู้ป่วยโรคนั้นทั้งหมดในประเทศ (<2,000 คน – <200,000 คน) และนิยามตามความชุกของโรค (ร้อยละ 0.0002 – ร้อยละ 0.065)

ประเทศสหรัฐอเมริกาที่มีกลไกเกี่ยวกับการจัดการโรคหายากเน้นมุมมองด้านความคุ้มครองของ บริษัทผู้ผลิตและจำหน่ายการรักษาโรคหายาก มาตรการต่างๆ จึงเน้นไปที่การสร้างแรงจูงใจในการวิจัยและ พัฒนายาสำหรับโรคหายาก เช่น กฎหมาย Orphan Drug Act (1983), Food and Drug Administration Safety and Innovation Act (2012) และ Safe Medical Devices Act (1990) เป็นกลไกการให้สิทธิ ประโยชน์แก่บริษัทผู้ผลิตยาหรือการเร่งให้เกิดการขึ้นทะเบียนยาได้เร็ว

นอกจากนี้ยังมีกลไกพัฒนาด้านวิชาการเกี่ยวกับโรคหายากโดยสนับสนุนงานวิจัยในศูนย์วิจัยที่ตั้งอยู่ใน มหาวิทยาลัย และส่งเสริมการจัดทำระบบข้อมูลและทะเบียนผู้ป่วยโรคหายาก ผ่าน Rare Diseases Act (2002)

สำหรับประเด็นการเข้าถึงบริการของกลุ่มผู้ป่วยโรคหายากนั้นได้ประโยชน์จาก Patient Protection and Affordable Care Act (2010) ส่งเสริมการเข้าถึงระบบประกันสุขภาพในภาพรวมรวมถึงกลุ่มผู้ป่วยโรคหายาก หน่วยงานภาคประชาสังคม เช่น NORD มีบทบาทในการช่วยเหลือค่าใช้จ่าย out-of-pocket ส่วนที่ นอกเหนือจากความคุ้มครองของประกันสุขภาพ

ประเทศญี่ปุ่นมีความสมดุลในการจัดการระบบการดูแลผู้ป่วยโรคหายาก โดยมีทั้งระบบสร้างแรงจูงใจ ในการพัฒนายา หรือนำเข้ายาให้แก่บริษัทยาเอกชน มีการส่งเสริมการวิจัยการรักษาโรคหายากโดยกลไก ภาครัฐ เช่น โครงการ Specified Disease Treatment Research Program และ Bases for Early and Exploratory Clinical Trials in Specific Research Areas ซึ่งเป็นการพัฒนางานด้านวิชาการในการวิจัย และพัฒนาการรักษาโรคหายากโดยร่วมมือกับมหาวิทยาลัยของรัฐ มีการแก้ไขกฎหมาย Services and Supports for Persons with Disabilities Act (2005) ทำให้ผู้ป่วยโรคหายากได้รับสวัสดิการที่รัฐจัดให้ สำหรับ persons with disabilities และมีการออกกฎหมาย Intractable Disease Health Care Act (2015) เพื่อช่วยลดภาระด้านค่าใช้จ่ายในส่วน of coinsurance แก่ผู้ป่วยเพิ่มการเข้าถึงบริการ

นอกจากนี้รัฐบาลญี่ปุ่นยังมีกลไกการต่อรองราคายาในกลุ่มยากำพร้าโดยกำหนดราคาไว้ที่ต้นทุนบวก กำไรอีก 10% โดยหน่วยงานกลางของรัฐบาลเป็นผู้ต่อรองกับบริษัทยาที่จะจำหน่ายยาสำหรับกลุ่มโรคหายาก ในประเทศญี่ปุ่น

กลยุทธ์สำคัญที่รัฐบาลญี่ปุ่นใช้สำหรับบริหารจัดการปัญหากลุ่มโรคหายากได้ถูกระบุไว้ใน National Program on Rare and Intractable Diseases มี 3 ประการ คือ

1. พัฒนากลยุทธ์ในการดูแลและรักษาโรคหายาก
2. สร้างระบบการจ่ายค่ารักษาพยาบาลให้แก่ผู้ป่วยโรคหายากอย่างเป็นธรรม
3. สร้างความเข้าใจแก่สังคมและสนับสนุนการมีส่วนร่วมในสังคมของผู้ป่วยโรคหายาก

ประเทศฟิลิปปินส์เป็นประเทศรายได้ระดับปานกลางใกล้เคียงกับประเทศไทย แต่มีระบบประกัน สุขภาพที่แยกส่วน และมีสัดส่วนค่าใช้จ่าย out-of-pocket ที่สูง การดูแลกลุ่มผู้ป่วยโรคหายากในฟิลิปปินส์

เริ่มต้นจากการคัดกรองโรคหายากทางพันธุกรรมในทารกแรกคลอดก่อน หลังจากนั้นจึงมีความเคลื่อนไหวของภาคประชาสังคมจนสามารถผลักดันให้ออกกฎหมาย Rare Disease Act (2015) ซึ่งมีเนื้อหาสำคัญ คือ ระบุถึงแหล่งงบประมาณในการดูแลผู้ป่วยโรคหายากว่ามาจาก Sin tax ให้มีการจัดทำระบบทะเบียน ส่งเสริมการวิจัย มีการตั้งคณะกรรมการเพื่อกำหนดโรคหายาก มีการให้สถานะแก่ผู้ป่วยโรคหายากเป็น persons with disabilities และมีการสนับสนุนการนำเข้าการรักษาโรคหายากโดยการยกเว้นภาษี

ในทางปฏิบัติการช่วยเหลือด้านการรักษากลุ่มผู้ป่วยโรคหายากของรัฐบาลฟิลิปปินส์ทำผ่านโครงการ Rare Disease Medicines Access Program (RDMAP) ซึ่งเป็นการให้บริการการรักษาโรคหายาก โดยเริ่มที่ผู้ป่วยกลุ่มโรคเดียวก่อน คือ Gaucher disease

ประเทศไทยยังไม่มีข้อกำหนดนิยามสำหรับกลุ่มโรคหายากที่ชัดเจน ทำให้หน่วยงานภาครัฐที่ได้ทำการสอบถามข้อมูลไม่เข้าใจหรือไม่รู้จักโรคหายาก ประกาศที่น่าจะเกี่ยวข้อง เช่น ประกาศเกี่ยวกับยาจำเป็นในทางปฏิบัติก็ไม่ได้มุ่งเน้นกลุ่มเป้าหมายไปที่ผู้ป่วยโรคหายาก เห็นได้จากการที่ไม่ได้ให้สิทธิในการขึ้นทะเบียนยาสำหรับโรคหายากราคาแพงจากต่างประเทศที่นำเข้ามาในประเทศไทยเป็นยาจำเป็น แต่ให้ไปใช้ช่องทางปกติซึ่งใช้ระยะเวลาในการขึ้นทะเบียนยาวนานกว่า

จำนวนผู้ป่วยโรคหายากมีการเก็บรวบรวมข้อมูลไว้แบบแยกส่วน ในภาคประชาสังคมนั้นมีข้อมูลอยู่ตามมูลนิธิที่จัดตั้งขึ้นเพื่อช่วยเหลือผู้ป่วยเฉพาะโรค สำหรับฐานข้อมูลของภาครัฐนั้น สำนักงานประกันสังคมได้ดึงข้อมูลจำนวนผู้ป่วยตาม ICD ที่คณะผู้วิจัยได้ส่งให้แสดงให้เห็นถึงโอกาสในการจัดทำข้อมูลจำนวนผู้ป่วยกลุ่มโรคหายากจากฐานข้อมูลของ 3 ระบบหลักประกันสุขภาพหลักที่รัฐบาลเป็นผู้ดูแล

ผู้เชี่ยวชาญที่สามารถดูแลกลุ่มผู้ป่วยโรคหายากโดยเฉพาะกลุ่มโรคพันธุกรรมในประเทศไทย มีการกระจุกตัวอยู่ในสถาบันในเขตกรุงเทพและปริมณฑล ทำให้ผู้ป่วยในต่างจังหวัดจะต้องเดินทางเข้ามารักษาในส่วนกลาง ซึ่งทำให้เกิดค่าใช้จ่ายในการเดินทางและที่พักของผู้ป่วยและญาติ มูลนิธิต่างๆ จึงมีส่วนช่วยในการระดมทุนเพื่อสนับสนุนค่าใช้จ่ายในส่วนนี้ให้แก่ผู้ป่วย

ยาสำหรับโรคหายากบางส่วนได้ถูกบรรจุอยู่ในบัญชียา ทำให้สามารถเบิกจ่ายได้ตามเงื่อนไขที่กำหนดอยู่แล้ว อย่างไรก็ตามยาตัวใหม่ๆ ที่มีราคาแพงนั้นมีโอกาสเข้าสู่บัญชียาน้อยเนื่องจากมีแนวโน้มที่จะไม่ผ่านการประเมินความคุ้มค่าจากราคาที่แพงมาก นอกจากนี้ยังมีข้อมูลผู้ป่วยโรคหายากแต่ละโรคในประเทศไทยน้อยซึ่งอาจจะทำให้ไม่มีข้อมูลเพียงพอในการประเมินความคุ้มค่า อย่างไรก็ตามมีตัวอย่างยาราคาแพง เช่น Imiglucerase ซึ่งใช้สำหรับรักษาโรค Gaucher disease type 1 ที่ได้ถูกบรรจุในบัญชี จ(2) ทำให้สามารถเบิกจ่ายได้ทุกสิทธิหลักประกันสุขภาพตามเงื่อนไขที่กำหนด จึงเป็นโอกาสที่ยาตัวอื่นๆ จะถูกบรรจุเข้าในบัญชียาหลักแห่งชาติได้เช่นกัน

ในกรณีการนำยาเข้ามาใช้ในประเทศไทย นอกจากปัญหาของกลไกภาครัฐตามที่ได้กล่าวมาข้างต้น ภาคเอกชน คือ บริษัทผู้ผลิตและนำเข้ายายังมีแรงจูงใจไม่มากที่จะนำเข้ายาสำหรับรักษาโรคหายากมาขึ้นทะเบียนในประเทศไทยจากเหตุผลเรื่องความคุ้มค่า เนื่องจาก จำนวนผู้ป่วยโรคหายากแต่ละโรคมีจำนวนน้อย

และเนื่องจากประเทศไทยไม่มีฐานข้อมูลจำนวนผู้ป่วย บริษัทฯจึงไม่สามารถคาดการณ์ยอดขายและกำไรจากการนำเข้ายามาจำหน่ายในประเทศไทย

ด้วยอุปสรรคดังกล่าวทำให้แพทย์ที่ดูแลผู้ป่วยโรคหายาก ต้องแสวงหารักษาตนเองจากต่างประเทศ ด้วยการนำยาติดตัวผ่านสนามบิน หรือฝากเพื่อแพทย์ซื้อยามาจากต่างประเทศ และต้องมีการสร้างระบบการจัดเก็บยาเหล่านี้เอง ทั้งนี้ทั้งนั้นผู้ป่วยต้องสามารถจ่ายค่ายาเหล่านั้นได้จึงจะมีการแสวงหายาเหล่านั้นมาให้ อีกช่องทางที่ผู้ป่วยจะได้ยามาใช้ คือ การบริจาคจากบริษัทฯ

จากประสบการณ์ผู้ป่วย 2 กรณีทำให้ทราบว่า ระยะเวลาที่ผู้ป่วยเริ่มมีอาการจนได้รับการวินิจฉัยนั้น ใช้เวลานานกว่าปกติ และผู้ป่วยกลุ่มโรคหายากต้องใช้เวลาที่โรงพยาบาลใกล้บ้านอยู่หลายเดือนจนกว่าจะได้รับการส่งต่อมาที่โรงพยาบาลที่มีศักยภาพและได้รับการวินิจฉัย นอกจากนี้ความเจ็บป่วยยังก่อให้เกิดผลกระทบแก่ครอบครัว และยังส่งผลให้มีค่าใช้จ่ายตามมามากกว่าความเจ็บป่วยปกติ เพราะแพทย์ที่สามารถดูแลผู้ป่วยได้ส่วนใหญ่ทำงานอยู่ในเขตกรุงเทพและปริมณฑล นอกจากนี้ยังทำให้ทราบว่า โรคหายากสามารถรักษาได้เพียงแต่การรักษาที่มีราคาแพงและมีความซับซ้อน

จากผลการทบทวนวรรณกรรมจากต่างประเทศ และข้อมูลในประเทศไทย คณะผู้วิจัยได้สังเคราะห์ข้อมูลดังกล่าวเพื่อเสนอเป็นข้อเสนอแนะเชิงนโยบาย ดังนี้

ให้มีการกำหนดนิยาม และกลไกที่จะพิจารณาว่าโรคใดถือเป็นโรคหายาก ซึ่งนิยามนั้นสามารถกำหนดได้ทั้งจากการใช้ค่าความชุก หรือจำนวนผู้ป่วยรวมทั้งหมดในประเทศ และจัดให้มีคณะกรรมการเพื่อพิจารณาว่ามีโรคใดบ้างที่พบในประเทศไทยที่จะจัดให้อยู่ในสถานะโรคหายากโดยคณะกรรมการมีองค์ประกอบจากหลายหน่วยงาน เช่น กระทรวงสาธารณสุข กระทรวงแรงงานและสวัสดิการสังคม กระทรวงการพัฒนาสังคมและความมั่นคงของมนุษย์ และกระทรวงการคลัง เป็นต้น

เสนอให้มีการผลักดันกฎหมายที่มีเนื้อหาเฉพาะสำหรับการดูแลผู้ป่วยกลุ่มโรคหายากในประเทศไทย โดยที่กฎหมายฉบับดังกล่าวควรครอบคลุมประเด็นดังต่อไปนี้

- (1) มีการกำหนดนิยาม และกลไกการพิจารณาว่าโรคใดที่มีสถานะเป็นโรคหายาก
- (2) มีมาตรการจูงใจบริษัทฯ ให้วิจัย พัฒนา หรือนำเข้ายาสำหรับรักษาโรคหายาก
- (3) มีมาตรการจัดทำระบบสนับสนุนการดูแลผู้ป่วยโรคหายาก เช่น การจัดทำฐานข้อมูลโรคหายาก หรือทะเบียนผู้ป่วยโรคหายาก การจัดตั้งศูนย์ความเป็นเลิศด้านโรคหายากโดยร่วมมือกับมหาวิทยาลัย
- (4) มาตรการเพิ่มการเข้าถึงการรักษา
- (5) การกำหนดให้ผู้ป่วยโรคหายากเป็น persons with disabilities เพื่อให้มีสิทธิในสวัสดิการอื่นๆ ของรัฐ
- (6) การทำ Newborn screening

การสร้างระบบข้อมูลผู้ป่วยโรคหายากอาจเริ่มโดยการรวบรวมจำนวนผู้ป่วยตามรหัส ICD-10 ของโรคที่จัดว่าเป็นโรคหายาก จากฐานข้อมูลของ สปสช. สปส. และกรมบัญชีกลาง มารวมกันเพื่อประมาณการ

จำนวนผู้ป่วยแต่ละโรค และจำนวนรวมผู้ป่วยโรคหายากทั้งหมด และดึงข้อมูลผู้ป่วยมารวมกันไว้เป็นทะเบียนผู้ป่วยโรคหายาก หรือการใช้ฐานข้อมูลของผู้ขอเข้ารับความช่วยเหลือ/สวัสดิการของผู้ป่วยโรคหายาก หากมีการจัดทำระบบให้ความช่วยเหลือขึ้นมาแล้ว

การคลังสุขภาพของกลุ่มโรคหายากนั้นเป็นระบบที่ขยายความครอบคลุมจากระบบหลักประกันสุขภาพที่มีอยู่เดิม จึงจำเป็นต้องมีแหล่งที่มาของงบประมาณเพิ่มขึ้นเพื่อมาสนับสนุนค่าใช้จ่ายด้านการรักษาโรคหายาก โดยมีแหล่งงบประมาณทางเลือกที่เป็นไปได้ ได้แก่ Sin tax รายได้จากสลากกินแบ่งรัฐบาล Capital gain tax เป็นต้น ส่วนค่าใช้จ่ายส่วนที่อาจจะขอเงินสนับสนุนจากรัฐบาลได้ยาก เช่น ค่าเดินทาง ค่าที่พัก ผู้ป่วยสามารถขอรับความช่วยเหลือจากมูลนิธิต่างๆ บริษัทเอกชนก็มีกลไกที่สนับสนุนยาบางส่วนให้แก่ผู้ป่วยโรคหายากเช่นกัน

การจัดบริการให้แก่ผู้ป่วยโรคหายากประกอบด้วย การคัดกรองทารกแรกเกิด การวินิจฉัยโรค ซึ่งจำเป็นจะต้องมีการลงทุนในห้องปฏิบัติการเพื่อเพิ่มศักยภาพให้สามารถตรวจวินิจฉัยโรคหายากให้ได้ครอบคลุมมากขึ้น การเพิ่มศักยภาพในการให้บริการดูแลรักษาผู้ป่วยโรคหายากทั้งระบบนั้น ใช้การจัดตั้งศูนย์ความเป็นเลิศด้านการวิจัยและพัฒนา องค์ความรู้ การวินิจฉัย การรักษาโรคหายาก โดยความร่วมมือกับมหาวิทยาลัย โดยควรคำนึงถึงการจัดตั้งศูนย์ในระดับภูมิภาคนอกเขตกรุงเทพและปริมณฑลเพิ่มเติมซึ่งจะช่วยขยายการเข้าถึงบริการของผู้ป่วยในต่างจังหวัด

นอกจากนี้ รัฐควรกำหนดให้ผู้ป่วยโรคหายากถือว่าเป็น persons with disabilities ตามความเหมาะสม เพื่อมีคุณสมบัติที่จะได้รับสวัสดิการสังคมอื่นๆ ที่รัฐจัดให้เหมือนกลุ่มผู้พิการหรือทุพพลภาพ

งบประมาณในการดูแลผู้ป่วยโรคหายากในต่างประเทศมาจาก 4 แหล่ง คือ งบประมาณของรัฐบาล ผู้ป่วยจ่ายเอง มูลนิธิ และการบริจาคของบริษัทฯ รัฐควรทำทั้งการส่งเสริมให้การนำเข้าและขึ้นทะเบียนยาสำหรับผู้ป่วยโรคหายากทำได้ง่ายขึ้น โดยใช้กลไกสิทธิพิเศษทางภาษี และขั้นตอนการขึ้นทะเบียนตามช่องทางของยาจำเป็นซึ่งทาง อย. มีระเบียบรองรับอยู่แล้ว นอกจากนี้ รัฐต้องมีตัวเลขจำนวนผู้ป่วยโรคหายากรายโรครวมทั้งหมดในประเทศอย่างเป็นทางการ เพื่ออำนวยความสะดวกให้แก่บริษัทฯ ในการประมาณการความคุ้มค่าในการนำเขายามาจำหน่ายในประเทศไทย

เนื่องจากโรคหายาก มีผู้ป่วยรายโรคจำนวนน้อยมาก การวินิจฉัยและรักษามีต้นทุนสูง ทำให้ขาดแคลนข้อมูลจากงานวิจัยที่มีจำนวนกลุ่มตัวอย่างเพียงพอหรืองานวิจัยคุณภาพสูง ประกอบกับค่าใช้จ่ายที่สูงทำให้ การรักษาโรคหายากนั้นยากที่จะผ่านการพิจารณาความคุ้มค่าตามระบบการประเมินเทคโนโลยีทางการแพทย์ จึงอาจจำเป็นต้องมีการกำหนดขั้นตอนหรือกฎเกณฑ์ที่จำเพาะต่อการประเมินการรักษาโรคหายาก โดยให้น้ำหนักประเด็นความเป็นธรรมในการเข้าถึงบริการมากกว่าการประเมินเทคโนโลยีตามปกติ

กลไกสร้างความเข้าใจแก่สังคม และกลไกการมีส่วนร่วมของภาคประชาสังคมต่อโรคหายากเป็นประเด็นสำคัญที่จะช่วยหนุนเสริมการจัดทำระบบบริการให้แก่ผู้ป่วยโรคหายาก

สารบัญ

กิตติกรรมประกาศ.....	1
บทสรุปสำหรับผู้บริหาร.....	2
สารบัญ.....	7
สารบัญตาราง.....	9
สารบัญรูปภาพ.....	10
บทนำ.....	11
หลักการและเหตุผล.....	11
ทบทวนวรรณกรรม.....	13
วัตถุประสงค์.....	16
ระเบียบวิธีวิจัยและการวิเคราะห์ข้อมูล.....	17
กรอบแนวคิดการวิจัย.....	17
ขั้นตอนการดำเนินงาน.....	18
ผลการศึกษา.....	21
ผลจากการทบทวนวรรณกรรมจากต่างประเทศ.....	21
นิยามของโรคหายาก.....	21
สหรัฐอเมริกา (United States of America).....	26
ญี่ปุ่น (Japan).....	41
ฟิลิปปินส์ (Philippines).....	48
ผลจากการทบทวนวรรณกรรมในประเทศไทย.....	55
กรณีศึกษาประสบการณ์ผู้ป่วยโรคหายากในประเทศไทย.....	67
สรุปและข้อเสนอแนะเชิงนโยบาย.....	72
สรุปผลการทบทวนวรรณกรรมจากต่างประเทศ.....	72
สรุปผลการทบทวนวรรณกรรมจากประเทศไทย.....	73
ข้อเสนอแนะเชิงนโยบาย.....	73

บรรณานุกรม	78
ภาคผนวก	84
ผลการพิจารณาด้านจริยธรรมวิจัยในมนุษย์	85
รายชื่อแพทย์และผู้เชี่ยวชาญเฉพาะทางด้านการดูแลรักษาผู้ป่วยโรคหายากด้านเวชพันธุศาสตร์ในประเทศไทย	87
ประเด็นคำถามสำหรับงานวิจัยกระทรวงการพัฒนาสังคมและความมั่นคงของมนุษย์ (พม.)	89
ประเด็นคำถามสำหรับงานวิจัยมูลนิธิเพื่อผู้ป่วยโรคหายาก	90
ประเด็นคำถามสำหรับงานวิจัยมูลนิธิโรคพันธุกรรมแอลเอสดี	92
ประเด็นคำถามสำหรับงานวิจัยสมาคมพันธุศาสตร์แห่งประเทศไทย	94
ประเด็นคำถามสำหรับงานวิจัยสำนักงานคณะกรรมการอาหารและยา (อย.)	96
ประเด็นคำถามสำหรับงานวิจัยสำนักงานประกันสังคม	97
ประเด็นคำถามสำหรับงานวิจัยสำนักงานหลักประกันสุขภาพแห่งชาติ (สปสช.)	98
ประเด็นคำถามสำหรับงานวิจัยกรมบัญชีกลาง	99

สารบัญตาราง

ตารางที่ 1 ผลการตอบรับต่อหนังสือขอข้อมูลจากหน่วยงานภายในประเทศ.....	19
ตารางที่ 2 นิยามโรคหายากตามจำนวนผู้เป็นโรคและความชุกของโรคหายากในประเทศต่างๆ.....	22
ตารางที่ 3 ค่าความชุกเฉลี่ยที่ถูกใช้เป็นนิยามของโรคหายากในแต่ละประเทศ.....	23
ตารางที่ 4 สรุปเหตุการณ์สำคัญเกี่ยวกับการบริหารจัดการของโรคหายากในสหรัฐอเมริกา (16, 38).....	37
ตารางที่ 5 สรุปเหตุการณ์สำคัญเกี่ยวกับการบริหารจัดการของโรคหายากในฟิลิปปินส์.....	53
ตารางที่ 6 จำนวนผู้ป่วยกลุ่มโรค LSD ในประเทศไทย (มีนาคม 2561).....	56
ตารางที่ 7 จำนวนผู้ป่วยกลุ่มโรคกล้ามเนื้ออ่อนแรงหายากในประเทศไทย (มีนาคม 2561).....	56
ตารางที่ 8 จำนวนผู้ป่วยกลุ่มโรคหายากบางโรคจากฐานข้อมูลสำนักงานประกันสังคมปี 2559.....	58
ตารางที่ 9 รายการยาสำหรับรักษาหรือวินิจฉัยโรคหายากในบัญชีรายการยากำพร้า พ.ศ. 2560	60
ตารางที่ 10 รายชื่อแพทย์และผู้เชี่ยวชาญเฉพาะทางด้านการดูแลรักษาผู้ป่วยโรคหายากในประเทศไทย.....	64

สารบัญรูปภาพ

ภาพที่ 1 Functions of Health Systems Framework (14, 15)	17
---	----

บทนำ

หลักการและเหตุผล

โรคหายาก (rare diseases) คือ โรคที่มีอุบัติการณ์และความชุกในประชากรต่ำ ซึ่งคำจำกัดความของโรคหายากจะแตกต่างกันไปตามนิยามของแต่ละพื้นที่ สำหรับสหภาพยุโรปนั้นได้ให้คำจำกัดความของโรคหายากว่า โรคที่มีความชุกของโรค 1 ใน 2,000 คนหรือน้อยกว่า (1, 2) รายงานขององค์การอนามัยโลก (WHO) ได้ประมาณการณ์ตัวเลขประชาชนที่ป่วยด้วยโรคหายากในประเทศยุโรป 25 ประเทศรวมกัน คาดว่าอาจจะมีถึง 30 ล้านคน คิดเป็นสัดส่วน 6 % ถึง 8 % ของประชากรประเทศในยุโรป และคาดว่าตัวเลขที่ประมาณการณ์นี้น่าจะต่ำกว่าความเป็นจริง เนื่องจาก หนึ่งในผู้ป่วยจำนวนไม่น้อยที่ป่วยด้วยโรคหายาก แสดงอาการป่วยเหมือนโรคอื่นๆ ทัวไปจึงไม่ทราบและไม่ได้รับการรักษาที่จำเพาะ ทำให้ไม่ทราบจำนวนที่แท้จริง (1, 3)

ปัจจุบันโรคหายากสามารถพบได้ถึง 5,000-8,000 โรค และส่วนมากร้อยละ 80 เป็นโรคที่มีสาเหตุมาจากความผิดปกติของพันธุกรรม (Genetic Disorders) อีกร้อยละ 20 อาจเกิดจากการติดเชื้อ เช่น โรคภูมิคุ้มกันทำลายตนเอง (Auto-immune Disease) และการได้รับสารพิษที่หายาก (Poisonings) ยังมีโรคหายากอีกจำนวนหนึ่งที่ในปัจจุบันยังไม่ทราบสาเหตุของการเกิดโรค (3) ทำให้ผู้ป่วยโรคหายากทนทุกข์ทรมานทั้งทางร่างกายและจิตใจ คุณภาพชีวิตแย่ลง มีผลกระทบต่อศักยภาพการศึกษา การหารายได้ และอาจจะได้รับอันตรายถึงชีวิตหากไม่ได้รับการรักษาที่ถูกต้อง นอกจากนี้โรคหายากยังเป็นโรคที่ก่อให้เกิดผลกระทบต่อครอบครัวของผู้ป่วยอีกด้วย (2)

จากที่กล่าวไปข้างต้นโรคหายากนั้นมีจำนวนมากและมีความหลากหลายของพยาธิกำเนิดจึงจำเป็นที่จะต้องการวิจัยที่แตกต่างกันออกไปในแต่ละโรค ส่งผลให้การรักษาโรคหายากบางโรคแพทย์/ผู้เชี่ยวชาญยังคงขาดความรู้ในการวินิจฉัยโรคหรือมีความเข้าใจโรคอย่างจำกัด อีกทั้งผู้ป่วยบางส่วนยังขาดการเข้าถึงการดูแลรักษาและไม่ได้รับความเท่าเทียมกันในแง่ของการเข้าถึงการรักษาซึ่งทำให้ภาระโรค (burden of diseases) ในภาพรวมของโรคหายากนั้นมีนัยสำคัญต่อระบบสุขภาพ

ผลงานวิจัยที่ประเมินผลกระทบด้านงบประมาณของยารักษาโรคหายากในยุโรปปี 2010-2020 ได้มีผลคาดการณ์ว่า โดยเฉลี่ยอัตราการเกิดโรคจะเพิ่มขึ้น 5 โรคต่อปีในอีก 10 ปีข้างหน้า และค่ายารักษาต่อปีของผู้ป่วยโรคหายากจะมีค่าเฉลี่ยอยู่ที่ประมาณ 4 แสนยูโร/คน อีกทั้งส่วนแบ่งของตลาดยายุโรปทั้งหมดจะมีตลาดยารักษาโรคหายากเพิ่มขึ้นร้อยละ 3.3 ในปี 2010 และขึ้นสูงสุดถึงร้อยละ 4.6 ในปี 2016 ก่อนที่จะอยู่ในระดับคงที่ร้อยละ 4-5 ในปี 2020 (4) ประเทศต่างๆ ในโลกจึงได้ให้ความสนใจในการผลักดันด้าน การวิจัย การพัฒนา และการตลาดของยารักษาโรคหายาก นอกจากนี้ได้มีการขยายตัวของกลุ่มผู้การสนับสนุนด้านโรคหายาก และมีนโยบายจากภาครัฐที่เข้ามาให้ความช่วยเหลือผู้ป่วยโรคหายากเพิ่มมากขึ้น

สำหรับประเทศไทยจากรายงานของมูลนิธิเพื่อผู้ป่วยโรคหายากได้ประมาณการว่า ผู้ป่วยโรคหายากนั้นคิดเป็นประมาณร้อยละ 5 ของประชากร หรือคิดเป็น 3.5 ล้านคนของประชากรไทย แต่สังคมไทยในปัจจุบันยังขาดความรู้ และขาดแพทย์ผู้เชี่ยวชาญด้านโรคหายาก จึงอาจจะมีกรณีวินิจฉัยล่าช้า/ผิดพลาด ซึ่งจะ

ส่งผลให้เกิดการสูญเสียงบประมาณในการรักษาโรคแบบสูญเปล่า อีกทั้งยังไม่มีการรวบรวมข้อมูลสถิติที่แท้จริงของผู้ป่วยโรคหายาก จึงส่งผลให้กลุ่มผู้ป่วยโรคหายากไม่ได้รับทุนสนับสนุนในสิทธิประโยชน์การรักษาพยาบาลจากภาครัฐ (5)

โรคหายากมักมีแนวโน้มที่จะก่อให้เกิดภาระแก่ผู้ป่วยและครอบครัวได้สูงเนื่องจากต้องการการวินิจฉัยที่จำเพาะ ต้องการเทคโนโลยี/บริการทางการแพทย์ที่ส่วนใหญ่มีราคาแพง และต้องการผู้เชี่ยวชาญเฉพาะในการดูแลรักษา นอกจากนี้โรคหายากมักถูกมองข้ามจากบริษัทและหน่วยงานที่ทำวิจัยและพัฒนาเทคโนโลยีด้านการป้องกัน วินิจฉัย และรักษา เนื่องจากเกิดกับคนส่วนน้อยของประชากร การลงทุนทำวิจัยและพัฒนาเทคโนโลยีสำหรับโรคหายากอาจถูกมองว่าไม่คุ้มค่าที่จะลงทุน

การสังเคราะห์งานวิจัยขึ้นนี้มีจุดมุ่งหมายเพื่อทบทวนรายงานสถานการณ์และการบริหารจัดการกองทุนสุขภาพเกี่ยวกับโรคหายากทั้งในต่างประเทศและประเทศไทย พร้อมทั้งศึกษาเปรียบเทียบระบบกองทุนสุขภาพรูปแบบต่างๆ ที่ให้บริการประกันสุขภาพสำหรับโรคหายาก ซึ่งข้อมูลเหล่านี้จะถูกสังเคราะห์เป็นข้อเสนอแนะเชิงนโยบายเพื่อใช้ในการวางแผนด้านนโยบายและการกำหนดขอบเขตสิทธิประโยชน์เพื่อการประกันสุขภาพถ้วนหน้าในประเทศไทยต่อไป

บททวนวรรณกรรม

โรคหายากหรือโรคกำพวด (Rare disease หรือ Orphan disease) เป็นโรคที่มีประมาณ 5,000 ถึง 8,000 โรคที่ไม่เหมือนกันและพบว่าโรคหายากส่งผลกระทบต่อประชาชน 30 ล้านคนในยุโรป และ 25 ล้านคนในสหรัฐอเมริกา โดยในสหภาพยุโรปมีอัตราการพบผู้ป่วยโรคหายาก 1 ใน 2,000 คน ในสหรัฐอเมริกา พบ 1 ใน 1,250 คน ในญี่ปุ่น พบ 1 ใน 2,439 คน ในไต้หวัน พบ 1 ใน 10,000 คน และในออสเตรเลียพบ 1 ใน 9,091 คน (2, 3) ขณะที่โรคหายากร้อยละ 80 เป็นโรคทางพันธุกรรมและมักจะเป็นโรคเรื้อรัง (Chronic disease) ที่ทำให้ผู้ป่วยมีคุณภาพชีวิตที่แย่ลงหรือเป็นอันตรายถึงชีวิต เนื่องจากโรคดังกล่าวนี้สร้างความเจ็บปวดและทุกข์ทรมานอย่างมากต่อผู้ป่วยและครอบครัว (6) เช่น โรคกล้ามเนื้อฝ่อจากไขสันหลัง (Spinal Muscular Atrophy, SMA) โรคนิวโรไฟโบรมาโตซิส (Neurofibromatosis) โรคกระดูกเปราะกรรมพันธุ์ (Osteogenesis imperfecta) และกลุ่มอาการเรตต์ (Rett syndrome) เป็นต้น (7) นอกจากนี้อาการของโรคหายากโดยทั่วไปจะพบในเด็กสูงถึงร้อยละ 75 โดยผู้ป่วยร้อยละ 30 ที่เสียชีวิตถูกพบว่าเป็นกลุ่มเด็กที่มีอายุต่ำกว่า 5 ขวบ นอกจากนี้โรคหายากยังมีสาเหตุอื่นๆ ได้อีก เช่น เกิดจากการติดเชื้อแบคทีเรีย/ไวรัส การเป็นโรคมะเร็งและสิ่งแวดล้อม หรือการเสื่อมสภาพ (Degenerative) และการเพิ่มจำนวนของเซลล์ที่ผิดปกติ (Proliferative) เป็นต้น (2, 6) และเนื่องจากการหายากของโรคจึงเกิดเป็นปัญหาสำคัญที่มีผลกระทบต่อผู้ป่วยโรคหายาก ดังต่อไปนี้ (8)

1. ความยากในการได้รับการวินิจฉัยที่ถูกต้องและทันเวลา
2. ขาดบุคลากรทางการแพทย์ที่มีประสบการณ์ในการดูแลรักษา
3. ขาดข้อมูลด้านโรคหายากที่ดี มีประโยชน์และน่าเชื่อถือ
4. การวิจัยด้านโรคหายากมีค่อนข้างน้อย
5. การพัฒนาตัวยาใหม่ๆ ไม่อาจจะปฏิบัติได้ในทางเศรษฐกิจ
6. การรักษาบางครั้งมีค่าใช้จ่ายที่สูงมาก
7. ในการพัฒนาของประเทศต่างๆ ยังคงมีปัญหาเกี่ยวกับข้อจำกัดด้านทรัพยากร

ในปี พ.ศ. 2526 เป็นครั้งแรกที่ประชาชนได้รับรู้เกี่ยวกับปัญหาของผู้ป่วยโรคหายากจากรายงานของคณะกรรมการแห่งชาติเกี่ยวกับโรคหายากของรัฐบาลสหรัฐอเมริกา (The National Commission on Orphan Disease of the US Government) ซึ่งจากการพิจารณาของคณะกรรมการผู้มีส่วนได้ส่วนเสียผู้ป่วยราย ได้มีการกล่าวถึงประเด็นสำคัญที่เกี่ยวข้องกับการดูแลรักษาผู้ป่วย เช่น การที่มีข้อมูลของโรคหายากอยู่น้อย การหาแหล่งเงินทุนเพื่อให้การสนับสนุนด้านการทำวิจัยได้ยาก การพบข้อจำกัดด้านการประกันสุขภาพที่ไม่สามารถครอบคลุมค่ารักษาพยาบาลได้ และการที่ยังคงไม่มีการรักษาผู้ป่วยโรคหายากที่มีประสิทธิภาพ ต่อมาได้มีการจัดตั้งองค์การเพื่อการวินิจฉัยโรคหายากแห่งชาติ (The National Organization for Rare Disorders: NORD) เพื่อเป็นเครื่องมือในการออกกฎหมายยากำพวด (Orphan Drug Act.) และในปี

1986 ก็ได้มีการจัดตั้งกลุ่มความร่วมมือด้านระบบพันธุกรรม (Genetic Alliance) เพื่อเพิ่มขีดความสามารถด้านนี้ให้มากยิ่งขึ้น ปัจจุบันนี้ NORD เป็นองค์กรที่มีรายงานข้อมูลพื้นฐานของโรคหายากมากกว่า 1,200 โรค และองค์กรที่เข้าร่วมมากกว่า 260 องค์กร (2, 9) ซึ่งอาจกล่าวได้ว่าเป็นองค์กรที่สามารถให้ความช่วยเหลือผู้ป่วยโรคหายากในสหรัฐอเมริกาได้เป็นอย่างมาก

