เทเคดะ, ไมโครซอฟท์ และ EURORDIS ออกรายงาน พร้อมแผนปฏิบัติการเพื่อช่วยวงการแพทย์และสาธารณสุขตรวจวินิจฉัยโรคหายากได้เร็วขึ้น

- Global Commission เผยแนวปฏิบัติใหม่ มุ่งเน้นแนวทางแก้ไขปัญหา 3 ประการ โดยใช้ประโยชน์จากเทคโนโลยีในการจัดการกับองค์ประกอบหลัก ๆ ที่เป็นอุปสรรคต่อการวินิจฉัยโรคหายาก

– โรคหายากยังคงเป็นโรคที่ยังไม่ได้รับการวินิจฉัย เนื่องจากผู้ป่วยต้องเผชิญกับความยากลำบากในการหาทางเข้าถึงระบบสุขภาพที่ซับซ้อนเพื่อให้ได้รับการวินิจฉัยที่ถูกต้อง ซึ่งอาจใช้เวลาเฉลี่ยถึง 5 ปี แม้ในประเทศที่มีระบบสุขภาพทันสมัย

Global Commission to End the Diagnostic Odyssey for Children (หรือ “Global Commission”) ภายใต้การนำของทาเคดะ, ไมโครซอฟท์ และ EURORDIS-Rare Diseases Europe ซึ่งเป็นเครือข่ายองค์กรผู้ป่วยโรคหายากกว่า 800 องค์กร ได้เผยแพร่รายงาน พร้อมประกาศแนวปฏิบัติเพื่อจัดการกับปัญหาที่เป็นอุปสรรคต่อการตรวจวินิจฉัยผู้ที่ป่วยเป็นโรคหายาก

ในปี 2561 ประธานร่วมของ Global Commission ซึ่งประกอบด้วย ไชร์ (ปัจจุบันคือ ทาเคดะ), ไมโครซอฟท์ และ EURORDIS ได้ผนึกกำลังจัดตั้งกลุ่มพันธมิตรจากหลากหลายสาขา ไม่ว่าจะเป็นผู้ให้ความช่วยเหลือผู้ป่วย แพทย์ และผู้เชี่ยวชาญสายงานอื่น ๆ เพื่อร่วมกันแก้ไขปัญหาท้าทายอันซับซ้อนที่เป็นอุปสรรคต่อชุมชนโรคหายาก โดยในปีที่ผ่านมา Global Commission ได้รวบรวมข้อมูลที่ได้จากผู้ป่วย ครอบครัว และบรรดาที่ปรึกษาที่มีความเชี่ยวชาญเพื่อให้มีความรู้ความเข้าใจเชิงลึกอันจะนำไปสู่แนวทางแก้ไขปัญหาที่จะช่วยร่นระยะเวลาในการตรวจวินิจฉัยโรคหายากได้เร็วขึ้น ซึ่งแนวปฏิบัติของแผนแม่บทเพื่อการแก้ไขปัญหาดังกล่าวนี้มีอยู่ 3 ประการด้วยกัน ได้แก่

1. เสริมพลังให้ผู้ป่วยและครอบครัว: สร้างโอกาสในการพัฒนาเครื่องมือเพื่อให้ผู้ดูแลสามารถเชื่อมโยงอาการที่ดูเหมือนไม่มีความสัมพันธ์กัน สอบถามเกี่ยวกับการทดสอบเพิ่มเติม และทำงานร่วมกับแพทย์เพื่อให้วินิจฉัยได้ถูกต้อง

2. เสริมศักยภาพบุคลากรด่านหน้า: สำรวจหาแนวทางเสริมศักยภาพให้กับแพทย์ ด้วยองค์ความรู้และเครื่องมือเพื่อให้ระบุตัวผู้ป่วยที่อาจเป็นโรคหายากได้อย่างรวดเร็วและมีประสิทธิภาพ และดำเนินการตามความเหมาะสมผ่านแนวทางต่าง ๆ เช่น เทคโนโลยีการเรียนรู้ของเครื่อง คำแนะนำระดับผู้เชี่ยวชาญ และโอกาสในการทดสอบทางพันธุกรรม

3. พลิกโฉมวิธีการให้คำปรึกษาทางพันธุศาสตร์: หาแนวทางใหม่ ๆ เพื่อให้นักพันธุศาสตร์ทางการแพทย์จัดลำดับความสำคัญของผู้ป่วยได้เร็วขึ้น เช่น การกำหนดมาตรฐานวิธีการจัดทำรายงาน และใช้แนวทางโทรเวชกรรมเพื่อให้เข้าถึงผู้ป่วยได้มากขึ้น

