

برنامه ژنتیک اجتماعی

**دستورالعمل کشوری**

**برنامه جامع ادغام خدمات کنترل و پیشگیری بیماری‌های ارثی- ژنتیکی**

**در نظام سلامت ایران**

**بازنگری چهارم**

**1396**

فهرست مطالب

[فصل اول: مبانی و روش‌ها در برنامه ژنتیک اجتماعی 6](#_Toc506381123)

[اپیدمیولوژی بیماری‌های ژنتیک در ایران 7](#_Toc506381124)

[الف) ناهنجاری‌ها و بیماری‌های ارثی کودکان 7](#_Toc506381125)

[ب) بیماری‌های ارثی فامیلی بزرگسالان 10](#_Toc506381126)

[رویکرد ژنتیک اجتماعی در پیشگیری و کنترل بیماری های ژنتیک 13](#_Toc506381127)

[سازمان جهاني بهداشت و پیشگیری از بیماری‌های ژنتيك 13](#_Toc506381128)

[پیشگیری ژنتیک بیماریهای شایع غیرواگیر درکشورهای در حال توسعه 13](#_Toc506381129)

[ضرورت مدیریت نظام‌مند و ادغام‌یافته بیماری‌های ژنتیک در کشور 13](#_Toc506381130)

[مبانی برنامه ژنتیک اجتماعی 15](#_Toc506381131)

[تعریف، هدف و استراتژی‌ها 15](#_Toc506381132)

[اسناد بالادستی 15](#_Toc506381133)

[روش شناسي 16](#_Toc506381134)

[ساختار مشترک ارائه خدمات ژنتیک و حیطه مداخلات 16](#_Toc506381135)

[فرایندهای مسیر مشترک برنامه ژنتیک اجتماعی برای پیشگیری و کنترل بیماری‌های ژنتیک 17](#_Toc506381136)

[1) فرایند آموزش 17](#_Toc506381137)

[2) فرایند شناسایی موارد در معرض خطر ژنتیک 18](#_Toc506381138)

[انواع روش‌های غربالگری 18](#_Toc506381139)

[3) فرایند مشاوره ژنتیک 20](#_Toc506381140)

[خدمت مشاور ژنتیک در برنامه ژنتیک اجتماعی 20](#_Toc506381141)

[ضوابط مشورت بالینی / آزمایشگاهی مشاوران ژنتیک در سطوح نظام سلامت 20](#_Toc506381142)

[مشاوره ژنتیک افراد در معرض خطر ( احتمالی) در خانواده و خویشان سرنخ 20](#_Toc506381143)

[4) فرایند مراقبت ژنتیک در برنامه ژنتیک اجتماعی 22](#_Toc506381144)

[4-1) مراقبت ژنتیک قطعی 22](#_Toc506381145)

[شرایط و نحوه قطع مراقبت ژنتیک و اعلام مهاجرت 24](#_Toc506381146)

[5) فرایند تشخیص ژنتیک 25](#_Toc506381147)

[اجزاء خدمت تشخیص ژنتیک استاندارد 25](#_Toc506381148)

[مدیریت موارد ارجاع شده از فرایند شناسایی 27](#_Toc506381149)

[الف) بیماری های ژنتیکی از پیش تشخیص داده شده 27](#_Toc506381150)

[ب) بیماری های از پیش تشخیص داده نشده 28](#_Toc506381151)

[ضرورت اجرای برنامه ژنتیک اجتماعی در قالب زنجیره به هم پیوسته فرایندهای آن 29](#_Toc506381152)

[روش تحت پوشش قرار دادن بیماری‌های ژنتیک در برنامه ژنتیک اجتماعی 30](#_Toc506381153)

[طراحی و اجرای برنامه ژنتیک اجتماعی در اداره ژنتیک 30](#_Toc506381154)

[بیماری‌های ژنتیک تحت پوشش برنامه ژنتیک اجتماعی و مسير تكاملی راه اندازی و اجرای برنامه 30](#_Toc506381155)

[برنامه‌هاي مدل در برنامه ژنتيك اجتماعي 31](#_Toc506381156)

[زیرساخت‌های برنامه ژنتیک اجتماعی 33](#_Toc506381157)

[برنامه‌های پایلوت در برنامه ژنتیک اجتماعی ایران 34](#_Toc506381158)

[فصل دوم: کاربرد و اجرای برنامه ژنتیک اجتماعی 38](#_Toc506381159)

[فعالیت‌های اصلی به تفکیک استراتژی‌ها 39](#_Toc506381160)

[شرح اجرای هر یک از استراتژی‌های برنامه ژنتیک اجتماعی 40](#_Toc506381161)

[استراتژی اول: خدمات ادغام یافته ژنتیک زمان ازدواج: غربالگری تالاسمی –سیکل سل و غربالگری ژنتیکی 40](#_Toc506381162)

[استراتژی دوم : غربالگری و ارزیابی‌های ژنتیک ادغام یافته در بسته های موجود خدمات سلامت 43](#_Toc506381163)

[شرح وظایف سطوح مختلف نظام سلامت در برنامه ژنتیک اجتماعی 46](#_Toc506381164)

[ستاد وزارت بهداشت، درمان و آموزش پزشکی 46](#_Toc506381165)

[معاونت بهداشت ستاد وزارتی 46](#_Toc506381166)

[معاونت درمان ستاد وزارتی 48](#_Toc506381167)

[معاونت اجتماعی ستاد وزارتی 48](#_Toc506381168)

[ستاد دانشگاه/دانشكده علوم پزشکی و خدمات بهداشتي درماني 49](#_Toc506381169)

[واحدهای ستادی 49](#_Toc506381170)

[واحدهای محیطی ارائه خدمت سطح 1 52](#_Toc506381171)

[واحدهای محیطی ارائه خدمت سطح 2 و3 (تخصصی و فوق تخصصی) 53](#_Toc506381172)

[شرح وظایف پرسنل ارائه دهنده خدمات در برنامه ژنتیک اجتماعی 54](#_Toc506381173)

[وظايف مراقب سلامت/ بهورز 54](#_Toc506381174)

[پزشک تیم سلامت 54](#_Toc506381175)

[وظایف مراقب سلامت (غربالگری ژنتیک) در مرکز ارائه خدمات هنگام ازدواج 55](#_Toc506381176)

[وظایف پزشک مرکز ارائه خدمات هنگام ازدواج 55](#_Toc506381177)

[وظایف پزشک مشاور ژنتیک 55](#_Toc506381178)

[متخصصین و مراکز تخصصی منتخب سطح دو 57](#_Toc506381179)

[فوق تخصص و مراکز فوق تخصصی منتخب در سطح سوم 58](#_Toc506381180)

[متخصصین ژنتیک و مراکز تشخیص ژنتیک سطح سوم 58](#_Toc506381181)

[فصل سوم: فرم‌ها و مستندات 60](#_Toc506381182)

[متن اطلاع رسانی در خصوص غربالگری ژنتیکی زمان ازدواج 61](#_Toc506381183)

[برنامه ژنتیک اجتماعی: پرسشنامه غربالگری ژنتیک هنگام ازدواج 62](#_Toc506381184)

[گواهی انجام خدمات هنگام ازدواج 63](#_Toc506381185)

[برنامه ژنتیک اجتماعی: فرم درخواست نظريه مشورتي از مراکز خدمات بالینی 64](#_Toc506381186)

[راهنماي تكميل فرم درخواست نظريه مشورتي در برنامه ژنتيک اجتماعی 65](#_Toc506381187)

[برنامه ژنتيک اجتماعی: فرم ارجاع تشخيص ژنتيك **/** **PND** 66](#_Toc506381188)

[راهنماي تکميل فرم ارجاع تشخيص ژنتيك **/** **PND** 68](#_Toc506381189)

[برنامه ژنتيک اجتماعی: فرم اعلام وضعيت مراقبت ژنتيک 69](#_Toc506381190)

[راهنماي تكميل فرم اعلام وضعيت مراقبت ژنتیک 70](#_Toc506381191)

[برنامه ژنتيک اجتماعی: اظهار نامه مشاوره ژنتيک 71](#_Toc506381192)

[راهنماي تكميل فرم اظهار نامه مشاوره ژنتيک 72](#_Toc506381193)

[دفتر ثبت نتایج غربالگری ژنتیکی زمان ازدواج 73](#_Toc506381194)

[شرح فرم « ثبت نتایج غربالگری ژنتیکی زمان ازدواج» 73](#_Toc506381195)

[فرم اعلام نتایج غربالگری ژنتیکی زمان ازدواج 74](#_Toc506381196)

[شرح فرم « اعلام نتایج غربالگری ژنتیکی زمان ازدواج» 74](#_Toc506381197)

[برنامه ژنتيک اجتماعی: فرم گزارش ماهیانه بیمارستان / مرکز بالینی منتخب 75](#_Toc506381198)

[راهنماي تكميل فرم گزارش مرکز بالینی منتخب 76](#_Toc506381199)

[برنامه ژنتيک اجتماعی: فرم بررسي اپيدميولوژيك موارد بروز بيماري هاي ارثی/ ژنتيکی 77](#_Toc506381200)

[راهنماي تكميل فرم بررسي اپيدميولوژيك موارد بروزبيماري هاي ارثی/ ژنتيکی 80](#_Toc506381201)

[برنامه ژنتیک اجتماعی: فرم گزارش ماهانه مراقبت ژنتيک 81](#_Toc506381202)

[راهنمای تکمیل فرم گزارش ماهانه مراقبت ژنتیک 83](#_Toc506381203)

[برنامه ژنتیک اجتماعی: فرم گزارش سه ماهانه مراقبت ژنتيک 84](#_Toc506381204)

[شرح فرم گزارش مراقبت ژنتیک سه ماهانه 85](#_Toc506381205)

[برنامه ژنتیک اجتماعی- دفتر ثبت مراجعات مشاوره ژنتیک 86](#_Toc506381206)

[شرح دفتر ثبت مراجعات مرکز مشاوره ژنتیک 87](#_Toc506381207)

[برنامه ژنتیک اجتماعی- خلاصه عملکرد مشاور ژنتیک 88](#_Toc506381208)

[فرم اعلام موارد مراقبت ژنتیک کاهش معلولیت 89](#_Toc506381209)

[فرم اعلام موارد مراقبت ژنتیک کاهش معلولیت 90](#_Toc506381210)

[راهنمای فرم اعلام موارد مراقبت ژنتیک کاهش معلولیت 91](#_Toc506381211)

[فصل چهارم: پایش و ارزشیابی برنامه 92](#_Toc506381212)

[پایش و ارزشیابی برنامه 93](#_Toc506381213)

[فصل پنجم: مواد آموزشی 97](#_Toc506381214)

[نحوه اجرای آموزش عموم در برنامه ژنتیک اجتماعی 98](#_Toc506381215)

[آموزش مشاوران ژنتیک در قالب برنامه ژنتیک اجتماعی 99](#_Toc506381216)

[مشاوره ژنتيك در نظام سلامت ايران 99](#_Toc506381217)

[دوره یک ساله آموزش مشاوره ژنتیک 100](#_Toc506381218)

[مهارت آموزی میدانی (حین خدمت) مشاوران ژنتیک 101](#_Toc506381219)

[محتوای آموزشی خدمات ژنتیک زمان ازدواج 104](#_Toc506381220)

[محتوای آموزشی ارزیابی ژنتیکی در بسته‌های خدمات موجود سلامت 105](#_Toc506381221)

[جدول ارزیابی‌های ژنتیک در بوکلت خدمات سلامت – ویژه غیرپزشک (مراقب سلامت/بهورز) 106](#_Toc506381222)

[جدول ارزیابی‌های ژنتیک در بوکلت خدمات سلامت – ویژه پزشک مراقب 107](#_Toc506381223)

[راهنمای شناسایی اولیه موارد در معرض خطر ژنتیک در ارزیابی ژنتیکی برای مراقب سلامت / بهورز 108](#_Toc506381224)

[راهنمای شناسایی اولیه موارد در معرض خطر ژنتیک در ارزیابی ژنتیکی برای پزشک 108](#_Toc506381225)

[بخش سوم: دستورالعمل‌های اختصاصی 113](#_Toc506381226)

[دستورالعمل کشوری برنامه ساماندهی پیشگیری از ناهنجاری های کروموزومی جنین، سندرم داون و تریزومی 13 و 18 114](#_Toc506381227)

[مبانی و کلیات 115](#_Toc506381228)

[مقدمه 115](#_Toc506381229)

[آشنایی با سندرم داون 116](#_Toc506381230)

[انواع شاخص‌های آزمایشگاهی و رادیولوژی مورد استفاده در غربالگری سندرم داون 118](#_Toc506381231)

[انواع روش‌های غربالگری 121](#_Toc506381232)

[انواع روش‌های تشخیصی 123](#_Toc506381233)

[شیوه اجرا 124](#_Toc506381234)

[اهداف‌، استراتژی‌ها و فعالیت‌ها 124](#_Toc506381235)

[روش اجرا: 124](#_Toc506381236)

[روش‌های غربالگری انتخابی بر اساس سن بارداری 125](#_Toc506381237)

[آزمایش تشخیص ژنتیک 126](#_Toc506381238)

[شرح وظایف 132](#_Toc506381239)

[ستاد وزارت بهداشت، درمان و آموزش پزشکی 132](#_Toc506381240)

[دانشگاه/ دانشکده علوم پزشکی 132](#_Toc506381241)

[مراکز بالینی و تحت بالینی همکار برنامه 135](#_Toc506381242)

[شاخص‌های برنامه 136](#_Toc506381243)

[فرم‌های آماری برنامه 136](#_Toc506381244)

[دستورالعمل جامع برنامه پیشگیری و کنترل بیماری‌های متابولیک ارثی 144](#_Toc506381245)

[مبانی و کلیات 144](#_Toc506381246)

[اهداف، استراتژی‌ها و فعالیت‌های برنامه 147](#_Toc506381247)

[روش اجرا 148](#_Toc506381248)

[تشکیلات و وظایف 151](#_Toc506381249)

[فرم‌های آماری 159](#_Toc506381250)

[منابع 164](#_Toc506381251)

[دستورالعمل برنامه جامع ژنتیک اجتماعی 164](#_Toc506381252)

[دستورالعمل‌های اختصاصی 164](#_Toc506381253)

# فصل اول: مبانی و روش‌ها در برنامه ژنتیک اجتماعی

## اپیدمیولوژی بیماری‌های ژنتیک در ایران

### الف) ناهنجاری‌ها و بیماری‌های ارثی کودکان

امروزه کنترل بیماری‌های عفونی و بیماری‌هایی که با واکسن پیشگیری می‌شوند باعث کاهش میزان مرگ و میر شیرخواران (IMR[[1]](#footnote-1)) شده است. چنین شرایطی سهم بیماری‌های ژنتیک را در مرگ و معلولیت شیرخواران افزایش می‌دهد. چنانچه این شاخص به کمتر از 10 در هزار برسد، 30% موارد مرگ شیر خواران به این علت خواهد بود.

در حال حاضر شیوع بدو تولد (بروز) سالیانه ناهنجاری‌ها و بیماری ارثی در ایرانبه عنوان کشور با سطح درآمد متوسط (LMIC[[2]](#footnote-2)) 3 تا 5 درصد تولدهای زنده است. این ارقام در شرایطی نظیر کشور ما که زنان در سنین بالای 35 سال به بارداری ادامه می‌دهند، قابل توجه است به صورتی که این رقم حداقل دو برابر بروز این بیماری‌ها در جوامع با سطح درآمد بالا (HIC[[3]](#footnote-3)) ارزیابی می‌شود. بر این اساس 000 50 تا 000 70 مورد بیمار سالیانه در کشور متولد می‌شوند.

**نمودار شماره 1: برآورد شیوع بدو تولد (بروز) ناهنجاری‌ها و بیماری‌های ارثی کودکان در ایران و سایر کشورهای منطقه EMR، 2013**

میزان بروز بیماری‌های تک ژنی نیز در مجموع 10 در هزار تولد زنده برآورد می‌شود. این موارد در فرزندان زوجینی که ارتباط فامیلی نزدیک دارند بیشتر است.

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

* بعد خانوار در ایران (و کشورهای خاورمیانه) از کشورهای غربی بیشتر است و موارد بیشتر تولد، موارد بیشتری از بروز بیماری‌های ژنتیک را به دنبال خواهد داشت. این موضوع به ویژه با توجه به اینکه توسعه جمعیت سالم ضرورت ساختاری جمعیت ایران است و بنابراین این سیاست در حال اجراست از اهمیت ویژه برخوردار است.
* سن ازدواج در ایران مطابق با افزایش میزان صنعتی شدن، به سنین بالاتر انتقال یافته است، بدین ترتیب احتمال باروری در سنین بالای 35 سال افزايش يافته است، این علاوه بر آنست که به هر حال در ایران حتی زمانی که ازدواج با الگوهای غیر صنعتی (الگوی روستایی) رخ می‌دهد، فرزنددار شدن در این سنین ادامه می‌یابد؛ به عبارت دیگر در ایران فرزندآوری در شهر و روستا در سنین بالای 35 سال در ساختار باروری جمعیت وجود دارد و الگوی بیماری‌های ژنتیک را تحت تاثیر قرار می‌دهد. همچنین سن بالای پدران الگوی بروز بیماری‌های ژنتیک را تغییر می‌دهد و به نفع افزایش جهش خواهد بود.
* اندمیک بودن بیماری مالاریا طی سال‌های گذشته در ایران و تاثیر آن از طریق روند انتخاب طبیعی بر بروز برخی بیماری‌های ارثی خونی مثل تالاسمی و عوامل خطری مثل کمبود آنزیم [[4]](#footnote-4)G6PD، فرصت افزایش این بیماری‌ها را بوجود آورده و در نتیجه طی ده‌ها سال موجب وفور ژن گشته است. بدین ترتیب این پدیده باعث بروز این بیماری‌ها شده و آنها را به شایع‌ترین بیماری‌های ژنتیکی کشور تبدیل کرده است.

|  |  |  |  |  |  |
| --- | --- | --- | --- | --- | --- |
| جدول شماره 1: برآورد میزان گروهی ناهنجاری ها و بیماری‌های ارثی کودکان و پیامد آن‌ها در کشور | | | | | |
| گروه ناهنجاری/ بیماری | **میزان بروز در 10،000 تولد زنده** | **درصد مرگ زودهنگام** | **درصد ابتلا به ناتوانی** | **میزان مرگ در 10،000 تولد زنده** | **میزان ناتوانی در 10،000 تولد زنده** |
| بیماری‌های ارثی دارای الگوی توارث غالب | 7.0 | 30 | 70 | 2.1 | 4.9 |
| نقص آنزیم G6PD | 1.7 | 90 | 10 | 1.5 | 0.2 |
| تالاسمی ماژور | 1.0 | 100 | 0 | 1.0 | 0.0 |
| گلبول قرمز داسی شکل | 0.3 | 50 | 50 | 0.1 | 0.1 |
| بیماری‌های ارثی دارای الگوی توارث مغلوب | 1.7 | 90 | 10 | 1.5 | 0.2 |
| بیماری‌های ژنتیک مرتبط با ازدواج فامیلی | 11.1 | 90 | 10 | 10.0 | 1.1 |
| بیماری Rh | 2.8 | 90 | 10 | 2.5 | 0.3 |
| بیماری های ژنتیکی ناشناخته | 1.2 | 95 | 5 | 1.1 | 0.1 |
| سندرم داون | 1.8 | 100 | 0 | 0.5 | 0.0 |
| سایر بیماری‌های اتوزومال | 0.5 | 100 | 0 | 0.5 | 0.0 |
| بیماری‌های مرتبط با کروموزوم جنسی | 1.8 | 100 | 0 | 0 | 1.8 |
| ناهنجاری‌های بدو تولد | 37.8 | 90 | 10 | 34 | 3.8 |
| کل موارد در کشور | 69.9 | 82.1 | 17.9 | 57.4 | 12.5 |

پیامد ناهنجاری‌ها و بیماری‌های ارثی در کودکان

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

|  |  |  |  |  |  |
| --- | --- | --- | --- | --- | --- |
| جدول شماره 2: فراوانی انواع ناهنجاری‌ها و بیماری های ارثی بدو تولد و درصد پیامدهای آن‌ها در کشورهای اروپایی (UK) | | | | | |
| گروه ناهنجاری / بیماری | **شیوع بدو تولد در 10،000** | **نیازمندی‌های خدمات درمانی** | **پیامدها (%)** | | |
| **مرگ زودهنگام** | **ناتوانی** | **درمان موفق** |
| ناهنجاری ها ی ماژور بدو تولد | 30.0 | * جراحی در زمان نوزادی * حمایت اجتماعی | 22 | 24 | 54 |
| بیماری های کروموزومی | 3.2 | * حمایت اجتماعی | 2 | 64 | 34 |
| بیماری ها ی تک ژنی | 7.0 | * درمان پزشکی * حمایت اجتماعی | 11 | 31 | 58 |
| کل | 40.2 |  | 43 | 28 | 29 |

پيامد ناهنجاری‌ها و بیماری‌های ارثی کودکان در صورت عدم برنامه‌ريزي برای مداخله‌های پیشگیرانه، عمدتاً وخيم بوده و منجر به معلوليت و مرگ زود هنگام می‌شود. به طور کلی:

* در كشور­هايي كه امكانات مالي و زیرساخت‌های پزشكي لازم را نداشته باشند بيش از 80 در صد اين بيماري­ها منجر به معلوليت كشنده در زمان طفوليت و يا معلوليت شديد در تمام طول عمر مي‌شوند. اين روند تاثير مخربي بر شاخص­هاي اصلي و تعيين كننده سلامت شاملIMR و U5MR[[5]](#footnote-5) خواهد داشت.
* این بیماری‌ها به دليل ماهيت پيچيده و ايجاد عوارض بلند مدت، منجر به افزایش مستمر مراجعات بيمارستاني و مطالبه گسترده و مستمر خدمات درماني می شوند.
* از سوی دیگر ماهیت صرفاً تسکینی، نگهدارنده و موقتي درمان در غالب این بیماری­ها، موجب عدم رضايتمندي (پايدار) در بيمار و تيم پزشكي و نهايتاً استيصال خدمت‌گیرنده و خدمت‌‌دهنده مي‌گردد.

به همین دلیل در حال حاضر نظام سلامت صدها برابرِ هزینه درمان برنامه‌ریزی شده موثر توام با ييشگيري را صرف درمان غير موثر و علامتی معلولیت­های ناشی از این بیماری‌ها می‌نماید. اين رويه علي­رغم هزينه بسيار، تاثير مورد انتظار را ندارد. به همين دليل در كشورهايي كه برنامه متناسب وجود ندارد، هزينه‌هاي درمان بيماري‌هاي ارثی ژنتیکی بخش قابل توجه سرانه سلامت را از بین می‌برد و سهمی در بهبود شاخص‌ها نیز ندارد.

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

**نمودار شماره 2: برآورد پیامد ناهنجاری‌ها و بیماری‌های ارثی بدو تولد در 5 سال اولیه زندگی در ایران و سایر کشورهای منطقه EMR**

### ب) بیماری‌های ارثی فامیلی بزرگسالان

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

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

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

1. شناسایی افراد در معرض خطر قبل از ایجاد تغییرات بیماری­زا: با توجه به تمرکز بسیاری از افراد مبتلا در خانواده و خویشاوندان فرد مبتلا، مداخلات ژنتیک می تواند با کمترین هزینه، بیشترین افراد در معرض خطر در جامعه را شناسایی، ارتقاء سطح پیشگیری از ثانویه به اولیه را در این خانواده ها موجب شود.
2. افزایش اثربخشی مداخلات اصلاح سبک زندگی: شروع مداخلات در سنین پایین­تر برای افراد در معرض خطر خانواده انجام می‌شود و به دلیل آموزش پذیری بیشتر در سنین پایین، ایجاد تغییر رفتار در کودکان نسبت به بزرگسالان و در نتیجه اصلاح سبک زندگی در ایشان محتمل­تر است.
3. افزايش انگیزش افراد برای مشارکت: به دلیل تشخیص موارد در معرض خطر در خانواده، رعایت سبک زندگی جمعی و خانوادگی صورت می گیرد و پذیرش افراد بهتر و مستمر می‌گردد. درک صحیح از خطر فامیلی ابتلا به بیماری، میزان تمایل و کیفیت مشارکت افراد در پیشگیری را در خصوص خود افراد و به ویژه فرزندان در معرض خطر ایشان بهبود می­بخشد.[[6]](#footnote-6)
4. شناسایی موارد تک ژنی از بین بیماری های چند عاملی غیرواگیر و سپس شناسایی افراد در معرض خطر در خانواده و خویشان و مداخله پیشگیرانه

در بیماری‌های غیرواگیر شایع، به طور روزافزون مداخله پیشگیرانه مستقیم شامل درمان دارویی و جراحی پیشگیرانه نیز بوجود آمده است. یکی از این بیماری­ها هایپرکلسترولمی فامیلی است. این بیماری به علت جهش در ژن­های معدود مرتبط با LDL ایجاد می‌شود. در مقایسه با جمعیت عمومی، افراد ناقل این ژن در خطر بسیار افزایش­یافته­ای برای ابتلا به بیماری­های قلبی در سن زیر 50 سال قرار دارند. 5 شناسایی موارد در معرض خطر در خانواده و خویشان (Cascade Screening) و مداخله درمانی پیشگیرانه در حال حاضر انجام می‌شود. [[7]](#footnote-7) با وجود این هم اکنون اکثر افراد در معرض خطر از دریافت چنین خدماتی محروم­اند. این در حالی­ است که با توجه به قدرت رابطه علّی هایپرکلسترولمی فامیلی برای ابتلا به بیماری­های قلبی و عروقی و مرگ ناشی از آن خصوصاٌ در سنین پایین و متناسب با میزان شیوع هایپرکلسترولمی فامیلی در هر جامعه، محرومیت از تشخیص زودهنگام و اعمال مداخلات پیشگیرانه برای گروه پرخطر، مسبب درصد معنی­داری از موارد بروز و مرگ­های زودهنگام و البته قابل پیشگیری ناشی از بیماری­های قلبی و عروقی در جمعیت می­باشد.[[8]](#footnote-8)

مثال دیگر ضرورت پيشگيري ژنتیکی از سرطان­های ارثی فامیلی است. به صورت تقریبی 10% از کل سرطان­های شایع مثل سرطان برست از نوع ارثی و فامیلی هستند و از طرفی با استفاده از ابزار مشاوره ژنتیک و آزمایش ژنتیک و شناسایی افراد در معرض خطر در خانواده و خویشان، امکان پیشگیری اولیه این سرطان­ها فراهم می­شود، بنابر این با این روش، با تمرکز بر گروه محدود سرطان­های ارثی و فامیلی، سهم قابل توجهی از سرطان­های قابل پیشگیری پوشش داده می­شود.[[9]](#footnote-9)، [[10]](#footnote-10) و [[11]](#footnote-11)

پیامد بیماری‌های ارثی فامیلی بزرگسالان

* بیماری‌های عروق کرونر (CAD[[12]](#footnote-12)):
* علت اول مرگ در گروه سنی میانسالان (30 – 59) در کشور است.
* علت چهارم مرگ در گروه سنی جوانان (18– 29) در کشور است.
* بیماری های قلبی عروقی ارثی زودرس (PCAD) تا 50 درصد از کل موارد CAD را تشکیل می‌دهند.
* سرطان پستان
* چهارمین علت مرگ زنان میانسال در کشور است.
* 10 درصد از کل موارد سرطان پستان، ارثی- فامیلی است.

|  |  |  |  |
| --- | --- | --- | --- |
| جدول شماره 3: تخمین میزان بیماری‌های ارثی– فامیلی بزرگسالان در کشور | | | |
| بیماری | **بروز سالانه** | **بروز سالانه موارد ارثی/ فامیلی** | **نوع پیامد سلامت** |
| سرطان کولون | 6000 | 600 | مرگ زودرس  کاهش کیفیت زندگی |
| سرطان پستان | 8000 | 800 |
| بیماری‌های زودرس عروق کرونر (PCAD)\* | 37000 | 10000 |
| \* premature Coronary Artery Disease | | | |

لزوم برنامه‌ریزی جامع کنترل بیماری‌های ژنتیک در ايران

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

به همین دلایل برآورد فراوانی بیماری‌های ژنتیک و پیامدهای آن‌ها در کودکان و بزرگسالان در مجموع موجب شده تا برنامه‌ریزان سلامت کشور انتظار داشته باشند که بار بیماری‌های قابل مداخله ژنتیک در مجموع در میان 10 بیماری اول قرار گیرد، چنانچه بار بيماري‌ها بر اساس سن دسته‌بندي و به صورت اختصاصي براي نوزادان، شيرخواران و كودكان بيان شود بيماري‌هاي ژنتيك در بين سه علت نخست بار بيماري‌ها در کشور قرار می‌گیرد.

## رویکرد ژنتیک اجتماعی در پیشگیری و کنترل بیماری های ژنتیک

### سازمان جهاني بهداشت و پیشگیری از بیماری‌های ژنتيك

سازمان جهانی بهداشت «ژنتیک اجتماعی» را به عنوان هنر و علم پاسخگویی به مطالبات ژنتیک عموم از طریق کاربرد عملیاتی دانش و تکنولوژی ژنتیک براي ارائه خدمات مورد نياز در سطح جامعه معرفي نموده است.[[13]](#footnote-13) در این راستا برنامه ژنتیک به منظور به کارگیری توانمندی‌های دانش ژنتیک در حیطه‌های مختلف سلامت عموم شامل پیشگیری به اجرا در آمده است. از اهداف اصلی این برنامه­ها دسترسی عادلانه به مشاوره ژنتیک، تست­های ژنتیکی مقرون به صرفه، غربالگری، تشخیص ژنتیک و سایر مداخله‌­های ضروری است. در این زمینه طراحی و راه اندازی خدمات ژنتیک اجتماعی در کشورهای با درآمد کم و متوسط با تکیه بر محورهای زیر توصیه شده است:

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

### پیشگیری ژنتیک بیماری­های شایع غیرواگیر درکشورهای در حال توسعه

با توجه به محدودیت منابع نظام­های سلامت و نیز لزوم کاهش بار بیماری­های غیرواگیر، امروزه لزوم بکارگیری ابزارهای پیشگیری ژنتیک در مدیریت بیماری­های غیرواگیر منحصر به کشورهای توسعه یافته نیست. چنانکه سازمان جهانی بهداشت در زمینه طراحی خدمات سلامت در حیطه ژنتیک و پیشگیری، پیشنهادات مبتنی بر شواهد جهت تلفیق ابزارهای پیشگیری ژنتیک در برنامه‌های کنترل و پیشگیری بیماری­های غیرواگیر ارائه نموده است. دپارتمان پیشگیری از بیماری­های مزمن و ارتقاء سلامت[[14]](#footnote-14) سازمان جهانی بهداشت (WHO) پیرو برنامه عملیاتی پیشگیری و کنترل بیماری­های غیرواگیر سال 2008- 2013 این سازمان، اهداف کلان مرتبط با برنامه «ژنتیک سلامت»[[15]](#footnote-15) خود را توسعه خدمات تشخیص، پیشگیری و مراقبت ژنتیک در قالب ساختار «ژنتیک اجتماعی» قرار داده است و دسترسی حاضر به این خدمات در کشورهای دارای درآمد کم و متوسط را ناکافی ارزیابی کرده و بر لزوم توسعه آن تأکید نموده است.[[16]](#footnote-16)

### ضرورت مدیریت نظام‌مند و ادغام‌یافته بیماری‌های ژنتیک در کشور

مدیریت بیماری‌های ژنتیک به دلیل نیاز به مؤلفه‌های متعدد تشخیصی و در نتیجه نیاز به مهارت‌ها و تخصص‌های متعدد و ضرورت هماهنگی آنها برای موثر واقع شدن هر یک از مهارت‌ها و مؤلفه‌ها به ویژه زمانی که این مجموعه خدمات در سطح جامعه و با استانداردهای لازم برنامه‌ریزی می‌شود بسیار سخت است. به همین دلیل برای دست‌یابی به شاخص مقرون به صرفگی در برنامه پیشگیری و كنترل این بیماری‌ها، باید از ادغام وسیع خدمات و روش‌های مشترک مدیریت بیماری‌های ژنتیک بهره برده شود به نحوی که ارائه خدمات جامع با پوشش بیماری های شایع و مهم ژنتیک در **قالب يك برنامه مبتني بر جامعه** ممکن گردد.

از سوی دیگر عملكرد امروزين دانش ژنتيك در مديريت بيماري­ها كاملاً متفاوت با برداشتي است كه متوليان سلامت در ده­هاي گذشته از اين دانش داشته­اند. در گذشته عدم دسترسي به سطح ژنتيكي حيات و ناشناخته بودن تاثير ژن­ها بر عوامل محيطي و سلامت انسان، اين علم عمدتاً به مجموعه‌اي از سندرم‌ها و محاسبات احتمال آماري غير تاثيرگذار از ميزان خطر تبديل شده بود. اين وضعيت حتي باعث عدم جذابيت اين دانش نزد غالب پزشكان و پيراپزشكان شده و مديران نظام‌هاي سلامت را نسبت به آن بي­توجه ساخته بود.

با آگاهی روز افزون از تأثير اطلاعات ژنتیکی، دانش ژنتيك به عنوان يكي از علوم زيربنایی پزشكي که به تشخيص، پيشگيري و درمان هدفمند بيماري‌ها به نحو موثر و تعيين كننده كمك مي­كند، جایگاه مشخصی در بین مؤلفه‌های اصلی سلامت و بیماری یافته است. اينك مديريت بيماري‌ها بويژه بيماري‌هاي غيرواگير بدون بكارگيري دانش ژنتیک، نمي­تواند موفقيت به هنگام و كامل داشته باشد.

علاوه بر تحولات ماهوي تاثير­گذار علم ژنتیک بر دانش پزشکی، كاهش قيمت خدمات ژنتيك كه با كمك تكنولوژي و صنعتي­سازي این خدمت توسط کشورهای صاحب تکنولوژی بوجود آمده است، كاربرد وسيع اين علم و استفاده روزمره از روش‌هاي تشخيص ژنتيك و سازمان­دهي خدمات پيشگيري و درمان هدفمند را، به صورت هزینه- اثر بخش در مراكز عرضه خدمت در نظام­هاي سلامت ممكن ساخته است.

مشاوره ژنتيك نيز كه حلقه مهم زنجيره خدمت ژنتيك و ترجمه كننده اين دانش براي مردم است، ديگر لازم نيست صرفاً متكي به آمار و احتمالات غير دقيق باشد و نقش راوي يك داستان غم افزا را بدون بيان راهكاري عملي و سازگار با زندگي طبيعي مردم، بازي نمايد. در حال حاضر مشاوره ژنتيك با اتكا به تشخيص استاندارد ژنتيك، در بسياري از موارد مي­تواند، خطر را محاسبه و چگونگي پيشگيري و یا کاهش آن را براي مردم، تشريح و برنامه ریزی نماید.

در چنين شرايطي، چنانچه نظام سلامت به اين موج علمي وسيع توجه ننمايد و آن را به نحوي بومي و سازگار با شرايط اقتصادي و اجتماعي حاكم بر جامعه در نظام سلامت برنامه­ريزي نكند، اين نيروي تاثير گذار به نيروي سيل آساي مخرب تبديل مي­شود و موجي از **خدمات القايي و سوداگرايانه** را به مردمي كه دسترسي اطلاعاتي آنها وسيع شده، اما دانش ژنتيك آنها محدود است، تحميل مي­نمايد. بعلاوه فاصله علمي موجود در حوزه ژنتیک به شدت تعميق مي­يابد و بهره برداری از منابع علمي و تكنولوژي تاثير گذار ژنتیک سلامت را محدود مي­سازد.

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

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

## مبانی برنامه ژنتیک اجتماعی

### تعریف، هدف و استراتژی‌ها

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

خدمات ژنتيك سلامت مجموعه خدماتي است كه از طريق بكارگيري دانش و فن­آوری ژنتيك در كنترل و پيشگيري بيماري‌ها كاربست مي­يابند. بیماری های ارثی فامیلی شایع و مهم کودکان و بزرگسالان حيطه‌هاي اصلي فعاليت برنامه ژنتيك اجتماعي هستند. لیست بیماری‌های هدف برنامه ژنتیک اجتماعی ایران در جدول شماره 4 آمده است.

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

**استراتژی‌ها:**

1. استراتژی اول: خدمات ژنتیک ادغام یافته هنگام ازدواج: غربالگری تالاسمی - سیکل سل و غربالگری ژنتیکی
2. استراتژی دوم: خدمات ژنتیک ادغام یافته در بسته­های موجود خدمات سلامت

### اسناد بالادستی

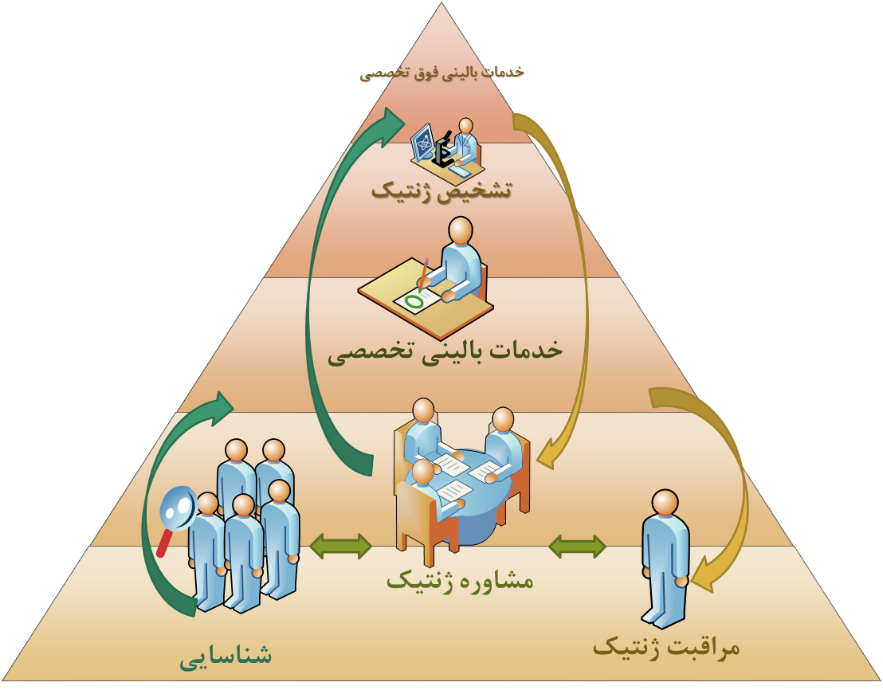
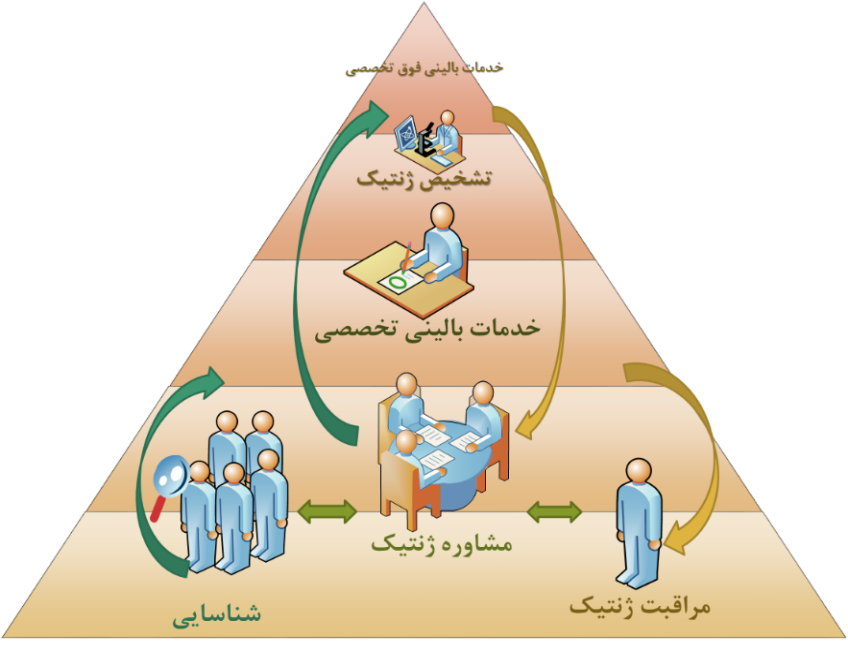
طراحی برنامه ژنتیک اجتماعی در راستای تحقق اهداف کلی و تعهدات قانونی نظام سلامت بوده و سیاست‌های بالادستی به شرح زیر را دنبال می‌نماید:

### روش شناسي

* روش ژنتيك اجتماعي، ادغام وسیع خدمات ژنتیک مورد نیاز در بسته ها و برنامه های جاری نظام سلامت و مدیریت مشترک و مقرون به صرفه مجموعه خدمات ادغام یافته در جامعه را امکان‌پذیر می‌سازد. در اين روش با بازآرايي امكانات موجود نظام سلامت و چيدمان بهره‌ور فرایند‌های فعلی، فضاهاي جديدي براي توسعه خدمات ژنتیک بوجود مي‌آيد. بدين ترتيب ظرفيت نظام سلامت در بستر موجود افزايش خواهد يافت و با راه‌اندازي برنامه‌هاي دراولويت، پوشش خدمات ژنتيك گسترش مي‌يابد و مطالبات مردم در قالب‌هاي استاندارد و مقرون به صرفه پاسخ داده مي‌شود.
* در روش ژنتيك اجتماعي، برنامه­ها زود­بازده طراحي مي­شوند و تمرکز بر خودگرداني اقتصادي با برنامه­ريزي مشاركت عادلانه مردم، بخش خصوصي و دولت، است. اين روش مديريت مالي برنامه‌ها را از تموج و فراز و نشيب مصون مي‌دارد. برنامه‌ریزی اقتصادی برنامه‌ها در این روش به گونه‌ای صورت می‌گیرد که شرایط زیانبار (Catastrophic) برای هیچ یک از طرفین سلامت در جامعه شامل مردم، عرضه کنندگان خدمات، بیمه‌ها و دولت ایجاد نشود و سرمایه‌زایی مادی ناشی از گردش مالی سالم و اقزایش سرمایه­های غیر مادی در قالب سلامت، رضایت طرف‌های مشارکت را فراهم کند و از این طریق مشارکت در حداکثر میزان ممکن صورت پذیرد.
* این روش همچنین ابزار بکارگیری تمام نیروهای پراکنده مرتبط اعم از خصوصی و دولتی در داخل کشور و متمرکز کردن ایشان بر مشکلات نظام سلامت است و خود موجب رفع مشکلات پرسنلی، تجهیزاتی و در مجموع کسری منابع در این نظام می‌شود.

### ساختار مشترک ارائه خدمات ژنتیک و حیطه مداخلات

هر یک از برنامه‌های پیشگیری و کنترل بیماری‌های ارثی فامیلی و ناهنجاری های مادرزادی كه در قالب برنامه ژنتيك اجتماعي طراحي و اجرا شود، فرايندهاي كلي زير را شامل مي‌گردد و به عبارت دیگر تمام بیماری‌ها با استفاده از کانال مشترک زیر پیشگیری و کنترل می شوند (شکل شماره 1):

1. آموزش ژنتيك (عموم، گروه های در معرض خطر، پرسنل مجری برنامه)
2. شناسايي گروه هاي در معرض خطر ( روش هایغربالگري و ارزیابی ژنتیک )
3. مشاوره ژنتيك (قبل و بعد از تشخیص ژنتیک)
4. تشخيص ژنتيك
5. مراقبت ژنتيك

**حیطه مداخلات:** در حال حاضر برنامه ژنتیک اجتماعی بر کاربرد دانش ژنتیک در پیشگیری از بروز و کاهش معلولیت‌های ناشی از بیماری‌های ارثی فامیلی شایع و مهم کودکان و بزرگسالان تمرکز دارد.

## فرایندهای مسیر مشترک برنامه ژنتیک اجتماعی برای پیشگیری و کنترل بیماری‌های ژنتیک

برنامه ژنتیک اجتماعی دارای 5 بلوک فرایندی «آموزش ژنتیک»، «شناسایی موارد در معرض خطر ژنتیک»، «مشاوره ژنتیک»، «تشخیص ژنتیک» و «مراقبت ژنتیک» می‌باشد. در ادامه توضیحات مربوط به هر فرایند آمده است.

## 1) فرایند آموزش

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

#### 1-1) ارتقا سواد ژنتیک عموم

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

1-1) ارتقای فامیلی سواد ژنتیک عموم: این هدف آموزشی با اجرای برنامه در مقطع متوسطه دو (کلاس یازدهم) با همکاری با ادارات کل آموزش و پرورش استان ها و در مرکز با وزارت آموزش و پرورش به انجام می رسد. در این برنامه آموزش قالب مسابقه و رقابت دارد و دانش آموزان هم رشته در سال تحصیلی هدف بین مناطق رقابت می‌کنند. سپس این رقابت در بین شهرستان‌ها و نهایتا بین استان‌ها انجام و برندگان مدال سواد ژنتیک سلامت دریافت می‌کنند (جزئیات اجرای این طرح در ضمیمه 1 آمده است).

1-2- خود مراقبتی از طریق خود آموزی: در این روش به جمعیت‌های هدف برگه آموزشی تحویل می‌شود. این برگه محتوی حداقل موارد آموزشی مورد نیاز به عنوان پیش‌نیازمراقبت ژنتیک محسوب می‌شود. برای مثال به هر خانم باردار یک برگه آموزشی در خصوص غربالگری‌های ژنتیکی دوران بارداری و نوزادی داده می‌شود. در این برگه علت غربالگری، مراحل غربالگری، پیامد‌ها و روش‌های پیشگیری و انتظار نظام سلامت از افراد، به اختصار بیان می‌شود.

#### 1-2) آموزش افراد در معرض خطر

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

#### 1-3) آموزش پرسنل مجری برنامه

1-3-1: آموزش اختصاصی ژنتیک: هدف این آموزش تسلط به حیطه دانشی است که پرسنل در آن حیطه دارای وظایف تعریف شده در اجرای برنامه ژنتیک اجتماعی هستند. گروه هدف این آموزش پرسنل اختصاصی مجری برنامه مانند کارشناس ژنتیک در ستاد دانشگاه علوم پزشکی، مراقب سلامت مسئول غربالگری ژنتیک در مرکز خدمات جامع سلامت ارائه دهنده خدمات زمان ازدواج، پزشک مشاور ژنتیک و سایر پرسنل تخصصی و فوق تخصصی مرتبط، است. این آموزش از طریق اداره ژنتیک سازماندهی و با همکاری دانشگاه های علوم پزشکی اجرا می‌شود.

1-3-2: آموزش عمومی ژنتیک: این آموزش به آن دسته از پرسنل نظام سلامت داده می‌شود که حوزه عمومی خدمات سلامت ژنتیک را به عهده دارند. محتوای این آموزش‌ها از راهنماهای بسته‌های خدمت تهیه می‌شود و در جلسات آموزشی منطق علمی ژنتیکی و چارچوب اجرایی برنامه ها و انتظارات مرتبط توجیه می‌شود.

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

## 2) فرایند شناسایی موارد در معرض خطر ژنتیک

شک به بیماری‌ها و یا شناسایی اولیه آن‌ها از طریق غربالگری انجام می‌شود. بر حسب میزان فراوانی و توزیع بیماری در جامعه، روش‌های متفاوت برای غربالگری وجود دارد. به طور عمده غربالگری می‌تواند به دو روش بررسی مرحله‌ای یا آبشاری فرد، خانواده و خویشان نزدیک و یا با بررسی یکباره و یکپارچه تمام یک جمعیت (هدف) برای یک بیماری/ اختلال و یا عامل خطر معلوم صورت پذیرد.

### انواع روش‌های غربالگری

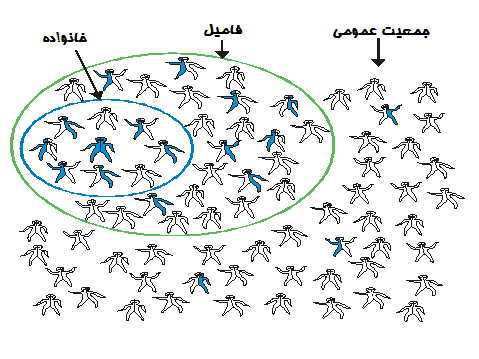
#### 2-1) غربالگری آبشاری / مرحله ای

شکل 1: غربالگری آبشاری/ مرحله ای



این روش با شناسایی یک فرد مبتلا‌ /‌ ‌مشکوک به ابتلا (نقطه اولیه / سرنخ[[17]](#footnote-17)) در یک خانواده‌ /‌ فامیل آغاز می‌‌شود. در صورت نامشخص بودن تشخیص در فرد و یا افراد شناسایی شده، پیگیری برای قطعی شدن تشخیص انجام می‌شود. در ادامه ردیابی افراد در معرض خطرِ احتمالی خانواده و فامیل بر اساس یافته‌های مشاوره ژنتیک فرد سرنخ، به صورت آبشاری /مرحله ای ادامه می‌یابد و نهایتاً مداخله پیشگیرانه مناسب برای افراد در معرض خطر شناسایی شده برنامه‌ریزی و اجرا می‌گردد (شکل شماره 1 و 2).

