



وزارت بهداشت، درمان و آموزش پزشکی
معاونت بهداشت

برنامه ژنتیک اجتماعی

دستورالعمل کشوری

برنامه جامع ادغام خدمات کنترل و پیشگیری بیماری‌های ارثی - ژنتیکی

در نظام سلامت ایران

بازنگری چهارم

۱۳۹۶

فصل اول: مبانی و روش‌ها در برنامه ژنتیک اجتماعی	۶
اپیدمیولوژی بیماری‌های ژنتیک در ایران	۷
الف) ناهنجاری‌ها و بیماری‌های ارثی کودکان	۷
ب) بیماری‌های ارثی فAMILIAL بزرگسالان	۱۰
رویکرد ژنتیک اجتماعی در پیشگیری و کنترل بیماری‌های ژنتیک	۱۳
سازمان جهانی بهداشت و پیشگیری از بیماری‌های ژنتیک	۱۳
پیشگیری ژنتیک بیماری‌های شایع غیرواگیر در کشورهای در حال توسعه	۱۳
ضرورت مدیریت نظام‌مند و ادغام‌یافته بیماری‌های ژنتیک در کشور	۱۳
مبانی برنامه ژنتیک اجتماعی	۱۵
تعریف، هدف و استراتژی‌ها	۱۵
اسناد بالادستی	۱۵
روش شناسی	۱۶
ساختار مشترک ارائه خدمات ژنتیک و حیطه مداخلات	۱۶
فرایندهای مسیر مشترک برنامه ژنتیک اجتماعی برای پیشگیری و کنترل بیماری‌های ژنتیک	۱۷
۱) فرایند آموزش	۱۷
۲) فرایند شناسایی موارد در معرض خطر ژنتیک	۱۸
انواع روش‌های غربالگری	۱۸
۳) فرایند مشاوره ژنتیک	۲۰
خدمت مشاور ژنتیک در برنامه ژنتیک اجتماعی	۲۰
ضوابط مشورت بالینی / آزمایشگاهی مشاوران ژنتیک در سطوح نظام سلامت	۲۰
مشاوره ژنتیک افراد در معرض خطر (احتمالی) در خانواده و خویشان سرخ	۲۰
۴) فرایند مراقبت ژنتیک در برنامه ژنتیک اجتماعی	۲۲
۱-۴) مراقبت ژنتیک قطعی	۲۲
شرایط و نحوه قطع مراقبت ژنتیک و اعلام مهاجرت	۲۴
۵) فرایند تشخیص ژنتیک	۲۵
اجزاء خدمت تشخیص ژنتیک استاندارد	۲۵
مدیریت موارد ارجاع شده از فرایند شناسایی	۲۷
الف) بیماری‌های ژنتیکی از پیش تشخیص داده شده	۲۷
ب) بیماری‌های از پیش تشخیص داده نشده	۲۸
ضرورت اجرای برنامه ژنتیک اجتماعی در قالب زنجیره به هم پیوسته فرایندهای آن	۲۹
روش تحت پوشش قرار دادن بیماری‌های ژنتیک در برنامه ژنتیک اجتماعی	۳۰
طراحی و اجرای برنامه ژنتیک اجتماعی در اداره ژنتیک	۳۰

۳۰	بیماری‌های ژنتیک تحت پوشش برنامه ژنتیک اجتماعی و مسیر تکاملی راه اندازی و اجرای برنامه
۳۱	برنامه‌های مدل در برنامه ژنتیک اجتماعی
۳۳	زیرساخت‌های برنامه ژنتیک اجتماعی
۳۴	برنامه‌های پایلوت در برنامه ژنتیک اجتماعی ایران
۳۸	فصل دوم: کاربرد و اجرای برنامه ژنتیک اجتماعی
۳۹	فعالیت‌های اصلی به تفکیک استراتژی‌ها
۴۰	شرح اجرای هر یک از استراتژی‌های برنامه ژنتیک اجتماعی
۴۰	استراتژی اول: خدمات ادغام یافته ژنتیک زمان ازدواج: غربالگری تالاسمی - سیکل سل و غربالگری ژنتیکی
۴۲	استراتژی دوم: غربالگری و ارزیابی‌های ژنتیک ادغام یافته در بسته های موجود خدمات سلامت
۴۶	شرح وظایف سطوح مختلف نظام سلامت در برنامه ژنتیک اجتماعی
۴۶	ستاد وزارت بهداشت، درمان و آموزش پزشکی
۴۶	معاونت بهداشت ستاد وزارتی
۴۸	معاونت درمان ستاد وزارتی
۴۸	معاونت اجتماعی ستاد وزارتی
۴۹	ستاد دانشگاه/دانشکده علوم پزشکی و خدمات بهداشتی درمانی
۴۹	واحدهای ستادی
۵۲	واحدهای محیطی ارائه خدمت سطح ۱
۵۳	واحدهای محیطی ارائه خدمت سطح ۲ و ۳ (تخصصی و فوق تخصصی)
۵۴	شرح وظایف پرسنل ارائه دهنده خدمات در برنامه ژنتیک اجتماعی
۵۴	وظایف مراقب سلامت/ بهورز
۵۴	پزشک تیم سلامت
۵۵	وظایف مراقب سلامت (غربالگری ژنتیک) در مرکز ارائه خدمات هنگام ازدواج
۵۵	وظایف پزشک مرکز ارائه خدمات هنگام ازدواج
۵۵	وظایف پزشک مشاور ژنتیک
۵۷	متخصصین و مراکز تخصصی منتخب سطح دو
۵۸	فوق تخصص و مراکز فوق تخصصی منتخب در سطح سوم
۵۸	متخصصین ژنتیک و مراکز تشخیص ژنتیک سطح سوم
۶۰	فصل سوم: فرم‌ها و مستندات
۶۱	متن اطلاع رسانی در خصوص غربالگری ژنتیکی زمان ازدواج
۶۲	برنامه ژنتیک اجتماعی: پرسشنامه غربالگری ژنتیک هنگام ازدواج
۶۳	گواهی انجام خدمات هنگام ازدواج
۶۴	برنامه ژنتیک اجتماعی: فرم درخواست نظریه مشورتی از مراکز خدمات بالینی
۶۵	راهنمای تکمیل فرم درخواست نظریه مشورتی در برنامه ژنتیک اجتماعی
۶۶	برنامه ژنتیک اجتماعی: فرم ارجاع تشخیص ژنتیک / PND
۶۸	راهنمای تکمیل فرم ارجاع تشخیص ژنتیک / PND

- برنامه ژنتیک اجتماعی: فرم اعلام وضعیت مراقبت ژنتیک _____ ۶۹
- راهنمای تکمیل فرم اعلام وضعیت مراقبت ژنتیک _____ ۷۰
- برنامه ژنتیک اجتماعی: اظهار نامه مشاوره ژنتیک _____ ۷۱
- راهنمای تکمیل فرم اظهار نامه مشاوره ژنتیک _____ ۷۲
- دفتر ثبت نتایج غربالگری ژنتیکی زمان ازدواج _____ ۷۳
- شرح فرم « ثبت نتایج غربالگری ژنتیکی زمان ازدواج » _____ ۷۳
- فرم اعلام نتایج غربالگری ژنتیکی زمان ازدواج _____ ۷۴
- شرح فرم « اعلام نتایج غربالگری ژنتیکی زمان ازدواج » _____ ۷۴
- برنامه ژنتیک اجتماعی: فرم گزارش ماهیانه بیمارستان / مرکز بالینی منتخب _____ ۷۵
- راهنمای تکمیل فرم گزارش مرکز بالینی منتخب _____ ۷۶
- برنامه ژنتیک اجتماعی: فرم بررسی اپیدمیولوژیک موارد بروز بیماری های ارثی / ژنتیکی _____ ۷۷
- راهنمای تکمیل فرم بررسی اپیدمیولوژیک موارد بروز بیماری های ارثی / ژنتیکی _____ ۸۰
- برنامه ژنتیک اجتماعی: فرم گزارش ماهانه مراقبت ژنتیک _____ ۸۱
- راهنمای تکمیل فرم گزارش ماهانه مراقبت ژنتیک _____ ۸۳
- برنامه ژنتیک اجتماعی: فرم گزارش سه ماهانه مراقبت ژنتیک _____ ۸۴
- شرح فرم گزارش مراقبت ژنتیک سه ماهانه _____ ۸۵
- برنامه ژنتیک اجتماعی - دفتر ثبت مراجعات مشاوره ژنتیک _____ ۸۶
- شرح دفتر ثبت مراجعات مرکز مشاوره ژنتیک _____ ۸۷
- برنامه ژنتیک اجتماعی - خلاصه عملکرد مشاور ژنتیک _____ ۸۸
- فرم اعلام موارد مراقبت ژنتیک کاهش معلولیت _____ ۸۹
- فرم اعلام موارد مراقبت ژنتیک کاهش معلولیت _____ ۹۰
- راهنمای فرم اعلام موارد مراقبت ژنتیک کاهش معلولیت _____ ۹۱

فصل چهارم: پایش و ارزشیابی برنامه _____ ۹۲

پایش و ارزشیابی برنامه _____ ۹۳

فصل پنجم: مواد آموزشی _____ ۹۷

نحوه اجرای آموزش عموم در برنامه ژنتیک اجتماعی _____ ۹۸

آموزش مشاوران ژنتیک در قالب برنامه ژنتیک اجتماعی _____ ۹۹

- مشاوره ژنتیک در نظام سلامت ایران _____ ۹۹
- دوره یک ساله آموزش مشاوره ژنتیک _____ ۱۰۰
- مهارت آموزی میدانی (حین خدمت) مشاوران ژنتیک _____ ۱۰۱

محتوای آموزشی خدمات ژنتیک زمان ازدواج _____ ۱۰۴

محتوای آموزشی ارزیابی ژنتیکی در بسته های خدمات موجود سلامت _____ ۱۰۵

- جدول ارزیابی های ژنتیک در بوکلت خدمات سلامت - ویژه غیرپزشک (مراقب سلامت/بهورز) _____ ۱۰۶
- جدول ارزیابی های ژنتیک در بوکلت خدمات سلامت - ویژه پزشک مراقب _____ ۱۰۷
- راهنمای شناسایی اولیه موارد در معرض خطر ژنتیک در ارزیابی ژنتیکی برای مراقب سلامت / بهورز _____ ۱۰۸
- راهنمای شناسایی اولیه موارد در معرض خطر ژنتیک در ارزیابی ژنتیکی برای پزشک _____ ۱۰۸

بخش سوم: دستورالعمل‌های اختصاصی _____ ۱۱۳

دستورالعمل کشوری برنامه ساماندهی پیشگیری از ناهنجاری‌های کروموزومی جنین، سندرم داون و تریزومی ۱۳
و ۱۸ _____ ۱۱۴

مبانی و کلیات _____ ۱۱۵

مقدمه _____ ۱۱۵

آشنایی با سندرم داون _____ ۱۱۶

انواع شاخص‌های آزمایشگاهی و رادیولوژی مورد استفاده در غربالگری سندرم داون _____ ۱۱۸

انواع روش‌های غربالگری _____ ۱۲۱

انواع روش‌های تشخیصی _____ ۱۲۳

شیوه اجرا _____ ۱۲۴

اهداف، استراتژی‌ها و فعالیت‌ها _____ ۱۲۴

روش اجرا: _____ ۱۲۴

روش‌های غربالگری انتخابی بر اساس سن بارداری _____ ۱۲۵

آزمایش تشخیص ژنتیک _____ ۱۲۶

شرح وظایف _____ ۱۳۱

ستاد وزارت بهداشت، درمان و آموزش پزشکی _____ ۱۳۱

دانشگاه/ دانشکده علوم پزشکی _____ ۱۳۱

مراکز بالینی و تحت بالینی همکار برنامه _____ ۱۳۴

شاخص‌های برنامه _____ ۱۳۵

فرم‌های آماری برنامه _____ ۱۳۵

دستورالعمل جامع برنامه پیشگیری و کنترل بیماری‌های متابولیک ارثی _____ ۱۴۳

مبانی و کلیات _____ ۱۴۳

اهداف، استراتژی‌ها و فعالیت‌های برنامه _____ ۱۴۶

روش اجرا _____ ۱۴۷

تشکیلات و وظایف _____ ۱۵۰

فرم‌های آماری _____ ۱۵۸

منابع _____ ۱۶۳

دستورالعمل برنامه جامع ژنتیک اجتماعی _____ ۱۶۳

دستورالعمل‌های اختصاصی _____ ۱۶۳

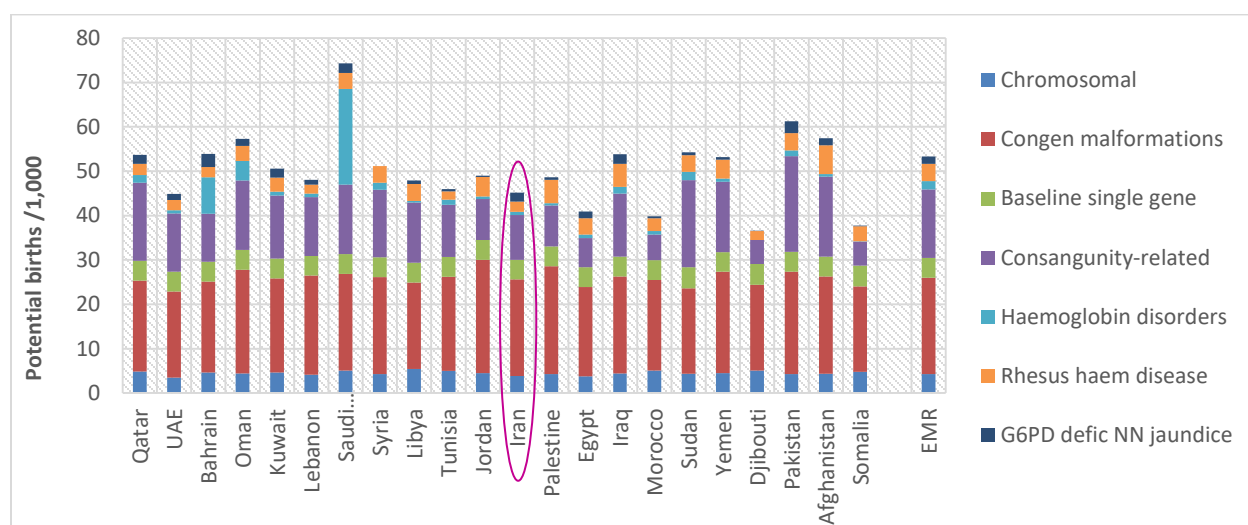
فصل اول: مبانی و روش‌ها در برنامه ریزی یک اجتماعی

اپیدمیولوژی بیماری‌های ژنتیک در ایران

الف) ناهنجاری‌ها و بیماری‌های ارثی کودکان

امروزه کنترل بیماری‌های عفونی و بیماری‌هایی که با واکسن پیشگیری می‌شوند باعث کاهش میزان مرگ و میر شیرخواران (^۱IMR) شده است. چنین شرایطی سهم بیماری‌های ژنتیک را در مرگ و معلولیت شیرخواران افزایش می‌دهد. چنانچه این شاخص به کمتر از ۱۰ در هزار برسد، ۳۰٪ موارد مرگ شیرخواران به این علت خواهد بود.

در حال حاضر شیوع بدو تولد (بروز) سالیانه ناهنجاری‌ها و بیماری‌های ارثی در ایران به عنوان کشور با سطح درآمد متوسط (^۲LMIC) تا ۵ درصد تولدهای زنده است. این ارقام در شرایطی نظیر کشور ما که زنان در سنین بالای ۳۵ سال به بارداری ادامه می‌دهند، قابل توجه است به صورتی که این رقم حداقل دو برابر بروز این بیماری‌ها در جوامع با سطح درآمد بالا (^۳HIC) ارزیابی می‌شود. بر این اساس ۵۰ ۰۰۰ تا ۷۰ ۰۰۰ مورد بیمار سالیانه در کشور متولد می‌شوند.



نمودار شماره ۱: برآورد شیوع بدو تولد (بروز) ناهنجاری‌ها و بیماری‌های ارثی کودکان در ایران و سایر کشورهای منطقه EMR، ۲۰۱۳

میزان بروز بیماری‌های تک ژنی نیز در مجموع ۱۰ در هزار تولد زنده برآورد می‌شود. این موارد در فرزندان زوجینی که ارتباط فامیلی نزدیک دارند بیشتر است.

علاوه بر اختصاصات فوق عوامل ذیل نیز در افزایش بروز موارد ژنتیک (و نقص زمان تولد) در ایران دخالت دارند و بنابراین بر ضرورت سازماندهی و مقابله برنامه‌ریزی شده با مشکل تاکید دارد:

^۱ Infant Mortality Rate

^۲ low and middle income countries

^۳ High income countries

► بعد خانوار در ایران (و کشورهای خاورمیانه) از کشورهای غربی بیشتر است و موارد بیشتر تولد، موارد بیشتری از بروز بیماری های ژنتیک را به دنبال خواهد داشت. این موضوع به ویژه با توجه به اینکه توسعه جمعیت سالم ضرورت ساختاری جمعیت ایران است و بنابراین این سیاست در حال اجراست از اهمیت ویژه برخوردار است.

► سن ازدواج در ایران مطابق با افزایش میزان صنعتی شدن، به سنین بالاتر انتقال یافته است، بدین ترتیب احتمال باروری در سنین بالای ۳۵ سال افزایش یافته است، این علاوه بر آنست که به هر حال در ایران حتی زمانی که ازدواج با الگوهای غیر صنعتی (الگوی روستایی) رخ می‌دهد، فرزندان در این سنین ادامه می‌یابد؛ به عبارت دیگر در ایران فرزندآوری در شهر و روستا در سنین بالای ۳۵ سال در ساختار باروری جمعیت وجود دارد و الگوی بیماری‌های ژنتیک را تحت تاثیر قرار می‌دهد. همچنین سن بالای پدران الگوی بروز بیماری‌های ژنتیک را تغییر می‌دهد و به نفع افزایش جهش خواهد بود.

► اندمیک بودن بیماری مالاریا طی سال‌های گذشته در ایران و تاثیر آن از طریق روند انتخاب طبیعی بر بروز برخی بیماری‌های ارثی خونی مثل تالاسمی و عوامل خطری مثل کمبود آنزیم G6PD، فرصت افزایش این بیماری‌ها را بوجود آورده و در نتیجه طی ده‌ها سال موجب وفور ژن گشته است. بدین ترتیب این پدیده باعث بروز این بیماری‌ها شده و آنها را به شایع‌ترین بیماری‌های ژنتیکی کشور تبدیل کرده است.

جدول شماره ۱: برآورد میزان گروهی ناهنجاری‌ها و بیماری‌های ارثی کودکان و پیامد آن‌ها در کشور					
گروه ناهنجاری / بیماری	میزان بروز در ۱۰,۰۰۰ تولد زنده	درصد مرگ زود هنگام	درصد ابتلا به ناتوانی	میزان مرگ در ۱۰,۰۰۰ تولد زنده	میزان ناتوانی در ۱۰,۰۰۰ تولد زنده
بیماری‌های ارثی دارای الگوی توارث غالب	۷,۰	۳۰	۷۰	۲,۱	۴,۹
نقص آنزیم G6PD	۱,۷	۹۰	۱۰	۱,۵	۰,۲
تالاسمی ماژور	۱,۰	۱۰۰	۰	۱,۰	۰,۰
گلبول قرمز داسی شکل	۰,۳	۵۰	۵۰	۰,۱	۰,۱
بیماری‌های ارثی دارای الگوی توارث مغلوب	۱,۷	۹۰	۱۰	۱,۵	۰,۲
بیماری‌های ژنتیک مرتبط با ازدواج فامیلی	۱۱,۱	۹۰	۱۰	۱۰,۰	۱,۱
بیماری Rh	۲,۸	۹۰	۱۰	۲,۵	۰,۳
بیماری‌های ژنتیکی ناشناخته	۱,۲	۹۵	۵	۱,۱	۰,۱
سندرم داون	۱,۸	۱۰۰	۰	۰,۵	۰,۰
سایر بیماری‌های اتوزومال	۰,۵	۱۰۰	۰	۰,۵	۰,۰
بیماری‌های مرتبط با کروموزوم جنسی	۱,۸	۱۰۰	۰	۰	۱,۸
ناهنجاری‌های بدو تولد	۳۷,۸	۹۰	۱۰	۳۴	۳,۸
کل موارد در کشور	۶۹,۹	۸۲,۱	۱۷,۹	۵۷,۴	۱۲,۵

* Glucose-6-Phosphate Dehydrogenase (G6PD) Deficiency

پیامد ناهنجاری‌ها و بیماری‌های ارثی در کودکان

غالب بیماری‌های ژنتیک موجب مرگ زودرس می‌گردند و در طول زندگی کوتاه، بیمار شدیدترین و همه جانبه‌ترین معلولیت‌های جسمی ذهنی را تحمل می‌کند.

جدول شماره ۲: فراوانی انواع ناهنجاری‌ها و بیماری‌های ارثی بدو تولد و درصد پیامدهای آن‌ها در کشورهای اروپایی (UK)					
گروه ناهنجاری / بیماری	شیوع بدو تولد در ۱۰,۰۰۰	نیازمندی‌های خدمات درمانی	پیامدها (%)		درمان موفق
			مرگ زودهنگام	ناتوانی	
ناهنجاری‌های مازور بدو تولد	۳۰,۰	- جراحی در زمان نوزادی - حمایت اجتماعی	۲۲	۲۴	۵۴
بیماری‌های کروموزومی	۳,۲	حمایت اجتماعی	۲	۶۴	۳۴
بیماری‌های تک‌ژنی	۷,۰	- درمان پزشکی - حمایت اجتماعی	۱۱	۳۱	۵۸
کل	۴۰,۲		۴۳	۲۸	۲۹

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

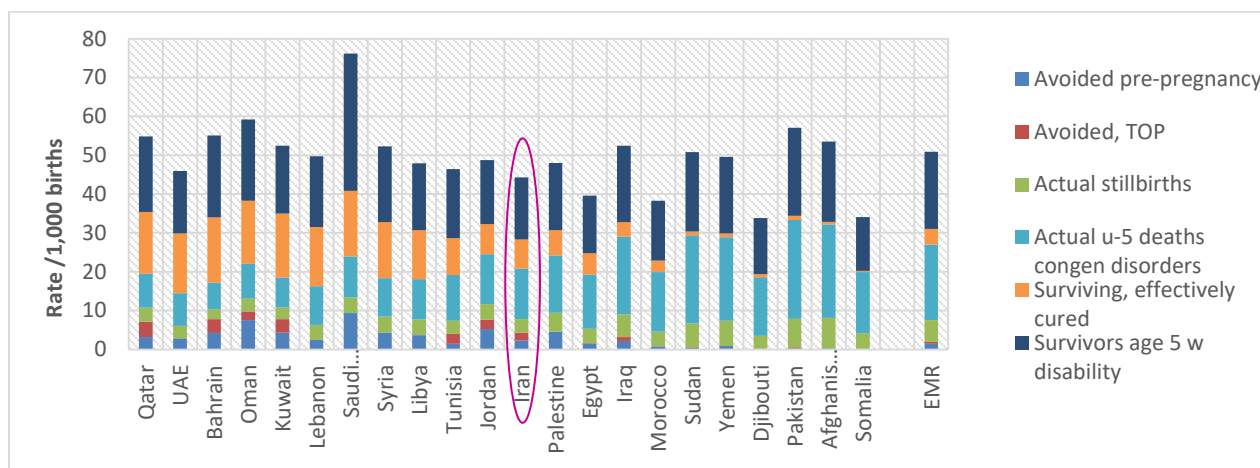
- در کشورهایی که امکانات مالی و زیرساخت‌های پزشکی لازم را نداشته باشند بیش از ۸۰ درصد این بیماری‌ها منجر به معلولیت کشنده در زمان طفولیت و یا معلولیت شدید در تمام طول عمر می‌شوند. این روند تاثیر مخربی بر شاخص‌های اصلی و تعیین کننده سلامت شامل IMR و U5MR^۵ خواهد داشت.
- این بیماری‌ها به دلیل ماهیت پیچیده 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 می‌گردد.

به همین دلیل در حال حاضر نظام سلامت صدها 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. به همین دلیل در

^۵ Under-five Mortality Rate

کشورهایی که برنامه متناسب وجود ندارد، هزینه‌های درمان بیماری‌های ارثی ژنتیکی بخش قابل توجه سرانه سلامت را از بین می‌برد و سهمی در بهبود شاخص‌ها نیز ندارد.

این درحالی است که امروزه ابزارهای شناسایی این بیماری‌ها با روش‌های ژنتیک، ارزان و سریع شده و به همین دلیل امکان درمان زودهنگام و قبل از ایجاد معلولیت در برخی و امکان پیشگیری از بروز بیماری، تقریباً در تمامی بیماری‌های ژنتیکی که در زمان کودکی بروز می‌یابند فراهم شده است.



نمودار شماره ۲: برآورد پیامد ناهنجاری‌ها و بیماری‌های ارثی بدو تولد در ۵ سال اولیه زندگی در ایران و سایر کشورهای منطقه EMR

ب) بیماری‌های ارثی فامیلی بزرگسالان

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

نقش تعیین‌کننده‌های ژنتیک در کنترل بیماری‌های غیرواگیر که تا دو دهه پیش چندان روشن نبود، اینک هر روز روشن‌تر می‌گردد. امروز در بسیاری از بیماری‌های غیر واگیر شایع نظیر بیماری‌های عروق کرونر و سرطان‌های شایع ایران، نظیر سرطان پستان و سرطان‌های گوارشی به ویژه روده بزرگ و بیماری‌های روانی شایع نظیر افسردگی، ژنتیک می‌تواند در برنامه کنترل و پیشگیری نقش موثر داشته باشد. به عبارت دیگر خدمات پیشگیرانه ژنتیک در خصوص بیماری‌های غیرواگیر ساز و کاری عملیاتی و قابل طراحی و اجرا در قالب برنامه‌های پیشگیری و کنترل بیماری‌ها در سطح جمعیت و گروه‌های هدف ویژه به نحوی هزینه-اثربخش دارد.

بکارگیری دانش ژنتیک در مدیریت بیماری‌ها از سه طریق اثربخشی مداخلات مربوط به این بیماری‌ها را افزایش می‌دهد:

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

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

۳. افزایش انگیزش افراد برای مشارکت: به دلیل تشخیص موارد در معرض خطر در خانواده، رعایت سبک زندگی جمعی و خانوادگی صورت می‌گیرد و پذیرش افراد بهتر و مستمر می‌گردد. درک صحیح از خطر فامیلی ابتلا به بیماری، میزان تمایل و کیفیت مشارکت افراد در پیشگیری را در خصوص خود افراد و به ویژه فرزندان در معرض خطر ایشان بهبود می‌بخشد.^۶

۴. شناسایی موارد تک ژنی از بین بیماری‌های چند عاملی غیرواگیر و سپس شناسایی افراد در معرض خطر در خانواده و خویشان و مداخله پیشگیرانه

در بیماری‌های غیرواگیر شایع، به طور روزافزون مداخله پیشگیرانه مستقیم شامل درمان دارویی و جراحی پیشگیرانه نیز بوجود آمده است. یکی از این بیماری‌ها هایپرکلسترولمی فامیلی است. این بیماری به علت جهش در ژن‌های معهود مرتبط با LDL ایجاد می‌شود. در مقایسه با جمعیت عمومی، افراد ناقل این ژن در خطر بسیار افزایش‌یافته‌ای برای ابتلا به بیماری‌های قلبی در سن زیر ۵۰ سال قرار دارند.^۵ شناسایی موارد در معرض خطر در خانواده و خویشان (Cascade Screening) و مداخله درمانی پیشگیرانه در حال حاضر انجام می‌شود.^۷ با وجود این هم اکنون اکثر افراد در معرض خطر از دریافت چنین خدماتی محروم‌اند. این در حالی است که با توجه به قدرت رابطه علی‌هایپرکلسترولمی فامیلی برای ابتلا به بیماری‌های قلبی و عروقی و مرگ ناشی از آن خصوصاً در سنین پایین و متناسب با میزان شیوع هایپرکلسترولمی فامیلی در هر جامعه، محرومیت از تشخیص زودهنگام و اعمال مداخلات پیشگیرانه برای گروه پرخطر، مسبب درصد معنی‌داری از موارد بروز و مرگ‌های زودهنگام و البته قابل پیشگیری ناشی از بیماری‌های قلبی و عروقی در جمعیت می‌باشد.^۸

مثال دیگر ضرورت پیشگیری ژنتیکی از سرطان‌های ارثی فامیلی است. به صورت تقریبی ۱۰٪ از کل سرطان‌های شایع مثل سرطان برست از نوع ارثی و فامیلی هستند و از طرفی با استفاده از ابزار مشاوره ژنتیک و آزمایش ژنتیک و شناسایی افراد در معرض خطر

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

^۷ Khoury MJ, Coates RJ, Evans JP. Evidence-based classification of recommendations on use of genomic tests in clinical practice: dealing with insufficient evidence. Genet Med. 2010 Nov;12(11):680-3.

^۸ <http://blogs.cdc.gov/genomics/2011/10/13/a-million-hearts-a-thousand-genes-and-your-family-history/>

در خانواده و خویشان، امکان پیشگیری اولیه این سرطان‌ها فراهم می‌شود، بنابراین با این روش، با تمرکز بر گروه محدود سرطان‌های ارثی و فAMILی، سهم قابل توجهی از سرطان‌های قابل پیشگیری پوشش داده می‌شود.^{۹، ۱۰ و ۱۱}

پیامد بیماری‌های ارثی فAMILی بزرگسالان

➤ بیماری‌های عروق کرونر (CAD^{۱۲}):

- علت اول مرگ در گروه سنی میانسالان (۳۰ – ۵۹) در کشور است.
- علت چهارم مرگ در گروه سنی جوانان (۱۸ – ۲۹) در کشور است.
- بیماری‌های قلبی عروقی ارثی زودرس (PCAD) تا ۵۰ درصد از کل موارد CAD را تشکیل می‌دهند.

➤ سرطان پستان

- چهارمین علت مرگ زنان میانسال در کشور است.
- ۱۰ درصد از کل موارد سرطان پستان، ارثی- فAMILی است.

جدول شماره ۳: تخمین میزان بیماری‌های ارثی – فامیلی بزرگسالان در کشور			
بیماری	بروز سالانه	بروز سالانه موارد ارثی / فامیلی	نوع پیامد سلامت
سرطان کولون	۶۰۰۰	۶۰۰	مرگ زودرس کاهش کیفیت زندگی
سرطان پستان	۸۰۰۰	۸۰۰	
بیماری‌های زودرس عروق کرونر (PCAD)*	۳۷۰۰۰	۱۰۰۰۰	
* premature Coronary Artery Disease			

لزوم برنامه‌ریزی جامع کنترل بیماری‌های ژنتیک در ایران

بنابر مطالب پیش‌گفت، بیماری‌های ارثی کودکان گرچه عمدتاً نادرند اما متنوع هستند و بنابراین سرجمع متعدّدند و با اضافه شدن سهم محدود هر یک از آن‌ها، سهم کلی این دسته از بیماری‌ها بزرگ است. همچنین گرچه سهم ژنتیک در هر یک از بیماری‌های بزرگسالی کم است لیکن شیوع این بیماری‌ها بسیار بالاست و بنابراین سهم نهایی ژنتیک را بسیار برجسته می‌سازد.

به همین دلایل برآورد فراوانی بیماری‌های ژنتیک و پیامدهای آن‌ها در کودکان و بزرگسالان در مجموع موجب شده تا برنامه‌ریزان سلامت کشور انتظار داشته باشند که بار بیماری‌های قابل مداخله ژنتیک در مجموع در میان ۱۰ بیماری اول قرار گیرد، چنانچه بار

^۹ Factsheet, Evidence-based Classification of Genomic Tests and Family Health History

^{۱۰} Risk Assessment, Genetic Counseling, and Genetic Testing for BRCA-Related Cancer in Women, U.S. Preventive Services Task Force (USPSTF), available at: <http://www.uspreventiveservicestaskforce.org/uspstf/uspbrngen.htm>

^{۱۱} Virginia A. Moyer, Risk Assessment, Genetic Counseling, and Genetic Testing for BRCA-Related Cancer in Women, Ann Intern Med, 2013; 1-12

^{۱۲} Coronary Artery Disease

بیماری‌ها بر اساس سن دسته‌بندی و به صورت اختصاصی برای نوزادان، شیرخواران و کودکان بیان شود بیماری‌های ژنتیک در بین سه علت نخست بار بیماری‌ها در کشور قرار می‌گیرد.

روی‌کرد ژنتیک اجتماعی در پی‌شگری و کنترل بی‌ماری‌های ژنتیک

سازمان جهانی بهداشت و پی‌شگری از بی‌ماری‌های ژنتیک

سازمان جهانی بهداشت «ژنتیک اجتماعی» را به عنوان هنر و علم پاسخگویی به مطالبات ژنتیک عموم از طریق کاربرد عملیاتی دانش و تکنولوژی ژنتیک برای ارائه خدمات مورد نیاز در سطح جامعه معرفی نموده است.^{۱۳} در این راستا برنامه ژنتیک به منظور به کارگیری توانمندی‌های دانش ژنتیک در حیطه‌های مختلف سلامت عموم شامل پیشگیری به اجرا در آمده است. از اهداف اصلی این برنامه‌ها دسترسی عادلانه به مشاوره ژنتیک، تست‌های ژنتیکی مقرون به صرفه، غربالگری، تشخیص ژنتیک و سایر مداخله‌های ضروری است. در این زمینه طراحی و راه اندازی خدمات ژنتیک اجتماعی در کشورهای با درآمد کم و متوسط با تکیه بر محورهای زیر توصیه شده است:

- رویکرد خدمات ژنتیک ادغام یافته در خدمات بهداشتی اولیه (PHC) و سازماندهی ارجاع
- بررسی و مطالعه تعیین‌کننده‌های ژنتیکی بیماری‌های غیرواگیر شایع و بیماری‌های ارثی ژنتیکی

پی‌شگری ژنتیک بی‌ماری‌های شایع غیرواگیر در کشورهای در حال توسعه

با توجه به محدودیت منابع نظام‌های سلامت و نیز لزوم کاهش بار بیماری‌های غیرواگیر، امروزه لزوم بکارگیری ابزارهای پیشگیری ژنتیک در مدیریت بیماری‌های غیرواگیر منحصر به کشورهای توسعه یافته نیست. چنانکه سازمان جهانی بهداشت در زمینه طراحی خدمات سلامت در حیطه ژنتیک و پیشگیری، پیشنهادات مبتنی بر شواهد جهت تلفیق ابزارهای پیشگیری ژنتیک در برنامه‌های کنترل و پیشگیری بیماری‌های غیرواگیر ارائه نموده است. دپارتمان پیشگیری از بیماری‌های مزمن و ارتقاء سلامت^{۱۴} سازمان جهانی بهداشت (WHO) پیرو برنامه عملیاتی پیشگیری و کنترل بیماری‌های غیرواگیر سال ۲۰۰۸-۲۰۱۳ این سازمان، اهداف کلان مرتبط با برنامه «ژنتیک سلامت»^{۱۵} خود را توسعه خدمات تشخیص، پیشگیری و مراقبت ژنتیک در قالب ساختار «ژنتیک اجتماعی» قرار داده است و دسترسی حاضر به این خدمات در کشورهای دارای درآمد کم و متوسط را ناکافی ارزیابی کرده و بر لزوم توسعه آن تأکید نموده است.^{۱۶}

ضرورت مدیریتی نظام‌مند و ادغامی‌افته بی‌ماری‌های ژنتیک در کشور

مدیریت بیماری‌های ژنتیک به دلیل نیاز به مؤلفه‌های متعدد تشخیصی و در نتیجه نیاز به مهارت‌ها و تخصص‌های متعدد و ضرورت هماهنگی آنها برای موثر واقع شدن هر یک از مهارت‌ها و مؤلفه‌ها به ویژه زمانی که این مجموعه خدمات در سطح جامعه و با

^{۱۳} Community genetics services in low- and middle-income countries, WHO 2010

^{۱۴} Department of Chronic Diseases and Health Promotion (CHP)

^{۱۵} WHO's Human Genetics Programme (HGN)

^{۱۶} Genomics in WHO available at: <http://www.who.int/genomics/about/en/>

استانداردهای لازم برنامه‌ریزی می‌شود بسیار سخت است. به همین دلیل برای دستیابی به شاخص مقرون به صرفگی در برنامه پیشگیری و کنترل این بیماری‌ها، باید از ادغام وسیع خدمات و روش‌های مشترک مدیریت بیماری‌های ژنتیک بهره برده شود به نحوی که ارائه خدمات جامع با پوشش بیماری‌های شایع و مهم ژنتیک در قالب یک برنامه مبتنی بر جامعه ممکن گردد.

از سوی دیگر عملکرد امروزین دانش ژنتیک در مدیریت بیماری‌ها کاملاً متفاوت با برداشتی است که متولیان سلامت در ده‌های گذشته از این دانش داشته‌اند. در گذشته عدم دسترسی به سطح ژنتیکی حیات و ناشناخته بودن تاثیر ژن‌ها بر عوامل محیطی و سلامت انسان، این علم عمدتاً به مجموعه‌ای از سندرم‌ها و محاسبات احتمال آماری غیر تاثیرگذار از میزان خطر تبدیل شده بود. این وضعیت حتی باعث عدم جذابیت این دانش نزد غالب پزشکان و پیراپزشکان شده و مدیران نظام‌های سلامت را نسبت به آن بی‌توجه ساخته بود.

با آگاهی روز افزون از تاثیر اطلاعات ژنتیکی، دانش ژنتیک به عنوان یکی از علوم زیربنایی پزشکی که به تشخیص، پیشگیری و درمان هدفمند بیماری‌ها به نحو موثر و تعیین کننده کمک می‌کند، جایگاه مشخصی در بین مؤلفه‌های اصلی سلامت و بیماری یافته است. اینک مدیریت بیماری‌ها بویژه بیماری‌های غیرواگیر بدون بکارگیری دانش ژنتیک، نمی‌تواند موفقیت به هنگام و کامل داشته باشد.

علاوه بر تحولات ماهوی تاثیرگذار علم ژنتیک بر دانش پزشکی، کاهش قیمت خدمات ژنتیک که با کمک تکنولوژی و صنعتی‌سازی این خدمت توسط کشورهای صاحب تکنولوژی بوجود آمده است، کاربرد وسیع این علم و استفاده روزمره از روش‌های تشخیص ژنتیک و سازمان‌دهی خدمات پیشگیری و درمان هدفمند را، به صورت هزینه- اثر بخش در مراکز عرضه خدمت در نظام‌های سلامت ممکن ساخته است.

مشاوره ژنتیک نیز که حلقه مهم زنجیره خدمت ژنتیک و ترجمه کننده این دانش برای مردم است، دیگر لازم نیست صرفاً متکی به آمار و احتمالات غیر دقیق باشد و نقش راوی یک داستان غم افزا را بدون بیان راهکاری عملی و سازگار با زندگی طبیعی مردم، بازی نماید. در حال حاضر مشاوره ژنتیک با اتکا به تشخیص استاندارد ژنتیک، در بسیاری از موارد می‌تواند، خطر را محاسبه و چگونگی پیشگیری و یا کاهش آن را برای مردم، تشریح و برنامه ریزی نماید.

در چنین شرایطی، چنانچه نظام سلامت به این موج علمی وسیع توجه ننماید و آن را به نحوی بومی و سازگار با شرایط اقتصادی و اجتماعی حاکم بر جامعه در نظام سلامت برنامه‌ریزی نکند، این نیروی تاثیر گذار به نیروی سیل آسای مخرب تبدیل می‌شود و موجی از خدمات القایی و سوداگرایانه را به مردمی که دسترسی اطلاعاتی آنها وسیع شده، اما دانش ژنتیک آنها محدود است، تحمیل می‌نماید. بعلاوه فاصله علمی موجود در حوزه ژنتیک به شدت تعمیق می‌یابد و بهره برداری از منابع علمی و تکنولوژی تاثیر گذار ژنتیک سلامت را محدود می‌سازد.

برای موثر واقع شدن برنامه‌های ژنتیک باید از دانش ژنتیک اجتماعی، هوشمندانه بهره گرفت تا بتوان خدمات ژنتیک را از محدوده تاثیر خصوصی و به اصطلاح محدود به چند کلینیک به سطح اجتماع با استفاده از برنامه‌ریزی خدمات مبتنی بر جامعه توسعه داد و آن را عادلانه توزیع کرد.

بنابراین برنامه ژنتیک اجتماعی ایران به صورت ادغام یافته در بستر خدمات سلامت کشور طراحی و به اجرا گذاشته شده است.

مبانی برنامه ژنتیک اجتماعی

تعریف، هدف و استراتژی‌ها

تعریف: ژنتیک اجتماعی برنامه عرضه خدمات ژنتیک سلامت به صورت نظام‌مند و در قالب ارجاعات سازمان یافته در سه سطح ارائه خدمت برای عموم جامعه و گروه‌های در معرض خطر با رعایت عدالت است.

خدمات ژنتیک سلامت مجموعه خدماتی است که از طریق بکارگیری دانش و فن‌آوری ژنتیک در کنترل و پیشگیری بیماری‌ها کاربرد می‌یابند. بیماری‌های ارثی فAMILIAL شایع و مهم کودکان و بزرگسالان حیطه‌های اصلی فعالیت برنامه ژنتیک اجتماعی هستند. لیست بیماری‌های هدف برنامه ژنتیک اجتماعی ایران در جدول شماره ۴ آمده است.

هدف: پیشگیری از بروز و کاهش معلولیت‌های ناشی از بیماری‌های ژنتیک شایع و مهم کودکان و بزرگسالان در ایران

استراتژی‌ها:

(۱) استراتژی اول: خدمات ژنتیک ادغام یافته هنگام ازدواج: غربالگری تالاسمی - سیکل سل و غربالگری ژنتیکی

(۲) استراتژی دوم: خدمات ژنتیک ادغام یافته در بسته‌های موجود خدمات سلامت

اسناد بالادستی

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

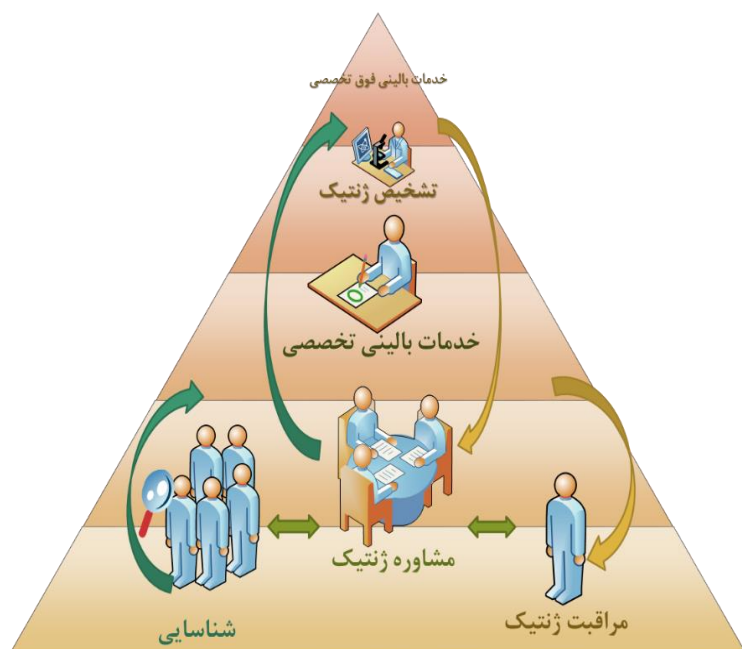
• بند ۲: تحقق رویکرد سلامت همه جانبه و انسان سالم: ۱-۲ - اولویت پیشگیری بر درمان ۲-۲ - روزآمد نمودن برنامه‌های بهداشتی و درمانی ۲-۵ - ارتقاء شاخص‌های سلامت برای دستیابی به جایگاه اول در منطقه آسیای جنوب غربی	سیاست‌های کلی سلامت
• بند ۱: ارتقاء پویایی، بالندگی و جوانی جمعیت با افزایش نرخ باروری به بیش 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	سیاست‌های کلی جمعیت
• بند ۱۶: ایجاد ساز و کارهای لازم برای ارتقاء سلامت همه جانبه خانواده‌ها به ویژه سلامت باروری و افزایش فرزندآوری در جهت بر خور داری از جامعه جوان، سالم، پویا و بالنده	سیاست‌های کلی خانواده
• 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	اهداف وزارت بهداشت، درمان و آموزش پزشکی
• غربالگری ازدواج‌های پرخطر ژنتیکی در شبکه‌های بهداشتی درمانی	قانون برنامه توسعه پنج ساله ششم

روش شناسی

- روش ژنتیک اجتماعی، ادغام وسیع خدمات ژنتیک مورد نیاز در بسته ها و برنامه های جاری نظام سلامت و مدیریت مشترک و مقرون به صرفه مجموعه خدمات ادغام یافته در جامعه را امکان پذیر می سازد. در این روش با بازآرایی امکانات موجود نظام سلامت و چیدمان بهره ور فرایندهای فعلی، فضاهای جدیدی برای توسعه خدمات ژنتیک بوجود می آید. بدین ترتیب ظرفیت نظام سلامت در بستر موجود افزایش خواهد یافت و با راه اندازی برنامه های دراولویت، پوشش خدمات ژنتیک گسترش می یابد و مطالبات مردم در قالب های استاندارد و مقرون به صرفه پاسخ داده می شود.
- در روش ژنتیک اجتماعی، برنامه ها زودبازده طراحی می شوند و تمرکز بر خودگردانی اقتصادی با برنامه ریزی مشارکت عادلانه مردم، بخش خصوصی و دولت، است. این روش مدیریت مالی برنامه ها را از تموج و فراز و نشیب مصون می دارد. برنامه ریزی اقتصادی برنامه ها در این روش به گونه ای صورت می گیرد که شرایط زیانبار (Catastrophic) برای هیچ یک از طرفین سلامت در جامعه شامل مردم، عرضه کنندگان خدمات، بیمه ها و دولت ایجاد نشود و سرمایه زایی مادی ناشی از گردش مالی سالم و افزایش سرمایه های غیر مادی در قالب سلامت، رضایت طرف های مشارکت را فراهم کند و از این طریق مشارکت در حداکثر میزان ممکن صورت پذیرد.
- این روش همچنین ابزار بکارگیری تمام نیروهای پراکنده مرتبط اعم از خصوصی و دولتی در داخل کشور و متمرکز کردن ایشان بر مشکلات نظام سلامت است و خود موجب رفع مشکلات پرسنلی، تجهیزاتی و در مجموع کسری منابع در این نظام می شود.

ساختار مشترک ارائه خدمات ژنتیک و حیطه مداخلات

هر یک از برنامه های پیشگیری و کنترل بیماری های ارثی فAMILIAL و ناهنجاری های مادرزادی که در قالب برنامه ژنتیک اجتماعی طراحی و اجرا شود، فرایندهای کلی زیر را شامل می گردد و به عبارت دیگر تمام بیماری ها با استفاده از کانال مشترک زیر پیشگیری و کنترل می شوند (شکل شماره ۱):



۱. آموزش ژنتیک (عموم، گروه های در معرض خطر، پرسنل مجری برنامه)
۲. شناسایی گروه های در معرض خطر (روش های غربالگری و ارزیابی ژنتیک)
۳. مشاوره ژنتیک (قبل و بعد از تشخیص ژنتیک)
۴. تشخیص ژنتیک
۵. مراقبت ژنتیک

حیطه مداخلات: در حال حاضر برنامه ژنتیک اجتماعی بر کاربرد دانش ژنتیک در پیشگیری از بروز و کاهش معلولیت های ناشی از بیماری های ارثی فAMILIAL شایع و مهم کودکان و بزرگسالان تمرکز دارد.

فرایندهای مسیر مشترک برنامه ژنتیک اجتماعی برای پی‌شگری و کنترل بی‌ماری‌های ژنتیک

برنامه ژنتیک اجتماعی دارای ۵ بلوک فرایندی «آموزش ژنتیک»، «شناسایی موارد در معرض خطر ژنتیک»، «مشاوره ژنتیک»، «تشخیص ژنتیک» و «مراقبت ژنتیک» می‌باشد. در ادامه توضیحات مربوط به هر فرایند آمده است.

۱) فرایند آموزش

فعالیت‌های آموزشی برنامه ژنتیک اجتماعی، با هدف ارتقاء سواد ژنتیک سلامت جمعیت عمومی و گروه‌های هدف (افراد گیرنده خدمات ژنتیک و افراد در معرض خطر ژنتیک) به منظور توانمندسازی گیرندگان آموزش برای انجام موفق «خودمراقبتی ژنتیک»، و نیز آموزش پرسنل مجری برنامه در سطوح نظام سلامت، به صورت زیر انجام می‌شود:

۱-۱) ارتقاء سواد ژنتیک عموم

این برنامه با هدف افزایش سواد ژنتیک پایه برای عموم سازماندهی شده است. این آموزش‌ها علاوه بر افزایش همکاری مردم در اجرای برنامه‌های ژنتیک، نقش پیش‌نیاز مشاوره ژنتیک در برنامه‌های ژنتیک اجتماعی را نیز ایفا می‌کنند.

۱-۱) ارتقای فامیلی سواد ژنتیک عموم: این هدف آموزشی با اجرای برنامه در مقطع متوسطه دو (کلاس یازدهم) با همکاری با ادارات کل آموزش و پرورش استان‌ها و در مرکز با وزارت آموزش و پرورش به انجام می‌رسد. در این برنامه آموزش قالب مسابقه و رقابت دارد و دانش‌آموزان هم رشته در سال تحصیلی هدف بین مناطق رقابت می‌کنند. سپس این رقابت در بین شهرستان‌ها و نهایتاً بین استان‌ها انجام و برندگان مدال سواد ژنتیک سلامت دریافت می‌کنند (جزئیات اجرای این طرح در ضمیمه ۱ آمده است).

۱-۲) خود مراقبتی از طریق خود آموزی: در این روش به جمعیت‌های هدف برگه آموزشی تحویل می‌شود. این برگه محتوی حداقل موارد آموزشی مورد نیاز به عنوان پیش‌نیاز مراقبت ژنتیک محسوب می‌شود. برای مثال به هر خانم باردار یک برگه آموزشی در خصوص غربالگری‌های ژنتیکی دوران بارداری و نوزادی داده می‌شود. در این برگه علت غربالگری، مراحل غربالگری، پیامدها و روش‌های پیشگیری و انتظار نظام سلامت از افراد، به اختصار بیان می‌شود.

۱-۲) آموزش افراد در معرض خطر

هدف از این بخش آموزشی ارتقای توانمندی افراد در معرض خطر در مدیریت بیمار است. این آموزش پیش‌نیاز فرایند مراقبت ژنتیک است. گروه هدف این آموزش، افراد و خانواده‌هایی هستند که بعد از بررسی توسط مشاور ژنتیک، در معرض خطر شناخته شده و جهت مراقبت ژنتیک معرفی می‌گردند. شیوه آموزش، چهره به چهره و مکتوب (ارائه پمفلت آموزشی اختصاصی بیماری هدف) می‌باشد. در این بخش آموزشی اطلاعات ضروری در مورد بیماری و خدمات ژنتیک سلامت مرتبط به اختصار بیان و بر نکات مهم مراقبت کاهش معلولیت ژنتیکی تاکید می‌شود.

۱-۳) آموزش پرسنل مجری برنامه

۱-۳-۱) آموزش اختصاصی ژنتیک: هدف این آموزش تسلط به حیطه دانشی است که پرسنل در آن حیطه دارای وظایف تعریف شده در اجرای برنامه ژنتیک اجتماعی هستند. گروه هدف این آموزش پرسنل اختصاصی مجری برنامه مانند کارشناس ژنتیک در ستاد دانشگاه علوم پزشکی، مراقب سلامت مسئول غربالگری ژنتیک در مرکز خدمات جامع سلامت ارائه دهنده خدمات زمان ازدواج،

پزشک مشاور ژنتیک و سایر پرسنل تخصصی و فوق تخصصی مرتبط، است. این آموزش از طریق اداره ژنتیک سازماندهی و با همکاری دانشگاه های علوم پزشکی اجرا می شود.

۱-۳-۲: آموزش عمومی ژنتیک: این آموزش به آن دسته از پرسنل نظام سلامت داده می شود که حوزه عمومی خدمات سلامت ژنتیک را به عهده دارند. محتوای این آموزش ها از راهنماهای بسته های خدمت تهیه می شود و در جلسات آموزشی منطق علمی ژنتیکی و چارچوب اجرایی برنامه ها و انتظارات مرتبط توجیه می شود.

این آموزش ها برای پزشکان توسط تیمی متشکل از کارشناس ژنتیک معاونت بهداشت دانشگاه علوم پزشکی، مشاور ژنتیک دوره دیده و برای مراقبین سلامت / بهورز و کارشناس غربالگری ژنتیک زمان ازدواج، توسط کارشناس ژنتیک معاونت بهداشت و مربی مرکز آموزش ... دانشگاه عرضه می شود.

۲) فرایند شناسایی موارد در معرض خطر ژنتیک

شک به بیماری ها و یا شناسایی اولیه آن ها از طریق غربالگری انجام می شود. بر حسب میزان فراوانی و توزیع بیماری در جامعه، روش های متفاوت برای غربالگری وجود دارد. به طور عمده غربالگری می تواند به دو روش بررسی مرحله ای یا آبخاری فرد، خانواده و خویشان نزدیک و یا با بررسی یکباره و یکپارچه تمام یک جمعیت (هدف) برای یک بیماری / اختلال و یا عامل خطر معلوم صورت پذیرد.

انواع روش های غربالگری

۲-۱) غربالگری آبخاری / مرحله ای

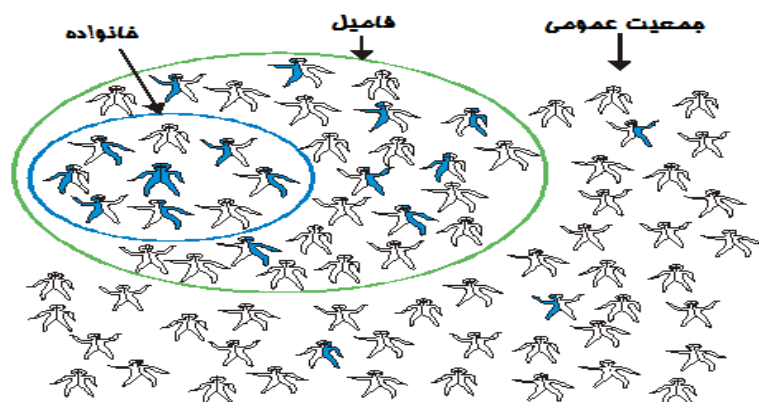


شکل ۱: غربالگری آبخاری / مرحله ای

این روش با شناسایی یک فرد مبتلا / مشکوک به ابتلا (نقطه اولیه / سرخ^{۱۷}) در یک خانواده / فامیل آغاز می شود. در صورت نامشخص بودن تشخیص در فرد و یا افراد شناسایی شده، پیگیری برای قطعی شدن تشخیص انجام می شود. در ادامه ردیابی افراد در معرض خطر احتمالی خانواده و فامیل بر اساس یافته های

مشاوره ژنتیک فرد سرخ، به صورت آبخاری / مرحله ای ادامه می یابد و نهایتاً مداخله پیشگیرانه مناسب برای افراد در معرض خطر شناسایی شده برنامه ریزی و اجرا می گردد (شکل شماره ۱ و ۲).

^{۱۷} Proband



شکل ۲: غربالگری بیماری های ارثی فامیلی بر حسب تجمع بیماری در خانواده

روش غربالگری آبشاری / مرحله ای تحت عنوان «ارزیابی ژنتیک» برای موارد ارثی فامیلی شامل عقب ماندگی ذهنی، سرطان های ارثی / فامیلی برست و کولون، بیماری های عروق کرونر زودرس و سایر موارد بیماری های ارثی / فامیلی که تکرار بخشی از مشی بیماری است به صورت ادغام یافته در بسته های جاری خدمات سلامت اجرا می شود.

