

“เภสัชพันธุศาสตร์ กับแนวปฏิบัติการตรวจพันธุกรรม”

สู่การพัฒนาระบบสุขภาพ เพื่อคุณภาพชีวิตคนไทย มีความปลอดภัยในการรักษา
อีกหนึ่งแนวทางการใช้ยาสมเหตุผล และส่งเสริมระบบสุขภาพยั่งยืน

สถาบันวิจัยระบบสาธารณสุข (สวรส.) ร่วมกับ คณะเภสัชศาสตร์ มหาวิทยาลัยมหิดล และ
กรมวิทยาศาสตร์การแพทย์ กระทรวงสาธารณสุข จัดแถลงข่าว “เภสัชพันธุศาสตร์กับแนวปฏิบัติการตรวจ
พันธุกรรม สู่การพัฒนาระบบสุขภาพ เพื่อคุณภาพชีวิตคนไทย มีความปลอดภัยในการรักษา อีกหนึ่งแนวทางการ
ใช้ยาสมเหตุผล และส่งเสริมระบบสุขภาพยั่งยืน” ในการประชุมเชิงปฏิบัติการเภสัชพันธุศาสตร์เพื่อการใช้ยาสม
เหตุผลในประเทศไทย วันที่ 15 ธันวาคม 2563 ณ โรงแรม เดอะ สุโกศล กรุงเทพฯ

นโยบายการใช้ยาอย่างสมเหตุผล เป็นเรื่องที่มีความสำคัญและส่งผลกระทบต่อการใช้ยาอย่างมีประสิทธิภาพ และ
ปลอดภัย และค่าใช้จ่ายของระบบสุขภาพในการจัดการดูแลผู้ป่วย เภสัชพันธุศาสตร์คือศาสตร์ในการนำข้อมูล
พันธุกรรมมาใช้ในการประกอบการตัดสินใจในการใช้ยา ซึ่งจะทำให้เกิดประสิทธิภาพและความปลอดภัย
สูงสุดในการใช้ยาบำบัดรักษา ปัญหาการแพ้ยารุนแรงจากการใช้ยา allopurinol รักษาผู้ป่วยโรคเก๊าท์และยา
carbamazepine ซึ่งเป็นยากลุ่มกันชัก แม้ว่าผู้ป่วยที่เกิดผื่นแพ้ยารุนแรงจะมีจำนวนไม่มาก แต่ต้องได้รับการรักษาตัว
ในโรงพยาบาล ทุกข์ทรมานจากภาวะแทรกซ้อน บางรายตาบอด และเสียชีวิต หลังจากออกจากโรงพยาบาลยังคง
ต้องมีการดูแลรักษาอย่างต่อเนื่อง มีผลกระทบต่อคุณภาพชีวิตของผู้ป่วยและค่าใช้จ่ายเป็นอย่างมาก

