หลากหลายความหวังของผู้ป่วยแอลเอสดี ต่อความช่วยเหลือภาครัฐ

คุณบุญ พุฒิพงศ์ธนโชติ ประธานมูลนิธิโรคพันธุกรรมแอลเอสดี กล่าวว่า โรคพันธุกรรมเมตาบอลิกแอลเอสดี เป็นโรคที่จัดอยู่ในประเภทโรคหายาก(Rare Disease) ในประเทศไทยขณะนี้ มีผู้ป่วยไม่เกิน 1,000 คน หรือ 1 ต่อ 100,000 ซึ่งกลุ่มโรคพันธุกรรมฯ ดังกล่าวได้แก่ โรคโกเชร์ (Gaucher) ชนิด 1,2,3 โรคปอมเป (Pompe) , โรคแฟเบร (Fabry), โรคเอมพีเอส (MPS) แบ่งย่อยอีก7ชนิด , โรคนีมานน์ พิค (Niemann pick) แต่กระนั้นด้วยความเป็นโรคหายากและจำนวนผู้ป่วยมีน้อย จึงยากที่จะได้รับการสนับสนุนด้านสาธารณสุขได้เท่าเทียมกับโรคที่เป็นอยู่ทั่วไป ทั้งๆที่ผู้ป่วยนั้นต้องทนทุกข์ทรมานกับอาการป่วยไม่น้อย

ประธานมูลนิธิโรคพันธุกรรมแอลเอสดี เปิดเผยต่อไปว่า จากการที่มูลนิธิฯและกลุ่มแพทย์พันธุศาสตร์ตลอดจนผู้เกี่ยวข้อง ร่วมกันผลักดันการเข้าถึงสิทธิ์ในการรักษาพยาบาล ทำให้คณะกรรมการบัญชียาหลักแห่งชาติได้ประกาศให้ยาที่ใช้ในการรักษาผู้ป่วยโรคโกเชร์ Gaucher ชนิดที่ 1 ได้รับการบรรจุในบัญชียาหลักแห่งชาติ ชนิด จ.2 (เมื่อเดือน มีนาคม 2556) ส่งผลให้ผู้ป่วยโรค Gaucher ชนิดที่ 1 ได้รับการรักษาแล้ว

สำหรับผู้ป่วยโรคกลุ่มโรคหายากอื่น ที่ยังไม่ได้เข้าถึงสิทธิ์ในการรักษา ทางมูลนิธิฯและกลุ่มแพทย์พันธุศาสตร์ได้ขอความอนุเคราะห์จากภาคเอกชน ในการบริจาคยารักษาให้กับผู้ป่วยหลายราย เช่น โรคโกเชร์ (Gaucher) ชนิดที่ 3 , โรค (Pompe) ปอมเป , โรคเอมพีเอส(MPS) ชนิดที่ 1 , โรคแฟเบร Fabry นอกจากยาซึ่งเป็นสิ่งจำเป็นในการรักษาแล้ว อุปกรณ์ช่วยในการใช้ชีวิตประจำวันก็เป็นสิ่งจำเป็นของผู้ป่วย อาทิ หูฟังที่ช่วยขยายเสียงของผู้ป่วยโรคเอมพีเอส(MPS) , เครื่องดูดเสมหะ , เครื่องอัดอากาศขณะหายใจเข้า (CPAP) ,เครื่องผลิตออกซิเจน , เครื่องช่วยหายใจ

ที่ผ่านมามูลนิธิฯได้ขับเคลื่อนโครงการให้เข้าถึงคนป่วยในต่างจังหวัดห่างไกลอย่างต่อเนื่องทั้งข่าวสารทางการแพทย์และการรักษา ได้แก่จัดโครงการประชุมในภูมิภาคทั้ง 3 ภูมิภาค ได้แก่ภาคเหนือที่เชียงใหม่ ภาคตะวันออกเฉียงเหนือที่ขอนแก่น และภาคใต้ที่หาดใหญ่ สงขลา โดยได้เชิญแพทย์พันธุศาสตร์จากส่วนกลาง(กรุงเทพมหานคร) ไปให้ข้อมูลเกี่ยวกับโรคแอลเอสดี เผยแพร่ข้อมูลเอกสารโรคต่างๆ โดยผ่านเว็บไซต์ของมูลนิธิ สำหรับในบางครอบครัวที่ยากจนมากไม่มีการเข้าถึงระบบอินเตอร์เนต ยังคงสามารถรับรู้ข้อมูลผ่านทางแพทย์ที่ทำการรักษา และมาร่วมงานชุมนุมผู้ป่วยโรคพันธุกรรมแอลเอสดีประจำปี และหลังจากที่ยารักษาโรคเชร์ (Gaucher) ชนิดที่1 ได้บรรจุเข้าระบบบัญชียาหลักแห่งชาติแล้ว ส่งผลให้แพทย์ที่ทำการรักษาในภูมิภาคมีความตื่นตัวต่อกลุ่มโรคแอลเอสดีมากขึ้น เพราะมองเห็นหนทางรักษาคนไข้มากขึ้น