۲-۲) غربالگری جمعیتی / یکباره

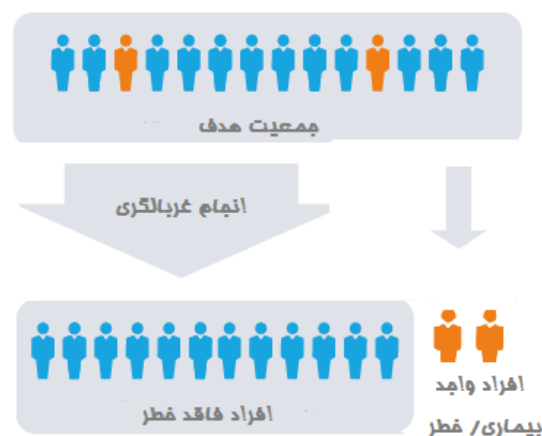
این روش غربالگری، برای شناسایی مورد بیماری یا مورد خطر ژنتیکی در یک جمعیت هدف مشخص با غربالگری یکباره برای آن بیماری به کار می رود. شایع بودن بیماری / عامل خطر ژنتیک مورد نظر در جمعیت کلی یا زیرگروه های جمعیتی بزرگ و وجود امکان غربالگری ساده و ارزان، بررسی تمام افراد جمعیت هدف جهت شناسایی افراد بیمار / دارای عامل خطر را از لحاظ هزینه - اثر بخشی توجیه می نماید. غربالگری تالاسمی در زمان ازدواج، بیماری های متابولیک ارثی در نوزادان، سندروم داون در زنان باردار و یا دیابت در جمعیت هدف مثالی از غربالگری یکباره / جمعیتی یک بیماری شایع ژنتیکی است (شکل شماره ۳).



شکل ۳: غربالگری یکباره / جمعیتی

در این نوع غربالگری، به دلیل شیوع بالای بیماری / عامل خطر ژنتیکی در جامعه، جمعیت عمومی یا زیرگروه های مشخصی از آن، به عنوان جمعیت هدف غربالگری انتخاب شده و همه افراد گروه هدف از لحاظ خطر بیماری ژنتیکی هدف مورد بررسی قرار می گیرند (شکل شماره ۴).

با اجرای هر یک از این روش ها و بعد از شناسایی موارد در معرض خطر ژنتیک مداخلات پیشگیری از بروز مورد بعدی بیماری در خانواده و فامیل یا مداخلات کاهش خطر بیماری - از طریق به تاخیر انداختن تظاهر علائم بیماری - در افراد در معرض خطر خانواده و فامیل به انجام می رسد و مداخلات پیشگیرانه اصلی محسوب می شود.



استراتژی های شناسایی در برنامه ژنتیک اجتماعی در فصل دوم همین دستورالعمل آمده است.

(۳) فرایند مشاوره ژنتیک

خدمت مشاور ژنتیک در برنامه ژنتیک اجتماعی

«مشاوره ژنتیک» فرایندی است که از طریق آن، خانواده و یا فردی که احتمالاً در معرض خطر است بررسی بالینی و آزمایشگاهی لازم شامل ارزیابی‌ها، مشورت‌های بالینی و آزمایشگاهی، را دریافت می‌کند و سپس بر اساس تشخیص بیماری، بیماران و یا افراد در معرض خطر از پیامدهای بیماری و احتمال ابتلا یا انتقال آن به سایر خویشاوندان و راه‌ها و مداخلات پیشگیرانه یا درمان بیماری در شرایط موجود آگاه شده و جهت اخذ تصمیم آگاهانه به طور کامل تا برخورداری عادلانه از خدمات همراهی می‌گردند.

در نظام سلامت ایران، خدمت مشاوره ژنتیک از نظر تئوری و فنی در برنامه ژنتیک اجتماعی و از نظر ساختاری در نظام سلامت ایران ادغام شده است و در چهارچوب برنامه ژنتیک اجتماعی ارائه می‌گردد.

با توجه به اینکه مشاور ژنتیک محور برنامه ژنتیک اجتماعی است و ارجاعات از پایین به بالا و پس‌خوراند‌ها از بالا به پایین عمدتاً از مسیر مشاوره ژنتیک می‌گذرد نقش مدیریتی مشاور ژنتیک در ارجاعات بسیار تعیین‌کننده است و یکی از وظایف مهم مشاور ژنتیک در برنامه ژنتیک اجتماعی است، لذا مدیریت ارجاعات در همین بخش مورد بحث قرار می‌گیرد. لازم است این نکته مورد تأکید قرار گیرد که با وجود محوری بودن نقش مشاور ژنتیک در ارجاعات، اجرای صحیح ارجاع و پس‌خوراند در هر مرحله از مشورت‌های بالینی به همکاری حرفه‌ای و تیمی سایر بخش‌ها ارتباط مستقیم و تعیین‌کننده دارد.

ضوابط مشورت بالینی / آزمایشگاهی مشاوران ژنتیک در سطوح نظام سلامت

مشاور ژنتیک برای مشورت بالینی باید برنامه مشخص و هدفمند داشته باشد و نباید اقدامات غیر هدفمند و متعدد را به مراجعه‌کننده تحمیل نماید. مشاور ژنتیک باید پیش از ارجاعات، متخصصین / فوق تخصص‌ها از هر حوزه را شناسایی و با ارتباط تلفنی و یا حضوری از همکاری شایسته ایشان از هر گروه پزشکی و یا پیراپزشکی اطمینان حاصل نماید. همچنین پیش از ارجاع هر مورد ایشان را با شرایط ارجاع شونده آگاه نماید و همکاری ایشان و مراکز مرتبط را با مراجعه‌کننده، تقویت و شرایط پذیرش و حتی پرداخت تخفیف یافته را حتی المقدور تسهیل نماید و اگر بتواند و موثر باشد باید مشورت‌های بالینی بدون ارجاع مراجعه‌کننده را ترجیحاً به انجام رساند. ارجاع باید با خلاصه شرح حال استاندارد در برگ ارجاع انجام شود و تقاضا واضح بیان گردد و پاسخ مکتوب در زمان مناسب پیگیری شود. مشاور ژنتیک همچنین باید ارجاع شونده را بدرستی از اقدامات هدفمند و برنامه ریزی شده خود، آگاه نماید و مشارکت وی را با همکاری فعال وی به حداکثر برساند تا موفقیت ارجاعات به حداکثر برسد.

مشاوره ژنتیک افراد در معرض خطر (احتمالی) در خانواده و خوی‌شان سرنخ

مشاور ژنتیک بعد از انجام مشاوره با فرد سرنخ، افراد در معرض خطر را در خانواده و خوی‌شان تشخیص می‌دهد. مشاور ژنتیک باید محل سکونت افراد خانواده و خویشاوندان در معرض خطر (احتمالی) را از طریق سرنخ شناسایی نماید و فرم مراقبت موقت ژنتیک برای افراد خانواده و آن دسته از خویشان که در معرض خطر (احتمالی) هستند و محل سکونت آنها تحت پوشش همین دانشگاه است تکمیل و طبق موازین مندرج در بخش مراقبت ژنتیک دستورالعمل حاضر ارسال نماید.

چنانچه خویشان فرد در حوزه تحت پوشش شهرستان و استان محل فعالیت مشاور ژنتیک نباشند مشاور ژنتیک همچنان موظف است نام کامل و آدرس را اخذ و به مرکز بهداشت شهرستان پوشش دهنده محل فعالیت خود به همراه زمان و برنامه فراخوان (با توجه به شرایط بیماری و ضرورت‌های زمانی و همچنین با توجه به آدرس‌ها و زمان دسترسی به افراد) با نامه اداری اعلام نماید.

در صورتی که آدرس در همان استان است مرکز بهداشت شهرستان باید موارد خارج حوزه خود را به معاونت بهداشت و از آن طریق به شهرستان مربوطه مستقیماً و اگر خارج استان است به معاونت بهداشت و از آن طریق به معاونت بهداشت مقصد و بدین وسیله نهایتاً به مرکز بهداشت شهرستان مقصد اعلام نماید. در تمام موارد باید نام مشاور ژنتیک اعلام کننده و مرکز و شماره تلفن دقیق و زمان دقیق دسترسی به وی در نامه ارسالی ذکر شود. مرکز بهداشت مقصد باید موارد را همزمان به تیم مراقبت و مشاور ژنتیک مربوطه با نامه رسمی اعلام کند.

با اعلام مراقبت به تیم سلامت، تیم مراقبت فراخوان و ارجاع افراد در معرض خطر (احتمالی) به مشاور ژنتیک مقصد را طبق برنامه اعلام شده انجام می‌دهد. مشاور ژنتیک نیز بعد از اعلام رسمی موارد اعلام شده از سوی مرکز بهداشت، اطلاعات پرونده ژنتیک مرتبط را از مشاور ژنتیک مبدأ درخواست می‌کند و مراجعه افراد در معرض خطر تحت پوشش را از طریق تیم سلامت پیگیری می‌نماید. بعد از مراجعه این افراد به پزشک مشاور ژنتیک، مشاوره ژنتیک انجام و قطعیت خطر بررسی می‌شود و روند در همان پرونده ژنتیک تکمیل می‌شود.

اعلام مراقبت موقت ژنتیک افراد در معرض خطر احتمالی همواره با توجه به قطعی نبودن خطر در این مرحله لزوماً باید تحت عنوان مراقبت موقت ژنتیک و بدون ذکر نام بیماری باشد. بدین طریق افراد در معرض خطر یک خانواده و خویشان در معرض خطر بدون ذکر نام سایر افراد مبتلا و یا در معرض خطر احتمالی / قطعی در خانواده و خویشان آنها و لزوماً به صورت مستقل با ارائه برگه آموزشی، فراخوان می‌شوند. هر گونه رد و بدل شدن اطلاعات این افراد به یکدیگر مصداق عدم رعایت محرمانگی اطلاعات پزشکی مردم است و مستوجب برخورد قانونی می‌باشد.

با مراجعه خانواده و خویشان در معرض خطر به پزشک مشاور ژنتیک، بعد از انجام مشاوره و ارزیابی‌های بالینی ضروری، به منظور بررسی قطعیت خطر، آزمایشات ژنتیک طبق روال پیشگفت درخواست و انجام می‌شود. سپس بر اساس تشخیص قطعی، مداخلات پیشگیرانه ژنتیک لازم برای هر فرد در معرض خطر در خانواده و فامیل بر اساس دستورالعمل اختصاصی بیماری برنامه‌ریزی شده و تحت عنوان مراقبت قطعی در فرم مراقبت ژنتیک به تیم‌های مراقبت پوشش دهنده محل سکونت فرد اعلام می‌شود.

دانشگاه / دانشکده‌های علوم پزشکی که به هر دلیل دسترسی مطابق با استاندارد تعیین شده برنامه ژنتیک اجتماعی به پزشک مشاور ژنتیک ندارند موظفند تامین این نیرو را ترجیها در بخش دولتی و سپس خصوصی در اولویت قرار داده و تا زمان دسترسی کافی به پزشک مشاور ژنتیک، ارجاع موارد نیازمند مشاوره ژنتیک را به نزدیک ترین پزشک مشاور ژنتیک مجاز در محدوده جغرافیایی دانشگاه خود و در صورت عدم امکان در یکی از دانشگاه های همسایه خود فراهم نمایند و حداکثر همکاری با ایشان برای مراجعه تسهیل شده را به انجام برسانند.

۴) فرایند مراقبت ژنتیک در برنامه ژنتیک اجتماعی

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

۴-۱) مراقبت ژنتیک قطعی

۴-۱-۱) پیگیری از بروز بیماری ژنتیک با پیگیری از تولد نوزاد مبتلا

- هدف این مراقبت کاهش بروز بیماری از طریق پیگیری از تولد نوزاد مبتلا بوده و ویژه زوجها یا خانواده‌هایی است که در معرض خطر داشتن فرزند مبتلا هستند.
- مراقب سلامت/ بهورز در مرحله اول با توجیه خانواده و تبیین این نکته که هدف کمک به خانواده جهت داشتن فرزندان سالم است، فرد را جهت انجام خود مراقبتی (مطابق با بسته خود مراقبتی ژنتیک) آموزش داده و آماده می‌سازد. سپس با پیگیری‌های ماهیانه در جریان شرایط زوج از نظر وضعیت بارداری قرار می‌گیرد.
- هدف این مراقبت از طریق انجام آزمایشات تشخیص ژنتیک پیش از تولد (PND: Prenatal Diagnosis) محقق می‌گردد. این آزمایشات طی دو مرحله به شرح زیر انجام می‌شود:
 - مرحله اول: در این مرحله نوع جهش ژنتیک بیماری در والدین و یا خویشان جنین تعیین می‌گردد. این مرحله یک بار انجام می‌شود و در حاملگی بعدی نیاز به تکرار آن نیست. به دلیل محدودیت زمانی انجام سقط جنین مبتلا در صورت ابتلای جنین در زمان بارداری، ترجیح بر این است که آزمایش مرحله اول تشخیص ژنتیک پیش از تولد، در اولین فرصت بعد از شروع مراقبت ژنتیک و قبل از وقوع بارداری انجام شود.
 - مرحله دوم: در این مرحله تعیین وضعیت جنین از نظر ابتلا به بیماری صورت گرفته و معمولاً از هفته دهم بارداری با گرفتن نمونه از پرزهای جفت (CVS) انجام می‌شود در این مرحله وضعیت جنین از نظر ابتلا به بیماری بررسی می‌گردد. در صورتی که جنین سالم گزارش گردد بارداری ادامه یافته و مادر تحت مراقبت معمول بارداری قرار می‌گیرد. در غیر این صورت مادر برای انجام سقط جنین مبتلا توصیه و معرفی می‌گردد. بدیهی است در هر بارداری انجام این مرحله از آزمایش برای تعیین وضعیت هر جنین الزامی است.
- در این نوع مراقبت ژنتیک، انجام به موقع مراحل PND دارای اهمیت است. در مراقبت ژنتیک این گروه چنانچه PND مرحله اول پیش از بارداری انجام نشده باشد سطح یک نظام سلامت با پیگیری مستمر، زوج را برای مراجعه به پزشک مشاور ژنتیک جهت ارجاع به آزمایشگاه تشخیص ژنتیک به منظور انجام PND مرحله اول قبل از وقوع بارداری ترغیب می‌نماید. PND مرحله اول ترجیحاً می‌بایست قبل از وقوع بارداری صورت پذیرد.
- در زمان بارداری در صورتی که PND مرحله اول قبلاً انجام نشده باشد، ارجاع فوری به پزشک مشاور ژنتیک جهت درخواست انجام این آزمایش در اولین فرصت انجام می‌شود. زمان قابل قبول ارجاع جهت انجام PND مرحله دوم در هفته دهم تا چهاردهم بارداری است.
- مراقب سلامت / بهورز می‌بایست از وضعیت زوج در مورد تمایل به بارداری یا وقوع بارداری خانواده تحت مراقبت خود به صورت ماهانه از طریق پیگیری فعال مطلع بوده و در هر بارداری زوج را تا تولد نوزاد سالم یا سقط جنین مبتلا راهنمایی نماید.

- این مراقبت در هر بارداری و تا تکمیل تعداد افراد خانواده با نوزادان سالم یا اعلام قطع پیگیری از طرف تیم مشاوره ژنتیک به وسیله فرم «اعلام وضعیت مراقبت ژنتیک» ادامه خواهد داشت. مراقب سلامت / بهورز موظف است از شرایط خانواده به طور کلی و از شرایط مادر به طور اخص آگاه بوده و متعهدانه مادر را پیش و در طول بارداری و بعد از آن همراهی کند تا خانواده در شرایط بدون اضطراب و تسهیل شده با فرزندان سالم (حداقل دو فرزند سالم) کامل شود.

۴-۲-۱) کاهش خطر بروز بی‌ماری ژنتیک با مداخله درمانی پیشگیرانه

- هدف این مراقبت کاهش بروز (و تاخیر ابتلا به) بیماری از طریق مداخله‌های درمانی پیشگیرانه است. این مراقبت عمدتاً در بیماری‌های ژنتیکی کاربرد دارد که در بزرگسالی بروز می‌یابند (نظیر بیماری عروق کرونر زودرس (PCAD) و سرطان‌های ارثی فامیلی). بنابراین در این مراقبت از طریق شناسایی افراد مبتلا در خانواده و سپس ردگیری بقیه افراد در معرض خطر در خانواده و خویشان و در ادامه انجام بررسی ژنتیک در افراد در معرض خطر و مداخله پیشگیرانه، از بروز بیماری در این افراد پیشگیری کرده و یا بیماری زودرس را به تاخیر می‌اندازیم.

۴-۲) مراقبت ژنتیک موقت

- هدف از مراقبت موقت، فراخوان و ارجاع افراد در معرض خطر احتمالی برای مراجعه به مشاوره ژنتیک با هدف بررسی قطعیت خطر ژنتیک می‌باشد.
- در جریان مشاوره ژنتیک، خانواده و خویشان در معرض خطر احتمالی فرد یا زوج تحت مشاوره ژنتیک (سرنخ) تعیین می‌شوند. این افراد در معرض خطر احتمالی جهت فراخوان با فرم «اعلام وضعیت مراقبت ژنتیک» توسط پزشک مشاوره ژنتیک به مرکز بهداشت شهرستان اعلام می‌گردند.
- مراقب سلامت می‌بایست فرد را جهت ارجاع به مشاور ژنتیک فراخوان نماید. فراخوان باید در ۴ نوبت در ۴ فصل متوالی از زمان شروع مراقبت تکرار شود. زمان‌های دقیق فراخوان باید در پرونده خانوار ثبت شود و در صورت عدم مراجعه پس از یکسال، تحت عنوان فراخوان ناموفق ثبت و مراقبت ژنتیک قطع شود.

در صورتی که فردی که فرم مراقبت ژنتیک برای او صادر می‌شود در جمعیت تحت پوشش شهرستان دیگری از آن دانشگاه است فرم مربوطه از مرکز بهداشت شهرستان برای شهرستان پوشش دهنده ارسال می‌شود و چنانچه خارج از محدوده دانشگاه است فرم مربوطه به معاونت بهداشت دانشگاه و از آن طریق به معاونت بهداشت دانشگاه مقصد و سپس شهرستان مربوطه ارسال می‌گردد. مرکز بهداشت شهرستان فرم را به طور همزمان برای مرکز خدمات جامع سلامت (تیم سلامت مربوطه) و پزشک مشاور ژنتیک شهرستان ارسال می‌نماید.

پزشک مشاور ژنتیک بعد از دریافت فرم اعلام وضعیت مراقبت از مرکز بهداشت شهرستان خود در صورت و مراجعه فرد فراخوان شده، پرونده ژنتیک را تشکیل و مشاوره ژنتیک را انجام می‌دهد. با تکمیل مشاوره و بررسی‌ها در صورت قطعیت خطر مراقبت ژنتیک قطعی برای ایشان در فرم اعلام وضعیت مراقبت، اعلام می‌شود.

بدین ترتیب خانواده و خویشان در معرض خطر فرد شناسایی شده (سرنخ) به ترتیب از طریق نظام مراقبت و با همکاری تنگاتنگ مشاوران ژنتیک با این نظام و با یکدیگر و با برقراری ارتباط قعال و پیگیرانه کارشناسان ژنتیک همه دانشگاه‌ها به جلسات مشاوره ژنتیک ارجاع می‌شوند. بعد از مشاوره ژنتیک و ارزیابی‌های ضروری در صورت قطعی شدن خطر ژنتیک، فرم مراقبت ژنتیک صادر و مداخلات پیشگیرانه ممکن برای هر فرد در معرض خطر در تمام خانواده و خویشان برنامه‌ریزی شده و به تیم‌های مراقبت اعلام و اجرا می‌شود.

مهمترین اصل در مشاوره و مراقبت ژنتیک حفظ اسرار افراد است؛
 هرگونه افشای مطالب به افراد غیر مرتبط تخلف حرفه ای محسوب می شود و مستوجب برخورد قانونی است.
در اعلام مراقبت ژنتیک موقت نام بیماری و مشخصات فرد اول شناسایی شده (سرنخ) نباید ذکر شود و فراخوان باید تحت عنوان انجام طرح بررسی سلامت ژنتیک صورت پذیرد.

۳-۴) مراقبت ژنتیک کاهش معلولیت

منظور از مراقبت ژنتیک کاهش معلولیت، خدمات درمانی است که در بیمارستان منتخب مخصوص هر بیماری ژنتیک، به موارد مبتلا به آن بیماری با هدف پیشگیری از معلولیت بیمار ژنتیک ارائه می گردد. بیمارستان منتخب، بیمارستان واجد حداقل استانداردهای عرضه خدمات بالینی فوق تخصصی مورد نیاز بیماری ژنتیک - مندرج در دستورالعمل اختصاصی هر بیماری- می باشد. جزئیات مراقبت ژنتیک بالینی هر بیماری ژنتیک، در دستورالعمل اختصاصی آن بیماری شرح داده شده است. بنابراین خدمات مربوط به مراقبت کاهش معلولیت ژنتیک توسط تیم بالینی مربوطه در بیمارستان منتخب ارائه می شود و داده های مراقبت کاهش معلولیت ژنتیک با هدف اطلاع از تحت کنترل بودن وضعیت بیمار و آگاهی و پیگیری موارد غیبت از درمان از طریق تعامل بین معاونت بهداشت و معاونت درمان دانشگاه / دانشکده گردآوری و به اداره ژنتیک گزارش می گردد.

موارد بیماری ژنتیک مورد نظر که به دلایل مختلف نظیر پوشش ناکافی خدمات پیشگیری، جهش جدید و ... متولد شده اند، در بیمارستان منتخب مربوطه مورد مراقبت قرار می گیرند. به دلیل نادر بودن موارد بیماری های ژنتیک، بیمارستان منتخب هر بیماری در مرکز استان استقرار می یابد و موارد ارجاعی از همه دانشگاه/ دانشکده های علوم پزشکی آن استان را پوشش می دهد.

شرایط و نحوه قطع مراقبت ژنتیک و اعلام مهاجرت

در موارد زیر قطع مراقبت ژنتیک توسط پزشک تیم سلامت به بهورز/ مراقب اعلام می گردد:

- **عدم ضرورت ادامه مراقبت ژنتیک:**
- مواردی مثل استفاده از روش های دائمی پیشگیری از بارداری، جدایی والدین، فوت افراد و .. پزشک تیم سلامت با بررسی مستندات، قطع مراقبت ژنتیک را تحت عنوان عدم ضرورت ادامه مراقبت ژنتیک به مراقب سلامت/ بهورز اعلام می نماید.
- در مواردی که بر اساس مشاوره و یا آزمایشات تشخیص ژنتیک نیاز به انجام مراقبت منتفی می شود تیم مشاوره ژنتیک از طریق فرم «اعلام وضعیت مراقبت ژنتیک» عدم ضرورت ادامه مراقبت ژنتیک را به مرکز بهداشت شهرستان و از آن طریق به پزشک تیم سلامت اعلام نموده و پزشک قطع مراقبت ژنتیک را تحت عنوان عدم ضرورت ادامه مراقبت ژنتیک به مراقب سلامت/ بهورز اعلام می نماید.

- عدم همکاری:

۱. در مراقبت ژنتیک باروری در مواردی که در پیگیری های ماهیانه زوج از همکاری در مراقبت اجتناب نماید (به عنوان مثال عدم پاسخگویی یا عدم اعلام نشانی جدید و...) و به مدت یک سال بهورز/ مراقب سلامت اطلاعاتی از شرایط زوج نداشته باشد، موضوع در کمیته ژنتیک شهرستان طرح و بر اساس صورت جلسه کمیته مربوطه، پزشک قطع مراقبت ژنتیک را تحت عنوان عدم همکاری به مراقب سلامت/ بهورز اعلام می نماید.

۲. در مراقبت ژنتیک کاهش خطر بر اساس دستورالعمل بالینی مربوطه در صورت عدم همکاری فرد در ۴ نوبت پیگیری، موضوع در کمیته ژنتیک شهرستان طرح و بر اساس صورت جلسه کمیته مربوطه، پزشک قطع مراقبت ژنتیک را تحت عنوان عدم همکاری به مراقب سلامت/ بهورز اعلام می نماید.

نکته: در هر زمانی از شروع مجدد همکاری گیرنده خدمت، مراقبت ژنتیک مجدداً شروع و طبق دستورالعمل ادامه داده می شود.

- تکمیل فراخوان:

- در مراقبت ژنتیک موقت با تکمیل بررسی فرد، مشاور ژنتیک نتیجه را به صورت مراقبت قطعی یا قطع مراقبت موقت اعلام می نماید.
- در مراقبت ژنتیک موقت در صورتی که فرد فراخوان شده پس از ۴ نوبت فراخوان (یک سال) به پزشک مشاور ژنتیک مراجعه ننماید، مراقبت ژنتیک تحت عنوان فراخوان ناموفق قطع می گردد.

مهاجرت:

- در صورت مهاجرت فرد تحت مراقبت ژنتیک، مورد مهاجرت می بایست توسط تیم سلامت به مرکز بهداشت شهرستان گزارش گردد. مرکز بهداشت شهرستان نیز می بایست نسبت به اعلام این مهاجرت به مرکز بهداشت شهرستان مقصد و یا معاونت بهداشت دانشگاه (در صورتی که مهاجرت به خارج از محدوده دانشگاه است) اقدام نماید و مراقبت ژنتیک در مرکز مربوطه تحت عنوان مهاجرت قطع می گردد.
- بدیهی است مراقبت در مرکز مقصد ادامه یافته و در گزارشات آن ثبت و گزارش می شود. در مراقبت ژنتیک موقت نیازی به اعلام مهاجرت نبوده و هر چهار نوبت فراخوان توسط همان مرکز اول انجام می شود.

۵) فرایند تشخیص ژنتیک

اجزاء خدمت تشخیص ژنتیک استاندارد

این فرایند تشخیص بیماری و یا عامل خطر احتمالی ژنتیک را ممکن می سازد و از فرایندهای اصلی و زیرساختی ژنتیک است. مشاوره ژنتیک برای دستیابی به هدف خود نیازمند تعامل حرفه ای و نتیجه بخش با تشخیص ژنتیک است. همچنین مداخله پیشگیرانه ژنتیک مبتنی بر تشخیص ژنتیک بیماری است.

در برنامه ژنتیک اجتماعی آزمایشگاه های انتخاب شده بر اساس استانداردهای هر بیماری و استانداردهای کلی آزمایشگاهی در قالب شبکه فعالیت می کنند. هر شبکه در قالب برنامه ژنتیک اجتماعی و برنامه اختصاصی بیماری هدف با سطح دو و سه نظام سلامت تعامل دارند.

با توجه به تاثیر تشخیص ژنتیک در تصمیم گیری و برنامه ریزی مداخلات ژنتیک و مرتبط بودن این تصمیمات با حیات و سلامت متقاضیان خدمت، استانداردها و دستورالعمل های اجرایی این فرایند به صورت جداگانه برای هر بیماری توسط کمیته فنی تشخیص ژنتیک مربوطه تدوین و به روزرسانی شده و در قالب استانداردهای تشخیص ژنتیک به آزمایشگاه های عضو شبکه کشوری تشخیص ژنتیک آن بیماری از سوی اداره ژنتیک ابلاغ می گردد. با توجه به حساسیت موضوع تشخیص ژنتیک، این آزمایشگاه ها ضمن دریافت

آموزش‌های دوره‌ای، از طریق ممیزی ویژه و برنامه «ارزیابی کیفیت خارجی (External Quality Assessment)، تحت نظارت مضاعف آزمایشگاه مرجع سلامت و اداره ژنتیک قرار داشته و لزوماً موظف به استقرار نظام تضمین کیفیت پیش از همکاری با برنامه کشوری می‌باشند.

تقاضای آزمایش تشخیص ژنتیک برای بیماری‌های از پیش شناخته شده در چارچوب برنامه ژنتیک اجتماعی و استانداردهای درخواست تست تشخیص ژنتیک بیماری‌های تحت پوشش برنامه ژنتیک اجتماعی از سوی مشاوران ژنتیک در فرم تشخیص ژنتیک و توسط متخصصین مرتبط در سطح دو و سه به صورت مستقیم از آزمایشگاه‌های عضو شبکه تشخیص ژنتیک آن بیماری انجام می‌گیرد. آزمایشگاه این دسته از تست‌ها را با توجه به استانداردهای درخواست تست پذیرش نموده و به انجام می‌رساند.

در درخواست تست برای بیماری‌هایی که از پیش شناخته شده نیستند درخواست از سوی مشاور ژنتیک سطح دو با تعامل و مشورت های بالینی و آزمایشگاهی ضروری گفته شده در این دستورالعمل صورت می‌گیرد. در صورت درخواست تست ژنتیک این گروه از بیماری‌ها توسط متخصص سطح دو موارد باید ابتدا به مشاور ژنتیک سطح دو در منطقه تحت پوشش ارجاع و سپس با تعامل کامل بالینی گفته شده تست توسط مشاور ژنتیک درخواست شود. درخواست از سوی متخصص و یا فوق تخصص سطح سه نیز در صورتی که با آزمایشگاه تشخیص ژنتیک منتخب آن بیماری مشورت و تعامل کامل بالینی آزمایشگاهی صورت گرفته و استانداردهای درخواست تست رعایت شود انجام می‌گیرد. در این موارد نیز باید مراجعه کننده توسط آزمایشگاه ژنتیک توجیه شود و در زمان تحویل نتیجه تست لزوماً فرم تشخیص ژنتیک را که توسط مشاور ژنتیک پوشش دهنده محل سکونت تکمیل شده ارائه نماید. مشاور ژنتیک باید از تکمیل پرونده ژنتیک و مشاور ژنتیک وی اطمینان حاصل نماید.

آزمایشگاه‌ها در تمام موارد درخواست تست که با فرم تشخیص ژنتیک ارجاع نشده است باید مراجعه کننده را دقیقاً و صریحاً توجیه نمایند تا در زمان تحویل شدن نتیجه آزمایش به ایشان فرم تشخیص ژنتیک را از مرکز مشاور ژنتیک پوشش دهنده محل سکونت دریافت و به آزمایشگاه تحویل نمایند. مشاور ژنتیک باید از تشکیل پرونده ژنتیک و انجام مشاوره ژنتیک تمامی این موارد در سطح دو اطمینان حاصل می‌نماید.

آزمایشگاه‌ها همچنین موظفند در تمام موارد انجام تست تشخیص ژنتیک بیماری‌های تحت پوشش برنامه کشوری فرم تشخیص ژنتیک را بعد از انجام آزمایش تکمیل و طبق استاندارد اعلام شده از سوی اداره ژنتیک بارگذاری و ارسال نمایند.

معاونت‌های بهداشتی نیز موظفند هر شش ماه لیست آزمایشگاه‌های منتخب اعلام شده از سوی اداره ژنتیک را به مشاوران ژنتیک و لیست مشاوران ژنتیک اعلام شده (با ذکر آدرس کامل و شماره های تماس) را به آزمایشگاه‌های منتخب تحت پوشش اعلام نمایند. بدین ترتیب در برنامه ژنتیک اجتماعی بسته خدمت ژنتیک یک سلسله فرایند زنجیره ای برای هر فرد و یا خانواده در معرض خطر ژنتیک است که در چارچوب ضوابط ارجاع سطح بندی شده به انجام می‌رسد. این زنجیره شامل شناسایی، ارجاع سطح‌بندی شده موارد شناسایی شده، تشخیص ژنتیک و مراقبت ژنتیک افراد ارجاع شده برای تمام افراد در معرض خطر در خانواده و خویشاوندان است. هر بخشی از این خدمات به صورت تعریف شده و توسط گروهی از پرسنل نظام سلامت اعم از بالینی، آزمایشگاهی و پیراپزشکی در چارچوب دستورالعمل مرتبط صورت می‌پذیرد. همچنین در قالب برنامه ژنتیک اجتماعی در صورت قطعی شدن در معرض خطر بودن افراد خانواده و خویشان، موارد، تحت پوشش خدمات مراقبت ژنتیک در سطح یک نظام سلامت قرار می‌گیرند. این مراقبت غالباً برای مدت زمان طولانی و حداقل به اندازه دوره باروری زوجین در برنامه خدمات ژنتیک مربوط به باروری و افراد در سایر برنامه‌های خدمات ژنتیک به انجام می‌رسد زیرا هر یک از افراد شناسایی شده سرنخ نسل فعلی و نسل‌های آتی در معرض خطر در آن خانواده

و خویشاوندان است. بدین ترتیب یک چرخه از خدمات سلامت ژنتیک از ابتدا تا انتها برای خانواده و خویشان شکل می‌گیرد و تا زمانی که ایشان به این خدمات احتیاج دارند پیگیری می‌شود. بنابراین در برنامه‌های ژنتیک سلامت ارجاع سطح بندی شده و پیگیری و ارجاع موارد در معرض خطر به سیستم مراقبت ژنتیک، ارزش افزوده برنامه‌های ژنتیک و زیربنای پیگیری بیماری‌ها و اختلالات ژنتیک است. بدین دلیل رعایت زنجیره خدمات و آدرس‌دهی صحیح خدمات ژنتیک به افرادی که در معرض خطر هستند از اهمیت ویژه برخوردار است و بدون رعایت آن صرفاً هزینه‌ها افزایش می‌یابد و سلامتی حاصل نخواهد شد.

بعلاوه از آنجایی که تشخیص صحیح، ارجاع برنامه‌ریزی شده و مبتنی بر نوع و میزان خطر افراد، در پیشگویی خطر ژنتیک، پیگیری ژنتیک و مداخله برای کاهش خطر ژنتیک در جامعه اهمیت غیر قابل انکار دارد، به انجام رسیدن صحیح این مراحل با رعایت استانداردهای قطعی و نظارت بر استانداردها در برنامه‌های ژنتیک، اصل و پیش‌نیاز اجرای برنامه‌های ژنتیک تلقی می‌شود.

این ضوابط باعث شده که برنامه‌ریزی اجرای یکپارچه و جامع برنامه‌های ژنتیک سلامت به جای خدمات از هم گسسته و پراکنده که غالباً بی‌تاثیر است، هدف قرار گیرد و برنامه‌ریزی برخوردار مردم از خدمات استاندارد در بستر برنامه‌های سلامت به‌ویژه مورد تأکید و پیگیری باشد.

جزئیات شرح وظایف آزمایشگاه عضو شبکه کشوری تشخیص ژنتیک در بخش «شرح وظایف» آمده است.

مدیریت موارد ارجاع شده از فرایند شناسایی

موارد در معرض خطر ژنتیک در نظام سلامت ایران از طریق انجام غربالگری‌ها و ارزیابی‌های ژنتیک شناسایی می‌شوند. در برنامه ژنتیک اجتماعی، شناسایی موارد در معرض خطر ژنتیک در برنامه‌های مختلف و عمده موجود در نظام سلامت ادغام شده تا شناسایی در سطح وسیع و به صورت مقرون به صرفه انجام شود. با ارجاع هر یک از موارد شناسایی شده به مشاوران ژنتیک، ایشان با گرفتن شرح حال فامیلی، معاینه پزشکی و ترسیم شجره نامه، مدل وراثت بیماری را استنتاج می‌نمایند. مشاوران ژنتیک در این زمان می‌توانند به طور مستقل مشورت بالینی با کلیه خدمت‌دهندگان در سطح دو و سه داشته و آزمایشات سطح دو و سه را بعد از مشورت‌های ضروری با عوامل بالینی و آزمایشگاهی در این سطوح درخواست کنند و به درمان‌های مورد نیاز (نظیر تجویز آهن برای رد احتمال فقر آهن در زوجین ارجاع شده در غربالگری تالاسمی) بپردازند. نیاز به مراقبت بالینی (در صورت نیاز توسط پزشک معالج و پیش از مشاوره ژنتیک) و / یا مراقبت ژنتیک برای مشاوره شونده و / یا افراد در معرض خطر خانواده، توسط مشاور ژنتیک به مرکز بهداشت شهرستان پس‌خوراند می‌شود و زمان فراخوان برای مشاوره ژنتیک افراد در معرض خطر خانواده و خویشان تعیین می‌گردد. نظام مراقبت ژنتیک در نظام سلامت موظف است فراخوان را طبق دستورالعمل انجام داده و ارجاع افراد در معرض خطر در فامیل و خویشان هر فرد شناسایی شده (سرنخ) به مشاوره ژنتیک را پیگیری نماید.

به طور کلی مدیریت ارجاع شدگان به دو شکل عمده انجام میشود:

الف) بیماری‌های ژنتیکی از پیش تشخیص داده شده

در مواردی که تشخیص قبلاً در جریان انجام آزمایشات غربالگری اولیه و یا با غربالگری و ارزیابی ارثی فامیلی و شناسایی بیماران مشابه قبلی در خانواده و فامیل بطور قطعی/احتمالی مشخص شده است، پزشک مشاور ژنتیک می‌تواند به طور مستقل، آزمایشات

تکمیلی و آزمایشات تشخیص ژنتیک در سطح سه را طبق دستورالعمل اختصاصی هر بیماری درخواست نمایند و بعد از انجام مشاوره ژنتیک پس از تشخیص، افراد و خویشان در معرض خطر را شناسایی و به نظام مراقبت اعلام نمایند. در این موارد قطعیت خطر در تمام افراد در معرض خطر بررسی و در صورت تأیید، افراد در معرض خطر جهت دریافت مراقبت ژنتیک، به نظام مراقبت پس خوراند می‌شوند.

ب) بی‌ماری‌های از پیش تشخیص داده نشده

در صورتی که بعد از بررسی اولیه برای فرد یا خانواده ارجاع شده، کماکان تشخیص قطعی / احتمالی بیماری و یا گروهی که بیماری به آن تعلق دارد برای پزشک مشاور ژنتیک نامعلوم باشد - یعنی در معرض خطر بودن فرد از لحاظ بیماری ژنتیک معلوم ولی نوع بیماری وی نامعلوم باشد - مشاور ژنتیک برای نزدیک شدن به تشخیص و در صورتی که ضروری بداند می‌تواند با متخصصین بالینی و آزمایشگاهی (منتخب) سطح دو مشورت نماید و تعامل بالینی و یا ارجاع هدفمند و پیگیرانه داشته باشد. مشاور ژنتیک در این رابطه بالینی باید پیگیرانه و فعال با متخصصین بالینی آزمایشگاهی (و سایر متخصصین پیرا پزشکی) مورد مشورت همکاری و از طریق تعامل مستمر با ایشان تلاش کند طبقه یا گروه بیماری را معلوم نماید.

در مواردی که بیماری و یا دسته‌ای که به آن تعلق دارد مشخص نیست و نمی‌تواند با بررسی‌های بالینی پیراپزشکی سطح دو به آن دسترسی پیدا کرد و یا به آن نزدیک شد مشاور ژنتیک باید تعاملات و مشورت بالینی خود را به سطح ۳ معطوف نماید. در این شرایط با ارجاع به فوق تخصص‌های بالینی مرتبط (با توجه به علائم بالینی اصلی و غالب و شرح حال فامیلی) در سطح سوم نظام سلامت ترجیحاً با ارجاع به درمانگاه‌های چند تخصصی ژنتیک (در صورت دسترسی و معرفی آنها از طریق اداره ژنتیک) و نزدیک شدن حداکثری به تشخیص محتمل، آزمایشات ژنتیک را درخواست نماید. مشاور ژنتیک در این موارد باید پیش از درخواست آزمایش ژنتیک با مسئول فنی آزمایشگاه منتخب ژنتیک مربوط به آن بیماری نیز مشورت نماید و وی را از نظرات بالینی و تشخیص احتمالی آگاه کند و سپس مبتنی بر مشورت‌های صورت گرفته درخواست آزمایش تشخیص ژنتیک نماید.

درخواست آزمایشات تشخیص ژنتیک، از طریق نرم افزار برنامه ژنتیک اجتماعی انجام می‌شود. متخصص ژنتیک بر اساس نوع مشکل مطرح شده در پرونده و مشورت صورت گرفته از سوی مشاور ژنتیک، آزمایش درخواست شده را طبق استاندارد‌های ابلاغ شده هر گروه بیماری / اختلال به انجام می‌رساند در طی روند آزمایشات تشخیص قطعی، تماس و دریافت اطلاعات خاص از خانواده از طریق تعامل متخصص ژنتیک و مشاور ژنتیک صورت می‌پذیرد. این همکاری به صورت مستمر تا زمان اعلام نتیجه و ارسال پس خوراند از سوی متخصص ژنتیک به مشاور ژنتیک ادامه می‌یابد.

بعد از مشخص شدن تشخیص ژنتیک، پرونده ژنتیک الکترونیک توسط مسئول فنی تکمیل و به مشاور ژنتیک سطح دو پس خوراند می‌شود.

مسئول فنی تشخیص ژنتیک در مرکز تشخیص ژنتیک منتخب (و یا فوق تخصص مشارکت کننده اصلی در تشخیص و روند پیشگیری بروز) در صورتی که ضرورت حتمی بداند که جلسه اول مشاوره ژنتیک این دسته از مراجعات که بعضاً مشاوره ژنتیک آنها با پیچیدگی همراه است در سطح سوم انجام شود با ثبت این دلیل به صورت مشروح در پرونده، می‌توانند از مشاور ژنتیک سطح دو بخواهند که فرد و یا خانواده را برای مشاور ژنتیک سطح سه ارجاع نماید. مشاوره ژنتیک در سطح ۳ باید تیمی و با فوق تخصصی که در تشخیص بیماری مشارکت داشته و متخصص ژنتیک پزشکی (مسئول فنی آزمایشگاه تشخیص ژنتیک انجام دهنده آزمایش صورت پذیرد.

مشاور ژنتیک بر اساس پرونده بازخورد شده، اقدامات لازم بعدی را برنامه‌ریزی و در صورت نیاز فرم مراقبت ژنتیک را تکمیل و به مرکز بهداشت شهرستان پوشش‌دهنده محل سکونت مشاوره شونده ارسال می‌دارد. مرکز بهداشت شهرستان نیز باید مراقبت را به تیم سلامت پوشش‌دهنده ابلاغ نموده و این تیم باید خانواده را برای به اجرا گذاردن برنامه‌های مراقبت ژنتیک اعلام شده راهنمایی نماید.

ضرورت اجرای برنامه ژنتیک اجتماعی در قالب زنجیره به هم پیوسته فرایندهای آن

مشاوره ژنتیک در برنامه ژنتیک اجتماعی، بخشی از بسته خدمت ژنتیک است و در یک سلسله فرایند در کنار خدمات ژنتیک ضروری دیگر برای هر خانواده شامل شناسایی موارد در معرض خطر ژنتیک، ارجاع سطح بندی شده این موارد، تشخیص ژنتیک و مراقبت ژنتیک افراد ارجاع شده برای تمام موارد در معرض خطر در خانواده و خویشاوندان عرضه می‌شود. هر بخشی از این خدمات به صورت تعریف شده و توسط گروهی از کارمندان نظام سلامت در چارچوب دستورالعمل مرتبط صورت می‌پذیرد. برای مثال در برنامه تالاسمی شناسایی موارد در معرض خطر در بین زوجین متقاضی ازدواج توسط آزمایشگاه منتخب غربالگری، مشاوره ژنتیک توسط مشاوران ژنتیک مستقر در مراکز بهداشتی درمانی ویژه و تشخیص ژنتیک توسط مراکز منتخب و استاندارد شده صورت می‌پذیرد. همچنین در قالب برنامه ژنتیک اجتماعی در صورت قطعی شدن در معرض خطر بودن فرد و یا خانواده و خویشان، موارد تحت پوشش خدمات مراقبت ژنتیک توسط کارمندان و کارشناسان سطح یک نظام سلامت قرار می‌گیرند. این مراقبت غالباً برای مدت زمانی طولانی و حداقل به اندازه دوره باروری زوجین انجام می‌شود زیرا هر یک از افراد شناسایی شده سرشاخه نسل فعلی و نسل‌های آتی در معرض خطر در آن خانواده و خویشاوندان است. بدین ترتیب یک چرخه از خدمات سلامت ژنتیک از ابتدا تا انتها برای خانواده و خویشان شکل می‌گیرد و تا زمانی که ایشان به این خدمات احتیاج دارند پیگیری می‌شوند. بنابراین در برنامه‌های ژنتیک سلامت ارجاع سطح بندی شده و پیگیری و ارجاع موارد در معرض خطر به سیستم مراقبت ژنتیک، ارزش افزوده برنامه‌های ژنتیک و زیربنای پیشگیری بیماری‌ها و اختلالات ژنتیک است. بدین دلیل رعایت زنجیره خدمات و آدرس‌دهی صحیح خدمات ژنتیک به افرادی که در معرض خطر هستند از اهمیت ویژه برخوردار است و بدون رعایت آن صرفاً هزینه‌ها افزایش می‌یابد و سلامتی حاصل نخواهد شد.

بعلاوه از آنجایی که تشخیص صحیح، ارجاع برنامه‌ریزی شده و مبتنی بر نوع و میزان خطر افراد، در پیشگویی خطر ژنتیک، پیشگیری ژنتیک و مداخله برای کاهش خطر ژنتیک در جامعه اهمیت غیر قابل انکار دارد، به انجام رسیدن صحیح این مراحل با رعایت استانداردهای قطعی و نظارت بر استانداردها در برنامه‌های ژنتیک، اصل و پیش‌نیاز اجرای برنامه‌های ژنتیک تلقی می‌شود.

این ضوابط باعث شده که برنامه‌ریزی اجرای یکپارچه و جامع برنامه‌های ژنتیک سلامت هدف قرار گیرد و برنامه‌ریزی برخوردار مردم از خدمات استاندارد در بستر برنامه‌های سلامت به‌ویژه مورد تأکید و پیگیری باشد. در مرکز این برنامه‌ریزی‌ها به طور طبیعی مشاوره ژنتیک قرار می‌گیرد که عمده‌تأ پیشگیری ژنتیک در خانواده و خویشاوندان در معرض خطر را (غالباً بعد از انجام و تثبیت تشخیص ژنتیک) به عهده دارد.

روش تحت پوشش قرار دادن بی‌ماری‌های ژنتیک در برنامه ژنتیک اجتماعی

طراحی و اجرای برنامه ژنتیک اجتماعی در اداره ژنتیک

راه‌اندازی و اجرای هر یک از برنامه‌های ژنتیک سلامت مستلزم تأمین الزامات برنامه در سطح یک، دو و سه نظام ارائه خدمات سلامت می‌باشد. در سطح یک و دو ساختارهای ژنتیک سلامت مشترک است و در حال حاضر برای تمام بیماری‌های هدف تأمین شده است. در نتیجه گام نخست راه‌اندازی و اجرای برنامه‌های جدید، فراهم‌آوری فن‌آوری تشخیص ژنتیک/ قطعی بیماری در سطح سه می‌باشد (جدول شماره ۵).

بی‌ماری‌های ژنتیک تحت پوشش برنامه ژنتیک اجتماعی و مسیر تکاملی راه‌اندازی و اجرای برنامه

بنابراین سیر تکوین هر یک از برنامه‌های ژنتیک سلامت شامل سه مرحله تکاملی زیر است:

جدول شماره ۵: عناوین و سیر تکامل برنامه‌های ژنتیک سلامت در ایران

برنامه‌های توسعه‌ای	برنامه‌های پایلوت	برنامه‌های جاری
سطح ۳ نظام سلامت	تمام سطوح نظام سلامت، در منطقه پایلوت	تمام سطوح نظام سلامت، در کل منطقه هدف
۱. تعیین و راه‌اندازی روش‌های استاندارد شده و کارآمد برای تشخیص و مداخله پیشگیرانه بیماری‌های ارثی فامیلی قلبی	۱. کنترل و پیشگیری سندرم داون (سردسته بیماریهای کروموزومی)	۱. برنامه پیشگیری از بروز بیماری تالاسمی بتا (مدل ایجاد ساختار ژنتیک در نظام سلامت ایران، مدل اجرای بیماری‌های شایع ارثی)
۲. تعیین و راه‌اندازی روش‌های استاندارد شده و کارآمد برای تشخیص و مداخله پیشگیرانه سرطان ارثی و فامیلی پستان	۲. کنترل و پیشگیری کم‌خونی داسی شکل (هم‌گروه هموگلوبینو پاتی‌ها)	۲. برنامه پیشگیری و کنترل فنیل کتونوریا (PKU)
۳. تعیین و راه‌اندازی روش‌های استاندارد شده و کارآمد برای تشخیص و مداخله پیشگیرانه سرطان‌های ارثی فامیلی کولون	۳. کنترل و پیشگیری نقص آنزیم G6PD	(مدل بیماری‌های نادر ارثی و مدل برنامه جامع متابولیک ارثی)
۴. تعیین و راه‌اندازی روش‌های استاندارد شده و کارآمد برای تشخیص و مداخله پیشگیرانه ناهنجاریهای مادرزادی	کنترل و پیشگیری نقص لوله عصبی (سردسته ناهنجاری‌های مادرزادی)	
۵. تعیین و راه‌اندازی روش‌های استاندارد شده و کارآمد برای تشخیص و مداخله پیشگیرانه ناشنوای ارثی	۴. کنترل و پیشگیری هموفیلی (سردسته بیماری‌های خون‌ریزی دهنده ارثی)	
۶. تعیین و راه‌اندازی روش‌های استاندارد شده و کارآمد برای تشخیص و مداخله پیشگیرانه نابینایی ارثی	۵. کنترل و پیشگیری دوشن و بکر (سر دسته دیستروفی‌های عضلانی)	
۷. تعیین و راه‌اندازی روش‌های استاندارد شده و کارآمد برای تشخیص و مداخله پیشگیرانه نقص ایمنی ارثی	۶. کنترل و پیشگیری بیماری‌های متابولیک ارثی	
۸. تعیین و راه‌اندازی روش‌های استاندارد شده و کارآمد برای تشخیص و مداخله پیشگیرانه بیماری‌های ارثی فامیلی شایع روانی		
۹. تعیین و راه‌اندازی روش‌های استاندارد شده و کارآمد برای تشخیص و مداخله پیشگیرانه ناباروری ارثی و فامیلی		
۱۰. تعیین و راه‌اندازی روش‌های استاندارد شده و کارآمد برای تشخیص و مداخله پیشگیرانه بیماری‌های پوستی ارثی فامیلی		

۱. تأمین فن‌آوری‌های تشخیص ژنتیک/ قطعی بیماری هدف در سطح سه نظام سلامت

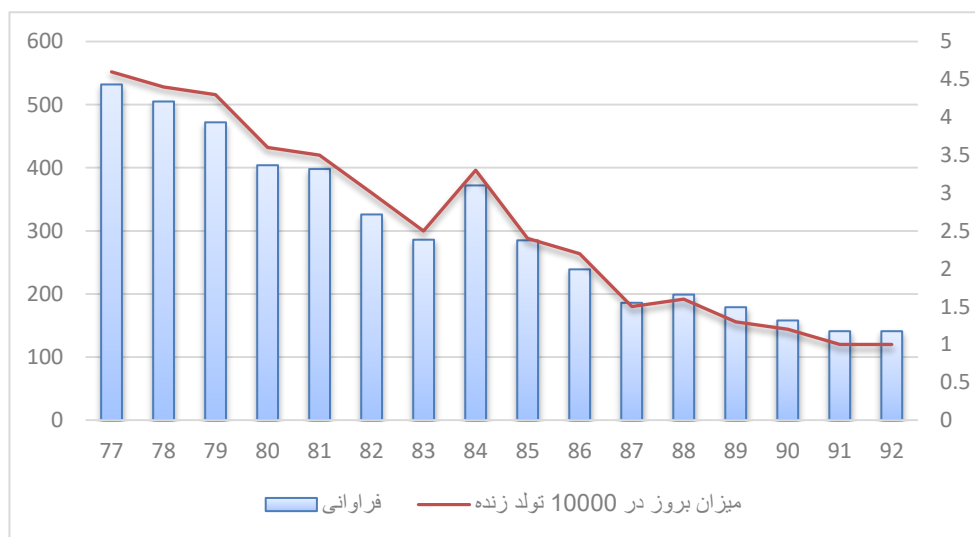
۲. اجرای آزمایشی برنامه هدف در منطقه پایلوت با پوشش سه سطح نظام سلامت

۳. اجرای برنامه با پوشش کامل جمعیت هدف (در سه سطح نظام سلامت)

برنامه‌های مدل در برنامه ژنتیک اجتماعی

دو مدل از برنامه‌های ژنتیک اجتماعی که در سیر تکوین ذکر شده به صورت کشوری در نظام سلامت ادغام شده است، شامل غربالگری زوجین در هنگام ازدواج برای پیشگیری از بروز بتا تالاسمی ماژور و غربالگری نوزادان برای پیشگیری بیماری متابولیک ارثی فنیل کتونوری (Phenylketonuria) است. این برنامه‌ها تأثیر مداخله پیشگیرانه را به عنوان نماینده به ترتیب برای بیماری‌های شایع و نادر ارثی نشان داده‌اند.

اولین برنامه ژنتیک اجتماعی ایران برنامه پیشگیری از بروز بتا تالاسمی ماژور بوده است که از سال ۱۳۷۶ به صورت کشوری به اجراء در آمده است. بر اساس محاسبات صورت گرفته بیماری تالاسمی بتا از شایع‌ترین بیماری‌های ژنتیکی ارثی ایران است و بروز آن ۱ در ۱۰۰۰ تولد زنده برآورد شده است. نظام سلامت با اجرای این برنامه توانست بروز تالاسمی را طی ۱۰ سال، به ۲۰۰ مورد در سال کاهش دهد (نمودار شماره ۳).



نمودار شماره ۳: فراوانی و میزان بروز بتا تالاسمی ماژور در ایران، ۱۳۷۷-۱۳۹۲

بر اساس محاسبات صورت گرفته، اکنون ۲۰٪ موارد بروز هم چنان باقی است. این موارد در استان‌هایی با شرایط خاص اپیدمیولوژیک و زیرساختی بروز می‌یابند. این دسته از بروز بیماری تالاسمی هم اکنون با برنامه ویژه در حال پیشگیری و کنترل است. برنامه پیشگیری تالاسمی بتا در ایران، هم چنین نقش سازنده ساختارهای ژنتیک در نظام سلامت و مدل مدیریت برنامه ژنتیک اجتماعی را در عرصه پیشگیری ژنتیک بر عهده داشته است و اولین بار ساختار مسیرهای اصلی خدمات ژنتیک سلامت در نظام سلامت با اجرای این برنامه سازماندهی و استقرار یافت.

در این برنامه زوجین در هنگام ازدواج غربالگری می‌شوند، زوجینی که هر دو مشکوک به تالاسمی بتا مینور هستند، مورد بررسی تکمیلی قرار می‌گیرند و سپس در صورت تأیید نتایج، مشاوره ژنتیک می‌شوند و چنانچه تصمیم به ازدواج بگیرند، تشخیص ژنتیک جنین در هر بار حاملگی به ایشان پیشنهاد شده و اگر این پیشنهاد را بپذیرند به مراکز منتخب تشخیص ژنتیک کشور (بر حسب منطقه سکونت) ارجاع می‌گردند، تا جهش ژنتیکی در خانواده معلوم شود. براساس نظام مراقبت ژنتیک بیماری، زوجین در طول

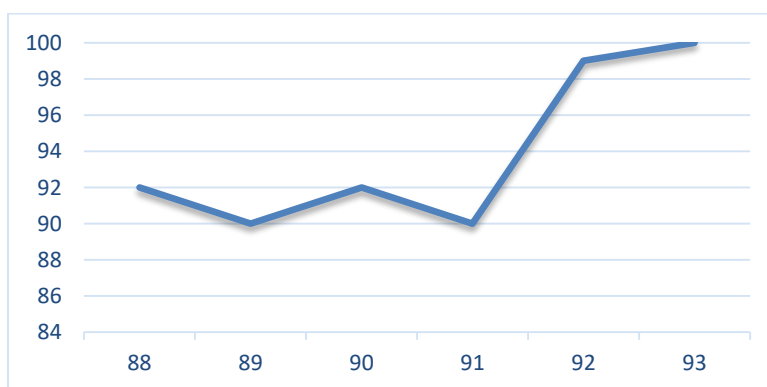
دوران باروری، برای هر حاملگی مراقبت شده و مطابق با دستورالعمل کشوری، خدمات ژنتیک دریافت می‌کنند. برنامه غربالگری تالاسمی ایران، بزرگ‌ترین برنامه غربالگری تالاسمی جهان است. با وجود وسعت و گستره عمل و در برگیرندگی تمام سطوح خدمت، این برنامه توانسته برنامه موثر ژنتیک اجتماعی جهان نیز لقب گیرد.

