

جمهوری اسلامی ایران
وزارت بهداشت، درمان و آموزش پزشکی
معاونت بهداشت

دستورالعمل کشوری

پیشگیری و کنترل

فنیل کتونوری
(PKU)

و

سایر هیپرفنیل آلانینی ها

HPA

تجدید نظر دوم

۱۳۸۹

مرکز مدیریت بیماری های غیرواگیر

اداره ژنتیک

فنیل کتونوری

فنیل آلانین یک اسید آمینه ضروری است. چنانچه از فنیل آلانین مواد غذایی در بدن برای ساخت پروتئین استفاده نشود، این ماده بطور طبیعی تجزیه می گردد. کمبود آنزیم فنیل آلانین هیدروکسیلاز یا کوفاکتور آن یعنی تترا هیدروبیوپترین موجب تجمع فنیل آلانین در مایعات بدن می شود. فرم های مختلف بالینی و بیوشیمیایی افزایش فنیل آلانین در بدن وجود دارد.

فنیل کتونوری (PKU) نوع کلاسیک:

این نوع بیماری بدلیل 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 سایرمتابولیت های بعدی همراه با فنیل آلانین اضافی متابولیسم طبیعی را مختل نموده و موجب صدمه مغزی می گردند.

کودک مبتلا در ابتدای تولد طبیعی است و عقب ماندگی ذهنی بتدریج 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 اسیدلاکتیک است. در معاینه عصبی، علائم یکنواختی را نمی توان یافت. اغلب بیماران هیپرتونیک هستند و $1/4$ این بیماران تشنج نیز دارند.

در کشورهایایی که غربالگری نوزادان در حال انجام است و کودکان مبتلا به موقع شناسایی و درمان می شوند بندرت 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، تا آزمایش لازم انجام گردد. توصیه می شود خون نوزاد بعد از گذشت ۷۲ ساعت از تولد و همراه با تغذیه با شیر، گرفته شود. این 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 20 mg/dl و تیروزین خون طبیعی باشد و همچنین متابولیت های فنیل آلانین در ادار افزایش یافته باشد و اختلال مربوط به تتراهیدروبیوپترین (کوفاکتور فنیل آلانین هیدروکسیلاز) رد شود، تشخیص pku کلاسیک تائید می شود.

اگر قسمتی از فعالیت آنزیم فنیل آلانین هیدروکسیلاز باقیمانده باشد، غلظت فنیل آلانین خون بین 20-10 mg/dl (600-1200 μmol/l) خواهد بود. این موارد mild pku خوانده می شوند. به غلظت بالای فنیل آلانین، بین 4-10 mg/dl هیپرفنیل آلانینمیا (HPA) اطلاق 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 گردد و با آزمایشات مکرر خون از سطح مناسب فنیل آلانین خون اطمینان حاصل شود. سطح سرمی فنیل آلانین کنترل شده در بیماران بین 2 mg/dl تا 6 در کودکان زیر 12 سال و 2 mg/dl تا 10 برای کودکان بزرگتر از 12 سال است. گرچه بعد از 6 سال از عمر کودک شدت کنترل رژیم غذایی کاهش می یابد لیکن ضروری است، رژیم مخصوص غذایی تا پایان عمر تحت نظر تیم بالینی ادامه یابد.

کمبود BH4 (BH4 deficiency)

حداقل در 2٪ کودکانی که افزایش فنیل آلانین خون دارند نقص در آنزیم هایی است که ایجاد یا تجدید BH4 را موجب می شوند. در این کودکان حتی در صورتی که فنیل آلانین خون کنترل شود پیشرفت صدمه مغزی ادامه می یابد. BH4 کوفاکتور آنزیم فنیل آلانین هیدروکسیلاز، تیروزین هیدروکسیلاز و تریپتوفان هیدروکسیلاز 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. بیش از 50٪ اختلال مربوط به کمبود آنزیم 6- پیروویل تتراهیدروپترین سنتتاز (6-PTS) و 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 3 ماهگی ادامه می یابد (به استثنای کمبود یا فقدان آنزیم کاربونیولامین دهیدراتاز که علائم بالینی ندارد و این بدلیل آن است که دهیدراتاسیون میتواند بطور غیر آنزیماتیک و به آهستگی انجام شود و BH2 ایجاد گردد). یکی از راه های تشخیص این بیماری تجویز BH4 است که به loading test معروف است. در این روش BH4 خوراکی داده می شود یا داخل ورید تجویز می شود و در بیماران مبتلا به این کمبود، فنیل آلانین خون طی 4 تا 6 ساعت طبیعی می گردد. تست در حالی انجام می شود که رژیم غذایی کودک حاوی فنیل آلانین باشد. برخی بیماران مبتلا به نقص آنزیمی دی هیدروپتریدین 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.

درمان به روش های مختلف انجام می شود و اثرات طولانی مدت درمان همچنان نامعلوم است، از جمله روش های درمانی در این بیماری رژیم محدود در فنیل آلانین و همچنین تجویز پیش سازهای نوروترانسمیترها (5-hydroxytryptophan, L-dopa) است. روش دیگر درمان، رژیم محدود در فنیل آلانین و تجویز خوراکی BH4 است. دوز کم روزانه این ماده،

فنیل آلانین خون را کاهش می دهد و در صورتی که با دوز بالا (۲۰-۴۰ mg/kg/ ۲۴h) تجویز شود این ماده از سد خونی مغزی نیز عبور نموده و پیشرفت صدمات مغزی را مانع می گردد.

فنیل آلانینی گذرا:

افزایش فنیل آلانین خون در تیروزینمی گذارا 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 خونشان به ۳۰ mg/dl می رسد فنیل کتونوری ندارند و مبتلا به فنیل آلانینی گذرا هستند و اگر شیر آنها محتوای پروتئینی شیر انسان را داشته باشد وضعیت طبیعی پیدا می کنند.

PKU در ایران:

بروز این بیماری همراه با افزایش مداوم فنیل آلانین خون بین ۱ در ۳۰۰۰ تا ۶۰/۰۰۰ بر حسب کشور متفاوت است. در ایران بر اساس نتایج برنامه غربالگری نوزادان از سال ۱۳۸۶ تا سال ۱۳۸۹، ۱ در ۸۰۰۰ است. بیماری اتوزوم مغلوب است و شیوع آن در صورتی که ازدواج های خویشاوندی نزدیک شایع باشد، افزایش می یابد.

مطالعه شیراز:

در این مطالعه (۷۹/۹/۱ تا ۸۲/۱۲/۲۹)، ۳۹۳۷ نفر نوزاد پسر و ۳۵۰۵ نفر نوزاد دختر مورد آزمایش قرار گرفته اند و در مجموع ۷ مورد مبتلا شناسایی شده است.

محققین در این مطالعه تاکید کرده اند که بدلیل اجباری نبودن برنامه، بیشتر اطرافیان بیماران مبتلا به PKU بیشتر نوزادان خود را برای بررسی آورده اند و این موجب شده است تا بروز بیماری از حدود مورد انتظار (۱ در ۴/۰۰۰ تا ۱۰/۰۰۰) به میزان قابل ملاحظه بیشتر باشد.

مطالعه اصفهان:

از میان ۱۶۱۱ بیمار عقب مانده ذهنی که در آسایشگاه ها نگهداری می شده اند ۲۶ مورد (۲٪) به PKU مبتلا بوده اند. این درصد در مطالعه های پراکنده دیگر نیز مورد تاکید قرار گرفته است و در برخی موارد تا ۳٪ نیز اعلام شده است.

مطالعه دکتر کبیری - دکتر فرهود:

در این مطالعه ۸۰۰۰ کودک بررسی شده و شیوع بیماری ۱ در ۸۰۰۰ پیش بینی شده است. تعداد نمونه در این مطالعه برای تعمیم آن به جمعیت، کافی نبوده است.

مطالعه دکتر نسرین حسین پور و همکاران:

در این مطالعه ۸۱ خانواده ایرانی که از تاریخ ۷۷/۱۱/۴ تا ۷۹/۸/۱۲ به کلینیک تحقیقات مهندسی ژنتیک و تکنولوژی زیستی مراجعه کرده اند، بررسی شده اند. ۸۲٪ بیماران حاصل ازدواج خویشاوندی بودند و متوسط سن تشخیص بیماری با علائم کلینیکی مرسوم ۲۰/۷ ماه قید شده است. ۱۶٪ خانواده ها، ۲ فرزند مبتلا و ۹/۸٪، ۳ فرزند مبتلا داشته اند. در این مطالعه تاکید شده است که ۷۴٪ فرزندان دوم و ۱۳٪ فرزندان سوم به علت تشخیص دیر هنگام درجاتی از عقب ماندگی ذهنی داشته اند. تشنج، شکایات پوستی و استفراغ به ترتیب به عنوان علائم بارز بالینی ذکر شده است، اما در این مطالعه به سن متوسط تشخیص فرزندان دوم و یا سوم و پرفعالیتی و سایر اختلالات نرولوژیک و یا به علت اصلی نگهداری بیماران در آسایشگاه اشاره ای نشده است.

هیپرفنیل آلانینمی در کشورهای اروپایی:

بروز بیماری در یونان ۱ در ۱۰/۰۰۰، در بلغارستان ۱ در ۱۸۰۰۰ و در لهستان که برنامه ثبت بیماریهای ژنتیک دارد ۱ در ۷۰۰۰ گزارش شده است. بروز در آلمان ۱ در ۷۴۰۰، اسپانیا ۱ در ۱۴۰۰۰، در انگلیس ۱ در ۸۰۰۰، در ایتالیا ۱ در ۱۱۵۰۰ و در ترکیه که همسایه ایران است ۱ در ۴۸۰۰ گزارش شده است.

وضعیت PKU در ایران بر اساس اطلاعات برنامه کشوری کنترل pku

بر اساس برنامه غربالگری انجام شده در جمعیت 630000 از نوزادان تحت پوشش ۶ دانشگاه علوم پزشکی در سه استان بزرگ کشور (تهران، فارس، مازندران) بروز کلی PKU، ۱ در ۸۰۰۰ برآورد شده است. اطلاعات تفصیلی این برنامه در مجموعه تحلیلی در سال ۱۳۸۹ از سوی مرکز مدیریت بیماریهای غیرواگیر منتشر شده است. این اطلاعات با توسعه برنامه غربالگری به کشور تعمیق خواهد یافت. در این مجموعه هم چنین اطلاعات مربوط به روند پیشرفت و تاثیر برنامه منعکس شده است.

هدف کلی:

کاهش بار بیماری فنیل کتونوری

اهداف اختصاصی:

- ۱- کاهش بروز بیماری
- ۲- کاهش معلولیت جسمی
- ۳- کاهش عقب ماندگی ذهنی
- ۴- کاهش صدمه به خانواده به عنوان واحد زیر بنای اجتماع

استراتژی ها:

- ۱- غربالگری و شناسایی کودکان مبتلا و درمان استاندارد آنها
- ۲- مشاوره ژنتیک و تشخیص پیش از تولد در خانواده و فامیل نزدیک بیمار
- ۳- ساماندهی خدمات بالینی

فعالیت ها:

در قالب استراتژی یک:

- ۱- تشکیل تیم فنی
- ۲- تدوین دستورالعمل برنامه
- ۳- شناسایی و انتخاب آزمایشگاههای معتبر برای انجام آزمایش
- ۴- شناسایی و انتخاب بیمارستان مرکز استان جهت ارائه خدمات بالینی جامع و متمرکز به بیماران شناسایی شده از غربالگری و بیماران قبلاً شناسایی شده شامل:
 - ویزیت دوره ای توسط متخصص منتخب
 - مشاوره تغذیه توسط کارشناس تغذیه
 - انجام آزمایشات کنترل درمان بصورت دوره ای
 - تحویل شیر و غذای مخصوص بیماران در داروخانه بیمارستان منتخب
 - مشاوره روان شناسی بالینی خانواده ها و ارائه خدمات بازتوانی ذهنی به بیماران در صورت نیاز
 - مشاوره کاردرمانی و گفتاردرمانی به بیماران در صورت نیاز

