

ความชุกและค่าใช้จ่ายในการรักษาโรคพันธุกรรมและความพิการแต่กำเนิด
ในผู้ป่วยเด็กที่นอนรักษาตัวในโรงพยาบาลจุฬาลงกรณ์



นางสาวกรกมล จิระรัตนวงศ์

สถาบันวิทยบริการ

จุฬาลงกรณ์มหาวิทยาลัย

วิทยานิพนธ์นี้เป็นส่วนหนึ่งของการศึกษาตามหลักสูตรปริญญาวิทยาศาสตรมหาบัณฑิต

สาขาวิชากุมารเวชศาสตร์ ภาควิชากุมารเวชศาสตร์


คณะแพทยศาสตร์ จุฬาลงกรณ์มหาวิทยาลัย

ปีการศึกษา 2548

ISBN 974-53-2653-4

ลิขสิทธิ์ของจุฬาลงกรณ์มหาวิทยาลัย

The Prevalence and Economic Burden of Genetic Disease and Birth Defect in In-patient Care of the
King Chulalongkorn Memorial Hospital



Kornkamol Jirattanawong

สถาบันวิทยบริการ
จุฬาลงกรณ์มหาวิทยาลัย

A Dissertation Submitted in Partial Fulfillment of the Requirements
for the Degree of Doctor of Science in Pediatrics

Department of Pediatrics

Faculty of Medicine

Chulalongkorn University

Academic year 2005

ISBN 974-17-XXX-X

หัวข้อวิทยานิพนธ์

ความชุกและค่าใช้จ่ายในการรักษาโรคพันธุกรรมและความพิการ
แต่กำเนิดในผู้ป่วยเด็กที่นอนรักษาตัวในโรงพยาบาลจุฬาลงกรณ์

โดย

นางสาวกรกมล จิระรัตนวงศ์

สาขาวิชา

กุมารเวชศาสตร์

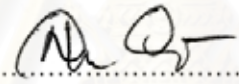
อาจารย์ที่ปรึกษา

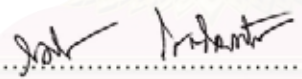
รองศาสตราจารย์นายแพทย์ วรศักดิ์ โชติเลอศักดิ์

คณะแพทยศาสตร์ จุฬาลงกรณ์มหาวิทยาลัย อนุมัติให้บัณฑิตวิทยาลัยรับนี้เป็น
ส่วนหนึ่งของการศึกษาตามหลักสูตรปริญญาวิทยาศาสตรบัณฑิต


..... คณบดีคณะแพทยศาสตร์
(ศาสตราจารย์นายแพทย์ภิรมย์ กมลรัตนกุล)

คณะกรรมการสอบวิทยานิพนธ์


..... ประธานกรรมการ
(ศาสตราจารย์นายแพทย์สุทธิพงษ์ วัชรสินธุ)


..... อาจารย์ที่ปรึกษา
(รองศาสตราจารย์นายแพทย์วรศักดิ์ โชติเลอศักดิ์)


..... กรรมการ
(รองศาสตราจารย์นายแพทย์ทศพร วิมลเก็จ)

สภามหาวิทยาลัย
จุฬาลงกรณ์มหาวิทยาลัย

กรกมล จิระรัตน์วงศ์ : ความชุกและค่าใช้จ่ายในการรักษาโรคพันธุกรรมและความพิการแต่กำเนิดในผู้ป่วยเด็กที่นอนรักษาตัวในโรงพยาบาลจุฬาลงกรณ์. (THE PREVALENCE AND ECONOMIC BURDEN OF GENETIC DISEASE AND BIRTH DEFECT IN IN-PATIENT CARE OF THE KING CHULALONGKORN MEMORIAL HOSPITAL) อาจารย์ที่ปรึกษา : รศ.นพ.วรงค์ดี โชติเลอศักดิ์, 36 หน้า. ISBN 974-53-2653-4.

วัตถุประสงค์ เพื่อหาความชุกและค่าใช้จ่ายของผู้ป่วยโรคพันธุกรรมและความพิการแต่กำเนิดในผู้ป่วยเด็กที่เข้ารับการรักษาตัวเป็นผู้ป่วยในในโรงพยาบาล

รูปแบบการวิจัย การศึกษาแบบย้อนหลังเชิงพรรณนา

สถานที่ศึกษา ภาควิชากุมารเวชศาสตร์ โรงพยาบาลจุฬาลงกรณ์

ประชากร ผู้ป่วยเด็กทั้งหมดที่เข้ารับการรักษาตัวเป็นผู้ป่วยในในโรงพยาบาลจุฬาลงกรณ์ แผนกกุมารเวชศาสตร์ ระหว่าง 1 ม.ค.2547 - 31 ธ.ค.2547 ไม่รวมผู้ป่วยเด็กแรกคลอดที่อยู่กับมารดา, nursery หรือ NICU

วิธีการศึกษา เก็บข้อมูลจากฐานข้อมูลในคอมพิวเตอร์ของโรงพยาบาล เกี่ยวกับหอผู้ป่วย, เดือนที่เข้ารับการรักษา, เลขที่ผู้ป่วยใน, เลขที่ผู้ป่วยนอก, เพศ, อายุ, โรคที่เป็นหรือประจำตัว, ระยะเวลาอนโรงพยาบาล, ค่าใช้จ่ายที่เกิดขึ้น ทำการจัดกลุ่มโรคตามเกณฑ์ความเกี่ยวข้องทางพันธุกรรม หาความชุกของโรค ค่าใช้จ่ายและระยะเวลาการนอนโรงพยาบาลในผู้ป่วยแต่ละกลุ่ม

ผลการศึกษา ผู้ป่วย 3,676 ราย มีความชุกของโรคพันธุกรรมและความพิการแต่กำเนิดเท่ากับร้อยละ 60 ผู้ป่วยที่เป็นโรคที่มีสาเหตุหรือปัจจัยเสี่ยงจากพันธุกรรมมีระยะเวลาการนอนโรงพยาบาลเฉลี่ย 10.24 วัน คิดเป็นร้อยละ 75.7 ของระยะเวลาการนอนโรงพยาบาลทั้งหมด ในขณะที่ผู้ป่วยในกลุ่มที่เป็นโรคที่พันธุกรรมไม่ใช่สาเหตุสำคัญของการเกิดโรคมีระยะเวลาการนอนโรงพยาบาล เฉลี่ย 4.97 วัน ซึ่งมีความแตกต่างกันอย่างมีนัยสำคัญทางสถิติ และค่าใช้จ่ายในการนอนโรงพยาบาลเฉลี่ยในผู้ป่วยที่เป็นโรคที่มีสาเหตุหรือปัจจัยเสี่ยงจากพันธุกรรมเท่ากับ 32,197.59 บาท คิดเป็นร้อยละ 84.4 ของค่าใช้จ่ายทั้งหมด เทียบกับค่าใช้จ่ายในการนอนโรงพยาบาลเฉลี่ยในผู้ป่วยกลุ่มที่เป็นโรคที่ปัจจัยทางพันธุกรรมไม่ใช่สาเหตุสำคัญของการเกิดโรคเท่ากับ 8,975.32 บาท ซึ่งมีความแตกต่างกันอย่างมีนัยสำคัญทางสถิติ

ผลสรุป โรคพันธุกรรมและความพิการแต่กำเนิดเป็นกลุ่มโรคที่มีความชุกสูง ผู้ป่วยที่เป็นโรคที่มีสาเหตุหรือปัจจัยเสี่ยงจากพันธุกรรมมีระยะเวลารวมถึงค่าใช้จ่ายในการนอนโรงพยาบาลมากกว่าผู้ป่วยในกลุ่มที่เป็นโรคที่พันธุกรรมไม่ใช่สาเหตุสำคัญของการเกิดโรคอย่างมีนัยสำคัญทางสถิติ

ภาควิชากุมารเวชศาสตร์ลายมือชื่อนิสิต.....กรกมล จิระรัตน์วงศ์
 สาขาวิชากุมารเวชศาสตร์ลายมือชื่ออาจารย์ที่ปรึกษา.....วรงค์ดี โชติเลอศักดิ์
 ปีการศึกษา 2548

4874702030 : MAJOR PEDIATRICS

KEY WORD: PREVALENCE / ECONOMIC BURDEN / GENETIC DISEASE / BIRTH DEFECT / IN-PATIENT CARE

KORKAMOL JIRARATTANAWONG : THE PREVALENCE AND ECONOMIC BURDEN OF GENETIC DISEASE AND BIRTH DEFECT IN IN-PATIENT CARE OF THE KING CHULALONGKORN MEMORIAL HOSPITAL. THESIS ADVISOR : ASSOC. PROF. VORASUK SHOTELERSUK, MD., 36 pp. ISBN 974-53-2653-4.

Objective: To search prevalence and economic burden of genetic disease and birth defect in in-patient care of King Chulalongkorn Memorial Hospital

Design: Retrospective descriptive study

Setting: Department of pediatrics, King Chulalongkorn Memorial Hospital

Patients: In-patient children of Pediatrics Department of King Chulalongkorn Memorial Hospital from 1 Jan 2004 to 31 Dec 2004

Methods: We collected data from the database of the hospital, regarding ward, month of admission, admission number, hospital number, sex, age, underlying diseases, length of hospital stay and hospital cost. Patients were categorized by contribution of the genetic component to their illness. Prevalence of genetic diseases, hospital cost and length of stay in each groups were compared.

Result: 3,676 patients with complete data were studied. The prevalence of genetic diseases is 60%. The mean of length of stay in genetic predisposing group and non-genetic predisposing group were 10.24 days (75.7%) and 4.97 days, respectively, which were statistically different. The mean of hospital cost in genetic predisposing group and non-genetic predisposing group were 32,197.59 Baht (84.4%) and 8,975.32 Baht, respectively, which were statistically different.

Conclusions The prevalence of genetic diseases and birth defects in in-patient care of the medical school hospital is high, similar to developed countries. Length of stay and economic burden of genetic diseases and birth defects are significant higher than non- genetic diseases.

Department of Pediatrics..... Student's Signature..... Kornkamol Jirattanawong

Field of study Medicine..... Advisor's Signature..... Vorasuk Shotelersuk

Academic year 2005.....

กิตติกรรมประกาศ

ผู้วิจัยขอขอบพระคุณ รองศาสตราจารย์นายแพทย์ วรศักดิ์ โชติเลอศักดิ์ หน่วยกุมารเวชศาสตร์สาขาวิชาพันธุศาสตร์ โรงพยาบาลจุฬาลงกรณ์ อาจารย์ที่ปรึกษาวิทยานิพนธ์เป็นอย่างยิ่ง ที่กรุณาให้คำแนะนำ ข้อคิดต่างๆในการทำวิจัยและเขียนวิทยานิพนธ์จนสำเร็จลุล่วงได้ด้วยดี อีกทั้งยังกรุณาให้ความช่วยเหลือ ตรวจสอบแก้ไขวิทยานิพนธ์

ขอขอบพระคุณศาสตราจารย์แพทย์หญิง พิมลรัตน์ ไทยธรรมยานนท์ หัวหน้าภาควิชากุมารเวชศาสตร์ โรงพยาบาลจุฬาลงกรณ์ ที่อนุญาติให้ทำการวิจัย และ อนุญาตให้นำเสนอวิทยานิพนธ์นี้

ขอขอบพระคุณเจ้าหน้าที่ศูนย์ข้อมูลคอมพิวเตอร์ โรงพยาบาลจุฬาลงกรณ์ และพยาบาลประจำหอผู้ป่วยต่างๆ ที่ให้ความสะดวกและช่วยเหลือในการเก็บรวบรวมข้อมูลผู้ป่วย

ท้ายสุด ผู้วิจัยขอขอบพระคุณบิดา มารดา และพี่เล็ก ที่เป็นกำลังใจและสนับสนุนด้วยดีตลอดมา



