

**การศึกษาค่าความสูญเสียปีสุขภาวะ (DALY)
จากความผิดปกติแต่กำเนิด (Congenital anomalies)**

**สำนักพัฒนาโยบายสุขภาพระหว่างประเทศ
กระทรวงสาธารณสุข**

บทนำ

ความผิดปกติแต่กำเนิดเป็นสาเหตุหนึ่งของความสูญเสียที่มาจากการเจ็บป่วยหรือพิการของประชากรโลก ในปี ค.ศ. 2002 (Mathers and others, 2003) ในปี 2001 เกือบร้อยละ 20 ของการตายทั่วโลกเป็นการตายในกลุ่มเด็ก และร้อยละ 99 ของการตายในเด็ก(0-14 ปี)มาจากประเทศรายได้ปานกลาง และรายได้ต่ำ (low and middle income countries)¹ ในจำนวนนี้เป็นการตายจากความผิดปกติแต่กำเนิดร้อยละ 3.7 ของการตายทั้งหมดในเด็กในกลุ่มประเทศรายได้ปานกลาง และรายได้ต่ำ และร้อยละ 20 ในกลุ่มประเทศรายได้สูง ในด้านของความสูญเสียปีสุขภาวะของประชากรโลก ความผิดปกติแต่กำเนิดก่อให้เกิดความสูญเสียปีสุขภาวะ (Disability Adjusted Life Years) ประมาณร้อยละ 1.8 ของ DALY ทั้งหมด และเป็นร้อยละ 5 ของการสูญเสียปีสุขภาวะในกลุ่มเด็ก ในจำนวนนี้มากกว่าครึ่ง มาจากการสูญเสียจากการตายก่อนวัยอันควร

เมื่อพิจารณาในภูมิภาค SEARO ที่มีอัตราตายระดับต่ำซึ่งไทยเป็นสมาชิกอยู่นั้น ความสูญเสียปีสุขภาวะจากความผิดปกติแต่กำเนิดในภูมิภาคนี้มีค่าร้อยละ 1.9 ของ DALY ทั้งหมดซึ่งสูงกว่าค่ารวมของประชากรโลกเล็กน้อย และเป็นร้อยละ 7.5 เมื่อเปรียบเทียบกับเฉพาะในกลุ่มเด็ก โดยสาเหตุที่ทำให้สูญเสียมากที่สุดคือโรคหัวใจพิการแต่กำเนิดและกลุ่มอาการดาวน์

การศึกษาภาระโรคและการบาดเจ็บของประชากรไทยปี พ.ศ. 2542^{2,3} พบว่า กลุ่มโรคความผิดปกติแต่กำเนิดก่อให้เกิดความสูญเสียปีสุขภาวะร้อยละ 2.3 และ 3.5 ในชายและหญิงตามลำดับ ซึ่งเป็นความสูญเสียจากการตายก่อนวัยอันควรร้อยละ 65 และ 69 ในชายและหญิง และความสูญเสียจากการมีชีวิตอยู่ด้วยภาวะบกพร่องทางสุขภาพ/พิการ ร้อยละ 35 และ 31 ในชายและหญิงตามลำดับ

แนวโน้มของความชุกของทารกที่มีความพิการแต่กำเนิดจากทารกที่คลอดในโรงพยาบาลในประเทศไทย พบอุบัติการณ์ของความพิการแต่กำเนิดโดยรวมมีค่าตั้งแต่ร้อยละ 0.9 -2.4^{4, 5, 6, 7, 8, 9} ซึ่งแนวโน้มของการเกิดความผิดปกตินี้ยังไม่มีข้อมูลที่ชัดเจนเนื่องจากการศึกษาในโรงพยาบาลและในเขตภูมิศาสตร์ที่แตกต่างกัน ขณะที่แนวโน้มการตายจากความผิดปกติแต่กำเนิดในไทยจากรายงานสถิติสาธารณสุขพบว่าเพิ่มขึ้นเล็กน้อยจาก 0.7 ในปี 2544 เป็น 1.2 ต่อ 1,000 เกิดมีชีวิตในปี2548¹⁰

รายงานฉบับนี้เป็นการนำเสนอผลการศึกษาคาดประมาณปีสุขภาวะที่สูญเสียไปในปี 2547 จากความผิดปกติแต่กำเนิด ซึ่งผลการศึกษานี้เป็นส่วนหนึ่งของการศึกษาภาระโรคและการบาดเจ็บของประชากรไทยปี พ.ศ. 2547

ข้อมูลและวิธีการ (Data and Method)

ดังที่ทราบโดยแพร่หลาย ดัชนีปีสุขภาวะที่ปรับด้วยความบกพร่องทางสุขภาพ (Disability-Adjusted Life Years – DALYs) เป็นการวัดสถานะสุขภาพของประชากรแบบองค์รวม ที่วัดภาวะการสูญเสียด้านสุขภาพ หรือช่องว่างสุขภาพ (Health gap) ที่ประกอบด้วย จำนวนปีที่สูญเสียไปจากการตายก่อนวัยอันควร (YLL) รวมกับจำนวนปีที่ชีวิตอยู่กับความบกพร่องทางสุขภาพหรือความพิการ (YLD)¹¹

$$DALY = YLL + YLD$$

จำนวนปีที่สูญเสียไปก่อนวัยอันควร (Year of Life Lost--YLL) หรือ การตายก่อนเวลาอันควร (Premature death) เป็นองค์ประกอบหนึ่งของดัชนีวัดภาวะโรคด้านการตาย เป็นการวัดที่อยู่บนพื้นฐานของเวลาของชีวิตที่หายไปจากการตายก่อนเวลาอันสมควร

