

หลักสูตรอบรมเพื่อเพิ่มพูนทักษะการให้คำปรึกษาแนะนำทางพันธุศาสตร์  
ในกลุ่มโรคที่ไม่ได้รับการวินิจฉัยและโรคหายาก

(Program for enhanced skills of genetic counseling in undiagnosed and rare diseases)

หัวข้อ	ผู้สอน	วันที่ Post
Pre-course Video clip: Undiagnosed and rare diseases		
A. Introduction of undiagnosed and rare diseases in Thailand ศ.พญ. ดวงฤดี วัฒนศิริชัยกุล		April 24, 2023
B. Interview the family with rare disease 1. อ.สพ.ญ.ดร.ณิโคล ศิริโคภิษฐ์ เมห์ล		
2. คุณบุญ พุฒิพงษ์ธนโชติ ประธานมูลนิธิโรคพันธุกรรมแอลเอสดี		
Prerequisite (สิ่งต้องทำก่อนเรียน) 1. Pretest 30 ข้อ (30 นาที) 2. แบบสอบถาม (จะนำมาแชร์ใน Session 4)		April 28 2023
Session 1 Basic Human Genetics and Genomics		
1.1 Review of human genetics and genomics Animation 1 เรื่อง	พรพรด	May 1, 2023
1.2 Pedigree and mode of inheritance		
1.2.1 Pedigree Sound slides 1 เรื่อง	จิริกิตดี	
1.2.2 Mode of inheritance Animation 1 เรื่อง	จิริกิตดี	
1.2.3 Recurrence risk of single gene inheritance Sound slides 1 เรื่อง	จิริกิตดี	
1.3 Nomenclature for variants and mutations Sound slides 1 เรื่อง	อารีรัตน์	
1.4 How to interpret rare variants		
1.4.1 Interpretation of rare variants Sound slides 1 เรื่อง Animation 1 เรื่อง	อารีรัตน์	
1.4.2 Variants in pharmacogenomics Video clip 1 เรื่อง	คุณุตม์	
Test session 1 ต้องผ่านก่อนไปเรียน session ต่อไป (≤ 3 ครั้ง ทุก sessions ได้ Certification, เกิน 3 ครั้ง ได้เรียนต่อเท่านั้น)		May 5 ,2023
Session 2 Human Genetic Disorders		
2.1 Multifactorial and complex genetic disorders Sound slides 1 เรื่อง	พรพรด	May 8, 2023

2.2 Trinucleotide repeats diseases and unusual inheritance Sound slides 1 เรื่อง Animation 2 เรื่อง 1. Fragile X syndrome (revised) 2. Genomic imprinting	พรพรรณ	
2.3 Clinical cytogenetics		
2.3.1 Review of human cytogenetics Sound slides 1 เรื่อง Animation 3 เรื่อง (Mosaicism, Robertsonian and reciprocal translocations)	ฉรียาวรรณ	
2.3.2 Non-invasive prenatal test (NIPT) Sound slides 1 เรื่อง	ฉรียาวรรณ	
2.4 Metabolic genetic disorders and Neonatal screening Video clip 2 เรื่อง	ทิพย์วิมล	
<b>Test session 2</b> ต้องผ่านก่อนไปเรียน session ต่อไป ( $\leq 3$ ครั้ง ทุก sessions ได้ Certification, เกิน 3 ครั้ง ได้เรียนต่อเท่านั้น)		May 12 2023
<b>Session 3 Human Genetic and Genomic Techniques</b>		
3.1 Molecular cytogenetics and microarray Sound slides 2 เรื่อง	ฉรียาวรรณ	May 15, 2023
3.2 Common molecular genetic testing		
3.2.1 PCR techniques Video clip 1 เรื่อง Animation 1 เรื่อง	ชนิษฐา	
3.2.2 DNA sequencing (Sanger) Video clip 1 เรื่อง Animation 1 เรื่อง	นัฐ	
3.3 Whole exome sequencing for clinical application Animation 1 เรื่อง	อารีย์รัตน์	
3.4 Tandem Mass Spectrometry Sound slides 1 เรื่อง Clip Video 1 เรื่อง การทำขั้นตอน Tandem Mass Spectrometry	อมรรัตน์	
<b>Test session 3</b> ต้องผ่านก่อนไปเรียน session ต่อไป ( $\leq 3$ ครั้ง ทุก sessions ได้ Certification, เกิน 3 ครั้ง ได้เรียนต่อเท่านั้น)		May 19, 2023
<b>Session 4 Genetic Counseling/Ethical, Legal and Social Implications</b>		
4.1 Principle of genetic counseling and psychology in genetic counseling Sound slides 1 เรื่อง	ภาวิรินทร์	May 22, 2023
4.2 Recurrence risk and investigation in rare diseases for genetic counseling		
4.2.1 Recurrence risk in rare diseases Sound slides 1 เรื่อง	พรพรรณ	

4.2.2 Investigation in rare genetic diseases for genetic counseling Sound slides 1 เรื่อง Video clip 1 เรื่อง 10 คำถามนำรู้ทางเวชศาสตร์จีโนม	พรพรด
4.3 How to cope with difficult cases for genetic counseling 4.3.1 How to cope with difficult cases for genetic counseling Video clip 1 เรื่อง	ชินินทร์
4.3.2 Breaking the bad news in genetic counseling Clip video สัมภาษณ์ อจ. ดวงฤดี, อจ. ทิพย์วิมล, อจ. ภวินทร์	ดวงฤดี ทิพย์วิมล ภวินทร์
Sound Slides 1 เรื่อง	พรพรด
<b>4.4 Ethical, Legal and Social Implications (ELSI) in Genomic Medicine</b> Video บรรยายภาคสนาม Rare disease day Feb 27, 2023	
4.4.1 Thailand's Personal Data Protection Act BE 2562 (PDPA) Clip video 5 ตอน	ศานิต
4.4.2 พระราชบัญญัติเวชศาสตร์จีโนม และประกาศของสมาคมวิชาชีพที่เกี่ยวข้อง Sound slides 1 เรื่อง	พรพรด
4.4.3 Ethical issue in genetic counseling Sound slides 1 เรื่อง	พรพรด
<b>Test session 4</b> (≤ 3 ครั้ง ทุก sessions ได้ Certification)	
May 26, 2023	

- ทุก Sessions จะมี PDF handouts ตามเนื้อหาที่จำเป็นประกอบการเรียน
- ทุก Sessions จะเปิดให้เรียนหลังจาก Post วันที่กำหนดจนถึง **30 มิ.ย. 66 เท่านั้น**
- ผู้ที่ได้ใบ Certification **จะต้องทำแบบประเมิน และ Post test ก่อน** จึงจะสมบูรณ์และได้รับใบ Certification
- เปิดให้ทำ Post test และใบประเมินถึง **15 ก.ค. 66**