



## عنوان سند

# دستورالعمل کشوری مراقبت برنامه پیشگیری و کنترل

## PKU و سایر هیپرفنیل آلانینمی ها

ویرایش نخست در قالب اسناد اداره ژنتیک

## شماره سند

HD- IMD-00-MN-WI-009-00

| تاریخ      | ویرایش | شرح اقدام                               | تهیه کنندگان                                                                                                                                                                                                                                                                                    | تایید کننده                               | تصویب کننده                               |
|------------|--------|-----------------------------------------|-------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|-------------------------------------------|-------------------------------------------|
| ۱۳۹۹/۰۴/۲۹ | 00     | تدوین کلی سند در فرمت اسناد اداره ژنتیک | نام و سمت:<br>اعضاء کمیته مراقبت متابولیک ارثی (PKU):<br>خانم دکتر فاطمه حاج ولی زاده<br>خانم بهاره لسانی گویا<br>خانم رقیه زکی زاده<br>خانم نازیلا رحیمی<br>اعضاء کمیته فنی متابولیک ارثی (PKU)(PKU)<br>دکتر سعید طالبی<br>دکتر صغری روحی<br>و<br>زهرا کلهر (کارشناس اداره ژنتیک وزارت بهداشت) | نام: دکتر سماوات<br>سمت: رئیس اداره ژنتیک | نام: دکتر سماوات<br>سمت: رئیس اداره ژنتیک |
|            |        |                                         | امضا                                                                                                                                                                                                                                                                                            | امضا                                      | امضا                                      |
|            |        |                                         | نام :<br>سمت:                                                                                                                                                                                                                                                                                   | نام :<br>سمت:                             | نام :<br>سمت:                             |
|            |        |                                         | امضا                                                                                                                                                                                                                                                                                            | امضا                                      | امضا                                      |
|            |        |                                         | نام :<br>سمت:                                                                                                                                                                                                                                                                                   | نام :<br>سمت:                             | نام :<br>سمت:                             |

جمهوری اسلامی ایران

وزارت بهداشت، درمان و آموزش پزشکی

معاونت بهداشت

دستورالعمل کشوری مراقبت برنامه پیشگیری و کنترل  
PKU و سایر هیپرفنیل آلانینمی ها

ویرایش نخست در قالب اسناد اداره ژنتیک

۱۳۹۹

تدوین:

مرکز مدیریت بیماری های غیرواگیر

اداره ژنتیک

معاونت بهداشت

۱) **هدف از ایجاد:** هدف از تدوین این سند ایجاد شیوه‌ای یکسان، یکپارچه و استاندارد جهت بهبود روند اجرای برنامه غربالگری نوزادان در دانشگاه‌های علوم پزشکی مجری برنامه کشوری وزارت بهداشت و رعایت کلیه موازین و استانداردهای موجود جهت اجرای برنامه غربالگری نوزادان است.

۱-۱) بازنگری این سند با نظر هریک از کارکنان ذی‌صلاح و با تایید بالاترین مقام ذی‌صلاح امکان‌پذیر است.

#### هدف کلی برنامه:

کاهش بار بیماری فنیل‌کتونوری

#### اهداف اختصاصی:

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

#### استراتژی‌ها:

۱. غربالگری و شناسایی کودکان مبتلا به PKU
۲. تشخیص، کنترل و درمان استاندارد نوزادان مبتلا
۳. مشاوره ژنتیک و تشخیص پیش از تولد در خانواده و بستگان نزدیک بیمار PKU

۲) **دامنه کاربرد:** کاربرد این سند در کلیه دانشگاه‌های علوم پزشکی سراسر کشور، بیمارستان‌های منتخب درمان استاندارد بیماریهای متابولیک (روانشناسان، مددکاران، کارشناسان تغذیه و ...)، مراکز بهداشتی درمانی (نمونه-گیران، بهورزان، کاردانان، کارشناسان، پزشکان)، بیمارستانهای بستری کودکان (غربالگری ۳-۵ نوزادان)، آزمایشگاه‌های منتخب (مرجع یا رفرانس) غربالگری، تایید تشخیص و ژنتیک، آزمایشگاه‌های کنترل درمان

PKU همکار با اداره ژنتیک است که در چارچوب استاندارد های معاونت بهداشت وزارت بهداشت تهیه و تدوین شده است، لذا کلیه افراد مرتبط ملزم به رعایت مفاد آن هستند.

### ۳) منابع:

۱-۳) استانداردهای بالینی، تدوین کمیته کشوری بالینی، فنی بیماری PKU، ۱۳۹۹

۲-۳) استانداردهای آزمایشگاهی، تدوین کمیته فنی آزمایشگاهی بیماری PKU، ۱۳۹۹

۳-۳) نظرات اعضای کمیته مراقبت ژنتیک

۴-۳) آمار کشوری برنامه پیشگیری و کنترل فنیل کتونوری

### ۴) تعاریف:

۱-۴) **فنیل آلانین:** فنیل آلانین یک اسید آمینه ضروری برای بدن انسان است. چنانچه از فنیل آلانین مواد غذایی در بدن برای ساخت پروتئین استفاده نشود، این ماده به طور طبیعی تجزیه می شود. کمبود آنزیم فنیل آلانین هیدروکسیلاز یا کوفاکتور آن یعنی تتراهیدروبیوپترین موجب تجمع فنیل آلانین در مایعات بدن شده و سبب ایجاد فرم های مختلف بالینی و بیوشیمیایی افزایش فنیل آلانین در بدن می شود.

۲-۴) **فنیل کتونوری (PKU) نوع کلاسیک:** این نوع بیماری به دلیل کمبود یا فقدان آنزیم فنیل آلانین هیدروکسیلاز ایجاد می شود. فنیل آلانین اضافی به فنیل پیرویک اسید و فنیل اتیلین آمین تبدیل می شود. این متابولیت ها و سایر متابولیت ها همراه با فنیل آلانین اضافی، متابولیسم طبیعی را مختل نموده و موجب صدمه های مغزی می شوند. کودک مبتلا در ابتدای تولد طبیعی است و عقب ماندگی ذهنی به تدریج پیشرفت می کند و طی چند ماه آشکار می شود. کودک در صورتی که تحت درمان قرار نگیرد، به ازاء هر ماه ۴ نمره از IQ او کاسته خواهد شد و تا پایان سال اول ۵۰ نمره از IQ را از دست خواهد داد. عقب ماندگی مغزی در این بیماری شدید است و کودک مبتلا، پرفعالیتی همراه با حرکات بی هدف پیدا می کند. اغلب بیماران مبتلا، نیاز به مراقبت مخصوص دارند. بوی مخصوص و نامطبوع این کودکان مربوط به متابولیت اسید لاکتیک است. در معاینه عصبی، علائم یکنواختی را نمی توان یافت. اغلب بیماران هیپرتونیک هستند و ۱/۴ این بیماران تشنج نیز دارند. در کشورهایی که غربالگری نوزادان در حال انجام است و کودکان مبتلا، به موقع شناسایی و درمان می شوند به ندرت می توان تظاهرات این بیماری را یافت.

این بیماری در بدو تولد با اندازه گیری فنیل آلانین خون قابل تشخیص است. کافی است چند قطره خون مویرگی بر روی کاغذ فیلتر گرفته شود و به آزمایشگاه منتخب ارسال و آزمایش لازم انجام شود. توصیه می شود خون

نوزاد بعد از گذشت ۷۲ ساعت از تولد وی و بعد از شروع تغذیه با شیر گرفته شود. رعایت این نکته موجب می-شود تا نتایج منفی کاذب کاهش یابد. در صورتی که این تست مقدماتی افزایش فنیل آلانین را نشان دهد، فنیل-آلانین و تیروزین سرم (با روش HPLC) باید اندازه گیری شود. در صورتی که فنیل آلانین خون بیش از  $mg/dl$  ۲۰ و تیروزین خون طبیعی باشد و همچنین متابولیت های فنیل آلانین در ادرار افزایش یافته باشد و اختلال مربوط به تتراهیدروبیوپترین (کوفاکتور فنیل آلانین هیدروکسیلاز) رد شود، تشخیص PKU کلاسیک تأیید می-شود.

اقدامات درمانی این بیماری متمرکز بر کاهش فنیل آلانین و متابولیت های آن در خون است و هدف آن ممانعت یا کاهش صدمه مغزی است. فنیل آلانین رژیم این بیماران باید محدود شود. این رژیم باید تحت نظر یک متخصص تغذیه تنظیم شده و با آزمایش خون مداوم، از سطح مناسب فنیل آلانین خون اطمینان حاصل شود. سطح فنیل آلانین کنترل شده در بیماران بین  $mg/dl$  ۲ تا ۶ در کودکان زیر ۱۲ سال و  $mg/dl$  ۲ تا ۱۰ برای کودکان بزرگتر از ۱۲ سال است. گرچه بعد از ۶ سال از عمر کودک، شدت کنترل رژیم غذایی کاهش می یابد لیکن، رژیم مخصوص غذایی تا پایان عمر ادامه می یابد.

۳-۴) PKU غیر کلاسیک یا بدخیم (کمبود کوفاکتور  $BH_4$ ): در حداقل ۲٪ کودکانی که افزایش فنیل آلانین خون دارند نقص در آنزیم هایی است که ایجاد یا تجدید  $BH_4$  را موجب می-شوند. در این کودکان حتی در صورتی که فنیل آلانین خون کنترل شود پیشرفت صدمه مغزی ادامه می یابد.  $BH_4$  کوفاکتور آنزیم فنیل آلانین هیدروکسیلاز، تیروزین و تریپتوفان است و هیدروکسیلازهای تیروزین و تریپتوفان برای ساخت نوروترانسمیترهای دوپامین و سروتونین ضروری است. چهار اختلال آنزیمی که منجر به کمبود این کوفاکتور می شوند شناخته شده اند. ۶۰٪ اختلال مربوط به کمبود آنزیم ۶- پیروویل تتراهیدروپترین سنتتاز (6-PTS) و حدود ۳۰٪ به علت کمبود DHPR است. از نقطه نظر بالینی علائم این بیماری شبیه بیماران فنیل کتونوری کلاسیک است ولی علی رغم رژیم درمانی مناسب، علائم شان بعد از ۳ ماهگی ادامه می یابد (به استثنای کمبود یا فقدان آنزیم کاربونیولامین دهیدراتاز که علائم بالینی ندارد و این به دلیل آن است که دهیدراتاسیون می تواند به طور غیر آنزیماتیک و به آهستگی انجام شود و  $BH_4$  تولید شود). یکی از راه های تشخیص این بیماری تجویز  $BH_4$  است که به loading test معروف است (مطابق با دستورالعمل بالینی). برخی بیماران مبتلا به نقص آنزیمی دی هیدروپتیریدین ردوکتاز (DHPR) به این تست جواب نمی دهند. این گروه اخیر را می توان از طریق بررسی آنزیمی تشخیص داد. این

نقص همچنین می تواند از طریق مطالعه ژن مربوطه نیز شناسایی شود. توصیه می شود این تست برای کلیه نوزادان ارجاع شده به بیمارستان انجام گردد و غیرکلاسیک بودن فنیل کتونوری رد شود.

**۴-۴) فنیل آلانینمی گذرا:** افزایش فنیل آلانین خون در تیروزینمی گذرای نوزادان رخ می دهد. وقتی توانایی نوزادان برای اکسید کردن تیروزین تکامل یابد، سطح فنیل آلانین خون طبیعی خواهد شد. فنیل آلانین ترانس-آمیناز نیز اگر وجود نداشته باشد یا به حد کافی تکامل نیافته باشد، می تواند این مشکل را در صورتی که نوزاد محتوای پروتئینی شیرش بالا باشد، ایجاد نماید. این نوزادان حتی وقتی سطح فنیل آلانین خونسشان به  $\text{mg/dl}$  ۳۰ می رسد فنیل کتونوری ندارند و مبتلا به فنیل آلانینمی گذرا هستند و اگر شیر آن ها محتوای پروتئینی شیر انسان را داشته باشد وضعیت طبیعی پیدا می کنند.

جدول ۱- دسته بندی PKU بر اساس میزان سطح فنیل آلانین در موارد نقص PAH به روش HPLC (بر حسب میلی گرم بر دسی لیتر)<sup>۱</sup>

| سطح Phe                     | نوع بیماری PKU            | اقدامات لازم جهت مراقبت                                                                                         |
|-----------------------------|---------------------------|-----------------------------------------------------------------------------------------------------------------|
| $2-3.99 \text{ mg/dl}$      | مشکوک بدخیم <sup>۲</sup>  | ارجاع به بیمارستان منتخب جهت انجام آزمایش پاستور و رد یا تأیید بدخیمی                                           |
| $4-5.99 \text{ mg/dl}$      | هایپر فنیل آلانینمی (HPA) | بیمار تا سه سالگی تحت نظر و بعد ترخیص شود.<br>آموزش<br>فراخوان و مراجعه هنگام بلوغ بیماران دختر و هنگام بارداری |
| $6-9.99 \text{ mg/dl}$      | هایپر فنیل آلانینمی (HPA) | *مراقبت بیمارستانی <sup>۳</sup>                                                                                 |
| $10-14.99 \text{ mg/dl}$    | Mild PKU                  | مراقبت بیمارستانی + مراقبت ژنتیک <sup>۴</sup>                                                                   |
| $15-19.9 \text{ mg/dl}$     | Moderate PKU              | مراقبت بیمارستانی + مراقبت ژنتیک                                                                                |
| بیشتر از $20 \text{ mg/dl}$ | کلاسیک                    | مراقبت بیمارستانی + مراقبت ژنتیک                                                                                |

<sup>۱</sup> اگر واحد اندازه گیری فنیل آلانین (فی)، مول بر لیتر بود، مقدار فی بر عدد ۶۰۶ تقسیم می شود تا بر حسب میلی گرم بر دسی لیتر شود.

<sup>۲</sup> خاطر نشان می گردد در موارد فنیل کتونوری غیرکلاسیک هم میزان فنیل آلانین اندکی بالاست و ممکن است در محدوده  $2-10 \text{ mg/dl}$  باشد، در موارد نادر ممکن است بالای ۱۰ باشد، در تمام این بیماران باید نوپترین، بیوپترین ادرار و فعالیت DHPR در RBC اندازه گیری شود و در صورت تأیید PKU بدخیم با این آزمایشات مراقبت بیمارستانی و مراقبت ژنتیک انجام شود.

<sup>۳</sup> مراقبت بیمارستانی: منظور ارجاع بیماران به بیمارستان منتخب جهت درمان استاندارد و دریافت خدمات (دارو، غذای مخصوص رژیمی و ...)

<sup>۴</sup> مراقبت ژنتیک: منظور پیشگیری از بارداری بدون برنامه ریزی و پیشگیری از بروز فرزند مبتلای بعدی در خانواده فرد مبتلا و خویشان در معرض خطر که ازدواج فامیلی داشتند.

گروه‌های ارائه‌دهنده خدمت عبارتند از: کارشناس معاونت بهداشتی، کارشناس ستادی شهرستان، تیم بالینی بیمارستان، پزشک مشاوره ژنتیک، مسئولین فنی آزمایشگاه غربالگری، مسئولین فنی آزمایشگاه ژنتیک و تیم سلامت

تیم سلامت در سطح یک (معاونت بهداشتی) عبارتند از: پزشک، مراقب سلامت، بهورز، نمونه‌گیر  
گروه‌های گیرنده خدمت عبارتند از: مادران باردار، والدین نوزاد، بیماران، مادران بیماران و سایر خویشان در معرض خطر

## ۵) شرح اصلی سند:

### ۵-۱) ساختار تشکیلاتی دستگاه‌های کلیدی

دستگاه‌های کلیدی و مرتبط با بیماری PKU به شرح زیر هستند:

- ✓ وزارت بهداشت (معاونت بهداشت، درمان، مرکز توسعه شبکه، دفتر سلامت جمعیت، خانواده و جوانان، سازمان غذا و دارو، آزمایشگاه مرجع سلامت)
- ✓ سازمان‌های بیمه‌گر، بهزیستی، کمیته امام خمینی (ره) و سایر سازمان‌های مردم‌نهاد...
- ✓ دانشگاه علوم پزشکی و خدمات بهداشتی درمانی، معاونت‌های درمان و بهداشت و سایر ساختارهای متناظر در دانشگاهها
- ✓ مرکز بهداشت استان
- ✓ مرکز بهداشت شهرستان
- ✓ مرکز نمونه‌گیری
- ✓ واحد مشاوره ژنتیک اجتماعی
- ✓ آزمایشگاه‌های غربالگری نوزادان
- ✓ آزمایشگاه تایید تشخیص
- ✓ آزمایشگاه انستیتو پاستور ایران
- ✓ آزمایشگاه‌های ژنتیک

### ۵-۱-۱) تشکیلات و وظایف

#### الف) وزارت بهداشت

## الف. معاونت بهداشت وزارت بهداشت

۱. تولید و پاسخگویی این برنامه بر عهده‌ی معاونت بهداشت وزارت بهداشت، درمان و آموزش پزشکی و معاونت بهداشت دانشگاه‌های علوم پزشکی سراسر کشور است.
۲. مسئول هماهنگی و همکاری بین‌بخشی و یکپارچه‌سازی برنامه در سطوح کلی مدیریتی، معاونت بهداشت است. ( سازمان‌های همکار از جمله معاونت‌های غذا و دارو، آزمایشگاه مرجع سلامت، سازمان بهزیستی، کمیته‌ی امداد، بیمه سلامت و تامین اجتماعی، پزشکی قانونی، مجمع خیرین سلامت، اداره‌ی ثبت احوال، اداره‌ی پست، مددکاری و سایر سازمان‌های مرتبط؛ موظف به فعالیت در چارچوب اختیارات قانونی، دستورالعمل‌ها و هماهنگی با متولی برنامه هستند.
۳. دسترسی عادلانه به خدمات غربالگری نوزادان را متناسب با نیازهای افراد جامعه، با تمرکز بر گروه‌های آسیب‌پذیر و محروم اقتصادی- اجتماعی فراهم نماید.
۴. ارائه خدمات غربالگری باکیفیت، به‌موقع و مستمر به متقاضیان را از طریق رعایت استانداردهای فنی تضمین نماید.
۵. تدابیر و راهبردهای مناسب برای آگاه‌سازی و توانمندسازی والدین، به منظور اتخاذ تصمیمات آگاهانه و انتخاب‌های سالم، را اتخاذ نماید.
۶. نظارت مستمر بر فرایندهای برنامه؛ موانع اقتصادی، اجتماعی و فرهنگی برای دسترسی به خدمات غربالگری و مراقبت را شناسایی و درخصوص کاهش یا رفع آن تدبیر نماید.
۷. نقاط ضعف و چالش‌های برنامه را شناسایی نموده و تدابیر و راهکارهای لازم مدیریتی را در این خصوص اتخاذ نماید.
۸. معاونت بهداشت می‌بایست با همکاری معاونت‌های دیگر، پوشش بیمه‌ای را برای بیماران فراهم نماید.

## الف. ۲) معاونت درمان وزارت بهداشت

۱. ابلاغ دستورالعمل‌های مرتبط با بیماری‌های متابولیک ارثی (PKU) با هماهنگی معاونت بهداشت
۲. نظارت بر اجرای استانداردهای برنامه و بسته‌های خدمتی در حوزه‌های بالینی و درمانی
۳. پیش‌بینی، تدارک و تخصیص بودجه‌ی مناسب برای اجرای برنامه
۴. همکاری در تعیین تعرفه‌ی خدمات مورد نیاز
۵. مشارکت در طراحی و ارتقای مستمر استانداردهای برنامه

۶. جمع آوری اطلاعات بر اساس دستورالعمل کشوری از طریق همکاری با معاونت بهداشت
۷. نظارت و پایش بیمارستان‌های منتخب تحت پوشش دانشگاه‌های علوم پزشکی با همکاری با معاونت بهداشت
۸. تدوین و ابلاغ پروتکل‌ها و بسته‌های خدمات بیماری‌های صعب‌العلاج از طریق همکاری با معاونت بهداشت
۹. اجرایی نمودن بسته‌ی خدمات بیماری‌های متابولیک ارثی (PKU) مطابق با بسته‌ی بیماران صعب‌العلاج و تخصیص اعتبارات لازم
۱۰. نظارت بر تخصیص اعتبارات مراقبت و درمان بیماری‌های صعب‌العلاج در بیمارستان‌های منتخب
۱۱. ارتقای نحوه‌ی اجرای برنامه در حوزه‌های تحت پوشش بر اساس پس‌خوراند نظارت‌های انجام شده و پیشنهادات اداره ژنتیک و سایر معاونت‌ها و سازمان‌های همکار
۱۲. مشارکت فعال کارشناس مرتبط و مسلط معاونت درمان در جلسات مرتبط فنی اداره ژنتیک
۱۳. تعیین و تامین دپوی شیر رژیمی، دارو و مکمل‌های غذایی مورد نیاز بیماران در دانشگاه

### الف. ۳) دفتر مدیریت بیماری‌های غیر واگیر (اداره‌ی ژنتیک)

۱. تشکیل کمیته علمی متشکل از اعضای موثر هیئت علمی، بالینی، آزمایشگاهی، ژنتیک و صاحب نظران حوزه‌های مرتبط جهت تدوین و بازنگری استانداردها و الزامات فنی و علمی برنامه
۲. پیگیری قوانین و مصوبات لازم برای اجرای هماهنگ برنامه در کشور
۳. مشارکت در برنامه‌های آموزشی، توجیهی، تهیه، تدوین و انتشار بسته‌های آموزشی مورد نیاز برای گروه‌های هدف برنامه
۴. پیش بینی و تدارک بودجه مناسب برای اجرای برنامه
۵. مشارکت در تدوین و اجرای دستورالعمل‌های مرتبط برنامه کنترل و پیشگیری PKU، بازنگری دوره‌ای و ارتقای آن با همکاری واحدهای مربوطه
۶. ابلاغ برنامه به دانشگاه‌های علوم پزشکی مجری برنامه
۷. انجام هماهنگی‌های درون‌بخشی و برون‌بخشی به منظور بهره‌وری حداکثری و کارآمد پیشبرد سیستمی برنامه و ممانعت از مداخلات و پیگیری تامین الزامات برنامه
۸. همکاری در پیگیری تامین پوشش بیمه‌ی خدمات غربالگری، تشخیص، درمان و مراقبت ژنتیک بیماری‌های فنیل‌کتونوری (PKU) در نوزادان