สถาบันวิทยบริการ
จุฬาลงกรณ์มหาวิทยาลัย

สารบัญ

หน้า

บทคัดย่อภาษาไทย.....	ง
บทคัดย่อภาษาอังกฤษ.....	จ
กิตติกรรมประกาศ.....	ฉ
สารบัญ.....	ช
สารบัญตาราง.....	ซ
สารบัญภาพ.....	ฅ
บทที่	
1 บทนำ.....	1
ความเป็นมาและความสำคัญของปัญหา.....	1
วัตถุประสงค์ของการวิจัย.....	2
ขอบเขตของการวิจัย.....	2
ข้อจำกัดของการวิจัย.....	2
คำจำกัดความที่ใช้ในการวิจัย.....	3
ประโยชน์ที่คาดว่าจะได้รับ.....	3
ลำดับขั้นตอนในการเสนอผลการวิจัย.....	4
2 เอกสารและงานวิจัยที่เกี่ยวข้อง.....	7
แนวคิดและทฤษฎี.....	7
เอกสารและงานวิจัยที่เกี่ยวข้อง.....	7
3 วิธีดำเนินการวิจัย.....	9
รูปแบบการวิจัย.....	9
ระเบียบวิธีวิจัย.....	9
การเก็บรวบรวมข้อมูล.....	9
การวิเคราะห์ข้อมูล.....	10
4 ผลการวิเคราะห์ข้อมูล.....	12
5 สรุปผลการวิจัย อภิปรายผล และข้อเสนอแนะ.....	22
สรุปผลการวิจัย.....	22
อภิปรายผลการวิจัย.....	22
ข้อเสนอแนะ.....	23
รายการอ้างอิง.....	25
ประวัติผู้เขียนวิทยานิพนธ์.....	26

สารบัญตาราง

ตาราง	หน้า
1	ร้อยละและจำนวนผู้ป่วยจำแนกตามกลุ่มโรค.....12
2	ร้อยละของผู้ป่วยจำแนกตามเพศในกลุ่มที่เป็นโรคที่มีสาเหตุหรือปัจจัยเสี่ยงจากพันธุกรรมกับกลุ่มที่เป็นโรคที่ปัจจัยทางพันธุกรรมไม่ใช่สาเหตุสำคัญของการเกิดโรค.....13
3	อายุเฉลี่ยในกลุ่มที่เป็นโรคที่มีสาเหตุหรือปัจจัยเสี่ยงจากพันธุกรรมกับกลุ่มที่เป็นโรคที่ปัจจัยทางพันธุกรรมไม่ใช่สาเหตุสำคัญของการเกิดโรค.....13
4	อายุผู้ป่วยในกลุ่มที่เป็นโรคที่มีสาเหตุหรือปัจจัยเสี่ยงจากพันธุกรรมกับกลุ่มที่เป็นโรคที่ปัจจัยทางพันธุกรรมไม่ใช่สาเหตุสำคัญของการเกิดโรค.....14
5	จำนวนผู้ป่วยเพศชายและเพศหญิงในแต่ละกลุ่มอายุ.....14
6	จำนวนผู้ป่วยตามหอผู้ป่วยในกลุ่มที่เป็นโรคที่มีสาเหตุหรือปัจจัยเสี่ยงจากพันธุกรรมกับกลุ่มที่เป็นโรคที่ปัจจัยทางพันธุกรรมไม่ใช่สาเหตุสำคัญของการเกิดโรค.....15
7	จำนวนผู้ป่วยตามเดือนที่เข้ารับการรักษาตัวในโรงพยาบาลในกลุ่มที่เป็นโรคที่มีสาเหตุหรือปัจจัยเสี่ยงจากพันธุกรรมกับกลุ่มที่เป็นโรคที่ปัจจัยทางพันธุกรรมไม่ใช่สาเหตุสำคัญของการเกิดโรค.....16
8	ระยะเวลาการนอนโรงพยาบาลและค่าใช้จ่ายเฉลี่ยในกลุ่มที่เป็นโรคที่มีสาเหตุหรือปัจจัยเสี่ยงจากพันธุกรรมกับกลุ่มที่เป็นโรคที่ปัจจัยทางพันธุกรรมไม่ใช่สาเหตุสำคัญของการเกิดโรค.....17
9	ค่าเฉลี่ยและร้อยละของระยะเวลาการนอนโรงพยาบาลตามการจำแนกโรค.....19
10	ค่าเฉลี่ยและร้อยละของค่าใช้จ่ายในการนอนโรงพยาบาลตามการจำแนกโรค.....20
11	ค่าใช้จ่ายเฉลี่ยต่อวันในการนอนโรงพยาบาลตามกลุ่มโรค.....21

สารบัญภาพ

ภาพประกอบ	หน้า
แผนภูมิที่ 1 ร้อยละของจำนวนผู้ป่วยในแต่ละกลุ่มโรค.....	12
แผนภูมิที่ 2 ค่าเฉลี่ยระยะเวลาการนอนโรงพยาบาลตามการจำแนกโรค.....	18
แผนภูมิที่ 3 ค่าเฉลี่ยระยะเวลาการนอนโรงพยาบาลตามกลุ่มโรค.....	19
แผนภูมิที่ 4 ค่าเฉลี่ยค่าใช้จ่ายในการนอนโรงพยาบาลตามการจำแนกโรค.....	20
แผนภูมิที่ 5 ค่าเฉลี่ยค่าใช้จ่ายในการนอนโรงพยาบาลตามกลุ่มโรค.....	21



สถาบันวิทยบริการ
จุฬาลงกรณ์มหาวิทยาลัย

บทที่ 1

บทนำ

ความเป็นมาและความสำคัญของปัญหา

โรคทางพันธุกรรมหมายถึง โรคที่เกิดขึ้นเนื่องจากความผิดปกติของสารพันธุกรรม เนื่องจากความก้าวหน้าทางวิทยาศาสตร์และเทคโนโลยี ความเปลี่ยนแปลงในวิถีชีวิต และสภาพเศรษฐกิจและสังคม ทำให้รูปแบบการเจ็บป่วยของมนุษย์เปลี่ยนแปลงไปมาก โรคต่างๆ ที่เป็นปัญหามากในอดีต เช่น ทูฟโทซนาการ และโรคติดเชื้อมีแนวโน้มลดลง เนื่องจากมีการฉีดวัคซีนป้องกันโรคกันมากขึ้น มีการผลิตยาปฏิชีวนะตัวใหม่ๆ มากขึ้น ในเด็กเล็กมีการป้องกันการคลอดก่อนกำหนด มีการรักษาด้วยสารลดแรงตึงผิว (surfactant), สเตียรอยด์, การใช้เครื่องช่วยหายใจแบบใหม่ เป็นต้น ดังนั้นโรคทางพันธุกรรมและความผิดปกติแต่กำเนิดจึงมีแนวโน้มจะกลายเป็นสาเหตุการตายและเป็นปัญหาของทารกที่พบบ่อยมากขึ้น ปัจจุบันความรู้ทางด้านวิทยาศาสตร์และเทคโนโลยีทางด้านพันธุศาสตร์ที่เจริญก้าวหน้า มีการศึกษาเกี่ยวกับโครงสร้างหน้าที่ของยีนและโครโมโซมแต่ละตัว มีการส่งตรวจทางโครโมโซมกันมากขึ้น ทำให้สามารถตรวจพบโรคทางพันธุกรรมได้มากขึ้น โรคหรือความผิดปกติแต่กำเนิดจำนวนหนึ่งสามารถอธิบายได้จากความผิดปกติของยีนและโครโมโซมจำเพาะที่ผิดปกติไป อีกจำนวนหนึ่งยังไม่ทราบความผิดปกติของยีนหรือโครโมโซมจำเพาะ แต่พบว่าส่วนมากมีความเกี่ยวข้องกับปัจจัยทางพันธุกรรม โรคอีกกลุ่มเป็นความผิดปกติที่เกิดขึ้นภายหลังกำเนิดซึ่งเชื่อว่าส่วนหนึ่งมีพันธุกรรมเป็นปัจจัยเสี่ยง อีกส่วนหนึ่งที่เป็นโรคซึ่งเกิดขึ้นเองภายหลังโดยไม่เกี่ยวข้องกับพันธุกรรม

ในอดีตที่ผ่านมา การศึกษาเรื่องพันธุกรรมในหลักสูตรการเรียนการสอนแพทย์ไม่ได้มีการเน้นหนักมากนัก แพทย์เฉพาะทางสาขาพันธุศาสตร์ก็มีจำนวนจำกัด อีกทั้งสังคมไทยก็ยังไม่มีความเชื่อผิดๆ เกี่ยวกับโรคทางพันธุกรรมอยู่ไม่น้อย เช่น บางครอบครัวบิดามารดาที่มีบุตรคลอดออกมามีความพิการ ก็จะถูกมองว่าเป็นเรื่องกรรมเก่า เป็นเรื่องน่าอาย และไม่กล้าเปิดเผยให้ใครเห็น ไม่ได้พามาพบแพทย์ ทำให้ปัญหาการเจ็บป่วยด้วยโรคทางพันธุกรรมจึงยังเป็นปัญหาสำคัญที่อาจถูกมองข้ามไป และไม่ได้รับการแก้ไขปรับปรุงเท่าที่ควร

การสำรวจความชุกของโรคทางพันธุกรรมจะช่วยให้เรามองเห็นความสำคัญของปัญหานี้มากขึ้น อันอาจจะนำไปสู่การปรับปรุงเปลี่ยนแปลงตั้งแต่หลักสูตรการเรียนการสอน แพทยศาสตร์บัณฑิต การเพิ่มพูนทักษะต่อเนื่องเฉพาะสาขาวิชาพันธุศาสตร์ การสนับสนุนพัฒนาเทคโนโลยีการตรวจทางพันธุศาสตร์คลินิก การให้ความรู้ที่ถูกต้องแก่ประชาชนเกี่ยวกับโรคทางพันธุกรรม เพื่อให้ผู้ป่วยกลุ่มนี้ได้รับการดูแลรักษาที่ดีและทั่วถึง ลดภาวะแทรกซ้อน ลดค่าใช้จ่ายและการนอนโรงพยาบาล อีกทั้งให้คำปรึกษาทางพันธุกรรม แนะนำการตรวจวินิจฉัยก่อนคลอด การตรวจคัดกรองทางพันธุกรรมหลังคลอด รวมถึงการพัฒนาการรักษาด้วยยีน (gene therapy) ต่อไป

วัตถุประสงค์ของการวิจัย

- 1.2.1. เพื่อศึกษาหาความชุกของโรคพันธุกรรมและความพิการแต่กำเนิดในผู้ป่วยเด็กที่เข้ารับการรักษาตัวเป็นผู้ป่วยในในโรงพยาบาล
- 1.2.2. เพื่อศึกษาหาระยะเวลาการนอนโรงพยาบาลในผู้ป่วยที่เป็นโรค หรือมีโรคประจำตัวเป็นโรคพันธุกรรมหรือความพิการแต่กำเนิด
- 1.2.3. เพื่อศึกษาหาค่าใช้จ่ายในการนอนโรงพยาบาลในผู้ป่วยที่เป็นโรค หรือมีโรคประจำตัวเป็นโรคพันธุกรรมหรือความพิการแต่กำเนิด

ขอบเขตของการวิจัย

ในการศึกษาหาความชุกของโรคพันธุกรรมและความพิการแต่กำเนิดในผู้ป่วยเด็กที่เข้ารับการรักษาตัวเป็นผู้ป่วยในในโรงพยาบาล หากนำข้อมูลจากการศึกษาที่ผ่านมาไปคำนวณกลุ่มตัวอย่างประชากรพบว่าควรได้กลุ่มตัวอย่างไม่ต่ำกว่า 150 คน แต่ในการศึกษานี้ได้ทำการเก็บรวบรวมข้อมูลจากประชากรเป้าหมายทั้งหมด โดยไม่มีการสุ่มตัวอย่าง

ผู้ป่วยในหอผู้ป่วยเด็กทั้งหมดในโรงพยาบาลจุฬาลงกรณ์ (ตึกสก.6, สก.15G1, สก.15G2, สก.16G1, สก.16G2, สก.17, สก.18G1, สก.18G2, สก.19, PICU ยกเว้นผู้ป่วยแรกคลอดที่อยู่กับมารดา, nursery หรือ NICU) ที่เข้ารับการรักษาเป็นผู้ป่วยในตั้งแต่วันที่ 1 ม.ค. 2547 – 31 ธ.ค. 2547

