



دستورالعمل اجرایی

برنامه کشوری ژنتیک سلامت عمومی

Executive instruction of
Public Health Genetics Program

بازنگری پنجم - ۱۴۰۵

دفتر مدیریت بیماری های غیرواگیر

اداره پیشگیری از بیماری های ژنتیک



فهرست

فصل اول	۷
معرفی و ضرورت اجرای برنامه	۷
مقدمه	۸
بیماری های هدف برنامه	۹
اهمیت سلامت بیماری های ارثی/خانوادگی کودکان و بزرگسالان در ایران	۹
ناهنجاری ها و بیماری های صعب العلاج و لا علاج ارثی در کودکان:	۹
پیامدهای سلامت ناهنجاری ها و بیماری های ارثی در کودکان	۱۰
بیماری های غیرواگیر ارثی / خانوادگی بزرگسالان:	۱۲
پیامدهای سلامت بیماری های ارثی و خانوادگی بزرگسالان	۱۴
سازمان جهانی بهداشت و پیشگیری از بیماری های ارثی/ژنتیکی	۱۴
اسناد بالادستی برنامه	۱۵
موازين شرعی و اخلاقی حاکم بر برنامه	۱۶
فصل دوم	۱۷
اهداف و راهبردهای اصلی برنامه	۱۷
اهداف	۱۸
راهبردهای اصلی برنامه	۱۸
شرح اجرا به تفکیک راهبردهای برنامه	۲۲
فصل سوم	۲۵
شرح وظایف سطوح مختلف نظام سلامت در برنامه	۲۵
ستاد وزارت بهداشت، درمان و آموزش پزشکی	۲۶
معاونت بهداشتی دانشگاه	۲۶
معاونت درمان دانشگاه	۲۷
فصل چهارم	۳۰
دفا تر و فرم های آماری مشترک	۳۰
فرم اعلام وضعیت مراقبت ژنتیک	۳۱
فرم گزارش ماهیانه بیمارستان / مرکز بالینی منتخب	۳۳
فرم بررسی اپیدمیولوژیک موارد بروز بیماری های ارثی / ژنتیکی	۳۵
فرم گزارش ماهانه مراقبت ژنتیک پیشگیری از بروز	۳۸

فرم گزارش سالانه مراقبت ژنتیک پیشگیری از بروز.....	۴۱
اظهار نامه مشاوره ژنتیک.....	۴۳
دفتر ثبت مراجعات مشاوره ژنتیک.....	۴۵
گزارش ارائه خدمت مشاوره ژنتیک.....	۴۷
فرم فراخوان مشاوره ژنتیک.....	۴۹
فرم درخواست نظریه مشورتی از متخصص منتخب.....	۵۱
فرم ارجاع تشخیص ژنتیک / PND.....	۵۳
فصل پنجم	۵۶
شاخص های پایش و ارزشیابی برنامه	۵۶
پایش و ارزشیابی برنامه	۵۷
فصل ششم	۶۰
دستورالعمل های اختصاصی انواع شناسایی ها	۶۰
دستورالعمل غربالگری کشوری پیشگیری از بروز بتا تالاسمی ماژور	۶۱
مبانی و کلیات	۶۲
مقدمه	۶۲
آشنایی با بیماری تالاسمی، انواع و نحوه توارث آن	۶۲
اپیدمیولوژی بتا تالاسمی ماژور و ضرورت پیشگیری از بروز بتا تالاسمی ماژور در کشور	۶۳
اهداف، راهبردها و فعالیت ها	۶۴
روش اجرای برنامه	۶۵
روند اجرایی غربالگری ناقلی بتا تالاسمی در برنامه	۶۵
شرح مراحل غربالگری ناقلی بتا تالاسمی	۶۵
جدول متقاطع طبقه بندی زوجین کم خون بعد از آزمایش های تکمیلی	۶۶
نحوه آهن درمانی و تفسیر نتایج آزمایش پس از آن	۶۶
الگوریتم اجرایی غربالگری ناقلی بتا تالاسمی در زوجین متقاضی ثبت ازدواج (راهبرد اول برنامه)	۶۸
الگوریتم اجرایی غربالگری ناقلی بتا تالاسمی در زوجین فاقد سابقه غربالگری زمان ازدواج (راهبرد سوم برنامه)	۶۹
نکات روش اجرای غربالگری	۶۹
شرایط انجام غربالگری ناقلی تالاسمی برای زوجینی که یکی یا هر دوی ایشان امکان حضور در واحد ازدواج را ندارند	۷۰
مشاوره ژنتیک، تشخیص ژنتیک و مراقبت ژنتیک زوجین ناقل و مشکوک پرخطر تالاسمی	۷۰

اطلاع رسانی و آموزش عمومی و اختصاصی برنامه	۷۱
ساختار اجرایی و شرح وظایف	۷۱
آزمایشگاه غربالگری تالاسمی	۷۱
واحد ازدواج باروری سالم و فرزند آوری:	۷۱
کارشناس غربالگری های ژنتیک	۷۱
پزشک مشاور ژنتیک	۷۲
پایگاه سلامت/ خانه بهداشت	۷۲
پزشک و مراقب سلامت/ بهورز	۷۲
آزمایشگاه منتخب آزمایش های تکمیلی	۷۳
مرکز جامع درمان بیماران تالاسمی در دانشگاه	۷۳
فوق تخصص خون شناسی منتخب برنامه	۷۳
خلاصه اقدامات برای زوجین طبقه بندی شده در غربالگری ناقلی بتا تالاسمی	۷۳
شاخص های برنامه	۷۴
فهرست دفاتر و فرم های اختصاصی	۷۴
دستورالعمل غربالگری ژنتیک زمان ازدواج	۷۵
مبانی و کلیات	۷۶
مقدمه	۷۶
آشنایی با بیماری های ارثی هدف غربالگری ژنتیک در زمان ازدواج	۷۶
اهداف	۷۷
شرح اجرا	۷۷
شرح وظایف	۷۹
شاخص های برنامه	۸۲
فهرست دفاتر و فرم های اختصاصی	۸۲
فرم های اختصاصی غربالگری ناقلی تالاسمی و غربالگری ژنتیک زمان ازدواج	۸۳
متن اطلاع رسانی در خصوص غربالگری ژنتیک زمان ازدواج	۹۴
پرسشنامه غربالگری ژنتیک هنگام ازدواج	۹۵
پرسشنامه تأیید غربالگری ژنتیک هنگام ازدواج	۹۶
دفتر ثبت نتایج غربالگری ژنتیک زمان ازدواج	۹۷
فرم اعلام نتایج غربالگری ژنتیک زمان ازدواج	۹۸
دستورالعمل برنامه پیشگیری و مراقبت از بیماری های متابولیک ارثی	۹۹

مبانی و کلیات	۱۰۰
اهداف	۱۰۱
راهبرد ها	۱۰۱
بیماری های هدف در برنامه پیشگیری از بیماری های متابولیک ارثی	۱۰۱
شرح اجرا	۱۰۴
نتیجه آزمایش و اقدامات لازم بر اساس نتایج	۱۰۹
تشخیص نهایی بیماری و برنامه ریزی اقدامات	۱۱۰
شرح وظایف اختصاصی برنامه پیشگیری از بیماری های متابولیک ارثی	۱۱۲
شاخص های اختصاصی برنامه	۱۱۶
فرم های اختصاصی برنامه پیشگیری و مراقبت از بیماری های متابولیک ارثی	۱۱۸
دستورالعمل اختصاصی غربالگری آبشاری	۱۳۹
مبانی و کلیات	۱۴۰
مقدمه	۱۴۰
اهداف	۱۴۰
شرح اجرا	۱۴۰
شاخص های برنامه	۱۴۱
فرم های مورد استفاده در غربالگری آبشاری	۱۴۱
دستورالعمل اختصاصی ارزیابی ژنتیکی در بسته های خدمت سطح ۱	۱۴۲
مبانی و کلیات	۱۴۳
مقدمه	۱۴۳
اهداف	۱۴۳
روش اجرا	۱۴۳
جدول ارزیابی های ژنتیک در بسته خدمات سلامت سلامت سطح ۱- ویژه پزشک	۱۴۴
راهنمای ارزیابی های ژنتیک در بسته خدمات سلامت گروه های سنی- ویژه پزشک	۱۴۵
شاخص های برنامه	۱۴۸
منابع	۱۴۹

فصل اول

معرفی و ضرورت اجرای برنامه

مقدمه

«خدمات ژنتیک سلامت عمومی» (Public Health Genetics Services) مجموعه اقداماتی است که از طریق به کارگیری دانش و فناوری های ژنتیک پزشکی، ژنومیکس و پزشکی دقیق در مداخلات سلامت، امکان پیش بینی، پیشگیری و درمان بیماری ها را فراهم می نماید.

خدمات ژنتیک پزشکی شامل آزمایش های ژنتیک و مشاوره ژنتیک و غربالگری های مرتبط به منظور تشخیص، پیشگیری و درمان اختلالات ژنتیکی است. تمرکز رویکرد سنتی در ژنتیک پزشکی بر روی اختلالات ژنتیکی مانند شرایط تک ژنی مندلی یا اختلالات کروموزومی بوده است. این درحالی است که کاربردهای این دانش مبتنی بر اطلاعات ژنتیک به صورت فزاینده ای در حیطه های نوین دانش سلامت از جمله فارماکوژنتیک و پیشگیری و درمان بیماری های مزمن شایع مانند سرطان و بیماری های قلبی تحت عنوان پزشکی ژنومیک کاربرد یافته است. از سوی دیگر در دو دهه گذشته، پزشکی دقیق (Precision Medicine) پایه گذاری شده است که حیطه عمل وسیع تری نسبت به علم ژنومیک دارد. پزشکی دقیق با تمرکز بر تمایزهای فردی در عوامل ژنتیکی، محیطی و سبک زندگی افراد، امکان طراحی مداخلات هدفمند پیشگیری و درمان بیماری ها را فراهم می کند. این رویکرد با پیشرفت های سریع در علوم زیست پزشکی، از جمله ژنومیک و بیوانفورماتیک و همچنین پیشرفت در فناوری های ارتباطات و اطلاعات و علم داده، امکان پذیر شده است.^۱

در نهایت رویکردی که بر استفاده از کاربرد حیطه های دانشی پیشگفت در بهبود سلامت کل جامعه یا جمعیت تمرکز دارد، «ژنتیک سلامت عمومی» نامیده می شود.

ژنتیک سلامت عمومی، یک رشته علمی در حال ظهور و مکمل ژنتیک پزشکی است. تمرکز این دانش صرفاً بر فرد یا خانواده نیست، بلکه بر بهبود سلامت جمعیت است. تحولات این رشته نیز مانند رشته ژنتیک، به سرعت در حال تکامل بوده و سهم فزاینده ای در آینده مداخلات سلامت دارد. علم ژنتیک سلامت عمومی طریق ارزیابی تاثیر استفاده از کاربردهای ژنتیک در سلامت جمعیت، کاربرد مؤثر حیطه های دانشی مرتبط با ژنتیک را در سلامت جامعه امکان پذیر می سازد.^۱

اداره پیشگیری از بیماری های ژنتیک در مرکز مدیریت بیماری ها معاونت بهداشت، درمان و آموزش پزشکی در سال ۱۳۷۰، با رسالت برنامه ریزی برای استفاده از خدمات ژنتیک سلامت در نظام سلامت آغاز به کار کرد و طراحی و اجرای برنامه های پیشگیری از بیماری های ژنتیک در کشور توسط این اداره پایه گذاری شد.

برنامه ژنتیک سلامت عمومی (Public Health Genetics Programme)^۲، ساختار و ساز و کار عرضه خدمات ژنتیک سلامت به گروه های نیازمند این خدمات و جامعه به صورت عادلانه و نظاممند از طریق ارجاعات سازمان یافته در سطوح نظام سلامت کشور است.

این برنامه با رویکرد فراهم آوری خدمات ژنتیک سلامت مورد نیاز کشور، به صورت تلفیق شده در سطوح ارائه خدمت در نظام سلامت - خدمات اولیه بهداشتی، خدمات تخصصی و فوق تخصصی بالینی و تشخیصی - از طریق بازآرایی زیرساخت های موجود در نظام سلامت و نیز تکمیل کمبودهای این نظام و با هدف پاسخ گویی همه جانبه به نیازهای سلامت مرتبط با حیطه ژنتیک، تدوین شده و در حال توسعه می باشد.

^۱ Nussbaum, R. L., & McInnes, R. R. (2019). Genetics and genomics in public health. In D. L. Rimoim, R. E. Pyeritz, & B. R. Korf (Eds.), Emery and Rimoim's principles and practice of medical genetics and genomics (7th ed., pp. 179–195). Elsevier. <https://doi.org/10.1016/B978-0-12-812536-6.00014-6>

^۲ این برنامه پیش از این تحت عنوان برنامه ژنتیک اجتماعی (Community Genetics) در کشور اجرا می شده است.

لازم به ذکر است اسناد و قوانین بالادستی نظیر سند ملی حقوق کودک و نوجوان، قانون حمایت از خانواده و جوانی جمعیت، قانون برنامه هفتم پیشرفت جمهوری اسلامی ایران، سیاست‌های کلی خانواده، سلامت و جمعیت ابلاغی مقام معظم رهبری (اعلی الله مقامه الشریف) و قانون انطباق امور اداری و فنی موسسات پزشکی با موازین شرع مقدس، بر مفاد این دستورالعمل حاکم خواهد بود. بدیهی است در صورت بروز هرگونه ابهام یا تعارض در تفسیر مفاد اسناد فوق‌الذکر، آراء ولی فقیه زمان ملاک عمل و حاکم بر این دستورالعمل خواهد بود.

دو الگوی اصلی این برنامه که به صورت کشوری به عنوان زیر مجموعه برنامه ژنتیک سلامت عمومی در نظام سلامت ادغام شده‌اند شامل برنامه «پیشگیری از بروز تالاسمی ماژور» از طریق غربالگری تالاسمی مینور در زوجین در هنگام ازدواج از دهه هفتاد و برنامه «پیشگیری و مراقبت بیماری‌های متابولیک ارثی» از طریق غربالگری نوزادان از دهه هشتاد، می‌باشد. از سال ۱۳۹۶ اجرای غربالگری ژنتیکی هنگام ازدواج به عنوان زیر مجموعه سوم به این برنامه اضافه شده است. در حال حاضر با استفاده از زیرساخت‌های اجرایی ارائه خدمات ژنتیک سلامت در نظام شبکه‌های بهداشت و درمان و سطوح تخصصی و فوق تخصصی حاصل از اجرای برنامه‌های فوق، پوشش ارائه خدمات ژنتیک سلامت به سایر گروه بیماری‌های ژنتیک از طریق اجرای برنامه غربالگری‌های آبشاری برای خویشاوندان بیماران ارثی و ارزیابی ژنتیک در بسته‌های خدمات سلامت سطح ۱ در حال توسعه است.

بیماری‌های هدف برنامه

بیماری‌های هدف برنامه ژنتیک سلامت عمومی شامل بیماری‌های ارثی صعب‌العلاج و لاعلاج کودکان (مانند هموگلوبینوپاتی‌های ارثی، بیماری‌های متابولیک ارثی، بیماری‌های خون ریزی دهنده ارثی، بیماری‌های عصبی-عضلانی ارثی، نقص ایمنی ارثی) و بیماری‌های ارثی/خانوادگی بزرگسالان (مانند بیماری‌های قلبی عروقی زودرس ارثی/خانوادگی و سرطان‌های ارثی/خانوادگی) می‌شود.

لازم به ذکر است در حال حاضر در این دستورالعمل به غربالگری اختلالات کروموزومی در دوران جنینی (شامل

سندرم داون) پرداخته نمی‌شود.

اهمیت سلامت بیماری‌های ارثی/خانوادگی کودکان و بزرگسالان در ایران

ناهنجاری‌ها و بیماری‌های صعب‌العلاج و لاعلاج ارثی در کودکان:

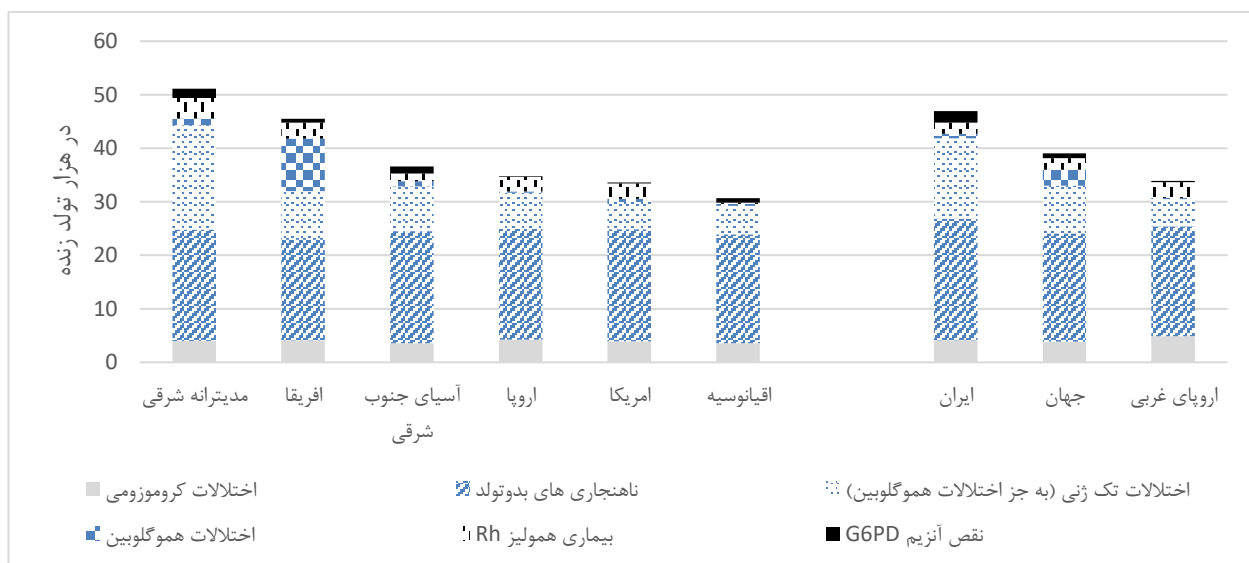
بیماری‌های صعب‌العلاج و لاعلاج ارثی کودکان از عوامل تاثیر گذار بر جمعیت و آمارهای حیاتی مرتبط نظیر تولد، مرگ، ازدواج و طلاق است.^۱ با توجه به اهمیت سیاست‌های جمعیتی در کشور و ضرورت توسعه پایدار جمعیت با استفاده از ارتقا شاخص‌های مهم سلامت، مدیریت این بیماری‌ها حائز اهمیت است. از طرفی امروزه مدیریت بیماری‌های عفونی و بیماری‌هایی که با واکسن پیشگیری می‌شوند باعث کاهش میزان مرگ و میر شیرخواران (IMR)^۲ شده است. چنین شرایطی سهم بیماری‌های ژنتیک را

^۱ Akbari, M. T., & Alizadeh, B. (2021). The necessity of implementing public health genetics and the challenges ahead: A review article. *Journal of Community Genetics*, *12*(3), 345-355. <https://doi.org/10.1007/s12687-021-00520-9>

^۲ Infant Mortality Rate

در مرگ و معلولیت شیرخواران افزایش می‌دهد. چنانچه شاخص IMR به کمتر از ۱۰ در هزار برسد، ۳۰٪ موارد مرگ شیرخواران به این علت خواهد بود.

بر اساس نتیجه مطالعه مدل‌سازی انجام شده در کشور^۱ در صورت عدم مداخله پیشگیرانه انتظار می‌رود به ازای هر هزار تولد زنده در کشور نزدیک به ۴۸ مورد ابتلا به اختلالات ارثی/ژنتیکی و ناهنجاری‌های ساختاری بدو تولد وجود داشته باشد. بالاترین میزان شیوع بدو تولد پایه (در صورت عدم مداخله) اختلالات مربوط به گروه ناهنجاری‌های بدو تولد و به دنبال آن گروه اختلالات تک ژنی می‌باشد. مقایسه برآورد شیوع بدو تولد اختلالات 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 ارثی/ژنتیکی در صورت عدم مداخله پیشگیرانه در جهان و مناطق مختلف سازمان جهانی و مقایسه آن با کشور

میزان بروز بیماری‌های تک ژنی در مجموع نزدیک به ۱۵ مورد در هزار تولد زنده برآورد می‌شود. این موارد در ازدواج‌های خویشاوندی بیشتر است.

در مجموع بیماری‌های ارثی کودکان تک تک نادر هستند ولی به دلیل تنوع و تعدد و بار بالای هر بیماری، با جمع شدن سهم هر یک از آن‌ها با هم، سهم قابل توجهی را در مدیریت بیماری‌ها در نظام سلامت به خود اختصاص می‌دهند.

پیامدهای سلامت ناهنجاری‌ها و بیماری‌های ارثی در کودکان

بیماری‌های ارثی/ژنتیکی صعب‌العلاج و لاعلاج یا موجب مرگ زودرس می‌گردند یا در طول زندگی بیمار ناتوانی‌های مختلف ذهنی- جسمی ایجاد می‌کنند. به طور کلی:

^۱ Azimi, S. S. (2021). Assessing epidemiologic indices of genetic congenital disorders in Iran and estimating effectiveness of preventive interventions using Bayesian network [Doctoral dissertation, Shahid beheshti University of Medical Sciences]. IranDoc. <https://irandoc.ac.ir>

- در کشورهایی که امکانات مالی و زیرساخت‌های پزشکی لازم را نداشته باشند تا ۸۰ درصد این بیماری‌ها منجر به معلولیت کشنده در زمان کودکی 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)^۱ 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 کشورهایی که برنامه متناسب وجود ندارد، نظام سلامت چندین برابر هزینه درمان برنامه‌ریزی شده موثر توام 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 در واقع هزینه‌های درمان بیماری‌های ارثی ژنتیکی بخش قابل توجه سرانه سلامت را از بین می‌برد بدون اینکه تاثیری در بهبود شاخص‌ها داشته باشد.

جدول ۱: پیامدهای اختلالات سرشتی (congenital) ژنتیکی در کشورهای اروپایی^۲

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

امروزه ابزارهای شناسایی تعدادی از این بیماری‌ها با روش‌های آزمایشگاهی تشخیص ژنتیک، ارزان و سریع شده و به همین دلیل امکان درمان زود هنگام 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.

^۱ Under-5 Mortality Rate

^۲ Modell, B., Darlison, M., Moorthie, S., Blencowe, H., Petrou, M., & Lawn, J. (2016). Epidemiological methods in community genetics and the prevention of congenital disorders. Bulletin of the World Health Organization, 94(3), 204–214. <https://doi.org/10.2471/BLT.15.156083>



نمودار ۲: برآورد مجموع مرگ و معلولیت ناشی از اختلالات ارثی/ ژنتیکی تا ۵ سال در صورت مداخله و عدم مداخله در ایران و سایر کشورهای منطقه مدیترانه شرقی. توضیح: در این نمودار پیامدهای سلامت متناسب به اختلالات ارثی ژنتیکی حائز اهمیت پیشگیرانه در موالید زنده مبتلا به این اختلالات نشان داده شده است و مقادیر مرگ بیماران ناشی از سایر علل و مرگ جنینی نشان داده نشده است.^۱

بیماری‌های غیرواگیر ارثی / خانوادگی بزرگسالان:

بیماری‌های غیرواگیر مزمن از جمله معضلاتی هستند که نظام سلامت به نحو گسترده‌ای با آن‌ها درگیر است. این بیماری‌ها از دو طریق با عامل خطر ژنتیک در ارتباط هستند:

در برخی از موارد این بیماری‌ها نقش یک یا چند جهش ژنی دارای قدرت نفوذ بالا برای ایجاد بیماری به اثبات رسیده است و ابتلا به این بیماری‌ها چندان تحت تاثیر عوامل محیطی نیست و در نتیجه الگوی توارث مشخصی در خوشه خانوادگی واجد این ژن‌ها برای بیماری مورد نظر قابل شناسایی است. این بیماری‌ها در دسته بیماری‌های ارثی (Hereditary) دسته بندی می شوند. مداخلات اختصاصی پیشگیرانه در افراد در معرض خطر نظیر مداخلات غربالگری با ملاحظات ویژه، دارو درمانی و جراحی وجود دارد. انجام به هنگام مداخله مرتبط، به صورت چشمگیری اثر بخشی مداخلات را افزایش می دهد.

در برخی موارد دیگر تجمع خانوادگی یک بیماری غیر واگیر، علی رغم وجود سابقه خانوادگی ابتلا به بیماری، تغییرات بیماری زا در ژن‌های شناخته شده نوع ارثی بیماری مشاهده نمی‌شود. در این موارد خطر افزایش یافته ابتلا به بیماری در خوشه خانوادگی ناشی از اثر تقابل ژنتیک افراد و محیط (شامل سبک زندگی مشابه) می‌باشد. به این نوع از تجمع بیماری‌های غیرواگیر، تجمع خانوادگی (Familial)^۲ گفته می‌شود.

تا دو دهه پیش به نقش تعیین کننده‌های ژنتیک در بیماری‌های غیرواگیر چندان پرداخته نمی شد، اما امروزه با توسعه مطالعات ژنتیک سلامت در بیماری‌های غیرواگیر چند عاملی شایع، نقش عامل ژنتیک و اثرات متقابل آن با محیط در رخداد و مدیریت بسیاری از این بیماری‌ها -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 سازوکاری عملیاتی

^۱ Azimi, S. S. (2021). Assessing epidemiologic indices of genetic congenital disorders in Iran and estimating effectiveness of preventive interventions using Bayesian network [Doctoral dissertation, Shahid beheshti University of Medical Sciences]. IranDoc. <https://irandoc.ac.ir>

^۲ در این دستورالعمل منظور از خانوادگی شامل خانواده اصلی (Core Family) و خانواده گسترده (Extended Family) می‌باشد.

و قابل طراحی و اجرا به نحو هزینه-اثربخش در قالب برنامه‌های پیشگیری و درمان این بیماری‌ها در سطح جمعیت و گروه‌های هدف، یافته است.

به کارگیری خدمات ژنتیک در مدیریت این بیماری‌ها، از طرق زیر می‌تواند بر افزایش اثربخشی مداخلات پیشگیری و درمان بیمار یهای غیرواگیر مؤثر باشد:

الف) افزایش اثربخشی مداخلات عمومی اصلاح سبک زندگی به سه دلیل زیر:

- (1) شناسایی افراد در معرض خطر قبل از ایجاد تغییرات بیماری‌زا: با توجه به تجمع خوشه ای بسیاری از موارد مبتلا در خانواده و خویشاوندان فرد مبتلا، مداخلات خانواده محور شده با کمترین هزینه، بیشترین افراد در معرض خطر در جامعه را شناسایی، ارتقاء سطح پیشگیری از ثانویه به اولیه را در این خانواده ها موجب شود.
- (2) شروع مداخلات اصلاح سبک زندگی 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.
- (3) افزایش انگیزش افراد برای تبعیت از مداخلات پیشگیرانه به دلیل تشخیص موارد در معرض خطر در خانواده، رعایت سبک زندگی جمعی و خویشاوندی صورت می‌گیرد و پذیرش افراد بهتر و مستمر می‌گردد. درک صحیح از خطر خویشاوندی 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.^۱

ب) افزایش اثربخشی از طریق شخصی سازی مداخلات اختصاصی پیشگیری و درمان:

مداخلات پیشگیرانه و درمانی شخص محور بیماری‌های غیرواگیر بزرگسالان مبتنی بر شناخت تمایز افراد در حساسیت‌های ژنتیکی و تغییرات ژنتیکی، رویکرد جدیدی برای ارتقاء اثربخشی و هزینه-اثربخشی مداخلات مرتبط در سطح بین‌المللی است. با وجود مداخلات پیشگیرانه مؤثر در خصوص موارد ارثی و خانوادگی بیماری‌های غیرواگیر، هم‌اکنون اکثر افراد در معرض خطر از دریافت چنین خدماتی محروم‌اند. در سال‌های اخیر با توجه به اهمیت این موضوع در ارتقاء اثربخشی و هزینه-اثربخشی مداخلات بیماری‌های غیرواگیر، تلفیق این رویکرد در طراحی برنامه‌های سلامت مرتبط در کشور در مورد توجه قرار گرفته است.^۲

^۱ O'Neill, S. C., Mays, D., Patenaude, A. F., Garber, J. E., DeMarco, T. A., Peshkin, B. N., Schneider, K. A., & Tercyak, K. P. (2014). Women's concerns about the emotional impact of awareness of heritable breast cancer risk and its implications for their children. *Journal of Community Genetics*, *5*(4), 333–338. <https://doi.org/10.1007/s12687-014-0192-2>

^۲ Khoury, M. J., & Bowen, M. S. (2021). Precision public health: A critical review of the opportunities and obstacles. *Annual Review of Public Health*, 42, 1-18. <https://doi.org/10.1146/annurev-publhealth-090419-102110>

پیامدهای سلامت بیماری‌های ارثی و خانوادگی بزرگسالان

همان طور که در جدول زیر آمده است بین ۱۵ تا ۳۰ درصد موارد سرطان های پستان، کولون و بیماری های زودرس عروق کرونر (PCAD)^۱ دارای خوشه بندی خانوادگی هستند که از این میزان بین ۵ تا ۱۰ درصد موارد این بیماری ها ارثی می باشند. بر این اساس احتمال ابتلای فردی دارای سابقه خانوادگی برای این بیماری ها در مقایسه با جمعیت عمومی حداقل ۲ برابر است.

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

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

سازمان جهانی بهداشت و پیشگیری از بیماری‌های ارثی/ژنتیکی

سازمان جهانی بهداشت «ژنتیک جامعه محور» 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.^۳

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. بخش پیشگیری از بیماری‌های مزمن و ارتقاء سلامت^۴ سازمان جهانی بهداشت (WHO) پیرو برنامه عملیاتی پیشگیری و کنترل بیماری‌های غیرواگیر سال ۲۰۰۸-۲۰۱۳ این سازمان، اهداف کلان مرتبط با برنامه «ژنتیک سلامت»^۵ خود را توسعه خدمات تشخیص، پیشگیری و مراقبت ژنتیک در قالب ساختار «ژنتیک جامعه محور» 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.^۶

^۱ Premature Coronary Artery Disease

^۲ Familial relative risk

^۳ Community genetics services in low- and middle-income countries, WHO 2010

^۴ Department of Chronic Diseases and Health Promotion (CHP)

^۵ WHO's Human Genetics Programme (HGN)

^۶ Genomics in WHO available at: <http://www.who.int/genomics/about/en/>

اسناد بالادستی برنامه

طراحی برنامه در راستای تحقق اهداف کلی و تعهدات قانونی نظام سلامت بوده و سیاست‌های بالادستی به شرح زیر را دنبال می‌نماید:

سیاست های کلی سلامت

- 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

سیاست های کلی جمعیت

- 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

سیاست های کلی خانواده

- 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

اهداف وزارت بهداشت، درمان و آموزش پزشکی

- 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

قانون برنامه ششم توسعه پنج ساله ششم

- ماده ۷۵: غربالگری ازدواج‌های پرخطر ژنتیکی در شبکه‌های بهداشتی درمانی

سیاست های کلی برنامه هفتم توسعه پنج ساله

- بند ۱۲: ارتقاء نظام سلامت براساس سیاست‌های کلی سلامت.
- بند ۱۶: افزایش نرخ باروری و مولید به حداقل ۵/۲ طی پنج سال با حمایت همه جانبه از فرزندآوری و رفع موانع و ایجاد مشوق‌های مؤثر و اصلاح فرهنگی.
- بند ۱۸: ارتقاء سلامت اجتماعی و پیشگیری و کاهش آسیب‌های اجتماعی به ویژه اعتیاد، حاشیه‌نشینی، طلاق و فساد بر اساس شاخص‌های معتبر و بهره‌گیری حداکثری از مشارکت مردم و با زمان‌بندی متناسب.

آیین نامه اجرایی قانون حفاظت و بهره‌برداری از منابع ژنتیکی کشور

- تبصره ۱ ماده ۱۹: وزارت بهداشت، درمان و آموزش پزشکی مکلف است با همکاری وزارت علوم، تحقیقات و فناوری و جهاد دانشگاهی ظرف سه ماه از تاریخ ابلاغ این آیین نامه، دستورالعمل نحوه تشکیل، فعالیت، استانداردسازی و صدور مجوز بانک های زیستی و داده ای دارای منابع ژنتیک انسانی موضوع این ماده را تهیه و ابلاغ نماید.
- بند ۲۳ ماده ۱: دستگاه ناظر: وزارت اطلاعات، سازمان اطلاعات سپاه پاسداران انقلاب اسلامی و سازمان پدافند غیرعامل کشور.

قانون حمایت از خانواده و جوانی جمعیت

- ماده ۵۳: بازنگری دستورالعمل های مرتبط با سلامت مادر و جنین پس از با همکاری شورای عالی انقلاب فرهنگی با هدف تطبیق مفاد آن با نقشه مهندسی فرهنگی کشور و همچنین ارتقاء استاندارد ها
- ماده ۵۶: موازین صدور مجوز سقط قانونی

- ماده ۶، بند ۴: دولت موظف است برای برخورداری کودکان و نوجوانان از تسهیلات بهداشتی و خدمات درمانی استاندارد، به منظور پیشگیری از بیماری ها و درمان بیماری های جسمی و اختلالات روانی، اقدامات ذیل را به عمل آورد:
- الف) پیش بینی و اجرای برنامه های لازم برای کاهش میزان مرگ و میر نوزادان و کودکان
- ب) پیشگیری از ابتلای کودکان به بیماری های ارثی یا خطرناک از طریق مشاوره و انجام آزمایش پزشکی قبل از ازدواج و تقویت مراکز مشاوره ژنتیک.
- ج) تأمین مراقبت پزشکی پیشگیرانه، کنترل بیماری و سوء تغذیه و نیز فراهم نمودن مراقبت بهداشتی لازم برای مادران در دوران بارداری، زایمان و شیردهی.
- د) پیشگیری از معلولیت و بیماری کودکان از طریق واکسیناسیون، شناسایی زودهنگام و پیشگیری از پیشرفت آنها و در صورت امکان درمان آنها.
- ک) حمایت ویژه از کودکان و نوجوانان دارای بیماری های خاص.

موازین شرعی و اخلاقی حاکم بر برنامه

تمامی مداخلات موضوع این دستورالعمل به ویژه در حوزه های خطیری همچون غربالگری جنین، تشخیص پیش از تولد، مشاوره های ژنتیک مؤثر در تصمیم گیری برای ازدواج و سقط قانونی جنین (در موارد بیماری های صعب العلاج و ارثی)، باید منحصرأ در چارچوب قوانین مصوب و بر اساس موازین شرعی صورت پذیرد. مداخلات ژنتیکی صرفأ با هدف پیشگیری یا درمان بیماری های شدید و ناتوان کننده، مجاز است و هر گونه اقدام در راستای انتخاب جنین بر اساس صفات غیربیماری زا یا اهداف غیر درمانی نظیر به سازی نژادی و گزینش های غیر اصولی جنسیت ممنوع است.

اصل اولیه در شریعت اسلامی، حفظ نفس و حرمت سقط جنین است و هرگونه مداخله در این رابطه صرفأ در چارچوب قوانین شرعی و اضطرار پزشکی و عسر و حرج مجاز است لذا در خصوص خدمات سقط قانونی جنین و خدمات پیشگیری از بارداری موقت و دائم، رعایت موازین قانون حمایت از خانواده و جوانی جمعیت - به ویژه طبق ماده ۵۶ قانون حمایت از خانواده و جوانی جمعیت توسط کمیسیون سقط قانونی - الزامی است.

کرامت ذاتی انسان، وجه المصلحه سلامت ژنتیکی نیست. افراد دارای معلولیت یا مبتلا به بیماری های ژنتیکی، از کرامت کامل انسانی برخوردارند و ابتلای جسمی، هرگز از ارزش وجودی آنان نمی کاهد. هدف غایی این برنامه، «کاستن از رنج و آلام بشری» است، نه «حذف انسان های متفاوت». لذا در تمامی سرفصل های آموزشی، مشاوره و مداخله باید بر این نکته توجه و تأکید شود که معلولیت، مایه تنزل ارزش انسان نیست. رویکرد صحیح جامعه در مواجهه با معلولیت، ایجاد سازوکارهای حمایتی و عادلانه است. «جامعه سالم» لزوماً جامعه ای عاری از معلولیت نیست بلکه جامعه ای است که با تقویت زیرساخت های حمایتی، رنج ناشی از تفاوت های جسمی را به حداقل برساند. همچنین به منظور حفظ «سلامت معنوی» آحاد جامعه، لازم است در فرآیندهای آموزشی و مشاوره ای، بر ضرورت رجوع به کارشناسان و متخصصان ذی صلاح مذهبی در هنگام اتخاذ تصمیمات سرنوشت ساز و خطیر، تأکید و توصیه مکرر صورت گیرد.

فصل دوم

اهداف و راهبردهای اصلی برنامه

اهداف

هدف اصلی: پیشگیری از بیماری‌های ارثی صعب‌العلاج و لاعلاج کودکان و بیماری‌های ارثی/ خانوادگی بزرگسالان

اهداف اختصاصی

۱. پیشگیری از بروز بیماری‌های ارثی صعب‌العلاج یا لاعلاج دوران کودکی
 ۲. پیشگیری از عوارض بیماری‌های ارثی صعب‌العلاج یا لاعلاج دوران کودکی شامل معلولیت و مرگ و میر با تشخیص زود هنگام در کودکان مبتلا
 ۳. کاهش خطر بروز سرطان‌های ارثی / خانوادگی
 ۴. کاهش خطر بروز بیماری‌های قلبی- عروقی زودرس ارثی / خانوادگی
- تأکید می‌گردد صعب‌العلاج و لاعلاج بودن بیماری شرط اصلی بیماری‌های گروه هدف این برنامه بوده و بیماری‌هایی که مصداق حرج برای مادر محسوب نمی‌شوند، جزء گروه بیماری‌های هدف این برنامه نمی‌باشد.

راهبردهای اصلی برنامه

راهبردهای اصلی برنامه شامل ۵ راهبرد اصلی زیر است:

- آموزش
- شناسایی موارد نیازمند خدمات ژنتیک سلامت
- مشاوره ژنتیک (قبل و بعد از تشخیص ژنتیک)
- تشخیص ژنتیک
- مراقبت ژنتیک

۱) راهبرد آموزش

الف: آموزش به گیرندگان خدمت:

مطالعات متعدد از خدمات ضروری نظیر اطلاع‌رسانی، آموزش و توانمندسازی مردم در مورد مسائل مربوط به سلامت ژنتیک پشتیبانی می‌کند. نمونه‌ای از این مداخلات، برنامه‌های آموزشی در جهت افزایش آگاهی مردم در مورد اهمیت دانستن تاریخچه سلامت خانواده خود و به اشتراک گذاشتن اطلاعات با ارائه‌دهندگان مراقبت‌های بهداشتی است. نمونه دیگر از مداخله، آموزش توسط ارائه‌دهنده مراقبت بهداشتی است به نحوی که افراد، عوامل خطر مرتبط با سرطان‌های ارثی و پویش‌های ارتقای سلامت و مزایای غربالگری نوزادان را درک کنند. همه اینها از نتایج اطلاع‌رسانی، آموزش و توانمندسازی هستند.^۱ این آموزش‌ها به دو شیوه زیر برنامه‌ریزی می‌شود:

- آموزش‌های عمومی برای ارتقا سطح اطلاعات جامعه در مورد مباحث عمومی مرتبط با ژنتیک و زیر گروه‌های جمعیت عمومی مثل دانش‌آموزان، دانشجویان، سفیران سلامت و غیره

^۱ Nussbaum, R. L., & McInnes, R. R. (2019). Genetics and genomics in public health. In D. L. Rimoin, R. E. Pyeritz, & B. R. Korf (Eds.), Emery and Rimoin's principles and practice of medical genetics and genomics (7th ed., pp. 179–195). Elsevier. <https://doi.org/10.1016/B978-0-12-812536-6.00014-6>

- آموزش به گروه‌های هدف خاص مرتبط با هر بیماری ارثی به منظور تقویت خود مراقبتی، استفاده نظامند و مقرون به صرفه از خدمات و حمایت از متقاضیان خدمات در برابر تبلیغاتی که به منظور القاء نیاز به یک خدمت با افزایش آگاهی ایشان، انجام می پذیرد.

ب- آموزش به ارائه دهندگان خدمت:

از آنجایی که امکان ارائه اطلاعات و تجویزهای نادرست منجر به درمان های بیهوده یا بالقوه مضر در در حوزه خدمات ژنتیک سلامت وجود دارد و احتمال از دست رفتن فرصت های پیشگیری به دلیل بی اطلاعی یا کم اطلاعی به این دلیل وجود دارد، آموزش به ارائه دهندگان خدمات سلامت در این زمینه یکی از اصول مهم در اجرای برنامه های ژنتیک سلامت عمومی است. این آموزش ها در قالب روش های آموزشی موجود در نظام سلامت شامل آموزش های آشنایی، کارگاه ها و همایش های مختلف، آموزش های ضمن خدمت و بازآموزی و غیره به هر گروه از ارائه دهندگان خدمات با رویکرد علمی و اجرایی بر اساس فرآیندهای اصلی برنامه ریزی و اجرا می شود.

