



หลักสูตรฝึกอบรมแพทย์ประจำบ้านต่อยอด
เพื่อประกาศนียบัตรแสดงความรู้ความชำนาญ
ในการประกอบวิชาชีพเวชกรรม

อนุสาขากุมารเวชศาสตร์โรคพันธุกรรม

ภาควิชากุมารเวชศาสตร์

คณะแพทยศาสตร์ศิริราชพยาบาล มหาวิทยาลัยมหิดล

หลักสูตรฝึกอบรมแพทย์ประจำบ้านต่อยอด
เพื่อประกาศนียบัตรแสดงความรู้ความชำนาญในการประกอบวิชาชีพเวชกรรม
อนุสาขากุมารเวชศาสตร์โรคพันธุกรรมพ.ศ. 2561
ภาควิชากุมารเวชศาสตร์ คณะแพทยศาสตร์ศิริราชพยาบาล มหาวิทยาลัยมหิดล

1. ชื่อหลักสูตร

(ภาษาไทย) หลักสูตรการฝึกอบรมแพทย์ประจำบ้านต่อยอดเพื่อประกาศนียบัตรแสดงความรู้ความชำนาญในการประกอบวิชาชีพเวชกรรม อนุสาขากุมารเวชศาสตร์โรคพันธุกรรม

(ภาษาอังกฤษ) Clinical Fellowship Training in Pediatric Medical Genetics

2. ชื่อวุฒิบัตร

ชื่อเต็ม

(ภาษาไทย) ประกาศนียบัตรแสดงความรู้ความชำนาญ ในการประกอบวิชาชีพเวชกรรม อนุสาขากุมารเวชศาสตร์โรคพันธุกรรม

(ภาษาอังกฤษ) Certificate of the Thai Subspecialty Board of Pediatric Medical Genetics

ชื่อย่อ

(ภาษาไทย) วว.อนุสาขากุมารเวชศาสตร์โรคพันธุกรรม

(ภาษาอังกฤษ) Cer., Thai Subspecialty of Pediatric Medical Genetics

3. หน่วยงานที่รับผิดชอบ

- สาขาวิชาเวชพันธุศาสตร์ภาควิชากุมารเวชศาสตร์คณะแพทยศาสตร์ศิริราชพยาบาล มหาวิทยาลัยมหิดล
- ราชวิทยาลัยกุมารแพทย์แห่งประเทศไทย

4. หลักการและเหตุผลในการขอเปิดหลักสูตร

องค์ความรู้ของพันธุศาสตร์พื้นฐาน (basic genetics) ได้ก้าวหน้าขึ้นอย่างรวดเร็ว โดยองค์ความรู้เหล่านี้ไม่ได้จำกัดอยู่เฉพาะในวงการวิจัยหรือวิชาการเท่านั้น แต่ได้เข้ามามีบทบาทกับการแพทย์มากขึ้นเรื่อยๆ เกิดเป็นศาสตร์ใหม่เรียกว่า เวชพันธุศาสตร์ (medical genetics)

เวชพันธุศาสตร์ เป็นวิชาทางการแพทย์เพื่อการวินิจฉัย การรักษา และการป้องกันโรคพันธุกรรมและความพิการแต่กำเนิด รวมไปถึงการให้คำแนะนำทางพันธุศาสตร์ (genetic counseling) แก่ผู้ป่วยและครอบครัวความรู้ปัจจุบันเกี่ยวกับตำแหน่งและหน้าที่ของยีน มนุษย์และเทคโนโลยีการวิเคราะห์ดีเอ็นเอและยีน รวมถึงการตรวจทางชีวเคมีและการตรวจทางเซลล์พันธุศาสตร์ที่รุดหน้าไปอย่างรวดเร็ว ทำให้ทราบว่าปัจจัยพันธุกรรมเป็นสาเหตุของโรคจำนวนมากในมนุษย์

แพทย์ผู้เชี่ยวชาญทางเวชพันธุศาสตร์ยังมักต้องทำงานร่วมกับกุมารแพทย์อนุสาขาอื่นๆ รวมถึงแพทย์สาขาอื่นๆ ในการดูแลผู้ป่วย เช่น ศัลยแพทย์ จักษุแพทย์ ศัลยศาสตร์ออร์โธปิดิกส์ เนื่องจากโรคพันธุกรรมสามารถแสดงอาการได้หลากหลายเกือบทุกระบบของร่างกาย นอกจากนี้แพทย์ผู้เชี่ยวชาญทางเวชพันธุศาสตร์ยังต้องทำงานร่วมกับสหสาขาวิชาชีพ เช่น นักวิทยาศาสตร์ที่ทำงานในห้องปฏิบัติการต่างๆ พยาบาลนักกายภาพบำบัด ทันตแพทย์ จึงต้องมีทักษะที่ดีในการทำงานร่วมกับผู้อื่น

โรคพันธุกรรมมีเป็นจำนวนมากกว่า 6,000-8,000 โรค บางโรคพบบ่อย ในขณะที่โรคอีกจำนวนมากเป็นโรคหายาก (rare disease) ซึ่งแม้ว่าโรคหายากแต่ละโรคจะมีอุบัติการณ์ต่ำกว่า 1 ใน 2,500 แต่ด้วยจำนวนโรคที่หลากหลายพบว่าประมาณ 6-8% ของประชากรป่วยด้วยโรคหายากรโรคใดโรคหนึ่ง และผู้ป่วยเหล่านี้ ได้รับประโยชน์อย่างยิ่งจากการได้รับการวินิจฉัยและการรักษาที่ถูกต้อง แต่เนิ่นๆ (ข้อมูลจากยุโรป Reference: <http://www.orpha.net>) แม้จะไม่มีการศึกษาอุบัติการณ์ที่ชัดเจนในประเทศไทย แต่จากการทำงานและประสบการณ์ของผู้เชี่ยวชาญพบว่าผู้ป่วยโรคหายากในประเทศไทยจำนวนไม่น้อยและจำเป็นที่จะต้องเผยแพร่ให้แพทย์ได้รู้จัก อีกทั้งพัฒนาบุคลากรด้านนี้เพื่อให้การวินิจฉัยดูแลรักษาผู้ป่วย

ในปัจจุบันการวินิจฉัยและรักษาโรคพันธุกรรมมีความก้าวหน้าไปมากอย่างรวดเร็ว เช่น chromosome microarray, mutation analysis, biochemical testing, prenatal and neonatal screening, personalized medicine, pharmacogenetics/pharmacogenomicsการรักษาด้วยยาและยาเอนไซม์ นมพิเศษในโรคพันธุกรรมเมตาบอลิก การปลูกถ่ายอวัยวะและสเต็มเซลล์นอกจากนี้ความรู้ด้านพันธุศาสตร์ยังมีบทบาทเข้าไปผสมผสานในเวชปฏิบัติสาขาต่างๆ (genetic/genomic medicine) เป็นอย่างมาก และในหลายกรณีมีความซับซ้อนเกินกว่าที่แพทย์ทั่วไปจะเข้าใจและแปลผลได้อย่างถูกต้อง จำเป็นต้องมีผู้เชี่ยวชาญด้านพันธุศาสตร์ที่เข้าใจลึกซึ้งร่วมในการวินิจฉัยและดูแลรักษาด้วย

พบว่าโรคพันธุกรรมจำนวนมากไม่ถูกรายงานอยู่ใน ICD-10 หรือถูกรายงานอยู่อย่างไม่เหมาะสม จึงทำให้ไม่ถูกรายงานหรือลงทะเบียนจนถูกเข้าใจผิดว่าไม่มีผู้ป่วยโรคดังกล่าว กลุ่มแพทย์ผู้เชี่ยวชาญทั่วโลกได้ยื่นเสนอต่อองค์การอนามัยโลก และในปี ค.ศ. 2014 ICD-11 ได้มีการบรรจุรายการความพิการแต่กำเนิด โรคพันธุกรรมและโรคหายากอย่างเป็นระบบขึ้น (Reference: <http://www.who.int>)

ราชวิทยาลัยกุมารแพทย์แห่งประเทศไทยได้เล็งเห็นความสำคัญของเวชพันธุศาสตร์ และเพื่อให้มีหลักสูตรการฝึกอบรมกุมารแพทย์ผู้เชี่ยวชาญทางเวชพันธุศาสตร์ที่ทันสมัยและเหมาะสมกับบริบทของประเทศไทย จึงได้พัฒนาหลักสูตรนี้ขึ้นตั้งแต่ปี พ.ศ.2558 ทั้งนี้เพื่อให้เด็กไทยและครอบครัวมีโอกาสได้ประโยชน์จากองค์ความรู้ด้านนี้อย่างเต็มที่

