

รายงานการประชุมผู้เชี่ยวชาญเพื่อให้ข้อเสนอแนะต่อ  
“การพัฒนาแนวทางสำหรับการวินิจฉัย ดูแลรักษาและควบคุมป้องกันโรคปอมเปย์  
สำหรับผู้ป่วยในระบบหลักประกันสุขภาพถ้วนหน้า”  
วันศุกร์ที่ 5 กุมภาพันธ์ 2564 เวลา 13.00-16.00 น.

Zoom Meeting ID: 921 7736 9682

ผู้เข้าร่วมประชุม

1	ศ.พญ.ดวงฤดี วัฒนศิริชัยกุล	คณะแพทยศาสตร์ โรงพยาบาลรามธิบดี มหาวิทยาลัยมหิดล
2	ผศ.พญ.ทิพย์วิมล ทิมอรุณ	คณะแพทยศาสตร์ โรงพยาบาลรามธิบดี มหาวิทยาลัยมหิดล
3	พญ.จุฬาลักษณ์ คุปตานนท์	สถาบันสุขภาพเด็กแห่งชาติมหาราชินี กรมการแพทย์ กระทรวงสาธารณสุข
4	ผศ.พญ.อัจฉรา เสถียรกิจการชัย	คณะแพทยศาสตร์ศิริราชพยาบาล มหาวิทยาลัยมหิดล
5	ศ.ดร.พญ.กัญญา สุภชาติพร	คณะแพทยศาสตร์ จุฬาลงกรณ์มหาวิทยาลัย
6	ผศ.ดร.นพ.อุดมศักดิ์ แซ่โง้ว	สถาบันวิจัยวิทยาการสุขภาพ มหาวิทยาลัยวลัยลักษณ์
7	ภญ.ณัฐญา เจริญภักดี	สมาคมผู้วิจัยและผลิตเภสัชภัณฑ์
8	คุณบุญ พุฒิพงศ์ธนโชติ	ประธานมูลนิธิโรคพันธุกรรมแอลเอสดี
9	คุณธนพล ดอกแก้ว	นายกสมาคมเพื่อนโรคไตแห่งประเทศไทย
10	คุณบุศราภรณ์ เพชรรุ่ง	สถาบันวิจัยระบบสาธารณสุข
11	ทพ.จเร วิชาไทย	สถาบันวิจัยระบบสาธารณสุข
12	คุณนริศา มั่นทางกูร	สำนักงานหลักประกันสุขภาพแห่งชาติ
13	รศ.ดร.ภญ.มนตร์ดีม ถาวรเจริญทรัพย์	คณะเภสัชศาสตร์ มหาวิทยาลัยมหิดล
14	รศ.ดร.ภญ.อุษา ฉายเกล็ดแก้ว	คณะเภสัชศาสตร์ มหาวิทยาลัยมหิดล
15	ผศ.ดร.ภญ.ศิตาพร ยังกง	คณะเภสัชศาสตร์ มหาวิทยาลัยมหิดล
16	ภก.พลกร กิจศิริวัฒนกุล	คณะเภสัชศาสตร์ มหาวิทยาลัยมหิดล

## กำหนดการประชุมผู้เชี่ยวชาญ

การประชุมเพื่อให้ข้อคิดเห็นในการพัฒนาโครงร่างงานวิจัยการศึกษาการประเมินด้านเศรษฐศาสตร์สาธารณสุขของการวินิจฉัยดูแลรักษาผู้ป่วยและควบคุมป้องกันโรคเพื่อการเข้าถึงบริการ กลุ่มโรคพันธุกรรม แอลเอสดี: โรค Mucopolysaccharidosis (MPS) และโรค Pompe

วันศุกร์ที่ 5 กุมภาพันธ์ พ.ศ. 2564 เวลา 13.00 – 16.00 น.