สูตรการคำนวณอย่างง่ายคือ

$$YLL = N \times L$$

โดยที่ N แทนจำนวนตาย และ L แทนอายุขัย/คาดเฉลี่ยรายอายุ (age-specific life expectancy)

องค์ประกอบสำคัญในการคาดประมาณจำนวนปีที่สูญเสียเนื่องจากภาวะบกพร่องทางสุขภาพ (Years of Life Lost due to Disability – YLD) ได้แก่ อุบัติการณ์การเกิดโรคหรือความผิดปกติ (disability incidence) ระยะเวลาที่มีภาวะบกพร่องทางสุขภาพนั้นๆ (disability duration) ค่าถ่วงน้ำหนักความพิการ (disability weight) และอายุที่เริ่มมีภาวะบกพร่องทางสุขภาพ (age at onset) โดยสูตรพื้นฐานของ YLD คือ

$$YLD = I \times L \times DW$$

โดยที่ I แทนอุบัติการณ์ของโรคหรือความผิดปกติ

L แทนระยะเวลาเฉลี่ยของภาวะบกพร่องทางสุขภาพ และ DW แทนค่าถ่วงน้ำหนักความพิการ

นิยามและการแบ่งกลุ่มโรค (Definition and Disease Categories)

การจัดกลุ่มโรคความผิดปกติแต่กำเนิดในการศึกษานี้ใช้ โรคที่มีรหัส ICD10 Q00-Q999 โดยจำแนกลงไปเป็นโรคต่างๆดังตารางที่ 1 และมีนิยามของผลที่ตามมาหรือความพิการของโรค (sequelae) ในแต่ละโรคตามตารางที่ 2

ตารางที่ 1 การจำแนกกลุ่มโรคความผิดปกติแต่กำเนิด

โรค	รหัส
Spina bifida	Q05-Q059
Congenital heart disease	Q20-Q289
Cleft lip & Cleft palate	Q35-Q379
Down syndrome	Q90-Q909
Other chromosomal disorder	Q91-Q99
Other congenital anomalies	Q00-Q049, Q06-Q189, Q30-Q349, Q38-Q899

ตารางที่ 2 นิยามของผลที่ตามมาหรือความพิการของโรค (sequelae)

Cleft lip—cases	Live-born cases, includes individuals who have had surgical correction
Cleft palate—cases	Live-born cases, includes individuals who have had surgical correction
Down syndrome—cases	Live-born cases with Down syndrome
Congenital heart anomalies—cases	Live-born cases with major congenital malformations of the heart
Spina bifida—cases	Live-born cases with spina bifida aperta (low, medium, or high level)

การประมาณค่า YLL

การประมาณค่าปีที่สูญเสียชีวิตจากการตายก่อนวัยอันควรได้จากจำนวนตายรายเพศ อายุที่ได้จากข้อมูลมรณบัตรในปี พ.ศ. 2547 ปรับด้วยข้อมูลการศึกษาการสอบสวนสาเหตุการตายในปี 2542 เช่นเดียวกับการศึกษาการะโรค พ.ศ. 2542¹² โดยเปรียบเทียบกับอายุขัยเฉลี่ยจากตารางชีพ West level 26 ปรับด้วยอัตราลดทอน (discount rate) ร้อยละ 3¹³

การประมาณค่า YLD

ตารางที่ 3 แสดง แหล่งข้อมูลที่ใช้ทบทวนในการคาดประมาณค่าความชุกและอุบัติการณ์ จากโรคในกลุ่มความผิดปกติแต่กำเนิด โดยรายละเอียดที่มาของข้อมูลอุบัติการณ์ของโรค ค่าระยะเวลาที่อยู่กับความบกพร่องทางสุขภาพ (disability duration) และค่าถ่วงน้ำหนักความพิการ (disability weight: DW) สำหรับการคาดประมาณจำนวนปีที่สูญเสียชีวิตอันเนื่องมาจากภาวะบกพร่องทางสุขภาพ (YLD) ที่มีสาเหตุมาจากโรคต่างๆ ในกลุ่มความผิดปกติแต่กำเนิด อธิบายในส่วนถัดไป

ตารางที่ 3 แหล่งข้อมูลที่ใช้ในการคาดประมาณค่าความชุกและอุบัติการณ์

1	Spina bifida	ข้อมูลผู้ป่วยใน ปี 2547
2	Congenital heart disease	ฐานข้อมูลทะเบียนการเกิดจาก สำนักนโยบายและยุทธศาสตร์ และกระทรวงมหาดไทย ปี 2547
3	Cleft palate and lip	ข้อมูลผู้ป่วยใน ปี 2547, และฐานข้อมูลทะเบียนการเกิดจาก สำนักนโยบายและยุทธศาสตร์ และกระทรวงมหาดไทย ปี 2547
4	Down syndrome	การศึกษาของ พรสวรรค์ วสันต์ ปี 2537
5	Other chromosomal disorder	การสำรวจความพิการและภาวะทุพพลภาพ ปี 2545

ตารางที่ 4 ค่าถ่วงน้ำหนักความพิการ (Disability weight)