ข้อจำกัดของการวิจัย

1. การศึกษาทำในกลุ่มตัวอย่างผู้ป่วยที่เข้ารับการรักษาตัวเป็นผู้ป่วยในในแผนกกุมารเวชศาสตร์ โรงพยาบาลจุฬาลงกรณ์ซึ่งเป็นโรงพยาบาลตติยภูมิ ผลการศึกษานี้จึงอาจไม่สามารถนำไปใช้อ้างอิงถึงประชากรเด็กทั่วไปทั้งหมด หรือประชากรวัยผู้ใหญ่ หรือประชากรในโรงพยาบาลขนาดเล็กได้
2. การวินิจฉัยโรคทางพันธุศาสตร์บางโรค จำเป็นต้องอาศัยผู้เชี่ยวชาญเฉพาะทางหรือการตรวจพิเศษเฉพาะอย่าง ซึ่งเทคโนโลยีการศึกษาทางด้านพันธุศาสตร์ยังเป็นสาขาวิชาที่มีการพัฒนาไม่หยุดนิ่ง การศึกษาในช่วงเวลาใดเวลาหนึ่ง อาจไม่สามารถนำไปใช้อ้างอิงในช่วงเวลาที่ต่างกันได้ เนื่องจากโรคบางโรคที่ในอดีตคิดว่าไม่ใช่โรคทางพันธุกรรม ต่อเมื่อวิทยาศาสตร์ก้าวหน้ามากขึ้น อนาคตอาจตรวจพบว่าเป็นโรคทางพันธุกรรมก็ได้
3. เกณฑ์ที่ใช้ในการจัดแบ่งประเภทของความเกี่ยวข้องทางพันธุกรรม อ้างอิงและดัดแปลงจากการศึกษาเดิมที่เคยทำมาก่อน เนื่องจากปัจจุบันยังไม่ได้มีการจัดทำเกณฑ์มาตรฐานที่เป็นสากล

4. รูปแบบการศึกษาเป็นการศึกษาย้อนหลัง อาจมีความผิดพลาดอันเกิดจากการไม่ได้บันทึกข้อมูลประวัติโรคประจำตัวลงในเวชระเบียนอย่างครบถ้วน ทำให้ข้อมูลขาดหายไป

คำจำกัดความที่ใช้ในการวิจัย

1. โรคประจำตัว (Underlying disease) เป็นโรคเดิมที่ผู้ป่วยมีอยู่ก่อนเข้ารับการรักษาตัวในโรงพยาบาล ซึ่งเป็นโรคเรื้อรังอาจเป็นมาแต่กำเนิดหรือเกิดขึ้นภายหลังก็ได้ บางโรคจำเป็นต้องรับประทานยารักษาต่อเนื่อง บางโรคอาจไม่ต้องรับประทานยารักษาต่อเนื่องก็ได้ แต่เป็นโรคที่มักไม่หายขาด
2. โรคประจำตัวทางพันธุกรรม (Underlying genetic disease) เป็นโรคประจำตัวที่เกิดขึ้นเนื่องจากความผิดปกติของสารพันธุกรรม แบ่งเป็น 3 กลุ่มใหญ่ๆ ดังจะกล่าวต่อไป
3. ระยะเวลาการนอนโรงพยาบาล (Length of stay) คือจำนวนวันที่ผู้ป่วยเข้าพักรักษาตัวเป็นผู้ป่วยในในโรงพยาบาล คำนวนจากวันที่ที่ออกจากโรงพยาบาลลบวันที่เข้ารับการรักษาตัวเป็นผู้ป่วยในในโรงพยาบาล
4. ค่าใช้จ่ายในการนอนโรงพยาบาล (Cost) เป็นค่าใช้จ่ายจริงที่เกิดขึ้นระหว่างที่ผู้ป่วยเข้าพักรักษาตัวในโรงพยาบาลมองในมุมมองของผู้ป่วย (Patient perspective) ประกอบด้วย ค่ายา ค่าเวชภัณฑ์ ค่าตรวจวินิจฉัยจ่ายทางห้องปฏิบัติการ ค่าตรวจรักษา ค่าทำหัตถการ ค่าห้องพัก ค่าอาหาร ค่ายากลับบ้าน
5. การเข้ารับการรักษาตัวในโรงพยาบาล (Admission) ในที่นี้หมายถึง การเข้ารับการรักษาตัวเป็นผู้ป่วยในในแผนกกุมารเวชศาสตร์ โรงพยาบาลจุฬาลงกรณ์ ตึกสิริกิติ์ (หอผู้ป่วยสก.6, สก.15G1, สก.15G2 , สก.16 G1 ,สก.16G2 , สก.17, สก.18G1 , สก.18G2 ,สก19, PICU)
6. ผู้ป่วยเด็ก หมายถึงผู้ป่วยที่อายุไม่เกิน 15 ปีบริบูรณ์ ไม่นับรวมผู้ป่วยแรกคลอดที่เพิ่งคลอดที่โรงพยาบาลจุฬาลงกรณ์ ที่อยู่กัับมารดา, nursery หรือ NICU

ประโยชน์ที่คาดว่าจะได้รับ

- 1.3.1. ทำให้ทราบข้อมูลพื้นฐาน เกี่ยวกับ อายุ โรคประจำตัว โรคทางพันธุกรรม ระยะเวลาการนอนโรงพยาบาล และค่าใช้จ่ายของผู้ป่วยที่เข้ารับการรักษาตัวเป็นผู้ป่วยในในโรงพยาบาลของแผนกกุมารเวชศาสตร์ โรงพยาบาลจุฬาลงกรณ์
- 1.3.2. ทำให้ทราบความชุกของการเป็นโรคหรือมีโรคประจำตัวทางพันธุกรรมในผู้ป่วยเด็กที่เข้ารับการรักษาตัวในโรงพยาบาล เพื่อให้กุมารแพทย์ได้เห็นความสำคัญ ของโรคทางพันธุกรรมมากขึ้น และอาจสามารถนำไปใช้เพื่อพิจารณาปรับปรุงหลักสูตรการศึกษาแพทยศาสตรบัณฑิตให้เน้นการเรียนการสอนวิชาพันธุศาสตร์คลินิกมากขึ้น

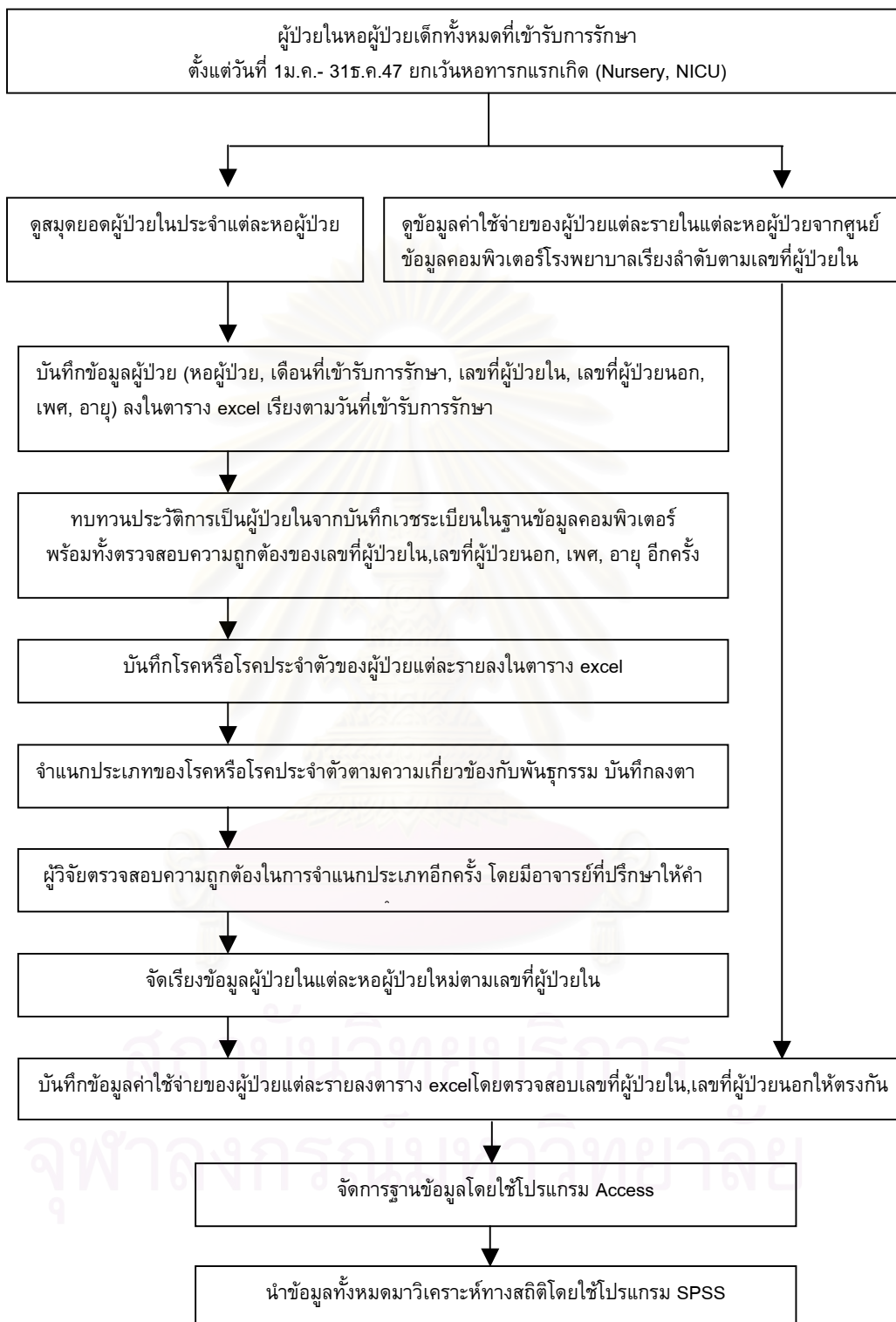
- 1.3.3. ทำให้ทราบความสัมพันธ์ระหว่างการเป็นโรคหรือมีโรคประจำตัวทางพันธุกรรมกับระยะเวลาการนอนโรงพยาบาล เพื่อให้กุมารแพทย์ทั่วไปและผู้บริหารได้สังเกตเห็นผลกระทบที่เกิดขึ้นจากการเจ็บป่วยเป็นโรคทางพันธุกรรมที่มีต่อระยะเวลาการนอนโรงพยาบาล
- 1.3.4. ทำให้ทราบความสัมพันธ์ระหว่างการเป็นโรคหรือมีโรคประจำตัวทางพันธุกรรมกับค่าใช้จ่ายในการนอนโรงพยาบาล เพื่อให้กุมารแพทย์ทั่วไปและผู้บริหารได้สังเกตเห็นผลกระทบที่เกิดขึ้นจากการเจ็บป่วยเป็นโรคทางพันธุกรรมที่มีต่อค่าใช้จ่ายที่เพิ่มมากขึ้น เพื่อให้เห็นความสำคัญและให้การสนับสนุนการศึกษาต่อเฉพาะทาง และการผลิตแพทย์ผู้เชี่ยวชาญทางด้านโรคทางพันธุกรรมให้มากขึ้น เพื่อจะได้ดูแลผู้ป่วยกลุ่มนี้ได้อย่างเพียงพอทั่วถึงตั้งแต่เริ่มต้น เพื่อลดภาวะแทรกซ้อนที่จะเกิดขึ้น ภายหลัง และเพื่อให้คำปรึกษาแนะนำก่อนแต่งงาน (Premarital counselling) หรือ การวินิจฉัยความผิดปกติก่อนคลอด (Prenatal diagnosis)

ลำดับขั้นตอนในการเสนอผลการวิจัย

ผู้ทำการศึกษาวิจัยเขียนโครงการการวิจัยส่งคณะกรรมการวิจัย และคณะกรรมการพิจารณาจริยธรรมการวิจัย

