

Media : เว็บไซต์มติชน

Photo :

https://drive.google.com/drive/folders/1AgBewVc6QfHR83R_SkzZ1KmOyyIFj80Z?usp=sharing

Keyword : กรมวิทยาศาสตร์การแพทย์ / โรคหายาก / สราวุฒิ บุญสุข / ประชุม WHA / โรคท้าวแสนปม



(Cover)

ดร.นพ. สราวุฒิ บุญสุข อธิบดีกรมวิทยาศาสตร์การแพทย์

WEBSITE

จากเงินวาทถึงห้องแลปไทย! กรมวิทย์ฯ กางพิมพ์เขียวต้น ‘โรคหายาก’ สู่วาระชาติ ยกกระดับวิจัย-เท่าเทียมทุกพื้นที่

เบื้องหลังระบบสาธารณสุขไทย มี กรมวิทยาศาสตร์การแพทย์ ทำหน้าที่เป็น ‘ห้องปฏิบัติการแห่งชาติ’ คอยตรวจสอบ วิเคราะห์ และยืนยันผลทางการแพทย์เคียงข้างประชาชนมาโดยตลอด ทว่าในวันนี้ภารกิจของกรมฯ กำลังก้าวไปอีกขั้นสู่การเป็นทัพหน้าในการรับมือกับ ‘โรคหายาก (Rare Diseases)’



การประชุมผู้นำระดับสูง เรื่อง ‘From WHA Rare Disease Resolution towards an ASEAN Declaration’

เนื่องจากโรคหายากส่งผลกระทบต่อเป็นลูกโซ่ในทุกมิติของชีวิต และไม่อาจแก้ไขได้ด้วยระบบสาธารณสุขเพียงฝ่ายเดียว ยุทธศาสตร์ของไทยจึงมุ่งสร้าง ‘กลไกความร่วมมือระดับชาติ’ ที่เชื่อมทุกภาคส่วนเข้าด้วยกัน ทั้งกระทรวงศึกษาธิการ กระทรวงการอุดมศึกษา วิทยาศาสตร์ วิจัยและนวัตกรรม กระทรวงแรงงาน กระทรวงการพัฒนาสังคมและความมั่นคงของมนุษย์ (พม.) ภาคเอกชน ตลอดจนจนภาคประชาชน เมื่อกลไกเหล่านี้ขับเคลื่อนได้อย่างเต็มที่ ประชาชนจะสัมผัสถึงการเปลี่ยนแปลงที่จับต้องได้จริง ทั้งระยะเวลาการวินิจฉัยที่สั้นลง รวมถึงโอกาสเข้าถึงการรักษาภายใต้หลักประกันสุขภาพที่เพิ่มขึ้นทั่วประเทศ ขณะเดียวกัน ประเทศไทยก็พร้อมก้าวขึ้นเป็นจุดประสานงานหลักของอาเซียน เพื่อร่วมผลักดันนโยบายโรคหายากสู่วาระระดับสากลต่อไป

ความเด่นชัดในศักยภาพของประเทศไทย สะท้อนผ่านการประชุมสมัชชาอนามัยโลก สมัยที่ 79 (WHA79) ณ นครเจนีวา สมาพันธรัฐสวิส เมื่อวันที่ 19 พฤษภาคม 2569 โดยไทยได้รับเกียรติเป็นเจ้าภาพร่วมจัดการประชุมผู้นำระดับสูงใน

หัวข้อ ‘From WHA Rare Disease Resolution towards an ASEAN Declaration’ นำโดย ดร.นพ.สราวุฒิ บุญสุข อธิบดีกรมวิทยาศาสตร์การแพทย์ เพื่อผลักดันให้เรื่องนี้เป็นวาระร่วมกันของภูมิภาค