دومین برنامه مدل ژنتیک اجتماعی ایران بیماری فنیل کتونوری PKU است. این برنامه از سال ۱۳۸۶ به صورت کشوری به اجرا در آمده است. بر اساس محاسبات صورت گرفته بیماری PKU، از شایع‌ترین بیماری‌های متابولیک ارثی ایران است. بروز بیماری بین یک در ۶۰۰۰ برای کل کشور محاسبه شده است.

در این برنامه نوزادان در هنگام تولد برای این بیماری غربالگری می‌شوند. چنانچه نوزادان شناسایی شده در غربالگری با آزمایشات تکمیلی تأیید شوند تحت عنوان بیماران موقت به بیمارستان منتخب مرکز استان معرفی می‌شوند. در بیمارستان با ارزیابی بالینی و آزمایشات تکمیلی نهایتاً طی یک سال بیماران قطعی شناسایی و تحت درمان تیمی مستمر و آزمایشات دوره‌ای تا پایان عمر قرار می‌گیرند.

به محض تثبیت شرایط بیمار، پزشک مسئول تیم بالینی خانواده را برای مشاوره ژنتیک به تیم مشاوره ژنتیک مستقر در سطح یک نظام سلامت ارجاع می‌دهد. با تشکیل پرونده ژنتیک خانواده و خویشان در معرض خطر تحت مراقبت ژنتیک قرار می‌گیرد. بر این اساس در هر بار حاملگی در خانواده و یا در صورت ازدواج فامیلی در خانواده بررسی ژنتیک انجام و در صورت وجود خطر پیشگیری آن برنامه‌ریزی و اجرا می‌شود. این مسیر ژنتیک اجتماعی شامل خدمات بالینی به بیمار و خدمات پیشگیری ژنتیک به صورت توأم است.

برنامه پیشگیری PKU در ایران، هم‌چنین نقش ایجاد نظام و ریل اصلی بالینی و پیشگیری بیماری‌های متابولیک ارثی در کشور را به عهده داشته است و مدل مدیریت برنامه ژنتیک اجتماعی در بیماری‌های نادر نیز هست. هم‌چنین ساختارهای اصلی و مسیر ژنتیک در نظام سلامت با اجرای این برنامه تکرارپذیری و تأثیر خود را به اثبات رسانده است.



نمودار شماره ۴: پوشش غربالگری بیماری PKU در کشور، ۱۳۸۸-۱۳۹۳

زیرساخت‌های برنامه ژنتیک اجتماعی

دانش، فن‌آوری و ساختار لازم ارائه خدمات «مشاوره ژنتیک» و «تشخیص ژنتیک» زیرساخت‌های اصلی برنامه ژنتیک اجتماعی را تشکیل می‌دهند. ایجاد این زیرساخت‌ها و شبکه‌های کشوری مشاوره ژنتیک و تشخیص ژنتیک در نظام سلامت ایران از سال ۱۳۷۵ و همزمان با اجرای برنامه کشوری بتا تالاسمی شروع شده است. همزمان با توسعه ساختار برنامه ژنتیک اجتماعی این زیرساخت‌ها نیز متحول شده و توسعه آنها دارد.



شبکه کشوری مشاوره ژنتیک در سال ۱۳۷۵ با توجه به نیاز زوجین تالاسمی برای مشاوره ژنتیک تشکیل شد. پیش از آن و در جریان برنامه پایلوت برنامه تالاسمی که از سال ۱۳۷۰ تا ۱۳۷۶ در شهرستان‌هایی از استان‌های باشیوع بالای تالاسمی در حال اجرا بود، پزشکان عمومی و کارشناسان بهداشت زوجین را در خصوص نتایج غربالگری تالاسمی راهنمایی می‌کردند. با توجه به اینکه از سال ۷۶ به بعد تشخیص ژنتیک با روندی رو به رشد در دسترس زوجین قرار گرفت، نیاز به مشاوره ژنتیک به صورت تخصصی و محتوی مشاوره در خصوص تشخیص ژنتیک و سقط جنین مبتلا احساس شد. شبکه مشاوره ژنتیک با سازماندهی و آموزش پزشکان و کارشناسان بهداشت، در قالب تیم‌های مشاوره ژنتیک مستقر در مراکز بهداشتی درمانی ویژه مشاوره ژنتیک در نظام سلامت در تمام شهرستان‌های کشور گسترش یافت.

بر اساس برنامه‌ریزی در قالب طرح تحول سلامت نسبت پزشک مشاور ژنتیک به جمعیت تحت پوشش یک به ۵۰۰۰ تا ۱۰۰۰۰ تعیین شد. و خدمت مشاوره ژنتیک در پایگاه ضمیمه مرکز جامع سلامت جانمایی گردید. به منظور تحقق این استاندارد، برنامه ریزی آموزشی پزشکان مشاور ژنتیک تسریع گردید. شکل روبه‌رو تعداد پزشکان مشاور ژنتیک دوره دیده تا سال ۹۵ را نشان می‌دهد. و ۱۲۰ پزشک عمومی در دوره سوم آموزش مشاوره ژنتیک اداره ژنتیک در سال ۹۶ آموزش خود را به پایان می‌رسانند. دوره‌های بعدی آموزش تربیت مشاوران ژنتیک جهت دستیابی به استانداردهای تعیین شده دسترسی به پزشک مشاور ژنتیک ادامه می‌یابد.

به موازات سازماندهی شبکه مشاوره ژنتیک، آموزش‌های برنامه‌ریزی شده و مستمر مشاوره ژنتیک به اجرا در آمده است. در حال حاضر برنامه آموزشی بر گرفته از تجارب وسیع اجرای دوره‌های قبلی و همگام با برنامه ژنتیک اجتماعی برنامه ریزی و در قالب یک دوره یک ساله غیر حضوری و حضوری برای پزشکان عمومی علاقمند به این حرفه به انجام می‌رسد. مشاوران ژنتیک در پایان این دوره گواهی دریافت می‌کنند و مجاز به مشاوره ژنتیک اجتماعی می‌شوند. نرم افزار مشاوره ژنتیک که نرم‌افزار تخصصی این حرفه است و طی ۵ سال بومی‌سازی شده است مشاوران را در تشکیل پرونده ژنتیک حمایت می‌نماید و به صورت رایگان در اختیار مشاوران همکار برنامه ژنتیک اجتماعی قرار می‌گیرد.

همچنین بعد از اشتغال به کار، آموزش مشاوران ژنتیک با یکسال دوره میدانی مهارت افزایی دنبال می‌شود. در این یک سال مشاوران ژنتیک ضمن ارتباط درون گروهی با تعامل و مشورت برنامه‌ریزی و سطح بندی شده که تحت نظارت استادان به اجرا در می‌آید مهارت خود را افزایش می‌دهند. این روند همچنین در شروع کار ایشان نظارت مضاعف بر حسن انجام کار را ممکن می‌سازد.

✚ سندرم داون و سایر بیماری‌های مهم کروموزومی

بیماری‌های کروموزومی با میزان بروز ۵ در هزار تولد زنده از تعیین‌کننده‌های مهم سلامت کودکان و بهداشت باروری است. سندرم داون در راس بیماری‌های کروموزومی قرار دارد. براساس نرخ تولد فعلی سالیانه دست کم ۲۵۰۰ و با اعمال سیاست‌های باروری ۴۰۰۰ مورد سندرم داون در بین متولدین زنده مورد انتظار است. پیشگیری سندرم داون در کشور عملیاتی و به روش‌های مقرون به صرفه تحقق پذیر است. بعلاوه پیشگیری سندرم داون از مطالبات اصلی زنان باردار و خانواده‌های ایرانی و از ضروریات توسعه جمعیت سالم است.

✚ نقص لوله عصبی و سایر ناهنجاری‌های مادرزادی

ناهنجاری‌های مادرزادی با تشکیل سی درصد نقایص تولد مازور، از تعیین‌کننده‌های اصلی سلامت کودکان و باروری هستند. نقص لوله عصبی با حداقل ۳۰۰۰ مورد بروز در بین متولدین (با نرخ باروری فعلی)، از شایعترین نقایص مادرزادی و از مهمترین ناهنجاری‌های قابل پیشگیری است.

✚ هموفیلی A و B

انواع بیماری هموفیلی بیماری‌های نادری هستند، اما بیماری‌های مهمی به شمار می‌آیند. یکی از دلایل اهمیت این بیماری‌ها، امکان پیشگیری ژنتیک و درمان استاندارد و مقرون به صرفه آنهاست. این در حالی است که بدون اجرای برنامه پیشگیری و کنترل، خونریزی در مفاصل بیماران منجر به معلولیت‌های جسمانی و کاهش شدید کیفیت زندگی می‌شود. از دلایل دیگر اهمیت بیماری، گران بودن بسیار شدید درمان (با فاکتورهای انعقادی) است. ۱۳۰ ۰۰۰ ۰۰۰ دلار مخارج سالیانه خرید فاکتور برای قریب به ۶۰۰۰ بیمار بر آورد شده است. این دلایل درمان استاندارد و پیشگیری از تخریب مفاصل همراه با پیشگیری ژنتیک بیماری را در اولویت قرار می‌دهد. این نکته قابل ذکر است که فن‌آوری پیشگیری ژنتیک بیماری در کشور مهیا شده است.

✚ فنیل کتونوری و بیماری‌های متابولیک ارثی

گرچه غالباً تک تک بیماری‌های متابولیک ارثی نادر است لیکن تعداد و تنوع آنها زیاد است و به این دلیل مجموعاً گروه شایعی را تشکیل می‌دهند. از سوی دیگر بیماری‌های متابولیک ارثی غالباً کشنده‌اند و در مواردی که زنده می‌مانند، درمان غالباً بسیار سخت و کیفیت زندگی اضافه شده ناشی از درمان ناچیز است. به دلایل گفته شده این بیماری‌ها تأثیر تعیین‌کننده بر شاخص‌های سلامت نوزادان، کودکان و باروری دارند.

بیماری‌های متابولیک ارثی غالباً از گروه اتوزومال مغلوب هستند (بروز بیماری‌های اتوزومال مغلوب که بخش قابل ملاحظه آنها را بیماری‌های متابولیک ارثی تشکیل می‌دهد ۱۰ در ۱۰۰۰ تولد زنده است). بدین دلیل تحت تأثیر ازدواج‌های فامیلی افزایش می‌یابند. این یکی دیگر از دلایل عمده افزایش این بیماری‌ها در کشور است. پیشگیری ژنتیک اغلب این بیماری‌ها در کشور مهیا شده و یا با وجود مطالبه خدمات مرتبط، قابل راه‌اندازی است.

فنیل کتونوری در راس بیماری‌های متابولیک ارثی قرار دارد و هم اکنون (در ایران) از شایع‌ترین آنها تلقی می‌شود (به ازای هر ۶۰۰۰ تولد زنده یک مورد بیمار PKU متولد می‌شود). این بیماری الگوی اجرای برنامه جامع متابولیک ارثی است و بستر اجرای این برنامه را در کشور بوجود آورده است.

غربالگری نوزادان برای این بیماری، بیمارستان‌های منتخب با عرضه خدمات همزمان (One Stop Clinic) و پیشگیری ژنتیک بیماری، سه عرصه اصلی پیشگیری و کنترل بیماری‌های متابولیک ارثی است که با اجرای برنامه PKU در کشور سازماندهی شده و بستری آماده برای اجرای برنامه جامع متابولیک ارثی است.

بیماری‌های ژنتیک تحت پوشش در قالب برنامه ژنتیک اجتماعی

ادغام جامع خدمات ژنتیک در قالب برنامه ژنتیک اجتماعی در واقع تجميع جامع نیازهای برنامه‌های اختصاصی در اولویت ژنتیک از نظر مدیریت و عرضه خدمات ژنتیک در یک برنامه واحد است. با توجه به اینکه تمامی بیماری‌های ژنتیک دارای نیازمندی‌های اصلی و مشابه در حوزه‌های شناسایی، ارجاع سطح بندی شده، مشاوره ژنتیک و تشخیص ژنتیک و نهایتاً مراقبت ژنتیک هستند، با ایجاد مسیری مشترک برای برنامه‌های ژنتیک در سطوح نظام سلامت و ادغام خدمات مورد نیاز در هر سطح در بستر برنامه‌های موجود سلامت امکان اجرای این برنامه‌ها در قالب برنامه واحد ژنتیک اجتماعی فراهم آمد. با ایجاد این بستر عناوین بیماری‌های ژنتیک در برنامه ژنتیک اجتماعی بعد از بررسی بیماری‌های در اولویت و مهم ژنتیکی ایران برآورد و با گردآوری و تحلیل بهترین اطلاعات موجود و مرتبط انتخاب و در قالب چندین گروه دسته‌بندی گردید.

جدول شماره ۴: بیماری‌های فعلی هدف برنامه ژنتیک اجتماعی ایران

دسته بیماری	گروه بیماری	بیماری سرگروه
ناهنجاری‌های مادرزادی و بیماری‌های ارثی ژنتیکی	■ بیماری‌های خونی و هموگلوبینوپاتی‌های شایع ارثی	تالاسمی، سیکل سل
	■ بیماری‌های متابولیک ارثی، بیماری‌های هدف غربالگری نوزادی و غربالگری تکاملی کودکان	PKU
	■ بیماری‌های خون ریزی دهنده ارثی	هموفیلی A و B
	■ ناهنجاری‌های مادرزادی	نقص لوله عصبی
	■ بیماری‌های کروموزومی	سندرم داون
	■ دیستروفی‌های عصب-عضلانی	دوشن و بکر
	■ نقص ایمنی ارثی	—
	■ ناشنوایی و کاهش شنوایی ارثی	—
	■ نابینایی و کاهش بینایی ارثی	RP
بیماری‌های بزرگسالی ارثی فامیلی	■ سرطان‌های ارثی فامیلی	کولون و برست
	■ بیماری‌های قلبی-عروقی زودرس ارثی فامیلی	PCAD

سپس با اجماع نظر صاحب نظران بیماری مهم‌تر هر گروه به عنوان سرگروه انتخاب شد تا با اجرای برنامه پیشگیری و کنترل هر یک از سرگروه‌ها مسیر اجرای آن گروه بیماری‌ها هموار و برنامه به تمام اعضا آن گروه تعمیم یابد. برای مثال ابتدا برنامه تالاسمی از گروه بیماری‌های خونی و هموگلوبینوپاتی‌های ارثی ایران انتخاب و به اجرا درآمد سپس برنامه سیکل سل در این بستر ادغام شد. همچنین بعد از به اجرا درآمدن برنامه غربالگری نوزادان برای بیماری فنیل کتونوری و آماده شدن بستر برنامه برای اجرای برنامه جامع غربالگری نوزادان برای بیماری‌های متابولیک ارثی، ادغام صورت گرفت (جدول شماره ۴).

بدین ترتیب ادغام برنامه‌های ژنتیک در قالب واحد و ادغام برنامه واحد در بسترهای موجود برنامه‌های سلامت موجب شد تا اجرای برنامه‌های ژنتیک به صورت مقرون به صرفه در نظام سلامت ایران ممکن شود.

فصل دوم: کاربرد و اجرای برنامه ژنتیک اجتماعی

استراتژی‌های برنامه ژنتیک اجتماعی

استراتژی اول: خدمات ادغام یافته ژنتیک در زمان ازدواج: غربالگری تالاسمی – سیکل سل و غربالگری ژنتیکی در این استراتژی زوجینی که در بستر برنامه غربالگری تالاسمی به مرکز ارائه خدمات زمان ازدواج مراجعه می‌نمایند در کلاس آموزش هنگام ازدواج در خصوص ضرورت‌های مشاوره ژنتیک آموزش می‌بینند و برای انجام غربالگری ژنتیک راهنمایی می‌شوند. غربالگری ژنتیک زوجین توسط مراقب سلامت آموزش دیده مشاوره ژنتیک با استفاده از پرسشنامه استاندارد به روش مصاحبه انجام می‌شود. در صورت مثبت شدن پرسشنامه غربالگری، مشاوره ژنتیک برای زوجین انجام می‌شود. همچنین غربالگری تالاسمی – شامل انجام آزمایشات و مشاوره ژنتیک در صورت لزوم- نیز در قالب استراتژی اول انجام می‌گردد.

استراتژی دوم: غربالگری و ارزیابی‌های ژنتیک ادغام یافته در بسته‌های موجود خدمات سلامت با توجه به سیاست وزارت بهداشت، درمان و آموزش پزشکی در خصوص عدم اجرای برنامه‌های سلامت به صورت عمودی و ارائه خدمات سلامت در اولویت به صورت ادغام یافته، خدمات در اولویت ژنتیک در بسته‌های خدمات سلامت ادغام شده است. بر این اساس موارد در معرض خطر ژنتیک در سنین مختلف از طریق ارائه خدمات در بسته‌های موجود، شناسایی و به مشاوران ژنتیک ارجاع می‌شوند. بنابراین در استراتژی دوم علاوه بر بیماری‌های ژنتیک دوران کودکی، بیماری‌های غیرواگیر شایع دوران بزرگسالی دارای عامل خطر ارثی – فامیلی (شامل بیماری‌های عروق کرونر زودرس فامیلی و سرطان‌های برست و کولون ارثی) را پوشش می‌دهد^{۱۸}.

فعالیت‌های اصلی به تفکیک استراتژی‌ها

➤ در قالب استراتژی اول: خدمات ادغام یافته ژنتیک در زمان ازدواج: غربالگری تالاسمی، سیکل سل و غربالگری ژنتیکی

۱. انجام آموزش‌های مردمی مرتبط
۲. انجام آزمایشات غربالگری اختصاصی/انجام غربالگری ژنتیکی
۳. بررسی نتایج آزمایشات غربالگری اختصاصی و غربالگری ژنتیکی
۴. مشاوره ژنتیک پیش از تشخیص
۵. اخذ مشورت تخصصی کلینیکی و پاراکلینیکی
۶. ارائه خدمات بالینی در بیمارستان منتخب
۷. مشاوره ژنتیک پس از تشخیص
۸. تکمیل پرونده ژنتیک
۹. مراقبت ژنتیک

➤ در قالب استراتژی دوم: غربالگری و ارزیابی های ژنتیک ادغام یافته در بسته های موجود خدمات سلامت

۱. شناسایی عوامل خطر بیماری های ژنتیک در گروه های سنی در سطح اول نظام سلامت
۲. تأیید یافته های غربالگری در سطح اول نظام سلامت
۳. تأیید ژنتیکی بودن عامل خطر یا بیماری ارثی/ فامیلی توسط تیم مشاوره ژنتیک
۴. مشاوره ژنتیک پیش از تشخیص
۵. اخذ مشورت تخصصی کلینیکی و پاراکلینیکی
۶. ارائه خدمات بالینی در بیمارستان منتخب
۷. مشاوره ژنتیک پس از تشخیص
۸. تکمیل پرونده ژنتیک
۹. مراقبت ژنتیک

شرح اجرای هر یک از استراتژی های برنامه ژنتیک اجتماعی

استراتژی اول: خدمات ادغام یافته ژنتیک زمان ازدواج: غربالگری تالاسمی-سیکل سل و غربالگری ژنتیکی

نحوه انجام فرایند شناسایی در استراتژی اول

- این خدمت در «مرکز ارائه خدمات زمان ازدواج» به زوجین ارائه می گردد. این استراتژی تنها آن دسته از بیماری های ژنتیک در اولویتی را پوشش خواهد داد که داشتن فرزند سالم را تحت تاثیر قرار داده و قابل شناسایی در زمان ازدواج هستند. بیماری های ارثی فامیلی دوران بزرگسالی هدف این استراتژی نمی باشد.
- نحوه اجرای استراتژی اول ژنتیک اجتماعی که غربالگری و مشاوره ژنتیک را در هنگام ازدواج تا پیش از بارداری شامل می شود، بدین شرح است:

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

چنانچه پرسشنامه وجود خطر (احتمالی) را بیان کند، پزشک مرکز مثبت بودن مورد مندرج در پرسشنامه را با حضور زوجین بررسی می نماید. وجود تنها یک مورد مثبت تأیید شده از این پرسش نامه، مؤید نیاز به ارجاع به پزشک مشاور ژنتیک است.

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

در صورتی که زوجین برگزاری جلسات مشاوره ژنتیک را به بعد از ازدواج موکول نمایند، می‌بایست فرصت زمانی مناسب برای مراجعه به مشاور ژنتیک مجاز و نحوه پیگیری اقدامات بعد از ازدواج و پیش از بارداری و برای آن‌ها عمیقاً تبیین و به اطلاع ایشان رسانده می‌شود.

- باید به زوجین تاکید شود که پرسشنامه اطلاعات پزشکی ایشان است و باید آن را حفظ کنند و در زمان مراجعه برای مشاوره ژنتیک آن را به همراه داشته باشند. با توجه به اینکه این مدرک به زوجین تحویل می‌شود، ضروریست زوجین دریافت پرسشنامه را با امضاء و ثبت اثر انگشت در دفتر «ثبت نتایج غربالگری ژنتیکی هنگام ازدواج» تأیید نمایند.
- اطلاعات پرسشنامه غربالگری ژنتیکی و دفتر ثبت نتایج غربالگری ژنتیکی هنگام ازدواج در سامانه الکترونیک دانشگاه درج می‌گردد. تا زمان تکمیل سامانه های الکترونیک در این خصوص، از فرم های کاغذی پیوست دستورالعمل حاضر استفاده گردد.
- غربالگری تالاسمی: این غربالگری طبق دستورالعمل اختصاصی برنامه پیشگیری از بروز بتا تالاسمی مازور انجام می‌شود.

نحوه صدور گواهی انجام آزمایشات تالاسمی و غربالگری ژنتیکی

- در صورتی که هیچ مورد مثبتی در پرسشنامه غربالگری ژنتیکی زوجین وجود نداشته باشند و بر اساس نتایج آزمایشات غربالگری تالاسمی نیز نیاز به ارجاع به مشاور ژنتیک نباشد، گواهی انجام آزمایشات تالاسمی و غربالگری ژنتیکی در قالب فرم کشوری، جهت ارائه به دفترخانه توسط پزشک مرکز تأیید و مهر می‌گردد.
- در صورتی که به دلیل غیرطبیعی بودن اندکس های آزمایشات غربالگری تالاسمی و یا به دلیل مثبت شدن پرسشنامه غربالگری ژنتیکی، زوجین نیاز به مشاور ژنتیک داشته باشند، بعد از انجام مراحل مشاوره ژنتیک مربوط به تالاسمی و انجام جلسه تکمیلی غربالگری ژنتیکی، گواهی انجام آزمایشات تالاسمی و غربالگری ژنتیکی در قالب فرم کشوری، جهت ارائه به دفترخانه توسط پزشک مرکز (اعم از مشاور ژنتیک تالاسمی یا مشاور ژنتیک آموزش دیده) صادر می‌گردد. سپس جهت انجام جلسات مشاوره ژنتیک بر حسب تصمیم اتخاذ شده زوجین راهنمایی می‌گردند.

نحوه انجام فرایند مشاوره ژنتیک در استراژی اول

- زوجینی که بر اساس نتایج آزمایشات تالاسمی یا پرسشنامه غربالگری ژنتیکی به مشاوره ژنتیک نیاز دارند بر اساس تصمیم خود قبل یا بعد از ازدواج به پزشک مشاور ژنتیک مجاز مراجعه می‌نمایند.
- در این مرحله پرونده ژنتیک در نرم افزار مشاوره ژنتیک تشکیل شود در صورتی که پزشک مشاور ژنتیک بعد از ارزیابی بالینی- فامیلی لازم، همچنان احتمال خطر ژنتیکی در نظر گرفته شده در پرسشنامه را تأیید نماید و زوجین خود ترجیح دهند که پیش از ازدواج مراحل بعدی مشاوره ژنتیک را به انجام برسانند، جلسات مشاوره ژنتیک برای ایشان برنامه‌ریزی می‌شود.
- زوجین پس از تکمیل جلسات مشاوره ژنتیک باید به صورت کتبی بیان شدن مطالب و فهم موضوع راجع به چگونگی ادامه مشاوره و مراجعه را با ثبت اثر انگشت و امضا اظهار دارند. اظهارنامه باید توسط پزشک نیز مهر شود و به زوجین تحویل گردد. زوجین باید تحویل گرفتن اظهار نامه را در دفتر «ثبت مراجعات مشاوره ژنتیک» تأیید و امضاء نمایند.

- بدیهی است مشاوره تالاسمی با رعایت دستورالعمل مربوطه انجام می‌شود.

نکات بسیار مهم در خصوص کیفیت مشاوره در جلسه تکمیل غربالگری ژنتیکی در زمان ازدواج:

بسیار مهم است که به نحوی کاملاً حرفه‌ای و اطمینان بخش این روند به انجام رسد و این موضوع که آیا زوجین به اهمیت موضوع اشراف دارند یا خیر به نحو موثری بررسی شود تا دقیقاً معلوم گردد زوجین به ضرورت مراجعه پیش از بارداری پی برده‌اند.

بدیهی است که باید ایشان بدون ترسانده شدن از پیامدها و با فهم شخصی و عمیق به اهمیت پیشگیری و موفقیت با درصد بالا در صورت مراجعه به موقع پی ببرند. باید این موضوع که مشاوره ژنتیک بدون ایجاد مشکل برای تکمیل خانواده و با هدف داشتن فرزندان سالم انجام می‌شود، به خوبی توسط زوجین درک شود. مشاوره وقتی موفق است که بتواند زوجین را با رغبت کامل پیش از بارداری، مشاوره کامل و تعیین تکلیف نماید زیرا زمان لازم برای بررسی استاندارد باید فراهم باشد و بی‌اضطراب برای طرفین موضوع مدیریت شود. به علاوه باید موضوع بارداری برنامه‌ریزی نشده برای ایشان تفهیم و اهمیت مراجعه به هنگام کاملاً و از جوانب مختلف برای زوجین به ویژه با ملاحظه این موضوع که زمان ازدواج با توجه به ویژگی‌های این زمان شرایط متعادل‌تری برای درک عمیق مشکل پیش رو نیست، بیان شود.

در خصوص بررسی نتایج آزمایشات غربالگری تالاسمی می‌بایست طبق دستورالعمل مربوطه عمل شود.

نحوه انجام فرایند مراقبت ژنتیک در استراتژی اول

- با تکمیل مشاوره ژنتیک زوجین (بعد از ازدواج / قبل از ازدواج) و انجام بررسی‌های لازم و در صورت قطعی شدن خطر ژنتیک طبق شرایط گفته شده در این دستورالعمل، فرم اعلام وضعیت مراقبت ژنتیک صادر و مراقبت ژنتیک قطعی و موقت طبق این دستورالعمل و دستورالعمل‌های اختصاصی، آغاز می‌شود.
- برای زوجینی که به مشاوران ژنتیک مجاز خارج از شبکه بهداشتی درمانی ارجاع شده‌اند:
- در صورت نیاز به مراقبت ژنتیک دائم یا موقت فرم مراقبت ژنتیک توسط پزشک مشاور ژنتیک صادر و به مرکز ارجاع دهنده زوجین ارسال شود تا از این طریق به مرکز بهداشت شهرستان پوشش دهنده محل خدمت ارسال گردد.
- کلیه مراحل بعدی مشاوره ژنتیک باید طبق دستورالعمل برنامه ژنتیک اجتماعی و دستورالعمل اختصاصی بیماری مرتبط و با تعامل و ارتباط مشاور ژنتیک مجاز با شبکه‌های بهداشتی درمانی و در چارچوب برنامه ژنتیک اجتماعی و دستورالعمل‌های صادره وزارت بهداشت درمان و آموزش پزشکی صورت گیرد.

استراتژی دوم: غربالگری و ارزیابی‌های ژنتیک ادغام یافته در بسته‌های موجود خدمات سلامت

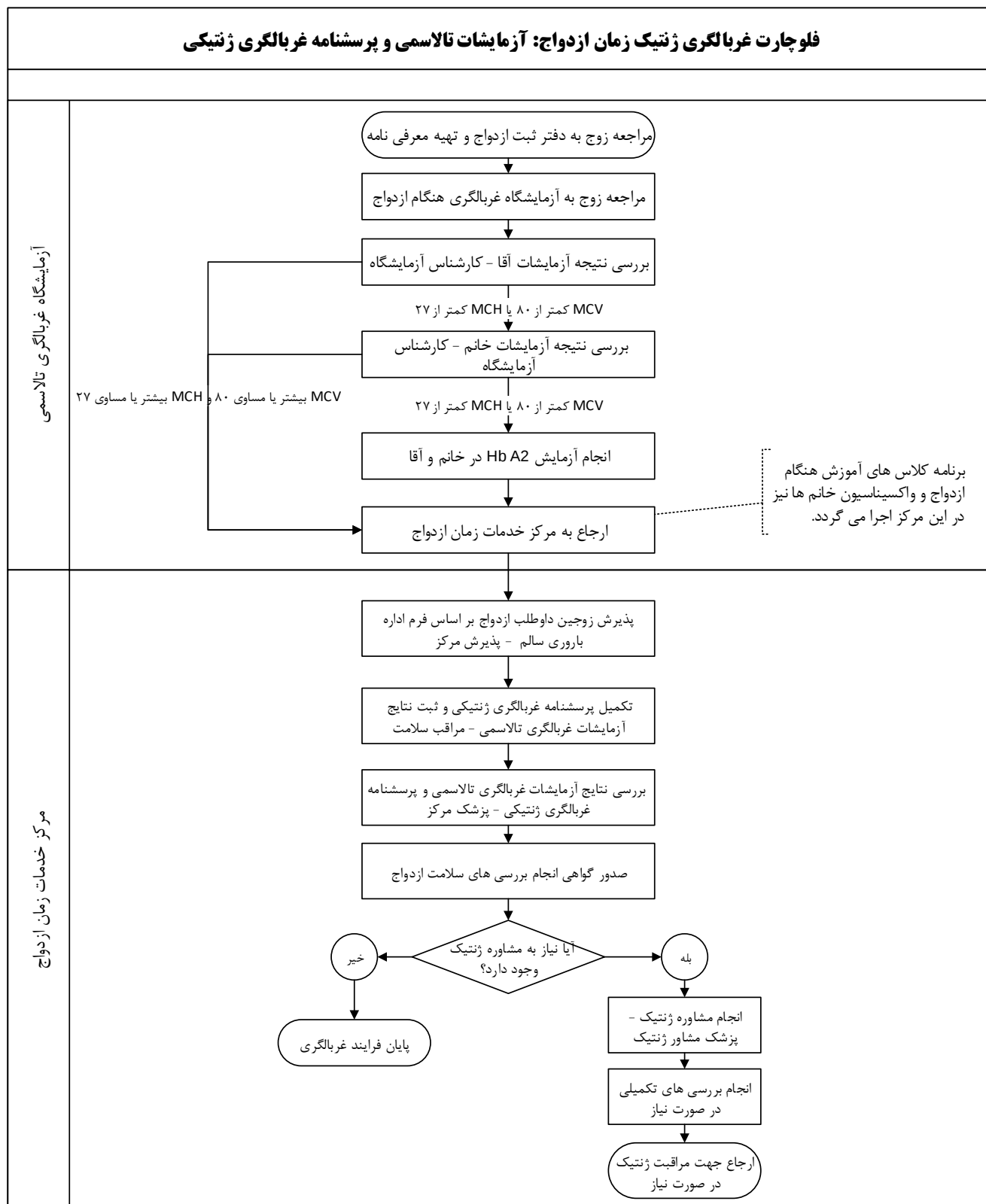
نحوه انجام فرایندهای شناسایی موارد در معرض خطر و مشاوره ژنتیک در استراتژی دوم

- در این استراتژی موارد در معرض خطر بیماری‌های ارثی/ فامیلی در بسته‌های خدمات سلامت موجود ادغام یافته است. موارد در معرض خطر ژنتیک به صورت ادغام یافته توسط مراقب سلامت/ بهورز در شبکه‌های بهداشتی درمانی غربالگری و ارزیابی ژنتیکی و در نتیجه شناسایی می‌شوند. این موارد پس از تأیید توسط پزشک تیم سلامت به مشاور ژنتیک ارجاع داده می‌شوند.

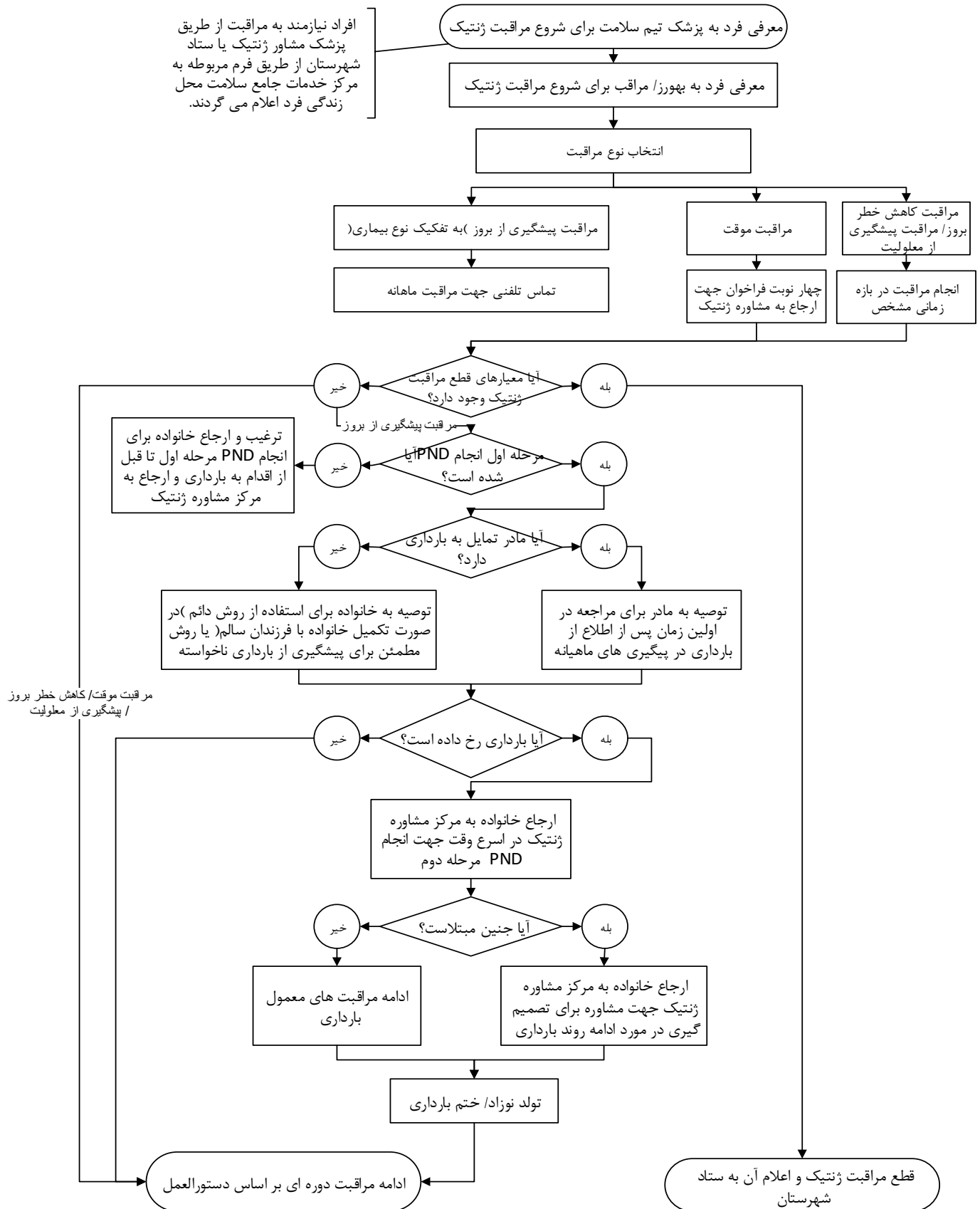
نحوه انجام فرایند مراقبت ژنتیک در استراتژی دوم

- بعد از تکمیل جلسات مشاوره ژنتیک و در صورت نیاز به تکمیل بررسی‌ها در چارچوب دستورالعمل برنامه ژنتیک اجتماعی و دستورالعمل‌های اختصاصی هر بیماری، چنانچه مراقبت ژنتیک قطعی و یا موقت ضروری باشد فرم اعلام وضعیت مراقبت ژنتیک صادر می‌شود.
- مدیریت مراجعه زوجین طی تکمیل روند مشاوره و بررسی به عهده مشاور ژنتیک و بعد از صدور فرم اعلام وضعیت مراقبت ژنتیک به عهده نظام مراقبت است. جزئیات نحوه تعامل تیم مراقبت و مشاوره ژنتیک در بخش «نحوه مدیریت موارد/ارجاع شده/از فرایند شناسایی» شرح داده شده است.
- با صدور فرم اعلام وضعیت مراقبت ژنتیک مراقبت‌های ژنتیک قطعی و موقت لازم در چارچوب دستورالعمل ژنتیک اجتماعی و دستورالعمل‌های اختصاصی آغاز می‌شود. جزئیات مفاهیم و فعالیت‌های فرایند مراقبت ژنتیک در بخش «مراقبت ژنتیک» شرح داده شده است.

فلوچارت غربالگری ژنتیک زمان ازدواج: آزمایشات تالاسمی و پرسشنامه غربالگری ژنتیکی



فلوچارت فرایند مراقبت ژنتیک



شرح وظایف سطوح مختلف نظام سلامت در برنامه ژنتیک اجتماعی

ستاد وزارت بهداشت، درمان و آموزش پزشکی

معاونت بهداشت ستاد وزارتی

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

دفتر مدیریت بیماری‌های غیرواگیر

- ابلاغ برنامه و استاندارد های برنامه ژنتیک اجتماعی به دانشگاه‌های علوم پزشکی
- هماهنگی با سایر دفاتر و مراکز معاونت بهداشت جهت مدیریت و اجرای صحیح برنامه
- هماهنگی‌های برون‌بخشی در حوزه‌های مشترک جهت پیشبرد سیاست‌های مرتبط
- تامین منابع مورد نیاز برای مدیریت و اجرای برنامه‌های ژنتیک

اداره ژنتیک

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

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

در سطح کشوری کمیته مشورتی ژنتیک هر دو سال برای بحث راجع به نتایج کلی برنامه ژنتیک اجتماعی تشکیل می شود. اعضا این کمیته در خصوص خطوط کلی ارتقا برنامه‌ها با توجه به نتایج بدست آمده از اجرای برنامه ژنتیک اجتماعی نظرات مشورتی خود را ارائه می‌نمایند. این کمیته از مسئولین بالادست و کارشناسان ستادی و صاحب نظران فنی و علمی مرتبط از زیرکمیته ها متشکل می گردد. رییس این کمیته معاون بهداشت، جانشین مدیر کل دفتر مدیریت بیماری های غیرواگیر و دبیر آن رییس اداره ژنتیک است.

زیرکمیته های فنی گروه‌های اختصاصی مشورتی هستند که با توجه به نیازهای فنی، علمی و اجرایی اختصاصی هر برنامه برای بحث و مشورت راجع به موضوع‌های فنی تخصصی مرتبط تشکیل می‌شوند. اعضای این گروه‌ها از نمایندگان مرتبط از بخش‌های علمی و اجرایی نظیر متخصصین، صاحب نظران، مدیران و کارشناسان ستادی هستند که به دعوت اداره ژنتیک برای دوره معین در این کمیته شرکت می‌نمایند. ابلاغ این اعضا را مدیر کل دفتر مدیریت بیماری‌های غیرواگیر صادر می‌نماید. این کمیته‌ها با توجه به دستور جلسه، تشکیل می‌گردند. اعضا برای هر بار شرکت در جلسه دعوت‌نامه

دریافت می‌نمایند و هر بار در ابتدای سال بعد ضمن تقدیر به خاطر همکاری، تعداد جلسات همکاری و ساعات آن (به میزان دو برابر ساعات شرکت در جلسات) گواهی شده و به شرکت کنندگان تقدیم می‌شود. ساعات همکاری مستمر هر یک از اعضا با برنامه باید جداگانه به آن عضوی که همکاری جداگانه مستمر دارد تقدیم شود.

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

۴. انجام هماهنگی‌های برون‌بخشی به منظور هماهنگی حداکثری و کارآمد و پیشبرد سیستمی برنامه و ممانعت از مداخلات
۵. تدوین و توسعه برنامه‌های آموزشی برنامه ژنتیک اجتماعی

۶. گردآوری اطلاعات، تجزیه و تحلیل، تفسیر و انتشار آن در قالب گزارش وضعیت برنامه ژنتیک اجتماعی

۷. برگزاری گردهمایی‌های علمی مرتبط و مورد نیاز

۸. نظارت و پایش اجرای برنامه

۹. ایجاد بستر مناسب جهت تحقیق در بستر برنامه‌ها و پیشنهاد موضوع‌های تحقیقاتی مورد نیاز برنامه‌های ژنتیک

۱۰. بازنگری و ارتقاء برنامه‌های ژنتیک

۱۱. پیشنهاد و ایجاد زمینه‌های مناسب جهت ارتقای علمی و توانمندسازی کارکنان

۱۲. همکاری در تعیین تعرفه خدمات مورد نیاز

۱۳. همکاری در پیگیری تامین پوشش بیمه خدمات تشخیص و درمان بیماری‌های ژنتیک تحت پوشش برنامه

۱۴. تدوین برنامه پایش و ارزشیابی برنامه‌های اختصاصی پیشگیری و کنترل بیماری‌های ژنتیک

سایر ادارات دفتر غیر واگنر

۱. همکاری در تدوین الگوریتم‌های شناسایی و ارجاع موارد ارثی فAMILIAL برنامه‌های تحت پوشش

۲. همکاری در شناسایی و ارجاع به مشاور ژنتیک موارد ارثی فAMILIAL بیماری‌های هدف برنامه ژنتیک

۳. مشارکت در اجرای درمان‌های پیشگیرانه و پروفیلاکتیک بیماری‌های ارثی فAMILIAL

دفتر سلامت خانواده، جمعیت و خانواده

۱. ادغام خدمات ژنتیک در بسته‌های خدمات سلامت موجود

۲. ادغام محتوای آموزشی برنامه ژنتیک اجتماعی و برنامه‌های اختصاصی ژنتیک در آموزش‌های بسته‌های خدمات سلامت

۳. ابلاغ بسته‌های ادغام یافته به دانشگاه‌ها

۴. مشارکت در نظارت بر اجرای ادغام یافته برنامه در بسته‌های خدمات سلامت موجود

دفتر آموزش سلامت

۱. مشارکت در اجرای برنامه‌های آموزش عموم برنامه ژنتیک اجتماعی

۲. همکاری در اجرای برنامه‌های آموزشی تخصصی

مرکز توسعه شبکه

۱. مشارکت در ادغام برنامه‌های ژنتیک اجتماعی در ساختار نظام سلامت

۲. ابلاغ محتوای آموزشی برنامه ژنتیک اجتماعی و برنامه‌های اختصاصی ژنتیک جهت ارائه آموزش در مراکز آموزش بهورزی و سامانه آموزش مرتبط
۳. مشارکت در نظارت بر اجرای برنامه
۴. مشارکت در ارزیابی و ارزشیابی

معاونت درمان ستاد وزارتی

۱. مشارکت در اجرای برنامه در حوزه‌های بالینی و درمانی تحت پوشش مبتنی بر استانداردهای برنامه
۲. تعیین تعرفه خدمات مورد نیاز
۳. پیگیری تامین پوشش بیمه خدمات تشخیص و درمان بیماری‌های ژنتیک تحت پوشش برنامه
۴. مشارکت در طراحی و ارتقاء مستمر استانداردهای برنامه
۵. مشارکت در تثبیت نظام ثبت اطلاعات بر اساس دستورالعمل کشوری در بخش‌های مختلف تحت پوشش
۶. مشارکت در همکاری با شرکا اجرایی برنامه شامل پزشکی قانونی کشور جهت مدیریت صحیح امور مرتبط
۷. نظارت و پایش بیمارستان منتخب بالینی-درمانی دانشگاه‌های علوم پزشکی کشور
۸. ابلاغ دستورالعمل‌های مرتبط با حوزه درمان به دانشگاه‌های علوم پزشکی کشور (و در صورت ضرورت ابلاغ با امضای مشترک معاونین بهداشت و درمان)

آزمایشگاه مرجع سلامت

۱. مشارکت در تدوین و اعمال استانداردهای آزمایشگاهی ژنتیک برنامه‌های کشوری ژنتیک
۲. پایش و ارزیابی آزمایشگاه‌های مشارکت‌کننده در برنامه ژنتیک بر اساس چک لیست‌های تدوینی
۳. مشارکت در تدوین تعرفه‌های آزمایشات ژنتیک
۴. مشارکت در افزایش پوشش خدمات بیمه آزمایشات ژنتیک

معاونت غذا و دارو

۱. برنامه‌ریزی و اجرای برنامه تهیه و توزیع داروها و مکمل‌های تغذیه ای - درمانی (شامل شیر و مواد غذایی ویژه) بیماران متابولیک ارثی
۲. هماهنگی در نظام ثبت بیماران متابولیک ارثی

معاونت اجتماعی ستاد وزارتی

۱. مشارکت در تدوین پیوستار اجتماعی برنامه ژنتیک اجتماعی
۲. اجرای پیوستار اجتماعی برنامه ژنتیک اجتماعی با هماهنگی با معاونت بهداشت
۳. سازماندهی سازمان‌های مردم نهاد جهت همکاری در اجرای فرایند آموزش برنامه ژنتیک اجتماعی با هماهنگی معاونت بهداشت دانشگاه / دانشکده‌های علوم پزشکی و خدمات بهداشتی درمانی
۴. سازماندهی سازمان‌های مردم در چارچوب سیاست‌های وزارت بهداشت و برنامه های سلامت و اطمینان از التزام آن ها به استانداردهای برنامه‌ها

۵. جذب و هزینه کرد کمک‌های مردمی در راستای حمایت از گیرندگان خدمت برنامه ژنتیک اجتماعی و ارتقاء خدمات ژنتیک با هماهنگی معاونت بهداشت
۶. هماهنگی درون و برون سازمانی جهت رفع موانع اجتماعی اجرای برنامه ژنتیک اجتماعی

ستاد دانشگاه/دانشکده علوم پزشکی و خدمات بهداشتی درمانی

واحدهای ستادی

معاونت بهداشتی دانشگاه

۱. تعیین صاحب سمت‌ها و صاحب نظرهای فعال و موثر در پیشبرد برنامه‌ها برای شرکت در کمیته مشورتی دانشگاهی ژنتیک (ترجیحا ۸ تا ۱۰ نفر از افراد موثر در پیشبرد و ارتقا برنامه‌ها)
- رییس جلسه کمیته کشوری رییس دانشگاه، و دبیر جلسه به طور ثابت معاون بهداشت است. جلسه‌های کمیته سالانه و یا برحسب ضرورت به منظور مشارکت در راستای سیاست‌های کشوری و در چارچوب دستورالعمل‌های برنامه و ایجاد هماهنگی درون و بین بخشی و ایجاد بستر مناسب جهت اجرای استاندارد و پیشگیری از بروز مداخلات در اجرای برنامه انجام می‌شود. زمانبندی و تعیین مسئول اصلی اجرا برای هر یک از تصمیمات اجرایی در جلسه کمیته مشورتی دانشگاهی و پیگیری و گزارش نتایج ظرف حداکثر سه ماه از تشکیل به رییس دانشگاه با رونوشت به اعضا ضروری است. صورت جلسه کمیته مشورتی دانشگاهی لازم است به معاونت بهداشت وزارت متبوع (و از آن طریق سایر معاونت‌های وزارت متبوع) رونوشت شود. اعضا برای هر بار شرکت در جلسه دعوت نامه دریافت می‌نمایند و هر بار در ابتدای سال بعد ضمن تقدیر به خاطر همکاری تعداد جلسات همکاری و ساعات آن (به میزان سه برابر ساعات شرکت در جلسات) گواهی شده و به شرکت کنندگان تقدیم می‌شود. سمتی که هر نفر به دلیل آن دعوت شده باید در دعوت نامه و در گواهی شرکت در جلسات قید شود. پیشنهاد اعضا توسط معاون بهداشت و ابلاغ ایشان توسط رییس دانشگاه برای حداکثر دو سال صادر می‌شود.
۲. تشکیل کمیته بررسی بروز با حضور عوامل اجرایی مؤثر مرتبط به ازاء هر مورد بروز بیماری ژنتیک تحت مراقبت جهت بررسی علت بروز و برنامه ریزی بهینه و ابلاغ آن برای اجرا به بخش‌های تحت امر
۳. نظارت و اطمینان از حسن انجام وظایف محوله و تسلط نیروها در هر بخش مرتبط با برنامه در صورت لزوم با استفاده از اعضا فنی اجرایی و علمی منتخب کمیته مشورتی
۴. ایجاد هماهنگی‌های درون بخشی و بین‌بخشی در چارچوب سیاست‌های کشوری و دستورالعمل‌های برنامه به منظور:
 - اجرای برنامه‌های آموزشی برای گروه‌های هدف مرتبط شامل کارکنان نظام سلامت، عموم مردم و ...
 - مدیریت مالی، جذب و تخصیص صحیح و به هنگام بودجه‌های برنامه‌های ژنتیک
 - همکاری و تعامل با سازمان‌ها و بخش‌ها شامل ادارات تابعه بهزیستی و موسسات خیریه در چارچوب رسالت‌ها و وظایف تعریف شده نظام سلامت و استانداردها و موازین تعیین شده با پیگیری همه جانبه از تداخلات در نظام ارجاع و

سطح‌بندی خدمات به منظور جذب کمک‌های مالی پیشنهادی و ایجاد هم‌افزایی اجرایی هم‌زمان با ممانعت از اقدامات موازی و هرز منابع

۵. حمایت و پیگیری به نحو بهینه و در چارچوب سیاست‌های کشوری و دستورالعمل برنامه‌ها در جهت بهبود دسترسی‌ها در حوزه آزمایشگاه‌های تشخیص طبی و تشخیص ژنتیک
۶. گردآوری اطلاعات، تجزیه و تحلیل، تفسیر و انتشار آن در قالب گزارش وضعیت موجود برنامه در منطقه تحت پوشش
۷. مشارکت در انجام تحقیقات مورد نیاز، پیشنهاد بررسی‌ها و تحقیقات مورد نیاز برای ارتقا برنامه‌ها
۸. هماهنگی با معاونت درمان در خصوص انتخاب و معرفی بیمارستان منتخب هر یک از بیماری‌های ژنتیک
۹. تامین مشاوران ژنتیک ثابت و با مهارت به صورت تسریع شده و در اولویت برنامه‌ها تا تکمیل دسترسی در سطح شهرستان و سپس بر اساس هر ۵۰۰۰ تا ۱۰۰۰۰۰ نفر یک مشاور ژنتیک دوره‌دیده دارای گواهی از وزارت متبوع
۱۰. تامین شرایط و امکانات لازم برای تیم مشاوره ژنتیک مطابق دستورالعمل به منظور ارائه مشاوره ژنتیک صحیح
۱۱. حفظ ثبات کارکنان در تمامی سطوح برنامه با توجه به لزوم داشتن تسلط و تجربه در حوزه برنامه ژنتیک
۱۲. التزام به عدم بکارگیری افراد بی‌تجربه با پیش‌بینی تغییرهای غیر قابل اجتناب و اجرای آموزش‌های موثر و کاربردی عوامل جدید
۱۳. اعزام پزشک، کارشناسان و کارکنان جدید برنامه جهت توجیه و آموزش کوتاه مدت به مرکز دانشگاهی نمونه (درون دانشگاهی/ بین دانشگاهی بر حسب نیاز) حداقل یک ماه پیش از جابه‌جایی با هماهنگی معاونت بهداشت مربوطه و بر اساس برنامه‌ریزی قبلی و تامین مخارج مرتبط
۱۴. گردآوری نقطه نظرات، پیشنهادها در سطح دانشگاه و انعکاس و پیگیری تا دریافت پاسخ مناسب
۱۵. مدیریت اطلاعات برنامه شامل ثبت، ارسال صحیح و به موقع آمار و اطلاعات مورد نیاز، محاسبه شاخص‌های برنامه، تحلیل آن و گزارش تحلیل شاخص‌ها در بازه زمانی معین شده در برنامه اختصاصی هر بیماری
۱۶. تدوین مداخلات دانشگاهی پیشگیری از بروز و کاهش معلولیت بیماری‌های ژنتیک در راستای استراتژی‌های کلی برنامه و در قالب برنامه عملیاتی دانشگاه
۱۷. نظارت و پایش غیرحضور سازمان‌یافته و برنامه‌ریزی شده و نظارت‌های حضوری بر مبنای آن به منظور اجرای صحیح برنامه در شهرستان‌های تابعه و ارائه پسخوراند با ذکر نقاط قوت و ضعف و روش‌های ارتقاء و مقایسه با شرایط پایش قبلی، حداقل یک بار در سال
۱۸. تحلیل و پایش مستمر اطلاعات دریافتی، رفع اشکالات و نظارت جامع بر شاخص‌های فرایندهای برنامه

معاونت درمان دانشگاه

۱. شرکت معاون درمان/ مدیر درمان و کارشناسان از حوزه‌های مرتبط (بر اساس شرح وظیفه برنامه‌های اختصاصی هر بیماری)، به صورت فعال، موثر و ثابت از آن معاونت در کمیته مشورتی دانشگاهی ژنتیک
۲. معرفی و پیشنهاد متخصصین و کارشناسان از ادارت مرتبط درمان به معاونت بهداشتی جهت پیشنهاد صدور ابلاغ به ریاست دانشگاه
۳. مشارکت کارشناسان مرتبط از حوزه درمان در عملیاتی‌سازی و اجرای صحیح برنامه‌ها

۴. اجرای آموزش دوره‌ای گروه‌های هدف در سطح منطقه تحت پوشش برنامه با هماهنگی معاونت بهداشتی
۵. معرفی بیمارستان منتخب دارای حداقل استانداردهای ارائه خدمات بالینی فوق تخصصی بیماری ژنتیک مربوطه
مندرج در دستورالعمل اختصاصی هر بیماری
۶. معرفی مراکز بالینی و کارکنان مرتبط در بیمارستان های منتخب بیماری‌های ژنتیک مرکز استان و در صورت لزوم مراکز بالینی تابعه در شهرستان
۷. معرفی مراکز رفرنس/ منتخب مورد نیاز برای انجام اقدامات تشخیصی با هماهنگی معاونت بهداشتی برابر با ضوابط و اعلام موارد در دستورالعمل‌های کشوری برنامه‌ها
۸. نظارت و کنترل کیفی موثر آزمایشگاه‌های غربالگری، تایید تشخیص، کنترل درمان و تشخیص ژنتیک به طور مستمر و گزارش وضعیت به رییس دانشگاه و کمیته مشورتی دانشگاهی ژنتیک بر اساس استانداردهای برنامه اختصاصی هر بیماری
۹. سازماندهی نظام انتقال نمونه به صورت صنعتی و سیستمی با استفاده از پتانسیل‌های موجود در بخش خصوصی
۱۰. تثبیت نظام ثبت اطلاعات بر اساس دستورالعمل کشوری در بخش‌های مختلف شامل درمانگاه‌ها، بیمارستان‌ها، آزمایشگاه‌های منتخب و سایر مراکز پاراکلینیک منتخب و حمایت از ارسال اطلاعات درخواست شده به معاونت بهداشت
۱۱. تعامل با پزشکی قانونی استان جهت مدیریت بهینه روند سقط قانونی جنین در زمان مشخص شده
۱۲. تعامل با ادارات بیمه در جهت انجام تشخیص ژنتیک بیماری‌ها بر اساس دستورالعمل‌های کشوری بیمه بیماری‌ها

مرکز بهداشت شهرستان

- هماهنگی، هدایت، آموزش، نظارت و پایش و مدیریت داده‌ها و اطلاعات برنامه از وظایف این مرکز است. مهم‌ترین وظایف آن به شرح ذیل است:
۱. تشکیل کمیته شهرستانی ژنتیک با شرکت عوامل اجرایی اصلی مؤثر و مرتبط با اجرای برنامه حداقل دو بار در سال با وظایف اصلی انجام هماهنگی‌های درون‌بخشی و بین بخشی به منظور:
 - مدیریت بهینه در تامین و تجهیز مراکز آزمایشگاهی مورد نیاز برنامه
 - تعامل با شرکا اجرایی برنامه (برای مثال پزشکی قانونی شهرستان جهت تسهیل در سقط قانونی جنین در زمان مشخص شده در بیماری‌های دارای مجوز سقط)
 - مدیریت و تسهیل ارجاعات شامل معرفی و اعلام نشانی‌ها نظیر اعلام اسامی و نشانی مراکز غربالگری و آموزش‌های هنگام ازدواج مورد تأیید به ادارات ثبت اسناد و املاک شهرستان.
 ۹. تشکیل کمیته بروز با حضور عوامل اجرایی مؤثر مرتبط به ازاء هر مورد بروز بیماری ژنتیک تحت مراقبت (جهت بررسی علت بروز و برنامه‌ریزی بهینه جهت کنترل مؤثر و به هنگام بروز)
 ۱۰. مدیریت، هماهنگی و اجرای فعالیت‌های آموزشی مرتبط با گروه‌های هدف شامل کارکنان و جمعیت تحت پوشش از خانه بهداشت / پایگاه سلامت

۱۱. مدیریت بهینه و برنامه‌ریزی موثر برای تامین پرسنل ثابت و با مهارت شامل پزشک مشاور ژنتیک و مراقب سلامت مرکز ارائه خدمات زمان ازدواج مورد نیاز برای جمعیت تحت پوشش
۱۲. تعیین پزشک ژنتیک جایگزین (مرکز مشاوره ژنتیک) در صورت تقاضای مرخصی از سوی پزشک مشاوره‌ی ژنتیک
۱۳. نظارت و پایش عملکرد سطوح محیطی در راستای اجرای صحیح برنامه
۱۴. مدیریت ثبت و گردش اطلاعات و تأیید و کنترل صحت گزارشات آماری برنامه
۱۵. آرشیو و نگهداری دستورا لعمل‌ها، اسناد و مواد آموزشی به روز و مشارکت و اطمینان از دسترسی و بهره‌برداری بهینه توسط پرسنل تحت امر
۱۶. گردآوری و ثبت نقطه نظرات، پیشنهادات و انتقادات در سطح شهرستان و انعکاس به معاونت بهداشتی دانشگاه/ دانشکده و پیگیری تا دریافت پاسخ مناسب

واحدهای محلی ارائه خدمت سطح ۱

مرکز خدمات جامع سلامت

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

پایگاه سلامت / خانه بهداشت

۱. ارائه خدمت شناسایی موارد در معرض خطر ژنتیک در چارچوب دستورالعمل‌های مرتبط
۲. ارائه خدمت مراقبت ژنتیک در چارچوب دستورالعمل‌های مربوطه
۳. ارائه خدمت آموزش ژنتیک به گروه‌های هدف در جمعیت تحت پوشش
۴. ارجاع موارد در چارچوب دستورالعمل‌های مرتبط
۵. ثبت و گزارش اطلاعات در چارچوب دستورالعمل‌های مربوطه
۶. بایگانی و نگهداری اسناد و دستورالعمل‌ها و مواد آموزشی و پیگیری دریافت، تکمیل و جایگزینی موارد به روزرسانی شده
۷. تهیه و ارسال گزارشات در چارچوب دستورالعمل‌های مربوطه

مرکز ارائه خدمات هنگام ازدواج

در هر شهرستان بر حسب جمعیت و حداقل یک مرکز برای آموزش و غربالگری‌های هنگام ازدواج وجود داشته باشد. این مرکز به نحوی انتخاب می‌شود که آزمایشگاه انجام دهنده آزمایشات هنگام ازدواج در نزدیکی و یا مجاورت آن بوده و فضای لازم و استاندارد برای برگزاری کلاس‌های آموزش هنگام ازدواج را داشته باشد. در کلاس‌های آموزش هنگام ازدواج غربالگری ژنتیک و ضرورت‌های مشاوره ژنتیک بسیار خلاصه و در حد برگه آموزشی به داوطلب ازدواج توضیح داده شده و تاکید می‌گردد «برای ثبت ازدواج صدور گواهی انجام غربالگری ژنتیکی لازم است».

