

หัวข้อในการจัดการความรู้ (Knowledge Vision)

เรื่อง Klinefelter Syndrome

วัน/เดือน/ปี ที่จัดการความรู้ กุมภาพันธ์ 2567- กรกฎาคม 2567

ผู้เข้าร่วมกิจกรรม

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

1. หลักการและเหตุผล

ปัจจุบันเทคโนโลยีสำหรับโครโมโซมของตัวอ่อน มีที่ใช้กันแพร่หลายมากขึ้น โดยมีวัตถุประสงค์ที่จะคัดเลือกว่าตัวอ่อนที่มีจำนวนโครโมโซมที่ปกติเพื่อนำมาย้ายฝังกลับ เข้าสู่โพรงมดลูก ในการที่จะเพิ่มอัตราการตั้งครรภ์ ลดอัตราการแท้ง รวมถึงหลีกเลี่ยงการตั้งครรภ์ที่ทารกมีความผิดปกติของโครโมโซม ซึ่งการตรวจทางพันธุกรรม เป็นอย่างเดียวที่สามารถวินิจฉัยกลุ่มอาการไคลน์เฟลเตอร์ได้ ซึ่งการตรวจดังกล่าวเรียกว่า Karyotype คือการเก็บชิ้นเนื้อ หรือตัวอย่างเลือด ส่งห้องปฏิบัติการ เพื่อหาความผิดปกติบนโครโมโซม ว่ามีโครโมโซม X มากกว่าปกติหรือไม่

Klinefelter Syndrome

จะมีภาวะอัมพาตมีขนาดเล็ก เป็นลักษณะเด่นของกลุ่มอาการไคลน์เฟลเตอร์ และจะปรากฏในทุกวัย โดยอาการจะไม่แสดงตลอดช่วงชีวิต แต่จะเกิดขึ้นแตกต่างกันไป ขึ้นอยู่กับแต่ละบุคคลที่เป็นกลุ่มอาการดังกล่าว หรืออาจมีอาการแย่งตลอดเวลา

เด็กชายที่เป็นกลุ่มอาการไคลน์เฟลเตอร์มีแนวโน้มเรียบร้อย, อ่อนไหว และไม่กล้าแสดงออก เมื่อเขาโตขึ้น เขาจะสูงกว่าเด็กชายในวัยเดียวกัน และมีไขมันที่หน้าท้องใหญ่กว่าเพื่อน

คนที่เป็นกลุ่มอาการไคลน์เฟลเตอร์ อาจจะมีพัฒนาการในการพูด, อ่าน และเขียนช้ากว่าคนทั่วไป และเขาอาจมีความบกพร่องในกระบวนการได้ยิน

อาการของคนที่เป็นกลุ่มอาการไคลน์เฟลเตอร์

- ระดับฮอร์โมนเพศชายต่ำ
- ความต้องการทางเพศต่ำ
- มีบุตรยาก
- มีหน้าอกขยายใหญ่ (Gynecomastia)
- มวลกล้ามเนื้อลดลง
- สะโพกผาย
- ขนตามร่างกายลดลง

อาการของ Klinefelter Syndrome

โดยปกติผู้ป่วยที่อยู่ในกลุ่มอาการไคลน์เฟลเตอร์มักจะไม่มีอาการแสดงชัดเจนในช่วงวัยเด็ก ทำให้ผู้ป่วยส่วนใหญ่ตรวจพบหรือได้รับการวินิจฉัยจากแพทย์เมื่อเข้าสู่วัยรุ่นหรือผู้ใหญ่ แต่ผู้ป่วยบางรายอาจมีสัญญาณเตือนแสดงออกมาตามช่วงวัยต่าง ๆ ดังนี้

วัยทารกและวัยหัดเดิน

เด็กจะมีพัฒนาการช้าในการลุก คลาน เดิน พูดช้าหรือเงียบกว่าปกติ กล้ามเนื้ออ่อนแอ และอาจตรวจพบไส้เลื่อนและภาวะอัมพาตไม่เคลื่อนไหวลงอัมพาต