ทำการเก็บข้อมูลผู้ป่วยในหอผู้ป่วยเด็กทั้งหมดในโรงพยาบาลจุฬาลงกรณ์ (ตึกสก.6, สก.15 G1, สก.15G2, สก.16G1, สก.16G2, สก.17, สก.18G1, สก.18G2, สก.19, PICU ยกเว้นผู้ป่วยแรกคลอดที่อยู่กับมารดา, nursery หรือ NICU) ที่เข้ารับการรักษาเป็นผู้ป่วยในตั้งแต่วันที่ 1ม.ค. 2547 – 31 ธ.ค. 2547 โดยค้นจากแหล่งข้อมูลในสมุดยอดผู้ป่วยในประจำหอผู้ป่วย, เวชระเบียนผู้ป่วยใน, ฐานข้อมูลคอมพิวเตอร์ และศูนย์ข้อมูลคอมพิวเตอร์ของโรงพยาบาลทำการบันทึกข้อมูล หอผู้ป่วย, เดือนที่เข้ารับการรักษา, เลขที่ผู้ป่วยใน, เลขที่ผู้ป่วยนอก, เพศ, อายุ, โรคประจำตัว, ระยะเวลาการนอนโรงพยาบาล, ค่าใช้จ่ายที่เกิดขึ้น บันทึกลงโปรแกรม Excel จัดการฐานข้อมูลทั้งหมด โดยใช้โปรแกรม Access ทำการจัดกลุ่มโรคตามเกณฑ์ความเกี่ยวข้องทางพันธุกรรมที่ตั้งไว้ ซึ่งอ้างอิงดัดแปลงมาจากการศึกษาของ Shawn E. McCandless et al. ที่ตีพิมพ์ใน Am. J. Hum. Genet.74,2004 จากนั้นตรวจสอบความถูกต้องในการจำแนกประเภทอีกครั้ง โดยปรึกษากับอาจารย์ด้านพันธุศาสตร์คลินิก แล้วจึงนำข้อมูลทั้งหมดมาวิเคราะห์ทางสถิติ โดยใช้โปรแกรม SPSS

แผนผัง (Flow chart) แสดงขั้นตอนในการทำการศึกษาวิจัย



ลำดับขั้นตอนในการเสนอผลการวิจัย

ที่	ขั้นตอนการดำเนินการวิจัย	(ระยะเวลา เดือน)											
		1	2	3	4	5	6	7	8	9	10	11	12
1.	เขียนโครงร่างการวิจัย		←→										
2.	เก็บบันทึกข้อมูลผู้ป่วย												
3.	การรวบรวมข้อมูล			←→					←→				
4.	การวิเคราะห์ผล										←→		
5.	การเขียนรายงาน											←→	



สถาบันวิทยบริการ
จุฬาลงกรณ์มหาวิทยาลัย

บทที่ 2

เอกสารและงานวิจัยที่เกี่ยวข้อง

แนวคิดและทฤษฎี

โรคทางพันธุกรรมและความผิดปกติแต่กำเนิดมีแนวโน้มจะกลายเป็นสาเหตุการตาย และเป็นปัญหาของทารกที่พบบ่อยมากขึ้น การศึกษาในประเทศที่พัฒนาแล้วพบว่าผู้ป่วยกลุ่มโรคพันธุกรรมเหล่านี้เป็นกลุ่มที่มีค่าใช้จ่ายในการรักษาและระยะเวลาการนอนโรงพยาบาลมากกว่าผู้ป่วยที่ไม่เป็นโรคทางพันธุกรรม แต่ในประเทศกำลังพัฒนาเช่นประเทศไทยยังไม่เคยมีการศึกษา การสำรวจความชุกของโรคทางพันธุกรรมจะช่วยให้เรามองเห็นความสำคัญของปัญหานี้มากขึ้น อันอาจจะนำไปสู่การพัฒนาพันธุศาสตร์คลินิกในประเทศไทยมากขึ้น เพื่อให้ผู้ป่วยกลุ่มนี้ได้รับการดูแลรักษาที่ดีและทั่วถึง ลดภาวะแทรกซ้อน ลดค่าใช้จ่ายและการนอนโรงพยาบาลลงได้ในอนาคต

เอกสารและงานวิจัยที่เกี่ยวข้อง

ในอดีต ในปี ค.ศ. 1978 Hall et al. ได้ทำการศึกษาประวัติการนอนรักษาตัวในโรงพยาบาลย้อนหลัง ในผู้ป่วยเด็ก 4100 ราย พบว่ามากกว่าครึ่งหนึ่งในจำนวนผู้ป่วยที่นอนโรงพยาบาลนี้มีประวัติเป็นโรคที่เกี่ยวข้องกับพันธุกรรมอยู่ ในจำนวนนี้พบว่า ร้อยละ 4.5 เป็นโรคทางพันธุกรรมชัดเจน (genetic disorder) อีกร้อยละ 22 เป็นโรคพหุปัจจัย (multifactorial disorder) และอีกร้อยละ 27 เป็นโรคกรรมพันธุ์ (developmental or familial disorder) นอกจากนี้ยังพบว่าผู้ป่วยที่เป็นโรคที่เกี่ยวข้องกับพันธุกรรมยังมีระยะเวลาการนอนโรงพยาบาลนานกว่า เสียค่าใช้จ่ายมากกว่ากลุ่มที่ไม่มีโรคทางพันธุกรรมด้วย

ปี ค.ศ. 1985 Carnevale et al. ได้ทำการศึกษาประวัติการนอนโรงพยาบาลของผู้ป่วย 2945 รายใน Mexico พบว่า ร้อยละ 4.3 ของผู้ป่วยที่นอนโรงพยาบาลมีโรคทางพันธุกรรมอยู่ ร้อยละ 33.5 มีโรคที่มีปัจจัยทางพันธุกรรมเกี่ยวข้อง นอกจากนี้ยังพบว่าผู้ป่วยกลุ่มนี้มีระยะเวลาการนอนโรงพยาบาล และจำนวนการผ่าตัดมากกว่าด้วย

ปี ค.ศ. 1991 มีการศึกษาลักษณะเดียวกันนี้ที่ Scotland (FitzPatrick et al.) พบว่าร้อยละ 70 ของผู้ป่วยที่เข้ารับการรักษาตัวใน Pediatric Intensive Care Unit มีโรคที่เกี่ยวข้องกับพันธุกรรมอยู่ด้วย

ปี ค.ศ. 2001 Hoyert et al. ได้รวบรวมข้อมูลการตายของเด็กในรายปี แสดงให้เห็นว่าร้อยละ 23 ของทารกที่เสียชีวิตป่วยเป็นโรคทางพันธุกรรมอยู่ด้วย

ปี ค.ศ. 2002 Verma IC and Bijarnia S. ได้รวบรวมข้อมูลทารกที่มีความพิการแต่กำเนิดในประเทศอินเดีย พบว่ามีจำนวน 495,000 คนต่อปี โดยเป็นโรค G-6-PD deficiency 390,000 คน , Down syndrome 21,400 คน , Beta-Thalassemia 9,000 คน , sickle cell disease 5,200 คน , amino acid disorder 9,760 คน

ปี ค.ศ. 2004 E.McCandless et al. ได้ทำการศึกษารวบรวมข้อมูลอย่างเป็นระบบ (systematic review) โดยดูข้อมูลผู้ป่วยใน 5747 ครั้งของการนอนโรงพยาบาล พบว่า ร้อยละ 77 ของผู้ป่วยเด็กที่นอนโรงพยาบาล มีโรคประจำตัวที่เกี่ยวข้องกับพันธุกรรมอยู่ และในบรรดาโรคประจำตัว (underlying chronic disorders) ทั้งหมด พบว่ามีถึงร้อยละ 96 ที่เกี่ยวข้องกับพันธุกรรม และได้ทำการศึกษาเกี่ยวกับค่าใช้จ่ายที่ใช้ไป พบว่า ร้อยละ 81 ของค่าใช้จ่ายทั้งหมดถูกใช้ไปกับผู้ป่วยกลุ่มที่มีโรคประจำตัวเกี่ยวข้องกับพันธุกรรมอยู่ ซึ่งในบรรดาผู้ป่วยที่นอนโรงพยาบาลทั้งหมด พบมีโรคประจำตัวทางพันธุกรรมชัดเจนอยู่ ร้อยละ 34 และในกลุ่มนี้เองที่คำนวณค่าใช้จ่ายออกมาแล้ว พบว่าสูงถึงร้อยละ 50 ของค่าใช้จ่ายรวมทั้งหมด อีกทั้งระยะเวลาการนอนโรงพยาบาลโดยเฉลี่ยก็มากกว่าถึงร้อยละ 40

จะเห็นได้ว่าการศึกษานี้ ส่วนใหญ่เป็นการศึกษาในประเทศที่พัฒนาแล้ว

อย่างไรก็ดี ยังไม่มีการศึกษารวบรวมข้อมูลของผู้ป่วยเด็กในประเทศไทยออกมาให้เห็นว่ามีความเกี่ยวข้องกับโรคทางพันธุกรรมมากน้อยเพียงใด อันเป็นที่มาของคำถามการวิจัยในครั้งนี้



สถาบันวิทยบริการ
จุฬาลงกรณ์มหาวิทยาลัย

บทที่ 3

วิธีดำเนินการวิจัย

รูปแบบการวิจัย

การศึกษาแบบย้อนหลังเชิงพรรณนา (Retrospective descriptive study) รวบรวมข้อมูลผู้ป่วยเด็กทั้งหมดที่เข้ารับการรักษาตัวเป็นผู้ป่วยในในโรงพยาบาลจุฬาลงกรณ์ แผนกกุมารเวชศาสตร์ ย้อนหลังเป็นเวลา 12 เดือน คือตั้งแต่ 1ม.ค.47-31ธ.ค.47 ไม่รวมผู้ป่วยเด็กแรกคลอดที่อยู่กับมารดา, nursery หรือ NICU

สถิติที่ใช้ เป็น สถิติเชิงพรรณนา คำนวณหาความชุกของโรคประจำตัวทางพันธุกรรมในผู้ป่วยเด็กที่เข้ารับการรักษาตัวในโรงพยาบาล หาค่าเฉลี่ยของค่าใช้จ่ายทั้งหมด ค่าเฉลี่ยระยะเวลานอนโรงพยาบาลของผู้ป่วยที่เป็นโรคหรือมีโรคประจำตัวทางพันธุกรรม และผู้ป่วยที่ไม่เป็นโรคและไม่มีโรคประจำตัวทางพันธุกรรม ใช้โปรแกรมสถิติ SPSS เปรียบเทียบกันโดยใช้ chi-square test , independent samples t-test คำนวณที่ระดับความเชื่อมั่น 95%

ระเบียบวิธีการวิจัย

ประชากรและตัวอย่าง

ในการศึกษาหาความชุกของโรคพันธุกรรมและความพิการแต่กำเนิดในผู้ป่วยเด็กที่เข้ารับการรักษาตัวเป็นผู้ป่วยในในโรงพยาบาล หากนำข้อมูลจากการศึกษาที่ผ่านมาไปคำนวณกลุ่มตัวอย่างประชากรพบว่าควรได้กลุ่มตัวอย่างไม่ต่ำกว่า 150 คน แต่ในการศึกษานี้ได้ทำการเก็บรวบรวมข้อมูลจากประชากรเป้าหมายทั้งหมด โดยไม่มีการสุ่มตัวอย่าง

ประชากรเป้าหมาย

ผู้ป่วยในหอผู้ป่วยเด็กทั้งหมดในโรงพยาบาลจุฬาลงกรณ์ (ตึกสก.6, สก.15G1, สก.15G2,สก.16G1 ,สก.16G2 , สก.17, สก.18G1 , สก.18G2 ,สก19, PICU ยกเว้นผู้ป่วยแรกคลอดที่อยู่กับมารดา, nursery หรือ NICU) ที่เข้ารับการรักษาเป็นผู้ป่วยในตั้งแต่วันที่ 1 ม.ค. 2547 – 31 ธ.ค. 2547