در برگه آموزشی، راهنمایی برای غربالگری ژنتیک هنگام ازدواج انجام شده است. غربالگری باید توسط مراقب سلامت که قبلاً دارای فعالیت در زمینه ژنتیک و بیماری‌های مربوطه در این مرکز بوده و آموزش دریافت کرده است انجام شود. در صورت وجود حتی یک نکته مثبت در پرسشنامه غربالگری ژنتیکی زوجین، مثبت غربالگری محسوب شده و باید زوج به پزشک مرکز ارجاع شود. در صورتی که وجود عامل خطر بیماری‌های ارثی/فامیلی ژنتیکی توسط پزشک مرکز تأیید گردد زوج باید در جلسه اول مشاوره ژنتیک (تکمیل غربالگری ژنتیک) شرکت کند. اجرای برنامه غربالگری زوجین برای تالاسمی باید طبق دستورالعمل برنامه انجام شود. در بخش اول این دستورالعمل توضیحات مفصل راجع به چگونگی انجام خدمات مشاوره ژنتیک آمده است.

مرکز مشاوره ژنتیک (بر اساس نسخه ۰۴ خدمات سلامت)^{۱۹}

این مرکز محل استقرار پزشک مشاوره ژنتیک است و در بخش دولتی و یا مراکز خصوصی (به ازاء هر ۵۰ تا ۱۰۰ هزار نفر جمعیت یک مرکز و حداقل یک مرکز در هر شهرستان با جمعیت کمتر از بیست هزار نفر) است. مشاوره ژنتیک می‌بایست توسط پزشکانی که دارای گواهی گذراندن دوره آموزش مشاوره ژنتیک وزارت متبوع می‌باشند صورت پذیرد. پزشکان عمومی در نظام سلامت اعم از خصوصی و دولتی علاقمند به انجام مشاوره ژنتیک می‌توانند داوطلب گذراندن این دوره باشند. ایشان باید از طریق معاونت بهداشت دانشگاه علوم پزشکی منطقه تحت پوشش ثبت نام نمایند. مشاوره ژنتیک در این نظام در چارچوب برنامه ژنتیک اجتماعی و دستورالعمل مشاوره ژنتیک ابلاغ شده از سوی معاونت بهداشت وزارت متبوع انجام می‌شود.

واحدهای محلی ارائه خدمت سطح ۲ و ۳ (تخصصی و فوق تخصصی)

بی‌مارستان منتخب

۱. پذیرش بیماران ارجاعی از سوی مراکز بهداشتی درمانی و سایر مبادی تعیین شده در چهار چوب ضوابط و استانداردهای تعیین شده در دستورالعمل اختصاصی هر بیماری در قالب درمانگاه تخصصی/فوق تخصصی بیماری
۲. تشکیل جلسات منظم دوره‌ای تیم بالینی و هدایت جلسه در جهت اهداف تعیین شده در دستورالعمل

^{۱۹} جانمایی مرکز مشاوره ژنتیک و جایگاه پزشک مشاور ژنتیک در نسخه ۰۴ طراحی شده است. این موازین از زمان اجرایی شدن این نسخه قابل اعمال است.

۳. هماهنگی و مشارکت موثر، مستمر و فعال در راستای رفع مشکلات اجرای برنامه در بیمارستان و تسهیل عرضه خدمات به بیماران
۴. تکمیل فرم‌های خدمات بالینی و آزمایشگاهی شامل فرم بررسی بالینی اولیه، فرم بررسی دوره‌ای بالینی، فرم بررسی دوره‌ای آزمایشات و تجویز داروها و فرم ثبت نتیجه مشاوره‌ای فوق تخصصی بیمار در بیمارستان منتخب در چهارچوب دستورالعمل اختصاصی هر بیماری
۵. تکمیل دقیق فرم اطلاعات ماهانه دفتر مراقبت ممتد بیماران مبتلا
۶. اعلام اسامی بیماران جدید / موارد غیبت از درمان به ستاد معاونت بهداشت دانشگاه علوم پزشکی محل سکونت فرد
۷. همکاری در توزیع اقلام دارویی و کمک دارویی بیماران

آزمایشگاه تشخیص ژنتیک منتخب

۱. استقرار نظام تضمین کیفیت
۲. مشارکت در برنامه ارزیابی خارجی کیفیت
۳. تعامل با مشاوره ژنتیک سطح ۲ نظام سلامت و پذیرش ارجاعات بر اساس دستورالعمل برنامه
۴. تعامل با متخصصین بالینی و پیراپزشکی سطح ۳ بر اساس دستورالعمل برنامه
۵. انجام آزمایشات ژنتیک بر اساس استانداردهای ابلاغی
۶. ارائه پس‌خوراند به هنگام نتایج آزمایشات بر اساس دستورالعمل برنامه
۷. گردآوری و گزارش داده‌ها و اطلاعات برنامه بر اساس دستورالعمل و فرم‌های مربوطه

شرح وظایف پرسنل ارائه دهنده خدمات در برنامه ژنتیک اجتماعی

وظایف مراقب سلامت / بهورز

۸. مصاحبه، پرسشگری، غربالگری و ارجاع ژنتیک در چارچوب دستورالعمل‌های مرتبط
۹. مراقبت ژنتیک در چارچوب دستورالعمل‌های مربوطه
۱۰. ثبت و گزارش اطلاعات در چارچوب دستورالعمل‌های مربوطه
۱۱. بایگانی و نگهداری اسناد و دستورالعمل‌ها و مواد آموزشی و پیگیری دریافت، تکمیل و جایگزینی موارد به روزرسانی شده
۱۲. تهیه و ارسال گزارشات در چارچوب دستورالعمل‌های مربوطه
۱۳. برنامه ریزی به منظور آموزش گروه‌های هدف در جمعیت تحت پوشش

پزشک تیم سلامت

۱. آموزش بهورز/مراقب سلامت در موارد لازم
۲. بررسی و تأیید موارد نیازمند ارجاع ژنتیک
۳. ارجاع ژنتیک در چارچوب دستورالعمل‌های مرتبط
۴. مراقبت ژنتیک در چارچوب دستورالعمل‌های مرتبط

۵. نظارت بر عملکرد مراقب سلامت/ بهورز شامل تسلط به مصاحبه، پرسشگری و اجرا و انجام غربالگری ها، مراقبت ژنتیک
۶. نظارت بر صحت ثبت اطلاعات و تهیه و ارسال آمار و گزارشات.
۷. برنامه‌ریزی و مشارکت در اجرای برنامه های آموزشی برای جمعیت تحت پوشش

وظایف مراقب سلامت (غربالگری ژنتیک) در مرکز ارائه خدمات هنگام ازدواج

۱. تکمیل پرسشنامه استاندارد غربالگری ژنتیک برای غربالگری مقدماتی هنگام ازدواج
 ۲. ارجاع موارد مثبت غربالگری هنگام ازدواج به پزشک مرکز برای تأیید
 ۳. تکمیل و ارسال فرم عملکرد مرکز ارائه خدمات هنگام ازدواج به مرکز بهداشت شهرستان در پایان هر فصل
- مراقبین انتخاب شده برای این مراکز می‌بایست دارای خصوصیات زیر باشند:
- مهارت در مصاحبه و پرسشگری و تکمیل پرسشنامه مشاوره ژنتیک
 - دارای مهارت لازم در برقراری ارتباط مطلوب با زوجین به ویژه با توجه به شرایط حساس ایشان
 - آشنا به آداب و رسوم و فرهنگ منطقه به ویژه آداب و رسوم ازدواج
 - شرکت و قبولی در آموزش های تعیین شده برای غربالگری ژنتیک

وظایف پزشک مرکز ارائه خدمات هنگام ازدواج

۱. بررسی موارد مثبت غربالگری ژنتیک هنگام ازدواج جهت تأیید وجود خطر بیماری های ارثی/ فامیلی
۲. ارجاع موارد تأیید شده دارای عامل خطر بیماری های ارثی/ فامیلی به پزشک مشاور ژنتیک در چارچوب موازین این دستورالعمل
۳. نظارت بر تکمیل و ارسال فرم عملکرد مرکز ارائه خدمات هنگام ازدواج به مرکز بهداشت شهرستان در پایان هر فصل

پزشک و مراقب سلامت مسئول غربالگری ژنتیک مرکز آموزش و غربالگری هنگام ازدواج باید حداقل یک بار در سال در آموزش های حضوری یا غیرحضوری ارتقا سطح مهارت و آموزش غربالگری ژنتیک هنگام ازدواج شرکت نمایند.

وظایف پزشک مشاور ژنتیک

۱. بررسی پرسشنامه های تکمیل شده غربالگری اولیه و تشکیل پرونده مشاوره ژنتیک
 ۲. اخذ شرح حال ژنتیک و ثبت مشخصات و اطلاعات موارد ارجاع شده
 ۳. درخواست آزمایش های تکمیلی در راستای تشخیص قطعی و یا احتمالی بیماری ژنتیک
 ۴. درخواست آزمایشات تشخیص ژنتیک بر اساس دستورالعمل های کشوری ژنتیک
 ۵. مشاوره ی ژنتیک با افراد در معرض خطر بیماری های ژنتیک
 ۶. تشکیل پرونده برای افراد دارای عامل خطر بیماری های ارثی/ فامیلی
- ۶-۱- تکمیل شرح حال فامیلی و معاینات بالینی مربوطه

۶-۲- ترسیم شجره نامه فامیلی

۶-۳- تعیین ریسک بیماری در افراد در معرض خطر فامیل و سایر خویشاوندان در معرض خطر

۶-۴- فراخوان افراد در معرض خطر از طریق ارسال فرم اعلام وضعیت مراقبت ژنتیک

۶-۵- توجه میزان خطر و مداخلات اجتناب از خطر برای افراد در معرض خطر ژنتیک

۶-۶- طراحی مداخلات و مراقبت ژنتیک و پسخوراند به پزشک ارجاع کننده

۷. انجام اقدامات بالینی سطح دو در چارچوب دستورالعمل های کشوری ژنتیک در صورت نیاز

۸. مشورت با مراکز بالینی منتخب برنامه در سطح دوم و سوم در خصوص موارد در معرض خطر بیماری های ژنتیک در چارچوب

دستورالعمل های کشوری ژنتیک.

۹. انجام پیگیری ها در چارچوب دستورالعمل های کشوری ژنتیک در صورت نیاز

۱۰. تکمیل و ارسال فرم "اعلام وضعیت مراقبت ژنتیک" در موارد نیاز این فرم در دو نسخه تهیه می شود، یک نسخه در

پرونده ی ژنتیک فرد بایگانی و نسخه ی اصلی به مرکز بهداشت شهرستان ارسال می شود. تکمیل فرم "اعلام وضعیت مراقبت

ژنتیک به مرکز بهداشت شهرستان

۱۱. تکمیل و ارسال فرم عملکرد مرکز مشاوره ژنتیک به مرکز بهداشت شهرستان در پایان هر فصل

۱۲. درخواست آزمایش تشخیص ژنتیک با فرم تشخیص ژنتیک در شبکه ی خدمات آزمایشگاهی تشخیص ژنتیک در چارچوب

این دستورالعمل و دستورالعمل های اختصاصی هر بیماری

۱۳. هماهنگی با پزشک مشاوره ژنتیک جانشین در صورت درخواست مرخصی

۱۴. نگهداری و آرشیو و پیگیری به روز رسانی تمام کتاب ها، جزوه ها، دستورالعمل ها و نامه های مدیریتی دریافتی در آرشیو مرکز

مشاوره ژنتیک

۱۵. تعیین برخورداری از تسهیلات ویژه با ضرب مهر بر روی فرم «درخواست آزمایش تشخیص ژنتیک» و تعیین درصد

برخورداری از تسهیلات بر اساس شرایط زوج با روحیه مدکارانه و به نحوی عادلانه بدون اعمال نظر و یا گرایش شخصی

تذکر ۱. با توجه به هزینه بالای آزمایشات تشخیص ژنتیک، بیمه بودن خانواده ها جهت انجام آزمایشات ذکر شده ضروری است بنابراین لازم

است طی مشاوره ژنتیک افراد فاقد بیمه جهت پوشش بیمه قرار گرفتن، ترغیب و ارجاع شوند.

تذکر ۲. اعتبارات تسهیلات ویژه به شدت محدود بوده، بنابراین مدیریت اعتبارات مذکور به منظور توزیع عادلانه ی آن ضروری است. بدیهی

است مسوولیت این موضوع بر عهده ی پزشک مشاوره ی ژنتیک و نظارت بر آن بر عهده ستاد مرکز بهداشت شهرستان می باشد.

۱۶. بایگانی و نگهداری دفتر ثبت مراجعات مشاوره ژنتیک به مرکز مشاوره ژنتیک به صورت الکترونیک و دائمی.

توجه:

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

«مشاوره» صرفاً آموزش دادن و راهنمایی یا دخالت در تصمیم‌گیری و تحمیل یک تصمیم به فرد نیست. بلکه مشاوره عبارت است از: آموزش و راهنمایی موثر که باعث ایجاد توان تصمیم‌گیری درست و آگاهانه توسط فرد و یا زوجی شود که با مشکل ژنتیک احتمالی و یا قطعی روبرو هستند، می‌شود. در طی فرایند مشاوره فرد توانمند می‌گردد تا تصمیم آگاهانه اتخاذ نماید. مشاور ژنتیک باید بتواند شرح حال بالینی کامل، موثر و مطلوب از مراجعه‌کننده دریافت کرده و با استفاده از دانش ژنتیک خطرات بیماری را از نظر جسمی، روانی، اجتماعی، اقتصادی و وراثت بیماری به مراجعه‌کننده گوشزد نموده و در نهایت اطمینان حاصل کند که مراجعه‌کننده مطالب را به طور کامل دریافت و درک کرده و با آگاهی کامل و بر مبنای صلاحدید خود تصمیم‌گیری مینماید.

اصلی‌ترین مهارت و دانش مشاور ژنتیک، انتقال اطلاعات صحیح ژنتیک به نحو صحیح و غیرآسیب‌زا به فرد و یا زوجی است که با مشکل احتمالی و یا قطعی سلامت ژنتیک روبرو می‌باشند. مورد اول با مطالعه دانش ژنتیک کسب می‌شود لیکن با مطالعه تنها مهارت انتقال دانش به نحوی غیرآسیب‌زا به مردم بدست نمی‌آید. مشاور ژنتیک باید معتقد به حق مردم برای تصمیم‌گیری باشد و باید تکنیک‌های علمی مشاوره را برای عدم دخالت در تصمیم‌گیری بیاموزد، آن را دائم تمرین کند و در پایان هر مشاوره از خود بپرسد آیا من تصمیم گرفتم و یا تصمیم‌گیری بهینه زوج و یا فرد را به نحوی غیرآسیب‌زا حمایت کردم.

شرایط اتاق مشاوره ژنتیک:

- رنگ مناسبی داشته باشد و پوستر و مواد آموزشی بر روی دیوار نصب نباشد.
- دارای نور کافی و تهویه مناسب باشد.
- مساحت اتاق به اندازه‌ای انتخاب گردد که تجهیزات لازم به راحتی مستقر شده و فضای کافی برای حضور افراد فراهم باشد.
- صندلی راحتی و مناسب برای ترجیحاً ۶ نفر در داخل اتاق موجود باشد.
- وسایل اضافی در داخل اتاق وجود نداشته باشد.
- چیدمان اتاق و راحتی‌ها منطبق با شرایط مشاوره استاندارد باشد.
- مجهز به دستگاه دورنگار، سیستم کامل رایانه به همراه اسپیکر، خط پرسرعت اینترنت (ADSL)، تجهیزات، لوازم امکانات کافی برای آرشیو مطلوب مستندات و پرونده‌ها باشد.

متخصصین و مراکز تخصصی منتخب سطح دو

این گروه متخصصین بالینی (جنرال) از گروه اطفال، داخلی و زنان هستند که بر حسب ضرورت مورد مشورت مشاور ژنتیک در این سطح قرار می‌گیرند. این متخصصین باید قبل از مشورت توسط مشاور ژنتیک بر اساس دلایل ارجاع انتخاب و توجیه شوند و خدمات خود را در چارچوب دستورالعمل و به شرح زیر به انجام رسانند:

۱. ارائه مشورت بالینی به مشاوران ژنتیک در صورت درخواست

۲. پذیرش ارجاعات بالینی از سطح یک در تمام مواردی که ارجاع به متخصص به دلایل ذکر شده در دستورالعمل اختصاصی هر یک از برنامه های تحت پوشش برنامه ژنتیک اجتماعی ضرورت دارد.

مراکز دیگر بالینی سطح دو شامل آزمایشگاه های سطح دو و مراکز تصویر برداری و غیره با انتخاب مشاور ژنتیک بر حسب ضرورت مورد مشورت قرار می گیرند. بدیهی است مشاوران ژنتیک در هر بار مشورت بالینی با این مراکز موظف به انتخاب صحیح آنها و توجیه لازم بالینی مراکز و تعامل و ارتباط فعال اجرایی و علمی با ایشان هستند تا بهترین نتیجه از مشورت حاصل شود. تحت هر کدام از این شرایط چارچوب عرضه خدمات دستورالعمل ژنتیک اجتماعی است.

فوق تخصص و مراکز فوق تخصصی منتخب در سطح سوم

۱. پذیرش ارجاعات از مشاوران ژنتیک در موارد ضرورت
۲. ارائه مشورت بالینی در صورت درخواست و تعامل و ارتباط اجرایی و علمی فعال با مشاوران ژنتیک سطح دو در چارچوب دستورالعمل ژنتیک اجتماعی
۳. ارائه مشورت بالینی در صورت درخواست و تعامل و ارتباط اجرایی و علمی فعال با متخصصین ژنتیک سطح سه در چارچوب دستورالعمل ژنتیک اجتماعی
۴. پذیرش ارجاعات از متخصصین منتخب سطح دو در جهت اداره بالینی بیماران شناخته شده در چارچوب دستورالعمل اختصاصی و قالب برنامه ژنتیک اجتماعی
۵. هدایت و هماهنگی تیم بالینی بیمارستان منتخب و درمان بیماران ارجاع شده
۶. شرکت در جلسات علمی بر حسب دعوت

متخصصین ژنتیک و مراکز تشخیص ژنتیک سطح سوم

این مراکز توسط اداره ژنتیک با همکاری بخش های مرتبط در وزارت متبوع برای عرضه خدمات ژنتیک به برنامه های کشوری در صورت قبول استانداردهای برنامه انتخاب و در دوره های مشخص زمانی معرفی می شوند. وظایف این متخصص/ مرکز به شرح زیر است:

۱. بکارگیری کلیه استانداردها و موازین برنامه ژنتیک اجتماعی و برنامه های اختصاصی و استانداردهای ابلاغی
۲. پذیرش درخواست های تشخیص ژنتیک از مشاوران ژنتیک در سطح دوم نظام سلامت بر حسب بیماری های مورد مسئولیت و انجام آزمایش و اعلام پاسخ به ارجاع کننده در چارچوب دستورالعمل های ابلاغ شده
۳. تعامل و ارتباط فعال اجرایی و علمی و ارائه مشورت به مشاوران ژنتیک سطح دو
۴. مشورت بالینی با فوق تخصص ها و مراکز فوق تخصصی بالینی در صورت ضرورت
۵. تقاضای فرم تشخیص ژنتیک در برنامه های تحت پوشش برنامه کشوری و توجیه خانواده ها برای ارائه آن در صورت عدم ارائه در زمان انجام آزمایش
۶. تکمیل فرم تشخیص ژنتیک و بارگذاری آن طبق به منظور و ارسال اطلاعات به اداره ژنتیک
۷. پس خوراند اقدامات و نتایج در پرونده ژنتیک ارجاعی به مشاور ژنتیک سطح دو

۸. پس خوراند نتایج به متخصصین ارجاع کننده موارد برای تشخیص ژنتیک
۹. انجام مشاوره ژنتیک سطح سه به صورت تیمی با متخصصن و فوق تخصص بالینی اصلی مشارکت کننده در تشخیص بیماری در سطح سه در مواردی که ضرورت آن اعلام شده است.
۱۰. شرکت در برنامه‌های علمی و آموزشی بر حسب اعلام

فصل سوم: فرم‌ها و مستندات

متن اطلاع رسانی در خصوص غربالگری ژنتیکی زمان ازدواج

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

مراجعین محترم

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

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

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

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

برنامه ژنتیک اجتماعی: پرسشنامه غربالگری ژنتیک هنگام ازدواج

دانشگاه علوم پزشکی و خدمات بهداشتی درمانی شبکه بهداشت درمان شهرستان..... شماره..... تاریخ.....		
پر سش ها:	بلی	خیر
۱. آقا و خانم با یکدیگر نسبت فامیلی نزدیک دارند؟ ازدواج فرزندان و نوه های عمه، عمو، خاله یا دایی با یکدیگر		
۲. در آقا یا خانم یا خانواده و بستگان هر کدام بیماری شناخته شده ارثی وجود دارد؟ 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. در آقا یا خانم یا خانواده و بستگان هر کدام بیماری مشابه وجود دارد و یا داشته است؟ در خانواده آقا یا خانم و بستگان ایشان حد اقل دو نفر که از زمان کودکی مبتلا به یک بیماری یا اختلال مشابه هستند وجود داشته یا هم اکنون وجود دارد.		
۴. در آقا یا خانم یا خانواده و بستگان هر کدام فردی که از کودکی دارای مشکل انعقاد خون باشد، وجود دارد و یا داشته است؟ منظور از مشکل انعقاد خون، سابقه خونریزی های خود به خود و بدون دلیل و یا سابقه قطع نشدن خونریزی است.		
۵. در آقا یا خانم یا خانواده و بستگان هر کدام فردی که کم خونی داشته و نیازمند تزریق خون باشد، وجود دارد و یا داشته است؟ منظور از تزریق خون سابقه تزریق خون مکرر از زمان کودکی است.		
۶. در آقا یا خانم یا خانواده و بستگان هر کدام فردی که از زمان کودکی دارای ناتوانی ذهنی عقلی و یا ناتوانی حرکتی و یا اختلال در رشد و یا تکامل باشد، وجود دارد یا داشته است؟ منظور از ناتوانی ناتوانی ذهنی، ناتوانی حرکتی یا اختلال در رشد و تکامل یکی از موارد زیر است: متوجه صحبت دیگران نمی شده یا قادر نبوده به آن پاسخ دهد. کارهای شخصی خود را مانند غذا خوردن، توالت رفتن یا لباس پوشیدن را انجام نمی داده است. نمی توانسته است به طور مناسب و فعال با همسالان خود ارتباط برقرار کند. توانایی یادگیری در حد همسالان خود نداشته است. بیماری شناخته شده ای داشته که باعث ناتوانی ذهنی شده است. از زمان کودکی نمی توانسته به خوبی با حفظ تعادل راه برود. از زمان کودکی نمی توانسته به راحتی از جایش بلند شده و از پله ها بالا رود. در کودکی به موقع گردن نگرفته است. در کودکی به موقع ننشسته است یا در حال حاضر نمی تواند بنشیند. در کودکی به موقع شروع به راه رفتن نکرده یا در حال حاضر راه نمی رود. در کودکی به موقع شروع به حرف زدن نکرده است یا در حال حاضر حرف نمی زند. از زمان کودکی سابقه لرزش یا حرکات غیرارادی در استراحت یا شروع فعالیت در اندامها)		

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

نام و نام خانوادگی خانم نام و نام خانوادگی آقا

امضاء و اثر انگشت خانم امضاء و اثر انگشت آقا

نام و نام خانوادگی و امضا مراقب سلامت مسئول غربالگری ژنتیک

نتیجه غربالگری بر اساس نظر پزشک:

☐ بر اساس پاسخ دهی زوجین در پرسشنامه، نیازی به ارجاع ایشان به مشاور ژنتیک نمی باشد.

☐ بر اساس بررسی موارد مثبت پاسخ داده شده توسط زوجین در پرسشنامه، نیازی به مشاوره ژنتیک نیست.

☐ بر اساس بررسی موارد مثبت پاسخ داده شده توسط زوجین در پرسشنامه، زوجین نیاز به مشاوره ژنتیک دارند.

☐ صرفاً بر اساس اصرار زوجین ارجاع جهت مشاور ژنتیک انجام شد.

مهر و امضاء پزشک:

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

گواهی انجام خدمات هنگام ازدواج

باسمه تعالی

آرم
دانشگاه

تاریخ

شماره

شبکه بهداشت و درمان شهرستان

گواهی انجام خدمات هنگام ازدواج

عکس خانم	عکس آقا
----------	---------

در مورد

آقا.....فرزند..... به شماره ملی و

خانم.....فرزند..... به شماره ملی

۱. ☐ شرکت در جلسه آموزشی انجام شد.

۲. ☐ واکسیناسیون کزاز خانم انجام شد.

۳. ☐ غربالگری ژنتیکی زوجین انجام شد.

۴. ☐ آزمایش بررسی بتا تالاسمی (تالاسمی مینور) انجام شد.

۵. ☐ آزمایش VDRL انجام شد.

۶. ☐ آزمایشات عدم اعتیاد انجام شد.

مهر و امضا پزشک مرکز ارائه خدمات زمان ازدواج.....

- مدت اعتبار نتیجه آزمایش عدم اعتیاد که به پیوست می باشد، از تاریخ صدور یک ماه بوده و در صورت سر رسید این تاریخ فقط همین آزمایش نیاز به تکرار دارد و نیازی به انجام مجدد آزمایشات دیگر نیست.

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

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

مرکز مشاوره ژنتیک..... تاریخ.....

مشخصات ارجاع شدگان: ۱..... ۲.....

الف) ارجاع به جناب آقای دکتر/ سرکار خانم دکتر.....

با سلام و احترام

دارنده مشخصات فوق که مراحل اولیه مشاوره ژنتیک را در این مرکز مشاور ژنتیک انجام داده اند، جهت اعلام نظر مشورتی معرفی می گردند.

سوابق آزمایش ها و خلاصه اقدامات انجام شده پیوست است. موضوع مورد مشورت به شرح ذیل می باشد:

.....
.....
.....

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

مهر و امضای پزشک مشاور ژنتیک

ب) اعلام نظریه مشورتی به پزشک مشاور ژنتیک:

مشاور ژنتیک محترم.....

با سلام و احترام

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

.....
.....
.....

مهر و امضا متخصص..... تاریخ.....

راهنمای تکمیل فرم درخواست نظریه مشورتی در برنامه ژنتیک اجتماعی

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

این فرم شامل ۲ قسمت است:

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

تذکر: در صورت ارجاع مستقیم به متخصصان منتخب، فرم به همراه سوابق آزمایش‌ها در داخل پاکت قرار داده شده و پس از بستن درب پاکت، ممهور به مهر مرکز شده و پاکت تحویل فرد / زوج می‌گردد.

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

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

برنامه ژنتیک اجتماعی: فرم ارجاع تشخیص ژنتیک / PND

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

پایگاه ویژه مشاوره ژنتیک: تلفن: ۱ ۲ /

نشانی: شماره:

نام بیماری مرتبط: علت ارجاع:

الف) مشخصات فردی ارجاع شونده

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

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 آزمایشات ژنتیک مرتبط

نام و نام خانوادگی	نسبت با سرخ	عنوان بررسی پاراکلینیک و آزمایشگاهی و نتایج آزمایشات ژنتیک	نتیجه

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

تاریخ ارجاع: / /

تاریخ اعلام نتایج نهایی: ۱۳ / /

شماره پرونده : تاریخ پذیرش: ۱۳ / /

نوع نمونه و تاریخ نمونه گیری:

نتایج بررسی های پارا کلینیک، آزمایشگاهی غیر ژنتیک و ژنتیک

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

توصیه / نظریه پیشنهادی نهایی مسئول فنی:

نام و نام خانوادگی و امضاء مسئول فنی آزمایشگاه: مهر آزمایشگاه

راهنمای تکمیل فرم ارجاع تشخیص ژنتیک / PND

کاربرد:

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

این فرم شامل ۲ قسمت است:

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

برنامه ژنتیک اجتماعی: فرم اعلام وضعیت مراقبت ژنتیک

از مرکز خدمات مشاوره ژنتیک به مرکز بهداشت شهرستان:

مشخصات زوج / فرد واجد مراقبت ژنتیک:

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

دارنده / دارندگان مشخصات فوق برای دریافت خدمات ذیل معرفی می گردد:

مراقبت ژنتیک قطعی:

☐ انجام مراقبت ژنتیک پیشگیری از بروز

☐ انجام مراقبت کاهش خطر بروز

مراقبت ژنتیک موقت:

☐ فراخوان و ارجاع برای مشاوره ژنتیک

قطع مراقبت ژنتیک:

☐ به دلیل عدم ضرورت

مهر و امضا پزشک مشاور ژنتیک

شماره نامه:

تاریخ: / / ۱۳

از: مرکز بهداشت شهرستان

به: مرکز خدمات جامع سلامت شهری / روستایی

با سلام و احترام

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

محل امضا رئیس مرکز بهداشت شهرستان

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

راهنمای تکمیل فرم اعلام وضعیت مراقبت ژنتیک

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

نکته بسیار مهم:

در قسمت علت مراقبت ژنتیک نام بیماری تحت مراقبت درج می شود ولی توجه به این نکته الزامی است که در اعلام فراخوان و ارجاع برای مشاوره ژنتیک (مراقبت ژنتیک موقت) با توجه به اینکه خطر احتمالی است و قطعی نمی باشد نام بیماری و مشخصات فرد اول شناسایی شده (سرخ) نباید ذکر شود و علت مراقبت ژنتیک "طرح بررسی سلامت ژنتیک" عنوان می گردد.

توجه:

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

برنامه ژنتیک اجتماعی: 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 و ادامه بررسی بدلیل احتمال خطر ژنتیک مربوط به خود/ فرزند خود مطلع شدم و راهنمایی چگونگی انجام اقدامات ممکن برای پیشگیری از بروز این خطر احتمالی را شامل موارد ذیل دریافت نمودم:

- ☐ الف- ضرورت تکمیل روند تشخیص بالینی و آزمایشگاهی
 - ☐ ب- انجام آزمایش های تشخیص ژنتیک
 - ☐ ج- انجام آزمایش های تشخیص ژنتیک پیش از تولد در هر بار بارداری در زمان مناسب.
 - ☐ د- همکاری برای مراقبت ژنتیک
- بعلاوه مطلع شدم که جهت پیشگیری از این خطر احتمالی می بایست با کارکنان نظام سلامت در زمینه های زیر نیز همکاری نمایم:
- ☐ الف- اعلام نشانی جدید با تغییر محل سکونت به خانه بهداشت / پایگاه سلامت محل سکونت جهت استمرار مراقبت سلامت ژنتیک
 - ☐ ب- مراجعه به خانه بهداشت/ پایگاه سلامت محل سکونت با اطلاع از بارداری جهت انجام مراقبت سلامت ژنتیک

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

توجه: فرد / زوج محترم باید این فرم را به عنوان مستند، نزد خویش نگهداری نمایند.

راهنمای تکمیل فرم اظهار نامه مشاوره ژنتیک

این فرم پس از انجام جلسات مشاوره ژنتیک تکمیل و توسط مشاوره گیرنده (ها) امضاء می گردد. در تکمیل فرم موارد مورد تعهد، بسته به نوع عامل خطر ژنتیک علامت زده می شود. این فرم می بایست توسط مشاوره گیرنده نگهداری شود. مشاوره گیرنده (ها) تحویل گرفتن فرم را با امضاء و اثر انگشت در دفتر مربوط به فعالیت مرکز مشاوره ژنتیک تأیید می نماید.

دفتر ثبت نتایج غربالگری ژنتیکی زمان ازدواج

مرکز خدمات هنگام ازدواج سه ماهه سال

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

شرح فرم «ثبت نتایج غربالگری ژنتیکی زمان ازدواج»

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

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

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

فرم اعلام نتایج غربالگری ژنتیکی زمان ازدواج

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

سه ماهه سال

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

شرح فرم «اعلام نتایج غربالگری ژنتیکی زمان ازدواج»

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

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

..... دانشگاه علوم پزشکی

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

ماه سال

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

۱	۲	۳	۴	۵	۶		۷			۸	۹			۱۰
ردیف	نام و نام خانوادگی بیمار	نام پدر	تاریخ تولد	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	نوع پیگیری تا تشخیص نهایی	بیمار	سالم					
						از طریق غربالگری	از طریق سایر موارد				عدم نیاز به ادامه درمان	فوت بیمار	مهاجرت	
۱														
۲														
۳														
۴														

مهر و امضا پزشک منتخب

تاریخ گزارش

راهنمای تکمیل فرم گزارش مرکز بالینی منتخب

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

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

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

نکات مهم:

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

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

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

۱	اطلاعات بیمار																																				
	نام و نام خانوادگی بیمار:		جنسیت:		ملیت:		تاریخ تولد: ۱۳ / /		کد ملی:																												
	استان محل تولد:		شهرستان محل تولد:		نام بیماری:																																
	تحت پوشش: پایگاه بهداشتی ☐		خانه بهداشت ☐		تیم سیار ☐																																
۲	نشانی دقیق محل سکونت: استان..... شهرستان..... شهر..... روستای.....																																				
	کد پستی:..... شماره تلفن ثابت:..... شماره همراه سرپرست خانواده:.....																																				
	شناسایی شده توسط واحد یا فرد:..... تاریخ گزارش:..... /..... /۱۳ تاریخ تکمیل فرم..... /..... /۱۳																																				
	مشخصات والدین																																				
۳	<table border="1" style="width: 100%; border-collapse: collapse;"> <tr> <th>نام و نام خانوادگی</th> <th>سال تولد</th> <th>کد ملی</th> <th>ملیت</th> <th>استان محل تولد</th> <th>شغل</th> <th>سطح تحصیلات</th> <th>قومیت</th> <th>گوش</th> </tr> <tr> <td>پدر</td> <td></td> <td></td> <td></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> <td></td> <td></td> <td></td> </tr> </table>										نام و نام خانوادگی	سال تولد	کد ملی	ملیت	استان محل تولد	شغل	سطح تحصیلات	قومیت	گوش	پدر									مادر								
	نام و نام خانوادگی	سال تولد	کد ملی	ملیت	استان محل تولد	شغل	سطح تحصیلات	قومیت	گوش																												
	پدر																																				
	مادر																																				
سال ازدواج والدین:..... /..... /..... رابطه ی خویشاوندی: ☐ ندارند ☐ دارند ذکر دقیق نسبت:.....																																					
۳	وضعیت سایر فرزندان																																				
	<table border="1" style="width: 100%; border-collapse: collapse;"> <tr> <th colspan="3">تعداد فرزندان زنده</th> <th colspan="2">تعداد فرزندان فوت شده بعد از تولد</th> <th colspan="2">تعداد موارد سقط جنین</th> </tr> <tr> <th>سالم</th> <th>مبتلا به این بیماری</th> <th>مبتلا به سایر بیماری های ژنتیک (با ذکر نوع بیماری)</th> <th>مبتلا به بیماری مورد بررسی</th> <th>سایر دلایل (با ذکر دلیل)</th> <th>تعداد نوزاد مرده بدنیا آمده</th> <th>تعداد موارد سقط جنین</th> </tr> <tr> <td></td> <td></td> <td></td> <td></td> <td></td> <td></td> <td></td> </tr> </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 ژنتیک (با ذکر نوع بیماری)	مبتلا به بیماری مورد بررسی	سایر دلایل (با ذکر دلیل)	تعداد نوزاد مرده بدنیا آمده	تعداد موارد سقط جنین													
	تعداد فرزندان زنده			تعداد فرزندان فوت شده بعد از تولد		تعداد موارد سقط جنین																															
	سالم	مبتلا به این بیماری	مبتلا به سایر بیماری های ژنتیک (با ذکر نوع بیماری)	مبتلا به بیماری مورد بررسی	سایر دلایل (با ذکر دلیل)	تعداد نوزاد مرده بدنیا آمده	تعداد موارد سقط جنین																														
<table border="1" style="width: 100%; border-collapse: collapse;"> <tr> <th>سایر دلایل (با ذکر دلیل)</th> <th>به علت ابتلا به این بیماری</th> <th>تعداد موارد سقط جنین</th> </tr> <tr> <td></td> <td></td> <td></td> </tr> </table>										سایر دلایل (با ذکر دلیل)	به علت ابتلا به این بیماری	تعداد موارد سقط جنین																									
سایر دلایل (با ذکر دلیل)	به علت ابتلا به این بیماری	تعداد موارد سقط جنین																																			
<table border="1" style="width: 100%; border-collapse: collapse;"> <tr> <th>تعداد فرزندان زنده</th> <th>تعداد فرزندان فوت شده بعد از تولد</th> <th>تعداد موارد سقط جنین</th> </tr> <tr> <td></td> <td></td> <td></td> </tr> </table>										تعداد فرزندان زنده	تعداد فرزندان فوت شده بعد از تولد	تعداد موارد سقط جنین																									
تعداد فرزندان زنده	تعداد فرزندان فوت شده بعد از تولد	تعداد موارد سقط جنین																																			
توجه	در صورتی که برای بیماری غربلگری انجام می شود تکمیل قسمت ۴- الف فرم و در صورتی که انجام نمی شود تکمیل قسمت ۴- ب فرم صورت گیرد																																				

۴-
الف

نتایج آز مایشات و اقدامات غربالگری، آزمایشات و اقدلمات تأیید غربالگری و آزمایشات ژنتیک (براساس نتایج دفتر ثبت در آزمایشگاه یا ثبت در دفتر مشاوره توجه: نتیجه بر حسب مورد بیماری، مورد آزمایش، بررسی انجام شده و نتیجه، به صورت مشکوک، بیمار و نتیجه نهایی با عنوان دقیق بیماری ثبت شود				
نام بیماری	فرد غربالگری شده	عنوان بررسی آزمایشگاهی/ غربالگری و تأیید غربالگری		نتیجه نهایی
		نام	نتیجه	
	مادر			
	پدر			
	نوزاد			

سایر توضیحات اصلی و مهم :

.....

۴- ب

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

☐ بلی

نام برنامه

☐ خیر با ذکر علت:.....

۵	آیا خانواده برای این موضوع مشاوره ژنتیک شده بودند؟ ☐ بله ☐ خیر با ذکر علت:..... آیا جهت مراقبت ژنتیک اعلام شده بودند؟ ☐ بلی ☐ خیر با ذکر علت:..... آیا بر اساس مستندات موجود (فرم مراقبت و پرونده خانوار) افراد در معرض خطر تحت مراقبت ژنتیک مستمر قرار داشته‌اند؟ ☐ بلی ☐ خیر با ذکر علت:..... آیا قبلاً تشخیص ژنتیک / PND1 برای فرد و یا خانواده انجام شده است؟ ☐ بلی با ذکر تاریخ / / ۱۳ و ذکر نام آزمایشگاه (ژنتیک):..... ☐ خیر با ذکر علت:..... آیا برای بیمار تشخیص ژنتیک / PND2 انجام شده است؟ ☐ بلی با ذکر تاریخ / / ۱۳ و ذکر نام آزمایشگاه (ژنتیک) :..... نتیجه آزمایش: ☐ جنین سالم ☐ جنین مبتلا ، علت عدم انجام سقط:..... ☐ خیر با ذکر علت:..... آیا در بارداری های قبلی آزمایش PND2 انجام شده است؟ ☐ بلی تعداد موارد انجام PND2 در بارداری های قبلی :.....
۶	نظریه‌ی کارشناس شهرستان: علت بروز بیماری تشریح شود : الف- خطا: ☐ خطا در غربالگری ☐ خطای تیم مشاوره ژنتیک ☐ خطای تیم مراقبت ☐ خطای تشخیص ژنتیک ب- عدم همکاری: ☐ عدم همکاری در غربالگری ☐ عدم همکاری در مشاوره ژنتیک ☐ عدم همکاری در مراقبت ژنتیک نام و نام خانوادگی تکمیل کننده فرم:..... سمت: تاریخ تکمیل فرم: / / امضا
۷	نظریه‌ی کارشناس استان: علت بروز بیماری تشریح شود: نتیجه گیری: الف- خطا ☐ خطا در غربالگری ☐ خطای تیم مشاوره ژنتیک ☐ خطای تیم مراقبت ☐ خطای تشخیص ژنتیک ب- عدم همکاری ☐ عدم همکاری در غربالگری ☐ عدم همکاری در مشاوره ژنتیک ☐ عدم همکاری در مراقبت ژنتیک نام و نام خانوادگی بررسی کننده : سمت: تاریخ بررسی: / / ۱۳ امضا

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

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

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

نکته مهم:

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

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

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

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

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

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

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

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

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

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

قسمت ۶: پس از بررسی مستندات موجود علت بروز بیماری از داخل گزینه‌های موجود انتخاب می‌گردد. اگر علت بروز بیماری در گزینه‌های موجود وجود نداشته باشد گزینه سایر علل انتخاب گردیده و علت بروز نوشته می‌شود. مشخصات تکمیل‌کننده‌ی فرم (کارشناس ژنتیک شهرستان) شامل نام و نام خانوادگی و سمت آن است. همچنین باید در پایان بررسی، نظریه‌ی نهایی کارشناس شهرستان درخصوص علت بروز و نیز راهکارهای پیشنهادی به منظور پیشگیری از وقوع موارد جدید بتا تالاسمی مازور 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 بتا تالاسمی مازور ثبت می‌نماید. لازم است اصل فرم پس از تکمیل به مرکز بهداشت شهرستان ارجاع شده و یک نسخه از تصویر آن به مرکز مدیریت بیماری‌ها ارسال شود و نسخه‌ی دیگر جهت ارزیابی، تعیین مشکلات، برنامه‌ریزی جهت ارتقای برنامه و ... در استان بایگانی شود.

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

ضمیمه این فرم گردیده و به سطح بالاتر ارسال گردد.

--

به / از: مرکز خدمات جامع سلامت

..... سال ۱۳..... ماه

الف) مراقبت ژنتیک

[illegible]

ب- ثبت وقایع در زنان باردار تحت مراقبت ژنتیک

۱	۲	۳	۴	۵	
ردیف	نام و نام خانوادگی	کدملی	بیماری تحت مراقبت	وقایع بارداری	
				تاریخ شروع بارداری بر اساس LMP (روز/ماه/سال)	باردار
					نتیجه بارداری (تعداد جنین یا نوزاد ذکرشود)
					آیا PND2 را انجام داده است؟
					سقط
تولید نوزاد زنده	تولید نوزاد مرده	تاریخ ختم بارداری	تاریخ	تاریخ	
تاریخ انجام PND2	تعداد جنین سالم یا ناقل	تعداد جنین مبتلا	خبر بادر کد علت	سقط	
تاریخ	تاریخ	تاریخ	تاریخ	تاریخ	

کد های علل عدم انجام PND2: A: عدم همکاری 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: ختم بارداری قبل از انجام آزمایش G: سایر دلایل

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

راهنمای تکمیل فرم گزارش ماهانه مراقبت ژنتیک

از طریق این فرم گزارش مراقبت ژنتیک ماهانه و پیگیری‌های لازم برای افراد در معرض خطر بیماری‌های ژنتیک انجام شده توسط کارکنان بهداشتی در پایگاه سلامت/خانه‌ی بهداشت، به مرکز بهداشت شهرستان اعلام می‌گردد. این فرم در دو نسخه تکمیل می‌شود که یک نسخه از آن به سطح بالاتر ارسال و نسخه‌ی دیگر بایگانی می‌شود.

این فرم شامل دو قسمت الف) مراقبت ژنتیک و ب) ثبت وقایع در زنان باردار تحت مراقبت ژنتیک می‌باشد.
الف) مراقبت:

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

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

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

ستون ۴ (بیماری تحت مراقبت): در این ستون نام بیماری مورد نظر که فرد بخاطر آن مراقبت می‌گردد ثبت می‌شود.

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

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

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

ستون ۶ (قطع مراقبت): در صورت قطع مراقبت ژنتیک به دلایل عدم همکاری، مهاجرت، عدم ضرورت مراقبت، تکمیل فراخوان در مراقبت ژنتیک موقت این ستون تکمیل می‌گردد.

در مواردی نظیر ۱- واکتومی ۲- توبکتومی ۳- هیستروکتومی ۴- عقیمی و یا نازایی قطعی ۵- طلاق ۶- فوت یکی از زوجین ۷- یائسگی ۸- عدم نیاز به مراقبت بر اساس نتیجه PND₁ و ... قطع مراقبت برای زوج در ستون عدم ضرورت مراقبت علامت زده می‌شود.

در این موارد رویت مستندات مربوطه توسط پزشک تیم سلامت ضروری می‌باشد.

ب) ثبت وقایع در زنان باردار تحت مراقبت ژنتیک:

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

- مواردی که بر اساس PND₂ جنین مبتلا گزارش می‌شود و نتیجه بارداری تولد نوزاد زنده است، نوزاد تحت تشخیص بالینی قرار گرفته و در صورت سالم بودن به عنوان خطای آزمایشگاه ژنتیک مشمول گزارش فوری می‌باشد. بدیهی است در صورت ابتلای کودک به بیماری نیز فرم بررسی اپیدمیولوژیک علت بروز تکمیل و گزارش می‌گردد.
- در قسمت نتیجه انجام PND₂ و نتیجه بارداری در موارد بارداری دو یا چند قلو باید تعداد جنین به تعداد 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 توصیه می‌گردد کد مهم‌ترین علت درج گردد.

برنامه ژنتیک اجتماعی: فرم گزارش سه ماهانه مراقبت ژنتیک

از: مرکز خدمات جامع سلامت به / از: مرکز بهداشت شهرستان به/ 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				تعداد موارد تحت مراقبت ژنتیک بر اساس نوع مراقبت ژنتیک												تعداد افراد تحت مراقبت	بیماری تحت مراقبت	نام مرکز خدمات جامع سلامت/ شبکه بهداشت و درمان
					مراقبت ژنتیک پیشگیری از بروز														
					وضعیت از نظر بارداری به تفکیک تعداد				دسته بندی از نظر وضعیت فرزندان				نتایج ثبت وقایع بارداری						
	تعداد موارد ختم بارداری		باردار		تمایل به بارداری		انجام PND2		نتیجه بارداری		مراقبت ژنتیک موقت		مراقبت ژنتیک کاهش خطر بروز						
	بلی	خیر	روش غیر مطمئن	روش مطمئن	بلی	خیر	تولد نوزاد زنده	سقطا به دلیل ابتلای جنین	سقطا با سایر دلایل	تولد نوزاد مرده									
											چنین سالم	چنین مبتلا							

شرح فرم گزارش مراقبت ژنتیک سه ماهه

این فرم در پایان هر فصل بر اساس جمع‌بندی فرم‌های ارسالی از سطوح پایین‌تر تکمیل و به سطح بالاتر گزارش می‌گردد. توجه: دقت شود که این فرم صرفاً یک جمع‌بندی جبری از فرم‌های ماهیانه پایگاه/خانه بهداشت نیست و می‌بایست بر اساس فرم‌های ماهیانه دریافت شده از سطوح محیطی آخرین وضعیت موجود مراقبت گزارش شود. در مورد کسانی که دارای بیش از یک وضعیت بوده‌اند آخرین وضعیت مراقبت گزارش می‌شود. به استثناء موارد ختم بارداری در این فصل که در پایان فصل دارای روش مطمئن و یا غیر مطمئن گزارش شده‌اند در این فرم فقط ذیل ستون ختم بارداری گزارش می‌شوند.

ستون ۱: نام سطح تکمیل کننده فرم درج می‌گردد.

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

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

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

- تعداد مواردی که PND_1 داده‌اند مربوط به موارد تحت مراقبت ژنتیک فعلی است. بنابراین تعداد موارد این ستون نمی‌تواند از تعداد کل موارد تحت مراقبت بیشتر باشد. (در پوشش صددرصد مساوی با کل تعداد تحت مراقبت ژنتیک پیشگیری از بروز خواهد بود).
- مادری که بیش از یک فرزند مبتلا دارند یا داشته‌اند، یک مورد محاسبه می‌شود.
- در ستون وضعیت از نظر بارداری درج روش برای مادری که تمایل به بارداری دارد و یا در این فصل ختم بارداری داشته مفهومی ندارد. هر چند ختم بارداری در اوایل فصل بوده و در آخرین اعلام وضعیت مادر دارای روش مطمئن یا غیرمطمئن گزارش شده باشد. (جمع زیر ستون‌های این قسمت می‌بایست با تعداد کل مادر تحت مراقبت برابر باشد).
- در مورد PND_2 چنانچه بارداری بیش از یک قلوئی است برای هر جنین یک مورد انجام PND_2 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 فصلی که مهاجرت صورت گرفته توسط مرکز مبدا و در فصل بعد توسط مرکز مقصد گزارش می‌شوند.

برنامہ رنٹیک اجتماعی - دفتر ثبت مراجعات مشاوره رنٹیک

مرکز مشاوره ژنتیک شهرستان دانشگاه علوم پزشکی

..... فصل سال

۱	ردیف	نام و نام خانوادگی مراجعه کننده	۲	۳	کد ملی	۴	تاریخ مراجعه	۵	نوبت مراجعه	۶	نام مرکز ارجاع دهنده	۷	غریبالگری اختصاصی/با ذکر نام بیماری	۸	غریبالگری ژنتیک هنگام ازدواج	۹	ارزیابی ژنتیک در بسته های سلامت جاری	۱۰	مراقبت ژنتیک موقت	۱۱	مراقبت ژنتیک پیشگیری از بروز	۱۲	سایر	۱۳	نیاز به مراجعه بعدی (جهت تکمیل مشاوره ژنتیک)	۱۴	نام بیماری مورد مراقبت	۱۵	اعلام مراقبت ژنتیک پیشگیری از بروز	۱۶	اعلام مراقبت ژنتیک کاهش خطر بروز	۱۷	تعداد موارد اعلام فراخوان مربوطه	۱۸	اعلام عدم ضرورت ادامه مراقبت	۱۹	تاریخ گزارش	۲۰	اختتام پرونده	۲۱	PND1	۲۲	PND2	۲۳	GD	۲۴	نشانی و شماره تماس	۲۵	محل امضاء و اثر انگشت مراجعین	۲۶	۱۰
---	------	------------------------------------	---	---	--------	---	--------------	---	-------------	---	----------------------	---	-------------------------------------	---	------------------------------	---	--------------------------------------	----	-------------------	----	------------------------------	----	------	----	--	----	------------------------	----	------------------------------------	----	----------------------------------	----	----------------------------------	----	------------------------------	----	-------------	----	---------------	----	------	----	------	----	----	----	--------------------	----	-------------------------------	----	----

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: 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 ژنتیک هنگام ازدواج: شامل مواردی که بر اساس پرسشنامه غربالگری ژنتیک هنگام ازدواج برای مشاوره ژنتیک ارجاع شده‌اند.
 - ارزیابی ژنتیک در گروه‌های سنی: شامل مواردی که بر اساس ارزیابی ژنتیک در خدمات گروه‌های سنی برای مشاوره ژنتیک ارجاع شده‌اند.
 - مراقبت ژنتیک موقت: مواردی که طی مراقبت ژنتیک موقت برای مشاوره ژنتیک فراخوان شده‌اند.
 - مراقبت ژنتیک پیشگیری از بروز: مواردی که طی مراقبت ژنتیک پیشگیری از بروز برای اموری نظیر درخواست آزمایش ژنتیک پیش از تولد، تفسیر نتیجه آزمایش تشخیص، پیگیری روند تشخیص بالینی یا آزمایشگاهی و به پزشک مشاور ژنتیک ارجاع داده می‌شوند.
- ستون ۷: در مواردی که مشاوره ژنتیک تکمیل نشده و برای اعلام نظر در مورد نتیجه مشاوره ژنتیک نیاز به جلسات بیشتر مشاوره وجود دارد، علامت زده می‌شود.
- ستون ۸: نتیجه مشاوره ژنتیک به شرح زیر در زیر ستون مربوطه علامت زده می‌شود:
- اختتام پرونده ژنتیک: در مواردی که پس از تکمیل جلسات مشاوره ژنتیک نیاز به اقدام دیگری نظیر مراقبت ژنتیک و یا ادامه جلسات مشاوره وجود ندارد. (دقت شود که این مورد شامل کسانی که قبلاً تحت مراقبت ژنتیک قرار گرفته‌اند ولی به دلیلی مثل عدم ضرورت مراقبت به دلیل ناقل نبودن نتایج آزمایشگاهی بیوشیمی یا تشخیص ژنتیک یا ... می‌گردند نمی‌شود).
 - درخواست آزمایش تشخیص ژنتیک (گاهی ممکن است این زیر ستون و ستون نیاز به مراجعه بعدی به طور همزمان علامت زده شود).
 - ارسال فرم اعلام وضعیت مراقبت ژنتیک: بر اساس مورد اعلام شده در فرم زیر ستون مربوطه علامت زده می‌شود.
 - تاریخ گزارش، تاریخ تکمیل و ارسال فرم اعلام وضعیت مراقبت ژنتیک است.
- ستون ۹: نشانی محل سکونت و شماره تماس مراجعه کننده در این قسمت درج می‌شود.
- ستون ۱۰: در پایان هر جلسه مشاوره این قسمت توسط مراجعه کننده امضاء شده و اثر انگشت زده می‌شود. همچنین دریافت اظهارنامه مشاوره ژنتیک هم در همین ستون مورد تأیید قرار می‌گیرد.

