

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

طرح کنترل

فنیل کتونوری
(PKU)

و

کاهش عوارض
کمبود G6PD

۱۳۸۴

مرکز مدیریت بیماریها
معاونت غیر واگیر
اداره ژنتیک

طرح
کاهش عوارض
کمبود G6PD

کمبود G6PD

G6PD آنزیم ضروری برای احیاء شدن ماده ای بنام گلوکاتیون است. این ماده در شکل احیاء گلبول سرخ را در برابر اکسیده شدن توسط مواد اکسیدان محافظت می کند. در کمبود G6PD، دو سندرم کلینیکی ایجاد می شود.

۱- حمله کم خونی همولیتیک که بوسیله عوامل عفونی یا داروها القاء می شود.

۲- آنمی همولیتیک (خودبخود یا غیر القائی) مزمن.

کمبود G6PD ارثی و الگوی آن وابسته به X است. کمبود این آنزیم بیش از ۲۰۰ میلیون نفر در دنیا را تحت تاثیر قرار داده است.

این کمبود شخص را در برابر مالاریای کشنده Falisparum محافظت می نماید. بنابراین الگوی انتشار آن با مناطق اندمیک مالاریا تطابق دارد. تاکنون حداقل ۹۰ جهش برای ژن مسئول ساخت G6PD پیدا شده است. جهش های مختلف در آنزیم G6PD می توانند اشکال بالینی متفاوتی (از بسیار خفیف تا شدید) ایجاد نمایند.

آنزیمی که در بیشتر جمعیت ها وجود دارد B⁺ نامیده می شود. نوع B⁺ در منطقه خاورمیانه شامل ایران، شایع است. نوع دیگری از آنزیم (طبیعی) A⁺ است که در جمعیت آفریقایی-آمریکایی وجود دارد. با توجه به وابستگی ژن به کروموزوم X، بیماری بیشتر در مردان دیده می شود. فعالیت G6PD در زنان یا مردان هموزیگوت کمتر از ۵٪ است. فعالیت آنزیم در زنان هتروزیگوت بینابینی است. اغلب زنان در این شرایط لیز بالینی بعد از مواجهه با مواد اکسیدان ندارند.

علائم بالینی:

بعد از ۲۴ تا ۴۸ ساعت از مواجهه با مواد اکسیدان ایجاد می شود. داروهایی که دارای این خاصیت هستند شامل آسپرین با دوز بالا، سولفونامیدها، داروهای ضد مالاریا نظیر Primaquine می باشند. در برخی بیماران خوردن باقلا ایجاد حمله لیز گلوبولی می کند. به این حمله فاویسم می گویند. درجه لیز به شدت کمبود آنزیم و میزان ماده اکسیدان بستگی دارد. در موارد شدید هموگلوبینوری (هموگلوبین در ادرار) و زردی ایجاد می شود و غلظت هموگلوبین در خون کاهش می یابد. این شرایط گاهی تهدید کننده حیات نیز هست. عفونت ها هم می توانند همولیز ایجاد نمایند، حتی اگر دارویی تجویز نشده باشد.

این کمبود یکی از دلایل افزایش بیلی روبین نوزادی و کرنیکتروس ناشی از آن است. وقتی یک زن حامله باقلا صرف نماید این ماده می تواند به جنین وی انتقال یابد. چنانچه این جنین کمبود آنزیم G6PD داشته باشد، آنمی همولیتیک و زردی در بدو تولد اشکار می شود.

علائم آزمایشگاهی:

شروع همولیز حمله ای می تواند با افت هموگلوبین و هماتوکریت همراه باشد. اگر همولیز شدید باشد، هاپتوگلوبین احیاء می شود و هموگلوبین آزاد در پلاسما می تواند در ادرار رها شود. رتیکولوسیتوزیز بین ۵ تا ۱۵٪ دیده می شود.

تشخیص:

براساس روشهای مستقیم یا غیر مستقیمی است که کمبود G6PD را نشان می دهد. فعالیت آنزیم در سفید پوستان و آسیایی ها کمتر از سیاه پوستان امریکایی است. وجود فعالیت آنزیمی به اندازه حداقل نرمال با حضور رتیکولوسیت های فراوان می تواند این تشخیص را مطرح سازد.

اپیدمیولوژی:

کمبود G6PD یکی از عوامل بستری در بیمارستان است. تزریق خون در زمان حمله لیز اکثراً ضروری است. بدلیل آنکه نظام ثبت بیماریها (متاسفانه) در کشور وجود ندارد معلوم نیست بار این رخداد چه میزان است. در یک مطالعه که در شیراز صورت گرفته (و در یک مجموعه توسط معاونت درمان و دارو و اداره امور آزمایشگاهها منتشر شده است) بروز کمبود آنزیم در مردان و زنان را به ترتیب حدود ۱۰٪ و ۴٪ اعلام داشته است. در این مطالعه به میزان بستری بیمارستانی، شدت لیز در زمان بستری و میزان تزریق خون در بیماران اشاره ای نشده است. در یک جمع بندی با توجه به شایع بودن مالاریا در ایران در گذشته و اندمیک بودن آن در برخی مناطق کشور در حال حاضر و نظر به الگوی پراکندگی جهانی بیماری و شیوع آن در آسیا و خاورمیانه و با توجه به مطالعه مورد اشاره و نظر متخصصین، وضعیت بیماری لازم است در مناطق انتخابی مورد بررسی قرار گیرد.

آیا غربالگری کمبود G6PD (در زمان نوزادی) امکان پذیر است؟

بدلیل در دسترس بودن آزمایش (نسبتاً) ارزان و مناسب، غربالگری امکان پذیر است و می تواند با استفاده از قطره ای از خون (خشک شده بر روی کاغذ گاتری و همراه با سایر آزمایشات زمان نوزادی) به انجام رسد. اداره افراد دچار کمبود انزیم G6PD دشوار نیست و با انجام آموزش والدین امکان مواجهه با مواد اکسیدان می تواند بشدت کاهش یابد. در جریان اجرای برنامه غربالگری برقراری نظام ثبت بیماران، بستری، تزریق خون و چگونگی تاثیر آموزش ها در کاهش موارد حمله لیز، خواهد توانست تصمیم سازی در مورد نحوه برخورد با این عامل خطر را به نحوی کاملاً مبتنی بر شواهد و اطلاعات، ممکن سازد.

هدف کلی:

کاهش عوارض کمبود G6PD در افراد در معرض خطر

اهداف اختصاصی:

- ۱- کاهش بستری و تزریق خون در افراد در معرض خطر
- ۲- کاهش (پی آمد های خطرناک نظیر) مرگ در افراد در معرض خطر

استراتژی ها:

- ۱- برقراری نظام ثبت بیماری
- ۲- غربالگری نوزادان و راهنمایی والدین
- ۳- استقرار نظام آموزش عموم در مناطق پر شیوع
- ۴- توسعه آموزش برخورد با موارد مبتلا به کمبود G6PD و حمله های لیز بیماران برای پزشکان مرتبط
- ۵- استقرار نظام راهنمایی و مشاوره والدین بیماران برای پیشگیری و کاهش مواجهه با مواد اکسیدان

فعالیت های اصلی:

(در قالب استراتژی یک، برقراری نظام ثبت بیماری)

- ۱- ثبت تعداد روز بستری بدلیل کمبود G6PD در بیمارستانهای اصلی شهر
- ۲- ثبت واحدهای تزریق خون بدلیل کمبود G6PD در زمان بستری در بیمارستانهای اصلی شهر
- ۳- ثبت مرگ به دلیل کمبود G6PD در بیمارستان های اصلی
- ۴- ثبت موارد هیپر بیلی روبینمی نوزادان با کمبود G6PD ، مدت بستری نوزادان با این تشخیص و موارد تعویض خون با این تشخیص

(در قالب استراتژی دو، غربالگری نوزادان و راهنمایی والدین)

- ۱- آزمایش شناسایی نوزادان در معرض خطر در ۳ تا ۵ روزگی
- ۲- راهنمایی و آموزش والدین
- ۳- ارائه برگه آموزشی به والدین شامل لزوم توجه به افزایش بیلی روبین حمله های لیز، پرهیز از مواجهه با مواد اکسیدان
- ۴- نصب برگه نوع داروهایی که لازم است از آنها پرهیز صورت گیرد در دفترچه بیمه نوزاد
- ۵- بررسی مجدد نوزاد در ۱۲۰ روزگی از نظر کمبود آنزیم

(در قالب استراتژی سه، استقرار نظام آموزش عموم در مناطق پر شیوع)

- ۱- اجرای برنامه آموزشی از طریق رسانه های جمعی برای والدین
- (در قالب استراتژی چهار، توسعه آموزش برخورد با موارد مبتلا به کمبود G6PD و حمله لیز بیماران برای پزشکان مرتبط)
- ۱- اجرای برنامه های بازآموزی غیر حضوری و حضوری با استفاده از فرصت های نظیر کنگره های کودکان و پزشکان عمومی
- (در قالب استراتژی پنج، استقرار نظام راهنمایی و مشاوره والدین بیماران برای پیشگیری و کاهش مواجهه با مواد اکسیدان)
- ۱- راهنمایی و مشاوره مادر نوزاد با کمبود G6PD (توسط کلینیک منتخب)
 - ۲- ارائه مطلب آموزشی به مادر نوزاد با کمبود G6PD

روش اجرا*:

نوزادان بعد از غربالگری و در صورت تأیید آزمایش مثبت غربالگری به درمانگاه یا متخصص منتخب کودکان ارجاع می شوند. در این ویزیت ضمن بررسی کودک مورد نظر از نقطه نظر طب کودک سالم، راهنمایی لازم به والدین داده خواهد شد. در صورتی که نوزاد دچار زردی باشد برخورد لازم طبی صورت می گیرد. ضمناً برگه مربوط به داروهایی که باید از آنها احتراز شود به دفتر بیمه کودک در زمانی که آزمایش تأیید در ۱۲۰ روزگی انجام شد و کمبود تأیید گشت الصاق می شود. در بیمارستان های اصلی شهر کلیه موارد بستری بدلیل لیز گلبولی با علت کمبود G6PD با ذکر تعداد روز بستری و میزان خون دریافت شده ثبت و گزارش می شود. هر ۳ ماه جمع آوری این اطلاعات می بایست توسط مرکز بهداشت شهرستان یا مرجعی که این مرکز تعیین می کند، صورت پذیرد. ذکر دقیق اسم، فامیل، شماره شناسنامه (و یا کد ملی)، نام پدر و مادر در برگه های ثبت ضروری است. ثبت موارد تعویض خون نوزادان به دلیل هیپربیلی روبینمی ناشی از G6PD و روزهای بستری در بخش های نوزادان صورت می گیرد. بدین ترتیب مسئولین برنامه در مراکز بهداشت شهرستانها باید بیمارستان های اصلی را شناسایی و فرم ثبت را در اختیار سوپروایزرها و مسئولین بخش های ذکر شده (نوزادان و هماتولوژی یا عمومی کودکان) قرار دهند و هر ۳ ماه برای جمع آوری به این مراکز مراجعه نمایند.

در هر یک از موارد فوق لزوماً باید از انجام یا عدم انجام غربالگری سوال شود و نحوه تشخیص کمبود G6PD در زمان بستری در بیمارستان ذکر شده و جواب مربوطه ثبت گردد. از میان علل مرگ ثبت شده در بخش های بیمارستان های اصلی شهر، مرگ به علت (زمینه ای) کمبود G6PD و علت نهایی نظیر لیز شدید گلبولی و نارسایی قلب ناشی از آن و با علت زمینه ای کمبود G6PD باید ثبت شود. جمع آوری اطلاعات مرگ به دلایل فوق سالیانه انجام می شود (در صورتی که برنامه ویژه جمع آوری اطلاعات مرگ وجود دارد، می تواند این برنامه با آن تطبیق یابد).

* کلیات تشکیلات و شرح وظایف کلی در ارتباط با این طرح با آنچه در طرح PKU آمده است مشترک می باشد.

متغیرهای برنامه کنترل کمبود G6PD

ردیف	متغیر	تعریف	معیار
۱	بروز کمبود G6PD به تفکیک غربال شده و نشده	موارد کمبود G6PD کشف شده در بدو تولد در متولدین در زمان تعیین شده و به تفکیک دختر و پسر	استاندارد تعیین شده در دستورالعمل
۲	تعداد روز بستری بیمارستانی	تعداد روز بستری بدلیل کمبود G6PD به تفکیک علت بستری و دریافت و دریافت خون	ثبت مدارک پزشکی و پذیرش و ترخیص بیمارستان
۳	موارد غربالگری مثبت در میان بستری شدگان	مواردی از بستری بدلیل کمبود G6PD که قبلاً غربال شده و راهنمایی دریافت کرده اند به تفکیک علت بستری	ثبت پرونده بیمارستانی
۴	مرگ به دلیل عوارض کمبود G6PD	مواردی از مرگ که بدلیل عوارض کشنده کمبود G6PD عارض شده است	ثبت مرگ بیمارستانی

شاخصهای برنامه کنترل کمبود G6PD

ردیف	نام	منبع اطلاعات	نحوه محاسبه
۱	میزان بروز (به تفکیک دختر و پسر)	ثبت نظام غربالگری	$\frac{\text{نوزادان متولد شده با کمبود G6PD در یک منطقه در یک سال}}{\text{همان جمعیت / همان منطقه / همان سال}} \times 1000$
۲	میزان بروز حمله لیز که منجر به تزریق خون شده است (بدلیل عدم آموزش و راهنمایی)	ثبت بیمارستانی	$\frac{\text{تعداد بروز حمله لیز در مبتلایان غربال شده به تفکیک علت در یک منطقه در یک سال}}{\text{کل مبتلایان جمعیت غربال شده همان منطقه، همان سال}} \times 100$
۳	میزان بروز هیپربیلی روبینی به تفکیک تعویض خون شده و نشده به علت کمبود G6PD	ثبت بیمارستانی	$\frac{\text{تعداد هیپربیلی روبینی در نوزادان به دلیل کمبود G6PD در یک سال}}{\text{جمعیت نوزادان همان منطقه همان سال}} \times 100$
۴	درصد بستری بیمارستانی با تزریق خون	ثبت بیمارستانی	$\frac{\text{تعداد بستری بیمارستانی با تزریق خون در مبتلایان غربال نشده و شده}}{\text{کل بستری در مبتلایان غربال نشده و شده}} \times 100$
۵	دوره بستری در بیمارستان	ثبت بیمارستانی	$\frac{\text{تعداد روز بستری در مبتلایان به تفکیک غربال شده و نشده در یک سال}}{\text{کل مبتلایان به تفکیک غربال شده و نشده}} \times 100$

طرح
کنترل فنیل کتونوری
(PKU)

بروز این بیماری همراه با افزایش مداوم فنیل آلانین خون بین ۱ در ۳۰۰۰ تا ۶۰/۰۰۰ بر حسب کشور متفاوت است. در ایران پیش بینی می شود شیوع بیماری ۱ در ۶۰۰۰ باشد. بیماری اتوزوم مغلوب است و شیوع آن در صورتی که ازدواج های خویشاوندی شایع باشد افزایش می یابد. فنیل آلانین یک اسید آمینه ضروری است. چنانچه از فنیل آلانین مواد غذایی در بدن برای ساخت پروتئین استفاده نشود، این ماده بطور طبیعی تجزیه می گردد. کمبود آنزیم فنیل آلانین هیدروکسیلاز یا کوفاکتور آن یعنی تترا هیدرو بیوپترین موجب تجمع فنیل آلانین در مایعات بدن می شود. فرم های مختلف بالینی و بیوشیمیایی افزایش فنیل آلانین در بدن وجود دارد.

فنیل کتونوری نوع کلاسیک:

این نوع بیماری بدلیل کمبود یا فقدان آنزیم فنیل آلانین هیدروکسیلاز ایجاد می شود. فنیل آلانین اضافی به فنیل پیرویک اسید و فنیل اتیلین آمین تبدیل می شود. این متابولیت ها و سایر متابولیت های بعدی همراه با فنیل آلانین اضافی متابولیزم طبیعی را مختل نموده و موجب صدمه مغزی می گردند.

کودک مبتلا در ابتدای تولد طبیعی است و عقب ماندگی ذهنی بتدریج پیشرفت می کند و طی چند ماه آشکار می شود. کودک در صورتی که تحت درمان قرار نگیرد، به ازاء هر ماه ۴ نمره از IQ او کاسته خواهد شد و تا پایان سال اول ۵۰ نمره از IQ را از دست خواهد داد. عقب ماندگی مغزی در این بیماری شدید است و کودک مبتلا پرفعالیتی همراه با حرکات بی هدف پیدا می کند. اغلب بیماران مبتلا نیاز به مراقبت مخصوص دارند. بوی مخصوص و نامطبوع این کودکان مربوط به متابولیت اسیدلاکتیک است. در معاینه عصبی، علائم یکنواختی را نمی توان یافت. اغلب بیماران هیپرتونیک هستند و ۱/۳ این بیماران تشنج نیز دارند.

در کشورهایی که غربالگری نوزادان در حال انجام است، و کودکان مبتلا به موقع شناسایی و درمان می شوند بندرت می توان تظاهرات این بیماری را یافت.

تشخیص این بیماری در بدو تولد با اندازه گیری فنیل آلانین خون به انجام می رسد. چند قطره خون مویرگی که بر روی کاغذ فیلتر گرفته شده است و می تواند به آزمایشگاه منتخب پست شود کافی است. توصیه می شود خون نوزاد بعد از گذشت ۴۸ تا ۷۲ ساعت از عمر وی و ترجیحاً بعد از تغذیه پروتئینی گرفته شود. این موجب می شود تا نتایج منفی کاذب کاهش یابد. در صورتی که این تست مقدماتی افزایش فنیل آلانین را نشان دهد، فنیل آلانین و تیروزین پلاسما باید اندازه گیری شود. در صورتی که فنیل آلانین خون بیش از ۲۰ mg/dl و تیروزین خون نرمال باشد و همچنین

متابولیت های فنیل آلانین در ادار افزایش یافته باشد و اختلال مربوط به تتراهیدروبیوپترین (کوفاکتور فنیل آلانین هیدروکسیلاز) رد شود، تشخیص فنیل کتونوری تأیید می گردد. اقدامات درمانی این بیماری متمرکز بر کاهش فنیل آلانین و متابولیت های آن در خون است و هدف آن ممانعت یا کاهش صدمه مغزی است. فنیل آلانین رژیم این بیماران باید محدود شود. این رژیم باید تحت نظر یک متخصص تغذیه تنظیم گردد و با آزمایشات مکرر خون از سطح مناسب فنیل آلانین خون اطمینان حاصل شود. سطح سرمی مورد نظر بین ۶ تا ۲ mg/dl است. گرچه بعد از ۶ سال از عمر کودک شدت کنترل رژیم غذایی کاهش می یابد لیکن این موضوع که تا چه سالی از عمر، رژیم مخصوص غذایی ادامه یابد همچنان مورد بحث است.

هیپرفنیل آلانینی بدخیم (کمبود کوفاکتور BH4):

در ۲٪ کودکانی که افزایش فنیل آلانین خون دارند نقص در آنزیم هایی است که ایجاد یا تجدید BH4 را موجب می شوند. در این کودکان حتی در صورتی که فنیل آلانین خون کنترل شود پیشرفت صدمه مغزی ادامه می یابد. BH4 کوفاکتور آنزیم های هیدروکسیلاز فنیل آلانین، تیروزین و تریپتوفان است و هیدروکسیلازهای تیروزین و تریپتوفان برای ساخت نوروترانسمیترهای دوپامین و سروتونین ضروری است. ۴ اختلال آنزیمی که منجر به کمبود این کوفاکتور می شوند شناخته شده اند. بیش از ۵۰٪ اختلال مربوط به کمبود آنزیم ۶- پیروویل تتراهیدروبیوپترین سنتتاز (6-PTS) است.

از نقطه نظر بالینی علائم این بیماری شبیه بیماران فنیل کتونوری کلاسیک است ولی علی رغم رژیم درمانی مناسب، علائمشان بعد از ۳ ماهگی ادامه می یابد (به استثنای کمبود یا فقدان آنزیم کاربونیلامین دهیدراتاز که علائم بالینی ندارد و این بدلیل آنست که دهیدراتاسیون میتواند بطور غیر آنزیماتیک و به آهستگی انجام شود و BH2 ایجاد گردد). یکی از راههای تشخیص این بیماری آزمون تجویز BH4 است. در این روش BH4 خوراکی داده می شود یا داخل ورید تجویز می شود و در بیماران مبتلا به این کمبود، فنیل آلانین خون طی ۶-۴ ساعت طبیعی می گردد. تست در حالی انجام می شود که طفل، رژیم طبیعی حاوی فنیل آلانین دریافت داشته است. برخی بیماران مبتلا به نقص آنزیمی دی هیدروپتیریدین ردوکتاز به این تست جواب نمی دهند. این گروه اخیر را میتوان از طریق بررسی آنزیمی تشخیص داد. این نقص همچنین می تواند از طریق مطالعه ژن مربوطه نیز شناسایی شود.

درمان به روش های مختلف انجام می شود و اثرات طولانی مدت درمان همچنان نامعلوم است، از جمله روش های درمانی در این بیماری رژیم محدود در فنیل آلانین و همچنین تجویز پیش سازهای

نوروترانسمیترها است (5-hydroxytryptophan, L-dopa). روش دیگر درمانی رژیم محدود در فنیل آلانین و تجویز خوراکی BH4 است. دوز کم روزانه این ماده، فنیل آلانین خون را نرمال میکند و در صورتی که با دوز بالا (۲۰-۴۰ mg/kg/۲۴h) تجویز شود از سد خونی مغزی عبور نموده و پیشرفت صدمات مغزی را مانع می شود.

هیپرفنیل آلانینی خوش خیم:

فنیل آلانین خون این نوزادان کمتر از ۲۰ mg/dl است و این سطح از فنیل آلانین موجب ترشح فنیل پیرویک اسید در ادرار نمی شود. علت این اختلال کمبود فنیل آلانین هیدروکسیلاز است. در این بیماری طیف آنزیم موجود بین ۱ تا ۳۵٪ است، در حالی که در PKU یا هیپرفنیل آلانینی کلاسیک آنزیم قابل اندازه گیری نیست. این نوزادان حتی بدون درمان می توانند رشد طبیعی داشته باشند. در بیمارانی که فنیل آلانین سرم آنها بین ۱۰-۲۰ mg/dl است و تیروزین خون آنها طبیعی است و PKU ندارند، محدودیت ساده فنیل آلانین رژیم غذایی برای کنترل فنیل آلانین خون کفایت می کند. در این گروه کودکان می توان با امتحان رژیم معمول پروتئین برای ادامه یا قطع برنامه غذایی تصمیم گیری کرد. کودکانی نیز که از ابتدا محدودیت غذایی نداشته اند باید بررسی های دوره ای شده و از رشد طبیعی و سطح مناسب فنیل آلانین خون آنها اطمینان حاصل شود.

فنیل آلانینی گذرا:

افزایش فنیل آلانین خون در تیروزینمی گذار نوزادان رخ می دهد. وقتی توانایی نوزادان برای اکسید کردن تیروزین تکامل یابد، سطح فنیل آلانین خون طبیعی خواهد شد. فنیل آلانین ترانس آمیناز نیز اگر وجود نداشته باشد یا به حد کافی تکامل نیافته باشد، می تواند این مشکل را در صورتی که نوزاد محتوای پروتئینی شیرش بالا باشد، ایجاد نماید. این نوزادان حتی وقتی سطح فنیل آلانین خونشان به ۳۰ mg/dl می رسد PKU ندارند و اگر شیر آنها محتوای پروتئینی شیر انسان را داشته باشد وضعیت طبیعی پیدا می کنند.

هیپرفنیل الانینی در ایران:

در ایران مطالعه جامعی به انجام نرسیده است تا بتواند پاسخ سوالهای موجود را بطور کامل بدهد. اما در مطالعات پراکنده برخی از جنبه های مختلف مورد توجه قرار گرفته است.

مطالعه شیراز:

در این مطالعه ۷۹/۹/۱ تا ۸۲/۱۲/۲۹، ۳۹۳۷ نفر نوزاد پسر و ۳۵۰۵ نفر نوزاد دختر مورد آزمایش قرار گرفته اند و در مجموع ۷ مورد مبتلا شناسایی شده است. محققین در این مطالعه تاکید کرده اند که بدلیل اجباری نبودن برنامه، اطرافیان بیماران مبتلا به PKU بیشتر نوزادان خود را برای بررسی آورده اند و این موجب شده است تا بروز بیماری از حدود مورد انتظار (۱ در ۴/۰۰۰ - ۱۰/۰۰۰) به میزان قابل ملاحظه بیشتر باشد.