۹. تهیه محتوای فنی و تدوین و انتشار بسته‌های آموزشی استاندارد برای گروه‌ها های هدف اعم از ارائه‌دهنده و یا دریافت‌کننده خدمت
۱۰. برگزاری گردهمایی‌های علمی مرتبط و مورد نیاز
۱۱. تهیه و ارتقای برنامه‌ی ثبت، ارسال داده‌ها و مدیریت جامع اطلاعات برنامه در قالب سامانه‌های ثبت و سایر برنامه‌های نرم‌افزاری مورد نیاز
۱۲. تهیه و ارتقای چک‌لیست‌های پایش و نظارت مستمر بر اجرای برنامه در مناطق تحت پوشش
۱۳. نظارت مستمر بر اجرای برنامه با هماهنگی معاونت درمان و سازمان‌های همکار و ارائه پس‌خوراند به سطوح بالاتر در وزارت متبوع و سازمان‌ها و بخش‌های ذیربط خارج از وزارتخانه
۱۴. همکاری با اداره‌ی مرتبط با برنامه‌ی غربالگری هیپوتیروئیدی نوزادان جهت یکسان‌سازی و ارتقای فرایندهای برنامه مشترک

#### الف.۴) دفتر سلامت جمعیت، خانواده و جوانان

۱. ادغام فرایندهای مراقبت بیماری‌های متابولیک ارثی (PKU) در بسته‌های خدمات سلامت نوزادان و کودکان
۲. مشارکت در آموزش و نظارت بر اجرای فرایندهای ادغام یافته در بسته‌های خدمات سلامت مادران و کودکان
۳. همکاری و مشارکت در تخصیص منابع مالی مورد نیاز برنامه در قالب طرح افزایش جمعیت سالم
۴. مشارکت در پایش برنامه‌های ادغام یافته در بسته خدمات سلامت گروه‌های سنی
۵. ارائه خدمت غربالگری بدون پیش شرط ارائه سایر خدمات و یا ارائه خدمت در محل زندگی

#### الف.۵) مرکز توسعه شبکه

۱. ادغام برنامه در نظام ارائه خدمات مراقبت‌های سلامت پایه
۲. تامین منابع لازم شامل منابع مالی، نیروی انسانی، تجهیزات و فضای فیزیکی مورد نیاز غربالگری نوزادان و سایر نیازهای برنامه
۳. ابلاغ برنامه و بسته‌های آموزشی همراه
۴. تسهیل و هماهنگی به منظور تعریف فرایندهای برنامه و پشتیبانی ورود اطلاعات در سامانه سبب و سایر سامانه‌های مرتبط و گزارش‌گیری آن

۵. حمایت مادی و معنوی از کارکنان مرتبط دوره دیده شامل پزشک مشاور ژنتیک، کارشناس مراقب سلامت (ژنتیک)، کارشناس تغذیه، نمونه گیران و بهورزان در قالب پرداخت مبتنی بر عملکرد

#### الف.۶) سازمان غذا و دارو

۱. تامین، سفارش و توزیع داروها و مکمل های تغذیه ای شامل شیر و مواد غذایی ویژه ی بیماران متابولیک ارثی (PKU)
۲. داشتن ذخیره ی استراتژیک مناسب برای دارو و شیر خشک مورد نیاز بیماران در شرایط بحرانی
۳. هماهنگی و ارتقاء در اجرای نظام ثبت شیرخشک بیماران متابولیک ارثی (PKU)
۴. بالابردن تنوع محصولات شیر خشک مخصوص مطابق با میزان درخواست بیماران، گروه سنی ایشان با هماهنگی کارشناسان تغذیه بیمارستان منتخب و معاونت بهداشت
۵. مشارکت در تخصیص شیر و داروی بیماران با همکاری معاونت درمان و هماهنگی معاونت بهداشت
۶. پیگیری موارد کمبود دارو/شیرخشک بر اساس گزارش ارسالی از معاونت بهداشت (اداره ژنتیک)
۷. همکاری مستمر با معاونت غذا و دارو دانشگاه های علوم پزشکی، اداره ژنتیک به منظور اعلام نوع و تغییرات احتمالی دارو و شیر مورد نیاز بیماران برای تخصیص به موقع ایشان
۸. پایش و نظارت بر شرکت های توزیع و پخش دارو و شیرخشک مورد نیاز بیماران با محتوی ارتقاء عملکرد شرکت های توزیع کننده
۹. رسیدگی به شکایات مطروحه در خصوص کیفیت یا سلامت شیرخشک، دارو و مکمل های تغذیه ای و پاسخ به آن در کوتاهترین زمان ممکن

#### الف.۷) آزمایشگاه مرجع سلامت

۱. هماهنگی و مشارکت در ارتقاء و توانمندسازی کارکنان فنی، ممیزین بهداشتی و نظارت بر نحوه انجام وظایف کارشناسان بر امور آزمایشگاه ها
۲. مشارکت در اجرای برنامه های پایش و نظارت بر عملکرد آزمایشگاه های غربالگری و تایید تشخیص و کنترل درمان به منظور حصول اطمینان از استقرار استانداردهای سیستم مدیریت کیفیت و ارائه گزارش به معاونت بهداشتی

۳. مشارکت در تدوین دستورالعمل ها و چک لیست های تخصصی
۴. مشارکت در برنامه ریزی به منظور نظارت بر عملکرد آزمایشگاه های غربالگری، تایید تشخیص و کنترل درمان و نظام ارجاع
۵. مدیریت و برنامه ریزی به منظور اجرای الزامات انتقال امن و ایمن نمونه های بالینی به آزمایشگاه های انجام دهنده غربالگری، آزمایشگاه های تأیید تشخیص، ژنتیک و آزمایشگاه های حد واسط
۶. تعیین و پیشنهاد تغییر تعرفه آزمایشات غربالگری و تأیید تشخیص و درصد حق تعرفه ی نمونه گیری با همکاری و هماهنگی اداره ژنتیک
۷. اعلام سالانه فهرست آزمایشگاه های همکار به معاونت های بهداشتی بر اساس ارزیابی عملکرد آزمایشگاه ها
۸. همکاری در ارزیابی و انتخاب آزمایشگاه مرجع کشوری جهت تایید تشخیص نمونه های غربالگری مثبت با هماهنگی اداره ژنتیک
۹. مشارکت در تعیین استانداردهای نیروی انسانی، تجهیزات، فضا و غیره بر اساس شرایط کشور
۱۰. برنامه ریزی جهت توانمندسازی و ارتقاء دانش و مهارت کارکنان آزمایشگاهی، ارسال و انجام آزمایشات مرتبط با برنامه بر اساس شرایط کشور
۱۱. همکاری و مشارکت در ارزیابی کیفیت و عملکرد وسایل تشخیصی آزمایشگاه پزشکی (IVD)
۱۲. برنامه ریزی و اجرای PMS وسایل تشخیص آزمایشگاهی پزشکی (IVD) شامل رسیدگی به شکایات
۱۳. همکاری در رسیدگی به موقع و موثر به مشکلات گزارش شده در مورد کیفیت و عملکرد وسایل تشخیص آزمایشگاهی پزشکی (IVD)
۱۴. مشارکت در برنامه ریزی جهت مدیریت داده ها و اطلاعات آزمایشگاهی به منظور استفاده در سیاست گذاری های مبتنی بر شواهد در نظام سلامت
۱۵. تامین کیت و تجهیزات مورد نیاز از طریق هماهنگی با مسئولین مربوطه و پیگیری گزارش آزمایشگاه های غربالگری نوزادان، تأییدی و کنترل درمان (به نحوی که وقفه ای در آزمایشات ایجاد نشود)

## ب) دانشگاه علوم پزشکی و خدمات بهداشتی درمانی

### ب.۱) ریاست دانشگاه علوم پزشکی و خدمات بهداشتی درمانی

۱. شرکت در کمیته دانشگاهی ژنتیک و ریاست جلسات توجیهی با حضور عناصر مرتبط

۲. \* (عناصر مرتبط شامل سازمان های همکار از جمله معاونت های غذا و دارو، شرکت های مرتبط تامین کننده داروی مورد نیاز، دبیر کارگروه سلامت و امنیت غذایی دانشگاه، آزمایشگاه مرجع سلامت، سازمان بهزیستی، کمیته امداد امام خمینی ره، بیمه سلامت و تامین اجتماعی، پزشکی قانونی، مجمع خیرین سلامت، اداره کل ثبت احوال، اداره پست، مددکاری و سایر سازمان های مرتبط موظف به فعالیت در چارچوب اختیارات قانونی، دستورالعمل ها و هماهنگی با متولی برنامه هستند).

\* عناصر اصلی معاونت بهداشتی شامل معاون بهداشت/معاونت فنی، معاون اجرایی، مدیر/کارشناس مسئول غیرواگیر، مسئول امور آزمایشگاه های معاونت بهداشت، کارشناس ژنتیک و سایر افراد بر حسب نیاز \*\*\* عناصر اصلی معاونت درمان شامل مدیر درمان، کارشناس مرتبط درمان (اداره سلامت نوزادان، کودکان و ...)، مسئول امور آزمایشگاه های معاونت درمان، رئیس و مدیر بیمارستان منتخب و سرپرست تیم بالینی و سایر افراد بر حسب نیاز

۳. حمایت لازم برای تامین نیروی انسانی، منابع، تجهیزات و ...

۴. جلب حمایت و همکاری مجمع خیرین سلامت در جهت ارائه خدمات به خانواده های نیازمند

۵. حمایت از معاونت های بهداشت، درمان و غذا و دارو جهت تعیین و دپوی شیر رژیمی، دارو و مکمل های غذایی مورد نیاز بیماران در دانشگاه

۶. نظارت بر حسن اجرای کلیه مفاد برنامه در سطح دانشگاه

## ب. ۲) معاونت درمان

۱. شرکت در جلسه کمیته دانشگاهی با حضور رئیس دانشگاه و عناصر اصلی و مرتبط \*\*\* عناصر اصلی معاونت درمان: (شامل مدیر درمان، کارشناس مرتبط درمان (اداره سلامت نوزادان، کودکان و ...)، مسئول امور آزمایشگاه های معاونت درمان، رئیس و مدیر بیمارستان منتخب و سرپرست تیم بالینی و سایر افراد بر حسب نیاز)

۲. معرفی آزمایشگاه طرف تفاهم نامه/ قرارداد برای انجام آزمایشات تأیید و عقد قرارداد/تفاهم نامه مربوط برابر با ضوابط ابلاغی با هماهنگی معاونت بهداشت و آزمایشگاه مرجع سلامت و اطمینان از حسن عملکرد آن  
❖ تبصره: بر حسب شرایط ممکن است معاونت بهداشتی مستقیماً نسبت به عقد قرارداد با آزمایشگاه غربالگری یا آزمایشگاه تایید اقدام نماید.

۳. مشارکت در پایش و نظارت مستمر آزمایشگاه‌های غربالگری، تائید تشخیص و کنترل درمان به منظور حصول اطمینان از استقرار استانداردهایی سیستم مدیریت کیفیت و گزارش وضعیت به رئیس دانشگاه و کمیته دانشگاهی ژنتیک
۴. تامین امکانات انجام آزمایش‌های دوره‌ای کنترل درمان برای بیماران PKU در آزمایشگاه بیمارستان منتخب شامل نیروی انسانی، تجهیزات، فضای فیزیکی و سایر مواد لازم
۵. اطمینان از وجود هماهنگی با بخش‌های مختلف تحت پوشش با یکدیگر و با معاونت بهداشتی
۶. راه اندازی درمانگاه متابولیک در بیمارستان منتخب با حضور کلیه اعضای تیم بالینی و تامین نیروی پذیرش با بایگانی مناسب مستندات
۷. پرداخت کارانه به پرسنل مجری برنامه از طریق پیگیری موضوع در کمیته‌ی دانشگاهی ژنتیک
۸. دپوی شیر رژیمی، دارو و غذای رژیمی مورد نیاز بیماران با همکاری معاونت غذا و داروی دانشگاه
۹. انتخاب و معرفی داروخانه جهت دسترسی بیماران به دارو و مکمل مورد نیاز با همکاری معاونت غذا و دارو دانشگاه
۱۰. شرکت مستمر در جلسات هماهنگی اجرای برنامه
۱۱. نظارت بر حسن اجرای برنامه در حوزه‌های بالینی مبتنی بر استانداردهای برنامه و بسته‌های خدمتی بیماران متابولیک (PKU) مطابق چک لیست پایش بیمارستان منتخب
۱۲. ارتقا نحوه اجرای برنامه در حوزه‌های تحت پوشش بر اساس پس‌خوراند نظارت‌های انجام شده و پیشنهادات اداره ژنتیک و سایر معاونت‌ها و سازمان‌های همکار
۱۳. جلب حمایت گروه‌های علمی (متخصصین کودکان، غدد و ...) در راستای اجرا و ارتقا برنامه از طریق ابلاغ دستورالعمل‌ها و برگزاری کارگاه‌های آموزشی
۱۴. تهیه نقشه‌ی مکانی بیماران تحت پوشش جهت شناسایی سریع در مواقع بحران و حمایت از طرح‌های پیشنهادی در خصوص مدیریت بحران
۱۵. جلب حمایت و همکاری مجمع خیرین سلامت در جهت ارائه خدمات به خانواده‌های نیازمند با همکاری معاونت درمان و دبیرخانه‌ی سلامت و امنیت غذایی دانشگاه و سایر گروه‌های مرتبط
۱۶. اجرای آیین‌نامه غربالگری نوزادان بستری در بیمارستان

### ب.۳) معاونت بهداشت

۱. معاونت بهداشت دانشگاه ناظر بر حسن اجرای برنامه با همکاری موثر و تنگاتنگ معاونت درمان و اعضا منتخب تیم علمی و اجرایی دانشگاه است. (مرجع اجرای برنامه دستورالعمل کشوری است و کلیه سطوح موظف هستند بر این اساس عمل نمایند. کلیه متون آموزشی و فرم های مربوطه توسط اداره ژنتیک دفتر مدیریت بیماری های غیرواگیر نهایی و ابلاغ می شود).

۲. تشکیل جلسه ی کمیته دانشگاهی با حضور رئیس دانشگاه و عناصر اصلی و مرتبط  
\*\* عناصر اصلی معاونت بهداشتی شامل معاون بهداشت/معاونت فنی، معاون اجرایی، مدیر/کارشناس مسئول غیرواگیر، مسئول امور آزمایشگاه های معاونت بهداشت، کارشناس ژنتیک و سایر افراد بر حسب نیاز  
۳. هماهنگی با معاونت درمان برای معرفی بیمارستان منتخب و اعضای تیم بالینی منتخب مرکز استان  
۴. هماهنگی با معاونت درمان جهت معرفی آزمایشگاه طرف قرارداد (غربالگری/ تائید تشخیص/ کنترل درمان و. (...)

۵. نظارت و پایش آزمایشگاه های غربالگری و تائید تشخیص با هماهنگی معاونت درمان  
۶. مدیریت دریافت مکتوب نتیجه آزمایشات HPLC از آزمایشگاه تائید تشخیص و ارسال آن به ستاد پیگیری بیماری های شهرستان

۷. مشارکت در هماهنگی بین بخش های اصلی اجرای برنامه شامل نظام مراقبت برنامه در سطح مناطق تحت پوشش، آزمایشگاه های منتخب، بیمارستان منتخب استان (و شهرستان)، مشاوران ژنتیکی مراکز بهداشتی درمانی، مراکز تشخیص ژنتیک مرتبط و سایر بخش های ذیربط

۸. هماهنگی با آزمایشگاه مرجع کشوری بیوشیمی انستیتو پاستور ایران جهت انجام آزمایشات رد موارد بدخیم و سایر آزمایشات تائیدی در صورت نیاز

۹. اطمینان از حسن عملکرد آزمایشگاه های غربالگری  
۱۰. ارسال دستورالعمل چگونگی ارجاع نمونه های DBS نوزاد فراخوان شده و نمونه پلاسما (موارد مثبت غربالگری) برای انجام آزمایش تائید تشخیص (HPLC برای فنیل آلانین و تیروزین) به مراکز تحت پوشش و برنامه ریزی به منظور اجرای الزامات انتقال امن و ایمن نمونه

۱۱. اعلام تلفن کارشناس ستاد غیرواگیر بیماری های شهرستان ها به آزمایشگاه منتخب غربالگری
۱۲. مدیریت اجرای آموزش مستمر گروه های هدف برنامه (نمونه گیران، بهورزان، مراقبین سلامت، پزشکان مراکز خدمات جامع سلامت، مشاوران ژنتیک اجتماعی، کارشناسان ستادی، کارکنان آزمایشگاه های غربالگری و تایید تشخیص) و مشارکت با سایر معاونت ها در اجرای برنامه های آموزشی گروه های هدف مرتبط (رابطین، والدین بیمار و ...)
۱۳. جلب حمایت و همکاری مجمع خیرین سلامت در جهت ارائه خدمات به خانواده های نیازمند با همکاری معاونت درمان و دبیرخانه سلامت و امنیت غذایی دانشگاه و سایر گروه های مرتبط
۱۴. شرکت کارشناس برنامه در جلسات تیم بالینی و جلسات آموزش خانواده ها
۱۵. ایجاد هماهنگی بین بخش های اصلی اجرای برنامه و توسعه همکاری با بخش ها و سازمان ها از طریق مدیریت کل امور اجتماعی استانداری و دبیرخانه سلامت و امنیت غذایی با همکاری کمیته امداد امام خمینی (ره)، سازمان بهزیستی، سازمان بیمه سلامت، تامین اجتماعی، پزشکی قانونی، مجمع خیرین سلامت، اداره کل ثبت احوال، اداره پست، مددکاری و سایر سازمان های مرتبط در راستای حمایت اجتماعی بیماران در چارچوب ضوابط دستورالعمل کشوری
۱۶. تشکیل کمیته ی بروز با حضور عوامل اجرایی موثر و ارائه ی گزارش و پس خوراند کتبی به کمیته دانشگاهی ژنتیک، عوامل اجرائی مرتبط با رونوشت به وزارت بهداشت (اداره ژنتیک) جهت مدیریت موارد بروز قابل پیشگیری
۱۷. دریافت مکتوب نتیجه آزمایشات HPLC از آزمایشگاه تائید تشخیص و ارسال آن به ستاد بیماری های شهرستان
- ❖ تبصره: ستاد بیماری های شهرستان های با جمعیت بالا، بر اساس صلاحدید معاونت بهداشت دانشگاه می توانند جواب آزمایشات مکتوب را به صورت مستقیم از آزمایشگاه تایید تشخیص دریافت نمایند.
۱۸. پیگیری نتیجه ی موارد مشکوک ارجاعی و تشخیص نهایی موارد مثبت تائید غربالگری، گزارش موارد غیبت از درمان و سایر گزارشات مرتبط از بیمارستان منتخب به ستاد شهرستان های تحت پوشش

۱۹. اعلام موارد نیازمند پیگیری و مراقبت به واحدهای تابعه بر اساس فرم اعلام تشخیص نهایی بیمار و موارد نیازمند پیگیری از بیمارستان منتخب استان
۲۰. مشارکت در هماهنگی بین بخش‌های اصلی اجرای برنامه شامل نظام مراقبت برنامه در سطح مناطق تحت پوشش، آزمایشگاه‌های منتخب، بیمارستان منتخب استان (و شهرستان)، مشاوران ژنتیکی مراکز جامع سلامت، مراکز تشخیص ژنتیک مرتبط و سایر بخش‌های ذیربط
۲۱. پیگیری/ اعلام نیاز بیماران نیازمند به شیر، دارو و مکمل‌های مورد نیاز به معاونت غذا و دارو دانشگاه و اداره ژنتیک
۲۲. هماهنگی با معاونت‌های درمان و غذا و دارو جهت تعیین و دپوی شیر رژیمی، دارو و غذای رژیمی مورد نیاز بیماران
۲۳. هماهنگی، پایش و نظارت مستمر بر اجرای برنامه و ارائه پس‌خوراند به واحدهای ذیربط
۲۴. پیگیری و مشارکت در تدارک مستمر و توزیع امکانات لازم جهت اجرای صحیح دستورالعمل برنامه
۲۵. پیگیری و هماهنگی برای ثبت و جمع‌آوری اطلاعات (غربالگری، مراقبت کنترل و درمان، مراقبت ژنتیک) و ارسال آن به مرکز مدیریت بیماری‌های غیرواگیر مطابق دستورالعمل کشوری برنامه
۲۶. ارائه گزارش سالانه و شاخص‌های برنامه عملیاتی مطابق با فرمت ابلاغی
۲۷. تهیه نقشه‌ی مکانی بیماران تحت پوشش جهت شناسایی سریع در مواقع بحران و حمایت از طرح‌های پیشنهادی در خصوص مدیریت بحران

#### پ) مرکز بهداشت شهرستان

- (مسئول انجام اقدامات رئیس مرکز بهداشت شهرستان و مسئول پیگیری اقدامات کارشناس غیرواگیر شهرستان است.)
۱. تشکیل کمیته ژنتیک شهرستان به ریاست مدیر شبکه و دبیری رئیس مرکز بهداشت با حضور کارشناس برنامه، کارشناس مسئول بیماری‌های غیرواگیر، کارشناس مسئول سلامت خانواده، کارشناس مسئول مدیریت شبکه، کارشناس مسئول امور آزمایشگاه و سایر عناصر درون‌بخشی و بین‌بخشی (نظیر خدمات پست جهت ارسال به

- موقع نمونه ها و دریافت جواب و ارسال آن، ثبت احوال بر اساس دستورالعمل کشوری و آیین نامه ها) به منظور انجام هماهنگی های لازم در اجرای برنامه و سایر اعضای مجری برنامه در محیط بنا به ضرورت
۲. صدور ابلاغ برای افراد شرکت کننده در کمیته ژنتیک شهرستان
  ۳. آموزش و اطلاع رسانی مستمر و مناسب به بیمارستان ها و زایشگاه ها و مراکز جامع سلامت جهت مراجعه به موقع انجام غربالگری نوزادان در روز ۳ تا ۵ پس از تولد
  ۴. تشکیل کمیته ی بررسی بروز بیماری های ژنتیک شهرستان و طرح موارد بروز متابولیک ارثی (PKU) با حضور عوامل اجرایی مؤثر مرتبط جهت بررسی علت بروز و طراحی مداخلات پیشگیرانه در خصوص مدیریت بروز
  ۵. معرفی آزمایشگاه همکار ارسال کننده نمونه های مورد نیاز با همکاری معاونت درمان
  ۶. پیگیری کلیه نتایج آزمایش های غربالگری بر اساس اعلام آزمایشگاه مربوطه
  ۷. اعلام موارد نیازمند نمونه گیری مجدد به مرکز نمونه گیری جهت اخذ نمونه در اسرع وقت (حداکثر تا ۲۴ ساعت)
  ۸. دریافت گزارش فوری تلفنی موارد مثبت غربالگری از آزمایشگاه منتخب توسط ستاد (نتایج مثبت غربالگری به صورت کتبی نیز دریافت شود)
  ۹. ثبت اسامی موارد مشکوک غربالگری در فرم لیست خطی موارد مشکوک فنیل کتونوری و پیگیری موارد تا تعیین تکلیف نهایی توسط کارشناس ژنتیک شهرستان از مرکز جامع خدمات سلامت محل سکونت و بیمارستان منتخب
  ۱۰. اعلام فوری جواب آزمایش های مثبت غربالگری به مرکز نمونه گیری جهت انجام آزمایش های تأییدی
  ۱۱. ثبت نتیجه آزمایش تأیید در فرم لیست خطی موارد مشکوک فنیل کتونوری و پیگیری ارجاع موارد مشکوک (کات آف فنیل آلانین بالای ۲ میلی گرم بر دسی لیتر در آزمایش HPLC) به بیمارستان منتخب<sup>۵</sup>
  ۱۲. تأمین شرایط استاندارد نمونه گیری بر اساس استانداردهای تعریف شده در دستورالعمل های مرتبط
  ۱۳. انتخاب مراکز نمونه گیری و معرفی اسامی آن به معاونت بهداشتی، بیمارستان ها و زایشگاه ها (اعم از خصوصی و دولتی)
  ۱۴. نظارت بر حسن اجرای فرآیند نمونه گیری و پیگیری فراهم بودن تجهیزات، پرسنل کافی و فضای مناسب جهت انجام نمونه گیری

<sup>۵</sup> موارد آزمایش HPLC با سطح فنیل آلانین بین ۲-۳،۹۹ صرفاً جهت رد یا تأیید بدخیمی به بیمارستان ارجاع داده می شود.

