

مدارک احراز بیماری و انتساب نشان بیماری خاص و صعب العلاج

ردیف	نام بیماری	اقدام تشخیص قطعی جهت نشاندار شدن	پزشک تکمیل کننده فرم
1	هموفیلی	سطح فاکتورهای خونی	فوق تخصص کودکان و بزرگسال (براساس لیست اعلامی)
2	تالاسمی	هموگلوبین الکترو فورز	فوق تخصص کودکان و بزرگسال (براساس لیست اعلامی)
3	سیکل سل	هموگلوبین الکترو فورز	فوق تخصص کودکان و بزرگسال (براساس لیست اعلامی)
4	همودیالیز	تکمیل فرم دیالیز	فوق تخصص نفرولوژی
5	دیالیز صفاقی	تکمیل فرم دیالیز صفاقی	فوق تخصص نفرولوژی
6	سندروم نفروتیک اطفال	پروتئینوری ادرار 24 ساعته بالاتر از 3 گرم و نسبت BUN به کراتینین بالای 2.5	فوق تخصص نفرولوژی
7	سندروم نفروتیک بزرگسال	پروتئینوری ادرار 24 ساعته بالاتر از 3 گرم و نسبت BUN به کراتینین بالای 2.6	فوق تخصص نفرولوژی
8	سیستیک فیبروزیس	تست عرق	فوق ریه اطفال و بزرگسال یا فوق گوارش اطفال و بزرگسال
9	PCD	تست ژنتیک	فوق ریه اطفال و بزرگسال یا فوق گوارش اطفال و بزرگسال
10	اوتیسم اطفال	تست های استاندارد روانشناسی	روانپزشک کودکان و نوجوان یا متخصص اطفال دوره دیده
11	اوتیسم بزرگسال	تست های استاندارد روانشناسی	روانپزشک کودکان و نوجوان یا متخصص اطفال دوره دیده
12	SMA	تست ژنتیک + گواهی پزشک + تعیین تیپ بیماری و جهت تایید دارو گواهی نیاز به مصرف دارو	فوق تخصص مغزو اعصاب اطفال / متخصص مغزو اعصاب بزرگسال و فلوشیپ نوروماسکولار (براساس لیست اعلامی)
13	دیستروفی عضلانی دوشن	آزمایش ژنتیک یا بیوپسی عضله	متخصص مغزو اعصاب
14	دیستروفی عضلانی غیردوشن	آزمایش ژنتیک یا بیوپسی عضله	متخصص مغزو اعصاب
15	MS (مالتیپل اسکلروزیس)	ایجاد ضایعات دمیالینیتیو در مغز و نخاع و تشخیص با MRI	نورولوژیست یا فلوشیپ MS
16	ALS (اسکلروز لترال آمیوتروفیک)	تغییرات بافتی مغز و نخاع در MRI	توسط نورولوژیست یا فلوشیپ نوروماسکولار
17	NMO (نورومیلیت مپتیکا)	تغییرات دمیالینیتیو بافت مغز و نخاع در MRI	نورولوژیست یا فلوشیپ ام اس
18	گیلن باره	تغییرات بافتی مغز و نخاع در MRI	نورولوژیست و فلو شیپ نوروماسکولار
19	میاستنی گراویس	انجام تست های بالینی RNS و تنسیلون و نوار عصب و عضله و وجود آنتی بادی ضد گیرنده استیل کولین و MUSK	نورولوژیست و فلو شیپ نوروماسکولار
20	نقص ایمنی اولیه PID-	تست ژنتیک و انجام بیوپسی مغز استخوان و تغییرات سیتوژنتیک و بررسی سطح ایمونوگلوبولین ها	متخصص ایمونولوژی و فوق تخصص آسم و آلرژی
21	بال پروانه ای (EB)	گواهی پزشکی یا بیوپسی پوست یا آزمایش ژنتیک	فوق تخصص درماتولوژی اطفال-متخصص پوست و مو
22	آلوسبی آره اتا	گواهی پزشکی	متخصص پوست- متخصص ایمونولوژی
23	متابولیک (ام بی اس)	آزمایشات ژنتیک	فوق تخصص غدد اطفال و بزرگسال