۲) راهبرد شناسایی

در راهبرد شناسایی بیماران و ناقلین بیماری ارثی برای مدیریت دریافت خدمات سلامت ژنتیک مورد نیاز شناسایی می شوند. غربالگری های اختصاصی و بستر موجود ارائه خدمات سلامت به شرح زیر منابع اصلی شناسایی موارد نیازمند خدمات ژنتیک سلامت در برنامه هستند:

الف- غربالگری اختصاصی^۱:

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 روش غربالگری ساده و کم هزینه برای بررسی تمام افراد گروه هدف دو مشخصه اصلی برای اجرای این غربالگری هاست. غربالگری های زوج تالاسمی مینور در زمان ازدواج، بیماری های متابولیک ارثی در نوزادان، غربالگری ناقلین آتروفی نخاعی- عضلانی (SMA) مثال هایی از این غربالگری ها هستند (غربالگری ناهنجاری های کروموزومی در جنین نیز نمونه ای از این غربالگری هاست که در حال حاضر در این دستورالعمل به آن پرداخته نمی شود).

ب- غربالگری مبتنی بر فرصت^۲ (شناسایی موارد نیازمند خدمات ژنتیک در بستر موجود ارائه خدمات سلامت): وجود سابقه خانوادگی ابتلا به یک بیماری ارثی مشخص یا تکرار یک اختلال (وجود حداقل دو بیمار مبتلا به یک بیماری مشابه از زمان کودکی یا وجود شواهدی مبنی بر ارثی/ خانوادگی بودن بیماری مزمن غیرواگیر) درخویشاوندان 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 ناقلین بتا تالاسمی، مراکز بالینی متمرکز ارائه خدمات بالینی در سطح ۲ و ۳ (مثل مرکز درمانی هموفیلی و تالاسمی، بخش های CCU

¹ Targeted Screening

² Opportunistic screening

برای شناسایی موارد بیماری زودرس عروق کرونری، NICU برای ناهنجاری های بدو تولد و برنامه هایی نظیر ثبت سرطان برای شناسایی موارد در معرض خطر سرطان های ارثی و غیره مثال هایی از این منبع شناسایی هستند.

ج- غربالگری آبشاری^۱:

غربالگری آبشاری (Cascade screening) با شناسایی یک فرد مبتلا به بیماری ارثی در یک خانواده به عنوان سر نخ (Proband) -اولین فرد مراجعه کننده به مشاوره ژنتیک در یک شجره نامه-آغاز می شود. در ادامه ردیابی افراد در معرض ابتلا خانواده و خویشاوندان بر اساس یافته های مشاوره ژنتیک، به صورت مرحله ای ادامه می یابد. لازم است هرگونه ردیابی افراد در خویشان، منوط به تمایل و رضایت فرد مشاوره گیرنده و رعایت اصل محرمانگی مشاوره گیرنده باشد. ثبت، ردیابی، تماس، ذخیره سازی و دعوت از خویشاوندان باید کاملاً اختیاری باشد.

موارد شناسایی شده از هر دو روش شناسایی پیشگفت، می تواند منشاء شناسایی سایر موارد بیمار/ ناقل شجره نامه شده و دامنه شناسایی این افراد از طریق غربالگری آبشاری گسترش یابد.

۳) راهبرد 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:

- تشخیص پزشکی و پیامدهای آن از نظر پیش آگهی و درمان احتمالی
- نحوه توارث اختلال و احتمال ایجاد و/یا انتقال آن به نسل بعد
- انتخاب ها یا گزینه های موجود برای مقابله برای پیشگیری

علاوه بر موارد فوق در روند یک مشاوره ژنتیک باید به اندازه کافی با مراجعه کننده ارتباط دو سویه برقرار کرد و اطلاعات لازم برای انجام یک تصمیم گیری خوب و به دور از فشار روانی را به بیمار منتقل نمود.

مراحل مشاوره ژنتیک شامل تشخیص پزشکی بر مبنای شرح حال خانوادگی دقیق، شرح حال پزشکی و معاینات بالینی بیمار، ارزیابی خطر، تعامل دو طرفه، بحث در مورد گزینه های پیش رو و ارتباط و حمایت طولانی مدت با مشاوره گیرنده در مقاطع مختلف تصمیم گیری است.^۲

مشاوره ژنتیک استاندارد باعث تسهیل مراقبت و تقویت خود مراقبتی در افراد نیازمند خدمات ژنتیک سلامت و افزایش اثر بخشی برنامه میشود.

مشاوره ژنتیک خدمت محوری برنامه ژنتیک سلامت عمومی است و علاوه بر ایفای نقش علمی و مهارتی لازم، نقش مدیریتی در ارجاعات و دریافت خدمات لازم (از جمله آزمایش های تشخیص ژنتیک) برای خدمت گیرندگان دارد.

۴) راهبرد تشخیص ژنتیک

^۱ Cascade screening

^۲ Nussbaum, R. L., & McInnes, R. R. (2019). Genetics and genomics in public health. In D. L. Rimoin, R. E. Pyeritz, & B. R. Korf (Eds.), Emery and Rimoin's principles and practice of medical genetics and genomics (7th ed., pp. 179–195). Elsevier. <https://doi.org/10.1016/B978-0-12-812536-6.00014-6>

در این راهبرد 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.

5) راهبرد مراقبت ژنتیک

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

۵-۱) مراقبت ژنتیک با هدف پیشگیری از بروز بیماری های صعب العلاج یا لاعلاج ارثی دوران کودکی:

هدف این مراقبت پیشگیری از بروز بیماری از طریق تشخیص ژنتیک پیش از تولد^۱ (PND) بوده و ویژه زوج هایی است که ناقل قطعی یک بیماری ارثی هستند 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 فرزندان سالم هستند:

آزمایشات تشخیص ژنتیک پیش از تولد طی دو مرحله به شرح زیر انجام می شود:

مرحله اول: در این مرحله نوع جهش ژنتیک بیماری در خانواده مشخص می شود. به منظور کاهش بار روانی و محدودیت قانونی زمان صدور مجوز سقط در صورت ابتلای جنین، تأکید 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 (chorionic villus sample : CVS) یا آمنیوسنتز انجام می شود. در این مرحله وضعیت جنین از نظر ابتلا به بیماری بررسی می گردد.

انجام مشاوره ژنتیک پیش و پس از تشخیص ژنتیک توسط پزشک مشاور ژنتیک الزامی است.

جهت انجام آمنیوسنتز/ CVS ارجاع مادر به مراکز مورد تأیید و استاندارد نظام سلامت با تأکید بر رعایت الزامات سه گانه زیر الزامی است:

- احراز ضرورت بالینی: ضرورت انجام نمونه برداری باید منحصراً توسط پزشک متخصص مربوطه و بر مبنای مستندات و منابع معتبر علمی (Evidence-based Medicine) تشخیص و تأیید شده باشد.
- ارزیابی مخاطرات (کنتراندیکاسیونها): اطمینان از عدم وجود خطر جدی برای سلامت مادر و نبود موانع پزشکی که منجر به آسیب غیرقابل جبران به جنین شود (رعایت دقیق موارد منع انجام یا کنتراندیکاسیونهای آمنیوسنتز، CVS و سایر روشهای تهاجمی الزامی است).
- منع بهره برداری غیر تشخیصی یا غیردرمانی: انجام هرگونه آمنیوسنتز/ CVS که صرفاً با اهداف پژوهشی و بدون مقاصد تشخیصی یا درمانی باشد، مطلقاً ممنوع است.

۵-۲) مراقبت ژنتیک کاهش خطر بیماری غیرواگیر ارثی / خانوادگی بزرگسالان:

¹ Prenatal Diagnosis

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 خانوادگی) با هدف تاخیر در ابتلا با مداخله های پیشگیرانه موثر بر عوامل خطر بیماری های ارثی/ خانوادگی غیر واگیر و کاهش عوارض بیماری با شناسایی زودرس، نتیجه مورد انتظار در این مراقبت است.

شرح اجرا به تفکیک راهبردهای برنامه

الف - راهبرد شناسایی:

اجرای این راهبرد برای هر یک از روش های شناسایی، مطابق با دستورالعمل اختصاصی مربوطه که در بخش ششم این دستورالعمل آمده است، صورت می پذیرد. موارد شناسایی شده از بستر سایر برنامه های جاری در نظام سلامت از طریق تعریف نظام ارجاع بین سطوح نظام سلامت تعریف می شود.

ب - راهبرد مشاوره ژنتیک:

این خدمت در سطح ۱ نظام سلامت توسط پزشکان عمومی دارای گواهی دوره آموزش مشاوره ژنتیک از وزارت بهداشت و درمان و آموزش پزشکی تحت عنوان پزشک مشاور ژنتیک و مستقر در واحد ازدواج، باروری سالم و فرزند آوری ارائه می شود (پزشکان عمومی ارائه دهنده خدمت مشاوره ژنتیک در بخش خصوصی نیز می بایست دارای گواهی مورد تایید دوره آموزش مشاوره ژنتیک از وزارت بهداشت و درمان و آموزش پزشکی بوده و ضوابط این دستورالعمل را رعایت نمایند). برای هر مورد مشاوره ژنتیک یک پرونده با شماره تعریف شده در هر مرکز، تشکیل می شود. این پرونده شامل فرم خلاصه مراجعات، شرح حال شامل شجره نامه، سوابق پاراکلینیک ارائه شده شامل آزمایش ها تشخیص طبی، نتیجه آزمایش ها تشخیص ژنتیک، اظهارنامه انجام مشاوره ژنتیک و سایر مستندات مرتبط مثل تصویر فرد مبتلا در صورت وجود ناهنجاری های ماژور و قابل مشاهده می باشد.

لازم است در جلسات مشاوره ژنتیک نکات زیر مورد تاکید قرار گیرد:

نکته ۱: کلیه توصیه های ارائه شده در جلسات مشاوره ژنتیک صرفاً جنبه راهنمایی و آگاهی بخشی داشته و به مشاوره گیرنده اطمینان داده شود هیچ گونه الزام قانونی یا شرعی برای پیروی از آن ها وجود ندارد.

نکته ۲: در جلسه مشاوره ژنتیک مربوط به تشخیص ژنتیک جنین ارائه توضیحات در خصوص امکان سقط قانونی جنین صرفاً با احراز شرایط و مطابق با قانون حمایت از خانواده و جوانی جمعیت، ضروری است.

نکته ۳: به مادر اطمینان داده شود هرگونه تصمیم گیری در مورد ادامه هر بارداری مطابق با اختیار و انتخاب مادر می باشد.

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

۱- اعلام نیاز به شروع مراقبت ژنتیک از طریق فرم اعلام وضعیت مراقبت ژنتیک به مرکز خدمات جامع سلامت محل سکونت برای موارد نیازمند مراقبت ژنتیک. این معرفی تنها شامل افرادی/زوج هایی است که بر اساس تشخیص ژنتیک یا سابقه قطعی داشتن فرزند مبتلا، ناقل قطعی هستند یا بر اساس دستورالعمل اختصاصی نیازمند مراقبت ژنتیک برای تشخیص قطعی ناقلی (نظیر زوج مشکوک پرخطر نیازمند مراقبت در برنامه پیشگیری از بروز تالاسمی ماژور) اعلام شده اند.

۲- اعلام قطع مراقبت ژنتیک از طریق فرم اعلام وضعیت مراقبت ژنتیک به مرکز خدمات جامع سلامت محل سکونت در موارد قطع مراقبت ژنتیک.

۳- تکمیل فرم فراخوان (دعوت نامه) برای افرادی که بر اساس شجره نامه نیازمند خدمت مشاوره ژنتیک هستند و ارسال از طریق مشاوره گیرنده برای ایشان

۴- اختتام پرونده مشاوره ژنتیک برای مواردی که نیاز به اعلام وضعیت مراقبت ژنتیک یا ادامه جلسات مشاوره و اقدام دیگری نباشد (چنانچه مشاوره گیرنده پیش از تعیین تکلیف نهایی برای ادامه روند مشاوره ژنتیک بیش از سه ماه مراجعه ننماید به عنوان عدم مراجعه بیش از سه ماه ثبت شده و در آمار تحت این عنوان گزارش شود).

ج- مراقبت ژنتیک:

مراقبت ژنتیک در مرکز خدمات جامع سلامت (پایگاه سلامت/ خانه بهداشت) انجام می شود.

ج-۱) مراقبت ژنتیک پیشگیری از بروز:

ج-۱-۱: شروع مراقبت:

مراقبت ژنتیک پیشگیری از بروز با دریافت فرم اعلام وضعیت مراقبت ژنتیک ارسال شده از سوی پزشک مشاور ژنتیک، توسط پزشک پایگاه سلامت/ خانه بهداشت و ارجاع این فرم برای مراقب سلامت/بهورز برای زوج تحت مراقبت شروع می شود.

مراقب سلامت/ بهورز موظف است هر ماه طی تماس با مادر وضعیت انجام آزمایش تشخیص ژنتیک پیش از تولد (PND) و وضعیت بارداری را ثبت نماید:

○ در صورت عدم بارداری و درخواست انجام PND مرحله اول، می بایست زوج برای تجویز آزمایش به پزشک مشاور ژنتیک ارجاع داده شوند.

○ در صورت عدم بارداری و وجود سابقه انجام PND مرحله اول، وضعیت ثبت شده و تا مراقبت بعدی نیاز به اقدام خاصی نمی باشد.

○ در صورتی که مادر باردار است و یکی از والدین متقاضی انجام PND مرحله دوم باشد، می بایست زوج برای ارائه درخواست انجام آزمایش به پزشک متخصص و در نهایت با نتیجه آزمایش تشخیص ژنتیک به پزشک مشاور ژنتیک مراجعه نمایند (در این موارد چنانچه سابقه انجام مرحله اول وجود ندارد پزشک مشاوره ژنتیک می تواند برای درخواست مرحله اول آزمایش مورد ارجاع قرار گرفته و این آزمایش را تجویز نماید).

○ چنانچه بر اساس نتیجه مرحله دوم آزمایش تشخیص ژنتیک پیش از تولد، ابتلاء جنین مورد مراقبت به بیماری ارثی لاعلاج و یا صعب العلاج، مورد تایید و قطعی باشد، در صورت درخواست یکی از والدین مبنی بر دریافت مجوز قانونی سقط جنین مبتلا، می بایست زوج برای ارائه درخواست صدور مجوز به سازمان پزشکی قانونی مراجعه نمایند.

○ در صورتی که مادر باردار است والدین متقاضی انجام PND یا دریافت مجوز قانونی سقط نباشند لازم است شش ماه پس از تولد نوزاد وضعیت سلامتی نوزاد از نظر ابتلا به بیماری تحت مراقبت، توسط متخصص مرتبط بررسی شود. (در صورت ابتلا تکمیل و ارسال گزارش بروز در قالب فرم اپیدمیولوژیک بروز ضروری است).

آزمایشگاه ژنتیک موظف است یک نسخه از نتایج تشخیص ژنتیک پیش از تولد را برای مشاور ژنتیک محل سکونت مراجع جهت بایگانی در پرونده مشاوره ژنتیک زوج در مرکز مشاوره ژنتیک مربوطه ارسال نماید.

مدیریت ارجاع و تجویز آزمایش در هر دو مرحله می بایست با در نظر گرفتن سن بارداری مادر انجام شود. چنانچه زوج تحت مراقبت در هر یک از مراحل مراقبت ژنتیک درخواست مشاوره ژنتیک داشته باشند می بایست به مشاور ژنتیک ارجاع داده شوند.

ابتلای جنین به بیماری مورد بررسی به عنوان یافته فوریتی (Critical Value) مشمول گزارش تلفنی فوری آزمایشگاه به کارشناس مرتبط در معاونت بهداشتی دانشگاه علوم پزشکی ارجاع دهنده بیمار / پزشک مشاوره ژنتیک تجویز کننده آزمایش می باشد.

ج-۱-۲: قطع مراقبت:

در موارد زیر نیاز به ادامه مراقبت ژنتیک نیست:

- ۱- در مواردی که احتمال بارداری زوج تحت مراقبت منتفی شده است مثل فوت یا جدایی از همسر، استفاده از روش‌های دائمی پیشگیری از بارداری، پایان دوران باروری مادر (یائسگی) مراقبت ژنتیک تحت عنوان عدم ضرورت ادامه مراقبت ژنتیک پایان می‌یابد (مستندات مرتبط می‌بایست برای بایگانی در پرونده مشاوره ژنتیک ارسال شود).
- ۲- در مواردی که بر اساس مشاوره و یا آزمایش‌ها تشخیص ژنتیک نیاز به انجام مراقبت ژنتیک نباشد مراتب تحت عنوان عدم ضرورت ادامه مراقبت ژنتیک توسط پزشک مشاوره ژنتیک به پزشک مرکز خدمات جامع سلامت در قالب فرم اعلام وضعیت مراقبت ژنتیک اعلام شده و مراقبت ژنتیک پایان می‌یابد.
- ۳- در مواردی مثل عدم پاسخ‌گویی یا عدم اعلام نشانی جدید که به‌روز/مراقب سلامت به مدت یک سال اطلاعی 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/به‌روز اعلام می‌نماید.
- نکته: در هر زمانی/از شروع مجدد همکاری گیرنده خدمت، مراقبت ژنتیک مجدداً شروع شده می‌شود.
- ۴- **مهاجرت:** منظور از مهاجرت تغییر دائم محل سکونت مادر تحت مراقبت ژنتیک بر اساس خود اظهاری وی است. مهاجرت می‌بایست به مرکز بهداشت شهرستان گزارش شود. مرکز بهداشت شهرستان نیز می‌بایست نسبت به اعلام 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 واگیر ارثی / خانوادگی:

در این مراقبت، ارجاع برای انجام مداخلات تشخیصی، درمانی و مراقبتی با گروه جمعیت عمومی متفاوت و بر اساس نوع جهش شناسایی شده طراحی می‌شود.

مراقبت‌های بالینی و تشخیصی در موارد در معرض خطر بیماری غیرواگیر ارثی و خانوادگی - شامل بیماری عروق کرونر زودرس (PCAD) و سرطان‌های خانوادگی - نیز با گروه جمعیت عمومی متفاوت است. این مراقبت‌ها عمدتاً در سنین پایین تر و با فواصل زمانی کمتر از جمعیت عمومی با هدف تاخیر در ابتلا با مداخله‌های پیشگیرانه موثر بر عوامل خطر بیماری‌های غیر واگیر و کاهش عوارض بیماری با شناسایی زودرس انجام می‌شوند.

خدمات مراقبتی و درمانی افرادی که بر اساس نتیجه مشاوره ژنتیک دارای عامل خطر ارثی/خانوادگی بیماری‌های عروق کرونر یا سرطان برست و کولون تعیین می‌گردند در قالب خدمات مراقبتی اختصاصی برای بیماری‌های قلبی عروقی و سرطان‌ها برای افراد دارای عامل خطر ارثی/خانوادگی تعیین می‌شود (برای مثال فردی ۳۰ ساله دارای سابقه خانوادگی بیماری عروق کرونر زودرس می‌بایست با فواصل کوتاه تر نسبت به جمعیت عمومی (یک سال به جای سه سال) مورد خطر سنجی مجدد قرار گیرد.

نحوه اجرای مراقبت ژنتیک کاهش خطر بروز بیماری‌های ارثی/خانوادگی با مراقبت ژنتیک پیشگیری از بروز متفاوت است.

فصل سوم

شرح وظایف سطوح مختلف نظام سلامت در برنامه

ستاد وزارت بهداشت، درمان و آموزش پزشکی

تدوین برنامه و مستندات مرتبط علمی و اجرایی آن، تعریف و انجام هماهنگی های لازم برای ایجاد زیر ساخت های مورد نیاز، تامین مالی، استاندارد سازی، نظارت، پایش و ارزیابی به منظور ارتقاء برنامه با جلب همکاری کلیه ذی نفعان درون بخشی (شامل شامل معاونت آموزش، معاونت درمان، سازمان غذا دارو و ...) و بین بخشی (شامل شورای عالی انقلاب فرهنگی به موجب ماده ۵۳ قانون حمایت از خانواده و جوانی جمعیت، سازمان بهزیستی، شورای عالی بیمه، سازمان پدافند غیر عامل، رسانه های جمعی و ...) بر عهده اداره پیشگیری از بیماری های ژنتیک دفتر مدیریت بیماری های غیر واگیر معاونت بهداشت وزارت بهداشت، درمان و آموزش پزشکی بوده و تمامی ذی نفعان این وزارت موظف به همکاری و هماهنگی در حیطه مرتبط با این برنامه می باشند.

تبصره ۱: وزارت بهداشت موظف است برای خانواده هایی که تصمیم به حفظ جنین مبتلا به بیماری صعب العالج و یا لاعلاج را دارند، بسته کامل حمایت درمانی، روانی و مشاوره ای فراهم آورد تا والدین برای نگهداری و مراقبت از فرزندشان بتوانند شوند. این اقدامات حمایتی، از حیث اولویت و تخصیص منابع، هم تراز با برنامه های پیشگیرانه محسوب شده و هدف آن، توانمندسازی والدین برای مراقبت شایسته از فرزند است.

تبصره ۲: تعیین احکام و ضوابط شرعی و نظارت بر آنها در فرآیند اجرایی سازی این دستورالعمل بر عهده «کارگروه فقهی مصوب در سند سلامت زنان» است و نظر کلان این کارگروه در تعیین مصادیق و احکام شرعی، مبنای تصمیمات قرار می گیرد.

تبصره ۳: به منظور رعایت اصول اخلاقی و ضوابط حقوقی و شرعی حاکم بر این دستورالعمل، وزارت بهداشت موظف است برنامه ریزی مناسب را در این خصوص برای آگاهی بیشتر و آموزش های دانش افزایی تمامی متصدیان اعم از کارشناس ژنتیک، پزشکان مشاور ژنتیک، پزشک و بهورز و گیرندگان خدمات موضوع این دستورالعمل داشته باشد.

تبصره ۴: به منظور ارزیابی کارآمدی و انطباق عملکردی این دستورالعمل با قوانین و سیاست های بالا دستی به ویژه مواد مذکور قانون جوانی جمعیت، ضروری است گزارشی از روند و نتایج اجرای این دستورالعمل در مقایسه با اهداف قانون فوق الذکر، به صورت سالانه تهیه و جهت بررسی و تصمیم گیری مقتضی به «دبیرخانه شورای عالی انقلاب فرهنگی» ارسال گردد. همچنین مطابق با ماده ۵۳ قانون حمایت از خانواده و جوانی جمعیت هر گونه تغییر در مفاد این دستورالعمل لازم است با همکاری شورای عالی انقلاب فرهنگی صورت پذیرد.

معاونت بهداشتی دانشگاه

- پیگیری صدور ابلاغ و تعیین اعضاء کارگروه دانشگاهی برنامه (شامل رئیس و معاونین مرتبط ایشان، صاحب سمت ها و صاحب نظران فعال و موثر در پیشبرد برنامه) توسط رئیس دانشگاه.
- رئیس کارگروه، رئیس دانشگاه و دبیر کارگروه معاون بهداشت دانشگاه علوم پزشکی می باشد. جلسه های کارگروه می بایست سالانه و یا برحسب ضرورت به منظور ایجاد هماهنگی های لازم درون بخشی و بین بخشی، ایجاد بستر مناسب جهت اجرای استاندارد و تامین زیرساخت ها و منابع لازم برای اجرای برنامه تشکیل گردد.

- پیگیری انجام مصوبات کارگروه دانشگاهی برنامه مرتبط با سایر معاونت های مرتبط دانشگاه توسط ایشان
- تشکیل کارگروه بررسی علت 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 شبکه های بهداشت و درمان و گزارش موارد بروز به اداره پیشگیری از بیماری های ژنتیک
- اجرای برنامه های آموزشی برای گروه های هدف مرتبط شامل کارکنان نظام سلامت، عموم مردم و ...
- عقد قرارداد های خرید خدمت در موارد نیاز و بر اساس شرح هزینه منابع مالی تخصیص داده شده
- گردآوری اطلاعات، تجزیه و تحلیل، تفسیر و انتشار آن در قالب گزارش وضعیت موجود برنامه در منطقه تحت پوشش
- مشارکت در انجام تحقیقات مورد نیاز، پیشنهاد بررسی ها و تحقیقات مورد نیاز برای ارتقا برنامه ها
- تامین شرایط و امکانات لازم برای ارائه خدمت مشاوره ژنتیک مطابق استاندارد های ابلاغ شده از سوی معاونت درمان وزارت متبوع و اصول و ضوابط شبکه های بهداشت و درمان
- حفظ ثبات کارکنان در تمامی سطوح برنامه با توجه به لزوم داشتن تسلط و تجربه در حوزه برنامه ژنتیک
- 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
- نظارت جامع بر شاخص های فرایندهای برنامه مدیریت اطلاعات برنامه شامل ثبت، ارسال صحیح و به موقع آمار و اطلاعات مورد نیاز، محاسبه شاخص های برنامه، تحلیل آن و گزارش تحلیل شاخص ها در بازه زمانی معین شده در برنامه اختصاصی هر بیماری
- تعریف مداخلات دانشگاهی پیشگیری از بروز و کاهش معلولیت بیماری های ژنتیک
- نظارت و پایش سازمان یافته و برنامه ریزی شده و نظارت های حضوری بر مبنای آن به منظور اجرای صحیح برنامه در شهرستان های تابعه و ارائه پسخوراند با ذکر نقاط قوت و ضعف و روش های ارتقاء و مقایسه با شرایط پایش قبلی، حداقل یک بار در سال
- مدیریت گردش اطلاعات و آمار برنامه

معاونت درمان دانشگاه

- معرفی بیمارستان / مرکز بالینی / آزمایشگاه های منتخب دارای استانداردهای ارائه خدمات بالینی فوق تخصصی بیماری ارثی/ژنتیکی اختصاصی هر بیماری و تامین نیروی انسانی مورد نیاز
- مشارکت در گردش اطلاعات و آمار برنامه بین معاونت بهداشت و درمان در بخش های مختلف شامل درمانگاه ها، بیمارستان ها، آزمایشگاه های منتخب و سایر مراکز پاراکلینیک منتخب

مرکز بهداشت شهرستان

- وظایف متناظر با وظایف معاونت بهداشت و درمان دانشگاه در سطح شبکه بهداشت و درمان مربوطه

واحدهای محیطی ارائه خدمت سطح ۱

ساختار اجرایی برنامه در سطح ۱ نظام سلامت شامل واحد ازدواج، فرزند آوری و باروری سالم شهرستان و پایگاه سلامت/خانه بهداشت مرکز جامع سلامت محل سکونت زوج/ فرد تحت مراقبت ژنتیک است. وظایف اختصاصی این برنامه برای کارکنان مرتبط در این ساختار به شرح زیر است:

واحد ازدواج، باروری سالم و فرزند آوری

کارشناس برنامه‌های ژنتیک:

- ثبت اطلاعات زوجین متقاضی ثبت ازدواج در دفاتر یا سامانه الکترونیک سلامت
- تکمیل و ارسال فرم های آماری برنامه با تایید پزشک مشاور ژنتیک
- تکمیل و ارسال فرم اعلام وضعیت مراقبت ژنتیک پس از تایید پزشک مشاور ژنتیک (این فرم در دو نسخه تهیه می‌شود، یک نسخه در پرونده‌ی زوج ناقل بایگانی و نسخه‌ی اصلی به مرکز بهداشت شهرستان ارسال می‌شود).
- تشکیل و بایگانی پرونده مشاوره ژنتیک
- بایگانی و نگهداری دفاتر و پرونده های مشاوره ژنتیک به مدت ۳۰ سال
- نگهداری و بایگانی تمام کتاب‌ها، جزوه‌ها، دستورالعمل‌ها و نامه‌های مربوطه
- وظایف مرتبط با شناسایی های اختصاصی در فصل ششم

پزشک مشاور ژنتیک:

- انجام مشاوره ژنتیک به متقاضیان و برنامه ریزی اقدامات لازم (نظیر اعلام وضعیت مراقبت ژنتیک) بر اساس نتیجه مشاوره ژنتیک
- صدور گواهی برخورداری از تسهیلات ویژه‌ی با ضرب مهر بر روی فرم ارجاع PND و تعیین میزان برخورداری از تسهیلات بر اساس شرایط
- ثبت اطلاعات در پرونده مشاوره ژنتیک و مدیریت اقدامات مورد نیاز بر اساس نتیجه مشاوره ژنتیک
- نظارت بر ثبت دفاتر و تایید فرم‌ها، آمار و گزارش های تکمیل شده و پیگیری ارسال گزارشات
- وظایف مرتبط با غربالگری های اختصاصی فصل ششم
- ارجاع به کارشناس سلامت روان در مرکز جامع سلامت تحت پوشش در موارد نیاز ارائه خدمات سلامت روان به منظور کاهش اضطراب به ویژه در جهت حفظ تمایل به فرزند آوری شامل موارد زیر:
 - حمایت از خانواده به ویژه مادر، در زمان اطلاع رسانی در خصوص ابتلاء فرزند یا جنین به بیماری ارثی صعب‌العلاج (خبر ناگوار)
 - حمایت از اعضای خانواده های دارای فرزند مبتلا به بیماری ارثی شامل والدین، فرزند مبتلا و فرزندان سالم
 - حمایت از مادر بارداری که:
 - تصمیم به حفظ بارداری تا تولد فرزند مبتلا دارد.
- به دلیل وجود احتمال ابتلا فرزند به بیماری ارثی، متقاضی انجام آزمایش تشخیص پیش از تولد برای بررسی سلامت جنین است.
- به دلیل تایید قطعی ابتلا جنین در آزمایشات تشخیص ژنتیک انجام سقط جنین قانونی را انتخاب کرده اند.

پزشک و مراقب سلامت/ بهورز در پایگاه سلامت/ خانه بهداشت:

- آموزش و ارتقای سطح آگاهی عموم مردم در جمعیت تحت پوشش با تأکید بر آموزش گروه‌های هدف (شامل دانش‌آموزان دبیرستان؛ سردفترداران ازدواج به‌عنوان عوامل مؤثر در موفقیت برنامه؛ زوج‌های ناقل شناسایی شده در برنامه و ...)

- ثبت بیماران ارثی صعب العلاج/ لاعلاج تازه شناسایی شده در پرونده الکترونیک سلامت/ پرونده خانوار
- ارجاع افراد نیازمند مشاوره ژنتیک جمعیت تحت پوشش به واحد مشاوره ازدواج، فرزند آوری و باروری سالم (پزشک مشاور ژنتیک)
- ارجاع به کارشناس سلامت روان در مرکز جامع سلامت تحت پوشش در موارد نیاز مطابق فوق
- انجام مراقبت ژنتیک زوجین تحت مراقبت ژنتیک در مرکز طبق مراتب مراقبت ژنتیک در برنامه
- ارسال آمار مراقبت ژنتیک به مرکز خدمات جامع سلامت

واحدهای محیطی ارائه خدمت سطح ۲ (تخصصی و فوق تخصصی)

بیمارستان/ مرکز بالینی منتخب برای ارائه خدمات بالینی بیماری هدف

- فراهم آوری منابع انسانی و فیزیکی مرتبط با ارائه خدمات بالینی استاندارد برای هر گروه بیماری
- 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 در واحد بهداشتی محل سکونت
- تبادل آمار و داده ها
- ارائه خدمات بالینی استاندارد مورد نیاز برای هر بیماری

آزمایشگاه تشخیص ژنتیک

- استقرار نظام تضمین کیفیت و مشارکت در برنامه ارزیابی خارجی کیفیت
- تعامل با پزشک مشاور ژنتیک نظام سلامت و پذیرش ارجاعات بر اساس استانداردهای ابلاغی
- رعایت استانداردهای ابلاغی تشخیص ژنتیک
- گردآوری و گزارش داده ها و اطلاعات برنامه در فرم های مربوطه

فصل چهارم

دفاتر و فرم‌های آماری مشترک

جمع آوری و تحلیل داده‌های اجرایی شامل شاخص‌های برنامه که یکی از ارکان مهم ارزیابی، ارزشیابی و پایش اجرای صحیح آن بوده و برای ارتقاء برنامه ضروری است از طریق دفاتر و فرم‌های این فصل (که مبنای طراحی ثبت اطلاعات در سامانه‌های الکترونیک سلامت نیز می‌باشد) صورت می‌پذیرد. در این فصل فرم‌های مشترک برنامه آورده شده است و فرم‌های اختصاصی هر غربالگری در دستورالعمل اختصاصی فصل ششم آورده شده است.

نکات و تذکرات لازم:

تمامی داده‌ها و اطلاعات حاصل از خدمات به افراد در این برنامه شامل اطلاعات پرونده ژنتیک در قالب اطلاعات حساس و محرمانه طبقه‌بندی می‌شوند (داده‌هایی که افشای آن‌ها می‌تواند منجر به تبعیض، انگ اجتماعی یا آسیب روانی برای فرد شود و همچنین کل داده‌های ژنتیکی یک فرد گفته می‌شود که تحت قوانین حفظ حریم خصوصی و اخلاق پزشکی باید محافظت شوند). بنابراین دسترسی به این اطلاعات برای اهداف پیشگیرانه، درمانی، مشاوره‌ای صرفاً برای ارائه‌دهندگان مجاز این خدمات در نظام سلامت و با رضایت فرد مجاز است. همچنین کاربرد این اطلاعات برای اهداف پژوهشی، نیازمند کسب تأیید کمیته اخلاق در پژوهش‌های علوم پزشکی می‌باشد.

رعایت موازین آیین نامه اجرایی قانون حفظ و بهره‌برداری ذخایر ژنتیکی در مورد داده‌های ژنتیک و بانک‌های زیستی برای همه ارائه‌دهندگان خدمات ژنتیک سلامت الزامی است.

فرم اعلام وضعیت مراقبت ژنتیک

پزشک مشاور ژنتیک دکتر: به / از مرکز بهداشت شهرستان: تاریخ تکمیل فرم:

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 پیشگیری از بروز
☐ انجام مراقبت ژنتیک کاهش خطر بیماری غیرواگیر ارثی / خانوادگی
☐ 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 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 کارشناس برنامه های ژنتیک جهت اعلام نتیجه مشاوره ژنتیک و اعلام وضعیت مراقبت ژنتیک، تکمیل و پس از تایید پزشک مشاور ژنتیک به مرکز بهداشت شهرستان برای زوج ها/ افرادی که بر اساس آزمایش تشخیص ژنتیک و یا داشتن فرزند مبتلا به بیماری ارثی به طور قطعی ناقل بیماری ارثی هستند (یا بر اساس دستورالعمل اختصاصی در فصل ششم به دلیل وجود احتمال بالای ناقل بودن نیازمند مراقبت ژنتیک می باشند مثل زوج مشکوک تالاسمی یا زوج دارای فرزند مبتلا به بیماری متابولیک ارثی نمی باشد). ارسال می گردد. مرکز بهداشت شهرستان، با توجه به نشانی افراد و پس از امضای رئیس مرکز بهداشت و ثبت در دبیرخانه ی این مرکز، فرم را به مرکز خدمات جامع سلامت مربوطه ارسال می نماید 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 می دهد.

توجه:

- اگر فرد تحت مراقبت ساکن شهرستان دیگری از همان دانشگاه باشد، این فرم از طریق مکاتبه ی 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 مکاتبه ی 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 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 شود.

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

۱	۲	۳	۴	۵	۶	۷			۸			۹	۱۰			۱۱
ردیف	نام و نام خانوادگی بیمار	نام پدر	تاریخ تولد	تاریخ اولین پذیرش در بیمارستان	کد ملی	علت مراجعه جدید		وضعیت تشخیص			غیبت از درمان	قطع اقدامات درمانی به دلیل			نشانی محل سکونت و تلفن تماس	
						وارد به منطقه تحت پوشش	شناسایی شده جدید		تحت پیگیری تا تشخیص	بیمار (با ذکر نام و نوع بیماری)		سالم	فوت بیمار	مهاجرت		
							از طریق غربالگری	از طریق سایر موارد								
۱																
۲																

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 توسط مسئول درمانگاه بیمارستان/ مرکز درمانی منتخب بیماری (نظیر مرکز تزریق خون در بیماری تالاسمی، درمانگاه فنیل کتونوری، مراکز کاشت حلزون در ناشنوایی، مرکز درمانی بیماران هموفیلی و ...) تکمیل می‌گردد و پس از تایید متخصص/ فوق تخصص تیم بالینی 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 محل سکونت 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.
- در ستون ۷ نام بیماری درج می‌شود. نام بیماری در مورد بیماری‌های متابولیک ارثی می‌بایست به تفکیک بیماری متابولیک ارثی مطابق با استاندارد بالینی ابلاغی مطابق جداول زیر درج شود.
- ستون ۸ بر اساس وضعیت تشخیص بیماری تکمیل می‌شود و در مواردی که تشخیص نهایی مستلزم صرف زمان است ارائه گزارش می‌بایست یکبار در گزارش ماه پذیرش بیمار به عنوان بیمار جدید و یکبار در زمان تشخیص نهایی/قطع اقدامات درمانی ارسال شود.

فرم بررسی اپیدمیولوژیک موارد بروز بیماری های ارثی / ژنتیکی

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

۱	اطلاعات بیمار																																				
	نام و نام خانوادگی بیمار:		جنسیت:		ملیت:		تاریخ تولد: ۱۳/ /		کد ملی:																												
	ستان محل تولد:		شهرستان محل تولد:		نام بیماری:																																
	تحت پوشش: پایگاه بهداشتی ☐		خانه بهداشت ☐		تیم سیار ☐																																
۲	مشخصات والدین																																				
	شناسی 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/ /.....																																				
۳	وضعیت سایر فرزندان																																				
	<table border="1"> <thead> <tr> <th>نام و نام خانوادگی</th> <th>سال تولد</th> <th>کد ملی</th> <th>تابعیت</th> <th>استان محل تولد</th> <th>شهرستان محل تولد</th> </tr> </thead> <tbody> <tr> <td>پدر</td> <td></td> <td></td> <td></td> <td></td> <td></td> </tr> <tr> <td>مادر</td> <td></td> <td></td> <td></td> <td></td> <td></td> </tr> </tbody> </table>										نام و نام خانوادگی	سال تولد	کد ملی	تابعیت	استان محل تولد	شهرستان محل تولد	پدر						مادر														
	نام و نام خانوادگی	سال تولد	کد ملی	تابعیت	استان محل تولد	شهرستان محل تولد																															
	پدر																																				
مادر																																					
سال ازدواج والدین:..... /..... /..... رابطه ی خویشاوندی: ☐ ندارند ☐ دارند ذکر دقیق نسبت:.....																																					
۴	توجه																																				
	در صورتی که برای بیماری غربلگری اختصاصی دارد تکمیل قسمت ۴- الف فرم و در صورتی که ندارد تکمیل قسمت ۴- ب فرم صورت گیرد																																				
	<table border="1"> <thead> <tr> <th colspan="2">تعداد فرزندان زنده</th> <th colspan="2">تعداد فرزندان فوت شده بعد از تولد</th> <th colspan="2">تعداد موارد سقط جنین</th> </tr> </thead> <tbody> <tr> <td>سالم</td> <td>مبتلا به این بیماری</td> <td>مبتلا به سایر بیماری های ارثی / ژنتیکی (با ذکر نوع بیماری)</td> <td>مبتلا به بیماری مورد بررسی</td> <td>سایر دلایل (با ذکر دلیل)</td> <td>تعداد نوزاد مرده بدنیا آمده</td> </tr> <tr> <td></td> <td></td> <td></td> <td></td> <td></td> <td></td> </tr> </tbody> </table>										تعداد فرزندان زنده		تعداد فرزندان فوت شده بعد از تولد		تعداد موارد سقط جنین		سالم	مبتلا به این بیماری	مبتلا به سایر بیماری های ارثی / ژنتیکی (با ذکر نوع بیماری)	مبتلا به بیماری مورد بررسی	سایر دلایل (با ذکر دلیل)	تعداد نوزاد مرده بدنیا آمده															
	تعداد فرزندان زنده		تعداد فرزندان فوت شده بعد از تولد		تعداد موارد سقط جنین																																
سالم	مبتلا به این بیماری	مبتلا به سایر بیماری های ارثی / ژنتیکی (با ذکر نوع بیماری)	مبتلا به بیماری مورد بررسی	سایر دلایل (با ذکر دلیل)	تعداد نوزاد مرده بدنیا آمده																																
<table border="1"> <thead> <tr> <th colspan="2">نتایج غربالگری</th> <th colspan="2">نام آزمایش</th> <th colspan="2">نتیجه (ناقل / مشکوک / سالم)</th> </tr> </thead> <tbody> <tr> <td rowspan="2">فرد غربالگری شده</td> <td>مادر</td> <td>غربالگری:</td> <td></td> <td>تایید غربالگری:</td> <td></td> </tr> <tr> <td>پدر</td> <td>غربالگری:</td> <td></td> <td>تایید غربالگری:</td> <td></td> </tr> <tr> <td rowspan="2">فرزند مبتلا</td> <td>غربالگری:</td> <td></td> <td>تایید غربالگری:</td> <td></td> <td></td> </tr> <tr> <td>تایید غربالگری:</td> <td></td> <td></td> <td></td> <td></td> </tr> </tbody> </table>										نتایج غربالگری		نام آزمایش		نتیجه (ناقل / مشکوک / سالم)		فرد غربالگری شده	مادر	غربالگری:		تایید غربالگری:		پدر	غربالگری:		تایید غربالگری:		فرزند مبتلا	غربالگری:		تایید غربالگری:			تایید غربالگری:				
نتایج غربالگری		نام آزمایش		نتیجه (ناقل / مشکوک / سالم)																																	
فرد غربالگری شده	مادر	غربالگری:		تایید غربالگری:																																	
	پدر	غربالگری:		تایید غربالگری:																																	
فرزند مبتلا	غربالگری:		تایید غربالگری:																																		
	تایید غربالگری:																																				
۴- الف	سایر توضیحات در مورد سوابق غربالگری:																																				

۴- ب	آیا خانواده در ارزیابی های ژنتیک بسته های خدمات سلامت سطح ۱ شناسایی شده بوده است؟ ☐ بلی نام برنامه ☐ خیر با ذکر علت:
۵	آیا خانواده پیش از این بروز 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 داشته اند؟ ☐ بلی ☐ خیر با ذکر علت: آیا قبلاً تشخیص ژنتیک / PND1 انجام شده است؟ ☐ بلی با ذکر تاریخ / / ۱۳ و ذکر نام آزمایشگاه (ژنتیک): نتیجه آزمایش تشخیص ژنتیک والدین: ☐ سالم / سالم ☐ ناقل / ناقل ☐ ناقل / سالم ☐ 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 / ناقل ☐ 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:
۶	نظریه ی کارشناس شهرستان: علت بروز بیماری تشریح شود: الف - خطا: ☐ خطا در غربالگری ☐ خطای مشاوره ژنتیک ☐ خطای مراقبت ژنتیک ☐ خطای تشخیص ژنتیک ب - عدم دریافت خدمات ژنتیک: ☐ عدم درخواست غربالگری ☐ عدم انجام مشاوره ژنتیک ☐ عدم همکاری در مراقبت ژنتیک ☐ عدم درخواست آزمایش تشخیص ژنتیک (با ذکر علت:) نام و نام خانوادگی تکمیل کننده فرم:سمت: تاریخ تکمیل فرم: / / امضا
۷	نظریه ی کارگروه بررسی علت بروز دانشگاه (در صورت نیاز بر اساس تشکیل کار گروه بررسی بروز): علت بروز بیماری تشریح شود: نتیجه گیری: الف - خطا: ☐ خطا در غربالگری ☐ خطای مشاوره ژنتیک ☐ خطای مراقبت ☐ خطای تشخیص ژنتیک ب - عدم دریافت خدمات ژنتیک: ☐ عدم درخواست غربالگری ☐ عدم انجام مشاوره ژنتیک ☐ عدم همکاری در مراقبت ژنتیک ☐ عدم درخواست آزمایش تشخیص ژنتیک (با ذکر علت:) نام و نام خانوادگی کارشناس برنامه های ژنتیک دانشگاه: امضا تاریخ بررسی: / / ۱۳

توجه: مشخصات بیمار براساس اطلاعات شناسنامه ای 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 می بایست پس از کسب اطلاع از هر مورد بروز بیماری ارثی / ژنتیکی، توسط کارشناس برنامه‌ی ژنتیک شهرستان و طی برگزاری جلسه کارگروه بروز شهرستان و دانشگاه تکمیل و در نهایت از طریق نامه اداری به دفتر مدیریت بیماری های غیر واگیر معاونت بهداشت ارسال شود. این فرم می بایست برای تمامی موارد بروز تالاسمی ماژور، تمام موارد بروز بیماری متابولیک ارثی (شناخته شده از غربالگری و غیر غربالگری) و برای سایر بیماری ها در مواردی که بروز در خانواده ای رخ داده که سابقه مراقبت ژنتیک داشته است تکمیل و ارسال شود.