مطالعه اصفهان:

از میان ۱۶۱۱ بیمار عقب مانده ذهنی که در آسایشگاهها نگهداری می شده اند ۳۶ مورد (۲٪) مبتلا به PKU داشته اند. این درصد در مطالعه های پراکنده دیگر نیز مورد تاکید قرار گرفته است و در برخی موارد تا ۳٪ نیز اعلام شده است.

مطالعه دکتر کبیری - دکتر فرهود:

در این مطالعه ۸۰۰۰ کودک بررسی شده و شیوع بیماری ۱ در ۸۰۰۰ پیش بینی شده است. تعداد نمونه در این مطالعه برای تعمیم آن به جمعیت کافی نیست و حداقل می باید ۴ برابر جمعیت مورد مطالعه بررسی می شده است.

مطالعه دکتر نسرین حسین پور و همکاران:

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

هیپرفنیل آلانینی در کشورهای اروپایی:

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

آیا در ایران غربالگری PKU در دوران نوزادی و برای تمام نوزادان لازم است؟

آیا در صورت اجرای غربالگری، این برنامه توجیه اقتصاد - سلامت لازم را دارد؟

بیماری PKU، یک بیماری متابولیک است که تظاهرات اصلی آن عقب ماندگی ذهنی شدید، پرفعالیتی همراه با حرکات بی هدف و تشنج می باشد.

اغلب بیماران به حدی دچار عقب ماندگی هستند که نیاز به مراقبت ۲۴ ساعته یا نگهداری تمام وقت در آسایشگاه دارند.

مطالعات پراکنده موجود در ایران نشان می دهد که بروز بیماری بین ۱ در ۶۰۰۰ تا ۸۰۰۰ است. گرچه هیچ یک از نتایج این مطالعات قابل تعمیم به جمعیت کشور نیست اما هر یک بدلیل آنکه بیان کننده نظریات متخصصین مرتبط هستند حائز اهمیت در برنامه ریزی است و حداقل بیان کننده ضرورت بررسی وضعیت بروز بیماری در کشور می باشد.

از سوی دیگر در کشورهای اروپایی همجوار یا نسبتاً همجوار با قرابت نسبی از نظر ژنتیکی که دارای برنامه های غربالگری نیز هستند، بروز بین ۱ در ۴۰۰۰ تا ۱ در ۱۰/۰۰۰ اعلام شده است.

از نقطه نظر ژنتیکی تمام اختلالاتی که منجر به PKU می شوند از نوع اتوزوم مغلوب است. این الگوی ارثی تحت تاثیر ازدواج فامیلی قرار دارد و شانس بروز اختلال را تا ۲ برابر می افزاید. در ایران ازدواج های فامیلی بخصوص در برخی مناطق شایع هستند و بدین ترتیب بروز این بیماری تحت تاثیر این فرآیند قرار دارد. سن متوسط تشخیص بیماری در شرایطی که غربالگری اعمال نمی شود ۲ سالگی است. در این سن صدمات مغزی کامل شده و درمان تنها از شدت هیپراکتیویته میکاهد و صدمات مغزی غیر قابل برگشت خواهد بود.

ابزار غربالگری به نحوی تسهیل شده وجود دارد و می توان با استفاده از روش های ساده غیرتهاجمی به تشخیص رسید.

امکان درمان وجود دارد و گرچه آسان نیست و به دلیل شدت محدودیت مواد غذایی حتی همراه با مشکلات روحی است (و بدین دلیل نیاز به مشاوره و حمایت خانواده وجود خواهد داشت) اما امکان

پذیر است و به خوبی در کشورهای مختلف تمرین شده و بدون استثنا در حفظ IQ افراد مبتلا در محدوده نرمال موفق بوده است. بعلاوه حتی کودکانی که بدلیل عدم غربال گری و درمان به موقع به عقب ماندگی ذهنی مبتلا هستند، همچنان نیاز به درمان خواهند داشت تا میزان هیپراکتیویته آنها کاسته شود و بطور نسبی قابل نگهداری و کنترل (در آسایشگاه یا منزل) باشند. این منعکس کننده این واقعیت است که در هر حال درمان ضروری است حتی اگر غربال گری صورت نپذیرد.

اینکه آیا برنامه توجیه اقتصاد - سلامت دارد یا خیر به جواب سوالات ذیل بستگی دارد:

۱- آیا در این برنامه نفع مالی (بودجه های) دولتی مد نظر است و یا سود مالی در اقتصاد خانواده؟ و در صورتی که هر یک از این موارد مطرح است آیا در بلند مدت یا کوتاه مدت این امر مورد نظر است؟

۲- نگاه اصلی برنامه ریزان به غربال گری، آیا توسعه بهداشتی و سطح سلامت است؟ تعهدات شکوفایی اقتصادی کشور است؟ و یا ... ؟ (می توان تلفیق این تعهدات را نیز به عنوان رویکرد اصلی مطرح کرد و از هر یک برخی شرایط را در نظر گرفت).

۳- در این برنامه مدل استاندارد نگهداری بیماران کدام کشور در دنیاست؟ آیا ایران خود با معیارهای اقتصادی سطح استاندارد را تعریف می کند، آن را با احتساب سرانه در آمد خانواده یا دولت تطبیق می دهد؟ و یا مدل استاندارد برخورد با بیماران، متون پزشکی است که عمدتاً غربی است؟

۴- آیا در توجیه اقتصاد - سلامت، وضعیت بدون غربال گری با غربال گری برای این بیماری مقایسه می شود و در این صورت این مقایسه برای کدام آیتم ها صورت می پذیرد؟ آیا ضروری است این برنامه با برنامه های دیگر مقایسه گردد؟

در پاسخ به سوال اول گرچه در ظاهر و در یک روند سالم اقتصادی سرنوشت اقتصادی دولت و خانواده متقارب می شوند. این دو می تواند در برخی مقاطع و شرایط متفاوت در نظر گرفته شود. به عبارت دیگر، برحسب شرایط اقتصادی کشور مثل میزان نقدینگی و تمایل مردم برای هزینه کرد، اقتصاد پایدار یا غیر پایدار کشور می توان رویکرد ویژه ای را انتخاب کرد. با توجه به شرایط کنونی ایران، به نظر می رسد باید نفع مالی دولت را بویژه مد نظر قرار دهیم.

درپاسخ به سوال دوم ایران کشوری است با دولتی دارای ایدئولوژی مذهبی، که توسعه اقتصادی در آن نمی باید به فاصله اقتصادی و طبقاتی منجر شود و سلامت مردم یکی از محورهای توسعه پایدار

تلقى می شود. بنابراین اگر در برنامه صرفاً رویکرد توسعه اقتصادی باشد این امر، با قانون اساسی کشور تناقض خواهد داشت.

در پاسخ به سوال سوم باید گفت که استاندارد در نظر گرفته شده برای نگهداری بیماران PKU در ایران که در ۴۰/۰۰۰ تا ۷۰/۰۰۰ تومان ماهانه به ازاء هر معلول نمود می یابد، از سطح قابل قبولی در مقایسه با حداقل استانداردهای کنترل بیماری برخوردار نیست. اما چنانچه این ارقام با دستمزد مرسوم کشور برای اقشار مختلف از پزشک تا کارگر مقایسه شود با سایر استانداردهای کشور متناسب به نظر می رسد (گرچه این موضوع نیاز به مطالعه دارد و این مقیاس ها برای قضاوت سطحی است).

در پاسخ به سوال چهارم نیاز به برنامه استراتژیک کشوری وجود دارد تا چهارچوب فعالیت ها تعریف شده باشد و نظارت و پیگیری و ارزشیابی دوره ای مدیریت برنامه صورت گیرد. در ایران دانستنی های ضروری برای برنامه ریزی، از جمله ثبت بیماریها، پیش آگهی بیماریها و مدت بقاء و ... نامشخص است و از این رو تعیین بار بیماریها با مشکلات اساسی روبروست. تحت این شرایط (که می باید در قالب برنامه استراتژیک کشوری تصحیح شود) آیا می توان معیار های مقایسه را برای ایران ساده نمود و مقایسه را برای حداکثر اطلاعات موجود به انجام رساند؟ مثلاً در بیماری PKU مقایسه هزینه غربال گری با هزینه ای که دولت برای نگهداری طفل می پردازد صورت می گیرد؛ آیا قیمت معلولیت یک نفر، هزینه های غیبت از کار والدین به دلیل مشغولیت های ناشی از نگهداری طفل بیمار یا به دلیل تاثیر روحی این مشکل بر آنان را، پوشش می دهد؟ و همچنین آیا قیمت مدیریت تضعیف شده والدین در خانواده و تاثیر آن بر کارایی سایر فرزندان به چه میزان از هزینه ای که دولت ماهیانه به هر خانواده می پردازد و صرف نگهداری بیمار (به عبارت صحیح رفع نسبی و فیزیکی مزاحمت بیمار) می شود گران تر یا ارزان تر است و ...

هزینه های اصلی در شرایط بدون غربالگری و وجود غربالگری:

الف: سناریو اول

مخارج غربالگری:

۵۰۰ تومان (قیمت هر کیت) \times $1/200/000$ نوزاد (متولدین سالیانه کشور) = $600/000/000$ تومان

$36/000 = 3\%$ (آزمایش مجدد جهت تأیید)

$4/000 \times 36/000$ تومان (قیمت هر آزمایش تأیید) = $144/000/000$ تومان

$744/000/000 = 600/000/000 + 144/000/000$ تومان

مخارج نگهداری معلولین: (بدون احتساب مخارج پزشکی و آموزشی)

۱۰۰/۰۰۰ تومان (مبلغ پرداختی بهزیستی برای یک معلول به ازاء یک ماه) \times ۲۰۰ (تعداد مورد انتظار مبتلایان) \times ۵۰ (مدت

طول عمر) \times ۱۲ (ماه در سال) = $12/000/000/000$ تومان

نکته اینجاست که مخارج غربالگری در حال حاضر پرداخت می شود و سود ناشی از آن بتدریج طی ۵۰ سال باز می گردد. برای رفع این مشکل باید میزان کاهش ارزش پول در محاسبه در نظر گرفته شود.

همچنین مخارج نگهداری معلولین در این قسمت بسیار ساده (صرفاً مخارج آسایشگاه) در نظر گرفته شده است.

ب: سناریو دوم

مخارج غربالگری:

۷۰۰ تومان (قیمت هر کیت + لوازم خون گیری + هزینه ارسال) \times $1/200/000$ نوزاد (متولدین سالیانه کشور) =

$840/000/000$ تومان

$4/000 \times 36/000$ تومان (قیمت هر آزمایش تأیید) = $144/000/000$ تومان

$984/000/000 = 840/000/000 + 144/000/000$ تومان

مخارج درمان:

۳/۰۰۰ تومان (قوطی شیر) \times ۸ قوطی (مصرف ماهیانه) \times ۱۲ (ماه در سال) \times ۱۲ (سال های درمان) \times ۲۰۰ (تعداد

موارد مبتلای مورد انتظار) = $691/200/000$ تومان (کل مخارج تغذیه)

مخارج نگهداری معلولین: (بدون احتساب مخارج پزشکی و آموزشی)

۱۰۰/۰۰۰ تومان (مبلغ پرداختی بهزیستی برای یک معلول به ازای یک ماه) $\times ۲۰۰$ (تعداد مورد انتظار مبتلایان) $\times ۵۰$
(مدت طول عمر) $\times ۱۲$ (ماه در سال) = ۱۲/۰۰۰/۰۰۰/۰۰۰ تومان

نکته اینجاست که مخارج خرید شیر محاسبه شده در این قسمت، بدون احتساب یارانه ای است که بطور مضاعف به شیر تعلق می گیرد. به علاوه یک نوع شیر که دارای قیمت پائین تری است بطور کلی در نظر گرفته شده است در حالی که در سنین بالاتر نوع شیر مورد نیاز از نظر نوع و قیمت فرق می کند.

نکته بعدی در این محاسبه آن است که درمان در برنامه کنترل PKU ایران حداقل تا ۱۸ سالگی در نظر گرفته شده است ولی این محاسبه ۱۲ سالگی را برای انتهای درمان مد نظر قرار داده است. اما باید این موضوع را بخاطر داشت که از سوی دیگر نیز هزینه نگهداری بشدت ساده شده و ارقام حداقل و صرفاً برای نگهداری بیمار در آسایشگاه در نظر گرفته شده است. بعلاوه با شناسائی هر بیمار و انجام آزمایش ژنتیک وی، می توان خدمات پیشگیری وسیع به خانواده و خویشان بیمار در طول چند نسل ارائه کرد. این موضوع بررسی های هزینه - فایده را بطور وسیع و قابل ملاحظه تحت تاثیر قرار می دهد.

هدف کلی:

کاهش بار بیماری فنیل کتونوری

اهداف اختصاصی:

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

استراتژی ها:

- ۱- غربالگری و شناسایی کودکان مبتلا و درمان استاندارد آنها
- ۲- مشاوره ژنتیک و پیشنهاد تشخیص پیش از تولد جنین در حاملگی های بعدی مادر کودک مبتلا

فعالیت ها:

در قالب استراتژیک یک:

- ۱- تشکیل تیم فنی
- ۲- تدوین طرح و دستورالعمل
- ۳- شناسایی و انتخاب آزمایشگاههای معتبر برای اجرای برنامه آزمایشگاهی
- ۴- شناسایی و انتخاب بیمارستان مرکز استان (و بعدها در شهرها) جهت ارائه خدمات بالینی، تغذیه آزمایشگاهی و داروخانه ای به بیماران شناسایی شده در غربالگری (و بیماران موجود)
- ۵- آموزش نیروهای شبکه های بهداشتی درمانی و همچنین اعضای مرتبط از بیمارستان های منتخب و آزمایشگاههای رفرانس (و نمایندگان استانی انجمن PKU ایران) در شروع برنامه و سپس به صورت دوره ای
- ۶- آزمایش (غربالگری) گروه هدف برنامه (نوزادان ۳ تا ۵ روزه) و انجام آزمایش تائید موارد مثبت در غربالگری و انجام آزمایشات کنترل درمان در طول درمان
- ۷- درمان (طول زندگی) موارد مبتلا براساس پروتکل کشوری، بررسی بالینی، آزمایشگاهی و تغذیه و ثبت نتایج در فرم های تعیین شده براساس دستورالعمل

- ۸- پیگیری موارد مبتلا با همکاری سه جانبه بیمارستان منتخب، نماینده استانی و کارشناس ژنتیک گروه بیماریها در دانشگاه علوم پزشکی
- ۹- ثبت، جمع آوری و انتشارات اطلاعات
- ۱۰- نظارت مستمر بر فرآیندهای برنامه
- ۱۱- ارزشیابی برنامه و تدوین و اجرای طرح ارتقاء

در قالب استرژژی دو:

- ۱- شناسایی و انتخاب مرکز منتخب تشخیص پیش از تولد PKU
- ۲- ارجاع بیماران شناسائی شده به مرکز بهداشتی درمانی ویژه مشاوره ژنتیک از سوی متخصص بالینی در کلینیک منتخب
- ۳- مشاوره ژنتیک و معرفی والدین بیمار مبتلا به مرکز تشخیص پیش از تولد PKU منتخب در صورت تمایل مادر بیمار (و همچنین ارائه خدمات مشاوره ژنتیک و ارجاع خویشاوندان بیمار مبتلا که در معرض خطر داشتن فرزند مبتلا می باشند).
- ۴- بررسی موتاسیون در بیمار، مادر و جنین در حاملگی های بعدی مادر بیمار (تا تکمیل خانواه با ۲ فرزند سالم)
- ۵- پیشنهاد سقط به مادر در صورت ابتلای جنین وی
- ۶- ثبت و جمع آوری و انتشار اطلاعات مرتبط
- ۷- نظارت مستمر بر فرآیندهای برنامه شامل فرآیندهای مشاوره و تشخیص ژنتیک
- ۸- آموزش حضوری و غیر حضوری مشاوران ژنتیک
- ۹- آزمایش برنامه ریزی شده پرسنل مراکز تشخیص پیش از تولد
- ۱۰- ارزشیابی برنامه و تدوین و اجرای طرح ارتقاء

تشکیلات و وظایف*

الف- مرکز مدیریت بیماریها

- ۱- تدوین پیش نویس طرح و بحث و بررسی آن با حضور اعضای کمیته فنی کشوری و نهایی کردن طرح
- ۲- تشکیل تیم فنی کشوری از اعضا مؤثر هیئت علمی و نمایندگان سازمان و بخش های ذی ربط و معاونت غذا و دارو
- ۳- ابلاغ طرح به استان پایلوت
- ۴- اجرای آموزش های استانی
- ۵- نظارت مستمر بر اجرای برنامه در مناطق تحت پوشش
- ۶- جمع آوری داده های برنامه و تحلیل و انتشار اطلاعات کشوری
- ۷- ارزشیابی برنامه
- ۸- طراحی برنامه ارتقاء با مشورت کمیته فنی
- ۹- ابلاغ برنامه ارتقاء به مناطق تحت پوشش
- ۱۰- صدور ابلاغ (دوره ای) اعضای کمیته فنی
- ۱۱- پیگیری تهیه امکانات لازم جهت اجرای طرح
- ۱۲- هماهنگی با سازمان و بخش های ذی ربط جهت تامین و تدارک مستمر نیازهای امکانات لازم طرح
- ۱۳- پیگیری قوانین و مصوبات لازم برای اجرای هماهنگ برنامه در کشور
- ۱۴- طراحی و تدارک و برگزاری برنامه های آموزشی و ارتقاء دانش پرسنل ستادی در دانشگاه های علوم پزشکی، مشاوران ژنتیک (در شبکه های بهداشتی درمانی)، پرسنل مرتبط از بیمارستانهای منتخب شامل کارشناسان آزمایشگاه، متخصصین بالینی و کارشناسان تغذیه و در صورت لزوم کارکنان داروخانه بیمارستان و نمایندگان استانی انجمن PKU ایران
- ۱۵- تهیه و تدوین و انتشار بسته های آموزشی مورد نیاز برای گروه های هدف در برنامه

* کلیه تشکیلات و وظایف عمومی قید شده در این بخش شامل طرح کنترل کمبود G6PD نیز می شود. بیمارستان منتخب مرکز استان در طرح G6PD بیمارستانی است که دارای بخش های هماتولوژی و نوزادان باشد. مراجعات ضروری مبتلایان به کمبود G6PD ابتدا به درمانگاه نوزادان و سپس هر زمانی که دوره نوزادی سپری شود به درمانگاه کودکان بیمارستان منتخب صورت می گیرد. فرم ثبت موارد بستری بیمار کمبود G6PD در بیمارستان نیز باید به این بیمارستانها ارسال و جمع آوری اطلاعات مربوط به آن هر ۳ ماه از سوی مرکز بهداشت شهرستان یا مرجعی که این مرکز تعیین کند صورت گیرد.

ب- دانشگاه علوم پزشکی

- ۱- تشکیل تیم فنی دانشگاهی متشکل از معاونین بهداشت، درمان، غذا و دارو و اعضاء مؤثر هیئت علمی جهت مشاوره فنی و علمی و عوامل اجرایی مؤثر از بخش ها و سازمان های ذی ربط جهت تقسیم وظایف اصلی در راستای اجرای طرح
- ۲- مشارکت در تدوین طرح کشوری
- ۳- طراحی برنامه عملیاتی منطقه تحت پوشش
- ۴- آموزش و توجیه نیروهای درگیر در سطوح تابعه با هماهنگی معاونت بهداشت و مشارکت مؤثر معاونت های درمان و دارو
- ۵- نظارت مستمر بر اجرای برنامه در سطوح تابعه و بخش های منتخب شامل بیمارستان منتخب استان و شهرستان و آزمایشگاه رفرانس استان و منتخب در شهرستان و مراکز نمونه گیری انتخابی
- ۶- ارزشیابی برنامه در سطوح تابعه
- ۷- مشارکت در اجرای آموزش مستمر گروههای هدف برنامه
- ۸- ثبت و جمع آوری و ارسال اطلاعات به مرکز مدیریت بیماریها
- ۹- پیگیری تدارک مستمر و توزیع امکانات لازم جهت اجرای طرح
- ۱۰- شناسایی و پیشنهاد بیمارستان منتخب مرکز استان، آزمایشگاه رفرانس استان (و در صورت لزوم، آزمایشگاه طرف قرارداد برای انجام آزمایش HPLC)
- ۱۱- شناسایی و معرفی مراکز نمونه گیری در سطح شهر و روستا
- ۱۲- صدور ابلاغ اعضای هیئت علمی و اجرایی همکار موضوع بند ۱۰
- ۱۳- هماهنگی میان بخش های اصلی اجرای طرح شامل نظام مراقبت برنامه در سطح مناطق تحت پوشش دانشگاه علوم پزشکی، آزمایشگاههای رفرانس منتخب، بیمارستان منتخب استان و شهرستان، مشاوران ژنتیک مراکز بهداشتی درمانی، مراکز تشخیص ژنتیک منتخب در سطح کشور و ...
- ۱۴- هماهنگی و توسعه همکاری با بخش ها و سازمان های حمایتی نظیر هلال احمر، مدیریت کل امور اجتماعی استانداری، کمیته امداد امام، بهزیستی در راستای حمایت بیماران و ارتقاء سلامت ایشان به ویژه افراد بی بضاعت
- ۱۵- مشارکت در تهیه و توزیع مواد آموزشی و فرم های اطلاعات و دستورالعمل های مورد نیاز بخش های مختلف در برنامه و نظارت مستمر بر چگونگی دسترسی پرسنل به این مواد و مجموعه ها

ج) مرکز بهداشت شهرستان:

- ۱- تشکیل تیم فنی متشکل از مدیر درمان شبکه - رئیس مرکز بهداشت شهرستان - متخصص بیمارستان منتخب شهرستان، مسئول تغذیه، آزمایشگاه و مسئول داروخانه بیمارستان منتخب، کارشناس مسئول غیر واگیر و کارشناس برنامه ژنتیک شهرستان
- ۲- معرفی مرکز / مراکز نمونه گیری در شهرستان
- ۳- شناسایی و معرفی آزمایشگاه گیرنده و ارسال کننده نمونه سرم به مرکز استان برای انجام آزمایش تائید به روش HPLC، براساس قرارداد فی مابین (و یا انجام HPLC در صورت موجود بودن امکان آن در شهرستان)
- ۴- شناسایی و پیشنهاد بیمارستان منتخب شهرستان به معاونت بهداشتی دانشگاه (در صورت اعلام ضرورت از سوی دانشگاه)
- ۵- طراحی برنامه عملیاتی منطقه تحت پوشش
- ۶- آموزش و توجیه نیروهای درگیر در سطوح تابعه
- ۷- پایش و نظارت مستمر بر اجرای برنامه در سطوح تابعه با توجه به استانداردهای تعیین شده در دستورالعمل
- ۸- مشارکت در اجرای آموزش مستمر سطوح محیطی
- ۹- ثبت و پیگیری کلیه اطلاعات آزمایش های غربالگری (مثبت) براساس اعلام آزمایشگاه مرجع استان و فراخوان و پیگیری مراجعه مورد برای آزمایش تائید از طریق مرکز بهداشتی درمانی پوشش دهنده محل سکونت
- ۱۰- ثبت و پیگیری کلیه اطلاعات آزمایش تائید (مثبت) براساس اعلام آزمایشگاه مرجع (یا آزمایشگاه های تعیین شده دیگر مسئول انجام آزمایشات تائید) و پیگیری ارجاع و مراجعه مورد به بیمارستان منتخب از طریق م ب د پوشش دهنده محل سکونت و بیمارستان منتخب
- ۱۱- ثبت و جمع آوری و ارسال اطلاعات به معاونت بهداشت دانشگاه
- ۱۲- پیگیری تدارک مستمر و توزیع امکانات لازم جهت اجراء طرح
- ۱۳- صدور ابلاغ جهت افراد شرکت کننده در تیم فنی شهرستان
- ۱۴- ارائه گزارش از نحوه اجرای برنامه به سطوح بالاتر (ریاست شبکه و معاونت بهداشتی)
- ۱۵- ارائه پیشنهادات و راهکارهای مناسب جهت حل مشکلات اجرایی
- ۱۶- تکثیر و توزیع متون، دستورالعمل ها، آئین نامه ها و فرم های مورد نظر برنامه به بخش های مرتبط در سطوح تابعه
- ۱۷- اعلام فوری جواب آزمایش های مثبت (ارسال شده از سوی مراکز آزمایشگاهی) به مراکز بهداشتی درمانی محل سکونت افراد مربوطه جهت شروع برنامه مراقبت بر اساس دستورالعمل

- ۱۸- پیگیری ارجاع فوری بیماران از سوی مراکز بهداشتی درمانی مربوطه به بیمارستان منتخب مرکز استان جهت تنظیم و شروع برنامه درمانی
- ۱۹- آرشیو منظم و قابل دسترسی کلیه دستورات عملی، آئین نامه ها و متون و کتب آموزشی مرتبط با برنامه