“ปัจจุบันมีการพบโรคหายากแล้วกว่า 6,000 ชนิด ซึ่งส่วนใหญ่เป็นโรคที่แสดงอาการตั้งแต่ยังเด็ก โดยมีผู้ป่วยถึง 40% ที่ได้รับการวินิจฉัยโรคอย่างไม่ถูกต้องมากกว่าหนึ่งครั้ง” นพ. Wolfram Nothaft ประธานเจ้าหน้าที่ฝ่ายการแพทย์ของทาเคดะ และประธานร่วมของ Global Commission กล่าว “ในฐานะผู้ที่ยืนหยัดต่อสู้เพื่อผู้ป่วยโรคหายากเสมอมา เราจึงได้ร่างแนวทางแก้ไขปัญหาที่แท้จริง เพื่อร่นระยะเวลาในการวินิจฉัยโรคแก่ผู้ที่ได้รับผลกระทบกว่า 300 ล้านคนทั่วโลก” 1,2,3

Yann Le Cam ประธานเจ้าหน้าที่บริหารของ EURORDIS-Rare Diseases Europe และประธานร่วมของ Global Commission กล่าวว่า “เส้นทางที่แสนยาวนานในการวินิจฉัยโรค เป็นหนึ่งในปัญหาท้าทายอันดับต้น ๆ ที่ส่งผลกระทบต่อสุขภาพ การอยู่รอด ความเป็นอยู่ที่ดี และแน่นอนคือต่อตัวผู้ที่ได้รับผลกระทบจากโรคหายากและครอบครัว รายงานฉบับนี้แสดงให้เห็นนโยบายและแนวปฏิบัติทางเทคนิคที่ชัดเจน ซึ่งอาศัยผู้กระทำหลากหลายภาคส่วนเพื่อก่อให้เกิดความก้าวหน้าในทางพันธุศาสตร์และเทคโนโลยีดิจิทัล”

ปัจจุบัน Global Commission ให้การสนับสนุนโครงการนำร่อง 3 โครงการ เพื่อนำแนวทางแก้ไขปัญหาไปปฏิบัติจริง โดยอาศัยความเชี่ยวชาญของสมาชิก และประสานงานกับพันธมิตรที่มีจุดมุ่งหมายเดียวกันและเป็นผู้ผลักดันนวัตกรรมใหม่ ๆ โครงการนำร่องเหล่านี้ ได้แก่ 1) เทคโนโลยีการเรียนรู้ของเครื่องจากปัจจัยหลายอย่างเพื่อศึกษารูปแบบอาการ 2) เครื่องมือประสานงานสำหรับ “การคัดแยกผู้ป่วยอัจฉริยะ” และการให้คำปรึกษาผ่านแผงเสมือนโดยนักพันธุศาสตร์ทางคลินิก และ 3) การพัฒนาระบบลงทะเบียนผู้ป่วยและหนังสือติดตัวผู้ป่วยโรคหายากที่มีความปลอดภัย ซึ่งอาจนำเทคโนโลยีใหม่ ๆ เช่น บล็อกเชน มาใช้ให้เกิดประโยชน์

“เราเชื่อว่า เทคโนโลยีนำมาซึ่งโอกาสใหม่ ๆ ที่จะเข้ามาจัดการอุปสรรคของความ ‘หายาก’ และน่าเสียดายยิ่ง เพราะบ่อยครั้ง คำว่า ‘หายาก’ นั้นหมายความว่า ‘หาไม่เจอ’” ดร. Simon Kos ประธานเจ้าหน้าที่ฝ่ายการแพทย์และกรรมการอาวุโสของ Microsoft Worldwide Health และประธานร่วมของ Global Commission กล่าว “แนวปฏิบัติหลาย ๆ ข้อของเราช่วยแก้ไขปัญหาท้าทายต่าง ๆ ในแวดวงโรคหายาก ซึ่งใช้เทคโนโลยีเข้ามาจัดการในเรื่องนี้”

ในแผนแม่บทดังกล่าว Global Commission ยังได้เน้นย้ำถึงความสำคัญของกรอบนโยบายระดับโลกสำหรับโรคหายาก เพื่อผลักดันให้แวดวงสาธารณสุขทั่วโลกให้ความสำคัญมากขึ้นในเรื่องนี้ โดยแนวนโยบายดังกล่าวคิดค้นขึ้นเพื่อสนับสนุนและรองรับแนวทางแก้ไขปัญหาเฉพาะจุด ซึ่งมีส่วนสำคัญ 4 ประการด้วยกัน ได้แก่ ศูนย์ความเป็นเลิศ การตรวจคัดกรองทางพันธุกรรม การแบ่งปันข้อมูล และความเป็นส่วนตัว