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 بیماران، 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 مرحله اول PND سؤال شده پاسخ قید می‌شود.

از والدین درخصوص انجام و عدم انجام آزمایش‌های مرحله 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 تکمیل کننده‌ی 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 بیماری ها ارسال شود و نسخه‌ی دیگر جهت ارزیابی، تعیین مشکلات، برنامه‌ریزی جهت ارتقای برنامه و ... در استان بایگانی شود.

تذکر: هر گونه 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

فرم گزارش ماهانه مراقبت ژنتیک پیشگیری از بروز

از: خانه‌ی بهداشت/ پایگاه بهداشتی به / از: مرکز خدمات جامع سلامت به مرکز بهداشت شهرستان به معاونت بهداشت

ماه سال ۱۴.....

الف) مراقبت ژنتیک پیشگیری از بروز

۱	۲	۳	۴	۵	۶	۷	۸
ردیف	نام و نام خانوادگی مادر تحت مراقبت	کد ملی	بیماری تحت مراقبت *	آیا پرونده مشاوره ژنتیک تشکیل شده است	PND1 انجام شده است	وضعیت از نظر بارداری	قطع مراقبت به دلیل
			بلی سال تشکیل پرونده مشاوره ژنتیک	خیر	بلی سال تشکیل پرونده مشاوره ژنتیک	پایان بارداری در این ماه باردار غیباردار	عدم همکاری عدم ضرورت ادامه مراقبت مهاجرت/ تاریخ گزارش مهاجرت/ ثبت نشانی جدید

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

ب- ثبت وقایع در زنان باردار تحت مراقبت ژنتیک (پس از پایان بارداری):

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

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

امضا:

تاریخ:

سمت:

نام و نام خانوادگی تکمیل کننده ی فرم:

راهنمای تکمیل فرم گزارش ماهانه مراقبت ژنتیک پیشگیری از بروز

از طریق این فرم گزارش مراقبت ژنتیک ماهانه و پیگیری‌های لازم برای افراد تحت مراقبت ژنتیک پیشگیری از بروز 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.

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

ستون ۲ (نام و نام خانوادگی): در این ستون می‌بایست نام و نام خانوادگی خانم تحت مراقبت ژنتیک که توسط فرم اعلام وضعیت مراقبت ژنتیک توسط مشاور ژنتیک اعلام می‌شود درج می‌گردد.

ستون ۳ (کد ملی): برای پیگیری 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 خانواده به خاطر آن مراقبت می‌شود 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، ۶ و ۷: وضعیت تشکیل پرونده مشاوره ژنتیک (حداقل یک جلسه مشاوره ژنتیک انجام شده باشد ستون بلی علامت زده شود)، PND مرحله اول و بارداری تعیین می‌شود (برای همه موارد زوجی که ناقل یا مشکوک پرخطر تالاسمی گزارش شده است وضعیت تشکیل پرونده ژنتیک بلی است).

ستون ۸: (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، هیستروکتومی، 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 روی مستندات مربوطه توسط پزشک تیم سلامت ضروری می‌باشد.

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 پیشگیری از بروز 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. در صورت ابتلای کودک به بیماری می‌بایست فرم بررسی اپیدمیولوژیک علت بروز تکمیل و گزارش گردد.
- در قسمت نتیجه انجام PND₂ و نتیجه بارداری در موارد بارداری دو یا چند قلو باید تعداد جنین به تعداد قلوها ثبت شده و در پایین فرم تعداد موارد دو یا چند قلوئی 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.

فرم گزارش سالانه مراقبت ژنتیک پیشگیری از بروز

از معاونت بهداشت دانشگاه علوم پزشکی به: اداره ژنتیک سه ماهه سال

۶	۵		۴										۳	۲	۱			
تعداد موارد مهاجرت	تعداد موارد قطع مراقبت به دلیل		مراقبت ژنتیک پیشگیری از بروز													تعداد افراد تحت مراقبت	بیماری تحت مراقبت	نام مرکز خدمات جامع سلامت / شبکه بهداشت و درمان
			وضعیت از نظر بارداری به تفکیک تعداد در بازه گزارش						نتایج ثبت وقایع بارداری برای موارد ختم بارداری در بازه گزارش									
	تعداد مواردی که PND1 داده اند. تعداد مواردی که پرونده ژنتیک دارند			تعداد موارد بارداری پایان یافته	باردار	غیرباردار	تعداد انجام PND2		نتیجه بارداری بر اساس تعداد				عدم همکاری	عدم ضرورت مراقبت				
							تولد جنین سالم	تولد جنین مبتلا	جنین	تولد نوزاد زنده	سقط یا صدور مجوز پزشکی قانونی	سقط یا سایر دلایل			تولد نوزاد مرده			

شرح فرم گزارش سالانه مراقبت ژنتیک:

این فرم در پایان هر سال بر اساس جمع‌بندی فرم‌های ارسالی از سطوح پایین‌تر تکمیل و به ستاد وزارت بهداشت گزارش می‌گردد.

توجه: دقت شود که در این فرم بر اساس فرم‌های ماهانه دریافت شده از سطوح محیطی، در مورد تعداد افراد تحت مراقبت، تعداد موارد PND1 و تعداد موارد تشکیل پرونده ژنتیک آخرین وضعیت موجود در پایان فصل گزارش شود و در مورد موارد بارداری و نتایج بارداری و قطع مراقبت جمع‌بندی جبری از فرم‌های ماهانه شبکه‌های بهداشت دانشگاه در بازه ارائه، گزارش شود.

ستون ۱: نام سطح تکمیل کننده فرم درج می‌گردد.

ستون ۲: نام بیماری تحت مراقبت نظیر تالاسمی (به تفکیک ناقل و مشکوک پر خطر)، PKU و ... درج می‌گردد.

ستون ۳: تعداد افراد تحت مراقبت مربوط به بیماری تحت مراقبت در پایان فصل ثبت می‌گردد.

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

- تعداد مواردی که PND₁ داده‌اند مربوط به موارد تحت مراقبت ژنتیک – در پایان سال 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).

- 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 سالی که مهاجرت صورت گرفته در آمار مبدا و در سال بعد در آمار مقصد گزارش می‌شوند.

اظهار نامه مشاوره ژنتیک

نام و نام خانوادگی مشاوره شونده	نام پدر	شماره ملی	علت مشاوره ژنتیک	آدرس دقیق محل سکونت و تلفن تماس

اینجانب / اینجانبان ضمن شرکت در (تعداد) جلسه مشاوره ژنتیک، از نیاز به اقدامات ذیل مطلع شدم/ شدیم:

- ☐ الف- ضرورت تکمیل روند تشخیص بالینی و آزمایشگاهی برای تشخیص قطعی
- ☐ ب- اعلام درخواست انجام آزمایش های تشخیص ژنتیک پیش از تولد مرحله اول در صورت تمایل به خانه بهداشت/ پایگاه سلامت محل سکونت
- ☐ ج- اعلام درخواست انجام آزمایش های تشخیص ژنتیک پیش از تولد مرحله دوم در صورت تمایل به خانه بهداشت/ پایگاه سلامت محل سکونت
- ☐ د- اعلام نشانی جدید در صورت تغییر محل سکونت به خانه بهداشت/ پایگاه سلامت محل سکونت جهت استمرار مراقبت ژنتیک
- ☐ ه- با اطلاعات ارائه شده فعلی نیاز به اقدامی نیست.

تأکید می گردد کلیه توصیه های ارائه شده در جلسات مشاوره ژنتیک صرفاً جنبه راهنمایی و آگاهی بخشی داشته و هیچ گونه الزام قانونی یا شرعی برای پیروی از آن ها وجود ندارد.

امضاء و اثر انگشت

نام و نام خانوادگی:

امضاء و اثر انگشت

نام و نام خانوادگی:

مهر و امضا و تاریخ

نام و نام خانوادگی پزشک مشاور ژنتیک

راهنمای تکمیل فرم اظهار نامه مشاوره ژنتیک

این فرم پس از انجام جلسات مشاوره ژنتیک تکمیل و توسط مشاوره گیرنده (ها) امضاء می گردد.

این فرم می بایست در پرونده مشاوره ژنتیک مربوطه بایگانی شود.

دفتر ثبت مراجعات مشاوره ژنتیک

مرکز خدمات جامع سلامت ارائه دهنده مشاوره ژنتیک..... شهرستان دانشگاه علوم پزشکی

فصل سال

۱	۲	۳	۴	۵	۶	۷	۸	۹	۱۰			
ردیف	نام و نام خانوادگی مراجعه کننده	کد ملی	تاریخ مراجعه	نوبت مراجعه	محل ارجاع	نیاز به مراجعه بعدی (جهت تکمیل مشاوره ژنتیک)	اقدام صورت گرفته/نتیجه مشاوره ژنتیک				نشانی و شماره تماس	محل امضاء و اثر انگشت مراجعین
							ارسال فرم اعلام وضعیت مراقبت ژنتیک					
							درخواست آزمایش تشخیص ژنتیک	GD				
							نام بیماری مورد مراقبت					
							تعداد موارد اعلام فراخوان مربوطه					
							اعلام مراقبت ژنتیک کاهش خطر بروز					
							اعلام مراقبت ژنتیک پیشگیری از بروز					
							تاریخ گزارش					
							اعلام انصراف از ازدواج					
							اختتام پرونده مشاوره ژنتیک					
							PND1					
							PND2					
							GD					

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. (اولین جلسه مراجعه نوبت ۱ و جلسات بعدی به ترتیب شماره می‌شود).

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

- 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 شده اند.
- 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).
 - اعلام انصراف از ازدواج مربوط به موارد مشاوره ژنتیک از محل غربالگری تالاسمی و غربالگری ژنتیکی زمان ازدواج است. در صورتی که زوجین در معرض خطر ژنتیک و نیازمند مراقبت ژنتیک باشند (مانند زوجین ناقل یا مشکوک پرخطر تالاسمی) ولی بعد از دریافت مشاوره ژنتیک انصراف از ازدواج را اعلام نمایند، این مورد در ستون اعلام انصراف از ازدواج ثبت می‌شود و جز موارد ختم پرونده مشاوره ژنتیک محسوب 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.

گزارش ارائه خدمت مشاوره ژنتیک

از: مرکز خدمات جامع سلامت ارائه دهنده مشاوره ژنتیک

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

فصل سال

۱	۲	۳	۴											۵							
نام مرکز / شهرستان / (مطب خصوصی)	تعداد کل جلسات مشاوره	تعداد موارد نوبت اول	تعداد موارد نوبت اول به تفکیک محل ارجاع											تعداد به تفکیک اقدام صورت گرفته/ نتیجه مشاوره ژنتیک							
			غریبالگری متابولیک ارثی	غریبالگری ناشیوایی	غریبالگری ژنتیک هنگام ازدواج	بسته های خدمات سلامت سطح ۱	مراقبت ژنتیک پیشگیری از بروز	مستقیم	فراخوان مشاوره ژنتیک	ارجاع از سطح ۲ و ۳	سایر	اعلام مراقبت ژنتیک پیشگیری از بروز	اعلام مراقبت ژنتیک کاهش خطر بروز	نیاز به بررسی بیشتر	اعلام عدم ضرورت ادامه مراقبت	اعلام انصراف از ازدواج	اختتام پرونده مشاوره ژنتیک	PND1 تجویز	PND2 تجویز	GD تجویز	سایر

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 پایان سال گزارش سالیانه برای ستاد وزارت بهداشت ارسال می شود.

ستون ۱: نام مرکز مشاوره ژنتیک یا شهرستان درج می شود.

ستون ۲: تعداد کل جلسات مشاوره ژنتیک درج می شود.

ستون ۳: تعداد موارد جلسه اول مشاوره ژنتیک درج می شود.

در ستون ۴: تعداد موارد نوبت اول به تفکیک محل ارجاع درج می شود. (جمع جبری این ستون با ستون ۳ برابر است).

در ستون ۵: تعداد موارد نتیجه جلسه مشاوره ژنتیک به تفکیک اقدام صورت گرفته درج می شود. (جمع جبری این ستون با ستون ۲ برابر است).

باسمه تعالی

فرم فراخوان مشاوره ژنتیک

آرم دانشگاه ع پ

سرکار خانم / جناب آقای

با سلام و احترام

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 اطلاعات: (این قسمت حاوی اطلاعات پزشکی شماست و چنانچه مایلید محرمانه بماند فرم را از قسمت خط چین جدا کنید و قسمت پایین را فقط در اختیار پزشک مشاور ژنتیک قرار دهید).

شماره پرونده پروباند در مرکز مشاور ژنتیک فراخوان کننده:

نام بیماری مورد فراخوان: ارتباط خانوادگی فرد فراخوان شده با پروباند:

شجره نامه مرتبط:

مهر پزشک مشاور ژنتیک

شماره تماس محل خدمت پزشک مشاور ژنتیک:

شرح فرم فراخوان مشاوره ژنتیک

این فرم توسط پزشک مشاور ژنتیک در موارد نیازمند فراخوان اعضا نیازمند مشاوره ژنتیک مرتبط در شجره نامه در خویشاوندان گیرنده خدمت مشاوره ژنتیک (به تعداد افراد برای هر فرد) تکمیل می شود.

این فرم تنها در صورت رضایت گیرنده خدمت مشاوره ژنتیک برای همکاری در فراخوان اعضا در معرض ابتلا در خویشاوندان تکمیل می شود و پس از تکمیل به منظور ارسال آن برای فراخوان شده به مشاوره گیرنده تحویل داده می شود تا به دست فرد فراخوان شده برساند.

در قسمت خلاصه اطلاعات می بایست اطلاعات مورد نیاز درج و در صورت نیاز خلاصه شجره نامه به نحوی که ارتباط فرد فراخوان شده با پروباند مشخص شود ترسیم شود (در شجره نامه رسم شده نام و نام خانوادگی فرد فراخوان شده کنار سمبل مربوطه درج شود).

فرم درخواست نظریه مشورتی از متخصص منتخب

دانشگاه / دانشکده علوم پزشکی و خدمات بهداشتی درمانی شهرستان

مرکز مشاوره ژنتیک تاریخ تلفن تماس کاری مشاور ژنتیک

مشخصات ارجاع شدگان: (نام و نام خانوادگی و کد ملی):

.....

.....

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 انجا 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:

این فرم جهت درخواست نظریه مشورتی از متخصصان منتخب برنامه 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 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: ارائه خدمت «مشاوره ژنتیک» منحصراً بر عهده پزشکان مشاور ژنتیک مجاز است؛ متخصصان منتخب موظف هستند ضمن پرهیز از مداخلات مستقیم در این حوزه، متقاضیان را جهت دریافت خدمات استاندارد صرفاً به پزشکان مشاور ژنتیک ارجاع نمایند.

فرم ارجاع تشخیص ژنتیک / PND

دانشگاه علوم پزشکی و خدمات بهداشتی درمانی: مرکز بهداشت شهرستان:
 پایگاه ویژه مشاوره ژنتیک: تلفن: ۱ ۲ /
 نشانی: نمابر:
 نام بیماری مرتبط: علت ارجاع:

الف) مشخصات فردی ارجاع شونده

نام و نام خانوادگی	سرنخ / نسبت با سرنخ	تاریخ تولد	تابعیت	محل تولد	
				شهر	استان

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	عنوان 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 / /

تاریخ پذیرش: ۱۴ / /

نوع نمونه و تاریخ نمونه گیری:

نتایج بررسی های پاراکلینیک، آزمایشگاهی غیر ژنتیک و ژنتیک

نتیجه نهایی بررسی		عنوان بررسی	نام و نام خانوادگی فرد بررسی شده
ژنوتیپ	فنوتیپ (سالم/ناقل / بیمار)		

توصیه / نظریه پیشنهادی نهایی مسئول فنی:

مهر

نام و نام خانوادگی و امضاء مسئول فنی آزمایشگاه:

آزمایشگاه

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. (در مورد این فرم پس از تجویز PND2 توسط متخصص منتخب تکمیل شود.)

ب) قسمت دوم مربوط به آزمایش تشخیص ژنتیک است و توسط آزمایشگاه همراه با نتیجه آزمایش تشخیص ژنتیک برای متخصص و/یا پزشک مشاوره ژنتیک ارجاع دهنده ارسال می‌گردد.

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

فصل پنجم

شاخص های پایش و ارزشیابی برنامه

پایش و ارزشیابی برنامه

پایش ناظر بر اجرای صحیح و استاندارد فرایندهای برنامه است. بر این اساس پایش برنامه 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 سلامت عمومی، 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 سلامت عمومی 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.

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
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 در فصل ششم آمده است.			
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 باردار تحت مراقبت ژنتیک که PND2 انجام داده اند / کل موارد باردار 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
میزان فرزندآوری سالم زوجین تحت در ده هزار تولد زنده	درصد	فرم مراقبت ژنتیک	تعداد نوزاد سالم متولد شده از بارداری های زنان تحت مراقبت به تعداد کل موالید زنده * ۱۰,۰۰۰
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 مشاور 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
درصد موارد - FPCADGD ***	درصد	فرم تشخیص ژنتیک (فرم ۳) و پرونده ژنتیک	تعداد موارد - FPCAD GD / کل GD انجام شده برای FPCD ارجاع شده به مشاوره ژنتیک در ۱۰۰

*Prenatal diagnosis
 **Genetic diagnosis
 ***Familial Premature coronary Artery Diseases

* درمراقبت پیشگیری بروز برای تشخیص ژنتیک بر روی جنین PND₂ در حاملگی های در معرض ابتلا ابتدا افراد خانواده و خویشان بر حسب نوع بیماری و شجره نامه انتخاب و بررسی ژنتیک می شوند. درمراقبت پیشگیری بروز در برنامه ژنتیک سلامت عمومی 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 ابتلا 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 تحت عنوان (FPCADGD⁻) ثبت می

فصل ششم

دستورالعمل‌های اختصاصی انواع شناسایی‌ها

دستورالعمل غربالگری کشوری پیشگیری از بروز بتا تالاسمی ماژور

بازنگری پنجم

۱۴۰۵

مبانی و کلیات

مقدمه

اجرای برنامه‌ی کشوری پیشگیری از بروز تالاسمی ماژور در کشور در سال ۱۳۷۶ آغاز شد. پیش از آن بیش از ۵ سال، این برنامه به صورت آزمایشی در برخی استان‌های کشور اجرا شده بود. دستورالعمل کشوری این برنامه در سال‌های ۱۳۷۶، ۱۳۸۳ و ۱۳۹۴ بازنگری و ابلاغ شده و این نسخه پنجمین بازنگری دستورالعمل این برنامه در سال ۱۴۰۵ می‌باشد.

اجرای برنامه‌ی پیشگیری از بروز بتا تالاسمی ماژور در قالب شبکه‌های بهداشتی به همراه ایجاد زیرساخت‌های مشاوره ژنتیک و تشخیص ژنتیک در کشور و توسعه مسیر ارجاعات نظام‌مند به سطوح تخصصی و فوق تخصصی نظام سلامت، نمونه‌ای موفق از ادغام خدمات ژنتیک در نظام سلامت کشور ایجاد کرد [۱]. این برنامه و زیرساخت‌های علمی اجرایی خاص آن زمینه طراحی یک برنامه «جامع» پیشگیری در حوزه ژنتیک سلامت عمومی (Public Health Genetics) به نام «ژنتیک اجتماعی» (Community Genetics) را هموار کرد [۲ و ۳].

برنامه ژنتیک سلامت عمومی دارای ۵ راهبرد (Strategy) اصلی «شناسایی»، «مشاوره ژنتیک»، «مراقبت ژنتیک»، «تشخیص ژنتیک» و «آموزش سواد سلامت ژنتیک» می‌باشد. به جز راهبرد «شناسایی»، سایر راهبردهای برنامه ساختار اجرایی مشترک دارند که تعاریف، نحوه اجرا و شرح وظایف آن‌ها به تفکیک سطوح ستادی و اجرایی وزارت بهداشت، درمان و آموزش پزشکی در کلیات دستورالعمل ژنتیک سلامت عمومی آمده است. با توجه به تفاوت فرایندهای شناسایی در زیر برنامه‌های اختصاصی پیشگیری بیماری‌های مختلف ژنتیک، دستورالعمل هر شناسایی اختصاصی تدوین میگردد.

آشنایی با بیماری تالاسمی، انواع و نحوه توارث آن

تالاسمی یک اختلال خونی ارثی است که با عنوان کم‌خونی (آنمی) مدیرانه‌ای نیز شناخته می‌شود و در زمره مهم‌ترین و شایع‌ترین اختلالات ژنتیکی در سطح جمعیتی قرار دارد. تالاسمی به علت وجود جهش در ژن آلفا (HBA_1/HBA_2) یا بتای (HBB) زنجیره گلوبین فرد مبتلا ایجاد می‌شود. در این بیماری تولید هموگلوبین 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 کردن 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 پیش ساز 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. انواع تالاسمی بر اساس نوع ژن معیوب و انواع فنوتیپ حاصل از این ژن‌های جهش یافته دسته‌بندی می‌شوند. بر این اساس تالاسمی به دو دسته بزرگ آلفا (α) و بتا (β) به شرح زیر تقسیم می‌شوند:

الف) تالاسمی بتا:

الف-۱) تالاسمی ماژور (هموزیگوت):

تالاسمی ماژور ناشی از وجود جهش در هر دو نسخه ژن در لوکوس 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 کم خونی 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 و به طور معمول تزریق خون در دوره‌های ۴ تا ۸ هفته ضروری خواهد بود. سایر عوارض بیماری شامل بزرگ شدن ارگان‌ها شامل کبد و طحال، تغییر شکل استخوان‌های پهن، 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.

الف-۲) تالاسمی مینور (هتروزیگوت):

تالاسمی مینور (Trait) ناشی از وجود جهش تنها در یک نسخه ژن در لوکوس بتاگلوبین است که اغلب تظاهرات شدید و آشکار بالینی ندارد. افرادی که تالاسمی β مینور دارند، آنمی خفیف داشته و در بیشتر موارد HbA₂ و بعضاً HbF (هموگلوبین جنینی) افزایش می‌یابد. از آنجا که افراد مبتلا به تالاسمی مینور، «ناقل ژن بتا تالاسمی» می‌باشند، در انتقال ژن بیماری به نسل بعد حائز اهمیت هستند.

ب) تالاسمی آلفا:

در این اختلال 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 جهش یافته از والدین واجد جهش به فرزندان، انواع اشکال بالینی آلفا تالاسمی بوجود می‌آید. اهمیت آلفا تالاسمی به ویژه در مناطقی که این سندرم در کنار سندرم‌های بتا تالاسمی شایع است، عمدتاً تداخل در تشخیص افتراقی ناقلین است. 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.

نحوه توارث تالاسمی ماژور:

بیماری تالاسمی ماژور از طریق الگوی مشخص ارثی اتوزومال مغلوب، از والدین به فرزندان به ارث می‌رسد. در شرایطی که پدر و مادر ناقل جهش بتا تالاسمی باشند، در هر حاملگی با احتمال یک به چهار فرزندان مبتلا یا سالم و به احتمال ۵۰ درصد فرزند ناقل ژن خواهند داشت. حدود دویست نوع نقص ژنتیکی برای ژن بتا گلوبین گزارش شده است. این آلل‌ها همگی در جمعیت‌ها شایع نیستند بلکه غالباً حدود ۲۰٪ آنها نزدیک به ۸۰٪ اختلالات کلینیکی تالاسمی بتا را ایجاد می‌کنند. انواع جهش‌های ژنتیکی متنوعی انواع تالاسمی را ایجاد می‌کنند که فراوانی این جهش‌ها در مناطق مختلف جهان با هم متفاوت است [۴].

اپیدمیولوژی بتا تالاسمی ماژور و ضرورت پیشگیری از بروز بتا تالاسمی ماژور در کشور

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. پراکندگی شیوع ناقلی ژن بیماری تالاسمی در نقاط مختلف کشور یکسان نیست و در مناطق مالاریا خیز^۱ حاشیه‌ی دریای مازندران در شمال و خلیج فارس و دریای عمان در جنوب کشور شایع‌تر از سایر مناطق است. برآوردها نشان می‌دهد که استان‌های خوزستان، بوشهر، هرمزگان، سیستان و بلوچستان، کرمان، گیلان، مازندران و حتی در بعضی از استان‌های نواحی مرکزی مانند فارس تا ۱۰ درصد از مردم حامل ژن بیماری هستند [۴].

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 بوده اند. این در حالی است که این رقم در سال ۱۳۷۶ بالغ بر ۱۴،۰۰۰ نفر بوده است. 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.

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

^۱ بر مبنای اصل انتخاب طبیعی نشان داده شده است که بین شیوع تالاسمی و مالاریا ارتباط وجود دارد که این موضوع در جمعیت‌های متعددی تاکنون مورد مطالعه قرار گرفته است. در پی شیوع مالاریای فالسیپارم و مقاومت ناقلین بیماری تالاسمی نسبت به ابتلای به مالاریا و در نتیجه بقای بیش‌تر ایشان و انتقال ژن به نسل‌های بعدی، شیوع ناقلی ژن تالاسمی در این مناطق افزایش یافته است.

میلیون تولد، ۱۰۰۰ مورد بیمار تالاسمی متولد شود. 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 هزینه های ۵۰ سال درمان هر بیمار بتا تالاسمی ماژور برابر با ۱۵۷,۰۰۰ دلار می باشد. بنابراین در صورت عدم اجرای برنامه پیشگیری از بروز بتا تالاسمی ماژور در کشور سالانه ۸,۰۰۰,۰۰۰ دلار به هزینه های درمانی این بیماران اختصاص خواهد یافت.

در شرایط اجرای برنامه پیشگیری از 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 ده هزار تولد زنده در سال ۱۳۹۸ کاهش یافته است [۵].

اهداف، راهبردها و فعالیتها

هدف کلی: پیشگیری از بروز بتا تالاسمی ماژور در کشور

اهداف اختصاصی:

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

راهبردشناسایی زوج های ناقل بتا تالاسمی:

- **نوع اول (S1):** غربالگری ناقلی بتا تالاسمی زمان ازدواج. این استراتژی طی چندین سال کشوری بودن برنامه به طور مستمر اعمال شده و با زحمات تمام نیروهای بهداشتی درمانی و مدیریت قابل قبول دانشگاهی و مرکزی موفق به استقرار یک نظام ساختاری برای مدیریت موارد بروز در زوج های آتی شده است. این راهبرد آینده نگر است.
- **نوع دوم (S2):** شناسایی والدین بیماران مبتلا به بتا تالاسمی. این راهبرد گذشته نگر و ویژه زوجینی است که به واسطه ابتلای فرزند به بتا تالاسمی ماژور برای اولین بار شناسایی می شوند و به دلیل عدم انجام غربالگری یا عدم شناسایی در زمان غربالگری تحت مراقبت ژنتیک نبوده اند. در سال های ابتدایی اجرای برنامه، با اجرای این راهبرد، بروز در مقطع زمانی کوتاه به شدت کاهش یافت و به همین دلیل، دانشگاه ها از اجرای آن بسیار استقبال کردند.
- **نوع سوم (S3):** غربالگری ناقلی بتا تالاسمی در زوجین فاقد سابقه غربالگری. این راهبرد نیز گذشته نگر است؛ و زوج هایی را که در زمان ازدواج، به هر دلیل آزمایش غربالگری تالاسمی نداده اند را پوشش می دهد. مواردی مثل ثبت ازدواج قبل از سال شروع غربالگری در شهرستان، عقد غیر ثبتی، برخی گروه های اجتماعی خاص، افراد مهاجر، افراد خارجی مقیم در کشور و سایر موارد مشابه
- **نکته ۱:** بررسی سابقه غربالگری تالاسمی در زمان ازدواج می بایست در مراقبت پیش از بارداری و اولین مراقبت بارداری (حداکثر تا پایان سه ماهه اول بارداری) انجام گردد. جهت شناسایی این افراد لازم است در اولین مراجعه خانم برای دریافت مراقبت پیش از بارداری یا بارداری، در مورد سال ازدواج و سابقه انجام غربالگری تالاسمی سوال شود.
- **نکته ۲:** 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 مراقبت های بالا، شناسایی زنان متأهل فاقد سابقه غربالگری ناقلی تالاسمی در زمان ازدواج می بایست در قالب اجرای پوشش شناسایی سالانه نیز صورت پذیرد.

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

- 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)

- اطلاع رسانی و آموزش عمومی، آموزش رابطین بهداشتی و آموزش گروه های هدف برنامه (زوجین در آستانه ازدواج، رهبران، اشخاص و گروه های موثر در جامعه، سردفترداران و عاقدین رسمی و غیررسمی، والدین بیماران تالاسمی و ...) به منظور ترغیب زوج های متقاضی ازدواج در مراجعه به هنگام جهت انجام آزمایش های قبل از ازدواج (قبل از هر اقدامی برای ازدواج)
- آموزش و جلب مشارکت تمام متخصصان زنان و زایمان، پزشکان عمومی، ماماها، شغل در بخش بهداشت و سایر بخش ها اعم از دولتی یا خصوصی با همکاری معاونت درمان دانشگاه و اداره نظام پزشکی از طریق ارسال متن آموزشی مناسب در راستای راهبرد سوم برنامه
- شناسایی زوجین ناقل و مشکوک پرخطر از طریق سه راهبرد اصلی شناسایی برنامه، انجام مشاوره ژنتیک و مراقبت ژنتیک در طول دوران باروری زوجین تحت مراقبت

فعالیت های هدف اختصاصی مراقبت ژنتیک زوج های ناقل تالاسمی

فعالیت های این هدف مطابق با فعالیت های مراقبت ژنتیک پیشگیری از بروز مندرج در فصل دوم دستورالعمل می باشد.

روش اجرای برنامه

روند اجرایی غربالگری ناقلی بتا تالاسمی در برنامه

روند اجرایی غربالگری ناقلی بتا تالاسمی به ترتیب زیر می باشد:

- مراجعه زوج به «واحد ازدواج، باروری سالم و فرزند آوری»^۱: در راهبرد اول برنامه برای زوجین متقاضی ثبت ازدواج با در دست داشتن معرفی نامه از دفتر ثبت ازدواج و در راهبرد دوم و سوم برنامه بر اساس معرفی نامه پزشک مرکز خدمات جامع سلامت
 - پرسش در خصوص ابتلای هر یک از زوجین به بتا تالاسمی ماژور (در فرد مبتلا به بتا تالاسمی ماژور نیاز به انجام آزمایش CBC نیست و CBC در فرد مقابل انجام شود. چنانچه هر دو مبتلا به تالاسمی ماژور باشند زوج بدون انجام CBC به پزشک مشاور ژنتیک ارجاع داده شوند).
 - دریافت نمونه خون و انجام آزمایش CBC بر اساس الگوریتم غربالگری برنامه، و ثبت نتایج آزمایش ها در دفتر/ سامانه الکترونیک
 - تفسیر آزمایش توسط پزشک مشاور ژنتیک و برنامه ریزی اقدامات بعدی بر اساس نتیجه غربالگری زوج
- نکته: لازم به ذکر است در مراکزی که پزشک مشاور ژنتیک وجود ندارد، پزشک عمومی آموزش دیده و مسلط به دستورالعمل می تواند نقش پزشک مشاور ژنتیک در این دستورالعمل را ایفا نماید.

شرح مراحل غربالگری ناقلی بتا تالاسمی

❖ مرحله اول: آزمایش CBC در مرد

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

❖ مرحله دوم: آزمایش CBC در زن

- اگر $MCV \geq 80$ و $MCH \geq 27$ باشد، نیاز به اقدام دیگری نبوده و گواهی خدمات سلامت زمان ازدواج صادر گردد.

^۱ اصول، ضوابط و استانداردهای شبکه بهداشت و درمان سال ۱۴۰۴

- اگر $MCV < 80$ یا $MCH < 27$ باشد، زوج برای انجام آزمایش‌های تکمیلی شامل الکتروفورز هموگلوبین با سیستم بسته و اندازه‌گیری فریتین ارجاع داده شوند.

❖ **مرحله سوم: تفسیر نتایج آزمایش‌های تکمیلی (شامل الکتروفورز هموگلوبین با سیستم بسته و اندازه‌گیری فریتین)**

در صورت مختل بودن نتایج CBC آقا و خانم به شرح مراحل قبل، چنانچه گفته شد لازم است آزمایش‌های تکمیلی شامل الکتروفورز هموگلوبین با سیستم بسته به منظور بررسی درصد هموگلوبین A2 و هموگلوبین جنینی (Hb F) و نیز اندازه‌گیری فریتین (Fr) برای هر دو نفر انجام شود. بر اساس نتایج آزمایش‌های تکمیلی، زوج در یکی از سه گروه «زوج ناقل»، «زوج مشکوک پرخطر» و «زوج مشکوک کم‌خطر» به شرح زیر طبقه‌بندی می‌شود:

- **زوج ناقل:** در هر دو نفر $HbA_2 \geq 3.5$ باشد.
- **مشکوک پرخطر:** در دو نفر $3.5 > HbA_2 \geq 3.2$ یا $HbF \geq 3$ باشد یا در یک نفر $3.5 > HbA_2 \geq 3.2$ یا $HbF \geq 3$ باشد و در طرف مقابل $MCV < 75$ یا $MCH < 26$ باشد.
- **زوج مشکوک کم‌خطر:** در هر دو نفر $HbA_2 < 3.2$ و $HbF < 3$ (صرف نظر از میزان MCV و MCH) باشد یا در یک نفر $MCV \geq 75$ و $MCH \geq 26$ و $HbA_2 < 3.2$ و $HbF < 3$ باشد.

نکته: در خصوص زوجین کم‌خطر، چنانچه در هر دو نفر $HbA_2 < 3.2$ و $HbF < 3$ باشد و فریتین (Fr) در یکی یا هر دو نفر زیر 30 ng/ml باشد، انجام بررسی مجدد پس از آه‌ن درمانی به فرد/زوج جهت تعیین تکلیف نهایی (مشکوک کم‌خطر یا سالم) توصیه شود.

جدول متقاطع طبقه‌بندی زوجین کم‌خطر بعد از آزمایش‌های تکمیلی

مرد						
$HbA_2 \geq 3.5$	$3.5 > HbA_2 \geq 3.2$ یا $HbF \geq 3$	$HbA_2 < 3.2$ و $HbF < 3$		$MCV \geq 75$ و $MCH \geq 26$	$MCV < 75$ یا $MCH < 26$	
		$MCV < 75$ یا $MCH < 26$	$MCV \geq 75$ و $MCH \geq 26$			
مشکوک کم‌خطر	مشکوک کم‌خطر	مشکوک کم‌خطر	مشکوک کم‌خطر	$MCV \geq 75$ و $MCH \geq 26$	$HbA_2 < 3.2$ و $HbF < 3$	زن
مشکوک پرخطر	مشکوک پرخطر	مشکوک کم‌خطر*	مشکوک کم‌خطر	$MCV < 75$ یا $MCH < 26$		
مشکوک پرخطر	مشکوک پرخطر	مشکوک پرخطر	مشکوک کم‌خطر	$3.5 > HbA_2 \geq 3.2$ یا $HbF \geq 3$		
ناقل	مشکوک پرخطر	مشکوک پرخطر	مشکوک کم‌خطر	$HbA_2 \geq 3.5$		

*مشکوک کم‌خطر با احتمال ۵۰ درصد ناقلی ژن بتا تالاسمی در زوج

نحوه آه‌ن درمانی و تفسیر نتایج آزمایش پس از آن

پس از توضیح در خصوص چگونگی استفاده از قرص آه‌ن و مدیریت عوارض آن، سه قرص فروسولفات در روز (یا معادل آن از سایر ترکیبات آه‌ن) به مدت یک ماه تجویز می‌شود و سپس آزمایش CBC تکرار شود. چنانچه MCV و MCH فرد

تحت درمان اصلاح نشده باشد ($MCV < 80$ یا $MCH < 27$)، ولی هموگلوبین فرد تحت درمان حداقل ۱ گرم در دسی لیتر افزایش داشته باشد، آهن درمانی تا ۲ ماه دیگر با تکرار آزمایش در پایان هر ماه قابل تمدید است. بر اساس نتیجه آزمایش CBC بعد از پایان آهن درمانی، طبقه‌بندی زوج به شرح زیر انجام می‌شود:

- **زوج سالم:** حداقل در یک نفر $MCV \geq 80$ و $MCH \geq 27$ شده باشد.
- **زوج مشکوک کم‌خطر:** در هر دو نفر $MCV < 80$ یا $MCH < 27$ مانده باشد.

نکات:

- در شرایطی که $Hb > 8$ باشد انجام آهن درمانی تأثیری بر الگوی الکتروفورز ندارد، بنابراین نیازی به تکرار الکتروفورز پس از آهن درمانی نیست؛ در غیر این صورت نیاز به تکرار الکتروفورز پس از آهن درمانی وجود دارد و طبقه‌بندی بر اساس الکتروفورز پس از تکمیل آهن درمانی انجام شود.
- اگر در نتیجه الکتروفورز هموگلوبین هر یک از طرفین، الگوی غیرطبیعی الکتروفورز (به غیر از $Hb A_2 \geq 3.2$ یا $Hb > 7$ یا $HbF \geq 3$) وجود داشته باشد، لازم است ضمن صدور گواهی خدمات سلامت زمان ازدواج، زوج به هماتولوژیست منتخب برنامه ارجاع داده شود.

❖ مرحله چهارم: اقدامات بعد از طبقه‌بندی زوج

- **زوج سالم:** صدور گواهی خدمات زمان ازدواج
- **زوج ناقل و زوج مشکوک پرخطر:**
- اقدامات بعدی برای زوجین ناقل و زوج مشکوک پرخطر، شامل «مشاوره ژنتیک» (به همراه تشکیل پرونده ژنتیک و تکمیل اظهار نامه مرتبط)، «صدور گواهی خدمات سلامت زمان ازدواج» و «اعلام شروع مراقبت ژنتیک پیشگیری از بروز» است.
- نکته مهم:** در صورتی که هر دو نفر مبتلا به بتا تالاسمی ماژور باشند، فارغ از شرایط اندکس های هماتولوژی ایشان، هر دو نفر ناقل ژن بتا تالاسمی می‌باشند و زوج در گروه ناقل تالاسمی طبقه‌بندی می‌شوند. اقدام لازم برای این زوجین، مطابق فوق است اما به دلیل احتمال ۱۰۰ درصدی ابتلای جنین ایشان به بتا تالاسمی ماژور، مراقبت ژنتیک پیشگیری از بروز کمکی به فرزندآوری سالم این زوجین نمی‌کند؛ لذا نیازی به «اعلام شروع مراقبت ژنتیک پیشگیری از بروز» برای ایشان نیست. اما لازم است در خصوص امکان فرزندآوری سالم از طری روش های کمک باروری (مانند اهداء تخمک یا جنین) در فرایند مشاوره ژنتیک راهنمایی لازم انجام شود.