د) مرکز بهداشتی درمانی (و خانه بهداشت):

- ۱- ارجاع فوری بیماران (اعلام شده از سوی مرکز بهداشت) به بیمارستان منتخب مرکز استان برای شروع برنامه درمانی
- ۲- پیگیری مراجعه بیمار به بیمارستان منتخب مرکز استان و دریافت برنامه درمانی و دارویی و راهنمایی ها و توصیه های لازم و تنظیم مراجعات بعدی
- ۳- پیگیری مراجعه منظم بیمار براساس وعده های تعیین شده برای مراجعه به بیمارستان منتخب شهرستان
- ۴- پیگیری اجرای دستورات متخصص بالینی (و کارشناس تغذیه و انجام آزمایش کنترل درمان در بیماری PKU) در زمان تعیین شده
- ۵- جمع آوری، ثبت و ارسال اطلاعات به سطوح بالاتر بر اساس دستورات عملی، در فرم های مرتبط و تعیین شده در دستورات عملی
- ۶- شرکت در برنامه های آموزشی تعیین شده توسط سطوح بالاتر
- ۷- آموزش خانواده ها در راستای دستیابی به اهداف طرح و براساس متون آموزشی و دستورات عملی برنامه
- ۸- آرشیو منظم و قابل دسترسی متون آموزشی مرتبط، دستورات عملی ها و آئین نامه های مربوط به طرح

ه) مراکز نمونه گیری خون (غربالگری نوزادان)

- ۱- تهیه نمونه خون به روش تعیین شده در دستورات عملی برنامه
- ۲- ثبت اطلاعات در دفتر و فرم های تعیین شده
- ۳- پیگیری جواب نمونه های غربالگری ارسالی از مرکز بهداشت شهرستان و ثبت جواب آزمایشات غربالگری مثبت انجام شده در دفتر ثبت اطلاعات
- ۴- ارسال فرم خلاصه اطلاعات فعالیت های انجام شده به مرکز بهداشت شهرستان براساس شرایط تعیین شده در دستورات عملی

- ۵- شرکت در برنامه های آموزشی تعیین شده توسط سطوح بالاتر
- ۶- پیگیری فراهم بودن تسهیلات لازم برای نمونه گیری
- ۷- تحویل رسید انجام نمونه گیری به والدین و راهنمایی ایشان برای پیگیری و دریافت جواب مکتوب آزمایش غربالگری
- ۸- راهنمایی والدین برای دریافت گواهی ولادت در زمان مقرر با ارائه رسید انجام نمونه گیری
- ۹- تحویل برگه راهنما به والدین نوزاد
- ۱۰- پیگیری دریافت متون آموزشی مرتبط از سطوح بالاتر
- ۱۱- آرشيو منظم و قابل دسترس آئين نامه ها، دستورالعمل ها، كتب آموزشی و يك نمونه از فرمهای مرتبط در مركز

(و) آزمایشگاه منتخب مرکز استان:

- ۱- پذیرش کلیه نمونه های غربالگری
- ۲- انجام کلیه آزمایشات غربالگری
- ۳- اعلام جواب آزمایشات مثبت (مشکوک) غربالگری به ستاد پیگیری بیماریها در مرکز بهداشت شهرستان
- ۴- پذیرش نمونه های آزمایش تائید در صورتی که مجهز به دستگاه HPLC است و شناسایی و معرفی آزمایشگاه مجهز به HPLC با توانایی انجام آزمایش با استانداردهای مربوطه (در صورتی که خود مجهز به HPLC نیست) به آزمایشگاههای مسئول تهیه نمونه و ارسال کننده سرم در سطوح شهرستانهای استان جهت انجام آزمایش های تائید.
- ۵- ثبت کلیه اطلاعات درخواست شده در دستورالعمل و ارسال * مکتوب جواب کلیه آزمایش های انجام شده به نحوی که در دستورالعمل تعیین شده و ارسال آن به معاونت بهداشتی
- ۶- پیگیری فراهم بودن کلیه تسهیلات لازم برای انجام آزمایشات غربالگری به نحو استاندارد
- ۷- شرکت در برنامه های آموزشی تعیین شده از سوی سطوح بالاتر
- ۸- مشارکت در اجرای برنامه های آموزشی پرسنل آزمایشگاه سطوح پائین تر

* آزمایشات تائید (۱۲۰ روزگی) مربوط به برنامه GPGD در آزمایشگاه بیمارستان منتخب (این برنامه) در مرکز استان انجام می شود و جواب آنها به همان ترتیب برنامه PKU (آزمایشات مثبت به صورت تلفنی و فوری و کلیه جواب آزمایشات به صورت مکتوب) ارسال میشوند و نهایتاً از طریق مرکز بهداشتی درمانی پوشش دهنده محل سکونت بیمار به وی تحویل می گردند. موارد مثبت در آزمایشات تائید به بیمارستان منتخب مرکز استان برای دریافت آموزش ویژه، ثبت نام و دریافت پرونده ژنتیک ارجاع می شود.

ک) بیمارستان منتخب مرکز استان*:

- ۱- پذیرش بیماران ارجاعی از سوی مراکز بهداشتی درمانی و سایر عوامل تعیین شده (تأیید شده با آزمایشهای تعیین شده در دستورالعمل)
- ۲- بررسی بالینی، کارشناسی تغذیه و انجام آزمایشات کنترل درمان (کلیه مواردی که شخصاً مراجعه می نمایند و یا نمونه های ارسالی بر روی کاغذ صافی از مراکز محیطی و اعلام تلفنی جواب نمونه های ارسالی به آزمایشگاه بیمارستان منتخب شهرستان و ارسال جواب مکتوب آزمایشات به این بیمارستان از طریق پست.
- ۳- تنظیم برنامه درمانی، تغذیه و رژیم غذایی براساس آزمایش کنترل درمان و ثبت زمان ضروری برای انجام آزمایشات دوره ای (درخواست آزمایش با ثبت زمان مربوطه در دفترچه بیمه بیمار توسط متخصص بالینی و انجام آزمایش توسط آزمایشگاه براساس درخواست صورت گرفته در دفترچه بیمه)
- ۴- ثبت وقایع مرتبط در فرم های ثبت بالینی و تغذیه در بیمارستان منتخب توسط متخصص بر اساس فرمت تعیین شده در دستورالعمل (یک نسخه از فرم های تکمیل شده لزوماً باید در پرونده شخصی بیمار باشد و نسخه دوم در پرونده بیمارستانی وی در بیمارستان بماند.)
- ۵- راهنمایی بیمار برای مراجعه به مرکز کاردرمانی- گفتار درمانی و ثبت توصیه انجام شده با ذکر تاریخ در فرم ثبت بالینی توسط متخصص بالینی
- ۶- راهنمایی بیمار برای مراجعه به مرکز بهداشتی درمانی ویژه مشاوره ژنتیک و ثبت توصیه انجام شده با ذکر تاریخ در فرم ثبت بالینی توسط متخصص بالینی
- ۷- راهنمایی بیمار برای دریافت شیر یارانه ای از داروخانه براساس رژیم غذایی تعیین شده توسط کارشناس تغذیه
- ۸- تحویل شیر یارانه ای مورد نیاز بیمار توسط داروخانه بیمارستان
- ۹- انجام هماهنگی کلیه خدمات مورد نیاز بیمار در یک بار (یک روز) مراجعه به مرکز استان (بیمارستان منتخب)
- ۱۰- هماهنگی با کارشناس ژنتیک دانشگاه در راستای دستیابی به اهداف طرح
- ۱۱- مشارکت در اجرای برنامه های آموزشی تنظیم شده از سوی سطوح بالاتر
- ۱۲- شرکت در برنامه های توجیهی و آموزشی طراحی شده توسط سطوح بالاتر
- ۱۳- ثبت و ارسال مشخصات بیماران مراجعه کننده به بیمارستان منتخب مرکز استان توسط پرستار درمانگاه و ارسال آن به مرکز بهداشت شهرستان (مرکز استان) براساس دستورالعمل

۱۴- ارائه راهنمایی و مشاوره به بیمارستان منتخب شهرستان در صورت تقاضا

گ) بیمارستان منتخب شهرستان:

- ۱- پذیرش بیماران (که برنامه درمانی آنها توسط متخصص بالینی بیمارستان منتخب مرکز استان انجام شده و فنیل آلانین خون آنها بعد از شناسایی اولیه در برنامه غربالگری و تأیید به استناد آزمایش های کنترل درمان، کنترل شده است) و ادامه درمان و تنظیم وعده های بعدی مراجعه بیماران و بررسی بالینی دوره ای براساس آزمایش کنترل درمان
- ۲- پیگیری اجرای رژیم غذایی تعیین شده توسط کارشناس تغذیه بیمارستان منتخب مرکز استان (توسط متخصص بالینی بیمارستان منتخب شهرستان)
- ۳- مشورت متخصص بالینی با متخصص بالینی و کارشناس تغذیه و کارشناس آزمایشگاه بیمارستان منتخب مرکز استان در صورت ضرورت
- ۴- ثبت اعلام تلفنی نتیجه آزمایشات کنترل درمان ارسالی بر روی کاغذ صافی از مراکز نمونه گیری (محیطی) در دفتر آزمایشگاه و پیگیری دریافت جواب مکتوب آزمایشات و تحول موارد به بیمار در زمان مراجعه ایشان برای بررسی بالینی، توسط آزمایشگاه بیمارستان
- ۵- ارجاع بیمار برای تنظیم رژیم غذایی و برنامه تغذیه بیمار بر حسب برنامه زمانی تعیین شده توسط کارشناس تغذیه بیمارستان منتخب مرکز استان و یا در صورت بوجود آمدن اختلال در آزمایش کنترل درمان بیمار یا در صورت تغییر شرایط سنی و فیزیولوژیک بیمار
- ۶- ثبت نتایج بررسی های بالینی انجام شده در فرم مخصوص در پرونده شخصی بیمار توسط متخصص بالینی یک نسخه از این فرم ها باید در پرونده بیمارستانی وی حفظ شود)
- ۷- پیگیری انجام مراجعه به مرکز کاردرمانی و گفتار درمانی مرکز استان براساس تنظیم زمانی صورت گرفته و ارجاع مجدد در صورت ضرورت
- ۸- پیگیری انجام مراجعه اولیه والدین بیمار به مرکز بهداشتی درمانی ویژه مشاوره ژنتیک و ارجاع مجدد به این مرکز در صورت ضرورت (قصد حاملگی یا حاملگی مادر و تقاضای خویشان وی) توسط متخصص بالینی
- ۹- شرکت در جلسات آموزشی برنامه ریزی شده توسط سطوح بالاتر
- ۱۰- مشارکت در اجرای برنامه های آموزشی پرسنل مرتبط و خانواده بیماران
- ۱۱- آرشيو کلیه متون آموزشی، دستورالعمل ها و آئین نامه های ارسالی مرتبط در محل قابل دسترس برای بهره برداری

۱۲- ثبت و ارسال مشخصات بیماران مراجعه کننده به بیمارستان منتخب شهرستان و ارسال آن به مرکز بهداشت شهرستان در زمان تعیین شده و براساس دستور العمل

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

- ۱- عقد قرار داد با آزمایشگاههای تهیه کننده و ارسال کننده نمونه سرم
- ۲- اعلام مکتوب چگونگی ارسال نمونه برای انجام آزمایش به کلیه آزمایشگاههای طرف قرارداد
- ۳- پذیرش کلیه نمونه های ارسالی از آزمایشگاههای طرف قرارداد از شهرستان ها
- ۴- اعلام فوری جواب آزمایش های مثبت با تلفن و همچنین ارسال مکتوب جواب کلیه آزمایشات به آزمایشگاه طرف قرار داد
- ۵- پیگیری تدارک کلیه تسهیلات لازم برای انجام آزمایشات تائید (به نحوی که وقفه ای در انجام آزمایشات ایجاد نشود)
- ۶- مشارکت در برنامه های آموزشی لازم در زمینه انجام آزمایشات

ی) آزمایشگاه تهیه کننده و ارسال کننده نمونه سرم جهت آزمایش تائید(به روش HPLC):

- ۱- پیگیری عقد قرارداد با آزمایشگاه محل انجام آزمایش تائید (به روش HPLC) براساس معرفی آزمایشگاه غربالگری مرکز استان
- ۲- پیگیری دریافت راهنمایی چگونگی تهیه و ارسال نمونه با توجه به استاندارد های تعیین شده از سوی آزمایشگاه تائید (به روش HPLC)
- ۳- تهیه نمونه سرم کلیه ارجاع شدگان برای انجام آزمایش تائید (به روش HPLC) با استاندارد تعیین شده
- ۴- ارسال نمونه سرم کلیه ارجاع شدگان به آزمایشگاه HPLC تعیین شده توسط آزمایشگاه غربالگری مرکز استان و طرف قرار داد
- ۵- پیگیری جواب کلیه نمونه های ارسالی
- ۶- اعلام جواب های مثبت با تلفن به مرکز ارجاع کننده و مرکز بهداشت شهرستان (ستاد پیگیری بیماریها) به طور همزمان

* آزمایشات تائید (۱۲۰ روزگی) مربوط به برنامه GPGD در آزمایشگاه بیمارستان منتخب (این برنامه) در مرکز استان انجام می شود و جواب آنها به همان ترتیب برنامه PKU (آزمایشات مثبت به صورت تلفنی و فوری و کلیه جواب آزمایشات به صورت مکتوب) ارسال می شوند و نهایتاً از طریق مرکز بهداشتی درمانی پوشش دهنده محل سکونت بیمار به وی تحویل می گردند. موارد مثبت در آزمایشات تائید به بیمارستان منتخب مرکز استان برای دریافت آموزش ویژه، ثبت نام و دریافت پرونده ژنتیک ارجاع می شود.

۷- پیگیری دریافت جواب مکتوب آزمایشات از آزمایشگاه HPLC

۸- ارسال جواب مکتوب آزمایشات به مرکز بهداشت شهرستان

ل) مرکز بهداشتی درمانی ویژه مشاوره ژنتیک:

۱- پذیرش موارد ارجاع شده برای مشاوره ژنتیک از سوی متخصص بالینی مرکز استان و شهرستان

۲- انجام مشاوره والدین بیمار و ارجاع آنها برای تعیین موتاسیون به آزمایشگاههای منتخب عضو شبکه تشخیص پیش از تولد بیماری PKU (معرفی شده از سوی مرکز مدیریت بیماریها)

۳- انجام مشاوره با خویشان بیمار که قصد ازدواج با یکدیگر را دارند یا با یکدیگر ازدواج کرده اند و اینک قصد حاملگی یا حاملگی وجود دارد و ارجاع موارد برای بررسی موتاسیون افراد مورد نظر یا جنین در صورت نیاز

۴- ثبت کلیه اطلاعات لازم در فرم (دفتر) مربوطه

۵- ارسال خلاصه اطلاعات در فرم مربوطه به سطح بالاتر

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

۷- مشارکت در برنامه های آموزشی در صورت درخواست از سوی سطوح بالاتر

۸- آرشيو منظم کلیه متون آموزشی، دستورالعمل ها، آئین نامه های مرتبط به نحو در دسترس برای بهره برداری

روش اجرای طرح:

هر نوزاد بعد از تولد در زایشگاه (یا در مرکز تسهیلات زایمانی در روستا) باید توصیه های لازم مبنی بر اهمیت آزمایشات غربالگری در روز ۳ تا ۵ نوزادی و منوط بودن دریافت گواهی ولادت به انجام نمونه گیری برای غربالگری را توسط کارکنان زایشگاه، دریافت دارد.

در روز ۳ تا ۵ با مراجعه نوزاد به مرکز نمونه گیری، پاشنه پای نوزاد توسط فرد آموزش دیده (به به روشی که در متن آموزشی آزمایشگاه در این برنامه آمده است) لانسست زده می شود و چند قطره از خون مویرگی بر روی کاغذ گاتری بر حسب پروتکل نمونه گیری، گرفته می شود و کاغذها در هوای مناسب خشک شده و براساس پروتکل ارسال، در پاکت گذاشته می شود و در پایان روز با سایر نمونه های خون تهیه شده از سایر نوزادان به آزمایشگاه فرستاده می شود. بدیهی است که لازم است مشخصات کامل نوزاد قبل از گرفتن نمونه خون بر روی فرم مخصوص و بر روی کارت گاتری بطور همزمان و توأم نوشته شود.

آزمایشگاه به محض دریافت نمونه ها، آزمایشات را انجام داده و در صورت وجود مشکل، این امر را توسط تلفن، فوری به اطلاع نیروهای بهداشتی* تعیین شده در دستورالعمل می رساند و نیروی مسئول فوری والدین نوزاد را برای اخذ نمونه خون (جهت آزمایش تائید) دعوت مینماید. نمونه همان روز تهیه شده و برای انجام آزمایش تائید** ارسال می شود و مورد آزمایش قرار می گیرد و در صورت تائید مجدد مشکل، فوراً (با تلفن) به مرکز بهداشت شهرستان اعلام می شود. مرکز بهداشت شهرستان، مرکز بهداشتی درمانی پوشش دهنده محل سکونت را آگاه می سازد و این مرکز، والدین نوزاد را فراخوان می نماید و ایشان را بعد از راهنمایی و ارائه کارت مخصوص که آدرس و مشخصات و روزهای ملاقات در آن ذکر شده است، برای درمان به بیمارستان منتخب مرکز استان ارجاع می نماید. متخصص بالینی همان روز درمان را برای نوزاد آغاز می کند. پروتکل درمان و آزمایشات دوره ای برای بیمار در همین مرحله طراحی می شود و ثبت اطلاعات در پرونده درمانگاه و پرونده شخصی بیمار صورت می گیرد. بیمار توسط کارشناس تغذیه در همین مرحله ویزیت می گردد و برنامه غذایی وی برای او تنظیم می شود. بیمار بعد از این، برای دریافت شیر به داروخانه بیمارستان مراجعه می نماید. بعد از تنظیم فنیل آلانین خون بیمار به بیمارستان منتخب شهرستان ارجاع می شود. در این بیمارستان بررسی بالینی بطور منظم براساس آزمایش کنترل

* در صورت مثبت شدن آزمایش G6PD در مرحله غربالگری، نیروهای بهداشتی باید به صورت فوری خانواده را دعوت و ایشان را از خطر موجود آگاه و به وی هشدار دهنده که در صورت وجود یا بروز هر گونه زردی در نوزاد باید فوری به بیمارستان منتخب مرکز استان مراجعه نمایند. آدرس دقیق بیمارستان باید به ایشان تحویل شود.

** در صورت مثبت شدن آزمایش تائید G6PD، خانواده برای ثبت نام، آموزش ویژه و تشکیل پرونده در بیمارستان منتخب مرکز استان به این بیمارستان ارجاع می شوند

درمان انجام می شود و بیمار بر اساس زمان تعیین شده برای کارشناسی تغذیه یا در صورت بروز مشکلات و شرایط جدید و نیاز به کارشناس تغذیه به بیمارستان منتخب مرکز استان ارجاع می شود. پزشک متخصص شهرستان موظف است وضعیت بیمار را بعد از هر بار معاینه بالینی در پرونده درمانگاه ثبت نماید.

ارجاع به کار درمانی و مشاوره ژنتیک* اولین بار در بیمارستان منتخب مرکز استان صورت می گیرد ولی انجام آن توسط متخصص بالینی بیمارستان شهرستان پیگیری می شود و ارجاعات بعدی بر حسب ضرورت توسط همین متخصص به انجام می رسد. تهیه لیست بیماران مراجعه کرده به بیمارستان منتخب مرکز استان و شهرستان در فرم مربوطه از سوی این بیمارستان ها صورت می گیرد و به مرکز بهداشت شهرستان ارسال می شود. سیستم مراقبت بهداشتی موظف است، اجرای صحیح درمان در بیمار و مراجعات منظم وی برای کنترل بالینی و آزمایشگاهی را براساس راهنماییهای بیان شده در فرمهای بالینی و تغذیه موجود در پرونده شخصی بیمار پیگیری نماید. این سیستم همچنین چگونگی اجرای مراقبت را به سطوح بالاتر و در فرم مربوطه گزارش می نماید.

آزمایشات کنترل درمان و پیگیری وضعیت بالینی:

نمونه خون جهت آزمایش کنترل درمان براساس زمان تعیین شده در پرونده شخصی با نمونه گیری از پاشنه پا یا سر انگشت بیمار براساس متن آموزشی آزمایشگاه در برنامه غربالگری بیمار فنیل کتونوری (استانداردهای آزمایشگاهی) بر روی کاغذ گاتری (و در همان محل نمونه گیری غربالگری نوزادی) گرفته می شود. قبل از رسیدن زمان ملاقات پزشک فرم مربوطه توسط پست به آزمایشگاه بیمارستان منتخب مرکز استان ارسال می شود. جواب این موارد، تلفنی به اطلاع آزمایشگاه بیمارستان منتخب شهرستان رسانده می شود و بیمار با این پاسخ برای بررسی بالینی دوره ای که قبلاً زمان آن توسط متخصص تنظیم شده به بیمارستان منتخب شهرستان مراجعه می نماید. جواب های مکتوب ماهیانه از سوی آزمایشگاه بیمارستان منتخب مرکز استان به آزمایشگاه بیمارستان منتخب شهرستان ارسال می شود و در هنگام مراجعه دوره ای بیمار جواب به بیمار تحویل می شود.

متخصص بالینی بیمارستان منتخب شهرستان در هر مورد لازم با متخصص بالینی بیمارستان منتخب در مرکز استان مشورت می نماید. این متخصص در صورتی که لازم بداند ویزیت بیمار را در محل بیمارستان منتخب مرکز استان درخواست خواهد کرد. نتایج این ویزیت، تلفنی توسط این

* مراجعه والدین افراد مبتلا به G6PD به تیم مشاوره ژنتیک در برای دریافت آموزش و راهنمایی ژنتیک و اطلاع یافتن از چگونگی انتقال بیماری به خانواده بعد از انجام آزمایش تائید و در صورت مثبت شدن آن توسط پزشک در بیمارستان منتخب مرکز استان توصیه شود.

متخصص به اطلاع متخصص شهرستان خواهد رسید (ضمن آنکه این نتایج لزوماً در پرونده بیمار نیز توسط متخصص بیمارستان منتخب استان ثبت می شود).

متخصص شهرستان کلیه نتایج بالینی و آزمایشگاهی را در فرم بررسی بالینی در پرونده شخصی و بیمارستانی بیمار لازم است ثبت نماید. متخصص شهرستان در صورت لزوم با کارشناس تغذیه و آزمایشگاه این بیمارستان نیز می تواند مشورت نماید.

ناظر بر حسن اجرای طرح، در سطح شهرستان شبکه بهداشت درمان شهرستان و در سطح کل شهرستانها، مرکز بهداشت استان با همکاری مؤثر و تنگاتنگ معاونت درمان و اعضا تیم فنی دانشگاه است. همچنین در روستاها مراکز بهداشت روستایی از طریق خانه های بهداشت مسئول پیگیری های مربوطه هستند و ناظر بر حسن انجام کار مرکز بهداشت شهرستان است. ریاست و مسئولیت این برنامه در مجموع به عهده رئیس دانشگاه علوم پزشکی است.

مرجع اجرای برنامه، طرح و دستورالعمل کشوری است و کلیه سطوح موظفند بر این اساس عمل نمایند. متون آموزشی و فرم های مربوط به هر سطح توسط مرکز بهداشت شهرستان در سطوح تابعه شهری و روستایی توزیع می شود. متون آموزشی و فرم های مورد استفاده در بیمارستان های منتخب شهرستان ها و مرکز استان توسط مرکز بهداشت شهرستان توزیع می شود.

ارجاعات و اقدامات

در برنامه

غربالگری نوزادان

(PKU)

در مرکز منتخب نمونه گیری، نمونه خون تهیه می شود



نمونه خون به آزمایشگاه منتخب مرکز استان ارسال می شود



آزمایشگاه موارد مثبت را به مرکز بهداشت شهرستان (ستاد پیگیری) گزارش فوری می نماید



مرکز بهداشت شهرستان موارد مثبت را به مرکز بهداشتی درمانی شهری و خانه بهداشت پوشش دهنده محل سکونت گزارش فوری می نماید



مرکز بهداشتی درمانی شهری و خانه بهداشت، موارد را برای تهیه نمونه تایید به مرکز تهیه نمونه خون (بعد از درخواست آزمایش توسط پزشک در دفترچه بیمار) ارجاع فوری می دهد. مرکز تهیه خون بیمار، آن را به مرکز HPLC منتخب در استان ارسال می کند و جواب را پیگیری و جواب های مثبت را تلفنی به مرکز بهداشت شهرستان اعلام می کند و کلیه جواب ها را مکتوب در زمان تعیین شده به این مرکز ارسال می دارد.