24	متابولیک (پمبه)	آزمایش آنزیم یا تست ژنتیک	فوق تخصص غدد اطفال و بزرگسال
25	متابولیک (نیمن پیک)	آزمایش آنزیم یا تست ژنتیک	فوق تخصص غدد اطفال و بزرگسال
26	متابولیک (گوشه)	آزمایش آنزیم یا تست ژنتیک	فوق تخصص غدد اطفال و بزرگسال
27	فتیل کتونوری (PKU)	اندازه گیری بیوپترین و ثنوپترین	فوق تخصص غدد اطفال
28	فتیل کتونوری غیرکلاسیک	اندازه گیری بیوپترین و ثنوپترین	فوق تخصص غدد اطفال
29	تیروزینمی	سنجش سوکسینیل استون خون و ادرار	فوق تخصص غدد اطفال
30	بیماری ادرار شربت افرا (MSUD)	انجام تست ژنتیک و افزایش اسید های آمینه شاخه دارلوسین و ایزو لوسین و الو ایزو لوسین در سرم و متابولیت های آن ها در ادرار	فوق تخصص غدد اطفال
31	اختلال سیکل اوره (deficiency NAGS)	اندازه گیری اورتیک اسید و آرژینو سوکسینیک اسید ادرار به روش GC/MS	فوق تخصص غدد اطفال
32	اختلال اکسیداسیون اسیدهای چرب (MCADD)	تست های تشخیصی غربالگری شامل سنجش سطح اسیدهای چرب آزاد و اسیل کارنی تین و کارنی تین آزاد در سرم و ارگانیک اسید در ادرار	فوق تخصص غدد اطفال
33	گلو تاریک اسیداوری	اندازه گیری آسیل کارنیتینها و کارنیتین آزاد پلاسما-بررسی ارگانیک اسید های ادرار به روش GC/MS	فوق تخصص غدد اطفال

ردیف	نام بیماری	اقدام تشخیص قطعی جهت نشاندار شدن	پزشک تکمیل کننده فرم
34	هموسیتنوری کلاسیک	تست های غربالگری شامل اندازه گیری سطح هموسیتستین افزایش یافته در نمونه خون به دلیل وجود نقایص آنزیمی	فوق تخصص غدد اطفال
35	هموسیتنوری غیرکلاسیک	تست های غربالگری شامل اندازه گیری سطح هموسیتستین افزایش یافته در نمونه خون به دلیل وجود نقایص آنزیمی	فوق تخصص غدد اطفال
36	متیل مالونیک اسیداوری کلاسیک	اندازه گیری آسیل کارنیتینها و کارنیتین آزاد پلاسما	فوق تخصص غدد اطفال
37	متیل مالونیک اسیداوری غیر کلاسیک	اندازه گیری آسیل کارنیتینها و کارنیتین آزاد پلاسما	فوق تخصص غدد اطفال
38	پروپونیک اسیدی	تست غربالگری مبنی برافزایش سطح برخی اسید آمینه های ارگانیک در خون و متابولیت های آن ها در ادرار ناشی از نقص آنزیمی	فوق تخصص غدد اطفال
39	ایزوالریک اسیدی (IVA)	اندازه گیری آسیل کارنیتینها و کارنیتین آزاد پلاسما-بررسی ارگانیک اسید های ادرار به روش GC/MS	فوق تخصص غدد اطفال
40	سایر ارگانیک اسیدی	اندازه گیری آسیل کارنیتینها و کارنیتین آزاد پلاسما	فوق تخصص غدد اطفال
41	آدرنولکودیستروفي (ALD)	تست غربالگری مبنی بر افزایش سطح اسید های چرب زنجیره بلند در سرم به دلیل نقایص آنزیمی	فوق تخصص غدد اطفال
42	گالاکتوزومی	اندازه گیری گالاکتوز-فسفات خون و آنزیم GALT	فوق تخصص غدد اطفال
43	سوء جذب گلوکوز گالاکتوز (Glucose- Galactose Mal absorbation)	تست غربالگری شامل اختلال جذب کربو هیدرات های ناشی از نقایص آنزیمی	فوق تخصص غدد اطفال