5. กำหนดการเปิดฝึกอบรม

เปิดการฝึกอบรมตั้งแต่วันที่ 1 กรกฎาคม พ.ศ.2561 เป็นต้นไป สาขาวิชาเวชพันธุศาสตร์ ภาควิชากุมารเวชศาสตร์ คณะแพทยศาสตร์ศิริราชพยาบาล มหาวิทยาลัยมหิดล

6. คณาจารย์

6.1 ประธานโครงการฝึกอบรม

ตำแหน่งทางวิชาการ	ชื่อ-สกุล	คุณวุฒิ (ระบุสาขา/ปีที่ได้รับ)	สังกัด	เบอร์โทร	E-mail
ผู้ช่วยศาสตราจารย์	แพทย์หญิงอัจฉรา เสถียรกิจการชัย	- พ.บ. (2539) - วว. กุมารเวชศาสตร์ (2543) - Diplomate, American Board of Medical Genetics (Clinical Genetics and Clinical Molecular Genetics) (2552)	ภาควิชากุมารเวชศาสตร์	02-419-5978	geneticsped@gmail.com

6.2 อาจารย์ผู้รับผิดชอบการฝึกอบรม (เรียงตามตำแหน่งวิชาการ และตามตัวอักษร)

ตำแหน่งทางวิชาการ	ชื่อ-สกุล	คุณวุฒิ (ระบุสาขา/ปีที่ได้รับ)	สังกัด	เบอร์โทร	E-mail
รองศาสตราจารย์	นายแพทย์นิธิวัชร วัฒนวิจารณ์	- พ.บ. (2542) - วว. กุมารเวชศาสตร์(2546) - Diplomate, American Board of Medical Genetics (Clinical Genetics) (2550) - Certificate of Biochemical Genetics (2550)	ภาควิชากุมารเวชศาสตร์	02-419-5978	nithiwat_v@hotmail.com

6.3 อาจารย์ผู้ฝึกอบรม (เรียงตามตำแหน่งวิชาการ และตามตัวอักษร)

ก. อาจารย์ผู้ฝึกอบรมเต็มเวลา

ตำแหน่งทางวิชาการ	ชื่อ-สกุล	คุณวุฒิ (ระบุสาขา/ปีที่ได้รับ)	สังกัด	เบอร์โทร	E-mail
รองศาสตราจารย์	นายแพทย์นิธิวัชร วัฒนวิจารณ์	- พ.บ. (2542) - วว. กุมารเวชศาสตร์ (2546) - Diplomate, American Board of Medical Genetics (Clinical Genetics) (2550) - Certificate of Biochemical Genetics (2550)	ภาควิชากุมารเวชศาสตร์	02-419-5978	nithiwat_v@hotmail.com
ผู้ช่วยศาสตราจารย์	แพทย์หญิงอัจฉรา เสถียรภิกขการชัย	- พ.บ. (2539) - วว. กุมารเวชศาสตร์ (2543) - Diplomate, American Board of Medical Genetics (Clinical Genetics and Clinical Molecular Genetics) (2552)	ภาควิชากุมารเวชศาสตร์	02-419-5978	geneticsped@gmail.com

ข. อาจารย์ผู้ฝึกอบรมไม่เต็มเวลา

ตำแหน่งทางวิชาการ	ชื่อ - สกุล	คุณวุฒิ	สังกัด	เบอร์โทร	E-mail
ศาสตราจารย์เกียรติคุณ	แพทย์หญิง พรสวรรค์ วสันต์	- พ.บ. (2514) - อว. (กุมารเวชศาสตร์) - Diplomate , American Board of Pediatrics - Certificate in Pediatrics & Medical Genetics (Johns Hopkins University , USA)	ภาควิชากุมารเวชศาสตร์	02-419-8414	pornswan.was@mahidol.ac.th
รองศาสตราจารย์	นายแพทย์มานพ พิทักษ์ภากร	- พ.บ. (2538) - American Board of Internal Medicine (2546) - Diplomate, American Board of Medical Genetics (Clinical Genetics) (2548) - Diplomate, American Board of Medical Genetics (Clinical Molecular Genetics) (2550)	ภาควิชาอายุรศาสตร์	02-419-2727	manop.pit@mahidol.ac.th
อาจารย์	นายแพทย์ชนินทร์ ลิ้มวงศ์	- พ.บ. (2534) - อ.ว. (อายุรศาสตร์)	ภาควิชาอายุรศาสตร์	02-418-3565	chaninlimwongse@gmail.com

		- อ.ว. (พยาธิวิทยา) - Diplomate, American Board of Internal Medicine - Diplomate, American Board of Medical Genetics			
--	--	--	--	--	--

7. จำนวนผู้เข้ารับการฝึกอบรม

ปีการศึกษา	2561	2562	2563
ศักราการฝึกอบรม ปีละ / ชั้นละ	1	1	1
อาจารย์ผู้ให้การฝึกอบรม	2	2	2
จำนวนผู้ป่วนอก	1,400	1,450	1,500
จำนวนผู้ป่วนใน	300	300	300

8. คุณสมบัติของผู้เข้ารับการฝึกอบรม

8.1 ผู้สมัครเข้ารับการฝึกอบรม

ผู้สมัครเข้ารับการฝึกอบรมจะต้องเป็นผู้ที่ได้รับ ใบอนุญาตประกอบวิชาชีพเวชกรรมแล้ว และต้องมีคุณสมบัติอย่างใดอย่างหนึ่งต่อไปนี้

8.1.1 เป็นผู้ได้รับหนังสืออนุมัติหรือวุฒิบัตรฯ ในสาขากุมารเวชศาสตร์ทั่วไปแล้ว

8.1.2 เป็นผู้ที่มีสิทธิสอบเพื่อหนังสืออนุมัติหรือวุฒิบัตรฯ สาขากุมารเวชศาสตร์ทั่วไปในปีการศึกษานั้น

8.2 ผู้เข้ารับการฝึกอบรม ต้องเป็นผู้ได้รับหนังสืออนุมัติหรือวุฒิบัตรฯ ในสาขากุมารเวชศาสตร์ทั่วไปแล้ว

9. จำนวนปีของการฝึกอบรม

หลักสูตรการฝึกอบรมมีระยะเวลา 2 ปี

10. วัตถุประสงค์ของการฝึกอบรม

เพื่อให้แพทย์ที่ผ่านการฝึกอบรมหลักสูตรฝึกอบรมแพทย์ประจำบ้านต่อยอดเพื่อประกาศนียบัตรแสดงความรู้ความชำนาญในการประกอบวิชาชีพเวชกรรมอนุสาขากุมารเวชศาสตร์โรคพันธุกรรม มีความรู้ความชำนาญในการประกอบวิชาชีพเวชกรรมสาขากุมารเวชศาสตร์ โรคพันธุกรรมเป็นอย่างดีและมีประสิทธิภาพ โดยมีความรู้ความสามารถดังนี้