موارد مثبت توسط مرکز بهداشتی درمانی پوشش دهنده محل سکونت با کارت مخصوص به بیمارستان منتخب مرکز استان ارجاع فوری می شوند



بیمارستان منتخب برنامه درمانی و تغذیه را تنظیم می کند و فرم بررسی بالینی را تکمیل نموده، والدین را برای چگونگی مصرف شیر و دریافت آن

از داروخانه بیمارستان راهنمایی می نماید



متخصص بالینی و کارشناس تغذیه یک کپی از فرم تکمیل شده بررسی بالینی و وضعیت تغذیه را در پرونده شخصی بیمار می گذارند و یک کپی از

آن را در پرونده بیمارستانی وی قرار می دهند



متخصص بالینی، والدین بیمار را همزمان به مرکز کار درمانی و گفتار درمانی مرکز استان و همچنین به مرکز بهداشتی درمانی مشاوره ژنتیک

شهرستان محل سکونت راهنمایی می نماید



بیمار تا زمان تنظیم فیل آلانین خون به بیمارستان منتخب مرکز استان و بعد از آن با پرونده شخصی به بیمارستان منتخب شهرستان مراجعه

می نماید



بیمارستان منتخب مرکز شهرستان براساس برنامه درمانی تنظیم شده از سوی متخصص بالینی و کارشناس تغذیه مرکز استان همراه با مشورت با ایشان و براساس آزمایشات دوره ای فیل آلانین به پیگیری بالینی وی ادامه می دهد. در صورت نیاز به مشورت با کارشناس تغذیه و یا ویزیت متخصص بالینی بیمارستان منتخب مرکز استان، بیمار به این بیمارستان ارجاع می شود. هر ویزیت در هر یک از بیمارستان ها باید در پرونده شخصی بیمار و پرونده بیمارستانی وی ثبت شود. بیمارستان منتخب شهرستان همچنین مراجعه برای مشاوره ژنتیک (ارجاع شده توسط بیمارستان مرکز استان) را پیگیری و مراجعات کار درمانی و گفتار درمانی را نیز دنبال می نماید و بیمار را برای مراجعات ضروری بعدی به این مراکز

راهنمایی می کند



بیمارستان منتخب مرکز استان لیست بیماران جدید به همراه آدرس موارد را در فرم مربوطه، ماهانه برای مرکز بهداشت شهرستان ارسال می دارد

و مرکز بهداشت شهرستان بر این مبنا، ضمن گزارش موارد به مرکز بهداشتی درمانی یا خانه بهداشت مربوطه، مراقبت ایشان را براساس پرونده

شخصی بیمار از سیستم مراقبت در نظام شبکه تقاضا می کند



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

می شود

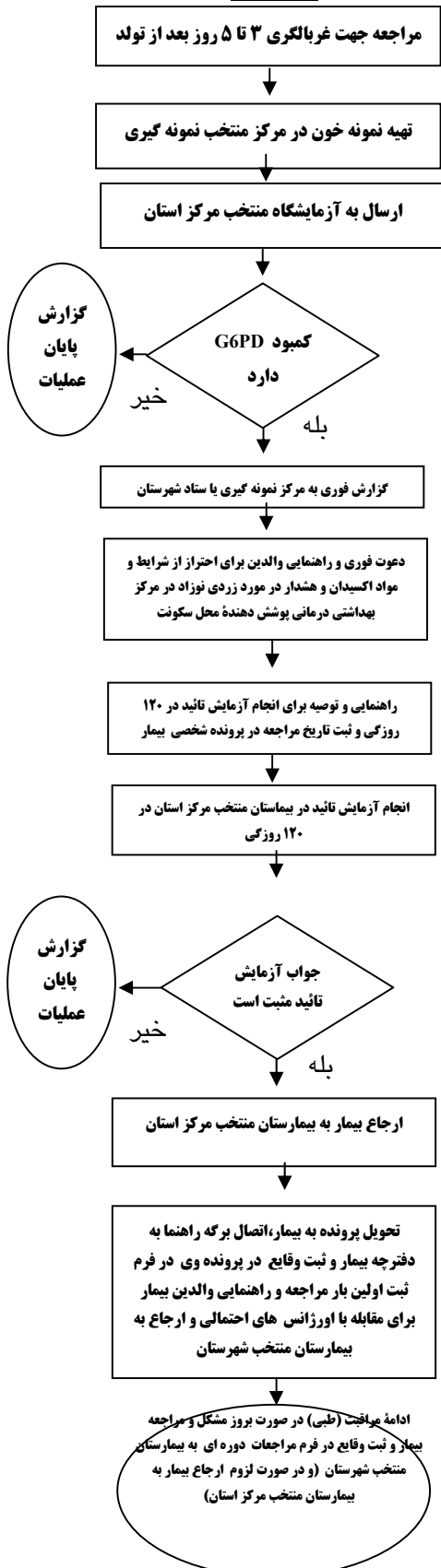
الگوریتم اقدامات آزمایشگاهی

در برنامه

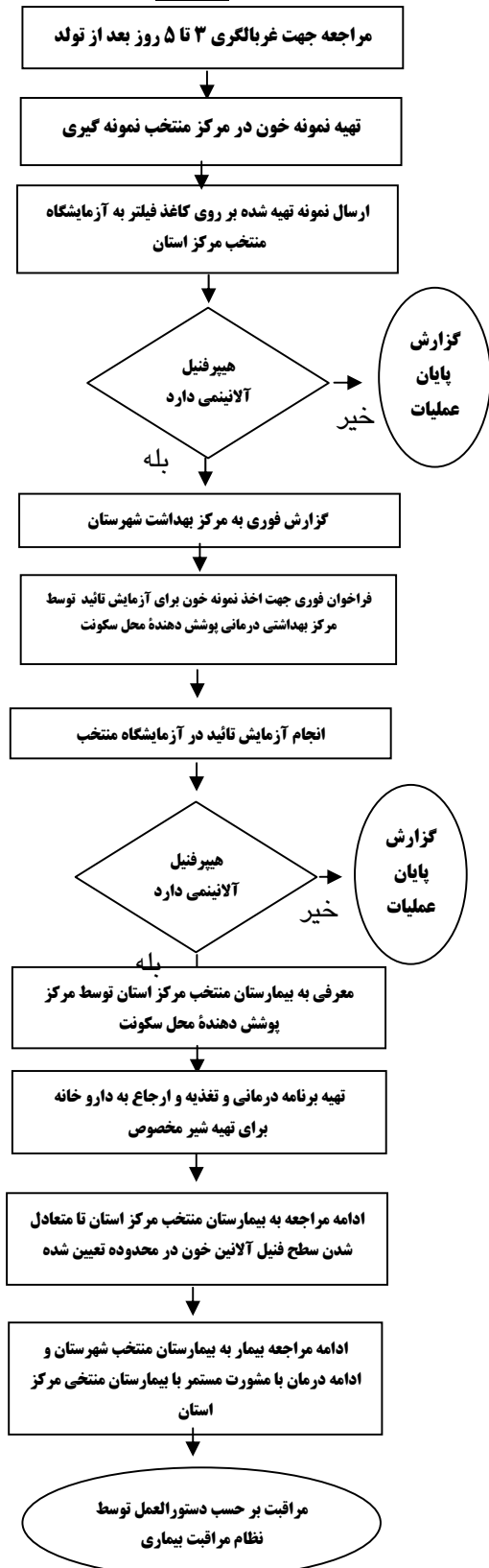
غربالگری نوزادان

(PKU, G6PD)

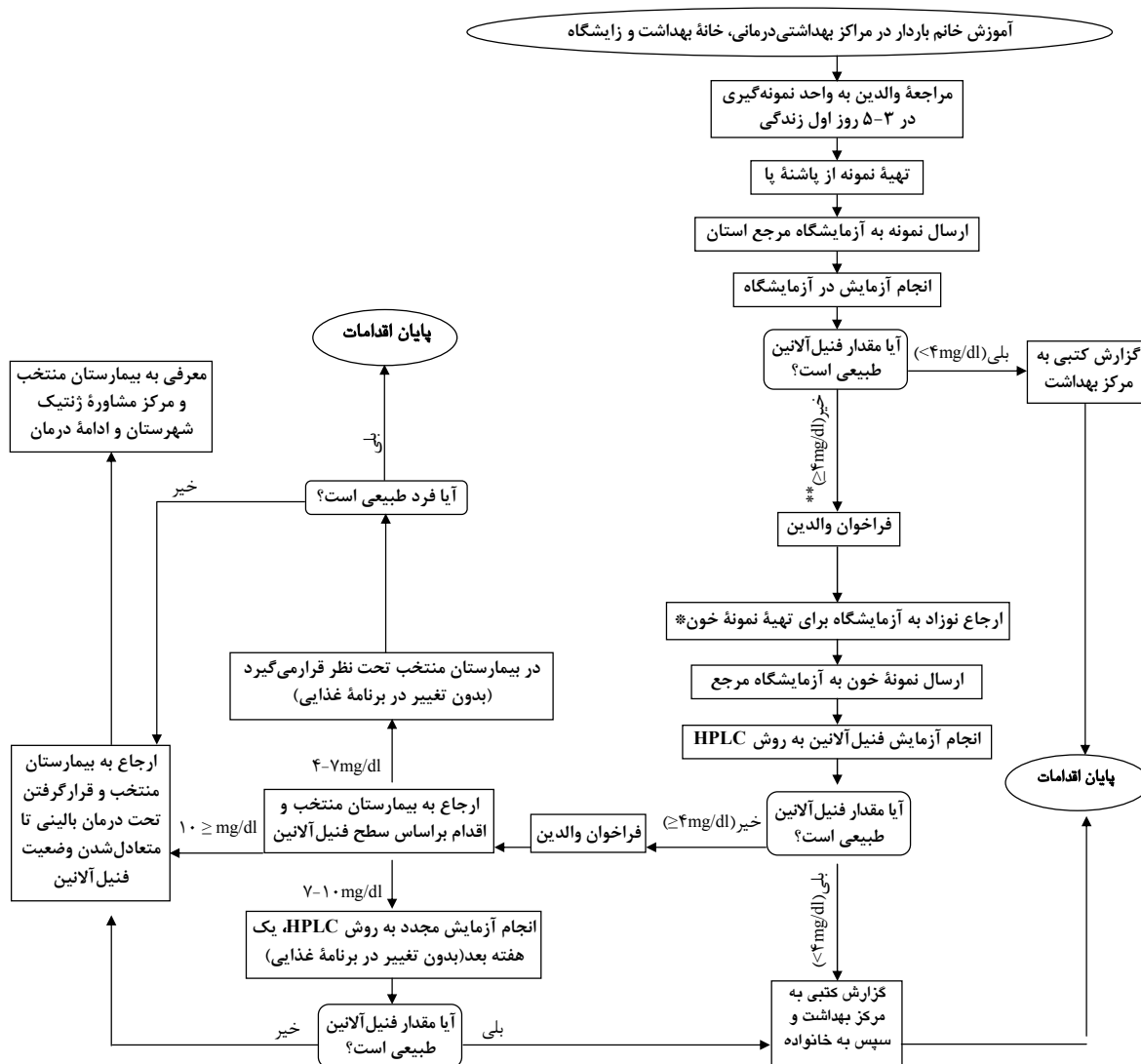
G6PD



PKU



فرآیند غربالگری پی.کی.یو. در نوزادان



- والدین نوزاد می‌توانند برای انجام آزمایش به روش HPLC مستقیماً به آزمایشگاه تعیین‌شده مراجعه کنند. در صورت عدم دسترسی به این آزمایشگاه، نمونه خون نوزاد در آزمایشگاه تعیین‌شده شهرستان محل سکونت تهیه می‌شود و برای آزمایش به روش HPLC ارسال می‌شود.
- در صورتی که فنیل آلانین بالای 20 mg/dl باشد، باید به‌طور کلی مراحل مختلف دریافت نمونه خون، انجام آزمایش، ارائه نتیجه آزمایش، و در صورت تأیید، ارجاع نوزاد به بیمارستان منتخب طی ۷۲ ساعت انجام شود.

چک لیست عملکرد سطح ستاد دانشگاه*

- ۱- آیا تیم فنی دانشگاهی تشکیل شده است؟ (متشکل از معاونین، هیئت علمی مرتبط و مؤثر، هیئت اجرایی مرتبط و مؤثر)
 بلی خیر
- ۲- آیا برنامه عملیاتی منطقه طراحی شده است (با مشارکت تیم فنی)؟
 بلی خیر
- ۳- آیا امکانات لازم (مصرفی) جهت اجرای طرح تهیه و توزیع شده است؟
 بلی خیر
- ۴- آیا توجیه و آموزش نیروهای درگیر به انجام رسیده است؟
 بلی خیر
- ۵- آیا چک لیست نظارت تدوین شده است؟
 بلی خیر
- ۶- آیا فرم های مربوطه و متون آموزشی لازم در همه سطوح توزیع شده است؟
 بلی خیر
- ۷- آیا نظارت دوره ای در ستاد دانشگاه برنامه ریزی شده است؟
 بلی خیر
- ۸- آیا برنامه نظارت در سطوح تابعه برنامه ریزی شده است؟
 بلی خیر
- ۹- آیا اطلاعات براساس دستورالعمل ثبت می شود؟
 بلی خیر
- ۱۰- آیا اطلاعات براساس دستورالعمل جمع آوری می شود؟
 بلی خیر

* توجه: چک لیست سایر سطوح می بایست توسط دانشگاه براساس فعالیت های پیش بینی شده برای هر سطح طراحی شود. همچنین سطوح بعدی هر یک باید براساس فعالیت های سطح تابعه چک لیست مربوطه را تهیه نمایند و در نظارت ها از این وسیله نیز استفاده کنند.

۱۱- آیا اطلاعات براساس دستورالعمل ارسال می شود؟

بلی خیر

۱۲- آیا بیمارستان منتخب شهرستان معرفی شده و بر اساس دستورالعمل فعالیت دارد؟

بلی خیر

۱۳- آیا بیمارستان منتخب مرکز استان معرفی شده و بر اساس دستورالعمل فعالیت می نماید؟

بلی خیر

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

بلی خیر

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

بلی خیر

۱۶- آیا نظارت دوره ای عملکرد متخصصین بالینی، کارشناس تغذیه، آزمایشگاه و داروخانه در

بیمارستان منتخب شهرستان برنامه ریزی شده است؟

بلی خیر

۱۷- آیا چک لیست نظارت عملکرد متخصص منتخب شهرستان تدوین شده است؟

بلی خیر

۱۸- آیا مراکز نمونه گیری انتخاب شده اند؟

بلی خیر

۱۹- آیا پایش مراکز نمونه گیری با چک لیست برنامه ریزی شده است؟

بلی خیر

۲۰- آیا متخصص بالینی در روزهای تعیین شده به بررسی بالینی بیماران می پردازد و نتایج را در

فرم بررسی بالینی ثبت می کند؟

بلی خیر

۲۱- آیا کارشناس تغذیه در روزهای تعیین شده (همان روزهای بررسی بالینی) به کارشناسی تغذیه

بیماران می پردازد و نتایج را در فرم وضعیت تغذیه ثبت می کند؟

بلی خیر

- ۲۲- آیا داروخانه بیمارستان منتخب شیر یارانه ای را براساس تنظیم و توصیه کارشناس تغذیه (در همان روزهای بررسی بالینی) به بیماران تحویل می دهد؟
بلی خیر
- ۲۳- آیا آزمایشگاه بیمارستان منتخب، آزمایشات کنترل درمان را (در همان روز مراجعه بیمار و هماهنگ با پزشک و کارشناس تغذیه) به انجام می رساند؟
بلی خیر
- ۲۴- آیا بیمارستان منتخب مرکز استان لیست بیماران جدید را در فرم مربوطه همراه با آدرس محل سکونت به مرکز بهداشت شهرستان ارسال می دارد؟
بلی خیر
- ۲۵- آیا در بیمارستان منتخب، متخصص بالینی، تغذیه، آزمایشگاه، داروخانه مشاوره لازم را به بیمارستان منتخب شهرستان در صورت تقاضای ایشان می دهد؟
بلی خیر
- ۲۶- آیا ارتباطات لازم نماینده استانی انجمن PKU و بیمارستان منتخب با مشارکت و هماهنگی کارشناس ژنتیک گروه بیماریهای دانشگاه صورت می پذیرد؟
بلی خیر
- ۲۷- آیا جلسات بین بخشی استانی برای تسهیل امور برنامه و جلب حمایت های معنوی و مادی سایر بخش ها و همچنین برای اجرای طرح انجام می شود؟
بلی خیر

جدول متغیرها :

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

۱۳	تعداد ارجاع به مرکز PND	مواردی از حاملگی مادر فرد مبتلا که به مرکز PND ارجاع شده است.	ثبت در فرم خلاصه اطلاعات مشاوره
۱۴	انجام PND	مواردی از حاملگی مادر فرد مبتلا که PND برای آن انجام شده است	ثبت در فرم خلاصه اطلاعات مشاوره
۱۵	سقط موارد	مواردی که با تشخیص PKU در PND سقط شده اند	ثبت در فرم خلاصه اطلاعات مشاوره
۱۶	موارد بروز (در میان موارد PKU منفی)	بروز PKU در مواردی که آزمایش PND در زمان جنینی برای آنها انجام شده و امکان بیماری در نوزاد رد شده (سالم ناقل یا سالم تشخیص داده شده)	فنیل آلانین خون نوزاد در غربالگری نوزادان و فرم بررسی بروز

ارزیابی و ارزشیابی:

الف - عوامل ارزیابی

- ۱- اطلاعات جاری
- ۲- بررسی های دوره ای ناظران و کارشناسان اعزامی و گزارشات مربوطه و چک لیست های تهیه شده
- ۳- بررسی های مقطعی برنامه ریزی شده (با توجه به گزارشات و داده های ارسالی طراحی و اجرا خواهد شد)

ب - شاخص های ارزشیابی

- شاخص های ناظر به اهداف

(۱) میزان بروز

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

نحوه محاسبه:

$$\frac{\text{موارد متولد شده مبتلا در جمعیت غربالگری شده در یک سال}}{\text{کل موارد تولد زنده همان جمعیت همان سال}} \times 10000$$

محل کسب اطلاعات:

- فرم های ثبت اطلاعات در سطوح مختلف
- نظام ثبت جمعیت و واقعه های حیاتی کشور

(۲) درصد موارد کنترل نشده:

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

نحوه محاسبه:

$$\frac{\text{موارد بروز کنترل نشده در جمعیت مشخص در سال}}{\text{موارد بروز / در همان جمعیت / همان سال}} \times 100$$

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

نحوه محاسبه:

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

۴) بروز PND شده:

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

نحوه محاسبه:

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

۵) استاندارد درمان :

تعریف: در صد درمان استاندارد (مطابق دستورالعمل)

نحوه محاسبه:

$$\frac{\text{موارد درمان استاندارد (PKU) در جمعیت مورد نظر / سال}}{\text{کل موارد درمان (PKU) / همان سال}} \times 100$$

۶) استاندارد پیگیری :

تعریف: مواردی از پیگیری که مطابق دستورالعمل به انجام رسیده است

نحوه محاسبه:

$$\frac{\text{موارد پیگیری استاندارد اعمال شده در جمعیت مورد نظر / سال}}{\text{کل موارد پیگیری اعمال شده همان جمعیت / همان سال}} \times 100$$

۷) IQ بدست آمده:

تعریف: متوسط IQ بدست آمده به تفکیک نوع بیماران شناسایی شده در غربالگری

نحوه محاسبه:

$$\frac{\text{مجموعه نمره IQ مبتلایان شناسایی شده در ۴ سالگی به تفکیک نوع هیپرفنیل آلانینی}}{\text{کل بیماران شناسایی شده همان سن، همان نوع بیماری}}$$

فرم های ثبت اطلاعات
,
دستورالعمل تکمیل فرم

فرم های
غربالگری

دانشگاه علوم پزشکی و خدمات بهداشتی درمانی، برگه نمونه گیری

شماره سریال:

مهر مرکز نمونه گیری:
(بر برگه والدین)

نام مرکز بهداشت شهرستان: تلفن ستاد پیگیری بیماریها: (۱) (۲)

نام مرکز نمونه گیری: تلفن تماس: (۱) (۲)

نام خانوادگی نوزاد (فرد): نام پدر: نام مادر: تلفن تماس: }
-۱
-۲

آدرس، استان: شهرستان: شهر: روستا: خیابان:

تاریخ تولد نوزاد (فرد): / / تاریخ نمونه گیری: / / تاریخ ارسال نمونه: / /

(آیا نوزاد نیاز به نمونه گیری مجدد دارد؟ خیر بله علت:

نتیجه، TSH: Phe: G6PD: :.....

نام آزمایشگاه: مهر و امضاء مسئول فنی:

تاریخ انجام آزمایش (غربالگری): / /

کاربرد فرم:

۱- فرم حاوی اطلاعاتی است که لازم است همراه نمونه اخذ شده از نوزاد (فرد) برای انجام آزمایشات غربالگری (یا آزمایشات کنترل درمان) به آزمایشگاه منتخب غربالگری (یا بیمارستان منتخب مرکز استان در آزمایشگاه کنترل درمان) ارسال شود. این برگه بطور مشترک در برنامه غربالگری نوزادان (و ساماندهی خدمات بالینی بیماران (PKU) مورد استفاده قرار می گیرد.

استفاده کنندگان:

- ۱- مرکز نمونه گیری غربالگری (یک برگ از ۳ برگ بعد از تکمیل نزد مرکز نمونه گیری باقی می ماند).
- ۲- یک برگ از ۳ برگ فرم به عنوان گواهی انجام غربالگری به والدین تحویل می شود (تا ایشان بتوانند برای گرفتن گواهی ولادت نوزاد خود اقدام نمایند، این برگ باید دارای مهر مرکز نمونه گیری باشد).
- ۳- آزمایشگاه منتخب غربالگری (بعد از انجام آزمایشات، کلیه برگه ها شامل موارد مثبت و منفی را تکمیل و به تفکیک شهرستان هر هفته به معاونت بهداشت دانشگاه علوم پزشکی جهت ارسال به مرکز بهداشت شهرستان مربوطه ارسال می نماید. مرکز بهداشت شهرستان برگه های ورودی را در مدت یک هفته تفکیک و به مراکز بهداشتی درمانی مربوطه ارسال می نماید. توسط مرکز بهداشتی درمانی پوشش دهنده محل سکونت، خانواده هر نوزاد برای تحویل برگه مطلع می شود. خانواده ها باید برای دریافت برگه جواب آزمایشات نوزاد خود، از ابتدا در زمان نمونه گیری توسط مرکز نمونه گیری راهنمایی شوند. حداکثر زمان برای این سیر از ارسال برگه توسط آزمایشگاه مرجع تا تحویل برگه به خانواده، یک ماه است). بدیهی است موارد مثبت قبلاً باید تلفنی به مرکز بهداشت شهرستان اعلام شده باشد.
- ۴- آزمایشگاه بیمارستان منتخب مرکز استان (برنامه ساماندهی خدمات بالینی بیماران PKU). نمونه توسط مراکزی که نمونه غربالگری را می گیرند، گرفته می شود ولی به آزمایشگاه بیمارستان منتخب مرکز استان ارسال می شود. بعد از انجام آزمایش نتیجه به اطلاع بیمارستان منتخب شهرستان رسانده می شود. جواب های مکتوب بعد به همین آزمایشگاه ارسال می شود. بیمار در زمان مراجعه دوره ای جواب آزمایش را اخذ و برای بررسی بالینی به درمانگاه مراجعه می نماید.

شرح فرم:

ابتدا مشخصات دانشگاه علوم پزشکی ثبت می شود. سپس شماره کاغذ فیلتر نوشته می شود. در همین ردیف جلوی محل مهر مرکز نمونه گیری (فقط روی برگه سوم یا برگه والدین و در برنامه غربالگری نوزادان مهر مرکز نمونه گیری ضرب می شود). این برگه باید توسط والدین به زایشگاه داده شود تا گواهی ولادت نوزاد به والدین تحویل گردد. لازم است در زمان تحویل برگه، والدین توسط پرسنل مرتبط در مرکز نمونه گیری از اهمیت آن و لزوم مراجعه سریع برای تحویل گرفتن گواهی ولادت مطلع شوند. مشخصات مرکز بهداشت شهرستان و تلفن های مطمئن ستاد پیگیری در خط بعد قید می شود. سپس نام مرکز نمونه گیری و تلفن های تماس این مرکز ثبت می شود. بعد از آن مشخصات نوزاد و ۲ شماره تلفن مطمئن خانواده وی ثبت میشود (یکی از شماره ها، می تواند مربوط به یکی از خویشان نزدیک نوزاد باشد و در صورت رضایت والدین ثبت شود). سپس آدرس کامل والدین نوزاد شامل استان، شهرستان، شهر و روستا (و کد پستی) منعکس می شود.