۱۵. آموزش و توجیه نیروهای مرتبط در سطوح تابعه (آزمایشگاه، نمونه گیران، تیم بالینی بیمارستان، تیم مشاوره ژنتیک اجتماعی و سایر عوامل مرتبط در صورت نیاز)
۱۶. نظارت بر آموزش مادران باردار به منظور انجام غربالگری نوزادان
۱۷. پیگیری دریافت متون آموزشی مرتبط از سطوح بالاتر و توزیع آن‌ها در زمان مناسب و اطمینان از تسلط علمی نیروهای مرتبط
۱۸. برگزاری دوره‌ی عملی نمونه‌گیری از پاشنه‌ی پا (حداقل ۱۰ نوزاد) جهت نمونه‌گیران با حضور نمونه‌گیر مورد تایید و صدور گواهی گذراندن دوره عملی توسط واحد بیماری‌های مرکز بهداشت شهرستان (مراقبین سلامت فاقد گواهی دوره علمی مجاز به نمونه‌گیری از پاشنه‌ی پای نوزادان نیستند)
۱۹. برنامه‌ریزی به منظور اجرای الزامات انتقال امن و ایمن نمونه‌های بالینی به آزمایشگاه‌های انجام‌دهنده غربالگری، آزمایشگاه‌های تائید تشخیص، ژنتیک و آزمایشگاه‌های حد واسط
۲۰. اعلام فوری موارد جدید مبتلا به فنیل‌کتونوری معرفی شده از بیمارستان منتخب در فرم اعلام تشخیص نهایی موارد جدید به مرکز خدمات جامع سلامت تحت پوشش جهت تشکیل پرونده ژنتیک و ثبت در سامانه‌های مرتبط
۲۱. گزارش فوری موارد غیبت از درمان در فرم اعلام موارد نیازمند پیگیری از بیمارستان منتخب به منظور پیگیری علت غیبت از درمان در مرکز جامع خدمات سلامت تحت پوشش و اعلام نتیجه پیگیری و خلاصه اقدامات انجام شده بر اساس فرم مربوطه به معاونت بهداشتی با رونوشت به بیمارستان منتخب
۲۲. پیگیری ارجاع خانواده بیماران مبتلا به فنیل‌کتونوری نیازمند مراقبت ژنتیک (بر اساس دستورالعمل) به پزشکان مشاور ژنتیک اجتماعی دوره‌دیده جهت دریافت خدمات مربوطه و نظارت بر حسن اجرای خدمات ارائه شده توسط واحد مشاوره ژنتیک اجتماعی
۲۳. ارائه گزارش از نحوه اجرای برنامه به سطوح بالاتر (ریاست شبکه و معاونت بهداشتی)
۲۴. ثبت و جمع‌آوری و ارسال کلیه اطلاعات در فرم‌ها / سامانه مربوط (مطابق شناسنامه فرم‌های پیوست) و تجزیه، تحلیل و محاسبه شاخص‌ها براساس دستورالعمل و تعیین مداخلات مربوطه
۲۵. اعلام موارد مهاجرت به داخل و خارج از منطقه تحت پوشش به صورت مکتوب با رونوشت به واحد مشاوره ژنتیک اجتماعی شهرستان جهت ثبت در پرونده ژنتیک
۲۶. گردآوری و ثبت نقطه نظرات، پیشنهادات و انتقادات در سطح شهرستان و انعکاس به معاونت بهداشتی دانشگاه/ دانشکده و پیگیری جهت حل مشکلات اجرایی

۲۷. ثبت هر مورد غربالگری به عهده شهرستان پوشش‌دهنده مرکزی که غربالگری نوزاد در آن انجام شده، است ( یعنی حتی اگر نوزاد ساکن منطقه تحت پوشش آن شهرستان نباشد، پیگیری نتایج آزمایشات نوزاد تا تعیین تکلیف نهایی به عهده شهرستان انجام‌دهنده غربالگری است). البته بدیهی است بعد از تعیین تکلیف نهایی و گزارش بیمار به شهرستان محل سکونت، مراقبت بیمار به عهده واحد خدمات جامع سلامت محل سکونت بیمار خواهد بود.

۲۸. انجام غربالگری نوزاد نیازمند نمونه‌گیری مجدد تا تعیین تکلیف قطعی غربالگری، نباید در فرم آماری گزارش شده به ستاد شهرستان (فرم شماره ۳، فرم ماهیانه خلاصه اطلاعات غربالگری PKU و سایر هیپرفنیل آلانینی‌ها) ثبت شود. بدیهی است پس از تعیین تکلیف نتیجه غربالگری نوزاد، در اولین فرم آماری تکمیل شده پس از تعیین تکلیف گزارش می‌شود.

#### ت) مرکز خدمات جامع سلامت (روستایی / شهری)

۱. مدیریت و نظارت بر فعالیت‌های مربوط به برنامه در پایگاه‌های سلامت/خانه‌های بهداشت تحت پوشش
۲. پیگیری فراهم بودن تجهیزات، پرسنل کافی و فضای مناسب جهت انجام نمونه‌گیری
۳. برنامه‌ریزی در زمینه ارتقای سطح آموزش و مهارت کارکنان تحت مدیریت
۴. ارتقای آگاهی جمعیت تحت پوشش در خصوص برنامه پیشگیری و کنترل فنیل کتونوری با تأکید بر گروه‌های هدف
۵. مدیریت ثبت و گردش اطلاعات و تأیید و کنترل صحت گزارشات آماری برنامه از سطح خانه‌های بهداشت/پایگاه‌های سلامت تحت پوشش
۶. آشنایی و نگهداری دستورالعمل‌ها، اسناد و مواد آموزشی به روز به منظور دسترسی و بهره‌برداری بهینه از آن
۷. برگزاری جلسه در خصوص موارد عدم همکاری یا عدم دسترسی و تعیین تکلیف موارد مذکور با نظارت واحد بیماری‌های غیرواگیر ستاد شهرستان و تدوین صورتجلسه‌ی مکتوب
۸. نظارت بر اجرای دستورالعمل‌های مرتبط در واحدهای تحت پوشش ارائه‌دهنده خدمات پیشگیری و کنترل بیماری فنیل کتونوری و سایر هیپرفنیل آلانینی‌ها

### ث) خانه بهداشت / پایگاه سلامت (بهورز / مراقب سلامت)

۱. آموزش و راهنمایی مادران در خصوص اهمیت غربالگری بهنگام نوزادان در سه ماهه‌ی آخر بارداری
۲. گذراندن دوره عملی انجام نمونه‌گیری از پاشنه پا و دریافت گواهی مربوطه و شرکت در برنامه‌های آموزشی تعیین شده توسط سطوح بالاتر
۳. پیگیری موارد غیبت از درمان بیمار بر اساس دوره‌ی زمانی تعیین شده و گزارش آن به مرکز بهداشت شهرستان
۴. جمع‌آوری، ثبت و ارسال اطلاعات به سطوح بالاتر بر اساس دستورالعمل کشوری و آیین‌نامه‌های مربوط، در فرم‌های مرتبط و زمان تعیین شده
۵. مراقبت ژنتیک والدین بیمار مبتلا به بیماری‌های متابولیک ارثی (PKU) تحت عنوان زوجین در معرض خطر مطابق فرم اعلام وضعیت مراقبت ژنتیک
۶. آرشو منظم و قابل دسترس متون آموزشی مرتبط، دستورالعمل و نامه‌های مربوط به برنامه‌ها
۷. تسلط علمی به دستورالعمل‌های مرتبط برنامه غربالگری نوزادان برای بیماری‌های متابولیک ارثی (PKU)
۸. ثبت پیگیری‌های انجام شده در دفتر پیگیری برنامه ژنتیک اجتماعی یا سامانه‌های مربوطه و اعلام موارد عدم همکاری یا عدم دسترسی پس از سه بار پیگیری مستمر به مرکز جامع سلامت جهت تعیین تکلیف
۹. انجام آزمایش غربالگری برای نوزادانی که در منزل به دنیا آمده یا در کشور دیگری متولد شده اند، باید در اولین مراجعه به واحد خدمات جامع سلامت یا بیمارستان، به والدین توصیه شود.

### ج) مرکز غربالگری نوزادان (نمونه‌گیری از پاشنه پا) / وظایف مراقب سلامت (نمونه‌گیر)

۱. گذراندن دوره عملی انجام نمونه‌گیری در ستاد شهرستان
۲. شرکت در برنامه‌های آموزشی ابلاغ شده توسط سطوح بالاتر و پیگیری دریافت متون آموزشی و دستورالعمل‌های مرتبط و آرشو مناسب آن‌ها
۳. پیگیری فراهم بودن تجهیزات و اقلام نمونه‌گیری
۴. تهیه و نگهداری نمونه خون مطابق با روش تعیین شده در دستورالعمل و استانداردهای آزمایشگاهی
۵. تکمیل فرم شماره ۱ نمونه‌گیری مطابق دستورالعمل نحوه تکمیل فرم مربوطه<sup>۶</sup>

<sup>۶</sup> ضروری است تمامی فیلدها در فرم شماره ۱ تکمیل گردد و موارد منفی با خط تیره مشخص گردد.

۶. ارسال نمونه‌ها به همراه یک نسخه از فرم شماره ۱ به آزمایشگاه غربالگری، حداکثر تا ۲۴ ساعت پس از نمونه‌گیری و دریافت رسید تحویل نمونه

۷. فراخوان والدین و نمونه‌گیری مجدد از نوزاد (در صورت نامناسب بودن نمونه خون گرفته شده یا نیاز به نمونه‌گیری مجدد)

موارد نیازمند نمونه‌گیری مجدد (در تمام موارد نمونه‌گیری مجدد ضروری است حداقل ۷۲ ساعت از زمان شیر خوردن کامل نوزاد (مصرف شیر مادر به مدت ۳ روز و هر روز ۵۰ سی سی به ازای هر کیلوگرم وزن نوزاد یا روزانه ۳۰ سی سی شیرخشک به ازای کیلوگرم وزن نوزاد) گذشته باشد و وی اندیکاسیون‌های نمونه‌گیری مجدد را داشته باشد):

➤ مواردی که آزمایشگاه انجام‌دهنده غربالگری/ تائید تشخیص تعیین می‌کند (اشکالات تکنیکی و ...): در نمونه‌گیری نامناسب و اشکالات تکنیکی آزمایشگاه، نمونه‌گیری مجدد حداکثر تا ۲۴ ساعت پس از اعلام آزمایشگاه، انجام شود.

➤ سابقه بستری نوزاد در بیمارستان: نمونه‌گیری مجدد در ۸-۱۴ روزگی انجام شود به شرطی که نوزاد قبل از آن زمان از بیمارستان مرخص شده باشد. در مواردی که نوزاد در آن زمان همچنان در بیمارستان بستری باشد، تعیین زمان نمونه‌گیری مجدد بر عهده پزشک درمان‌گر نوزاد است. در نوزادان متولد شده زیر ۳۳ هفته بارداری لازم است نمونه‌گیری مجدد در ۲۸ روزگی انجام شود.

#### رجوع شود به آیتم غربالگری نوزاد بستری در بیمارستان

➤ سابقه دیالیز: نمونه‌گیری مجدد در ۸-۱۴ روزگی انجام شود، به شرطی که ۴۸ تا ۷۲ ساعت از زمان تعویض یا تزریق خون گذشته باشد.

➤ سابقه تعویض یا تزریق خون: نمونه‌گیری مجدد در ۸-۱۴ روزگی انجام شود، به شرطی که ۴۸ تا ۷۲ ساعت از زمان تعویض یا تزریق خون گذشته باشد.

➤ تغذیه خوراکی یا وریدی با مواد کم پروتئین

➤ در مواردی که نتیجه غربالگری در مورد بیماری فنیل‌کتونوری منفی است اما نوزاد تاخیر در تکامل دارد؛ نمونه‌ی مجدد از کودک گرفته شده و آزمایش تعیین سطح فنیل‌آلانین خون باید با روش HPLC انجام گیرد.

۸. ثبت نتیجه آزمایش تائید در دفتر ثبت پیگیری نتایج غربالگری در مرکز نمونه‌گیری و سامانه‌های مرتبط



## دستورالعمل کشوری مراقبت برنامه پیشگیری و کنترل

### PKU و سایر هیپرفنیل آلانینمی ها

ویرایش نخست در قالب اسناد اداره ژنتیک

شماره سند: HD- IMD-00-MN-WI-009

شماره بازنگری: 00

۹. بایگانی جواب آزمایشات غربالگری به مدت یک سال در مراکز به منظور تحویل به خانواده‌ها<sup>۷</sup> (پاسخ آزمایشات می‌بایست در یک نسخه از فرم استاندارد جوابدهی برنامه، تحویل والدین شود. این موضوع باید در هنگام ارائه نسخه آخر (سوم یا چهارم) فرم شماره ۱ نمونه‌گیری به والدین گوشزد شود)
۱۰. پیگیری جواب نمونه‌های غربالگری ارسالی و ثبت جواب آزمایشات موارد مثبت غربالگری در دفتر ثبت پیگیری (موارد مثبت غربالگری و نیازمند نمونه مجدد PKU) (حداکثر ۱۰ روز از زمان نمونه‌گیری)
۱۱. اعلام موارد نمونه‌گیری که طی ۱۰ روز از زمان نمونه‌گیری از آزمایشگاه مرجع استان نتیجه آن گزارش نشده است. (مانند نمونه مفقود شده و ...)
۱۲. پیگیری دریافت متون آموزشی و دستورالعمل‌های مرتبط و آرشو مناسب آنها و اطمینان از دسترسی پرسنل
۱۳. پیگیری فراهم بودن تجهیزات و اقلام مورد نیاز جهت انجام نمونه‌گیری
۱۴. در صورت مراجعه کودک بعد از ۵ روزگی نمونه‌گیری اول غربالگری تا ۸ روزگی مطابق با استانداردهای آزمایشگاهی غربالگری نوزادان ۳-۵ روزه انجام گردد.
۱۵. در صورت مراجعه کودک بعد از ۸ روزگی نمونه اول غربالگری به شرطی قابل انجام است که نوزاد تغذیه کافی داشته و کلیه اندیکاسیون‌های اخذ نمونه‌گیری را داشته باشد<sup>۸</sup>. چنانچه این کودکان دیالیز و تعویض و تزریق خون داشته باشند، نمونه‌گیری جهت انجام غربالگری به مدت ۴۸-۷۲ ساعت بعد از زمان دیالیز، تعویض و تزریق خون صورت گیرد.
۱۶. در کودکان بالای ۸ روز تنها به علت اشکالات تکنیکی و یا نمونه نامناسب ممکن است نیاز به نمونه‌گیری مجدد وجود داشته باشد.
۱۷. مراقب سلامت باید از طریق کنترل مشخصات درج شده روی کارت گاتری نمونه غربالگری با فرم شماره ۱، از کفایت و صحت اطلاعات ثبت شده اطمینان حاصل نماید.
۱۸. مراقب سلامت موظف است قبل از نمونه‌گیری با سوال از والدین شرایط غربالگری مجدد را ارزیابی نموده و درباره‌ی آن به والدین آموزش بدهد (در صورت نیاز به تکرار نمونه‌گیری به دلایل بالینی یا آزمایشگاهی، والدین باید از علت آن مطلع شوند).
۱۹. انجام آزمایش غربالگری برای نوزادانی که در منزل به دنیا آمده یا در کشور دیگری متولد شده اند، باید در اولین مراجعه به واحد خدمات جامع سلامت یا بیمارستان، به والدین توصیه شود.

<sup>۷</sup> پس از یک سال مرکز نمونه‌گیری مسئولیتی در قبال تحویل جواب آزمایشات ندارد.

<sup>۸</sup> در صورت دیالیز، تعویض و تزریق خون حداقل ۴۸-۷۲ ساعت از زمان انجام آن گذشته باشد، همچنین در شرایطی که نوزاد سابقه بستری در بیمارستان دارد با نظر پزشک معالج و در شرایط بهبود نمونه‌گیری انجام شود.

۲۰. ثبت و جمع‌آوری و ارسال کلیه اطلاعات در فرم‌ها / سامانه مربوط (مطابق شناسنامه فرم‌های پیوست) و تجزیه، تحلیل و محاسبه شاخص‌ها براساس دستورالعمل و تعیین مداخلات مربوط
۲۱. اعلام شرایط و زمان مراجعه به بیمارستان منتخب در موارد مثبت غربالگری مطابق با جدول مراجعات بیماران
۲۲. ارسال فرم خلاصه اطلاعات فعالیت‌های انجام شده، فرم اعلام نتایج آزمایشات غربالگری از مرکز نمونه‌گیری به مرکز بهداشت شهرستان بر اساس شرایط تعیین شده در دستورالعمل
۲۳. ثبت هر مورد غربالگری به عهده دانشگاه پوشش‌دهنده مرکزی که غربالگری در آن انجام شده، می باشد (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.
۲۴. انجام غربالگری نوزاد نیازمند نمونه‌گیری مجدد تا تعیین تکلیف قطعی غربالگری، نباید در فرم آماری گزارش شده به شهرستان ثبت شود. بدیهی است پس از تعیین تکلیف غربالگری کامل نوزاد، نتیجه غربالگری آن نوزاد در اولین فرم آماری، گزارش شود.

### غربالگری نوزادان بستری در بیمارستان

- در مورد نوزادان طبیعی زمان نمونه‌گیری ۳ تا ۵ روزگی باشد.
- در صورتی که نوزادی در زمان غربالگری ۳-۵ روزگی در بیمارستان بستری باشد، ضروری است اولین نمونه غربالگری وی حتی در صورت NPO بودن بر روی کاغذ فیلتر تهیه شده و مطابق دستورالعمل ابلاغی به آزمایشگاه غربالگری (منتخب/مراجع) ارسال شود.
- غربالگر بیمارستان موظف است که والدین نوزاد بستری در ۳ تا ۵ روزگی را در خصوص غربالگری مجدد در زمان تعیین شده توسط پزشک متخصص، آگاه سازد و زمان غربالگری مجدد را در خلاصه پرونده‌ی تحویل داده شده به بیمار ثبت نماید.
- زمان مناسب برای موارد نمونه‌گیری مجدد (مواردی که نتیجه آزمایش را منفی کاذب می‌کند) در ۸-۱۴ روزگی است به شرطی که نوزاد ۷۲ ساعت از شیر خوردن آن گذشته باشد و اندیکاسیون‌های اخذ نمونه را داشته باشد.

- در صورتی که نوزاد بیمار در زمان تعیین شده توسط پزشک معالج برای غربالگری مجدد، همچنان در بیمارستان بستری است، لازم است آزمایش غربالگری وی (نمونه مجدد) در شرایطی که اندیکاسیون‌های اخذ نمونه مجدد را دارد بر روی کاغذ فیلتر تهیه شده و مطابق دستورالعمل ابلاغی به آزمایشگاه غربالگری (منتخب/مرجع) ارسال شود.
- در صورتی که نوزاد قبل از زمان تعیین شده ترخیص شود (یا به بیمارستان دیگری اعزام گردد) باید توصیه به والدین توسط پزشک و یا پرستار مسئول بخش به نحوی صورت گیرد که آزمایش غربالگری و نمونه‌گیری مجدد وی در صورت نیاز مورد غفلت قرار نگیرد.
- هنگام اخذ نمونه مجدد لازم است نوزاد NPO نبوده و ۷۲ ساعت از شیر خوردن کامل وی (مصرف شیر مادر به مدت ۳ روز و هر روز ۵۰ سی‌سی به ازای هر کیلوگرم وزن نوزاد یا روزانه ۳۰ سی‌سی شیرخشک به ازای کیلوگرم وزن نوزاد) گذشته باشد.
- از نوزادان بیمار بستری در بیمارستان باید یک نمونه در روزهای سوم تا پنجم و یک نمونه در شرایط بهبود ایشان (به شرطی که ۱۴-۸ روزه باشد و اندیکاسیون‌های لازم جهت اخذ نمونه مجدد را داشته باشد. مطابق پروتکل بالینی ابلاغی) گرفته شود. (جز در مواردی که پزشک متخصص زمان انجام آزمایش مجدد را با توجه به تداخل درمان صورت پذیرفته با خودکار قرمز در پرونده بیمار ثبت نموده است).
- چنانچه هنوز بعد از گذشت ۱۴-۸ روز نوزاد همچنان بستری باشد و هنوز اندیکاسیون لازم جهت نمونه‌گیری صحیح را کسب نکرده باشد، پس از ترخیص و قطع دارو نمونه مجدد گرفته شود.
- در مواردی که نتیجه غربالگری در مورد بیماری فنیل‌کتونوری منفی است اما نوزاد تاخیر در تکامل دارد؛ نمونه‌ی مجدد از کودک گرفته شده و آزمایش تعیین سطح فنیل‌آلانین خون باید با روش HPLC انجام گیرد.
- نمونه‌گیری مجدد از نوزادانی که تعویض یا تزریق خون داشته‌اند به فاصله ۴۸ تا ۷۲ ساعت پس از تعویض و یا تزریق خون قابل انجام است.
- در نوزادان متولد شده زیر ۳۳ هفته بارداری لازم است نمونه‌گیری مجدد در ۲۸ روزگی (۴ هفته‌گی) انجام شود.
- نمونه‌گیری خون برای آزمایش DHPR جهت رد یکی از انواع فنیل‌کتونوری غیرکلاسیک در بیمارستان منتخب کنترل و درمان فنیل‌کتونوری، در مورد نوزادانی که تعویض یا تزریق خون داشته‌اند ۳ ماه بعد از تعویض یا تزریق خون قابل انجام است.