การเก็บรวบรวมข้อมูล

ทำการเก็บข้อมูลผู้ป่วยในหอผู้ป่วยเด็กทั้งหมดในโรงพยาบาลจุฬาลงกรณ์ (ตึกสก.6, สก.15 G1, สก.15G2, สก.16G1, สก.16G2, สก.17, สก.18G1, สก.18G2, สก19, PICU ยกเว้นผู้ป่วยแรกคลอดที่อยู่กับมารดา, nursery หรือ NICU) ที่เข้ารับการรักษาเป็นผู้ป่วยในตั้งแต่วันที่ 1ม.ค. 2547 – 31 ธ.ค. 2547 โดยค้นจากแหล่งข้อมูลในสมุดยอดผู้ป่วยในประจำหอผู้ป่วย, เวชระเบียนผู้ป่วยใน, ฐานข้อมูลคอมพิวเตอร์ และศูนย์ข้อมูลคอมพิวเตอร์ของโรงพยาบาลทำการบันทึกข้อมูล หอผู้ป่วย, เดือนที่เข้ารับการรักษา, เลขที่ผู้ป่วยใน, เลขที่ผู้ป่วยนอก, เพศ, อายุ, โรคประจำตัว, ระยะเวลานอนโรงพยาบาล , ค่าใช้จ่ายที่เกิดขึ้น บันทึกลงโปรแกรม Excel

จัดการฐานข้อมูลทั้งหมด โดยใช้โปรแกรม Access ทำการจัดกลุ่มโรคตามเกณฑ์ความเกี่ยวข้องทางพันธุกรรมที่ตั้งไว้ ซึ่งอ้างอิงดัดแปลงมาจากการศึกษาของ Shawn E. McCandless et al. ที่ตีพิมพ์ใน Am. J. Hum. Genet.74,2004 จากนั้นตรวจสอบความถูกต้องในการจำแนกประเภทอีกครั้ง โดยปรึกษากับอาจารย์ด้านพันธุศาสตร์คลินิก แล้วจึงนำข้อมูลทั้งหมดมาวิเคราะห์ทางสถิติ โดยใช้โปรแกรม SPSS

การแบ่งกลุ่มผู้ป่วย

ได้มีการจำแนกโรคผู้ป่วยเป็น 3 ประเภทหลักตามความเกี่ยวข้องกันกับพันธุกรรม ดังนี้ ประเภท 1 หมายถึง โรคที่มีสาเหตุมาจากปัจจัยทางพันธุกรรมอย่างชัดเจน

แบ่งเป็น ประเภท 1-a : โรคยีนเดี่ยว (single gene disease) เช่น Thalassemia, G-6-PD deficiency, Marfan syndrome, Cruzon syndrome, Gaucher disease

ประเภท 1-b : โรคที่เป็นความผิดปกติของโครโมโซม เช่น Down syndrome, Trisomy-18

ประเภท 1-c : โรคพหุปัจจัย (Multifactorial) เช่น โรคหัวใจพิการแต่กำเนิด, ปากแหว่งเพดานโหว่, Hirschsprung disease , โรคเบาหวาน, ความดันโลหิตสูง, ภูมิแพ้, หอบหืด

ประเภท 1-d : โรคมะเร็ง

ประเภท 1-e : โรคพันธุกรรมอื่นๆ ได้แก่ mitochondrial disease (เช่น MELAS), Imprinting defect (เช่น Prader Willi Syndrome), Microdeletion (เช่น DiGeorge syndrome)

ประเภท 2 หมายถึง โรคที่มีไม่ทราบสาเหตุแน่ชัด แต่พบว่าส่วนมากมีปัจจัยทางพันธุกรรมเป็นปัจจัยเสี่ยง เช่น ปัญญาอ่อน, ชัก, ความพิการแต่กำเนิดที่ไม่ทราบสาเหตุ, โรคภูมิคุ้มกันต่อต้านตนเอง (autoimmune disease)

ประเภท 3 หมายถึง โรคที่ปัจจัยทางพันธุกรรมไม่ใช่สาเหตุสำคัญของการเกิดโรค เช่น ภาวะสมองขาดเลือดจากการขาดออกซิเจนหรือขาดเลือด, อุบัติเหตุ, โรคติดเชื้อต่างๆ, สัตว์กัด, คลอดก่อนกำหนด

การวิเคราะห์ข้อมูล

การศึกษาแบบย้อนหลังเชิงพรรณนา (Retrospective descriptive study) รวบรวมข้อมูลผู้ป่วยเด็กทั้งหมดที่เข้ารับการรักษาตัวเป็นผู้ป่วยในในโรงพยาบาลจุฬาลงกรณ์ แผนกกุมารเวชศาสตร์ ย้อนหลังเป็นเวลา 12 เดือน คือตั้งแต่ 1ม.ค.47-31ธ.ค.47 ไม่รวมผู้ป่วยเด็กแรกคลอดที่อยู่กับมารดา, nursery หรือ NICU

วิเคราะห์โดยใช้ SPSS for windows โดยนำเสนอข้อมูลจำนวนนับเป็นร้อยละ นำเสนอข้อมูลต่อเนื่องเป็นค่าเฉลี่ยและส่วนเบี่ยงเบนมาตรฐาน และเปรียบเทียบข้อมูลระหว่างกลุ่มที่มีโรคพันธุกรรมกับกลุ่มที่ไม่มีโรคทางพันธุกรรมโดยใช้

1. Chi-square test สำหรับเปรียบเทียบข้อมูลที่เป็นจำนวนนับ
2. Independent samples t-test สำหรับข้อมูลที่เป็นข้อมูลต่อเนื่อง

โดยกำหนดระดับความเชื่อมั่น 95% ค่า p-value ที่ต่ำกว่า 0.05 ถือว่ามีนัยสำคัญทางสถิติ



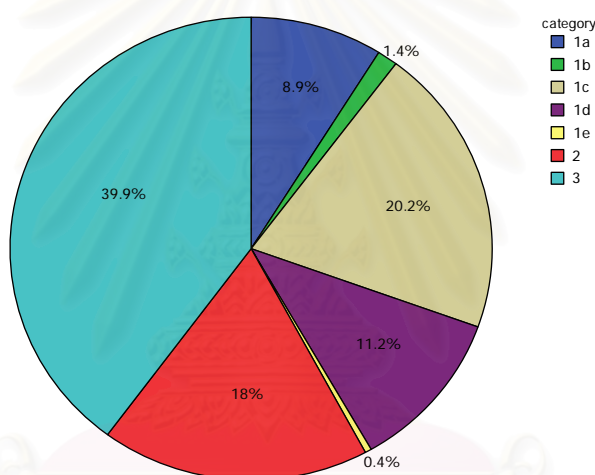
สถาบันวิทยบริการ
จุฬาลงกรณ์มหาวิทยาลัย

บทที่ 4 ผลการวิเคราะห์ข้อมูล

ผลการวิเคราะห์

ผู้ป่วยที่เข้ารับการรักษาตัวเป็นผู้ป่วยในในแผนกกุมารเวชศาสตร์โรงพยาบาลจุฬาลงกรณ์ ในปี 2547 มีจำนวนทั้งสิ้นรวม 3,761 ราย สามารถเก็บรวบรวมข้อมูลได้ครบ 3,676 ราย อีก 85 รายถูกตัดออกเนื่องจากการบันทึกข้อมูลไม่ครบถ้วน,อายุเกิน 15 ปี ข้อมูลที่เหลือที่รวบรวมได้แสดงรายละเอียดได้ดังต่อไปนี้

แผนภูมิที่ 1 ร้อยละของจำนวนผู้ป่วยในแต่ละกลุ่มโรค



ตารางที่ 1 ร้อยละและจำนวนผู้ป่วยจำแนกตามกลุ่มโรค

category	Frequency	Percent	Cumulative Percent
1a	327	8.9	8.9
1b	50	1.4	10.3
1c	744	20.2	30.5
1d	412	11.2	41.7
1e	16	.4	42.1
2	662	18.0	60.1
3	1465	39.9	100.0
Total	3676	100.0	

ตารางที่ 2 ร้อยละของผู้ป่วยจำแนกตามเพศในกลุ่มที่เป็นโรคพันธุกรรมกับกลุ่มที่เป็นโรคที่พันธุกรรมไม่ใช่สาเหตุสำคัญของการเกิดโรค

group	sex				Total	
	female		male			
Genetic	970	43.9%	1241	56.1%	2211	100%
Non genetic	638	43.5%	827	56.5%	1465	100%
Total	1608	43.7%	2068	56.3%	3676	100%

Chi-Square Tests

	Value	df	Asymp. Sig. (2-sided)	Exact Sig. (2-sided)	Exact Sig. (1-sided)
Pearson Chi-Square	.037(b)	1	.847		
Continuity Correction(a)	.025	1	.874		
Likelihood Ratio	.037	1	.847		
Fisher's Exact Test				.865	.437
Linear-by-Linear Association	.037	1	.847		
N of Valid Cases	3676				

a Computed only for a 2x2 table

b 0 cells (.0%) have expected count less than 5. The minimum expected count is 640.84.

ตารางที่ 3 อายุเฉลี่ยในกลุ่มที่เป็นโรคพันธุกรรมกับกลุ่มที่เป็นโรคที่พันธุกรรมไม่ใช่สาเหตุสำคัญของการเกิดโรค

		group	
		genetic disease	non genetic disease
age	Mean	6	5
	Standard Deviation	5	4
	Total N	2211	1465

Independent Samples Test

		Levene's Test for Equality of Variances		t-test for Equality of Means						
		F	Sig.	t	df	Sig. (2-tailed)	Mean Difference	Std. Error Difference	95% Confidence Interval of the Difference	
									Lower	Upper
age	Equal variances assumed	37.089	.000	6.552	3674	.000	.977	.149	.684	1.269
	Equal variances not assumed			6.690	3347.748	.000	.977	.146	.690	1.263

ตารางที่ 4 อายุผู้ป่วยในกลุ่มที่เป็นโรคพันธุกรรมกับกลุ่มที่เป็นโรคที่พันธุกรรมไม่ใช่สาเหตุสำคัญของการเกิดโรค

Age group (year)	Genetic disease			Non genetic disease		
	Count	Row N %	Column N %	Count	Row N %	Column N %
0 - 1	260	58.0%	11.8%	188	42.0%	12.8%
1 - 3	487	53.4%	22.0%	425	46.6%	29.0%
3 - 6	446	60.4%	20.2%	292	39.6%	19.9%
6 - 10	456	58.9%	20.6%	318	41.1%	21.7%
10 - 15	562	69.9%	25.4%	242	30.1%	16.5%

Pearson Chi-Square Tests

		group
Age group	Chi-square	50.581
	df	4
	Sig.	.000(*)

Results are based on nonempty rows and columns in each innermost subtable.

* The Chi-square statistic is significant at the 0.05 level.

ตารางที่ 5 จำนวนผู้ป่วยเพศชายและเพศหญิงในแต่ละกลุ่มอายุ

age group		sex		Total
		female	male	
0 - 1 y	Count	175	273	448
	% within age group	39.1%	60.9%	100.0%
1 -3 y	Count	400	512	912
	% within age group	43.9%	56.1%	100.0%
3 - 6 y	Count	308	430	738
	% within age group	41.7%	58.3%	100.0%
6 -10 y	Count	328	446	774
	% within age group	42.4%	57.6%	100.0%
10 - 15 y	Count	397	407	804
	% within age group	49.4%	50.6%	100.0%
Total	Count	1608	2068	3676
	% within age group	43.7%	56.3%	100.0%

Chi-Square Tests

	Value	df	Asymp. Sig. (2-sided)
Pearson Chi-Square	16.165 ^a	4	.003
Likelihood Ratio	16.133	4	.003
Linear-by-Linear Association	8.993	1	.003
N of Valid Cases	3676		

a. 0 cells (.0%) have expected count less than 5. The minimum expected count is 195.97.