- مددکاری اجتماعی و برقراری ارتباط سازمان یافته با بیماران از طریق تشکیل شبکه رابطین بیماران
- ۵- آموزش گروه های هدف:
- کارکنان بهداشتی درمانی (نمونه گیران، بهورزان، کاردانان، کارشناسان، پزشکان)
- کارکنان آزمایشگاههای کنترل درمان در بیمارستان های منتخب pku
- کارکنان آزمایشگاه منتخب (مرجع یا رفرانس) غربالگری در استان
- خانواده بیماران
- روان شناسان
- مددکاران
- کارشناسان تغذیه
- پزشکان درگیر در درمان pku
- ۶- استاندارد سازی آزمایشگاه های منتخب (مرجع و رفرانس) غربالگری و آزمایشگاه تایید تشخیص و آزمایشگاه های کنترل درمان
- ۷- مراقبت موارد مبتلا، مطابق با دستورالعمل
- ۸- اجرای پایلوت برنامه غربالگری
- ۹- ثبت، جمع آوری و انتشار اطلاعات برنامه به صورت دوره ای
- ۱۰- نظارت مستمر بر فرآیند های برنامه
- ۱۱- ارزشیابی و ارتقاء برنامه با برنامه ریزی و اجرای مداخلات مورد نیاز

در قالب استرژژی دو:

- ۱- تدوین استانداردهای تشخیص ژنتیک PKU در کمیته فنی کشوری تشخیص ژنتیک
- ۲- شناسایی و انتخاب آزمایشگاه های منتخب تشخیص پیش از تولد PKU بر اساس استاندارد تدوین شده (بند یک)
- ۳- ارجاع خانواده بیماران شناسائی شده به مراکز بهداشتی درمانی ویژه مشاوره ژنتیک
- ۴- آموزش مشاوران ژنتیک و پرسنل آزمایشگاه های تشخیص پیش از تولد
- ۵- مشاوره ژنتیک و معرفی والدین بیمار مبتلا به مرکز تشخیص پیش از تولد PKU منتخب و همچنین ارائه خدمات مشاوره ژنتیک و ارجاع خویشاوندان بیمار مبتلا که در معرض خطر داشتن فرزند مبتلا می باشند
- ۶- ثبت و جمع آوری و انتشار اطلاعات مرتبط
- ۷- نظارت مستمر بر فرآیندهای برنامه

۸- ارزشیابی، ارتقاء مستمر همراه با برنامه ریزی مداخلات لازم

تشکیلات و وظایف

الف- مرکز مدیریت بیماریهای غیرواگیر

- ۱- تدوین پیش نویس دستورالعمل کشوری برنامه، بحث و بررسی مفاد پیش نویس با حضور اعضای کمیته فنی کشوری و تدوین دستورالعمل کشوری
- ۲- تدوین چک لیست های پایش و نظارت بخش های مرتبط در سطح ستاد مرکزی
- ۳- تشکیل کمیته فنی کشوری متشکل از بخش های مرتبط از معاونت درمان، معاونت غذا و دارو، نمایندگان فعال و ثابت از سازمان ها و بخش های ذی ربط نظیر هلال احمر، بهزیستی، سازمان های مردم نهاد، کمیته امداد و سازمان های بیمه گر
- ۴- تشکیل کمیته علمی متشکل از اعضای موثر هیئت علمی بالینی، آزمایشگاهی، روان شناسی، توانبخشی، مددکاری اجتماعی
- ۵- ابلاغ برنامه به استان های مجری برنامه پایلوت
- ۶- ابلاغ برنامه به کلیه دانشگاه های کشور (مجریان برنامه در سراسر کشور)
- ۷- تدوین چک لیست های پایش و نظارت بخش های مرتبط با برنامه
- ۸- نظارت مستمر بر اجرای برنامه در مناطق تحت پوشش
- ۹- ارتقا ثبت و ارسال داده ها از طریق پرتال وزارت متبوع
- ۱۰- جمع آوری گزارشات سالانه از دانشگاه های علوم پزشکی کشور
- ۱۱- جمع آوری دوره ای داده های اجرای برنامه و تحلیل و انتشار اطلاعات کشوری
- ۱۲- ارزشیابی برنامه
- ۱۳- طراحی برنامه ارتقاء مستمر با مشورت کمیته فنی و علمی و اجرای آن
- ۱۴- صدور ابلاغ (دوره ای) اعضای کمیته فنی و علمی
- ۱۵- پیگیری تهیه امکانات لازم جهت اجرای برنامه
- ۱۶- جلب مشارکت و هماهنگی با سازمان و بخش های ذی ربط جهت تامین و تدارک مستمر امکانات لازم برنامه
- ۱۷- پی گیری قوانین و مصوبات لازم برای اجرای هماهنگ برنامه در کشور
- ۱۸- طراحی و برنامه ریزی اجرای آموزش و ارتقاء دانش کلیه گروه های هدف برنامه
- ۱۹- تهیه، تدوین و انتشار بسته های آموزشی مورد نیاز برای گروههای هدف برنامه

۲۰- پیش بینی و تدارک بودجه مناسب برای اجرای برنامه

۲۱- ارائه گزارشات به سطوح بالاتر در وزارت متبوع و سازمان ها و بخش های ذی ربط خارج از وزارتخانه

ب- دانشگاه علوم پزشکی و خدمات بهداشتی درمانی

۱- طرح و بحث برنامه در کمیته دانشگاهی ژنتیک متشکل از رئیس دانشگاه، معاونین بهداشت، درمان، غذا و دارو و اعضای مؤثر، فعال هیئت علمی و عوامل اجرایی مؤثر از بخش ها و سازمان های ذیربط

۲- تشکیل زیر کمیته های دانشگاهی PKU متشکل از نمایندگان مؤثر، فعال معرفی شده از بخش های اصلی ذی ربط قید شده در بند یک

۳- تشکیل جلسات زیر کمیته دانشگاهی PKU (با شرکت نمایندگان ثابت، مسلط و صاحب رای از بخش های تابعه وزارت متبوع و بخش های بیرونی مستقیماً درگیر در اجرای برنامه) حداقل هر ۶ ماه یکبار و هر بار در صورت نیاز با هماهنگی بین بخش های مختلف ذی ربط برنامه

۴- پی گیری اجرای مصوبات کمیته دانشگاهی

۵- صدور ابلاغ اعضای هیئت علمی و اجرایی زیر کمیته دانشگاهی PKU

۶- نظارت بر حسن انجام کار در حوزه های تحت امر با مشارکت اعضای زیر کمیته های PKU و گزارش دوره ای به معاونین بهداشت، درمان و غذا و دارو و سایر سطوح ذی اثر در حسن اجرای برنامه

۵- ارسال گزارشات دوره ای (به فواصل شش ماه) به معاونت های بهداشت و درمان وزارت متبوع در زمینه شاخص های اصلی برنامه کشوری

۶- پی گیری و نظارت بر حسن اجرای دستورالعمل و آیین نامه های ارسالی از مرکز مدیریت بیماری های غیرواگیر وزارت متبوع

۲- حوزه معاونت درمان:

۱- شرکت معاون درمان در کمیته ی دانشگاهی ژنتیک

۲- شرکت نمایندگان فعال، مؤثر و ثابت از بخش های مختلف از معاونت درمان در جلسات زیر کمیته فنی PKU دانشگاه

۳- مشارکت در طراحی و ارتقاء مستمر برنامه عملیاتی با هماهنگی معاونت بهداشت

۴- مشارکت در اجرای آموزش دوره ای گروه های هدف در سطح منطقه تحت پوشش برنامه با هماهنگی معاونت بهداشت دانشگاه

۵- معرفی بیمارستان منتخب PKU مرکز استان

۶- معرفی آزمایشگاه طرف قرارداد برای انجام آزمایش تایید (به روش HPLC) با هماهنگی معاونت بهداشت و آزمایشگاه مرجع سلامت و عقد قراردادهای مربوط، برابر با ضوابط و اعلام موارد در دستورالعمل کشوری

۷- نظارت و کنترل کیفی موثر آزمایشگاه های غربالگری و تایید و کنترل درمان بطور مستمر و گزارش وضعیت به رییس دانشگاه و کمیته دانشگاهی ژنتیک در زمان تشکیل

۸- تأمین امکانات انجام آزمایش های دوره ای کنترل درمان برای بیماران PKU در آزمایشگاه بیمارستان منتخب شامل نیروی انسانی، تجهیزات، محیط فیزیکی و سایر موارد لازم

۹- تأمین امکانات ویزیت دوره ای بیماران توسط پزشک متخصص (منتخب و ثابت) در درمانگاه PKU بیمارستان منتخب

۱۰- تعیین کارشناس تغذیه ثابت با صدور ابلاغ و امکانات مشاوره تغذیه بیماران و تامین محیط فیزیکی مناسب در بیمارستان منتخب PKU جهت مشاوره تغذیه منطبق بر ضوابط دستورالعمل کشوری و استانداردهای مربوطه

۱۱- تعیین کارشناس روانشناس بالینی ثابت با صدور ابلاغ و امکانات مشاوره روان شناسی والدین و بیماران و تامین محیط فیزیکی همراه با ابزار کار مناسب در بیمارستان منتخب جهت انجام خدمات بازتوانی ذهنی بیماران منطبق بر ضوابط دستورالعمل کشوری

۱۲- جلب همکاری صحیح و موثر مددکار اجتماعی در حوزه کاری مرتبط

۱۳- تثبیت نظام ثبت اطلاعات درخواست شده بر اساس دستورالعمل کشوری در بخش های مختلف شامل درمانگاه PKU و حمایت از ارسال اطلاعات درخواست شده به معاونت بهداشت

۱۴- 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 pku و با همکاری مددکار اجتماعی (برای حضور منظم و به موقع بیماران) در بیمارستان منتخب

۱۵- نظارت بر حسن اجرا و انجام کار کلیه عوامل تیم بالینی PKU (شامل روان شناسی، مشاوره تغذیه، آزمایشگاه، مددکار اجتماعی و داروخانه بیمارستان در رابطه با برنامه PKU در بیمارستان منتخب) با مشارکت نمایندگان ثابت معاون درمان و معاون بهداشت (کارشناس ژنتیک) از زیر کمیته فنی

۱۶- مشارکت در آموزش خانواده های بیماران با همکاری معاونت بهداشت

۱۷- هماهنگی با معاونت بهداشت و غذا و دارو در توسعه همکاری با بخش ها و سازمانهای موثر در مدیریت برنامه نظیر هلال احمر، کمیته امداد امام خمینی (ره) و مجمع خیرین به منظور تسهیل خدمات دوره ای درمانی و آزمایشگاهی بیماران بی بضاعت

۳- معاونت بهداشت:

- ۱- دبیری کمیته دانشگاهی ژنتیک و زیر کمیته های مربوطه شامل زیر کمیته PKU و انجام هماهنگی های لازم برای برگزاری جلسات و پی گیری مصوبات
- ۲- طراحی برنامه عملیاتی با مشارکت معاونت های درمان و غذا و دارو
- ۳- اجرای آموزش مستمر گروه های هدف برنامه با مشارکت سایر معاونت ها و عوامل ذی ربط
- ۴- هماهنگی و مشارکت در پایش و نظارت مستمر بر اجرای برنامه
- ۵- پی گیری و مشارکت در تدارک مستمر و توزیع امکانات لازم جهت اجرای صحیح بخش های مختلف دستورالعمل برنامه
- ۶- هماهنگی با معاونت درمان برای پی گیری معرفی بیمارستان منتخب مرکز استان، آزمایشگاه طرف قرارداد برای انجام آزمایش تایید (به روش HPLC) از سوی معاونت درمان و عقد قراردادهای مربوطه
- ۷- دریافت مکتوب نتیجه آزمایشات HPLC از آزمایشگاه انجام دهنده HPLC و ارسال آن به ستاد پی گیری بیماری های شهرستان
- ۸- تکثیرمتون آموزشی و دستورالعمل، آئین نامه ها و فرم های مربوطه و توزیع آنها به بخش های مرتبط در سطوح ذی ربط برنامه
- ۹- پی گیری و هماهنگی برای ثبت و جمع آوری اطلاعات و ارسال آنها به مرکز مدیریت بیماریهای غیرواگیر مطابق دستورالعمل کشوری برنامه
- ۱۰- ارائه گزارش سالانه و مطابق درخواست نحوه اجرای برنامه به مرکز مدیریت بیماریهای غیرواگیر
- ۱۱- اعلام موارد نیازمند پی گیری و مراقبت به واحدهای تابعه (بر اساس فرم اعلام تشخیص نهایی بیمار و موارد نیازمند پیگیری از بیمارستان منتخب استان)
- ۱۲- مشارکت در هماهنگی بین بخش های اصلی اجرای برنامه شامل نظام مراقبت برنامه در سطح مناطق تحت پوشش، آزمایشگاههای منتخب، بیمارستان منتخب استان (و شهرستان)، مشاوران ژنتیک مراکز بهداشتی درمانی ویژه مشاوره ژنتیک و مراکز تشخیص ژنتیک منتخب و سایر بخش های ذی ربط
- ۱۳- پیگیری و مشارکت برای توسعه همکاری با بخش ها و سازمان های حمایتی از طریق مدیریت کل امور اجتماعی استانداری و با همکاری کمیته امداد امام خمینی (ره)، هلال احمر و بهزیستی... در راستای حمایت اجتماعی بیماران در چهارچوب ضوابط دستورالعمل کشوری