○ مواردی که آزمایش غربالگری را به صورت کاذب منفی می‌نماید:

- ✓ در صورتی که از نوزاد قبل از گذشت ۷۲ ساعت از تولد، خون‌گیری شود و یا به هر دلیل در زمان خون-گیری تغذیه کافی با شیر نشده باشد (مصرف شیر مادر به مدت ۳ روز و هر روز ۵۰ سی‌سی به ازای هر کیلوگرم وزن نوزاد یا روزانه ۳۰ سی‌سی شیرخشک به ازای کیلوگرم وزن نوزاد)، آزمایش به صورت کاذب منفی می‌شود. در این شرایط باید در زمانی که نوزاد به مدت ۷۲ ساعت از شیر تغذیه شده باشد، خون‌گیری و آزمایش، مجدداً تکرار شود.
  - ✓ اشکالات تکنیکی
  - ✓ دیالیز
  - ✓ تزریق یا تعویض خون
  - ✓ تغذیه خوراکی یا وریدی با مواد کم پروتئین
  - ✓ NPO بودن و شرایطی نظیر این موارد که مانع افزایش Phe خون می‌شود.
- در هر یک از حالات فوق باید بعد از رفع عامل، نمونه‌گیری مجدد در ۸ تا ۱۴ روزگی و یا طبق نظر پزشک معالج انجام شود.

❖ تبصره: زمان نمونه‌گیری مجدد توسط پزشک معالج در شرایطی نوزاد قبل از ۱۴-۸ روزگی از بیمارستان مرخص و یا به بیمارستان دیگری اعزام شود، باید در برگه خلاصه پرونده با خودکار قرمز ثبت شود. همچنین والدین به طور کامل نسبت به مراجعه به موقع برای نمونه‌گیری مجدد، آموزش داده شوند.

○ مواردی که آزمایش غربالگری را به صورت کاذب مثبت می‌نماید (این موارد نیاز به نمونه‌گیری مجدد ندارد):

در حالاتی نظیر اشکالات تکنیکی، بیماری‌های کبد، نارسای نوزاد، ابتلای مادر به PKU، هیپرالیمانتاسیون، تیروزینمی، بیماری‌های کلیوی و مصرف داروهایی چون تری متوپریم

- ثبت هر مورد غربالگری به عهده دانشگاه انجام‌دهنده غربالگری است (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.

- انجام غربالگری نوزاد نیازمند نمونه‌گیری مجدد تا تعیین تکلیف قطعی غربالگری، نباید در فرم آماری گزارش شده به شهرستان ثبت شود. بدیهی است پس از تعیین تکلیف غربالگری کامل نوزاد، گزارش غربالگری آن نوزاد در اولین فرم آماری ثبت و ارسال می شود.

### ذ) مرکز جامع خدمات سلامت ارائه‌دهنده خدمت مشاوره ژنتیک اجتماعی

۱. پذیرش موارد ارجاع شده از نظام مراقبت و بیمارستان منتخب (توسط فوق تخصص منتخب بیماری‌های متابولیک ارثی (PKU) برای مشاوره ژنتیک اجتماعی
۲. انجام مشاوره ژنتیک اجتماعی والدین بیمار و ارجاع آن‌ها برای تعیین جهش ژنی (موتاسیون) به آزمایشگاه‌های منتخب عضو شبکه تشخیص ژنتیک پیش از تولد بیماری‌های متابولیک ارثی (PKU) (معرفی شده از سوی اداره ژنتیک) و پس خوراند به نظام مراقبت
۳. انجام مشاوره با خویشان در معرض خطر بیمار که ازدواج فامیلی نموده یا قصد این نوع ازدواج را دارند و در معرض خطر تولد فرزند مبتلا به بیماری‌های متابولیک ارثی (PKU) هستند.
۴. تشکیل پرونده مشاوره ژنتیک اجتماعی برای خانواده‌های پرخطر متابولیک ارثی (PKU)
۵. ارسال فرم اعلام وضعیت مراقبت ژنتیک اجتماعی برای ارجاعات (بند ۲ و ۳) به مرکز بهداشت شهرستان مطابق دستورالعمل ژنتیک اجتماعی
۶. انجام مشاوره ژنتیک اجتماعی با زن باردار دارای فرزند مبتلا (ارجاع شده از سوی اعضای تیم بالینی بیمارستان منتخب و یا مراقب سلامت)
۷. انجام مشاوره با زن باردار دارای جنین مبتلا جهت اتخاذ تصمیم برای خاتمه بارداری و یا ادامه بارداری
۸. توصیه به انتخاب یک مرکز تخصصی سطح ۳ برای زایمان، به والدینی که تصمیم ادامه بارداری و تولد نوزاد مبتلا را دارند.
۹. اطلاع‌رسانی در خصوص موضوعات زیر طی مشاوره ژنتیک اجتماعی با خانواده‌های دارای فرزند مبتلا به بیماری‌های متابولیک ارثی (PKU):
  - توضیح درباره ارثی بودن بیماری و نحوه توارث آن
  - توجیه والدین برای معرفی خویشان در معرض خطر بیماری
  - توضیح درباره تفاوت‌های آزمایشات غربالگری، تایید و تشخیص ژنتیک، و اهمیت و ضرورت هر یک از آنها
  - خطرات بالقوه آزمایش تشخیص ژنتیک جنین

- اطلاعات درباره طول مدت دریافت نتیجه آزمایش تشخیصی و نحوه دریافت آن
- توضیح درباره اختیاری بودن ختم بارداری
- شرکت تیم مشاور ژنتیک در برنامه‌های آموزشی تعیین شده یا ابلاغی از سوی سطوح بالاتر
- ثبت کلیه اطلاعات لازم در فرم‌های مربوط
- ارسال خلاصه اطلاعات در فرم‌های مربوط به سطح بالاتر
- دسترسی و مطالعه متون آموزشی، دستورالعمل‌ها و آیین‌نامه‌های مرتبط

#### ➤ وظیفه مهم و مشترک کارکنان نظام سلامت:

- ✓ تمامی اعضای تیم سلامت موظف به رعایت محرمانگی نتایج آزمایشات و سایر اطلاعات شیرخوار/کودک و خانواده وی هستند.
- ✓ اعضای تیم سلامت باید از معرفی و ارجاع مراجعین و بیماران به آزمایشگاه‌های خاص در جهت منافع فردی یا سهم‌خواهی خودداری نمایند.

#### ز) کارشناس مسئول امور آزمایشگاه‌های بهداشتی

۱. مشارکت در عقد قرارداد با انستیتو پاستور ایران جهت انجام تست‌های تائید تشخیص و سایر مراکز
۲. ارسال دستورالعمل چگونگی ارجاع نمونه های DBS نوزاد فراخوان شده (موارد مثبت غربالگری) برای انجام آزمایش فنیل آلانین به روش HPLC و نمونه پلاسمای هپارینه به مراکز تحت پوشش
۳. برنامه‌ریزی و پیگیری چگونگی پذیرش کلیه نمونه‌های ارسالی توسط آزمایشگاه مرجع کشوری بیوشیمی انستیتو پاستور ایران

۴. پیگیری در اعلام فوری جواب آزمایش‌های مثبت با تلفن و همچنین ارسال مکتوب جواب کلیه آزمایشات از آزمایشگاه‌های مربوطه به معاونت بهداشت دانشگاه و مرکز بهداشت شهرستان
۵. پیگیری و هماهنگی در چگونگی اجرای انجام آزمایش فنیل آلانین به روش HPLC بر روی DBS و پلاسمای هیپارینه بر اساس دستورالعمل کشوری
۶. پایش و نظارت بر عملکرد آزمایشگاه‌های غربالگری
۷. پیگیری تامین کیت و ملزومات مصرفی لازم جهت انجام آزمایشات غربالگری نوزادان، تأیید تشخیص (به روش HPLC) (به نحوی که وقفه‌ای در آزمایشات ایجاد نشود)
۸. هماهنگی‌های لازم در خصوص شرکت پرسنل در برنامه‌های آموزشی در زمینه انجام آزمایشات
۹. آموزش پرسنل نمونه‌گیر، نظارت بر عملکرد نمونه‌گیری و آزمایشگاه غربالگری بر اساس چک لیست
۱۰. پیگیری و تدارک کلیه تجهیزات و کیت‌های مورد نیاز در هماهنگی با مسئولین مربوطه
۱۱. شرکت در جلسات در سطح ستاد وزارت بهداشت/دانشگاه
۱۲. پیگیری در اعلام فوری جواب آزمایش‌های مثبت از طریق تلفن و همچنین ارسال کلیه جواب‌ها بصورت مکتوب از آزمایشگاه‌های غربالگری و تأیید تشخیص به معاونت بهداشت دانشگاه / مرکز بهداشت شهرستان
۱۳. پایش و نظارت آزمایشگاه‌های غربالگری نوزادان بر اساس چک لیست مربوطه
۱۴. نظارت بر وظایف کارشناس آزمایشگاه شهرستان برای اخذ نمونه مناسب و ارائه گزارش به واحد مرتبط

س) مرکز بهداشت شهرستان (مسئول انجام اقدامات رئیس مرکز بهداشت شهرستان و مسئول پیگیری اقدامات کارشناس غیرواگیر شهرستان است).

۱. تشکیل کمیته ژنتیک شهرستان به ریاست مدیر شبکه و دبیری رئیس مرکز بهداشت با حضور کارشناس برنامه، کارشناس مسئول بیماری‌های غیرواگیر، کارشناس مسئول سلامت خانواده، کارشناس مسئول مدیریت شبکه، کارشناس مسئول آزمایشگاه و سایر عناصر درون‌بخشی و بین‌بخشی مرتبط مطابق با استان (خدمات پست جهت ارسال به موقع نمونه‌ها، ثبت احوال بر اساس دستورالعمل کشوری و آیین نامه‌ها) به منظور انجام هماهنگی‌های لازم در اجرای برنامه

۲. عقد قرارداد با آزمایشگاه محل انجام آزمایش غربالگری و تائید تشخیص
۳. معرفی آزمایشگاه همکار ارسال کننده نمونه های مورد نیاز در برنامه با همکاری معاونت درمان دانشگاه/شبکه بهداشت و درمان شهرستان
۴. پیگیری دریافت مکتوب و تلفنی نتیجه موارد مثبت غربالگری از آزمایشگاه منتخب توسط ستاد پیشگیری و مبارزه با بیماری های غیرواگیر شهرستان
۵. اعلام فوری جواب آزمایش های مثبت غربالگری ( ارسال شده از سوی آزمایشگاه منتخب استان و آزمایش تایید) به مرکز نمونه گیری به منظور نمونه گیری مجدد یا ارجاع فوری به بیمارستان منتخب استان جهت تنظیم و شروع برنامه درمانی بر اساس دستورالعمل بالینی ابلاغی
۶. پیگیری انجام آزمایش تائید تشخیص در موارد لازم و دریافت نتیجه آزمایش
۷. ارسال یک نسخه از جواب آزمایش HPLC به مراکز نمونه گیری و سایر مراکز تحت پوشش جهت تحویل آن به والدین
۸. ثبت نتیجه آزمایش تائید در دفتر ثبت پیگیری (موارد مثبت غربالگری و نیازمند نمونه مجدد PKU) یا سامانه مربوطه بر اساس شرایط تعیین شده در دستورالعمل کشوری
۹. ثبت موارد غربالگری مجدد در دفتر ثبت پیگیری (موارد مثبت غربالگری و نیازمند نمونه مجدد PKU) یا سامانه مربوطه بر اساس شرایط تعیین شده در دستورالعمل کشوری
۱۰. نظارت بر حسن اجرای فرآیند نمونه گیری و ارائه گزارش و نتایج آزمایشات
۱۱. ارجاع موارد نیازمند مراقبت ژنتیک به مرکز خدمات جامع سلامت ارائه دهنده خدمت مشاوره ژنتیک اجتماعی
۱۲. نظارت بر حسن اجرای فرآیند مشاوره ژنتیک اجتماعی و مراقبت ژنتیک
۱۳. آموزش و توجیه نیروهای مرتبط در سطوح تابعه ( آزمایشگاه، نمونه گیران، تیم بالینی بیمارستان، تیم مشاوره، مراکز بهداشتی درمانی، مادران باردار)

#### ر) واحد امور آزمایشگاه های استان

(از نظر ساختاری در معاونت درمان اداره امور آزمایشگاه ها و در معاونت بهداشتی واحد امور آزمایشگاه ها وجود دارد. توجه شود که آزمایشگاه های تایید یا کنترل درمان چون سطح ۲ و حتی ۳ محسوب می شوند زیر نظر معاونت درمان و آزمایشگاه های غربالگری نوزادان (۵-۳ روزگی نوزاد) زیر نظر معاونت بهداشت هستند.)

۱. ارتقاء کیفیت عملکرد آزمایشگاه‌های فعال در زمینه پیشگیری و کنترل بیماری‌های متابولیک ارثی (PKU) کودکان با تکیه بر الزامات استاندارد سیستم مدیریت کیفیت در آزمایشگاه‌ها و با تاکید بیشتر بر فرآیندهای مدیریت کارکنان، مدیریت تجهیزات، کنترل فرایند (پیش از انجام آزمایش، انجام آزمایش و پس از انجام آزمایش) از طریق پایش و نظارت مستمر
۲. مطلع نمودن معاونت بهداشت از اشکالات احتمالی مهم آزمایشگاه‌های مربوط (بند ۱) پس از انجام پایش
۳. مشارکت فعال آزمایشگاه مرجع سلامت و اداره امور آزمایشگاه‌های استان با سایر معاونت‌های مرتبط در اجرای هر چه بهتر برنامه بسیار حائز اهمیت است. آموزش و نظارت بر واحدهای ذیربط ضامن مهمی برای دستیابی به هدف فوق است.
۴. همکاری در روند انجام آزمایش یا ارسال نمونه به آزمایشگاه طرف قرارداد منتخب و تحویل پاسخ آزمایشات کنترل درمان در زمان تعیین شده برای ویزیت بالینی دوره‌ای
۵. حمایت از سیستم انتقال نمونه در جهت پیشبرد برنامه
۶. شرکت در جلسات ماهانه تیم بالینی و جلسات مرتبط برنامه‌ریزی شده توسط سطوح بالاتر
۷. پایش و ارزیابی نحوه اجرای کار و رعایت استانداردها در آزمایشگاه‌های حدواسط

### ➤ آزمایشگاه منتخب غربالگری

۱. عقد قرار داد با معاونت بهداشتی/مرکز بهداشت شهرستان جهت انجام غربالگری
۲. پذیرش و ثبت کلیه نمونه های DBS غربالگری
۳. انجام کلیه آزمایشات غربالگری حداکثر در ۴۸ ساعت
۴. بررسی نمونه‌ها (پذیرش نمونه‌های مناسب و رد نمونه‌های نامناسب و اعلام به مرکز بهداشت)
- ❖ تذکر مهم: آزمایشگاه موظف است موارد نمونه نامناسب را به صورت تلفنی و نتایج مثبت را به دو شیوه تلفنی و کتبی به کارشناس ستادی ژنتیک گزارش نماید.
۵. اعلام جواب آزمایشات مثبت غربالگری و موارد رد نمونه به مرکز بهداشت شهرستان در اسرع وقت بصورت تلفنی / نمابر
۶. اعلام هر گونه عدم هم‌خوانی و ابهام در فرم ثبت اطلاعات که شامل اختلاف شماره کاغذ، ثبت دو نوزاد با شماره یکسان و ... به مرکز بهداشت شهرستان
۷. اعلام پاسخ همه موارد غربالگری نوزادان به مرکز بهداشت شهرستان (یا استان) در پایان هر هفته

۸. مشارکت در اجرای برنامه‌های آموزشی ابلاغ شده پرسنل مراکز نمونه گیری از سوی سطوح بالاتر
۹. اخذ هزینه آزمایش غربالگری مطابق تعرفه اعلام شده معاونت بهداشت
۱۰. ارسال اطلاعات درخواستی دانشگاه‌ها و ستاد وزارت بهداشت بر حسب شرایط ابلاغ شده

### ➤ آزمایشگاه انجام آزمایش تأیید

۱. عقد قرارداد با معاونت بهداشتی / مرکز بهداشت شهرستان جهت انجام و پیگیری آزمایش تأیید
۲. وجود مستندات عقد قرارداد با اداره امور آزمایشگاه‌های درمان
۳. عقد قرارداد با آزمایشگاه‌های حد واسط و انتقال‌دهنده نمونه جهت دریافت نمونه بر اساس توافق فیمابین
۴. دریافت نمونه یا پذیرش نوزاد توسط آزمایشگاه و انجام آزمایش فنیل آلانین بر روی نمونه های DBS  
ارسالی (بر اساس دستورالعمل‌های ابلاغی از اداره امور آزمایشگاه‌های درمان) با استفاده از دستگاه HPLC
۵. اعلام مکتوب و فوری پاسخ آزمایشات تأیید از آزمایشگاه / آزمایشگاه ژنتیک منتخب به مرکز بهداشت شهرستان / استان حداکثر تا ۴۸ ساعت
۶. مشارکت در برنامه‌های آموزشی مرتبط
۷. همکاری با تیم ممیزی و استقرار تضمین کیفیت
۸. اخذ هزینه آزمایش غربالگری / تأیید مطابق تعرفه اعلام شده معاونت بهداشت وزارت بهداشت
۹. ارسال اطلاعات درخواستی دانشگاه‌ها و ستاد وزارت بهداشت بر حسب شرایط ابلاغ شده

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

- کلیه نمونه‌گیری‌ها برای آزمایشات تأیید، بایستی در آزمایشگاه تأیید شده طرف قرارداد صورت گیرد بر این اساس وظایف زیر به عهده آزمایشگاه‌های حدواسط است:
۱. پایبندی به الزامات ذکر شده در قرارداد منعقد شده با آزمایشگاه تأیید منتخب (معرفی شده از سوی معاونت بهداشت یا معاونت درمان)

۲. ارسال کپی قرارداد به معاونت بهداشت و درمان دانشگاه علوم پزشکی
۳. پیگیری دریافت راهنمایی چگونگی تهیه و ارسال نمونه با توجه به استانداردهای تعیین شده
۴. تهیه نمونه درخواستی جهت انجام آزمایش تایید بر اساس استانداردهای اعلام شده
۵. ارسال نمونه به آزمایشگاه تایید
۶. پیگیری جواب کلیه نمونه های ارسالی به آزمایشگاه تایید
۷. اعلام تلفنی جواب های مثبت به مرکز بهداشت شهرستان (کارشناس ژنتیک بیماری های غیرواگیر) به طور همزمان
۸. پیگیری دریافت جواب مکتوب از آزمایشگاه تایید
۹. ارسال جواب مکتوب آزمایشات به مرکز بهداشت شهرستان
۱۰. پایش و ارزیابی نحوه اجرای کار و رعایت استانداردها

### ➤وظائف آزمایشگاه‌های تشخیص پزشکی (اعم از آزمایشگاه‌های تایید و یا آزمایشگاه‌های ژنتیک پیشگیری)

۱. به منظور حصول اطمینان از اعتبار نتایج، آزمایشگاه‌ها موظف به استقرار نظام مدیریت فراگیر کیفیت و ایجاد یک نظام کارآمد مدیریت عدم انطباق هستند.
۲. آزمایشگاه‌ها ملزم به بکارگیری کارکنان آموزش دیده احراز صلاحیت شده در آزمایشگاه هستند.
۳. مسئول فنی آزمایشگاه بایستی هماهنگی‌های لازم جهت آموزش کارکنان را فراهم کرده و صلاحیت آنها را قبل از شروع به کار تایید نماید.
۴. آزمایشگاه‌ها موظف هستند به منظور پیگیری روند مراقبت از بیمار تا مدت ۱ سال تمام کارت‌های نمونه‌های با سطح فنیل آلانین زیر کات آف را حداکثر تا یک سال در فریزر ۲۰- درجه سانتی‌گراد و نمونه‌های با سطح فنیل آلانین بالاتر از کات آف به مدت حداقل ۵ سال در فریزر ۲۰- درجه سانتی‌گراد با کد شناسه نگهداری و سپس آنها را از بین ببرند.
۵. بررسی مجدد نمونه برای مقاصد پزشکی مستلزم درخواست کتبی پزشک مسئول کودک و رضایت والدین
۶. بررسی مجدد نمونه برای مقاصد پزشکی قانونی مستلزم درخواست کتبی سازمان رسمی مرجع است.

۷. به دلیل این که کارت‌های نمونه خون نوزاد محتوی اطلاعات ژنتیکی است، نباید به خانواده عودت داده شود.

۸. پژوهش روی نمونه‌های دارای مشخصات فردی مستلزم رضایت والدین و در صورت عدم دسترسی، رضایت یکی از آن‌ها است (بررسی ژنتیکی نمونه‌های دارای مشخصات فردی مستلزم رضایت پدر نوزاد است).

۹. پژوهش روی نمونه‌ها منوط به کسب مجوز کمیته اخلاق در پژوهش است.

۱۰. آزمایشگاه‌ها حق فروش یا اعطای امتیاز نمونه‌های غربالگری به هیچ سازمانی مانند سازمان‌های پژوهشی یا تجاری را ندارند.