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



شکل 2: غربالگری بیماری های ارثی فامیلی بر حسب تجمع بیماری در خانواده وفامیل

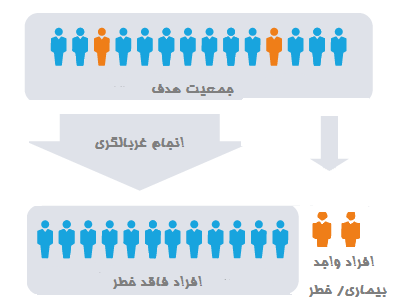
#### 2 -2) غربالگری‌ جمعیتی / یکباره



شکل 3: غربالگری یکباره / جمعیتی

این روشِ غربالگری، برای شناسایی مورد بیماری‌ یا مورد خطر ژنتیکی در یک جمعیت هدف مشخص با غربالگری یکباره برای آن بیماری به کار می‌رود. شایع بودن بیماری/ عامل خطر ژنتیک مورد نظر در جمعیت کلی یا زیرگروه های جمعیتی بزرگ و وجود امکان غربالگری ساده و ارزان، بررسی تمام افراد جمعیت هدف جهت شناسایی افراد بیمار/ دارای عامل خطر را از لحاظ هزینه – اثر بخشی توجیه می‌نماید. غربالگری تالاسمی در زمان ازدواج، بیماری‌های متابولیک ارثی در نوزادان، سندروم داون در زنان باردار و یا دیابت در جمعیت هدف مثالی از غربالگری یکباره / جمعیتی یک بیماری شایع ژنتیکی است (شکل شماره 3).

در این نوع غربالگری، به دلیل شیوع بالای بیماری/ عامل خطر ژنتیکی در جامعه، جمعیت عمومی یا زیرگروه‌های مشخصی از آن، به عنوان جمعیت هدف غربالگری انتخاب شده و همه افراد گروه هدف از لحاظ خطر بیماری ژنتیکی هدف مورد بررسی قرار می‌گیرند (شکل شماره 4).



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

*استراتژی‌های شناسایی در برنامه ژنتیک اجتماعی در فصل دوم همین دستورالعمل آمده است.*

## 3) فرایند مشاوره ژنتیک

### خدمت مشاور ژنتیک در برنامه ژنتیک اجتماعی

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

در نظام سلامت ايران، خدمت مشاوره ژنتيك از نظر تئوري و فنی در برنامه‌ ژنتيك اجتماعی و از نظر ساختاري در نظام سلامت ايران ادغام شده است و در چهارچوب برنامه ژنتیک اجتماعی ارائه می‌گردد.

با توجه به اینکه مشاور ژنتیک محور برنامه ژنتیک اجتماعی است و ارجاعات از پایین به بالا و پس خوراند ها از بالا به پایین عمدتا از مسیر مشاوره ژنتیک می گذرد نقش مدیریتی مشاور ژنتیک در ارجاعات بسیار تعیین کننده است و یکی از وظایف مهم مشاور ژنتیک در برنامه ژنتیک اجتماعی است، لذا مدیریت ارجاعات در همین بخش مورد بحث قرار می گیرد. لازم است این نکته مورد تاکید قرار گیرد که با وجود محوری بودن نقش مشاور ژنتیک در ارجاعات، اجرای صحیح ارجاع و پس خوراند در هر مرحله از مشورت های بالینی به همکاری حرفه ای و تیمی سایر بخش ها ارتباط مستقیم و تعیین کننده دارد.

### ضوابط مشورت بالینی / آزمایشگاهی مشاوران ژنتیک در سطوح نظام سلامت

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

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

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

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

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

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

بعد از مراجعه این افراد به پزشک مشاور ژنتیک، مشاوره ژنتیک انجام و قطعیت خطر بررسی می‌شود و روند در همان پرونده ژنتیک تکمیل می‌شود.

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

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

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

## 4) فرایند مراقبت ژنتیک در برنامه ژنتیک اجتماعی

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

### 4-1) مراقبت ژنتیک قطعی

#### 4-1-1) پیشگیری از بروز بیماری ژنتیک با پیشگیری از تولد نوزاد مبتلا

* هدف این مراقبت کاهش بروز بیماری از طریق پیشگیری از تولد نوزاد مبتلا بوده و ویژه **زوج‌ها یا خا نواده‌هایی** است که در معرض خطر داشتن فرزند مبتلا هستند.
* مراقب سلامت/ بهورز در مرحله اول با توجیه خانواده و تبیین این نکته که هدف کمک به خانواده جهت داشتن فرزندان سالم است، فرد را جهت انجام خود مراقبتی (مطابق با بسته خود مراقبتی ژنتیک) آموزش داده و آماده می‌سازد. سپس با پیگیری‌های ماهیانه در جریان شرایط زوج از نظر وضعیت بارداری قرار می‌گیرد.
* هدف این مراقبت از طریق انجام آزمایشات تشخیص ژنتیک پیش از تولد (PND:Prenatal Diagnosis) محقق می‌گردد. این آزمایشات طی دو مرحله به شرح زیر انجام می‌شود:

مرحله اول: در این مرحله نوع جهش ژنتیک بیماری در والدین و یا خویشان جنین تعیین می‌گردد. این مرحله یک بار انجام می‌شود و در حاملگی بعدی نیاز به تکرار آن نیست. به دلیل محدودیت زمانی انجام سقط جنین مبتلا در صورت ابتلای جنین در زمان بارداری، ترجیح بر این است که آزمایش مرحله اول تشخیص ژنتیک پیش از تولد، در اولین فرصت بعد از شروع مراقبت ژنتیک و قبل از وقوع بارداری انجام شود.

مرحله دوم: در این مرحله تعیین وضعیت جنین از نظر ابتلا به بیماری صورت گرفته و معمولا از هفته دهم بارداری با گرفتن نمونه از پرزهای جفت (CVS) انجام می‌شود در این مرحله وضعیت جنین از نظر ابتلا به بیماری بررسی می‌گردد. در صورتی که جنین سالم گزارش گردد بارداری ادامه یافته و مادر تحت مراقبت معمول بارداری قرار می‌گیرد. در غیر این صورت مادر برای انجام سقط جنین مبتلا توصیه و معرفی می‌گردد. بدیهی است در هر بارداری انجام این مرحله از آزمایش برای تعیین وضعیت هر جنین الزامی است.

* در این نوع مراقبت ژنتیک، انجام به موقع مراحل PND دارای اهمیت است. در مراقبت ژنتیک این گروه چنانچه PND مرحله اول پیش از بارداری انجام نشده باشد سطح یک نظام سلامت با پیگیری مستمر، زوج را برای مراجعه به پزشک مشاور ژنتیک جهت ارجاع به آزمایشگاه تشخیص ژنتیک به منظور انجام PND مرحله اول قبل از وقوع بارداری ترغیب می‌نماید. PND مرحله اول ترجیحاً می‌بایست قبل از وقوع بارداری صورت پذیرد.
* در زمان بارداری در صورتی که PND مرحله اول قبلا انجام نشده باشد، ارجاع فوری به پزشک مشاور ژنتیک جهت درخواست انجام این آزمایش در اولین فرصت انجام می‌شود. زمان قابل قبول ارجاع جهت انجام PND مرحله دوم در هفته دهم تا چهاردهم بارداری است.
* مراقب سلامت / بهورز می‌بایست از وضعیت زوج در مورد تمایل به بارداری یا وقوع بارداری خانواده تحت مراقبت خود به صورت ماهانه از طریق پیگیری فعال مطلع بوده و در هر بارداری زوج را تا تولد نوزاد سالم یا سقط جنین مبتلا راهنمایی نماید.
* این مراقبت در هر بارداری و تا تکمیل تعداد افراد خانواده با نوزادان سالم یا اعلام قطع پیگیری از طرف تیم مشاوره ژنتیک به وسیله فرم «اعلام وضعیت مراقبت ژنتیک» ادامه خواهد داشت. مراقب سلامت / بهورز موظف است از شرایط خانواده به طور کلی و از شرایط مادر به طور اخص آگاه بوده و متعهدانه مادر را پیش و در طول بارداری و بعد از آن همراهی کند تا خانواده در شرایط بدون اضطراب و تسهیل شده با فرزندان سالم (حداقل دو فرزند سالم) کامل شود.

#### 4-2-1) کاهش خطر بروز بیماری ژنتیک با مداخله درمانی پیشگیرانه

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

#### 4-2 ) مراقبت ژنتیک موقت

* هدف از مراقبت موقت، فراخوان و ارجاع افراد در معرض خطر احتمالی برای مراجعه به مشاوره ژنتیک با هدف بررسی قطعیت خطر ژنتیک می باشد.
* در جریان مشاوره ژنتیک، خانواده و خویشان در معرض خطر احتمالی فرد یا زوج تحت مشاوره ژنتیک (سرنخ) تعیین می‌شوند. این افراد در معرض خطر احتمالی جهت فراخوان با فرم «اعلام وضعیت مراقبت ژنتیک» توسط پزشک مشاوره ژنتیک به مرکز بهداشت شهرستان اعلام می‌گردند.
* مراقب سلامت می‌بایست فرد را جهت ارجاع به مشاور ژنتیک فراخوان نماید. فراخوان باید در 4 نوبت در 4 فصل متوالی از زمان شروع مراقبت تکرار شود. زمان‌های دقیق فراخوان باید در پرونده خانوار ثبت شود و در صورت عدم مراجعه پس از یکسال، تحت عنوان فراخوان ناموفق ثبت و مراقبت ژنتیک قطع ‌شود.

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

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

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

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

#### 4-3) مراقبت ژنتیک کاهش معلولیت

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

موارد بیماری ژنتیک مورد نظر که به دلایل مختلف نظیر پوشش ناکافی خدمات پیشگیری، جهش جدید و ... متولد شده‌اند، در بیمارستان منتخب مربوطه مورد مراقبت قرار می‌گیرند. به دلیل نادر بودن موارد بیماری‌های ژنتیک، بیمارستان منتخبِ هر بیماری در مرکز استان‌ استقرار می‌یابد و موارد ارجاعی از همه دانشگاه‌/ دانشکده‌های علوم پزشکی آن استان را پوشش می‌دهد.

### شرایط و نحوه قطع مراقبت ژنتیک و اعلام مهاجرت

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

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

1. در مراقبت ژنتیک باروری در مواردی که در پیگیری‌های ماهیانه زوج از همکاری در مراقبت اجتناب نماید (به عنوان مثال عدم پاسخگویی یا عدم اعلام نشانی جدید و...) و به مدت یک سال بهورز/ مراقب سلامت اطلاعاتی از شرایط زوج نداشته باشد، موضوع در کمیته ژنتیک شهرستان طرح و بر اساس صورت جلسه کمیته مربوطه، پزشک قطع مراقبت ژنتیک را تحت عنوان عدم همکاری به مراقب سلامت/ بهورز اعلام می‌نماید.
2. در مراقبت ژنتیک کاهش خطر بر اساس دستورالعمل بالینی مربوطه در صورت عدم همکاری فرد در 4 نوبت پیگیری، موضوع در کمیته ژنتیک شهرستان طرح و بر اساس صورت جلسه کمیته مربوطه، پزشک قطع مراقبت ژنتیک را تحت عنوان عدم همکاری به مراقب سلامت/ بهورز اعلام می‌نماید.

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

* **تکمیل فراخوان:**
* در مراقبت ژنتیک موقت با تکمیل بررسی فرد، مشاور ژنتیک نتیجه را به صورت مراقبت قطعی یا قطع مراقبت موقت اعلام می نماید.
* در مراقبت ژنتیک موقت در صورتی که فرد فراخوان شده پس از 4 نوبت فراخوان (یک سال) به پزشک مشاور ژنتیک مراجعه ننماید، مراقبت ژنتیک تحت عنوان فراخوان ناموفق قطع می گردد.

**مهاجرت:**

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

## 5) فرایند تشخیص ژنتیک

### اجزاء خدمت تشخیص ژنتیک استاندارد

این فرایند تشخیص بیماری و یا عامل خطر احتمالی ژنتیک را ممکن می‌سازد و از فرایندهای اصلی و زیرساختی ژنتیک است. مشاوره ژنتیک برای دستیابی به هدف خود نیازمند تعامل حرفه‌ای و نتیجه‌بخش با تشخیص ژنتیک است. همچنین مداخله پیشگیرانه ژنتیک مبتنی بر تشخیص ژنتیک بیماری است.

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

با توجه به تاثیر تشخیص ژنتیک در تصمیم‌گیری و برنامه‌ریزی مداخلات ژنتیک و مرتبط بودن این تصمیمات با حیات و سلامت متقاضیان خدمت، استانداردها و دستورالعمل‌های اجرایی این فرایند به صورت جداگانه برای هر بیماری توسط کمیته فنی تشخیص ژنتیک مربوطه تدوین و به‌روزرسانی شده و در قالب استانداردهای تشخیص ژنتیک به آزمایشگاه‌های عضو شبکه کشوری تشخیص ژنتیک آن بیماری از سوی اداره ژنتیک ابلاغ می‌گردد. با توجه به حساسیت موضوع تشخیص ژنتیک، این آزمایشگاه‌ها ضمن دریافت آموزش‌‌های دوره‌ای، از طریق ممیزی ویژه و برنامه «ارزیابی کیفیت خارجی (External Quality Assessment)، تحت نظارت مضاعف آزمایشگاه مرجع سلامت و اداره ژنتیک قرار داشته و لزوماً موظف به استقرار نظام تضمین کیفیت پیش از همکاری با برنامه کشوری می‌باشند.

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

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

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

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

معاونت‌های بهداشتی نیز موظفند هر شش ماه لیست آزمایشگاه های منتخب اعلام شده از سوی اداره ژنتیک را به مشاوران ژنتیک و لیست مشاوران ژنتیک اعلام شده (با ذکر آدرس کامل و شماره های تماس) را به آزمایشگاه‌های منتخب تحت پوشش اعلام نمایند.

بدین ترتیب در برنامه ژنتیک اجتماعی بسته خدمت ژنتيك يك سلسله فرايند زنجیره ای براي هر فرد و یا خانواده در معرض خطر ژنتيك است که در چارچوب ضوابط ارجاع سطح بندی شده به انجام می‌رسد. این زنجیره شامل شناسایی، ارجاع سطح‌بندی شده موارد شناسایی شده، تشخيص ژنتيك و مراقبت ژنتيك افراد ارجاع شده براي تمام افراد در معرض خطر در خانواده و خویشاوندان است. هر بخشي از اين خدمات به صورت تعريف شده و توسط گروهي از پرسنل نظام سلامت اعم از بالینی، آزمایشگاهی و پیراپزشکی در چارچوب دستورالعمل مرتبط صورت مي­پذيرد. همچنین در قالب برنامه ژنتيك اجتماعي در صورت قطعی شدن در معرض خطر بودن افراد خانواده و خويشان، موارد, تحت پوشش خدمات مراقبت ژنتيك در سطح يك نظام سلامت قرار مي­گيرند. اين مراقبت غالباً براي مدت زمان طولانی و حداقل به اندازه دوره باروری زوجین در برنامه خدمات ژنتیک مربوط به باروری و افراد در سایر برنامه‌های خدمات ژنتیک به انجام می‌رسد زيرا هر يك از افراد شناسايي شده سرنخ نسل فعلي و نسل­هاي آتي در معرض خطر در آن خانواده و خویشاوندان است. بدين ترتيب يك چرخه از خدمات سلامت ژنتيك از ابتدا تا انتها براي خانواده و خویشان شكل مي­گيرد و تا زماني كه ايشان به اين خدمات احتياج دارند پيگيري مي­شود. بنابراين در برنامه­هاي ژنتيك سلامت ارجاع سطح بندي شده و پيگيري و ارجاع موارد در معرض خطر به سيستم مراقبت ژنتيك، ارزش افزوده برنامه­هاي ژنتيك و زيربناي پيشگيري بیماری‌ها و اختلالات ژنتيك است. بدین دلیل رعايت زنجیره خدمات و آدرس­دهي صحيح خدمات ژنتيك به افرادي كه در معرض خطر هستند از اهميت ويژه برخوردار است و بدون رعایت آن صرفا هزینه‌ها افزایش می‌یابد و سلامتی حاصل نخواهد شد.

بعلاوه از آنجايي كه تشخيص صحيح، ارجاع برنامه­ريزي شده و مبتني بر نوع و ميزان خطر افراد، در پيشگويي خطر ژنتيك، پيشگيري ژنتيك و مداخله براي كاهش خطر ژنتيك در جامعه اهميت غير قابل انكار دارد، به انجام رسیدن صحیح این مراحل با رعايت استاندارد­هاي قطعي و نظارت بر استاندارد­ها در برنامه‌هاي ژنتيك، اصل و پیش‌نیاز اجراي برنامه­هاي ژنتيك تلقي مي­شود.

اين ضوابط باعث شده كه برنامه­ريزي اجراي يكپارچه و جامع برنامه­هاي ژنتيك سلامت به جای خدمات از هم گسسته و پراکنده که غالبا بی‌تاثیر است، هدف قرار گیرد و برنامه­ريزي برخورداري مردم از خدمات استاندارد در بستر برنامه‌هاي سلامت به­ويژه مورد تأكيد و پيگيري باشد.

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

## مدیریت موارد ارجاع شده از فرایند شناسایی

موارد در معرض خطر ژنتیک در نظام سلامت ایران از طریق انجام غربالگری­ها و ارزیابی های ژنتیک شناسایی می­شوند. در برنامه ژنتیک اجتماعی، شناسایی موارد در معرض خطر ژنتیک در برنامه­های مختلف و عمده موجود در نظام سلامت ادغام شده تا شناسایی در سطح وسیع و به صورت مقرون به صرفه انجام شود. با ارجاع هر یک از موارد شناسایی شده به مشاوران ژنتیک، ایشان با گرفتن شرح حال فاميلي، معاينه پزشكي و ترسيم شجره نامه، مدل وراثت بيماري را استنتاج مي­نمايند. مشاوران ژنتیک در اين زمان مي­توانند به طور مستقل مشورت بالینی با کلیه خدمت دهندگان در سطح دو و سه داشته و آزمايشات سطح دو و سه را بعد از مشورت‌های ضروری با عوامل بالینی و آزمایشگاهی در این سطوح درخواست كنند و به درمان‌هاي مورد نياز (نظير تجويز آهن براي رد احتمال فقر آهن در زوجين ارجاع شده در غربالگري تالاسمي) بپردازند. نیاز به مراقبت بالینی (در صورت نیاز توسط پزشک معالج و پیش از مشاوره ژنتیک) و / یا مراقبت ژنتیک برای مشاوره شونده و / یا افراد در معرض خطر خانواده، توسط مشاور ژنتیک به مرکز بهداشت شهرستان پس‌خوراند می­شود و زمان فراخوان برای مشاوره ژنتیک افراد در معرض خطر خانواده و خویشان تعیین می­گردد. نظام مراقبت ژنتیک در نظام سلامت موظف است فراخوان را طبق دستورالعمل انجام داده و ارجاع افراد در معرض خطر در فامیل و خویشان هر فرد شناسایی شده (سرنخ) به مشاوره ژنتیک را پیگیری نماید.

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

### الف) بیماری های ژنتیکی از پیش تشخیص داده شده

در مواردی كه تشخيص قبلاً در جریان انجام آزمایشات غربالگری اولیه و یا با غربالگری و ارزیابی ارثی فامیلی و شناسایی بیماران مشابه قبلی در خانواده و فامیل بطور قطعي/ احتمالی مشخص شده است، پزشک مشاور ژنتیک می‌تواند به طور مستقل، آزمايشات تكميلي و آزمايشات تشخيص ژنتيك در سطح سه را طبق دستورالعمل اختصاصی هر بیماری درخواست نمایند و بعد از انجام مشاوره ژنتیک پس از تشخیص، افراد و خویشان در معرض خطر را شناسایی و به نظام مراقبت اعلام نمایند.

در این موارد قطعیت خطر در تمام افراد در معرض خطر بررسی و در صورت تأیید، افراد در معرض خطر جهت دریافت مراقبت ژنتیک، به نظام مراقبت پس خوراند می‌شوند.

### ب) بیماری های از پیش تشخیص داده نشده

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

در مواردی که بیماری و یا دسته ای که به آن تعلق دارد مشخص نیست و نمی تواند با بررسی های بالینی پیراپزشکی سطح دو به آن دسترسی پیدا کرد و یا به آن نزدیک شد مشاور ژنتیک باید تعاملات و مشورت بالینی خود را به سطح 3 معطوف نماید. در این شرایط با ارجاع به فوق تخصص های بالینی مرتبط (با توجه به علایم بالینی اصلی و غالب و شرح حال فامیلی) در سطح سوم نظام سلامت ترجیحا با ارجاع به درمانگاه های چند تخصصی ژنتیک (در صورت دسترسی و معرفی آنها از طریق اداره ژنتیک) و نزدیک شدن حداکثری به تشخیص محتمل، آزمایشات ژنتیک را درخواست نماید. مشاور ژنتیک در این موارد باید پیش از درخواست آزمایش ژنتیک با مسئول فنی آزمایشگاه منتخب ژنتیک مربوط به آن بیماری نیز مشورت نماید و وی را از نظرات بالینی و تشخیص احتمالی آگاه کند و سپس مبتنی بر مشورت های صورت گرفته درخواست آزمایش تشخیص ژنتیک نماید.

درخواست آزمایشات تشخیص ژنتیک، از طریق نرم افزار برنامه ژنتیک اجتماعی انجام می شود.

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

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

مسئول فنی تشخیص ژنتیک در مرکز تشخیص ژنتیک منتخب (و یا فوق تخصص مشارکت کننده اصلی در تشخیص و روند پیشگیری بروز) در صورتی که ضرورت حتمی بداند که جلسه اول مشاوره ژنتیک این دسته از مراجعات که بعضا مشاوره ژنتیک آنها با پیچیدگی همراه است در سطح سوم انجام شود با ثبت این دلیل به صورت مشروح در پرونده، می توانند از مشاور ژنتیک سطح دو بخواهند که فرد و یا خانواده را برای مشاور ژنتیک سطح سه ارجاع نماید. مشاوره ژنتیک در سطح 3 باید تیمی و با فوق تخصصی که در تشخیص بیماری مشارکت داشته و متخصص ژنتیک پزشکی (مسئول فنی آزمایشگاه تشخیص ژنتیک انجام دهنده آزمایش صورت پذیرد.

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

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

مشاوره ژنتيك در برنامه‌ ژنتيك اجتماعی، بخشي از بسته خدمت ژنتيك است و در يك سلسله فرايند در كنار خدمات ژنتیک ضروري ديگر براي هر خانواده شامل شناسايي موارد در معرض خطر ژنتيك، ارجاع سطح بندی شده این موارد، تشخيص ژنتيك و مراقبت ژنتيك افراد ارجاع شده براي تمام موارد در معرض خطر در خانواده و خویشاوندان عرضه مي‌شود. هر بخشي از اين خدمات به صورت تعريف شده و توسط گروهي از كارمندان نظام سلامت در چارچوب دستورالعمل مرتبط صورت مي­پذيرد. براي مثال در برنامه تالاسمي شناسايي موارد در معرض خطر در بين زوجين متقاضي ازدواج توسط آزمايشگاه منتخب غربالگري، مشاوره ژنتيك توسط مشاوران ژنتيك مستقر در مراكز بهداشتي درماني ويژه و تشخيص ژنتيك توسط مراكز منتخب و استاندارد شده صورت می‌پذیرد. همچنین در قالب برنامه ژنتيك اجتماعي در صورت قطعی شدن در معرض خطر بودن فرد و يا خانواده و خويشان، موارد تحت پوشش خدمات مراقبت ژنتيك توسط كارمندان و كارشناسان سطح يك نظام سلامت قرار مي­گيرند. اين مراقبت غالباً براي مدت زمانی طولانی و حداقل به اندازه دوره باروری زوجین انجام مي­شود زيرا هر يك از افراد شناسايي شده سرشاخه نسل فعلي و نسل­هاي آتي در معرض خطر در آن خانواده و خویشاوندان است. بدين ترتيب يك چرخه از خدمات سلامت ژنتيك از ابتدا تا انتها براي خانواده و خویشان شكل مي­گيرد و تا زماني كه ايشان به اين خدمات احتياج دارند پيگيري مي­شوند. بنابراين در برنامه­هاي ژنتيك سلامت ارجاع سطح بندي شده و پيگيري و ارجاع موارد در معرض خطر به سيستم مراقبت ژنتيك، ارزش افزوده برنامه­هاي ژنتيك و زيربناي پيشگيري بیماری‌ها و اختلالات ژنتيك است. بدین دلیل رعايت زنجیره خدمات و آدرس­دهي صحيح خدمات ژنتيك به افرادي كه در معرض خطر هستند از اهميت ويژه برخوردار است و بدون رعایت آن صرفا هزینه‌ها افزایش می یابد و سلامتی حاصل نخواهد شد.

بعلاوه از آنجايي كه تشخيص صحيح، ارجاع برنامه­ريزي شده و مبتني بر نوع و ميزان خطر افراد، در پيشگويي خطر ژنتيك، پيشگيري ژنتيك و مداخله براي كاهش خطر ژنتيك در جامعه اهميت غير قابل انكار دارد، به انجام رسیدن صحیح این مراحل با رعايت استاندارد­هاي قطعي و نظارت بر استاندارد­ها در برنامه‌هاي ژنتيك، اصل و پیش‌نیاز اجراي برنامه­هاي ژنتيك تلقي مي­شود.

اين ضوابط باعث شده كه برنامه­ريزي اجراي يكپارچه و جامع برنامه­هاي ژنتيك سلامت هدف قرار گیرد و برنامه­ريزي برخورداري مردم از خدمات استاندارد در بستر برنامه هاي سلامت به­ويژه مورد تأكيد و پيگيري باشد. در مركز اين برنامه­ريزي­ها به طور طبيعي مشاوره ژنتيك قرار مي­گيرد كه عمدتاً پيشگيري ژنتيك در خانواده و خویشاوندان در معرض خطر را (غالباً بعد از انجام و تثبيت تشخيص ژنتيك) به عهده دارد.

## روش تحت پوشش قرار دادن بیماری‌های ژنتیک در برنامه ژنتیک اجتماعی

### طراحی و اجرای برنامه ژنتیک اجتماعی در اداره ژنتیک

راه‌اندازي و اجرای هر يك از برنامه­هاي ژنتيك سلامت مستلزم تأمين الزامات برنامه در سطح يك، دو و سه نظام ارائه خدمات سلامت مي­باشد. در سطح يك و دو ساختارهای ژنتيك سلامت مشترك است و در حال حاضر براي تمام بيماري­هاي هدف تأمين شده است. در نتيجه گام نخست راه‌اندازي و اجرای برنامه­هاي جديد، فراهم­آوري فن­آوري تشخيص ژنتیک/ قطعی بیماری در سطح سه مي­باشد (جدول شماره 5).

### بیماری‌های ژنتیک تحت پوشش برنامه ژنتیک اجتماعی و مسير تكاملی راه اندازی و اجرای برنامه

|  |  |  |
| --- | --- | --- |
| جدول شماره 5: عناوین و سیر تكامل برنامه­هاي ژنتيك سلامت در ایران | | |
| برنامه‌های توسعه‌ای | **برنامه‌های پایلوت** | **برنامه­های جاری** |
| سطح 3 نظام سلامت | **تمام سطوح نظام سلامت، در منطقه پایلوت** | **تمام سطوح نظام سلامت، درکل منطقه هدف** |
| 1. تعیین و راه‌اندازی روش‌های استاندارد شده و کارآمد برای تشخیص و مداخله پیشگیرانه بیماری های ارثی فامیلی قلبی 2. تعیین و راه‌اندازی روش‌های استاندارد شده و کارآمد برای تشخیص و مداخله پیشگیرانه سرطان ارثی و فامیلی پستان 3. تعیین و راه‌اندازی روش‌های استاندارد شده و کارآمد برای تشخیص و مداخله پیشگیرانه سرطان های ارثی فامیلی کولون 4. تعیین و راه‌اندازی روش‌های استاندارد شده و کارآمد برای تشخیص و مداخله پیشگیرانه ناهنجاریهای مادرزادی 5. تعیین و راه‌اندازی روش­های استاندارد شده و کارآمد برای تشخیص و مداخله پیشگیرانه ناشنوای ارثی 6. تعیین و راه‌اندازی روش­های استاندارد شده و کارآمد برای تشخیص و مداخله پیشگیرانه نابینایی ارثی 7. تعیین و راه‌اندازی روش‌های استاندارد شده و کارآمد برای تشخیص و مداخله پیشگیرانه نقص ایمنی ارثی 8. تعیین و راه‌اندازی روش‌های استاندارد شده و کارآمد برای تشخیص و مداخله پیشگیرانه بیماری‌های ارثی فامیلی شایع روانی 9. تعیین و راه‌اندازی روش‌های استاندارد شده و کارآمد برای تشخیص و مداخله پیشگیرانه ناباروری ارثی و فامیلی 10. تعیین و راه‌اندازی روش‌های استاندارد شده و کارآمد برای تشخیص و مداخله پیشگیرانه بیماری‌های پوستی ارثی فامیلی | 1. کنترل و پیشگیری **سندرم داون** (سردسته بیماریهای کروموزومی) 2. کنترل و پیشگیری **کم خونی داسی شکل** (هم گروه هموگلوبینو پاتی‌ها) 3. کنترل و پیشگیری **نقص آنزیم G6PD**   کنترل و پیشگیری **نقص لوله عصبی** (سردسته ناهنجاری‌های مادرزادی)   1. کنترل و پیشگیری **هموفیلی** (سردسته بیماری­های خون‌ریزی دهنده ارثی) 2. کنترل و پیشگیری **دوشن و بکر**   (سر دسته دیستروفی‌های عضلانی)   1. کنترل و پیشگیری **بیماری‌های متابولیک ارثی** | 1. برنامه پیشگیری از بروز **بیماری تالاسمی بتا** (مدل ایجاد ساختار ژنتیک در نظام سلامت ایران، مدل اجرای بیماری‌های شایع ارثی) 2. برنامه پیشگیری و کنترل **فنیل کتونوریا** (**PKU**)   (مدل بیماری های نادر ارثی و مدل برنامه جامع متابولیک ارثی) |

بنابراین سير تکوین هر یک از برنامه های ژنتيك سلامت شامل سه مرحله تکاملی زير است:

1. تامین فن‌آوری­های تشخیص ژنتیک/ قطعی بيماري هدف در سطح سه نظام سلامت
2. اجراي آزمايشي برنامه هدف در منطقه پایلوت با پوشش سه سطح نظام سلامت
3. اجراي برنامه با پوشش كامل جمعيت هدف (درسه سطح نظام سلامت)

### برنامه‌هاي مدل در برنامه ژنتيك اجتماعي

دو مدل از برنامه‌هاي ژنتيك اجتماعي كه در سير تکوین ذکر شده به صورت كشوري در نظام سلامت ادغام شده است، شامل غربالگری زوجین در هنگام ازدواج برای پيشگيري از بروز بتا تالاسمي ماژور و غربالگری نوزادان برای پیشگیری بیماری متابولیک ارثی فنيل كتونوري (Phenylketonuria) است. این برنامه‌ها تأثير مداخله پيشگيرانه را به عنوان نماينده به ترتیب برای بیماری‌های شایع و نادر ارثی نشان داده‌اند.

**اولین برنامه ژنتیک اجتماعی ایران** برنامه پيشگيري از بروز بتا تالاسمي ماژور بوده است که از سال 1376 به صورت کشوری به اجراء در آمده است. بر اساس محاسبات صورت گرفته بیماری تالاسمی بتا از شایع‌ترین بیماری‌های ژنتیکی ارثی ایران است و بروز آن 1 در 1000 تولد زنده برآورد شده است. نظام سلامت با اجراي اين برنامه توانست بروز تالاسمي را طي 10 سال، به 200 مورد در سال كاهش دهد (نمودار شماره 3).

**نمودار شماره 3: فراوانی و میزان بروز بتا تالاسمی ماژور در ایران، 1377 -1392**

بر اساس محاسبات صورت گرفته، اكنون 20% موارد بروز هم چنان باقي است. این موارد در استان‌هایی با شرایط خاص اپیدمیولوژیک و زیرساختی بروز می‌یابند. این دسته از بروز بیماری تالاسمی هم اکنون با برنامه ویژه در حال پیشگیری و کنترل است.

برنامه پيشگيري تالاسمي بتا در ايران، هم چنين نقش سازنده ساختارهای ژنتیک در نظام سلامت و مدل مديريت برنامه ژنتيك اجتماعي را در عرصه پيشگيري ژنتيك بر عهده داشته است و اولین بار ساختار مسیرهای اصلی خدمات ژنتیک سلامت در نظام سلامت با اجرای این برنامه سازماندهی و استقرار یافت.

در این برنامه زوجین در هنگام ازدواج غربالگري می‌شوند، زوجيني كه هر دو مشكوك به تالاسمي بتا مينور هستند، مورد بررسي تكميلي قرار مي‌گيرند و سپس در صورت تأييد نتايج، مشاوره ژنتيك مي شوند و چنانچه تصميم به ازدواج بگيرند، تشخيص ژنتيك جنين در هر بار حاملگي به ايشان پيشنهاد شده و اگر اين پيشنهاد را بپذيرند به مراكز منتخب تشخيص ژنتيك كشور (بر حسب منطقه سكونت) ارجاع مي‌گردند، تا جهش ژنتيكي در خانواده معلوم شود. براساس نظام مراقبت ژنتیک بيماري، زوجين در طول دوران باروري، براي هر حاملگي مراقبت شده و مطابق با دستورالعمل كشوري، خدمات ژنتيك دريافت مي‌كنند. برنامه غربالگري تالاسمي ايران، بزرگ‌ترين برنامه غربالگري تالاسمي جهان است. با وجود وسعت و گستره عمل و در برگيرندگي تمام سطوح خدمت، اين برنامه توانسته برنامه موثر ژنتيك اجتماعي جهان نیز لقب گيرد.

**دومین برنامه مدل ژنتیک اجتماعی ایران** بیماری فنیل کتونوری PKU است. این برنامه از سال 1386 به صورت کشوری به اجرا در آمده است. بر اساس محاسبات صورت گرفته بيماري PKU، از شايع‌ترين بيماري‌های متابوليك ارثي ايران است. بروز بيماري بين يك در 6000 براي کل كشور محاسبه شده است.

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

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

برنامه پيشگيري PKU در ايران، هم چنين نقش ایجاد نظام و ریل اصلی بالینی و پیشگیری بیماری‌های متابولیک ارثی در کشور را به عهده داشته است و مدل مديريت برنامه ژنتيك اجتماعي در بیماری‌های نادر نیز هست. همچنین ساختار های اصلی و مسیر ژنتیک در نظام سلامت با اجرای این برنامه تکرارپذیری و تأثیر خود را به اثبات رسانده است.

**نمودار شماره 4: پوشش غربالگری بیماری PKU در کشور، 1388- 1393**

### زیرساخت‌های برنامه ژنتیک اجتماعی

دانش، فن‌آوری و ساختار لازم ارائه خدمات «مشاوره ژنتیک» و «تشخیص ژنتیک» زیرساخت‌های اصلی برنامه ژنتیک اجتماعی را تشکیل می‌دهند. ایجاد این زیرساخت‌ها و شبکه‌های کشوری مشاوره ژنتیک و تشخیص ژنتیک در نظام سلامت ایران از سال 1375 و همزمان با اجرای برنامه کشوری بتا تالاسمی شروع شده است. همزمان با توسعه ساختار برنامه ژنتیک اجتماعی این زیرساخت‌ها نیز متحول شده و توسعه آنها ادامه دارد.

|  |  |
| --- | --- |
| **شبکه کشوری مشاوره ژنتیک** در سال 1375 با توجه به نیاز زوجین تالاسمی برای مشاوره ژنتیک تشکیل شد. پیش از آن و در جریان برنامه پایلوت برنامه تالاسمی که از سال 1370 تا 1376 در شهرستان‌هایی از استان‌های باشیوع بالای تالاسمی در حال اجرا بود، پزشکان عمومی و کارشناسان بهداشت زوجین را در خصوص نتایج غربالگری تالاسمی راهنمایی می‌کردند. با توجه به اینکه از سال 76 به بعد تشخیص ژنتیک با روندی رو به رشد در دسترس زوجین قرار گرفت، نیاز به مشاوره ژنتیک به صورت تخصصی و محتوی مشاوره در خصوص تشخیص ژنتیک و سقط جنین مبتلا احساس شد. شبکه مشاوره ژنتیک با سازماندهی و آموزش پزشکان و کارشناسان بهداشت، در قالب تیم‌های مشاوره ژنتیک مستقر در مراکز بهداشتی درمانی ویژه مشاوره ژنتیک در نظام سلامت در تمام شهرستان‌های کشور گسترش یافت.  بر اساس برنامه‌ریزی در قالب طرح تحول سلامت نسبت پزشک مشاور ژنتیک به جمعیت تحت پوشش یک به 50000 تا 100000 تعیین شد. و خدمت مشاوره ژنتیک در پایگاه ضمیمه مرکز جامع سلامت جانمایی گردید. به منظور تحقق این استاندارد، برنامه ریزی آموزشی پزشکان مشاور ژنتیک تسریع گردید. شکل روبه‌رو تعداد پزشکان مشاور ژنتیک دوره دیده تا سال 95 را نشان می‌دهد. و 120 پزشک عمومی در دوره سوم آموزش مشاوره ژنتیک اداره ژنتیک در سال 96 آموزش خود را به پایان می رسانند. دوره‌های بعدی آموزش تربیت مشاوران ژنتیک جهت دستیابی به استانداردهای تعیین شده دسترسی به پزشک مشاور ژنتیک ادامه می‌یابد. |  |
| به موازات سازماندهی شبکه مشاوره ژنتیک، آموزش های برنامه‌ریزی شده و مستمر مشاوره ژنتیک به اجرا در آمده است. در حال حاضر برنامه آموزشی بر گرفته از تجارب وسیع اجرای دوره‌های قیلی و همگام با برنامه ژنتیک اجتماعی برنامه ریزی و در قالب یک دوره یک ساله غیر حضوی و حضوری برای پزشکان عمومی علاقمند به این حرفه به انجام می‌رسد. مشاوران ژنتیک در پایان این دوره گواهی دریافت می‌کنند و مجاز به مشاوره ژنتیک اجتماعی می‌شوند. نرم افزار مشاوره ژنتیک که نرم‌افزار تخصصی این حرفه است و طی 5 سال بومی‌سازی شده است مشاوران را در تشکیل پرونده ژنتیک حمایت می‌نماید و به صورت رایگان در اختیار مشاوران همکار برنامه ژنتیک اجتماعی قرار می‌گیرد.  همچنین بعد از اشتغال به کار، آموزش مشاوران ژنتیک با یکسال دوره میدانی مهارت افزایی دنبال می‌شود. در این یک سال مشاوران ژنتیک ضمن ارتباط درون گروهی با تعامل و مشورت برنامه‌ریزی و سطح بندی شده که تحت نظارت استادان به اجرا در می‌آید مهارت خود را افزایش می‌دهند. این روند همچنین در شروع کار ایشان نظارت مضاعف بر حسن انجام کار را ممکن می‌سازد. | |
| **شبکه کشوری تشخیص ژنتیک** تالاسمی اولین شبکه تشخیص ژنتیک در کشور می‌باشد که در سال 1378 با اعضا محدود تشکیل شد. هدف از تشکیل این شبکه ارائه خدمات و تامین نیاز های تشخیص ژنتیک برنامه تالاسمی به صورت منطقه­ای در کشور بوده است. تعداد اعضا شبکه با برنامه‌ریزی برای گسترش خدمات ژنتیک دولتی و خصوصی رو به افزایش گذاشت و نهایتا خدمت به طور متناسب در مدت 5 سال در دسترس قرار گرفت. این شبکه در سطح سوم نظام سلامت و در ارتباط برنامه ریزی شده با شبکه مشاوران ژنتیک و از آن طریق سطح اول ارائه خدمات ژنتیک در نظام سلامت اجرای نقش می‌نماید. با گسترش پوشش برنامه های ژنتیک ایجاد شبکه‌های تشخیص ژنتیک بیماری‌ها گسترش یافت. هم اکنون شبکه‌های در هم ادغام یافته تشخیص ژنتیک در حال توسعه است. شکل روبه‌رو توسعه خدمت تشخیص ژنتیک تالاسمی در کشور را تا سال 1396 در استان‌های کشور نشان می‌دهد. |  |
| انتخاب اعضا در شبکه‌های تشخیص ژنتیک بیماری‌ها با پیشنهاد همکاری از سوی متقاضی و یا بالعکس و توافق برای اجرای استانداردهای خرید خدمت تشخیص ژنتیک برنامه‌های کشوری به انجام می‌رسد. اداره ژنتیک با خرید خدمت از موسسات و دانشگاه ها در قالب استاندارد استقرار برنامه مدیریت تضمین کیفیت در آزمایشگاه‌های عضو را توسعه می‌بخشد. بعلاوه برنامه‌های ارزیابی خارجی تشخیص ژنتیک برنامه‌های کشوری در آزمایشگاه‌های عضو در شبکه های مربوطه با همکاری و خرید خدمت از موسسات و دانشگاه‌ها به انجام می‌رسد. در جریان اجرای استانداردهای خرید خدمت از آزمایشگاه‌های عضو شبکه‌های تشخیص ژنتیک همچنین آموزش‌های افزایش مهارت تشخیص ژنتیک بیماری‌های هدف برای اعضا انجام و در صورت ضرورت تکرار می‌شود. | |

### برنامه‌های پایلوت در برنامه ژنتیک اجتماعی ایران

بعد از اجرای موفق و موثر برنامه‌های غربالگری زوجین برای پیشگیری بیماری تالاسمی و غربالگری نوزادان برای پیشگیری و کنترل بیماری فنیل کتونوری، برنامه‌های ژنتیک در اولویت دیگری که از اهداف برنامه ژنتیک سلامت می‌باشند و در مقاطع دیگری از زندگی قابل شناسایی هستند برنامه‌ریزی و در مناطق پایلوت به اجرا در آمدند.

این برنامه‌ها شامل پیشگیری و کنترل هموفیلی A و B، سندرم داون، نقص لوله عصبی، سیکل سل و G6PD بود.

در ادامه اجرای برنامه های ژنتیک سلامت و با متحول شدن رویکرد ژنتیک اجتماعی ایران در سال 1393 در بستر برنامه تحول سلامت و به دلیل فراهم شدن شرایط در ساختار نظام سلامت، این برنامه‌ها با حفظ هویت‌های تخصصی به جای اجرای عمودی در سطوح نظام سلامت که مستلزم بهره‌برداری اختصاصی هر برنامه از تمام منابع سلامت و در نتیجه نیاز به منابع بی‌شمار است به نحوی سازماندهی شدند که با استفاده از بسترهای موجود و مشاع در نظام سلامت به اجرا در آیند. به طور طبیعی با ادغام جامع خدمات ژنتیک در برنامه ژنتیک اجتماعی از یک سو و زمینه استفاده از منابع مشترک نظام سلامت از سوی دیگر توسعه برنامه‌های پایلوت به جمعیت‌های هدف هر برنامه که پیش از این بدلیل عمودی بودن ساختار هر یک از برنامه ها و نیاز به منابع وسیع چندین سال به تعویق افتاده بود آغاز و عملیاتی گشت.

* **سندرم داون و ساير بيماري‌هاي مهم كروموزومي**

بیماری‌های کروموزومی با میزان بروز 5 در هزار تولد زنده از تعیین‌کننده­های مهم سلامت کودکان و بهداشت باروری است. سندرم داون در راس بیماری­های کروموزومی قرار دارد. براساس نرخ تولد فعلی سالیانه دست کم 2500 و با اعمال سیاست‌های باروری 4000 مورد سندرم داون دربین متولدین زنده مورد انتظار است. پیشگیری سندرم داون در کشورعملیاتی و به روش‌های مقرون به صرفه تحقق پذیر است. بعلاوه پیشگیری سندرم داون از مطالبات اصلی زنان باردار و خانواده‌های ایرانی و از ضروریات توسعه جمعیت سالم است.

* **نقص لوله عصبی و سایرناهنجاري هاي مادرزادي**

ناهنجاری­های مادرزادی با تشکیل سی درصد نقایص تولد ماژور، از تعیین‌کننده­­­­­های اصلی سلامت کودکان و باروری هستند. نقص لوله عصبی با حداقل 3000 مورد بروز در بین متولدین (با نرخ باروری فعلی)، از شایعترین نقایص مادرزادی و از مهمترین ناهنجاری­های قابل پیشگیری است.

* **هموفیلی A و B**

انواع بیماری هموفیلی­ بیماری­های نادری هستند، اما بیماری­های مهمی به شمار می‌آیند. یکی از دلایل اهمیت این بیماری­ها، امکان پیشگیری ژنتیک و درمان استاندارد و مقرون به صرفه آنهاست. این در حالی است که بدون اجرای برنامه پیشگیری و کنترل، خونریزی در مفاصل بیماران منجربه معلولیت‌های جسمانی و کاهش شدید کیفیت زندگی می‌شود. از دلایل دیگر اهمیت بیماری، گران بودن بسیار شدید درمان (با فاکتور های انعقادی) است. 000 000 130 دلار مخارج سالیانه خرید فاکتور برای قریب به 6000 بیمار بر آورد شده است. این دلایل درمان استاندارد و پیشگیری از تخریب مفاصل همراه با پیشگیری ژنتیک بیماری را در اولویت قرار می‌دهد. این نکته قابل ذکر است که فن‌آوری پیشگیری ژنتیک بیماری در کشور مهیا شده است.

* **فنیل کتونوری و بیماری‌های متابولیک ارثی**

گرچه غالباً تک تک بيماري­هاي متابوليك ارثي نادر است ليكن تعداد و تنوع آنها زياد است و به اين دليل مجموعاً گروه شايعي را تشكيل مي‌دهند. از سوي ديگر بيماري­هاي متابوليك ارثي غالباً كشنده‌اند و در مواردي كه زنده مي‌مانند، درمان غالباً بسيار سخت و كيفيت زندگي اضافه شده ناشي از درمان ناچيز است. به دلايل گفته شده اين بيماري‌ها تاثير تعيين‌كننده بر شاخص‌هاي سلامت نوزادان، كودكان و باروري دارند.

بيماري­هاي متابوليك ارثي غالباً از گروه اتوزومال مغلوب هستند (بروز بيماري­هاي اتوزومال مغلوب كه بخش قابل ملاحظه آنها را بيماري‌هاي متابوليك ارثي تشكيل مي­دهد 10 در 1000 تولد زنده است). بدين دليل تحت تاثير ازدواج هاي فاميلي افزايش مي‌يابند. اين يكي ديگر از دلايل عمده افزايش اين بيماري­ها در كشور است. پيشگيري ژنتيك اغلب اين بيماري­ها در كشور مهيا شده و يا با وجود مطالبه خدمات مرتبط، قابل راه‌اندازي است.

فنیل کتونوری در راس بيماري­هاي متابوليك ارثي قرار دارد و هم اكنون (در ايران) از شايع‌ترين آنها تلقي مي‌شود (به ازا هر 6000 تولد زنده يك مورد بيمار PKU متولد مي شود.) این بیماری الگوي اجراي برنامه جامع متابوليك ارثي است و بستر اجراي اين برنامه را در كشور بوجود آورده است.

غربالگري نوزادان برای این بیماری، بيمارستان‌هاي منتخب با عرضه خدمات همزمان (One Stop Clinic) و پيشگيري ژنتيك بيماري، سه عرصه اصلي پيشگيري و كنترل بيماري‌هاي متابوليك ارثي است كه با اجراي برنامه PKU در كشور سازماندهي شده و بستري آماده براي اجراي برنامه جامع متابوليك ارثي است.

بیماری‌های ژنتیک تحت پوشش در قالب برنامه ژنتیک اجتماعی

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

|  |  |  |
| --- | --- | --- |
| **جدول شماره 4 : بیماری‌های فعلی هدف برنامه ژنتیک اجتماعی ایران** | | |
| **دسته بیماری** | **گروه بیماری** | **بیماری سرگروه** |
| **ناهنجاری های مادرزادی و بیماری های ارثی ژنتیکی** | * بیماری های خونی و هموگلوبینوپاتی های شایع ارثی | تالاسمی، سیکل سل |
| * بیماریهای متابولیک ارثی، بیماری های هدف غربالگری نوزادی و غربالگری تکاملی کودکان | PKU |
| * بیماری­های خون ریزی دهنده ارثی | هموفیلی A و B |
| * ناهنجاری­های مادرزادی | نقص لوله عصبی |
| * بیماری های کروموزومی | سندرم داون |
| * ديستروفي های عصب- عضلانی | دوشن و بکر |
| * نقص ايمني ارثي | \_\_ |
| * ناشنوایی و کاهش شنوایی ارثی | \_\_ |
| * نابینایی و کاهش بینایی ارثی | RP |
| **بیماری های بزرگسالی ارثی فامیلی** | * سرطان­های ارثی فامیلی | کولون و برست |
| * بیماری­های قلبی- عروقي زودرس ارثي فامیلی | PCAD |

سپس با اجماع نظر صاحب نظران بیماری مهم‌تر هر گروه به عنوان سرگروه انتخاب شدد تا با اجرای برنامه پیشگیری و کنترل هر یک از سر گروه‌ها مسیر اجرای آن گروه بیماری ها هموار و برنامه به تمام اعضا آن گروه تعمیم ‌یابد. برای مثال ابتدا برنامه تالاسمی از گروه بیماری‌های خونی و هموگلوبینوپانی‌های ارثی ایران انتخاب و به اجرا در آمد سپس برنامه سیکل سل در این بستر ادغام شد.

همچنین بعد از به اجرا در آمدن برنامه غربالگری نوزادان برای بیماری فنیل کتونوری و آماده شدن بستر برنامه برای اجرای برنامه جامع غربالگری نوزادان برای بیماری‌های متابولیک ارثی، ادغام صورت گرفت (جدول شماره 4).