▪ **زوج مشکوک کم‌خطر:**

- اقدام بعدی برای زوجین کم‌خطر، «مشاوره ژنتیک» (به همراه تشکیل پرونده ژنتیک و تکمیل اظهار نامه مرتبط)، و «صدور گواهی خدمات سلامت زمان ازدواج» است و پس از آن نیاز به اقدام دیگری - شامل اعلام مراقبت ژنتیک - برای این زوجین نیست. لازم است طی مشاوره ژنتیک به زوجین مشکوک کم‌خطر توضیح داده شود که احتمال بروز تالاسمی ماژور در فرزندان آنها اندک است:

- در شرایطی که حداقل یکی از دو نفر دارای اندکس های $MCV \geq 75$ و $MCH \geq 26$ و $HbA_2 < 3.2$ و $HbF < 3$ باشد، احتمال ناقل بودن زوج ناچیز (زیر ۰.۵ درصد) است.

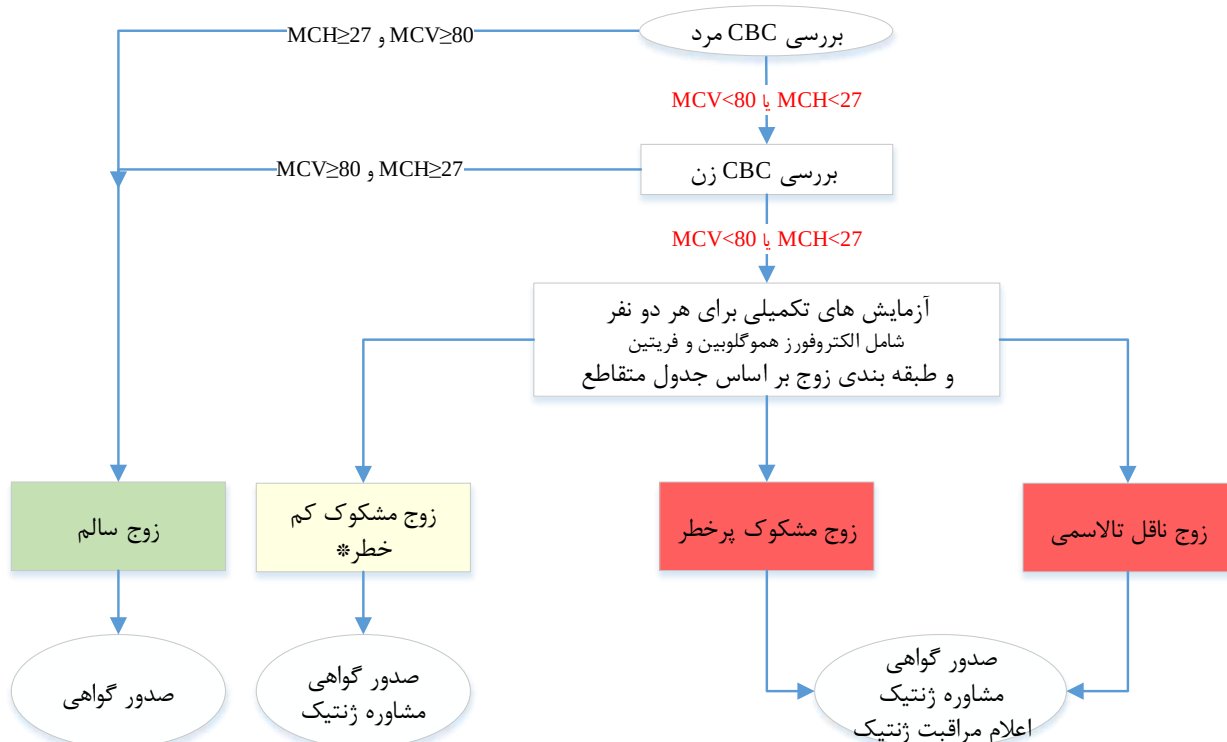
- در زوج مشکوک کم‌خطری که در هر دو نفر ایشان $MCV < 75$ یا $MCH < 26$ و $HbA_2 < 3.2$ و $HbF < 3$ باشد، احتمال ناقل بودن زوج حداکثر ۰.۵٪ (نیم درصد) است بدان معنی که در هر ۲۰۰ زوج با این شرایط حداکثر ۱ زوج ناقل تالاسمی است. در صورت رد فقر آهن برای بررسی بیشتر علت کم‌خونی مراجعه به هماتولوژیست به ایشان توصیه شود. برای زوج کم‌خطری که فریتین در هر کدام کمتر از 30 ng/ml باشد آهن درمانی و بررسی مجدد پس از اتمام دوره درمان و مراجعه به هماتولوژیست در صورت عدم اصلاح کم‌خونی پس از درمان، توصیه شود.

▪ **زوجین مشکوک به اختلال هموگلوبین به جز بتا تالاسمی**

- زوجینی که به دلیل وجود الگوی غیرطبیعی در نتیجه الکتروفورز هموگلوبین خانم یا آقا به هماتولوژیست منتخب برنامه ارجاع داده شده اند، در صورت بازخورد هماتولوژیست مبنی بر ضرورت انجام PND_2 ، لازم است مورد مراقبت ژنتیک پیشگیری از بروز قرار گیرند.

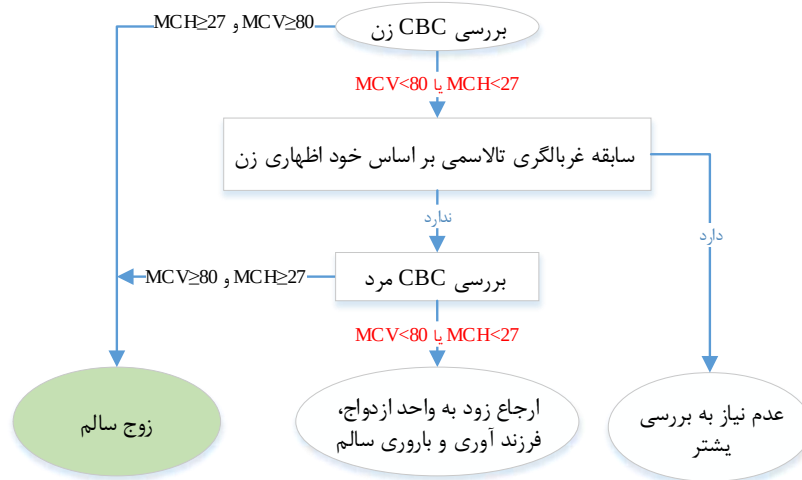
- درخواست همزمان آزمایش تشخیص ژنتیک آلفا تالاسمی برای زوجین تحت مراقبت در این برنامه (زوج ناقل و مشکوک پرخطر بتا تالاسمی) نمی‌بایست صورت پذیرد. به منظور رعایت اخلاق پزشکی، صرفاً برای شناسایی موارد در معرض خطر هیدروپس جنین - که دارای مخاطره جانی برای مادر می‌باشد- برای زوجینی که هر دو $MCH < 23$ و $HbF < 3$ دارند در صورت رد ناقلی بتا در آزمایش تشخیص ژنتیک تالاسمی، انجام آزمایش تشخیص ژنتیک آلفا تالاسمی به زوج توصیه شود. تأکید می‌گردد تا پیش از اظهار نظر هماتولوژیست مبنی بر نیاز قطعی به انجام PND_2 ، نباید برای زوجین مشکوک به ناقلی سایر هموگلوبینوپاتی‌ها مراقبت ژنتیک پیشگیری از بروز اعلام گردد.

الگوریتم اجرایی غربالگری ناقلی بتا تالاسمی در زوجین متقاضی ثبت ازدواج (راهِبرد اول برنامه)



* چنانچه در هر دو نفر $HbA2 < 3.2$ و $HbF < 3$ باشد و Fr در یکی یا هر دو نفر زیر 30 ml/ng باشد، انجام بررسی مجدد پس از آهن درمانی به فرد/زوج جهت تعیین تکلیف نهایی در یکی از طبقات مشکوک کم خطر یا سالم توصیه شود.

الگوریتم اجرایی غربالگری ناقلی بتا تالاسمی در زوجین فاقد سابقه غربالگری زمان ازدواج (راهنمای سوم برنامه)



نکات روش اجرای غربالگری

- صدور گواهی ازدواج برای زوجینی که هر دو کم خون هستند می‌بایست پس از انجام آزمایش‌های تکمیلی صورت پذیرد.
- حساسیت این الگوریتم در شناسایی زوج‌های ناقل تالاسمی صد در صد نیست و برخی موارد نظیر موارد Silent β -thalassemia، تالاسمی اینترمدیا و برخی انواع هموگلوبینوپاتی‌ها شناسایی نمی‌شود.
- در صورتی که طبق نظر هماتولوژیست منتخب به منظور پیشگیری از تولد فرزند مبتلا به سایر هموگلوبینوپاتی‌های خطرناک برای زوجی قطعاً نیاز به انجام PND₂ وجود دارد، می‌بایست پس از انجام مشاوره ژنتیک، شروع مراقبت ژنتیک برای این زوج اعلام شود.
- در این برنامه احراز هویت افراد متقاضی خدمت در زمان پذیرش بر اساس مدارک شناسایی معتبر الزامی است.
- درخواست آزمایش‌های تکمیلی و تفسیر نتایج آزمایش‌ها و درمان فقر آهن بر عهده‌ی پزشک است و در این خصوص آزمایشگاه‌های مورد ارجاع در برنامه صرفاً انجام آزمایش‌ها را بر عهده دارند.
- در استان‌های با شیوع کم یا متوسط تالاسمی، ابتدا نمونه خون از مرد تهیه شده و بررسی گردد. در صورت پایین بودن میزان MCV یا MCH در مرد، از زن نمونه خون تهیه شده و آزمایش انجام می‌شود.
- در استان‌های پرشیوع در مراکزی که تراکم مراجعه کننده پایین می‌باشد، همانند استان‌های با شیوع متوسط و پایین اقدام می‌گردد ولی در مراکز با بار مراجعه بالا هم زمان از مرد و زن نمونه خون تهیه شده و در صورت پایین بودن میزان MCV یا MCH در مرد، نمونه خون زن بررسی گردد.
- در هر استان حداقل یک آزمایشگاه (دولتی/خصوصی) برای انجام آزمایش‌های تکمیلی (فریتین و الکتروفورز به روش بسته) با استعلام از معاونت درمان دانشگاه‌ها مشخص شود که لازم است شرایط ارسال نمونه از آزمایشگاه غربالگری شهرستان‌ها به آزمایشگاه مذکور و اعلام جواب آزمایش‌ها به صورت غیرحضوری را داشته باشد. آزمایشگاه معرفی شده توسط معاونت درمان، باید استانداردهای آزمایشگاه‌های پزشکی را به طور کامل رعایت نموده و سابقه تخلف محرز نداشته باشد.
- در هر استان لازم است حداقل یک هماتولوژیست به عنوان هماتولوژیست منتخب برنامه مشخص شده و در صورت لزوم برای کسب نظر تخصصی، زوجین به صورت حضوری/غیرحضوری به ایشان ارجاع گردند.
- پزشک مشاور ژنتیک بایستی حتی الامکان از ارجاع زوجین به هماتولوژیست منتخب برنامه اجتناب نموده و ابهام‌های موجود را بصورت غیرحضوری با ایشان مطرح نماید و در صورت نیاز (با نظر هماتولوژیست منتخب) ارجاع مستقیم پس از تفسیر آزمایش‌های تکمیلی صورت گیرد.
- تصمیم‌گیری 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 می‌نماید. تاکید می‌گردد که هماتولوژیست منتخب برنامه فقط نظر علمی

- خود را در خصوص وضعیت زوج ارجاع شده اعلام نموده و از اعلام نظر در خصوص وضعیت ازدواج زوج مانند «ازدواج بلامانع است» یا «ازدواج مانعی ندارد» و سایر عبارات مشابه اجتناب نماید.
- پرداخت تعرفه ویزیت هماتولوژیست در موارد مشاوره حضوری/ غیرحضوری برعهده زوج بوده و فقط یک هزینه ویزیت از زوج اخذ گردد.
 - با توجه به اینکه غربالگری ناقلی تالاسمی برای زوجین متقاضی ثبت ازدواج به صورت ادغام یافته در مجموعه خدمات سلامت زمان ازدواج در واحد ازدواج، باروری سالم و فرزندآوری اجرا 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.
 - گواهی انجام خدمات سلامت زمان ازدواج که از سوی واحد ازدواج صادر می گردد، به شرط استفاده از فرم ابلاغی در تمامی دفاتر ثبت ازدواج قابل پذیرش می باشد.
 - در صورتی که زوجی بعد از مراجعه و انجام آزمایش ها، بیش از یک سال به واحد ازدواج مراجعه ننماید در صورت مراجعه مجدد به عنوان زوج جدید پذیرش شود.

شرایط انجام غربالگری ناقلی تالاسمی برای زوجینی که یکی یا هر دوی ایشان امکان حضور در واحد ازدواج را ندارند

در صورتی که یکی یا هر دوی طرفین متقاضی ثبت ازدواج به دلیل عدم حضور در کشور، زندان یا سایر محدودیت های قانونی، امکان حضور در واحد ازدواج، باروری سالم و فرزندآوری را ندارند به شرح زیر اقدام شود:

الف- اگر یکی از زوجین (مرد یا زن) در واحد ازدواج حضور دارد، غربالگری ناقلی تالاسمی با شروع فرایند از فرد حاضر انجام شود:

- در صورتی که فرد حاضر بر اساس نقطه برش تعیین شده کم خونی نداشته باشد زوج از نظر ناقلی بتا تالاسمی در گروه زوج سالم طبقه بندی شود و پس از صدور گواهی نیاز به اقدامی نیست.
- در صورتی که فرد حاضر بر اساس نقطه برش تعیین شده کم خونی داشته باشد و در آزمایش تکمیلی $HbA2 \geq 3.2$ یا $HbF \geq 3$ باشد زوج به عنوان زوج مشکوک بر خطر طبقه بندی شده و تحت مراقبت ژنتیک قرار گیرد (از طریق شبکه بهداشت محل سکونت فرد حاضر)
- در صورتی که فرد حاضر بر اساس نقطه برش تعیین شده کم خونی داشته باشد و در آزمایش تکمیلی $HbA2 < 3.2$ یا $HbF < 3$ باشد و درمان با آهن نیاز نداشته یا با درمان اصلاح نشود تعیین تکلیف و صدور گواهی برای زوج نیازمند بررسی نتایج آزمایش های مورد تأیید مرجع قانونی مرتبط (سفارت یا کنسول گری، آزمایشگاه زندان و ...) در فرد غایب است.

ب- در خصوص زوجی که هر دو نفر امکان حضور در واحد ازدواج را ندارند، تعیین تکلیف زوج نیازمند بررسی آزمایش های مورد تأیید مرجع قانونی مرتبط در هر دو نفر است (چنانچه زوج مشکوک بر خطر یا ناقل باشند می بایست در گواهی صادر شده لزوم مراجعه به پزشک مشاور ژنتیک قبل از اقدام به بارداری و اعلام نشانی محل سکونت در صورت اقامت در کشور درج گردد و نیازی به اعلام مراقبت تا آن زمان نیست).

نتایج آزمایش های مورد تأیید مرجع قانونی در خصوص افرادی که در کشور حضور ندارند شامل نسخه اصل آزمایش های غربالگری و تکمیلی ممه‌ور به مهر سفارت/کنسولگری کشور محل سکونت یا نسخه الکترونیکی دارای مهر/کد تأیید سفارت/کنسولگری بارگذاری شده در سامانه میخک وزارت امور خارجه می باشد. مدارک مورد قبول در خصوص افراد زندانی، نسخه اصل نتایج آزمایش های غربالگری و تکمیلی ممه‌ور به مهر آزمایشگاه مرتبط با زندان و نامه مؤید هویت فرد از سوی زندان می باشد.

مشاوره ژنتیک، تشخیص ژنتیک و مراقبت ژنتیک زوجین ناقل و مشکوک پرخطر تالاسمی

مشاوره ژنتیک، تشخیص ژنتیک و مراقبت ژنتیک در برنامه پیشگیری از بروز بتا تالاسمی ماژور مطابق با شرح و نحوه اجرای این راهبردها در فصل دوم این دستورالعمل است.

اطلاع رسانی و آموزش عمومی و اختصاصی برنامه

آموزش سواد سلامت ژنتیک بر اساس موازین مندرج در فصل دوم دستورالعمل انجام شود. فعالیت های مرتبط با آموزش های اختصاصی گروه های هدف برنامه، ذیل بخش فعالیت های اهداف اختصاصی در همین دستورالعمل ذکر شده است.

ساختار اجرایی و شرح وظایف

ساختار اجرایی برنامه پیشگیری از بتا تالاسمی ماژور در سطح ۱ نظام سلامت شامل واحد ازدواج، باروری سالم و فرزند آوری، آزمایشگاه تعیین شده برای غربالگری تالاسمی در شهرستان و پایگاه سلامت/ خانه بهداشت مرکز جامع سلامت محل سکونت زوجین است. در سطح ۲ و ۳ این ساختار شامل هماتولوژیست منتخب، آزمایشگاه های تشخیص ژنتیک مراکز جامع درمانی تالاسمی می باشد. وظایف اختصاصی این برنامه برای کارکنان مرتبط در این ساختار به شرح زیر است:

آزمایشگاه غربالگری تالاسمی

این آزمایشگاه بر اساس اصول و ضوابط شبکه های بهداشت و درمان و بار عایت تسهیل دسترسی با واحد ازدواج، باروری سالم و فرزند آوری توسط شبکه بهداشت شهرستان تعیین می شود.

- پذیرش، ثبت مشخصات و نتایج آزمایش های تالاسمی تمام متقاضیان ازدواج مراجعه کننده به آزمایشگاه در دفتر ثبت CBC / سامانه های مرتبط
- انجام آزمایش غربالگری ناقلی تالاسمی برای مراجعین
- تحویل نتایج آزمایش های زوجین توسط کارکنان آزمایشگاه به کارشناس غربالگری های ژنتیک واحد مشاوره ازدواج (جواب آزمایش ها نمی بایست به طور مستقیم در اختیار زوج قرار داده شود)
- انجام اقدامات لازم در راستای کنترل کیفی آزمایش های تالاسمی
- بایگانی و نگهداری تمام کتاب ها، جزوه ها، دستورالعمل ها و نامه های مدیریتی
- بایگانی و نگهداری دفتر ثبت CBC داوطلبین ازدواج یا فایل الکترونیک آن به مدت ۳۰ سال
- تهیه و ارسال نمونه های لازم برای انجام آزمایش های تکمیلی به آزمایشگاه تعیین شده از سوی مرکز بهداشت شهرستان/ استان با درخواست پزشک تیم مشاوره ژنتیک
- تهیه نمونه های لازم* جهت انجام آزمایش های مرحله اول PND (تعیین موتاسیون) و ارسال به آزمایشگاه ژنتیک به منظور اجتناب از ارجاع افراد به آزمایشگاه های ژنتیک

* آزمایشگاه باید نمونه ی لازم را برحسب موازین مندرج در استانداردهای نظام امن و ایمن انتقال نمونه تهیه نموده و جهت آزمایش به همراه فرم ارجاع برای PND/ بررسی ژنتیک به آزمایشگاه تشخیص ژنتیک عضو شبکه کشوری تشخیص ژنتیک تالاسمی ارسال نماید.

واحد ازدواج باروری سالم و فرزند آوری:

کارشناس غربالگری های ژنتیک

- ثبت اطلاعات زوجین متقاضی ثبت ازدواج در دفتر نتایج غربالگری ناقلی تالاسمی یا سامانه الکترونیک سلامت
- تکمیل و ارسال فرم های آماری برنامه در قالب فرم گزارش سه 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 خدمات جامع سلامت محل سکونت
 - ارسال پس‌خوراند تایید شده توسط پزشک مشاور ژنتیک مناسب درخصوص وضعیت نهایی زوج‌های ارجاع‌شده در قالب استراتژی سوم به مرکز ارجاع دهنده
- نکته: عدم مراجعه در استراتژی اول به پیگیری توسط مرکز بهداشت شهرستان نیاز ندارد ولی در استراتژی سوم پیگیری به‌صورت تلفنی و یا مکاتبه‌ی اداری و با مشارکت مرکز خدمات جامع سلامت ارجاع دهنده به صورت ماهیانه تا سه ماه انجام می‌شود و در صورت عدم مراجعه به عنوان عدم مراجعه ثبت می‌گردد.
- ثبت مشخصات زوجین کم خون در دفتر ثبت مشخصات زوجین/ سامانه‌های سلامت
 - تکمیل و ارسال فرم اعلام وضعیت مراقبت ژنتیک (این فرم در دو نسخه تهیه می‌شود، یک نسخه در پرونده‌ی زوج ناقل بایگانی و نسخه‌ی اصلی به مرکز بهداشت شهرستان ارسال می‌شود).
 - تشکیل و بایگانی پرونده مشاوره ژنتیک (پرونده مشاور ژنتیک بر اساس شماره ردیف در دفتر ثبت زوجین کم خون/ فصل/ سال مراجعه شماره گذاری شود. مثال: ۱۴۰۴-۳-۱ شماره اولین زوج کم خونه مراجعه کننده در پاییز سال ۱۴۰۴ می باشد).
 - بایگانی و نگهداری دفتر ثبت استراتژی و پرونده‌های مشاوره ژنتیک به مدت ۳۰ سال
 - نگهداری و بایگانی تمام کتاب‌ها، جزوه‌ها، دستورالعمل‌ها و نامه‌های مربوطه

پزشک مشاور ژنتیک

- تفسیر آزمایش‌های تالاسمی در زوج‌های متقاضی ازدواج و زوج‌های ارجاع‌شده در قالب استراتژی سوم و درخواست و تفسیر آزمایش‌های تکمیلی
- درمان کم‌خونی فقر آهن در موارد لزوم
- مشورت با هماتولوژیست منتخب برنامه در موارد لزوم
- صدور گواهی انجام خدمات سلامت زمان ازدواج پس از پایان تمامی مراحل الگوریتم غربالگری تالاسمی و انجام سایر بررسی‌های زمان ازدواج
- تعیین 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)
- ثبت اقدامات در سامانه‌های سطح ۱
- نظارت بر ثبت دفاتر و تایید آمار و گزارش‌های تکمیل شده و پیگیری ارسال گزارشات

پایگاه سلامت / خانه بهداشت

پزشک و مراقب سلامت / بهورز

- آموزش و ارتقای سطح آگاهی عموم مردم با تأکید بر آموزش گروه‌های هدف (شامل دانش‌آموزان دبیرستان؛ سردفتراران ازدواج به‌عنوان عوامل مؤثر در موفقیت برنامه؛ زوج‌های ناقل شناسایی‌شده از هر سه استراتژی به‌عنوان زوج‌های در معرض خطر)
- اطلاع‌رسانی در خصوص اهمیت غربالگری تالاسمی و لزوم انجام این غربالگری توسط متقاضیان ازدواج قبل از هر اقدام دیگر و معرفی نقش مرکز جامع خدمات سلامت ارائه دهنده خدمات زمان ازدواج
- آموزش عوامل مؤثر بر موفقیت برنامه (سردفتراران، عاقدان محلی و آموزش طلاب در شهرستان‌های دارای حوزه‌ی علمیه).
- ارجاع والدین بیماران تالاسمی تازه شناسایی شده به واحد مشاوره ازدواج و ... (پزشک مشاور ژنتیک) ثبت بیماران مبتلا به تالاسمی ماژور تازه شناسایی شده در پرونده الکترونیک سلامت/ پرونده خانوار
- شناسایی و ارجاع زوجین فاقد سابقه غربالگری تالاسمی به واحد ازدواج با استفاده از سایر برنامه‌های سلامت مثل مراقبت‌های پیش از بارداری/ بارداری و یا اجرای پویش‌های سالیانه
- انجام مراقبت ژنتیک زوجین تحت مراقبت تالاسمی در مرکز طبق تعریف مراقبت ژنتیک در برنامه

- ارسال آمار مراقبت ژنتیک به مرکز خدمات جامع سلامت

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 ۳ روز کاری بعد از پذیرش زوج یا نمونه ایشان به آزمایشگاه غربالگری

مرکز جامع درمان بیماران تالاسمی در دانشگاه

- اعلام موارد جدید بروز بتا تالاسمی ماژور به صورت سه ماهانه به معاونت بهداشت دانشگاه در قالب فرم اعلام موارد بروز

فوق تخصصی خون شناسی منتخب برنامه

- پذیرش موارد ارجاع شده از پزشک مشاور ژنتیک جهت اعلام نظر مشورتی
- 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 ژنتیک در مواقع لزوم
- ارائه پسخوراند موارد ارجاعی از سوی پزشک مشاور ژنتیک
- شرکت مستمر در جلسه های شورای دانشگاهی پیشگیری از بیماری های ژنتیک
- مشارکت در اجرای برنامه های آموزشی
- شرکت در گردهمایی های علمی کشوری و جلسه های توجیهی دانشگاهی

خلاصه اقدامات برای زوجین طبقه بندی شده در غربالگری ناقلی بتا تالاسمی

طبقة بندى زوج	تعريف	اقدامات لازم
زوج سالم	$MCV \geq 80$ و $MCH \geq 27$ در حداقل یک نفر	* صدور گواهی خدمات سلامت زمان ازدواج در صورت درخواست زوج
زوج مشکوک کم خطر	در هر دو نفر $HbA2 < 3.2$ و $HbF < 3$ (صرف نظر از میزان MCH و MCV) یا در یک نفر $MCV \geq 75$ و $MCH \geq 26$ و $HbA2 < 3.2$ و $HbF < 3$	* ثبت مشخصات زوج و نتایج آزمایش ها در دفتر ثبت مشخصات زوجین کم خون در غربالگری تالاسمی * مشاوره ژنتیک و توصیه به مراجعه به هماتولوژیست برای بررسی علت کم خونی * صدور گواهی خدمات سلامت زمان ازدواج در صورت درخواست زوج * توصیه به درمان کم خونی فقر آهن در صورت نیاز پیش از مراجعه به هماتولوژیست
زوج مشکوک پرخطر	در دو نفر $HbA2 \geq 3.2$ یا $HbF \geq 3.5$ یا یک نفر $HbA2 \geq 3.2$ یا $HbF \geq 3.5$ و طرف مقابل $MCV < 75$ یا $MCH < 26$	* ثبت مشخصات زوج و نتایج آزمایش ها در دفتر ثبت مشخصات زوجین کم خون در غربالگری تالاسمی * مشاوره ژنتیک * صدور گواهی خدمات سلامت زمان ازدواج در صورت درخواست زوج
زوج ناقل تالاسمی	$HbA2 \geq 3.5$ در هر دو	* تکمیل فرم اعلام وضعیت مراقبت ژنتیک جهت معرفی زوج به مرکز بهداشت و تیم مراقبت در صورت صدور گواهی

شاخص‌های برنامه

راهبرد	عنوان شاخص	نحوه محاسبه
شناسایی	درصد شناسایی زوج ناقل/مشکوک پرخطر	تعداد کل زوجین ناقل تالاسمی/مشکوک پر خطر شناسایی شده به تعداد کل زوجین متقاضی ثبت ازدواج مراجعه کننده به مراکز خدمات سلامت زمان ازدواج * ۱۰۰
مشاوره ژنتیک	درصد پوشش مشاوره ژنتیک زوجین غربالگری مثبت تالاسمی	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 (PND ₁)	تعداد زوجین تحت مراقبت ژنتیک تالاسمی که آزمایش تشخیص ژنتیک مرحله اول (PND ₁) برای ایشان انجام شده به کل زوجین تحت مراقبت ژنتیک تالاسمی * ۱۰۰
مراقبت ژنتیک	پوشش آزمایش تشخیص ژنتیک مرحله دوم (PND ₂)	تعداد مادران باردار تحت مراقبت ژنتیک تالاسمی که آزمایش تشخیص ژنتیک مرحله دوم (PND ₂) برای ایشان انجام شده است به کل مادران باردار تحت مراقبت ژنتیک تالاسمی * ۱۰۰
مراقبت ژنتیک	درصد سقط قانونی جنین مبتلا بر اساس درخواست والدین	تعداد جنین مبتلا به بتا تالاسمی ماژور که بر اساس حکم قاضی و مجوز پزشکی قانونی سقط شده اند به کل مادران باردار تحت مراقبت ژنتیک تالاسمی دارای نتیجه مثبت آزمایش تشخیص ژنتیک مرحله دوم (PND ₂) * ۱۰۰
پیامد	میزان 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
	میزان پیشگیری از بروز بتا تالاسمی ماژور در ده هزار تولد زنده	تعداد جنین مبتلا به بتا تالاسمی که بنابر درخواست والدین سقط قانونی شده اند به تعداد کل موالید زنده * ۱۰,۰۰۰
	میزان فرزندآوری سالم زوجین تحت مراقبت تالاسمی در ده هزار تولد زنده	تعداد نوزاد سالم متولد شده از بارداری های زنان تحت مراقبت تالاسمی به تعداد کل موالید زنده * ۱۰,۰۰۰

فهرست دفاتر و فرم های اختصاصی

فرم های اختصاصی برنامه پیشگیری از بروز بتا تالاسمی ماژور که مربوط به فرایند اختصاصی شناسایی و ارجاع تشخیص ژنتیک می باشند به شرح زیر می باشد:

- دفتر ثبت نتایج CBC در متقاضیان ازدواج
- دفتر ثبت مشخصات زوجین کم خون در غربالگری تالاسمی
- فرم گزارش غربالگری تالاسمی
- فرم ارجاع تشخیص ژنتیک (PND) فرم اختصاصی بررسی ژنتیک تالاسمی
- معرفی نامه و گواهی انجام خدمات سلامت هنگام ازدواج

فرم های فوق در تجمیع با فرم های اختصاصی غربالگری ژنتیکی زمان ازدواج، در ادامه آمده است.

دستورالعمل غربالگری ژنتیک زمان ازدواج بازنگری پنجم

۱۴۰۵

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 اولیه 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.

لازم به ذکر است غربالگری ژنتیک زمان ازدواج در خصوص بیماری های دارای غربالگری اختصاصی ناقلین مبتنی بر آزمایش در زمان ازدواج (مانند تالاسمی)، کاربرد ندارد.

همچنین یادآور می شود غربالگری ژنتیک زمان ازدواج در خصوص بیماری هایی که دارای غربالگری اختصاصی در زمان نوزادی هستند به عنوان بازوی کمکی راهبرد پیشگیری از بروز این بیماری ها عمل می کند و اثربخشی مداخله اختصاصی را افزایش می دهد.

آشنایی با بیماری های ارثی هدف غربالگری ژنتیک در زمان ازدواج

بیماری های ارثی دارای همه معیارهای زیر باشند، هدف غربالگری ژنتیک زمان ازدواج هستند:

- قابل شناسایی در زمان ازدواج با ابزار پرسشنامه
 - صعب العلاج یا لاعلاج بودن بیماری در زمان کودکی
 - واجد مداخله پیشگیری ژنتیک پیش از تولد (فراهم بودن تشخیص ژنتیک قطعی در کشور)
- بنابر معیارهای فوق، افراد در معرض ابتلا به بیمار ارثی زیر در غربالگری ژنتیک زمان ازدواج قابل شناسایی هستند:

حیطه کلی	گروه بیماری و نام بیماری قابل شناسایی
۱- ازدواج خانوادگی	بدون هیچ عامل خطر ژنتیک دیگر
	همراه حداقل یک عامل خطر ژنتیک دیگر
۲- بیماری ارثی شناخته شده	خونی ارثی
	سیکل سل
	سایر هموگلوبینوپاتی ها به جز تالاسمی ماژور
	خون ریزی دهنده ارثی
	هموفیلی
	عضلی - عضلانی
	دوشن - بکر - SMA
	متابولیک ارثی
۳- بیماری ناشناخته مشکوک به ارثی بودن	فنیل کتونوری، گالاکتوزمی و غیره
	نقص ایمنی ارثی
	-
سایر بیماری های ارثی که زوجین نام آن ها را ذکر نمایند.	
تکرار بیماری (وجود حداقل دو مورد بیمار) مشابه با شروع از زمان کودکی در خویشاوندان تا درجه ۳ یکی یا هر دوی زوجین ^۲	
^۱ به دلیل وجود غربالگری اختصاصی ناقلین مبتنی بر آزمایش خون برای بیماری تالاسمی ماژور در کشور، این بیماری در گروه بیماری های مورد جستجو در پرسشنامه غربالگری ژنتیک زمان ازدواج قرار ندارد.	
^۲ منظور وجود علائم و نشانه های مربوط به ارثی بودن یکی از گروه بیماری های مذکور در دسته دوم جدول حاضر، با علائم و نشانه های ناتوانی ذهنی یا ناتوانی حرکتی یا اختلال در تکامل است. (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). یکی از موارد از دو مورد تکرار بیماری در خانواده، می تواند در یکی از زوجین مورد بررسی باشد.	

اهداف

هدف کلی

پیشگیری از بروز بیماری‌های ارثی صعب‌العلاج و لاعلاج دوران کودکی

اهداف اختصاصی

- پیشگیری از بروز هموگلوبینوپاتی‌های ارثی (به جز بتا تالاسمی ماژور دارای غربالگری اختصاصی)
- پیشگیری از بروز بیماری‌های متابولیک ارثی
- پیشگیری از بروز بیماری‌های خون‌ریزی‌دهنده ارثی
- پیشگیری از بروز بیماری‌های عصبی-عضلانی ارثی
- پیشگیری از بروز ناشنوایی ارثی^۱
- پیشگیری از بروز نابینایی ارثی
- پیشگیری از بروز نقص ایمنی ارثی
- پیشگیری از بروز بیماری‌های ارثی ناشناخته برای خانواده
- پیشگیری از بروز سایر بیماری‌های ارثی صعب‌العلاج و لاعلاج دوران کودکی

نکته:

تاکید می‌گردد:

- اختلالات کروموزومی (مانند سندرم داون) به علت اینکه غالباً حالت ارثی ندارند و درگاه غربالگری آن‌ها زمان بارداری است جزء بیماری‌های هدف غربالگری ژنتیک زمان ازدواج نیستند.
- بیماری‌های ارثی/خانوادگی دوران بزرگسالی (مانند سرطان‌های ارثی یا بیماری‌های عروق کرونر زودرس فامیلی) به هیچ عنوان هدف غربالگری ژنتیک زمان ازدواج نیستند.

شرح اجرا

غربالگری ژنتیک زمان ازدواج در بستر مشترک خدمات سلامت زمان ازدواج و به صورت تلفیقی با غربالگری ناقلی تالاسمی در واحد ازدواج، فرزندآوری و باروری سالم اجرا می‌شود. گام‌های اجرای غربالگری ژنتیک زمان ازدواج به شرح زیر است:

- مراجعه زوجین متقاضی ثبت ازدواج به مراکز خدمات جامع سلامت ارائه‌دهنده خدمات زمان ازدواج با در دست داشتن معرفی‌نامه از دفتر ثبت ازدواج
- پذیرش در واحد ازدواج، فرزندآوری و باروری سالم و ارائه محتوای آموزشی غربالگری
- تکمیل پرسشنامه غربالگری ژنتیک زمان ازدواج توسط کارشناس برنامه‌های ژنتیک از طریق مصاحبه فعال با زوج
- بررسی پرسشنامه غربالگری ژنتیک زمان ازدواج زوجین غربال منفی بدون حضور زوجین و تایید نتیجه نهایی غربالگری توسط پزشک
- بررسی پرسشنامه غربالگری ژنتیک زمان ازدواج زوجین مثبت غربالگری با حضور زوجین تعیین نتیجه نهایی
- توصیه به انجام مشاوره ژنتیک برای زوجین مثبت غربالگری در بازه زمانی قبل از ازدواج تا پیش از اقدام به بارداری

^۱ امکان اطلاع‌رسانی در مورد احتمال ابتلای فرزند آتی به زوجین متقاضی ازدواج به منظور کمک در تصمیم‌گیری آگاهانه ازدواج و برخورداری از امکانات فرزندآوری سالم نظیر PGD، دریافت تخمک‌اهدایی و ... اهمیت غربالگری شنوایی نوزاد در صورت ازدواج.

نکته:

- در خصوص زوجینی که هر دوی ایشان در زمان انجام بررسی‌های سلامت زمان ازدواج در کشور حضور ندارند، انجام غربالگری ژنتیک زمان ازدواج الزامی نیست و گواهی خدمات سلامت زمان ازدواج بدون انجام این غربالگری و با قید عدم حضور زوج در کشور صادر شود.
- در خصوص زوجینی که یکی از ایشان در زمان انجام بررسی‌های سلامت زمان ازدواج در کشور حضور ندارند، انجام غربالگری ژنتیک زمان ازدواج با فردی که حضور دارد انجام شده و و گواهی خدمات سلامت زمان ازدواج با قید عدم حضور یکی از زوجین در کشور صادر شود.

مراحل انجام غربالگری

این غربالگری می‌بایست با رعایت حفظ آرامش زوجین و بدون ایجاد اضطراب و نگرانی برای ایشان انجام شود. به این منظور لازم است ارائه دهندگان خدمت آموزش‌های لازم در خصوص نحوه اجرای برنامه را از طریق شرکت در برنامه‌های آموزشی مرتبط دریافت نموده و بر نحوه انجام مصاحبه فعال و ارائه اطلاعات مورد پرسش زوجین تسلط داشته باشند به صورتی که زوجین از موارد زیر در ابتدای تکمیل پرسشنامه مطلع باشند:

- وجود موارد مثبت در پرسشنامه غربالگری، مانع صدور گواهی خدمات سلامت زمان ازدواج یا تاخیر صدور این گواهی نمی‌شود.
- همچنین وجود موارد مثبت در پرسشنامه غربالگری، نشان دهنده قطعی بودن احتمال ابتلای فرزندان آتی زوج به بیماری‌های ارثی نیست و تنها نیاز به بررسی‌های بیشتر تا پیش از اقدام به بارداری را نشان می‌دهد.

الف) تکمیل پرسشنامه غربالگری ژنتیک زمان ازدواج توسط کارشناس برنامه‌های ژنتیک:

بعد از انجام آموزش‌های زمان ازدواج و ارائه متن آموزشی غربالگری ژنتیک زمان ازدواج به زوج، غربالگری زوجین به روش مصاحبه فعال بر اساس پرسشنامه غربالگری ژنتیک توسط کارشناس برنامه‌های ژنتیک واحد انجام می‌شود. پرسشنامه تکمیل شده واجد امضاء و اثر انگشت زوجین و نام و نام خانوادگی کارشناس می‌بایست همراه با نتایج آزمایش غربالگری تالاسمی برای تأیید برای پزشک واحد ارسال شود.

ب) تأیید غربالگری ژنتیک زمان ازدواج از طریق بررسی پرسشنامه توسط پزشک:

ب-۱) در صورتی که پرسشنامه تکمیل شده توسط مراقب سلامت هیچ پاسخ مثبتی نداشته باشد، همان پرسشنامه توسط پزشک مهر و امضا شده و به عنوان مستند غربالگری ژنتیک به زوجین تحویل می‌شود.

ب-۲) چنانچه پاسخ به یکی از سوالات پرسشنامه غربالگری مثبت باشد، پزشک مرکز/ پزشک مشاور ژنتیک مثبت بودن مورد مثبت در پرسشنامه را با حضور زوجین از طریق طرح سوالات تکمیلی منطبق با پرسشنامه تأیید غربالگری بررسی می‌نماید. جدول سوالات تکمیلی تأیید غربالگری توسط پزشک به منظور رد اکتسابی بودن مورد مثبت ذکر شده تا حد امکان می‌باشد:

- در صورت تأیید احتمال ارثی بودن مورد مثبت توسط پزشک، توصیه به انجام مشاوره ژنتیک برای بررسی بیشتر انجام شود.
 - در صورت رد احتمال ارثی بودن بیماری نتیجه نهایی غربالگری منفی است.
- پرسشنامه‌های تکمیل شده می‌بایست بعد از مهر و امضا پزشک مرکز، به عنوان مستند غربالگری ژنتیک به زوجین تحویل داده شود.

نکات بسیار مهم در خصوص کیفیت راهنمایی زوجین در جلسه تکمیل پرسشنامه غربالگری ژنتیک:

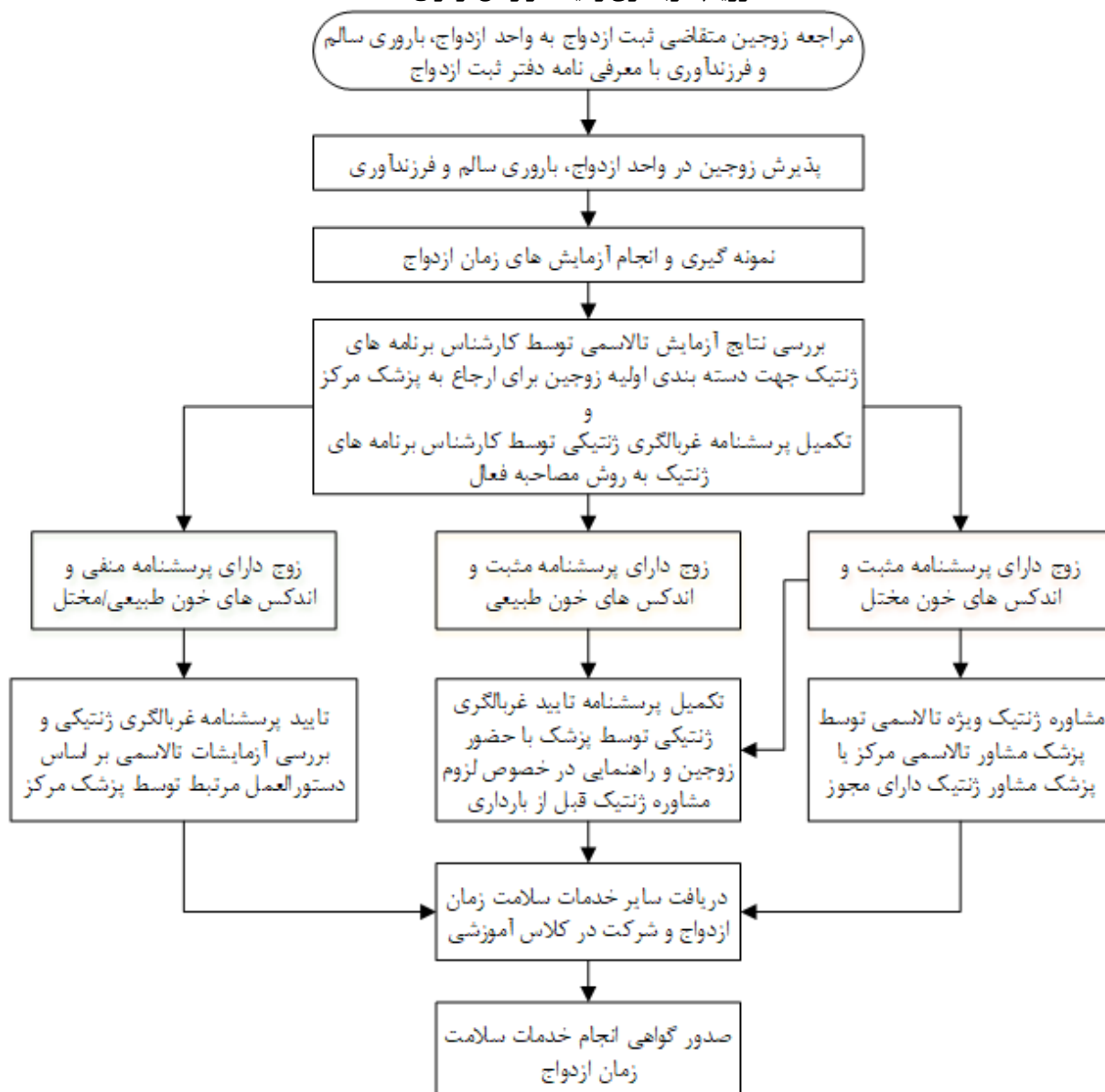
- بسیار مهم است که آموزش و راهنمایی زوجین در خصوص نحوه پاسخگویی به سوالات پرسشنامه به نحوی کاملاً حرفه‌ای و اطمینان بخش به انجام رسد تا بدون ایجاد اضطراب و نگرانی بی‌مورد به زوج، پرسشنامه تکمیل شود.
- ضروری است به زوجین توضیح داده شود که این پرسشنامه تنها یک بررسی مقدماتی است و مثبت بودن پاسخ‌ها به هیچ عنوان نشان دهنده وجود تهدیدی برای ازدواج نبوده فقط نشان‌دهنده نیاز به بررسی‌های بیشتر و به موقع است.

- باید به زوجین تاکید شود که پرسشنامه اطلاعات پزشکی ایشان است و باید در حفظ آن کوشا باشند (با توجه به اینکه این مدرک به زوجین تحویل داده می‌شود ضروریست زوجین دریافت پرسشنامه را با امضاء و ثبت اثر انگشت در دفتر «ثبت نتایج غربالگری ژنتیک هنگام ازدواج» تأیید نمایند).
- در خصوص بررسی نتایج آزمایش غربالگری ناقلی تالاسمی می‌بایست طبق برنامه اختصاصی مربوطه عمل شود.
- با توجه به زمانبر بودن تعیین نتیجه مشاوره ژنتیک، صدور گواهی انجام خدمات سلامت زمان ازدواج به هیچ وجه منوط به انجام مشاوره ژنتیک نمی‌باشد و زوجین مثبت غربالگری ژنتیک 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.

شرح وظایف

- وظایف اختصاصی کارشناس برنامه‌های ژنتیک و پزشک مشاور ژنتیک در برنامه غربالگری ژنتیک هنگام ازدواج علاوه بر وظایف عمومی در برنامه، شامل موارد زیر است:
- کارشناس برنامه‌های ژنتیک:**
 - انجام مصاحبه فعال بر اساس پرسشنامه غربالگری ژنتیک با زوجین
 - ارجاع زوجین دارای نتیجه مثبت غربالگری به پزشک برای تأیید غربالگری
- پزشک مشاور ژنتیک:**
 - تأیید انجام غربالگری ژنتیک برای موارد منفی غربالگری ژنتیک
 - تکمیل پرسشنامه تأیید غربالگری ژنتیک برای موارد مثبت غربالگری ژنتیک
 - برنامه ریزی مراجعه زوجین تأیید غربالگری شده متقاضی دریافت خدمت مشاوره ژنتیک برای انجام مشاوره ژنتیک
- پزشک مرکز (در مراکزی که پزشک مشاور ژنتیک حضور ندارد):**
 - تأیید انجام غربالگری ژنتیک برای موارد منفی غربالگری
 - تکمیل پرسشنامه تأیید غربالگری ژنتیک برای موارد مثبت غربالگری
 - ارجاع زوجین تأیید غربالگری شده متقاضی دریافت خدمت مشاوره ژنتیک به پزشک مشاوره ژنتیک

الگوریتم غربالگری ژنتیک در زمان ازدواج



جدول شرح نحوه انجام تأیید غربالگری ژنتیک زمان ازدواج توسط پزشک:

در صورت مثبت بودن هر یک از سوالات پرسشنامه غربالگری ژنتیک زمان ازدواج در مرحله اول غربالگری (تکمیل پرسشنامه توسط کارشناس)، پزشک مرکز/ پزشک مشاور ژنتیک 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 انتخاب نماید. نیازی به بررسی همه سوالات پرسشنامه نبوده و فقط مورد مثبت در پرسشنامه تکمیل شده توسط کارشناس نیاز به بررسی توسط پزشک دارد. به منظور آشنایی بیشتر با معیارهای نیاز به مشاوره ژنتیک مطالعه «راهنمای پزشک در ارزیابی ژنتیکی گروه های سنی» توصیه می شود.

سوال	راهنما
۱- آیا آقا و خانم با یکدیگر نسبت خانوادگی نزدیک دارند؟	منظور از ازدواج خانوادگی نزدیک، ازدواج فرزندان و نوه های عمه، عمو، خاله یا دایی با یکدیگر است. در صورت وجود نسبت خانوادگی نزدیک بین زوجین، یکی از گزینه های زیر در فرم درج شود: ▪ فرزندان عمه، عمو، خاله یا دایی ▪ فرزند 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؟	پزشک باید اظهار وجود بیماری ارثی شناخته شده مذکور توسط زوجین را بر اساس دانش پزشکی پرسش درباره علایم و نشانه های بیماری خود تایید نماید. مثال پرسش های قابل بررسی در خصوص بیماری های ارثی شناخته شده شایع کشور به شرح زیر است: ▪ 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» ▪ سندرم 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 ▪ SMA: اختلال حرکتی پیشرونده نکته مهم: در صورت ذکر شدن نام بیماری ارثی نادری که بررسی و تایید آن نیاز به دانش تخصصی مشاوره ژنتیک دارد، پزشک تاییدگر غربالگری می بایست صرف خود اظهار زوجین، پاسخ را مثبت درج نماید. منظور از خویشاوندان تا درجه ۳، پدر، مادر، خواهر، برادر، پدربزرگ، مادربزرگ، خاله، دایی، عمه، عمو و فرزندان ایشان و خواهر زاده و برادر زاده می باشد (در خصوص زوجینی که قبلاً ازدواج کرده اند فرزندان یکی از زوجین و ایشان نیز مد نظر می باشد).
۳- آیا در خانواده و خویشاوندان تا درجه ۳ هرکدام از شما (آقا و خانم)، تکرار بیماری مشابه که در زمان کودکی آغاز شده باشد وجود دارد (مورد زنده) و یا در گذشته وجود داشته است (مورد فوت شده)؟	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. هر یک از زوجین می تواند یکی از موارد مبتلا باشد موارد زنده و فوت شده بیماری با شرایط فوق، به عنوان مورد مثبت در نظر گرفته می شود.
۴- آیا در آقا یا خانم یا خانواده و خویشاوندان هر کدام تا درجه ۳، فردی با یکی از مشکلات زیر وجود دارد یا داشته است؟	در خصوص این سوال، لازم است موارد مثبت بر اساس سوالات اختصاصی زیر بررسی شود:
۴-۱) آیا در خانواده و خویشاوندان هرکدام از شما (آقا و خانم) تا درجه ۳، فردی با سابقه خونریزی های خود به خود و بدون دلیل بویژه در عضله ها و مفاصل که بدون دخالت پزشکی قطع نمی شده وجود دارد (مورد زنده) و یا در گذشته وجود داشته است (مورد فوت شده)؟	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.
۴-۲) 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)؟	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.
۴-۳) آیا در خانواده و خویشاوندان هرکدام از شما (آقا و خانم) تا درجه ۳ کودک زیر ۲ سال با سابقه بستری حداقل ۲ بار بدلیل بیماری تب دار طول کشیده (بیش از ۱ هفته) در بیمارستان وجود داشته باشد.	سابقه وجود کودک زیر ۲ سال با سابقه بستری حداقل ۲ بار بدلیل بیماری تب دار طول کشیده (بیش از ۱ هفته) در بیمارستان وجود داشته باشد.
۴-۴) آیا در خانواده و خویشاوندان هرکدام از شما (آقا و خانم) تا درجه ۳ فردی که از زمان کودکی دارای ناتوانی ذهنی و یا حرکتی و یا اختلال در تکامل باشد وجود دارد یا وجود داشته است (مورد فوت شده)؟	منظور از ناتوانی ذهنی و یا حرکتی و یا اختلال در تکامل 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. در خصوص این سوال، لازم است موارد مثبت بر اساس سوالات اختصاصی زیر بررسی شود:
۴-۴-۱) آیا والدین بیمار مبتلا به اختلال عملکردی، نسبت خویشاوندی نزدیک (ازدواج با فرزندان یا نوه های عمو، عمه، خاله یا دایی) داشته اند؟	

۴-۴) آیا اختلال عملکردی که از کودکی آغاز شده است، در طول زمان شدیدتر شده است؟	پیشرونده بودن و شروع اختلال عملکردی از کودکی، در این سوال باید مورد تاکید قرار گیرد.
۴-۴) آیا در فرد مبتلا به اختلال عملکردی، یک ناهنجاری غیراکتسابی نیز وجود دارد؟	تعریف ناهنجاری غیراکتسابی و اختلال عملکردی در «راهنمای پزشک در ارزیابی ژنتیکی گروه های سنی» آمده است.
۴-۴) آیا زمان شروع اختلال در بیمار مورد اشاره قبل از ۳ سالگی بوده است؟	منظور از ۳ سالگی (۳ سال و یازده ماه و ۲۹ روز) است.
۴-۵) آیا بیمار مورد اشاره از زمان کودکی به تدریج دچار ناتوانی در راه رفتن شده است؟	تاکید این سوال بر «تدریجی بودن» ناتوانی در راه رفتن است.
۴-۶) 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؟	
۴-۷) آیا سابقه فوت برادر یا خواهر فرد مبتلا در کودکی به دلیل بیماری غیر اکتسابی وجود داشته است؟	

شاخص های برنامه

فرایند	عنوان شاخص	نحوه محاسبه
شناسایی	پوشش غربالگری ژنتیک 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 به تعداد زوجین 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 پیشگیری از بروز ارجاع شده اند به تعداد کل زوجین غربالگری مثبت مراجعه کننده به مرکز مشاوره ژنتیک * ۱۰۰

فهرست دفاتر و فرم های اختصاصی

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

فرم های اختصاصی غربالگری ناقلی بتا تالاسمی و غربالگری ژنتیک زمان ازدواج

معرفی نامه و گواهی انجام خدمات سلامت هنگام ازدواج



باسمه تعالی



وزارت بهداشت، درمان و آموزش پزشکی

سازمان ثبت اسناد و املاک کشور

الف) معرفی نامه دفتر ازدواج

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

دفتر ازدواج شماره

تاریخ: / /

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.

امضای سردفتر و مهر دفتر ازدواج

ب) گواهی انجام خدمات سلامت هنگام ازدواج

دانشگاه علوم پزشکی و خدمات بهداشتی درمانی

واحد	اقدامات	محل مهر / امضاء
آزمایشگاه	آزمایش VDRL انجام شد. ☐	
	الف) نمونه ی ادرار خانم به روش غربالگری ☐ تاییدی ☐ از نظر وجود مورفین / وجود ترکیبات شیشه (آمفتامین - مت آمفتامین) مورد آزمایش قرار گرفت.	
	ب) نمونه ی ادرار آقا به روش غربالگری ☐ تاییدی ☐ از نظر وجود مورفین / وجود ترکیبات شیشه (آمفتامین - مت آمفتامین) مورد آزمایش قرار گرفت.	
	آزمایش های لازم جهت بررسی بتا تالاسمی انجام شد. ☐	
پیشگیری و بیماری ها	نتایج آزمایش های غربالگری تالاسمی زوجین بررسی شد. ☐	
	ارزیابی سابقه خانوادگی بیماری های ارثی برای زوجین انجام شد. ☐	
	الف) واکسیناسیون کزاز برای خانم انجام شد. ☐	
	واکسیناسیون خانم قبلاً به صورت کامل انجام شده و نیازی به تزریق مجدد در زمان ازدواج وجود نداشت. ☐	
جوانی - جمعین	ب) واکسیناسیون کزاز برای آقا انجام شد. ☐	فرزندآوری و فواید بارداری
	واکسیناسیون آقا قبلاً به صورت کامل انجام شده و نیازی به تزریق مجدد در زمان ازدواج وجود نداشت. ☐	
	تایید حضور زوجین در کلاس های شش ساعته	
	تایید حضور خانم در کلاس آموزشی	
توضیحات:	تایید حضور آقا در کلاس آموزشی	سلامت جنسی و باروری و عوارض پیشگیری از بارداری
توضیحات:		مهارت های زندگی خانوادگی
توضیحات:		اخلاق، احکام و حقوق و حرمت و قبح سقط جنین

توضیحات:

مهر و امضاء پزشک واحد ازدواج، باروری سالم و فرزندآوری مرکز خدمات جامع سلامت تاریخ: / /

نکات مهم:

- مدت زمان ارائه خدمات سلامت زمان ازدواج دو روز می باشد. (روز اول به انجام آزمایش ها، ارزیابی سابقه خانوادگی بیماری های ارثی و واکسیناسیون و روز دوم به شرکت در کلاس های آموزشی اختصاص می یابد).
- نتیجه ی آزمایش ها بدون مهر برجسته فاقد اعتبار است.
- مدت اعتبار این گواهی از تاریخ صدور یک ماه بوده و در صورت سررسید این تاریخ، فقط آزمایش عدم اعتیاد نیاز به تکرار دارد و نیازی به انجام مجدد آزمایش ها دیگر نیست.

دفتر ثبت نتایج CBC در متقاضیان ازدواج

..... سال فصل دانشگاه علوم پزشکی و خدمات بهداشتی درمانی

..... شهرستان

۸	۷	۶	۵	۴	۳	۲	۱
ملاحظات	سایر	MCH	MCV	تاریخ آزمایش	شماره‌ی ملی	نام و نام خانوادگی	ردیف
	مرد ____ زن	مرد ____ زن	مرد ____ زن		مرد ____ زن	مرد ____ زن	
				/			
				/			
				/			
				/			
				/			
				/			

راهنمای تکمیل دفتر ثبت نتایج CBC در متقاضیان ازدواج

این دفتر برای ثبت نتایج اولیه‌ی آزمایش‌های متقاضیان ازدواج در آزمایشگاه تالاسمی مورد استفاده قرار می‌گیرد. لازم است در پایان هر فصل مسئول آزمایشگاه تعداد کل مراجعه‌کنندگان این استراتژی را بر اساس ردیف ثبت شده در دفتر، به تیم غربالگری تالاسمی اعلام نماید.

ستون ۱ (ردیف): در ابتدای هر فصل از شماره‌ی ۱ شروع و تا پایان همان فصل ادامه می‌یابد. با آغاز فصل جدید شماره‌ی ردیف مجدداً از ۱ شروع می‌گردد.

تذکر: برای مواردی که در طول یک فصل به هر دلیل بیش از یک بار به آزمایشگاه جهت انجام آزمایش‌های مربوط به تالاسمی مراجعه می‌نمایند، برای تمام مراجعه‌ها شماره ردیف مراجعه اول قید می‌گردد.

ستون ۲ (نام و نام خانوادگی): نام و نام خانوادگی مرد در ردیف بالا و مشخصات زن در ردیف پایین ثبت می‌شود.

ستون ۳ (شماره ملی): شماره ملی مرد در ردیف بالا و شماره ملی زن در ردیف پایین ثبت می‌گردد.

ستون ۴ (تاریخ آزمایش): تاریخ انجام آزمایش ثبت می‌شود.

ستون ۵ و ۶ (MCH و MCV): ابتدا آزمایش CBC در مرد انجام می‌شود، چنانچه در مرد $MCV < 80$ یا $MCH < 27$ باشد، در این صورت آزمایش CBC برای زن انجام می‌شود و نتیجه‌ی آن در ردیف پایین نوشته می‌شود.

ستون ۷ (سایر): این ستون به منظور درج سایر اندکس‌های اندازه‌گیری شده شامل هموگلوبین A_2 ستونی برای شرایط ویژه اجرایی (مثل عدم دسترسی موقت به آزمایش الکتروفورز بسته هموگلوبین) در نظر گرفته شده است.

ستون ۸ (ملاحظات): این ستون مربوط به اطلاعات و توضیحات اضافی می‌باشد.

تذکر: برای سهولت در امر پیگیری و استخراج اطلاعات افرادی که $MCV < 80$ یا $MCH < 27$ دارند، توصیه می‌گردد اطلاعات این افراد با رنگ متفاوت از سایر افراد در دفتر مشخص گردد.

دفتر ثبت مشخصات زوجین کم خون در غربالگری ناقلی تالاسمی

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

سه ماهه سال

۱۴	۱۳	۱۲			۱۱				۱۰				۹				۸				۷	۶	۵	۴	۳	۲	۱		
نشانی محل سکونت و تلفن تماس	تاریخ اعلام شروع/ قطع مراقبت ژنتیک	وضعیت صدور گواهی خدمات زمان ازدواج ویژه S1	طبقه بندی نهایی				نتایج بررسی های ژنتیک (PND)				نتایج آزمایش ها پس از پایان آهن درمانی (در صورت مراجعه)				آزمایش های تکمیلی				نتایج آزمایش های اولیه		وضعیت ابتلا به تالاسمی ماژور	تاریخ مراجعه	نوع استراتژی	شماره ملی مرد زن	نام و نام خانوادگی مرد زن	ارذیف			
			عدم مراجعه تا زمان	صدور گواهی	عدم صدور به دلیل	زوج ناقل بتا تالاسمی	زوج مشکوک پرخطر	زوج مشکوک کم خطر	زوج سالم	PND ₂	PND ₁		سایر	MCH	MCV	Hb	تاریخ (روز/ ماه)	نتایج ی الکتروفورز									MCH	MCV	Hb
			تعداد جنین مبتلا *	تاریخ انجام آزمایش	وجود مونتاسیون	تاریخ انجام آزمایش	سایر انواع Hb بیمار/زبا	HbF	HbA ₂	فریتین	تاریخ																		

* در صورتی که جنین سالم یا ناقل باشد عدد صفر و در صورت بیمار بودن جنین، تعداد جنین بیمار ثبت می گردد.

راهنمای تکمیل دفتر ثبت مشخصات زوجین کم خون در غربالگری ناقلی تالاسمی

زوجین کم خون شناسایی شده از طریق سه استراژی برنامه در این دفتر ثبت می شود.

نام دانشگاه، نام مرکز بهداشت شهرستان، نام مرکز خدمات جامع سلامت متبوع واحد ازدواج، باروری سالم و فرزندآوری، فصل(سه ماهه ی اول، دوم، سوم و چهارم) و سال فعالیت در قسمت بالای فرم درج می شود.

ستون ۱ (ردیف): در روز اول هر فصل از شماره ی یک شروع و تا پایان همان فصل ادامه می یابد. با آغاز فصل جدید، شماره ی ردیف مجدداً از یک شروع می شود.

ستون ۲ (نام و نام خانوادگی): هر ستون شامل دو قسمت است، قسمت بالا نام و نام خانوادگی مرد و در قسمت پایین نام و نام خانوادگی زن نوشته می شود.

ستون ۳ (کد ملی): ردیف بالای خط مربوط به کد ملی «مرد» و ردیف پایین خط مربوط به کد ملی «زن» است. توجه: مشخصات زوج ها دقیقاً براساس کارت ملی تکمیل شود.

ستون ۴ (نوع استراتژی): ثبت زوجین در این دفتر بر مبنای سه استراتژی (راهبرد) می باشد.

ستون ۵ (وضعیت ابتلا به تالاسمی ماژور): در این ستون ابتلای هر یک از طرفین به بتا تالاسمی ماژور، با درج کلمه «مبتلا» مشخص می شود.

ستون ۶ (تاریخ مراجعه): در این ستون تاریخ انجام آزمایش های اولیه ثبت می گردد.

ستون ۷۶ (نتایج آزمایشهای اولیه): نتایج اولین آزمایش Hb، MCV و MCH در زیر ستون های این قسمت ثبت می گردد.

ستون ۸ (نتایج آزمایشهای تکمیلی): نتایج آزمایش فریتین و الکتروفورز (شامل HbA₂، Hb و سایر انواع Hb غیر طبیعی) در زیر ستون های این قسمت ثبت می گردد.

ستون ۹ (نتایج آزمایش ها پس از آهن درمانی): تاریخ و نتایج آزمایشهای Hb، MCV، MCH و HbA₂ و سایر انواع Hb غیر طبیعی انجام شده پس از پایان آهن درمانی در زیر ستون های این قسمت ثبت می گردد (چنانچه آهن درمانی بیش از یک ماه لازم است نتایج در پایان هر ماه با مداد نوشته شود و در پایان آهن درمانی نتیجه با خودکار ثبت گردد).

ستون ۱۰ (نتایج بررسی های ژنتیک (PND): شامل دو ستون مرحله ی اول یا PND₁ (تعیین موتاسیون در زوج ها) و مرحله ی دوم یا PND₂ (تعیین وضعیت جنین) است. در صورت انجام هر یک از مراحل، ابتدا تاریخ انجام آزمایش ثبت شده و سپس نتیجه آن در زیر ستون بعدی قید می گردد (در PND₁ نوع موتاسیون شناسایی شده در فرد به عنوان نتیجه ثبت می گردد و در PND₂ در صورتی که جنین سالم یا ناقل باشد عدد صفر و در صورت بیمار بودن جنین تعداد جنین بیمار ثبت می گردد).

ستون ۱۱ (طبقه بندی نهایی): با توجه به نتیجه ی آزمایش های اولیه و یا تکمیلی، در یکی از ستون های مربوط علامت × زده می شود.

ستون ۱۲ (نتیجه مشاوره): این ستون به سه زیر ستون «انصراف»، «ازدواج» و «عدم مراجعه بیش از سه ماه» (برای زوجینی که تا زمان ارسال گزارش فصل اقدام به انجام آزمایش تکمیلی نکرده اند) تقسیم شده است که با توجه به تصمیم نهایی زوج ها و شرایط موجود، در ستون و ردیف مربوطه علامت × گذاشته می شود. اعتبار آزمایش غربالگری تالاسمی برای این زوجین تا یک سال است و در صورت مراجعه زوج پس از این بازه زمانی، می بایست زوج به عنوان زوج جدید پذیرش شود.

ستون ۱۳ (تاریخ گزارش): تاریخ اعلام شروع یا قطع مراقبت ژنتیک در این ستون درج می شود.

ستون ۱۴ (نشانی محل سکونت و تلفن تماس): در این ستون نشانی دقیق محل سکونت خانم تحت مراقبت نوشته می شود.

فرم گزارش فعالیت واحد ازدواج، باروری سالم و فرزند آوری برای غربالگری و مشاوره ژنتیک تالاسمی

از: واحد ازدواج، فرزند آوری و باروری سالم / ستاد معاونت بهداشت دانشگاه به/از معاونت بهداشت دانشگاه علوم پزشکی /دفتر مدیریت بیماری های غیرواگیر

فصل سال

۱				۲				۳				۴	۵				۶		
نام شبکه بهداشت				تعداد زوج مراجعه کننده به آزمایشگاه				تعداد نتیجه غربالگری مراجعه کنندگان استراتژی ۱ و ۳				تعداد زوج S ₂ مراجعه کننده به مرکز	تعداد وضعیت صدور گواهی ازدواج و ویژه ی S ₁				تعداد ارجاع جهت مراقبت		
				تعداد کل زوج مراجع		تعداد مردان کم خون (MCV < ۸۰ یا MCH < ۲۷)	تعداد زوج کم خون	تعداد زوج ناقل تالاسمی		تعداد مشکوک پرخطر	تعداد زوج مشکوک کم خطر		انصراف		صدور گواهی ازدواج	عدم مراجعه تا زمان ارسال گزارش			
				S ₁	S ₃			S ₁	S ₃				زوج مشکوک پرخطر	زوج مشکوک تالاسمی			زوج مشکوک پرخطر	زوج مشکوک تالاسمی	S ₂
جمع کل																			

نام و نام خانوادگی تکمیل کننده ی فرم:

سمت:

تاریخ:

امضا:

راهنمای تکمیل فرم گزارش فعالیت واحد ازدواج، باروری سالم و فرزند آوری برای غربالگری و مشاوره ژنتیک تالاسمی

این فرم جهت گزارش فصلی فعالیت واحد ازدواج، باروری سالم و فرزند آوری برای غربالگری و مشاوره ژنتیک تالاسمی شهرستان به معاونت بهداشت دانشگاه و دانشگاه به مرکز مدیریت بیماری های غیرواگیر می باشد.

این فرم در پایان هر فصل توسط آزمایشگاه غربالگری تالاسمی و کارشناس غربالگری های ژنتیک تکمیل می شود. اطلاعات این فرم از تکمیل دفتر ثبت مشخصات زوجین در مرحله تایید غربالگری و مشاوره ژنتیک تالاسمی و دفتر ثبت CBC استخراج می گردد. پس از تایید پزشک مشاور ژنتیک برای شبکه بهداشت شهرستان و پس از جمع بندی همه واحد های شهرستان برای معاونت بهداشت و در نهایت پس از جمع بندی در دانشگاه برای ستاد وزارت بهداشت ارسال می گردد.

در بالای فرم نام دانشگاه، مرکز بهداشت شهرستان و واحد ازدواج، باروری سالم و فرزند آوری، فصل (سه ماهه ای اول، دوم، سوم و چهارم) و سال فعالیت درج می شود.

ستون ۱: نام واحد ازدواج، باروری سالم و فرزند آوری شهرستان درج می شود.

ستون ۲: در این ستون تعداد زوج مراجعه کننده به آزمایشگاه غربالگری تالاسمی مرکز درج می شود. در زیرستون اول این ستون، تعداد کل زوجین مراجعه کننده از استراتژی اول و سوم به تفکیک استراتژی و در زیرستون دوم، تعداد مردان کم خون ($MCV < 80$ یا $MCH < 27$) و در ستون بعد تعداد زوج کم خون درج می شود.

ستون ۳: در این ستون نتیجه غربالگری مراجعه کنندگان استراتژی ۱ و ۳ به تفکیک تعداد زوج ناقل، مشکوک پرخطر شناسایی شده به تفکیک استراتژی اول و سوم و تعداد کل زوج مشکوک کم خطر ثبت می شود.

ستون ۴: تعداد زوج مراجعه کننده به مرکز از مسیر استراتژی ۲ (والدین بیمار تالاسمی) ثبت می شود.

ستون ۵: این ستون بر اساس نتایج بررسی ناقلی تالاسمی وضعیت صدور گواهی زوجین شناسایی شده از S1 تکمیل می شود.

ستون ۶: تعداد اعلام شروع مراقبت در این ستون درج می شود.

فرم ارجاع تشخیص ژنتیک / PND (فرم اختصاصی بررسی ژنتیک 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: / / 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	
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: ☐ خیر ☐ بلی درصد:
 ب) نتیجه آزمایش های غیر ژنتیک

فرد	نتایج خونی‌شناسی اولیه							نتایج خونی‌شناسی ثانویه در صورت تکرار در آزمایشگاه دوم						
	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 خویشاوندان: ☐ 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 ☐ دارد
 تعداد PND2: تعداد جنین بیمار: تعداد جنین سقط شده: تعداد جنین سالم:
 تعداد جنین ناقل:

بخش دوم

شماره پرونده :		تاریخ پذیرش: ۱۴ / /		تاریخ اعلام نتایج نهایی: ۱۴ / /		
نوع نمونه: ☐ خون ☐ CVS ☐ آمینو سنتز 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 از نظر بتا تالاسمی: ☐ بتا-بتا ☐ بتا-سالم ☐ سالم-سالم ☐ سالم-سایر:.....						
جنین	نام موتاسیون		بررسی غیر مستقیم (محل های گویا)	روش های مورد استفاده	تشخیص نهایی	
	بتا تالاسمی	آلفا تالاسمی			بتا تالاسمی	آلفا تالاسمی
قل اول						
قل دوم						
قل سوم						
نام و نام خانوادگی و امضاء مسئول فنی آزمایشگاه: مهر آزمایشگاه						

راهنمای تکمیل فرم ارجاع تشخیص ژنتیک / PND (فرم اختصاصی بررسی ژنتیک تالاسمی)

کاربرد:

- ۱- درخواست PND و بررسی ژنتیک از سوی پزشک مشاور ژنتیک / متخصص
 - ۲- اعلام نتیجه PND و بررسی ژنتیک از سوی آزمایشگاه منتخب تشخیص پیش از تولد
- استفاده کنندگان:

- ۱- پزشک مشاور 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 (فرد 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 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 آزمایشگاه 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.

متن اطلاع رسانی در خصوص غربالگری ژنتیک زمان ازدواج

دانشگاه علوم پزشکی و خدمات بهداشتی درمانی شبکه بهداشت درمان شهرستان

مراجعه محترم

ضمن تبریک به شما برای پانهادن در مسیر پیوند مقدس زناشویی و آرزوی کامیابی برای شما، خواهشمند است متن زیر را مطالعه فرمایید.

تولد فرزند یکی از اهداف والای ازدواج است و همراهی با خانواده برای داشتن فرزندی سالم از وظایف نظام سلامت کشور است. در شرایطی مثل موارد زیر احتمال ابتلا فرزند یک خانواده به یک بیماری ارثی وجود دارد:

- ✓ وجود بیماری شناخته شده ارثی در خانواده
- برای مثال: هموفیلی شدید، سندرم دوشن، بیماری‌های متابولیک ارثی (فنیل کتونوری، گالاکتوزمی و ...)، ناشنوایی در کودکی و نابینایی در کودکی، آتروفی نخاعی- عضلانی (SMA)، بیماری پروانه‌ای (EB) و غیره
- ✓ وجود حداقل دو نفر در خویشاوندان یکی از والدین یا هر دو که از زمان کودکی مبتلا به یک بیماری مشابه بوده اند.
- ✓ نسبت خویشاوندی نزدیک والدین با یکدیگر (ازدواج فرزندان و یا نوه های عمو، عمه، خاله، دایی با یکدیگر)
- ✓ وجود فردی مبتلا به یکی از مشکلات زیر در خویشاوندان هر یک از والدین یا هر دو:
 - فردی که از کودکی دارای مشکل انعقاد خون (بند نیامدن خون موقع خون ریزی) باشد.
 - فردی که از زمان کودکی ناتوانی ذهنی و یا حرکتی داشته باشد.
 - فردی که از زمان کودکی مبتلا به نابینایی یا ناشنوایی باشد.
 - فردی که از زمان کودکی می بایست رژیم غذایی مخصوص داشته باشد.
 - کودکی که مرتب به دلیل ابتلا به بیماری های عفونی در بیمارستان بستری می شود.

توجه داشته باشید:

وجود موارد بالا، صدور گواهی خدمات سلامت زمان ازدواج را به تاخیر نمی اندازد و مانعی برای ازدواج شما نیست. همچنین وجود شرایط بالا به هیچ وجه نشان دهنده قطعی بودن احتمال ابتلای فرزندان شما به بیماری های ارثی نیست و تنها نیاز به بررسی های بیشتر تا پیش از اقدام به بارداری را نشان می دهد. در صورت نیاز به بررسی بیشتر، همکاران ما شما را راهنمایی خواهند کرد.

پرسشنامه غربالگری ژنتیک هنگام ازدواج

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

پرسش ها:			
خیر	بلی		
		۱. آیا آقا و خانم با یکدیگر نسبت خویشاوندی نزدیک دارند؟ منظور از ازدواج خویشاوندی نزدیک، ازدواج با فرزندان یا نوه‌های عمو، عمه، خاله یا دایی است. در صورت وجود نسبت، درج شود:.....	
آقا	خانم		
خیر	بلی	خیر	بلی
		۲. آیا در آقا یا خانم یا خانواده و خویشاوندان 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:.....) منظور از خویشاوندان تا درجه ۳، پدر، مادر، فرزند، خواهر، برادر، پدر بزرگ، مادر بزرگ، خواهرزاده، برادرزاده، خاله، عمه، دایی، عمو و فرزندان خاله، عمه، دایی و عمو است.	
		۳. آیا در آقا یا خانم یا خانواده و خویشاوندان هر کدام (تا درجه ۳)، 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 خویشاوندان ایشان حداقل دو نفر که از زمان کودکی مبتلا به یک بیماری یا اختلال مشابه هستند وجود داشته یا هم اکنون وجود دارد (هر یک از زوج می تواند یکی از موارد مبتلا باشد)	
۴. آیا در آقا یا خانم یا خانواده و خویشاوندان هر کدام (تا درجه ۳)، فردی با یکی از مشکلات زیر وجود دارد یا داشته است؟			
			۴-۱) فردی که سابقه خونریزی‌های خود به خود و بدون دلیل و یا سابقه قطع نشدن خونریزی از زمان کودکی داشته باشد.
			۴-۲) فردی که نابینایی یا ناشنوایی او از زمان کودکی شروع شده باشد.
			۴-۳) کودکی که مکرراً به دلیل ابتلا به بیماری عفونی بستری شود.
			۴-۴) 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

نتیجه غربالگری اولیه بر اساس مصاحبه زوج و کارشناس:

- ☐ به دلیل پاسخ منفی به همه سوالات پرسشنامه بر اساس اظهارات زوج، نیازی به مرحله تایید غربالگری وجود ندارد.
- ☐ به دلیل وجود پاسخ مثبت به حداقل یکی از سوالات پرسشنامه بر اساس اظهارات زوج، نیاز به مرحله تایید غربالگری توسط پزشک وجود دارد.
- نام و نام خانوادگی و امضا کارشناس

نتیجه نهایی غربالگری بر اساس نظر پزشک:

- ☐ به دلیل پاسخ منفی به همه سوالات پرسشنامه بر اساس اظهارات زوج، نیازی به ارجاع ایشان به پزشک نمی باشد.

مهر و امضاء پزشک

توجه: زوجین محترم این فرم را به عنوان مستند مربوط به غربالگری هنگام ازدواج، نزد خویش نگهداری نمایند.

پرسشنامه تأیید غربالگری ژنتیک هنگام ازدواج

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

پرسش ها:				بلی	خیر
۱. آقا و خانم با یکدیگر نسبت خویشاوندی نزدیک دارند؟ منظور از ازدواج خویشاوندی نزدیک، ازدواج با فرزندان یا نوه های عمو، عمه، خاله یا دایی است. در صورت وجود نسبت، درج شود:					
خانم		آقا		بلی	خیر
۲. آیا در آقا یا خانم یا خانواده و خویشاوندان 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، سایر موارد (در صورت پاسخ مثبت نام بیماری ذکر شود:.....)					
۳. آیا در آقا یا خانم یا خانواده و خویشاوندان 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 خویشاوندان 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 خویشاوندان هر کدام (تا درجه ۳)، فردی با یکی از مشکلات زیر وجود دارد یا داشته است؟ منظور از خویشاوندان تا درجه ۳، پدر، مادر، فرزند، خواهر، برادر، پدر بزرگ، مادر بزرگ، خواهرزاده، برادرزاده، خاله، عمه، دایی، عمو و فرزندان خاله، عمه، دایی و عمو است.					
۴-۱) آیا در خانواده و خویشاوندان هر کدام از شما (آقا و خانم تا درجه ۳)، فردی با سابقه خونریزی های خود به خود و بدون دلیل بویژه در عضله ها و مفاصل که بدون دخالت پزشکی قطع نمی شده وجود دارد (مورد زنده) و یا در گذشته وجود داشته است (مورد فوت شده)؟					
۴-۲) آیا در خانواده و خویشاوندان هر کدام 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)؟					
۴-۳) کودکی که مکرراً به دلیل ابتلا به بیماری عفونی بستری شود.					
۴-۴) فردی که از زمان کودکی دارای ناتوانی ذهنی و یا حرکتی و یا اختلال در تکامل باشد.					
۴-۴-۱) آیا والدین بیمار مبتلا به اختلال عملکردی، نسبت خویشاوندی نزدیک (ازدواج فرزندان یا نوه های عمو، عمه، خاله یا دایی با یکدیگر) داشته اند؟					
۴-۴-۲) آیا اختلال عملکردی که از کودکی آغاز شده است، در طول زمان شدیدتر شده است؟					
۴-۴-۳) آیا در فرد مبتلا به اختلال عملکردی، یک ناهنجاری غیراکتسابی نیز وجود دارد؟					
۴-۴-۴) آیا زمان شروع اختلال در بیمار مورد اشاره قبل از ۳ سالگی بوده است؟					
۴-۴-۵) آیا بیمار مورد اشاره از زمان کودکی به تدریج دچار ناتوانی در راه رفتن شده است؟					
۴-۴-۶) 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؟					
۴-۴-۷) آیا سابقه فوت برادر یا خواهر فرد مبتلا در کودکی به دلیل ابتلا به بیماری وجود داشته 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

نتیجه غربالگری بر اساس نظر پزشک:

- ☐ بر اساس بررسی موارد مثبت پاسخ داده شده توسط زوجین در پرسشنامه، نیازی به مشاوره ژنتیک وجود ندارد.
- ☐ بر اساس بررسی موارد مثبت پاسخ داده شده توسط زوجین در پرسشنامه، زوجین نیاز به مشاوره ژنتیک دارند.
- مهر و امضاء پزشک:

توجه: زوجین محترم این فرم را به عنوان مستند مربوط به غربالگری هنگام ازدواج، نزد خویش نگهداری نمایند.

دفتر ثبت نتایج غربالگری ژنتیک 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 ژنتیک 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.

(با توجه به شرایط و امکانات مرکز ارائه دهنده خدمات هنگام ازدواج، این دفتر می تواند با دفتر ثبت نتایج CBC ادغام شود).

فرم اعلام نتایج غربالگری ژنتیک 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

شرح فرم اعلام نتایج غربالگری ژنتیک زمان ازدواج

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

دستورالعمل برنامه پیشگیری و مراقبت از بیماری های متابولیک ارثی

بازنگری دوم

۱۴۰۵

مبانی و کلیات

اختلالات متابولیک ارثی (Inherited Metabolic Disorders; IMDs) گروهی از اختلالات ژنتیکی نادر هستند که در اثر انتقال جهش‌های یک یا هر دو والد به فرزند ایجاد می‌شوند. این بیماری‌ها معمولاً به دلیل کمبود یا عملکرد ناکافی یک آنزیم، پروتئین ساختاری یا مولکول انتقال‌دهنده در مسیرهای متابولیک بروز کرده و طیفی از تظاهرات بالینی از علائم غیر اختصاصی نظیر تأخیر تکاملی تا شرایط حاد و تهدیدکننده حیات در دوران نوزادی و کودکی را شامل می‌شوند. ناهمگونی و همپوشانی بالینی این اختلالات با سایر بیماری‌ها تشخیص آن‌ها را دشوار می‌سازد و در صورت نبود برنامه‌های غربالگری، بسیاری از موارد تشخیص داده نمی‌شوند. این در حالی است که اغلب این بیماری‌ها در صورت شناسایی زود هنگام، درمان‌پذیر هستند و در غیر این صورت می‌توانند منجر به مرگ یا ناتوانی‌های شدید و برگشت‌ناپذیر شوند.

اهمیت غربالگری نوزادی این بیماری‌ها از آن جهت است که در بیماری‌های ژنتیکی بیماری‌های متابولیک ارثی، روی هم سهم مهمی را از میزان شیوع بیماری‌های ارثی کودکان به خود اختصاص می‌دهند و در بیماری‌های ارثی کودکان بیشترین امکان تشخیص، درمان و پیشگیری از عوارض بیماری را در صورت تشخیص به هنگام دارند.

این بیماری‌ها معمولاً در اوایل شیرخوارگی با حملات متابولیک (Metabolic decompensation) که تهدیدکننده حیات هستند و تأخیر در تکامل بروز می‌یابند و بعضی سهمی در مرگ‌های نامشخص نوزادی دارند. اکثر این بیماری‌ها الگوی توارث اتوزومال مغلوب دارند.

اگرچه شیوع آن‌ها در سطح جهانی پایین است، اما در کشورهایی با میزان بالای ازدواج‌های خویشاوندی از جمله ایران، بروز بالاتری گزارش شده است.^۱

در تعداد قابل توجهی از این بیماری‌ها تشخیص این اختلالات در دوره نوزادی، امکان شروع درمان به موقع و پیشگیری از بروز عوارض جبران‌ناپذیر را فراهم می‌کند.

پیشرفت‌های چشمگیر در فناوری‌های آزمایشگاهی طی سال‌های اخیر، امکان تشخیص زودهنگام اختلالات متابولیک ارثی از طریق غربالگری نوزادان و همچنین تشخیص پیش از تولد را فراهم ساخته است. در صورتی که بیماری در دوره نوزادی شناسایی نشود، اغلب علائم بالینی آن در شیرخوارگی یا کودکی ظاهر می‌شود. از این رو، غربالگری نوزادان بدون علامت در روزهای نخست زندگی، در کنار شناسایی و تشخیص سریع کودکان علامت‌دار در مراجعات بالینی، نقشی حیاتی در کاهش بروز پیامدهای بیماری ایفا می‌کند. همچنین، تشخیص قطعی ژنتیکی علاوه بر کمک به مدیریت درمان، در پیشگیری پیش از تولد نوزادان مبتلا در خانواده و خویشاوندان اهمیت به سزایی دارد. در مقابل، تأخیر در تشخیص می‌تواند پیامدهایی جدی از جمله عقب‌ماندگی ذهنی، ناتوانی‌های عصبی و حتی مرگ در پی داشته باشد.

از دیدگاه جمعیت‌شناسی نیز اهمیت غربالگری نوزادان غیرقابل انکار است. کودک سالم رکن اصلی توسعه و پایداری جمعیت به‌شمار می‌رود. ابتلا به بیماری‌های ژنتیکی، مرگ زودرس یا معلولیت‌های شدید نه‌تنها کودک را از چرخه باروری و مشارکت اجتماعی خارج می‌کند، بلکه نگرانی خانواده‌ها - به‌ویژه در ازدواج‌های خویشاوندی - را در خصوص فرزندآوری افزایش می‌دهد.

^۱ Saudubray et al., 2010; Aghajani et al., 2009

کاهش این نگرانی از طریق اجرای غربالگری نوزادان و مشاوره ژنتیک می‌تواند موجب ارتقای تمایل خانواده‌های دارای فرزند مبتلا به فرزندآوری و در نهایت کمک به پایداری توسعه جمعیت گردد.

بر این اساس، اجرای برنامه ملی غربالگری نوزادان نه تنها از منظر فردی و خانوادگی، بلکه در سطح ملی و جمعیتی، می‌تواند در بلندمدت نقشی کلیدی در ارتقای شاخص‌های سلامت، کاهش بار بیماری‌ها و بهبود کیفیت زندگی ایفا کند.

تاریخچه اجرای برنامه:

برنامه کشوری پیشگیری و مراقبت از بیماری‌های متابولیک ارثی در قالب برنامه ژنتیک سلامت عمومی (Public Health Genetics) ایران با ۵ راهبرد (Strategy) اصلی این برنامه شامل شناسایی، مشاوره ژنتیک، مراقبت ژنتیک، تشخیص ژنتیک و آموزش، ابتدا با تمرکز بر شناسایی نوزادان مبتلا به فنیل کتونوری (PKU) به عنوان شایع‌ترین بیماری این گروه، از سال ۱۳۸۶ در شش دانشگاه علوم پزشکی به صورت آزمایشی و با استفاده از روش غربالگری کالریمتری آغاز شد. در این مرحله، ثبت بیماران و ساماندهی ارائه خدمات مراقبت بالینی در بیمارستان‌های منتخب صورت گرفت و در سال ۱۳۹۱ این برنامه در سطح کشوری به اجرا درآمد.

بر بستر زیر ساخت ایجاد شده، از سال ۱۳۹۶ با استفاده از روش MSMS (Tandem mass spectrometry) و راهنماهای استاندارد دنیا شامل (ACMG: American Collage of Medical Genetics) گروهی از از بیماری‌های متابولیک ارثی که با این روش قابل غربالگری هستند به بیماری‌های هدف افزوده شد و از آن سال جایگزینی روش غربالگری با MSMS با اجرای مرحله بندی شده در حال توسعه به تمام دانشگاه‌های علوم پزشکی کشور است.

ارائه خدمات مراقبت بالینی بیماران شناسایی شده در بیمارستان‌های منتخب (غالباً در مراکز استان‌ها) به صورت منطقه‌ای ساماندهی شده است و بیماران شناسایی شده از غربالگری برای دریافت خدمات بالینی به این بیمارستان‌ها ارجاع داده می‌شوند.

بر اساس نتایج اجرای برنامه میزان بروز بیماری فنیل کتونوری ۱ در ۶۰۰۰ تولد زنده و میزان بروز مجموع بیماری‌های متابولیک ارثی (شامل PKU) تا کنون ۱ در ۱۰۰۰ تولد زنده برآورد می‌شود.

اهداف

هدف کلی

پیشگیری و مراقبت از بیماری‌های متابولیک ارثی

اهداف اختصاصی

- کاهش عوارض شامل عقب‌ماندگی ذهنی، معلولیت جسمی و مرگ و میر ناشی از بیماری‌های متابولیک ارثی
- پیشگیری از بروز بیماری در خانواده‌ها و خویشاوندان بیمار مبتلا به بیماری‌های متابولیک ارثی

راهبردها

- غربالگری و شناسایی به هنگام نوزادان مبتلا به بیماری‌های متابولیک ارثی
- مشاوره ژنتیک و تشخیص ژنتیک
- مراقبت شامل مراقبت ژنتیک (اجرای این راهبرد مطابق با مراقبت ژنتیک پیشگیری از بروز مندرج در فصل دوم دستورالعمل می‌باشد) و مراقبت بالینی از بیماران شناسایی شده
- آموزش

بیماری‌های هدف در برنامه پیشگیری از بیماری‌های متابولیک ارثی

بر اساس روش مورد استفاده از غربالگری در دانشگاه علوم پزشکی، بیماری‌های هدف در برنامه شامل غربالگری PKU به صورت منفرد به روش کالریمتری یا غربالگری گروهی (شامل PKU) بیماری‌های متابولیک ارثی به روش MSMS می‌باشد. هدف نهایی، توسعه برنامه در تمام دانشگاه‌های علوم پزشکی به روش MSMS است.

الف- فنیل کتونوری

بیماری فنیل کتونوری شایع ترین بیماری از گروه بیماری‌های متابولیک ارثی دارای درمان مؤثر در جهان است. بیماری PKU در اغلب موارد ناشی از اختلال آنزیمی فنیل آلانین هیدروکسیلاز (PAH) در کبد، به علت وجود جهش در ژن کدکننده این آنزیم ایجاد می‌شود. کمبود آنزیم فنیل آلانین هیدروکسیلاز منجر به غلظت بالای فنیل آلانین خون و بعضی از متابولیت‌های مرتبط در ادرار می‌شود و تجمع این مواد در خون باعث آسیب‌های شدید غیر قابل بازگشت به نوزاد و در نتیجه اختلال در تکامل و عقب ماندگی ذهنی می‌شود. به طور کلی شدت بیماری PKU به میزان هیپرفنیل آلانینمی بیمار بستگی دارد که خود وابسته به نوع جهش ژنی بیمار و تعداد ال معیوب به ارث رسیده از والدین به فرزند می‌باشد. کودک مبتلا در ابتدای تولد طبیعی است و عقب ماندگی ذهنی و اختلال در تکامل به تدریج پیشرفت می‌کند و طی چند ماه آشکار می‌شود. در صورتی که کودک تحت درمان قرار نگیرد، به ازا هر ماه ۴ نمره از ضریب هوشی (IQ) او کاسته خواهد شد و تا پایان سال اول ۵۰ نمره از IQ را از دست خواهد داد. آسیب‌های مغزی باعث طیفی از علایم شامل عقب ماندگی ذهنی (در بسیاری از موارد شدید) پرتحرکی، کاهش تمرکز و حرکات بی هدف و ... می‌شود.

ب- بیمارهای متابولیک ارثی قابل غربالگری با MSMS (شامل PKU):

بیماری‌های هدف غربالگری به روش MSMS شامل بیماری‌های جدول زیر هستند. در بیشتر این بیماری‌ها به ویژه در صورت وجود سابقه خانوادگی و شناسایی جهش ژنتیکی، امکان تشخیص پیش از تولد وجود دارد.

بیماری‌هایی که در قسمت رنگی جدول آورده شده اند جز بیماری‌های گروه هدف اولیه (primary target) در برنامه‌های غربالگری نوزادان هستند و تشخیص و شروع به موقع درمان معمولاً می‌تواند به طور قابل توجهی از عوارض جدی نظیر عقب ماندگی ذهنی، بحران متابولیک، مرگ، نارسایی عضو پیشگیری کند.

سایر بیماری‌های جدول زیر، جزء گروه ثانویه (secondary target) در برنامه‌های پیشنهادی غربالگری نوزادان هستند. اگرچه بعضی از این بیماری‌ها مهم و قابل درمان هستند ولی معمولاً سطح شواهد و قطعیت فایده غربالگری برایشان کمتر از گروه primary target است. در این گروه تشخیص زود هنگام گاهی امکان مداخله درمانی، حمایتی یا مراقبتی را فراهم می‌کند و در برخی موارد نیز شدت عوارض را کاهش دهد؛ اما میزان شواهد و قطعیت سودمندی مداخلات معمولاً کمتر یا متغیرتر از بیماری‌های قبل است. البته این به معنی بی اهمیت بودن بیماری‌های این گروه نیست. این گروه در روش MSMS به طور جانبی بدون اضافه شدن فرآیند غربالگری، در کنار غربالگری گروه اول شناسایی می‌شوند، تصمیم گیری در خصوص این که این گروه از بیماری‌ها جز گروه هدف برنامه باقی بمانند مستلزم جمع آوری داده‌های بومی حاصل از اجرای برنامه و تحلیل داده‌ها از نظر شیوع بیماری، جهش‌های بومی و پاسخ‌دهی بیماران کشور به مداخلات در دسترس در کشور در سال‌های آتی است.

جدول بیماری های هدف در برنامه

Amino Acid Disorders	Fatty Acid Oxidation Disorders	Organic Acid Disorders
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	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	Gluratic 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		
Others		

شرح اجرا

آموزش به مادران

ضروری است به مادران باردار در طول بارداری (سه ماهه اول و سه ماهه سوم) و همچنین در زمان تولد نوزاد (در زایشگاه یا در مرکز تسهیلات زایمانی در روستا) آموزش و اطلاعات مربوط به اهمیت غربالگری نوزادان، زمان مراجعه به هنگام برای آزمایش غربالگری نوزاد و مراکز ارائه دهنده این خدمت ارائه شود.

نمونه گیری و ارسال نمونه به آزمایشگاه منتخب غربالگری:

نمونه لازم در غربالگری بیماری‌های متابولیک ارثی لکه خون خشک شده (DBS: Dry Blood Spot) مویرگی بر روی کاغذ فیلتر مخصوص است که معمولاً از محل پاشنه پای نوزاد گرفته می‌شود.

نمونه گیری می‌بایست در پایگاه سلامت/ خانه بهداشت توسط کارشناس (مراقب سلامت، بهورز، ماما و ...) آموزش دیده برای نمونه گیری انجام شود. بهترین زمان جهت نمونه گیری در غربالگری بیماری‌های متابولیک ارثی نوزادان از ۳ (۷۲ ساعت از زمان تولد) تا ۵ روزگی (نمونه گیری به هنگام) است و نمونه اول می‌بایست در اولین مراجعه نوزاد در هر وضعیتی از شرایط تغذیه نوزاد اخذ شود.

نکته :

- حداکثر سن برای انجام غربالگری در این برنامه تا ۱ سالگی است. در نوزاد یا شیرخواری که تا یک سالگی سابقه غربالگری ندارد نمونه می‌بایست در اولین زمان مراجعه اخذ و ارسال شود. در این شرایط روش غربالگری (کالریمتری یا MSMS) بر اساس سن نوزاد برنامه ریزی می‌شود. انجام غربالگری به روش MSMS حداکثر تا ۲۸ روزگی نوزاد امکان پذیر است و نمونه نوزاد یا شیر خواری که در اولین مراجعه سن ۲۹ روزگی و بیشتر دارد تنها می‌تواند برای غربالگری فنیل کتونوری به روش کالریمتری ارسال شود (این موضوع می‌بایست به والدین نوزاد اطلاع داده شود).
- تمامی پیگیری‌های لازم تا ارجاع نوزاد به بیمارستان منتخب توسط نمونه گیر اول صورت پذیرد. در صورتی که محل سکونت نوزاد نیازمند پیگیری (شامل نیاز به نمونه مجدد، نیاز به آزمایش تایید و نیاز به ارجاع به بیمارستان) مربوط به معاونت بهداشت دانشگاه/ دانشکده دیگری باشد و در زمان پیگیری نوزاد به محل سکونت خود بازگشته است، مراتب می‌بایست طی تماس تلفنی فوری و پس از آن با نامه اداری فوری به معاونت بهداشت محل سکونت نوزاد جهت پیگیری مراجعه نوزاد به مراکز مربوط به محل سکونت اطلاع داده شود. ارائه آمار و گزارش مربوطه به نوزاد مهمان تا تشخیص نهایی، برعهده مرکز نمونه گیری اول و معاونت بهداشت مربوط به این مرکز نمونه گیری است و معاونت بهداشت محل سکونت می‌بایست نتایج پیگیری را جهت درج در آمار به اطلاع معاونت بهداشت اول برساند.

ضوابط نمونه گیری و ارسال نمونه به طور کلی در استاندارد های آزمایشگاهی برنامه توسط آزمایشگاه مرجع سلامت تنظیم و ابلاغ می‌گردد. در صورت ابلاغ نسخه های به روز رسانی شده استاندارد های آزمایشگاهی از سوی آزمایشگاه مرجع سلامت، ملاک و معیار عملکرد نسخ ابلاغی آزمایشگاه مرجع سلامت می‌باشد. در این دستورالعمل به طور خلاصه به موارد و نکات مهم به شرح زیر اشاره شده است:

اقدامات پیش از نمونه گیری

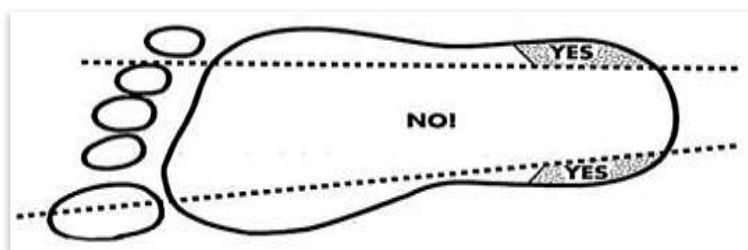
- فرم شماره ۱ و دفتر مربوطه تکمیل و اطلاعات نوزاد روی کاغذ فیلتر ثبت شود.
- نوزاد در آغوش همراه قرار داده شود به نحوی که پاشنه پا پایین تر از تنه نوزاد باشد (این امر منجر به احساس آرامش بیشتر در نوزاد و جمع شدن خون در پا می‌شود)
- پاشنه پای نوزاد به مدت ۳ دقیقه (با استفاده از حوله گرم با دمای کمتر از ۴۲ درجه سانتی گراد یا ماساژ نرم) گرم شود.
- محل با پنبه الکلی (ایزوپروپیل الکل ۷۰٪ یا اتیل الکل ۷۰٪) به صورت دایره وار و از مرکز به سمت خارج ضد عفونی شود.

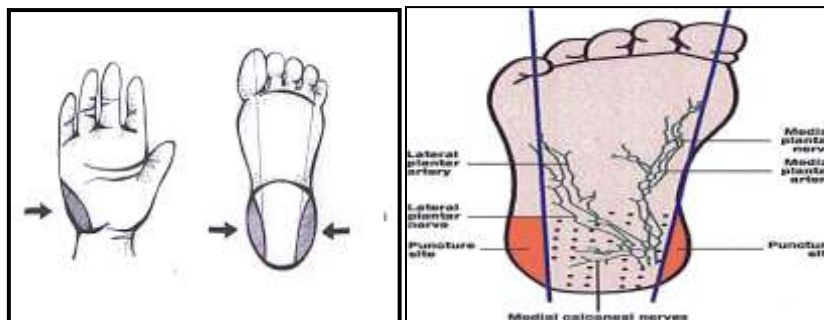
نکات قابل توجه:

- آب، الکل و مواد شیمیایی باعث آلودگی کاغذ نمونه گیری و تاثیر بر نتیجه آزمایش می شود. از آلوده شدن کاغذ فیلتر با این مواد جلوگیری شود:
- از لمس سطح کاغذ فیلتر خودداری شده و برای گرفتن آن از لبه ها استفاده شود.
- اگر امکان خون گیری از پاشنه پا وجود نداشته باشد و بعد از سه ماهگی انمونه می بایست از نرمه کنار دست گرفته شود.
- انجام نمونه گیری با برنامه واکسیناسیون نوزاد تداخلی ندارد.
- کاغذ فیلتر دارای خراشیدگی در سطح منطقه نمونه گذاری از گردش کار خارج شده و استفاده نشود.
- بهتر است پیش از نمونه گیری شیردهی به نوزاد انجام شود.

اقدامات در زمان نمونه گیری

- ناحیه نمونه گیری با لانتست استاندارد سوراخ شود.
- اولین قطره خون با گاز استریل پاک شود زیرا حاوی مایع میان بافتی می باشد و نمونه را رقیق می کند.
- زمانی که یک قطره بزرگ از خون تشکیل شد با نزدیک کردن کاغذ نمونه گیری به قطره خون به آهستگی اولین دایره روی کاغذ با قطره بزرگ خون تماس داده شود (کاغذ صافی را به پاشنه پا تماس داده نشود) تا خود به خود جذب مرکز دایره فیلتر شده و پشت و روی آن را به صورت یکنواخت بپوشاند. عمل تماس با سطح کاغذ برای هر دایره تنها یک بار صورت گیرد (هر دایره باید فقط با یک قطره خون پر شود). غلظت مناسب خون را می توان از آغشتگی پشت کاغذ صافی تخمین زد.
- قطر مناسب مطلوب هر لکه خون مطابق با دایره های ترسیم شده روی کاغذ فیلتر است به نحوی که قابل مشاهده به صورت یکنواخت از دو روی کاغذ باشد.
- در مواردی که غربالگری PKU به صورت منفرد و هیپوتیروئیدی انجام می شود یک کاغذ فیلتر حاوی ۳ لکه خون برای غربالگری هیپوتیروئیدی و PKU تهیه شود. در مناطقی که غربالگری نوزادان با MSMS انجام می شود یک کاغذ فیلتر حاوی ۲ لکه خون برای غربالگری هیپوتیروئیدی و یک کاغذ فیلتر حاوی حداقل ۲ لکه خون برای غربالگری بیماری های متابولیک ارثی تهیه شود.
- در پایان با نگه داشتن پای نوزاد بالاتر از تنه و اعمال فشار ملایم به موضع با یک گاز استریل پانسمان محل نمونه گیری پس از بند آمدن خون با چسب زخم مناسب انجام شود.





نکات قابل توجه:

- به علت عبور اعصاب از سایر نقاط پا و نزدیک بودن استخوان در قسمت مرکزی پاشنه پا به پوست، زدن لانس فقط به نواحی دو طرف کف پا که در عکس نشان داده شده است مجاز است.
- هرگز نباید به ناحیه مرکزی پاشنه پا لانس زد چون استخوان در این ناحیه به پوست نزدیک است و احتمال عفونت استخوان (استئومیلیت) وجود دارد.
- در نوزادان نارس برای جلوگیری از آسیب به استخوان، تاندون و عصب، میبایست از لانس استاندارد نوزادان نارس استفاده شود.
- انتقال خون وریدی به کاغذ فیلتر با استفاده از سرنگ یا لوله های موئین بخصوص در نوزادان بستری در بیمارستان مجاز نمی باشد.
- در صورت نیاز به خون بیشتر از زدن لانس مجدد در یک محل خود داری و محل مناسب دیگری جهت نمونه گیری انتخاب شود.

۳- اقدامات پس از نمونه گیری

- راهنمایی والدین در خصوص زمان دریافت نتیجه آزمایش انجام شود (نتایج غربالگری چه منفی غربالگری و چه مثبت غربالگری می بایست به والدین تحویل داده شود).
- رسید انجام نمونه گیری به والدین تحویل داده شود.
- والدین برای مراجعه در زمان نمونه گیری مجدد در موارد نیازمند نمونه گیری مجدد راهنمایی شوند.
- نمونه تهیه شده در دمای محیط ($18-25^{\circ}\text{C}$) در یک فضای خشک و تمیز، دور از نور مستقیم خورشید، وزش باد و کاملاً به صورت افقی به مدت ۳ تا ۴ ساعت (بر اساس دما و رطوبت محیط) بر روی پایه مخصوص خشک کردن کارت قرار داده شده تا کاملاً خشک شود.
- بعد از خشک شدن کاغذ فیلتر، هر نمونه همراه یک عدد بالشتک رطوبت گیر در یک کیسه پلاستیکی درب زیپ دار قرار داده شود.
- هر یک از نمونه ها به ضمیمه فرم مشخصات نوزاد در پاکت قرار گیرد و بلافاصله به آزمایشگاه منتخب جهت انجام آزمایش های غربالگری متابولیک ارسال شود.
- اگر ارسال فوری نمونه به آزمایشگاه منتخب امکان پذیر نبود، نمونه پس از خشک شدن در محیط، تا زمان ارسال به آزمایشگاه در کیسه پلاستیکی درب زیپ دار و همراه یک عدد بالشتک رطوبت گیر در یخچال $2-8^{\circ}\text{C}$ قرار داده شده و در اسرع وقت به آزمایشگاه منتخب ارسال شود.
- برنامه ریزی انتقال نمونه باید به نحوی باشد که نمونه حداکثر ظرف مدت ۴۸ ساعت در آزمایشگاه منتخب پذیرش شود.
- نگهداری و انتقال کاغذ فیلتر می بایست بدون فشار و ایجاد آسیب در آن ها صورت گیرد.
- مواد شیمیایی و سایر نمونه های بیولوژیک نباید در ظرف حمل کارت های خونی بسته بندی شوند.

در شرایط زیر نیاز به نمونه گیری مجدد برای غربالگری وجود دارد:

زمان نمونه گیری مجدد	دلیل نمونه گیری مجدد
فوری نمونه گیری ظرف ۲۴ ساعت با فراخوان فوری	- اعلام نمونه نامناسب/ ناموجود از طرف آزمایشگاه - نیاز به بررسی مجدد (Re Call) در MSMS - نوزادان نیازمند نمونه گیری مجدد، که در زمان تعیین شده برای اخذ نمونه مجدد پاشنه پا مراجعه نکرده اند.
در فاصله ۸-۱۴ روزگی نوزاد با رعایت شرایط نمونه گیری مجدد (یا در اسرع وقت پس از احراز شرایط با پیگیری هفتگی)	- نوزادان بستری یا دارای سابقه بستری در زمان نمونه گیری - نوزادان با سابقه دریافت و یا تعویض خون یا دیالیز قبل از نمونه گیری - نوزادانی که سابقه مصرف داروهای خاص شامل استروئیدها، دوپامین و کارنیتین، MCT oil، آنتی بیوتیک های حاوی Pivalic acid نظیر آمپی سیلین و سفوتاکسیم دارند. - NPO بودن، تغذیه کامل وریدی (TPN) یا تغذیه نوزاد با مواد غذایی کم پروتئین در زمان نمونه گیری اول - نیاز به نمونه گیری مجدد طبق نظر پزشک معالج به دلیل وجود علائم بالینی
نمونه گیری مجدد در سن ۴ هفتگی نوزاد با رعایت شرایط نمونه گیری مجدد (یا در اسرع وقت پس از ۴ هفتگی با احراز شرایط با پیگیری هفتگی)	- نوزاد ۳۳ هفته و کمتر در زمان تولد

در زمان نمونه گیری مجدد می بایست شرایط زیر وجود داشته باشد:

- نوزاد حداقل ۷۲ ساعت تغذیه کافی (روزانه حداقل ۵۰ سی سی شیر مادر یا ۳۰ سی سی شیرخشک به ازای هر کیلوگرم وزن نوزاد) با شیر داشته باشد.
- نوزاد بستری نباشد.
- حداقل ۴۸ ساعت از سایر دلایل نیاز به نمونه گیری مجدد غیر فوری گذشته باشد.

غربالگری نوزادان بستری در بیمارستان

- در صورتی که نوزادی در ۵-۳ روزگی در بیمارستان بستری باشد، ضروری است اولین نمونه غربالگری وی در هر شرایطی شامل NPO: Nil Per Os (Nothing per oral) تهیه به آزمایشگاه غربالگری ارسال و ضمن تحویل رسید غربالگری به همراه نوزاد مراتب در پرونده نوزاد ثبت شود.
- کارشناس غربالگر بیمارستان موظف است که والدین نوزاد بستری در ۳ تا ۵ روزگی را در خصوص غربالگری مجدد بر اساس موارد نیازمند نمونه گیری مجدد یا در زمان تعیین شده توسط پزشک متخصص معالج نوزاد، آگاه سازد و زمان غربالگری مجدد را در خلاصه پرونده بیمار ثبت نماید.
- در صورتی که نوزاد به بیمارستان دیگری اعزام گردد باید توصیه به والدین توسط پزشک و یا پرستار مسئول بخش به نحوی صورت گیرد که آزمایش غربالگری و نمونه گیری مجدد وی مورد غفلت قرار نگیرد.

نمونه مناسب	
مقدار کافی از خون بر روی دایره های کاغذ قرار داده شده و کاملاً آن‌ها را پر کرده است لکه کامل خون در پشت کاغذ نیز به همان اندازه روی کاغذ فیلتر قابل مشاهده است.	
دلایل احتمالی	نمونه نا مناسب
مقدار نمونه ناکافی است: - کاغذ فیلتر قبل از تکمیل دایره‌ها حرکت داده شده است. - نمونه خون با لوله موپین به کاغذ فیلتر انتقال داده شده است. - کاغذ فیلتر با دست یا دستکش قبل یا بعد از جمع آوری نمونه خون تماس داشته است.	
نمونه خراشیده یا ساییده شده است.	
نمونه قبل از خشک شدن ارسال شده است.	
لکه ها بیش از حد بزرگ است: - خون با سرنگ یا وسایل دیگر منتقل شده است. - نمونه از هر دو طرف کاغذ فیلتر وارد شده است.	
لکه ها در حلقه‌های سرمی قرار گرفته اند: - نمونه به طور نامناسب خشک شده است. - نمونه در معرض گرما قرار گرفته است.	
نمونه آلوده، کم رنگ یا رقیق شده است: - فشار بیش از حد به پاشنه پا وارد شده است. - کاغذ فیلتر با دست یا دیگر مواد همانند الکل، محلول ضدعفونی، آب یا مواد دیگر پیش یا پس از نمونه گیری تماس داشته است. - الکل قبل از سوراخ کردن پوست پاک نشده است. - اولین قطره خون پاک نشده است.	
لکه ها لخته یا لایه بندی شده است: - چندین بار بر روی دایره کاغذ فیلتر خون ریخته شده است. - از هر دو طرف کاغذ فیلتر خون وارد شده است.	

نتیجه آزمایش و اقدامات لازم بر اساس نتایج:

آزمایشگاه می بایست ۲۴ تا ۴۸ ساعت از دریافت نمونه، آزمایش را انجام دهد و همه نتایج آزمایشات (شامل غربالگری مثبت یا منفی) را برای تحویل دادن به والدین برای مرکز نمونه گیری ارسال نماید.

اقدامات لازم بر اساس اعلام آزمایشگاه به شرح زیر است:

الف- اعلام نیاز به ارسال نمونه مجدد از سوی آزمایشگاه:

در صورت نیاز به نمونه مجدد شامل نمونه نامناسب یا مفقود یا موارد نیازمند بررسی مجدد (Re Call) آزمایشگاه می بایست مراتب را طی گزارش تلفنی فوری به اطلاع ستاد معاونت بهداشت/ شبکه بهداشت شهرستان و از آن طریق به مرکز نمونه گیری مربوطه جهت فراخوان فوری والدین گزارش دهد. والدین می بایست حداکثر تا ۲۴ ساعت فراخوان شده و نمونه مجدد اخذ و ارسال گردد. در صورت عدم مراجعه این پیگیری تا ۳ مرتبه با فواصل ۲۴ ساعت تکرار شود.

ب- اقدام بر اساس نتیجه آزمایش:

ب-۱) موارد منفی غربالگری (Screen Negative) شامل موارد زیر است:

- فنیل آلانین کمتر از ۴ میلی گرم بر دسی لیتر در غربالگری منفرد PKU به روش کالریمتری
 - میزان طبیعی متابولیت ها بر اساس نقطه برش اعلامی از سوی آزمایشگاه به روش MS-MS
- در این موارد جواب آزمایش پس از ثبت در دفاتر مربوطه به والدین تحویل داده شده و نیاز به اقدام دیگری نیست.

ب-۲) موارد مثبت غربالگری (Screen Positive) شامل موارد زیر است:

- فنیل آلانین بیشتر و مساوی ۴ میلی گرم بر دسی لیتر در غربالگری منفرد PKU به روش کالریمتری
 - میزان غیر طبیعی متابولیت ها بر اساس نقطه برش اعلامی از سوی آزمایشگاه به روش MS-MS
- در صورت مثبت شدن نتیجه غربالگری، لازم است مراتب توسط آزمایشگاه طی گزارش تلفنی فوری به اطلاع ستاد معاونت بهداشت/ شبکه بهداشت مربوطه جهت فراخوان فوری والدین گزارش شود.

ب-۲-۱) موارد مثبت غربالگری فنیل کتونوری در هر دو روش:

در این موارد نیاز به آزمایش تایید (اندازه گیری فنیل آلانین به روش HPLC) است. نمونه برای این آزمایش می تواند نمونه خون وریدی هپارینه/EDTA در محل آزمایشگاه (ترجیحا) یا DBS تهیه شده در مرکز نمونه گیری باشد (بسته به شرایط دسترسی). نمونه تهیه شده می بایست همان روز برای آزمایشگاه تایید غربالگری ارسال شود و آزمایشگاه موظف است حداکثر ظرف ۷۲ ساعت نتایج آزمایش را اعلام نماید:

بر اساس نتایج آزمایش HPLC:

- در موارد فنیل آلانین کمتر از ۲ میلی گرم بر دسی لیتر بر روی نمونه خون وریدی نیاز به اقدام دیگری نیست.
 - در موارد فنیل آلانین مساوی و بالاتر از ۲ میلی گرم بر دسی لیتر و کمتر از ۴ میلی گرم بر دسی لیتر بر روی نمونه خون وریدی والدین فراخوان شده و لازم است نوزاد برای بررسی PKU غیر کلاسیک به آزمایشگاه منتخب کشوری (در حال حاضر آزمایشگاه بیوشیمی انستیتو پاستور ایران) ارجاع داده شود. در صورت تایید ابتلا به فنیل کتونوری غیر کلاسیک لازم است نوزاد به بیمارستان منتخب ارجاع فوری داده شود.
 - در موارد فنیل آلانین بیشتر و مساوی ۴ میلی گرم بر دسی لیتر بر روی نمونه خون وریدی (موارد مثبت تایید) آزمایشگاه می بایست مراتب را طی گزارش تلفنی فوری به اطلاع معاونت بهداشت دانشگاه/ ستاد شبکه بهداشت شهرستان مربوطه جهت فراخوان فوری والدین و ارجاع فوری به بیمارستان منتخب گزارش دهد.
- در همه موارد نیازمند ارجاع در صورت عدم مراجعه پیگیری تا ۳ مرتبه با فواصل ۲۴ ساعت تکرار شود.

ب-۲-۲) موارد مثبت غربالگری برای سایر بیماری های متابولیک ارثی:

در این موارد مراتب طی گزارش تلفنی فوری توسط آزمایشگاه به معاونت بهداشت دانشگاه / ستاد شبکه بهداشت شهرستان مربوطه جهت فراخوان **فوری** والدین و ارجاع **فوری** به بیمارستان منتخب برای بررسی بیشتر گزارش شود. در صورت عدم مراجعه این پیگیری تا ۳ مرتبه با فواصل ۲۴ ساعت تکرار شود. آزمایشات تایید و تشخیص نهایی در بیمارستان و توسط متخصص/ فوق تخصص بیمارستان منتخب برنامه ریزی می شود.

نکته:

با توجه به اینکه تشخیص قطعی و تعیین نوع بیماری در نهایت توسط پزشک متخصص/ فوق تخصص بیمارستان منتخب صورت گرفته و این فرآیند زمان بر است، فراخوان و ارجاع والدین نوزاد می بایست بدون ایجاد اضطراب و نگرانی در ایشان انجام شده و بدون نام بردن از نام بیماری فقط اطلاع داده شود که نوزاد نیاز به بررسی بیشتر دارد. این اطلاع رسانی می بایست به نحوی باشد که والدین اهمیت و ضرورت مراجعه فوری به بیمارستان منتخب برای حفظ سلامتی کودک را به خوبی متوجه شوند.

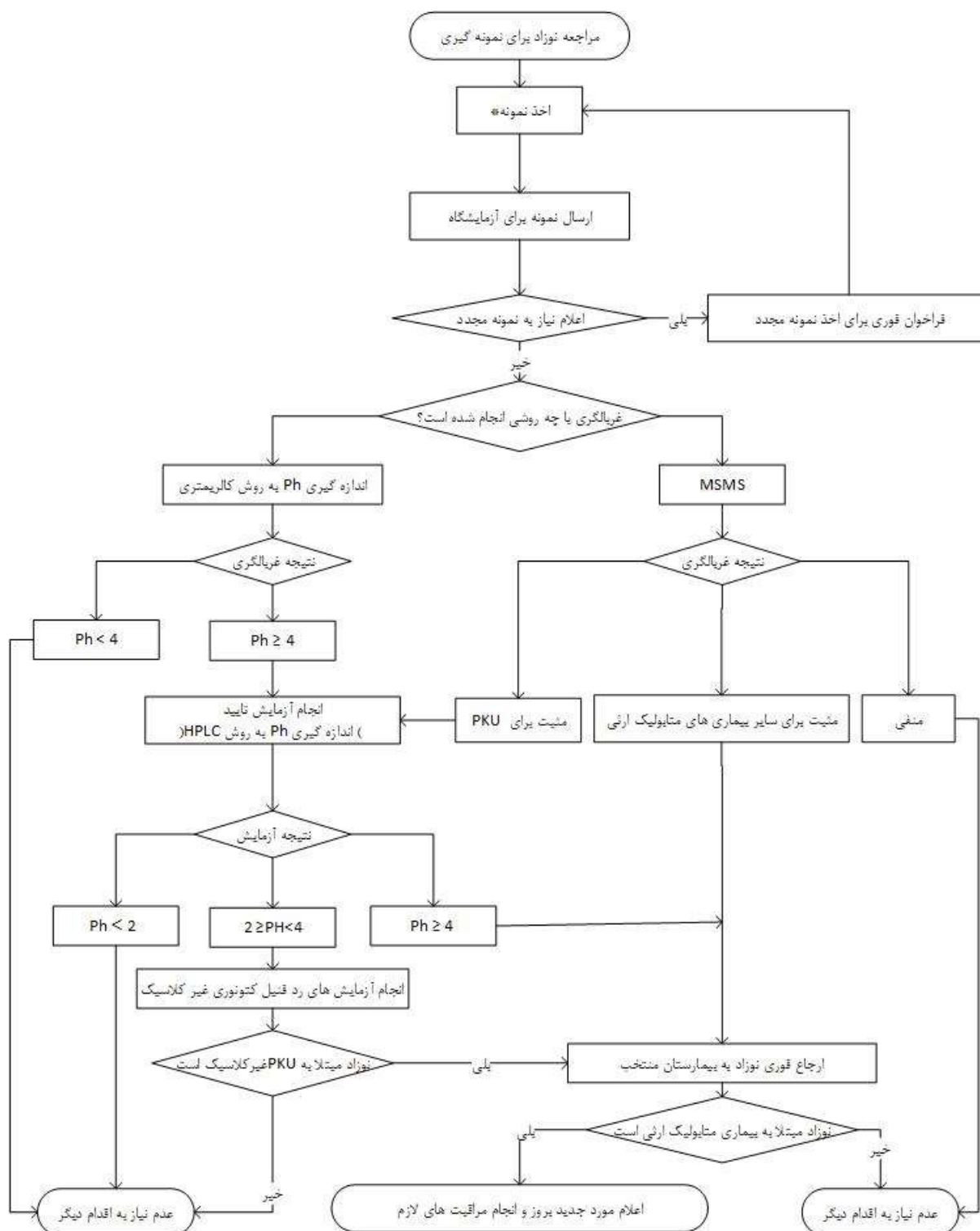
تشخیص نهایی بیماری و برنامه ریزی اقدامات

تشخیص نهایی بیماری توسط متخصص/ فوق تخصص بیمارستان منتخب طی بررسی های لازم انجام می شود. باید توجه داشت که در مواردی این بررسی ها مستلزم صرف زمان تا چندین ماه است. مواردی که بر اساس نظر متخصص/ فوق تخصص منتخب در نهایت مبتلا به بیماری تشخیص داده می شوند، می بایست در فرم ماهیانه گزارش بیمارستان به معاونت بهداشت اعلام شوند و در آمار و گزارشات تحت عنوان **مثبت بیمارستانی (بیمار قطعی)** طبقه بندی شوند. همه خانواده بیماران شناسایی شده متابولیک ارثی می بایست در اولین زمان ممکن برای دریافت مشاوره ژنتیک به پزشک مشاور ژنتیک واحد ازدواج، فرزند آوری و باروری سالم محل سکونت ارجاع داده شده و در صورت اعلام نیاز به مراقبت ژنتیک تحت مراقبت ژنتیک قرار گیرند.

جدول انواع تشخیص نهایی بر اساس سطح فنیل آلانین

نوع بیماری PKU	سطح Phe	اقدامات لازم
هایپر فنیل آلانیمیا (HPA) گذرا	کاهش میزان فنیل آلانین به کمتر از 4 mg/dl همراه با رد PKU غیر کلاسیک	عدم نیاز به اقدام
هایپر فنیل آلانیمیا (HPA)	4-5.99 mg/dl	مراقبت بالینی در بیمارستان های منتخب و پیگیری غیبت از درمان در سطح ۱ تا سه سالگی (دختران یک بار هم ۱۵ سالگی و در مراقبت های پیش از بارداری)
	6-9.99 mg/dl	مراقبت بالینی در بیمارستان های منتخب و پیگیری غیبت از درمان در سطح ۱
Mild PKU	10-14.99 mg/dl	مراقبت بالینی در بیمارستان های منتخب و پیگیری غیبت از درمان در سطح ۱+ مشاوره ژنتیک و در صورت نیاز مراقبت ژنتیک بر اساس نظر متخصص منتخب بر اساس شدت علائم بالینی بیمار
Moderate PKU	15-19.99 mg/dl	
کلاسیک	بیشتر از 20 mg/dl	مراقبت بالینی در بیمارستان های منتخب و پیگیری غیبت از درمان در سطح ۱ + مشاوره ژنتیک و مراقبت ژنتیک
غیر کلاسیک (بدخیم)	بیشتر از 2 mg/dl به همراه نتایج تایید غیر کلاسیک	

فلوچارت غربالگری بیماری های متابولیک ارثی در نوزادان



❖ چنانچه نیاز به نمونه گیری مجدد وجود دارد می بایست زمان نمونه گیری مجدد به همراه نوزاد اعلام شود.

شرح وظایف اختصاصی برنامه پیشگیری از بیماری های متابولیک ارثی

معاونت بهداشت دانشگاه:

- تعیین آزمایشگاه های مرتبط (غربالگری، تایید غربالگری و ...) با برنامه بر اساس ضوابط اعلامی (آزمایشگاه ها بر اساس جمعیت تحت پوشش در کشور به صورت منطقه ای تعیین شده و ممکن است به جمعیت تحت پوشش یک یا چند دانشگاه ارائه خدمات می نمایند).
- انعقاد قرارداد های مرتبط با اجرای برنامه
- اعلام موارد تشخیص نهایی به ستاد شبکه بهداشت و درمان شهرستان جهت ارجاع خانواده برای مشاوره ژنتیک و شروع مراقبت ژنتیک
- اعلام موارد غیبت از درمان به ستاد شبکه بهداشت و درمان شهرستان جهت پیگیری علت غیبت از درمان و ارجاع نوزاد به بیمارستان
- دریافت گزارش فوری نتایج آزمایشات نیازمند فراخوان از آزمایشگاه های غربالگری متابولیک ارثی و تایید غربالگری و اعلام به ستاد شبکه بهداشت مربوطه برای انجام اقدامات لازم
- پایش و نظارت بر کلیه فرایندهای برنامه
- تهیه آمار و شاخصهای اختصاصی برنامه و گزارش به مراکز ذی صلاح
- وظایف اختصاصی اداره امور آزمایشگاه های معاونت بهداشت دانشگاه شامل موارد زیر است:
 - تامین تجهیزات مصرفی لازم غربالگری نوزادان
 - آموزش نمونه گیری، نظارت بر عملکرد نمونه گیران
 - پایش و نظارت آزمایشگاه های غربالگری نوزادان
 - تامین الزامات انتقال نمونه در غربالگری نوزادان

معاونت درمان دانشگاه:

- همکاری در تعیین آزمایشگاه های مرتبط با برنامه با معاونت بهداشت
- معرفی بیمارستان / مرکز بالینی منتخب دارای استانداردهای ارائه خدمات بالینی فوق تخصصی بیماری ارثی/ژنتیکی مربوطه مندرج در دستورالعمل و استاندارد های اختصاصی هر بیماری و تامین نیروی انسانی مورد نیاز بخصوص اعضای تیم بالینی شامل فوق تخصص غدد اطفال، کارشناس تغذیه، مددکار، روانشناس بالینی، کار درمان و گفتار درمان مورد نیاز
- تامین الزامات انجام نمونه گیری و انتقال نمونه نوزادان بستری در بیمارستان به آزمایشگاه غربالگری
- تهیه اطلاعات و آمار مورد نیاز برنامه حسب درخواست معاونت بهداشت/وزارت بهداشت در بخش های مختلف شامل درمانگاه ها، بیمارستان ها، آزمایشگاه های منتخب و سایر مراکز پاراکلینیک منتخب

مرکز بهداشت شهرستان:

- پایش و نظارت بر کلیه فرایندهای برنامه در سطح شهرستان
- اعلام موارد تشخیص نهایی به مرکز خدمات جامع سلامت محل سکونت جهت ارجاع خانواده برای مشاوره ژنتیک و شروع مراقبت ژنتیک
- اعلام موارد غیبت از درمان به مرکز خدمات جامع سلامت محل سکونت جهت پیگیری علت غیبت از درمان و ارجاع نوزاد به بیمارستان و ارسال پسخوراند علت غیبت
- دریافت گزارش فوری نتایج آزمایشات نیازمند فراخوان از آزمایشگاه های غربالگری متابولیک ارثی و تایید غربالگری و اعلام به مرکز خدمات جامع سلامت محل سکونت برای انجام اقدامات لازم
- تهیه آمار و شاخصهای اختصاصی برنامه و گزارش به معاونت بهداشت
- تامین تجهیزات مصرفی لازم غربالگری نوزادان و الزامات انتقال نمونه در غربالگری نوزادان
- تامین و تعیین نیروی انسانی آموزش دیده برای اجرای فرایندهای برنامه در سطح شهرستان

مراکز خدمات جامع سلامت:

بهورز / مراقب سلامت

- آموزش و راهنمایی مادران در خصوص اهمیت غربالگری به هنگام نوزادان
- پیگیری موارد غیبت از درمان بیمار و گزارش آن به مرکز بهداشت شهرستان
- مراقبت ژنتیک مادران دارای فرزند مبتلا

وظایف اختصاصی کارشناس نمونه گیر:

- گذراندن دوره انجام نمونه گیری از پاشنه پا و دریافت گواهی مربوطه و شرکت در برنامه های آموزشی تعیین شده توسط سطوح بالاتر
- تهیه، نگهداری و ارسال نمونه مطابق با استاندارد
- بایگانی فرم شماره ۱ و رسید جواب غربالگری حداقل به مدت ۳ سال
- ثبت و جمع آوری و ارسال گزارش اطلاعات در فرم ها / سامانه مربوط
- پیگیری موارد نمونه گیری که طی ۵ روز کاری از زمان نمونه گیری نتیجه آن گزارش نشده است.
- پیگیری و ارجاع موارد نیازمند نمونه گیری مجدد، آزمایش تایید یا ارجاع به بیمارستان

■ آزمایشگاه غربالگری:

- عقد قرار داد های مرتبط با مرکز بهداشت شهرستان/ بیمه با هماهنگی معاونت بهداشت
- انجام کلیه آزمایش ها غربالگری طی زمان مشخص شده و ارسال نتایج حداکثر تا ۳ روز کاری
- اعلام موارد نیازمند فراخوان فوری/ ارجاع طی گزارش تلفنی فوری به کارشناس معاونت بهداشت/ ستاد شبکه بهداشت شهرستان
- نگهداری نمونه ها مطابق با استانداردهای آزمایشگاه مرجع سلامت و بانک های زیستی
- مشارکت در اجرای برنامه های آموزشی ابلاغ شده کارکنان مراکز نمونه گیری از سوی سطوح بالاتر
- ارسال اطلاعات و گزارش های درخواستی دانشگاه ها و ستاد وزارت بهداشت

■ آزمایشگاه حد واسط:

- این آزمایشگاه جهت اخذ و ارسال نمونه (نمونه ادرار، DBS، خون، و ...) برای آزمایش های تایید غربالگری، مراقبت درمانی و ... به عنوان آزمایشگاه حد واسط برای استفاده از انتقال نمونه به جای ارجاع مستقیم بیماران برای مدیریت دسترسی به خدمت تعیین می شود.
- تهیه و ارسال نمونه لازم جهت انجام آزمایش بر اساس استانداردهای اعلام شده
- پیگیری نتایج کلیه نمونه های ارسالی
- اعلام نتایج آزمایش نمونه های ارسالی به معاونت بهداشت/ مرکز بهداشت شهرستان

■ آزمایشگاه تأیید غربالگری:

- نگهداری تمام نمونه های تایید مطابق با دستورالعمل اختصاصی آزمایشگاهی نمونه گیری در برنامه متابولیک ارثی
- اعلام مکتوب و فوری پاسخ آزمایش ها تأیید به معاونت بهداشت/ مرکز بهداشت شهرستان
- ارسال اطلاعات درخواستی دانشگاه ها و ستاد وزارت بهداشت بر حسب شرایط ابلاغ شده

نکته:

انجام هر گونه پژوهش روی نمونه های نگهداری شده در هر آزمایشگاه منوط به کسب مجوز از کمیته اخلاق در پژوهش است.

بیمارستان منتخب متابولیک ارثی:

این بیمارستان یک بیمارستان تخصصی/ فوق تخصصی کودکان است که می بایست توسط معاونت درمان و با هماهنگی معاونت بهداشت جهت ارائه خدمات استاندارد بالینی به بیماران متابولیک ارثی تعیین شود. با توجه به تمرکز ارائه خدمات بالینی به بیماران در برنامه با توجه به توزیع بیماران در کشور بیمارستان های منتخب به صورت منطقه ای توسط ستاد وزارت بهداشت تعیین شده و به بیماران جمعیت تحت پوشش یک یا چند دانشگاه ارائه خدمات دارند.

اعضای تیم بالینی متشکل از فوق تخصص غدد و متابولیک کودکان (فوق تخصص اعصاب کودکان یا نوزادان یا متخصص کودکان در شرایطی که تامین نیروی فوق تخصص غدد امکان نداشته باشد)، کارشناس تغذیه، روانشناس بالینی، مددکار اجتماعی، کار درمان، گفتار درمان و مسئول درمانگاه است که در درمانگاه متابولیک ارثی و با همکاری مسئول فنی آزمایشگاه و مسئول فنی داروخانه بیمارستان به بیماران متابولیک ارثی ارائه خدمت می دهند.

▪ مدیر بیمارستان:

- تامین و پشتیبانی الزامات ارائه خدمات بالینی (شامل نیروی انسانی) به بیماران متابولیک ارثی
- شرکت در جلسات فصلی تیم بالینی و نظارت بر اجرای مصوبات تعیین شده در جلسات
- انجام هماهنگی مستمر و فعال در راستای تسهیل اجرای عرضه خدمات به بیماران
- هماهنگی با پزشکان اورژانس و متخصصین کشیک بیمارستان برای پذیرش بیمار در زمان مراجعه در زمان های عدم حضور فوق تخصص منتخب
- هماهنگی با معاونت بهداشت و درمان دانشگاه
- تامین الزامات و امکانات بایگانی و ثبت پرونده بیماران به صورت فیزیکی و الکترونیک برای اعضای تیم بالینی

▪ فوق تخصص منتخب بیماری های متابولیک ارثی

- ریاست تیم بالینی و هدایت تیم در جهت اهداف برنامه
- مسئول تشخیص و تعیین تکلیف نهایی نوزادان ارجاع شده از غربالگری
- درمان بیمار بر اساس متون علمی، راهنماهای ابلاغ شده وزارت بهداشت
- تعامل گروهی با سایر اعضای تیم بالینی و شرکت در جلسات فصلی تیم بالینی
- برقراری ارتباط و تعامل علمی فعال و برنامه ریزی شده با بیمارستان های مرجع بیماری های متابولیک ارثی در کشور
- ثبت پرونده بیماران به صورت فیزیکی/ الکترونیک
- ارجاع خانواده بیمار (بعد از تثبیت وضعیت درمانی بیمار) به پزشک مشاور ژنتیک محل سکونت جهت انجام مشاوره و تعامل با پزشک مشاور ژنتیک در خصوص نیاز به مراقبت ژنتیک بر اساس علائم بالینی فرزند بیمار
- تایید فرم گزارش ماهانه موارد جدید و غیبت از درمان

▪ مسئول درمانگاه بیماری های متابولیک ارثی (به انتخاب مدیر بیمارستان می تواند پرستار، بهیار، کارشناس مدارک پزشکی یا یکی از

اعضای غیر پزشک تیم بالینی باشد)

- پذیرش بیماران جدید و انجام هماهنگی با سایر اعضای تیم بالینی جهت شروع درمان ایشان در اسرع وقت
- هماهنگی با خانواده بیماران و اعضای تیم بالینی جهت تنظیم مراجعات دوره ای بیماران (بهتر است به نحوی هماهنگی صورت گیرد که مجموعه خدمات پزشکی و پیراپزشکی مورد نیاز بیمار در یک نوبت مراجعه ارائه شود).
- بایگانی و ثبت مناسب پرونده ی بیماران
- تکمیل دفتر مراقبت ممتد بیماران مبتلا به بیماری های متابولیک ارثی
- تکمیل و ارسال فرم اطلاعات ماهانه و غیبت از درمان و ارسال آن به معاونت بهداشت در پایان هر ماه پس از تایید پزشک فوق تخصص/ متخصص درمانگاه متابولیک ارثی
- هماهنگی تشکیل جلسه فصلی تیم بالینی با حضور اعضای تیم بالینی و مدیر بیمارستان
- هماهنگی تشکیل جلسه خانواده بیماران با اعضای تیم بالینی هر شش ماه یکبار

▪ **کارشناس تغذیه**

- هماهنگی با پزشک درمانگر در خصوص انجام رژیم درمانی بیماران
- تنظیم رژیم غذایی بیماران
- پیگیری و تعامل فعال با خانواده برای اجرای رژیم غذایی تنظیم شده در فواصل ویزیت‌های دوره‌ای
- تکمیل دقیق و صحیح اطلاعات در فرم‌های مخصوص ارزیابی تغذیه در پرونده بیمار
- تعامل گروهی با سایر اعضای تیم بالینی و شرکت در جلسات فصلی تیم بالینی

▪ **مسئول فنی داروخانه:**

- هماهنگی تامین داروی مخصوص مورد نیاز بیماران در داروخانه بیمارستان
- تحویل شیر خشک رژیمی ذخیره (دپو) برای بیماران جدید و ارجاع به موقع برای پیشگیری از منقضی شدن تاریخ انقضای شیر
- تعامل گروهی با سایر اعضای تیم بالینی و شرکت در جلسات فصلی تیم بالینی

▪ **مسئول فنی آزمایشگاه:**

- انجام آزمایشات تکمیلی، دوره ای و تشخیص در آزمایشگاه بیمارستان
- ایفای نقش و وظایف آزمایشگاه حد واسط در مواردی که امکان انجام آزمایش در آزمایشگاه بیمارستان وجود ندارد
- تعامل گروهی با سایر اعضای تیم بالینی و شرکت در جلسات فصلی تیم بالینی

▪ **روانشناس بالینی**

- ارائه خدمات روان شناسی مورد نیاز به اعضای خانواده بیماران و بیماران
- تعامل گروهی با سایر اعضای تیم بالینی و شرکت در جلسات فصلی تیم بالینی

▪ **کار درمان و گفتار درمان بیمارستان:**

- ارائه خدمات توان بخشی مورد نیاز به اعضای خانواده بیماران و بیماران
- تعامل گروهی با سایر اعضای تیم بالینی و شرکت در جلسات فصلی تیم بالینی

▪ **مددکار اجتماعی**

- ارائه خدمات مددکاری مورد نیاز به اعضای خانواده بیماران و بیماران
- تعامل گروهی با سایر اعضای تیم بالینی و شرکت در جلسات فصلی تیم بالینی

شاخص های اختصاصی برنامه

الف - غربالگری فنیل کتونوری:

نام شاخص	نوع شاخص	نحوه محاسبه	میزان مورد انتظار
بروز موارد بیماری فنیل کتونوری	Outcome	$\frac{\text{تعداد موارد مثبت بیمارستانی شناسایی شده} + \text{سایر بیماران PKU شناسایی شده}}{\text{متولدین همان سال}} \times 10000$	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	$100 \times \frac{\text{تعداد نمونه های نامناسب}}{\text{کل نمونه های اخذ شده}}$	۰٪ این شاخص نامطلوب بوده و باید به صفر میل نماید
درصد تایید شده ها به موارد مثبت غربالگری (حساسیت تست غربالگری)	Output	$100 \times \frac{\text{تعداد موارد مثبت تایید}}{\text{تعداد موارد مثبت غربالگری}}$	با میانگین کشوری مقایسه شود
درصد مثبت بیمارستانی به مثبت تایید	Output	$100 \times \frac{\text{تعداد موارد مثبت بیمارستانی}}{\text{تعداد موارد تایید مثبت}}$	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	$100 \times \frac{\text{تعداد موارد اعلام بهنگام آزمایش تایید}}{\text{موارد مثبت غربالگری}}$	۱۰۰٪
زمان به هنگام ارجاع موارد به بیمارستان منتخب	Process	$100 \times \frac{\text{تعداد موارد ارجاع شده بهنگام}}{\text{کل موارد مثبت}}$	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	$10000 \times \frac{\text{تعداد موارد مثبت بیمارستانی که بیماری ایشان توسط پزشک منتخب تایید شده است}}{\text{کل موارد غربالگری}}$	با میانگین کشوری مقایسه شود

^۱ در برنامه پیشگیری از بیماری فنیل کتونوری مخرج کل موارد مثبت تایید بر اساس نتیجه آزمایش HPLC می باشد و در برنامه پیشگیری از بیماری های متابولیک ارثی مخرج مواردی هستند که در آزمایش اولیه غربالگری MSMS مثبت تلقی و به بیمارستان ارجاع داده می شوند.

ب- غربالگری بیماری های متابولیک ارثی (شامل PKU)

نام شاخص	نوع شاخص	نحوه محاسبه	میانگین کشوری
بروز موارد متابولیک ارثی	Outcome	تعداد موارد مثبت بیمارستانی شناسایی شده + سایر بیماران متابولیک شناسایی شده/ متولدین همان سال * ۱۰۰۰۰	۱ در ۱۰۰۰ مورد غربالگری به ازاء کل نوزادان غربالگری شده
پوشش غربالگری	Output	تعداد نوزادان غربالگری شده/کل نوزادان متولد شده براساس ثبت احوال * ۱۰۰	بر اساس فاز گسترش برنامه در دانشگاه علوم پزشکی متفاوت است (میانگین: ۵۰ درصد)
غربالگری به هنگام	Process	$100 \times \frac{\text{نوزادان غربالگری شده در 3 تا 5 روزگی}}{\text{کل نوزادان غربالگری شده}}$	۱۰۰٪
درصد نمونه نامناسب	Process	تعداد موارد نمونه های نامناسب/کل نمونه های اخذ شده * ۱۰۰	٪۰
درصد recall برای نمونه مجدد	Process	تعداد موارد فراخوان شده برای نمونه گیری مجدد/کل نوزادان غربالگری شده * ۱۰۰	میانگین کشوری (۱۵ در ۱۰۰۰ مورد غربالگری)

ج- شاخص های مراقبت بیمارستانی:

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 بیماری در بیماران به تفکیک گروه سنی*	Output	تعداد بیماران گروه سنی که میانگین متابولیت شاخص در آن ها در محدوده انتظار است/ تعداد کل بیماران آن گروه سنی * ۱۰۰	۱۰۰
درصد غیبت از درمان به تفکیک گروه سنی	Process	تعداد موارد غیبت از درمان در سال در هر گروه سنی/ تعداد کل ویزیت تعیین شده توسط متخصص منتخب در هر گروه سنی * ۱۰۰	صفر
پوشش غربالگری ASQ	Process	تعداد موارد انجام غربالگری ASQ در کودکان مبتلا تا ۵ سال / تعداد بیماران زیر ۵ سال * ۱۰۰	۱۰۰
درصد کودکان مبتلا به بیماری متابولیک ارثی تا ۵ سال با تکامل طبیعی	Outcome	درصد کودکان مبتلا به بیماری متابولیک ارثی تا ۵ سال با تکامل طبیعی با غربالگری ASQ و تایید بیلی/ تعداد بیماران زیر ۵ سال مبتلا * ۱۰۰	۱۰۰

*گروه سنی زیر ۳ سال، ۳ تا ۶ سال، ۶ تا ۱۲ سال و بالای ۱۲ سال

د- شاخص های مراقبت ژنتیک (مشابه شاخص های مراقبت ژنتیک سایر بیماری های ارثی به تفکیک بیماری های متابولیک ارثی تعریف و محاسبه می شود)

فرم های اختصاصی برنامه پیشگیری و مراقبت از بیماری های متابولیک ارثی

فرم اعلام عدم تمایل برای غربالگری گروهی بیماری های متابولیک ارثی به روش MSMS در نوزاد

این فرم می‌بایست در صورت عدم تمایل همراه نوزاد به انجام غربالگری گروهی بیماری های متابولیک ارثی تکمیل و در مرکز نمونه گیری بایگانی شود.

باسمه تعالی

همراه گرامی نوزاد:

پیش از این تنها امکان غربالگری بیماری های کم کاری تیروئید و فنیل کتونوری (PKU) برای نوزادان کشور فراهم بود. در سال های اخیر مانند بسیاری از کشورهای پیشرفته در دنیا امکان غربالگری تعداد بیشتری از بیماری ها که تحت عنوان بیماری های متابولیک ارثی شناخته می‌شوند بر روی همین نمونه ای که از نوزاد شما تهیه شده است، در کشور فراهم شده است. بیماریهای متابولیک ارثی گروهی از بیماری ها هستند که در صورتی که درمان نوزاد در این بیماری ها به موقع شروع نشود باعث عقب ماندگی ذهنی، اختلالات حرکتی و مشکلات متعددی در کودک می شوند ولی با تشخیص و درمان به موقع این بیماری ها میتوان از عوارض آنها پیشگیری کرد.

اینجانب همراه نوزاد با کد ملی / کد ملی مادر نوزاد

ضمن اطلاع از مراتب فوق فقط تمایل به انجام غربالگری فنیل کتونوری و هیپوتیروییدی برای نوزاد دارم.

علت عدم تمایل به بررسی سایر بیماری های متابولیک ارثی:

○ هزینه های انجام آزمایش زیاد می باشد.

○ سایر موارد با ذکر علت در صورت تمایل

نسبت خانوادگی همراه با نوزاد

در صورتی یکی والدین نوزاد نیستید این موضوع را به اطلاع والدین نوزاد برسانید.

تاریخ، امضاء و اثر انگشت همراه

فرم رسید انجام غربالگری نوزادان برای بیماری های متابولیک ارثی (تحويل شده به همراه)

این فرم پس از هر بار نمونه گیری به والدین نوزاد تحويل داده شده و تاکید می شود که جهت دریافت پاسخ نمونه گیری نوزاد خود، آن را به همراه داشته باشند.

دانشگاه علوم پزشکی و خدمات بهداشتی درمانی.....

مرکز بهداشت شهرستان.....

رسید آزمایش غربالگری نوزادان

نام و نام خانوادگی نوزاد:

کد ملی نوزاد/ مادر نوزاد:

شماره نمونه:

تاریخ انجام نمونه گیری:

تاریخ مراجعه برای نمونه مجدد:

بیماری مورد غربالگری :

- هیپوتیرویدی
- فنیل کتونوری (PKU)
- غربالگری گروهی بیماری های متابولیک ارثی (شامل PKU)

نام و نام خانوادگی کارشناس نمونه گیر:

نام و مهر مرکز نمونه گیر:

توجه داشته باشید:

- ✓ جهت دریافت جواب غربالگری نوزاد پس از دو هفته از تاریخ انجام نمونه گیری مراجعه نمایید و لازم است برگه جواب آزمایش را تا پایان ۶ سالگی نوزاد نگهداری نمایید.
- ✓ در این فاصله ممکن است با شما برای مراجعه مجدد یا بررسی تکمیلی تماس گرفته شود که خواهشمند است با همکاران مادر این خصوص همکاری فرمایید.
- ✓ چنانچه نوزاد شما نیاز به نمونه مجدد دارد با در دست داشتن این فرم در تاریخ درج شده در فرم برای انجام نمونه مجدد به این مرکز یا نزدیک ترین مرکز جامع سلامت محل سکونت نوزاد مراجعه نمایید.

فرم شماره ۱- فرم مشترک برنامه های غربالگری نوزادان با نمونه DBS

شماره کاغذ فیلتر:	برنامه کنسرسی غربالگری نوزادان، فرم نمونه گیری (فرم شماره ۱) (HD-IMD-00-MN-FO-001-00) 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:	دانشگاه / دانشکده علوم پزشکی: _____ مرکز بهداشت شهرستان: _____		
شماره تلفن محل نمونه گیری:	محل نمونه گیری: ☐ مرکز جامع سلامت شهری / روستایی ☐ پایگاه سلامت شهری / روستایی ☐ خانه بهداشت ☐ بیمارستان ☐ سایر ☐		
آدرس محل سکونت والدین:	کد ملی سرپرست خانوار:		ملیت نوزاد: ایرانی ☐ غیرایرانی ☐ جنس نوزاد: دختر ☐ پسر ☐
	نام و نام خانوادگی نوزاد: _____ نام پدر: _____ نام و نام خانوادگی مادر: _____ سن مادر: _____ ساله		
	تاریخ تولد نوزاد: ... / ... / ۱۳... نوع زایمان: طبیعی ☐ سزارین ☐		قد زمان تولد (سانتی متر): _____ وزن زمان تولد (گرم): _____
	نوبت نمونه گیری: نوبت اول ☐ نوبت دوم ☐ نوبت سوم ☐ نوبت چهارم ☐		
شماره تلفن تماس والدین:	تاریخ نمونه گیری: نوبت اول: ... / ... / ۱۳... نوبت دوم: ... / ... / ۱۳... نوبت سوم: ... / ... / ۱۳... نوبت چهارم: ... / ... / ۱۳...		
	زمان نمونه گیری بر حسب سن نوزاد به روز: _____		
	آیا نوزاد نیاز به نمونه گیری مجدد دارد؟ ☐ خیر ☐ بلی		
نام و نام خانوادگی نمونه گیر:	بیماری نیازمند نمونه گیری مجدد: ☐ CH ☐ PKU ☐ G6PD ☐ S.C ☐ سایر بیماری های متابولیک ارثی: ☐		
تاریخ ارسال نمونه به آزمایشگاه:	علت نمونه گیری مجدد:		
مهر مرکز نمونه گیری و امضای نمونه گیر:	۱- نمونه نامناسب ☐ ۵- تعویض یا دریافت خون ☐ ۱۰- نتیجه آزمایش متابولیک نوبت اول در محدوده بینایی است ☐		
	۲- جواب TSH > ۵-۹/۹ ☐ ۶- نوزاد با وزن کمتر از ۲۵۰۰ گرم ☐ ۱۱- نمونه گیری به دلیل وجود علائم بالینی و نظر پزشک معالج ☐		
	۳- نوزاد تارس ☐ هفته ☐ ۷- نوزاد با وزن بیش از ۴۰۰۰ گرم ☐ ۱۲- انجام دیالیز در ۷۲ ساعت اخیر ☐		
	۴- بستر در بیمارستان و یا سابقه آن ☐ ۸- حوقلوبی یا چندقلوبی ☐ ۱۳- NPO بودن یا تغذیه نوزاد با مواد غذایی کم پروتئین در زمان نمونه گیری اول ☐		
تاریخ اعلام نتیجه آزمایش:	۹- سابقه مصرف داروی خاص ☐		
	نوع از دواج: غیر خویشتاوندی ☐ کد ۱ ☐ کد ۲ ☐ کد ۳ ☐ خویشتاوند دور ☐		
	نتیجه TSH:	نتیجه Phe:	نتیجه G6PD:
	نتیجه SC: ☐ نتیجه سایر بیماری های متابولیک ارثی: طبیعی ☐ نیازمند بررسی مجدد (ریکال) ☐ غیر طبیعی-نیاز به ارجاع به بیمارستان ☐		
* علت نمونه گیری مجدد (علاوه بر نمونه نامناسب) به تفکیک هر بیماری: الف- کم کاری تیروئید بدو تولد شامل: همه علل نمونه گیری مجدد به جزء بند ۱۰ (نتیجه آزمایش متابولیک نوبت اول در محدوده بینایی است) و ۱۱ (نمونه گیری به دلیل وجود علائم بالینی: چون باید آزمایش وریدی انجام شود) ب- بیماری های متابولیک ارثی (فنیل کتونوری و...) شامل بندهای: ۱ (نمونه نامناسب- ۳ نوزاد تارس زیر ۲۳ هفته: نمونه گیری مجدد یک ماه بعد از تولد)- ۴ (بستری در بیمارستان و یا سابقه آن)- ۵ (تعویض یا دریافت خون)- ۱۰ (نتیجه آزمایش متابولیک نوبت اول در محدوده بینایی است) ۱۱ (نمونه گیری به دلیل وجود علائم بالینی و نظر پزشک معالج)- ۱۲ (انجام دیالیز در ۷۲ ساعت اخیر)- ۱۳ ناشنا NPO بودن یا تغذیه نوزاد با مواد غذایی کم پروتئین در زمان نمونه گیری اول * از دواج خویشتاوندی کد ۱: از دواج فرزندان عمه، عمویایی و خاله یا یکدیگر کد ۲: از دواج فرزندان ایشان با نوه های آن ها کد ۳: از دواج نوه های ایشان با یکدیگر خویشتاوند دور: از دواج خویشتاوندی دورتر از مولد گفته شده			

راهنمای تکمیل فرم شماره ۱: فرم مشترک برنامه های غربالگری نوزادان با نمونه DBS

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 معاونت بهداشت جهت انجام آزمایشات غربالگری CH ، PKU و ... ارسال شود.

نسخه دوم (صورتی): همراه کاغذ فیلتر به آزمایشگاه غربالگری MSMS 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. در زمان ارائه جواب آزمایش فرم رسید تحویل گرفته شده و همراه نسخه زرد فرم شماره ۱ پیگانی شود.

آزمایشگاه غربالگری موظف است جواب آزمایشات را در نسخه مربوطه تکمیل نموده و به انضمام جواب MSMS یا نشانی الکترونیک جواب آزمایش به مرکز نمونه گیری ارسال نماید.

محل تکمیل فرم: پایگاه سلامت/ خانه بهداشت محل نمونه گیری

مسئول تکمیل فرم: کارشناس/ بهورز نمونه گیر

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 به موضوع می شود.

شماره کاغذ فیلتر: با توجه به شماره چاپ شده در بالای کاغذ فیلتر یا کد تعیین شده توسط معاونت بهداشت دانشگاه نوشته شود.

یادآوری می شود که اگر به هر دلیلی، از نوزاد نمونه ای مجدد تهیه شد؛ می بایست از کد کاغذ فیلتر نمونه ای قبلی آن نوزاد استفاده شده و به آن ممیز اضافه شود. (مثال: اگر کد گاتری نوزادی در نمونه گیری اول ؛ ۱۳۴۵ است و اکنون، به علت سابقه بستری در بیمارستان برای نمونه گیری مجدد مراجعه نموده، بعد از ثبت کد گاتری نمونه گیری قبلی، ممیز ۲ می گیرد و 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 بودن در 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)

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 نمونه گیری، 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 نمونه گیری مجدد را داشته باشد (طبق دستورالعمل بر اساس فرم شماره ۱ نمونه گیری)، در قسمت بلی علامت × زده شده و در صورت عدم نیاز خیر علامت × زده شود.

بیماری نیازمند نمونه‌گیری مجدد: براساس آیتم‌های ذکر شده در قسمت پایین فرم (*) علت نمونه‌گیری مجدد به تفکیک هر بیماری (نیازمند نمونه‌گیری مجدد علامت × زده شود. در خصوص بیماری‌هایی که نیاز به نمونه‌گیری مجدد ندارند، علامت خط تیره گذاشته شود.

در ردیف علت نمونه‌گیری مجدد: لازم است تمام علل، تک تک از والدین پرسیده شده در صورت وجود علت؛ علامت × و در صورت عدم وجود علت؛ خط تیره گذاشته شود. در صورتی که نوزاد دارای چند مورد بود، همه موارد علامت × می‌خورند. 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. غیرخویشاوندی: والدین هیچگونه نسبت فامیلی با هم ندارند.

کد ۱: والدین نسبت فامیلی دختر عمو، پسرعمو، دخترخاله، پسرخاله، دخترعمه، پسرعمه، پسرایی و دختردایی، دارند. کد ۲: شامل ازدواج نوه خاله، نوه دایی، نوه عمو و نوه عمه با دختر عمو، پسرعمو، دخترخاله، پسرخاله، دخترعمه، پسرعمه، پسرایی و دختردایی می‌باشد.

کد ۳: شامل ازدواج نوه خاله، نوه دایی، نوه عمو و نوه عمه با یکدیگر می‌باشد. خویشاوند دور: نتیجه‌ها و نبیره‌های خاله، دایی، عمو و عمه به ترتیب فامیل 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 یک 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 آزمایشات انجام گرفته: با ذکر عدد و واحد اندازه‌گیری توسط آزمایشگاه غربالگری استان ثبت شود. آزمایشگاه غربالگری MSMS موظف است نتیجه آزمایش / نشانی الکترونیک نتایج آزمایش را به پیوست فرم صورتی ارسال نماید.

تاریخ اعلام نتیجه آزمایش: به روز و ماه و سال توسط آزمایشگاه ثبت شده و در انتها مهر آزمایشگاه زده شده و توسط مسوول 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 آزمایشات می‌باشد)

فرم تحویل نمونه های کاغذ فیلتر به مسئول انتقال نمونه / پذیرش آزمایشگاه

پایگاه سلامت / خانه بهداشت

شبکه بهداشت و درمان

ردیف	نام و نام خانوادگی نوزاد / کد ملی نوزاد	شماره کاغذ فیلتر	امضای کارشناس نمونه گیر / تاریخ و ساعت تحویل	امضای مسئول انتقال نمونه	امضای مسئول پذیرش آزمایشگاه / تاریخ و ساعت تحویل

راهنمای فرم تحویل نمونه:

این فرم در دو نسخه برای مرکز نمونه گیر و فرد مسئول انتقال نمونه شامل مامور پست به هنگام انتقال نمونه تکمیل می شود. بایگانی و نگهداری فرم در مرکز و تحویل آن در زمان تغییر افراد به نفر بعد الزامی است. در مواردی که مسوول حمل نمونه، راننده/مسوول حمل نمونه می باشد: دریافت رسید از آزمایشگاه در قالب نسخه دوم اجباری است. راننده/مسوول حمل نمونه، رسید نسخه دوم را پس از تکمیل توسط مسوول آزمایشگاه به واحد نمونه گیری تحویل می دهد در مواردی که مسوول حمل نمونه، مامور اداره پست می باشد: می توان 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. نمونه گیر موظف است نسخه دوم دریافتی را به نسخه اولیه ضمیمه نموده و به مدت سه سال در واحد نمونه گیری نگهداری نماید.

دفتر ثبت و پیگیری غربالگری نوزادان برای بیماری های متابولیک ارثی و CH

پایگاه سلامت/ خانه بهداشت / بیمارستان مرکز خدمات جامع سلامت شهری / روستایی سال

قسمت اول:

اطلاعات نوبت اول مراجعه																																	
نتیجه آزمایش غربالگری نوبت اول					زمان اعلام تلفنی نتیجه آزمایش غربالگری نوبت اول (توسط آزمایشگاه) در موارد مثبت غربالگری یا نیاز به نمونه مجدد بر حسب سن نوزاد به روز			زمان نمونه گیری نوبت اول بر حسب سن نوزاد به روز			تاریخ ارسال نمونه اول به آزمایشگاه		نیاز به غربالگری مجدد دارد؟		شماره کاغذ فیلتر		تاریخ تولد		جنسیت		نام مادر/ کد ملی		نام و نام خانوادگی نوزاد/ کد ملی		غیر ایرانی علامت قرمز زده شود		زمان گزارش تشخیص نهایی در فرم آمار ماهیانه						
متابولیک ارثی					CH			آزمایشگاه MSMS			آزمایشگاه معاونت بهداشت			۲۲ روزگی و بیشتر		۲۱-۶ روزگی		۵-۳ روزگی															
مثبت غربالگری سایر بیماری	مثبت غربالگری فنیل کتونوری	نیازمند آزمایش مجدد	طبیعی	روش غربالگری (MSMS) / کالریمتری	≥ ۲۰	۱۰ - ۱۹/۹	۵ - ۹/۹	طبیعی	≥ ۲۲	۱۴-۲۱	≤ ۱۳	≥ ۲۲	۱۴-۲۱	≤ ۱۳																			

دستر ثبت و پیگیری غربالگری نوزادان برای بیماری های متابولیک ارثی و CH

قسمت دوم:

[illegible]

دفتر ثبت و پیگیری غربالگری بیماری های متابولیک ارثی و CH

قسمت سوم:

ملاحظات	نشانی محل سکونت نوزاد	تلفن	اطلاعات تشخیص نهایی																						
			متابولیک ارثی												CH										
			تشخیص نهایی	تاریخ ارجاع به بیمارستان موارد مثبت غربالگری سایر بیماری های متابولیک ارثی				تاریخ ارجاع به بیمارستان موارد مثبت تایید فنیل کتونوری				تاریخ ارجاع به بیمارستان مورد PKU غیر کلاسیک				تاریخ شروع درمان کودک مبتلا به CH (برحسب سن به روز)			تشخیص نهایی (غربالگری کم کاری تیروئید بدو تولد)						
				تاریخ دریافت گزارش تشخیص نهایی از بیمارستان	نام و نوع بیماری متابولیک ارثی	مبتلا به بیماری متابولیک ارثی	فنیل کتونوری گذرا	سالم	عدم مراجعه به بیمارستان	۳ هفته و بیشتر	۲ تا ۳ هفته	زیر دو هفته	عدم مراجعه به بیمارستان	۳ هفته و بیشتر	۲ تا ۳ هفته	زیر دو هفته	عدم مراجعه به بیمارستان	۳ هفته و بیشتر	۲ تا ۳ هفته	زیر دو هفته	≥۴۱	۲۸-۴۰	≤۲۸	عدم انجام آزمایش با ذکر علت	بیمار

راهنمای تکمیل دفتر ثبت غربالگری و پیگیری نتایج مثبت غربالگری و نیازمند نمونه گیری

این فرم در مراکز نمونه‌گیری جهت ثبت اطلاعات کلیه‌ی نوزادان نمونه‌گیری شده و کلیه پیگیری‌های لازم تا تشخیص نهایی توسط کارشناس نمونه‌گیر تکمیل می‌شود.

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

مسئول تکمیل فرم: کارشناس نمونه‌گیر

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

اعلام تشخیص نهایی: تاریخ گزارش تشخیص نهایی در این ردیف نوشته شود.

زمان غربالگری: به صورت روز و ماه نوشته می‌شود.

اطلاعات هر نوزاد تنها یک بار می‌تواند در این فرم آورده شود. به این منظور بایست ثبت نتایج غربالگری در خصوص یک نوزاد به طور کامل پایان یابد.

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 آزمایشات نوزاد تا تشخیص نهایی است. بعد از گزارش مورد به مرکز پوشش دهنده محل سکونت، در صورت تایید بیماری مراقبت‌های مربوطه به عهده مرکز پوشش‌دهنده محل سکونت بیمار خواهد بود.

برای علت نیاز به نمونه مجدد بر اساس کدهای زیر وارد شود:

۱- نمونه نامناسب/ مفقود ۲- جواب $TSH=9/9$ 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- دوقلوئی یا چند قلوئی

۹- سابقه مصرف داروی خاص ۱۰- اعلام نیاز به بررسی مجدد ۱۱- نمونه‌گیری به دلیل وجود علائم بالینی و نظر پزشک

معالجه ۱۲- سابقه انجام دیالیز/ تعویض یا انتقال خون ۱۳- تغذیه ناکافی/ NPO/ TPN ۱۴- سن نوزاد کمتر از ۳۳

هفته در زمان تولد

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

در قسمت ملاحظات نکات نیاز به اشاره درج شود مثلاً چنانچه محل سکونت اصلی نوزاد معاونت بهداشت دیگری است یا علت عدم

مراجعه نوزاد برای پیگیری‌ها شامل فوت، عدم همکاری والدین و

فرم گزارش آمار غربالگری و تشخیص نهایی بیماری های متابولیک ارثی

از پایگاه سلامت/ خانه بهداشت/ بیمارستان به/ از شبکه بهداشت به/ از معاونت بهداشت دانشگاه علوم پزشکی ماه/ سال گزارش

قسمت اول:

نام مرکز نمونه گیری/ شبکه بهداشت/ معاونت بهداشت	تابعیت نوزاد (تعداد)	تعداد متولدین زنده	تعداد نمونه اول در مرکز نمونه گیری	تعداد نمونه اول در بیمارستان	تعداد نوزاد به تفکیک روش غربالگری		تعداد نوزاد به تفکیک زمان نمونه گیری اول		تعداد موارد نیازمند نمونه گیری مجدد به تفکیک علت			تعداد نوزاد به تفکیک زمان اعلام تلفنی نتیجه غربالگری مثبت		تعداد نوزاد به تفکیک نتیجه تایید HPLC			مثبت غربالگری سایر بیماری ها	
					کالریمتری	MSMS	به هنگام ۳ تا ۵ روزگی	نا به هنگام (بعد از ۵ روز)	موارد خاص (بستری و ..)	نیازمند بررسی مجدد	نمونه نامناسب/ مفقود	زیر ۷ روزگی	بالای ۷ روزگی	طبیعی	۲ تا ۳/۹۹	مساوی و بیشتر از ۴		
	ایرانی																	
	غیر ایرانی																	

فرم گزارش آمار غربالگری و تشخیص نهایی بیماری های متابولیک ارثی

قسمت دوم:

[illegible]

فرم گزارش آمار غربالگری بیماری های متابولیک ارثی

گزارش ماهانه آماری مرکز نمونه گیری می بایست توسط کارشناس نمونه گیر حداکثر تا دهم ماه بعد در قالب این فرم به ستاد شبکه بهداشت شهرستان ارسال شود.

در تشخیص نهایی مواردی که زمان اولین نمونه گیری در ماه های پیش از این ماه بوده است در قسمت توضیحات فرم تاریخ اولین نمونه درج شود.

در پایان هر فصل گزارش فصلی مراکز غربالگری توسط ستاد شهرستان برای معاونت بهداشت ارسال شود.

تعداد موارد تشخیص نهایی که زمان اولین نمونه گیری در پیش از فصل گزارش بوده است در قسمت توضیحات فرم درج شود.

گزارش سالیانه غربالگری در پایان هر سال توسط معاونت بهداشت برای ستاد وزارت بهداشت ارسال شود.

تعداد موارد تشخیص نهایی که زمان اولین نمونه گیری در پیش از فصل گزارش بوده است در قسمت توضیحات فرم درج شود.

دفتر / فرم مراقبت ممتد بیماران متابولیک ارثی در بیمارستان های منتخب بیماری های متابولیک ارثی

قسمت اول:

[illegible]

قسمت دوم:

۱۳۴

راهنمای تکمیل فرم / دفتر مراقبت ممتد بیماران متابولیک ارثی

این دفتر/ فرم در سامانه های الکترونیک بیمارستان یا به صورت فایل اکسل (فرمول نویسی شده برای محاسبه تعداد ویزیت مشخص شده ، تعداد غیبت، میانگین متابولیت، مهاجرت و فوت برای هر بیمار) در اختیار مسئول درمانگاه قرار داده میشود و اطلاعات آن می بایست در روزهای درمانگاه توسط مسئول درمانگاه متابولیک ارثی جهت ثبت و پیگیری وضعیت مراقبت بیماران متابولیک ارثی تکمیل شود.

شماره ردیف در هر سال از شماره ۱ شروع می شود و اطلاعات قسمت اول فرم برای همه بیماران تحت مراقبت بیمارستان به ترتیب شماره پرونده تکمیل شود.

می بایست در هر ویزیت تاریخ ویزیت بعد بر اساس نظر متخصص/ فوق تخصص درمانگاه، به صورت موقت (با رنگ مشخص زرد) در زیر ستون ماه مربوطه ثبت شده و چنانچه بیمار در این تاریخ یا حداکثر تا ۱۵ روز پس از آن مراجعه کرد تاریخ ویزیت (با رنگ مشخص سبز) ثبت شود.