۱۱. پژوهش روی نمونه خون‌های غربالگری برای مقاصد بهبود خدمات سلامت عمومی منوط به مجوز اداره مدیریت اطلاعات و کمیته اخلاق در پژوهش است.

۱۲. رعایت کلیه موازین مطابق با قرارداد منعقد شده با دانشگاه‌های علوم پزشکی و جوابدهی به کلیه بیماران ظرف مدت ۴۸-۲۴ ساعت

#### ➤ وظائف آزمایشگاه ارائه خدمات تشخیصی آزمایشگاه منتخب برنامه (انستیتو پاستور ایران)

۱. پذیرش نمونه/بیمار جهت تایید تشخیص نهایی بیماری و تعیین موارد غیرکلاسیک با انجام آزمایش روی نمونه DBS برای اندازه گیری فعالیت آنزیم DHPR و انجام آزمایش روی نمونه ادرار جهت اندازه‌گیری نئوپترین و بیوپترین نوزاد؛ ارسال شده از بیمارستان منتخب به آزمایشگاه مرجع کشوری انستیتو پاستور ایران

۲. انجام آزمایش فنیل آلانین بر روی نمونه های ارسالی با استفاده از تکنیک HPLC

۳. اعلام جواب‌ها به بیمارستان منتخب ظرف ۴۸ ساعت تا ۲ هفته بر حسب شرایط بیمار

۴. مشارکت در اجرای برنامه‌های آموزشی

۵. مشارکت در تدوین استانداردهای برنامه کشوری

۶. مشارکت در عقد قرارداد یا تفاهم نامه با بیمارستانهای منتخب

#### ➤ وظائف آزمایشگاه کنترل درمان

آزمایشات کنترل درمان و پیگیری وضعیت بالینی نمونه ی خون جهت آزمایش کنترل درمان براساس زمان تعیین شده در پرونده بیمار با نمونه گیری از پاشنه پا یا سرانگشت بیمار براساس دستورالعمل آزمایشگاهی برنامه (استانداردهای آزمایشگاهی برنامه) بر روی کاغذ گاتری گرفته می شود. بیمار با پاسخ آزمایش برای بررسی بالینی دوره ای که قبلاً زمان آن توسط متخصص منتخب تنظیم شده به بیمارستان منتخب مراجعه می نماید.

۱. انجام آزمایش بر روی نمونه DBS یا پلاسمای هیپارینه به روش HPLC به منظور کنترل درمان در آزمایشگاه منتخب HPLC مورد تأیید آزمایشگاه مرجع سلامت

۲. ارائه جواب آزمایشات در زمان تعیین شده

❖ تبصره: در صورتی که امکان انجام آزمایش با دلایل مستدل در بیمارستان مقدور نباشد، لازم است نمونه بیمار اخذ و توسط آزمایشگاه بیمارستان منتخب PKU به آزمایشگاه طرف قرارداد ارسال شود و جواب آزمایش در بیمارستان منتخب به خانواده بیمار تحویل گردد؛ (به نحوی که خانواده برای دادن نمونه و یا اخذ جواب به خارج از بیمارستان اعزام نشود).

### ض) بیمارستان منتخب مرکز استان

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

### ➤ مدیریت بیمارستان

مدیریت بیمارستان منتخب موظف است، الزامات اجرای فرایندهای نظام ثبت، پیگیری، مراقبت و معاینات دوره ای و گزارش دهی موارد ارجاع شده را مطابق با پروتکل های ابلاغی تامین و پشتیبانی نماید.

۱. تعیین کلیه اعضای تیم بالینی (ترجیحاً ثابت) با صدور ابلاغ

۲. تعیین نیروی پذیرش ثابت و ثبت و بایگانی مناسب پرونده های بیماران توسط نیروی پذیرش و نظارت بر دریافت تمامی خدمات توسط بیمار و خانواده
۳. تخصیص کارانه، اضافه کار یا تشویقی مشخص جهت اعضای تیم بالینی
۴. عقد قرارداد با انستیتو پاستور ایران جهت انجام تست های رد موارد فنیل کتونوری غیر کلاسیک
۵. تعیین ریاست تیم بالینی از بین فوق تخصص های غدد مشارکت کننده در برنامه جامع متابولیک ارثی (PKU) (تغییر ریاست تیم بالینی بر اساس شرایط هر بیمارستان با نظر مدیریت بیمارستان و اداره ژنتیک ممکن است)
۶. تامین محیط فیزیکی مناسب (درمانگاه ثابت با روز مشخص) در بیمارستان منتخب جهت ارائه خدمات توسط اعضای تیم بالینی (تخصیص فضای ویزیت مشترک جهت کلیه اعضای تیم بالینی توصیه می شود)
۷. تامین امکانات ویزیت منظم بیماران توسط پزشک متخصص (منتخب و ثابت) در درمانگاه بیماری های متابولیک ارثی (PKU) بیمارستان منتخب
۸. 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 بیماری های متابولیک ارثی (PKU) و با همکاری مددکار اجتماعی در بیمارستان منتخب (در ارجاع اولیه موارد مثبت غربالگری و لزوم درخواست آزمایش تایید، امکان ویزیت اورژانس فراهم باشد)<sup>۹</sup>
۹. تامین تجهیزات جهت ارائه خدمات مناسب درمانی و مشاوره به بیماران
۱۰. دپوی شیر رژیمی، دارو و غذای رژیمی مورد نیاز بیماران با همکاری معاونت درمان، معاونت غذا و دارو
۱۱. تثبیت نظام ثبت اطلاعات درخواست شده بر اساس دستورالعمل کشوری در بیمارستان منتخب و اطمینان یافتن از ارسال اطلاعات درخواست شده به معاونت بهداشت
۱۲. ارائه یس خوراند ارجاع به مراکز بهداشت شهرستان ارجاع دهنده ی بیمار به صورت مکتوب
۱۳. مکاتبه با مرکز بهداشت مربوطه در خصوص تعیین تکلیف بیمار حداکثر تا یکسال پس از ارجاع (در موارد نیاز به بررسی بیشتر، لازم است با مکاتبه مشخص شود که تعیین تکلیف نهایی بیمار تا چه مدت زمان تقریبی طول می کشد).

<sup>۹</sup> ترجیحاً بیماران گروه های مختلف متابولیک ارثی (PKU) 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 پرونده های وی تحت نظارت همان پزشک به طور دائم باشد

۱۴. همکاری و هماهنگی با تیم بالینی در جهت اجرای صحیح و به هنگام وظایف محوله در دستورالعمل کشوری
۱۵. شرکت در جلسات فصلی تیم بالینی و نظارت بر اجرای مصوبات تعیین شده در جلسات
۱۶. هماهنگی و مشارکت موثر، مستمر و فعال در راستای رفع مشکلات بیمارستان منتخب و تسهیل اجرای عرضه خدمات به بیماران بر اساس دستورالعمل کشوری
۱۷. تلاش و اهتمام موثر جهت ثابت نگه داشتن اعضای تیم بالینی
۱۸. ارائه بسته خدمات بیماران
۱۹. نظارت بر ارائه آموزش به خانواده‌های بیماران و تامین شرایط آموزش تیم بالینی
۲۰. نظارت بر اجرای صحیح دستورالعمل نحوه تامین، سفارش و توزیع غذای مخصوص بیماران متابولیک ارثی (PKU)

#### ➤ فوق تخصص منتخب بیماری‌های متابولیک ارثی (PKU)

۱. ریاست تیم بالینی و هدایت تیم در جهت اهداف برنامه و چارچوب دستورالعمل
۲. درمان بیمار بر اساس پروتکل و دستورالعمل‌های ابلاغ شده وزارت بهداشت در چارچوب برنامه منظم زمان بندی شده به تفکیک برای موارد ارجاعی غربالگری مثبت و بیماران
۳. شرکت در جلسات فصلی تیم بالینی (شامل کارشناس آزمایشگاه، کارشناس تغذیه، مسئول داروخانه و مسئول درمانگاه، روانشناس بالینی، مددکار اجتماعی، مسئول پذیرش (و مسئول نگهداری در صورت نیاز) و نظارت بر اجرای مصوبات جلسه مذکور
۴. پاسخگویی و راهنمایی پزشکان متخصص/عمومی دوره دیده بیمارستان‌های حدواسط در تمام ساعات شبانه‌روز
۵. برقراری ارتباط و تعامل علمی فعال و برنامه‌ریزی شده متخصص منتخب با بیمارستان‌های مرجع بیماری‌های متابولیک ارثی (PKU) در کشور و ثبت موارد و آماده‌سازی آن‌ها برای گزارش در برنامه سه ماهانه تعامل علمی
۶. نظارت علمی و مداخله فعال در تکمیل پرونده بیمار شامل فرم های 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 چارچوب دستورالعمل کشوری برنامه

۷. راهنمایی خانواده بیمار (بعد از تثبیت وضعیت درمانی بیمار) و ارجاع ایشان به مرکز خدمات جامع سلامت ارائه‌دهنده خدمت مشاوره ژنتیک اجتماعی شهرستان محل سکونت جهت انجام مشاوره و مراقبت ژنتیک

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

#### ➤ مسئول درمانگاه بیماری‌های متابولیک ارثی (PKU)

۱. هماهنگی با خانواده بیماران و اعضای تیم بالینی جهت تنظیم مراجعات دوره‌ای بیماران (باید به نحوی هماهنگی صورت گیرد که مجموعه خدمات پزشکی و پیراپزشکی به بیمار در یک نوبت مراجعه ارائه شود).
۲. نظارت بر دریافت کامل خدمات توسط بیمار و خانواده طبق دستورالعمل
۳. راهنمایی بیماران جهت ارسال پس‌خوراند ارجاع به واحد ارجاع‌دهنده
۴. بایگانی و ثبت مناسب پرونده‌ی بیماران
۵. تکمیل دقیق فرم اطلاعات ماهانه و غیبت از درمان در دفتر مراقبت ممتد بیماران مبتلا به بیماری‌های متابولیک ارثی (PKU) و ارسال به هنگام آن به معاونت بهداشتی
۶. مشارکت با اعضای تیم بالینی در ویزیت به هنگام بیماران و پیگیری مراجعات به هنگام بیمار (با همکاری مددکار اجتماعی در شرایطی که مشکلات اجتماعی و مالی باعث غیبت از درمان شده است)
۷. شرکت در جلسات فصلی تیم بالینی و همکاری با سایر اعضا،
۸. تلاش موثر جهت تسهیل ویزیت بیماران
۹. نظارت بر ثبت اطلاعات و تکمیل مناسب پرونده‌ی بیماران توسط تیم بالینی

#### ➤ مسئول انجام آزمایشات در آزمایشگاه بیمارستان منتخب بیماری‌های متابولیک ارثی (PKU)

۱. تامین الزامات انجام آزمایش یا ارسال نمونه به آزمایشگاه طرف قرارداد منتخب با هماهنگی مسئولین مربوطه
۲. پیگیری و تحویل پاسخ آزمایشات انجام شده (تائید تشخیص یا کنترل درمان) در زمان تعیین شده
۳. شرکت در جلسات فصلی تیم بالینی و جلسات مرتبط برنامه‌ریزی شده توسط سطوح بالاتر

۴. ثبت دقیق داده‌ها و ارسال اطلاعات درخواستی از سطوح بالاتر

#### ➤ کارشناس تغذیه

۱. هماهنگی جامع و کامل با فوق تخصص‌های غدد/ اطفال طبق برنامه منظم و هماهنگ شده با ایشان
۲. تنظیم رژیم غذایی بیمار ارجاع شده تحت نظر فوق تخصص منتخب
۳. همکاری با پذیرش درمانگاه جهت تنظیم مراجعات دوره‌ای بیماران (باید به نحوی هماهنگی صورت گیرد که مجموعه خدمات پزشکی و پیراپزشکی به بیمار در یک نوبت مراجعه ارائه شود)
۴. پیگیری و تعامل فعال با خانواده برای اجرای رژیم غذایی تنظیم شده در فواصل ویزیت‌های دوره‌ای
۵. تکمیل دقیق و صحیح اطلاعات در فرم‌های مخصوص ارزیابی تغذیه در پرونده بیمار
۶. تکمیل فرم اطلاعات گیرندگان داروهای مخصوص بیماران در پورتال اداره ژنتیک
۷. تشکیل جلسات منظم و فصلی تیم بالینی
۸. اجرای برنامه آموزش شش ماهه خانواده‌ی بیماران در بیمارستان با همکاری روانشناس بالینی و مددکار اجتماعی با شرکت سایر اعضا تیم بالینی و تلاش تعاملی برای ارائه آموزش‌های لازم و آموزش‌های عملی طبخ غذا
۹. محاسبه و ثبت شیر و غذای بیماران در سامانه حامی سازمان غذا و دارو
۱۰. 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
۱۱. اجرای صحیح دستورالعمل نحوه سفارش، تامین و توزیع غذای رژیمی مخصوص بیماران متابولیک ارثی (PKU)
۱۲. گزارش موارد مربوط به کیفیت شیر و غذای بیماران به مسئول داروخانه بیمارستان منتخب
۱۳. ثبت بهنگام گزارشات مربوطه و جمع بندی و ارسال آن به صورت فصلی به مسئول درمانگاه جهت ارسال به معاونت بهداشت

#### ➤ مسئول داروخانه

۱. مدیریت تامین دارو و غذای مخصوص بیماران متابولیک ارثی (PKU) بیمارستان
۲. تحویل دارو و غذای مخصوص مورد نیاز به بیمار بر اساس اعلام کارشناس تغذیه بیمارستان

۳. گزارش فوری موارد کمبود دارو، تغییر در کیفیت و سلامت شیر و غذای بیماران به سطوح بالاتر به صورت کتبی و پیگیری موارد گزارش شده
۴. شرکت در برنامه‌های توجیهی ابلاغ شده توسط دانشگاه علوم پزشکی
۵. شرکت در جلسات تیم بالینی بیمارستان در جهت تحقق دسترسی کامل و بهینه بیماران به غذا و داروی مخصوص
۶. ثبت بهنگام گزارشات مربوطه و جمع‌بندی و ارسال آن به صورت فصلی به مسئول درمانگاه جهت ارسال به معاونت بهداشت

#### ➤ روانشناس بالینی

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

#### ➤ توان بخشی

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

### ➤ مددکار اجتماعی

۱. همکاری با تیم بالینی و حمایت اجتماعی از بیماران در جهت اجرای کامل برنامه درمانی و مراجعات به هنگام ایشان
۲. تشکیل پرونده اجتماعی برای هر خانواده و آگاهی از وضعیت کامل ایشان و برنامه ریزی جهت ثبت فعالیت های انجام شده مربوطه برای رفع مشکلات اجتماعی و مالی که مانع دریافت اقدامات پزشکی می شود 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 و پیگیری مراجعات به هنگام ایشان با همکاری مسئول درمانگاه و کارشناس تغذیه
۵. جمع آوری و ارسال اطلاعات مربوط به بسته خدمت از طریق پورتال اداره ژنتیک
۶. نظارت موثر بر فعالیت های 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. اجرای برنامه آموزش شش ماهه خانواده ی بیماران در بیمارستان با همکاری روانشناس بالینی و کارشناس تغذیه با شرکت سایر اعضا تیم بالینی و تلاش تعاملی برای ارائه آموزش های لازم و آموزش های عملی طبخ غذا
۸. شرکت در جلسات فصلی تیم بالینی و جلسات آموزشی برنامه ریزی شده توسط سطوح بالاتر
۹. اجرای صحیح دستورالعمل نحوه سفارش، تامین و توزیع غذای رژیمی مخصوص بیماران متابولیک ارثی (PKU)

### ➤ رابط بیماران

رابط بیماران یکی از افراد فعال از والدین بیماران متابولیک ارثی (PKU) است که توان و تمایل لازم برای انجام داوطلبانه وظایف را تحت عنوان رابط بیماران دارد. این فرد از میان والدین بیماران و بر اساس رای و نظر ایشان و تایید نهایی مددکار اجتماعی مرتبط در بیمارستان منتخب در جلسه شش ماهه آموزش والدین (به شرط آن که در این جلسه غالب والدین بیماران شرکت نموده باشند و از قبل قصد انتخاب رابط در جلسه به ایشان اعلام شده باشد) انتخاب می شود. رابط بعد از انتخاب توسط والدین به مدت 2 سال فعالیت می نماید و پس از طی 2 سال ضروری است جهت ابقا رابط قبلی و یا انتخاب رابط جدید، در جلسه والدین رای گیری و اظهار نظر مجدد انجام شود.

۱. راهنمایی والدین در خصوص انجام به موقع آزمایشات دوره‌ای درخواست شده توسط پزشک متخصص منتخب، مراجعه در زمان مناسب برای ویزیت دوره‌ای، مشاوره تغذیه و دریافت شیر
  ۲. آموزش والدین به منظور افزایش تمایل ایشان به انجام صحیح امور مربوط به بیمار تحت نظر مددکار اجتماعی
  ۳. ارتباط با خانواده بیماران در راستای انجام وظایف محوله (نحوه برقراری ارتباط با خانواده ها تحت نظر مددکار اجتماعی می‌باشد و این ارتباط باید ترجیحاً تلفنی و با استفاده از امکانات بیمارستان و در روزهای حضور رابط در بیمارستان صورت گیرد. ضروری است رابط از اتکای والدین به خود و اقدام شخصی در مورد رفع مشکلات ایشان پرهیز نماید و در صورت لزوم، خانواده را به مددکار اجتماعی ارجاع دهد).
  ۴. همکاری در تشکیل جلسات حمایتی و اجتماعی مربوط به بیماران متابولیک از جمله جلسات آموزشی شش ماهه والدین بیماران و شرکت موثر در این جلسات
  ۵. انعکاس نظرات خانواده‌ها در خصوص نحوه دریافت خدمات، شیر، دارو و غذای رژیمی مخصوص بیماران به مددکار اجتماعی
  ۶. حضور در روزهای تعیین شده جهت همکاری در ویزیت بیماران تحت نظر مددکار اجتماعی (البته در صورت نیاز به خدمت رابط در دیگر زمان‌ها حضور ایشان با هماهنگی با مددکار اجتماعی بلامانع است).
  ۷. همکاری با کارشناس تغذیه در تفهیم روش تهیه و طبخ غذا و اجرای دستورات کارشناس تغذیه (رابط نباید تحت هیچ شرایطی اطلاعات اضافی در مورد رژیم غذایی به بیمار بدهد، در صورتی که نظری راجع به رژیم غذایی دارد باید نظر خود را به کارشناس تغذیه ارائه نماید و در صورت تائید کارشناس تغذیه اظهار نظر نماید).
  ۸. عدم مبادرت به انجام فعالیت‌های خارج از حوزه وظایف تعیین شده (شامل تبلیغات در خصوص انجمن‌های خاص یا برقراری ارتباط مستقیم با خیرین برای جمع‌آوری کمک و شرکت‌های تولید کننده مواد غذایی)
  ۹. اعلام هر گونه اعتراض و شکایت (در صورت وجود) در ارتباط با خدماتی که به بیماران ارائه می‌شود به صورت مکتوب و مستدل به مددکار اجتماعی (با رونوشت به مدیر بیمارستان) و تقاضای طرح موضوع در جلسات فصلی تیم بالینی برای تصمیم‌گیری نهایی و اعلام نتیجه
  ۱۰. عدم حضور در سایر بخش‌های بیمارستان بدون هماهنگی با مددکار اجتماعی
- ➡ هرگاه در طول زمان خدمت، رابط به دلیل تقاضای شخصی یا به پیشنهاد مددکار اجتماعی و یا اعتراض متعدد و مکرر والدین نیاز به جایگزین داشته باشد لازم است موضوع در جلسه شش ماهه آموزش والدین توسط مددکار با ذکر دلایل مستند مطرح و رابط جدید توسط والدین انتخاب شود.

#### ط) معاونت غذا و دارو و دانشگاه

۱. شرکت معاون غذا و دارو در جلسه‌ی توجیهی برنامه
۲. هماهنگی جهت تامین شیر رژیمی، دارو، غذای رژیمی و مکمل های مورد نیاز بیماران با همکاری معاونت درمان بر اساس درخواست و نیازمندی های بیماران
۳. نظارت بر داروخانه‌های توزیع کننده داروها و مکمل های مورد نیاز بیماران
۴. نظارت بر نحوه توزیع و کیفیت شیر رژیمی بیماران PKU و گزارش موارد اشکال در کیفیت یا سلامت شیر و غذای رژیمی به سطوح بالاتر و پیگیری پاسخ از ایشان
۵. دپوی شیر رژیمی، دارو و غذای رژیمی مورد نیاز بیماران با همکاری معاونت درمان
۶. هماهنگی در اجرای نظام ثبت بیماران متابولیک ارثی (PKU)
۷. پیگیری گزارش ارسالی از معاونت بهداشت در خصوص برطرف کردن موانع در تامین شیر رژیمی، دارو و غذای رژیمی مورد نیاز بیماران با همکاری معاونت درمان

#### ۵-۲) روش اجرای برنامه

##### ➤ آموزش

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

##### ➤ نمونه گیری و ارسال نمونه به آزمایشگاه منتخب غربالگری

در روز ۳ تا ۵ پس از تولد، از پاشنه‌ی پای نوزاد که توسط والدین به مرکز نمونه گیری آورده شده، توسط فرد آموزش دیده (به روشی که در استانداردهای آزمایشگاهی برنامه آمده است) لانتست زده می شود و چند قطره از خون مویرگی بر روی کاغذ گاتری گرفته می شود و کاغذها در هوای مناسب به مدت ۳ ساعت خشک شده و براساس پروتکل ارسال، در پاکت گذاشته می شود و در پایان روز با سایر نمونه های خون تهیه شده از سایر نوزادان به آزمایشگاه منتخب مرجع یا رفرانس غربالگری فرستاده می شود.

#### نکات مهم:

- ضروری است مشخصات کامل نوزاد قبل از گرفتن نمونه‌ی خون بر روی فرم مخصوص و بر روی کارت گاتری به طور هم زمان مطابق دستورالعمل نوشته شود.
- این نمونه‌ها باید ظرف مدت ۲۴ ساعت به آزمایشگاه مربوطه ارسال شود.
- کلیه مفاد استانداردهای نمونه‌گیری و ارسال باید در تهیه‌ی نمونه و ارسال آن رعایت شود.
- نمونه‌ها با دریافت رسید هر نمونه به مأمور پست یا راننده تحویل داده می‌شود و در خصوص رعایت استانداردهای حمل نمونه تذکر داده می‌شود.