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

# فصل دوم: کاربرد و اجرای برنامه ژنتیک اجتماعی

استراتژی‌های برنامه ژنتیک اجتماعی

**استراتژی اول: خدمات ادغام یافته ژنتیک در زمان ازدواج: غربالگری تالاسمی – سیکل سل و غربالگری ژنتیکی**

در اين استراتژی زوجيني كه در بستر برنامه غربالگري تالاسمي به مرکز ارائه خدمات زمان ازدواج مراجعه مي‌نمايند در کلاس آموزش هنگام ازدواج در خصوص ضرورت‌های مشاوره ژنتیک آموزش می‌بینند و برای انجام غربالگری ژنتیک راهنمایی می‌شوند. غربالگری ژنتیک زوجین توسط مراقب سلامت آموزش دیده مشاوره ژنتیک با استفاده از پرسشنامه استاندارد به روش مصاحبه انجام می‌شود. در صورت مثبت شدن پرسشنامه غربالگری، مشاوره ژنتيك برای زوجین انجام می‌شود.

همچنین غربالگری تالاسمی –شامل انجام آزمایشات و مشاوره ژنتیک در صورت لزوم- نیز در قالب استراتژی اول انجام می‌گردد.

**استراتژی دوم: غربالگری و ارزیابی‌های ژنتیک ادغام یافته در بسته های موجود خدمات سلامت**

با توجه به سیاست وزارت بهداشت، درمان و آموزش پزشکی در خصوص عدم اجرای برنامه‌های سلامت به صورت عمودی و ارائه خدمات سلامت در اولویت به صورت ادغام یافته، خدمات در اولویت ژنتیک در بسته­های خدمات سلامت ادغام شده است. بر این اساس موارد در معرض خطر ژنتیک در سنین مختلف از طریق ارائه خدمات در بسته های موجود، شناسایی و به مشاوران ژنتیک ارجاع می­شوند. بنابراین در استراتژی دوم علاوه بر بیماری‌های ژنتیک دوران کودکی، بیماری‌های غیرواگیر شایع دوران بزرگسالی دارای عامل خطر ارثی – فامیلی (شامل بیماری های عروق کرونر زودرس فامیلی و سرطان های برست و کولون ارثی) را پوشش می‌دهد[[18]](#footnote-18).

## فعالیت‌های اصلی به تفکیک استراتژی‌ها

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

1. انجام آموزش های مردمی مرتبط
2. انجام آزمایشات غربالگری اختصاصی/ انجام غربالگری ژنتیکی
3. بررسی نتایج آزمایشات غربالگری اختصاصی و غربالگری ژنتیکی
4. مشاوره ژنتیک پیش از تشخیص
5. اخذ مشورت تخصصی کلینیکی و پارا کلینیکی
6. ارائه خدمات بالینی در بیمارستان منتخب
7. مشاوره ژنتیک پس از تشخیص
8. تکمیل پرونده ژنتیک
9. مراقبت ژنتیک

* در قالب استراتژی دوم: غربالگری و ارزیابی‌های ژنتیک ادغام یافته در بسته های موجود خدمات سلامت

1. شناسایی عوامل خطر بیماری های ژنتيک درگروه های سنی در سطح اول نظام سلامت
2. تأیید یافته‌های غربالگری در سطح اول نظام سلامت
3. تأیید ژنتیکی بودن عامل خطر یا بیماری ارثی/ فامیلی توسط تیم مشاوره ژنتیک
4. مشاوره ژنتیک پیش از تشخیص
5. اخذ مشورت تخصصی کلینیکی و پارا کلینیکی
6. ارائه خدمات بالینی در بیمارستان منتخب
7. مشاوره ژنتیک پس از تشخیص
8. تکمیل پرونده ژنتیک
9. مراقبت ژنتیک

## شرح اجرای هر یک از استراتژی‌های برنامه ژنتیک اجتماعی

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

#### نحوه انجام فرایند شناسایی در استراتژی اول

* این خدمت در «مرکز ارائه خدمات زمان ازدواج» به زوجین ارائه می‌گردد. این استراتژی تنها آن دسته از بیماری‌های ژنتیک در اولویتی را پوشش خواهد داد که داشتن فرزند سالم را تحت تاثیر قرار داده و قابل شناسایی در زمان ازدواج هستند. *بیماری‌های ارثی فامیلی دوران بزرگسالی هدف این استراتژی نمی‌باشد.*
* نحوه اجرای استراتژی اول ژنتیک اجتماعی که غربالگری و مشاوره ژنتیک را در هنگام ازدواج تا پیش از بارداری شامل می‌شود، بدین شرح است:
* غربالگری ژنتیکی زمان ازدواج: بعد از انجام آموزش‌های زمان ازدواج و دریافت برگه آموزشی غربالگری زمان ازدواج و مطالعه آن توسط زوجین، غربالگری زوجین به وسیله پرسشنامه غربالگری ژنتیک به روش مصاحبه فعال توسط مراقب سلامت غربالگر ژنتیک انجام می‌شود. پرسشنامه تکمیل شده واجد امضاء و اثر انگشت زوجین با قید جمله «ضمن مطالعه مطالب این فرم، درستی پاسخ‌های داده شده را تأیید می‌نماییم» و امضاء مراقب سلامت غربالگر ژنتیک، همراه با نتایج آزمایشات تالاسمی جهت صدور گواهی ازدواج به تأیید پزشک مرکز می‌رسد.

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

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

در صورتي كه زوجين برگزاري جلسات مشاوره ژنتيك را به بعد از ازدواج موكول نمايند، می‌بایست فرصت زمانی مناسب برای مراجعه به مشاور ژنتیک مجاز و نحوه پيگيري اقدامات بعد از ازدواج و پيش از بارداري و براي آن‌ها عمیقاً تبیین و به اطلاع ايشان رسانده مي­شود.

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

#### نحوه صدور گواهی انجام آزمایشات تالاسمی و غربالگری ژنتیکی

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

#### نحوه انجام فرایند مشاوره ژنتیک در استراتژی اول

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

|  |
| --- |
| **نکات بسیار مهم در خصوص کیفیت مشاوره در جلسه تکمیل غربالگری ژنتیکی در زمان ازدواج:**  بسیار مهم است که به نحوی کاملا حرفه‌ای و اطمینان بخش این روند به انجام رسد و این موضوع که آیا زوجین به اهمیت موضوع اشراف دارند یا خیر به نحو موثری بررسی شود تا دقیقا معلوم گردد زوجین به ضرورت مراجعه پیش از بارداری پی ‌برده‌اند.  بدیهی است که باید ایشان بدون ترسانده شدن از پیامد‌ها و با فهم شخصی و عمیق به اهمیت پیشگیری و موفقیت با درصد بالا در صورت مراجعه به موقع پی ببرند. باید این موضوع که مشاوره ژنتیک بدون ایجاد مشکل برای تکمیل خانواده و با هدف داشتن فرزتدان سالم انجام می‌شود، به خوبی توسط زوجین درک شود. مشاوره وقتی موفق است که بتواند زوجین را با رغبت کامل پیش از بارداری، مشاوره کامل و تعیین تکلیف نماید زیرا زمان لازم برای بررسی استاندارد باید فراهم باشد و بی‌اضطراب برای طرفین موضوع مدیریت شود. به علاوه باید موضوع بارداری برنامه‌ریزی نشده برای ایشان تفهیم و اهمیت مراجعه به هنگام کاملا و از جوانب مختلف برای زوجین به ویژه با ملاحظه این موضوع که زمان ازدواج با توجه به ویژگی‌های این زمان شرایط متعادلی برای درک عمیق مشکل پیش رو نیست، بیان شود.  *در خصوص بررسی نتایج آزمایشات غربالگری تالاسمی می‌بایست طبق دستورالعمل مربوطه عمل شود.* |

#### نحوه انجام فرایند مراقبت ژنتیک در استراتژی اول

* با تکمیل مشاوره ژنتیک زوجین (بعد از ازدواج / قبل ازدواج) و انجام بررسی‌های لازم و در صورت قطعی شدن خطر ژنتیک طبق شرایط گفته شده در این دستورالعمل، فرم اعلام وضعیت مراقبت ژنتیک صادر و مراقبت ژنتیک قطعی و موقت طبق این دستورالعمل و دستورالعمل‌های اختصاصی، آغاز می‌شود.

برای زوجینی که به مشاوران ژنتیک مجاز خارج از شبکه بهداشتی درمانی ارجاع شده‌اند:

* در صورت نیاز به مراقبت ژنتیک دائم یا موقت باید فرم مراقبت ژنتیک توسط پزشک مشاور ژنتیک صادر و به مرکز ارجاع دهنده زوجین ارسال شود تا از این طریق به مرکز بهداشت شهرستان پوشش دهنده محل خدمت ارسال گردد.
* کلیه مراحل بعدی مشاوره ژنتیک باید طبق دستورالعمل برنامه ژنتیک اجتماعی و دستورالعمل اختصاصی بیماری مرتبط و با تعامل و ارتباط مشاور ژنتیک مجاز با شبکه‌های بهداشتی درمانی و در چارچوب برنامه ژنتیک اجتماعی و دستورالعمل‌های صادره وزارت بهداشت درمان و آموزش پزشکی صورت گیرد.

### استراتژی دوم : غربالگری و ارزیابی‌های ژنتیک ادغام یافته در بسته های موجود خدمات سلامت

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

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

#### نحوه انجام فرایند مراقبت ژنتیک در استراتژی دوم

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

#### فلوچارت‌های غربالگری و مراقبت ژنتیک



## شرح وظایف سطوح مختلف نظام سلامت در برنامه ژنتیک اجتماعی

## ستاد وزارت بهداشت، درمان و آموزش پزشکی

### معاونت بهداشت ستاد وزارتی

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

#### دفتر مدیریت بیماری‌های غیرواگیر

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

#### اداره‌ ژنتيك

اداره‌ي ژنتيك مسئول تدوين و مدیریت برنامه‌هاي پيشگيـري از بيماري‌هاي ژنتيك در سطح كشور است و در راستای اجرای برنامه ژنتیک اجتماعی وظايف ذيل را عهده‌دار است:

1. تدوین برنامه و استاندارد های ژنتیک اجتماعی
2. تشكيل کمیته مشورتی کشوری و زیر کمیته های فنی مورد نیاز در زمینه‌های زیر:
   * + آموزش ارائه دهندگان و گیرندگان خدمات متناسب با نیاز اجرای برنامه
     + غـربالگري/ مراقبت ژنتیک
     + تشخيص ژنتيك
     + مشاوره‌ي ژنتیک
     + سایر موارد مورد نیاز برای پیشبرد برنامه

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

**زیرکمیته های فنی** گروه‌های اختصاصی مشورتی هستند كه با توجه به نيازهای فنی، علمی و اجرایی اختصاصی هر برنامه براي بحث و مشورت راجع به موضوع‌هاي فنی تخصصی مرتبط تشكيل می‌شوند. اعضاي اين گروه‌‌ها از نمايندگان مـرتبط از بخش‌های علمی و اجرایی نظیر متخصصین، صاحب نظران، مدیران و كارشناسان ستادي هستند که به دعوت اداره ژنتیک برای دوره معین در این کمیته شرکت می‌نمایند. ابلاغ این اعضا را مدیر کل دفتر مدیریت بیماری‌های غیرواگیر صادر می‌نماید. این کمیته‌ها با توجه به دستور جلسه، تشكيل می‌گردند. اعضا برای هر بار شرکت در جلسه دعوت‌نامه دریافت می‌نمایند و هر بار در ابتدای سال بعد ضمن تقدیر به خاطر همکاری، تعداد جلسات همکاری و ساعات آن (به میزان دو برابر ساعات شرکت در جلسات) گواهی شده و به شرکت‌کنندگان تقدیم می‌شود. ساعات همکاری مستمر هر یک از اعضا با برنامه باید جداگانه به آن عضوی که همکاری جداگانه مستمر دارد تقدیم شود.

1. انجام هماهنگي‌هاي درون‌بخشي به ‌منظور هماهنگی حداکثری و کارآمد و پیشبرد سیستمی برنامه و ممانعت از مداخلات.
2. انجام هماهنگي‌هاي برون‌بخشي به ‌منظور هماهنگی حداکثری و کارآمد و پیشبرد سیستمی برنامه و ممانعت از مداخلات
3. تدوین و توسعه برنامه‌های آموزشی برنامه ژنتیک اجتماعی
4. گرد‌آوري اطلاعات، تجزيه و تحليل، تفسير و انتشار آن در قالب گزارش وضعيت برنامه ژنتیک اجتماعی
5. برگزاري گردهمايي‌هاي علمي مرتبط و مورد نیاز
6. نظارت و پايش اجرای برنامه
7. ايجـاد بستر مناسب جهت تحقيق در بستر برنامه‌ها و پيشنهاد موضوع‌هاي تحقيقاتي مورد نيـاز برنامه‌هاي ژنتيک
8. بازنگري و ارتقاء برنامه‌های ژنتیک
9. پيشنهاد و ايجاد زمينه‌هاي منـاسب جهت ارتقاي علمي و توانمند‌سازي کارکنان
10. همکاری در تعیین تعرفه خدمات مورد نیاز
11. همکاری در پیگیری تامین پوشش بیمه خدمات تشخیص و درمان بیماری‌های ژنتیک تحت پوشش برنامه
12. تدوین برنامه پایش و ارزشیابی برنامه‌های اختصاصی پیشگیری و کنترل بیماری‌های ژنتیک

#### سایر ادارات دفتر غیر واگیر

1. همکاری در تدوین الگوریتم‌های شناسایی و ارجاع موارد ارثی فامیلی برنامه‌های تحت پوشش
2. همکاری در شناسایی و ارجاع به مشاور ژنتیک موارد ارثی فامیلی بیماری‌های هدف برنامه ژنتیک
3. مشارکت در اجرای درمان‌های پیشگیرانه و پروفیلاکتیک بیماری‌های ارثی فامیلی

#### دفتر سلامت خانواده، جمعیت و خانواده‌

1. ادغام خدمات ژنتیک در بسته‌های خدمات سلامت موجود
2. ادغام محتوای آموزشی برنامه ژنتیک اجتماعی و برنامه‌های اختصاصی ژنتیک در آموزش‌های بسته‌های خدمات سلامت
3. ابلاغ بسته‌های ادغام یافته به دانشگاه‌ها
4. مشارکت در نظارت بر اجرای ادغام یافته برنامه در بسته‌های خدمات سلامت موجود

#### دفتر آموزش سلامت

1. مشارکت در اجرای برنامه‌های آموزش عموم برنامه ژنتیک اجتماعی
2. همکاری در اجرای برنامه‌های آموزشی تخصصی

#### مرکز توسعه شبکه

1. مشارکت در ادغام برنامه‌های ژنتیک اجتماعی در ساختار نظام سلامت
2. ابلاغ محتوای آموزشی برنامه ژنتیک اجتماعی و برنامه‌های اختصاصی ژنتیک جهت ارائه آموزش در مراکز آموزش بهورزی و سامانه آموزش مرتبط
3. مشارکت در نظارت بر اجرای برنامه
4. مشارکت در ارزیابی و ارزشیابی

### معاونت درمان ستاد وزارتی

1. مشارکت در اجرای برنامه در حوزه‌های بالینی و درمانی تحت پوشش مبتنی بر استانداردهای برنامه
2. تعیین تعرفه خدمات مورد نیاز
3. پیگیری تامین پوشش بیمه خدمات تشخیص و درمان بیماری‌های ژنتیک تحت پوشش برنامه
4. مشارکت در طراحی و ارتقاء مستمراستانداردهای برنامه
5. مشارکت در تثبیت نظام ثبت اطلاعات بر اساس دستورالعمل كشوري در بخش‌هاي مختلف تحت پوشش
6. مشارکت در همکاری با شرکا اجرایی برنامه شامل پزشكي قانوني کشور جهت مدیریت صحیح امور مرتبط
7. نظارت و پایش بیمارستان منتخب بالینی-درمانی دانشگاه‌های علوم پزشکی کشور
8. ابلاغ دستورالعمل‌های مرتبط با حوزه درمان به دانشگاه‌های علوم پزشکی کشور (و در صورت ضرورت ابلاغ با امضای مشترک معاونین بهداشت و درمان)

#### آزمایشگاه مرجع سلامت

1. مشارکت در تدوین و اعمال استاندارهای آزمایشگاهی ژنتیک برنامه‌های کشوری ژنتیک
2. پایش و ارزیابی آزمایشگاه‌های مشارکت‌کننده در برنامه ژنتیک بر اساس چک لیست‌های تدوینی
3. مشارکت در تدوین تعرفه‌های آزمایشات ژنتیک
4. مشارکت در افزایش پوشش خدمات بیمه آزمایشات ژنتیک

#### معاونت غذا و دارو

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

### معاونت اجتماعی ستاد وزارتی

1. مشارکت در تدوین پیوستار اجتماعی برنامه ژنتیک اجتماعی
2. اجرای پیوستار اجتماعی برنامه ژنتیک اجتماعی با هماهنگی با معاونت بهداشت
3. سازماندهی سازمان‌های مردم نهاد جهت همکاری در اجرای فرایند آموزش برنامه ژنتیک اجتماعی با هماهنگی معاونت بهداشت دانشگاه / دانشکده‌های علوم پزشکی و خدمات بهداشتی درمانی
4. سازماندهی سازمان‌های مردم در چارچوب سیاست‌های وزارت بهداشت و برنامه های سلامت و اطمینان از التزام آن‌ها به استانداردهای برنامه‌ها
5. جذب و هزینه کرد کمک‌های مردمی در راستای حمایت از گیرندگان خدمت برنامه ژنتیک اجتماعی و ارتقاء خدمات ژنتیک با هماهنگی معاونت بهداشت
6. هماهنگی درون و برون سازمانی جهت رفع موانع اجتماعی اجرای برنامه ژنتیک اجتماعی

## ستاد دانشگاه/دانشكده علوم پزشکی و خدمات بهداشتي درماني

### واحدهای ستادی

#### معاونت بهداشتي دانشگاه

1. تعیین صاحب سمت‌ها و صاحب نظرهای فعال و موثر در پیشبرد برنامه‌ها برای شرکت در کمیته مشورتی دانشگاهی ژنتیک (ترجیحا 8 تا 10نفر از افراد موثر در پیشبرد و ارتفا برنامه‌ها)

رییس جلسه کمیته کشوری رییس دانشگاه، و دبیر جلسه به طور ثابت معاون بهداشت است. جلسه‌هاي کمیته سالانه و يا برحسب ضرورت به ‌منظور مشاركت در راستاي سياست‌های کشوری و در چارچوب دستورالعمل‌های برنامه و ايجاد هماهنگي درون و بين ‌بخشي و ايجاد بستر مناسب جهت اجراي استاندارد و پیشگیری از بروز مداخلات در اجرای برنامه انجام می‌شود. زمانبندی و تعیین مسئول اصلی اجرا برای هر یک از تصمیمات اجرایی در جلسه كميته مشورتی دانشگاهي و پیگیری و گزارش نتایج ظرف حداکثر سه ماه از تشکیل به رییس دانشگاه با رونوشت به اعضا ضروری است. صورت جلسه کمیته مشورتی دانشگاهی لازم است به معاونت بهداشت وزارت متبوع (و از آن طریق سایر معاونت های وزارت متبوع) رونوشت شود. اعضا برای هر بار شرکت در جلسه دعوت نامه دریافت می‌نمایند و هر بار در ابتدای سال بعد ضمن تقدیر به خاطر همکاری تعداد جلسات همکاری و ساعات آن (به میزان سه برابر ساعات شرکت در جلسات) گواهی شده و به شرکت کنندگان تقدیم می‌شود. سمتی که هر نفر به دلیل آن دعوت شده باید در دعوت نامه و در گواهی شرکت در جلسات قید شود. پیشنهاد اعضا توسط معاون بهداشت و ابلاغ ایشان توسط رییس دانشگاه برای حداکثر دو سال صادر می شود.

1. تشکیل کمیته بررسی بروز با حضور عوامل اجرایی مؤثر مرتبط به ازاء هر مورد بروز بیماری ژنتیک تحت مراقبت جهت بررسی علت بروز و برنامه ریزی بهینه و ابلاغ آن برای اجرا به بخش های تحت امر
2. نظارت و اطمینان از حسن انجام وظایف محوله و تسلط نیروها در هر بخش مرتبط با برنامه در صورت لزوم با استفاده از اعضا فنی اجرایی و علمی منتخب کمیته مشورتی
3. ايجاد هماهنگي‌هاي درون بخشی و بين‌بخشي در چارچوب سیاست‌های کشوری و دستورالعمل‌های برنامه به منظور:

* اجراي بـرنامه‌هاي آموزشي براي گروه‌های هدف مرتبط شامل کارکنان نظام سلامت، عموم مردم و ...
* مديريت مالي، جذب و تخصيص صحیح و به هنگام بودجه‌ي‌های برنامه‌های ژنتیک
* همکاری و تعامل با سازمان‌ها و بخش‌ها شامل ادارات تابعه بهزیستی و موسسات خیریه در چارچوب رسالت‌ها و وظایف تعریف شده نظام سلامت و استانداردها و موازین تعیین شده با پیشگیری همه جانبه از تداخلات در نظام ارجاع و سطح‌بندی خدمات به منظور جذب کمک‌های مالی پیشنهادی و ایجاد هم‌افزایی اجرایی همزمان با ممانعت از اقدامات موازی و هرز منابع

1. حمایت و پيگيري به نحو بهینه و در چارچوب سیاست‌های کشوری و دستورالعمل برنامه‌ها در جهت بهبود دسترسی‌ها در حوزه آ‎زمايشگاه‌هاي تشخیص طبی و تشخيص ژنتيك
2. گرد‌آوري اطلاعات، تجزيه و تحليل، تفسير و انتشار آن در قالب گزارش وضعيت موجود برنامه در منطقه تحت پوشش
3. مشارکت در انجام تحقيقات مورد نياز، پیشنهاد بررسی‌ها و تحقیقات مورد نیاز برای ارتقا برنامه‌ها
4. هماهنگی با معاونت درمان در خصوص انتخاب و معرفی بیمارستان منتخب هر یک از بیماری‌های ژنتیک
5. تامین مشاوران ژنتیک ثابت و با مهارت به صورت تسریع شده و در اولویت برنامه‌ها تا تکمیل دسترسی در سطح شهرستان و سپس بر اساس هر 5000 تا 100000 نفر یک مشاور ژنتیک دوره‌دیده دارای گواهی از وزارت متبوع
6. تامین شرایط و امکانات لازم براي تيم مشاوره ژنتيك مطابق دستورالعمل به منظور ارائه مشاور ه ژنتیک صحیح
7. حفظ ثبات کارکنان در تمامی سطوح برنامه با توجه به لزوم داشتن تسلط و تجربه در حوزه برنامه ژنتیک
8. التزام به عدم بکارگیری افراد بی‌تجربه با پیش‌بینی تغییرهای غیر قابل اجتناب و اجرای آموزش‌های موثر و کاربردی عوامل جدید
9. اعزام پزشک، كارشناسان و کارکنان جديد برنامه جهت توجيه و آموزش كوتاه ‌مدت به مركز دانشگاهي نمونه (درون دانشگاهی/ بین دانشگاهی بر حسب نیاز) حداقل یک ماه پیش از جابه جایی با هماهنگي معاونت بهداشت مربوطه و بر اساس برنامه‌ریزی قبلی و تامین مخارج مرتبط
10. گردآوري نقطه ‌نظرات، پيشنهادها در سطح دانشگاه و انعكاس و پيگيري تـا دريافت پاسخ مناسب
11. مدیریت اطلاعات برنامه شامل ثبت، ارسـال صحیح و به‌ موقع آمار و اطلاعـات مـورد نيـاز، محاسبه شاخص‌های برنامه، تحلیل آن و گزارش تحلیل شاخص‌ها در بازه زمانی معین شده در برنامه اختصاصی هر بیماری
12. تدوین مداخلات دانشگاهی پیشگیری از بروز و کاهش معلولیت بیماری‌های ژنتیک در راستای استراتژی‌های کلی برنامه و در قالب برنامه عملیاتی دانشگاه
13. نظارت و پایش غیرحضوری سازمان‌یافته و برنامه‌ریزی شده و نظارت‌های حضوری بر مبنای آن به منظور اجرای صحیح برنامه در شهرستان‌های تابعه و ارائه پسخوراند با ذکر نقاط قوت و ضعف و روش‌های ارتقاء و مقایسه با شرایط پایش قبلی، حداقل یک بار در سال
14. تحلیل و پایش مستمر اطلاعات دریافتی، رفع اشکلات و نظارت جامع بر شاخص‌های فرایندهای برنامه

#### معاونت درمان دانشگاه

1. شرکت معاون درمان/ مدیر درمان و کارشناسان از حوزه‌های مرتبط (بر اساس شرح وظیفه برنامه‌های اختصاصی هر بیماری)، به صورت فعال، موثر و ثابت از آن معاونت در کمیته مشورتی دانشگاهی ژنتيك
2. معرفی و پیشنهاد متخصصین و کارشناسان از ادارت مرتبط درمان به معاونت بهداشتی جهت پیشنهاد صدور ابلاغ به ریاست دانشگاه
3. مشارکت کارشناسان مرتبط از حوزه درمان در عملیاتی‌سازی و اجرای صحیح برنامه‌ها
4. اجرای آموزش دوره‌ای گروه‌های هدف در سطح منطقه تحت پوشش برنامه با هماهنگی معاونت بهداشتی
5. معرفی بیمارستان منتخب دارای حداقل استانداردهای ارائه خدمات بالینی فوق تخصصی بیماری ژنتیک مربوطه مندرج در دستورالعمل اختصاصی هر بیماری
6. معرفی مراکز بالینی و کارکنان مرتبط در بیمارستان های منتخب بیماری‌های ژنتیک مرکز استان و در صورت لزوم مراکز بالینی تابعه در شهرستان
7. معرفي مراکز رفرانس/ منتخب مورد نیاز برای انجام اقدامات تشخیصی با هماهنگی معاونت بهداشتی برابر با ضوابط و اعلام موارد در دستورالعمل‌های كشوري برنامه‌ها
8. نظارت و كنترل كيفي موثر آزمايشگاه‌های غربالگري، تاييد تشخیص، كنترل درمان و تشخیص ژنتیک به طور مستمر و گزارش وضعيت به رييس دانشگاه و کمیته مشورتی دانشگاهي ژنتيك بر اساس استانداردهای برنامه اختصاصی هر بیماری
9. سازماندهی نظام انتقال نمونه به صورت صنعتی و سیستمی با استفاده از پتانسیل‌های موجود در بخش خصوصی
10. تثبیت نظام ثبت اطلاعات بر اساس دستورالعمل كشوري در بخش‌هاي مختلف شامل درمانگاه‌ها، بیمارستان‌ها، آزمایشگاه‌های منتخب و سایر مراکز پاراکلینیک منتخب و حمایت از ارسال اطلاعات درخواست شده به معاونت بهداشت
11. تعامل با پزشكي قانوني استان جهت مدیریت بهینه روند سقط قانوني جنين در زمان مشخص شده
12. تعامل با ادارات بیمه در جهت انجام تشخیص ژنتیک بیماری‌ها بر اساس دستورالعمل‌های کشوری بیمه بیماری‌ها

#### مركز بهداشت شهرستان

هماهنگي، هدايت، آموزش، نظارت و پـايش و مدیریت داده‌ها و اطلاعات برنـامه از وظايف اين مركز است. مهم‌ترين وظايف آن به شرح ذيل است:

1. تشكيل کمیته شهرستانی ژنتیک با شرکت عوامل اجرایی اصلی مؤثر و مرتبط با اجرای برنامه حداقل دو بار در سال با وظایف اصلی انجام هماهنگي‌هاي درون‌بخشي و بین بخشی به‌ منظور:

* مدیریت بهینه در تامین و تجهيز مراكز آزمايشگاهي مورد نیاز برنامه
* تعامل با شرکا اجرایی برنامه (برای مثال پزشكي قانوني شهرستان جهت تسهيل در سقط قانوني جنين در زمان مشخص شده در بیماری‌های دارای مجوز سقط)
* مدیریت و تسهیل ارجاعات شامل معرفي و اعلام نشاني‌ها نظیر اعلام اسامي و نشاني مراكز غربالگری و آموزش‌های هنگام ازدواج مورد تأييد به ادارات ثبت اسناد و املاك شهرستان.

1. تشکیل کمیته بروز با حضور عوامل اجرایی مؤثر مرتبط به ازاء هر مورد بروز بیماری ژنتیک تحت مراقبت (جهت بررسی علت بروز و برنامه‌ریزی بهینه جهت کنترل موثر و به هنگام بروز)
2. مدیریت، هماهنگي‌ و اجراي فعاليت‌هاي آموزشي مرتبط با گروه‌هاي هدف شامل کارکنان و جمعیت تحت پوشش از خانه بهداشت / پایگاه سلامت
3. مدیریت بهینه و برنامه‌ریزی موثر برای تامین پرسنل ثابت و با مهارت شامل پزشک مشاور ژنتیک و مراقب سلامت مرکز ارائه خدمات زمان ازدواج مورد نیاز برای جمعیت تحت پوشش
4. تعيين پزشک ژنتیک جایگزین (مرکز مشـاوره ژنتیک) درصـورت تقاضاي مرخصي از سوي پزشك مشاوره‌ي ژنتیک
5. نظارت و پایش عملکرد سطوح محیطی در راستای اجراي صحيح برنامه
6. مدیریت ثبت و گردش اطلاعات و تأیید و کنترل صحت گزارشات آماری برنامه
7. آرشیو و نگهداري دستورا لعمل‌ها، اسناد و مواد آموزشی به روز و مشارکت و اطمینان از دسترسی و بهره‌برداری بهینه توسط پرسنل تحت امر
8. گردآوري و ثبت نقطه ‌نظرات، پيشنهادات و انتقادات در سطح شهرستان و انعكاس به معاونت بهداشتي دانشگاه/ دانشكده و پيگيري تا دريافت پاسخ مناسب

### واحدهای محیطی ارائه خدمت سطح 1

#### مرکز خدمات جامع سلامت

1. مدیریت و نظارت بر فعاليت‌هاي مربوط به برنامه‌ در پایگاه‌های سلامت تحت پوشش
2. برنامه‌ريزي در زمينه‌ ارتقا سطح آموزش و مهارت پرسنل تحت مدیریت و ارتقا آگاهي جمعیت تحت پوشش با تأكيد بر گروه‌هاي هدف
3. مدیریت ثبت و گردش اطلاعات و تأیید و کنترل صحت گزارشات آماری برنامه
4. آرشیو و نگهداري دستورا لعمل‌ها، اسناد و مواد آموزشی به روز و مشارکت و اطمینان از دسترسی و بهره‌برداری بهینه توسط پرسنل تحت امر
5. گردآوري و ثبت نقطه ‌نظرات، پيشنهادات و انتقادات در سطح شهرستان و انعكاس به معاونت بهداشتي دانشگاه/ دانشكده و پيگيري تا دريافت پاسخ مناسب
6. تأیید و کنترل صحت گزارشات آماری برنامه از سطح خانه‌هاي بهداشت/ پایگاه‌های سلامت تحت پوشش

#### پایگاه سلامت/ خانه بهداشت

1. ارائه خدمت شناسایی موارد در معرض خطر ژنتیک در چارچوب دستورالعمل‌های مرتبط
2. ارائه خدمت مراقبت ژنتیک در چارچوب دستورالعمل‌های مربوطه
3. ارائه خدمت آموزش ژنتیک به گروه‌های هدف در جمعیت تحت پوشش
4. ارجاع موارد در چارچوب دستورالعمل‌های مرتبط
5. ثبت و گزارش اطلاعات در چارچوب دستورالعمل‌های مربوطه
6. بايگاني و نگهداري اسناد و دستورالعمل‌ها و مواد آموزشی و پیگیری دریافت، تکمیل و جایگزینی موارد به روزرسانی شده
7. تهیه و ارسال گزارشات در چارچوب دستورالعمل‌های مربوطه

#### مرکز ارائه خدمات هنگام ازدواج

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

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

|  |
| --- |
| **مركز مشاوره‌ ژنتيك (بر اساس نسخه 04 خدمات سلامت[[19]](#footnote-19))**  این مرکز محل استقرار پزشک مشاوره ژنتیک است و در بخش دولتی و یا مراکز خصوصی (به ازاء هر50 تا 100 هزار نفر جمعیت یک مرکز و حداقل یک مرکز در هر شهرستان با جمعیت کمتر از بیست هزار نفر) است.  مشاوره ژنتیک می‌بایست توسط پزشکانی که دارای گواهی گذراندن دوره آموزش مشاوره ژنتیک وزارت متبوع می باشند صورت پذیرد. پزشکان عمومی در نظام سلامت اعم از خصوصی و دولتی علاقمند به انجام مشاوره ژنتیک می توانند داوطلب گذراندن این دوره باشند. ایشان باید از طریق معاونت بهداشت دانشگاه علوم پزشکی منطفه تحت پوشش ثبت نام نمایند. مشاوره ژنتیک در این نظام در چارچوب برنامه ژنتیک اجتماعی و دستورالعمل مشاوره ژنتیک ابلاغ شده از سوی معاونت بهداشت وزارت متبوع انجام می­شود. |

### واحدهای محیطی ارائه خدمت سطح 2 و3 (تخصصی و فوق تخصصی)

#### بیمارستان منتخب

1. پذیرش بیماران ارجاعی از سوی مراکز بهداشتی درمانی و سایر مبادی تعیین شده در چهار چوب ضوابط و استانداردهای تعیین شده در دستورالعمل اختصاصی هر بیماری در قالب درمانگاه تخصصی/ فوق تخصصی بیماری
2. تشکیل جلسات منظم دوره‌ای تیم بالینی و هدایت جلسه در جهت اهداف تعیین شده در دستورالعمل
3. هماهنگی و مشارکت موثر، مستمر و فعال در راستای رفع مشکلات اجرای برنامه در بیمارستان و تسهیل عرضه خدمات به بیماران
4. تکمیل فرم‌های خدمات بالینی و آزمایشگاهی شامل فرم بررسی بالینی اولیه، فرم بررسی دوره‌ای بالینی، فرم بررسی دوره‌ای آزمایشات و تجویز داروها و فرم ثبت نتیجه مشاوره‌ه‌ای فوق تخصصی بیمار در بیمارستان منتخب در چهارچوب دستورالمل اختصاصی هر بیماری
5. تکمیل دقیق فرم اطلاعات ماهانه دفتر مراقبت ممتد بیماران مبتلا
6. اعلام اسامی بیماران جدید / موارد غیبت از درمان به ستاد معاونت بهداشت دانشگاه علوم پزشکی محل سکونت فرد
7. همکاری در توزیع اقلام دارویی و کمک دارویی بیماران

#### آزمایشگاه تشخیص ژنتیک منتخب

1. استقرار نظام تضمین کیفیت
2. مشارکت در برنامه ارزیابی خارجی کیفیت
3. تعامل با مشاوره ژنتیک سطح 2 نظام سلامت و پذیرش ارجاعات بر اساس دستورالعمل برنامه
4. تعامل با متخصصین بالینی و پیراپزشکی سطح 3 بر اساس دستورالعمل برنامه
5. انجام آزمایشات ژنتیک بر اساس استانداردهای ابلاغی
6. ارائه پس‌خوراند به هنگام نتایج آزمایشات بر اساس دستورالعمل برنامه
7. گردآوری و گزارش داده‌ها و اطلاعات برنامه بر اساس دستورالعمل و فرم های مربوطه

## شرح وظایف پرسنل ارائه دهنده خدمات در برنامه ژنتیک اجتماعی

### وظايف مراقب سلامت/ بهورز

1. مصاحبه، پرسشگری، غربالگری و ارجاع ژنتیک در چارچوب دستورالعمل‌های مرتبط
2. مراقبت ژنتیک در چارچوب دستورالعمل‌های مربوطه
3. ثبت و گزارش اطلاعات در چارچوب دستورالعمل‌های مربوطه
4. بايگاني و نگهداري اسناد و دستورالعمل‌ها و مواد آموزشی و پیگیری دریافت، تکمیل و جایگزینی موارد به روزرسانی شده
5. تهیه و ارسال گزارشات در چارچوب دستورالعمل‌های مربوطه
6. برنامه ریزی به منظور آموزش گروه‌های هدف در جمعیت تحت پوشش

### پزشک تیم سلامت

1. آموزش بهورز/ مراقب سلامت در موارد لازم
2. بررسی و تأیید موارد نیازمند ارجاع ژنتیک
3. ارجاع ژنتیک در چارچوب دستورالعمل های مرتبط
4. مراقبت ژنتیک در چارچوب دستورالعمل های مرتبط
5. نظارت بر عملکرد مراقب سلامت/ بهورز شامل تسلط به مصاحبه، پرسشگری و اجرا و انجام غربالگری ها، مراقبت ژنتیک
6. نظارت بر صحت ثبت اطلاعات و تهیه و ارسال آمار و گزارشات.
7. برنامه‌ریزی و مشارکت در اجرای برنامه های آموزشی برای جمعیت تحت پوشش

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

1. تکمیل پرسشنامه استاندارد غربالگری ژنتیک برای غربالگری مقدماتی هنگام ازدواج
2. ارجاع موارد مثبت غربالگری هنگام ازدواج به پزشک مرکز برای تأیید
3. تكميل و ارسال فرم عملکرد مرکز ارائه خدمات هنگام ازدواج به مـركـز بهداشت شهرستـان در پايان هر فصل

مراقبین انتخاب شده برای این مراکز می‌بایست دارای خصوصیات زیر باشند:

* مهارت در مصاحبه و پرسشگری و تکمیل پرسشنامه مشاوره ژنتیک
* داراي مهارت لازم در برقراري ارتباط مطلوب با زوجین به ویژه با توجه به شرایط حساس ایشان
* آشنا به آداب و رسوم و فرهنگ منطقه به ویژه آداب و رسوم ازدواج
* شرکت و قبولی در آموزش هاي تعیین شده برای غربالگری ژنتیک

### وظایف پزشک مرکز ارائه خدمات هنگام ازدواج

1. بررسی موارد مثبت غربالگری ژنتیک هنگام ازدواج جهت تأیید وجود خطر بیماری های ارثی/ فامیلی
2. ارجاع موارد تأیید شده دارای عامل خطر بیماری های ارثی/ فامیلی به پزشک مشاور ژنتیک در چارچوب موازین این دستورالعمل
3. نظارت بر تكميل و ارسال فرم عملکرد مرکز ارائه خدمات هنگام ازدواج به مركز بهداشت شهرستان در پايان هر فصل

*پزشک و مراقب سلامت مسئول غربالگری ژنتیک مرکز آموزش و غربالگری هنگام ازدواج بايد حداقل یک ‌بار درسال درآموزش‌هاي حضوري يا غيـرحضوری ارتقا سطح مهارت و آموزش غربالگری ژنتیک هنگام ازدواج شرکت نمایند*.

### وظایف پزشک مشاور ژنتیک

1. بررسی پرسشنامه های تکمیل شده غربالگری اولیه و تشکیل پرونده مشاوره ژنتیک
2. اخذ شرح حال ژنتیک و ثبت مشخصات و اطلاعات موارد ارجاع شده
3. درخواست آزمايش‌هاي تكميلي در راستای تشخیص قطعی و یا احتمالی بیماری ژنتیک
4. درخواست آزمایشات تشخیص ژنتیک بر اساس دستورالعمل های كشوري ژنتیک
5. مشاوره‌ي ژنتیک با افراد در معرض خطر بیماری های ژنتیک
6. تشكيل پـرونـده‌ بـراي افراد دارای عامل خطر بیماری های ارثی/ فامیلی

6-1- تکمیل شرح حال فامیلی و معاینات بالینی مربوطه

6-2- ترسیم شجره نامه فامیلی

6-3- تعیین ریسک بیماری در افراد در معرض خطر فامیل و سایر خویشاوندان در معرض خطر

6- 4- فراخوان افراد در معرض خطر از طریق ارسال فرم اعلام وضعیت مراقبت ژنتیک

6-5- توجیه میزان خطر و مداخلات اجتناب از خطر برای افراد در معرض خطر ژنتیک

6-6- طراحی مداخلات و مراقبت ژنتیک و پسخوراند به پزشک ارجاع کننده

1. انجام اقدامات بالینی سطح دو در چارچوب دستورالعمل های كشوري ژنتیک در صورت نیاز
2. مشورت با مراکز بالینی منتخب برنامه در سطح دوم و سوم در خصوص موارد در معرض خطر بیماری های ژنتیک در چارچوب دستورالعمل های كشوري ژنتیک.
3. انجام پيگيري‌ها در چارچوب دستورالعمل‌های كشوري ژنتیک در صورت نیاز
4. تكميل و ارسال فرم "اعلام وضعيت مراقبت ژنتیک " در موارد نیاز اين فـرم در دو نسخه تهيه ‌مي‌شـود، يك نسخه در پرونده‌ي ژنتیک فرد بايگاني و نسخه‌ي اصلي به مركز بهداشت شهرستان ارسال‌مي‌شود. تكميل فرم " اعلام وضعيت مراقبت ژنتیک به مرکز بهداشت شهرستان
5. تكميل و ارسال فرم عملکرد مرکز مشاوره ژنتیک به مـركـز بهداشت شهرستـان در پايان هر فصل
6. درخواست آزمایش تشخیص ژنتیک با فرم تشخیص ژنتیک در شبكه‌ي خدمات آزمايشگاهي تشخيص ژنتیک در چارچوب این دستورالعمل و دستورالعما های اخنصاصی هر بیماری
7. هماهنگی با پزشك مشاوره‌ ژنتیک جانشين درصـورت درخـواست مرخصي
8. نگهداري و آرشیو و پیگیری به روز رسانی تمام كتاب‌ها‌، جزوه‌ها، دستورالعمل‌ها و نامه‌هاي مديريتي دريافتي در آرشيو مركز مشاوره ژنتیک
9. تعیین برخورداري از تسهيلات ويـژه‌ با ضرب مهر بر روي فرم «در خواست آزمایش تشخیص ژنتیک» و تعيين درصد برخورداري از تسهيلات بر اساس شرايط زوج با روحیه مدکارانه و به نحوی عادلانه بدون اعمال نظر و یا گرایش شخصی

*تذکر 1. با توجه به هزینه بالای آزمایشات تشخیص ژنتیک، بیمه بودن خانواده ها جهت انجام آزمایشات ذکر شده ضروری است بنابراین لازم است طی مشاوره ژنتیک افراد فاقد بیمه جهت تحت پوشش بیمه قرار گرفتن، ترغيب و ارجاع شوند.*

*تذکر 2. اعتبارات تسهيلات ويژه به ‌شدت محدود بوده، بنابراين مديريت اعتبارات مذكور به ‌منظور توزيع عادلانـه‌ي آن ضروري است. بدیهی است مسوولیت این موضوع بر ‌عهده‌ي پزشک مشاوره‌ي ژنتيك و نظارت بر آن بر عهده ستاد مرکز بهداشت شهرستان می باشد.*

1. بايگاني و نگهداري دفتر ثبت مراجعات مشاوره ژنتیک به مرکز مشاوره ژنتیک به صورت الکترونیک و دائمی.

|  |
| --- |
| **توجه:**  مشاوره استاندارد و مطلوب با خانواده‌های در معرض خطر بیماری‌های ارثی/ فامیلی، باعث تسهيل مراقبت و حتي خود مراقبتي مي‌گردد و به هر ميزان مشاوره با اين خانواده‌ها ضعيف باشد باعث واردآمدن بار کاری بیشتر برای مراقبت ژنتیک و تضعيف خود مراقبتي خانواده‌ها مي‌شود.  «مشاوره» صرفا آموزش دادن و راهنمايي یا دخالت در تصميم‌گيري و تحميل يك تصميم به فرد نيست. بلکه مشاوره عبارت است از: آموزش و راهنمايي موثر كه باعث ايجاد توان تصميم‌گيري درست و آگاهانه توسط فرد و یا زوجی شود که با مشکل ژنتیک احتمالی و یا قطعی روبرو هستند، مي‌شود. در طي فرايند مشاوره فرد توانمند مي‌گردد تا تصميم آگاهانه‌ اتخاذ نمايد.  مشاور ژنتيك بايد بتواند شرح حال بالینی كامل، موثر و مطلوب از مراجعه‌كننده دريافت كرده و با استفاده از دانش ژنتيك خطرات بيماري را از نظر جسمي، رواني، اجتماعی، اقتصادي و وراثت بیماری به مراجعه كننده گوشزد نموده و در نهايت اطمينان حاصل كند كه مراجعه كننده مطالب را به طور كامل دريافت و درك كرده و با آگاهي كامل و بر مبنای صلاحدید خود تصميم‌گيري مینمايد.  اصلی‌ترین مهارت و دانش مشاور ژنتیک، انتقال اطلاعات صحیح ژنتیک به نحو صحیح و غیرآسیب‌زا به فرد و یا زوجی است که با مشکل احتمالی و یا قطعی سلامت ژنتیک روبرو می باشند. مورد اول با مطالعه دانش ژنتیک کسب می‌شود لیکن با مطالعه تنها مهارت انتقال دانش به نحوی غیرآسیب‌زا به مردم بدست نمی‌آید. مشاور ژنتیک باید معتقد به حق مردم برای تصمیم‌گیری باشد و باید تکنیک‌های علمی مشاوره را برای عدم دخالت در تصمیم گیری بیاموزد، آن را دائم تمرین کند و در پایان هر مشاوره از خود بپرسد آیا من تصمیم گرفتم و یا تصمیم‌گیری بهینه زوج و یا فرد را به نحوی غیرآسیب‌زا حمایت کردم. |

|  |
| --- |
| **شرايط اتاق مشاوره ژنتيک:**   * رنگ مناسبی داشته باشد و پوستر و مواد آموزشي بر روي ديوار نصب نباشد. * داراي نور کافي و تهويه مناسب باشد. * مساحت اتاق به اندازه‌اي انتخاب گردد که تجهيزات لازم به راحتي مستقر شده و فضاي کافي براي حضور افراد فراهم باشد. * صندلي راحتی و مناسب براي ترجیهاً 6 نفر در داخل اتاق موجود باشد. * وسايل اضافي در داخل اتاق وجود نداشته باشد. * چيدمان اتاق و راحتی‌ها منطبق با شرايط مشاوره استاندارد باشد. * مجهز به دستگاه دورنگار، سيستم کامل رايانه به همراه اسپيکر، خط پرسرعت اينترنت (ADSL)، تجهيزات، لوازم امکانات کافی براي آرشیو مطلوب مستندات و پرونده‌ها باشد. |

### متخصصین و مراکز تخصصی منتخب سطح دو

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

1. ارائه مشورت بالینی به مشاوران ژنتیک در صورت درخواست
2. پذیرش ارجاعات بالینی از سطح یک در تمام مواردی که ارجاع به متخصص به دلایل ذکر شده در دستورالعمل اختصاصی هر یک از برنامه های تحت پوشش برنامه ژنتیک اجتماعی ضرورت دارد.

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

### فوق تخصص و مراکز فوق تخصصی منتخب در سطح سوم

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

### متخصصین ژنتیک و مراکز تشخیص ژنتیک سطح سوم

این مراکز توسط اداره ژنتیک با همکاری بخش‌های مرتبط در وزارت متبوع برای عرضه خدمات ژنتیک به برنامه‌های کشوری در صورت قبول استانداردهای برنامه انتخاب و در دوره‌های مشخص زمانی معرفی می‌شوند. وظایف این متخصص/ مرکز به شرح زیر است:

1. بکارگیری کلیه استانداردها و موازین برنامه ژنتیک اجتماعی و برنامه‌های اختصاصی و استانداردهای ابلاغی
2. پذیرش درخواست‌های تشخیص ژنتیک از مشاوران ژنتیک در سطح دوم نظام سلامت بر حسب بیماری‌های مورد مسئولیت و انجام آزمایش و اعلام پاسخ به ارجاع کننده در چارچوب دستورالعمل‌های ابلاغ شده
3. تعامل و ارتباط فعال اجرایی و علمی و ارائه مشورت به مشاوران ژنتیک سطح دو
4. مشورت بالینی با فوق تخصص‌ها و مراکز فوق تخصصی بالینی در صورت ضرورت
5. تقاضای فرم تشخیص ژنتیک در برنامه های تحت پوشش برنامه کشوری و توجیه خانواده‌ها برای ارائه آن در صورت عدم ارائه در زمان انجام آزمایش
6. تکمیل فرم تشخیص ژنتیک و بارگذاری آن طبق به منظور و ارسال اطلاعات به ادراه ژنتیک
7. پس خوراند اقدامات و نتایج در پرونده ژنتیک ارجاعی به مشاور ژنتیک سطح دو
8. پس خوراند نتایج به متخصصین ارجاع کننده موارد برای تشخیص ژنتیک
9. انجام مشاوره ژنتیک سطح سه به صورت تیمی با متخصصن و فوق تخصص بالینی اصلی مشارکت کننده در تشخیص بیماری در سطح سه در مواردی که ضرورت آن اعلام شده است.
10. شرکت در برنامه‌های علمی و آموزشی بر حسب اعلام

# 

# فصل سوم: فرم‌ها و مستندات

### متن اطلاع رسانی در خصوص غربالگری ژنتیکی زمان ازدواج

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

***مراجعین محترم***

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

**موارد زیر احتمال خطر بیماری ژنتیک در فرزندان را افزایش می‌دهد.**

* وجود بیماری شناخته شده ارثی در خانواده

برای مثال : هموفیلی، دوشن، تالاسمی ماژور، سیکل سل، بیماری های متابولیک ارثی (فنیل کتونوری، گالاکتوزمی و ... ) ناشنوایی و نابینایی، .....