۱۴- شرکت در جلسات ماهانه تیم پزشکی و جلسات سه ماهانه آموزش خانواده ها به طور مستمر (با حضور مستمر و فعال کارشناس ژنتیک)

۱۵- اعلام تلفن ستاد پی گیری بیماری های شهرستان به آزمایشگاه مرجع یا رفرانس غربالگری

ج) مرکز بهداشت شهرستان:

۱- تشکیل کمیته ژنتیک شهرستان به ریاست مدیر شبکه و دبیری رئیس مرکز بهداشت با حضور کارشناس غیرواگیر، کارشناس برنامه، کارشناس مسئول بیماری ها، کارشناس مسئول بهداشت خانواده، کارشناس مسئول مدیریت شبکه، کارشناس مسئول آزمایشگاه و سایر عناصر درون و بین بخشی مرتبط

۲- معرفی اسامی مرکز / مراکز نمونه گیری در شهرستان به معاونت بهداشتی و مراکز بهداشتی، بیمارستان ها و زایشگاه ها (اعم از خصوصی و دولتی)

۳- شناسایی و معرفی آزمایشگاه گیرنده و ارسال کننده نمونه سرمی / کاغذ فیلتر موارد مشکوک اعلام شده از سوی آزمایشگاه مرجع سلامت به آزمایشگاه تایید شده مرکز استان برای انجام آزمایش تائید به روش HPLC ، براساس قرارداد فی مابین

۴- شناسایی و پیشنهاد بیمارستان منتخب شهرستان به معاونت بهداشتی دانشگاه (در صورت اعلام ضرورت از سوی دانشگاه) و تایید مرکز مدیریت بیماریهای غیرواگیر مبنی بر وجود بیمارستان منتخب شهرستان

۵- طراحی برنامه عملیاتی منطقه تحت پوشش

۶- آموزش و توجیه نیروهای درگیر در سطوح تابعه (آزمایشگاه نمونه گیری، بیمارستان، تیم مشاوره، مراکز بهداشتی درمانی، کارکنان ثبت احوال)

۷- پایش و نظارت مستمر بر اجرای برنامه در سطوح تابعه با توجه به چک لیست

۸- مشارکت در اجرای آموزش مستمر سطوح محیطی

۹- پیگیری کلیه اطلاعات آزمایش های غربالگری براساس اعلام آزمایشگاه منتخب، پیگیری مراجعه موارد مثبت غربالگری نوزادان برای آزمایش تائید

۱۰- فراخوان و پی گیری موارد مشکوک برای انجام آزمایش تایید تشخیص (به روش HPLC)

۱۱- ثبت و پیگیری اطلاعات آزمایش تائید (به روش HPLC) در دفتر ثبت پی گیری موارد مشکوک و نیازمند نمونه گیری مجدد در برنامه بر اساس شرایط تعیین شده در دستورالعمل کشوری (این اطلاعات از طریق معاونت بهداشت دانشگاه و آزمایشگاه ارسال کننده نمونه سرمی / نمونه کاغذ فیلتر شهرستان قابل دریافت است). در ضمن مرکز بهداشت شهرستان یک کپی از جواب آزمایش HPLC (چه مثبت چه منفی) را به مرکز نمونه گیری و مرکز پوشش دهنده محل سکونت ارسال نماید تا در صورت مراجعه والدین به ایشان تحویل داده شود.

- ۱۲- ثبت و پیگیری مشخصات نوزادان بستری در بیمارستان و اطلاعات آزمایشاتی آنها، که در بیمارستان برای آنان غربالگری انجام شده است و در دفتر ثبت پی گیری موارد مشکوک و نیازمند نمونه گیری مجدد در برنامه غربالگری نوزادان PKU بر اساس شرایط تعیین شده در دستورالعمل کشوری. همچنین پی گیری انجام آزمایش مجدد از والدین این نوزادان، اطلاعات این نوزادان از طریق معاونت بهداشت دانشگاه قابل دریافت است.
- ۱۳- پیگیری ارجاع و مراجعه مورد شناسایی شده به بیمارستان منتخب از طریق مرکز بهداشتی درمانی پوشش دهنده محل سکونت به بیمارستان منتخب
- *کارشناس ژنتیک مرکز بهداشت شهرستان موظف است در مورد مراجعه بیمار شناسایی شده به بیمارستان از طریق اعلام بیمارستان با فرم درخواست مراقبت از مراکز پوشش دهنده محل سکونت مطمئن گردد و در صورت عدم مراجعه موارد شناسایی شده به بیمارستان با همکاری مرکز پوشش دهنده محل سکونت علت را پی گیری و رفع نماید
- ۱۳- ثبت و جمع آوری و ارسال کلیه اطلاعات در فرم های مربوطه (شامل فرم بروز بیماران، فرم اعلام وضعیت مراقبت ژنتیک و اعلام موارد مهاجرت به داخل و خارج از منطقه تحت پوشش و ارسال به معاونت بهداشت دانشگاه
- ۱۴- پیگیری تدارک مستمر و توزیع امکانات لازم جهت اجرای برنامه
- ۱۵- صدور ابلاغ جهت افراد شرکت کننده در کمیته ژنتیک شهرستان
- ۱۶- ارائه گزارش از نحوه اجرای برنامه به سطوح بالاتر (ریاست شبکه و معاونت بهداشتی)
- ۱۷- ارائه پیشنهادات و راهکارهای مناسب جهت حل مشکلات اجرایی به معاونت بهداشت
- ۱۸- تکثیر و توزیع متون، دستورالعمل ها، آئین نامه ها و فرم های مورد نظر برنامه به بخش های مرتبط در سطوح تابعه
- ۱۹- اعلام فوری جواب آزمایش های مثبت غربالگری (ارسال شده از سوی آزمایشگاه منتخب استان(مرجع یا غربالگری) و آزمایشگاه HPLC به مراکز بهداشتی درمانی محل سکونت افراد مربوطه جهت ارجاع فوری بیماران از سوی مراکز بهداشتی درمانی مرتبط به بیمارستان منتخب مرکز استان جهت تنظیم و شروع برنامه درمانی بر اساس دستورالعمل
- ۲۰- اعلام فوری نام افراد معرفی شده از سوی بیمارستان منتخب در فرم درخواست مراقبت از مرکز پوشش دهنده محل سکونت شامل مراجعات جدید، غیبت از درمان و تشخیص نهایی و ... به منظور انجام اقدامات مراقبتی شرح داده شده در فرم مزبور
- ۲۱- آرشيو منظم و قابل دسترسی کلیه دستورالعمل ها، آئین نامه ها و متون و کتب آموزشی مرتبط با برنامه و پی گیری به روز رسانی آنها
- ۲۲- هماهنگی های برون بخشی (شامل خدمات پست جهت ارسال به موقع نمونه ها، ثبت احوال بر اساس دستورالعمل کشوری و آیین نامه ها)
- ۲۳- پی گیری و ارجاع جهت آزمایشات تشخیص ژنتیک و پی گیری موارد نیازمند به PND در خانواده بیماران و خویشان نیازمند این مراقبت تا حصول اطمینان از رفع خطرات از زوجین در معرض خطر

- ۲۴- آموزش و اطلاع رسانی مستمر و مناسب به بیمارستان ها و زایشگاه ها و مراکز بهداشتی درمانی در خصوص مراجعه به موقع غربالگری نوزادان در روز ۳ تا ۵ پس از تولد به مادران
- ۲۵- نظارت کارشناس آزمایشگاه شهرستان بر مراکز نمونه گیری برای اخذ نمونه مناسب و ارائه گزارش به واحد مرتبط

د) مرکز بهداشتی درمانی (و خانه بهداشت):

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

ه) مراکز نمونه گیری خون (غربالگری نوزادان)

- ۱- ثبت اطلاعات در دفتر و فرم های تعیین شده (فرم نمونه گیری و فرم/دفتر ثبت نتایج غربالگری در مرکز نمونه گیری
- ۲- تهیه نمونه خون به روش تعیین شده در دستورالعمل برنامه و استانداردهای آزمایشگاهی
- ۳- ارسال نمونه های گرفته شده همراه با یک نسخه از فرم شماره ۱ و یا یک نمونه از فرم /دفتر ثبت نتایج در مرکز نمونه گیری
- ۴- پیگیری جواب نمونه های غربالگری ارسالی و ثبت جواب آزمایشات غربالگری مثبت در دفتر ثبت اطلاعات حداکثر ۲ هفته از زمان نمونه گیری
- ۵- اعلام موارد نمونه گیری که طی یک ماه از آزمایشگاه مرجع سلامت نتیجه آن گزارش نشده است، به مرکز بهداشت شهرستان جهت پیگیری علت (از جمله نمونه مفقود شده،...)

- ۶- ارسال فرم خلاصه اطلاعات فعالیت های انجام شده، فرم اعلام نتایج آزمایشات غربالگری از مرکز نمونه گیری به مرکز بهداشت شهرستان براساس شرایط تعیین شده در دستورالعمل
- ۷- شرکت در برنامه های آموزشی تعیین شده توسط سطوح بالاتر
- ۸- پیگیری فراهم بودن تسهیلات لازم برای نمونه گیری و پیشگیری از بروز مشکلات اجرایی
- ۹- تحویل رسید انجام نمونه گیری به والدین و راهنمایی ایشان برای پیگیری و دریافت جواب مکتوب آزمایش غربالگری
- ۱۰- راهنمایی والدین برای دریافت شناسنامه در زمان مقرر با ارائه رسید انجام نمونه گیری
- ۱۱- تحویل برگه راهنما به والدین نوزاد
- ۱۲- پیگیری دریافت متون آموزشی مرتبط از سطوح بالاتر و توزیع آن ها در زمان مناسب و اطمینان از تامین بخش های تابعه و تسلط آن ها به مبانی
- ۱۳- آرشیو منظم و قابل دسترس آئین نامه ها، دستورالعمل ها، کتب آموزشی و یک نمونه از فرمهای مرتبط در مرکز و پی گیری به روزرسانی آنها
- ۱۴- بایگانی جواب آزمایشات غربالگری به مدت یکسال در مراکز به منظور تحویل جواب آزمایشات به خانواده ها (پس از یک سال مرکز نمونه گیری مسئولیتی در قبال تحویل جواب آزمایشات ندارد و در صورتی که والدین جویای پاسخ باشند باید پاسخ آزمایشات به ایشان تحویل گردد. پاسخ آزمایشات می ات در یک نسخه از فرم نمونه گیری (فرم شماره ۱) تحویل گردد و یا در برگه رسید تحویلی به والدین از روی لیست جواب شگاه ناآزمایا آزمایشات ارسالی از سوی آزمایشگاه استخراج و تحویل والدین گردد. این موضوع باید در هنگام تحویل رسید انجام نمونه گیری به والدین گوشزد شود
- ۱۵- تحویل جواب آزمایش غربالگری حداکثر تا یکسال از انجام آزمایش بنا به درخواست والدین که ضروری است برگه به مهر مرکز نمونه گیری نیز مهمور گردد
- ۱۶- انجام نمونه گیری مجدد بر روی کاغذ فیلتر بر روی نمونه های مشکوک اولیه $phe \geq 4$
- ۱۷- ارسال نمونه ها بر روی کاغذ فیلتر به آزمایشگاه انجام دهنده آزمایش تایید به روش HPLC با پست
- (و) آزمایشگاه منتخب غربالگری مرکز استان (آزمایشگاه مرجع یا رفرانس غربالگری):**
- ۱- پذیرش و ثبت کلیه نمونه های غربالگری
 - ۲- انجام کلیه آزمایشات غربالگری
 - ۳- اعلام جواب آزمایشات مثبت (مشکوک اولیه) غربالگری و موارد نیازمند آزمایش مجدد (نمونه نامناسب و علل پزشکی) به ستاد پیگیری بیماریها در مرکز بهداشت شهرستان به فوریت، بلافاصله بصورت تلفنی و فاکس

۴- اعلام موارد متناقض در ثبت (اختلاف شماره کاغذ، فرم گزارش دهی، ثبت دو نوزاد با شماره یکسان و...) به ستاد پی گیری در مرکز بهداشت شهرستان