چنانچه بیمار تا ۱۵ روز پس از تاریخ تعیین شده توسط متخصص/ فوق تخصص برای نوبت ویزیت مشخص شده مراجعه نکند، تاریخ ویزیت در دفتر با رنگ قرمز مشخص شده و توسط مسئول درمانگاه و با مهر متخصص/ فوق تخصص به عنوان (غیبت از درمان) در گزارش ماهانه بیمارستان درج و به معاونت بهداشت اعلام می شود تا علت غیبت پیگیری گردد. تاریخ گزارش غیبت از درمان در ستون مربوطه درج شود.

در هر ویزیت میزان متابولیت شاخص بیماری مثل فنیل آلانین برای بیماران PKU درج شود. در صورت عدم وجود مورد غیبت از درمان ارسال گزارش صفر فرم مذکور شامل غیبت از درمان در فرم مربوطه به معاونت بهداشت الزامی است.

در پایان هر سال این فرم به عنوان گزارش مراقبت بیمارستانی برای معاونت بهداشت و از طریق معاونت بهداشت برای ستاد وزارت بهداشت ارسال شود.

فرم ارزیابی تکامل بیماران متابولیک ارثی تا ۵ سالگی

از پایگاه سلامت/خانه بهداشت مرکز خدمات جامع سلامت به / از ستاد شهرستان/شبکه بهداشتی

به/ از معاونت بهداشت دانشگاه علوم پزشکی و خدمات بهداشتی درمانی به ستاد وزارت بهداشت ماه/ سال تکمیل فرم:

نام و نام خانوادگی	کد ملی	تاریخ تولد	سن کودک به ماه در زمان گزارش	شناسایی شده از غربالگری (بلی/ خیر)	نام بیمارستان منتخب	نتیجه ASQ (مثبت/ منفی/ انجام نشده)										علت عدم انجام ASQ/بیلی
						۲ ماهگی	۶ ماهگی	۹ ماهگی	۱۲ ماهگی	۱۸ ماهگی	۲۴ ماهگی	۳۶ ماهگی	۴۸ ماهگی	۶۰ ماهگی	نتیجه آزمون بیلی در صورت مثبت بودن ASQ (مثبت/ منفی) با ذکر نوبت (چند ماهگی)	

این فرم می بایست در پایان هر ماه توسط پایگاه سلامت یا خانه بهداشت محل سکونت بیمار برای کودکان مبتلا به بیماری های متابولیک ارثی تا ۵ سال تکمیل و برای ستاد شهرستان ارسال می گردد. ستاد شهرستان در پایان هر فصل جمع بندی فرم های ماهیانه (همه نوبت ها برای هر کودک) را برای معاونت بهداشت و معاونت بهداشت جمع بندی سالیانه (همه نوبت ها برای هر کودک) را برای ستاد وزارت بهداشت ارسال نماید.

جدول ثبت اطلاعات ویزیت تغذیه بیمار مبتلا به بیماری متابولیک ارثی در بیمارستان منتخب

اطلاعات دموگرافیک و مراجعه			
نام	نام خانوادگی		
نام پدر	جنسیت		
تاریخ تولد	کد ملی		
تاریخ اولین مراجعه: سال	تاریخ مراجعه فعلی: سال		
تاریخ اولین مراجعه: ماه	تاریخ مراجعه فعلی: ماه		
تاریخ اولین مراجعه: روز	تاریخ مراجعه فعلی: روز		
اطلاعات تماس و ارجاع			
تلفن ثابت	تلفن همراه		
استان محل سکونت	شهرستان محل سکونت		
آدرس پستی	دانشگاه علوم پزشکی محل سکونت بیمار		
بیمارستان منتخب پوشش دهنده بیمار	نام پزشک ارجاع دهنده		
اطلاعات وضعیت بیماری			
نام بیماری	نوع بیماری (فقط برای اختلالات فنیل آلانین)		
تاریخ آزمایش غربالگری	نتیجه آزمایش غربالگری		
تاریخ آزمایش تایید تشخیص	نتیجه آزمایش تایید تشخیص		
وضعیت معلولیت ذهنی	توضیحات (در صورت نیاز)		
اطلاعات سایر بیماری های همراه			
دیابت	تیروئید		
هایپرتریگلیسریدمیا	تشنج		
توضیحات (در صورت نیاز)			
اطلاعات وراثت بیماری در خانواده			
سابقه خانوادگی ابتلا	نسبت خویشاوندی والدین		
تعداد فرزندان خانواده	رتبه تولد بیمار		
اطلاعات سابقه و وضعیت فعلی تن سنجی			
قد زمان تولد (CM)	وزن زمان تولد (Kg)		
دور سر زمان تولد (CM)			
قد فعلی (CM)	وزن فعلی (Kg)		
دور سر فعلی (CM)	نمایه توده بدن فعلی		
اطلاعات مصرف دارو و شیر خشک فعلی			
نوع داروی مصرفی	دوز داروی مصرفی		
نوع شیر خشک مصرفی فعلی	میزان فعلی مصرف شیر خشک (گرم در روز)		
نتایج آزمایش کنترل درمان			
تاریخ آزمایش کنترل درمان	نام آزمایش کنترل درمان		
نام متابولیت مورد بررسی ۱	مقدار متابولیت مورد بررسی ۱		
نام متابولیت مورد بررسی ۲	مقدار متابولیت مورد بررسی ۲		
نام متابولیت مورد بررسی ۳	مقدار متابولیت مورد بررسی ۳		
نام متابولیت مورد بررسی ۴	مقدار متابولیت مورد بررسی ۴		
نام متابولیت مورد بررسی ۵	مقدار متابولیت مورد بررسی ۵		

نام متابولیت مورد بررسی ۶		مقدار متابولیت مورد بررسی ۶	
اطلاعات شرایط خاص			
سن بارداری به هفته (در صورت باردار بودن بیمار)		توضیحات	
دستورات تغذیه ای			
الف) شیر			
نوع شیر رژیمی		مقدار شیر رژیمی (گرم در روز)	
نوع شیر معمولی		مقدار شیر معمولی (گرم در روز)	
تعداد وعده مجاز شیر مادر		مقدار شیر مادر در هر وعده (CC)	
ب) رژیم غذایی			
میزان فنیل غذای رژیمی (گرم در روز)		میزان پرونتئین (گرم در روز)	
شرح رژیم غذایی			
ج) مکمل ها			
مکمل ۱		مکمل ۶	
مکمل ۲		مکمل ۷	
مکمل ۳		مکمل ۸	
مکمل ۴		مکمل ۹	
مکمل ۵		مکمل ۱۰	
شرح مصرف مکمل			
توصیه ها و پیگیری			
تاریخ مراجعه بعدی			
توصیه ها و توضیحات			

راهنمای تکمیل فرم ثبت اطلاعات ویزیت تغذیه بیمار مبتلا به بیماری متابولیک ارثی در بیمارستان منتخب

این فرم در قالب فایل اکسل به منظور ثبت اطلاعات هر ویزیت تغذیه بیمار مبتلا به بیماری متابولیک ارثی در بیمارستان منتخب طراحی شده است.

تکمیل کننده فرم: کارشناس تغذیه تیم بالینی بیماری های متابولیک ارثی بیمارستان منتخب

فواصل زمانی تکمیل فرم: سالانه

دستورالعمل اختصاصی غربالگری آبشاری

بازنگری ۱۴۰۵

مبانی و کلیات

مقدمه

غربالگری آبشاری (Cascade Screening) یکی از روش های شناسایی موارد نیازمند خدمات ژنتیک سلامت در برنامه کشوری ژنتیک سلامت عمومی است که با شناسایی افراد در معرض ابتلا به بیماری های ارثی از طریق رسم شجره نامه در فرآیند مشاوره ژنتیک صورت می پذیرد. این غربالگری با شناسایی یک فرد مبتلا به بیماری ارثی در یک خانواده که سر نخ (Proband) نامیده می شود آغاز می شود (Proband) گاهی به اولین فرد مراجعه کننده به مشاوره ژنتیک در یک شجره نامه نیز اطلاق می شود هرچند فرد بیمار نباشد. در ادامه ردیابی افراد در معرض ابتلا خانواده و خویشاوندان بر اساس یافته های مشاوره ژنتیک، به صورت مرحله ای ادامه می یابد. **لازم است هرگونه ردیابی افراد در خویشاوندان، منوط به تمایل و رضایت فرد مشاوره گیرنده و رعایت اصل محرمانگی مشاوره گیرنده باشد.**

اهداف

هدف کلی

- پیشگیری از بروز بیماری های ارثی نادر لاعلاج و صعب العلاج کودکان
- کاهش خطر بروز بیماری های ارثی/خانوادگی بزرگسالان (بیماری های عروق کرونر زودرس خانوادگی (FPCAD) و سرطان های ارثی/خانوادگی کولون و برست)

اهداف اختصاصی

- ارائه مشاوره ژنتیک به خانواده بیماران مبتلا به بیماری های ارثی صعب العلاج و لاعلاج دوران کودکی شناسایی شده در سطح ۲ نظام سلامت (تخصصی و فوق تخصصی)
- ارائه مشاوره ژنتیک به افراد در معرض ابتلا بیماری های ارثی/خویشاوندی بزرگسالان (بیماری عروق کرونر زودرس خانوادگی و سرطان های ارثی/خویشاوندی) مراجعه کننده به پزشک مشاور ژنتیک
- ارائه مشاوره ژنتیک به ناقلین قطعی یا احتمالی شجره نامه بیمار سر نخ
- مراقبت ژنتیک از موارد نیازمند مراقبت ژنتیک

شرح اجرا

پزشکان درمانگر بیماران ارثی صعب العلاج شاغل در مراکز درمانی دولتی و خصوصی شامل درمانگاه، مطب، بیمارستان به ویژه مراکز درمانی منتخب/جامع ارائه خدمات بالینی متمرکز به بیماری های ارثی صعب العلاج یا لاعلاج ارثی، موظف هستند لزوم انجام مشاوره ژنتیک را برای خانواده بیمار / بیمار تشریح کرده و در صورت تمایل خانواده برای انجام مشاوره ژنتیک ایشان را برای دریافت خدمت مشاوره ژنتیک به پایگاه سلامت/ خانه بهداشت محل سکونت ارجاع نمایند. همچنین در بیمارستان های منتخب مطابق با دستورالعمل اختصاصی نام بیماران جدید نیز طی فرم گزارش ماهیانه بیمارستان/ مرکز بالینی منتخب به معاونت بهداشت و ستاد شهرستان جهت سازماندهی ارجاع خانواده بیمار برای دریافت خدمت مشاوره ژنتیک و سایر مراقبت های لازم ارسال شود.

خانواده بیمار/ بیمار معرفی شده می بایست از طریق پزشک پایگاه سلامت/ خانه بهداشت برای دریافت خدمت مشاوره ژنتیک به پزشک مشاور ژنتیک واحد ازدواج، فرزند آوری و باروری سالم ارجاع داده شوند.

در طی فرآیند مشاوره ژنتیک به خانواده های فوق و سایر مراجعین به پزشک مشاور ژنتیک شامل افراد در معرض ابتلا بیماری های ارثی بزرگسالان (بیماری عروق کرونر زودرس خانوادگی و سرطان های ارثی) چنانچه خانواده/فرد مایل به همکاری در فراخوان افرادی در شجره نامه مربوطه که ناقل قطعی یا احتمالی بیماری شناخته شده اند باشند، فرم دعوت نامه (فراخوان) مراجعه به مشاوره ژنتیک از طریق ایشان برای افراد نیازمند خدمت مشاوره ژنتیک ارسال می شود. در مورد بیماری های ارثی کودکان افراد فراخوان شده می بایست سن ۱۸ سال و بیشتر داشته باشد یا در صورت داشتن سن کمتر از ۱۸ سال ازدواج کرده باشند.

در صورت نیاز به انجام آزمایش تشخیص ژنتیک برای هر فرد ناقل احتمالی در شجره نامه، آزمایش مذکور می بایست با رعایت نکات زیر تجویز می شود:

- جهش ژنتیکی (موتاسیون) مسبب بیماری در خانواده شناسایی شده باشد.
- چنانچه فرد خویشاوند درجه ۳ و بالاتر فرد مبتلا است، ناقل یا مبتلا بودن پدر/ مادر فرد (فرد مرتبط نسل قبل در شجره نامه) در تشخیص ژنتیک اثبات شده باشد.

شاخص های برنامه

راهبرد	عنوان شاخص	نحوه محاسبه
مشاوره ژنتیک	درصد موارد مراجعه به مشاوره ژنتیک از محل فراخوان مشاوره ژنتیک به کل مراجعین مشاوره ژنتیک	تعداد موارد مراجعه به مشاوره ژنتیک از محل فراخوان مشاوره ژنتیک به کل مراجعین مشاوره ژنتیک*۱۰۰
مراقبت ژنتیک	درصد موارد نیازمند مراقبت ژنتیک از کل مراجعین مشاوره ژنتیک از محل ارزیابی ژنتیکی	تعداد کل افراد ارجاع شده به مشاوره ژنتیک از محل فراخوان مشاوره ژنتیک که بر اساس نتیجه مشاوره ژنتیک جهت مراقبت ژنتیک ارجاع شده اند به تعداد کل افراد ارجاع شده جهت مشاوره ژنتیک از محل فراخوان مشاوره ژنتیک بیماری * ۱۰۰

فرم های مورد استفاده در غربالگری آبشاری

- فرم گزارش ماهیانه بیمارستان/ مرکز بالینی منتخب
- فرم فراخوان مشاوره ژنتیک

دستورالعمل اختصاصی ارزیابی ژنتیکی در بسته های خدمت سطح ۱

بازنگری ۱۴۰۵

مبانی و کلیات

مقدمه

این روش شناسایی در برنامه ژنتیک سلامت عمومی، یکی از انواع شناسایی ها است که موارد نیازمند خدمات سلامت ژنتیک را از بستر ارائه خدمات سلامت است که از طریق بسته های ارائه خدمات گروه های سنی در سطح یک نظام سلامت ارائه می شود، پیدا می کند.

با توجه به تعدد و پراکندگی بیماری های نادر ژنتیکی ارثی امکان طراحی و اجرای برنامه های غربالگری اختصاصی برای تک تک این بیماری ها وجود ندارد این درحالی است که این گروه از بیماری ها بخش قابل توجهی از بیماری های ژنتیک ارثی را تشکیل می دهند. از سوی دیگر دو مولفه تکرار و رخداد زودرس بیماری، دو نشانه احتمال بالاتر ارثی بودن بیماری ها هستند که می توان با استفاده از آن ها به صورت غیراختصاصی و بدون تمرکز بر یک بیماری ویژه، احتمال وجود بیماری های ارثی در خانواده ها را مورد بررسی قرار داد.

همچنین با توجه به اهمیت سابقه خانوادگی ابتلا به بیماری های ارثی/خانوادگی بزرگسالان (بیماری های عروق کرونر زودرس خانوادگی (FPCAD) و سرطان های ارثی/خانوادگی کولون و برست) در تعیین احتمال ابتلا افراد خانواده به این بیماری ها، بررسی وجود این سابقه در افراد به ظاهر سالم خانواده و ارائه خدمت مشاوره ژنتیک به خانواده، منجر به تعیین افراد نیازمند دریافت خدمات مراقبتی-درمانی پیشگیرانه به هنگام شده و این مسیر می تواند در کاهش احتمال بروز بیماری یا تاخیر در ابتلا به آن موثر باشد.

اهداف

هدف کلی

- پیشگیری از بروز بیماری های ارثی نادر لاعلاج و صعب العلاج کودکان
- کاهش خطر بروز بیماری های ارثی/خانوادگی بزرگسالان (بیماری های عروق کرونر زودرس خانوادگی (FPCAD) و سرطان های ارثی/خانوادگی کولون و برست)

اهداف اختصاصی

- شناسایی افراد دارای سابقه بیماری های ارثی فاقد غربالگری اختصاصی از محل بسته های خدمت سطح یک و ارجاع موارد نیازمند به پزشک مشاور ژنتیک
- شناسایی افراد دارای سابقه خانوادگی ابتلا به بیماری های عروق کرونر زودرس خانوادگی (FPCAD) و سرطان های ارثی/خانوادگی کولون و برست از محل بسته های خدمات سطح ۱ و ارجاع موارد نیازمند به پزشک مشاور ژنتیک
- مراقبت ژنتیک از موارد نیازمند مراقبت ژنتیک

روش اجرا

هدف از ارزیابی ژنتیکی در بسته خدمات سطح ۱ شناسایی افراد در معرض خطر بیماری های ارثی صعب العلاج و لاعلاج دوران کودکی یا بیماری های ارثی/خویشاوندی دوران بزرگسالی از طریق پرسش در خصوص وجود این بیماری ها در خانواده است. پرسش های ارزیابی ژنتیکی در بسته های خدمت پزشک در گروه های سنی وارد شده است در صورتی که بر اساس ارزیابی پزشک فرد/زوج مورد ارزیابی نیاز به مشاوره ژنتیک داشته باشد می بایست به پزشک مشاور ژنتیک واحد ازدواج، فرزند آوری و باروری سالم ارجاع داده شود.

جدول ارزیابی‌های ژنتیک در بسته خدمات سلامت سلامت سطح ۱- ویژه پزشک

ارزیابی	نتیجه ارزیابی	طبقه بندی	اقدام
آیا در فرد یا خویشاوندان (تا درجه ۳) بیماری شناخته شده ارثی وجود دارد؟	در فرد یا خویشاوندان بیماری شناخته شده ارثی وجود دارد.	نیاز به مشاوره ژنتیک	ارجاع به پزشک مشاور ژنتیک*
آیا یک بیماری تکرار شونده در خویشاوندان (تا درجه ۳) وجود داشته است؟ (یکی از موارد مبتلا می تواند فرد مورد ارزیابی باشد).	یک بیماری در خویشاوندان تکرار شده است.	نیاز به مشاوره ژنتیک	ارجاع به پزشک مشاور ژنتیک*
آیا در فرد یا خویشاوندان وی (تا درجه ۳) اختلال عملکردی با شرایط مطرح کننده بیماری ارثی وجود دارد؟	در فرد یا خانواده وی اختلالی (عملکردی یا ناهنجاری غیراکتسابی) با شرایط مطرح کننده بیماری ارثی وجود دارد	نیاز به مشاوره ژنتیک	ارجاع به پزشک مشاور ژنتیک*
آیا احتمال بیماری ایسکمیک قلبی ارثی / خانوادگی یا سرطان ارثی / خانوادگی وجود دارد؟	عامل خطر بیماری ایسکمیک قلب یا سرطان ارثی / خانوادگی وجود دارد.	نیاز به مشاوره ژنتیک	ارجاع به پزشک مشاور ژنتیک*
آیا احتمال اختلال باروری نیاز به بررسی ژنتیک وجود دارد؟	آیا احتمال اختلال باروری نیاز به بررسی ژنتیک وجود دارد؟	نیاز به مشاوره ژنتیک	ارجاع به پزشک مشاور ژنتیک*

* ارجاع به مشاوره ژنتیک در صورتی لازم است که فرد، برای مورد ارزیابی شده تا کنون به مشاوره ژنتیک مراجعه نکرده باشد.

راهنمای ارزیابی‌های ژنتیک در بسته خدمات سلامت گروه‌های سنی - ویژه پزشک:

بیماری‌های ارثی بیماری‌های متعدد و متنوعی می‌باشند که به دلیل وجود یک اختلال ژنتیکی در افراد از نسلی به نسل بعد منتقل می‌شوند. در اکثر موارد والدین بیماران افرادی سالم از نظر ابتلا به آن بیماری بوده و فقط انتقال دهنده این اختلال به فرزند خود هستند. احتمال ابتلای فرزندان به بیماری‌های ارثی بر اساس الگوی توارث بیماری (اتوزومال مغلوب یا غالب، وابسته به کروموزوم‌های جنسی و ...) در هر بیماری متفاوت بوده و محاسبه این احتمال نیازمند مشاوره ژنتیک است. «مشاوره ژنتیک» فرایندی است که از طریق آن، خانواده‌ها و خویشاوندان دارای احتمال ابتلا به بیماری ارثی در خود یا نسل بعد، از پیامدهای احتمالی بیماری، احتمال ابتلا یا انتقال آن به سایر خویشاوندان و راه‌های پیشگیری و درمان بیماری آگاه می‌شوند.

منظور از خویشاوندان در این ارزیابی افرادی هستند که با هم نسبت نسبی (خویشاوندی) درجه ۱ (پدر، مادر، خواهر، برادر، فرزند) درجه ۲ (پدر بزرگ، مادر بزرگ، عمه، عمو، خاله، دایی، خواهرزاده یا برادرزاده) یا درجه ۳ (فرزند عمه، عمو، خاله، دایی) دارند. می‌بایست به این نکته توجه داشت که ارزیابی ژنتیک بیش از اینکه فرد محور باشد خانواده محور است یعنی علاوه بر فرد وجود بیماری در خویشاوندان را هم در نظر می‌گیرد. این موضوع بدین معناست که چنانچه پاسخ هر یک از موارد مورد ارزیابی مثبت باشد حتی زمانی که بیماری عنوان شده مربوط به فرد مورد ارزیابی هم نباشد ارجاع به پزشک مشاور ژنتیک برای بررسی نیاز به خدمات ژنتیک سلامت لازم است.

در صورت وجود شرایط زیر، نیاز به مشاوره ژنتیک وجود دارد:

◀ حداقل ۱ نوع بیماری ارثی شناخته شده در خویشاوندان درجه ۱، ۲ یا ۳ وجود دارد.

◀ تکرار اختلال/بیماری در خویشاوندان: در خویشاوندان درجه ۱، ۲ یا ۳ حداقل دو نفر با یک نوع اختلال/بیماری مشابه (از زمان کودکی) وجود دارد.

◀ اختلال باروری (در صورت مثبت بودن حداقل یکی از موارد):

- خانم: سابقه سقط مکرر (۲ سقط یا بیشتر)، مرده زایی، فوت نوزاد زیر ۱ ماه یا سابقه نازایی و رد علل غیر ارثی

- آقا: سابقه طولانی ناباروری و رد علل غیر ارثی

- وجود بیماری شناخته شده ارثی منجر به اختلالات باروری

◀ احتمال بیماری قلبی ارثی/خویشاوندی وجود دارد. در شرایط زیر احتمال ارثی/خانوادگی بودن بیماری‌های ایسکمیک قلبی مطرح است:

- سابقه مرگ ناگهانی در خویشاوندان درجه ۱ در زیر ۷۰ سالگی

- سابقه بیماری عروق کرونر زودرس (PCAD): که با یکی از شرایط زیر:

- ابتلا به بیماری عروق کرونر در زیر سن ۴۵ سالگی در مردان و زیر ۵۵ سال در زنان

- وجود یک مورد سابقه بیماری عروق کرونر در خویشاوندان درجه ۱ فرد با این شرایط سنی: در مردان (پدر و برادر) زیر سن ۵۵

سال و در خانم‌ها (خواهر و مادر) زیر سن ۶۵ سالگی

• بیماری عروق کرونر از طریق حداقل یکی از موارد زیر اثبات می‌گردد:

○ در آنژیوگرافی عروق کرونر بیش از ۵۰٪ تنگی داشته باشد.

○ سابقه CABG coronary Artery Bypass Graft وجود داشته باشد.

○ سابقه Angioplasty PCI Percutaneous Coronary Intervention وجود داشته باشد.

◀ احتمال سرطان‌های ارثی/خانوادگی وجود دارد:

◀ در شرایط زیر احتمال ارثی/خانوادگی بودن سرطان مطرح است.

○ سابقه فردی یا خویشاوندی (تا درجه ۲) ابتلا به به دو یا چند نوع سرطان همزمان در یک فرد (غیر متاستاتیک)

○ سابقه فردی یا خویشاوندی (تا درجه ۲) یک مرد مبتلا به سرطان پستان

○ سابقه فردی یا خویشاوندی (تا درجه ۲) سرطان پستان دو طرفه (همزمان یا غیر همزمان)

- وجود حداقل ۲ خویشاوند (تا درجه ۲ و دارای رابطه نسبی و شامل فرد مورد ارزیابی) با دیگر بدخیمی های مرتبط با سندروم HBOC (Hereditary Breast & Ovarian Cancer Syndrome)
- سرطان پستان Triple negative (در ارزیابی پاتولوژیک و ژنتیک، سه مارکر ER (گیرنده استروژن)، PR (گیرنده پروژسترون) و Her2 منفی است).
- افرادی که در خویشاوندان (تا درجه ۲) آن ها جهش شناخته شده پاتوژنیک/احتمالا پاتوژنیک نظیر ژن های BRCA1 و/یا BRCA2، TP53، PTEN و ... وجود دارد.
- سابقه فردی یا خانوادگی (تا درجه ۲) سرطان پستان یا ارگان های مرتبط (شامل سرطان اپیتلیال تخمدان/لوله فالوپ/سرطان اولیه پریتوئن) در سن زیر ۶۰ سالگی
- سابقه فردی یا خانوادگی سرطان پانکراس در سن زیر ۶۰ سال
- سابقه فردی یا خانوادگی سرطان پروستات در سن زیر ۶۰ سال
- سابقه فردی یا خانوادگی ابتلا به سرطان روده بزرگ در زیر ۵۰ سال
- سابقه فردی یا خانوادگی پولیپ آدنوماتوز زیر سن ۴۰ سالگی
- سابقه فردی پولیپ هامارتاموز

◀ در خویشاوندان فردی با اختلال عملکردی با یکی از شرایط زیر وجود داشته باشد:

- والدین بیمار نسبت خویشاوندی نزدیک (ازدواج فرزندان یا نوه های عمو، عمه، خاله یا دایی با یکدیگر)، داشته باشند.
- در فرد بیمار یک ناهنجاری بدو تولد نیز وجود دارد.
- سابقه سقط مکرر (۲ سقط یا بیشتر)، مرده زایی یا نازایی طولانی مدت (<۲ سال بدون جلوگیری) در مادر فرد بیمار وجود دارد.
- زمان شروع اختلال در فرد مبتلای خانواده قبل از ۲ سالگی

شایع ترین اختلالات شامل ناهنجاری ها بدو تولد و اختلالات عملکردی در زیر شرح داده شده است:

الف - ناهنجاری های بدو تولد:

- در سر و گردن:
 - صورت: چهره ای غیر معمول (با اختلال محل قرار گیری یا ظاهر گوش و یا چشم)
 - دهان: شکاف لب، شکاف کام، یا اختلال در رویش یا مینای دندان ها
 - جمجمه: کرانیوسینوستوز، آنسفالوسل، Z-score دور سر کم تر از ۳- یا بیشتر از ۳ در تنه:
- ستون فقرات: اسپاینا بیفیدا
- جدار شکم: امفالوسل، گاستروچزی
- ژنیتالیا: ابهام تناسلی
- در اندام ها:
 - سین داکتیلی، اکتروداکتیلی و پلی داکتیلی در اندام فوقانی یا تحتانی
 - Z-score قد کم تر از ۳- یا بیشتر از ۳
- در پوست:
 - پوسته ریزی منتشر، تاول منتشر، اریتم منتشر، تغییر پیگمانتاسیون منتشر
- در ارگان های داخلی:

- آنومالی مادرزادی قلبی، انسدادهای گوارشی (آنوس بسته، هیرشپرونک، آترزی ها)، آنومالی کلیه (کلیه پلی کیستیک یا مولتی کیستیک)

ب- اختلالات عملکردی

- **اختلال رشد (در صورت مثبت بودن حداقل یکی از موارد):**
 - زیر ۱۵ سالگی: کوتاهی یا بلندی شدید قد، لاغری یا چاقی شدید، بزرگی یا کوچکی شدید سر
 - بیماری شناخته شده ای دارد که باعث کوتاهی یا بلندی شدید قد، لاغری یا چاقی شدید، بزرگی یا کوچکی شدید سر شده است.
- **اختلال تکامل:**
 - بررسی تکامل کودکان در بسته خدمات گروه سنی کودکان از طریق تکمیل فرم ASQ انجام می شود.
 - در کودک بالای ۴ سال:
 - در صورت شنوا بودن: متوجه صحبت دیگران نمی شود یا قادر نیست به آن پاسخ دهد.
 - قادر نیست کارهای شخصی خود را مانند غذا خوردن، توالیت رفتن یا لباس پوشیدن را انجام دهد.
 - نمی تواند به طور مناسب و فعال با همسالان خود ارتباط برقرار کند.
 - توانایی یادگیری در حد همسالان خود ندارد.
 - بیماری شناخته شده ای دارد که باعث ناتوانی ذهنی شده است.
- **اختلال بینایی (در صورت مثبت بودن حداقل یکی از موارد):**
 - از ۳ ماهگی: نابینایی یا کاهش بینایی پیشرونده (که با عینک اصلاح نمی شود) دارد.
 - بیماری شناخته شده ای دارد که باعث نابینایی یا کاهش بینایی پیشرونده شده است.
 - اختلال شنوایی (در صورت مثبت بودن حداقل یکی از موارد)
 - از ۲ ماهگی: در برابر صداهای محیط عکس العمل نشان نمی دهد.
 - بیماری شناخته شده ارثی دارد که باعث ناشنوایی شده است.
- **اختلال حرکتی (در صورت مثبت بودن حداقل یکی از موارد):**
 - بعد از ۱۵ ماهگی: نمی تواند به خوبی با حفظ تعادل راه برود.
 - بعد از ۲۴ ماهگی: نمی تواند براحتی از جایش بلند شده و از پله ها بالا رود.
 - تمام سنین: سابقه لرزش یا حرکات غیرارادی در استراحت یا شروع فعالیت در اندامها یا سابقه تشنج مکرر (< ۱ بار) دارد.
 - بیماری شناخته شده ارثی دارد که باعث ضعف یا اختلالات حرکتی یا تشنج مکرر شده است.
- **اختلال انعقادی (در صورت مثبت بودن حداقل یکی از موارد):**
 - سابقه خونریزی طول کشیده یا کبود شدگی و خونمردگی متعدد و مکرر در زیر پوست دارد.
 - اختلال انعقادی ارثی وجود دارد (مثل هموفیلی)
- **اختلال ایمنی (در صورت مثبت بودن حداقل یکی از موارد):**
 - زیر ۲ سال: سابقه بستری حداقل ۲ بار بدلیل بیماری تب دار طول کشیده (بیش از ۱ هفته) در بیمارستان داشته است.
 - بیماری شناخته شده ارثی دارد که باعث نقص ایمنی یا عفونت مکرر شده است.
- **اختلال قلبی عروقی بدو تولد (در صورت مثبت بودن حداقل یکی از موارد):**
 - زیر ۲ سال: حملات کبود یا سیاه شدن منتشر در لب، ناخن و زبان، یا تعریق زیاد در حین شیر خوردن به همراه خستگی زودرس داشته است.
- **اختلال کبدی (در صورت مثبت بودن حداقل یکی از موارد):**
 - زیر ۲ سال: سابقه زردی طولانی مدت (بیش از یک ماه) داشته است.
 - بیماری شناخته شده ارثی دارد که باعث اختلالات گوارشی یا کبدی یا زردی شده است.

شاخص های برنامه

راهبرد	عنوان شاخص	نحوه محاسبه
شناسایی	پوشش ارزیابی ژنتیکی در گروه هدف	تعداد کل افراد مورد ارزیابی شده به افراد تحت پوشش خدمات * ۱۰۰
شناسایی	پوشش ارزیابی ژنتیکی بیماری های عروق کرونر زودرس خانوادگی (FPCAD)	تعداد کل افراد ارزیابی شده در خصوص سابقه بیماری های عروق کرونر زودرس خانوادگی به کل افراد تحت پوشش خدمات سلامت سطح یک در منطقه * ۱۰۰
	پوشش ارزیابی ژنتیکی سرطان های ارثی/خانوادگی کولون و برست	تعداد کل افراد ارزیابی شده در خصوص سابقه سرطان های ارثی/خانوادگی کولون و برست به کل افراد تحت پوشش خدمات سلامت سطح یک در منطقه * ۱۰۰
	درصد موارد نیازمند مشاوره ژنتیک	تعداد موارد نیازمند مشاوره ژنتیک به کل افراد مورد ارزیابی ژنتیک * ۱۰۰
مشاوره ژنتیک	درصد موارد مراجعه به مشاوره ژنتیک از محل ارزیابی ژنتیک گروه های سنی به کل مراجعین مشاوره ژنتیک	تعداد موارد مراجعه به مشاوره ژنتیک از محل ارزیابی ژنتیک بسته خدمات سطح ۱ به کل مراجعین مشاوره ژنتیک * ۱۰۰
مراقبت ژنتیک	درصد موارد نیازمند مراقبت ژنتیک از کل مراجعین مشاوره ژنتیک از محل ارزیابی ژنتیکی	تعداد کل افراد ارجاع شده به مشاوره ژنتیک از محل ارزیابی ژنتیکی که بر اساس نتیجه مشاوره ژنتیک جهت مراقبت ژنتیک ارجاع شده اند به تعداد کل افراد ارجاع شده جهت مشاوره ژنتیک از محل ارزیابی ژنتیکی به تفکیک گروه بیماری * ۱۰۰

1. Aghajani, H., Samavat, A., Haghazali, M., Valizadeh, F., & Sarbazi, G. (2008). Primary health care: An approach to community control of genetic and congenital disorders. *Iranian Journal of Public Health*, 37(Suppl 1), 114-118.
2. Akbari, M. T., & Alizadeh, B. (2021). The necessity of implementing public health genetics and the challenges ahead: A review article. *Journal of Community Genetics*, 12(3), 345-355. <https://doi.org/10.1007/s12687-021-00520-9>
3. Azimi, S. S. (2021). Assessing epidemiologic indices of genetic congenital disorders in Iran and estimating effectiveness of preventive interventions using Bayesian network [Doctoral dissertation, Shahid Beheshti University of Medical Sciences]. IranDoc. <https://irandoc.ac.ir>
4. Hoseini, K., Sadeghian, S., Mahmoudian, M., Hamidian, R., & Abbasi, A. (2008). Family history of cardiovascular disease as a risk factor for coronary artery disease in adult offspring. *Monaldi Archives for Chest Disease*, 70(2), 84-87.
5. Hunt, S. C., Gwinn, M., & Adams, T. D. (2003). Family history assessment: Strategies for prevention of cardiovascular disease. *American Journal of Preventive Medicine*, 24(2), 136-142. [https://doi.org/10.1016/s0749-3797\(02\)00588-3](https://doi.org/10.1016/s0749-3797(02)00588-3)
6. Jacobi, C. E., Jonker, M. A., Nagelkerke, N. J., van Houwelingen, J. C., & de Bock, G. H. (2003). Prevalence of family histories of breast cancer in the general population and the incidence of related seeking of health care. *Journal of Medical Genetics*, 40(7), e83. <https://doi.org/10.1136/jmg.40.7.e83>
7. Khalili, D., Sheikholeslami, F. H., Bakhtiyari, M., Azizi, F., Momenan, A. A., & Hadaegh, F. (2014). The incidence of coronary heart disease and the population attributable fraction of its risk factors in Tehran: A 10-year population-based cohort study. *PLOS ONE*, 9(8), e105804. <https://doi.org/10.1371/journal.pone.0105804>
8. Modell, B., Darlison, M., Moorthie, S., Blencowe, H., Petrou, M., & Lawn, J. (2016). Epidemiological methods in community genetics and the prevention of congenital disorders. *Bulletin of the World Health Organization*, 94(3), 204-214. <https://doi.org/10.2471/BLT.15.156083>
9. Nussbaum, R. L., & McInnes, R. R. (2019). Genetics and genomics in public health. In D. L. Rimoim, R. E. Pyeritz, & B. R. Korf (Eds.), *Emery and Rimoim's principles and practice of medical genetics and genomics* (7th ed., pp. 179-195). Elsevier. <https://doi.org/10.1016/B978-0-12-812536-6.00014-6>
10. Qureshi, N., Armstrong, S., Dhiman, P., Saukko, P., Middlemass, J., Evans, P. H., & Kai, J. (2012). Effect of adding systematic family history enquiry to cardiovascular disease risk assessment in primary care: A matched-pair, cluster randomized trial. *Annals of Internal Medicine*, 156(4), 253-262. <https://doi.org/10.7326/0003-4819-156-4-201202210-00002>
11. Qureshi, N., Wilson, B., Santaguida, P., Carroll, J., Allanson, J., Culebro, C. R., ... & Raina, P. (2007). Collection and use of cancer family history in primary care (Evidence Report/Technology Assessment No. 159). Agency for Healthcare Research and Quality.
12. Scheuner, M. T., McNeel, T. S., & Freedman, A. N. (2010). Population prevalence of familial cancer and common hereditary cancer syndromes. The 2005 California Health Interview Survey. *Genetics in Medicine*, 12(11), 726-735. <https://doi.org/10.1097/GIM.0b013e3181f30e9e>
13. Valdez, R., Greenlund, K. J., Khoury, M. J., & Yoon, P. W. (2007). Is family history a useful tool for detecting children at risk for diabetes and cardiovascular diseases? A public health perspective. *Pediatrics*, 120(Suppl 2), S78-S86. <https://doi.org/10.1542/peds.2007-1010D>
14. World Health Organization. (2006). Management of birth defects and haemoglobin disorders: Report of a joint WHO-March of Dimes meeting. Geneva, Switzerland.
15. World Health Organization. (2011). Community genetics services: Report of a WHO consultation on community genetics in low- and middle-income countries. Geneva, Switzerland.
16. World Health Organization. (2013). Global action plan for the prevention and control of noncommunicable diseases 2013-2020.
17. World Health Organization, & Modell, B., Kuliev, A., & Petrou, M. (2005). Assignment report: Prevention of genetic disorders in the Islamic Republic of Iran.
18. Yoon, P. W., Scheuner, M. T., Peterson-Oehlke, K. L., Gwinn, M., Faucett, A., & Khoury, M. J. (2002). Can family history be used as a tool for public health and preventive medicine? *Genetics in Medicine*, 4(4), 304-310. <https://doi.org/10.1097/00125817-200207000-00009>

منابع دستورالعمل های اختصاصی شناسایی

1. Samavat, A., & Modell, B. (2004). Iranian national thalassaemia screening programme. *BMJ*, 329(7475), 1134. <https://doi.org/10.1136/bmj.329.7475.1134>
2. Christianson, A., Streetly, A., & Darr, A. (2004). Lessons from thalassaemia screening in Iran. *BMJ*, 329, 1115. <https://doi.org/10.1136/bmj.329.7475.1115>
3. Aghajani, H., Samavat, A., Haghazali, M., Valizadeh, F., & Sarbazi, G. (Year unknown). Primary Health Care: An approach to community control of genetic and congenital disorders. *Iranian Journal of Public Health*.
4. دستگیری، س.، عظیمی، س.س.، مرجع اپیدمیولوژی بیماری های شایع ایران، جلد دوم، فصل ۲۵، ۱۴۰۲، تهران: گپ.
5. سموات، ا.، س.س. عظیمی، همکاران، گزارش نتایج برنامه کشوری پیشگیری از بتا تالاسمی ماژور. ۱۳۹۸، تهران: مهر طوبی.
6. Georgia Newborn Screening Program Policy and Procedure Manual. Newborn Screening by Tandem Mass Spectrometry: Approved Guideline. editor. 2015.
7. Agana M, Frueh J, Kamboj M, Patel DR, Kanungo S. Common metabolic disorder (inborn errors of metabolism) concerns in primary care practice. *Annals of translational medicine*. 2018;6(24).
8. El-Hattab AW. Inborn errors of metabolism. *Clinics in perinatology*. 2015;42(2):413-39.
9. Guerrero RB, Salazar D, Tanpaiboon P. Laboratory diagnostic approaches in metabolic disorders. *Annals of Translational Medicine*. 2018;6(24).
10. Hoffman GL. Newborn Screening by Tandem Mass Spectrometry: Approved Guideline: Clinical and Laboratory Standards Institute; 2010.
11. Rice GM, Steiner RD. Inborn errors of metabolism (metabolic disorders). *Pediatrics in Review*. 2016;37(1):3-15; quiz 6.
12. Samari S, Younesi B, Lashgary P, Asiabanha Rezaee M. Newborn metabolic screening: reference diagnostic method evaluation. *Sarem Journal of Medical research*. 2017;2(3):179-85.
13. Yubero D, Artuch R. NGS for metabolic disease diagnosis. *EJIFCC*. 2018;29(3):227-9.
14. استانداردهای بالینی، تدوین کمیته کشوری بالینی، فنی بیماری های متابولیک ارثی، ۱۳۹۹.
15. دستورالعمل نمونه گیری خون مویرگی و خون وریدی به شماره HD-GO-00-LA-WI-001-01، تدوین کمیته فنی - آزمایشگاهی بیماری های متابولیک ارثی، ۱۳۹۸.
16. استاندارد رد و پذیرش نمونه در آزمایشگاه های منتخب همکار با برنامه کشوری شناسایی و تشخیص بیماری های متابولیک ارثی به شماره HD-IMD-00-MN-SD-003-01، ۱۳۹۸.
17. روش اجرایی گزارش نتایج و جوابدهی آزمایشگاه های منتخب همکار با برنامه کشوری شناسایی و تشخیص بیماری های متابولیک ارثی به شماره HD-IMD-00-MN-PR-002-05، ۱۳۹۹.
18. نظرات اعضای کمیته مراقبت ژنتیک
19. دستورالعمل مراقبت برنامه غربالگری نوزادان برای بیماری فنیل کتونوری و بیماری های متابولیک ارثی، ۱۳۹۹.
20. کتاب دستورالعمل غربالگری بیماری های متابولیک ارثی، دکتر پرستو رستمی و همکاران، ۱۴۰۰.