* وجود حداقل دو نفر در بستگان شما که از زمان کودکی مبتلا به یک بیماری مشابه بوده یا هستند.
* نسبت فامیلی نزدیک با یکدیگر (ازدواج فرزندان و یا نوه های عمو، عمه، خاله، دایی با یکدیگر).
* وجود فردی مبتلا به یکی از مشکلات زیر در بستگان هر یک از شما (و یا هر دوی شما):
* فردی که از کودکی دارای مشکل انعقاد خون (بند نیامدن خون موقع خون ریزی) باشد.
* فردی که از کودکی کم خونی داشته باشد و نیازمند تزریق خون مکرر باشد.
* فردی که از زمان کودکی از نظر ذهنی و عقلی ناتوان و یا ناتوانی درحرکت داشته باشد.
* فردی که از زمان کودکی مبتلا به نا بینایی یا نا شنوایی باشد.
* کودکی که می بایست غذاهای مخصوص دریافت کند و برخی غذاها را نمی تواند تحمل کند.

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

|  |  |  |
| --- | --- | --- |
| برنامه ژنتیک اجتماعی: پرسشنامه غربالگری ژنتیک هنگام ازدواج **دانشگاه علوم پزشکی و خدمات بهداشتی درمانی ................................. شبکه بهداشت درمان شهرستان................................ شماره................ تاریخ.................** | | |
| **پرسش ها:** | **بلی** | **خیر** |
| 1. آقا و خانم با یکدیگر نسبت فامیلی نزدیک دارند؟   ازدواج فرزندان و نوه های عمه، عمو، خاله یا دایی با یکدیگر |  |  |
| 1. در آقا یا خانم یا خانواده و بستگان هر کدام بیماری شناخته شده ارثی وجود دارد؟   بیماری های ارثی مورد سوال شامل: هموفیلی، دوشن ،تالاسمی ماژور، سیکل سل، بیماری های متابولیک ارثی (فنیل کتونوری، گالاکتوزمی و ...) ناشنوایی و نابینای، سایر موارد (در صورت پاسخ مثبت نام بیماری ذکر شود:....................) |  |  |
| 1. در آقا یا خانم یا خانواده و بستگان هر کدام بیماری مشابه وجود دارد و یا داشته است؟   در خانواده آقا یا خانم و بستگان ایشان حد اقل دو نفر که از زمان کودکی مبتلا به یک بیماری یا اختلال مشابه هستند وجود داشته یا هم اکنون وجود دارد. |  |  |
| 1. در آقا یا خانم یا خانواده و بستگان هر کدام فردی که از کودکی دارای مشکل انعقاد خون باشد، وجود دارد و یا داشته است؟   منظور از مشکل انعقاد خون، سابقه خونریزی های خود به خود و بدون دلیل و یا سابقه قطع نشدن خونریزی است. |  |  |
| 1. در آقا یا خانم یا خانواده و بستگان هر کدام فردی که کم خونی داشته و نیازمند تزریق خون باشد، وجود دارد و یا داشته است؟   منظور از تزریق خون سابقه تزریق خون مکرر از زمان کودکی است. |  |  |
| 1. در آقا یا خانم یا خانواده و بستگان هر کدام فردی که از زمان کودکی دارای ناتوانی ذهنی عقلی و یا ناتوانی حرکتی و یا اختلال در رشد و یا تکامل باشد، وجود دارد یا داشته است؟   منظور از ناتوانی ناتوانی ذهنی، ناتوانی حرکتی یا اختلال در رشد و تکامل یکی از موارد زیر است:  متوجه صحبت دیگران نمی شده یا قادر نبوده به آن پاسخ دهد.  کارهای شخصی خود را مانند غذا خوردن، توالت رفتن یا لباس پوشیدن را انجام نمی داده است.  نمی توانسته است به طور مناسب و فعال با همسالان خود ارتباط برقرار کند.  توانایی یادگیری در حد همسالان خود نداشته است.  بیماری شناخته شده ای داشته که باعث ناتوانی ذهنی شده است.  از زمان کودکی نمی توانسته به خوبی با حفظ تعادل راه برود.  از زمان کودکی نمی توانسته به راحتی از جایش بلند شده و از پله‌ها بالا رود.  در کودکی به موقع گردن نگرفته است.  در کودکی به موقع ننشسته است یا در حال حاضر نمی‌تواند بنشیند.  در کودکی به موقع شروع به راه رفتن نکرده یا در حال حاضر راه نمی رود.  در کودکی به موقع شروع به حرف زدن نکرده است یا در حال حاضر حرف نمی زند.  از زمان کودکی سابقه لرزش یا حرکات غیرارادی در استراحت یا شروع فعالیت در اندامها) |  |  |

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

نام و نام خانوادگی خانم ................................. نام و نام خانوادگی آقا ..........................

امضاء و اثر انگشت خانم ........................................ امضاء و اثر انگشت آقا ..........................................

نام و نام خانوادگی و امضا مراقب سلامت مسئول غربالگری ژنتیک ...............................

**نتیجه غربالگری بر اساس نظر پزشک:**

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

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

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

□ صرفاً بر اساس اصرار زوجین ارجاع جهت مشاور ژنتیک انجام شد. مهر و امضاء پزشک:

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

### گواهی انجام خدمات هنگام ازدواج

باسمه تعالی

تاریخ ..............

شماره .............

شبکه بهداشت و درمان شهرستان...............

**گواهی انجام خدمات هنگام ازدواج**

عکس آقا

عکس خانم

در مورد

آقا.......................................فرزند ............................... به شماره ملی ...................................... و

خانم.......................................فرزند ............................. به شماره ملی ...................................

|  |
| --- |
| 1. شرکت در جلسه آموزشی انجام شد. 2. واکسیناسیون کزاز خانم انجام شد.      1. غربالگری ژنتیکی زوجین انجام شد. 2. آزمایش بررسی بتا تالاسمی (تالاسمی مینور) انجام شد.      1. آزمایش VDRL انجام شد.      1. آزمایشات عدم اعتیاد انجام شد. |

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

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

### برنامه ژنتیک اجتماعی: فرم درخواست نظريه مشورتي از مراکز خدمات بالینی

دانشگاه/ دانشكده علوم پزشكي و خدمات بهداشتي‌درماني. . . . . ........................................... . . . . . . . .**شهرستان** . . . . . . . . . . . . . . . . . . . . . . . . . . . . . .

مرکز مشاوره ژنتيک ......................... تاریخ .........................

مشخصات ارجاع شدگان: 1. ................................................ 2 . .................................................

ــــــــــــــــــــــــــــــــــــــــــــــــــــــــــــــــــــــــــــــــــــــــــــــــــــــــــــــــــــــــــــــــــــــــــــــــــــــــــــــــــــــــــــــــــــــــــــــــــــــــــــــــــــــــــــــــــــــــــــــــــــــــــــــــــــــــــــــــــــــــــــــــــ

**الف) ارجاع به جناب آقاي دكتر/ سركار خانم دكتر .........................**

با سلام و احترام

دارنده مشخصات فوق كه مراحل اوليه‌ي مشاوره ژنتیک را در این مرکز مشاور ژنتیک انجا م‌داده اند، جهت اعلام نظر مشورتی معرفي‌ مي‌گردند.

سوابق آزمايش ها وخلاصه اقدامات انجام شده پیوست است. موضوع مورد مشورت به شرح ذيل مي باشد:

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

خواهشمند است نظريه‌ي مشورتي خود را ازطريق همين فرم اعلام‌ غرماييد. درضمن ارسال سوابق و نتايج تمام آزمايش‌هاي انجام‌ شده به پيوست، ضروری است.

**مهر و امضاي پزشك مشاور ژنتیک**

ــــــــــــــــــــــــــــــــــــــــــــــــــــــــــــــــــــــــــــــــــــــــــــــــــــــــــــــــــــــــــــــــــــــــــــــــــــــــــــــــــــــــ‌ــــــــــــــــــــــــــــــــــــــــــــــــــــــــــــــــــــــــــــ

**ب) اعلام نظريه مشورتي به پزشک مشاور ژنتيک:**

مشاور‌ ژنتيک محترم ...............................

با سلام و احترام

ضمن ارسـال بررسی‌های انجام ‌شـده و سـوابق ارسالي، نظريه مشورتی‌ اينجانب به شرح ذيل اعلام‌ مي‌گردد.

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

**مهر و امضا متخصص ......................................تاریخ .......................**

### راهنماي تكميل فرم درخواست نظريه مشورتي در برنامه ژنتيک اجتماعی

اين فرم جهت درخواست نظريه مورتي از متخصصان منتخب برنامه ژنتیک اجتماعی بوده و به عنوان فرم ارجاع، هنگام ارجاع بیمار به متخصص استفاده می‌شود.

**اين فرم شامل 2 قسمت است:**

الف) قسمت اول توسط پزشك مشاوره‌ي ژنتيک تكميل ‌مي‌شود. خلاصه‌ي اقدامات انجام‌ شده و توضيحات مورد نياز به همراه موضوع مورد مشورت در این قسمت نوشته می‌شود.

تذكر: در صورت ارجاع مستقيم به متخصصان منتخب، فرم به همراه سوابق آزمايش‌ها در داخل پاکت قرار داده شده و پس از بستن درب پاكت، ممهور به مهر مرکز شده و پاکت تحويل فرد / زوج مي‌گردد.

ب) قسمت دوم مربوط به متخصصان منتخب برنامه ژنتیک اجتماعی است. متخصص منتخب ‌بـر اساس بررسی‌های لازم نظریه مشورتی را جهت اطلاع پـزشك مشاور ژنتیک اعلام‌ مي‌نمايد. لازم است متخصص منتخب نظریه خود را به صورت صریح و روشن در این قسمت درج نموده پس از مهر و امضا،، فرم را جهت انجام ساير اقدام‌هاي مورد نياز بـه همراه تمام سـوابق به مركز مشاوره‌ي ژنتيک ارسال نماید.

**نكته: مشاوره ژنتیک بر عهده مشاور ژنتیک مي‌باشد و متخصصان منتخب باید این امر را صرفاً به ایشان واگذار نمایند.**

### برنامه ژنتيک اجتماعی: فرم ارجاع تشخيص ژنتيك **/** **PND**

**دانشگاه علوم پزشکي و خدمات بهداشتی درمانی: ............................................................. مركز بهداشت شهرستان: ................................**

**پایگاه ویژه مشاوره ژنتيك: ..................................... تلفن:1 . ....................................................................../ 2. .............................................**

**نشانی: ............................................................................................ نمابر : ..................................**

**نام بيماري مرتبط: ..................................................... علت ارجاع: ..........................................................**

|  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |
| --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- |
| **الف)مشخصات فردی ارجاع شونده**   |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  | | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | | **نام و نام خانوادگي** | **نسبت با سرنخ** | **تاريخ تولد** | **سطح تحصيلات** | **محل تولد** | | **دين** | **قوميت** | **قوميت** | | **استان محل تولد والدين** | | | **شهر** | **استان** | **پدر** | **مادر** | **پدر** | **مادر** | |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  | |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  | |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |   **هر مورد از سوالات ذیل در صورت ارتباط با این مورد بررسی تکمیل شود:**  **سال ازدواج: ...........................نسبت خويشاوندي: .............................. تعداد فرزندان مبتلا به اين بيماري:................................. تعداد فرزندان سالم:........**  **آياخانم باردار است؟ □خير □ بلي سن بارداری به هفته: .......... LMP: ..................... نوبت بارداري: .......... نوبت PND: ....................**  **.....................................................................................................................................................................................................................................**  **نشاني محل سكونت: استان: .................. شهرستان:................. شهر: ................................. روستا : .................... خيابان: ....................... كوچه:................................ پلاك: .................... شماره تلفن1) ............................. شماره تلفن2) ..........................**  **نوع بيمه: .................... مشمول تسهيلات ويژه: □خير □ بلي ........... درصد (مهر مرکز مشاوره ضرب گردد)**  **ب)نتایج بررسی پاراکلینیک و آزمایشگاهی اصلی غیر ژنتیک و نتایج آزمایشات ژنتیک مرتبط**   |  |  |  |  | | --- | --- | --- | --- | | **نام و نام خانوادگی** | **نسبت با سرنخ** | **عتوان بررسی پاراکلینیک و آزمایشکاهی و نتایج آزمایشات ژنتیک** | **نتیجه** | |  |  |  |  | |  |  |  |  | |  |  |  |  | |  |  |  |  | |  |  |  |  | |  |  |  |  |   **نام و نام خانوادگي و مهر پزشك مشاور ژنتيک ارجاع دهنده: .................................................... ..........................**  **تاريخ ارجاع: / /** |

**بخش دوم : بررسی های آزمایشگاه ژنتیک**

|  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |
| --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- |
| **شماره پرونده : .................................. تاريخ پذيرش: / / 13 تاريخ اعلام نتايج نهايي: / / 13**  **نوع نمونه و تاريخ نمونه گيري: ....................................................................................................................................................................................................**  **نتايج بررسي های پارا کلینیک، آزمایشگاهی غیر ژنتیک و ژنتیک**   |  |  |  | | --- | --- | --- | | **نام و نام خانوادگي فرد بررسی شده** | **عنوان بررسی** | **نتیجه نهايي بررسی** | |  |  |  | |  |  |  | |  |  |  | |  |  |  | |  |  |  | |  |  |  | |  |  |  | |  |  |  | | **توصیه/ نظریه پیشنهادی نهایی مسئول فنی:** | | |   **نام و نام خانوادگي و امضاء مسئول فني آزمايشگاه: ...................................................................... مهر آزمايشگاه** |

### راهنماي تکميل فرم ارجاع تشخيص ژنتيك **/** **PND**

کاربرد:

* درخواست انجام PND و آزمایشات تشخیص ژنتیک از سوي مراکز بهداشتي درماني ويژه مشاوره ژنتيک
* اعلام نتيجه PND و آزمایشات تشخیص ژنتیک از سوي مرکز منتخب تشخیص ژنتیک

اين فرم شامل 2 قسمت است:

الف) قسمت اول توسط پزشك مشاوره‌ي ژنتيک تكميل ‌مي‌شود و همراه با درخواست انجام آزمایش تشخیص ژنتیک برای آزمایشگاه تشخیص ژنتیک ارسال می گردد.

ب) قسمت دوم مربوط به آزمایش تشخیص ژنتیک است و توسط ازمایشگاه همراه با نتیجه آزمایش تشخیص ژنتیک برای پزشک مشاوره ژنتیک ارجاع دهنده ارسال می گردد.

### برنامه ژنتيک اجتماعی: فرم اعلام وضعيت مراقبت ژنتيک

**از مركز خدمات مشاوره ژنتیک** ............................................................................................................ **به مـركـز بهـداشت شهـرستـان:**. . . . . . . . . . . . . . . . . . . . . . . . . . . . . . . . . . . . . . . . . .

**مشخصات زوج / فرد واجد مراقبت ژنتیک:**

|  |  |  |  |  |
| --- | --- | --- | --- | --- |
| **نام و نام خانوادگي** | **نام پدر** | **شماره ملي** | **علت مراقبت ژنتیک** | **محل سکونت و تلفن تماس** |
|  |  |  |  | **استان:.........................شهرستان:.....................................................................................................................................................................**  **تلفن ثابت:** ......................تلفن همراه:.................. |
|  |  |  |  | **استان:...............شهرستان:...............................................................................................................................................................................**  **تلفن ثابت:.......................تلفن همراه:...................** |

**دارنده / دارندگان مشخصات فوق برای دریاقت خدمات ذیل معرفي‌مي‌گردد:**

|  |
| --- |
| **مراقبت ژنتیک قطعی:**  **□ انجام مراقبت ژنتیک پیشگیری از بروز**  **□ انجام مراقبت کاهش خطر بروز**  **مراقبت ژنتیک موقت:**  **□ فراخوان و ارجاع برای مشاوره ژنتیک**  **قطع مراقبت ژنتیک:**  **□ به دلیل عدم ضرورت** |

**مهر و امضا پزشك مشاور ژنتيک**

**از: مركز بهداشت شهرستان** . . . . . . . . . . . . . . . . . . . . . .. . . . . . . . . . . . . . . . . . . . . . . **تاريخ : / / 13 شماره نامه:**

**به: مركز خدمات جامع سلامت شهري/ روستايي** . . . . . . . . . . . . . . . . . . . . . . .

**با سلام و احترام**

**دارنده مشخصات فوق، جهت انجام خدمات اعلام شده بر اساس دستورالعمل کشوري معرفي‌مي‌شوند.**

**محل امضا رئيس مركز بهداشت شهرستان**

تذکر: درصورت عدم شناسايي، اصل فرم در اسرع وقت به مركز بهداشت شهرستان عودت داده ‌شود.

### راهنماي تكميل فرم اعلام وضعيت مراقبت ژنتیک

اين فرم پس از تکمیل جلسات مشاوره‌ ژنتيک توسط پزشک مشاور ژنتيک جهت اعلام نتیجه مشاوره ژنتیک و اعلام وضعیت مراقبت ژنتیک، تکمیل و به مركز بهداشت شهرستان ارسال ‌مي‌ گردد. كارشناس برنامه‌ي ژنتيک در مركز بهداشت شهرستان، با توجه به نشاني افراد و پس از امضاي رئيس مـركـز بهداشت و ثبت در دبيرخـانه‌ي اين مركز، فرم را به مركزخدمات جامع سلامت مربوطه ارسال‌مي‌نمايد و پس از آن پزشك مرکز خدمات جامع سلامت با توجه به نشانی،‌ فـرم را به پايگاه سلامت يا خانه‌ بهداشت مربوطه جهت شروع یا اتمام مراقبت ژنتیک و یا فراخوان و ارجاع فرد برای مشاوره ژنتیک ارجاع‌مي‌دهد.

**نکته بسیار مهم:**

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

**توجه:**

* اگر فرد تحت مراقبت ساكن شهرستان ديگري از همان دانشگاه باشد، این فرم ازطريق مكاتبه‌ي اداري از مرکز بهداشت شهرستان مبدا به مرکز بهداشت شهرستان مقصد ارسال مي ‌شود.
* اگر فرد تحت مراقبت ساكن منطقه تحت پوشش دانشگاه علوم پزشکی ديگري باشد، این فرم جهت ارسال به معاونت بهداشت دانشگاه مقصد، ازطريق مكاتبه‌ي اداري از مرکز بهداشت شهرستان مبدا به معاونت بهداشتي دانشگاه ارسال مي ‌شود.
* در زوجین تحت مراقبتی که محل سکونت مجزا دارند ملاک نشانی محل سکونت خانم می باشد و فرم به ترتیب فوق بر اساس نشانی خانم ارسال می گردد. (شماره تماس از هر دو نفر ثبت گردد.)
* این فرم فقط يک بار توسط تيم مشاوره تکميل می شود. برای گزارش مهاجرت ها همین فرم به پیوست نامه اعلام مهاجرت ارسال می گردد.

### برنامه ژنتيک اجتماعی: اظهار نامه مشاوره ژنتيک

|  |  |  |  |  |
| --- | --- | --- | --- | --- |
| **نام و نام خانوادگي**  **مشاوره شونده** | **نام پدر** | **شماره ملي** | **علت مشاوره ژنتیک** | **آدرس دقيق محل سکونت و تلفن تماس** |
|  |  |  |  |  |
|  |  |  |  |  |

اینجانب / اینجانبان ضمن شرکت در ............ (تعداد) جلسه مشاوره ژنتیک، از نیاز به اقدامات ذیل و ادامه بررسی بدلیل احتمال خطر ژنتیک مربوط به خود/ فرزند خود مطلع شدم و راهنمايي چگونگی انجام اقدامات ممکن برای پيشگيري از بروز این خطر احتمالی را شامل موارد ذیل دریافت نمودم:

□ الف- ضرورت تکمیل روند تشخیص بالینی و آزمایشگاهی

□ ب- انجام آزمايش های تشخیص ژنتيک

□ ج- انجام آزمايش های تشخيص ژنتیک پيش از تولد در هر بار بارداری در زمان مناسب.

□ د- همکاری برای مراقبت ژنتیک

بعلاوه مطلع شدم که جهت پیشگیری از این خطر احتمالی می بایست با کارکنان نظام سلامت در زمینه های زیر نیز همکاری نمایم:

□ الف- اعلام نشانی جدید با تغییر محل سکونت به خانه بهداشت / پایگاه سلامت محل سکونت جهت استمرار مراقبت سلامت ژنتیک

□ ب- مراجعه به خانه بهداشت/ پایگاه سلامت محل سکونت با اطلاع از بارداری جهت انجام مراقبت سلامت ژنتیک

**نام و نام خانوادگی: امضاء و اثر انگشت**

**نام و نام خانوادگی: امضاء و اثر انگشت**

**نام و نام خانوادگی پزشك مشاور ‌ژنتیک مهر و امضا و تاریخ**

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

### راهنماي تكميل فرم اظهار نامه مشاوره ژنتيک

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

در تکمیل فرم موارد مورد تعهد، بسته به نوع عامل خطر ژنتیک علامت زده می‌شود.

این فرم می‌بایست توسط مشاوره گیرنده نگهداری شود. مشاوره گیرنده (ها) تحویل گرفتن فرم را با امضاء و اثر انگشت در دفتر مربوط به فعالیت مرکز مشاوره ژنتیک تأیید می‌نماید.

### دفتر ثبت نتایج غربالگری ژنتیکی زمان ازدواج

مرکز خدمات هنگام ازدواج ........... سه ماهه ..... سال .......

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

### شرح فرم « ثبت نتایج غربالگری ژنتیکی زمان ازدواج»

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

شماره ردیف این دفتر هر فصل از شماره 1 شروع می‌شود.

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

### فرم اعلام نتایج غربالگری ژنتیکی زمان ازدواج

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

سه ماهه ................... سال ...................

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

### شرح فرم « اعلام نتایج غربالگری ژنتیکی زمان ازدواج»

این فرم به صورت 3 ماهانه توسط مراکز ارائه خدمات زمان ازدواج بر اساس آمار ثبت شده غربالگری ژنتیکی زمان ازدواج در دفتر « ثبت نتایج غربالگری ژنتیکی زمان ازدواج» تکمیل و به سطوح بالاتر ارسال می‌گردد.

### برنامه ژنتيک اجتماعی: فرم گزارش ماهیانه بیمارستان / مرکز بالینی منتخب

دانشگاه علوم پزشکی ......................

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

**ماه ....... سال .................**

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

|  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |
| --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- |
| **1** | **2** | **3** | **4** | **5** | **6** | | | **7** | | | **8** | 9 | | | **10** |
| **رديف** | **نام و**  **نام خانوادگي بيمار** | **نام پدر** | **تاريخ تولد** | **کد ملی** | **علت مراجعه جديد** | | | **وضعیت تشخیص** | | | **غیبت از درمان** | **قطع اقدامات درمانی به دلیل** | | | **نشاني محل سكونت و تلفن تماس** |
| **عدم نیاز به ادامه درمان** | **فوت بیمار** | **مهاجرت** |
| **وارده به منطقه تحت پوشش** | **شناسایی شده جدید** | | **تحت پیگیری تا تشخیص نهایی** | **بیمار** | **سالم** |
| **از طریق غربالگری** | **از طریق سایر موارد** |
| 1 |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |
| 2 |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |
| 3 |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |
| 4 |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |

**مهر و امضا پزشک منتخب**

**تاریخ گزارش ................**

### راهنماي تكميل فرم گزارش مرکز بالینی منتخب

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

کليه موارد جدید ساکن در محدوده شهرستان بايد از طريق مرکز بهداشت شهرستان به مرکز خدمات جامع سلامت محل سکونت جهت فراخوان و ارجاع به مشاور ژنتيک و شروع مراقبت‌های بالینی بر حسب نیاز هر برنامه اعلام گردد.

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

**نکات مهم:**

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

### برنامه ژنتيک اجتماعی: فرم بررسي اپيدميولوژيك موارد بروز بيماري هاي ارثی/ ژنتيکی

**دانشگاه/ دانشكده علوم پزشكي و خدمات بهداشتي‌درماني. . . . .. . . . . . . . . . ........................................... . . مركز بهداشت شهرستان. . . . .. . . . . . . . . . . . . . ..............................**

|  |  |
| --- | --- |
| 1 | اطلاعات بيمار  نام و نام خانوادگي بيمار: جنسيت: مليت: تاريخ تولد: / / 13 کد ملي:  استان محل تولد: شهرستان محل تولد: نام بيماري:  تحت پوشش: پايگاه بهداشتي □ خانه بهداشت□ تيم سيار□  نشانی دقیق محل سکونت: استان.................................................. ......................................... شهرستان........................................................................................./ شهر....................................................................................................روستای ............... کد پستي:................................................................................................... ..................... شماره تلفن قابت : ................................................................................ شماره همراه سرپرست خانواده : ......................................................................................  شناسایی شده توسط واحد يا فرد:............................................................................................................. تاریخ گزارش: .............../................../.......... 13 تاریخ تکمیل فرم ............./.............../........ 13 |
| 2 | مشخصات والدين   |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  | | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | |  | نام و نام خانوادگی | سال تولد | کدملي | مليت | استان محل تولد | شغل | سطح تحصيلات | قوميت | گويش | | پدر |  |  |  |  |  |  |  |  |  | | مادر |  |  |  |  |  |  |  |  |  |   سال ازدواج والدین: ......../........ / رابطه‌ي خويشاوندي: □ ندارند □دارند ذكر دقيق نسبت:...................................................................................................................................... |
| 3 | |  |  |  |  |  |  |  |  | | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | | تعداد فرزندان زنده | | | تعداد قرزندان فوت شده بعد از تولد | | تعداد نوزاد مرده بدنيا آمده | تعداد موارد سقط جنین | | | سالم | مبتلا به این بيماري | مبتلا به ساير بيماري هاي ژنتيک  (با ذکر نوع بيماري) | مبتلا به بيماري مورد بررسي | ساير دلائل  (با ذکر دليل) | به علت ابتلا به این بيماري | ساير دلائل  (با ذکر دليل) | |  |  |  |  |  |  |  |  |   وضعیت سایر فرزندان |
| توجه | در صورتی که برای بیماری غربلگری انجام می شود تکمیل قسمت 4- الف فرم و در صورتی که انجام نمی شود تکمیل قسمت 4-ب فرم صورت گیرد |

|  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |
| --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- |
| 4-الف | |  |  |  |  |  |  | | --- | --- | --- | --- | --- | --- | | **نتايج آز مایشات و اقدامات غربالگری، آزمایشات و اقدلمات تأیید غربالگری و آزمایشات ژنتیک (براساس نتايج دفتر ثبت در آزمايشگاه يا ثبت در دفتر مشاوره**  **توجه: نتیجه بر حسب مورد بیماری، مورد آزمایش، بررسی انجام شده و نتیجه ،به صورت مشکوک ، بیمار و نتیجه نهایی با عنوان دقیق بیماری ثبت شود** | | | | | | | نام بیماری | فرد غربالگری شده | عنوان بررسی آزمایشگاهی/ غربالگری و تأیید غربالگری | | **عنوان** آزمایش(های) تشخیصی | نتیجه  نهایی | | نام | نتیجه | | ........................................................................... | مادر | ......................................................................................................................................................................................................................................................................... | .................................................................................................................................................................................................... | ........................................ |  | | ............................................................................. | پدر | ..................................................................  ..................................................................  .................................................................................................................................... | .....................................................................  ................................................................................................................................................................................................... | ................................ |  | |  | نوزاد. | ....................................................................................................................................  .......................................................................................... | ...............................................................  .............................................................  ......................................................... | ........................................ |  |   ساير توضيحات اصلی و مهم : ...........................................................................................................................................................  ............................................................................................................................................................................................................................................................................................................................. |
| 4- ب | آیا خانواده در ارزیابی های ژنتیک دوره ای این مشکل شناسایی شده بوده است؟  □ بلی  نام برنامه ......................................................................  □ خیر با ذکر علت:............................................................................................................................................................. |
| 5 | آيا خانواده برای این موضوع مشاوره ژنتيک شد ه بودند؟ □ بله □ خير با ذکر علت:........................................................................................................................  آيا جهت مراقبت ژنتیک اعلام شده بودند؟ □بلي □خير با ذکر علت:...................................................................  آيا بر اساس مستندات موجود (فرم مراقبت و پرونده خانوار) افراد در معرض خطر تحت مراقبت ژنتیک مستمر قرارداشته‌اند؟ □ بلي  □خير با ذکر علت:....................................................................................................  آيا قبلا تشخیص ژنتیک / PND1 برای فرد و یا خانواده انجام‌ شده‌است؟□ بلي با ذكر تاريخ / / 13و ذكر نام آزمايشگاه (ژنتيك):....................................................  □ خير با ذکر علت:................................................................................................................  آيا برای بیمار تشخیص ژنتیک/ PND2 انجام‌شده است؟ □بلي با ذكر تاريخ / / 13وذكر نام آزمايشگاه (ژنتيك) .......................  نتیجه آزمایش: □ جنین سالم □جنین مبتلا ، علت عدم انجام سقط: ..............................................................................................................  □خير با ذکر علت: ..............................................................................................................................................................................................  آیا در بارداری های قبلی آزمایش PND2 انجام شده است؟ □ بلی تعداد موارد انجام PND2 در بارداری های قبلی .............................. |
| 6 | **نظريه‌ي کارشناس شهرستان:** علت بروز بيماري تشریح شود :  .......................................................................................................................................................................................................................................................  ....................................................................................................................................................................................................................................................................................................................  الف- خطا:  □خطا در غربالگري □خطاي تيم مشاوره ژنتيک □خطاي تيم مراقبت □خطاي تشخیص ژنتيک  ب- عدم همکاری:  □ عدم همکاری در غربالگری □ عدم همکاری در مشاوره ژنتیک □ عدم همکاری در مراقبت ژنتیک  :نام و نام‌ خانوادگي تکميل کننده فرم......................................................................................  ...سمت: ......................................................................................  تاريخ تکميل فرم: / / امضا |
| 7 | **نظريه‌ي کارشناس استان:**  علت بروز بيماري تشریح شود:  .....................................................................................................................................................................................................................................................................................................  ..........................................................................................................................................................................................................................................................................................................  نتیجه گیری:  الف- خطا  □خطا در غربالگري □خطاي تيم مشاوره ژنتيک □خطاي تيم مراقبت □خطاي تشخیص ژنتيک  ب- عدم همکاری  □ عدم همکاری در غربالگری □ عدم همکاری در مشاوره ژنتیک □ عدم همکاری در مراقبت ژنتیک  نام و نام‌ خانوادگي بررسي کننده :  سمت: امضا  تاريخ بررسي: / / 13 |

**توجه:** مشخصات بيمار براساس اطلاعات شناسنامه‌اي تكميل شده وهر گونه مستندات با ذکر دقيق تاريخ ، محل و فرد انجام دهنده خدمت قابل پذيرش مي باشد.

### راهنماي تكميل فرم بررسي اپيدميولوژيك موارد بروزبيماري هاي ارثی/ ژنتيکی

اين فرم پس از كسب اطلاع از هر مورد بروز بيماري ژنتيك، توسط كارشناس برنامه‌ي ژنتيك شهرستان و طی برگزاری جلسه کمیته بروز شهرستان تكميل‌ مي‌شود.

|  |
| --- |
| **نكته مهم:**  **این فرم فقط برای موارد بیماری ژنتیک که بصورت قطعی تشخیص داده شده‌اند تکمیل می‌گردد به عنوان مثال هر فردي كه در بيمارستان خون دريافت مي‌نمايد لزوماً بيمار تالاسمي نيست و فقط مواردي بعنوان بروز تالاسمي در نظر گرفته مي‌شوند كه تشخيص قطعي تالاسمي براي بيمار در بيمارستان ثبت شده باشد.** |

فرم بررسي اپيدميولوژيك موارد بروز بيماري شامل 7 قسمت مجزا است.

در ابتدای فرم نام دانشگاه و شهرستان مربوط نوشته ‌مي‌شود، سپس قسمت‌هاي موردنظر به‌شرح زير تكميل ‌مي‌شود.

**قسمت 1:** مشخصات بيمار، آدرس و شماره تماس، گروه بيماري و واحد يا فرد شناسايي‌كننده بيمار بر اساس اطلاعات خواسته شده ثبت مي‌گردد. منظور از تحت پوشش مرکز، خانه بهداشت يا هر واحد بهداشتي مي‌باشد که بيمار و خانواده او خدمات اوليه بهداشتي را از آن واحد دريافت مي‌نمايند.

**قسمت 2:** مشخصات والدين در جدول درج شده در اين رديف ثبت مي‌گردد.

**قسمت 3:** در اين رديف وضعيت ساير فرزندان خانواده و تعداد آن‌ها بر اساس جدول درج شده مشخص مي‌گردد.

**قسمت 4:** در اين رديف بايد مشخص گردد كه براي بيماري مورد بررسي غربالگري وجود دارد يا نه. بسته به اینکه غربالگری بیماران، والدین و خانواده انجام گرفته قسمت 4- الف یا 4- ب فرم تکمیل می‌گردد.

**قسمت 5:** در اين رديف وضعيت مشاوره ژنتيك، مراقبت زوج و انجام آزمايش‌هاي ژنتيك مشخص مي‌گردد. از زوج‌ها درخصوص انجـام مشاوره تـوسط تيم مشاوره و انجام مرحله‌ي اول PND سؤال‌‌شده پاسخ قيد ‌مي‌شود.

از والدين درخصوص انجام‌ و عدم ‌انجام آزمايش‌هاي مرحله‌ي دوم PND در بارداري ايـن كودك سؤال ‌شده و درصـورتي‌ كـه پاسخ مثبت باشد، تـاريخ آزمايش، نام آزمايشگاه و نتيجه‌ي آزمايش نوشته ‌مي‌شود.

از والدين درخصوص اطلاع از نتيجـه‌ي آزمايش PND و اقدام به سقط (ممكن ‌است اقدام ‌شود، ولي به دلايل متفاوتي چون بارداري بيش ‌از 16 هفته موفق نشده‌ باشد) سؤال ‌شده و برحسب مـورد در قسمت مربوط علامت × زده‌ مي‌شود.

**قسمت 6:** پس از بررسي مستندات موجود علت بروز بيماري از داخل گزينه‌هاي موجود انتخاب مي‌گردد. اگر علت بروز بيماري در گزينه‌هاي موجود وجود نداشته باشد گزينه ساير علل انتخاب گرديده و علت بروز نوشته مي‌شود. مشخصات تكميل‌كننده‌ي فرم (كارشناس ژنتيك شهرستان) شامل نام و نام خانوادگي و سمت آن است. همچنين بايد در پايان بررسي، نظريه‌ي نهايي کارشناس شهرستان درخصوص علت بروز و نيز راهكارهاي پيشنهادي به ‌منظور پيشگيري از وقوع موارد جديد بتا تالاسمي ماژور قيد گردد.

**رديف 7:** اين رديف پس از ارسال فرم مذكور به مركز بهداشت استان، ‌توسط كارشناس برنامه‌ي ژنتيك استان تكميل ‌مي‌شود. كارشناس برنامه ضمن نوشتن مشخصات فردي و سمت خود، نظريه‌ي نهايي و نيز راهكارهاي پيشنهادي را به‌منظور پيشگيري از بروز بتـا تالاسمي ماژور ثبت ‌مي‌نمايد. لازم است اصل فرم پس از تكميل به مركز بهداشت شهرستان ارجاع‌شده و يك نسخه از تصوير آن به مركز مديريت بيماري‌ها ارسال ‌شود و نسخه‌ي ديگر جهت ارزيابي، تعيين مشكلات، برنامه‌ريزي جهت ارتقاي برنامه و ... در استان بايگاني ‌شود.

***تذكر: هر گونه* *مستندات بايستي با ذکر دقيق تاريخ، محل و فرد انجام دهنده خدمت بوده و تا حد امکان بايستي ضميمه اين فرم گرديده و به سطح بالاتر ارسال گردد*.**

### برنامه ژنتیک اجتماعی: فرم گزارش ماهانه مراقبت ژنتيک

**از: خانه‌ي بهداشت/ پايگاه بهداشتي . . . . . . . . . . . . .. . . . . . . به/ از: مرکز خدمات جامع سلامت . . . . . . . .. . . . . . به مركز بهداشت شهرستان . . . . . . . . . .. . . . . . . *ماه .......... سال . . . . . . .13***

**الف) مراقبت ژنتیک**

|  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |
| --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- |
| 1 | 2 | 3 | 4 | 5 | | | | | | | | | | | | | 6 | | | | 7 |
| ردیف | نام و  نام خانوادگي | کد ملی | بیماری تحت مراقبت | نوع مراقبت ژنتیک | | | | | | | | | | | | | قطع مراقبت به‌ دليل | | | | مهاجرت/  تاریخ گزارش مهاجرت |
| مراقبت ژنتیک پیشگیری از بروز | | | | | | | | | | | مراقبت زنتیک موقت | مراقبت ژنتیک کاهش خطر بروز |
| آیا پرونده ژنتیک تشکیل شده است | | سال انجام PND1 | تعداد فرزندان | | وضعیت از نظر بارداری | | | | | |
| بلی | خیر |  | سالم | مبتلا | ختم بارداری در این ماه | باردار | | تمایل به بارداری | | | عدم همکاری | عدم ضرورت مراقبت | فراخوان ناموفق | فراخوان موفق |
| جدید/ LMP | اعلام شده قبلی | بلی | خیر | |
| روش مطمئن پیشگیری از بارداری دارد | روش مطمئن پیشگیری از بارداری ندارد  روش مطمئن پیشگیری از بارداری ندارد |
|  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |

**ب-ثبت وقایع در زنان باردار تحت مراقبت ژنتیک**

|  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |
| --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- |
| 1 | 2 | 3 | 4 | 5 | | | | | | | | | |
| رديف | نام و  نام خانوادگي | کدملی | بیماری تحت مراقبت | وقایع بارداری | | | | | | | | | |
| تاریخ شروع بارداري بر اساسLMP (روز/ماه/سال) | باردار | | | | نتيجه بارداري  (تعداد جنين يا نوزاد ذكرشود) | | | | |
| آيا PND2 را انجام داده است؟ | | | | تولد نوزاد زنده | سقط | | تولد نوزاد مرده | تاریخ ختم بارداری |
| بلی | | | خيرباذکرکدعلت | انتخابی به دلیل ابتلای جنین | ساير علل با ذکر کد |
| تاریخ انجام PND2 | تعداد جنين سالم يا ناقل | تعداد جنين مبتلا |
|  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |

**کد هاي علل عدم انجام PND2: A: عدم همکاری B: اولین مراجع پس از 17 هفته بارداری C:مشکلات مالی D: بعد مسافت تا مرکز CVS E: عدم نیاز به دلیل نتیجه PND1 F: ختم بارداری قبل از انجام آزمایش G: سایر دلایل**

**کد هاي ساير علل سقط: A خود به خودي B- عوارض ناشي از نمونه گيري از جنين C- سقط القایی D- حوادث منجر به سقط E- ساير با درج علت**

نام و نام خانوادگي تكميل‌كننده‌ي فرم: سمت: تاريخ: امضا:

### راهنمای تکمیل فرم گزارش ماهانه مراقبت ژنتیک

از طریق این فرم گزارش مراقبت ژنتیک ماهانه و پيگيري‌هاي لازم برای افراد در معرض خطر بیماری‌های ژنتيک انجام شده تـوسط كاركنان بهداشتي در پایگاه سلامت/ خانه‌ي بهداشت، به مرکز بهداشت شهرستان اعلام می‌گردد. اين فرم در دو نسخه تكميل‌ مي‌شود كه يك نسخه از آن به سطح بالاتر ارسال و نسخه‌ي ديگر بايگاني ‌مي‌شود.

اين فرم شامل دو قسمت الف) مراقبت ژنتیک و ب) ثبت وقایع در زنان باردار تحت مراقبت ژنتیک مي‌باشد.

الف) مراقبت:

**ستون 1 (رديف):** بـه ترتيب از يك تـا آخر شماره‌گذاري مي‌شود.

**ستون 2 (نام و نام خانوادگي):** نام و نام خانوادگي فرد در معرض خطر بیماری‌های ژنتیک در این ستون درج می‌گردد. در مورد ثبت وضعیت مراقبت پیشگیری از بروز باید فقط نام و نام خانوادگی خانم در این ستون درج گردد. این افراد توسط فرم اعلام وضعیت مراقبت ژنتیک توسط مشاور ژنتیک اعلام می‌شوند و یا از طرف مراکز بالینی منتخب هر برنامه به عنوان بیمار جدید معرفی می‌گردند.

**ستون 3 (کد ملی):** برای پیشگیری از بروز خطا در موارد دارای تشابه اسمی در این ستون کد ملی فرد ثبت شده در ستون قبل درج می‌شود.

**ستون 4 (بیماری تحت مراقبت):** در اين ستون نام بیماری مورد نظر که فرد بخاطر آن مراقبت می گردد ثبت می‌شود.

**ستون 5 (نوع مراقبت ژنتیک):** این ستون خود به 3زیر ستون تقسیم می‌گردد:

* مراقبت پیشگیری از بروز: ویژه زوج‌های تحت مراقبت است در این ستون وضعیت زوج از نظر PND1، تعداد فرزندان و وضعیت بارداری مشخص می‌گردد.
* مراقبت کاهش خطر: بر اساس دستورالعمل مربوط به بیماری تحت مراقبت

**ستون 6 (قطع مراقبت):** در صورت قطع مراقبت ژنتیک به دلایل عدم همکاری، مهاجرت، عدم ضرورت مراقبت، تکمیل فراخوان در مراقبت ژنتیک موقت این ستون تکمیل می‌گردد.

در مواردی نظیر 1- وازکتومي 2- توبکتومي 3- هيسترکتومي 4- عقيمي و يا نازايي قطعي 5- طلاق 6- فوت يکي از زوجين 7- يائسگي 8- عدم نیاز به مراقبت بر اساس نتیجه PND1 و ... قطع مراقبت برای زوج در ستون عدم ضرورت مراقبت علامت زده می‌شود.

**در این موارد رويت مستندات مربوطه توسط پزشک تیم سلامت ضروري مي‌باشد.**

**ب) ثبت وقایع در زنان باردار تحت مراقبت ژنتیک:**

این قسمت از فرم برای هر نوبت بارداری یک مرتبه و در زمان ختم بارداری خانم باردار تحت مراقبت ژنتیک تکمیل می‌گردد.

اطلاعات مربوط به تشخیص ژنتیک پیش از تولد و نتیجه بارداری با توجه به کدهای تعیین شده در هر زیر گروه مشخص می‌گردد.

نکات مهم:

* **مواردی که بر اساس PND2 جنین مبتلا گزارش می شود و نتیجه بارداری تولد نوزاد زنده است، نوزاد تحت تشخیص بالینی قرار گرفته و در صورت سالم بودن به عنوان خطای ازمایشگاه ژنتیک مشمول گزارش فوری می‌باشد. بدیهی است در صورت ابتلای کودک به بیماری نیز فرم بررسی اپیدمیولوژیک علت بروز تکمیل و گزارش می‌گردد.**
* **در قسمت نتيجه انجام PND2 و نتيجه بارداري در موارد بارداري دو يا چند قلو بايد تعداد جنين به تعداد قل‌ها ثبت شده و در پايين فرم تعداد موارد دو يا چند قلويي توضيح داده شود.**
* **در خصوص علت عدم انجام آزمايش‌هاي ژنتيك، در صورتي كه چند دليل براي عدم انجام جهت زوج مطرح بود توصيه مي‌گردد كد مهم‌ترين علت درج گردد.**

### برنامه ژنتیک اجتماعی: فرم گزارش سه ماهانه مراقبت ژنتيک

|  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |
| --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- |
| 1 | 2 | 3 | 4 | | | | | | | | | | | | | | | | | | | 5 | | | | 6 |
| نام مرکز خدمات جامع سلامت/ شبکه بهداشت و درمان | بیماری تحت مراقبت | تعداد افراد تحت مراقبت | تعداد موارد تحت مراقبت ژنتیک بر اساس نوع مراقبت ژنتیک | | | | | | | | | | | | | | | | | | | تعداد موارد قطع مراقبت به‌ دليل | | | | تعداد موارد مهاجرت |
| مراقبت ژنتیک پیشگیری از بروز | | | | | | | | | | | | | | | | | مراقبت ژنتیک موقت | مراقبت زنتیک کاهش خطر بروز |
| تعداد مواردی که پروندهژنتیک دارند | تعداد مواردی که PND1 داده اند. | دسته بندی از نظر وضعیت فرزندان | | | وضعیت از نظر بارداری به تفکیک تعداد | | | | | نتایج ثبت وقایع بارداری | | | | | | |
| کم تر از 2 فرزند سالم | بیش از 2 فرزند سالم | دارای فرزند مبتلا | تعداد موارد ختم بارداری | باردار | تمایل به بارداری | | | انجام PND2 | | | نتیجه بارداری | | | | عدم همکاری | عدم ضرورت مراقبت | فراخوان موفق | فراخوان ناموفق |
| بلی | خیر | | بلی | | خیر | تولد نوزاد زنده | سقط به دلیل ابتلای جنین | سقط با سایر دلایل | تولد نوزاد مرده |
| روش مطمئن | روش غیر مطمئن | جنین سالم | جنین مبتلا |
|  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |
|  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |

**از: مرکز خدمات جامع سلامت . . . . . . . .. . . به / از : مركز بهداشت شهرستان . . . . . . . .. . . . . . به/ از معاونت بهداشت دانشگاه علوم پزشکی .........به: اداره ژنتیک *سه ماهه . . . . . . . سال . . . . .***

### شرح فرم گزارش مراقبت ژنتیک سه ماهانه

این فرم در پایان هر فصل بر اساس جمع‌بندی فرم‌های ارسالی از سطوح پایین‌تر تکمیل و به سطح بالاتر گزارش می‌گردد.

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

ستون 1: نام سطح تکمیل کننده فرم درج می‌گردد.

ستون 2: نام بیماری تحت مراقبت نظیر تالاسمی، PKU و ... درج می‌گردد.

ستون 3: تعداد افراد تحت مراقبت مربوط به بیماری تحت مراقبت ثبت می‌گردد. (در مراقبت ژنتیک باروری ملاک مادر تحت مراقبت است و هر زوج تحت مراقبت یک مورد محاسبه می‌شود.)

ستون 4: تعداد موارد دارای شرایط هر زیر ستون درج می‌گردد:

* تعداد مواردی که PND1داده‌اند مربوط به موارد تحت مراقبت ژنتیک فعلی است. بنابراین تعداد موارد این ستون نمی‌تواند از تعداد کل موارد تحت مراقبت بیشتر باشد. (در پوشش صددرصد مساوی با کل تعداد تحت مراقبت ژنتیک پیشگیری از بروز خواهد بود.)
* مادری که بیش از یک فرزند مبتلا دارند یا داشته‌اند، یک مورد محاسبه می‌شود.
* در ستون وضعیت از نظر بارداری درج روش برای مادری که تمایل به بارداری دارد و یا در این فصل ختم بارداری داشته مفهومی ندارد. هرچند ختم بارداری در اوایل فصل بوده و در آخرین اعلام وضعیت مادر دارای روش مطمئن یا غیرمطمئن گزارش شده باشد. (جمع زیر ستون‌های این قسمت می‌بایست با تعداد کل مادر تحت مراقبت برابر باشد.)
* در موردPND2 چنانچه بارداری بیش از یک قلویی است برای هر جنین یک مورد انجام PND2 گزارش می‌شود و در قسمت توضیحات درج می‌گردد.

ستون 5:

* سایر توضیحات مربوط به این ستون ذیل عنوان قطع مراقبت در دستورالعمل درج گردیده است.

ستون 6:

* موارد مهاجرت در فصلی که مهاجرت صورت گرفته توسط مرکز مبدا و در فصل بعد توسط مرکز مقصد گزارش می‌شوند.

### برنامه ژنتیک اجتماعی- دفتر ثبت مراجعات مشاوره ژنتیک

مرکز مشاوره ژنتیک ................... شهرستان ............. دانشگاه علوم پزشکی ...........

فصل ............... سال ......................

|  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |
| --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- |
| 1 | 2 | 3 | 4 | 5 | 6 | | | | | | | 7 | 8 | | | | | | | | | | 9 | 10 |
| ردیف | نام و نام خانوادگی مراجعه کننده | کد ملی | تاریخ مراجعه | نوبت مراجعه  نوبت مراجعه | محل ارجاع | | | | | | | نیاز به مراجعه بعدی (جهت تکمیل مشاوره ژنتیک) | اقدام صورت گرفته | | | | | | | | | | نشانی و شماره تماس | محل امضاء و اثر انگشت مراجعین |
| نام مرکز ارجاع دهنده | غربالگری اختصاصی/با ذکرنام بیماری | غربالگری ژنتیک هنگام ازدواج | ارزیابی ژنتیک در بسته های سلامت جاری | مراقبت ژنتیک موقت | مراقبت ژنتیک پیشگیری از بروز | سایر | ارسال فرم اعلام وضعیت مراقبت ژنتیک | | | | | | اختتام پرونده | در خواست آزمایش تشخیص ژنتیک | | |
| نام بیماری مورد مراقبت | اعلام مراقبت ژنتیک پیشگیری از بروز | اعلام مراقبت ژنتیک کاهش خطر بروز | تعداد موارد اعلام فراخوان مربوطه | اعلام عدم ضرورت ادامه مراقبت | تاریخ گزارش | PND1 | PND2 | GD |
|  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |
|  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |

### شرح دفتر ثبت مراجعات مرکز مشاوره ژنتیک

ستون 1 (ردیف): این ستون در ابتدای هر فصل از شماره 1 شروع می‌شود. (در مواردی که یک زوج مورد مشاوره قرار می‌گیرند، یک مورد مراجعه محسوب می‌شود.)