ผ่านสื่ออิเล็กทรอนิกส์ โปรแกรม ZOOM Topic: Stakeholder meeting for Pompe and MPS

Meeting ID: 921 7736 9682, Passcode: PompeMPS

- |                  |  |
|------------------|--|
| 13.00 – 13.10 น. | กล่าวชี้แจงวัตถุประสงค์ของการประชุม<br>โดย รศ.ดร.ภญ. มนทร์ดี ถาวรเจริญทรัพย์   |
| 13.10 – 13.35 น. | นำเสนอโครงร่างงานวิจัยและกรอบในการประเมินความคุ้มค่าทางเศรษฐศาสตร์ฯ ของการวินิจฉัยดูแลรักษาผู้ป่วยและควบคุมป้องกันโรคเพื่อการเข้าถึงบริการ กลุ่มโรคพันธุกรรม แอลเอสดี: โรค Mucopolysaccharidosis (MPS) |
| 13.35 – 14.30 น. | ผู้เชี่ยวชาญร่วมอภิปรายและให้ข้อเสนอแนะ  |
| 14.30 – 14.55 น. | นำเสนอโครงร่างงานวิจัยและกรอบในการประเมินความคุ้มค่าทางเศรษฐศาสตร์ฯ ของการวินิจฉัยดูแลรักษาผู้ป่วยและควบคุมป้องกันโรคเพื่อการเข้าถึงบริการ กลุ่มโรคพันธุกรรม แอลเอสดี: โรค Pompe                       |
| 14.55 – 15.45 น. | ผู้เชี่ยวชาญร่วมอภิปรายและให้ข้อเสนอแนะ  |
| 15.45 – 16.00 น. | สรุปข้อเสนอแนะจากที่ประชุม   |

## เริ่มประชุมเวลา 14.30 น. (โรคปอมเปย์)

รศ.ดร.ภญ. มนทรัตม์ ถาวรเจริญทรัพย์ กล่าวต้อนรับผู้เข้าร่วมประชุมและชี้แจงที่มาของโครงการฯ และวัตถุประสงค์ของการประชุม โดยแจ้งว่าทางทีมวิจัยกำลังพัฒนาโครงร่างงานวิจัยเกี่ยวกับ การวินิจฉัย ดูแลรักษาผู้ป่วยและควบคุมป้องกันโรค เพื่อการเข้าถึงบริการ กลุ่มโรคพันธุกรรมแอลเอสดี: โรค Mucopolysaccharidosis (MPS) และโรค Pompe ซึ่งเป็นหัวข้อที่ได้รับการจัดลำดับความสำคัญในปี พ.ศ. 2563 ที่ต้องมีการศึกษา/ประเมินเพื่อเป็นข้อมูลประกอบการพิจารณาสำหรับพัฒนาเป็นสิทธิประโยชน์ในระบบหลักประกันสุขภาพแห่งชาติ โดยวัตถุประสงค์ของการจัดประชุมในครั้งนี้คือ เพื่อรับฟังข้อคิดเห็นจากผู้มีส่วนได้ส่วนเสีย เกี่ยวกับวิธีการวิจัย วัตถุประสงค์การวิจัยและระเบียบวิธีวิจัยเบื้องต้น เพื่อนำไปปรับปรุงโครงร่างงานวิจัยให้มีความเหมาะสมมากขึ้น