- 10.1 มีเจตมียเจตคติเกี่ยวกับการดูแลรักษาผู้ป่วยและครอบครัวโรคพันธุกรรม ความพิการแต่กำเนิดและระดับสติปัญญาบกพร่องที่ถูกต้อง
- 10.2 ให้การวินิจฉัย หรือเลือกวิธีการตรวจทางห้องปฏิบัติการเพื่อสนับสนุนการวินิจฉัยโรคพันธุกรรม ความพิการแต่กำเนิด และระดับสติปัญญาบกพร่อง
- 10.3 ให้การรักษาและฟื้นฟูผู้ป่วยโรคพันธุกรรม ความพิการแต่กำเนิด และระดับสติปัญญาบกพร่อง ตลอดจนป้องกันภาวะแทรกซ้อนหรืออาการแสดงที่อาจเกิดขึ้นได้อย่างถูกต้อง
- 10.4 อธิบายพยาธิกำเนิดของอาการและอาการแสดงของโรคพันธุกรรม ความพิการแต่กำเนิด และระดับสติปัญญาบกพร่อง
- 10.5 คำนวณโอกาสการเกิดซ้ำและให้คำปรึกษาแนะนำทางพันธุศาสตร์แก่ครอบครัวที่มีสมาชิกเป็นโรคพันธุกรรม ความพิการแต่กำเนิด หรือระดับสติปัญญาบกพร่องได้
- 10.6 สามารถบอกหลักการ ข้อบ่งชี้ และเทคนิคในการตรวจโครโมโซม/เซลล์พันธุศาสตร์
- 10.7 สามารถบอกหลักการ ข้อบ่งชี้ และเทคนิคในการตรวจทางพันธุศาสตร์ระดับโมเลกุล
- 10.8 สามารถบอกหลักการ ข้อบ่งชี้ และเทคนิคในการตรวจวินิจฉัยโรคพันธุกรรมเมแทบอลิก
- 10.9 สามารถบอกหลักการ ข้อบ่งชี้ และเทคนิคในการตรวจวินิจฉัยก่อนคลอด
- 10.10 สามารถบอกหลักการ ข้อบ่งชี้ และเทคนิคในการตรวจคัดกรองทารกแรกเกิด
- 10.11 สามารถทำการวิจัยหรือร่วมทำในการทำวิจัยร่วมกับแพทย์สาขาอื่น ๆ หรือนักวิทยาศาสตร์สาขาวิชาใกล้เคียงได้
- 10.12 สามารถถ่ายทอดความรู้โดยการนำเสนอประวัติผู้ป่วย บรรยาย และอภิปรายปัญหาอย่างมีประสิทธิภาพ และเขียนบทความรายงานผู้ป่วยในเชิงวิชาการได้เป็นอย่างดี
- 10.13 ให้คำปรึกษาและคำแนะนำเกี่ยวกับพยาธิกำเนิด สาเหตุของโรค อาการและอาการแสดงเหตุผลที่ต้องตรวจเพิ่มเติมทางห้องปฏิบัติการ หลักการดูแลรักษา การพยากรณ์โรค แก่แพทย์ นักศึกษาแพทย์ พยาบาล บุคลากรทางสาธารณสุขและประชาชน ได้เป็นอย่างดี

10.14 สามารถประสานงานกับผู้อื่นทางด้านวิชาการ และบริหารอย่างมีประสิทธิภาพ

10.15 ปฏิบัติตามกฎระเบียบวิชาชีพเวชกรรม มีคุณธรรม จริยธรรม และเจตคติที่ดี แสดงมารยาทอันดีต่อผู้ป่วยและ

ญาติผู้ป่วย อีกทั้งมีความสัมพันธ์ภาพอันดีต่อผู้ร่วมงาน และเพื่อนร่วมวิชาชีพ มีความกระตือรือร้นศึกษาหา

ความรู้เพิ่มเติมตลอดเวลาได้ด้วยตนเอง และจากการปฏิบัติงาน

11. เนื้อหาสังเขปของการฝึกอบรม

ผู้เข้ารับการฝึกอบรมจะต้องมีความรู้ความสามารถตามเนื้อหาต่อไปนี้

11.1 Basic Medical Science

ผู้เข้าฝึกอบรมมีความรู้พื้นฐาน (Basic science) และสามารถนำไปประยุกต์กับปัญหาทางคลินิกดังต่อไปนี้

- Human genome: gene structure and functions
- Gene, chromosome, mutation, and polymorphisms
- Tools of human molecular genetics
- Principles of clinical cytogenetics: chromosomal abnormalities, parents-of-origin effects, tools in cytogenetic analysis, cytogenetic analysis in cancer
- Patterns of single gene inheritance: autosomal and x-linked, pseudoautosomal inheritance, mosaicism, imprinting in pedigree, unstable repeat expansion
- Mitochondrial genes: structure and functions, inheritance, its role in aging and degenerative disease
- Multifactorial inheritance and complex diseases: liability threshold theory
- Medical genetics terminology
- Human gene mapping and disease gene identification: linkage analysis, gene mapping and gene identification, mapping of complex trait
- Population genetics: Hardy-Weinberg Equilibrium (HWE), factors disturbing HWE, ethnic difference in the frequency of various genetic disorders
- Cancer genetics: genetic basis of cancer, oncogenes, tumor suppressor genes, applying genomics to individualized cancer therapy

- Personalized medicine: family history as personalized medicine, genetic screening in population, screening for genetic susceptibility to disease, pharmacogenomics and pharmacogenetics and its use in medical practice, role of ethnicity and race in personalized medicine
- Neonatal screening
- Genetic counseling and risk assessment: principles and process of genetic counseling, determining recurrence risk (using pedigree analysis, molecular test result, and linkage data), Bayesian calculation, empirical recurrence risk
- Ethical issues in medical genetics: ethical dilemma, eugenic and dysgenic effects
- Principles of forensic genetics
- Pedigree analysis

11.2 Normal Condition and General Principle Care

11.3 Health and Health maintenance

- Economic and social impact of congenital malformation/genetic disorders
- Epidemiology of congenital malformation/genetic disorders
- Prevention of
 - common birth defects (e.g. cleft lip/palate, neural tube defect, Down syndrome)
 - recurrence of genetic disease in the family
- Counseling
- Rehabilitation
- Benefits and resources of disease-specific support groups

11.4 Clinical Sciences

ผู้อบรมมีความรู้เกี่ยวกับโรคพันธุกรรมและความพิการแต่กำเนิดในเด็กในหัวข้อต่างๆ ดังต่อไปนี้

- General aspects (etiology, pathogenesis, pathophysiology, psycho-social-cultural, natural history, clinical course, complications)
- Perform dysmorphology examination
- Principles of diagnosis and differential diagnosis
- Interpretation of history and physical findings

- Choosing investigation and interpretation of laboratory results, including cytogenetic, biochemical, and molecular genetic testing
- Principle of prenatal diagnosis, newborn screening, pre-symptomatic testing, predictive testing & pharmacogenetic testing
- Principles of genetic counseling.
- Principles of disease screening: population-based, neonatal, high risk group
- Principles of managements of genetic disorders / congenital malformations

รายละเอียด ดังนี้

- 1) Genetic basis of infertility: genetic causes of female and male infertility, fetal loss
- 2) Dysmorphic child: dysmorphology examination and clinical approach
- 3) Clinical teratology: infections, therapeutic agents, maternal disease causing fetal abnormalities
- 4) Abnormal mental and behavioral disorders & cognitive impairment: genetics of personality, Fragile X syndrome and other X-linked mental retardation, autism spectrum disorders
- 5) Common autosomal trisomy: trisomy 13, 18, 21
- 6) Sex chromosomal abnormalities: Turner, Klinefelter, Poly Y
- 7) Deletion and structural abnormalities of autosomes including contiguous gene syndrome: clinical phenotypes, managements, genetic counseling
- 8) Skeletal disorders: common skeletal dysplasia (osteogenesis imperfecta, achondroplasia), disorders with increased bone density, dysostoses, arthrogyrosis
- 9) Craniosynostosis syndrome
- 10) Connective tissue disorders (e.g. Marfan syndrome, Ehlers-Danlos syndrome)
- 11) Abnormal body size and proportion (syndrome of growth retardation, overgrowth syndrome)
- 12) Hereditary cancer syndromes
- 13) Primary immune deficiencies
- 14) Neurogenetics disorder (spinal muscular atrophy, Huntington disease, muscular dystrophies, hereditary motor and sensory neuropathy, hereditary ataxias, periodic paralysis)

- 15) Neurocutaneous syndrome (neurofibromatosis, tuberous sclerosis complex)
- 16) Hemoglobinopathies, Thalassemia and Glucose 6-phosphate dehydrogenase deficiency
- 17) Hereditary bleeding and thrombotic disorder
- 18) Ophthalmic genetics: retinoblastoma and *RB1* gene cancer syndrome, genetic optic atrophy, congenital blindness
- 19) Hereditary hearing loss
- 20) Common birth defects: cleft lip and palate, congenital heart disease, neural tube defects
- 21) Inborn errors of metabolism (IEM)
 - Aminoacidopathies
 - Organic acidemia
 - Urea cycle enzyme defects
 - Lysosomal storage disorders including mucopolysaccharidoses
 - Energy production defects: defects of beta-oxidation carnitine transport defects, defect of respiratory chain enzymes and other mitochondrial disorders
 - Glycogen storage disease
 - Peroxisomal disorders
 - Inherited porphyria
 - Disorders of copper metabolism and transport
 - Disorders of carbohydrate metabolism: galactosemia, glycogen storage diseases
 - Disorder of lipoprotein and lipid metabolism
 - Disorder of carbohydrate-deficient glycoprotein
- 22) Perinatal genetics: congenital anomalies, perinatal screening (biochemical, ultrasonography, etc.), indication and methods of prenatal diagnosis, prenatal management of genetic disorders, genetic counseling for prenatal diagnosis
- 23) Treatment of genetic diseases: treatment strategies, current and future promising treatments, molecular treatment

11.5 Technical skill

สามารถทำหัตถการ/ปฏิบัติได้ด้วยตนเอง และ/หรือ แปลผลการตรวจทางห้องปฏิบัติการ ดังต่อไปนี้

- Family history taking and pedigree construction
- Pedigree analysis and indicate pattern of genetic inheritance
- Risk estimation
- Cytogenetic, biochemical, molecular test result
- Web-based genetic database: เช่น OMIM, GeneReviews, GeneTests, ORPHANET, GENBANK

11.6 การวิจัย

วัตถุประสงค์เพื่อให้ผู้เข้าฝึกอบรมสามารถทำการวิจัย และให้ผลการวิจัยที่ได้มาตรฐาน มีจริยธรรมและคุณธรรมในการ ทำวิจัย

11.7 เจตคติ (attitude)

1. ตระหนักว่าปัจจัยพันธุกรรมมีบทบาทในการก่อโรคทางกุมารเวชศาสตร์จำนวนมาก
2. ตระหนักว่าโรคพันธุกรรมจำนวนมากสามารถป้องกันได้ และพยายามหาทางช่วยเหลือผู้ที่มียืนกลายพันธุ์และเสี่ยงต่อการเป็นโรคพันธุกรรมหรือการถ่ายทอดโรค ให้สามารถหลีกเลี่ยงผลเสียจากยีนดังกล่าว
3. ตระหนักว่าข้อมูลทางพันธุศาสตร์ (genetic information) อาจมีผลกระทบต่อจิตใจภาพลักษณ์ของตนเอง (self image), ความสัมพันธ์ในครอบครัวและสถานภาพทางสังคม
4. ตระหนักถึงความสำคัญของการเก็บรักษาข้อมูลทางพันธุศาสตร์ไว้เป็นความลับ (confidentiality)
5. ทราบข้อจำกัดของตนเอง และพิจารณาส่งต่อผู้ป่วยไปยังผู้เชี่ยวชาญได้อย่างเหมาะสม

12. วิธีการฝึกอบรม

12.1 การจัดประสบการณ์การเรียนรู้

มุ่งเน้นให้แพทย์ประจำบ้านต่อยอดมีประสบการณ์ในการดูแลผู้ป่วยโรคพันธุกรรมอย่างครอบคลุม และเสริมสร้างการค้นคว้าหาข้อมูลได้ด้วยตนเอง และพัฒนาความรู้ของตนเองอย่างสม่ำเสมอ เน้นการคิดวิเคราะห์อย่างเป็นระบบ การคิดอย่างองค์รวมและการตระหนักถึงประสิทธิภาพในการส่งตรวจทางห้องปฏิบัติการ เพื่อให้ผู้ป่วยได้รับการวินิจฉัยที่ถูกต้อง เข้าถึงการรักษาอย่างทันที่ และครอบครัวได้รับคำแนะนำทางพันธุศาสตร์เพื่อป้องกันโรคเกิดซ้ำในครอบครัว

12.2 ระยะเวลา ลักษณะและระดับการฝึกอบรม

ระยะเวลาฝึกอบรมรวม 24 เดือน โดยแบ่งระยะเวลาในการปฏิบัติงานระหว่างฝึกอบรมโดยสรุป ดังตารางที่ 1 และ ตารางที่ 2 แพทย์ประจำบ้านต่อยอดฯ สามารถลาพักผ่อนรวมกับลาทุกประเภทได้ไม่เกิน 2 สัปดาห์/ปี หรือไม่เกิน 4 สัปดาห์ตลอดการฝึกอบรม หากเกินกว่านั้นจะต้องขยายเวลาการฝึกอบรมให้รวมทั้งสิ้นไม่ต่ำกว่า 100 สัปดาห์ จึงจะมีสิทธิ์ได้รับการประเมินเพื่อส่งสอบรับวุฒิบัตรฯ

ตารางที่ 1 สรุปการแบ่งระยะเวลาในแต่ละกิจกรรมระหว่างฝึกอบรม

สรุปกิจกรรมระหว่างฝึกอบรม	จำนวนเดือน
Lab Rotation	3
Ward Rotation	15
Prenatal/OB rotation	1
Adult/Cancer Genetics Rotation	1
Elective Rotation	2
Research Rotation	2
รวมทั้งสิ้น	24

ตารางที่ 2 ตารางการปฏิบัติงานในช่วงระยะเวลาฝึกอบรม 2 ปี ของแพทย์ประจำบ้านต่อยอดฯ

เดือนที่ ชั้นปีที่	1	2	3	4	5	6	7	8	9	10	11	12
1	C/C	C/C	C/C	C/C	Cyto Lab	C/C	Mol Lab	C/C	C/C	C/C	BC Lab	C/C
2	Prenatal/OB	C/C	Elective	C/C	Elective	C/C	C/C	C/C	C/C	Adult/Cancer	Research	Research

หมายเหตุ

- C/C (Consultation/Clinic) รับผิดชอบผู้ป่วยใน และออกตรวจผู้ป่วยนอกในคลินิกพันธุกรรม คลินิกกระดูกพันธุกรรม คลินิกกลุ่มอาการดาวน์ คลินิกความพิการแต่กำเนิด สัปดาห์ละ 1-2 ครั้ง
- Cyto Lab ห้องปฏิบัติการโครโมโซมวินิจฉัยมะเร็งเม็ดเลือดขาวและโครโมโซมวินิจฉัยก่อนคลอด สถานส่งเสริมการวิจัย คณะแพทยศาสตร์ศิริราชพยาบาล
- Mol Lab ห้องปฏิบัติการอณูพันธุศาสตร์ สถานส่งเสริมการวิจัย คณะแพทยศาสตร์ศิริราชพยาบาล
- BC Lab ห้องปฏิบัติการสาขาวิชาเวชพันธุศาสตร์ เน้นด้านชีวเคมีและพันธุกรรมเมตาบอลิก สาขาวิชาเวชพันธุศาสตร์ ภาควิชากุมารเวชศาสตร์
- Prenatal/OB rotation สาขา Maternofetal Medicine ภาควิชาสูติศาสตร์-นรีเวชวิทยา
- Adult/Cancer Genetics Rotation สาขาวิชาเวชพันธุศาสตร์ ภาควิชาอายุรศาสตร์
- Research ช่วงเวลาวิจัย ทั้งนี้แพทย์ประจำบ้านต่อยอดออกตรวจผู้ป่วยนอกในคลินิกพันธุกรรม สัปดาห์ละ 1-2 ครั้ง

12.3 รูปแบบและวิธีการจัดประสบการณ์การเรียนรู้ในระหว่างการศึกษาฝึกอบรบ

การจัดรูปแบบการเรียนรู้ ประกอบด้วย 5 รูปแบบ คือ การปฏิบัติงานทางคลินิก (ทั้งผู้ป่วยนอกและผู้ป่วยใน) ห้องปฏิบัติการทางพันธุกรรมและชีวเคมี กิจกรรมเลือก การทำวิจัย และการเข้าร่วมกิจกรรมวิชาการ โดยในปีที่ 1 และปีที่ 2 จัดให้มีการปฏิบัติงานเพื่อให้ได้ประสบการณ์การเรียนรู้ในครบถ้วนรายละเอียดดังนี้

12.3.1 การปฏิบัติงานทางคลินิก

- การปฏิบัติงานในเวลาราชการ แพทย์ประจำบ้านต่อยอดปฏิบัติงานในคลินิกผู้ป่วยนอกและรับคำปรึกษาผู้ป่วยใน ภายใต้การควบคุมดูแลอย่างใกล้ชิดจากอาจารย์ ไม่น้อยกว่า 15 เดือน

- ผู้ป่วยนอกที่คลินิกเฉพาะโรค ดังนี้

- คลินิกพันธุศาสตร์ ทุกวันอังคาร (ยกเว้นอังคารที่ 5) เวลา 9-16น.
- คลินิกกระดูกพันธุกรรม วันพุธที่ 2 ของเดือน เวลา 13-16 น.
- คลินิกกลุ่มอาการดาวน์ วันพุธที่ 3 ของเดือน เวลา 13-16 น.
- คลินิกความพิการแต่กำเนิด วันพุธที่ 4 ของเดือน เวลา 13-16 น.

- ผู้ป่วยใน ดังนี้

- หอผู้ป่วยเด็ก PICU/RCU, NICU, อกส., ห้องเด็ก, อน.2, อน.3, อน.4, อน.5, อน.6, อน.7, จฟ.6, หอผู้ป่วยพิเศษ
- หอผู้ป่วยศัลยกรรมเด็กหอผู้ป่วยจักษุวิทยาหอผู้ป่วยออร์โธปิดิกส์ และหอผู้ป่วยอื่นๆที่ส่งผู้ป่วยรักษาทางโรคพันธุกรรม

- การอยู่เวรนอกเวลาราชการ แพทย์ประจำบ้านต่อยอดรับคำปรึกษาจากผู้ป่วยในโรงพยาบาลศิริราช หรือโรงพยาบาลอื่นที่ต้องการรับคำปรึกษา และจากผู้ปกครองของผู้ป่วยโรคพันธุกรรมเมตาบอลิกที่มีปัญหาจากที่บ้าน ภายใต้การดูแลจากอาจารย์

12.3.2 การปฏิบัติงานในห้องปฏิบัติการ

- Cytogenetic laboratory ห้องปฏิบัติการโครโมโซมวินิจฉัยย้อมเร่งเม็ดเลือดขาวและโครโมโซมวินิจฉัยก่อนคลอด สถานส่งเสริมการวิจัย คณะแพทยศาสตร์ศิริราชพยาบาล

- Molecular laboratory ห้องปฏิบัติการอณูพันธุศาสตร์ สถานส่งเสริมการวิจัย คณะแพทยศาสตร์ศิริราชพยาบาล

- Biochemical laboratory ห้องปฏิบัติการสาขาวิชาเวชพันธุศาสตร์ ภาควิชากุมารเวชศาสตร์

แพทย์ประจำบ้านต่อยอดฯ ปฏิบัติงานในห้องปฏิบัติการทั้ง 3 แห่ง โดยระยะเวลารวม 3 เดือน

12.3.3 กิจกรรมเลือก

แพทย์ประจำบ้านต่อยอดฯ สามารถเลือกเข้าฝึกอบรมกิจกรรมเลือกได้ในสถาบันฝึกอบรมกิจกรรมเลือกทั้งในประเทศและต่างประเทศ โดยระยะเวลาไม่เกิน 3 เดือน

12.3.4 การทำวิจัย

ทำการวิจัยและเสนอรายงานผลงานวิจัยที่เกี่ยวกับเวชพันธุศาสตร์ในเด็กต่อคณะกรรมการฝึกอบรมและสอบ เพื่อ พิจารณารับรองอย่างน้อย 1 เรื่องก่อนส่งสอบเพื่อขอรับประกาศนียบัตร

12.3.5 การเข้าร่วมกิจกรรมวิชาการ

กิจกรรมทางวิชาการสำหรับแพทย์ประจำบ้านต่อยอดฯ มีทั้งกิจกรรมวิชาการภายในของภาควิชากิจกรรมวิชาการของสาขาวิชา และระหว่างภาควิชา ดัง ตารางที่ 3, 4 และ 5

ตารางที่ 3 กิจกรรมทางวิชาการของภาควิชา(จัดขึ้นโดยภาควิชาหรือเป็นสหสาขาวิชาร่วมกับภาควิชาอื่น ดำเนินการโดยมีแพทย์ประจำบ้านเป็นผู้รับผิดชอบหลัก ร่วมกับอาจารย์ซึ่งมีหน้าที่ให้การแนะนำหรืออภิปรายร่วมโดยมีรายละเอียดการจัดกิจกรรมดังนี้)

กิจกรรม	เวลา	สัปดาห์ที่	สถานที่
วันจันทร์			
• Morning report	8.15 - 9.00 น.	ทุกสัปดาห์	ห้องประสงค์ ตูจันดา
• Topic child and adolescent health supervision	12.00- 13.00 น.	2 ของเดือน	ห้องเฉลิมฉลอง เนตรศิริ
• Obstetricopediatric conference	14.30 - 16.00 น.	3 ของเดือน	ห้องสรรค์-สมพร ศรีเพ็ญ ตึกพระศรีฯ ชั้น 3
วันอังคาร			
• Grand round	8.00 - 9.00 น.	1 และ 2 ของเดือน	ห้องประสงค์ ตูจันดา
• Radiopediatric conference • Surgicopediatric conference	8.00 -9.00 น.	3 ของเดือน (สลับกัน)	ห้องประสงค์ ตูจันดา
• Problem-oriented approach	8.00 - 9.00 น.	4 ของเดือน	ห้องประสงค์ ตูจันดา
• Firm round	8.00 - 9.00 น.	5 ของเดือน	ห้องประสงค์ ตูจันดา
วันพุธ			
• Problem case	8.00 - 9.00 น.	1 ของเดือน	ห้องประสงค์ ตูจันดา
• Morbidity & Mortality conference	8.00 - 9.00 น.	2 ของเดือน	ห้องประสงค์ ตูจันดา
• Clinical practice activity	8.00 - 9.00 น.	3 ของเดือน	ห้องประสงค์ ตูจันดา
• Patient management conference	8.00 - 9.00 น.	4 ของเดือน	ห้องประสงค์ ตูจันดา
• Newborn conference	13.00 - 15.00 น.	2 และ 4 ของเดือน	ห้องบรรยาย 3/1 ตึกจพ.12
วันพฤหัสบดี			
• Lecture	8.00 - 9.00 น.	ตามประกาศ	ห้องบรรยาย 3/1 ตึกจพ.12
• Palliative care	8.00 - 9.00 น.	ตามประกาศ	ห้องประสงค์ ตูจันดา
• Counseling conference	8.00 - 9.00 น.	ตามประกาศ	ห้องประสงค์ ตูจันดา
• Pediatric in review	8.00 - 9.00 น.	ตามประกาศ	ห้องประสงค์ ตูจันดา
• Journal conference	8.00 - 9.00 น.	ตามประกาศ	ห้องบรรยาย 3/1 ตึกจพ.12
• Allergy topic review	12.00 -13.00 น.	4 ของเดือน	ห้องอรุณ เนตรศิริ
วันศุกร์			

• New admission report	8.15 - 9.00 น.	ทุกสัปดาห์	ห้องประสงค์ ตู๋จินดา
• Lecture	15.00 - 16.00 น.	ทุกสัปดาห์	ห้องประสงค์ ตู๋จินดา

ตารางที่ 4 กิจกรรมทางวิชาการของสาขาวิชา ฯ

กิจกรรมในสาขาวิชา	วัน เวลา	สัปดาห์ที่
Genetic walk round	วันจันทร์13-15น.	ทุกสัปดาห์
Review charts	วันพฤหัสบดี	ทุกสัปดาห์
Interesting case	วันศุกร์11-12 น.	สัปดาห์ที่ 3
Genetic lab meeting	วันพฤหัสบดี12-14 น.	สัปดาห์ที่ 3
Journal club	วันศุกร์11-12 น.	สัปดาห์ที่ 4
Lab interpretation review		
: Biochemical test	3ชั่วโมง/สัปดาห์	ทุกสัปดาห์
: Newborn screening	กรณีมีผลผิดปกติ	ทุกสัปดาห์
: Molecular test	3 ชั่วโมง/เดือน	สัปดาห์ที่ 4

ตารางที่ 5 การประชุมระหว่างภาควิชา

กิจกรรม	เวลา	สัปดาห์ที่	สถานที่
Perinatal conference	13.00-15.00 น.	ทุกวันพฤหัสบดีที่ 3 ของเดือน	ห้องประชุมจรัสศักดิ์ มนัสสากร อาคาร 100 ตึกพระศรี ชั้น 6
Interdepartmental conference	8.00-9.00 น.	วันศุกร์ที่ 2 และ 4 ของเดือน	ห้องประชุมวิกิจ ตึกอักษุรักษ์ ชั้น 4

นอกจากนี้ยังได้เข้าร่วมกิจกรรมวิชาการอื่นๆ ดังนี้

- ฟังการบรรยาย

- ก. การบรรยายพื้นฐานโดยอาจารย์ที่ฝึกอบรม

- ข. การบรรยายทั้งในและนอกสถาบันที่เกี่ยวข้องกับหลักสูตรฝึกอบรม

- การทำMorbidity and mortality review conference เมื่อมีผู้ป่วย

- การทำTopic reviewและ interesting case แล้วนำเสนอใน interhospital conference ของอนุสาขาพันธุศาสตร์ อย่างน้อย 1

ครั้ง/ปี

- เข้าร่วมกิจกรรมวิชาการที่จัดโดยสมาคมเวชพันธุศาสตร์แห่งประเทศไทย
- การเข้าร่วมกิจกรรมวิชาการ หรือการประชุมวิชาการของราชวิทยาลัย หรือสมาคมวิชาชีพอื่นๆ ที่มีเนื้อหาเกี่ยวข้องกับเวชพันธุศาสตร์ แพทย์ประจำบ้านต่อยอดจะได้รับการสนับสนุนตามที่โอกาสอำนวย
- เตรียมการสอน เพื่อสอนนักศึกษาแพทย์หรือแพทย์ประจำบ้านตามที่ได้รับมอบหมายอย่างน้อย 1 ครั้ง/ปี

13. การประเมินผู้เข้ารับการฝึกอบรม

จัดให้มีการประเมินผลการปฏิบัติงานของผู้เข้าฝึกอบรม ดังนี้

13.1 การประเมินระหว่างการฝึกอบรม

เป็นการประเมินเพื่อพัฒนาการเรียนรู้ (formative assessment) ของแพทย์ประจำบ้านต่อยอดที่หมุนเวียนปฏิบัติงาน โดยจัดให้มี

ก. การประเมินผลแบบ 360 องศา ของภาควิชาฯ ดังแสดงใน **ภาคผนวกที่ 1** โดยจะมีการประเมินผู้เข้ารับการฝึกอบรมเมื่อผ่านการฝึกอบรมทุก 6 เดือน อาจารย์ที่ปรึกษาประจำสาขาวิชาฯ จะเป็นผู้ให้ข้อมูลป้อนกลับ (feedback)

ข. แบบบันทึกข้อมูลผู้ป่วยที่ได้ดูแล (logbook) ดัง **ภาคผนวกที่ 2**

ค. มีการประเมินการให้คำแนะนำทางด้านพันธุศาสตร์ (genetic counseling) อย่างน้อย 4 ราย/เดือน ใน 1-6 เดือนแรกของการฝึกอบรม และ 2 ราย/เดือน ในเดือนที่ 7-12 และ 6 ราย ในชั้นปีที่ 2 ของการฝึกอบรม โดยได้รับการประเมินจากอาจารย์ประจำสาขาวิชาฯ และให้ข้อมูลย้อนกลับเพื่อการพัฒนาทักษะทางการสื่อสารต่อไป

เกณฑ์การตัดสิน ผู้รับการฝึกอบรม ต้องได้รับผลการประเมินปฏิบัติงานอยู่ในเกณฑ์ที่น่าพอใจ จึงจะถือว่าผ่าน

13.2 การประเมินเพื่อวุฒิบัตรแสดงความรู้ความชำนาญในการประกอบวิชาชีพเวชกรรม อนุสาขากุมารเวชศาสตร์โรคพันธุกรรม

13.2.1 ผู้มีสิทธิเข้ารับการประเมิน จะต้องมีคุณสมบัติดังต่อไปนี้

- ก. ผู้สมัครสอบจะต้องเป็นผู้ที่ได้รับหนังสืออนุมัติหรือวุฒิบัตรในการประกอบวิชาชีพเวชกรรมสาขากุมารเวชศาสตร์ของแพทยสภา
- ข. สถาบันที่ให้การฝึกอบรมเห็นสมควรให้เข้ารับการประเมินได้
- ค. มีผลงานวิจัย 1 เรื่อง
- ง. เก็บผู้ป่วยได้ตามจำนวนข้อกำหนดของการทำ logbook (**ภาคผนวกที่ 2**)

13.2.2 วิธีการประเมินประกอบด้วย

- ก. ภาคทฤษฎี คือ การสอบปรนัย (multiple choice questions) และ/หรือ อัตนัย (constructed response questions) เพื่อประเมินวิชาความรู้พื้นฐานและความก้าวหน้าเวชพันธุศาสตร์

ข. ภาคปฏิบัติ คือ การสอบ oral และ/หรือ long case เพื่อประเมินความรู้ การสังเกตและการแปลผลทางห้องปฏิบัติการ การวินิจฉัย การวินิจฉัยแยกโรค การรักษา รวมทั้งทัศนคติ

ค. การวิจัย ประเมินจากวิทยานิพนธ์หรือผลงานที่ตีพิมพ์ตามเกณฑ์ราชวิทยาลัยกุมารแพทย์

เกณฑ์การตัดสิน

การสอบผ่านต้องสอบผ่านเกณฑ์ทั้งภาคทฤษฎีและปฏิบัติ โดยเกณฑ์การตัดสินใช้คะแนนทั้งภาคทฤษฎีและภาคปฏิบัติ รวมกันไม่ต่ำกว่าร้อยละ 60 และผ่านการประเมินการปฏิบัติงานตามเกณฑ์การฝึกอบรมและวิทยานิพนธ์

14. การประกันคุณภาพการฝึกอบรม

มีการประกันคุณภาพการฝึกอบรมอย่างต่อเนื่อง ดังนี้

14.1 การประกันคุณภาพการฝึกอบรมภายใน

มีการประกันคุณภาพการฝึกอบรมตามระบบกลไก และตามเกณฑ์ประเมินภายในที่กำหนดโดยคณะแพทยศาสตร์ ศิริราชพยาบาล

14.2 การประกันคุณภาพการฝึกอบรมภายนอก

มีการประเมินคุณภาพจากคณะอนุกรรมการฝึกอบรมและสอบอนุสาขากุมารเวชศาสตร์โรคพันธุกรรมตามเวลาที่กำหนดของ ราชวิทยาลัยกุมารแพทย์แห่งประเทศไทย

15. การทบทวน/พัฒนาหลักสูตรฝึกอบรม

จัดให้มีการทบทวน / พัฒนาหลักสูตรฝึกอบรมเป็นระยะๆ หรืออย่างน้อยทุก 5 ปี

ภาคผนวก

ภาคผนวกที่

1. แบบประเมินสำหรับแพทย์ประจำบ้านต่อยอด ของภาควิชาฯ
2. ข้อกำหนดการทำ logbook และแบบบันทึกข้อมูลผู้ป่วยที่ได้ดูแล (logbook) ของสาขาวิชาฯ

ภาคผนวกที่ 1 แบบประเมินสำหรับแพทย์ประจำบ้านต่อยอด ของภาควิชาฯ

แบบประเมินแพทย์ประจำบ้านต่อยอด ภาควิชาเวชศาสตร์ ประจำปีการศึกษา

ชื่อแพทย์ประจำบ้านต่อยอด.....ปีที่.....

สาขา

ระยะเวลาที่ประเมินตั้งแต่.....ถึง.....

ประเมินโดย อาจารย์ชื่อ Ward.....

แพทย์ประจำบ้าน

โปรดใช้ตัวเลขตามมาตราส่วนประเมินค่าดังนี้

ความสามารถที่ประเมิน	ต่ำกว่าความคาดหวัง	บรรลุความคาดหวัง	สูงกว่าความคาดหวัง	ประเมินไม่ได้
1. พฤตินิสัย เจตคติ คุณธรรม และจริยธรรมแห่งวิชาชีพ	1 2 3	4 5 6	7 8 9	
2. ทักษะในการติดต่อสื่อสารและการสร้างสัมพันธภาพ	1 2 3	4 5 6	7 8 9	
3. ทักษะในการตรวจวินิจฉัยและดูแลรักษาผู้ป่วย (Patient assessment & management)	1 2 3	4 5 6	7 8 9	
4. ทักษะทางหัตถการและการตรวจเพื่อการวินิจฉัยและรักษา (Technical and procedural skills)	1 2 3	4 5 6	7 8 9	
5. ทักษะในการพัฒนาความรู้ความสามารถทางวิชาชีพอย่างต่อเนื่อง (continuous professional development)	1 2 3	4 5 6	7 8 9	
6. ทักษะในการเป็นผู้นำ การทำงานร่วมกับผู้อื่นและการรับปรึกษา (Leadership, collaboration & consultation)	1 2 3	4 5 6	7 8 9	

คำอธิบายวิธีการประเมินการปฏิบัติงานของแพทย์ประจำบ้านกุมารเวชศาสตร์

1. พฤตินิสัย เจตคติ คุณธรรม และจริยธรรมแห่งวิชาชีพ

ต่ำกว่าความคาดหวัง	บรรลุความคาดหวัง	สูงกว่าความคาดหวัง
ไม่ซื่อสัตย์สุจริต	ซื่อสัตย์สุจริต	ซื่อสัตย์สุจริต
ไม่รับผิดชอบทั้งด้านเวลาและหน้าที่	รับผิดชอบทั้งด้านเวลาและหน้าที่ดี	รับผิดชอบดีมากทุกด้าน
เจตคติและจริยธรรมวิชาชีพในการดูแลผู้ป่วยไม่เหมาะสม	เจตคติและจริยธรรมวิชาชีพในการดูแลผู้ป่วยค่อนข้างดี	เจตคติและจริยธรรมวิชาชีพในการดูแลผู้ป่วย ดีมาก

2. ทักษะในการติดต่อสื่อสารและการสร้างสัมพันธภาพ

ต่ำกว่าความคาดหวัง	บรรลุความคาดหวัง	สูงกว่าความคาดหวัง
สัมพันธภาพต่อผู้ป่วยและครอบครัว ไม่ดี	สัมพันธภาพต่อผู้ป่วยและครอบครัวดี	สัมพันธภาพต่อผู้ป่วยและครอบครัวดีมาก
ไม่มีใครอธิบายเรื่องโรคให้ผู้ป่วยหรือญาติ ใช้ภาษาที่เข้าใจยาก หรือไม่ถูกต้อง	อธิบายเรื่องโรคให้ผู้ป่วยหรือญาติบ้าง ใช้ภาษาที่เข้าใจได้	อธิบายเรื่องโรคให้ผู้ป่วยหรือญาติ ทุกราย ใช้ภาษาที่เข้าใจง่าย ชัดเจน และถูกต้อง

3. ทักษะในการตรวจวินิจฉัยและดูแลรักษาผู้ป่วย (Patient assessment & management)

ต่ำกว่าความคาดหวัง	บรรลุความคาดหวัง	สูงกว่าความคาดหวัง
ทักษะในการดูแลผู้ป่วยไม่ดี ทั้งด้านเก็บข้อมูล	ทักษะในการดูแลผู้ป่วยดี	ทักษะในการดูแลผู้ป่วยดีมากทุกด้าน

ตัดสินใจ และใส่ใจต่อสิ่งที่ผู้ป่วยหรือญาติกังวล		
ไม่มีเหตุผลในการสั่งตรวจเพิ่มเติม และไม่สนใจนำผลที่ได้มาช่วยการวินิจฉัยและวางแผนการรักษา	มีเหตุผลในการสั่งตรวจเพิ่มเติมแต่เหตุผลไม่เหมาะสม สนใจนำผลมาใช้	เลือกสั่งตรวจวิเคราะห์อย่างมีเหตุผล ประหยัดได้ประโยชน์สูง นำผลที่ได้มาใช้ประโยชน์ได้ดีมาก
ไม่สนใจบันทึกเวชระเบียน หรือตอบใบส่งตัวผู้ป่วย	บันทึกเวชระเบียน หรือตอบใบส่งตัวผู้ป่วยรวมกันเกินครึ่ง	บันทึกเวชระเบียนได้ดีทันเวลาเป็นส่วนใหญ่อตอบจดหมายส่งตัวทุกฉบับในเวลาที่เหมาะสม

4. ทักษะทางหัตถการและการตรวจเพื่อการวินิจฉัยและรักษา (Technical and procedural skills)

ต่ำกว่าความคาดหวัง	บรรลุความคาดหวัง	สูงกว่าความคาดหวัง
ไม่สามารถบอกข้อบ่งชี้ในการเลือกทำหัตถการต่างๆ และไม่บอกข้อดี ข้อเสีย และค่าใช้จ่ายให้ญาติทราบ	บอกข้อบ่งชี้ได้เฉพาะหัตถการที่ทำบ่อยๆ บอกข้อดีข้อเสียให้ญาติรับทราบบ้างแต่ไม่ครบถ้วน	บอกข้อบ่งชี้ในการทำหัตถการได้ถูกต้องและเหมาะสม บอกข้อดีข้อเสียให้ญาติทราบจนครบถ้วน และตรวจทานว่าญาติเข้าใจตามที่อธิบายจริง
เลือกใช้เครื่องมือ ในการทำหัตถการไม่ถูกต้อง ความสามารถในการทำหัตถการไม่ดี ถูกต้องต่ำกว่า 50%	เลือกใช้เครื่องมือถูกต้องเป็นส่วนใหญ่ ความสามารถในการทำหัตถการถูกต้อง 50-80 %	เลือกใช้เครื่องมือถูกต้องทั้งหมด ความสามารถในการทำหัตถการ ถูกต้องเกิน 80%
ไม่สามารถกู้ชีวิตผู้ป่วยทั้งเด็ก และ Neonate	กู้ชีวิตเด็กและ Neonate ได้	กู้ชีวิตเด็ก และ Neonate ได้ดีมาก

5. ทักษะในการพัฒนาความรู้ความสามารถทางวิชาชีพอย่างต่อเนื่อง (Continuous professional development)

ต่ำกว่าความคาดหวัง	บรรลุความคาดหวัง	สูงกว่าความคาดหวัง
ไม่มีใครสนใจใฝ่รู้เพิ่มเติม ไม่สนใจเข้าร่วมประชุมวิชาการ	สนใจใฝ่รู้ หรือเข้าร่วมประชุมวิชาการเมื่อมีผู้กระตุ้น	สนใจใฝ่รู้เพิ่มเติมและชวนขยายเข้าประชุมวิชาการด้วยตนเอง ไม่ต้องให้ใครกระตุ้น
ความสามารถในการค้นคว้าเพิ่มเติม ต่ำ	สามารถค้นคว้าเพิ่มเติมได้	สามารถค้นคว้าเพิ่มเติมได้ดีทั้งทางวารสาร และทาง I.T.
ไม่สามารถวิจารณ์ข้อดี ข้อด้อย ของบทความที่ตีพิมพ์ในวารสาร	พอวิจารณ์บทความที่ตีพิมพ์ในวารสารได้บ้าง	สามารถบอกข้อดี หรือข้อบกพร่องของบทความที่ตีพิมพ์ในวารสารได้
ไม่ใช้เวชศาสตร์หลักฐาน (Evidence-based medicine) ในการดูแลรักษาผู้ป่วย	ใช้เวชศาสตร์หลักฐานในการดูแลรักษาผู้ป่วยบ้างบางครั้ง	ใช้เวชศาสตร์หลักฐานประกอบการรักษาผู้ป่วยเป็นส่วนใหญ่

6. ทักษะในการเป็นผู้นำ การทำงานร่วมกับผู้อื่นและการปรึกษา (Leadership, collaboration & consultation)

ต่ำกว่าความคาดหวัง	บรรลุความคาดหวัง	สูงกว่าความคาดหวัง
ปฏิบัติงานร่วมกับผู้อื่นไม่ดี มีปัญหาเกือบทุกที่	มีปัญหาในการปฏิบัติงานร่วมกับผู้อื่นบางที่	ปฏิบัติงานร่วมกับผู้อื่นได้ดีทุกหน่วยงาน
ไม่สนใจนักศึกษาแพทย์ ไม่สอนแพทย์รุ่นน้อง	สนใจนักศึกษาแพทย์บ้าง สอนบ้าง แต่ไม่มากนัก	สนใจให้เวลากับนักศึกษาแพทย์ สอนและเป็นแพทย์พี่เลี้ยงนักศึกษาที่ดี
ไม่รู้จักความสามารถของตนเอง ไม่ปรึกษาผู้อาวุโสหรือปรึกษาทุกเรื่อง	รู้จักความสามารถตนเองขอคำปรึกษาบ้าง แต่ไม่ถูกจังหวะ	รู้จักความสามารถตนเอง ตัดสินใจได้ ขอคำปรึกษาในช่วงที่ถูกต้อง
ใช้วัสดุครุภัณฑ์ หรืออุปกรณ์ต่างๆ อย่างไม่ประหยัด สิ้นเปลืองโดยไม่จำเป็น	ใช้วัสดุครุภัณฑ์ประหยัด	ดูแลใช้อุปกรณ์ต่าง ๆ อย่างคุ้มค่า ช่วยดูแลประหยัดค่าใช้จ่ายให้ส่วนรวม

คำแนะนำเพิ่มเติม

.....

.....

.....

.....

ภาคผนวกที่ 2

แนวทางการจัดทำ logbook ของแพทย์ประจำบ้านต่อยอด กุมารเวชศาสตร์โรคพันธุกรรม

การเลือกผู้ป่วยสำหรับ logbook

1. ผู้ป่วยจำนวน 150 ราย ซึ่งผู้รับการฝึกรวมได้มีประสบการณ์ตรง (face-to-face interaction) ในการตรวจดูแลรักษาในขณะรับการฝึกรวมและทุกรายต้องอยู่ภายใต้การควบคุม (under supervision) ของอาจารย์เวชพันธุศาสตร์หรืออาจารย์ที่ได้รับมอบหมาย ไม่ให้นับรวมผู้ป่วยที่ได้รับการปรึกษาทางโทรศัพท์หรือการให้คำแนะนำเป็นกลุ่ม
2. ผู้ป่วยหรือครอบครัวหนึ่งจะใช้ได้ 1 ครั้งเท่านั้น
3. ต้องมีผู้ป่วยมะเร็งพันธุกรรมอย่างน้อย 5 ราย และต้องไม่เกิน 3 รายในมะเร็งแต่ละชนิด

การจัดทำ logbook ต้องประกอบด้วยข้อมูลต่อไปนี้

1. ลำดับที่ของผู้ป่วย (entry number)
2. วันเดือนปีที่ตรวจวินิจฉัยดูแลรักษาโดยผู้รับการฝึกรวม
3. ประเภทของปัญหาทางเวชพันธุศาสตร์ (primary genetic category) ที่สำคัญที่สุดเพียงประเภทเดียวที่ทำให้ผู้ป่วยต้องได้รับการส่งมาปรึกษาแพทย์เวชพันธุศาสตร์โดยมีเกณฑ์จำนวนผู้ป่วยในแต่ละประเภท ดังนี้
 - จำนวนผู้ป่วยประเภทที่ 1 และ 4 ต้องไม่น้อยกว่า 15 ราย และ ไม่มากกว่า 60 ราย ในแต่ละประเภท
 - จำนวนผู้ป่วยประเภทที่ 2 ต้องไม่น้อยกว่า 10 ราย และ ไม่มากกว่า 40 ราย
 - จำนวนผู้ป่วยประเภทที่ 3 ต้องไม่น้อยกว่า 5 ราย และ ไม่มากกว่า 40 ราย

ประเภทที่ 1 Diagnostic evaluation ผู้ป่วยที่ส่งปรึกษาเพื่อให้ช่วยวินิจฉัยโรค

ตัวอย่าง Congenital anomalies, mental retardation/developmental delay, inborn error of metabolism suspected by symptoms or newborn screening, Mendelian disorders, common complex disorders, cancer, cytogenetic abnormalities

หมายเหตุ ผู้ป่วยมะเร็งที่ต้องการทราบว่าเป็นมะเร็งพันธุกรรมหรือไม่ ทารกที่ผลตรวจกรองทารกแรกเกิดผิดปกติให้จัดอยู่ในประเภทนี้ด้วย

ประเภทที่ 2 Genetic risk assessment ผู้ที่ไม่มีอาการแต่สงสัยว่าอาจเป็นโรคหรือพาหะเนื่องจาก

มีปัจจัยเสี่ยงหรือมีประวัติครอบครัวเป็น/สงสัยว่าเป็นโรคพันธุกรรม

ตัวอย่าง symptomatic or presymptomatic individuals at risk for carrying autosomal, X-linked, or mitochondrial disorders; recurrent reproductive or familial chromosomal rearrangement; family history of cancer or adult-onset neurological disorders; family history of common complex disorders

หมายเหตุ ผู้ป่วยที่รู้แล้วว่าเป็นโรคใดแต่ต้องติดตามต่อเนื่องเพื่อเฝ้าระวังภาวะแทรกซ้อน เช่น Marfan syndrome ที่เฝ้าระวัง aortic dilatation ให้ใส่ในประเภทที่ 4

ประเภทที่ 3 Prenatal genetics ประเมินความเสี่ยงของทารกที่กำลังอยู่ในครรภ์นั้นว่าจะเป็นโรคหรือไม่

ตัวอย่าง advanced maternal & paternal age, abnormal prenatal test results (such as fetal abnormalities detected by ultrasound), fetal molecular testing, abnormal maternal serum screen, teratogen exposure

ประเภทที่ 4 Management/continuing care ให้การดูแลรักษาทางการแพทย์หรือประเมินเพิ่มเติมในผู้ป่วยที่ทราบอยู่แล้วว่าเป็นโรคพันธุกรรม

ตัวอย่าง inborn error of metabolism, multiple congenital anomalies, Cytogenetic abnormalities, hereditary cancers, neurological disorders, mental retardation/developmental delay, connective tissue disorders, skeletal dysplasia

4. วินิจฉัยโรค

- ในแต่ละประเภทนั้นผู้ป่วยโรคเดียวกันต้องไม่เกิน 10 ราย และหากเป็นไปได้แนะนำไม่ควรมีผู้ป่วยโรคเดียวกันเกิน 5 ราย
- ผู้ป่วยอย่างน้อย 10 ราย ที่อยู่ในประเภทที่ 2 ต้องเป็นผู้ป่วยที่มักแสดงอาการใน late childhood or adult-onset disorders (เช่น late childhood or adult-onset cancer/neurological disorders)
- ผู้ป่วยอย่างน้อย 15 ราย ที่อยู่ในประเภทที่ 1 และประเภทที่ 4 ควรเป็นผู้ป่วยที่มักแสดงอาการใน late childhood or adult-onset disorders

คณะกรรมการประเมินจะพิจารณาจาก logbook ว่ามีการกระจายของโรคครอบคลุมและเพียงพอหรือไม่ หากจำเป็นอาจมีการขอรายชื่อผู้ป่วยเพิ่มเติม

5. บทบาทหลักของผู้รับบริการฝึกอบรมในผู้ป่วยรายนั้น

- ให้ระบุบทบาทของผู้รับบริการฝึกอบรมในผู้ป่วยรายนั้นๆ โดยต้องไม่น้อยกว่า 5 บทบาทในผู้ป่วยแต่ละราย
- อย่างน้อย 10 ราย ต้องทำครบทั้ง 11 บทบาท และหากเป็นไปได้ควรมีอย่างน้อย 15 รายที่ทำครบทั้ง 11 บทบาท
- 11 บทบาทที่กำหนดไว้มีดังนี้
 - 1) Medical history taking
 - 2) Pedigree construction using standard symbols
 - 3) Physical examination including dysmorphicologic examination and concern/look for manifestations of a Mendelian condition in individual who present with common complex disorder
 - 4) Management and evaluation plan
 - 5) Testing options and Result: technical and medical aspect of screening/diagnostic testing, associated risk, benefits & limitations, interpreting and explaining the results
 - 6) Risk assessment
 - 7) Inheritance/risk counseling
 - 8) Discussion of diagnosis, natural history and prognosis, treatment and management of the disorder
 - 9) Psychosocial support/counseling: short and long term support, family-centered
 - 10) Information access: literature review and database search, identification of resources for the patients/families and referring healthcare providers
 - 11) Documentation and follow-up: consultation report and/or letter for family and health care providers
- 6. ชื่อและสกุลของอาจารย์ผู้ควบคุมผู้รับบริการฝึกอบรมในการดูแลผู้ป่วยรายนั้น

แบบบันทึกข้อมูลผู้ป่วยที่ได้ดูแล (logbook) ของสาขาวิชา



Division of Medical Genetics, Department of Pediatrics, Faculty of Medicine Siriraj Hospital, Mahidol University

Medical Genetics Fellow Logbook Entry

Fellow Name: _____

Patient Information

Entry Number _____

Name: _____

HN: _____

DOB: _____ Age: _____

Sex: _____

Patient seen in: _____

Date of visit: _____

Diagnosis: _____

Attending: _____

Primary Genetic Competency:

- Diagnostic evaluation
- Genetic risk assessment
- Prenatal genetics
- Management/counseling care

Trainee's role:

- Medical history
- Pedigree
- Physical examination
- Management/evaluation plan
- Testing options/results
- Risk assessment
- Inheritance/risk counseling
- Discuss diagnosis/natural history
- Psychosocial support/counseling
- Information access

Signature _____ (Fellow)

Date _____

Signature _____ (Attending)