โรค/ระดับความรุนแรงของความพิการ	ค่าถ่วงน้ำหนักความพิการ	ที่มา
กระดูกสันหลังแยก	0.160	เนเธอร์แลนด์
ความผิดปกติของไขสันหลัง เกิดที่ก้นกบ (Sacral)	0.500	
ความผิดปกติของไขสันหลัง เกิดที่ช่วงเอว (Lumbar)	0.680	
ความผิดปกติของไขสันหลัง เกิดที่ช่วงอก (Thoracic)		
หัวใจพิการแต่กำเนิด	0.323	GBD
หัวใจพิการแต่กำเนิด-ได้รับการผ่าตัดแก้ไข		
หัวใจพิการแต่กำเนิด-ไม่ได้รับการผ่าตัดแก้ไข		
ปากแหว่ง เพดานโหว่		GBD
ปากแหว่ง-ได้รับการรักษา	0.015	
ปากแหว่ง-ไม่ได้รับการรักษา	0.231	
เพดานโหว่-ได้รับการรักษา	0.016	
เพดานโหว่-ไม่ได้รับการรักษา	0.098	
กลุ่มอาการดาวน์		เนเธอร์แลนด์
เด็กต่ำกว่า 10 ปี ที่มีความผิดปกติอื่นร่วมด้วยเด็ก	0.690	
ต่ำกว่า 10 ปี ที่ไม่มีความผิดปกติอื่นร่วมด้วย	0.510	
ผู้ที่อายุ 10-39 ปี	0.350	
ผู้ที่อายุ 40ปีขึ้นไป	0.650	
ความผิดปกติจากโครโมโซมอื่นๆ		เนเธอร์แลนด์
ความพิการทางปัญญาระดับเล็กน้อย(mild)	0.290	
ความพิการทางปัญญาระดับปานกลาง(moderate)	0.430	
ความพิการทางปัญญาระดับรุนแรง(severe)	0.820	
ความพิการทางปัญญาระดับประณีดยาก (profound)	0.760	

ผลการศึกษา

ข้อมูลอุบัติการณ์ของโรคความผิดปกติแต่กำเนิดจากฐานข้อมูลการเข้ารับการรักษาในโรงพยาบาลมีจำนวนต่ำกว่าการประมาณค่าของการศึกษาภาระโรคทั่วโลกในภูมิภาคเอเชียและหมู่เกาะอื่นๆนอกเหนือจากจีนและอินเดีย (Global Burden of Diseases in Other Asia and Islands: GBD-OAI) ในทุกโรค

ตารางที่ 5 เปรียบเทียบอัตราผู้ป่วยใน (ต่อ 1,000 การเกิดมีชีวิต) กับการศึกษาอื่น

โรค	ฐานผู้ป่วยในของ ไทย ปี 2547		การศึกษาความ ชุกในไทย	GBD
	ชาย	หญิง		
กระดูกสันหลังแยก	0.13	0.14	-	0.5
หัวใจพิการแต่กำเนิด	2.7	2.7	0.76-2.7	5
ดาร์วิน	1.4	1.1	1.25	na
ปากแหว่งเพดานโหว่	2.1	2.1	2.1	na
ความผิดปกติจากโครโมโซมอื่นๆ	4.2	3.6	-	na

การที่ตัวเลขต่ำกว่าการประมาณของการศึกษาระดับโลกอย่างมาก อาจเนื่องจากข้อมูลผู้ป่วยในที่มีเป็นข้อมูลของโรงพยาบาลของรัฐโดยเฉพาะกระทรวงสาธารณสุขเป็นส่วนใหญ่ และการวินิจฉัยอาจจะมีควมล่าช้า นอกจากนี้อาจจะมีผู้ป่วยจำนวนมากที่ไม่ได้รับการรักษาที่ต้องนอนพักในโรงพยาบาล

กระดูกสันหลังแยก (Spina bifida)

เนื่องจากจำนวนเด็กในกลุ่มอายุ 0-4 ปี ที่เข้ารับการรักษาในโรงพยาบาลอันเกิดจากความผิดปกติของไขสันหลังในประเทศไทย ที่ได้รับรายงานมีตัวเลขที่น้อยกว่าตัวเลขอุบัติการณ์จากการ คาดประมาณในภูมิภาคโดย GBD-OAI และอุบัติการณ์ในประเทศออสเตรเลียประมาณ 3-5 เท่า อันอาจเนื่องมาจากการรายงานที่ต่ำกว่าความเป็นจริง (underreporting) ซึ่ง GBD-OAI พบว่า อัตราเด็กเกิดที่มีความผิดปกติของไขสันหลัง เท่ากับ 0.5 ต่อ 1,000 คน จะมีความผิดปกติของไขสันหลัง 0.5 คน และจากการศึกษาของประเทศออสเตรเลียพบว่า 37% ของเด็กทารกที่มีความผิดปกติของไขสันหลังจะเสียชีวิตทันที ซึ่งคาดว่า การเสียชีวิตทันทีสำหรับไทยน่าจะสูงกว่านี้ และน่าจะมียุขัยที่สั้นกว่าเช่นกัน

จากผลการศึกษาในข้างต้น การคาดประมาณค่าอุบัติการณ์ของความผิดปกติของไขสันหลังในกลุ่มเด็กอายุ 0-4 ปี ในการศึกษาภาระโรคปี 2547 นี้ จึงคำนวณจาก จำนวนเด็กเกิดมีชีวิตปี 2547 (กลุ่มข้อมูลข่าวสารสุขภาพ สำนักนโยบายและยุทธศาสตร์) ด้วยอัตราเด็กเกิดที่มีความผิดปกติของไขสันหลัง ของ GBD-OAI และใช้สมมติฐานที่ให้ 50% ของเด็กเกิดที่มีความผิดปกติของไขสันหลัง มีความพิการในระยะยาว สำหรับช่วงเวลาที่อยู่กับความพิการจะเท่ากับอายุขัยเฉลี่ยซึ่งได้จากแบบจำลองของโปรแกรมDisMod ซึ่งประมาณโดยมีข้อสมมติให้ความเสี่ยงสัมพัทธ์ของการตายเป็น 9 และ 14.5 เท่าในชายและหญิงตามลำดับ ซึ่งได้ค่า Duration ในชายและหญิง เท่ากับ 33.0 และ 37.0 ตามลำดับ