Next step นโยบายโรคหายาก



ดร.นพ. สราวุฒิ บุญสุข อธิบดีกรมวิทยาศาสตร์การแพทย์

ดร.นพ. สราวุฒิ เปิดเผยว่า หลังจากการประชุมร่วมกับรัฐมนตรีว่าการกระทรวงสาธารณสุขทั้งในภูมิภาคอาเซียนและระดับสากล ประเทศไทยได้แสดงจุดยืนชัดเจนในการยกระดับ ‘โรคหายาก’ ให้เป็นประเด็นสำคัญด้านสาธารณสุขและความเท่าเทียมที่ต้องได้รับการแก้ไขอย่างเร่งด่วน เนื่องจากโรคกลุ่มนี้ส่งผลกระทบต่อทั้งประสิทธิภาพการรักษา รวมถึงคุณภาพชีวิตของผู้ป่วย ด้วยเหตุนี้ ที่ประชุมจึงได้ร่วมแสดงข้อผูกพันใน 3 มิติหลัก ได้แก่ การค้นหาผู้ป่วยเชิงรุก การพัฒนาแพลตฟอร์มข้อมูลกลางระดับชาติ (National Data Platform) และการผลักดันให้โรคหายากกลายเป็นวาระระดับโลก (Global Agenda) เพื่อให้เกิดการขับเคลื่อนที่เป็นรูปธรรมในทุกระดับ

นอกเหนือจากการวางรากฐานความพร้อมในประเทศแล้ว ดร.นพ. สราวุฒิ ยังได้ฉายวิสัยทัศน์ต่อไปว่า การพาประเทศไทยส่งต่อแรงขับเคลื่อนนี้เพื่อยกระดับความมั่นคงทางสาธารณสุขในระดับภูมิภาคอาเซียนก็นับเป็นวาระสำคัญที่ต้อง

เร่งดำเนินการควบคู่กัน โดยปัจจุบันไทยได้สร้างความร่วมมืออย่างใกล้ชิดกับประเทศเพื่อนบ้านใน 3 ด้านหลัก ประกอบด้วย ด้านวิชาการ ด้านเทคโนโลยี และด้านโลจิสติกส์การขนส่งสิ่งส่งตรวจ

ความร่วมมือดังกล่าว สะท้อนให้เห็นจากบทบาทเชิงรุกที่กรมฯ ได้ทำหน้าที่เป็น ‘พี่เลี้ยง’ (Mentor) ในการจัดอบรม มาตรฐานห้องปฏิบัติการและความปลอดภัยทางชีวภาพให้กับสาธารณรัฐประชาธิปไตยประชาชนลาว (สปป.ลาว) โดยเฉพาะการถ่ายทอดความรู้เชิงลึกด้านการบริหารจัดการระบบควบคุมความปลอดภัยทางชีวภาพ การประเมินและใช้งานอุปกรณ์ชีวอนามัยขั้นสูงอย่างถูกต้อง เพื่อเพิ่มขีดความสามารถในการตรวจวิเคราะห์และรับมือกับเชื้อโรคอันตรายในพื้นที่ รวมถึงการเป็นพี่เลี้ยงในการจัดการระบบบริหารงานคุณภาพ การประเมินคุณภาพและการทดสอบความชำนาญทางห้องปฏิบัติการ (Proficiency Testing) ให้แก่สาธารณรัฐประชาธิปไตยติมอร์-เลสเต ควบคู่ไปกับการแลกเปลี่ยนองค์ความรู้เทคโนโลยีระดับสูงร่วมกับประเทศสิงคโปร์ โดยการเดินทางขับเคลื่อนความร่วมมือข้ามพรมแดนทั้งหมดนี้ ได้จัดตั้งหน่วยงานเฉพาะกิจขึ้นมาดูแลโครงการระดับนานาชาติเพื่อทำหน้าที่ประสานงานภาคีเครือข่ายอย่างเป็นระบบ



เป็นพี่เลี้ยงในการจัดการระบบบริหารงานคุณภาพ การประเมินคุณภาพและการทดสอบความชำนาญทางห้องปฏิบัติการ ให้แก่สาธารณรัฐประชาธิปไตยติมอร์-เลสเต