ตารางที่ 6 จำนวนผู้ป่วยตามหอผู้ป่วยในกลุ่มที่เป็นโรคพันธุกรรมกับกลุ่มที่เป็นโรคที่พันธุกรรมไม่ใช่สาเหตุสำคัญของการเกิดโรค

			group		Total
			genetic	non genetic	
ward	15g1	Count	264	180	444
		% within ward	59.5%	40.5%	100.0%
		% within group	11.9%	12.3%	12.1%
	15g2	Count	414	315	729
		% within ward	56.8%	43.2%	100.0%
		% within group	18.7%	21.5%	19.8%
	16g1	Count	11	2	13
		% within ward	84.6%	15.4%	100.0%
		% within group	.5%	.1%	.4%
	16g2	Count	301	13	314
		% within ward	95.9%	4.1%	100.0%
		% within group	13.6%	.9%	8.5%
17		Count	138	334	472
		% within ward	29.2%	70.8%	100.0%
		% within group	6.2%	22.8%	12.8%
	18g1	Count	313	205	518
		% within ward	60.4%	39.6%	100.0%
		% within group	14.2%	14.0%	14.1%
	18g2	Count	200	193	393
		% within ward	50.9%	49.1%	100.0%
		% within group	9.0%	13.2%	10.7%
19		Count	268	212	480
		% within ward	55.8%	44.2%	100.0%
		% within group	12.1%	14.5%	13.1%
6		Count	268	1	269
		% within ward	99.6%	.4%	100.0%
		% within group	12.1%	.1%	7.3%
picu		Count	34	10	44
		% within ward	77.3%	22.7%	100.0%
		% within group	1.5%	.7%	1.2%
Total		Count	2211	1465	3676
		% within ward	60.1%	39.9%	100.0%
		% within group	100.0%	100.0%	100.0%

Chi-Square Tests

	Value	df	Asymp. Sig. (2-sided)
Pearson Chi-Square	560.065 ^a	9	.000
Likelihood Ratio	697.755	9	.000
N of Valid Cases	3676		

a. 0 cells (.0%) have expected count less than 5. The minimum expected count is 5.18.

ตารางที่ 7 จำนวนผู้ป่วยตามเดือนที่เข้ารับการรักษาตัวในโรงพยาบาลในกลุ่มที่เป็นโรคพันธุกรรมกับกลุ่มที่เป็นโรคที่พันธุกรรมไม่ใช่สาเหตุสำคัญของการเกิดโรค

	month		group		Total
			genetic	non genetic	
	1	Count	188	160	348
		% within month	54.0%	46.0%	100.0%
		% within group	8.5%	10.9%	9.5%
	2	Count	153	124	277
		% within month	55.2%	44.8%	100.0%
		% within group	6.9%	8.5%	7.5%
	3	Count	189	92	281
		% within month	67.3%	32.7%	100.0%
		% within group	8.5%	6.3%	7.6%
	4	Count	187	90	277
		% within month	67.5%	32.5%	100.0%
		% within group	8.5%	6.1%	7.5%
	5	Count	168	93	261
		% within month	64.4%	35.6%	100.0%
		% within group	7.6%	6.3%	7.1%
	6	Count	206	108	314
		% within month	65.6%	34.4%	100.0%
		% within group	9.3%	7.4%	8.5%
	7	Count	198	134	332
		% within month	59.6%	40.4%	100.0%
		% within group	9.0%	9.1%	9.0%
	8	Count	207	136	343
		% within month	60.3%	39.7%	100.0%
		% within group	9.4%	9.3%	9.3%
	9	Count	219	158	377
		% within month	58.1%	41.9%	100.0%
		% within group	9.9%	10.8%	10.3%
	10	Count	194	162	356
		% within month	54.5%	45.5%	100.0%
		% within group	8.8%	11.1%	9.7%
	11	Count	188	108	296
		% within month	63.5%	36.5%	100.0%
		% within group	8.5%	7.4%	8.1%
	12	Count	114	100	214
		% within month	53.3%	46.7%	100.0%
		% within group	5.2%	6.8%	5.8%
	Total	Count	2211	1465	3676
		% within month	60.1%	39.9%	100.0%
		% within group	100.0%	100.0%	100.0%

Chi-Square Tests

	Value	df	Asymp. Sig. (2-sided)
Pearson Chi-Square	37.342 ^a	11	.000
Likelihood Ratio	37.513	11	.000
Linear-by-Linear Association	.864	1	.353
N of Valid Cases	3676		

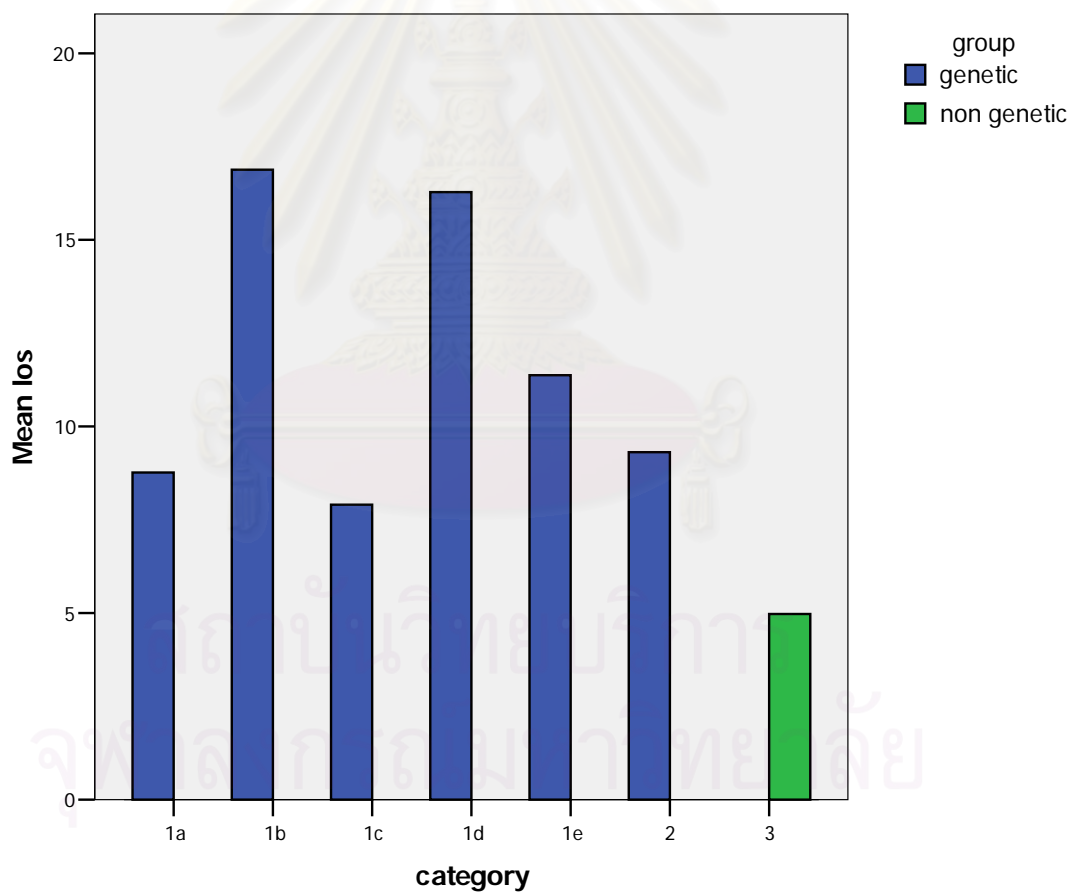
a. 0 cells (.0%) have expected count less than 5. The minimum expected count is 85.29.

ตารางที่ 8 ระยะเวลาการนอนโรงพยาบาลและค่าใช้จ่ายเฉลี่ยในกลุ่มที่เป็นโรคที่มีสาเหตุหรือปัจจัยเสี่ยงจากพันธุกรรมกับกลุ่มที่เป็นโรคที่ปัจจัยทางพันธุกรรมไม่ใช่สาเหตุสำคัญของการเกิดโรค

group		total_amt	los
genetic disease	Mean	32197.59	10.24
	N	2211	2211
	Std. Deviation	90337.558	17.641
	Sum	71188862	22646
	% of Total Sum	84.4%	75.7%
non genetic disease	Mean	8975.32	4.97
	N	1465	1465
	Std. Deviation	32786.920	8.526
	Sum	13148845	7285
	% of Total Sum	15.6%	24.3%
Total	Mean	22942.79	8.14
	N	3676	3676
	Std. Deviation	73926.767	14.926
	Sum	84337707	29931
	% of Total Sum	100.0%	100.0%

		Levene's Test for Equality of Variances		t-test for Equality of Means						
		F	Sig.	t	df	Sig. (2-tailed)	Mean Difference	Std. Error Difference	95% Confidence Interval of the Difference	
									Lower	Upper
los	Equal variances assumed	187.748	.000	10.639	3674	.000	5.270	.495	4.299	6.241
	Equal variances not assumed			12.078	3404.168	.000	5.270	.436	4.414	6.125
total_amt	Equal variances assumed	141.353	.000	9.436	3674	.000	23222.265	2461.139	18396.932	28047.598
	Equal variances not assumed			11.040	2997.223	.000	23222.265	2103.523	19097.770	27346.760

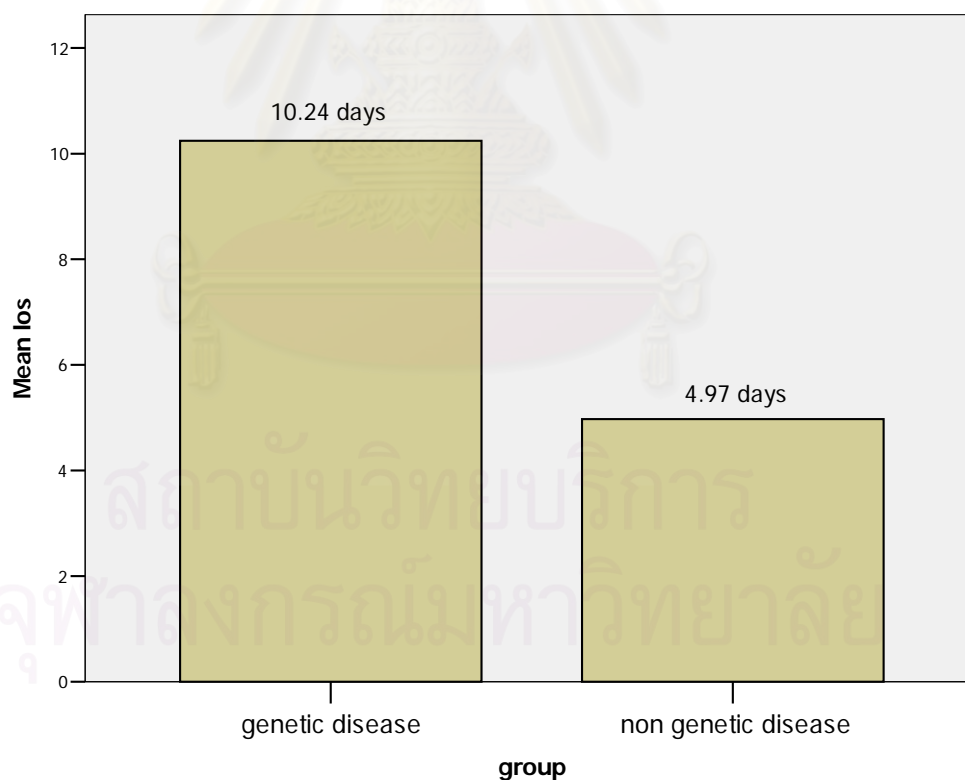
แผนภูมิที่ 2 ค่าเฉลี่ยระยะเวลาการนอนโรงพยาบาลตามการจำแนกรโรค



