عنوان سند

دستورالعمل کشوری مراقبت برنامه پیشگیری و کنترل PKU

ویرایش نخست در قالب اسناد اداره ژنتیک

شماره سند

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

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

جمهوری اسلامی ایران

وزارت بهداشت، درمان و آموزش پزشکی

معاونت بهداشت

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

ویرایش نخست در قالب اسناد اداره ژنتیک

۱۳۹۹

تدوین:

مرکز مدیریت بیماری‌های غیرواگیر
اداره ژنتیک

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

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

هدف کلی:

کاهش بار بیماری فنیل کتونوری

اهداف اختصاصی:

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

استراتژی ها :

۱. غربالگری و شناسایی کودکان مبتلا و درمان استاندارد آن‌ها
۲. کاهش معلولیت ، عقب ماندگی و صدمه به خانواده
۳. مشاورۀ ژنتیک و تشخیص پیش از تولد در خانواده و بستگان نزدیک بیمار

۲) **دامنه کاربرد:** کاربرد این سند در کلیه‌ی دانشگاه‌های علوم پزشکی سراسر کشور، بیمارستان‌های منتخب غربالگری نوزادان (روانشناسان، مددکاران، کارشناسان تغذیه و ...)، مراکز بهداشتی درمانی (نمونه‌گیران، بهورزان، کاردانان، کارشناسان، پزشکان)، آزمایشگاه‌های منتخب (مرجع یا رفرانس) غربالگری، تایید تشخیص و ژنتیک، آزمایشگاه‌های کنترل درمان PKU همکار با اداره ژنتیک است که در چارچوب استاندارد های معاونت بهداشت وزارت بهداشت تهیه و تدوین شده است ، لذا کلیه افراد مرتبط ملزم به رعایت مفاد آن هستند.

۳) منابع:

۳-۱) استانداردهای بالینی، تدوین کمیته کشوری بالینی، فنی بیماریPKU، ۱۳۹۹
۳-۲) استانداردهای آزمایشگاهی، تدوین کمیته‌ی فنی آزمایشگاهی بیماریPKU، ۱۳۹۹
۳-۳) نظرات اعضای کمیته‌ی مراقبت ژنتیک
۳-۴) آمار کشوری برنامه‌ی پیشگیری و کنترل فنیل کتونوری

۴) تعاریف:

۴-۱) فنیل‌آلانین: فنیل‌آلانین یک اسیدآمینه ضروری برای بدن انسان است. چنانچه از فنیل‌آلانین مواد غذایی در بدن برای ساخت پروتئین استفاده نشود، این ماده به طور طبیعی تجزیه می‌شود. کمبود آنزیم فنیل-آلانین هیدورکسیلاز یا کوفاکتور آن یعنی تتراهیدروبیوپترین موجب تجمع فنیل‌آلانین در مایعات بدن شده و سبب ایجاد فرم‌های مختلف بالینی و بیوشیمیایی افزایش فنیل‌آلانین در بدن می‌شود.

۴-۲) فنیل‌کتونوری (PKU) نوع کلاسیک: این نوع بیماری به دلیل کمبود یا فقدان آنزیم فنیل‌آلانین هیدروکسیلاز ایجاد می‌شود. فنیل‌آلانین اضافی به فنیل‌پیرویک اسید و فنیل‌اتیلین‌آمین تبدیل می‌شود. این متابولیت‌ها و سایر متابولیت‌هاهمراه با فنیل‌آلانین اضافی، متابولیسم طبیعی را مختل نموده و موجب صدمه‌ی مغزی می‌شوند. کودک مبتلا در ابتدای تولد طبیعی است و عقب‌ماندگی ذهنی به تدریج پیشرفت می‌کند و طی چند ماه آشکار می‌شود. 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. عقب‌ماندگی مغزی در این بیماری شدید است و کودک مبتلا، پرفعالیتی همراه با حرکات بی‌هدف پیدا می‌کند. 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 نمی‌توان یافت. اغلب بیماران هیپرتونیک هستند و ۱/۴ این بیماران تشنج نیز دارند. در کشورهایی که غربالگری نوزادان در حال انجام است و کودکان مبتلا، به موقع شناسایی و درمان می‌شوند به‌ندرت می‌توان تظاهرات این بیماری را یافت.

این بیماری در بدو تولد با اندازه‌گیری فنیل‌آلانین خون قابل تشخیص است. کافی است چند قطره خون مویرگی بر روی کاغذ فیلتر گرفته شود و به آزمایشگاه منتخب ارسال و آزمایش لازم انجام شود. توصیه می‌شود خون نوزاد بعد از گذشت ۷۲ ساعت از تولد وی و بعد از شروع تغذیه با شیر گرفته شود. رعایت این نکته موجب می-شود تا نتایج منفی کاذب کاهش یابد. در صورتی که این تست مقدماتی افزایش فنیل‌آلانین را نشان دهد، فنیل-

آلانین و تیروزین سرم (با روش HPLC) باید اندازه‌گیری شود. در صورتی که فنیل‌آلانین خون بیش از mg/dl ۲۰ و تیروزین خون طبیعی باشد و همچنین متابولیت‌های فنیل‌آلانین در ادرار افزایش یافته باشد و اختلال مربوط به تتراهیدروبیوپترین (کوفاکتور فنیل آلانین هیدروکسیلاز) رد شود، تشخیص pku کلاسیک تائید می‌شود.

