



وزارت بهداشت، درمان و آموزش پزشکی
معاونت بهداشت

برنامه ژنتیک اجتماعی

دستورالعمل کشوری

برنامه جامع ارائه خدمات ژنتیک در نظام سلامت ایران

بازنگری پنجم

۱۴۰۱



۷ فصل اول: ضرورت اجرای برنامه

۸ مقدمه

۹ بیماری های هدف برنامه ژنتیک اجتماعی وضعیت موجود و مداخلات مرتبط

۹ ناهنجاری ها و بیماری های ارثی/ژنتیکی در کودکان

۱۰ پیامد ناهنجاری ها و بیماری های ارثی در کودکان

۱۲ بیماری های غیرواگیر ارثی/فامیلی

۱۳ اهمیت بهداشتی و پیامدهای سلامت بیماری های ارثی فامیلی بزرگسالان

۱۳ سازمان جهانی بهداشت و پیشگیری از بیماری های ارثی/ژنتیکی

۱۴ لزوم برنامه ریزی جامع کنترل بیماری های ارثی/ژنتیکی در نظام سلامت ایران

۱۵ فصل دوم: مبانی اجرایی در برنامه ژنتیک اجتماعی

۱۶ مبانی اجرایی در برنامه ژنتیک اجتماعی

۱۶ اهداف و راهبردهای برنامه

۱۷ فرآیند های اصلی برنامه

۱۹ (۵) فرایند مراقبت ژنتیک

۱۹ مراقبت ژنتیک پیشگیری از بروز

۲۳ فصل ۳: شرح وظایف سطوح مختلف مدیریتی و اجرایی نظام سلامت در برنامه ژنتیک اجتماعی

۲۴ ستاد وزارت بهداشت، درمان و آموزش پزشکی

۲۴ معاونت بهداشت ستاد وزارتی

۲۶ معاونت درمان ستاد وزارتی

۲۶ ستاد دانشگاه/دانشکده علوم پزشکی و خدمات بهداشتی درمانی

۲۶ واحدهای ستادی

۲۹ واحدهای محیطی ارائه خدمت سطح ۱

۲۹ مرکز خدمات جامع سلامت

۲۹ وظایف مراقب سلامت/ بهورز

۲۹ پزشک

۲۹ _____ پزشک مشاور ژنتیک

۳۰ _____ واحدهای محیطی ارائه خدمت سطح ۲ و ۳ (تخصصی و فوق تخصصی)

فصل چهارم: فرم‌های آماری و شاخص‌ها _____ ۳۲

۳۳ _____ متن اطلاع رسانی در خصوص غربالگری ژنتیکی زمان ازدواج

۳۴ _____ برنامه ژنتیک اجتماعی: پرسشنامه غربالگری ژنتیکی هنگام ازدواج

۳۵ _____ برنامه ژنتیک اجتماعی: پرسشنامه تأیید غربالگری ژنتیکی هنگام ازدواج

۳۶ _____ گواهی انجام خدمات هنگام ازدواج

۳۷ _____ برنامه ژنتیک اجتماعی: فرم درخواست نظریه مشورتی از مراکز خدمات بالینی

۳۸ _____ راهنمای تکمیل فرم درخواست نظریه مشورتی در برنامه ژنتیک اجتماعی

۳۹ _____ برنامه ژنتیک اجتماعی: فرم اعلام وضعیت مراقبت ژنتیک

۴۰ _____ راهنمای تکمیل فرم اعلام وضعیت مراقبت ژنتیک

۴۱ _____ دفتر ثبت نتایج غربالگری ژنتیکی زمان ازدواج

۴۱ _____ شرح فرم « ثبت نتایج غربالگری ژنتیکی زمان ازدواج »

۴۲ _____ فرم اعلام نتایج غربالگری ژنتیکی زمان ازدواج

۴۳ _____ شرح فرم « اعلام نتایج غربالگری ژنتیکی زمان ازدواج »

۴۴ _____ برنامه ژنتیک اجتماعی: فرم گزارش ماهیانه بیمارستان / مرکز بالینی منتخب

۴۵ _____ راهنمای تکمیل فرم گزارش مرکز بالینی منتخب

۴۶ _____ برنامه ژنتیک اجتماعی: فرم بررسی اپیدمیولوژیک موارد بروز بیماری های ارثی / ژنتیکی

۴۹ _____ راهنمای تکمیل فرم بررسی اپیدمیولوژیک موارد بروز بیماری های ارثی / ژنتیکی

۵۰ _____ برنامه ژنتیک اجتماعی: فرم گزارش دو ماهانه مراقبت ژنتیک

۵۲ _____ راهنمای تکمیل فرم گزارش دو ماهانه مراقبت ژنتیک

۵۳ _____ برنامه ژنتیک اجتماعی: فرم گزارش شش ماهه مراقبت ژنتیک

۵۴ _____ شرح فرم گزارش شش ماهه مراقبت ژنتیک:

۵۵ _____ برنامه ژنتیک اجتماعی - دفتر ثبت مراجعات مشاوره ژنتیک

۵۶ _____ شرح دفتر ثبت مراجعات مرکز مشاوره ژنتیک

۵۷ _____ برنامه ژنتیک اجتماعی - خلاصه عملکرد مشاور ژنتیک

۵۸ _____ شرح فرم خلاصه عملکرد مشاور ژنتیک:

۵۹ _____ فرم فراخوان مشاوره ژنتیک

۶۱ _____ برنامه ژنتیک اجتماعی: فرم ارجاع تشخیص ژنتیک / PND

۶۱ _____ برای بیماری های فاقد غربالگری اختصاصی

۶۳ _____ راهنمای تکمیل فرم ارجاع تشخیص ژنتیک / PND

۶۴	برنامه ژنتیک اجتماعی: فرم ارجاع تشخیص ژنتیک / PND
۶۴	فرم اختصاصی بررسی ژنتیک بتا تالاسمی
۶۷	برنامه ژنتیک اجتماعی: فرم ارجاع تشخیص ژنتیک / PND
۹۹	فصل پنجم: شاخص های پایش و ارزشیابی برنامه
۱۰۰	پایش و ارزشیابی برنامه
۱۰۴	بخش ششم: دستورالعمل های اختصاصی انواع شناسایی ها در برنامه ژنتیک اجتماعی
۱۰۵	دستورالعمل غربالگری کشوری پیشگیری از بروز بتا تالاسمی ماژور
۱۰۶	مبانی و کلیات
۱۰۸	اهداف، استراتژی ها و فعالیت ها
۱۱۰	روش اجرا
۱۱۲	الزامات ساختاری اجرای برنامه
۱۱۴	شرح وظایف
۱۱۴	ستاد وزارت بهداشت، درمان و آموزش پزشکی
۱۱۴	دانشگاه/ دانشکده علوم پزشکی
۱۱۹	الگوریتم های برنامه
۱۳۰	شاخص های برنامه
۱۳۰	دفتر و فرم اختصاصی (فرایند شناسایی):
۱۳۱	غربالگری ژنتیک زمان ازدواج
۱۳۲	مبانی و کلیات
۱۳۳	اهداف، استراتژی ها و فعالیت ها
۱۳۴	روش اجرا
۱۳۷	شرح وظایف
۱۳۷	ستاد وزارت بهداشت، اداره ژنتیک
۱۳۹	فلوچارت ها و راهنماهای اجرایی برنامه
۱۴۳	شاخص های برنامه
۱۴۴	دستورالعمل برنامه غربالگری نوزادان برای بیماری های متابولیک ارثی (شامل PKU)
۱۴۰۱	دستورالعمل کشوری برنامه غربالگری نوزادان برای بیماری PKU و سایر هیپرفنیل آلانینمی ها، بازنگری سوم، سال ۱۴۰۱
۱۴۴	
۱۴۶	مبانی و کلیات

نکات مهم در غربالگری نوزادان: _____ ۱۴۹

روش اجرای برنامه _____ ۱۵۲

شاخص هایی که در استراتژی غربالگری ثبت و بررسی می شوند و میزان مطلوب آن ها _____ ۱۵۹

شاخص هایی که در استراتژی ساماندهی خدمات بالینی ثبت و بررسی می شوند و میزان مطلوب آن ها _____ ۱۶۰

استراتژی های غربالگری نوزادان برای بیماری های متابولیک ارثی (شامل PKU) _____ ۱۶۲

شرح وظایف اختصاصی برنامه غربالگری نوزادان برای بیماری های متابولیک ارثی (شامل PKU) _____ ۱۶۳

منابع _____ ۱۷۳

دستورالعمل برنامه جامع ژنتیک اجتماعی _____ ۱۷۳

دستورالعمل های اختصاصی _____ ۱۷۳



معاونت بهداشت



**فصل اول:
ضرورت اجرای برنامه**

معاونت بهداشت

مقدمه

«ژنتیک اجتماعی»^۱ برنامه عرضه خدمات ژنتیک سلامت به صورت نظام‌مند و در قالب ارجاعات سازمان یافته در سه سطح ارائه خدمت برای عموم جامعه و گروه‌های در معرض خطر با رعایت عدالت است. خدمات ژنتیک سلامت مجموعه خدماتی است که از طریق بکارگیری دانش و فن‌آوری ژنتیک در کنترل و پیشگیری بیماری‌ها کاربرد می‌یابند. برنامه جامع ژنتیک اجتماعی با رویکرد فراهم‌آوری خدمات سلامت مورد نیاز، به صورت تلفیق شده در سه سطح ارائه خدمت در نظام سلامت (خدمات اولیه بهداشتی، خدمات تخصصی بالینی و خدمات فوق تخصصی بالینی و تشخیصی)، از طریق بازآرایی زیرساخت‌های موجود در نظام سلامت و نیز تکمیل کمبودهای این نظام و با هدف پاسخ‌گویی همه جانبه به نیازهای سلامت مرتبط با حیطة ژنتیک، تدوین شده و در حال توسعه می‌باشد. هر برنامه سلامت که در قالب رویکرد ژنتیک اجتماعی طراحی و اجرا می‌شود، فرآیندهای کلی آموزش ژنتیک (عموم، گروه هدف، کارکنان نظام سلامت)، شناسایی گروه‌های در معرض خطر (غربالگری، شناسایی فرصت طلبانه و در مراجعات جاری)، مشاوره ژنتیک^۲، تشخیص ژنتیک، مراقبت ژنتیک شامل می‌گردد.

اختلالات تک ژنی، ناهنجاری‌های مادرزادی و بیماری‌های چند عاملی شامل بیماری‌های شایع دارای تعیین‌کننده‌های ژنتیک (مانند بیماری‌های قلبی عروقی زودرس ارثی - فامیلی و سرطان‌های ارثی - فامیلی و ...)، حیطة‌های اصلی فعالیت برنامه ژنتیک اجتماعی هستند.

هدف اصلی این برنامه دسترسی عادلانه به خدمات مرتبط شامل مشاوره ژنتیک، آزمایش‌های تشخیص ژنتیک با استفاده به جا از این آزمایش‌ها، شناسایی‌های زود هنگام بیماری‌ها برای پیشگیری و کاهش معلولیت و صدمات بیماری و سایر مداخله‌های ضروری است.

اداره ژنتیک در بخش غیر واگیر مرکز مبارزه با بیماری‌های وزارت بهداشت، درمان و آموزش پزشکی در سال ۱۳۷۰، با رسالت برنامه‌ریزی پیشگیری و کنترل بیماری‌های ارثی ژنتیکی و تعیین‌کننده‌های ژنتیک بیماری‌های شایع تأسیس گردید. طراحی و اجرای تمامی برنامه‌های پیشگیری و کنترل بیماری‌های ذکر شده در اداره ژنتیک بر اساس چهارچوب برنامه جامع ژنتیک اجتماعی شکل یافت.

دو مدل از برنامه‌های ژنتیک اجتماعی که به صورت کشوری در نظام سلامت ادغام شده است، شامل پیشگیری از بروز بتا تالاسمی ماژور و پیشگیری و کنترل فنیل کتونوری (PKU)^۳ است. برنامه پیشگیری تالاسمی، تأثیر پیشگیری را به‌عنوان یک نماینده و با مهندسی برنامه ملی ژنتیک اجتماعی نشان می‌دهد. برنامه کنترل PKU، تأثیر اجرای بسته خدمات توأم پیشگیری و درمان (Care) بیماری‌های ژنتیک و مادرزادی را به‌صورت یک مدل، منعکس می‌کند.

در ادامه با استفاده از زیرساخت‌های اجرایی ارائه خدمات ژنتیک سلامت در نظام شبکه و سطوح تخصصی و فوق تخصصی حاصل از اجرای دو برنامه مدل زیرمجموعه ژنتیک اجتماعی، پوشش ارائه خدمات ژنتیک سلامت به سایر گروه بیماری‌های هدف این برنامه توسعه یافت.

¹ Community Genetics

² Pretest Counseling & Posttest Counseling

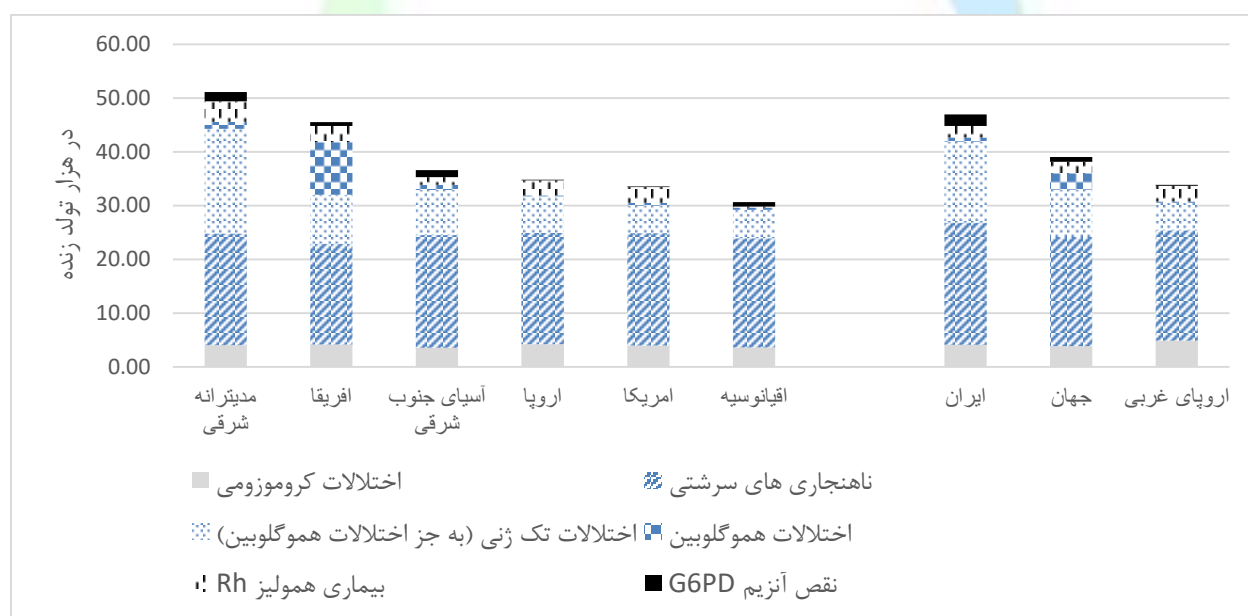
³ Phenyl Ketonuria

بیماری های هدف برنامه ژنتیک اجتماعی وضعیت موجود و مداخلات مرتبط

ناهنجاری ها و بیماری های ارثی / ژنتیکی در کودکان

امروزه کنترل بیماری های عفونی و بیماری هایی که با واکسن پیشگیری می شوند باعث کاهش میزان مرگ و میر شیرخواران (IMR⁴) شده است. چنین شرایطی سهم بیماری های ژنتیک را در مرگ و معلولیت شیرخواران افزایش می دهد. چنانچه این شاخص به کمتر از ۱۰ در هزار برسد، ۳۰٪ موارد مرگ شیر خواران به این علت خواهد بود.

در حال حاضر هیچ نظام ثبت جامعی برای ثبت کلیه موارد اختلالات ارثی / ژنتیکی کشور - شامل اختلالات کروموزومی، اختلالات تک ژنی، ناهنجاری ها و اختلالات دارای عوامل خطر ژنتیکی - وجود ندارد. بر اساس نتیجه مطالعه مدل سازی انجام شده در کشور در صورت عدم مداخله پیشگیرانه انتظار می رود به ازای هر هزار تولد زنده در کشور نزدیک به ۴۸ مورد ابتلا به اختلالات ارثی / ژنتیکی وجود داشته باشد. بالاترین میزان شیوع بدو تولد پایه (در صورت عدم مداخله) اختلالات سرشتی ژنتیکی در کشور مربوط به گروه بدشکلی ها و به دنبال آن گروه اختلالات تک ژنی می باشد. مقایسه برآورد شیوع بدو تولد اختلالات سرشتی ژنتیکی در صورت عدم مداخله در کشور با میزان این شاخص در جهان و مناطق مختلف سازمان جهانی در نمودار زیر نشان داده شده است.



نمودار ۱: برآورد شیوع بدو تولد اختلالات سرشتی ژنتیکی در صورت عدم مداخله پیشگیرانه در جهان و مناطق مختلف سازمان جهانی و مقایسه آن با کشور

میزان بروز بیماری های تک ژنی نیز در مجموع نزدیک به ۱۵ مورد در هزار تولد زنده برآورد می شود. این موارد در موارد ازدواج های خویشاوندی بیشتر است.

علاوه بر اختصاصات فوق عوامل ذیل نیز در افزایش بروز بیماری های ارثی / ژنتیکی در ایران دخالت دارند:

⁴ Infant Mortality Rate

با توجه به اینکه توسعه جمعیت ضرورت ساختاری جمعیت ایران است و این سیاست در کشور در حال اجراست ترغیب مادران به بارداری با اطمینان دادن به مادران برای داشتن فرزندان سالم از اهمیت ویژه برخوردار است.

سن ازدواج در ایران مطابق با افزایش میزان صنعتی شدن، به سنین بالاتر انتقال یافته است، بدین ترتیب احتمال باروری در سنین بالای ۳۵ سال افزایش یافته است، این علاوه بر آنست که به هر حال در ایران حتی زمانی که ازدواج با الگوهای غیر صنعتی (الگوی روستایی) رخ می‌دهد، فرزنددار شدن در این سنین ادامه می‌یابد. این در حالی است که سن بالای ۳۵ سال مادران دارای ارتباط مستقیم با خطر ابتلای جنین به اختلالات کروموزومی می‌باشد.

اندمیک بودن بیماری مالاریا طی سال‌های گذشته در ایران و تاثیر آن از طریق روند انتخاب طبیعی بر بروز برخی بیماری‌های ارثی خونی مثل تالاسمی و عوامل خطری مثل کمبود آنزیم G6PD، فرصت افزایش این بیماری‌ها را بوجود آورده و در نتیجه طی ده‌ها سال موجب وفور ناقلین گشته است.

پیامد ناهنجاری‌ها و بیماری‌های ارثی در کودکان

غالب بیماری‌های ارثی/ژنتیکی موجب مرگ زودرس می‌گردند و در طول زندگی، بیمار ناتوانی‌های مختلف ذهنی - جسمی را متحمل می‌شود.

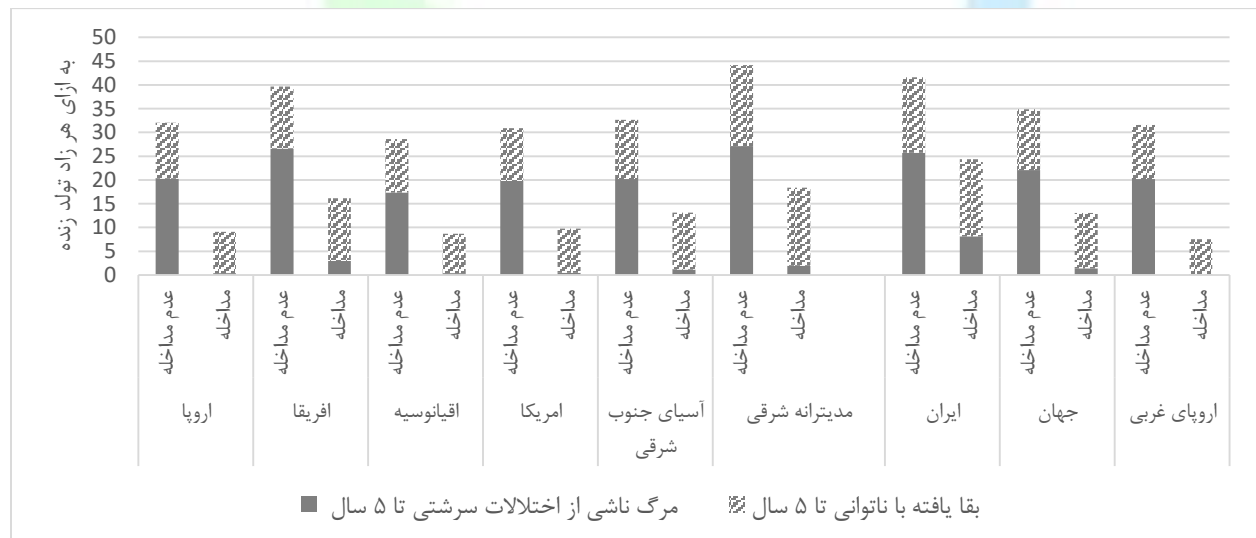
جدول ۱: پیامدهای اختلالات سرشتی ژنتیکی در کشورهای اروپایی

پیامدها (%)			نیازمندی‌های خدمات درمانی	گروه ناهنجاری / بیماری
درمان موفق	ناتوانی	مرگ زودهنگام		
۵۴	۲۴	۲۲	جراحی در زمان نوزادی حمایت اجتماعی	ناهنجاری‌های ماژور بدو تولد
۲	۶۴	۳۴	حمایت اجتماعی	بیماری‌های کروموزومی
۱۱	۳۱	۵۸	درمان پزشکی حمایت اجتماعی	بیماری‌های تک ژنی
۴۳	۲۸	۲۹	کل	

پیامد ناهنجاری‌ها و بیماری‌های ارثی/ژنتیکی کودکان در صورت عدم برنامه‌ریزی برای مداخله‌های پیشگیرانه، عمدتاً وخیم بوده و منجر به معلولیت و مرگ زودهنگام می‌شود. به طور کلی:

⁵ Glucose-6-Phosphate Dehydrogenase (G6PD) Deficiency

- در کشورهایی که امکانات مالی و زیرساخت‌های پزشکی لازم را نداشته باشند بیش از ۸۰ درصد این بیماری‌ها منجر به معلولیت کشنده در زمان طفولیت و یا معلولیت شدید در تمام طول عمر می‌شوند. این روند تاثیر مخربی بر شاخص‌های اصلی و تعیین کننده سلامت شامل میزان مرگ زیر یکسال (IMR) و میزان مرگ زیر پنج سال (U5MR) خواهد داشت.
 - این بیماری‌ها به دلیل ماهیت پیچیده و ایجاد عوارض بلند مدت، منجر به افزایش مستمر مراجعات بیمارستانی و مطالبه گسترده و مستمر خدمات درمانی می‌شوند.
 - از سوی دیگر ماهیت صرفاً تسکینی، نگهدارنده و موقتی درمان در غالب این بیماری‌ها، موجب عدم رضایتمندی (پایدار) در بیمار و تیم پزشکی و نهایتاً استیصال خدمت‌گیرنده و خدمت‌دهنده می‌شود.
- به همین دلیل در حال حاضر نظام سلامت چندین برابر هزینه درمان برنامه‌ریزی شده موثر توأم با پیشگیری را صرف درمان غیر موثر و علامتی معلولیت‌های ناشی از این بیماری‌ها می‌نماید. این رویه علی‌رغم هزینه بسیار، تاثیر مورد انتظار را ندارد. به همین دلیل در کشورهایی که برنامه متناسب وجود ندارد، هزینه‌های درمان بیماری‌های ارثی ژنتیکی بخش قابل توجه سرانه سلامت را از بین می‌برد بدون اینکه تاثیری در بهبود شاخص‌ها داشته باشد.
- امروزه ابزارهای شناسایی این بیماری‌ها با روش‌های آزمایشگاهی تشخیص ژنتیک، ارزان و سریع شده و به همین دلیل امکان درمان زودهنگام و قبل از ایجاد معلولیت در برخی و امکان پیشگیری از بروز بیماری، در بسیاری از بیماری‌های ارثی/ژنتیکی که در زمان کودکی بروز می‌یابند فراهم شده است.



نمودار ۲: برآورد پیامد اختلالات سرشتی ژنتیکی تا ۵ سال در صورت مداخله و عدم مداخله در ایران و سایر کشورهای منطقه EMR. تفاوت شیوع بدو تولد در صورت عدم مداخله با مجموع میزان مرگ و ناتوانی زیر ۵ سال ناشی از اختلالات سرشتی، مربوط به مقادیر مرگ ناشی از سایر علل و مرگ جنینی می‌باشد.

بیماری‌های غیرواگیر ارثی/فامیلی

در سال‌های انتهایی منتهی به قرن اخیر توجه دانشمندان و پزشکان در خصوص بیماری‌های ارثی/ژنتیکی غالباً متمرکز بر درک بیماری‌های نادر تک ژنی مانند هانتینگتون، دیستروفی عضلانی دوشن، سیستیک فیبروزیس و نیز ناهنجاری‌های کروموزومی بوده است. در سال‌های اخیر مطالعات ژنومیک و ژنتیک اجتماعی متوجه بررسی بیماری‌های غیرواگیر چند عاملی شایع نیز شده است. بیماری‌های غیرواگیر از جمله معضلاتی هستند که نظام سلامت به نحو گسترده‌ای با آن‌ها درگیر است.

هرچند تا دو دهه پیش به نقش تعیین‌کننده‌های ژنتیک در بیماری‌های غیرواگیر چندان پرداخته نمی شد لیکن امروزه نقش ژنتیک در بسیاری از بیماری‌های غیرواگیر شایع نظیر بیماری‌های عروق کرونر و سرطان‌های شایع، نظیر سرطان پستان و سرطان‌های گوارشی به ویژه روده بزرگ مورد توجه قرار دارد. به عبارت دیگر خدمات پیشگیرانه ژنتیک در خصوص بیماری‌های غیرواگیر ساز و کاری عملیاتی و قابل طراحی و اجرا به نحو هزینه-اثربخش در قالب برنامه‌های پیشگیری و درمان این بیماری‌ها در سطح جمعیت و گروه‌های هدف ویژه دارد.

بیماری‌های غیرواگیر بزرگسالان از دو طریق با عامل خطر ژنتیک در ارتباط هستند: در برخی از موارد این بیماری‌ها نقش یک یا چند ژن دارای قدرت نفوذ بالا برای ایجاد بیماری به اثبات رسیده است و در نتیجه الگوی توارث مشخصی در خوشه خویشاوندی واجد این ژن‌ها برای بیماری مورد نظر قابل شناسایی است. این دسته از بیماری‌ها، بیماری‌های ارثی (Hereditary) نامیده می‌شود. در برخی موارد دیگر تجمع خویشاوندی یک بیماری غیرواگیر، علی‌رغم وجود سابقه خویشاوندی ابتلا به بیماری، تغییر بیماری زایی در تغییر بیماری زایی در ژن‌های شناخته شده بیماری مشاهده نمی‌شود. در این موارد خطر افزایش یافته ابتلا به بیماری در خوشه خویشاوندی ناشی از اثر متقابل ژنتیک و محیط شامل سبک زندگی مشترک می‌باشد. این نوع از تجمع خویشاوندی بیماری‌های غیرواگیر، بیماری فامیلی نامیده می‌شود.

علاوه بر برخی مداخلات اختصاصی پیشگیرانه موجود در خصوص بیماری‌های غیرواگیر ارثی (نظیر مداخلات غربالگری با ملاحظات ویژه، دارو درمانی و جراحی)، از طریق شناسایی بیماران مبتلا به بیماری غیرواگیر تک ژنی و شناسایی افراد در معرض خطر در خویشاوندان به روش شناسایی آبشاری (Cascade Screening)، به کارگیری دانش ژنتیک در مدیریت بیماری‌های غیرواگیر فامیلی از سه طریق زیر اثربخشی مداخلات معمول بر روی عوامل خطر مشترک این بیماری‌ها را افزایش می‌دهد:

(۱) شناسایی افراد در معرض خطر قبل از ایجاد تغییرات بیماری‌زا: با توجه به تمرکز بسیاری از افراد مبتلا در خانواده و خویشاوندان فرد مبتلا، مداخلات ژنتیک می‌تواند با کمترین هزینه، بیشترین افراد در معرض خطر در جامعه را شناسایی، ارتقاء سطح پیشگیری از ثانویه به اولیه را در این خانواده‌ها موجب شود.

(۲) افزایش اثربخشی مداخلات اصلاح سبک زندگی: شروع مداخلات در سنین پایین‌تر برای افراد در معرض خطر خانواده انجام می‌شود و به دلیل آموزش پذیری بیشتر در سنین پایین، ایجاد تغییر رفتار در کودکان نسبت به بزرگسالان و در نتیجه اصلاح سبک زندگی در ایشان محتمل‌تر است.

(۳) افزایش انگیزش افراد برای تبعیت از مداخلات پیشگیرانه: به دلیل تشخیص موارد در معرض خطر در خانواده، رعایت سبک زندگی جمعی و خانوادگی صورت می‌گیرد و پذیرش افراد بهتر و مستمر می‌گردد. درک صحیح از خطر فامیلی ابتلا به بیماری،

میزان تمایل و کیفیت مشارکت افراد در پیشگیری را در خصوص خود افراد و به ویژه فرزندان در معرض خطر ایشان بهبود می‌بخشد.^۶

با وجود مداخلات پیشگیرانه موثر در خصوص موارد ارثی و فامیلی بیماری‌های غیرواگیر، هم‌اکنون اکثر افراد در معرض خطر از دریافت چنین خدماتی محروم‌اند.

اهمیت بهداشتی و پیامدهای سلامت بیماری‌های ارثی فامیلی بزرگسالان

جدول ۲: تخمین میزان بیماری‌های ارثی - فامیلی بزرگسالان در کشور

بیماری	بروز سالانه	درصد موارد ارثی	درصد موارد فامیلی	تخمین حداقل بروز سالانه موارد ارثی / فامیلی	خطر نسبی خویشاوندی (FRR) ^۷ و حدود اطمینان ۹۵٪ آن
سرطان پستان	۱۷۴۶۷	۱۰-۵٪	۱۵-۲۰٪	۳۵۰۰	۱,۹ (۲,۸ - ۱,۴)
سرطان کولون	۸۶۲۷	۳-۵٪	۱۰-۳۰٪	۱۱۰۰	۲,۶ (۱,۲ - ۵,۷)
بیماری‌های زودرس عروق کرونر (PCAD) ^۸	۵۴۰۰۰	۴-۸٪	۱۷٪	۹۵۰۰	۲,۱ (۱,۲ - ۳,۶)

سازمان جهانی بهداشت و پیشگیری از بیماری‌های ارثی / ژنتیکی

سازمان جهانی بهداشت «ژنتیک اجتماعی» را به عنوان هنر و علم پاسخگویی به مطالبات ژنتیک عموم از طریق کاربرد عملیاتی دانش و تکنولوژی ژنتیک برای ارائه خدمات مورد نیاز در سطح جامعه معرفی نموده است.^۹

با توجه به محدودیت منابع نظام‌های سلامت و نیز لزوم کاهش بار بیماری‌های غیرواگیر، امروزه لزوم بکارگیری ابزارهای پیشگیری ژنتیک در مدیریت بیماری‌های غیرواگیر منحصر به کشورهای توسعه یافته نیست. چنانکه سازمان جهانی بهداشت در زمینه طراحی خدمات سلامت در حیطه ژنتیک و پیشگیری، پیشنهادات مبتنی بر شواهد جهت تلفیق ابزارهای پیشگیری ژنتیک در برنامه‌های کنترل و پیشگیری بیماری‌های غیرواگیر ارائه نموده است. دپارتمان پیشگیری از بیماری‌های مزمن و ارتقاء سلامت^{۱۰} سازمان جهانی

^۶O'Neill SC1, Mays D, Patenaude AF, Garber JE, DeMarco TA, Peshkin BN, Schneider KA, Tercyak KP. Women's concerns about the emotional impact of awareness of heritable breast cancer risk and its implications for their children. J Community Genet. 2014 Aug 7.

^۷ Familial relative risk

^۸ Premature Coronary Artery Disease

^۹ Community genetics services in low- and middle-income countries, WHO 2010

^{۱۰} Department of Chronic Diseases and Health Promotion (CHP)

بهداشت (WHO) پیرو برنامه عملیاتی پیشگیری و کنترل بیماری‌های غیرواگیر سال ۲۰۰۸-۲۰۱۳ این سازمان، اهداف کلان مرتبط با برنامه «ژنتیک سلامت»^{۱۱} خود را توسعه خدمات تشخیص، پیشگیری و مراقبت ژنتیک در قالب ساختار «ژنتیک اجتماعی» قرار داده است و دسترسی حاضر به این خدمات در کشورهای دارای درآمد کم و متوسط را ناکافی ارزیابی کرده و بر لزوم توسعه آن تأکید نموده است.^{۱۲}

لزوم برنامه‌ریزی جامع کنترل بیماری‌های ارثی/ژنتیکی در نظام سلامت ایران

بنابر مطالب پیش‌گفت، بیماری‌های ارثی کودکان گرچه عمدتاً نادرند اما متنوع هستند و بنابراین سرجمع متعدّدند و با اضافه شدن سهم محدود هر یک از آن‌ها، سهم کلی این دسته از بیماری‌ها بزرگ است. همچنین گرچه سهم ژنتیک در هر یک از بیماری‌های بزرگسالی کم است لیکن شیوع این بیماری‌ها بسیار بالاست و بنابراین سهم نهایی ژنتیک را بسیار برجسته می‌سازد. طراحی برنامه ژنتیک اجتماعی در راستای تحقق اهداف کلی و تعهدات قانونی نظام سلامت بوده و سیاست‌های بالادستی به شرح زیر را دنبال می‌نماید:

<ul style="list-style-type: none"> • بند ۲: تحقق رویکرد سلامت همه جانبه و انسان سالم: ۱-۲ - اولویت پیشگیری بر درمان ۲-۲ - روزآمد نمودن برنامه‌های بهداشتی و درمانی ۵-۲ - ارتقاء شاخص‌های سلامت برای دستیابی به جایگاه اول در منطقه آسیای جنوب غربی 	<p>سیاست‌های کلی سلامت</p>
<ul style="list-style-type: none"> • بند ۱: ارتقاء پویایی، بالندگی و جوانی جمعیت با افزایش نرخ باروری به بیش از سطح جانشینی • بند ۶: ارتقاء امید به زندگی، تأمین سلامت و تغذیه سالم جمعیت و پیشگیری از آسیب‌های اجتماعی، بویژه اعتیاد، سوانح، آلودگی‌های زیست محیطی و بیماری‌ها 	<p>سیاست‌های کلی جمعیت</p>
<ul style="list-style-type: none"> • بند ۱۶: ایجاد ساز و کارهای لازم برای ارتقاء سلامت همه جانبه خانواده‌ها به ویژه سلامت باروری و افزایش فرزندآوری در جهت برخورداری از جامعه جوان، سالم، پویا و بالنده 	<p>سیاست‌های کلی خانواده</p>
<ul style="list-style-type: none"> • کاهش بار و عوامل خطر بیماری‌های غیرواگیر • افزایش امید به زندگی و کاهش مرگ و میر • توسعه اقدامات پیشگیری از بروز معلولیت‌ها • افزایش خدمات قابل ارائه در نظام شبکه‌های سلامت کشور 	<p>اهداف وزارت بهداشت، درمان و آموزش پزشکی</p>
<ul style="list-style-type: none"> • غربالگری ژنتیکی در زمان ازدواج در شبکه‌های بهداشتی درمانی 	<p>قانون برنامه توسعه پنج ساله ششم</p>

¹¹ WHO's Human Genetics Programme (HGN)

¹² Genomics in WHO available at: <http://www.who.int/genomics/about/en/>



فصل دوم: مبانی اجرایی در برنامه ژنتیک اجتماعی

معاونت بهداشت

مبانی اجرایی در برنامه ژنتیک اجتماعی

هدف از اجرای برنامه ژنتیک اجتماعی عرضه خدمات ژنتیک سلامت به صورت نظامند و در قالب ارجاعات سازمان یافته در سطوح ارائه خدمت نظام سلامت کشور برای عموم جامعه و گروه‌های هدف نیازمند دریافت خدمات ژنتیک سلامت با رعایت اصل عدالت در دسترسی به خدمات است.

اهداف و راهبردهای برنامه

هدف اصلی: پیشگیری از بروز و کاهش معلولیت‌های ناشی از بیماری‌های ارثی/ژنتیکی در کودکان و بزرگسالان کشور

اهداف اختصاصی:

- پیشگیری از بروز اختلالات هموگلوبین ارثی (شامل بتا تالاسمی ماژور و هموگلوبینوپاتی‌های شدید در مناطق هدف)
- پیشگیری از بروز بیماری‌های متابولیک ارثی (شامل PKU و 51 بیماری (به جز PKU و هیپوتیروئیدی) همچنین 4 بیماری دیگر هستند که با روش MSMS قابل شناسایی نیستند و الیزابیس هستند و هنوز آزمایشگاه‌های متابولیک موفق ست آپ آن نشدند بیماری دیگر قابل شناسایی در غربالگری نوزادی) (بیماری‌های هدف برنامه غربالگری نوزادان برای بیماری‌های متابولیک ارثی، شامل 54 بیماری است که در صورت غربالگری و تشخیص زودرس، قابل پیشگیری و کنترل هستند. 50 مورد از این بیماری‌ها با استفاده از تکنولوژی MS-MS قابل تشخیص است. 4 مورد از بیماری‌های متابولیک ارثی (شامل گالاکتوزمی، سیستیک فیبروزیس، کمبود آنزیم بیوتینیداز، هیپرپلازی مادرزادی آدرنال) با روش ذکر شده تشخیص داده نمی‌شوند و با الیزا تأیید می‌شوند).
- پیشگیری از بروز بیماری‌های خون ریزی دهنده ارثی (هموفیلی A و B)
- پیشگیری از بروز ناهنجاری‌های بدو تولد قابل پیشگیری ژنتیک
- پیشگیری از بروز دیستروفی‌های عصب-عضلانی
- پیشگیری از بروز بیماری‌های نقص ایمنی ارثی
- پیشگیری از بروز ناشنوایی و کاهش شنوایی ارثی
- پیشگیری از بروز نابینایی و کاهش بینایی ارثی
- کاهش خطر بروز معلولیت کودکان شناسایی شده با تشخیص زودرس
- کاهش خطر بروز سرطان‌های ارثی فامیلی
- کاهش خطر بروز بیماری‌های قلبی-عروقی زودرس ارثی فامیلی

راهبردها:

1. شناسایی موارد در معرض خطر ابتلا به بیماری‌های ارثی/ژنتیکی هدف برنامه از طریق غربالگری بیماری مشخص در گروه هدف مشخص
2. شناسایی موارد نیازمند خدمات ژنتیک با استفاده از بستر سایر خدمات سلامت موجود
3. ارائه خدمت مشاوره ژنتیک استاندارد به افراد در معرض خطر شناسایی شده از طریق ایجاد دسترسی به پزشک مشاور آموزش دیده در سطح یک نظام سلامت

۴. ارائه خدمت تشخیص ژنتیک استاندارد به افراد نیازمند تشخیص ژنتیک قطعی در برنامه ژنتیک اجتماعی از طریق همکاری در ایجاد دسترسی به آزمایشگاه های تشخیص ژنتیک منتخب در سطح سه نظام سلامت
۵. افزایش سواد سلامت ژنتیک برای عموم از طریق آموزش خود مراقبتی ژنتیک
۶. ارائه خدمات درمانی زود هنگام به منظور پیشگیری از معلولیت و عوارض شناسایی دیر هنگام در بیماری های ارثی/ژنتیکی
۷. افزایش دانش، نگرش و مهارت کارکنان ارائه دهنده خدمات ژنتیک سلامت در کشور از طریق برگزاری دوره های آموزشی مرتبط
۸. ارتقاء توان علمی و عملیاتی خدمات ژنتیک سلامت از طریق حمایت از توسعه تحقیقات دانش محور مرتبط و ایجاد زیرساخت های تأمین فن آوری های مرتبط در کشور

فرآیند های اصلی برنامه

فرآیند های اصلی برنامه ژنتیک اجتماعی شامل ۵ فرآیند اصلی زیر است.

- آموزش
- شناسایی موارد در معرض خطر
- مشاوره ژنتیک (قبل و بعد از تشخیص ژنتیک)
- تشخیص ژنتیک
- مراقبت ژنتیک

۱) فرآیند آموزش

گروه های هدف آموزش در برنامه ژنتیک اجتماعی شامل موارد زیر هستند:

الف: گیرندگان خدمت:

- آموزش های عمومی برای ارتقا سطح اطلاعات جامعه در مورد مباحث عمومی مرتبط با ژنتیک
- گروه های هدف خاص مرتبط با هر بیماری ارثی به منظور تقویت خود مراقبتی، استفاده نظامند و مقرر به صرفه از خدمات و حمایت از متقاضیان خدمات در برابر تبلیغاتی که به منظور القاء نیاز به یک خدمت انجام می پذیرد با افزایش آگاهی در این گروه ها

ب- ارائه دهندگان خدمت:

این آموزش ها در قالب روش های آموزشی موجود در نظام سلامت شامل آموزش های آبخاری، کارگاه ها و همایش های مختلف، آموزش های ضمن خدمت و بازآموزی و ... به هر گروه از ارائه دهندگان خدمات با رویکرد فنی/اجرایی بر اساس فرآیند های اصلی برنامه ارائه برنامه ریزی و اجرا می شود.

۲) فرایند شناسایی

در فرآیند شناسایی بیماران یا ناقلین بیماری ارثی به منظور برنامه ریزی برای دریافت خدمات سلامت مورد نیاز شناسایی می شوند. غربالگری های اختصاصی و بستر موجود ارائه خدمات سلامت دو منبع اصلی شناسایی در برنامه ژنتیک اجتماعی هستند.

الف- غربالگری اختصاصی

غربالگری هایی هستند که برای شناسایی بیمار مبتلا یا ناقلین یک (یک گروه) بیماری ارثی مشخص در یک جمعیت هدف مشخص انجام می شود. شایع بودن بیماری/ ناقلین بیماری مورد نظر در جمعیت هدف و وجود امکان غربالگری ساده و هزینه اثر بخش برای بررسی تمام افراد گروه هدف دو مشخصه اصلی برای انتخاب بیماری و اجرای این غربالگری هاست. غربالگری های تالاسمی در زمان ازدواج، بیماری های متابولیک ارثی در نوزادان و سندروم داون در زنان باردار مثال هایی از این غربالگری ها هستند.

ب- شناسایی موارد نیازمند خدمات ژنتیک در بستر موجود ارائه خدمات سلامت:

وجود سابقه خانوادگی ابتلا به یک بیماری ارثی مشخص یا تکرار یک بیماری نامشخص (وجود حداقل دو بیمار مبتلا به یک بیماری مشابه از زمان کودکی) در خویشاوندان منبع شناسایی بیمار مبتلا یا ناقلین یک بیماری ارثی است. این شناسایی با استفاده از بستر ارائه خدمات سلامت انجام می شود. «ارزیابی ژنتیک» در بسته های خدمات گروه های سنی سطح ۱، غربالگری ژنتیکی هنگام ازدواج در بستر غربالگری تالاسمی در مراکز خدمات جامع سلامت ویژه ازدواج، مراکز بالینی متمرکز ارائه خدمات بالینی در سطح ۲ و ۳ (مثل مرکز درمانی هموفیلی و تالاسمی، بخش های CCU برای شناسایی موارد بیماری زودرس عروق کرونری، NICU برای ناهنجاری های بدو تولد) برنامه هایی نظیر ثبت سرطان برای شناسایی موارد در معرض خطر سرطان های ارثی و ... مثال هایی از این منابع شناسایی هستند.

۳) فرایند مشاوره ژنتیک

مشاوره ژنتیک یک فرآیند ارتباطی و آموزشی است که به نگرانی های مربوط به ایجاد و/یا انتقال یک اختلال ارثی می پردازد. فردی که نیازمند انجام مشاوره ژنتیک است را مشاوره گیرنده می نامند. در طول فرآیند مشاوره ژنتیک، مشاور باید تلاش کند اطلاعاتی را در اختیار مشاور گیرنده قرار دهد که او را قادر به درک موارد زیر کند:

۱. تشخیص پزشکی و پیامدهای آن از نظر پیش آگهی و درمان احتمالی
 ۲. نحوه توارث اختلال و خطر ایجاد و/یا انتقال آن
 ۳. انتخاب ها یا گزینه های موجود برای مقابله با خطرات
 ۴. علاوه بر موارد فوق در روند یک مشاوره ژنتیکی باید به اندازه کافی با بیمار ارتباط برقرار کرد و اطلاعات لازم برای انجام یک تصمیم گیری خوب و به دور از فشار و استرس را به بیمار منتقل نمود. (رفرنس کتاب امری)
- در برنامه کشوری ژنتیک اجتماعی پس از کمک به تصمیم آگاهانه در مورد اقدامات پیشگیرانه/ درمانی در مرحله مشاوره ژنتیک فرد یا خانواده دارای خطر بیماری ارثی به طور کامل تا برخورداری عادلانه از خدمات در بستر مراقبت بیماری های ارثی همراهی می شوند. مطابق با این برنامه مشاوره ژنتیک در دو سطح عمومی و تخصصی ارائه می شود.

مشاور ژنتیک عمومی: این خدمت توسط پزشکان عمومی دارای گواهی دوره مشاوره ژنتیک عمومی از وزارت بهداشت و درمان و آموزش پزشکی، ارائه می شود. این مشاوران ژنتیک در قالب برنامه کشوری ژنتیک اجتماعی به طور تعریف شده

در سطح ۱ نظام سلامت در بخش دولتی در مراکز خدمات جامع سلامت و بخش خصوصی برای دریافت ارجاعات هم عرض از سطح ۱ و مراجعات مستقیم می توانند به ارائه خدمت پردازند.

مشاور ژنتیک تخصصی: این خدمت توسط افراد داری مدرک PhD ژنتیک پزشکی/ انسانی دارای گواهی دوره مشاوره ژنتیک تخصصی از وزارت بهداشت و درمان و آموزش پزشکی در قالب برنامه کشوری ژنتیک اجتماعی، به طور تعریف شده در سطح ۳ شامل بخش خصوصی و دولتی، ارائه می شود. این مشاوره در دو مورد زیر انجام می شود:

الف- موارد ارجاعی از سوی مشاور ژنتیک عمومی برای مشورت با هدف انتخاب مسیر مناسب انجام آزمایش ها تشخیص ژنتیک

ب- موارد ارجاعی از سوی متخصصین و فوق تخصص های بالینی برای مشورت ژنتیک با هدف کمک به تشخیص بالینی در این برنامه سعی بر آن است که پس از کمک به تصمیم آگاهانه در مورد اقدامات پیشگیرانه/ درمانی در مرحله مشاوره ژنتیک فرد یا خانواده به طور کامل تا برخورداری عادلانه از خدمات در بستر مراقبت بیماری های ارثی/ژنتیکی همراهی شوند.

مشاوره ژنتیک فرایند محوری برنامه ژنتیک اجتماعی است و علاوه بر ایفای نقش علمی و مهارتی لازم، نقش مدیریتی در ارجاعات و دریافت خدمات لازم برای خدمت گیرندگان دارد.

(استاندارد های مشاوره ژنتیک در دوره های زمانی مشخص توسط معاونت درمان وزارت بهداشت، درمان و آموزش پزشکی ابلاغ می شود.)

۳) فرایند تشخیص ژنتیک

در این فرآیند با استفاده از تکنیک های آزمایشگاهی تشخیص ژنتیک، وجود و نوع تغییرات (جهش) بیماریزای ژنتیکی در فرد مورد آزمایش، مشخص می شود. نتیجه تشخیص ژنتیک مبنای برنامه ریزی برای مداخلات پیشگیرانه سلامت توسط مشاور ژنتیک و درمانگران است.

(استانداردهای تشخیص ژنتیک در دوره های زمانی مشخص توسط معاونت درمان وزارت بهداشت، درمان و آموزش پزشکی ابلاغ می شود.)

۵) فرایند مراقبت ژنتیک

بر اساس هدفی که از مراقبت ژنتیک مد نظر است مراقبت ژنتیک به دو نوع زیر دسته بندی می شود:

مراقبت ژنتیک پیشگیری از بروز

▪ هدف این مراقبت پیشگیری از بروز بیماری از طریق تشخیص ژنتیک پیش از تولد (PND:Prenatal Diagnosis) بوده و ویژه زوج هایی است که ناقل قطعی/احتمالی یک بیماری ارثی بوده و احتمال ابتلا فرزند ایشان به بیماری ارثی مورد مراقبت وجود دارد و متقاضی استفاده از امکان تشخیص ژنتیک پیش از تولد به منظور داشتن فرزند غیر مبتلا هستند:

▪ این آزمایش ها طی دو مرحله به شرح زیر انجام می شود:

مرحله اول: در این مرحله نوع جهش ژنتیک بیماری در والدین مشخص می شود. ترجیح بر این است که این مرحله پیش از وقوع بارداری انجام شود.

مرحله دوم: در این مرحله تعیین وضعیت جنین از نظر ابتلا به بیماری صورت گرفته و معمولاً از هفته دهم بارداری با گرفتن نمونه از پرزهای جفت (CVS) انجام می‌شود. در این مرحله وضعیت جنین از نظر ابتلا به بیماری بررسی می‌گردد. در این نوع مراقبت ژنتیک، انجام به موقع مراحل PND دارای اهمیت است.

مراقبت ژنتیک کاهش خطر بیماری غیر واگیر ارثی بزرگسالان:

مراقبت های بالینی و تشخیصی در موارد در معرض خطر بیماری غیر واگیر ارثی هدف بزرگسالان (بیماری عروق کرونر زودرس (PCAD) و سرطان های ارثی فامیلی) با هدف تاخیر در ابتلا با مداخله های پیشگیرانه موثر بر عوامل خطر بیماری های ارثی غیر واگیر و کاهش عوارض بیماری با شناسایی زودرس نتیجه مورد انتظار در این مراقبت است.

ب- شرح اجرا:

الف- شناسایی:

اجرای این فرآیند برای هر یک روش های شناسایی مطابق با دستورالعمل اختصاصی مربوطه که در بخش ششم این دستورالعمل آمده است، صورت می‌پذیرد.

ب- مشاوره ژنتیک:

مشاوره استاندارد و مطلوب با خانواده‌های در معرض خطر بیماری‌های ارثی / فامیلی، باعث تسهیل مراقبت و حتی خود مراقبتی می‌گردد و به هر میزان مشاوره با این خانواده‌ها ضعیف باشد باعث وارد آمدن بار کاری بیشتر برای مراقبت ژنتیک و تضعیف خود مراقبتی خانواده‌ها می‌شود.

بر اساس نتایج حاصل از مشاوره ژنتیک اقدامات زیر می‌بایست انجام پذیرد:

- ۱- موارد نیازمند دریافت خدمت مراقبت ژنتیک توسط پزشک مشاوره ژنتیک با فرم اعلام وضعیت مراقبت ژنتیک به سطح ۱ نظام سلامت برای دریافت این خدمت معرفی می‌شوند.
- ۲- موارد نیازمند قطع خدمت مراقبت ژنتیک توسط پزشک مشاوره ژنتیک با فرم اعلام وضعیت مراقبت ژنتیک به سطح ۱ نظام سلامت برای قطع این خدمت معرفی می‌شوند.
- ۳- چنانچه فرد مشاوره گیرنده رضایت داشته باشد می‌بایست فرم اطلاع رسانی نیاز به مشاوره ژنتیک برای افرادی که بر اساس شجره نامه نیازمند خدمت مشاوره ژنتیک هستند توسط پزشک مشاور ژنتیک تکمیل و با همکاری مشاوره گیرنده برای ایشان ارسال شود.

ج- مراقبت ژنتیک: مراقبت ژنتیک در سطح ۱ نظام سلامت (پایگاه سلامت/ خانه بهداشت) انجام می‌شود.

ج-۱: مراقبت ژنتیک پیشگیری از بروز:

ج-۱-۱: شروع مراقبت:

مراقبت ژنتیک پیشگیری از بروز با دریافت فرم اعلام وضعیت مراقبت توسط پزشک تیم سلامت و ارجاع این فرم برای مراقب سلامت/بهورز یا اعلام مهاجرت وارده، برای زوج تحت مراقبت شروع می‌شود. مراقب سلامت/بهورز موظف است هر دو ماه طی تماس با مادر وضعیت انجام یا عدم انجام آزمایش تشخیص ژنتیک پیش از تولد و وضعیت بارداری یا عدم بارداری مادر را ثبت نموده و چنانچه مادر متقاضی انجام آزمایش تشخیص ژنتیک پیش از تولد باشد مادر را به پزشک ارجاع دهد. (در صورت بارداری مادر، این ارجاع فوری است). چنانچه بر اساس نتیجه مرحله دوم آزمایش تشخیص ژنتیک پیش از تولد، ابتلاء جنین به بیماری ارثی مورد مراقبت، مورد تایید و قطعی باشد، در صورت درخواست یکی از والدین مبنی بر دریافت مجوز قانونی سقط جنین مبتلا، لازم است مطابق موازین قانونی، والدین برای مراجعه به سازمان پزشکی قانونی راهنمایی شوند.

ج-۱-۲: قطع مراقبت:

در موارد زیر قطع مراقبت ژنتیک توسط پزشک پایگاه سلامت/ خانه بهداشت به بهورز/ مراقب سلامت اعلام می‌شود:

۱- مواردی مثل جدایی یا فوت همسر، استفاده از روش‌های دائمی پیشگیری از بارداری، پایان دوران باروری مادر(یائسگی) و ... پزشک قطع مراقبت ژنتیک را تحت عنوان عدم ضرورت ادامه مراقبت ژنتیک به مراقب سلامت/ بهورز اعلام می‌نماید.

۲- در مواردی که بر اساس مشاوره و یا آزمایش‌ها تشخیص ژنتیک نیاز به انجام مراقبت ژنتیک تحت عنوان عدم ضرورت ادامه مراقبت ژنتیک قطع می‌شود. (این موارد در فرم اعلام وضعیت مراقبت ژنتیک به پزشک پایگاه سلامت/ خانه بهداشت اعلام می‌شود).

۳- در مواردی مثل عدم پاسخ‌گویی یا عدم اعلام نشانی جدید سال بهورز/ مراقب سلامت به مدت یک سال اطلاعاتی از شرایط زوج نداشته باشد، موضوع در کمیته ژنتیک شهرستان طرح و بر اساس صورت جلسه کمیته مربوطه، پزشک قطع مراقبت ژنتیک را تحت عنوان عدم همکاری به مراقب سلامت/ بهورز اعلام می‌نماید.
نکته: در هر زمانی از شروع مجدد همکاری گیرنده خدمت، مراقبت ژنتیک مجدداً شروع و طبق دستورالعمل ادامه داده می‌شود.

۴- **مهاجرت:** در صورت مهاجرت زوج تحت مراقبت ژنتیک، مورد مهاجرت می‌بایست به مرکز بهداشت شهرستان گزارش شود. مرکز بهداشت شهرستان نیز می‌بایست نسبت به اعلام این مهاجرت به مرکز بهداشت شهرستان مقصد و یا معاونت بهداشت دانشگاه (در صورتی که مهاجرت به خارج از محدوده دانشگاه است) اقدام نماید و مراقبت ژنتیک در مرکز مربوطه تحت عنوان مهاجرت در پایگاه سلامت/ خانه بهداشت مربوطه قطع و در پایگاه سلامت/ خانه بهداشت مقصد ادامه می‌یابد.

ج-۲: مراقبت ژنتیک کاهش خطر بیماری غیر واگیرارثی:

در این مراقبت پیگیری فعال ارجاع برای انجام مداخلات تشخیصی و درمانی به هنگام در افراد تحت مراقبت افراد در معرض خطر این بیماری‌ها بر اساس دستورالعمل‌های بالینی ویژه این افراد توسط پزشک و مراقب سلامت/ بهورز انجام می‌گیرد.

مراقبت های بالینی و تشخیصی در موارد در معرض خطر بیماری غیر واگیر ارثی هدف (بیماری عروق کرونر زودرس (PCAD) و سرطان های ارثی فامیلی) با گروه جمعیت عمومی متفاوت است. این مراقبت ها عمدتاً در سنین پایین تر و با فواصل زمانی کمتر از جمعیت عمومی با هدف تاخیر در ابتلا با مداخله های پیشگیرانه موثر بر عوامل خطر بیماری های ارثی غیر واگیر و کاهش عوارض بیماری با شناسایی زودرس انجام می شوند. اجرای این مراقبت بر اساس دستورالعمل مراقبت بالینی این افراد به اجرا در می آید.