#### ➤ مراحل انجام آزمایش غربالگری و آزمایش تأیید موارد مثبت

آزمایشگاه به محض دریافت نمونه‌ها، آزمایشات را انجام داده و در صورت مثبت شدن، موارد مثبت را توسط تلفن، فوری به اطلاع نیروهای بهداشتی تعیین شده در دستورالعمل می‌رساند (حداکثر ۴۸-۲۴ ساعت بعد از دریافت نمونه) و نیروی مسئول بلافاصله والدین نوزاد را برای اخذ نمونه (جهت آزمایش تأیید) فراخوان می‌نماید. نمونه‌ی پلاسما هپارینه یا DBS همان روز تهیه شده و برای انجام آزمایش به آزمایشگاه HPLC منتخب ارسال شود و در صورت مثبت شدن آزمایش، فوراً (با تلفن و فاکس) به مرکز بهداشت شهرستان و معاونت بهداشت اعلام می‌شود. مرکز بهداشت شهرستان، مرکز جامع سلامت (پوشش‌دهنده‌ی محل سکونت نوزاد) را آگاه می‌سازد و این مرکز، والدین نوزاد را فراخوان نموده و ایشان را بعد از راهنمایی و دریافت فرم ارجاع به بیمارستان منتخب (واحد مددکاری) ارجاع می‌نماید. درمان مطابق با دستورالعمل در مورد نوزاد انجام می‌شود و بیمارستان منتخب قسمت دوم فرم ارجاع را تکمیل و به شهرستان محل ارجاع ارسال می‌نماید.

- نکته مهم:** ارجاع به کار درمانی و واحد مشاوره ژنتیک اجتماعی اولین بار در بیمارستان منتخب مرکز استان صورت می‌گیرد و ارجاعات بعدی بر حسب ضرورت توسط همین متخصص به انجام می‌رسد. تهیه لیست بیماران مراجعه‌کننده به بیمارستان منتخب در فرم مربوطه انجام شده و به معاونت بهداشت ارسال می‌شود. تیم نظارت استان موظف است، نحوه درمان صحیح و استاندارد را کنترل نماید.

#### ۳-۵) آزمایشات کنترل درمان و پیگیری وضعیت بالینی

- نمونه‌ی خون جهت آزمایش کنترل درمان براساس زمان تعیین شده در پرونده بیمار با نمونه‌گیری از پاشنه پا یا سر انگشت بیمار و یا پلاسما هپارینه براساس دستورالعمل آزمایشگاهی برنامه (استانداردهای آزمایشگاهی

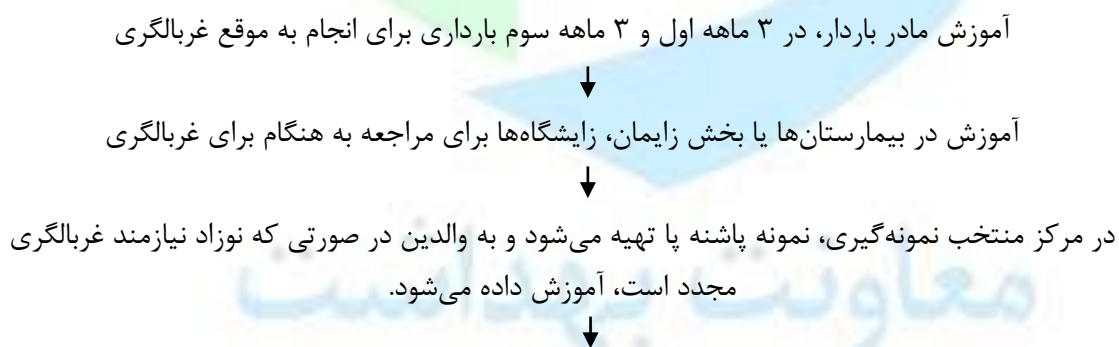
برنامه) بر روی کاغذ گاتری و یا نمونه پلاسما گرفته می شود. بیمار با پاسخ آزمایش برای بررسی بالینی دوره ای که قبلاً زمان آن توسط متخصص منتخب تنظیم شده به بیمارستان منتخب مراجعه می نماید.

#### جدول ۲- فواصل مانیتورینگ بیماران فنیل کتونوری<sup>۱۰</sup>

| فواصل مراجعه     | گروه سنی بیماران     |
|------------------|----------------------|
| هر سه ماه مراجعه | زیر سه سال           |
| هر سه ماه مراجعه | سه تا شش سال         |
| هر شش ماه مراجعه | شش تا دوازده سال     |
| مراجعه سالیانه   | بزرگتر از دوازده سال |

#### ۴-۵) فلوجارت های برنامه

#### ارجاعات و اقدامات در برنامه غربالگری نوزادان (PKU)



۱۰ تا زمانی که بیمار سطح فنیل آلانین آن ثابت و به سطح هدف (۶-۲ میلی گرم بر دسی لیتر در گروه سنی زیر ۱۲ سال و ۱۰-۲ میلی گرم بر دسی لیتر در گروه سنی بزرگتر از ۱۲ سال نرسیده باشد مراجعات به صورت هفتگی انجام می شود.

نمونه خون به آزمایشگاه منتخب مرکز استان (آزمایشگاه رفرانس یا مرجع) ارسال می شود.



آزمایشگاه موارد مثبت را به مرکز بهداشت شهرستان (ستاد پیگیری) گزارش فوری می نماید. پاسخ های نرمال نیز باید ظرف مدت تعیین شده به مرکز بهداشت شهرستان ارسال شود.



مرکز بهداشت شهرستان موارد مثبت غربالگری را به مرکز نمونه گیری گزارش فوری می نماید.



مرکز نمونه گیری پس از فراخوان والدین (و بعد از درخواست آزمایش توسط پزشک در دفترچه بیمار)، نوزاد را به مرکز انجام دهنده ی آزمایش HPLC یا آزمایشگاه تهیه کننده ی نمونه ی DBS/ پلاسما هپارینه ارجاع فوری می دهد.



آزمایشگاه HPLC در صورت مثبت بودن جواب آزمایش به صورت فوری جواب را به معاونت بهداشتی، مرکز بهداشت شهرستان و آزمایشگاه تهیه کننده ی نمونه DBS/ پلاسما هپارینه گزارش می نماید، پاسخ های نرمال نیز باید در اسرع وقت به این مراکز ارسال شود.



موارد مثبت توسط مرکز جامع سلامت پوشش دهنده محل سکونت با فرم ارجاع به بیمارستان منتخب مرکز استان ارجاع فوری می شوند.



بیمارستان منتخب برنامه درمانی نوزاد را مطابق با دستورالعمل آغاز نموده و اولین گزارش را در قسمت دوم فرم ارجاع تکمیل و ارسال می نماید.

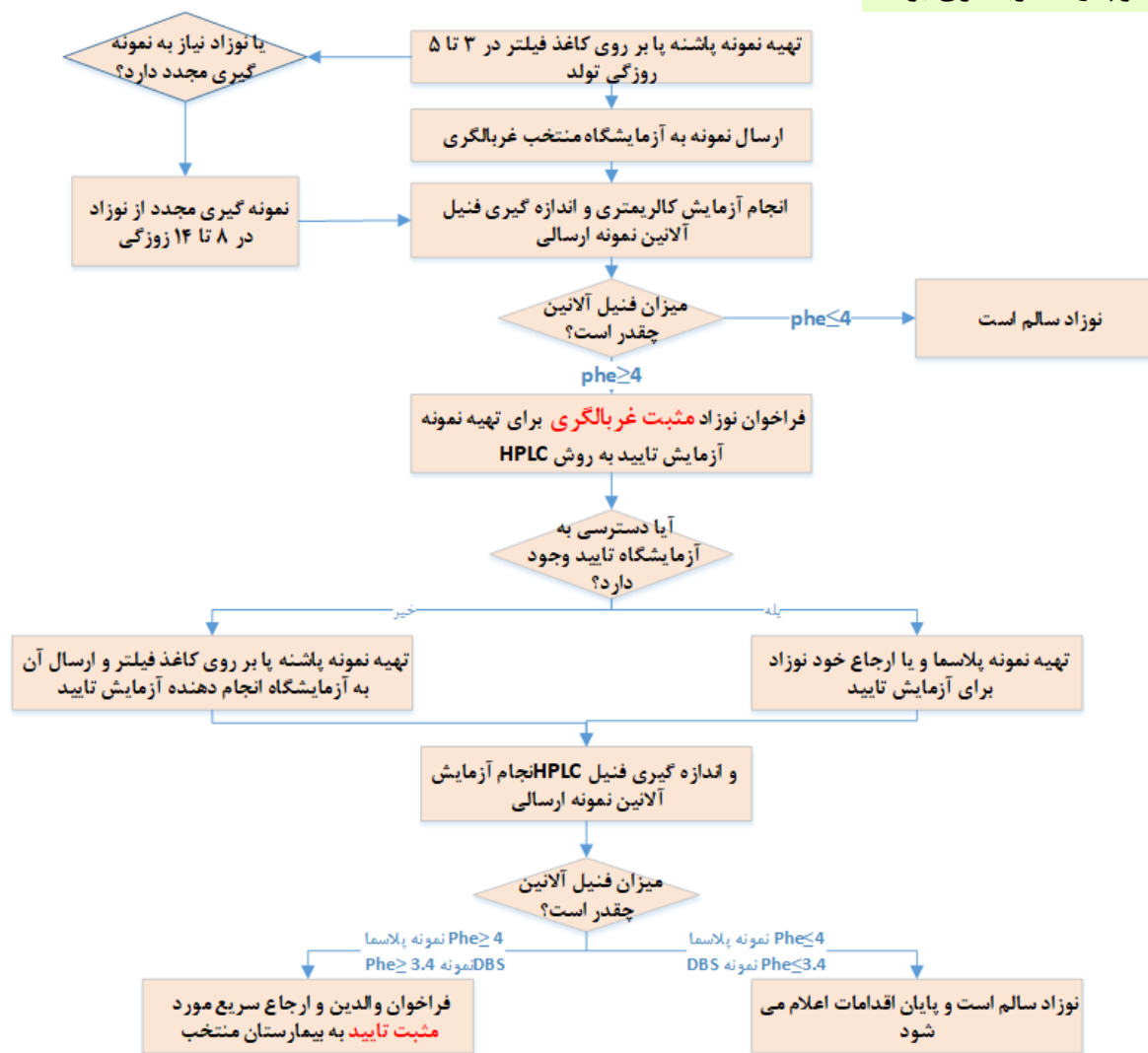


بیمارستان منتخب مرکز استان لیست بیماران جدید به همراه آدرس موارد را در فرم مربوطه، ماهانه به معاونت بهداشت ارسال مینماید و معاونت بهداشت نیز موارد را به مرکز بهداشت مربوطه و از آنجا به مرکز بهداشت و خانه بهداشت گزارش می نماید و مراقبت ایشان بر اساس گزارش مراقبت بیمار انجام می شود.



گزارش وضعیت مراقبت بیمار و والدین در فرم اعلام وضعیت مراقبت ژنتیک از سوی مراکز جامع سلامت و خانه های بهداشت به مرکز بهداشت شهرستان ارسال می شود.

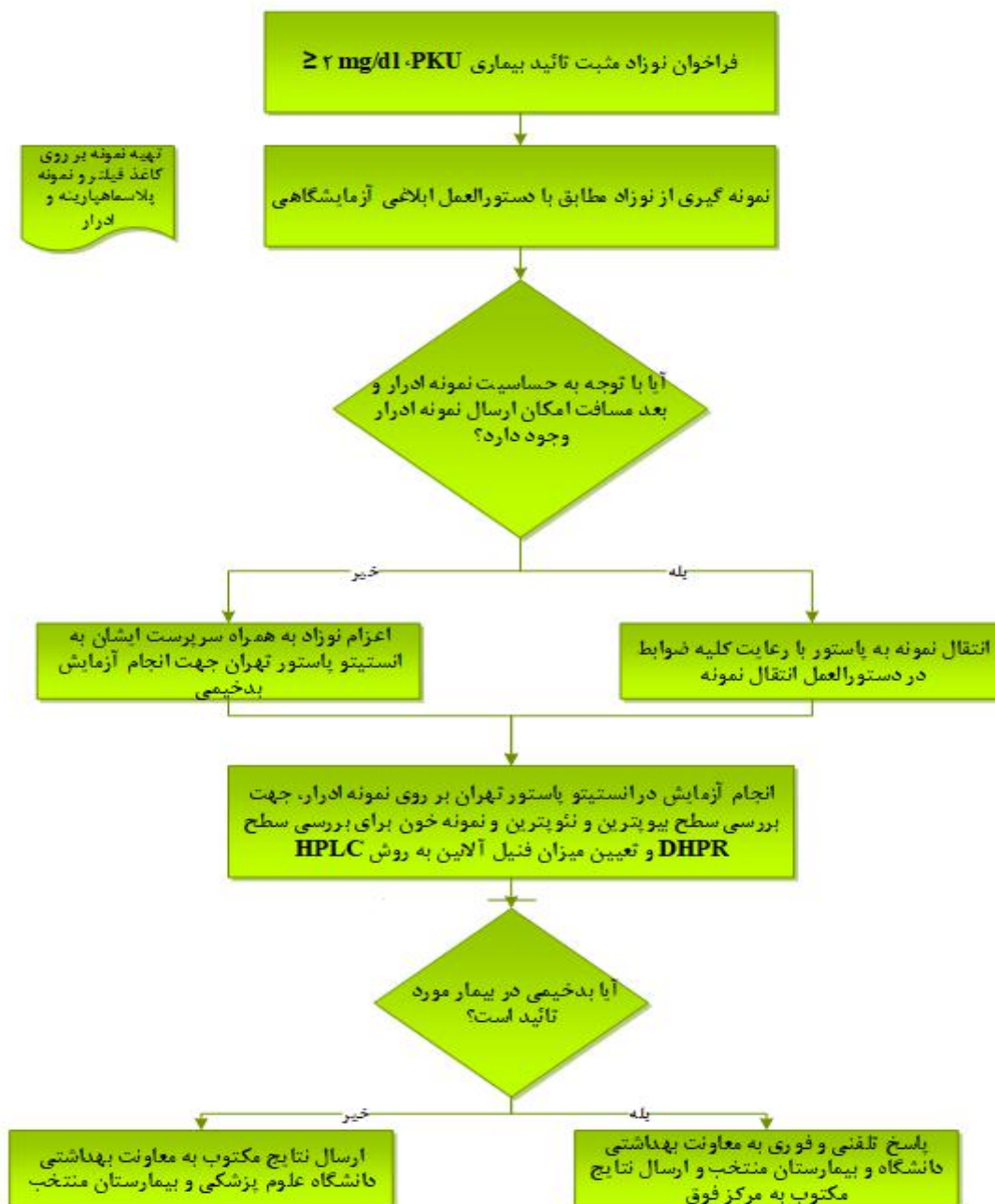
### فلوچارت غربالگری برنامه PKU<sup>۱۱</sup>



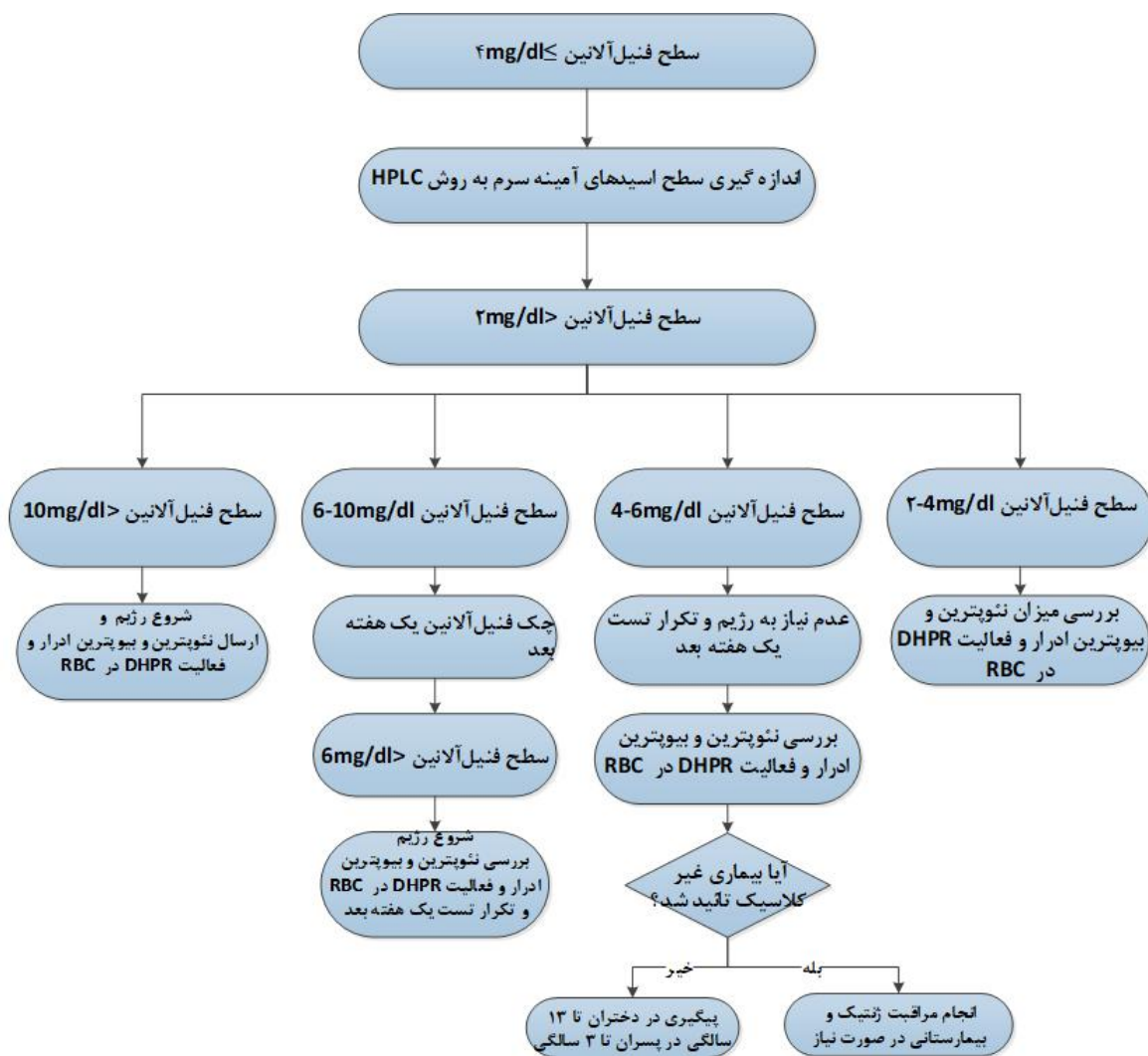
<sup>۱۱</sup> خاطر نشان می گردد میزان برش (cutoff) فنیل آلانین در موارد پلاسما هپارینه ۴ و در موارد نمونه DBS ۳,۴ است..(مراجعه به دستورالعمل آزمایشگاهی)



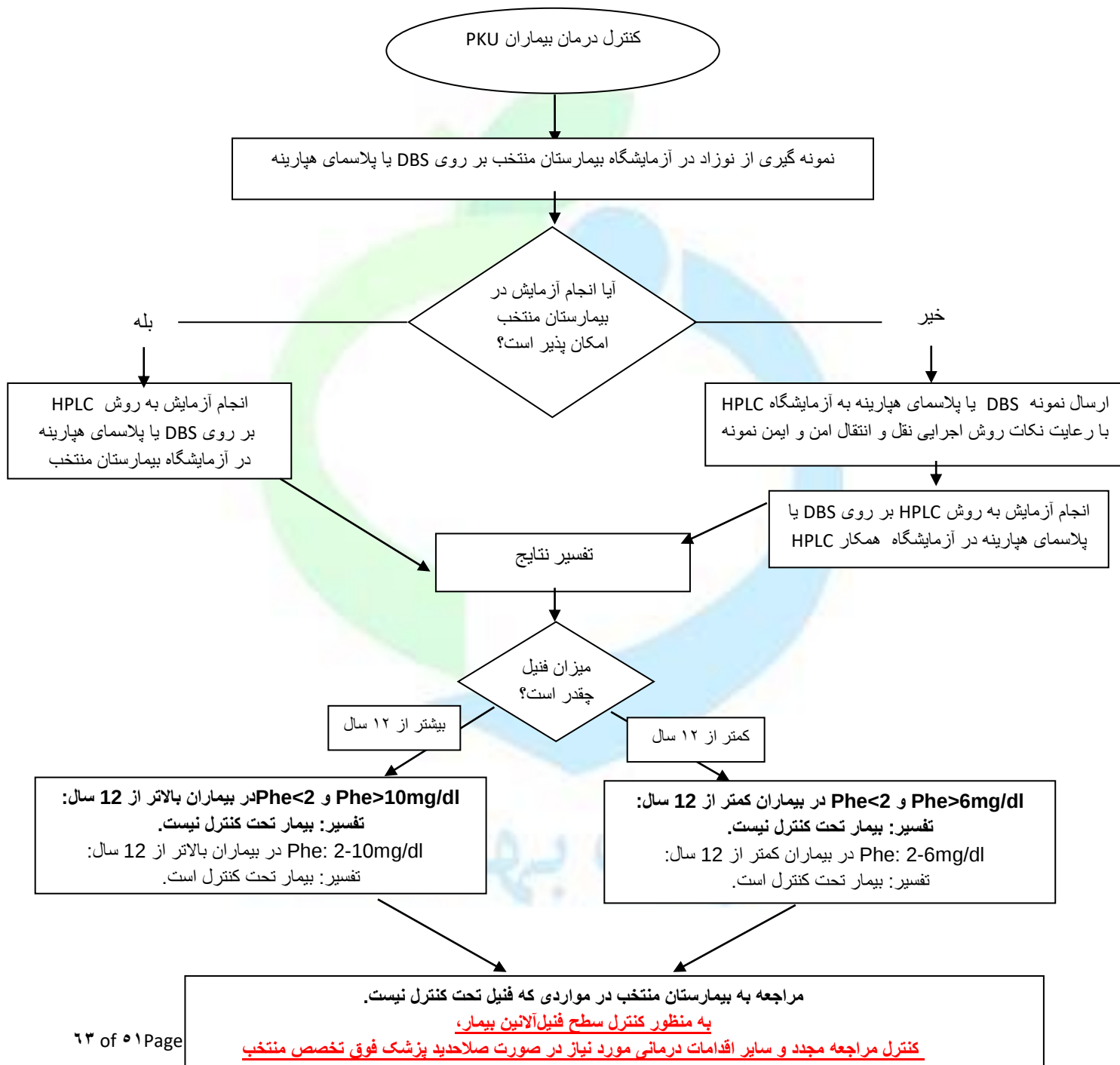
فلوچارت رد فنیل کتونوری غیر کلاسیک (بدخیم)