فرم اعلام موارد مراقبت ژنتیک کاهش معلولیت

از پایگاه سلامت/ خانه بهداشت به/ از مرکز خدمات جامع سلامت به / از مرکز بهداشت شهرستان به معاونت بهداشت دانشگاه علوم پزشکی

سه ماهه سال

۱	۲	۳	۴	۵	۶		۷	۸	۹			
ردیف	نام بیماری تحت مراقبت	نام و نام خانوادگی بیمار	کد ملی بیمار	نام و نام خانوادگی مادر بیمار	تشکیل پرونده مشاوره ژنتیک		ارجاع به مشاوره ژنتیک/ نوبت ارجاع	اعلام غیبت از درمان در ماه گذشته	نتیجه بررسی علت غیبت از درمان			
					بلی	خیر			عدم همکاری والدین	فوت بیمار	مهاجرت	سایر

فرم اعلام موارد مراقبت ژنتیک کاهش معلولیت

از مرکز بهداشت شهرستان به / از معاونت بهداشت دانشگاه علوم پزشکی ... ستاد وزارت بهداشت

سه ماهه سال

۱	۲	۳	۴	۵	۶			
ردیف	نام بیماری تحت مراقبت	تعداد موارد بیماری	تعداد موارد تشکیل پرونده مشاوره ژنتیک	تعداد موارد اعلام غیبت از درمان در سه ماه گذشته	تعداد موارد نتیجه بررسی علت غیبت از درمان			
					عدم همکاری والدین	فوت بیمار	مهاجرت	سایر

راهنمای فرم اعلام موارد مراقبت ژنتیک کاهش معلولیت

این فرم هر سه ماه یکبار از سطح خانه‌های بهداشت و پایگاه‌های سلامت برای بیماری‌هایی که مشمول مراقبت ژنتیک پیشگیری از معلولیت می‌باشند تکمیل و سرجمع آن توسط شبکه بهداشت و درمان برای معاونت بهداشت و سپس ستاد وزارت بهداشت ارسال می‌گردد.

در فرم مربوط به خانه بهداشت/ پایگاه سلامت:

ستون ۶: در صورتی که خانواده به مشاوره ژنتیک مراجعه کرده باشند «بلی» و در غیر این صورت «خیر» علامت زده می‌شود.

ستون ۷: برای کسانی که در ستون قبل خیر علامت زده شده نوبت فراخوان برای مراجعه به مشاوره ژنتیک قید می‌شود.

فصل چهارم: پای‌ش و ارزشیابی برنامه

پای‌ش و ارزشیابی برنامه

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

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

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

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

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

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

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

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

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

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

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 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)
نسبت موارد تحت مراقبت ژنتیک قطعی به تفکیک بیماری	درصد	فرم مراقبت ژنتیک	تعداد افراد واجد مراقبت ژنتیک قطعی به تفکیک بیماری / کل افراد تحت مراقبت قطعی * ۱۰۰
نسبت موارد تحت مراقبت ژنتیک قطعی به تفکیک نوع مراقبت	درصد	فرم مراقبت ژنتیک	تعداد افراد واجد مراقبت ژنتیک قطعی به تفکیک مراقبت پیشگیری از معلولیت، پیشگیری از بروز و موقت / کل افراد تحت مراقبت * ۱۰۰
نسبت فراخوان موفق	درصد	فرم مراقبت ژنتیک	تعداد موارد فراخوان موفق / مجموع تعداد قطع مراقبت موفق و ناموفق * ۱۰۰
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
پوشش سقط جنین مبتلا	درصد	فرم مراقبت ژنتیک (قسمت ب)	تعداد موارد ختم بارداری به دلیل سقط انتخابی به دلیل ابتلا جنین / کل موارد جنین مبتلا * ۱۰۰
فرایند مشاوره			
نسبت موارد مراجعه برای مشاور ژنتیک به تفکیک محل ارجاع از کل مراجعات	درصد	فرم خلاصه عملکرد مشاور ژنتیک	تعداد موارد نوبت اول مراجعه برای 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 خطر ابتدا افراد خانواده و خویشان بر حسب نوع بیماری و شجره نامه انتخاب و بررسی ژنتیک می شوند. درمراقبت پیشگیری بروز در برنامه ژنتیک اجتماعی به مجموع تشخیص ژنتیکی که پیش از بارداری انجام می شود اصطلاحاً PND₁ گفته می شود و سر جمع یک PND₁ برای زوج مورد بررسی حساب می شود و کلاً یک بار برای شناسایی جهش خانواده بررسی انجام می شود. PND₂ بررسی وجود و شرایط جهش شناسایی شده در جنین است که در معرض خطر احتمالی است و در هر حاملگی تکرار می شود.

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

فصل پنجم: مواد آموزشی

نحوه اجرای آموزش عموم در برنامه ژنتیک اجتماعی

۱-۱) ارتقای آشنایی سواد ژنتیک عموم، این حیطة با اجرای برنامه آموزشی در مقطع متوسطه دو (کلاس یازدهم) با همکاری با ادارات کل آموزش و پرورش استان ها و در مرکز با وزارت آموزش و پرورش به انجام می رسد. در این برنامه آموزش قالب مسابقه و رقابت دارد و دانش آموزان هم رشته در سال تحصیلی هدف بین مناطق رقابت می کنند. سپس این رقابت در بین شهرستان ها و نهایتاً بین استان ها انجام و برندگان مدال سواد ژنتیک دریافت می کنند.

این رقابت به نحوی برنامه ریزی شده است که آموزش با جذابیت و بازی گونه صورت پذیرد. در این سیر آموزشی برنامه ریزی به گونه ایست که دانش آموز تشویق می شود خانواده خود را از برنامه و محتوای آموزشی مطلع نموده و از این طریق سفیر آموزشی برای خانواده ها باشد.

خانواده هایی که همراهی متناسبی طبق تعریف داشته باشند به عنوان خانواده همراه دعوت و تشویق می شوند و به فرزند دانش آموزشان گواهی سفیر آموزش پایه ژنتیک نیز اهدا می گردد.

این رویه آشنایی آموزش دارای مزایای قابل توجهی از جمله ارتقا سطح سواد ژنتیک در بهترین زمان برای نسل جوان جامعه که در معرض مراحل اساسی ازدواج و فرزندآوری و در نتیجه نیاز به خدمت مشاوره ژنتیک هستند، می گردد. علاوه بر این نحوه آموزش تکیه بر سواد عمومی و پایه ژنتیک است و بر ژنتیک سلامت تمرکز دارد و از مشوش کردن ذهن دانش آموزان با بیان ژنتیک بیماری ها پرهیز می شود و تنها در صورت نیاز بیماری ها را به صورت مثال بیان می نماید.

در این روش ابتدا آموزش پایه در قالب برنامه ویدئویی از مرکز به دبیرانی -ترجیحاً مدرس زیست شناسی و معرفی شده از طرف مدارس حداکثر تا آغاز نیمه شهریورماه هر سال- ارائه می گردد. در این برنامه توضیحات متن آموزش به صورت فایل ویدئویی قابل دانلود در دسترس دانش آموزان قرار می گیرد. در مدارس برگزاری مسابقه با دبیری نماینده معرفی شده به صورت جداگانه و درون رشته ای صورت می گیرد. دانش آموزان برتر به رقابت درون رشته ای بین مدارس در یک منطقه، یک شهر، سپس بین شهرهای استان ادامه می دهند و برندگان استانی به صورت درون رشته ای در سطح کشور رقابت می نمایند و نهایتاً برندگان کشوری معرفی می شوند. جشنواره اعطای جوایز هر سال برگزار و جوایز را اهدا می نماید. در حین اجرای جشنواره تبلیغات رسانه ای صورت می گیرد و آموزش عموم به صورت کمپین اجرا می شود.

مسئولیت اجرای این برنامه به عهده ادارات آموزش و پرورش در شهرستان و ادارات کل در استان و وزارت آموزش و پرورش در کشور است و وزارت بهداشت، درمان و آموزش پزشکی و شاخه های ما به از آن در حوزه های جغرافیایی ذکر شده در قالب کمیته های مشترک همان حوزه همکاری می کنند. موضوع کلی همکاری وزارت بهداشت درمان و آموزش پزشکی حمایت علمی تخصصی، فنی آموزشی و مالی در قالب توافقات کمیته مشترک وزارتین است. اجرای صحیح برنامه در حوزه جغرافیایی توسط کمیته مشترک و بر اساس توافقات ابلاغ شده این کمیته راهبری می شود.

محتوای آموزشی در همه مراحل رقابت یکسان است و توسط وزارت بهداشت، درمان و آموزش پزشکی به کمیته مشترک برای توافق نهایی ارائه می شود و برای هر دوره ارتقا می یابد.

تم رقابت در هر رشته متفاوت و مربوط به زمینه تحصیلی است. موضوع توسط وزارت بهداشت، درمان و آموزش پزشکی به کمیته مشترک پیشنهاد می‌شود. موضوع به گونه‌ای انتخاب می‌شود که عموم دانش آموزان بتوانند در آن شرکت کنند و نیاز به مهارت خاص به جز مهارت درون رشته برای رقابت نداشته باشند (برای مثال نوشتن داستانک در رشته ادبیات، موضوع کوچک زیست شناسانه در رشته تجربی، موضوع کوچک محاسباتی در رشته ریاضی و موضوع های غیر تنوریک در رشته فنی و حرفه‌ای می توانند موضوع های رقابتی در هر رشته باشند).

موضوع های رقابت می توانند توسط دانش آموزان و مدارس پیشنهاد شوند.

اجرای رقابت ها با اعلام چگونگی اجرا، زمان بندی هر سال پیش از آغاز سال تحصیلی از سوی وزارت آموزش و پرورش ابلاغ می‌شود. با شروع زمان رقابت محتوای آموزشی به صورت بر خط در دسترس قرار می‌گیرد. هر مرحله از رقابت دو ماه به طول می‌انجامد. رقابت به صورت درون رشته‌ای در مدارس آغاز می‌شود. هر مدرسه در هر رشته پنج برنده خواهد داشت. بعد از ارزیابی توسط انجمن اولیاء و مربیان و معرفی برندگان از سوی مدارس از آغار ماه سوم رقابت درون رشته‌ای بین مدارس آغاز می‌شود و بعد از ارزیابی توسط انجمن اولیا و مربیان و اعلام سه برنده از هر رشته در یک منطقه رقابت بین مناطق از آغاز ماه پنجم شروع و بعد از ارزیابی توسط انجمن اولیا و مربیان و اعلام برنده در هر رشته در ماه هفتم و هشتم تحصیلی در استان و با اجرای ارزیابی و اعلام یک برنده از هر رشته در استان صورت می‌پذیرد و در ادامه رقابت بین رشته‌ای و بین استان ها طی تیر و مرداد برگزار می‌شود. جشنواره در سه ماهه اول سال تحصیلی بعد برگزار می‌شود.

در ارزیابی ها نماینده مدرسه متون را ابتدا با مشارکت نماینده وزارت بهداشت و درمان و آموزش پزشکی بررسی و سپس تمام موارد احراز کننده شرایط را در انجمن اولیا و مربیان مطرح و اعضا را توجیه می‌نمایند. در زمان ارزیابی نماینده وزارت بهداشت و درمان و نماینده معلمان در رای گیری حق رای ندارند و به عنوان ناظر شرکت می‌کنند. در هر ارزیابی سه شاخصه برای موضوع در نظر گرفته می‌شود، ۱. نمایانگر فهم بهتر و عمیق تر و بیشتر از موضوع باشد، ۲. جنبه آموزشی بیشتر داشته باشد، ۳. نوآوری بیشتری داشته باشد.

آموزش مشاوران ژنتیک در قالب برنامه ژنتیک اجتماعی

مشاوره ژنتیک در نظام سلامت ایران

در نظام سلامت ایران، مشاوره ژنتیک از نظر تئوری در برنامه های ژنتیک سلامت و از نظر ساختاری در ساختار نظام و برنامه تحول سلامت ایران ادغام شده است و در قالب برنامه ژنتیک اجتماعی به اجرا در می‌آید.

مشاوره ژنتیک در برنامه های ژنتیک سلامت بخشی از بسته خدمت ژنتیک است و در یک سلسله فرایند سیستمی در کنار خدمات ضروری دیگر برای هر خانواده شامل شناسایی موارد در معرض خطر ژنتیک، ارجاع سیستمی این موارد، تشخیص ژنتیک و مراقبت ژنتیک افراد ارجاع شده برای تمام موارد در معرض خطر خانواده و خویشاوندان عرضه می‌شود. هر بخشی از این خدمات به صورت تعریف شده و توسط گروهی از کارمندان نظام سلامت در چارچوب دستورالعمل مرتبط صورت می‌پذیرد. برای مثال در برنامه تالاسمی شناسایی موارد در معرض خطر در بین زوجین متقاضی ازدواج توسط آزمایشگاه منتخب غربالگری، مشاوره ژنتیک توسط مشاوران

ژنتیک مستقر در مراکز بهداشتی درمانی ویژه و تشخیص ژنتیک توسط مراکز منتخب و استاندارد شده صورت می‌پذیرد. همچنین در قالب برنامه ژنتیک اجتماعی در صورت قطعی شدن در معرض خطر بودن فرد و یا خانواده و خویشان، ایشان تحت پوشش خدمات مراقبت ژنتیک توسط کارمندان و کارشناسان سطح یک نظام سلامت قرار می‌گیرند. این مراقبت غالباً برای تمام عمر انجام می‌شود. زیرا هر یک از افراد شناسایی شده سرشاخه نسل فعلی و نسل‌های آتی در معرض خطر در آن خانواده و خویشاوندان است. بدین ترتیب یک چرخه از خدمات سلامت ژنتیک از ابتدا تا انتها برای خانواده و خویشان شکل می‌گیرد و تا زمانی که ایشان به این خدمات احتیاج دارند پیگیری می‌شوند. بنابراین در برنامه‌های ژنتیک سلامت ارجاع سطح‌بندی شده و پیگیری و ارجاع موارد در معرض خطر به سیستم مراقبت ژنتیک در واقع ارزش افزوده برنامه‌های ژنتیک و زیربنای پیشگیری بیماری‌ها و اختلالات ژنتیک است و رعایت زنجیره خدمات و آدرس‌دهی صحیح خدمات ژنتیک به افرادی که در معرض خطر هستند از اهمیت ویژه برخوردار است و بدون رعایت آن صرفاً هزینه‌ها افزایش می‌یابد و سلامتی حاصل نخواهد شد.

بعلاوه از آنجایی که تشخیص صحیح، ارجاع برنامه‌ریزی شده و مبتنی بر نوع و میزان خطر افراد، در پیشگویی خطر ژنتیک و بنابراین برای برنامه‌ریزی پیشگیری ژنتیک و مداخله برای کاهش خطر ژنتیک در جامعه اهمیت غیر قابل انکار دارد، به انجام رسیدن صحیح این مراحل با رعایت استانداردهای قطعی و مراقبت مستمر از این استانداردها در برنامه‌های ژنتیک، اصل اول اجرای برنامه‌های ژنتیک تلقی می‌شود.

این ضوابط باعث شده که برنامه‌ریزی اجرای یکپارچه و جامع برنامه‌های ژنتیک سلامت هدف قرار گیرد و برنامه‌ریزی برخورداری مردم از خدمات استاندارد در بستر برنامه‌های سلامت به‌ویژه مورد تأکید و پیگیری باشد. در مرکز این برنامه‌ریزی‌ها به طور طبیعی مشاوره ژنتیک قرار می‌گیرد که عمده‌تأ پیشگیری ژنتیک در خانواده و خویشاوندان در معرض خطر را (غالباً بعد از انجام و تثبیت تشخیص ژنتیک) به عهده دارد.

دوره یک ساله آموزش مشاوره ژنتیک

این دوره برای پزشکان عمومی علاقمند به انجام مشاوره ژنتیک در نظام سلامت ایران توسط وزارت بهداشت انجام می‌شود. مشاوره ژنتیک در این نظام در چارچوب برنامه ژنتیک اجتماعی ابلاغ شده از سوی معاونت بهداشت و دستورالعمل مشاوره ژنتیک (سطح دوم) ابلاغ شده از سوی معاونت درمان وزارت متبوع انجام می‌شود. این دوره از دو قسمت نظری و عملی به مدت یک سال تشکیل می‌شود. سپس در یک دوره یک ساله مهارت میدانی، مشاوران ژنتیک در حین خدمت ارتقا می‌یابند.

در سال اول، قسمت نظری دارای سه فاز هریک به مدت دو ماه و مجموعاً ۶ ماه است. در فاز نخست ژنتیک پایه، در فاز دوم بیماری‌های ژنتیک و در فاز سوم مشاوره ژنتیک آموزش داده می‌شود که به صورت آموزش غیر حضوری انجام می‌شود.

قسمت عملی دارای دو فاز عملی غیر حضوری (شامل بررسی ۵۰ پرونده ژنتیک) در قالب یک لاگ‌بوک است. در فاز دوم این قسمت، بخش حضوری به مدت حداقل ۵ روز تمام وقت انجام می‌شود و شامل مشاوره ژنتیک ۱۵ تا ۲۰ خانواده و تکمیل پرونده‌های ایشان

می‌شود و تحت نظر مستقیم اساتید انجام می‌گیرد. هر فاز دارای نمره مخصوص و بخش حضوری دارای بیشترین سهم از نمرات است. در پایان این بخش و در صورت احراز شرایط و حد نصاب نمرات، گواهی طی دوره به افراد اهدا می‌شود. این گواهی دائمی است لیکن در مقاطع دو ساله و در صورت ارائه گواهی کار مستمر به عنوان مشاور ژنتیک و عدم تخلف هر بار برای دو سال تمدید می‌شود.

مهارت آموزشی می‌دانی (حین خدمت) مشاوران ژنتیک

در قسمت مهارت آموزشی میدانی مشاوران ژنتیک در حین خدمت از حمایت سطح بندی شده علمی فنی به مدت یک سال و با شرایط ذیل برخوردار می‌شوند:

تعاریف

استاد: پزشکان متخصص مشاوره ژنتیک که آموزش دوره عملی در دوره‌های آموزش مشاوره ژنتیک اداره ژنتیک وزارت بهداشت و سنجش مستمر آنها را بر عهده دارند، مسئول رفع اشکال مشاوران ارشد هستند.

مشاور ارشد: پزشک مشاور ژنتیک که دوره‌های آموزش مشاوره ژنتیک وزارت بهداشت را با موفقیت سپری نموده، رتبه ممتاز را کسب کرده و سابقه مدیریت مشاوران ژنتیک در طول دوره آموزشی را داشته است و تحت عنوان چک کننده پرونده‌های آموزش غیر حضوری در طول دوره آموزشی به خدمت مشغول بوده و یا در فرایند های مدیریت تعریف شده دیگری در برنامه مشاوره ژنتیک اشتغال داشته اند). هر مشاور ارشد وظیفه هماهنگی رفع اشکال چند مشاور سرگروه را به عهده دارد.

مشاور سرگروه: پزشک مشاور ژنتیک که دوره‌های آموزش مشاوره ژنتیک اداره ژنتیک وزارت بهداشت را با موفقیت سپری نموده و رتبه ممتاز را کسب کرده است و تمایل به سرگروهی دارد. هر مشاور سرگروه وظیفه هماهنگی چند مشاور ژنتیک را به عهده دارد.

مشاور ژنتیک: پزشک مشاور ژنتیک که دوره‌های آموزش مشاوره ژنتیک اداره ژنتیک وزارت بهداشت را با موفقیت سپری نموده و موفق به دریافت گواهی پایان دوره شده‌است.

➤ تذکر ۱: پزشکان مشاور ژنتیک در هر سطح با کسب تجارب موفق تعریف شده در برنامه مشاوره ژنتیک، امکان تغییر وضعیت به سطوح بالاتر را در صورت تمایل دارند.

➤ تذکر ۲: به موجب ماده ۷۵ قانون توسعه پنج ساله ششم هر یک از دانشگاه‌های علوم پزشکی باید در تمام شهرستان‌های تحت پوشش، استراتژی غربالگری زوجین در هنگام ازدواج را اجرا نمایند و گواهی انجام غربالگری را طبق دستورالعمل برای ثبت ازدواج صادر نمایند. با توجه به ضرورت پوشش تمام جمعیت هدف این استراتژی، شهرستان‌ها باید به سرعت از مشاوران ژنتیک دوره دیده برخوردار شوند و طبق نسخه ۰۴ دستورالعمل ژنتیک اجتماعی ابلاغ شده به دانشگاه های علوم پزشکی در پایگاه ویژه مشاوره ژنتیک مرکز جامع سلامت استقرار یابند به نحوی که به ازای هر ۵۰۰۰ نفر و حداقل هر صد هزار نفر یک مشاور ژنتیک دوره دیده وجود داشته باشد. برای این منظور باید پزشکان واجد شرایط شناسایی و برای طی دوره معرفی شوند. این موضوع باید اولویت نخست در اجرای برنامه‌های ژنتیک اجتماعی در دانشگاه های علوم پزشکی باشد. همچنین باید برای تکمیل پوشش و فراهمی خدمت از بین پزشکانی که قبلاً به نحوی دوره‌های مشاوره ژنتیک را در سایر بخش های غیر وزارت بهداشت گذرانده‌اند دعوت شود تا با طی دوره آموزشی وزارت بهداشت گواهی مشاوره ژنتیک را اخذ نمایند تا بتوانند مورد ارجاع در برنامه ژنتیک اجتماعی قرار گیرند. دوره آموزشی برای این دسته از افراد با امتحان ورودی انجام می‌شود تا با انجام سطح‌بندی بتوان از طول دوره آموزشی ایشان در صورت قبولی در امتحان ورودی کاست.

این کاهش صرفاً در بخش تئوری صورت می‌گیرد و بخش عملی و حضوری قابل کاهش نیست. در صورت کاهش کامل دوره تئوری دوره این دسته پزشکان به شش ماه کاهش می‌یابد.

➤ تذکر ۳: با توجه به اینکه فراهمی صد درصد خدمت مستلزم وقت معینی برای طی دوره آموزشی برای پزشکان واجد شرایط خواهد بود ضمن سرعت بخشیدن به این امر در عین توجه ویژه به شرایط کمی و کیفی مربوطه و اهتمام ویژه به شناسایی افراد واجد شرایط و پشتیبانی ایشان برای شرکت در دوره ها و به پایان رساندن دوره با موفقیت دانشگاه علوم پزشکی باید تا آن زمان ارجاعات مشاوره ژنتیک را از شهرستان فاقد مشاوره ژنتیک دوره دیده با ایجاد حداکثر تسهیلات برای زوجین به نزدیک ترین شهرستان دارای پزشک مشاور دوره دیده به انجام برساند.

ارتباطات مشاوره ژنتیک در دوره یکساله مهارت آموزی میدانی

کلیه پزشکان مشاور ژنتیک و مشاورین سرگروه در مراکز بهداشتی درمانی ویژه مشاوره ژنتیک در سال اول فعالیت بعد از اخذ گواهی طی دوره آموزشی، دوره یکساله مهارت آموزی میدانی را طی می‌کنند. فرایند مشاوره ژنتیک در چارچوب دستورالعمل ژنتیک اجتماعی انجام می‌شود. در روند مشاوره ژنتیک شجره نامه (هم به صورت دستی و هم توسط نرم افزار مشاوره ژنتیک) توسط مشاورین ژنتیک برای خانواده‌ها رسم می‌گردد. آزمایشات و پرونده پزشکی فرد مبتلا در خانواده، توسط مشاور بررسی و با استفاده از برنامه نرم افزاری ثبت می‌شود. در مراجعه افراد مبتلا همراه با دیسمورفی، از افراد مبتلا و نیز از مدارک و آزمایشات مراجعین (در صورت ضرورت) طبق آموزش های ارائه شده عکس تهیه می‌گردد. عکس های لازم توسط مشاور ژنتیک به پرونده بیمار نرم افزار مشاوره ژنتیک ضمیمه می‌گردد.

چنانچه مشاور ژنتیک در طول مشاوره ژنتیک برای تحلیل و تصمیم گیری نیاز به برقراری ارتباط داشته باشد با سایر مشاوران ژنتیک هم گروه خود در شبکه آموزشی ارتباط سطح بندی شده برقرار می‌کنند.

نحوه ارتباطات

پرونده مراجعینی که توسط مشاور ژنتیک پذیرش شده و طی روند عادی به انجام رسیده، به صورت دوره‌ای (ماهانه) توسط مشاور ژنتیک و از طریق نرم افزار مشاوره ژنتیک به مشاور سرگروه ارسال می‌گردد.

۱) پرونده مراجعینی که مشاور در پذیرش و مشاوره ایشان با مشکل مواجه می‌شود، در همان روز توسط مشاور و از طریق نرم افزار مشاوره ژنتیک به مشاور سرگروه ارسال می‌گردد. در موارد اورژانس مشاور سرگروه ظرف ۳ روز کاری و در موارد غیر اورژانس ظرف یک هفته از زمان ارجاع، موظف به تعیین تکلیف و تعیین مراحل بعدی کار و پس خوراند می‌باشد.

۲) پرونده مراجعینی که توسط مشاور سرگروه پذیرش شده و طی روند عادی به انجام رسیده، به صورت دوره‌ای (ماهانه) توسط مشاور سرگروه و از طریق نرم افزار مشاوره ژنتیک به مشاور ارشد ارسال می‌گردد.

۳) پرونده مراجعینی که مشاور سرگروه در پذیرش و مشاوره ایشان با مشکل مواجه می‌گردد، در همان روز توسط مشاور سرگروه و از طریق نرم افزار مشاوره ژنتیک به مشاور ارشد ارسال می‌گردد. چنانچه مشاور سرگروه قادر به حل مشکل مشاور نباشد، مورد را به مشاور ارشد ارجاع می‌دهد. مشاور ارشد موظف است در موارد اورژانس ظرف ۳ روز کاری و در موارد غیر اورژانس ظرف یک هفته از زمان ارجاع، اقدام به رفع مشکل مشاور سرگروه نماید. مشاور سرگروه موظف است مراتب را در موارد اورژانس ظرف ۱ روز کاری و در موارد غیر اورژانس ظرف ۳ روز از زمان ارجاع، به مشاور انتقال دهد.

➤ نکته: اورژانس یا غیر اورژانس بودن مورد ارجاعی توسط مشاورین ارجاع دهنده مشخص می‌گردد.

- (۴) چنانچه مشاور ارشد قادر به حل مشکل مشاور سرگروه نباشد، مورد را به اساتید ارجاع می‌دهد. اساتید موظف هستند در موارد اورژانس ظرف ۳ روز کاری و در موارد غیر اورژانس ظرف یک هفته از زمان ارجاع، اقدام به رفع مشکل مشاور ارشد نمایند. مشاور ارشد موظف است در موارد اورژانس ظرف ۱ روز کاری و در موارد غیر اورژانس ظرف ۳ روز از زمان ارجاع، مراتب را به مشاور سرگروه انتقال دهد.
- (۵) چنانچه اساتید نیاز به ویزیت مراجعه کننده داشته باشند مراتب در موارد اورژانس ظرف ۱ روز کاری و در موارد غیر اورژانس ظرف ۳ روز از زمان ارجاع، مستقیماً توسط اساتید به مشاور انتقال داده می‌شود.
- (۶) مشاور در این شرایط موظف است مراتب ضرورت ارجاع را به اطلاع مراجع به نحو مقتضی برساند و به همان نحو پیگیری نماید.
- (۷) مشاور ژنتیک موظف است در صورت تأیید تشخیص بیماری ضمن تشکیل پرونده ژنتیک برای مراجع با فرم شماره ۵ فرد را به مرکز بهداشت شهرستان جهت معرفی به مرکز بهداشتی درمانی مرتبط و مراقبت ژنتیک معرفی نماید.
- (۸) پرونده‌های ارسالی مشاورین به مشاورین سرگروه به صورت دوره‌ای (ماهانه) توسط مشاور سرگروه و پرونده‌های ارسالی مشاورین سرگروه به مشاورین ارشد به صورت دوره‌ای (ماهانه) توسط مشاورین ارشد بررسی و گزارش عملکرد آنان شامل تعداد پرونده‌های پذیرش شده، نوع بیماری مشاوره شده، تعداد و نوع بیماری ارجاع شده به صورت دوره‌ای (سالانه) به اساتید ارسال می‌گردد. اساتید با بررسی پرونده هر مشاور نتیجه را صرفاً به خود مشاور ژنتیک اعلام می‌نمایند.
- نکته: ارجاعات بین مشاورین در واقع مهارت‌آموزی میدانی مشاورین محسوب می‌شود و به مدت یک سال اول فعالیت میدانی مشاوران ژنتیک انجام می‌شود. این روند مشاوران ژنتیک را در سال اول فعالیت از حمایت اساتید ایشان برخوردار می‌نماید.
- نکته: این دوره توسط وزارت بهداشت در قالب برنامه آموزش مشاوران ژنتیک مدیریت می‌شود و دانشگاه علوم پزشکی در این روند وظیفه‌ای به عهده ندارد.
- نکته: ارتباطات سطح‌بندی شده مهارت‌آموزی ادامه آموزش مشاوران ژنتیک است و صرفاً برای رفع مشکلات احتمالی و پاسخگویی به مشاوران در سال اول بعد از طی دوره آموزشی برنامه ریزی شده و در صورت احساس ضرورت و درخواست مشاوران ارتباطات برقرار می‌گردد. بنابراین مشاوران باید وظایف خود را همزمان و مستقل طبق دستورالعمل به انجام برسانند و ارتباطات در این شبکه ربطی به وظایف شغلی ایشان در چارچوب دستورالعمل و ارجاعات و مشورت‌های ترسیم شده در دستورالعمل ژنتیک اجتماعی ندارد و ارتباطات مهارت‌آموزی میدانی صرفاً درون گروه مشاوران ژنتیک به انجام می‌رسد.

محتوای آموزشی خدمات ژنتیک زمان ازدواج

گروه هدف آموزش: پرسنل ارائه دهنده خدمت در مرکز ارائه خدمات زمان ازدواج شامل مراقب سلامت و پزشک مرکز مشاوره ژنتیک می تواند راهنمای زوج های جوان برای داشتن فرزندانی سالم باشد. در آموزش های پیش از ازدواج مراجعین را برای انجام مشاوره ژنتیک در شرایط زیر ترغیب می نماییم اگر:

- در خانواده ایشان بیماری شناخته شده ارثی وجود دارد. برای مثال: هموفیلی، دوشن، تالاسمی ماژور، سیکل سل، بیماری های متابولیک ارثی (فنیل کتونوری، گالاکتوزمی و ...)، ناشنوایی و نابینایی،
- در بستگان ایشان حداقل دو نفر که از زمان کودکی مبتلا به یک بیماری مشابه هستند وجود داشته یا هم اکنون وجود دارد.
- با یکدیگر نسبت فامیلی نزدیک دارند (ازدواج فرزندان و یا نوه های عمو، عمه، خاله، دایی با یکدیگر)
- در بستگان هر یک از ایشان (و یا هر دو) فردی مبتلا به یکی از مشکلات زیر وجود داشته یا هم اکنون وجود دارد:
 - فردی که از کودکی دارای مشکل انعقاد خون باشد.
 - فردی که از کودکی نیازمند تزریق خون مکرر باشد.
 - فردی که از زمان کودکی دارای ناتوانی ذهنی و یا ناتوانی حرکتی باشد.
 - فردی که از زمان کودکی مبتلا به اختلال بینایی یا اختلال شنوایی باشد.
 - کودکی که می بایست رژیم غذایی خاصی داشته باشد.

محتوای آموزشی ارزیابی ژنتیکی در بسته‌های خدمات موجود سلامت

گروه هدف آموزش: پرسنل ارائه دهنده خدمت در مرکز / خانه بهداشت شامل مراقب سلامت و پزشک مرکز

هدف از ارزیابی ژنتیکی شناسایی افراد در معرض خطر بیماری‌های ژنتیک از طریق پرسش در خصوص وجود بیماری ژنتیک شناخته شده در خانواده یا تکرار مشکل سلامت مشکوک به بیماری ژنتیک در خانواده است. پرسش‌های ارزیابی ژنتیکی در بوکلت‌های بسته های خدمت موجود سلامت وارد شده است. این سوالات توسط مراقب سلامت پرسیده می‌شوند و در صورتی که بر اساس نتیجه ارزیابی، فرد در طبقه بندی «احتمال وجود عامل خطر ژنتیک» قرار گیرد، جهت تکمیل ارزیابی، ارجاع غیرفوری به پزشک مرکز / خانه بهداشت انجام می‌شود. در صورتی که بر اساس ارزیابی پزشک نیز فرد در طبقه‌بندی «احتمال وجود عامل خطر ژنتیک» قرار گیرد، ارجاع غیرفوری به پزشک مشاوره ژنتیک انجام می‌شود.

نکته: ارزیابی ژنتیکی که بخشی از خدمات استراتژی دوم برنامه ژنتیک اجتماعی می‌باشد، در ابتدای اجرای برنامه صرفاً در دانشگاه های پایلوت ژنتیک اجتماعی انجام می‌شود.

در ادامه جدول ارزیابی‌های ژنتیک در بوکلت خدمات موجود سلامت مخصوص مراقب سلامت (غیرپزشک) و پزشک آورده شده است.

جدول ارزیابی‌های ژنتیک در بوکلت خدمات سلامت – ویژه غیریپزشک (مراقب سلامت/بهورز)

ارزیابی	نتیجه ارزیابی	طبقه بندی	اقدام
آیا در خانواده فرد، بیماری شناخته شده ارثی وجود دارد؟ به عنوان مثال: هموفیلی، دوشن ، تالاسمی ماژور، بیماری های متابولیک ارثی (فنیل کتونوری، گالاکتزومی و ...) ناشنوایی و نابینایی	در خانواده بیماری شناخته شده ارثی وجود دارد.	احتمال وجود عامل خطر ژنتیک	ارجاع غیر فوری پزشک جهت بررسی و تأیید وجود عامل خطر ژنتیک
در بستگان درجه ۱ و ۲ خانواده فرد مبتلا به یکی از مشکلات احتمالی ارثی وجود داشته یا هم اکنون وجود دارد؟ - فردی که از کودکی دارای مشکل انعقاد خون باشد. - فردی که از کودکی نیازمند تزریق خون مکرر باشد. - فردی که از زمان کودکی دارای ناتوانی ذهنی و یا ناتوانی حرکتی باشد. - فردی که از زمان کودکی مبتلا به اختلال بینایی یا اختلال شنوایی باشد. - کودکی که می بایست رژیم غذایی خاصی داشته باشد.	در بستگان درجه ۱ و ۲ خانواده فرد مبتلا به یکی از مشکلات احتمالی ارثی وجود داشته است.	احتمال وجود عامل خطر ژنتیک	ارجاع غیر فوری پزشک جهت بررسی و تأیید وجود عامل خطر ژنتیک
آیا یک اختلال در خانواده تکرار شده است؟ در خانواده و یا بستگان درجه ۱ و ۲ حداقل دو نفر که از زمان کودکی مبتلا به یک بیماری مشابه هستند وجود داشته یا هم اکنون وجود دارد.	اختلال تکرار شونده در خانواده وجود دارد.	احتمال وجود عامل خطر ژنتیک	ارجاع غیر فوری پزشک جهت بررسی و تأیید وجود عامل خطر ژنتیک
در صورت تاهل فرد سوال شود: آیا نسبت فامیلی نزدیک (ازدواج فرزندان و یا ازدواج فرزندان با نوه های عمو، عمه، خاله، دایی یا یکدیگر) با همسر وجود دارد	نسبت فامیلی نزدیک با همسر وجود دارد	احتمال وجود عامل خطر ژنتیک	ارجاع غیر فوری پزشک جهت بررسی و تأیید وجود عامل خطر ژنتیک
آیا سابقه سکته قلبی در خواهر یا مادر فرد در زیر ۶۵ سالگی و یا در برادر یا پدر فرد در زیر ۵۵ سالگی وجود دارد؟	نیاز به بررسی عامل خطر فامیلی بیماری قلبی وجود دارد.	احتمال وجود عامل خطر ژنتیک	ارجاع غیر فوری پزشک جهت بررسی و تأیید وجود عامل خطر ژنتیک
آیا در فرد و یا در بستگان درجه ۱ و ۲ وی سرطان زودرس یا تکرار سرطان وجود داشته یا هم اکنون وجود دارد؟ سرطان زودرس : ابتلا به سرطان در زیر ۶۰ سالگی تکرار: وجود بیش از یک مورد فرد مبتلا به سرطان در خانواده و بستگان درجه ۱ و ۲ یا ۲	در فرد و یا در بستگان درجه ۱ و ۲ خانواده، سرطان زودرس یا تکرار سرطان وجود داشته یا هم اکنون وجود داشته است.	احتمال وجود عامل خطر ژنتیک	ارجاع غیر فوری پزشک جهت بررسی و تأیید وجود عامل خطر ژنتیک

جدول ارزیابی‌های ژنتیک در بوکلت خدمات سلامت – ویژه پزشک مراقب

ارزیابی	نتیجه ارزیابی	اقدام
آیا در فرد یا در بستگان درجه ۱ و ۲، بیماری شناخته شده ارثی وجود دارد؟	در فرد یا در بستگان درجه ۱ هر یک از افراد خانواده، بیماری شناخته شده ارثی وجود دارد.	ارجاع غیر فوری به پزشک مشاور ژنتیک
آیا یک اختلال در خانواده و یا در بستگان درجه ۱ و ۲ تکرار شده است؟	یک اختلال در خانواده تکرار شده است.	ارجاع غیر فوری به پزشک مشاور ژنتیک
آیا در خانواده فرد مبتلا به اختلال عملکردی همراه با احتمال ژنتیکی بودن اختلال وجود دارد؟	فرد مبتلا به اختلال عملکردی در خانواده همراه با احتمال ژنتیکی بودن اختلال وجود دارد.	ارجاع غیر فوری به پزشک مشاور ژنتیک
در صورت تاهل: آیا نسبت فامیلی نزدیک به همراه وجود یک اختلال عملکردی در بستگان درجه یک هر کدام وجود دارد؟	عامل خطر فامیلی در صورت نسبت فامیلی زوج وجود دارد.	ارجاع غیر فوری به پزشک مشاور ژنتیک
در صورت تاهل اختلال در باروری وجود داشته است؟	احتمال وجود اختلال ژنتیکی وجود دارد.	ارجاع غیر فوری به پزشک مشاور ژنتیک
آیا عامل خطر فامیلی بیماری ایسکمیک قلب یا کنسر وجود دارد؟	عامل خطر فامیلی بیماری ایسکمیک قلب یا کنسر وجود دارد.	ارجاع غیر فوری به پزشک مشاور ژنتیک

راهنمای شناسایی اولیه موارد در معرض خطر ژنتیک در ارزیابی ژنتیکی برای مراقب سلامت / بهورز

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 نحوه توارث بیماری در هر بیماری متفاوت بوده و محاسبه این احتمال نیازمند مشاوره ژنتیک است. «مشاوره ژنتیک» فرایندی است که از طریق آن، بیماران و یا خویشاوندان در معرض خطر بیماری ژنتیک، از پیامدهای احتمالی بیماری، احتمال ابتلا یا انتقال آن به سایر خویشاوندان و راه‌های پیشگیری یا درمان بیماری آگاه می‌شوند. منظور از خانواده در اینجا افرادی هستند که با هم نسبت درجه یک فامیلی دارند که شامل پدر، مادر، خواهر و برادر است. ممکن است اختلالی در خانواده وجود داشته باشد که نوع آن تشخیص داده نشده ولی بیش از یک مورد از این اختلال در خانواده و یا بستگان درجه ۱ اعضای خانواده وجود دارد، در این موارد هم می‌بایست احتمال وجود عامل خطر ژنتیک بررسی گردد. در زیر تعدادی از بیماری‌های شایع ارثی به اختصار توضیح داده می‌شود:

- **هموفیلی:** شایع‌ترین بیماری اختلال انعقادی ارثی است. در این بیماری میزان فاکتورهای انعقادی خون ناکافی است و بسته به شدت بیماری هنگام خونریزی‌های معمول هم بند آمدن خون با تاخیر بوده و یا بدون مداخلات درمانی انجام صورت نمی‌گیرد.
- **دوشن:** شایع‌ترین بیماری ارثی از نوع بیماری‌هایی است که باعث ضعف عضلانی و در نتیجه اختلال در راه رفتن در کودکان می‌شود. در این بیماری کودک ابتدا سالم بوده و اختلال در حرکت از سنین ۳ تا ۴ سالگی شروع می‌شود. نوع خفیف‌تر این اختلال نیز وجود دارد که «بکر» نام دارد.
- **تالاسمی ماژور:** شایع‌ترین بیماری کم خونی ارثی است که باعث می‌شود فرد نیازمند تزریق مکرر خون از ابتدای کودکی و در تمام طول عمر گردد.
- **بیماری‌های متابولیک ارثی:** بیماری‌هایی با تعداد و تنوع زیاد هستند که در آن‌ها سوخت و ساز یک یا چند ماده در بدن دچار اشکال است. این امر باعث ایجاد اختلالات متفاوتی در رشد و تکامل کودکان می‌شود. معمولاً این کودکان می‌بایست رژیم‌های غذایی خاصی داشته باشند. سردسته این بیماری‌ها فنیل کتونوری است که در حال حاضر در کشور در نوزادان غربالگری می‌گردد. گالاکتوزمی، تیروزینمی دو مثال دیگر از این بیماری‌هاست.
- **ناشنوایی و نابینایی:** ناشنوایی‌ها و نابینایی‌های غیراکتسابی که از کودکی بوده و یا حالت پیشرونده داشته‌اند نیازمند ارزیابی از نظر احتمال وجود عامل خطر ژنتیک هستند.
- **ناتوانی ذهنی / حرکتی:** فردی که از زمان کودکی دارای ناتوانی ذهنی و یا ناتوانی حرکتی باشد نیز نیاز به بررسی احتمال وجود عامل خطر ژنتیک دارد.
- **نوع ارثی / فامیلی بیماری‌های شایع غیرواگیر:** همچنین گاهی ممکن است در استعداد به ابتلا به بیماری‌های غیرواگیری نظیر بعضی از انواع سرطان‌ها و یا سکت‌های قلبی زمینه ژنتیک فرد موثر باشد، در این صورت این بیماری‌ها در سنین پایین‌تری نسبت به محدوده سنی ابتلا در افراد جامعه و با شدت بیشتری فرد را مبتلا خواهند کرد. با شناخت این افراد و انجام اقدامات پیشگیرانه به موقع می‌توان این خطر را در این افراد کاهش داد.

راهنمای شناسایی اولیه موارد در معرض خطر ژنتیک در ارزیابی ژنتیکی برای پزشک

در صورت مثبت بودن حداقل یکی از موارد زیر در خانواده، نیاز به مشاوره ژنتیک وجود دارد:

۱. حداقل ۱ نوع بیماری ژنتیکی شناخته شده در بستگان درجه ۱ یا ۲ وجود دارد.
۲. تکرار اختلال / بیماری در بستگان: در بستگان درجه ۱ یا ۲ حداقل دو نفر با یک نوع اختلال / بیماری مشابه از زمان کودکی، وجود دارد.
۳. در یکی از اعضای خانواده علاوه بر اختلال عملکردی یک ناهنجاری غیراکتسابی نیز وجود دارد.

۴. در صورت تاهل با نسبت فامیلی نزدیک در زوج، یک اختلال عملکردی در یکی از اعضای خانواده فرد یا همسر وی وجود دارد.

۵. علاوه بر وجود فردی در خانواده با اختلال عملکردی، حداقل ۲ مورد از موارد ذیل را دارد:

الف- سابقه سقط مکرر (۲ سقط یا بیشتر)، مرده زایی یا نازایی طولانی مدت (> ۲ سال بدون جلوگیری) در مادر فرد بیمار

ب- سابقه فوت در برادر یا خواهر فرد به دلیل بیماری غیر اکتسابی

ج- نسبت فامیلی والدین بیمار

د- زمان شروع اختلال در فرد مبتلای خانواده قبل از ۲ سالگی

۶. اختلال باروری

۷. وجود احتمال فامیلی بودن بیماری عروق کرونر قلب

۸. سرطان های ارثی فامیلی

علائم و نشانه هایی که در خصوص تأیید وجود معیارهای ارجاع به مشاوره ژنتیک ذکر شده فوق، می بایست در بررسی فرد توسط پزشک باید مورد توجه قرار گیرد در در ادامه آمده است:

الف- اختلالات فیزیکی / ظاهری

• سر و گردن:

- صورت: چهره ای غیر معمول (با اختلال محل قرارگیری 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 کمتر از ۳- یا بیشتر از ۳

• تنه:

- ستون فقرات: اسپاینا بیفیدا
- جدار شکم: امفالوسل، گاستروچی
- ابهام تناسلی: ژنیتالیا

• اندام ها:

- سین داکتیلی، اکتروداکتیلی و پلی داکتیلی در اندام فوقانی یا تحتانی
- Z-score قد کمتر از ۳- یا بیشتر از ۳

• پوست:

- پوسته ریزی منتشر، تاول منتشر، اریتم منتشر، تغییر پیگمانتاسیون

• 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 شده‌ای که باعث کوتاهی یا بلندی شدید قد، لاغری یا چاقی شدید، بزرگی یا کوچکی شدید سر
- اختلال تکامل (در صورت مثبت بودن حداقل یکی از موارد):
 - فرد زیر ۴ سال:
 - ۴۸-۳ ماهگی: به موقع گردن نگرفته است.
 - ۴۸-۸ ماهگی: به موقع ننشسته است یا در حال حاضر نمی تواند بنشیند.
 - ۴۸-۱۵ ماهگی: به موقع راه نیافتاده است یا در حال حاضر راه نمی رود.
 - ۴۸-۱۵ ماهگی: به موقع شروع به حرف زدن نکرده است یا در حال حاضر حرف نمی زند.
 - بیماری شناخته شده ای دارد که باعث اختلال تکاملی شده است.
- ناتوانی ذهنی (در صورت مثبت بودن حداقل یکی از موارد):
 - 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 ۲ ماهگی: در برابر صداهای محیط عکس العمل نشان نمی دهد.
 - 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)
 - بیماری شناخته شده ای 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 ای 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 شناخته شده ای (مثل هموفیلی) دارد.
- 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 ای دارد که باعث نقص ایمنی یا عفونت مکرر شده است.
- **اختلال قلبی عروقی مادرزادی (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.
 - بیماری قلبی عروقی مادرزادی شناخته شده ای دارد.
- 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 ای دارد که باعث اختلالات گوارشی یا کبدی یا زردی شده است.
- اختلال بلوغ (در صورت مثبت بودن حداقل یکی از موارد):**
 - مرد بالای ۱۶ سال: علائم بلوغ و رویش موی صورت تا ۱۶ سالگی شروع نشده است.
 - خانم بالای ۱۴ سال: علائم بلوغ و عادت ماهیانه تا ۱۴ سالگی شروع نشده است.
 - بیماری شناخته شده ای دارد که باعث اختلالات بلوغ شده است.
- اختلال باروری (در صورت تاهل و مثبت بودن حداقل یکی از موارد):**
 - خانم: سابقه سقط مکرر (۲ سقط یا بیشتر)، مرده زایی، فوت نوزاد زیر ۱ ماه یا سابقه نازایی طولانی (> ۲ سال بدون پیشگیری از بارداری) داشته است.
 - آقا: سابقه طولانی ناباروری (> ۲ سال بدون بدون پیشگیری از بارداری) داشته است.
 - بیماری شناخته شده ای دارد که باعث اختلالات باروری شده است.

ج- بررسی ارثی / فامیلی بودن بیماری‌های شایع غیرواگیر

در این خصوص می‌بایست دو موضوع «تأیید بیماری» و «تأیید احتمال ارثی / فامیلی بودن بیماری» به صورت زیر انجام شود:

بررسی تأییدی بیماری‌های عروق کرونر زودرس فامیلی (FPCAD)

- بیماری عروق کرونر (وجود حداقل یکی از موارد زیر):
 - در آنژیوگرافی عروق کرونر بیش از ۵۰٪ تنگی داشته باشد.
 - سابقه CABG (Cronery Artery Bypass Graft) وجود داشته باشد.
 - سابقه PCI (Angioplasty Percutaneous Cronery Intervention) وجود داشته باشد.
- بیماری عروق کرونر زودرس (PCAD):
 - ابتلا به بیماری عروق کرونر در زیر سن ۴۵ سالگی در مردان و زیر ۵۵ سال در زنان
- بیماری عروق کرونر زودرس فامیلی (FPCAD):
 - وجود یک مورد سابقه بیماری عروق کرونر در بستگان 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

بررسی تأییدی سرطان‌های کولون و برست ارثی فAMILIAL

در شرایط زیر احتمال ارثی فAMILIAL بودن کنسر مطرح می شود:

الف - در مورد سرطان برست

۱. وجود دو یا چند نوع سرطان همزمان درجه ۱ یا ۲ خانواده
۲. ابتلای به سرطان پستان در یک فرد با سن برابر یا پایین تر از ۵۰ سال در یک فرد یا یکی از اعضای درجه ۱ یا ۲ خانواده
۳. سابقه ابتلای یک فرد مذکر به سرطان پستان در خانواده
۴. وجود سرطان مشابه یا در ارگان‌های مرتبط (سرطان اپیتلیال تخمدان/ لوله فالوپ/ سرطان اولیه پریوتئین) در فرد یا در اعضای درجه ۱ یا ۲ خانواده
۵. وجود ترکیب سرطان پستان با هر یک از سرطان‌های تیروئید، پانکراس، سرطان معده منتشر، سرطان آندومتر، تومور مغزی و لوکمی، لنفوم، سارکوم کارسینوم آدرنوکورتیکال
۶. وجود حداقل ۲ خویشاوند نزدیک در یک سمت از خانواده با دیگر بدخیمی های مرتبط با سندروم^{۲۰} HBOC (شامل سرطان پروستات، پانکراس و ملانوم)
۷. سرطان پستان Triple negative (منفی بودن سه مارکر ER (گیرنده استروژن)، PR (گیرنده پروژسترون) و Her2 در ارزیابی پاتولوژیک و ژنتیک) تشخیص داده شده در هر سنی
۸. افرادی که در خانواده آن‌ها جهش شناخته شده‌ای در ژن‌های BRCA1 و/ یا BRCA2، TP53 و PTEN وجود دارد.

ب - در مورد سرطان کولورکتال

۱. ابتلا به سرطان کولون، رحم، تخمدان در فرد یا بستگان درجه ۱ یا ۲
۲. پولیپ آدنوماتوز در فرد یا خانواده وی زیر سن ۴۰ سالگی
۳. داشتن پولیپ هامارتاموز
۴. سابقه ابتلای متعدد به کنسر کولورکتال یا سابقه ابتلای به کنسر کولورکتال به همراه سایر بدخیمی‌ها
۵. پولیپ متعدد (بیش از ۱۰ پولیپ) در هر سنی در فرد یا خانواده

(سندرم سرطان ارثی پستان و تخمدان) Hereditary Breast & Ovarian Cancer Syndrome^{۲۰}

بخش سوم: دستورالعمل‌های اختصاصی

**دستورالعمل کشوری برنامه ساماندهی پی‌شگ‌ری از ناهنجاری
های کروموزومی جنین، سندرم داون و تری‌زومی ۱۳ و ۱۸**

بازنگری ۱۳۹۶

اداره ژنتیک

با همکاری:

اداره سلامت مادران و

اداره کل آزمایشگاه مرجع سلامت

مبانی و کلیات

مقدمه

برنامه ژنتیک اجتماعی برنامه‌ای است که در آن مدیریت و عرضه خدمات مرتبط با کنترل و پیشگیری از بیماری‌های در اولویت ژنتیک به عنوان یک برنامه واحد و بر مبنای فرآیندهای اصلی و مشترک در کنترل این بیماری‌ها که شامل شناسایی فرد در معرض خطر، مشاوره ژنتیک، تشخیص ژنتیک و مراقبت ژنتیک می‌باشند، جمعیت شده است. در این برنامه بعد از بررسی بیماری‌های در اولویت و مهم ژنتیکی ایران، با گردآوری و تحلیل بهترین اطلاعات موجود و مرتبط بیماری‌های ژنتیک در اولویت در برنامه ژنتیک اجتماعی انتخاب و در قالب چندین گروه دسته‌بندی گردید. اختلالات کروموزومی و در راس آنها سندرم داون یکی از گروه‌های اصلی این دسته بندی است.

بیماری‌های کروموزومی با میزان بروز ۵ در هزار تولد زنده از تعیین‌کننده‌های مهم سلامت کودکان و بهداشت باروری است. سندرم داون در راس بیماری‌های کروموزومی قرار دارد. براساس نرخ تولد فعلی سالیانه دست کم ۲۵۰۰ و با اعمال سیاست‌های باروری ۴۰۰۰ مورد سندرم داون در بین متولدین زنده مورد انتظار است. ضرورت توسعه جمعیت سالم بعلاوه امکان علمی و عملی پیشگیری از سندرم داون این موضوع را به یکی از مطالبات اصلی زنان باردار و خانواده‌های ایرانی و متخصصین زنان از نظام سلامت تبدیل نموده است.

در سال ۱۳۹۲ شیوه نامه‌ای برای ارائه روش پیشنهادی غربالگری از سوی اداره سلامت مادران دفتر سلامت جمعیت، خانواده و مدارس ابلاغ گردید. تجربیات بدست آمده از اجرای شیوه نامه ضرورت ساماندهی در زمینه ارجاعات و استانداردهای سازی فرآیندهای غربالگری را مورد تاکید قرار داد و منجر به انجام مطالعات سازمان یافته مبتنی بر جستجوی متون علمی موجود و مقایسه روش‌های متنوع غربالگری جهت انتخاب روش متناسب با شرایط و مقتضیات نظام سلامت ایران گردید. ما حاصل این مطالعات، سند مطالعاتی محتوی مستندات علمی‌ای شد که در تدوین استانداردها و دستورالعمل‌های اجرایی برنامه در کمیته‌های توافق ملی مورد استفاده قرار گرفت و ساز و کار پایش و ارزیابی عملی قسمت‌های مختلف درگیر در غربالگری شامل آزمایشگاه‌های تشخیص طبی، مراکز سونوگرافی، آزمایشگاه‌های تشخیص ژنتیک و ... جهت اسقرار استانداردها تعریف شد.

دستورالعمل حاضر، دستورالعمل اجرایی برگرفته از این سند مطالعاتی است که بر اساس نظام سلامت کشور تدوین و روش انتخابی غربالگری، استانداردها و نظام ارجاعات معرفی شده در آن ملاک و معیار اجراست.

جهت شروع اجرا، این دستورالعمل در سال ۱۳۹۴ به یازده دانشگاه علوم پزشکی شامل دانشگاه‌های علوم پزشکی تهران، ایران، شهید بهشتی، البرز، اصفهان، شیراز، همدان، قزوین، یزد، مشهد و مازندران ابلاغ گردید و نسخه حاضر ویرایش اول این دستورالعمل می‌باشد.

