คนไทยควรรู้ เด็กป่วยเป็นโรคหายาก เร่งวิจัย สร้างชีวิตใหม่

นำเสนอเมื่อ : 16 มี.ค. 2560

ความสุขในชีวิตคนเรา คงหนีไม่พ้น 'อาโรคยา ปรมา ลาภา' ความไม่มีโรคเป็นลาภอันประเสริฐ ซึ่งเป็นกุญแจที่จะไขประตูไปสู่ความสุขอันแท้จริง แต่คงไม่ใช่ทุกคนที่จะสมปรารถนา ท่ามกลางวิวัฒนาการทางการแพทย์ที่ เจริญก้าวหน้านั้น แต่ยังมี "โรคหายาก" (Rare Disease) ซึ่งปัจจุบันมีการวิจัยและพัฒนา วิธีการรักษาที่ได้ผลดีมากขึ้นเรื่อยๆ แต่พบว่าบุคลากรที่เกี่ยวข้องยังขาดความรู้ความเข้าใจ

ศ.พญ.ดวงฤดี วัฒนศิริชัยกุล หัวหน้าสาขาเวชพันธุศาสตร์ โรงพยาบาลรามาธิบดี กล่าวว่าเมื่อเร็ว ๆนี้ โรงพยาบาลรามาธิบดี รวมกับ มูลนิธิเพื่อผู้ป่วยโรคหายาก จัดงานวันโรคหายาก ประเทศไทย ครั้งที่ 7 เพื่อให้สังคมไทยได้รู้จักโรคหายากในวงกว้างมากขึ้น รวมถึงเป็นการเชื่อมโยงระหว่างผู้ป่วยโรคหายากและภาคีเครือข่ายได้มีโอกาสพบปะแลกเปลี่ยนประสบการณ์ ในขณะที่วงการแพทย์ก็ได้จัดเก็บ แบบสำรวจความคิดเห็นผู้ป่วยโรคหายาก เพื่อนำข้อมูลไปแลกเปลี่ยนกับของประเทศมาเลเซีย ฟิลิปปินส์ และสิงคโปร์ เพื่อสรุปเป็นผลการวิจัย และนำเสนอปัญหาที่ผู้ป่วยและครอบครัวประสบอยู่ อันจะนำไปเป็นประโยชน์ในการวางแผนพัฒนาระบบให้ผู้ป่วยเข้าถึงแล ะการรักษาในอนาคตให้ดียิ่งขึ้น"

โรคหายาก เป็นกลุ่มโรคที่พบน้อยราว 1 ใน 2,000 คน หายารักษายากและเป็นโรคเรื้อรัง และรุนแรงถึงขั้นเสียชีวิต ปัจจุบันมีโรคหายากมากกว่า 7,000 โรค ส่วนใหญ่มีสาเหตุจากทางพันธุกรรม และในครอบครัวหนึ่งมีโอกาสเป็นได้มากกว่า 1 คน โดยร้อยละ 50 ของผู้ป่วยจะเป็นเด็ก

ศ.พญ.ดวงฤดี ขอยกตัวอย่างผู้ป่วยให้เห็นเป็น รูปธรรม อาทิ ด.ช. นะโม ผู้ป่วยโรคฉี่หอม พอเกิดมาเพียงสัปดาห์แรกก็ดูดนมน้อย ต่อมาอีก 2-3 วันก็ไม่ยอมดูดนมเลย มีอาการซึมมาก ครอบครัวจึงรีบพาไปตรวจที่โรงพยาบาล อาการเป็นมากถึงขั้นโคม่าจนต้อง ใส่ท่อช่วยหายใจ แพทย์สังเกตว่าปัสสาวะมีกลิ่นเหมือนน้ำตาลไหม้ จึงสันนิษฐานว่าเป็นโรคฉี่หอม และได้รับการตรวจเพิ่มเพื่อยืนยันว่าเป็นโรคนี้จริง และได้รักษาอย่างเร่งด่วนโดยการ เปลี่ยนถ่ายเลือดเอาสารพิษออก และให้ยารวมด้วย หลังจากนั้นให้กินนมชนิดพิเศษจนอาการดีขึ้นเรื่อยๆ จนถึงปัจจุบัน