โรคหัวใจพิการแต่กำเนิด (Congenital heart diseases)

ผู้ที่เป็นโรคหัวใจพิการแต่กำเนิดแบ่งออกเป็น 2 กลุ่มได้แก่ กลุ่มที่มีความผิดปกติของหัวใจแต่กำเนิด ที่ต้องได้รับการรักษาด้วยวิธีการผ่าตัด และได้รับการผ่าตัดในภายหลัง และกลุ่มที่มีความผิดปกติของหัวใจแต่กำเนิด ที่ต้องได้รับการรักษาด้วยวิธีการผ่าตัด แต่ไม่ได้รับการผ่าตัดในภายหลัง

ประมาณค่าอุบัติการณ์โรคหัวใจพิการแต่กำเนิดตามวิธีการศึกษาภาระโรคของประเทศไทยในปี 2542 โดยสมมติฐานให้อัตราเด็กเกิดที่มีความผิดปกติของหัวใจแต่กำเนิด เท่ากับ 5 ต่อ 1,000 คน จากจำนวนเด็กเกิดมีชีพปี 2547 (กลุ่มข้อมูลข่าวสารสุขภาพ สำนักนโยบายและยุทธศาสตร์) ซึ่งจากการทบทวนการศึกษาในไทยพบว่าจำนวนอุบัติการณ์โรคหัวใจพิการแต่กำเนิดที่โรงพยาบาลรามารบิตี ในช่วงปี 2512-2518 มีค่า 2.7 ต่อ 1,000 การเกิดมีชีพ และจากการศึกษาในโรงพยาบาลศรีนครินทร์ จังหวัดขอนแก่น มีค่า 4.1 ต่อ 1,000 การเกิดมีชีพ ซึ่งน่าจะต่ำกว่าความเป็นจริงน้อยกว่า จึงใช้ค่าประมาณขององค์การอนามัยโลก เช่นเดิม

สัดส่วนของผู้ป่วยโรคหัวใจพิการแต่กำเนิดที่ได้รับการรักษาและไม่ได้รับการรักษา ใช้ตามค่าประมาณของมูลนิธิโรคหัวใจพิการแต่กำเนิด คือ ร้อยละ 40 และ 60 ตามลำดับ และให้ค่าระยะเวลาเฉลี่ยของการมีชีวิตอยู่ด้วยความพิการเป็น 4 และ 30 ปี ในกลุ่มที่ได้รับการผ่าตัดและไม่ได้รับการผ่าตัดตามลำดับ

ในจำนวนของผู้ป่วยด้วยความพิการแต่กำเนิดที่ได้รับการรักษาเพื่อแก้ไขความพิการบางส่วนสามารถวิเคราะห์ได้จากฐานข้อมูลผู้ป่วยในเช่นกัน พบว่าในปี 2547 มีผู้ป่วยที่พักรักษาในโรงพยาบาลด้วยโรคหัวใจพิการแต่กำเนิดที่ได้รับการผ่าตัดลิ้นหัวใจประมาณร้อยละ 26 ของผู้ป่วยในทั้งหมด โดยมีอายุตั้งแต่แรกเกิดจนถึงมากกว่า 80 ปี โดยส่วนใหญ่ได้รับการผ่าตัดในช่วงอายุ 5-14 ปี ซึ่งจะเห็นได้ว่าผู้ป่วยร้อยละ 39 ที่เข้าพักรักษาในโรงพยาบาลด้วยโรคนี้ได้รับการผ่าตัดแก้ไขลิ้นหัวใจ อย่างไรก็ตามข้อมูลนี้ยังไม่ครบถ้วนแม้จะเป็นข้อมูลส่วนใหญ่ของผู้ป่วยที่รักษาในโรงพยาบาล เนื่องจากยังขาดข้อมูลโรงพยาบาลในระดับมหาวิทยาลัยและภาคเอกชน

ตารางที่ 6 ร้อยละของเด็กที่ได้รับการผ่าตัดเพื่อแก้ไขความผิดปกติของโรคหัวใจพิการแต่กำเนิด

อายุ	จำนวนผู้ป่วยในจากโรคหัวใจพิการแต่กำเนิด			จำนวน(ร้อยละ) ของการผ่าตัดลิ้นหัวใจ		
	ชาย	หญิง	รวม	ชาย	หญิง	รวม
0-4	1477	1399	2876	257 (17.4%)	187 (13.4%)	444 (15.4%)
5-14	842	860	1702	346 (41.1%)	318 (37.0%)	664 (39.0%)
15-29	373	475	848	106 (28.4%)	160 (33.7%)	266 (31.4%)
30-44	184	349	533	55 (29.9%)	129 (37.0%)	184 (34.5%)
45-59	85	167	252	24 (28.2%)	64 (38.3%)	88 (34.9%)
60-69	28	42	70	2 (7.1%)	1 (2.4%)	3 (4.3%)
70-79	8	14	22	0 (0.0%)	0 (0.0%)	0 (0.0%)
80+	4	3	7	1 (25.0%)	0 (0.0%)	1 (14.3%)
all ages	3001	3309	6310	791 (26.4%)	859 (26.0%)	1650 (26.1%)