ชู ‘พิมพ์เขียว’ ระยะสั้น-ระยะกลาง

นอกจากนี้ ดร.นพ. สราวุธ ยังเปิดเผยอีกว่า กรมฯ ได้วางโรดแมปการขับเคลื่อนนโยบายโรคหายากอย่างเป็นระบบ โดย **แผนระยะสั้น** มุ่งยกระดับเทคโนโลยีห้องปฏิบัติการไปสู่เทคโนโลยีอตรหัสพันธุกรรมยุคใหม่ (NGS) ทั้งการตรวจรหัสพันธุกรรมเฉพาะส่วนที่เป็นยีนเด่น (Whole Exome Sequencing: WES) รวมถึงการตรวจรหัสพันธุกรรมทั้งหมด (Whole Genome Sequencing: WGS) ซึ่งเป็นนวัตกรรมที่ประเทศผู้นำด้านสาธารณสุขทั่วโลกเลือกใช้ โดยตั้งเป้าหมายหลักในการทลายกำแพงราคาเพื่อให้เทคโนโลยีระดับโลกนี้เข้าถึงได้ง่ายและถูกลง ช่วยให้ผู้ป่วยได้รับการวินิจฉัยที่แม่นยำ และเข้าสู่กระบวนการรักษาได้ตรงจุดตั้งแต่ระยะเริ่มต้น



ยุทธศาสตร์นี้ยังมุ่งเน้นการบูรณาการ ‘ระบบจีโนมิกส์’ เข้าสู่บริการสาธารณสุขมาตรฐาน ครอบคลุมตั้งแต่วิถีคัดกรองการวินิจฉัย ตลอดจนระบบส่งต่อผู้ป่วย เพื่อช่วยให้การดูแลมีความต่อเนื่องและครบวงจร โดยจะนำโมเดลที่พิสูจน์ผลสำเร็จมาแล้วมาเป็นต้นแบบ ผ่านการพัฒนาชุดตรวจยีนแพ้ยารุนแรง ที่ดำเนินการได้ภายในประเทศ จนสามารถลดค่าตรวจจากหลักพันบาทเหลือเพียง 450 บาทต่อครั้ง ควบคู่กับการถ่ายทอดองค์ความรู้ห้องปฏิบัติการเครือข่ายทั่วประเทศ ซึ่งโมเดลที่ลดต้นทุนและเพิ่มความปลอดภัยได้พร้อมกันนี้ จะเป็นกรอบสำคัญในการขยายผลสู่เทคโนโลยีการตรวจวินิจฉัยสำหรับโรคหายากในระยะต่อไป

สำหรับ **แผนระยะกลาง** จะเป็นการสร้างความยั่งยืนเชิงโครงสร้างพื้นฐานดิจิทัล ผ่านการจัดสรรงบประมาณในการจัดทำแพลตฟอร์มข้อมูลกลางระดับชาติ (National Data Platform) รองรับการเชื่อมโยงฐานข้อมูลผู้ป่วยโรคหายากจากโรงเรียนแพทย์ กรมวิทยาศาสตร์การแพทย์ ตลอดจนเครือข่ายสาธารณสุขทั่วประเทศเข้าด้วยกันอย่าง

ปลอดภัย ในอนาคตฐานข้อมูลนี้จะถูกต่อยอดไปสู่การเป็นธนาคารชีวภาพแห่งชาติ (National Biobank) สำหรับเด็กแรกเกิดทุกคน เพื่อสร้างความมั่นคงทางสาธารณสุขและการเข้าถึงยาจำเป็นในระยะยาว

“ปัจจุบันกรมฯ ได้รวบรวมฐานข้อมูลแล็บในความดูแลประมาณ 10-11 ฐานข้อมูล เข้าสู่โปรแกรมระบบเครือข่ายสารสนเทศทางการแพทย์และสาธารณสุข หรือ N-Connect ซึ่งทำหน้าที่เชื่อมโยงผลแล็บจากโรงพยาบาลรัฐและเอกชนทั่วประเทศ