تاریخ تولد، تاریخ نمونه گیری و تاریخ ارسال نمونه بعد از آن ثبت می شود. چنانچه نوزاد به دلیل داشتن حالتی از هر یک از بیماریها که نتایج نمونه غربالگری را غیر مطمئن می نماید و باعث می شود اخذ نمونه دیگری در زمان دیگری ضروری باشد، آن حالت با توجه به دستورالعمل مربوطه ثبت می شود.

نتایج آزمایشات غربالگری باید توسط آزمایشگاه در جعبه (ردیف بالا) ثبت شود. نتایج آزمایش تائید چنانچه در همان آزمایشگاه مرجع غربالگری انجام می شود، توسط آزمایشگاه و در همان جعبه (ردیف پائین) و اگر توسط آزمایشگاههای دیگر (معرفی شده توسط آزمایشگاه منتخب غربالگری) انجام می شود، توسط مرکز بهداشت شهرستان (در همان محل) ثبت می شود. در قسمت نتیجه، آخرین جعبه مربوط به آزمایش (بیماری اختصاصی) است که در مناطق دیگر اجرا می شود (مثلاً در خوزستان در محل نقطه چین در جلوی آخرین جعبه نوشته می شود، سیکل سل)

در ردیف بعد نام آزمایشگاه، تاریخ انجام آزمایش های غربالگری توسط آزمایشگاه منتخب غربالگری ثبت می شود. در انتها مهر مسئول فنی آزمایشگاه در محل مربوطه ضرب می شود.

فواصل زمانی تکمیل برگه:

با هر بار نمونه گیری (و هر بار پاسخ دهی به آزمایشات) این برگه توسط مرکز نمونه گیری و آزمایشگاه مرجع تکمیل می شود.

منابع داده:

مصاحبه با والدین در مرکز نمونه گیری و نتایج بدست آمده از آزمایشات در آزمایشگاه مرجع غربالگری

برنامه غربالگری نوزادان، فرم و دفتر ثبت مشخصات و نتایج مثبت غربالگری نوزادان

از مرکز نمونه گیری : به مرکز بهداشت شهرستان: کل نوزادان غربالگری شده :

ردیف	نام و نام خانوادگی نوزاد		جنس	تاریخ تولد	شهر / روستا		شماره کاغذ فیلتر	نیاز به نمونه گیری مجدد	تاریخ نمونه گیری (غربالگری)	تاریخ اعلام نتیجه (غربالگری)	نتایج آزمایشات**			ملاحظات***
	۱) نام پدر	۲) نام مادر			تلفن ۱	تلفن ۲					G6PD	PKU	سبکسل	
۱	(۱)	(۲)		- / /			-	-				
۲	(۱)	(۲)		- / /			-	-				
۳	(۱)	(۲)		- / /			-	-				
۴	(۱)	(۲)		- / /			-	-				
۵	(۱)	(۲)		- / /			-	-				
۶	(۱)	(۲)		- / /			-	-				
۷	(۱)	(۲)		- / /			-	-				
۸	(۱)	(۲)		- / /			-	-				

** باید مورد ذکر شود، (موارد نمونه گیری مجدد)

** بصورت مثبت یا منفی قید شود (موارد مثبت، همان موارد مشکوک و قابل پیگیری است)

تاریخ ارسال فرم :

نام و نام خانوادگی ثبت کننده و تکمیل کننده فرم : در صورتی که ثبت مشخصات و نتایج غربالگری سایر بیماریهای نوزادی صورت می گیرد، و این فرم برای آن موارد نیز قابل استفاده است، این فضا می تواند تبدیل به ستون (های) مربوط به بیماری (ها) در ذیل عنوان نتایج آزمایشات (ستون سمت راست) شود.

کاربرد:

- ۱- ثبت مشخصات کل نوزادانی که غربالگری می شوند.
 - ۲- ثبت نتایج (صرفاً آزمایشات مثبت) نوزادانی که غربالگری شده اند.
- این فرم بطور مشترک در برنامه غربالگری نوزادان مورد استفاده قرار می گیرد.

استفاده کنندگان:

- ۱- مرکز نمونه گیری

شرح فرم:

در راس فرم مشخصات مرکز نمونه گیری ذکر می شود. در همین قسمت تعداد کل نوزادان غربالگری شده (مثبت و منفی) ثبت می شود. در ستون دوم، سوم و چهارم (بعد از ستون ردیف) مشخصات نوزاد و محل سکونت وی در ستون ششم، شماره کاغذ فیلتر (کاغذی که نمونه خون نوزاد بر روی آن قرار گرفته) نوشته می شود. در ستون بعدی چنانچه نیاز به نمونه گیری مجدد باشد (نام تمام حالاتی که نمونه فعلی نوزاد را غیر مطمئن می نماید و برای مشخص شدن حتمی ابتلا یا عدم ابتلا نوزاد، نمونه دیگری برای غربالگری باید گرفته شود)، علت ذکر می شود. باید دقت شود در این ستون منظور آزمایش غربالگری و نیاز به تکرار مجدد در آزمایش غربالگری است، و این ستون ربطی به آزمایش تائید ندارد.

در ستون بعدی اگر غربالگری در زمان تعیین انجام گرفته علامت + و اگر خارج از آن (قبل یا بعد) انجام شده علامت - گذاشته می شود. مشخصات زمان نمونه گیری در ستون بعد از این و در دو ستون بعدی به ترتیب تاریخ نمونه گیری و نتایج آزمایشات غربالگری مثبت (صرفاً) قید می شود. موارد مثبت، مواردی است که باید تحت آزمایش تائید قرار گیرند و نیاز به پیگیری دارند و اقدامات در مورد آنها پایان نیافته است. در ستون پایانی تحت عنوان ملاحظات، نظریه (خاص) تکمیل کننده در صورت نیاز و وقوع مورد خاص ذکر می شود.

فواصل زمانی ثبت دفتر و ارسال فرم:

- ۱- ثبت دفتر در زمان ارائه خدمت به هر نوزاد انجام می شود (نتیجه آزمایش مثبت و تاریخ اعلام آن در زمان اعلام ثبت می شود).
- ۲- ارسال فرم هر یک ماه صورت می پذیرد.

منابع داده:

- ۱- اخذ اطلاعات از والدین نوزاد هنگام نمونه گیری و ثبت در دفتر مربوطه
- ۲- اعلام تلفنی از مرکز بهداشت (به مرکز نمونه گیری)

برنامه کنترل فنیل کتونوری و کاهش عوارض کمبود G6PD ، دفتر ثبت مشخصات نوزادان و نتایج غربالگری PKU (در ستاد پیگیری)

کل نوزدان غربالگری شده :

مرکز بهداشت شهرستان

تاریخ تاریخ تاریخ	نتیجه آزمایش تائید فنیل آلانین خون و تیروزین								تاریخ اعلام نتیجه آزمایش تائید	تاریخ ارسال آزمایش تائید	نتیجه آزمایش فنیل آلانین خون		تاریخ اعلام نتیجه آزمایش غربالگری	تاریخ نمونه گیری آزمایش غربالگری	نیاز به نمونه گیری مجدد با ذکر علت	شهر / روستا تلفن ۱ / تلفن ۲	تاریخ تولد	جنس	(۱) نام و نام خانوادگی نوزاد (۲) نام پدر	ردیف
	۲۰ تا ۱۰				۱۰ تا ۷						۲۰ و +	۲۰ تا ۴								
	ت غ	ت ط	ت غ	ت ط	ت غ	ت ط	ت غ	ت ط												
-																			(۱)	۱
-																			(۲)	
-																			(۱)	۲
-																			(۲)	
-																			(۱)	۳
-																			(۲)	
-																			(۱)	۴
-																			(۲)	
-																			(۱)	۵
-																			(۲)	
-																			(۱)	۶
-																			(۲)	
-																			(۱)	۷
-																			(۲)	
-																			(۱)	۸
-																			(۲)	

ت ط (تیروزین طبیعی) ، ت غ (تیروزین غیر طبیعی)

نام خانوادگی تکمیل کننده فرم:

کاربرد:

۱- ثبت نتایج غربالگری و فراخوان ها و پیگیری و تشکیل پرونده بیمارستان منتخب در موارد مثبت

استفاده کنندگان:

۱- ستاد پیگیری مرکز بهداشت شهرستان

شرح دفتر:

در ستون دوم، سوم و چهارم (بعد از ستون ردیف) مشخصات نوزاد ثبت می شود. سپس آدرس محل زندگی نوزاد در حد شهر و روستا و ۲ شماره تلفن مطمئن برای دسترسی به خانواده نوزاد نوشته می شود. در ستون بعدی نیاز به نمونه گیری (به دلیل وجود حالتی در نوزاد که نمونه فعلی غربالگری را برای مشخص شدن بیماری غیر مطمئن می سازد) با ذکر علت بیان می شود. ۲ ستون بعدی تاریخ آزمایش غربالگری و تاریخ اعلام نتیجه و در ستون بعد از آن نتیجه آزمایش فنیل آلانین به تفکیک بین ۴ تا ۲۰، ۲۰ و بالاتر ذکر می شود. سپس در دو ستون بعدی تاریخ ارسال آزمایش تائید و تاریخ اعلام نتیجه آزمایش تائید ذکر می شود. در ستون بعد از آن، آزمایش تائید فنیل آلانین و همچنین تیروزین به تفکیک میزان فنیل آلانین و تیروزین طبیعی (ت ط) و تیروزین غیر طبیعی (غ ط) ثبت می شود. در ستون بعدی تاریخ تشکیل پرونده بیمارستان در موارد مثبت و از طریق پیگیری ستاد از م ب د پوشش دهنده محل سکونت بیمار و بیمارستان منتخب مرکز استان، ثبت می شود.

فاصله زمانی ثبت:

با هر اعلام نتیجه از سوی آزمایشگاه مرجع غربالگری و آزمایشگاه تائید (HPLC)، ثبت صورت می گیرد.

منابع داده:

۱- اعلام نتایج از سوی آزمایشگاه مرجع غربالگری و تائید

۲- فرم مشخصات غربالگری نوزادان از مرکز نمونه گیری

برنامه کنترل فنیل کتونوری و کاهش عوارض کمبود G6PD ، دفتر ثبت مشخصات نوزادان و نتایج غربالگری کمبود G6PD (در ستاد پیگیری)

کل نوزدان غربالگری شده :

مرکز بهداشت شهرستان

تاریخ تشکیل پرونده بیمارستان منتخب	نتیجه آزمایش تأیید (به صورت کمی)	تاریخ اعلام نتیجه آزمایش تأیید	تاریخ ارسال آزمایش تأیید	نتیجه آزمایش G6PD (غربالگری)	تاریخ اعلام نتیجه آزمایش غربالگری	تاریخ نمونه گیری آزمایش غربالگری	نیاز به * نمونه گیری مجدد با ذکر علت	شهر / روستا تلفن ۱ / تلفن ۲	تاریخ تولد	جنس	نام و نام خانوادگی نوزاد (۱) نام پدر (۲)	ردیف
-	-	-	-	-	-	-	 /	-	 (۱) (۲)	۱
-	-	-	-	-	-	-	 /	-	 (۱) (۲)	۲
-	-	-	-	-	-	-	 /	-	 (۱) (۲)	۳
-	-	-	-	-	-	-	 /	-	 (۱) (۲)	۴
-	-	-	-	-	-	-	 /	-	 (۱) (۲)	۵
-	-	-	-	-	-	-	 /	-	 (۱) (۲)	۶
-	-	-	-	-	-	-	 /	-	 (۱) (۲)	۷
-	-	-	-	-	-	-	 /	-	 (۱) (۲)	۸

نام خانوادگی تکمیل کننده فرم:

کاربرد:

۱- ثبت نتایج غربالگری و فراخوان ها و پیگیری و تشکیل پرونده بیمارستان منتخب در موارد مثبت (کمبود G6PD)

استفاده کنندگان:

۱- ستاد پیگیری مرکز بهداشت شهرستان

شرح دفتر:

در ستون دوم، سوم و چهارم (بعد از ستون ردیف) مشخصات نوزاد ثبت می شود. سپس آدرس محل زندگی نوزاد در حد شهر و روستا و ۲ شماره تلفن مطمئن برای دسترسی به خانواده در ستون پنجم نوزاد نوشته می شود. در ستون بعدی نیاز به نمونه گیری (به دلیل وجود حالتی در نوزاد که نمونه فعلی غربالگری را برای مشخص شدن بیماری غیر مطمئن می سازد) با ذکر علت بیان می شود. در ۲ ستون بعدی تاریخ آزمایش غربالگری و تاریخ اعلام نتیجه ذکر می شود و در ستون بعد از آن نتیجه آزمایش G6PD (غربالگری) ثبت می شود. سپس در دو ستون بعدی تاریخ ارسال آزمایش تائید و تاریخ اعلام نتیجه آزمایش تائید ذکر می شود. در ستون ماقبل آخر، آزمایش تائید G6PD (به صورت کمی) ثبت می شود. در ستون آخر تاریخ تشکیل پرونده بیمارستانی در موارد مثبت و از طریق پیگیری ستاد از م ب د پوشش دهنده محل سکونت بیمار و بیمارستان منتخب مرکز استان، ثبت می شود.

فاصله زمانی ثبت:

با هر اعلام نتیجه از سوی آزمایشگاه مرجع غربالگری و آزمایشگاه تائید (آزمایشگاه بیمارستان مرکز استان)، ثبت صورت می گیرد.

منابع داده:

- ۱- اعلام نتایج از سوی آزمایشگاه مرجع غربالگری و تائید
- ۲- فرم مشخصات غربالگری نوزادان از مرکز نمونه گیری

کاربرد فرم:

۱- ارسال خلاصه اطلاعات غربالگری و مراجعات بیمارستانی و نحوه پیگیری

استفاده کنندگان:

۱- مرکز بهداشت شهرستان

۲- معاونت بهداشتی دانشگاه علوم پزشکی

شرح فرم:

در راس فرم در سمت راست، مشخصات فرم، ارسال کننده و دریافت کننده نوشته می شود. در سمت چپ همین قسمت، کل موارد غربالگری، نتایج مثبت غربالگری G6PD و نتایج آزمایش تائید G6PD، ثبت می شود. در ستون اول فرم، نام شهرستان ثبت می شود. سپس در ستون بعدی کل نوزادان به هنگام غربالگری شده (بین ۳ روز تا ۵ روز) نوشته می شود. در ستون بعدی موارد نابهنگام غربالگری شده به تفکیک قبل از ۳ روز و بعد از ۵ روز ذکر می شود. در ستون بعدی اعلام نتایج مثبت به تفکیک حداکثر طی ۴۸ ساعت و بعد از ۴۸ ساعت ذکر می شود.

در ستون بعدی کل مواردی که نمونه گیری مجدد (به دلیل وجود حالتی در نوزاد که تشخیص با نمونه گرفته شده اول را نامطمئن می نماید) ذکر می شود. سپس (در ستون بعد) هیپرفنیل آلانینی های مثبت اعلام شده در غربالگری به تفکیک میزان فنیل آلانین و در موارد ۲۰ و ۲۰ به بالا به تفکیک تعیین تکلیف (معلوم شدن وضعیت نهایی و ارجاع و مراجعه به بیمارستان منتخب) حداکثر ۳ روز و بعد از ۳ روز، قید میشود.

در ستون بعدی کل هیپرفنیل آلانینی تائید شده (با آزمایش به روش HPLC) به تفکیک میزان فنیل آلانین و تیروزین طبیعی و تیروزین غیر طبیعی ذکر می شود و در ستون آخر وضعیت مراجعات بیمارستانی بیماران به تفکیک میزان فنیل آلانین در آزمایش تائید و سن نوزاد قید می شود.

در سمت چپ و پائین صفحه نام و نام خانوادگی تکمیل کننده و تاریخ تکمیل فرم ثبت می شود.

فاصله زمانی ارسال فرم:

سه ماهه

منابع داده:

۱- اطلاعات حاصل از فرم ستاد پیگیری

۲- اطلاعات حاصل از فرم نمونه گیری

**فرم های
بیمارستان**

برنامه کنترل فنیل کتونوری و کاهش عوارض کمبود G6PD، کارت مراجعه و ثبت وعده های ملاقات بیمار PKU در بیمارستان منتخب

ثبت وعده های ملاقات:			
نام خانوادگی متخصص	تاریخ مراجعه بعدی	تاریخ ویزیت	درمناگاه
	/ /	/ /	
نام خانوادگی آزمایش کننده	تاریخ آزمایش بعدی	تاریخ انجام آزمایش	آزمایشگاه
	/ /	/ /	
نام خانوادگی کارشناس تغذیه	تاریخ مراجعه بعدی	تاریخ کارشناس تغذیه	تغذیه
	/ /	/ /	
نام خانوادگی مسئول داروخانه	تاریخ تحویل شیر بعدی	تاریخ تحویل شیر	داروخانه
	/ /	/ /	
نام خانوادگی کارشناس	تاریخ مراجعه بعدی	تاریخ مراجعه	گفتار درمانی
	/ /	/ /	

..... نام بیمارستان منتخب:	
..... نام بیمار (یا مراجع):	
..... نام بیماری و (علت ارجاع):	
..... شماره پرونده:	
/ سن:	نتیجه آزمایش غربالگری :
/ سن:	نتیجه آزمایش تأیید:
/ سن:	نام مرکز ارجاع کننده:
/ سن:	(یا ذکر شهر یا روستا)
/	تاریخ ارجاع و مراجعه:
/	(اولین بار)

کاربرد کارت:

- ۱- معرفی بیمار و اصلی ترین مشخصات وی
- ۲- ثبت وعده های ملاقات به نحوی که بیمار و بیمارستان از چگونگی زمان مراجعه و ارائه خدمات مطلع باشند.

استفاده کنندگان:

- ۱- بیمار

شرح روی کارت:

در قسمت اول، مشخصات بیمارستان، بیمار و بیماری توسط مرکز بهداشتی درمانی پوشش دهنده تکمیل می شود. شماره پرونده بیمارستانی (تشکیل شده در بیمارستان) توسط مسئول درمانگاه بیمارستان منتخب و در زمان مراجعه بیمار نوشته می شود.

در قسمت های بعدی، نتایج آزمایشات توسط مرکز بهداشتی درمانی ارجاع دهنده ثبت می شود. سپس نام مرکز ارجاع کننده توسط همین مرکز نوشته می شود.

تاریخ ارجاع و مراجعه (اولین بار) به ترتیب قبل و بعد از علامت / و به ترتیب توسط مرکز بهداشتی درمانی ارجاع دهنده و بیمارستان منتخب مرکز استان ثبت می شود. این کارت در زمانی که آزمایش تائید مثبت می شود توسط مرکز بهداشتی درمانی پوشش دهنده محل سکونت به والدین تحویل و راهنمایی لازم در مورد بیمارستان منتخب، زمان مراجعه و چگونگی استفاده از روی و پشت کارت به ایشان داده می شود.

شرح پشت کارت:

وعده های ملاقات در هر ردیف به تفکیک تاریخ ارائه خدمت، تاریخ مراجعه بعدی و نام خانوادگی خدمت دهنده توسط هر یک از خدمت دهندگان قید می شود (این بخش لزوماً باید با مداد نوشته شود و در هر بار مراجعه موارد قبلی پاک شده و موارد جدید توسط خدمت دهندگان ثبت شود).

زمان تکمیل کارت:

روی کارت فقط یکبار توسط مرکز بهداشتی درمانی پوشش دهنده و بیمارستان منتخب مرکز استان تکمیل می شود. پشت کارت در هر بار مراجعه تکمیل می شود (در هر بار مراجعه، ثبت قبلی پاک شده و موارد جدید نوشته می شود).

منابع داده:

- ۱- مرکز بهداشتی درمانی (ثبت موارد مربوطه)
- ۲- بیمارستان منتخب مرکز استان (موارد مربوطه)

پرنامه کنترل فیل کتونوری و کاهش عوارض کمبود G6PD ، فرم ثبت اطلاعات کمبود G6PD در بیمارستان (منتخب مرکز استان / شهرستان)

بیمارستان (منتخب مرکز استان / شهر):
 مرکز بهداشت شهرستان:
 معاونت بهداشتی:
 مرکز بهداشت شهرستان / معاونت بهداشتی:
 به معاونت بهداشتی:
 به مرکز مدیریت بیماریها

ردیف	۱- نام و نام خانوادگی ۲- شماره شناسنامه (یا کد ملی)	جنس تاریخ تولد	نتیجه آزمایش (کمی) فعلی G6PD علت اصلی مراجعه *	تعداد واحد تزریق خون تعداد روز بستری	غریبالگری با ذکر تاریخ ** نتیجه غریبالگری نتیجه آنتیسی نائید	وجود متن آموزشی در دفترچه بیمه	مرگ به علت عوارض کمبود G6PD با ذکر نام عارضه نهایی منجر به مرگ	استان / شهر	شماره پرونده
									تلفن تماس
۱	۱- ۲-	/ /			/
۲	۱- ۲-	/ /			/
۳	۱- ۲-	/ /			/
۴	۱- ۲-	/ /			/
۴	۱- ۲-	/ /			/
۵	۱- ۲-	/ /			/
۶	۱- ۲-	/ /			/
۷	۱- ۲-	/ /			/

* زردی یا لیز قید شود (در صورتی که به دلیل سایر عوارض مراجعه انجام شده علت ذکر شود)

** در برکه ای که برای بیمار تهیه و در دفترچه بیمه وی نصب می گردد، نتیجه آزمایش غریبالگری و نتیجه آزمایش ۱۲۰ روزگی (نائید) نوشته می شود.

نام و نام خانوادگی تکمیل کننده فرم:

تاریخ ارسال فرم:/...../.....

سه ماهه:

کاربرد فرم و دفتر ثبت:

- ۱- ثبت اطلاعات موارد بستری مبتلا به کمبود G6PD در بیمارستان (منتخب مرکز استان / شهرستان)
- ۲- ارسال اطلاعات موارد مراجعه مبتلا به کمبود G6PD از بیمارستان به مرکز بهداشت شهرستان

استفاده کنندگان:

- ۱- بخش نوزادان بیمارستان منتخب مرکز استان و شهرستان
- ۲- بخش های کودکان، هماتولوژی بیمارستان منتخب مرکز استان و شهرستان

شرح فرم:

در ستون دوم و سوم (بعد از ستون ردیف) مشخصات فرد ذکر می شود. در ستون بعدی نتیجه آزمایش فعلی G6PD قید می شود. در قسمت پائینی در همین ستون علت اصلی مراجعه (زردی یا لیز یا سایر عوارض که دلیل اصلی مراجعه بوده است) نوشته می شود. سپس واحدهای خون تزریقی و تعداد روز بستری در قسمت بالا و پائین خط در ستون بعدی ثبت می شود. انجام غربالگری با ذکر تاریخ در ستون بعد از آن نوشته می شود (و اگر غربالگری نشده، در همین محل قید می شود، نشده). نتیجه غربالگری به صورت مثبت یا منفی ثبت می شود، و اگر غربالگری نشده، نوشته می شود، نشده در پائین ترین ردیف در این قسمت نتیجه آزمایش تأیید به صورت کمی (درصد) از روی برگه راهنما که در دفتر چه بیمار الصادق شده نوشتن شود و اگر آزمایش نشده، این کلمه قید می گردد.

اگر در دفترچه بیمار متن آموزشی وجود دارد بصورت بله و اگر نه خیر قید می شود. اگر مرگ رخ دهد، عارضه نهایی منجر به مرگ ثبت می شود و سپس در ستون بعدی استان و شهر و در ستون آخر شماره پرونده بیمارستانی و تلفن تماس در قسمت بالا و پائین خط در همین محل نوشته می شود.

فاصله زمانی ثبت دفتر و ارسال فرم:

- ۱- ثبت دفتر هنگام بستری و ترخیص بیمار مبتلا به کمبود G6PD صورت می گیرد.
- ۲- ارسال فرم هر سه ماه به انجام می رسد.

منبع داده:

- ۱- مصاحبه با بیمار در بیمارستان در زمان بستری
- ۲- مدارک همراه بیمار از جمله دفترچه بیمه بیمار

دانشگاه علوم پزشکی: بیمارستان: کد/شماره پرونده:
 نام و نام خانوادگی متخصص تکمیل کننده: شماره تلفن:
 تاریخ فراخوان:/...../..... تاریخ مراجعه:/...../.....
مشخصات بیمار

نام: نام و نام خانوادگی: تاریخ تولد:
 شماره شناسنامه (یا کد ملی) قومیت: ملیت: سن فعلی: وزن:
 آدرس: استان: شهر: روستا: تلفن تماس: (۱) (۲)
 ارجاع شده از سوی: علت ارجاع:
غریبالگری های انجام شده (با ذکر دوران زندگی)

۱- غریبالگری:/...../..... نتیجه: تاریخ:/...../.....
 ۲- غریبالگری:/...../..... نتیجه: تاریخ:/...../.....
 ۳- غریبالگری:/...../..... نتیجه: تاریخ:/...../.....