นพ.นพพร ชื่นกลิ่น ผู้อำนวยการสถาบันวิจัยระบบสาธารณสุข (สวรส.) กล่าวว่า “เภสัชพันธุศาสตร์”
คือ ศาสตร์ที่ศึกษาอิทธิพลของลักษณะทางพันธุกรรมต่อการตอบสนองของยา เป็นการนำข้อมูลทางพันธุกรรม
มาใช้สำหรับการดูแลรักษาผู้ป่วย โดยเฉพาะในแง่ของการคัดกรองผู้ป่วยที่มีความเหมาะสมต่อยา หรือมีความ
เสี่ยงต่อการเกิดอาการไม่พึงประสงค์จากยา ซึ่งทำให้เกิดประสิทธิภาพในการใช้ยาและเกิดความปลอดภัยสูงสุด
โดยผลลัพธ์ในระดับบุคคลจะสามารถเพิ่มคุณภาพชีวิตของผู้ป่วยได้อย่างเต็มที่ รวมทั้งจะทำให้เกิดผลลัพธ์ทาง
ค่าใช้จ่ายอย่างคุ้มค่าในที่สุด โดยการตรวจตัวบ่งชี้ทางเภสัชพันธุศาสตร์มีบทบาทสำคัญในการทำให้เห็นการ
ตอบสนองหรือไม่ตอบสนองต่อประสิทธิภาพของยา ทั้งนี้ ในระดับผู้ป่วยแต่ละราย จะได้รับยาที่มีประสิทธิภาพ
สูงสุด เกิดความปลอดภัยมากที่สุด ลดค่าใช้จ่าย ลดความเจ็บป่วย ลดการเสียชีวิตจากอาการไม่พึงประสงค์
จากการใช้ยา และกำหนดขนาดการใช้ยาที่เหมาะสมในผู้ป่วยแต่ละราย ตลอดจนเกิดการรักษาที่มี
ประสิทธิภาพ ในระดับสถานพยาบาล ทำให้เกิดการรักษาที่มีประสิทธิภาพแม่นยำ ลดผลที่ไม่พึงประสงค์ใน
การรักษา ส่วนในระดับมหภาค/ระบบสุขภาพโดยรวมของประเทศ จะช่วยลดต้นทุนในการดูแลรักษาผู้ป่วยที่
ได้รับผลกระทบจากยา เป็นต้น

“ปัจจุบันประเทศไทยมีสิทธิประโยชน์ในการเบิกจ่ายค่าตรวจทางห้องปฏิบัติการการตรวจยีน HLA-
B*15:02 ในสิทธิสวัสดิการรักษายาบาลข้าราชการ และสิทธิหลักประกันสุขภาพแห่งชาติ ในอัตรา 1,000 บาท/
คน การตรวจยีนดังกล่าว เพื่อป้องกันการแพ้ยาชนิดรุนแรงชนิด SJS/TEN จากยา carbamazepine ซึ่งเป็นยาที่

ใช้เพื่อรักษาผู้ป่วยโรคลมชัก และอาการปวดปลายประสาท เนื่องจากผู้ป่วยที่มียีนดังกล่าว จะมีความเสี่ยงในการเกิดอาการแพ้ยาทางผิวหนังชนิดรุนแรง (SJS หรือ TEN) ได้มากกว่าคนที่ไม่มียีนนี้ 55 เท่า นอกจากนี้ ในประเทศไทยยังมีสิทธิประโยชน์ในการตรวจยีน *HLA-B*58:01* เพื่อป้องกันการเกิดผื่นแพ้ยาชนิดรุนแรงจากยา allopurinol หรือยาลดการสร้างกรดยูริก ที่ส่วนใหญ่ใช้รักษาผู้ป่วยโรคเก๊าท์ ซึ่งปัจจุบันสามารถเบิกจ่ายการตรวจได้เฉพาะสิทธิสวัสดิการรักษายาบาลข้าราชการในอัตรา 1,000 บาท/คน และเมื่อวันที่ 9 ธันวาคม 2563 ที่ประชุมคณะกรรมการหลักประกันสุขภาพแห่งชาติ (สปสช.) มีมติเห็นชอบเพิ่มสิทธิประโยชน์ให้กับผู้มีสิทธิหลักประกันสุขภาพแห่งชาติ ในการตรวจยีนแพ้ยาลดกรดยูริก หรือ *HLA-B*58:01* ก่อนให้ยา allopurinol ในผู้ป่วยโรคเก๊าท์รายใหม่แล้วเช่นกัน”