۵- اعلام کلیه جواب آزمایشات شامل طبیعی و غیرطبیعی ۱۵ و آخر هر ماه به مراکز نمونه گیری از طریق ستاد شهرستان و یا معاونت بهداشتی (ازمایشگاه می تواند برای هر بیمار یک برگه جواب صادر نماید، بدیهی است جواب های مثبت اولیه و یا نیازمند به نمونه گیری مجدد باید بصورت تلفنی و فاکس به مرکز بهداشت شهرستان جهت پی گیری اعلام گردد در صورتی که جواب کل آزمایشات به صورت لیست به مرکز بهداشت شهرستان و یا معاونت بهداشتی اعلام می شود مرکز بهداشت شهرستان باید موارد را بر اساس دستورالعمل به مراکز نمونه گیری ارسال نماید

۶- ثبت کلیه اطلاعات درخواست شده در دستورالعمل کشوری و ارسال مکتوب جواب کلیه آزمایش های انجام شده به نحوی که در دستورالعمل تعیین شده به مرکز بهداشت شهرستان جهت اعلام به مراکز نمونه گیری

۷- پیش بینی و پیگیری فراهم بودن کلیه تسهیلات لازم برای انجام آزمایشات غربالگری به نحو استاندارد و پیشگیری از بروز مشکلات اجرایی ناشی از هرگونه کمبود مواد مصرفی و تجهیزاتی و پرسنلی در این زمینه

۸- شرکت در برنامه های آموزشی تعیین شده از سوی سطوح بالاتر

۹- مشارکت در اجرای برنامه های آموزشی پرسنل آزمایشگاه سطوح پائین تر و مراکز نمونه گیری با هماهنگی با معاونت بهداشتی

(ت) **آزمایشگاه محل انجام آزمایش تائید (به روش HPLC) :**

۱- عقد قرار داد با معاونت بهداشتی

۲- اعلام مکتوب چگونگی ارسال نمونه برای انجام آزمایش به کلیه مراکز بهداشت و معاونت بهداشتی

۳- پذیرش کلیه نمونه های ارسالی از مرکز بهداشت (مراکز نمونه گیری) طرف قرارداد از شهرستان ها

۴- اعلام فوری جواب آزمایش های مثبت با تلفن و همچنین ارسال مکتوب جواب کلیه آزمایشات به معاونت بهداشت دانشگاه

۵- پیش بینی و پیگیری فراهم بودن کلیه تسهیلات لازم برای انجام آزمایشات تائید (به نحوی که وقفه ای در انجام آزمایشات ایجاد نشود)

۶- مشارکت در برنامه های آموزشی لازم در زمینه انجام آزمایشات

۷- همکاری با ناظرین کنترل کیفی اعزامی از سوی اداره امور آزمایشگاه های مرجع سلامت استان

۸- لازم به ذکر است آزمایش تایید بر نمونه کاغذ فیلتر قابل انجام است و در صورتیکه امکان مراجعه والدین و یا ارسال نمونه سرمی به آزمایشگاه انجام دهنده آزمایش تایید به روش HPLC وجود نداشته باشد آزمایشگاه می تواند آزمایش HPLC را بر روی نمونه کاغذ فیلتر انجام دهد

ی) آزمایشگاه تهیه کننده و ارسال کننده نمونه سرم جهت آزمایش تایید (به روش HPLC) // آزمایشگاه حد واسط :

- ۱- پیگیری عقد قرارداد با آزمایشگاه محل انجام آزمایش تایید (به روش HPLC) که معاونت درمان معرفی کرده و به تایید اداره امور آزمایشگاه های مرجع سلامت رسیده و ارسال کپی آن به معاونت بهداشت و درمان
- ۲- پیگیری دریافت راهنمایی چگونگی تهیه و ارسال نمونه با توجه به استاندارد های تعیین شده از سوی آزمایشگاه تایید (HPLC)
- ۳- تهیه نمونه سرم کلیه ارجاع شدگان برای انجام آزمایش تایید (به روش HPLC) با استاندارد تعیین شده
- ۴- ارسال نمونه سرم کلیه ارجاع شدگان به آزمایشگاه HPLC
- ۵- پیگیری جواب کلیه نمونه های ارسالی به آزمایشگاه HPLC
- ۶- اعلام جواب های مثبت با تلفن به مرکز بهداشت شهرستان (کارشناس بیماریهای غیرواگیر) به طور همزمان
- ۷- پیگیری دریافت جواب مکتوب آزمایشات از آزمایشگاه انجام HPLC
- ۸- ارسال جواب مکتوب آزمایشات به مرکز بهداشت شهرستان
- ۹- دریافت نمونه های کاغذ فیلتر از بیمارستان های بستری کننده نوزادان بدحال و ارسال آن ها به آزمایشگاه غربالگری (مرجع یا فرانس) بر اساس برنامه تعیین شده از معاونت بهداشتی و مرکز بهداشت شهرستان

ک) بیمارستان منتخب مرکز استان:

مدیریت بیمارستان:

- ۱- همکاری و هماهنگی با تیم بالینی در جهت اجرای صحیح و به هنگام وظایف محوله در دستورالعمل کشوری
- ۲- پذیرش بیماران ارجاعی از سوی مراکز بهداشتی درمانی و سایر مبادی تعیین شده در چهارچوب ضوابط و استانداردهای تعیین شده در دستورالعمل کشوری برنامه
- ۳- شرکت در جلسات ماهانه تیم بالینی و هدایت جلسه در جهت اهداف تعیین شده در دستورالعمل
- ۴- هماهنگی و مشارکت موثر، مستمر و فعال در راستای رفع مشکلات برنامه و تسهیل اجرای عرضه خدمات به بیماران

درمانگاه PKU:

پزشک متخصص منتخب PKU:

- ۱- هدایت تیم بالینی و شرکت در جلسات ماهانه تیم بالینی {شامل کارشناس آزمایشگاه، کارشناس تغذیه، مسئول داروخانه و مسئول درمانگاه، روانشناس بالینی، مددکار اجتماعی، مسئول پذیرش و (مسئول نگهبانی در صورت نیاز)} با هماهنگی رییس و مدیر بیمارستان در جهت تحقق درمان کامل و مطابق با استاندارد بیمار در بیمارستان منتخب
- ۲- تکمیل فرم بررسی بالینی اولیه در بیمارستان منتخب مرکز استان و فرم بررسی دوره ای بالینی در بیمارستان منتخب و فرم بررسی دوره ای آزمایشات و تجویز داروها در بیمارستان منتخب و فرم ثبت نتیجه مشاوره های فوق تخصصی بیمار در بیمارستان منتخب در چهارچوب دستورالعمل کشوری برنامه (شخصاً توسط پزشک متخصص منتخب pku)
- ۳- برقراری ارتباط و تعامل علمی فعال و برنامه ریزی شده متخصص منتخب با بیمارستانهای مرجع PKU در کشور (در حال حاضر یکی از بیمارستان های حضرت علی اصغر، مرکز طبی، مفید در تهران) و ثبت موارد و آماده سازی آن ها برای گزارش در برنامه سه ماهانه تعامل علمی
- ۴- راهنمایی و معرفی خانواده بیمار (بعد از تثبیت وضعیت درمانی بیمار) و ارجاع ایشان به مرکز بهداشتی درمانی ویژه مشاوره ژنتیک شهرستان محل سکونت جهت انجام مشاوره و مراقبت ژنتیک

مسئول درمانگاه PKU

- ۱- تکمیل دقیق فرم اطلاعات ماهانه دفتر مراقبت ممتد بیماران مبتلا به فنیل کتونوری و فرم شماره ۵ (فرم درخواست مراقبت از مرکز پوشش دهنده محل سکونت) و ارسال به هنگام آن به معاونت بهداشتی
- ۲- مشارکت با پزشک در ویزیت به هنگام بیماران و پیگیری مراجعات به هنگام بیمار
- ۵- شرکت در جلسات ماهانه تیم بالینی و همکاری با سایر اعضا تلاش موثر جهت تسهیل اجرایی ویزیت بیماران

مسئول انجام آزمایشات (در آزمایشگاه بیمارستان منتخب PKU):

- ۱- تأمین کیت مورد نیاز با هماهنگی با مسئولین مربوطه و با حمایت اداره امور آزمایشگاهها در ستاد دانشگاه و انجام آزمایش در آزمایشگاه بیمارستان منتخب و تحویل پاسخ آزمایشات در زمان تعیین شده برای ویزیت بالینی دوره ای (در صورتی که بیمارستان به انجام آزمایش به دلایل خاص و قابل قبول مبادرت نمی کند، لازم است نمونه بیمار اخذ و توسط آزمایشگاه بیمارستان منتخب PKU به آزمایشگاه طرف قرارداد ارسال شود و بعد از اخذ جواب به خانواده بیمار در محل بیمارستان منتخب PKU تحویل گردد به نحوی که خانواده تحت هیچ شرایطی برای دادن نمونه و یا اخذ جواب به خارج از بیمارستان اعزام نشود)
- ۲- شرکت در جلسات ماهانه تیم پزشکی و جلسات برنامه ریزی شده توسط سطوح بالاتر
- ۳- ثبت دقیق و ارسال اطلاعات درخواستی از سطوح بالاتر

کارشناس تغذیه:

- ۱- بررسی چگونگی تنظیم رژیم غذایی و برنامه تغذیه بیمار ارجاع شده از طرف پزشک متخصص منتخب تیم بالینی بیمارستان منتخب در مراجعات دوره ای
- ۲- پیگیری و تعامل فعال و تاثیرگذار با خانواده در اجرای رژیم غذایی تنظیم شده برای بیمار با برنامه ریزی ارتباط با خانواده در فواصل ویزیت های دوره ای
- ۳- تکمیل دقیق و صحیح فرم و ثبت خلاصه برنامه غذایی بیمار در فرم مخصوص ارزیابی تغذیه در پرونده بیمار
- ۴- شرکت در جلسات ماهانه تیم پزشکی و جلسات برنامه ریزی شده توسط سطوح بالاتر
- ۵- مشارکت در اجرای برنامه آموزش ۳ ماهانه خانواده بیماران در بیمارستان
- ۶- محاسبه و ثبت شیر و غذای بیماران در جداول مخصوص ۳ ماهانه جهت ارسال به مرکز مدیریت بیماری های غیرواگیر (از طریق کارشناس ژنتیک حوزه معاونت بهداشت)
- ۷- هماهنگی با کلیه دست اندرکاران سفارش، تهیه و پخش و توزیع شیر مخصوص بیماران در راستای دریافت به موقع شیر توسط خانواده بیماران

مسئول داروخانه:

- ۱- دریافت شیر و غذای مخصوص از مبادی تعیین شده از سوی معاونت غذا و دارو در دانشگاه مرتبط
- ۲- تحویل شیر و غذای مخصوص مورد نیاز به بیمار بر اساس اعلام کارشناس تغذیه بیمارستان و نظارت بر ضوابط تعیین شده
- ۳- شرکت در برنامه های توجیهی ابلاغ شده توسط دانشگاه علوم پزشکی
- ۴- شرکت در جلسات تیم پزشکی در جهت تحقق اهداف برنامه در بیمارستان

روانشناس بالینی:

- ۱- شرکت فعال و مؤثر در دوره های آموزش حضوری و غیرحضوری برنامه ریزی شده توسط سطوح بالاتر
- ۲- ویزیت دوره ای بیماران و تکمیل پرونده روانشناسی بیمار طبق دستورالعمل کشوری و ضوابط بسته خدمت بیماران

PKU

۳- ویزیت دوره ای خانواده بیماران (پدر، مادر، خواهر و برادر بر اساس جدول اعلام شده در بسته خدمت بیماران PKU)

۴- ارائه خدمات روانشناختی شامل انجام ارزیابی های رشدی، انجام تستهای روانشناختی و عصبی روانشناختی، انجام مشاوره انگیزشی به بیمار و خانواده بیمار، ارزیابی مشکلات رفتاری بیماران و طراحی برنامه اصلاح رفتار به کمک روش بازتوانی حسی حرکتی در چهارچوب ضوابط دستورالعمل کشوری و آیین نامه های ارسالی از مرکز مدیریت بیماریهای غیر واگیر

۵- آموزش والدین بیماران PKU جهت بازتوانی حسی - حرکتی کودکان جهت قادرسازی ایشان به همکاری و مشارکت در امور روانشناختی و بازتوانی ذهنی فرزندانشان

۶- شرکت در جلسات ماهانه تیم بالینی و همکاری و هماهنگی با این تیم جهت ارتقاء سطح خدمات به بیماران، در چهارچوب دستورالعمل کشوری

۷- ثبت و ارسال اطلاعات و گزارشات مربوطه هر سه ماه یک بار در چهارچوب تعیین شده توسط مرکز مدیریت بیماریهای غیرواگیر