آشنایی با سندرم داون

ضرورت غربالگری بی‌ماری و روش‌های آن

میزان بروز اختلالات عمده‌ای که در هنگام تولد آشکار هستند، ۳-۲ درصد است. این اختلالات عامل بخش قابل توجهی از مرگ‌های دوره نوزادی محسوب می‌شوند. بیش از یک چهارم تمام پذیرش‌های بیمارستانی گروه سنی کودکان مربوط به اختلالات ژنتیکی است. اختلالات کروموزومی جایگاه مهمی در اختلالات ژنتیکی دارند و عامل ۵۰ درصد مرگ‌های رویان، ۷-۵ درصد موارد مرگ جنین و ۱۱-۶ درصد موارد مرده‌زا و مرگ نوزادان محسوب می‌شوند. همچنین در ۰,۹ درصد نوزادانی که زنده متولد می‌شوند وجود دارند. انواع تریزومی‌ها مسئول حدود ۲۵ درصد سقط‌ها و ۴ درصد مرده‌زایی‌ها هستند. با توجه به این که تریزومی ۲۱ شایع‌ترین تریزومی غیرکشنده می‌باشد، بیشتر از همه در کانون توجه برنامه‌های غربالگری ژنتیکی، قرار گرفته است. همچنین بالاتر رفتن سن ازدواج و سن مادران در زمان حاملگی، درخواست روزافزون مادران باردار برای ایجاد اطمینان لازم از سلامت جنین و تسهیلات تکنولوژیک موجود مورد نیاز برای این درخواست، غربالگری سندرم داون را به عنوان یکی از برنامه‌های مهم و ضروری جهت اجرا و ادغام در نظام سلامت کشور حائز اهمیت نموده است.

از سوی دیگر سیاست‌های جمعیتی و داده‌های نظام مراقبت مرگ کودک در کشور نشان می‌دهد که ناهنجاری مادرزادی بعد از سوانح و حوادث، دومین علت مرگ کودکان است. از مزایای قابل توجه و پیامدهای مهم اجرای برنامه غربالگری سندرم داون کمک به کشف ناهنجاری‌های لوله عصبی و تریزومی‌های شایع دیگر (۱۳ و ۱۸) نیز می‌باشد که منجر به کاهش مرگ و میر نوزادان و کودکان، مرده‌زایی و کاهش ناتوانی و عقب ماندگی‌های ذهنی و مشکلات مرتبط با هزینه‌های مراقبت از این بیماران خواهد شد.

با توجه به توضیحات فوق می‌توان گفت اجرای این برنامه منجر به موارد زیر خواهد شد :

- کاهش مرگ و میر نوزادان و کودکان زیر ۵ سال
- کاهش ناتوانی و بهبود کیفیت زندگی
- اجرای همزمان غربالگری تریزومی ۱۳ و ۱۸ و ناهنجاری‌های لوله عصبی
- کاهش سقط غیرقانونی، کاهش زایمان زودرس و مرگ جنین درون رحم

خطر ابتلا به سندرم داون با افزایش سن مادر افزایش می‌یابد. به طوری که در گروه سنی مادران باردار زیر ۲۰ سال ۰/۶۴ مورد در هزار تولد زنده و در گروه سنی ۳۹-۳۵ ساله ۴/۵۴ مورد در هزار تولد زنده و ۴۹-۴۵ سال ۵/۵۶ مورد در هزار تولد زنده است.

لانگدان داون J.L.Down در سال ۱۸۶۶ گروهی از کودکان مبتلا به عقب ماندگی ذهنی را که دارای ویژگی‌های فیزیکی مشخصی بودند توصیف کرد و تقریباً صد سال بعد، Lejeune و همکاران (۱۹۵۹) دریافتند که عامل سندروم داون، تریزومی ۲۱ است. حدود ۹۵ درصد موارد این بیماری در اثر عدم جدایی کروموزوم ۲۱ مادر به وجود می‌آیند (۷۵ درصد در جریان میوز یک و ۲۵ درصد در جریان میوز دو). پنج درصد باقیمانده‌ی موارد سندروم داون، حاصل موزائیسیم یا جابه‌جایی هستند.

به طور کلی میزان بروز سندروم داون، یک در ۸۰۰ تا ۱۰۰۰ تولد زنده می‌باشد.

برای غربالگری سندرم داون در کشورهای صنعتی آمینوسنتز و مطالعات کروموزومی جنین به طور ابتدایی به زنان در معرض خطر -زنان باردار مسن‌تر از ۴۰ سال، زنانی که هم اکنون دارای فرزند مبتلا به سندرم داون و یا ناقل بازآرایی کروموزومی هستند- پیشنهاد می‌شد. اگر انجام غربالگری، فقط به زنان باردار بیش از ۳۸ سال محدود شود، ۵ درصد از کل جمعیت زنان باردار از این نظر در گروه «پرخطر» قرار می‌گیرند. (۳۰ درصد کودکان مبتلا به تریزومی ۲۱ حاصل بارداری این گروه از مادران هستند).

به موازات افزایش ظرفیت آزمایشگاهی، محدودیت سن زنان در این غربالگری کاهش یافته است. با وجود این، تغییرات جمعیت شناختی تولد کودکان مبتلا به سندرم داون از مادران مسن را در کشورهای صنعتی کاهش داده و این موضوع به جستجوی آن دسته از آزمایش‌های غربالگری منجر شده است که می‌توان به زنان جوان‌تر پیشنهاد نمود.

جدول ۱: خطر مرتبط با سن مادر از نظر سندرم داون در حاملگی تک‌قلویی

سن مادر (سال)	سه ماهه دوم	هنگام ترم
۳۵	۱ در ۲۵۰	۱ در ۳۸۴
۳۶	۱ در ۱۹۲	۱ در ۳۰۳
۳۷	۱ در ۱۴۹	۱ در ۲۲۷
۳۸	۱ در ۱۱۵	۱ در ۱۷۵
۳۹	۱ در ۸۹	۱ در ۱۳۷
۴۰	۱ در ۶۹	۱ در ۱۰۶
۴۱	۱ در ۵۳	۱ در ۸۱
۴۲	۱ در ۴۱	۱ در ۶۴
۴۳	۱ در ۳۱	۱ در ۵۰
۴۴	۱ در ۲۵	۱ در ۳۸
۴۵	۱ در ۱۹	۱ در ۳۰

علائم سندرم داون

این بیماران با عقب ماندگی متوسط تا شدید ذهنی، هایپوتونی و تغییرات خاص دیسمورفیک در چهره مشخص می‌شوند. چین‌های اپی‌کانثال با شیارهای پلکی متمایل به بالا، پل صاف بینی، چانه کوچک، ماکرو گلوسیا، صورت پهن، گردن کوتاه، نقاط سفید روی عنقیه، سر کوچک همراه با ناحیه‌ی پس سری صاف، هایپوتونی شدید همراه با بیرون آمدن زبان از علائم این سندرم است. به طور شایع، پوست ناحیه‌ی پشت گردن شل است و علاوه بر آن، کوتاهی انگشتان دست، خط کف دستی واحد، هیپوپلازی فالنکس میانی انگشت پنجم دست و فضایی مشخص (شکاف کفش صندل) (Sandal-toe-gap) بین انگشتان اول و دوم پا، و شل بودن مفاصل دیده می‌شود. اختلالات عمده‌ای که ممکن است در بررسی با سونوگرافی دیده شوند شامل ناهنجاری قلبی (به‌ویژه نقایص بالشتک اندوکارد (Endocardial cushion defects) در ۴۰٪ موارد و ناهنجاری‌های گوارشی مانند آترزی دوازدهه یا هیرشپرونک در ۵٪ موارد می‌باشد. در کودکان مبتلا به سندروم داون، میزان بروز لوسمی (خطر ابتلا به لوسمی در دوران کودکی در مبتلایان ۲۰ برابر افراد طبیعی است) و بیماری تیروئید افزایش می‌یابد. به علاوه ضایعات دژنراتیو نورونال شبیه آلزایمر در بالغین مبتلا مشاهده می‌شود. طول عمر افراد مبتلا به سندرم داون در صورت عدم وجود ضایعات مادرزادی قلبی می‌تواند به ۶۰ سال یا بیشتر برسد. ضریب هوشی (IQ) این بیماران از ۲۵ تا ۵۰ متغیر است و تعداد اندکی از بیماران IQ بالاتری دارند. مهارت‌های اجتماعی اکثر کودکان به طور متوسط ۳-۴ سال عقب‌تر از سن عقلی آن‌هاست.

خطر عود

مطالعات اخیر نشان داده است در صورتی که یک خانم سابقه داشتن جنینی مبتلا به تریزومی ۲۱ ناشی از عدم جدایی کروموزومی داشته باشد، احتمال ابتلای جنین به یکی از انواع تریزومی‌ها در بارداری‌های بعدی این فرد کمتر از یک درصد می‌باشد. این خطر افزوده تا زمانی که از خطر وابسته به سن بیشتر است، حایز اهمیت می‌باشد و پس از آن میزان خطر میزان خطر ابتلای جنین به تریزومی‌ها در این زنان برابر با میزان خطر وابسته به سن است.

بررسی‌های کروموزومی والدین، فقط در صورتی ضرورت دارند که تریزومی ناشی از جابجایی نامتعادل باشد.

افراد مونث مبتلا به سندروم داون دارای قدرت باروری هستند و حدود یک سوم فرزندان آن‌ها مبتلا به سندروم داون خواهند بود. افراد مذکر مبتلا به سندروم داون دچار کاهش چشمگیر اسپرماتوژنز می‌شوند و تقریباً همیشه نابارور هستند. البته موارد اندکی از قدرت تولید مثل در مردان گزارش شده است.

انواع شاخص‌های آزمایشگاهی و رادیولوژی مورد استفاده در غربالگری سندرم داون

استراتژی پذیرفته شده به منظور تشخیص این بیماری در مرحله قبل از تولد با انجام تست‌های غربالگری آغاز می‌شود. این شاخص‌ها در دو گروه عمده آزمایشگاهی (بیوشیمی و مولکولی) و رادیولوژی قرار می‌گیرند.

شاخص‌های آزمایشگاهی غربالگری سندرم داون

شاخص‌های آزمایشگاهی که در دو گروه عمده بیوشیمیایی و مولکولی قرار می‌گیرند شامل موارد زیر می‌باشند:

الف - PAPP-A (Pregnancy Associated Plasma Protein A)

گلیکوپروتئین دارای مولکول‌های درشت با منشاء جفت است و غلظت آن در طول مدت یک بارداری طبیعی بطور ثابت افزایش می‌یابد. ثابت شده که کاهش قابل توجه این ماده با اختلالات کروموزومی در جنین به خصوص سندرم داون مرتبط است و این همبستگی در هفته ۱۴-۱۰ به حداکثر خود می‌رسد.

ب - Free β hCG or Total hCG

این هورمون که در دوران بارداری ابتدا با منشاء جسم زرد و سپس کوریون و جفت ترشح می‌شود با ترشحی افزایش‌دهنده به حداکثر مقدار خود در هفته ۱۰ بارداری می‌رسد (۲۰۰,۰۰۰-۱۰۰,۰۰۰ IU/L) و سپس در اوایل سه ماهه دوم افت نموده و در هفته ۱۸ به غلظتی در حد ۲۰,۰۰۰ IU/L می‌رسد. ترکیبات مختلف این هورمون یعنی Free β hCG و Intact or Total hCG را می‌توان در غربالگری سندرم داون اندازه‌گیری نمود ولی باید توجه داشت که عملکرد هر کدام بسته به هفته بارداری که در آن اندازه‌گیری می‌شوند متفاوت است. نشان داده شده که اندازه‌گیری Free β hCG در هفته ۱۱ تا پایان هفته ۱۳ بارداری بیشترین ارزش تشخیصی را در مورد سندرم داون دارد و در ترکیب با سایر مارکرهای سه ماهه اول قدرت تشخیص ۳-۲٪ از Total hCG بالاتر است. این اثر در هفته ۱۳ برعکس می‌شود یعنی ارزش تشخیصی فرم کامل این هورمون قوی‌تر می‌گردد. در بارداری با جنین مبتلا به سندرم داون مقدار آن بالاتر از حد مورد انتظار می‌باشد.

ج - uE3 (unconjugated Estriol)

مسیر متابولیک تولید این هورمون، آدرنال، کبد جنین و بافت جفت را درگیر می‌کند. دی‌هیدرواپی آندوسترون سولفات تولید شده در آدرنال جنین در کبد به فرم هیدروکسیله تبدیل می‌شود که در نهایت در بافت جفت متابولیزه شده و به استریول تبدیل می‌گردد. بخشی از این استریول وارد جریان خون مادر می‌شود و با توجه به اینکه تمامی مقدار استریول غیرکونژوگه در سرم مادر منشاء جنینی دارد می‌توان از تعیین مقدار آن در غربالگری سندرم داون استفاده نمود. در بارداری با جنین مبتلا به سندرم داون مقدار آن پایین‌تر از حد انتظار می‌باشد.

د - AFP (Alpha-Fetoprotein)

ابتدا در کیسه زرده و سپس در کبد جنین تولید و از راه جفت وارد جریان خون مادر می‌شود. مقدار این پروتئین در خون مادر در سه ماهه دوم افزایش می‌یابد. در بارداری با جنین مبتلا به سندرم داون مقدار آن کمتر از حد معمول و مورد انتظار می‌باشد.

ه- (DIA (Dimeric Inhibin -A

گلیکوپروتئین دایمریک متشکل از دو زنجیره آلفا و بتا است که از تخمدان‌ها و جفت ترشح می‌شود با افزایش سن بارداری به خصوص در سه ماهه آخر عمدتاً منشا جفتی دارد. در موارد ابتلای جنین به سندرم داون مقدار این ماده در خون مادر افزایش می‌یابد.

و- NIPT (Non Invasive Prenatal Test)

در طول ۳۰ سال گذشته بیشترین تحقیقات بر دستیابی به روش‌های غیر تهاجمی شناسایی جنین مبتلا بر اساس جداسازی و بررسی سلول‌های جنینی در جریان خون مادر متمرکز شده است. توالی‌های DNA آزاد جنین از هفته چهارم بارداری در خون مادر قابل جداسازی است. این مقدار با افزایش هفته‌های بارداری بیشتر شده و تا ۱۰ درصد میزان DNA آزاد در پلاسما می‌رسد. مدت زمان پایداری آنها در خون مادر بسیار محدود بوده و نیمه عمری در حد ۱۶ دقیقه دارند. پس از زایمان کلیه توالی‌های جنینی ظرف مدت ۲ ساعت از خون مادر پاک می‌شوند. امروزه می‌توان با استفاده از روش‌های sequencing که به دو صورت Massive parallel shotgun یا Targeted انجام می‌گیرد، Fetal cell /DNA را از خون مادر جدا نموده و برای استفاده‌های تشخیصی مورد بررسی قرار داد. حساسیت و ویژگی بسیار بالای این روش موجب شده تعداد موارد درخواست انجام آن در غربالگری مادران باردار به طور قابل ملاحظه‌ای افزایش یابد. علی‌رغم حساسیت و ویژگی بالا، این تست با محدودیت‌های عملکردی همراه است که عبارتند از:

- عدم امکان تشخیص نقایص تک زنی
- عدم پاسخگویی در تعدادی از موارد انجام شده (no call)
- محدودیت مطالعات انجام گرفته برای تعیین ارزش پیشگویی‌کننده مثبت تست در مادران کم خطر
- هزینه بالای انجام تست

با وجود این NIPT هم اکنون به عنوان یک روش انتخابی برای مادران دارای بارداری پرخطر در غربالگری سندرم داون مطرح می‌باشد.

شاخص‌های رادیولوژی و سونوگرافی

اندیکاتورهایی که در اولتراسونوگرافی آنوپلوئیدی‌ها مطرح می‌باشند شامل نقایص ساختاری، ناهمخوانی‌های بیومتریکی و تغییراتی در آناتومی طبیعی بدن است. مورد اخیر -مارک‌های بافت نرم (soft markers)- شاخص‌هایی هستند که وجودشان به خصوص در مواردی که بیش از یک مورد باشد احتمال ابتلای جنین را چندین برابر می‌کند. موارد زیر با حساسیت و ویژگی قابل توجه، بیش از همه مطرح می‌باشند:

الف Fetal Nuchal Translucency (NT):

افزایش ضخامت بافت نرم خلف گردن شناخته شده‌ترین و پر استفاده‌ترین مارکر است که بسیار زود قابل تشخیص بوده و هم اکنون در الگوریتم‌های غربالگری بسیاری از برنامه‌های ملی جای دارد. ثابت شده است که با اندازه‌گیری میزان ترانسلوسنسسی چین خلفی گردن در جنین در نمای مید سائیتال در فاصله هفته ۱۰-۱۳ بارداری می‌توان وجود ادم میان بافتی را که یکی از علایم تشخیصی به نفع سندرم داون می‌باشد تشخیص داد. چنانچه این اندازه از ۳ میلی‌متر بیشتر باشد ارزش دارد. البته باید توجه داشت که تنها در نیمی از موارد افزایش قابل توجه ضخامت

چین خلف گردن، جنین مبتلا به تریزومی ۲۱ می‌باشد. علل دیگری مانند Cystic Hygroma یا نقایص قلبی نیز موجب ایجاد چنین نمایی می‌شوند که باید در هنگام بررسی‌های تکمیلی در نظر گرفته شده و افتراق داده شوند.

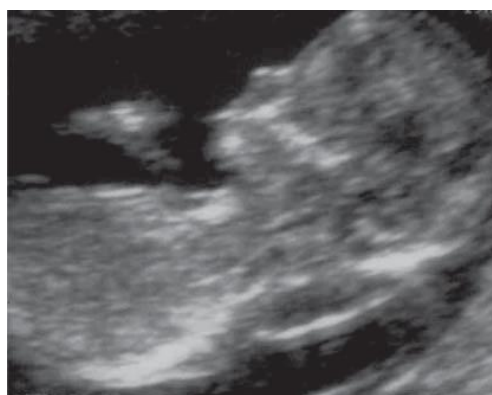
ب- عدم تشکیل یا هیپوپلازی استخوان بینی (Nasal Bone: NB) جنین در بارداری یکی از علایم کمک کننده است.

ج- نارسایی دریچه سه لتی (Tricuspid Regurgitation) و مشاهده وجود ناهنجاری در شکل امواج داپلر مجرای وریدی

(Ductus Venosus Flow) هر دو از علایمی هستند که مشاهده آن‌ها احتمال وجود این بیماری را در جنین تقویت می‌کند.



تصویر ۱ - جنین با تجمع مایع زیر جلدی در ناحیه پشت گردن: Dr Eva Pajkrt, University of Amsterdam



تصویر ۲ - تصویر سونوگرافی یک جنین مبتلا به تریزومی ۲۱، با افزایش ضخامت NT و فقدان استخوان بینی

در سونوگرافی جنین مبتلا به تریزومی ۲۱، در ۷۵ درصد موارد افزایش ضخامت لوسنسی پشت گردن (NT) و در ۶۰ تا ۷۰ درصد موارد فقدان استخوان بینی مشاهده می‌شود. (تصاویر ۱ و ۲) از سال ۲۰۰۱ مشخص شد که در ۶۰ تا ۷۰ درصد جنین‌های مبتلا به تریزومی ۲۱، استخوان بینی در سن بارداری ۱۱ هفته تا ۱۳ هفته و ۶ روز، قابل مشاهده نیست.

انواع روش‌های غربالگری

تا اواسط دهه‌ی ۱۹۸۰ تست تشخیصی پره ناتال از نظر آنوپلوئیدی جنین، فقط در زنانی صورت می‌گرفت که در هنگام زایمان ۳۵ سال یا بیشتر داشتند. پس از اینکه Merkatz و همکاران (۱۹۸۴) گزارش کردند که سندرم داون با میزان کم آلفا فیتو پروتئین (AFP) سرم مادر در هفته‌های ۲۰-۱۵ حاملگی همراه است، غربالگری سندرم داون در زنان جوانتر نیز صورت گرفت. در طی دو دهه گذشته حوزه تشخیص پره ناتال شاهد پیشرفت‌های شگرفی بوده است. با افزودن سایر آنالیزهای سرمی به روند غربالگری سه ماهه دوم، میزان تشخیص تریزومی ۲۱ سه تا چهار برابر افزایش یافته است و با تست چهار مارکری، به حدود ۸۰ درصد رسیده است. احتمالاً جالب‌ترین مساله این است که با سنجش ترانس لوسنسی کردن جنین همراه با اندازه‌گیری مارکرهاى سرمی، می‌توان به نتایج قابل مقایسه‌ای در هفته‌های ۱۴-۱۱ دست پیدا کرد. لذا کالچ متخصصان زنان و مامایی آمریکا در سال ۲۰۰۷ توصیه کرده است در تمام زنانی که قبل از هفته ۲۰ برای مراقبت‌های پره ناتال مراجعه می‌کنند غربالگری پیشنهاد شود.

از سال ۱۹۸۰ علاوه بر سن مادر، بررسی میزان بعضی محصولات جفتی - جنینی در جریان خون مادر مثل آلفافیتوپروتئین (AFP)، استریول غیر کونژوگه (uE3) و Free β -hCG در نظر گرفته شد. این روش غربالگری بسیار موثرتر از سن مادر به تنهایی بود و می‌توانست ۵۰ تا ۷۰ درصد از جنین‌های مبتلا به تریزومی ۲۱ را مشخص کند.

در سال ۱۹۹۰ ترکیبی از سن مادر و ضخامت لوسنسی پشت گردن - Fetal Nuchal Translucency (NT) - در سن بارداری ۱۱ هفته تا ۱۳ هفته و ۶ روز معرفی شد که می‌توانست ۷۵ درصد از جنین‌های مبتلا را تشخیص دهد.

سن مادر در ترکیب با NT جنین و تست‌های بیوشیمی مادر (Free β -hCG, PAPP-A) در سه ماهه اول بارداری در حدود ۸۵ تا ۹۰ درصد جنین‌های مبتلا را مشخص می‌کنند. استفاده از مارکهای دیگر در سونوگرافی (Soft Markers) به همراه سایر موارد می‌تواند میزان شناسایی (Detection Rate) را تا حد ۹۵ درصد هم افزایش دهد (جدول ۲).

میزان شناسایی DR/

روش غربالگری

سن مادر	۳۰
سن مادر و تست‌های بیوشیمی مادر در هفته ۱۵-۱۸ بارداری	۵۰ - ۷۰
سن مادر و بررسی میزان شفافیت پشت گردن جنین (NT) در هفته ۱۴-۱۱ بارداری	۷۰ - ۸۰
سن مادر و بررسی سونوگرافیک میزان شفافیت پشت گردن جنین (NT) و میزان β -HCG آزاد و PAPP-A مادر در هفته ۱۱ تا ۱۳ هفته و ۶ روز بارداری	۸۵ - ۹۰
سن مادر و بررسی سونوگرافیک میزان شفافیت پشت گردن جنین (NT) و استخوان بینی جنین (NB) در هفته ۱۱-۱۳+۶ بارداری	۹۰
سن مادر و NT و NB جنینی و میزان β -HCG آزاد و PAPP-A مادر در هفته ۱۱-۱۳+۶ بارداری	۹۵

HCG: Human Chorionic Gonadotropin

NT: Fetal Nuchal Translucency

NB: Fetal Nasal Bone

PAPP-A: Pregnancy-Associated Plasma Protein -A

همان‌گونه که در بالا اشاره شد، استراتژی انتخابی معمول جهت تشخیص بیماری ابتدا با انجام تست‌های غربالگری آغاز می‌شود. با ترکیب معیارهای تشخیصی ذکر شده در مراحل مختلف بارداری، و یا ایجاد یک توالی زمانی در انجام آنها الگوریتم‌های مختلف غربالگری ایجاد می‌گردد که هر یک دارای ویژگی‌های عملکردی مشخصی می‌باشند و با اجرای آن‌ها و سپس انجام محاسبات آماری می‌توان احتمال معینی از خطر ابتلا جنین به آنومالی مورد نظر را محاسبه نمود. سپس براساس میزان ریسک تعیین شده برای مادران باردار برای انجام تست‌های تشخیصی در مرحله بعد تصمیم‌گیری می‌شود.

در برنامه‌های غربالگری سندرم داون انواع روش‌های غربالگری برحسب استانداردهای تعیین شده عبارتند از:

۱) تست‌های غربالگری سه ماهه اول:

الف- اندازه‌گیری NT + سن مادر

ب Double Marker شامل تعیین میزان PAPP-A و Free β hCG در سرم مادر + سن مادر

ج Combined test شامل اندازه‌گیری NT در سونوگرافی به همراه تعیین میزان سرمی PAPP-A و Free β hCG سن مادر

۲) تست‌های غربالگری سه ماهه دوم:

الف Triple marker شامل تعیین میزان Total β hCG و AFP و uE3 در سرم مادر در w14 تا w16+d6

ب Quadruple test شامل Total β hCG و AFP و uE3 و DIA (Inhibin -A) در w14 تا w16+d6

۳) آزمایشات غربالگری تلفیقی ۱-۲ مرحله‌ای:

انجام تست‌های سه ماهه اول و دوم به شکل دو مرحله‌ای با وجود افزایش میزان تشخیص نسبت به اینکه به طور مستقل انجام گیرد با افزایش موارد مثبت کاذب همراه خواهد بود، استراتژی‌های مطرح کنونی برای برنامه‌های دو مرحله‌ای که میزان خطر نهایی را پس از بررسی هر دو مرحله تعیین می‌نماید، عبارتند از:

الف) Integrated شامل انجام تست‌های Free β hCG و PAPP-NT + در سه ماهه اول با در نظر گرفتن سن مادر و انجام Quadruple test در سه ماهه دوم و محاسبه نهایی خطر براساس مجموعه موارد است.

ب) Serum Integrated انجام تست PAPP-A در سه ماهه اول و Quadruple test در سه ماهه دوم و محاسبه خطر نهایی براساس کلیه نتایج است.

ج) Stepwise sequential در این روش تست‌های سه ماهه اول انجام می‌گیرد و خطر محاسبه می‌گردد.

براساس خطر محاسبه شده افرادی که مشخصاً در خطر بالا (خطر بالاتر از ۱/۵۰) قرار می‌گیرند مشخص شده و برای آن‌ها مشاوره و انجام تست تشخیصی پیشنهاد می‌شود. سایر موارد که ریسک کمتری دارند برای انجام Quadruple test در سه ماهه دوم ارجاع می‌شوند و اقدامات لازم بعدی پس از محاسبه خطر نهایی و تعیین وضعیت نسبت به Cut off سه ماهه دوم صورت می‌پذیرد.

د) sequential Contingent در این روش نیز به دنبال انجام تست‌های سه ماهه اول ریسک ابتلا محاسبه می‌گردد، اما این بار نتایج براساس مرزبندی‌های مشخص و با فاصله در سه گروه خطر بالا، خطر متوسط و خطر پایین قرار می‌گیرند. موارد با خطر بالا برای تست‌های

تشخیصی ارجاع می‌شوند، برای موارد با خطر پایین اقدام بیشتری انجام نمی‌شود و افراد با خطر متوسط برای انجام Quadruple test و یا تست‌های مولکولی و محاسبه خطر نهایی ارجاع می‌گردند.

عملکرد هر یک از الگوریتم‌های مورد استفاده در غربالگری براساس موارد زیر محاسبه می‌گردد:

- میزان تشخیص موارد مبتلا در غربالگری های به عمل آمده (Detection rate)
- تعداد موارد تشخیص داده شده به کل موارد غربالگری (حساسیت)
- درصد موارد سالم که به طور کاذب نتیجه غربالگری آنها مثبت شده است (False Positive rate / Specificity)
- شانس مثبت شدن نتیجه غربالگری در موارد ابتلای جنین (OAPR (Odds of Being Affected) given a Positive Result)

که در واقع ارزشی معادل PPV (Positive Predictive Value) دارد. (موارد مبتلا که نتیجه تست در آنها مثبت شده است به موارد سالم با نتیجه مثبت)

مطالعات وسیع و متعددی هم اکنون جهت مشخص نمودن ارزش تست در برنامه‌های دو مرحله‌ای به شکل Contingent Sequential و به منظور بررسی هزینه-اثربخشی آن در حال اجرا است.

انواع روش‌های تشخیصی

تشخیص پیش از تولد:

اگر نتیجه انجام غربالگری مثبت باشد از تشخیص ژنتیک برای تأیید سلامت یا ابتلای جنین استفاده می‌شود. به منظور انجام آزمایش تشخیص ژنتیک می‌بایست نمونه‌گیری از جنین انجام شود. بسته به شرایطی از جمله نیاز به تشخیص بیماری‌های تک ژنی علاوه بر تشخیص ناهنجاری‌های کروموزومی و سن بارداری نمونه‌گیری از جنین بر اساس نظر متخصص زنان به یکی از روش‌های زیر صورت می‌گیرد:

۱. آمنیوسنتز: در هفته ۱۵ تا ۲۰ بارداری (با احتمال عارضه سقط در حدود ۱در ۱۰۰)
۲. نمونه‌برداری از پرزهای کوریونیک (Chorionic Villus Sampling): در ۱۱ هفته تا پایان ۱۳ هفته بارداری (با احتمال عارضه سقط در حدود ۱در ۱۰۰)
۳. نمونه‌گیری از خون بند ناف از طریق پوست: بعد از ۱۸ هفتگی بارداری، معمولاً آخرین انتخاب در مواردی است که نتایج سایر تست‌ها مبهم باشد.

تشخیص بعد از تولد:

۱. علائم بالینی: وجود این علائم احتمال ابتلا به سندرم داون را مطرح می‌کند: چانه کوچک، شکاف پلکی مورب با چین پوستی اپی‌کانتیک در گوشه داخلی چشم، تون ضعیف عضلانی، پل بینی پهن، وجود یک خط کف دستی، ماکرو گلوسیا و زبان بیرون آمده، صورت پهن، گردن کوتاه، نقاط سفید روی عنبریه، شل بودن مفاصل، فاصله زیاد بین انگشت شست پا و انگشت دوم و انگشتان کوتاه
۲. تشخیص ژنتیک با انجام کاریوتایپ: روش تشخیص قطعی در مواردی که وجود علائم فوق احتمال ابتلا به سندرم داون را مطرح می‌نماید، انجام تست تشخیصی کاریوتایپ است.

شیوه اجرا

اهداف، استراتژی‌ها و فعالیت‌ها

هدف کلی: پیشگیری از تولد نوزادان مبتلا به سندرم داون

استراتژی‌ها:

۱. آموزش گروه‌های هدف
۲. ارائه استاندارد خدمات غربالگری مادران باردار از نظر ابتلای جنین به ناهنجاری‌های کروموزومی
۳. تشخیص ژنتیک در جنین‌های در معرض خطر
۴. مشاوره ژنتیک زنان در معرض خطر داشتن فرزند مبتلا به سندرم داون
۵. مراقبت ژنتیک زنان در معرض خطر داشتن فرزند مبتلا به سندرم داون
۶. پایش و ارزشیابی برنامه
۷. ثبت و گزارش موارد ابتلا نوزادان مبتلا به سندرم داون

فعالیت‌ها:

۱. آموزش کارکنان نظام سلامت در مورد برنامه
۲. آموزش گروه‌های هدف (زنان در سن باروری و زنان باردار)
۳. استانداردسازی فرآیندهای غربالگری، ارجاع و پیگیری مادران باردار بر اساس استانداردهای برنامه
۴. شناسایی ادغام یافته مادران واجد شرایط غربالگری
۵. پیگیری و ارجاع برنامه‌ریزی شده زنان واجد شرایط
۶. تشخیص ژنتیک در اختلالات کروموزومی
۷. برنامه‌ریزی برای ثبت، جمع‌آوری اطلاعات و گزارش‌دهی و نظارت بر حسن اجرای برنامه در سطوح مختلف
۸. انجام هماهنگی‌های لازم برای تأمین پوشش بیمه

روش اجرا:

ابتدا منطقه‌ی پایلوت با توجه به شرایط منطقه و توانایی‌های دانشگاه علوم پزشکی و نیازهای طرح انتخاب می‌شود. بعد از بررسی طرح و دستورالعمل با مسئولین مربوطه در دانشگاه و تعدیل لازم در طرح کشوری بر اساس شرایط منطقه برنامه عملیاتی محلی مربوط ترسیم می‌شود. تدارکات برحسب استانداردهای تعیین شده در طرح آغاز می‌شود و کلیه مراکز منتخب ارجاع بالینی (متخصص زنان منتخب)، آزمایشگاهی، سونوگرافی و نمونه‌برداری از جنین تعیین و با طرح هماهنگ می‌شوند.

همزمان مواد آموزشی با توجه به اهداف، فعالیت‌ها و اقدامات معلوم شده در طرح تهیه می‌شوند. پس از تهیه کلیه مواد آموزشی، آموزش کارکنان سطوح مختلف درگیر در برنامه به انجام می‌رسد. برنامه‌ریزی آموزش گروه‌های هدف در طرح، بعد از این مرحله آغاز می‌شود.

در مرحله بعد، ارجاع از سطوح مختلف نظام سلامت شامل بخش‌های مراقبت بارداری، مامایی، متخصصین زنان و زایمان، پزشکان عمومی و ... براساس دستورالعمل و با فرم‌های ارجاع آغاز می‌شود.

براساس دستورالعمل، مراقبت و پایش مستمر به انجام می‌رسد و روند اجرایی در طول اجرا به طور مستمر بهبود می‌یابد و نواقص مرتفع می‌شود. با توجه به شاخص‌های تعیین شده در برنامه و اطلاعات ثبت و جمع آوری شده در مورد متغیرهای مورد نظر و همچنین نتایج پایش‌ها و نظارت‌های به عمل آمده در پایان یک سال، ارزشیابی عملکرد برنامه انجام و ارتقاء استانداردها صورت می‌گیرد. در نهایت در صورت فراهم بودن الزامات اجرای کشوری برنامه به صورت کشوری اجرا می‌شود.

در اولین مراجعه مادر باردار، متن آموزشی ویژه مادران در اختیار مادر قرار داده می‌شود و چنانچه مادر پس از دریافت توضیحات و آشنایی کامل با هدف غربالگری، متقاضی انجام غربالگری بود قسمت رضایت از انجام غربالگری را در کارت ارجاعات که در اختیار وی قرار داده می‌شود، تکمیل می‌نماید. لازم است تمامی مادران باردار، در مورد تفاوت هدف تست‌های غربالگری و تست‌های تشخیصی توجه شوند تا برداشت درستی از مفهوم غربالگری مثبت که لزوماً نشان دهنده ابتلای جنین نمی‌باشد داشته باشند.

- انجام غربالگری می‌بایست به همه مادران باردار توصیه و از ابتدا هدف از غربالگری برای مادر توضیح داده شود. کارکنان مرتبط نظام سلامت، می‌بایست مراحل مختلف مورد نیاز غربالگری را از ابتدا به طور کامل شرح داده و سپس در هر مرحله از برنامه غربالگری به مادر گوشزد نمایند. در این شرایط مادر می‌تواند در هر مرحله‌ای از فرآیند غربالگری، از ادامه روند انصراف دهد.
- چنانچه در شروع مراقبت بارداری، در مادر، همسر وی یا در بستگان درجه یک هر یک از آنها، سابقه بیماری کروموزومی یا ژنتیک مثل تالاسمی و ... وجود دارد، مادر می‌بایست به مشاوره ژنتیک ارجاع داده شود.
- مادرانی که از روش‌های کمک باروری استفاده کرده‌اند نیز مستقیماً به متخصص زنان ارجاع داده می‌شوند. در مورد این دسته از مادران غربالگری طبق دستورالعمل انجام می‌شود و در صورت مثبت بودن نتیجه غربالگری، قبل از انجام تست‌های تشخیصی می‌بایست نتیجه غربالگری با روش NIPT با در نظر گرفتن استانداردهای NIPT (ضمیمه ۴) تأیید گردد.

سایر مادران که شرایط فوق را ندارند، پس از آموزش‌های ذکر شده به ترتیب زیر وارد مسیر غربالگری می‌شوند:

ابتدا لازم است سن بارداری بر اساس LMP یا سونوگرافی سه ماهه اول بارداری (در صورتی که قبلاً به هر دلیلی انجام شده باشد) تعیین شده و روش غربالگری بر اساس سن بارداری به شرح زیر انتخاب شود.

روش‌های غربالگری انتخابی بر اساس سن بارداری

الف- سن بارداری w11 تا d6+w13

روش غربالگری بر اساس امکان دسترسی به سونوگرافی NT، به یکی از دو روش زیر انتخاب می‌شود:

روش اول: غربالگری در مناطقی که به سونوگرافی استاندارد جهت تعیین NT، دسترسی دارند.

در این شرایط روش انتخابی Combined Test خواهد بود. بنابراین سونوگرافی NT و تست‌های بیوشیمیایی شامل Free β HCG و PAPP-A توسط پزشک درخواست و در فاصله ۱۱ تا ۱۳ هفته و شش روز بارداری انجام می‌گردد.

انجام سونوگرافی NT بر آزمایشات بیوشیمی مقدم است و چنانچه $NT \geq 3$ mm باشد، آزمایشات بیوشیمی انجام نشده و مادر توسط سونوگرافست، مستقیماً به پزشک، ارجاع داده می‌شود و ادامه روند، همان مسیر غربالگری مثبت خواهد بود.

اگر $NT < 3 \text{ mm}$ باشد، بر اساس درخواست اولیه پزشک، مادر توسط سونوگرافیست برای انجام نمونه‌گیری آزمایشات بیوشیمی در همان روز به آزمایشگاه تشخیص پزشکی ارجاع داده می‌شود. در نهایت پزشک بر اساس نتایج غربالگری، مادر را راهنمایی می‌نماید. در مواردی که نتیجه غربالگری منفی است (خطر $> 1/250$)، ادامه مراقبت‌های معمول بارداری صورت می‌گیرد. در مواردی که نتیجه غربالگری مثبت است، (خطر $\leq 1/250$) مادر توسط متخصص زنان برای آزمایشات تشخیص ژنتیک ارجاع داده می‌شود.

روش دوم: غربالگری در مناطقی که به سونوگرافی استاندارد جهت تعیین NT دسترسی ندارند.

در این شرایط روش انتخابی Serum Integrated می‌باشد. یعنی اندازه‌گیری PAPP-A در ۱۱ هفته تا ۱۳ هفته و ۶ روز بارداری و اندازه گیری Quad Markers شامل hCG، AFP، uE3 و Inhibin-A در ۱۴ هفته تا ۱۶ هفته و ۶ روز بارداری و محاسبه احتمال نهایی خطر با استفاده از مجموع نتایج دو مرحله.

پزشک بر اساس نتیجه غربالگری مادر را راهنمایی می‌نماید. در مواردی که نتیجه غربالگری منفی است (خطر $> 1/250$)، ادامه مراقبت‌های معمول بارداری صورت می‌گیرد. در مواردی که نتیجه غربالگری مثبت است (خطر $\leq 1/250$) مادر توسط متخصص زنان برای آزمایشات تشخیص ژنتیک ارجاع داده می‌شود.

❖ در مراقبت‌های پیش از ۱۱ هفتگی صدور درخواست پزشک برای آزمایشات و سونوگرافی NT چنانچه مادر در مورد زمان مناسب مراجعه برای انجام آن کاملاً توجیه شود بلا مانع است.

ب- سن بارداری بین سن بارداری w14 تا w16+d6

در این موارد از Quadruple Test شامل Total hCG، AFP، uE3 و Inhibin-A در ۱۴ هفته تا ۱۶ هفته و ۶ روز استفاده می‌شود. در مواردی که نتیجه غربالگری منفی است (خطر $> 1/270$)، ادامه مراقبت‌های معمول بارداری صورت می‌گیرد. در مواردی که نتیجه غربالگری مثبت است (خطر $\leq 1/270$) مادر توسط متخصص زنان برای آزمایشات تشخیص ژنتیک ارجاع داده می‌شود.

ج- سن بارداری w17 تا w18+d1

چنانچه مادر در این زمان متقاضی انجام غربالگری باشد، انجام غربالگری به شرح زیر و توسط متخصص زنان مدیریت می‌گردد:

غربالگری و محاسبه خطر با Quad Marker شامل hCG، AFP، uE3 و Inhibin-A فقط در شرایطی که امکان اعلام نتیجه غربالگری حداکثر تا سن بارداری w18+d1 وجود داشته باشد. در مواردی که نتیجه غربالگری منفی است (خطر $> 1/270$)، ادامه مراقبت‌های معمول بارداری صورت می‌گیرد. در مواردی که نتیجه غربالگری مثبت است (خطر $\leq 1/270$) مادر توسط متخصص زنان برای آزمایشات تشخیص ژنتیک ارجاع داده می‌شود. (شرایط انجام تست تشخیصی ژنتیک در این شرایط در استانداردهای تشخیص ژنتیک به طور کامل و در الگوریتم ۳ این دستورالعمل به صورت خلاصه آورده شده است.)

موارد مثبت غربالگری به صورت گزارش تلفنی فوری و کتبی از طریق فاکس توسط آزمایشگاه غربالگری به پزشک ارجاع دهنده و رابط مرکز بهداشت شهرستان محل سکونت مادر اعلام می‌شود.

آزمایش تشخیص ژنتیک

روش نمونه‌گیری از جنین بر اساس نظر متخصص زنان بسته به شرایط و سن بارداری می‌تواند CVS (Chorionic Villous Sampling) یا آمنیوسنتز باشد.

به طور کلی انجام کاربوتایپ CVS نسبت به کاربوتایپ آمنیوسنتز مشکلات فنی بیشتری دارد، از کیفیت و دقت کمتری برخوردار بوده، به علاوه با خطر موزایسیسم محدود به جفت (که در بسیاری از موارد منجر به نیاز به نمونه گیری مجدد آمنیوسنتز می شود) و خطر بیشتر آلودگی با سلول های مادری همراه است. بنابراین در حال حاضر انجام کاربوتایپ آمنیوسنتز نسبت به کاربوتایپ CVS در طرح غربالگری کشوری سندروم داون ارجح است و انجام کاربوتایپ CVS در شرایط خاص زیر و در صورت وجود متخصص نمونه گیر ماهر و با تجربه توصیه می شود:

۱. علت انجام تشخیص پیش از تولد بررسی بیماری های تک ژنی (نظیر تالاسمی، دوشن، هموفیلی و ...)

۲. در صورت درخواست کتبی بیمار و تأیید پره ناتولوژیست

استانداردهای تشخیص ژنتیک به طور کامل در ضمیمه ۳ و به صورت خلاصه در الگوریتم ۳ این دستورالعمل آورده شده است.

چنانچه بر اساس نتیجه آزمایش تشخیص ژنتیک، اختلال کروموزومی بیمار یا در جنین، وجود نداشته باشد مراقبت های معمول بارداری ادامه می یابد.

در صورت ابتلای جنین به اختلال کروموزومی بیمار یا، آزمایشگاه تشخیص ژنتیک موظف است طی گزارش تلفنی فوری نتیجه را به متخصص زنان و ستاد معاونت بهداشت دانشگاه و رابط برنامه در شهرستان محل سکونت مادر اطلاع دهد.

مرکز بهداشت شهرستان، (پزشک و مراقب سلامت/ بهورز) محل سکونت و متخصص زنان با هماهنگی با یکدیگر تسهیل شرایط ختم بارداری را مدیریت می نمایند. ثبت نتیجه غربالگری و نتیجه بارداری بر اساس فرم ها و دفاتر برنامه بر عهده تیم سلامت می باشد. (در مواردی که مادر تا این مرحله تنها تحت مراقبت متخصص زنان بوده است، کارت ارجاعات منبع ثبت گزارشات غربالگری خواهد بود).

کلیه مادران دارای جنین مبتلا به اختلالات کروموزومی بیمار یا می بایست توسط متخصص زنان به مشاور ژنتیک ارجاع داده شوند. ارجاع به مشاوره ژنتیک در صورتی که مادر از اقدام برای ختم بارداری امتناع می کند، ارجاع فوری است. در غیر این موارد، مشاوره ژنتیک بر اساس شرایط می تواند قبل و یا بعد از سقط و لزوماً قبل از بارداری بعدی صورت گیرد.

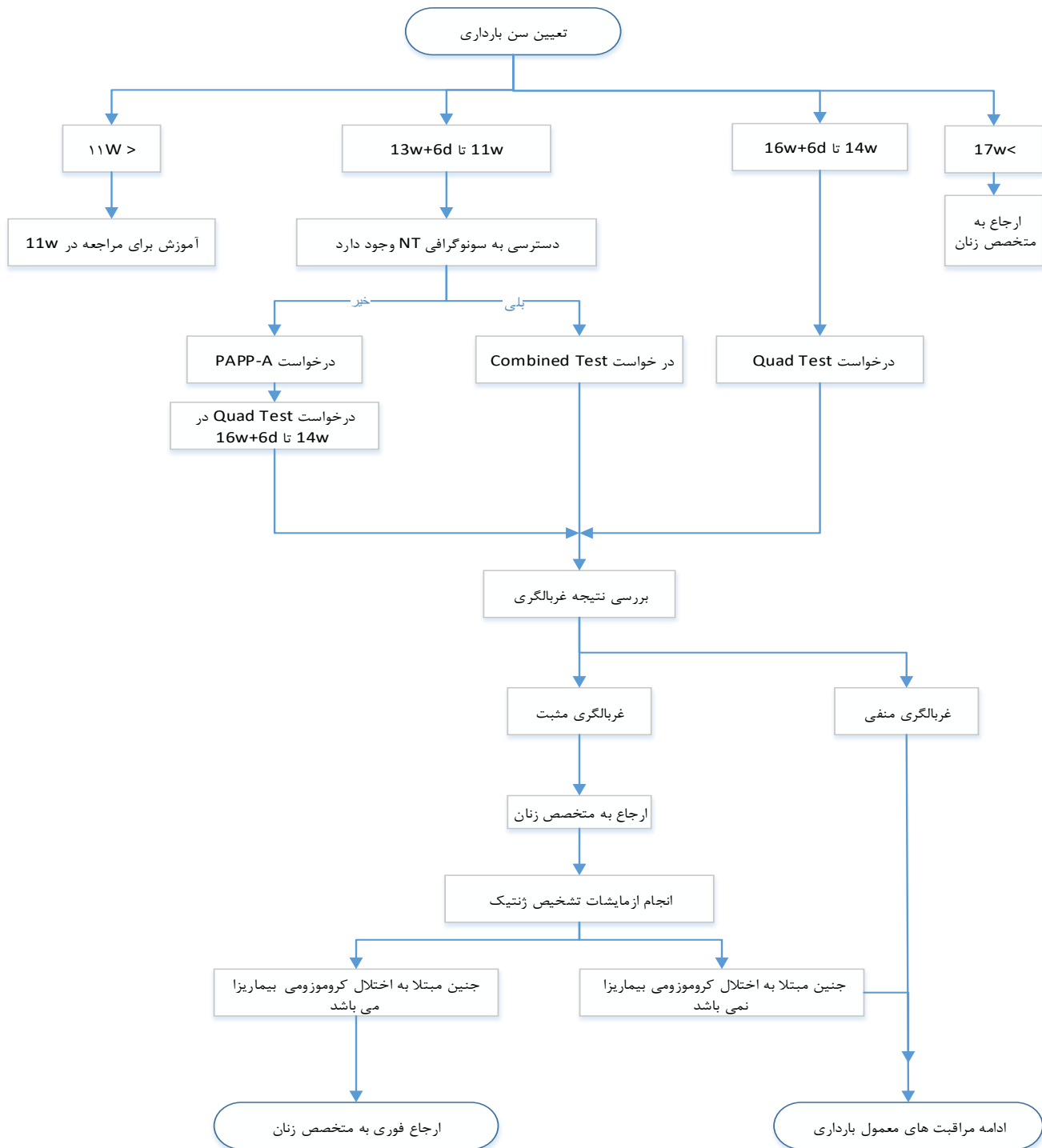
نکته ۱: در دو قلوبی معیارهای غربالگری، با بارداری تک قلوبی یکسان می باشد ولی در بارداری های بیش از دو قلو، معیار غربالگری فقط بر اساس NT است.

نکته ۲: در مورد سایر اختلالات کروموزومی: چنانچه در غربالگری احتمال سایر اختلالات کروموزومی مثبت گزارش شود، مسیر ارجاعات و اقدامات به مشابه سندرم داون است.

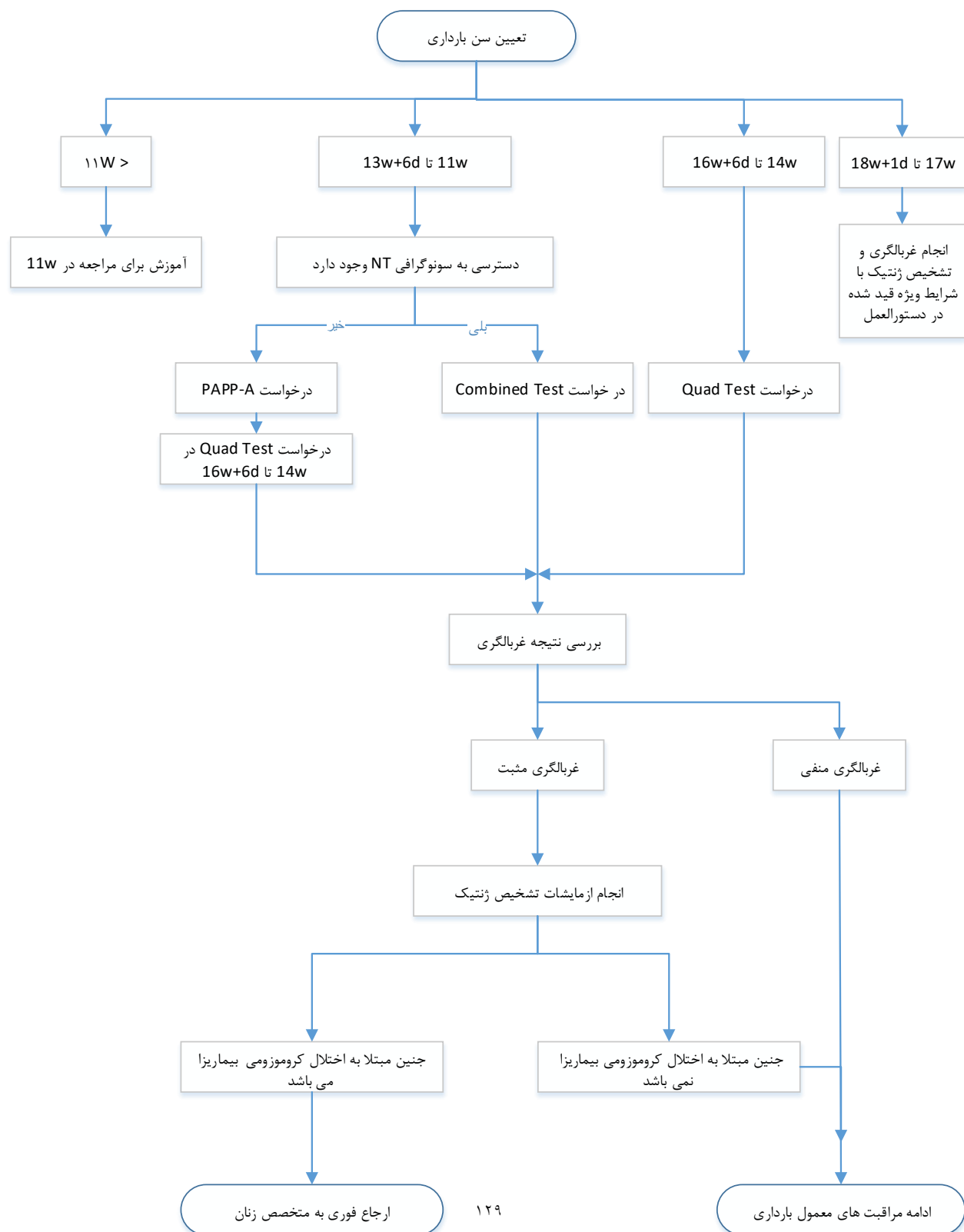
نکته ۳: زمان های انتخاب شده برای هر یک از مراحل غربالگری در این دستورالعمل، با توجه به قوانین موجود در مورد زمان سقط انتخابی جنین در ایران، تعیین شده است.