ที่มา ฐานข้อมูลผู้ป่วยใน ปี 2547

โรคปากแหว่งเพดานโหว่ (Cleft lip and palate)

ความพิการจากโรคปากแหว่งเพดานโหว่แบ่งออกเป็น 2 กลุ่ม ได้แก่ กลุ่มที่ได้รับการผ่าตัดรักษาและกลุ่มที่ไม่ได้รับการผ่าตัดรักษา

ประมาณค่าอุบัติการณ์โรคปากแหว่งเพดานโหว่จากการสำรวจโรงพยาบาลในปี 2530 เช่นเดียวกับการศึกษาภาวะโรคปี 2542 โดยปรับการกระจายของโรคตามฐานข้อมูลผู้ป่วยใน (DRG) ปี 2547 ออกเป็นกลุ่มผู้ป่วยที่ได้รับการรักษาโรคปากแหว่ง (รวมโรคปากแหว่งที่มีเพดานโหว่) และโรคเพดานโหว่ตามระดับความพิการของGBD

Duration ของผู้ป่วยกลุ่มปากแหว่งและกลุ่มเพดานโหว่ประมาณจากสมมติฐานว่าผู้ป่วยทุกรายได้รับการผ่าตัดแก้ไขความพิการ โดยมีความล่าช้าของการได้รับการผ่าตัด 1 และ 3 ปีในกลุ่มปากแหว่งและกลุ่มเพดานโหว่ตามลำดับ ซึ่งสอดคล้องกับฐานข้อมูลผู้ป่วยใน (สปสช.) ดังนั้นระยะความพิการในกลุ่มที่ไม่ได้รับการรักษาคือช่วงเวลาที่ยังรอการรักษา ในขณะที่ค่า Duration ในกลุ่มปากแหว่งและกลุ่มเพดานโหว่ที่ได้รับการผ่าตัดได้จากอายุขัยเฉลี่ยในเด็กแรกเกิดด้วยระยะเวลาที่รอรับการรักษา ซึ่งมีค่า 66.1 และ 73.4 ปีในชายและหญิงของกลุ่มปากแหว่ง ตามลำดับ และ 64.1 และ 71.4 ปี ในชายและหญิงของกลุ่มเพดานโหว่ ตามลำดับกับกลุ่มอาการดาวน์ (Down syndrome)

การแบ่งกลุ่มภาวะของโรค

ทำการแบ่งกลุ่มอาการดาวน์ออกเป็น 4 กลุ่มดังนี้

1. กลุ่มผู้ป่วยอายุต่ำกว่า 10 ปี และมีความผิดปกติที่อวัยวะอื่นร่วมด้วย (malformations)
2. กลุ่มผู้ป่วยรอดชีวิต ที่มีอายุต่ำกว่า 10 ปี และไม่มี ความผิดปกติที่อวัยวะอื่น
3. กลุ่มผู้ป่วยรอดชีวิต ที่มีอายุระหว่าง 10-39 ปี
4. กลุ่มผู้ป่วยรอดชีวิต ที่มีอายุตั้งแต่ 40 ปีขึ้นไป

ทำการคาดประมาณค่าอุบัติการณ์ของอาการดาวน์จากสัดส่วนจำนวนอุบัติการณ์ของผู้ป่วยอาการดาวน์ในเด็กแรกเกิดจากการศึกษาแบบย้อนหลัง (Retrospective study) ในโรงพยาบาลศิริราช ของพรสวรรค์ และคณะปี 2537 ซึ่งเท่ากับ 1 คน ต่อเด็กแรกเกิด 800 คน เช่นเดียวกับสัดส่วนในประเทศสหรัฐอเมริกาและประเทศในแถบยุโรป รวมทั้งสัดส่วนนี้ยังสอดคล้องกับข้อมูลอายุมารดาที่มีบุตร ของกระทรวงสาธารณสุข ซึ่งถือเป็นปัจจัยหลักของการเกิดอาการดาวน์ในเด็กแรกเกิด โดยสัดส่วนของชายและหญิงที่มีอาการดาวน์เท่ากับ 1.3 ต่อ 1 ขณะที่สัดส่วนผู้ป่วยที่มีชีวิตรอดมากกว่า 10 ปี ใช้ข้อสมมติเท่ากับในออสเตรเลียที่ร้อยละ 85

กลุ่มผู้ป่วยเด็กอายุต่ำกว่า 10 ปี และมีความผิดปกติที่อวัยวะอื่น

กลุ่มนี้เป็นกลุ่มที่ตายก่อนอายุ 10 ปี ซึ่งประมาณค่าอุบัติการณ์ตามสัดส่วนเด็กที่ตายก่อน 10 ปีตามออสเตรเลียที่ร้อยละ 15

ในกลุ่มผู้ป่วยที่มีชีวิตรอดมากกว่า 10 ปีทั้ง 3 กลุ่ม สมมติฐานให้ค่าอุบัติการณ์ เท่ากับ ค่าอุบัติการณ์ของผู้ป่วยที่มีชีวิตรอดถึงอายุ 10 ปี หรือร้อยละ 85 แต่มีระดับความรุนแรงของความพิการที่แตกต่างกันในแต่ละกลุ่ม และในกลุ่มที่มีอายุ 40 ปีขึ้นไปใช้ค่าระยะเวลาที่อยู่กับความพิการเป็นอายุขัยเฉลี่ยซึ่งสั้นกว่าคนปกติคือ 56.5 และ 62.6 ในชายและหญิงตามลำดับ ตามคำแนะนำผู้เชี่ยวชาญว่าร้อยละ 61 ของผู้ป่วยมีอายุถึง 50 ปีและร้อยละ 50 มีอายุถึง 57 ปี