วัยเด็ก

ผู้ป่วยที่เป็นเด็กมักจะมีปัญหาบกพร่องในการเรียนรู้ (Dyslexia) ทั้งในการอ่าน เขียน หรือสะกดคำ โดยเฉพาะวิชาคณิตศาสตร์ มีความบกพร่องด้านการเคลื่อนไหว (Dyspraxia) มีปัญหาในการเข้าสังคม เป็นเด็กขี้อาย ไม่มีความมั่นใจในตนเอง สมาธิสั้น อีกทั้งยังมีปัญหาในการพูดถึงความรู้สึกของตนเอง

วัยรุ่น

อาการที่แสดงออกส่วนใหญ่เป็นการเปลี่ยนแปลงทางร่างกาย รวมถึงมีการเจริญเติบโตเข้าสู่วัยรุ่นช้ากว่าคนในวัยเดียวกัน เช่น แขนและขายาว หน้าอกใหญ่กว่าวัยรุ่นชายทั่วไป สะโพกกว้าง ขนตามส่วนต่าง ๆ ของร่างกายขึ้นช้า อวัยวะเพศและอวัยวะมีขนาดเล็ก เป็นต้น

วัยผู้ใหญ่

ผู้ป่วยส่วนมากที่อยู่ในวัยผู้ใหญ่มักประสบปัญหาการมีบุตรยาก อวัยวะเพศไม่แข็งตัว และแรงขับทางเพศต่ำ

2.วัตถุประสงค์

1. สามารถให้คำอธิบายเกี่ยวกับโครโมโซมที่มีภาวะ Klinefelter Syndrome ที่สามารถเกิดขึ้นได้ในผู้ป่วยที่ได้รับการตรวจโครโมโซม
2. เพื่อคัดเลือกตัวอ่อนที่มีจำนวนโครโมโซมที่ปกติเพื่อนำมาย้ายฝังกลับ เข้าสู่โพรงมดลูก ลดอัตราการทำแท้ง
3. ผู้รับบริการรับรู้ถึงความเสี่ยงที่เกิดจากการตั้งครรภ์จากตัวอ่อนที่มีโครโมโซมที่มีภาวะ Klinefelter Syndrome

3.เป้าหมายของโครงการ

1. เจ้าหน้าที่และบุคลากรสามารถให้ความรู้เกี่ยวกับโครโมโซมที่มีภาวะ Klinefelter Syndrome
2. ผู้รับบริการมีความรู้ความเข้าใจเกี่ยวกับโครโมโซมที่มีภาวะ Klinefelter Syndrome

4.วิธีการจัดการความรู้

1. ศึกษาจากข้อมูลวิจัยต่างๆที่เกี่ยวข้องกับการโครโมโซมที่มีภาวะ Klinefelter Syndrome

5.กระบวนการจัดการความรู้ (Share & Learn)

1. มีการอธิบายรายละเอียดเกี่ยวกับโครโมโซมที่มีภาวะ Klinefelter Syndrome เพื่อให้ความรู้แก่เจ้าหน้าที่ในหน่วยงานศูนย์เทคโนโลยีช่วยการเจริญพันธุ์

6.สรุปความถี่

บุคลากรในหน่วยงานมีความรู้เพิ่มเติมจากการศึกษาข้อมูลวิจัย และข้อบ่งชี้ต่างๆที่เกี่ยวข้องกับโครโมโซมที่มีภาวะ Klinefelter Syndrome เป็น 100%

สรุปผลการดำเนินโครงการ

จะสรุปผลโครงการภายในเดือน

เกณฑ์การประเมิน

ปฏิบัติ ครบสมบูรณ์ 100%

ไม่ปฏิบัติ ปฏิบัติบางส่วนหรือไม่ปฏิบัติ 60%

เกณฑ์การประเมินผ่าน 100%

7. key success factor (ปัจจัยที่ทำให้ประสบความสำเร็จ)

1. บุคลากรมีความรู้ความเข้าใจเกี่ยวกับโครโมโซมที่มีภาวะ Klinefelter Syndrome ในที่สามารถเกิดขึ้นได้ในผู้ป่วยที่มีภาวะมีบุตรยาก

8. สิ่งที่ได้จากการจัดการความรู้

8.1 บุคลากรได้รับความรู้จากการศึกษาข้อมูลต่างๆที่เกี่ยวข้องกับโครโมโซมที่มีภาวะ Klinefelter Syndrome ที่อาจจะเกิดในผู้ป่วยที่มีภาวะมีบุตรยาก

8.2 ผู้รับบริการได้รับความพึงพอใจในการตั้งครรภ์อย่างสมบูรณ์

8.3 ผู้รับบริการรับรู้ในความเสี่ยงที่เกิดจากโครโมโซมที่มีภาวะ Klinefelter Syndrome

9. ผลจากการดำเนินการทำกิจกรรม KM

กลุ่มอาการไคลน์เฟลเตอร์ไม่สามารถป้องกันได้ เนื่องจากเป็นโรคที่เกิดจากความผิดปกติด้านพันธุกรรม แต่หากมารดาตั้งครรภ์หลังอายุ 35 ปีขึ้นไป ควรปรึกษาแพทย์ก่อนการตั้งครรภ์เพื่อวางแผนการมีบุตรและประเมินความเสี่ยงที่อาจเกิดขึ้นได้ และในกรณีที่บุตรหลานมีอาการผิดปกติบางอย่างที่คล้ายกับอาการของกลุ่มอาการไคลน์เฟลเตอร์ก็ควรพาไปพบแพทย์เพื่อตรวจวินิจฉัย เพราะหากเด็กได้รับการรักษาอย่างทันท่วงทีจะทำให้เด็กมีพัฒนาการที่สมบูรณ์แข็งแรงและลดภาวะแทรกซ้อนต่าง ๆ ได้

ในกรณีที่มีการตั้งครรภ์ทารกที่มีความผิดปกติของโครโมโซมเกิดขึ้นจะสามารถพิจารณายุติการตั้งครรภ์ได้ โดยให้มีการให้คำแนะนำแก่คู่สมรสว่า เมื่อมีการตั้งครรภ์ขึ้นมา ให้มีการเจาะน้ำคร่ำเพื่อตรวจภาวะโครโมโซมของทารกในการที่จะยืนยันถึงภาวะโครโมโซมของทารกที่ตั้งครรภ์ และแนะนำให้หลีกเลี่ยงตัวอ่อนที่มีภาวะ mosaicism เพราะความผิดปกติของโครโมโซมดังกล่าวสามารถให้กำเนิดทารกที่มีภาวะผิดปกติได้

10. สรุปผลการนำเทคนิคไปใช้

แนะนำให้มีการตรวจโครโมโซมสำหรับคู่สมรสที่มีตัวอ่อนและพิจารณาวางแผนการย้ายตัวอ่อน และปรึกษาแพทย์ถึงข้อมูลของตัวอ่อนในการที่จะย้ายฝังตัวอ่อนดังกล่าว

11. After Action Review (AAR)

ในอนาคตสามารถนำความรู้ที่ได้จากการศึกษาข้อมูลต่างๆนำไปใช้ในการต่อยอดวิจัยได้ และเพื่อเกิดประโยชน์สูงสุดกับผู้รับบริการที่มีปัญหาเกี่ยวกับโครโมโซมได้อย่างมีประสิทธิภาพ

12. ภาพประกอบกิจกรรม



.....

(นายแพทย์ กุศล เตชะพิเชฐวานิช)

หัวหน้าหน่วยงานศูนย์เทคโนโลยีช่วยการเจริญพันธุ์