รศ.ดร.ภญ. มนทรัตม์ ถาวรเจริญทรัพย์ ได้นำเสนอโครงร่างการวิจัยเกี่ยวกับโครงร่างงานวิจัย การวินิจฉัย ดูแลรักษาผู้ป่วยและควบคุมป้องกันโรค เพื่อการเข้าถึงบริการกลุ่มโรคพันธุกรรมแอลเอสดี: โรค Pompe ซึ่งได้กล่าวถึง ความชุก อาการ และวิธีการคัดกรองและรักษาโรค Pompe และได้นำเสนอวัตถุประสงค์ของการวิจัยในครั้งนี้ซึ่งได้แก่ เพื่อ 1) ศึกษาสถานการณ์โรค Pompe ในประเทศไทย 2) ศึกษาต้นทุนบริการทางการแพทย์ (คัดกรอง วินิจฉัย รักษา และฟื้นฟู) สำหรับผู้ป่วยโรค Pompe ชนิดต่างๆ 3) ศึกษาสถานการณ์การให้บริการ (ระบบคัดกรอง วินิจฉัย รักษา และ ฟื้นฟู) ในประเทศไทย ตลอดจนปัญหาและอุปสรรค 4) ทบทวนวรรณกรรม (4.1 ประสิทธิภาพ/ความปลอดภัย ของการคัดกรอง วินิจฉัย รักษา ด้วยวิธีการต่างๆ, 4.2) แนวทางเวชปฏิบัติสำหรับการคัดกรอง วินิจฉัย รักษาและฟื้นฟูของประเทศไทยและต่างประเทศ (สหราชอาณาจักร ออสเตรเลีย) และ 4.3) Reimbursement policy (patient management program, risk sharing program) ของ ประเทศสหราชอาณาจักร ออสเตรเลีย) 5) พัฒนาแนวทาง การวินิจฉัย ดูแลรักษาผู้ป่วยและควบคุมป้องกันโรค เพื่อการเข้าถึงบริการสำหรับโรค Pompe และ 6) ศึกษาความเป็นไปได้ของแนวทางที่พัฒนาขึ้น (ความพร้อมของระบบบริการ ผู้ป่วย และภาระงบประมาณ) โดยมีรูปแบบการดำเนินงาน ได้แก่ วิเคราะห์ฐานข้อมูลของศูนย์โรคหายาก มูลนิธิโรคพันธุกรรมแอลเอสดี ทบทวนวรรณกรรม สัมภาษณ์เชิงลึก จัดประชุมผู้มีส่วนได้ส่วนเสีย วิเคราะห์ผลกระทบงบประมาณและ gap analysis

โดยผู้เข้าร่วมประชุมได้อภิปรายและให้ข้อเสนอแนะซึ่งมีข้อสรุปที่สำคัญ ดังนี้

### 1. การขอความเห็นเกี่ยวกับรูปแบบการทำวิจัย

ที่ประชุมได้มีการอภิปรายถึงประโยชน์ในการประเมินความคุ้มค่าทางเศรษฐศาสตร์เพื่อใช้ในการต่อรองราคา แต่อย่างไรก็ตาม ที่ประชุมมีความเห็นร่วมกันว่าควรดำเนินการในรูปแบบของ rapid assessment เนื่องจากคาดว่าผลการศึกษาน่าจะไม่คุ้มค่าและน่าจะยากที่จะมีการต่อรองส่วนลดราคา ให้ได้ราคาที่จะเกิดความคุ้มค่า

/ 2. ขอบเขต..

## 2. ขอบเขตในการทบทวนวรรณกรรม

ที่ประชุมได้เสนอให้มีการทบทวนข้อมูลแนวทางเวชปฏิบัติสำหรับการคัดกรอง วินิจฉัย รักษาและฟื้นฟูจากประเทศสวีเดนแลนด์เพิ่มเติมจาก ประเทศอังกฤษ ประเทศออสเตรเลีย และได้แนะนำให้มีการทบทวนเกี่ยวกับแนวทางการเข้าถึงการรักษาของผู้ป่วยจากประเทศอื่นๆ เพิ่มเติม เช่น ไต้หวัน นอกจากนี้ในการทบทวนวรรณกรรมเกี่ยวกับแนวทางเวชปฏิบัติให้ทบทวนข้อมูลด้วยว่าในขั้นตอนต่างๆของการรักษาและคัดกรองจะเกี่ยวข้องกับแพทย์ผู้มีความเชี่ยวชาญในสาขาใดบ้าง

## 3. แนวทางการรักษาช่วง transition จากผู้ป่วยเด็กไปยังผู้ป่วยผู้ใหญ่

ที่ประชุมแนะนำว่าอาจไม่จำเป็นต้องทำการศึกษาในการวิจัยชิ้นนี้ เนื่องจากมีเนื้อหาที่ซับซ้อน

ปิดประชุมเวลา 16.00 น.

ภก.พลกร กิจศิริวัฒนกุล

ผู้บันทึกรายงานการประชุม

รศ.ดร.ภญ.มนทรัตม์ ถาวรเจริญทรัพย์

ผู้ตรวจรายงานการประชุม