۱- همکاری مؤثر و فعال با مددکار اجتماعی جهت بهبود و ارتقاء شرایط روحی و همکاری خانواده بیماران

مددکار اجتماعی:

۱- همکاری با تیم بالینی و حمایت اجتماعی از بیماران در جهت اجرای برنامه کامل درمانی شامل تامین شیر و غذای مخصوص و ویزیت بالینی و انجام آزمایشات دوره ای و سایر خدمات مورد نیاز در قالب بسته خدمت بیماران

۲- تشکیل پرونده اجتماعی برای هر بیمار و آگاهی از وضعیت کامل ایشان و برنامه ریزی جهت انجام اقدامات لازم برای رفع مشکلات با همکاری رابط و به مورد اجرا گذاشتن آن، به نحوی که مانعی برای اجرای دستورات تیم پزشکی توسط بیمار وجود نداشته باشد ثبت فعالیت های انجام شده مربوط برای رفع مشکلاتی که مانع دریافت اقدامات پزشکی می شود به نحو مقتضی و به صورت قابل رؤیت توسط تیم نظارت بر برنامه در پرونده اجتماعی بیمار و اقدام به برطرف نمودن آن ها

۳- تنظیم جدول زمانی و لیست مراجعه بیماران (برای مراجعه و ویزیت بار اول بیماران) و برنامه ریزی مراجعات بعدی بیماران بعد از هر بار ویزیت صورت گرفته با نظر پزشک منتخب با همکاری رابط بیماران (که تحت نظر مستقیم مددکار اجتماعی داوطلبانه فعالیت می نماید)

۴- جمع آوری و ارسال اطلاعات مربوط به بسته خدمت از طریق پرتال (در صورت دسترسی به پرتال و در غیر این صورت، هماهنگی با کارشناس ژنتیک جهت انجام امر)

۵- نظارت مؤثر 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.

۶- اجرای برنامه آموزش ۳ ماهانه خانواده های بیماران در بیمارستان منتخب با همکاری و مشارکت رابط بیماران، مادران منتخب برای آموزش طبخ غذا، و با استفاده از همکاری تیم پزشکی و کارشناس ژنتیک معاونت بهداشت و نمایندگان معاونت های درمان و غذا و دارو در زیر کمیته فنی pku دانشگاه

۷- شرکت در جلسات ماهانه تیم بالینی و جلسات آموزشی برنامه ریزی شده برای مددکاران اجتماعی مستقر در بیمارستانهای منتخب PKU توسط سطوح بالاتر

۷-پذیرش و راهنمایی بیمار ارجاعی برای بار اول و تکمیل فرم ارجاع و ارسال آن به معاونت بهداشت

رابط بیماران :

رابط بیماران PKU، یکی از افراد فعال از والدین بیماران PKU است که توان و تمایل لازم برای انجام وظایف رابط داوطلبانه 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 سه ماهانه آموزش والدین در بیمارستان منتخب PKU (به شرط آنکه 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 ۲ سال فعالیت می نماید و پس از طی ۲ سال ضروری است جهت ابقا رابط قبلی و یا انتخاب رابط جدید، در جلسه والدین رای گیری و اظهار نظر مجدد گردد.

وظایف:

۱- راهنمایی والدین در خصوص انجام به موقع آزمایشات دوره ای درخواست شده توسط پزشک متخصص منتخب، مراجعه در زمان مناسب برای ویزیت دوره ای، مشاوره تغذیه و تحویل شیر از داروخانه. سعی در راستای افزایش تمایل والدین به انجام صحیح امور مربوط به بیمار توسط والدین در منزل به نحوی که پزشک، مشاور تغذیه، مسئول آزمایشگاه و روانشناس بالینی، مددکار اجتماعی و مشاور ژنتیک مرکز بهداشتی درمانی ویژه مشاوره ژنتیک شهرستان محل سکونت اعلام داشته است، تحت نظر و با برنامه ریزی و هماهنگی با مددکار اجتماعی

۲- ارتباط با خانواده بیماران در راستای انجام وظایف محوله. نحوه برقراری ارتباط رابط با خانواده ها با توافق با مددکار اجتماعی می باشد و این ارتباط باید ترجیحاً تلفنی و با استفاده از امکانات بیمارستان و بخش مددکاری اجتماعی و در روزهای حضور رابط در بیمارستان صورت گیرد. ضروری است رابط از اتکای والدین به خود و اقدام شخصی در

مورد رفع مشکلات بیماران پرهیز نماید و در صورت مشاهده مشکلات ویژه در بیمار و خانواده، خانواده را جهت دریافت حمایت اجتماعی و سایر اقدامات لازم به مددکار اجتماعی ارجاع دهد.

۳- شرکت در جلسات حمایتی و اجتماعی مربوط به بیماران PKU از جمله جلسات آموزشی که هر سه ماه یکبار در محل بیمارستان و با هماهنگی مددکار اجتماعی تشکیل می شود، همکاری در تشکیل این جلسات و دعوت خانواده ها برای شرکت مؤثر در جلسات

۴- جمع آوری نظریات خانواده ها و ساماندهی و برنامه ریزی ابراز نظر خانواده ها در جلسات سه ماهانه آموزشی والدین با هماهنگی و زیر نظر مددکار اجتماعی

۵- حضور در روزهای تعیین شده جهت ویزیت بیماران، طی ساعاتی که اقدامات بالینی بیماران در بیمارستان منتخب انجام می شود تحت نظر مددکار اجتماعی (البته در صورت نیاز به خدمت رابط در دیگر زمانها حضور ایشان با هماهنگی با مددکار اجتماعی بلامانع است).

۶- تفهیم چگونگی تهیه مواد غذایی و طبخ غذا و تفهیم و توجیه خانواده ها در مورد چگونگی اجرای دستورات کارشناس تغذیه زیر نظر 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 ارایه نماید و در ابراز نظر با کارشناس تغذیه هماهنگ و یک صدا باشد

۷- همکاری در توزیع شیر با مسئول توزیع شیر در داروخانه زیر نظر مسئول مربوطه در داروخانه پس از مطرح شدن در جلسات تیم بالینی و با هماهنگی مددکار اجتماعی

۹- عدم مبادرت به فعالیت های خارج از حوزه وظایف تعیین شده، شامل تبلیغات در خصوص انجمن های خاص یا برقراری ارتباط مستقیم با خیرین برای جمع آوری کمک

۱۰- اعلام هر گونه اعتراض و شکایت (در صورت وجود) در ارتباط با خدماتی که به بیمار PKU ارایه می شود به صورت مکتوب و مستدل به مددکار اجتماعی (با رونوشت به مدیر بیمارستان) و تقاضای طرح موضوع در جلسات ماهانه تیم بالینی برای تصمیم گیری نهایی و اعلام نتیجه

۱۱- حضور در محل تعیین شده توسط مددکار اجتماعی در بیمارستان منتخب pku و عدم حضور در سایر بخش های مرتبط به برنامه در بیمارستان بدون هماهنگی با مددکار اجتماعی

۱۲- هر گاه 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 دوره ای سه ماهانه آموزش والدین توسط مددکار با ذکر دلایل مستند مطرح و رابط جدید توسط والدین انتخاب شود. این موضوع قبلاً باید به اطلاع والدین رسانده شود

نکته: در صورتی که رابط نیاز به مرخصی در روزهای کاری داشته باشد موضوع باید قبلاً به اطلاع مددکار رسانده شده تا از وجود رابط علی البدل در غیاب ایشان استفاده شود. رابط علی البدل نفر دومی از والدین است که از پیش برای جایگزینی در زمان مرخصی رابط تعیین شده است

گ) بیمارستان منتخب دیگر در استان:

چنانچه در حوزه تحت پوشش دانشگاه بنا به دلیل موقعیت جغرافیایی یا فرهنگی و یا تعداد بیماران صلاح است (به غیر از بیمارستان منتخب استان)، بیمارستان دیگری خدمات بالینی را به بیماران عرضه نماید باید معاونت درمان به تعیین بیمارستان مناسب برای اجرای خدمت بیان شده در دستورالعمل اقدام نماید. شرح کلیه وظایف و اقدامات عیناً مانند وظایف بیمارستان منتخب استان است. لازم است آموزش های لازم توسط اعضای تیم خدمات بالینی بیمارستان منتخب استان پیش از فعالیت بیمارستان منتخب دیگر استان به تیم بالینی ارائه شود و معاونت درمان از توانمندی لازم تیم بالینی مستقر در بیمارستان منتخب دیگر استان اطمینان حاصل نماید. بدیهی است نظارت و پایش و سایر وظایف مربوط به بیمارستان منتخب استان برای بیمارستان منتخب دیگر استان نیز لازم الاجراست.

ه) مرکز بهداشتی درمانی ویژه مشاوره ژنتیک:

- ۱- پذیرش موارد ارجاع شده از بیمارستان های منتخب (توسط پزشک متخصص منتخب PKU برای مشاوره ژنتیک
- ۲- انجام مشاوره ژنتیک والدین بیمار و ارجاع آنها برای تعیین موتاسیون به آزمایشگاه های منتخب عضو شبکه تشخیص ژنتیک پیش از تولد PKU (معرفی شده از سوی مرکز مدیریت بیماریهای غیرواگیر)
- ۳- انجام مشاوره با خویشان در معرض خطر بیمار خویشانی که ازدواج فامیلی نزدیک نموده یا قصد این نوع ازدواج را دارند در معرض خطر تولد بچه pku هستند باید اقدامات ویژه مشاوره ژنتیک و تشخیص ژنتیک برای ایشان انجام گیرد و ارجاع آن ها برای انجام PND* در صورت نیاز
- ۴- ثبت کلیه اطلاعات لازم در فرم های مربوطه
- ۵- ارسال خلاصه اطلاعات در فرم های مربوطه به سطح بالاتر
- ۶- شرکت در برنامه های آموزشی تعیین شده از سوی سطوح بالاتر
- ۷- مشارکت در برنامه های آموزشی در صورت ابلاغ سطوح بالاتر
- ۸- آرشيو منظم کلیه متون آموزشی، دستورالعمل ها، آئین نامه های مرتبط به شکل قابل دسترس

روش اجرای برنامه:

خانم های باردار در دوران بارداری ضروری است حداقل در دو نوبت و ترجیحاً در ۳ ماهه اول و ۳ ماهه سوم در مورد غربالگری وزمان 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 روز ۳ تا ۵ نوزادی و منوط بودن دریافت گواهی ولادت و یا شناسنامه نوزاد به تحویل رسید نمونه گیری از نوزاد برای غربالگری نوزادی توسط کارکنان زایشگاه، دریافت دارند.

در روز ۳ تا ۵ از پاشنه پای نوزاد که توسط والدین به مرکز نمونه گیری آورده شده، توسط فرد آموزش دیده (به روشی که در استاندارد های آزمایشگاهی برنامه آمده است) لانتست زده می شود و چند قطره از خون مویرگی بر روی کاغذ گاتری، گرفته می شود و کاغذ ها در هوای مناسب به مدت ۳ ساعت خشک شده و براساس پروتکل ارسال، در پاکت گذاشته می شود و در پایان روز با سایر نمونه های خون تهیه شده از سایر نوزادان به آزمایشگاه منتخب مرجع یا فرانس غربالگری) فرستاده می شود. لازم است مشخصات کامل نوزاد قبل از گرفتن نمونه خون بر روی فرم مخصوص و بر روی کارت گاتری به طور هم زمان مطابق دستورالعمل نوشته شود.

در صورت مراجعه کودک بعد از ۵ روزگی نمونه گیری تا سن یکسالگی از پاشنه پا یا نرمه کناری دست و در سنین بالاتر، از سطح پالمار فالانکس دیستال انگشت میانی و یا انگشت چهارم صورت گیرد و از کناره انگشتان و نوک آن و سایر انگشتان خونگیری نشود.

آزمایشگاه به محض دریافت نمونه ها، آزمایشات را انجام داده و در صورت مثبت شدن، این امر را توسط تلفن و فاکس، فوری به اطلاع نیروهای بهداشتی تعیین شده در دستورالعمل می رساند و نیروی مسئول بلافاصله والدین نوزاد را برای اخذ نمونه سرمی/ نمونه کاغذ فیلتر (جهت آزمایش تائید) فراخوان می نماید. نمونه سرمی/ کاغذ فیلتر همان روز تهیه شده و برای انجام آزمایش به آزمایشگاه HPLC منتخب ارسال شود و در صورت مثبت شدن آزمایش، فوراً (با تلفن و فاکس) به مرکز بهداشت شهرستان و معاونت بهداشت اعلام می گردد. مرکز بهداشت شهرستان، مرکز بهداشتی درمانی (پوشش دهنده محل سکونت نوزاد) را آگاه می سازد و این مرکز، والدین نوزاد را فراخوان می نماید و ایشان را بعد از راهنمایی و دریافت فرم ارجاع به بیمارستان منتخب (واحد مددکاری) ارجاع می نماید. درمان مطابق با دستور العمل در مورد نوزاد انجام می گردد و بیمارستان منتخب قسمت دوم فرم ارجاع را تکمیل و به شهرستان محل ارجاع ارسال می نماید.