فصل ۳:

شرح وظایف سطوح مختلف مدیریتی و اجرایی نظام سلامت در برنامه ژنتیک اجتماعی

معاونت بهداشت

ستاد وزارت بهداشت، درمان و آموزش پزشکی

معاونت بهداشت ستاد وزارتی

- هماهنگی با سایر معاونت‌ها در حوزه‌های مشترک جهت پیشبرد برنامه
- هماهنگی برون‌بخشی به منظور ایجاد حداکثر هم‌افزایی و ممانعت از اقدامات موازی

دفتر مدیریت بیماری‌های غیرواگیر

- ابلاغ برنامه دانشگاه‌های علوم پزشکی
- هماهنگی با سایر دفاتر و مراکز جهت ابلاغ استانداردهای برنامه ژنتیک اجتماعی
- هماهنگی با سایر دفاتر و مراکز معاونت بهداشت جهت مدیریت و اجرای صحیح برنامه
- هماهنگی‌های برون‌بخشی در حوزه‌های مشترک جهت پیشبرد سیاست‌های مرتبط

اداره ژنتیک

اداره ژنتیک مسئول تدوین و مدیریت برنامه‌های پیشگیری از بیماری‌های ژنتیک در سطح کشور است و در راستای اجرای برنامه ژنتیک اجتماعی وظایف ذیل را عهده‌دار است:

۱. تدوین برنامه و استاندارد های ژنتیک اجتماعی
۲. تشکیل کمیته مشورتی کشوری و زیر کمیته های فنی مورد نیاز در زمینه‌های زیر:
 - آموزش ارائه دهندگان و گیرندگان خدمات متناسب با نیاز اجرای برنامه
 - شناسایی موارد نیازمند خدمات ژنتیک
 - مراقبت ژنتیک
 - تشخیص ژنتیک
 - مشاوره‌ی ژنتیک
 - سایر موارد مورد نیاز برای پیشبرد برنامه

در سطح کشوری کمیته مشورتی ژنتیک: این کمیته بنا بر ضرورت برای بحث راجع به نتایج کلی برنامه ژنتیک اجتماعی تشکیل می‌شود. اعضا این کمیته در خصوص خطوط کلی ارتقا برنامه‌ها با توجه به نتایج بدست آمده از اجرای برنامه ژنتیک اجتماعی نظرات مشورتی خود را ارائه می‌نمایند. این کمیته از مسئولین بالا دست و کارشناسان ستادی و صاحب نظران فنی و علمی مرتبط از زیر کمیته‌ها متشکل می‌شود. رییس این کمیته معاون بهداشت، جانشین رییس، مدیر کل دفتر مدیریت بیماری‌های غیرواگیر و دبیر آن رییس اداره ژنتیک این دفتر است.

زیر کمیته‌های فنی گروه‌های اختصاصی مشورتی هستند که با توجه به نیازهای فنی، علمی و اجرایی اختصاصی هر برنامه برای بحث و مشورت راجع به موضوع‌های فنی تخصصی مرتبط تشکیل می‌شوند. اعضای این گروه‌ها از نمایندگان مرتبط از بخش‌های علمی و اجرایی نظیر متخصصین، صاحب نظران، مدیران و کارشناسان ستادی هستند که به دعوت اداره ژنتیک برای دوره معین در این کمیته شرکت می‌نمایند.

۳. انجام هماهنگی‌های درون‌بخشی به منظور هماهنگی حداکثری و کارآمد و پیشبرد سیستمی برنامه

۴. انجام هماهنگی‌های برون‌بخشی به منظور هماهنگی حداکثری و کارآمد و پیشبرد سیستمی برنامه
۵. تدوین و توسعه برنامه‌های آموزشی برنامه ژنتیک اجتماعی
۶. گردآوری اطلاعات، تجزیه و تحلیل، تفسیر و انتشار آن در قالب گزارش وضعیت برنامه ژنتیک اجتماعی
۷. برگزاری گردهمایی‌های علمی مرتبط و مورد نیاز
۸. نظارت و پایش اجرای برنامه
۹. ایجاد بستر مناسب جهت تحقیق در بستر برنامه‌ها و پیشنهاد موضوع‌های تحقیقاتی مورد نیاز برنامه‌های ژنتیک
۱۰. بازنگری و ارتقاء برنامه‌های ژنتیک
۱۱. پیشنهاد و ایجاد زمینه‌های مناسب جهت ارتقای علمی و توانمندسازی کارکنان
۱۲. همکاری در تعیین تعرفه خدمات مورد نیاز
۱۳. همکاری در پیگیری تامین پوشش بیمه خدمات تشخیص و درمان بیماری‌های ژنتیک تحت پوشش برنامه
۱۴. تدوین برنامه پایش و ارزشیابی برنامه‌های اختصاصی پیشگیری و کنترل بیماری‌های ژنتیک

سایر ادارات دفتر مدیریت بیماری‌های غیر واگیر

۱. همکاری در تدوین الگوریتم‌های شناسایی و ارجاع موارد ارثی/ژنتیکی برنامه‌های تحت پوشش
۲. همکاری در شناسایی و ارجاع به مشاور ژنتیک موارد نیازمند خدمت در سایر برنامه‌های دفتر مدیریت بیماری‌های غیر واگیر
۳. مشارکت در تدوین دستورالعمل مراقبت بالینی بیماری‌های غیر واگیر ارثی در بزرگسالان

دفتر سلامت خانواده، جمعیت و خانواده

۱. وارد کردن خدمات ژنتیک در بسته‌های خدمات سلامت گروه‌های سنی
۲. ادغام محتوای آموزشی برنامه ژنتیک اجتماعی و برنامه‌های اختصاصی ژنتیک در آموزش‌های بسته‌های خدمات سلامت
۳. مشارکت در نظارت بر اجرای ادغام یافته برنامه در بسته‌های خدمات سلامت موجود

دفتر آموزش سلامت

۱. مشارکت در اجرای برنامه‌های آموزش عموم برنامه ژنتیک اجتماعی
۲. همکاری در اجرای برنامه‌های آموزشی تخصصی

مرکز توسعه شبکه

۱. مشارکت در ادغام بخش‌های مختلف برنامه‌های ژنتیک اجتماعی در ساختار نظام سلامت
۲. ابلاغ محتوای آموزشی برنامه ژنتیک اجتماعی و برنامه‌های اختصاصی ژنتیک جهت ارائه آموزش در مراکز آموزش به‌پورزی و سامانه آموزش مرتبط
۳. تامین منابع اجرای برنامه

معاونت درمان ستاد وزارتی

۱. مشارکت در اجرای برنامه در حوزه‌های بالینی و درمانی تحت پوشش مبتنی بر استانداردهای برنامه
۲. پیگیری تامین پوشش بیمه خدمات تشخیص و درمان بیماری‌های ژنتیک تحت پوشش برنامه
۳. مشارکت در طراحی و ارتقاء مستمر و ابلاغ استانداردهای برنامه
۴. مشارکت در تثبیت نظام ثبت اطلاعات بر اساس دستورالعمل کشوری در بخش‌های مختلف تحت پوشش
۵. مشارکت در همکاری با شرکا اجرایی برنامه شامل پزشکی قانونی کشور جهت مدیریت صحیح امور مرتبط
۶. نظارت و پایش بیمارستان منتخب بالینی-درمانی دانشگاه‌های علوم پزشکی کشور

آزمایشگاه مرجع سلامت

۱. مشارکت در تدوین و اعمال استانداردهای آزمایشگاهی ژنتیک برنامه‌های کشوری ژنتیک
۲. پایش و ارزیابی آزمایشگاه‌های مشارکت‌کننده در برنامه ژنتیک بر اساس چک لیست‌های تدوینی

سازمان غذا و دارو

۱. برنامه‌ریزی و اجرای برنامه تهیه و توزیع داروها و مکمل‌های تغذیه ای - درمانی (شامل شیرهای رژیمی و مواد غذایی ویژه) بیماران متابولیک ارثی
۲. هماهنگی در نظام ثبت بیماری‌های ارثی/ژنتیکی دریافت‌کننده خدمات دارویی و رژیمی

ستاد دانشگاه/دانشکده علوم پزشکی و خدمات بهداشتی درمانی

واحدهای ستادی

معاونت بهداشتی دانشگاه

۱. پیگیری صدور ابلاغ و تعیین اعضاء کمیته دانشگاهی برنامه ژنتیک اجتماعی (شامل رئیس و معاونین مرتبط ایشان، صاحب سمت‌ها و صاحب نظران فعال و موثر در پیشبرد برنامه‌ها) توسط رئیس دانشگاه و تشکیل این کمیته
- رییس جلسه کمیته دانشگاهی رییس دانشگاه و دبیر جلسه به طور ثابت معاون بهداشت است. جلسه‌های کمیته سالانه و یا برحسب ضرورت به منظور مشارکت در راستای سیاست‌های کشوری و در چارچوب دستورالعمل‌های برنامه و ایجاد هماهنگی درون و بین بخشی و ایجاد بستر مناسب جهت اجرای استاندارد و پیشگیری از بروز مداخلات در اجرای برنامه انجام می‌شود.
۲. انجام هماهنگی‌های بین بخشی با سایر سازمان‌ها و نهادهای مرتبط با برنامه شامل سازمان بهزیستی، آموزش و پرورش و ...
- در چارچوب سیاست‌های کلی همکاری‌های بین بخشی تعیین شده از سوی وزارت بهداشت
۳. تشکیل کمیته بررسی بروز با حضور عوامل اجرایی مؤثر مرتبط به ازاء هر مورد بروز بیماری ارثی/ژنتیک تحت مراقبت جهت تایید علل بروز گزارش شده از سوی شبکه‌های بهداشت و درمان
۴. ایجاد هماهنگی‌های درون بخشی و بین‌بخشی در چارچوب سیاست‌های کشوری و دستورالعمل‌های برنامه به منظور:
 - اجرای برنامه‌های آموزشی برای گروه‌های هدف مرتبط شامل کارکنان نظام سلامت، عموم مردم و ...

- مدیریت مالی، جذب و تخصیص صحیح و به هنگام بودجه‌های برنامه ژنتیک اجتماعی
 - همکاری و تعامل با سازمان‌ها و بخش‌ها شامل ادارات تابعه بهزیستی و موسسات خیریه در چارچوب رسالت‌ها و وظایف تعریف شده نظام سلامت و استانداردها و موازین تعیین شده با پیشگیری همه جانبه از تداخلات در نظام ارجاع و سطح‌بندی خدمات به منظور جذب کمک‌های مالی پیشنهادی و ایجاد هم‌افزایی اجرایی هم‌زمان با ممانعت از اقدامات موازی و هرز منابع
۵. حمایت و پیگیری به نحو بهینه و در چارچوب سیاست‌های کشوری و دستورالعمل برنامه‌ها در جهت بهبود دسترسی‌ها در حوزه آزمایشگاه‌های تشخیص طبی و تشخیص ژنتیک
 ۶. گردآوری اطلاعات، تجزیه و تحلیل، تفسیر و انتشار آن در قالب گزارش وضعیت موجود برنامه در منطقه تحت پوشش
 ۷. مشارکت در انجام تحقیقات مورد نیاز، پیشنهاد بررسی‌ها و تحقیقات مورد نیاز برای ارتقا برنامه‌ها
 ۸. هماهنگی با معاونت درمان در خصوص انتخاب و معرفی بیمارستان منتخب هر یک از بیماری‌های ارثی/ژنتیکی
 ۹. تامین پزشک مشاور ژنتیک عمومی دوره دیده دارای گواهی از وزارت متبوع ثابت و با مهارت تا تکمیل دسترسی در سطح شهرستان و سپس بر اساس هر ۵۰ تا ۱۰۰ هزار نفر جمعیت یک پزشک مشاور ژنتیک
 ۱۰. تامین شرایط و امکانات لازم برای مشاوره ژنتیک مطابق استاندارد های ابلاغ شده از سوی معاونت درمان وزارت متبوع
 ۱۱. حفظ ثبات کارکنان در تمامی سطوح برنامه با توجه به لزوم داشتن تسلط و تجربه در حوزه برنامه ژنتیک
 ۱۲. هماهنگی جهت گذراندن دوره توجیهی و آموزش کوتاه مدت کارکنان جدید برنامه با استفاده از سایر مراکز دارای سابقه بیشتر پیش از شروع به کار فرد جدید
 ۱۳. نظارت جامع بر شاخص‌های فرایندهای برنامه مدیریت اطلاعات برنامه شامل ثبت، ارسال صحیح و به موقع آمار و اطلاعات مورد نیاز، محاسبه شاخص‌های برنامه، تحلیل آن و گزارش تحلیل شاخص‌ها در بازه زمانی معین شده در برنامه اختصاصی هر بیماری
 ۱۴. تدوین مداخلات دانشگاهی پیشگیری از بروز و کاهش معلولیت بیماری‌های ژنتیک در راستای استراتژی‌های کلی برنامه و در قالب برنامه عملیاتی دانشگاه
 ۱۵. نظارت و پایش سازمان‌یافته و برنامه‌ریزی شده و نظارت‌های حضوری بر مبنای آن به منظور اجرای صحیح برنامه در شهرستان‌های تابعه و ارائه پسخوراند با ذکر نقاط قوت و ضعف و روش‌های ارتقاء و مقایسه با شرایط پایش قبلی، حداقل یک بار در سال

معاونت درمان دانشگاه

- ۱) مشارکت کارشناسان مرتبط از حوزه درمان در عملیاتی‌سازی و اجرای صحیح برنامه‌ها
- ۲) معرفی بیمارستان منتخب دارای استانداردهای ارائه خدمات بالینی فوق تخصصی بیماری ارثی/ژنتیکی مربوطه مندرج در دستورالعمل و استاندارد های اختصاصی هر بیماری
- ۳) معرفی مراکز بالینی و تامین نیروی انسانی مرتبط در مراکز بالینی منتخب بیماری‌های ارثی/ژنتیکی مرکز استان و در صورت لزوم مراکز بالینی تابعه در شهرستان

- ۴) معرفی مراکز منتخب مورد نیاز برای انجام اقدامات تشخیصی با هماهنگی معاونت بهداشتی برابر با ضوابط و اعلام موارد در دستورالعمل‌های کشوری برنامه‌ها
- ۵) نظارت و کنترل کیفی موثر آزمایشگاه‌های غربالگری، تایید تشخیص، کنترل درمان و تشخیص ژنتیک به طور مستمر
- ۶) سازماندهی نظام انتقال نمونه به صورت صنعتی و سیستمی با استفاده از پتانسیل‌های موجود در بخش خصوصی
- ۷) تثبیت نظام ثبت اطلاعات بر اساس دستورالعمل کشوری در بخش‌های مختلف شامل درمانگاه‌ها، بیمارستان‌ها، آزمایشگاه‌های منتخب و سایر مراکز پاراکلینیک منتخب و حمایت از ارسال اطلاعات درخواست شده به معاونت بهداشت
- ۸) تعامل با پزشکی قانونی استان جهت مدیریت بهینه روند سقط قانونی جنین در زمان مشخص شده
- ۹) تعامل با ادارات بیمه در جهت انجام تشخیص ژنتیک بیماری‌ها بر اساس دستورالعمل‌های کشوری بیمه بیماری‌ها

مرکز بهداشت شهرستان

هماهنگی اجرایی، آموزش، نظارت و پایش و مدیریت داده‌ها و اطلاعات برنامه از وظایف این مرکز است. مهم‌ترین وظایف آن به شرح ذیل است:

۱. تشکیل کمیته شهرستانی ژنتیک با شرکت عوامل اجرایی اصلی مؤثر و مرتبط با اجرای برنامه حداقل دو بار در سال با وظایف اصلی انجام هماهنگی‌های درون‌بخشی و بین‌بخشی
۲. مدیریت بهینه در تامین و تجهیز مراکز مورد نیاز برنامه
۳. هماهنگی‌های بین‌بخشی در شهرستان
۴. هماهنگی جهت گذراندن دوره توجیهی و آموزش کوتاه مدت کارکنان جدید برنامه با استفاده از سایر مراکز دارای سابقه بیشتر پیش از شروع به کار فرد جدید با معاونت بهداشت دانشگاه
۵. مدیریت و تسهیل ارجاعات شامل معرفی و اعلام نشانی‌ها نظیر اعلام اسامی و نشانی مراکز غربالگری و آموزش‌های هنگام ازدواج مورد تأیید به ادارات ثبت اسناد و املاک شهرستان.
۶. تشکیل کمیته بروز با حضور عوامل اجرایی مؤثر مرتبط به ازاء هر مورد بروز بیماری ارثی/ ژنتیک تحت مراقبت (جهت بررسی علت بروز و برنامه‌ریزی بهینه جهت کنترل مؤثر و به هنگام بروز)
۷. تامین فضای فیزیکی و تجهیزات مورد نیاز اتاق مشاوره ژنتیک و آزمایشگاه‌های سطح ۱ بر اساس استاندارد‌های ابلاغ شده از سوی معاونت بهداشت وزارت متبوع
۸. مدیریت، هماهنگی و اجرای فعالیت‌های آموزشی مرتبط با گروه‌های هدف شامل کارکنان و جمعیت تحت پوشش از خانه بهداشت / پایگاه سلامت
۹. مدیریت بهینه و برنامه‌ریزی مؤثر برای تامین کارکنان ثابت و با مهارت شامل پزشک مشاور ژنتیک و مراقب سلامت مرکز ارائه خدمات زمان ازدواج مورد نیاز برای جمعیت تحت پوشش
۱۰. تعیین پزشک ژنتیک جایگزین (مرکز مشاوره ژنتیک) در صورت تقاضای مرخصی از سوی پزشک مشاوره‌ی ژنتیک
۱۱. نظارت و پایش عملکرد سطوح محیطی در راستای اجرای صحیح برنامه
۱۲. مدیریت ثبت و گردش اطلاعات و تأیید و کنترل صحت گزارشات آماری برنامه

۱۳. آرشیو و نگهداری دستورها عمل‌ها، اسناد و مواد آموزشی به روز و مشارکت و اطمینان از دسترسی و بهره‌برداری بهینه توسط پرسنل تحت امر
۱۴. گردآوری و ثبت نقطه نظرات، پیشنهادات و انتقادات در سطح شهرستان و انعکاس به معاونت بهداشتی دانشگاه/ دانشکده و پیگیری تا دریافت پاسخ مناسب

واحدهای محیطی ارائه خدمت سطح ۱

مرکز خدمات جامع سلامت

- ۱) مدیریت و نظارت بر فعالیت‌های مربوط به برنامه در پایگاه‌های سلامت تحت پوشش
- ۲) برنامه‌ریزی در زمینه ارتقا سطح آموزش و مهارت کارکنان تحت مدیریت و ارتقا آگاهی جمعیت تحت پوشش با تأکید بر گروه‌های هدف
- ۳) مدیریت ثبت و گردش اطلاعات و تأیید و کنترل صحت گزارشات آماری برنامه
- ۴) آرشیو و نگهداری دستورالعمل‌ها، اسناد و مواد آموزشی به روز و مشارکت و اطمینان از دسترسی و بهره‌برداری بهینه توسط پرسنل تحت امر
- ۵) گردآوری و ثبت نقطه نظرات، پیشنهادات و انتقادات در سطح شهرستان و انعکاس به معاونت بهداشتی دانشگاه/ دانشکده و پیگیری تا دریافت پاسخ مناسب
- ۶) تأیید و کنترل صحت گزارشات آماری برنامه از سطح خانه‌های بهداشت/ پایگاه‌های سلامت تحت پوشش

پایگاه سلامت / خانه بهداشت:

وظایف مراقب سلامت / بهورز

- ۱) ارائه خدمات ژنتیک بسته های خدمات گروه های سنی
- ۲) انجام مراقبت ژنتیک و انجام ارجاعات لازم
- ۳) ثبت و گزارش اطلاعات در چارچوب دستورالعمل‌های مربوطه
- ۴) بایگانی و نگهداری اسناد و دستورالعمل‌ها و مواد آموزشی و پیگیری دریافت، تکمیل و جایگزینی موارد به روزسانی شده
- ۵) برنامه ریزی به منظور آموزش گروه‌های هدف در جمعیت تحت پوشش

پزشک

- ۱) آموزش بهورز/ مراقب سلامت در موارد لازم
- ۲) بررسی و تأیید موارد نیازمند ارجاع به مشاوره ژنتیک
- ۳) انجام مراقبت ژنتیک و انجام ارجاعات لازم (شامل اعلام وضعیت مراقبت ژنتیک به بهورز/ مراقب سلامت)
- ۴) نظارت بر صحت ثبت اطلاعات و تهیه و ارسال آمار و گزارشات
- ۵) برنامه‌ریزی و مشارکت در اجرای برنامه های آموزشی برای جمعیت تحت پوشش

پزشک مشاور ژنتیک

۱. رعایت استاندارد های مشاوره ژنتیک ابلاغی از معاونت درمان وزارت بهداشت درمان و آموزش پزشکی

۲. تکمیل فرم "اعلام وضعیت مراقبت ژنتیک" و ارسال آن به مرکز بهداشت شهرستان
۳. تکمیل دعوت نامه فراخوان مشاوره ژنتیک برای موارد نیازمند مشاوره بر اساس شجره نامه در صورت رضایت مشاوره گیرنده و ارسال آن با همکاری وی
۴. تکمیل و ارسال فرم عملکرد مرکز مشاوره ژنتیک به مرکز بهداشت شهرستان در پایان هر فصل
۵. هماهنگی با پزشک مشاوره ژنتیک جانشین در صورت درخواست مرخصی
۶. نگهداری و آرشیو و پیگیری به روز رسانی تمام کتابها، جزوهها، دستورالعملها و نامه‌های مدیریتی دریافتی در آرشیو مرکز مشاوره ژنتیک

۷. بایگانی و نگهداری دفتر ثبت مراجعات مشاوره ژنتیک به مرکز مشاوره ژنتیک به صورت الکترونیک و دائمی.
۸. تعیین برخورداری از تسهیلات ویژه در فرم «درخواست آزمایش تشخیص ژنتیک» و ارجاع برای برخورداری از تسهیلات سایر سازمان بهزیستی و کمیته امداد امام خمینی (ره) بر اساس مصوبه شماره ۱۵۹۰۰۷/ت/۵۴۷۶۹ مورخ ۹۷/۱۱/۲۹ هیات وزیران در خصوص ارائه خدمت مشاوره ژنتیک و تشخیص ژنتیک
- تذکر ۱. با توجه به هزینه بالای آزمایشها تشخیص ژنتیک، بیمه بودن خانواده‌ها جهت انجام آزمایشها ذکر شده ضروری است بنابراین لازم است طی مشاوره ژنتیک افراد فاقد بیمه جهت پوشش بیمه قرار گرفتن، ترغیب و ارجاع شوند.

- تذکر ۲. اعتبارات تسهیلات ویژه به شدت محدود بوده، بنابراین مدیریت اعتبارات مذکور به منظور توزیع عادلانه‌ی آن ضروری است. بدیهی است مسئولیت این موضوع بر عهده‌ی پزشک مشاوره‌ی ژنتیک و نظارت بر آن بر عهده ستاد مرکز بهداشت شهرستان می باشد.

مرکز ارائه خدمات جامع سلامت ارائه دهنده خدمات سلامت هنگام ازدواج:

الزامات فضای فیزیکی و تعداد و نقش کارکنان این مراکز توسط ادارات مرتبط در معاونت بهداشت تعیین و با تایید مرکز مدیریت شبکه به معاونت های بهداشت ابلاغ می‌شود. وظایف اختصاصی این مراکز در دستورالعمل شناسایی اختصاصی غربالگری بتا تالاسمی و غربالگری ژنتیکی زمان ازدواج آورده شده است.

واحدهای محیطی ارائه خدمت سطح ۲ و ۳ (تخصصی و فوق تخصصی) بیمارستان / مرکز بالینی منتخب برای ارائه خدمات بالینی بیماری هدف

۱. معرفی بیماران جدید/ موارد مهاجرت و غیبت از درمان بیماری مطابق فرم مربوطه به معاونت بهداشت دانشگاه جهت انجام هماهنگی های لازم برای استفاده از خدمات برنامه ژنتیک اجتماعی در واحد بهداشتی محل سکونت
۲. تبادل آمار و داده ها بر اساس دستورالعمل های بالینی اختصاصی هر بیماری
۳. ارائه خدمات بالینی بر اساس دستورالعمل های بالینی اختصاصی هر بیماری

آزمایشگاه تشخیص ژنتیک


۱. استقرار نظام تضمین کیفیت
۲. مشارکت در برنامه ارزیابی خارجی کیفیت
۳. تعامل با مشاور ژنتیک نظام سلامت و پذیرش ارجاعات بر اساس استانداردهای ابلاغی
۴. رعایت استانداردهای ابلاغی تشخیص ژنتیک

۵. گردآوری و گزارش داده‌ها و اطلاعات برنامه بر اساس دستورالعمل و فرم‌های مربوطه

مشاور ژنتیک تخصصی:

- ۱- فعالیت مطابق استاندارد های مشاوره ژنتیک ابلاغی از معاونت درمان وزارت بهداشت درمان و آموزش پزشکی
- ۲- دریافت ارجاعات از سوی مشاوران ژنتیک عمومی برای انتخاب روش تشخیص ژنتیک و ارسال پسخوراند
- ۳- دریافت ارجاعات از سوی متخصصین و فوق تخصصین بالینی برای استفاده از خدمات تشخیص ژنتیک در جهت کمک به تشخیص بالینی و ارسال پسخوراند
- ۴- گردآوری و گزارش داده‌ها و اطلاعات برنامه بر اساس دستورالعمل و فرم‌های مربوطه





فصل چهارم:
فرم‌های آماری و شاخص‌ها

معاونت بهداشت

متن اطلاع رسانی در خصوص غربالگری ژنتیکی زمان ازدواج

دانشگاه علوم پزشکی و خدمات بهداشتی درمانی شبکه بهداشت درمان شهرستان.....

مراجعین محترم

غربالگری و در صورت ضرورت مشاوره ژنتیک می تواند راهنمای شما برای داشتن فرزندان سالم باشد به همین دلیل غربالگری ژنتیکی برای همه زوجین در هنگام ازدواج انجام می شود.

موارد زیر احتمال خطر بیماری ژنتیک در فرزندان را افزایش می دهد:

- ✓ وجود بیماری شناخته شده ارثی در خانواده
- برای مثال : هموفیلی، دوشن، تالاسمی ماژور، سیکل سل، بیماری های متابولیک ارثی (فنیل کتونوری، گالاکتوزمی و ...) ناشنوایی و نابینایی،
- ✓ وجود حداقل دو نفر در بستگان شما که از زمان کودکی مبتلا به یک بیماری مشابه بوده یا هستند.
- ✓ نسبت فامیلی نزدیک با یکدیگر (ازدواج فرزندان و یا نوه های عمو، عمه، خاله، دایی با یکدیگر).
- ✓ وجود فردی مبتلا به یکی از مشکلات زیر در بستگان هر یک از شما (و یا هر دوی شما):
- فردی که از کودکی دارای مشکل انعقاد خون (بند نیامدن خون موقع خون ریزی) باشد.
- فردی که از کودکی کم خونی داشته باشد و نیازمند تزریق خون مکرر باشد.
- فردی که از زمان کودکی از نظر ذهنی و عقلی ناتوان و یا ناتوانی در حرکت داشته باشد.
- فردی که از زمان کودکی مبتلا به نا بینایی یا ناشنوایی باشد.
- کودکی که می بایست غذاهای مخصوص دریافت کند و برخی غذاها را نمی تواند تحمل کند.
- کودکی که مرتب به دلیل ابتلا به بیماری های عفونی در بیمارستان بستری می شود.

چنانچه پاسخ شما به هریک از سوالات فوق «آری» است در زمان غربالگری ژنتیک به کارشناس غربالگری اعلام نمایید.

برنامه ژنتیک اجتماعی: پرسشنامه غربالگری ژنتیکی هنگام ازدواج

دانشگاه علوم پزشکی و خدمات بهداشتی درمانی شبکه بهداشت درمان شهرستان شماره تاریخ

آقا		خانم		پرسش ها:
خیر	بلی	خیر	بلی	
				۱. آقا و خانم با یکدیگر نسبت فامیلی نزدیک دارند؟ منظور از ازدواج فامیلی نزدیک، ازدواج فرزندان و نوه های عمه، عمو، خاله یا دایی با یکدیگر است. در صورت وجود نسبت، درج شود:.....
				۲. آیا در آقا یا خانم یا خانواده و بستگان هر کدام (تا درجه ۳) بیماری تشخیص داده شده ای وجود دارد که از زمان کودکی آغاز شده باشد و پزشک گفته باشد ارثی یا ژنتیکی است؟ بیماری های ارثی مورد سوال شامل: هموفیلی، دوشن، تالاسمی ماژور، سیکل سل، بیماری های متابولیک ارثی (فنیل کتونوری، گالاکتوزمی و ...) ناشنوایی و نابینایی، نقص ایمنی ارثی، سایر موارد (در صورت پاسخ مثبت نام بیماری ذکر شود:.....)
				۳. آیا در آقا یا خانم یا خانواده و بستگان هر کدام، تکرار بیماری مشابهی که از زمان کودکی آغاز شده باشد وجود دارد و یا در گذشته وجود داشته است؟ در خانواده آقا یا خانم و بستگان ایشان حداقل دو نفر که از زمان کودکی مبتلا به یک بیماری یا اختلال مشابه هستند وجود داشته یا هم اکنون وجود دارد.
				۴. آیا در آقا یا خانم یا خانواده و بستگان هر کدام (تا درجه ۳)، فردی با یکی از مشکلات زیر وجود دارد یا داشته است؟
				۱-۴) فردی که سابقه خونریزی های خود به خود و بدون دلیل و یا سابقه قطع نشدن خونریزی از زمان کودکی داشته باشد.
				۲-۴) فردی که نابینایی یا ناشنوایی او از زمان کودکی شروع شده باشد.
				۳-۴) کودکی که مکرراً به دلیل ابتلا به بیماری عفونی بستری شود.
				۳-۴) فردی که از زمان کودکی دارای ناتوانی ذهنی و یا حرکتی و یا اختلال در تکامل باشد. تفاوت واضحی بین توانایی فرد در صحبت کردن، نشستن، راه رفتن، درک صحبت دیگران یا انجام کارهای شخصی با افراد هم سن و سال خود در خویشاوندان داشته و این مشکل برطرف نشده است.

ضمن مطالعه مطالب این فرم درستی پاسخ های داده شده را تأیید می نمایم.

نام و نام خانوادگی خانم

نام و نام خانوادگی آقا

امضاء و اثر انگشت خانم

امضاء و اثر انگشت آقا

نام و نام خانوادگی و امضا مراقب سلامت مسئول غربالگری ژنتیک

نتیجه غربالگری اولیه بر اساس نظر مراقب سلامت غربالگر:

- به دلیل پاسخ منفی به همه سوالات پرسشنامه بر اساس اظهارات زوجین، نیازی به مرحله تکمیلی غربالگری وجود ندارد.
- به دلیل وجود پاسخ مثبت به حداقل یکی از سوالات پرسشنامه بر اساس اظهارات زوجین، نیاز به مرحله تکمیلی غربالگری توسط پزشک مرکز وجود دارد.

نتیجه نهایی غربالگری بر اساس نظر پزشک:

- به دلیل پاسخ منفی به همه سوالات پرسشنامه بر اساس اظهارات زوجین، نیازی به ارجاع ایشان به مشاور ژنتیک نمی باشد.

مهر و امضاء پزشک:

گواهی انجام خدمات هنگام ازدواج

باسمه تعالی



سازمان ثبت اسناد و املاک کشور

دفتر ازدواج شماره

رئیس محترم مرکز خدمات جامع سلامت مجری آموزش و خدمات سلامت هنگام ازدواج

عکس خانم	عکس آقا
----------	---------

با سلام و احترام

آقای با شماره ملی و شماره شناسنامه صادره از فرزند متولد و خانم با شماره ملی و شماره شناسنامه صادره از فرزند متولد

جهت دریافت آموزش ها و خدمات سلامت هنگام ازدواج معرفی می شوند. لطفاً نسبت به تکمیل جدول ذیل اقدام و نتیجه را به این دفتر خانه اعلام فرمایید:

واحد	اقدامات	محل مهر / امضاء
آزمایشگاه	<input type="checkbox"/> آزمایش VDRL انجام شد.	
	الف) نمونه ی ادرار خانم به روش غربالگری <input type="checkbox"/> تأییدی <input type="checkbox"/> از نظر وجود مورفین / وجود ترکیبات شیشه (آمفتامین - مت آمفتامین) مورد آزمایش قرار گرفت. ب) نمونه ی ادرار آقا به روش غربالگری <input type="checkbox"/> تأییدی <input type="checkbox"/> از نظر وجود مورفین / وجود ترکیبات شیشه (آمفتامین - مت آمفتامین) مورد آزمایش قرار گرفت.	
	<input type="checkbox"/> آزمایش ها لازم جهت بررسی بتا تالاسمی انجام شد.	
پزشکری و مبارزه با بیماری ها	<input type="checkbox"/> نتایج آزمایش ها غربالگری تالاسمی زوجین بررسی شد.	
	<input type="checkbox"/> غربالگری ژنتیکی زوجین انجام شد.	
	الف) واکسیناسیون کزاز برای خانم انجام شد. <input type="checkbox"/> واکسیناسیون خانم قبلاً به صورت کامل انجام شده و نیازی به تزریق مجدد در زمان ازدواج وجود نداشت. <input type="checkbox"/> ب) واکسیناسیون کزاز برای آقا انجام شد. <input type="checkbox"/> واکسیناسیون آقا قبلاً به صورت کامل انجام شده و نیازی به تزریق مجدد در زمان ازدواج وجود نداشت. <input type="checkbox"/>	
سلامت خانواده	تأیید حضور زوجین در کلاس های شش ساعته شامل:	روانشناسی
	تأیید حضور خانم در کلاس آموزشی	اخلاق و احکام
	تأیید حضور آقا در کلاس آموزشی	حقوق

مهر و امضاء پزشک مرکز خدمات جامع سلامت مجری آموزش و خدمات سلامت هنگام ازدواج

توضیحات مهم:

- نتیجه ی آزمایش بدون مهر برجسته فاقد اعتبار است.
- مدت اعتبار این گواهی از تاریخ صدور یک ماه بوده و در صورت سر رسید این تاریخ، فقط آزمایش عدم اعتیاد نیاز به تکرار دارد و نیازی به انجام مجدد آزمایش ها دیگر نیست.
- مدت زمان ارائه خدمات سلامت هنگام ازدواج دو روز می باشد. روز اول: انجام آزمایش ها، تکمیل واکسیناسیون، غربالگری ژنتیکی و ... و روز دوم به شرکت در کلاس های آموزشی پیش از ازدواج اختصاص می یابد.

برنامه ژنتیک اجتماعی: فرم درخواست نظریه مشورتی از مراکز خدمات بالینی

دانشگاه/ دانشکده علوم پزشکی و خدمات بهداشتی درمانی شهرستان

مرکز مشاوره ژنتیک تاریخ

مشخصات ارجاع شدگان: ۱. ۲.

الف) ارجاع به جناب آقای دکتر/ سرکار خانم دکتر

با سلام و احترام

دارنده مشخصات فوق که مراحل اولیه مشاوره ژنتیک را در این مرکز مشاور ژنتیک انجام داده اند، جهت اعلام نظر مشورتی معرفی می گردند. سوابق آزمایش ها و خلاصه اقدامات انجام شده پیوست است. موضوع مورد مشورت به شرح ذیل می باشد:

.....
.....

خواهشمند است نظریه مشورتی خود را از طریق همین فرم اعلام فرمایید. درضمن ارسال سوابق و نتایج تمام آزمایش های انجام شده به پیوست، ضروری است.

مهر و امضای پزشک مشاور ژنتیک

ب) اعلام نظریه مشورتی به پزشک مشاور ژنتیک:

مشاور ژنتیک محترم

با سلام و احترام

ضمن ارسال بررسی های انجام شده و سوابق ارسالی، نظریه مشورتی اینجانب به شرح ذیل اعلام می گردد.

.....
.....

مهر و امضا متخصص تاریخ

راهنمای تکمیل فرم درخواست نظریه مشورتی در برنامه ژنتیک اجتماعی

این فرم جهت درخواست نظریه مشورتی از متخصصان منتخب برنامه ژنتیک اجتماعی بوده و به عنوان فرم ارجاع، هنگام ارجاع بیمار به متخصص استفاده می‌شود.

این فرم شامل ۲ قسمت است:

الف) قسمت اول توسط پزشک مشاوره‌ی ژنتیک تکمیل می‌شود. خلاصه‌ی اقدامات انجام شده و توضیحات مورد نیاز به همراه موضوع مورد مشورت در این قسمت نوشته می‌شود.

ب) قسمت دوم مربوط به متخصصان منتخب برنامه ژنتیک اجتماعی است. متخصص منتخب بر اساس بررسی‌های لازم نظریه مشورتی را جهت اطلاع پزشک مشاور ژنتیک اعلام می‌نماید. لازم است متخصص منتخب نظریه خود را به صورت صریح و روشن در این قسمت درج نموده پس از مهر و امضا، فرم را جهت انجام سایر اقدام‌های مورد نیاز به همراه تمام سوابق به مرکز مشاوره‌ی ژنتیک ارسال نماید.

نکته: مشاوره ژنتیک بر عهده مشاور ژنتیک می‌باشد و متخصصان منتخب باید این امر را صرفاً به ایشان واگذار نمایند.

معاونت بهداشت

برنامه ژنتیک اجتماعی: فرم اعلام وضعیت مراقبت ژنتیک

از مرکز خدمات جامع سلامت..... / پزشک مشاور ژنتیک دکتر:
 به مرکز بهداشت شهرستان:.....
 مشخصات زوج / فرد واجد مراقبت ژنتیک:

نام و نام خانوادگی	نام پدر	شماره ملی	علت مراقبت ژنتیک	محل سکونت و تلفن تماس
.....	استان:.....شهرستان:..... تلفن ثابت:.....تلفن همراه:.....
.....	استان:.....شهرستان:..... تلفن ثابت:.....تلفن همراه:.....

دارنده / دارندگان مشخصات فوق برای دریافت خدمات ذیل معرفی می‌شود:

انجام مراقبت ژنتیک:

- انجام مراقبت ژنتیک پیشگیری از بروز
- انجام مراقبت ژنتیک کاهش خطر بیماری غیرواگیر ارثی
- قطع مراقبت ژنتیک به دلیل عدم ضرورت مراقبت ژنتیک بر اساس آزمایش‌ها تشخیص ژنتیک

مهر و امضا پزشک مشاور ژنتیک

شماره نامه:

تاریخ: / / ۱۳

از: مرکز بهداشت شهرستان.....

به: مرکز خدمات جامع سلامت شهری / روستایی.....

با سلام و احترام

دارنده مشخصات فوق، جهت انجام خدمات اعلام شده بر اساس دستورالعمل کشوری معرفی می‌شوند.

محل امضا رئیس مرکز بهداشت شهرستان

تذکر: در صورت عدم شناسایی، اصل فرم در اسرع وقت به مرکز بهداشت شهرستان عودت داده شود.

راهنمای تکمیل فرم اعلام وضعیت مراقبت ژنتیک

این فرم پس از تکمیل جلسات مشاوره ژنتیک توسط پزشک مشاور ژنتیک جهت اعلام نتیجه مشاوره ژنتیک و اعلام وضعیت مراقبت ژنتیک، تکمیل و به مرکز بهداشت شهرستان ارسال می گردد. کارشناس برنامه‌ی ژنتیک در مرکز بهداشت شهرستان، با توجه به نشانی افراد و پس از امضای رئیس مرکز بهداشت و ثبت در دبیرخانه‌ی این مرکز، فرم را به مرکز خدمات جامع سلامت مربوطه ارسال می‌نماید و پس از آن پزشک مرکز خدمات جامع سلامت با توجه به نشانی، فرم را به پایگاه سلامت یا خانه بهداشت مربوطه جهت شروع یا اتمام مراقبت ژنتیک ارجاع می‌دهد.

توجه:

- اگر فرد تحت مراقبت ساکن شهرستان دیگری از همان دانشگاه باشد، این فرم از طریق مکاتبه‌ی اداری از مرکز بهداشت شهرستان مبدا به مرکز بهداشت شهرستان مقصد ارسال می شود.
- اگر فرد تحت مراقبت ساکن منطقه تحت پوشش دانشگاه علوم پزشکی دیگری باشد، این فرم جهت ارسال به معاونت بهداشت دانشگاه مقصد، از طریق مکاتبه‌ی اداری از مرکز بهداشت شهرستان مبدا به معاونت بهداشتی دانشگاه ارسال می شود.
- در زوجین تحت مراقبتی که محل سکونت مجزا دارند ملاک نشانی محل سکونت خانم می باشد و فرم به ترتیب فوق بر اساس نشانی خانم ارسال می گردد. (شماره تماس از هر دو نفر ثبت گردد).
- این فرم فقط یک بار توسط تیم مشاوره تکمیل می شود. برای گزارش مهاجرت ها همین فرم به پیوست نامه اعلام مهاجرت ارسال می شود.

معاونت بهداشت

دفتر ثبت نتایج غربالگری ژنتیکی زمان ازدواج

مرکز خدمات هنگام ازدواج سه ماهه سال

ردیف	نام و نام خانوادگی زوجین	کد ملی	نتیجه پرسشنامه		نتیجه تأیید غربالگری		شماره گواهی	امضا و اثر انگشت زوج در خصوص دریافت پرسشنامه
			مثبت	منفی	مثبت	منفی		
						
						

شرح فرم « ثبت نتایج غربالگری ژنتیکی زمان ازدواج »

این دفتر در مرکز خدمات هنگام ازدواج برای ثبت اطلاعات و شماره گواهی کلیه زوجین مراجعه کننده به مرکز استفاده می شود.

شماره ردیف این دفتر هر فصل از شماره ۱ شروع می شود.

شماره گواهی، مطابق با شماره درج شده در بالای پرسشنامه و گواهی انجام خدمات هنگام ازدواج زوجین می باشد.

معاونت بهداشت

فرم اعلام نتایج غربالگری ژنتیکی زمان ازدواج

از مرکز ارائه خدمات زمان ازدواج به/از: مرکز بهداشت شهرستان معاونت بهداشتی دانشگاه علوم پزشکی به/از: ستاد وزارت بهداشت

سه ماهه سال

تعداد نتیجه تأیید غربالگری		تعداد نتیجه پرسشنامه		تعداد زوج غربالگری شده	نام مرکز ارائه خدمات زمان ازدواج/ مرکز بهداشت شهرستان
منفی	مثبت	منفی	مثبت		
					جمع

معاونت بهداشت

شرح فرم « اعلام نتایج غربالگری ژنتیکی زمان ازدواج »

این فرم به صورت ۳ ماهانه توسط مراکز ارائه خدمات زمان ازدواج بر اساس آمار ثبت شده غربالگری ژنتیکی زمان ازدواج در دفتر « ثبت نتایج غربالگری ژنتیکی زمان ازدواج » تکمیل و به سطوح بالاتر ارسال می‌گردد.



برنامه ژنتیک اجتماعی: فرم گزارش ماهیانه بیمارستان / مرکز بالینی منتخب

دانشگاه علوم پزشکی

از (بیمارستان / مرکز بالینی منتخب) : به / از: مرکز بهداشت شهرستان: به: معاونت بهداشت دانشگاه علوم پزشکی

ماه سال

تعداد کل بیماران تحت مراقبت: نفر با تشخیص نهایی، نفر تحت بررسی تشخیصی

۱	۲	۳	۴	۵	۶	۷			۸	۹			۱۰	
						وضعیت تشخیص				غیبت از درمان	قطع اقدامات درمانی به دلیل			
						وارد به منطقه تحت پوشش	شناسایی شده جدید	تغیاتی تحت پیگیری تا تشخیص			بیمار سالم	فوت بیمار		عدم نیاز به ادامه درمان
ردیف	نام و نام خانوادگی بیمار	نام پدر	تاریخ تولد	کد ملی	شماره پرونده	از طریق	سایر موارد	نوعی	نشانی محل سکونت و تلفن تماس	مهاجرت	فوت بیمار	عدم نیاز به ادامه درمان		
۱														
۲														
۳														

مهر و امضا پزشک منتخب

تاریخ گزارش

راهنمای تکمیل فرم گزارش مرکز بالینی منتخب

این فرم در پایان هر ماه (حداکثر تا روز پنجم ماه بعد) به منظور معرفی موارد بروز و شناسایی شده جدید، اعلام موارد غیبت از درمان (در مورد بیمارانی که ویزیت دوره‌ای دارند) و موارد قطع مراقبت بالینی از سوی مرکز بالینی منتخب بیماری که برای ارائه خدمات بالینی در هر یک از بیماری‌های ارثی/ ژنتیکی، منتخب شده است (نظیر مرکز تزریق خون در بیماری تالاسمی، درمانگاه فنیل‌کتونوری، مراکز کاشت حلزون در ناشنوایی، مرکز درمانی بیماران هموفیلی و ...) تکمیل می‌گردد و به مرکز بهداشت شهرستان مربوطه و از آن طریق به مرکز بهداشت دانشگاه ارسال می‌گردد. بر اساس نشانی محل سکونت بیماران این فرم به شبکه بهداشت و درمان شهرستان‌های محل سکونت بیماران ارسال می‌گردد. چنانچه محل سکونت بیماری در محدوده دانشگاه علوم پزشکی دیگری باشد نام بیمار به معاونت دانشگاه محل سکونت خود برای اقدام لازم اعلام می‌گردد.

کلیه موارد جدید ساکن در محدوده شهرستان باید از طریق مرکز بهداشت شهرستان به مرکز خدمات جامع سلامت محل سکونت جهت فراخوان و ارجاع به مشاور ژنتیک و شروع مراقبت‌های بالینی بر حسب نیاز هر برنامه اعلام گردد.

در موارد غیبت از درمان تیم سلامت موظف است علت غیبت از درمان را پیگیری و به مرکز بهداشت شهرستان و از آن طریق به معاونت بهداشت دانشگاه جهت اعلام به مرکز بالینی منتخب اعلام نماید.

نکات مهم:

- این فرم شامل بیمارانی که به عنوان مهمان - و نه مهاجرت دائم - از بیمارستان/ کلینیک منتخب خدمتی دریافت می‌دارند نمی‌گردد.
- در موارد مهاجرت نشانی جدید محل سکونت بیمار درج می‌گردد.
- ارسال این فرم در خصوص ماه‌هایی که موردی برای گزارش وجود ندارد (گزارش صفر) نیز الزامی است.

معاونت بهداشت

برنامه ژنتیک اجتماعی: فرم بررسی اپیدمیولوژیک موارد بروز بیماری های ارثی / ژنتیکی

..... دانشگاه / دانشکده علوم پزشکی و خدمات بهداشتی درمانی..... مرکز بهداشت شهرستان.....

اطلاعات بیمار	نام و نام خانوادگی بیمار:	جنسیت:	ملیت:	تاریخ تولد: ۱۳ / /	کد ملی:
	استان محل تولد:	شهرستان محل تولد:	نام بیماری:		
	تحت پوشش: پایگاه بهداشتی <input type="checkbox"/>	خانه بهداشت <input type="checkbox"/>	تیم سیار <input type="checkbox"/>		
	نشانی دقیق محل سکونت: استان..... شهرستان..... شهر..... روستای.....				
	کد پستی: شماره تلفن ثابت: شماره همراه سرپرست خانواده:				
	شناسایی شده توسط واحد یا فرد: تاریخ گزارش: ۱۳ / / تاریخ تکمیل فرم ۱۳ / /				

مشخصات والدین									
	نام و نام خانوادگی	سال تولد	کد ملی	ملیت	استان محل تولد	شغل	سطح تحصیلات	قومیت	گوش
۱	پدر								
۲	مادر								
سال ازدواج والدین: / / رابطه‌ی خویشاوندی: <input type="checkbox"/> ندارند <input type="checkbox"/> دارند ذکر دقیق نسبت:									

وضعیت سایر فرزندان									
تعداد فرزندان زنده		تعداد قرزندان فوت شده بعد از تولد				تعداد موارد سقط جنین			
	سالم	مبتلا به این بیماری	مبتلا به سایر بیماری های ژنتیک (با ذکر نوع بیماری)	مبتلا به بیماری مورد بررسی	سایر دلایل (با ذکر دلیل)	تعداد نوزاد مرده بدنیا آمده	با مجوز پزشکی قانونی به علت ابتلا به این بیماری	سایر دلایل (با ذکر دلیل)	

توجه در صورتی که برای بیماری غربلگری انجام می شود تکمیل قسمت ۴- الف فرم و در صورتی که انجام نمی شود تکمیل قسمت ۴- ب فرم صورت گیرد

نتایج آزمایشات و اقدامات غربالگری، آزمایش ها و اقدامات تأیید غربالگری و آزمایش ها ژنتیک (براساس نتایج دفتر ثبت در آزمایشگاه یا ثبت در دفتر مشاوره توجه: نتیجه بر حسب مورد بیماری، مورد آزمایش، بررسی انجام شده و نتیجه، به صورت مشکوک، بیمار و نتیجه نهایی با عنوان دقیق بیماری ثبت شود

نتیجه نهایی	عنوان آزمایش(های) تشخیصی	عنوان بررسی آزمایشگاهی/ غربالگری و تأیید غربالگری		فرد غربالگری شده	نام بیماری
		نتیجه	نام		
	مادر
	پدر
	نوزاد.

سایر توضیحات اصلی و مهم:

آیا خانواده در ارزیابی های ژنتیک دوره ای این مشکل شناسایی شده بوده است؟

بلی

نام برنامه

خیر با ذکر علت:.....

معاونت بهداشت

آیا خانواده برای این موضوع مشاوره ژنتیک شده بودند؟ بله خیر با ذکر علت:.....

آیا جهت مراقبت ژنتیک اعلام شده بودند؟ بلی خیر با ذکر علت:.....

آیا بر اساس مستندات موجود (فرم مراقبت و پرونده خانوار) افراد در معرض خطر تحت مراقبت ژنتیک مستمر قرار داشته‌اند؟ بلی خیر با ذکر علت:.....

آیا قبلاً تشخیص ژنتیک / PND1 برای فرد و یا خانواده انجام شده است؟ بلی با ذکر تاریخ / / ۱۳ و ذکر نام آزمایشگاه (ژنتیک):.....

خیر با ذکر علت:.....

آیا برای بیمار تشخیص ژنتیک / PND2 انجام شده است؟ بلی با ذکر تاریخ / / ۱۳ و ذکر نام آزمایشگاه (ژنتیک).....

نتیجه آزمایش: جنین سالم جنین مبتلا ، علت عدم انجام سقط:.....

خیر با ذکر علت:.....

آیا در بارداری های قبلی آزمایش PND2 انجام شده است؟ بلی تعداد موارد انجام PND2 در بارداری های قبلی.....

۵

نظریه‌ی کارشناس شهرستان: علت بروز بیماری تشریح شود:

.....

الف- خطا:

خطا در غربالگری خطای تیم مشاوره ژنتیک خطای تیم مراقبت خطای تشخیص ژنتیک

ب- عدم دریافت خدمات ژنتیک:

عدم درخواست غربالگری عدم انجام مشاوره ژنتیک عدم درخواست آزمایش تشخیص ژنتیک (با ذکر علت:.....)

۶

نام و نام خانوادگی تکمیل کننده فرم:.....

سمت:

امضا

تاریخ تکمیل فرم: / /

نظریه‌ی کارشناس استان:

علت بروز بیماری تشریح شود:

.....

نتیجه گیری:

الف- خطا

خطا در غربالگری خطای تیم مشاوره ژنتیک خطای تیم مراقبت خطای تشخیص ژنتیک

ب- عدم دریافت خدمات ژنتیک:

عدم درخواست غربالگری عدم انجام مشاوره ژنتیک عدم درخواست آزمایش تشخیص ژنتیک (با ذکر علت:.....)

۷

نام و نام خانوادگی بررسی کننده :

سمت:

امضا

تاریخ بررسی: / / ۱۳

توجه: مشخصات بیمار براساس اطلاعات شناسنامه‌ای تکمیل شده و هر گونه مستندات با ذکر دقیق تاریخ ، محل و فرد انجام دهنده خدمت قابل پذیرش می باشد.

راهنمای تکمیل فرم بررسی اپیدمیولوژیک موارد بروز بیماری های ارثی / ژنتیکی

این فرم پس از کسب اطلاع از هر مورد بروز بیماری ژنتیک، توسط کارشناس برنامه‌ی ژنتیک شهرستان و طی برگزاری جلسه کمیته بروز شهرستان تکمیل می‌شود.

نکته مهم:

این فرم فقط برای موارد بیماری ارثی / ژنتیکی که بصورت قطعی تشخیص داده شده‌اند تکمیل می‌گردد به عنوان مثال هر فردی که در بیمارستان خون دریافت می‌نماید لزوماً بیمار تالاسمی نیست و فقط مواردی بعنوان بروز تالاسمی در نظر گرفته می‌شوند که تشخیص قطعی تالاسمی برای بیمار در بیمارستان ثبت شده باشد.

فرم بررسی اپیدمیولوژیک موارد بروز بیماری شامل ۷ قسمت مجزا است.

در ابتدای فرم نام دانشگاه و شهرستان مربوط نوشته می‌شود، سپس قسمت‌های موردنظر به شرح زیر تکمیل می‌شود.

قسمت ۱: مشخصات بیمار، آدرس و شماره تماس، گروه بیماری و واحد یا فرد شناسایی کننده بیمار بر اساس اطلاعات خواسته شده ثبت می‌گردد. منظور از تحت پوشش مرکز، خانه بهداشت یا هر واحد بهداشتی می‌باشد که بیمار و خانواده او خدمات اولیه بهداشتی را از آن واحد دریافت می‌نمایند.

قسمت ۲: مشخصات والدین در جدول درج شده در این ردیف ثبت می‌گردد.

قسمت ۳: در این ردیف وضعیت سایر فرزندان خانواده و تعداد آن‌ها بر اساس جدول درج شده مشخص می‌گردد.

قسمت ۴: در این ردیف باید مشخص گردد که برای بیماری مورد بررسی غربالگری وجود دارد یا نه. بسته به اینکه غربالگری بیمار، والدین و خانواده انجام گرفته قسمت ۴- الف یا ۴- ب فرم تکمیل می‌گردد.

قسمت ۵: در این ردیف وضعیت مشاوره ژنتیک، مراقبت زوج و انجام آزمایش‌های ژنتیک مشخص می‌گردد. از زوج‌ها درخصوص انجام مشاوره توسط تیم مشاوره و انجام مرحله‌ی اول PND سؤال شده پاسخ قید می‌شود.

از والدین درخصوص انجام و عدم انجام آزمایش‌های مرحله‌ی دوم PND در بارداری این کودک سؤال شده و در صورتی که پاسخ مثبت باشد، تاریخ آزمایش، نام آزمایشگاه و نتیجه‌ی آزمایش نوشته می‌شود.

از والدین درخصوص اطلاع از نتیجه‌ی آزمایش PND و اقدام به سقط (ممکن است اقدام شود، ولی به دلایل متفاوتی چون بارداری بیش از ۱۶ هفته موفق نشده باشد) سؤال شده و برحسب مورد در قسمت مربوط علامت × زده می‌شود.

قسمت ۶: پس از بررسی مستندات موجود علت بروز بیماری از داخل گزینه‌های موجود انتخاب می‌گردد. اگر علت بروز بیماری در گزینه‌های موجود وجود نداشته باشد گزینه سایر علل انتخاب گردیده و علت بروز نوشته می‌شود. مشخصات تکمیل‌کننده‌ی فرم (کارشناس ژنتیک شهرستان) شامل نام و نام خانوادگی و سمت آن است. همچنین باید در پایان بررسی، نظریه‌ی نهایی کارشناس شهرستان درخصوص علت بروز و نیز راهکارهای پیشنهادی به منظور پیشگیری از وقوع موارد جدید بیماری های ژنتیک (تالاسمی، متابولیک ارثی، فنیل کتونوری و ...) قید گردد.

ردیف ۷: این ردیف پس از ارسال فرم مذکور به مرکز بهداشت استان، توسط کارشناس برنامه‌ی ژنتیک استان تکمیل می‌شود. کارشناس برنامه ضمن نوشتن مشخصات فردی و سمت خود، نظریه‌ی نهایی و نیز راهکارهای پیشنهادی را به منظور پیشگیری از بروز بیماری های ژنتیک (تالاسمی، متابولیک ارثی، فنیل کتونوری و ...) ثبت می‌نماید. لازم است اصل فرم پس از تکمیل به مرکز بهداشت شهرستان ارجاع شده و یک نسخه از تصویر آن به مرکز مدیریت بیماری‌ها ارسال شود و نسخه‌ی دیگر جهت ارزیابی، تعیین مشکلات، برنامه‌ریزی جهت ارتقای برنامه و ... در استان بایگانی شود.