“และกำลังก้าวเข้าสู่ระยะที่ 2 ในการเชื่อมต่อข้อมูลสารสนเทศระดับบุคคลจากแอปพลิเคชัน 'ผูกพันรู้' เข้ากับ 'หมอพร้อม' เพื่อให้ผู้ป่วยเข้าถึงข้อมูลของตนเอง และสามารถเปิดสิทธิ์ให้แพทย์ต่างสถาบันเข้าถึงข้อมูลเพื่อการรักษาที่ไร้รอยต่อ ปิดช่องว่างในการส่งต่อผู้ป่วยได้อย่างมีประสิทธิภาพ” ดร.นพ. สรวาภูมิ เผย



ต้นโรคหายาก สู่วาระระดับโลก

ดร.นพ. สรวาภูมิ ยังชี้ให้เห็นว่า จุดแข็งของประเทศไทยในปัจจุบัน คือมีความพร้อมของระบบตรวจคัดกรองทารกแรกเกิดจากกระดาษซับเลือด (Dried Blood Spot) ซึ่งรัฐบาลสนับสนุนให้เด็กไทยทุกคนสามารถตรวจคัดกรองกลุ่มความผิดปกติทางเมตาบอลิซึมแต่กำเนิด (Inborn error metabolism testing: IEM) และโรคทางพันธุกรรมอื่นๆ ได้มากกว่า 40 โรคฟรี โดยไม่มีค่าใช้จ่าย



นอกจากนี้ ยังมีการนำเทคโนโลยี WES ไปใช้ตรวจวินิจฉัยเชิงรุกร่วมกับหอผู้ป่วยวิกฤตทารกแรกเกิด (NICU) ในโรงพยาบาลเครือข่าย จนสามารถช่วยชีวิตเด็กป่วยเรื้อรังที่หาสาเหตุไม่ได้ เช่น โรคผิดปกติในการดูดซึมวิตามินบี 12 หรือโรคผนังหัวใจผิดปกติทางพันธุกรรม (X-linked) ให้ได้รับการผ่าตัดเปลี่ยนหัวใจได้ทัน่วงที ซึ่งความสำเร็จเหล่านี้ ล้วนเกิดจากพลังความร่วมมือที่เข้มแข็งระหว่างภาครัฐ ภาคเอกชน รวมไปถึงโรงเรียนแพทย์



กรมฯ มุ่งขยายสิทธิประโยชน์ด้านยาในบัญชียาหลักแห่งชาติ (NLEM) พร้อมดัน 'โรคหายาก' สู่วาระระดับโลก

อย่างไรก็ตาม เมื่อระบบวินิจฉัยและฐานข้อมูลกลางเริ่มเป็นรูปเป็นร่าง ดร.นพ. สราวุฒิ เน้นย้ำว่า จิ๊กซอว์ชิ้นสำคัญต่อไปคือเรื่อง 'ยา' เพราะการวินิจฉัยที่รวดเร็วจะไม่มีความหมาย หากผู้ป่วยยังไม่สามารถเข้าถึงการรักษาที่จำเป็นได้ กรมฯ จึงมุ่งผลักดันการขยายสิทธิประโยชน์ด้านยาในบัญชียาหลักแห่งชาติ (NLEM) ให้ครอบคลุมโรคหายากมากขึ้น โดยอาศัยข้อมูลเชิงประจักษ์ ควบคู่กับการประเมินความคุ้มค่าทางสุขภาพที่เหมาะสม ภายใต้ความร่วมมือระหว่างสำนักงานคณะกรรมการอาหารและยา (อย.) องค์การเภสัชกรรม (อภ.) และกรมการแพทย์ เพื่อให้เกิดระบบการกระจายยาและแนวทางการรักษาที่ยั่งยืนอย่างเป็นรูปธรรม