ارجاع به کار درمانی و مرکز بهداشتی درمانی مشاوره ژنتیک اولین بار در بیمارستان منتخب مرکز استان صورت می گیرد و ارجاعات بعدی بر حسب ضرورت توسط همین متخصص به انجام می رسد. تهیه لیست بیماران مراجعه کننده به بیمارستان منتخب در فرم مربوطه صورت می گیرد و به معاونت بهداشت ارسال می شود. تیم نظارت استان، موظف است، نحوه درمان صحیح و استاندارد را کنترل می نماید.

در صورتی که نوزادی قبل از ۳ روزگی و یا بلافاصله پس از تولد در بیمارستان بستری شود ضروری است با اولین نمونه گیری که برای وی انجام می شود قبل از هرگونه درمان و تجویز دارو (medication) باید یک نمونه خون از نوزاد بر روی کاغذ فیلتر تهیه شود و در شرایط ذیل نگهداری و بر طبق روالی که مرکز بهداشت مشخص می نماید، نمونه را به آزمایشگاه غربالگری ارسال دارد. بعد از انجام آزمایش و تجویز دارو، پزشک متخصص باید زمان انجام آزمایش مجدد را با توجه به تداخل درمان صورت پذیرفته با آزمایشات فنیل آلانین و TSH سرم، تعیین و با خودکار قرمز در پرونده بیمار ثبت نماید. پزشک معالج مسئول تعیین زمان مناسب انجام آزمایش غربالگری و آموزش آن به والدین است. در صورتی که نوزاد بیمار در زمان تعیین شده توسط پزشک معالج برای غربالگری مجدد همچنان در بیمارستان بستری است، لازم است آزمایش غربالگری وی (نمونه مجدد) بر روی کاغذ فیلتر تهیه شده و به نحوی که مرکز بهداشت تعیین می کند 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 که صورت گیرد که آزمایش غربالگری مورد غفلت قرار نگیرد.

ثبت هر مورد غربالگری به عهده دانشگاه پوشش دهنده 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 پوشش دهنده محل سکونت، مراقبت بیمار به عهده دانشگاه پوشش دهنده خواهد بود. اعلام مورد توسط دانشگاه محل غربالگری و اعلام وصول توسط دانشگاه محل مراقبت به ترتیب لزوماً باید صورت گیرد.

آزمایشات کنترل درمان و پیگیری وضعیت بالینی:

نمونه خون جهت آزمایش کنترل درمان براساس زمان تعیین شده در پرونده بیمار با نمونه گیری از پاشنه پا یا سر انگشت 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.

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

مرجع اجرای برنامه، دستورالعمل کشوری است و کلیه سطوح موظفند بر این اساس عمل نمایند. متون آموزشی و فرم های مربوط به هر سطح توسط مرکز بهداشت استان در سطوح تابعه شهری و روستایی توزیع می شود. بدیهی است متن کلیه متون آموزشی و فرم های مربوطه توسط مرکز مدیریت بیماری های غیرواگیر تهیه می گردد مسئولیت کلی برنامه و

ریاست جامع آن به عهده رئیس دانشگاه علوم پزشکی است و ایشان هماهنگ کننده معاونت برای حسن اجرای برنامه می باشد.

**بطور خلاصه نحوه انجام غربالگری نوزادان برای بیماری pku
به شرح زیر است
(چارت یک و دورا ببینید)**

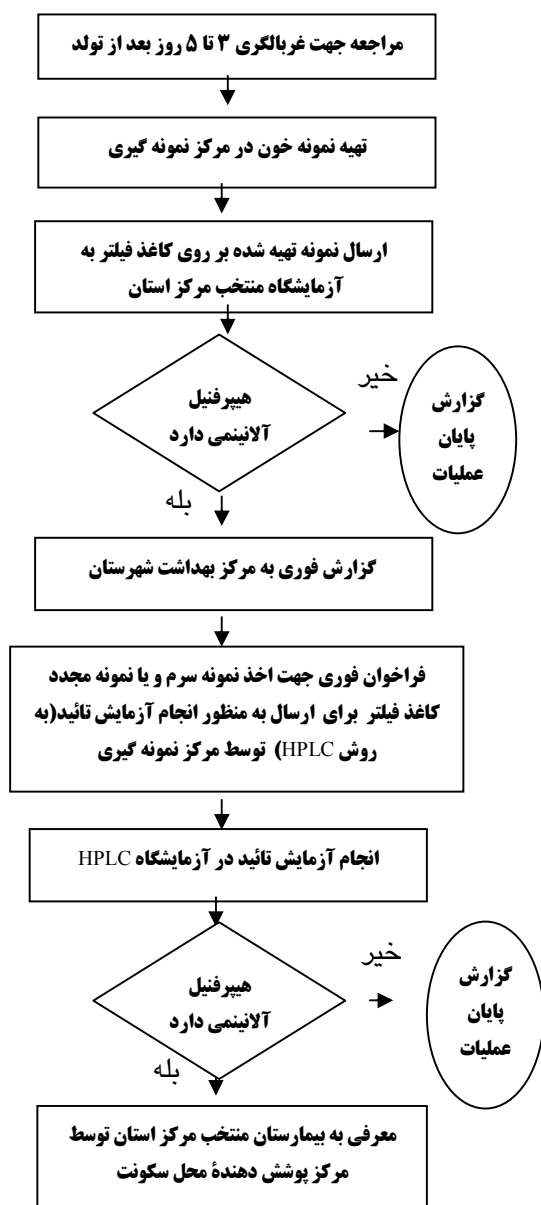


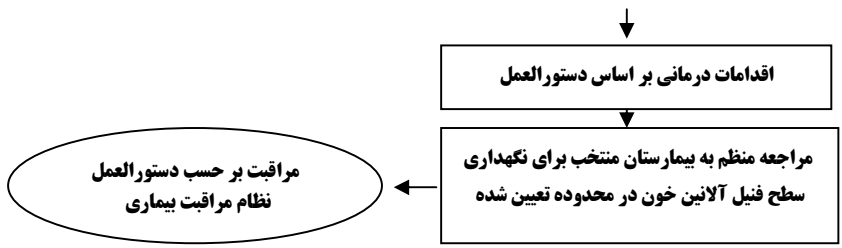
بیمارستان منتخب مرکز استان نام بیماران جدید به همراه آدرس موارد را در فرم اعلام تشخیص نهایی بیمار و موارد نیازمند پی گیری از بیمارستان منتخب مرکز استان، ماهانه به معاونت بهداشت ارسال می دارد و معاونت بهداشت موارد را به مرکز بهداشت شهرستان مربوطه و از آنجا به مرکز بهداشت و خانه بهداشت گزارش می نماید و مراقبت ایشان براساس گزارش مراقبت بیمار انجام می شود



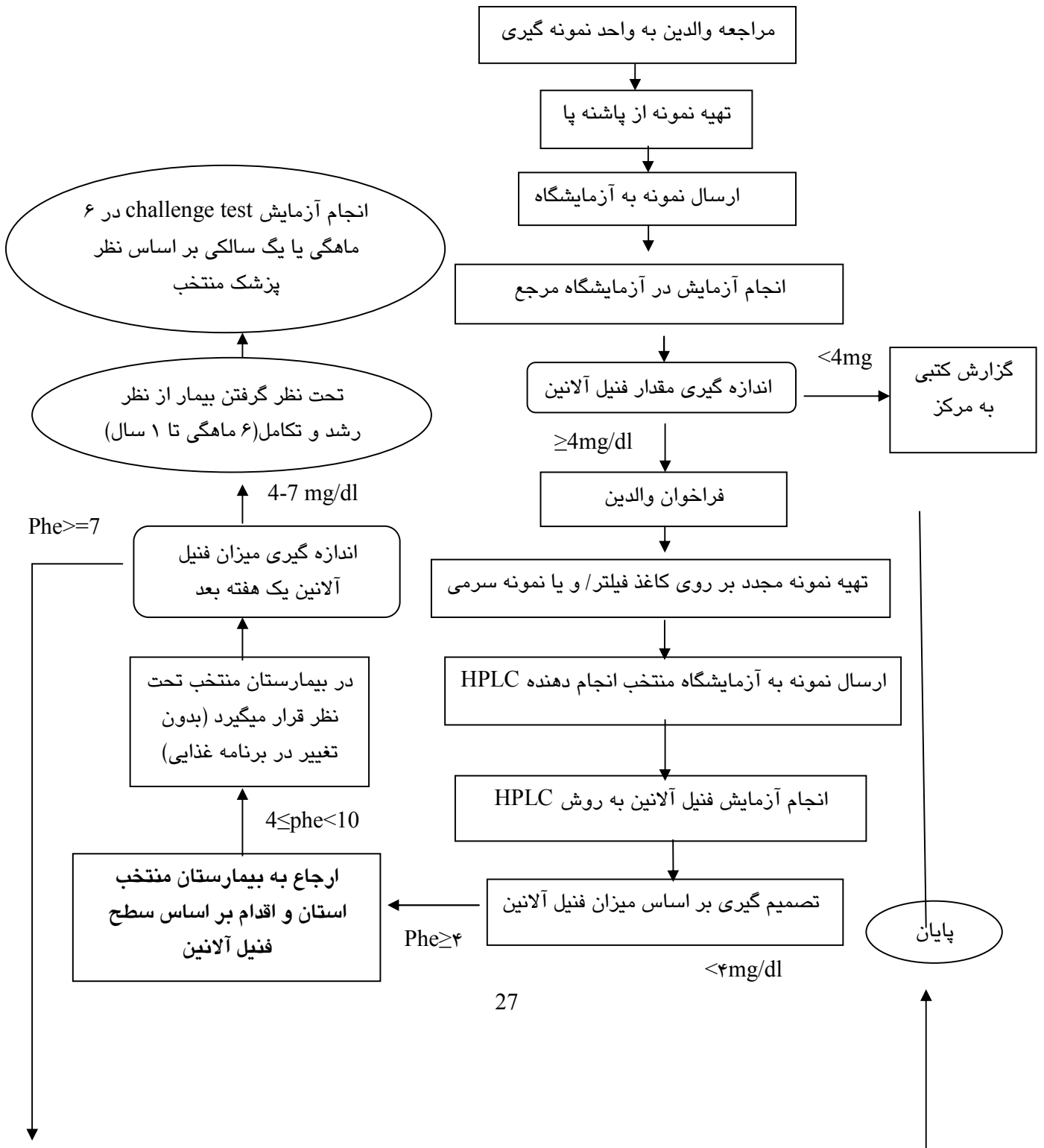
گزارش وضعیت مراقبت بیمار و والدین در فرم اعلام وضعیت مراقبت ژنتیک از سوی مراکز بهداشتی درمانی و خانه های بهداشت به مرکز بهداشت شهرستان ارسال می شود

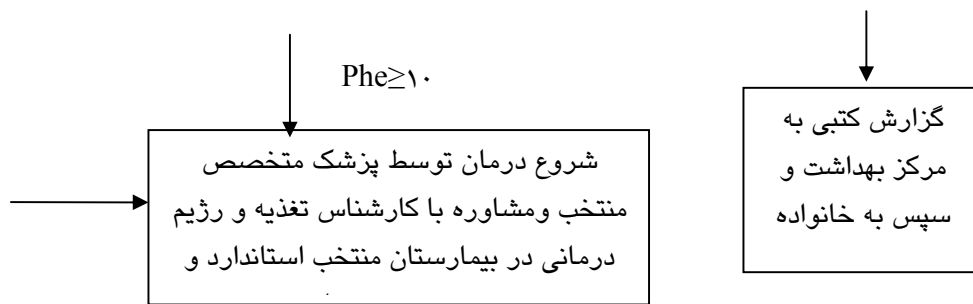
فرآیندهای اصلی غربالگری نوزادان برای PKU در ایران (چارت ۱)





سطوح cut off در برنامه غربالگری pku در ایران (چارت شماره ۲)