### فلوچارت مراقبت بیمارستانی:



### فلوچارت آزمایشات کنترل درمان:



دستورالعمل کشوری مراقبت برنامه پیشگیری و کنترل  
 PKU و سایر هیپرفنیل آلانینمی‌ها  
 ویرایش نخست در قالب اسناد اداره ژنتیک

شماره سند: HD- IMD-00-MN-WI-009

شماره بازنگری: 00

- وضعیت شاخص‌های برنامه PKU و متابولیک ارثی (PKU) و مقایسه آن با مورد انتظار و میانگین کشوری:

| نام شاخص                                                   | مقدار در حوزه تحت پوشش | میانگین کشوری | مقدار مورد انتظار |
|------------------------------------------------------------|------------------------|---------------|-------------------|
| تعداد موالید زنده طی سال ...                               |                        |               |                   |
| تعداد موارد غربالگری شده                                   |                        |               |                   |
| تعداد موارد مثبت غربالگری                                  |                        |               |                   |
| میزان موارد مثبت غربالگری در ۱۰۰۰                          |                        |               |                   |
| پوشش                                                       |                        |               |                   |
| غربالگری به هنگام نمونه نامناسب                            |                        |               |                   |
| اعلام مناسب جواب آزمایش موارد مثبت غربالگری (۷ تا ۹ روزگی) |                        |               |                   |
| تعداد موارد مثبت تایید                                     |                        |               |                   |
| میزان موارد مثبت تایید در ۱۰۰۰۰                            |                        |               |                   |
| ارجاع مناسب موارد مثبت تایید به بیمارستان منتخب تا ۲ هفتگی |                        |               |                   |
| تعداد موارد مثبت بیمارستانی                                |                        |               |                   |
| بروز PKU                                                   |                        |               |                   |
| درصد انجام مشاوره ژنتیک                                    |                        |               |                   |
| PND1 درصد انجام                                            |                        |               |                   |
| PND2 درصد انجام                                            |                        |               |                   |
| درصد انجام سقط جنین مبتلا                                  |                        |               |                   |
| درصد پوشش پیشگیری از بارداری مطمئن                         |                        |               |                   |
| درصد عدم همکاری مادران برای مراقبت ژنتیک                   |                        |               |                   |
| تعداد بیماران تحت پوشش بیمارستان منتخب                     |                        |               |                   |
| تعداد بیماران بدخیم تحت پوشش بیمارستان منتخب               |                        |               |                   |
| تعداد بیماران کلاسیک                                       |                        |               |                   |
| تعداد بیماران MILD تحت پوشش بیمارستان منتخب                |                        |               |                   |
| تعداد بیماران Moderate تحت پوشش بیمارستان منتخب            |                        |               |                   |
| تعداد بیماران HPA تحت پوشش بیمارستان منتخب                 |                        |               |                   |
| تعداد موارد مثبت تایید تحت نظر بیمارستان                   |                        |               |                   |
| درصد کنترل درمان بیماران زیر ۳ سال                         |                        |               |                   |
| درصد کنترل درمان بیماران ۳ تا ۶ سال                        |                        |               |                   |
| درصد کنترل درمان بیماران ۶ تا ۱۲ سال                       |                        |               |                   |
| درصد کنترل درمان بیماران بزرگتر از ۱۲ سال                  |                        |               |                   |
| درصد غیبت از درمان بیماران زیر ۳ سال                       |                        |               |                   |
| درصد غیبت از درمان بیماران ۳ تا ۶ سال                      |                        |               |                   |
| درصد غیبت از درمان بیماران بزرگتر از ۱۲ سال                |                        |               |                   |
| درصد غیبت از درمان بیماران بزرگتر از ۱۲ سال                |                        |               |                   |

برنامه پیشگیری و کنترل بیماری فنیل کتونوری

قابل استخراج از  
 فرم  
 گزارش نتایج غربالگری

قابل استخراج از  
 فرم  
 مراقبت ژنتیک

قابل استخراج از فرم  
 اعلام موارد جدید / تشخیص  
 نهایی / غیبت از درمان

قابل استخراج از  
 فرم  
 مراقبت ممتد



دستورالعمل کشوری مراقبت برنامه پیشگیری و کنترل  
PKU و سایر هیپرفنیل آلانینمی ها  
ویرایش نخست در قالب اسناد اداره ژنتیک

شماره سند: HD- IMD-00-MN-WI-009

شماره بازنگری: 00

• چک لیست ستاد معاونت بهداشت / مرکز بهداشت شهرستان

| شرح فعالیت ستاد معاونت بهداشت / مرکز بهداشت شهرستان |                                                                                                                                                                                                                                                                      | پاسخ |     | امتیاز |
|-----------------------------------------------------|----------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|------|-----|--------|
| ردیف                                                | برنامه PKU و متابولیک ارثی (PKU)                                                                                                                                                                                                                                     | بلی  | خیر | امتیاز |
| ۱                                                   | آیا کمیته ژنتیک در سال جاری تشکیل شده است؟                                                                                                                                                                                                                           |      |     |        |
| ۲                                                   | آیا ابلای کمیته پیشگیری از بیماری های ژنتیک توسط ریاست دانشگاه انجام شده است؟                                                                                                                                                                                        |      |     |        |
| ۳                                                   | آیا ابلای مشاوران دانشگاهی برنامه ها توسط ریاست دانشگاه انجام شده است؟                                                                                                                                                                                               |      |     |        |
| ۴                                                   | آیا جلسات هماهنگی ستادی (معاونت درمان، واحد غذا و دارو، تیم مشاوره، آزمایشگاه، بهداشت خانواده، گسترش) برگزار شده است؟                                                                                                                                                |      |     |        |
| ۵                                                   | آیا هماهنگی های برون بخشی لازم با سایر سازمان ها و بخش ها شامل ادارات پست، بهزیستی، بیمه، پزشکی قانونی، کمیته امداد، خیرین، ..... به منظور جذب کمک مالی و هم افزایی اجرایی و اجرای برنامه ها مطابق با دستورالعمل های ارسالی و ممانعت از اقدامات موازی انجام شده است؟ |      |     |        |
| ۶                                                   | آیا جلسات هماهنگی با مشاوران دانشگاهی برنامه ها انجام شده است؟                                                                                                                                                                                                       |      |     |        |
| ۷                                                   | آیا برنامه های ابلای بر اساس زمان بندی و دستورالعمل های اداره ژنتیک در حال اجرا می باشد؟                                                                                                                                                                             |      |     |        |
| ۸                                                   | آیا آموزش آشناری دستورالعمل برنامه ها جهت همکاران ستاد شهرستان انجام شده است؟                                                                                                                                                                                        |      |     |        |
| ۹                                                   | آیا نظارت و پایش مستمر و ارائه ی پس خوراند عملکرد سطح شهرستان و محیط ( تیم مشاوره ، مراکز شهری / روستایی / خانه و پایگاه) توسط چک لیست های مربوط انجام شده است؟                                                                                                      |      |     |        |
| ۱۰                                                  | آیا مقایسه شهرستان های تابعه بر اساس شاخص های برنامه و رتبه بندی آنها جهت تشویق مراکز فعال و رفع مشکلات موجود در مراکز دارای عملکرد ضعیف انجام شده است؟                                                                                                              |      |     |        |
| ۱۱                                                  | آیا جمع بندی و بارگذاری به موقع فرم های برنامه ها به ستاد وزارتتی انجام شده است؟                                                                                                                                                                                     |      |     |        |
| ۱۲                                                  | آیا محاسبه شاخص های دانشگاهی، تحلیل، تفسیر و انتشار اطلاعات در قالب وضعیت موجود اجرای برنامه ها سالانه و مطابق با دستورالعمل ها انجام شده است؟                                                                                                                       |      |     |        |
| ۱۳                                                  | آیا شاخص های برنامه ها با مقادیر مطلوب در نظر گرفته شاخص ها متفاوت است؟                                                                                                                                                                                              |      |     |        |
| ۱۴                                                  | آیا تفاوت شاخص ها با مقادیر مطلوب تفسیر و برنامه های مداخله ای برای آن ها در نظر گرفته شده است؟                                                                                                                                                                      |      |     |        |
| ۱۵                                                  | آیا فرم بررسی اپیدمیولوژیک بروز بیماری های ژنتیک بررسی و در سایت وزارت بهداشت بارگذاری شده است؟                                                                                                                                                                      |      |     |        |
| ۱۶                                                  | آیا کمیته تحلیل علل بروز استانی با حضور اعضای مرتبط تشکیل شده است؟                                                                                                                                                                                                   |      |     |        |



دستورالعمل کشوری مراقبت برنامه پیشگیری و کنترل  
PKU و سایر هیپرفنیل آلانینمی ها  
ویرایش نخست در قالب اسناد اداره ژنتیک

شماره سند: HD- IMD-00-MN-WI-009

شماره بازنگری: 00

|     |                                                                                                                                                                                            |  |  |  |
|-----|--------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|--|--|--|
| ۱۷  | آیا راهکارهای پیشگیری از بروز و کاهش معلولیت متناسب علل بروز ۵ سال اخیر بازنگری و اجرا شده است؟<br>(در صورت عدم وجود مورد بروز، راهکارهای حفظ و ارتقا عملکرد برنامه تدوین و اجرا شده است؟) |  |  |  |
| ۱۸  | آیا مهاجرت زوج‌های در معرض خطر ژنتیک خارج استان به دانشگاه مقصد اعلام می‌شود؟                                                                                                              |  |  |  |
| ۱۹  | آیا مراکز نمونه‌گیری غربالگری تعیین شده و پرسنل آن مطابق با دستورالعمل آموزش دیده‌اند؟                                                                                                     |  |  |  |
| ۲۰  | آیا از مراکز نمونه‌گیری بازدید سالیانه به عمل آمده است؟                                                                                                                                    |  |  |  |
| ۲۱  | آیا بیمارستان منتخب بیماری‌های ژنتیک با هماهنگی معاونت درمان تعیین و معرفی شده است؟                                                                                                        |  |  |  |
| ۲۲  | آیا اعضای تیم‌های بالینی منتخب توسط معاونت درمان تعیین شده و در چارچوب دستورالعمل مشغول به کار هستند؟                                                                                      |  |  |  |
| ۲۳  | آیا کارشناس ژنتیک در جلسات بالینی بیمارستان منتخب هر فصلی یک بار شرکت می‌نماید؟                                                                                                            |  |  |  |
| ۲۴  | آیا جلسات آموزشی والدین حداقل هر ۶ ماه یک بار برنامه ریزی و اجرای آن در بیمارستان منتخب برنامه ریزی شده است؟                                                                               |  |  |  |
| ۲۵  | آیا نظارت دوره‌ای بر نحوه عملکرد بیمارستان‌های منتخب انجام شده است؟                                                                                                                        |  |  |  |
| ۲۶  | آیا پس‌خوراند ارجاعات از مراکز بالینی منتخب بررسی و بر اساس فرم دریافت مربوطه می‌گردد؟                                                                                                     |  |  |  |
| ۲۷  | آیا آزمایشگاه‌های تشخیص طبی همکار برنامه (اعم از آزمایشگاه‌های انجام دهنده آزمایشات تایید و آزمایشگاه‌های ژنتیک مورد تایید و مراکز پاراکلینیک) تعیین و معرفی شده است؟                      |  |  |  |
| ۲۸  | آیا آزمایشگاه‌های تشخیص طبی همکار برنامه توسط امور آزمایشگاه‌های دانشگاه / تیم ممیزی وزارت بهداشت بر اساس چک لیست ابلاغی آزمایشگاه مرجع سلامت در سال اخیر پایش شده است؟                    |  |  |  |
| ۲۹  | آیا آزمایشگاه‌های MS MS همکار برنامه تعیین و معرفی شده است؟                                                                                                                                |  |  |  |
| ۳۰  | آیا آزمایشگاه‌های MS MS همکار برنامه توسط تیم ممیزی وزارت بهداشت بر اساس چک لیست ابلاغی در سال اخیر پایش شده است؟                                                                          |  |  |  |
| ۳۱  | آیا مشاوران ژنتیک بر اساس جمعیت تحت پوشش تامین شده و آموزش دیده‌اند؟                                                                                                                       |  |  |  |
| ۳۲  | آیا آزمایشگاه‌های ژنتیک همکار برنامه بر اساس آخرین لیست اداره ژنتیک به روز شده و ارجاعات به آن‌ها انجام می‌گردد؟                                                                           |  |  |  |
| ۳۰۳ | آیا آزمایشگاه‌های ژنتیک همکار برنامه بر اساس برنامه‌های EQA اداره ژنتیک ارزیابی شده‌اند؟                                                                                                   |  |  |  |
| ۳۴  | آیا هماهنگی‌های لازم به منظور بکارگیری پس‌خوراند نتایج EQA در آزمایشگاه‌های ژنتیک همکار برنامه به عمل آمده است؟                                                                            |  |  |  |



دستورالعمل کشوری مراقبت برنامه پیشگیری و کنترل  
PKU و سایر هیپرفنیل آلانینمی ها  
ویرایش نخست در قالب اسناد اداره ژنتیک

شماره سند: HD- IMD-00-MN-WI-009

شماره بازنگری: 00

|              |                                                                                                                                                                |  |  |  |
|--------------|----------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|--|--|--|
| ۳۵           | آیا یک نمونه از کلیه محتواهای آموزشی (عمومی و تخصصی) تدوین و ارسال شده در آرشیو معاونت وجود دارد؟                                                              |  |  |  |
| ۳۶           | آیا دستورالعمل ها، آیین نامه ها و نامه های مهم برنامه بر اساس محتوای مربوطه تحویل مراکز هدف محتوا (شامل آزمایشگاه همکار، بیمارستان منتخب، ..... ) داده شده است |  |  |  |
| ۳۷           | آیا اقدامات و تحقیقات میدانی در جهت ارتقا برنامه ها انجام شده است؟                                                                                             |  |  |  |
| ۳۸           | آیا تعامل و ارتباط لازم در راستای اجرای بهتر برنامه ها با کارشناسان اداره ژنتیک انجام گرفته است؟                                                               |  |  |  |
| ۳۹           | آیا مشکلات برنامه و پیشنهادات حل آن ها به صورت مکتوب به اداره ژنتیک ارائه شده است؟                                                                             |  |  |  |
| ۴۰           | آیا بودجه های ارسالی از سوی دفتر غیرواکبر در بر اساس شرح خرج ارسالی هزینه شده است؟                                                                             |  |  |  |
| جمع امتیازات |                                                                                                                                                                |  |  |  |

• چک لیست پایش و عملکرد بیمارستان منتخب

| چک لیست عملکرد بیمارستان منتخب |                                                                                                 | پاسخ |     |            |               | امتیاز (۰-۱۰) |
|--------------------------------|-------------------------------------------------------------------------------------------------|------|-----|------------|---------------|---------------|
| ردیف                           | برنامه کنترل و پیشگیری از بیماری های متابولیک ارثی (PKU) / PKU                                  | بلی  | خیر | مورد ندارد | حداکثر امتیاز | امتیاز مکتسبه |
| بالینی (پزشک فوق تخصص منتخب)   |                                                                                                 |      |     |            |               |               |
| ۱                              | آیا پرونده شرح حال و معاینات دوره ای بیماران PKU تکمیل میگردد؟                                  |      |     |            | ۵             |               |
| ۲                              | آیا کلیه بیماران PKU شناسایی شده از غربالگری جهت رد موارد بدخیم به انسیتو پاستورارجاع شده اند ؟ |      |     |            | ۳             |               |
| ۳                              | آیا خانواده بیماران PKU خویشاوندان واجد شرایط ارجاع جهت مشاوره ژنتیک ارجاع شده اند؟             |      |     |            | ۵             |               |
| ۴                              | آیا پزشک فوق تخصص منتخب در جلسات ماهیانه تیم بالینی شرکت می نماید؟                              |      |     |            | ۴             |               |
| ۵                              | آیا پزشک فوق تخصص منتخب در جلسات آموزش والدین شرکت می نماید؟                                    |      |     |            | ۴             |               |
| ۶                              | آیا برای موارد شناسایی شده از غربالگری طی یکسال تشخیص قطعی داده شده است؟                        |      |     |            | ۵             |               |
| ۷                              | آیا درمانگاه بیماران در فواصل مورد نیاز و حداقل هر هفته یک بار تشکیل می شود؟                    |      |     |            | ۴             |               |
| تغذیه                          |                                                                                                 |      |     |            |               |               |
| ۱                              | آیا کارشناس تغذیه بیمارستان در جلسات آموزشی و توجیهی اداره ژنتیک شرکت نموده است؟                |      |     |            | ۳             |               |

# دستورالعمل کشوری مراقبت برنامه پیشگیری و کنترل PKU و سایر هیپرفنیل آلانینمی ها ویرایش نخست در قالب اسناد اداره ژنتیک

شماره سند: HD- IMD-00-MN-WI-009

شماره بازنگری: 00

|                  |                                                                                                                                                           |  |  |  |   |
|------------------|-----------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|--|--|--|---|
| ۲                | آیا کارشناس تغذیه بیمارستان در جلسات آموزشی سه ماهانه والدین شرکت نموده است ؟                                                                             |  |  |  | ۳ |
| ۳                | آیا کارشناس تغذیه در جلسات ماهانه تیم بالینی شرکت می نماید ؟                                                                                              |  |  |  | ۳ |
| ۴                | آیا هماهنگی کامل با فوق تخصص غدد مطابق برنامه منظم دارد؟                                                                                                  |  |  |  | ۳ |
| ۵                | آیا کارشناس تغذیه ارتباط فعال با پیگیری تلفنی با خانواده ها برای اجرای رژیم غذایی تنظیم شده در فواصل ویزیت های دوره ای دارد؟                              |  |  |  | ۳ |
| ۶                | آیا کارشناس تغذیه برنامه غذایی بیمار در فرم مخصوص ارزیابی تغذیه در پرونده بیمار بطور صحیح و دقیق تکمیل می شود؟                                            |  |  |  | ۳ |
| ۷                | آیا شیر و غذای بیماران در سامانه سازمان غذا و دارو محاسبه و ثبت می شود؟                                                                                   |  |  |  | ۳ |
| ۸                | آیا هماهنگی لازم با دست اندرکاران برنامه برای سفارش ، تهیه و پخش و توزیع شیر مخصوص بیماران با هدف تحویل به موقع شیر به خانواده بیماران وجود دارد؟         |  |  |  | ۳ |
| روانشناسی بالینی |                                                                                                                                                           |  |  |  |   |
| ۱                | آیا تمام بیماران و خانواده بیماران متابولیک پرونده روانشناسی بالینی با تمرکز بر سلامت روان خانواده و اجتناب از آسیب های وجود بیماری مژمن دارند؟           |  |  |  | ۳ |
| ۲                | آیا جلسات مشاوره عملی و بازی درمانی برای کودکان 2 تا 12 سال انجام می شود؟                                                                                 |  |  |  | ۳ |
| ۳                | آیا هر خانواده در طول سال حداقل 4 بار جلسه مشاوره روانشناسی داشته اند و مستندات آن در پرونده روانشناسی خانواده درج گردیده است؟                            |  |  |  | ۳ |
| ۴                | آیا کارشناس روانشناس بیمارستان منتخب(یا طرف قرارداد با بیمارستان منتخب) در جلسات آموزشی والدین بیماران در بیمارستان شرکت نموده است؟                       |  |  |  | ۳ |
| ۵                | آیا کارشناس روانشناس بیمارستان در جلسات فصلی تیم بالینی در بیمارستان شرکت نموده است؟                                                                      |  |  |  | ۳ |
| ۶                | در صورت عدم حضور روانشناس در بیمارستان آیا هماهنگی لازم جهت ارجاع والدین به روانشناس بالینی (طرف قرارداد با بیمارستان منتخب) صورت گرفته است؟              |  |  |  | ۳ |
| مددکاری          |                                                                                                                                                           |  |  |  |   |
| ۱                | آیا ثبت موارد جدید بیماران در فرم اعلام و تشخیص نهایی بیمار و موارد نیازمند پی گیری از بیمارستان منتخب مرکز استان بر اساس نظر پزشک تکمیل و ارسال می گردد؟ |  |  |  | ۲ |
| ۲                | آیا هماهنگی لازم جهت برگزاری جلسات شش ماهه والدین انجام می گردد؟                                                                                          |  |  |  | ۲ |
| ۳                | آیا پیگیری موارد غیبت از درمان و عدم مراجعه بیمار با هماهنگی با تیم سلامت انجام می گردد؟                                                                  |  |  |  | ۲ |
| ۴                | آیا شواهد همکاری با تیم بالینی و بویژه روانشناس بالینی وجود دارد؟                                                                                         |  |  |  | ۱ |

دستورالعمل کشوری مراقبت برنامه پیشگیری و کنترل  
**PKU و سایر هیپرفنیل آلانینمی ها**  
 ویرایش نخست در قالب اسناد اداره ژنتیک