ในสหภาพยุโรปกลุ่มงานสุขภาพด้านโรคหายาก (The European Rare Disease Task Force of the Health) และคณะกรรมการคุ้มครองผู้บริโภคของคณะกรรมาธิการยุโรป (Consumer Protection Directorate General of the European Commission) ได้มีการจัดตั้งกลุ่มความร่วมมือกับองค์การอนามัยโลก (WHO) ในการจัดทำ International Classification of Diseases 10 (ICD-10) เพื่อที่จะนำข้อมูลเกี่ยวกับโรคหายากเข้าสู่ระบบด้วย นอกจากนี้ยังมีองค์กรโรคหายากในสหภาพยุโรป (European Organization for Rare Diseases: Eurordis) ซึ่งมีรูปแบบการดำเนินงานเช่นเดียวกับ NORD (10) และ Orphanet (11) โดยทั้ง 2 องค์กรเป็นหน่วยงานที่ได้รับการสนับสนุนจากคณะกรรมาธิการสหภาพยุโรปในการประเมินความชุกของโรคหายาก อย่างไรก็ตามยังคงมีงานวิจัยที่พบว่า ข้อมูลและผู้เชี่ยวชาญในการรักษาโรคหายากในสหภาพยุโรปยังคงมีไม่เพียงพอ และการเข้ารับการรักษายังคงเป็นไปได้ยาก (2) และแม้ว่าจะมีการพัฒนารักษาโรคหายากใหม่ๆ ออกมา แต่ผู้ป่วยที่ได้รับยามารักษา ยังคงมีส่วนน้อย ทั้งนี้ส่วนหนึ่งมาจากแรงกดดันด้านงบประมาณด้านการดูแลสุขภาพแห่งชาติและนโยบายด้านสาธารณสุขในการเบิกจ่ายค่ายารักษาโรคหายากซึ่งมีความแตกต่างกันในแต่ละประเทศของสหภาพยุโรป (4)

ขณะที่ในกลุ่มประเทศในเอเชียก็มีการจัดตั้งองค์กรและวางนโยบายเพื่อให้การสนับสนุนด้านต่างๆ เกี่ยวกับโรคหายากมากยิ่งขึ้น ยกตัวอย่างเช่น ประเทศญี่ปุ่นที่ได้มีการจัดตั้งศูนย์ข้อมูลโรคหายาก (The Intractable Disease Information Center) ขึ้นในปี พ.ศ. 2540 ซึ่งมีข้อมูลมากมายเกี่ยวกับโรคหายากรวมทั้งรายชื่อผู้เชี่ยวชาญ พร้อมทั้งที่อยู่สำหรับการติดต่อองค์กรต่างๆ ที่ให้การช่วยเหลือผู้ป่วยโรคหายาก นอกจากนั้นในปี 2553 ได้เริ่มมีมาตรการสนับสนุนงานวิจัยเป็นจำนวนเงิน 10 พันล้านเยนสำหรับการศึกษาโรคจำนวน 130 โรค และมีนโยบายด้านการควบคุมราคาค่ารักษาพยาบาลสำหรับโรคหายาก 56 โรค รวมทั้งยังมีการลดค่าธรรมเนียม ลดหย่อนภาษี ต่างๆ อีกด้วย เช่นเดียวกับไต้หวันที่ได้มีการจัดตั้งมูลนิธิโรคหายากแห่งชาติไต้หวันในปี 2542 และปีต่อมาก็ได้มีกฎหมายการควบคุมโรคที่หายากและยากำพร้าขึ้นมา (The Rare Disease Control and Orphan Drug Act) อีกทั้งยังมีศูนย์ให้คำปรึกษาด้านพันธุกรรม ศูนย์กระจายยารักษาโรคหายาก และศูนย์อาหารเสริมโภชนาการ เพื่อที่จะให้คำปรึกษาและอำนวยความสะดวกในการกระจายยารักษาโรคหายากไปยังผู้ป่วย นอกจากนี้ผู้ป่วยโรคหายากยังสามารถเบิกเงินจ่ายค่ารักษาขึ้นได้สูงถึงร้อยละ 70 หรือทั้งหมดในกรณีที่ผู้ป่วยที่มีรายได้ต่ำ (12)

สำหรับประเทศไทยจากรายงานของมูลนิธิเพื่อผู้ป่วยโรคหายาก กล่าวว่า มีการพบผู้ป่วยโรคหายากประมาณร้อยละ 5 ของประชากร หรือคิดเป็น 3.5 ล้านคนของประชากรไทย (5) ซึ่งโรคหายาก 5 โรคที่พบ

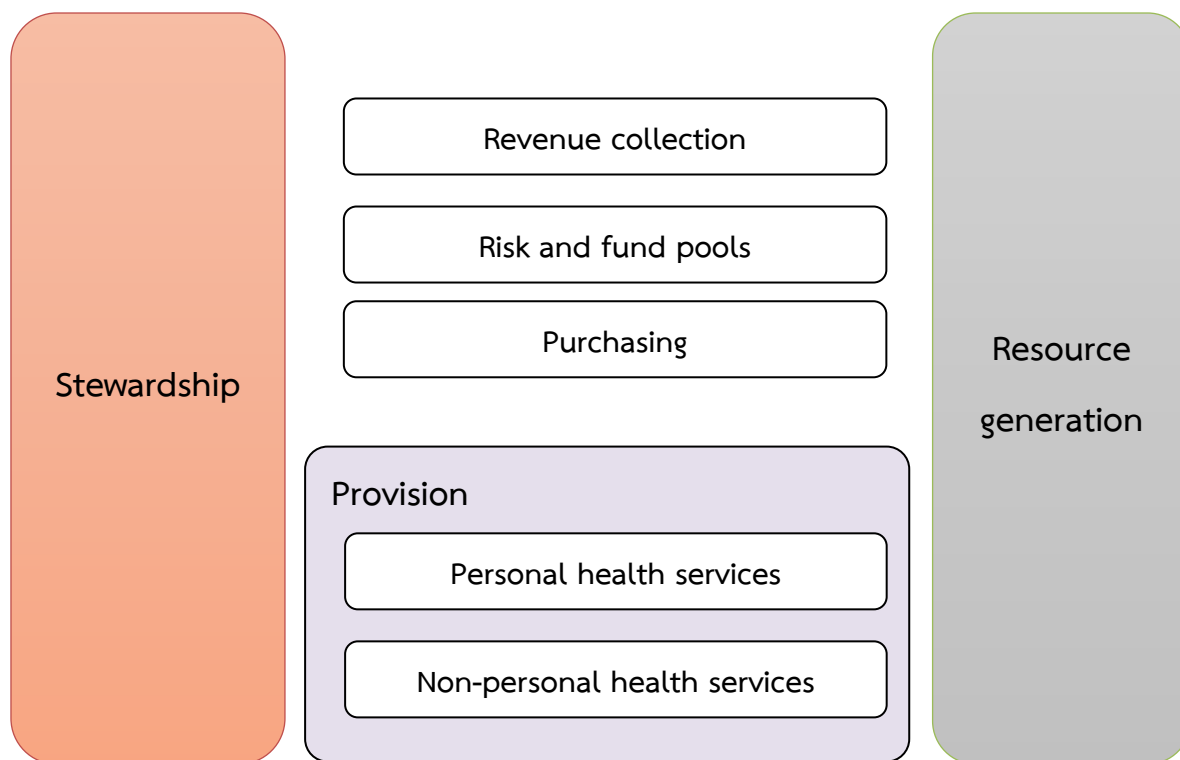
มากในประเทศไทย คือ 1. โรคพันธุกรรมแอลเอสดี 2. โรคพราเตอร์-วิลลี 3. โรคกล้ามเนื้อดูเชน 4. โรคแอมโมเนียครั้งในสมอง และ 5. โรคมีกรดในเลือด โรคเหล่านี้จะส่งผลกระทบต่อระบบสมอง หากวินิจฉัยช้า รักษาไม่ทัน อาจทำให้สมองถูกทำลายถาวรและเสียชีวิตได้ (13) แต่อย่างไรก็ตามปัจจุบันประเทศไทยยังคงขาดแคลนผู้เชี่ยวชาญเกี่ยวกับโรคหายาก ดังนั้นการเข้ารับการรักษาของผู้ป่วยจึงมีโอกาที่จะได้รับการวินิจฉัยที่ล่าช้า ผิดพลาดและนำไปสู่การเสียเงินในการรักษาสูญเปล่า อีกทั้งเนื่องจากไม่มีการรวบรวมข้อมูลสถิติจำนวนผู้ป่วยโรคหายาก จึงส่งผลให้กลุ่มผู้ป่วยโรคหายากไม่ได้รับทุนสนับสนุนในสิทธิประโยชน์การรักษาพยาบาลจากภาครัฐ (5) ประเทศไทยจึงควรที่จะเร่งผลักดันกฎหมายและนโยบายด้านสุขภาพเกี่ยวกับโรคหายากให้แล้วเสร็จโดยเร็ว

วัตถุประสงค์

1. เพื่อทบทวนการให้นิยามของโรคหายาก และโรคที่ถูกจัดอยู่ในกลุ่มโรคหายาก
2. เพื่อทบทวนสถานการณ์ความเจ็บป่วยโรคหายากในประเทศไทย และการจัดบริการแก่ผู้ป่วยโรคหายากในประเทศไทย
3. เพื่อทบทวนสถานการณ์การบริหารจัดการเพื่อประกันสุขภาพกรณีโรคหายากเปรียบเทียบความเหมือนต่างระหว่างสามกองทุนประกันสุขภาพ และรวมถึงการประกันของบริษัทประกันสุขภาพเอกชน
4. เพื่อทบทวนนโยบายและการดำเนินงานเพื่อให้เกิดการเข้าถึงในประเทศที่มีระบบประกันสุขภาพถ้วนหน้า จำนวน 3 ประเทศ ในประเด็นของ ขนาดของปัญหา การจัดการปัญหา
5. เพื่อสังเคราะห์หลักการ/กรอบคิดสำคัญที่สามารถประยุกต์ใช้กับการพัฒนาระบบประกันสุขภาพกรณีโรคหายากในประเทศไทย
6. เพื่อสังเคราะห์หลักการ/เกณฑ์ที่สามารถประยุกต์ใช้ในกลไกการกำหนดขอบเขตสิทธิประโยชน์เพื่อการประกันสุขภาพถ้วนหน้าในประเทศไทย

ระเบียบวิธีวิจัยและการวิเคราะห์ข้อมูล

กรอบแนวคิดการวิจัย



ภาพที่ 1 Functions of Health Systems Framework (14, 15)

การสังเคราะห์งานวิจัยชิ้นนี้กระทำตามกรอบแนวคิด Functions of Health Systems Framework (14, 15) ตามแผนภาพที่ 1 เพื่อให้ได้ข้อเสนอแนะเชิงนโยบายที่ตอบโจทย์แก่ผู้กำหนดนโยบายระบบสุขภาพเกี่ยวกับโรคหายาก โดยประเด็นที่จะทำการทบทวนวรรณกรรมประกอบด้วย

1. ด้านการอภิบาลระบบ (stewardship)
 - 1.1 กฎหมาย (legislation)
 - 1.2 ระบบข้อมูล (information system)
2. ด้านการคลังสุขภาพ (financing) สำหรับโรคหายาก
 - 2.1 แหล่งที่มาของงบประมาณ (revenue collection)
 - 2.2 ระดับของการรวมความเสี่ยงและงบประมาณ (risk and fund pools)
 - 2.3 รูปแบบการซื้อบริการ (purchasing)
3. ด้านการให้บริการ (provision) แก่ผู้ป่วยโรคหายาก
 - 3.1 การให้บริการสาธารณสุขส่วนบุคคล (personal health services)

3.2 การให้บริการสาธารณสุขที่ไม่ใช่บริการส่วนบุคคล (non-personal health services)

4. ด้านทรัพยากร (resource generation) ของภาครัฐและเอกชน

4.1 บุคลากร (human resources)

4.2 ทรัพยากรทางกายภาพ สถานบริการ (physical resources/facilities)

4.3 ยา (medicine)

โดยคณะผู้วิจัยได้ระบุนายละเอียดทั้งระบบสุขภาพในภาพรวมของประเทศนั้นๆ และในประเด็นที่เกี่ยวข้องกับการจัดบริการโรคหายาก อย่างไรก็ตามในบางประเทศ ข้อมูลจากการทบทวนวรรณกรรมอาจไม่ครบถ้วนสมบูรณ์ทุกประเด็น ขึ้นอยู่กับวรรณกรรมที่คณะผู้วิจัยสามารถเข้าถึงได้

ขั้นตอนการดำเนินงาน

งานสังเคราะห์งานวิจัยนี้จะทำการทบทวนวรรณกรรมในประเด็นต่างๆ ตามกรอบแนวคิดเพื่อตอบวัตถุประสงค์ของงานวิจัย โดยมีวิธีการดำเนินงานวิจัยดังนี้

ทบทวนวรรณกรรมจากต่างประเทศในประเด็นนิยามของโรคหายากที่ใช้ในประเทศหรือภูมิภาคต่างๆ ของโลก และทำการเปรียบเทียบความแตกต่างของนิยามที่ใช้ ทบทวนสถานการณ์โรคหายาก และทบทวนการบริหารจัดการระบบสุขภาพของโรคหายากตามประเด็นใน conceptual framework โดยในการทบทวนหัวข้อการบริหารจัดการระบบสุขภาพนั้นจะทำการเลือกประเทศตัวอย่างโดยมีหลักเกณฑ์ที่กำหนดไว้เบื้องต้นดังนี้

1. เป็นประเทศที่มีระบบประกันสุขภาพถ้วนหน้า
2. เลือกตัวอย่างจากประเทศรายได้สูง 2 ประเทศ โดย 1 ในนั้นจะต้องเป็นประเทศในทวีปเอเชีย
3. เลือกตัวอย่างจากประเทศรายได้ปานกลาง 1 ประเทศ

ซึ่งประเทศที่คณะผู้วิจัยได้เลือกมาทบทวนวรรณกรรมนั้น คือ ประเทศสหรัฐอเมริกา ประเทศญี่ปุ่น และประเทศฟิลิปปินส์ ซึ่งประเทศสหรัฐอเมริกานั้นถูกเลือกเข้ามาในกระบวนการทบทวนวรรณกรรมแม้จะไม่ตรงกับเงื่อนไขที่กำหนดไว้ในข้อแรก เนื่องจากเป็นประเทศแรกที่มีการออกกฎหมายที่เกี่ยวข้องกับผู้ป่วยโรคหายาก (Orphan Drug Act) ซึ่งได้กลายเป็นแบบอย่างให้แก่ประเทศอื่นๆ

การค้นหาข้อมูลจะกระทำจากแหล่งข้อมูลที่น่าเชื่อถือ คือ จากวารสารวิชาการ องค์กร/มูลนิธิเกี่ยวกับโรคหายาก โดยใช้คำค้น “rare diseases” ควบคู่กับ “health policy”, “health system”, “health financing”, “care model” เป็นต้น เพื่อให้เห็นสถานการณ์โดยภาพรวมและนำประเด็นที่ได้จากทบทวนวรรณกรรมมาเป็นประเด็นในการกำหนดการบริหารจัดการสำหรับการพัฒนาระบบประกันสุขภาพโรคหายากในประเทศไทย

หลังจากการทบทวนวรรณกรรมต่างประเทศแล้วเสร็จคณะผู้วิจัยได้จัดการประชุมรับฟังและแลกเปลี่ยนความคิดเห็นต่อผลการทบทวนวรรณกรรมโครงการการสังเคราะห์งานวิจัยเพื่อพัฒนาระบบสุขภาพสำหรับโรคหายากในประเทศไทย เมื่อวันที่ 15 มีนาคม 2561 เวลา 13.30-16.30 น. ณ ห้องประชุมสุปัญญา ชั้น 4 สถาบันวิจัยระบบสาธารณสุข อาคารสุขภาพแห่งชาติ โดยมีนักวิชาการจากมหาวิทยาลัยมหิดล สำนักงานพัฒนานโยบายสุขภาพระหว่างประเทศ สถาบันวิจัยระบบสาธารณสุข สถาบันสรีรวิทยาเพื่อการฟื้นฟูสมรรถภาพทางการแพทย์แห่งชาติ สำนักงานคณะกรรมการอาหารและยา มาเข้าร่วมรับฟังและให้ความเห็น

ในส่วนของการทบทวนวรรณกรรมและสถานการณ์ในภาพรวมของโรคหายากในประเทศไทยนั้น คณะผู้วิจัยได้ทำการส่งหนังสือเพื่อขอข้อมูลจากหน่วยงานดังต่อไปนี้ สำนักงานหลักประกันสุขภาพแห่งชาติ (สปสช.) สำนักงานประกันสังคม กองสวัสดิการรักษายาบาล กรมบัญชีกลาง สำนักงานคณะกรรมการอาหารและยา กระทรวงการพัฒนาสังคมและความมั่นคงของมนุษย์ มูลนิธิเพื่อผู้ป่วยโรคหายาก สมาคมพันธุศาสตร์แห่งประเทศไทย มูลนิธิโรคพันธุกรรมแอลเอสดี และมูลนิธิโรคกล้ามเนื้ออ่อนแรง หลังจากนั้นได้ทำการติดต่อไปยังหน่วยงานที่ได้ส่งหนังสือขอข้อมูลไปเป็นระยะๆ เพื่อติดตามข้อมูล โดยได้ผลการตอบรับดังสรุปในตาราง

ตารางที่ 1 ผลการตอบรับต่อหนังสือขอข้อมูลจากหน่วยงานภายในประเทศ

หน่วยงาน	ผลการขอข้อมูล
1. สำนักงานหลักประกันสุขภาพแห่งชาติ	ยังไม่ได้รับข้อมูลตอบกลับ
2. สำนักงานประกันสังคม	ได้รับข้อมูลตอบกลับแล้ว
3. กองสวัสดิการรักษายาบาล กรมบัญชีกลาง	ได้รับข้อมูลตอบกลับแล้ว
4. สำนักงานคณะกรรมการอาหารและยา	ยังไม่ได้รับข้อมูลตอบกลับ
5. กระทรวงการพัฒนาสังคมและความมั่นคงของมนุษย์	
5.1 กรมพัฒนาสังคมและสวัสดิการ	ได้รับข้อมูลตอบกลับแล้ว
5.2 กรมส่งเสริมและพัฒนาคุณภาพชีวิตคนพิการ	ได้รับข้อมูลตอบกลับแล้ว
5.3 กรมกิจการเด็กและเยาวชน	ได้รับข้อมูลตอบกลับแล้ว
5.4 กรมกิจการผู้สูงอายุ	ยังไม่ได้รับข้อมูลตอบกลับ
6. มูลนิธิเพื่อผู้ป่วยโรคหายาก	ได้รับข้อมูลตอบกลับแล้ว
7. สมาคมพันธุศาสตร์แห่งประเทศไทย	ได้รับข้อมูลตอบกลับแล้ว

หน่วยงาน	ผลการขอข้อมูล
8. มุลนิธิโรคพันธุกรรมแอลเอสดี	ได้รับข้อมูลตอบกลับแล้ว
9. มุลนิธิโรคกล้ามเนื้ออ่อนแรง	ได้รับข้อมูลตอบกลับแล้ว

เนื่องจากข้อมูลที่ได้จากการสืบค้นทางอินเทอร์เน็ต และการขอข้อมูลไปยังหน่วยงานในตารางที่ 1 มีเพียงข้อมูลตอบกลับจากสำนักงานประกันสังคม มูลนิธิเพื่อผู้ป่วยโรคหายาก มูลนิธิโรคพันธุกรรมแอลเอสดี และมูลนิธิโรคกล้ามเนื้ออ่อนแรงเท่านั้นที่มีเนื้อหาเกี่ยวข้องกับการดูแลผู้ป่วยโรคหายาก คณะผู้วิจัยจึงจำเป็นต้องใช้การ snowball sampling เพื่อสัมภาษณ์ข้อมูลเพิ่มเติมจากแพทย์เวชพันธุศาสตร์ บุคลากรของ บริษัทยาเอกชน ผู้ป่วยโรคหายาก 2 ครอบครัว ซึ่งเป็นขั้นตอนที่ไม่ได้ระบุไว้ในข้อเสนอโครงการวิจัย ข้อมูลเกี่ยวกับแพทย์ที่ดูแลรักษาผู้ป่วยโรคหายากนั้นได้มาจากกลุ่มแพทย์เวชพันธุศาสตร์ และมูลนิธิโรคกล้ามเนื้ออ่อนแรง

ข้อมูลจากการทบทวนวรรณกรรมข้างต้นทั้งกรณีศึกษาในต่างประเทศและของประเทศไทยจะถูกนำมาสังเคราะห์เพื่อเสนอเป็นข้อเสนอแนะเชิงนโยบายตามกรอบแนวคิดในภาพที่ 1

ผลการศึกษา

ผลจากการทบทวนวรรณกรรมจากต่างประเทศ

นิยามของโรคหายาก

ในช่วงทศวรรษ 80 และ 90 ในสหรัฐอเมริกามีการใช้คำว่า โรคกำพร้า (orphan diseases) เป็นคำที่ใช้โดยทั่วไปเพื่อเรียก โรคที่มีผู้ป่วยจำนวนน้อยที่บุคลากรทางการแพทย์มักไม่มีความพยายามที่จะทำการวินิจฉัยและให้การรักษา ในช่วงปลายทศวรรษ 90 ได้มีการใช้คำว่า โรคที่ถูกละเลย (neglected diseases) ในการกล่าวถึงโรคติดเชื้อที่พบบ่อยในประเทศเขตร้อนที่ยากจน ห่างไกล และขาดแคลนทรัพยากรทางการแพทย์ แต่เป็นโรคที่พบน้อยในประเทศร่ำรวยทำให้ไม่มีแรงจูงใจในการพัฒนาการรักษาโรคเหล่านี้ (16)

ในเวลาต่อมา ความหายาก (rarity) ได้ถูกใช้เป็นแนวคิดหลักในการกำหนดว่าใดเป็นโรคกำพร้าและโรคที่ถูกละเลย ประเทศสหรัฐอเมริกากำหนดนิยามโดยใช้จำนวนของผู้ป่วยทั้งหมดในประเทศ ส่วนกลุ่มประเทศในยุโรปกำหนดนิยามโดยใช้อัตราความชุกของโรค คำว่าโรคหายาก (rare diseases) จึงถูกนำมาใช้มากขึ้นในระยะหลัง และยังเป็นคำที่ใช้กล่าวถึงโรคกลุ่มนี้ในกฎหมายที่เกี่ยวข้องโรคกลุ่มนี้อีกด้วย (3)

งานวิจัยของ Trevor Richter และคณะ (2015) ได้รวบรวมข้อมูลจากองค์กรเกี่ยวกับโรคหายากจำนวน 1,109 องค์กร ใน 6 ภูมิภาคของโลก คือ อเมริกาเหนือ อเมริกาใต้ เอเชีย ยุโรป แอฟริกา และโอเชียเนีย พบว่า มีการให้นิยามโรคหายากแตกต่างกันถึง 296 นิยาม

คำที่ถูกใช้บ่อย คือ คำว่า “โรคหายาก (rare diseases)” มากที่สุดคือ ร้อยละ 38 รองลงมาคือ “โรคกำพร้า (orphan diseases)” ร้อยละ 6 สำหรับคำอธิบายเชิงคุณภาพเกี่ยวกับโรคหายากที่ถูกใช้บ่อย คือ “เป็นอันตรายถึงชีวิต (life-threatening)” “ทำให้ร่างกายทรุดโทรม (debilitating)” “รุนแรง (severe)” และ “รักษายาก (intractable)” (17)

ในปัจจุบันมีโรคที่ถูกนิยามว่าเป็นโรคหายากแล้วประมาณ 5,000 – 8,000 โรค ซึ่งประกอบด้วยกลุ่มโรคความผิดปกติทางพันธุกรรม โรคเมเร็ง ความผิดปกติของระบบภูมิคุ้มกัน รวมไปถึงโรคติดเชื้อ โดยร้อยละ 80 ของโรคหายากที่พบเป็นโรคทางพันธุกรรม ร้อยละ 50 เป็นโรคที่เกิดกับเด็ก และร้อยละ 30 ผู้ป่วยกลุ่มโรคหายากจะเสียชีวิตก่อนวัย 5 ขวบ (6, 16, 18)

ปัจจุบันยังไม่มีคำจำกัดความที่เป็นสากลสำหรับพิจารณาว่าโรคใดถือว่าเป็นโรคหายาก โดยแต่ละประเทศได้มีการกำหนดนิยามของโรคหายากแตกต่างกันไป เช่น Rare Diseases Act (2002) ของสหรัฐอเมริกาได้กำหนดนิยามของโรคหรือความผิดปกติที่ทำให้ยากไว้ว่า โรคหรือความผิดปกติที่มีจำนวนผู้ป่วยโรคน้อยกว่า 200,000 คน ขณะที่ในยุโรปได้มีการให้นิยามโรคหายากว่าเป็นโรคที่มีผู้เป็นโรคน้อยกว่า 1 ใน 2,000 คน หรือมีความชุกน้อยกว่าร้อยละ 0.05 (3, 9, 10, 17-19)

ในประเทศญี่ปุ่น กลุ่มโรคหายากจะเป็นที่รู้จักกันในชื่อ โรคที่รักษายาก (intractable diseases) หรือ Nanbyo ซึ่งในปี ค.ศ. 1995 กระทรวงสาธารณสุขและสวัสดิการ (Ministry of Health and Welfare) ได้ให้คำนิยามโรคที่รักษายากว่า เป็นโรคที่ไม่รู้สาเหตุ ยังไม่มีการรักษาที่มีประสิทธิภาพและเป็นโรคที่มีจำนวนผู้ป่วยโรคน้อยกว่า 200,000 คน หรือมีความชุกของโรคร้อยละ 0.04 ในประเทศญี่ปุ่น (3, 12) ในกรณีของประเทศจีน การประชุมแพทย์ผู้เชี่ยวชาญด้านเวชพันธุศาสตร์ได้ให้นิยามโรคหายากความหมายไว้ว่า โรคหายาก คือโรคที่มีความชุกของโรคน้อยกว่า 1 ใน 500,000 คน หรือมีความชุกของโรคในทารกแรกเกิดน้อยกว่า 1 ใน 10,000 คน (12, 20) สำหรับองค์การอนามัยโลกได้กำหนดนิยามโรคที่หายากไว้คือ เป็นโรคที่มีความชุกของโรคร้อยละ 0.065-0.1 และทำให้ผู้ป่วยมีสุขภาพทรุดโทรมหรือมีความเจ็บป่วยเรื้อรังจนถึงขั้นเสียชีวิตได้ (12) ตารางที่ 2 ได้สรุปนิยามของโรคหายากที่ใช้ในแต่ละประเทศไว้

ตารางที่ 2 นิยามโรคหายากตามจำนวนผู้ป่วยโรคและความชุกของโรคหายากในประเทศต่างๆ

ประเทศ	จำนวนผู้ป่วยโรค	ความชุกของโรคหายาก	อ้างอิง
ทวีปเอเชีย			
ฟิลิปปินส์	-	(<1 ใน 20,000 คน) หรือร้อยละ 0.005	(21, 22)
ไต้หวัน	-	(<1 ใน 10,000 คน) หรือร้อยละ 0.01	(12, 23)
มาเลเซีย	-	(<1 ใน 4,000 คน) หรือ ร้อยละ 0.025	(22, 24)
ญี่ปุ่น	< 50,000 คน	(<1 ใน 2,500 คน) หรือร้อยละ 0.04	(12, 22, 25)
สิงคโปร์	< 20,000 คน	(37 ใน 100,000 คน) หรือร้อยละ 0.037	(26-28)
เกาหลีใต้	< 20,000 คน	ร้อยละ 0.04	(12)
จีน	-	(<1 ใน 500,000 คน) หรือร้อยละ 0.0002 ในประชากรทั่วไป (<1 ใน 10,000 คน) หรือร้อยละ 0.01 ในทารกแรกเกิด	(12)
เขตโอเชียเนีย			
ออสเตรเลีย	< 2,000 คน	(<1.1 ใน 10,000 คน) หรือร้อยละ 0.011	(3, 26)
ทวีปยุโรป			
สหภาพยุโรป	< 2,000 คน	(<5 ใน 10,000 คน) หรือร้อยละ 0.05	(29)

ประเทศ	จำนวนผู้เป็นโรค	ความชุกของโรคหายาก	อ้างอิง
รัสเซีย		(1 ใน 10,000 คน) หรือร้อยละ 0.01	(28)
ฝรั่งเศส		(1 ใน 30,000 คน) หรือร้อยละ 0.003	(30)
ทวีปอเมริกาใต้			
บราซิล	-	(<65 ใน 100,000 คน) หรือร้อยละ 0.065	(23)
		(<1 ใน 2,000 คน) หรือร้อยละ 0.05	(31)
ทวีปอเมริกาเหนือ			
แคนาดา	-	(<5 ใน 10,000 คน) หรือร้อยละ 0.05	(26)
สหรัฐอเมริกา	<200,000 คน	-	(32)
ทั่วโลก	< 2,000 คน – <200,000 คน	ร้อยละ 0.0002 – ร้อยละ 0.065	

นอกเหนือจากค่าความชุกที่ใช้อ้างอิงในระดับประเทศดังตารางที่ 2 แล้ว ในหน่วยงานและองค์กรต่างๆ แม้ในประเทศเดียวกันก็ยังมีการนิยามโรคหายากแตกต่างกันออกไป โดยจากการรวบรวมข้อมูลของ Trevor Richter และคณะ (2015) พบความแตกต่างของคำนิยามที่ใช้โดยองค์กรต่างๆ ภายในประเทศนั้นๆ ดังสรุปไว้ใน ตารางที่ 3 (17)

ตารางที่ 3 ค่าความชุกเฉลี่ยที่ถูกใช้เป็นนิยามของโรคหายากในแต่ละประเทศ

พื้นที่สำรวจ	ค่าต่ำสุด	ค่าสูงสุด	ค่าเฉลี่ยความชุกของโรคหายาก
			(1:100,000 คน)
เดนมาร์ค	1	20	13
รัสเซีย	7	50	19
สวีเดน	10	50	21
แอฟริกาใต้	25	25	25
ตุรกี	1	50	38
แคนาดา	1	50	38
เวลส์	2	50	38

พื้นที่สำรวจ	ค่าต่ำสุด	ค่าสูงสุด	ค่าเฉลี่ยความชุกของโรคหายาก
			(1:100,000 คน)
เนเธอร์แลนด์	1	50	39
ยุโรป	2	50	40
สหราชอาณาจักร	1	50	40
อังกฤษ	1	50	40
สกอตแลนด์	2	50	40
อิตาลี	<1	50	43
โปแลนด์	2	60	45
เยอรมนี	12	50	46
อินเดีย	2	100	51
บราซิล	50	65	58
สหรัฐอเมริกา	64	64	64
จีน	<1	150	76

ในประเด็นการนิยามโรคหายาก กล่าวโดยสรุปได้ว่า นิยามของโรคหายากในประเทศต่างๆ รวมทั้งหน่วยงานต่างๆ ที่เกี่ยวข้อง ยังมีการนิยามที่แตกต่างกัน โดยการให้นิยามนั้นแบ่งได้เป็น 2 แบบหลักๆ คือ นิยามตามจำนวนผู้ป่วยโรคนั้นทั้งหมดในประเทศนั้นๆ และนิยามตามความชุกของโรค โดยค่าอ้างอิงที่ใช้สำหรับการนิยามตามจำนวนผู้ป่วยทั้งหมดอยู่ในช่วง <2,000 คน – <200,000 คน และค่าอ้างอิงที่ใช้สำหรับการนิยามตามความชุกของผู้ป่วยอยู่ในช่วงร้อยละ 0.0002 – ร้อยละ 0.065

ประโยชน์สำหรับการใช้ค่านิยามด้วยจำนวนผู้ป่วยทั้งหมดในประเทศนั้นๆ คือ บริษัทผลิตหรือนำเข้ายาสามารถประเมินความคุ้มค่าในการวิจัย พัฒนา และนำเข้ายาเพื่อการจำหน่ายในประเทศนั้นๆ ได้ (33)

จากความชุกในประชากรที่มีน้อยของกลุ่มโรคหายาก ก่อให้เกิดปัญหาสืบเนื่องในการจัดการให้บริการและดูแลผู้ป่วยโรคหายาก (8) ดังนี้

- งานวิจัยเกี่ยวกับโรคหายากมีค่อนข้างน้อย
- การขาดข้อมูลที่มีคุณภาพและน่าเชื่อถือเกี่ยวกับโรคหายาก
- การขาดบุคลากรทางการแพทย์ที่มีประสบการณ์ในการดูแลรักษาผู้ป่วยโรคหายาก

- ความยากในการได้รับการวินิจฉัยที่ถูกต้องและทันเวลา
- ค่าใช้จ่ายที่สูงมากในการรักษา
- ข้อจำกัดทางด้านทรัพยากรโดยเฉพาะประเทศกำลังพัฒนา
- การพัฒนาตัวยาใหม่ๆ ถูกมองว่าไม่คุ้มค่าทางธุรกิจสำหรับบริษัทฯ โดยโรคหายากเพียง 5% ที่มีการรักษาที่จำเพาะ (16)

เพื่อเป็นบทเรียนสำหรับการบริหารจัดการโรคหายากในประเทศไทย โครงการวิจัยนี้ได้ทบทวนการบริหารจัดการโรคหายากในแต่ละประเทศที่มีบริบทแตกต่างกัน คือ สหรัฐอเมริกา ญี่ปุ่น และฟิลิปปินส์ เพื่อนำวิธีการของแต่ละประเทศมาปรับใช้ให้เหมาะสมกับบริบทของไทย

สรุป

จากการทบทวนวรรณกรรมในประเด็นนิยามของโรคหายากนั้น มีข้อค้นพบว่า ยังไม่มีนิยามใดที่เป็นสากลที่ใช้เหมือนกันทั่วโลก โดยในแต่ละประเทศหรือระดับหน่วยงานมีการกำหนดนิยามของตนเองขึ้น การกำหนดนิยามแบ่งได้เป็น 2 แบบ คือ จำนวนรวมผู้ป่วยโรคนั้นๆ ภายในประเทศ (ค่าที่ใช้เป็นนิยามอยู่ในช่วง <2,000 คน – <200,000 คน) และความชุกของโรค (ค่าที่ใช้เป็นนิยามอยู่ในช่วงร้อยละ 0.0002 – ร้อยละ 0.065)

สหรัฐอเมริกา (United States of America)

ข้อมูลพื้นฐาน

จำนวนประชากร 323,127,513 คน (ข้อมูลปี 2016) (34)

รายได้ต่อหัวประชากร 57,638.16 USD (ข้อมูลปี 2016) (34)

ค่าใช้จ่ายด้านสุขภาพ 17.14% ของ GDP สัดส่วนค่าใช้จ่ายภาครัฐ 48.3% ของค่าใช้จ่ายด้านสุขภาพทั้งหมด สัดส่วนค่าใช้จ่าย out-of-pocket คิดเป็น 11.0% ของค่าใช้จ่ายด้านสุขภาพทั้งหมด (ข้อมูลปี 2014) (34)

ระบบประกันสุขภาพ ประกันสุขภาพเอกชนครอบคลุมประชากร 67.2% ประกันสุขภาพของรัฐครอบคลุมประชากร 37.1% ประกันสุขภาพของรัฐที่สำคัญประกอบด้วย Medicare (ผู้สูงอายุ 65 ปีขึ้นไป) และ Medicaid (กลุ่มผู้มีรายได้น้อย) (35)

ประเทศสหรัฐอเมริกาเป็นประเทศที่มีประชากรประมาณ 323 ล้านคน เป็นประเทศรายได้สูง สำหรับค่าใช้จ่ายด้านสุขภาพเฉลี่ยต่อคนต่อปีของประเทศสหรัฐอเมริกานั้นนับได้ว่าสูงเป็นอันดับต้นๆ ของโลก โดยข้อมูลของปี 2014 พบว่าค่าใช้จ่ายทางสุขภาพคิดเป็น 17.1% ของ GDP (36)

สำหรับสถานการณ์เกี่ยวกับโรคหายากในประเทศสหรัฐอเมริกานั้นพบว่า มีประชากรประมาณ 25-30 ล้านคน (7-9% ของประชากรทั้งหมด) ที่ได้รับผลกระทบจากปัญหาด้านสุขภาพที่เกี่ยวข้องกับโรคหายาก ซึ่งในประเทศสหรัฐอเมริกาใช้นิยามว่าเป็นโรคที่มีจำนวนผู้ป่วยน้อยกว่า 200,000 คน (26)

สำหรับการบริหารจัดการผู้ป่วยโรคหายากนั้น ในประเทศสหรัฐอเมริกาได้เริ่มมีการกล่าวถึงปัญหานี้ในช่วงทศวรรษ 80 โดยในปี 1979 คณะทำงานร่วมระหว่าง Food and Drug Administration (FDA) และ National Institutes of Health (NIH) ได้ออกรายงานชื่อว่า “Significant Drugs of Limited Commercial Value” เพื่อเรียกร้องให้มีการจัดทำโครงการเพื่อสนับสนุนการวิจัยและพัฒนาสำหรับโรคที่มีผู้ป่วยจำนวนน้อยซึ่งเป็นยาที่มีผลตอบแทนทางเศรษฐศาสตร์ต่ำ (37)

ในช่วงเวลาเดียวกัน กลุ่มผู้ป่วยโรคหายากและญาติได้รวมกลุ่มกันเพื่อสนับสนุนการออกกฎหมายที่จะช่วยให้เกิดการพัฒนารักษาโรคหายาก การรวมตัวของกลุ่มดังกล่าวนำไปสู่การจัดตั้งองค์กรที่ชื่อว่า National Organization for Rare Disorders (NORD) ในปี 1983 โดยที่ NORD เป็นองค์กรสำคัญที่คอยเคลื่อนไหวเพื่อสนับสนุนการออกกฎหมาย และการดูแลผู้ป่วยกลุ่มนี้

ผลจากการเคลื่อนไหวขององค์กรผู้ป่วยโรคหายากทำให้มีการออกกฎหมายที่สำคัญได้แก่ Orphan Drug Act ในปี 1983, Rare Diseases Act ในปี 2002 และ FDA Safety and Innovation Act ในปี 2012 เป็นต้น (38)

1. การอภิบาลระบบ (stewardship)

1.1 กฎหมาย (legislation)

1.1.1 Orphan Drug Act (1983)

ผลสืบเนื่องจากรายงาน Significant Drugs of Limited Commercial Value ในปี 1979 และการรับฟังความเห็นของรัฐสภาในเวลาต่อมา การออกกฎหมาย Orphan Drug Act ในปี 1983 จึงถือได้ว่าเป็นกฎหมายฉบับแรกในโลกที่ถูกออกมาเพื่อที่จะสร้างแรงจูงใจในการวิจัยและพัฒนาสำหรับผู้ป่วยโรคหายาก โดยยาในกลุ่มนี้ถูกเรียกว่า ยากำพร้า (orphan drugs) โดยมาตรการจูงใจให้เกิดการพัฒนาต่อยากำพร้าที่มาจากกฎหมายฉบับนี้ ได้แก่

- ให้สิทธิพิเศษแก่บริษัทผู้ผลิตยาเป็นเวลา 7 ปี ในการขายยากำพร้าที่ผลิตขึ้นแต่เพียงผู้เดียว
- สนับสนุนงบประมาณในการพัฒนาผลิตภัณฑ์
- ให้สิทธิพิเศษทางภาษีสำหรับค่าใช้จ่ายบางรายการในขั้นตอนการทำวิจัยทางคลินิกของยากำพร้า
- ยกเว้นค่าธรรมเนียมในการยื่นขออนุมัติยาจากองค์การอาหารและยา
- การให้คำแนะนำแก่ผู้ผลิตเกี่ยวกับการออกแบบการทดลองเพื่อทดสอบความปลอดภัยและประสิทธิผลของยาให้เป็นไปตามมาตรฐาน (16)

Orphan Drug Act กำหนดให้มีการตั้ง Orphan Product Board ภายใต้ DHHS โดยมีผู้ช่วยเลขาธิการของ DHHS ที่ดูแลทางด้านสุขภาพเป็นประธานซึ่งคณะกรรมการชุดนี้มีหน้าที่ในการส่งเสริมการพัฒนาและอุปกรณ์ทางการแพทย์สำหรับโรคหายาก (39) ในปีเดียวกับการออกกฎหมาย Orphan Drug Act ก็ได้มียากำพร้าตัวแรกผ่านการอนุมัติโดย FDA คือ ยา Panhematin ยาสำหรับรักษาโรค Prophyria

ตาม Orphan Drug Act ฉบับปี 1983 นิยามของโรคหายาก คือ “any disease or condition which occurs so infrequently in the United States that there is no reasonable expectation that the cost of developing and making available in the United States a drug for such disease or condition will be recovered from sales in the United States of such drug” ซึ่งไม่มีการระบุจำนวนหรือความชุกไว้ในนิยาม จนกระทั่งการแก้ไขกฎหมายในปี 1984 ได้เปลี่ยนนิยามนั้นเป็น โรคที่มีจำนวนผู้ป่วยน้อยกว่า 200,000 คนในสหรัฐอเมริกา หรือเป็นโรคที่มีจำนวนผู้ป่วยมากกว่า 200,000 คนในสหรัฐอเมริกา ที่มีแนวโน้มว่าการรักษาไม่มีความคุ้มค่าทางการเงินต่อผู้พัฒนาการรักษานั้นขึ้นมา (40)

การแก้ไข Orphan Drug Act ในปี 1985 ทำให้มีการจัดตั้ง National Commission on Orphan Diseases เพื่อประเมินสถานการณ์เกี่ยวกับการวิจัยและพัฒนาสำหรับโรคหายาก (41) ซึ่งได้ออกรายงานที่มีข้อสรุปสำคัญ ได้แก่ ผู้ป่วยและครอบครัวยินดีที่จะใช้ยาที่อยู่ในระหว่างการวิจัย ทนวิจัยเกี่ยวกับโรคหายาก และการรักษายังขาดแคลน มีการเก็บทะเบียนผู้ป่วยโรคหายากอยู่ตามหน่วยงานที่เกี่ยวข้อง ระยะเวลาระหว่างการป่วยและการได้รับการวินิจฉัยของผู้ป่วยประมาณครึ่งหนึ่งใช้เวลามากกว่า 1 ปี แหล่งข้อมูล

เกี่ยวกับโรคสำหรับผู้ป่วยยังมีน้อย ประกันสุขภาพยังไม่ครอบคลุมกลุ่มผู้ป่วยโรคหายาก และการขาดข้อมูลทางระบาดวิทยาของโรคหายาก (ความชุก การกระจายตัวของผู้ป่วย) (42)

1.1.2 Rare Diseases Act (2002)

กฎหมาย Rare Diseases Act ได้ออกบังคับใช้โดยมีวัตถุประสงค์ 2 ประการหลัก คือ การจัดตั้ง Office of Rare Diseases ภายใต้ NIH อย่างเป็นทางการ และเพื่อเพิ่มการจัดสรรงบประมาณให้แก่การวิจัยและพัฒนาการวินิจฉัยและรักษาโรคหายาก เนื้อหาที่สำคัญของกฎหมายฉบับนี้ คือ การจัดตั้ง Office of Rare Diseases Research การส่งเสริมการลงทุนและวิจัยเกี่ยวกับโรคหายาก การสนับสนุนให้มีการจัดทำระบบทะเบียนข้อมูลเกี่ยวกับโรคหายากและโรคทางพันธุกรรม และการสนับสนุนให้มีการจัดตั้งศูนย์ความเป็นเลิศ (centers of excellence) ในระดับภูมิภาคขึ้นเพื่อทำวิจัย พัฒนาการป้องกัน ควบคุม วินิจฉัย และรักษาโรคหายาก (18) ซึ่ง NIH ก็ได้มีการสร้างเครือข่ายการวิจัยทางคลินิกด้านโรคหายาก ประกอบด้วย 27 สถาบันและศูนย์ ที่ได้รับทุนวิจัยด้านการแพทย์สำหรับโรคหายาก หนึ่งในนั้น คือ National Center for Advancing Translational Sciences (NCATS) ที่ถูกก่อตั้งขึ้นในปี 2012 และเป็นหน่วยงานที่เน้นเกี่ยวกับการดูแลรักษาผู้ป่วยอย่างรวดเร็วมากขึ้นโดยมีการดำเนินงานวิจัยร่วมกับหน่วยงานอื่นๆ ที่มีความเกี่ยวข้องกับงานวิจัยด้านโรคหายาก เช่น Rare Disease Clinical Research Network (RDCRN), Therapeutic for Rare and Neglected Disease (TRND), Global Rare Diseases Patient Registry Data Repository (GRDR) และ Genetic and Rare Diseases Information Center (GARD) (43, 44)

1.1.3 Food and Drug Administration Safety and Innovation Act (2012)

เป็นกฎหมายอีกฉบับที่สำคัญ ที่มีเนื้อหาช่วยส่งเสริมการพัฒนาการรักษาสำหรับโรคหายากให้เร็วขึ้น ได้แก่ ช่วยให้ขั้นตอนการอนุมัติยาทำได้เร็วขึ้นโดยเฉพาะในโรคหายากในเด็กที่มีการใช้ priority review voucher เพิ่มการมีส่วนร่วมของผู้เชี่ยวชาญด้านโรคหายากในกลไกการทำงานของ FDA มีการกำหนดช่องทาง breakthrough therapies ซึ่งทำให้บริษัทที่พัฒนาการรักษาโรคหายากใช้ช่องทางนี้ช่วยให้ยาได้รับการอนุมัติเร็วยิ่งขึ้น (45)

1.1.4 Patient Protection and Affordable Care Act (2010)

กฎหมายฉบับสำคัญที่เป็นส่วนหนึ่งของการปฏิรูประบบสุขภาพของสหรัฐอเมริกา กฎหมายฉบับนี้ออกบังคับใช้ในปี 2010 โดยประธานาธิบดีบารัค โอบามาเป็นคนที่สำคัญในการสนับสนุนกฎหมายฉบับนี้ จึงเรียกกันติดปากว่า Affordable Care Act (ACA) หรือ Obamacare โดยเนื้อหาสำคัญของกฎหมายในหลายประเด็นมีผลบังคับใช้จริงในปี 2014

ก่อนที่กฎหมายฉบับนี้จะออกบังคับใช้ ผู้ป่วยโรคหายากถูกกีดกันการเข้าถึงระบบประกันสุขภาพ จากนโยบายประกันสุขภาพที่มีความแยกส่วน เงื่อนไขของระบบประกันสุขภาพของรัฐ Medicaid ที่มีข้อจำกัดหลายประการ และการร่วมจ่ายค่าบริการที่อยู่ในระดับสูง

ประเด็นสำคัญกฎหมายฉบับนี้ก่อให้เกิดประโยชน์ต่อผู้ป่วยโรคหายาก คือ การบังคับให้บริษัทประกันต้องเสนอการประกันสุขภาพให้ประชาชนทุกคนโดยไม่คำนึงถึงสถานะสุขภาพที่เป็นอยู่เดิม ป้องกันไม่ให้บริษัทประกันจำกัดสิทธิประโยชน์แก่กลุ่มผู้ป่วยที่มีความเจ็บป่วยอยู่เดิม ป้องกันไม่ให้บริษัทประกันเก็บค่าธรรมเนียมที่สูงเกินไปสำหรับผู้ที่มีความเจ็บป่วยอยู่เดิม มีการกำหนดเพดานของค่าบริการที่ผู้ป่วยต้องร่วมจ่ายเอง (out-of-pocket) ป้องกันไม่ให้มีการกำหนดเพดานของสิทธิประโยชน์ที่ผู้ป่วยได้รับทั้งรายปีและตลอดชีวิต ให้ลูกสามารถใช้สิทธิประโยชน์ของประกันสุขภาพของพ่อแม่ได้ถึงอายุ 26 ปี (43, 46)

1.1.5 กฎหมายอื่นๆ เกี่ยวข้อง

กฎหมายอื่นๆ ที่มีส่วนเกี่ยวข้องกับการพัฒนาการรักษาผู้ป่วยโรคหายาก ได้แก่ Safe Medical Devices Act (1990) ที่ยินยอมให้มีการลดหย่อนเกณฑ์การอนุมัติใช้เครื่องมือทางการแพทย์หากเครื่องมือนั้นถูกออกแบบมาเพื่อใช้สำหรับโรคที่มีผู้ป่วยน้อยกว่า 4,000 คน (humanitarian device exemption) ซึ่งช่วยลดเวลาและค่าใช้จ่ายที่ใช้สำหรับการเครื่องมือทางการแพทย์สำหรับโรคหายาก (16) นอกจากนี้ ยังมีกฎหมายที่ถูกเสนอต่อรัฐสภาและถูกผนวกเข้ากับ FDA Safety and Innovation Act ได้แก่ TREAT Act ซึ่งมีวัตถุประสงค์เพื่อเร่งกระบวนการพิจารณาและอนุมัติการรักษา FAST Act ซึ่งมีวัตถุประสงค์เพื่อให้ส่งเสริมการพัฒนาการรักษาที่มีความรุนแรงและมีความเสี่ยงต่อชีวิตสูง (เช่น กลุ่มโรคหายาก) และช่วยให้ผู้ป่วยสามารถเข้าถึงการรักษาได้เร็วยิ่งขึ้น

1.2 ระบบข้อมูล (information system)

1.2.1 Rare Diseases Registry (RaDaR) (ชื่อเดิม Global Rare Diseases Registry Data Repository [GRDR])

เป็นโครงการเพื่อจัดตั้งระบบทะเบียนมาตรฐานที่ริเริ่มโดย Office of Rare Diseases Research (ที่ถูกจัดตั้งขึ้นตาม Rare Diseases Act และเป็นหน่วยงานภายใต้ NCATS) การดำเนินการโครงการนี้ในระยะเริ่มต้น คือ การกำหนดมาตรฐานของข้อมูลกลาง (Common Data Elements) รวบรวมทะเบียนผู้ป่วยโรคหายากจากองค์กรผู้ป่วยต่างๆ เข้าด้วยกัน โดยแปลงข้อมูลให้เข้ากับมาตรฐานที่กำหนดไว้ เพื่อให้สามารถเชื่อมโยง และแลกเปลี่ยนข้อมูลกันได้ การเชื่อมโยงของข้อมูลเหล่านี้ก่อให้เกิดองค์ความรู้สำหรับองค์กรผู้ป่วยและนักวิจัย ช่วยสนับสนุนการวิจัยเกี่ยวกับโรคหายาก นอกจากนี้ยังมีเป้าหมายเพื่อใช้ระบบเดียวกันนี้ในการเชื่อมโยงข้อมูลกับองค์กรเกี่ยวกับโรคหายากทั่วโลกอีกด้วย (27)

โครงการนำร่องในระยะแรกๆที่เรียกว่า GRDR มีการเปิดให้องค์กรโรคหายากที่มีทะเบียนผู้ป่วยอยู่แล้วจำนวน 12 องค์กร สมัครเข้าร่วม เพื่อทดสอบการนำมาตรฐานข้อมูลมาใช้ โดยโครงการในระยะแรกสิ้นสุดในปี 2013 ปัญหาที่พบหลังการดำเนินการในระยะนำร่อง คือ การใช้คำศัพท์ที่ไม่เหมือนกันของแต่ละทะเบียน จึงได้มีการให้ทุนสนับสนุนแก่ Harvard Medical School Department of Biomedical Informatics เพื่อทำแผนที่เชื่อมโยงข้อมูลคำศัพท์ที่แตกต่างกันเข้าไว้ด้วยกัน และได้ข้อสรุปจากโครงการนำร่อง GRDR นี้ว่า การทำทะเบียนมาตรฐานตามแนวคิดข้างต้นไม่สามารถนำมาใช้กับทะเบียนโรคจำนวนมาก เช่น โรคหายากซึ่งมีอยู่กว่า 6,000 โรคได้

โครงการระบบทะเบียนโรคหายากยังคงดำเนินการต่อ แต่เปลี่ยนรูปแบบการดำเนินงานโดยจะไม่จัดตั้งระบบทะเบียนโรคหายากแบบรวมศูนย์ แต่เปลี่ยนเป็นการจัดทำมาตรฐานของข้อมูลเพื่อให้องค์กรที่มีทะเบียนโรค และผู้เชี่ยวชาญที่เกี่ยวข้องยอมรับได้ หลังจากจัดทำมาตรฐานดังกล่าวแล้วจะมีการเผยแพร่ให้แก่องค์กรต่างๆ เพื่อนำไปใช้ต่อไป (47)

1.2.2 Genetic and Rare Diseases Information Center (GARD)

GARD เป็นโครงการที่ดูแลโดย NCATS โดยเป็นฐานข้อมูลมาตรฐานเกี่ยวกับโรคหายาก โดยมีข้อมูลของโรคหายาก ข้อมูลขององค์กรที่ดูแลช่วยเหลือผู้ป่วยโรคหายากจากทั่วโลก รวบรวมคำศัพท์เกี่ยวกับโรคหายาก ข้อมูล orphan drugs และยังมีข้อมูลเพื่อช่วยเหลือนักวิจัยในการริเริ่มงานวิจัยเกี่ยวกับโรคหายาก โดยมีข้อมูล 2 ภาษา คือ ภาษาอังกฤษ และสเปน (48) สามารถเข้าถึงข้อมูลเหล่านี้ได้ทาง URL: <https://rarediseases.info.nih.gov/>

2. ด้านการคลังสุขภาพ (financing)

2.1 แหล่งที่มาของงบประมาณ (revenue collection)

จากข้อมูลของปี 2014 ฐานข้อมูลของธนาคารโลกพบว่า ค่าใช้จ่ายด้านสุขภาพของประเทศสหรัฐอเมริกาคิดเป็น 17.14% ของ GDP ซึ่งถือว่าสูงที่สุดประเทศหนึ่งของโลก โดยค่าใช้จ่ายด้านสุขภาพดังกล่าวเป็นงบประมาณภาครัฐ 48.3% จึงถือว่าค่าใช้จ่ายเกี่ยวกับสุขภาพของสหรัฐอเมริกามาจากภาคเอกชนในสัดส่วนที่สูงกว่า (34)

จากข้อมูลการประกันสุขภาพของประชาชนในสหรัฐอเมริกาปี 2015 พบว่า ประชาชน 90.1% ได้รับความคุ้มครองจากประกันสุขภาพชนิดใดชนิดหนึ่ง เป็นประกันสุขภาพเอกชน 67.2% (55.7% ที่ผูกกับการจ้างงาน 16.3% ซื้อประกันสุขภาพด้วยตนเอง) ประกันสุขภาพของรัฐ 37.1% (Medicare 16.3%, Medicaid 19.6% และ Military health care 4.7%) (49)

ภายใต้กฎหมาย ACA ผู้ป่วยโรคหายากพึ่งพาระบบประกันสุขภาพของรัฐบาล คือ Medicare และ Medicaid (43) ซึ่งมีรายละเอียดดังนี้

Medicare เป็นระบบประกันสุขภาพที่ให้ความคุ้มครองกับประชาชนในกลุ่มผู้ที่อายุเกิน 65 ปี หรืออายุไม่เกิน 65 ปีแต่ทุพพลภาพ และเป็นผู้ป่วยโรคไตขั้นสุดท้าย ซึ่งบริหารจัดการโดยรัฐบาลกลาง โดยจะแบ่งออกเป็น 4 ประเภทดังต่อไปนี้

- Medicare Part A (Hospital Insurance): แผนประกันนี้จะครอบคลุมบริการผู้ป่วยในโรงพยาบาล และการพำนักรักษาเป็นช่วงเวลาสั้นๆ ในสถานพยาบาลอื่นๆ ได้แก่ skilled nursing facility, nursing home care, hospice เป็นต้น โดยทั่วไปผู้ซื้อประกันในกลุ่มนี้จะไม่ต้องจ่ายเบี้ยประกันเพิ่ม เนื่องจากรัฐได้มีการหักจากเงินเดือนไปแล้ว และจ่ายสมทบจากนายจ้าง ผู้ป่วยที่เคยจ่ายภาษีน้อยกว่า 10 ปี ต้องซื้อประกันแผน A ในราคา 413 USD/เดือน แต่ถ้าเคยจ่ายภาษีมากกว่า 10 ปี – 13 ปี ผู้ป่วยสามารถซื้อประกันแผน A ได้ในราคา 227 USD/เดือน (50, 51)
- Medicare Part B (Medical Insurance): เป็นแผนประกันซึ่งจะครอบคลุมค่าบริการผู้ป่วยนอก ค่าบริการทางการแพทย์ ค่ายา และค่าบริการอื่นๆ ที่ Medicare Part A ไม่ครอบคลุม เช่น ค่าการกายภาพบำบัด ค่าบริการรถพยาบาล ค่าตรวจทางห้องปฏิบัติการ ค่าอุปกรณ์ทางการแพทย์ และค่าการรักษาพยาบาลที่บ้าน (50) นอกจากนี้การประกันสุขภาพแผน B นี้ยังครอบคลุมไปถึงยาที่สั่งจ่ายโดยแพทย์ ภายใต้ประกันสุขภาพแผน B นี้ได้ครอบคลุมยากำพร้าหรือยาสำหรับรักษาผู้ป่วยโรคหายากบางชนิด เช่น ยา Galsulfase (Naglazyme) สำหรับการรักษาโรค Maroteaux-Lamy Syndrome ซึ่งเป็นโรคหายากที่เกิดจากความผิดปกติการเผาผลาญอาหาร และยากำพร้าที่ต้องใช้กับอุปกรณ์ภายในบ้าน เช่น ยา Dornase alfa (Pulmozyme) ซึ่งเป็นยาสำหรับผู้ป่วยโรค Cystic Fibrosis ที่จำเป็นต้องใช้สูดดมกับเครื่องสูดพ่น (16) อย่างไรก็ตามในแผนประกันสุขภาพนี้ผู้ซื้อประกันจะต้องจ่ายค่าประกันในแต่ละเดือนเพิ่มเติมเดือนละ 134 USD หรือสูงกว่าขึ้นกับรายได้ หรือในอีกกรณีเป็นการประกันแบบ B deductible & coinsurance กล่าวคือเมื่อผู้ป่วยเข้ารับการรักษ ผู้ป่วยจะต้องจ่ายค่ารักษาเองจนกว่าจะครบวงเงิน 183 USD หลังจากนั้นในการรักษาครั้งต่อไป ผู้ป่วยจึงจะได้รับความคุ้มครองจากประกันโดยจ่ายค่าบริการเพียงร้อยละ 20 ของค่าบริการที่ได้รับ ความคุ้มครองเพิ่ม คือ ด้านบริการทางการแพทย์ การให้การรักษานอก และอุปกรณ์ทางการแพทย์ (52)
- Medicare Part C (Medicare Advantage): เป็นแผนประกันสุขภาพที่รัฐบาลกลางอนุญาตให้บริษัทเอกชนเสนอแผนการประกันเสริมอื่นๆ ให้ผู้ซื้อประกันสามารถเลือกซื้อเพิ่มเติมได้จากแผน A หรือแผน B จึงถูกเรียกอีกชื่อว่า Medicare private health plan โดยรูปแบบในแผนประกันชนิดนี้ที่พบมากที่สุดคือ Health Maintenance Organizations (HMOs), Preferred Provider

Organization (PPOs) และ Private fee-for-service ดังนั้นส่วนค่าเบี้ยประกันที่จ่ายให้กับบริษัทจึงขึ้นอยู่กับแผนการประกันสุขภาพที่ผู้ซื้อประกันเลือก (52)

- Medicare Part D (Prescription Drug Coverage): เป็นแผนประกันสุขภาพที่เพิ่มสิทธิประโยชน์ความครอบคลุมด้านยา สืบเนื่องจากในปี 2003 มีการออกกฎหมายที่เรียกว่า Prescription Drug Improvement and Modernization Act โดยผู้ซื้อประกันใน Medicare ทุกคนสามารถลงทะเบียนที่จะใช้บริการในแผน D ได้ โดยสามารถเลือกซื้อประกันได้ซึ่งก็มีหลายแบบขึ้นกับการจ่ายเบี้ยประกัน แต่จะไม่เกินจำนวน 400 USD ผู้ซื้อประกันจำเป็นที่จะต้องเลือกรูปแบบการจ่ายเบี้ยประกันว่าจะร่วมจ่ายต่อครั้ง (copayment) เป็นจำนวนเงิน 10 USD หรือร่วมจ่ายเป็นสัดส่วนร้อยละ 25 ของค่ายา (coinsurance)

ก่อนกฎหมาย ACA จะมีผลบังคับใช้ เมื่อผู้ประกันตนมีค่ายาใน Medicare Part D ถึง 2,830 USD แล้ว ค่าใช้จ่ายในช่วงตั้งแต่ 2,831 USD จนถึง 6,440 USD นั้น ผู้ประกันตนจะต้องรับผิดชอบค่าใช้จ่ายเองทั้งหมด ค่าใช้จ่ายในช่วงนี้จึงถูกเรียกว่า coverage gap หรือ donut hole หลังจากใช้จ่ายจนพ้นช่วงค่าใช้จ่ายนี้แล้ว ผู้ประกันตนจะได้รับความคุ้มครองค่าใช้จ่ายโดยรัฐบาลอีกครั้งซึ่งเรียกว่า catastrophic coverage ซึ่งในช่วงค่าใช้จ่ายนี้ ผู้ซื้อประกันจะร่วมจ่ายเงินประกันแบบ coinsurance หรือ copayment สำหรับค่ายาใน Medicare Part D เพียงเล็กน้อยเท่านั้น (52)

Medicare Part D นั้นมีความสำคัญต่อผู้ป่วยโรคหายาก เนื่องจากกลุ่มยากำพร้าสำหรับรักษาผู้ป่วยโรคหายากร้อยละ 46 ครอบคลุมอยู่ใน Part D กฎหมาย ACA มีส่วนช่วยผู้ป่วยโรคหายากโดยการปิด coverage gap คือ แทนที่ผู้ประกันตนจะต้องรับผิดชอบค่าใช้จ่ายทั้งหมดในช่วงค่าใช้จ่าย 2,831 USD-6,440 USD ภายใต้กฎหมาย ACA ผู้ป่วยได้ลดค่ายาลงครึ่งหนึ่งในช่วงค่าใช้จ่าย coverage gap นี้ (16)

Medicaid เป็นระบบประกันสุขภาพที่ครอบคลุมกลุ่มผู้มีรายได้น้อย ผู้พิการ ผู้สูงอายุ คนตาบอด หญิงตั้งครรภ์ เด็ก และคู่แต่งงานที่ยังไม่มีบุตร เป็นต้น โดยในแต่ละรัฐจะมีสิทธิในการพิจารณาการบริหารจัดการโครงการของตนภายใต้ข้อกำหนดของรัฐบาลกลาง ตั้งแต่การกำหนดว่าใครมีสิทธิที่จะรับบริการขอบเขตของบริการ และบริการด้านยา ดังนั้นความครอบคลุมของระบบประกันสุขภาพในแต่ละรัฐจึงแตกต่างกันและแหล่งที่มาของรายได้สำหรับใช้ในการบริหารงานของโครงการจัดสวัสดิการด้านสุขภาพแก่ผู้ยากจนหรือมีรายได้น้อยจะได้รับการสนับสนุนทางการเงินจากรัฐบาลกลางและอีกส่วนหนึ่งจากภาษีที่เก็บโดยรัฐบาลในแต่ละรัฐ (53)

ตัวอย่างด้านนโยบายสุขภาพในรัฐแคลิฟอร์เนียที่เกี่ยวกับผู้ป่วยโรคหายาก California Department of Public Health ได้ดำเนินการโครงการตรวจคัดกรองเด็กแรกเกิดเพื่อความสะดวกรวดเร็วในวินิจฉัยและรักษาโรคทางพันธุกรรมหรือความผิดปกติแต่กำเนิดของทารกมากยิ่งขึ้น ปัจจุบันโครงการคัดกรองนี้สามารถคัด

กรองโรคที่ผิดปกติได้ประมาณ 80 โรค เช่น โรคที่มีความผิดปกติของ Metabolism ระบบต่อไทรอยด์ และ ฮีโมโกลบิน เป็นต้น ซึ่งในปี 2016 พบว่าโครงการนี้ได้มีการขยายโครงการมากขึ้นหลังจากที่ได้มีการออกกฎหมายให้ CDPH ขยายโครงการและเพิ่มการตรวจคัดกรองโรคอื่นๆ (46)

2.2 ระดับของการรวมความเสี่ยงและงบประมาณ (risk and fund pools)

ระดับการรวมความเสี่ยงของระบบประกันสุขภาพของประเทศสหรัฐอเมริกาขึ้นอยู่กับสิทธิประกันสุขภาพของผู้เอาประกัน และไม่ได้มีความจำเพาะกับการเจ็บป่วยเป็นกลุ่มโรคหายาก โดยที่ประชาชนส่วนใหญ่ซึ่งซื้อประกันสุขภาพเอกชนจะมีการรวมความเสี่ยงในกลุ่มที่ซื้อประกันจากบริษัทเดียวกันซึ่งการบริหารจัดการประกันสุขภาพของประกันสุขภาพเอกชนมักจะจัดการภายในรัฐเดียวกัน risk pool ของผู้ซื้อประกันสุขภาพเอกชนจึงจำกัดอยู่ในกลุ่มประชาชนที่ซื้อประกันของบริษัทหนึ่งในรัฐนั้นๆ

ผู้ที่ได้รับสิทธิ Medicaid ก็เป็นการบริหารจัดการของรัฐบาลของรัฐต่างๆ โดยจำกัดเฉพาะกลุ่มกลุ่มผู้มีรายได้น้อย ผู้พิการ ผู้สูงอายุ คนตาบอด หญิงตั้งครรภ์ เด็ก และคู่แต่งงานที่ยังไม่มีบุตร risk pool จึงเป็นประชากรกลุ่มนี้ภายในรัฐนั้นๆ

ผู้ที่ได้รับสิทธิ Medicare เป็นการบริหารจัดการโดยรัฐบาลกลางให้แก่กลุ่มผู้สูงอายุ และผู้ป่วยโรคไตขั้นสุดท้าย ครอบคลุมประชากร 16.3% ในปี 2015 เนื่องจากระดับในการบริหารจัดการอยู่ที่รัฐบาลกลาง จึงอาจถือได้ว่า Medicare เป็น risk pool ที่ใหญ่ที่สุดของระบบประกันสุขภาพในประเทศสหรัฐอเมริกา (35, 54)

2.3 รูปแบบการซื้อบริการ (purchasing)

การซื้อบริการขึ้นอยู่กับประกันสุขภาพนั้นๆ ซึ่งมีทั้งการซื้อแบบ fee-for-service, capitation และ pay-for-performance สำหรับผู้ป่วยนอกจากการจ่ายค่าธรรมเนียมการประกันสุขภาพ (insurance premium) แล้ว ยังจำเป็นต้องจ่ายค่าบริการส่วนแรก (deductible) การร่วมจ่ายรายครั้งเมื่อเข้ารับบริการ (co-payment) การร่วมจ่ายตาม % ของค่าบริการ (co-insurance) ซึ่งเกือบทุกประกันสุขภาพจะมีระบบการจ่ายในลักษณะนี้ แต่จะมีอัตราการจ่ายของแต่ละส่วนและเงื่อนไขการจ่ายที่แตกต่างกันออกไป (35)

ประเทศสหรัฐอเมริกามีหน่วยงานที่เกี่ยวข้องกับการดูแลรักษาผู้ป่วยโรคหายากที่สำคัญๆ หลายหน่วยงาน ดังนี้

ชื่อหน่วยงาน	National Organization for Rare Disorders (NORD)
ลักษณะขององค์กร	เอกชน ไม่แสวงหากำไร
การก่อตั้งองค์กร	เกิดจากการรวมตัวของผู้ป่วยที่เคลื่อนไหวเพื่อสนับสนุน Orphan Drug Act

	(1983)
แหล่งที่มาของ งบประมาณ	- งบประมาณตามสัญญาเงินทุน - เงินบริจาค เช่น การบริจาคการกุศลของบุคคล องค์กรและบริษัทต่างๆ เงินสนับสนุนสำหรับโครงการให้ความช่วยเหลือผู้ป่วย - ค่าธรรมเนียมสมาชิกรายบุคคลและสมาชิกองค์กร และเงินจากการระดมทุน - รายได้จากมูลนิธิและทุนการศึกษาขององค์กร - กิจกรรมระดมทุน เช่น งาน Gala dinner ประจำปี
การซื้อบริการดูแล รักษาผู้ป่วย	มีการช่วยเหลือค่ารักษาพยาบาล ผ่าน Patient Assistance Programs ณ ปัจจุบันสามารถให้การช่วยเหลือได้ 53 โรค โดยให้การช่วยเหลือในค่าใช้จ่ายต่อไปนี้ - ด้านบริการทางการแพทย์ที่ไม่อยู่ในความคุ้มครองของประกัน - การให้ความช่วยเหลือด้านยาโดยไม่คิดค่าใช้จ่ายสำหรับผู้ป่วยที่ไม่มีประกัน - การให้ความช่วยเหลือด้านการเงินพร้อมกับเบี้ยประกัน ความช่วยเหลือด้านค่าเบี้ยประกันที่ผู้ป่วยต้องจ่ายร่วม (Co-pays) - ให้ความช่วยเหลือในการเดินทางและที่พักสำหรับผู้ป่วยที่จะต้องเดินทางมาเข้าร่วมการทดลองทางคลินิกหรือการเข้ารับการรักษากับแพทย์ - การขยายการเข้าถึงการได้รับยาซึ่งมีอยู่อย่างจำกัดเพื่อการรักษาของผู้ป่วย เนื่องจากผู้ป่วยโรคร้ายบางโรคอาจจะยังไม่มียาที่ได้รับการอนุมัติสำหรับใช้ในรักษา ดังนั้นผู้ป่วยจึงอาจจะได้รับประโยชน์จากการเข้าร่วมในการวิจัยตัวยาใหม่ การให้การช่วยเหลือแตกต่างกันไปในแต่ละโรค (เช่น บางโรคช่วยเฉพาะค่ายา บางโรคช่วยทั้งค่ายาและค่าธรรมเนียมประกันสุขภาพ เป็นต้น) ผู้ขอความช่วยเหลือต้องสมัครรับความช่วยเหลือ โดยผู้ได้รับคัดเลือกจะได้รับการช่วยเหลือครั้งละ 1 ปี และสามารถสมัครขอความช่วยเหลือใหม่ได้ในปีถัดไป ผู้ป่วยที่สามารถได้รับความช่วยเหลือจากโครงการของ NORD ต้องมีคุณสมบัติดังนี้ - ผู้ป่วยจะต้องมีการวินิจฉัยแล้วว่าเหมาะสมหรือมีข้อมูลอ้างอิงจากแพทย์ - ผู้ป่วยต้องอาศัยอยู่ในสหรัฐอเมริกา - ผู้ป่วยมีคุณสมบัติตามเกณฑ์การช่วยเหลือด้านการเงินของ NORD ผ่าน Patient Assistance Programs ที่ได้อธิบายไปแล้วข้างต้น โดยเป็นการช่วยเหลือให้ได้ใช้ยา การวินิจฉัย และการจัดการให้ผู้ป่วยเข้าสู่การศึกษาวิจัยทาง
การจัดหาและการ รักษาผู้ป่วย	

บริการ	คลินิก ทำหน้าที่เป็นองค์กรร่มข่าย (umbrella organization) สำหรับดูแลกลุ่มหรือองค์กรในเครือข่ายที่ให้ความช่วยเหลือผู้ป่วยและครอบครัวของผู้ป่วยโรคหายากในประเด็นดังต่อไปนี้ - แหล่งข้อมูลโรคหายาก เกี่ยวกับ งานวิจัยทางคลินิก ข้อมูลสำหรับแพทย์ ข้อมูลสำหรับผู้ป่วยและบุคคลทั่วไป และประกันสุขภาพ - โครงการให้ความช่วยเหลือผู้ป่วยโรคหายาก (Patient Assistance Program) ด้านการเงิน และการเข้าถึงการรักษา วินิจฉัย โครงการวิจัยทางคลินิก - เป็นผู้สนับสนุนหลักของกิจกรรมวันโรคหายาก (Rare Disease Day) เพื่อการสร้างความตระหนักเรื่องโรคหายากให้ประชาชนได้รับรู้อย่างกว้างขวางมากยิ่งขึ้น - แหล่งรวบรวมข้อมูลองค์กรเกี่ยวกับโรคหายากอื่นๆ ทั่วโลก - ทำหน้าที่เป็นร่มข่ายให้กับองค์กรสมาชิก - ทำหน้าที่เป็น organizer ให้กับอุตสาหกรรมทางการแพทย์ และผู้เชี่ยวชาญด้านโรคหายากในการวิจัยและพัฒนาการรักษาใหม่ๆ ผ่าน Corporate Council - เคลื่อนไหวเพื่อสนับสนุนนโยบายเกี่ยวกับโรคหายาก
บุคลากร	ทีมแพทย์และผู้เชี่ยวชาญสาขาต่างๆ
สถานบริการ	มีสำนักงานใหญ่ที่รัฐ Connecticut และมี 2 สำนักงานย่อยที่ Washington DC และรัฐ Massachusetts
ที่มาของข้อมูล	(9, 55, 56)
ชื่อหน่วยงาน ลักษณะขององค์กร การก่อตั้งองค์กร แหล่งที่มาของงบประมาณ การซื้อบริการดูแลรักษาผู้ป่วย การจัดหายาและการรักษาผู้ป่วย	National Center for Advancing Translational Sciences (NCATS) เป็นหน่วยงานภายใต้ NIH ก่อตั้งอย่างเป็นทางการเมื่อปี 2012 งบประมาณจากรัฐบาลกลาง - -

บริการ	กระตุ้นให้เกิด นวัตกรรมการวิจัยและเทคโนโลยี เพื่อพัฒนาการรักษา วินิจฉัยโรค และการนำเทคโนโลยีไปใช้ให้มีความรวดเร็วและประหยัดต้นทุนในการพัฒนา เทคโนโลยีนั้นๆ โดยการสร้างเครือข่ายกับนักวิจัย และภาคเอกชน ให้ทุนแก่นักวิจัย ภาคเอกชน ในการวิจัยพัฒนาการรักษา และการจัดอบรมต่างๆ
บุคลากร ที่มาของข้อมูล	นักวิทยาศาสตร์ทางการแพทย์และทีมสหสาขาวิชาชีพ (57)

ชื่อหน่วยงาน

Rare Diseases Clinical Research Network (RDCRN)

ลักษณะขององค์กร

โครงการภายใต้การกำกับดูแลของ NCATS

การก่อตั้งองค์กร

ถูกจัดตั้งขึ้นโดยสำนักงานวิจัยโรคหายาก Office of Rare Diseases Research (ORDR) ในปี 2003 ซึ่งปัจจุบัน ORDR อยู่ภายใต้การกำกับดูแลของ NCATS

แหล่งที่มาของ

ได้รับทุนวิจัยจาก NIH ผ่าน ORDR และ NCATS

งบประมาณ

การซื้อบริการดูแล

-

รักษาผู้ป่วย

การจัดหาและการ

การจัดให้ผู้ป่วยมีโอกาสได้รับการรักษาผ่านการเข้าร่วมโครงการวิจัยทางคลินิก เกี่ยวกับการรักษาโรคหายาก

รักษาผู้ป่วย

บริการ

พัฒนางานวิจัยทางการแพทย์ที่เกี่ยวกับโรคหายาก โดยการให้การสนับสนุนด้านการทำงานร่วมกันทางคลินิก และการลงทะเบียนการวิจัยและแลกเปลี่ยนข้อมูล ปัจจุบัน RDCRN กำลังมีงานวิจัยด้านโรคหายากมากกว่า 200 โรค โดยมีศูนย์คลินิกจำนวน 267 ศูนย์ ที่มีผู้ป่วยเข้าร่วมในงานวิจัยเป็นจำนวน 43,845 คน ซึ่งผู้ป่วยสามารถที่จะเข้ารับการสนับสนุนได้โดย

- ผู้ป่วยที่จะเข้าร่วมการลงทะเบียนได้จะต้องเป็นผู้ป่วยในสหรัฐอเมริกาและในประเทศที่มีได้เข้าร่วมการลงทะเบียนติดต่อกันไว้
- การลงทะเบียนผู้ป่วยสามารถลงทะเบียนผ่านเว็บไซต์ <https://www.rarediseasesnetwork.org/registry/index.htm> โดยจะต้องระบุชื่อโรคหายากที่ต้องการจะได้รับความช่วยเหลือ

เมื่อผู้ป่วยลงทะเบียนแล้วผู้ป่วยจะได้รับ ข้อมูล ข่าวสาร และกิจกรรมจากกลุ่มผู้สนับสนุนผู้ป่วย พร้อมทั้งได้รับโอกาสแบ่งปันข้อมูลเกี่ยวกับโรคหายากของผู้ป่วยให้กับนักวิจัยและกลุ่มผู้สนับสนุนผู้ป่วย และยังมีโอกาสที่จะได้รับการติดต่อโดยตรงจากนักวิจัยเพื่อเข้าร่วมการศึกษารายการภายหลังการลงทะเบียนแล้วผู้ป่วย

บุคลากร นักวิทยาศาสตร์ทางการแพทย์และทีมสหสาขาวิชาชีพ
ที่มาของข้อมูล (58)

ชื่อหน่วยงาน	Genetic and Rare Diseases Information Center (GARD)
ลักษณะขององค์กร	โครงการของ NCATS
การก่อตั้งองค์กร	เป็นศูนย์ที่อยู่ภายใต้การกำกับดูแลของ National Center for Advancing Translational Sciences (NCATS)
แหล่งที่มาของงบประมาณ	ได้รับเงินทุนจาก NIH ผ่าน NCATS และ the National Human Genome Research Institute (NHGRI)
การซื้อบริการดูแล	-
รักษาผู้ป่วย	-
การจัดหายาและการรักษาผู้ป่วย	-
บริการ	เพื่อให้ผู้ป่วย ครอบครัวและแพทย์หรือผู้เชี่ยวชาญด้านการแพทย์อื่นๆ เข้าถึงข้อมูลปัจจุบันและข้อมูลที่เข้าใจง่ายเกี่ยวกับโรคหายากหรือโรคทางพันธุกรรม สามารถค้นหาข้อมูลเกี่ยวกับ • คู่มือให้คำแนะนำทั่วไปแก่ผู้ป่วย ครอบครัวและเพื่อนๆ • คู่มือสำหรับผู้เชี่ยวชาญด้านการดูแลสุขภาพ (โรคหายาก) • คู่มือสำหรับนักวิจัย เพื่อค้นหาแหล่งเงินทุนต่างๆ ที่ให้การสนับสนุนงานวิจัยด้านโรคหายาก • แหล่งความรู้เกี่ยวกับโรคหายากหรือโรคทางพันธุกรรมให้กับครูผู้สอนและนักเรียน
บุคลากร	ทีมแพทย์และผู้เชี่ยวชาญสาขาต่างๆ
ที่มาของข้อมูล	(59)

ตารางที่ 4 สรุปเหตุการณ์สำคัญเกี่ยวกับการบริหารจัดการของโรคหายากในสหรัฐอเมริกา (16, 38)

ปี	เหตุการณ์
1970	ได้มีความร่วมมือกันอย่างไม่เป็นทางการของกลุ่มองค์กรต่างๆ ให้การสนับสนุนการดำเนินงานที่มีความจำเป็นต่อการพัฒนาสำหรับอาการป่วยที่พบได้ยาก
1975	คณะกรรมการของ Interagency federal government ได้เผยแพร่รายงานที่อธิบายถึงสถานะปัญหาของยาที่ไม่มีคัมค่าในการผลิตเพื่อจำหน่ายและเสนอแนะแนวทางในการศึกษา

ปี	เหตุการณ์
	ต่อไปในอนาคต
1978	รัฐสภาได้จัดตั้งคณะกรรมการสำหรับควบคุมโรค Huntington พร้อมทั้งติดตามผล
1979	คณะกรรมการร่วมระหว่าง FDA และ NIH ได้ออกรายงาน Significant Drugs of Limited Commercial Value
1979-1980	ผู้นำขององค์กรผู้ป่วยโรคหายากได้สร้างความร่วมมือเพื่อให้การสนับสนุนร่วมกันภายใต้กฎหมายในการสนับสนุนการพัฒนาการรักษาให้กับผู้ป่วยโรคหายาก
1980-1982	คณะรัฐสภาได้รับฟังความคิดเห็นเพื่อศึกษาเกี่ยวกับปัญหาของยารักษาโรคหายากมากขึ้น
1983	ได้มีการออกกฎหมาย Orphan Drug Act การจัดตั้งองค์กร National Organization for Rare Disorders (NORD) FDA ได้อนุมัติยากำพร้าครั้งแรกจำนวน 2 ชนิด
1984	รัฐสภาได้มีการแก้ไข Orphan Drug Act ปรับเปลี่ยนนิยามของโรคหายาก มีการจัดตั้งคณะกรรมการแห่งชาติสำหรับโรคหายาก เพื่อประเมินการทำงานของ NIH หน่วยงานรัฐอื่นๆ และหน่วยงานเอกชนในการพัฒนายา
1987	NORD ได้จัดตั้งโครงการให้ความช่วยเหลือให้ผู้ป่วยได้รับยาที่พวกเขาไม่สามารถจ่ายหรือ ไม่ได้อยู่ในความคุ้มครองของประกัน
1989	คณะกรรมการแห่งชาติได้รายงานปัญหาของโรคหายาก (National Commission Issues Report) จากประสบการณ์ของผู้ป่วยและครอบครัวที่ได้รับผลกระทบ
1990	รัฐสภาได้มีการอนุมัติกฎหมายที่ “Safe Medical Devices Act”
1992	รัฐสภาได้ยกเลิกการจ่ายค่าธรรมเนียมสำหรับผลิตภัณฑ์ยาและผลิตภัณฑ์ชีวภาพสำหรับผู้ให้ ให้การสนับสนุนการวิเคราะห์ยากำพร้า
1993	Office of Rare Diseases ได้ถูกจัดตั้งขึ้นภายในสำนักงานของ NIH
2002	มีการอนุมัติกฎหมาย Rare Disease Act
2007	ได้มีการแก้ไข FDA Act รวมทั้ง Pediatric Medical Device Safety and Improvement Act เพื่อเป็นการสร้างแรงจูงใจให้กับภาคอุตสาหกรรมและนักวิจัยในการออกแบบเครื่องมือ ทางการแพทย์สำหรับเด็ก
2008	รัฐสภาได้ออกกฎหมาย Genetic Information Nondiscrimination Act เพื่อห้ามการ เลือกปฏิบัติในการประกันสุขภาพและการจ้างงานจากข้อมูลทางพันธุกรรม
2009	NIH ได้จัดโครงการ Therapeutics for Rare and Neglected Diseases Program และได้ขยายการจัดโครงการการสร้างเครือข่ายวิจัยทางคลินิกของโรคหายาก NORD ได้เปิดตัวโครงการวันโรคหายาก (Rare Diseases Day) ในสหรัฐอเมริกา
2012	ออกกฎหมาย FDA Safety and Innovation Act ซึ่งเป็นกฎหมายที่เกี่ยวข้องกับกฎหมาย

ปี	เหตุการณ์
ยากำพร้าสำหรับกลุ่มผู้ป่วยโรคหายาก ในแง่ของกระบวนการพิจารณา	

สรุป

ระบบสุขภาพเพื่อดูแลผู้ป่วยโรคหายากในประเทศสหรัฐอเมริกาสามารถสรุปได้ดังนี้

1. ด้านการอภิบาลระบบ (stewardship)

สำหรับกฎหมายที่เกี่ยวข้องที่สำคัญประกอบด้วย Orphan Drug Act (1983), Rare Diseases Act (2002) และ Food and Drug Administration Safety and Innovation Act (2012) กฎหมาย Orphan Drug Act ถือเป็นกฎหมายฉบับแรกของโลกที่เกี่ยวข้องกับโรคหายากและมีการกำหนดนิยามโรคหายากไว้ในกฎหมายฉบับนี้ ในภาพรวมกฎหมายของอเมริกานั้นการมุ่งเน้นให้ภาคธุรกิจยามาสนใจผลิตยาสำหรับโรคหายาก (orphan drug) และสนับสนุนศูนย์วิจัยให้ทำวิจัยพัฒนายาสำหรับโรคหายาก สำหรับกฎหมายที่ช่วยด้านการเข้าถึงบริการ คือ Patient Protection and Affordable Care Act (2010) ซึ่งเป็นกฎหมายเพิ่มการเข้าถึงบริการในภาพรวมไม่ได้จำเพาะต่อโรคหายาก

ระบบข้อมูลเกี่ยวกับโรคหายากในอเมริกามีอยู่ 2 ลักษณะ คือ ระบบทะเบียนโรคหายากที่ประกอบด้วยข้อมูลของผู้ป่วยรายบุคคล Rare Diseases Registry (RaDaR) และระบบฐานข้อมูลที่รวบรวมข้อมูลเกี่ยวกับโรคหายากไว้ Genetic and Rare Diseases Information Center (GARD) สำหรับฐานข้อมูลรายบุคคลมีความพยายามจะรวมข้อมูลผู้ป่วยทุกโรคไว้ในฐานข้อมูลเดียวกันแต่พบปัญหาในทางเชื่อมโยงทำให้ไม่สามารถทำได้ในทางปฏิบัติ

2. ด้านการคลังสุขภาพ (financing) สำหรับโรคหายาก

ค่าใช้จ่ายด้านสุขภาพของอเมริกาในภาพรวมเป็นค่าใช้จ่ายจากภาคเอกชนในสัดส่วนสูงกว่าภาครัฐ โดยประชาชนส่วนใหญ่ซื้อประกันสุขภาพเอกชน สำหรับผู้ป่วยโรคหายากยังคงจำเป็นต้องพึ่งพาระบบประกันสุขภาพของภาครัฐ ได้แก่ Medicare และ Medicaid ส่วนที่สำคัญของ Medicare ที่ผู้ป่วยโรคหายากพึ่งพา คือ Medicare Part D ซึ่งเป็นการสนับสนุนค่ายา orphan drugs หลายตัว ซึ่งกฎหมาย Patient Protection and Affordable Care Act (2010) ส่งผลให้มีการสนับสนุนค่าใช้จ่ายเพิ่มเติมในช่วง coverage gap ของ Medicare Part D ส่วนเงื่อนไขในการจ่ายค่าบริการแก่สถานบริการขึ้นอยู่กับเงื่อนไขของประกันที่ผู้ป่วยใช้ซึ่งมีระบบการจ่ายที่หลากหลาย

3. ด้านการให้บริการ (provision) แก่ผู้ป่วยโรคหายาก

มีการจัดตั้งศูนย์ความเป็นเลิศ (centers of excellence) ในระดับภูมิภาคขึ้นเพื่อทำวิจัย พัฒนาการ ป้องกัน ควบคุม วินิจฉัย และรักษาโรคหายาก ผ่านการสนับสนุนจาก Office of Rare Diseases Research ซึ่งถูกจัดตั้งภายใต้กฎหมาย Rare Diseases Act (2002) อย่างไรก็ตาม การเข้ารับบริการของผู้ป่วยจะขึ้นอยู่กับเงื่อนไขประกันสุขภาพที่ผู้ป่วยมี ผู้ป่วยยังสามารถขอความช่วยเหลือจาก Patient Assistance Programs ของ NORD ซึ่งเป็นองค์กรเอกชนไม่แสวงหากำไร ให้ได้ใช้ยา การวินิจฉัย และเข้าถึงการศึกษาวิจัยทางคลินิก ได้

4. ด้านทรัพยากร (resource generation) ของภาครัฐและเอกชน

งบประมาณจากภาครัฐที่สนับสนุนการให้บริการผู้ป่วยโรคหายากผ่านช่องทางการสนับสนุนศูนย์ความเป็นเลิศเกี่ยวกับโรคหายากตามกลไกของกฎหมาย Rare Diseases Act (2002) และระบบประกันสุขภาพ Medicare และ Medicaid ที่มีการใช้งบประมาณทั้งจากรัฐบาลกลางและรัฐบาลท้องถิ่นของรัฐ งบประมาณจากภาคเอกชนผ่านการระดมทุนขององค์กรในเครือข่ายของ NORD มีการช่วยเหลือผู้ป่วยผ่าน Patient Assistance Programs

ญี่ปุ่น (Japan)

ข้อมูลพื้นฐาน

จำนวนประชากร 126,994,511 คน (ข้อมูลปี 2016) (34)

รายได้ต่อหัวประชากร 38,900.57 USD (ข้อมูลปี 2016) (34)

ค่าใช้จ่ายด้านสุขภาพ 10.22% ของ GDP สัดส่วนค่าใช้จ่ายภาครัฐ 84.1% ของค่าใช้จ่ายด้านสุขภาพทั้งหมด สัดส่วนค่าใช้จ่าย out-of-pocket คิดเป็น 12.9% ของค่าใช้จ่ายด้านสุขภาพทั้งหมด (ข้อมูลปี 2014) (34)

ระบบประกันสุขภาพ ประชาชนชาวญี่ปุ่นรวมถึงผู้อยู่อาศัยตามกฎหมายทุกคนต้องทำประกันสุขภาพกับผู้ให้บริการรายใดรายหนึ่งภายใต้ Statutory Health Insurance System (SHIS) ซึ่งกำกับดูแลโดยรัฐบาลกลางและดำเนินการโดยรัฐบาลท้องถิ่น โดยรัฐบาลกลางเป็นผู้กำหนดอัตราค่าบริการ กำหนดชุดสิทธิประโยชน์ และให้การสนับสนุนด้านงบประมาณแก่ รัฐบาลท้องถิ่น ผู้ให้บริการประกันสุขภาพ และผู้ให้บริการทางการแพทย์ ประชาชนร่วมจ่าย 30% ของค่ารักษา ยกเว้นกลุ่มเด็ก ผู้สูงอายุ และผู้มีรายได้ต่ำ (จ่าย 10-20%) ประกันสุขภาพของเอกชนนั้นเป็นเพียงส่วนเสริมประกันสุขภาพที่รัฐบาลจัดการให้ (60)

ประเทศญี่ปุ่นเป็นประเทศที่มีประชากรประมาณ 127 ล้านคน เป็นประเทศรายได้สูง สำหรับค่าใช้จ่ายด้านสุขภาพเฉลี่ยต่อคนต่อปีของประเทศญี่ปุ่นนั้นใกล้เคียงกับประเทศรายได้สูงอื่นๆ เช่น อังกฤษ แคนาดา เยอรมันนี เป็นต้น (36)

สำหรับสถานการณ์เกี่ยวกับโรคหายากในประเทศญี่ปุ่นนั้น ในปี 2015 พบว่า มีผู้ป่วย 1.5 ล้านคน ที่เบิกเงินค่ารักษาพยาบาลที่ใช้ในการรักษาโรคหายาก ซึ่งในประเทศสหรัฐญี่ปุ่นใช้นิยามว่าเป็นโรคที่มีจำนวนผู้ป่วยน้อยกว่า 50,000 คน

ในประเทศญี่ปุ่น โรคหายากในตอนแรกเริ่มถูกจัดอยู่ในกลุ่มโรค “Intractable diseases” หรือ “Nan-Byo” ในภาษาญี่ปุ่น โดยภาวะความผิดปกติแรกที่ถูกรับรองว่าเป็นโรคกลุ่มนี้ คือ Subacute Myelo-Optico-Neuropathy (SMON) ในปี ค.ศ.1958 ช่วงหลังสงครามโลกครั้งที่ 2 (61)

ในปี ค.ศ.1972 Ministry of Health, Labor and Welfare ได้ดำเนินการตาม National Program on Rare and Intractable Diseases ซึ่งเป็นส่วนหนึ่งของระบบสาธารณสุขญี่ปุ่นซึ่งถือเป็นโครงการระดับชาติที่เป็นทางการโครงการแรกของโลกที่เกี่ยวข้องกับการจัดการโรคหายาก (62, 63) ในปี 1972 คำนิยามที่ใช้สำหรับโรคกลุ่มนี้ คือ โรคที่ไม่ทราบสาเหตุ ไม่มีการรักษาที่ชัดเจน มีความเสี่ยงที่จะเกิดความทุพพลภาพสูง และก่อให้เกิดภาระแก่ทั้งบุคลากรทางการแพทย์และครอบครัวของผู้ป่วย จะสังเกตว่าคำนิยามนี้ยังไม่ได้กำหนดเกณฑ์เกี่ยวกับความหายากของโรค

ในปี 1995 Ministry of Health, Labor and Welfare ได้เพิ่มนิยามให้รวมถึงโรคตามนิยามข้างต้นที่มีจำนวนผู้ป่วยรวมน้อยกว่า 50,000 คน (25, 64) การพิจารณาว่าโรคใดเป็นโรคหายากนั้นถูกกำหนดโดย

Pharmaceutical Affairs and Food Sanitation Council ซึ่งเป็นกลุ่มผู้เชี่ยวชาญที่ทำหน้าที่เป็นที่ปรึกษาให้กับ Ministry of Health, Labor and Welfare ข้อมูล ณ เดือนมีนาคม 2018 มีภาวะที่ถูกระบุเป็นโรคหายากในญี่ปุ่นทั้งสิ้น 330 โรค (65, 66)

ในปี 2013 ได้มีการปรับปรุงเนื้อหา National Program on Rare and Intractable Diseases ที่ออกในปี 1972 โดยยึดหลักกลยุทธ์สำคัญ 3 ประการ คือ 1. พัฒนากลยุทธ์ในการดูแลและรักษาโรคหายาก 2. สร้างระบบการจ่ายค่ารักษาพยาบาลให้แก่ผู้ป่วยโรคหายากอย่างเป็นธรรม 3. สร้างความเข้าใจแก่สังคมและสนับสนุนการมีส่วนร่วมในสังคมของผู้ป่วยโรคหายาก (67)

หลังจากการดำเนินการตามแผนนโยบายดังกล่าวในปี 1972 แล้ว ได้มีการออกกฎหมาย มาตรการนโยบายที่สำคัญในการจัดการโรคหายาก ได้แก่ Specified Disease Treatment Research Program ในปี 1972, การแก้ไขกฎหมาย Orphan Drug Regulation ในปี 1993, การจัดตั้ง Intractable Disease Information Center ในปี 1997, โครงการ Bases for Early and Exploratory Clinical Trials in Specific Research Areas ในปี 2011, การปรับปรุงแก้ไข National Program on Rare and Intractable Diseases ในปี 2013, การออกกฎหมาย Intractable Disease Health Care Act (2015) เป็นต้น

1. การอภิบาลระบบ (stewardship)

1.1 กฎหมาย (legislation)

1.1.1 Revised Orphan Drug regulation (1993)

มาจากการแก้ไข Pharmaceutical Affairs Act และ Drug Fund for Adverse Reaction Relief and Research Promotion Act ในปี 1993 ซึ่งเนื้อหาสำคัญของกฎหมาย คือ เมื่อยาตัวใดได้รับการพิจารณาว่าเป็นยากำพร้าโดย Pharmaceutical Affairs and Food Sanitation Council แล้วนั้น บริษัทผู้พัฒนายาจะได้รับผลประโยชน์จากการพัฒนายา ดังนี้

- สนับสนุนงบประมาณในการทำวิจัยสูงสุด 50% ของต้นทุน
- ให้สิทธิพิเศษแก่บริษัทผู้ผลิตยาเป็นเวลา 10 ปี ในการขายยากำพร้าที่ผลิตขึ้นแต่เพียงผู้เดียว
- สิทธิพิเศษทางภาษี tax credit 15% ของต้นทุนของการทำวิจัย
- ลดภาษีนิติบุคคลแก่บริษัท สูงสุด 14%
- ระบบการพิจารณาอนุมัติยาที่เร็วกว่าปกติ
- ฟรีค่าธรรมเนียมในการยื่นขอพัฒนายา

1.1.2 การแก้ไข Services and Supports for Persons with Disabilities Act (2005) ในปี 2012

การแก้ไขกฎหมายฉบับนี้ในปี 2012 ทำให้นิยามของ person with disabilities รวมถึงกลุ่มผู้ป่วยโรคหายากไปด้วย ซึ่งส่งผลให้รัฐบาลท้องถิ่นมีความรับผิดชอบในจัดโครงการเพื่อดูแลผู้ป่วยโรคหายาก รวมถึงการช่วยเหลือในการช่วยผู้ป่วยโรคหายากในการหางานทำด้วย (63)

1.1.3 Intractable Disease Health Care Act (2015)

กฎหมายฉบับนี้ซึ่งมีผลในปี 2015 ทำให้เกิดการจัดสรรงบประมาณเพื่อสนับสนุนค่ารักษาผู้ป่วยโรคหายาก โดยเป็นการร่วมส่งเงินเข้ากองทุนระหว่างรัฐบาลกลาง และรัฐบาลท้องถิ่น นอกจากนี้ยังมีกลไกในการสนับสนุนการวิจัยเพื่อการเข้าใจกลไกการเกิดโรค การวินิจฉัยและรักษาโรคหายากซึ่งเป็นผลจากกฎหมายฉบับนี้เช่นกัน (61, 64, 68)

1.2.4 แผนงานของรัฐบาลที่เกี่ยวข้อง

แผนงาน National Program on Rare and Intractable Diseases ของรัฐบาลญี่ปุ่นในปี 1972 ถือเป็นจุดเริ่มต้นของการดูแลผู้ป่วยโรคหายากของประเทศญี่ปุ่น โดยเริ่มมีการกำหนดนิยามของโรคในกลุ่มนี้แม้ในตอนแรกเริ่มจะไม่ได้มีการกำหนดเกณฑ์ความหายากไว้ก็ตาม นอกจากนี้ในปีเดียวกันยังมีการจัดตั้ง Specified Disease Treatment Research Program ซึ่งเป็นจุดเริ่มต้นของการสนับสนุนงานวิจัยเกี่ยวกับโรคหายากอย่างเป็นระบบ ในปี 2011 ได้มีโครงการสนับสนุนงานวิจัยเพื่อพัฒนาการรักษา และเครื่องมือทางการแพทย์ของประเทศญี่ปุ่น คือ Bases for Early and Exploratory Clinical Trials in Specific Research Areas ซึ่งทางโครงการได้เลือก 5 สถาบันที่จะเป็นศูนย์วิจัยในการบุกเบิกการพัฒนาการรักษาโรคเฉพาะด้าน โดย 4 สถาบันเน้นการพัฒนายา และอีก 1 สถาบันเน้นการพัฒนาอุปกรณ์ทางการแพทย์ โดยที่สถาบัน Keio University Hospital และ University of Tokyo Hospital ซึ่งเป็น 2 ใน 5 สถาบันที่ถูกเลือกได้มีแผนการที่ชัดเจนในการพัฒนาการรักษาโรคหายาก (63, 67)

ในปี 2013 ได้มีการปรับปรุงเนื้อหา National Program on Rare and Intractable Diseases ที่ออกในปี 1972 โดยยึดหลักกลยุทธ์สำคัญ 3 ประการ คือ 1. พัฒนากลยุทธ์ในการดูแลและรักษาโรคหายาก 2. สร้างระบบการจ่ายค่ารักษาพยาบาลให้แก่ผู้ป่วยโรคหายากอย่างเป็นธรรม 3. สร้างความเข้าใจแก่สังคมและสนับสนุนการมีส่วนร่วมในสังคมของผู้ป่วยโรคหายาก (67)

1.2 ระบบข้อมูล (information system)

1.2.1 ทะเบียนผู้ป่วยโรคหายากระดับชาติ

เนื่องจากระบบหลักประกันสุขภาพของประเทศญี่ปุ่นประกอบด้วย Intractable Disease Health Care Act (2015) ค่ารักษาพยาบาลของผู้ป่วยโรคหายากจะได้รับการสนับสนุนผ่านระบบหลักประกันสุขภาพ

ประเทศญี่ปุ่นจึงใช้ข้อมูลการเบิกจ่ายของผู้ป่วยกลุ่มนี้เป็นทะเบียนผู้ป่วยโรคหายากระดับชาติ โดยผู้ป่วยจะยื่นขอรับการสนับสนุนจากศูนย์บริการสุขภาพในพื้นที่ ศูนย์บริการสุขภาพจะส่งต่อข้อมูลนี้ให้กับรัฐบาลท้องถิ่นเพื่อนำข้อมูลเข้าสู่ระบบ ซึ่งยังพบปัญหาว่ารัฐบาลท้องถิ่นในบางพื้นที่ไม่ยอมส่งข้อมูลเข้าสู่ระบบ

ข้อมูลในระบบทะเบียนจะมีการแลกเปลี่ยนกับเครือข่ายนักวิจัยที่ทำงานวิจัยเกี่ยวกับโรคหายากที่ผ่านการพิจารณาข้อเสนอโครงการวิจัยจาก Ministry of Health, Labor and Welfare แล้ว และหลังจาก Intractable Disease Health Care Act (2015) มีผล ข้อมูลผู้ป่วยจะถูกแลกเปลี่ยนระหว่างผู้ให้บริการที่อยู่ในท้องถิ่นเดียวกันได้ (61, 64)

1.2.2 Intractable Disease Information Center ในปี 1997

ศูนย์ข้อมูลผู้ป่วยโรคหายากถูกจัดตั้งขึ้นในปี 1997 โดยมีวัตถุประสงค์เพื่อเผยแพร่ข้อมูลเกี่ยวกับโรคหายากสู่สาธารณะ รวมทั้งผู้ป่วย ผู้ให้บริการทางการแพทย์ นักวิจัย และบริษัทยา การจัดตั้งศูนย์ข้อมูลมาจากความร่วมมือระหว่าง Ministry of Health, Labor and Welfare และ Japan Intractable Diseases Research Foundation ข้อมูลต่างๆ ถูกเผยแพร่ผ่าน website: <http://www.nanbyou.or.jp/> โดยข้อมูลส่วนใหญ่เป็นภาษาญี่ปุ่นเท่านั้น (64, 69)

1.2.3 โครงการ Enhanced International Information Exchange

รัฐบาลญี่ปุ่นได้สนับสนุนงบประมาณให้แก่ วารสาร Intractable and Rare Diseases Research (IRDR) เพื่อการตีพิมพ์เผยแพร่งานวิจัยเกี่ยวกับโรคหายากในญี่ปุ่นสู่เครือข่ายนักวิจัยนานาชาติ โดยการสนับสนุนงบประมาณกระทำผ่านโครงการ Japan Society for the Promotion of Science ซึ่งดูแลโดย Ministry of Education, Culture, Sports, Science and Technology (69)

2. ด้านการคลังสุขภาพ (financing)

2.1 แหล่งที่มาของงบประมาณ (revenue collection)

ค่าใช้จ่ายด้านสุขภาพของประเทศญี่ปุ่นคิดเป็น 10.22% ของ GDP สัดส่วนค่าใช้จ่ายภาครัฐ 83.6% ของค่าใช้จ่ายด้านสุขภาพทั้งหมด (ข้อมูลปี 2014) จึงถือว่าแหล่งที่มาของงบประมาณของประเทศญี่ปุ่นมาจากรัฐบาล อย่างไรก็ตามผู้ป่วยจำเป็นต้องจ่ายค่าธรรมเนียมประกันสุขภาพ (insurance premium) เพื่อซื้อแผนการประกันที่รัฐบาลท้องถิ่นจัดให้เช่นกัน (34)

นอกจากนี้ ตาม Intractable Disease Health Care Act (2015) งบประมาณที่ใช้สนับสนุนค่ารักษาพยาบาลของผู้ป่วยโรคหายากก็มาจากการร่วมสนับสนุนของรัฐบาลกลางและรัฐบาลท้องถิ่นเช่นกันทั้งการรักษาพยาบาลโดยทั่วไปและโรคหายากต่างก็ใช้การจัดการผ่านระบบหลักประกันสุขภาพของรัฐ SHIS

ทั้งสิ้น เพียงแต่โดยปกติจะมีการร่วมจ่ายแบบ co-insurance อยู่ที่ 30% ซึ่งผู้ป่วยโรคหายากสามารถเบิกค่ารักษาผ่านกลไกตามระบบการสนับสนุนงบประมาณที่มาจาก Intractable Disease Health Care Act (2015) ได้ (61, 64, 68)

2.2 ระดับของการรวมความเสี่ยงและงบประมาณ (risk and fund pools)

ระดับการรวมความเสี่ยงของระบบประกันสุขภาพของประเทศญี่ปุ่นนั้นอาจถือว่าได้ว่าอยู่ในระดับท้องถิ่น (prefecture) ที่เป็นระดับการปฏิบัติการที่ทำให้บริการประกันสุขภาพของรัฐซึ่งมีประมาณ 3,400 ท้องถิ่นทั่วประเทศ และ risk pool อีกส่วนอาจถือว่าอยู่ในระดับประเทศเนื่องจากรัฐบาลกลางมีการสนับสนุนงบประมาณส่วนหนึ่งเข้ามายังระบบหลักประกันสุขภาพ (60, 68)

2.3 รูปแบบการซื้อบริการ (purchasing)

การซื้อบริการขึ้นอยู่กับประกันสุขภาพนั้นๆ ผู้ซื้อบริการหลักจะเป็นหน่วยงานของรัฐบาลท้องถิ่นโดยผู้ป่วยนอกจะมีการซื้อบริการแบบ fee-for-service โดยที่รัฐบาลเป็นผู้กำหนดอัตราค่าธรรมเนียม สำหรับผู้ป่วยในการซื้อบริการจะแบบ Diagnosis Procedure Combination (DPC) ซึ่งคล้ายกับระบบ Diagnosis-related Groups (DRGs) สำหรับผู้ป่วยนั้นจะมีการจ่ายค่าธรรมเนียมการประกันสุขภาพ (insurance premium) สำหรับซื้อแผนประกันสุขภาพที่รัฐบาลท้องถิ่นจัดให้ และโดยทั่วไปต้องร่วมจ่าย 30% ของค่าบริการ (co-insurance) ซึ่งผู้ป่วยโรคหายากสามารถเบิกค่ารักษาผ่านกลไกตามระบบการสนับสนุนงบประมาณที่มาจาก Intractable Disease Health Care Act (2015) (60, 68)

หน่วยงานที่ดูแลระบบหลักประกันสุขภาพแห่งชาติของญี่ปุ่นมีกลไกในการต่อรองราคาภายในกลุ่มยา กำหนดโดยกำหนดราคาไว้ที่ต้นทุนบวกกำไรอีก 10% (64)

สรุป

ระบบสุขภาพเพื่อดูแลผู้ป่วยโรคหายากในประเทศญี่ปุ่นสามารถสรุปได้ดังนี้

1. ด้านการอภิบาลระบบ (stewardship)

โครงการ National Program on Rare and Intractable Diseases ที่จัดทำตั้งแต่ปี 1972 และมีการปรับปรุงในปี 2013 โดยยึดหลัก 3 ประการ คือ 1. พัฒนากลยุทธ์ในการดูแลและรักษาโรคหายาก 2. สร้างระบบการจ่ายค่ารักษาพยาบาลให้แก่ผู้ป่วยโรคหายากอย่างเป็นธรรม 3. สร้างความเข้าใจแก่สังคมและสนับสนุนการมีส่วนร่วมในสังคมของผู้ป่วยโรคหายาก ถือเป็นโครงการระดับชาติโครงการแรกของโลกที่เกี่ยวข้องกับการดูแลผู้ป่วยโรคหายาก

สำหรับกฎหมายฉบับสำคัญที่เกี่ยวข้องกับการดูแลผู้ป่วยโรคหายาก คือ Revised Orphan Drug Regulation (1993) ซึ่งมีมาตรการจูงใจบริษัทยาในการวิจัยและพัฒนาการรักษาโรคหายาก การแก้ไข Services and Supports for Persons with Disabilities Act (2005) ในปี 2012 ให้ persons with disabilities นั้นรวมถึงผู้ป่วยโรคหายากทำให้ผู้ป่วยมีสิทธิรับสวัสดิการอื่นๆ ของรัฐได้ และ Intractable Disease Health Care Act (2015) ซึ่งทำให้ลดภาระค่ารักษาพยาบาลส่วนที่เป็น co-payment ของผู้ป่วยโรคหายากลงได้

ในประเทศญี่ปุ่น โรคหายากถูกรวมเข้ากับกลุ่มโรค intractable diseases โดยมีนิยาม คือ โรคที่ไม่ทราบสาเหตุ ไม่มีการรักษาที่ชัดเจน มีความเสี่ยงที่จะเกิดความทุพพลภาพสูง และก่อให้เกิดภาระแก่ทั้งบุคลากรทางการแพทย์และครอบครัวของผู้ป่วย หรือโรคที่มีจำนวนผู้ป่วยรวมน้อยกว่า 50,000 คน นิยามนี้ถูกกำหนดโดย Ministry of Health, Labor and Welfare การพิจารณาว่าโรคใดเป็นโรคหายากนั้นถูกกำหนดโดย Pharmaceutical Affairs and Food Sanitation Council ซึ่งทำหน้าที่เป็นที่ปรึกษาให้กับ Ministry of Health, Labor and Welfare

ญี่ปุ่นใช้ข้อมูลการยื่นขอความช่วยเหลือค่ารักษาพยาบาลผ่านศูนย์ประสานงานในท้องถิ่นเป็นระบบทะเบียนผู้ป่วยโรคหายากระดับชาติไปในตัว มีการจัดตั้ง Intractable Disease Information Center ซึ่งได้รวบรวมและเผยแพร่ข้อมูลเกี่ยวกับโรคหายากไว้ที่ <http://www.nanbyou.or.jp/> นอกจากนี้ยังมีการสนับสนุนงบประมาณแก่วารสาร Intractable and Rare Diseases Research (IRDR) เพื่อการตีพิมพ์เผยแพร่งานวิจัยเกี่ยวกับโรคหายากในญี่ปุ่นสู่เครือข่ายนักวิจัยนานาชาติ

2. ด้านการคลังสุขภาพ (financing) สำหรับโรคหายาก

งบประมาณในการรักษาผู้ป่วยโรคหายากนั้นใช้ผ่านระบบหลักประกันสุขภาพตามปกติ ซึ่งประชาชนจ่ายค่าธรรมเนียมประกันสุขภาพที่จัดให้โดยรัฐบาลท้องถิ่น ซึ่งโดยปกติจะต้องมีการร่วมจ่าย co-insurance 30% แต่ผลจากกฎหมาย Intractable Disease Health Care Act (2015) ทำให้ผู้ป่วยโรคสามารถขอสนับสนุนค่าใช้จ่ายส่วนนี้จากรัฐบาลได้

3. ด้านการให้บริการ (provision) แก่ผู้ป่วยโรคหายาก

การให้บริการกระทำผ่านระบบบริการตามปกติ โดยมีศูนย์เชี่ยวชาญเฉพาะด้านโรคหายากภายใต้โครงการ Bases for Early and Exploratory Clinical Trials in Specific Research Areas จำนวน 5 สถาบัน ได้แก่ Keio University Hospital และ University of Tokyo Hospital เป็นต้น

4. ด้านทรัพยากร (resource generation) ของภาครัฐและเอกชน

เนื่องจากระบบการดูแลสุขภาพผู้ป่วยโรคหายากกระทำผ่านระบบหลักประกันสุขภาพที่มีอยู่แล้ว โดยที่มาของงบประมาณ คือ งบประมาณภาครัฐ และประชาชนที่จ่ายเงินซื้อประกันสุขภาพที่จัดโดยรัฐบาลท้องถิ่น

ฟิลิปปินส์ (Philippines)

ข้อมูลพื้นฐาน

จำนวนประชากร 103,320,222 คน (ข้อมูลปี 2016) (34)

รายได้ต่อหัวประชากร 2,951.07 USD (ข้อมูลปี 2016) (34)

ค่าใช้จ่ายด้านสุขภาพ 4.71% ของ GDP สัดส่วนค่าใช้จ่ายภาครัฐ 34.3% ของค่าใช้จ่ายด้านสุขภาพทั้งหมด สัดส่วนค่าใช้จ่าย out-of-pocket คิดเป็น 53.7% ของค่าใช้จ่ายด้านสุขภาพทั้งหมด (ข้อมูลปี 2014) (34)

ระบบประกันสุขภาพ ประชาชนชาวฟิลิปปินส์ประมาณ 85% อยู่ภายใต้ National Health Insurance Program ซึ่งถือเป็นแผนประกันสุขภาพแผนหนึ่งที่รัฐบาลจัดให้ถูกบริหารจัดการโดย Philippine Health Insurance Corporation (PhilHealth) การจ่ายค่าธรรมเนียมประกันสุขภาพครึ่งหนึ่งมาจากลูกจ้างและอีกครึ่งหนึ่งมาจากนายจ้าง สำหรับประชาชนที่ยากจนรัฐบาลจะเป็นผู้จ่ายค่าธรรมเนียมประกันสุขภาพให้ทั้งหมด โดยกลุ่มนี้มีประมาณครึ่งหนึ่งของผู้อุปถัมภ์ของ National Health Insurance Program สถานบริการส่วนใหญ่เป็นของเอกชน (ประมาณ 60% ของสถานบริการทั้งหมด) ในส่วนของสถานบริการของรัฐบาลนั้นส่วนใหญ่อยู่ภายใต้การจัดการของหน่วยปกครองท้องถิ่น (Local Government Unit) ทำให้มีสถานบริการที่ดูแลโดยรัฐบาลกลางเพียง 10% ของสถานบริการของรัฐบาลเท่านั้น (70, 71)

ประเทศฟิลิปปินส์เป็นประเทศที่มีประชากรประมาณ 103 ล้านคน เป็นประเทศรายได้ปานกลางค่อนข้างต่ำ สำหรับค่าใช้จ่ายด้านสุขภาพเฉลี่ยต่อคนต่อปีอยู่ที่ 4.71% ของ GDP ซึ่งต่ำกว่ากลุ่มประเทศรายได้สูงประมาณครึ่งหนึ่ง (34, 72)

ข้อมูลจากปี 2017 พบว่า มีผู้ป่วยได้เข้ามาลงทะเบียนเพื่อรับการรักษาเป็นผู้ป่วยโรคหายากทั้งสิ้น 319 คน และป่วยเป็นโรคหายาก 63 โรค โดยนิยามของโรคหายากในประเทศฟิลิปปินส์ คือ มีผู้ป่วยน้อยกว่า 1 ใน 20,000 คน (73)

ในปี 1991 ผู้เชี่ยวชาญด้านการแพทย์จาก Institute of Human Genetics ของสถาบันสุขภาพแห่งชาติ และมหาวิทยาลัยมะนิลาของฟิลิปปินส์ ได้มีการทำงานร่วมกับผู้ป่วยโรคหายากที่ได้อุทิศร่างกายให้สำหรับการใช้ในการดำเนินการทดลองทางคลินิก เพื่อที่จะสร้างความตระหนักเกี่ยวกับโรคหายากในประเทศและนำไปสู่การพัฒนาด้านสุขภาพของผู้ป่วยโรคหายากในฟิลิปปินส์ให้มากยิ่งขึ้น

ขณะเดียวกันแพทย์ผู้เชี่ยวชาญเหล่านี้ได้ร่วมกันจัดหาแหล่งเงินทุนทั้งจากต่างประเทศและในประเทศ พร้อมทั้งได้ให้บริษัทยาผลิต สุนัขอาหาร ยา และเอนไซม์ สำหรับใช้ในการรักษาเพื่อช่วยสนับสนุนและปรับปรุงคุณภาพชีวิตของผู้ป่วย อย่างไรก็ตามความเคลื่อนไหวเพื่อช่วยเหลือผู้ป่วยโรคหายากในประเทศฟิลิปปินส์กลับไม่ได้รับการให้ความช่วยเหลือจากภาครัฐและภาคเอกชน ดังนั้นการรักษาจึงเป็นเรื่องยาก และค่าใช้จ่ายในการรักษาที่สูงด้วยนั้นยังส่งผลกระทบให้ผู้ป่วยไม่สามารถเข้าถึงการให้การรักษาได้ (73)

ต่อมาในปี 1997 ประเทศฟิลิปปินส์ได้เห็นถึงความจำเป็นที่ควรจะมีการจัดตั้งศูนย์การคัดกรองเด็กแรกเกิดขึ้น เพื่อเป็นห้องปฏิบัติการกลางสำหรับการทดสอบคัดกรองเด็กแรกเกิดทั้งหมดของประเทศฟิลิปปินส์ (National Comprehensive Newborn Screening System) เนื่องจากโรคหายาก 75% เป็นโรคที่เกิดขึ้นในเด็ก และ 80% เป็นโรคที่เกิดจากระบบพันธุกรรม อย่างไรก็ตามชาวฟิลิปปินส์ จำเป็นจะต้องจ่ายค่าบริการส่วนนี้เองประมาณ 12 USD/ครั้ง ส่งผลให้การคัดกรองเด็กแรกเกิดนี้ยังคงเป็นภาระสำหรับครอบครัวที่มีฐานะยากจนเพราะประชาชนชาวฟิลิปปินส์มีรายได้ต่อหัวน้อย (22)

ในปี 2004 รัฐบาลได้มีการออกกฎหมาย Newborn Screening Act (2004) ขึ้นซึ่งมีวัตถุประสงค์เพื่อที่จะมั่นใจได้ว่าเด็กแรกเกิดทุกคนสามารถเข้าถึงการตรวจคัดกรองด้านพันธุกรรมบางอย่างที่สามารถส่งผลให้เด็กแรกเกิดพิการ มีโรคแทรกซ้อนหรือสามารถเสียชีวิตได้หากไม่ได้ตรวจพบก่อนและไม่ได้ได้รับการรักษา และเพื่อที่จะจัดตั้งและรวบรวมระบบการคัดกรองเด็กแรกเกิดสำหรับระบบสาธารณสุข นอกจากนี้ยังเป็นการสร้างความตระหนักให้แก่บุคลากรด้านการแพทย์ทุกคนรวมถึงพ่อแม่เด็กถึงข้อดีของการตรวจคัดกรองเด็กแรกเกิด เพราะสามารถป้องกันเด็กแรกเกิดได้จากความพิการและความตายได้ (74)

ในปี 2006 ได้มีการจัดตั้งองค์กร The Philippines Society for Orphan Disorders, Inc. (PSOD) ซึ่งเป็นองค์กรที่ไม่แสวงหากำไรทำหน้าที่เป็นกลุ่มสนับสนุนให้ความช่วยเหลือผู้ป่วยโรคที่หายากที่มีจำนวนเพิ่มมากขึ้นและต้องได้รับการสนับสนุนด้านค่าใช้จ่ายในการเข้ารับการรักษา และ PSOD เป็นกำลังสำคัญที่ช่วยผลักดันให้มีการออกกฎหมาย Rare Disease Act (2015) ในปี 2015 ฟิลิปปินส์ได้มีการออกกฎหมายโรคหายากขึ้น จากรายงานปี 2017 (เดือนมกราคม) ของ PSOD พบว่ามีโรคหายากจำนวน 63 โรคที่มีผู้ป่วยฟิลิปปินส์รวมทั้งหมดจำนวน 319 คน ได้เข้ามาลงทะเบียนเข้ารับการรักษาเป็นผู้ป่วยโรคหายาก โดยโรคที่พบบ่อยที่สุดคือ Maple Syrup Urine Disease (MSUD) (73)

1. การอภิบาลระบบ (stewardship)

1.1 กฎหมาย (legislation)

1.1.1 Rare Disease Act (2015)

ประเทศฟิลิปปินส์เป็นประเทศแรกในภูมิภาคเอเชียตะวันออกเฉียงใต้ ที่มีแผนยุทธศาสตร์ระดับชาติเกี่ยวกับการบริหารจัดการโรคหายากผ่านการออกกฎหมาย Rare Diseases Act (2015) (22) ซึ่งมีวัตถุประสงค์ 2 ข้อดังนี้

1. เพิ่มการเข้าถึงบริการทางการแพทย์ของผู้ป่วยโรคหายากหรือผู้ป่วยที่สงสัยว่าเป็นโรคหายากดังนี้

- การจัดตั้งระบบสุขภาพสำหรับโรคหายากที่ครอบคลุมและมีความยั่งยืนในระบบบริการสาธารณสุข

- จัดทำทะเบียนเกี่ยวกับโรคหายากที่มีข้อมูลเกี่ยวกับ เช่น ผู้ป่วยโรคหายาก โรคหายากที่พบในฟิลิปปินส์ ยากำพร้าและผลิตภัณฑ์ทางการแพทย์อื่น
- การรณรงค์ให้ข้อมูลเกี่ยวกับโรคหายากเพื่อค้นหาผู้ป่วยโรคหายากและช่วยประชาชนทั่วไปมีความเข้าใจโรคหายาก และความต้องการของผู้ป่วยโรคหายาก
- การสนับสนุนการสร้างเครือข่ายผู้มีส่วนได้ส่วนเสียที่เกี่ยวข้องอย่างสม่ำเสมอ

2. การสร้างแรงจูงใจด้านระเบียบและงบประมาณเพื่อสนับสนุนงานวิจัยเกี่ยวกับโรคหายาก เพื่อพัฒนาการรักษาหรือนำเข้ายากำพร้าจากต่างประเทศ

เนื้อหาสำคัญของ Rare Disease Act (2015) มีดังนี้

1. การจัดทำระบบทะเบียนผู้ป่วยโรคหายาก และบังคับให้มีการขึ้นทะเบียนผู้ป่วยที่ได้รับการวินิจฉัยเป็นโรคหายาก
2. พัฒนาศักยภาพบุคลากรในการดูแลผู้ป่วยโรคหายาก
3. การจัดผู้ป่วยโรคหายากเป็น persons with disabilities ทำให้สามารถรับสิทธิประโยชน์ด้านต่างๆ ของ persons with disabilities รวมทั้งส่วนลดด้านการบริการด้านสุขภาพและยารักษาโรค
4. ให้มีการแต่งตั้ง Rare Disease Technical Working Group (RDTWG) ซึ่งทำหน้าที่ให้ข้อมูลแก่ Department of Health ในการกำหนดว่าโรคใดเป็นโรคหายาก และกำหนดว่ายากำพร้าหรือผลิตภัณฑ์ทางการแพทย์ที่ใช้รักษาโรคหายาก
5. การสนับสนุนการคัดกรองเด็กแรกเกิดในคลินิกอย่างต่อเนื่อง
6. ผู้ป่วยโรคหายากได้รับสิทธิประโยชน์หลักประกันสุขภาพของรัฐบาล โดยใช้งบประมาณจากภาษีสุราและยาสูบ (Sin tax)
7. การยกเว้นภาษีสำหรับเงินบริจาคเพื่องานวิจัยเกี่ยวกับโรคหายากหรือสำหรับการจัดซื้อยา/ผลิตภัณฑ์กำพร้า หรือยา/ผลิตภัณฑ์กำพร้าที่ได้มีการรับรองจากองค์การอาหารและยาแล้วก็จะได้รับการยกเว้นภาษีเช่นกัน (75)

1.1.2 Newborn Screening Act (2004)

กฎหมายสำคัญอีกฉบับของฟิลิปปินส์ที่มีความเกี่ยวข้องกับการดูแลผู้ป่วยโรคหายาก คือ Newborn Screening Act (2004) เหตุผลเนื่องจากโรคหายากส่วนใหญ่เป็นโรคทางพันธุกรรมการคัดกรองตั้งแต่แรกเกิดจึงถือเป็นหนึ่งในกระบวนการดูแลรักษาผู้ป่วยกลุ่มนี้ที่สำคัญ

วัตถุประสงค์ของกฎหมายฉบับนี้ คือ เพื่อให้ทารกแรกเกิดทุกคนสามารถเข้าถึงการคัดกรองโรคทางพันธุกรรมตั้งแต่แรกเกิด เพื่อสร้างระบบการคัดกรองขึ้นเป็นส่วนหนึ่งของระบบบริการสาธารณสุข เพื่อให้ผู้ให้บริการสาธารณสุขตระหนักถึงความสำคัญของการคัดกรองและมีหน้าที่จัดการให้ทารกแรกเกิดมีโอกาสที่

จะได้รับการคัดกรอง และเพื่อให้พ่อแม่เกิดความตระหนักในความรับผิดชอบที่จะป้องกันผลกระทบทางด้านสุขภาพต่อทารกแรกเกิดผ่านการคัดกรองทารกแรกเกิด

ภายใต้กฎหมายฉบับนี้ได้มีการจัดตั้ง คณะกรรมการการคัดกรองทารกแรกเกิดขึ้นโดยกระทรวงสาธารณสุขเพื่อดูแลภาพรวมทั้งประเด็นโรคที่ควรคัดกรอง การกำหนดค่าบริการคัดกรอง ดูแลเรื่องคุณภาพของการให้บริการคัดกรองทารกแรกเกิด ให้กระทรวงสาธารณสุขจัดตั้งและรับรองศูนย์การคัดกรองทารกแรกเกิดทั่วประเทศให้ประชาชนสามารถเข้าถึงบริการได้ และให้มีการจัดตั้ง Newborn Screening Reference Center เพื่อรวบรวมและจัดการฐานข้อมูลการคัดกรองทารกแรกเกิด รวมถึงจัดทำทะเบียนการคัดกรอง และเป็นหน่วยงานวิชาการในการให้ความรู้และพัฒนาศักยภาพศูนย์การคัดกรองทารกแรกเกิดทั่วประเทศ (76)

ในปี 2013 ได้มีการเพิ่มการคัดกรองจากเดิม 6 ภาวะ คือ Congenital hypothyroidism, Congenital adrenal hyperplasia, Phenylketonuria, Glucose-6-phosphate dehydrogenase deficiency, Galactosemia และ Maple syrup urine disease เป็น 22 ภาวะโดยเพิ่มกลุ่มความผิดปกติของฮีโมโกลบิน และภาวะความผิดปกติของ metabolism ของ organic acid, fatty acid oxidation และ amino acid โดยมีการเก็บค่าธรรมเนียมการคัดกรอง 550 Philippine pesos (ประมาณ 330 บาท) สำหรับการคัดกรอง 6 ภาวะ และ 1,500 Philippine pesos (ประมาณ 900 บาท) สำหรับการคัดกรอง 22 ภาวะ (77)

1.2 ระบบข้อมูล (information system)

1.2.1 ทะเบียนผู้ป่วยโรคหายากระดับชาติ

กฎหมาย Rare Disease Act (2015) ได้ระบุให้ Department of Health และ National Institutes of Health ร่วมมือกันเพื่อสร้างระบบทะเบียนผู้ป่วยโรคหายากขึ้น ซึ่งอยู่ในระหว่างดำเนินการ (78) ส่วน PSOD ซึ่งเป็นองค์กรภาคประชาสังคมได้มีผู้ป่วยมาขึ้นทะเบียนเป็นโรคหายากจำนวน 319 คน (มีนาคม 2017) (79)

2. ด้านการคลังสุขภาพ (financing)

2.1 แหล่งที่มาของงบประมาณ (revenue collection)

ค่าใช้จ่ายด้านสุขภาพของประเทศฟิลิปปินส์คิดเป็น 4.71% ของ GDP สัดส่วนค่าใช้จ่ายภาครัฐ 34.3% ของค่าใช้จ่ายด้านสุขภาพทั้งหมด สัดส่วนค่าใช้จ่าย out-of-pocket คิดเป็น 53.7% ของค่าใช้จ่ายด้านสุขภาพทั้งหมด (ข้อมูลปี 2014) จึงถือได้ว่าแหล่งที่มาของงบประมาณหลักของประเทศฟิลิปปินส์มาจากภาคเอกชนและครัวเรือน (34) สำหรับงบประมาณเพิ่มเติมสำหรับผู้ป่วยโรคหายากนั้นมีที่มาของงบประมาณเพิ่มเติม คือ มาจากภาษีสุราและยาสูบ (Sin tax)

2.2 ระดับของการรวมความเสี่ยงและงบประมาณ (risk and fund pools)

ระดับการรวมความเสี่ยงของระบบประกันสุขภาพของประเทศฟิลิปปินส์นั้นแยกตามประเภทของสถานบริการซึ่งแบ่งได้เป็น 2 ประเภทใหญ่ๆ คือ สถานบริการที่ขึ้นกับกระทรวงสาธารณสุข (รัฐบาลกลาง) และสถานบริการที่ขึ้นกับรัฐบาลท้องถิ่น โดยโรงพยาบาลที่ขึ้นกับกระทรวงสาธารณสุขได้รับงบประมาณโดยตรงจากรัฐบาลกลางและสามารถเก็บค่าบริการเพิ่มเติมได้ระดับการรวมความเสี่ยงของโรงพยาบาลประเภทนี้จึงอยู่ในระดับประเทศภายในโรงพยาบาลประเภทเดียวกันเอง สำหรับสถานบริการที่ขึ้นกับรัฐบาลท้องถิ่นนั้น ได้รับงบโดยตรงจากรัฐบาลท้องถิ่นและสามารถเก็บค่าบริการเพิ่มเติมได้เล็กน้อย ระดับการรวมความเสี่ยงของงบประมาณก่อนนี้จึงอยู่ในระดับท้องถิ่นที่สถานบริการตั้งอยู่ นอกจากนี้สถานบริการไม่ว่าจะอยู่ภายใต้สังกัดใดหากผ่านการประเมินจาก PhilHealth สามารถได้รับงบประมาณจาก PhilHealth อีกทางหนึ่งด้วย

อย่างไรก็ตาม ค่าใช้จ่ายสำหรับการรับบริการผู้ป่วยในและค่ายานั้นส่วนใหญ่มีที่มาของงบประมาณจาก out-of-pocket ของประชาชนเป็นหลัก

2.3 รูปแบบการซื้อบริการ (purchasing)

สำหรับบริการสุขภาพปฐมภูมิและผู้ป่วยนอกในฟิลิปปินส์ส่วนใหญ่จะเป็นการรับบริการฟรีโดยหน่วยบริการจะได้รับงบประมาณตามต้นสังกัดและงบประมาณจาก PhilHealth ดังที่อธิบายไปแล้วข้างต้น สำหรับการบริการผู้ป่วยในสถานบริการสามารถเก็บค่าใช้จ่ายได้เอง และสำหรับค่ายาจะจ่ายโดยงบประมาณของรัฐบาลหรือ PhilHealth บางส่วน และเป็น out-of-pocket ที่ผู้ป่วยจ่ายเองในส่วนที่เหลือ

สำหรับการจัดบริการให้แก่ผู้ป่วยโรคหายากในประเทศฟิลิปปินส์ตาม Rare Disease Act (2015) นั้น มีโครงการที่เป็นรูปธรรมแล้ว คือ Rare Disease Medicines Access Program (RDMAP) ซึ่งในขั้นต้นนี้เป็นโครงการที่จะให้บริการ Enzyme Replacement Therapy (ERT) ฟรีแก่ผู้ป่วย Gaucher disease ชนิดที่ 1 และ 3 (80)

ตารางที่ 5 สรุปเหตุการณ์สำคัญเกี่ยวกับการบริหารจัดการของโรคหายากในฟิลิปปินส์

ปี	เหตุการณ์
1991	กลุ่มแพทย์ผู้เชี่ยวชาญและผู้ป่วยโรคหายากได้ร่วมกันดำเนินการทดลองทางคลินิก
1995	การออกกฎหมาย National Health Insurance Act และจัดตั้งโครงการประกันสุขภาพแห่งชาติฟิลิปปินส์ (Philippine Health Insurance Corporation)
1997	จัดตั้งศูนย์การคัดกรองเด็กแรก
2004	ได้มีการออกกฎหมาย Newborn Screening Act (2004)
2006	Philippine Society for Orphan Disorders, Inc. (PSOD) ได้ถูกจัดตั้งขึ้น
2012	กฎหมาย Sin Tax Reform Law (RA 10351)
2015	กฎหมายโรคหายาก Rare Diseases Act (2015)

สรุป

ระบบสุขภาพเพื่อดูแลผู้ป่วยโรคหายากในประเทศฟิลิปปินส์สามารถสรุปได้ดังนี้

1. ด้านการอภิบาลระบบ (stewardship)

กฎหมายที่เกี่ยวข้องกับโรคหายากของฟิลิปปินส์ฉบับแรก คือ Newborn Screening Act (2004) เพื่อส่งเสริมการคัดกรองโรคทางพันธุกรรมตั้งแต่แรกเกิด และให้มีการจัดตั้ง Newborn Screening Reference Center เพื่อจัดการฐานข้อมูลการคัดกรองทารกแรกเกิด นอกจากนั้นยังมี Rare Disease Act (2015) ซึ่งเป็นกฎหมายฉบับแรกเกี่ยวกับโรคหายากโดยตรงในภูมิภาคเอเชียตะวันออกเฉียงใต้ โดยเนื้อหาที่มีทั้งในแง่จูงใจให้มีการพัฒนาหรือนำเข้าการรักษาสำหรับโรคหายาก การพัฒนาระบบบริการ และระบบสนับสนุนบริการสำหรับโรคหายาก มีการกำหนดให้ผู้ป่วยโรคหายามีสถานะ persons with disabilities มีการจัดตั้ง Rare Disease Technical Working Group เพื่อกำหนดว่าโรคใดเป็นโรคหายาก (กำหนดนิยามเบื้องต้นไว้ที่ < น้อยกว่า 1 ใน 20,000 คน) และมีการระบุว่าจะให้ใช้งบประมาณจาก sin tax

ระบบฐานข้อมูลของภาครัฐภายใต้ Rare Disease Act (2015) อยู่ในระหว่างดำเนินการ สำหรับฐานข้อมูลขององค์กรภาคประชาสังคม คือ PSOD มีผู้ป่วยมาขึ้นทะเบียนเป็นโรคหายากจำนวน 319

2. ด้านการคลังสุขภาพ (financing) สำหรับโรคหายาก

มีการกำหนดไว้ใน Rare Disease Act (2015) ว่าให้ใช้งบประมาณในการจัดการโรคหายากจาก โดยใช้งบประมาณจากภาษีสุราและยาสูบ (Sin tax) สำหรับการคัดกรองทารกแรกเกิดนั้นมีความใช้จ่ายที่ประชาชนต้องร่วมจ่ายอยู่ที่ 550 Philippine pesos (330 บาท) สำหรับการคัดกรอง 6 ภาวะ และ 1,500 Philippine pesos (900 บาท) สำหรับการคัดกรอง 22 ภาวะ

3. ด้านการให้บริการ (provision) แก่ผู้ป่วยโรคหายาก

การให้บริการที่จำเพาะสำหรับโรคหายากในขณะนี้ มี 2 ส่วนหลัก คือ การคัดกรองในกลุ่มทารกแรกเกิดซึ่งสามารถคัดกรองได้สูงสุด 22 ภาวะ และโครงการ Rare Disease Medicines Access Program (RDMAP) ซึ่งในขั้นต้นได้มีการให้บริการ Enzyme Replacement Therapy (ERT) ฟรีแก่ผู้ป่วย Gaucher disease ชนิดที่ 1 และ 3

4. ด้านทรัพยากร (resource generation) ของภาครัฐและเอกชน

แหล่งที่มาของงบประมาณภาครัฐในการจัดบริการให้แก่ผู้ป่วยโรคหายาก คือ ภาษีสุราและยาสูบ (Sin tax) สำหรับภาคเอกชนมีองค์กร PSOD ที่คอยระดมทุนช่วยเหลือและจัดทำโครงการสำหรับผู้ป่วยโรคหายาก

ผลจากการทบทวนวรรณกรรมในประเทศไทย

ข้อมูลพื้นฐาน

จำนวนประชากร 68,863,514 คน (ข้อมูลปี 2016) (34)

รายได้ต่อหัวประชากร 5910.62 USD (ข้อมูลปี 2016) (34)

ค่าใช้จ่ายด้านสุขภาพ 4.12% ของ GDP สัดส่วนค่าใช้จ่ายภาครัฐ 77.8% ของค่าใช้จ่ายด้านสุขภาพทั้งหมด สัดส่วนค่าใช้จ่าย out-of-pocket คิดเป็น 11.9% ของค่าใช้จ่ายด้านสุขภาพทั้งหมด (ข้อมูลปี 2014) (34)

ระบบประกันสุขภาพ ประชาชนชาวไทย 99.4% มีประกันสุขภาพภายใต้นโยบายหลักประกันสุขภาพถ้วนหน้า ที่รัฐจัดให้ 73.7% ของผู้มีสิทธิอยู่ภายใต้สิทธิหลักประกันสุขภาพถ้วนหน้า 17.2% ของผู้มีสิทธิอยู่ภายใต้สิทธิประกันสังคม 7.4% ของผู้มีสิทธิอยู่ภายใต้สิทธิสวัสดิการการรักษาพยาบาลของข้าราชการ (81)

ประเทศไทยเป็นประเทศที่มีประชากรประมาณ 69 ล้านคน เป็นประเทศรายได้ปานกลางค่อนข้างสูง สำหรับค่าใช้จ่ายด้านสุขภาพเฉลี่ยต่อคนต่อปีเมื่อคิดเป็นสัดส่วนต่อ GDP ของประเทศไทยนั้นต่ำกว่ากลุ่มประเทศรายได้สูงอื่นๆ เช่น ญี่ปุ่น อังกฤษ แคนาดา เยอรมนี เป็นต้น โดยคิดเป็นประมาณครึ่งหนึ่งของประเทศกลุ่มรายได้สูงดังกล่าว (36)

ในประเทศไทยยังไม่เคยมีการกำหนดนิยามของโรคหายากไว้ในกฎหมาย มีเพียงประกาศสำนักงานคณะกรรมการอาหารและยา เรื่อง บัญชีรายการยากำพร้า พ.ศ.2560 ที่มีการให้คำนิยามของยากำพร้าที่มีส่วนเกี่ยวข้องกับโรคหายาก โดยยากำพร้าในประกาศฉบับดังกล่าว หมายถึง “ยาที่มีความจำเป็นต้องใช้เพื่อวินิจฉัย บรรเทา บำบัด ป้องกัน หรือรักษาโรคที่พบน้อย หรือโรคที่เป็นอันตรายร้ายแรง หรือโรคที่ก่อให้เกิดความทุกข์ทรมานอย่างต่อเนื่อง หรือยาที่มีอัตราการใช้ต่ำโดยไม่มียาอื่นมาใช้ทดแทนได้ และมีปัญหาการขาดแคลน” (82) ถ้อยคำที่ระบุถึง “โรคที่พบน้อย” ในนิยามดังกล่าวอาจหมายถึง กลุ่มโรคหายาก อย่างไรก็ดีเคยมีกรณีที่มีการนำยาสำหรับโรคหายากที่ใช้ในต่างประเทศมาขึ้นทะเบียนในประเทศไทยโดยขอขึ้นผ่านสถานะยากำพร้าแต่ไม่ได้รับการพิจารณาว่าเป็นยากำพร้า (ข้อมูลจากการสัมภาษณ์กลุ่มแพทย์เวชพันธุศาสตร์ และบุคลากรของบริษัทฯ)

ทีมวิจัยได้รวบรวมจำนวนผู้ป่วยโรคหายากจาก 3 หน่วยงานที่ยินดีให้ข้อมูล คือ มูลนิธิโรคพันธุกรรม แอลเอสดี มูลนิธิโรคกล้ามเนื้ออ่อนแรง และสำนักงานประกันสังคม โดยมูลนิธิทั้ง 2 แห่งได้ให้ข้อมูลผู้ป่วยส่วนที่ทางมูลนิธิเป็นผู้รวบรวมไว้มาให้ สำหรับข้อมูลจำนวนผู้ป่วยโรคหายากที่สำนักงานประกันสังคมได้ทำการสืบค้นจากฐานข้อมูลผู้ใช้สิทธิประกันสังคม โดยนักวิจัยได้สุ่มรายชื่อโรคหายากจากฐานข้อมูล Genetic and Rare Diseases Information Center (GARD) เพื่อแสดงเป็นตัวอย่าง เนื่องจากยังไม่มีกรให้นิยามโรคหา

ยากหรือการจัดทำรายชื่อโรคหายากในประเทศไทย ได้จำนวนผู้ป่วยที่รวบรวมจากฐานข้อมูลของแต่ละหน่วยงานได้ดังตารางที่ 6, 7 และ 8 ตามลำดับ

ตารางที่ 6 จำนวนผู้ป่วยกลุ่มโรค LSD ในประเทศไทย (มีนาคม 2561)

ชื่อโรค	จำนวนผู้ป่วยในประเทศไทย (คน)
Mucopolysaccharidoses (MPS)	38
Gaucher disease	16
Pompe disease	4
Fabry disease	2

ที่มา: มูลนิธิโรคพันธุกรรมแอลเอสดี

ตารางที่ 7 จำนวนผู้ป่วยกลุ่มโรคกล้ามเนื้ออ่อนแรงหายากในประเทศไทย (มีนาคม 2561)

ชื่อโรค	จำนวนผู้ป่วยในประเทศไทย (คน)
Duchenne Muscular Dystrophy	58
Ocular myasthenia gravis	29
Spinal muscular atrophy	25
Charcot-Marie-Tooth	16
Brachial plexus injury	9
Congenital myopathy	9
Systemic myasthenia gravis	7
Congenital muscular dystrophy	6
Guillain-Barré Syndrome	6
Non-specific muscular dystrophy	5
Peroneal nerve injury	4
Polymyositis	4

ชื่อโรค	จำนวนผู้ป่วยในประเทศไทย (คน)
Chronic inflammatory demyelinating polyneuropathy	3
Congenital myasthenic syndrome	3
Emery-Dreifuss muscular dystrophy	3
Gait abnormality	3
COL6A1 muscular dystrophy	2
Facioscapulohumeral muscular dystrophy	2
Glutaric aciduria type II with neck drop and weakness	2
Hypokalemic periodic paralysis	2
Juvenile dermatomyositis	2
Necrotizing autoimmune myopathy	2
Sciatic neuropathy	2
Ullrich congenital muscular dystrophy	2
Acute motor axonal neuropathy (AMAN) in acute lymphoblastic leukemia patients (unlikely from chemotherapy)	1
Distal myopathy	1
Sensory polyneuropathy in diabetic patients	1

ชื่อโรค	จำนวนผู้ป่วยในประเทศไทย (คน)
Miller Fisher syndrome	1
Hirayama disease	1
HyperCKemia	1
Left L2-4 Plexopathy	1
Limb-girdle muscular dystrophy type 2B	1
Monomelic amyotrophy with peripheral neuropathy	1
Myalgia	1
Myofibrillar myopathy	1

ที่มา: มูลนิธิโรคกล้ามเนื้ออ่อนแรง

ตารางที่ 8 จำนวนผู้ป่วยกลุ่มโรคหายากบางโรคจากฐานข้อมูลสำนักงานประกันสังคมปี 2559

ชื่อโรค	รหัสโรค (ICD-10)	จำนวนผู้ป่วย (คน)
Alpha-1-Antitrypsin deficiency	E880	2,295
Crohn's disease	K50	1,106
Dercum's disease	E882	376
Devic's disease	G360	261
Cystic fibrosis	E84	167
Duchenne muscular dystrophy	G710	147
Amyotrophic lateral sclerosis	G122	137
Tardive dyskinesia	G240	52
Cystinosis	E720	41
Progressive multifocal leukoencephalopathy	A812	31

ชื่อโรค	รหัสโรค (ICD-10)	จำนวนผู้ป่วย (คน)
Tay-Sachs disease	E750	29
Huntington disease	G10	24
Fahr's disease	G238	19
Gaucher disease / Niemann-Pick disease	E752	19
Tourette syndrome	F952	16
Xeroderma pigmentosum	Q821	6
Landau Kleffner syndrome	E803	1

ที่มา: สำนักงานประกันสังคม

1. การอภิบาลระบบ (stewardship)

1.1 กฎหมาย (legislation)

ประเทศไทยยังไม่มีกฎหมายที่เกี่ยวกับการดูแลผู้ป่วยโรคหายากโดยตรง มีเพียงประกาศของหน่วยงานราชการในประเด็นที่มีความเกี่ยวข้องกับการดูแลผู้ป่วยกลุ่มนี้ คือ ประกาศสำนักคณะกรรมการอาหารและยา เรื่องบัญชีรายการยากำพร้า พ.ศ.2560 โดยตามประกาศนี้ ยากำพร้า หมายถึง “ยาที่มีความจำเป็นต้องใช้เพื่อวินิจฉัย บรรเทา บำบัด ป้องกัน หรือรักษาโรคที่พบน้อย หรือโรคที่เป็นอันตรายร้ายแรง หรือโรคที่ก่อให้เกิดความทุกข์ทรมานอย่างต่อเนื่อง หรือยาที่มีอัตราการใช้ต่ำโดยไม่มียาอื่นมาใช้ทดแทนได้ และมีปัญหาการขาดแคลน” (82)

จะเห็นว่าคำนิยามของยากำพร้าได้มีการระบุคำว่า “โรคที่พบน้อย” ซึ่งอาจตีความได้ว่า หมายรวมถึงกลุ่มโรคหายาก แต่ในทางปฏิบัติ เคยเกิดกรณีที่ มีความพยายามขึ้นทะเบียนยาที่ใช้รักษาโรคหายากตามนิยามของประเทศสหรัฐอเมริกาในประเทศไทยโดยใช้ช่องทางของยากำพร้าดังกล่าว เมื่อส่งเข้ากระบวนการขึ้นทะเบียนของสำนักงานคณะกรรมการอาหารและยา (อย.) ของประเทศไทยแล้วกลับไม่ถูกจัดเป็นยากำพร้า ทำให้ต้องใช้กระบวนการพิจารณาเหมือนยาปกติซึ่งต้องใช้ระยะเวลาในการพิจารณาประมาณ 1-2 ปีจึงสามารถขึ้นทะเบียนได้ (ข้อมูลจากการสัมภาษณ์กลุ่มแพทย์เวชพันธุศาสตร์ และบุคลากรของบริษัทฯ) ข้อมูลที่ได้จากทางอย. คือ กำลังมีการดำเนินงานเพื่อนำผู้เชี่ยวชาญด้านโรคหายากเข้ามามีส่วนร่วมในการพิจารณาประเด็นเกี่ยวกับยากกลุ่มนี้ในอนาคต (ข้อมูลจากตัวแทน อย. ที่เข้าร่วมประชุมรับฟังและแลกเปลี่ยนความคิดเห็นต่อผลการทบทวนวรรณกรรมโครงการการสังเคราะห์งานวิจัยเพื่อพัฒนาระบบสุขภาพสำหรับโรคหายากในประเทศไทย)

ประกาศข้างต้นได้มีรายชื่อยาใช้ในการรักษาหรือวินิจฉัยโรคที่อาจจะถือว่าเป็นโรคหายาก (อ้างอิงจากรายชื่อโรคที่มีพื้นฐานข้อมูลของ Genetic and Rare Diseases Information Center [GARD] ของประเทศสหรัฐอเมริกา) ดังตารางที่ 9

ตารางที่ 9 รายการยาสำหรับรักษาหรือวินิจฉัยโรคหายากในบัญชีรายการยากำพร้า พ.ศ. 2560

ลำดับ	รายชื่อยา	โรคที่เกี่ยวข้อง
1	Phentolamine mesilate	Pheochromocytoma
2	Edrophonium	Myasthenia gravis
3	Tetrabenazine	Huntington's disease
4	Cabergoline	Hyperprolactinemia
5	Corticotropin-releasing hormone [CRH]	Isolated ACTH deficiency / Cushing's syndrome
6	Diazoxide	Insulinoma
7	Hydrocortisone	Primary adrenocortical insufficiency / Congenital adrenal hyperplasia / Addison's disease
8	Oxandrolone	Turner syndrome
9	Somatotropin (Growth hormone releasing hormone)	Growth hormone deficiency
10	Tetracosactide (cosyntropin)	Adrenocortical insufficiency diagnosis
11	Carmustine (BCNU)	Hodgkin's disease / Non-Hodgkin's lymphoma
12	Dacarbazine	Hodgkin's lymphoma / Metastatic malignant melanoma

ลำดับ	รายชื่อยา	โรคที่เกี่ยวข้อง
13	Dactinomycin (Actinomycin D)	Gestational trophoblastic neoplasia / Wilms' tumor / Ewing's sarcoma / Rhabdomyosarcoma
14	Lomuscine (CCNU)	Anaplastic oligodendroglioma
15	Melphalan	Multiple myeloma
16	Mitotane	Adrenal carcinoma
17	Procarbazine	Hodgkin's disease
18	Vinblastine	Hodgkin's disease
19	D-Penicillamine	Wilson's disease
20	Dantrolene sodium	Malignant hyperthermia

1.2 ระบบข้อมูล (information system)

ไม่มีระบบทะเบียนผู้ป่วยโรคหายากอย่างเป็นทางการในประเทศไทย หากต้องการทราบข้อมูลจำนวนผู้ป่วยโรคหายากแต่ละกลุ่มโรคสามารถทำได้โดยการสอบถามไปยังมูลนิธิเพื่อช่วยเหลือผู้ป่วยกลุ่มต่างๆ โดยแต่ละมูลนิธิก็จะมีจำนวนผู้ป่วยในส่วนที่มารับความช่วยเหลือจากมูลนิธินั้นๆ ดังตารางที่ 6 และ 7 หรือใช้วิธีส่งรายชื่อโรคพร้อม รหัสโรค ICD-10 ไปยังหน่วยงานที่มีการเก็บทะเบียนจำนวนผู้ป่วยตาม ICD-10 เช่น สำนักงานประกันสังคม ให้สืบค้นจำนวนผู้ป่วยตามรหัสโรสดังกล่าวมาให้ ดังตารางที่ 8

ได้เคยมีความพยายามจัดทำทะเบียนผู้ป่วยโรคหายากในประเทศไทยโดยมูลนิธิโรคพันธุกรรมแอลเอสดี ทำการว่าจ้างบริษัทเอกชนมาจัดทำ อย่างไรก็ตามโครงการนี้ได้ยุติไปเนื่องจากติดข้อจำกัดเกี่ยวกับประเด็นจริยธรรมการวิจัยในมนุษย์ ผู้เก็บรวบรวมข้อมูลมีอุปสรรคในการใช้ข้อมูลที่มีการบันทึกในเวชระเบียนของแต่ละโรงพยาบาล เนื่องจากสุ่มเสี่ยงต่อข้อพิจารณาทางจริยธรรมเกี่ยวกับการเปิดเผยความลับของผู้ป่วย (ข้อมูลจากที่ประชุมรับฟังและแลกเปลี่ยนความคิดเห็นต่อผลการทบทวนวรรณกรรมโครงการการสังเคราะห์งานวิจัยเพื่อพัฒนาระบบสุขภาพสำหรับโรคหายากในประเทศไทย)

2. ด้านการคลังสุขภาพ (financing)

2.1 แหล่งที่มาของงบประมาณ (revenue collection)

ค่าใช้จ่ายด้านสุขภาพของประเทศไทยคิดเป็น 10.22% ของ GDP 4.12% ของ GDP สัดส่วนค่าใช้จ่ายภาครัฐ 77.8% ของค่าใช้จ่ายด้านสุขภาพทั้งหมด (ข้อมูลปี 2014) ผ่าน 3 สิทธิหลักประกันสุขภาพที่รัฐบาลจัดให้ คือ สิทธิหลักประกันสุขภาพถ้วนหน้า (73.7%) สิทธิประกันสังคม (17.2%) และสิทธิสวัสดิการการรักษาพยาบาลของข้าราชการ (7.4%) โดยมีเพียงสิทธิประกันสังคมที่ผู้ได้รับสิทธิต้องร่วมจ่ายส่วนหนึ่งของค่าธรรมเนียม (34) สำหรับการรักษาโรคหายากที่อยู่ในบัญชียาหลักแห่งชาติ เช่น รายการยาในตารางที่ 9 ทั้ง 3 สิทธิสามารถเบิกได้

ยาที่ไม่ได้อยู่ในบัญชียาหลักผู้ป่วยจะต้องจ่ายค่ายาด้วยตนเอง หรืออาจได้รับความช่วยเหลือจากมูลนิธิเพื่อผู้ป่วย เช่น มูลนิธิของโรงพยาบาลนั้น มูลนิธิเพื่อผู้ป่วยเฉพาะกลุ่มโรค เป็นต้น โดยที่มาของงบประมาณของมูลนิธิมี 3 แหล่งสำคัญ คือ การจัดกิจกรรมหารายได้ เงินบริจาคจากบริษัทฯ และเงินบริจาคจากประชาชนทั่วไป

2.2 ระดับของการรวมความเสี่ยงและงบประมาณ (risk and fund pools)

สำหรับระดับการรวมความเสี่ยง (risk pool) และงบประมาณ (fund pool) นั้น การรักษาที่ครอบคลุมอยู่ภายใต้สิทธิหลักประกันสุขภาพ จะมีระดับการรวมความเสี่ยงตามวิธีการบริหารแต่ละกองทุน

สำหรับสิทธิหลักประกันสุขภาพถ้วนหน้า กรณีผู้ป่วยนอกระดับการรวมความเสี่ยงและงบประมาณจะอยู่ที่ระดับโรงพยาบาลเนื่องจากการจ่ายแบบเหมาจ่ายรายหัวไปยังโรงพยาบาลตามจำนวนประชาชนที่ตรงโรงพยาบาลนั้นรับผิดชอบ กรณีผู้ป่วยนอกมีการเบิกจ่ายตามกลุ่มวินิจฉัยโรคร่วมจึงถือว่าระดับการรวมความเสี่ยงเป็นระดับประเทศ นอกจากนี้ยังมีกลุ่มโรคค่าใช้จ่ายสูงที่ระดับการรวมความเสี่ยงอยู่ที่ระดับประเทศ เช่น โรคไต โรคเอชไอวี/เอดส์ เป็นต้น

สำหรับสิทธิประกันสังคม ใช้การเหมาจ่ายรายหัวไปยังโรงพยาบาลตามจำนวนผู้มีสิทธิที่ขึ้นทะเบียนกับโรงพยาบาลนั้นๆ รวมค่ารักษาพยาบาลทั้งผู้ป่วยในและผู้ป่วยนอกส่วนใหญ่อยู่ในการเหมาจ่ายรายหัวแล้ว ระดับการรวมความเสี่ยงของสิทธิประกันสังคมจึงอยู่ที่ระดับโรงพยาบาลเป็นหลัก

สำหรับสิทธิสวัสดิการการรักษาพยาบาลของข้าราชการ ใช้การจ่ายแบบตามที่โรงพยาบาลเรียกเก็บในกรณีผู้ป่วยนอก และจ่ายตามกลุ่มวินิจฉัยโรคร่วมในกรณีผู้ป่วยใน จึงถือว่าระดับการรวมความเสี่ยงอยู่ที่ระดับประเทศทั้งผู้ป่วยนอกและผู้ป่วยใน

สำหรับกลุ่มโรคหายาก การรักษาที่มีราคาแพงมักจะไม่ได้อยู่ในบัญชียาหลักแห่งชาติ สำหรับผู้ป่วยที่ใช้สิทธิหลักประกันสุขภาพถ้วนหน้าจำเป็นต้องจ่ายค่ารักษาส่วนนี้เองหรือใช้วิธีขอบริจาค สำหรับสิทธิสวัสดิการการรักษาพยาบาลของข้าราชการ และสิทธิประกันสังคมมีการเปิดช่องทางให้มีการเบิกจ่ายการรักษาที่อยู่นอกเหนือบัญชียาหลักแห่งชาติได้ จึงมีโอกาสได้รับการรักษาในยาบางตัวเพิ่มเติมจากสิทธิหลักประกันสุขภาพถ้วนหน้า

2.3 รูปแบบการซื้อบริการ (purchasing)

การซื้อบริการตามสิทธิหลักประกันสุขภาพดังที่กล่าวไปแล้วข้างต้น โดยสรุป คือ สิทธิหลักประกันสุขภาพถ้วนหน้าใช้วิธีเหมาจ่ายรายหัวสำหรับผู้ป่วยนอก และใช้การจ่ายตามกลุ่มวินิจฉัยโรคร่วมสำหรับผู้ป่วยใน สิทธิประกันสังคมใช้การเหมาจ่ายรายหัวทั้งกรณีผู้ป่วยนอกและผู้ป่วยใน สิทธิสวัสดิการการรักษาพยาบาลของข้าราชการใช้การจ่ายตามที่โรงพยาบาลเรียกเก็บสำหรับผู้ป่วยนอก และจ่ายตามกลุ่มวินิจฉัยโรคร่วมสำหรับผู้ป่วยใน

สำหรับการรักษาที่เบิกจ่ายไม่ได้ผู้ป่วยต้องจ่ายค่ารักษาเอง หรือจ่ายด้วยเงินบริจาคผ่านทางมูลนิธิ หรือได้รับการรักษาด้วยยาที่บริจาคผ่านโครงการของบริษัทฯ

ยาที่มีรายชื่ออยู่ในบัญชียาหลักแห่งชาตินั้น ผู้ที่มีสิทธิหลักประกันสุขภาพจะสามารถเบิกจ่ายได้ตามเงื่อนไขของสิทธิหลักประกันสุขภาพนั้นๆ และเงื่อนไขตามบัญชียาที่รายการยานั้นถูกบรรจุไว้

กรณีที่มีความแตกต่างระหว่าง 3 สิทธิการรักษาพยาบาล ได้แก่ โรค Mucopolysaccharidoses (MPS) ซึ่งมียาสำหรับรักษาโรคนี้ 2 ตัว คือ Laronidase และ Idursulfase ที่ไม่ได้อยู่ในบัญชียาหลักแห่งชาติ แต่สิทธิสวัสดิการการรักษาพยาบาลของข้าราชการสามารถเบิกจ่ายได้ ส่วนอีก 2 สิทธิ คือ ประกันสังคม และสิทธิหลักประกันสุขภาพถ้วนหน้าไม่สามารถเบิกได้ สำหรับประกันสุขภาพเอกชนยังไม่ครอบคลุมยารักษาโรคหายากที่มีราคาแพง (ข้อมูลจากการสัมภาษณ์บุคลากรของบริษัทฯ)

นอกจากนี้บริษัทฯ เองก็มีโครงการบริจาคงบประมาณหรือยาเพื่อช่วยเหลือผู้ป่วยโดยกระทำผ่านมูลนิธิเพื่อผู้ป่วยเฉพาะกลุ่มโรค หรือเป็นการบริจาคยาโดยตรงไปที่โรงพยาบาลที่ทำการรักษา เช่น โครงการ International Charitable Access Program (ICAP) ของ บริษัท ซาโนฟี เจนไซม์ ประเทศสหรัฐอเมริกา

3. ด้านการให้บริการ (provision) แก่ผู้ป่วยโรคหายาก

3.1 การให้บริการสาธารณสุขส่วนบุคคล (personal health services)

เนื่องจากในประเทศไทยยังไม่มีกำหนดนิยามโรคหายากที่ชัดเจน โรคหลายโรคที่อยู่ในฐานข้อมูลของ Genetic and Rare Diseases Information Center (GARD) ของประเทศสหรัฐอเมริกานั้น บุคลากรทางการแพทย์ในระดับโรงพยาบาลทั่วไป โรงพยาบาลศูนย์ หรือโรงพยาบาลในสังกัดมหาวิทยาลัยสามารถดูแลรักษาได้

สำหรับโรคหายากในกลุ่มที่เป็นโรคทางพันธุกรรม เช่น โรคกลุ่ม lysosomal storage diseases (LSD), MPS, Prader-Willi syndrome เป็นต้น มีจำนวนแพทย์ที่รักษาผู้ป่วยกลุ่มนี้ได้ทั้งประเทศไทยอยู่ไม่มาก คือ กลุ่มแพทย์เวชพันธุศาสตร์ ซึ่งปฏิบัติงานอยู่ในโรงพยาบาลในเขตพื้นที่กรุงเทพและปริมณฑลเกือบทั้งหมด (ข้อมูลจากการประชุมรับฟังและแลกเปลี่ยนความคิดเห็นต่อผลการทบทวนวรรณกรรมโครงการการสังเคราะห์งานวิจัยเพื่อพัฒนาระบบสุขภาพสำหรับโรคหายากในประเทศไทย และจากการสัมภาษณ์กลุ่ม

แพทย์เวชพันธุศาสตร์) โดยผู้วิจัยได้รวบรวมจำนวนแพทย์เวชพันธุศาสตร์และผู้เชี่ยวชาญเฉพาะทางที่ดูแลผู้ป่วยโรคหายากกลุ่มโรคทางพันธุศาสตร์ในประเทศไทยไว้ดังตารางที่ 10

ตารางที่ 10 จำนวนแพทย์และผู้เชี่ยวชาญด้านการดูแลรักษาผู้ป่วยโรคหายากในประเทศไทย แยกตามสถาบันและจังหวัด

ลำดับ	สถาบัน	จังหวัด	จำนวน (คน)
1	โรงพยาบาลรามาธิบดี	กรุงเทพฯ	8
2	คณะแพทยศาสตร์ศิริราชพยาบาล	กรุงเทพฯ	6
3	โรงพยาบาลจุฬาลงกรณ์ จุฬาลงกรณ์มหาวิทยาลัย	กรุงเทพฯ	4
4	โรงพยาบาลพระมงกุฎเกล้า วิทยาลัยแพทยศาสตร์พระมงกุฎเกล้า	กรุงเทพฯ	3
5	สถาบันสุขภาพเด็กแห่งชาติมหาราชินี	กรุงเทพฯ	2
6	คณะกายภาพบำบัด มหาวิทยาลัยมหิดล	นครปฐม	1
7	สถานวิทยาศาสตร์คลินิก คณะแพทยศาสตร์มหาวิทยาลัยธรรมศาสตร์	ปทุมธานี	1
8	ภาควิชากุมารเวชศาสตร์ คณะแพทยศาสตร์มหาวิทยาลัยขอนแก่น	ขอนแก่น	1
รวม			26

จากตารางที่ 10 ข้างต้น จะสังเกตเห็นได้ว่ามีแพทย์ผู้เชี่ยวชาญเพียง 1 ท่านที่ปฏิบัติงานในหน่วยงานที่ตั้งอยู่นอกเขตกรุงเทพและปริมณฑล ผู้ป่วยโรคหายากที่มีภูมิลำเนาอยู่นอกเขตกรุงเทพและปริมณฑลจึงจำเป็นต้องเดินทางเข้ามารับการรักษาที่จำเพาะต่อโรคที่โรงพยาบาลในเขตกรุงเทพและปริมณฑลเป็นส่วนใหญ่ (ข้อมูลจากการประชุมรับฟังและแลกเปลี่ยนความคิดเห็นต่อผลการทบทวนวรรณกรรมโครงการการสังเคราะห์งานวิจัยเพื่อพัฒนาระบบสุขภาพสำหรับโรคหายากในประเทศไทย และจากการสัมภาษณ์กลุ่มแพทย์เวชพันธุศาสตร์) สำหรับรายชื่อของแพทย์ที่รักษาโรคหายากกลุ่มเวชพันธุศาสตร์มีแสดงไว้ในภาคผนวก

สำหรับการคัดกรองกลุ่มโรคหายากตั้งแต่แรกเกิดในประเทศไทย มีการคัดกรอง 2 ภาวะ คือ Congenital hypothyroidism และ Phenylketonuria (PKU)

การบริการทางสาธารณสุขหรือความต้องการอื่นๆ ที่ผู้ป่วยต้องได้รับนอกเหนือจากยา ได้แก่ ค่าใช้จ่ายสำหรับการวินิจฉัยโรค อุปกรณ์ช่วยที่ช่วยเพิ่มคุณภาพชีวิต เช่น เครื่องดูดเสมหะ เครื่องอัดอากาศหายใจเข้า (PAP) เครื่องผลิตออกซิเจน ที่นอนลมป้องกันการเกิดแผลกดทับสำหรับผู้ป่วยนอนติดเตียง เป็นต้น ค่าเดินทางและที่พักในการติดตามการรักษา

ค่าใช้จ่ายส่วนนี้ผู้ป่วยจำเป็นต้องรับผิดชอบค่าใช้จ่ายเอง หรือมูลนิธิเพื่อผู้ป่วยเฉพาะโรคสามารถช่วยเหลือได้บางส่วน ยกตัวอย่างเช่น มูลนิธิโรคพันธุกรรมแอลเอสดี มีหลักเกณฑ์ในการให้ความช่วยเหลือผู้ป่วยดังนี้ ค่าอุปกรณ์ช่วยในการดำรงชีวิตให้ดีขึ้น ไม่เกิน 20,000 บาท/ผู้ป่วย ค่าเดินทางมาติดตามการรักษา

ไม่เกิน 20,000 บาท/คน/ปี กรณีอื่นๆ ให้คณะกรรมการอนุมัติเป็นกรณีๆ ไป (ข้อมูลจากมูลนิธิโรคพันธุกรรมแอลเอสดี)

3.2 การให้บริการสาธารณสุขที่ไม่ใช่บริการส่วนบุคคล (non-personal health services)

ยังไม่มีการจัดบริการในส่วนนี้โดยเฉพาะสำหรับกลุ่มผู้ป่วยโรคหายากในประเทศไทย

4. ด้านทรัพยากร (resource generation) ของภาครัฐและเอกชน

4.1 บุคลากร (human resources)

รายละเอียดเกี่ยวกับผู้เชี่ยวชาญเฉพาะทางที่สามารถดูแลรักษาผู้ป่วยโรคหายากได้ ได้กล่าวไปแล้วข้างต้นในหัวข้อ 3.1

4.2 ทรัพยากรทางกายภาพ สถานบริการ (physical resources/facilities)

สำหรับทรัพยากรที่เกี่ยวข้องกับการดูแลรักษาผู้ป่วยโรคหายากนั้น ประกอบไปด้วย การคัดกรองโรคตั้งแต่แรกเกิด เครื่องมือและห้องปฏิบัติการสำหรับการวินิจฉัยโรค สำหรับการคัดกรองแรกเกิดในประเทศไทย มีการคัดกรองเพียง 2 ภาวะ คือ Congenital hypothyroidism และ Phenylketonuria (PKU) สำหรับการวินิจฉัยโรคทางพันธุกรรม เครื่องมือที่ช่วยให้ทำการวินิจฉัยโรคกลุ่มนี้ได้อย่างรวดเร็วและจำเพาะมีอยู่ในโรงพยาบาลที่มีแพทย์เฉพาะทางด้านนี้ทำงานอยู่ โรคที่ห้องปฏิบัติการในประเทศไทยไม่สามารถตรวจได้ จำเป็นต้องส่งตัวอย่างทางชีวภาพไปตรวจในห้องปฏิบัติการต่างประเทศ เช่น ไต้หวัน ญี่ปุ่น เป็นต้น (ข้อมูลจากการสัมภาษณ์กลุ่มแพทย์เวชพันธุศาสตร์)

ปัญหาสำคัญจากการขาดห้องปฏิบัติการในการวินิจฉัยโรคในกลุ่มโรคหายาก คือ แม้ว่าจะมีระบบดูแลกลุ่มผู้ป่วยโรคหายากเกิดขึ้นแล้ว แต่ไม่สามารถยืนยันผลการวินิจฉัยในกลุ่มผู้ป่วยได้ก็อาจจะก่อให้เกิดปัญหาทางกฎหมายว่าจะสามารถดูแลช่วยเหลือผู้ป่วยรายนั้นๆ ตามกลไกการดูแลผู้ป่วยโรคหายากได้หรือไม่ (ข้อมูลจากการสัมภาษณ์กลุ่มแพทย์เวชพันธุศาสตร์)

4.3 ยา (medicine)

ยาสำหรับกลุ่มโรคหายากในประเทศไทยที่อยู่ในบัญชียากำพร้า พ.ศ. 2560 ดังรายชื่อในตารางที่ 9 นอกจากนั้นแล้วยังมีตัวอย่างยารักษาโรคหายากที่มีราคาแพงที่อยู่ในบัญชียาหลักแห่งชาติ คือ Imiglucerase (ชื่อการค้า Cerezyme) ซึ่งใช้สำหรับรักษาโรค Gaucher disease type 1 ที่ถูกบรรจุในบัญชี จ(2) ซึ่งสามารถเบิกจ่ายได้ทุกสิทธิหลักประกันสุขภาพตามเงื่อนไขที่กำหนด (83)

นอกจากนี้ยังมียารักษาโรคหายากที่ได้รับการขึ้นทะเบียนในประเทศไทย แต่ไม่ได้ถูกบรรจุอยู่ในบัญชียาหลักแห่งชาติ ได้แก่ Laronidase (โรค MPS), Idursulfase (โรค MPS), Alglucosidase alfa (Pompe

disease), Agalsidase beta (Fabry disease) (ข้อมูลจากการสัมภาษณ์กลุ่มแพทย์เวชพันธุศาสตร์และบุคลากรของบริษัทฯ)

ยาสำหรับโรคหายากที่ผ่านการรับรองจาก US FDA แต่ยังไม่ได้ถูกยื่นขอพิจารณาเพื่อใช้ในประเทศไทยมีจำนวนมาก ข้อมูลจนถึงเดือนกุมภาพันธ์ 2017 มีจำนวน 449 รายการที่ผ่านการพิจารณาเป็น orphan drugs โดย US FDA ตัวอย่างยาที่มีประสิทธิภาพดีและผ่านการรับรองจาก US FDA แต่ยังไม่มีการนำเข้ามาเพื่อพิจารณาเป็นยาสำหรับใช้ในประเทศไทย ได้แก่ Nusinersen (โรค Spinal muscular atrophy) Ataluren (โรค Duchenne muscular atrophy) เป็นต้น (ข้อมูลจากการสัมภาษณ์กลุ่มแพทย์เวชพันธุศาสตร์)

สำหรับยาในกลุ่มที่ไม่ได้มีการนำเข้ามาใช้ในประเทศไทยอย่างเป็นทางการแต่ผู้ป่วยต้องการรักษา แพทย์จะใช้วิธีฝากแพทย์ที่รู้จักที่มีการเดินทางไปยังประเทศที่มียาซื้อขายจากประเทศต้นทางแล้วหิ้วยาข้ามประเทศมาให้แก่แพทย์ผู้ทำการรักษาเก็บยาไว้เองเพื่อใช้รักษาผู้ป่วย โดยแพทย์จะมีตู้เก็บยาส่วนตัวไว้สำหรับเก็บยากลุ่มนี้ ค่าใช้จ่ายในการซื้อยาผู้ป่วยต้องเป็นผู้ออกค่าใช้จ่ายด้วยตนเอง (ข้อมูลจากการสัมภาษณ์กลุ่มแพทย์เวชพันธุศาสตร์)

อีกวิธีหนึ่งในการเข้าถึงยากลุ่มนี้ คือ ผ่านช่องทางการบริจาคมยาโดยบริษัทฯ ให้แก่โรงพยาบาลที่รักษาผู้ป่วยโดยตรง โดยขั้นตอนการขอบริจาคมยานั้นผู้ป่วยจะต้องกรอกแบบฟอร์มเพื่อขอรับการช่วยเหลือส่งผ่านสาขาของบริษัทฯ ในประเทศไทยไปยังบริษัทแม่ที่ต่างประเทศ และจะมีการพิจารณาบริจาคมยาช่วยเหลือแบบปีต่อปี (ข้อมูลจากการสัมภาษณ์บุคลากรของบริษัทฯ)

การที่มีการนำเข้ายาสำหรับรักษาโรคหายากมาขึ้นทะเบียนในประเทศไทยเป็นจำนวนน้อยยังมีเหตุผลเรื่องความคุ้มทุนของบริษัทฯ เข้ามาเกี่ยวข้อง เนื่องจาก จำนวนผู้ป่วยโรคหายากแต่ละโรคมีจำนวนน้อย และเนื่องจากประเทศไทยไม่มีฐานข้อมูลจำนวนผู้ป่วย บริษัทฯ จึงไม่สามารถคาดการณ์ปริมาณยาที่จะขายได้และมีมุมมองว่าเป็นการไม่คุ้มทุนที่จะมาตั้งสาขาเพื่อนำยาเข้ามาจำหน่ายในประเทศไทย (ข้อมูลจากการสัมภาษณ์บุคลากรของบริษัทฯ) เท่าที่ทีมวิจัยรวบรวมข้อมูลได้มีเพียงบริษัท Sanofi Genzyme ที่นำเข้ายาสำหรับโรคหายากกลุ่มพันธุศาสตร์ที่มาจัดตั้งบริษัทในประเทศไทยเพื่อนำเข้ายาสำหรับโรคหายากมาขึ้นทะเบียนจัดจำหน่ายในประเทศไทย (ข้อมูลจากการสัมภาษณ์กลุ่มแพทย์เวชพันธุศาสตร์และบุคลากรของบริษัทฯ)

จากการขอข้อมูลไปยังหน่วยงานต่างๆ พบว่า หน่วยงานของรัฐทั้งหมดที่มีการขอข้อมูลไปได้ตอบกลับอย่างเป็นทางการและทางโทรศัพท์ว่า ไม่ได้มีการคำนึงถึงว่าผู้ป่วยป่วยเป็นโรคหายากหรือไม่ การดูแลผู้ป่วยหรือผู้ด้อยโอกาสตามพันธกิจของหน่วยงานเป็นการทำไปตามระเบียบและกฎหมายที่มีอยู่โดยไม่ได้คำนึงถึงสถานะการป่วยเป็นโรคหายาก (ข้อมูลตอบกลับจากหน่วยงานที่ได้ทำการขอข้อมูลไป)

กรณีศึกษาประสบการณ์ผู้ป่วยโรคหายากในประเทศไทย

เพื่อให้สามารถเข้าใจประสบการณ์ของครอบครัวผู้ป่วยโรคหายาก ทีมวิจัยได้ติดต่อขอเรื่องราวของผู้ป่วย 2 รายผ่านมูลนิธิโรคพันธุกรรมแอลเอสดี โดยมีเรื่องราวดังต่อไปนี้

ผู้ป่วยรายที่ 1

ครอบครัวดิฉันมีอาชีพทำนา มีลูกชาย 2 คน ลูกชายคนแรกสมบูรณ์แข็งแรงดี ลูกชายคนที่ 2 ขอเรียกชื่อสมมติว่าน้องเอ น้องเอมีน้ำหนักแรกคลอดประมาณ 2,500 กรัม ในตอนแรกคลอด น้องเอแข็งแรงดี จนอายุได้ 2 ขวบกว่าๆ น้องเอเริ่มมีอาการงอแงร้องไห้บ่อยขึ้น แม่ไม่รู้ว่าเค้าเป็นอะไรจึงพาไปหาหมอที่อนามัย (รพ.สต.) ใกล้บ้าน หมอตรวจดูก็ไม่พบว่าเป็นอะไร จนมีอยู่วันหนึ่งเค้าร้องไห้ด้วยความเจ็บปวดทั้งวันทั้งคืน เราสงสัยลูกมากเลยพาไปตรวจที่โรงพยาบาลในอำเภอ ด้วยคิดว่าจะดีกว่าที่อนามัย หมอก็บอกเหมือนเดิมไม่พบว่าเป็นอะไร แม่เลยพาไปคลินิกเอกชน หมอก็บอกว่าไม่เป็นอะไรอีก

พอน้องเออายุมากขึ้นแต่น้ำหนักตัวแค่น้อยกว่าวัยของเขา แม่สังเกตเห็นท้องเค้าโตขึ้น แม่นึกถึงคำโบราณที่บอกว่าเด็กเป็นซางตาลขโมย พุงโร ก้นปอด ตากับยายของน้องเอจึงไปหาสมุนไพรมาต้มให้น้องเอแช่ ตามความเชื่อของคนโบราณว่าจะหายจากซางตาลขโมย แต่แช่อยู่เป็นสัปดาห์ก็ไม่หายจึงเลิกแช่สมุนไพร

ต่อมาน้องเอมีอาการปวดบวม แม่พาไปหาหมอที่โรงพยาบาลชุมชนในอำเภอ แต่โรงพยาบาลก็ส่งตัวไปรักษาต่อที่โรงพยาบาลประจำจังหวัด ที่นั่นน้องเอได้ตรวจพบว่าน้องเอมีตับและม้ามโตผิดปกติ แต่ยังตรวจไม่พบสาเหตุของอาการตับและม้ามโต เมื่อรักษาอาการปวดบวมแล้ว โรงพยาบาลประจำจังหวัดได้ส่งตัวต่อให้โรงพยาบาลศรีนครินทร์ จังหวัดขอนแก่น และที่โรงพยาบาลนี้แม่ได้พบกับคุณหมอต่านหนึ่งซึ่งเป็นแพทย์พันธุศาสตร์เด็กคนเดียวในภาคอีสาน หมอได้ตรวจเลือดของน้องเอแต่ไม่พบอาการของโรคที่ชัดเจน หมอเลยขอเจาะไขกระดูกน้องเอไปตรวจ หลายวันต่อมาหมอบอกแม่ว่าน้องเอเป็นโรค Gaucher ซึ่งตอนนั้นแม่ไม่รู้ว่ามันคือโรคอะไร หมอบอกว่าโรคนี้มียารักษา แต่ยาไม่อยู่ในบัญชียาหลักแห่งชาติ เบิกจ่ายไม่ได้ ถ้าซื้อเองต้องใช้เงิน 3-4 ล้านบาท/ปี คุณแม่ต้องทำใจ อาการของน้องจะค่อยๆ แย่ลงไปเรื่อยๆ ทุกปี ตอนนี้น้องได้แค่รักษาตามอาการเท่านั้น

หลังจากสิ้นเสียงของหมอ ความรู้สึกของแม่เหมือนโลกใบนี้มันกำลังมืดลง มีดลง สมอเหมือนจะหยุดทำงานไปเลย เหมือนเรากำลังจะอายุสั้นไปกับลูกด้วยเลย ไม่รู้จะคิดอ่านอย่างไร กลับมาบ้านด้วยความเศร้าหมอง ไม่อยากทำงานอะไร คิดแต่ว่าจะช่วยลูกได้อย่างไร แต่คิดเท่าไรก็คิดไม่ออก นอนกินนอนไม่หลับ คิดววนเหมือนคนเป็นโรคประสาท วันเวลาผ่านไป 4-5 ปี แม่ยังคงพาน้องเอไปติดตามอาการทุก 6 เดือนตามที่หมอนัด อาการของน้องเอเริ่มมีอาการปวดกระดูกร่วมด้วย นอกจากตับและม้ามโต เกร็ดเลือดต่ำอยู่แล้ว เค้าไม่สบายบ่อยขึ้น ขาดเรียนบ่อยขึ้น

เป็นแบบนี้ไปจนกระทั่งต้นปี 2556 หมอได้มีหนังสือมาที่บ้านเชิญมาประชุมร่วมกับมูลนิธิโรคพันธุกรรมแอลเอสดี ซึ่งตอนแรกไม่รู้ว่าเป็นมูลนิธิอะไร จะมาประชุมเรื่องอะไร แต่แม่ก็พาน้องเอมาร่วมประชุม ซึ่งวันนั้นแม่ได้พบกับคุณบุญ ประธานมูลนิธิโรคพันธุกรรมแอลเอสดี ได้ทราบว่ามูลนิธินี้ได้ทำงานเพื่อเป็นตัวแทนของผู้ป่วยในการเรียกร้องการเข้าถึงสิทธิในการรักษาของผู้ป่วยจากหน่วยงานของรัฐ และยังให้ความช่วยเหลืออื่นๆให้กับผู้ป่วยอีกมากมาย นอกจากนี้ยังได้พบกับครอบครัวผู้ป่วยครอบครัวอื่นที่เป็นโรคเดียวกัน ซึ่งแม่ไม่เคยรู้เลยว่ามีคนอื่นเป็นโรคเดียวกันกับโรคของน้องเอด้วย และหมอได้ชี้แจงถึงโรคของน้องเอและโรคอื่นๆ ให้ทราบอย่างละเอียด รวมถึงวิธีการรักษาโรคด้วย ทำให้แม่มีความเข้าใจเรื่องโรคมมากขึ้นและยังสร้างกำลังใจสร้างความหวังให้กับแม่อย่างมาก

อีก 2 เดือนต่อมา หมอโทรมาบอกแม่ว่า ยาที่ใช้รักษาโรคของน้องเอเข้าบัญชียาหลักแห่งชาติแล้ว คุณแม่พาน้องเอมารักษาได้แล้ว หลังจากที่ได้ยินจากหมอแม่แทบไม่เชื่อหูตัวเอง และยังคงสงสัยอยู่ เลยถามหมอว่าและแม่ต้องเสียเงินเท่าไร

หมอบอกว่าไม่ต้องเสียเลย มารักษาได้ฟรีเลย เท่านั้นแหละ แม่ร้องไห้ด้วยความดีใจที่ลูกจะได้รับการรักษาสักที เหมือนครอบครัวเราออกจากที่มีดมนที่อยู่มาตลอดหลายปี มีกำลังใจในการทำงาน มีความหวังในชีวิตขึ้นมาทันที วันแรกที่พาน้องเอมารักษามันตื่นเต้นยิ่งกว่าถูกรางวัลล็อตเตอรี่เสียอีก วันนั้นไม่คิดอยากจะกินอะไรเลย เผื่อพยาบาลให้ยาฉุกเฉินกระทั่งเสร็จสิ้นกระบวนการ

6 เดือนต่อมา อาการตับและม้ามโต ลดลงจนเกือบปกติ เกร็ดเลือดเพิ่มขึ้นจาก 80,000 มาเป็น แสนกว่า แม่อดคิดไม่ได้ว่ายาอะไรมันช่างวิเศษราวกับเสกได้ อาการปวดกระดูกก็ค่อยๆ หายไป วิ่งเล่นได้เหมือนเด็กปกติ ไม่ขาดเรียนเพราะการเจ็บป่วยอีกเลย

ทุกวันนี้แม่พาน้องเอมารับยาไม่เคยขาด และหมอยังได้ส่งตัวน้องเอมาเจาะไขกระดูกส่งตรวจสอบหาไขกระดูก เพื่อเตรียมการปลูกถ่ายไขกระดูกที่โรงพยาบาลรามาริบัติ โดยการสนับสนุนค่าใช้จ่ายจากมูลนิธิโรคพันธุกรรมแอลเอสดีและโรงพยาบาลรามาริบัติ เพื่อการหายขาดจากโรคและไม่เป็นภาระด้านงบประมาณของรัฐบาลต่อไป

อยากขอบคุณคุณหมอกุณฑล มูลนิธิโรคพันธุกรรมแอลเอสดีที่ช่วยเหลือผู้ป่วยและเป็นตัวแทนผู้ป่วยผลักดันสิทธิในการรักษาให้ผู้ป่วยและ สปสช. บัญชียาหลักแห่งชาติที่อนุมัติยาให้ผู้ป่วย หวังว่าในอนาคตอันใกล้โรคอื่นๆ ที่ยังไม่ได้รับอนุมัติให้เข้าบัญชียาหลักแห่งชาติจะได้รับการอนุมัติ แม่เคยผ่านจุดมีดมนมาก่อน เข้าใจหัวอกแม่ของผู้ป่วยที่ยังไม่ได้รับการรักษาตัวารู้สึกเจ็บปวดเพียงใดค่ะ

ผู้ป่วยรายที่ 2

ดิฉันเป็นคุณย่าของหลานที่ชื่อน้องปี (นามสมมติ) ดิฉันมีอาชีพทำสวนกะหล่ำปลี และพืชผักอื่น หมุนเวียนไป รายได้พอมีกินไปวันๆ เมื่อแรกคลอด น้องปีแข็งแรงสมบูรณ์เหมือนเด็กปกติทั่วไป มีเจ็บไข้ได้ป่วย

บ้างตามประสาเด็ก แต่มีอยู่ครั้งหนึ่งตอนอายุได้ขวบเศษ หมอได้ตรวจพบว่าน้องปี มีตับกับม้ามโตผิดปกติ จึงส่งตัวไปตรวจหาสาเหตุที่โรงพยาบาลประจำจังหวัด แพทย์คิดว่าเป็นโรคธาลัสซีเมียแต่ผลการตรวจกลับไม่พบว่าเป็นโรคดังกล่าวและไม่แน่ใจว่าเป็นโรคใด

น้องปีได้รับการรักษาที่โรงพยาบาลประจำจังหวัดอยู่ราว 1 ปี ก็ถูกส่งตัวต่อมายังโรงพยาบาลรามาริบัติ ได้พบกับหมอท่านหนึ่งซึ่งเป็นหมอฟันโรคศาสตร์เด็ก คุณหมอใช้เวลาประมาณ 6 เดือนก็ได้ตรวจพบว่าน้องปีเป็นโรค Gaucher ซึ่งมียารักษาได้ แต่ไม่อยู่ในระบบการรักษา และค่ายาแพงมากซื้อเองไม่ไหวแน่ หมอบอกว่าจะลองขอบริจาคยาจากบริษัทที่ขายยา ตอนนั้น คิดว่าบริษัทที่ไหนจะบริจาคแพงขนาดนี้ จึงไม่ได้หวังอะไร

แม่ของน้องปีพอรู้ว่าลูกเป็นโรคร้ายแรงจึงได้หนีไปจากน้องปีและพ่อของน้องปี ไม่กลับมาดูแลน้องปีอีกเลย แต่ไม่นานนัก หมอแจ้งมาว่ายาได้รับการบริจาคแล้วให้เดินทางมารับยาที่โรงพยาบาลรามาริบัติ ทุก 2 สัปดาห์ ปัญหาคือ ครอบครัวจะเอาเงินค่าเดินทางมาที่กรุงเทพฯ จากไหน

ทางคุณหมอได้ช่วยติดต่อกับมูลนิธิโรคพันธุกรรมแอลเอสดี ซึ่งทราบต่อมาว่าเป็นมูลนิธิที่ให้ความช่วยเหลือผู้ป่วยโรคนี้อยู่ ที่จะขอให้ช่วยออกค่าเดินทางมารับยา และทางมูลนิธิได้โทรมาติดต่อกับคุณย่า เพื่อสอบถามถึงที่อยู่ อาชีพ รายได้ และได้เดินทางมาที่บ้านเพื่อขอข้อมูลไปให้กรรมการมูลนิธิพิจารณาให้ความช่วยเหลือค่าเดินทาง และต่อมาได้รับการช่วยเหลือเดือนละ 2,500 บาท

หลังจากได้รับยาแล้ว ท้องของน้องปีที่เคยโตผิดปกติ ลดลงมาได้จนเหมือนเด็กปกติในเวลาประมาณ 6 เดือน อีก 2 ปีต่อมา ยาที่ใช้รักษาน้องปีได้เข้าระบบการเบิกจ่ายโดยไม่ต้องจ่ายเงินซื้อ จึงไม่ต้องขอบริจาคยาอีกต่อไป แต่ยังคงขอให้มูลนิธิสนับสนุนค่าเดินทางต่อไปอยู่

ปีต่อมาหมอแจ้งว่าทางโรงพยาบาลรามาริบัติมีโครงการปลูกถ่ายไขกระดูก โดยใช้ไขกระดูกจากพ่อของน้องปีปลูกถ่ายให้น้องปี ซึ่งทางหมอได้อธิบายถึงข้อดีข้อเสียให้ฟัง คุณย่าและคุณพ่อของน้องปีตัดสินใจทำการปลูกถ่ายไขกระดูกตามที่หมอเสนอ แต่ปัญหาคือการปลูกถ่ายไขกระดูกนี้ ทางครอบครัวจะต้องมาพักอยู่ที่โรงพยาบาลเป็นเวลาเดือนเศษ และหลังจากนั้นจะต้องมาติดตามอาการต่อทุกสัปดาห์ เป็นเวลาอย่างน้อย 3 เดือน

ทางคุณหมอได้ติดต่อมูลนิธิเพื่อให้ความช่วยเหลือค่ากินอยู่ตลอดการปลูกถ่ายไขกระดูก ซึ่งช่วงเดือนแรกในการปลูกถ่ายไขกระดูกนั้น น้องปีจะต้องอยู่ในห้องปลอดเชื้อตลอดเวลา ทานอาหารตามที่โรงพยาบาลจัดให้ ไม่สามารถออกไปเดินเล่น ไปทานอาหารข้างนอกได้สร้างความหงุดหงิดให้น้องปีอย่างมาก หลายครั้งที่เธอร้องไห้เพราะทำอะไรที่เธอเคยทำไม่ได้ คุณย่าต้องคอยปลอบใจ แต่ในที่สุดก็สำเร็จจนได้

ขณะนี้ น้องปีได้หายขาดจากโรคนี้ไปแล้ว เล่นและเรียนหนังสือได้ตามปกติเหมือนเด็กคนอื่นๆ ทั้งหมดนี้เป็นเพราะคุณหมอและมูลนิธิที่ทำให้ครอบครัวเราพ้นจากทุกข์ได้ในเวลาอันรวดเร็ว เพราะลำพังครอบครัวที่ยากจนอย่างเรา คงจะทำเรื่องที่ยิ่งใหญ่ขนาดนี้ไม่ได้ด้วยตัวเราเอง อยากให้คนที่ร่วมชะตาเดียวกัน

ได้มีโอกาสในการรักษาเหมือนน้องปีทุกคนเลย ทุกวันนี้ไหว้พระขอพรนี้ทุกวัน หวังว่าสักวันจะเป็นจริง ขอให้ เป็นจริงไวๆค่ะ

สรุป

ระบบสุขภาพเพื่อดูแลผู้ป่วยโรคหายากในประเทศไทยสามารถสรุปได้ดังนี้

1. ด้านการอภิบาลระบบ (stewardship)

ในประเทศไทยยังไม่มีกฎหมายที่เกี่ยวข้องกับโรคหายากโดยตรง มีเพียงประกาศสำนักงาน คณะกรรมการอาหารและยา เรื่อง บัญชีรายการยากำพร้า พ.ศ.2560 ซึ่งมีการให้คำนิยามของยากำพร้า มี ข้อความที่ระบุถึง “โรคที่พบน้อย” ที่อาจหมายถึงถึง กลุ่มโรคหายาก แต่เมื่อมีการนำยารักษาโรคหายาก เข้ามาในประเทศไทยก็ไม่สามารถขอใช้สถานะยากำพร้านี้ได้

ระบบฐานข้อมูลของโรคหายากในประเทศไทย มีเพียงทะเบียนผู้ป่วยซึ่งมูลนิธิช่วยเหลือผู้ป่วยรวบรวมจากรายชื่อของผู้ป่วยที่มาขอความช่วยเหลือจากมูลนิธิ อย่างไรก็ตามมีความเป็นไปได้ในการรวบรวมจำนวนผู้ป่วยโรคหายากจากฐานข้อมูลของ 3 สิทธิประกันสุขภาพของรัฐ

2. ด้านการคลังสุขภาพ (financing) สำหรับโรคหายาก

แหล่งที่มาของงบประมาณที่ใช้ในการดูแลผู้ป่วยโรคหายากมาจาก สิทธิหลักประกันสุขภาพของรัฐ การจ่ายค่ารักษาพยาบาลเองของผู้ป่วย การช่วยเหลือจากมูลนิธิเฉพาะโรค และการบริจาคจากบริษัทฯ

3. ด้านการให้บริการ (provision) แก่ผู้ป่วยโรคหายาก

บริการทางการแพทย์เกี่ยวกับโรคหายากที่มีอยู่ในประเทศไทย คือ การคัดกรองทารกแรกเกิดในโรค Congenital hypothyroidism และ Phenylketonuria (PKU) การรักษาส่วนหนึ่งมีอยู่ในระบบสุขภาพของ ไทย ส่วนการรักษาที่ยังไม่มีในประเทศไทย แพทย์จะต้องหาทางนำเข้ามาจากต่างประเทศหากผู้ป่วยยินยอมจ่ายค่ารักษา

4. ด้านทรัพยากร (resource generation) ของภาครัฐและเอกชน

แหล่งที่มาของงบประมาณที่ใช้ในการดูแลผู้ป่วยโรคหายากมาจาก สิทธิหลักประกันสุขภาพของรัฐ การจ่ายค่ารักษาพยาบาลเองของผู้ป่วย การช่วยเหลือจากมูลนิธิเฉพาะโรค และการบริจาคจากบริษัทฯ

การนำยาโรคหายากเข้ามาในประเทศไทยมีเพียงบริษัทฯ 1 แห่งที่ได้นำเข้ามาอย่างเป็นทางการ นอกจากนี้แพทย์จะต้องหาวิธีนำเข้ามาด้วยตนเอง

มูลนิธิช่วยเหลือผู้ป่วยเฉพาะโรค สามารถช่วยเหลือค่าใช้จ่ายผู้ป่วยได้บางส่วน โดยงบประมาณของมูลนิธิมาจากการจัดงานระดมทุนหลากหลายรูปแบบ

สรุปและข้อเสนอแนะเชิงนโยบาย

สรุปผลการทบทวนวรรณกรรมจากต่างประเทศ

ยังไม่มีนิยามที่เป็นสากลของโรคหายาก การให้คำนิยามนั้นแตกต่างกันไปในแต่ละประเทศ และมีความแตกต่างระหว่างหน่วยงานในประเทศเดียวกัน การให้นิยามโรคหายากอาจแบ่งได้เป็น 2 แบบหลักๆ คือ นิยามตามจำนวนผู้ป่วยโรคนั้นทั้งหมดในประเทศ และนิยามตามความชุกของโรค โดยค่าอ้างอิงที่ใช้สำหรับการนิยามตามจำนวนผู้ป่วยทั้งหมดอยู่ในช่วง <2,000 คน – <200,000 คน และค่าอ้างอิงที่ใช้สำหรับการนิยามตามความชุกของผู้ป่วยอยู่ในช่วงร้อยละ 0.0002 – ร้อยละ 0.065 การที่หลายประเทศใช้คำนิยามเป็นจำนวนผู้ป่วยรวมแทนที่จะใช้ความชุกของโรค อธิบายได้จากการมองกลุ่มโรคหายากจากมุมมองความคุ้มครองของธุรกิจยาในการวิจัย พัฒนา และนำเข้ายาเพื่อการจำหน่ายในประเทศนั้นๆ

1. ด้านการอภิบาลระบบ (stewardship)

มาตรการทางกฎหมายที่เกี่ยวข้องกับการดูแลผู้ป่วยโรคหายากอาจแบ่งได้เป็น

- (1) มาตรการจูงใจบริษัทยาให้วิจัย พัฒนา หรือนำเข้ายาสำหรับรักษาโรคหายาก เช่น Orphan Drugs Act (1983) ของอเมริกา
- (2) มาตรการจัดทำระบบสนับสนุน เช่น การจัดทำฐานข้อมูลโรคหายาก หรือทะเบียนผู้ป่วยโรคหายาก เช่น Rare Diseases Act (2015) ของญี่ปุ่นที่ระบุให้มีการจัดทำทะเบียนผู้ป่วยโรคหายาก
- (3) มาตรการเพิ่มการเข้าถึง เช่น Rare Diseases Act (2015) ของญี่ปุ่น ที่ส่งผลให้รัฐบาลต้องช่วยสนับสนุนค่าใช้จ่ายส่วน co-insurance ของผู้ป่วยโรคหายาก
- (4) การกำหนดให้ผู้ป่วยโรคหายากเป็น persons with disabilities เพื่อให้มีสิทธิในสวัสดิการอื่นๆ ของรัฐ
- (5) การทำ Newborn screening

ระบบฐานข้อมูลแบ่งออกเป็น 2 ประเภท คือ ทะเบียนผู้ป่วยโรคหายาก และฐานข้อมูลรายชื่อโรคหายาก และรายละเอียดที่เกี่ยวข้อง โดยฐานข้อมูลประเภทแรกมีการเก็บรวบรวมไว้ตามมูลนิธิเพื่อช่วยเหลือผู้ป่วยโรคหายาก หรือการจัดเก็บโดยรัฐบาล เช่น ประเทศญี่ปุ่นที่ใช้ข้อมูลการขึ้นทะเบียนขอรับสวัสดิการสำหรับโรคหายากมาเป็นทะเบียนผู้ป่วยโรคหายาก

2. ด้านการคลังสุขภาพ (financing) สำหรับโรคหายาก

แหล่งที่มาของงบประมาณที่ใช้ในการดูแลผู้ป่วยโรคหายากนั้นขึ้นกับระบบสุขภาพในประเทศนั้นๆ เนื่องจากมักจะเป็นการทำเสริมจากระบบหลักประกันสุขภาพตามปกติของประเทศนั้น นอกจากนี้ยังมีส่วนที่ผู้ป่วยจ่ายเอง ได้จากการช่วยเหลือของมูลนิธิต่างๆ หรือได้รับการช่วยเหลือจากบริษัทยาเอกชน

3. ด้านการให้บริการ (provision) แก่ผู้ป่วยโรคหายาก

ให้บริการบนทรัพยากรที่มีอยู่ในระบบสุขภาพเดิม โดยเพิ่มเติมการจัดตั้งศูนย์ความเป็นเลิศ หรือสถาบันเพื่อวิจัย พัฒนา และให้การดูแลผู้ป่วยโรคหายากเฉพาะทางขึ้นมาด้วย ดังกรณีของสหรัฐอเมริกาและญี่ปุ่น

นอกจากการให้การรักษาลแล้ว การคัดกรองทารกแรกเกิดก็เป็นหนึ่งในบริการที่เกี่ยวข้องกับการดูแลจัดการโรคหายากได้เช่นกัน

4. ด้านทรัพยากร (resource generation) ของภาครัฐและเอกชน

งบประมาณในการดูแลผู้ป่วยโรคหายากจากการทบทวนวรรณกรรมมาจาก 4 ส่วน คือ งบประมาณของรัฐบาล ผู้ป่วยจ่ายเอง มูลนิธิ และการบริจาคของบริษัทยา

สำหรับประเด็นการจัดหายา ในกรณีญี่ปุ่น และอเมริกา ได้มีการกระตุ้นให้บริษัทภายในประเทศผลิตยาตัวใหม่ขึ้นมา สำหรับประเทศอย่างฟิลิปปินส์ ยังเน้นการนำเข้ายาโดยให้สิทธิพิเศษทางภาษีแก่ผู้นำเข้ายาภายในประเทศ

สรุปผลการทบทวนวรรณกรรมจากประเทศไทย

1. ด้านการอภิบาลระบบ (stewardship)

ในประเทศไทยยังไม่มีกฎหมายที่เกี่ยวข้องกับโรคหายากโดยตรง มีเพียงประกาศสำนักงานคณะกรรมการอาหารและยา เรื่อง บัญชีรายการยากำพร้า พ.ศ.2560 ซึ่งมีการให้คำนิยามของยากำพร้า มีข้อความที่ระบุถึง “โรคที่พบน้อย” ที่อาจหมายรวมถึง กลุ่มโรคหายาก แต่เมื่อมีการนำยารักษาโรคหายากเข้ามาในประเทศไทยก็ไม่สามารถขอใช้สถานะยากำพร้านี้ได้

ระบบฐานข้อมูลของโรคหายากในประเทศ มีเพียงทะเบียนผู้ป่วยซึ่งมูลนิธิช่วยเหลือผู้ป่วยรวบรวมจากรายชื่อของผู้ป่วยที่มาขอความช่วยเหลือจากมูลนิธิ อย่างไรก็ตามมีความเป็นไปได้ในการรวบรวมจำนวนผู้ป่วยโรคหายากจากฐานข้อมูลของ 3 สิทธิประกันสุขภาพของรัฐ

2. ด้านการคลังสุขภาพ (financing) สำหรับโรคหายาก

แหล่งที่มาของงบประมาณที่ใช้ในการดูแลผู้ป่วยโรคหายากมาจาก สิทธิหลักประกันสุขภาพของรัฐ การจ่ายค่ารักษาพยาบาลเองของผู้ป่วย การช่วยเหลือจากมูลนิธิเฉพาะโรค และการบริจาคจากบริษัทฯ

3. ด้านการให้บริการ (provision) แก่ผู้ป่วยโรคหายาก

บริการทางการแพทย์ที่เกี่ยวกับโรคหายากที่มีอยู่ในประเทศไทย คือ การคัดกรองทารกแรกเกิดในโรค Congenital hypothyroidism และ Phenylketonuria (PKU) การรักษาส่วนหนึ่งมีอยู่ในระบบสุขภาพของไทย ส่วนการรักษาที่ยังไม่มีในประเทศไทย แพทย์จะต้องหาทางนำเข้ามาจากต่างประเทศหากผู้ป่วยยินยอมจ่ายค่ารักษา

4. ด้านทรัพยากร (resource generation) ของภาครัฐและเอกชน

แหล่งที่มาของงบประมาณที่ใช้ในการดูแลผู้ป่วยโรคหายากมาจาก สิทธิหลักประกันสุขภาพของรัฐ การจ่ายค่ารักษาพยาบาลเองของผู้ป่วย การช่วยเหลือจากมูลนิธิเฉพาะโรค และการบริจาคจากบริษัทฯ

การนำเข้าโรคหายากเข้ามาในประเทศไทยมีเพียงบริษัทฯ 1 แห่งที่ได้นำเข้ามาอย่างเป็นทางการ นอกจากนี้แพทย์จะต้องหาวิธีนำเข้ายามาด้วยตนเอง

มูลนิธิช่วยเหลือผู้ป่วยเฉพาะโรค สามารถช่วยเหลือค่าใช้จ่ายผู้ป่วยได้บางส่วน โดยงบประมาณของมูลนิธิมาจากการจัดงานระดมทุนหลากหลายรูปแบบ

ข้อเสนอแนะเชิงนโยบาย

คณะผู้วิจัยขอเสนอข้อเสนอแนะเชิงนโยบายตามประเด็นในกรอบแนวคิดงานวิจัย (ภาพที่ 1) ที่ได้ใช้ในการทบทวนวรรณกรรม ดังนี้

จุดเริ่มต้นในการดูแลผู้ป่วยกลุ่มโรคหายาก คือ การกำหนดนิยาม และกลไกที่จะพิจารณาว่าโรคใดถือเป็นโรคหายาก ซึ่งนิยามนั้นสามารถกำหนดได้ทั้งจากการใช้ค่าความชุก หรือจำนวนผู้ป่วยรวมทั้งหมดในประเทศ และอาจจัดให้มีคณะกรรมการเพื่อพิจารณาว่ามีโรคใดบ้างที่พบในประเทศไทยที่จะจัดให้อยู่ในสถานะโรคหายาก

เนื่องจากการได้สถานะโรคหายากจะนำไปสู่การได้รับสวัสดิการของภาครัฐ คณะกรรมการที่พิจารณาว่าโรคใดเป็นโรคหายากจึงควรจะมีส่วนร่วมจากหลายหน่วยงาน เช่น กระทรวงสาธารณสุข กระทรวงแรงงาน และสวัสดิการสังคม กระทรวงการพัฒนาสังคมและความมั่นคงของมนุษย์ และกระทรวงการคลัง เป็นต้น

1. ด้านการอภิบาลระบบ (stewardship)

จากตัวอย่างการทบทวนวรรณกรรมของทั้ง 3 ประเทศ พบว่า แม้เป็นประเทศที่มีระบบหลักประกันสุขภาพที่เข้มแข็งอย่างประเทศญี่ปุ่น ยังคงมีความจำเป็นต้องมีกฎหมายเฉพาะสำหรับกลุ่มผู้ป่วยโรคหายากที่มียาจึงเสนอให้มีการผลักดันกฎหมายที่มีเนื้อหาเฉพาะสำหรับการดูแลผู้ป่วยกลุ่มโรคหายากในประเทศไทย โดยที่กฎหมายฉบับดังกล่าวควรครอบคลุมประเด็นดังต่อไปนี้

- (1) มีการกำหนดนิยาม และกลไกการพิจารณาว่าโรคใดที่มีสถานะเป็นโรคหายาก
- (2) มีมาตรการจูงใจบริษัทยาให้วิจัย พัฒนา หรือนำเข้ายาสำหรับรักษาโรคหายาก
- (3) มีมาตรการจัดทำระบบสนับสนุนการดูแลผู้ป่วยโรคหายาก เช่น การจัดทำฐานข้อมูลโรคหายาก หรือทะเบียนผู้ป่วยโรคหายาก การจัดตั้งศูนย์ความเป็นเลิศด้านโรคหายากโดยร่วมมือกับมหาวิทยาลัย
- (4) มาตรการเพิ่มการเข้าถึงการรักษา
- (5) การกำหนดให้ผู้ป่วยโรคหายากเป็น persons with disabilities เพื่อให้มีสิทธิในสวัสดิการอื่นๆ ของรัฐ
- (6) การทำ Newborn screening

การสร้างระบบข้อมูลผู้ป่วยโรคหายากอาจเริ่มโดยการรวบรวมจำนวนผู้ป่วยตามรหัส ICD-10 ของโรคที่จัดว่าเป็นโรคหายาก จากฐานข้อมูลของ สปสช. สปส. และกรมบัญชีกลาง มารวมกันเพื่อประมาณการจำนวนผู้ป่วยแต่ละโรค และจำนวนรวมผู้ป่วยโรคหายากทั้งหมด และดึงข้อมูลผู้ป่วยมารวมกันไว้เป็นทะเบียนผู้ป่วยโรคหายาก อีกทางเลือกหนึ่งสำหรับการจัดทำทะเบียนผู้ป่วยโรคหายาก คือ การใช้ฐานข้อมูลของผู้ขอเข้ารับการรักษา/สวัสดิการของผู้ป่วยโรคหายาก หากมีการจัดทำระบบให้ความช่วยเหลือขึ้นมาแล้ว

2. ด้านการคลังสุขภาพ (financing) สำหรับโรคหายาก

จากการทบทวนวรรณกรรมต่างประเทศ การคลังสุขภาพของกลุ่มโรคหายากนั้นเป็นระบบที่ขยายความครอบคลุมจากระบบหลักประกันสุขภาพที่มีอยู่เดิม ดังจะเห็นว่ายาสำหรับโรคหายากบางตัวได้ถูกบรรจุอยู่ในบัญชียาหลักแห่งชาติบ้างแล้ว ดังนั้น ปัญหาจึงอาจจะอยู่ที่แหล่งที่มาของงบประมาณที่จำเป็นต้องใช้เพิ่มขึ้นเพื่อมาสนับสนุนค่าใช้จ่ายด้านการรักษาโรคหายาก ตัวอย่างในประเทศฟิลิปปินส์ใช้งบประมาณจาก Sin tax ซึ่งถือเป็นหนึ่งในแหล่งงบประมาณที่เป็นไปได้ในประเทศไทย นอกจากนี้ยังมีแหล่งงบประมาณทางเลือกอื่นๆ ในประเทศไทยที่เป็นไปได้ เช่น รายได้จากสลากกินแบ่งรัฐบาล Capital gain tax เป็นต้น

นอกจากนี้ ยังมีค่าใช้จ่ายส่วนที่อาจจะขอเงินสนับสนุนจากรัฐบาลได้ยาก เช่น ค่าเดินทาง ค่าที่พักมาพบแพทย์ผู้เชี่ยวชาญที่กระจุกตัวอยู่ในเขตกรุงเทพและปริมณฑล ผู้ป่วยสามารถขอรับความช่วยเหลือจากมูลนิธิต่างๆ บริษัทเอกชนก็มีกลไกที่สนับสนุนยาบางส่วนให้แก่ผู้ป่วยโรคหายากเช่นกัน

3. ด้านการให้บริการ (provision) แก่ผู้ป่วยโรคหายาก

การจัดบริการให้แก่ผู้ป่วยโรคหายากประกอบด้วย การคัดกรองทารกแรกเกิด เพิ่มเติมจาก Congenital hypothyroidism และ Phenylketonuria (PKU) ที่มีการคัดกรองอยู่แล้ว การวินิจฉัยโรค ซึ่งจำเป็นต้องมีการลงทุนในห้องปฏิบัติการเพื่อเพิ่มศักยภาพให้สามารถตรวจวินิจฉัยโรคหายากให้ได้ครอบคลุมมากขึ้น

การเพิ่มศักยภาพในการให้บริการดูแลรักษาผู้ป่วยโรคหายากทั้งระบบนั้น ในต่างประเทศใช้รูปแบบของการจัดตั้งศูนย์ความเป็นเลิศด้านการวิจัยและพัฒนา องค์ความรู้ การวินิจฉัย การรักษาโรคหายาก โดยความร่วมมือกับมหาวิทยาลัย ซึ่งเป็นในรูปแบบนี้ทั้ง 3 ประเทศที่ทำการทบทวนวรรณกรรม โดยควรคำนึงถึงการจัดตั้งศูนย์ในระดับภูมิภาคนอกเขตกรุงเทพและปริมณฑลเพิ่มเติมซึ่งจะช่วยขยายการเข้าถึงบริการของผู้ป่วยในต่างจังหวัด

นอกจากนี้ รัฐควรกำหนดให้ผู้ป่วยโรคหายากถือว่าเป็น persons with disabilities ตามความเหมาะสม เพื่อมีคุณสมบัติที่จะได้รับสวัสดิการสังคมอื่นๆ ที่รัฐจัดให้เหมือนกลุ่มผู้พิการหรือทุพพลภาพ

4. ด้านทรัพยากร (resource generation) ของภาครัฐและเอกชน

งบประมาณในการดูแลผู้ป่วยโรคหายากในต่างประเทศมาจาก 4 แหล่ง คือ งบประมาณของรัฐบาล ผู้ป่วยจ่ายเอง มูลนิธิ และการบริจาคของบริษัทฯ ในส่วนงบประมาณของรัฐจำเป็นต้องพิจารณาแหล่งทุนทางเลือกตามที่ได้เสนอไปข้างต้น ได้แก่ Sin tax รายได้จากสลากกินแบ่งรัฐบาล Capital gain tax เป็นต้น

สำหรับประเด็นการจัดหายา รัฐควรทำทั้งการส่งเสริมให้การนำเข้าและขึ้นทะเบียนยาสำหรับผู้ป่วยโรคหายากทำได้ง่ายขึ้น โดยใช้กลไกสิทธิพิเศษทางภาษี และขั้นตอนการขึ้นทะเบียนตามช่องทางของยากำพร้า ซึ่งทาง ออย. มีระเบียบรองรับอยู่แล้ว นอกจากนี้ รัฐจำเป็นต้องมีตัวเลขจำนวนผู้ป่วยโรคหายากรายโรครวม

ทั้งหมดในประเทศอย่างเป็นทางการ เพื่ออำนวยความสะดวกให้แก่บริษัทยาในการประมาณการความคุ้มค่าในการนำเข้ยามาจำหน่ายในประเทศไทย

5. ประเด็นอื่นๆ

เนื่องจากลักษณะของโรคหายากที่สำคัญ คือ ผู้ป่วยแต่ละโรคมีจำนวนน้อยมาก การวินิจฉัยและรักษามีต้นทุนสูง ในประเด็นแรกทำให้ขาดแคลนข้อมูลจากงานวิจัยที่มีจำนวนกลุ่มตัวอย่างเพียงพอหรืองานวิจัยคุณภาพสูง ประกอบกับค่าใช้จ่ายที่สูงทำให้ การรักษาโรคหายากนั้นยากที่จะผ่านการพิจารณาความคุ้มค่าตามระบบการประเมินเทคโนโลยีทางการแพทย์ จึงอาจจำเป็นต้องมีการกำหนดขั้นตอนหรือกฎเกณฑ์ที่จำเพาะต่อการประเมินการรักษาโรคหายากโดยให้น้ำหนักประเด็นความเป็นธรรมในการเข้าถึงบริการมากกว่าการประเมินเทคโนโลยีตามปกติ

กลไกสร้างความเข้าใจแก่สังคม และกลไกการมีส่วนร่วมของภาคประชาสังคมต่อโรคหายาก ก็เป็นประเด็นสำคัญที่จะช่วยหนุนเสริมการจัดทำระบบบริการให้แก่ผู้ป่วยโรคหายาก ซึ่งประเด็นนี้ถือเป็น 1 ใน 3 กลยุทธ์ของ National Program on Rare and Intractable Diseases ของประเทศไทย

บรรณานุกรม

1. Rode J. Rare Diseases: understanding this Public Health Priority. 2005.
2. Schieppati A, Henter J-I, Daina E, Aperia A. Why rare diseases are an important medical and social issue. *The Lancet*. 2008;371(9629):2039-41.
3. de Vruet R, Baekelandt E, de Haan J. Background Paper 6.19 Rare Diseases. 2013.
4. Schey C, Milanova T, Hutchings A. Estimating the budget impact of orphan medicines in Europe: 2010-2020. *Orphanet Journal of Rare Diseases*. 2011;6(1):62.
5. มูลนิธิเพื่อผู้ป่วยโรคหายาก. [cited 7 August 2017]; Available from: www.thairdf.com.
6. Rare Diseases Europe. What is a rare disease? 2014 [7 August 2017]; Available from: <http://www.eurordis.org/content/what-rare-disease>.
7. Orphanet. About rare disease [updated 25 October 2012; cited 7 August 2017]; Available from: http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/Education_AboutRareDiseases.php?lng=EN&stapage=ST_EDUCATION_EDUCATION_ABOUT_RARE_DISEASES.
8. Forman J, Taruscio D, Llera VA, Barrera LA, Coté TR, Edfjäll C, et al. The need for worldwide policy and action plans for rare diseases. *Acta Paediatrica*. 2012;101(8):805-7.
9. National Organization for Rare Disorders. NORD (National Organization for Rare Disorders). [cited 10 August 2017]; Available from: <https://rarediseases.org/>.
10. European Organization for Rare Diseases. [cited 9 August 2017]; Available from: <http://www.eurordis.org/>.
11. Orphanet. [cited 9 August 2017]; Available from: <http://www.orpha.net>.
12. Song P, Gao J, Inagaki Y, Kokudo N, Tang W. Rare diseases, orphan drugs, and their regulation in Asia: Current status and future perspectives. *Intractable & rare diseases research*. 2012;1(1):3-9.
13. Online M. เปิด 5 โรคหายากในไทย ส่งผลต่อสมอง รักษาช้าถึงขั้นตาย!! [updated 14 November 2016; cited 8 August 2017]; Available from: <http://www.manager.co.th/qol/ViewNews.aspx?NewsID=9590000113855>.
14. Londoño J-L, Frenk J. Structured pluralism: towards an innovative model for health system reform in Latin America. *Health Policy*. 1997;41(1):1-36.
15. Murray CJ, Frenk J. A framework for assessing the performance of health systems. *Bulletin of the World Health Organization*. 2000;78(6):717-31. Epub 2000/08/05.

16. Boat TF, Field MJ. Rare diseases and orphan products: Accelerating research and development: National Academies Press; 2011.
17. Richter T, Nestler-Parr S, Babela R, Khan ZM, Tesoro T, Molsen E, et al. Rare disease terminology and definitions—a systematic global review: report of the ISPOR rare disease special interest group. *Value in Health*. 2015;18(6):906-14.
18. Rare Diseases Act, (2002).
19. Tang W. Hopes for intractable and rare diseases research. *Intractable & Rare Diseases Research*. 2013;2(1):1-2.
20. Wang J-B, Guo JJ, Yang L, Zhang Y-D, Sun Z-Q, Zhang Y-J. Rare diseases and legislation in China. *The Lancet*. 2010;375(9716):708.
21. (DOH) TDoH. DOH KICKS OFF NATIONAL RARE DISEASE WEEK THROUGH ITS FIRST EVER SYMPOSIUM ON RARE DISEASES. [cited 30 August 2017]; Available from: <http://www.doh.gov.ph/node/9343>.
22. Shafie AA, Chaiyakunapruk N, Supian A, Lim J, Zafra M, Hassali MAA. State of rare disease management in Southeast Asia. *Orphanet journal of rare diseases*. 2016;11(1):107.
23. Dharssi S, Wong-Rieger D, Harold M, Terry S. Review of 11 national policies for rare diseases in the context of key patient needs. *Orphanet journal of rare diseases*. 2017;12(1):63.
24. Malaysian Rare Disorders Society (MRDS). Rare Disorders. [cited 30 August 2017]; Available from: <http://www.mrds.org.my/rare-disorders/>.
25. Hayashi S, Umeda T. 35 years of Japanese policy on rare diseases. *Lancet*. 2008;372(9642):889-90. Epub 2008/09/16.
26. Hernberg-Ståhl E, Reljanović M. Orphan Drugs: Understanding the Rare Disease Market and its Dynamics: Elsevier; 2013.
27. National Institute of Health. Global Rare Diseases Patient Registry and Data Repository (GRDR) Notice and Request for Information (RFI). *Federal Register*. 2012;77(28).
28. IFPMA. Rare diseases: shaping a future with no-one left behind. 2017.
29. Regulation (EC) No 141/2000 of the European parliament and of the council of 16 December 1999 on orphan medicinal product, (2000).
30. French National Plan for Rare Diseases 2005-2008. Ensuring equity in the access to diagnosis, treatment and provision of care. 2004 20 November. Report No.

31. Passos-Bueno MR, Bertola D, Horovitz DDG, Faria Ferraz VE, Brito LA. Genetics and genomics in Brazil: a promising future. *Molecular genetics & genomic medicine*. 2014;2(4):280-91.
32. Orphan Drug Act.
33. Cui Y, Han J. A proposed definition of rare diseases for China: from the perspective of return on investment in new orphan drugs. *Orphanet journal of rare diseases*. 2015;10:28. Epub 2015/03/12.
34. World Bank Open Data [database on the Internet]. 2017. Available from: <https://data.worldbank.org/>.
35. The Commonwealth Fund. The U.S. Health Care System. 2018.
36. The World Bank. Data [cited 15 September 2017]; Available from: <https://data.worldbank.org/country/united-states>.
37. Interagency Task Force. Significant Drugs of Limited Commercial Value. 1979.
38. NORD. Major milestones driving progress on behalf of rare disease patients. [cited 18 September 2017]; Available from: <https://rarediseases.org/wp-content/uploads/2014/12/NORD-TimeLine.pdf>.
39. Orphan Drug Act, (1983).
40. Office of Inspector General. The Orphan Drug Act Implementation and Impact. 2001.
41. Orphan Drug Amendments of 1985 [database on the Internet]. 1985. Available from: <https://www.congress.gov/bill/99th-congress/senate-bill/1147>.
42. Office of the Assistant Secretary for Health. Report of the National Commission on Orphan Diseases. 1989.
43. National Organization for Rare Disorders. Protecting Rare Disease Patients: Principles for Health Coverage Reform. 2017.
44. Genetic and Rare Diseases Information Center. FAQs about rare diseases. [cited 11 September 2017]; Available from: <https://rarediseases.info.nih.gov/diseases/pages/31/faqs-about-rare-diseases>.
45. National Organization for Rare Disorders. NORD hails FDA Safety and Innovation Act as monumental step forward! 2012.
46. Research Office Legislative Council Secretariat. Information Note Rare disease policies in selected places. [cited 12 September 2017]; Available from:

<http://www.legco.gov.hk/research-publications/english/1617in07-rare-disease-policies-in-selected-places-20170317-e.pdf>.

47. National Center for Advancing Translational Sciences. FAQs for the Global Rare Diseases Registry Data Repository (GRDR)2017. Available from:
https://rarediseases.info.nih.gov/files/radar/FAQs_GRDR_Webinar_8_29_17.pdf.
48. National Center for Advancing Translational Sciences. Genetic and Rare Diseases Information Center. 2018 [cited 2018 3 Feb]; Available from: <https://rarediseases.info.nih.gov/>
49. Barnett JC, Vornovitsky MS. Health insurance coverage in the United States: 2015. US Census Bureau, Current Population Reports, Report. 2016(P60-257).
50. The Centers for Medicare & Medicaid Services (CMS). Medicare Program-General Information. [cited 13 September 2017]; Available from:
<https://www.cms.gov/Medicare/Medicare-General-Information/MedicareGenInfo/Part-A.html>.
51. The official U.S. Government Site for Medicare. Your medicare cost. [cited 13 September 2017]; Available from: <https://www.medicare.gov/your-medicare-costs/part-a-costs/part-a-costs.html>.
52. the official U.S. Government Site for Medicare. [cited 14 September 2017]; Available from: <https://www.medicare.gov/>.
53. Medicaid.gov. Medicaid. [cited 2 October 2017]; Available from:
<https://www.medicaid.gov/medicaid/index.html>.
54. Barnett JC, Vornovitsky MS. Health insurance coverage in the United States: 2015: US Government Printing Office; 2016.
55. National Organization for Rare Disorders (NORD). [cited 11 September 2017]; Available from: <https://rarediseases.org/about/>.
56. NORD. Annual Report 2015.
57. National Center for Advancing Translational Sciences. About the Center. 2018; Available from: <https://ncats.nih.gov/about/center>.
58. The Rare Diseases Clinical Research Network [cited 1 October 2017]; Available from: <https://www.rarediseasesnetwork.org/>.
59. Center GaRDI. [cited 1 October 2017]; Available from:
<https://rarediseases.info.nih.gov/>.
60. The Commonwealth Fund. The Japanese Health Care System. 2018; Available from: <http://international.commonwealthfund.org/countries/japan/>.

61. Kanatani Y, Tomita N, Sato Y, Eto A, Omoe H, Mizushima H. National registry of designated intractable diseases in Japan: present status and future prospects. *Neurologia medico-chirurgica*. 2017;57(1):1-7.
62. Y N. Current situation regarding NANBYO policy in Japan. In: Taruscio D SS, editor. *RARE DISEASES AND ORPHAN DRUGS An International Journal of Public Health: Istituto Superiore di SanitàPrint*; 2014.
63. Nishimura Y, editor. Current situation regarding NANBYO policy in Japan. The VIII International Conference on Rare Diseases and Orphan Drugs (ICORD); 2013; St. Petersburg, Russia: Istituto Superiore di Sanità.
64. Tang Q, Song P, Chen Y. Measures to combat rare diseases and promote orphan drug development in Japan: Government-funded special biomedical research programs to enhance basic and applied research. *Expert Opinion on Orphan Drugs*. 2016;4(6):613-9.
65. Japan Pharmaceutical Manufacturers Association. Information on Japanese Regulatory Affairs. 2017.
66. MHLW. Designated intractable disease. 2018; Available from: <http://www.mhlw.go.jp/stf/seisakunitsuite/bunya/0000084783.html>.
67. Song P, Kokudo N. Revision of measures to combat intractable diseases in Japan: Three pillars will play an even greater role in the future. 2013;2(1):33-4.
68. MHLW. New incurable disease control that began in 2015. 2015; Available from: <http://www.nanbyou.or.jp/entry/4141>.
69. Inagaki Y, Song P. Necessity of cooperation with government on publication of scientific research results for intractable diseases. *Intractable & rare diseases research*. 2013;2(2):69-71. Epub 2013/05/01.
70. Bredenkamp C, Buisman LR. Universal Health Coverage in the Philippines: Progress on financial protection goals. 2015.
71. Organization WH. The Philippines health system review: Manila: WHO Regional Office for the Western Pacific; 2011.
72. The World Bank. World Bank Country and Lending Groups. 2018; Available from: <https://datahelpdesk.worldbank.org/knowledgebase/articles/906519-world-bank-country-and-lending-groups>.
73. The Philippine Society for Orphan Disorders. [cited 21 September 2017]; Available from: <http://psod.org.ph/>.

74. Newborn Screening Act of 2004, (2004).
75. Republic Act No. 10747: Rare Diseases Act of the Philippines, (2015).
76. Newborn Screening Act of 2004, (2004).
77. Suerte JMR. DOH approves expanded newborn screening program. 2013; Available from: <http://www.pchrd.dost.gov.ph/index.php/14-r-d-updates/3137-doh-approves-expanded-newborn-screening-program>.
78. Adriano J. Philippines begins drive to help rare disease sufferers. 2017; Available from: <https://www.scidev.net/asia-pacific/disease/scidev-net-at-large/philippines-rare-disease-sufferers.html>.
79. Fojas SGC. Rare diseases. 2017; Available from: <http://www.pchrd.dost.gov.ph/index.php/news/library-health-news/6120-rare-diseases>.
80. Department of Health. Rare Disease Medicines Access Program (RDMAP). Available from: <http://www.doh.gov.ph/book/export/html/1353>.
81. ศูนย์บริการสารสนเทศการประกันสุขภาพ. ภาพรวมการลงทะเบียนสิทธิ. 2558; Available from: <http://eis.nhso.go.th/FrontEnd/SingleContent.aspx?menu=530000001&pid=590000004>.
82. ประกาศสำนักคณะกรรมการอาหารและยา เรื่อง บัญชีรายการยากำพรั้า พ.ศ.2560, (2560).
83. บัญชียาหลักแห่งชาติ พ.ศ. 2561, (2561).

ภาคผนวก

ผลการพิจารณาด้านจริยธรรมวิจัยในมนุษย์



บันทึกข้อความ

สถาบันวิจัยวิทยาการสุขภาพ โทร.2554-2553 โทรสาร 2551

หน่วยงาน

ศร 57 23 01 00/ 644 /2560

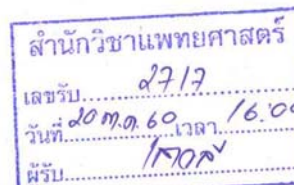
ที่

วันที่

19 ตุลาคม 2560

เรื่อง

แจ้งผลการยกเว้นการพิจารณาด้านจริยธรรมการวิจัยในมนุษย์ โครงการที่เข้าข่ายไม่ต้องขอรับรอง
ด้านจริยธรรมการวิจัย



เรียน อาจารย์ ดร.นพ.อุดมศักดิ์ แซ่โง้ว

ตามที่ท่านได้ยื่นเสนอโครงการวิจัย เรื่อง “การสังเคราะห์งานวิจัยเพื่อพัฒนาระบบสุขภาพสำหรับโรคหายากในประเทศไทย” (Synthesis of Healthcare Systems for Rare Diseases in Thailand) รหัสโครงการ WU-EC-MD-4-130-60 นั้น

คณะกรรมการจริยธรรมการวิจัยในมนุษย์ฯ ได้พิจารณาแล้วว่าเป็นโครงการที่เข้าข่ายไม่ต้องขอรับรองด้านจริยธรรมการวิจัย

1. เป็นการวิจัยที่ดำเนินการในโรงเรียนหรือสถาบันการศึกษา หรือการวิจัยที่เกี่ยวข้องกับการเรียนการสอนตามแนวปฏิบัติที่เป็นมาตรฐานทางการศึกษา หรือการวิจัยที่เกี่ยวข้องกับการประเมินประสิทธิภาพเทคนิคการสอน/การบริหารจัดการชั้นเรียน/การประเมินหลักสูตร/การประกันคุณภาพการศึกษา
2. เป็นโครงการที่เกี่ยวข้องกับการสำรวจ หรือการสัมภาษณ์ หรือการเฝ้าสังเกตอันได้แก่ การวิจัยที่เกี่ยวกับผลทดสอบทางการศึกษา (การประเมินความรู้ การวิเคราะห์ปัญหาเจตคติ ผลสัมฤทธิ์ทางการศึกษา) วิธีการสำรวจ วิธีการสัมภาษณ์ หรือการสังเกตพฤติกรรมในที่สาธารณะที่ไม่สามารถสืบเสาะถึงตัวบุคคล ผู้เป็นเจ้าของ ข้อมูลได้จากโครงการดังกล่าว
3. เป็นโครงการสำรวจ โครงการสาธิต หรือโครงการประเมินระบบงาน การวิจัยบริหารจัดการและการวิจัยสถาบัน ซึ่งเป็นโครงการที่ได้รับอนุญาตจากหัวหน้าผู้รับผิดชอบหน่วยงานหรือองค์กรและมีจุดประสงค์ เพื่อพัฒนาระบบหรือนโยบาย โดยการศึกษา ทดสอบ หรือประเมินระบบการให้บริการ ประโยชน์ต่อสาธารณชน วิธีการรับผลประโยชน์หรือบริการ รวมทั้งความเป็นไปได้หรือทางเลือกของโครงการ
4. เป็นโครงการที่เกี่ยวข้องกับการประเมินความพึงพอใจและระดับคุณภาพโดยผู้บริโภคถึงรสชาติ และคุณภาพอาหาร คุณภาพของสินค้าและบริการ ทั้งนี้จะต้องไม่เกี่ยวข้องกับสารเสพติดหรือสารก่อโทษต่อผู้บริโภค และสิ่งแวดล้อม รวมถึงคุณภาพและปริมาณของส่วนประกอบของอาหาร ต้องไม่ก่อให้เกิดผลเสียต่อผู้บริโภคหรือสิ่งแวดล้อม
5. เนื่องจากเป็นโครงการวิจัยในห้องปฏิบัติการที่เข้าข่ายลักษณะดังต่อไปนี้
 - 5.1 เป็นการวิจัยใช้เชื้อที่แยกได้จากสิ่งส่งตรวจ หรือเพาะเลี้ยงในห้องปฏิบัติการไว้เป็นสายพันธุ์ และไม่มีข้อมูลเชื่อมโยงถึงบุคคลที่เป็นเจ้าของ
 - 5.2 เป็นการวิจัยที่ใช้เซลล์เพาะเลี้ยงจากเนื้อเยื่อมนุษย์ ที่ได้รับการปรับสภาพให้เป็นเซลล์สายพันธุ์ (cellline)
 - 5.3 เป็นการวิจัยในโครงกระดูก ฟันที่ถูกถอนแล้ว และศพอาจารย์ใหญ่

5.4 เป็นการศึกษาสารปนเปื้อน สารเคมี เชื้อโรค หรือชีววัตถุ และไม่มีการกระทำโดยตรงต่อ
มนุษย์

จึงเรียนมาเพื่อโปรดทราบ

ชุตติ พันธสวัสดิ์

(ผู้ช่วยศาสตราจารย์ ดร.ชุตติ พันธสวัสดิ์)
ประธานกรรมการจริยธรรมการวิจัยในมนุษย์
มหาวิทยาลัยวลัยลักษณ์

รายชื่อแพทย์และผู้เชี่ยวชาญเฉพาะทางด้านการดูแลรักษาผู้ป่วยโรคหายากด้านเวชพันธุศาสตร์ในประเทศไทย

ลำดับ	ชื่อ – นามสกุล	ที่อยู่หน่วยงาน
1	ศ.พญ.ดวงฤดี วัฒนศิริชัยกุล	ภาควิชากุมารเวชศาสตร์ คณะแพทยศาสตร์ โรงพยาบาลรามาธิบดี มหาวิทยาลัยมหิดล เขตพญาไท กรุงเทพฯ 10400
2	ศ.นพ.วรศักดิ์ โชติเลอศักดิ์	ภาควิชากุมารเวชศาสตร์ ตึก สก. ชั้น 11 โรงพยาบาลจุฬาลงกรณ์ จุฬาลงกรณ์มหาวิทยาลัย เขตปทุมวัน กรุงเทพฯ 10330
3	พญ.จุฬาลักษณ์ คุปตานนท์	สถาบันสุขภาพเด็กแห่งชาติมหาราชินี กรมการแพทย์ กระทรวงสาธารณสุข ถนนติวานนท์ ต.ตลาดขวัญ อ.เมือง จ.นนทบุรี 11000
4	ศ.ดร.พญ.กัญญา ศุภปิติพร	ภาควิชากุมารเวชศาสตร์ คณะแพทยศาสตร์ จุฬาลงกรณ์มหาวิทยาลัย เขตปทุมวัน กรุงเทพฯ 10330
5	ผศ.นพ.นิวัชร วัฒนวิจารณ์	ภาควิชากุมารเวชศาสตร์ คณะแพทยศาสตร์ศิริราชพยาบาล มหาวิทยาลัยมหิดล เขตบางกอกน้อย กรุงเทพฯ 10700
6	ผศ.พญ.อัจฉรา เสถียรกิจการชัย	ภาควิชากุมารเวชศาสตร์ คณะแพทยศาสตร์ศิริราชพยาบาล มหาวิทยาลัยมหิดล เขตบางกอกน้อย กรุงเทพฯ 10700
7	อ.นพ.ชนินทร์ ลิ้มวงศ์	หน่วยอนุพันธุศาสตร์ สถานส่งเสริมการวิจัย คณะแพทยศาสตร์ศิริราชพยาบาล มหาวิทยาลัยมหิดล เขตบางกอกน้อย กรุงเทพฯ 10700
8	รศ.นพ.มานพ พิทักษ์ภากร	ภาควิชาอายุรศาสตร์ คณะแพทยศาสตร์ศิริราชพยาบาล มหาวิทยาลัยมหิดล เขตบางกอกน้อย กรุงเทพฯ 10700
9	ผศ.พญ.ทิพย์วิมล ทิมอรุณ	ภาควิชากุมารเวชศาสตร์ คณะแพทยศาสตร์ โรงพยาบาลรามาธิบดี มหาวิทยาลัยมหิดล เขตพญาไท กรุงเทพฯ 10400
10	รศ.นพ.ธัญชัย สุระ	ภาควิชาอายุรศาสตร์ คณะแพทยศาสตร์โรงพยาบาลรามาธิบดี มหาวิทยาลัยมหิดล เขตพญาไท กรุงเทพฯ 10400
11	อ.พญ.อัจฉรา ธัญธีรธรรม	ภาควิชาอายุรศาสตร์ คณะแพทยศาสตร์โรงพยาบาลรามาธิบดี มหาวิทยาลัยมหิดล เขตพญาไท กรุงเทพฯ 10400
12	ดร.นพ.จักรกฤษณ์ เอื้อสุนทรวัฒนา	ภาควิชาเวชศาสตร์ชุมชน คณะแพทยศาสตร์โรงพยาบาลรามาธิบดี มหาวิทยาลัยมหิดล เขตพญาไท กรุงเทพฯ 10400
13	อ.นพ.กฤษณ วิชารักษ์	ภาควิชากุมารเวชศาสตร์ คณะแพทยศาสตร์มหาวิทยาลัยขอนแก่น ต.ในเมือง อ.เมือง จ.ขอนแก่น 40002
14	รศ.นพ.มหัทธนา กมลศิลป์	กองกุมารเวชกรรม โรงพยาบาลพระมงกุฎเกล้า วิทยาลัยแพทยศาสตร์พระมงกุฎเกล้า 315 ถนนราชวิถี เขตราชเทวี กรุงเทพฯ 10400
15	พ.อ.บุญชัย บุญวัฒน์	กองกุมารเวชกรรม โรงพยาบาลพระมงกุฎเกล้า 315 ถนนราชวิถี แขวงทุ่งพญาไท เขตราชเทวี กรุงเทพมหานคร 10400
16	พันเอก รศ.นพ.กิตติ บุรณวุฒิ	แผนกเวชพันธุศาสตร์ กองอายุรกรรม โรงพยาบาลพระมงกุฎเกล้า 315 ตึกเฉลิมพระเกียรติ ชั้น 3 ถนนราชวิถี แขวงทุ่งพญาไท เขตราชเทวี กรุงเทพฯ 10400
17	ศ.นพ.สุทธิพงษ์ ปังคานนท์	สถาบันสุขภาพเด็กแห่งชาติมหาราชินี กรมการแพทย์ กระทรวงสาธารณสุข ถนนติวานนท์ ต.ตลาดขวัญ อ.เมือง จ.นนทบุรี 11000

ลำดับ	ชื่อ – นามสกุล	ที่อยู่หน่วยงาน
18	พญ.กิตติวรรณ โรจนเนืองนิตย์	สถานวิทยาศาสตร์คลินิก คณะแพทยศาสตร์ มหาวิทยาลัยธรรมศาสตร์ 99 ม.18 ต.คลองหนึ่ง อ.คลองหลวง จ.ปทุมธานี 12121
19	ดร.นพ.ดลนิกัทร เดชสุพงศ์	กลุ่มสาขาเวชศาสตร์ปริวรรต อาคารวิจัยและสวัสดิการ ชั้น 3 คณะแพทยศาสตร์โรงพยาบาลรามาธิบดี มหาวิทยาลัยมหิดล เขตพญาไท กรุงเทพฯ 10400
20	อ.นพ.ประสิทธิ์ เผ่าทองคำ	ภาควิชาอายุรศาสตร์ โรงพยาบาลจุฬาลงกรณ์ จุฬาลงกรณ์มหาวิทยาลัย เขตปทุมวัน กรุงเทพฯ 10330
21	รศ.พญ.อรุณี แสนมณีชัย	ภาควิชากุมารเวชศาสตร์ คณะแพทยศาสตร์ศิริราชพยาบาล เลขที่ 2 ถนนวังหลัง แขวงศิริราช เขตบางกอกน้อย กรุงเทพฯ 10700
22	ผศ.นพ.ชัยยศ คงคดิธรรม	ภาควิชากุมารเวชศาสตร์ โรงพยาบาลรามาธิบดี คณะแพทยศาสตร์โรงพยาบาลรามาธิบดี มหาวิทยาลัยมหิดล 270 ถนนพระรามที่ 6 แขวงทุ่งพญาไท เขตราชเทวี กรุงเทพฯ 10400
23	ผศ.พญ.ทิพย์วิมล ทิมอรุณ	ภาควิชากุมารเวชศาสตร์ โรงพยาบาลรามาธิบดี คณะแพทยศาสตร์โรงพยาบาลรามาธิบดี มหาวิทยาลัยมหิดล 270 ถนนพระรามที่ 6 แขวงทุ่งพญาไท เขตราชเทวี กรุงเทพฯ 10400
24	อ.ภก.นิสาศรี เสริมพล	คณะกายภาพบำบัด มหาวิทยาลัยมหิดล 999 ถนนพุทธมณฑลสาย 4 ต.ศาลายา อ.พุทธมณฑล จ.นครปฐม 73170
25	อ.พญ.มณฑิตา วีรวิกรม	ภาควิชากุมารเวชศาสตร์ โรงพยาบาลจุฬาลงกรณ์ คณะแพทยศาสตร์ เขตปทุมวัน กรุงเทพฯ 10330
26	อ.พญ.รัชริน คงคะสุวรรณ	ภาควิชาเวชศาสตร์ฟื้นฟู คณะแพทยศาสตร์ศิริราชพยาบาล เลขที่ 2 ถนนวังหลัง แขวงศิริราช เขตบางกอกน้อย กรุงเทพฯ 10700

ประเด็นคำถามสำหรับงานวิจัยกระทรวงการพัฒนาสังคมและความมั่นคงของมนุษย์ (พม.)

1. กระทรวงการพัฒนาสังคมและความมั่นคงของมนุษย์ (พม.) มีหรือทราบถึงกฎหมาย ระเบียบ หรือ นโยบายที่เกี่ยวข้องกับการดูแลผู้ป่วยที่เป็นโรคที่มีความชุกในประชากรต่ำ (โรคหายาก) หรือไม่ อย่างไรบ้าง?
2. กระทรวง พม. มีการจัดทำทะเบียนผู้ป่วยโรคหายาก (โรคที่มีความชุกในประชากรต่ำ) หรือไม่ อย่างไร?
3. กระทรวง พม. มีกลไกการช่วยเหลือผู้ป่วยโรคหายาก (โรคที่มีความชุกในประชากรต่ำ) และครอบครัว อย่างไรบ้าง?
4. กระทรวง พม. มีการจัดสรรและฝึกอบรมบุคลากรสำหรับการดูแล และช่วยเหลือผู้ป่วยโรคหายาก (โรคที่มีความชุกในประชากรต่ำ) และครอบครัว หรือไม่ อย่างไรบ้าง?
5. กระทรวง พม. มีการจัดสวัสดิการสำหรับผู้ป่วยโรคหายาก (โรคที่มีความชุกในประชากรต่ำ) และ ครอบครัว หรือไม่ อย่างไรบ้าง?
6. ผู้ป่วยโรคหายาก (โรคที่มีความชุกในประชากรต่ำ) และครอบครัว สามารถเข้าถึงสวัสดิการหรือขอความช่วยเหลือจากกระทรวง พม. อย่างไร มีเกณฑ์การคัดเลือกผู้ที่ได้รับการช่วยเหลืออย่างไรบ้าง และมีการติดตามหลังการได้รับการช่วยเหลืออย่างไร?

ประเด็นคำถามสำหรับงานวิจัยมูลนิธิเพื่อผู้ป่วยโรคหายาก

“การสังเคราะห์งานวิจัยเพื่อพัฒนาระบบสุขภาพสำหรับโรคหายากในประเทศไทย”

1. ประวัติการการก่อตั้งมูลนิธิฯ แหล่งที่มาของงบประมาณ?
2. เท่าที่มีข้อมูล ประเทศไทยมีกฎหมาย ระเบียบ หรือนโยบายที่เกี่ยวข้องกับการดูแลผู้ป่วยที่เป็นโรคหายากหรือไม่ มีกฎหมายใดบ้าง?
3. มูลนิธิฯ มีความพยายามในการผลักดันกฎหมาย หรือนโยบายเพื่อผู้ป่วยโรคหายากอย่างไรบ้าง มีกรณีศึกษาที่สำเร็จ หรือกรณีศึกษาที่น่าสนใจอย่างไรบ้าง?
4. มูลนิธิฯ มีการจัดทำทะเบียนผู้ป่วยโรคหายากหรือไม่ ประกอบด้วยกลุ่มโรคใดบ้าง ผู้ป่วยในทะเบียนมีจำนวนเท่าไร เงื่อนไขการนำผู้ป่วยเข้าในทะเบียนเป็นอย่างไร และทะเบียนมีการปรับปรุงข้อมูลล่าสุดเมื่อไร?
5. มูลนิธิฯ เผยแพร่ความรู้เกี่ยวกับโรคหายากให้แก่ ผู้ป่วย ครอบครัว และสาธารณชน ในรูปแบบใดบ้าง?
6. มูลนิธิฯ มีแหล่งทุนสนับสนุน สัดส่วนของการได้รับการสนับสนุนจากแหล่งต่างๆ เป็นอย่างไร?
7. มูลนิธิฯ มีกลยุทธ์การหารายได้เพื่อช่วยเหลือผู้ป่วยโรคหายากอย่างไรบ้าง?
8. งบประมาณของมูลนิธิฯ สามารถช่วยเหลือผู้ป่วยโรคหายากได้ครอบคลุมกิจกรรมใดบ้าง และเพียงพอหรือไม่?
9. มูลนิธิฯ มีรูปแบบในการช่วยเหลือผู้ป่วยโรคหายากในกิจกรรมใดบ้าง และมีเกณฑ์ในการจัดสรรอย่างไร?
10. มูลนิธิฯ มีการจัดบริการรักษาพยาบาลผู้ป่วยโรคหายากหรือไม่ อย่างไร?
11. มูลนิธิฯ มีการสนับสนุนให้ผู้ป่วยถึงบริการทางการแพทย์ ยา อาหาร และอุปกรณ์ทางการแพทย์อย่างไรบ้าง?
12. มูลนิธิฯ มีการสนับสนุนครอบครัวผู้ป่วยอย่างไรบ้าง?
13. มูลนิธิฯ มีการจัดกิจกรรมเพื่อพัฒนาศักยภาพบุคลากรทางการแพทย์ และญาติ ในการดูแลผู้ป่วยอย่างไรบ้าง?
14. มูลนิธิฯ มีบุคลากรจำนวนเท่าไร และมีผู้เกี่ยวข้องในเครือข่ายกลุ่มใดบ้าง และมีจำนวนเท่าไร?
15. มูลนิธิฯ กลไกการประเมินผล การตรวจติดตามหลังการช่วยเหลือหรือไม่ อย่างไร?
16. มูลนิธิฯ มีองค์กรเครือข่ายที่เกี่ยวข้องกับการดูแลหรือให้การช่วยเหลือผู้ป่วยโรคหายากหรือไม่ อย่างไร?

17. บุคลากรทางการแพทย์รู้จักกลุ่มโรคนี้ดีเพียงใด?
18. ระยะเวลาตั้งแต่เริ่มมีอาการจนได้รับการวินิจฉัย ยาวนานเพียงใด?
19. ปัญหาสำคัญของผู้ป่วยโรคหายาก และครอบครัวมีปัญหาอะไรบ้าง?
20. ปัญหาและอุปสรรคของการทำงานช่วยเหลือผู้ป่วยโรคหายากในประเทศไทยมีประเด็นใดบ้าง?

ประเด็นคำถามสำหรับงานวิจัยมูลนิธิโรคพันธุกรรมแอลเอสดี

1. ประวัติการการก่อตั้งมูลนิธิฯ แหล่งที่มาของงบประมาณ?
2. เท่าที่มีข้อมูล ประเทศไทยมีกฎหมาย ระเบียบ หรือนโยบายที่เกี่ยวข้องกับการดูแลผู้ป่วยที่เป็นโรคแอลเอสดี และโรคหายากอื่นๆหรือไม่ มีกฎหมายใดบ้าง?
3. มูลนิธิฯ มีความพยายามในการผลักดันกฎหมาย หรือนโยบายเพื่อผู้ป่วยโรคแอลเอสดี และโรคหายากอื่นๆอย่างไรบ้าง มีกรณีศึกษาที่สำเร็จ หรือกรณีศึกษาที่น่าสนใจอย่างไรบ้าง?
4. มูลนิธิฯ มีความพยายามในการจัดสรร หรือสรรหางบประมาณมาส่งเสริมงานวิจัยเกี่ยวกับวิทยาศาสตร์พื้นฐาน การวินิจฉัย คัดกรอง และการรักษาโรคแอลเอสดี และโรคหายากอื่นๆหรือไม่ และได้ทำในประเด็นใดไปแล้วบ้าง?
5. มูลนิธิฯ มีการจัดทำทะเบียนผู้ป่วยโรคแอลเอสดี และโรคหายากอื่นๆหรือไม่ ประกอบด้วยกลุ่มโรคใดบ้าง ผู้ป่วยในทะเบียนมีจำนวนเท่าไร เงื่อนไขการนับผู้ป่วยเข้าในทะเบียนเป็นอย่างไร และทะเบียนมีการปรับปรุงข้อมูลล่าสุดเมื่อไร?
6. มูลนิธิฯ เผยแพร่ความรู้เกี่ยวกับโรคแอลเอสดี และโรคหายากอื่นๆให้แก่ ผู้ป่วย ครอบครัว และสาธารณชน ในรูปแบบใดบ้าง?
7. มูลนิธิฯ มีแหล่งทุนสนับสนุน สัดส่วนของการได้รับการสนับสนุนจากแหล่งต่างๆ เป็นอย่างไร?
8. มูลนิธิฯ มีกลยุทธ์หารายได้เพื่อช่วยเหลือผู้ป่วยโรคแอลเอสดี และโรคหายากอื่นๆอย่างไรบ้าง?
9. งบประมาณของมูลนิธิฯ สามารถช่วยเหลือผู้ป่วยโรคแอลเอสดี และโรคหายากอื่นๆได้ครอบคลุมกิจกรรมใดบ้าง และเพียงพอหรือไม่?
10. มูลนิธิฯ มีรูปแบบในการช่วยเหลือผู้ป่วยโรคแอลเอสดี และโรคหายากอื่นๆในกิจกรรมใดบ้าง และมีเกณฑ์ในการจัดสรรอย่างไร?
11. มูลนิธิฯ มีการจัดบริการรักษาพยาบาลผู้ป่วยโรคแอลเอสดี และโรคหายากอื่นๆหรือไม่ อย่างไร?
12. มูลนิธิฯ มีการสนับสนุนให้ผู้ป่วยถึงบริการทางการแพทย์ ยา อาหาร และอุปกรณ์ทางการแพทย์อย่างไรบ้าง?
13. มูลนิธิฯ มีการสนับสนุนครอบครัวผู้ป่วยอย่างไรบ้าง?
14. มูลนิธิฯ มีการจัดกิจกรรมเพื่อพัฒนาศักยภาพบุคลากรทางการแพทย์ และญาติ ในการดูแลผู้ป่วยอย่างไรบ้าง?
15. มูลนิธิฯ มีบุคลากรจำนวนเท่าไร และมีผู้เกี่ยวข้องในเครือข่ายกลุ่มใดบ้าง และมีจำนวนเท่าไร?

16. ในประเทศไทยมีบุคลากรในการวิจัย วินิจฉัย รักษา และดูแลผู้ป่วยโรคแอลเอสดี และโรคหายากอื่นๆ เพียงพอหรือไม่ มีจำนวนประมาณเท่าใด และยังขาดแคลนอีกเท่าใด?
17. มูลนิธิฯ กลไกการประเมินผล การตรวจติดตามหลังการช่วยเหลือหรือไม่ อย่างไร?
18. มูลนิธิฯ มีองค์กรเครือข่ายที่เกี่ยวข้องกับการดูแลหรือให้การช่วยเหลือผู้ป่วยโรคแอลเอสดี และโรคหายากอื่นๆหรือไม่ อย่างไร?
19. บุคลากรทางการแพทย์รู้จักกลุ่มโรคนี้ดีเพียงใด?
20. ระยะเวลาตั้งแต่เริ่มมีอาการจนได้รับการวินิจฉัย ยาวนานเพียงใด?
21. ปัญหาสำคัญของผู้ป่วยโรคแอลเอสดี และโรคหายากอื่นๆ และครอบครัวมีปัญหาอะไรบ้าง?
22. ปัญหาและอุปสรรคของการทำงานช่วยเหลือผู้ป่วยโรคแอลเอสดี และโรคหายากอื่นๆในประเทศไทยมีประเด็นใดบ้าง?

ประเด็นคำถามสำหรับงานวิจัยสมาคมพันธุศาสตร์แห่งประเทศไทย

1. ประวัติการการก่อตั้งสมาคมฯ แหล่งที่มาของงบประมาณ?
2. เท่าที่มีข้อมูล ประเทศไทยมีกฎหมาย ระเบียบ หรือนโยบายที่เกี่ยวข้องกับการดูแลผู้ป่วยที่เป็นโรคหายากหรือไม่ มีกฎหมายใดบ้าง?
3. สมาคมฯ มีความพยายามในการผลักดันกฎหมาย หรือนโยบายเพื่อผู้ป่วยโรคหายากอย่างไรบ้าง มีกรณีศึกษาที่สำเร็จ หรือกรณีศึกษาที่น่าสนใจอย่างไรบ้าง?
4. สมาคมฯ มีความพยายามในการจัดสรร หรือสรรหางบประมาณมาส่งเสริมงานวิจัยเกี่ยวกับวิทยาศาสตร์พื้นฐาน การวินิจฉัย คัดกรอง และการรักษาโรคหายากหรือไม่ และได้ทำในประเด็นใดไปแล้วบ้าง?
5. สมาคมฯ มีการจัดทำทะเบียนผู้ป่วยโรคหายากหรือไม่ ประกอบด้วยกลุ่มโรคใดบ้าง ผู้ป่วยในทะเบียนมีจำนวนเท่าไร เงื่อนไขการนับผู้ป่วยเข้าในทะเบียนเป็นอย่างไร และทะเบียนมีการปรับปรุงข้อมูลล่าสุดเมื่อไร?
6. สมาคมฯ เผยแพร่ความรู้เกี่ยวกับโรคหายากให้แก่ ผู้ป่วย ครอบครัว และสาธารณชน ในรูปแบบใดบ้าง?
7. สมาคมฯ มีแหล่งทุนสนับสนุน สัดส่วนของการได้รับการสนับสนุนจากแหล่งต่างๆ เป็นอย่างไร?
8. สมาคมฯ มีกลยุทธ์หารายได้เพื่อช่วยเหลือผู้ป่วยโรคหายากอย่างไรบ้าง?
9. งบประมาณของสมาคมฯ สามารถช่วยเหลือผู้ป่วยโรคหายากได้ครอบคลุมกิจกรรมใดบ้าง และเพียงพอหรือไม่?
10. สมาคมฯ มีรูปแบบในการช่วยเหลือผู้ป่วยโรคหายากในกิจกรรมใดบ้าง และมีเกณฑ์ในการจัดสรรอย่างไร?
11. สมาคมฯ มีการจัดบริการรักษาพยาบาลผู้ป่วยโรคหายากหรือไม่ อย่างไร?
12. สมาคมฯ มีการสนับสนุนให้ผู้ป่วยถึงบริการทางการแพทย์ ยา อาหาร และอุปกรณ์ทางการแพทย์อย่างไรบ้าง?
13. สมาคมฯ มีการสนับสนุนครอบครัวผู้ป่วยอย่างไรบ้าง?
14. สมาคมฯ มีการจัดกิจกรรมเพื่อพัฒนาศักยภาพบุคลากรทางการแพทย์ และญาติ ในการดูแลผู้ป่วยอย่างไรบ้าง?
15. สมาคมฯ มีบุคลากรจำนวนเท่าไร และมีผู้เกี่ยวข้องในเครือข่ายกลุ่มใดบ้าง และมีจำนวนเท่าไร?

16. ในประเทศไทยมีบุคลากรในการวิจัย วินิจฉัย รักษา และดูแลผู้ป่วยโรคหายากเพียงพอหรือไม่ มีจำนวนประมาณเท่าใด และยังขาดแคลนอีกเท่าใด?
17. สมาคมฯ กลไกการประเมินผล การตรวจติดตามหลังการช่วยเหลือหรือไม่ อย่างไร?
18. สมาคมฯ มีองค์กรเครือข่ายที่เกี่ยวข้องกับการดูแลหรือให้การช่วยเหลือผู้ป่วยโรคหายากหรือไม่ อย่างไร?
19. บุคลากรทางการแพทย์รู้จักกลุ่มโรคนี้ดีเพียงใด?
20. ระยะเวลาตั้งแต่เริ่มมีอาการจนได้รับการวินิจฉัย ยาวนานเพียงใด?
21. ปัญหาสำคัญของผู้ป่วยโรคหายาก และครอบครัวมีปัญหาอะไรบ้าง?
22. ปัญหาและอุปสรรคของการทำงานช่วยเหลือผู้ป่วยโรคหายากในประเทศไทยมีประเด็นใดบ้าง?

ประเด็นคำถามสำหรับงานวิจัยสำนักงานคณะกรรมการอาหารและยา (อย.)

1. สำนักงานคณะกรรมการอาหารและยา (อย.) มีหรือทราบถึงกฎหมาย ระเบียบ หรือนโยบายที่เกี่ยวข้องกับยา อาหาร และอุปกรณ์ทางการแพทย์ สำหรับกลุ่มโรคที่มีความชุกในประชากรต่ำ (โรคหายาก) หรือไม่ อย่างไรบ้าง?
2. อย. มีระบบข้อมูลหรือจัดทำทะเบียนยา อาหาร และอุปกรณ์ทางการแพทย์ สำหรับกลุ่มโรคที่มีความชุกในประชากรต่ำ (โรคหายาก) หรือไม่ อย่างไรบ้าง?
3. อย. ได้มีการจัดสรรงบประมาณโดยเฉพาะสำหรับการบริหารจัดการเกี่ยวกับยา อาหาร และอุปกรณ์ทางการแพทย์ สำหรับกลุ่มโรคที่มีความชุกในประชากรต่ำ (โรคหายาก) หรือไม่ อย่างไรบ้าง?
4. อย. มีกลไกสำหรับการพิจารณาสำหรับกลุ่มโรคที่มีความชุกในประชากรต่ำ (โรคหายาก) เข้าสู่บัญชียาหลักแห่งชาติอย่างไร มีกลไกที่แตกต่างจากยาทั่วไปหรือไม่?
5. อย. มีกลไกในการช่วยสนับสนุนการจัดหายาสำหรับกลุ่มโรคที่มีความชุกในประชากรต่ำ (โรคหายาก) หรือไม่ อย่างไร?
6. อย. มีการสนับสนุนหน่วยงาน องค์กร มหาวิทยาลัย นักวิจัยหรือภาคเอกชน ในการพัฒนาและวิจัยด้านยา อาหาร และอุปกรณ์ทางการแพทย์สำหรับกลุ่มโรคที่มีความชุกในประชากรต่ำ (โรคหายาก) หรือไม่ อย่างไร?
7. อย. มีกลไกในการร่วมกำหนดราคายา และอุปกรณ์ทางการแพทย์สำหรับกลุ่มโรคที่มีความชุกในประชากรต่ำ (โรคหายาก) หรือไม่ อย่างไร?
8. อย. มีกลไกในการติดตามควบคุมการใช้ยา อาหาร และอุปกรณ์ทางการแพทย์สำหรับกลุ่มโรคที่มีความชุกในประชากรต่ำ (โรคหายาก) หรือไม่ อย่างไร?

ประเด็นคำถามสำหรับงานวิจัยสำนักงานประกันสังคม

1. สำนักงานประกันสังคมมีกฎหมายที่ให้ความคุ้มครอง ดูแลผู้ประกันตนและลูกจ้าง ซึ่งเป็นผู้ป่วยโรคหายากหรือไม่?
2. สำนักงานประกันสังคมมีการกำหนดหลักเกณฑ์และอัตราค่าตอบแทนทดแทนกรณีผู้ป่วยเป็นโรคหายากหรือไม่?
3. สำนักงานประกันสังคม ได้มีการจัดทำระบบการจัดเก็บข้อมูลหรือการขึ้นทะเบียนผู้ป่วยโรคหายากหรือไม่?
4. สำนักงานประกันสังคม ได้มีการจัดทำระบบการให้ความรู้เกี่ยวกับโรคหายากให้แก่ผู้ป่วย และบุคลากรทางการแพทย์หรือไม่ อย่างไร?
5. สำนักงานประกันสังคม มีการจัดสรรงบประมาณเพื่อให้การช่วยเหลือผู้ป่วยโรคหายากหรือไม่ อย่างไร?
6. หากมีการจัดสรรงบประมาณเพื่อการบริหารจัดการโรคหายากมี risk pool อยู่ในระดับใดมีการจัดตั้งเป็นกองทุนเฉพาะหรือไม่?
7. สำนักงานประกันสังคม จ่ายเงินให้แก่โรงพยาบาล/reimbursement สำหรับการรักษาผู้ป่วยกลุ่มโรคหายากเป็นไปในรูปแบบใด?
8. สิทธิประโยชน์ของประกันสังคม ครอบคลุมการรักษาของในกลุ่มโรคหายากใดบ้าง มีการรักษาใดที่สำคัญ แต่มีราคาแพงและยังไม่อยู่ในชุดสิทธิประโยชน์บ้าง?
9. หน่วยบริการกลุ่มใดในเครือข่ายของสำนักงานประกันสังคม ที่สามารถให้บริการผู้ป่วยโรคหายากส่วนใหญ่ได้?
10. สำนักงานประกันสังคม ได้มีการจัดสรรบุคลากรที่มีความเชี่ยวชาญด้านโรคหายาก มีการจัดตั้งสถานบริการโดยเฉพาะ หรือมีสถานบริการในเครือข่ายสำหรับกลุ่มผู้ป่วยโรคหายากหรือไม่?
11. สำนักงานประกันสังคม มีการจัดสรรงบประมาณเพื่อกระตุ้นการมีส่วนร่วมของชุมชนในการดูแล และการช่วยเหลือทางสังคมแก่ผู้ป่วยและครอบครัวที่มีผู้ป่วยโรคหายากหรือไม่?
12. สำนักงานประกันสังคม มีการสนับสนุนระบบการจัดหายา เวชภัณฑ์ และเครื่องมือสำหรับกลุ่มโรคหายากหรือไม่ อย่างไร?
13. สำนักงานประกันสังคม มีการสนับสนุนการลงทุนในสิ่งปลูกสร้าง และจัดหาครุภัณฑ์สำหรับกลุ่มโรคหายากหรือไม่ อย่างไร?
14. สำนักงานประกันสังคม มีการสนับสนุนการจัดหาบุคลากรเพื่อสนับสนุนการให้บริการกลุ่มผู้ป่วยโรคหายากหรือไม่ อย่างไร?
15. สำนักงานประกันสังคม จัดสรรงบประมาณเพื่อพัฒนาระบบการให้บริการแก่กลุ่มผู้ป่วยโรคหายากอย่างไรบ้าง?

ประเด็นคำถามสำหรับงานวิจัยสำนักงานหลักประกันสุขภาพแห่งชาติ (สปสช.)

1. สำนักงานหลักประกันสุขภาพแห่งชาติ (สปสช.) มีหรือทราบถึงกฎหมาย ระเบียบ หรือนโยบายเกี่ยวกับสิทธิประโยชน์หลักประกันสุขภาพสำหรับผู้ป่วยโรคหายากหรือไม่/อย่างไรบ้าง?
2. สปสช. ได้มีการจัดทำระบบการจัดเก็บข้อมูลหรือการขึ้นทะเบียนผู้ป่วยโรคหายากหรือไม่?
3. สปสช. ได้มีการจัดทำระบบการให้ความรู้เกี่ยวกับโรคหายากให้แก่ผู้ป่วย และบุคลากรทางการแพทย์หรือไม่ อย่างไร?
4. สปสช. มีการจัดสรรงบประมาณเพื่อให้การช่วยเหลือผู้ป่วยโรคหายากหรือไม่ อย่างไร?
5. หากมีการจัดสรรงบประมาณเพื่อการบริหารจัดการโรคหายากมี risk pool อยู่ในระดับใดมีการจัดตั้งเป็นกองทุนเฉพาะหรือไม่?
6. สปสช. จ่ายเงินให้แก่โรงพยาบาล/reimbursement สำหรับการรักษาผู้ป่วยกลุ่มโรคหายากเป็นไปในรูปแบบใด?
7. สิทธิประโยชน์ของ สปสช. ครอบคลุมการรักษาของในกลุ่มโรคหายากใดบ้าง มีการรักษาใดที่สำคัญแต่มีราคาแพงและยังไม่อยู่ในชุดสิทธิประโยชน์บ้าง?
8. หน่วยบริการกลุ่มใดในเครือข่ายของ สปสช. ที่สามารถให้บริการผู้ป่วยโรคหายากส่วนใหญ่ได้?
9. สปสช. ได้มีการจัดสรรบุคลากรที่มีความเชี่ยวชาญด้านโรคหายาก มีการจัดตั้งสถานบริการโดยเฉพาะหรือมีสถานบริการในเครือข่ายสำหรับกลุ่มผู้ป่วยโรคหายากหรือไม่?
10. สปสช. มีการจัดสรรงบประมาณเพื่อกระตุ้นการมีส่วนร่วมของชุมชนในการดูแล และการช่วยเหลือทางสังคมแก่ผู้ป่วยและครอบครัวที่มีผู้ป่วยโรคหายากหรือไม่?
11. สปสช. มีการสนับสนุนระบบการจัดหายา เวชภัณฑ์ และเครื่องมือสำหรับกลุ่มโรคหายากหรือไม่ อย่างไร?
12. สปสช. มีการสนับสนุนการลงทุนในสิ่งปลูกสร้าง และจัดหาครุภัณฑ์สำหรับกลุ่มโรคหายากหรือไม่ อย่างไร?
13. สปสช. มีการสนับสนุนการจัดหาบุคลากรเพื่อสนับสนุนการให้บริการกลุ่มผู้ป่วยโรคหายากหรือไม่ อย่างไร?
14. สปสช. จัดสรรงบประมาณเพื่อพัฒนาระบบการให้บริการแก่กลุ่มผู้ป่วยโรคหายากอย่างไรบ้าง?

ประเด็นคำถามสำหรับงานวิจัยกรมบัญชีกลาง

1. กรมบัญชีกลางมีระเบียบ กฎหมายที่ให้ความคุ้มครองข้าราชการ และ/หรือสมาชิกในครอบครัว ซึ่งเป็นผู้ป่วยโรคมะเร็งหรือไม่?
2. กรมบัญชีกลาง ได้มีการจัดทำระบบการจัดเก็บข้อมูลหรือการขึ้นทะเบียนผู้ป่วยโรคมะเร็งหรือไม่?
3. กรมบัญชีกลาง ได้มีการจัดทำระบบการให้ความรู้เกี่ยวกับโรคมะเร็งให้แก่ผู้ป่วย และบุคลากรทางการแพทย์หรือไม่ อย่างไร?
4. กรมบัญชีกลาง มีการจัดสรรงบประมาณเพื่อให้การช่วยเหลือผู้ป่วยโรคมะเร็งหรือไม่ อย่างไร?
5. หากมีการจัดสรรงบประมาณเพื่อการบริหารจัดการโรคมะเร็งมี risk pool อยู่ในระดับใดมีการจัดตั้งเป็นกองทุนเฉพาะหรือไม่?
6. กรมบัญชีกลาง จ่ายเงินให้แก่โรงพยาบาล/reimbursement สำหรับการรักษามะเร็งโรคมะเร็งกลุ่มโรคมะเร็งเป็นไปในรูปแบบใด?
7. สิทธิประโยชน์ของข้าราชการ และ/หรือสมาชิกในครอบครัว ครอบคลุมการรักษาของโรคมะเร็งโรคมะเร็งใดบ้าง มีการรักษาใดที่สำคัญ แต่มีราคาแพงและยังไม่อยู่ในชุดสิทธิประโยชน์บ้าง?
8. หน่วยบริการกลุ่มใดในเครือข่ายของกรมบัญชีกลาง ที่สามารถให้บริการผู้ป่วยโรคมะเร็งส่วนใหญ่ได้?
9. กรมบัญชีกลาง ได้มีการจัดสรรบุคลากรที่มีความเชี่ยวชาญด้านโรคมะเร็ง มีการจัดตั้งสถานบริการโดยเฉพาะ หรือมีสถานบริการในเครือข่ายสำหรับกลุ่มผู้ป่วยโรคมะเร็งหรือไม่?
10. กรมบัญชีกลางมีการจัดสรรงบประมาณเพื่อกระตุ้นการมีส่วนร่วมของชุมชนในการดูแล และการช่วยเหลือทางสังคมแก่ผู้ป่วยและครอบครัวที่มีผู้ป่วยโรคมะเร็งหรือไม่?
11. กรมบัญชีกลางมีการสนับสนุนระบบการจัดหายา เวชภัณฑ์ และเครื่องมือสำหรับกลุ่มโรคมะเร็งหรือไม่ อย่างไร?
12. กรมบัญชีกลาง มีการสนับสนุนการลงทุนในสิ่งปลูกสร้าง และจัดหาครุภัณฑ์สำหรับกลุ่มโรคมะเร็งหรือไม่ อย่างไร?
13. กรมบัญชีกลาง มีการสนับสนุนการจัดหาบุคลากรเพื่อสนับสนุนการให้บริการกลุ่มผู้ป่วยโรคมะเร็งหรือไม่ อย่างไร?
14. กรมบัญชีกลาง จัดสรรงบประมาณเพื่อพัฒนาระบบการให้บริการแก่กลุ่มผู้ป่วยโรคมะเร็งอย่างไรบ้าง?