چک لیست عملکرد سطح ستاد دانشگاه

- ۱- آیا تیم فنی دانشگاهی تشکیل شده است؟ (متشکل از معاونین، هیئت علمی مرتبط و مؤثر، هیئت اجرایی مرتبط و مؤثر)

بلی خیر
- ۲- آیا برنامه عملیاتی منطقه طراحی و به طور دوره ای ارتقاء یافته است (با مشارکت تیم فنی)؟

بلی خیر
- ۳- آیا موارد لازم (مصرفی) جهت اجرای طرح تهیه و توزیع شده است؟

بلی خیر
- ۴- آیا توجیه و آموزش نیروهای تمام سطوح درگیر به انجام رسیده است؟

بلی خیر
- ۵- آیا چک لیست نظارت تدوین شده و ارتقاء می یابد؟

بلی خیر
- ۶- آیا فرم های مربوطه و متون آموزشی لازم در همه سطوح توزیع شده و به روز می شود؟

بلی خیر
- ۷- آیا نظارت دوره ای بر سطوح تابعه در ستاد دانشگاه برنامه ریزی شده است؟

بلی خیر
- ۸- آیا اطلاعات براساس دستورالعمل ثبت می شود؟

بلی خیر
- ۹- آیا اطلاعات براساس دستورالعمل جمع آوری می شود؟

بلی خیر

۱۰- آیا اطلاعات براساس دستورالعمل ارسال می شود؟

بلی خیر

۱۱- آیا بیمارستان منتخب PKU استان معرفی شده و بر اساس دستورالعمل فعالیت دارد؟

بلی خیر

۱۲- آیا بیمارستان منتخب مرکز استان بر اساس دستورالعمل و توسط تیم نظارت دانشگاه نظارت دوره ای می شود؟

بلی خیر

۱۳- آیا آزمایشگاه (غربالگری) در مرکز استان شناسایی و معرفی شده است؟

بلی خیر

۱۴- آیا ابلاغ اعضای کمیته فنی دانشگاهی صادر شده است؟

بلی خیر

۱۵- آیا در نظارت دوره ای در بیمارستان منتخب PKU عملکرد متخصصین بالینی، کارشناس تغذیه، آزمایشگاه و داروخانه، روانشناس بالینی، مددکار اجتماعی و رابط والدین به تفکیک بررسی و گزارش تهیه و به مقامات ارسال می شود؟

بلی خیر

۱۶- آیا مراکز نمونه گیری انتخاب و وضعیت آنها ارتقاء می یابد؟

بلی خیر

۱۷- آیا پایش مراکز نمونه گیری با چک لیست مشخص بصورت برنامه ریزی شده انجام می شود و مشکلات پی گیری شده است؟

بلی خیر

۱۸- آیا متخصص بالینی در روزهای تعیین شده به بررسی بالینی بیماران می پردازد و نتایج را در فرم بررسی بالینی ثبت می کند؟

بلی خیر

۱۹- آیا کارشناس تغذیه در روزهای تعیین شده (همان روزهای بررسی بالینی) به مشاوره تغذیه بیماران می پردازد و نتایج را در فرم وضعیت تغذیه ثبت می کند؟

بلی خیر

۲۰- آیا سطح فنیل آلانین حداقل ۹۵٪ بیماران (حداقل ۳ فی اخیرشان) کنترل شده است؟

بلی خیر

۲۱- آیا داروخانه بیمارستان منتخب شیر مخصوص را براساس تنظیم و توصیه کارشناس تغذیه (در همان روزهای بررسی بالینی) به بیماران تحویل می دهد؟

بلی خیر

۲۲- آیا کارشناس تغذیه در روزهای تعیین شده (همان روزهای بررسی بالینی) به کارشناسی تغذیه بیماران می پردازد و نتایج را در فرم وضعیت تغذیه ثبت می کند؟

بلی خیر

۲۳- آیا داروخانه بیمارستان منتخب شیر یارانه ای و غذای بیماران را براساس تنظیم و توصیه کارشناس تغذیه (در همان روزهای بررسی بالینی) به بیماران تحویل می دهد؟

بلی خیر

۲۴- آیا آزمایشگاه بیمارستان منتخب، پاسخ آزمایشات کنترل درمان را (در همان روز مراجعه بیمار و هماهنگ با پزشک و کارشناس تغذیه) به بیماران اعلام می نماید(یا پیش از مراجعه ایشان به بیمارستان)؟

بلی خیر

۲۵- آیا بیمارستان منتخب مرکز استان لیست بیماران جدید را در فرم مربوطه همراه با آدرس محل سکونت صحیح و به هنگام به معاونت بهداشت دانشگاه ارسال می دارد؟

بلی خیر

۲۶- آیا متخصصین بالینی، کارشناس تغذیه، آزمایشگاه داروخانه، روانشناس بالینی و مددکار اجتماعی با حمایت و مشارکت رئیس و مدیر بیمارستان و نمایندگان ثابت عوامل مرتبط از سطح دانشگاه شامل بهداشت بر درمان در قالب تیم پزشکی، جلسه ماهانه را تشکیل و رفع مشکلات پاسخگویی به بیماران را دنبال میکند؟

بلی خیر

۲۷- آیا رابط والدین در بیمارستان منتخب با هماهنگی کارشناس ژنتیک دانشگاه تحت نظر و با مدیریت مددکار اجتماعی در روزهای تعیین شده توسط تیم پزشکی انجام وظیفه می نماید؟
بلی خیر

۲۸- آیا جلسه والدین با کمک مددکار اجتماعی، روانشناس و رابط والدین و با حمایت و مشارکت در اجرای برنامه توسط تیم پزشکی و عوامل مرتبط از دانشگاه هر ۳ ماه صورت می پذیرد؟
بلی خیر

۲۹- آیا جلسات بین بخشی استانی برای تسهیل امور برنامه و جلب حمایت های معنوی و مادی سایر بخش ها(صرفاً در چهارچوب سیاست برنامه کشوری) انجام می شود؟
بلی خیر

۳۰- آیا عوامل بالینی و درمانی بیمارستان منتخب شامل متخصص بالینی، کارشناس تغذیه و سایر عوامل اصلی درمان و حمایت بیمار با بیمارستان های مرجع PKU در ارتباط برنامه ریزی شده و موثر هستند؟
بلی خیر

چک لیست عملکرد سطح مرکز بهداشت شهرستان (برنامه پیشگیری و کنترل pku)

۱- آیا دستورالعمل کشوری مراقبت pku در مرکز بهداشت شهرستان وجود دارد؟
بلی خیر

۲- آیا نمودار فرایند اقدامات موجود است؟
بلی خیر

۳- آیا نمودار فرایند غربالگری موجود است؟
بلی خیر

۴- آیا برنامه عملیاتی تهیه شده است؟
بلی خیر

۵- آیا لیست بیماران PKU موجود و به روز است؟

بلی خیر

۶- آیا صورتجلسات مربوط به هماهنگی درون بخشی موجود است؟

بلی خیر

۷- آیا توجیه و آموزش نیرو های سطوح درگیر انجام شده است؟

بلی خیر

۸- آیا نظارت دوره ای بر سطوح مرتبط تحت پوشش از عملکرد برنامه وجود دارد؟

بلی خیر

۹- آیا فرمهای مربوطه و متون آموزشی در تمام سطوح مرتبط توزیع شده است؟

بلی خیر

۱۰- آیا دفتر ثبت موارد نیازمند پیگیری بیماری pku بدرستی تکمیل شده است؟

بلی خیر

۱۱- آیا هماهنگی لازم بین مراکز نمونه گیری و آزمایشگاه منتخب غربالگری انجام شده است؟

بلی خیر

۱۲- آیا نتایج آزمایشات مثبت غربالگری در عرض ۷۲ ساعت به مرکز بهداشت و یا مرکز نمونه گیری به

صورت تلفنی و یا با فاکس اعلام می گردد؟

بلی خیر

۱۳- آیا موارد فنیل آلانین باتر و مساوی ۲۰ طی ۷۲ ساعت به آزمایشگاه تایید تشخیص ارجاع شده اند؟

بلی خیر

۱۴- آیا تشخیص قطعی موارد مثبت اولیه با نظر پزشک متخصص در دفتر ثبت شده است؟

بلی خیر

۱۵- آیا فرم درخواست مراقبت از مرکز پوشش دهنده محل سکونت وجود دارد و اقدام لازم برای آن انجام

شده است؟

بلی خیر

۱۶- آیا از پذیرش آن ها توسط بیمارستان اطمینان حاصل شده است؟

بلی خیر

چک لیست عملکرد سطح مراکز بهداشتی درمانی/پایگاه بهداشتی و خانه بهداشت ویژه نمونه گیری
(برنامه پیشگیری و کنترل pku)

۱- آیا دستورالعمل کشوری مراقبت pku در مرکز وجود دارد؟

بلی خیر

۲- آیا مرکز نمونه گیری از آزمایشگاه منتخب غربالگری آگاهی دارد؟

بلی خیر

۳- آیا مرکز نمونه گیری از آزمایشگاه منتخب انجام دهنده آزمایش تایید (HPLC) دارد؟

بلی خیر

۴- آیا تجهیزات نمونه گیری (شامل لانست، کاغذ فیلتر، پنبه، الکل...) در مرکز وجود دارد؟

بلی خیر

۵- آیا محل مناسب برای خشک کردن نمونه ها تا زمان ارسال به آزمایشگاه وجود دارد؟

بلی خیر

۶- آیا اقدامات لازم جهت ارسال نمونه ها به آزمایشگاه (نظیر هماهنگی با پست، هماهنگی با وسایل نقلیه اداری یا شخصی...) انجام شده است؟

بلی خیر

۷- آیا فلوچارت نحوه انجام غربالگری و ارجاع در مرکز نمونه گیری وجود دارد؟

بلی خیر

۸- آیا رسید نمونه گیری و دفتر ثبت در مرکز نمونه گیری، فرم اعلام نتایج آزمایشات غربالگری از مرکز نمونه گیری وجود دارد؟

بلی خیر

۹- آیا نحوه انجام نمونه گیری مناسب می باشد؟ (شامل قرار دادن نوزاد با زاویه ۱۰ درجه، انتخاب محل درست، ضد عفونی نمودن پاشنه پا با الکل، پاک کردن محل الکل، عدم استفاده از قطره اول، درست پر کردن کارت نمونه گیری)

بلی خیر

۱۰- آیا نمونه گیر در دوره های آموزشی جهت انجام نمونه گیری شرکت نموده است؟

بلی خیر

۱۱- درصد موارد نیازمند نمونه گیری مجدد به علت نمونه نامناسب در ماه گذشته چند است؟

بلی خیر

۱۲- آیا دفتر ثبت غربالگری بدرستی تکمیل شده است؟

بلی خیر

۱۳- آیا موارد نیازمند نمونه گیری مجدد طبق پروتکل کشوری پیگیری شده است ؟

بلی خیر

۱۴- آیا مواردی از عدم ارسال نتیجه از آزمایشگاه منتخب غربالگری در طی ماه گذشته وجود داشته است؟

بلی خیر

چک لیست عملکرد سطح مراکز بهداشتی درمانی/پایگاه بهداشتی و خانه بهداشت (برنامه پیشگیری و کنترل pku)

۱- آیا دستورالعمل کشوری مراقبت pku در مرکز وجود دارد؟

بلی خیر

۲- آیا فرم اعلام وضعیت مراقبت ژنتیک در مرکز وجود دارد؟

بلی خیر

۳- آیا اسامی بیماران pku تحت پوشش آن مرکز وجود دارد؟

بلی خیر

۴- آیا مراقبت والدین pku تحت پوشش مطابق با دستورالعمل انجام می گردد؟

بلی خیر

۵- آیا والدین pku خواهان فرزند جهت انجام PND ارجاع شده اند؟

بلی خیر

۶- آیا والدین PKU که تمایل به فرزندآوری ندارند از روشهای پیشگیری مطمئن استفاده می کنند؟

بلی خیر

۷- آیا مادر باردار ناقل PKU جهت انجام PND2 ارجاع شده اند؟

بلی خیر

۸- آیا زوج ناقلی که در PND2 آن جنین PKU تشخیص داده شده است و تمایل به سقط دارد پیگیری شده است؟

بلی خیر

۹- آیا فرم درخواست مراقبت از مرکز پوشش دهنده محل سکونت در مرکز وجود دارد؟

بلی خیر

۱۰- آیا خانمهای باردار تحت پوشش واحد بهداشت مادر و کودک جهت انجام غربالگری به موقع آموزش دیده اند؟

بلی خیر

۱۱- آیا پرسنل واحد واکسیناسیون، هنگام واکسن ۲ ماهگی کودکان، انجام غربالگری را پیگیری می نمایند ؟