ด.ญ. น้ำตาลผู้ป่วยโรคโกเชร์ มีอาการท้องโตและน้ำหนักไม่ขึ้น ตั้งแต่อายุ 9 เดือน ต่อมาได้มาตรวจจนทราบว่าท้องโตจนทำให้อืดอัด กินได้น้อยลงเป็นจากม้ามและตับที่ โตผิดปกติ และยังตรวจพบว่าเลือดจางและเลือดออกง่ายจากจำนวนเกร็ดเลือดต่ำ สุดท้ายได้รับการตรวจเฉพาะโรคและวินิจฉัยว่าเป็นโรคโกเชร์ จากนั้นจึงถูกส่งตัวมารักษาต่อที่ กรุงเทพฯ ได้รับการรักษาด้วยยาเอนไซม์ จากนั้นได้รับการปลูกถ่ายไขกระดูกจนตอนนี้หายจากโรคดังกล่าวแล้ว

ด.ญ. กอกล้วยลูกคนที่ 3 ที่ป่วยเป็นโรคพอมเพ ซึ่งพ่อแม่ได้เฝ้าระวังอาการเมื่อพบว่ามีอาการคล้ายพี่ทั้ง

2 คน ซึ่งได้เสียชีวิตไปตั้งแต่อายุ 8 เดือนจากภาวะหัวใจโตหัวในล้มเหลว กอกล้วยมีอาการหัวใจโตระยะเริ่มแรกตั้งแต่อายุ 3 สัปดาห์ ซึ่งพอมเพเป็นโรคที่เกิดกับกล้ามเนื้อหัวใจและกล้ามเนื้ออื่นๆ ทั่วร่างกาย โดยเริ่มมีกล้ามเนื้อหัวใจหนาทำ ให้หัวใจโต กล้ามเนื้อออนแรง และหากไม่ได้รับการรักษาจะเป็นหัวใจวายรุนแรง และจะมีอายุอยู่ได้ไม่ถึงปี นับว่าเป็นโชคดีที่หมอหายาบริจาคให้ได้และรับยาทุกสองสัปดาห์ จนถึงปัจจุบัน อายุได้เกือบ 2 ปีแล้ว น้องกอกล้วยเดินได้ ไม่เหนื่อย หัวใจไม่โตแล้ว ใช้ชีวิตได้เหมือนเด็กปกติ แต่ยังคงต้องได้รับยานี้ไปตลอดชีวิต

นายสมบัติ ไชยศร รองประธานมูลนิธิเพื่อผู้ป่วยโรคหายาก กล่าวว่า ปัจจุบัน คนไทยเป็นโรคหายากรวมกันอยู่ถึง 3.5 ล้านคน หรือคิดเป็นร้อยละ 5 ของประชากรไทย ในขณะที่สังคมไทยยังขาดความรู้ความเข้าใจเกี่ยวกับโรคหายาก ขาดแคลนแพทย์ผู้เชี่ยวชาญเฉพาะโรค ผู้ป่วยส่วนใหญ่ไม่ทราบว่าตนป่วยเป็นโรคอะไร เนื่องจากการวินิจฉัยที่ล่าช้า จึงไม่สามารถเข้าถึงการรักษาด้วยยาที่เหมาะสม ด้วยเหตุนี้ จึงวิงวอนให้ภาครัฐและหน่วยงานที่เกี่ยวข้องเร่งสนับสนุนในการพัฒนาบุคลากร การค้นคว้าวิจัย รวมถึงระบบการจัดการเพื่อช่วยให้ผู้ป่วยโรคหายากเข้าถึงการวินิจฉัยและรักษาได้อย่างรวดเร็วขึ้น ท่านที่สนใจศึกษาหาความรู้เพิ่มเติม สามารถหรือดูรายละเอียดได้ที่ www.ThaiRDF.com หรือเฟสบุค Thai Rare Disease Foundation

ขอบคุณที่มาเนื้อหาข่าวจาก หนังสือพิมพ์บ้านเมือง วันพฤหัสบดี ที่ 16 มีนาคม พ.ศ. 2560