ستون 2 و 3: نام و نام خانوادگی و کد ملی فرد/ زوج مراجعه کننده درج می‌گردد.

ستون 4: مخصوص درج نوبت مراجعه به این مرکز برای مشاور ژنتیک می‌باشد. (اولین جلسه مراجعه نوبت 1 و جلسات بعدی به ترتیب شماره می‌شود.)

ستو ن6: در این ستون مشخصات محل ارجاع به تفکیک زیر مشخص می‌گردد:

* نام مرکز ارجاع دهنده شامل یکی از این موارد می‌تواند باشد: مراکز خدمات جامع سلامت، مراکز خدمات هنگام ازدواج، مراکز خصوصی نظیر پزشکان بخش خصوصی و دولتی خارج از مراکز خدمات جامع سلامت و متخصصان ، مراکز مشاوره ژنتیک و ....
* غربالگری ژنتیک هنگام ازدواج: شامل مواردی که بر اساس پرسشنامه غربالگری ژنتیک هنگام ازدواج برای مشاوره ژنتیک ارجاع شده اند.
* ارزیابی ژنتیک در گروه‌های سنی: شامل مواردی که بر اساس ارزیابی ژنتیک در خدمات گروه‌های سنی برای مشاوره ژنتیک ارجاع شده‌اند.
* مراقبت ژنتیک موقت: مواردی که طی مراقبت ژنتیک موقت برای مشاوره ژنتیک فراخوان شده‌اند.
* مراقبت ژنتیک پیشگیری از بروز: مواردی که طی مراقبت ژنتیک پیشگیری از بروز برای اموری نظیر درخواست آزمایش ژنتیک پیش از تولد، تفسیر نتیجه آزمایش تشخیص، پیگیری روند تشخیص بالینی یا آزمایشگاهی و .... به پزشک مشاور ژنتیک ارجاع داده می‌شوند.

ستون 7: در مواردی که مشاوره ژنتیک تکمیل نشده و برای اعلام نظر در مورد نتیجه مشاوره ژنتیک نیاز به جلسات بیشتر مشاوره وجود دارد، علامت زده می‌شود.

ستون 8: نتیجه مشاوره ژنتیک به شرح زیر در زیر ستون مربوطه علامت زده می‌شود:

* اختتام پرونده ژنتیک: در مواردی که پس از تکمیل جلسات مشاوره ژنتیک نیاز به اقدام دیگری نظیر مراقبت ژنتیک و یا ادامه جلسات مشاوره وجود ندارد. (دقت شود که این مورد شامل کسانی که قبلا تحت مراقبت ژنتیک قرار گرفته‌اند ولی به دلیلی مثل عدم ضرورت مراقبت به دلیل ناقل نبودن نتایج آزمایشگاهی بیوشیمی یا تشخیص ژنتیک یا ... می‌گردند نمی‌شود.)
* درخواست آزمایش تشخیص ژنتیک (گاهی ممکن است این زیر ستون و ستون نیاز به مراجعه بعدی به طور همزمان علامت زده شود.)
* ارسال فرم اعلام وضعیت مراقبت ژنتیک: بر اساس مورد اعلام شده در فرم زیر ستون مربوطه علامت زده می‌شود.
* تاریخ گزارش، تاریخ تکمیل و ارسال فرم اعلام وضعیت مراقبت ژنتیک است.

ستون 9: نشانی محل سکونت و شماره تماس مراجعه کننده در این قسمت درج می‌شود.

ستون10: در پایان هر جلسه مشاوره این قسمت توسط مراجعه کننده امضاء شده و اثر انگشت زده می‌شود. همچنین دریافت اظهارنامه مشاوره ژنتیک هم در همین ستون مورد تأیید قرار می‌گیرد.

### برنامه ژنتیک اجتماعی- خلاصه عملکرد مشاور ژنتیک

از: مرکز مشاوره ژنتیک مرکز خدمات جامع سلامت ......................................

|  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |
| --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- |
| 1 | 2 | 3 | | | | | | | | | | 3 | | | | | | | |
| تعداد کل جلسات مشاوره | تعداد موارد نوبت اول | تعداد موارد نوبت اول به تفکیک محل ارجاع | | | | | | | | | | تعداد به تفکیک اقدام صورت گرفته | | | | | | | |
| غربالگری تالاسمی | غربالگری سیکل سل | غربالگری داون | غربالگری متابولیک ارثی | غربالگری ناشنوایی | غربالگری ژنتیک هنگام ازدواج | ارزیابی ژنتیک در بسته های خدمات جاری سلامت | مراقبت ژنتیک موقت | مراقبت ژنتیک پیشگیری از بروز | سایر | اعلام مراقبت ژنتیک پیشگیری از بروز | اعلام مراقبت ژنتیک کاهش خطر بروز | اعلام مراقبت ژنتیک موقت | اعلام عدم ضرورت ادامه مراقبت | اختتام پرونده | PND1 | PND2 | GD |
|  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |

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

فصل ............... سال ......................

### فرم اعلام موارد مراقبت ژنتیک کاهش معلولیت

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

سه ماهه .... سال .....

|  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |
| --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- |
| 1 | 2 | 3 | 4 | 5 | 6 | | 7 | 8 | 9 | | | |
| ردیف | نام بیماری تحت مراقبت | نام و نام خانوادگی بیمار | کد ملی بیمار | نام و نام خانوادگی  مادر بیمار | تشکیل پرونده مشاوره ژنتیک | | ارجاع به مشاوره ژنتیک/ نوبت ارجاع | اعلام غیبت از درمان در ماه گذشته | نتیجه بررسی علت غیبت از درمان | | | |
| بلی | خیر | عدم همکاری والدین | فوت بیمار | مهاجرت | سایر |
|  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |
|  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |
|  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |

### فرم اعلام موارد مراقبت ژنتیک کاهش معلولیت

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

سه ماهه .... سال .....

|  |  |  |  |  |  |  |  |  |
| --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- |
| 1 | 2 | 3 | 4 | 5 | 6 | | | |
| ردیف | نام بیماری تحت مراقبت | تعداد موارد بیماری | تعداد موارد تشکیل پرونده مشاوره ژنتیک | تعداد موارد اعلام غیبت از درمان در سه ماه گذشته | تعداد موارد نتیجه بررسی علت غیبت از درمان | | | |
| عدم همکاری والدین | فوت بیمار | مهاجرت | سایر |
|  |  |  |  |  |  |  |  |  |
|  |  |  |  |  |  |  |  |  |
|  |  |  |  |  |  |  |  |  |

### راهنمای فرم اعلام موارد مراقبت ژنتیک کاهش معلولیت

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

**در فرم مربوط به خانه بهداشت/ پایگاه سلامت:**

**ستون 6:** در صورتی که خانواده به مشاوره ژنتیک مراجعه کرده باشند «بلی» و در غیر این صورت «خیر» علامت زده می‌شود.

**ستون 7:** برای کسانی که در ستون قبل خیر علامت زده شده نوبت فراخوان برای مراجعه به مشاوره ژنتیک قید می‌شود.

# فصل چهارم: پایش و ارزشیابی برنامه

## پایش و ارزشیابی برنامه

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

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

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

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

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

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

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

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

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

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

|  |  |  |  |  |
| --- | --- | --- | --- | --- |
| **عنوان شاخص** | | **واحد** | **منبع اطلاعات** | **نحوه محاسبه** |
| **فرایند شناسایی** | | | | |
| **درصد موارد غربالگری مثبت به تفکیک بیماری** | **درصد** | | **فرم‌های اختصاصی شناسایی** | **تعداد موارد غربالگری مثبت / کل موارد غربالگری شده به تفکیک بیماری\* 100** |
| ***نکته مهم: با توجه به اختصاصی بودن روش شناسایی در گروه بیماری‌های مختلف، شاخص های فرایند شناسایی در بخش دستورالعمل اختصاصی هر گروه بیماری آمده است.*** | | | | |
| **فرآیند مراقبت** | | | | |
| **درصد انجام مشاوره ژنتیک در زوجین تحت مراقبت (به تفکیک بیماری)** | **درصد** | | **فرم مراقبت ژنتیک** | **تعداد زوجین تحت مراقبتی که توسط پزشک مشاور ژنتیک مشاوره شده و برای ایشان پرونده ژنتیک تشکیل شده است / کل زوجین تحت مراقبت \*100 (به تفکیک هر بیماری)** |
| **نسبت موارد تحت مراقبت ژنتیک قطعی به تفکیک بیماری** | **درصد** | | **فرم مراقبت ژنتیک** | **تعداد افراد واجد مراقبت ژنتیک قطعی به تفکیک بیماری / کل افراد تحت مراقبت قطعی\* 100** |
| **نسبت موارد تحت مراقبت ژنتیک قطعی به تفکیک نوع مراقبت** | **درصد** | | **فرم مراقبت ژنتیک** | **تعداد افراد واجد مراقبت ژنتیک قطعی به تفکیک مرافبت پیشگیری از معلولیت، پیشگیری از بروز و موقت/ کل افراد تحت مراقبت \* 100** |
| **نسبت فراخوان موفق** | **درصد** | | **فرم مراقبت ژنتیک** | **تعداد موارد فراخوان موفق/ مجموع تعداد قطع مراقبت موفق و ناموفق \*100** |
| **پوشش \*PND1 (به تفکیک بیماری)** | **درصد** | | **فرم مراقبت ژنتیک** | **تعداد مواردی تحت مراقبت پیشگیری از بروز که PND1 انجام داده اند/ کل موارد تحت مراقبت پیشگیری از بروز (به تفکیک بیماری)** |
| **پوشش PND2 (به تفکیک بیماری)** | **درصد** | | **فرم مراقبت ژنتیک**  **(قسمت ب)** | **تعداد موارد باردار تحت مراقبت ژنتیک که PND2 انجام داده اند/ کل موارد باردار تحت مراقبت ژنتیک \*100** |
| **پوشش سقط جنین مبتلا** | **درصد** | | **فرم مراقبت ژنتیک**  **(قسمت ب)** | **تعداد موارد ختم بارداری به دلیل سقط انتخابی به دلیل ابتلا جنین/ کل موارد جنین مبتلا \*100** |
| **فرایند مشاوره** | | | | |
| **نسبت موارد مراجعه برای مشاور ژنتیک به تفکیک محل ارجاع از کل مراجعات** | **درصد** | | **فرم خلاصه عملکرد مشاور ژنتیک** | **تعداد موارد نوبت اول مراجعه برای مشاوره ژنتیک به تفکیک محل ارجاع/کل موارد مشاوره ژنتیک نوبت اول\*100** |
| **نسبت موارد اختتام پرونده** | **درصد** | | **فرم خلاصه عملکرد مشاور ژنتیک** | **موارد اختتام پرونده/ مجموع موارد اعلام مراقبت بالینی، اعلام مراقبت باروری و اختتام پرونده\*100** |
| **بروز** | | | | |
| **میزان بروز (شیوع بدو تولد) بیماری ژنتیک به تفکیک بیماری‌های هدف پیشگیری** | **در ده هزار تولد زنده** | | **فرم بروز** | **تعداد موارد مبتلا به بیماری بر اساس سال تولد/ موالید زنده همان سال** |
| **درصد موارد تشخیص ژنتیک مثبت بیماری \*\* (+GD) به تفکیک بیماری هدف مراقبت ژنتیک بالینی** | **درصد** | | **فرم تشخیص ژنتیک (فرم 3) و فرم بررسی بروز** | **تعداد موارد +GD یک بیماری /**  **کل GD انجام شده برای همان بیماری در 100** |
| **درصد موارد**  **- FPCADGD\*\*\*** | | **درصد** | **فرم تشخیص ژنتیک (فرم 3) و پرونده ژنتیک** | **تعداد موارد- GD FPCAD /**  **کل GD انجام شده برای FPCD ارجاع شده به مشاوره ژنتیک در 100** |
| \*Prenatal diagnosis  \*\*Genetic diagnosis  \*\*\*Familial Premature coronary Artery Diseases | | | | |

\* درمراقبت پیشگیری بروز برای تشخیص ژنتیک بر روی جنین PND2 در حاملگی های در معرض خطر ابتدا افراد خانواده و خویشان بر حسب نوع بیماری و شجره نامه انتخاب و بررسی ژنتیک می شوند. درمراقبت پیشگیری بروز در برنامه ژنتیک اجتماعی به مجموع تشخیص ژنتیکی که پیش از بارداری انجام می شود اصطلاحاً PND1 گفته می شود و سر جمع یک PND1 برای زوج مورد بررسی حساب می شود و کلا یک بار برای شناسایی جهش خانواده بررسی انجام می شود. PND2بررسی وجود و شرایط جهش شناسایی شده در جنین است که در معرض خطر احتمالی است و در هر حاملگی تکرار می‌شود.

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

# فصل پنجم: مواد آموزشی

## نحوه اجرای آموزش عموم در برنامه ژنتیک اجتماعی

1-1) ارتقای آبشاری سواد ژنتیک عموم، این حیطه با اجرای برنامه آموزشی در مقطع متوسطه دو (کلاس یازدهم) با همکاری با ادارات کل آموزش و پرورش استان ها و در مرکز با وزارت آموزش و پرورش به انجام می رسد. در این برنامه آموزش قالب مسابقه و رقابت دارد و دانش آموزان هم رشته در سال تحصیلی هدف بین مناطق رقابت می‌کنند. سپس این رقابت در بین شهرستان‌ها و نهایتا بین استان‌ها انجام و برندگان مدال سواد ژنتیک دریافت می‌کنند.

این رقابت به نحوی برنامه‌ریزی شده است که آموزش با جذابیت و بازی‌گونه صورت پذیرد. در این سیر آموزشی برنامه‌ریزی به گونه ایست که دانش آموز تشویق می‌شود خانواده خود را از برنامه و محتوای آموزشی مطلع نموده و از این طریق سفیر آموزشی برای خانواده‌ها باشد.

خانواده‌هایی که همراهی متناسبی طبق تعریف داشته باشند به عنوان خانواده همراه دعوت و تشویق می‌شوند و به فرزند دانش‌آموزشان گواهی سفیر آموزش پایه ژنتیک نیز اهدا می گردد.

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

در این روش ابتدا آموزش پایه در قالب برنامه ویدئویی از مرکز به دبیرانی -ترجیهاً مدرس زیست‌شناسی و معرفی شده از طرف مدارس حداکثر تا آغاز نیمه شهریورماه هر سال- ارائه می‌گردد. در این برنامه توضیحات متن آموزش به صورت فایل ویدویی قابل دانلود در دسترس دانش آموزان قرار می‌گیرد. در مدارس برگزاری مسابقه با دبیری نماینده معرفی شده به صورت جداگانه و درون‌رشته‌ای صورت می‌گیرد. دانش آموزان برتر به رقابت درون رشته‌ای بین مدارس در یک منطقه، یک شهر، سپس بین شهرهای استان ادامه می‌دهند و برندگان استانی به صورت درون رشته‌ای در سطح کشور رقابت می‌نمایند و نهایتا برندگان کشوری معرفی می‌شوند. جشنواره اعطای جوایز هر سال برگزار و جوایز را اهدا می‌نماید. در حین اجرای جشنواره تبلیغات رسانه‌ای صورت می‌گیرد و آموزش عموم به صورت کمپین اجرا می‌شود.

مسئولیت اجرای این برنامه به عهده ادارات آموزش و پرورش در شهرستان و ادارات کل در استان و وزارت آموزش و پرورش در کشور است و وزارت بهداشت، درمان و آموزش پزشکی و شاخه‌های ما به ازا آن در حوزه‌های جغراقیایی ذکر شده در قالب کمیته‌های مشترک همان حوزه همکاری می‌کنند. موضوع کلی همکاری وزارت بهداشت درمان و آموزش پزشکی حمایت علمی تخصصی، فنی آموزشی و مالی در قالب توافق‌های کمیته مشترک وزارتین است. اجرای صحیح برنامه در حوزه جغراقیایی توسط کمیته مشترک و بر اساس توافقات ابلاغ شده این کمیته راهبری می‌شود.

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

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

موضوع‌های رقابت می‌توانند توسط دانش آموزان و مدارس پسشنهاد شوند.

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

در ارزیابی‌ها نماینده مدرسه متون را ابتدا با مشارکت نماینده وزارت بهداشت و درمان و آموزش پزشکی بررسی و سپس تمام موارد احراز کننده شرایط را در انجمن اولیا و مربیان مطرح و اعضا را توجیه می‌نمایند. در زمان ارزیابی نماینده وزارت بهداشت و درمان و نماینده معلمان در رای‌گیری حق رای ندارند و به عنوان ناظر شرکت می‌کنند. در هر ارزیابی سه شاخصه برای موضوع در نظر گرفته می شود، 1. نمایانگر فهم بهتر و عمیق تر و بیشتر از موضوع باشد، 2. جنبه آموزشی بیشتر داشته باشد، 3. نوآوری بیشتری داشته باشد.

## آموزش مشاوران ژنتیک در قالب برنامه ژنتیک اجتماعی

### مشاوره ژنتيك در نظام سلامت ايران

در نظام سلامت ايران، مشاوره ژنتيك از نظر تئوري در برنامه هاي ژنتيك سلامت و از نظر ساختاري در ساختار نظام و برنامه تحول سلامت ايران ادغام شده است و در قالب برنامه ژنتیک اجتماعی به اجرا در می­آید.

مشاوره ژنتيك در برنامه هاي ژنتيك سلامت بخشي از بسته خدمت ژنتيك است و در يك سلسله فرايند سيستمي در كنار خدمات ضروري ديگر براي هر خانواده شامل شناسايي موارد در معرض خطر ژنتيك، ارجاع سيستمي این موارد، تشخيص ژنتيك و مراقبت ژنتيك افراد ارجاع شده براي تمام موارد در معرض خطر خانواده و خویشاوندان عرضه مي­شود. هر بخشي از اين خدمات به صورت تعريف شده و توسط گروهي از كارمندان نظام سلامت در چارچوب دستورالعمل مرتبط صورت مي­پذيرد. براي مثال در برنامه تالاسمي شناسايي موارد در معرض خطر در بين زوجين متقاضي ازدواج توسط آزمايشگاه منتخب غربالگري، مشاوره ژنتيك توسط مشاوران ژنتيك مستقر در مراكز بهداشتي درماني ويژه و تشخيص ژنتيك توسط مراكز منتخب و استاندارد شده صورت می­پذیرد. همچنین در قالب برنامه ژنتيك اجتماعي در صورت قطعی شدن در معرض خطر بودن فرد و يا خانواده و خويشان، ايشان تحت پوشش خدمات مراقبت ژنتيك توسط كارمندان و كارشناسان سطح يك نظام سلامت قرار مي­گيرند. اين مراقبت غالباً براي تمام عمر انجام مي­شود. زيرا هر يك از افراد شناسايي شده سرشاخه نسل فعلي و نسل­هاي آتي در معرض خطر در آن خانواده و خویشاوندان است. بدين ترتيب يك چرخه از خدمات سلامت ژنتيك از ابتدا تا انتها براي خانواده و خویشان شكل مي­گيرد و تا زماني كه ايشان به اين خدمات احتياج دارند پيگيري مي­شوند. بنابراين در برنامه­هاي ژنتيك سلامت ارجاع سطح‌بندي شده و پيگيري و ارجاع موارد در معرض خطر به سيستم مراقبت ژنتيك در واقع ارزش افزوده برنامه­هاي ژنتيك و زيربناي پيشگيري بیماری­ها و اختلالات ژنتيك است و رعايت زنجیره خدمات و آدرس­دهي صحيح خدمات ژنتيك به افرادي كه در معرض خطر هستند از اهميت ويژه برخوردار است و بدون رعایت آن صرفاً هزینه­ها افزایش می­یابد و سلامتی حاصل نخواهد شد.

بعلاوه از آنجايي كه تشخيص صحيح، ارجاع برنامه­ريزي شده و مبتني بر نوع و ميزان خطر افراد، در پيشگويي خطر ژنتيك و بنابراين براي برنامه­ريزي پيشگيري ژنتيك و مداخله براي كاهش خطر ژنتيك در جامعه اهميت غير قابل انكار دارد، به انجام رسیدن صحیح این مراحل با رعايت استاندارد­هاي قطعي و مراقبت مستمر از اين استاندارد­ها در برنامه‌هاي ژنتيك، اصل اول اجراي برنامه­هاي ژنتيك تلقي مي­شود.

اين ضوابط باعث شده كه برنامه­ريزي اجراي يكپارچه و جامع برنامه­هاي ژنتيك سلامت هدف قرار گیرد و برنامه­ريزي برخورداري مردم از خدمات استاندارد در بستر برنامه هاي سلامت به­ويژه مورد تأكيد و پيگيري باشد. در مركز اين برنامه­ريزي­ها به طور طبيعي مشاوره ژنتيك قرار مي­گيرد كه عمدتاً پيشگيري ژنتيك در خانواده و خویشاوندان در معرض خطر را (غالباً بعد از انجام و تثبيت تشخيص ژنتيك) به عهده دارد.

### دوره یک ساله آموزش مشاوره ژنتیک

این دوره برای پزشکان عمومی علاقمند به انجام مشاوره ژنتیک در نظام سلامت ایران توسط وزارت بهداشت انجام می­شود.

مشاوره ژنتیک در این نظام در چارچوب برنامه ژنتیک اجتماعی ابلاغ شده از سوی معاونت بهداشت و دستورالعمل مشاوره ژنتیک (سطح دوم) ابلاغ شده از سوی معاونت درمان وزارت متبوع انجام می­شود.

این دوره از دو قسمت نظری و عملی به مدت یک سال تشکیل می­شود. سپس در یک دوره یک ساله مهارت میدانی، مشاوران ژنتیک در حین خدمت ارتقا می­یابند.

در سال اول، قسمت نظری دارای سه فاز هریک به مدت دو ماه و مجموعا 6 ماه است. در فاز نخست ژنتیک پایه، در فاز دوم بیماری­های ژنتیک و در فاز سوم مشاوره ژنتیک آموزش داده می­شود که به صورت آموزش غیر حضوری انجام می­شود.

قسمت عملی دارای دو فاز عملی غیر حضوری (شامل بررسی50 پرونده ژنتیک) در قالب یک لاگ­بوک است. در فاز دوم این قسمت، بخش حضوری به مدت حداقل 5 روز تمام وقت انجام می­شود و شامل مشاوره ژنتیک 15 تا 20 خانواده و تکمیل پرونده­های ایشان می­شود و تحت نظر مستقیم اساتید انجام می­گیرد. هر فاز دارای نمره مخصوص و بخش حضوری دارای بیشترین سهم از نمرات است. در پایان این بخش و در صورت احراز شرایط و حد نصاب نمرات، گواهی طی دوره به افراد اهدا می­شود. این گواهی دائمی است لیکن در مقاطع دو ساله و در صورت ارائه گواهی کار مستمر به عنوان مشاور ژنتیک و عدم تخلف هر بار برای دو سال تمدید می­شود.

### مهارت آموزی میدانی (حین خدمت) مشاوران ژنتیک

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

#### تعاریف

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

**مشاور ارشد:** پزشک مشاور ژنتیک که دوره های آموزش مشاوره ژنتیک وزارت بهداشت را با موفقیت سپری نموده، رتبه ممتاز را كسب كرده و سابقه مديريت مشاوران ژنتيك در طول دوره آموزشي را داشته است و تحت عنوان چك كننده پرونده­های آموزش غیر حضوری در طول دوره آموزشي به خدمت مشغول بوده و يا در فرايند هاي مديريت تعريف شده ديگري در برنامه مشاوره ژنتيك اشتغال داشته اند). هر مشاور ارشد وظيفه هماهنگي رفع اشکال چند مشاور سرگروه را به عهده دارد.

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

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

* تذکر1: پزشکان مشاور ژنتیک در هر سطح با کسب تجارب موفق تعريف شده در برنامه مشاوره ژنتيك، امکان تغيير وضعيت به سطوح بالاتر را در صورت تمایل دارند.
* تذكر 2: به موجب ماده 75 قانون توسعه پنج ساله ششم هر یک از دانشگاه­های علوم پزشکی باید در تمام شهرستان­هاي تحت پوشش، استراتژی غربالگری زوجین در هنگام ازدواج را اجرا نمایند و گواهی انجام غربالگری را طبق دستورالعمل برای ثبت ازدواج صادر نمایند. با توجه به ضرورت پوشش تمام جمعیت هدف این استراتژی، شهرستان­ها باید به سرعت از مشاوران ژنتیک دوره دیده برخوردار شوند و طبق نسخه 04 دستورالعمل ژنتیک اجتماعی ابلاغ شده به دانشگاه های علوم پزشکی در پایگاه ویژه مشاوره ژنتیک مرکز جامع سلامت استقرار یابند به نحوی که به ازا هر 50000 نفر و حداقل هر صد هزار نفر یک مشاور ژنتیک دوره دیده وجود داشته باشد. برای این منظور باید پزشکان واجد شرایط شناسایی و برای طی دوره معرفی شوند. این موضوع باید اولویت نخست در اجرای برنامه­های ژنتیک اجتماعی در دانشگاه های علوم پزشکی باشد. همچنین باید برای تکمیل پوشش و فراهمی خدمت از بین پزشکانی که قبلاً به نحوی دوره­های مشاوره ژنتیک را در سایر بخش های غیر وزارت بهداشت گذرانده­اند دعوت شود تا با طی دوره آموزشی وزارت بهداشت گواهی مشاوره ژنتیک را اخذ نمایند تا بتوانند مورد ارجاع در برنامه ژنتیک اجتماعی قرار گیرند. دوره آموزشی برای این دسته از افراد با امتحان ورودی انجام می­شود تا با انجام سطح­بندی بتوان از طول دوره آموزشی ایشان در صورت قبولی در امتحان ورودی کاست. این کاهش صرفاً در بخش تئوری صورت می­گیرد و بخش عملی و حضوری قابل کاهش نیست. در صورت کاهش کامل دوره تئوری دوره این دسته پزشکان به شش ماه کاهش می­یابد.
* تذکر 3: با توجه به اینکه فراهمی صددرصد خدمت مستلزم وقت معینی برای طی دوره آموزشی برای پزشکان واجد شرایط خواهد بود ضمن سرعت بخشیدن به این امر در عین توجه ویژه به شرایط کمی و کیفی مربوطه و اهتمام ویژه به شناسایی افراد واجد شرایط و پشتیبانی ایشان برای شرکت در دوره ها و به پایان رساندن دوره با موفقیت دانشگاه علوم پزشکی باید تا آن زمان ارجاعات مشاوره ژنتیک را از شهرستان فاقد مشاوره ژنتیک دوره دیده با ایجاد حداکثر تسهیلات برای زوجین به نزدیک ترین شهرستان دارای پزشک مشاور دوره دیده به انجام برساند.

#### ارتباطات مشاورین ژنتیک در دوره یکساله مهارت آموزی میدانی

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

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

#### نحوه ارتباطات

پرونده مراجعینی که توسط مشاور ژنتيك پذیرش شده و طي روند عادي به انجام رسيده، به صورت دوره­ای (ماهیانه) توسط مشاور ژنتيك و از طریق نرم افزار مشاوره ژنتیک به مشاور سرگروه ارسال می­گردد.

1. پرونده مراجعینی که مشاور در پذیرش و مشاوره ایشان با مشکل مواجه می­شود، در همان روز توسط مشاور و از طریق نرم افزار مشاوره ژنتیک به مشاور سرگروه ارسال می­گردد. در موارد اورژانس مشاور سرگروه ظرف 3 روز کاری و در موارد غیر اورژانس ظرف یک هفته از زمان ارجاع، موظف به تعيين تكليف و تعيين مراحل بعدي كار و پس خوراند می­باشد.
2. پرونده مراجعینی که توسط مشاور سرگروه پذیرش شده و طي روند عادي به انجام رسيده، به صورت دوره­ای (ماهیانه) توسط مشاور سرگروه و از طریق نرم افزار مشاوره ژنتیک به مشاور ارشد ارسال می­گردد.
3. پرونده مراجعینی که مشاور سرگروه در پذیرش و مشاوره ایشان با مشکل مواجه می­گردد، در همان روز توسط مشاور سرگروه و از طریق نرم افزار مشاوره ژنتیک به مشاور ارشد ارسال می­گردد. چنانچه مشاور سرگروه قادر به حل مشکل مشاور نباشد، مورد را به مشاور ارشد ارجاع می­دهد. مشاور ارشد موظف است در موارد اورژانس ظرف 3 روز کاری و در موارد غیر اورژانس ظرف یک هفته از زمان ارجاع، اقدام به رفع مشکل مشاور سرگروه نماید. مشاور سرگروه موظف است مراتب را در موارد اورژانس ظرف 1روزکاری و در موارد غیر اورژانس ظرف 3 روز از زمان ارجاع، به مشاور انتقال دهد.

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

1. چنانچه مشاور ارشد قادر به حل مشکل مشاور سرگروه نباشد، مورد را به اساتید ارجاع مي­دهد. اساتید موظف هستند در موارد اورژانس ظرف 3 روز کاری و در موارد غیر اورژانس ظرف یک هفته از زمان ارجاع، اقدام به رفع مشکل مشاور ارشد نمایند. مشاور ارشد موظف است در موارد اورژانس ظرف 1روزکاری و در موارد غیر اورژانس ظرف 3 روز از زمان ارجاع، مراتب را به مشاور سرگروه انتقال دهد.
2. چنانچه اساتید نیاز به ویزیت مراجعه کننده داشته باشند مراتب در موارد اورژانس ظرف 1 روزکاری و در موارد غیر اورژانس ظرف 3 روز از زمان ارجاع، مستقیماً توسط اساتید به مشاور انتقال داده می­شود.
3. مشاور در اين شرايط موظف است مراتب ضرورت ارجاع را به اطلاع مراجع به نحو مقتضي برساند و به همان نحو پيگيري نمايد.
4. مشاور ژنتيك موظف است در صورت تأييد تشخيص بيماري ضمن تشكيل پرونده ژنتيك براي مراجع با فرم شماره 5 فرد را به مركز بهداشت شهرستان جهت معرفي به مركز بهداشتي درماني مرتبط و مراقبت ژنتيك معرفي نمايد.
5. پرونده­های ارسالی مشاورین به مشاورین سرگروه به صورت دوره­ای (ماهیانه) توسط مشاور سرگروه و پرونده­های ارسالی مشاورین سرگروه به مشاورین ارشد به صورت دوره­ای (ماهیانه) توسط مشاورین ارشد بررسی و گزارش عملکرد آنان شامل تعداد پرونده­های پذیرش شده، نوع بیماری مشاوره شده، تعداد و نوع بیماری ارجاع شده به صورت دوره­ای (سالیانه) به اساتید ارسال می­گردد. اساتید با بررسی پرونده هر مشاور نتيجه را صرفاً به خود مشاور ژنتيك اعلام مي­نمايند.

* نکته: ارجاعات بین مشاورین در واقع مهارت‌آموزی میدانی مشاورین محسوب می­شود و به مدت یک سال اول فعالیت میدانی مشاوران ژنتیک انجام می­شود. این روندمشاوران ژنتیک را در سال اول فعالیت از حمایت اساتید ایشان برخوردار می­نماید.
* نکته: این دوره توسط وزارت بهداشت در قالب برنامه آموزش مشاوران ژنتیک مدیریت می­شود و دانشگاه علوم پزشکی در این روند وظیفه­ای به عهده ندارد.
* نکته: ارتباطات سطح­بندی شده مهارت‌آموزی ادامه آموزش مشاوران ژنتیک است و صرفاً برای رفع مشکلات احتمالی و پاسخگویی به مشاوران در سال اول بعد از طی دوره آموزشی برنامه ریزی شده و در صورت احساس ضرورت و درخواست مشاوران ارتباطات برقرار می­گردد. بنابراین مشاوران باید وظایف خود را همزمان و مستقل طبق دستورالعمل به انجام برسانند و ارتباطات در این شبکه ربطی به وظایف شغلی ایشان در چارچوب دستورالعمل و ارجاعات و مشورت­های ترسیم شده در دستورالعمل ژنتیک اجتماعی ندارد و ارتباطات مهارت‌آموزی میدانی صرفاً درون گروه مشاوران ژنتیک به انجام می­رسد.

## محتوای آموزشی خدمات ژنتیک زمان ازدواج

**گروه هدف آموزش:** پرسنل ارائه دهنده خدمت در مرکز ارائه خدمات زمان ازدواج شامل مراقب سلامت و پزشک مرکز

**مشاوره ژنتیک می‌تواند راهنمای زوج‌های جوان برای داشتن فرزندانی سالم باشد. در آموزش‌های پیش از ازدواج مراجعین را برای انجام مشاوره ژنتیک در شرایط زیر ترغیب می‌نماییم اگر:**

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

## محتوای آموزشی ارزیابی ژنتیکی در بسته‌های خدمات موجود سلامت

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

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

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

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

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

|  |  |  |  |
| --- | --- | --- | --- |
| **ارزيابی** | **نتیجه ارزیابی** | **طبقه بندی** | **اقدام** |
| آیا در خانواده فرد، بیماری شناخته شده ارثی وجود دارد؟  به عنوان مثال: هموفیلی، دوشن ، تالاسمی ماژور، بیماری های متابولیک ارثی (فنیل کتونوری، گالاکتزومی و ... ) ناشنوایی و نابینایی | در خانواده بیماری شناخته شده ارثی وجود دارد. | احتمال وجود عامل خطر ژنتیک | ارجاع غير فوری پزشک جهت بررسی و تأیید وجود عامل خطر ژنتیک |
| در بستگان درجه 1 و 2 خانواده فرد مبتلا به یکی از مشکلات احتمالی ارثی وجود داشته یا هم اکنون وجود دارد؟   * فردی که از کودکی دارای مشکل انعقاد خون باشد. * فردی که از کودکی نیازمند تزریق خون مکرر باشد. * فردی که از زمان کودکی دارای ناتوانی ذهنی و یا ناتوانی حرکتی باشد. * فردی که از زمان کودکی مبتلا به اختلال بینایی یا اختلال شنوایی باشد. * کودکی که می بایست رژیم غذایی خاصی داشته باشد. | در بستگان درجه 1 و 2 خانواده فرد مبتلا به یکی از مشکلات احتمالی ارثی وجود داشته است. | احتمال وجود عامل خطر ژنتیک | ارجاع غير فوری پزشک جهت بررسی و تأیید وجود عامل خطر ژنتیک |
| آیا یک اختلال در خانواده تکرار شده است؟  در خانواده و یا بستگان درجه 1و یا 2حداقل دو نفر که از زمان کودکی مبتلا به یک بیماری مشابه هستند وجود داشته یا هم اکنون وجود دارد. | اختلال تکرار شونده در خانواده وجود دارد. | احتمال وجود عامل خطر ژنتیک | ارجاع غير فوری پزشک جهت بررسی و تأیید وجود عامل خطر ژنتیک |
| در صورت تاهل فرد سوال شود:  آیا نسبت فامیلی نزدیک (ازدواج فرزندان و یا ازدواج فرزندان با نوه های عمو، عمه، خاله، دایی با یکدیگر ) با همسر وجود دارد | نسبت فامیلی نزدیک با همسر وجود دارد | احتمال وجود عامل خطر ژنتیک | ارجاع غير فوری پزشک جهت بررسی و تأیید وجود عامل خطر ژنتیک |
| آیا سابقه سکته قلبی در خواهر یا مادر فرد در زیر 65 سالگی و یا در برادر یا پدر فرد در زیر 55 سالگی وجود دارد؟ | نیاز به بررسی عامل خطر فامیلی بیماری قلبی وجود دارد. | احتمال وجود عامل خطر ژنتیک | ارجاع غير فوری پزشک جهت بررسی و تأیید وجود عامل خطر ژنتیک |
| آیا در فرد و یا در بستگان درجه 1 و یا 2 وی سرطان زودرس یا تکرار سرطان وجود داشته یا هم اکنون وجود دارد؟  سرطان زودرس : ابتلا به سرطان در زیر 60 سالگی  تکرار: وجود بیش از یک مورد فرد مبتلا به سرطان در خانواده و بستگان درجه 1 و یا 2 | در فرد و یا در بستگان درجه 1 و 2 خانواده، سرطان زودرس یا تکرار سرطان وجود داشته یا هم اکنون وجود داشته است. | احتمال وجود عامل خطر ژنتیک | ارجاع غير فوری پزشک جهت بررسی و تأیید وجود عامل خطر ژنتیک |

### جدول ارزیابی‌های ژنتیک در بوکلت خدمات سلامت – ویژه پزشک مراقب

|  |  |  |
| --- | --- | --- |
| **ارزیابی** | **نتیجه ارزیابی** | **اقدام** |
| آیا در فرد یا در بستگان درجه 1 و یا 2، بیماری شناخته شده ارٍثی وجود دارد؟ | در فرد یا در بستگان درجه 1 هر یک از افراد خانواده، بیماری شناخته شده ارثی وجود دارد. | ارجاع غیر فوری به پزشک مشاور ژنتیک |
| آیا یک اختلال در خانواده و یا در بستگان درجه 1 و یا 2 تکرار شده است؟ | یک اختلال در خانواده تکرار شده است. | ارجاع غیر فوری به پزشک مشاور ژنتیک |
| آیا در خانواده فرد مبتلا به اختلال عملکردی همراه با احتمال ژنتیکی بودن اختلال وجود دارد؟ | فرد مبتلا به اختلال عملکردی در خانواده همراه با احتمال ژنتیکی بودن اختلال وجود دارد. | ارجاع غیر فوری به پزشک مشاور ژنتیک |
| در صورت تاهل: آیا نسبت فامیلی نزدیک به همراه وجود یک اختلال عملکردی در بستگان درجه یک هر کدام وجود دارد؟ | عامل خطر فامیلی در صورت نسبت فامیلی زوج وجود دارد. | ارجاع غیر فوری به پزشک مشاور ژنتیک |
| در صورت تاهل اختلال در باروری وجود داشته است؟ | احتمال وجود اختلال ژنتیکی وجود دارد. | ارجاع غیر فوری به پزشک مشاور ژنتیک |
| آیا عامل خطر فامیلی بیماری ایسکمیک قلب یا کنسر وجود دارد؟ | عامل خطر فامیلی بیماری ایسکمیک قلب یا کنسر وجود دارد. | ارجاع غیر فوری به پزشک مشاور ژنتیک |

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

بیماری‌های ارثی بیماری‌های متعدد و متنوعی می‌باشند که به دلیل وجود یک اختلال ژنتیکی در افراد از نسلی به نسل بعد منتقل می‌شوند. در اکثر موارد والدین بیماران افرادی سالم از نظر ابتلا به آن بیماری بوده و فقط انتقال دهنده این اختلال به فرزند خود هستند. احتمال ابتلای فرزندان به بیماری‌های ارثی بر اساس نحوه توارث بیماری در هر بیماری متفاوت بوده و محاسبه این احتمال نیازمند مشاوره ژنتیک است. «مشاوره ژنتیک» فرایندی است که از طریق آن، بیماران و یا خویشاوندان در معرض خطر بیماری ژنتیک، از پیامدهای احتمالی بیماری، احتمال ابتلا یا انتقال آن به سایر خویشاوندان و راه­های پیشگیری یا درمان بیماری آگاه می‌شوند. منظور از خانواده در اینجا افرادی هستند که با هم نسبت درجه یک فامیلی دارند که شامل پدر، مادر، خواهر و برادر است. ممکن است اختلالی در خانواده وجود داشته باشد که نوع آن تشخیص داده نشده ولی بیش از یک مورد از این اختلال در خانواده و یا بستگان درجه 1 اعضای خانواده وجود دارد، در این موارد هم می‌بایست احتمال وجود عامل خطر ژنتیک بررسی گردد. در زیر تعدادی از بیماری های شایع ارثی به اختصار توضیح داده می‌شود:

* **هموفیلی:** شایعترین بیماری اختلال انعقادی ارثی است. در این بیماری میزان فاکتورهای انعقادی خون ناکافی است و بسته به شدت بیماری هنگام خونریزی‌های معمول هم بند آمدن خون با تاخیر بوده و یا بدون مداخلات درمانی انجام صورت نمی‌گیرد.
* **دوشن:** شایع‌ترین بیماری ارثی از نوع بیماری‌هایی است که باعث ضعف عضلانی و در نتیجه اختلال در راه رفتن در کودکان می‌شود. در این بیماری کودک ابتدا سالم بوده و اختلال در حرکت از سنین 3 تا 4 سالگی شروع می شود. نوع خفیف‌تر این اختلال نیز وجود دارد که «بکر» نام دارد.
* **تالاسمی ماژور:** شایعترین بیماری کم خونی ارثی است که باعث می‌شود فرد نیازمند تزریق مکرر خون از ابتدای کودکی و در تمام طول عمر گردد.
* **بیماری‌های متابولیک ارثی**: بیماری‌هایی با تعداد و تنوع زیاد هستند که در آن‌ها سوخت و ساز یک یا چند ماده در بدن دچار اشکال است. این امر باعث ایجاد اختلالات متفاوتی در رشد و تکامل کودکان می‌شود. معمولا این کودکان می‌بایست رژیم‌های غذایی خاصی داشته باشند. سردسته این بیماری‌ها فنیل کتونوری است که در حال حاضر در کشور در نوزادان غربالگری می‌گردد. گالاکتوزمی، تیروزینمی دو مثال دیگر از این بیماری‌هاست.
* **ناشنوایی و نابینایی:** ناشنوایی‌ها و نابینایی‌های غیراکتسابی که از کودکی بوده و یا حالت پیشرونده داشته‌اند نیازمند ارزیابی از نظر احتمال وجود عامل خطر ژنتیک هستند.
* **ناتوانی ذهنی/ حرکتی**: فردی که از زمان کودکی دارای ناتوانی ذهنی و یا ناتوانی حرکتی باشد نیز نیاز به بررسی احتمال وجود عامل خطر ژنتیک دارد.
* **نوع ارثی / فامیلی بیماری‌های شایع غیرواگیر**: همچنین گاهی ممکن است در استعداد به ابتلا به بیماری‌های غیرواگیری نظیر بعضی از انواع سرطان‌ها و یا سکته‌های قلبی زمینه ژنتیک فرد موثر باشد، در این صورت این بیماری‌ها در سنین پایین‌تری نسبت به محدوده سنی ابتلا در افراد جامعه و با شدت بیشتری فرد را مبتلا خواهند کرد. با شناخت این افراد و انجام اقدامات پیشگیرانه به موقع می‌توان این خطر را در این افراد کاهش داد.

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

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

1. حداقل 1 نوع بیماری ژنتیکی شناخته شده در بستگان درجه1 یا 2 وجود دارد.
2. تکرار اختلال/ بیماری در بستگان: در بستگان درجه 1 یا 2 حداقل دو نفر با یک نوع اختلال/ بيماري مشابه از زمان کودکی، وجود دارد.
3. در یکی از اعضای خانواده علاوه بر اختلال عملكردي یك ناهنجاري غيراكتسابي نيز وجود دارد.
4. در صورت تاهل با نسبت فامیلی نزدیک در زوج، یک اختلال عملکردی در یکی از اعضای خانواده فرد یا همسر وی وجود دارد.
5. علاوه بر وجود فردی در خانواده با اختلال عملكردي، حداقل 2 مورد از موارد ذيل را دارد:

الف- سابقه سقط مکرر (2 سقط یا بیشتر)، مرده زایی یا نازایی طولانی مدت (>2 سال بدون جلوگیری) در مادر فرد بیمار

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

ج- نسبت فامیلی والدین بیمار

د- زمان شروع اختلال در فرد مبتلای خانواده قبل از 2 سالگی

1. اختلال باروري
2. وجود احتمال فامیلی بودن بیماری عروق کرونر قلب
3. سرطان های ارثی فامیلی

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

**الف- اختلالات فیزیکی/ ظاهری**

* **سر و گردن:**
* صورت: چهره‌اي غير معمول (با اختلال محل قرارگيري يا ظاهر گوش و يا چشم)
* دهان: شکاف لب، شکاف کام، يا اختلال در رویش يا ميناي دندان‌ها
* جمجمه: کرانیوسینوستوز، آنسفالوسل، Z-score دور سر کمتر از 3- یا بیشتر از 3
* **تنه:**
* ستون فقرات: اسپاینا بیفیدا
* جدار شکم: امفالوسل، گاستروچزی
* ابهام تناسلی: ژنیتالیا
* **اندام ها:**
* سین‌داکتیلی، اکتروداکتیلی و پلی‌داکتیلی در اندام فوقانی يا تحتاني
* Z-score قد کمتر از 3- یا بیشتر از 3
* **پوست:**
* پوسته‌ریزی منتشر، تاول منتشر، اریتم منتشر، تغییر پیگمانتاسیون
* **ارگان‌های داخلی:**
* آنومالی مادرزادی قلبی، انسدادهای گوارشی (آنوس بسته، هیرشپرونگ، آترزی‌ها)، آنومالی کلیه (کلیه پلی‌کیستیک یا مولتی‌کیستیک)

**ب- اختلالات عملکردی**

* **اختلال رشد (در صورت مثبت بودن حداقل یکی از موارد):**
* زیر 15 سالگی: کوتاهی یا بلندی شدید قد، لاغری یا چاقی شدید، بزرگی یا کوچکی شدید سر
* بیماری شناخته شده‌ای که باعث کوتاهی یا بلندی شدید قد، لاغری یا چاقی شدید، بزرگی یا کوچکی شدید سر
* **اختلال تکامل (در صورت مثبت بودن حداقل یکی از موارد):**
* فرد زیر 4 سال:
* 3-48 ماهگی: به موقع گردن نگرفته است.
* 8-48 ماهگی: به موقع ننشسته است یا در حال حاضر نمی تواند بنشیند.
* 15-48 ماهگی: به موقع راه نیافتاده است یا در حال حاضر راه نمی رود.
* 15-48 ماهگی: به موقع شروع به حرف زدن نکرده است یا در حال حاضر حرف نمی زند.
* بیماری شناخته شده ای دارد که باعث اختلال تکاملی شده است.
* **ناتوانی ذهنی (در صورت مثبت بودن حداقل یکی از موارد):**
* بالای 4 سال:
* در صورت شنوا بودن: متوجه صحبت دیگران نمی‌شود یا قادر نیست به آن پاسخ دهد.
* قادر نیست کارهای شخصی خود را مانند غذا خوردن، توالت رفتن یا لباس پوشیدن را انجام دهد.
* نمی‌تواند به طور مناسب و فعال با همسالان خود ارتباط برقرار کند.
* توانایی یادگیری در حد همسالان خود ندارد.
* بیماری شناخته شده ای دارد که باعث ناتوانی ذهنی شده است.
* **اختلال بینایی (در صورت مثبت بودن حداقل یکی از موارد):**
* از 2 ماهگی: در برابر صداهای محیط عکس‌العمل نشان نمی‌دهد.
* از 3 ماهگی:
* نابینایی یا کاهش بینایی پیشرونده (که با عینک اصلاح نمی‌شود) دارد.
* بیماری شناخته شده‌ای دارد که باعث نابینایی یا کاهش بینایی پیشرونده شده است.
* اختلال شنوایی (در صورت مثبت بودن حداقل یکی از موارد)
* بیماری شناخته شده ای دارد که باعث ناشنوایی شده است.
* **اختلال حرکتی (در صورت مثبت بودن حداقل یکی از موارد):**
* بعد از 15 ماهگی: نمی تواند به خوبی با حفظ تعادل راه برود.
* بعد از 24 ماهگی: نمی تواند براحتی از جایش بلند شده و از پله ها بالا رود.
* تمام سنین: سابقه لرزش یا حرکات غیرارادی در استراحت یا شروع فعالیت در اندامها یا سابقه تشنج مکرر (>1 بار) دارد.
* بیماری شناخته شده ای دارد که باعث ضعف یا اختلالات حرکتی یا تشنج مکرر شده است.
* **اختلال انعقادی (در صورت مثبت بودن حداقل یکی از موارد):**
* سابقه خونریزی طول کشیده یا کبود شدگی و خونمردگی متعدد و مكرر در زیر پوست دارد.
* اختلال انعقادی شناخته شده‌ای(مثل هموفیلی) دارد.
* **اختلال ایمنی (در صورت مثبت بودن حداقل یکی از موارد):**
* زیر 2 سال: سابقه بستری حداقل 2 بار بدلیل بیماری تب دار طول کشیده (بیش از 1 هفته) در بیمارستان داشته است.
* بیماری شناخته شده ای دارد که باعث نقص ایمنی یا عفونت مکرر شده است.
* **اختلال قلبی عروقی مادرزادی (در صورت مثبت بودن حداقل یکی از موارد):**
* زیر 2 سال: حملات کبود یا سیاه شدن منتشر در لب، ناخن و زبان، یا تعریق زیاد در حین شیر خوردن به همراه خستگي زودرس داشته است.
* بیماری قلبی عروقی مادرزادی شناخته شده ای دارد.

**اختلال کبدی (در صورت مثبت بودن حداقل یکی از موارد):**

* زیر 2 سال: سابقه زردی طولانی مدت (بيش از يك ماه) داشته است.
* بیماری شناخته شده ای دارد که باعث اختلالات گوارشی یا کبدی یا زردی شده است.

**اختلال بلوغ (در صورت مثبت بودن حداقل یکی از موارد):**

* مرد بالای 16 سال: علائم بلوغ و رویش موی صورت تا 16 سالگی شروع نشده است.
* خانم بالای 14 سال: علائم بلوغ و عادت ماهیانه تا 14 سالگی شروع نشده است.
* بیماری شناخته شده ای دارد که باعث اختلالات بلوغ شده است.

**اختلال باروری (در صورت تاهل و مثبت بودن حداقل یکی از موارد):**

* خانم: سابقه سقط مکرر (2 سقط یا بیشتر)، مرده زایی، فوت نوزاد زیر 1 ماه یا سابقه نازایی طولانی (>2 سال بدون پيشگيري از بارداري) داشته است.
* آقا: سابقه طولانی ناباروري (>2 سال بدون بدون پيشگيري از بارداري) داشته است.
* بیماری شناخته شده ای دارد که باعث اختلالات باروری شده است.

**ج- بررسی ارثی / فامیلی بودن بیماری‌های شایع غیرواگیر**

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

**بررسی تأییدی بیماری‌های عروق کرونر زودرس فامیلی (FPCAD)**

* بیماری عروق کرونر (وجود حداقل یکی از موارد زیر):
* در آنژیوگرافی عروق کرونر بیش از 50% تنگی داشته باشد.
* سابقه (CABG) Cronery Artery Bypass Graft وجود داشته باشد.
* سابقه (Angioplasty PCI) Percutaneous Cronery Intervention وجود داشته باشد.
* بیماری عروق کرونر زودرس (PCAD):
* ابتلا به بیماری عروق کرونر در زیر سن 45 سالگی در مردان و زیر 55 سال در زنان
* بیماری عروق کرونر زودرس فامیلی (FPCAD):
* وجود یک مورد سابقه بیماری عروق کرونر در بستگان درجه 1 فرد با این شرایط سنی: در مردان (پدر و برادر) زیر سن 55 سال و در خانم ها (خواهر و مادر) زیر سن 65 سالگی

**بررسی تأییدی سرطان‌های کولون و برست ارثی فامیلی**

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

**الف- در مورد سرطان برست**

1. وجود دو یا چند نوع سرطان همزمان درجه 1 یا 2 خانواده
2. ابتلای به سرطان پستان در یک فرد با سن برابر یا پایین تر از 50 سال در یک فرد یا یکی از اعضای درجه 1 یا 2 خانواده
3. سابقه ابتلای یک فرد مذکر به سرطان پستان در خانواده
4. وجود سرطان مشابه یا در ارگان‌های مرتبط (سرطان اپیتلیال تخمدان/ لوله فالوپ/ سرطان اولیه پریتوئن) در فرد یا در اعضای درجه 1 یا 2 خانواده
5. وجود ترکیب سرطان پستان با هر یک از سرطان‌های تیروئید، پانکراس، سرطان معده منتشر، سرطان آندومتر، تومور مغزی و لوکمی، لنفوم، سارکوم کارسینوم آدرنوکورتیکال
6. وجود حداقل 2 خویشاوند نزدیک در یک سمت از خانواده با دیگر بدخیمی های مرتبط با سندروم HBOC [[20]](#footnote-20) (شامل سرطان پروستات، پانکراس و ملانوم)
7. سرطان پستان Triple negative (منفی بودن سه مارکر ER (گیرنده استروژن)، PR (گیرنده پروژسترون) و Her2 در ارزیابی پاتولوژیک و ژنتیک) تشخیص داده شده در هر سنی
8. افرادی که در خانواده آن‌ها جهش شناخته شده‌ای در ژن‌های BRCA1 و/ یا BRCA2، TP53 و PTEN وجود دارد.

**ب- در مورد سرطان کولورکتال**

1. ابتلا به سرطان کولون، رحم، تخمدان در فرد یا بستگان درجه 1 یا 2
2. پولیپ آدنوماتوز در فرد یا خانواده وی زیر سن 40 سالگی
3. داشتن پولیپ هامارتاموز
4. سابقه ابتلای متعدد به کنسر کولورکتال یا سابقه ابتلای به کنسر کولورکتال به همراه سایر بدخیمی‌ها
5. پولیپ متعدد (بیش از 10 پولیپ) در هر سنی در فرد یا خانواده

# بخش سوم: دستورالعمل‌های اختصاصی

|  |
| --- |
| دستورالعمل کشوری برنامه ساماندهی پیشگیری از ناهنجاری های کروموزومی جنین، سندرم داون و تریزومی 13 و 18 بازنگری 1396  **اداره ژنتیک**  با همکاری:  **اداره سلامت مادران و**  **اداره کل آزمایشگاه مرجع سلامت** |

## مبانی و کلیات

### مقدمه

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

بیماری‌های کروموزومی با میزان بروز 5 در هزار تولد زنده از تعیین‌کننده­های مهم سلامت کودکان و بهداشت باروری است. سندرم داون در راس بیماری­های کروموزومی قرار دارد. براساس نرخ تولد فعلی سالیانه دست کم 2500 و با اعمال سیاست‌های باروری 4000 مورد سندرم داون دربین متولدین زنده مورد انتظار است. ضرورت توسعه جمعیت سالم بعلاوه امکان علمی و عملی پیشگیری از سندرم داون این موضوع را به یکی از مطالبات اصلی زنان باردار و خانواده‌های ایرانی و متخصصین زنان از نظام سلامت تبدیل نموده است.

در سال 1392 شیوه نامه‌ای برای ارائه روش پیشنهادی غربالگری از سوی اداره سلامت مادران دفتر سلامت جمعیت، خانواده و مدارس ابلاغ گردید. تجربیات بدست آمده از اجرای شیوه نامه ضرورت ساماندهی در زمینه ارجاعات و استاندار سازی فرآیندهای غربالگری را مورد تاکید قرار داد و منجر به انجام مطالعات سازمان یافته مبتنی بر جستجوی متون علمی موجود و مقایسه روش‌های متنوع غربالگری جهت انتخاب روش متناسب با شرایط و مقتضیات نظام سلامت ایران گردید. ما حصل این مطالعات، سند مطالعاتی محتوی مستندات علمی‌ای شد که در تدوین استانداردها و دستورالعمل‌های اجرایی برنامه در کمیته‌های توافق ملی مورد استفاده قرار گرفت و ساز و کار پایش و ارزیابی عملی قسمت‌های مختلف درگیر در غربالگری شامل آزمایشگاه‌های تشخیص طبی، مراکز سونوگرافی، آزمایشگاه‌های تشخیص ژنتیک و ... جهت اسقرار استانداردها تعریف شد.

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

جهت شروع اجرا، این دستورالعمل در سال 1394 به یازده دانشگاه علوم پزشکی شامل دانشگاه‌های علوم پزشکی تهران، ایران، شهید بهشتی، البرز، اصفهان، شیراز، همدان، قزوین، یزد، مشهد و مازندران ابلاغ گردید و نسخه حاضر ویرایش اول این دستورالعمل می‌باشد.

### آشنایی با سندرم داون

#### ضرورت غربالگری بیماری و روش‌های آن

میزان بروز اختلالات عمده‌اي كه در هنگام تولد آشکار هستند، 3-2 درصد است. این اختلالات عامل بخش قابل توجهی از مرگ‌‌هاي دوره نوزادی محسوب می‌شوند. بيش از يك چهارم تمام پذيرش‌هاي بيمارستاني گروه سني كودكان مربوط به اختلالات ژنتيكي است. اختلالات كروموزمي جایگاه مهمی در اختلالات ژنتيكي دارند و عامل 50 درصد مرگهاي رويان، 7-5 درصد موارد مرگ جنين و 11-6 درصد موارد مرده زا و مرگ نوزادان محسوب مي‌شوند. همچنین در 0.9 درصد نوزاداني كه زنده متولد مي‌شوند وجود دارند. انواع تريزومي‌ها مسئول حدود 25 درصد سقط‌ها و 4 درصد مرده زایی‌ها هستند. با توجه به اين كه تريزومي 21 شایعترین تريزومي غيرکشنده می‌باشد، بيشتر از همه در كانون توجه برنامه‌هاي غربالگري ژنتيكي، قرار گرفته است. همچنین بالاتر رفتن سن ازدواج و سن مادران در زمان حاملگی، درخواست روزافزون مادران باردار برای ایجاد اطمینان لازم از سلامت جنین و تسهیلات تکنولوژيک موجود مورد نیاز برای این درخواست، غربالگري سندرم داون را به عنوان يكي از برنامه‌هاي مهم و ضروري جهت اجرا و ادغام در نظام سلامت كشور حائز اهمیت نموده است.

از سوی دیگر سیاست‌های جمعیتی و داده‌هاي نظام مراقبت مرگ كودك در كشور نشان می‌دهد که ناهنجاري مادرزادي بعد از سوانح و حوادث، دومين علت مرگ کودکان است. از مزایای قابل توجه و پیامدهای مهم اجراي برنامه غربالگری سندرم داون کمک به کشف ناهنجاري‌های لوله عصبي و تريزومي‌هاي شايع ديگر (13 و 18) نیز می‌باشد که منجر به كاهش مرگ و مير نوزادان وكودكان، مرده‌زايي و كاهش ناتواني و عقب ماندگي‌هاي ذهني و مشكلات مرتبط با هزينه‌هاي مراقبت از اين بيماران خواهد شد.

با توجه به توضیحات فوق مي‌توان گفت اجراي اين برنامه منجر به موارد زير خواهد شد :

* كاهش مرگ و مير نوزادان و كودكان زير 5 سال
* كاهش ناتواني و بهبود كيفيت زندگي
* اجراي همزمان غربالگري تريزومي 13و 18 و ناهنجاری‌های لوله عصبی
* كاهش سقط غیرقانونی، کاهش زایمان زودرس و مرگ جنین درون رحم

خطر ابتلا به سندرم داون با افزايش سن مادر افزايش مي‌يابد. به طوری که در گروه سنی مادران باردار زیر 20 سال 64/0 مورد در هزار تولد زنده و در گروه سنی 39-35 ساله 54/4 مورد در هزار تولد زنده و 49-45 سال 56/5 مورد در هزار تولد زنده است.

لانگدان داون J.L.Down در سال 1866 گروهي از كودكان مبتلا به عقب ماندگي ذهني را كه داراي ويژگي هاي فيزيكي مشخصي بودند توصيف كرد و تقريباً صد سال بعد،Lejeune و همكاران (1959) دريافتند كه عامل سندروم داون، تريزومي 21 است. حدود 95 درصد موارد این بیماری در اثر عدم جدايي كروموزوم 21 مادر به وجود مي‌آيند (75درصد در جريان ميوز يك و 25درصد در جريان ميوزدو). پنج درصد باقيمانده‌ي موارد سندروم داون، حاصل موزائيسم يا جابه‌جايي هستند.

به طور كلي میزان بروز سندروم داون، يك در 800 تا 1000 تولد زنده می‌باشد.

براي غربالگري سندرم داون در كشورهاي صنعتي آمينوسنتز و مطالعات كروموزومي جنين به طور ابتدايي به زنان در معرض خطر -زنان باردار مسن‌تر از 40 سال، زناني كه هم اكنون داراي فرزند مبتلا به سندرم داون و يا ناقل بازآرايي كروموزومي هستند- پيشنهاد مي‌شد. اگر انجام غربالگری، فقط به زنان باردار بیش از 38 سال محدود شود، 5 درصد از کل جمعیت زنان باردار از این نظر در گروه «پرخطر» قرار می‌گیرند. (30 درصد کودکان مبتلا به تریزومی 21 حاصل بارداری این گروه از مادران هستند).

به موازات افزايش ظرفيت آزمايشگاهي، محدوديت سن زنان در اين غربالگري كاهش يافته است. با وجود اين، تغييرات جمعيت شناختي تولد كودكان مبتلا به سندرم داون از مادران مسن را در كشورهاي صنعتي كاهش داده و اين موضوع به جستجوي آن دسته از آزمايش‌هاي غربالگري منجر شده است كه مي توان به زنان جوان‌تر پيشنهاد نمود.

|  |  |  |
| --- | --- | --- |
| جدول 1:‌ خطر مرتبط با سن مادر از نظر سندرم داون در حاملگي تك قلويي | | |
| سن مادر (سال) | سه ماهه دوم | هنگام ترم |
| 35 | 1در 250 | 1در 384 |
| 36 | 1در 192 | 1در 303 |
| 37 | 1در 149 | 1در 227 |
| 38 | 1در 115 | 1در 175 |
| 39 | 1در 89 | 1در 137 |
| 40 | 1در 69 | 1در 106 |
| 41 | 1در 53 | 1در 81 |
| 42 | 1در 41 | 1در 64 |
| 43 | 1در 31 | 1در 50 |
| 44 | 1در 25 | 1در 38 |
| 45 | 1در 19 | 1در 30 |

#### علائم سندرم داون

این بیماران با عقب ماندگی متوسط تا شديد ذهنی، هايپوتونی و تغييرات خاص ديسمورفيک در چهره مشخص می‌شوند. چين‌هاي اپي‌كانتال با شيارهاي پلكي متمايل به بالا، پل صاف بيني، چانه كوچك، ماكرو گلوسيا، صورت پهن، گردن كوتاه، نقاط سفيد روي عنبيه، سر كوچك همراه با ناحيه‌ي پس سري صاف، هيپوتوني شديد همراه با بيرون آمدن زبان از علائم اين سندرم است. به طور شایع، پوست ناحيه‌ي پشت گردن شل است و علاوه برآن، كوتاهي انگشتان دست،‌ خط كف دستي واحد، هيپوپلازي فالنكس مياني انگشت پنجم دست و فضايي مشخص (شكاف كفش صندل(Sandal-toe-gap) بين انگشتان اول و دوم پا، و شل بودن مفاصل ديده مي‌شود. اختلالات عمده‌اي كه ممكن است در بررسي با سونوگرافي ديده شوند شامل ناهنجاري قلبي (به‌ويژه نقايص بالشتك اندوكارد (Endocardial cushion defects) در 40% موارد و ناهنجاري‌هاي گوارشي مانند آترزي دوازدهه يا هيرشپرونگ در 5% موارد مي‌باشد. دركودكان مبتلا به سندروم داون، ميزان بروز لوسمي (خطر ابتلا به لوسمی در دوران کودکی در مبتلایان 20 برابر افراد طبيعی است) و بيماري تيروئيد افزايش مي‌يابد. به علاوه ضايعات دژنراتيو نورونال شبيه آلزايمر در بالغين مبتلا مشاهده می‌شود. طول عمر افراد مبتلا به سندرم داون در صورت عدم وجود ضايعات مادرزادی قلبی می‌تواند به 60 سال يا بيشتر برسد. ضريب هوشي (IQ) اين بیماران از 25 تا 50 متغیر است و تعداد اندكي از بيمارانIQ بالاتري دارند. مهارت‌هاي اجتماعي اكثر كودكان به طور متوسط 4-3 سال عقب‌تر از سن عقلي آن‌هاست.

#### خطر عود

مطالعات اخیر نشان داده است در صورتی‌که يك خانم سابقه داشتن جنيني مبتلا به تريزومي 21 ناشي از عدم جدايي كروموزومي داشته باشد، احتمال ابتلاي جنين به يكي از انواع تريزومي‌ها در بارداری‌های بعدی اين فرد کمتر از يك درصد می‌باشد. اين خطر افزوده تا زماني كه از خطر وابسته به سن بيشتر است، حایز اهمیت می‌باشد و پس از آن ميزان خطر میزان خطر ابتلای جنین به تریزومی‌ها در اين زنان برابر با ميزان خطر وابسته به سن است.

بررسی‌های كروموزومي والدین، فقط در صورتي ضرورت دارند كه تريزومي ناشي از جابجايي نامتعادل باشد.

افراد مونث مبتلا به سندروم داون داراي قدرت باروري هستند و حدود يك سوم فرزندان آن‌ها مبتلا به سندروم داون خواهند بود. افراد مذكر مبتلا به سندروم داون دچار کاهش چشمگیر اسپرماتوژنز مي‌شوند و تقریباً همیشه نابارور هستند. البته موارد اندكي از قدرت توليد مثل در مردان گزارش شده است.

### انواع شاخص‌های آزمایشگاهی و رادیولوژی مورد استفاده در غربالگری سندرم داون

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

#### شاخص‌های آزمایشگاهی غربالگری سندرم داون

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

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

گلیکوپروتئین دارای مولکول‌های درشت با منشاء جفت است و غلظت آن در طول مدت یک بارداری طبیعی بطور ثابت افزایش می‌یابد. ثابت شده که کاهش قابل توجه این ماده با اختلالات کروموزومی در جنین به خصوص سندرم داون مرتبط است و این همبستگی در هفته 14-10 به حداکثر خود می‌رسد.

ب-Free β hCG or Total hCG

این هورمون که در دوران بارداری ابتدا با منشاء جسم زرد و سپس کوریون و جفت ترشح می‌شود با ترشحی افزاینده به حداکثر مقدار خود در هفته 10 بارداری می‌رسد ( (200،000-100،000IU/L) و سپس در اوایل سه ماهه دوم افت نموده و در هفته 18 به غلظتی در حد 20،000 IU/L می‌رسد. ترکیبات مختلف این هورمون یعنی Free β hCG و Intact or Total hCG را می‌توان در غربالگری سندرم داون اندازه‌گیری نمود ولی باید توجه داشت که عملکرد هر کدام بسته به هفته بارداری که در آن اندازه‌گیری می‌شوند متفاوت است. نشان داده شده که اندازه‌گیری Free β hCG در هفته 11تا پایان هفته 13 بارداری بیشترین ارزش تشخیصی را در مورد سندرم داون دارد و در ترکیب با سایر مارکرهای سه ماهه اول قدرت تشخیص 3-2% از Total hCG بالاتر است. این اثر در هفته 13 برعکس می‌شود یعنی ارزش تشخیصی فرم کامل این هورمون قوی‌تر می‌گردد. در بارداری با جنین مبتلا به سندرم داون مقدار آن بالاتر از حد مورد انتظار می‌باشد.

ج- (unconjucated Estriol) uE3

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

د- (Alpha-Fetoprotein)AFP

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

ه- (Dimeric Inhibin –A) DIA

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

و- (Non Invasive Prenatal Test) NIPT

در طول 30 سال گذشته بیشترین تحقیقات بر دستیابی به روش‌های غیر تهاجمی شناسایی جنین مبتلا بر اساس جداسازی و بررسی سلول‌های جنینی در جریان خون مادر متمرکز شده است. توالی‌های DNA آزاد جنین از هفته چهارم بارداری در خون مادر قابل جداسازی است. این مقدار با افزایش هفته‌های بارداری بیشتر شده و تا 10درصد میزان DNA آزاد در پلاسمای مادر می‌رسد. مدت زمان پایداری آنها در خون مادر بسیار محدود بوده و نیمه عمری در حد 16 دقیقه دارند. پس از زایمان کلیه توالی‌های جنینی ظرف مدت 2 ساعت از خون مادر پاک می‌شوند. امروزه می‌توان با استفاده از روش‌های sequencing که به دو صورت Massive parallel shotgun یا Targeted انجام می‌گیرد،Fetal cell /DNA را از خون مادر جدا نموده و برای استفاده‌های تشخیصی مورد بررسی قرار داد. حساسیت و ویژگی بسیار بالای این روش موجب شده تعداد موارد درخواست انجام آن در غربالگری مادران باردار به طور قابل ملاحظه‌ای افزایش یابد. علی رغم حساسیت و ویژگی بالا، این تست با محدودیت‌های عملکردی همراه است که عبارتند از:

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

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

#### شاخص‌های رادیولوژی و سونوگرافی

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

الف Fetal Nuchal Translucency (NT):

افزایش ضخامت بافت نرم خلف گردن شناخته شده‌ترین و پر استفاده‌ترین مارکر است که بسیار زود قابل تشخیص بوده و هم اکنون در الگوریتم‌های غربالگری بسیاری از برنامه‌های ملی جای دارد. ثابت شده است که با اندازه‌گیری میزان ترانسلوسنسی چین خلفی گردن در جنین در نمای مید ساژيتال در فاصله هفته 10 -13 بارداری می‌توان وجود ادم میان بافتی را که یکی از علایم تشخیصی به نفع سندرم داون می‌باشد تشخیص داد. چنانچه این اندازه از 3 میلی‌متر بیشتر باشد ارزش دارد. البته باید توجه داشت که تنها در نیمی از موارد افزایش قابل توجه ضخامت چین خلف گردن، جنین مبتلا به تریزومی 21 می‌باشد. علل دیگری مانند Cystic Hygroma یا نقایص قلبی نیز موجب ایجاد چنین نمایی می‌شوند که باید در هنگام بررسی‌های تکمیلی در نظر گرفته شده و افتراق داده شوند.

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

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

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



تصویر1 ـ جنین با تجمع مایع زیر جلدی در ناحیه پشت گردن: Dr Eva Pajkrt, University of Amsterdam



تصویر2 ـ تصویر سونوگرافی یک جنین مبتلا به تریزومی 21، با افزایش ضخامت NT و فقدان استخوان بینی

در سونوگرافی جنین مبتلا به تریزومی 21، در 75 درصد موارد افزایش ضخامت لوسنسی پشت گردن(NT) و در 60 تا 70 درصد موارد فقدان استخوان بینی مشاهده می‌شود. (تصاویر 1 و 2) از سال 2001 مشخص شد که در 60 تا 70 درصد جنین‌های مبتلا به تریزومی 21، استخوان بینی در سن بارداری 11 هفته تا 13 هفته و 6 روز، قابل مشاهده نیست.

### انواع روش‌های غربالگری

تا اواسط دهه‌ي 1980 تست تشخيصي پره ناتال از نظر آنوپلوئيدي جنين، فقط در زناني صورت مي‌گرفت كه در هنگام زايمان 35 سال يا بيشتر داشتند. پس از اينكه Merkatz و همكاران (1984) گزارش كردند كه سندرم داون با ميزان كم آلفا فيتو پروتئين (AFP) سرم مادر در هفته هاي 20-15 حاملگي همراه است، غربالگري سندرم داون در زنان جوانتر نيز صورت گرفت. در طي دو دهه گذشته حوزه تشخيص پره ناتال شاهد پيشرفت هاي شگرفي بوده است. با افزودن ساير آناليزهاي سرمي به روند غربالگري سه ماهه دوم، میزان تشخیص تريزومي 21 سه تا چهار برابر افزايش يافته است و با تست چهار ماركري، به حدود 80 درصد رسيده است. احتمالاً جالب ترين مساله اين است كه با سنجش ترانس لوسنسي گردن جنين همراه با اندازه‌گيري ماركرهاي سرمي، مي‌توان به نتایج قابل مقایسه‌اي در هفته هاي 14-11 دست پيدا كرد. لذا كالج متخصصان زنان و مامايي آمريكا در سال 2007 توصيه كرده است در تمام زناني كه قبل از هفته 20 براي مراقبت‌هاي پره ناتال مراجعه مي كنند غربالگري پيشنهاد شود.

از سال 1980 علاوه بر سن مادر، بررسی میزان بعضی محصولات جفتی ـ جنینی در جریان خون مادر مثل آلفافیتوپروتئین (AFP)، استریول غیرکونژوگه(uE3) و Free ß-hCG در نظر گرفته شد. اين روش غربالگری بسیار موثرتر از سن مادر به تنهایی بود و می‌توانست 50 تا 70 درصد از جنین های مبتلا به تریزومی 21 را مشخص کند.

در سال 1990 ترکیبی از سن مادر و ضخامت لوسنسی پشت گردن - Fetal Nuchal Translucency(NT) - در سن بارداری 11 هفته تا 13 هفته و 6 روز معرفی شد که می‌توانست 75 درصد از جنین‌های مبتلا را تشخیص دهد.

سن مادر در ترکیب با NT جنین و تست‌های بیوشیمی مادر (Free ß-hCG , PAPP-A) در سه ماهه اول بارداری در حدود 85 تا 90 درصد جنین‌های مبتلا را مشخص می‌کنند. استفاده از مارکرهای دیگر در سونوگرافی (Soft Markers) به همراه سایر موارد می‌تواند میزان شناسایی (Detection Rate) را تا حد 95 درصد هم افزایش دهد(جدول 2).

|  |  |
| --- | --- |
| روش غربالگری | میزان شناسایی %DR |
| سن مادر | 30 |
| سن مادر و تستهای بیوشیمی مادر در هفته 18ـ 15 بارداری | 70 ـ 50 |
| سن مادر و بررسی میزان شفافیت پشت گردن جنین (NT) در هفته 14ـ 11 بارداری | 80 ـ 70 |
| سن مادر و بررسی سونوگرافیک میزان شفافیت پشت گردن جنین (NT)و میزان ß-hCG آزاد  و PAPP-A مادر در هفته 11 تا 13 هفته و 6 روز بارداری | 90 ـ 85 |
| سن مادر و بررسی سونوگرافیک میزان شفافیت پشت گردن جنین (NT)و استخوان بینی جنین (NB) در هفته11–13+6بارداری | 90 |
| سن مادر و NT و NB جنینی و میزان ß-hCG آزاد و PAPP-A مادر در هفته11–13+6 بارداری | 95 |
| HCG: Human Chorionic Gonadotropin  NT: Fetal Nuchal Translucency  NB: Fetal Nasal Bone  PAPP-A: Pregnancy-Associated Plasma Protein –A | |

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

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

#### تست های غربالگری سه ماهه اول:

الف- اندازه‌گیری NT + سن مادر

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

ج Combined testشامل اندازه گیری NT در سونوگرافی به همراه تعیین میزان سرمی PAPP-A وFree β hCG + سن مادر

#### تست‌های غربالگری سه ماهه دوم:

الف Triple marker شامل تعیین میزان Total β hCG و AFP و uE3 در سرم مادر در w14تا d6+w16

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

#### آزمایشات غربالگری تلفیقی یا مرحله‌ای:

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

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

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

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

براساس خطر محاسبه شده افرادی که مشخصا در خطر بالا (خطر بالاتر از 50/1) قرار می‌گیرند مشخص شده و برای آن‌ها مشاوره و انجام تست تشخیصی پیشنهاد می‌شود. سایر موارد که ریسک کمتری دارند برای انجام Quadruple test در سه ماهه دوم ارجاع می‌شوند و اقدامات لازم بعدی پس از محاسبه خطر نهایی و تعیین وضعیت نسبت به Cut off سه ماهه دوم صورت می‌پذیرد.

د) sequential Contingent در این روش نیز به دنبال انجام تست‌های سه ماهه اول ریسک ابتلا محاسبه می‌گردد، اما این بار نتایج براساس مرزبندی‌های مشخص و با فاصله در سه گروه خطر بالا، خطر متوسط و خطر پایین قرار می‌گیرند. موارد با خطر بالا برای تست‌های تشخیصی ارجاع می‌شوند، برای موارد با خطر پایین اقدام بیشتری انجام نمی‌شود و افراد با خطر متوسط برای انجام Quadruple test و یا تست‌های مولکولی و محاسبه خطر نهایی ارجاع می‌گردند.

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

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

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

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

### انواع روش‌های تشخیصی

#### تشخیص پیش از تولد:

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

1. آمنيوسنتز: در هفته 15 تا 20 بارداري ( با احتمال عارضه سقط در حدود 1در100)
2. نمونه‌برداري از پرزهاي كوريونيک (Chorionic Villus Sampeling): در 11 هفته تا پایان 13 هفته بارداری (با احتمال عارضه سقط در حدود 1در100)
3. نمونه‌گيري از خون بند ناف از طریق پوست: بعد از 18 هفتگی بارداری، معمولا آخرین انتخاب در مواردي است كه نتايج ساير تست‌ها مبهم باشد.

#### تشخیص بعد از تولد:

1. علایم بالینی: وجود این علایم احتمال ابتلا به سندرم داون را مطرح می‌کند: چانه كوچك، شكاف پلكي مورب با چين پوستي اپي‌كانتيك در گوشه داخلي چشم، تون ضعيف عضلاني، پل بيني پهن، وجود يك خط كف دستي، ماكرو گلوسيا و زبان بيرون آمده، صورت پهن، گردن كوتاه، نقاط سفيد روي عنبيه، شل بودن مفاصل، فاصله زياد بين انگشت شست پا و انگشت دوم و انگشتان كوتاه
2. تشخیص ژنتیک با انجام كاريوتايپ: روش تشخیص قطعی در مواردی که وجود علایم فوق احتمال ابتلا به سندرم داون را مطرح می‌نماید، انجام تست تشخیصی کاریوتایپ است.

## شیوه اجرا

### اهداف‌، استراتژی‌ها و فعالیت‌ها

**هدف کلی:** پیشگیری از تولد نوزادان مبتلا به سندرم داون

**استراتژی‌ها:**

1. آموزش گروه‌هاي هدف
2. ارائه استاندارد خدمات غربالگری مادران باردار از نظر ابتلای جنین به ناهنجاری‌هاي كروموزومي
3. تشخیص ژنتیک در جنین‌های در معرض خطر
4. مشاوره ژنتیک زنان در معرض خطر داشتن فرزند مبتلا به سندروم داون
5. مراقبت ژنتیک زنان در معرض خطر داشتن فرزند مبتلا به سندروم داون
6. پايش و ارزشيابي برنامه
7. ثبت و گزارش موارد ابتلا نوزادان مبتلا به سندرم داون

**فعاليت‌ها:**

1. آموزش كاركنان نظام سلامت در مورد برنامه
2. آموزش گروه‌های هدف (زنان در سن باروري و زنان باردار)
3. استانداردسازي فرآیند‌های غربالگري، ارجاع و پیگیری مادران باردار بر اساس استاندارد‌های برنامه
4. شناسایی ادغام یافته مادران واجد شرایط غربالگری
5. پیگیری و ارجاع برنامه‌ریزی شده زنان واجد شرایط
6. تشخيص ژنتیک در اختلالات كروموزومي
7. برنامه‌ریزی برای ثبت، جمع‌آوری اطلاعات و گزارش‌دهی و نظارت بر حسن اجراي برنامه در سطوح مختلف
8. انجام هماهنگی‌های لازم برای تأمین پوشش بیمه

### روش اجرا:

ابتدا منطقه‌ی پايلوت با توجه به شرايط منطقه و توانايي‌هاي دانشگاه علوم پزشکی و نیازهای طرح انتخاب مي‌شود. بعد از بررسی طرح و دستورالعمل با مسئولین مربوطه در دانشگاه و تعديل لازم در طرح كشوري بر اساس شرايط منطقه برنامه عملياتي محلی مربوط ترسيم مي‌شود.

تداركات برحسب استانداردهاي تعيين شده در طرح آغاز مي‌شود و كليه مراكز منتخب ارجاع بالینی (متخصص زنان منتخب)، آزمايشگاهي، سونوگرافي و نمونه‌برداري از جنين تعيين و با طرح هماهنگ مي‌شوند.

همزمان مواد آموزشي با توجه به اهداف، فعالیت‌ها و اقدامات معلوم شده در طرح تهیه مي‌شوند. پس از تهیه كليه مواد آموزشی، آموزش کارکنان سطوح مختلف درگير در برنامه به انجام می‌رسد. برنامه‌ريزي آموزش گروه‌های هدف در طرح، بعد از این مرحله آغاز مي‌شود.

در مرحلۀ بعد، ارجاع از سطوح مختلف نظام سلامت شامل بخش‌هاي مراقبت بارداري، مامايي، متخصصین زنان و زایمان، پزشكان عمومي و ... براساس دستورالعمل و با فرم‌هاي ارجاع آغاز مي‌شود.

براساس دستورالعمل، مراقبت و پايش مستمر به انجام مي‌رسد و روند اجرايي در طول اجرا به طور مستمر بهبود مي‌يابد و نواقص مرتفع مي‌شود. با توجه به شاخص‌هاي تعيين شده در برنامه و اطلاعات ثبت و جمع آوری شده در مورد متغيرهاي مورد نظر و همچنين نتايج پايش‌ها و نظارت‌هاي به عمل آمده در پايان يك سال، ارزشيابي عملكرد برنامه انجام و ارتقاء استانداردها صورت مي‌گيرد. در نهایت در صورت فراهم بودن الزامات اجراي كشوري برنامه به صورت كشوري اجرا مي‌شود.

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

* انجام غربالگری می‌بایست به همه مادران باردار توصیه و از ابتدا هدف از غربالگری برای مادر توضیح داده شود. كاركنان مرتبط نظام سلامت، مي‌بایست مراحل مختلف مورد نیاز غربالگري را از ابتدا به طور کامل شرح داده و سپس در هر مرحله از برنامه غربالگري به مادر گوشزد نمایند. در این شرایط مادر مي‌تواند در هر مرحله‌ای از فرآیند غربالگري، از ادامه روند انصراف دهد.
* چنانچه در شروع مراقبت بارداری، در مادر، همسر وی یا در بستگان درجه یک هر یک از آنها، سابقه بیماری کروموزومی یا ژنتیک مثل تالاسمی و ... وجود دارد، مادر می‌بایست به مشاوره ژنتیک ارجاع داده شود.
* مادرانی که از روش‌های کمک باروری استفاده کرده‌اند نیز مستقیماً به متخصص زنان ارجاع داده می‌شوند. در مورد این دسته از مادران غربالگری طبق دستورالعمل انجام می‌شود و در صورت مثبت بودن نتیجه غربالگری، قبل از انجام تست‌های تشخیصی می‌بایست نتیجه غربالگری با روش NIPT با در نظر گرفتن استانداردهای NIPT (ضمیمه 4) تأیید گردد.

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

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

### روش‌های غربالگری انتخابی بر اساس سن بارداری

#### الف- سن بارداری w11 تا d6+w13

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

روش اول: غربالگري در مناطقی که به سونوگرافی استاندارد جهت تعیینNT ، دسترسی دارند.

در این شرایط روش انتخابی Combined Test خواهد بود. بنابراین سونوگرافی NT و تست‌های بیوشیمیایی شامل Free β HCG و PAPP- A توسط پزشک درخواست و در فاصله 11 تا 13 هفته و شش روز بارداری انجام می‌گردد.

انجام سونوگرافی NT بر آزمایشات بیوشیمی مقدم است و چنانچه NT≥3 mm باشد، آزمایشات بیوشیمی انجام نشده و مادر توسط سونوگرافیست، مستقیما به پزشک، ارجاع داده مي‌شود و ادامه روند، همان مسیر غربالگری مثبت خواهد بود.

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

روش دوم: غربالگري در مناطقی که به سونوگرافی استاندارد جهت تعیینNT دسترسی ندارند.

در این شرایط روش انتخابی Serum Integrated می‌باشد. یعنی اندازه‌گیریPAPP- A در 11 هفته تا 13 هفته و 6 روز بارداری و اندازه گیری Quad Markersشام hCG،AFP ، uE3 وInhibin –A در 14 هفته تا 16 هفته و6 روز بارداری و محاسبه احتمال نهایی خطر با استفاده از مجموع نتایج دو مرحله.

پزشک بر اساس نتیجه غربالگری مادر را راهنمایی می نماید. در مواردی که نتیجه غربالگری منفی است (خطر < 250/1)، ادامه مراقبت های معمول بارداری صورت می گیرد. در مواردی که نتیجه غربالگری مثبت است (خطر ≥ 250/ 1) مادر توسط متخصص زنان برای آزمایشات تشخیص ژنتیک ارجاع داده می شود.

* در مراقبت های پیش از 11 هفتگی صدور درخواست پزشک برای آزمایشات و سونوگرافی NT چنانچه مادر در مورد زمان مناسب مراجعه برای انجام آن کاملا توجیه شود بلا مانع است.

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

در این موارد از Quadruple Test شامل Total hCG ،AFP ،uE3 و Inhibin–A در 14هفته تا 16 هفته و 6 روز استفاده می‌شود. در مواردی که نتیجه غربالگری منفی است (خطر < 270/1)، ادامه مراقبت‌های معمول بارداری صورت می‌گیرد. در مواردی که نتیجه غربالگری مثبت است (خطر ≥ 270/ 1) مادر توسط متخصص زنان برای آزمایشات تشخیص ژنتیک ارجاع داده می‌شود.

#### ج- سن بارداری w17 تا d1+w18

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

غربالگری و محاسبه خطر با Quad Marker شامل hCG ،AFP ، uE3 وInhibin –A فقط در شرایطی که امکان اعلام نتیجه غربالگری حداکثر تا سن بارداری d1+w18 وجود داشته باشد. در مواردی که نتیجه غربالگری منفی است (خطر < 270/1)، ادامه مراقبت‌های معمول بارداری صورت می‌گیرد. در مواردی که نتیجه غربالگری مثبت است (خطر ≥ 270/ 1) مادر توسط متخصص زنان برای آزمایشات تشخیص ژنتیک ارجاع داده می‌شود. (شرایط انجام تست تشخیصی ژنتیک در این شرایط در استاندارد‌های تشخیص ژنتیک به طور کامل و در الگوریتم 3 این دستورالعمل به صورت خلاصه آورده داده شده است.)

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

### آزمایش تشخیص ژنتیک

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

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

1. علت انجام تشخیص پیش از تولد بررسی بیماری‌های تک‌ژنی (نظیر تالاسمی، دوشن، هموفیلی و ...)
2. در صورت درخواست کتبی بیمار و تأیید پره ناتولوژیست

استانداردهای تشخیص ژنتیک به طور کامل در ضمیمه 3 و به صورت خلاصه در الگوریتم 3 این دستورالعمل آورده داده شده است.

چنانچه بر اساس نتیجه آزمایش تشخیص ژنتیک، اختلال کروموزومی بیماریزا در جنین، وجود نداشته باشد مراقبت‌های معمول بارداری ادامه می‌یابد.

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

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

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

نکته 1: در دو قلویی معیارهای غربالگری، با بارداری تک قلویی یکسان می‌باشد ولی در بارداری‌های بیش از دو قلو، معیار غربالگری فقط بر اساس NT است.

نکته2: در مورد سایر اختلالات کروموزومی: چنانچه در غربالگری احتمال سایر اختلالات کروموزومی مثبت گزارش شود، مسير ارجاعات و اقدامات به مشابه سندرم داون است.

نکته 3: زمان‌های انتخاب شده براي هر يك از مراحل غربالگري در این دستورالعمل، با توجه به قوانین موجود در مورد زمان سقط انتخابی جنین در ايران، تعیین شده است.

#### الگوریتم‌های غربالگری سندرم داون



## شرح وظایف

### ستاد وزارت بهداشت، درمان و آموزش پزشکی

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

1. تدوین برنامه و استانداردها
2. ابلاغ برنامه به دانشگاه‌های علوم پزشکی
3. تشكيل کمیته مشورتی کشوری و زیر کمیته‌های فنی مورد نیاز
4. انجام هماهنگي‌هاي درون‌بخشي به ‌منظور هماهنگی حداکثری و کارآمد و پیشبرد سیستمی برنامه و ممانعت از مداخلات
5. تدوین و توسعه برنامه‌های آموزشی
6. گرد‌آوري اطلاعات، تجزيه و تحليل، تفسير و انتشار آن در قالب گزارش وضعيت برنامه
7. برگزاري گرد همايي‌هاي علمي مرتبط و مورد نیاز
8. نظارت و پايش اجرای برنامه
9. ايجاد بستر منـاسب جهت تحقيق در بستر برنامه‌ها و پيشنهاد موضوع‌هاي تحقيقاتي مورد نياز برنامه
10. پيشنهاد و ايجاد زمينه‌هاي مناسب جهت ارتقاي علمي و توانمند‌سازي کارکنان

#### معاونت درمان ستاد وزارت بهداشت

1. مشارکت در اجرای برنامه در حوزه‌های بالینی و درمانی تحت پوشش با احراز استانداردهای برنامه
2. مشارکت در تعیین تعرفه خدمات مورد نیاز
3. مشارکت در پوشش بیمه خدمات مورد نیاز برنامه
4. مشارکت در طراحی و ارتقاء مستمراستاندارد های برنامه
5. مشارکت در تثبیت نظام ثبت اطلاعات بر اساس دستورالعمل كشوري در بخش‌هاي مختلف تحت پوشش
6. مشارکت در همکاری با شرکا اجرایی برنامه شامل پزشكي قانوني کشور جهت مدیریت صحیح امور مرتبط

### دانشگاه/ دانشکده علوم پزشکی

#### معاونت بهداشت

1. سامان‌دهی امور مربوط به غربالگری (شناسایی) مادران باردار در معرض خطر از نظر سندرم داون، بر عهده گروه سلامت جمعیت و خانواده و امور مربوط به مشاوره ژنتیک، تشخیص ژنتیک و مراقبت ژنتیک بر عهده گروه مبارزه با بیماری‌ها می‌باشد.
2. تعیین صاحب سمت‌ها و صاحب نظرهای فعال و موثر در پیشبرد برنامه برای شرکت در کمیته مشورتی دانشگاهی ژنتیک اجتماعی بنابر نیاز به طرح موضوعات مربوط به برنامه غربالگری سندرم داون در کمیته (توضیحات مربوط به کمیته دانشگاهی ژنتیک اجتماعی در دستورالعمل برنامه ژنتیک اجتماعی شرح داده شده است.)
3. طرح موارد بروز سندرم داون در کمیته بررسی بروز بیماری‌های ژنتیک با حضور عوامل اجرایی مؤثر مرتبط جهت بررسی علت بروز و رفع اشکالات اجرایی منجر به بروز
4. نظارت و اطمینان از حسن انجام وظایف محوله و تسلط نیروها در هر بخش مرتبط با برنامه در صورت لزوم با استفاده از اعضا فنی اجرایی و علمی منتخب کمیته مشورتی
5. ايجاد هماهنگي‌هاي درون‌بخشی و بين‌بخشي در چارچوب سیاست‌های کشوری و دستورالعمل‌های برنامه به منظور:

* اجراي بـرنامه‌هاي آموزشي بـراي گروه‌های هدف مرتبط شامل کارکنان نظام سلامت، عموم مـردم و ..
* مديريت مالي، جذب و تخصيص صحیح و به هنگام بودجه‌
* پیش‌گیری از تداخلات در اجرای صحیح برنامه‌ها و ایجاد هم‌افزایی اجرایی با تعهد به موازین و رسالت‌های سازمانی

1. حمایت و پيگيري به نحو بهینه و در چارچوب سیاست‌های کشوری و دستورالعمل‌های برنامه‌ها در جهت بهبود دسترسی‌ها در حوزه آ‎زمايشگاه‌هاي تشخیص طبی و تشخيص ژنتيك
2. گرد‌آوري اطلاعات، تجزيه و تحليل، تفسير و انتشار آن در قالب گزارش وضعيت موجود برنامه
3. مشارکت در انجام تحقيقات مورد نياز، پیشنهاد بررسی‌ها و تحقیقات مورد نیاز برای ارتقاء برنامه‌ها
4. گردآوري نقطه ‌نظرات، پيشنهادها در سطح دانشگاه و انعكاس و پيگيري تـا دريافت پاسخ مناسب
5. مدیریت اطلاعات برنامه شامل ثبت، ارسال صحیح و بـه‌ مـوقع آمار و اطلاعـات مورد نياز
6. اعلام فهرست کارشناسان مسوول پیگیری و هماهنگی ستاد شهرستان (رابط برنامه در شهرستان) به بخش‌های مختلف برنامه

#### معاونت درمان

1. شرکت معاون درمان همراه کارشناسان از حوزه‌های مرتبط شامل آزمایشگاه و مدیر درمان فعال، موثر و ثابت آن معاونت در کمیته مشورتی دانشگاهی
2. مشارکت کارشناسان مرتبط از حوزه درمان در عملیاتی سازی و اجرای صحیح برنامه
3. مشارکت در اجرای آموزش دوره‌ای گروه‌های هدف در سطح منطقه تحت پوشش برنامه با هماهنگی معاونت بهداشتی
4. معرفی مراکز بالینی و یا بیمارستان‌های منتخب ارائه خدمات بالینی متمرکز به بیماران سندرم داون در مرکز استان و در صورت لزوم مراکز بالینی تابعه در شهرستان
5. معرفي مراکز رفرانس مورد نیاز برای انجام اقدامات تشخیصی با هماهنگی معاونت بهداشتی برابر با ضوابط و اعلام موارد در دستورالعمل های كشوري برنامه‌ها
6. تثبیت نظام ثبت اطلاعات بر اساس دستورالعمل كشوري در بخش‌هاي مختلف شامل درمانگاه‌ها، بیمارستان‌ها، آزمایشگاه‌های منتخب و سایر مراکز پاراکلینیک منتخب و حمایت از ارسال اطلاعات درخواست شده به معاونت بهداشت
7. تعامل با پزشكي قانوني استان جهت مدیریت بهینه روند سقط قانوني جنين در زمان مشخص شده

#### مرکز بهداشت شهرستان

1. طرح موضوعات مربوط به برنامه در کمیته شهرستانی برنامه ژنتیک اجتماعی با شرکت عوامل اجرایی اصلی مؤثر و مرتبط با اجرای برنامه
2. انجام هماهنگي‌هاي درون‌بخشي و بین‌بخشی لازم در اجرای برنامه
3. طرح موارد بروز سندرم داون در کمیته بررسی بروز بیماری‌های ژنتیک شهرستان با حضور عوامل اجرایی مؤثر مرتبط جهت بررسی علت بروز و رفع اشکالات اجرایی منجر به بروز
4. مدیریت، هماهنگي‌ و اجراي فعاليت‌هاي آموزشي مرتبط با گروه‌هاي هدف شامل کارکنان و جمعیت تحت پوشش
5. نظارت و پایش عملکرد سطوح محیطی در راستای اجراي صحيح برنامه
6. مدیریت ثبت و گردش اطلاعات و تأیید و کنترل صحت گزارشات آماری برنامه
7. آرشیو و نگهداري دستورا لعمل‌ها، اسناد و مواد آموزشی به روز و مشارکت و اطمینان از دسترسی و بهره‌برداری بهینه توسط پرسنل تحت امر
8. گردآوري و ثبت نقطه ‌نظرات، پيشنهادات و انتقادات در سطح شهرستان و انعكاس به معاونت بهداشتي دانشگاه/ دانشكده و پيگيري تا دريافت پاسخ مناسب
9. معرفی یک نفر مسوول هماهنگی و پیگیری در ستاد شهرستان (رابط برنامه در شهرستان) برای دریافت گزارشات فوری تلفنی موارد مثبت غربالگری و مثبت تشخیص ژنتیک

#### مركز خدمات جامع سلامت

1. مدیریت و نظارت بر فعاليت‌هاي مربوط به برنامه‌ در پایگاه‌های سلامت/ خانه‌های بهداشت تحت پوشش
2. برنامه‌ريزي در زمينه‌ ارتقاء سطح آموزش و مهارت پرسنل تحت مدیریت و ارتقاء آگاهي جمعیت تحت پوشش با تأكيد برگروه هاي هدف
3. مدیریت ثبت و گردش اطلاعات و تأیید و کنترل صحت گزارشات آماری برنامه
4. آرشیو و نگهداري دستورالعمل‌ها، اسناد و مواد آموزشی به روز و مشارکت و اطمینان از دسترسی و بهره‌برداری بهینه توسط پرسنل تحت امر
5. گردآوري و ثبت نقطه ‌نظرات، پيشنهادات و انتقادات در سطح شهرستان و انعكاس به معاونت بهداشتي دانشگاه/ دانشكده و پيگيري تا دريافت پاسخ مناسب
6. تأیید و کنترل صحت گزارشات آماری برنامه از سطح خانه‌هاي بهداشت/ پایگاه‌های سلامت تحت پوشش

#### وظايف مراقب سلامت/ بهورز

1. توجه به محتوای علمی- اجرايی و اهمیت بازه‌های زمانی در برنامه و موارد نیازمند اقدامات فوری
2. ثبت مشخصات و نتایج غربالگری در پرونده، فرم‌ها و دفاتر مربوطه
3. اطلاع‌رسانی و آموزش به مادران باردار در خصوص غربالگری سندرم داون و ارجاع مادران باردار متقاضی غرباالگری داون برای انجام غربالگری به پزشک مرکز
4. اعلام آمار مربوط به عملکرد در حوزه برنامه
5. انجام مراقبت ژنتیک مادران پرخطر از نظر ابتلای جنین به سندرم داون
6. ارجاع متولدین جدید مبتلا به سندروم داون جهت تأیید تشخیص به پزشک و اعلام موارد تأیید شده به مرکز بهداشت جهت تکمیل فرم بررسی اپیدمیولوژیک بروز
7. بايگاني و نگهداري تمام كتاب‌ها، جـزوه‌ها، دستورالعمل‌ها و نامه‌هاي مديريتي دريـافتي در آرشيو پزشک خانواده

* پزشک عمومی سطح یک:

1. توجه به محتواي علمي- اجرايي و اهميت بازه‌هاي زماني در برنامه و موارد نيازمند اقدامات فوري
2. ارجاع مادران دارای سابقه جنین/ فرزند مبتلا به سندرم داون یا ناهنجاری‌های کروموزومی و یا مشکوک به این اختلالات به مشاور ژنتیک
3. نظارت بر تهیه و ارسال آمار، ثبت پرونده و ... تأیید آمار فصلی

#### مرکز بهداشتی درمانی ویژه مشاوره ژنتیک

مطابق با وظایف تیم مشاوره ژنتیک در برنامه کشوری ژنتیک اجتماعی

### مراکز بالینی و تحت بالینی همکار برنامه

#### آزمایشگاه‌های غربالگری همکار برنامه

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

1. توجه به محتواي علمي- اجرايي و اهميت بازه‌هاي زماني در برنامه و موارد نيازمند اقدامات فوري
2. نمونه‌گيري و ارسال نمونه براساس دستورالعمل مكتوب آزمايشگاه و مطابق با استانداردهاي مصوب كشوري (ضمیمه شماره1)
3. تکمیل و ارسال فرم اطلاعات مورد نیاز همراه نمونه
4. بررسی مناسب بودن سن حاملگی و تطبیق آن با نوع تست درخواستی در هنگام پذیرش
5. اطلاع‌رسانی درمورد نحوه انجام آزمایش‌ها و دریافت نتایج کلیه مراجعین قبل از نمونه‌گیری
6. تحویل رسید انجام نمونه‌گیری به مادر و راهنمایی ایشان برای پیگیری و دریافت جواب مکتوب آزمایش
7. نگهداری سوابق مربوط به نمونه‌های ارسالی به مدت 5 سال
8. ارائه آمار و گزارشات لازم از طرق اعلام شده از سوی وزارت بهداشت شامل سامانه‌های مربوط
9. گزارش فوری تلفنی موارد مثبت غربالگری به پزشک درخواست کننده و ستاد مرکز بهداشت شهرستان

ب) آزمايشگاه هاي انجام دهنده آزمایشات (به عنوان آزمایشگاه سطح دوم)

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

1. توجه به محتواي علمي- اجرايي و اهميت بازه‌هاي زماني در برنامه و موارد نيازمند اقدامات فوري
2. انجام آزمایشات براساس دستورالعمل مكتوب آزمايشگاه و مطابق با استانداردهاي مصوب كشوري (ضمیمه شماره1)
3. ارسال جواب نمونه‌های غربالگری ارسالی به آزمایشگاه ارسال کننده نمونه
4. گزارش فوری تلفنی موارد مثبت غربالگری به پزشک درخواست کننده و ستاد مرکز بهداشت شهرستان
5. شرکت در برنامه‌های آموزشی تعیین شده توسط سطوح بالاتر
6. تحویل رسید انجام نمونه‌گیری به مادر و راهنمایی ایشان برای پیگیری و دریافت جواب مکتوب آزمایش
7. آرشیو منظم و قابل دسترس آئین نامه‌ها، دستورالعمل‌ها، کتب آموزشی و یک نمونه از فرم‌های مرتبط و پيگيري به روزرساني آن‌ها
8. نگهداری سوابق مربوط به نمونه‌های ارسالی به مدت 5 سال
9. ارائه آمار و گزارشات لازم از طرق اعلام شده از سوی وزارت بهداشت شامل سامانه‌های مربوط

#### مركز سونوگرافی همکار برنامه

1. رعایت استانداردهای ذکر شده دستورالعمل ( ضمیمه شماره 2)
2. توجه به محتواي علمي- اجرايي و اهميت بازه‌هاي زماني در برنامه و موارد نيازمند اقدامات فوري
3. ارائه آمار و گزارشات لازم از طرق اعلام شده از سوی وزارت بهداشت شامل سامانه‌های مربوط
4. ارجاع فوری موارد پرخطر غربالگری (NT≥ 3 mm) به پزشک ارجاع‌دهنده بيمار و راهنمایی سایر موارد ( NT< 3 mm) برای مراجعه به آزمایشگاه همکار

نكته: چنانچه در سونوگرافي انجام شده یافته‌های مبنی بر ناهنجاری‌های مهم تشخيص داده شود بارداری جزء گروه پرخطر غربالگری محسوب مي‌گردد و مشمول اطلاع رسانی و ارجاع فوری است.