بلی خیر

چک لیست عملکرد بیمارستان منتخب (برنامه پیشگیری و کنترل pku)

واحد بالینی (پزشک متخصص)

۱- آیا پرونده بیمارستانی بیماران تکمیل شده است؟

بلی خیر

۲- آیا پرونده شرح حال و معاینات دوره ای تکمیل میگردد؟

بلی خیر

۳- آیا کلیه بیماران شناسایی شده از غربالگری جهت رد موارد بدخیم به انستیتو پاستورارجاع شده اند؟

بلی خیر

۴- آیا خانواده بیماران جهت مشاوره ژنتیک ارجاع شده اند؟

بلی خیر

۵- آیا پزشک متخصص در جلسات ماهیانه تیم بالینی شرکت می نماید؟

بلی خیر

۶- آیا پزشک متخصص در جلسات آموزش والدین شرکت می نماید؟

بلی خیر

۷- آیا پزشک متخصص در جلسات بحث گروهی با دعوت از سطوح بالاتر شرکت می نماید؟

بلی خیر

۸- آیا برای موارد شناسایی شده از غربالگری طی یکسال تشخیص قطعی داده شده است؟

بلی خیر

۹- آیا درمانگاه بیماران هر هفته یک بار تشکیل می شود؟

بلی خیر

واحد تغذیه

۱۰- آیا کارشناس تغذیه بیمارستان در جلسات آموزشی و توجیهی مرکز مدیریت بیماریها شرکت نموده است؟

بلی خیر

۱۱- آیا کارشناس تغذیه بیمارستان در جلسات آموزشی سه ماهانه والدین شرکت نموده است؟

بلی خیر

۱۲- آیا کارشناس تغذیه در جلسات ماهانه تیم بالینی شرکت می نماید؟

بلی خیر

۱۳- آیا درخواست شیر به موقع انجام شده است؟

بلی خیر

۱۴- آیا شیرهای مخصوص بیماران به موقع توزیع می شود؟

بلی خیر

۱۵- آیا قبل از توزیع شیر، مشاوره تغذیه انجام می شود؟

بلی خیر

۱۶- آیا فرم یک برگه ثبت وضعیت تغذیه در بیمارستان منتخب برای بیماران تکمیل می گردد؟

بلی خیر

واحد روانشناسی بالینی

۱۷. آیا تمام بیماران و خانواده بیماران PKU پرونده شرح حال روانشناسی دارند؟

بلی کامل خیر بلی ذکر علت نقص.....

۱۸. آیا جلسات مشاوره عملی و بازی درمانی برای کودکان ۲ تا ۱۲ سال انجام می شود؟

بلی خیر ذکر علت.....

۱۹. آیا هر خانواده در طول سال حداقل ۴ بار جلسه مشاوره روانشناسی داشته اند و مستندات آن در پرونده روانشناسی خانواده درج گردیده است؟

بلی خیر ذکر علت.....

۲۰. آیا کارشناس روانشناس بیمارستان منتخب در جلسات ۳ ماهانه آموزشی مرکز مدیریت بیماریها شرکت نموده است؟

بلی خیر ذکر علت.....

۲۱. آیا کارشناس روانشناس بیمارستان منتخب در جلسات آموزشی والدین بیماران در بیمارستان شرکت نموده است؟

بلی خیر ذکر علت.....

۲۲. آیا کارشناس روانشناس بیمارستان منتخب در جلسات ماهانه تیم بالینی در بیمارستان شرکت نموده است؟

بلی خیر ذکر علت.....

۲۳. آیا CDها و جزوات آموزشی را دریافت نموده اند؟
بلی خیر ذکر علت.....

واحد مددکاری

۲۴. آیا ثبت موارد جدید بیماران در فرم اعلام و تشخیص نهایی بیمار و موارد نیازمند پی گیری از بیمارستان منتخب PKU مرکز استان بر اساس نظر پزشک تکمیل و ارسال می گردد؟

بلی خیر

۲۵. آیا اطلاعات بسته خدمت پزشکان توسط وی تکمیل می گردد؟

بلی خیر

۲۶. آیا هماهنگی لازم جهت برگزاری جلسات سه ماهانه والدین انجام می گردد؟

بلی خیر

۲۷. آیا پیگیری موارد غیبت از درمان و عدم مراجعه و کلیه هماهنگی های لازم بیمار با تیم سلامت انجام می گردد؟

بلی خیر

۲۹. واحد داروخانه

۳۰. آیا شیر مخصوص بیماران به موقع توزیع شده است؟

بلی خیر

۳۱. آیا شیر مخصوص بیماران از پخش به موقع تحویل گرفته شده است؟

بلی خیر

۳۲. آیا مستندات توزیع شیر وجود دارد؟

بلی خیر

واحد آزمایشات کنترل درمان

۳۳. آیا نمونه گیری آزمایشات کنترل درمان در بیمارستان منتخب انجام می گردد؟

بلی خیر

۳۴. آیا آزمایشات کنترل درمان در بیمارستان انجام شده و یا نمونه ها به آزمایشگاه مورد تایید اداره امور

آزمایشگاههای استان ارسال می گردد؟

بلی خیر

۳۵. آیا آزمایشگاه انجام دهنده آزمایشات کنترل درمان توسط آزمایشگاه مرجع سلامت کنترل کیفی شده

است؟

بلی خیر

۳۶. آیا آزمایشگاه انجام دهنده آزمایشات کنترل درمان موفق به اخذ تاییدیه کنترل خارجی کیفیت از

آزمایشگاه مرجع سلامت گردیده ؟

بلی خیر

۳۷. آیا مسئول انجام دهنده آزمایشات در جلسات ماهانه تیم بالینی شرکت می نماید؟

بلی خیر

جدول متغیرها :

واحد سنجش/ معیار	تعریف	نام متغیر	
mg/dl فنیل آلانین خون مویرگی (به روش رنگ سنجی یا کالری متری)	مقدار فنیل آلانین خون نوزاد در زمان تعیین شده در دستورالعمل (مجموعه استانداردهای آزمایشگاهی)	مقدار فنیل آلانین خون (غربالگری)	۱
mg/dl فنیل آلانین خون وریدی (به روش HPLC)	بررسی مجدد فنیل آلانین خون در نوزادانی که در تست غربالگری فنیل آلانین خون آنها بیش از ۴ mg/dl بوده است.	مقدار فنیل آلانین خون (تائید)	۲
mg/dl فنیل آلانین خون (به روش کالری متری)	فنیل آلانین خون در دوره درمان بیمار مبتلا به هیپرفنیل آلانینمی	فنیل آلانین خون (کنترل درمان)	۳
دستورالعمل	طیف زمانی در نظر گرفته شده برای آزمایش غربالگری نوزاد	زمان انجام آزمایش غربالگری	۴
دستورالعمل	زمان انجام آزمایش تائید	زمان آزمایش تائید غربالگری	۵
دستورالعمل	زمان ارسال گزارش آزمایش مثبت غربالگری	زمان گزارش آزمایش غربالگری	۶
دستورالعمل	زمان ارسال گزارش موارد مثبت در آزمایش تائید	زمان گزارش آزمایش تائید	۷
دستورالعمل	زمان فراخوان موارد مثبت غربالگری گزارش شده در زمان تعیین شده به تفکیک غربالگری مثبت و تائید مثبت	زمان اقدام سیستم بهداشتی در موارد مثبت غربالگری	۸
دستورالعمل	زمان ارجاع بیمار به بیمارستان منتخب	زمان اقدام سیستم بهداشتی در موارد مثبت آزمایش تائید	۹
دستورالعمل	زمان اولین مراجعه بیمار بعد از ثبت شدن آزمایش تائید و ویزیت وی	زمان ویزیت بیمار در بیمارستان منتخب استان	۱۰
پرونده بیمارستانی بیمار دستورالعمل	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)	استاندارد درمان	۱۱
واحد IQ (ارزیابی شده بر	ضریب هوش بیمار در پایان ۴ سالگی	IQ (در ۴ سالگی)	۱۲

اساس استاندارد)			
-----------------	--	--	--

دستور المل	خانواده های ارجاع شده و مراجعه کرده به مشاوره ژنتیک	مواردی که پرونده مشاوره ژنتیک دارند	۱۳
دستور العمل	پرونده خانواده در معرض خطر در آزمایشگاه PND بررسی موتاسیون	تعداد پرونده PND یک	۱۴
دستور العمل	مواردی از حاملگی در معرض خطر که PND انجام داده اند	تعداد پرونده های PND دو	۱۵
دستور العمل	مواردی از حاملگی مادر فرد مبتلا که PND برای آن انجام شده است	انجام PND	۱۶
دستور العمل	مواردی که با تشخیص PKU در PND سقط شده اند به تفکیک کلاسیک و غیر کلاسیک	سقط موارد	۱۷
فنیل آلانین خون نوزاد در غربالگری نوزادان و فرم بررسی بروز	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)	موارد بروز در میان موارد PKU منفی در PND	۱۸
فنیل آلانین خون نوزاد در غربالگری نوزادان و فرم بررسی بروز	کل موارد جدید شناسایی شده در بین متولدین به تفکیک سال	موارد بروز	۱۸

ارزیابی و ارزشیابی:

الف - عوامل ارزیابی

۱- اطلاعات جاری

۲- بررسی های دوره ای ناظران و کارشناسان اعزامی و گزارشات مربوطه و چک لیست های تهیه شده

۳- بررسی های مقطعی برنامه ریزی شده (با توجه به گزارشات و داده های ارسالی طراحی و اجرا خواهد شد)

۴- برنامه غیرحضورى ارزیابی و ارزشیابی

۵- گزارشات دوره ای ارسالی از استان ها

ب - شاخص های ارزشیابی

▪ شاخص های ناظر به اهداف

(۱) میزان بروز

تعریف: تعداد رخداد جدید PKU در متولدین زنده در زمان تعیین شده

نحوه محاسبه:

موارد متولد شده مبتلا در جمعیت غربالگری شده در یک سال + تعداد بروز در موارد PND
شده و سقط شده

× ۱۰/۰۰۰

کل موارد تولد زنده همان جمعیت همان سال

محل کسب اطلاعات:

- فرم های ثبت اطلاعات در سطوح مختلف

- نظام ثبت جمعیت و واقعه های حیاتی کشور

(۲) در صد موارد کنترل نشده:

تعریف: درصد مواردی از PKU (کلاسیک و سایر هیپرفنیل آلانیمی های کاندید درمان) که فنیل آلانین خون آنها تحت درمان کنترل نشده است.

نحوه محاسبه:

$$\frac{\text{موارد کنترل نشده در جمعیت مشخص در سال}}{\text{تعداد بیماران تحت پوشش در بیمارستان}} \times 100$$

(۳) درصد بروز در موارد تست منفی (خطای تشخیص تست غربالگری):
تعریف: در صد مواردی از بروز که تست غربالگری منفی داشته اند

نحوه محاسبه:

$$\frac{\text{موارد بروز در میان افرادی که تست منفی داشته اند در متولدین یک سال}}{\text{کل موارد تست منفی / در همان جمعیت / همان سال}} \times 100$$

(۴) بروز PND شده:

تعریف: درصد مواردی از بروز در میان موارد ارجاع شده برای PND که PND برای آنها انجام شده و جنین سالم تشخیص داده شده

نحوه محاسبه:

$$\frac{\text{موارد بروز در PND انجام شده و سالم تشخیص داده شده / سال}}{\text{کل موارد PND شده و سالم تشخیص داده شده / همان سال}} \times 100$$

(۵) استاندارد درمان:

تعریف: در صد درمان استاندارد (مطابق دستورالعمل)

نحوه محاسبه:

تعداد بیمارانی که ۳ فنیل آلانین آخر چک شده آن ها در شرایطی که وضعیت ثابت داشته اند، کنترل بوده است (بر اساس محدوده ذکر شده در دستورالعمل)

× ۱۰۰

تعداد کل بیماران تحت پوشش

۶) IQ بدست آمده:

تعریف: متوسط IQ (بر اساس تست استاندارد) بدست آمده به تفکیک نوع بیماران شناسایی شده در غربالگری

نحوه محاسبه:

مجموعه نمره IQ مبتلایان شناسایی شده در ۴ سالگی به تفکیک نوع هیپرفنیل آلانینی

کل بیماران شناسایی شده همان سن، همان نوع بیماری

(*درصد بروز در موارد منفی HPLC:

تعداد موارد PKU که HPLC منفی داشتند

تعداد مواردی که HPLC برای آن ها انجام شده

(*درصد بروز در موارد PND: