

หลักสูตรการฝึกอบรม  
เพื่อประกาศนียบัตรในวิชาชีพเวชกรรมด้านอายุรเวชพันธุศาสตร์  
พ.ศ. ๒๕๖๔

## สารบัญ

เนื้อหา	หน้า
1. ชื่อหลักสูตร	3
2. ชื่อประกาศนียบัตร	3
3. หน่วยงานที่รับผิดชอบ	3
4. พันธกิจของแผนการฝึกอบรม/หลักสูตร	3
5. ผลลัพธ์ของการฝึกอบรม/หลักสูตร	4
6. แผนการฝึกอบรม/หลักสูตร	5
7. การรับและการคัดเลือกผู้เข้ารับการฝึกอบรม	13
8. อาจารย์ผู้ให้การฝึกอบรม	13
9. อายุและการต่ออายุประกาศนียบัตร	16
10. การประเมินแผนการฝึกอบรม/หลักสูตร	17
11. การทบทวน/พัฒนาหลักสูตรการฝึกอบรม	18
12. ธรรมาภิบาลและการบริหารจัดการ	18
13. การประกันคุณภาพการฝึกอบรม	19
14. ภาคผนวก 1	21
15. ภาคผนวก 2	22
16. ภาคผนวก 3	43
17. รายนามคณะอนุกรรมการเพื่อจัดทำหลักสูตรการฝึกอบรม	47

## 1. ชื่อหลักสูตร

(ภาษาไทย)

หลักสูตรเพื่อประกาศนียบัตรในวิชาชีพเวชกรรม ด้าน อายุรเวชพันธุศาสตร์

Training Curriculum for Certificate of Medical Proficiency in Medical Genetics

## 2. ชื่อประกาศนียบัตร

ชื่อเต็ม (ภาษาไทย) ประกาศนียบัตรวิชาชีพเวชกรรม ด้าน อายุรเวชพันธุศาสตร์

ชื่อเต็ม (ภาษาอังกฤษ) Certificate of Medical Proficiency in Medical Genetics

ชื่อย่อ (ภาษาไทย) ป. อายุรเวชพันธุศาสตร์

ชื่อย่อ (ภาษาอังกฤษ) Cert. Medical Genetics

## 3. หน่วยงานที่รับผิดชอบ

ราชวิทยาลัยอายุรแพทย์แห่งประเทศไทย

## 4. พันธกิจของหลักสูตร

ปัจจุบันความรู้ทางเวชพันธุศาสตร์และเวชศาสตร์โมเลกุล มีการขยายตัวอย่างมากตามเทคโนโลยีทันสมัยที่สามารถศึกษาเรื่องของรหัสพันธุกรรมของมนุษย์ และโรคที่มีสาเหตุจากพันธุกรรม รวมทั้งวิธีการรักษา ลดความรุนแรง และป้องกันการเกิดโรคบางประเภทได้อย่างมีประสิทธิภาพ เพื่อความเข้าใจเรื่องราวที่กล่าวจำเป็นต้องมีอายุรแพทย์ที่มีความรู้และเข้าใจหลักการเวชพันธุศาสตร์ เวชศาสตร์โมเลกุลที่ทันสมัย และประยุกต์ใช้กับผู้ป่วยที่มีความผิดปกติหรือมีประวัติครอบครัวในโรคดังกล่าว โดยการให้คำแนะนำปรึกษาผ่านการสื่อสารที่ให้ข้อมูลได้อย่างถูกต้อง การขยายความต้องการแพทย์เฉพาะทางด้านนี้มีความจำเป็นต่อระบบสุขภาพทั้งในระดับตติยภูมิ ทติยภูมิ และปฐมภูมิ ตามนโยบายประเทศที่จัดตั้งโครงการจีโนมิกส์ประเทศไทย (Genomics Thailand) ซึ่งมีความจำเป็นที่จะผลิตบุคลากรการแพทย์เวชพันธุศาสตร์ให้มีจำนวนมากขึ้น

การฝึกอบรมหลักสูตรนี้ เป็นการศึกษเพิ่มเติมจากการฝึกอบรม หลักสูตรการฝึกอบรมแพทย์ ประจำบ้าน อายุรศาสตร์ โดยมีวัตถุประสงค์ที่จะผลิตแพทย์ที่มีความรู้ ความสามารถและทักษะที่ได้กล่าวแล้วข้างต้น พร้อมทั้งมีความสามารถในการทำงานแบบมืออาชีพ สามารถปฏิบัติงานแบบสหวิชาชีพหรือเป็นทีมได้ มีเจตนาธรรม และเตรียมพร้อมที่จะเรียนรู้ตลอดชีวิต มีความเอื้ออาทรและใส่ใจในความปลอดภัยเพื่อการแก้ไขปัญหาและการ

ส่งเสริมสุขภาพ โดยยึดถือผู้ป่วยเป็นศูนย์กลางบนพื้นฐานของการดูแลแบบองค์รวม ตลอดจนมีพฤติกรรมที่เหมาะสมต่อเพื่อนร่วมงานทั้งในวิชาชีพของตนเองและวิชาชีพอื่น ๆ รวมทั้งผู้ป่วยและญาติ

## 5. ผลลัพธ์ของแผนฝึกอบรม/หลักสูตร

เมื่อสิ้นสุดการฝึกอบรม แพทย์ผู้เข้าอบรมต้องมีคุณสมบัติ และความรู้ความสามารถขั้นต่ำตามสมรรถนะหลักดังต่อไปนี้

### 1) การดูแลรักษาผู้ป่วย (Patient care)

ก. มีทักษะในการซักประวัติ ตรวจร่างกายการส่งตรวจทางห้องปฏิบัติการ และการรวบรวมข้อมูลสำหรับนำมาคิดวิเคราะห์อย่างเป็นเหตุเป็นผลเพื่อนำไปสู่การตัดสินใจให้การดูแลรักษาผู้ป่วยและครอบครัวอย่างเหมาะสม ข. วินิจฉัยบำบัดรักษาภาวะผิดปกติทางพันธุกรรมที่พบโดยทั่วไปในประเทศไทยได้อย่างถูกต้องและเหมาะสม

ค. บันทึกรายงานผู้ป่วยและเขียนพงศาวลี (Pedigree) ได้อย่างสมบูรณ์และถูกต้อง

ง. สามารถบอกหลักการป้องกันและลดความรุนแรงจากข้อแทรกซ้อนของโรคแก่ผู้ป่วยและครอบครัว

จ. ให้คำปรึกษาแนะนำทางพันธุกรรม (Genetics Counseling) แก่ผู้มารับการปรึกษา ซึ่งอาจเป็นผู้ป่วยและครอบครัวหรือบุคคลที่อาจมีความเสี่ยงเป็นโรคพันธุกรรมโดยใช้ทักษะปฏิสัมพันธ์และการสื่อสาร (Interpersonal and communication skills) ได้อย่างถูกต้องและมีประสิทธิภาพ

### 2) ความรู้ความเชี่ยวชาญและความสามารถในการนำไปใช้แก้ปัญหาของผู้ป่วยและครอบครัว (Medical knowledge)

ก. มีความรู้และความเข้าใจเกี่ยวกับวิทยาศาสตร์การแพทย์พื้นฐานที่เกี่ยวข้องกับเวชพันธุศาสตร์ และเวชศาสตร์โมเลกุล

ข. มีความรู้ความสามารถในวิชาชีพ และความเชี่ยวชาญในสาขาอายุรเวชพันธุศาสตร์

ค. เรียนรู้และเพิ่มประสบการณ์ได้ด้วยตนเองจากการปฏิบัติ

### 3) การเรียนรู้จากการปฏิบัติและการพัฒนาตนเอง (Practice-based Learning and Improvement)

ก. มีความสามารถในการดำเนินการวิจัยทางการแพทย์

ข. มีความสามารถในการวิพากษ์บทความและงานวิจัยทางการแพทย์

ค. มีความรู้เกี่ยวกับจริยธรรมการวิจัย

ง. มีความสามารถในการเรียนรู้และเพิ่มประสบการณ์ได้ด้วยตนเองจากการปฏิบัติ

### 4) ทักษะปฏิสัมพันธ์และการสื่อสาร (Interpersonal and Communication Skills)

ก. ทักษะในการทำความรู้จักกับผู้ป่วย/ครอบครัว และสื่อสารระหว่างการให้คำปรึกษาแนะนำทางพันธุกรรม (Genetic Counseling)

ข. มีความสามารถและทักษะในการนำเสนอข้อมูลผู้ป่วยและอภิปรายปัญหา

- ค. มีความสามารถและทักษะในการถ่ายทอดความรู้และทักษะให้นักศึกษาแพทย์ แพทย์ประจำบ้าน และแพทย์ประจำบ้านต่อยอด และบุคลากรทางการแพทย์ได้
- ง. มีความสามารถและทักษะในการให้คำปรึกษาและคำแนะนำแก่แพทย์และบุคลากรอื่นได้
- จ. มีความสามารถและทักษะในการทำงานเป็นทีมและมีมนุษยสัมพันธ์ที่ดี

5) ความเป็นมืออาชีพ (Professionalism)

- ก. มีคุณธรรมจริยธรรมและเจตคติที่ดีต่อผู้ป่วย ครอบครัว ญาติ ผู้ร่วมงาน เพื่อนร่วมวิชาชีพและชุมชน
- ข. มีความสนใจใฝ่รู้และสามารถพัฒนาไปสู่ความเป็นผู้เชี่ยวชาญต่อเนื่องตลอดชีวิต (Continuous professional development)
- ค. มีความเอื้ออาทรและใส่ใจในความปลอดภัยเพื่อการแก้ไขปัญหาและการส่งเสริมสุขภาพ โดยยึดถือผู้ป่วยเป็นศูนย์กลางบนพื้นฐานของการดูแลแบบองค์รวม
- ง. มีทักษะด้านที่ไม่ใช่เทคนิค (non-technical skills) และความสามารถในการบริหารจัดการสถานการณ์ที่เกิดขึ้นจากการปฏิบัติงาน
- จ. มีความสนใจใฝ่รู้และสามารถพัฒนาไปสู่ความเป็นผู้เชี่ยวชาญต่อเนื่องตลอดชีวิต (continuous professional development)
- ฉ. มีความรับผิดชอบต่องานที่ได้รับมอบหมาย
- ช. คำนึงถึงผลประโยชน์ส่วนรวม

6) การปฏิบัติงานให้เข้ากับระบบ (System-based practice)

- ก. มีความรู้ความเข้าใจเกี่ยวกับระบบสุขภาพและระบบยาของประเทศไทยโดยเฉพาะการตรวจวินิจฉัยเพิ่มเติมและการใช้ยารักษาโรคพันธุกรรม
- ข. มีความรู้ความเข้าใจในเรื่องสิทธิผู้ป่วย การส่งต่อผู้ป่วยและครอบครัวไปยังหน่วยบริการการแพทย์ที่เหมาะสม
- ค. มีความรู้ความเข้าใจในเรื่องการใช้ทรัพยากรสุขภาพอย่างเหมาะสม (Cost Consciousness Medicine) โดยเฉพาะการส่งตรวจทางพันธุกรรมที่ใช้เทคโนโลยีที่มีราคาแพง (High cost investigation) สามารถปรับเปลี่ยนการดูแลรักษาผู้ป่วยให้เข้ากับบริบทของการบริการสาธารณสุขได้ตามมาตรฐานวิชาชีพ

**6. แผนการฝึกอบรม/หลักสูตร**

มีคณะกรรมการการศึกษาหลังปริญญาของสถาบัน ดูแล กำกับ ประเมินแผนการฝึกอบรม/หลักสูตรให้ดำเนินไปตามเป้าประสงค์ที่วางไว้

**6.1 วิธีการให้การฝึกอบรม**

**6.1.1 การดูแลรักษาผู้ป่วย (Patient Care)**

## การดูแลผู้ป่วยนอก

ก. ปฏิบัติงานดูแลผู้ป่วยนอก ที่มีปัญหาเกี่ยวกับโรคพันธุกรรม และรับปรึกษาผู้ป่วยจากโอพีดี อย่างน้อย 2 ครั้งต่อสัปดาห์โดยมีอาจารย์แพทย์เป็นที่ปรึกษาที่คลินิกผู้ป่วยนอกดังนี้

1. ผู้ป่วยโรคพันธุกรรมที่ห้องตรวจผู้ป่วยนอก ( Out-patient Genetics clinic)
2. ผู้ป่วยโรคธาลัสซีเมีย (Thalassemia clinic)
3. ผู้ป่วยที่มีประวัติ โรคมะเร็งในครอบครัว( Familial Cancer Genetics clinic )
4. ผู้ป่วยโรคพันธุกรรมในเด็ก( Pediatric Genetics clinic)
5. ผู้ป่วยที่มาฝากครรภ์และมีประวัติเสี่ยงโรคพันธุกรรมในครอบครัว(Obstetrics and Feto-maternal clinic)

## การดูแลผู้ป่วยใน

ก. ปฏิบัติงานดูแลผู้ป่วยใน หน่วยอายุรเวชพันธุศาสตร์ในเวลาราชการ ในหอผู้ป่วยที่ได้รับการปรึกษาดังนี้

1. หอผู้ป่วยใน อายุรศาสตร์
2. หอผู้ป่วยหนัก ICU Medicine
3. หอผู้ป่วยหนัก CCU Medicine
4. หอผู้ป่วยใน ที่ขอรับการปรึกษาผู้ป่วยและครอบครัวโรคพันธุกรรมในระบบต่างๆ จากสาขาวิชาอื่น เช่น ศัลยศาสตร์ สูตินรีเวชศาสตร์ กุมารเวชศาสตร์

ข. ปฏิบัติงานนอกเวลาราชการเมื่อได้รับการร้องขอเป็นกรณีพิเศษในผู้ป่วยฉุกเฉิน เช่น ผู้ป่วย Marfan syndrome ที่เกิด spontaneous pneumothorax

ค. มีประสบการณ์ทำงานร่วมกับสหสาขาวิชาอื่น ในการวางแผนการรักษาผู้ป่วยโรคพันธุกรรม โดยเน้นการดูแลมีประสบการณ์ในการทำหน้าที่ดูแลผู้ป่วยในโรคพันธุกรรมที่มาด้วยปัญหาในระบบอื่น เป็นประจำรับเป็นที่ปรึกษาผู้ป่วยในหอผู้ป่วยอายุรศาสตร์ หอผู้ป่วยไอซียู แผนกฉุกเฉิน และต่างแผนก ที่มีปัญหาเกี่ยวกับโรคทางพันธุกรรมโดยมีอาจารย์กำกับดูแล

ง. ปฏิบัติงานนอกเวลาราชการเมื่อได้รับการร้องขอเป็นกรณีพิเศษซึ่งเป็นผู้ป่วยฉุกเฉิน เช่น ผู้ป่วย Marfan syndrome ที่เกิด spontaneous pneumothorax

## การดูแลผู้ป่วยนอกสถาบันการฝึกอบรมหลัก

สามารถไปปฏิบัติงานที่สถาบันฝึกอบรมกิจกรรมวิชาเลือก ไม่เกิน 1 เดือน ตลอด

หลักสูตร

6.1.2 ความรู้ความเชี่ยวชาญและความสามารถในการนำไปใช้แก้ปัญหาของผู้ป่วยและสังคมรอบด้าน (Medical Knowledge and Skills) แพทย์ฝึกอบรมด้านอายุรเวชพันธุศาสตร์

- ก. ควรเข้าร่วมกิจกรรมวิชาการระหว่างสถาบันฝึกอบรม(Inter hospital Conference) เพื่อเสริมความรู้แก่ผู้เข้ารับการฝึกอบรม ทุกๆ 3 เดือน โดยมีกิจกรรมวิชาการ ดังนี้ special topic in Medical Genetics, interesting case และ topic review เป็นต้น
- ข. ควรเข้าร่วมกิจกรรม วิชาการสหสาขาที่เกี่ยวข้องกับการดูแล รักษาผู้ป่วยพันธุกรรม
- ค. ต้องได้รับการฝึกอบรมเกี่ยวกับเทคนิคการสื่อสารอย่างเหมาะสมในสภาวะต่างๆ ของผู้ป่วยและครอบครัว

#### 6.1.3 การเรียนรู้และการพัฒนาจากฐานการปฏิบัติ (Practice-based Learning and Improvement)

- ก. จัดให้มีระบบการประเมินการปฏิบัติงานของผู้เข้ารับการฝึกอบรม และให้มี feedback จากอาจารย์ และผู้ร่วมงาน ทุกเดือน
- ข. นำผลการประเมินมาใช้ให้เกิดการปรับปรุง และการพัฒนา
- ค. มีระบบ support เช่น อาจารย์ที่ปรึกษาแก่ผู้เข้ารับการฝึกอบรม

#### 6.1.4 ทักษะปฏิสัมพันธ์และการสื่อสาร (Interpersonal and Communication Skills)

แพทย์หลักสูตรการฝึกอบรมอายุรเวชพันธุศาสตร์ต้อง

- ก. เข้าร่วมกลุ่มกิจกรรมที่ส่งเสริมทักษะปฏิสัมพันธ์และการสื่อสารและการพัฒนาด้านมนุษยสัมพันธ์ที่เป็นหลักสำคัญของการทำ genetic counseling
- ข. มีประสบการณ์การให้ข้อมูลแก่ผู้ป่วยและครอบครัวเพื่อการตัดสินใจการรักษาและการให้คำแนะนำปรึกษาเกี่ยวกับสุขภาพ และโรคทางพันธุกรรม
- ค. มีประสบการณ์ในการสอนแพทย์ประจำบ้าน และนักศึกษาแพทย์

#### 6.1.5 วิชาชีพนิยมหรือความเป็นมืออาชีพ (Professionalism)

แพทย์หลักสูตรการฝึกอบรมอายุรเวชพันธุศาสตร์ต้อง

- ก. เข้าร่วมกิจกรรมที่ส่งเสริมให้มีการเรียนรู้วิธีการน า ไปสู่ความเป็นผู้เรียนรู้ต่อเนื่องตลอดชีวิต
- ข. มีประสบการณ์ในการนำเสนอข้อมูลผู้ป่วยและร่วมอภิปรายในงานสัมมนาทางวิชาการ
- ค. ได้รับงานที่ต้องรับผิดชอบด้วยตนเอง

#### 6.1.6 การปฏิบัติงานให้เข้ากับระบบสุขภาพ (Systems-based Practice)

แพทย์หลักสูตรการฝึกอบรมอายุรเวชพันธุศาสตร์ต้อง

- ก. มีประสบการณ์การเรียนรู้เกี่ยวกับการประเมินประสิทธิภาพและประสิทธิผลของการดูแลรักษาผู้ป่วยโรคพันธุกรรมที่มีความสำคัญ
- ข. การทำเวชปฏิบัติให้สอดคล้องกับระบบประกันสุขภาพที่ประเทศไทยมีอยู่ โดยเรียนรู้จากการปฏิบัติงานจริงทั้งที่แผนกผู้ป่วยนอก และแผนกผู้ป่วยใน

## 6.2 เนื้อหาของการฝึกอบรม/หลักสูตร

เพื่อให้บรรลุวัตถุประสงค์ดังกล่าว ผู้เข้ารับการฝึกอบรมต้องมีความรู้ ความสามารถในเนื้อหาต่อไปนี้

6.2.1. ความรู้พื้นฐานวิทยาศาสตร์การแพทย์ประยุกต์ (Correlated basic medical science) ทางด้าน basic human genetics ,basic molecular genetics และ basic biochemical genetics(ภาคผนวกที่ 2)

6.2.2. โรคหรือภาวะของผู้ป่วยที่สำคัญ (ภาคผนวกที่ 2)

6.2.3. นอกจากนั้นผู้เข้ารับการฝึกอบรมต้องสามารถให้การวินิจฉัยดูแลรักษา และฟื้นฟูหรือให้คำแนะนำเพื่อส่งต่อได้ในโรคต่อไปนี้

ระดับที่ 1 โรคหรือภาวะที่พบบ่อยซึ่งผู้เข้ารับการฝึกอบรม สามารถเรียนรู้ได้จากผู้ป่วยโดยตรง

ระดับที่ 2 โรคหรือภาวะที่พบน้อยกว่าระดับที่ 1 และมีความสำคัญซึ่งผู้เข้ารับการฝึกอบรมสามารถเรียนรู้จากผู้ป่วยแต่ไม่ได้ดูแลผู้ป่วยโดยตรงเช่นการร่วมดูแลในหอผู้ป่วยด้วยกันหรือสามารถเรียนรู้โดยการศึกษาด้วยตนเองหรือฟังบรรยายและ สถาบันฝึกอบรมควรจัดให้มีการเรียนรู้โรคในกลุ่มนี้เพียงพอ

6.2.4. ศึกษาการทำ genetic counseling ที่ถูกต้องจากอาจารย์ ผู้สอน และฝึกปฏิบัติด้วยตนเอง

6.2.5. การส่งและแปลผลการตรวจทางห้องปฏิบัติการเพื่อวินิจฉัยและรักษาโรคพันธุกรรม (ภาคผนวกที่ 2)

6.2.6. การให้คำปรึกษาแนะนำในโรคดังกล่าวอย่างถูกต้อง

6.2.7. การเรียนรู้ทางด้านบูรณาการ

## 6.3 การทำงานวิจัย

เนื่องหลักสูตรนี้เป็นหลักสูตรที่มีเวลาเพียงแค่ 1 ปี ดังนั้นผู้เข้ารับการฝึกอบรม สามารถเลือกทำงานวิจัยได้แก่ งานวิจัยแบบ retrospective, prospective, cross sectional หรือ ทบทวนวารสาร (review article) หรือ เขียนรายงานเกี่ยวผู้ป่วย (case report) อย่างน้อย 1 เรื่อง

## 6.4 จำนวนการฝึกอบรม

1 ปี



## 6.5 การบริหารจัดการการฝึกอบรม

แผนงานฝึกอบรม/แหล่งฝึกอบรมต้องมีคณะกรรมการรับผิดชอบการบริหารจัดการฝึกอบรมชัดเจน ดำเนินการเป็นระบบ มีหน้าที่รับผิดชอบและอำนาจ ในการจัดการ การประสานงานการบริหารและการประเมินผลสำหรับแต่ละขั้นตอนของการฝึกอบรม รวมถึงการให้ผู้ใช้มีส่วนได้ส่วนเสียที่เหมาะสมมีส่วนร่วม ในการวางแผนการฝึกอบรม โดยอาจารย์ผู้รับผิดชอบแผนการ ฝึกอบรม/หลักสูตร ต้องมีประสบการณ์ในการปฏิบัติงานในด้านโรคพันธุกรรมไม่น้อยกว่า 5 ปีโดย (ไม่นับรวมเวลาฝึกอบรม) นอกจากนั้นการบริหารการฝึกอบรมของหลักสูตรนี้

- 6.5.1 เน้นการเรียนรู้จากการปฏิบัติงานจริง ทั้งในเวลาราชการและนอกเวลาราชการ
- 6.5.2 ผู้เข้ารับการฝึกอบรมปฏิบัติงานภายใต้การกำกับดูแลของอาจารย์
- 6.5.3 สถานที่ให้การฝึกอบรม ต้องจัดให้ผู้เข้ารับการฝึกอบรมเข้าร่วมกิจกรรมวิชาการตามที่ หลักสูตรกำหนด
- 6.5.4 แหล่งฝึกอบรมต้องมีการระบุกฎเกณฑ์และประกาศให้ชัดเจน เรื่องเงื่อนไขงานบริการและ ความรับผิดชอบ ของผู้เข้ารับการฝึกอบรม
- 6.5.5 กำหนดให้มีการอยู่เวรนอกเวลาราชการ ภายใต้การกำกับดูแลตามลำดับชั้น
- 6.5.6 ผู้เข้ารับการฝึกอบรมสามารถลาพัก ลาพักผ่อนได้ 10 วันต่อปี แต่ต้องมีเวลา ปฏิบัติงานตลอดหลักสูตรไม่น้อยกว่าที่หลักสูตรกำหนด
- 6.5.7 สถาบันฝึกอบรมต้องกำหนดให้ผู้เข้ารับการฝึกอบรม มีชั่วโมงการทำงานต่อสัปดาห์ ที่ไม่ เกินเกณฑ์ที่แพทยสมาคมกำหนด

## 6.6 สภาพการปฏิบัติงาน

แผนงานฝึกอบรม/แหล่งฝึกอบรมต้องจัดให้ผู้เข้ารับการอบรมเข้าร่วมกิจกรรมวิชาการ (รวมถึง การอยู่เวร) ที่เกี่ยวข้องกับการฝึกอบรมโดยมีการระบุกฎเกณฑ์และประกาศให้ชัดเจนเรื่องเงื่อนไขงาน บริการและความรับผิดชอบของผู้เข้ารับการฝึกอบรมและมีการกำหนดการฝึกอบรมทดแทนในกรณีที่ผู้เข้า รับการฝึกอบรมมีการลาพัก (เช่นการลาคลอดบุตรการเจ็บป่วยการเกณฑ์ทหารการถูกเรียกฝึกกำลัง สำรองการศึกษาดูงานนอกแผนการฝึกอบรม/หลักสูตร) จัดให้มีค่าตอบแทนผู้เข้ารับการฝึกอบรมอย่าง เหมาะสมกับตำแหน่งและงานที่ได้รับมอบหมายรวมทั้งควรมีการระบุชั่วโมงการทำงานที่เหมาะสม ยกตัวอย่าง เช่น

- ก. หลักสูตรอายุรเวชพันธุศาสตร์ต้องปฏิบัติงานในหน่วยเวชพันธุศาสตร์ และดูแลผู้ป่วยนอก และผู้ป่วยใน ในเวลาราชการ อย่างน้อย 30 ชั่วโมงต่อสัปดาห์
- ข. ปฏิบัติงานนอกเวลาราชการเมื่อได้รับการร้องขอเป็นกรณีพิเศษในผู้ป่วยฉุกเฉินเช่น spontaneous pneumothorax ในผู้ป่วย Marfan syndrome เป็นต้น
- ค. กำหนดให้แพทย์ประจำบ้านต่อยอดอายุรเวชพันธุศาสตร์ รับเป็นที่ปรึกษาผู้ป่วยในหอผู้ป่วยอายุรศาสตร์ หอผู้ป่วยไอซียู แผนกฉุกเฉิน และต่างแผนก ที่มีปัญหา

เกี่ยวกับโรคทางพันธุกรรม

- ง. แพทย์หลักสูตรอายุรเวชพันธุศาสตร์ สามารถไปปฏิบัติงานที่สถาบันฝึกอบรมกิจกรรมวิชาเลือก ไม่เกิน 1 เดือน ตลอดหลักสูตร
- จ. แพทย์หลักสูตรนี้สามารถลาพักร้อนหรือลากิจไม่เกิน 10 วันต่อปี

## 6.7 การวัดและประเมินผลระหว่างการฝึกอบรม การยุติการฝึกอบรม

สถาบันฝึกอบรมจะต้องจัดให้มีการประเมินผลการปฏิบัติงานของผู้เข้ารับการฝึกอบรม โดยแจ้งกระบวนการวัดและประเมินผล ให้ผู้เข้ารับการฝึกอบรมได้ทราบก่อนการฝึกอบรม และผู้เข้ารับการฝึกอบรมสามารถยื่นคำร้องเพื่ออุทธรณ์ผลการประเมินผ่านสถาบันฝึกอบรมได้ ภายใน 2 สัปดาห์ หลังจากทราบผลการประเมิน ทั้งนี้สถาบันฝึกอบรมจะดำเนินการพิจารณาคำร้อง ภายใน 2 สัปดาห์ และแจ้งผลให้ผู้ยื่นคำร้องทราบ

### 6.7.1. การวัดและการประเมินผลระหว่างการฝึกอบรม

สถาบันฝึกอบรมต้องจัดให้มีการประเมินผลการปฏิบัติงานของผู้เข้ารับการฝึกอบรม ระหว่างการ ฝึกอบรม ซึ่งครอบคลุมทั้งด้านความรู้ ทักษะ เจตคติ และกิจกรรมทางการแพทย์ ทางด้านต่าง ๆ ดังนี้

- ก. Log book บันทึกข้อมูลในส่วนที่เกี่ยวข้องกับการฝึกอบรม เช่นจำนวนและชนิดของโรคพันธุกรรมใน clinic ผู้ป่วยนอกต่างๆ ลง ใน log book ที่กำหนดในแต่ละปีการศึกษา โดยคณะกรรมการฝึกอบรมและสอบประจำสถาบันเป็นผู้พิจารณา
- ข. การประเมินผลและจำนวนการให้คำปรึกษาแนะนำแก่ผู้ป่วยและครอบครัว ที่ผู้เข้ารับการฝึกอบรมต้องทำตลอดระยะเวลาการฝึกอบรม โดยคณะกรรมการฝึกอบรมและสอบของสมาคมเวชพันธุศาสตร์และจีโนมิกส์ทางการแพทย์ เป็นผู้พิจารณา
- ค. การเข้าร่วมกิจกรรมวิชาการของสถาบันฝึกอบรม ที่สถาบันที่ให้การฝึกอบรมได้กำหนดไว้
- ง. ประเมินผู้เข้ารับการฝึกอบรมจากทักษะการปฏิบัติงาน และการให้คำปรึกษาแนะนำ โดยอาจารย์ ผู้ให้การฝึกอบรมตามเกณฑ์ EPA (ภาคผนวกที่ 3)

### การดำเนินการสำหรับผู้ที่ไม่ผ่านการประเมินการปฏิบัติงาน

ก. แจ้งผลการประเมินให้ผู้เข้ารับการฝึกอบรมรับทราบเป็นลายลักษณ์อักษรในแบบประเมินผลของราชวิทยาลัยฯ พร้อมแนวทางการพัฒนา รายละเอียดการปฏิบัติงานเพิ่มเติม การกำกับดูแล และการประเมินผลซ้ำ

ข. เมื่อผู้เข้ารับการฝึกอบรม ลงชื่อรับทราบจะจัดส่งสำเนาผลการประเมินชุดหนึ่งให้อนุกรรมการ ฝึกอบรมและสอบของสถาบันฝึกอบรม สมาคมฯ และของราชวิทยาลัยฯ

#### 6.7.2. การประเมินเพื่อใบประกาศนียบัตร

6.7.2.1 การประเมินเพื่อการสมัครสอบ ผู้สมัครสอบเพื่อประกาศนียบัตรในวิชาชีพด้านอายุรเวชพันธุศาสตร์ จะต้องเป็นผู้ที่ได้รับ

ก. หนังสืออนุมัติหรือวุฒิบัตรในการประกอบวิชาชีพเวชกรรม สาขาอายุรเวชพันธุศาสตร์ของ แพทยสภา

ข. เป็นผู้ที่ได้รับวุฒิบัตร หรืออนุมัติบัตร หรือประกาศนียบัตรจากการฝึกอบรมใน ต่างประเทศ ที่มีหลักสูตรการเรียนการสอนซึ่งเป็นหลักสูตรต่อเนื่องที่ไม่น้อยกว่า 1 ปี และหลักสูตรนี้ ได้ผ่านความเห็นชอบของคณะอนุกรรมการการฝึกอบรมและการสอบของหลักสูตรนี้ (ไม่จำเป็นต้องมีคุณสมบัติในข้อ (6.7.2.2 ข้อ ก. ถึง ค.)

#### 6.7.2.2 การประเมินเพื่อการสอบ

ก. ปฏิบัติงานได้ไม่ต่ำกว่าร้อยละ 80 ของระยะเวลาที่กำหนด

ข. ปฏิบัติงาน ได้สอดคล้องตามข้อกำหนดของสถาบันฝึกอบรมและ ไม่ก่อให้เกิดความ เสื่อมเสีย แก่สถาบันฝึกอบรม

ค. ผู้รับการฝึกอบรมต้องมีจำนวนและชนิดของผู้ป่วยและครอบครัวไม่น้อยกว่าเกณฑ์ที่กำหนด (ภาคผนวกที่ 1)

ง. ผ่านการประเมินรายงานผลงานวิจัย หรือ รายงานวิจัยวารสาร (review article) หรือ บทความ ฟื้นฟูวิชาการ หรือรายงานผู้ป่วย (case report) ที่เกี่ยวข้องของกับ สาขาอายุรเวชพันธุศาสตร์ และ รายงานที่กล่าวมาแล้วเบื้องต้น กำลังรอการตีพิมพ์หรือตีพิมพ์แล้วอย่างน้อย 1 เรื่อง

#### 6.7.2.3 วิธีการสอบ ประกอบด้วย

ก. การสอบภาคทฤษฎี โดยใช้การสอบวัดความรู้โดย MCQ (60%)

ข. การสอบภาคปฏิบัติโดยทำการสอบ

Lab interpretation ( Cytogenetics/ Molecular lab interpretation/ Microarrays interpretation) โดยทำคะแนนได้ตามเกณฑ์ (MPL)

Genetic Counseling ในสถานการณ์จำลอง 2 cases

การตัดสินผลการสอบ โดยเกณฑ์ผ่านการสอบคือต้องได้คะแนนรวมไม่ต่ำกว่า 60% และคะแนน ภาคทฤษฎีและปฏิบัติไม่ต่ำกว่าร้อยละ 50 หากผ่านเกณฑ์ส่วน ใดส่วนหนึ่ง (ภาคทฤษฎีหรือภาคปฏิบัติ) สามารถเก็บส่วนนั้นได้เป็นเวลา 2 ปี

## สรุป ผลการประเมิน Log Book ( ผ่าน/ไม่ผ่าน)

### 6.7.2.4 แนวทางการดำเนินการกรณีสอบไม่ผ่านเกณฑ์

ถ้าสอบไม่ผ่านส่วนใดส่วนหนึ่ง ให้สอบแก้ตัวได้ 1 ครั้ง ในเวลาที่คณะกรรมการการฝึกอบรม และการสอบของ หลักสูตรเป็นผู้กำหนด

### 6.7.3 การดำเนินการเพื่อยุติการฝึกอบรม

#### ก. การลาออก

ผู้เข้ารับการฝึกอบรมต้องทำเรื่องชี้แจงเหตุผลก่อนหยุดการปฏิบัติงานล่วงหน้าอย่างน้อย 2 สัปดาห์ เมื่อสถาบันฝึกอบรมอนุมัติให้หยุดการปฏิบัติงานแล้ว จึงแจ้งต่อคณะกรรมการ ฝึกอบรมและสอบฯ เพื่อเห็นชอบ และแจ้งต่อราชวิทยาลัยอายุรแพทย์และแพทยสภา พร้อมความเห็นประกอบว่าสมควรให้พักสิทธิการสมัครเป็นผู้เข้ารับการฝึกอบรมเป็นเวลา 1 ปี ในปีการศึกษาถัดไปหรือไม่ โดยพิจารณาจากเหตุผลประกอบการลาออกและคำชี้แจงจากสถาบัน ฝึกอบรม การลาออกจะถือว่าสมบูรณ์เมื่อได้รับอนุมัติจากแพทยสภา

#### ข. การให้ออก

**ปฏิบัติงานโดยขาดความรับผิดชอบหรือประพฤติดนเสียร้ายแรงจนก่อให้เกิดผลเสีย ต่อผู้ป่วยหรือต่อชื่อเสียงของสถาบันฝึกอบรม**

ปฏิบัติงานโดยขาดความรับผิดชอบหรือประพฤติดนเสีย ไม่มีการปรับปรุงพฤติกรรมหลังการตักเตือน และกระทำซ้ำภายหลังการภาคทัณฑ์

เมื่อถูกเพิกถอนใบอนุญาตประกอบวิชาชีพเวชกรรมจากแพทยสภา

เมื่อสถาบันฝึกอบรมเห็นสมควรให้ออก ให้ทำการแจ้งแพทย์ผู้เข้าอบรมรับทราบพร้อมให้ พักการปฏิบัติงาน แล้วทำเรื่องแจ้งต่อคณะกรรมการฝึกอบรมและสอบของสมาคม ฯ และราชวิทยาลัยฯ ซึ่งจะต้องตั้งคณะกรรมการสอบสวน จำนวน 3 คน ประกอบด้วยตัวแทนอาจารย์จาก สถาบันฝึกอบรมอื่น จำนวน 1 คน และอาจารย์ภายในสถาบัน จำนวน 2 คน เพื่อดำเนินการให้ เสร็จสิ้นภายใน 2 สัปดาห์ ภายหลังจากได้รับเรื่อง ผลการสอบสวนจะถูกนำเสนอต่อที่ประชุม คณะกรรมการฝึกอบรมและสอบของสมาคมฯ เพื่อลงความเห็น ถ้าสมควรให้ออกจึงแจ้งต่อ อนุกรรมการฝึกอบรมและสอบของราชวิทยาลัยอายุรแพทย์ฯ และของแพทยสภา จนเมื่อได้รับการอนุมัติจึงถือว่าการให้ออกสมบูรณ์ ถ้าเห็นว่ายังไม่สมควรให้ออก จึงส่งเรื่องคืนให้สถาบัน ฝึกอบรมพร้อมคำแนะนำ

### 7. การรับและการคัดเลือกผู้เข้ารับการฝึกอบรม

แผนงานฝึกอบรม/สถาบันฝึกอบรม ต้องกำหนดและดำเนินนโยบายการรับและคัดเลือกผู้เข้ารับการ ฝึกอบรมที่ ชัดเจน โดยต้องสอดคล้องกับพันธกิจของแผนการฝึกอบรม กระบวนการคัดเลือกต้องมีความโปร่งใส และ ยุติธรรม

#### 7.1 คุณสมบัติของผู้เข้ารับการฝึกอบรม

คุณสมบัติของผู้เข้ารับการฝึกอบรม ต้องมีคุณสมบัติดังต่อไปนี้ ครบทุกข้อ

7.1.1 ได้รับใบอนุญาตประกอบวิชาชีพเวชกรรมของแพทยสภา

7.1.2 เป็นผู้ได้รับวุฒิปริญญาตรี หรือหนังสืออนุมัติปริญญาตรีสาขาอายุรศาสตร์จากแพทยสภา

7.1.3 เป็นแพทย์ประจำบ้านสาขาอายุรศาสตร์ ปีที่ 3 และเป็นผู้มีสิทธิเข้าสอบเพื่อวุฒิปริญญาตรี สาขาอายุรศาสตร์

#### 7.2 การคัดเลือกผู้รับการฝึกอบรม

7.2.1 มีการแต่งตั้งคณะกรรมการคัดเลือกผู้รับการฝึกอบรมของแต่ละสถาบันฝึกอบรม

7.2.2 มีแนวทางการดำเนินการคัดเลือกผู้เข้ารับการฝึกอบรม ได้แก่ การประกาศรับสมัครเพื่อ คัดเลือก ระบุวันและสถานที่ในการสัมภาษณ์ผู้สมัคร การสัมภาษณ์อาจจัดที่สถาบัน ฝึกอบรมหรือสัมภาษณ์ ทางไกล และประกาศผลคัดเลือกให้ผู้สมัครทราบ

7.2.3 มีเกณฑ์และวิธีการคัดเลือก โดยยึดหลักความเสมอภาค โปร่งใส ตรวจสอบได้ และ ประกาศเกณฑ์ ในสื่อสาธารณะให้ผู้สนใจสมัครรับการคัดเลือกได้ทราบอย่างทั่วถึง

#### 7.3 จำนวนผู้เข้ารับการฝึกอบรม จำนวนอาจารย์และหัตถการที่สถาบันฝึกอบรม ให้การบริการในช่วง 1 ปี จะเป็นตัวกำหนด จำนวนของผู้เข้ารับการฝึกอบรมต่อ 1 ปี ตามเกณฑ์แพทยสภา ดังแสดงในตาราง ภาคผนวกที่ 1

### 8. อาจารย์ผู้ให้การฝึกอบรม

#### 8.1 คุณสมบัติของอาจารย์ผู้ให้การฝึกอบรม อาจารย์ผู้ให้การฝึกอบรมควรมีคุณสมบัติดังนี้

8.1.1 เป็นสมาชิกราชวิทยาลัยอายุรแพทย์ฯ และ สมาชิกสมาคมอายุรเวชพันธุศาสตร์

8.1.2 ได้รับหนังสืออนุมัติหรือวุฒิปริญญาตรี สาขาอายุรศาสตร์

8.1.3 ได้รับหนังสืออนุมัติหรือ วุฒิปริญญาตรี หรือ ใบประกาศนียบัตรวิชาชีพเวชกรรมการอายุร

เวชพันธุศาสตร์ สถาบันฝึกอบรมหลัก จะต้องมีอาจารย์แพทย์ผู้ฝึกอบรมแบบเต็มเวลา

(35 ชั่วโมงต่อสัปดาห์) อย่างน้อย 2 คน ต่อจำนวนผู้เข้ารับการฝึกอบรม 1 คน ส่วนกรณีที่เป็น

เป็นหลักสูตรการฝึกอบรมแบบ สถาบันร่วมฝึกอบรม สถาบันร่วมฝึกอบรมทั้ง 2 สถาบัน

จะต้องจัดอาจารย์แพทย์ผู้ฝึกอบรมแบบเต็ม เวลา สถาบันละ 1 คน อาจารย์ผู้ฝึกอบรม

ประกาศนียบัตรฯ ในระดับเดียวกันใช้ศักยภาพได้ 35 ชั่วโมง ต่อสัปดาห์ใน 1 สาขาวิชา

แต่ถ้าฝึกอบรมมากกว่า 2 สาขาวิชา ต้องแบ่งศักยภาพเป็น 2 สาขาวิชา โดยคิดสาขาวิชา

หลักไม่ น้อยกว่าครึ่งหนึ่งผู้ฝึกอบรมแบบเต็มเวลา หมายถึง ข้าราชการ

พนักงานมหาวิทยาลัย ลูกจ้างประจำ รวมทั้งอาจารย์ แพทย์เกษียณอายุราชการที่ยังปฏิบัติงานในโรงพยาบาล คณะแพทยศาสตร์หรือหน่วยงานที่ปฏิบัติงาน เต็มเวลา ผู้ฝึกอบรมไม่เต็มเวลา แบ่งเป็น 2 ประเภท

- ก. พนักงานมหาวิทยาลัยหรือลูกจ้างประเภทบางเวลาอย่างน้อยครึ่งเวลา และได้รับเงินเดือนตามสัดส่วน งาน ให้นับเวลาปฏิบัติงานตามสัญญาจ้าง
- ข. ผู้ที่ปฏิบัติงานอยู่ที่สถาบันอื่น แผนกอื่น หรืออาจารย์แพทย์เกษียณอายุมาช่วยสอน บางเวลา โดยไม่ได้ มีสัญญาจ้างจากหน่วยงาน หรือปฏิบัติงานน้อยกว่าครึ่งเวลา ให้คิดเวลาปฏิบัติงานเฉพาะที่มา ปฏิบัติงาน สำหรับการเรียนการสอนแพทย์ประจำบ้าน ต่อยอด

8.2 คุณสมบัติของคณะกรรมการกำกับดูแลการฝึกอบรม คุณสมบัติของคณะกรรมการกำกับดูแลการฝึกอบรม หลักสูตรเพื่อประกาศนียบัตรในวิชาชีพเวชกรรมด้านอายุรเวชพันธุศาสตร์

8.2.1 ประธานคณะกรรมการผู้รับผิดชอบแผนงานการฝึกอบรม ประธานคณะกรรมการผู้รับผิดชอบแผนงานการฝึกอบรมควรมีคุณสมบัติดังนี้

8.2.1.1 เป็นสมาชิกราชวิทยาลัยอายุรแพทย์ฯ และสมาชิกสมาคมเวชพันธุศาสตร์และจีโนมิกส์แห่งประเทศไทย

8.2.1.2 ได้รับหนังสืออนุมัติวุฒิบัตรฯหรือประกาศนียบัตรจากราชวิทยาลัยอายุรแพทย์ฯ หรือแพทย์สภา

8.2.1.3 ได้รับหนังสืออนุมัติ วุฒิบัตรหรือประกาศนียบัตร สาขาอายุรเวชพันธุศาสตร์ ราชวิทยาลัยอายุรแพทย์ฯ มาอย่างน้อย 4 ปีภายหลังจากได้รับ วุฒิบัตรหรือหนังสืออนุมัติฯ

8.2.2 คุณสมบัติของอาจารย์ผู้รับผิดชอบแผนงานการฝึกอบรมของสถาบันฝึกอบรม สถาบันการฝึกอบรมต้องจัดอาจารย์ประจำอย่างน้อย 1 ท่านเป็นผู้รับผิดชอบ แผนงานฝึกอบรม และอาจารย์ผู้รับผิดชอบควรมีความรู้ และทักษะใน การจัดการฝึกอบรมและประเมินผลสัมฤทธิ์ของผู้รับการฝึกอบรม มี ประสบการณ์ประกอบวิชาชีพในอายุรศาสตร์เวชพันธุศาสตร์ มาแล้วไม่น้อยกว่า 5 ปี นอกจากนั้นต้องเป็นผู้ที่ไม่ได้รับผิดชอบแผนงานการฝึกอบรม อื่น ๆ ที่มีลักษณะเหมือนกับหลักสูตรอายุรเวชพันธุศาสตร์

8.3 การพัฒนาความรู้และทักษะให้แก่อาจารย์ประจำหลักสูตร

8.3.1 สถาบันจัดให้มีกระบวนการการปฐมนิเทศแนะแนวอาจารย์ใหม่ ให้มีความรู้และเข้าใจหลักสูตรที่ เปิดสอน กระบวนการแพทยศาสตรศึกษา นโยบายของราชวิทยาลัยและ แพทย์สภา

8.3.2 ส่งเสริมอาจารย์ให้มีการเพิ่มพูนความรู้สร้างเสริมให้มีความเชี่ยวชาญในด้านลึกโดยเฉพาะงานวิจัย เพื่อองค์ความรู้ใหม่

8.3.3 อาจารย์จะได้รับการส่งเสริมให้ไปศึกษาต่อในต่างประเทศ

8.3.4 อาจารย์จะได้รับการส่งเสริมให้ไปเสนอผลงานวิชาการในที่ประชุมวิชาการทั้งในและต่างประเทศ

8.3.5 อาจารย์จะได้รับการเสริมทักษะการจัดการเรียนการสอนและการประเมินผลให้ทันสมัยตาม กระบวนการแพทยศาสตรศึกษา

8.4 การคัดเลือกและการประเมินอาจารย์ประจำหลักสูตร สถาบันการฝึกอบรมต้องมีนโยบายการคัดเลือกอาจารย์ให้สอดคล้องพันธกิจ ระบุหน้าที่ความรับผิดชอบ ภาระงานของอาจารย์ และมีการสมมูลระหว่างงานด้านการศึกษาค้นคว้าวิจัย และการบริการ รวมทั้งมีการประเมินอาจารย์เป็นระยะ เพื่อให้สอดคล้องกับพันธกิจการฝึกอบรมหลักสูตรอายุเวชพันธุศาสตร์

9. ทรัพยากรทางการศึกษา แผนงานฝึกอบรม/แหล่งฝึกอบรม ต้องกำหนดและดำเนินนโยบายเกี่ยวกับทรัพยากรการศึกษาให้ครอบคลุม ประเด็นต่อไปนี้

#### 9.1 สถาบันฝึกอบรม

9.1.1. สถาบันฝึกอบรม แบ่งเป็น สถาบันฝึกอบรมหลัก คือสถาบันฝึกอบรมที่ดำเนินการจัดทำหลักสูตรการฝึกอบรมแพทย์ประจำบ้าน เพื่อ ประกาศนียบัตรในวิชาชีพเวชกรรมด้านอายุเวชพันธุศาสตร์และได้รับอนุมัติ จากแพทยสภาให้เปิดเป็นสถาบันฝึกอบรม โดยจัดให้ผู้เข้ารับการฝึกอบรมได้รับประสบการณ์จาก สถาบันฝึกอบรมหลัก ตลอดหลักสูตร หรือเป็นเวลาไม่ต่ำกว่าระยะเวลา 80 เปอร์เซ็นต์ของหลักสูตร สถาบันร่วมฝึกอบรม คือ สถาบันฝึกอบรม 2 สถาบัน ที่ดำเนินการจัดทำหลักสูตรการฝึกอบรม แพทย์ประจำบ้าน เพื่อประกาศนียบัตรในวิชาชีพเวชกรรมด้านอายุเวชพันธุศาสตร์ ร่วมกัน และได้รับอนุมัติ จากแพทยสภาให้เปิดเป็นสถาบันฝึกอบรมร่วมกัน โดยจัดให้ผู้เข้ารับ การฝึกอบรมได้รับ ประสบการณ์จากทั้ง 2 สถาบัน โดยแต่ละแห่งมีเวลาไม่ต่ำกว่า 40 เปอร์เซ็นต์ของ ระยะเวลาของหลักสูตรและสถาบันร่วมฝึกอบรมแต่ละ ตัวอย่าง คณะแพทยศาสตร์หรือ โรงพยาบาล..... ร่วมกับ โรงพยาบาล..... จัดท หลักสูตร การฝึกอบรมฯ สาขา ..... และขออนุมัติเปิดเป็นสถาบันร่วมฝึกอบรม โดยผู้เข้ารับการฝึกอบรมได้รับ ประสบการณ์จาก คณะแพทยศาสตร์หรือ โรงพยาบาล..... เป็นเวลา 6 เดือน และจาก โรงพยาบาล ..... เป็น เวลา 6 เดือน เป็นต้น สถาบันฝึกอบรมกิจกรรมวิชาเลือก คือ

สถาบันที่ได้รับการรับรองจาก สถาบันฝึกอบรมและ อนุกรรมการฝึกอบรมและสอบของ สมาคมฯ ให้เป็นสถาบันฝึกอบรมกิจกรรมวิชาเลือก

9.1.2. สถาบันฝึกอบรมหลัก จะต้องมีแพทย์ซึ่งได้รับใบประกาศนียบัตรทางด้านอายุรเวชพันธุศาสตร์อย่างน้อย 2 ท่าน และอาจารย์แพทย์ 1 ท่าน เป็นผู้รับผิดชอบหลักสูตร แผนงาน การ ฝึกอบรมฯ ซึ่งอาจารย์ท่านนี้ต้องปฏิบัติงานด้านอายุรเวชพันธุศาสตร์ไม่น้อยกว่า 4 ปี ส่วนสถาบันร่วมฝึกอบรมต้องมี แพทย์ซึ่งได้รับใบประกาศนียบัตรอายุรเวชพันธุศาสตร์ อย่างน้อย 1 ท่านต่อสถาบันร่วมฝึกอบรม และสถาบันร่วม ฝึกอบรมทั้ง 2 แห่งต้องแต่งตั้ง ให้อาจารย์แพทย์ 1 ท่านจากสถาบันใด สถาบันหนึ่ง เป็นผู้รับผิดชอบ หลักสูตรฯ แผนงาน การฝึกอบรมฯ และอาจารย์ท่านนี้ต้องปฏิบัติงานด้านอายุรเวชพันธุศาสตร์ไม่น้อยกว่า 4 ปี

9.2 สถาบันฝึกอบรมหลักและสถาบันร่วมฝึกอบรม ต้องเป็นสถานที่และโอกาสในการเรียนรู้ทั้งภาคทฤษฎี และภาคปฏิบัติเช่น สถาบันฝึกอบรมจะต้องจัดให้มีการเข้าถึงแหล่งข้อมูลทางวิชาการที่ทันสมัย และ กิจกรรม วิชาการสม่ำเสมอ ได้แก่

ก. วารสารสโมสร (journal club) ไม่น้อยกว่า 1 ครั้งต่อ 3 เดือน

ข. ทบทวนวารสาร (review article) ไม่น้อยกว่า 1 ครั้งต่อ 3 เดือน

ค. ประชุมเกี่ยวกับผู้ป่วย (case discussion) ไม่น้อยกว่า 1 ครั้งต่อ 3 เดือน

9.3 สถาบันฝึกอบรมหลักและสถาบันร่วมฝึกอบรม ต้องได้รับการคัดเลือกและรับรองให้เป็นสถานที่ สำหรับการ ฝึกอบรมหลักสูตรนี้ โดยที่มีจำนวนผู้ป่วย ทั้งผู้ป่วยนอกผู้ป่วยในและผู้ป่วยนอก และชนิด ของผู้ป่วยสำหรับ งานบริการอายุรศาสตร์เวชพันธุศาสตร์เพียงพอสำหรับการฝึกอบรม (ตารางที่ 1)

9.4 มีสื่ออิเล็กทรอนิกส์สำหรับการเรียนรู้ ที่ผู้เข้ารับการฝึกอบรมสามารถเข้าถึงได้ มีการใช้เทคโนโลยี สารสนเทศและการสื่อสารให้เป็นส่วนหนึ่งของการฝึกอบรมอย่างมีประสิทธิภาพและถูกหลักจริยธรรม

9.5 มีการจัดประสบการณ์ในการปฏิบัติงานเป็นที่ร่วมกับผู้ร่วมงานและบุคลากรวิชาชีพอื่น

9.6 สามารถให้ความรู้และการประยุกต์ความรู้พื้นฐานและกระบวนการทางวิทยาศาสตร์ในสาขาวิชาที่ ฝึกอบรม มีการบูรณาการและสมดุลระหว่างการฝึกอบรมกับการวิจัยอย่างเพียงพอ

9.7 มีการนำความเชี่ยวชาญทางแพทยศาสตร์ศึกษามาใช้ในการจัดทำแผนการฝึกอบรม การดำเนินการ ฝึกอบรม และการประเมินการฝึกอบรม

9.8 สนับสนุนให้แพทย์ผู้เข้าฝึกอบรมไปร่วมประชุมวิชาการนอกสถานที่ตามโอกาสอันควร

9.9 สนับสนุนให้มีการฝึกอบรมในสถาบันอื่น ทั้งในและนอกประเทศตามที่ระบุไว้ในหลักสูตร ตลอดจน ระบบ การโอนผลการฝึกอบรม

10. อายุและการต่ออายุประกาศนียบัตร



หลักสูตรเพื่อใบประกาศนียบัตรแสดงความรู้ความชำนาญในการประกอบวิชาชีพเวชกรรม อายุรเวช พันธุศาสตร์ต้องมีการต่ออายุทุก 5 ปี โดยที่แพทย์สามารถยื่นต่ออายุใบประกาศนียบัตรนั้น ต้องมีคุณสมบัติข้อใดข้อหนึ่งดังต่อไปนี้

10.1 เข้าร่วมประชุมวิชาการที่เกี่ยวข้องกับอายุรเวชพันธุศาสตร์และgenetics counselingจากงานประชุมในประเทศไทยและในต่างประเทศ (เดินทางไปทำงานประชุมที่ประเทศที่จัดงาน หรือวิธี virtual international meeting) ไม่น้อยกว่า 3 ครั้งในห้วงระยะเวลา 5 ปี

10.2 เข้าร่วมประชุมวิชาการของ interhospital conference ที่จัด อ.ส. ของหลักสูตรอายุรเวชพันธุศาสตร์ไม่น้อยกว่า 10 ครั้งในห้วงระยะเวลา 5 ปี

## 11. การประเมินแผนการฝึกอบรม/หลักสูตร

สถาบันฯ ต้องกำกับดูแลการฝึกอบรมให้เป็นไปตามแผนการฝึกอบรม/หลักสูตรเป็นประจำ มีกลไกสำหรับการประเมินหลักสูตรและนำไปใช้จริงการประเมินแผนการฝึกอบรม/หลักสูตรต้องครอบคลุม

11.1 พันธกิจของแผนการฝึกอบรม/หลักสูตร

11.2 ผลลัพธ์การเรียนรู้ที่พึงประสงค์

11.3 แผนการฝึกอบรม

11.4 ขั้นตอนการดำเนินงานของแผนการฝึกอบรม

11.5 การวัดและประเมินผล

11.6 พัฒนาการของผู้รับการฝึกอบรม

11.7 ทรัพยากรทางการศึกษา

11.8 คุณสมบัติของอาจารย์ผู้ให้การฝึกอบรม

11.9 ความสัมพันธ์ระหว่างนโยบายการรับสมัครผู้รับการฝึกอบรมและความต้องการของระบบสุขภาพ

11.10 แผนงานฝึกอบรม/แหล่งฝึกอบรมร่วม

11.11 ข้อควรปรับปรุง

แผนงานฝึกอบรม/แหล่งฝึกอบรม ต้องแสวงหาข้อมูลป้อนกลับเกี่ยวกับการฝึกอบรม/หลักสูตร จากผู้ให้การฝึกอบรมผู้เข้ารับการฝึกอบรม นายจ้างและผู้มีส่วนได้ส่วนเสียหลักรวมถึงการใช้ข้อมูลป้อนกลับเกี่ยวกับความสามารถในการปฏิบัติงานของแพทย์ผู้สำเร็จการฝึกอบรม ในการประเมินการฝึกอบรม/หลักสูตร การประเมินประสิทธิผลของการสอน

ก. การประเมินกลยุทธ์การสอน มีการประเมิน ดังนี้

- ประเมินจากผู้เข้ารับการฝึกอบรม
- ประเมินจากผลสัมฤทธิ์ทางการเรียนของผู้เข้ารับการฝึกอบรม
- ประเมินจากอาจารย์ผู้สอน

ข. การประเมินทักษะของอาจารย์ในการใช้แผนกลยุทธ์การสอน มีการประเมิน ดังนี้

- ประเมินจากผู้เข้ารับการฝึกอบรม
- ประเมินจากผลสัมฤทธิ์ทางการเรียนของผู้เข้ารับการฝึกอบรม
- ประเมินจากอาจารย์ผู้สอน

ภายหลังการประเมิน คณะกรรมการบริหารหลักสูตรจะรวบรวมและวิเคราะห์ผลการประเมิน และนำผลการประเมินนั้นมาใช้ในการพัฒนาทักษะของอาจารย์ในการใช้กลยุทธ์ตามที่ได้วางแผนไว้ต่อไป

การประเมินหลักสูตรในภาพรวม  
หลักสูตรฯ มีกระบวนการประเมินหลักสูตรในภาพรวม และการบรรลุผลการเรียนรู้ที่คาดหวังผ่านการให้ข้อมูลย้อนกลับ ของผู้เข้ารับการฝึกอบรมเมื่อสำเร็จการศึกษาเป็นประจำทุกปีการศึกษา และให้ผู้เข้ารับการฝึกอบรมได้ประเมินคุณภาพของผู้เข้ารับการฝึกอบรมที่จบการศึกษาไปแล้วอย่างน้อย 6 เดือน โดยส่งผลการประเมินหลักสูตรฯ ให้คณะอนุกรรม อ.ผ.ส. อายุรเวชพันธุศาสตร์และสมาคมเวชพันธุศาสตร์และจีโนมิกส์ทางการแพทย์เป็นผู้รวบรวมผลการประเมินและวิเคราะห์ผลในภาพรวมหลังการปรับปรุงหลักสูตรฯ ใหม่ทุกครั้ง

## 12. การทบทวน / พัฒนาหลักสูตรการฝึกอบรม

สถาบันฯ และแผนงานฝึกอบรม/แหล่งฝึกอบรม ต้องจัดให้มีการทบทวนและพัฒนาคุณภาพของหลักสูตรฝึกอบรมเป็น ระยะเวลา ๕ ปี หรืออย่างน้อยทุก 5 ปี ปรับปรุงกระบวนการโครงสร้างเนื้อหาผลลัพธ์และสมรรถนะของผู้สำเร็จการฝึกอบรม รวมถึงการวัดและการประเมินผลและสภาพแวดล้อมในการฝึกอบรมให้ทันสมัยอยู่เสมอ ปรับปรุงแก้ไขข้อบกพร่องที่ตรวจพบ มีข้อมูลอ้างอิงและแจ้งผลการทบทวนและพัฒนาให้แพทย์สภารับทราบ มีการรวบรวมผลการประเมินที่ได้จากผู้เข้ารับการฝึกอบรม ผู้ใช้ผู้เข้ารับการฝึกอบรม อาจารย์และคณะกรรมการบริหารหลักสูตรวิเคราะห์ทบทวนข้อมูลดังกล่าวเพื่อนำมาใช้ในการวางแผนปรับปรุง

## 13. ธรรมชาติและการบริหารจัดการ

แผนงานฝึกอบรม/แหล่งฝึกอบรม ต้องมี

13.1 บริหารจัดการหลักสูตรให้สอดคล้องกับกฎระเบียบที่กำหนดไว้ในด้านต่าง ๆ ได้แก่ การรับสมัครผู้เข้ารับการฝึกอบรม (เกณฑ์การคัดเลือกและจำนวนที่รับ) กระบวนการฝึกอบรมการวัดและประเมินผลและผลลัพธ์ของการฝึกอบรมที่พึงประสงค์ การออกเอกสารที่แสดงถึงการสำเร็จการฝึกอบรมในแต่ละระดับหรือหลักฐานอย่างเป็นทางการอื่น ๆ ที่สามารถใช้เป็นหลักฐานแสดงการผ่านการฝึกอบรมในระดับนั้นได้ทั้งในประเทศและต่างประเทศ

13.2 กำหนดหน้าที่รับผิดชอบและอำนาจในการบริหารจัดการ งบประมาณของแผนการฝึกอบรม/หลักสูตร ให้สอดคล้องกับความจำเป็นด้านการฝึกอบรม

13.3 มีบุคลากรที่ปฏิบัติงานและมีความเชี่ยวชาญที่เหมาะสม เพื่อสนับสนุนการดำเนินการของการฝึกอบรมและกิจกรรมอื่น ๆ ที่เกี่ยวข้องการบริหารจัดการที่ดีและใช้ทรัพยากรได้อย่างเหมาะสม

13.4 จัดให้มีให้มีจำนวนสาขาความเชี่ยวชาญทางการแพทย์และหน่วยงานสนับสนุนด้านอื่น ๆ ที่เกี่ยวข้องกับครบถ้วนสอดคล้องกับข้อบังคับและประกาศของแพทยสภาในการเปิดการฝึกอบรม

#### 14. การประกันคุณภาพการฝึกอบรม

ราชวิทยาลัยอายุรแพทย์แห่งประเทศไทย กำหนดให้สถาบันฝึกอบรมที่จะได้รับการอนุมัติให้จัดการฝึกอบรม จะต้องผ่านการประเมินความพร้อมในการเป็นสถาบันฝึกอบรมผ่านทางสมาคม และสถาบันฝึกอบรมจะต้องจัดให้มีการประกันคุณภาพการฝึกอบรมอย่างต่อเนื่องดังนี้

14.1 การประกันคุณภาพการฝึกอบรมภายในสถาบันฝึกอบรมจะต้องจัดให้มีระบบและกลไกการประกันคุณภาพการฝึกอบรมภายใน อย่างน้อยทุก 2 ปี

14.2 การประกันคุณภาพการฝึกอบรมภายนอก ให้มีการประกันคุณภาพการฝึกอบรมตามระบบ กลไก และเกณฑ์ที่แพทยสภากำหนดอย่างน้อยทุก 5 ปี โดยให้มีการบริหารจัดการการประกันคุณภาพดังนี้

ก. การบริหารหลักสูตร มีคณะกรรมการที่ทำหน้าที่กำหนดทิศทางและวัตถุประสงค์ของหลักสูตรบริหารจัดการวางแผนดำเนินงานและติดตามผลโดยกำหนดวาระไว้อย่างชัดเจนโดย

กำหนดให้คณะกรรมการมีการประชุมปรึกษาหารือกันอย่างน้อยปีละ 1 ครั้งและจัดทำรายงานการประชุมทุกครั้ง

มีการวิเคราะห์ผลการดำเนินงานตามปัจจัยคุณภาพต่าง ๆ เทียบกับแผนงานและนำมาเพื่อทบทวนทิศทางและวัตถุประสงค์เป็นประจำก่อนรับผู้เข้ารับการฝึกอบรมรุ่นใหม่

ข. การบริหารทรัพยากรการเรียนการสอน

ค. การบริหารงบประมาณ

สถาบันฝึกอบรมจัดตั้งงบประมาณประจำปีที่ผ่านการประชุมของสถาบันฝึกอบรมเสนอให้สถาบันฝึกอบรมง.ทรัพยากรการเรียนการสอน

- สถาบันได้รับการรับรองเป็นสถานที่สำหรับการฝึกอบรม จำนวนผู้ป่วยเพียงพอและชนิดของผู้ป่วยหลากหลายสอดคล้องกับผลลัพธ์ของการเรียนรู้ที่คาดหวัง ทั้งผู้ป่วยนอก ผู้ป่วยใน และผู้ป่วยนอกเวลาราชการ การเข้าถึงสิ่งอำนวยความสะดวกทางคลินิกและการเรียนภาคปฏิบัติ ที่พอเพียงสำหรับการสนับสนุนการเรียนรู้
- สถาบันฝึกอบรมมีสถานที่ เครื่องมือแพทย์วัสดุครุภัณฑ์และปัจจัยทางกายภาพ ที่มีความจำเป็นและเพียงพอต่อการฝึกอบรม
- มีปริมาณผู้ป่วยนอกผู้ป่วยและผู้ป่วยใน ที่เพียงพอต่อการเรียนรู้และผู้เข้ารับการฝึกอบรมได้มีส่วน

ดำเนินการดูแลรักษาและให้บริการแก่ผู้ป่วยโดยตรง

- มีแพทย์ผู้ทรงคุณวุฒิจำนวนเพียงพอรับผิดชอบในสาขาที่ฝึกอบรม และมีความมุ่งมั่น ความเต็มใจในการเป็นอาจารย์ประจำหลักสูตรฝึกอบรม
- มีห้องสมุดฯ ของแต่ละสถาบัน ที่มีหนังสือและฐานข้อมูลให้ผู้เข้ารับการฝึกอบรมสืบค้นอีกทั้งคอมพิวเตอร์ที่เชื่อมต่อกับระบบอินเทอร์เน็ตเพื่อให้ผู้เข้ารับการฝึกอบรมได้ค้นคว้าข้อสงสัย

#### จ. การจัดหาทรัพยากรการเรียนการสอนเพิ่มเติม

- มีการสำรวจความต้องการทรัพยากรการเรียนการสอนของหลักสูตรทั้งจากอาจารย์ผู้สอนและจากผู้เข้ารับการฝึกอบรมเป็นประจำทุกปี โดยจะมีการจัดท างบประมาณเพื่อการจัดหาทรัพยากรการเรียนการสอนทุกปีการศึกษา

#### ฉ. การประเมินความเพียงพอของทรัพยากร

นอกเหนือจากการสำรวจความต้องการทรัพยากรจากอาจารย์และผู้เข้ารับการฝึกอบรมดังกล่าวแล้ว หลักสูตรฯ ได้จัดการติดตามทรัพยากรที่มีอยู่โดยมีการตรวจสอบประโยชน์จากทรัพยากรที่มีและประเมินความเพียงพอของทรัพยากรที่มีอยู่นอกจากนี้ การประเมินยังอาศัยจากผลสำรวจความพึงพอใจของผู้เข้ารับการฝึกอบรมต่อปัจจัยสนับสนุนการศึกษา ซึ่งจัดดำเนินการโดยแต่ละสถาบัน

#### 15. การพัฒนาหลักสูตรและคุณภาพการฝึกอบรม อย่างต่อเนื่อง

เนื่องจาก สาขาการฝึกอบรมนี้มีการพัฒนาความรู้อย่างรวดเร็ว ดังนั้นจึงจำเป็นต้องมีการพิจารณาหลักสูตรอย่างสม่ำเสมอและต่อเนื่อง โดย

15.1 มีการเก็บข้อมูลป้อนกลับจากผู้มีส่วนได้ส่วนเสีย อย่างเป็นระบบ

15.2 สมาคม ุ้จัดการประชุมการขบวนการฝึกอบรม และประเมิน หลักสูตรในเดือน เมษายนของทุกปี

15.3 ผลจากการประชุมจะถูกนำมาพิจารณาและปรับปรุงข้อบกพร่องของหลักสูตรในปีการศึกษาใหม่

ภาคผนวก 1

ตารางที่ 1 เกณฑ์ในการฝึกอบรมของหลักสูตรฯ

สถาบันฝึกอบรมรับผู้เข้าฝึกอบรมได้ในสัดส่วนชั้นปีละ .....1..... คน ต่ออาจารย์ผู้ฝึกอบรม ....2..... คน รวมทั้งต้องมีงานบริการในสถาบันตามที่กำหนดในตารางต่อไปนี้

จำนวนผู้เข้ารับการฝึกอบรมในแต่ละชั้น ปีละ (คน)	1	2	3	4	5	6
จำนวนแพทย์ผู้ให้การฝึกอบรม (คน)	2	4	6	8	10	12
หัตถการ (ครั้ง/ปี) ....การเก็บ DNA จากกระพุ้งแก้ม	10	15	20	25	30	35
จำนวนผู้ป่วยนอก ที่เกี่ยวข้องกับการฝึกอบรม / เดือน	100	200	300	400	500	600
..จำนวนผู้ป่วยใน ที่เกี่ยวข้องกับการฝึกอบรม.. /เดือน	10	20	30	40	50	60
การให้คำปรึกษาแนะนำแก่ผู้ป่วยและครอบครัว (Genetic counseling) (ครั้ง/เดือน)	20	20	30	40	50	60

## ภาคผนวก 2

### 1. วิชาพื้นฐานทางวิทยาศาสตร์ที่สำคัญ ( Basic medical Science and Medical genetics)

เพื่อให้บรรลุวัตถุประสงค์ ผู้เข้ารับการฝึกอบรมจะต้องมีความรู้ความสามารถในเนื้อหาต่อไปนี้ ความรู้พื้นฐานของอายุรเวชพันธุศาสตร์ และระบบที่เกี่ยวข้อง

Principle of Medical Genetics

Genome structure and organization

Pathology and pathogenesis of common genetic diseases

Principle of Genetic Counseling

Basic pharmacology

Biology of cancer

Carcinogenesis

ระบาดวิทยาคลินิก

ความเชื่อถือได้และจุดอ่อนของการศึกษาแบบ randomized controlled, case- control, cohort study, cross-sectional, case series, systematic review และ meta-analysis

- วิเคราะห์ข้อมูลและความเชื่อถือได้ของข้อมูลที่ได้มาจากการรวบรวม เช่น review article, original article

- สามารถใช้หรือแปลข้อมูลทางสถิติได้ถูกต้อง เช่น p-value, number needed to treat, relative risk, odds ratio, 95% confidence interval เป็นต้น

- ใช้ข้อมูลเพื่อสนับสนุนการวินิจฉัย เช่น sensitivity, specificity ได้อย่างเหมาะสม

- potential bias ของการวัดค่าหรือแปลค่า sensitivity และ specificity

Bioinformatics and gene frequency

เภสัชวิทยาพันธุศาสตร์คลินิก( Pharmacogenomics and Pharmacogenetics)

## 2. โรคหรือภาวะทางพันธุศาสตร์ที่สำคัญ

โรคที่สำคัญทางพันธุศาสตร์ที่อายุรแพทย์ต้องมีวินิจฉัยและรักษาได้ไม่ว่าโรคจะอยู่ในระดับใดก็ตามโดยแบ่งตามวิธีจัดการเรียนรู้ดังนี้

ระดับที่ 1 โรคพันธุกรรมหรือภาวะที่พบบ่อย และมีความสำคัญซึ่งแพทย์ประจำบ้านสามารถเรียนรู้ได้จากผู้ป่วยโดยตรง

Table of Genetic Disorders

Disease	Gene/Defect	Inheritance	Clinical Features
Achondroplasia	Fibroblast growth factor receptor 3 (FGR3) – constitutively active (gain of function)	Autosomal dominant (normal parents can have an affected child due to new mutation, and risk of recurrence in subsequent children is low)	Short limbs relative to trunk, prominent forehead, low nasal root, redundant skin folds on arms and legs
Duchenne Muscular Dystrophy	Dystrophin (DMD) - deletions	X-linked recessive	Gradual degeneration of skeletal muscle, impaired heart and respiratory musculature
Hypercholesterolemia	LDL receptor (commonly)	Autosomal dominant (haploinsufficiency)	Impaired uptake of LDL, elevated levels of LDL cholesterol, cardiovascular disease and stroke. Symptoms more severe in homozygous individuals
Thalassemia	Globin genes	Autosomal recessive	

			Chronic anemia /Thalassemic facie/ Hemochromatosis
Fragile X Syndrome	(FMR1) – CGG trinucleotide repeat expansion in 5' untranslated region of the gene (expansion occurs exclusively in the mother)	X-linked dominant (females less severely affected) Inheritance characterized by anticipation	Disorder shows anticipation (female transmitters in succeeding generations produce increasing numbers of affected males) Boys with syndrome have long faces, prominent jaws, large ears, and are likely to be mentally retarded.
Gaucher's Disease	<b>B</b> -Glucosidase	Autosomal recessive	characterized by splenomegaly,hepatomegaly, and bone marrow infiltration. Neurological symptoms are not common
Glucose 6-phosphate dehydrogenase deficiency	Glucose 6-phosphate dehydrogenase	X-linked recessive (prominent among individuals of Mediterranean and African descent)	Anemia (due to increased hemolysis) induced by oxidizing drugs, sulfonamide antibiotics, sulfones (e.g. dapsons), and certain foods (e.g. fava beans)
Hemochromatosis	Unknown gene on the short arm of chromosome 6	Autosomal recessive (Incidence ~0.3% in Caucasoid population.	Enhanced absorption of dietary iron with accumulation of abnormal,



		Women less affected due to increased iron loss through menstruation)	pigmented, iron-protein aggregates (hemosiderin) in visceral organs. Cirrhosis, cardiomyopathy, diabetes, skin pigmentation, and arthritis.
Huntington Disease (Also Huntington Chorea)	Huntingtin (HD) – CAG repeat expansion within exon 1 (expansion occurs in father)	Autosomal dominant (gain-of-function mutation) Shows anticipation	Disorder is characterized by progressive motor, cognitive and psychiatric abnormalities. Chorea – nonrepetitive involuntary jerks – is observed in 90% of patients

Disease	Gene/Defect	Inheritance	Clinical Features
Klinefelter Syndrome	47,XXY males	50% of cases due to errors in paternal meiosis I	Sterile males with long limbs, small genitalia, breast development, and feminine body contours, and learning disabilities
Marfan Syndrome	Fibrillin-1 gene (FBN1) encodes a microfibril-forming connective tissue protein	Autosomal dominant (dominant negative effect)	Abnormalities of the skeleton (disproportionate tall stature, scoliosis), heart (mitral valve prolapse, aortic dilatation, dissection of the ascending aorta), pulmonary system, skin (excessive elasticity), and joints

			(hypermobility). A frequent cause of death is congestive heart failure.
Myoclonic Epilepsy with Ragged Red Fibers (MERRF)	Mitochondrial DNA mutation in the tRNA <sup>lys</sup> gene	Maternal transmission, heteroplasmy	Age of onset varies depending on fraction of mutant mitochondrial DNA inherited. Symptoms include myopathy (disease takes its name from abnormal histological appearance of skeletal muscle biopsies), dementia, myoclonic seizures, ataxia, and deafness
Myotonic Dystrophy	A protein kinase gene (DMPK) – CTG repeat expansion in 3' untranslated region of the gene	Autosomal dominant Shows anticipation	Disorder shows anticipation. Muscle weakness, cardiac arrhythmias, cataracts and testicular atrophy in males. Children born with congenital form have a characteristic open triangle-shaped mouth
Neurofibromatosis I	Microdeletion at 17q11.2 involving the NF1 gene	Autosomal dominant	The disorder is characterized by numerous benign tumors (neurofibromas) of the peripheral nervous system, but a minority of patients also show increased incidence of malignancy (neurofibrosarcoma,

			astrocytoma, Schwann cell cancers and childhood CML – chronic myelogenous leukemia)
Osteogenesis Imperfecta	Either of the genes encoding the $\alpha$ 1 or $\alpha$ 2 chains of type I collagen	Usually autosomal dominant (null mutations result in haploinsufficiency, missense mutations often produce a dominant negative effect	Null mutations produce a milder form of the disease. Missense mutations that act in a dominant negative manner are often perinatal lethal. The disorders are associated with deformed, undermineralized bones that are subject to frequent fracture.

Disease	Gene/Defect	Inheritance	Clinical Features
Phenylketonuria	Usually due to a mutation in Phenylalanine hydroxylase (PAH)	Autosomal recessive	Mental retardation, if untreated, possibly due to inhibition of myelination and disruption of neurotransmitter synthesis. Detectable by newborn screening and treatable
Polycystic Kidney Disease	Mutations in either polycystin-1 (PKD1) or polycystin-2 (PKD2) gene	Autosomal dominant (disease appears to follow a “twohit model”, requiring the loss of both alleles of PDK1 or PDK2 for the	Heterozygous individuals are predisposed to polycystic kidney disease because they are likely to lose the second good copy of the gene during their lifetime. Multiple renal cysts, blood in urine, end-stage

		disease to be evident.	renal disease and kidney failure.
Prader Willi/Angelman (PWS/AS)	Deletion of the PWS region and AS gene located at 15q11-q13. Can also be caused by uniparental disomy involving chromosome 15	Complex Parent of origin effects due to genomic imprinting.	Inheriting the deletion through the mother gives rise to Angelman syndrome, which is characterized by short stature, severe mental retardation, spasticity, seizures, and a characteristic stance. Inheriting the deletion from the father produces the more common Prader-Willi syndrome, which is characterized by obesity, excessive and indiscriminate gorging, small hands, feet, hypogonadism and mental retardation. In rare cases, uniparental disomy involving chromosome 15 produces PWS when both copies are inherited from the mother and AS when both copies are inherited from the father.
Sex Reversal	Variety of causes	Various	See Thompson & Thompson, Medical Genetics, 6th ed.

Tay-Sachs Disease	<b>B</b> -Hexosaminidase (A isoenzyme (HEXA)	Autosomal recessive (common among Jew of Eastern European ancestry and French Canadians).	Hypotonia, spasticity, seizures, blindness, death by age 2. An early indication is a cherry red spot on the retina. (Incidence greatly reduced by screening)
Thalasemias		Autosomal Recessive	Severe anemia
Turner Syndrome	45,X females	Usually due to a paternal error in sex chromosome transmission	Although usually lethal in utero, the defect poses little risk to survival in infants that do come to term. Short stature, webbed necks, broad chest with widely spaced nipples, and sterility. Infants show evidence of lymphedema in fetal life. Intelligence is normal.

Xeroderma pigmentosum	Anyone of nine genes involved in nucleotide excision repair (locus heterogeneity)	Autosomal recessive characterized by variable expressivity, and genetic heterogeneity	Acute photosensitivity, premature skin aging, premalignant actinic keratoses, and benign and malignant neoplasms of the skin, including basal cell
--------------------------	---	--	--

			<p>carcinoma, squamous cell carcinoma, or both. 5% of patients develop melanomas. Patients also exhibit ocular problems due to UV damage and have a 10- to 20-fold increased incidence of internal neoplasms due to an inability to repair DNA damage by endogenously generated and environmental genotoxic agents.</p>
--	--	--	---

ระดับที่ 2 โรคที่พบน้อย (Rare Diseases)แต่มีความสำคัญ ซึ่งแพทย์ประจำบ้านสามารถเรียนรู้ได้โดยการศึกษาด้วยตนเอง หรือฟังบรรยาย

Disease	Category	Pathogenesis / Heredity	Pathology, Cardinal Symptoms
Fanconi Anemia		Autosomal Recessive congenital pancytopenia.	Normocytic anemia with neutropenia. Short stature, microcephaly, hypogenitalism, strabismus, anomalies of the thumbs, radii, and kidneys, mental retardation, and microphthalmia.
Kartagener's Syndrome		Autosomal Recessive. Defect in dynein arms -----> lost motility of cilia	Recurrent sinopulmonary infections (due to impaired ciliary tract). <i>Situs inversus</i> , due to impaired ciliary motion during embryogenesis: lateral transposition of lungs, abdominal and thoracic viscera are

			on opposite sides of the body as normal. Possible dextrocardia, male sterility.
Pyruvate Dehydrogenase Deficiency		Autosomal Recessive. <b>Pyruvate Dehydrogenase</b> deficiency -----> buildup of lactate and pyruvate -----> <b>lactic acidosis</b> .	Neurologic defects. Treatment: Increase intake of <b>ketogenic</b> nutrients ( <b>leucine, lysine</b> ) -----> increase formation of Acetyl-CoA from other sources.
Xeroderma Pigmentosum		Autosomal Recessive. Defect in DNA repair, inability to repair <b>thymine dimers</b> resulting from <b>UV-light</b> exposure ---> excessive skin damage and skin cancer.	Dry skin, melanomas, pre-malignant lesions, other cancers. Ophthalmic and neurologic abnormalities.
Familial Hypercholesterolemia	Autosomal Dominant Disorders	Autosomal Dominant. <b>LDL-Receptor</b> defect.	Heterozygous: accelerated atherosclerosis. Homozygous: accelerated atherosclerosis, MI by age 35, <b>xanthomas</b> .
Hereditary Hemorrhagic Telangiectasia (Osler-Weber-Rendu Syndrome)	Autosomal Dominant Disorders	Autosomal Dominant.	<b>Telangiectasias</b> of skin and mucous membranes.
Hereditary Spherocytosis	Autosomal Dominant Disorders	Autosomal Dominant. <b>Band-3</b> deficiency in RBC membrane -----> spherical shape to cells. Other RBC structural enzyme deficiencies can cause it, too.	Sequestration of spherocytes in spleen ---> hemolytic anemia.

Huntington's Disease	Autosomal Dominant Disorders	Autosomal Dominant, <i>100% penetrance</i> . Genetic defect on Chrom 4 -----> atrophy of caudate nuclei, putamen, frontal cortex.	Progressive dementia with onset in adulthood, choreiform movements, athetosis.
Marfan's Syndrome	Autosomal Dominant Disorders	Autosomal Dominant. <b>Fibrillin</b> deficiency ----> faulty scaffolding in connective tissue (elastin has no anchor).	Arachnodactyly, dissecting aortic aneurysms, <b>ectopia lentis</b> (subluxation of lens), mitral valve prolapse.
Neurofibromatosis (Von Recklinghausen Disease)	Autosomal Dominant Disorders	Autosomal Dominant. <b>NF1 gene</b> defect (no GTPase protein) -----> dysregulation of <i>Ras</i> tumor-suppressor protein.	Multiple neurofibromas (Café au Lait spots) which may become malignant, <b>Lisch nodules</b> (pigmented hamartomas of the iris).  Increased risk for tumors: pheochromocytoma, Wilms tumor, Rhabdomyosarcoma, leukemias.
Tuberous Sclerosis	Autosomal Dominant Disorders	Autosomal Dominant.	<b>Tubers</b> (glial nodules), seizures, mental retardation. Associated with adenoma sebaceum (facial lesion), myocardial rhabdomyomas, <b>renal angiomyolipomas</b> .
Von Hippel-Lindau Syndrome	Autosomal Dominant Disorders	Autosomal Dominant, short arm of chromosome 3. Same genetic region is associated with incidence of <b>renal cell carcinoma</b> .	(1) Hemangioblastomas of cerebellum, medulla, or retina, (2) adenomas, (3) cysts in visceral organs. High risk for renal cell carcinoma.
Congenital Fructose Intolerance	Carbohydrate Metabolism Defect	Autosomal Recessive. <b>Aldolase B</b> deficiency -----> buildup of <b>Fructose-1-Phosphate</b> in tissues -----> inhibit glycogenolysis and gluconeogenesis.	Severe <b>hypoglycemia</b> . Treatment: <i>Remove fructose from diet</i> .



Galactosemia	Carbohydrate Metabolism Defect	Autosomal Recessive. Inability to convert galactose to glucose -----> accumulation of galactose in many tissues.  (1) Classic form: <b>Galactose-1-phosphate Uridyltransferase</b> deficiency.  (2) Rarer form: <b>Galactokinase</b> deficiency.	Failure to thrive, infantile cataracts, mental retardation. Progressive hepatic failure, <b>cirrhosis</b> , death.  Galactokinase-deficiency: infantile cataracts are prominent.  Treatment: in either case, <i>remove galactose from diet</i> .
Angelman Syndrome	Chromosomal	Deletion of part of short arm of <b>chromosome 15, maternal copy</b> . An example of <b>genomic imprinting</b> .	Mental retardation, ataxic gait, seizures. <b>Inappropriate laughter</b> .
Cri du Chat Syndrome	Chromosomal	<b>5p-</b> , deletion of the long arm of chromosome 5.	"Cry of the cat." Severe mental retardation, microcephaly, cat-like cry. Low birth-weight, round-face, hypertelorism (wide-set eyes), low-set ears, epicanthal folds.
Down Syndrome (Trisomy 21)	Chromosomal	<b>Trisomy 21</b> , with risk increasing with maternal age. Familial form (no age-associated risk) is translocation <b>t(21,x)</b> in a minority of cases.	Most common cause of mental retardation. Will see epicanthal folds, <b>simian crease, brushfield spots</b> in eyes. Associated syndromes: <b>congenital heart disease, leukemia, premature Alzheimer's disease</b> (same morphological changes).
Edward's Syndrome (Trisomy 18)	Chromosomal	<b>Trisomy 18</b>	Mental retardation, micrognathia, <b>rocker-bottom feet</b> , congenital heart disease, flexion deformities of fingers. Death by 1 year old.

Patau's Syndrome (Trisomy 13)	Chromosomal	Trisomy 13	Mental retardation, microphthalmia, <b>cleft lip and palate</b> , polydactyly, rocker-bottom feet, congenital heart disease. Similar to and more severe than Edward's Syndrome. Death by 1 year old.
Prader-Willi Syndrome	Chromosomal	Deletion of part of short arm of <b>chromosome 15, paternal copy</b> . An example of <b>genomic imprinting</b> .	Mental retardation, short stature, hypotonia, obesity and huge appetite after infancy. Small hands and feet, hypogonadism.
Fragile-X Syndrome	Chromosomal Sex chromosome	Progressively longer <b>tandem repeats</b> on the long arm of the X-chromosome. The longer the number of repeats, the worse the syndrome. Tandem repeats tend to accumulate through generations.	Second most common cause of <b>mental retardation</b> next to Down Syndrome. Macro-orchidism (enlarged testes) in males.
Klinefelter's Syndrome (XXY)	Chromosomal Sex chromosome	Non-disjunction of the sex chromosome during Anaphase I of meiosis ----- > <b>Trisomy (47,XXY)</b>	Hypogonadism, tall stature, gynecomastia. Mild mental retardation. Usually not diagnosed until after puberty. One Barr body seen on buccal smear.
Turner's Syndrome (XO)	Chromosomal Sex chromosome	Non-disjunction of the sex chromosome during Anaphase I of meiosis ----- > <b>Monosomy (45,X)</b>	Streak gonads, primary amenorrhea, webbed neck, short stature, <b>coarctation of Aorta</b> , infantile genitalia. <i>No mental retardation</i> . No Barr bodies visible on buccal smear.
XXX Syndrome	Chromosomal Sex chromosome	<b>Trisomy (47,XXX)</b> and other multiple X-chromosome abnormalities.	Usually phenotypically normal. May see menstrual abnormalities or mild mental retardation in some cases.

<p><b>Ehlers-Danlos Syndrome</b></p>	<p>Connective Tissue disease</p>	<p>Various defects in collagen synthesis.</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>• <b>Type-I:</b> Autosomal dominant, mildest form.</li> <li>• <b>Type-IV:</b> autosomal dominant. Defect in reticular collagen (type-III)</li> <li>• <b>Type-VI:</b> autosomal-recessive.</li> <li>• <b>Type-VII:</b> Defect in collagen type I</li> <li>• <b>Type-IX:</b> X-linked recessive</li> </ul>	<p>Laxity of joints, hyperextensibility of skin, poor wound healing, aneurysms.</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>• <b>Type-I:</b> Diaphragmatic hernia. Common, normal life-expectancy.</li> <li>• <b>Type-IV:</b> Ecchymoses, arterial rupture. <i>Dangerous</i> due to rupture aneurysms.</li> <li>• <b>Type-VI:</b> Retinal detachment, corneal rupture</li> </ul>
<p><b>Osteogenesis Imperfecta</b></p>	<p>Connective tissue disease</p>	<p>Defects in <b>Collagen Type I</b> formation.</p>	<p>Multiple fractures after birth, <b>blue sclerae</b>, thin skin, progressive deafness in some types (due to abnormal middle ear ossicles).</p> <p><b>Type-I</b> is most common; <b>Type-II</b> is most severe; <b>Type-IV</b> is mildest form.</p>
<p><b>Cori's Disease (Glycogen Storage Disease Type III)</b></p>	<p>Glycogen Storage Disease</p>	<p>Autosomal Recessive. <b>Debranching enzyme</b> deficiency (can only break down linear chains of glycogen, not at branch points) -----&gt; accumulate glycogen in liver, heart, skeletal muscle.</p>	<p>Stunted growth, hepatomegaly, hypoglycemia.</p>
<p><b>McArdle's Disease (Glycogen Storage Disease Type V)</b></p>	<p>Glycogen Storage Disease</p>	<p>Autosomal Recessive. <b>muscle phosphorylase</b> deficiency (cannot utilize glycogen in skeletal muscle) -----&gt; accumulation of glycogen in skeletal muscle.</p>	<p>Muscle cramps, muscle weakness, easy fatigability. Myoglobinuria with strenuous exercise.</p>

Pompe's Disease (Glycogen Storage Disease Type II)	Glycogen Storage Disease	Autosomal Recessive. <b>alpha-1,4-Glucosidase</b> deficiency (cannot break down glycogen) -----> accumulate glycogen in liver, heart, skeletal muscle.	Cardiomegaly, hepatomegaly, and systemic findings, leading to early death.
Von Gierke's Disease (Glycogen Storage Disease Type I)	Glycogen Storage Disease	Autosomal Recessive. <b>Glucose-6-Phosphatase</b> deficiency (cannot break down glycogen) -----> accumulate glycogen in liver and kidney.	Severe fasting <b>hypoglycemia</b> , hepatomegaly from lots of glycogen in liver.
Hemophilia A (Factor VIII Deficiency)	Hemophilia	X-Linked Recessive. <b>Factor VIII</b> deficiency	Hemorrhage, hematuria, hemarthroses. Prolonged PTT.
Hemophilia B (Factor IX Deficiency)	Hemophilia	X-Linked Recessive. <b>Factor IX</b> deficiency.	Milder than Hemophilia A. Hemorrhage, hematuria, hemarthroses. Prolonged PTT.
Von Willebrand Disease	Hemophilia	Autosomal dominant and recessive varieties. <b>Von Willebrand Factor</b> deficiency -----> defect in initial formation of platelet plugs, and shorter half-life of Factor VIII in blood.	Hemorrhage, similar to hemophilia. <b>Type-I:</b> Most mild. <b>Type-II:</b> Intermediate. <b>Type-III:</b> most severe, with recessive inheritance (complete absence).
Ataxia-Telangiectasia	Immune deficiency Combined Deficiency	Autosomal Recessive. Unknown. Numerous chromosomal breaks and elevated AFP is found. Symptomatic by age 2 years.	Cerebellar ataxia, telangiectasia (enlarged capillaries of face and skin), <b>B and T-Cell deficiencies</b> , IgA deficiency.

Chédiak-Higashi Syndrome	Immune deficiency  Phagocyte Deficiency	Defect in polymerization of microtubules in neutrophils -----> failure in <b>neutrophil</b> migration and phagocytosis.  Also results in failure in <b>lysosomal function</b> in neutrophils.	Recurrent pyogenic infections, <i>Staphylococcus</i> , <i>Streptococcus</i> .
Chronic Granulomatous Disease	Immune deficiency  Phagocyte Deficiency	X-Linked (usually) <b>NADPH Oxidase</b> deficiency -----> no formation of peroxides and superoxides -----> no oxidative burst in phagocytes.	Failure of phagocytes leads to susceptibility to infections, especially <i>Staph Aureus</i> and <i>Aspergillus</i> spp. B and T cells usually remain normal.
Chronic Mucocutaneous Candidiasis	Immune deficiency  T-Cell Deficiency	T-Cell deficiency specific to <i>Candida</i> .	Selective recurrent <i>Candida</i> infections.  Treat with anti-fungal drugs.
Selective IgA Deficiency	Immune deficiency  B-Cell Deficiency	IgA deficiency may be due to a failure of heavy-chain gene switching.	<i>The most common congenital immune deficiency</i> . There also exists selective IgM and IgG deficiencies, but they are less common.
Severe Combined Immunodeficiency (SCID)	Immune deficiency  Combined Deficiency	Autosomal Recessive. <b>Adenosine Deaminase</b> deficiency -----> accumulation of <b>dATP</b> -----> inhibit ribonucleotide reductase -----> decrease in DNA precursors	Severe deficiency in both humoral and cellular immunity, due to impaired DNA synthesis. Bone marrow transplant may be helpful in treatment.
Thymic Aplasia (DiGeorge Syndrome)	Immune deficiency	Failure of development of the <b>3<sup>rd</sup> and 4<sup>th</sup> Pharyngeal Pouches</b> -----> agenesis of the thymus and parathyroid glands.	<b>T-Cell deficiency</b> from no thymus. <b>Hypocalcemic tetany</b> from primary parathyroid deficiency.

	T-Cell Deficiency		
<b>Wiskott-Aldrich Syndrome</b>	Immune deficiency  Combined Deficiency	Inability to mount initial <b>IgM</b> response to the capsular polysaccharides of pyogenic bacteria.	In infancy, recurrent pyogenic infections, eczema, thrombocytopenia, excessive bleeding. IgG levels remain normal.
<b>X-Linked Agammaglobulinemia (Bruton's Disease)</b>	Immune deficiency  B-Cell Deficiency	X-Linked. Mutation in gene coding for <b>tyrosine kinase</b> causes failure of Pre-B cells to differentiate into B-Cells.	Recurrent pyogenic infections after 6 months (when maternal antibodies wear off). Can treat with polyspecific gamma globulin preparations.
<b>Fabry's Disease</b>	Lysosomal Storage Disease	X-Linked Recessive. <b>alpha-Galactosidase A</b> deficiency -----> buildup of <b>ceramide trihexoside</b> in body tissues.	<b>Angiokeratomas</b> (skin lesions) over lower trunk, fever, severe burning pain in extremities, cardiovascular and cerebrovascular involvement.
<b>Gaucher's Disease</b>	Lysosomal Storage Disease	Autosomal Recessive. <b>Glucocerebrosidase</b> deficiency -----> accumulation of glucocerebrosides (gangliosides, sphingolipids) in lysosomes throughout the body.	<ul style="list-style-type: none"> <li>• <b>Type-I:</b> Adult form. 80% of cases, retain partial activity. Hepatosplenomegaly, erosion of femoral head, mild anemia. Normal lifespan with treatment.</li> <li>• <b>Type-II:</b> Infantile form. Severe CNS involvement. Death before age 1.</li> <li>• <b>Type-III:</b> Juvenile form. Onset in early childhood, involving both CNS and viscera, but less severe than Type II.</li> </ul>

Niemann-Pick Lipidosis	Lysosomal Storage Disease	Autosomal Recessive. <b>Sphingomyelinase</b> deficiency - ----> accumulation of sphingomyelin in phagocytes.	Sphingomyelin-containing <b>foamy histiocytes</b> in reticuloendothelial system and spleen. Hepatosplenomegaly, anemia, fever, sometimes CNS deterioration. Death by age 3.
Hunter's Syndrome	Lysosomal Storage Disease	X-Linked Recessive. L-iduronosulfate <b>sulfatase</b> deficiency ----> buildup of <b>mucopolysaccharides</b> (heparan sulfate and dermatan sulfate)	Similar to but less severe than Hurler Syndrome. Hepatosplenomegaly, micrognathia, retinal degeneration, joint stiffness, mild retardation, cardiac lesions.
Hurler's Syndrome	Lysosomal Storage Disease	Autosomal Recessive. <b>alpha-L-iduronidase</b> deficiency ----> accumulation of <b>mucopolysaccharides</b> (heparan sulfate, dermatan sulfate) in heart, brain, liver, other organs.	Gargoyle-like facies, progressive mental deterioration, stubby fingers, death by age 10. Similar to Hunter's Syndrome.
Tay-Sachs Disease	Lysosomal Storage Disease	Autosomal Recessive. <b>Hexosaminidase A</b> deficiency ----> accumulation of G <sub>M2</sub> ganglioside in neurons.	CNS degeneration, retardation, <b>cherry red-spot</b> of macula, blindness (amaurosis). Death before age 4.
Albinism	Nitrogen Metabolism Defect	Autosomal Recessive. <b>Tyrosinase</b> deficiency ----> inability to synthesize melanin from tyrosine. Can result from a lack of migration of neural crest cells.	Depigmentation, pink eyes, increased risk of skin cancer.
Alkaptonuria	Nitrogen Metabolism Defect	Autosomal Recessive. <b>Homogentisic Oxidase</b> deficiency (inability to metabolize	Urine turns dark and black on standing, <b>ochronosis</b> (dark pigmentation of fibrous and cartilage tissues),

		Phe and Tyr) -----> buildup and urinary excretion of <b>homogentisic acid</b> .	ochronotic arthritis, cardiac valve involvement. Disease is generally <i>benign</i> .
<b>Homocystinuria</b>	Nitrogen Metabolism Defect	Autosomal Recessive. <b>Cystathionine synthase</b> defect (either deficiency, or lost affinity for pyridoxine, Vit. B <sub>6</sub> ) -----> buildup of homocystine and deficiency of cysteine.	Mental retardation, ectopia lentis, sparse blond hair, genu valgum, failure to thrive, thromboembolic episodes, fatty changes of liver.  Treatment: Cysteine supplementation, give excess pyridoxine to compensate for lost pyridoxine affinity.
<b>Lesch-Nyhan Syndrome</b>	Nitrogen Metabolism Defect	X-Linked Recessive. <b>Hypoxanthine-Guanine Phosphoribosyltransferase (HGPRT)</b> deficiency -----> no salvage pathway for purine re-synthesis -----> buildup of purine metabolites	<b>Hyperuricemia</b> (gout), mental retardation, self-mutilation (autistic behavior), choreoathetosis, spasticity.
<b>Maple Syrup Urine Disease</b>	Nitrogen Metabolism Defect	Autosomal Recessive. Deficiency of <b>branched chain keto-acid decarboxylase</b> -----> no degradation of branched-chain amino acids -----> buildup of <b>isoleucine, valine, leucine</b> .	Severe CNS defects, mental retardation, death. Person smells like maple syrup or burnt sugar. Treatment: <i>remove the amino acids from diet</i> .
<b>Phenylketonuria (PKU)</b>	Nitrogen Metabolism Defect	Autosomal Recessive. <b>Phenylalanine hydroxylase</b> deficiency (cannot break down Phe nor make Tyr) -----> buildup of phenylalanine, phenyl ketones (phenylacetate, phenyl lactate, phenylpyruvate) in body tissues and CNS.	Symptoms result from accumulation of phenylalanine itself. Mental deterioration, hypopigmentation (blond hair and blue eyes), mousy body odor (from phenylacetic acid in urine and sweat).  Treatment: <i>remove phenylalanine from diet</i> .



Glucose-6-Phosphate Dehydrogenase (G6PD) Deficiency	RBC Disease	X-Linked Recessive. <b>Glucose-6-Phosphate Dehydrogenase (G6PD)</b> deficiency -----> no hexose monophosphate shunt -----> deficiency in NADPH -----> inability to maintain <b>glutathione</b> in reduced form, in RBC's	Susceptibility to oxidative damage to RBC's, leading to <b>hemolytic anemia</b> . Can be elicited by drugs (primaquine, sulfonamides, aspirin), fava beans ( <b>favism</b> ). More prevalent in blacks.
Glycolytic enzyme deficiencies	RBC Disease	Autosomal Recessive. Defect in hexokinase, glucose-phosphate isomerase, aldolase, triose-phosphate isomerase, phosphate-glycerate kinase, or enolase. Any enzyme in glycolysis pathway.	<b>Hemolytic anemia</b> results from any defect in the glycolysis pathway, as RBC's depend on glycolysis for energy.
Autosomal Recessive Polycystic Kidney Disease (ARPKD)	Renal	Autosomal Recessive.	Numerous, diffuse bilateral cysts formed in the collecting ducts. Associated with hepatic fibrosis.
Bartter's Syndrome	Renal	Juxtaglomerular Cell Hyperplasia, leading to <b>primary hyper-reninemia</b> .	Elevated renin and aldosterone, hypokalemic alkalosis. <i>No hypertension.</i>
Fanconi's Syndrome Type I (Child-onset cystinosis)	Renal	Autosomal Recessive. Deficient resorption in proximal tubules.	(1) Cystine deposition throughout body, cystinuria. (2) Defective tubular resorption leads to amino-aciduria, polyuria, glycosuria, chronic acidosis; <b>Hypophosphatemia</b> and <b>Vitamin-D-resistant Rickets</b> .
Fanconi's Syndrome II	Renal	Autosomal Recessive. Defective resorption in proximal tubules.	Similar to Fanconi Syndrome Type I, but without the cystinosis. Adult

(Adult-onset)			onset <b>osteomalacia</b> , amino-aciduria, polyuria, glycosuria.
Autosomal Dominant Polycystic Kidney Disease (ADPKD)	Renal Autosomal Dominant Disorders	Autosomal Dominant.	Numerous, disparate, heterogenous renal cysts occurring bilaterally. Onset in adult life. Associated with liver cysts.

ภาคผนวก 3

EPA

EPA 1: Manage care of genetic disease patient and family in **out-patient** genetic clinic

Level 5. Requirement 10 cases

Task	Level				
	1	2	3	4	5
1. การดูแลรักษาผู้ป่วย (Patient care) ก. มีทักษะในการซักประวัติ ตรวจร่างกายผู้ป่วยและรวบรวมข้อมูล ข. เขียน พงศาวลี (Pedigree) ในผู้ป่วยและครอบครัวได้ถูกต้อง ค. ให้การวินิจฉัยโรค หรือ การวินิจฉัยแยกโรคได้ ง. เลือกการส่งตรวจวินิจฉัยได้ถูกต้อง (Select appropriate Genetic testing) จ. วางแผนการรักษา และเลือกวิธีการรักษา ฉ. ให้คำปรึกษาแนะนำทางพันธุศาสตร์ (Genetic Counseling) ได้อย่างเหมาะสม					
2. ทักษะปฏิสัมพันธ์ และการสื่อสาร (Interpersonal and communication skills) ก. ทักษะในการทำความเข้าใจกับผู้ป่วย/ครอบครัว ข. ทักษะของการสื่อสารระหว่างการให้คำปรึกษาแนะนำทางพันธุกรรม (Genetic Counseling) ค. ถ่ายทอดความรู้และทักษะให้แก่แพทย์ นักศึกษาแพทย์ และบุคลากรทางการแพทย์					
3. ความรู้ ความเชี่ยวชาญ และความสามารถในการนำความรู้ทางอายุรศาสตร์ไปใช้แก้ปัญหา (Medical Genetics knowledge and skills) ก. เลือกการส่งตรวจทางพันธุกรรมที่ถูกต้อง (Appropriate Genetic testing) ตามเทคโนโลยี (Genetics and Genomics technology) ข. ให้เหตุผลการส่งตรวจได้อย่างถูกต้อง					
4. การเรียนรู้จากการปฏิบัติ (Practice-based learning) ก. กระบวนการคิดเพื่อแก้ปัญหาผู้ป่วยปรับไปตามลักษณะผู้ป่วยที่เป็นอยู่					
5. ความเป็นมืออาชีพ (Professionalism) ก. มีคุณธรรม จริยธรรม และเจตคติอันดีต่อผู้ป่วย ญาติ ผู้ร่วมงาน					

ข. มีความสนใจใฝ่รู้ และสามารถพัฒนาไปสู่ความเป็นผู้เชี่ยวชาญ ต่อเนื่องตลอดชีวิต (Continuous Professional Development)					
6. การปฏิบัติงานให้เข้ากับระบบ (System-based practice) ก. มีความรู้เกี่ยวกับระบบสุขภาพและระบบยาของประเทศ ข. มีความรู้ความเข้าใจเรื่องความปลอดภัยของผู้ป่วย ค. มีความรู้ความเข้าใจเกี่ยวกับสิทธิของผู้ป่วย					

EPA 2: Manage care of genetic disease of in- patient and family in ward (med / icu/ pediatrics /ob-gyn)

Level 5 . Requirement 5 cases

Task	Level				
	1	2	3	4	5
1.การดูแลรักษาผู้ป่วยใน (Patient care) ข. มีทักษะในการซักประวัติ ตรวจร่างกายผู้ป่วยและรวบรวมข้อมูล ข. เขียน พงศาวลี (Pedigree) ในผู้ป่วยและครอบครัวได้ถูกต้อง ค. ให้การวินิจฉัยโรค หรือ การวินิจฉัยแยกโรคได้ ง. เลือกการส่งตรวจวินิจฉัยได้ถูกต้อง (Select appropriate Genetic testing) จ. วางแผนการรักษา และเลือกวิธีการรักษา ฉ. ให้คำปรึกษาแนะนำทางพันธุศาสตร์ (Genetic Counseling) ได้อย่างเหมาะสม					
2.ทักษะปฏิสัมพันธ์ และการสื่อสาร (Interpersonal and communication skills) ง. ทักษะในการทำความรู้จักกับผู้ป่วย/ครอบครัว จ. ทักษะของการสื่อสารระหว่างการให้คำปรึกษาแนะนำทางพันธุกรรม (Genetic Counseling) ฉ. ถ่ายทอดความรู้และทักษะให้แก่แพทย์ นักศึกษาแพทย์ และบุคลากรทางการแพทย์					
3.ความรู้ ความเชี่ยวชาญ และความสามารถในการนำความรู้ทางอายุรศาสตร์ไปใช้แก้ปัญหา (Medical Genetics knowledge and skills) ค. เลือกการส่งตรวจทางพันธุกรรมที่ถูกต้อง (Appropriate Genetic testing) ตามเทคโนโลยี (Genetics and Genomics technology) ง. ให้เหตุผลการส่งตรวจได้อย่างถูกต้อง					
4.การเรียนรู้จากการปฏิบัติ (Practice-based learning)					

ข. กระบวนการคิดเพื่อแก้ปัญหาผู้ป่วยปรับเปลี่ยนไปตามลักษณะผู้ป่วยที่เป็นอยู่				
5.ความเป็นมืออาชีพ (Professionalism) ค. มีคุณธรรม จริยธรรม และเจตคติอันดีต่อผู้ป่วยญาติผู้ร่วมงาน ง. มีความสนใจใฝ่รู้ และสามารถพัฒนาไปสู่ความเป็นผู้เชี่ยวชาญต่อเนื่องตลอดชีวิต (Continuous Professional Development)				
6.การปฏิบัติงานให้เข้ากับระบบ (System-based practice) ง. มีความรู้เกี่ยวกับระบบสุขภาพและระบบยาของประเทศ จ. มีความรู้ความเข้าใจเรื่องความปลอดภัยของผู้ป่วย ฉ. มีความรู้ความเข้าใจเกี่ยวกับสิทธิของผู้ป่วย				

Genetic Logbook

Trainee's Name: \_\_\_\_\_

Patient Information No.....

OPD: \_\_\_\_\_ IPD Ward.....

Name: \_\_\_\_\_ HN: \_\_\_\_\_

DOB: \_\_\_\_\_ Age: \_\_\_\_\_ Sex: \_\_\_\_\_

Date of visit: \_\_\_\_\_

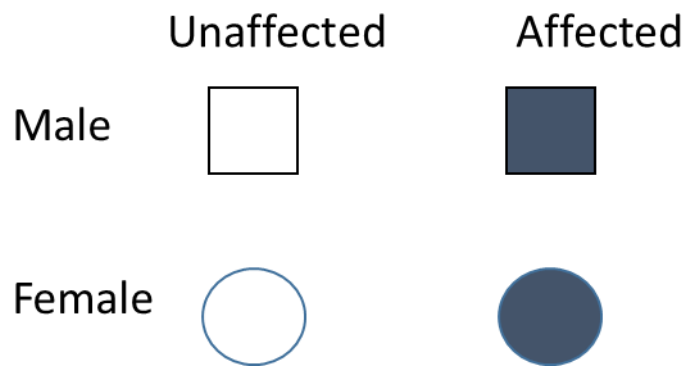
Medical History .....

.....

.....

.....

.....  
Pedigree



Physical Examination as required

Diagnosis: \_\_\_\_\_ Staff: \_\_\_\_\_

Testing Options/Results

Risk Assessment

Inheritance/Risk Counseling

Discuss Diagnosis/Natural History

Psychosocial Support/Counseling

Documentation and Follow-up

Management/Evaluation Plan

Signature \_\_\_\_\_ (Trainee)

Staff.....

รายนามคณะอนุกรรมการเพื่อจัดทำหลักสูตรการฝึกอบรม  
เพื่อประกาศนียบัตรในวิชาชีพเวชกรรมด้านอายุรเวชพันธุศาสตร์

- |                                      |                        |
|--------------------------------------|------------------------|
| 1. นายแพทย์ธัญชัย สุระ               | ประธาน                 |
| 2. นายแพทย์ชินนรินทร์ ลิ้มวงศ์       | กรรมการ                |
| 3. นายแพทย์มานพ พิทักษ์ภากร          | กรรมการ                |
| 4. นายแพทย์จักรกฤษณ์ เอื้อสุนทรวัฒนา | กรรมการ                |
| 5. นายแพทย์ดลนันทน์ เดชะสุพงศ์       | กรรมการ                |
| 6. นายแพทย์ประสิทธิ์ เผ่าทองคำ       | กรรมการ                |
| 7. นายแพทย์สุรคเมธ มหาศิริมงคล       | กรรมการ                |
| 8. นายแพทย์กิตติ บุรณวุฒิ            | กรรมการ                |
| 9. แพทย์หญิงอัจฉรา ธีฎธีรธรรม        | อนุกรรมการและเลขานุการ |