ทั้งนี้ Global Commission จะอภิปรายเกี่ยวกับข้อเสนอแนะดังกล่าว และจะออกอากาศสดทั่วโลก ในเวลาเดียวกับงานเปิดตัวแผนแม่บทนี้ ณ สำนักงานใหญ่ของไมโครซอฟท์ ในนครนิวยอร์ก รัฐนิวยอร์ก และนครบรัสเซลส์ ประเทศเบลเยียม วันที่ 20 กุมภาพันธ์ เริ่มตั้งแต่เวลา 11.00 น. ตามเวลา ET / เวลา 18.00 น. ตามเวลา CET จากนั้นที่กรุงปักกิ่ง ประเทศจีน ในวันที่ 28 กุมภาพันธ์ ซึ่งตรงกับวันโรคหายาก ทาง Global Commission จะเป็นเจ้าภาพจัดงานเปิดตัวร่วมกับองค์กร Chinese Organization for Rare Disorders (CORD) เพื่อหารือเกี่ยวกับผลลัพธ์ของคำแนะนำจาก Global Commission ต่อชุมชนโรคหายาก

สำหรับข้อมูลเพิ่มเติมเกี่ยวกับแนวทางแก้ไขปัญหาและงานวิจัยที่เกี่ยวข้อง รวมถึงรายงานฉบับเต็ม สามารถรับชมได้ที่ https://globalrarediseasecommission.com/report/

เกี่ยวกับ Global Commission to End the Diagnostic Odyssey for Children with a Rare Disease

Global Commission to End the Diagnostic Odyssey for Children with a Rare Disease เกิดจากความร่วมมือระหว่างทาเคดะ, ไมโครซอฟท์ และ EURORDIS-Rare Diseases Europe โดยมีวัตถุประสงค์เพื่อจัดทำแผนแม่บทในการจัดการโรคหายาก ซึ่งมุ่งเน้นไปที่วิธีการแก้ไขอุปสรรคหลัก ๆ ที่ขัดขวางการวินิจฉัยโรคหายากอย่างทันท่วงที โดยเฉพาะที่ส่งผลกระทบต่อเด็ก ๆ Global Commission นำตัวแทนจากภาคส่วนต่าง ๆ มารวมกันเพื่อให้มุมมองที่หลากหลายเกี่ยวกับการวินิจฉัยโรคหายาก

สมาชิก Global Commission ประกอบด้วย:

Simon Kos, MBBS, BSc (Med), MBA, Chief Medical Officer and Senior Director, Microsoft Worldwide Health (Co-Chair)

Yann Le Cam, Chief Executive Officer, EURORDIS-Rare Diseases Europe (Co-Chair); Rare Diseases International Council Member

Wolfram Nothaft, M.D., Chief Medical Officer, Takeda (Co-Chair)

Moeen AlSayed, M.D, FACMG, MBA, Professor of Genetics, College of Medicine, Alfaisal University, Director, MSc Genetic Counselling Program, Alfaisal University Chairman, Department of Medical Genetics King Faisal Specialist Hospital & Research Center

Kym Boycott, M.D., Ph.D., FRCPC, FCCMG, Clinical Geneticist, Senior Scientist, CHEO Research Institute; Professor, Department of Pediatrics, University of Ottawa

Pamela K. Gavin, MBA, Chief Strategy Officer, National Organization for Rare Disorders

Roberto Giugliani, M.D., Ph.D., Professor, Department of Genetics, Federal University of Rio Grande do Sul; Medical Genetics Service, Hospital de Cl?nicas de Porto Alegre, Brazil

Kevin Huang, Founder and President, Chinese Organization for Rare Disorders; Rare Diseases International Member

Anne O’Donnell-Luria, M.D., Ph.D., Associate Director, Center for Mendelian Genomics, Broad Institute; Physician, Division of Genetics and Genomics, Boston Children’s Hospital

Maryam Matar, M.D., Founder and Executive Director, UAE Genetic Diseases Association

Dau-Ming Niu, M.D., Ph.D, Chairman, Department of Pediatrics, Director, Medical Genetics Center, Taipei Veterans General Hospital; Professor, Institute of Clinical Medicine, National Yang Ming University

Mike Porath, Founder and CEO, The Mighty; Board Member, Dup15q Alliance

Arndt Rolfs, M.D., CEO, Centogene

Richard Scott, Ph.D., Clinical Lead for Rare Disease, 100,000 Genomes Project at Genomics England and Consultant and Honorary Senior Lecturer in Clinical Genetics, Great Ormond Street Hospital for Children and the UCL Institute of Child Health

Marshall Summar, M.D., Director: Rare Disease Institute, Chief, Genetics and Metabolism Margaret O'Malley Chair of Genetic Medicine Children's National Medical Center, Washington, D.C. Professor of Pediatrics, George Washington School of Medicine

Derralynn Hughes, Ph.D., Professor Experimental Haematology, University College London and Royal Free London NHS Foundation Trust