اقدامات پاراکلینیک (انجام شده برای این بیماری)

۱- اقدام: نتیجه: تاریخ:/...../.....
 ۲- اقدام: نتیجه: تاریخ:/...../.....
 ۳- اقدام: نتیجه: تاریخ:/...../.....
 ۴- اقدام: نتیجه: تاریخ:/...../.....
 ۵- اقدام: نتیجه: تاریخ:/...../.....

وضعیت بالینی (فعلی)، اختصاصات اصلی با توجه به نوع بیماری

۱-
 ۲-
 ۳-
 بیمار (یا خانواده) آموزش های ضروری مرتبط با بیماری را دریافت کرده؟ بله خیر علت:

تشخیص

تشخیص اولیه:

تاریخ بروز علائم:/...../..... تاریخ مراجعه به پزشک: (بار اول)/...../.....
 تاریخ تشخیص (بار اول):/...../..... تاریخ مراجعه به بیمارستان منتخب:/...../.....

تشخیص نهایی:

نام بیماری (یا ناهنجاری): ارگان مبتلا: تاریخ تشخیص نهایی:/...../.....
 کد ICD:

برنامه درمانی، توصیه ها و ارجاعات

۱-
 ۲-
 ۳-
 ۴-
 ۵-
 ۶-

تاریخ مراجعه بعدی:/...../..... بدلیل:

کاربرد فرم:

۱- این فرم صفحه اول ثبت بالینی و پیگیری است و در بار اول که بیمار به بیمارستان منتخب مرکز استان مراجعه می کند، تکمیل می شود.
این فرم از جمله فرم های مشترک بین برنامه های کنترل بیماریهای ژنتیک است.

استفاده کنندگان:

۱- بیمارستان های منتخب در برنامه های کنترل بیماریهای ژنتیک مرکز استان (چنانچه چند برنامه کنترل بیماری ژنتیک از گروههای متفاوت در یک استان به اجرا در آید، بعضاً ضرورت دارد چند بیمارستان یا چند بخش از یک بیمارستان انتخاب شوند و مصرف کننده این فرم باشند).

شرح فرم:

در ردیف اول مشخصات دانشگاه، بیمارستان و متخصص درمانگاه در بیمارستان منتخب (که فرم را در اولین ملاقات با بیمار تکمیل می نماید) ثبت می شود. در ردیف دوم، ذیل عنوان مشخصات بیمار، مشخصات وی ثبت می شود و سپس تلفن مطمئن تماس بیمار نوشته می شود.

در خط آخر این ردیف نام مرکز ارجاع کننده (مثلاً مرکز بهداشتی درمانی، نماینده انجمن PKU) و علت ارجاع قید می شود. کلیه بیماران شناسایی شده در برنامه غربالگری از طریق مراکز بهداشتی درمانی پوشش دهنده محل سکونت ارجاع می شوند.

در ردیف بعدی (سوم) غربالگری های انجام شده در رابطه با بیماری بیمار ثبت می شود، مثلاً برای سیکل سل، غربالگری والدین، غربالگری نوزاد و در مورد PKU، غربالگری بیمار (نوزاد) ذکر می شود و نتیجه و تاریخ هر یک ثبت می شود.

در ردیف بعدی اقدامات پاراکلینیک اصلی صورت گرفته و نتایج آن ها (قبل از مراجعه به این بیمارستان) در مورد بیماری مورد نظر، ذکر و تاریخ هر یک ثبت می شود.

در ردیف بعد وضعیت بالینی (فعلی) بیمار در ۳ قسمت اصلی بالینی مرتبط به این بیماری (مثلاً در مورد PKU، نتایج معاینات عصبی معاینات پوستی و مشخصات رشد، ۳ قسمت اصلی است)، نوشته می شود.
در ردیف بعدی مشخصات تشخیص بیماری قید می شود. (کد ICD بعد از اجرای آموزش های مربوطه قید می گردد).

در ردیف بعدی برنامه درمان و توصیه های اصلی شامل مراقبت های اصلی و طبی و موارد ارجاع (مثلاً در مورد بیماری PKU، مرکز بهداشتی درمانی ویژه مشاوره ژنتیک یا کاردرمانی) ذکر می شود.
در پایان این ردیف، تاریخ مراجعه بعدی و دلیل مراجعه بعدی نوشته می شود.

فواصل زمانی تکمیل فرم:

این فرم تنها در زمان اولین مراجعه بیمار به بیمارستان منتخب مرکز استان ثبت می شود (در ادامه و در مراجعات بعدی به بیمارستان منتخب مرکز استان / شهرستان صفحات بعدی این فرم تکمیل می شود).

منابع داده:

مصاحبه با والدین بیمار (و در صورت امکان و لزوم، بیمار) و مدارک پزشکی همراه ایشان

برنامه جامع کنترل بیماریهای ژنتیک (بیماری اختصاصی،)، فرم بررسی دوره ای بیمار در بیمارستان منتخب مرکز استان / شهرستان

نام و نام خانوادگی بیمار: کد یا شماره پرونده بیمار: تاریخ این مراجعه: / /

معاینه عمومی:

..... -۱

..... -۲

..... -۳

معاینه اختصاصی اندام، ارگان و دستگاههایی که بواسطه این بیماری تحت تأثیر قرار می گیرند:

..... -۱

..... -۲

..... -۳

بررسی رخدادها و عوارض اصلی مورد انتظار در این بیماری:

..... -۱	} عارضه، تعداد : شرح عارضه
..... -۲	
..... -۳	
..... -۱	} عارضه، تعداد : شرح عارضه
..... -۲	
..... -۳	
..... -۱	} عارضه، تعداد : شرح عارضه
..... -۲	
..... -۳	

مصارف دارویی (در دوره تعریف شده برای این بیماری):

..... -۱ میزان مصرف: میزان توصیه شده:

..... -۲ میزان مصرف: میزان توصیه شده:

..... -۳ میزان مصرف: میزان توصیه شده:

آزمایشات و نتایج:

موارد اصلی:

..... -۱ نتیجه:

..... -۲ نتیجه:

..... -۳ نتیجه:

..... -۴ سایر آزمایشات: نتیجه:

برنامه جامع کنترل بیماریهای ژنتیک (بیماری اختصاصی،)، ادامه فرم بررسی دوره ای بیمار در بیمارستان منتخب مرکز استان / شهرستان

نام و نام خانوادگی بیمار: نام پدر:

سایر بخش ها:

بخش های اصلی مرتبط با این بیماری:

۱- توصیه ها:

توصیه ها: ۲- توصیه ها:

توصیه ها: ۳- سایر موارد: (با ذکر مورد)

توصیه ها:

مشاوره (و حمایت اجتماعی):

۱- وضعیت بیمار:

۲- وضعیت خانواده:

توصیه ها (به بیمار و خانواده):

برنامه نهایی توصیه شده به بیمار:

الف) حمایت های اجتماعی:

۱)

۲)

۳)

ب) درمانی:

۱)

۲)

۳)

۴)

۵)

کاربرد فرم:

ثبت بررسی دوره ای بیمار در بیمارستان منتخب (ثبت وضعیت در اولین بار مراجعه یا ثبت نام جدید بیمار قدیمی در این فرم صورت نمی گیرد).

استفاده کنندگان:

بیمارستان منتخب مرکز استان / شهرستان

شرح فرم:

ابتدا مشخصات بیمار همراه کد یا شماره پرونده و تاریخ مراجعه فعلی وی ثبت می شود. معاینه عمومی به صورت ۳ قسمت اصلی و مهم معاینه در قسمت بعدی به ثبت می رسد. به همین ترتیب معاینات اختصاصی و نتایج در قسمت بعد از آن ثبت می شود. سپس تعداد عوارض و رخدادها اصلی در سه ماهه قبلی (یا در دوره تعیین شده برای بیماری) بررسی و ثبت می شود. این بخش به تفکیک عوارض ایجاد شده باید نوشته شود.

بعد از این، مصارف دارویی در سه ماهه قبلی (یا در دوره تعیین شده برای بیماری) بررسی و میزان آن می شود. در همین میزان توصیه شده نیز نوشته می شود.

آزمایشات انجام شده در بیمارستان منتخب و نتایج آنها بعد از این قسمت ثبت می شود.

در صفحه دوم نام و نام خانوادگی بیمار و نام پدر مجدداً ثبت می شود (برای پیشگیری از گم شدن یا اشتباه شدن) سپس ادامه سایر بررسی های صورت گرفته در بخش های دیگر بیمارستانی (نظیر فیزیوتراپی و دندانپزشکی برای هموفیلی، یا اعصاب برای PKU یا قلب برای سندرم داون و ...) و نتایج آنها و همچنین توصیه های انجام شده توسط بخش مربوطه ثبت می شود.

بعد از این قسمت نتایج مشاوره (و حمایت های اجتماعی) بیمار توسط بخش مرتبط ثبت می شود و وضعیت کلی و اصلی او و خانواده وی از نظر اجتماعی نوشته می شود و توصیه های صورت گرفته در این قسمت منعکس می گردد.

برنامه نهایی توصیه شده برای بیمار در دو قسمت حمایت های اجتماعی و برنامه درمانی توسط پزشک مسئول در درمانگاه ثبت می شود. سپس در همین محل بهنگام یا نا بهنگام بودن مراجعه به بیمارستان قید می شود (ملاک قضاوت، تاریخ مراجعه است که در بررسی قبلی در همین محل ثبت شده است) و در صورت نابهنگام بودن علت آن ثبت می گردد و تاریخ مراجعه بعدی منعکس می شود (مراجعه در هر بیماری براساس نیاز بیمار به مراجعه و توسط پزشک تعیین مسئول، تکمیل می شود).

در پایان، پزشک درمانگاه به عنوان هماهنگ کننده کلیه امور طبی و مشاوره ای بیمار و مسئول اصلی تکمیل این فرم ۲ صفحه ای نام و نام خانوادگی خود را ثبت و تاریخ تکمیل را قید می کند.

فواصل تکمیل فرم:

در زمان تعیین شده برای مراجعه های دوره ای بیمار

منبع داده:

نتایج بررسی های پاراکلینیک و بالینی بیمار (با مدیریت پزشک مسئول بیمار در درمانگاه)

مشخصات :

نام و نام خانوادگی بیمار: نام پدر: شماره تلفن:
 نام بیمارستان: تاریخ:/...../.....

وضعیت تغذیه (براساس میزان فنیل آلانین نوشته شود):

تاریخ:/...../.....

غذای خانگی: نان و غلات:	سبزیجات:	میوه:	وضعیت مصرف فعلی (به روز)
غذای یارانه ای: آرد:	تخم مرغ:	شیر مایع:	
ماکارونی:	بیسکویت:		
شیر رایگان:	شیر مادر:	شیر یارانه ای:	
فنیل آلانین مصرفی / روز:	پروتئین / گرم / روز:	کیلو کالری / روز:	

توصیه رژیم غذایی (به روز)

فنیل آلانین مصرفی / روز: پروتئین / گرم / روز: کیلو کالری / روز:
 نوع فرمولا:
 مقدار فرمولا (روزانه): مقدار گرم / روز تعداد پیمانه ۵ گرمی / روز:
 غذای پیشنهادی:

نام و نام خانوادگی کارشناس تغذیه بیمارستان منتخب: تاریخ:/...../.....

وضعیت تغذیه (براساس میزان فنیل آلانین نوشته شود):

تاریخ:/...../.....

غذای خانگی: نان و غلات:	سبزیجات:	میوه:	وضعیت مصرف فعلی (به روز)
غذای یارانه ای: آرد:	تخم مرغ:	شیر مایع:	
ماکارونی:	بیسکویت:		
شیر رایگان:	شیر مادر:	شیر یارانه ای:	
فنیل آلانین مصرفی / روز:	پروتئین / گرم / روز:	کیلو کالری / روز:	

توصیه رژیم غذایی (به روز)

فنیل آلانین مصرفی / روز: پروتئین / گرم / روز: کیلو کالری / روز:
 نوع فرمولا:
 مقدار فرمولا (روزانه): مقدار گرم / روز تعداد پیمانه ۵ گرمی / روز:
 غذای پیشنهادی:

نام و نام خانوادگی کارشناس تغذیه بیمارستان منتخب: تاریخ:/...../.....

کاربرد فرم:

۱- ثبت وضعیت تغذیه بیمار در بیمارستان منتخب (مرکز استان / شهر)

استفاده کنندگان:

۱- کارشناس تغذیه بیمارستان منتخب

شرح فرم:

در ردیف اول مشخصات دانشگاه و بیمار نوشته می شود و در انتها شماره تماس مطمئن بیمار ذکر می شود. در ردیف دوم وضعیت تغذیه بیمار بر حسب میزان فنیل آلانین و به تفکیک وضعیت فعلی رژیم غذایی و توصیه دریافت رژیم توسط کارشناس تغذیه ثبت می شود. در پایان، نام و نام خانوادگی کارشناس و تاریخ کارشناسی نوشته می شود.

فواصل زمانی ثبت:

این فرم در هر بار مراجعه بیمار به بخش کارشناسی تغذیه باید تکمیل شود (و یک کپی از آن در پرونده (همراه) بیمار و یک کپی در پرونده بیمارستانی وی وجود داشته باشد)

منابع داده:

۱- ثبت قبلی در همین فرم

۲- مصاحبه با بیمار در زمان مراجعه دوره ای برای کارشناسی تغذیه

برنامه جامع کنترل بیماری‌های ژنتیک (برنامه اختصاصی)، دفتر ثبت و فرم اعلام مشخصات مراجعه‌کنندگان به بیمارستان منتخب

از بیمارستان منتخب مرکز استان (شهرستان): به مرکز بهداشت شهرستان:

شهر / روستا تلفن ۱ / تلفن ۲	توصیه‌ها (درمان و ارجاعات)	مرکز ارجاع‌دهنده تاریخ مراجعه بیمار	کد ICD	نام بیماری زیرگروه بیماری	مشخصات	۳. نام و نام خانوادگی
						کد ملی یا شماره شناسنامه بیمار
..... / /		۱
..... / /		۲
..... / /		۳
..... / /		۴
..... / /		۵
..... / /		۶
..... / /		۷

نام و نام خانوادگی تکمیل‌کننده فرم: تاریخ تکمیل فرم: / /

کاربرد فرم و دفتر ثبت:

- ۱- ثبت بیماران در بیمارستان منتخب (مرکز استان و شهرستان) در بار اول مراجعه
- ۲- ارسال خلاصه اطلاعات بیماران در بار اول مراجعه به بیمارستان منتخب (مرکز استان و شهرستان)، به مرکز بهداشت شهرستان

استفاده کنندگان:

- ۱- بیمارستان منتخب مرکز استان
- ۲- بیمارستان منتخب مرکز شهرستان

شرح فرم:

در راس فرم، مشخصات مرکز ارسال کننده و دریافت کننده قید می شود. در ستون دوم بعد از ستون ردیف مشخصات بیمار ذکر می شود. در ستون سوم و چهارم مشخصات بیماری وی عنوان می شود. در ستون پنجم مشخصات مرکز ارجاع کننده و در ذیل آن تاریخ مراجعه بیمار قید می شود. در ستون بعدی (ما قبل آخر) ۳ توصیه مهم انجام شده توسط پزشک (که نیاز به مراقبت و پیگیری دارد) نوشته می شود. در ستون آخر نام شهر و روستای محل سکونت بیمار و ۲ شماره تلفن برای دسترسی آسان به بیمار ثبت می شود. در انتهای صفحه نام و نام خانوادگی تکمیل کننده و تاریخ تکمیل ثبت می شود. فواصل زمانی ثبت و ارسال فرم:

- ۱- ثبت در هر بار مراجعه و ارائه خدمت (در محل بیمارستان منتخب) باید صورت گیرد.
- ۲- ارسال فرم با فواصل یک ماهه انجام می شود.

منابع داده:

اخذ اطلاعات از بیمار هنگام مراجعه وی به بیمارستان منتخب

فرم های مشاوره

کاربرد:

۱- ثبت اطلاعات گذشته و حال شخصی و فامیلی ارجاع شدگانی که بعد از بررسی مورد تأیید قرار گرفته اند و کاندید مراقبت ژنتیک هستند، در مرکز بهداشتی درمانی ویژه مشاوره ژنتیک.

این پرسشنامه از جمله فرم های مشترک در برنامه جامع ژنتیک است و در هر یک از بیماریهای تحت پوشش می تواند استفاده شود.

استفاده کنندگان:

۱- مرکز بهداشتی درمانی ویژه مشاوره ژنتیک در شبکه های تابعه دانشگاههای علوم پزشکی کشور

شرح فرم:

در قسمت اول، مشخصات صاحب پرسشنامه قید می شود. صاحب پرسشنامه کسی است که به مرکز بهداشتی درمانی ویژه مشاوره ژنتیک ارجاع شده است و نیاز به مراقبت ژنتیک دارد. برای مثال چنانچه والدین بیمار PKU به مرکز بهداشتی درمانی ارجاع داده شوند، این پرسشنامه برای مادر تکمیل می شود زیرا وی در معرض خطر (داشتن فرزندان مبتلا) می باشد و نیاز به مراقبت ژنتیک دارد. در مورد بیمار هموفیلی، مادر و خواهران (ناقلین قطعی در آستانه ازدواج) در معرض خطر هستند و هر یک نیاز به مراقبت ژنتیک و تکمیل پرسشنامه دارند. اعضا فامیل هر یک از بیماران نیز در صورتی که مشاور ژنتیک براساس شرح ژنتیک و بالینی اخذ شده، آنها را در معرض خطر و نیازمند مراقبت ژنتیک تلقی و برای مشاوره دعوت نماید و اثبات شود که نیازمند مراقبت ژنتیک هستند، نیاز به تکمیل پرسشنامه دارند.

کلیه مواردی که از محیط با برگه ارجاع ژنتیک و به دلیل شک به نیازمندی به مراقبت ژنتیک به مرکز بهداشتی درمانی ویژه مشاوره ژنتیک ارجاع می شوند، با این پرسشنامه آزمون مجدد می شوند (مجدداً بررسی می گردند) ولی چنانچه مورد تأیید قرار گیرند (تیم مشاوره ژنتیک نیز آنها را نیازمند مراقبت ژنتیک تلقی کند)، این پرسشنامه برای آنها ثبت و در پرونده ژنتیک افراد تحت مراقبت ژنتیک ضبط (نگهداری) می شود.

پرونده ژنتیک دارای ۲ نسخه مجزا است. ۱) همراه فرد تحت مراقبت ۲) آرشیو مرکز بهداشتی درمانی ویژه مشاوره ژنتیک.

مراکز بهداشتی درمانی که مجهز به نرم افزار برنامه جامع ژنتیک شده اند و سخت افزار لازم را در اختیار دارند، باید آرشیو الکترونیک (کامپیوتری) داشته باشند.

در همین قسمت در مورد شماره شناسنامه و کد ملی سوال می شود. چنانچه کد ملی صاحب پرسشنامه ثبت شود، نیازی به ثبت شماره شناسنامه نیست. بعد از آن وضعیت ازدواج مورد سوال قرار می گیرد. در صورت ازدواج خویشاوندی، مشخصات آن با دقت نوشته می شود.

منظور از گویش، زبانی است که افراد با یکدیگر در خانه سخن می گویند. منظور از قوم، سوال در مورد تعلق افراد به اقوام، ترک، کرد، عرب، بلوچ، لر، گیلک، مازندرانی (مازنی)، فارس (و قشقایی، بختیاری) می باشد، (قومیت یک فرد همان قومیت والدین و پدر و مادر والدین است و می تواند مخلوط باشد مثلاً عرب و لر).

در ردیف (اصلی) بعدی تحت عنوان "بررسی تاریخچه پزشکی ژنتیک" در مورد بیماریها از زمان کودکی تا حال سوال می شود. در این بخش کلیه بیماریهای مهم سوال شماره یک و دو مورد پرسش قرار می گیرد: این بیماریها شامل ژنتیک و غیر ژنتیک است و تنها بیماریهای مهم در شخص یا اعضا فامیل او را شامل می شود.

سوالهای بعدی، در مورد بیماریهای است که در خانواده، در فامیل در حال حاضر یا طی نسل های گذشته و کنونی و بعدی تکرار شده است. هر سوال با دقت مطرح می شود و اگر جواب بله بود بعد از اتمام کار پرسشنامه پایه در برگه شرح موارد مثبت، مشخصات فرد مبتلا و مشخصات صرفاً اصلی و مهم بیماری وی ثبت می شود.

در سوالهای پایانی در همین قسمت در مورد مرگ به دلیل بیماریهای ارثی، خانوادگی و یا قومی و قبیله ای سوال می شود. هر یک سوالی که جواب آن بله باشد، باید در برگه شرح موارد مثبت با مشخصات ثبت شود.

در ردیف سوم اصلی تحت عنوان "مشخصات تکمیل کننده" نام و نام خانوادگی تکمیل کننده و نام دانشگاه مرتبط و مرکز بهداشتی درمانی ویژه مشاوره ژنتیک، ثبت می شود و تاریخ تکمیل نوشته می شود.

برنامه جامع کنترل بیماریهای ژنتیک، پرسشنامه بررسی عوامل خطر / بیماریهای ژنتیک، برگه شرح موارد مثبت

شماره صفحه:

شرح موارد مثبت

شرح مورد	نام بیماری	
	نسبت فرد مبتلا با صاحب این پرسشنامه	رتبه
سن فعلی / فوت بیمار: سال شروع این مشکل در فرد: سال تشخیص مشکل (اولین بار) در فرد: شرح اختصاصه اصلی بیماری: تاریخ:/...../.....	۱
سن فعلی / فوت بیمار: سال شروع این مشکل در فرد: سال تشخیص مشکل (اولین بار) در فرد: شرح اختصاصه اصلی بیماری: تاریخ:/...../.....	۲
سن فعلی / فوت بیمار: سال شروع این مشکل در فرد: سال تشخیص مشکل (اولین بار) در فرد: شرح اختصاصه اصلی بیماری: تاریخ:/...../.....	۳
سن فعلی / فوت بیمار: سال شروع این مشکل در فرد: سال تشخیص مشکل (اولین بار) در فرد: شرح اختصاصه اصلی بیماری: تاریخ:/...../.....	۴
سن فعلی / فوت بیمار: سال شروع این مشکل در فرد: سال تشخیص مشکل (اولین بار) در فرد: شرح اختصاصه اصلی بیماری: تاریخ:/...../.....	۵
سن فعلی / فوت بیمار: سال شروع این مشکل در فرد: سال تشخیص مشکل (اولین بار) در فرد: شرح اختصاصه اصلی بیماری: تاریخ:/...../.....	۶
سال فعلی / فوت بیمار: سال شروع این مشکل در فرد: سال تشخیص مشکل (اولین بار) در فرد: شرح اختصاصه اصلی بیماری: تاریخ:/...../.....	۷
سن فعلی / فوت بیمار: سال شروع این مشکل در فرد: سال تشخیص مشکل (اولین بار) در فرد: شرح اختصاصه اصلی بیماری: تاریخ:/...../.....	۸
سن فعلی / فوت بیمار: سال شروع این مشکل در فرد: سال تشخیص مشکل (اولین بار) در فرد: شرح اختصاصه اصلی بیماری: تاریخ:/...../.....	۱۰

بله ، تاریخ: / / ، (شماره موارد اقدام شده (اقدام در پرائنتر، قید شود):
ارجاع؟

خیر ، تاریخ: / / ، (شماره موارد اقدام نشده (علت عدم اقدام در پرائنتر، قید شود):
تاریخ تکمیل:/...../.....

نام و نام خانوادگی تکمیل کننده: سمت: تاریخ تکمیل:/...../.....