Other chromosomal disorder

โรคที่เกิดจากความผิดปกติของโครโมโซมอื่น ๆ ประมาณจากความพิการทางปัญญา (mental retardation) ที่มาจากพันธุกรรมที่ไม่ใช่กลุ่มอาการดาวน์

จำแนกระดับความพิการออกเป็น 4 กลุ่มตามระดับความรุนแรงของความพิการทางปัญญา (Intellectual disability) ได้แก่ เล็กน้อย (Mild; IQ = 50-69) ปานกลาง (Moderate; IQ = 35-49) รุนแรง (Severe; IQ = 20-34) และยากต่อการประเมิน (Profound; IQ < 20)

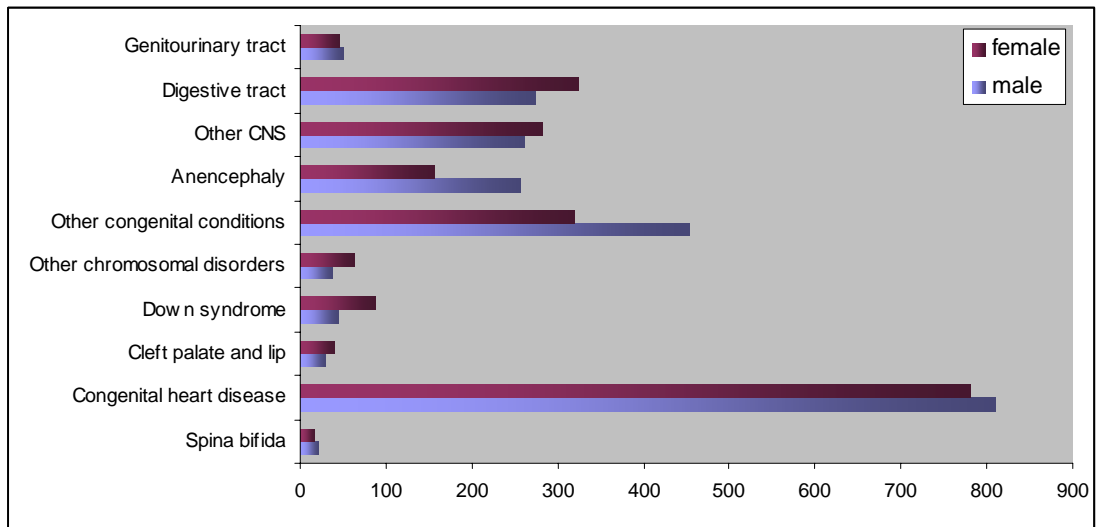
จากข้อมูลค่าความชุกของโครงการสำรวจความพิการและภาวะทุพพลภาพ 2545 (Disability survey) เท่ากับ 11.2 ต่อประชากร 1000 คน พบว่า มีค่าใกล้เคียงกับความชุกจากการสำรวจภาวะสุขภาพ โดยการตรวจร่างกายปี 2547 (National Health Examination Survey) อย่างไรก็ตาม การศึกษาดังกล่าวมีข้อจำกัดคือ ไม่มีข้อมูลเกี่ยวกับระดับของ IQ และเป็นข้อมูลที่ได้จากกลุ่มประชากรที่ไม่ได้รับการตรวจยืนยันจากแพทย์ จึงใช้ข้อมูลสาเหตุของความพิการทางปัญญาจากการศึกษาของ Mowat D et al^{14 15} ในการปรับสัดส่วนความพิการทางปัญญาที่มีสาเหตุจากความผิดปกติของโครโมโซมอื่น ๆ (ตารางที่ 7) ตารางที่ 7 ร้อยละของความพิการทางปัญญาจำแนกตามสาเหตุต่างๆ

สาเหตุของความพิการทางปัญญา(ประมาณจากการศึกษาของMowatและคณะ)	Mild ID	IQ<50	All
All genetic	51.3	45.0	47.3
CNS defects	5.2	3.7	4.3
Birth trauma	4.5	3.0	3.5
Low birth weight	3.9	3.3	3.5
Perinatal infections	0.0	0.4	0.2
Other perinatal	1.9	6.3	4.7
Injury	0.0	1.5	0.9
Infection	0.0	3.0	1.9
Severe seizure disorder	0.0	7.1	4.5
Autism	6.5	4.5	5.2
CP	2.6	7.8	5.9
No defined aetiology	24.0	14.5	18.0