Durhane Wong-Rieger, Ph.D., President & CEO, the Canadian Organization for Rare Disorders; Council Chair, Rare Diseases International; Director, Asia Pacific Alliance of Rare Disease Organization

บริษัท ทาเคดะ ฟาร์มาซูติคอล จำกัด

บริษัท ทาเคดะ ฟาร์มาซูติคอล จำกัด (TSE:4502/NYSE:TAK) มีสำนักงานใหญ่อยู่ในญี่ปุ่น บริษัทเป็นผู้นำด้านชีวเวชภัณฑ์ระดับโลกที่ขับเคลื่อนด้วยการวิจัย-พัฒนา (R&D) และยึดมั่นในค่านิยม บริษัทมุ่งมั่นที่จะมอบสุขภาพที่ดีและอนาคตที่สดใสแก่ผู้ป่วย ด้วยการเปลี่ยนวิทยาศาสตร์ให้กลายเป็นยาที่มีนวัตกรรมสูง ทาเคดะให้ความสำคัญกับการวิจัย-พัฒนาการรักษาใน 4 ด้านด้วยกัน ได้แก่ เนื้องอกวิทยา ระบบทางเดินอาหาร (GI) ประสาทวิทยา และโรคหายาก นอกจากนี้ เรายังได้ทุ่มลงทุนวิจัย-พัฒนาในด้านวัคซีนและผลิตภัณฑ์จากพลาสมา เราอยู่ระหว่างการพัฒนายาที่มีนวัตกรรมสูงเพื่อสร้างความแตกต่างในชีวิตของผู้คน ผ่านการผลักดันทางเลือกใหม่ ๆ ในการรักษา รวมทั้งใช้ประโยชน์จากขุมกำลังและขีดความสามารถด้าน R&D เพื่อสร้างสรรค์ผลิตภัณฑ์ยาให้มีความแข็งแกร่งและหลากหลาย พนักงานของเรามีความมุ่งมั่นที่จะปรับปรุงคุณภาพชีวิตของผู้ป่วย และทำงานร่วมกับพันธมิตรของเราในภาคบริการสุขภาพจาก 80 ประเทศและภูมิภาค

รับชมข้อมูลเพิ่มเติมได้ที่ https://www.takeda.com

เกี่ยวกับ ไมโครซอฟท์

ไมโครซอฟท์ เป็นผู้ขับเคลื่อนการปฏิรูปด้วยนวัตกรรมดิจิทัล ในโลกแห่งอัจฉริยะภาพของเทคโนโลยีคลาวด์ที่ทุกอย่างล้วนเชื่อมโยงถึงกัน โดยมีจุดมุ่งหมายเพื่อเป็นกำลังสำคัญให้ทุกคนและทุกองค์กรทั่วทุกมุมโลกได้บรรลุผลสำเร็จที่ดียิ่งกว่า

เกี่ยวกับ EURORDIS-Rare Diseases Europe

EURORDIS-Rare Diseases Europe เป็นเครือข่ายองค์กรไม่แสวงหาผลกำไร ที่เกิดจากการรวมตัวกันขององค์กรผู้ป่วยโรคหายากกว่า 800 องค์กรใน 70 ประเทศ เพื่อร่วมกันปรับปรุงชีวิตความเป็นอยู่ของผู้ที่ป่วยเป็นโรคหายาก 30 ล้านคนในยุโรป

EURORDIS เชื่อมโยงผู้ป่วย ครอบครัว และกลุ่มผู้ป่วยเข้าด้วยกัน ตลอดจนนำผู้มีส่วนได้ส่วนเสียทั้งหมดมารวมกัน พร้อมผนึกกำลังกับชุมชนโรคหายาก เพื่อเป็นกระบอกเสียงให้กับผู้ป่วย รวมทั้งกำหนดแนวทางการวิจัย นโยบาย และบริการต่าง ๆ สำหรับผู้ป่วย ติดตาม @eurordis หรือ EURORDIS Facebook page และดูข้อมูลเพิ่มเติมได้ที่ www.eurordis.org

สำหรับข้อมูลเพิ่มเติม กรุณาติดต่อ:

สื่อมวลชน:
Kate Hardin, Ruder Finn, HardinK@ruderfinn.com, +1 212.593.5890

อ้างอิง:

1 European Medicines Agency. Orphan Medicines in the EU.
http://www.ema.europa.eu/docs/en_GB/document_library/Leaflet/2017/12/WC500240710.pdf
2 Global Genes. Survey says: Misdiagnosis of rare diseases is common.
https://globalgenes.org/raredaily/survey-says-misdiagnosis-of-rare-diseases-is-common/.
3 Global Genes. RARE Disease: Facts and Statistics.
https://globalgenes.org/rare-diseases-facts-statistics/