

หัวข้อในการจัดการความรู้ (Knowledge Vision)

เรื่อง ความผิดปกติโครโมโซมของตัวอ่อน

วัน/เดือน/ปี ที่จัดการความรู้ สิงหาคม 2565 – มกราคม 2566

ผู้เข้าร่วมกิจกรรม

- 1 นายแพทย์ อมรินทร์ นาควิเชียร หน.โครงการ
- 2 ผศ.นพ.เมธาพันธ์ กิจพรธีรานันท์
- 3 นพ.กุศล เตชะพิเชฐวณิช
- 4 พญ.ศิริเพ็ญ องค์กรสุวรรณ
- 5 พญ.พัชรินทร์ เกียรติสารพิภพ
- 6 นางสาว สุมิตรา อัมสงคราม
- 7 นางสาว คารณี แก้ววิเศษ
- 8 นางสาว เกศินี ศรีชวนะ

1.หลักการและเหตุผล

โครโมโซม คือรหัสทางพันธุกรรมซึ่งอยู่ภายในนิวเคลียสของเซลล์ (เซลล์เป็นส่วนที่เล็กที่สุดของเนื้อเยื่อคนเรา) อยู่กันเป็นคู่คล้ายปาตองโก ซึ่งทำหน้าที่ควบคุมการทำงานของเซลล์ และเซลล์จะมาควบคุมการทำงานของอวัยวะต่างๆอีกต่อหนึ่ง ลักษณะทางพันธุกรรมคนเราแต่ละคนนั้นถูกกำหนดโดยยีนของแต่ละคน ซึ่งยีนคือส่วนของรหัสพันธุกรรมเล็กๆบนโครโมโซมแต่ละคู่ ยีนแต่ละส่วนจะทำหน้าที่ควบคุมการสร้างการทำงานของเซลล์ และเป็นตัวกำหนดความเป็นมนุษย์ในแต่ละคนให้แตกต่างกัน ซึ่งโครโมโซม อยู่ในร่างกายมนุษย์คนเรา มีจำนวนทั้งหมด 23 คู่ แบ่งเป็นโครโมโซมร่างกายทั้งหมด 22 คู่ และโครโมโซมเพศอีก 1 คู่ คือหากเป็นโครโมโซม XX หมายถึงเพศหญิง และโครโมโซม XY หมายถึงเพศชาย เซลล์ไข่และอสุจิในแต่ละตัวนั้น จะมีส่วนของโครโมโซมเพียงแก่ขาเดียว เมื่อไข่ของแม่และอสุจิของพ่อมารวมกันเป็นพันธุกรรมตัวอ่อน จึงทำให้โครโมโซมจากแม่และพ่อมารวมกันเป็นคู่ปาตองโกในตัวเด็ก สุดท้ายพันธุกรรมนั้นจะถูกพัฒนาให้เป็นพันธุกรรมเฉพาะตัวของแต่ละบุคคล ซึ่งลักษณะทางพันธุกรรมนี้จะถูกกำหนดโดยยีนของแต่ละคนที่จะควบคุมการสร้าง การทำงานของเซลล์ และเป็นสิ่งที่กำหนดความเป็นมนุษย์ให้โดดเด่นแตกต่างกันออกไปในแต่ละบุคคล ไม่ว่าจะเป็น สีผิว สีตา สีผม ส่วนสูง กรูปร่างเลือด ความสามารถทางสติปัญญาและการพัฒนาการทาง หากการแบ่งตัวของเซลล์สืบพันธุ์มีความปกติ เด็กที่เกิดมาก็จะมีรูปร่างหน้าตาที่ได้รับการถ่ายทอดมาจากพ่อและแม่ มีความสามารถทางด้านสติปัญญาและพัฒนาการทางร่างกายเท่ากับเด็กทั่วไป แต่ในการขั้นตอนการแบ่งตัวของเซลล์สืบพันธุ์นั้น ในบางครั้งก็อาจจะมีการแบ่งตัวที่ผิดพลาดเกิดขึ้นได้ เช่น