شماره سند: HD- IMD-00-MN-WI-009

شماره بازنگری: 00

|                                        |                                                                                                                                                                  |  |  |  |    |
|----------------------------------------|------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|--|--|--|----|
| ۵                                      | آیا حمایت اجتماعی از بیماران در جهت اجرای صحیح و کامل برنامه درمانی و مراجعات به هنگام وجود دارد؟                                                                |  |  |  | ۲  |
| ۶                                      | آیا پرونده اجتماعی جهت رفع مشکلات اجتماعی و مالی بیماران تشکیل شده است؟                                                                                          |  |  |  | ۱  |
| ۷                                      | آیا برای حل مشکل غذای بیماران و جهت جذب خیرین با مسئولین مددکاری و اداره ژنتیک هماهنگی به عمل آمده است؟                                                          |  |  |  | ۲  |
| ۸                                      | آیا برای مراجعه بیماران (ویزیت بار اول بیماران) و برنامه ریزی برای مراجعات بعدی بیماران با نظر پزشک منتخب و با همکاری رابط بیماران جدول زمانی تنظیم شده است؟     |  |  |  | ۲  |
| ۹                                      | آیا اطلاعات مربوط به بسته خدمت از طریق پورتال (در صورت دسترسی به پورتال و در غیر این صورت هماهنگی با کارشناس ژنتیک) جمع آوری و ارسال شده است؟                    |  |  |  | ۲  |
| ۱۰                                     | آیا بر فعالیت های رابط والدین و عملکرد هماهنگی ایشان با سیاست های برنامه کشوری نظارت موثر وجود دارد؟                                                             |  |  |  | ۲  |
| ۱۱                                     | آیا همکاری و تعامل با کارشناس تغذیه و روانشناس بالینی برای برگزاری جلسات سه ماهانه آموزشی وجود دارد؟                                                             |  |  |  | ۲  |
| آزمایشگاه (کنترل درمان)                |                                                                                                                                                                  |  |  |  |    |
| ۱                                      | آیا نمونه گیری آزمایشات کنترل درمان در بیمارستان منتخب انجام می گردد؟                                                                                            |  |  |  | ۲  |
| ۲                                      | آیا آزمایشات کنترل درمان در بیمارستان انجام شده و یا نمونه ها به آزمایشگاه مورد تایید اداره امور آزمایشگاههای استان و طرف قرارداد بیمارستان منتخب ارسال می گردد؟ |  |  |  | ۲  |
| ۳                                      | آیا آزمایشگاه انجام دهنده آزمایشات کنترل درمان توسط مراجع بالا دست به صورت دوره ای نظارت می شود؟                                                                 |  |  |  | ۲  |
| ۴                                      | آیا داده های مورد نیاز، ثبت و اطلاعات درخواستی به سطوح بالاتر ارسال می شود؟                                                                                      |  |  |  | ۲  |
| ۵                                      | آیا مسئول انجام دهنده آزمایشات در جلسات ماهانه تیم بالینی شرکت می نماید؟                                                                                         |  |  |  | ۲  |
| درمانگاه بیماریهای متابولیک ارثی (PKU) |                                                                                                                                                                  |  |  |  |    |
| ۱                                      | آیا فرم اطلاعات ماهانه و غیبت از درمان، دفتر مراقبت ممتد بیماران مبتلا به بیماری های متابولیک ارثی (PKU) تکمیل و به معاونت بهداشتی به موقع ارسال می شود؟         |  |  |  | ۱۰ |
| ۲                                      | آیا مسئول درمانگاه در جلسات ماهانه تیم بالینی شرکت نموده است؟                                                                                                    |  |  |  | ۲  |
| داروخانه                               |                                                                                                                                                                  |  |  |  |    |



دستورالعمل کشوری مراقبت برنامه پیشگیری و کنترل  
PKU و سایر هیپرفنیل آلانینمی ها  
ویرایش نخست در قالب اسناد اداره ژنتیک

شماره سند: HD- IMD-00-MN-WI-009

شماره بازنگری: 00

|                                              |                                                                                                                                                                                      |                                    |                           |                                          |                            |                         |
|----------------------------------------------|--------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|------------------------------------|---------------------------|------------------------------------------|----------------------------|-------------------------|
| ۱                                            | آیا مسئول مرتبط و کارشناس ژنتیک و عوامل تیم بالینی هماهنگی لازم برای مدیریت دارو و غذای مخصوص بیماران با معاونت غذا و دارو و کارشناس ژنتیک و عوامل تیم بالینی دانشگاه انجام شده است؟ |                                    |                           |                                          | ۵                          |                         |
| ۲                                            | آیا دارو و غذای مخصوص مورد نیاز به بیمار بر اساس اعلام کارشناس تغذیه بیمارستان در اختیار بیمار قرار گرفته است؟                                                                       |                                    |                           |                                          | ۴                          |                         |
| ۳                                            | آیا مسئول مرتبط در داروخانه در برنامه های توجیهی ابلاغ شده توسط دانشگاه علوم پزشکی شرکت نموده است؟                                                                                   |                                    |                           |                                          | ۲                          |                         |
| حداکثر امتیاز پزشک فوق تخصص منتخب بالینی: ۳۰ | حداکثر امتیاز تغذیه: ۲۴                                                                                                                                                              | حداکثر امتیاز روانشناسی بالینی: ۱۸ | حداکثر امتیاز مددکاری: ۲۰ | حداکثر امتیاز آزمایشات (کنترل درمان): ۱۰ | حداکثر امتیاز داروخانه: ۱۱ | حداکثر کل امتیازات: ۱۲۵ |
| امتیاز کسب شده:                              | امتیاز کسب شده:                                                                                                                                                                      | امتیاز کسب شده:                    | امتیاز کسب شده:           | امتیاز کسب شده:                          | امتیاز کسب شده:            | امتیاز کسب شده:         |

جدول متغیرها :

| نام متغیر                                             | تعریف                                                                                                                                 | واحد سنجش / معیار                       |
|-------------------------------------------------------|---------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|-----------------------------------------|
| ۱ مقدار فنیل آلانین خون (غربالگری)                    | مقدار فنیل آلانین خون نوزاد در زمان تعیین شده در دستورالعمل (مجموعه استانداردهای آزمایشگاهی)                                          | mg/dl فنیل آلانین خون مویرگی            |
| ۲ مقدار فنیل آلانین خون (تائید)                       | بررسی مجدد فنیل آلانین خون در نوزادانی که در تست غربال گری فنیل آلانین خون آنها بیش از 3,4 mg/dl بوده است.                            | mg/dl فنیل آلانین خون وریدی             |
| ۳ فنیل آلانین خون (کنترل درمان)                       | فنیل آلانین خون در دوره درمان بیمار مبتلا به هیپرفنیل آلانینمی                                                                        | mg/dl فنیل آلانین خون                   |
| ۴ زمان انجام آزمایش غربالگری                          | طیف زمانی در نظر گرفته شده برای آزمایش غربالگری نوزاد                                                                                 | دستورالعمل                              |
| ۵ زمان آزمایش تایید غربالگری                          | زمان انجام آزمایش تایید                                                                                                               | دستورالعمل                              |
| ۶ زمان گزارش آزمایش غربالگری                          | زمان ارسال گزارش آزمایش مثبت غربالگری                                                                                                 | دستورالعمل                              |
| ۷ زمان گزارش آزمایش تایید                             | زمان ارسال گزارش موارد مثبت در آزمایش تایید                                                                                           | دستورالعمل                              |
| ۸ زمان اقدام سیستم بهداشتی در موارد مثبت غربالگری     | زمان فراخوان موارد مثبت غربال گری گزارش شده در زمان تعیین شده به تفکیک غربالگری مثبت و تایید مثبت                                     | دستورالعمل                              |
| ۹ زمان اقدام سیستم بهداشتی در موارد مثبت آزمایش تایید | زمان ارجاع بیمار به بیمارستان منتخب                                                                                                   | دستورالعمل                              |
| ۱۰ زمان ویزیت بیمار در بیمارستان منتخب استان          | زمان اولین مراجعه بیمار بعد از ثبت شدن آزمایش تایید و ویزیت وی                                                                        | دستورالعمل                              |
| ۱۱ استاندارد درمان                                    | زمان شروع، نوع درمان و نحوه ادامه آن توسط متخصص بالینی و کارشناس تغذیه و آزمایشگاه در بیمارستان منتخب مرکز استان و شهرستان (به تفکیک) | پرونده بیمارستانی بیمار دستورالعمل      |
| ۱۲ IQ (در ۴ سالگی)                                    | ضریب هوش بیمار در پایان ۴ سالگی                                                                                                       | واحد IQ (ارزیابی شده بر اساس استاندارد) |



دستورالعمل کشوری مراقبت برنامه پیشگیری و کنترل  
PKU و سایر هیپرفنیل آلانینمی ها  
ویرایش نخست در قالب اسناد اداره ژنتیک

شماره سند: HD- IMD-00-MN-WI-009

شماره بازنگری: 00

|    |                                             |                                                                                                                                      |                                                            |
|----|---------------------------------------------|--------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|------------------------------------------------------------|
| ۱۳ | مواردی که پرونده مشاوره ژنتیک دارند         | خانواده های ارجاع شده و مراجعه کرده به مشاوره ژنتیک                                                                                  | دستورالعمل                                                 |
| ۱۴ | 1 تعداد ارجاع به                            | خانواده در معرض خطر ارجاع شده برای بررسی موتاسیون                                                                                    | دستورالعمل                                                 |
| ۱۵ | تعداد ارجاع به مرکز PND2                    | مواردی از حاملگی مادر فرد مبتلا که به مرکز PND ارجاع شده است.                                                                        | دستورالعمل                                                 |
| ۱۶ | انجام PND2                                  | مواردی از حاملگی مادر فرد مبتلا که PND برای آن انجام شده است                                                                         | دستورالعمل                                                 |
| ۱۷ | سقط موارد                                   | مواردی که با تشخیص PKU در PND سقط شده اند<br>به تفکیک کلاسیک و غیر کلاسیک                                                            | دستورالعمل                                                 |
| ۱۸ | موارد بروز در میان موارد PKU<br>منفی در PND | بروز PKU در مواردی که آزمایش PND در زمان جنینی برای آنها انجام شده و امکان بیماری در نوزاد رد شده (سالم ناقل یا سالم تشخیص داده شده) | فنیل آلانین خون نوزاد در غربالگری نوزادان و فرم بررسی بروز |

۵-۶) نحوه محاسبه شاخص های برنامه

| نام شاخص                                                                 | تقسیم بندی شاخص                 | نحوه محاسبه شاخص                                                                         | شاخص مطلوب                       | میزان مورد انتظار شاخص مطلوب                        |
|--------------------------------------------------------------------------|---------------------------------|------------------------------------------------------------------------------------------|----------------------------------|-----------------------------------------------------|
| پوشش غربالگری                                                            |                                 | نوزادان غربالگری شده / کل نوزادان متولد شده بر اساس آمار ثبت احوال * ۱۰۰                 |                                  | ٪۱۰۰                                                |
| زمان غربالگری                                                            | ۳ تا ۵ روزگی                    | نوزادان غربالگری شده در ۳ تا ۵ روزگی / کل نوزادان غربالگری شده * ۱۰۰                     | غربالگری به هنگام (۳ تا ۵ روزگی) | ٪۱۰۰                                                |
| درصد نمونه نامناسب                                                       |                                 | نمونه های نامناسب / کل نوزادان غربالگری شده * ۱۰۰                                        |                                  | ٪۳<br>این شاخص نامطلوب بوده و باید به صفر میل نماید |
| زمان اعلام جواب موارد مثبت غربالگری (مشکوک اولیه)                        | ۷ تا ۹ روزگی                    | زمان اعلام آزمایش ۶ تا ۸ روزگی / موارد مثبت غربالگری (مشکوک اولیه) * ۱۰۰                 | ۷ تا ۹ روزگی                     | ٪۱۰۰                                                |
| زمان پذیرش در آزمایشگاه تایید برای موارد مثبت غربالگری بیشتر از ۲۰ mg/dl | پذیرش در آزمایشگاه قبل از ۳ روز | پذیرش در آزمایشگاه قبل از ۳ روز / کل موارد مثبت غربالگری (مشکوک اولیه) ۲۰ و بالاتر * ۱۰۰ | پذیرش در آزمایشگاه قبل از ۳ روز  | ٪۱۰۰                                                |
| زمان ارجاع موارد مثبت تایید ۳،۴ تا ۱۹/۹ به بیمارستان منتخب               | ۲ تا ۴ هفتهگی نوزاد             | تعداد موارد ارجاع شده تا ۲ هفتهگی / کل موارد مثبت تایید ۳،۴ تا ۱۹/۹                      | ۲ تا ۴ هفتهگی نوزاد              | ٪۱۰۰                                                |
| زمان ارجاع موارد مثبت تایید ۲۰ و بالاتر آزمایش تایید به بیمارستان منتخب  | ۲ تا ۴ هفتهگی نوزاد             | تعداد موارد ارجاع شده تا ۲ هفتهگی / کل موارد مثبت تایید ۲۰ و بالاتر                      | ۲ تا ۴ هفتهگی نوزاد              | ٪۱۰۰                                                |



**دستورالعمل کشوری مراقبت برنامه پیشگیری و کنترل  
PKU و سایر هیپرفنیل آلانینمی ها**  
ویرایش نخست در قالب اسناد اداره ژنتیک

شماره سند: HD- IMD-00-MN-WI-009

شماره بازنگری: 00

|                                          |                                                                                     |                                                                                                                                        |                             |
|------------------------------------------|-------------------------------------------------------------------------------------|----------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|-----------------------------|
| تعداد موارد مثبت غربالگری در هزار        | مواردیکه که فنیل آلانین آن ها به روش کالریمتری بر روی DBS بزرگتر یا مساوی ۴ می باشد | تعداد موارد مثبت غربالگری / کل موارد غربالگری * ۱۰۰۰                                                                                   | با میانگین کشوری مقایسه شود |
| تعداد موارد مثبت بیمارستانی در ده هزار   | مواردی که فنیل آلانین سرمی آن ها به روش HPLC بزرگتر یا مساوی ۳,۴ می باشد            | تعداد موارد مثبت تایید / کل موارد غربالگری * ۱۰۰۰۰                                                                                     | با میانگین کشوری مقایسه شود |
| بروز موارد pku                           | -                                                                                   | تعداد موارد مثبت بیمارستانی شناسایی شده از غربالگری+ سایر بیماران pku شناسایی شده / متولدین سال * ۱۰۰۰۰                                | با میانگین کشوری مقایسه شود |
| بروز موارد pku مورد انتظار               | -                                                                                   | تعداد موارد مثبت بیمارستانی شناسایی شده از غربالگری+ سایر بیماران pku شناسایی شده + تعداد جنین بیمار pku سقط شده / متولدین سال * ۱۰۰۰۰ | با میانگین کشوری مقایسه شود |
| نام شاخص                                 | تقسیم بندی شاخص                                                                     | نحوه محاسبه شاخص                                                                                                                       | شاخص مطلوب                  |
| میانگین فنیل آلانین کودکان زیر ۳ سال *   |                                                                                     | مجموع فنیل آلانین کودکان زیر سه سال / تعداد کودکان زیر ۳ سال                                                                           | ۲-۶ mg/dl                   |
| میانگین فنیل آلانین کودکان ۳ تا ۶ سال *  |                                                                                     | مجموع فنیل آلانین کودکان زیر ۳ تا ۶ سال / تعداد کودکان ۳ تا ۶ سال                                                                      | ۲-۶ mg/dl                   |
| میانگین فنیل آلانین کودکان ۶ تا ۱۲ سال * |                                                                                     | مجموع فنیل آلانین کودکان زیر ۶ تا ۱۲ سال / تعداد کودکان ۶ تا ۱۲ سال                                                                    | ۲-۶ mg/dl                   |

# دستورالعمل کشوری مراقبت برنامه پیشگیری و کنترل PKU و سایر هیپرفنیل آلانینی‌ها ویرایش نخست در قالب اسناد اداره ژنتیک

شماره سند: HD- IMD-00-MN-WI-009

شماره بازنگری: 00

|                                     |            |                                                                                                                           |                  |                                                |
|-------------------------------------|------------|---------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|------------------|------------------------------------------------|
| ۲-۱۰ mg/dl                          | ۲-۱۰ mg/dl | مجموع فنیل آلانین کودکان ۱۲ تا ۱۸ سال / تعداد کودکان ۱۲ تا ۱۸ سال                                                         |                  | میانگین فنیل آلانین بیماران بالای ۱۲ سال*      |
| ۱۰۰٪                                | ۲-۶ mg/dl  | تعداد بیماران زیر ۳ سال که فنیل آلانین آن ها ۲ تا ۶ می باشد / تعداد کل بیماران زیر ۳ سال * ۱۰۰                            | (۲≤phe≤۶)        | درصد کنترل درمان در بیماران زیر ۳ سال          |
|                                     |            |                                                                                                                           | عدم کنترل بیماری |                                                |
|                                     |            |                                                                                                                           | (۲≤phe≤۶)        |                                                |
| ۱۰۰٪<br>با میانگین کشوری مقایسه شود | ۲-۶ mg/dl  | تعداد بیماران ۳ تا ۶ سال که فنیل آلانین آن ها ۲ تا ۶ می باشد / تعداد کل بیماران ۳ تا ۶ سال * ۱۰۰                          | کنترل (۲≤phe≤۶)  | درصد کنترل درمان در بیماران ۳ تا ۶ سال         |
|                                     |            |                                                                                                                           | عدم کنترل بیماری |                                                |
|                                     |            |                                                                                                                           | (۲>phe>۶)        |                                                |
| ۸۰٪ (با میانگین کشوری مقایسه شود)   | ۲-۶ mg/dl  | تعداد بیماران ۶ تا ۱۲ سال که فنیل آلانین آن ها ۲ تا ۶ می باشد / تعداد کل بیماران ۶ تا ۱۲ سال * ۱۰۰                        | کنترل (۲≤phe≤۶)  | درصد کنترل درمان در بیماران ۶ تا ۱۲ سال        |
|                                     |            |                                                                                                                           | عدم کنترل بیماری |                                                |
|                                     |            |                                                                                                                           | (۲>phe>۶)        |                                                |
| ۸۰٪ (با میانگین کشوری مقایسه شود)   | ۲-۱۰ mg/dl | تعداد بیماران بزرگتر از ۱۲ سال که فنیل آلانین آن ها ۲ تا ۱۰ می باشد / تعداد کل بیماران بزرگتر از ۱۲ سال * ۱۰۰             | کنترل (۲≤phe≤۱۰) | درصد کنترل درمان در بیماران بزرگتر از ۱۲ سال   |
|                                     |            |                                                                                                                           | عدم کنترل بیماری |                                                |
|                                     |            |                                                                                                                           | (۲>phe>۱۰)       |                                                |
| ۱۰۰٪                                | غیبت ندارد | تعداد بیماران زیر سه سال که فاصله توالی دو ویزیت آن ها کمتر از یک ماه می باشد/ کل بیماران زیر ۳ سال * ۱۰۰                 | غیبت ندارد       | درصد غیبت از درمان در بیماران زیر ۳ سال        |
|                                     |            |                                                                                                                           | غیبت دارد        |                                                |
| ۱۰۰٪                                | غیبت ندارد | تعداد بیماران سه تا ۶ سال که فاصله توالی دو ویزیت آن ها کمتر از سه ماه می باشد/ کل بیماران ۳ تا ۶ سال * ۱۰۰               | غیبت ندارد       | درصد غیبت از درمان در بیماران ۳ تا ۶ سال       |
|                                     |            |                                                                                                                           | غیبت دارد        |                                                |
| ۸۰٪ (با میانگین کشوری مقایسه شود)   | غیبت ندارد | تعداد بیماران ۶ تا ۱۲ سال که فاصله توالی دو ویزیت آن ها کمتر از ۶ ماه می باشد/ کل بیماران ۶ تا ۱۲ سال * ۱۰۰               | غیبت ندارد       | درصد غیبت از درمان در بیماران ۶ تا ۱۲ سال      |
|                                     |            |                                                                                                                           | غیبت دارد        |                                                |
| ۸۰٪ (با میانگین کشوری مقایسه شود)   | غیبت ندارد | تعداد بیماران بزرگتر از ۱۲ سال که فاصله توالی دو ویزیت آن ها کمتر از ۱ سال می باشد/ کل بیماران زیر بزرگتر از ۱۲ سال * ۱۰۰ | غیبت ندارد       | درصد غیبت از درمان در بیماران بزرگتر از ۱۲ سال |
|                                     |            |                                                                                                                           | غیبت دارد        |                                                |
| میزان مورد انتظار شاخص مطلوب        | شاخص مطلوب | نحوه محاسبه شاخص                                                                                                          | تقسیم بندی شاخص  | نام شاخص                                       |

دستورالعمل کشوری مراقبت برنامه پیشگیری و کنترل  
**PKU و سایر هیپرفنیل آلانینمی ها**  
 ویرایش نخست در قالب اسناد اداره ژنتیک

شماره سند: HD- IMD-00-MN-WI-009

شماره بازنگری: 00

|                                                                  |                                                                                                                                                                                                   |                                       |                                       |
|------------------------------------------------------------------|---------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|---------------------------------------|---------------------------------------|
| درصد انجام مشاوره ژنتیک                                          | فراوانی والدین بیمارانی که توسط پزشک مشاور ژنتیک مشاوره شده و برای ایشان پرونده ژنتیک تشکیل شده است * ۱۰۰ / کل مادران بیمار PKU                                                                   | انجام مشاوره ژنتیک                    | ۱۰۰٪<br>(با میانگین کشوری مقایسه شود) |
| درصد انجام تشخیص ژنتیک در والدین (PND1)                          | فراوانی والدین بیمارانی که آزمایش PND1 انجام داده اند * ۱۰۰ / کل مادران بیمار PKU بدون احتساب مادران باردار و مادرانی که دیگر امکان بارداری ندارند (موارد عدم نیاز به پیشگیری با علل خاص)         | انجام PND1                            | ۱۰۰٪<br>(با میانگین کشوری مقایسه شود) |
| درصد انجام تشخیص ژنتیک در جنین (PND2)                            | فراوانی انجام PND2 برای جنین والدین بیمار PKU * ۱۰۰ / کل مادران باردار                                                                                                                            | انجام PND2                            | ۱۰۰٪                                  |
| درصد استفاده از روش های مطمئن پیشگیری از بارداری در والدین بیمار | فراوانی والدین بیمارانی که روش مطمئن پیشگیری از بارداری دارند * ۱۰۰ / کل مادران بیمار PKU بدون احتساب مادران باردار و مادرانی که دیگر امکان بارداری ندارند (موارد عدم نیاز به پیشگیری با علل خاص) | بکارگیری روش مطمئن پیشگیری از بارداری | ۱۰۰٪<br>(با میانگین کشوری مقایسه شود) |
| درصد انجام سقط جنین در جنین های مبتلا به بیماری                  | فراوانی جنین های مبتلا سقط شده * ۱۰۰ / کل جنین های مادران بیمار                                                                                                                                   | سقط جنین مبتلا                        | ۱۰۰٪                                  |
| درصد عدم همکاری مادران برای مراقبت های ژنتیک                     | فراوانی والدینی که برای انجام مراقبت ژنتیک همکاری لازم را ندارند * ۱۰۰ / کل مادران بیمار                                                                                                          | همکاری داشته باشند                    | ۰                                     |

۵-۷) فرم های برنامه:

فرم های برنامه مطابق شناسنامه فرم ها پیوست است.

۶) مستندات:

فرم های برنامه مطابق شناسنامه فرم ها پیوست است.