ขณะนี้ มูลนิธิฯและกลุ่มแพทย์พันธุศาสตร์ได้เร่งผลักดันอยู่ได้แก่ ให้ยารักษาโรคปอมเป (Pompe) และ โรคเอมพีเอส (MPS) บรรจุเข้าบัญชียาหลักแห่งชาติ พร้อมทั้งนำเสนอข้อมูลกลุ่มโรคแอลเอสดีต่อรัฐมนตรีว่าการกระทรวงสาธารณสุข ตลอดจนการนำเสนอให้สำนักงานหลักประกันสุขภาพแห่งชาติ บรรจุการปลูกถ่ายไขกระดูกของโรคโกเชร์ (Gaucher) ชนิดที่1 กับ ชนิดที่3 และ โรคเอมพีเอส(MPS) ให้เข้าในระบบหลักประกันสุขภาพแห่งชาติ

สำหรับคนไข้ที่ได้รับความช่วยเหลือจากมูลนิธิฯ อาทิ เด็กหญิง จิราพร กอกรัมย์ (น้องปุ๊กโกะ) อายุ 10 ปี เรียนอยู่โรงเรียน เคหะชุมชนลาดกระบัง ป่วยเป็นโรคเอมพีเอส(MPS) คุณย่าคำเพือย กอกรัมย์ ผู้ปกครองกล่าวว่า ก่อนหน้านี้น้องไม่ค่อยแข็งแรง ป่วยง่าย มักปวดกระดูกบ่อยๆ มีอาการตาโปน ท้องโต หัวใหญ่ หลังได้รับการรักษาด้วยเอ็นไซม์ ทำให้หัวเล็กลง ท้องเล็กลง ตาและปากเข้ารูปมากขึ้น น้องฉลาดขึ้น ความจำดี สมองดีขึ้น ผลการเรียนก็ดีตามไปด้วย น้องสามารถสะกดคำและอ่านหนังสือได้ เวลาย่าพาไปนอกบ้านน้องสามารถช่วยย่าอ่านและเขียนแทนได้ ทำให้ย่าสบายใจขึ้นเยอะ จากที่เคยเป็นห่วงหลานมาก เพราะหลานไม่เหมือนเด็กคนอื่น แม้จะไม่หายจนเป็นปกติ แต่เห็นหลานมีสุขภาพดีขึ้น ไม่ต้องทรมานกับอาการของโรคเหมือนเดิม เวลาเห็นหน้าตาหลานสดชื่นแจ่มใส ยิ้มแย้มหัวเราะวิ่งเล่น ปั่นจักรยานได้เหมือนเด็กทั่วไป ผู้เป็นย่าก็มีความสุขใจมาก นอกจากนี้หลานยังช่วย ย่าทำงานบ้านได้อีกด้วย เช่นน้องช่วยล้างจาน กวาดบ้าน

สำหรับการจัดสัมมนาประจำปีผู้ป่วยโรคพันธุกรรมแอลเอสดี ครั้งที่ 5 ประจำปี 2558 ในปีนี้ ได้เปิดโอกาสให้ผู้ป่วยและครอบครัวได้แสดงความคิดเห็นและเสนอแนะแนวทาง พร้อมบอกเล่าเรื่องราวและปัญหาที่ผู้ป่วยและครอบครัวต้องเผชิญ ทั้งนี้เพื่อมุ่งเน้นการแสวงหาความร่วมมือและกำหนดทิศทาง ในการผลักดันยารักษาโรคของกลุ่มผู้ป่วยโรคหายาก โดยนำเสนอบทบาทของแพทย์ที่นอกจากการทำหน้าที่รักษาผู้ป่วยแล้ว ยังแสวงหายาที่ยังไม่เข้าระบบมารักษาผู้ป่วยด้วย และนำเสนอตัวอย่างของผู้ป่วยที่ได้รับการรักษา (ทั้งจากยาที่อยู่ในระบบสาธารณสุขและยาที่แพทย์ขอรับบริจาคมา) และผู้ป่วยที่ปลุกถ่ายไขกระดูกสำเร็จจนหายขาดจากอาการของโรค ว่าบุคคลเหล่านี้หลังจากที่ได้รับการรักษาแล้ว เขาสามารถดำเนินชีวิตได้ตามปกติ เรียนหนังสือได้ระดับดี และจะเป็นกำลังสำคัญชาติต่อไป อีกทั้งเป็นกำลังใจ และเป็นแรงผลักดันให้เกิดการกำหนดแนวทางการขับเคลื่อนภาครัฐให้ตระหนักถึงการรักษาผู้ป่วยกลุ่มนี้ต่อไป สอบถามโทร. 02-448-4231 หรือดูรายละเอียดเพิ่มเติมได้ที่ www.lsdthailand.org