تذکر: هرگونه مستندات بایستی با ذکر دقیق تاریخ، محل و فرد انجام دهنده خدمت بوده و تا حد امکان بایستی

ضمیمه این فرم گردیده و به سطح بالاتر ارسال گردد.

برنامه ژنتیک اجتماعی: فرم گزارش دو ماهانه مراقبت ژنتیک

از: خانه‌ی بهداشت / پایگاه بهداشتی به / از: مرکز خدمات جامع سلامت به مرکز بهداشت شهرستان ماه سال ۱۴.....

الف) مراقبت ژنتیک

۷	۶ قطع مراقبت به دلیل		۵ نوع مراقبت ژنتیک							۴ نیماری تحت مراقبت*	۳ کد ملی	۲ نام و نام خانوادگی	۱ ردیف	
			مراقبت ژنتیک پیشگیری از بروز											
			مراقبت ژنتیک کاهش خطر بروز	وضعیت از نظر بارداری		تعداد فرزندان		سال انجام PND1	آیا پرونده مشاوره ژنتیک تشکیل شده است					
				غیرباردار	باردار		میتلا	سالم	خیر					بلی
اعلام شده قبلی	جدید/ LMP	پایان بارداری در این ماه												
مهاجرت / تاریخ گزارش مهاجرت	عدم ضرورت مراقبت	عدم همکاری												

*در صورت انجام مراقبت برای بیماری تالاسمی ضروریست موارد بر حسب ناقل یا مشکوک پرخطر به صورت جداگانه و تحت یکی از عناوین «زوج ناقل تالاسمی» یا «زوج مشکوک پرخطر تالاسمی» درج شود.

معاونت بهداشت

ب- ثبت وقایع در زنان باردار تحت مراقبت ژنتیک

۱		۲		۳		۴		۵	
ردیف		نام و نام خانوادگی		کدملی		بیماری تحت مراقبت		وقایع بارداری	
								باردار	
								نتیجه بارداری (تعداد جنین یا نوزاد ذکر شود)	
								آیا PND2 را انجام داده است؟	
								بله	
								تاریخ شروع بارداری بر اساس LMP (روز/ماه/سال)	
								تاریخ انجام PND2	
								تعداد جنین سالم یا ناقل	
								تعداد جنین مبتلا	
								تولد نوزاد زنده	
								سقط	
								با صدور مجوز پزشکی قانونی	
								سایر علل با ذکر کد	
								تولد نوزاد مرده	
								تاریخ پایان بارداری	

کد های علل عدم انجام PND2: A: عدم تمایل B: اولین مراجع پس از ۱۷ هفته بارداری C: مشکلات مالی D: بعد مسافت تا مرکز CVS E: عدم نیاز به دلیل نتیجه PND1 F: پایان بارداری قبل از انجام آزمایش G: سایر دلایل

کد های سایر علل سقط: A خود به خودی B- عوارض ناشی از نمونه گیری از جنین C- سقط القایی D- حوادث منجر به سقط E- سایر با درج علت نام و نام خانوادگی تکمیل کننده ی فرم: سمت: تاریخ: امضا:

راهنمای تکمیل فرم گزارش دو ماهانه مراقبت ژنتیک

از طریق این فرم گزارش مراقبت ژنتیک ماهانه (هر دو ماه یکبار) در پایان هر ماه زوج) و پیگیری‌های لازم برای افراد در معرض خطر بیماری‌های ژنتیک انجام شده توسط کارکنان بهداشتی در پایگاه سلامت/ خانه‌ی بهداشت، به مرکز بهداشت شهرستان اعلام می‌گردد. این فرم در دو نسخه تکمیل می‌شود که یک نسخه از آن به سطح بالاتر ارسال و نسخه‌ی دیگر بایگانی می‌شود. این فرم شامل دو قسمت الف) مراقبت ژنتیک و ب) ثبت وقایع در زنان باردار تحت مراقبت ژنتیک می‌باشد.

الف) مراقبت:

ستون ۱ (ردیف): به ترتیب از یک تا آخر شماره‌گذاری می‌شود.

ستون ۲ (نام و نام خانوادگی): نام و نام خانوادگی فرد در معرض خطر بیماری‌های ژنتیک در این ستون درج می‌گردد. در مورد ثبت وضعیت مراقبت پیشگیری از بروز باید فقط نام و نام خانوادگی خانم در این ستون درج گردد. این افراد توسط فرم اعلام وضعیت مراقبت ژنتیک توسط مشاور ژنتیک اعلام می‌شوند و یا از طرف مراکز بالینی منتخب هر برنامه به عنوان بیمار جدید معرفی می‌گردند.

ستون ۳ (کد ملی): برای پیشگیری از بروز خطا در موارد دارای تشابه اسمی در این ستون کد ملی فرد ثبت شده در ستون قبل درج می‌شود.

ستون ۴ (بیماری تحت مراقبت): در این ستون نام بیماری مورد نظر که فرد بخاطر آن مراقبت می‌گردد ثبت می‌شود. نکته: در صورت انجام مراقبت برای بیماری تالاسمی ضروریست موارد بر حسب ناقل یا مشکوک پرخطر به صورت جداگانه و تحت یکی از عناوین «زوج ناقل تالاسمی» یا «زوج مشکوک پرخطر تالاسمی» درج شود.

ستون ۵ (نوع مراقبت ژنتیک): این ستون خود به ۳ زیر ستون تقسیم می‌گردد:

- مراقبت ژنتیک پیشگیری از بروز: ویژه زوج‌های تحت مراقبت است در این ستون وضعیت زوج از نظر PND₁، تعداد فرزندان و وضعیت بارداری مشخص می‌گردد.

- مراقبت ژنتیک کاهش خطر بروز: بر اساس دستورالعمل مربوط به بیماری تحت مراقبت

ستون ۶ (قطع مراقبت): در صورت قطع مراقبت ژنتیک به دلایل عدم همکاری و عدم ضرورت مراقبت، این ستون تکمیل می‌گردد. در مواردی نظیر: روش دائمی پیشگیری از بارداری، هیستریکتومی، عقیمی و یا نازایی قطعی، طلاق یا فوت یکی از زوجین، یائسگی، عدم نیاز به مراقبت بر اساس نتیجه PND₁ و ... قطع مراقبت برای زوج در ستون عدم ضرورت مراقبت علامت زده می‌شود. در این موارد رویت مستندات مربوطه توسط پزشک تیم سلامت ضروری می‌باشد.

ستون ۷ (مهاجرت): در صورت مهاجرت زوج از منطقه تحت پوشش به منطقه دیگر مطابق شرح اجرای فرآیند مراقبت ژنتیک مهاجرت در مرکز مبدا به مرکز مقصد اعلام و در مرکز مبدا قطع شده و در این فرم اعلام می‌شود.

ب) ثبت وقایع در زنان باردار تحت مراقبت ژنتیک:

این قسمت از فرم برای هر نوبت بارداری یک مرتبه و در زمان پایان بارداری خانم باردار تحت مراقبت ژنتیک تکمیل می‌گردد. اطلاعات مربوط به تشخیص ژنتیک پیش از تولد و نتیجه بارداری با توجه به کدهای تعیین شده در هر زیر گروه مشخص می‌گردد. نکات مهم:

- مواردی که بر اساس PND₂ جنین مبتلا گزارش می‌شود و نتیجه بارداری تولد نوزاد زنده است، نوزاد تحت تشخیص بالینی قرار گرفته و در صورت سالم بودن به عنوان خطای آزمایشگاه ژنتیک مشمول گزارش فوری می‌باشد. بدیهی است در صورت ابتلای کودک به بیماری نیز فرم بررسی اپیدمیولوژیک علت بروز تکمیل و گزارش می‌گردد.
- در قسمت نتیجه انجام PND₂ و نتیجه بارداری در موارد بارداری دو یا چند قلو باید تعداد جنین به تعداد قل‌ها ثبت شده و در پایین فرم تعداد موارد دو یا چند قلوبی توضیح داده شود.
- در خصوص علت عدم انجام آزمایش‌های ژنتیک، در صورتی که چند دلیل برای عدم انجام جهت زوج مطرح بود کد مهم‌ترین علت درج گردد.

برنامه ژنتیک اجتماعی: فرم گزارش شش ماهه مراقبت ژنتیک

از: مرکز خدمات جامع سلامت به / از: مرکز بهداشت شهرستان به / از معاونت بهداشت دانشگاه علوم پزشکی به: اداره ژنتیک شش ماهه سال

۶	۵	۴											۳	۲	۱		
		تعداد موارد تحت مراقبت ژنتیک بر اساس نوع مراقبت ژنتیک															
		مراقبت ژنتیک پیشگیری از بروز															
		نتایج ثبت وقایع بارداری					وضعیت از نظر بارداری به تفکیک تعداد			دسته بندی از نظر وضعیت ابتلا فرزندان به بیماری ارثی/ژنتیکی							
تعداد موارد قطع مراقبت به دلیل	تعداد موارد مهاجرت	مراقبت ژنتیک کاهش خطر بروز	نتیجه بارداری				انجام PND2		تعداد موارد بارداری پایان یافته	غیرباردار	باردار	تعداد موارد بارداری مبتلا	تعداد فرزندی که PND1 داده اند.	تعداد مواردی که پرونده ژنتیک دارند	تعداد افراد تحت مراقبت	بیماری تحت مراقبت	نام مرکز خدمات جامع سلامت / شبکه بهداشت و درمان
			تولد نوزاد مرده	سقط با سایر دلایل	سقط با صدور مجوز پزشکی قانونی	تولد نوزاد زنده	ناپدید	جنین مبتلا									

معاونت بهداشت

شرح فرم گزارش شش ماهه مراقبت ژنتیک:

این فرم دو بار در سال (پایان نیمه اول و پایان نیمه دوم هر سال) بر اساس جمع‌بندی فرم‌های ارسالی از سطوح پایین‌تر تکمیل و به سطح بالاتر گزارش می‌گردد.

توجه: دقت شود که این فرم صرفاً یک جمع‌بندی جبری از فرم‌های دو ماهانه پایگاه/خانه بهداشت نیست و می‌بایست بر اساس فرم‌های دو ماهانه دریافت شده از سطوح محیطی، آخرین وضعیت موجود مراقبت گزارش شود. در مورد کسانی که دارای بیش از یک وضعیت بوده‌اند آخرین وضعیت مراقبت گزارش می‌شود. به استثناء موارد بارداری پایان یافته در این فصل، ستون ۱: نام سطح تکمیل کننده فرم درج می‌گردد.

ستون ۲: نام بیماری تحت مراقبت نظیر تالاسمی، PKU و ... درج می‌گردد.

ستون ۳: تعداد افراد تحت مراقبت مربوط به بیماری تحت مراقبت ثبت می‌گردد. (در مراقبت ژنتیک کاهش بروز ملاک مادر تحت مراقبت است و هر زوج تحت مراقبت یک مورد محاسبه می‌شود.)

ستون ۴: تعداد موارد دارای شرایط هر زیر ستون درج می‌گردد:

- تعداد مواردی که PND₁ داده‌اند مربوط به موارد تحت مراقبت ژنتیک فعلی است. بنابراین تعداد موارد این ستون نمی‌تواند از تعداد کل موارد تحت مراقبت بیشتر باشد. (در پوشش صددرصد مساوی با کل تعداد تحت مراقبت ژنتیک پیشگیری از بروز خواهد بود.)
- مادری که بیش از یک فرزند مبتلا دارد یا داشته‌است، یک مورد محاسبه می‌شود.
- در مورد PND₂ چنانچه بارداری بیش از یک قلوپی است برای هر جنین یک مورد انجام PND₂ گزارش می‌شود و در قسمت توضیحات درج می‌گردد.

ستون ۵:

- سایر توضیحات مربوط به این ستون ذیل عنوان قطع مراقبت در دستورالعمل درج گردیده است.

ستون ۶:

- موارد مهاجرت در نیمه سالی که مهاجرت صورت گرفته توسط مرکز مبدا و در فصل بعد توسط مرکز مقصد گزارش می‌شوند.

معاونت بهداشت

برنامه ژنتیک اجتماعی – دفتر ثبت مراجعات مشاوره ژنتیک

مرکز مشاوره ژنتیک شهرستان دانشگاه علوم پزشکی

فصل سال

۱۰	۹	۸						۷	۶					۵	۴	۳	۲	۱	
محل امضاء و اثر انگشت مراجعین	نشانی و شماره تماس	اقدام صورت گرفته						نیاز به مراجعه بعدی (جهت تکمیل مشاوره ژنتیک)	محل ارجاع					نوبت مراجعه	تاریخ مراجعه	کد ملی	نام و نام خانوادگی مراجعه کننده	ردیف	
		درخواست آزمایش تشخیص ژنتیک	ارسال فرم اعلام وضعیت مراقبت ژنتیک	اختتام پرونده مشاوره ژنتیک	تاریخ گزارش	اعلام مقطع مراقبتیه دلیل عدم ضرورت ادامه	اعلام مراقبت ژنتیک کاهش خطر بروز(قلب)		اعلام مراقبت ژنتیک کاهش خطر بروز (سرطان)	اعلام مراقبت ژنتیک پیشگیری از بروز/یا ذکر نام بیماری تحت مراقبت	نام بیماری مورد مراقبت	سایر	مراقبت ژنتیک پیشگیری از بروز						مرکز بالینی منتخب
		GID																	
		PND2																	
		PND1																	

شرح دفتر ثبت مراجعات مرکز مشاوره ژنتیک

ستون ۱ (ردیف): این ستون در ابتدای هر فصل از شماره ۱ شروع می‌شود. (در مواردی که یک زوج مورد مشاوره قرار می‌گیرند، یک مورد مراجعه محسوب می‌شود).

ستون ۲ و ۳: نام و نام خانوادگی و کد ملی فرد/زوج مراجعه کننده درج می‌گردد.

ستون ۴: تاریخ مراجعه

ستون ۵: مخصوص درج نوبت مراجعه به این مرکز برای مشاور ژنتیک می‌باشد. (هر مورد مراجعه یک شماره ردیف مخصوص به خود دارد. اولین جلسه مراجعه نوبت ۱ و جلسات بعدی به ترتیب شماره می‌شود).

ستون ۶: در این ستون مشخصات محل ارجاع به تفکیک زیر مشخص می‌شود:

- نام مرکز ارجاع دهنده شامل یکی از این موارد می‌تواند باشد: مراکز خدمات جامع سلامت، مراکز خدمات هنگام ازدواج، مراکز خصوصی نظیر پزشکان بخش خصوصی و دولتی خارج از مراکز خدمات جامع سلامت و متخصصان، مراکز مشاوره ژنتیک و

- غربالگری اختصاصی/با ذکر نام بیماری با ذکر مصادیق

- غربالگری ژنتیک هنگام ازدواج: شامل مواردی که بر اساس پرسشنامه غربالگری ژنتیک هنگام ازدواج برای مشاوره ژنتیک ارجاع شده اند.

- ارزیابی ژنتیک در بسته های سلامت جاری: شامل مواردی که بر اساس ارزیابی ژنتیک در بسته های سلامت جاری برای مشاوره ژنتیک ارجاع شده‌اند.

- مراقبت ژنتیک پیشگیری از بروز: مواردی که طی مراقبت ژنتیک پیشگیری از بروز برای اموری نظیر درخواست آزمایش ژنتیک پیش از تولد، تفسیر نتیجه آزمایش تشخیص، پیگیری روند تشخیص بالینی یا آزمایشگاهی و به پزشک مشاور ژنتیک ارجاع داده می‌شوند.

ستون ۷: در مواردی که مشاوره ژنتیک تکمیل نشده و برای اعلام نظر در مورد نتیجه مشاوره ژنتیک نیاز به جلسات بیشتر مشاوره وجود دارد، علامت زده می‌شود.

ستون ۸: نتیجه مشاوره ژنتیک به شرح زیر در زیر ستون مربوطه علامت زده می‌شود:

- اختتام پرونده ژنتیک: در مواردی که پس از تکمیل جلسات مشاوره ژنتیک نیاز به اقدام دیگری نظیر مراقبت ژنتیک و یا ادامه جلسات مشاوره وجود ندارد. (دقت شود که این مورد شامل کسانی که قبلاً تحت مراقبت ژنتیک قرار گرفته‌اند ولی به دلیلی مثل عدم ضرورت مراقبت به دلیل ناقل نبودن نتایج آزمایشگاهی بیوشیمی یا تشخیص ژنتیک یا ... می‌گردند نمی‌شود).

- درخواست آزمایش تشخیص ژنتیک (گاهی ممکن است این زیر ستون و ستون نیاز به مراجعه بعدی به طور همزمان علامت زده شود).

- ارسال فرم اعلام وضعیت مراقبت ژنتیک: بر اساس مورد اعلام شده در فرم زیر ستون مربوطه علامت زده می‌شود.

- تاریخ گزارش، تاریخ تکمیل و ارسال فرم اعلام وضعیت مراقبت ژنتیک است.

ستون ۹: نشانی محل سکونت و شماره تماس مراجعه کننده در این قسمت درج می‌شود.

ستون ۱۰: در پایان هر جلسه مشاوره این قسمت توسط مراجعه کننده امضاء شده و اثر انگشت زده می‌شود. همچنین دریافت اظهارنامه مشاوره ژنتیک هم در همین ستون مورد تأیید قرار می‌گیرد.

برنامه ژنتیک اجتماعی – خلاصه عملکرد مشاور ژنتیک

از: مرکز مشاوره ژنتیک مرکز خدمات جامع سلامت

به/ از: مرکز بهداشت شبکه بهداشت و درمان شهرستان..... معاونت بهداشت دانشگاه علوم پزشکی

فصل سال

۳		۳		۲	۱
تعداد به تفکیک اقدام صورت گرفته		تعداد موارد نوبت اول به تفکیک محل ارجاع		تعداد موارد نوبت اول	تعداد جلسات مشاوره
GD		سایر			
PND2		مراقبت ژنتیک پیشگیری از بروز			
PND1		مرکز بالینی منتخب			
اختتام پرونده مشاوره ژنتیک		ارزیابی ژنتیک در بسته های خدمات جاری سلامت			
اعلام قطع مراقبت به دلیل عدم ضرورت ادامه مراقبت		غربالگری ژنتیک هنگام ازدواج			
اعلام مراقبت ژنتیک کاهش خطر بروز(قلب)		غربالگری ناشنوایی			
اعلام مراقبت ژنتیک کاهش خطر بروز(قلب)		غربالگری متابولیک ارثی			
اعلام مراقبت ژنتیک پیشگیری از بروز		غربالگری داون			
		غربالگری سیکل سل			
		غربالگری تالاسمی			

معاونت بهداشت

شرح فرم خلاصه عملکرد مشاور ژنتیک:

این فرم هر سه ماه بر اساس دفتر عملکرد مشاور ژنتیک تکمیل و برای مرکز بهداشت شهرستان و از جمع بندی آن از مراکز مشاوره ژنتیک برای معاونت بهداشت دانشگاه ارسال می شود.

در ستون ۱: تعداد کل جلسات مشاوره ژنتیک درج می شود.

در ستون ۲: تعداد موارد جلسه اول مشاوره ژنتیک درج می شود.

در ستون ۳: تعداد موارد نوبت اول به تفکیک محل ارجاع درج می شود. (جمع جبری این ستون با ستون ۲ برابر است).

در ستون ۴: تعداد موارد نتیجه جلسه مشاوره ژنتیک به تفکیک اقدام صورت گرفته درج می شود. (جمع جبری این ستون با ستون ۱ برابر است).



معاونت بهداشت

فرم فراخوان مشاوره ژنتیک

تاریخ:

آرم دانشگاه ع پ

سرکار خانم / جناب آقای

با سلام

به اطلاع می رساند بر اساس نتیجه مشاوره ژنتیک انجام شده با یکی از خویشاوندان شما، از جنابعالی/سرکار عالی دعوت می شود، برای دریافت مشاوره ژنتیک با در دست داشتن این برگه به پایگاه سلامت/ خانه بهداشت محل سکونت خود مراجعه نمایید. (این فراخوان صرفاً برای بررسی نیاز شما در خصوص دریافت خدمات ژنتیک سلامت می باشد).

خلاصه ای از اطلاعات مورد نیاز برای مشاوره ژنتیک فرد مورد فراخوان

مهر پزشک مشاور ژنتیک

شرح فرم فراخوان مشاوره ژنتیک

این فرم توسط پزشک مشاور ژنتیک در موارد نیازمند فراخوان اعضا در معرض خطر ژنتیک در خویشان گیرنده خدمت مشاوره ژنتیک تکمیل می شود.

این فرم تنها در صورت رضایت گیرنده خدمت مشاوره ژنتیک برای همکاری در فراخوان اعضا در معرض خطر ژنتیک در خویشاوندان تکمیل می شود.

این فرم پس از تکمیل به منظور ارائه آن به فرد در معرض خطر ژنتیک به گیرنده خدمت مشاوره ژنتیک تحویل داده می شود.



برنامه ژنتیک اجتماعی: فرم ارجاع تشخیص ژنتیک / PND

برای بیماری های فاقد غربالگری اختصاصی

دانشگاه علوم پزشکی و خدمات بهداشتی درمانی: مرکز بهداشت شهرستان:

پایگاه ویژه مشاوره ژنتیک: تلفن: ۱ / ۲

نشانی: نامبر:

نام بیماری مرتبط: علت ارجاع:

الف) مشخصات فردی ارجاع شونده

نام و نام خانوادگی	نسبت با سرنخ	تاریخ تولد	سطح تحصیلات	محل تولد		دین	قومیت		استان محل تولد والدین	
				استان	شهر		مادر	پدر	مادر	پدر

هر مورد از سوالات ذیل در صورت ارتباط با این مورد بررسی تکمیل شود:

سال ازدواج: نسبت خویشاوندی: تعداد فرزندان مبتلا به این بیماری: تعداد فرزندان سالم:

آیا خانم باردار است؟ خیر بلی سن بارداری به هفته: LMP : نوبت بارداری: نوبت PND:

نشانی محل سکونت: استان: شهرستان: شهر: روستا: خیابان:

کوچه: پلاک: شماره تلفن (۱) شماره تلفن (۲)

نوع بیمه: مشمول تسهیلات ویژه: خیر بلی درصد (مهر مرکز مشاوره ضرب گردد)

ب) نتایج بررسی پاراکلینیک و آزمایشگاهی اصلی غیر ژنتیک و نتایج آزمایش ها ژنتیک مرتبط

نام و نام خانوادگی	نسبت با سرنخ	عتوان بررسی پاراکلینیک و آزمایشگاهی و نتایج آزمایش ها ژنتیک	نتیجه

نام و نام خانوادگی و مهر پزشک مشاور ژنتیک ارجاع دهنده:

تاریخ ارجاع: / /

بخش دوم : بررسی های آزمایشگاه ژنتیک

تاریخ اعلام نتایج نهایی: ۱۴ / /

شماره پرونده: تاریخ پذیرش: ۱۴ / /

نوع نمونه و تاریخ نمونه گیری:

نتایج بررسی های پاراکلینیک، آزمایشگاهی غیر ژنتیک و ژنتیک

نام و نام خانوادگی فرد بررسی شده	عنوان بررسی	نتیجه نهایی بررسی

توصیه / نظریه پیشنهادی نهایی مسئول فنی:

مهر آزمایشگاه

نام و نام خانوادگی و امضاء مسئول فنی آزمایشگاه:

معاونت بهداشت

راهنمای تکمیل فرم ارجاع تشخیص ژنتیک / PND

کاربرد:

- درخواست انجام PND و آزمایش ها تشخیص ژنتیک از سوی مراکز بهداشتی درمانی ویژه مشاوره ژنتیک
- اعلام نتیجه PND و آزمایش ها تشخیص ژنتیک از سوی مرکز منتخب تشخیص ژنتیک

این فرم شامل ۲ قسمت است:

- الف) قسمت اول توسط پزشک مشاوره‌ی ژنتیک تکمیل می‌شود و همراه با درخواست انجام آزمایش تشخیص ژنتیک برای آزمایشگاه تشخیص ژنتیک ارسال می‌گردد.
- ب) قسمت دوم مربوط به آزمایش تشخیص ژنتیک است و توسط آزمایشگاه همراه با نتیجه آزمایش تشخیص ژنتیک برای پزشک مشاوره ژنتیک ارجاع دهنده ارسال می‌گردد.

نکته: در خصوص بیماری های دارای غربالگری اختصاصی در برنامه ژنتیک اجتماعی (شامل تالاسمی، PKU و بیماری های متابولیک ارثی) لازم است از فرم اختصاصی هر برنامه استفاده شود.

معاونت بهداشت

برنامه ژنتیک اجتماعی: فرم ارجاع تشخیص ژنتیک / PND

فرم اختصاصی بررسی ژنتیک بنا تالاسمی

دانشگاه علوم پزشکی: مرکز بهداشت شهرستان:

مرکز بهداشتی درمانی ویژه مشاوره ژنتیک: شماره تلفن: شماره نمابر: آدرس: استان:

شهر: خیابان: / کوچه: پلاک نام و نام خانوادگی پزشک مشاور ژنتیک ارجاع

دهنده:

تاریخ ارجاع: / / ۱۴ نام بیماری مرتبط: نوع استراتژی کنترل بیماری:

علت ارجاع: PND مرحله اول PND مرحله دوم PND همزمان مرحله اول و دوم

بخش اول

الف) مشخصات و آزمایشهای قبلی

فرد	نام و نام خانوادگی	تاریخ تولد	تحصیلات	محل تولد		دین	قومیت	قومیت والدین		استان محل تولد والدین	
				شهر	استان			پدر	مادر	پدر	مادر
مرد											
زن											

سال ازدواج: نسبت خویشاوندی: تعداد فرزندان مبتلا به این بیماری: تعداد فرزندان سالم:

آیا خانم باردار است؟ بلی سن جنین به هفته LMP : نوبت بارداری: نوبت PND:

خیر با ذکر علت ارجاع:

نشانی محل سکونت: استان: شهرستان: شهر: روستا: خیابان:
 کوچه: پلاک: شماره تلفن (۱) شماره تلفن (۲) نوع بیمه: مشمول تسهیلات
 ویژه: آخیر ابلی درصد (مهر مرکز مشاوره ضرب گردد)

ب) نتیجه آزمایش های غیر ژنتیک

نتایج خونشناسی ثانویه در صورت تکرار در آزمایشگاه دوم							نتایج خونشناسی اولیه							فرد
Ferritin	HbX (Hbvar)	HbF	HBA2	Hb	MCH	MCV	Ferritin	HbX (Hbvar)	HbF	HBA2	Hb	MCH	MCV	
														مرد
														زن

مهر و امضاء پزشک مشاور ژنتیک

ج) نتایج PND و بررسی ژنتیک قبلی:

سابقه بررسی موتاسیون در بستگان: ندارد دارد

افراد بررسی شده و نتایج بررسی به تفکیک هر فرد (شامل نام و نام خانوادگی، نسبت و نتیجه بررسی موتاسیون)

سابقه PND قبلی: ندارد

← تعداد PND: تعداد جنین بیمار: تعداد جنین سقط شده: تعداد جنین سالم: تعداد
 جنین ناقل:

شماره پرونده: تاریخ پذیرش: ۱۴ / / تاریخ اعلام نتایج نهایی: ۱۴ / /

نوع نمونه: خون CVS آمینوستز و تاریخ نمونه گیری: ۱۴ / /

نتایج بررسی موتاسیون (مستقیم و غیر مستقیم) و PND

فرد	نام و نام خانوادگی	نام موتاسیون		بررسی غیر مستقیم (محل های گویا)	تشخیص نهایی	
		بتا تالاسمی	آلفا تالاسمی		بتا تالاسمی	آلفا تالاسمی
زن						
مرد						

پیشنهاد نهایی برای زوجین:

زوج نیاز به تشخیص ژنتیک جنین برای تالاسمی بتا و آلفا ندارد. زوج نیاز به تشخیص ژنتیک جنین برای تالاسمی بتا ندارد. تشخیص پیش از تولد برای بتا تالاسمی در هر بارداری ضروریست. تشخیص پیش از تولد برای بتا تالاسمی و آلفا تالاسمی در هر بارداری ضروریست. تشخیص پیش از تولد برای آلفا تالاسمی در هر بارداری ضروریست.

وضعیت نهایی زوج: بتا-بتا بتا-مشکوک مشکوک-مشکوک مشکوک سایر:.....

جنین	نام موتاسیون		بررسی غیر مستقیم (محل های گویا)	روش های مورد استفاده	تشخیص نهایی	
	بتا تالاسمی	آلفا تالاسمی			بتا تالاسمی	آلفا تالاسمی
جنین اول						
قل دوم						
قل سوم						

پیشنهاد نهایی برای زوجین:

زوج نیاز به تشخیص ژنتیک جنین برای تالاسمی بتا و آلفا ندارد. زوج نیاز به تشخیص ژنتیک جنین برای تالاسمی بتا ندارد. تشخیص پیش از تولد برای بتا تالاسمی در هر بارداری ضروریست. تشخیص پیش از تولد برای بتا تالاسمی و آلفا تالاسمی در هر بارداری ضروریست. تشخیص پیش از تولد برای آلفا تالاسمی در هر بارداری ضروریست.

مهر آزمایشگاه

نام و نام خانوادگی و امضاء مسئول فنی آزمایشگاه:

برنامه ژنتیک اجتماعی: فرم ارجاع تشخیص ژنتیک / PND

فرم اختصاصی بررسی ژنتیک بتا تالاسمی

کاربرد:

- ۱- درخواست PND و بررسی ژنتیک از سوی مراکز بهداشتی درمانی ویژه مشاوره ژنتیک
 - ۲- اعلام نتیجه PND و بررسی ژنتیک از سوی مراکز منتخب تشخیص پیش از تولد
- این فرم بطور مشترک در برنامه جامع کنترل بیماریهای ژنتیک مورد استفاده قرار می گیرد.

استفاده کنندگان:

- ۱- مراکز مشاوره ژنتیک
- ۲- مرکز منتخب تشخیص ژنتیک

شرح فرم:

ابتدا مشخصات مرکز درخواست کننده آزمایش ژنتیک ثبت می شود. سپس مشخصات درخواست کننده آزمایش و تاریخ ارجاع قید می شود. نام بیماری مرتبط و علت ارجاع و نوع استراتژی کنترل بیماری در آخرین خط این قسمت ثبت می شود.

بخش اول

این بخش شامل سه قسمت الف، ب و ج می شود، در قسمت الف مشخصات زن و مرد (زوجین متقاضی آزمایش) قید می شود. در این قسمت دو ردیف بعد از ردیف زن و مرد وجود دارد که به افراد نشانه ۱ و ۲ (در صورت نیاز به آزمایش ایشان) تعلق دارد.

بعد از ردیف مشخصات فردی زوجین و نشانه ها (افراد دیگری که برای شناسایی موتاسیون مورد آزمایش قرار گرفته اند)، مشخصات خانوادگی زوجین قید می شود. در این قسمت چنانچه زوجین خویشاوند یک سویه یا دو سویه باشند، نسبت دقیق ذکر می شود و مشخصات فرزندان نشان ثبت می گردد. وضعیت بارداری خانم بعد از این قسمت ثبت می شود. در آخرین ردیف از قسمت الف نشانی محل سکونت زوج یا فرد تحت بررسی، نوع بیمه فرد تحت بررسی، وضعیت تعلق گرفتن تسهیلات ویژه به ایشان با ذکر درصد مشمولیت، ثبت شده و اگر برخوردار از شرایط تسهیلات ویژه اند درصد برخورداری درج شده و مهر مرکز ضرب می گردد.

بعد از تکمیل ردیف های بالا، مشاور ژنتیک همچنین موظف است قسمت ب و ج را در صورت وجود مدارک ثبت نماید. در قسمت ب، کلیه نتایج آزمایشات غیر ژنتیک ثبت می شود. این ردیف به آزمایش های اولیه، تکمیلی مرحله اول و دوم تقسیم شده است. برحسب نوع بیماری این آزمایش ها متفاوت است و پزشک باید براساس دستورالعمل و الگوریتم آزمایشگاهی هر بیماری، آزمایشات اولیه و تکمیلی در خصوص افراد تحت بررسی برای بیماری مورد نظر را قید نماید. در ردیف ج، بررسی PND و بررسی ژنتیک قبلی افراد و یا بررسی موتاسیون ایشان ثبت می شود. در مورد موتاسیون باید به تفکیک قید شود چه فردی آزمایش شده و چه نتیجه ای حاصل شده است.

بخش دوم

ثبت مشخصات زوجین در این بخش به عهده مرکز منتخب تشخیص ژنتیک است (این مرکز باید فرمی را تحویل گرفته و تکمیل نماید که بخش اول آن توسط مشاور مربوطه تکمیل شده باشد).

در این قسمت ابتدا مشخصات پرونده، تاریخ پذیرش نمونه و تاریخ اعلام نتیجه نهایی به متقاضی خدمت، ثبت می شود و سپس مشخصات نمونه و تاریخ نمونه گیری قید می شود.

در جدول نتایج بررسی موتاسیون و PND، باید فرد مورد آزمایش (زن، مرد، نشانه و...) و نام خانوادگی آنها ثبت شود. سپس درستون های مربوطه نوع (نام) موتاسیون، محل های گویا در بررسی غیر مستقیم و تشخیص نهایی نوشته می شود. در ردیف ما قبل آخر از این بخش پیشنهاد نهایی ذکر می شود. در آخرین خط صفحه، مشخصات مسئول فنی نوشته شده و مهر وی ضرب می شود.



فرم های مرتبط با برنامه غربالگری نوزادان برای بیماری های متابولیک ارثی:

فرم شماره ۱ نمونه گیری:



شماره کاغذ فیلتر: _____	برنامه کشوری غربالگری نوزادان، فرم نمونه گیری (فرم شماره ۱) (HD-IMD-00-MN-FO-001-01) جهت بررسی (شناسایی و تشخیص) CH، PKU، G6PD، S.C و بیماری های متابولیک ارثی (Newborn Screening for Inherited Metabolic Diseases Investigation)	
نام محل نمونه گیری: _____	مرکز بهداشت شهرستان: _____	دانشگاه / دانشکده علوم پزشکی: _____
شماره تلفن محل نمونه گیری: _____	محل نمونه گیری: مرکز جامع سلامت شهری / روستایی <input type="checkbox"/> پایگاه سلامت شهری / روستایی <input type="checkbox"/> خانه بهداشت <input type="checkbox"/> بیمارستان <input type="checkbox"/> سایر <input type="checkbox"/>	
آدرس محل سکونت والدین: _____	کد ملی سرپرست خانوار: <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/>	نام و نام خانوادگی نوزاد: _____ نام پدر: _____ نام و نام خانوادگی مادر: _____ سن مادر: _____ ساله جنس نوزاد: دختر <input type="checkbox"/> پسر <input type="checkbox"/> هلیت نوزاد: ایرانی <input type="checkbox"/> غیرایرانی <input type="checkbox"/>
_____	تاریخ تولد نوزاد: _____ / _____ / _____	نوع زایمان: طبیعی <input type="checkbox"/> سزارین <input type="checkbox"/>
_____	نوبت نمونه گیری: نوبت اول <input type="checkbox"/> نوبت دوم <input type="checkbox"/> نوبت سوم <input type="checkbox"/> نوبت چهارم <input type="checkbox"/>	_____
_____	تاریخ نمونه گیری: نوبت اول: _____ / _____ / _____ نوبت دوم: _____ / _____ / _____ نوبت سوم: _____ / _____ / _____ نوبت چهارم: _____ / _____ / _____	_____
شماره تلفن تماس والدین: _____	آیا نوزاد نیاز به نمونه گیری مجدد دارد؟ <input type="checkbox"/> خیر <input type="checkbox"/> بلی <input type="checkbox"/>	
نام و نام خانوادگی نمونه گیر: _____	باری نیازمند نمونه گیری مجدد: <input type="checkbox"/> CH <input type="checkbox"/> PKU <input type="checkbox"/> G6PD <input type="checkbox"/> S.C <input type="checkbox"/> سایر بیماری های متابولیک ارثی: <input type="checkbox"/>	
تاریخ ارسال نمونه به آزمایشگاه: _____	علت نمونه گیری مجدد: ۵- تمویض یا دریافت خون <input type="checkbox"/> ۱۰- نتیجه آزمایش متابولیک نوبت اول در محدوده بیثباتی است <input type="checkbox"/>	
مهر مرکز نمونه گیری و امضای نمونه گیر: _____	۱- نمونه نامناسب <input type="checkbox"/> ۶- نوزاد با وزن کمتر از ۲۵۰۰ گرم <input type="checkbox"/> ۱۱- نمونه گیری به دلیل وجود علامت بالینی و نظر پزشک معالج <input type="checkbox"/>	۲- جواب TSH=۵-۹/۹ <input type="checkbox"/> ۷- نوزاد با وزن بیش از ۴۰۰۰ گرم <input type="checkbox"/> ۱۲- انجام دیالیز در ۷۲ ساعت اخیر <input type="checkbox"/>
_____	۳- نوزاد نارس <input type="checkbox"/> هفته <input type="checkbox"/> ۸- دوقلویی یا چندقلویی <input type="checkbox"/>	_____
_____	۴- بستری در بیمارستان و یا سابقه آن <input type="checkbox"/> ۹- سابقه مصرف داروی خاص <input type="checkbox"/>	_____
تاریخ اعلام نتیجه آزمایش: _____	نوع ازدواج: غیرخویشاوندی <input type="checkbox"/> کد ۱ <input type="checkbox"/> کد ۲ <input type="checkbox"/> کد ۳ <input type="checkbox"/> خویشاوند دور <input type="checkbox"/>	
مهر و امضای آزمایشگاه	نتیجه TSH: _____	نتیجه Phe: _____
	نتیجه SC: _____	نتیجه G6PD: _____
	نتیجه سایر بیماری های متابولیک ارثی: طبیعی <input type="checkbox"/> غیر طبیعی <input type="checkbox"/> نیاز به نمونه گیری مجدد <input type="checkbox"/>	
* علت نمونه گیری مجدد (علاوه بر نمونه نامناسب) به تفکیک هر بیماری: آف- کم کاری تیروئید بدو تولد شامل: همه علل نمونه گیری مجدد به جزء بند ۱۰ (نتیجه آزمایش متابولیک نوبت اول در محدوده بیثباتی است) و ۱۱ (نمونه گیری به دلیل وجود علامت بالینی - چون باید آزمایش ویریدی انجام شود) ب- فیلل کتون اوری شامل بندهای ۳ (نوزاد نارس زیر ۳۲ هفته: نمونه گیری مجدد یک ماه بعد از تولد) - ۴ (بستری در بیمارستان و یا سابقه آن) - ۵ (تمویض یا دریافت خون) - ۱۱ (نمونه گیری به دلیل وجود علامت بالینی و نظر پزشک معالج) - ۱۲ (انجام دیالیز در ۷۲ ساعت اخیر) ج- متابولیک ارثی شامل بندهای: ۳ (نوزاد نارس زیر ۳۲ هفته: نمونه گیری مجدد یک ماه بعد از تولد) - ۴ (بستری در بیمارستان و یا سابقه آن) - ۵ (تمویض یا دریافت خون) - ۶ (نوزاد با وزن کمتر از ۲۵۰۰ گرم) - ۱۰ (نتیجه آزمایش متابولیک نوبت اول در محدوده بیثباتی است) - ۱۱ (نمونه گیری به دلیل وجود علامت بالینی و نظر پزشک معالج) - ۱۲ (انجام دیالیز در ۷۲ ساعت اخیر) * ازدواج خویشاوندی: کد ۱: ازدواج فرزندان عمه، عمودایی و خاله یا یكدیگر کد ۲: ازدواج فرزندان ایتان یا نوه های آن ها کد ۳: ازدواج نوه های ایتان یا یكدیگر خویشاوند دور: ازدواج خویشاوندی دورتر از موارد گفته شده		

راهنمای تکمیل فرم نمونه گیری:

این فرم برای کلیه نوزادانی که مورد غربالگری قرار می گیرند، در ۳ نسخه، تکمیل می شود:

- نسخه اول (سفید): همراه کاغذ فیلتر به آزمایشگاه غربالگری استان جهت انجام آزمایش ها غربالگری CH و ... ارسال شود.
- نسخه دوم (صورتی): همراه کاغذ فیلتر به آزمایشگاه غربالگری MSMS جهت انجام آزمایش ها غربالگری متابولیک ارسال شود.
- نسخه سوم (زرد): در مرکز غربالگری به مدت سه سال به عنوان مستندات غربالگری نگهداری شود.

توجه : لازم است فرم رسید انجام غربالگری به والدین داده شود.

- ✓ آزمایشگاه غربالگری استان موظف است جواب آزمایش ها را در نسخه سفید تکمیل نموده و به مرکز بهداشت شهرستان ارسال نماید.
- ✓ آزمایشگاه غربالگری متابولیک موظف است جواب آزمایش ها را طبق فرمت پاسخ دهی تعیین شده در دستورالعمل تکمیل نموده و مرکز بهداشت شهرستان ارسال نماید.
- ✓ در دانشگاه هایی که برنامه غربالگری متابولیک انجام نمی شود، نیازی به تکمیل فرم صورتی نیست.
- ❖ محل تکمیل فرم: مرکز نمونه گیری (مرکز جامع سلامت/ خانه بهداشت/ پایگاه سلامت/ بیمارستان/ ...)

❖ مسئول تکمیل فرم: نمونه گیر

❖ چگونگی تکمیل فرم شماره ۱: فرم نمونه گیری

***توجه شود که در این فرم لازم است تمام قسمت ها به طور کامل تکمیل شود و در صورت عدم وجود موردی برای ثبت، خط تیره گذاشته شود. خالی بودن هر ردیف به منزله عدم توجه نمونه گیر و عدم پرسش تلقی می شود.

■ **شماره کاغذ گاتری / فیلتر:** با توجه به شماره چاپ شده در بالای آن یا شماره ی تعیین شده توسط معاونت بهداشت دانشگاه نوشته شود. * یادآوری می شود که اگر به هر دلیل از نوزاد، نمونه مجدد تهیه شد، برای شناسایی نوزاد از شماره کاغذ فیلتر قبلی استفاده شده و به آن ممیز اضافه می شود و سپس کد (مثال: اگر کد گاتری نوزادی در نمونه گیری اول آن نوزاد ۱۳۴۵ است و اکنون به علت سابقه بستری در بیمارستان برای نمونه گیری مجدد مراجعه نموده، بعد از ثبت کد گاتری قبلی ممیز ۲ می گیرد. کد گاتری جدید نوزاد: ۱۳۴۵/۲ می باشد)

کدهای نمونه گیری مجدد پس از ممیز به شرح زیر است:

- ✓ نمونه گیری به علت موارد مرجوعی و نامناسب: صفر (۰/کدگاتری)
- ✓ نمونه گیری مجدد به علت مشکوک بیماری (کد: ۲): جواب TSH بین ۵ تا ۹ و کد ۱۰: نتیجه آزمایش متابولیک نوبت اول در محدوده بینابینی است: یک (۱/کدگاتری)
- ✓ نمونه گیری مجدد با سایر علل نمونه گیری مجدد(نوزاد نارس، بستری در بیمارستان و ...): دو (۲/کدگاتری)
- ✓ نمونه گیری بار سوم: سه (۳/کدگاتری)
- ✓ نمونه گیری بار چهارم: چهار(۴/کدگاتری)

- نام دانشگاه / دانشکده علوم پزشکی ، نام مرکز بهداشت شهرستان و نام محل نمونه گیری: نوشته شود.
- محل نمونه گیری: یکی از محل‌های مرکز جامع سلامت شهری/روستایی، پایگاه سلامت شهری/روستایی، خانه بهداشت، بیمارستان یا در غیر این صورت به عنوان سایر انتخاب شود. سپس نام و شماره تلفن محل نمونه‌گیری از پاشنه پا در قسمت مربوطه نوشته شود.
- اطلاعات دموگرافیک خواسته شده به صورت کامل و خوانا و بر اساس تعاریف مندرج و اظهار نظر والدین ، ثبت شود. (در صورتی که نام نوزاد معین نباشد، کلمه نوزاد همراه با نام خانوادگی پدر نوزاد نوشته شود).
- نکته : سن مادر به سال از طریق کسر سال انجام غربالگری از سال تولد مادر نوشته شود: (مثال: ۳۵ ساله)
- نوبت نمونه گیری: بر اساس دفعات مراجعه نوزاد جهت نمونه‌گیری، علامت × زده شود.
- تاریخ نمونه گیری : بر اساس نوبت نمونه گیری نوزاد به صورت سال، ماه و روز (به عدد) نوشته شود.
- زمان نمونه گیری بر حسب سن نوزاد : سن نوزاد بر حسب روز از تفاضل روز و ماه تولد و روز و ماه نمونه گیری از پاشنه پا به دست آمده و نوشته شود. نکته: سن نوزاد در زمان غربالگری (در نوبت اول) نباید از ۷۲ ساعت کمتر باشد.
- آیا نوزاد نیاز به نمونه گیری مجدد دارد؟ در صورتی که نوزاد حداقل یک مورد از موارد علت نمونه‌گیری مجدد را داشته باشد(طبق دستورالعمل بر اساس فرم شماره ۱ نمونه‌گیری)، در قسمت بلی علامت × زده شده و در صورت عدم نیاز خیر علامت × زده شود .
- بیماری نیازمند نمونه‌گیری مجدد: بر اساس آیتم‌های ذکر شده در قسمت پایین فرم (* علت نمونه‌گیری مجدد به تفکیک هر بیماری) نام بیماری نیازمند نمونه گیری مجدد علامت × زده شود. در خصوص بیماری‌هایی که نیاز به نمونه‌گیری مجدد ندارند، علامت خط تیره گذاشته شود.
- در ردیف علت نمونه گیری مجدد: لازم است تمام علل تک تک از والدین پرسیده شده در صورت وجود علامت × و در صورت عدم وجود، خط تیره گذاشته شود. در صورتی که نوزاد دارای چند مورد بود، همه موارد علامت × می خورند.
- نکته : چنانچه در قسمت نوزاد نارس علامت × زده شد: سن جنینی نوزاد متولد شده به هفته ذکر شود(مثال: ۳۳ هفته)
- نوع ازدواج والدین: در این محل علامت × زده شود.
- ✓ غیر خویشاوندی: والدین هیچگونه نسبت فAMILیلی با هم ندارند.
- ✓ کد ۱: والدین نسبت فAMILیلی دختر عمو، پسرعمو، دخترخاله، پسرخاله، دخترعمه، پسرعمه، پسردایی و دختردایی، دارند.
- ✓ کد ۲: شامل ازدواج نوه خاله، نوه دایی، نوه عمو و نوه عمه با دختر عمو، پسرعمو، دخترخاله، پسرخاله، دخترعمه، پسرعمه، پسردایی و دختردایی می‌باشد.
- ✓ کد ۳: شامل ازدواج نوه خاله، نوه دایی، نوه عمو و نوه عمه با یکدیگر می‌باشد.
- ✓ خویشاوند دور: نتیجه ها و نبیره های خاله، دایی، عمو و عمه به ترتیب فAMILیل درجه ۵ و ۶ محسوب می‌شوند.
- آدرس پستی محل سکونت والدین نوزاد به دقت نوشته شود.

✓ نکته: در صورتی که محل سکونت فعلی مادر و نوزاد منزل والدین نیست و مادر برای زایمان به این محل آمده است و بعد از آن به منزل خود می‌رود، باید هر دو آدرس نوشته شوند.

■ شماره تلفن تماس والدین نوزاد: (حداقل ۲ شماره تلفن با ذکر کد محل) گرفته شده و با دقت نوشته شود.

■ نام و نام خانوادگی نمونه‌گیر: به طور خوانا، در قسمت پایین فرم، نوشته شود

■ تاریخ ارسال نمونه به آزمایشگاه: با ذکر سال، ماه و روز، به طور خوانا نوشته شود

■ مهر مرکز نمونه‌گیری و امضای نمونه‌گیر: شامل نام دانشگاه، نام شهرستان و نام مرکز نمونه‌گیری حتماً ثبت شود و در خاتمه نمونه‌گیر فرم شماره ۱ را امضا نماید.

***توجه: قسمت‌های رنگی در این فرم باید توسط آزمایشگاه غربالگری استان و یا آزمایشگاه غربالگری متابولیک (در موارد نیازمند نمونه‌گیری مجدد) تکمیل شود و به مرکز بهداشت شهرستان ارسال شود.

✚ نتیجه آزمایش‌ها انجام گرفته: با ذکر عدد و واحد اندازه‌گیری (در G6PD با ذکر: Deficient/ sufficient/ Semi deficient) توسط آزمایشگاه غربالگری

استان ثبت شود. (مثال: نتیجه Phe: ۲ میکرومول بر دسی لیتر)

نکته: آزمایشگاه غربالگری متابولیک موظف است پاسخ آزمایش‌ها خود را بر اساس فرمت ارسالی تعیین شده به پیوست فرم صورتی ارسال نماید. در صورت ضمیمه بودن فرم پاسخ استاندارد، نیازی به مهر و امضای فرم صورتی نمی‌باشد.

✚ تاریخ اعلام نتیجه آزمایش: به روز و ماه و سال توسط آزمایشگاه ثبت شده و در انتها مهر آزمایشگاه زده شده و توسط مسئول فنی امضا شود. (با توجه به اینکه این برگه

به عنوان پاسخ در اختیار والدین قرار می‌گیرد، شامل تمام استانداردهای تعیین شده در خصوص برگه پاسخ آزمایش‌ها می‌باشد)

معاونت بهداشت

فرم دفتر ثبت و پیگیری نتایج مثبت غربالگری و نیازمند نمونه گیری مجدد:

برنامه کشوری غربالگری نوزادان، فرم / دفتر ثبت غربالگری و پیگیری نتایج مثبت غربالگری و نیازمند نمونه گیری مجدد در مرکز نمونه گیری (فرم شماره ۲) (HD-IMD-01-MN-FO-002-01)

دانشگاه/دانشکده علوم پزشکی و خدمات بهداشتی درمانی		مرکز بهداشت شهرستان		نام واحد نمونه گیری																					
ردیف	زمان ثبت فرم (تاریخ مشاهده بیمار)	شماره پرونده	نام و نام خانوادگی نوزاد	نام مادر	جنس		تاریخ تولد	شماره گذار قبلی	نیاز به غربالگری مجدد			زمان نمونه گیری نوبت اول بر حسب سن نوزاد به روز			زمان اعلام آزمایش غربالگری موارد مشکوک نوبت اول			نتیجه آزمایش غربالگری نوبت اول			زمان نمونه گیری مجدد از بسته یا پر حسب سن نوزاد			زمان فرد مشکوک بر	
					مرد	زن			بسی			مشکوک			مشکوک			مشکوک							

دستورالعمل نحوه تکمیل فرم دفتر ثبت و پیگیری نتایج مثبت غربالگری و نیازمند نمونه گیری مجدد:

این فرم به صورت روزانه در مراکز نمونه‌گیری جهت ثبت اطلاعات کلیه نوزادان نمونه‌گیری شده و پیگیری نتایج غربالگری مثبت و موارد نیازمند نمونه‌گیری مجدد تکمیل می‌شود.

■ محل تکمیل فرم: مرکز نمونه‌گیری (مرکز جامع سلامت/ خانه بهداشت/ پایگاه سلامت/ بیمارستان/ ...)

■ مسئول تکمیل فرم: نمونه‌گیر

■ چگونگی تکمیل فرم شماره ۲: فرم/دفتر ثبت غربالگری و پیگیری نتایج مثبت غربالگری و نیازمند نمونه‌گیری مجدد

۱. ردیف: از شماره ۱ در اولین روز سال شمسی شروع شده و تا آخرین روز همان سال در آخرین روز اسفند ماه ردیف می‌گیرد.

۲. زمان ثبت در فرم شماره ۳ امار غربالگری ماهیانه: به صورت ماه و سال نوشته می‌شود.

هر نوزاد تنها یک بار می‌تواند در فرم غربالگری ماهیانه آورده شود. به این منظور بایست فرایند غربالگری در خصوص یک نوزاد به طور کامل پایان یابد. (مثال: نوزادی که در دی ماه ۱۴۰۱ غربالگری شده، ولی نوبت دوم غربالگری او در بهمن انجام شده و مشکوک بوده است و در اسفند ماه ۱۴۰۱ با تایید بیماری فنیل کتونوری، فرایند غربالگری‌اش پایان یافته است، در آمار غربالگری ماه اسفند آورده شده و در ستون شماره ۲ "اسفند ۱۴۰۱" ذکر می‌شود)

✓ نکته یک: ثبت هر مورد غربالگری به عهده مرکزی که غربالگری در آن انجام شده، می‌باشد (حتی اگر نوزاد ساکن منطقه تحت پوشش آن مرکز نباشد) این موضوع شامل پیگیری نتایج آزمایش‌ها نوزاد تا تعیین تکلیف نهایی است. بعد از گزارش مورد به مرکز پوشش دهنده محل سکونت، مراقبت بیمار به عهده مرکز پوشش‌دهندی محل سکونت خواهد بود.

✓ نکته دو: انجام غربالگری نوزاد نیازمند نمونه‌گیری مجدد تا تعیین تکلیف قطعی غربالگری، نباید در فرم آماری گزارش شده به شهرستان ثبت شود. بدیهی است پس از تعیین تکلیف غربالگری کامل نوزاد، نتیجه غربالگری آن نوزاد در اولین فرم آماری، گزارش شود.

۹. در موارد نیازمند نمونه‌گیری مجدد: اولین کد علامت زده شده به عنوان کد اولین علت نیاز به غربالگری مجدد ذکر می‌شود. ترتیب علت نمونه‌گیری مجدد براساس کد نوشته شده در کنار آن می‌باشد:

- ۱- نمونه نامناسب ۲- جواب $TSH=5-9/9$ ۳- نوزاد نارس ۴- بستری در بیمارستان و یا سابقه آن ۵- تعویض یا دریافت خون ۶- نوزاد با وزن کمتر از ۲۵۰۰ گرم
- ۷- نوزاد با وزن بیش از ۴۰۰۰ گرم ۸- دوقلوبی یا چندقلوبی ۹- سابقه مصرف داروی خاص ۱۰- نتیجه آزمایش متابولیک نوبت اول در محدوده بینابینی است
- ۱۱- نمونه‌گیری به دلیل وجود علائم بالینی و نظر پزشک معالج ۱۲- انجام دیالیز در ۷۲ ساعت اخیر

مثال: اگر نوزادی سه علت برای غربالگری مجدد شامل: نارسی نوزاد، وزن زیر ۲۵۰۰ گرم و انجام دیالیز؛ چون عدد نوشته شده در کنار نارسی نوزاد (۳) کوچکتر از دو عدد دیگر (۶ و ۱۲) است؛ بنابراین در ستون کد اولین علت: کد نارسی نوزاد (یعنی ۳) نوشته می‌شود و در کد سایر علت‌ها: تمامی کدهای باقیمانده (۶ و ۱۲) نوشته می‌شود.

✓ نکته : در ستون کد سایر علت‌ها: تمام علت‌های غربالگری مجدد یک نوزاد (به جز کد علت اول و نمونه نامناسب) نوشته می‌شود.

۱۱. زمان اعلام آزمایش غربالگری موارد مشکوک نوبت اول بر حسب سن نوزاد به روز: در این ستون فقط اطلاعات نوزادانی که نمونه نوبت اول ایشان مشکوک بوده است، در ستون مربوط به آن بیماری نوشته می‌شود.

✓ نکته : در این ستون به هیچ وجه اطلاعات نوزادان با نتیجه آزمایش نوبت اول سالم، ذکر نمی‌شود.

۲۰. تاریخ نمونه‌گیری: تاریخ اولین نمونه گرفته شده از نوزاد بر اساس فرم شماره یک به روز و ماه ثبت می‌شود.

۲۱. تاریخ ارسال نمونه اول به آزمایشگاه : به روز و ماه ثبت شود.



معاونت بهداشت

فرم رسید غربالگری نوزادان:

پس از انجام هر بار غربالگری به والدین نوزاد تحویل داده شده و تاکید می‌شود که لازم است جهت دریافت پاسخ نمونه گیری نوزاد خود، آن را به همراه داشته باشند.

- ✓ رسید آزمایش غربالگری: نام بیماری که به دلیل آن نمونه‌گیری انجام شده نوشته شود (مثال: متابولیک یا CH-PKU-G6pd)
- ✓ نام و نام خانوادگی نوزاد، نام پدر، شماره گاتری، تاریخ انجام نمونه‌گیری بر اساس اطلاعات فرم ۱ نمونه‌گیری به طور کامل و خوانا نوشته شود.
- ✓ لازم است نام و مهر واحد انجام دهنده نمونه‌گیری بر روی فرم زده شود

*اگر نوزاد نیاز به نمونه‌گیری مجدد نداشت، لازم است در مربع مربوطه خط تیره گذاشته شود.
چنانچه نوزاد نیازمند نمونه‌گیری مجدد بود؛ در مربع مربوطه علامت تایید زده شود.
علت و تاریخ نمونه‌گیری مجدد توصیه شده بر اساس دستورالعمل در ردیف-های مربوطه ثبت شده و در این خصوص به والدین اطلاع رسانی شود.