นพ.นพพร กล่าวด้วยว่า เภสัชพันธุศาสตร์เป็นเรื่องค่อนข้างใหม่ในประเทศไทย อีกทั้งยังขาดแนวทางปฏิบัติและมาตรฐานที่ชัดเจนในการส่งตรวจ แผลผล และการนำไปใช้ประกอบการจัดการดูแลผู้ป่วยอย่างเป็นระบบและทั่วถึง จึงเป็นที่มาของโครงการวิจัย “เภสัชพันธุศาสตร์เพื่อการใช้ยาสมเหตุผลในประเทศไทย” โดยการสนับสนุนจากสถาบันวิจัยระบบสาธารณสุข (สวรส.) เป็นการบูรณาการการนำความรู้ทางเภสัชพันธุศาสตร์มาประยุกต์ใช้สำหรับการดำเนินการที่เชื่อมโยงกับระบบการดูแลสุขภาพของผู้ป่วย โดยเป็นการวิจัยครั้งแรกของประเทศไทยเพื่อสร้างองค์ความรู้พื้นฐานและนำไปสู่การปฏิบัติงานของบุคลากรสาธารณสุข โดยโครงการวิจัยนี้ ประกอบด้วย 5 กิจกรรมย่อย ซึ่งเป้าหมายและผลลัพธ์โดยภาพรวมของ 5 โครงการย่อยนี้ ต้องการให้เภสัชพันธุศาสตร์ได้ถูกนำไปใช้ในการรักษาและเพิ่มคุณภาพชีวิตที่ดีให้กับผู้ป่วย โดยการผลักดันสู่ระบบสุขภาพของประเทศต่อไป

ทางด้าน **รศ.ดร.ภก.ปราโมทย์ ตระกูลเพ็ญกิจ หัวหน้าโครงการวิจัยเภสัชพันธุศาสตร์เพื่อการใช้ยาสมเหตุผลในประเทศไทย คณะเภสัชศาสตร์ ม.มหิดล** กล่าวว่า ลำดับความสำคัญการพัฒนาแนวปฏิบัติทางเภสัชพันธุศาสตร์ในระยะแรก โดยทีมวิจัยได้เลือกคู่ยีนยา ได้แก่ 1) ยีน *HLA-B*15:02* และยา carbamazepine ใช้ในการรักษาโรคลมชัก และอาการปวดปลายประสาท และ 2) ยีน *HLA-B*58:01* และยา allopurinol ใช้ในการรักษาโรคเก๊าท์ ขึ้นมาจัดทำแนวทางปฏิบัติก่อน เนื่องจากคู่ยีนยาทั้งสองนี้มีข้อมูลสนับสนุนทางคลินิกและเศรษฐศาสตร์ที่เพียงพอต่อการสรุปเป็นคำแนะนำในทางปฏิบัติได้ในทันที รวมทั้งทางสมาคมเภสัชกรรมโรงพยาบาล (ประเทศไทย) ยังได้ให้ความสำคัญกับการตรวจยีนทั้ง 2 ในลำดับต้นๆ ด้วย เพราะมีข้อมูลที่ชี้ชัดว่าการตรวจพบยีนดังกล่าวสามารถทำนายถึงความเสี่ยงต่อการแพ้ยารุนแรงได้

รศ.ดร.ภก.ปราโมทย์ กล่าวต่อไปว่า โครงการวิจัยฯ ได้จัดทำหนังสือชื่อเรื่อง คือ 1) “แนวปฏิบัติในการตรวจลักษณะทางพันธุกรรม *HLA-B*15:02* เพื่อประกอบการใช้ยา carbamazepine พ.ศ. 2563” และ 2) “แนวปฏิบัติในการตรวจลักษณะทางพันธุกรรม *HLA-B*58:01* เพื่อประกอบการใช้ยา allopurinol พ.ศ. 2563” ซึ่งโดยภาพรวมของการมีแนวทางปฏิบัติเภสัชพันธุศาสตร์จะช่วยให้ 1) เห็นข้อบ่งชี้ในการตรวจยีนอย่างเหมาะสม เกิดประสิทธิภาพ โดยเมื่อผู้ป่วยจำเป็นต้องได้รับยา carbamazepine หรือ allopurinol แพทย์ควรให้ผู้ป่วยได้รับการตรวจยีน เพื่อลดโอกาสเสี่ยงของการแพ้ก่อนเริ่มใช้ยา ในทางกลับกันจะสามารถลดการตรวจยีนเปล่าๆ หรือได้

