

## หัวข้อในการจัดการความรู้ (Knowledge Vision)

### เรื่อง ภาวะโมเซอิก (Mosaicism)

วัน/เดือน/ปี ที่จัดการความรู้ สิงหาคม 2566 – มกราคม 2567

#### ผู้เข้าร่วมกิจกรรม

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

#### 1.หลักการและเหตุผล

ปัจจุบันเทคโนโลยีสำหรับโครโมโซมของตัวอ่อน มีที่ใช้กันแพร่หลายมากขึ้น โดยมีวัตถุประสงค์ที่จะคัดเลือกตัวอ่อนที่มีจำนวนโครโมโซมที่ปกติเพื่อนำมาย้ายฝังกลับ เข้าสู่โพรงมดลูก ในการที่จะเพิ่มอัตราการตั้งครรภ์ ลดอัตราการแท้ง รวมถึงหลีกเลี่ยงการตั้งครรภ์ที่ทารกมีความผิดปกติของโครโมโซม โดยทั่วไปคู่สมรสจะคาดหวังว่าผลการตรวจโครโมโซมของตัวอ่อนจะให้ผลการตรวจว่าตัวอ่อนมีจำนวนโครโมโซมปกติ (euploid) หรือ มีจำนวนโครโมโซมผิดปกติ (aneuploid) เท่านั้น แต่ในความเป็นจริงจะมีตัวอ่อนจำนวนหนึ่งที่มีเซลล์ที่มีความแตกต่างทางจำนวนโครโมโซมอยู่ในตัวอ่อนตัวเดียวกัน ซึ่งตัวอ่อนในกลุ่มนี้จะเรียกว่ามีภาวะ โดยทั่วไปพบว่า 10-20% ของตัวอ่อนที่มีการตรวจโครโมโซมจะมีภาวะ mosaicism

การเกิดภาวะ **mosaicism** นั้น เกิดจากในระหว่างที่มีการแบ่งเซลล์ของตัวอ่อน ในบางครั้งมีบางเซลล์มีการแบ่งตัวที่ผิดปกติไป แทนที่จะมีการแบ่งเซลล์ที่ให้จำนวนโครโมโซมเป็น 23 คู่เหมือนปกติ แต่พบว่าความผิดปกติที่เกิดทำให้บางเซลล์ได้รับโครโมโซมเกินไป ในขณะที่เซลล์อื่นได้รับโครโมโซมที่ขาดไป

ด้วยเหตุนี้ตัวอ่อนดังกล่าวจะประกอบด้วยเซลล์ 2 ชนิดที่มีจำนวนโครโมโซมไม่เท่ากัน ถึงแม้ว่า 10-20% ของตัวอ่อนจะมีภาวะ mosaicism แต่กลับพบว่าทารกที่เกิดมา โดยส่วนมากจะไม่พบความผิดปกติของโครโมโซมแบบ mosaicism เนื่องจากทฤษฎีที่ว่าธรรมชาติจะคัดเลือกโดยให้เซลล์ที่มีจำนวนโครโมโซมปกติ (euploid) เจริญต่อไปและให้เซลล์ที่มีจำนวนโครโมโซมผิดปกติ (aneuploid) หยุดการเจริญเติบโตไป

ทำให้ตัวอ่อนที่ในครั้งหนึ่งมีโครโมโซมเป็น mosaicism สามารถกลายเป็นตัวอ่อน ที่มีโครโมโซมปกติได้ในที่สุด นอกจากนี้ยังมีอีกทฤษฎีที่ว่าธรรมชาติจะให้เซลล์ที่มีจำนวนโครโมโซมผิดปกติ (aneuploid) ไปเจริญเติบโตเป็นส่วนของรก ในขณะที่เซลล์ที่มีจำนวนโครโมโซมปกติ (euploid) จะเติบโตไปเป็นตัวทารก ทำให้ถึงแม้ว่าตัวอ่อนจะมีรกที่มีโครโมโซมที่มีภาวะ mosaicism แต่ตัวทารกเองมีโครโมโซมที่ปกติในหลายครั้งหลังจากที่มีการตรวจโครโมโซมของตัวอ่อนแล้ว พบว่าไม่มีตัวอ่อนที่มีโครโมโซมที่ผิดปกติเลย มีแต่ตัวอ่อนที่มีจำนวนโครโมโซมผิดปกติ (aneuploid) และตัวอ่อนที่มีโครโมโซมมีภาวะ mosaicism เท่านั้น และเราควรจะนำตัวอ่อนที่มีโครโมโซมมีภาวะ mosaicism มาใช้หรือไม่ข้อมูลในอดีตที่เคยพบว่าการตรวจโครโมโซมของตัวอ่อนอาจทำให้โอกาสในการตั้งครรภ์ต่อรอบของการกระตุ้นไข่ลดลง มีสาเหตุส่วนหนึ่งมาจากการที่เราไม่ได้เอาตัวอ่อนที่มีโครโมโซมมีภาวะ mosaicism มาใช้ ทำให้ตัวอ่อนดังกล่าวเสียโอกาสในการตั้งครรภ์ไป ข้อมูลที่ได้จากหลายงานศึกษาวิจัย และข้อมูลจากการเก็บข้อมูลพบว่า การย้ายฝังตัวอ่อนที่มีโครโมโซมมีภาวะ mosaicism นั้นสามารถมีโอกาสดังกล่าวได้สูงถึง 40-50% โดยที่ไม่ได้พบว่ามี ความผิดปกติของทารกมากกว่าการตั้งครรภ์ทั่วไป และในการตรวจโครโมโซมของทารกที่ตั้งครรภ์จากการย้ายฝังตัวอ่อนที่มีโครโมโซมมีภาวะ mosaicism นั้นพบว่าทารกมีโครโมโซมที่ปกติ ถ้าเราลองพิจารณาในอีกมุมหนึ่ง เราจะพบว่าในอดีตก่อนที่เทคโนโลยีสำหรับการตรวจโครโมโซมของตัวอ่อน (PGS, PGT-A) จะมีที่ใช้กันแพร่หลาย ตัวอ่อนทุกตัวที่คุณภาพดีก็ถูกย้ายฝังกลับไปสู่โพรงมดลูกโดยที่ไม่เคยทราบว่ามีภาวะของโครโมโซมเป็นเช่นไร โดยที่การตั้งครรภ์จากการย้ายฝังตัวอ่อนที่ไม่ทราบผลของโครโมโซมไม่ได้พบว่ามีทารกที่มีความผิดปกติของโครโมโซมมากไปกว่าการตั้งครรภ์โดยธรรมชาติ

## 2.วัตถุประสงค์

1. สามารถให้คำอธิบายเกี่ยวกับโครโมโซมที่มีภาวะ mosaicism ได้ในภาวะผู้ป่วยมีบุตรยาก
2. เพื่อคัดเลือกตัวอ่อนที่มีจำนวนโครโมโซมที่ปกติเพื่อนำมาย้ายฝังกลับเข้าสู่โพรงมดลูก ในการที่จะเพิ่มอัตราการตั้งครรภ์ ลดอัตราการแท้ง
3. ผู้รับบริการรับรู้ถึงความเสี่ยงที่เกิดจากการตั้งครรภ์จากตัวอ่อนที่มีโครโมโซมที่มีภาวะ mosaicism

## 3.เป้าหมายของโครงการ

1. เจ้าหน้าที่และบุคลากรสามารถให้ความรู้เกี่ยวกับโครโมโซมที่มีภาวะ mosaicism
2. ผู้รับบริการมีความรู้ความเข้าใจเกี่ยวกับโครโมโซมที่มีภาวะ mosaicism

#### 4.วิธีการจัดการความรู้

- 1.ศึกษาจากข้อมูลวิจัยต่างๆที่เกี่ยวข้องกับการโครโมโซมที่มีภาวะ mosaicism

#### 5.กระบวนการจัดการความรู้ (Share & Learn)

- 1.มีการอธิบายรายละเอียดเกี่ยวกับโครโมโซมที่มีภาวะ mosaicism เพื่อให้ความรู้แก่เจ้าหน้าที่ในหน่วยงาน ศูนย์เทคโนโลยีช่วยการเจริญพันธุ์

#### 6.สรุปความดี

บุคลากรในหน่วยงานมีความรู้เพิ่มเติมจากการศึกษาข้อมูลวิจัย และข้อบ่งชี้ต่างๆที่เกี่ยวข้องกับโครโมโซมที่มีภาวะ mosaicism เป็น 100%

#### สรุปผลการดำเนินโครงการ

จะสรุปผลโครงการภายในเดือน

เกณฑ์การประเมิน

ปฏิบัติ ครบสมบูรณ์ 100%

ไม่ปฏิบัติ ปฏิบัติบางส่วนหรือไม่ปฏิบัติ 60%

เกณฑ์การประเมินผ่าน 100%

#### 7.key success factor (ปัจจัยที่ทำให้ประสบความสำเร็จ)

1. บุคลากรมีความรู้ความเข้าใจเกี่ยวกับโครโมโซมที่มีภาวะ mosaicism ในที่สามารถเกิดในผู้ป่วยที่มีภาวะมีบุตรยาก

#### 8.สิ่งที่ได้จากการจัดการความรู้

8.1 บุคลากรได้รับความรู้จากการศึกษาข้อมูลต่างๆที่เกี่ยวข้องกับโครโมโซมที่มีภาวะ mosaicism ที่อาจจะเกิดในผู้ป่วยที่มีภาวะมีบุตรยาก

8.2 ผู้รับบริการได้รับความพึงพอใจในการตั้งครรภ์อย่างสมบูรณ์

8.3 ผู้รับบริการรับรู้ในความเสี่ยงจากโครโมโซมที่มีภาวะ mosaicism

## 9. ผลจากการดำเนินการทำกิจกรรม KM

แนวทางในการพิจารณาการย้ายฝั่งตัวอ่อนที่มีโครโมโซมมีภาวะ mosaicism นั้นมีข้อเสนอว่า ให้พิจารณาที่จะย้ายฝั่งตัวอ่อนที่มีโครโมโซมมีภาวะ mosaicism ได้ ในกรณีที่ไม่มีตัวอ่อนที่มีโครโมโซมปกติให้เลือกใช้ โดยแนะนำให้ย้ายฝั่งตัวอ่อน mosaic ครั้งละหนึ่งตัวอ่อน เพื่อที่จะหลีกเลี่ยงภาวะตั้งครรภ์แฝด ในกรณีที่มีการตั้งครรภ์ทารกที่มีความผิดปกติของโครโมโซมเกิดขึ้นจะยังสามารถพิจารณายุติการตั้งครรภ์ได้ โดยให้มีการให้คำแนะนำแก่คู่สมรสว่า เมื่อมีการตั้งครรภ์ขึ้นมา ให้มีการเจาะน้ำคร่ำเพื่อตรวจภาวะโครโมโซมของทารกในการที่จะยืนยันถึงภาวะโครโมโซมของทารกที่ตั้งครรภ์ และแนะนำให้หลีกเลี่ยงตัวอ่อนที่มีภาวะ mosaicism ของโครโมโซม 13, 18, 21, X และ Y เพราะความผิดปกติของโครโมโซมดังกล่าวสามารถให้กำเนิดทารกที่มีภาวะ ผิดปกติได้ และหลีกเลี่ยงการใช้ตัวอ่อนที่มีภาวะ mosaicism ของหลายโครโมโซม

## 10. สรุปผลการนำเทคนิคไปใช้

สำหรับคู่สมรสที่มีตัวอ่อนที่มีโครโมโซมมีภาวะ mosaicism ควรปรึกษาแพทย์ถึงข้อมูลในการที่จะย้ายฝั่งตัวอ่อนดังกล่าวว่าเหมาะสมที่จะนำมาย้ายฝั่งหรือไม่ก่อนการตัดสินใจ

## 11. After Action Review (AAR)

ในอนาคตสามารถนำความรู้ที่ได้จากการศึกษาข้อมูลต่างๆนำไปใช้ในการต่อยอดวิจัยได้ และเพื่อเกิดประโยชน์สูงสุดกับผู้รับบริการที่มีปัญหาเกี่ยวกับโครโมโซมได้อย่างมีประสิทธิภาพ

## 12. ภาพประกอบกิจกรรม



.....  
(นายแพทย์ กุศล เตชะพิเชฐวานิช)  
หัวหน้าหน่วยงานศูนย์เทคโนโลยีช่วยการเจริญพันธุ์