لازم است به والدین در خصوص تماس تلفنی در صورت مشکوک بودن یا نمونه نامناسب و همچنین زمان دریافت جواب آزمایش در صورت عدم تماس تلفنی و همچنین نگهداری جواب آزمایشات تا ۶ سال، آموزش داده شود.

فرم رسید غربالگری نوزادان:

پس از انجام هر بار غربالگری به والدین نوزاد تحویل داده شده و تاکید می‌شود که لازم است جهت دریافت پاسخ نمونه گیری نوزاد خود، آن را به همراه داشته باشند.

- ✓ رسید آزمایش غربالگری: نام بیماری که به دلیل آن نمونه‌گیری انجام شده نوشته شود (مثال: متابولیک یا CH-PKU-G6pd)
- ✓ نام و نام خانوادگی نوزاد، نام پدر، شماره گاتری، تاریخ انجام نمونه‌گیری بر اساس اطلاعات فرم ۱ نمونه‌گیری به طور کامل و خوانا نوشته شود.
- ✓ لازم است نام و مهر واحد انجام دهنده نمونه‌گیری بر روی فرم زده شود

*اگر نوزاد نیاز به نمونه‌گیری مجدد نداشت، لازم است در مربع مربوطه خط تیره گذاشته شود.
چنانچه نوزاد نیازمند نمونه‌گیری مجدد بود؛ در مربع مربوطه علامت تایید زده شود.
علت و تاریخ نمونه‌گیری مجدد توصیه شده بر اساس دستورالعمل در ردیف-های مربوطه ثبت شده و در این خصوص به والدین اطلاع رسانی شود.

لازم است به والدین در خصوص تماس تلفنی در صورت مشکوک بودن یا نمونه نامناسب و همچنین زمان دریافت جواب آزمایش در صورت عدم تماس تلفنی و همچنین نگهداری جواب آزمایشات تا ۶ سال، آموزش داده شود.

فرم تحویل نمونه های کاغذ گاتری به مسوول حمل نمونه به آزمایشگاه / مسوول دریافت نمونه در آزمایشگاه

نام واحد غربالگری: شهرستان: دانشگاه علوم پزشکی

ردیف	نام و نام خانوادگی نوزاد	کد گاتری	تاریخ تحویل	ساعت تحویل	نام و امضای تحویل دهنده	نام و امضای تحویل گیرنده

دستور العمل نحوه تکمیل فرم تحویل نمونه:

این فرم اولین بار به هنگام تحویل نمونه جهت ارسال به آزمایشگاه انجام‌دهنده‌ی آزمایش در دو نسخه به صورت ثبت اطلاعات نام و نام خانوادگی نوزاد و ثبت کد گاتری، توسط نمونه‌گیر تکمیل می‌شود:

✓ در نسخه اول: تاریخ تحویل و ساعت تحویل به مامور پست یا راننده مسئول حمل نمونه، نوشته می‌شود.

نام و امضای تحویل دهنده: توسط نمونه‌گیر تکمیل می‌شود.

نام و امضای تحویل‌گیرنده: توسط مامور پست یا مسئول حمل نمونه (در هر دانشگاه ممکن است متفاوت باشد) تکمیل می‌شود

✓ در نسخه دوم: تاریخ تحویل و ساعت تحویل به مسئول دریافت نمونه در آزمایشگاه انجام‌دهنده‌ی آزمایش (غربالگری/ تایید تشخیص/ متابولیک/...) نوشته می‌شود.

✓ نام و امضای تحویل دهنده: توسط مسئول حمل نمونه تکمیل می‌شود.

✓ نام و امضای تحویل‌گیرنده: توسط مامور پست یا مسئول حمل نمونه تکمیل می‌شود.

■ محل تکمیل فرم: مرکز نمونه‌گیری (مرکز جامع سلامت/ خانه بهداشت/ پایگاه سلامت/ بیمارستان/...) و آزمایشگاه انجام‌دهنده‌ی آزمایش

■ مسئول تکمیل فرم: نسخه اول توسط نمونه‌گیر و نسخه دوم توسط مسئول حمل نمونه

■ چگونگی تکمیل فرم: فرم تحویل نمونه

**توجه: نسخه دوم فرم پس از تکمیل در آزمایشگاه انجام‌دهنده‌ی آزمایش، توسط مامور حمل نمونه به مرکز غربالگری برگردانده می‌شود. نمونه‌گیر موظف است نسخه دریافتی را به نسخه اولیه ضمیمه نموده و به مدت سه سال در واحد نمونه‌گیری نگهداری نماید.

✓ نکته: در مواردی که مسئول حمل نمونه اداره پست می‌باشد: می‌توان فرم را در یک نسخه تکمیل نمود و در صورت امکان؛ رسید ارسال محموله به آزمایشگاه را از شرکت پست دریافت و به نسخه اول فرم، ضمیمه نمود.

معاونت بهداشت

فرم ماهیانه غربالگری:

برنامه جامع ژنتیک اجتماعی، غربالگری نوزادان- فنیل کتونوری (غربالگری نوزادان - PKU)										ستاد شهرستان:		دانشگاه علوم پزشکی و خدمات بهداشتی درمانی											
آمار بیماری PKU																							
10		9		8		7		6		5		4			3		2		1				
زمان اولین مراجعه موارد مثبت تائید به بیمارستان منتخب:		نتیجه آزمایش تایید با HPLC برای موارد مشکوک در آزمایش غربالگری PKU		تعداد نتایج آزمایشات غربالگری (نوبت اول)		زمان اعلام آزمایش غربالگری موارد مشکوک غربالگری اولیه بر اساس سن نوزاد		تعداد موارد نیازمند نمونه گیری مجدد		زمان غربالگری نوزادان		تعداد نوزاد بستری که در بیمارستان غربالگری شده اند			نام واحد غربالگری		نام شهرستان		ردیف				
فنیل آلانین بزرگتر مساوی ۴ میلی گرم بر دسی لیتر در نمونه پلاسما و ۲.۴ میلی گرم بر دسی لیتر در نمونه DBS		فنیل تائید در آزمایش HPLC (فنیل آلانین بزرگتر مساوی ۴ میلی طبیعی (زیر ۴))		غیر طبیعی (بزرگتر و مساوی ۴ میلی گرم بر دسی لیتر طبیعی (زیر ۴ میلی گرم بر دسی لیتر))		ناپهنگام (بیشتر از ۸ روز) پهنگام (کمتر و مساوی از ۷ روز)		نمونه نامناسب* سایر		نمونه گیری بدلیل وجود علامت بالینی و نظر پزشک معالج سابقه تعویض خون یا دریافت خون سابقه بستری در بیمارستان نوزاد نارس (زیر ۳۳ هفته) نا به هنگام (بعد از ۵ روز) به هنگام (۳ تا ۵ روز)		کل نوزادان غربالگری شده مراکز			کل نوزادان غربالگری شده (بیمارستان + مراکز)		نام واحد غربالگری		نام شهرستان		ردیف		
تا ۴ هفته و بیشتر	تا ۳ هفته	تا ۲ هفته	طبیعی (زیر ۴)		غیر طبیعی (بزرگتر و مساوی ۴ میلی گرم بر دسی لیتر طبیعی (زیر ۴ میلی گرم بر دسی لیتر))		ناپهنگام (بیشتر از ۸ روز) پهنگام (کمتر و مساوی از ۷ روز)		نمونه نامناسب* سایر		نمونه گیری بدلیل وجود علامت بالینی و نظر پزشک معالج سابقه تعویض خون یا دریافت خون سابقه بستری در بیمارستان نوزاد نارس (زیر ۳۳ هفته) نا به هنگام (بعد از ۵ روز) به هنگام (۳ تا ۵ روز)		تعداد نوزاد بستری که در بیمارستان غربالگری شده اند			کل نوزادان غربالگری شده (بیمارستان + مراکز)		نام واحد غربالگری		نام شهرستان		ردیف	
														0						ماه اول			
														0						ماه دوم			
														0						ماه سوم			
															0	ایرانی				کل			
																غیر ایرانی				کل			
																				۱			

دستور العمل تکمیل فرم ماهیانه غربالگری:

این فرم به صورت ماهیانه بر اساس جمع بندی گزارش نوزادان غربالگری شده تا آخرین روز ماه، بر اساس اطلاعات ثبت شده در فرم ۲ (فرم/دفتر ثبت غربالگری و پیگیری نتایج مثبت غربالگری و نیازمند نمونه گیری مجدد) توسط نمونه گیر تکمیل و ظرف ۱۰ روز اول ماه بعد به مرکز بهداشت شهرستان ارسال می شود.

نکته: در این فرم تنها در قسمت هایی که اجازه ثبت توسط نمونه گیر وجود دارد، می توان عدد یا نوشته وارد نمود و سایر سلول ها قفل هستند.

- محل تکمیل فرم: مرکز نمونه گیری (مرکز جامع سلامت/ خانه بهداشت/ پایگاه سلامت/ بیمارستان/ ...)
- مسئول تکمیل فرم: نمونه گیر
- چگونگی تکمیل فرم شماره ۳: فرم گزارش ماهیانه غربالگری برنامه پیشگیری و کنترل فنیل کتونوری
- ✓ ستون های ۱، ۲ و ۳: اطلاعات محل غربالگری به طور صحیح و کامل در اولین سلول وارد شود.
- ✓ ستون ۴ (اطلاعات غربالگری نوزاد): تعداد نوزادان بر اساس محل غربالگری در ستون E یا ستون F ثبت شوند.
- ✓ نکته ۱: واحدهای غربالگری، تعداد غربالگری را در ستون "کل نوزادان غربالگری شده مراکز (E)" ثبت نمایند.
- ✓ نکته ۲: غربالگران بیمارستانی، تعداد غربالگری خود را در ستون "تعداد نوزادان بستری که در بیمارستان غربالگری شده اند (F)" ثبت نمایند.
- ✓ ستون ۵ (اطلاعات غربالگری به هنگام نوزاد): زمان به هنگام غربالگری نوزادان ۵-۳ روزگی می باشد.
- ✓ ستون ۶ (موارد نیازمند به نمونه گیری مجدد): به تعداد و براساس آیتم های تعیین شده، ثبت شود.
- ✓ نکته: اگر نوزادی به دو علت متفاوت (مثال: سابقه بستری و تعویض خون) نیازمند نمونه گیری مجدد بود؛ در هر دو ستون آورده شود.
- ✓ ستون ۷ (زمان اعلام نتایج آزمایش غربالگری مشکوک بر حسب سن نوزاد): زمان آزمایش غربالگری مشکوک اولیه در برنامه پیشگیری و کنترل فنیل کتونوری شامل زمان گزارش نتیجه آزمایش نوزادانی است که نتیجه فنیل آلانین غربالگری آن ها: ۴ میلی گرم بر دسی لیتر و بیشتر، بوده است.
- ✓ ستون ۸ (نتیجه آزمایش غربالگری نوزادان):
 - طبیعی: کلیه نوزادان غربالگری شده که نتیجه آزمایش غربالگری اولیه آن ها کمتر از ۴ میلی گرم بر دسی لیتر می باشد.
- نکته: مطابق دستورالعمل مراقبت و کنترل بیماران فنیل کتونوری موارد HPLC ۲ تا ۳,۹۹ میکرومول بر دسی لیتر به منظور رد فنیل کتونوری بدخیم باید به بیمارستان منتخب ارجاع شوند. پزشک متخصص غدد / اطفال منتخب آزمایش ها رد بدخیمی را جهت این کودکان درخواست می نماید و براساس نتیجه ی آزمایش نوزاد مبتلا به فنیل کتونوری بدخیم یا سالم گزارش خواهد شد. این موارد در فرم شماره ۳ گزارش ماهیانه غربالگری برنامه پیشگیری و کنترل فنیل کتونوری (فرم پیش رو) به عنوان مورد طبیعی گزارش شده و در صورت تایید بدخیمی به عنوان مورد منفی کاذب در فرم گزارش منفی کاذب و فرم بروز گزارش می شوند.

- **مشکوک:** شامل تعداد نوزادانی است که نتیجه فنیل آلانین غربالگری آن‌ها: ۴ میلی گرم بر دسی لیتر و بیشتر، می‌باشد. در خصوص این نوزادان، زمان پذیرش آزمایش تایید تشخیص (HPLC) مهم است. پذیرش نمونه در آزمایشگاه تایید تشخیص، کمتر از ۳ روز پس از اعلام نتیجه اولیه غربالگری اتفاق افتاده است یا خیر.
- ✓ **ستون ۹ (نتیجه آزمایش تایید با HPLC):** نتایج آزمایش HPLC برای فنیل آلانین بر حسب میلی گرم بر دسی لیتر به صورت ۴ و بالاتر (در نمونه پلاسما هپارینه و ۳,۴ و بالاتر برای نمونه DBS می‌باشد)، موارد فنیل آلانین کمتر از ۴ میلی گرم بر دسی لیتر تفکیک شود.
- ✓ **ستون ۱۰ (زمان اولین مراجعه بیماران به بیمارستان منتخب):** ارجاع به‌هنگام به بیمارستان منتخب تا ۲ هفتگی نوزاد می‌باشد.



معاونت بهداشت

دستور العمل تکمیل فرم فصلی غربالگری دانشگاهی / ستادی:

		دانشگاه علوم پزشکی و خدمات بهداشتی درمانی													
		برنامه جامع ژنتیک اجتماعی، غربالگری نوزادان - فیل کتونوری (غربالگری نوزادان - PKU)													
		آمار - بیماری PKU													
		9													
		8													
		7													
		6													
		5													
		4													
		3													
		2													
		1													
زمان اولین مراجعه موارد مثبت تائید به بیمارستان منتخب:	نتیجه آزمایش تائید با HPLC برای موارد مشکوک در آزمایش غربالگری PKU	تعداد نتایج آزمایشات غربالگری (نوبت اول)		زمان اعلام آزمایش غربالگری موارد مشکوک غربالگری اولیه بر اساس سن نوزاد		تعداد موارد نیازمند نمونه گیری مجدد					زمان غربالگری نوزادان				
		فیل آلانین بزرگتر مساوی ۴ میلی گرم بر دسی لیتر در نمونه پلاسما و ۳،۴ میلی گرم بر دسی لیتر در نمونه DBS		فیل آلانین بزرگتر مساوی ۴ میلی گرم بر دسی لیتر در نمونه DBS		تعداد نوزاد بستری که در بیمارستان غربالگری شده اند					کل نوزادان غربالگری شده مراکز				
طبیعی (زیر ۴)	غیر طبیعی (بزرگتر و مساوی ۴ میلی گرم بر دسی لیتر)	طبیعی (زیر ۴ میلی گرم بر دسی لیتر)	نابهنگام (بیشتر از ۸ روز)	بهنگام (کمتر و مساوی از ۷ روز)	نمونه نامناسب*	سایر	نمونه گیری بدلیل وجود علامت بالینی و نظر پزشک معالج	سابقه تعویض خون یا دریافت خون	سابقه بستری در بیمارستان	نوزاد نارس (زیر ۳۳ هفته)	نا به هنگام (بعد از ۵ روز)	به هنگام (۳ تا ۵ روز)	نام شهرستان	نام دانشگاه	ردیف
۴ تا هفتگی و بیشتر	۳ تا هفتگی	۲ تا هفتگی	۰	۰	۰	۰	۰	۰	۰	۰	۰	۰	۰	۰	۰
۰	۰	۰	۰	۰	۰	۰	۰	۰	۰	۰	۰	۰	ایرانی	۰	کل
۰	۰	۰	۰	۰	۰	۰	۰	۰	۰	۰	۰	۰	۰	۰	۲
۰	۰	۰	۰	۰	۰	۰	۰	۰	۰	۰	۰	۰	۰	۰	۴
۰	۰	۰	۰	۰	۰	۰	۰	۰	۰	۰	۰	۰	غیر ایرانی	۰	کل

دستورالعمل تکمیل فرم فصلی غربالگری دانشگاهی/ستادی:

این فرم به صورت فصلی بر اساس جمع بندی گزارش نوزادان غربالگری شده ماهیانه ارسالی از واحدهای غربالگری (فرم شماره ۳) توسط کارشناس ژنتیک شهرستان تکمیل و ظرف ۲۰ روز اول ماه اول فصل بعد به معاونت بهداشت/ مرکز بهداشت استان ارسال می شود.

نکته: در این فرم تنها در قسمت هایی که اجازه ثبت توسط کارشناس ژنتیک وجود دارد، می توان عدد یا نوشته وارد نمود و سایر سلول ها قفل هستند.

■ محل تکمیل فرم: ستاد شهرستان

■ مسئول تکمیل فرم: کارشناس ژنتیک شهرستان

■ چگونگی تکمیل فرم شماره ۳: فرم گزارش فصلی غربالگری برنامه پیشگیری و کنترل فنیل کتونوری

✓ ستون های ۱، ۲ و ۳: اطلاعات محل غربالگری به طور صحیح و کامل در اولین سلول وارد شود.

نکته: نام یک واحد غربالگری در اولین فصل سال در هر ردیفی نوشته شود تا آخر سال و جمع بندی سالیانه به نام همان واحد غربالگری است. لذا توجه شود که چنانچه واحدی در میانه سال تعطیل شد: ردیف مربوط به آن واحد تا پایان سال مختص همان واحد است و اطلاعات واحد غربالگری جدید در آن ردیف نوشته نشود. (مثال: شهرستانی که ۱۷ واحد نمونه گیری داشته و در در ردیف ۳ فرم نام "مرکز شاطریان" در فصل اول ثبت شده بود. مرکز شاطریان در پاییز بسته شده و به جای آن مرکز سعادت مندی افتتاح می شود. کارشناس ژنتیک، بایست ردیف ۱۸ را به نام مرکز سعادت مندی ثبت نموده و در ردیف ۳ "مرکز شاطریان" تا پایان سال گزارش صفر رد شود)

✓ ستون ۴ (اطلاعات غربالگری نوزاد): تعداد نوزادان بر اساس محل غربالگری در ستون E یا ستون F ثبت شوند.

نکته ۱: جهت واحدهای غربالگری، تعداد غربالگری را در ستون "کل نوزادان غربالگری شده مراکز (E)" ثبت نمایند.

نکته ۲: جهت غربالگری نوزادان بستری در بیمارستان، تعداد غربالگری انجام شده در بخش های بیمارستان در ستون "تعداد نوزادان بستری که در بیمارستان غربالگری شده اند (F)" ثبت نمایند.

✓ ستون ۵ (اطلاعات غربالگری به هنگام نوزاد): زمان به هنگام غربالگری نوزادان ۵-۳ روزگی می باشد.

✓ ستون ۶ (موارد نیازمند به نمونه گیری مجدد): به تعداد و براساس آیتم های تعیین شده، ثبت شود.

✓ نکته: اگر نوزادی به دو علت متفاوت (مثال: سابقه بستری و تعویض خون) نیازمند نمونه گیری مجدد بود؛ در هر دو ستون آورده شود.

✓ ستون ۷ (زمان اعلام نتایج آزمایش غربالگری مشکوک بر حسب سن نوزاد): زمان آزمایش غربالگری مشکوک اولیه در برنامه پیشگیری و کنترل فنیل کتونوری شامل زمان گزارش نتیجه آزمایش نوزادانی است که نتیجه فنیل آلانین غربالگری آن ها: ۴ میلی گرم بر دسی لیتر و بیشتر، بوده است.

✓ ستون ۸ (نتیجه آزمایش غربالگری نوزادان):

• طبیعی: کلیه نوزادان غربالگری شده که نتیجه آزمایش غربالگری اولیه آن ها کمتر از ۴ میلی گرم بر دسی لیتر می باشد.

نکته : مطابق دستورالعمل مراقبت و کنترل بیماران فنیل کتونوری موارد HPLC ۲ تا ۳,۹۹ میکرومول بر دسی لیتر به منظور رد فنیل کتونوری غیر کلاسیک (بدخیم) باید به بیمارستان منتخب ارجاع شوند. پزشک متخصص غدد / اطفال منتخب آزمایش ها رد بدخیمی را جهت این کودکان درخواست می نماید و براساس نتیجه ی آزمایش نوزاد مبتلا به فنیل کتونوری بدخیم یا سالم گزارش خواهد شد. این موارد در فرم شماره ۳ گزارش ماهیانه غربالگری برنامه پیشگیری و کنترل فنیل کتونوری (فرم پیش رو) به عنوان مورد طبیعی گزارش شده و در صورت تایید بدخیمی به عنوان مورد منفی کاذب در فرم گزارش منفی کاذب و فرم بروز گزارش می شوند.

- **مشکوک:** شامل تعداد نوزادانی است که نتیجه فنیل آلانین غربالگری آن ها: ۴ میلی گرم بر دسی لیتر و بیشتر، می باشد. در خصوص این نوزادان، زمان پذیرش آزمایش تایید تشخیص (HPLC) مهم است. پذیرش نمونه در آزمایشگاه تایید تشخیص، به صورت بهنگام پس از اعلام نتیجه اولیه غربالگری اتفاق افتاده است یا خیر.
- ✓ **ستون ۹ (نتیجه آزمایش تایید با HPLC):** نتایج آزمایش HPLC برای فنیل آلانین بر حسب میلی گرم بر دسی لیتر به صورت ۴ و بالاتر (در نمونه پلاسما هیپارینه و ۳,۴ و بالاتر برای نمونه DBS می باشد)، موارد فنیل آلانین بین ۴ تا ۱۹,۹ میلی گرم بر دسی لیتر و بیشتر از ۲۰ میلی گرم بر دسی لیتر تفکیک شود.
- ✓ **ستون ۱۰ (زمان اولین مراجعه بیماران به بیمارستان منتخب):** ارجاع به هنگام به بیمارستان منتخب موارد مثبت تایید در برنامه پیشگیری و کنترل فنیل کتونوری تا ۲ هفتگی نوزاد می باشد.

معاونت بهداشت

برنامه جامع ژنتیک اجتماعی، فرم ارجاع موارد مثبت غربالگری (۰۰-۰۳-۰۰-۰۰-MN-FO-0۰۳-HD-IMD)

نام بیماری تحت مراقبت: نام بیمارستان منتخب: نام بیمارستان منتخب:

ارجاع از: شماره تلفن محل ارجاع: ساعت ارجاع: علت ارجاع: تاریخ ارجاع:

مشخصات نوزاد: نام و نام خانوادگی: نام پدر: تاریخ تولد نوزاد: نام آزمایش غربالگری: سن نوزاد در زمان انجام آزمایش به روز: نتیجه آزمایش (غربالگری): تاریخ اولین آزمایش غربالگری: نام آزمایشگاه غربالگر: سایر توضیحات (شامل آزمایشات تایید تشخیص انجام شده و ...):

نام ارجاع دهنده: سمت ارجاع دهنده: مهر واحد ارجاع دهنده:

اعلام نتیجه اقدامات انجام شده در بیمارستان منتخب:

نتیجه بررسی نوزاد با نام پدر در تاریخ:

سالم است.

جهت تعیین تکلیف نهایی به مدت ماه تحت نظر می باشد.

مبتلا به بیماری می باشد و لازم است به بیمارستان منتخب مراجعه نماید.

توضیحات:

نام و نام خانوادگی و مهر پزشک بررسی کننده

نام و نام خانوادگی رابط بیمارستان

دستور العمل تکمیل فرم ارجاع موارد مثبت غربالگری و مثبت تأیید (مشکوک اولیه) به بیمارستان منتخب:

این فرم جهت ارجاع نوزادان مثبت تأیید (مواردی که نتیجه آزمایش HPLC ایشان در نمونه DBS، $Phe \geq 3.4$ میلی گرم بر دسی لیتر و در نمونه پلازما هپارینه، میزان فنیل آلانین $Phe \geq 4$ میلی گرم بر دسی لیتر باشد) و نوزادان مشکوک به فنیل کتونوری غیر کلاسیک ($4 \leq Phe \leq 2$ میلی گرم بر دسی لیتر) می باشد.

نکته: این فرم همانند سایر فرم‌های ارجاع و پس‌خوراند ارجاع جاری در سیستم، دارای ته برگ ارجاع (به منظور پیگیری موارد ارجاع شده) می باشد که پس از تکمیل به والدین نوزاد تحویل داده می شود و از آنان خواسته می شود تا با در دست داشتن این فرم به بیمارستان منتخب مراجعه نموده و توجه نمایند که قسمت پایین فرم توسط بیمارستان تکمیل شود. به والدین آموزش داده می شود که در اولین فرصت، فرم تکمیل شده را به کارشناس غربالگری واحد نمونه‌گیری تحویل دهند.

■ **محل تکمیل فرم:** قسمت ارجاع: مرکز نمونه‌گیری ---- پس‌خوراند ارجاع: بیمارستان منتخب

■ **مسئول تکمیل فرم:** قسمت ارجاع: توسط نمونه‌گیر ---- پس‌خوراند ارجاع: توسط متخصص غدد/ کودکان منتخب

■ **چگونگی تکمیل فرم:** فرم ارجاع موارد مثبت تأیید بیماری و موارد مشکوک بیماری به بیمارستان

توجه به نکات زیر حائز اهمیت است:

- تمامی قسمت‌های این فرم باید به صورت کاملاً دقیق و با خط خوانا ثبت شود.
- نتایج آزمایش غربالگری و تأیید تشخیص (HPLC) در ردیف سایر توضیحات (شامل آزمایش‌ها تأیید تشخیص انجام شده و ...)، ثبت شود
- مشخصات کامل فرد ارجاع دهنده، سمت به طور کامل نوشته شده و مهر واحد نمونه‌گیری ثبت شود.

قسمت پائین فرم مربوط به بیمارستان منتخب می باشد، نوزادانی که با نتایج مثبت و مشکوک به بیمارستان منتخب ارجاع می شوند در نهایت در بیمارستان منتخب بر اساس نتایج آزمایش‌ها تکمیلی و معاینات فوق تخصص منتخب تشخیص نهایی داده می شوند و قسمت پائین فرم نتایج اولین ویزیت، توسط متخصص منتخب ثبت و به واحد ارجاع دهنده پس‌خوراند آن ارسال می شود.

فرم خلاصه اطلاعات غربالگری بیماری های متابولیک ارثی

برنامه جامع ژنتیک اجتماعی، غربالگری نوزادان برای بیماری های متابولیک (غربالگری نوزادان – متابولیک)										دانشگاه علوم پزشکی:	3
سال ۱۴۰۱					آمار سه ماهه ---- بیماری های متابولیک						
12	11	10	9	8	7	6	5	4	3	2	1

دستورالعمل تکمیل فرم خلاصه اطلاعات غربالگری بیماری های متابولیک ارثی

این فرم به صورت فصلی بر اساس جمع بندی گزارش نوزادان غربالگری شده ماهیانه ارسالی از واحدهای غربالگری توسط کارشناس ژنتیک شهرستان تکمیل و ظرف ۲۰ روز اول ماه اول فصل بعد به معاونت بهداشت/ مرکز بهداشت استان ارسال می شود.

■ محل تکمیل فرم: ستاد شهرستان

■ مسئول تکمیل فرم: کارشناس ژنتیک شهرستان

■ چگونگی تکمیل فرم شماره ۳: فرم گزارش فصلی غربالگری برنامه پیشگیری و کنترل متابولیک

✓ ستون های ۱، ۲ و ۳: اطلاعات محل غربالگری به طور صحیح و کامل در اولین سلول وارد شود.

نکته: نام یک واحد غربالگری در اولین فصل سال در هر ردیفی نوشته شود تا آخر سال و جمع بندی سالیانه به نام همان واحد غربالگری است. لذا توجه شود که چنانچه واحدی در میانه سال تعطیل شد: ردیف مربوط به آن واحد تا پایان سال مختص همان واحد است و اطلاعات واحد غربالگری جدید در آن ردیف نوشته نشود. (مثال: شهرستانی که ۱۷ واحد نمونه گیری داشته و در در ردیف ۳ فرم نام "مرکز شاطریان" در فصل اول ثبت شده بود. مرکز شاطریان در پاییز بسته شده و به جای آن مرکز سعادت مندی افتتاح می شود. کارشناس ژنتیک، بایست ردیف ۱۸ را به نام مرکز سعادت مندی ثبت نموده و در ردیف ۳ "مرکز شاطریان" تا پایان سال گزارش صفر رد شود)

✓ ستون ۴ (اطلاعات غربالگری نوزاد): تعداد نوزادان بر اساس محل غربالگری در ستون E یا ستون F ثبت شوند

نکته ۱: غربالگری واحد های غربالگری، در ستون "کل نوزادان غربالگری شده مراکز (E)" ثبت شود.

نکته ۲: غربالگران بیمارستان ها، در ستون "تعداد نوزادان بستری که در بیمارستان غربالگری شده اند (F)" ثبت شود.

✓ ستون ۵ (اطلاعات غربالگری به هنگام نوزاد): زمان به هنگام غربالگری نوزادان ۳-۵ روزگی می باشد.

✓ ستون ۶ (موارد نیازمند به نمونه گیری مجدد): به تعداد و براساس آیتم های تعیین شده، ثبت شود.

نکته: اگر نوزادی به دو علت متفاوت (مثال: سابقه بستری و تعویض خون) نیازمند نمونه گیری مجدد بود؛ دلیل اول ثبت شده در دفتر ثبت گزارش غربالگری به عنوان علت غربالگری مجدد ثبت شود

نکته ۲: گزارش نتیجه موارد غربالگری مجدد به دلیل نمونه نامناسب در نتایج غربالگری نوبت اول بیاید

✓ ستون ۷ (زمان اعلام نتایج آزمایش غربالگری مشکوک بر حسب سن نوزاد): زمان آزمایش غربالگری مشکوک اولیه در برنامه پیشگیری و کنترل متابولیک شامل زمان گزارش نتیجه آزمایش نوزادانی است که نتیجه یک یا چند متابولیت غربالگری آن ها بر اساس اعلام آزمایشگاه MSMS مشکوک بوده و نیازمند نمونه گیری مجدد (بینابینی) یا ارجاع به بیمارستان منتخب هستند.

✓ ستون ۸ (نتیجه آزمایش غربالگری نوزادان):

- طبیعی: کلیه نوزادان غربالگری شده که نتیجه آزمایش غربالگری اولیه آن‌ها، بر اساس اعلام آزمایشگاه MSMS، طبیعی می‌باشد.
 - مشکوک: شامل تعداد نوزادانی است که بر اساس اعلام آزمایشگاه MSMS، نتیجه‌ی یک یا چند متابولیت آن‌ها غیر طبیعی بوده و بر اساس دستورالعمل و پس از مشورت با متخصص محترم فوکال پوینت نیاز به غربالگری مجدد به دلیل مشکوک بینابینی و یا ارجاع به بیمارستان دارند.
- ✓ ستون ۹ (نتیجه آزمایش غربالگری نوبت دوم): این ستون برای نوزادانی تکمیل می‌شود که در ستون ۸ جز موارد مشکوک بینابینی و یا علت خاص لحاظ شده‌اند و نمونه‌گیری مجدد از پاشنه‌پا داشته‌اند. نتیجه‌ی نمونه‌دوم پاشنه‌ی پای این کودکان در ستون‌های ۹ به صورت طبیعی و یا مشکوک نیازمند ارجاع به بیمارستان آورده می‌شود.
- ✓ ستون ۱۰ (نتیجه نهایی غربالگری متابولیک نوزادان): در نهایت، نوزادان غربالگری شده به دو دسته‌ی سالم و نیازمند به ارجاع به بیمارستان دسته‌بندی می‌شوند. این قسمت فرم بر اساس ثبت ستون‌های قبلی استخراج می‌نماید که چه تعداد از کل نوزادان غربالگری شده تا قبل از ارجاع به بیمارستان سالم بوده و چه تعداد نیازمند ارجاع به بیمارستان منتخب هستند.
- ✓ ستون ۱۱ (زمان اولین مراجعه بیماران به بیمارستان منتخب بر اساس سن نوزاد): ارجاع به‌هنگام به بیمارستان منتخب تا ۱ هفتگی نوزاد می‌باشد.
- ✓ ستون ۱۲ (نتیجه نهایی ارجاع موارد مشکوک به بیمارستان): نتیجه نهایی ارزیابی مورد مشکوک به بیماری‌های متابولیک ارثی بر اساس نتیجه اولیه غربالگری در بیمارستان منتخب بر اساس نظر فوق تخصص غدد منتخب و آزمایش‌ها تأیید تشخیص (در صورت انجام) می‌باشد.

معاونت بهداشت

فرم اعلام تشخیص نهایی موارد ارجاعی به بیمارستان منتخب

برنامه جامع ژنتیک اجتماعی، فرم اعلام تشخیص نهایی بیمار از بیمارستان منتخب متابولیک/PKU مرکز استان																
از بیمارستان منتخب:																
به مرکز بهداشت استان/معاونت بهداشت دانشگاه:																
ماه :																
سال:																
6	5								4	3	2	1				
آدرس کامل و تلفن	اعلام وضعیت تشخیص نهایی متخصص مربوطه								ارجاع از	محل شناسایی اولیه						
	نام و نام خانوادگی متخصص مربوطه	سالم	سایر بیماری های متابولیک		گذرا	pku					نام شهرستان یا پزشک ارجاع دهنده در بخش خصوصی	سایر با ذکر نام	برنامه غربالگری نوزادان	تاریخ اولین مراجعه به بیمارستان	تاریخ تولد بیمار	نام و نام خانوادگی بیمار
			نوع بیماری متابولیک	نام بیماری متابولیک		کمیوید FBH	کلاسیک	Moderate	Mild	HPA (4-9.99)						
<div style="border: 1px solid black; border-radius: 50%; width: 30px; height: 30px; margin: 0 auto; display: flex; align-items: center; justify-content: center;"> ○ </div> <p>در این ماه هیچ موردی از موارد فوق جهت گزارش از بیمارستان وجود نداشته است.</p>																
نام و نام خانوادگی تکمیل کننده فرم:																
پست سازمانی :																
تاریخ تکمیل فرم:																
توصیه ها و پیگیری های مورد نظر:																
* ثبت نتیجه تشخیص در دفتر پیگیری بیمارمان در ستاد شهرستان																
* والدین بیمار به واحد مشاوره ژنتیک اجتماعی مراجعه کنند																
* والدین بیمار تحت پوشش مراقبت ژنتیک قرار گیرند																
* قطع مراقبت به دلیل تشخیص نهایی سالم بودن بیمار																

دستورالعمل تکمیل فرم اعلام تشخیص نهایی موارد ارجاعی به بیمارستان منتخب بیماری های متابولیک ارثی

این فرم به صورت ماهیانه بر اساس موارد جدید مشکوک یا بیمار مراجعه کننده به درمانگاه متابولیک/ PKU بیمارستان منتخب که منجر به تشخیص قطعی توسط پزشک متخصص منتخب شده است، تکمیل و با فاصله ۱۰ روز از زمان تعیین تکلیف نهایی بیمار در زمان ارجاع به بیمارستان منتخب به مرکز بهداشت استان/معاونت بهداشت ارسال می شود.

نکته ۱: موارد مشکوک ارجاع شده که هنوز به تشخیص قطعی نرسیده اند، پس از تشخیص نهایی در اولین فرم ماهیانه پس از تشخیص قطعی ثبت می شوند

نکته ۲: چنانچه بیمارستان در ماه مورد نظر، گزارش تشخیص وجود نداشت (گزارش صفر)، می بایست ردیف ۱۲ فرم "در این ماه هیچ موردی از موارد فوق جهت گزارش از بیمارستان وجود نداشته است" علامت زده شده و ارسال شود.

- محل تکمیل فرم: درمانگاه متابولیک/ PKU بیمارستان منتخب
- مسئول تکمیل فرم: مسئول درمانگاه متابولیک/ PKU بیمارستان منتخب یا مددکار اجتماعی
- چگونگی تکمیل: فرم اعلام تشخیص نهایی بیمار از بیمارستان منتخب متابولیک/ PKU
- دسته بندی PKU (در موارد نقص PAH) بر اساس بررسی میزان سطح فنیل آلانین به روش HPLC

اقدامات لازم جهت مراقبت	نوع بیماری PKU	سطح Phe
ارجاع به بیمارستان منتخب جهت انجام آزمایش پاستور و رد یا تأیید بدخیمی	مشکوک بدخیم	۲-۳,۹۹ mg/dl
بیمار پسر تا سه سالگی و دختر تا ۱۵ سالگی تحت نظر و بعد ترخیص شود. آموزش فراخوان و مراجعه هنگام بلوغ بیماران دختر و هنگام بارداری	هایپر فنیل آلانیمیا (HPA)	۴-۵,۹۹mg/dl
مراقبت بیمارستانی	هایپر فنیل آلانیمیا (HPA)	۶-۹,۹۹mg/dl
مراقبت بیمارستانی+ مراقبت ژنتیک پیشگیری از بارداری بدون برنامه ریزی و پیشگیری از بروز	Mild PKU	۱۰-۱۴,۹۹ mg/dl
مراقبت بیمارستانی+ مراقبت ژنتیک	Moderate PKU	۱۵-۱۹,۹mg/dl
مراقبت بیمارستانی+ مراقبت ژنتیک	کلاسیک	بیشتر از ۲۰ mg/dl

سایر بیماری های متابولیک ارثی بر اساس نتیجه آزمایش تائید تشخیص و معاینات بالینی فوق تخصص منتخب مطابق ذیل می باشد:

Amino Acid Disorders	Fatty Acid Oxidation Disorders	Organic Acid Disorders	سایر بیماری های متابولیک ارثی
Argininosuccinic Aciduria	Primary Carnitine Deficiency / Carnitine Transporter Defect	Propionic Acidemia	با ذکر نام بیماری متابولیک
Citrullinemia Type 1	Medium Chain Acyl-CoA Dehydrogenase Deficiency	Methylmalonic Acidemia: methylmalonyl-CoA mutase	
Maple Syrup Urine Disease	Very Long Chain Acyl-CoA Dehydrogenase Deficiency	Methylmalonic Acidemia: Cobalamin Disorders	
Homocystinuria	Long Chain 3-Hydroxyacyl-CoA Dehydrogenase Deficiency	Isovaleric Acidemia	
Phenylketonuria Classic	Trifunctional Protein Deficiency	3-Methylcrotonyl-CoA Carboxylase Deficiency	
Tyrosinemia Type 1	Short Chain Acyl-CoA Dehydrogenase Deficiency	3-Hydroxy-3-Methylglutaric Aciduria	
Argininemia	Medium/Short Chain Acyl-CoA Dehydrogenase Deficiency	Holocarboxylase Synthase Deficiency	
Citrullinemia Type 2	Glutamic Acidemia Type 2	β -Ketothiolase Deficiency	
Hypermethioninemia	Medium Chain ketoacyl-CoA Thiolase Deficiency	Glutaric Acidemia Type 1	
Benign Hyperphenylalaninemia	2,4-Dienoyl-CoA Reductase Deficiency	Methylmalonic acidemia, cblC form	
Biopterin Biosynthesis Defect (2 conditions)	Carnitine Palmitoyltransferase 1 Deficiency	Methylmalonic acidemia, cblD form	
Biopterin Regeneration Defect (2 conditions)	Carnitine Palmitoyltransferase 2 Deficiency	Malonic Acidemia	
Non-Ketotic Hyperglycinemia	Carnitine Acylcarnitine Translocase Deficiency	Isobutyrylglycinuria	
Ornithine Transcarbamylase Deficiency		2-Methylbutyrylglycinuria	
Carbamoyl Phosphate Synthetase 1 Deficiency		3-Methylglutaconic Aciduria	
HHH Syndrome		2-Methyl-3-hydroxybutyric Aciduria	
Tyrosinemia Types 2,3 (2 conditions)		Ethylmalonic Encephalopathy	
Glycine N-methyltransferase (GNMR) deficiency			

Adenosylhomocysteine hydrolase deficiency			
Pyruvate carboxylase deficiency			



دفتر مراقبت ممتد بیماران متابولیک ارثی در بیمارستان های منتخب بیماری های متابولیک ارثی:

دفتر مراقبت ممتد بیماران مبتلا به بیماری های PKU و سایر هیپر فنیل الانیمی ها										
سال : ----			بیمارستان:		دانشگاه علوم پزشکی و خدمات بهداشتی درمانی:					
بست تکمیل کننده:			نام و نام خانوادگی تکمیل کننده:		تاریخ به روز رسانی:					
<p>توجه شود که اگر هنوز تشخیص در خصوص این بیماری قطعی نشده است، در طبقه بندی عنوان " تحت بررسی " قید شود</p> <p>توجه: روز مراجعه در هر ماه در ستون و ردیف مربوطه با مداد (به منظور اصلاح) یا رنگ قرمز درج می شود. در صورتی که بیمار در تاریخ مقرر مراجعه نماید، دایره مراقبتی رسم می شود یا با رنگ سبز نوشته می شود. در صورتی که بیمار در تاریخی غیر از تاریخ مقرر مراجعه نماید، بدیهی است که ابتدا می بایستی تاریخ اصلاح و سپس دایره مراقبتی رسم گردد یا با رنگ سیاه ثبت شود.</p> <p>*تاریخ گزارش: در صورت مراجعه جدید و بار اول، گزارش غیبت از درمان، ارائه گزارش تشخیص سالم بودن فرد و یا گزارش تشخیص قطعی بیماری، موارد باید با فرمهای مربوطه و به صورت کتبی به معاونت بهداشت دانشگاه اعلام شده و بطور مجزا تاریخ گزارش دهی، در قسمت تاریخ گزارش ثبت شود.</p>					<p>در این قسمت کلیه اطلاعات مربوط به ارائه خدمات بیمارستانی از ابتدای تشخیص برای بیمار قید می شود. منظور از این بیمارستان، بیمارستانی است که در حال حاضر این فرم برای آن بیمار در حال تکمیل است</p>					
۱- اطلاعات پرونده مراقبت بیمارستانی		۲- مشخصات بیمار		۳- تشخیص بیماری		۴- تاریخ های ویزیت در درمانگاه متابولیک/ PKU				
نام شهرستان ارجاع دهنده جهت تشکیل تاریخ تشکیل پرونده مراقبت در این	نام اولین بیمارستان تشکیل دهنده تاریخ تشکیل اولین پرونده مراقبت بیمار	در صورت مهاجرت از: نام کامل شهرستان محمد شهر - البرز	نام بیمار	نام و نام خانوادگی مادر	محل اولیه تشخیص بیماری	طبقه بندی بیماری در PKU	تاریخ گزارش #	شهری	تاریخ گزارش #	تاریخ گزارش #
ریاط کریم	۶/۲/۱۳۹۵	مرکز طب	مریم	مهنار روزبه	غریباگری	تحت بررسی	۵	۳۸۷۳۴۰۳۸۹۵	۱۲	۳۰/۰۵/۹۹
۲۷/۹۴	۱۳۹۵	تکمیل	رحیمی	۴	PKU	۵	۵	۱۵۰۳/۹۹	۴	۰ -
مثال	۱۳۳	تکمیل	تکمیل	۵	تکمیل	۵	۵	۰ -	۰ -	۰ -

دستور العمل تکمیل فرم مراقبت ممتد بیماران متابولیک ارثی:

اطلاعات این فرم علاوه بر اینکه که به صورت روزانه توسط پذیرش درمانگاه متابولیک/pku برای بیماران مراجعه کننده تکمیل و به روزرسانی می شود، لازم است تا ماهیانه توسط مسئول درمانگاه یا مددکار اجتماعی بررسی و به روز شده و موارد غیبت از درمان و مهاجرت با نامه و فرم مربوطه به معاونت بهداشت گزارش شوند.

نکته ۱: چنانچه بیمار از زمان تاریخ تعیین شده جهت مراقبت تا ثلث فاصله زمانی تعیین شده (بر اساس جدول فواصل مانیتورینگ محدوده سنی خود جهت مراقبت) مراجعه نمود، بیمارستان موظف است به عنوان موارد غیبت از درمان به معاونت بهداشت معرفی نماید. مثال: کودک زیر یک سالی که پنجم هر ماه مراجعه می نماید، اگر تا ۱۰ روز بعد از پنجم هر ماه مراجعه نمود، به عنوان غیبت از درمان اعلام و پیگیری می شود. در بیمار سه تا شش سال اگر یک ماه از تاریخ تعیین شده جهت مراجعه سپری شد، می تواند به عنوان غیبت از درمان معرفی شود. در بیماران شش تا دوازده سال اگر تا دو ماه از تاریخ تعیین شده مراجعه نکرد و در بیماران بالای ۱۲ سال، اگر تا شش ماه از تاریخ تعیین شده مراجعه نمودند به عنوان غیبت از درمان معرفی می شود. (نظر خانم دکتر و خانم درمیانی)

نکته ۲: چنانچه بیمارستان در ماه مورد نظر، گزارش غیبت از درمان وجود نداشت، گزارش صفر به معاونت بهداشتی اعلام شود.

- محل تکمیل فرم: درمانگاه متابولیک / PKU بیمارستان منتخب
- مسئول تکمیل فرم: مسئول درمانگاه متابولیک / PKU بیمارستان منتخب یا مددکار اجتماعی
- چگونگی تکمیل فرم شماره ۱۲: فرم اعلام غیبت از درمان از بیمارستان منتخب متابولیک/ PKU
- دسته بندی PKU (در موارد نقص PAH) براساس بررسی میزان سطح فنیل آلانین به روش HPLC

اقدامات لازم جهت مراقبت	نوع بیماری PKU	سطح Phe
ارجاع به بیمارستان منتخب جهت انجام آزمایش پاستور و رد یا تائید بدخیمی	مشکوک بدخیم	۲-۳,۹۹ mg/dl
بیمار پسر تا سه سالگی و دختر تا ۱۵ سالگی تحت نظر و بعد ترخیص شود. آموزش فراخوان و مراجعه هنگام بلوغ بیماران دختر و هنگام بارداری	هایپر فنیل آلانیمیا (HPA)	۴-۵,۹۹mg/dl
مراقبت بیمارستانی	هایپر فنیل آلانیمیا (HPA)	۶-۹,۹۹mg/dl

مراقبت بیمارستانی + مراقبت ژنتیک	Mild PKU	۱۰-۱۴,۹۹ mg/dl
مراقبت بیمارستانی + مراقبت ژنتیک	Moderate PKU	۱۵-۱۹,۹mg/dl
مراقبت بیمارستانی + مراقبت ژنتیک	کلاسیک	بیشتر از ۲۰ mg/dl

توجه: فنیل آلانین در آزمایش ها کنترل درمان به جای کالریمتری، با HPLC بررسی شود.
سطح کنترل فنیل آلانین ۶-۲ میلی گرم بر دسی لیتر در گروه سنی زیر ۱۲ سال و ۱۰-۲ میلی گرم بر دسی لیتر در گروه سنی بزرگتر از ۱۲ سال می باشد.

فواصل مانیتورینگ بیماران فنیل کتونوری:

اعلام گزارش غیبت از درمان	فواصل مراجعه	گروه سنی بیماران
۱۰ روز پس از تاریخ مراجعه تعیین شده	هر ماه مراجعه	زیر سه سال
۱ ماه پس از تاریخ مراجعه تعیین شده	هر سه ماه مراجعه	سه تا شش سال
۱ ماه پس از تاریخ مراجعه تعیین شده	هر شش ماه مراجعه	شش تا دوازده سال
۱ ماه پس از تاریخ مراجعه تعیین شده	مراجعه سالیانه	بزرگتر از دوازده سال

فواصل مانیتورینگ سایر بیماری های متابولیک:

**بر اساس دستورالعمل پیشگیری و کنترل بیماری های متابولیک می باشد.

زمانی که فاصله ویزیت های کنترل بیماری، ماهیانه تعیین شده است؛ عدم مراجعه ۱۰ روز پس از تاریخ مراجعه تعیین شده، نیازمند اعلام گزارش غیبت از درمان می باشد.
زمانی که فاصله ویزیت های کنترل بیماری، بیش از یک ماه تعیین شده است؛ عدم مراجعه یک ماه پس از تاریخ مراجعه تعیین شده، نیازمند اعلام گزارش غیبت از درمان می باشد

فرم گزارش وضعیت کنترل بیماری بیماران درمانگاه متابولیک - شش ماهه سال

دانشگاه علوم پزشکی

بیمارستان منتخب:

نام و نام خانوادگی تکمیل کننده فرم:

پست سازمانی:

وضعیت عوارض ناشی از بیماری (از بدو تولد تا کنون)		وضعیت کنترل بیماری		وضعیت نحوه مراجعه		مشخصات بیمار		تشخیص بیماری		سطح فاکتوری که جهت بررسی توصیه شده؛ در هنگام اولین مراجعه به بیمارستان																										
علت اصلی بروز عارضه	تمامی عوارض به طور کامل نوشته شود	نوع عارضه	عارضه داشته است؟	علت عدم کنترل	بیماری تحت کنترل است؟	غیبت از درمان در شش ماهه اخیر	میانگین سطح فاکتور بررسی کنترل بیماری (بر اساس نتیجه سه آزمایش آخر)	نتیجه آزمایش ۳	نام فاکتور مورد آزمایش ۳ (مثال: فنیل ۳)	تاریخ انجام ۳	نتیجه آزمایش ۲	تاریخ انجام ۲	نام فاکتور مورد آزمایش ۲ (مثال: فنیل ۳)	نتیجه آزمایش ۱	تاریخ انجام ۱	نام فاکتور مورد آزمایش ۱ (مثال: فنیل ۱)	روز	ماه	سال	مقدار فاکتور	نام فاکتور مورد آزمایش	تاریخ اولین مراجعه به بیمارستان	طبقه بندی بیماری PKU	طبقه بندی بیماری متابولیک	نام کامل بیماری تحت مراقبت	کدملی بیمار	روز تولد	ماه تولد	سال تولد	نام خانوادگی بیمار	نام بیمار	شماره پرونده بیمارستان	ردیف			
							0		0				0																							

دستورالعمل تکمیل فرم گزارش وضعیت کنترل بیماری درمانگاه متابولیک

اطلاعات این فرم به منظور آگاهی از وضعیت کنترل بیماری به صورت شش ماهه توسط کارشناس تغذیه درمانگاه متابولیک / pku برای کلیه بیماران تحت پوشش درمانگاه تکمیل و به روزرسانی شده و به مرکز بهداشت استان / معاونت بهداشت گزارش شود.

■ **محل تکمیل فرم:** درمانگاه متابولیک / PKU بیمارستان منتخب

■ **مسئول تکمیل فرم:** کارشناس تغذیه درمانگاه متابولیک / pku

■ **چگونگی تکمیل فرم:** فرم گزارش وضعیت کنترل بیماری - بیمارستان منتخب متابولیک/PKU

- ✓ مشخصات بیمار و تشخیص بیماری: از فرم دفتر مراقبت بیماران استخراج و ثبت شود.
- ✓ سطح فاکتوری که جهت بررسی کنترل بیماری توصیه شده؛ در هنگام اولین مراجعه به بیمارستان
- در بیماری‌های متابولیک جهت بررسی وضعیت تحت کنترل بودن بیماری، به توصیه پزشک منتخب و مطابق دستورالعمل بالینی بیماری‌های متابولیک، یک یا چند فاکتور آزمایشگاهی به صورت دوره‌ای بررسی می‌شود. بر اساس نوع بیماری، نام فاکتور مورد نظر و میزان آن در ستون‌های مربوطه (اولین مراجعه به بیمارستان و سه مراجعه اخیر) ثبت شود.
- ✓ وضعیت نحوه مراجعه: چنانچه بیماری در شش ماهه اخیر در ۷۰ درصد زمان‌های تعیین شده به صورت منظم مراجعه کرده مراجعه منظم و کمتر از آن نامنظم ثبت شود.
- ✓ غیبت از درمان در شش ماهه اخیر داشته است؟
- در مراجعات با فواصل ماهیانه و کمتر؛ عدم مراجعه بیش از ۱۰ روز از زمان تعیین شده، غیبت از درمان محسوب می‌شود.
- در مراجعات با فواصل بیش از یک ماه: عدم مراجعه بیش از یک ماه از زمان تعیین شده، غیبت از درمان محسوب می‌شود.
- وضعیت کنترل بیماری: این ستون با نظر تیم بالینی و بر اساس شرایط بیمار در شش ماهه اخیر تکمیل شود.
- وضعیت عوارض ناشی از بیماری (از بدو تولد تا کنون): بر اساس نظر تیم بالینی کلیه عوارض ناشی از بیماری ثبت شود



فصل پنجم:
شاخص های پایش و ارزشیابی برنامه

معاونت بهداشت

پایش و ارزشیابی برنامه

پایش ناظر بر اجرای صحیح و استاندارد فرایندهای برنامه است. بر این اساس پایش برنامه ژنتیک اجتماعی بر اساس نظارت بر شاخص‌های فرایندهای مختلف برنامه (شامل شناسایی، مشاوره ژنتیک، تشخیص ژنتیک و مراقبت ژنتیک) انجام می‌شود. شاخص‌های فرایندهای برنامه از اقلام داده‌ای فرم‌های آماری فرایندهای ذکر شده قابل محاسبه هستند.

ارزشیابی برنامه به بررسی میزان تحقق اهداف برنامه می‌پردازد. شاخص‌های ارزشیابی بر اساس اهداف برنامه ژنتیک اجتماعی، شامل شاخص‌های پیامد نهایی بیماری‌های ژنتیک یعنی بروز بیماری و معلولیت می‌باشد. این شاخص‌ها از فرم‌های بررسی اپیدمیولوژیک بروز و فرم‌های مراکز بالینی منتخب برنامه استخراج می‌شوند.

شاخص‌های پایش از لحاظ ماهیت به دسته «درون‌داد»، «فرایند» و «برون‌داد» تقسیم بندی می‌شوند و شاخص‌های ارزشیابی عمدتاً از جنس «نتیجه نهایی» هستند.

شاخص‌های درون‌داد ناظر بر الزامات اجرای صحیح و استاندارد برنامه هستند. نتیجه تحلیل این شاخص‌ها اولویت‌های نگهداری و ارتقاء زیرساخت‌های اجرای استاندارد برنامه شامل پرسنل، تجهیزات و ظرفیت ارائه خدمت را مشخص می‌سازد.

پایش و نگهداری سطح مطلوب این شاخص‌ها جزء وظایف مدیریتی کارشناس ژنتیک دانشگاه می‌باشد که از طریق نظارت به وضع موجود در سطوح اجرایی و محاسبه این شاخص‌ها از یک طرف و تعامل با سطوح مدیریتی برای حفظ و ارتقاء استانداردهای برنامه از طرف دیگر انجام می‌شود. وظیفه تأمین استانداردهای برنامه و پشتیبانی علمی - اجرای تحقق سطح مطلوب این شاخص‌ها در سطح کشوری به عهده اداره ژنتیک و در سطح دانشگاهی به عهده ریاست و معاونت بهداشتی دانشگاه می‌باشد.

بازه زمانی محاسبه شاخص‌های درون‌داد در برنامه ژنتیک اجتماعی سالیانه می‌باشد.

شاخص‌های فرایند ناظر بر نحوه چگونگی انجام گام‌های داخلی هر فرایند است و هدف از محاسبه آن‌ها، حصول اطمینان از اجرای استاندارد فرایند است. نتیجه تحلیل این شاخص‌ها، نقاط قوت و ضعف گام‌های هر فرایند را مشخص می‌کند که در طراحی مداخلات اصلاح فرایند مورد استفاده قرار می‌گیرند.

این شاخص‌ها از فرم‌های آماری هر یک از فرایندهای برنامه قابل محاسبه می‌باشند. در سطح دانشگاهی، تولید اقلام داده‌ای این شاخص‌ها در سطح ارائه خدمت انجام می‌شود و در سطوح مدیریتی شهرستان و دانشگاه جمع بندی می‌گردد. پایش و نگهداری سطح مطلوب این شاخص‌ها جزء وظایف مدیریتی کارشناس ژنتیک دانشگاه می‌باشد که از طریق نظارت به وضع موجود در سطوح اجرایی و محاسبه این شاخص‌ها از یک طرف و تعامل با سطوح مدیریتی برای حفظ و ارتقاء استانداردهای برنامه از طرف دیگر انجام می‌شود.

شاخص‌های برون‌داد نتیجه مستقیم انجام فرایند و ارائه خدمت را بیان می‌کنند. این شاخص‌ها هدف‌های میانی برنامه که همان پوشش ارائه انواع خدمات به گروه هدف مورد نظر است را اندازه‌گیری می‌کنند. نتیجه تحلیل این شاخص‌ها، نقاط قوت و ضعف پوشش خدمات ژنتیک در منطقه تحت پوشش را مشخص می‌کند.

