Mahidol University
Faculty of Medicine Ramathibodi Hospital

Gaucher Disease

Purpose/ Aim	Primary Driver	Secondary Driver	Change Intake/ Action
เป้าหมาย 1. มีระบบการดูแลรักษาให้ผู้ป่วยหายจากโรคโกเช่ร์ครบวงจร 2. ไม่เกิดอาการทางระบบประสาท	Early Diagnosis เร็วและถูกต้อง	-กระจายความรู้ -ห้องปฏิบัติการตรวจพร้อม -การตรวจเอนไซม์ -การตรวจยีน	การกระจายความรู้สู่รพ.ต่างจังหวัด รับ consult, รับ specimen วิจัย: พัฒนาการตรวจให้ใช้กระดาษกรอง
ตัวชี้วัด 1. ผู้ป่วยที่ได้รับการวินิจฉัยว่าเป็นโรคโกเช่ร์ชนิดที่ 3 และติดตามการรักษาที่รพ.รามาธิบดีได้รับยาเอ็นไซม์ระยะหนึ่งก่อนได้รับการปลูกถ่ายเซลล์ต้นกำเนิด 100% ก่อนมีอาการทางระบบประสาท	Proper Management ได้รับ early HSCT	Case Management ได้รับ ERT ก่อนทำ HSCT ทำ HSCT ก่อนมีอาการระบบประสาท (matching/haploidentical)	ทีมสหสาขาวิทยาการ :กุมารแพทย์/แพทย์พันธุศาสตร์/แพทย์โรคเลือด Holistic care การวางแผนการรักษา - การให้ความรู้ ผู้ป่วย ครอบครัว ผู้ดูแล - การรับยาให้สม่ำเสมอ -ค่าใช้จ่าย - combined ERT and HSCT - การป้องกันการเกิดซ้ำ การวางแผนจำหน่ายหรือส่งต่อ Parental Support Group หน่วยงานภาครัฐ: ทำ Guideline ประเทศยา จ.2 พัฒนาร่วมกับ HSCT team
2. ไม่มีผู้ป่วยรายใหม่และไม่เกิดโรคโกเช่ร์ซ้ำอีกในครอบครัว (0%)	Prevent Morbidity -ป้องกันการเกิดโรคซ้ำอีกในครอบครัว -ไม่เกิดภาวะแทรกซ้อนจากโรคและหลังทำ HSCT	Screening and Monitoring -คำแนะนำป้องกันโรคเดิมซ้ำและตรวจวินิจฉัยก่อนคลอด -Close monitoring after HSCT	-การรับ ERT สม่ำเสมอจนได้รับ HSCT -ติดตามการเจริญเติบโต/พัฒนาการ การเรียน คุณภาพชีวิต

Gaucher Disease

ตัวชี้วัด	เป้าหมาย (%)	ผลการดำเนินงาน (เม.ย. 61 ถึง มิ.ย. 62)
1. ผู้ป่วยโรคโกเชร์ชนิดที่ 3 ซึ่งติดตามการรักษาที่รพ.รามาธิบดี ได้รับยาเอนไซม์ทดแทนระยะหนึ่งก่อนการปลูกถ่ายเซลล์ต้นกำเนิด	100	1. มีผู้ป่วยรายใหม่ 1 ราย - ได้รับยาเอนไซม์ทดแทนทุก 2 สัปดาห์ - อยู่ในช่วงพิจารณาประสานการปลูกถ่ายเซลล์ต้นกำเนิด 2. มีผู้ป่วย 1 ราย - ได้รับการทำการปลูกถ่ายเซลล์ต้นกำเนิดจากมารดา (haploidentical) เรียบร้อยแล้ว 3. มีผู้ป่วย 3 ราย - ได้รับยาเอนไซม์ทดแทนทุก 2 สัปดาห์ - ได้รับการตรวจความเข้ากันได้ของเนื้อเยื่อระหว่างพ่อแม่ลูก (HLA matching) แล้ว และอยู่ในช่วงรอคิวเพื่อรับการปลูกถ่ายเซลล์ต้นกำเนิด
2. ไม่เกิดโรคโกเชร์ซ้ำอีกในครอบครัวผู้ป่วย	0	1. ครอบครัวผู้ป่วยทุกราย (5 ครอบครัว) ได้รับการตรวจหาภาวะพาหะและได้รับการให้คำปรึกษาทางพันธุกรรมเพื่อป้องกันการเกิดโรคซ้ำทุกราย 2. ครอบครัวของผู้ป่วยทุกราย (10 ครอบครัว; รายเก่าก่อน เม.ย. 61-มิ.ย. 62) ไม่เกิดโรคโกเชร์ซ้ำอีกในครอบครัว

Gaucher Disease

ตัวชี้วัด	เป้าหมาย (%)	ผลการดำเนินงาน (ก.ค. 62 ถึง พ.ค. 64)
1. ผู้ป่วยโรคโกเชร์ชนิดที่ 3 ซึ่งติดตามการรักษาที่รพ.รามาธิบดี ได้รับยาเอนไซม์ทดแทนระยะหนึ่งก่อนการปลูกถ่ายเซลล์ต้นกำเนิด	100	1. ไม่มีผู้ป่วยรายใหม่ 2. มีผู้ป่วยรายเก่า 1 ราย - ได้รับยาเอนไซม์ทดแทนทุก 2 สัปดาห์ - อยู่ในช่วงพิจารณาประสานการปลูกถ่ายเซลล์ต้นกำเนิด 3. มีผู้ป่วยรายเก่า 1 ราย - ได้รับการทำการปลูกถ่ายเซลล์ต้นกำเนิดจากมารดา (haploidentical) เรียบร้อยแล้ว 4. มีผู้ป่วย 2 ราย - ได้รับยาเอนไซม์ทดแทนทุก 2 สัปดาห์ - ได้รับการทำการตรวจความเข้ากันได้ของเนื้อเยื่อระหว่างพ่อแม่ลูกแล้ว (HLA matching) อยู่ในช่วงรอคิวเพื่อรับการปลูกถ่ายเซลล์ต้นกำเนิด **หมายเหตุ:** ทุกรายยังไม่มีอาการทางระบบประสาท
2. ไม่เกิดโรคโกเชร์ซ้ำอีกในครอบครัวผู้ป่วย	0	ครอบครัวของผู้ป่วยทุกราย ไม่เกิดโรคโกเชร์ซ้ำอีกในครอบครัว