โครโมโซมเกินในคู่ที่ 13. Patau syndrome มีลักษณะของโรคพันธุกรรมคือ ปากแหว่ง เพดานโหว่ ตาเล็ก หูหนวก ใบหูต่ำ นิ้วมือนิ้วเท้าเกิน หัวใจและไตผิดปกติ สมอพิการ ปัญญาอ่อน ทารกตายหลังจากคลอดไม่กี่เดือน พบประมาณ 1:5,000 ของทารกแรกคลอด

โครโมโซมเกินในคู่ที่ 16. จาก trisomies ทั้งหมด trisomy 16 จะพบได้บ่อยที่สุดโดยเกิดขึ้นประมาณหนึ่งเปอร์เซ็นต์ของการตั้งครรภ์ทั้งหมด และคิดเป็นประมาณ 10 เปอร์เซ็นต์ของการแท้งบุตร

โครโมโซมเกินในคู่ที่ 18. Edwards syndrome Trisomy 18 อาจเป็นภาวะที่ถูกคามถึงชีวิต บางรายเสียชีวิตก่อนคลอดหรือภายในเดือนแรกของชีวิต บุคคลบางคนมีชีวิตรอดจนถึงช่วงวัยรุ่นขึ้นไปด้วยความต้องการทางการแพทย์และพัฒนาการที่หลากหลาย Trisomy 18 มักไม่ได้รับการถ่ายทอดทางพันธุกรรม แต่เกิดขึ้นโดยบังเอิญ บุคคลที่มี trisomy 18 ยังมีความผิดปกติของศีรษะและบริเวณใบหน้า (กะโหลกศีรษะ) เช่นเดียวกับมือและเท้าความผิดปกติของโครงกระดูกที่เป็นไปได้ปัญหาเกี่ยวกับระบบสืบพันธุ์และความบกพร่องของหัวใจที่เกิดขึ้นตั้งแต่แรกเกิด (แต่กำเนิด) ความบกพร่องของหัวใจ แต่กำเนิดและปัญหาทางเดินหายใจที่เกี่ยวข้องอาจนำไปสู่ภาวะแทรกซ้อนที่อาจเป็นอันตรายถึงชีวิตในช่วงวัยทารกหรือวัยเด็ก การรักษาขึ้นอยู่กับอาการเฉพาะที่มีอยู่คำแนะนำจากทีมแพทย์และความชอบของพ่อแม่ / ครอบครัว

โครโมโซมเกินในคู่ที่ 21. ดาวน์ซินโดรม (Down Syndrome) เป็นกลุ่มอาการที่เกิดจากมีโครโมโซมคู่ที่ 21 เกิน ทำให้ผู้ป่วยมีเขavnปัญญาต่ำ พูดซ่า มีปัญหาในการใช้กล้ามเนื้อ และมีลักษณะภายนอกที่สังเกตได้ค่อนข้างชัดเจน อย่างหน้าแบน หัวแบน จมูกแบน ตาเล็กเป็นวงรี คอสั้น ตัวเตี้ยกว่าคนในวัยเดียวกันเมื่อโตขึ้น และอาจมีปัญหาสุขภาพต่าง ๆ ทำให้ผู้ป่วยโรคนี้อายุสั้นกว่าคนปกติ

47 XXY อาการทั่วไปของ 47, XXY Klinefelter syndrome (KS) หรือที่เรียกว่า 47, XXY คือชุดของอาการที่เกิดจากโครโมโซม X สองตัวหรือมากกว่าในเพศชาย คุณสมบัติหลักคือมีบุตรยากและลูกอัมพาตทำงานไม่ดี ขนาดเล็ก บ่อยครั้งที่มียาอาการเล็กน้อยและอาสาสมัครไม่ทราบว่าได้รับผลกระทบ บางครั้งอาการต่างๆจะชัดเจนมากขึ้นและอาจรวมถึงกล้ามเนื้ออ่อนแอลงความสูงมากขึ้นการประสานงานที่ไม่ดีขนตามร่างกายน้อยลงเต้านมโตและไม่ค่อยสนใจเรื่องเพศ บ่อยครั้งที่พบอาการเหล่านี้ในวัยแรกรุ่งเท่านั้น