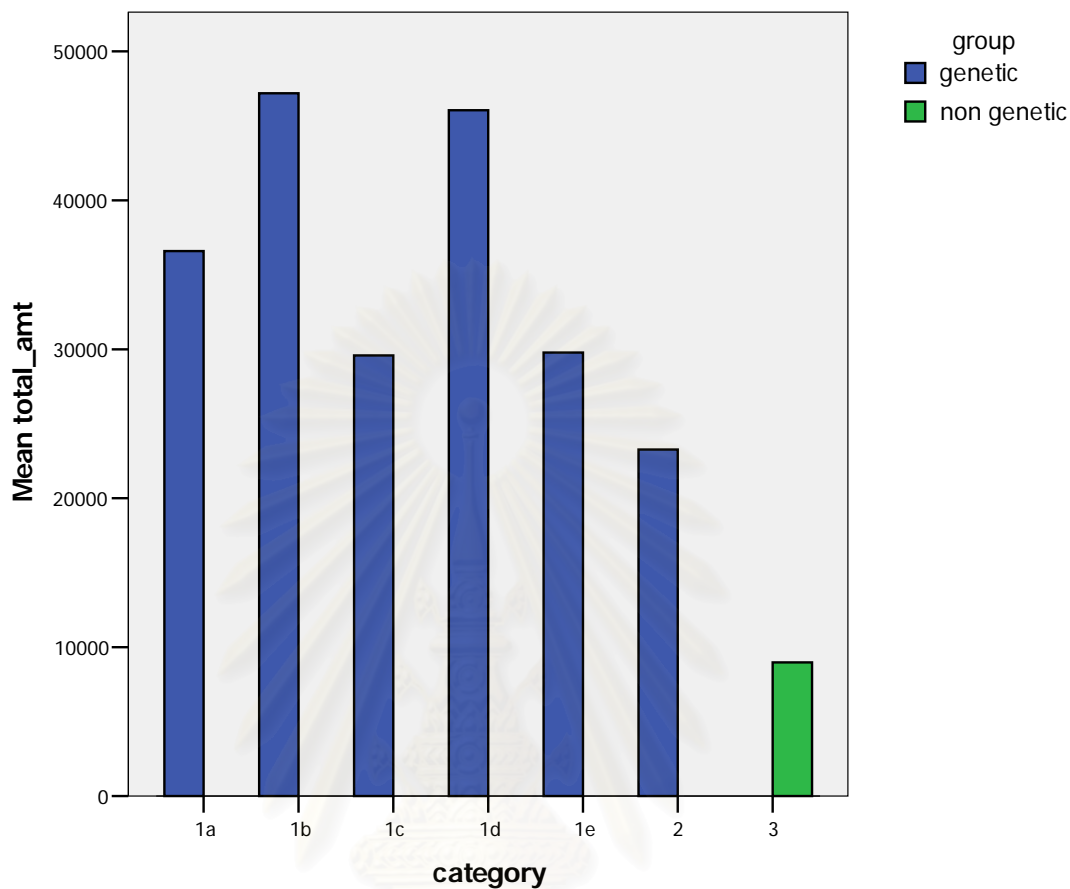
ตารางที่ 9 ค่าเฉลี่ยและร้อยละของระยะเวลาการนอนโรงพยาบาลตามการจำแนกโรค

category	Mean	N	Std. Deviation	% of Total Sum
1a	8.76	327	16.744	9.6%
1b	16.88	50	33.465	2.8%
1c	7.91	744	11.349	19.7%
1d	16.28	412	22.679	22.4%
1e	11.38	16	13.745	.6%
2	9.31	662	17.782	20.6%
3	4.97	1465	8.526	24.3%
Total	8.14	3676	14.926	100.0%

แผนภูมิที่ 3 ค่าเฉลี่ยระยะเวลาการนอนโรงพยาบาลตามกลุ่มโรค



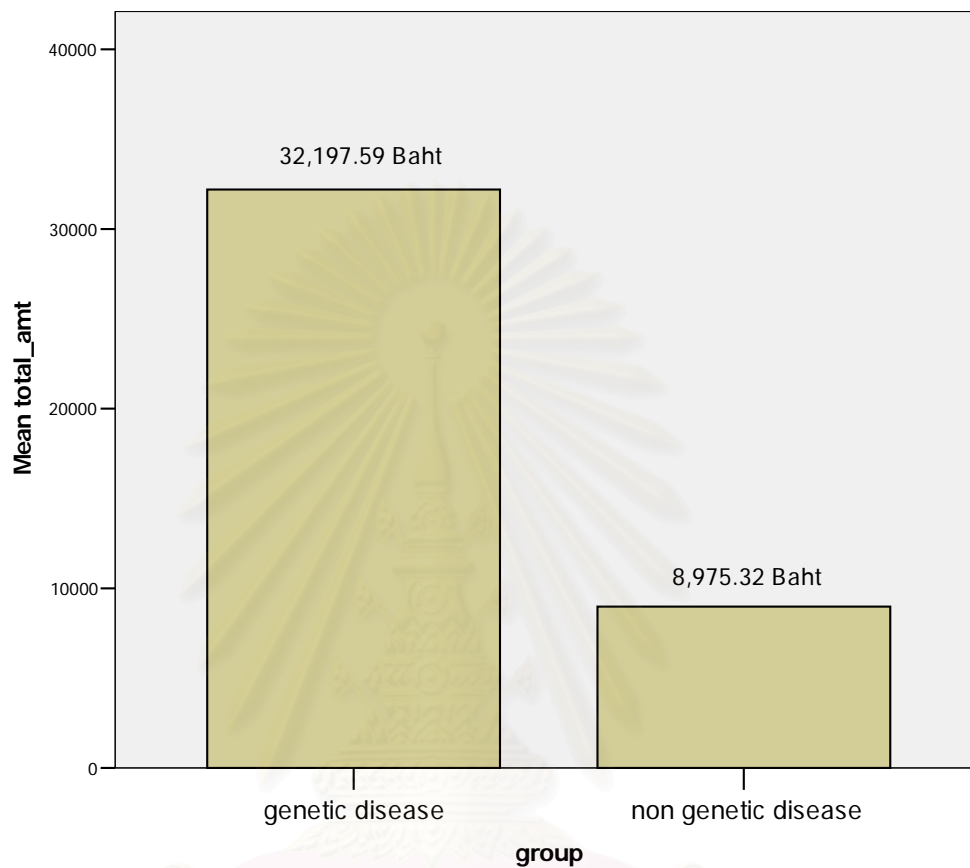
แผนภูมิที่ 4 ค่าเฉลี่ยค่าใช้จ่ายในการนอนโรงพยาบาลตามการจำแนกโรค



ตารางที่10 ค่าเฉลี่ยและร้อยละของค่าใช้จ่ายในการนอนโรงพยาบาลตามการจำแนกโรค

category	Mean	N	Std. Deviation	% of Total Sum
1a	36589.86	327	131944.777	14.2%
1b	47187.88	50	125443.641	2.8%
1c	29590.31	744	44539.761	26.1%
1d	46045.76	412	124708.078	22.5%
1e	29777.94	16	39569.187	.6%
2	23266.00	662	73234.320	18.3%
3	8975.32	1465	32786.920	15.6%
Total	22942.79	3676	73926.767	100.0%

แผนภูมิที่ 5 ค่าเฉลี่ยค่าใช้จ่ายในการนอนโรงพยาบาลตามกลุ่มโรค



ตารางที่ 11 ค่าใช้จ่ายเฉลี่ยต่อวันในการนอนโรงพยาบาลตามกลุ่มโรค

group	N	Mean	Std. Deviation	Std. Error Mean
cost/day genetic	2211	3241.394	4781.4696	101.6874
cost/day non genetic	1465	1523.605	2035.3709	53.1771

Independent Samples Test

		Levene's Test for Equality of Variances		t-test for Equality of Means					95% Confidence Interval of the Difference	
		F	Sig.	t	df	Sig. (2-tailed)	Mean Difference	Std. Error Difference	Lower	Upper
cost/day	Equal variances assumed	175.31	.000	12.992	3674	.000	1717.7891	132.2144	1458.57	1977.01
	Equal variances not assumed			14.970	3220.455	.000	1717.7891	114.7525	1492.79	1942.78

บทที่ 5

สรุปผลการวิจัย อภิปรายผล และข้อเสนอแนะ

สรุปผลการวิจัย

โรคพันธุกรรมและความพิการแต่กำเนิดในผู้ป่วยเด็กที่เข้ารับการรักษาตัวเป็นผู้ป่วยในโรงพยาบาลตติยภูมิในประเทศกำลังพัฒนา เช่น ประเทศไทย มีความชุกของโรคใกล้เคียงกับในประเทศพัฒนาแล้ว และผู้ป่วยที่เป็นโรค หรือมีโรคประจำตัวเป็นโรคพันธุกรรมหรือความพิการแต่กำเนิดก็มีระยะเวลาการนอนโรงพยาบาล รวมถึงค่าใช้จ่ายในการนอนโรงพยาบาลมากกว่าผู้ป่วยที่เป็นโรคที่ไม่ได้มีพันธุกรรมเป็นปัจจัยเสี่ยงในการเกิดโรค

อภิปรายผลการวิจัย

จากการศึกษาในครั้งนี้พบว่าผู้ป่วยเด็กส่วนใหญ่ที่เข้ารับการรักษาตัวในโรงพยาบาลมีหรือเป็นโรคที่มีสาเหตุหรือปัจจัยเสี่ยงจากพันธุกรรม คือโรคในประเภทที่ 1 และประเภทที่ 2 คำนวณความชุกของโรคพันธุกรรมและความพิการแต่กำเนิดในผู้ป่วยเด็กที่เข้ารับการรักษาตัวเป็นผู้ป่วยในโรงพยาบาล (โรคประเภทที่ 1 และ 2) พบว่ามากถึง 2,211 ราย จากทั้งหมด 3,676 ราย คิดเป็นร้อยละ 60.14 โรคพันธุกรรมส่วนใหญ่ที่พบเป็นกลุ่มที่มีสาเหตุทางพันธุกรรมชัดเจน (โรคประเภทที่ 1) โดยเฉพาะโรคกลุ่มพหุปัจจัย (โรคประเภท 1- c) (แผนภูมิที่ 1, ตารางที่ 1) สัดส่วนเพศชายและเพศหญิงในผู้ป่วยกลุ่มที่เป็นโรคพันธุกรรมไม่มีความแตกต่างทางสถิติเมื่อเทียบกับกลุ่มผู้ป่วยที่ไม่เป็นโรคพันธุกรรม แต่พบว่าพบเพศชายมากกว่าเพศหญิงในทั้งสองกลุ่ม (ตารางที่ 2) อายุเฉลี่ยของผู้ป่วยในทั้งสองกลุ่มก็ไม่มีความแตกต่างกันทางสถิติ (ตารางที่ 3) เมื่อจัดผู้ป่วยตามช่วงอายุเป็นกลุ่ม infant คืออายุ 0 – 1 ปี , กลุ่ม toddler คืออายุ 1 – 3 ปี , กลุ่ม pre-school age คืออายุ 3 – 6 ปี , กลุ่ม school age คืออายุ 6 – 10 ปี และกลุ่ม early adolescent คืออายุ 10 – 15 ปี พบว่าผู้ป่วยที่เป็นโรคพันธุกรรมสามารถแสดงอาการได้ในทุกช่วงอายุพอๆ กัน เช่นเดียวกับกลุ่มที่ไม่ใช่โรคพันธุกรรม ยกเว้นในช่วงอายุ early adolescent (10 – 15 ปี) ซึ่งจะพบผู้ป่วยในกลุ่มโรคพันธุกรรมมากกว่ากลุ่มที่ไม่ใช่โรคพันธุกรรม (ตารางที่ 4) อาจเนื่องมาจากผู้ป่วยกลุ่มนี้ที่เจ็บป่วยจนต้องรักษาตัวในโรงพยาบาลมักมีโรคประจำตัวที่เคยได้รับการวินิจฉัยว่าเป็นโรคพันธุกรรมอยู่ก่อนแล้วและอาจมีการเจ็บป่วยด้วยโรคประจำตัวเดิมบ่อย เช่น ผู้ป่วยโรคเลือด Thalassemia ที่ต้องมีการรับเลือดเป็นประจำ เมื่อจำแนกผู้ป่วยเป็นกลุ่มอายุต่างๆ ดังกล่าวพบว่าผู้ป่วยในแต่ละกลุ่มโดยมากจะเป็นเพศชายมากกว่าเพศหญิง ซึ่งแตกต่างกันอย่างมีนัยสำคัญทางสถิติ (ตารางที่ 5) เป็นไปได้ว่าเด็กชายมีการเจ็บป่วยมากกว่าเด็กหญิง และเป็นโรคทางพันธุกรรม มากกว่าเพศหญิง อาจเนื่องจากโรคพันธุกรรมบางอย่างมีการถ่ายทอดผ่านโครโมโซมเอ็กซ์ (X-link recessive inheritance) ซึ่งจะพบเป็นโรคในเพศชายเป็นส่วนใหญ่ เมื่อพิจารณาหอผู้ป่วยที่เข้ารับการรักษา พบว่าหอผู้ป่วยสก.