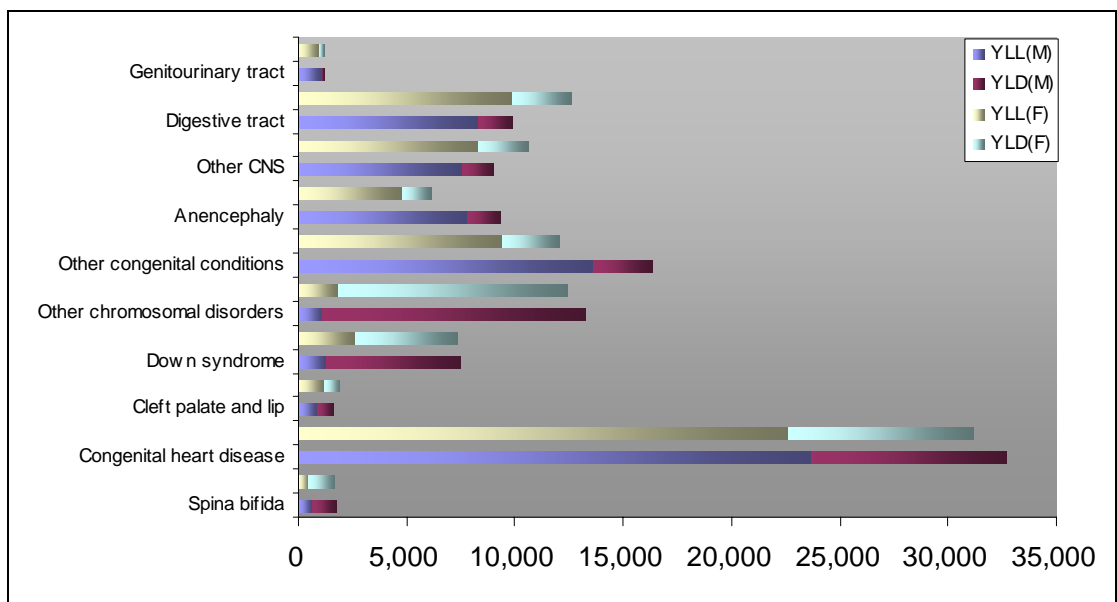
ในการประมาณการค่า Duration ของผู้ป่วยภาวะปัญญาอ่อน ได้ใช้ข้อมูลจากการศึกษาของ Roeleveld N et al¹⁶ โดยค่า Disability weight แยก 4 ระดับตามความรุนแรง (ตารางที่ 4) ของภาวะปัญญาอ่อนจากน้อยไปมาก (mild, moderate, severe) และกลุ่มที่ยากต่อการประเมิน (profound) การตายและปีสุขภาวะที่สูญเสียของไทยในปี 2547

ผลการประมาณการตายจากความผิดปกติแต่กำเนิดของประเทศไทยในปี 2547 พบว่า จำนวนตายทั้งหมดในทุกอายุเป็น 2,235 และ 2,117 คนในชายและหญิง ขณะที่จำนวนตายในเด็กแรกเกิดเป็น 640 และ 568 คน หรือคิดเป็นอัตราตาย 1.5 และ 1.4 ต่อ 1,000 การเกิดมีชีพในชายและหญิง ตามลำดับ ในจำนวนนี้สาเหตุอันดับ1ของการตายในทุกกลุ่มอายุมาจากโรคหัวใจพิการแต่กำเนิด ทั้งชายและหญิง รองลงไปได้แก่ความผิดปกติแต่กำเนิดอื่นๆ และความผิดปกติของระบบย่อยอาหาร ในชาย ขณะที่สาเหตุในผู้หญิงได้แก่ความผิดปกติของระบบย่อยอาหาร และความผิดปกติแต่กำเนิดอื่นๆ ตามลำดับ (รูปที่)

เมื่อเปรียบเทียบกับอัตราการตายในระดับโลก¹⁷ แล้ว พบว่า โรคหัวใจพิการแต่กำเนิดเป็นสาเหตุการตายอันดับหนึ่งในกลุ่มความผิดปกติแต่กำเนิดเช่นเดียวกัน และเช่นเดียวกับประเทศในกลุ่มรายได้สูง (high income), รายได้ปานกลางค่อนข้างต่ำ (lower middle income), และรายได้น้อย (low income)



รูปที่ 1 จำนวนตายในทุกอายุจากความผิดปกติแต่กำเนิดในชายและหญิง



รูปที่ 2 การสูญเสียปีสุขภาวะจากความผิดปกติแต่กำเนิด

การสูญเสียปีสุขภาวะจากความผิดปกติแต่กำเนิดเปรียบเทียบระหว่างโรคในกลุ่มเดียวกันพบว่า โรคหัวใจแต่กำเนิดเป็นสาเหตุที่ทำให้สูญเสียปีสุขภาวะมากที่สุดทั้งชายและหญิง โดยสูญเสียไป 32,678 และ 31,197 ปีสุขภาวะในชายและหญิงตามลำดับ และทำให้สูญเสียทั้งปีที่ตายก่อนวัยอันควรและปีที่อยู่กับความเจ็บป่วยสูงสุด สาเหตุที่ทำให้สูญเสียปีสุขภาวะรองลงมาได้แก่ โรคความผิดปกติแต่กำเนิดอื่นๆ ความผิดปกติทางโครโมโซมอื่นๆ และโรคทางเดินอาหารในชาย ขณะที่อันดับสองในหญิงเป็นโรคทางเดินอาหารตามมาด้วยโรคความผิดปกติทางโครโมโซมอื่นๆ และความผิดปกติแต่กำเนิดอื่นๆ เนื่องจากความสูญเสียส่วนใหญ่มาจากการเสียชีวิต (รูปที่ 2)

สัดส่วนของปีที่มีชีวิตอยู่ด้วยความพิการโดยรวมสูงสุดในโรคความผิดปกติทางโครโมโซมอื่นๆ ตามมาด้วย กลุ่มดาร์วิน และความผิดปกติของกระดูกสันหลังซึ่งมากกว่าสองในสามของการสูญเสียปีสุขภาวะ มาจากความพิการ

เมื่อเปรียบเทียบกับกลุ่มประเทศตามรายได้ที่จำแนกตามธนาคารโลก พบว่าความสูญเสียปีสุขภาวะ จากความผิดปกติแต่กำเนิดของไทยมีค่า 3.15 ต่อ 1,000 ประชากร โดยสูญเสียประมาณร้อยละ 72 ของอัตราการสูญเสียระดับโลก และเกือบเป็น 2 เท่าของประเทศรายได้สูง ขณะที่ต่ำกว่าอัตราการสูญเสียของกลุ่มประเทศรายได้ระดับอื่นๆ