45, X - Turner syndrome เทอร์เนอร์เป็นโรคทางพันธุกรรมชนิด **Monosomy** โรคเดียวที่สามารถมีชีวิตอยู่ได้ และเป็นโรคที่พบอัตราการแท้งมากที่สุดในกลุ่ม Aneuploidy โดย 20% จะแท้งในไตรมาสแรกของการตั้งครรภ์ อาการ ลักษณะอวัยวะเพศภายนอกเป็นหญิง มีรูปร่างเตี้ย คอเป็นแผง หน้าอกแบนกว้าง เต้านมเล็ก และหัวนมอยู่ห่างกัน อวัยวะเพศเจริญได้ไม่เต็มที่ รังไข่และมดลูกเล็กและเป็นหมัน เป็นต้น

ความผิดปกติของโครโมโซมนั้นมีสาเหตุมาจากหลายปัจจัย หนึ่งในสาเหตุหลักเกิดจากความผิดพลาดในขั้นตอนการแบ่งตัวของเซลล์สืบพันธุ์ ยิ่งสตรีมีอายุมากเท่าไร โอกาสที่จะเกิดความผิดพลาดก็ยิ่งสูงขึ้น ทำให้เสี่ยงที่จะทำให้เกิดเด็กที่ผิดปกติอาจมีความไม่สมบูรณ์ มีความสามารถทางสติปัญญาต่ำกว่าและมีพัฒนาการที่ช้ากว่าเด็กทั่วไป ดังนั้นการตรวจความผิดปกติของโครโมโซมก่อนการฝังตัวของตัวอ่อน จะช่วยในการตัดสินใจต่อการตั้งครรภ์ของกลุ่มสมรสได้ง่ายขึ้น ซึ่งในปัจจุบันนี้มีเทคโนโลยีใหม่ๆเข้ามาช่วยในการตรวจวิเคราะห์เพื่อให้ได้ผลที่รวดเร็วและแม่นยำมากขึ้นอีกด้วย

2.วัตถุประสงค์

1. การให้คำอธิบายเกี่ยวกับความผิดปกติของ โครโมโซมในภาวะผู้ป่วยมีบุตรยาก
2. หลักการในการตรวจคัดกรองหาความผิดปกติทางพันธุกรรมในตัวอ่อนเพื่อลดการถ่ายทอดจากรุ่นสู่รุ่น
3. เพื่อลดปัญหาทารกในครรภ์ผิดปกติซึ่งอาจจะทำไปสู่ภาวะแท้งได้ในอนาคต
4. เพื่อลดอัตราการทำแท้งหรือการยุติการตั้งครรภ์จากตัวอ่อนที่มีความผิดปกติ

3.เป้าหมายของโครงการ

1. เจ้าหน้าที่และบุคลากรสามารถให้ความรู้เกี่ยวกับความผิดปกติของ โครโมโซมได้
2. ผู้รับบริการมีความรู้ความเข้าใจเกี่ยวกับความผิดปกติของ โครโมโซม

4.วิธีการจัดการความรู้

1. ศึกษาจากข้อมูลวิจัยต่างๆที่เกี่ยวข้องกับการความผิดปกติของ โครโมโซมกลุ่มต่างๆ

5.กระบวนการจัดการความรู้ (Share & Learn)

1. มีการอธิบายรายละเอียดเกี่ยวกับความผิดปกติของ โครโมโซมแต่ละคู่ เพื่อให้ความรู้แก่เจ้าหน้าที่ในหน่วยงานศูนย์เทคโนโลยีช่วยการเจริญพันธุ์

6.สรุปความถี่

บุคลากรในหน่วยงานมีความรู้เพิ่มเติมจากการศึกษาข้อมูลวิจัย และข้อบ่งชี้ต่างๆที่เกี่ยวข้องกับ โครโมโซมที่ผิดปกติในผู้ป่วยที่มีภาวะมีบุตรยาก เป็น 100%

สรุปผลการดำเนินโครงการ

จะสรุปผลโครงการภายในเดือน

เกณฑ์การประเมิน

ปฏิบัติ ครบสมบูรณ์ 100%

ไม่ปฏิบัติ ปฏิบัติบางส่วนหรือไม่ปฏิบัติ 60%

เกณฑ์การประเมินผ่าน 100%

7. key success factor (ปัจจัยที่ทำให้ประสบความสำเร็จ)

- 7.1 บุคลากรมีความรู้ความเข้าใจเกี่ยวกับความผิดปกติของ โครโมโซมในที่สามารถเกิดในผู้ป่วยที่มีภาวะมีบุตรยาก

8. สิ่งที่ได้จากการจัดการความรู้

- 8.1 บุคลากรได้รับความรู้จากการศึกษาข้อมูลต่างๆที่เกี่ยวข้องกับความผิดปกติของโครโมโซมที่อาจจะเกิดในผู้ป่วยที่มีภาวะมีบุตรยาก
- 8.2 ผู้รับบริการได้รับความพึงพอใจในการตั้งครรภ์อย่างสมบูรณ์
- 8.3 ไม่เกิดการยุติการตั้งครรภ์ จากภาวะโครโมโซมที่ผิดปกติ

9. ผลจากการดำเนินการทำกิจกรรม KM

- 9.1 บุคลากรสามารถนำข้อมูลที่ได้จากการศึกษาและอธิบายถึงความผิดปกติของโครโมโซมและโอกาสในการยุติการตั้งครรภ์ เนื่องจากโครโมโซมผิดปกติให้กับผู้รับบริการได้อย่างถูกต้องและมีประสิทธิภาพ

10. สรุปผลการนำเทคนิคไปใช้

การกลายพันธุ์ของระดับโครโมโซม สามารถจำแนกได้สองรูปแบบคือ จำนวนของโครโมโซมผิดปกติ เช่น จำนวนเพิ่มขึ้น หรือ ลดลงจากปกติของทั้งโครโมโซม เช่น กลุ่มอาการดาวน์ (trisomy 21) ที่มีโครโมโซมคู่ที่ 21 เพิ่มมา 1 แท่ง หรือ กลุ่มอาการเทอเนอร์ (monosomic X) ที่มีโครโมโซม X ขาดหายไป 1 แท่ง อีกรูปแบบหนึ่งคือ โครงสร้างของโครโมโซมผิดปกติ ได้แก่ การขาดหายไปของชิ้นส่วนโครโมโซม (deletion) การเพิ่มขึ้นของบางชิ้นส่วนในโครโมโซม (duplication) การสลับตำแหน่งของชิ้นส่วนโครโมโซมที่ต่างคู่กัน (translocation) และ การสลับตำแหน่งของชิ้นโครโมโซมแท่งเดียวกัน (inversion) ซึ่งความผิดปกติกลุ่มนี้มีอาการทางคลินิกได้หลากหลาย และมีโรคที่เกี่ยวข้องมากมาย

การกลายพันธุ์ของยีน เป็นลักษณะความผิดปกติที่เกิดจากการกลายพันธุ์บนตำแหน่งของยีนที่จำเพาะ ซึ่งความผิดปกติบางอย่างของร่างกาย เช่น โรคธาลัสซีเมีย ซึ่งเป็นการกลายพันธุ์บนยีนที่ทำหน้าที่สร้างโปรตีนที่เกี่ยวข้องกับการทำงานของเม็ดเลือดแดง เป็นต้น

11. After Action Review (AAR)

ในอนาคตสามารถนำความรู้ที่ได้จากการศึกษาข้อมูลต่างๆนำไปใช้ในการต่อยอดวิจัยได้ และเพื่อเกิดประโยชน์สูงสุดกับผู้รับบริการที่มีปัญหาเกี่ยวกับโครโมโซมได้อย่างมีประสิทธิภาพ

12. ภาพประกอบกิจกรรม



.....
(นายแพทย์ กุศล เตชะพิเชฐวานิช)
หัวหน้าหน่วยงานศูนย์เทคโนโลยีช่วยการเจริญพันธุ์