จากการที่แพทย์รู้อยู่แล้วว่าผู้ป่วยมีความเสี่ยงแพ้ยา การส่งตรวจยีนเพื่อยืนยันซ้ำ ซึ่งถือว่าไม่ได้อยู่ในแนวทางปฏิบัติ และเป็นการตรวจยีนที่ไม่มีความจำเป็น 2) เกิดแนวทางการจัดการรักษา/ดูแลผู้ป่วยที่ชัดเจนมีประสิทธิภาพ และ 3) มีการสื่อสารกับทีมสหวิชาชีพ ทั้งด้านการส่งต่อข้อมูลให้ผู้ป่วย เพื่อการปฏิบัติตัวที่ถูกต้อง และเพื่อการรักษาที่เกิดประสิทธิภาพและประโยชน์สูงสุด ส่งผลต่อคุณภาพชีวิตที่ดีของผู้ป่วย โดยแนวทางสองฉบับนี้จะเป็นส่วนหนึ่งที่ช่วยสนับสนุนให้เกิดการใช้ยาอย่างสมเหตุผลในอนาคต ซึ่งขณะนี้อยู่ระหว่างการพิจารณาและประเมินความเหมาะสม (ในขั้นตอนสุดท้าย) โดยผู้เชี่ยวชาญด้านเภสัชพันธุศาสตร์ในประเทศไทยในการประชุมครั้งนี้ รวมถึงจะมีการรับรองความเห็นชอบจากองค์กรวิชาชีพแพทย์และเภสัชกรรมที่เกี่ยวข้องต่อไป

สำหรับการขับเคลื่อนแนวทางปฏิบัติทางเภสัชพันธุศาสตร์ สู่การนำไปปฏิบัติของบุคลากรทางการแพทย์และสาธารณสุขที่เกี่ยวข้อง ทีมวิจัยได้ร่วมกับเครือข่ายภาคี ผลักดันแนวทางปฏิบัติทางเภสัชพันธุศาสตร์ให้ไปสู่การปฏิบัติผ่านระบบหลักประกันสุขภาพ เพื่อให้โรงพยาบาลมีระบบในการส่งตรวจยีน ตลอดจนควรให้มีจัดการฝึกอบรมบุคลากรสาธารณสุขให้มีความรู้ความเข้าใจเพื่อรองรับการดำเนินงานตามแนวทางปฏิบัติงานที่ได้พัฒนาขึ้น ซึ่งเป็นองค์ประกอบสำคัญหนึ่งในการใช้ยาสมเหตุผล โดยเป้าหมายการนำไปปฏิบัติได้จริงน่าจะเกิดขึ้น และส่งผลต่อคนไทยในอนาคต ซึ่งจะต้องได้รับความร่วมมือจากกองการแพทย์จีโนมิกส์ และสนับสนุนนวัตกรรม กรมวิทยาศาสตร์การแพทย์ อย่างต่อเนื่อง

ศ.คลินิก เกียรติคุณ นพ.ปิยะสกล สกลสัตยาทร นายกษามหาวิทยาลัยมหิดล ได้กล่าวถึงภาพรวมของประโยชน์ของแนวทางปฏิบัติเภสัชพันธุศาสตร์ ว่าเป็นอีกมิติของการพัฒนาระบบสุขภาพของประเทศ และยกระดับคุณภาพชีวิตผู้ป่วย โดยการดำเนินงานเรื่องนี้ให้เกิดความร่วมมือสมบูรณาการนำไปใช้ประโยชน์ได้ในระดับปฏิบัติการในสถานพยาบาลและบรรจุอยู่ในระบบหลักประกันสุขภาพได้นั้น จำเป็นต้องใช้ความร่วมมือของทุกฝ่าย ทั้งผู้ปฏิบัติงาน คือ บุคลากรทางการแพทย์ ตลอดจนหน่วยงานรับผิดชอบที่เกี่ยวข้อง รวมไปถึงผู้กำหนดนโยบายที่เห็นความสำคัญและสนับสนุนให้คนไทยทุกคนเข้าถึงสิทธิประโยชน์จากเรื่องนี้ต่อไปได้ในอนาคต