#### متخصص زنان همکار برنامه

1. توجه به محتواي علمي- اجرايي و اهميت بازه‌هاي زماني در برنامه
2. انجام غربالگری مطابق با روش انتخابی در دستورالعمل
3. ثبت نام در سامانه مربوط به برنامه و انتخاب مراکز اعلام شده پاراکلینیک در این سامانه جهت ارجاعات لازم پاراکلینیک
4. گزارش موارد مبتلا به سندرم داون به مرکز بهداشت شهرستان

#### آزمایشگاه تشخیص ژنتیک

1. رعایت استانداردهای ذکر شده استانداردهای تشخیص ژنتیک در برنامه (ضمیمه شماره 3)
2. توجه به محتواي علمي- اجرايي و اهميت بازه‌هاي زماني در برنامه و موارد نيازمند اقدامات فوري
3. ارائه آمار و گزارشات لازم از طرق اعلام شده از سوی وزارت بهداشت شامل سامانه‌های مربوط
4. گزارش فوری تلفنی موارد مثبت غربالگری به پزشک درخواست‌کننده و ستاد مرکز بهداشت شهرستان

#### بیمارستان‌هاي منتخب

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

### شاخص‌های برنامه

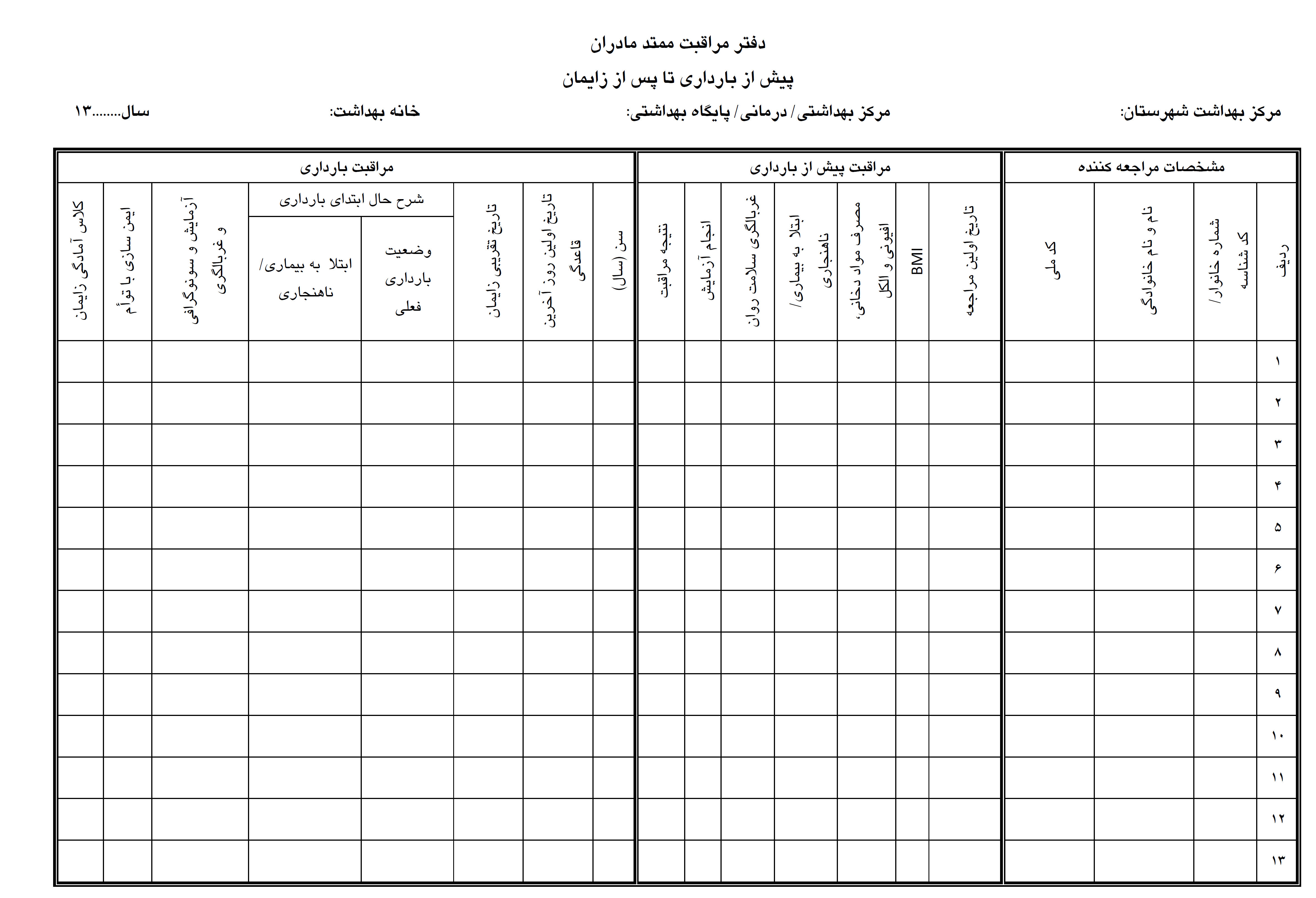
|  |  |  |  |
| --- | --- | --- | --- |
| **عنوان شاخص** | **واحد** | **منبع اطلاعات** | **نحوه محاسبه** |
| **فرایند شناسایی** | | | |
| **پوشش غربالگری** | **درصد** | **فرایند شناسایی** | **تعداد مادران باردار تحت مراقبت که غربالگری شده اند/ کل مادران باردار تحت مراقبت \*100** |
| **نسبت موارد مثبت غربالگری** | **درصد** | **فرایند شناسایی** | **تعداد مواردی که در غربالگری مثبت گزارش شده اند/ کل مواردی که غربالگری شده اند\*100** |
| **نسبت موارد مثبت تشخیص** | **درصد** | **فرایند شناسایی** | **تعداد مواردی که در تشخیص ژنتیک مبتلا به اختلال کروموزومی گزارش شده اند/ کل موارد مثبت غربالگری \*100** |
| **نسبت موارد ختم بارداری** | **درصد** | **فرایند شناسایی** | **تعداد موارد سقط انتخابی به دلیل ابتلای جنین به اختلال کروموزومی/ کل مواردی که در تشخیص ژنتیک مبتلا به اختلال کروموزومی گزارش شده اند \*100** |

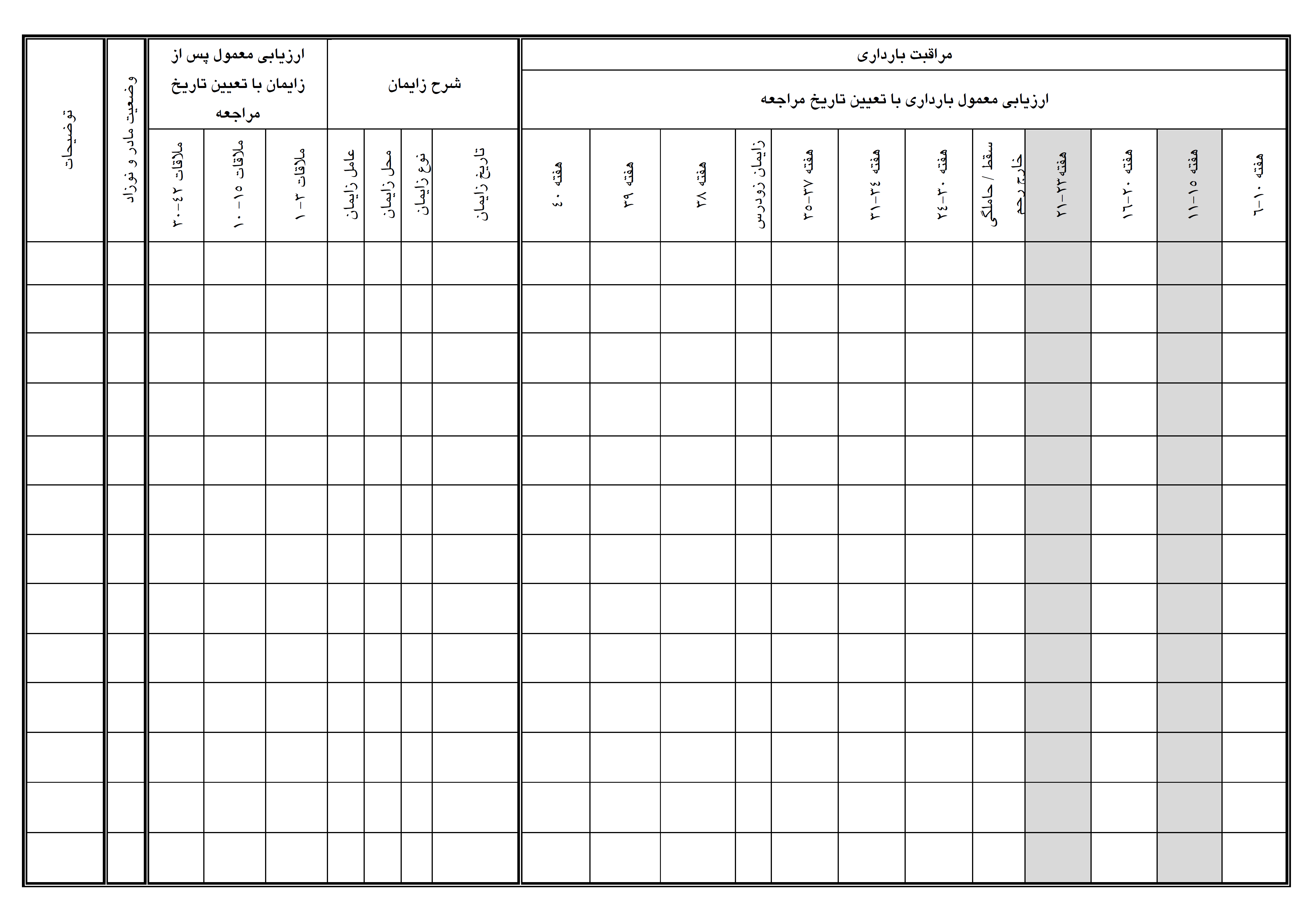
### فرم‌های آماری برنامه

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

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

#### دفتر مراقبت ممتد مادران





#### دستورعمل تکمیل و راهنمای تکمیل دفتر مراقبت ممتد مادران

«پیش از بارداری تا پس از زایمان»

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

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

- شماره ردیف: این قسمت را به ترتیب از عدد 1 شماره گذاری کنید.

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

- نام و نام خانوادگی: نام و نام خانوادگی مراجعه کننده را بنویسید. اسامي اتباع بيگانه را با كشيدن خط زير اسامي آنان از اتباع ايراني جدا كنيد.

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

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

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

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

نکته:

* سن خانم باردار را برحسب «سال» در ستون سن بنویسید. چنانچه سن مادر زیر 18 سال و یا بالای 35 سال باشد، در صورت امکان با مداد قرمز نوشته و در غیر این صورت، دور آن دایره کشیده شود.
* در هر ستون در صورت نیاز می‌توان بیش از یک کد را ثبت کرد. مثال: برای مادری که BMI بیش از 30، حاملگی ناخواسته و بارداری پنجم و بالاتر دارد در ستون وضعیت بارداری فعلی به صورت 2/9- 10- 3 کد گذاری می‌شود.
* در هر ملاقات پس از انجام مراقبت، نتیجه ثبت شده در بخش ارزیابی معمول فرم «مراقبت بارداری» و فرم «مراقبت پس از زایمان» را با توجه به راهنمای کدگذاری در قسمت ارزیابی معمول بارداری و پس از زایمان درج کنید.
* اگر خانم یک یا چند مورد از موارد ارجاع غیرفوری و اعزام یا ارجاع فوری را داشته باشد، همه موارد را کدگذاری کنید. کد یا کدهای موارد ارجاع غیر فوری را با مداد مشکی ثبت کنید. کد یا کدهای موارد نیازمند اعزام یا ارجاع فوری را با مداد قرمز ثبت کنید و یا دور کدها دایره بکشید. مثال: اگر زنی در هفته 28 بارداری شکم حاد، زردی و لکه بینی داشته باشد، در قسمت ملاقات هفته‌های 24 تا 30 به صورت 4-3- 7 کد گذاری کرده و دور كد 4 را دایره کشیده و یا آن را با خودکار قرمز رنگ بنویسید.
* در صورتی که خانم در یک دوره مراقبت به هر علتی (مراقبت ویژه یا ... ) بیش از یک بار مراجعه کرده است، کدهای مربوط به مراقبت جدید (در صورتی که تکراری نیست) را نیز در همان خانه کدگذاری کنید.
* پس از هر بار ملاقات با خانم، تاریخ مراجعه بعدی را که در بخش ارزیابی فرم مراقبت بارداری ثبت شده است، با توجه به سن بارداری خانم در قسمت مربوط با مداد بنویسید. در صورت ملاقات با خانم در تاریخ تعیین شده، تاریخ «ملاقات بعدی» را ثبت و تاریخ قبلی را پاک کنید.

مثال: در هفته 9 بارداری در تاریخ 5/4/ با خانم ملاقات شده و در فرم مراقبت بارداری، تاریخ بعدی ملاقات معمول او 15/6/ تعیین شده است، با توجه به اینکه تاریخ بعدی در هفته 16 تا 20 خواهد بود، بنابراین تاریخ 15/6/ را در ستون هفته 16 تا 20 با مداد ثبت کنید. این خانم 3 روز بعد یعنی در تاریخ 8/4/ به دلیل عارضه مراجعه کرده و بنا به نظر پزشک باید 2 هفته دیگر مراجعه کند، بنابراین تاریخ مراجعه بعدی (تاریخ مراجعه مراقبت ویژه) در تاریخ 22/4/ خواهد بود و چون سن بارداری خانم در این زمان 11 هفته می‌باشد، تاریخ 22/4/ را در ستون هفته‌های 11 تا 15 ثبت کنید.

* چنانچه مادر در تاریخ تعیین شده به هر علتی مراجعه نکند پس از پیگیری، تاریخ مراجعه را پاک کرده و علت عدم مراجعه را به جای آن بنویسید. ضمناً می باید تاریخ مراجعه بعدی را به مادر اعلام کرده و یادداشت نمائید.

مثلاٌ چنانچه مادر در تاریخ تعیین شده به بخش خصوصی مراجعه کرده است، کلمه "خصوصی" را به جای تاریخ ثبت شده درج نمائید.

* در مراجعه مادر برای مراقبت پس از زایمان تاریخ زایمان مادر را (با توجه به کارت واکسیناسیون یا دفترچه مراقبت مادر و نوزاد یا هر مدرک معتبر دیگر یا گفته مادر) به طور کامل (روز، ماه ، سال) در قسمت مربوطه بنویسید.
* کدهای مربوط به عناوین مشترک در مقاطع پیش از بارداری و بارداری ممکن است متفاوت باشد که لازم است بدان توجه نمائید.
* توضیحات بیشتر (مانند مواردی که مادر پرخطر است، مهاجرت کرده و یا سایر اتفاقاتی که بر مراقبت مادر تأثیر گذار است و ...)، را در این ستون "توضیحات" بنویسید. همچنين در مادران چندقلو كه زايمان در محل‌هاي مختلف اتفاق افتاده است، محل زايمان را در قسمت توضيحات بنويسيد.

**راهنمای کدگذاری دفتر مراقبت ممتد مادر**

|  |  |  |  |  |  |  |
| --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- |
| **مراقبت پیش از بارداری** | | | | | | **کلاس های آمادگی برای زایمان** |
| **نمایه توده بدنی** | **مصرف مواد دخانی، افیونی و الکل** | **ابتلا به بیماری/ ناهنجاری** | **سلامت روان** | **انجام آزمایش** | **نتیجه نهایی مراقبت** |
| * هیچیک از موارد= 0 * کمتر از 18.5 (كم وزن)= 1 * 24.9 تا .29.9 (اضافه وزن)= 2 * بیش از 30 (چاق)= 3 | * هیچیک از موارد= 0 * کشیدن سیگار یا سایر دخانیات= 1 * مصرف داروهای مسکن و آرام بخش= 2 * مصرف الکل= 3 * مصرف مواد افیونی و محرک= 4 * نکته: همه موارد فوق را در 3 ماه اخیر در نظر بگیرید | * هیچیک از موارد= 0 * قلبی= 1/1 * فشارخون مزمن= 2/ 1 * کلیوی= 2 * اختلال روانپزشکی/ صرع = 3 * دیابت= 4 * ناهنجاری دستگاه تناسلی= 5 * هپاتیت یا +HBsAg= 1/6 * ايدز= 2/6 * VDRL= 3/6 * آسم= 7 * تالاسمي مينور= 1/8 * آنمي فقر آهن= 2/8 * آنمي داسي شكل = 3/8 * بافت همبند (لوپوس/ آرتريت روماتوئيد)= 9 * ترومبوفیلی/سابقه ترومبو آمبولی= 10 * سل= 11 * تيروئيد= 12 * - سایر بیماری ها (سرطان پستان، مالتيپل اسكلروزيس، ...)= 13 | * امتیاز کل کمتر از 8= 0 * امتیاز کل 8 و 9= 1 * امتیاز کل 10 و بیشتر و یا بیش از 3 بار پاسخ نمی دانم= 2 * داشتن افکار خودکشی یا مرگ= 3 | * عدم انجام آزمایش= 0 * انجام آزمایش * (انجام CBC- FBS – TSH و تیتر سرخچه ضروری است)= 1 | * پیش از بارداری مراقبت نشده است= 0 * مراقبت شده و منعی برای بارداری وجود ندارد= 1 * - مراقبت شده و نیاز به مشاوره تخصصی بیشتر دارد= 2 | * عدم شرکت در کلاس= 0 * شرکت در کلاس= 1 |

**راهنمای کدگذاری دفتر مراقبت ممتد مادر**

|  |  |  |  |  |  |
| --- | --- | --- | --- | --- | --- |
| شرح حال ابتدای بارداری | | انجام آزمایش و سونوگرافی و غربالگری | ايمن سازي | ارزیابی معمول بارداری | |
| وضعیت بارداری فعلی | ابتلا به بیماری/ ناهنجاری | ارجاع غیر فوری | اعزام یا ارجاع فوری |
| * هیچیک از موارد= 0 * استفاده از روش پیشگیری همزمان با بارداری، شيردهي همزمان با بارداري= 1 * فاصله بارداري تا زايمان قبلي کمتر از 2سال= 2 * بارداری پنجم و بالاتر= 3 * چند قلویی= 4 * ارهاش منفی با همسر ارهاش مثبت= 5 * شغل سخت و سنگین= 6 * کشیدن سیگار یا سایر دخانیات= 1/7 * مصرف داروی مسکن و آرام بخش= 2/7 * مصرف الکل= 3/7 * مصرف مواد افیونی و محرک= 4/7 * نکته: همه موارد کد 7 را در 3 ماه اخیر در نظر بگیرید. * BMI کمتر از 18.5 (كم وزن)= 1/8 * BMI24.9تا 29.9 (اضافه وزن)= 2/8 * BMI بیش از 30 (چاق)= 3/8 * حاملگی ناخواسته= 9 * - رفتارهای پرخطر (سابقه زندان/ سابقه تزریق خون/ سابقه اعتیاد تزریقی/ رفتار جنسی پرخطر)= 10 | * هیچیک از موارد= 0 * قلبی= 1 * کلیوی= 2 * اختلال روانپزشکی/ صرع= 3 * دیابت= 1/4 * دیابت بارداری= 2/4 * ناهنجاری دستگاه تناسلی= 5 * هپاتیت یا +HBsAg= 1/6 * ايدز= 2/6 * VDRL= 3/6 * آسم= 7 * تالاسمي مينور= 1/8 * آنمي فقر آهن= 2/8 * آنمي داسي شكل= 3/8 * بافت همبند (لوپوس/ آرتريت روماتوئيد)= 9 * ترومبوفیلی/ ترومبو آمبولی= 10 * سل= 11 * تيروئيد= 12 * فشار خون مزمن= 1/13 * فشار خون بارداری= 2/13 * - سایر بیماری ها (سرطان پستان، مالتيپل اسكلروزيس، ...)= 14 | * آزمایش نوبت اول= 1/1 * آزمایش نوبت دوم =2/1 * سونوگرافی هفته 16 تا 18= 1/2 * سونوگرافی هفته 31 تا 34= 2/2 * انجام غربالگری جنین= 3 * نتیجه غربالگری کم خطر= 1/3 * نتیجه غربالگری پر خطر= 2/3 * - ابتلا جنین به ناهنجاری کروموزمومی در تشخیص ژنتیک=1/2/3 | * كامل بودن توام= 1 * ناكامل بودن توام= 2 * آنفلوانزا= 3 * - تزریق رگام= 4 | * هیچیک از موارد= 0 * وزن گیری نامناسب= 1 * عدم تطابق اندازه رحم با سن بارداری = 2 * زردی، رنگ پريدگي= 3 * مشکلات دهان و دندان= 4 * مشکلات پوستی= 5 * - امتیاز غربالگری سلامت روان 10 و بالاتر و یا بیش از 3 بار پاسخ نمی دانم= 1/6 * همسرآزاری= 2/6 * لكه بيني= 7 * ضايعات ناحيه تناسلي= 8 * فشار خون بالا قبل از هفته 20= 9 * - تب (با تشخیص عفونت انگلی، گوارشی، تنفسی فوقانی، ویروسی)= 10 | * هیچیک از موارد= 0 * خونریزی شدید=1 * شوک، اختلال هوشیاری، تشنج= 2 * علائم پره اکلامپسی (فشارخون بالا، سردرد، تاري دید، افزایش تدریجی فشارخون، ورم)= 3 * شكم حاد (درد شدید، تندرنس، ریباند)= 4 * فوریت های روانپزشکی (افکار خودکشی) = 5 * تهوع و استفراغ شديد یا استفراغ خونی= 6 * شروع علائم زایمانی اعم از انقباضات رحمی یا پارگی کیسه آب قبل از 37 هفته= 7 * اختلال الگوی ضربان قلب جنین= 8 * درد يك طرفه ساق و ران= 9 * تب (با تشخیص احتمالی سقط عفونی، پیلونفریت، عفونت تنفسی تحتانی، مغزی، آندوکاردیت)= 10 * - تنگي نفس/ تپش قلب= 11 |

**راهنمای کدگذاری دفتر مراقبت ممتد مادر**

|  |  |  |  |  |  |  |  |
| --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- |
| سقط/ حاملگي خارج از رحم | زايمان زودرس | شرح زایمان | | | ارزیابی معمول پس از زایمان | | وضعیت مادر و نوزاد |
| نوع زایمان | محل زایمان | عامل زایمان | ارجاع غیر فوری | اعزام یا ارجاع فوری |
| * ادامه بارداري= 0 * سقط کمتر از 12 هفته (زودرس)= 1 * سقط بعد از 12 هفته تا 22 هفته ( دیررس)= 2 * ختم بارداری به دنبال نتیجه ناهنجاری تأیید شده در تشخیص ژنتیک= 3 * ختم بارداری به علت بیماری مادر= 4 * ختم بارداری به علت ناهنجاری جنین ( با تشخیص سونوگرافی)= 5 * - حاملگي خارج از رحم= 6 | * ادامه بارداري= 0 * زايمان بعد از هفته 22 تا 36 هفته و 6 روز= 1 | * طبیعی= 1 * سزارین= 2 | * زایشگاه/ بیمارستان= 1 * واحد تسهیلات زایمانی= 2 * منزل= 3 * بین راه= 4 * سایر (مطب و ....)= 5 | * متخصص زنان، پزشک عمومی، ماما= 1 * ماما روستا، بهورز ماما= 2 * ماما محلی، فرد دوره ندیده= 3 | * هیچیک از موارد= 0 * بیماری زمینه ای (قلبی، کلیوی، صرع، ...)= 1 * کم خونی، سرگیجه، رنگ پریدگی شدید= 2 * مشکلات دهان و دندان= 3 * امتیاز غربالگری سلامت روان 10 و بالاتر و یا بیش از 3 بار پاسخ نمی دانم= 4 * تب با تشخیص احتمالی عفونت محل بخیه= 5 * تب با تشخیص احتمالی آبسه پستان= 6 * - بی اختیاری ادرار و مدفوع= 7 | * هیچیک از موارد= 0 * خونریزی شدید= 1 * شوک، اختلال هوشیاری، تشنج، تنفس مشكل= 2 * فشارخون بالا= 3 * فوریت های روانپزشکی (افکار خودکشی)= 4 * درد شكم/ درد پهلو ( پیلونفریت/ عفونت ادراري،...)= 5 * تب با تشخیص احتمالی عفونت رحم يا متريت= 6 * درد یک طرفه ساق و ران= 7 * علائم حیاتی غیر طبیعی= 8 * - شکم حاد= 9 | * هیچکدام= 0 * مرگ مادر= 1 * مرده زائی= 2 * - مرگ نوزاد در 28 روز اول= 3 |

|  |
| --- |
| دستورالعمل جامع برنامه پیشگیری و کنترل بیماری‌های متابولیک ارثی بازنگری 1396  **اداره ژنتیک**  با همکاری:  **دانشگاه‌های علوم پزشکی و خدمات بهداشتی درمانی**  **مازندران و بابل** |

### مبانی و کلیات

#### مقدمه

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

با توجه به اجرای برنامه پیشگیری و کنترل بیماری PKU زیر ساخت‌های نمونه‌گیری برای غربالگری این بیماری‌ها تا حدود زیادی مهیا بوده است. برنامه‌ریزی برای اجرای برنامه پیشگیری و کنترل بیماری‌های متابولیک ارثی از سال 1388 در اداره ژنتیک وزارت بهداشت آغاز گردید. با توجه به پیچیدگی‌های تشخیصی این بیماری‌ها و همچنین عدم دسترسی به انجام آزمایشات تشخیصی غربالگری استاندارد، جلسات متعدد فنی با مشارکت آزمایشگاه مرجع سلامت، انستیتو پاستور کشور و اعضای کمیته های علمی- مشورتی این برنامه تشکیل گردید. نتیجه این جلسات تهیه تعداد 48 سند استاندارد کد دار شده در زمینه استانداردها و الزامات آزمایشگاهی غربالگری این برنامه و دستورالعمل تشخیص ژنتیک این بیماری‌ها است.

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

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

اجرای برنامه همه جانبه دوره آموزشی مشاوران ژنتیک نظام سلامت با گذراندن دوره‌های آموزشی 9 ماهه غیر حضوری اداره ژنتیک، این فرصت را به متولیان این برنامه داد که در کنار تربیت پزشکان مشاور ژنتیک کار آمد، نظام‌های ارجاع موارد شناسایی شده را در قالب برنامه ژنتیک اجتماعی، اجرایی نمایند.

در کنار این اقدامات تشکیل جلسات با سایر ذی‌نفعان برنامه شامل سازمان غذا و داروی کشور و معاونت درمان به منظور تامین بسته‌های حمایتی بیماران صعب‌العلاج و شیر و داروهای مورد نیاز بیماران تشخیص داده شده، اجرای این برنامه را در نقاط پایلوت تا حدود زیادی مقدور نموده است.

پایلوت برنامه ابتدا، در دانشگاه‌های علوم پزشکی مازندران و بابل با انجام غربالگری برای 10000 نوزاد متولد شده آغاز گردید و سپس وارد مرحله دوم آن، شامل غربالگری 50000 نوزاد متولد شده می‌باشد.

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

#### بیماری‌های متابولیک ارثی و انواع آن

بيماري‌هاي متابوليک ارثی عمدتاً ناشی از نقص ژنتيکي در توليد يا عملکرد يکي از پروتئين‌ها در بدن مي‌باشند. اکثرا این بیماری‌ها در سنين پايين تظاهر مي‌يابند و تقريباً در غالب اين بيماري‌ها سيستم عصبي مرکزي به صورت اوليه و يا ثانوي درگير مي‌شود. علاوه بر اين، ارگان‌هاي حياتي ديگر مانند چشم، کبد، طحال، کليه، قلب و سيستم عضلاني و اسکلتي در اين بيماري‌ها می‌توانند درگير شوند. تشنج‌ها، تاخير تکامل، هپاتومگالي، کارديوميوپاتي، ميوپاتي اسکلتي نیز از علایم این دسته از بیماری‌ها است. ضايعات شديد مغزي، عقب ماندگي ذهني، فلج‌هاي عضلاني، مشکلات کبدي، سنگهاي ادراري، نارسايي‌هاي چشمي مانند کاتاراکت و گلوکوم و بيماري‌هاي قلبي از عوارضي هستند که در این بیماری‌ها ایجاد می‌شود. بیماری‌های متابوليک ارثی اغلب در اوايل شيرخوارگي با حملات کمبود متابوليک (metabolic decompensation) که تهديد‌کننده حيات هستند، تظاهر مي‌يابند. هر یک از بيماري متابوليک نقش کوچک اما در مجموع تاثیر قابل توجهي در مرگ نامشخص شيرخوار دارند. از جمله اختلالات متابولیک ارثی که باعث مرگ ناگهاني مي‌گردند عبارت هستند از:

1. اختلالات اکسيداسيون اسيد چرب
2. اختلالات متابوليسم اسيد آمينه و اختلالات سيکل اوره
3. ارگانيک اسيدمي‌ها

اختلالات فوق جزو بیماری‌های تک‌ژنی هستند. اگرچه بیماری‌های تک‌ژني به طور منفرد نادرند اما در مجموع 10 در 1000 تولد برآورد می‌شوند. اين موارد شامل بيماري‌هاي اتوزوم مغلوب و غالب و يا موارد وابسته بهX ، مغلوب و غالب است. در فرزندان زوج‌هایی که ارتباط فاميلي نزديک (عمدتاً (First cousin) دارند، افزايش بروز موارد اتوزوم مغلوب وجود دارد. از سوي ديگر ازدواج‌هاي فاميلي در ايران يک پديده پسنديده اجتماعي تلقي مي‌شوند و همراه بودن آن با سودمندي‌هاي اجتماعي، مانع مقابله با آن به صورت تخطئه اين رفتار مي‌گردد بنابراين بروز اين موارد در هر حال از افزايش نسبي برخوردار خواهد بود و لازم است با مشاورۀ ژنتيک کنترل شوند. بعد خانوار در ايران و کشورهاي خاورميانه از کشورهاي غربي بيشتر است و موارد بيشتر تولد، موارد بيشتري از بروز بيماري‌هاي ژنتيک را به‌دنبال خواهد داشت به‌‌ ویژه با توجه به این که بيماري‌هاي متابوليک ارثي نيز در اغلب موارد توارث اتوزوم مغلوب دارند. بنابراین ميانگين ابتلاي افراد به بيماري‌هاي متابوليک در ايران به علت افزايش ازدواج فاميلي، بيشتر از ميانگين دنيا پيش‌بيني مي‌شود. به همین دليل، بيماري‌هاي متابوليک ارثي به عنوان بيماري‌هاي بومي کشور ما شناخته مي‌شود.

بعلاوه، وقتي ميزان مرگ و مير شير خواران (IMR) کاهش مي‌يابد، نقايص ژنتیکی تولد سهم فزاينده‌اي در مرگ و مير اين گروه سني خواهند داشت. چنانچه اين شاخص به کمتر از 10 در هزار برسد، 30% موارد مرگ شير خواران به علت بیماری‌ها و اختلالات خواهد بود. استفاده از Tandem MS در دوره‌های اخیر براي غربالگري نوزادان و تشخيص پيش از تولد، امكان تشخيص، قبل از ظهور علائم را براي تعدادي از بيماري‌هاي متابوليک ارثی ميسر ساخته است. یکی از اقدامات هزینه اثر بخش در نظام‌های سلامت «غربالگری آزمایشگاهی» نوزادان بدون علامت برای بیماری‌های متابولیک ارثی درمان پذیر با بروز بالا به شرط فراهم بودن نظام خدمات بالینی برای مدیریت این بیماری‌ها است. بدیهی است که موارد منفی کاذب «غربالگری آزمایشگاهی» و بیمارانی که نمی‌توانند در غربالگری نوزادی شناسایی شوند در یکی از دوران‌های زندگی -اکثرا در شیرخوارگی یا کودکی- با علائم بالینی مراجعه می‌کنند. بنابراین علاوه بر غربالگری نوزادان بدون علامت در دوره نوزادی شناسایی شیرخواران و کودکان در اولین زمان ممکن در مراجعات بالینی و کلینیکی، تشخیص و مدیریت موثر تعداد قابل توجهی از این بیماری‌ها را ممکن می‌کند و می‌تواند میزان ابتلا را کاهش دهد. همچنین تشخیص ژنتیکی و قطعی این بیماران در مدیریت بارداری‌های بعدی برای پیشگیری فرزندان مبتلا در خانواده و خویشان مورد استفاده قرار می‌گیرد و سبب کاهش بروز بیماری می‌شود.

در حال حاضر برنامه کنترل بیماری فنیل کتونوری به عنوان بیماری الگو، با اجرای غربالگری نوزادان برای این بیماری، زیرساخت‌های اولیه برای مدیریت بیماری‌های متابولیک ارثی را در نظام سلامت فراهم آورده است. توسعه غربالگری نوزادان برای بیماری‌های درمان‌پذیر به همراه تشخیص و مدیریت استاندارد آن‌ها در چارچوب برنامه ژنتیک اجتماعی و به طور ادغام شده در نظام سلامت، همراه با توسعه غربالگری بالینی بیماران متابولیک ارثی که در غربالگری نوزادی قابل شناسایی نیستند می‌توانند بیماری‌های متابولیک را به طور موثر و کارآمد کنترل کرد.

استانداردهای اجرایی ناظر به فرایندهای کلی برنامه و ارجاع بیمار یا نمونه یا افراد بین سطوح و مراکز است. این استانداردها به صورت فلوچارت ارائه می‌شود و محور فعالیت‌های نظام است.

بیماری‌های هدف برنامه غربالگری نوزادان برای بیماری‌های متابولیک ارثی شامل 22 بیماری است که 20 مورد آن‌ها با استفاده از تکنولوژی MS-MS -شامل اختلالات اسید امینه، اختلالات زنجیره چربی و ارگانیک اسیدمی‌ها- قابل تشخیص است و دو مورد آن شامل بیماری‌های کمبود بیوتینیداز، گالاکتوزمی، با روش الیزا تشخیص داده می‌شوند.

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

**الف ) اختلالات متابولیسم ارگانیگ اسیدها**:

1. ایزو والریک اسیدمی
2. گلوتاریک اسیدوری تیپ 1
3. هیدروکسی 3 متیل گلوتاریک اسیدوری
4. کمبود مالتیپل کربوکسیلاز
5. اسیدمی متیل مالونیک نوع نقص موتاز
6. نقص 3 متیل کروتونیل کو آ کربوکسیلاز
7. اسیدمی متیل مالونیک نوع cblA و cblB
8. اسیدمی پروپیونیک

کمبود بتا کتوتیولاز

**ب ) اختلالات متابولیسم اسید‌های چرب:**

1. نقص اسیل کوا دهیدروژناز با زنجیره متوسط
2. نقص اسیل کوا دهیدروژناز با زنجیره خیلی بلند
3. نقص 3 هیدروکسی اسیل کوا دهیدروژناز با زنجیره بلند
4. نقص پروتئین تری فانکشنال
5. نقص جذب کارنیتین

**ج ) اختلالات متابولیسم اسیدهای آمینه:**

1. فنیل کتونوری
2. بیماری ادرار شربت افرا
3. هموسیستینوری
4. سیترولینمی
5. اسیدمی آرژینوسوکسینیک
6. تیروزینمی تیپ 1

در هر یک از این بیماری‌ها یک یا چند متابولیت در خون تغییر می‌یابد که نشانه اولیه برای ارجاع بیمار به پزشک و انجام بررسی‌های بیشتر جهت تأیید بیماری پیش از بروز بیماری می‌شود.

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

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

### اهداف، استراتژی‌ها و فعالیت‌های برنامه

هدف کلی:

کاهش مرگ نوزادان و کودکان زیر 5 سال و معلولیت نوزادان، شیرخواران و کودکان

اهداف اختصاصی:

1. کاهش بروز بيماري‌های متابولیک ارثی
2. کاهش معلولیت جسمی ناشی از بیماری‌های متابولیک ارثی
3. کاهش صدمه روحی و مالی به خانواده به عنوان واحد زیر بنایی اجتماع

استراتژی‌ها:

1. غربالگری و شناسایی نوزادان مبتلا
2. پذیرش، تشخیص و درمان استاندارد نوزادان مبتلا
3. مشاورۀ ژنتیک و تشخیص پیش از تولد در خانواده و فاميل نزديك بيمار مبتلا به منظور پیشگیری از تولد موارد مبتلا در خانواده و خویشان

فعالیت‌ها:

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

5-شناسایی و انتخاب آزمايشگاه هاي آموزش مشاوران ژنتیک و پرسنل آزمايشگاه هاي پيش از تولد

6-آموزش گروه‌هاي هدف:

كاركنان بهداشتی - درمانی (نمونه‌گیران، بهورزان، مراقبین سلامت/ بهورز، پزشکان تیم سلامت، پزشکان مشاور ژنتیک دانشگاه‌های علوم پزشکی علوم پزشکی)، كاركنان آزمايشگاه‌هاي غربالگری و تایید تشخیص، کنترل درمان ، خانواده بيماران، روان‌شناسان، مددكاران، كارشناسان تغذيه، پزشكان درگير در درمان بیماری‌های متابولیک

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

* درخواست آزمایش تأیید و پیگیری تا تشخیص و یا تعیین تکلیف نهایی نوزاد
* پذیرش نوزادان مثبت غربالگری
* ویزیت دوره‌ای توسط متخصص منتخب
* مشاوره تغذیه توسط کارشناس تغذیه
* انجام آزمایشات کنترل درمان به صورت دوره‌ای
* تجویز شير و غذای مخصوص بیماران و داروی ایشان
* مشاوره روان‌شناسی بالینی خانواده‌ها و ارائه خدمات بازتوانی ذهني به بیماران در صورت نیاز
* مشاوره كاردرماني و گفتاردرماني به بيماران در صورت نياز
* مددكاري اجتماعي و برقراري ارتباط سازمان‌يافته با بيماران و جذب ظرفیت‌های خیرین نظام سلامت به منظور بهره‌مندی بیماران در چهارچوب دستورالعمل جامع برنامه ژنتیک اجتماعی و متابولیک ارثی
* ثبت دقیق اطلاعات درخواستی از بیمارستان در فرم های مربوطه

8-ارجاع خانواده بیماران شناسائی شده به مراکز بهداشتی درمانی ویژه مشاورۀ ژنتیک

9-مشاوره ژنتیک و معرفی والدین بیمار مبتلا به مرکز تشخیص پیش از تولد بیماری های متابولیک ارثی منتخب و هم-چنین ارائه خدمات مشاورۀ ژنتیک و ارجاع خویشاوندان بیمار مبتلا که در معرض خطر داشتن فرزند مبتلا می باشند.

10-اجرای پایلوت برنامه غربالگری

11-توسعه و گسترش برنامه تا پوشش کامل نوزادان

12-ثبت و جمع آوری و انتشار اطلاعات مرتبط

13-نظارت مستمر بر فرآیندهای برنامه

14-ارزشیابی، ارتقاء مستمر و با برنامه ريزي و اجرای مداخلات لازم

## روش اجرا

خانم‌های باردار در دوران بارداری ضروری است حداقل در دو نوبت و ترجیحاً در 3 ماهه اول و 3 ماهه سوم در مورد غربالگری و زمان مراجعه‌ی به هنگام، برای آزمایش غربالگری نوزاد آموزش‌های لازم را کسب نمایند. بعد از تولد نوزاد در زایشگاه (یا در مرکز تسهیلات زایمانی در روستا) باید مجدداً توصیه‌های لازم را مبنی بر اهمیت آزمایشات غربالگری در روز 3 تا 5 نوزادی توسط کارکنان زایشگاه به مادر داده شود.

در روز 3 تا 5 از پاشنه پای نوزاد، توسط فرد آموزش دیده نمونه گرفته می‌شود. با استفاده از لانست چند قطره خون پاشنه پای نوزاد بر روی کاغذ گاتری گذاشته می‌شود و کاغذها در هوای مناسب به مدت 3 ساعت خشک شده و بر اساس پروتکل ارسال، در پاکت گذاشته شده و در پایان روز با سایر نمونه‌های خون تهیه شده از سایر نوزادان به آزمایشگاه MS- MS منتخب فرستاده می‌شود. لازم است مشخصات کامل نوزاد قبل از گرفتن نمونه خون بر روی فرم مخصوص و بر روی کارت گاتری به طور همزمان مطابق دستورالعمل نوشته شود. کاغذ گاتری باید با ملاحظات خاص در برنامه غربالگری نوزادان برای متابولیک ارثی آماده و ارسال شود. در این خصوص باید به دستورالعمل ویژه آزمایشگاه برای این موضوع توجه شود.

درصورت مراجعه کودک بعد از 5 روزگی، نمونه‌گیری تا سن یک سالگی از پاشنه یا نرمه کناری دست و در سنین بالاتر از سطح پالمارفالانکس دیستال انگشت میانی و یا انگشت چهارم صورت گیرد و از کناره انگشتان و نوک آن و سایر انگشتان خون‌گیری نشود.

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

آزمایشگاه موظف است بر اساس نقطه برش(کات آف) اعلام شده در دستورالعمل آزمایشگاهی، موارد غیر طبیعی (وجود متابولیت در محدوده غیر طبیعی) را مشخص نموده و همچنین اعلام می‌نماید که این مورد جز موارد نیازمند به انجام مجدد غربالگری است یا ضروری است ظرف 48 ساعت به بیمارستان منتخب ارجاع گردند و این موارد را با تلفن فوری به کارشناس ژنتیک مرکز بهداشت شهرستان اطلاع می‌دهد. نیروهای مسئول بلافاصله والدین نوزاد را فراخوان می‌نمایند و بر اساس اعلام آزمایشگاه غربالگری، دو اقدام متفاوت را انجام می‌دهند. از نوزاد نمونه کاغذ فیلتر گرفته شده و به آزمایشگاه ارسال می‌گردد و یا سریعاً به بیمارستان منتخب ارجاع می‌گردد. آزمایشگاه منتخب باید پیگیری دریافت نمونه با استانداردهای مربوطه و بهنگام را به انجام برساند و در هماهنگی کامل با کارشناس ژنتیک، آزمایشات غربالگری، نمونه مجدد و تأیید را به انجام برساند. بر اساس نتیجه آزمایش مجدد، در صورت غیرطبیعی بودن آزمایش، بر اساس اعلام آزمایشگاه غربالگری، نوزاد باید در اولین فرصت و یا حداکثر طی 48 ساعت به بیمارستان منتخب ارجاع گردند و اقدامات درمانی نیز برای ایشان آغاز گردد. ضروری است بیمارستان با هماهنگی با فوق‌تخصص‌های غدد و متابولیک منتخب، نظم و زمان‌بندی ویژه‌ای برای پذیرش بیماران داشته باشد و بیمار بر اساس جدول زمان‌بندی پذیرش، ارجاع شوند. پزشک منتخب برای نوزادان مثبت غربالگری که برای درخواست آزمایشات تأیید به بیمارستان ارجاع می‌شوند تا دریافت نتیجه آزمایشات تأیید، بر اساس شرایط ایشان اقدامات لازم را شروع نموده و دراولین فرصت آزمایش تأیید تشخیص مورد نیاز را برای مورد مثبت غربالگری درخواست می‌نماید. آزمایشگاه انجام دهنده آزمایش تأیید بر اساس پروتکل‌های آزمایشگاهی و تشخیص اولیه بیمار متفاوت است و می‌تواند در موارد شک به اختلالات آمینواسیدها آزمایشگاه انجام آزمایش به روشHPLC ، برای تشخیص ارگانیک اسیدمی‌ها آزمایشگاه بررسی ارگانیک اسیدها در ادرار به روش GC MS و برای تشخیص بیماری‌های نقص سنتز زنجیره اسید چرب آزمایشگاه MS/ MS با روش مشتق‌سازی بر روی نمونه سرم و یا در صورت ضرورت آزمایش ژنتیک باشد. آزمایش ژنتیک (تأیید) به آزمایشگاه ژنتیک منتخب و سایر موارد به ازمایشگاه غربالگری منتخب ارسال می‌شود و مدیریت انجام این موارد نیز به عهده آزمایشگاه غربالگری منتخب است. آزمایشگاه غربالگری چنانچه خود مجهز به آزمایشات تأیید نیست، باید قراردادی منطبق بر استانداردها و الزامات برنامه، با آزمایشگاه تأیید داشته باشد.

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

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

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

در صورتی که نوزادی قبل از 3 روزگی و یا بلافاصله پس از تولد در بیمارستان بستری شود، ضروری است با اولین نمونه‌گیری که برای وی انجام می‌گیرد قبل از هر گونه درمان و تجویز دارو (Medication) باید یک نمونه خون از نوزاد بر روی کاغذ فیلتر تهیه شود و در شرایط زیر نگهداری و بر طبق روالی که مرکز بهداشت مشخص می‌نماید نمونه را به آزمایشگاه غربالگری ارسال شود. بعد از انجام آزمایش و تجویز دارو پزشک متخصص باید زمان انجام آزمایش مجدد را با توجه به تداخل درمان صورت پذیرفته با خودکار قرمز در پرونده بیمار ثبت نماید .پزشک معالج مسئول تعیین زمان مناسب انجام آزمایش غربالگری و آموزش آن به والدین است. در صورتی که نوزاد بیمار در زمان تعیین شده توسط پزشک معالج برای غربالگری مجدد همچنان در بیمارستان بستری است، لازم است آزمایش غربالگری وی (نمونه مجدد) بر روی کاغذ فیلتر تهیه شده و به نحوی که مرکز بهداشت تعیین می‌کند به آزمایشگاه غربالگری (منتخب/ مرجع) ارسال شود. در صورتی که نوزاد قبل از زمان تعیین شده ترخیص شود (یا به بیمارستان دیگری اعزام گردد) باید توصیه به والدین توسط پزشک و یا پرستار مسئول بخش (هر دو) صورت گیرد تا آزمایش غربالگری مورد غفلت قرار نگیرد.