این شاخص‌ها با استفاده از اقلام داده‌ای فرم‌های آماری برنامه و اطلاعات دموگرافیک / اپیدمیولوژیک جمعیت تحت پوشش محاسبه می‌گردند. پایش و نگهداری سطح مطلوب این شاخص‌ها جزء وظایف مدیریتی کارشناس ژنتیک دانشگاه می‌باشد که از طریق نظارت به وضع موجود در سطوح اجرایی و محاسبه این شاخص‌ها و طراحی مداخلات اصلاحی انجام فرایند و هماهنگی با سطوح مدیریتی برای حفظ و ارتقاء استانداردهای برنامه از طرف دیگر انجام می‌شود.



معاونت بهداشت

عنوان شاخص	واحد	منبع اطلاعات	نحوه محاسبه
فرایند شناسایی			
درصد موارد غربالگری مثبت به تفکیک بیماری	درصد	فرم های اختصاصی شناسایی	تعداد موارد غربالگری مثبت / کل موارد غربالگری شده به تفکیک بیماری * ۱۰۰
<i>نکته مهم: با توجه به اختصاصی بودن روش شناسایی در گروه بیماری های مختلف، شاخص های فرایند شناسایی در بخش دستورالعمل اختصاصی هر گروه بیماری آمده است.</i>			
فرآیند مراقبت			
درصد انجام مشاوره ژنتیک در زوجین تحت مراقبت (به تفکیک بیماری)	درصد	فرم مراقبت ژنتیک	تعداد زوجین تحت مراقبتی که توسط پزشک مشاور ژنتیک مشاوره شده و برای ایشان پرونده ژنتیک تشکیل شده است / کل زوجین تحت مراقبت * ۱۰۰ (به تفکیک هر بیماری)
پوشش PND1* (به تفکیک بیماری)	درصد	فرم مراقبت ژنتیک	تعداد مواردی تحت مراقبت پیشگیری از بروز که PND1 انجام داده اند / کل موارد تحت مراقبت پیشگیری از بروز (به تفکیک بیماری)
پوشش PND2 (به تفکیک بیماری)	درصد	فرم مراقبت ژنتیک (قسمت ب)	تعداد موارد بارداری تحت مراقبت ژنتیک که PND2 انجام داده اند / کل موارد بارداری تحت مراقبت ژنتیک * ۱۰۰
درصد سقط جنین مبتلا با صدور مجوز پزشکی قانونی	درصد	فرم مراقبت ژنتیک (قسمت ب)	تعداد موارد سقط جنین مبتلا با صدور مجوز پزشکی قانونی / کل موارد جنین مبتلا * ۱۰۰
درصد سقط جنین مبتلا با سایر دلایل به جز صدور مجوز	درصد	فرم مراقبت ژنتیک (قسمت ب)	تعداد موارد سقط جنین مبتلا بدون صدور مجوز پزشکی قانونی / کل موارد جنین مبتلا * ۱۰۰
فرایند مشاوره			
نسبت موارد مراجعه برای مشاور ژنتیک به تفکیک محل ارجاع از کل مراجعات	درصد	فرم خلاصه عملکرد مشاور ژنتیک	تعداد موارد نوبت اول مراجعه برای مشاوره ژنتیک به تفکیک محل ارجاع / کل موارد مشاوره ژنتیک نوبت اول * ۱۰۰
نسبت موارد اختتام پرونده	درصد	فرم خلاصه عملکرد مشاور ژنتیک	موارد اختتام پرونده / مجموع موارد اعلام مراقبت بالینی، اعلام مراقبت باروری و اختتام پرونده * ۱۰۰
بروز			
میزان بروز (شیوع بدو تولد) بیماری ژنتیک به تفکیک بیماری های هدف پیشگیری	در ده هزار تولد زنده	فرم بروز	تعداد موارد مبتلا به بیماری بر اساس سال تولد / موالید زنده همان سال
درصد موارد تشخیص ژنتیک مثبت بیماری ** (GD+) به تفکیک بیماری هدف مراقبت ژنتیک بالینی	درصد	فرم تشخیص ژنتیک (فرم ۳) و فرم بررسی بروز	تعداد موارد GD+ یک بیماری / کل GD انجام شده برای همان بیماری در ۱۰۰

تعداد موارد ⁻ FPCAD GD / کل GD انجام شده برای FPCAD ارجاع شده به مشاوره ژنتیک در ۱۰۰	فرم تشخیص ژنتیک (فرم ۳) و پرونده ژنتیک	درصد	درصد موارد ***FPCADGD ⁻
*Prenatal diagnosis **Genetic diagnosis ***Familial Premature coronary Artery Diseases			

* در مراقبت پیشگیری بروز برای تشخیص ژنتیک بر روی جنین PND₂ در حاملگی های در معرض خطر ابتدا افراد خانواده و خویشان بر حسب نوع بیماری و شجره نامه انتخاب و بررسی ژنتیک می شوند. در مراقبت پیشگیری بروز در برنامه ژنتیک اجتماعی به مجموع تشخیص ژنتیکی که پیش از بارداری انجام می شود اصطلاحاً PND₁ گفته می شود و سر جمع یک PND₁ برای زوج مورد بررسی حساب می شود و کلاً یک بار برای شناسایی جهش خانواده بررسی انجام می شود. PND₂ بررسی وجود و شرایط جهش شناسایی شده در جنین است که در معرض خطر احتمالی است و در هر حاملگی تکرار می شود.

** GD تشخیص ژنتیک (Genetic Diagnosis) برای شناسایی جهش در افرادی است که احتمالاً در معرض خطر ژنتیک قرار دارند و با هدف کاهش خطر ژنتیکی به مشاور ژنتیک ارجاع شده اند. با شناسایی جهش این گروه واجد مراقبت ژنتیک بالینی می شوند. فرد واجد این جهش یا موتاسیون تحت عنوان GD⁺ ثبت می شود. فقط در برنامه پیشگیری و کنترل FPCAD کسانی که GD منفی می شوند GD⁻ نیز نیاز به مشاوره و ارزیابی خطر ژنتیک با تکیه بر ترسیم شجره نامه دارند. این افراد به مراقبت ژنتیک قطعی بالینی (علی رغم منفی شدن تست تشخیص ژنتیک) نیاز دارند و نحت عنوان (FPCADGD⁻) ثبت می

معاونت بهداشت



بخش ششم:

دستورالعمل‌های اختصاصی انواع شناسایی‌ها در برنامه ژنتیک اجتماعی

معاونت بهداشت



دستور العمل غربالگری کشوری پیشگیری از بروز بتا تالاسمی ماژور

بازنگری پنجم

۱۴۰۱

معاونت بهداشت

مبانی و کلیات

مقدمه

برنامه‌ی کشوری پیشگیری از بروز تالاسمی در سال ۱۳۷۶ آغاز شد. پیش از آن بیش از ۵ سال، این برنامه به صورت آزمایشی در برخی استان‌های کشور اجرا شده بود. این برنامه الگوی اصلی برنامه ژنتیک اجتماعی است.

ادغام برنامه‌ی پیشگیری از بروز بتا تالاسمی ماژور نمونه‌ای از ادغام خدمات ژنتیک در نظام سلامت است که نظیر هر برنامه‌ی ژنتیک دیگر برای ارائه در سطح جامعه، به ابزارهای اصلی نیاز دارد.

آشنایی با بیماری بتا تالاسمی ماژور

تالاسمی یک اختلال خونی ارثی است که با عنوان کم‌خونی مدیترانه‌ای نیز شناخته می‌شود و در زمره مهم‌ترین و شایع‌ترین اختلالات ژنتیکی در سطح جمعیتی قرار دارد. تالاسمی به علت وجود جهش در ژن آلفا (HBA1/HBA2) یا بتای (HBB) زنجیره گلوبین فرد مبتلا ایجاد می‌شود. در این بیماری تولید هموگلوبین با سرعت زیادی کاهش می‌یابد، در حالی که در افراد سالم در فواصل چند ماهه این کاهش و جایگزینی به صورت طبیعی اتفاق می‌افتد. هموگلوبین مولکولی در گلبول‌های قرمز است که کار حمل اکسیژن به بافت‌های بدن را بر عهده دارد. علائم این بیماری زمانی ظاهر می‌شود که اکسیژن کافی به بافت‌های مختلف بدن به دلیل مقدار اندک هموگلوبین و کم‌خونی نرسد.

ساخت زنجیره‌های گلوبین در سلول‌های پیش‌تاز گلبول قرمز در مراکز خون‌ساز بدن شامل مغز استخوان، صورت می‌گیرد. ساخت زنجیره‌های α توسط دو جفت ژن بر روی کروموزوم ۱۶ و ساخت زنجیره‌های β توسط یک جفت ژن بر روی کروموزوم ۱۱ رمزگذاری می‌شود. سندرم‌های تالاسمی بر اساس نوع ژن معیوب و انواع فنوتیپ حاصل از این ژن‌های جهش‌یافته دسته‌بندی می‌شوند. بر این اساس سندرم‌های تالاسمی به دو دسته بزرگ α و β تقسیم می‌شوند

بتا تالاسمی ماژور (هموزیگوت):

بتا تالاسمی ماژور ناشی از وجود جهش در هر دو نسخه ژن در لکوس بتاگلوبین است و از لحاظ بالینی بیماری شدیدی است. شرایط بالینی در زمان تولد نسبتاً طبیعی است کودک به تدریج تا سن ۶ ماهگی آنمی همولیتیک و میکروسیتیک را بروز می‌دهد و تابلوی کم‌خونی بر حسب سرعت جایگزینی تا ۲-۳ سال کامل می‌شود. عدم تعادل زنجیره‌های هموگلوبین α و β منجر به رسوب زنجیره α در گلبول قرمز و لیز گلبول‌های قرمز می‌شود. بیمار به طور معمول تزریق خون در دوره‌های ۴ تا ۸ هفته ضروری خواهد بود. سایر عوارض بیماری شامل بزرگ شدن ارگان‌های خون‌ساز شامل کبد، طحال و استخوان‌ها نازکی جدار استخوان‌ها و مستعد شدن آن‌ها به شکستگی، مستعد شدن به عفونت و تأخیر رشد و عوارض رسوب آهن در قلب، پانکراس، کبد و در نتیجه نارسایی قلب، کبد و دیابت است. [۱، ۲].

بتا تالاسمی مینور (هتروزیگوت):

بتا تالاسمی مینور (Trait) ناشی از وجود جهش تنها در یک نسخه ژن در لکوس بتاگلوبین است. این بیماری اغلب تظاهرات شدید و آشکار بالینی ندارد. در افرادی که تالاسمی β مینور دارند، HbA_2 معمولاً بین ۳/۵٪ تا ۶٪ افزایش می‌یابد. همچنین هموگلوبین F معمولاً بین ۲٪ تا ۵٪ افزایش نشان می‌دهد. تشخیص قطعی بر اساس بررسی فامیلی و آنالیز DNA صورت می‌گیرد [۱، ۲].

تالاسمی آلفا:

در این بیماری ساخت زنجیره α دستخوش صدمه می‌شود. در آلفا تالاسمی تظاهرات متنوع‌تری از نظر بالینی در صورت جهش در هر یک از نسخ ژنی رخ می‌دهد. جهش شایع ژنی آلفا تالاسمی، از نوع حذف ژنی است. در این شرایط همزمان می‌تواند بیش از یک نسخه ژنی بر روی یک رشته کروموزومی حذف گردد. بدین ترتیب با به ارث رسیدن انواع حالات ژن‌های جهش‌یافته از والدین واجد جهش به فرزندان، انواع اشکال بالینی آلفا تالاسمی بوجود می‌آید. اهمیت آلفا تالاسمی بویژه در مناطقی که این سندرم در کنار سندرم های بتا تالاسمی شایع است، عمدتاً تداخل در تشخیص افتراقی این دو بیماری است. [۳].

علاوه بر حالات یاد شده، در شرایط نادر ترکیبی از اختلالات ژنی کمی و ساختاری مربوط به گلوبین می‌تواند رخ دهند و تظاهرات ترکیب خونی و فنوتیپی را متفاوت سازد و ترکیب‌های متنوعی از تظاهرات بالینی و هماتولوژیکی را به وجود آورد.

ضرورت غربالگری تالاسمی در کشور

شیوع ناقلی ژن:

بتا تالاسمی ماژور، شایع‌ترین بیماری خونی ارثی کشور است. میانگین شیوع ناقلی ژن تالاسمی در کشور ۴٪ است که به صورت واضحی بالاتر از میانگین این شاخص در جهان (۱.۵٪) است [۸]. پراکندگی شیوع ناقلی ژن بیماری تالاسمی در نقاط مختلف کشور یکسان نیست و در حاشیه‌ی دریای مازندران در شمال و خلیج فارس و دریای عمان در مناطق جنوبی شایع‌تر از سایر مناطق است. برآوردها نشان می‌دهد که استان‌های خوزستان، بوشهر، هرمزگان، سیستان و بلوچستان، کرمان، گیلان، مازندران و حتی در استان‌های نواحی مرکزی مانند اصفهان و فارس تا ۱۰ درصد از مردم حامل ژن بیماری هستند. توزیع استانی شیوع ناقلی ژن بتا تالاسمی در نقشه شماره ۳ نشان داده شده است [۸].

بر اساس ثبت موارد در مراکز تزریق خون سراسر کشور تعداد کل بیماران مبتلا به انواع اختلالات هموگلوبین شدید نیازمند تزریق خون در کشور در سال ۱۳۹۴ برابر با ۱۸،۹۸۳ نفر بوده که تعداد ۱۷،۳۴۲ نفر از ایشان مبتلا به بتا تالاسمی ماژور بوده‌اند. این در حالی است که این رقم در سال ۱۳۷۶ بالغ بر ۱۴،۰۰۰ نفر بوده است [۱۱]. به دلیل اجرای برنامه درمانی خاص برای بیماران تالاسمی بتا در ایران، مرگ و میر این بیماران هر سال روند نزولی داشته و کیفیت زندگی بیماران به طور روزافزون افزایش یافته است [۱۲].

بروز مورد انتظار سالانه تالاسمی بتا در ایران بر اساس شیوع ناقلی ژن در کشور قبل از شروع مداخلات پیشگیرانه، متوسط ۱ مورد به ازای ۱،۰۰۰ تولد زنده بوده است. بنابراین در صورت عدم اجرای برنامه پیشگیری از بروز بتا تالاسمی ماژور انتظار می‌رود به ازای یک میلیون تولد، ۱۰۰۰ مورد بیمار تالاسمی به دنیا بیاید. بر اساس مطالعه هزینه اثربخشی انجام شده در کشور هزینه نگهداری سالانه هر بیمار تالاسمی نزدیک به ۸،۰۰۰ دلار تعیین شده است. با در نظر گرفتن امید به زندگی ۵۰ سال برای بیماران تالاسمی در کشور و با اعمال نرخ تنزیل ۵ درصد، ارزش فعلی هزینه‌های ۵۰ سال درمان هر بیمار تالاسمی ماژور برابر با ۱۵۷،۰۰۰ دلار می‌باشد. بنابراین در صورت عدم اجرای برنامه پیشگیری از بروز بتا تالاسمی ماژور در کشور سالانه ۸،۰۰۰،۰۰۰ دلار به هزینه‌های درمانی

کشور افزوده خواهد شد.

در شرایط اجرای برنامه های پیشگیری و کنترل بیماری، بروز به تناسب موفقیت برنامه در هر استان و در نتیجه در کل کشور کاهش یافته است. به صورتی که میزان بروز از برآورد ۱ مورد در هزار تولد زنده در سال ۱۳۷۵ (قبل از شروع اجرای برنامه) به نزدیک به ۱ مورد در دههزار تولد زنده در سال ۱۳۹۸ کاهش یافته است.

اهداف، استراتژی‌ها و فعالیت‌ها

هدف کلی:

پیشگیری از بروز بتا تالاسمی ماژور

اهداف اختصاصی:

۱. شناسایی زوج های ناقل بتا تالاسمی در سراسر کشور به میزان ۱۰۰٪
۲. مراقبت ژنتیک زوج های ناقل تالاسمی شناسایی شده واجد شرایط مراقبت، در سراسر کشور به میزان ۱۰۰٪

راهبردها شناسایی زوج های ناقل بتا تالاسمی:

- راهبرد اول (S₁): غربالگری ناقلی بتا تالاسمی زمان ازدواج. این استراتژی طی چندین سال کشوری بودن برنامه به طور مستمر اعمال شده و با زحمت تمام نیروهای بهداشتی درمانی و مدیریت قابل قبول دانشگاهی و مرکزی موفق به استقرار یک نظام ساختاری برای کنترل موارد بروز در زوج های آتی شده است. این استراتژی آینده نگر است. در دستورالعمل کنونی جهت پیشگیری از بروز بتا تالاسمی ماژور در این استراتژی، استانداردهای مشاوره ژنتیک و مراقبت ارتقا یافته است.
- راهبرد دوم (S₂): شناسایی والدین بیماران مبتلا به بتا تالاسمی. این استراتژی گذشته نگر و ویژه مواردی است که به دلیل عدم انجام غربالگری یا عدم شناسایی در زمان غربالگری تحت مراقبت ژنتیک نبوده اند. و با اجرای آن، بروز موارد در مقطع زمانی محدود به شدت کاهش یافت و به همین دلیل، دانشگاه ها از اجرای آن بسیار استقبال کردند. در این دستورالعمل، روش اجرای این استراتژی تغییر یافته و و اجرای آن در یک مقطع زمانی توصیه شده است.
- راهبرد سوم (S₃): غربالگری ناقلی بتا تالاسمی در زوجین فاقد سابقه غربالگری. این استراتژی نیز گذشته نگر است؛ و زوج هایی را که در زمان ازدواج، به دلیل عدم آغاز غربالگری تالاسمی در منطقه و یا به هر دلیل دیگر آزمایش های شناسایی زوجین در معرض خطر تالاسمی را به انجام نرسانده اند پوشش می دهد. افرادی که در این راهبرد واجد شرایط غربالگری هستند عبارتند از:

~~زنان بارداری که قبل از شروع غربالگری ازدواج کرده اند.~~

- زنان بارداری که به هر دلیل (ازدواج قبل از شروع اجرای برنامه در منطقه، عقد غیر ثبتی، برخی گروههای اجتماعی خاص، افراد مهاجر، افراد خارجی مقیم در کشور و ...) هنگام ازدواج آزمایش های تالاسمی را انجام نداده اند.
- زنان متأهل فاقد سابقه غربالگری ناقلی تالاسمی در زمان ازدواج

نکته ۱: زوج های ذکر شده فوق در صورت داشتن فرزند مبتلا به تالاسمی ماژور نیاز به انجام غربالگری در این راهبرد ندارند.

نکته ۲: بررسی گروههای مشخص شده در مراقبت پیش از بارداری و اولین مراقبت بارداری (حداکثر تا پایان سه ماهه اول بارداری) باید انجام گردد و جهت شناسایی این افراد لازم است در اولین مراجعه زن باردار سال ازدواج و سابقه انجام آزمایش ها تالاسمی سوال شود.

نکته ۳: زنان متأهل فاقد سابقه غربالگری ناقلی تالاسمی در زمان ازدواج در مناطقی که ازدواج بدون ثبت رسمی رواج دارد و در تحلیل علل بروز دانشگاه سهم قابل توجهی از علل بروز مربوط به عدم انجام غربالگری زمان ازدواج می باشد، علاوه بر رعایت نکته ۲، شناسایی این گروه در قالب کمپین شناسایی سالانه اجرا می شود.

فعالیت های هدف اختصاصی شناسایی زوجین ناقل تالاسمی (راهبردهای اول، دوم و سوم):

۱. آموزش تمام کارکنان رده های مختلف بهداشتی درمانی (پزشک، ماما، کارشناس، کاردان، بهورز، کارکنان آزمایشگاه غربالگری آزمایش های تالاسمی پیش از ازدواج در کلیه ی بخش ها اعم از دولتی و یا خصوصی، کارکنان بخش تزریق خون در کلیه ی بخش ها اعم از دولتی و یا خصوصی).
 ۲. اطلاع رسانی و آموزش عمومی، آموزش گروه های هدف برنامه (زوجین در آستانه ی ازدواج، رهبران، اشخاص و گروه های موثر در جامعه، سردفتراران و عاقدین رسمی و غیررسمی، والدین بیماران تالاسمی و ...) به منظور ترغیب زوج های متقاضی ازدواج در مراجعه ی به هنگام جهت انجام آزمایش های قبل از ازدواج (قبل از هر اقدامی برای ازدواج)
 ۳. آموزش رابطین بهداشتی جهت مشارکت در اجرای مطلوب راهبرد سوم شناسایی برنامه.
 ۴. آموزش و جلب مشارکت تمام متخصصان زنان و زایمان، پزشکان عمومی، ماماها ی شاغل در بخش بهداشت و سایر بخش ها اعم از دولتی یا خصوصی با همکاری معاونت درمان دانشگاه و اداره ی نظام پزشکی از طریق ارسال متن آموزشی مناسب در راستای راهبرد سوم برنامه
 ۵. انجام آزمایش های تالاسمی در متقاضیان ازدواج مراجعه کننده به آزمایشگاه ویژه ی آزمایش های تالاسمی، برابر الگوریتم کشوری و تفسیر نتایج آن با نظر پزشک مشاوره ی ویژه ی تالاسمی.
 ۶. ثبت مشخصات کلیه مراجعین آزمایشگاه غربالگری تالاسمی در دفتر CBC و ثبت مشخصات مراجعین به مرکز خدمات جامع سلامت ارائه دهنده خدمات زمان ازدواج در دفتر ثبت مراجعین این مرکز.
 ۷. ارجاع زوجین در حال غربالگری جهت انجام آزمایش های تکمیلی در صورت نیاز
 ۸. ارجاع زوج هایی که با توجه به CBC انجام شده در آنها و براساس الگوریتم شناسایی زوج های ناقل تالاسمی در قالب استراتژی سوم نیازمند ارجاع به مرکز خدمات جامع سلامت ارائه دهنده خدمات زمان ازدواج می باشند (سوابق آزمایش های انجام شده هنگام ارجاع ضمیمه شود).
- این فعالیت با مشارکت واحدهای بهداشتی در قالب مراقبت های ادغام یافته بارداری و پزشکان و ماماها ی آموزش دیده در خصوص استراتژی سوم برنامه انجام می شود.
- طی مراقبت های ادغام یافته زمان بارداری، CBC تمامی مادران باردار بررسی می شود.

بدیهی است نتیجه‌ی آزمایش جهت تفسیر و ادامه‌ی پیگیری باید به رؤیت پزشک مراکز بهداشتی‌درمانی، پزشک مرکز خدمات جامع سلامت ارائه دهنده خدمت مشاوره ژنتیک برسد. همچنین در صورتی که شناسایی و ارجاع زوج در قالب راهبرد سوم شناسایی برنامه توسط پزشک/مامای بخش خصوصی صورت گرفته است لازم است نتیجه اقدامات انجام گرفته برای مراجع به ارجاع دهنده بازخورد داده شود.

۹. انجام مشاوره‌ی ژنتیک ویژه تالاسمی برای زوجین ناقل و مشکوک پرخطر تالاسمی شناسایی شده از راهبرد اول و سوم و والدین بیماران تالاسمی توسط پزشک مشاوره ژنتیک و تکمیل فرم اعلام وضعیت مراقبت ژنتیک و معرفی زوج به مرکز بهداشت شهرستان و مرکز خدمات جامع سلامت مربوطه. (در مراکز پزشک مشاور ژنتیک ندارند پزشک تایید کننده غربالگری می تواند به ایفای نقش مشاوره ژنتیک فقط در خصوص بتا تالاسمی بپردازد).

۱۰. ادامه‌ی آزمایش‌ها براساس الگوریتم کشوری شناسایی زوج‌های ناقل تالاسمی با درخواست پزشک تیم مشاوره.

۱۱. ارجاع زوجین تحت مراقبت ژنتیک جهت انجام آزمایش تشخیص ژنتیک.

۱۲. ارجاع مادر تحت مراقبت ژنتیک تالاسمی متقاضی استفاده از روش های پیشگیری از بارداری به پزشک.

۱۳. تکمیل فرم اعلام وضعیت مراقبت ژنتیک برای زوج های ناقل/مشکوک پرخطر تالاسمی و ارسال فرم به مرکز بهداشت شهرستان جهت معرفی به تیم مراقبت.

۱۴. تکمیل و ارسال فرم گزارش عملکرد مرکز خدمات جامع سلامت ارائه دهنده خدمات زمان ازدواج و فرم گزارش عملکرد مرکز مشاوره ژنتیک به منظور اعلام فعالیت مرکز خدمات جامع سلامت ارائه دهنده این خدمات.

۱۵. اعلام فهرست بیماران جدید بتا تالاسمی ماژور ثبت شده در نظام ثبت بیماران تالاسمی مراکز تزریق خون از معاونت درمان و ارجاع والدین ایشان برای مشاوره ژنتیک

فعالیت های هدف اختصاصی مراقبت ژنتیک

اقدامات کلی فرایند مراقبت ژنتیک این برنامه منطبق با اقدامات مراقبت ژنتیک برنامه ژنتیک اجتماعی می باشد. موارد اقدامات مراقبت ژنتیک اختصاصی این برنامه در قسمت شرح وظایف این دستورالعمل اختصاصی آمده است.

روش اجرا

خدمات سلامت زمان ازدواج بستر مشترک گروه خدماتی که با هدف بررسی سلامت و ارتقای آگاهی زوجین در آستانه ازدواج در مراکز خدمات جامع سلامت ارائه خدمات سلامت هنگام ازدواج اجرا می‌گردد. در حال حاضر غربالگری تالاسمی برای و غربالگری ژنتیک زمان ازدواج از جمله خدماتی است که در این مراکز ارائه می شود.

لازم است مجموعه این خدمات به گونه ای برنامه ریزی گردد که صدور گواهی خدمات سلامت زمان ازدواج حداکثر طی دو روز کاری انجام شود.

روند اجرای برنامه پیشگیری از بروز بتا تالاسمی ماژور به ترتیب زیر می باشد:

- مراجعه زوجین به مرکز خدمات جامع سلامت ارائه دهنده خدمات سلامت زمان ازدواج (استراتژی اول: زوجین متقاضی ثبت ازدواج با در دست داشتن معرفی نامه از دفتر ثبت ازدواج، استراتژی دوم و سوم، بر اساس معرفی نامه پزشک مرکز خدمات جامع سلامت یا پزشک مشاوره ژنتیک)
- دریافت نمونه خون از زوجین بر اساس الگوریتم غربالگری برنامه برای هر استراتژی
- انجام آزمایش ها و ارائه نتیجه آن به پزشک تأییدگر غربالگری و ثبت نتایج در دفتر ثبت CBC
- صدور گواهی انجام خدمات سلامت زمان ازدواج برای تمامی زوجین متقاضی ازدواج بعد از تکمیل الگوریتم غربالگری و انجام سایر بررسی های سلامت زمان ازدواج و شرکت در کلاس آموزشی طبق فرمت مشترک گواهی خدمات سلامت زمان ازدواج
- ارجاع زوجین نیازمند مراقبت ژنتیک (زوج ناقل یا مشکوک پرخطر تالاسمی) به پایگاه سلامت/خانه بهداشت پوشش دهنده محل سکونت ایشان طبق فرم اعلام وضعیت مراقبت ژنتیک برنامه ژنتیک اجتماعی
- انجام مشاوره ژنتیک برای زوجین ناقل یا مشکوک پرخطر تالاسمی به منظور ارائه مشاوره ویژه تالاسمی، تشکیل پرونده ژنتیک و ایجاد درک از خطر متناسب و جلب همکاری ایشان برای مراقبت ژنتیک
- انجام مراقبت ژنتیک برای زوج ناقل یا مشکوک پرخطر تالاسمی در پایگاه سلامت/خانه بهداشت پوشش دهنده محل سکونت ایشان
- تذکر ۱: در صورتی که متقاضیان ازدواج معرفی نامه از دفاتر رسمی ثبت ازدواج نداشته باشند، فقط با درخواست عکس دار و ممهور به مهر پزشک مرکز خدمات جامع سلامت به همراه شناسنامه یا کارت شناسایی معتبر عکس دار می توانند جهت انجام آزمایش اقدام کنند و زوجین فاقد معرفی یا درخواست، به هیچ وجه نباید پذیرش گردند.
- تذکر ۲: معرفی نامه های ارسالی از دفاتر رسمی ثبت ازدواج یا تیم مشاوره ژنتیک که فاقد عکس چاپ شده زوجین در فرمت گواهی یا عکس فیزیکی ممهور شده به مهر دفتر ازدواج هستند به هیچ وجه در آزمایشگاه قابل قبول نمی باشند.
- تذکر ۳: نتایج آزمایش های زوجین بایستی توسط کارکنان آزمایشگاه به مراقب سلامت غربالگر/پزشک تأییدگر غربالگری مرکز تحویل داده شده و از تحویل آن به زوجین جداً خودداری گردد.

شرایط انجام غربالگری ناقلی تالاسمی برای زوجینی که یکی یا هر دوی ایشان در کشور حضور ندارند:

- در صورتی که یکی یا هر دوی طرفین متقاضی ثبت ازدواج در کشور حضور نداشته باشند لازم است مراحل زیر به انجام رسد:
- مراجعه زوج/فرد مقیم خارج از کشور به کنسولگری جمهوری اسلامی ایران در کشور محل سکونت جهت اطلاع از لیست پزشکان معین کنسولگری جهت درخواست آزمایش های غربالگری تالاسمی. با توجه به تسهیلات اخیر خدمات الکترونیک بسته به شرایط کنسولگری محل سکونت متقاضی، ممکن است این گام به صورت غیر حضوری (نظیر سایت کنسولگری) نیز امکان پذیر باشد. لازم به ذکر است در کشورهای فاقد کنسولگری، لازم است به دفتر حافظ منافع کشور مراجعه گردد.
- مراجعه به پزشک معین کنسولگری جهت درخواست آزمایش های کامل غربالگری تالاسمی (شامل CBC، الکتروفورز با سیستم بسته و فریتین).
- انجام آزمایش های فوق الذکر و دریافت جواب آن واجد مهر و امضای مسئول فنی آزمایشگاه.

- بارگذاری مدارک شامل درخواست آزمایش و نتیجه آن در سامانه میخک قوه قضائیه به منظور اعتبار بخشی مدارک پزشکی در بخش خدمات کنسولی این سامانه پس از ایجاد حساب کاربری توسط شخص متقاضی در این سامانه.
- نکته: مسئولیت صحت مستندات ارائه شده نتایج آزمایش های غربالگری به عهده خود فرد متقاضی بوده و به علت عدم امکان احراز هویت آزمایش دهنده در محل آزمایشگاه های خارج از کشور، دانشگاه علوم پزشکی و پزشک مرکز خدمات جامع سلامت ارائه دهنده خدمات زمان ازدواج صادر کننده گواهی خدمات سلامت زمان ازدواج مسئولیتی در خصوص احراز هویت طرف خارج از کشور ندارند.
- مراجعه طرف حاضر در کشور و وکیل طرف/طرفین متقاضی ثبت ازدواج به مرکز خدمات جامع سلامت ارائه دهنده خدمات سلامت زمان ازدواج و ارائه کد ملی متقاضی و کد رهگیری سامانه میخک به پزشک مرکز. لازم است وکیل دارای وکالت نامه رسمی از طرف/طرفین باشد.
- رویت برخط مدارک و نتایج آزمایش های تالاسمی فرد/زوج توسط پزشک مرکز در سامانه میخک با استفاده از کد ملی متقاضی و کد رهگیری متقاضی. (در صورتی که یکی از طرفین در کشور حضور دارد لازم است طبق روال عادی برنامه، آزمایش های غربالگری برای ایشان انجام شود).
- تعیین تکلیف زوجین توسط پزشک مرکز در خصوص ناقلی تالاسمی. با توجه به اینکه دسترسی به خدمات دورپزشکی در حال حاضر در مراکز خدمات سطح یک کشور فراهم نیست، امکان ارائه خدمت مشاوره ژنتیک ویژه تالاسمی به زوجین ناقل و مشکوک پرخطر مقیم خارج کشور وجود ندارد. لازم است به عنوان فرایند جایگزین اطلاعات لازم خصوص شرایط زوج از نظر ناقلی تالاسمی و انتخاب های ممکن برای ایشان توسط پزشک مرکز به اطلاع طرف حاضر در کشور و وکیل طرف/طرفین رسانده شود و فرم اظهارنامه مشاوره ژنتیک به امضای ایشان برسد. لازم است یک نسخه از اظهارنامه امضا شده به عنوان مستند قانونی در مرکز بایگانی شود.
- صدور گواهی انجام خدمات سلامت زمان ازدواج برای زوجین بعد از تکمیل سایر مراحل لازم برای صدور گواهی

الزامات ساختاری اجرای برنامه

مرکز خدمات جامع سلامت ارائه دهنده خدمات سلامت زمان ازدواج

مرکز بهداشت شهرستان باید یکی از مراکز خدمات جامع سلامت موجود را به عنوان مرکز ارائه دهنده خدمات سلامت زمان ازدواج انتخاب نماید. برای اجرای مطلوب برنامه در شهرستان لازم است مرکز ارائه دهنده خدمات سلامت زمان ازدواج شرایط زیر را دارا باشد:

- به لحاظ دسترسی مردم در نقطه مناسبی از شهر قرار گرفته باشد.
- تا حد امکان به آزمایشگاه تالاسمی نزدیک باشد.
- جهت تسهیل و ایجاد ارتباط مطلوب، اتاق پزشک و کارشناس/کاردان تیم مشاوره تا حد امکان مجاور هم باشد.
- مجهز به خط تلفن مستقیم و دستگاه دورنگار باشد.
- مجهز به سیستم کامل رایانه به همراه اسپیکر باشد.
- مجهز به خط پرسرعت اینترنت (ADSL) باشد.

- دفاتر و فرم های لازم در مرکز موجود باشد.
- تجهیزات، لوازم و فضای مناسب برای بایگانی مطلوب آمار، مستندات و پرونده ها وجود داشته باشد.

مرکز خدمات جامع سلامت ارائه دهنده خدمت مشاوره ژنتیک

به منظور تجمیع خدمات و سهولت دسترسی مراجعین، مرکز خدمات جامع سلامت ارائه دهنده خدمات سلامت زمان ازدواج در اولویت استقرار پزشک مشاور ژنتیک قرار دارد. در صورتی که پزشک مشاور ژنتیک در مرکز خدمات جامع سلامتی به غیر از مرکز ارائه دهنده خدمات سلامت زمان ازدواج استقرار دارد لازم است آدرس مرکز/مراکز ارائه دهنده خدمت مشاوره ژنتیک در محل مرکز ارائه دهنده خدمات زمان ازدواج در دسترس مراجعین قرار گیرد.

آزمایشگاه غربالگری آزمایش های تالاسمی

در هر شهرستان یکی از آزمایشگاه های مراکز خدمات جامع سلامت جهت انجام آزمایش های تالاسمی مجهز شده و به عنوان آزمایشگاه غربالگری تالاسمی انتخاب می شود. ترجیحاً پیشنهاد می شود آزمایش های تالاسمی در آزمایشگاهی که مسئول انجام سایر آزمایش های قبل از ازدواج است انجام شود.

همچنین لازم است یک آزمایشگاه در منطقه تحت پوشش شهرستان بر اساس نتیجه استعلام معاونت بهداشت از معاونت درمان و امور آزمایشگاه ها، به عنوان آزمایشگاه منتخب انجام آزمایش های تکمیلی برنامه تالاسمی انتخاب شود.

در صورتی که هیچ یک از آزمایشگاه های تحت پوشش مرکز بهداشت شهرستان دارای امکانات لازم جهت انجام آزمایش های تالاسمی نباشند، رئیس مرکز بهداشت شهرستان می تواند با هماهنگی مدیر درمان شبکه ی بهداشت، درمان و امور آزمایشگاه ها از امکانات سایر بخش های دولتی یا آزمایشگاه های خصوصی (با عقد قرارداد و الزام آنها به رعایت موازین آزمایشگاهی برنامه ی تالاسمی) استفاده کند.

در صورت استفاده از هر یک از آزمایشگاه ها باید هماهنگی با بخش های فوق به نحوی به عمل آید که کنترل کیفی آزمایش ها مورد توجه قرار گرفته و اجرا گردد. همچنین باید آزمایشگاهی انتخاب شود که از هر حیث قابلیت انجام آزمایش های تالاسمی را داشته و رعایت فاصله ی آزمایشگاه تا مرکز بهداشتی درمانی ویژه ی مشاوره ی تالاسمی مورد توجه قرار گیرد.

در شهرستان هایی که میزان بار مراجعه به آزمایشگاه بالا باشد می توان با توجه به شرایط شهرستان به یکی از دو روش زیر اقدام کرد:

۱. افزایش تعداد پرسنل آزمایشگاه غربالگری
۲. ایجاد مرکز غربالگری شماره ۲ در سطح شهرستان

شرح وظایف

ستاد وزارت بهداشت، درمان و آموزش پزشکی

معاونت درمان ستاد وزارت بهداشت

دانشگاه / دانشکده علوم پزشکی

معاونت بهداشت

معاونت درمان

مرکز بهداشت شهرستان

معاونت بهداشت ستاد وزارت بهداشت و اداره ژنتیک

مطابق شرح وظایف مندرج در برنامه ژنتیک اجتماعی

مطابق شرح وظایف مندرج در برنامه ژنتیک اجتماعی

مطابق شرح وظایف مندرج در برنامه ژنتیک اجتماعی

مطابق شرح وظایف مندرج در برنامه ژنتیک اجتماعی

مطابق شرح وظایف مندرج در برنامه ژنتیک اجتماعی و موارد اختصاصی زیر:

۱. تجهیز مراکز آزمایشگاهی (سل کانترو، کیت مناسب و ...) و تکمیل چکلیست‌های آزمایشگاهی و نظارت بر فعالیت‌های آزمایشگاه‌های ویژه‌ی آزمایش‌های تالاسمی (برابر طرح و دستورالعمل مربوط)
۲. برنامه ریزی شرکت کارکنان آزمایش‌های غربالگری و آزمایشگاه منتخب آزمایش‌های تکمیلی برنامه تالاسمی (خصوصی و دولتی) در برنامه‌های آموزش و نظارت برنامه با هماهنگی امور آزمایشگاه‌ها
۳. توسعه‌ی همکاری و هماهنگی با بخش تزریق خون جهت:
 - اعلام موارد جدید بیماری در قالب فرم گزارش مرکز منتخب بالینی
 - راهنمایی و ارجاع والدین بیماران به مرکز خدمات جامع سلامت ارائه دهنده خدمات مشاوره ژنتیک

مرکز خدمات جامع سلامت ارائه دهنده خدمات زمان ازدواج

مراقب سلامت:

- انجام غربالگری ژنتیکی بر اساس پرسشنامه غربالگری ژنتیکی زمان ازدواج
- تکمیل و ارسال فرم گزارش عملکرد مرکز مشاوره ژنتیک به مرکز بهداشت شهرستان در پایان هر فصل.
- ثبت اطلاعات زوجین متقاضی ثبت ازدواج در دفتر نتایج غربالگری ناقلی تالاسمی یا سامانه الکترونیک سلامت
- تکمیل فرم های آماری برنامه در قالب فرم گزارش ماهانه نتایج غربالگری ناقلی تالاسمی
- اعلام موارد عدم مراجعه‌ی بیش از سه ماه در زوج‌های ناقل / مشکوک پرخطر ارجاع شده از استراتژی سوم به مرکز بهداشت شهرستان.
- ارائه‌ی پس‌خوراند مناسب در خصوص وضعیت نهایی زوج‌های ارجاع شده در قالب استراتژی سوم به مرکز ارجاع دهنده.
- ثبت مشخصات متقاضیان ازدواجی که مرد و زن هر دو دارای اندکس های پایین تر از حد طبیعی هستند و سایر موارد ارجاع شده به تیم مشاوره در دفتر ثبت مراجعین به تیم مشاوره.

پزشک مرکز خدمات جامع سلامت تاییدگر غربالگری:

- بررسی نتایج غربالگری ژنتیکی بر اساس پرسشنامه غربالگری ژنتیکی زمان ازدواج
- تفسیر آزمایش‌های تالاسمی در زوج‌های متقاضی ازدواج و زوج‌های ارجاع شده در قالب استراتژی سوم و انجام اقدام‌های بعدی براساس الگوریتم کشوری.
- درخواست آزمایش‌های تکمیلی.
- درمان کم‌خونی فقر آهن براساس الگوریتم کشوری.
- آموزش صحیح به موارد نیازمند آهن درمانی و اطمینان از مصرف صحیح دارو توسط افراد.
- مشورت با هماتولوژیست منتخب برنامه در خصوص موارد مشکوک به تالاسمی مینور و سایر هموگلوبینوپاتی‌ها.
- صدور گواهی انجام خدمات سلامت زمان ازدواج پس از پایان تمامی مراحل الگوریتم غربالگری تالاسمی و انجام سایر بررسی های زمان ازدواج
- تکمیل و ارسال فرم اعلام وضعیت مراقبت ژنتیک برای زوجین ناقل / مشکوک پرخطر تالاسمی به مرکز بهداشت شهرستان. این فرم در دو نسخه تهیه می‌شود، یک نسخه در پرونده‌ی زوج ناقل بایگانی و نسخه‌ی اصلی به مرکز بهداشت شهرستان ارسال می‌شود. (در صورت انجام مشاوره ژنتیک اختصاصی بتا تالاسمی ماژور)
- درخواست انجام آزمایش برای داوطلبان ازدواجی که قبل از مراجعه به دفاتر رسمی ثبت ازدواج تمایل به انجام آزمایش‌های تالاسمی دارند.
- نظارت بر فعالیت مراقب سلامت
- صدور گواهی برخورداری از تسهیلات ویژه‌ی زوج‌های ناقل / مشکوک پرخطر، با ضرب مهر بر روی فرم ارجاع PND و تعیین میزان برخورداری از تسهیلات بر اساس شرایط زوج. (در صورت انجام مشاوره ژنتیک اختصاصی بتا تالاسمی ماژور)
- نگهداری و بایگانی تمام کتاب‌ها، جزوه‌ها، دستورالعمل‌ها و نامه‌های مدیریتی دریافتی در آرشیو مرکز
- بایگانی و نگهداری دفتر ثبت مشخصات مراجعه کنندگان به مرکز مشاوره به مدت ۳۰ سال

پزشک مشاور ژنتیک دارای مجوز مشاوره ژنتیک^{۱۳}:

^{۱۳} پزشک مشاور ژنتیک ممکن است در همان مرکز خدمات جامع سلامت ارائه دهنده خدمات زمان ازدواج یا مرکز دیگری که مستقلاً برای ارائه خدمات مشاوره ژنتیک در نظر گرفته شده مستقر باشد.

۱. انجام مشاوره ژنتیک با زوج‌های ناقل/مشکوک پرخطر تالاسمی (والدین بیماران تالاسمی اینترمدیا نیز ناقل تالاسمی محسوب می‌گردند)
۲. تشکیل پرونده مشاوره ژنتیک برای زوج‌های ناقل / مشکوک پرخطر تالاسمی که این پرونده شامل: نتایج آزمایش‌ها، فرم فرم درخواست نظریه مشورتی، فرم ارجاع PND ، فرم اعلام وضعیت مراقبت ژنتیک اظهارنامه است.
۳. ارجاع جهت انجام مرحله اول (تعیین موتاسیون) و دوم PND با توجه به وضعیت زوج‌های ناقل و براساس فرم ارجاع PND برنامه‌ی شبکه‌ی خدمات آزمایشگاهی ژنتیک و تشخیص پیش از تولد به آزمایشگاه‌های تایید شده.
- تبصره: جهت انجام مرحله اول PND (تعیین موتاسیون) زوجین برای نمونه‌گیری به آزمایشگاه غربالگری تالاسمی یا آزمایشگاه نمونه‌گیری طرف قرارداد در نظام امن و ایمن انتقال نمونه برنامه ژنتیک اجتماعی ارجاع داده می‌شوند. در صورت بارداری اگر مرکز نمونه‌گیری جنین در منطقه تحت پوشش دانشگاه وجود دارد و آزمایشگاه تشخیص ژنتیک طرف قرارداد دانشگاه خارج از منطقه تحت پوشش دانشگاه است، می‌توان از نظام انتقال نمونه برنامه ژنتیک اجتماعی استفاده کرد. در غیر این صورت باید مادر باردار را در اسرع وقت مستقیم به آزمایشگاه ژنتیک ارجاع داد.
۴. نگهداری و بایگانی تمام کتاب‌ها، جزوه‌ها، دستورالعمل‌ها و نامه‌های مدیریتی دریافتی در آرشیو مرکز
۵. بایگانی و نگهداری دفتر ثبت مشخصات مراجعه کنندگان به مرکز مشاوره به مدت ۳۰ سال

مرکز خدمات جامع سلامت شهری / روستایی

مطابق شرح وظایف مندرج در برنامه ژنتیک اجتماعی به علاوه موارد اختصاصی زیر:

۱. آموزش و ارتقای سطح آگاهی عموم مردم با تأکید بر آموزش گروه‌های هدف شامل:
 - دانش‌آموزان دبیرستان؛
 - سردفترداران ازدواج به‌عنوان عوامل مؤثر در موفقیت برنامه؛
 - زوج‌های ناقل شناسایی شده از هر سه استراتژی به‌عنوان زوج‌های در معرض خطر.
۲. ترغیب افراد در شرف ازدواج به انجام آزمایش‌های تالاسمی در آزمایشگاه ویژه‌ی انجام آزمایش‌های تالاسمی قبل از هر اقدام^{۱۴} و اطلاع رسانی در خصوص نقش مرکز بهداشتی درمانی ویژه‌ی مشاوره‌ی تالاسمی.
۳. آموزش عوامل مؤثر بر موفقیت برنامه (سردفترداران، عاقدان محلی و آموزش طلاب در شهرستان‌های دارای حوزه‌ی علمیه).
۴. شناسایی والدین بیماران تالاسمی: شناسایی بیماران مبتلا به تالاسمی ماژور در اولین بازدید خانوار و انعکاس آن در پرونده الکترونیک سلامت/ پرونده خانوار.
۵. ارجاع والدین بیماران تالاسمی شناسایی شده (زنده / فوت شده) که تحت مراقبت ژنتیک نیستند به مرکز خدمات جامع سلامت ارائه دهنده خدمت مشاوره‌ی ژنتیک. (شناسایی زوجین فاقد سابقه غربالگری تالاسمی):

قبل از هر اقدام برای ازدواج، یعنی بلافاصله پس از اولین جلسه‌ی آشنایی (بر اساس عرف محلی) حتی قبل از اطلاع‌دادن به بزرگان فامیل، آشنایان، دوستان و یا برگزارکننده مراسم نامزدی و یا هرگونه اقدام دیگر، آزمایش‌های تالاسمی باید انجام گیرد.

- درخواست آزمایش CBC (MCV و MCH) برای تمام زوج‌های واجد شرایط باردار (زوجینی که به هر دلیل در زمان ازدواج آزمایش‌های تالاسمی را انجام نداده‌اند) مراجعه‌کننده و یا ارجاع شده از سایر بخش‌ها از قبیل متخصصان زنان و زایمان، پزشکان عمومی، ماماها یا بخش خصوصی و ارسال پس‌خوراند مناسب در قالب مراقبت‌های ادغام یافته مادر سالم. (این فعالیت در قالب خدمات ادغام یافته مراقبت بارداری انجام می‌شود)
 - شناسایی زوج‌های فاقد غربالگری تالاسمی (زوجینی که به هر دلیل در زمان ازدواج آزمایش‌های تالاسمی را انجام نداده‌اند) در قالب مراقبت‌های پیش از بارداری در شهرستان، و ارجاع زوجینی که بر اساس الگوریتم غربالگری استراتژی سوم برنامه ناقل تالاسمی هستند (زن و مرد هر دو مشکوک به تالاسمی مینور (سالم ناقل) هستند) به مرکز خدمات جامع سلامت ارائه‌دهنده خدمات سلامت زمان ازدواج جهت انجام غربالگری ناقلی تالاسمی.
۶. انجام مراقبت ژنتیک زوجین تحت مراقبت تالاسمی در مرکز طبق تعریف مراقبت ژنتیک در برنامه ژنتیک اجتماعی

بایگاه سلامت / خانه بهداشت

مطابق شرح وظایف مندرج در برنامه ژنتیک اجتماعی به علاوه موارد اختصاصی ذکر شده در شرح وظایف مرکز خدمات جامع سلامت شهری / روستایی

آزمایشگاه غربالگری تالاسمی

۱. ثبت مشخصات و نتایج آزمایش‌های تالاسمی تمام متقاضیان ازدواج مراجعه‌کننده به آزمایشگاه در دفتر ثبت CBC
 ۲. رؤیت دقیق معرفی‌نامه‌ی عکس‌دار و ممه‌ور به مهر دفاتر ثبت ازدواج اطمینان از تطبیق عکس‌ها قبل از انجام نمونه‌گیری.
 ۳. انجام آزمایش برای تمام متقاضیان ازدواج بر اساس الگوریتم کشوری آزمایش‌های تالاسمی.
- تبصره: انجام آزمایش‌های مراحل اول تا سوم الگوریتم کشوری تشخیص تالاسمی در متقاضیان ازدواج که دارای معرفی‌نامه از دفاتر رسمی ازدواج می‌باشند توسط آزمایشگاه و بدون درخواست پزشک مرکز یا پزشک مشاور ژنتیک انجام‌گیرد.
۴. تحویل نتایج آزمایش‌های زوجین توسط کارکنان آزمایشگاه به مراقب سلامت غربالگری/پزشک تاییدگر غربالگری مرکز (خودداری از تحویل نتایج آزمایش‌ها به زوجین و خودداری از هرگونه اظهارنظر و یا تفسیر آزمایش برای متقاضیان ازدواج، پس از انجام آزمایش‌های تالاسمی).
 ۵. انجام آزمایش‌های زوجین مشکوک به تالاسمی ارجاعی در قالب استراتژی سوم براساس درخواست پزشک مسئول مشاوره.
 ۶. انجام اقدامات لازم در راستای کنترل کیفی آزمایش‌های تالاسمی برابر طرح و دستورالعمل ابلاغی.
 ۷. اعلام آمار فصلی کل متقاضیان ازدواج به تیم مشاوره‌ی ویژه تالاسمی.
 ۸. ایجاد تعامل مطلوب با تیم مشاوره ژنتیک.
 ۹. بایگانی و نگهداری تمام کتاب‌ها، جزوه‌ها، دستورالعمل‌ها و نامه‌های مدیریتی دریافتی در آرشیو آزمایشگاه.
 ۱۰. بایگانی و نگهداری دفتر ثبت CBC داوطلبین ازدواج یا فایل الکترونیک آن به مدت ۳۰ سال.
 ۱۱. تهیه و ارسال نمونه‌های لازم برای انجام آزمایش‌های تکمیلی به آزمایشگاه تعیین شده از سوی مرکز بهداشت شهرستان/استان، با درخواست پزشک تیم مشاوره ژنتیک.
 ۱۲. دریافت نتیجه آزمایش‌های تکمیلی از آزمایشگاه منتخب و تحویل آن به مراقب سلامت غربالگری/پزشک تایید غربالگری مرکز.

۱۳. تهیه نمونه‌های لازم جهت انجام آزمایش‌های مرحله‌ی اول PND (تعیین موتاسیون) و ارسال به آزمایشگاه ژنتیک به منظور اجتناب از ارجاع افراد به آزمایشگاه‌های ژنتیک. آزمایشگاه باید نمونه‌ی لازم را برحسب موازین مندرج در استانداردهای نظام امن و ایمن انتقال نمونه برنامه ژنتیک اجتماعی تهیه نموده و جهت آزمایش به همراه فرم ارجاع برای PND/بررسی ژنتیک برنامه ژنتیک اجتماعی به آزمایشگاه تشخیص ژنتیک عضو شبکه کشوری تشخیص ژنتیک تالاسمی و طرف قرارداد دانشگاه ارسال نماید.

آزمایشگاه منتخب آزمایش های تکمیلی

- انجام آزمایش های تکمیلی (الکتروفورز با سیستم بسته و سنجش سطح فریتین) برای زوجین ارجاع شده از آزمایشگاه غربالگری یا نمونه ارسالی ایشان
- ارسال پاسخ آزمایش های تکمیلی حداکثر تا یک ساعت کاری بعد از پذیرش زوج یا نمونه ایشان به آزمایشگاه غربالگری تالاسمی

آزمایشگاه تشخیص ژنتیک

مطابق شرح وظایف مندرج در برنامه ژنتیک اجتماعی

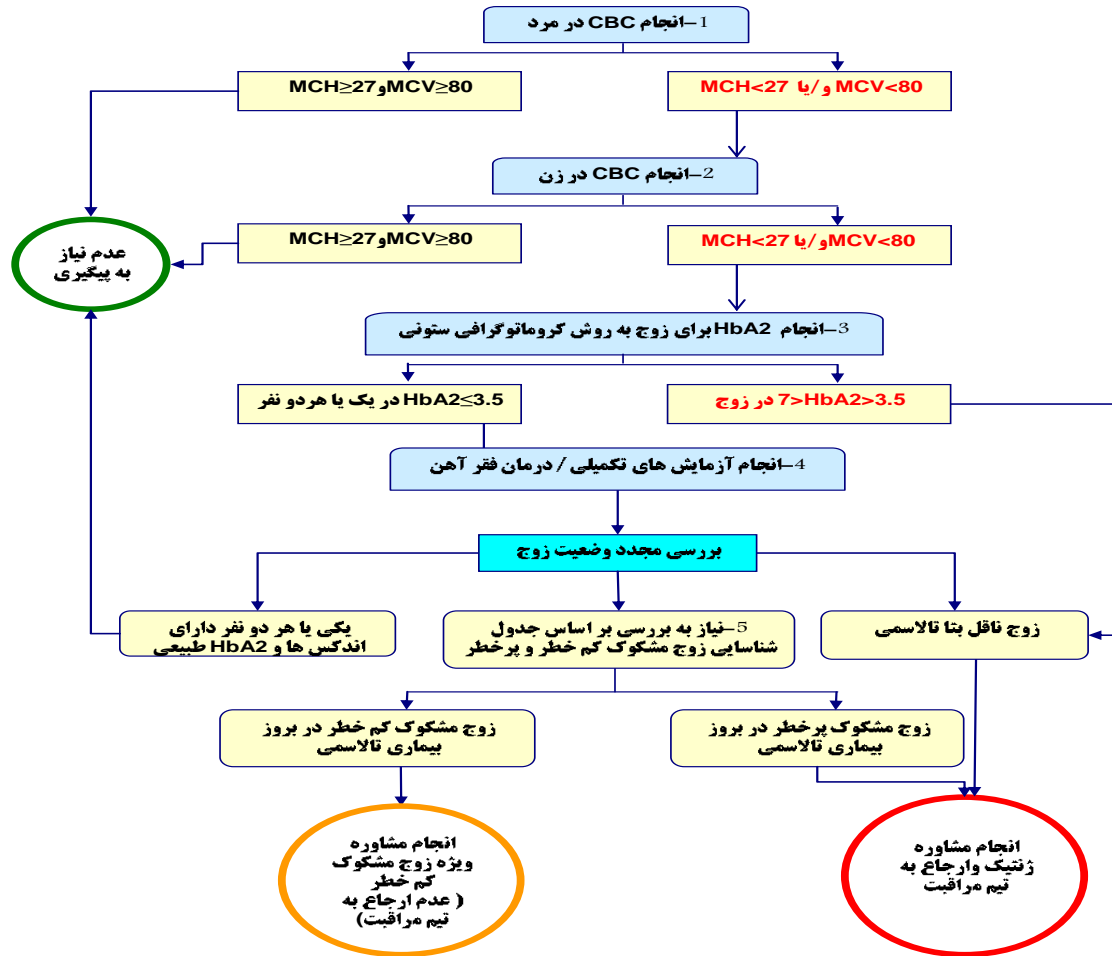
فوق تخصص خون شناسی منتخب برنامه

- پذیرش موارد ارجاع شده از پزشک مشاوره ژنتیک جهت اعلام نظر مشورتی بر اساس دستورالعمل کشوری برنامه.
- اعلام نظر مشورتی نهایی در خصوص وضعیت زوجین برای تمام موارد ارجاع براساس فرم درخواست نظریه مشورتی به مشاوره ژنتیک.
- ارائه مشاوره غیرحضورى به پزشک مشاور در مواقع لزوم.
- شرکت مستمر در جلسه‌های شورای دانشگاهی پیشگیری از بیماری‌های ژنتیک.
- مشارکت در اجرای برنامه‌های آموزشی.
- شرکت در گردهمایی‌های علمی سالانه‌ی کشوری و جلسه‌های توجیهی دانشگاهی.