44	هایپرلیپوپروتئینمیا	اندازه گیری سطح لیپو پروتئین	فوق تخصص غدد اطفال
45	هیپوبتالیپوپروتئینما (HBL)	اندازه گیری سطح لیپو پروتئین	فوق تخصص غدد اطفال
46	آبتالیپوپروتئینمی (ABL)	اندازه گیری سطح لیپو پروتئین	فوق تخصص غدد اطفال
47	کمبود آدنوزین کیناز (kinase deficiency adenosine)	اندازه گیری سطح لیپو پروتئین	فوق تخصص غدد اطفال
48	هیپاتیت C	تست HCV RNA PCR یا RDT - الیزا مثبت	متخصص داخلی - فوق تخصص گوارش و کبد- متخصص عفونی
49	هیپاتیت B	الیزا مثبت	متخصص داخلی - فوق تخصص گوارش و کبد- متخصص عفونی
50	سلیاک	آزمایش ژنتیک - آزمایشات آنتی ترانس گلوتامیناز بافتی و آنتی اندومیزیا	فوق تخصص گوارش اطفال و بالغین
51	IBD - بیماری های التهابی دستگاه گوارش	واکنش های التهابی در بافت مخاطی دستگاه گوارش و تشخیص با انجام اندوکلونوسکپی و تأیید با پاتولوژی	متخصص داخلی و فوق تخصص گوارش بالغین و اطفال
52	سمعک زیر 4 سال	گزارش ادیومتری بالای 30 دسی بل+ گواهی پزشک	متخصص گوش و حلق و بینی- دکترای ادیولوژی
53	پروتز شنیداری کاشت استخوانی (ارتقا پروتز شنیداری)	(آترزی دو طرفه گوش- نقص مادرزادی مجرای گوش یا گوش میانی)+ادیومتری	متخصص گوش و حلق و بینی
54	کاشت حلزون شنوایی برای انواع کم شنوایی عمیق و یا شدید(مادرزادی /غیرمادرزادی/تروماتیک) با تاییدیه کمیته دانشگاه یا کمیسیون کشوری	قبل از کاشت حلزون (گزارش CTاسکن تمپورال تایید کننده وجود حلزون شنوایی و تست های شنوایی تایید کننده کم شنوایی شدید یا عمیق در مراکز مجاز کاشت حلزون) بعداز کاشت حلزون (شرح عمل) گیرنده پردازشگر کاشت حلزون (فرم رضایت نامه بیمار به هیئت امضاء+معرفی نامه شرکت تامین کننده به هیئت امضاء+فاکتور فروش کالا با مشخصات فنی به نام شخص بیمار و مرکز دریافت کننده)	پزشک معتمد در کمیته استانی/ کمیسیون کشور
55	صرع مقاوم به درمان	گواهی پزشک مبنی برطول درمان بیمار/تعداد و نوع داروهای مصرفی/ اقدامات تشخیصی انجام شده از جمله نوار مغز و اقدامات تصویر	فوق تخصص مغزو اعصاب اطفال /متخصص مغزو اعصاب بزرگسال
56	کاندید جراحی DBS پارکینسون -ترمور-تیک- دیستونی-سندروم ثورت	گواهی پزشک + مدارک مرتبط	متخصص مغزو اعصاب- جراح مغزو اعصاب-فلوشیپ استریو تاکسی
57	جراحی DBS پارکینسون -ترمور-تیک-دیستونی- سندروم ثورت	خلاصه پرونده بستری وشرح عمل جراحی	متخصص مغزو اعصاب- جراح مغزو اعصاب-فلوشیپ استریو تاکسی
استثنا : بیماران SMA تحت پوشش سازمان بیمه سلامت ، سازمان تامین اجتماعی و سازمان خدمات درمانی نیروهای مسلح صرفاًجهت دریافت دارو از طریق ستاد سازمان بیمه سلامت با معرفی بیمار از سوی معاونت درمان وزارت بهداشت نشان داری شوند			