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

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

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

#### فلوچارت غربالگری بیماری‌های متابولیک ارثی



### تشکیلات و وظایف

#### ستاد وزارت بهداشت، درمان و آموزش پزشکی

طبق وظایف مذکور در برنامه ژنتیک اجتماعی

#### دانشگاه/ دانشکده علوم پزشکی

**معاونت بهداشت**

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

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

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

ايجاد هماهنگي‌هاي درون بخشی و بين‌بخشي در چارچوب سیاست‌های کشوری و دستورالعمل‌های برنامه به منظور:

* اجراي برنامه‌هاي آمـوزشي بـراي گروه‌های هدف مرتبط شامل کارکنان نظام سلامت، عموم مـردم و ...
* مديريت مالي، جذب و تخصيص صحیح و به هنگام بودجه‌

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

1. حمایت و پيگيري به نحو بهینه و در چارچوب سیاست‌های کشوری و دستورالعمل‌های برنامه‌ها در جهت بهبود دسترسی‌ها در حوزه آ‎زمايشگاه‌هاي تشخیص طبی و تشخيص ژنتيك
2. گرد‌آوري اطلاعات، تجزيه و تحليل، تفسير و انتشار آن در قالب گزارش وضعيت موجود برنامه
3. مشارکت در انجام تحقيقات مورد نياز، پیشنهاد بررسی‌ها و تحقیقات مورد نیاز برای ارتقاء برنامه‌ها
4. گردآوري نقطه ‌نظرات، پيشنهادها در سطح دانشگاه و انعكاس و پيگيري تا دريافت پاسخ مناسب
5. مدیریت اطلاعات برنامه شامل ثبت، ارسال صحیح و بـه‌ مـوقع آمار و اطلاعات مورد نياز
6. اعلام فهرست کارشناسان مسوول پیگیری و هماهنگی ستاد شهرستان (رابط برنامه در شهرستان) به بخش‌های مختلف برنامه
7. عقد قرارداد با آزمایشگاه محل انجام آزمایش تأیید به روش (آزمایشات ژنتیک، GC- MS / HPLC/LC MS)
8. هماهنگی با معاونت درمان برای پیگیری معرفی بیمارستان منتخب مرکز استان آزمایشگاه طرف قرارداد برای انجام آزمایش تأیید از سوی معاونت درمان و عقد قرار داد های مربوط
9. اعلام موارد نیازمند پیگیری و مراقبت به واحدهای تابعه (بر اساس فرم اعلام تشخیص نهایی بیمار و موارد نیازمند پیگیری از بیمارستان منتخب استان)
10. شرکت در جلسات ماهانه تیم پزشکی و جلسات سه ماهانه آموزش خانواده¬ها به طور مستمر (با حضور مستمر فعال کارشناس ژنتیک)

**معاونت درمان**

1. شرکت معاون درمان همراه کارشناسان از حوزه‌های مرتبط شامل آزمایشگاه و مدیر درمان فعال، موثر و ثابت آن معاونت در کمیته مشورتی دانشگاهی
2. مشارکت کارشناسان مرتبط از حوزه درمان در عملیاتی سازی و اجرای صحیح برنامه
3. مشارکت در اجرای آموزش دوره ای گروه های هدف در سطح منطقه تحت پوشش برنامه با هماهنگی معاونت بهداشتی
4. معرفی مراکز بالینی و یا بیمارستان‌های منتخب ارائه خدمات بالینی متمرکز به بیماران متابولیک ارثی در مرکز استان
5. معرفي مراکز رفرانس (شامل آزمایشگاه تأیید تشخیص) مورد نیاز برای انجام اقدامات تشخیصی با هماهنگی معاونت بهداشتی برابر با ضوابط و اعلام موارد در دستورالعمل‌های كشوري برنامه‌ها
6. تثبیت نظام ثبت اطلاعات بر اساس دستورالعمل كشوري در بخش‌هاي مختلف شامل درمانگاه‌ها، بیمارستان‌ها، آزمایشگاه‌های منتخب و سایر مراکز پاراکلینیک منتخب و حمایت از ارسال اطلاعات درخواست شده به معاونت بهداشت
7. تعاملات بین‌بخشی با پزشكي قانوني استان (جهت مدیریت بهینه روند سقط قانوني جنين در زمان مشخص شده)، کمیته امداد، مجمع خیرین و ...

**مرکز بهداشت شهرستان**

1. طرح موضوعات مربوط به برنامه در کمیته شهرستانی برنامه ژنتیک اجتماعی با شرکت عوامل اجرایی اصلی مؤثر و مرتبط با اجرای برنامه
2. انجام هماهنگي‌هاي درون‌بخشي و بین بخشی لازم در اجرای برنامه
3. طرح موارد بروز متابولیک ارثی در کمیته بررسی بروز بیماری‌های ژنتیک شهرستان با حضور عوامل اجرایی مؤثر مرتبط جهت بررسی علت بروز و رفع اشکالات اجرایی منجر به بروز
4. مدیریت، هماهنگي‌ و اجراي فعاليت‌هاي آموزشي مرتبط با گروه‌هاي هدف شامل کارکنان و جمعیت تحت پوشش
5. نظارت و پایش عملکرد سطوح محیطی در راستای اجراي صحيح برنامه
6. مدیریت ثبت و گردش اطلاعات و تأیید و کنترل صحت گزارشات آماری برنامه
7. آرشیو و نگهداري دستورالعمل‌ها، اسناد و مواد آموزشی به‌روز و مشارکت و اطمینان از دسترسی و بهره‌برداری بهینه توسط پرسنل تحت امر
8. گردآوري و ثبت نقطه ‌نظرات، پيشنهادات و انتقادات در سطح شهرستان و انعكاس به معاونت بهداشتي دانشگاه/ دانشكده و پيگيري تا دريافت پاسخ مناسب
9. معرفی یک نفر مسوول هماهنگی و پیگیری در ستاد شهرستان (رابط برنامه در شهرستان) برای دریافت گزارشات فوری تلفنی موارد مثبت غربالگری و مثبت تشخیص ژنتیک
10. معرفی اسامی مرکز/ مراکز نمونه گیری در شهرستان به معاونت بهداشتی، بیمارستا‌ها و زایشگاه‌ها (اعم از خصوصی و دولتی)
11. شناسایی و معرفی آزمایشگاه همکار ارسال کننده نمونه سرمی و ادرار‌/ کاغذ فیلتر موارد مثبت غربالگری اعلام شده از سوی آزمایشگاه مرجع سلامت به آزمایشگاه انجام دهنده آزمایشات تأیید بر اساس قرار داد فی ما بین
12. دریافت مکتوب (و تلفنی موارد مثبت غربالگری) نتیجه آزمایشات غربالگری از آزمایشگاه منتخب MS/MS توسط ستاد پیگیری بیماری‌های شهرستان
13. فراخوان موارد مثبت غربالگری برای تهیه و ارسال نمونه غربالگری دوم و یا ارجاع به بیمارستان منتخب بر اساس اعلام آزمایشگاه بصورت اورژانسی و یا طی 48 ساعت
14. پیگیری کلیه اطلاعات آزمایش‌های غربالگری بر اساس اعلام آزمایشگاه منتخب
15. فراخوان و پیگیری موارد مثبت غربالگری برای انجام آزمایش تأیید تشخیص
16. ثبت و پیگیری نتیجه آزمایش تأیید در دفتر ثبت پیگیری موارد مثبت غربالگری و نیازمند نمونه‌گیری مجدد در برنامه (یا سامانه مربوط) بر اساس شرایط تعیین شده در دستورالعمل کشوری. این اطلاعات از طریق معاونت بهداشت دانشگاه قابل دریافت است .
17. پیگیری ارجاع و مراجعه مورد مثبت غربالگری به بیمارستان منتخب از طریق مرکز بهداشتی درمانی پوشش دهنده‌ی 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 علت عدم مراجعه را پیگیری و رفع نماید.

1. اعلام فوری نام افراد معرفی شده از سوی بیمارستان منتخب در فرم درخواست مراقبت به مرکز پوشش دهنده محل سکونت شامل مراجعات جدید، غیبت از درمان، تشخیص نهایی و ... به منظور انجام اقدامات مراقبتی شرح داده شده در فرم مزبور
2. هماهنگی‌های برون بخشی (خدمات پست جهت ارسال به موقع نمونه ها، ثبت احوال بر اساس دستورالعمل کشوری و آیین نامه‌ها)

**مركز خدمات جامع سلامت**

1. مدیریت و نظارت بر فعاليت‌هاي مربوط به برنامه‌ در پایگاه‌های سلامت/ خانه‌های بهداشت تحت پوشش
2. برنامه‌ريزي در زمينه‌ ارتقاء سطح آموزش و مهارت پرسنل تحت مدیریت و ارتقاء آگاهي جمعیت تحت پوشش با تأكيد بر گروه‌هاي هدف
3. مدیریت ثبت و گردش اطلاعات و تأیید و کنترل صحت گزارشات آماری برنامه
4. آرشیو و نگهداري دستورالعمل‌ها، اسناد و مواد آموزشی به روز و مشارکت و اطمینان از دسترسی و بهره‌برداری بهینه توسط پرسنل تحت امر
5. گردآوري و ثبت نقطه ‌نظرات، پيشنهادات و انتقادات در سطح شهرستان و انعكاس به معاونت بهداشتي دانشگاه/ دانشكده و پيگيري تا دريافت پاسخ مناسب
6. تأیید و کنترل صحت گزارشات آماری برنامه از سطح خانه‌هاي بهداشت/ پایگاه‌های سلامت تحت پوشش

**خانه بهداشت/ پایگاه سلامت**

1. 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
2. پیگیری موارد غیبت از درمان بیمار بر اساس وعده های تعیین شده به بیمارستان منتخب
3. جمع آوری، ثبت و ارسال اطلاعات به سطوح بالاتر بر اساس دستورالعمل کشوری و آیین نامه‌های مربوط، در فرم‌های مرتبط و زمان تعیین شده
4. شرکت در برنامه‌های آموزشی تعیین شده توسط سطوح بالاتر
5. آموزش مادران باردار در راستای دستیابی به اهداف برنامه بر اساس متون آموزشی و دستورالعمل کشوری و آیین نامه‌های مربوط
6. مراقبت ژنتیک والدین بیماران بیماری‌های متابولیک ارثی تحت عنوان زوجین در معرض خطر مطابق فرم اعلام وضعیت مراقبت ژنتیک
7. آرشیو منظم و قابل دسترس متون آموزشی مرتبط، دستورالعمل و آیین نامه‌های مربوط به برنامه‌ها و به روزرسانی آن‌ها

**مراکز نمونه‌گیری خون (غربالگری نوزادان)**

1. ثبت اطلاعات در دفتر و فرم‌های تعیین شده (فرم نمونه‌گیری و فرم /دفتر ثبت نتایج غربالگری در مرکز نمونه گیری)
2. تهیه نمونه خون به روش تعیین شده در دستورالعمل برنامه و استانداردهای آزمایشگاهی
3. درصورت مراجعه کودک بعد از 5 روزگی نمونه‌گیری 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 می‌گیرد و از کناره انگشتان و نوک آن و سایر انگشتان خون‌گیری نشود.
4. ارسال نمونه‌های گرفته شده همراه با یک نسخه از فرم شماره 1 و یا یک نمونه از فرم‌/‌دفتر ثبت نتایج در مرکز نمونه‌گیری
5. پیگیری جواب نمونه‌های غربالگری ارسالی و ثبت جواب آزمایشات غربالگری مثبت در دفتر ثبت اطلاعات حداکثر 2 هفته از زمان نمونه‌گیری
6. اعلام موارد نمونه‌گیری که طی یک ماه از آزمایشگاه مرجع سلامت نتیجه آن گزارش نشده است به مرکز بهداشت شهرستان جهت پیگیری علت (مانند نمونه مفقود شده و...)
7. 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
8. شرکت در برنامه‌های آموزشی تعیین شده توسط سطوح بالاتر
9. پیگیری فراهم بودن تسهیلات لازم برای نمونه‌گیری و پیشگیری از بروز مشکلات اجرایی
10. تحویل رسید انجام نمونه‌گیری به والدین و راهنمایی ایشان برای پگیری و دریافت جواب مکتوب آزمایش غربالگری
11. راهنمایی والدین برای دریافت شناسنامه در زمان مقرر با ارائه رسید انجام نمونه‌گیری
12. تحویل برگه راهنما به والدین نوزاد
13. پیگیری دریافت متون آموزشی مرتبط از سطوح بالاتر و توزیع آن‌ها در زمان مناسب و اطمینان از تامین بخش‌های تابعه و تسلط آن‌ها به مبانی
14. آرشیو منظم و قابل دسترس آئین نامه‌ها، دستورالعمل‌ها، کتب آموزشی و یک نمونه از فرم‌های مرتبط در مرکز و پیگیری به‌روزرسانی آن‌ها
15. بایگانی جواب آزمایشات غربالگری به مدت یکسال در مراکز به منظور تحویل جواب آزمایشات به خانواده‌ها (پس از یک سال مرکز نمونه گیری مسئولیتی در قبال تحویل جواب آزمایشات ندارد. در صورتی که والدین (تا قبل از یک سال) جویای پاسخ باشند باید پاسخ آزمایشات به ایشان تحویل گردد. پاسخ آزمایشات می‌بایست در یک نسخه از فرم نمونه‌گیری (فرم شمار 1) و یا در برگه‌های اداری مرکز نمونه‌گیری، از روی لیست جواب آزمایشات ارسالی از سوی آزمایشگاه استخراج و تحویل والدین گردد. این موضوع باید در هنگام تحویل رسید انجام نمونه‌گیری به والدین گوشزد شود .
16. تحویل جواب آزمایش غربالگری حداکثر تا یکسال از جواب آزمایش بنا به درخواست والدین، ضروری است برگه به مهر مرکز نمونه‌گیری نیز مهمور گردد .

#### مراکز کلینیکی و پاراکلینیکی همکار برنامه

**آزمایشگاه منتخب غربالگری به روش MS-MS**

1. تحویل نمونه‌ها از مرکز نمونه‌گیری نوزادان
2. انجام پذیرش و ثبت کلیه نمونه‌های غربالگری
3. بررسی نمونه‌ها (پذیرش نمونه های مناسب و رد نمونه های نامناسب و اعلام به مرکز بهداشت)
4. اعلام فوری موارد مشکوک و مثبت اولیه غربالگری به مرکز بهداشت شهرستان (یا استان)
5. اعلام پاسخ همه موارد غربالگری نوزادان به مرکز بهداشت شهرستان (یا استان)
6. اعلام پاسخ آزمایش تأیید به مرکز بهداشت شهرستان

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

1. عقد قرار داد با معاونت بهداشتی
2. دریافت نمونه یا پذیرش نوزاد توسط آزمایشگاه
3. انجام آزمایشات مورد درخواست پزشک منتخب (بیوشیمیایی یا ژنتیک)
4. در صورت عدم تست تأیید به روش بیوشیمیایی و ژنتیک، ارجاع نمونه به آزمایشگاه ژنتیک منتخب مطابق دستورالعمل برنامه
5. اعلام مکتوب و فوری پاسخ آزمایشات تأیید از آزمایشگاه MS-MS / آزمایشگاه ژنتیک منتخب به مرکز بهداشت شهرستان/‌ استان
6. مشارکت در برنامه های آموزشی لازم در زمینه انجام آزمایشات
7. همکاری با تیم ممیزی و استقرار تضمین کیفیت

**آزمایشگاه تهیه‌کننده و ارسال کننده نمونه ادرار، خون ژنتیک،) DBS آزمایشگاه حد واسط(**

1. پیگیری عقد قرارداد با آزمایشگاه تأیید منتخب (معرفی شده از سوی معاونت بهداشت با هماهنگی با معاونت درمان) و هم چنین ارسال کپی قرارداد به معاونت بهداشت و درمان دانشگاه
2. پیگیری دریافت راهنمایی چگونگی تهیه و ارسال نمونه با توجه به استانداردهای تعیین شده
3. تهیه نمونه درخواستی جهت انجام آزمایش تأیید بر اساس استانداردهای اعلام شده
4. ارسال نمونه به آزمایشگاه تأیید
5. پیگیری جواب کلیه نمونه‌های ارسالی به آزمایشگاه تأیید
6. اعلام جواب‌های مثبت با تلفن به مرکز بهداشت شهرستان (کارشناس ژنتیک بیماری های غیر واگیر) به طور همزمان
7. پیگیری دریافت جواب مکتوب از آزمایشگاه تأیید
8. ارسال جواب مکتوب آزمایشات به مرکز بهداشت شهرستان

**بیمارستان منتخب مرکز استان**

1. تامین امکانات ویزیت دوره‌ای منظم بیماران توسط پزشک متخصص (منتخب و ثابت) در درمانگاه بیماری‌های متابولیک ارثی بیمارستان منتخب
2. برنامه‌ریزی منظم و زمان‌بندی ویزیت بیماران توسط فوق تخصص غدد و متابولیک اطفال در درمانگاه ثابت به صورت اورژانسی در موارد غربالگری مثبت و لزوم درخواست آزمایش تأیید
3. برنامه‌ریزی منظم و زمان‌بندی با تقسیم کار برای ویزیت مواردی که آزمایشات تأیید ایشان مثبت گزارش شده و به بیمارستان منتخب ارجاع می‌شوند (ترجیحاً بیماران گروه‌های مختلف متابولیک ارثی توسط فوق تخصص غدد و متابولیک مجرب در آن حیطه ویزیت شود و لزوماً یک بیمار به طور مستمر توسط تنها یک فوق تخصص غدد بررسی و پرونده‌های وی تحت نظارت همان پزشک بطور دائم باشد.)
4. تعیین دوره‌ای ریاست تیم بالینی از بین فوق تخصص‌های غدد مشارکت‌کننده در برنامه جامع متابولیک ارثی به صورت منظم و با زمانبندی از پیش مشخص
5. تشکیل جلسات دوره‌ای تیم بالینی
6. تعیین کارشناس تغذیه و ترجیحاً ثابت با صدور ابلاغ و امکانات مشاوره تغذیه بیماران و تامین محیط فیزیکی مناسب در بیمارستان منتخب بیماری‌های متابولیک ارثی جهت مشاوره تغذیه منطبق بر ضوابط دستورالعمل کشوری و استانداردهای مربوط (و تقسیم بیماران به طور ثابت بین کارشناسان در صورت استفاده بیش از یک کارشناس تغذیه همراه با برنامه‌ریزی منظم زمانی)
7. تعیین کارشناس روانشناس بالینی ثابت با صدور ابلاغ و امکانات مشاوره‌ی روانشناسی والدین و تأمین محیط فیزیکی لازم برای این منظور در بیمارستان منتخب
8. توجیه نوع همکاری و لزوم هماهنگی کامل مددکار اجتماعی و روانشناس بالینی با یک دیگر
9. تثبیت نظام ثبت اطلاعات درخواست شده بر اساس دستورالعمل کشوری در بیمارستان منتخب و اطمینان یافتن از ارسال اطلاعات درخواست شده به معاونت بهداشت
10. نظارت بر سازمان‌دهی مراجعه منظم و به هنگام بیماران توسط فرد تعیین شده از سوی مدیریت بیمارستان یا نظام پرستاری بیمارستان و یا منشی درمانگاه بیماری‌های متابولیک ارثی (برای حضور منظم و به موقع بیماران در صورتی که مشکلات اجتماعی و مالی مطرح باشد مددکار اجتماعی بررسی و رفع نماید) در بیمارستان منتخب

**مدیریت بیمارستان**

1. همکاری و هماهنگی با تیم بالینی در جهت اجرای صحیح و به هنگام وظایف محوله در دستورالعمل کشوری
2. اطمینان یافتن از پذیرش بیماران ارجاعی از سوی مراکز بهداشتی درمانی و سایر مبادی تعیین شده توسط فوق تخصص‌های غدد با نظم و زمانبندی مشخص در چهار چوب ضوابط و استانداردهای تعیین شده در دستورالعمل کشوری برنامه
3. شرکت در جلسات ماهانه تیم بالینی و کمک به جلسه در جهت اهداف تعیین شده در دستورالعمل
4. هماهنگی و مشارکت موثر، مستمر و فعال در راستای رفع مشکلات بیمارستان منتخب و تسهیل اجرای عرضه خدمات به بیماران
5. تامین امکانات ویزیت دوره‌ای بیماران توسط فوق تخصص غدد و متابولیک (منتخب) در درمانگاه بیماری‌های متابولیک ارثی بیمارستان منتخب
6. تلاش و اهتمام موثر با توجیه مسئولین در خصوص تجربه و لزوم داشتن مهارت پرسنل در جهت ثابت نگه داشتن پرسنل مرتبط برنامه
7. نظارت بر سازمان‌دهی مراجعه منظم و به هنگام بیماران توسط فرد تعیین شده از سوی مدیریت بیمارستان یا نظام پرستاری بیمارستان و یا منشی درمانگاه بیماری‌های متابولیک ارثی و با همکاری مددکار اجتماعی (برای حضور منظم و به موقع بیماران) در بیمارستان منتخب

**فوق تخصص منتخب بیماری‌های متابولیک ارثی**

1. درمان بیمار بر اساس پروتکل و دستورالعمل‌های ابلاغ شده وزارت بهداشت در چارچوب برنامه منظم زمان بندی شده به تفکیک برای بیماران ارجاعی غربالگری مثبت و ازمایش تأیید مثبت
2. 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 در جهت تحقق سازمان‌یافته و استاندارد، درخواست آزمایشات تأیید و درمان موارد مثبت تأیید و مطابق با استاندارد بیمار در بیمارستان منتخب
3. نظارت علمی و مداخله فعال در تکمیل پرونده بیمار شامل فرم‌های بررسی بالینی اولیه، فرم بررسی دوره‌ای بالینی، فرم بررسی دوره‌ای آزمایشات و تجویز داروها و فرم ثبت نتیجه مشاوره‌های فوق تخصصی بیمار در بیمارستان منتخب در چهارچوب دستورالمل کشوری برنامه
4. برقراری ارتباط و تعامل علمی فعال و برنامه‌ریزی شده متخصص منتخب با بیمارستان‌های مرجع بیماری‌های متابولیک ارثی در کشور و ثبت موارد و آماده‌سازی آن‌ها برای گزارش در برنامه سه ماهانه تعامل علمی
5. راهنمایی و معرفی خانواده بیمار (بعد از تثبیت وضعیت درمانی بیمار) و ارجاع ایشان به مرکز بهداشتی درمانی ویژه مشاوره ژنتیک شهرستان محل سکونت جهت انجام مشاوره و مراقبت ژنتیک پیشگیری از تولد مبتلا در خانواده و پیشگیری از تولد جدید در خویشان بیماران
6. قبول ریاست تیم بالینی (به صورت دوره‌ای در صورت بیش از یک نفر بودن) و هدایت تیم در جهت اهداف برنامه و چهارچوب دستورالعمل

**مسئول درمانگاه بیماری‌های متابولیک ارثی**

1. تکمیل دقیق فرم اطلاعات ماهانه دفتر مراقبت ممتد بیماران مبتلا به بیماری‌های متابولیک ارثی و فرم شماره 5 (فرم درخواست مراقبت از مرکز پوشش دهنده محل سکونت) و ارسال به هنگام آن به معاونت بهداشتی
2. مشارکت با پزشک در ویزیت به هنگام بیماران و پیگیری مراجعات به هنگام بیمار (با همکاری مددکار اجتماعی در شرایطی که مشکلات اجتماعی و مالی باعث غیبت از درمان شده است)
3. شرکت در جلسات ماهانه تیم بالینی و همکاری با سایر اعضا تلاش موثر جهت تسهیل اجرایی ویزیت بیماران

**مسئول انجام آزمایشات در آزمایشگاه بیمارستان منتخب بیماری‌های متابولیک ارثی**

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

**کارشناس تغذیه**

1. هماهنگی جامع و کامل با فوق تخصص‌های غدد طبق برنامه منظم و هماهنگ شده با ایشان
2. بررسی تنظیم رژیم غذایی بیمار ارجاع شده از طرف فوق تخصص منتخب در مراجعات دوره‌ای (باید به نحوی هماهنگی صورت گیرد که مجموعه خدمات پزشکی و پیراپزشکی به بیمار در یک نوبت مراجعه بیمار داده شود.)
3. پیگیری و تعامل فعال با خانواده برای اجرای رژیم غذایی تنظیم شده در فواصل ویزیت‌های دوره‌ای
4. تکمیل دقیق و صحیح فرم و ثبت خلاصه برنامه غذایی بیمار در فرم مخصوص ارزیابی تغذیه در پرونده بیمار
5. شرکت در جلسات منظم و دوره‌ای تیم پزشکی و جلسات برنامه‌ریزی شده توسط سطوح بالاتر
6. مشارکت در اجرای برنامه آموزش 3 ماهانه (فصلی) خانواده بیماران در بیمارستان با همکاری روانشناس بالینی و مددکار اجتماعی با شرکت سایر اعضا تیم بالینی و تلاش تعاملی برای ارائه آموزش‌های به‌روز و لازم
7. محاسبه و ثبت شیر و غذای بیماران در سامانه سازمان غذا و دارو
8. هماهنگی بهینه و لازم با کلیه دست اندرکاران سفارش‌، تهیه و پخش و توزیع شیر مخصوص بیماران در راستای دریافت به موقع شیر توسط خانواده بیماران

**مسئول داروخانه**

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

**روانشناس بالینی**

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

**مددکار اجتماعی**

1. همکاری با تیم بالینی و حمایت اجتماعی از بیماران در جهت اجرای کامل برنامه درمانی و مراجعات به هنگام
2. تشکیل پرونده اجتماعی برای هر خانواده و آگاهی از وضعیت کامل ایشان و برنامه ریزی جهت ثبت فعالیت‌های انجام شده مربوط برای رفع مشکلات اجتماعی و مالی که مانع دریافت اقدامات پزشکی می‌شود به نحومقتضی
3. جذب خیرین در جهت استفاده از منابع مالی ایشان برای حل مشکل غذای بیماران با هماهنگی با مسئول مددکاری برنامه در اداره ژنتیک
4. تنظیم جدول زمانی و لیست مراجعه بیماران (برای مراجعه و ویزیت بار اول بیماران) و برنامه‌ریزی مراجعات بعدی بیماران بعد از هر بار ویزیت صورت گرفته با نظر پزشک منتخب و با همکاری رابط بیماران (که تحت نظر مستقیم مددکار اجتماعی دواطلبانه فعالیت می‌نماید.)
5. جمع‌آوری و ارسال اطلاعات مربوط به بسته خدمت از طریق پرتال (صورت دسترسی به پرتال و در غیر این صورت هماهنگی با کارشناس ژنتیک)
6. نظارت موثر بر فعالیت‌های رابط به نحوی که وی صرفا وظایف خود را زیر نظر مددکار اجتماعی و در جهت بهبود حمایت اجتماعی از بیماران به انجام رساند.
7. همکاری و تعامل با کارشناس تغذیه و روانشناس بالینی برای برگزاری جلسات سه ماهانه اموزش با محتوای به روز و حل‌کننده مشکلات بیماران و خانواده ایشان
8. اجرای برنامه آموزش 3 ماهانه (فصلی) خانواده‌های بیماران در بیمارستان منتخب با همکاری و مشارکت رابط بیماران (مادران منتخب) برای آموزش طبخ غذا و با استفاده از همکاری تیم پزشکی و کارشناس ژنتیک معاونت بهداشت و نمایندگان معاونت‌های درمان و غذا و دارو
9. شرکت در جلسات ماهانه تیم بالینی و جلسات آموزشی برنامه‌ریزی شده برای مددکاران اجتماعی مستقر در بیمارستان‌های منتخب بیماری‌های متابولیک ارثی توسط سطوح بالاتر

**مرکز بهداشتی درمانی ویژه مشاوره ژنتیک**

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

#### شاخص‌های غربالگری نوزادی بیماری‌های متابولیک ارثی

|  |  |  |  |
| --- | --- | --- | --- |
| **عنوان شاخص** | **واحد** | **منبع اطلاعات** | **نحوه محاسبه** |
| **فرایند شناسایی** | | | |
| پوشش غربالگری نوزادی بیماری‌های متابولیک ارثی | درصد | فرم‌های غربالگری | نوزادان غربالگری شده /کل نوزادان متولد شده بر اساس آمار ثبت احوال\* 100 |
| درصد غربالگری بهنگام | درصد | فرم‌های غربالگری | نوزادان غربالگری شده در 3 تا 5 روزگی / کل نوزادان غربالگری شده\* 100 |
| درصد نمونه نامناسب | درصد | فرم‌های غربالگری | نمونه های نامناسب / کل نوزادان غربالگری شده\* 100 |
| درصد اعلام جواب موارد مثبت غربالگری در 5 تا 7 روزگی | درصد | فرم‌های غربالگری | زمان اعلام آزمایش3 تا 5 روزگی / موارد مثبت غربالگری\* 100 |
| درصد اعلام جواب موارد مثبت غربالگری در 7 تا 9 روزگی | درصد | فرم‌های غربالگری | زمان اعلام آزمایش7تا 9 روزگی / موارد مثبت غربالگری\* 100 |
| درصد ارجاع موارد مثب غربالگری به بیمارستان منتخب | درصد | فرم‌های غربالگری | تعداد موارد ارجاع شده تا 1 هفتگی / موارد مثبت غربالگری\* 100 |
| درصد ارجاع موارد مثبت غربالگری به بیمارستان منتخب | درصد | فرم‌های غربالگری | تعداد موارد ارجاع شده تا 2 هفتگی / موارد مثبت غربالگری\* 100 |
| میزان مثبت غربالگری | در هزار تولد زنده | فرم‌های غربالگری | تعداد موارد مثبت غربالگری / 1000 مورد غربالگری\* 100 |
| میزان مثبت تأیید | در ده هزار تولد زنده | فرم‌های غربالگری | تعداد موارد مثبت تایید / 10000 مورد غربالگری\* 100 |
| نسبت مثبت تأیید به مثبت غربالگری | درصد | فرم‌های غربالگری | تعداد موارد مثبت تأیید / تعداد موارد مثبت غربالگری\* 100 |

### فرم‌های آماری

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

|  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |
| --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- |
| download | | | | | | | **برنامه كشوري غربالگری نوزادان**  **جهت بررسی(شناسایی و تشخیص) CH ، PKU ، G6PD و بیماری های متابولیک ارثی**  **(Newborn Screening for Inherited Metabolic Diseases Investigation)** | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | فرم نمونه گيري(فرم شماره 1)=  **HD-IMD-00-MN-FO-001-00**  **شماره سند: Document Number:** | | | | | | | | | | | | | | | | |
| **شماره كاغذ فيلتر:** | | | | | | | | | | | | | | | | |
| **دانشگاه علوم پزشكي و خدمات بهداشتی درمانی:** | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | **مركز بهداشت شهرستان:** | | | | | | | | | | | | | | | **شماره تلفن مركز بهداشت شهرستان:** | | | | | | | | | | | | | | | | |
| **محل نمونه گيري:** **شماره تلفن محل نمونه گيري**:  مركز خدمات جامع سلامت: شهري□ روستايي □ شهری روستایی □ با ذکر نام ........................................... پايگاه سلامت شهري□ روستایی□ خانه بهداشت□ ساير □ با ذکر نام ....................................... | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | |
| **جنس**: دختر  پسر | | | | | | | | | | | | | | **نوع زايمان**: طبيعي□ سزارين□ | | | | | | | | | | | | | | تاريخ تولد نوزاد: .... / .... / ....13 | | | | | | | | | | | | | | **آدرس محل سكونت والدين:** | | | | | | | | | | | |
| **نام و نام خانوادگي:** نوزاد .................................................................. پدر ..................................... مادر ................................................................ سن مادر به سال: ......................  کد ملی سرپرست خانوار: .................................................................. | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | |
| **ملیت نوزاد** : ایرانی غیرایرانی | | | | | | | | | | | **وزن زمان تولد نوزاد(گرم) : قد زمان تولد نوزاد (سانتی­متر) :** | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | |
| **تاریخ نمونه گيري**: نوبت اول .... / .... / ....13 نوبت دوم .... / .... / ....13 نوبت سوم(نوزاد نارس) .... / .... / ....13 نوبت چهارم(نوزاد نارس) .... / .... / ....13 | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | |
| **زمان نمونه گيري نوبت اول بر حسب سن نوزاد به روز: 5-3 روز**□ **14-6 روز**□ **21-15 روز**□ **22 و بیشتر**□ | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | |
| آيا نوزاد نياز به نمونه گيري مجدد دارد؟ بلي خير | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | **شماره تلفن تماس والدين**: | | | | 2) | | | | | | | |
| **نوع بيماري نيازمند نمونه گيري مجدد:** S.CG6PDPKUCH متابولیک ارثی همه موارد | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | 1) | | | | | | | |
| **علت نمونه گيري مجدد:**  نمونه نامناسب□ TSH=5-9.9□  نوزاد با وزن كمتر از 2500 گرم □ نوزاد با وزن بيش از 4000 گرم □  دوقلويي يا چند قلويي□ نوزاد نارس□  بستري در بيمارستان و يا سابقه آن □ تعويض خون يا دريافت خون□  سابقه مصرف داروي خاص□  نتیجه ازمایش متابولیک نوبت اول در محدوده بینابینی است و نیاز است نمونه بار دوم گرفته شود □ | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | **نام و نام خانوادگي نمونه گير:**    **تاريخ ارسال نمونه به آزمايشگاه: / / 13 مهر محل نمونه گيري:** | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | |
| **نام مرکز دریافت کننده نمونه جهت آزمایش:**  **تاريخ و ساعت دریافت نمونه: / / 13** | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | |
| **نوع ازدواج\*:**  غيرفامیلی□ فامیلی باكد1□ فامیلی باكد2□ فامیلی باكد3□ فامیلی دور□ | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | **انجام غربالگری** **با روش:** کشوری **** **MS/MS **  **نام و امضاء تحویل گیرنده نمونه در مرکز انجام آزمایش :** | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | |
| **نتيجه** TSH : | | | | | | | | **نتيجه** Phe : | | | | | | | | | | | | **نتيجه** G6PD : | | | | | | | | | | |
| **نتيجه** SC : | | | | | | | | **نتيجه متابولیک ارثی:** □ طبیعی □ غیر طبیعی □ نیاز به نمونه گیری مجدد | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | |
| **\*** **ازدواج فامیلی(خويشاوندي)** :**كد1**: ازدواج فرزندان عمه، عمو،دايي و خاله با يكديگر  **كد2:** ازدواج فرزندان ايشان با نوه هاي آن ها،  **كد3:** ازدواج نوه هاي ايشان با يكديگر **خويشاوند دور:** ازدواج خويشاوندي دورتر از موارد مذکور | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | |
| برنامه كشوري غربالگري نوزادان، فرم/دفتر ثبت نتايج غربالگري در مركز نمونه‌گيري (فرم شماره 2)  (HD-IMD-00-MN-FO-002-00) | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | |
| مركز بهداشت شهرستان:................ | | | | | | | | | مركز نمونه گيري: مركز بهداشتي درماني شهري/روستايي پايگاه بهداشتي......... خانه بهداشت................. ساير.................. | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | |
| 1 | 2 | 3 | 4 | | 5 | | 6 | 7 | | | 8 | | | | | 9 | | | | | | | | | 10 | | | | | | | 11 | | | | | | | | 12 | | | | | | | | 13 | | | | 14 | |
| رديف | نام و نام خانوادگي نوزاد | نام مادر | جنس | | تاريخ تولد | | شماره كاغذ فيلتر | نياز به غربالگري مجدد | | | زمان نمونه گيري غربالگری بر حسب سن نوزاد به روز | | | | | زمان اعلام آزمايش مثبت غربالگري بر حسب سن نوزاد به روز | | | | | | | | | نتیجه آزمایش غربالگری | | | | | | | زمان نمونه گيري مجدد از پاشنه پا بر حسب سن نوزاد | | | | | | | | زمان دریافت نتیجه آزمایش مجدد غربالگری بر حسب سن نوزاد به روز | | | | | | | | نتیجه ازمایش غربالگری | | | | آدرس و تلفن موارد فراخوان شده | |
|
| دختر | پسر | بلي با ذكر كد علت | خير | | 3-5 | 6-14 | | 15-21 | ≥22 | PKU | | | | | متابولیک ارثی | | | | PKU | | | متابولیک ارثی | | | | PKU | | | متابولیک ارثی | | | | | PKU | | | | متابولیک ارثی | | | | PKU | | متابولیک ارثی | |
| 7-9 | 10-14 | 15-22 | | ≥ 22 | 5-7 | 7-9 | 10-14 | ≥ 15 | طبیعی phe<4 | غیر طبیعی | | طبیعی | غیر طبیعی و نیازمند به انجام آزمایش مجدد غربالگری | | غیر طبیعی و ارجاع به بیمارستان منتخب | <14 | 15-21 | ≥22 | <7 | | 7 تا 9 | 10 تا 14 | بیشتر از 15 | <14 | | 15-21 | ≥22 | <10 | | 15-21 | ≥22 | طبیعی phe<4 | غیر طبیعی | طبیعی | غیر طبیعی و ارجاع به بیمارستان منتخب |
| 1 |  |  |  |  | ..../..../....13 | |  |  |  | |  |  | |  |  |  |  |  | |  |  |  |  |  |  |  | |  |  | |  |  |  |  |  | |  |  |  |  | |  |  |  | |  |  |  |  |  |  |  | |
| 2 |  |  |  |  |  | |  |  |  | |  |  | |  |  |  |  |  | |  |  |  |  |  |  |  | |  |  | |  |  |  |  |  | |  |  |  |  | |  |  |  | |  |  |  |  |  |  |  | |
| کد علت نمونه گیری مجدد:  1- نمونه نامناسب 2- نتیجه آزمایش غربالگری بیماری های متابولیک در محدوده بینابینی است و نیاز به نمونه گیری مجدد و انجام دوباره ازمایش دارد. 3-نوزاد نارس 4- بستری در بیمارستان 5- مصرف داروي خاص 6- تعویض یا تزریق خون | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | |
| كد موارد نمونه‌گيري مجدد از پاشنه پا: | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | ملاحظات: | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | |
| نام نمونه گير: | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | تاريخ نمونه گيري: تاريخ ارسال نمونه به آزمايشگاه: | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | |

|  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |
| --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- |
| **برنامه جامع ژنتيك اجتماعي، غربالگري نوزادان براي بیماری های متابولیک ارثی،** فرم اعلام نتايج آزمايشات غربالگري از مركز نمونه گيري به مركزبهداشت شهرستان**(فرم شماره 3)**  (HD-IMD-00-MN-FO-003-00) | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | |
|
| از مركز نمونه گيري :..................... به مركز بهداشت شهرستان:....................... ماه.............. سال................ | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | |
| 1 | 2 | | 3 | | | | 4 | | | | | | | | | 5 | | | | | 6 | | | | | | 7 | | | | | | | 8 | | | | | | | 9 | | | | |
| تعداد نوزادان غربالگری شده | جنس | | تعداد نمونه گيري بر حسب سن نوزاد به روز | | | | تعداد موارد زمان اعلام آزمايش مثبت غربالگري بر حسب سن نوزاد به روز | | | | | | | | | تعداد نتايج آزمايشات غربالگري | | | | | تعداد موارد نمونه گيري مجدد يراي بيماري PKU به تفكيك علت | | | | | | تعداد مواردزمان نمونه گيري مجدد بر حسب سن نوزاد به روز | | | | | | | تعدادموارد زمان اعلام آزمايش غربالگري مثبت نمونه هاي مجدد بر حسب سن نوزاد به روز | | | | | | | تعداد نتايج آزمايشات نوبت دوم (مجدد) براي PKU | | | | |
|
| دختر | پسر | 3-5 | 9-14 | 15-21 | 22و بيشتر | PKU | | | | متابولیک ارثی | | | | | PKU | | متابولیک ارثی | | | PKU | | | متابولیک ارثی | | | PKU | | | متابولیک ارثی | | | | PKU | | | متابولیک ارثی | | | | PKU | | متابولیک ارثی | | |
| 7-9 | 10-14 | 15-21 | 22 روز و بيشتر | 5-7 | 7-9 | 10-14 | 15-21 | 22 روز و بيشتر | طبیعیphe<4 | غیر طبیعی phe≥4 | طبیعی | غیر طبیعی و نیازمند انجام ازمایش مجدد | غیر طبیعی و نیازمند ارجاع به بیمارستان منتخب | بستري در بيمارستان | حالات خاص | نمونه نامناسب | نتیجه آزمایش در حد بینابینی است | حالات خاص | نمونه نامناسب | <14 | 15-21 | 22 روز و بيشتر | <5 | 5-7 | 7-10 | ≥10 | <14 | 15-21 | 22 روز و بيشتر | <10 | 10-14 | 15-21 | 22 روز و بيشتر | طبیعیphe<4 | غیر طبیعی phe≥4 | طبیعی | غیر طبیعی و نیازمند انجام ازمایش مجدد | غیر طبیعی و نیازمند ارجاع به بیمارستان منتخب |
|
|  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |
|  | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | |
| نام ونام خانوادگي تكميل كننده فرم: | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | تاريخ: | | | | | | | | | | | |

|  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |
| --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- |
| **برنامه جامع ژنتيك اجتماعي، غربالگري نوزادان براي بيماري متابولیک ارثی ،** فرم خلاصه اطلاعات غربالگري PKU و بیماری های متابولیک ارثی **(فرم شماره 4) (HD-IMD-00-MN-FO-004-00)** | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | |
| از مركز بهداشت شهرستان............. به معاونت بهداشتي دانشگاه علوم پزشكي.................... | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | |
| از معاونت بهداشتي.............. به مركز مديريت بيماري‌ها | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | |
| 1 | 2 | 3 | 4 | 5 | 6 | | | 7 | | | | | 8 | | | 9 | | 10 | | 11 | | |
| رديف | نام مركز بهداشت شهرستان | كل نوزادان غربالگري شده | كل نوزادان بهنگام غربالگري شده | كل نوزادان نا بهنگام غربالگري شده  (بعد از 5 روز) | تعداد موارد نمونه گيري مجدد | | | زمان اعلام آزمايش غربالگري موارد مشكوك بر اساس سن نوزاد | | | | | تعداد نتايج آزمايشات غربالگري(نوبت اول) | | | تعدارد نتایج ازمایش غربالگری نوبت دوم در موارد بینابینی | | تعداد موارد نتيجه آزمايش تاييد براي موارد مثبت غربالگري | | زمان اولين مراجعه به بيمارستان منتخب موارد مثبت غربالگری | | |
| موارد خاص\* | نمونه نامناسب | مقدار متابولیت ها در حد بینابینی است | 5 تا 7 روزگي | 7تا 9 روزگي | 10 تا 14 روز | 15 تا 21 روزگي | 22 روزگي و بيشتر | طبیعی | غیر طبیعی و نیازمند نمونه گیری مجدد | غیر طبیعی و نیازمند ارجاع به بیمارستان منتخب | طبیعی | غیر طبیعی و نیازمند ارجاع به بیمارستان منتخب | طبیعی | غیر طبیعی | تا 1 هفتگي | تا 2 هفتگي | تا 3 هفتگي و بیشتر |
|
|
|
|
|  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |
|  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |
|  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |
|  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |
| نام و نام خانوادگي تكميل كننده فرم........................................................ تاريخ تكميل فرم................. | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | |
| \* موارد خاص: شامل ثبت نمونه هاي مجدد گرفته شده (نمونه‌هاي بار دوم) با علت موارد خاص مي‌باشد. اين موارد شامل نمونه‌هاي بار دوم بيماري‌ها و حالات پزشكي است كه نتايج ازمايش اول بطور كامل قابل استناد نيست كه بعد از رفع بيماري يا حالت بر اساس نظر پزشك و بعد از 72 ساعت تغذيه با شير مادر بايد نمونه‌گيري و آزمايش مجدد انجام شود. | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | |
| \*\* نمونه نامناسب: انواع مشكلات مربوط به نمونه‌گيري، نگهداري، ارسال و... نمونه مي‌باشد كه منجر به اختلال آزمايش شده و نمونه‌گيري و آزمايش مجدد را ضروري مي‌نمايد. | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | |

## منابع

### دستورالعمل برنامه جامع ژنتیک اجتماعی

1. Geoffrey S, ed, Huntington F,ed. **Genomic and Personalized Medicine.** 2nd ed. Londen: Elsevier Publishers; 2013.
2. **Implementation of the 2011 Iranian Population and Housing Census**. Statistical center of IR Iran Web Site. <http://www.amar.org.ir/Default.aspx?tabid=133>. Updated November 2, 2014. Accessed December 1, 2014.
3. World health organization. **Community genetics services: Report of a WHO consultation on community genetics in low and middle income countries**: Geneva 2010.
4. Stewart A, Brice Ph, Burton H, Pharoah P, Sanderson S, Zimmern R. **Genetics health care and public policy**. New York: Cambridge, 2007.
5. World Health Organization, **Global action plan for the prevention and control of noncommunicable diseases 2013-2020.** ISBN 978 92 4 150623 6, available at: <http://www.who.int/iris/handle/10665/94384>
6. Becker F, van El C.G, Ibarreta D, Zika E, Hogarth S, Borry P, et all. **Genetic testing and common disorders in a public health framework: how to assess relevance and possibilities.** European Journal of Human Genetics 2011; 19: S6–S44
7. Ademi Z, Watts G F ,Pang J, Sijbrands E J G, van Bockxmeer F M, O'Leary P. **Cascade screening based on genetic testing is cost-effective: Evidence for the implementation of models of care for familial hypercholesterolemia**. [J Clin Lipidol.](http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/25110220?dopt=Abstract) 2014 Jul-Aug;8(4):390-400.
8. World health organization. **Management of birth defects and hemoglobin disorders: report of a joint WHO-March of Dimes meeting**. Geneva, Switzerland, 2006.
9. World health organization, Modell B. **Assignment Report on Prevention of Thalassemia in the IR Iran**: 2000.
10. World health organization, Modell B, Kuliev A, Petrou M. **Assignment report: Prevention of Genetic Disorders in the Islamic republic of Iran**, 2005.
11. World health organization,Penchaszadeh B, Christianson A. **Care and prevention of genetic disease and congenital disorders in the Islamic republic of Iran**: 2007.
12. Haddow J E. **Couple screening to avoid thalassemia: successful in Iran and instructive for us**. J Med Screen 2005 12: 55
13. Samavat A, Modell B .**Iranian national thalassaemia screening programme**. BMJ 2004;329:1134
14. Christianson A, Streetly A, Darr A, **Lessons from thalassaemia screening in Iran Screening programmes must consider societal values** (Editorial letter). BMJ 2004;329:1115–7

### دستورالعمل‌های اختصاصی

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

2. سند مطالعاتی طراحی برنامه کشوری غربالگری مادران باردار از نظرابتلای جنین به سندرم داون. در دسترس در: <http://screening.health.gov.ir/>

1. Infant Mortality Rate [↑](#footnote-ref-1)
2. low and middle income countries [↑](#footnote-ref-2)
3. High income countries [↑](#footnote-ref-3)
4. ### Glucose-6-Phosphate Dehydrogenase (G6PD) Deficiency

   [↑](#footnote-ref-4)
5. ### Under-five Mortality Rate

   [↑](#footnote-ref-5)
6. [O'Neill SC](http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed?term=O'Neill%20SC%5BAuthor%5D&cauthor=true&cauthor_uid=25099078)1, [Mays D](http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed?term=Mays%20D%5BAuthor%5D&cauthor=true&cauthor_uid=25099078), [Patenaude AF](http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed?term=Patenaude%20AF%5BAuthor%5D&cauthor=true&cauthor_uid=25099078), [Garber JE](http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed?term=Garber%20JE%5BAuthor%5D&cauthor=true&cauthor_uid=25099078), [DeMarco TA](http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed?term=DeMarco%20TA%5BAuthor%5D&cauthor=true&cauthor_uid=25099078), [Peshkin BN](http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed?term=Peshkin%20BN%5BAuthor%5D&cauthor=true&cauthor_uid=25099078), [Schneider KA](http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed?term=Schneider%20KA%5BAuthor%5D&cauthor=true&cauthor_uid=25099078), [Tercyak KP](http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed?term=Tercyak%20KP%5BAuthor%5D&cauthor=true&cauthor_uid=25099078). Women's concerns about the emotional impact of awareness of heritable breast cancer risk and its implications for their children. [J Community Genet.](http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/25099078?dopt=Abstract) 2014 Aug 7. [↑](#footnote-ref-6)
7. [Khoury MJ](http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed?term=Khoury%20MJ%5BAuthor%5D&cauthor=true&cauthor_uid=20975567), [Coates RJ](http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed?term=Coates%20RJ%5BAuthor%5D&cauthor=true&cauthor_uid=20975567), [Evans JP](http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed?term=Evans%20JP%5BAuthor%5D&cauthor=true&cauthor_uid=20975567). Evidence-based classification of recommendations on use of genomic tests in clinical practice: dealing with insufficient evidence. Genet Med. 2010 Nov;12(11):680-3. [↑](#footnote-ref-7)
8. http://blogs.cdc.gov/genomics/2011/10/13/a-million-hearts-a-thousand-genes-and-your-family-history/ [↑](#footnote-ref-8)
9. Factsheet, Evidence-based Classification of Genomic Tests and Family Health History [↑](#footnote-ref-9)
10. Risk Assessment, Genetic Counseling, and Genetic Testing for BRCA-Related Cancer in Women, U.S. Preventive Services Task Force (USPSTF),avalabe at: http://www.uspreventiveservicestaskforce.org/uspstf/uspsbrgen.htm [↑](#footnote-ref-10)
11. Virginia A. Moyer, Risk Assessment, Genetic Counseling, and Genetic Testing for BRCA-Related Cancer in Women, Ann Intern Med, 2013: 1-12 [↑](#footnote-ref-11)
12. Coronary Artery Disease [↑](#footnote-ref-12)
13. Community genetics services in low- and middle-income countries, WHO 2010 [↑](#footnote-ref-13)
14. Department of Chronic Diseases and Health Promotion (CHP) [↑](#footnote-ref-14)
15. WHO's Human Genetics Programme (HGN) [↑](#footnote-ref-15)
16. Genomics in WHO available at: http://www.who.int/genomics/about/en/ [↑](#footnote-ref-16)
17. Proband [↑](#footnote-ref-17)
18. [↑](#footnote-ref-18)
19. جانمایی مرکز مشاوره ژنتیک و جایگاه پزشک مشاور ژنتیک در نسخه 04 طراحی شده است. این موازین از زمان اجرایی شدن این نسخه قابل اعمال است. . [↑](#footnote-ref-19)
20. Hereditary Breast & Ovarian Cancer Syndrome (سندرم سرطان ارثی پستان و تخمدان) [↑](#footnote-ref-20)