معاونت بهداشت

الگوریتم های برنامه

الگوریتم ۱: غربالگری ناقلی بتا تالاسمی در زوجین متقاضی ثبت ازدواج



شرح مراحل مختلف الگوریتم کشوری غربالگری ناقلی تالاسمی در زوجین متقاضی ثبت ازدواج

مرحله اول

انجام آزمایش CBC در مرد:

- اگر $MCV \geq 80$ و $MCH \geq 27$ باشد، نیاز به اقدام دیگری نبوده و گواهی ازدواج صادر می گردد.
- در صورتی که $MCV < 80$ و/ یا $MCH < 27$ باشد، آزمایش CBC در زن انجام می شود.

مرحله دوم

آزمایش CBC در زن:

- اگر $MCV \geq 80$ و $MCH \geq 27$ باشد، نیاز به اقدام دیگری نبوده و گواهی ازدواج صادر می گردد.
- اگر $MCV < 80$ و/ یا $MCH < 27$ باشد، میزان HbA₂ به روش کروماتوگرافی ستونی در مرد و زن (هر دو) اندازه گیری می شود.

مرحله سوم

اندازه گیری میزان HbA₂ به روش کروماتوگرافی ستونی در مرد و زن:

- اگر در مرد و زن هر دو $HbA_2 > 3/5$ باشد، در این صورت مرد و زن هر دو ناقل سالم تالاسمی بوده، بنابراین مشاوره ی ژنتیک ویژه تالاسمی انجام می شود.
- در صورتی که $HbA_2 \geq 7$ باشد، فرد مشکوک به C، E، G و HbS می باشد که برای تشخیص قطعی لازم است، الکتروفورز استات سلولز و سیترات آگار انجام شود. بنابراین در این مرحله بایستی با هماتولوژیست منتخب برنامه مشاوره گردد.
- اگر در یکی یا هر دو $HbA_2 \leq 3/5$ باشد، با توجه به شرایط موجود برای فرد یا هر دو در خصوص انجام آزمایش های تکمیلی و/ یا آهن درمانی برای فرد تصمیم گیری می گردد.

مرحله چهارم

انجام آزمایشات تکمیلی / آهن درمانی

در این مرحله دو مسیر ادامه بررسی برای زوجین وجود دارد:

الف) انجام آهن درمانی

۱. بعد از انجام مشاوره و اطمینان از اینکه زوجین در خصوص چگونگی استفاده از قرص آهن و مقابله با عوارض آن کاملاً آگاه و مسلط شده اند، قرص آهن تجویز می شود.

۲. پس از یک ماه مصرف قرص آهن، اندکس های خونی بررسی می شود در صورتی که هموگلوبین فرد ۱ گرم در دسی لیترافزایش یابد، آهن درمانی برای ۲ ماه دیگر ادامه می یابد و تعیین تکلیف زوجین بر اساس «الگوریتم کشوری مراحل انجام آزمایشات تالاسمی» انجام شود. و در غیر این صورت باید آزمایشات تکمیلی الکتروفورز هموگلوبین توسط مشاور ژنتیک درخواست شود. بر اساس نتایج الکتروفورز هموگلوبین تفسیر آزمایشات انجام می گیرد.

نکته: اگر اندکس های خونی در آزمایش اولیه CBC (غربالگری) در هر دو نفر در محدوده $MCV \geq 75$ و $MCH \geq 26$ و $HbA_2 \leq 3/5$ باشد، آهن درمانی کمکی به پیشبرد تشخیص وضعیت تالاسمی در زوجین نمی کند بنابراین این افراد لزوماً باید از مسیر آزمایش ها تکمیلی استفاده کنند.

ب) انجام آزمایشات تکمیلی

در صورتی که زوجین بعد از دریافت مشاوره، تمایلی به دریافت آهن درمانی نداشتند می توانند مسیر آزمایشات تکمیلی به شرح زیر را انتخاب کنند.

۱. آزمایشات تکمیلی در این مسیر شامل الکتروفورز هموگلوبین و آزمایش فریتین برای هر دوی زوجین است که توسط مشاور ژنتیک درخواست می شود.

- در صورتی که هموگلوبین F در هر دو نفر بیش از ۳٪ باشد زوج مشکوک پرخط هستند. (و اگر وضعیت فریتین ایشان گویای فقر آهن باشد صرفاً جهت رعایت اخلاق پزشکی افراد آهن درمانی می شوند).

- در صورتی که هموگلوبین F در یکی یا هر دوی زوجین کمتر یا مساوی ۳٪ باشد و وضعیت فریتین ایشان گویای فقر آهن باشد سه ماه آهن درمانی انجام شود و و با بررسی مجدد اندکس های خونی، تکلیف زوجین بر اساس «الگوریتم کشوری مراحل انجام آزمایشات تالاسمی» صورت گیرد.

انجام آزمایش تکمیلی فریتین برای تمامی افراد نمی باشد و انجام این آزمایش تنها در موارد عدم پذیرش آهن درمانی و وجود عجله در زوجین برای ازدواج می باشد که این موضوع باید با دقت مورد توجه قرار گیرد.

مشاوره با هماتولوژیست در مسیر انجام آزمایشات تکمیلی:

در صورتی که مشاور ژنتیک نیاز به مشورت با هماتولوژیست داشته باشد می تواند این مشورت را به صورت تلفنی به انجام برساند. روند اجرایی مشورت تلفنی باید قبلاً توسط معاونت بهداشتی با هماتولوژیست های منتخب مشخص و اعلام شده باشد. در صورتی که مشاوره ژنتیک به دلایل خاص ارجاع حضوری زوجین را به هماتولوژیست برای انجام آزمایشات تکمیلی ضروری بداند می تواند اقدام نماید. در هر صورت بعد از اخذ مشورت از هماتولوژیست، تصمیم متخذه باید از طریق مشاور ژنتیک به زوجین اعلام شود.

شیوه پیگیری زوجینی که از مسیر آزمایشات تکمیلی بررسی می شوند و وضعیت فریتین ایشان گویای فقر آهن باشد و نیاز به آهن درمانی دارند:

پزشک مشاور می تواند بعد از مشاوره نسبت به صدور گواهی ازدواج این گروه اقدام نموده و همزمان آهن درمانی را جهت زوجین آغاز نماید. در این صورت پیگیری زوج بعد از انجام آهن درمانی و طبقه بندی نهایی وضعیت زوج در پایان درمان به عهده تیم مشاوره ژنتیک شهرستان می باشد و ایشان حق ندارد تا تعیین تکلیف قطعی و ضرورت ایشان را به تیم مراقبت معرفی نمایند. (مدت زمان قابل قبول برای تعیین وضعیت نهایی زوج در این قسمت سه ماه می باشد. در خصوص موارد خاص و استثناً حداکثر تا شش ماه بایستی تعیین وضعیت نهایی صورت گیرد. نحوه پیگیری زوجین تلفنی خواهد بود.)

نکته ۱: توجه به این نکته بسیار مهم می باشد که این اقدام در صورتی پیشنهاد می گردد که زوج و زوجه در صورت ناقل تالاسمی شدن نیز قطعا تصمیم به ازدواج داشته باشند. در صورتی که تصمیم گیری نهایی درخصوص ازدواج منوط به نتایج نهایی آزمایش ها باشد باید گواهی ازدواج فقط در صورت تعیین وضعیت نهایی زوجین صادر گردد.

نکته ۲: در مناطقی که کم خونی فقر آهن در مردان شایع نیست، چنانچه در مرد $HbA_2 \leq 3/5$ ولی در زن $HbA_2 > 3/5$ باشد، می توان از درمان فقر آهن مرد صرف نظر کرد و جهت تصمیم گیری در خصوص وضعیت نهایی زوج با هماتولوژیست منتخب مشورت نمود.

• نتیجه بررسی زوج:

۱. یکی یا هر دو فرد سالم می باشند که در این صورت اقدام دیگری لازم نبوده و گواهی ازدواج صادر می گردد.
۲. هر دو ناقل بتا تالاسمی می باشند که در این صورت مشاوره ژنتیک انجام می گردد.
۳. نیاز به بررسی بر اساس جدول شناسایی زوج مشکوک کم خطر و مشکوک پرخطر وجود دارد.

مرحله ی پنجم

بررسی بر اساس جدول شناسایی زوج مشکوک کم خطر و مشکوک پرخطر

این مرحله از الگوریتم فقط برای تعیین وضعیت زوج های مشکوک نهایی کاربرد دارد. زوج مشکوک نهایی زوجی است که مرحله ۴ الگوریتم را گذرانده و همچنان اندکس های آنها به شرح زیر می باشد:

زن و مرد هر دو یا یکی دارای $MCV < 80$ و / یا $MCH < 27$ و $HbA_2 \leq 3,5$

معاونت بهداشت

جدول شناسایی زوجین کم خطر و پرخطر تالاسمی

نکته بسیار مهم: این جدول فقط برای تفسیر وضعیت زوج های مشکوک نهایی کاربرد دارد.
 زوج مشکوک نهایی زوجی است که مرحله ۴ الگوریتم را گذرانده و همچنان اندکس های آنها به شرح زیر می باشد:
 زن و مرد هر دو یا یکی دارای $MCV < 80$ و / یا $MCH < 27$ و $HbA_2 \leq 3.5$

خصوصیات مرد					
4	3	2	1		
ناقل بتا تالاسمی	$HbF \geq 3$	$MCV < 75$ و/یا $MCH < 26$ و/یا $HbA_2 > 3.2$	$MCV \geq 75$ و $MCH \geq 26$ و $HbA_2 \leq 3.2$	جدول الف	
*زوج مشکوک کم خطر	زوج مشکوک کم خطر	زوج مشکوک کم خطر	زوج مشکوک کم خطر	$MCV \geq 75$ و $MCH \geq 26$ و $HbA_2 \leq 3.2$	1
زوج مشکوک پر خطر	زوج مشکوک پر خطر	زوج مشکوک پر خطر	زوج مشکوک کم خطر	$MCV < 75$ و/یا $MCH < 26$ و/یا $HbA_2 > 3.2$	2
زوج مشکوک پر خطر	زوج مشکوک پر خطر	زوج مشکوک پر خطر	زوج مشکوک کم خطر	$HbF \geq 3$	3
*زوج ناقل تالاسمی	زوج مشکوک پر خطر	زوج مشکوک پر خطر	*زوج مشکوک کم خطر	ناقل بتا تالاسمی	4

*در این قسمت در صورتی که مرد یا زن ناقل تالاسمی بوده و طرف مقابل سابقه بیماری تالاسمی در خویشاندان نزدیک داشته باشد زوج بعنوان پرخطر طبقه بندی می گردد.
 ** زوج ناقل تالاسمی هستند که قبلا در مراحل ۳ و ۴ الگوریتم برای آنها تصمیم گیری شده است.

تفسیر جدول شناسایی زوج مشکوک کم خطر و پرخطر در بروز بیماری بتا تالاسمی ماژور

۱. در صورتیکه یکی از زوجین دارای اندکس‌های $MCV \geq 75$ و $MCH \geq 26$ و $HbA2 \leq 3.2$ و در الکتروفورز $HbF < 3$ باشد (بدلیل شباهت به الگوی آلفا تالاسمی) و طرف مقابل با هر اندکسی از طیف الگوی آلفا تالاسمی (اندکس‌های $MCV \geq 75$ و $MCH \geq 26$ و $HbA2 \leq 3.2$) تا $HbF \geq 3$ و ناقل تالاسمی بتا باشد، زوج بعنوان زوج کم خطر طبقه بندی می شود.
۲. در صورتیکه یکی از زوجین دارای اندکس‌های مشابه الگوی بتا ($MCV < 75$ و/یا $MCH < 26$ و/یا $HbA2 > 3.2$) باشد و طرف مقابل دارای اندکس‌های $MCV < 75$ و/یا $MCH < 26$ و/یا $HbA2 > 3.2$ و یا ناقل تالاسمی بتا باشد به عنوان زوج پر خطر طبقه بندی می‌شود.
۳. در صورتی که یکی از زوجین دارای اندکس‌های مشابه الگوی بتا ($MCV < 75$ و/یا $MCH < 26$ و/یا $HbA2 > 3.2$) و طرف مقابل در الکتروفورز انجام شده دارای $HbF \geq 3$ باشد بعنوان زوج پر خطر طبقه‌بندی می‌شود.

اقدامات تیم مشاوره ژنتیک در خصوص زوجین مشکوک پرخطر و کم خطر در بروز تالاسمی

- **زوجین مشکوک پرخطر در بروز تالاسمی:**
در گروه پر خطر، مشاوره و برنامه مراقبت از زوجین همانند زوجین ناقل تالاسمی می‌باشد و اقدامات مشاور ژنتیک برای ایشان شامل: مشاوره ویژه تالاسمی - تکمیل تعهد نامه - تشکیل پرونده - معرفی به تیم مراقبت با فرم اعلام وضعیت مراقبت ژنتیک، ارجاع به PND مرحله یک در زمان مناسب، PND مرحله دوم است.
 - **زوجین مشکوک کم خطر در بروز تالاسمی:**
در گروه کم خطر میزان خطر بروز تالاسمی ماژور بسیار اندک می‌باشد که این موضوع طی فرایند مشاوره به زوجین اعلام می‌شود و این زوجین نیاز به مراقبت توسط تیم مراقبت ندارند و در صورتی که زوجین به پیگیری تا انجام آزمایش ژنتیک اصرار داشته باشند شخصا می‌توانند نسبت به انجام این آزمایشات اقدام نمایند.
در خصوص زوجین کم خطر مشاوره ژنتیک با هدف شرح وضعیت زوج صورت گرفته و به زوجین توضیح داده می‌شود که احتمال بروز تالاسمی در فرزندان آنها اندک است و بر این اساس برای ایشان در برنامه کشوری پیشگیری از بروز بتا تالاسمی ماژور خدمت دیگری در نظر گرفته نشده است. اقدامات مشاور ژنتیک برای ایشان شامل: مشاوره ویژه زوجین کم خطر در بروز تالاسمی - تکمیل فرم اظهارنامه مشاوره ژنتیک است.
نحوه برخورد با زوجین کم خطر مانند زوجین سالم است و نیازی به ارجاع ایشان برای مراقبت ژنتیک یا هماتولوژیست نیست.
 - در صورتی که زوج در گروه بندی جدول مذکور در گروه مشکوک پرخطر در بروز تالاسمی قرار گیرند مشاوره ویژه تالاسمی صورت گرفته و همانند زوجین ناقل تالاسمی اقدام و زوج با فرم اعلام وضعیت مراقبت ژنتیک به تیم مراقبت معرفی می‌گردد.
- نکته: حساسیت این الگوریتم در شناسایی زوج‌های ناقل تالاسمی صد درصد نیست و برخی موارد نظیر β silent Thal، تالاسمی اینترمدیا و برخی انواع هموگلوبینوپاتی‌ها شناسایی نمی‌شود.

تبصره ها و نکات مهم در خصوص الگوریتم کشوری غربالگری بتاتالاسمی و سایر قسمت های اجرایی برنامه

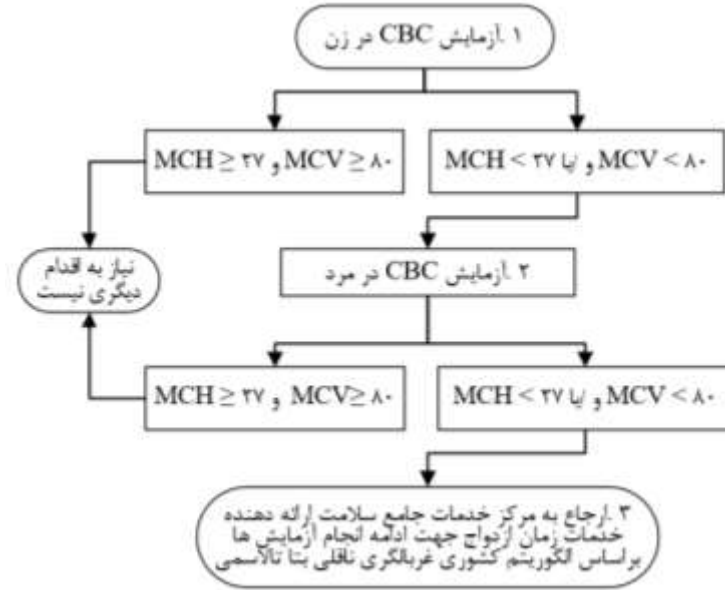
- در برنامه غربالگری کشوری پیشگیری از بروز بتاتالاسمی، تیم مشاوره ژنتیک افرادی را برای تفسیر آزمایش ها و انجام مشاوره می پذیرند که مشخصات فرد در قسمت پذیرش ثبت گردیده و احراز هویت شده باشد.
- در استانهای با شیوع کم یا متوسط تالاسمی، بایستی آزمایش CBC زوجین در همان روز مراجعه انجام گردد. در این استانها ابتدا نمونه خون از مرد تهیه شده و بررسی می گردد. در صورت پایین بودن میزان MCV و/یا MCH در مرد، از زن نمونه خون تهیه شده و آزمایش انجام می شود.
- در استانهای پر شیوع در مراکز که تراکم مراجعه کننده پایین می باشد همانند استانهای با شیوع متوسط و پایین اقدام می گردد ولی در مراکز با بار مراجعه بالا که امکان انجام آزمایش در همان روز مقدور نبوده و آزمایش در روز دیگر انجام می گردد هم زمان از مرد و زن نمونه خون تهیه شده و در صورت پایین بودن میزان MCV و/یا MCH در مرد، نمونه خون زن بررسی می گردد.
- حجم نمونه خون تهیه شده در آزمایشگاه برای انجام CBC بایستی به اندازه ای باشد که در صورت نیاز به بررسی HbA₂ برای فرد، از همان نمونه خون اولیه (با حفظ شرایط نگهداری) استفاده گردد و از نمونه گیری مجدد اکیدا خودداری شود.
- در صورت نیاز به تعیین میزان HbA₂ برای فرد، هزینه انجام آزمایش از فرد دریافت می گردد و نباید هزینه این آزمایش در زمان نمونه گیری اخذ گردد.
- HbA₂ در تمامی مراحل این الگوریتم به روش کروماتوگرافی ستونی انجام می شود. روش الکتروفورز برای تایید نتایج حاصل از روش ستونی استفاده شده و در شرایط موجود بعنوان روش جایگزین پیشنهاد نمی شود.
- در استان هایی که غربالگری سیکل سل برای زوج ها انجام می شود، CBC و تست حلالیت برای هر دو نفر (زن و مرد) انجام می گردد و با نرمال بودن اندکس های MCV و MCH برای مرد، زن از بررسی خارج نشده و بایستی هر دو نفر از نظر ناقل بودن تالاسمی بررسی گردند.
- آزمایش های تکمیلی شامل فریتین و الکتروفورز هموگلوبین (شامل بررسی HbF) است.
- در هر استان حداقل یک آزمایشگاه مرجع (دولتی و/یا خصوصی) برای انجام آزمایش های تکمیلی (فریتین و الکتروفورز) مشخص می شود که لازم است شرایط ارسال نمونه از آزمایشگاه غربالگری شهرستانها به آزمایشگاه مذکور و دریافت جواب آزمایش ها برای آزمایشگاه غربالگری مهیا گردد.
- مسئولیت تمامی آزمایش های انجام شده در آزمایشگاه مرجع تعیین شده، دریافت نتایج آزمایش ها و جوابدهی نهایی به مراجعین لزوماً به عهده آزمایشگاه غربالگری تالاسمی شهرستان می باشد.
- در هر استان لازم است یک هماتولوژیست به عنوان هماتولوژیست منتخب برنامه مشخص شده و در صورت لزوم برای انجام مشاوره حضوری/غیرحضوری زوجین به ایشان ارجاع گردند. در مطب، کلینیک یا بیمارستان محل اشتغال هماتولوژیست، لازم است برای زوجین ارجاع شده از سوی مرکز مشاوره ژنتیک اولویت در نظر گرفته شده و فقط یک هزینه ویزیت از زوج اخذ گردد.
- پزشک مشاور ژنتیک بایستی حتی الامکان از ارجاع زوجین به هماتولوژیست منتخب برنامه اجتناب نموده و ابهام های موجود را بصورت تلفنی یا مکاتبه ای با ایشان مطرح نماید و در صورت نیاز (با نظر هماتولوژیست منتخب) ارجاع مستقیم پس از انجام آزمایش های تکمیلی و رویت آن توسط پزشک مشاور ژنتیک صورت گیرد.
- تصمیم گیری نهایی در خصوص وضعیت زوج بر عهده پزشک مشاور ژنتیک بوده و هماتولوژیست نظر مشورتی و علمی خود را به صورت مکتوب به پزشک مشاور ژنتیک شهرستان اعلام می نماید. تاکید می گردد که هماتولوژیست منتخب برنامه فقط نظر علمی خود را در خصوص وضعیت زوجین ارجاع شده اعلام نموده و از اعلام نظر در خصوص وضعیت ازدواج زوج، مانند «ازدواج بلامانع است» یا «ازدواج مانعی ندارد» و غیره اجتناب نماید.
- پرداخت تعرفه ویزیت هماتولوژیست در موارد مشاوره غیرحضوری بر اساس شرایط و ضوابط در هر دانشگاه به صورت مجزا (شامل انواع قراردادهای خرید خدمت) انجام می گیرد.

- در آزمایشگاه غربالگری، آزمایشگاه تکمیلی و یا توسط هماتولوژیست منتخب نباید در خصوص وضعیت نهایی زوج‌ها اظهار نظر شود (هماتولوژیست منتخب باید پزشک مشاور را برای انجام مشاوره نهایی راهنمایی نماید. این شرایط مانع بروز چندگانگی در اظهار نظرها شده و راهنمایی زوج توسط پزشک مشاور تسهیل می‌گردد).
- گواهی انجام آزمایش‌های قبل از ازدواج که از سوی مرکز خدمات جامع سلامت ارائه دهنده خدمات سلامت زمان ازدواج مشاوره ژنتیک صادر می‌گردد (به شرط استفاده از فرم استاندارد) در تمامی دفاتر عقد استان قابل پذیرش می‌باشد.
- در صورتی که زوجی بعد از مراجعه و انجام آزمایش‌ها، بیش از سه ماه به مرکز مشاوره مراجعه نمایند تمامی مراحل برای زوج مجدداً تکرار می‌گردد.
نکته: در صورتی که نتایج آزمایش CBC توسط آزمایشگاه به دقت ثبت گردیده و قابل دسترس باشد می‌توان از نتایج آزمایش‌های قبلی برای بررسی وضعیت زوجین استفاده نمود.
- اگر $HbA2 \geq 7$ باشد، فرد مشکوک به بیماری HbC, HbE, HbG, HbS است که برای بررسی‌های بیشتر لازم است الکتروفورزاسات سلولز و سیترات آگار انجام شود، بنابراین زوج‌ها به هماتولوژیست منتخب برنامه ارجاع می‌شوند.
- در منطقه‌هایی که آنمی فقر آهن در مردان شایع نیست می‌توان از درمان فقر آهن در مردان صرف نظر نمود.
- در صورتی که در یکی از حالت‌ها در مرد میزان $HbA2 \leq 3/5$ و در زن $HbA2 > 3/5$ باشد، درمان کم‌خونی فقر آهن در مرد با توجه به راهنمای درمان فقر آهن و موازین ذکر شده در این دستورالعمل انجام شود.
- در صورتی که در اولین CBC فرد کم‌خون بوده و مقدار $Hg \geq 8$ باشد، می‌توان از اندازه‌گیری مجدد HbA2 (در مرحله‌ی چهارم الگوریتم) صرف نظر کرد.
- در مورد زوجین ناقل و مشکوک پرخطر در بروز تالاسمی، یک‌سان اقدام می‌گردد (مشاوره ویژه تالاسمی-تکمیل تعهد نامه-تشکیل پرونده-معرفی به تیم مراقبت با فرم اعلام وضعیت مراقبت ژنتیک-ارجاع جهت انجام PND)
- برای زوجین مشکوک کم‌خطر مشاوره در خصوص وضعیت زوج انجام می‌شود و گواهی انجام مشاوره برای آنها تکمیل شده و گواهی ثبت ازدواج برای ایشان صادر می‌شود؛ ولی زوجین به تیم مراقبت معرفی نمی‌گردند.
- آزمایشگاه ویژه‌ی آزمایش‌های تالاسمی می‌تواند مراحل اول، دوم و سوم را براساس الگوریتم مربوط انجام دهد. تفسیر آزمایش‌ها، درمان فقر آهن و سایر اقدام‌ها در مراحل بعدی (چهارم و پنجم) نظیر درخواست آزمایش‌های تکمیلی فقط به‌عهده‌ی پزشک تاییدگر غربالگری است.

معاونت بهداشت

الگوریتم شناسایی زوج‌های ناقل تالاسمی در زوجین فاقد سابقه غربالگری تالاسمی

(شامل موارد عدم شروع غربالگری در شهرستان، عقد غیر ثبتی، برخی گروه‌های اجتماعی خاص، افراد مهاجر، افراد خارجی مقیم در کشور و سایر موارد مشابه)



۱. تمام زنان شوهردار که به هر دلیل در زمان ازدواج آزمایش‌های تالاسمی را انجام نداده و در حال حاضر باردار هستند باید در هفته‌های اول بارداری (ترجیحاً از هفته ۱۰ و لزوماً قبل از ۱۶ هفتگی) به پزشک مرکز بهداشتی‌درمانی ارجاع شوند و پزشک برای آنها درخواست CBC نماید. پس از دریافت نتیجه‌ی CBC در صورتی که اندکس‌ها در زن ($MCH \geq 27$ و $MCV \geq 80$) باشد، نیاز به اقدام دیگر نیست؛ ولی در صورتی که یکی یا هر دو اندکس کمتر از حدود طبیعی باشد ($MCH < 27$ و/یا $MCV < 80$)، ضروری است شوهر نیز بررسی شود. ارائه‌ی پس‌خوراند جهت اطلاع و پیگیری بعدی ضروری است.
۲. در صورتی که در CBC انجام‌شده‌ی مربوط به شوهر، اندکس‌ها هر دو در حدود طبیعی باشد ($MCH \geq 27$ و $MCV \geq 80$)، نیاز به اقدام دیگری نیست؛ ولی در صورتی که یک یا هر دو اندکس مذکور در شوهر کمتر از حدود طبیعی باشد ($MCH < 27$ و/یا $MCV < 80$)، باید در اسرع وقت جهت ادامه‌ی بررسی برابر الگوریتم کشوری مراحل انجام آزمایش‌های تالاسمی به مرکز مشاوره ژنتیک شهرستان ارجاع شوند.
۳. در تمام مواردی که نیاز به ارجاع زن یا شوهر و یا هر دو باشد، در مناطق روستایی از فرم ارجاع موجود در نظام شبکه استفاده و در مناطق شهری به روال جاری اقدام می‌شود.
۴. تذکر: متخصصان زنان و زایمان، پزشکان عمومی و ماماها می‌توانند ضمن آموزش مستقیم (در زوجینی که به هر دلیل در زمان ازدواج آزمایش‌های تالاسمی را انجام نداده‌اند)، آنها را به نزدیک‌ترین واحد بهداشتی محل سکونت زوجها ارجاع‌نموده و یا در صورت تمایل تمام فعالیت‌های مذکور را انجام‌دهند و در صورت نیاز نسبت به ارجاع زوج به مرکز مشاوره ژنتیک شهرستان اقدام نمایند.

خلاصه اقدامات در شرایط مختلف برای زوجین در غربالگری تالاسمی

ردیف	وضعیت زوج	تعریف	اقدامات لازم
۱	بی خطر در بروز تالاسمی	یکی یا هر دو نفر دارای اندکس های طبیعی می باشند.	* صدور گواهی ازدواج
۲	کم خطر در بروز تالاسمی	زوجین بر اساس جدول شناسایی زوج کم خطر و پرخطر در بروز بیماری بتا تالاسمی ماژور، در قسمت کم خطر قرار گرفته است.	* ثبت مشخصات زوج در دفتر ثبت مشخصات زوج های مراجعه کننده به مرکز مشاوره ی ژنتیک * مشاوره ویژه زوجین کم خطر * صدور گواهی انجام مشاوره ژنتیک ویژه زوجین مشکوک کم خطر در بروز تالاسمی ماژور * صدور گواهی ازدواج
۳	پرخطر در بروز تالاسمی	زوجین بر اساس جدول شناسایی زوج کم خطر و پرخطر در بروز بیماری بتا تالاسمی ماژور، در قسمت پرخطر قرار گرفته است.	* ثبت مشخصات زوج در دفتر ثبت مشخصات زوج های مراجعه کننده به مرکز مشاوره ی ژنتیک * مشاوره ژنتیک ویژه زوجین مشکوک پر خطر تالاسمی * اخذ اظهارنامه از زوجین در صورت تصمیم به ازدواج * تکمیل فرم اعلام وضعیت مراقبت ژنتیک جهت معرفی زوج به مرکز بهداشت و تیم مراقبت ، در صورت تصمیم به ازدواج * صدور گواهی ازدواج در صورت تصمیم به ازدواج
۴	ناقل تالاسمی	بر اساس الگوریتم کشوری انجام آزمایش های تالاسمی ، هر دو نفر ناقل بتا تالاسمی می باشند.	* ثبت مشخصات زوج در دفتر ثبت مشخصات زوج های مراجعه کننده به مرکز مشاوره ی ژنتیک * مشاوره ژنتیک ویژه زوجین مشکوک پر خطر تالاسمی * اخذ اظهارنامه از زوجین در صورت تصمیم به ازدواج * تکمیل فرم اعلام وضعیت مراقبت ژنتیک جهت معرفی زوج به مرکز بهداشت شهرستان و تیم مراقبت، در صورت تصمیم به ازدواج * صدور گواهی ازدواج در صورت تصمیم به ازدواج
۵	عدم مراجعه	شامل زوجینی است که به هر دلیل در مرحله ای از انجام غربالگری به تیم مشاوره مراجعه ننموده و همکاری و ارتباط خود را با تیم مشاوره قطع نموده اند.	* ثبت مشخصات زوج در دفتر ثبت مشخصات زوج های مراجعه کننده به مرکز مشاوره ی ژنتیک * اعلام موارد عدم مراجعه در زوجین استراتژی سوم به مرکز بهداشت شهرستان بصورت تلفنی و مکاتبه ای تفاوت پیگیری موارد عدم مراجعه بیش از سه ماه در استراتژی اول و سوم:

<ul style="list-style-type: none"> • عدم مراجعه در استراتژی اول به پیگیری توسط مرکز بهداشت شهرستان نیاز ندارد. • عدم مراجعه در استراتژی سوم به پیگیری توسط مرکز بهداشت شهرستان نیاز دارد. این پیگیری به صورت تلفنی و با مکاتباتی اداری و با مشارکت مراکز بهداشتی درمانی مربوط انجام می شود و نیازی به گزارش به معاونت بهداشتی دانشگاه/ دانشکده و مرکز مدیریت بیماری ها نیست. 			
<p>* ثبت مشخصات زوج در دفتر ثبت مشخصات زوجین مراجعه کننده به مرکز مشاوره ی ژنتیک</p> <p>* صدور فرم اعلام مراقبت ژنتیک برای وجین ناقل/مشک.ک پرخطر تالاسمی تنها بعد از اتمام بررسی وضعیت زوجین بر اساس الگوریتم.</p> <p>(مدت زمان قابل قبول برای تعیین وضعیت نهایی زوج در این قسمت سه ماه می باشد.درخصوص موارد خاص و استثنا حداکثر تا شش ماه بایستی تعیین وضعیت نهایی صورت گیرد. نحوه پیگیری زوجین تلفنی خواهد بود.)</p>	<p>زوجینی که فعلا تشخیص قطعی در موردشان صورت نگرفته و یا این که تشخیص قطعی شده ولی زوجین در خصوص انصراف یا ازدواج تصمیم گیری نهایی نکرده اند و همکاری خود را با تیم مشاوره حفظ نموده اند.</p>	<p>در حال تعیین وضعیت</p>	<p>۶</p>

شرح فلوچارت مراقبت ژنتیک زوجین ناقل و مشکوک پرخطر تالاسمی:

مراقبت ژنتیک در برنامه تالاسمی عینا مطابق با مراقبت ژنتیک در برنامه ژنتیک اجتماعی انجام می شود. موارد اقدامات اختصاصی این فرایند در برنامه تالاسمی، در بخش شرح وظایف مراکز جامع سلامت شهری و روستایی و پایگاه سلامت/خانه بهداشت در بخش دستورالعمل برنامه ژنتیک اجتماعی آمده است.

نحوه برخورد با زوجین تحت مراقبت ژنتیک تالاسمی در خصوص خطر ابتلا به آلفا تالاسمی با توجه به اینکه هدف برنامه کشوری، پیشگیری از بروز بتا تالاسمی ماژور است و از سوی دیگر در زمان تدوین این دستورالعمل شواهد علمی کافی در خصوص رابطه ژنوتیپ و فنوتیپ بیماران مبتلا به آلفا تالاسمی و طیف نمای بالینی این بیماری در دسترس نبوده است، درخواست آزمایش تشخیص ژنتیک آلفا تالاسمی در زوجین تحت مراقبت در این برنامه (زوج ناقل و مشکوک پرخطر بتا تالاسمی) صرفاً با هدف شناسایی موارد در معرض خطر هیدریس جنین - که دارای مخاطره جانی برای مادر می باشد- به منظور رعایت اخلاق پزشکی در دستور کار قرار دارد. بنابراین لازم است صرفاً برای زوجین تحت مراقبت دارای $MCH < 23$ و $HF < 3$ همراه با درخواست آزمایش تشخیص ژنتیک بتا تالاسمی، آزمایش تشخیص ژنتیک آلفا تالاسمی نیز توسط پزشک مشاور ژنتیک درخواست شود. لازم به ذکر است پوشش بیمه آزمایش تشخیص ژنتیک آلفا تالاسمی نیز صرفاً به زوجین دارای معیار مذکور تعلق می گیرد.

شاخص‌های برنامه

فرایند	عنوان شاخص	نحوه محاسبه
شناسایی	پوشش غربالگری ناقلی تالاسمی در زوجین متقاضی ثبت ازدواج	تعداد کل زوجین غربالگری شده به تعداد کل زوجین مثبت ازدواج * ۱۰۰
مشاوره ژنتیک	پوشش مشاوره ژنتیک زوجین دارای نتایج مثبت غربالگری	تعداد کل زوجین غربالگری مثبت (ناقل / مشکوک پرخطر تالاسمی) که مشاوره ژنتیک تالاسمی را دریافت کرده اند به تعداد کل زوجین غربالگری مثبت (ناقل / مشکوک پرخطر تالاسمی) * ۱۰۰
مراقبت ژنتیک	پوشش آزمایش تشخیص ژنتیک مرحله اول (PND1)	تعداد زوجین تحت مراقبت ژنتیک تالاسمی که آزمایش تشخیص ژنتیک مرحله اول (PND1) برای ایشان انجام شده به کل زوجین تحت مراقبت ژنتیک تالاسمی * ۱۰۰
مراقبت ژنتیک	پوشش آزمایش تشخیص ژنتیک مرحله دوم (PND2)	تعداد مادران باردار تحت مراقبت ژنتیک تالاسمی که آزمایش تشخیص ژنتیک مرحله دوم (PND2) برای ایشان انجام شده است به کل مادران باردار تحت مراقبت ژنتیک تالاسمی * ۱۰۰
مراقبت ژنتیک	درصد صدور مجوز پزشکی قانونی برای سقط جنین در صورت ابتلای جنین	تعداد مجوز پزشکی قانونی برای سقط جنین در صورت ابتلای جنین به علت ابتلای جنین به تالاسمی ماژور به کل مادران باردار تحت مراقبت ژنتیک تالاسمی دارای نتیجه مثبت آزمایش تشخیص ژنتیک مرحله دوم (PND2) * ۱۰۰
بررسی پیامد	بروز بتا تالاسمی ماژور در ده هزار تولد زنده	تعداد نوزاد مبتلا به بتا تالاسمی ماژور متولد شده به تعداد کل موالید زنده * ۱۰,۰۰۰

دفاتر و فرم اختصاصی (فرایند شناسایی):

- دفتر ثبت نتایج CBC در متقاضیان ازدواج
- دفتر ثبت مشخصات مراجعین به مرکز خدمات زمان ازدواج برای غربالگری و مشاوره ژنتیک ویژه تالاسمی
- گزارش عملکرد مرکز خدمات زمان ازدواج برای غربالگری و مشاوره ژنتیک ویژه تالاسمی
- فرم بررسی زنان باردار بدون سابقه انجام غربالگری در زمان ازدواج
- فرم گزارش عملکرد مرکز خدمات جامع سلامت ارائه دهنده خدمات زمان ازدواج

معاونت بهداشت

غربالگری ژنتیک زمان ازدواج

بازنگری پنجم

۱۴۰۱

معاونت بهداشت

مبانی و کلیات

مقدمه

وجود سابقه خانوادگی ابتلا به یک بیماری ارثی مشخص یا تکرار یک بیماری نامشخص مشکوک به ارثی بودن (وجود حداقل دو بیمار مبتلا به یک بیماری مشابه از زمان کودکی) درخوشاوندان منبع شناسایی بیمار مبتلا یا ناقلین یک بیماری ارثی است. شناسایی موارد نیازمند خدمات ژنتیک در بیماری های نادر ارثی/ ژنتیکی که دارای پراکندگی در جمعیت هستند و راهکار شناسایی اختصاصی برای آن ها قابل اجرا نیست، هدف اجرای این غربالگری هستند.

آشنایی با بیماری های ژنتیک هدف غربالگری ژنتیکی در زمان ازدواج

بیماری های ارثی و ناهنجاری های مادرزادی دارای همه معیارهای زیر باشند، هدف غربالگری ژنتیکی زمان ازدواج هستند:

- قابل شناسایی در زمان ازدواج با ابزار پرسشنامه
 - صعب العلاج یا لاعلاج بودن بیماری
 - واجد مداخله پیشگیری ژنتیک پیش از تولد (فراهم بودن تشخیص ژنتیک قطعی در کشور)
 - دارای لزوم انجام غربالگری در گلوگاه ازدواج به علت:
 - امکان محاسبه خطر ابتلای فرزندان بعدی خانواده بر اساس بیماری (وجود الگوی توارث مشخص)
 - عدم وجود گلوگاه شناسایی مناسب در سایر دوران های زندگی (پیش باروری، بارداری، نوزادی)؟؟؟
 - عدم پوشش کافی خدمات شناسایی در گلوگاه های شناسایی جایگزین
- بنابر معیارهای فوق، افراد در معرض خطر زیر در غربالگری ژنتیکی زمان ازدواج قابل شناسایی هستند:

گروه بیماری و نام بیماری قابل شناسایی		حیطه کلی
بدون هیچ عامل خطر ژنتیک دیگر		۱- ازدواج خانوادگی
همراه حداقل یک عامل خطر ژنتیک دیگر		
تالاسمی ماژور ^۱	خونی ارثی	۲- بیماری ارثی شناخته شده
سیکل سل		

خون ریزی دهنده ارثی	هموفیلی
عصبی - عضلانی	دوشن - بکر - SMA
متابولیک ارثی	فنیل کتونوری، گالاکتوزمی و ...
سایر بیماری های ژنتیکی که زوجین نام آن ها را ذکر نمایند.	
۳-بیماری ناشناخته مشکوک به ارثی بودن	تکرار بیماری مشابه با ظهور زودرس در خویشاوندان تا درجه ۳ یکی یا هر دوی زوجین ^۲
	وجود یک مورد بیماری ناشناخته با ظهور زودرس در خود زوجین یا خانواده (خویشاوندان درجه ۱) ایشان ^۳
<p>^۱ به دلیل وجود غربالگری اختصاصی مبتنی بر آزمایش خون برای بیماری تالاسمی ماژور در کشور، این بیماری در گروه بیماری های مورد جستجو در پرسشنامه غربالگری ژنتیکی زمان ازدواج قرار نگرفت.</p> <p>^۲ مشکل انعقادی، بیماری خونی ارثی، ناتوانی ذهنی حرکتی - نقص تکامل و ... (تکرار وجود بیمار دریافت کننده تزریق خون مکرر - نشانه بیماری تالاسمی - به دلیل وجود غربالگری اختصاصی تالاسمی برای زوجین، در این سوال مد نظر نیست).</p> <p>^۳ با علائم و نشانه های ناتوانی ذهنی و / یا ناتوانی حرکتی و / یا اختلال در تکامل</p>	

اهداف، استراتژی ها و فعالیت ها

هدف کلی

پیشگیری از بروز بیماری های ارثی موثر بر سلامت فرزندان زوج و قابل شناسایی در زمان ازدواج

اهداف اختصاصی

- پیشگیری از بروز هموگلوبینوپاتی های ارثی (به جز بتا تالاسمی ماژور دارای غربالگری اختصاصی)
- پیشگیری از بروز بیماری های متابولیک ارثی
- پیشگیری از بروز بیماری های خون ریزی دهنده ارثی
- پیشگیری از بروز بیماری های عصبی-عضلانی ارثی

- پیشگیری از بروز ناشنوایی ارثی^{۱۵}
- پیشگیری از بروز نابینایی ارثی
- پیشگیری از بروز نقص ایمنی ارثی
- پیشگیری از بروز بیماری های ارثی/خانوادگی ناشناخته برای خانواده

روش اجرا

غربالگری ژنتیک زمان ازدواج در بستر مشترک خدمات سلامت زمان ازدواج و به صورت تلفیقی با غربالگری ناقلی بتا تالاسمی در مراکز خدمات جامع سلامت ارائه دهنده خدمات زمان ازدواج اجرا می شود.

گام های اجرای غربالگری ژنتیکی زمان ازدواج به شرح زیر است:

۱. مراجعه زوجین متقاضی ثبت ازدواج به مراکز خدمات جامع سلامت ارائه دهنده خدمات زمان ازدواج با در دست داشتن معرفی نامه از دفتر ثبت ازدواج
۲. پذیرش در مرکز خدمات جامع سلامت ارائه دهنده خدمات زمان ازدواج و ارائه محتوای آموزشی غربالگری
۳. تکمیل پرسشنامه غربالگری ژنتیکی زمان ازدواج توسط مراقب سلامت غربالگر
۴. بررسی پرسشنامه غربالگری ژنتیکی زمان ازدواج زوجین غربال منفی و تعیین نتیجه نهایی غربالگری توسط پزشک تأییدگر غربالگری
۵. بررسی پرسشنامه غربالگری ژنتیکی زمان ازدواج زوجین مثبت غربالگری، تعیین نتیجه نهایی غربالگری و راهنمایی ایشان در خصوص نیاز به مشاوره ژنتیک قبل از بارداری توسط پزشک تأییدگر غربالگری
۶. صدور گواهی انجام خدمات سلامت زمان ازدواج بعد از طی کلیه مراحل خدمات سلامت زمان ازدواج توسط پزشک مرکز
۷. توصیه به انجام مشاوره ژنتیک برای زوجین مثبت غربالگری در بازه زمانی قبل از ازدواج تا پیش از اقدا به بارداری (بر اساس زمان مراجعه ایشان) توسط پزشک مشاوره ژنتیک
۸. انجام مراقبت ژنتیک برای زوجین در معرض خطر ژنتیک شناسایی شده توسط مراقب سلامت / بهور در پایگاه سلامت / خانه بهداشت محل سکونت ایشان

نحوه انجام غربالگری ژنتیکی زمان ازدواج:

بعد از انجام آموزش های زمان ازدواج و دریافت برگه آموزشی غربالگری زمان ازدواج و مطالعه آن توسط زوجین، غربالگری زوجین به وسیله پرسشنامه غربالگری ژنتیک به روش مصاحبه فعال توسط مراقب سلامت غربالگر انجام می شود. پرسشنامه تکمیل شده واجد امضاء و اثر انگشت زوجین با قید جمله «ضمن مطالعه مطالب این فرم، درستی پاسخ های داده شده را تأیید می نمایم» و امضاء مراقب سلامت غربالگر، همراه با نتایج آزمایش ها تالاسمی جهت صدور گواهی ازدواج به تأیید به پزشک مرکز می رسد.

^{۱۵} امکان اطلاع رسانی در مورد خطر ابتلای فرزند آتی به زوجین متقاضی ازدواج به منظور کمک در تصمیم گیری آگاهانه ازدواج و برخورداری از امکانات فرزندآوری سالم نظیر PGD، دریافت تخمک اهدایی و ... در صورت ازدواج.

نحوه تأیید غربالگری ژنتیکی زمان ازدواج:

چنانچه پرسشنامه وجود خطر (احتمالی) را بیان کند، پزشک مرکز مثبت بودن مورد مندرج در پرسشنامه را با حضور زوجین از طریق طرح سوالات تکمیلی منطبق با پرسشنامه تأیید غربالگری بررسی می‌نماید. جدول سوالات تکمیلی تأیید غربالگری خطر ژنتیکی توسط پزشک با محوریت رد اکتسابی بودن مورد مثبت ذکر شده تا حد امکان در ادامه آمده است. وجود تنها یک مورد مثبت تأیید شده از این پرسش نامه، مؤید نیاز به ارجاع به پزشک مشاوره ژنتیک است.

در خصوص زوجین دارای پرسشنامه مثبت، با توجه به اینکه کمک به تصمیم‌گیری در خصوص زمان مشاوره ژنتیک پیش از ثبت ازدواج یا پیش از بارداری- برای تکمیل فرایند غربالگری این زوجین ضروری می‌باشد، پزشک مرکز ارائه خدمات زمان ازدواج (اعم از مشاور ژنتیک تالاسمی یا مشاور ژنتیک آموزش دیده) جلسه تکمیل غربالگری را به انجام می‌رساند و سپس گواهی «انجام خدمات زمان ازدواج» این زوجین را صادر می‌نماید.

نکات بسیار مهم در خصوص کیفیت راهنمایی زوجین در جلسه تکمیل پرسشنامه غربالگری ژنتیکی در زمان ازدواج:

- بسیار مهم است که به نحوی کاملا حرفه‌ای و اطمینان بخش این روند به انجام رسد و این موضوع که آیا زوج به اهمیت موضوع اشراف دارند یا خیر به نحو موثری بررسی شود تا دقیقاً معلوم گردد زوج به ضرورت مشاوره ژنتیک پیش از بارداری پی برده‌اند.
 - بدیهی است که باید ایشان بدون رسانده شدن از پیامدها و با فهم شخصی و عمیق به اهمیت پیشگیری و موفقیت با درصد بالا در صورت مراجعه به موقع پی ببرند. باید این موضوع که مشاوره ژنتیک بدون ایجاد مشکل برای تکمیل خانواده و با هدف داشتن فرزندان سالم انجام می‌شود، به خوبی توسط زوجین درک شود. مشاوره وقتی موفق است که بتواند زوجین را با رغبت کامل پیش از بارداری، مشاوره کامل و تعیین تکلیف نماید زیرا زمان لازم برای بررسی استاندارد باید فراهم باشد و بی‌اضطراب برای طرفین موضوع مدیریت شود. به علاوه باید موضوع بارداری برنامه‌ریزی نشده برای ایشان تفهیم و اهمیت مراجعه به هنگام کاملاً و از جوانب مختلف برای زوجین به ویژه با ملاحظه این موضوع که زمان ازدواج با توجه به ویژگی‌های این زمان شرایط متعادلی برای درک عمیق مشکل پیش رو نیست، بیان شود.
 - در خصوص بررسی نتایج آزمایش‌ها غربالگری تالاسمی می‌بایست طبق دستورالعمل مربوطه عمل شود.
- باید به زوجین تاکید شود که پرسشنامه اطلاعات پزشکی ایشان است و باید آن را حفظ کنند. با توجه به اینکه این مدرک به زوجین تحویل می‌شود. ضروریست زوجین دریافت پرسشنامه را با امضاء و ثبت اثر انگشت در دفتر «ثبت نتایج غربالگری ژنتیکی هنگام ازدواج» تأیید نمایند.
- اطلاعات پرسشنامه غربالگری ژنتیکی و دفتر ثبت نتایج غربالگری ژنتیکی هنگام ازدواج در سامانه الکترونیک دانشگاه درج می‌گردد. تا زمان تکمیل سامانه‌های الکترونیک در این خصوص، از فرم‌های کاغذی پیوست دستورالعمل حاضر استفاده گردد.

با توجه به زمان بر بودن تعیین نتیجه مشاوره ژنتیک، صدور گواهی انجام خدمات سلامت زمان ازدواج به هیچ وجه منوط به انجام مشاوره ژنتیک نمی‌باشد.

زوجین مثبت غربالگری در خصوص زمان مراجعه به پزشک مشاور ژنتیک قبل از تصمیم‌گیری برای ازدواج یا بعد از ثبت ازدواج تا پیش از اقدام به بارداری مخیر می‌باشند.

در حال حاضر پیگیری فعال برای مراجعه زوجین مثبت غربالگری برای مراجعه به پزشک مشاور ژنتیک وجود ندارد.

نحوه صدور گواهی انجام آزمایش ها تالاسمی و غربالگری ژنتیکی:

- در صورتی که هیچ مورد مثبتی در پرسشنامه غربالگری ژنتیکی زوجین نداشته باشند و بر اساس نتایج آزمایش ها غربالگری تالاسمی نیز نیاز به ارجاع به مشاوره ژنتیک نداشته باشند، گواهی انجام آزمایش ها تالاسمی و غربالگری ژنتیکی در قالب فرم کشوری، جهت ارائه به دفترخانه توسط «پزشک مرکز» تأیید و مهر می‌گردد.
- در صورتی که به دلیل غیرطبیعی بودن اندکس‌های آزمایش ها غربالگری تالاسمی و یا به دلیل مثبت شدن پرسشنامه غربالگری ژنتیکی، زوجین نیاز به مشاوره ژنتیک داشته باشند، بعد از انجام مراحل مشاوره ژنتیک مربوط به تالاسمی و انجام جلسه تکمیلی غربالگری ژنتیکی، گواهی انجام آزمایش ها تالاسمی و غربالگری ژنتیکی در قالب فرم کشوری، جهت ارائه به دفترخانه توسط «پزشک مشاوره ژنتیک» صادر می‌گردد.

نحوه انجام فرایند مشاوره ژنتیک زوج مثبت غربالگری:

- زوجینی که بر اساس نتایج آزمایش ها تالاسمی یا پرسشنامه غربالگری ژنتیکی به مشاوره ژنتیک نیاز داشته باشند، به پزشک مشاور ژنتیک مجاز ارجاع داده می‌شوند.
- در این مرحله پرونده ژنتیک تشکیل شود در صورتی که پزشک مشاور ژنتیک بعد از ارزیابی بالینی- فامیلی لازم، همچنان احتمال خطر ژنتیکی در نظر گرفته شده در پرسشنامه را تأیید نماید و زوجین خود ترجیح دهند که پیش از ازدواج مراحل بعدی مشاوره ژنتیک را به انجام برسانند، جلسات مشاوره ژنتیک برای ایشان برنامه‌ریزی می‌شود.
- پزشک مشاور ژنتیک بر اساس تمایل زوجین می‌تواند تکمیل مراحل مشاوره ژنتیک را به بعد از ازدواج و پیش از بارداری موکول نماید. در صورتی که زوجین برگزاری جلسات تکمیلی مشاوره ژنتیک را به بعد از ازدواج موکول نمایند، زمان مناسب برای شرکت در این جلسات و نحوه پیگیری اقدامات بعد از ازدواج و پیش از بارداری در جلسه اول تشریح شده و برای آن‌ها تبیین و به اطلاع ایشان رسانده می‌شود.
- زوجین پس از تکمیل جلسات مشاوره ژنتیک باید به صورت کتبی بیان شدن مطالب و فهم موضوع راجع به چگونگی ادامه مشاوره و مراجعه را با ثبت اثر انگشت و امضا اظهار دارند. اظهارنامه باید توسط پزشک نیز مهر شود و به زوجین تحویل گردد. زوجین باید تحویل گرفتن اظهار نامه را در دفتر «ثبت مراجعات مشاوره ژنتیک» تأیید و امضاء نمایند.
- برای این دسته از زوجین گواهی انجام آزمایش‌ها تالاسمی با رعایت دستورالعمل مربوطه صادر می‌شود.
- در هر زمان طبق تمایل زوجین که ایشان برای مشاوره ژنتیک مراجعه نمایند، باید پرونده ژنتیک تشکیل شده در نرم افزار ژنتیک اجتماعی، فعال شده و مشاوره ژنتیک تکمیل شود.
- در صورت ارجاع زوجین به سایر مراکز مشاور ژنتیک:

پرسشنامه غربالگری زوجین همراه برگه ارجاع به زوجین تحویل می‌شود و ایشان راهنمایی لازم را برای مراجعه دریافت می‌کنند. این دسته از زوجین باید، فرم «اظهارنامه» را تکمیل نمایند. زوجین در فرم کشوری اظهار نامه بیان شدن مطالب و فهم موضوع راجع به چگونگی ادامه مشاوره را اظهار می‌دارند و با ثبت اثر انگشت (هر دو نفر) و امضا آن را مورد تاکید و تعهد قرار می‌دهند.

اظهارنامه باید توسط پزشک امضاء و مهر و به زوجین تحویل گردد. زوجین باید در دفتری که مربوط به دفتر «ثبت مراجعات مشاوره ژنتیک» است، تحویل گرفتن اظهارنامه را با امضاء تأیید نمایند.

شرح وظایف

ستاد وزارت بهداشت، اداره ژنتیک

مطابق شرح وظایف مندرج در برنامه ژنتیک اجتماعی

دانشگاه/دانشکده علوم پزشکی

معاونت بهداشت

مطابق شرح وظایف مندرج در برنامه ژنتیک اجتماعی

معاونت درمان

مطابق شرح وظایف مندرج در برنامه ژنتیک اجتماعی

مرکز بهداشت شهرستان

مطابق شرح وظایف مندرج در برنامه ژنتیک اجتماعی

مرکز خدمات جامع سلامت ارائه دهنده خدمات زمان ازدواج

مطابق شرح وظایف مندرج در برنامه ژنتیک اجتماعی و وظایف اختصاصی زیر:

۱. تکمیل پرسشنامه غربالگری ژنتیک زمان ازدواج توسط مراقب سلامت غربالگر به روش مصاحبه فعال با زوجین
۲. بررسی و تأیید پرسشنامه غربالگری ژنتیک زمان ازدواج برای زوجین و راهنمایی ایشان در خصوص نیاز به مشاوره ژنتیک قبل از بارداری توسط پزشک تأییدگر غربالگری

مرکز خدمات جامع سلامت ارائه دهنده مشاوره ژنتیک

مطابق شرح وظایف مندرج در برنامه ژنتیک اجتماعی

مرکز خدمات جامع سلامت شهری / روستایی

مطابق شرح وظایف مندرج در برنامه ژنتیک اجتماعی

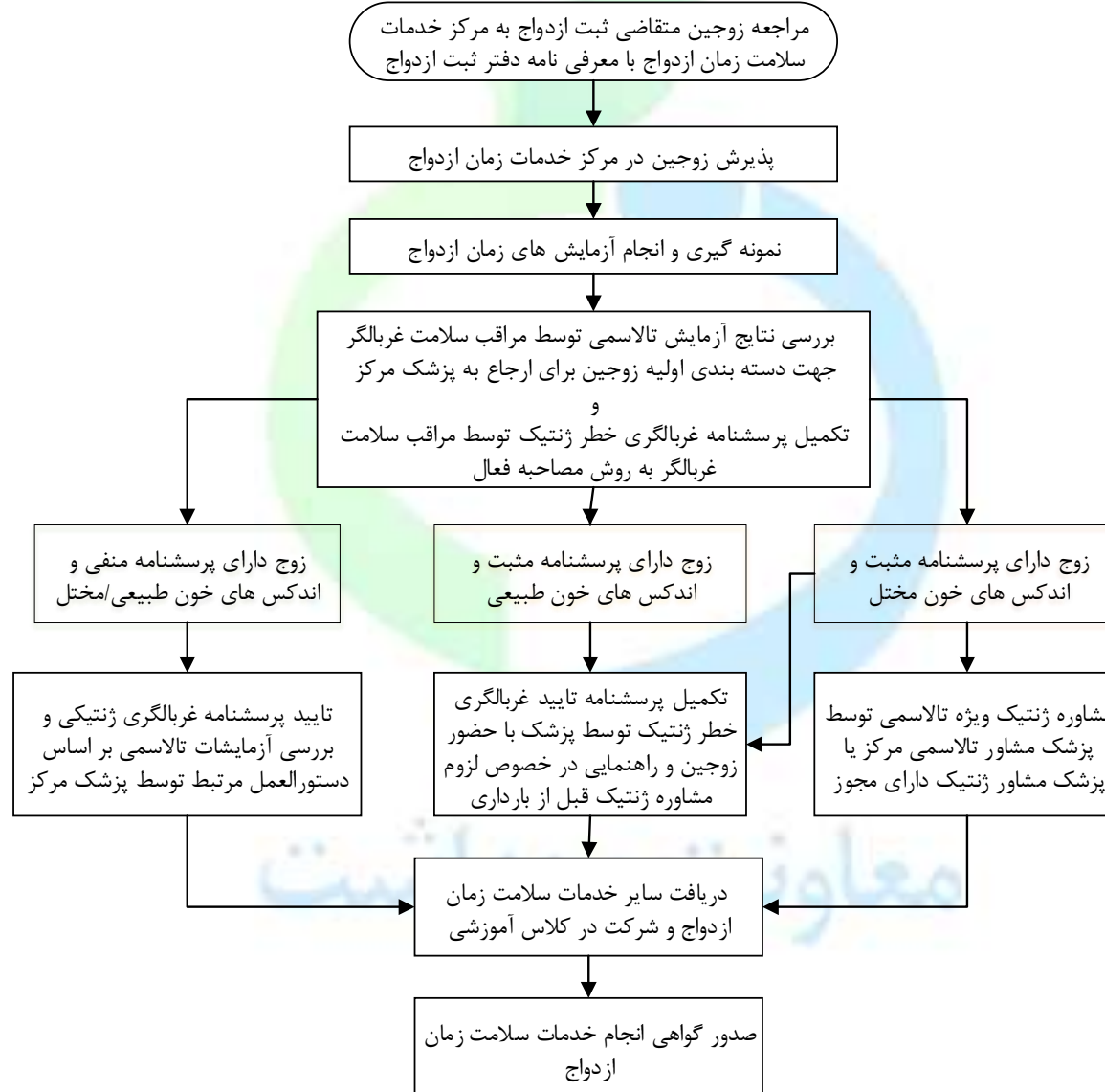
پیکاه سلامت / خانه بهداشت

مطابق شرح وظایف مندرج در برنامه ژنتیک اجتماعی



فلوچارت ها و راهنماهای اجرایی برنامه

فلوچارت غربالگری ژنتیکی در زمان ازدواج در بستر غربالگری ناقلی تالاسمی و سایر خدمات سلامت زمان ازدواج



جدول شرح نحوه انجام تأیید غربالگری ژنتیکی زمان ازدواج توسط پزشک مرکز خدمات جامع سلامت ارائه دهنده خدمات زمان ازدواج

در صورت مثبت بودن هر یک از سوالات پرسشنامه غربالگری ژنتیکی زمان ازدواج در مرحله اول غربالگری (تکمیل پرسشنامه توسط مراقب سلامت غربالگر بر اساس اظهارات زوجین)، پزشک مرکز خدمات جامع سلامت ارایه دهنده خدمات زمان ازدواج به عنوان مسئول تأیید غربالگری، باید مثبت بودن سوال (سوال های) مربوطه را بر اساس معیارهای جدول زیر بررسی و در پایان یکی از دو گزینه نهایی زوج مبنی بر نیاز به مشاوره ژنتیک و عدم نیاز به مشاوره ژنتیک را به عنوان «نظر پزشک مرکز» انتخاب نماید.