“เป้าหมายสำคัญของเรา คือการยกระดับเรื่องโรคหายากจากโครงการเฉพาะกิจ ให้กลายเป็นวาระแห่งชาติและวาระระดับโลก โดยเปลี่ยนผ่านเทคโนโลยีไปสู่ระดับยีนที่มีความแม่นยำสูง เพื่อให้เด็กไทยและประชาชนทุกคนสามารถเข้าถึงระบบคัดกรองและการรักษาที่มีคุณภาพได้อย่างเท่าเทียม” ดร.นพ. สราวุฒิ เผย

ศ.นพ.วรศักดิ์ โชติเลอศักดิ์ คณะแพทยศาสตร์ จุฬาลงกรณ์มหาวิทยาลัย

เสียงสะท้อนจาก ‘ด้านหน้า’

ในประเทศไทยเอง เทคโนโลยีถอดรหัสพันธุกรรมกำลังกลายเป็นความหวังใหม่สำหรับผู้ป่วยกลุ่มโรคหายาก โดย ศ.นพ. วรศักดิ์ โชติเลอศักดิ์ คณะแพทยศาสตร์ จุฬาลงกรณ์มหาวิทยาลัย เปิดเผยว่า ในอดีตผู้ป่วยกลุ่มโรคหายากต้องรอคอยคำตอบนานถึง 5-7 ปี เนื่องจากข้อจำกัดด้านประสิทธิภาพของแพทย์และเครื่องมือที่ไม่เอื้ออำนวย ส่งผลให้หลายรายเสียชีวิตโดยไม่ทราบสาเหตุที่แท้จริง

ตัวอย่างที่เห็นได้ชัดคือ ‘โรคท้าวแสนปม’ (Neurofibromatosis: NF) ซึ่งมีความหลากหลายของอาการสูงมาก ตั้งแต่พบเพียงปานสีกาแฟตามตัว ไปจนถึงเนื้องอกขนาดใหญ่ที่ส่งผลกระทบต่อร่างกาย-จิตใจอย่างรุนแรง ทั้งนี้ หากอิงตามอุบัติการณ์ในต่างประเทศ คาดว่าคนไทยอาจป่วยด้วยโรคนี้สูงถึง 20,000 ราย ทว่าส่วนใหญ่ยังไม่ได้รับการวินิจฉัย และยังคงอยู่นอกระบบสาธารณสุข

ศ.นพ. วรศักดิ์ กล่าวต่อไปว่า แม้ศักยภาพของบุคลากรทางการแพทย์ไทยจะอยู่ในระดับสากล และมีโครงสร้างพื้นฐานจากโครงการ Genomics Thailand รวมถึงเครือข่าย T-RUN (Thailand Rare & Undiagnosed Disease Network) ซึ่งช่วยให้เกิดการส่งต่อผู้ป่วย และแลกเปลี่ยนข้อมูลระหว่างผู้เชี่ยวชาญทุก 2 เดือน แต่ระบบโดยรวมยังคงมีช่องว่างที่ต้องเร่งแก้ไข ทั้งความเหลื่อมล้ำในการเข้าถึงการรักษาของประชาชนในพื้นที่ห่างไกล ปัญหาการเข้าถึงยารักษาเนื่องจากไทยยังไม่สามารถผลิตเองได้ ตลอดจนประเด็นละเอียดอ่อนทางจริยธรรม กฎหมาย และสังคม (ELSI) อันจำเป็นต้องมีแนวทางรองรับชัดเจน การจัดตั้งคณะกรรมการระดับชาติเพื่อผลักดันนโยบายโรคหายาก จึงถือเป็นก้าวสำคัญที่จะพาไทยไปในทิศทางเดียวกับสมัชชาอนามัยโลก