15G2 มียอดผู้ป่วยที่เข้ารับการรักษาตัวในโรงพยาบาลมากที่สุด คิดเป็นร้อยละ 19.8 ของผู้ป่วยที่นอนรักษาตัวในโรงพยาบาลทั้งหมด และโรคทางพันธุกรรมก็พบมากที่สุดในกลุ่มผู้ป่วย สก. 15G2 เช่นกัน (ร้อยละ 18.7%) ส่วนหอผู้ป่วยสก.17 ซึ่งเป็นหอ ผู้ป่วยโรคติดเชื้อ จะพบโรคพันธุกรรมได้น้อยที่สุด และหอผู้ป่วยส่วนใหญ่ยกเว้นสก.17 พบว่ามียอดผู้ป่วยโรคพันธุกรรมมากกว่าผู้ป่วยที่ไม่เป็นโรคพันธุกรรมอย่างมีนัยสำคัญทางสถิติ (ตารางที่ 6) ผู้ป่วยโรคพันธุกรรมพบมารับการรักษาที่สุดในเดือนกันยายน และในเดือนมีนาคมและเดือนพฤษภาคม พบว่าสัดส่วนผู้ป่วยโรคพันธุกรรมมากเป็นสองเท่าของผู้ป่วยที่ไม่ใช่โรค พันธุกรรมที่มารับรักษาตัวในเดือนเดียวกัน (ตารางที่ 7) เมื่อเปรียบเทียบระยะเวลาการนอนโรงพยาบาลในผู้ป่วยที่เป็นโรคที่มีสาเหตุหรือปัจจัยเสี่ยงจากพันธุกรรมกับกลุ่มที่เป็นโรคที่ปัจจัยทางพันธุกรรมไม่ใช่สาเหตุสำคัญของการเกิดโรค พบว่าผู้ป่วยที่เป็นโรคที่มีสาเหตุหรือปัจจัยเสี่ยงจากพันธุกรรมมีระยะเวลาการนอนโรงพยาบาลเฉลี่ย 10.24 วัน ในขณะที่ผู้ป่วยในกลุ่มที่เป็นโรคที่พันธุกรรมไม่ใช่สาเหตุสำคัญของการเกิดโรคมีระยะเวลาการนอนโรงพยาบาล เฉลี่ย 4.97 วัน ซึ่งแตกต่างกันอย่างมีนัยสำคัญทางสถิติ (95% Confidence Interval of the Difference = 4.299 - 6.241) และค่าใช้จ่ายในการนอนโรงพยาบาลเฉลี่ยในผู้ป่วยที่เป็นโรคที่มีสาเหตุหรือปัจจัยเสี่ยงจากพันธุกรรมเท่ากับ 32,197.59บาท เทียบกับค่าใช้จ่ายในการนอนโรงพยาบาลเฉลี่ยในผู้ป่วยกลุ่มที่เป็นโรคที่ปัจจัยทางพันธุกรรมไม่ใช่สาเหตุสำคัญของการเกิดโรคเท่ากับ 8,975.32 บาท ซึ่งแตกต่างกันอย่างมีนัยสำคัญทางสถิติ (95% Confidence Interval of the Difference = 18,396.932 – 28,047.598) (ตารางที่ 8) เมื่อเปรียบเทียบค่าใช้จ่ายและระยะเวลาการนอนโรงพยาบาลเฉลี่ยในกลุ่มโรคประเภทต่างๆ พบว่าโรคพันธุกรรมทุกประเภทมีค่าใช้จ่ายและระยะเวลาการนอนโรงพยาบาลเฉลี่ยมากกว่ากลุ่มที่ไม่เป็นโรคพันธุกรรม (แผนภูมิที่ 2 และ 3) และเมื่อคำนวณค่าใช้จ่ายเฉลี่ยต่อวันในผู้ป่วยทั้งสองกลุ่มก็พบว่าผู้ป่วยที่เป็นโรคที่มีสาเหตุหรือปัจจัยเสี่ยงจากพันธุกรรมมีค่าใช้จ่ายเฉลี่ยต่อวัน 3,241.39 บาทต่อวัน ในขณะที่ผู้ป่วยในกลุ่มที่เป็นโรคที่พันธุกรรมไม่ใช่สาเหตุสำคัญของการเกิดโรคมีค่าใช้จ่ายเฉลี่ยต่อวัน 1,523.60 บาทต่อวัน ซึ่งแตกต่างกันอย่างมีนัยสำคัญทางสถิติ (95% Confidence Interval of the Difference = 1458.568-1977.009) (ตารางที่ 11) จากการศึกษาครั้งนี้ พบว่าร้อยละ 60.14 ของผู้ป่วยเด็กที่นอนโรงพยาบาลมีโรคประจำตัวที่เกี่ยวข้องกับพันธุกรรมอยู่ ซึ่งใกล้เคียงกับการศึกษาเดิมของ E.McCandless et al.ในปี คศ. 2004 (ร้อยละ 77) และการศึกษาของ FitzPatrick et al.ในปีคศ. 1991 (ร้อยละ 70) ซึ่งจะเห็นได้ว่าค่าใช้จ่ายส่วนใหญ่ ร้อยละ 84.4 ของค่าใช้จ่ายทั้งหมดถูกใช้ไปกับผู้ป่วยกลุ่มที่มีโรคประจำตัวเกี่ยวข้องกับพันธุกรรมอยู่ ใกล้เคียงกับการศึกษาของ E.McCandless et al. ในปี คศ. 2004 (ร้อยละ 81) และร้อยละ 75.7 ของระยะเวลาการนอนโรงพยาบาลทั้งหมดถูกใช้ไปกับผู้ป่วยกลุ่มที่มีโรคประจำตัวเกี่ยวข้องกับพันธุกรรมอยู่

ข้อเสนอแนะ

จะเห็นว่า พันธุกรรมนั้นมีความสำคัญในการเกิดโรคส่วนใหญ่ และการที่ผู้ป่วยเป็นโรคหรือมีโรคประจำตัวที่เกี่ยวข้องกับพันธุกรรมก็ส่งผลถึงระยะเวลาการนอนโรงพยาบาลและค่าใช้จ่ายในการนอนโรงพยาบาลที่เพิ่มมากขึ้นกว่ากลุ่มที่เป็นโรคที่ไม่เกี่ยวข้องกับพันธุกรรม ดังนั้นในสภาพปัจจุบันและอนาคตต่อไป กุมารแพทย์ทั่วไปและผู้บริหารควรได้สังเกตเห็นผลกระทบที่เกิดขึ้นจากการเจ็บป่วยเป็นโรคทางพันธุกรรมที่มีต่อค่าใช้จ่ายที่เพิ่มมากขึ้น ควรให้ความสำคัญและให้การสนับสนุนการศึกษาต่อเฉพาะทาง และการผลิตแพทย์ผู้เชี่ยวชาญด้านโรคทางพันธุกรรมให้มากขึ้นเพื่อจะได้ดูแลผู้ป่วยกลุ่มนี้ได้เพียงพอทั่วถึงตั้งแต่เริ่มต้น เพื่อลดภาวะแทรกซ้อนที่จะเกิดขึ้นภายหลัง อย่างไรก็ตาม การศึกษานี้ยังเป็นรูปแบบการศึกษาย้อนหลัง ฉะนั้นข้อมูลที่ได้บางส่วนอาจไม่ถูกต้องครบถ้วน จึงควรมีการศึกษาต่อเพิ่มเติมในลักษณะการศึกษาแบบไปข้างหน้า (Prospective study) ต่อไป และถ้าต้องการจะเปรียบเทียบความแตกต่างเรื่องค่าใช้จ่ายจริงๆ อาจต้องมีการแยกว่าค่าใช้จ่ายที่เสียไป ส่วนใดเป็นการรักษาโรคประจำตัว ส่วนใดเป็นการรักษาโรคปัจจุบันซึ่งในทางปฏิบัติอาจทำได้ค่อนข้างลำบาก อีกทั้งถ้าคิดค่าใช้จ่ายในมุมมองของผู้ให้บริการก็อาจต้องมีค่าใช้จ่ายอื่นเพิ่มเติมอีก

สถาบันวิทยบริการ
จุฬาลงกรณ์มหาวิทยาลัย

รายการอ้างอิง

- Hall JG, Powers EK, McIlvaine RT, Ean VH. The frequency and financial burden of genetic disease in a pediatric hospital. **Am J Med Genet 1978;1:417-436**
- Carnevale A, Hernandez M, Reyes R, Paz F, Sosa C. The frequency and economic burden of genetic disease in a pediatric hospital in Mexico City. **Am J Med Genet 1985;20:665-675**
- FitsPatrick DR, Skeoch CH, Tolmie JL. Genetic aspects of admissions to a paediatric intensive care unit. **Aech Dis Child 1991;66:639-641**
- Verma IC. The burden of genetic disorders in India. **Southeast Asian J Trop Med Public Health 26 Suppl 1995;1:3-4**
- Verma IC. Burden of genetic disorders in India. **Indian J Pediatr 2000;67(12):893-898**
- Hoyert DL, Freedman MA, Strobino DM, Guyer B. Annual summary of vital statistics. **Pediatrics 2001;108:1241-1255**
- Verma IC, Bijarnia S. The burden of genetic disorders in India and a framework for community control. **Community Genet 2002;5(3):192-196**
- Tarskaia LA, Zinchenko RA, El'chiniova GI, Egorova AG, et al. Burden of hereditary diseases in residents of the Sakh republic (Iakutiia). **Genetika 2003;39(12):1719-1722**
- Shawn E. McCandless, Jeanne W. Brunger, and Suzanne B. Cassidy. The burden of genetic disease on inpatient care in a children's hospital. **Am J Hum Genet 2004;74:121-127**
- Uhl GR, Grow RW. The burden of complex genetics in brain disorders. **Arch Gen Psychiatry 2004;61(3):223-229**

ประวัติผู้เขียนวิทยานิพนธ์

แพทย์หญิงกรกมล จิระรัตนวงศ์ เกิดวันพุธที่ 14 มิถุนายน พ.ศ. 2521 ภูมิลำเนา จังหวัดกรุงเทพมหานคร ปัจจุบันอายุ 27 ปี จบการศึกษาระดับมัธยมศึกษาที่โรงเรียนเตรียมอุดมศึกษาพัฒนาการ เข้าศึกษาต่อที่คณะแพทยศาสตร์ จุฬาลงกรณ์มหาวิทยาลัย ในปี 2538 (รุ่นที่ 51) จบการศึกษาแพทยศาสตรบัณฑิต เกียรตินิยมอันดับสองในปี 2544 หลังจากนั้นปฏิบัติราชการเป็นแพทย์ใช้ทุนที่โรงพยาบาลพระปกเกล้า จันทบุรี 1 ปี และปฏิบัติราชการที่โรงพยาบาลเขาคิชฌกูฏ จันทบุรีต่ออีก 2 ปี หลังจากนั้นลาออกจากราชการกลับมาศึกษาต่อเป็นแพทย์ประจำบ้านทุนอิสระที่ภาควิชากุมารเวชศาสตร์ โรงพยาบาลจุฬาลงกรณ์ในปี 2547 ปัจจุบันเป็นแพทย์ประจำบ้านปีที่ 2 ภาควิชากุมารเวชศาสตร์ โรงพยาบาลจุฬาลงกรณ์



สถาบันวิทยบริการ
จุฬาลงกรณ์มหาวิทยาลัย