سوال	راهنما
۱- آیا آقا و خانم با یکدیگر نسبت خانوادگی نزدیک دارند؟	<p>منظور از ازدواج خانوادگی نزدیک، ازدواج فرزندان و نوه های عمه، عمو، خاله یا دایی با یکدیگر است.</p> <p>در صورت وجود نسبت خانوادگی نزدیک بین زوجین، یکی از گزینه های زیر در فرم درج شود:</p> <ul style="list-style-type: none"> ▪ فرزندان عمه، عمو، خاله یا دایی ▪ فرزند عمه، عمو، خاله یا دایی با نوه عمه، عمو، خاله یا دایی ▪ نوه های عمه، عمو، خاله یا دایی
۲- آیا در خانواده و خویشاوندان هرکدام از شما (آقا و خانم) (تا درجه ۳) بیماری تشخیص داده شده ای وجود داشته یا دارد که از زمان کودکی آغاز شده باشد و پزشک گفته باشد ارثی یا ژنتیکی است؟	<p>پزشک باید اظهار وجود بیماری ارثی شناخته شده مذکور توسط زوجین را بر اساس دانش پزشکی پرسش درباره علائم و نشانه های بیماری خود تأیید نماید.</p> <p>مثال پرسش های قابل بررسی در خصوص بیماری های ژنتیک شناخته شده شایع کشور به شرح زیر است:</p> <ul style="list-style-type: none"> ▪ هموفیلی: سوال در خصوص بر «خود به خودی بودن خون ریزی خصوصاً در عضلات و مفاصل» و «خون ریزی که بدون مداخله پزشکی قطع نمی شود» ▪ دوشن / بکر: پیشرونده بودن و شروع اختلال عملکردی از کودکی ▪ سیکل سل: دردهای شدید داخلی به ویژه در استخوان ▪ بیماری های متابولیک ارثی: مصرف شیر مخصوص رژیمی، عدم امکان استفاده از غذای سفره ▪ وردنیگ-هافمن (SMA): اختلال حرکتی پیشرونده <p>نکته مهم:</p> <p>در صورت ذکر شدن نام بیماری ژنتیکی نادری که بررسی و تأیید آن نیاز به دانش تخصصی مشاوره ژنتیک دارد، پزشک تأییدگر غربالگری می بایست صرف خوداظهاری زوجین، پاسخ را مثبت درج نماید.</p> <p>منظور از خویشاوندان تا درجه ۳، پدر، مادر، خواهر، برادر، پدربزرگ، مادربزرگ، خاله، دایی، عمه، فرزندانشان، و فرزندان یکی از زوجین (در خصوص زوجینی که قبلاً ازدواج کرده اند)، خواهر زاده و برادر زاده می باشد.</p>

<p>پزشک مرکز باید پاسخ زوجین به این سوال را با تکیه بر «تشابه مورد بیماری»، «تکرار (حداقل دو مورد مشابه)» و «شروع زودرس بیماری از دوره کودکی» بررسی کند. موارد زنده و فوت شده بیماری با شرایط فوق، به عنوان مورد مثبت در نظر گرفته می شود.</p>	<p>۳- آیا در خانواده و خویشاوندان هرکدام از شما (آقا و خانم)، تکرار بیماری مشابه که قبل از شش سالگی آغاز شده باشد وجود دارد (مورد زنده) و یا در گذشته وجود داشته است (مورد فوت شده)؟</p>
<p>پزشک مرکز باید پاسخ زوجین به این سوال را با تکیه بر «خود به خودی بودن خون ریزی خصوصاً در عضلات و مفاصل» و «خون ریزی که بدون مداخله پزشکی قطع نمی شود» و «شروع بیماری از زمان کودکی» بررسی کند. منظور از خویشاوندان تا درجه ۳، پدر، مادر، خواهر، برادر، پدربزرگ، مادربزرگ، خاله، دایی، عمه، عمو، فرزندان ایشان، و فرزندان یکی از زوجین (در خصوص زوجینی که قبلاً ازدواج کرده اند) خواهر زاده و برادرزاده می باشد.</p>	<p>۱-۴) آیا در خانواده و خویشاوندان هرکدام از شما (آقا و خانم تا درجه ۳)، فردی با سابقه خونریزی‌های خود به خود و بدون دلیل بویژه در عضله‌ها و مفاصل که بدون دخالت پزشکی قطع نمی شده وجود دارد (مورد زنده) و یا در گذشته وجود داشته است (مورد فوت شده)؟</p>
<p>پزشک مرکز باید پاسخ زوجین به این سوال را با تکیه بر «غیراكتسابی بودن» بیماری مورد بررسی قرار دهد. در خصوص اختلال بینایی شدید و اختلال شنوایی شدید، مشخصات «پیشرونده بودن (افزایش تدریجی مشکل بینایی / شنوایی)» و «دو طرفه بودن» اهمیت دارد. منظور از خویشاوندان تا درجه ۳، پدر، مادر، خواهر، برادر، پدربزرگ، مادربزرگ، خاله، دایی، عمه، عمو، فرزندان ایشان، و فرزندان یکی از زوجین (در خصوص زوجینی که قبلاً ازدواج کرده اند) خواهر زاده و برادر زاده می باشد. منظور از کودکی از صفر روزگی تا پنج سال و یازده ماه و بیست و نه روز است.</p>	<p>۲-۴) آیا در خانواده و خویشاوندان هرکدام از شما (آقا و خانم تا درجه ۳) فرد نابینا یا ناشنوایی وجود دارد که مشکل او قبل از شش سالگی شروع شده باشد وجود دارد (مورد زنده) و یا در گذشته وجود داشته است (مورد فوت شده)؟</p>
	<p>۳-۴) فردی که از زمان کودکی دارای ناتوانی ذهنی و یا حرکتی و یا اختلال در تکامل باشد.</p>
	<p>۱-۳-۴) آیا والدین بیمار مبتلا به اختلال عملکردی، نسبت خویشاوندی نزدیک (ازدواج فرزندان یا نوه‌های عمو، عمه، خاله یا دایی با یکدیگر) داشته اند؟</p>
<p>پیشرونده بودن و شروع اختلال عملکردی از کودکی، در این سوال باید مورد تاکید قرار گیرد.</p>	<p>۲-۳-۴) آیا اختلال عملکردی که از کودکی آغاز شده است، در طول زمان شدیدتر شده است؟</p>
<p>تعریف ناهنجاری غیراكتسابی در راهنمای تایید غربالگری موارد مثبت پرسشنامه غربالگری ژنتیکی زمان ازدواج آمده است.</p>	<p>۳-۳-۴) آیا در فرد مبتلا به اختلال عملکردی، یک ناهنجاری غیراكتسابی نیز وجود دارد؟</p>

منظور از ۳ سالگی (۳ سال و یازده ماه و ۲۹ روز) است.	۴-۳-۴) آیا زمان شروع اختلال در بیمار مورد اشاره قبل از ۳ سالگی بوده است؟
تاکید این سوال بر «تدریجی بودن» ناتوانی در راه رفتن است.	۴-۳-۵) آیا بیمار مورد اشاره از زمان کودکی به تدریج دچار ناتوانی در راه رفتن شده است؟
	۴-۳-۶) آیا مادر این بیمار سابقه سقط مکرر (۲ سقط یا بیشتر)، مرده زایی یا نازایی طولانی مدت (بیش از ۲ سال بدون استفاده از روش های پیشگیری از بارداری) داشته است؟
	۴-۳-۷) آیا سابقه فوت برادر یا خواهر فرد مبتلا در کودکی به دلیل بیماری غیر اکتسابی وجود داشته است؟

معاونت بهداشت

شاخص های برنامه

فرایند	عنوان شاخص	نحوه محاسبه
شناسایی	پوشش غربالگری ژنتیکی در زوجین متقاضی ثبت ازدواج	تعداد کل زوجین غربالگری شده به تعداد کل زوجین متقاضی ثبت ازدواج مراجعه کننده به مراکز خدمات سلامت زمان ازدواج * ۱۰۰
شناسایی	درصد زوجین مثبت غربالگری	تعداد زوجین مثبت غربالگری شده در زمان ازدواج * ۱۰۰
شناسایی	درصد زوجین تأیید غربالگری	تعداد زوجینی که نتیجه مثبت غربالگری ایشان توسط پزشک مرکز تأیید شده به تعداد زوجین مثبت غربالگری * ۱۰۰
مشاوره ژنتیک	درصد موارد نیازمند مراقبت ژنتیک از کل مراجعین مشاوره ژنتیک از محل غربالگری ژنتیک زمان ازدواج	تعداد کل زوجین غربالگری مثبت که بر اساس نتیجه مشاوره ژنتیک جهت مراقبت ژنتیک ارجاع شده اند به تعداد کل زوجین غربالگری مثبت مراجعه کننده به مرکز مشاوره ژنتیک * ۱۰۰

لیست دفاتر و فرم های برنامه

- متن اطلاع رسانی در خصوص غربالگری ژنتیکی زمان ازدواج
- پرسشنامه غربالگری ژنتیکی هنگام ازدواج (مخصوص مراقب سلامت غربالگر)
- پرسشنامه تأیید غربالگری ژنتیکی هنگام ازدواج (مخصوص پزشک تأییدگر غربالگری)
- گواهی انجام خدمات سلامت هنگام ازدواج
- دفتر ثبت نتایج غربالگری ژنتیکی زمان ازدواج
- فرم گزارش نتایج غربالگری ژنتیکی زمان ازدواج

معاونت بهداشت



دستورالعمل برنامه غربالگری نوزادان برای بیماری های متابولیک ارثی (شامل PKU)

دستورالعمل کشوری برنامه غربالگری نوزادان برای بیماری PKU و سایر هیپرفنیل آلانینمی ها، بازنگری سوم، سال ۱۴۰۱

دستورالعمل برنامه غربالگری نوزادان برای بیماری های متابولیک ارثی در مناطق پایلوت مجری برنامه، بازنگری دوم، سال ۱۴۰۱

بیماری های متابولیک ارثی (شامل PKU) بیماری‌هایی هستند که جهش ژنتیکی یک والد و یا هر دو والد به فرزند منتقل شده و منجر به فعالیت ناکافی در یک آنزیم، پروتئین ساختاری یا مولکول انتقال‌دهنده در مسیرهای متابولیتی کودک می‌شوند. کمبود مذکور می‌تواند در قالب طیف وسیعی از تظاهرات بالینی شامل علائم و نشانه‌های مزمن غیراختصاصی مانند تأخیر در تکامل تا شرایط حاد تهدیدگر حیات در دوران نوزادی نمود پیدا کند. تنوع و ناهمگونی تظاهرات بالینی که می‌توانند با سایر بیماری‌ها همپوشانی داشته باشند سبب می‌شود که تشخیص بیماری‌های متابولیک ارثی با دشواری رو به رو باشد و در صورت عدم برنامه‌ریزی مؤثر برای شناسایی آن‌ها، مورد غفلت واقع شوند. این در حالی است که اغلب این اختلالات در صورت شناسایی به‌هنگام، درمان پذیر و در غیر این صورت به شدت کشنده بوده یا منجر به ناتوانی شدید برگشت ناپذیر برای بیمار می‌شوند. از این رو بیماری‌های متابولیک ارثی سرشتی، نقش قابل توجهی در بار بیماری‌های غیرواگیر دوران کودکی دارند. بیماری‌های متابولیک ارثی اغلب در اوایل شیرخوارگی با حملات کمبود متابولیک (metabolic decompensation) که تهدید کننده حیات هستند، تظاهر می‌یابند. هر یک از بیماری‌های متابولیک نقش کوچک اما قابل توجهی در مرگ نامشخص شیرخوار دارند. شیوع بیماری‌های متابولیک ارثی در تمام دنیا نادر است اما در کشورهایی که در آنها از دواهای فAMILIاری بیشتر رخ می‌دهد از جمله ایران، بروز آنها بیشتر است. تشخیص این دسته از بیماری‌ها در طول غربالگری نوزادی زمینه را برای تشخیص و درمان به موقع و در نتیجه پیشگیری از آسیب‌های جبران ناپذیر فراهم می‌کند. در بسیاری از کشورهای توسعه یافته و در حال توسعه در برنامه غربالگری نوزادی خود، غربالگری بیماری‌های متابولیک ارثی گنجانده شده است. از سال ۱۳۹۰ برنامه پیشگیری و کنترل بیماری فنیل کتونوری به صورت کشوری در ایران آغاز شد. پیامد اجرای برنامه پیشگیری و کنترل بیماری فنیل کتونوری، غربالگری سالیانه نوزادان گرانقدر کشور (بیش از ۹۸٪ کل نوزادان سالانه) می‌باشد. شناسایی زودهنگام و به موقع حدود ۳۰۰۰ بیمار مبتلا به فنیل کتونوری و درمان استاندارد ایشان و مراقبت ژنتیک از زمان شروع برنامه از سال ۱۳۸۶ بوده است. برنامه غربالگری نوزادان برای بیماری‌های متابولیک ارثی (۵۳ بیماری هدف) از سال ۱۳۹۶ با استفاده از بستر برنامه پیشگیری و کنترل بیماری PKU به اجرا در آمد. برنامه کنترل و پیشگیری PKU در ایران، هم‌چنین نقش ایجاد نظام و ریل اصلی بالینی و پیشگیری بیماری‌های متابولیک ارثی در کشور را به عهده داشته است و مدل مدیریت برنامه ژنتیک اجتماعی در بیماری‌های نادر نیز هست.

بیماری فنیل کتونوری شایع‌ترین بیماری از گروه بیماری‌های متابولیک ارثی واجد درمان مؤثر در جهان است. بیماری PKU ناشی از اختلال آنزیمی فنیل آلانین هیدروکسیلاز (PAH) در کبد، به علت وجود جهش در ژن کدکننده این آنزیم ایجاد می‌شود. به طور کلی شدت بیماری PKU به میزان هیپرفنیل آلانینمی بیمار بستگی دارد که خود وابسته به نوع جهش ژنی بیمار و تعداد الل معیوب به ارث رسیده از والدین به فرزند می‌باشد. کمبود کامل آنزیم فنیل آلانین هیدروکسیلاز به غلظت بالای فنیل آلانین خون (برابر یا بیشتر از ۲۰ میلی‌گرم در دسی‌لیتر) و سطح بالای فنیل کتون‌های ادرار منجر می‌شود. این اختلال PKU کلاسیک نامیده می‌شود. نوع کلاسیک معمولاً تا ۵۵ درصد موارد بیماری را تشکیل می‌دهد و بار اصلی بیماری ناشی از معلولیت در صورت تشخیص و درمان دیرهنگام مربوط به این گروه است. فنیل کتونوری Mild, Moderate در این موارد قسمتی از فعالیت آنزیم فنیل آلانین هیدروکسیلاز باقیمانده باشد، غلظت فنیل آلانین خون برابر ۱۰ یا بیشتر از آن تا ۲۰ میلی‌گرم در دسی‌لیتر خواهد بود. موارد خفیف بیماری ۱۳ تا ۱۵ درصد از کل بیماران را تشکیل می‌دهند. هایپرفنیل آلانینمیا (HPA) که غلظت فنیل آلانین خون برابر ۴ یا بیشتر از آن تا ۱۰ میلی‌گرم در دسی‌لیتر باشد، این گروه از بیماری ۲۰ تا ۳۰ درصد از

کل موارد بیماری را تشکیل می‌دهد. PKU کمبود بیوپترین حداقل ۶ درصد از موارد هیپرفنیل آلانینمیا به علت نقص در یک یا چند آنزیم تسهیل‌گر بیوسنتز یا بازتولید کوفاکتور تتراهیدروبیوپترین (BH4) ایجاد می‌شوند. در این دسته از بیماران افزایش سطح سرمی فنیل آلانین از درجات اندک تا بسیار شدید متغیر است. این گروه از بیماری ۶٪ از کل موارد PKU را تشکیل می‌دهند. سطح سرمی BH4 پایین‌تر از حد طبیعی منجر به اختلال در متابولیسم اسیدآمینه‌های تیروزین و تیریتوفان شده و در صورت عدم درمان منجر به آسیب مغزی ویرانگر در نوزاد می‌شوند؛ به همین دلیل این گروه از بیماری PKU بدخیم نیز نامیده می‌شود. بر اساس نتایج آمار کشوری میزان بروز بیماری فنیل کتونوری ۱,۳ در ۱۰۰۰۰ تولد زنده و میزان بروز بیماری های متابولیک ارثی (شامل PKU) ۳,۹۳ در ۱۰۰۰۰ تولد زنده در سال ۱۳۹۹ بوده است. این بیماری ها اغلب به صورت اتوزوم مغلوب است ولی موارد وابسته به X و غالب نیز وجود دارند.

مبانی و کلیات

غربالگری نوزادان برای بیماری فنیل کتونوری

غربالگری نوزادان برای بیماری فنیل کتونوری با تشخیص زود هنگام بیماری در نوزاد با انجام آزمایش اندازه‌گیری فنیل آلانین به روش کالریمتری بر روی نمونه های DBS جمع آوری شده بر روی کاغذ فیلتر شروع می‌شود و در صورت بالا بودن میزان فنیل آلانین بیشتر و مساوی ۴ به عنوان نمونه **مثبت غربالگری (Screen Positive)** تلقی شده و آزمایش تایید به روش HPLC بر روی پلاسما هپارینه یا DBS اندازه‌گیری خواهد شد. نمونه این آزمایش در صورت دسترسی به آزمایشگاه HPLC، بر روی پلاسما قابل انجام است و در صورت عدم دسترسی به آزمایشگاه منتخب HPLC، نمونه بر روی کاغذ فیلتر یا به صورت نمونه خون گرفته شده و به آزمایشگاه مربوطه ارسال می‌گردد.

در صورتی که میزان فنیل آلانین به روش HPLC بیشتر و مساوی ۴ بر روی نمونه پلاسما هپارینه باشد و یا بیشتر و مساوی ۳/۴ بر روی نمونه کاغذ فیلتر باشد به عنوان نمونه **مثبت تایید** تلقی می‌شود و این افراد به بیمارستان منتخب PKU مرکز استان ارجاع خواهند شد. همچنین بیمارانی که سطح فنیل آلانین به روش HPLC بزرگتر مساوی ۲ میلی گرم بر دسی لیتر می‌باشد (مشکوک غیر کلاسیک) جهت انجام آزمایش ها رد موارد غیر کلاسیک به آزمایشگاه مرجع کشوری انستیتو پاستور ارجاع داده می‌شوند و سطح آنزیم DHPR خون و بیوپترین و نئوپترین ادرار برای ایشان اندازه‌گیری می‌شود.

پزشک متخصص منتخب همزمان با شروع درمان اولیه موارد مثبت تایید ارجاع شده به بیمارستان منتخب، با انجام آزمایش های لازم شامل اندازه‌گیری سرمی میزان فنیل آلانین و تیروزین و همچنین انجام آزمایش تشخیص موارد غیر کلاسیک (بدخیم) PKU در آزمایشگاه بیوشیمی انستیتو پاستور تهران نوع بیماری موارد ارجاعی را مشخص نموده و به دانشگاه ارجاع دهنده مورد اعلام می‌نماید. ممکن است برخی از موارد مثبت تایید ارجاع شده از سامانه غربالگری نوزادان سالم تشخیص داده شده و یا دچار هیپرفنیل آلانینمی گذرا و یا سایر بیماری های متابولیک باشند که این موارد نیز اعلام می‌گردند تا از یکسو موارد مثبت کاذب آزمایش تایید مشخص شده و از سوی دیگر نیاز به انجام مراقبت ژنتیک برای والدین این افراد مرتفع گردد. افرادی که توسط پزشک متخصص منتخب دچار انواع PKU شامل غیر کلاسیک (بدخیم)، کلاسیک، خفیف mild ، Moderate و HPA می‌باشند تحت عنوان **مثبت بیمارستانی (بیمار قطعی)** نام گذاری می‌شوند.

علاوه بر ضرورت شناسایی درست موارد مثبت غربالگری، مثبت تایید و مثبت بیمارستانی در روند غربالگری نوزادان انجام **بهنگام غربالگری** و **ارجاع به موقع** موارد شناسایی شده به مراحل بعدی تشخیصی که شامل فراخوان والدین می باشد از الزامات اجرای درست استراتژی غربالگری می باشد و ضامن عدم صدمه ذهنی و جسمی بیمار با شروع درمان به موقع است.

طبقه‌بندی مورد استفاده در دستورالعمل برنامه کشوری برنامه غربالگری نوزادان برای بیماری فنیل کتونوری و سایر هیپرفنیل آلانینمی‌ها در ایران به شرح زیر است:

سطح Phe	نوع بیماری PKU	اقدامات لازم جهت مراقبت
۲-۳,۹۹ mg/dl	مشکوک بدخیم ^{۱۷}	ارجاع به بیمارستان منتخب جهت انجام آزمایش پاستور و رد یا تایید بدخیمی ^{۱۶}
۴-۵,۹۹ mg/dl	هایپر فنیل‌آلانیمیا (HPA)	آموزش و بیمار (پسر) تا سه سالگی تحت نظر و بعد ترخیص شود. بیماران دختر فراخوان و مراجعه تا بلوغ (۱۳ سالگی) و هنگام بارداری این گروه بیماران (HPA) نیاز به رژیم درمانی ندارند.
۶-۹,۹۹ mg/dl	هایپر فنیل‌آلانیمیا (HPA)	*مراقبت بیمارستانی ^{۱۸}
۱۰-۱۴,۹۹ mg/dl	Mild PKU	مراقبت بیمارستانی + مراقبت ژنتیک ^{۱۹}
۱۵-۱۹,۹ mg/dl	Moderate PKU	مراقبت بیمارستانی + مراقبت ژنتیک
بیشتر از ۲۰ mg/dl	کلاسیک	مراقبت بیمارستانی + مراقبت ژنتیک

غربالگری نوزادان برای سایر بیماری های متابولیک ارثی

استفاده از تکنیک Tandem MS جهت شناسایی بهنگام نوزادان بدون علامت برای بیماری های متابولیک ارثی در کشورهای دارای درآمد کم و متوسط به دلیل درصد بالاتر ازدواج خویشاوندی و عامل خطر شناخته شده افزایش شیوع بدو تولد اختلالات ژنتیک تک ژنی مانند بیماری های متابولیک ارثی از اقدامات هزینه- اثربخش در نظام های سلامت محسوب می شود. بدیهی است که موارد منفی کاذب "غربالگری آزمایشگاهی" و بیمارانی که نمی توانند در غربالگری نوزادی شناسایی شوند، در یکی از دوران های زندگی (اکثرا شیرخوارگی یا کودکی) با علائم بالینی مراجعه می کنند. بنابراین علاوه بر غربالگری نوزادان بدون علامت در دوره نوزادی، شناسایی شیرخواران و کودکان در اولین زمان ممکن در مراجعات بالینی،

معاونت بهداشت

^{۱۶} کل نوزادانی که نتیجه آزمایش HPLC سطح فنیل آلانین ایشان بالاتر از ۲ میلی گرم بر دسی لیتر باشند جهت انجام آزمایش غیر کلاسیک (رد بدخیمی) به آزمایشگاه مرجع کشوری ارجاع داده می شوند. در صورت تایید غیر کلاسیک بودن بیماری، با نظر فوق تخصص منتخب برنامه تحت مراقبت بیمارستانی و یا مراقبت ژنتیک قرار می گیرند.

^{۱۷} در موارد فنیل‌کتونوری غیر کلاسیک هم میزان فنیل‌آلانین اندکی بالاست و ممکن است در محدوده ۱۰-۲۰ mg/dl باشد، در موارد نادر ممکن است بالای ۱۰ باشد، در تمام این بیماران باید نئوپترین، بیوپترین ادرار و فعالیت DHPR در RBC اندازه گیری شود و در صورت تایید PKU بدخیم با این آزمایشات مراقبت بیمارستانی و مراقبت ژنتیک انجام شود.

^{۱۸} مراقبت بیمارستانی: منظور ارجاع بیماران به بیمارستان منتخب جهت درمان استاندارد و دریافت خدمات (دارو، غذای مخصوص رژیمی و ...)

^{۱۹} مراقبت ژنتیک: منظور ارجاع موارد در معرض خطر بیماری های متابولیک ارثی (افراد با سابقه خانوادگی ابتلا به بیماری های متابولیک ارثی که ازدواج خویشاوندی نمودند) به مشاوره ژنتیک و انجام آزمایش های تشخیص ژنتیک در صورت ضرورت می باشد.

تشخیص و مدیریت موثر تعداد قابل توجهی از این بیماری ها را ممکن می کند و می تواند میزان ابتلا را کاهش دهد. همچنین تشخیص ژنتیکی و قطعی این بیماران در مدیریت بارداری های بعدی برای پیشگیری فرزندان مبتلا در خانواده و خویشان در معرض خطر مورد استفاده قرار گرفته و سبب کاهش بروز بیماری می شود. بیماری های هدف غربالگری نوزادان برای بیماری های متابولیک ارثی، شامل ۵۴ بیماری است که در صورت غربالگری و تشخیص زودرس، قابل پیشگیری و کنترل هستند. ۵۰ مورد از این بیماری ها؛ با استفاده از تکنولوژی MS-MS قابل تشخیص است. ۴ مورد از بیماری های متابولیک ارثی (شامل گالاکتوزمی، سیستیک فیبروزیس، کمبود آنزیم بیوتینیداز، هیپرپلازی مادرزادی آدرنال) با روش ذکر شده تشخیص داده نمی شوند. در هر یک از این بیماری ها یک یا چند متابولیت در خون تغییر می یابد که نشانه اولیه برای ارجاع بیمار به پزشک و انجام بررسی های بیشتر جهت تایید بیماری، پیش از بروز علائم آن است.

اختلالات اولیه بیماری های متابولیک ارثی هدف برنامه غربالگری نوزادان که با روش های بیوشیمیایی قابل تشخیص هستند.

Amino Acid Disorders	Fatty Acid Oxidation Disorders	Disorders Organic Acid
Argininosuccinic Aciduria	Primary Carnitine Deficiency / Carnitine Transporter Defect	Propionic Acidemia
Citrullinemia Type 1	Medium Chain Acyl-CoA Dehydrogenase Deficiency	Methylmalonic Acidemia: methylmalonyl-CoA mutase
Maple Syrup Urine Disease	Very Long Chain Acyl-CoA Dehydrogenase Deficiency	Methylmalonic Acidemia: Cobalamin Disorders
Homocystinuria	Long Chain 3-Hydroxyacyl-CoA Dehydrogenase Deficiency	Isovaleric Acidemia
Phenylketonuria Classic	Trifunctional Protein Deficiency	3-Methylcrotonyl-CoA Carboxylase Deficiency
Tyrosinemia Type 1		3-Hydroxy-3-Methylglutaric Aciduria
		Holocarboxylase Synthase Deficiency
		β -Ketothiolase Deficiency
		Glutaric Acidemia Type 1

اختلالات ثانویه بیماری های متابولیک ارثی هدف برنامه غربالگری نوزادان که با روش های بیوشیمیایی ممکن است قابل تشخیص نباشد و نیاز به تست های تائید تشخیص و یا ژنتیک دارند.

Amino Acid Disorders	Fatty Acid Oxidation Disorders	Disorders Organic Acid
Argininemia	Short Chain Acyl-CoA Dehydrogenase Deficiency	Methylmalonic acidemia, cblC form
Citrullinemia Type 2	Medium/Short Chain Acyl-CoA Dehydrogenase Deficiency	Methylmalonic acidemia, cblD form
Hypermethioninemia	Glutaric Acidemia Type 2	Malonic Acidemia
Benign Hyperphenylalaninemia	Medium Chain ketoacyl-CoA Thiolase Deficiency	Isobutyrylglycinuria
Biopterin Biosynthesis Defect (2 conditions)	2,4-Dienoyl-CoA Reductase Deficiency	2-Methylbutyrylglycinuria
Biopterin Regeneration Defect (2 conditions)	Carnitine Palmitoyltransferase 1 Deficiency	3-Methylglutaconic Aciduria
Non-Ketotic Hyperglycinemia	Carnitine Palmitoyltransferase 2 Deficiency	2-Methyl-3-hydroxybutyric Aciduria
Ornithine Transcarbamylase Deficiency	Carnitine Acylcarnitine Translocase Deficiency	Ethylmalonic Encephalopathy
Carbamoyl Phosphate Synthetase 1 Deficiency		
HHH Syndrome		
Tyrosinemia Types 2,3 (2 conditions)		
Glycine N-methyltransferase (GNMR) deficiency		
Adenosylhomocysteine hydrolase deficiency		

نکات مهم در غربالگری نوزادان:

- ۱- غربالگری نوزادان سالم در روز ۳ تا ۵ پس از تولد با نمونه‌گیری خون از پاشنه پای نوزاد بر روی کاغذ فیلتر، توسط مراقب سلامت/نمونه‌گیر آموزش‌دیده صورت می‌گیرد.
- ۲- نوزادانی که پس از تولد در بخش NICU تحت مراقبت قرار می‌گیرند و یا نوزادی قبل از ۳ روزگی در بیمارستان بستری شود، یک نمونه خون از نوزاد در ۳ تا ۵ روزگی بر روی کاغذ فیلتر تهیه شود و در شرایط استاندارد مطابق دستورالعمل آزمایشگاه غربالگری نگهداری و بر طبق روالی که مرکز بهداشت مشخص نموده به آزمایشگاه غربالگری ارسال شود (اگر بعد از ۲۴ یا ۴۸ ساعت از بیمارستان مرخص شد باید در همان ۳ تا ۵ روزگی غربالگری شود).
- ۳- مواردی که آزمایشگاه انجام دهنده غربالگری/ تأیید تشخیص تعیین می‌کند (اشکالات تکنیکی و ...) که نیاز به نمونه‌گیری مجدد وجود دارد شامل نمونه نامناسب، اشکالات تکنیکی آزمایشگاه و در شرایطی که سطح متابولیت‌ها در سطح بینابینی (فقط در برنامه غربالگری نوزادان برای بیماری‌های متابولیک ارثی وجود دارد) است، نمونه‌گیری مجدد فوری (حداکثر تا ۲۴ ساعت پس از اعلام آزمایشگاه)، انجام شود.
- ۴- انجام آزمایش غربالگری برای نوزادانی که در منزل به دنیا آمده یا در کشور دیگری متولد شده‌اند، باید در اولین مراجعه به واحد خدمات جامع سلامت یا بیمارستان، به والدین توصیه شود.
- ۵- ثبت هر مورد غربالگری به عهده دانشگاه پوشش‌دهنده مرکزی که غربالگری در آن انجام شده، است (حتی اگر نوزاد ساکن منطقه تحت پوشش آن دانشگاه نباشد) این موضوع شامل پیگیری نتایج آزمایش‌ها نوزاد تا تعیین تکلیف نهایی است. بعد از گزارش مورد به دانشگاه پوشش‌دهنده محل سکونت، مراقبت بیمار به عهده دانشگاه پوشش‌دهنده خواهد بود.
- ۶- انجام غربالگری نوزاد نیازمند نمونه‌گیری مجدد تا تعیین تکلیف قطعی غربالگری، نباید در فرم آماری گزارش شده به شهرستان ثبت شود. بدیهی است پس از تعیین تکلیف غربالگری کامل نوزاد، نتیجه غربالگری آن نوزاد در اولین فرم آماری، گزارش شود.

غربالگری نوزادان بستری در بیمارستان

- در مورد نوزادان طبیعی زمان نمونه‌گیری ۳ تا ۵ روزگی باشد.
- در صورتی که نوزادی در زمان غربالگری ۳-۵ روزگی در بیمارستان بستری باشد، ضروری است اولین نمونه غربالگری وی حتی در صورت NPO بودن بر روی کاغذ فیلتر تهیه شده و مطابق دستورالعمل ابلاغی به آزمایشگاه غربالگری (منتخب/مرجع) ارسال شود.

- غربالگر بیمارستان موظف است که والدین نوزاد بستری در ۳ تا ۵ روزگی را در خصوص غربالگری مجدد در زمان تعیین شده توسط پزشک متخصص، آگاه سازد و زمان غربالگری مجدد را در خلاصه پرونده تحویل داده شده به بیمار ثبت نماید.
- زمان مناسب برای موارد نمونه گیری مجدد (مواردی که نتیجه آزمایش را منفی کاذب می‌کند) در ۱۴-۸ روزگی است به شرطی که ۷۲ ساعت از شیر خوردن نوزاد گذشته باشد و اندیکاسیون‌های اخذ نمونه وجود داشته باشد.
- در صورتی که نوزاد بیمار در زمان تعیین شده توسط پزشک معالج برای غربالگری مجدد، همچنان در بیمارستان بستری است، لازم است آزمایش غربالگری وی (نمونه مجدد) در شرایطی که اندیکاسیون‌های اخذ نمونه مجدد را دارد بر روی کاغذ فیلتر تهیه شده و مطابق دستورالعمل ابلاغی به آزمایشگاه غربالگری (منتخب/مرجع) ارسال شود.
- در صورتی که نوزاد قبل از زمان تعیین شده ترخیص شود (یا به بیمارستان دیگری اعزام گردد) باید توصیه به والدین توسط پزشک و یا پرستار مسئول بخش به نحوی صورت گیرد که آزمایش غربالگری و نمونه‌گیری مجدد وی در صورت نیاز مورد غفلت قرار نگیرد.
- هنگام اخذ نمونه مجدد لازم است نوزاد NPO نبوده و ۷۲ ساعت از شیر خوردن کامل وی (مصرف شیر مادر به مدت ۳ روز و هر روز ۵۰ سی‌سی به ازای هر کیلوگرم وزن نوزاد یا روزانه ۳۰ سی‌سی شیرخشک به ازای کیلوگرم وزن نوزاد) گذشته باشد.
- در مواردی که نتیجه غربالگری در مورد بیماری فنیل‌کتونوری/بیماری‌های متابولیک ارثی منفی است اما نوزاد تاخیر در تکامل دارد؛ نمونه‌ی مجدد از کودک گرفته شده و با مشورت با فوق تخصص منتخب برنامه آزمایش مجدد، تعیین سطح متابولیت‌ها (روش‌های مرسوم غربالگری و یا تأیید تشخیص بر اساس نظر فوق تخصص و علائم بالینی بیمار) باید انجام گیرد.
- نمونه‌گیری مجدد از نوزادانی که تعویض یا تزریق خون داشته‌اند به فاصله ۴۸ تا ۷۲ ساعت پس از تعویض و یا تزریق خون قابل انجام است.
- در نوزادان متولد شده زیر ۳۳ هفته بارداری لازم است نمونه‌گیری مجدد در ۲۸ روزگی (۴ هفتگی) انجام شود.
- نمونه‌گیری خون برای آزمایش DHPR جهت رد یکی از انواع فنیل‌کتونوری غیر کلاسیک در بیمارستان منتخب کنترل و درمان فنیل‌کتونوری، در مورد نوزادانی که تعویض یا تزریق خون داشته‌اند ۳ ماه بعد از تعویض یا تزریق خون قابل انجام است.
- **مواردی که آزمایش غربالگری را به صورت کاذب منفی می‌نماید و نیاز به نمونه‌گیری مجدد دارند:**
- ✓ در صورتی که از نوزاد قبل از گذشت ۷۲ ساعت از تولد، خون‌گیری شود و یا به هر دلیل در زمان خون‌گیری تغذیه کافی با شیر نشده باشد (مصرف شیر مادر به مدت ۳ روز و هر روز ۵۰ سی‌سی به ازای هر کیلوگرم وزن نوزاد یا روزانه ۳۰ سی‌سی شیرخشک به ازای کیلوگرم وزن نوزاد)، آزمایش به صورت کاذب منفی می‌شود. در این شرایط باید در زمانی که نوزاد به مدت ۷۲ ساعت از شیر تغذیه شده باشد، خون‌گیری و آزمایش، مجدداً تکرار شود.
- ✓ نمونه نامناسب

- ✓ اشکالات تکنیکی
- ✓ نارس بودن نوزاد (زیر ۳۳ هفته مد نظر می باشد)
- ✓ دیالیز
- ✓ تزریق یا تعویض خون
- ✓ تغذیه خوراکی یا وریدی با مواد کم پروتئین
- ✓ NPO بودن و شرایطی نظیر این موارد که مانع افزایش متابولیت های خون می شود.
- ✓ وزن زیر ۲۵۰۰ گرم (این گروه از نوزادان فقط در غربالگری نوزادان برای بیماری های متابولیک ارثی نمونه گیری مجدد نیاز دارند)

در هر یک از حالات فوق باید بعد از رفع عامل، نمونه گیری مجدد در ۸ تا ۱۴ روزگی و یا طبق نظر پزشک معالج انجام شود.

نکته: در برنامه غربالگری نوزادان برای بیماری های متابولیک ارثی در صورتی که فقط یک متابولیت بین حد بالای محدوده مرجع و Cutoff پاتولوژیک بالا و یا برعکس بین حد پایین محدوده مرجع و Cutoff پاتولوژیک پایین (یعنی در منطقه gray zone) قرار بگیرد، Recall DBS به درخواست آزمایشگاه صورت می پذیرد. به این ترتیب در صورت تکرار نتیجه در مناطق gray zone و یا بدتر شدن روند افزایش یا کاهش، بسته به نوع متابولیت، نتیجه به پزشک در بیمارستان منتخب ارجاع می گردد تا تصمیمات بعدی در زمینه انجام آزمایش ها تاییدی برای نوزاد گرفته شود. اما اگر چند متابولیت در منطقه gray zone قرار گرفته باشند و یا نتیجه در محدوده پاتولوژیک باشد، ارجاع به بیمارستان منتخب الزامی است تا تصمیم گیری برای اقدامات بعدی توسط پزشک منتخب انجام پذیرد. بنابراین آزمایشگاه موظف است در هنگام انجام آزمایش جدول زیر را مدنظر قرار دهد. (رجوع به روش اجرائی جوابدهی آزمایشگاه منتخب غربالگری نوزادان)

جدول تعاریف موارد Recall، Recheck، ارجاع به بیمارستان منتخب بر اساس تغییرات میزان متابولیت ها در برنامه غربالگری نوزادان برای بیماری های متابولیک ارثی

Result	Act
Abnormal DBS	Recheck DBS on another spot
Borderline (فقط یک متابولیت)	Recall DBS by Laboratory
Borderline (چند متابولیت)	ارجاع به بیمارستان منتخب جهت تصمیم گیری توسط پزشک منتخب
Pathologic	ارجاع به بیمارستان منتخب جهت تصمیم گیری توسط پزشک منتخب

روش اجرای برنامه

آموزش

خانم های باردار در دوران بارداری ضروری است حداقل در دو نوبت و ترجیحاً در سه ماهه اول و سه ماهه سوم در مورد غربالگری و زمان مراجعه به هنگام برای آزمایش غربالگری نوزاد آموزش های لازم را کسب نمایند و بعد از تولد نوزاد در زایشگاه (یا در مرکز تسهیلات زایمانی در روستا) باید مجدداً و موکداً توصیه های لازم را مبنی بر اهمیت آزمایش ها غربالگری در ۳ تا ۵ روزگی نوزاد را به مادران باردار اعلام نمایند.

نمونه گیری و ارسال نمونه به آزمایشگاه منتخب غربالگری

زمان مناسب برای غربالگری بهنگام از نوزادان در روز ۳ تا ۵ پس از تولد می باشد، در آن زمان از پاشنه ی پای نوزاد که توسط والدین به مرکز نمونه گیری آورده شده، توسط فرد آموزش دیده (به روشی که در استاندارد های آزمایشگاهی برنامه آمده است) لانتست زده می شود و چند قطره از خون مویرگی بر روی کاغذ گاتری گرفته می شود و کاغذها در هوای مناسب به مدت ۳ ساعت خشک شده و براساس پروتکل ارسال، در پاکت گذاشته می شود و در پایان روز با سایر نمونه های خون تهیه شده از سایر نوزادان به آزمایشگاه منتخب مرجع یا فرانس غربالگری (کالریمتری یا MSMS) فرستاده می شود. ضروری است مشخصات کامل نوزاد قبل از گرفتن نمونه ی خون بر روی فرم مخصوص و بر روی کارت گاتری به طور هم زمان مطابق دستورالعمل نوشته شود. این نمونه ها باید ظرف مدت حداکثر ۴۸ ساعت به آزمایشگاه مربوطه ارسال شود. همچنین در مناطقی که پوشش برنامه غربالگری نوزادان برای بیماری های متابولیک ارثی کامل نشده است (منظور پوشش ۱۰۰ درصد می باشد) همزمان دو نمونه بر روی کاغذ گاتری از نوزاد تهیه می شود و به آزمایشگاه منتخب غربالگری کالریمتری و MSMS ارسال می گردد، در صورت تکمیل پوشش غربالگری نیاز به ارسال نمونه گاتری به آزمایشگاه منتخب غربالگری کالریمتری نمی باشد.

انجام آزمایش غربالگری و آزمایش تائید موارد مثبت در غربالگری نوزادان برای بیماری فنیل کتونوری

آزمایشگاه به محض دریافت نمونه ها، آزمایش ها را انجام داده و در صورت مثبت شدن، موارد مثبت را توسط تلفن، فوری به اطلاع نیروهای بهداشتی تعیین شده در دستورالعمل می رساند (حداکثر ۴۸ ساعت بعد از دریافت نمونه) و نیروی مسئول بلافاصله والدین نوزاد را برای اخذ نمونه (جهت آزمایش تائید) فراخوان می نماید. نمونه ی پلاسما هپارینه یا DBS همان روز تهیه شده و برای انجام آزمایش به آزمایشگاه HPLC منتخب ارسال شود و در صورت مثبت شدن آزمایش، فوراً (با تلفن و فاکس) به مرکز بهداشت شهرستان و معاونت بهداشت اعلام می شود. مرکز بهداشت شهرستان، مرکز جامع سلامت (پوشش دهنده ی محل سکونت نوزاد) را آگاه می سازد و این مرکز، والدین نوزاد را فراخوان نموده و ایشان را بعد از راهنمایی و دریافت فرم ارجاع به بیمارستان منتخب ارجاع می نماید. درمان مطابق با دستورالعمل بالینی کشوری برنامه در مورد نوزاد انجام می شود و بیمارستان منتخب قسمت دوم فرم ارجاع را تکمیل و به شهرستان محل ارجاع ارسال می نماید.

در صورت تشخیص قطعی بیماران ارجاع به واحد مشاوره ژنتیک اجتماعی صورت می گیرد و ارجاعات بعدی بر حسب ضرورت توسط همین متخصص به انجام می رسد.

انجام آزمایش غربالگری و آزمایش تأیید موارد مثبت در برنامه غربالگری نوزادان برای بیماری های متابولیک ارثی:

آزمایشگاه به محض دریافت نمونه ها، بایستی آزمایش ها را انجام داده و در صورت مثبت شدن، نتیجه را توسط تلفن و فاکس فوری به اطلاع معاونت بهداشت استان/ مرکز بهداشت شهرستان (بر اساس شرایط دانشگاه) برساند. آزمایشگاه موظف است بر اساس نقطه برش (کات آف) محاسبه شده در آزمایشگاه طبق پروتکل آموزش داده شده در روش اجرایی گزارش نتایج و جوابدهی، موارد غیرطبیعی (وجود متابولیت در محدوده غیرطبیعی) را مشخص نموده و همچنین موظف است اعلام نماید که این مورد جزو موارد نیازمند به انجام مجدد نمونه گیری است یا ضروری است ظرف ۴۸ ساعت به بیمارستان منتخب ارجاع گردد. مرکز بهداشت شهرستان، مرکز خدمات جامع سلامت شهری/روستائی، پایگاه سلامت شهری، روستائی، خانه بهداشت (پوشش دهنده محل سکونت نوزاد) را آگاه میسازد و این مرکز، والدین نوزاد را فراخوان نموده و ایشان را بعد از راهنمایی و دریافت فرم ارجاع به بیمارستان منتخب بر اساس لیست حضور فوق تخصصین در بیمارستان منتخب یا درمانگاه متابولیک ارجاع می نماید. کارشناس مرکز نمونه گیری یا کارشناس برنامه در ستاد شهرستان/ استان بلافاصله والدین نوزاد را فراخوان می نمایند و بر اساس نتیجه اعلام شده توسط آزمایشگاه غربالگری، سه اقدام متفاوت را انجام میدهد.

در صورت توصیه به انجام مجدد نمونه گیری، والدین نوزاد را فراخوان نموده و ایشان را جهت اخذ نمونه گیری مجدد از پاشنه پا به مرکز نمونه گیری غربالگری نوزادان ارجاع می نمایند. نمونه دوم اخذ شده همانند نمونه اول غربالگری به آزمایشگاه ارسال می گردد. در صورتی که نتیجه آزمایش مجدد (Recall) باز هم مثبت باشد در این صورت والدین فراخوان و به بیمارستان منتخب ارجاع می شوند. در صورتی که پاسخ آزمایش نرمال گزارش شود، موضوع توسط کارشناس مربوط به اطلاع والدین رسیده و پاسخ آزمایش در اختیار ایشان قرار گرفته و نیاز به اقدام دیگری نیست؛ فقط آموزش های لازم جهت آگاهی والدین ارائه می شود.

تبصره مهم: در برنامه متابولیک ارثی در صورتی که در آزمایش مجدد (Recall) متابولیت قبلی نرمال شود ولی متابولیت جدیدی غیرنرمال اعلام شود می بایست والدین با نتیجه هردو آزمایش به بیمارستان منتخب و پزشک مربوط ارجاع شوند .

در صورت پاتولوژیک بودن نتیجه آزمایش، والدین فراخوان شده و بلافاصله به بیمارستان منتخب (حداکثر طی ۴۸ ساعت) ارجاع می شوند تا اقدامات درمانی برای ایشان آغاز گردد. اگر متابولیت مختل فنیل آلانین (مربوط به بیماری PKU) باشد این امر را توسط تلفن و فاکس، فوری به اطلاع نیروهای بهداشتی تعیین شده در دستورالعمل می رساند و نیروی مسئول بلافاصله والدین نوزاد را برای اخذ نمونه پلازما هپارینه/ نمونه کاغذ فیلتر (جهت آزمایش تأیید) فراخوان می نماید. نمونه همان روز تهیه شده و برای انجام آزمایش به آزمایشگاه HPLC منتخب ارسال شود و در صورت مثبت شدن آزمایش، فوراً با تلفن و فاکس به مرکز بهداشت شهرستان و معاونت بهداشت اعلام می گردد. مرکز بهداشت شهرستان، مرکز بهداشتی درمانی پوشش دهنده محل سکونت نوزاد را آگاه می سازد و این مرکز، والدین نوزاد را فراخوان کرده و ایشان را بعد از راهنمایی و دریافت فرم ارجاع به بیمارستان منتخب ارجاع می نماید.

آزمایش‌ها کنترل درمان و پیگیری وضعیت بالینی

آزمایش‌ها کنترل درمان و پیگیری وضعیت بالینی نمونه خون جهت آزمایش کنترل درمان بر اساس زمان تعیین شده در پرونده بیمار با نمونه‌گیری از پاشنه پا یا سرانگشت بیمار یا نمونه پلاسما هپارینه و ادرار براساس استانداردهای آزمایشگاهی نمونه‌گیری برنامه و نوع متابولیت غیرطبیعی/مشکوک، گرفته می‌شود. بیمار با پاسخ آزمایش برای بررسی بالینی دوره‌ای که قبلاً زمان آن توسط متخصص منتخب تنظیم شده به بیمارستان منتخب مراجعه می‌نماید و جواب آزمایش‌ها در زمان تعیین شده توسط آزمایشگاه منتخب ارائه شود. خاطرنشان می‌گردد فواصل پیگیری و مراجعه بیماران مبتلا به بیماری فیل کتونوری و سایر بیماری‌های متابولیک ارثی بر اساس دستورالعمل بالینی ابلاغی برنامه صورت گیرد.

فلوچارت های برنامه

ارجاعات و اقدامات در برنامه غربالگری نوزادان



مرکز نمونه‌گیری پس از فراخوان والدین نوزاد در زمانی که نیاز به نمونه‌گیری مجدد وجود نداشته باشد به بیمارستان منتخب با فرم ارجاع به بیمارستان منتخب ارجاع فوری می‌دهد. (در برنامه پیشگیری و کنترل فنیل فنیل کتونوی نمونه‌های مثبت غربالگری قبل از ارجاع به بیمارستان با روش‌های تأیید تشخیص، نتایج آن تأیید میشود و بر اساس نتیجه آزمایش HPLC اقدام صورت می‌گیرد).

↓
بیمارستان منتخب برنامه درمانی نوزاد را مطابق با دستورالعمل آغاز نموده و اولین گزارش را در قسمت دوم فرم ارجاع تکمیل و ارسال می‌نماید.^{۲۰}

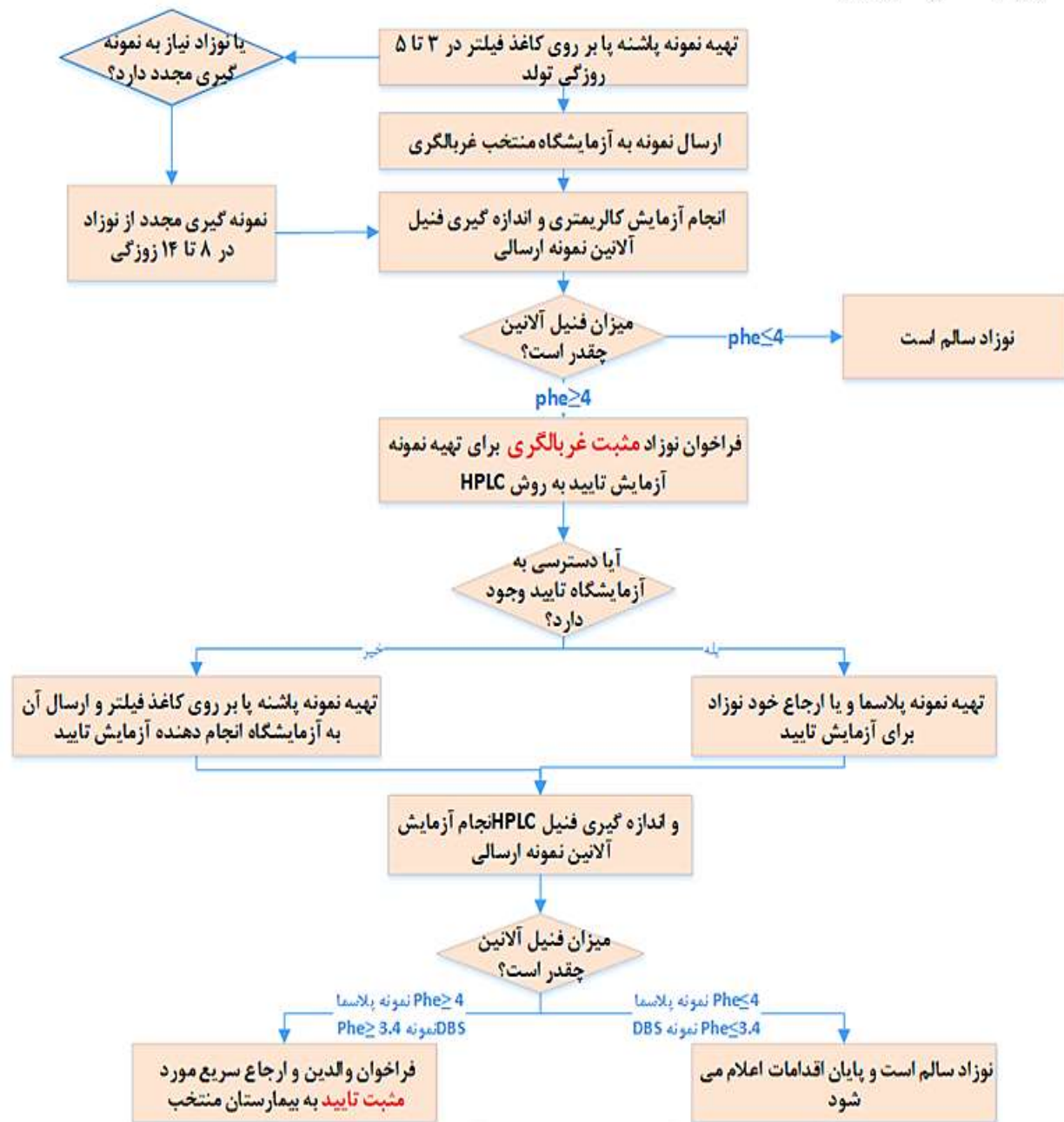
↓
بیمارستان منتخب مرکز استان لیست بیماران جدید به همراه آدرس موارد را در فرم مربوطه، ماهانه به معاونت بهداشت ارسال مینماید و معاونت بهداشت نیز موارد را به مرکز جامع سلامت شهری/روستائی ارائه دهنده خدمت غربالگری مربوطه و از آنجا به مرکز بهداشت و خانه بهداشت گزارش می‌نماید و مراقبت ایشان بر اساس گزارش مراقبت بیمار انجام می‌شود.

↓
گزارش وضعیت مراقبت بیمار و والدین در فرم اعلام وضعیت مراقبت ژنتیک از سوی مراکز جامع سلامت و خانه‌های بهداشت به مرکز بهداشت شهرستان ارسال می‌شود.