ขณะเดียวกัน ยังได้ฝากข้อสังเกตถึงแพทย์และประชาชนว่า หากพบอาการเจ็บป่วยเรื้อรังที่รักษาตามอาการแล้วไม่ดีขึ้น โดยไม่มีข้อบ่งชี้ของการติดเชื้อหรือได้รับสารพิษจากภายนอก ให้ตั้งข้อสันนิษฐานว่านั่นอาจเป็นสัญญาณของโรคทางพันธุกรรม ซึ่งควรได้รับการส่งต่อเข้ารับการตรวจวินิจฉัยเชิงลึกโดยเร็ว ส่งผลให้ผู้ป่วยสามารถเข้าสู่กระบวนการรักษาที่ตรงจุดและรวดเร็วยิ่งขึ้น

“ในอดีตที่เรายังไม่มียากล่องจุลทรรศน์ เราก็จะไม่รู้จักเชื้อโรค ไม่รู้วิธีรักษา โรคหายากก็เช่นกัน แต่ปัจจุบันเรากำลังอยู่ในช่วงเปลี่ยนผ่านของการแพทย์ไปอีกยุคหนึ่ง เพราะเรามีเครื่องมือในการถอดลำดับสารพันธุกรรมทั้งจีโนมที่รวดเร็ว

และราคาไม่แพง ทำให้แพทย์สามารถวินิจฉัยรู้สาเหตุที่แท้จริงได้แม่นยำ นำมาซึ่งการรักษาและการป้องกันที่ตรงเหตุ ส่งผลให้คุณภาพชีวิตของผู้ป่วยดีขึ้นอย่างมาก” ศ.นพ. วรศักดิ์ กล่าว

จากเสียงสะท้อนของแพทย์ผู้รักษาด้านหน้าถึงช่องว่างที่ต้องเร่งปิด ดร.นพ. สราวุธ ได้แสดงทรรศนะเพิ่มเติมว่า กรมวิทยาศาสตร์การแพทย์ ภายใต้กระทรวงสาธารณสุข มุ่งมั่นที่จะทำลายทุกข้อจำกัดเพื่อเปลี่ยนความห่วงกังวลของครอบครัวผู้ป่วยให้กลายเป็น ‘พลังแห่งความหวัง’ ในยุคที่เทคโนโลยีจีโนมิกส์สามารถเข้าถึงระดับยีนได้อย่างแม่นยำ ภาครัฐและเครือข่ายพันธมิตรทั้งใน-ต่างประเทศ พร้อมแล้วที่จะทำหน้าที่เป็นลมใต้ปีกคอยประคับประคองทุกครอบครัว



การประชุมสมัชชาอนามัยโลก สมัยที่ 79 ณ นครเจนีวา สมาพันธรัฐสวิส เมื่อวันที่ 19 พฤษภาคม 2569

ก้าวต่อไปของกรมฯ หลังจบเวทีประชุมระดับโลกในครั้งนี้ คือการหมุนวงล้อระบบสุขภาพไปสู่การดูแลที่เป็นองค์รวม โดยผสมผสานนวัตกรรมห้องปฏิบัติการขั้นสูงเข้ากับการรักษาของแพทย์ มุ่งขยายโอกาสการเข้าถึงยาและบริการสาธารณสุขที่มีประสิทธิภาพ ควบคู่กับการขับเคลื่อนมิติด้านสังคม เพื่อให้ผู้ป่วยโรคร้ายทุกคนมีสิทธิในการเรียนหนังสือ ทำงาน และใช้ชีวิตในสังคมได้อย่างปกติสุขและเท่าเทียม

“แม้โรคร้ายจะเกิดจากปัจจัยทางพันธุกรรม แต่อยากให้ทุกครอบครัวรู้ว่า เรากำลังอยู่ในยุคแห่งโอกาสทางการแพทย์ที่ดีที่สุด หน้าที่ของกรมวิทย์ฯ คือต้องตรวจให้เจอและเร็วที่สุด โดยเราพร้อมยื่นเคียงข้างเพื่อพาผู้ป่วยก้าวข้ามมิติทางการแพทย์ ไปสู่นาคตที่มีความสุขและมีคุณภาพชีวิตที่เท่าเทียม” ดร.นพ. สราวุธ ทิ้งท้าย

มติชนออนไลน์ : https://www.matichon.co.th/advertorial/news_5758121