برنامه جامع کنترل بیماریهای ژنتیک، پرسشنامه بررسی عوامل خطر / بیماریهای ژنتیک، برگه ارجاع موارد مظنون
(ارجاع بار اول بعد از بررسی بار اول پرسشنامه پایه در دوران های زندگی و به روز رسانی پرسشنامه پایه در بررسی ها و دفعات بعد در دوران های زندگی)

نام و نام خانوادگی (صاحب پرسشنامه پایه): تاریخ تولد: / / تاریخ بررسی: / /
 علت تکمیل این برگه:

نکات مثبت در بررسی (شفاهی) پرسشنامه پایه شناسایی شد؟ خیر ، بله ، مشکل (مشکلات) را در ذیل توضیح دهید:

شرح مشکل	نام بیماری (مشکل)	
	نسبت مبتلا با صاحب پرسشنامه پایه	ع:
تاریخ تولد بیمار: / / تاریخ شروع مشکل: / / تاریخ تشخیص (بار اول): / / شرح بیماری (نکته اصلی):		۱
تاریخ تولد بیمار: / / تاریخ شروع مشکل: / / تاریخ تشخیص (بار اول): / / شرح بیماری (نکته اصلی):		۲
تاریخ تولد بیمار: / / تاریخ شروع مشکل: / / تاریخ تشخیص (بار اول): / / شرح بیماری (نکته اصلی):		۳
تاریخ تولد بیمار: / / تاریخ شروع مشکل: / / تاریخ تشخیص (بار اول): / / شرح بیماری (نکته اصلی):		۴
تاریخ تولد بیمار: / / تاریخ شروع مشکل: / / تاریخ تشخیص (بار اول): / / شرح بیماری (نکته اصلی):		۵
تاریخ تولد بیمار: / / تاریخ شروع مشکل: / / تاریخ تشخیص (بار اول): / / شرح بیماری (نکته اصلی):		۶
تاریخ تولد بیمار: / / تاریخ شروع مشکل: / / تاریخ تشخیص (بار اول): / / شرح بیماری (نکته اصلی):		۷
تاریخ تولد بیمار: / / تاریخ بروز مشکل: / / تاریخ تشخیص (بار اول): / / شرح بیماری (نکته اصلی):		۸
تاریخ تولد بیمار: / / تاریخ شروع مشکل: / / تاریخ تشخیص (بار اول): / / شرح بیماری (نکته اصلی):		۹
تاریخ تولد بیمار: / / تاریخ شروع مشکل: / / تاریخ تشخیص (بار اول): / / شرح بیماری (نکته اصلی):		۱۰

ارجاع به: به دلیل بررسی موارد (شماره موارد ذکر شود):
 نام و نام خانوادگی ارجاع کننده: سمت:
 نام دقیق مرکز ارجاع کننده: تلفن (۱) تلفن (۲)

نظریه مشاور ژنتیک:
برنامه جامع کنترل بیماریهای ژنتیک، پرسشنامه بررسی عوامل خطر / بیماریهای ژنتیک، شرح برگه ارجاع موارد مظنون
 (ارجاع بار اول بعد از بررسی بار اول پرسشنامه پایه در دوران های زندگی و به روز رسانی پرسشنامه پایه در بررسی ها و دفعات بعد در دوران های زندگی)
 تائید (کامل) رد کامل تائید نسبی (شماره موارد تائید: تاریخ: / /)
 نام دقیق م ب د و مشاوره ژنتیک: نام خانوادگی مشاور: تلفن:

کاربرد:

۱- این برگه در واقع پرسشنامه پایه خلاصه شده است و باید در مواردی که بررسی پرسشنامه پایه در مورد افراد در محیط (بجز مراکز بهداشتی درمانی ویژه مشاوره ژنتیک) ضرورت دارد، بعد از پرسش سؤالیهای منعکس شده در پرسشنامه پایه و در صورت مظنون شدن به موارد ژنتیک، موارد بطور خلاصه در این برگه تکمیل و مورد به مرکز بهداشتی درمانی ویژه مشاوره ژنتیک جهت بررسی مجدد ارجاع شود. بنابراین این پرسشنامه در مورد زنان حامله، زنانی که برنامه ریزی بارداری در آینده نزدیک دارند، مواردی که بیماری (احتمالاً) ژنتیک، ارثی، خانوادگی، فامیلی، قومی یا قبیله ای، دارند و سایر مواردی که در دستورالعمل های برنامه های جامع ژنتیک بررسی فعال آنها توصیه شده است مورد استفاده قرار می گیرد.

۲- در کلیه موارد به روز رسانی پرسشنامه پایه، این برگه بجای تکمیل پرسشنامه جدید مورد استفاده قرار می گیرد. برای مثال اگر این برگه در زمان حاملگی قبلی برای خانمی در مرکز بهداشتی درمانی / پایگاه بهداشت / خانه بهداشت و توسط پزشک این مراکز تکمیل شده، موارد (احتمالاً) مثبت شناسایی شده و مورد به مرکز بهداشتی درمانی ویژه مشاوره ژنتیک برای بررسی بیشتر ارجاع شده و سپس در آن مرکز پرسشنامه پایه مجدداً بررسی شده و نتایج بدست آمده (تماماً یا بخشی) در این برگه تأیید شده و پرسشنامه پایه به ثبت رسیده است، بنابراین فرد در پرونده ژنتیک (همراه) دارای پرسشنامه پایه می باشد. چنانچه این خانم برای حاملگی بعدی مراجعه نماید، نیاز به بروز رسانی پرسشنامه پایه دارد. برای به روز رسانی، پرسشنامه پایه سوال می شود و در این برگه نکات مثبت خلاصه می شود و برای بررسی بیشتر به مرکز بهداشتی درمانی ویژه مشاوره ژنتیک ارجاع می شود. در مرکز بهداشتی درمانی ویژه مشاوره ژنتیک این برگه بررسی می شود و در صورت تأیید دیگر ضرورت ندارد پرسشنامه پایه دیگری ثبت و در پرونده همراه و آرشیو ضبط شود، به جای آن این برگه به پرسشنامه پایه قبلی پیوست، ثبت و ضبط (نگهداری) می شود. (در حالت به روز رسانی این برگه چه توسط مرکز مشاوره ژنتیک یا رد شود باید به پرسشنامه پایه الصاق شود)

استفاده کنندگان:

۱- کلیه مراکز بهداشتی درمانی / پایگاه بهداشت / خانه بهداشت (که قصد ارجاع موارد به مرکز مشاوره ژنتیک را داشته باشند)

۲- مرکز بهداشتی درمانی ویژه مشاوره ژنتیک (وقتی مراجعین بطور مستقل به این مرکز مراجعه نموده اند)

شرح فرم:

ابتدا مشخصات صاحب پرسشنامه پایه قید می شود. دلیل بکارگیری این برگه نوشته شود (مثلاً بررسی فرد در دوران حاملگی، به روز رسانی پرسشنامه قبلی. سپس چنانچه نکات مثبت در بررسی پرسشنامه پایه وجود داشت مشکل در این برگه (در جدول) شرح داده می شود.

در پایان جدول چنانچه ارجاع صورت گرفته باشد، مرکزی که به آن ارجاع صورت گرفته و علت ارجاع (دلیل بررسی) با ذکر شماره موارد نوشته می شود. سپس مشخصات ارجاع کننده و شماره تلفن های مربوطه نوشته می شود.

در ۲ قسمت پایانی، نظریه مشاور ژنتیک (در مرکز بهداشتی درمانی ویژه مشاوره ژنتیک) ذکر می شود. چنانچه تمام نکات ذکر شده تأیید شود، در محل مربوطه ✓ می خورد. چنانچه برخی موارد مورد پذیرش باشد یا موارد با تغییرات (تصحیح) مورد پذیرش باشد، مورد مربوطه ✓ می خورد و توضیحات لازم قید می شود. تاریخ بررسی بعد از آن نوشته می شود. در پایان نام مرکز (ب و د و) مشاوره ژنتیک، مشاوره ژنتیک و شماره تلفن مرکز ثبت می شود.

برنامه جامع کنترل بیماریهای ژنتیک، پرسشنامه بررسی عوامل خطر / بیماریهای ژنتیک، برگه ترسیم شجره نامه فرد در معرض خطر / مبتلا

شماره صفحه:

مشخصات صاحب شجره نامه

نام صاحب شجره نامه: نام خانوادگی: تاریخ تولد:/...../.....

مشخصات شجره نامه

نام و نام خانوادگی ترسیم کننده: سمت: تاریخ ترسیم:/...../.....

شجره نامه بیماری:



کاربرد:

ترسیم شجره نامه فردی که پرسشنامه پایه برای وی ثبت و ضبط شده است (فردی که پرسشنامه پایه برای وی در مرکز بهداشتی درمانی ویژه مشاوره ژنتیک بررسی و تأیید شده است).

استفاده کنندگان:

مرکز بهداشتی درمانی ویژه مشاوره ژنتیک

شرح برگه ترسیم شجره نامه:

ابتدا مشخصات کلی صاحب شجره نامه قید می شود. صاحب پرسشنامه فردی است که پرسشنامه برای وی بررسی، تأیید و ثبت شده است. سپس تاریخ ترسیم شجره نامه ثبت می شود. در ردیف بعدی مشخصات شجره نامه نوشته می شود. سپس شجره نامه ترسیم می شود. چنانچه نکات جدیدی در بررسی های بعدی (به روز رسانی) شناسایی شوند، این شجره نامه باید در صفحه بعدی (مشابه) ترسیم و تکمیل شود. در این شرایط باید شماره صفحه (نسبت به شماره صفحه مشابه قبلی) در بالای فرم نوشته شود.

اگر پرسشنامه پایه مرتبط به یک فرد به علت ۲ یا چند نوع بیماری مثبت شده باشد، باید برای هر بیماری یک شجره نامه ترسیم شود و در پرونده وی قرار گیرد.

برنامه جامع کنترل بیماریهای ژنتیک (بیماری اختصاصی،)، فرم اقدامات و ثبت نتایج آنها در مرکز بهداشتی درمانی ویژه مشاوره ژنتیک

کد یا شماره پرونده بیمار: استان: شهر: روستا:

نام و نام خانوادگی: نام پدر: تلفن: ۱- ۲-

نام بیماری اصلی: زیر گروه بیماری: تاریخ تولد:/...../.....

تعداد ناقلین شناسایی شده در بستگان*: درجه ۱ در معرض خطر درجه ۲ در معرض خطر درجه ۳ در معرض خطر

تعداد افراد مبتلا در فامیل:	در قید حیات	نسبت فامیلی یا بیمار	۱	۲	۳
	فوت شده		۱	۲	۳

اقدامات اصلی توصیه شده: (کلیه توصیه ها شامل توصیه های اصلی ژنتیک در خصوص خانواده بیمار و سایر اعضا فامیل* به تکنیک درجه او ۲، ۳ و نوع توصیه و زمان انجام توصیه ثبت شود)

تاریخ	نتیجه	تاریخ	توصیه / اقدام	نسبت با بیمار	
/ /		/ /			۱
/ /		/ /			۲
/ /		/ /			۳
/ /		/ /			۴
/ /		/ /			۵
/ /		/ /			۶
/ /		/ /			۷
/ /		/ /			۸
/ /		/ /			۹
/ /		/ /			۱۰
/ /		/ /			۱۱
/ /		/ /			۱۲
/ /		/ /			۱۳
/ /		/ /			۱۴
/ /		/ /			۱۵
/ /		/ /			۱۶
/ /		/ /			۱۷

* در صورتی که واجد شرایط بررسی هستند.

برنامه جامع کنترل بیماریهای ژنتیک (بیماری اختصاصی)، نام پدر: شماره صفحه:

تاریخ	نتیجه	تاریخ	توصیه / اقدام	نسبت یا بیمار	
/ /		/ /			۱
/ /		/ /			۲
/ /		/ /			۳
/ /		/ /			۴
/ /		/ /			۵
/ /		/ /			۶
/ /		/ /			۷
/ /		/ /			۸
/ /		/ /			۹
/ /		/ /			۱۰
/ /		/ /			۱۱
/ /		/ /			۱۲
/ /		/ /			۱۳
/ /		/ /			۱۴
/ /		/ /			۱۵
/ /		/ /			۱۶
/ /		/ /			۱۷
/ /		/ /			۱۸
/ /		/ /			۱۹
/ /		/ /			۲۰
/ /		/ /			۲۱
/ /		/ /			۲۲
/ /		/ /			۲۳
/ /		/ /			۲۴

کاربرد فرم ها:

۱- ثبت اطلاعات مشاوره (بار اول) در مرکز بهداشتی درمانی ویژه مشاوره ژنتیک

۲- ثبت اطلاعات ادامه اقدامات ژنتیک و نتایج آنها

این فرم از جمله فرم های مشترک در برنامه کنترل بیماریهای ژنتیک است و در هر برنامه کنترل هر بیماری می تواند مورد استفاده قرار گیرد.

استفاده کنندگان:

مرکز بهداشتی درمانی ویژه مشاوره ژنتیک

شرح فرم ها:

فرم اول:

در بالای فرم مشخصات بیمار و بیماری وی و آدرس او شامل ۲ شماره تلفن مطمئن ثبت می شود. بعد از آن تعداد ناقلین به تفکیک درجه خویشاوندی و تعداد در معرض خطر از میان ناقلین ثبت می شود. ناقلی در معرض خطر است که در آستانه حاملگی یا در زمان حاملگی باشد و یا بدلائل دیگر مراقبت ژنتیک در مورد وی ضرورت داشته باشد؛ به عبارت دیگر فرزندان وی در معرض خطر ابتلا به بیماری قرار داشته باشند. سپس تعداد افراد مبتلا در فامیل به تفکیک موارد زنده و مرده و نسبت دقیق خویشاوندی آنها با صاحب پرسشنامه، قید می شود.

در جدول مربوطه توصیه و اقداماتی که برای افراد فوق در نظر گرفته شده به تفکیک نسبت خویشاوندی ثبت می شود و تاریخ توصیه انجام شده قید می گردد (ممکن است جدول در صورت کامل بودن اطلاعات بیمار و خانواده وی در یک جلسه یا چند جلسه و یا بعد از مشاوره با سایر اعضا فامیل تکمیل شود (تاریخ توصیه باید در زمان انجام توصیه به فرد مورد مشاوره قید شود).

ادامه فرم:

ابتدا نام و نام خانوادگی و نام پدر بیمار مجدداً ثبت می شود (برای پیشگیری از گم شدن فرم). در انتهای همین ردیف شماره این صفحه نوشته می شود. توصیه ها و اقدامات ژنتیک (در طول مراقبت در طی زندگی فرد) و نتایج آنها و تاریخ هر یک برحسب چگونگی و زمان انجام در ردیف و ستون مربوطه قید می شود (در صورت اتمام این صفحه، صفحه مشابه دیگری تهیه و ثبت اقدامات ادامه می یابد و شماره هر صفحه با توجه به شماره صفحه مشابه قبلی در بالای فرم ثبت میشود).

فواصل تکمیل فرم:

فرم اول در جلسات اولیه مشاوره بیمار و خانواده وی تکمیل می شود. فرم دوم با پیگیری و معلوم شدن نتایج اقدامات توصیه شده و همچنین در صورت توصیه ها و اقدامات جدید در جلسات بعدی تکمیل می گردد.

منبع داده:

مصاحبه با بیمار و خانواده وی، مشاهده نتایج بررسی ها و آزمایشات در اختیار بیمار و پس خوراند مراکز منتخب تشخیص ژنتیک

برنامه جامع کنترل بیماریهای ژنتیک (بیماری اختصاصی،)، فرم PND / بررسی ژنتیک

دانشگاه علوم پزشکی:
 مرکز بهداشتی درمانی ویژه مشاوره ژنتیک: تلفن: نامبر:
 آدرس: استان: شهر: خیابان: / / / / / / /
 نام و نام خانوادگی مشاور ژنتیک (ارجاع دهنده): تاریخ ارجاع: / /
 نام بیماری مرتبط و علت ارجاع: نوع استراتژی کنترل بیماری:

بخش اول الف، مشخصات و آزمایشات قبلی

فرد	نام و نام خانوادگی	تاریخ تولد	تحصیلات	محل تولد		دین	قومیت	قومیت والدین		استان محل تولد والدین	
				شهر	استان			پدر	مادر	پدر	مادر
زن											
مرد											

سال ازدواج: نسبت خویشاوندی: تعداد فرزندان مبتلا (به این بیماری): تعداد فرزندان سالم:
 خانم باردار است: بلی (سن جنین به هفته (LMP): نوبت بارداری: نوبت PND:) خیر علت ارجاع:

نشانی محل سکونت: استان: شهر: روستا: تلفن (۱): (۲):

نوع بیمه: مشمول تسهیلات ویژه: خیر بلی %

ب، نتایج آزمایشات غیر ژنتیک

فرد	اولیه	تکمیلی (مرحله اول)	تکمیلی (مرحله دوم)
زن			
مرد			

ج، نتایج PND (و بررسی ژنتیک قبلی)

سابقه PND قبلی؟ ندارد دارد تعداد PND: جنین بیمار: (جنین سقط شده:) جنین سالم: جنین ناقل:

سابقه بررسی مونتاسیون؟ ندارد دارد افراد بررسی شده و نتایج به تفکیک:

بخش دوم

شماره پرونده: تاریخ پذیرش: / / تاریخ اعلام نتیجه نهایی: / /
 نوع نمونه و تاریخ نمونه گیری:

نتایج بررسی مونتاسیون (مستقیم و غیر مستقیم) و PND

فرد	نام و نام خانوادگی	نام مونتاسیون	بررسی غیر مستقیم (نام محل های گویا)	تشخیص نهایی
زن				
مرد				
جنین				

پیشنهاد نهایی:

نام و نام خانوادگی مسئول فنی آزمایشگاه: مهر آزمایشگاه:

کاربرد:

- ۱- درخواست PND و بررسی ژنتیک (از سوی مراکز (ب د و) مشاوره ژنتیک)
 - ۲- اعلام نتیجه PND و بررسی ژنتیک (از سوی مراکز منتخب تشخیص پیش از تولد بیماری مربوطه)
- این فرم بطور مشترک در برنامه جامع کنترل بیماریهای ژنتیک مورد استفاده قرار می گیرد.

استفاده کنندگان:

- ۱- مراکز مشاوره ژنتیک
- ۲- مرکز منتخب تشخیص ژنتیک

شرح فرم:

بخش اول

ابتدا مشخصات مرکز درخواست کننده آزمایش ثبت می شود. سپس مشخصات درخواست کننده آزمایش (ارجاع دهنده) و تاریخ ارجاع قید می شود. نام بیماری مرتبط و علت ارجاع و نوع استراتژی کنترل بیماری در آخرین خط این قسمت ثبت می شود. بعد از ثبت مشخصات فوق در بخش اول که خود سه قسمت الف، ب و ج را شامل می شود، در قسمت الف مشخصات زن سپس مرد (زوجین متقاضی آزمایش) قید می شود. در این قسمت ۲ ردیف بعد از ردیف زن و مرد وجود دارد که به افراد نشانه ۱ و ۲ (در صورت نیاز به آزمایش ایشان) تعلق دارد.

بعد از ردیف مشخصات فردی زوجین و نشانه ها (افراد دیگری که برای شناسایی موتاسیون مورد آزمایش قرار گرفته اند)، مشخصات خانوادگی زوجین قید می شود. در این قسمت چنانچه زوجین خویشاوند یک سویه یا دو سویه باشند، نسبت دقیق ذکر می شود و مشخصات فرزندان نشان ثبت می گردد. وضعیت بارداری خانم بعد از این ثبت می شود. در آخرین ردیف از قسمت الف نشانی محل سکونت زوج یا فرد تحت بررسی، نوع بیمه فرد تحت بررسی، وضعیت تعلق گرفتن تسهیلات ویژه به ایشان با ذکر درصد مشمولیت، ثبت می شود و اگر برخوردار از تسهیلات ویژه خواهند شد، مهر مربوطه ضربه می گردد.

بعد از تکمیل ردیف های بالا، مشاور ژنتیک همچنین موظف است قسمت ب و ج را در صورت وجود مدارک ثبت نماید. در قسمت ب، کلیه نتایج آزمایشات غیر ژنتیک ثبت می شود. این ردیف به آزمایشات اولیه، تکمیلی مرحله اول و دوم تقسیم شده است. برحسب نوع بیماری این آزمایشات متفاوت است و پزشک باید براساس دستورالعمل و الگوریتم آزمایشگاهی هر بیماری، آزمایشات اولیه و تکمیلی در خصوص افراد تحت بررسی برای بیماری مورد نظر را قید نماید.

در ردیف ج، بررسی PND و بررسی ژنتیک قبلی افراد و یا بررسی موتاسیون ایشان ثبت می شود. در مورد موتاسیون به تفکیک باید قید شود چه فردی آزمایش شده و چه نتیجه حاصل شده است.

بخش دوم

ثبت مشخصات زوجین در این بخش به عهده مرکز منتخب تشخیص ژنتیک است (این مرکز باید فرمی را تحویل بگیرد که بخش اول آن توسط مشاور مربوطه تکمیل شده باشد).

در این قسمت ابتدا مشخصات پرونده، تاریخ پذیرش نمونه و تاریخ اعلام نتیجه نهایی به متقاضی خدمت، ثبت می شود و سپس مشخصات نمونه و تاریخ نمونه گیری قید می شود.

در جدول نتایج بررسی موتاسیون و PND باید فرد مورد آزمایش (زن، مرد، نشانه و...) و نام خانوادگی آنها ثبت شود. سپس در ستون های مربوطه نوع (نام) موتاسیون، محل های گویا در بررسی غیر مستقیم و تشخیص نهایی نوشته می شود. در ردیف ما قبل آخر از این بخش پیشنهاد نهایی ذکر می شود. در آخرین خط صفحه، مشخصات مسئول فنی نوشته می شود و مهر وی ضربه می شود.

فرم های مراقبت

برنامه جامع کنترل بیماریهای ژنتیک (برنامه اختصاصی،)، دفتر ثبت و فرم خلاصه اطلاعات مرکز بهداشتی درمانی ویژه مشاوره ژنتیک

از مرکز بهداشتی درمانی ویژه مشاوره ژنتیک : به مرکز بهداشت شهرستان:

ردیف	نام و نام خانوادگی مراجع (مشاوره شونده) کد ملی (یا شماره شناسنامه)	تاریخ تولد مراجع تاریخ مراجعه	جنس	نام بیماری زیر گروه بیماری	نام مرکز ارجاع دهنده علت ارجاع	نام و نام خانوادگی نشانه *		توصیه ها (مراقبت و ارجاعات)	شهر / روستا تلفن ۱ / تلفن ۲
						نسبت مراجع یا نشانه	سن نشانه		
۱ / /
۲ / /
۳ / /
۴ / /
۵ / /
۶ / /

* آن فردی است که سر منشاء کشف این خطر در خانواده بوده و موجب شده تا مراجع شناسایی شود و برای مشاوره ژنتیک مراجعه نما ید.

نام و نام خانوادگی تکمیل کننده فرم :

تاریخ ارسال :/...../.....

کاربرد:

- ۱- ثبت وضعیت مشاوره ژنتیک در مرکز (ب د و) مشاوره ژنتیک.
 - ۲- ارسال خلاصه اطلاعات مشاوره از م (ب د و) مشاوره ژنتیک به مرکز بهداشت شهرستان.
- این فرم از جمله فرم های مشترک بین برنامه های کنترل بیماریهای ژنتیک است و بطور مشترک مورد استفاده قرار می گیرد.

استفاده کنندگان:

م (ب د و) مشاوره ژنتیک

شرح فرم:

در راس فرم، مشخصات مرکز ارسال کننده و دریافت کننده قید می شود. در ستون دوم، سوم و چهارم (بعد از ستون ردیف) مشخصات مراجعه کننده یا مشاوره شونده (مراجع) ثبت می شود. در ستون بعدی نام بیماری و زیر گروه آن بترتیب در بالا و پائین خط ذکر می شود. مرکز ارجاع دهنده (برای مثال م ب د یا خ ب و ...) و علت ارجاع (نظیر سابقه بیماری در خانواده، سقط مکرر، مرده زایی، ازدواج فامیلی و ...) در ستون بعد به ترتیب در بالا و پایین خط نوشته می شود. در ستون بعدی نام و نام خانوادگی فردی (نشانه) نوشته می شود که مراجعه کننده یا مشاوره شونده (مراجع) فعلی توسط او شناسایی و ارجاع شده است. در قسمت وسط این بخش، نسبت دقیق مراجع (اول) با نشانه (بعد) (مثلاً نوه (مراجع) و پدر بزرگ (نشانه) و ...) ذکر می شود. در ستون بعدی، مراقبت، توصیه و ارجاع لازم قید می شود. در این ستون باید ۳ مورد اصلی و به صورت پیام کوتاه (خلاصه) ثبت شود، (مثلاً مراجعه به بیمارستان منتخب، لزوم بررسی اقوام با شرایط مشابه، لزوم مراجعه در هر بار حاملگی، ۳ توصیه به یک مراجع می تواند باشد). سپس آدرس در حد شهر و روستا و ۲ شماره تلفن مطمئن (تلفن دوم مربوط به یکی از خویشان در صورتی که مراجع رضایت داشته باشد، می باشد)، ثبت می شود. در انتهای سمت چپ صفحه، نام و نام خانوادگی تکمیل کننده فرم و تاریخ ارسال قید می شود.

فواصل زمانی ثبت و ارسال فرم:

- ۱- ثبت در هر بار مراجعه و ارائه خدمت باید صورت گیرد.
- ۲- ارسال فرم با فواصل یک ماهه انجام می شود.

منابع داده:

اخذ اطلاعات در مصاحبه با بیماران و والدین ایشان در زمان مراجعه و مطالعه پرونده "همراه" بیمار (در صورتی که قبلاً تشکیل شده است).