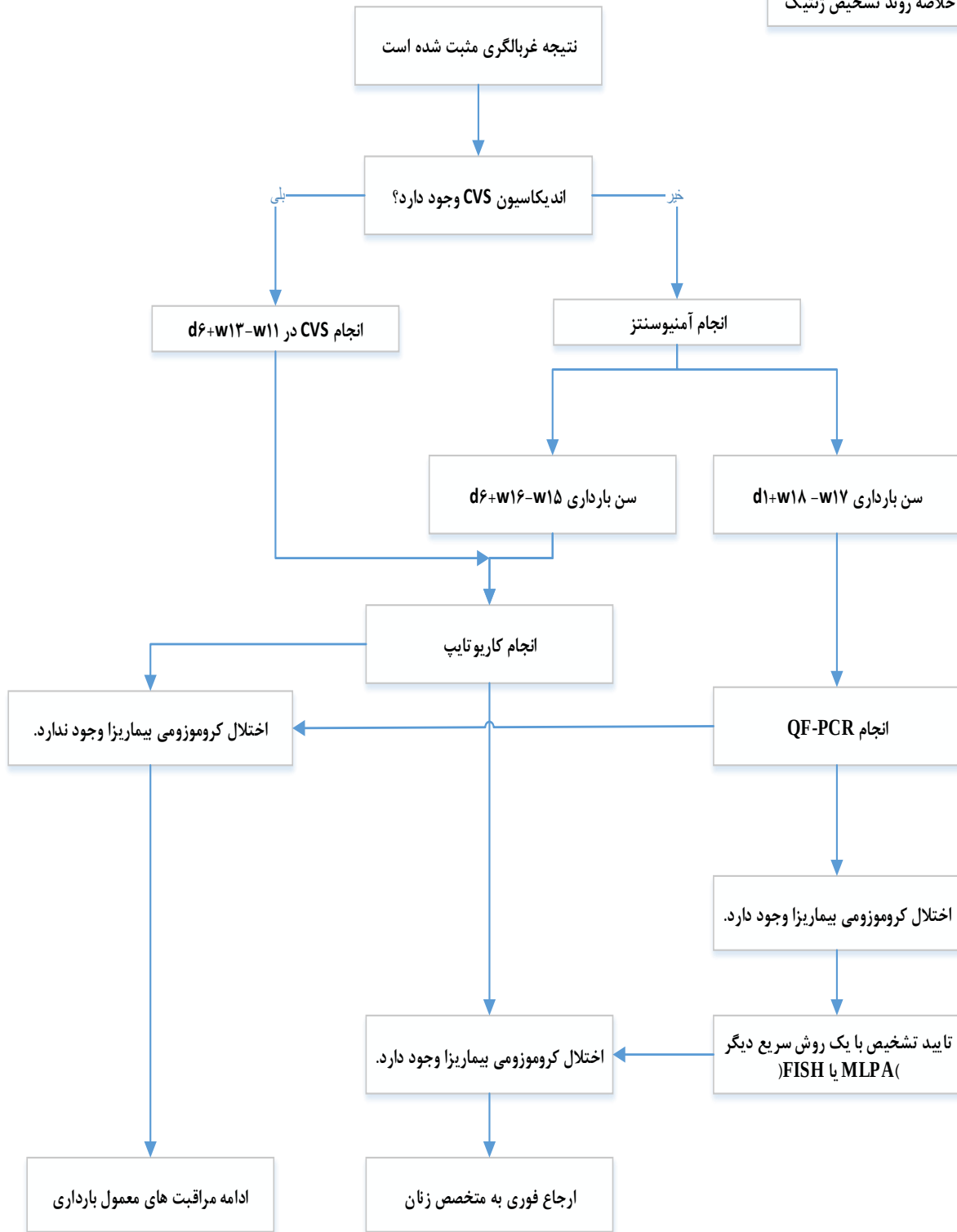
الگوریتم‌های غربالگری سندرم داون

الگوریتم ۱
ویژه پزشک خانه بهداشت / پایگاه سلامت



الگوریتم ۲
ویژه متخصص زنان





شرح وظایف

ستاد وزارت بهداشت، درمان و آموزش پزشکی

❖ **معاونت بهداشت ستاد وزارت بهداشت:** (اداره سلامت مادران-اداره ژنتیک با همکاری اداره کل آزمایشگاه مرجع سلامت)

۱. تدوین برنامه و استانداردها
۲. ابلاغ برنامه به دانشگاه‌های علوم پزشکی
۳. تشکیل کمیته مشورتی کشوری و زیر کمیته‌های فنی مورد نیاز
۴. انجام هماهنگی‌های درون‌بخشی به منظور هماهنگی حداکثری و کارآمد و پیشبرد سیستمی برنامه و ممانعت از مداخلات
۵. تدوین و توسعه برنامه‌های آموزشی
۶. گردآوری اطلاعات، تجزیه و تحلیل، تفسیر و انتشار آن در قالب گزارش وضعیت برنامه
۷. برگزاری گرد همایی‌های علمی مرتبط و مورد نیاز
۸. نظارت و پایش اجرای برنامه
۹. ایجاد بستر مناسب جهت تحقیق در بستر برنامه‌ها و پیشنهاد موضوع‌های تحقیقاتی مورد نیاز برنامه
۱۰. پیشنهاد و ایجاد زمینه‌های مناسب جهت ارتقای علمی و توانمندسازی کارکنان

معاونت درمان ستاد وزارت بهداشت

۱. مشارکت در اجرای برنامه در حوزه‌های بالینی و درمانی تحت پوشش با احراز استانداردهای برنامه
۲. مشارکت در تعیین تعرفه خدمات مورد نیاز
۳. مشارکت در پوشش بیمه خدمات مورد نیاز برنامه
۴. مشارکت در طراحی و ارتقاء مستمر استانداردهای برنامه
۵. مشارکت در تثبیت نظام ثبت اطلاعات بر اساس دستورالعمل کشوری در بخش‌های مختلف تحت پوشش
۶. مشارکت در همکاری با شرکا اجرایی برنامه شامل پزشکی قانونی کشور جهت مدیریت صحیح امور مرتبط

دانشگاه/دانشکده علوم پزشکی

معاونت بهداشت

۱. سامان‌دهی امور مربوط به غربالگری (شناسایی) مادران باردار در معرض خطر از نظر سندرم داون، بر عهده گروه سلامت جمعیت و خانواده و امور مربوط به مشاوره ژنتیک، تشخیص ژنتیک و مراقبت ژنتیک بر عهده گروه مبارزه با بیماری‌ها می‌باشد.
۲. تعیین صاحب سمت‌ها و صاحب نظرهای فعال و موثر در پیشبرد برنامه برای شرکت در کمیته مشورتی دانشگاهی ژنتیک اجتماعی بنابر نیاز به طرح موضوعات مربوط به برنامه غربالگری سندرم داون در کمیته (توضیحات مربوط به کمیته دانشگاهی ژنتیک اجتماعی در دستورالعمل برنامه ژنتیک اجتماعی شرح داده شده است).
۳. طرح موارد بروز سندرم داون در کمیته بررسی بروز بیماری‌های ژنتیک با حضور عوامل اجرایی مؤثر مرتبط جهت بررسی علت بروز و رفع اشکالات اجرایی منجر به بروز

۴. نظارت و اطمینان از حسن انجام وظایف محوله و تسلط نیروها در هر بخش مرتبط با برنامه در صورت لزوم با استفاده از اعضا فنی اجرایی و علمی منتخب کمیته مشورتی
۵. ایجاد هماهنگی‌های درون‌بخشی و بین‌بخشی در چارچوب سیاست‌های کشوری و دستورالعمل‌های برنامه به منظور:
 - اجرای برنامه‌های آموزشی برای گروه‌های هدف مرتبط شامل کارکنان نظام سلامت، عموم مردم و ..
 - مدیریت مالی، جذب و تخصیص صحیح و به هنگام بودجه
 - پیش‌گیری از تداخلات در اجرای صحیح برنامه‌ها و ایجاد هم‌افزایی اجرایی با تعهد به موازین و رسالت‌های سازمانی
۶. حمایت و پیگیری به نحو بهینه و در چارچوب سیاست‌های کشوری و دستورالعمل‌های برنامه‌ها در جهت بهبود دسترسی‌ها در حوزه آزمایشگاه‌های تشخیص طبی و تشخیص ژنتیک
۷. گردآوری اطلاعات، تجزیه و تحلیل، تفسیر و انتشار آن در قالب گزارش وضعیت موجود برنامه
۸. مشارکت در انجام تحقیقات مورد نیاز، پیشنهاد بررسی‌ها و تحقیقات مورد نیاز برای ارتقاء برنامه‌ها
۹. گردآوری نقطه نظرات، پیشنهادهای در سطح دانشگاه و انعکاس و پیگیری تا دریافت پاسخ مناسب
۱۰. مدیریت اطلاعات برنامه شامل ثبت، ارسال صحیح و به موقع آمار و اطلاعات مورد نیاز
۱۱. اعلام فهرست کارشناسان مسوول پیگیری و هماهنگی ستاد شهرستان (رابط برنامه در شهرستان) به بخش‌های مختلف برنامه

معاونت درمان

۱. شرکت معاون درمان همراه کارشناسان از حوزه‌های مرتبط شامل آزمایشگاه و مدیر درمان فعال، مؤثر و ثابت آن معاونت در کمیته مشورتی دانشگاهی
۲. مشارکت کارشناسان مرتبط از حوزه درمان در عملیاتی سازی و اجرای صحیح برنامه
۳. مشارکت در اجرای آموزش دوره‌ای گروه‌های هدف در سطح منطقه تحت پوشش برنامه با هماهنگی معاونت بهداشتی
۴. معرفی مراکز بالینی و یا بیمارستان‌های منتخب ارائه خدمات بالینی متمرکز به بیماران سندرمد داون در مرکز استان و در صورت لزوم مراکز بالینی تابعه در شهرستان
۵. معرفی مراکز رفرانس مورد نیاز برای انجام اقدامات تشخیصی با هماهنگی معاونت بهداشتی برابر با ضوابط و اعلام موارد در دستورالعمل های کشوری برنامه‌ها
۶. تثبیت نظام ثبت اطلاعات بر اساس دستورالعمل کشوری در بخش‌های مختلف شامل درمانگاه‌ها، بیمارستان‌ها، آزمایشگاه‌های منتخب و سایر مراکز پاراکلینیک منتخب و حمایت از ارسال اطلاعات درخواست شده به معاونت بهداشت
۷. تعامل با پزشکی قانونی استان جهت مدیریت بهینه روند سقط قانونی جنین در زمان مشخص شده

مرکز بهداشت شهرستان

۱. طرح موضوعات مربوط به برنامه در کمیته شهرستانی برنامه ژنتیک اجتماعی با شرکت عوامل اجرایی اصلی مؤثر و مرتبط با اجرای برنامه
۲. انجام هماهنگی‌های درون‌بخشی و بین‌بخشی لازم در اجرای برنامه
۳. طرح موارد بروز سندرمد داون در کمیته بررسی بروز بیماری‌های ژنتیک شهرستان با حضور عوامل اجرایی مؤثر مرتبط جهت بررسی علت بروز و رفع اشکالات اجرایی منجر به بروز
۴. مدیریت، هماهنگی و اجرای فعالیت‌های آموزشی مرتبط با گروه‌های هدف شامل کارکنان و جمعیت تحت پوشش
۵. نظارت و پایش عملکرد سطوح محیطی در راستای اجرای صحیح برنامه
۶. مدیریت ثبت و گردش اطلاعات و تأیید و کنترل صحت گزارشات آماری برنامه

۷. آرشیو و نگهداری دستورها عمل‌ها، اسناد و مواد آموزشی به روز و مشارکت و اطمینان از دسترسی و بهره‌برداری بهینه توسط پرسنل تحت امر
۸. گردآوری و ثبت نقطه نظرات، پیشنهادات و انتقادات در سطح شهرستان و انعکاس به معاونت بهداشتی دانشگاه/ دانشکده و پیگیری تا دریافت پاسخ مناسب
۹. معرفی یک نفر مسوول هماهنگی و پیگیری در ستاد شهرستان (رابط برنامه در شهرستان) برای دریافت گزارشات فوری تلفنی موارد مثبت غربالگری و مثبت تشخیص ژنتیک

مرکز خدمات جامع سلامت

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

وظایف مراقب سلامت/ بهورز

۱. توجه به محتوای علمی- اجرایی و اهمیت بازه‌های زمانی در برنامه و موارد نیازمند اقدامات فوری
 ۲. ثبت مشخصات و نتایج غربالگری در پرونده، فرم‌ها و دفاتر مربوطه
 ۳. اطلاع‌رسانی و آموزش به مادران باردار در خصوص غربالگری سندرم داون و ارجاع مادران باردار متقاضی غربالگری داون برای انجام غربالگری به پزشک مرکز
 ۴. اعلام آمار مربوط به عملکرد در حوزه برنامه
 ۵. انجام مراقبت ژنتیک مادران پرخطر از نظر ابتلای جنین به سندرم داون
 ۶. ارجاع متولدین جدید مبتلا به سندرم داون جهت تأیید تشخیص به پزشک و اعلام موارد تأیید شده به مرکز بهداشت جهت تکمیل فرم بررسی اپیدمیولوژیک بروز
 ۷. بایگانی و نگهداری تمام کتاب‌ها، جزوه‌ها، دستورها عمل‌ها و نامه‌های مدیریتی دریافتی در آرشیو پزشک خانواده
- ❖ پزشک عمومی سطح یک:
۱. توجه به محتوای علمی- اجرایی و اهمیت بازه‌های زمانی در برنامه و موارد نیازمند اقدامات فوری
 ۲. ارجاع مادران دارای سابقه جنین/ فرزند مبتلا به سندرم داون یا ناهنجاری‌های کروموزومی و یا مشکوک به این اختلالات به مشاور ژنتیک
 ۳. نظارت بر تهیه و ارسال آمار، ثبت پرونده و ... تأیید آمار فصلی

مرکز بهداشتی درمانی وی‌ژه مشاوره ژنتیک

مطابق با وظایف تیم مشاوره ژنتیک در برنامه کشوری ژنتیک اجتماعی

مراکز بالینی و تحت بالینی همکار برنامه

آزمایشگاه‌های غربالگری همکار برنامه

الف (آزمایشگاه‌های ارسال کننده نمونه (به عنوان آزمایشگاه سطح اول)

۱. توجه به محتوای علمی- اجرایی و اهمیت بازه‌های زمانی در برنامه و موارد نیازمند اقدامات فوری
۲. نمونه‌گیری و ارسال نمونه براساس دستورالعمل مکتوب آزمایشگاه و مطابق با استانداردهای مصوب کشوری (ضمیمه شماره ۱)
۳. تکمیل و ارسال فرم اطلاعات مورد نیاز همراه نمونه
۴. بررسی مناسب بودن سن حاملگی و تطبیق آن با نوع تست درخواستی در هنگام پذیرش
۵. اطلاع‌رسانی درمورد نحوه انجام آزمایش‌ها و دریافت نتایج کلیه مراجعین قبل از نمونه‌گیری
۶. تحویل رسید انجام نمونه‌گیری به مادر و راهنمایی ایشان برای پیگیری و دریافت جواب مکتوب آزمایش
۷. نگهداری سوابق مربوط به نمونه‌های ارسالی به مدت ۵ سال
۸. ارائه آمار و گزارشات لازم از طرق اعلام شده از سوی وزارت بهداشت شامل سامانه‌های مربوط
۹. گزارش فوری تلفنی موارد مثبت غربالگری به پزشک درخواست کننده و ستاد مرکز بهداشت شهرستان

ب) آزمایشگاه‌های انجام دهنده آزمایشات (به عنوان آزمایشگاه سطح دوم)

این آزمایشگاه‌ها می‌توانند پذیرش مستقیم نیز داشته و در این صورت ملزم به رعایت استانداردها و وظایف مربوط به تهیه نمونه می‌باشند.

۱. توجه به محتوای علمی- اجرایی و اهمیت بازه‌های زمانی در برنامه و موارد نیازمند اقدامات فوری
۲. انجام آزمایشات براساس دستورالعمل مکتوب آزمایشگاه و مطابق با استانداردهای مصوب کشوری (ضمیمه شماره ۱)
۳. ارسال جواب نمونه‌های غربالگری ارسالی به آزمایشگاه ارسال کننده نمونه
۴. گزارش فوری تلفنی موارد مثبت غربالگری به پزشک درخواست کننده و ستاد مرکز بهداشت شهرستان
۵. شرکت در برنامه‌های آموزشی تعیین شده توسط سطوح بالاتر
۶. تحویل رسید انجام نمونه‌گیری به مادر و راهنمایی ایشان برای پیگیری و دریافت جواب مکتوب آزمایش
۷. آرشیو منظم و قابل دسترس آئین نامه‌ها، دستورالعمل‌ها، کتب آموزشی و یک نمونه از فرم‌های مرتبط و پیگیری به روزرسانی آن‌ها
۸. نگهداری سوابق مربوط به نمونه‌های ارسالی به مدت ۵ سال
۹. ارائه آمار و گزارشات لازم از طرق اعلام شده از سوی وزارت بهداشت شامل سامانه‌های مربوط

مرکز سونوگرافی همکار برنامه

۱. رعایت استانداردهای ذکر شده دستورالعمل (ضمیمه شماره ۲)
۲. توجه به محتوای علمی- اجرایی و اهمیت بازه‌های زمانی در برنامه و موارد نیازمند اقدامات فوری
۳. ارائه آمار و گزارشات لازم از طرق اعلام شده از سوی وزارت بهداشت شامل سامانه‌های مربوط
۴. ارجاع فوری موارد پرخطر غربالگری ($NT \geq 3 \text{ mm}$) به پزشک ارجاع‌دهنده بیمار و راهنمایی سایر موارد ($NT < 3 \text{ mm}$) برای مراجعه به آزمایشگاه همکار

نکته: چنانچه در سونوگرافی انجام شده یافته‌های مبنی بر ناهنجاری‌های مهم تشخیص داده شود بارداری جزء گروه پرخطر غربالگری محسوب می‌گردد و مشمول اطلاع‌رسانی و ارجاع فوری است.

متخصص زنان همکار برنامه

۱. توجه به محتوای علمی- اجرایی و اهمیت بازه‌های زمانی در برنامه
۲. انجام غربالگری مطابق با روش انتخابی در دستورالعمل
۳. ثبت نام در سامانه مربوط به برنامه و انتخاب مراکز اعلام شده پاراکلینیک در این سامانه جهت ارجاعات لازم پاراکلینیک
۴. گزارش موارد مبتلا به سندرم داون به مرکز بهداشت شهرستان

آزمایشگاه تشخیص ژنتیک

۱. رعایت استانداردهای ذکر شده استانداردهای تشخیص ژنتیک در برنامه (ضمیمه شماره ۳)
۲. توجه به محتوای علمی- اجرایی و اهمیت بازه‌های زمانی در برنامه و موارد نیازمند اقدامات فوری
۳. ارائه آمار و گزارشات لازم از طرق اعلام شده از سوی وزارت بهداشت شامل سامانه‌های مربوط
۴. گزارش فوری تلفنی موارد مثبت غربالگری به پزشک درخواست‌کننده و ستاد مرکز بهداشت شهرستان

بی‌مارستان‌های منتخب

۱. همکاری و هماهنگی با شبکه/ مرکز بهداشت در اجرای پروتکل‌های ابلاغی
۲. اعلام موارد جدید متولدین مبتلا به سندرم داون (موارد بروز) به مرکز بهداشت شهرستان

شاخص‌های برنامه

عنوان شاخص	واحد	منبع اطلاعات	نحوه محاسبه
فرایند شناسایی			
پوشش غربالگری	درصد	فرایند شناسایی	تعداد مادران باردار تحت مراقبت که غربالگری شده اند / کل مادران باردار تحت مراقبت * ۱۰۰
نسبت موارد مثبت غربالگری	درصد	فرایند شناسایی	تعداد مواردی که در غربالگری مثبت گزارش شده اند / کل مواردی که غربالگری شده اند * ۱۰۰
نسبت موارد مثبت تشخیص	درصد	فرایند شناسایی	تعداد مواردی که در تشخیص ژنتیک مبتلا به اختلال کروموزومی گزارش شده اند / کل موارد مثبت غربالگری * ۱۰۰
نسبت موارد ختم بارداری	درصد	فرایند شناسایی	تعداد موارد سقط انتخابی به دلیل ابتلای جنین به اختلال کروموزومی / کل مواردی که در تشخیص ژنتیک مبتلا به اختلال کروموزومی گزارش شده اند * ۱۰۰

فرم‌های آماری برنامه

با توجه به اینکه اجرای غربالگری سندرم داون در بسته خدمت مراقبت زمان بارداری مادران تلفیق شده است، داده‌های مربوط به فرایند غربالگری در دفتر مراقبت ممتد مادران درج می‌گردد. تصویر این دفتر و شرح تکمیل آن در ادامه آمده است.

لازم به ذکر است در خصوص سایر فرایندها نظیر مشاوره ژنتیک، مراقبت ژنتیک و تشخیص ژنتیک، از فرم‌های مشترک برنامه ژنتیک اجتماعی استفاده می‌شود.

دفتر مراقبت ممتد مادران

پیش از بارداری تا پس از زایمان

مرکز بهداشتی/ درمانی/ پایگاه بهداشتی:

مرکز بهداشت شهرستان:

خانه بهداشت:

سال.....۱۳

مراقبت بارداری								مراقبت پیش از بارداری							مشخصات مراجعه کننده			
کلاس آمادگی زایمان	ایمن سازی یا توأم	آزمایش و سونوگرافی و غربالگری	شرح حال ابتدای بارداری		تاریخ تقریبی زایمان	تاریخ اولین روز آخرین قاعدگی	سن (سال)	نتیجه مراقبت	انجام آزمایش	غربالگری سلامت روان	ابتلا به بیماری/ ناهنجاری	مصرف مواد دخانی، آفیونی و الکل	BMI	تاریخ اولین مراجعه	کد ملی	نام و نام خانوادگی	شماره خانوار/ کد شناسه	ردیف
			وضعیت بارداری فعلی	ابتلا به بیماری/ ناهنجاری														
																		۱
																		۲
																		۳
																		۴
																		۵
																		۶
																		۷
																		۸
																		۹
																		۱۰
																		۱۱
																		۱۲
																		۱۳

دستورعمل تکمیل و راهنمای تکمیل دفتر مراقبت ممتد مادران

«پیش از بارداری تا پس از زایمان»

هدف از تکمیل این دفتر، نمایش اطلاعات اصلی مراقبت‌های خانم‌های باردار از دوران پیش از بارداری تا پس از زایمان در یک لیست خطی است. اطلاعات این دفتر از داده‌های ثبت شده موجود در فرم‌های مراقبت در هر یک از مقاطع پیش از بارداری، بارداری، زایمان و پس از زایمان بدست می‌آید و به ارایه دهنده خدمت کمک می‌کند در هر زمان از وضعیت سلامت یا عارضه‌دار بودن مادران تحت پوشش خود مطلع بوده و به موقع نسبت به پیگیری آن اقدام نماید. همچنین از اطلاعات این دفتر برای تعیین شاخص‌های سلامت مادران استفاده می‌شود.

در این دفتر، هر ردیف جدول متعلق به یک فرد می‌باشد و می‌باید پس از هر بار ملاقات، اطلاعات فرم‌های مراقبت با توجه به توضیحات زیر به قسمت‌های مربوط منتقل شود:

- شماره ردیف: این قسمت را به ترتیب از عدد ۱ شماره گذاری کنید.

- شماره خانوار/ کد شناسه: این شماره را از روی پرونده خانوار خانم و یا براساس کد شناسه (ترکیبی از کد روستا، شماره خانوار، شماره خانم در خانوار) ثبت کنید.

- نام و نام خانوادگی: نام و نام خانوادگی مراجعه کننده را بنویسید. اسامی اتباع بیگانه را با کشیدن خط زیر اسامی آنان از اتباع ایرانی جدا کنید.

- کد ملی: کد ملی فرد را بنویسید. دقت کنید که درج کد ملی در این قسمت الزامی است. در مورد اتباع بیگانه شماره کارت اقامت را به جای کد ملی در نظر بگیرید.

برای تنظیم لیست مراجعین در دفتر طبق یکی از دو حالت زیر اقدام شود:

- در ابتدای هر سال مشخصات تمامی مراجعین گروه هدف (از پیش از بارداری تا پس از زایمان) را در دفتر وارد کنید، به این ترتیب که ابتدا اسامی و اطلاعات مربوط به خانم‌هایی که از سال قبل شناسایی شده‌اند ولی هنوز مراقبت‌های آنان ادامه دارد به دفتر جدید منتقل و سپس هر بار که خانم باردار جدیدی شناسایی شد یا برای مراقبت پیش از بارداری مراجعه کرد، شماره ردیف جدیدی به وی اختصاص دهید.
- بدون در نظر گرفتن زمان، دفتر را به صورت مستمر تا آخرین برگ تکمیل کنید و پس از تکمیل آخرین صفحه، دفتر را تعویض کرده و اسامی و اطلاعات مربوط به خانم‌هایی که قبلاً شناسایی شده‌اند ولی هنوز مراقبت‌های آنان ادامه دارد را به دفتر جدید منتقل کنید.

به جز ستون مشخصات مراجعه کننده، برای تکمیل سایر ستون‌ها می‌باید کدگذاری اطلاعات فرم با توجه به راهنمای پیوست انجام شود:

نکته:

- ❖ سن خانم باردار را برحسب «سال» در ستون سن بنویسید. چنانچه سن مادر زیر ۱۸ سال و یا بالای ۳۵ سال باشد، در صورت امکان با مداد قرمز نوشته و در غیر این صورت، دور آن دایره کشیده شود.
- ❖ در هر ستون در صورت نیاز می‌توان بیش از یک کد را ثبت کرد. مثال: برای مادری که BMI بیش از ۳۰، حاملگی ناخواسته و بارداری پنجم و بالاتر دارد در ستون وضعیت بارداری فعلی به صورت ۹/۲- ۱۰- ۳ کد گذاری می‌شود.
- ❖ در هر ملاقات پس از انجام مراقبت، نتیجه ثبت شده در بخش ارزیابی معمول فرم «مراقبت بارداری» و فرم «مراقبت پس از زایمان» را با توجه به راهنمای کدگذاری در قسمت ارزیابی معمول بارداری و پس از زایمان درج کنید.
- ❖ اگر خانم یک یا چند مورد از موارد ارجاع غیرفوری و اعزام یا ارجاع فوری را داشته باشد، همه موارد را کدگذاری کنید. کد یا کدهای موارد ارجاع غیر فوری را با مداد مشکی ثبت کنید. کد یا کدهای موارد نیازمند اعزام یا ارجاع فوری را با مداد قرمز ثبت کنید و یا دور کدها دایره بکشید. مثال: اگر زنی در هفته ۲۸ بارداری شکم حاد، زردی و لکه بینی داشته باشد، در قسمت ملاقات هفته‌های ۲۴ تا ۳۰ به صورت ۴-۳-۷ کد گذاری کرده و دور کد ۴ را دایره کشیده و یا آن را با خودکار قرمز رنگ بنویسید.
- ❖ در صورتی که خانم در یک دوره مراقبت به هر علتی (مراقبت ویژه یا ...) بیش از یک بار مراجعه کرده است، کدهای مربوط به مراقبت جدید (در صورتی که تکراری نیست) را نیز در همان خانه کدگذاری کنید.
- ❖ پس از هر بار ملاقات با خانم، تاریخ مراجعه بعدی را که در بخش ارزیابی فرم مراقبت بارداری ثبت شده است، با توجه به سن بارداری خانم در قسمت مربوط با مداد بنویسید. در صورت ملاقات با خانم در تاریخ تعیین شده، تاریخ «ملاقات بعدی» را ثبت و تاریخ قبلی را پاک کنید.
- مثال: در هفته ۹ بارداری در تاریخ ۵/۴ با خانم ملاقات شده و در فرم مراقبت بارداری، تاریخ بعدی ملاقات معمول او ۱۵/۶ تعیین شده است، با توجه به اینکه تاریخ بعدی در هفته ۱۶ تا ۲۰ خواهد بود، بنابراین تاریخ ۱۵/۶ را در ستون هفته ۱۶ تا ۲۰ با مداد ثبت کنید. این خانم ۳ روز بعد یعنی در تاریخ ۸/۴ به دلیل عارضه مراجعه کرده و بنا به نظر پزشک باید ۲ هفته دیگر مراجعه کند، بنابراین تاریخ مراجعه بعدی (تاریخ مراجعه مراقبت ویژه) در تاریخ ۲۲/۴ خواهد بود و چون سن بارداری خانم در این زمان ۱۱ هفته می‌باشد، تاریخ ۲۲/۴ را در ستون هفته‌های ۱۱ تا ۱۵ ثبت کنید.
- ❖ چنانچه مادر در تاریخ تعیین شده به هر علتی مراجعه نکند پس از پیگیری، تاریخ مراجعه را پاک کرده و علت عدم مراجعه را به جای آن بنویسید. ضمناً می باید تاریخ مراجعه بعدی را به مادر اعلام کرده و یادداشت نمایید.
- مثلاً چنانچه مادر در تاریخ تعیین شده به بخش خصوصی مراجعه کرده است، کلمه "خصوصی" را به جای تاریخ ثبت شده درج نمایید.
- ❖ در مراجعه مادر برای مراقبت پس از زایمان تاریخ زایمان مادر را (با توجه به کارت واکسیناسیون یا دفترچه مراقبت مادر و نوزاد یا هر مدرک معتبر دیگر یا گفته مادر) به طور کامل (روز، ماه، سال) در قسمت مربوطه بنویسید.
- ❖ کدهای مربوط به عناوین مشترک در مقاطع پیش از بارداری و بارداری ممکن است متفاوت باشد که لازم است بدان توجه نمایید.
- ❖ توضیحات بیشتر (مانند مواردی که مادر پرخطر است، مهاجرت کرده و یا سایر اتفاقاتی که بر مراقبت مادر تأثیر گذار است و ...)، را در این ستون "توضیحات" بنویسید. همچنین در مادران چندقلو که زایمان در محل‌های مختلف اتفاق افتاده است، محل زایمان را در قسمت توضیحات بنویسید.

راهنمای کدگذاری دفتر مراقبت ممتد مادر

کلاس های آمادگی برای زایمان	مراقبت پیش از بارداری					
	نمایه توده بدنی	مصرف مواد دخانی، افیونی و الکل	ابتلا به بیماری / ناهنجاری	سلامت روان	انجام آزمایش	نتیجه نهایی مراقبت
- هیچیک از موارد= ۰ - کمتر از ۱۸,۵ (کم وزن)= ۱ - ۲۴,۹ تا ۲۹,۹ (اضافه وزن)= ۲ - بیش از ۳۰ (چاق)= ۳	- هیچیک از موارد= ۰ - کشیدن سیگار یا سایر دخانیات= ۱ - مصرف داروهای مسکن و آرام بخش= ۲ - مصرف الکل= ۳ - مصرف مواد افیونی و محرک= ۴ - نکته: همه موارد فوق را در ۳ ماه اخیر در نظر بگیرید	- هیچیک از موارد= ۰ - قلبی= ۱/۱ - فشارخون مزمن= ۱/۲ - کلیوی= ۲ - اختلال روانپزشکی/ صرع= ۳ - دیابت= ۴ - ناهنجاری دستگاه تناسلی= ۵ - هیپاتیت یا HBsAg+= ۶/۱ - ایدز= ۶/۲ - VDRL= ۶/۳ - آسم= ۷ - تالاسمی مینور= ۸/۱ - آنمی فقر آهن= ۸/۲ - آنمی داسی شکل= ۸/۳ - بافت همبند (لوپوس)/ آرتریت روماتوئید= ۹ - ترومبوفیلی/ سابقه ترومبوآمبولی= ۱۰ - سل= ۱۱ - تیروئید= ۱۲ - سایر بیماری ها (سرطان پستان، مالتیپل اسکلروزیس، ...)= ۱۳	- امتیاز کل کمتر از ۸= ۰ - امتیاز کل ۸ و ۹= ۱ - امتیاز کل ۱۰ و بیشتر و یا بیش از ۳ بار پاسخ نمی داند= ۲ - داشتن افکار خودکشی یا مرگ= ۳	- عدم انجام آزمایش= ۰ - انجام آزمایش (انجام CBC -FBS - TSH و تیتر سرخچه ضروری است)= ۱	- پیش از بارداری مراقبت نشده است= ۰ - مراقبت شده و منعی برای بارداری وجود ندارد= ۱ - مراقبت شده و نیاز به مشاوره تخصصی بیشتر دارد= ۲	- عدم شرکت در کلاس= ۰ - شرکت در کلاس= ۱

راهنمای کدگذاری دفتر مراقبت ممتد مادر

شرح حال ابتدای بارداری		ایمن سازی	انجام آزمایش و سونوگرافی و غربالگری	وضعیت بارداری فعلی	
ابتلا به بیماری/ ناهنجاری					
هیچیک از موارد= ۰	استفاده از روش پیشگیری همزمان با بارداری،	کامل بودن توام= ۱	آزمایش نوبت اول=	هیچیک از موارد= ۰	هیچیک از موارد= ۰
قلبی= ۱	شیردهی همزمان با بارداری= ۱	ناکامل بودن توام= ۲	۱/۱	کلیوی= ۲	وزن گیری نامناسب= ۱
اختلال روانپزشکی/ صرع= ۳	فاصله بارداری تا زایمان قبلی کمتر از ۲سال= ۲	آنفلوآنزا= ۳	آزمایش نوبت دوم	اختلال روانپزشکی/ صرع= ۳	شوگ، اختلال هوشیاری، تشنج= ۲
دیابت= ۴/۱	بارداری پنجم و بالاتر= ۳	- تزریق رگام= ۴	=۱/۲	دیابت= ۴/۱	علائم پره اکلامپسی (فشارخون بالا، سردرد، تاری دید، افزایش تدریجی فشارخون، ورم)= ۳
دیابت بارداری= ۴/۲	چند قلوبی= ۴		سونوگرافی هفته ۱۶	دیابت بارداری= ۴/۲	مشکلات دهان و دندان= ۴
ناهنجاری دستگاه تناسلی= ۵	ارهانش منفی با همسر ارهانش مثبت= ۵		تا ۱۸= ۲/۱	ناهنجاری دستگاه تناسلی= ۵	مشکلات پوستی= ۵
هپاتیت یا HBsAg+= ۶/۱	شغل سخت و سنگین= ۶		سونوگرافی هفته ۳۱	هپاتیت یا HBsAg+= ۶/۱	- امتیاز غربالگری سلامت روان ۱۰ و بالاتر و یا بیش از ۳ بار پاسخ نمی داند= ۶/۱
ایدز= ۶/۲	کشیدن سیگار یا سایر دخانیات= ۷/۱		انجام غربالگری جنین= ۳	ایدز= ۶/۲	همسر آزاری= ۶/۲
VDRL= ۶/۳	مصرف داروی مسکن و آرام بخش= ۷/۲		نتیجه غربالگری کم خطر= ۳/۱	VDRL= ۶/۳	لکه بینی= ۷
آسم= ۷	مصرف الکل= ۷/۳		نتیجه غربالگری پر خطر= ۳/۲	آسم= ۷	ضایعات ناحیه تناسلی= ۸
تالاسمی مینور= ۸/۱	مصرف مواد افیونی و محرک= ۷/۴		- ابتلا جنین به ناهنجاری کروموزومی در تشخیص ژنتیک= ۳/۲/۱	تالاسمی مینور= ۸/۱	فشار خون بالا قبل از هفته ۲۰= ۹
آنمی فقر آهن= ۸/۲	نکته: همه موارد کد ۷ را در ۳ ماه اخیر در نظر بگیرد.			آنمی فقر آهن= ۸/۲	- تب (با تشخیص عفونت انگلی، گوارشی، تنفسی فوقانی، ویروسی)= ۱۰
آنمی داسی شکل= ۸/۳	BMI کمتر از ۱۸,۵ (کم وزن)= ۸/۱			آنمی داسی شکل= ۸/۳	
بافت همبند (لوپوس/ آرتریت روماتوئید)= ۹	BMI ۲۴,۹ تا ۲۹,۹ (اضافه وزن)= ۸/۲			بافت همبند (لوپوس/ آرتریت روماتوئید)= ۹	
ترومبوفیلی/ ترومبو آمبولی= ۱۰	BMI بیش از ۳۰ (چاق)= ۸/۳			ترومبوفیلی/ ترومبو آمبولی= ۱۰	
سل= ۱۱	حاملگی ناخواسته= ۹			سل= ۱۱	
تیروئید= ۱۲	- رفتارهای پرخطر (سابقه زندان/ سابقه تزریق خون/ سابقه اعتیاد تزریقی/ رفتار جنسی پرخطر)= ۱۰			تیروئید= ۱۲	
فشار خون مزمن= ۱۳/۱				فشار خون مزمن= ۱۳/۱	
فشار خون بارداری= ۱۳/۲				فشار خون بارداری= ۱۳/۲	
- سایر بیماری ها (سرطان پستان، مالتیپل اسکلووزیس، ...)= ۱۴				- سایر بیماری ها (سرطان پستان، مالتیپل اسکلووزیس، ...)= ۱۴	

راهنمای کدگذاری دفتر مراقبت ممتد مادر

وضعیت مادر و نوزاد	ارزیابی معمول پس از زایمان		شرح زایمان			زایمان زودرس	سقط/ حاملگی خارج از رحم
	اعزام یا ارجاع فوری	ارجاع غیر فوری	عامل زایمان	محل زایمان	نوع زایمان		
- هیچکدام = ۰	- هیچیک از موارد= ۰	- هیچیک از موارد= ۰	- متخصص زنان،	- زایشگاه/	- طبیعی = ۱	- ادامه بارداری= ۰	- ادامه بارداری= ۰
- مرگ مادر= ۱	- خونریزی شدید= ۱	- بیماری زمینه ای (قلبی، کلیوی، صرع،	- پزشک عمومی،	- بیمارستان= ۱	- سزارین= ۲	- زایمان بعد از هفته	- سقط کمتر از ۱۲ هفته
- مرده زائی= ۲	- شوک، اختلال هوشیاری، تشنج، تنفس	(...)= ۱	- ماما= ۱	- واحد تسهیلات		۲۲ تا ۳۶ هفته و ۶	(زودرس)= ۱
- مرگ نوزاد	- مشکل= ۲	- کم خونی، سرگیجه، رنگ پریدگی	- ماما روستا،	- زایمانی= ۲		روز= ۱	- سقط بعد از ۱۲ هفته تا ۲۲
- در ۲۸ روز	- فشارخون بالا= ۳	- شدید= ۲	- بهورز ماما= ۲	- منزل= ۳			- هفته (دیررس)= ۲
- اول= ۳	- فوریت های روانپزشکی (افکار خودکشی)= ۴	- مشکلات دهان و دندان= ۳	- ماما محلی، فرد	- بین راه= ۴			- ختم بارداری به دنبال نتیجه
	- درد شکم/ درد پهلوی (پیلوفرنیت/ عفونت	- امتیاز غربالگری سلامت روان ۱۰ و	- دوره ندیده= ۳	- سایر (مطب و			- ناهنجاری تأیید شده در
	ادراری،...)= ۵	- بالاتر و یا بیش از ۳ بار پاسخ نمی		(...)= ۵			- تشخیص ژنتیک= ۳
	- تب با تشخیص احتمالی عفونت رحم یا	- تب با تشخیص احتمالی عفونت محل					- ختم بارداری به علت بیماری
	- متریت= ۶	- بخیه= ۵					- مادر= ۴
	- درد یک طرفه ساق و ران= ۷	- تب با تشخیص احتمالی آبسه پستان=					- ختم بارداری به علت ناهنجاری
	- علائم حیاتی غیر طبیعی= ۸	- ۶					- جنین (با تشخیص
	- شکم حاد= ۹	- بی اختیاری ادرار و مدفوع= ۷					- سونوگرافی)= ۵
							- حاملگی خارج از رحم= ۶

دستورالعمل جامع برنامه پی‌شگیری و کنترل بی‌ماری‌های متابولیک ارثی

بازنگری ۱۳۹۶

اداره ژنتیک

با همکاری:

دانشگاه‌های علوم پزشکی و خدمات بهداشتی درمانی

مازندران و بابل

مبانی و کلیات

مقدمه

برنامه ژنتیک اجتماعی برنامه‌ای است که در آن مدیریت و عرضه خدمات مرتبط با کنترل و پیشگیری از بیماری‌های در اولویت ژنتیک به عنوان یک برنامه واحد و بر مبنای فرآیندهای اصلی و مشترک در کنترل این بیماری‌ها که شامل شناسایی فرد در معرض خطر، مشاوره ژنتیک، تشخیص ژنتیک و مراقبت ژنتیک می‌باشند، جمع‌بندی شده است. در این برنامه بعد از بررسی بیماری‌های در اولویت و مهم ژنتیکی ایران، با گردآوری و تحلیل

بهترین اطلاعات موجود و مرتبط بیماری‌های ژنتیک در اولویت در برنامه ژنتیک اجتماعی انتخاب و در قالب چندین گروه دسته‌بندی گردید. بیماری‌های متابولیک ارثی که در راس آن فنیل کتونوری است، یکی از گروه‌های اصلی این دسته‌بندی است. با توجه به اجرای برنامه پیشگیری و کنترل بیماری PKU زیر ساخت‌های نمونه‌گیری برای غربالگری این بیماری‌ها تا حدود زیادی مهیا بوده است. برنامه‌ریزی برای اجرای برنامه پیشگیری و کنترل بیماری‌های متابولیک ارثی از سال ۱۳۸۸ در اداره ژنتیک وزارت بهداشت آغاز گردید. با توجه به پیچیدگی‌های تشخیصی این بیماری‌ها و همچنین عدم دسترسی به انجام آزمایشات تشخیصی غربالگری استاندارد، جلسات متعدد فنی با مشارکت آزمایشگاه مرجع سلامت، انستیتو پاستور کشور و اعضای کمیته‌های علمی - مشورتی این برنامه تشکیل گردید. نتیجه این جلسات تهیه تعداد ۴۸ سند استاندارد کد دار شده در زمینه استانداردها و الزامات آزمایشگاهی غربالگری این برنامه و دستورالعمل تشخیص ژنتیک این بیماری‌ها است.

پیچیدگی‌های تشخیصی این بیماری‌ها طی اجرای پایان نامه «بررسی بیوشیمیایی ژنتیکی بیماران تشخیص داده نشده مشکوک به بیماری‌های متابولیک ارثی به منظور تعیین روش‌های موثر برای تشخیص نقایص مادرزادی متابولیسم در ایران با تاکید بر الگوی فنیل کتونوری در منطقه پایلوت» به اهتمام دانشگاه علوم پزشکی تهران و با حمایت اداره ژنتیک انجام گردید.

همچنین دستورالعمل‌های بالینی بیماری‌های پایلوت این برنامه با هماهنگی با استانداردهای جهانی و پس از ایرانیزه شدن و تعیین نقاط برش ارجاع برای متابولیت‌های دخیل تهیه گردید. در همین راستا با مهیا شدن زیر ساخت‌های کشور برای اجرای برنامه ژنتیک اجتماعی در کنار طرح تحول نظام سلامت در سطح یک، آمادگی کامل برای شناسایی موارد در معرض خطر در بسته‌های گروه‌های سنی و مراقبت ژنتیک از خانواده‌های بیماران شناسایی شده را کسب نمود.

اجرای برنامه همه جانبه دوره آموزشی مشاوران ژنتیک نظام سلامت با گذراندن دوره‌های آموزشی ۹ ماهه غیر حضوری اداره ژنتیک، این فرصت را به متولیان این برنامه داد که در کنار تربیت پزشکان مشاور ژنتیک کار آمد، نظام‌های ارجاع موارد شناسایی شده را در قالب برنامه ژنتیک اجتماعی، اجرایی نمایند.

در کنار این اقدامات تشکیل جلسات با سایر ذی‌نفعان برنامه شامل سازمان غذا و داروی کشور و معاونت درمان به منظور تامین بسته‌های حمایتی بیماران صعب‌العلاج و شیر و داروهای مورد نیاز بیماران تشخیص داده شده، اجرای این برنامه را در نقاط پایلوت تا حدود زیادی مقدور نموده است. پایلوت برنامه ابتدا، در دانشگاه‌های علوم پزشکی مازندران و بابل با انجام غربالگری برای ۱۰۰۰۰ نوزاد متولد شده آغاز گردید و سپس وارد مرحله دوم آن، شامل غربالگری ۵۰۰۰۰ نوزاد متولد شده می‌باشد.

هم اکنون دانشگاه‌های علوم پزشکی تهران، شهید بهشتی، ایران، قزوین، همدان، فارس، یزد و اصفهان آماده جهت اجرای این برنامه می‌باشند.

بیماری‌های متابولیک ارثی و انواع آن

بیماری‌های متابولیک ارثی عمدتاً ناشی از نقص ژنتیکی در تولید یا عملکرد یکی از پروتئین‌ها در بدن می‌باشند. اکثراً این بیماری‌ها در سنین پایین تظاهر می‌یابند و تقریباً در غالب این بیماری‌ها سیستم عصبی مرکزی به صورت اولیه و یا ثانوی درگیر می‌شود. علاوه بر این، ارگان‌های حیاتی دیگر مانند چشم، کبد، طحال، کلیه، قلب و سیستم عضلانی و اسکلتی در این بیماری‌ها می‌توانند درگیر شوند. تشنج‌ها، تاخیر تکامل، هپاتومگالی، کاردیومیوپاتی، میوپاتی اسکلتی نیز از علایم این دسته از بیماری‌ها است. ضایعات شدید مغزی، عقب ماندگی ذهنی، فلج‌های عضلانی، مشکلات کبدی، سنگهای ادراری، نارسایی‌های چشمی مانند کاتاراکت و گلوکوم و بیماری‌های قلبی از عوارضی هستند که در این بیماری‌ها ایجاد می‌شود. بیماری‌های متابولیک ارثی اغلب در اوایل شیرخوارگی با حملات کمبود متابولیک (metabolic decompensation) که تهدیدکننده حیات هستند، تظاهر می‌یابند. هر یک از بیماری‌های متابولیک نقش کوچک اما در مجموع تاثیر قابل توجهی در مرگ نامشخص شیرخوار دارند. از جمله اختلالات متابولیک ارثی که باعث مرگ ناگهانی می‌گردند عبارت هستند از:

۱. اختلالات اکسیداسیون اسید چرب

۲. اختلالات متابولیسم اسید آمینه و اختلالات سیکل اوره

۳. ارگانیک اسیدمی‌ها

اختلالات فوق جزو بیماری‌های تک‌ژنی هستند. اگرچه بیماری‌های تک‌ژنی به طور منفرد نادرند اما در مجموع ۱۰ در ۱۰۰۰ تولد برآورد می‌شوند. این موارد شامل بیماری‌های اتوزوم مغلوب و غالب و یا موارد وابسته به X، مغلوب و غالب است. در فرزندان زوج‌هایی که ارتباط فAMILIAL نزدیک (عمدتاً First cousin) دارند، افزایش بروز موارد اتوزوم مغلوب وجود دارد. از سوی دیگر ازدواج‌های فAMILIAL در ایران یک پدیده پسندیده اجتماعی

تلقی می‌شوند و همراه بودن آن با سودمندی‌های اجتماعی، مانع مقابله با آن به صورت تخطئه این رفتار می‌گردد بنابراین بروز این موارد در هر حال از افزایش نسبی برخوردار خواهد بود و لازم است با مشاوره ژنتیک کنترل شوند. بعد خانوار در ایران و کشورهای خاورمیانه از کشورهای غربی بیشتر است و موارد بیشتر تولد، موارد بیشتری از بروز بیماری‌های ژنتیک را به دنبال خواهد داشت به ویژه با توجه به این که بیماری‌های متابولیک ارثی نیز در اغلب موارد توارث اتوزوم مغلوب دارند. بنابراین میانگین ابتلای افراد به بیماری‌های متابولیک در ایران به علت افزایش ازدواج فامیلی، بیشتر از میانگین دنیا پیش‌بینی می‌شود. به همین دلیل، بیماری‌های متابولیک ارثی به عنوان بیماری‌های بومی کشور ما شناخته می‌شود.

بعلاوه، وقتی میزان مرگ و میر شیر خواران (IMR) کاهش می‌یابد، نقایص ژنتیکی تولد سهم فزاینده‌ای در مرگ و میر این گروه سنی خواهند داشت. چنانچه این شاخص به کمتر از ۱۰ در هزار برسد، ۳۰٪ موارد مرگ شیر خواران به علت بیماری‌ها و اختلالات خواهد بود. استفاده از Tandem MS در دوره‌های اخیر برای غربالگری نوزادان و تشخیص پیش از تولد، امکان تشخیص، قبل از ظهور علائم را برای تعدادی از بیماری‌های متابولیک ارثی میسر ساخته است. یکی از اقدامات هزینه اثر بخش در نظام‌های سلامت «غربالگری آزمایشگاهی» نوزادان بدون علامت برای بیماری‌های متابولیک ارثی درمان پذیر با بروز بالا به شرط فراهم بودن نظام خدمات بالینی برای مدیریت این بیماری‌ها است. بدیهی است که موارد منفی کاذب «غربالگری آزمایشگاهی» و بیمارانی که نمی‌توانند در غربالگری نوزادی شناسایی شوند در یکی از دوران‌های زندگی -اکثرا در شیرخوارگی یا کودکی- با علائم بالینی مراجعه می‌کنند. بنابراین علاوه بر غربالگری نوزادان بدون علامت در دوره نوزادی شناسایی شیرخواران و کودکان در اولین زمان ممکن در مراجعات بالینی و کلینیکی، تشخیص و مدیریت موثر تعداد قابل توجهی از این بیماری‌ها را ممکن می‌کند و می‌تواند میزان ابتلا را کاهش دهد. همچنین تشخیص ژنتیکی و قطعی این بیماران در مدیریت بارداری‌های بعدی برای پیشگیری فرزندان مبتلا در خانواده و خویشان مورد استفاده قرار می‌گیرد و سبب کاهش بروز بیماری می‌شود.

در حال حاضر برنامه کنترل بیماری فنیل کتونوری به عنوان بیماری الگو، با اجرای غربالگری نوزادان برای این بیماری، زیرساخت‌های اولیه برای مدیریت بیماری‌های متابولیک ارثی را در نظام سلامت فراهم آورده است. توسعه غربالگری نوزادان برای بیماری‌های درمان پذیر به همراه تشخیص و مدیریت استاندارد آن‌ها در چارچوب برنامه ژنتیک اجتماعی و به طور ادغام شده در نظام سلامت، همراه با توسعه غربالگری بالینی بیماران متابولیک ارثی که در غربالگری نوزادی قابل شناسایی نیستند می‌توانند بیماری‌های متابولیک را به طور موثر و کارآمد کنترل کرد. استانداردهای اجرایی ناظر به فرایندهای کلی برنامه و ارجاع بیمار یا نمونه یا افراد بین سطوح و مراکز است. این استانداردها به صورت فلوچارت ارائه می‌شود و محور فعالیت‌های نظام است.

بیماری‌های هدف برنامه غربالگری نوزادان برای بیماری‌های متابولیک ارثی شامل ۲۲ بیماری است که ۲۰ مورد آن‌ها با استفاده از تکنولوژی MS-MS شامل اختلالات اسید آمینه، اختلالات زنجیره چربی و ارگانیک اسیدی‌ها- قابل تشخیص است و دو مورد آن شامل بیماری‌های کمبود بیوتینیداز، گالاکتوزمی، با روش الیزا تشخیص داده می‌شوند.

بیماری‌هایی که در غربالگری نوزادان با روش MS-MS شناسایی می‌شوند شامل سه دسته هستند و در یک نوبت و در یک نمونه غربالگری می‌شوند:

الف) اختلالات متابولیسم ارگانیک اسیدها:

۱. ایزو والریک اسیدمی
۲. گلووتاریک اسیدوری تیپ ۱
۳. هیدروکسی ۳ متیل گلووتاریک اسیدوری
۴. کمبود مالتیپل کربوکسیلاز
۵. اسیدمی متیل مالونیک نوع نقص موتاز
۶. نقص ۳ متیل کروتونیل کو آ کربوکسیلاز
۷. اسیدمی متیل مالونیک نوع cblA و cblB
۸. اسیدمی پروپیونیک

کمبود بتا کتوتیولاز

ب) اختلالات متابولیسم اسیدهای چرب:

۱. نقص اسیل کوا دهیدروژناز با زنجیره متوسط
۲. نقص اسیل کوا دهیدروژناز با زنجیره خیلی بلند
۳. نقص ۳ هیدروکسی اسیل کوا دهیدروژناز با زنجیره بلند
۴. نقص پروتئین تری فانکشنال
۵. نقص جذب کارنیتین

ج (اختلالات متابولیسم اسیدهای آمینه:

۱. فنیل کتونوری
 ۲. بیماری ادرار شربت افرا
 ۳. هموسیستینوری
 ۴. سیترولینمی
 ۵. اسیدمی آرژینوسوکسینیک
 ۶. تیروزینمی تیپ ۱
- در هر یک از این بیماری‌ها یک یا چند متابولیت در خون تغییر می‌یابد که نشانه اولیه برای ارجاع بیمار به پزشک و انجام بررسی‌های بیشتر جهت تأیید بیماری پیش از بروز بیماری می‌شود.

علائم کلیدی بیماری‌های متابولیک ارثی در شرح حال و معاینات اولیه:

- سابقه حملات استفراغ، کاهش سطح هشیاری
- تاخیر تکامل یا عقب‌ماندگی ذهنی
- شلی عضلات یا هیپوتونی، عدم تحمل ورزش
- چهره غیرطبیعی، دیسمورفسم
- سابقه مشکل قلبی یا کبدی
- سابقه مرگ ناگهانی، سابقه مرگ در شیرخوارگی در فرزندان قبلی

اهداف، استراتژی‌ها و فعالیت‌های برنامه

هدف کلی:

کاهش مرگ نوزادان و کودکان زیر ۵ سال و معلولیت نوزادان، شیرخواران و کودکان

اهداف اختصاصی:

۱. کاهش بروز بیماری‌های متابولیک ارثی
۲. کاهش معلولیت جسمی ناشی از بیماری‌های متابولیک ارثی
۳. کاهش صدمه روحی و مالی به خانواده به عنوان واحد زیر بنایی اجتماع

استراتژی‌ها:

۱. غربالگری و شناسایی نوزادان مبتلا
۲. پذیرش، تشخیص و درمان استاندارد نوزادان مبتلا
۳. مشاوره ژنتیک و تشخیص پیش از تولد در خانواده و فامیل نزدیک بیمار مبتلا به منظور پیشگیری از تولد موارد مبتلا در خانواده و خویشان

فعالیت‌ها:

- ۱- تشکیل تیم فنی
- ۲- تعریف فرایندها و تدوین دستورالعمل و استانداردهای برنامه شامل غربالگری، مراقبت، آزمایشگاه، بالینی، تغذیه، ژنتیک با همکاری اعضای تیم کمیته های فنی
- ۳- شناسایی و انتخاب آزمایشگاه‌ها، استاندارد سازی و استقرار مدیریت تضمین کیفیت برای انجام آزمایش غربالگری و تایید آزمایشگاههای کنترل درمان و آزمایشگاه های ژنتیک
- ۴- شناسایی و انتخاب بیمارستان منتخب جهت ارجاع نوزادان به منظور ارائه خدمات بالینی جامع استاندارد

۵-شناسایی و انتخاب آزمایشگاه های آموزش مشاوران ژنتیک و پرسنل آزمایشگاه های پیش از تولد

۶-آموزش گروه های هدف:

کارکنان بهداشتی - درمانی (نمونه گیران، بهورزان، مراقبین سلامت/ بهورز، پزشکان تیم سلامت، پزشکان مشاور ژنتیک دانشگاه های علوم پزشکی علوم پزشکی)، کارکنان آزمایشگاه های غربالگری و تایید تشخیص، کنترل درمان، خانواده بیماران، روان شناسان، مددکاران، کارشناسان تغذیه، پزشکان درگیر در درمان بیماری های متابولیک

۷-مراقبت موارد مبتلا مطابق با دستورالعمل بالینی و متمرکز به بیماران شناسایی شده از غربالگری نوزادی و بیماران قبلاً شناسایی شده شامل:

- درخواست آزمایش تأیید و پیگیری تا تشخیص و یا تعیین تکلیف نهایی نوزاد
 - پذیرش نوزادان مثبت غربالگری
 - ویزیت دوره ای توسط متخصص منتخب
 - مشاوره تغذیه توسط کارشناس تغذیه
 - انجام آزمایشات کنترل درمان به صورت دوره ای
 - تجویز شیر و غذای مخصوص بیماران و داروی ایشان
 - مشاوره روان شناسی بالینی خانواده ها و ارائه خدمات بازتوانی ذهنی به بیماران در صورت نیاز
 - مشاوره کاردرمانی و گفتاردرمانی به بیماران در صورت نیاز
 - مددکاری اجتماعی و برقراری ارتباط سازمان یافته با بیماران و جذب ظرفیت های خیرین نظام سلامت به منظور بهره مندی بیماران در چهارچوب دستورالعمل جامع برنامه ژنتیک اجتماعی و متابولیک ارثی
 - ثبت دقیق اطلاعات درخواستی از بیمارستان در فرم های مربوطه
- ۸-ارجاع خانواده بیماران شناسایی شده به مراکز بهداشتی درمانی ویژه مشاوره ژنتیک
- ۹-مشاوره ژنتیک و معرفی والدین بیمار مبتلا به مرکز تشخیص پیش از تولد بیماری های متابولیک ارثی منتخب و هم-چنین ارائه خدمات مشاوره ژنتیک و ارجاع خویشاوندان بیمار مبتلا که در معرض خطر داشتن فرزند مبتلا می باشند .
- ۱۰-اجرای پایلوت برنامه غربالگری
- ۱۱-توسعه و گسترش برنامه تا پوشش کامل نوزادان
- ۱۲-ثبت و جمع آوری و انتشار اطلاعات مرتبط
- ۱۳-نظارت مستمر بر فرآیندهای برنامه
- ۱۴-ارزشیابی، ارتقاء مستمر و با برنامه ریزی و اجرای مداخلات لازم

روش اجرا

خانم های باردار در دوران بارداری ضروری است حداقل در دو نوبت و ترجیحاً در ۳ ماهه اول و ۳ ماهه سوم در مورد غربالگری و زمان مراجعه ی به هنگام، برای آزمایش غربالگری نوزاد آموزش های لازم را کسب نمایند. بعد از تولد نوزاد در زایشگاه (یا در مرکز تسهیلات زایمانی در روستا) باید مجدداً توصیه های لازم را مبنی بر اهمیت آزمایشات غربالگری در روز ۳ تا ۵ نوزادی توسط کارکنان زایشگاه به مادر داده شود.

در روز ۳ تا ۵ از پاشنه پای نوزاد، توسط فرد آموزش دیده نمونه گرفته می شود. با استفاده از لانس چند قطره خون پاشنه پای نوزاد بر روی کاغذ گاتری گذاشته می شود و کاغذها در هوای مناسب به مدت ۳ ساعت خشک شده و بر اساس پروتکل ارسال، در پاکت گذاشته شده و در پایان روز با سایر نمونه های خون تهیه شده از سایر نوزادان به آزمایشگاه MS- MS منتخب فرستاده می شود. لازم است مشخصات کامل نوزاد قبل از گرفتن نمونه خون بر روی فرم مخصوص و بر روی کارت گاتری به طور همزمان مطابق دستورالعمل نوشته شود. کاغذ گاتری باید با ملاحظات خاص در برنامه غربالگری نوزادان برای متابولیک ارثی آماده و ارسال شود. در این خصوص باید به دستورالعمل ویژه آزمایشگاه برای این موضوع توجه شود. در صورت مراجعه کودک بعد از ۵ روزگی، نمونه گیری تا سن یک سالگی از پاشنه یا نرمه کناری دست و در سنین بالاتر از سطح پالمارفالانکس دیستال انگشت میانی و یا انگشت چهارم صورت گیرد و از کناره انگشتان و نوک آن و سایر انگشتان خون گیری نشود.

آزمایشگاه به محض دریافت نمونه‌ها، آزمایشات را انجام داده و در صورت مثبت شدن، نتیجه را توسط تلفن و فاکس فوری به اطلاع معاونت بهداشت/ مرکز بهداشت (بر اساس شرایط دانشگاه) می‌رساند.