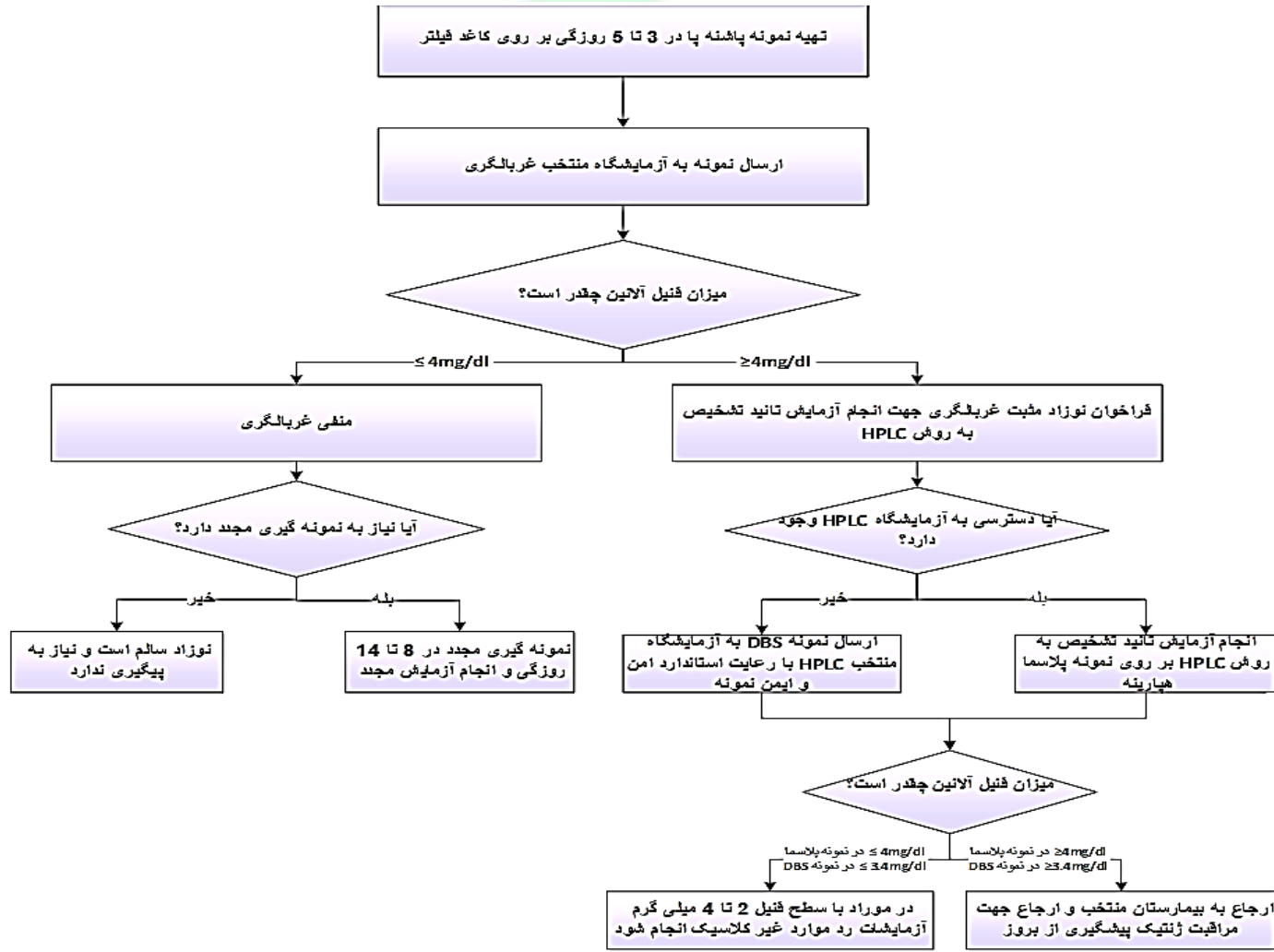
معاونت بهداشت

۲۰ در برنامه غربالگری نوزادان برای بیماری‌های متابولیک ارثی درخواست تست تأییدی توسط فوق تخصص غدد منتخب در بیمارستان منتخب صورت می‌گیرد ولی در برنامه غربالگری بیماری فنیل کتونوری موارد مثبت غربالگری (که سطح فنیل آلانین ایشان بزرگتر و مساوی ۴ میلی گرم بر دسی لیتر است) آزمایش HPLC را انجام می‌دهند و بر اساس نتیجه آن به بیمارستان مراجعه می‌نمایند.

فلوچارت غربالگری برنامه PKU^{۱۱}

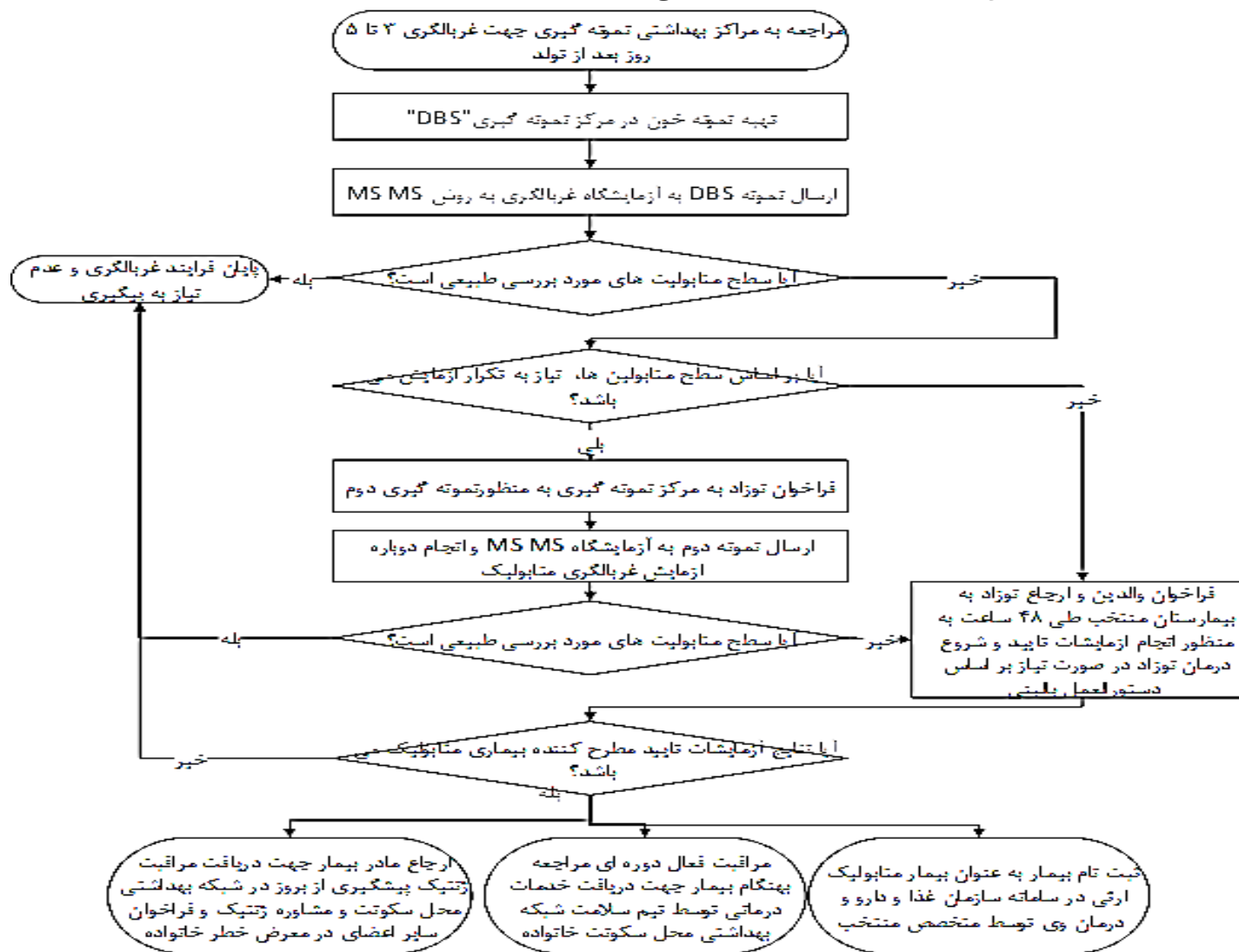


فلوچارت غربالگری مجدد برنامه PKU^{۲۱}



^{۲۱} خاطر نشان می گردد میزان برش (cutoff) فنیل آلانین در موارد پلاسما هپارینه ۴ و در موارد نمونه DBS ۳, ۴ است. (مراجعه به دستورالعمل آزمایشگاهی)

فلوجارت غربالگری نوزادان برای بیماری های متابولیک ارثی



شاخص هایی که در استراتژی غربالگری ثبت و بررسی می شوند و میزان مطلوب آن ها

دانشگاههای علوم پزشکی می توانند با در نظر گرفتن وضعیت مطلوب مد نظر یک شاخص و همچنین بررسی میانگین کشوری آن وضعیت حوزه تحت پوشش خود را بررسی و با سایر دانشگاهها مقایسه نمایند.

نام شاخص	نوع شاخص	نحوه محاسبه	میزان مورد انتظار
بروز موارد بیماری های متابولیک ارثی	Outcome	تعداد موارد مثبت بیمارستانی شناسایی شده + سایر بیماران PKU شناسایی شده متولدین همان سال $\times 10000$	با میانگین کشوری مقایسه شود
پوشش غربالگری	Output	$100 \times \frac{\text{تعداد نوزادان غربالگری شده}}{\text{کل نوزادان متولد شده براساس ثبت احوال}}$	۱۰۰٪
درصد نمونه نامناسب	Process	$100 \times \frac{\text{نمونه های نا مناسب}}{\text{کل نوزادان غربالگری شده}}$	۲٪ این شاخص نامطلوب بوده و باید به صفر میل نماید
درصد تایید شده ها به موارد مثبت غربالگری (حساسیت تست غربالگری)	Output	$\frac{\text{تعداد موارد مثبت تایید}}{\text{تعداد موارد مثبت غربالگری}}$	با میانگین کشوری مقایسه شود
درصد مثبت بیمارستانی به مثبت تایید	Output	$\frac{\text{تعداد موارد مثبت بیمارستانی}}{\text{تعداد موارد تایید مثبت}}$	با میانگین کشوری مقایسه شود
غربالگری به هنگام	Process	$100 \times \frac{\text{نوزادان غربالگری شده در 3 تا 5 روزگی}}{\text{کل نوزادان غربالگری شده}}$	۱۰۰٪
زمان به هنگام اعلام جواب موارد مثبت غربالگری در آزمایشگاه تایید غربالگری	Process	$100 \times \frac{\text{تعداد موارد اعلام بهنگام آزمایش تائید}}{\text{موارد مثبت غربالگری}}$	۱۰۰٪

نام شاخص	نوع شاخص	نحوه محاسبه	میزان مورد انتظار
زمان به هنگام ارجاع موارد به بیمارستان منتخب)	Process	$100 \times \frac{\text{تعداد موارد ارجاع شده بهنگام}}{\text{کل موارد مثبت}^{22}}$	٪۱۰۰
میزان موارد مثبت غربالگری در هزار مورد غربالگری شده	Out put	$1000 \times \frac{\text{تعداد موارد مثبت غربالگری}}{\text{کل موارد غربالگری}}$	با میانگین کشوری مقایسه شود
میزان موارد مثبت تایید در هر ۱۰۰۰۰ مورد غربالگری شده	Out put	$10000 \times \frac{\text{تعداد موارد مثبت تایید}}{\text{کل موارد غربالگری}}$	با میانگین کشوری مقایسه شود
میزان موارد مثبت بیمارستانی در ده هزار مورد غربالگری شده	Out put	$\frac{\text{تعداد موارد مثبت بیمارستانی که بیماری ایشان توسط پزشک منتخب تایید شده است}}{\text{کل موارد غربالگری}} \times 10000$	با میانگین کشوری مقایسه شود

شاخص هایی که در استراتژی ساماندهی خدمات بالینی ثبت و بررسی می شوند و میزان مطلوب آن ها

دانشگاههای علوم پزشکی می توانند با در نظر گرفتن وضعیت مطلوب مد نظر یک شاخص و همچنین بررسی میانگین کشوری آن وضعیت حوزه تحت پوشش خود را بررسی و با سایر دانشگاهها مقایسه نمایند.

نام شاخص	نوع شاخص	نحوه محاسبه شاخص	میزان مورد انتظار
درصد کنترل درمان در بیماران زیر ۳ سال	Output	$100 \times \frac{\text{تعداد بیماران زیر 3 سال که سطح متابولیت ایشان طبیعی باشد}}{\text{تعداد کل بیماران 3 زیر سال}}$	با میانگین کشوری مقایسه شود
درصد کنترل درمان در بیماران ۳ تا ۶ سال	Output	$100 \times \frac{\text{تعداد بیماران 3 تا 6 سال سطح متابولیت ایشان طبیعی باشد}}{\text{تعداد کل بیماران 3 تا 6 سال}}$	با میانگین کشوری مقایسه شود
درصد کنترل درمان در بیماران ۶ تا ۱۲ سال	Output	$100 \times \frac{\text{تعداد بیماران 6 تا 12 سال که سطح متابولیت ایشان طبیعی باشد}}{\text{تعداد کل بیماران 6 تا 12 سال}}$	با میانگین کشوری مقایسه شود
درصد کنترل درمان در بیماران بزرگتر از ۱۲ سال	Output	$100 \times \frac{\text{تعداد بیماران بزرگتر از 12 سال که سطح متابولیت ایشان طبیعی باشد}}{\text{تعداد کل بیماران بزرگتر از 12 سال}}$	با میانگین کشوری مقایسه شود

^{۲۲} در برنامه غربالگری نوزدان برای بیماری فنیل کتونوری مخرج کل موارد مثبت تائید بر اساس نتیجه آزمایش HPLC می باشد و در برنامه غربالگری نوزادان برای بیماری های متابولیک ارثی مخرج مواردی هستند که در آزمایش اولیه غربالگری MSMS مثبت تلقی و به بیمارستان ارجاع داده می شوند.

نام شاخص	نوع شاخص	نحوه محاسبه شاخص	میزان مورد انتظار
درصد غیبت از درمان ^{۲۳} در بیماران زیر ۳ سال	Process	$\frac{\text{تعداد بیماران زیر 3 سال که فاصله توالی دو ویزیت بیشتر از 40 روز می باشد}}{\text{کل بیماران 3 زیر سال}} \times 100$	با میانگین کشوری مقایسه شود
درصد غیبت از درمان در ۳ تا ۶ سال	Process	$\frac{\text{تعداد بیماران زیر 3 تا 6 سال که فاصله توالی دو ویزیت بیشتر از 120 روز می باشد}}{\text{کل بیماران 3 تا 6 سال}} \times 100$	با میانگین کشوری مقایسه شود
درصد غیبت از درمان در بیماران ۶ تا ۱۲ سال	Process	$\frac{\text{تعداد بیماران زیر 6 تا 12 سال که فاصله توالی دو ویزیت آنها بیشتر از 240 روز می باشد}}{\text{کل بیماران 6 تا 12 سال}} \times 100$	با میانگین کشوری مقایسه شود
درصد غیبت از درمان در بیماران بزرگتر از ۱۲ سال	Process	$\frac{\text{تعداد بیماران بزرگتر 12 سال که فاصله توالی دو ویزیت آنها بیشتر از 1 سال و 6 ماه باشد}}{\text{کل بیماران بزرگتر 12 سال}} \times 100$	با میانگین کشوری مقایسه شود
میانگین فنیل آلانین کودکان زیر ۳ سال*	Output	$\frac{\text{مجموع فنیل آلانین کودکان زیر سه سال}}{\text{تعداد کودکان زیر 3 سال}}$	۶-۲mg/dl در بیماران فنیل کتونوری و حد مورد انتظار در بیماران با سایر بیماری های متابولیک ارثی
میانگین فنیل آلانین کودکان ۳ تا ۶ سال*	Output	$\frac{\text{مجموع فنیل آلانین کودکان سه تا شش سال}}{\text{تعداد کودکان 3 تا 6 سال}}$	۶-۲mg/dl در بیماران فنیل کتونوری و حد مورد انتظار در بیماران با سایر بیماری های متابولیک ارثی
میانگین فنیل آلانین کودکان ۶ تا ۱۲ سال*	Output	$\frac{\text{مجموع فنیل آلانین کودکان شش تا دوازده سال}}{\text{تعداد کودکان 6 تا 12 سال}}$	۶-۲mg/dl در بیماران فنیل کتونوری و حد مورد انتظار در بیماران با سایر بیماری های متابولیک ارثی
میانگین فنیل آلانین بیماران بالای ۱۲ سال*	Output	$\frac{\text{مجموع فنیل آلانین کودکان بزرگتر از دوازده سال}}{\text{تعداد کودکان بالای 12 سال}}$	۱۰-۲mg/dl در بیماران فنیل کتونوری و حد مورد

^{۲۳} منظور از غیبت از درمان در بیماران مبتلا به بیماری های متابولیک ارثی در بیمارانی که بیماری ایشان تحت کنترل می باشد این است که بیمار با فواصل مجاز تعیین شده از زمان مراجعه استاندارد مطابق با دستورالعمل بالینی به بیمارستان منتخب مراجعه ننماید. برای مثال در بیماران زیر سه سال مبتلا به بیماری فنیل کتونوری که در شرایط کنترل بیماری هر ماه باید به بیمارستان مراجعه نمایند و آزمایشات دوره ای کنترل درمان را انجام داده و در پرونده ایشان ثبت گردد چنانچه با فاصله ۱۰ روز از زمان مجاز تعیین شده مراجعه نکردند به عنوان غیبت از درمان گزارش می گردد. همچنین بیماران بزرگتر از سه سال که فاصله زمانی مراجعات ایشان بر اساس دستورالعمل بالینی و نظر فوق تخصص منتخب تعیین می شود اگر با فاصله یک ماه از زمان تعیین شده مراجعه نکردند به عنوان غیبت از درمان گزارش می شوند.

نام شاخص	نوع شاخص	نحوه محاسبه شاخص	میزان مورد انتظار
			انتظار در بیماران با سایر بیماری های متابولیک ارثی

استراتژی های غربالگری نوزادان برای بیماری های متابولیک ارثی (شامل PKU)

غربالگری و شناسایی کودکان مبتلا به بیماری های متابولیک ارثی (شامل PKU) تشخیص، کنترل و درمان استاندارد نوزادان مبتلا مشاوره ژنتیک و تشخیص پیش از تولد در خانواده و بستگان نزدیک بیمار PKU

هدف کلی

کاهش بار بیماری های متابولیک ارثی (شامل فنیل کتونوری)

اهداف اختصاصی

۱. کاهش بروز بیماری
۲. کاهش معلولیت جسمی ناشی از بیماری
۳. کاهش عقب ماندگی ذهنی ناشی از بیماری
۴. کاهش صدمه به خانواده به عنوان زیربنای اجتماع

نکته مهم: در اطلاع رسانی به والدین، جلوگیری از ایجاد اضطراب، انگ و اختلال در ارائه خدمات مراقبتی و درمانی الزامی است.

شرح وظایف اختصاصی برنامه غربالگری نوزادان برای بیماری های متابولیک ارثی (شامل PKU)

معاونت بهداشت وزارت بهداشت

- تدابیر و راهبردهای مناسب برای آگاه سازی و توانمندسازی والدین در خصوص اهمیت غربالگری به موقع از نوزادان در ۳ تا ۵ روزگی و نظارت بر ارائه خدمات غربالگری باکیفیت، به موقع و مستمر به متقاضیان با رعایت استانداردهای فنی

معاونت درمان وزارت بهداشت

- نظارت بر اجرای استانداردهای برنامه و بسته های خدمتی در حوزه های بالینی و درمانی
- نظارت بر گردش مناسب اطلاعات بیمارستانی بر اساس دستورالعمل کشوری با همکاری معاونت بهداشت
- نظارت و پایش بیمارستان های منتخب تحت پوشش دانشگاه های علوم پزشکی با همکاری معاونت بهداشت
- اجرائی نمودن بسته خدمات بیماری های متابولیک ارثی (به عنوان بیماران صعب العلاج) و تخصیص اعتبارات لازم

دفتر مدیریت بیماری های غیر واگیر (اداره ژنتیک)

- مدیریت اجرای برنامه و نظارت مستمر بر استانداردهای اجرای برنامه
- اجرای برنامه های آموزشی، توجیهی و انتشار بسته های آموزشی مورد نیاز برای گروه های هدف برنامه
- مدیریت جامع اطلاعات برنامه در قالب سامانه های ثبت

سازمان غذا و دارو

- داشتن ذخیره استراتژیک مناسب برای دارو و شیر خشک مورد نیاز بیماران در شرایط بحرانی
- پایش و نظارت بر ارسال به موقع فرآورده های مخصوص مورد نیاز بیماران توسط شرکت های توزیع، پخش دارو و شیرخشک

آزمایشگاه مرجع سلامت

- مشارکت در اجرای برنامه های پایش و نظارت بر عملکرد آزمایشگاه های غربالگری و تایید تشخیص و کنترل درمان به منظور حصول اطمینان از استقرار استانداردهای سیستم مدیریت کیفیت و ارائه گزارش به معاونت بهداشتی
- مدیریت و برنامه ریزی به منظور اجرای الزامات انتقال امن و ایمن نمونه های بالینی به آزمایشگاه های انجام دهنده غربالگری، آزمایشگاه های تایید تشخیص، ژنتیک و آزمایشگاه های حد واسط
- برنامه ریزی جهت توانمندسازی و ارتقاء دانش و مهارت کارکنان آزمایشگاهی، ارسال و انجام آزمایش ها مرتبط با برنامه بر اساس شرایط کشور
- همکاری در رسیدگی به موقع و موثر به مشکلات گزارش شده در مورد کیفیت و عملکرد وسایل تشخیص آزمایشگاهی پزشکی (IVD)

دانشگاه علوم پزشکی و خدمات بهداشتی درمانی

ریاست دانشگاه علوم پزشکی و خدمات بهداشتی درمانی

- نظارت بر حسن اجرای کلیه مفاد برنامه در سطح دانشگاه

معاونت درمان

- تامین امکانات انجام آزمایش‌های دوره‌ای کنترل درمان برای بیماران متابولیک ارثی در آزمایشگاه بیمارستان منتخب شامل نیروی انسانی، تجهیزات، فضای فیزیکی و سایر مواد لازم
- راه اندازی درمانگاه متابولیک در بیمارستان منتخب با حضور کلیه اعضای تیم بالینی و تامین نیروی پذیرش و ثبت کننده اطلاعات با بایگانی مناسب مستندات
- اجرای آیین نامه غربالگری نوزادان بستری در بیمارستان

معاونت بهداشت

- مدیریت گردش صحیح و به موقع اطلاعات غربالگری، تأیید تشخیص، بیمارستانی و مراقبت ژنتیک
- تهیه نقشه مکانی بیماران تحت پوشش جهت شناسایی سریع در مواقع بحران و حمایت از طرح‌های پیشنهادی در خصوص مدیریت بحران

مرکز بهداشت شهرستان

- آموزش و اطلاع رسانی مستمر و مناسب به بیمارستان‌ها و زایشگاه‌ها و مراکز جامع سلامت جهت مراجعه به موقع انجام غربالگری نوزادان در روز ۳ تا ۵ پس از تولد
- تشکیل کمیته بررسی بروز بیماری‌های ژنتیک شهرستان و طرح موارد بروز متابولیک ارثی با حضور عوامل اجرایی مؤثر مرتبط جهت بررسی علت بروز و طراحی مداخلات پیشگیرانه در خصوص مدیریت بروز
- مدیریت صحیح گردش اطلاعات و نتایج آزمایش غربالگری و تأیید تشخیص و اعلام فوری موارد مثبت و نیازمند نمونه‌گیری مجدد به مرکز نمونه‌گیری جهت اخذ نمونه در اسرع وقت و ارجاع به بیمارستان منتخب در صورت نیاز
- انتخاب مراکز نمونه‌گیری و معرفی اسامی آن به معاونت بهداشتی، بیمارستان‌ها و زایشگاه‌ها (اعم از خصوصی و دولتی) و تامین شرایط استاندارد نمونه‌گیری
- نظارت بر حسن اجرای فرآیند نمونه‌گیری و پیگیری فراهم بودن تجهیزات، پرسنل کافی و فضای مناسب جهت انجام نمونه‌گیری
- برگزاری دوره عملی نمونه‌گیری از پاشنه پا (حداقل ۱۰ نوزاد) جهت نمونه‌گیری با حضور نمونه‌گیر مورد تایید و صدور گواهی گذراندن دوره عملی توسط واحد بیماری‌های مرکز بهداشت شهرستان (مراقبین سلامت فاقد گواهی دوره علمی مجاز به نمونه‌گیری از پاشنه پا نوزادان نیستند)
- برنامه ریزی به منظور اجرای الزامات انتقال امن و ایمن نمونه‌های بالینی به آزمایشگاه‌های انجام دهنده غربالگری، آزمایشگاه‌های تأیید تشخیص، ژنتیک و آزمایشگاه‌های حد واسط
- گزارش فوری موارد غیبت از درمان در فرم اعلام موارد نیازمند پیگیری از بیمارستان منتخب به منظور پیگیری علت غیبت از درمان در مرکز جامع خدمات سلامت شهری/روستایی، پایگاه سلامت شهری/روستایی، خانه بهداشت تحت پوشش و اعلام نتیجه پیگیری و خلاصه اقدامات انجام شده بر اساس فرم مربوطه به معاونت بهداشتی با رونوشت به بیمارستان منتخب

مرکز خدمات جامع سلامت (روستایی / شهری)

- ارتقای آگاهی جمعیت تحت پوشش در خصوص برنامه غربالگری نوزادان برای بیماری‌های متابولیک ارثی با تأکید بر گروه‌های هدف
- مدیریت ثبت و گردش اطلاعات و تأیید و کنترل صحت گزارشات آماری برنامه از سطح خانه‌های بهداشت/ پایگاه‌های سلامت تحت پوشش
- پیگیری موارد غیبت از درمان بیمار بر اساس دوره زمانی تعیین شده و گزارش آن به مرکز بهداشت شهرستان

خانه بهداشت / پایگاه سلامت (بهورز / مراقب سلامت)

- آموزش و راهنمایی مادران در خصوص اهمیت غربالگری بهنگام نوزادان در سه ماهه اول و آخر بارداری
- گذراندن دوره عملی انجام نمونه گیری از پاشنه پا و دریافت گواهی مربوطه و شرکت در برنامه های آموزشی تعیین شده توسط سطوح بالاتر
- پیگیری موارد غیبت از درمان بیمار بر اساس دوره زمانی تعیین شده و گزارش آن به مرکز بهداشت شهرستان
- جمع آوری، ثبت و ارسال اطلاعات به سطوح بالاتر بر اساس دستورالعمل و آیین نامه های مربوط در فرم های مرتبط و زمان تعیین شده

مرکز غربالگری نوزادان (نمونه گیری از پاشنه پا) / وظایف مراقب سلامت (نمونه گیر)

- گذراندن دوره عملی انجام نمونه گیری از نوزاد در ستاد شهرستان
- تهیه و نگهداری نمونه خون مطابق با روش تعیین شده در دستورالعمل و استانداردهای آزمایشگاهی
- تکمیل فرم شماره ۱ نمونه گیری مطابق دستورالعمل نحوه تکمیل فرم مربوطه و ارسال نمونه ها به همراه یک نسخه از فرم شماره ۱ به آزمایشگاه غربالگری
- بایگانی جواب آزمایش ها غربالگری به مدت یک سال در مراکز به منظور تحویل به خانواده ها
- پیگیری جواب نمونه های غربالگری ارسالی و ثبت جواب آزمایش ها موارد مثبت غربالگری در دفتر ثبت پیگیری (موارد مثبت غربالگری و نیازمند نمونه مجدد) (حداکثر ۱۰ روز از زمان نمونه گیری)
- اعلام موارد نمونه گیری که طی ۱۰ روز از زمان نمونه گیری از آزمایشگاه منتخب غربالگری نتیجه آن گزارش نشده است. (مانند نمونه مفقود شده و ...)
- مراقب سلامت باید از طریق کنترل مشخصات درج شده روی کارت گاتری نمونه غربالگری با فرم شماره ۱، از کفایت و صحت اطلاعات ثبت شده اطمینان حاصل نماید.
- مراقب سلامت موظف است قبل از نمونه گیری با سوال از والدین شرایط غربالگری مجدد را ارزیابی نموده و درباره آن به والدین آموزش بدهد (در صورت نیاز به تکرار نمونه گیری به دلایل بالینی یا آزمایشگاهی، والدین باید از علت آن مطلع شوند).
- ثبت و جمع آوری و ارسال کلیه اطلاعات در فرم ها / سامانه مربوط (مطابق شناسنامه فرمهای برنامه) و تجزیه، تحلیل و محاسبه شاخص ها براساس دستورالعمل و تعیین مداخلات مربوط
- اعلام شرایط و زمان مراجعه به بیمارستان منتخب در موارد مثبت غربالگری مطابق با جدول مراجعات بیماران
- ارسال فرم خلاصه اطلاعات فعالیت های انجام شده، فرم اعلام نتایج آزمایش ها غربالگری از مرکز نمونه گیری به مرکز بهداشت شهرستان بر اساس شرایط تعیین شده در دستورالعمل

اداره امور آزمایشگاه های بهداشتی

- پیگیری در اعلام فوری جواب آزمایش های مثبت با تلفن و همچنین ارسال مکتوب جواب کلیه آزمایش ها از آزمایشگاه های مربوطه به معاونت بهداشت دانشگاه و مرکز بهداشت شهرستان
- پیگیری تامین کیت و ملزومات مصرفی لازم جهت انجام آزمایش ها غربالگری نوزادان، تأیید تشخیص (به نحوی که وقفه ای در آزمایش ها ایجاد نشود)
- آموزش پرسنل نمونه گیر، نظارت بر عملکرد نمونه گیری و آزمایشگاه غربالگری بر اساس چک لیست
- پایش و نظارت آزمایشگاه های غربالگری نوزادان بر اساس چک لیست مربوطه

واحد امور آزمایشگاه های استان

- ارتقاء کیفیت عملکرد آزمایشگاه های فعال در زمینه پیشگیری و کنترل بیماری های متابولیک ارثی کودکان با تکیه بر الزامات استاندارد سیستم مدیریت کیفیت در آزمایشگاه ها و با تاکید بیشتر بر فرآیندهای مدیریت کارکنان، مدیریت تجهیزات، کنترل فرآیند (پیش از انجام آزمایش، انجام آزمایش و پس از انجام آزمایش) از طریق پایش و نظارت مستمر
- حمایت از سیستم انتقال نمونه در جهت پیشبرد برنامه

آزمایشگاه منتخب غربالگری

- عقد قرار داد با مرکز بهداشت شهرستان با هماهنگی معاونت بهداشت جهت انجام غربالگری
- انجام کلیه آزمایش ها غربالگری حداکثر در ۴۸ ساعت
- بررسی نمونه ها (پذیرش نمونه های مناسب و رد نمونه های نامناسب و اعلام به مرکز بهداشت)
- اعلام موارد نمونه نامناسب به صورت تلفنی و نتایج مثبت به دو شیوه تلفنی و کتبی به کارشناس ستادی ژنتیک
- اعلام جواب آزمایش ها مثبت غربالگری و موارد نیاز به نمونه گیری مجدد و نیازمند به ارجاع به بیمارستان به مرکز بهداشت شهرستان در اسرع وقت بصورت تلفنی / نمابر
- اعلام هر گونه عدم هم خوانی و ابهام در فرم ثبت اطلاعات که شامل اختلاف شماره کاغذ، ثبت دو نوزاد با شماره یکسان و ... به مرکز بهداشت شهرستان
- اعلام پاسخ همه موارد غربالگری نوزادان به مرکز بهداشت شهرستان (یا استان) در پایان هر هفته
- مشارکت در اجرای برنامه های آموزشی ابلاغ شده پرسنل مراکز نمونه گیری از سوی سطوح بالاتر
- اخذ هزینه آزمایش غربالگری مطابق تعرفه اعلام شده معاونت بهداشت
- ارسال اطلاعات درخواستی دانشگاه ها و ستاد وزارت بهداشت بر حسب شرایط ابلاغ شده

آزمایشگاه انجام آزمایش تأیید

- اعلام مکتوب و فوری پاسخ آزمایش ها تأیید به مرکز بهداشت شهرستان/ استان حداکثر تا ۴۸ ساعت
- همکاری با تیم ممیزی و استقرار تضمین کیفیت
- اخذ هزینه آزمایش مطابق تعرفه اعلام شده معاونت بهداشت وزارت بهداشت
- ارسال اطلاعات درخواستی دانشگاه ها و ستاد وزارت بهداشت بر حسب شرایط ابلاغ شده

آزمایشگاه تهیه کننده و ارسال کننده نمونه ادرار، خون، ژنتیک، DBS (آزمایشگاه حد واسط)

- تهیه نمونه درخواستی جهت انجام آزمایش تایید بر اساس استانداردهای اعلام شده
- ارسال نمونه به آزمایشگاه تایید
- پیگیری جواب کلیه نمونه های ارسالی به آزمایشگاه تایید
- اعلام تلفنی جواب های مثبت به مرکز بهداشت شهرستان (کارشناس ژنتیک بیماری های غیرواگیر) به طور همزمان
- پیگیری دریافت جواب مکتوب آزمایش ها تایید و ارسال به مرکز بهداشت شهرستان

وظائف آزمایشگاه های تشخیص پزشکی (اعم از آزمایشگاه های تایید و با آزمایشگاه های ژنتیک پیشگیری)

- رعایت کلیه موازین مطابق با قرارداد منعقد شده با دانشگاه های علوم پزشکی
- بکارگیری کارکنان آموزش دیده صاحب صلاحیت شده در آزمایشگاه
- آزمایشگاه ها موظف هستند به منظور پی گیری روند مراقبت از بیمار تا مدت ۱ سال تمام کارت های نمونه های با متابولیت طبیعی را حداکثر تا یک سال در فریژر ۲۰- درجه سانتی گراد و نمونه های با سطح متابولیت غیر طبیعی به مدت حداقل ۵ سال در فریژر ۲۰- درجه سانتی گراد با کد شناسه نگهداری و سپس آن ها را از بین ببرند.
- بررسی مجدد نمونه برای مقاصد پزشکی مستلزم درخواست کتبی پزشک مسئول کودک، رضایت والدین و درخواست کتبی سازمان رسمی مرجع می باشد.
- به دلیل این که کارت های نمونه خون نوزاد محتوی اطلاعات ژنتیکی است، نباید به خانواده عودت داده شود.
- پژوهش روی نمونه های دارای مشخصات فردی مستلزم رضایت والدین و در صورت عدم دسترسی، رضایت یکی از آن ها است (بررسی ژنتیکی نمونه های دارای مشخصات فردی مستلزم رضایت پدر نوزاد است).
- پژوهش روی نمونه ها منوط به کسب مجوز کمیته اخلاق در پژوهش است.
- آزمایشگاه ها حق فروش یا اعطای امتیاز نمونه های غربالگری به هیچ سازمانی مانند سازمان های پژوهشی یا تجاری را ندارند.
- پژوهش روی نمونه خون های غربالگری برای مقاصد بهبود خدمات سلامت عمومی منوط به مجوز اداره مدیریت اطلاعات و کمیته اخلاق در پژوهش است.

بیمارستان منتخب مرکز استان

این بیمارستان بر اساس درخواست معاونت بهداشت و معرفی معاونت درمان جهت ارائه خدمات استاندارد بالینی به بیماران متابولیک ارثی معرفی می شود و دارای تیم بالینی متشکل از فوق تخصص غدد متابولیک (در برخی موارد فوق تخصص اطفال)، کارشناس تغذیه، روانشناس بالینی، مددکار اجتماعی، کار درمان و گفتار درمان، پرستار مسئول پذیرش درمانگاه، مسئول فنی داروخانه است که در درمانگاه متابولیک ارثی با نیروی پذیرش مشخص و بایگانی و ثبت مستقل، در روزهای تعیین شده (به جز در موارد مثبتی که برای بار اول ارجاع شده اند) به بیماران متابولیک ارثی خدمت ارائه می دهند.

مدیریت بیمارستان

- مدیریت بیمارستان منتخب موظف است، الزامات اجرای فرایندهای نظام ثبت، پیگیری، مراقبت و معاینات دوره ای و گزارش دهی موارد ارجاع شده را مطابق با پروتکل های ابلاغی تامین و پشتیبانی نماید.
- تعیین کلیه اعضای تیم بالینی (ترجیحا ثابت) با صدور ابلاغ
- تعیین نیروی پذیرش ثابت و ثبت و بایگانی مناسب پرونده های بیماران توسط نیروی پذیرش و نظارت بر دریافت تمامی خدمات توسط بیمار و خانواده
- تعیین ریاست تیم بالینی از بین فوق تخصص های غدد مشارکت کننده در برنامه جامع متابولیک ارثی (تغییر ریاست تیم بالینی بر اساس شرایط هر بیمارستان با نظر مدیریت بیمارستان و اداره ژنتیک ممکن است)
- تامین محیط فیزیکی مناسب (درمانگاه ثابت با روز مشخص) در بیمارستان منتخب جهت ارائه خدمات توسط اعضای تیم بالینی (تخصیص فضای ویزیت مشترک جهت کلیه اعضای تیم بالینی توصیه می شود)

- نظارت بر سازمان‌دهی مراجعه منظم و به هنگام بیماران توسط فرد تعیین شده از سوی مدیریت بیمارستان یا نظام پرستاری بیمارستان و یا پرستار مسئول پذیرش درمانگاه بیماری‌های متابولیک ارثی در بیمارستان منتخب (در ارجاع اولیه موارد مثبت غربالگری و لزوم درخواست آزمایش تایید برای بیماری‌های متابولیک ارثی، امکان ویزیت اورژانس برای موارد بروز جدید و بیماران با شرایط بدخیم فراهم باشد)
- تامین تجهیزات جهت ارائه خدمات مناسب درمانی و مشاوره به بیماران
- دیوی شیر رژیمی، دارو و غذای رژیمی مورد نیاز بیماران با همکاری معاونت درمان، معاونت غذا و دارو
- تثبیت نظام ثبت اطلاعات درخواست شده بر اساس دستورالعمل کشوری در بیمارستان منتخب و اطمینان یافتن از ارسال اطلاعات درخواست شده به معاونت بهداشت
- ارائه پس‌خوراند ارجاع به مراکز بهداشت شهرستان ارجاع‌دهنده بیمار به صورت مکتوب
- مکاتبه با مرکز بهداشت مربوطه در خصوص تعیین تکلیف بیمار حداکثر تا یکسال پس از ارجاع (در موارد نیاز به بررسی بیشتر، لازم است با مکاتبه مشخص شود که تعیین تکلیف نهایی بیمار تا چه مدت زمان تقریبی طول می‌کشد).
- همکاری و هماهنگی با تیم بالینی در جهت اجرای صحیح و به هنگام وظایف محوله در دستورالعمل کشوری
- شرکت در جلسات فصلی تیم بالینی و نظارت بر اجرای مصوبات تعیین شده در جلسات
- هماهنگی و مشارکت موثر، مستمر و فعال در راستای رفع مشکلات بیمارستان منتخب و تسهیل اجرای عرضه خدمات به بیماران بر اساس دستورالعمل کشوری
- تلاش و اهتمام موثر جهت ثابت نگه داشتن اعضای تیم بالینی
- نظارت بر ارائه آموزش به خانواده‌های بیماران و تامین شرایط آموزش تیم بالینی

فوق تخصص منتخب بیماری‌های متابولیک ارثی

- ریاست تیم بالینی و هدایت تیم در جهت اهداف برنامه و چارچوب دستورالعمل
- درمان بیمار بر اساس پروتکل و دستورالعمل‌های ابلاغ شده وزارت بهداشت در چارچوب برنامه منظم زمان‌بندی شده به تفکیک برای موارد ارجاعی غربالگری مثبت و بیماران
- شرکت در جلسات فصلی تیم بالینی (شامل کارشناس آزمایشگاه، کارشناس تغذیه، مسئول داروخانه و مسئول درمانگاه، روانشناس بالینی، مددکار اجتماعی، مسئول پذیرش (و مسئول نگهداری در صورت نیاز) و نظارت بر اجرای مصوبات جلسه مذکور
- پاسخگویی و راهنمایی پزشکان متخصص/عمومی دوره‌دیده بیمارستان‌های حدواسط در تمام ساعات شبانه‌روز
- برقراری ارتباط و تعامل علمی فعال و برنامه‌ریزی شده متخصص منتخب با بیمارستان‌های مرجع بیماری‌های متابولیک ارثی در کشور و ثبت موارد و آماده‌سازی آن‌ها برای گزارش در برنامه سه ماهانه تعامل علمی
- نظارت علمی و مداخله فعال در تکمیل پرونده بیمار شامل فرم‌های بررسی بالینی اولیه، فرم بررسی دوره‌ای بالینی، فرم بررسی دوره‌ای آزمایش‌ها و تجویز داروها و فرم ثبت نتیجه مشاوره-های فوق تخصصی بیمار در بیمارستان منتخب در چارچوب دستورالعمل کشوری برنامه
- راهنمایی خانواده بیمار (بعد از تثبیت وضعیت درمانی بیمار) و ارجاع ایشان به مرکز خدمات جامع سلامت ارائه‌دهنده خدمت مشاوره ژنتیک اجتماعی شهرستان محل سکونت جهت انجام مشاوره و مراقبت ژنتیک

- مسئول فرآیند آزمایش ها تکمیلی و پیگیری نتایج آزمایش ها بر عهده پزشک منتخب است، ریاست تیم بالینی موظف است تا با همکاری سایر اعضای تیم بالینی، نتایج بررسی های تکمیلی را کتبا به معاونت بهداشتی دانشگاه در اسرع وقت تا یکسال پس از اولین مراجعه (در موارد نیاز به بررسی بیشتر لازم است تا مکاتبه صورت گرفته و قید شود که تعیین تکلیف نهایی بیمار تا چه مدت زمان تقریبی طول می کشد) گزارش نماید.

مسئول درمانگاه بیماری های متابولیک ارثی (می تواند پرستار / بهیار / کارشناس مدارک پزشکی / مددکار اجتماعی باشد)

- هماهنگی با خانواده بیماران و اعضای تیم بالینی جهت تنظیم مراجعات دوره ای بیماران (باید به نحوی هماهنگی صورت گیرد که مجموعه خدمات پزشکی و پیراپزشکی به بیمار در یک نوبت مراجعه ارائه شود.
- نظارت بر دریافت کامل خدمات توسط بیمار و خانواده طبق دستورالعمل
- راهنمایی بیماران جهت ارسال پس خوراند ارجاع به واحد ارجاع دهنده
- بایگانی و ثبت مناسب پرونده ی بیماران
- تکمیل دقیق فرم اطلاعات ماهانه و غیبت از درمان در دفتر مراقبت ممتد بیماران مبتلا به بیماری های متابولیک ارثی و ارسال به هنگام آن به معاونت بهداشتی
- مشارکت با اعضای تیم بالینی در ویزیت به هنگام بیماران و پیگیری مراجعات به هنگام بیمار (با همکاری مددکار اجتماعی در شرایطی که مشکلات اجتماعی و مالی باعث غیبت از درمان شده است)
- شرکت در جلسات فصلی تیم بالینی و همکاری با سایر اعضا،
- تلاش موثر جهت تسهیل ویزیت بیماران
- نظارت بر ثبت اطلاعات و تکمیل مناسب پرونده ی بیماران توسط تیم بالینی

مسئول انجام آزمایش ها در آزمایشگاه بیمارستان منتخب بیماری های متابولیک ارثی

- تامین الزامات انجام آزمایش یا ارسال نمونه به آزمایشگاه طرف قرارداد منتخب با هماهنگی مسئولین مربوطه
- پیگیری و تحویل پاسخ آزمایش ها انجام شده (تائید تشخیص یا کنترل درمان) در زمان تعیین شده
- شرکت در جلسات فصلی تیم بالینی و جلسات مرتبط برنامه ریزی شده توسط سطوح بالاتر
- ثبت دقیق داده ها و ارسال اطلاعات درخواستی از سطوح بالاتر

کارشناس تغذیه

- هماهنگی جامع و کامل با فوق تخصص های غدد/ اطفال طبق برنامه منظم و هماهنگ شده با ایشان
- تنظیم رژیم غذایی بیمار ارجاع شده تحت نظر فوق تخصص منتخب
- همکاری با پذیرش درمانگاه جهت تنظیم مراجعات دوره ای بیماران (باید به نحوی هماهنگی صورت گیرد که مجموعه خدمات پزشکی و پیراپزشکی به بیمار در یک نوبت مراجعه ارائه شود)
- پیگیری و تعامل فعال با خانواده برای اجرای رژیم غذایی تنظیم شده در فواصل ویزیت های دوره ای

- تکمیل دقیق و صحیح اطلاعات در فرم‌های مخصوص ارزیابی تغذیه در پرونده بیمار
- تکمیل فرم اطلاعات گیرندگان داروهای مخصوص بیماران در پورتال اداره ژنتیک
- تشکیل جلسات منظم و فصلی تیم بالینی
- اجرای برنامه آموزش شش ماهه خانواده بیماران در بیمارستان با همکاری روانشناس بالینی و مددکار اجتماعی با شرکت سایر اعضا تیم بالینی و تلاش تعاملی برای ارائه آموزش‌های لازم و آموزش‌های عملی طبخ غذا
- محاسبه و ثبت شیر و غذای بیماران در سامانه حامی سازمان غذا و دارو
- هماهنگی بهینه و لازم با کلیه دست اندرکاران سفارش، تهیه و پخش و توزیع شیر مخصوص بیماران در راستای دریافت به موقع شیر توسط خانواده بیماران
- اجرای صحیح دستورالعمل نحوه سفارش، تامین و توزیع غذای رژیمی مخصوص بیماران متابولیک ارثی
- گزارش موارد مربوط به کیفیت شیر و غذای بیماران به مسئول داروخانه بیمارستان منتخب
- ثبت بهنگام گزارشات مربوطه و جمع‌بندی و ارسال آن به صورت فصلی به مسئول درمانگاه جهت ارسال به معاونت بهداشت

مسئول داروخانه

- مدیریت تامین دارو و غذای مخصوص بیماران متابولیک ارثی بیمارستان
- تحویل دارو و غذای مخصوص مورد نیاز به بیمار بر اساس اعلام کارشناس تغذیه بیمارستان
- گزارش فوری موارد کمبود دارو، تغییر در کیفیت و سلامت شیر و غذای بیماران به سطوح بالاتر به صورت کتبی و پیگیری موارد گزارش شده
- شرکت در برنامه‌های توجیهی ابلاغ شده توسط دانشگاه علوم پزشکی
- شرکت در جلسات تیم بالینی بیمارستان در جهت تحقق دسترسی کامل و بهینه بیماران به غذا و داروی مخصوص
- ثبت بهنگام گزارشات مربوطه و جمع‌بندی و ارسال آن به صورت فصلی به مسئول درمانگاه جهت ارسال به معاونت بهداشت

روانشناس بالینی

- شرکت فعال و موثر در دوره‌های آموزش حضوری و غیرحضوری برنامه‌ریزی شده
- ویزیت دوره‌ای خانواده بیماران و تکمیل پرونده روانشناسی خانواده طبق دستورالعمل کشوری و ضوابط بسته خدمت بیماران متابولیک ارثی
- شرکت در جلسات فصلی تیم بالینی و همکاری و هماهنگی با این تیم جهت ارتقاء سطح خدمات به بیماران در چارچوب دستورالعمل کشوری
- همکاری موثر و فعال با مددکار اجتماعی جهت شناسایی خانواده‌هایی که مشکلات روحی ایشان به دلیل مشکلات اجتماعی و فقر مالی بوده و نیاز به کمک مددکار دارند
- همکاری تعاملی با کارشناس تغذیه و مددکار اجتماعی برای برگزاری جلسات آموزش شش ماهه والدین با محتوای مناسب و آموزش‌های عملی طبخ غذا
- ثبت بهنگام گزارشات مربوطه و جمع‌بندی و ارسال آن به صورت فصلی به مسئول درمانگاه جهت ارسال به معاونت بهداشت

توان بخشی

- توان بخشی بیماران بر حسب درخواست پزشک معالج و مطابق با استانداردهای برنامه انجام می‌شود.
- ثبت بهنگام گزارشات مربوطه و جمع بندی و ارسال آن به صورت فصلی به مسئول درمانگاه جهت ارسال به معاونت بهداشت

مددکار اجتماعی

- همکاری با تیم بالینی و حمایت اجتماعی از بیماران در جهت اجرای کامل برنامه درمانی و مراجعات به هنگام ایشان
- تشکیل پرونده اجتماعی برای هر خانواده و آگاهی از وضعیت کامل ایشان و برنامه‌ریزی جهت ثبت فعالیت‌های انجام شده مربوطه برای رفع مشکلات اجتماعی و مالی که مانع دریافت اقدامات پزشکی می‌شود
- جذب خیرین در جهت استفاده از منابع مالی ایشان برای حل مشکل غذای بیماران با هماهنگی با مسئول مددکاری برنامه در اداره ژنتیک
- تنظیم جدول زمانی و لیست مراجعه بیماران و پیگیری مراجعات به هنگام ایشان با همکاری مسئول درمانگاه و کارشناس تغذیه
- نظارت موثر بر فعالیت‌های رابط به نحوی که وی صرفاً وظایف خود را زیر نظر مددکار اجتماعی و در جهت بهبود حمایت اجتماعی از بیماران به انجام رساند.
- اجرای برنامه آموزش شش ماهه خانواده بیماران در بیمارستان با همکاری روانشناس بالینی و کارشناس تغذیه با شرکت سایر اعضا تیم بالینی و تلاش تعاملی برای ارائه آموزش‌های لازم و آموزش‌های عملی طبخ غذا
- شرکت در جلسات فصلی تیم بالینی و جلسات آموزشی برنامه‌ریزی شده توسط سطوح بالاتر
- اجرای صحیح دستورالعمل نحوه سفارش، تامین و توزیع غذای رژیمی مخصوص بیماران متابولیک ارثی

رابط بیماران

- رابط بیماران یکی از افراد فعال از والدین بیماران متابولیک ارثی است که توان و تمایل لازم برای انجام داوطلبانه وظایف را تحت عنوان رابط بیماران دارد. این فرد از میان والدین بیماران و بر اساس رای و نظر ایشان و تایید نهایی مددکار اجتماعی مرتبط در بیمارستان منتخب در جلسه شش ماهه آموزش والدین (به شرط آن که در این جلسه غالب والدین بیماران شرکت نموده باشند و از قبل قصد انتخاب رابط در جلسه به ایشان اعلام شده باشد) انتخاب می‌شود. رابط بعد از انتخاب توسط والدین به مدت ۲ سال فعالیت می‌نماید و پس از طی ۲ سال ضروری است جهت ابقا رابط قبلی و یا انتخاب رابط جدید، در جلسه والدین رای‌گیری و اظهار نظر مجدد انجام شود.
- راهنمایی والدین در خصوص انجام به موقع آزمایش‌ها دوره‌ای درخواست شده توسط پزشک متخصص منتخب، مراجعه در زمان مناسب برای ویزیت دوره‌ای، مشاوره تغذیه و دریافت شیر
- آموزش والدین به منظور افزایش تمایل ایشان به انجام صحیح امور مربوط به بیمار تحت نظر مددکار اجتماعی
- ارتباط با خانواده بیماران در راستای انجام وظایف محوله (نحوه برقراری ارتباط با خانواده‌ها تحت نظر مددکار اجتماعی است و این ارتباط باید ترجیحاً تلفنی و با استفاده از امکانات بیمارستان و در روزهای حضور رابط در بیمارستان صورت گیرد. ضروری است رابط از اتکای والدین به خود و اقدام شخصی در مورد رفع مشکلات ایشان پرهیز نماید و در صورت لزوم، خانواده را به مددکار اجتماعی ارجاع دهد).
- همکاری در تشکیل جلسات حمایتی و اجتماعی مربوط به بیماران متابولیک از جمله جلسات آموزشی شش ماهه والدین بیماران و شرکت موثر در این جلسات
- انعکاس نظرات خانواده‌ها در خصوص نحوه دریافت خدمات، شیر، دارو و غذای رژیمی مخصوص بیماران به مددکار اجتماعی
- حضور در روزهای تعیین شده جهت همکاری در ویزیت بیماران تحت نظر مددکار اجتماعی (البته در صورت نیاز به خدمت رابط در دیگر زمان‌ها حضور ایشان با هماهنگی با مددکار اجتماعی بلامانع است).

- همکاری با کارشناس تغذیه در تفهیم روش تهیه و طبخ غذا و اجرای دستورات کارشناس تغذیه (رابط نباید تحت هیچ شرایطی اطلاعات اضافی در مورد رژیم غذایی به بیمار بدهد، در صورتی که نظری راجع به رژیم غذایی دارد باید نظر خود را به کارشناس تغذیه ارائه نماید و در صورت تأیید کارشناس تغذیه اظهار نظر نماید).
- عدم مبادرت به انجام فعالیت‌های خارج از حوزه وظایف تعیین شده (شامل تبلیغات در خصوص انجمن‌های خاص یا برقراری ارتباط مستقیم با خیرین برای جمع‌آوری کمک و شرکت‌های تولیدکننده مواد غذایی)
- اعلام هر گونه اعتراض و شکایت (در صورت وجود) در ارتباط با خدماتی که به بیماران ارائه می‌شود به صورت مکتوب و مستدل به مددکار اجتماعی (با رونوشت به مدیر بیمارستان) و تقاضای طرح موضوع در جلسات فصلی تیم بالینی برای تصمیم‌گیری نهایی و اعلام نتیجه
- عدم حضور در سایر بخش‌های بیمارستان بدون هماهنگی با مددکار اجتماعی

معاونت غذا و داروی دانشگاه

- شرکت معاون غذا و دارو در جلسه‌ی توجیهی برنامه
- هماهنگی جهت تامین شیر رژیمی، دارو، غذای رژیمی و مکمل‌های مورد نیاز بیماران با همکاری معاونت درمان بر اساس درخواست و نیازمندی‌های بیماران
- نظارت بر داروخانه‌های توزیع‌کننده داروها و مکمل‌های مورد نیاز بیماران
- نظارت بر نحوه توزیع و کیفیت شیر رژیمی بیماران متابولیک ارثی و گزارش موارد اشکال در کیفیت یا سلامت شیر و غذای رژیمی به سطوح بالاتر و پیگیری پاسخ از ایشان
- دپوی شیر رژیمی، دارو و غذای رژیمی مورد نیاز بیماران با همکاری معاونت درمان
- هماهنگی در اجرای نظام ثبت بیماران متابولیک ارثی
- پیگیری گزارش ارسالی از معاونت بهداشت در خصوص برطرف کردن موانع در تامین شیر رژیمی، دارو و غذای رژیمی مورد نیاز بیماران با همکاری معاونت درمان

معاونت بهداشت

دستورالعمل برنامه جامع ژنتیک اجتماعی

1. Geoffrey S, ed, Huntington F,ed. **Genomic and Personalized Medicine**. 2nd ed. London: Elsevier Publishers; 2013.
2. **Implementation of the 2011 Iranian Population and Housing Census**. Statistical center of IR Iran Web Site. <http://www.amar.org.ir/Default.aspx?tabid=133>. Updated November 2, 2014. Accessed December 1, 2014.
3. World health organization. **Community genetics services: Report of a WHO consultation on community genetics in low and middle income countries**: Geneva 2010.
4. Stewart A, Brice Ph, Burton H, Pharoah P, Sanderson S, Zimmern R. **Genetics health care and public policy**. New York: Cambridge, 2007.
5. World Health Organization, **Global action plan for the prevention and control of noncommunicable diseases 2013-2020**. ISBN 978 92 4 150623 6, available at: <http://www.who.int/iris/handle/10665/94384>
6. Becker F, van El C.G, Ibarreta D, Zika E, Hogarth S, Borry P, et all. **Genetic testing and common disorders in a public health framework: how to assess relevance and possibilities**. European Journal of Human Genetics 2011; 19: S6-S44
7. Ademi Z, Watts G F ,Pang J, Sijbrands E J G, van Bockxmeer F M, O'Leary P. **Cascade screening based on genetic testing is cost-effective: Evidence for the implementation of models of care for familial hypercholesterolemia**. J Clin Lipidol. 2014 Jul-Aug;8(4):390-400.
8. World health organization. **Management of birth defects and hemoglobin disorders: report of a joint WHO-March of Dimes meeting**. Geneva, Switzerland, 2006.
9. World health organization, Modell B. **Assignment Report on Prevention of Thalassemia in the IR Iran**: 2000.
10. World health organization, Modell B, Kuliev A, Petrou M. **Assignment report: Prevention of Genetic Disorders in the Islamic republic of Iran**, 2005.
11. World health organization, Penchaszadeh B, Christianson A. **Care and prevention of genetic disease and congenital disorders in the Islamic republic of Iran**: 2007.
12. Haddow J E. **Couple screening to avoid thalassemia: successful in Iran and instructive for us**. J Med Screen 2005 12: 55
13. Samavat A, Modell B. **Iranian national thalassaemia screening programme**. BMJ 2004;329:1134
14. Christianson A, Streetly A, Darr A, **Lessons from thalassaemia screening in Iran Screening programmes must consider societal values** (Editorial letter). BMJ 2004;329:1115-7

دستورالعمل های اختصاصی

1. Talebi S. **Biochemical genetic analysis of "undiagnosed patients with suspected inherited metabolic disorders" in order to determine the efficacious methods for diagnosis of inborn errors of metabolism in Iran putting emphasis on the phenylketonuria model in the pilot region** [dissertation]. [Tehran]: Tehran University of Medical Sciences, school of Medicine: 2016. 150p.