برنامه جامع کنترل بیماریهای ژنتیک (برنامه اختصاصی،)، دفتر ثبت و فرم اعلام مشخصات مراجعه کنندگان به بیمارستان منتخب

از بیمارستان منتخب مرکز استان (شهرستان):

به مرکز بهداشت شهرستان:

شماره ثبت	نام و نام خانوادگی کد ملی یا شماره شناسنامه بیمار	مشخصات	نام بیماری زیر گروه بیماری	کد ICD	مرکز ارجاع دهنده	توصیه ها (درمان و ارجاعات)	شهر / روستا تلفن ۱ / تلفن ۲
					تاریخ مراجعه بیمار		
						۱) ۲) ۳) /
						۱) ۲) ۳) /
						۱) ۲) ۳) /
						۱) ۲) ۳) /
						۱) ۲) ۳) /
						۱) ۲) ۳) /
						۱) ۲) ۳) /
						۱) ۲) ۳) /
						۱) ۲) ۳) /

نام و نام خانوادگی تکمیل کننده فرم:

تاریخ تکمیل فرم: (روز ماه سال)

کاربرد فرم و دفتر ثبت:

- ۱- ثبت بیماران در بیمارستان منتخب (مرکز استان و شهرستان) در بار اول مراجعه
- ۲- ارسال خلاصه اطلاعات بیماران در بار اول مراجعه به بیمارستان منتخب (مرکز استان و شهرستان)، به مرکز بهداشت شهرستان

استفاده کنندگان:

- ۱- بیمارستان منتخب مرکز استان
- ۲- بیمارستان منتخب مرکز شهرستان

شرح فرم:

در راس فرم، مشخصات مرکز ارسال کننده و دریافت کننده قید می شود. در ستون دوم بعد از ستون ردیف مشخصات بیمار ذکر می شود. در ستون سوم و چهارم مشخصات بیماری وی عنوان می شود. در ستون پنجم مشخصات مرکز ارجاع کننده و در ذیل آن تاریخ مراجعه بیمار قید می شود. در ستون بعدی (ما قبل آخر) ۳ توصیه مهم انجام شده توسط پزشک (که نیاز به مراقبت و پیگیری دارد) نوشته می شود. در ستون آخر نام شهر و روستای محل سکونت بیمار و ۲ شماره تلفن برای دسترسی آسان به بیمار ثبت می شود. در انتهای صفحه نام و نام خانوادگی تکمیل کننده و تاریخ تکمیل ثبت می شود. فواصل زمانی ثبت و ارسال فرم:

- ۱- ثبت در هر بار مراجعه و ارائه خدمت (در محل بیمارستان منتخب) باید صورت گیرد.
- ۲- ارسال فرم با فواصل یک ماهه انجام می شود.

منابع داده:

اخذ اطلاعات از بیمار هنگام مراجعه وی به بیمارستان منتخب

برنامه جامع کنترل بیماریهای ژنتیک (بیماری اختصاصی)، اعلام موارد مراقبت

از مرکز بهداشت شهرستان: به مرکز بهداشتی درمانی شهری / روستایی (خانه بهداشت):

بیماری تحت مراقبت (با ذکر زیر گروه بیماری):

نام و نام خانوادگی مراقبت گیرنده:

آدرس سکونت: تلفن: (۱) (۲)

موارد مراقبت و پیگیری:

۱-

۲-

۳-

۴-

۵-

۶-

تعیین برنامه مراقبت از سوی:

بیمارستان منتخب مرکز استان،

بیمارستان منتخب شهرستان،

مرکز بهداشتی درمانی ویژه مشاوره ژنتیک،

نام و نام خانوادگی تکمیل کننده: تاریخ ارسال:

توجه: موارد مراقبت اعلام شده باید با توجه به موارد بالا شروع شده و با مراجعه دوره ای به پرونده شخصی بیمار ادامه یابد. این مراقبت ها باید در نظام مراقبت خانوار ادغام شود و مادامی که ضرورت قطع آن اعلام نشده انجام گیرد. گزارش چگونگی انجام مراقبت در فرم عمومی مراقبت (ژنتیک) و با فاصله زمانی اعلام شده، لازم الاجراست.

برنامه جامع کنترل بیماریهای ژنتیک (بیماری اختصاصی)، اعلام موارد مراقبت

از مرکز بهداشت شهرستان: به مرکز بهداشتی درمانی شهری / روستایی (خانه بهداشت):

بیماری تحت مراقبت (با ذکر زیر گروه بیماری):

نام و نام خانوادگی مراقبت گیرنده:

آدرس سکونت: تلفن: (۱) (۲)

موارد مراقبت و پیگیری:

۱-

۲-

۳-

۴-

۵-

۶-

تعیین برنامه مراقبت از سوی:

بیمارستان منتخب مرکز استان،

بیمارستان منتخب شهرستان،

مرکز بهداشتی درمانی ویژه مشاوره ژنتیک،

نام و نام خانوادگی تکمیل کننده: تاریخ ارسال:

توجه: موارد مراقبت اعلام شده باید با توجه به موارد بالا شروع شده و با مراجعه دوره ای به پرونده شخصی بیمار ادامه یابد. این مراقبت ها باید در نظام مراقبت خانوار ادغام شود و مادامی که ضرورت قطع آن اعلام نشده انجام گیرد. گزارش چگونگی انجام مراقبت در فرم عمومی مراقبت (ژنتیک) و با فاصله زمانی اعلام شده، لازم الاجراست.

کاربرد:

این فرم در کلیه حالاتی که اعلام موارد مراقبت یا پیگیری در مورد آنها ضروری است مورد استفاده قرار می گیرد (این برگه از جمله برگه های مشترک قابل استفاده بین برنامه های مختلف ژنتیک است و هر برنامه برحسب نیاز می تواند از آن استفاده نماید).

استفاده کنندگان:

۱- مرکز بهداشت شهرستان.

شرح برگه:

ابتدا مشخصات مرکز بهداشت اعلام کننده مراقبت و مرکز پوشش دهنده محل سکونت (مراقبت دهنده) ثبت می شود. سپس مشخصات بیماری (یا حالات) و بیمار (یا فرد) تحت مراقبت قید می شود و آدرس سکونت بیمار ثبت می گردد (تلفن شماره یک، تلفن مراقبت گیرنده و تلفن ۲، شماره تلفن یکی از خویشان نزدیک وی است و با رضایت افراد و توجیه ایشان که برای چه منظور اخذ شده است، نوشته می شود). بعد از ثبت مشخصات فوق، آنچه باید مراقبت و پیگیری شود، براساس توصیه های صورت گرفته در فرم های مربوطه و ارسالی از بیمارستان منتخب یا مرکز (ب د و) مشاوره ژنتیک، قید می گردد.

سپس در ذیل عنوان "تعیین برنامه مراقبت از سوی" با زدن ✓، مشخص می شود چه بخشی نیاز به مراقبت را در فرم مربوطه به مرکز بهداشت شهرستان اعلام کرده است.

در پایان، نام و نام خانوادگی مسئول اعلام کننده (در مرکز بهداشت شهرستان) ثبت می شود.

در همین قسمت توجه مراقبت دهنده به این نکته جلب شده است که مراقبت بیمار یا فرد اعلام شده باید بطور مستمر براساس پرونده وی و موارد مراقبت که بعد از هر بار مراجعه به بیمارستان منتخب یا مرکز (ب د و) مشاوره ژنتیک در پرونده بیمار ثبت می شود به انجام رسد، مگر قطع مراقبت از سوی مرکز بهداشت شهرستان اعلام شود. وضعیت مراقبت کلیه مواردی که بدین ترتیب اعلام می شود، در فرم مراقبت ژنتیک هر سه ماه از محیط به مرکز بهداشت شهرستان اعلام می شود.

مشخصات مراکز پوشش دهنده

مرکز بهداشتی درمانی: (پایگاه بهداشتی):

روستا: خانه بهداشت:

وضعیت والدین

پدر

نام و نام خانوادگی: استان محل تولد: تحصیلات: شغل:

قومیت: گویش: ملیت:

مادر

نام و نام خانوادگی: استان / شهر محل تولد: تحصیلات: شغل:

قومیت: گویش: ملیت:

- سال ازدواج: ازدواج خویشاوندی، خیر بله نسبت دقیق: تلفن تماس:

وضعیت بیمار

نام بیمار: نام خانوادگی: تاریخ تولد: جنس:

شهرستان محل تولد: تاریخ شروع درمان: تاریخ تشخیص بیماری (اولین بار):

آیا بیمار ارجاع به بیمارستان (منتخب) داشته است؟ بله نام بیمارستان: خیر علت:

آیا وضعیت بالینی بیمار تحت کنترل است؟ بله خیر علت:

آیا وضعیت تغذیه بیمار تحت کنترل است؟ بله خیر علت:

آیا والدین آموزش لازم را برای تهیه غذا دریافت کرده اند؟ بله خیر علت:

آیا والدین به مرکز کار درمانی ارجاع شده اند؟ بله خیر علت:

آیا والدین آموزش لازم را برای تعلیم بیمار دریافت کرده اند؟ بله خیر علت:

آیا غربالگری نوزادی برای بیمار انجام شده است؟ بله خیر علت:

نتیجه:

نام آزمایشگاه:

اقدام جهت سقط: خیر علت:

علت: خیر

بله

خیر

آیا PND برای بیمار (در زمان جنینی) انجام شده است؟

آیا والدین، مشاوره ژنتیک شده اند؟ بله خیر علت:

وضعیت سایر فرزندان خانواده

رتبه فرزندان بیمار تعداد سایر فرزندان تعداد سایر فرزندان مبتلا تعداد فرزندان فوت شده به دلیل این بیماری

وضعیت تکمیل فرم

نام و نام خانوادگی کارشناس تکمیل کننده: سمت: تلفن:

تاریخ تکمیل فرم: (روز...../ماه...../سال.....)

اعلام نظر کارشناس تکمیل کننده: ۳ مورد اصلی: (۱) (۲) (۳)

کاربرد فرم:

۱- بررسی وضعیت موارد جدید شناسایی شده و موارد جدید متولد شده (بروز)

استفاده کنندگان:

۱- مرکز بهداشت شهرستان و معاونت بهداشت دانشگاه علوم پزشکی

شرح فرم:

ابتدا در ردیف نخست مشخصات مراکز پوشش دهنده محل سکونت بیمار قید می شود. در ردیف دوم تحت عنوان وضعیت والدین، مشخصات پدر و مادر قید می شود. در آخرین خط از این ردیف وضعیت ازدواج والدین نوشته می شود. در صورتی که ازدواج خویشاوندی وجود دارد نسبت بطور دقیق باید ثبت شود (مثلاً عمو و عمه یا فرزندان دایی و خاله یا اگر ازدواج دو جانبه است، هر دو جنبه خویشاوندی به همین ترتیب ذکر می شود).

در ردیف بعد تحت عنوان وضعیت بیمار، مشخصات او ذکر می شود و سپس وضعیت تشخیص و درمان وی ثبت می گردد. کنترل یا عدم کنترل وضعیت بالینی با توجه به پرونده بیمار در خط بعدی ذکر می شود. سپس وضعیت تغذیه نیز به همین ترتیب ثبت می شود.

آموزش والدین برای تهیه غذا توسط مواد کمک آموزشی شامل آموزش مکتوب و تصویری (و آموزش رو در رو در جلسات آموزشی سه ماهه که توسط نماینده انجمن PKU و کارشناس ژنتیک معاونت بهداشت دانشگاه تشکیل می شود)، بررسی و نتایج ثبت می شود.

ارجاع و مراجعه به مرکز کاردرمانی و دریافت آموزش های لازم بعد از آن قید می شود.

سپس وضعیت غربالگری نوزاد و انجام PND یا عدم انجام آن ثبت می شود. بعد از آن در صورت انجام PND و اعلام بیمار بودن جنین وضعیت سقط ثبت می شود.

در آخرین سوال این بخش، بررسی کنندگان انجام مشاوره ژنتیک والدین را سوال و نتایج آن را ثبت می کنند.

در ردیف بعد، ذیل عنوان وضعیت سایر فرزندان خانواده، شرایط سایر فرزندان (شامل رتبه فرزندان بیمار) قید می شود.

در ردیف آخر، ذیل عنوان وضعیت تکمیل فرم، مشخصات تکمیل کنندگان قید می شود و نظر کارشناس تکمیل کننده به صورت پیام کوتاه (خلاصه) و شامل ۳ پیشنهاد اصلی نوشته می شود.

فواصل زمانی تکمیل فرم:

سه ماه بعد از تولد مورد جدید و معرفی مورد قدیمی (تازه شناسایی شده) به بیمارستان منتخب

منبع داده:

مصاحبه با والدین (و در صورت امکان و لزوم، بیمار)

برنامه جامع کنترل بیماریهای ژنتیک ، فرم اعلام وضعیت مراقبت ژنتیک

- از مرکز بهداشتی درمانی شهری / پایگاه / روستا (خانه بهداشت):
 به مرکز بهداشت شهرستان:
 به مرکز بهداشتی:
 از معاونت بهداشتی:
 به مرکز مدیریت بیماریها:

ردیف	نام بیماری یا ذکر زیر گروه	مشخصات	کل زنان واجد مراقبت (ژنتیک) باردار												کل مراقبت (شامل ستون ۳ و ۴ و سایر موارد مراقبت بیماران ژنتیک)							
			حاملگی اول				حاملگی دوم				حاملگی سوم				حاملگی چهارم				موفق		ناموفق	
			تحت نظر مرکز خطر PND	در معرض خطر	تحت نظر مرکز خطر PND	در معرض خطر	تحت نظر مرکز خطر PND	در معرض خطر	تحت نظر مرکز خطر PND	در معرض خطر	بدون فرزند سالم	با یک فرزند سالم	با دو فرزند سالم	بیشتر	تحت پوشش تنظیم خانواده	کامل است و ادامه دارد	پایان یافته	مراقبت ناقص است	قطع مراقبت شده			
۱	/																					
۲	/																					
۳	/																					
۴	/																					
۵	/																					
۶	/																					
۷	/																					
۸	/																					
۹	/																					
۱۰	/																					

نام و نام خانوادگی تکمیل کننده:

تاریخ تکمیل:

سه ماهه:

کاربرد:

- ۱- ارسال اطلاعات مراقبت ژنتیک از م ب د (مرکز بهداشتی درمانی) / پ ب (پایگاه بهداشت) / خ ب (خانه بهداشت) پوشش دهنده محل سکونت مراقبت شوندهگان.
 - ۲- ارسال اطلاعات مراقبت ژنتیک از مرکز بهداشت به معاونت بهداشتی.
 - ۳- ارسال اطلاعات مراقبت ژنتیک از معاونت بهداشتی به مرکز مدیریت بیماریها.
- این فرم جزء فرم های مشترک بین برنامه های کنترل بیماریهای ژنتیک است و بطور مشترک برای مراقبت بیماریها استفاده می شود.

استفاده کنندگان:

- ۱- خانه بهداشت (خ ب)، پایگاه بهداشت (پ ب)، مرکز بهداشتی درمانی (م ب د)
- ۲- مرکز بهداشت شهرستان (م ب ش)
- ۳- معاونت بهداشت (م ب)

شرح فرم:

در راس فرم مشخصات فرم و ارسال کننده و دریافت کننده (با علامت ✓) مشخص می شود. در ستون دوم (بعد از ستون ردیف) نام بیماری با زیر گروه آن ذکر می شود (مثلاً PKU / کلاسیک). در ستون بعد کل زنان بارداری که واجد مراقبت ژنتیک هستند به تفکیک دفعه حاملگی و تحت نظر بودن یا نبودن مرکز PND (دارای پرونده و تحت نظر بودن برای بررسی جنین) و مواردی که تحت نظر مرکز نیستند (در معرض خطر) قید می شود.

در ستون بعد کل زنان واجد مراقبت ژنتیک که تحت پوشش برنامه تنظیم خانواده هستند، به تفکیک روش غیر مطمئن و مطمئن (براساس تعریف دفتر سلامت خانواده و جمعیت) و تعداد فرزندان سالم فعلی ذکر می شود. در ستون آخر کل مراقبت (تمام طیف مراقبتی که از سوی مرکز بهداشت و در فرم اعلام مراقبت ذکر شده) در مورد واجدین شرایط مراقبت در این بیماری، به تفکیک موفق و ناموفق (کامل و در حال انجام و پایان یافته) و ناقص و قطع شده (در موارد ناموفق) ذکر می شود. در سمت چپ و انتهای صفحه، مشخصات تکمیل کننده و تاریخ ذکر می شود.

فواصل زمانی ارسال فرم:

سه ماهه

منابع داده:

- ۱- اعلام موارد مراقبت در فرم مربوطه از سوی مرکز بهداشت (اعلام موارد مراقبت از ستون مراقبت و توصیه در فرم های ارسالی از سوی بیمارستان منتخب و مرکز ب د و مشاوره ژنتیک به مرکز بهداشت شهرستان تکمیل می شد)
- ۲- پرونده ژنتیک بیمار و / یا فرد تحت مراقبت (در خ ب / پ ب / م ب د)، حاوی کلیه توصیه هایی است که در بیمارستان منتخب یا مرکز بهداشتی درمانی ویژه مشاوره ژنتیک به بیمار شده است.

فرم های

مراقبت

(ضمیمه)

بسمه تعالی

اینجانبان و به شماره شناسنامه و بدینوسیله گواهی می نمایم که آزمایش های برای ما انجام شده است و در مورد بیماری که فرزندان آتی ما در معرض آن قرار دارند، و روش های پیشگیری از آن و انتخاب هایی که برای آینده می توانیم داشته باشیم آگاهی کامل توسط اعضای تیم مشاوره ژنتیک با نام و نام خانوادگی و سمت

از تاریخ/...../..... تا تاریخ/...../..... طی: جلسه دریافت کردیم.

ما با آگاهی کامل تصمیم نهایی خود را مبنی بر ازدواج و پیگیری روش های پیشگیری از بیماری در فرزندان آینده خود به تیم مشاوره اعلام داشتیم.

براساس تصمیم بالا متعهد می شویم:

- ۱) در آزمایشگاه منتخب تشخیص ژنتیک براساس راهنمایی تیم مشاوره تشکیل پرونده دهیم.
- ۲) آزمایشات تکمیلی ژنتیک برای تشخیص قطعی، مرحله اول PND و PND (در هر بار حاملگی) را به انجام رسانیم.
- ۳) در جهت هدف برنامه کنترل (این) بیماری با مرکز بهداشتی درمانی محل سکونت خود تا تکمیل خانواده با دو فرزند سالم همکاری کامل نمائیم.

صحت موارد فوق را تأیید می کنم

صحت موارد فوق را تأیید می کنم

اثر انگشت زن

اثر انگشت مرد

بسمه تعالی

اینجانبان و به شماره شناسنامه و بدینوسیله گواهی می نمایم که آزمایش های برای ما انجام شده است و در مورد بیماری که فرزندان آتی ما در معرض آن قرار دارند، و روش های پیشگیری از آن و انتخاب هایی که برای آینده می توانیم داشته باشیم آگاهی کامل توسط اعضای تیم مشاوره ژنتیک با نام و نام خانوادگی و سمت

از تاریخ/...../..... تا تاریخ/...../..... طی: جلسه دریافت کردیم.

ما با آگاهی کامل تصمیم نهایی خود را مبنی بر ازدواج و پیگیری روش های پیشگیری از بیماری در فرزندان آینده خود به تیم مشاوره اعلام داشتیم.

براساس تصمیم بالا متعهد می شویم:

- ۱) در آزمایشگاه منتخب تشخیص ژنتیک براساس راهنمایی تیم مشاوره تشکیل پرونده دهیم.
- ۲) آزمایشات تکمیلی ژنتیک برای تشخیص قطعی، مرحله اول PND و PND (در هر بار حاملگی) را به انجام رسانیم.
- ۳) در جهت هدف برنامه کنترل (این) بیماری با مرکز بهداشتی درمانی محل سکونت خود تا تکمیل خانواده با دو فرزند سالم همکاری کامل نمائیم.

صحت موارد فوق را تأیید می کنم

صحت موارد فوق را تأیید می کنم

اثر انگشت زن

اثر انگشت مرد

کاربرد:

این برگه در صورتی تکمیل می شود که افراد بعد از مشاوره ژنتیک تصمیم به ازدواج گرفته باشند و مراقبت ویژه ای برای آنها مورد نیاز باشد. (تعهدنامه نیز جزء برگه های مشترک بین برنامه کنترل بیماریهای ژنتیک است و هر برنامه برحسب نیاز می تواند از آن استفاده نماید).

استفاده کنندگان:

۱- مرکز بهداشتی درمانی ویژه مشاوره ژنتیک

شرح برگه:

ابتدا مشخصات زوجین توسط خود ایشان (چنانچه سواد ندارند بعد از قرائت، توسط مشاور) و سپس نام و نام خانوادگی مشاوران و مشخصات جلسات مشاوره قید می شود و بعد از مطالعه دقیق مطلب توسط هر یک از زوجین (و در صورتی که زوجین سواد ندارند بعد از قرائت توسط مشاور) ثبت می شود. تعهدات ایشان نیز توسط هر یک مطالعه می شود و توسط مشاور توجیه می شود و سپس ایشان اثر انگشت خود را در جلوی محل مربوطه ضرب می کنند و تاریخ تعهد ثبت می شود.

برنامه جامع کنترل بیماریهای ژنتیک (برنامه اختصاصی،)، فرم ارجاع (عمومی)

نام بیمار / فرد : نام خانوادگی بیمار / فرد : نام پدر بیمار / فرد :

نام و نام خانوادگی شخص ارجاع شده: نسبت با بیمار / فرد (دقیق ذکر شود):

ارجاع به:

ارجاع شده از سوی:

علت ارجاع:

اطلاعات ضروری (خطاب به مرکزی که مورد به آن ارجاع شده):

.....

.....

تاریخ ارجاع: / / نام و نام خانوادگی / سمت ارجاع دهنده: /

پس خوراند (نتیجه / اعلام وضعیت بعد از بررسی):

..... (۱)

..... (۲)

..... (۳)

نام و نام خانوادگی پس خوراند دهنده:

سمت: تاریخ:

برنامه جامع کنترل بیماریهای ژنتیک (برنامه اختصاصی،)، فرم ارجاع (عمومی)

نام بیمار / فرد : نام خانوادگی بیمار / فرد : نام پدر بیمار / فرد :

نام و نام خانوادگی شخص ارجاع شده: نسبت با بیمار / فرد (دقیق ذکر شود):

ارجاع به:

ارجاع شده از سوی:

علت ارجاع:

اطلاعات ضروری (خطاب به مرکزی که مورد به آن ارجاع شده):

.....

.....

تاریخ ارجاع: / / نام و نام خانوادگی / سمت ارجاع دهنده: /

پس خوراند (نتیجه / اعلام وضعیت بعد از بررسی):

..... (۱)

..... (۲)

..... (۳)

نام و نام خانوادگی پس خوراند دهنده:

سمت: تاریخ:

کاربرد:

ثبت اطلاعات (کلیه) ارجاعات. ارجاعات بررسی ژنتیک تعریف شده برای دوران های زندگی و همچنین ارجاعات بدلیل نکات مثبت در به روز رسانی پرسشنامه پایه ژنتیک با این برگه انجام نمی شود. (با برگه ارجاع ژنتیک / به روز رسانی صورت می گیرد).

این برگه از جمله برگه های مشترک بین برنامه های کنترل بیماریهای ژنتیک است و هر برنامه برحسب نیاز میتواند از آن استفاده نماید.

استفاده کنندگان:

کلیه بخش ها و سطوحی که به ارجاع موارد به بخش یا سطح دیگر مبادرت می کنند.

شرح برگه:

در ابتدای برگه، مشخصات بیمار یا فردی که مراجعه کننده فعلی از طریق او (بیمار) شناسایی شده، ثبت می شود. سپس نام و نام خانوادگی مراجعه کننده نوشته می شود و نسبت وی با بیمار قید می گردد (ممکن است بیمار/مراجعه کننده یک نفر باشند یا این افراد متفاوت باشند). نام فرد/ مرکزی که ارجاع به آن صورت می گیرد بعد از این ثبت می شود.

سپس نام مرکز ارجاع دهنده، نوشته می شود و بعد، علت ارجاع قید می شود. بعد از آن تاریخ ارجاع و نام و نام خانوادگی و سمت کسی که ارجاع داده است ثبت می شود.

در قسمت بعدی، نتیجه ارجاع (پس خوراند) توسط شخصی که ارجاع به وی صورت گرفته نوشته می شود. این پس خوراند در سه قسمت اصلی ثبت می شود.

در انتهای برگه نام و نام خانوادگی پس خوراند دهنده (کسی که ارجاع به او صورت گرفته) و سپس سمت وی و نهایتاً تاریخ پس خوراند ثبت می شود.