آزمایشگاه موظف است بر اساس نقطه برش (کات آف) اعلام شده در دستورالعمل آزمایشگاهی، موارد غیر طبیعی (وجود متابولیت در محدوده غیر طبیعی) را مشخص نموده و همچنین اعلام می‌نماید که این مورد جز موارد نیازمند به انجام مجدد غربالگری است یا ضروری است ظرف ۴۸ ساعت به بیمارستان منتخب ارجاع گردند و این موارد را با تلفن فوری به کارشناس ژنتیک مرکز بهداشت شهرستان اطلاع می‌دهد. نیروهای مسئول بلافاصله والدین نوزاد را فراخوان می‌نمایند و بر اساس اعلام آزمایشگاه غربالگری، دو اقدام متفاوت را انجام می‌دهند. از نوزاد نمونه کاغذ فیلتر گرفته شده و به آزمایشگاه ارسال می‌گردد و یا سریعاً به بیمارستان منتخب ارجاع می‌گردد. آزمایشگاه منتخب باید پیگیری دریافت نمونه با استانداردهای مربوطه و بهنگام را به انجام برساند و در هماهنگی کامل با کارشناس ژنتیک، آزمایشات غربالگری، نمونه مجدد و تأیید را به انجام برساند. بر اساس نتیجه آزمایش مجدد، در صورت غیرطبیعی بودن آزمایش، بر اساس اعلام آزمایشگاه غربالگری، نوزاد باید در اولین فرصت و یا حداکثر طی ۴۸ ساعت به بیمارستان منتخب ارجاع گردند و اقدامات درمانی نیز برای ایشان آغاز گردد. ضروری است بیمارستان با هماهنگی با فوق تخصص‌های غدد و متابولیک منتخب، نظم و زمان‌بندی ویژه‌ای برای پذیرش بیماران داشته باشد و بیمار بر اساس جدول زمان‌بندی پذیرش، ارجاع شوند. پزشک منتخب برای نوزادان مثبت غربالگری که برای درخواست آزمایشات تأیید به بیمارستان ارجاع می‌شوند تا دریافت نتیجه آزمایشات تأیید، بر اساس شرایط ایشان اقدامات لازم را شروع نموده و در اولین فرصت آزمایش تأیید تشخیص مورد نیاز را برای مورد مثبت غربالگری درخواست می‌نماید. آزمایشگاه انجام دهنده آزمایش تأیید بر اساس پروتکل‌های آزمایشگاهی و تشخیص اولیه بیمار متفاوت است و می‌تواند در موارد شک به اختلالات آمینواسیدها آزمایشگاه انجام آزمایش به روش HPLC، برای تشخیص ارگانیک اسیدمی‌ها آزمایشگاه بررسی ارگانیک اسیدها در ادرار به روش GC MS و برای تشخیص بیماری‌های نقص سنتز زنجیره اسید چرب آزمایشگاه MS/MS با روش مشتق‌سازی بر روی نمونه سرم و یا در صورت ضرورت آزمایش ژنتیک باشد. آزمایش ژنتیک (تأیید) به آزمایشگاه ژنتیک منتخب و سایر موارد به آزمایشگاه غربالگری منتخب ارسال می‌شود و مدیریت انجام این موارد نیز به عهده آزمایشگاه غربالگری منتخب است. آزمایشگاه غربالگری چنانچه خود مجهز به آزمایشات تأیید نیست، باید قراردادی منطبق بر استانداردها و الزامات برنامه، با آزمایشگاه تأیید داشته باشد.

در صورت مثبت شدن جواب آزمایش تأیید بیمارستان منتخب نام بیمار را با فرم اعلام تشخیص نهایی به معاونت بهداشتی اعلام می‌دارد تا مراقبت ژنتیک برای وی آغاز گردد. درمان بر اساس نتیجه توسط متخصص منتخب مدیریت می‌شود.

بیماران متابولیک شناسایی شده با آزمایش تأیید تحت عنوان بیمار شناسایی شده به بیمارستان منتخب مراجعه می‌نمایند. بیمارستان باید برنامه منظم و زمان‌بندی شده برای پذیرش بیماران با توجه به تعداد فوق تخصص‌های منتخب و قبول مسئولیت هر یک از ایشان در خصوص گروه‌های بیماری‌های متابولیک ارثی داشته باشد. بطوری که بیمار تأیید شده تنها توسط یک پزشک منتخب ثبت نام و ویزیت دوره‌ای گردد.

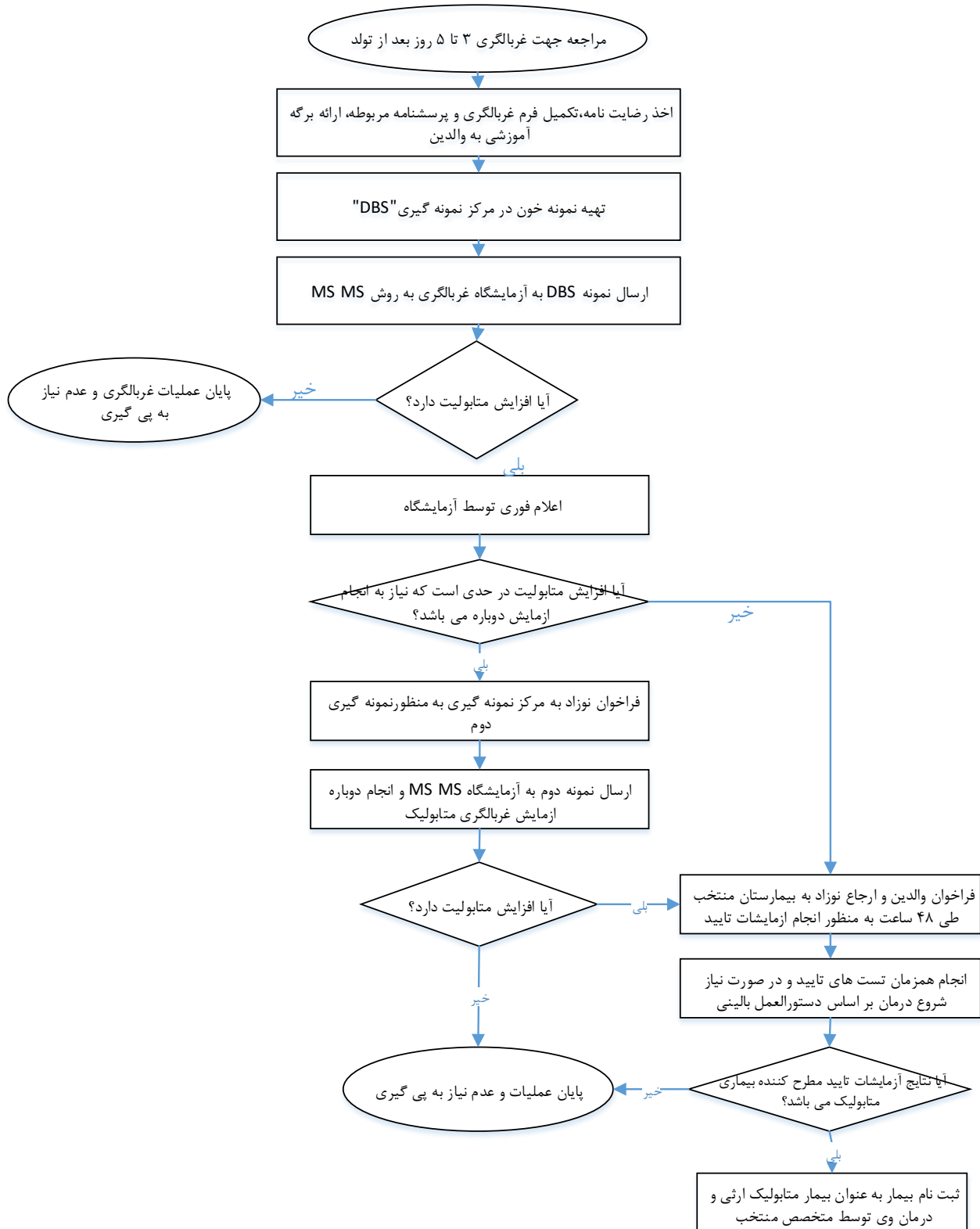
علاوه بر غربالگری نوزادان سالم برای تشخیص زودهنگام بیماری‌های متابولیک ارثی، کلیه کودکانی که طی معاینات دوره‌ای اطفال شناسایی می‌گردند و دارای علائم ذکر شده در جدول ذیل می‌باشند و این علائم توسط پزشک مرکز پوشش‌دهنده نیز تأیید شده باشد، به عنوان کودکان مشکوک به بیماری ژنتیکی/ متابولیک ارثی، به بیمارستان منتخب ارجاع می‌شوند.

در صورتی که نوزادی قبل از ۳ روزگی و یا بلافاصله پس از تولد در بیمارستان بستری شود، ضروری است با اولین نمونه‌گیری که برای وی انجام می‌گیرد قبل از هر گونه درمان و تجویز دارو (Medication) باید یک نمونه خون از نوزاد بر روی کاغذ فیلتر تهیه شود و در شرایط زیر نگهداری و بر طبق روالی که مرکز بهداشت مشخص می‌نماید نمونه را به آزمایشگاه غربالگری ارسال شود. بعد از انجام آزمایش و تجویز دارو پزشک متخصص باید زمان انجام آزمایش مجدد را با توجه به تداخل درمان صورت پذیرفته با خودکار قرمز در پرونده بیمار ثبت نماید. پزشک معالج مسئول تعیین زمان مناسب انجام آزمایش غربالگری و آموزش آن به والدین است. در صورتی که نوزاد بیمار در زمان تعیین شده توسط پزشک معالج برای غربالگری مجدد همچنان در بیمارستان بستری است، لازم است آزمایش غربالگری وی (نمونه مجدد) بر روی کاغذ فیلتر تهیه شده و به نحوی که مرکز بهداشت تعیین می‌کند به آزمایشگاه غربالگری (منتخب/ مرجع) ارسال شود. در صورتی که نوزاد قبل از زمان تعیین شده ترخیص شود (یا به بیمارستان دیگری اعزام گردد) باید توصیه به والدین توسط پزشک و یا پرستار مسئول بخش (هر دو) صورت گیرد تا آزمایش غربالگری مورد غفلت قرار نگیرد.

ثبت هر مورد غربالگری به عهده دانشگاه پوشش‌دهنده مرکزی که غربالگری در آن انجام شده می‌باشد (حتی اگر نوزاد ساکن منطقه تحت پوشش آن دانشگاه نباشد) این موضوع شامل پیگیری نتایج آزمایشات نوزاد تا تعیین تکلیف نهایی است. بعد از گزارش مورد به دانشگاه پوشش‌دهنده محل سکونت، مراقبت بیمار به عهده دانشگاه پوشش‌دهنده خواهد بود. اعلام مورد توسط دانشگاه محل غربالگری و اعلام وصول توسط دانشگاه محل مراقبت به ترتیب (و به یک دیگر) لزوماً باید صورت گیرد.

ناظر بر حسن اجرای برنامه، معاونت بهداشت دانشگاه با همکاری موثر و تنگاتنگ معاونت درمان و اعضا تیم فنی دانشگاه است.

مرجع اجرای برنامه دستورالعمل کشوری است و کلیه سطوح موظف هستند بر این اساس عمل نمایند. متون آموزشی و فرم‌های مربوط به هر سطح توسط مرکز بهداشت استان در مراکز شهری و روستایی توزیع می‌شود. بدیهی است کلیه متون آموزشی و فرم‌های مربوط توسط مرکز مدیریت بیماری‌های غیرواگیر (اداره ژنتیک) نهایی و ابلاغ می‌شود. مسئولیت کلی برنامه و ریاست آن به عهده رئیس دانشگاه علوم پزشکی است و ایشان هماهنگ کننده معاونت‌ها برای حسن اجرای برنامه و عدم تعارض در عملیات می‌باشند.



تشکیلات و وظایف

* در طی مراحل غربالگری تا زمان پاسخ قطعی (انجام مشاوره متابولیک با تکرار DBS و ...)، اگر نوزاد **هلاکت دار** شد باید به بیمارستان منتقل **ارجاع فوری** شود.

**هلاکم مورد نظر در نوزاد هلاکت دار: خواب آلودگی، شلی، خوب شیر نخوردن، استفراغ تکرار شونده، تشنج، بوی غیرطبیعی، تنفس تند

ستاد وزارت بهداشت، درمان و آموزش پزشکی

طبق وظایف مذکور در برنامه ژنتیک اجتماعی

معاونت بهداشت

تعیین صاحب سمت‌ها و صاحب نظرهای فعال و موثر در پیشبرد برنامه برای شرکت در کمیته مشورتی دانشگاهی ژنتیک اجتماعی بنابر نیاز به طرح موضوعات مربوط به برنامه پیشگیری و کنترل بیماری‌های متابولیک ارثی در کمیته (توضیحات مربوط به کمیته دانشگاهی ژنتیک اجتماعی در دستورالعمل برنامه ژنتیک اجتماعی شرح داده شده است).

طرح موارد بروز متابولیک ارثی در کمیته بررسی بروز بیماری‌های ژنتیک با حضور عوامل اجرایی مؤثر مرتبط جهت بررسی علت بروز و رفع اشکالات اجرایی منجر به بروز

نظارت و اطمینان از حسن انجام وظایف محوله و تسلط نیروها در هر بخش مرتبط با برنامه در صورت لزوم با استفاده از اعضاء فنی اجرایی و علمی منتخب کمیته مشورتی

ایجاد هماهنگی‌های درون بخشی و بین‌بخشی در چارچوب سیاست‌های کشوری و دستورالعمل‌های برنامه به منظور:

▪ اجرای برنامه‌های آموزشی برای گروه‌های هدف مرتبط شامل کارکنان نظام سلامت، عموم مردم و ...

▪ مدیریت مالی، جذب و تخصیص صحیح و به هنگام بودجه

پیشگیری از تداخلات در اجرای صحیح برنامه‌ها و ایجاد هم‌افزایی اجرایی با تعهد به موازین و رسالت‌های سازمانی

۱. حمایت و پیگیری به نحو بهینه و در چارچوب سیاست‌های کشوری و دستورالعمل‌های برنامه‌ها در جهت بهبود دسترسی‌ها در حوزه

آزمایشگاه‌های تشخیص طبی و تشخیص ژنتیک

۲. گردآوری اطلاعات، تجزیه و تحلیل، تفسیر و انتشار آن در قالب گزارش وضعیت موجود برنامه

۳. مشارکت در انجام تحقیقات مورد نیاز، پیشنهاد بررسی‌ها و تحقیقات مورد نیاز برای ارتقاء برنامه‌ها

۴. گردآوری نقطه نظرات، پیشنهادها در سطح دانشگاه و انعکاس و پیگیری تا دریافت پاسخ مناسب

۵. مدیریت اطلاعات برنامه شامل ثبت، ارسال صحیح و به موقع آمار و اطلاعات مورد نیاز

۶. اعلام فهرست کارشناسان مسوول پیگیری و هماهنگی ستاد شهرستان (رابط برنامه در شهرستان) به بخش‌های مختلف برنامه

۷. عقد قرارداد با آزمایشگاه محل انجام آزمایش تأیید به روش (آزمایشات ژنتیک، GC- MS / HPLC/LC MS)

۸. هماهنگی با معاونت درمان برای پیگیری معرفی بیمارستان منتخب مرکز استان آزمایشگاه طرف قرارداد برای انجام آزمایش تأیید از

سوی معاونت درمان و عقد قرار داد های مربوط

۹. اعلام موارد نیازمند پیگیری و مراقبت به واحدهای تابعه (بر اساس فرم اعلام تشخیص نهایی بیمار و موارد نیازمند پیگیری از بیمارستان

منتخب استان)

۱۰. شرکت در جلسات ماهانه تیم پزشکی و جلسات سه ماهانه آموزش خانواده‌ها به طور مستمر (با حضور مستمر فعال کارشناس ژنتیک)

معاونت درمان

۱. شرکت معاون درمان همراه کارشناسان از حوزه‌های مرتبط شامل آزمایشگاه و مدیر درمان فعال، موثر و ثابت آن معاونت در کمیته

مشورتی دانشگاهی

۲. مشارکت کارشناسان مرتبط از حوزه درمان در عملیاتی سازی و اجرای صحیح برنامه

۳. مشارکت در اجرای آموزش دوره ای گروه های هدف در سطح منطقه تحت پوشش برنامه با هماهنگی معاونت بهداشتی

۴. معرفی مراکز بالینی و یا بیمارستان‌های منتخب ارائه خدمات بالینی متمرکز به بیماران متابولیک ارثی در مرکز استان

۵. معرفی مراکز رفرانس (شامل آزمایشگاه تأیید تشخیص) مورد نیاز برای انجام اقدامات تشخیصی با هماهنگی معاونت بهداشتی برابر با

ضوابط و اعلام موارد در دستورالعمل‌های کشوری برنامه‌ها

۶. تثبیت نظام ثبت اطلاعات بر اساس دستورالعمل کشوری در بخش‌های مختلف شامل درمانگاه‌ها، بیمارستان‌ها، آزمایشگاه‌های منتخب و

سایر مراکز پاراکلینیک منتخب و حمایت از ارسال اطلاعات درخواست شده به معاونت بهداشت

۷. تعاملات بین‌بخشی با پزشکی قانونی استان (جهت مدیریت بهینه روند سقط قانونی جنین در زمان مشخص شده)، کمیته امداد، مجمع

خیرین و...

مرکز بهداشت شهرستان

۱. طرح موضوعات مربوط به برنامه در کمیته شهرستانی برنامه ژنتیک اجتماعی با شرکت عوامل اجرایی اصلی مؤثر و مرتبط با اجرای برنامه
 ۲. انجام هماهنگی‌های درون‌بخشی و بین‌بخشی لازم در اجرای برنامه
 ۳. طرح موارد بروز متابولیک ارثی در کمیته بررسی بروز بیماری‌های ژنتیک شهرستان با حضور عوامل اجرایی مؤثر مرتبط جهت بررسی علت بروز و رفع اشکالات اجرایی منجر به بروز
 ۴. مدیریت، هماهنگی و اجرای فعالیت‌های آموزشی مرتبط با گروه‌های هدف شامل کارکنان و جمعیت تحت پوشش
 ۵. نظارت و پایش عملکرد سطوح محیطی در راستای اجرای صحیح برنامه
 ۶. مدیریت ثبت و گردش اطلاعات و تأیید و کنترل صحت گزارشات آماری برنامه
 ۷. آرشیو و نگهداری دستورالعمل‌ها، اسناد و مواد آموزشی به‌روز و مشارکت و اطمینان از دسترسی و بهره‌برداری بهینه توسط پرسنل تحت امر
 ۸. گردآوری و ثبت نقطه نظرات، پیشنهادات و انتقادات در سطح شهرستان و انعکاس به معاونت بهداشتی دانشگاه/ دانشکده و پیگیری تا دریافت پاسخ مناسب
 ۹. معرفی یک نفر مسوول هماهنگی و پیگیری در ستاد شهرستان (رابط برنامه در شهرستان) برای دریافت گزارشات فوری تلفنی موارد مثبت غربالگری و مثبت تشخیص ژنتیک
 ۱۰. معرفی اسامی مرکز/ مراکز نمونه‌گیری در شهرستان به معاونت بهداشتی، بیمارستانها و زایشگاه‌ها (اعم از خصوصی و دولتی)
 ۱۱. شناسایی و معرفی آزمایشگاه همکار ارسال‌کننده نمونه سرمی و ادرار/ کاغذ فیلتر موارد مثبت غربالگری اعلام شده از سوی آزمایشگاه مرجع سلامت به آزمایشگاه انجام‌دهنده آزمایشات تأیید بر اساس قرار داد فی ما بین
 ۱۲. دریافت مکتوب (و تلفنی موارد مثبت غربالگری) نتیجه آزمایشات غربالگری از آزمایشگاه منتخب MS/MS توسط ستاد پیگیری بیماری‌های شهرستان
 ۱۳. فراخوان موارد مثبت غربالگری برای تهیه و ارسال نمونه غربالگری دوم و یا ارجاع به بیمارستان منتخب بر اساس اعلام آزمایشگاه بصورت اورژانسی و یا طی ۴۸ ساعت
 ۱۴. پیگیری کلیه اطلاعات آزمایش‌های غربالگری بر اساس اعلام آزمایشگاه منتخب
 ۱۵. فراخوان و پیگیری موارد مثبت غربالگری برای انجام آزمایش تأیید تشخیص
 ۱۶. ثبت و پیگیری نتیجه آزمایش تأیید در دفتر ثبت پیگیری موارد مثبت غربالگری و نیازمند نمونه‌گیری مجدد در برنامه (یا سامانه مربوط) بر اساس شرایط تعیین شده در دستورالعمل کشوری. این اطلاعات از طریق معاونت بهداشت دانشگاه قابل دریافت است.
 ۱۷. پیگیری ارجاع و مراجعه مورد مثبت غربالگری به بیمارستان منتخب از طریق مرکز بهداشتی درمانی پوشش‌دهنده محل سکونت به بیمارستان منتخب.
 - *کارشناس ژنتیک مرکز بهداشت شهرستان موظف است در مورد مراجعه بیمار شناسایی شده به بیمارستان از طریق اعلام بیمارستان با فرم درخواست مراقبت از مراکز پوشش‌دهنده محل سکونت علت عدم مراجعه را پیگیری و رفع نماید.
 ۱۸. اعلام فوری نام افراد معرفی شده از سوی بیمارستان منتخب در فرم درخواست مراقبت به مرکز پوشش‌دهنده محل سکونت شامل مراجعات جدید، غیبت از درمان، تشخیص نهایی و ... به منظور انجام اقدامات مراقبتی شرح داده شده در فرم مزبور
 ۱۹. هماهنگی‌های برون‌بخشی (خدمات پست جهت ارسال به موقع نمونه‌ها، ثبت احوال بر اساس دستورالعمل کشوری و آیین‌نامه‌ها)
- مرکز خدمات جامع سلامت**
۱. مدیریت و نظارت بر فعالیت‌های مربوط به برنامه در پایگاه‌های سلامت/ خانه‌های بهداشت تحت پوشش
 ۲. برنامه‌ریزی در زمینه ارتقاء سطح آموزش و مهارت پرسنل تحت مدیریت و ارتقاء آگاهی جمعیت تحت پوشش با تأکید بر گروه‌های هدف
 ۳. مدیریت ثبت و گردش اطلاعات و تأیید و کنترل صحت گزارشات آماری برنامه
 ۴. آرشیو و نگهداری دستورالعمل‌ها، اسناد و مواد آموزشی به‌روز و مشارکت و اطمینان از دسترسی و بهره‌برداری بهینه توسط پرسنل تحت امر
 ۵. گردآوری و ثبت نقطه نظرات، پیشنهادات و انتقادات در سطح شهرستان و انعکاس به معاونت بهداشتی دانشگاه/ دانشکده و پیگیری تا دریافت پاسخ مناسب
 ۶. تأیید و کنترل صحت گزارشات آماری برنامه از سطح خانه‌های بهداشت/ پایگاه‌های سلامت تحت پوشش
- خانه بهداشت/ پایگاه سلامت**

۱. ارجاع فوری بیماران جدید شناسایی شده ساکن در منطقه تحت پوشش (اعلام شده از سوی مرکز بهداشت) به بیمارستان منتخب مرکز استان برای شروع برنامه درمانی
۲. پیگیری موارد غیبت از درمان بیمار بر اساس وعده های تعیین شده به بیمارستان منتخب
۳. جمع آوری، ثبت و ارسال اطلاعات به سطوح بالاتر بر اساس دستورالعمل کشوری و آیین نامه های مربوط، در فرم های مرتبط و زمان تعیین شده
۴. شرکت در برنامه های آموزشی تعیین شده توسط سطوح بالاتر
۵. آموزش مادران باردار در راستای دستیابی به اهداف برنامه بر اساس متون آموزشی و دستورالعمل کشوری و آیین نامه های مربوط
۶. مراقبت ژنتیک والدین بیماران بیماری های متابولیک ارثی تحت عنوان زوجین در معرض خطر مطابق فرم اعلام وضعیت مراقبت ژنتیک
۷. آرشيو منظم و قابل دسترس متون آموزشی مرتبط، دستورالعمل و آیین نامه های مربوط به برنامه ها و به روزرسانی آنها

مراکز نمونه گیری خون (غربالگری نوزادان)

۱. ثبت اطلاعات در دفتر و فرم های تعیین شده (فرم نمونه گیری و فرم /دفتر ثبت نتایج غربالگری در مرکز نمونه گیری)
۲. تهیه نمونه خون به روش تعیین شده در دستورالعمل برنامه و استانداردهای آزمایشگاهی
۳. در صورت مراجعه کودک بعد از ۵ روزگی نمونه گیری تا سن یکسالگی از پاشنه پا یا نرمة کناری دست و در سنین بالاتر از سطح پالمار فالانکس دیستال انگشت میانی و یا انگشت چهارم صورت می گیرد و از کناره انگشتان و نوک آن و سایر انگشتان خون گیری نشود.
۴. ارسال نمونه های گرفته شده همراه با یک نسخه از فرم شماره ۱ و یا یک نمونه از فرم /دفتر ثبت نتایج در مرکز نمونه گیری
۵. پیگیری جواب نمونه های غربالگری ارسالی و ثبت جواب آزمایشات غربالگری مثبت در دفتر ثبت اطلاعات حداکثر ۲ هفته از زمان نمونه گیری
۶. اعلام موارد نمونه گیری که طی یک ماه از آزمایشگاه مرجع سلامت نتیجه آن گزارش نشده است به مرکز بهداشت شهرستان جهت پیگیری علت (مانند نمونه مفقود شده و...)
۷. ارسال فرم خلاصه اطلاعات فعالیت های انجام شده، فرم اعلام نتایج آزمایشات غربالگری از مرکز نمونه گیری به مرکز بهداشت شهرستان بر اساس شرایط تعیین شده در دستورالعمل
۸. شرکت در برنامه های آموزشی تعیین شده توسط سطوح بالاتر
۹. پیگیری فراهم بودن تسهیلات لازم برای نمونه گیری و پیشگیری از بروز مشکلات اجرایی
۱۰. تحویل رسید انجام نمونه گیری به والدین و راهنمایی ایشان برای پیگیری و دریافت جواب مکتوب آزمایش غربالگری
۱۱. راهنمایی والدین برای دریافت شناسنامه در زمان مقرر با ارائه رسید انجام نمونه گیری
۱۲. تحویل برگه راهنما به والدین نوزاد
۱۳. پیگیری دریافت متون آموزشی مرتبط از سطوح بالاتر و توزیع آنها در زمان مناسب و اطمینان از تامین بخش های تابعه و تسلط آنها به مبانی
۱۴. آرشيو منظم و قابل دسترس آئین نامه ها، دستورالعمل ها، کتب آموزشی و یک نمونه از فرم های مرتبط در مرکز و پیگیری به روزرسانی آنها
۱۵. بایگانی جواب آزمایشات غربالگری به مدت یکسال در مراکز به منظور تحویل جواب آزمایشات به خانواده ها (پس از یک سال مرکز نمونه گیری مسئولیتی در قبال تحویل جواب آزمایشات ندارد. در صورتی که والدین (تا قبل از یک سال) جویای پاسخ باشند باید پاسخ آزمایشات به ایشان تحویل گردد. پاسخ آزمایشات می بایست در یک نسخه از فرم نمونه گیری (فرم شمار ۱) و یا در برگه های اداری مرکز نمونه گیری، از روی لیست جواب آزمایشات ارسالی از سوی آزمایشگاه استخراج و تحویل والدین گردد. این موضوع باید در هنگام تحویل رسید انجام نمونه گیری به والدین گوشزد شود.
۱۶. تحویل جواب آزمایش غربالگری حداکثر تا یکسال از جواب آزمایش بنا به درخواست والدین، ضروری است برگه به مهر مرکز نمونه گیری نیز مهمور گردد.

مراکز کلی نیکی و پاراکلینیکی همکار برنامه

آزمایشگاه منتخب غربالگری به روش MS-MS

۱. تحویل نمونه ها از مرکز نمونه گیری نوزادان

۲. انجام پذیرش و ثبت کلیه نمونه‌های غربالگری
۳. بررسی نمونه‌ها (پذیرش نمونه‌های مناسب و رد نمونه‌های نامناسب و اعلام به مرکز بهداشت)
۴. اعلام فوری موارد مشکوک و مثبت اولیه غربالگری به مرکز بهداشت شهرستان (یا استان)
۵. اعلام پاسخ همه موارد غربالگری نوزادان به مرکز بهداشت شهرستان (یا استان)
۶. اعلام پاسخ آزمایش تأیید به مرکز بهداشت شهرستان

آزمایشگاه محل انجام آزمایش تأیید به روش (آزمایشات ژنتیک، GC-MS / HPLC/LC MS)

۱. عقد قرار داد با معاونت بهداشتی
۲. دریافت نمونه یا پذیرش نوزاد توسط آزمایشگاه
۳. انجام آزمایشات مورد درخواست پزشک منتخب (بیوشیمیایی یا ژنتیک)
۴. در صورت عدم تست تأیید به روش بیوشیمیایی و ژنتیک، ارجاع نمونه به آزمایشگاه ژنتیک منتخب مطابق دستورالعمل برنامه
۵. اعلام مکتوب و فوری پاسخ آزمایشات تأیید از آزمایشگاه MS-MS / آزمایشگاه ژنتیک منتخب به مرکز بهداشت شهرستان / استان
۶. مشارکت در برنامه‌های آموزشی لازم در زمینه انجام آزمایشات
۷. همکاری با تیم ممیزی و استقرار تضمین کیفیت

آزمایشگاه تهیه‌کننده و ارسال‌کننده نمونه ادرار، خون ژنتیک، DBS (آزمایشگاه حد واسط)

۱. پیگیری عقد قرارداد با آزمایشگاه تأیید منتخب (معرفی شده از سوی معاونت بهداشت با هماهنگی با معاونت درمان) و هم چنین ارسال کپی قرارداد به معاونت بهداشت و درمان دانشگاه
۲. پیگیری دریافت راهنمایی چگونگی تهیه و ارسال نمونه با توجه به استانداردهای تعیین شده
۳. تهیه نمونه درخواستی جهت انجام آزمایش تأیید بر اساس استانداردهای اعلام شده
۴. ارسال نمونه به آزمایشگاه تأیید
۵. پیگیری جواب کلیه نمونه‌های ارسالی به آزمایشگاه تأیید
۶. اعلام جواب‌های مثبت با تلفن به مرکز بهداشت شهرستان (کارشناس ژنتیک بیماری‌های غیر واگیر) به طور همزمان
۷. پیگیری دریافت جواب مکتوب از آزمایشگاه تأیید
۸. ارسال جواب مکتوب آزمایشات به مرکز بهداشت شهرستان

بیمارستان منتخب مرکز استان

۱. تامین امکانات ویزیت دوره‌ای منظم بیماران توسط پزشک متخصص (منتخب و ثابت) در درمانگاه بیماری‌های متابولیک ارثی بیمارستان منتخب
۲. برنامه‌ریزی منظم و زمان‌بندی ویزیت بیماران توسط فوق تخصص غدد و متابولیک اطفال در درمانگاه ثابت به صورت اورژانسی در موارد غربالگری مثبت و لزوم درخواست آزمایش تأیید
۳. برنامه‌ریزی منظم و زمان‌بندی با تقسیم کار برای ویزیت مواردی که آزمایشات تأیید ایشان مثبت گزارش شده و به بیمارستان منتخب ارجاع می‌شوند (ترجیحاً بیماران گروه‌های مختلف متابولیک ارثی توسط فوق تخصص غدد و متابولیک مجرب در آن حیطه ویزیت شود و لزوماً یک بیمار به طور مستمر توسط تنها یک فوق تخصص غدد بررسی و پرونده‌های وی تحت نظارت همان پزشک بطور دائم باشد).
۴. تعیین دوره‌ای ریاست تیم بالینی از بین فوق تخصص‌های غدد مشارکت‌کننده در برنامه جامع متابولیک ارثی به صورت منظم و با زمانبندی از پیش مشخص
۵. تشکیل جلسات دوره‌ای تیم بالینی
۶. تعیین کارشناس تغذیه و ترجیحاً ثابت با صدور ابلاغ و امکانات مشاوره تغذیه بیماران و تامین محیط فیزیکی مناسب در بیمارستان منتخب بیماری‌های متابولیک ارثی جهت مشاوره تغذیه منطبق بر ضوابط دستورالعمل کشوری و استانداردهای مربوط (و تقسیم بیماران به طور ثابت بین کارشناسان در صورت استفاده بیش از یک کارشناس تغذیه همراه با برنامه‌ریزی منظم زمانی)
۷. تعیین کارشناس روانشناس بالینی ثابت با صدور ابلاغ و امکانات مشاوره‌ی روانشناسی والدین و تامین محیط فیزیکی لازم برای این منظور در بیمارستان منتخب
۸. توجیه نوع همکاری و لزوم هماهنگی کامل مددکار اجتماعی و روانشناس بالینی با یک دیگر
۹. تثبیت نظام ثبت اطلاعات درخواست شده بر اساس دستورالعمل کشوری در بیمارستان منتخب و اطمینان یافتن از ارسال اطلاعات درخواست شده به معاونت بهداشت

۱۰. نظارت بر سازمان‌دهی مراجعه منظم و به هنگام بیماران توسط فرد تعیین شده از سوی مدیریت بیمارستان یا نظام پرستاری بیمارستان و یا منشی درمانگاه بیماری‌های متابولیک ارثی (برای حضور منظم و به موقع بیماران در صورتی که مشکلات اجتماعی و مالی مطرح باشد مددکار اجتماعی بررسی و رفع نماید) در بیمارستان منتخب

مدیریت بیمارستان

۱. همکاری و هماهنگی با تیم بالینی در جهت اجرای صحیح و به هنگام وظایف محوله در دستورالعمل کشوری
۲. اطمینان یافتن از پذیرش بیماران ارجاعی از سوی مراکز بهداشتی درمانی و سایر مبادی تعیین شده توسط فوق تخصص‌های غدد با نظم و زمانبندی مشخص در چهار چوب ضوابط و استانداردهای تعیین شده در دستورالعمل کشوری برنامه
۳. شرکت در جلسات ماهانه تیم بالینی و کمک به جلسه در جهت اهداف تعیین شده در دستورالعمل
۴. هماهنگی و مشارکت موثر، مستمر و فعال در راستای رفع مشکلات بیمارستان منتخب و تسهیل اجرای عرضه خدمات به بیماران
۵. تامین امکانات ویزیت دوره‌ای بیماران توسط فوق تخصص غدد و متابولیک (منتخب) در درمانگاه بیماری‌های متابولیک ارثی بیمارستان منتخب

۶. تلاش و اهتمام موثر با توجیه مسئولین در خصوص تجربه و لزوم داشتن مهارت پرسنل در جهت ثابت نگه داشتن پرسنل مرتبط برنامه
۷. نظارت بر سازمان‌دهی مراجعه منظم و به هنگام بیماران توسط فرد تعیین شده از سوی مدیریت بیمارستان یا نظام پرستاری بیمارستان و یا منشی درمانگاه بیماری‌های متابولیک ارثی و با همکاری مددکار اجتماعی (برای حضور منظم و به موقع بیماران) در بیمارستان منتخب

فوق تخصص منتخب بیماری‌های متابولیک ارثی

۱. درمان بیمار بر اساس پروتکل و دستورالعمل‌های ابلاغ شده وزارت بهداشت در چارچوب برنامه منظم زمان بندی شده به تفکیک برای بیماران ارجاعی غربالگری مثبت و آزمایش تأیید مثبت
۲. شرکت در جلسات ماهانه تیم بالینی (شامل کارشناس آزمایشگاه، کارشناس تغذیه، مسئول داروخانه و مسئول درمانگاه، روانشناس بالینی، مددکار اجتماعی، مسئول پذیرش (و مسئول نگهداری در صورت نیاز) با هماهنگی در جهت تحقق سازمان یافته و استاندارد، درخواست آزمایشات تأیید و درمان موارد مثبت تأیید و مطابق با استاندارد بیمار در بیمارستان منتخب
۳. نظارت علمی و مداخله فعال در تکمیل پرونده بیمار شامل فرم‌های بررسی بالینی اولیه، فرم بررسی دوره‌ای بالینی، فرم بررسی دوره‌ای آزمایشات و تجویز داروها و فرم ثبت نتیجه مشاوره‌های فوق تخصصی بیمار در بیمارستان منتخب در چهارچوب دستورالعمل کشوری برنامه
۴. برقراری ارتباط و تعامل علمی فعال و برنامه‌ریزی شده متخصص منتخب با بیمارستان‌های مرجع بیماری‌های متابولیک ارثی در کشور و ثبت موارد و آماده‌سازی آن‌ها برای گزارش در برنامه سه ماهانه تعامل علمی

۵. راهنمایی و معرفی خانواده بیمار (بعد از تثبیت وضعیت درمانی بیمار) و ارجاع ایشان به مرکز بهداشتی درمانی ویژه مشاوره ژنتیک شهرستان محل سکونت جهت انجام مشاوره و مراقبت ژنتیک پیشگیری از تولد مبتلا در خانواده و پیشگیری از تولد جدید در خوششان بیمار

۶. قبول ریاست تیم بالینی (به صورت دوره‌ای در صورت بیش از یک نفر بودن) و هدایت تیم در جهت اهداف برنامه و چهارچوب دستورالعمل مسئول درمانگاه بیماری‌های متابولیک ارثی

۱. تکمیل دقیق فرم اطلاعات ماهانه دفتر مراقبت ممتد بیماران مبتلا به بیماری‌های متابولیک ارثی و فرم شماره ۵ (فرم درخواست مراقبت از مرکز پوشش دهنده محل سکونت) و ارسال به هنگام آن به معاونت بهداشتی
۲. مشارکت با پزشک در ویزیت به هنگام بیماران و پیگیری مراجعات به هنگام بیمار (با همکاری مددکار اجتماعی در شرایطی که مشکلات اجتماعی و مالی باعث غیبت از درمان شده است)

۳. شرکت در جلسات ماهانه تیم بالینی و همکاری با سایر اعضا تلاش موثر جهت تسهیل اجرایی ویزیت بیماران مسئول انجام آزمایشات در آزمایشگاه بیمارستان منتخب بیماری‌های متابولیک ارثی

۱. تامین الزامات انجام آزمایش یا ارسال نمونه به آزمایشگاه طرف قرارداد منتخب با هماهنگی با مسئولین مربوط و با حمایت اداره امور آزمایشگاه‌ها و تحویل پاسخ آزمایشات در زمان تعیین شده برای ویزیت بالینی دوره‌ای
۲. شرکت در جلسات ماهانه تیم پزشکی و جلسات مرتبط برنامه‌ریزی شده توسط سطوح بالاتر
۳. ثبت دقیق داده‌ها و ارسال اطلاعات درخواستی از سطوح بالاتر

کارشناس تغذیه

۱. هماهنگی جامع و کامل با فوق تخصص‌های غدد طبق برنامه منظم و هماهنگ شده با ایشان
۲. بررسی تنظیم رژیم غذایی بیمار ارجاع شده از طرف فوق تخصص منتخب در مراجعات دوره‌ای (باید به نحوی هماهنگی صورت گیرد که مجموعه خدمات پزشکی و پیراپزشکی به بیمار در یک نوبت مراجعه بیمار داده شود).
۳. پیگیری و تعامل فعال با خانواده برای اجرای رژیم غذایی تنظیم شده در فواصل ویزیت‌های دوره‌ای
۴. تکمیل دقیق و صحیح فرم و ثبت خلاصه برنامه غذایی بیمار در فرم مخصوص ارزیابی تغذیه در پرونده بیمار
۵. شرکت در جلسات منظم و دوره‌ای تیم پزشکی و جلسات برنامه‌ریزی شده توسط سطوح بالاتر
۶. مشارکت در اجرای برنامه آموزش ۳ ماهانه (فصلی) خانواده بیماران در بیمارستان با همکاری روانشناس بالینی و مددکار اجتماعی با شرکت سایر اعضا تیم بالینی و تلاش تعاملی برای ارائه آموزش‌های به‌روز و لازم
۷. محاسبه و ثبت شیر و غذای بیماران در سامانه سازمان غذا و دارو
۸. هماهنگی بهینه و لازم با کلیه دست‌اندرکاران سفارش، تهیه و پخش و توزیع شیر مخصوص بیماران در راستای دریافت به موقع شیر توسط خانواده بیماران

مسئول داروخانه

۱. مدیریت دارو و غذای مخصوص بیماران از معاونت غذا و دارو در دانشگاه مرتبط
۲. تحویل دارو و غذای مخصوص مورد نیاز به بیمار بر اساس اعلام کارشناس تغذیه بیمارستان
۳. شرکت در برنامه‌های توجیهی ابلاغ شده توسط دانشگاه علوم پزشکی
۴. شرکت در جلسات تیم پزشکی در جهت تحقق دسترسی کامل و بهینه بیماران به غذا و داروی مخصوص مورد نیاز بیماران

روانشناس بالینی

۱. شرکت فعال و موثر در دوره‌های آموزش حضوری و غیر حضوری برنامه‌ریزی شده توسط سطوح بالاتر
۲. ویزیت دوره‌ای خانواده بیماران و تکمیل پرونده روانشناسی خانواده طبق دستورالعمل کشوری و ضوابط بسته خدمت بیماران بیماری‌های متابولیک ارثی
۳. شرکت در جلسات ماهانه تیم بالینی و همکاری و هماهنگی با این تیم جهت ارتقاء سطح خدمات به بیماران در چهار چوب دستورالعمل کشوری
۴. ثبت و ارسال اطلاعات و گزارشات مربوطه هر سه ماه یک بار
۵. همکاری موثر و فعال با مددکار اجتماعی جهت شناسایی خانواده‌ها که مشکلات روحی ایشان به دلیل مشکلات اجتماعی و فقر مالی بوده و نیاز به کمک توسط مددکار دارند
۶. همکاری تعاملی با کارشناس با کارشناس تغذیه و مددکار اجتماعی برای برگزاری جلسات آموزش سه ماهانه والدین با محتوای به روز شده و حل‌کننده مشکلات والدین

مددکار اجتماعی

۱. همکاری با تیم بالینی و حمایت اجتماعی از بیماران در جهت اجرای کامل برنامه درمانی و مراجعات به هنگام
۲. تشکیل پرونده اجتماعی برای هر خانواده و آگاهی از وضعیت کامل ایشان و برنامه ریزی جهت ثبت فعالیت‌های انجام شده مربوط برای رفع مشکلات اجتماعی و مالی که مانع دریافت اقدامات پزشکی می‌شود به نحو مقتضی
۳. جذب خیرین در جهت استفاده از منابع مالی ایشان برای حل مشکل غذای بیماران با هماهنگی با مسئول مددکاری برنامه در اداره ژنتیک
۴. تنظیم جدول زمانی و لیست مراجعه بیماران (برای مراجعه و ویزیت بار اول بیماران) و برنامه‌ریزی مراجعات بعدی بیماران بعد از هر بار ویزیت صورت گرفته با نظر پزشک منتخب و با همکاری رابط بیماران (که تحت نظر مستقیم مددکار اجتماعی دواطلبانه فعالیت می‌نماید).
۵. جمع‌آوری و ارسال اطلاعات مربوط به بسته خدمت از طریق پرتال (صورت دسترسی به پرتال و در غیر این صورت هماهنگی با کارشناس ژنتیک)
۶. نظارت موثر بر فعالیت‌های رابط به نحوی که وی صرفاً وظایف خود را زیر نظر مددکار اجتماعی و در جهت بهبود حمایت اجتماعی از بیماران به انجام رساند.
۷. همکاری و تعامل با کارشناس تغذیه و روانشناس بالینی برای برگزاری جلسات سه ماهانه آموزش با محتوای به روز و حل‌کننده مشکلات بیماران و خانواده ایشان

۸. اجرای برنامه آموزش ۳ ماهانه (فصلی) خانواده‌های بیماران در بیمارستان منتخب با همکاری و مشارکت رابط بیماران (مادران منتخب) برای آموزش طبخ غذا و با استفاده از همکاری تیم پزشکی و کارشناس ژنتیک معاونت بهداشت و نمایندگان معاونت‌های درمان و غذا و دارو
۹. شرکت در جلسات ماهانه تیم بالینی و جلسات آموزشی برنامه‌ریزی شده برای مددکاران اجتماعی مستقر در بیمارستان‌های منتخب بیماری‌های متابولیک ارثی توسط سطوح بالاتر

مرکز بهداشتی درمانی ویژه مشاوره ژنتیک

۱. پذیرش موارد ارجاع شده از نظام مراقبت و بیمارستان‌های منتخب (توسط فوق تخصص منتخب بیماری‌های متابولیک ارثی برای مشاوره ژنتیک)
۲. انجام مشاوره ژنتیک والدین بیمار و ارجاع آن‌ها برای تعیین موتاسیون به آزمایشگاه‌های منتخب عضو شبکه تشخیص ژنتیک پیش از تولد بیماری‌های متابولیک ارثی (معرفی شده از سوی اداره ژنتیک) و پس‌خوراند به نظام مراقبت
۳. انجام مشاوره با خویشان در معرض خطر بیمار که ازدواج فامیلی نزدیک نموده یا قصد این نوع ازدواج را دارند و در معرض خطر تولد بچه بیماری‌های متابولیک ارثی هستند و انجام مشاوره ژنتیک و در صورت ضرورت تشخیص ژنتیک برای ایشان و هم چنین ارجاع آن‌ها به بیمارستان منتخب در صورت ابتلا به بیماری‌های متابولیک ارثی در صورت نیاز
۴. انجام کلیه اطلاعات لازم در فرم‌های مربوط
۵. ارسال خلاصه اطلاعات در فرم‌های مربوط به سطح بالاتر
۶. شرکت در برنامه‌های آموزشی تعیین شده از سوی سطوح بالاتر
۷. مشارکت در برنامه‌های آموزشی در صورت ابلاغ سطوح بالاتر
۸. آرشیو منظم کلیه متون آموزشی دستورالعمل‌ها، آیین نامه‌های مرتبط به شکل قابل دسترسی

شاخص‌های غربالگری نوزادی بی‌ماری‌های متابولیک ارثی

عنوان شاخص	واحد	منبع اطلاعات	نحوه محاسبه
فرایند شناسایی			
پوشش غربالگری نوزادی بیماری‌های متابولیک ارثی	درصد	فرم‌های غربالگری	نوزادان غربالگری شده / کل نوزادان متولد شده بر اساس آمار ثبت احوال * ۱۰۰
درصد غربالگری به‌هنگام	درصد	فرم‌های غربالگری	نوزادان غربالگری شده در ۳ تا ۵ روزگی / کل نوزادان غربالگری شده * ۱۰۰
درصد نمونه نامناسب	درصد	فرم‌های غربالگری	نمونه های نامناسب / کل نوزادان غربالگری شده * ۱۰۰
درصد اعلام جواب موارد مثبت غربالگری در ۵ تا ۷ روزگی	درصد	فرم‌های غربالگری	زمان اعلام آزمایش ۳ تا ۵ روزگی / موارد مثبت غربالگری * ۱۰۰
درصد اعلام جواب موارد مثبت غربالگری در ۷ تا ۹ روزگی	درصد	فرم‌های غربالگری	زمان اعلام آزمایش ۷ تا ۹ روزگی / موارد مثبت غربالگری * ۱۰۰
درصد ارجاع موارد مثبت غربالگری به بیمارستان منتخب	درصد	فرم‌های غربالگری	تعداد موارد ارجاع شده تا ۱ هفته‌گی / موارد مثبت غربالگری * ۱۰۰
درصد ارجاع موارد مثبت غربالگری به بیمارستان منتخب	درصد	فرم‌های غربالگری	تعداد موارد ارجاع شده تا ۲ هفته‌گی / موارد مثبت غربالگری * ۱۰۰
میزان مثبت غربالگری	در هزار تولد زنده	فرم‌های غربالگری	تعداد موارد مثبت غربالگری / ۱۰۰۰ مورد غربالگری * ۱۰۰
میزان مثبت تأیید	در ده هزار تولد زنده	فرم‌های غربالگری	تعداد موارد مثبت تأیید / ۱۰۰۰۰ مورد غربالگری * ۱۰۰
نسبت مثبت تأیید به مثبت غربالگری	درصد	فرم‌های غربالگری	تعداد موارد مثبت تأیید / تعداد موارد مثبت غربالگری * ۱۰۰

فرم‌های آماری

فرم‌های غربالگری بیماری‌های متابولیک در ذیل آمده است. داده‌های سایر فرایندها شامل مشاوره ژنتیک، مراقبت ژنتیک و تشخیص ژنتیک با استفاده از فرم‌های مشترک برنامه ژنتیک اجتماعی گردآوری می‌شود.



برنامه کشوری غربالگری نوزادان

جهت بررسی (شناسایی و تشخیص) CH ، PKU ، G6PD و بیماری های متابولیک ارثی
(Newborn Screening for Inherited Metabolic Diseases Investigation)

فرم نمونه گیری (فرم شماره ۱) = HD-IMD-00-MN-FO-001-00

شماره سند: Document Number:

شماره کاغذ فیلتر:

دانشگاه علوم پزشکی و خدمات بهداشتی درمانی:

مرکز بهداشت شهرستان:

شماره تلفن مرکز بهداشت شهرستان:

محل نمونه گیری:

شماره تلفن محل نمونه گیری:

مرکز خدمات جامع سلامت: شهری ☐ روستایی ☐ شهری روستایی ☐ با ذکر نام
پایگاه سلامت شهری ☐ روستایی ☐ خانه بهداشت ☐ سایر ☐ با ذکر نام

جنس: دختر ☐ پسر ☐

نوع زایمان: طبیعی ☐ سزارین ☐

تاریخ تولد نوزاد: / / ۱۳....

آدرس محل سکونت والدین:

نام و نام خانوادگی: نوزاد پدر مادر سن مادر به سال:

کد ملی سرپرست خانوار:

ملیت نوزاد: ایرانی ☐ غیرایرانی ☐

وزن زمان تولد نوزاد (گرم):

قد زمان تولد نوزاد (سانتی متر):

تاریخ نمونه گیری: نوبت اول / / ۱۳.... نوبت دوم / / ۱۳.... نوبت سوم (نوزاد نارس) / / ۱۳.... نوبت چهارم (نوزاد نارس) / / ۱۳....

زمان نمونه گیری نوبت اول بر حسب سن نوزاد به روز: ۳-۵ روز ☐ ۶-۱۴ روز ☐ ۱۵-۲۱ روز ☐ ۲۲ و بیشتر ☐

آیا نوزاد نیاز به نمونه گیری مجدد دارد؟ بلی ☐ خیر ☐

نوع بیماری نیازمند نمونه گیری مجدد: CH ☐ PKU ☐ G6PD ☐ S.C ☐ متابولیک ارثی ☐ همه موارد ☐

شماره تلفن (۲)

تماس والدین: (۱)

علت نمونه گیری مجدد:

TSH=5-9.9

نمونه نامناسب ☐

نوزاد با وزن کمتر از ۲۵۰۰ گرم ☐ نوزاد با وزن بیش از ۴۰۰۰ گرم ☐

دوقلویی یا چند قلویی ☐ نوزاد نارس ☐

بستری در بیمارستان و یا سابقه آن ☐ تعویض خون یا دریافت خون ☐

سابقه مصرف داروی خاص ☐

نتیجه آزمایش متابولیک نوبت اول در محدوده بینابینی است و نیاز است نمونه بار دوم گرفته شود ☐

نام و نام خانوادگی نمونه گیر:

تاریخ ارسال نمونه به آزمایشگاه: ۱۳ / / مهر محل نمونه گیری:

نام مرکز دریافت کننده نمونه جهت آزمایش:

تاریخ و ساعت دریافت نمونه: ۱۳ / /

نوع ازدواج*: غیرفامیلی ☐ فامیلی با کد ۱ ☐ فامیلی با کد ۲ ☐ فامیلی با کد ۳ ☐ فامیلی دور ☐

نتیجه TSH: نتیجه Phe: نتیجه G6PD:

نتیجه SC: نتیجه متابولیک ارثی: طبیعی ☐ غیر طبیعی ☐ نیاز به نمونه گیری مجدد ☐

انجام غربالگری با روش: کشوری ☐ MS/MS ☐

نام و امضاء تحویل گیرنده نمونه در مرکز انجام آزمایش:

* ازدواج فامیلی (خویشاوندی): کد ۱: ازدواج فرزندان عمه، عمه، دایی و خاله با یکدیگر کد ۲: ازدواج فرزندان ایشان با نوه های آن ها، کد ۳: ازدواج نوه های ایشان با یکدیگر خویشاوند دور: ازدواج خویشاوندی دورتر از موارد مذکور

[illegible]

برنامه جامع ژنتیک اجتماعی، غربالگری نوزادان برای بیماری های متابولیک ارثی، **فرم اعلام نتایج آزمایشات غربالگری از مرکز نمونه گیری به مرکز بهداشت شهرستان** (فرم شماره ۳)
(HD-IMD-00-MN-FO-003-00)

از مرکز نمونه گیری :.....

به مرکز بهداشت شهرستان:.....

ماه.....

سال.....

۱	تعداد نوزادان غربالگری شده	
۲	جنس	
۳	تعداد نمونه گیری بر حسب سن نوزاد به روز	
۴	تعداد موارد زمان اعلام آزمایش مثبت غربالگری بر حسب سن نوزاد به روز	
۵	تعداد نتایج آزمایشات غربالگری	
۶	تعداد موارد نمونه گیری مجدد برای بیماری PKU به تفکیک علت	
۷	تعداد موارد زمان نمونه گیری مجدد بر حسب سن نوزاد به روز	
۸	تعداد موارد زمان اعلام آزمایش غربالگری مثبت نمونه های مجدد بر حسب سن نوزاد به روز	
۹	تعداد نتایج آزمایشات نوبت دوم (مجدد) برای PKU	

نام و نام خانوادگی تکمیل کننده فرم:

تاریخ:

برنامه جامع ژنتیک اجتماعی، غربالگری نوزادان برای بیماری متابولیک ارثی، **فرم خلاصه اطلاعات غربالگری PKU و بی‌ماری‌های متابولیک ارثی** (فرم شماره ۴)

(HD-IMD-00-MN-FO-004-00)

از مرکز بهداشت شهرستان.....

به معاونت بهداشتی، دانشگاه علوم پزشکی،

از معاونت بهداشتی.....

به مرکز مدیریت بیماری‌ها

۱	ردیف	نام مرکز بهداشت شهرستان	۲	کل نوزادان غربالگری شده	۳	کل نوزادان بهنگام غربالگری شده (بعد از ۵ روز)	۴	تعداد موارد نمونه گیری مجدد	۵	زمان اعلام آزمایش غربالگری موارد مشکوک بر اساس سن نوزاد	۶	تعداد نتایج آزمایشات غربالگری (نوبت اول)	۷	تعداد نتایج آزمایش غربالگری نوبت دوم در موارد بینابینی	۸	تعداد موارد تایید برای موارد مثبت غربالگری	۹	زمان اولین مراجعه به بیمارستان منتخب موارد مثبت غربالگری	۱۰	تا ۳ هفتهگی و بیشتر	۱۱

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

تاریخ تکمیل فرم.....

* موارد خاص: شامل ثبت نمونه های مجدد گرفته شده (نمونه های بار دوم) با علت موارد خاص می باشد. این موارد شامل نمونه های بار دوم بیماری ها و حالات پزشکی است که نتایج آزمایش اول بطور کامل قابل استناد نیست که بعد

از رفع بیماری یا حالت بر اساس نظر پزشک و بعد از ۷۲ ساعت تغذیه با شیر مادر باید نمونه‌گیری و آزمایش مجدد انجام شود.

*** نمونه نامناسب: انواع مشکلات مربوط به نمونه‌گیری، نگهداری، ارسال و... نمونه می‌باشد که منجر به اختلال آزمایش شده و نمونه‌گیری و آزمایش مجدد را ضروری می‌نماید.

دستورالعمل برنامه جامع ژنتیک اجتماعی

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

دستورالعمل‌های اختصاصی

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

۲. سند مطالعاتی طراحی برنامه کشوری غربالگری مادران باردار از نظراتتلاي جنين به سندرم داون. در دسترس در:

<http://screening.health.gov.ir>