ข้อเสนอแนะเพื่อพัฒนาข้อมูล

จากการทบทวนข้อมูลความชุกและอุบัติการณ์ของความผิดปกติแต่กำเนิดในประเทศไทยเพื่อศึกษา ภาระโรคในการศึกษานี้ พบว่าประเทศไทยยังคงขาดข้อมูลที่ครบถ้วนและเป็นปัจจุบัน อันจะนำไปสู่การพัฒนาสุขภาพของประชาชนและระบบบริการให้มีคุณภาพสามารถลดและจัดการกับความพิการที่เกิดขึ้นได้ อย่างมีประสิทธิภาพ จำเป็นจะต้องมีการพัฒนาระบบข้อมูลในการประเมินและติดตามการเกิดความผิดปกติ แต่กำเนิด ปัจจัยเสี่ยงที่เกี่ยวข้อง โดยอาจพัฒนาระบบเฝ้าระวังในลักษณะทะเบียนการเกิดในช่วงระยะ 1 ปี แรก เช่นในประเทศแคนาดา¹⁸ เพื่อเฝ้าระวังตลอดจนติดตามดูแลสุขภาพต่อไป

- ¹ <http://www.dcp2.org/file/61/DCPP--Child%20Health.pdf>
- ² Thai working group Ministry of Public Health. Burden of disease and injuries: priority setting for policy. Nonthaburi: MOPH.
- ³ ยศ ตีระวัฒนานนท์;กนิษฐา บุญธรรมเจริญ. ภาวะโรค. วารสารวิชาการสาธารณสุข. 2545; 11(3); 271-81.
- ⁴ เสม พริ่งพวงแก้ว. Congenital anomalies among the Thai children. แพทยสารทหารอากาศ 2501; 7: 241-314.
- ⁵ Praputt Siripoonya, Anant Tejavej. Congenital anomalies in early neonatal period. J Med Ass Thailand 1976; 59: 444-7.
- ⁶ ประมวล สุนาการ, อนันต์ สุวัฒน์วิโรจน์. Epidemiology of congenital malformations in Thailand. วารสารสมาคมกุมารแพทย์แห่งประเทศไทย 2532; 28: 36-49.
- ⁷ พรสวรรค์ วสันต์, มหัทธรา กมลศิลป์. การศึกษาความพิการแต่กำเนิดในทารกแรกเกิดของโรงพยาบาลศิริราช. สารศิริราช 2536; 11: 749-58.
- ⁸ สมจิตต์ จิตไพฑูรย์, อุทาร์ณิน บวรรัตนเวช. อุบัติการณ์การเกิดทารกที่มีความพิการแต่กำเนิด ในโรงพยาบาลภูมิพล. แพทยสารทหารอากาศ 2538; 4: 1-6.
- ⁹ ถวัลย์วงศ์ รัตนสิริ, ประมินทร์ อนุกุลประเสริฐ. ความชุกของความพิการแต่กำเนิดที่โรงพยาบาลศรีนครินทร์. ศรีนครินทร์เวชสาร 2547; 19: 187-282.
- ¹⁰ สำนักนโยบายและยุทธศาสตร์ สถิติสาธารณสุข พ.ศ. 2548
- ¹¹ Murray CJL, Lopez, AD, eds. The global burden of disease: a comprehensive assessment of mortality and disability from diseases, injuries and risk factors in 1990 and projected to 2020. Global Burden of disease and Injury Series, Vol. 1. Cambridge: Harvard University Press, 1996.
- ¹² คณะทำงานการศึกษาภาวะโรคและการบาดเจ็บ กระทรวงสาธารณสุข. การจัดลำดับปัญหาทางสุขภาพของประชากรไทยในปี 2542 โดยการใช้เครื่องชี้วัดภาวะโรค. วารสารวิชาการสาธารณสุข. 2547; 13(2); 239-56.
- ¹³ คณะทำงานศึกษาภาวะโรคและปัจจัยเสี่ยงของประเทศไทย. รายงานชิ้นกลางการศึกษาภาวะโรคและปัจจัยเสี่ยงของประเทศไทย. 2549. เอกสารอัดสำเนา.
- ¹⁴ Mowat, D., Field, M., Fleischer, R., Einfeld, S., Tonge, B., Turner, G. (June, 2004). Genetic diagnosis revisited in an epidemiological cohort of young people with intellectual disability. Paper presented at the 12th World Congress of the International Association for the Scientific Study of Intellectual Disability, Montpellier, France.
- ¹⁵ Mowat D, Partington M, Turner G, Tonge B, Einfeld S, Gray K and Taylor D (unpublished). 'The Australian child and adolescent developmental (ACAD) study:

Genetic assessment of an epidemiological sample of young people with mental retardation.' Unpublished paper, Department of Medical Genetics, Sydney Children's Hospital.

¹⁶ Roeleveld N., Zielhuis G. A., Gabreels F. The Prevalence of Mental Retardation: A Critical Review of Recent Literature. *Developmental Medicine and Child Neurology*. 1997; 39(2): 125–32.

¹⁷ World Health Organisation. Estimates of mortality, YLL, YLD and DALYs by sex, age and cause, by 7 World Bank regions for 2002. available from <http://www.who.int/entity/healthinfo/statistics/gbdincomeleveldaly2002orig.xls>

¹⁸ Health Canada. *Congenital Anomalies in Canada — A Perinatal Health Report*, 2002. Ottawa: Minister of Public Works and Government Services Canada, 2002.