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

۴-۳) PKU غیر کلاسیک یا بدخیم (کمبود کوفاکتور BH4): در حداقل ۲٪ کودکانی که افزایش فنیل‌آلانین خون دارند نقص در آنزیم‌هایی است که ایجاد یا تجدید BH_4 را موجب می‌شوند. در این کودکان حتی در صورتی که فنیل‌آلانین خون کنترل شود پیشرفت صدمه مغزی ادامه می‌یابد. BH_4 کوفاکتور آنزیم فنیل‌آلانین هیدروکسیلاز ، تیروزین و تریپتوفان است و هیدروکسیلازهای تیروزین و تریپتوفان برای ساخت نوروترانسمیترهای دوپامین و سروتونین ضروری است. چهار اختلال آنزیمی که منجر به کمبود این کوفاکتور می‌شوند شناخته شده‌اند. ٪۶۰ اختلال مربوط به کمبود آنزیم ۶- پیروویل تتراهیدروپترین سنتتاز (6-PTS) و حدود ٪ ۳۰ به علت کمبود DHPR است. از نقطه نظر بالینی علائم این بیماری شبیه بیماران فنیل کتونوری کلاسیک است ولی علی رغم رژیم درمانی مناسب، علائم شان بعد از ۳ ماهگی ادامه می‌یابد (به استثنای کمبود یا فقدان آنزیم کاربینولامین دهیدراتاز که علائم بالینی ندارد و این به‌دلیل آن است که دهیدراتاسیون می‌تواند بطور غیر آنزیماتیک و به آهستگی انجام شود و BH4 تولید شود). یکی از راه‌های تشخیص این بیماری تجویز BH4 است که به test loading معروف است (مطابق با دستورالعمل بالینی). برخی بیماران مبتلا به نقص آنزیمی دی هیدروپتریدین ردوکتاز(DHPR) به این تست جواب نمی‌دهند. این گروه اخیر را می‌توان از طریق بررسی آنزیمی تشخیص داد. این نقص همچنین می‌تواند از طریق مطالعه ژن مربوطه نیز شناسایی شود. توصیه می شود این تست

برای کلیه نوزادان ارجاع شده به بیمارستان انجام گردد و غیر کلاسیک بودن فنیل کتونوری رد شود.

۴-۴) فنیل‌آلانینمی گذرا: افزایش فنیل‌آلانین خون در تیروزینمی گذرای نوزادان رخ می‌دهد. وقتی توانایی نوزادان برای اکسیده‌کردن تیروزین تکامل یابد، سطح فنیل‌آلانین خون طبیعی خواهد شد. فنیل‌آلانین ترانس-آمیناز نیز اگر وجود نداشته باشد یا به حد کافی تکامل نیافته باشد، می‌تواند این مشکل را در صورتی که نوزاد محتوای پروتئینی شیرش بالا باشد، ایجاد نماید. این نوزادان حتی وقتی سطح فنیل‌آلانین خونشان به mg/dl ۳۰ می‌رسد فنیل‌کتونوری ندارند و مبتلا به فنیل‌آلانینمی گذرا هستند و اگر شیر آن‌ها محتوای پروتئینی شیر انسان را داشته باشد وضعیت طبیعی پیدا می‌کنند.

جدول۱-دسته بندی PKU بر اساس میزان سطح فنیل آلانین در موارد نقص PAH به روش HPLC
مانیتورینگ اضافی شود
توصیح داده شود mg/dl و اگر آزمایشگاهی بر حسب واحد molگزارش کرد تقسیم بر ۶۰ شود.

سطح Phe	نوع بیماری PKU	اقدامات لازم جهت مراقبت
۲-۳,۹۹ mg/dl	مشکوک بدخیم	ارجاع به بیمارستان منتخب جهت انجام آزمایش پاستور و رد یا تائید بدخیمی
۴-۵,۹۹ mg/dl	هایپر فنیل آلانیمیا (HPA)	بیمار تا سه سالگی تحت نظر و بعد ترخیص شود. آموزش فراخوان و مراجعه هنگام بلوغ بیماران دختر و هنگام بارداری
۶-۹,۹۹ mg/dl	هایپر فنیل آلانیمیا (HPA)	*مراقبت بیمارستانی (تعریف شود)
۱۰-۱۴,۹۹ mg/dl	Mild PKU	مراقبت بیمارستانی+ مراقبت ژنتیک پیشگیری از بارادری بدون برنامه ریزی و پیشگیری از بروز
۱۵-۱۹,۹ mg/dl	Moderate PKU	مراقبت بیمارستانی+ مراقبت ژنتیک
بیشتر از ۲۰ mg/dl	کلاسیک	مراقبت بیمارستانی+ مراقبت ژنتیک

خاطر نشان می گردد در موارد فنیل‌کتونوری غیرکلاسیک هم میزان فنیل‌آلانین اندکی بالاست و ممکن است در محدوده mg/dl ۱۰-۲ باشد، در موراد نادر ممکن است بالای ۱۰ باشد، درتمام این بیماران باید نئوپترین، بیوپترین ادرار و فعالیت DHPR در RBC اندازه گیری شود و در صورت تائید PKU بدخیم با این آزمایشات مراقبت بیمارستانی و مراقبت ژنتیک انجام شود.

- گروه‌های ارائه دهنده خدمت عبارتند از: کارشناس معاونت بهداشتی، کارشناس ستادی شهرستان، تیم بالینی بیمارستان، پزشک مشاوره‌ی ژنتیک، مسئولین فنی آزمایشگاه غربالگری، مسئولین فنی آزمایشگاه ژنتیک و تیم سلامت
- تیم سلامت در سطح یک (معاونت بهداشتی) عبارتند از: پزشک، مراقب سلامت، بهورز، نمونه‌گیر
- گروه‌های گیرنده‌ی خدمت عبارتند از: مادران باردار، والدین نوزاد، بیماران، مادران بیماران و سایر خویشان در معرض خطر

اهداف اختصاصی:

۱.کاهش بروز بیماری های متابولیک ارثی
۲.کاهش معلولیت جسمی ناشی از بیماری های متابولیک ارثی
۳.کاهش عقب ماندگی ذهنی ناشی از بیماری های متابولیک ارثی
۴.کاهش صدمه به خانواده به عنوان زیربنای اجتماع

استراتژی ها :

۱ . غربالگری و شناسایی کودکان مبتلا به بیماری های متابولیک ارثی
۲ مشاورۀ ژنتیک و تشخیص پیش از تولد در خانواده و بستگان نزدیک بیماران متابولیک ارثی
۳.کنترل و درمان استاندارد بیماران

۵) شرح اصلی سند:

۵-۱) ساختار تشکیلاتی دستگاه‌های کلیدی

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

- ✓ وزارت بهداشت (معاونت بهداشت، درمان، مرکز توسعه شبکه، سازمان غذا و دارو، آزمایشگاه مرجع سلامت)
- ✓ سازمان های بیمه گر، بهزیستی، سازمان های مردم نهاد،...

- ✓ دانشگاه علوم پزشکی و خدمات بهداشتی درمانی، معاونت‌های درمان و بهداشت و سایر ساختارهای منتاظر در دانشگاها
- ✓ مرکز بهداشت استان
- ✓ مرکز بهداشت شهرستان
- ✓ مرکز نمونه‌گیری
- ✓ واحد مشاوره ژنتیک اجتماعی
- ✓ آزمایشگاه‌های غربالگری نوزادان
- ✓ آزمایشگاه تایید تشخیص
- ✓ آزمایشگاه انستیتو پاستور ایران
- ✓ آزمایشگاه‌های ژنتیک

۵-۱-۱) تشکیلات و وظایف

الف) وزارت بهداشت

الف.۱) معاونت بهداشت وزارت بهداشت

۱. تولیت و پاسخگویی این برنامه بر عهده‌ی معاونت بهداشت وزارت بهداشت، درمان و آموزش پزشکی و معاونت بهداشت دانشگاه‌های علوم پزشکی سراسر کشور می‌باشد.

۲. مسئول هماهنگی و همکاری بین‌بخشی و یکپارچه‌سازی برنامه در سطوح کلی مدیریتی، معاونت بهداشت است.(سازمان‌های همکار از جمله معاونت‌های غذا و دارو، آزمایشگاه مرجع سلامت، سازمان بهزیستی، کمیته‌ی امداد، بیمه سلامت و تامین اجتماعی، پزشکی قانونی، مجمع خیرین سلامت، اداره‌ی ثبت احوال، اداره‌ی پست، مددکاری و سایر سازمان‌های مرتبط؛ موظف به فعالیت در چارچوب اختیارات قانونی، دستورالعمل‌ها و هماهنگ با متولی برنامه می‌باشند.

۳. دسترسی عادلانه به خدمات غربالگری نوزادان را متناسب با نیازهای افراد جامعه، با تمرکز بر گروه‌های آسیب-پذیر و محروم اقتصادی- اجتماعی فراهم نماید.

۴. ارائه خدمات غربالگری باکیفیت، به‌موقع و مستمر به متقاضیان را از طریق رعایت استانداردهای فنی تضمین نماید.

۵. تدابیر و راهبردهای مناسب برای آگاه‌سازی و توانمندسازی والدین، به منظور اتخاذ تصمیمات آگاهانه و انتخاب-های سالم، را اتخاذ نماید.
۶. نظارت مستمر بر فرایندهای برنامه؛ موانع اقتصادی، اجتماعی و فرهنگی برای دسترسی به خدمات غربالگری و مراقبت را شناسایی و درخصوص کاهش یا رفع آن تدبیر نماید.
۷. نقاط ضعف و چالش‌های برنامه را شناسایی نموده و تدابیر و راهکارهای لازم مدیریتی را در این خصوص اتخاذ نماید.
۸. معاونت بهداشت می‌بایست با همکاری معاونت‌های دیگر، پوشش بیمه‌ای را برای بیماران فراهم نماید.

الف.۲) معاونت درمان وزارت بهداشت

۱. ابلاغ دستورالعمل‌های مرتبط با بیماری‌های متابولیک ارثی (PKU) با هماهنگی معاونت بهداشت
۲. نظارت بر اجرای استانداردهای برنامه و بسته های خدمتی در حوزه‌های بالینی و درمانی
۳. پیش بینی، تدارک و تخصیص بودجه‌ی مناسب برای اجرای برنامه
۴. همکاری در تعیین تعرفه‌ی خدمات مورد نیاز
۵. مشارکت در طراحی و ارتقای مستمر استانداردهای برنامه
۶. جمع آوری اطلاعات بر اساس دستورالعمل کشوری از طریق همکاری با معاونت بهداشت
۷. نظارت و پایش بیمارستان‌های منتخب تحت پوشش دانشگاه‌های علوم پزشکی با همکاری با معاونت بهداشت
۸. تدوین و ابلاغ پروتکل‌ها و بسته‌های خدمات بیماری‌های صعب العلاج از طریق همکاری با معاونت بهداشت
۹. اجرایی نمودن بسته‌ی خدمات بیماری‌های متابولیک ارثی (PKU) مطابق با بسته‌ی بیماران صعب العلاج و تخصیص اعتبارات لازم
۱۰. نظارت بر تخصیص اعتبارات مراقبت و درمان بیماری‌های صعب العلاج در بیمارستان‌های منتخب
۱۱. ارتقای نحوه‌ی اجرای برنامه در حوزه‌های تحت پوشش بر اساس پس‌خوراند نظارت‌های انجام شده و پیشنهادات اداره ژنتیک و سایر معاونت‌ها و سازمان‌های همکار
۱۲. مشارکت فعال کارشناس مرتبط و مسلط معاونت درمان در جلسات مرتبط فنی اداره ژنتیک
۱۳. تعیین و تامین دپوی شیر رژیمی، دارو و مکمل‌های غذایی مورد نیاز بیماران در دانشگاه

الف.۳) دفتر مدیریت بیماری های غیر واگیر (اداره‌ی ژنتیک)

۱. تشکیل کمیته علمی متشکل از اعضای موثر هیئت علمی، بالینی، آزمایشگاهی، ژنتیک و صاحب نظران حوزه های مرتبط جهت تدوین و بازنگری استانداردها و الزامات فنی و علمی برنامه
۲. پیگیری قوانین و مصوبات لازم برای اجرای هماهنگ برنامه در کشور
۳. مشارکت در برنامه های آموزشی، توجیهی، تهیه، تدوین و انتشار بسته¬های آموزشی مورد نیاز برای گروه¬های هدف برنامه
۴. پیش بینی و تدارک بودجه مناسب برای اجرای برنامه
۵. مشارکت در تدوین و اجرای دستورالعمل‌های مرتبط برنامه کنترل و پیشگیری PKU، بازنگری دوره‌ای و ارتقای آن با همکاری واحدهای مربوطه
۶. ابلاغ برنامه به دانشگاه‌های علوم پزشکی مجری برنامه
۷. انجام هماهنگی‌های درون و برون بخشی به منظور بهره‌وری حداکثری و کارآمد پیشبرد سیستمی برنامه و ممانعت از مداخلات و پیگیری تامین الزامات برنامه
۸. همکاری در پیگیری تامین پوشش بیمه‌ی خدمات غربالگری، تشخیص، درمان و مراقبت ژنتیک بیماری‌های فنیل کتونوری (PKU) در نوزادان
۹. تهیه محتوای فنی و تدوین و انتشار بسته‌های آموزشی استاندارد برای گروه ها های هدف اعم از ارائه‌دهنده و یا دریافت‌کننده‌ی خدمت
۱۰. برگزاری گردهمایی‌های علمی مرتبط و مورد نیاز
۱۱. تهیه و ارتقای برنامه‌ی ثبت، ارسال داده‌ها و مدیریت جامع اطلاعات برنامه در قالب سامانه های ثبت و سایر برنامه های نرم افزاری مورد نیاز
۱۲. تهیه و ارتقای چک‌لیست‌های پایش و نظارت مستمر بر اجرای برنامه در مناطق تحت پوشش
۱۳. نظارت مستمر بر اجرای برنامه با هماهنگی معاونت درمان و سازمان‌های همکار و ارائه پس خوراند به سطوح بالاتر در وزارت متبوع و سازمان‌ها و بخش‌های ذیربط خارج از وزارتخانه
۱۴. همکاری با اداره‌ی مرتبط با برنامه‌ی غربالگری هیپوتیروئیدی نوزادان جهت یکسان‌سازی و ارتقای فرایندهای برنامه مشترک

الف.۴) دفتر سلامت جمعیت، خانواده و جوانان

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

الف.۵) مرکز توسعه شبکه

۱.ادغام برنامه در نظام ارائه خدمات مراقبت‌های سلامت پایه
۲.تامین منابع لازم شامل منابع مالی، نیروی انسانی، تجهیزات و فضای فیزیکی مورد نیاز غربالگری نوزادان و سایر نیازهای برنامه
۳.ابلاغ برنامه و بسته‌های آموزشی همراه
۴.تسهیل و هماهنگی به منظور تعریف فرآیندهای برنامه و پشتیبانی ورود اطلاعات در سامانه سیب و سایر سامانه های مرتبط و گزارش گیری آن
۵. حمایت مادی و معنوی از کارکنان مرتبط دوره دیده شامل پزشک مشاور ژنتیک، کارشناس مراقب سلامت (ژنتیک)، کارشناس تغذیه، نمونه‌گیران و بهورزان در قالب پرداخت مبتنی بر عملکرد

الف.۶) سازمان غذا و دارو

۱. تامین، سفارش و توزیع داروها و مکمل‌های تغذیه‌ای شامل شیر و مواد غذایی ویژه‌ی بیماران متابولیک ارثی (PKU)
۲. داشتن ذخیره‌ی استراتژیک مناسب برای دارو و شیر خشک مورد نیاز بیماران در شرایط بحرانی
۳. هماهنگی و ارتقاء در اجرای نظام ثبت شیرخشک بیماران متابولیک ارثی (PKU)
۴. بالابردن تنوع محصولات شیر خشک مخصوص مطابق با میزان درخواست بیماران، گروه سنی ایشان با هماهنگی کارشناسان تغذیه بیمارستان منتخب و معاونت بهداشت
۵. مشارکت در تخصیص شیر و داروی بیماران با همکاری معاونت درمان و هماهنگی معاونت بهداشت
۶. پیگیری موارد کمبود دارو/شیرخشک بر اساس گزارش ارسالی از معاونت بهداشت (اداره ژنتیک)

۷. همکاری مستمر با معاونت غذا و داروی دانشگاه های علوم پزشکی، اداره ژنتیک به منظور اعلام نوع و تغییرات احتمالی دارو و شیر مورد نیاز بیماران برای تخصیص به موقع ایشان
۸. پایش و نظارت بر شرکت‌های توزیع و پخش دارو و شیرخشک مورد نیاز بیماران با محتوی ارتقاء عملکرد شرکت های توزیع کننده
۹. رسیدگی به شکایات مطروحه در خصوص کیفیت یا سلامت شیرخشک، دارو و مکمل های تغذیه‌ای و پاسخ به آن در کوتاهترین زمان ممکن

الف.۷) آزمایشگاه مرجع سلامت

۱.هماهنگی و مشارکت در ارتقاء و توانمندسازی کارکنان فنی، ممیزین بهداشتی و نظارت بر نحوه انجام وظایف کارشناسان بر امور آزمایشگاه‌ها
۲.مشارکت در اجرای برنامه های پایش و نظارت بر عملکرد آزمایشگاه های غربالگری و تایید تشخیص و کنترل درمان به منظور حصول اطمینان از استقرار استانداردهای سیستم مدیریت کیفیت و ارائه گزارش به معاونت بهداشتی
۳.مشارکت در تدوین دستورالعمل ها و چک لیست های تخصصی
۴.مشارکت در برنامه ریزی به منظور نظارت بر عملکرد آزمایشگاه های غربالگری ،تایید تشخیص و کنترل درمان و نظام ارجاع
۵.مدیریت و برنامه ریزی به منظور اجرای الزامات انتقال امن و ایمن نمونه های بالینی به آزمایشگاه های انجام دهنده غربالگری، آزمایشگاه های تائید تشخیص، ژنتیک و آزمایشگاه های حد واسط
۶.تعیین و پیشنهاد تغییر تعرفه آزمایشات غربالگری و تائید تشخیص و درصد حق تعرفه‌ی نمونه‌گیری با همکاری و هماهنگی اداره ژنتیک
۷.اعلام سالانه فهرست آزمایشگاه های همکار به معاونت های بهداشتی بر اساس ارزیابی عملکرد آزمایشگاه ها
۸.همکاری در ارزیابی و انتخاب آزمایشگاه مرجع کشوری جهت تایید تشخیص نمونه های غربالگری مثبت با هماهنگی اداره ژنتیک
۹.مشارکت در تعیین استانداردهای نیروی انسانی، تجهیزات، فضا و غیره بر اساس شرایط کشور
۱۰. برنامه ریزی جهت توانمند سازی و ارتقاء دانش و مهارت کارکنان آزمایشگاهی، ارسال و انجام آزمایشات مرتبط با برنامه بر اساس شرایط کشور

۱۱. همکاری و مشارکت در ارزیابی کیفیت و عملکرد وسایل تشخیصی آزمایشگاه پزشکی (IVD)
۱۲. برنامه ریزی و اجرای PMS وسایل تشخیص آزمایشگاهی پزشکی (IVD) شامل رسیدگی به شکایات
۱۳. همکاری در رسیدگی به موقع و موثر به مشکلات گزارش شده در مورد کیفیت و عملکرد وسایل تشخیص آزمایشگاهی پزشکی (IVD)
۱۴. مشارکت در برنامه ریزی جهت مدیریت داده ها و اطلاعات آزمایشگاهی به منظور استفاده در سیاست گذاری های مبتنی بر شواهد در نظام سلامت
۱۵. تامین کیت و تجهیزات مورد نیاز از طریق هماهنگی با مسئولین مربوطه و پیگیری گزارش آزمایشگاه‌های غربالگری نوزادان، تائیدی و کنترل درمان (به نحوی که وقفه‌ای در آزمایشات ایجاد نشود)

ب) دانشگاه علوم پزشکی و خدمات بهداشتی درمانی

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

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

** عناصر اصلی معاونت بهداشتی شامل معاون بهداشت/معاونت فنی، معاون اجرائی، مدیر/کارشناس مسئول غیرواگیر، مسئول امور آزمایشگاه‌های معاونت بهداشت، کارشناس ژنتیک و سایر افراد بر حسب نیاز

***عناصر اصلی معاونت درمان شامل مدیر درمان، کارشناس مرتبط درمان، مسئول امور آزمایشگاه‌های معاونت درمان، رئیس و مدیر بیمارستان منتخب و سرپرست تیم بالینی و سایر افراد بر حسب نیاز

۳. حمایت لازم برای تامین نیروی انسانی، منابع ، تجهیزات و ...
۴. جلب حمایت و همکاری مجمع خیرین سلامت در جهت ارائه خدمات به خانواده های نیازمند
۵. حمایت از معاونت‌های بهداشت، درمان و غذا و دارو جهت تعیین و دپوی شیر رژیمی، دارو و مکمل‌های غذایی مورد نیاز بیماران در دانشگاه

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

ب.۲) معاونت درمان

۱. شرکت در جلسه‌ی کمیته دانشگاهی با حضور رئیس دانشگاه و عناصر اصلی و مرتبط

***عناصر اصلی معاونت درمان: (شامل مدیر درمان، کارشناس مرتبط درمان (اداره سلامت نوزادان، کودکان و ....) ، مسئول امور آزمایشگاه های معاونت درمان، رئیس و مدیر بیمارستان منتخب و سرپرست تیم بالینی و سایر افراد بر حسب نیاز)

۲. معرفی آزمایشگاه طرف تفاهم نامه/ قرارداد برای انجام آزمایشات تائید و عقد قرارداد/تفاهم نامه مربوط برابر با ضوابط ابلاغی با هماهنگی معاونت بهداشت و آزمایشگاه مرجع سلامت و اطمینان از حسن عملکرد آن

❖ تبصره: برحسب شرایط ممکن است معاونت بهداشتی مستقیما نسبت به عقد قرارداد با آزمایشگاه غربالگری یا آزمایشگاه تایید اقدام نماید.

۳. مشارکت در پایش و نظارت مستمر آزمایشگاه های غربالگری، تائید تشخیص و کنترل درمان به منظور حصول اطمینان از استقرار استانداردهایی سیستم مدیریت کیفیت و گزارش وضعیت به رئیس دانشگاه و کمیته دانشگاهی ژنتیک

۴. تامین امکانات انجام آزمایش های دوره ای کنترل درمان برای بیماران PKU در آزمایشگاه بیمارستان منتخب شامل نیروی انسانی، تجهیزات، فضای فیزیکی و سایر مواد لازم

۵. اطمینان از وجود هماهنگی با بخش های مختلف تحت پوشش با یکدیگر و با معاونت بهداشتی

۶. راه اندازی درمانگاه متابولیک در بیمارستان منتخب با حضور کلیه‌ی اعضای تیم بالینی و تامین نیروی پذیرش با بایگانی مناسب مستندات

۷. پرداخت کارانه به پرسنل مجری برنامه از طریق پیگیری موضوع در کمیته‌ی دانشگاهی ژنتیک

۸. دپوی شیر رژیمی، دارو و غذای رژیمی مورد نیاز بیماران با همکاری معاونت غذا و داروی دانشگاه

۹. انتخاب و معرفی داروخانه جهت دسترسی بیماران به دارو و مکمل مورد نیاز با همکاری معاونت غذا و دارو دانشگاه

۱۰. شرکت مستمر در جلسات هماهنگی اجرای برنامه

۱۱. نظارت بر حسن اجرای برنلمه در حوزه های بالینی مبتنی بر استانداردهای برنامه و بسته‌های خدمتی بیماران متابولیک (PKU) مطابق چک لیست پایش بیمارستان منتخب

۱۲. ارتقا نحوه اجرای برنامه در حوزه‌های تحت پوشش بر اساس پس‌خوراند نظارت‌های انجام شده و پیشنهادات اداره ژنتیک و سایر معاونت‌ها و سازمان‌های همکار
۱۳. جلب حمایت گروه های علمی(متحصصین کودکان، غدد و ...) در راستای اجرا و ارتقا برنامه از طریق ابلاغ دستورالعمل ها و برگزاری کارگاه های آموزشی
۱۴. تهیه‌ی نقشه‌ی مکانی بیماران تحت پوشش جهت شناسایی سریع در مواقع بحران و حمایت از طرح‌های پیشنهادی در خصوص مدیریت بحران
۱۵. جلب حمایت و همکاری مجمع خیرین سلامت در جهت ارائه خدمات به خانواده¬های نیازمند با همکاری معاونت درمان و دبیرخانه ی سلامت و امنیت غذایی دانشگاه و سایر گروه¬های مرتبط
۱۶. اجرای آیین نامه غربالگری نوزادان بستری در بیمارستان

ب.۳) معاونت بهداشت

۱. معاونت بهداشت دانشگاه ناظر بر حسن اجرای برنامه با همکاری موثر و تنگاتنگ معاونت درمان و اعضا منتخب تیم علمی و اجرائی دانشگاه است. (مرجع اجرای برنامه دستورالعمل کشوری است و کلیه سطوح موظف هستند بر این اساس عمل نمایند. کلیه متون آموزشی و فرم های مربوطه توسط اداره ژنتیک دفتر مدیریت بیماری های غیرواگیر نهایی و ابلاغ می شود)
۲. تشکیل جلسه ی کمیته دانشگاهی با حضور رئیس دانشگاه و عناصر اصلی و مرتبط مرتبط

** عناصر اصلی معاونت بهداشتی شامل معاون بهداشت/معاونت فنی، معاون اجرائی، مدیر/کارشناس مسئول غیرواگیر، مسوول امور آزمایشگاه های معاونت بهداشت، کارشناس ژنتیک و سایر افراد بر حسب نیاز

۳. هماهنگی با معاونت درمان برای معرفی بیمارستان منتخب و اعضای تیم بالینی منتخب مرکز استان
۴. هماهنگی با معاونت درمان جهت معرفی آزمایشگاه طزف قرارداد (غربالگری/ تائید تشخیص/ کنترل درمان و. ...)
۵. نظارت و پایش آزمایشگاه های غربالگری و تائید تشخیص با هماهنگی معاونت درمان

مدیریت دریافت مکتوب نتیجه آزمایشات HPLC از آزمایشگاه تائید تشخیص و ارسال آن به ستاد پیگیری بیماری های شهرستان

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

۷.

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

۹. اطمینان از حسن عملکرد آزمایشگاه های غربالگری

۱۰. ارسال دستورالعمل چگونگی ارجاع نمونه های DBS نوزاد فراخوان شده (موارد مثبت غربالگری) برای انجام آزمایش فنیل آلانین به روش HPLC و نمونه پلاسما به مراکز تحت پوشش و برنامه ریزی به منظور اجرای الزامات انتقال امن و ایمن نمونه

۱۱. اعلام تلفن کارشناس ستاد غیر واگیر بیماری های شهرستان ها به آزمایشگاه منتخب غربالگری

۱۲. مدیریت اجرای آموزش مستمر گروه های هدف برنامه (نمونه گیران، بهورزان، مراقبین سلامت، پزشکان مراکز خدمات جامع سبلامت، مشاوران ژنتیک اجتماعی، کارشناسان ستادی، کارکنان آزمایشگاه های غربالگری و تایید تشخیص) و مشارکت با سایر معاونت ها در اجرای برنامه های آموزشی گروه های هدف مرتبط (رابطین، والدین بیمار و ...)

۱۳. جلب حمایت و همکاری مجمع خیرین سلامت در جهت ارائه خدمات به خانواده‌های نیازمند با همکاری معاونت درمان و دبیرخانه‌ی سلامت و امنیت غذایی دانشگاه و سایر گروه‌های مرتبط

۱۴. شرکت کارشناس برنامه در جلسات تیم بالینی و جلسات آموزش خانواده‌ها

۱۵. ایجاد هماهنگی بین بخش‌های اصلی اجرای برنامه و توسعه همکاری با بخش‌ها و سازمان‌ها از طریق مدیریت کل امور اجتماعی استانداری و دبیرخانه سلامت و امنیت غذایی با همکاری کمیته امداد امام خمینی(ره)، سازمان بهزیستی، سازمان بیمه سلامت، تامین اجتماعی، پزشکی قانونی، مجمع خیرین سلامت، اداره کل ثبت احوال، اداره پست، مددکاری و سایر سازمان های مرتبط در راستای حمایت اجتماعی بیماران در چارچوب ضوابط دستورالعمل کشوری

۱۶.تشکیل کمیته‌ی بروز با حضور عوامل اجرایی موثر و ارائه‌ی گزارش و پس خوراند کتبی به کمیته دانشگاهی ژنتیک، عوامل اجرائی مرتبط با رونوشت به وزارت بهداشت (اداره ژنتیک) جهت مدیریت موارد بروز قابل پیشگیری

۱۷. دریافت مکتوب نتیجه آزمایشات HPLC از آزمایشگاه تائید تشخیص و ارسال آن به ستاد بیماری‌های شهرستان

- ❖ تبصره: ستاد بیماری‌های شهرستان‌های با جمعیت بالا، بر اساس صلاحدید معاونت بهداشت دانشگاه می‌توانند جواب آزمایشات مکتوب را به صورت مستقیم از آزمایشگاه تایید تشخیص دریافت نمایند.

۱۸. پیگیری نتیجه‌ی موارد مشکوک ارجاعی و تشخیص نهایی موارد مثبت تائید غربالگری، گزارش موارد غیبت از درمان و سایر گزارشات مرتبط از بیمارستان منتخب به ستاد شهرستان‌های تحت پوشش

۱۹. اعلام موارد نیازمند پیگیری و مراقبت به واحدهای تابعه بر اساس فرم اعلام تشخیص نهایی بیمار و موارد نیازمند پیگیری از بیمارستان منتخب استان

۲۰. مشارکت در هماهنگی بین بخش‌های اصلی اجرای برنامه شامل نظام مراقبت برنامه در سطح مناطق تحت پوشش، آزمایشگاه‌های منتخب، بیمارستان منتخب استان (و شهرستان)، مشاوران ژنتیکی مراکز جامع سلامت، مراکز تشخیص ژنتیک مرتبط و سایر بخش‌های ذیربط

۲۱. پیگیری بیماران نیازمند به شیر، داروی و مکمل های مورد نیاز به معاونت غذا و دارو دانشگاه و اداره ژنتیک

۲۲. هماهنگی با معاونت‌های درمان و غذا و دارو جهت تعیین و دپوی شیر رژیمی، دارو و غذای رژیمی مورد نیاز بیماران

۲۳. هماهنگی، پایش و نظارت مستمر بر اجرای برنامه و ارائه پس‌خوراند به واحدهای ذیربط

۲۴. پیگیری و مشارکت در تدارک مستمر و توزیع امکانات لازم جهت اجرای صحیح دستورالعمل برنامه

۲۵. پیگیری و هماهنگی برای ثبت و جمع‌آوری اطلاعات (غربالگری، مراقبت کنترل و درمان، مراقبت ژنتیک) و ارسال آن به مرکز مدیریت بیماری‌های غیرواگیر مطابق دستورالعمل کشوری برنامه

۲۶.ارائه گزارش سالانه و شاخص‌های برنامه عملیاتی مطابق با فرمت ابلاغی

۲۷. تهیه ی نقشه ی مکانی بیماران تحت پوشش جهت شناسایی سریع در مواقع بحران و حمایت از طرح¬های پیشنهادی در خصوص مدیریت بحران

پ) مرکز بهداشت شهرستان

(مسئول انجام اقدامات رئیس مرکز بهداشت شهرستان و مسئول پیگیری اقدامات کارشناس غیر واگیر شهرستان است.)

۱. تشکیل کمیته ژنتیک شهرستان به ریاست مدیر شبکه و دبیری رئیس مرکز بهداشت با حضور کارشناس برنامه، کارشناس مسئول بیماری های غیرواگیر، کارشناس مسئول سلامت خانواده، کارشناس مسئول مدیریت شبکه، کارشناس مسئول امور آزمایشگاه و سایر عناصر درون بخشی و بین بخشی (نظیر خدمات پست جهت ارسال به موقع نمونه ها و دریافت جواب و ارسال آن ، ثبت احوال بر اساس دستورالعمل کشوری و آیین نامه ها) به منظور انجام هماهنگی های لازم در اجرای برنامه و سایر اعضای مجری برنامه در محیط بنا به ضرورت
۲. صدور ابلاغ برای افراد شرکت کننده در کمیته ژنتیک شهرستان
۳. آموزش و اطلاع رسانی مستمر و مناسب به بیمارستان ها و زایشگاه ها و مراکز جامع سلامت جهت مراجعه به موقع انجام غربالگری نوزادان در روز ۳ تا ۵ پس از تولد
۴. تشکیل کمیته ی بررسی بروز بیماری‌های ژنتیک شهرستان و طرح موارد بروز متابولیک ارثی (PKU) با حضور عوامل اجرایی مؤثر مرتبط جهت بررسی علت بروز و طراحی مداخلات پیشگیرانه در خصوص مدیریت بروز
۵. معرفی آزمایشگاه ارسال کننده نمونه های مورد نیاز با همکاری معاونت درمان
۶. پیگیری کلیه نتایج آزمایش های غربالگری بر اساس اعلام آزمایشگاه مربوطه
۷. اعلام موارد نیازمند نمونه گیری مجدد به مرکز نمونه گیری جهت اخذ نمونه در اسرع وقت
۸. دریافت گزارش فوری تلفنی موارد مثبت غربالگری از آزمایشگاه منتخب توسط ستاد (نتایج مثبت غربالگری به صورت کتبی نیز دریافت شود)
۹. ثبت اسامی موارد مشکوک غربالگری در فرم لیست خطی موارد مشکوک فنیل کتونوری و پیگیری موارد تا تعیین تکلیف نهایی توسط کارشناس ژنتیک شهرستان از مرکز جامع خدمات سلامت محل سکونت و بیمارستان منتخب
۱۰. اعلام فوری جواب آزمایش های مثبت غربالگری به مرکز نمونه گیری جهت انجام آزمایش های تائیدی

۱۱. ثبت نتیجه آزمایش تائید در فرم لیست خطی موارد مشکوک فنیل کتونوری و پیگیری ارجاع موارد مشکوک (کات آف فنیل آلانین بالای ۲ میلی گرم بر دسی لیتر در آزمایش HPLC) به بیمارستان منتخب[۱]

۱۲. تامین شرایط استاندارد نمونه گیری بر اساس استاندارد های تعریف شده در دستورالعمل های مرتبط

۱۳. انتخاب مراکز نمونه گیری و معرفی اسامی آن به معاونت بهداشتی، بیمارستان ها و زایشگاه ها (اعم از خصوصی و دولتی)

۱۴. نظارت بر حسن اجرای فرآیند نمونه گیری و پیگیری فراهم بودن تجهیزات، پرسنل کافی و فضای مناسب جهت انجام نمونه‌گیری

۱۵. آموزش و توجیه نیروهای مرتبط در سطوح تابعه (آزمایشگاه، نمونه گیران، تیم بالینی بیمارستان، تیم مشاوره ژنتیک اجتماعی و سایر عوامل مرتبط در صورت نیاز)

۱۶. نظارت بر آموزش مادران باردار به منظور انجام غربالگری نوزادان

۱۷. پیگیری دریافت متون آموزشی مرتبط از سطوح بالاتر و توزیع آن‌ها در زمان مناسب و اطمینان از تسلط علمی نیروهای مرتبط

۱۸. برگزاری دوره‌ی عملی نمونه‌گیری از پاشنه‌ی پا (حداقل ۱۰ نوزاد) جهت نمونه‌گیران با حضور نمونه‌گیر مورد تایید و صدور گواهی گذراندن دوره عملی توسط واحد بیماری‌های مرکز بهداشت شهرستان (مراقبین سلامت فاقد گواهی دوره علمی مجاز به نمونه‌گیری از پاشنه‌ی پای نوزادان نیستند)

۱۹. برنامه‌ریزی به منظور اجرای الزامات انتقال امن و ایمن نمونه‌های بالینی به آزمایشگاه‌های انجام دهنده غربالگری، آزمایشگاه‌های تائید تشخیص، ژنتیک و آزمایشگاه‌های حد واسط

۲۰. اعلام فوری موارد جدید مبتلا به فنیل کتونوری معرفی شده از بیمارستان منتخب در فرم اعلام تشخیص نهایی موارد جدید به مرکز خدمات جامع سلامت تحت پوشش جهت تشکیل پرونده ژنتیک و ثبت در سامانه های مرتبط

۲۱. گزارش فوری موارد غیبت از درمان در فرم اعلام موراد نیازمند پیگیری از بیمارستان منتخب (فرم ۵) به منظور پیگیری علت غیبت از درمان در مرکز جامع خدمات سلامت تحت پوشش و اعلام نتیجه پیگیری و خلاصه اقدامات انجام شده بر اساس فرم مربوطه به معاونت بهداشتی با رونوشت به بیمارستان منتخب

---

[۱] موارد آزمایش hplc با سطح فنیل بین ۳,۹۹-۲ صرفا جهت رد یا تائید بدخیمی به بیمارستان ارجاع داده می شود.

۲۲. پیگیری ارجاع خانواده بیماران مبتلا به فنیل کتونوری نیازمند مراقبت ژنتیک (بر اساس دستورالعمل) به پزشکان مشاور ژنتیک اجتماعی دوره دیده جهت دریافت خدمات مربوطه و نظارت بر حسن اجرای خدمات ارائه شده توسط واحد مشاوره ژنتیک اجتماعی

۲۳. ارائه گزارش از نحوه اجرای برنامه به سطوح بالاتر (ریاست شبکه و معاونت بهداشتی)

۲۴. ثبت و جمع‌آوری و ارسال کلیه اطلاعات در فرم‌ها / سامانه مربوط (مطابق شناسنامه فرم های پیوست) و تجزیه ، تحلیل و محاسبه شاخص‌ها براساس دستورالعمل و تعیین مداخلات مربوطه

۲۵. اعلام موارد مهاجرت به داخل و خارج از منطقه تحت پوشش به صورت مکتوب با رونوشت به واحد مشاوره ژنتیک اجتماعی شهرستان جهت ثبت در پرونده ژنتیک

۲۶. گردآوری و ثبت نقطه نظرات، پیشنهادات و انتقادات در سطح شهرستان و انعکاس به معاونت بهداشتی دانشگاه/ دانشکده و پیگیری جهت حل مشکلات اجرایی

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

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

ت) مرکز خدمات جامع سلامت (روستایی/ شهری)

۱. مدیریت و نظارت بر فعالیت‌های مربوط به برنامه در پایگاه‌های سلامت/ خانه‌های بهداشت تحت پوشش

۲. پیگیری فراهم بودن تجهیزات، پرسنل کافی و فضای مناسب جهت انجام نمونه‌گیری

۳. برنامه‌ریزی در زمینه ارتقای سطح آموزش و مهارت کارکنان تحت مدیریت

۴. ارتقای آگاهی جمعیت تحت پوشش در خصوص برنامه پیشگیری و کنترل فنیل کتونوری با تأکید بر گروه-های هدف

۵. مدیریت ثبت و گردش اطلاعات و تأیید و کنترل صحت گزارشات آماری برنامه از سطح خانه‌های بهداشت/ پایگاه‌های سلامت تحت پوشش
۶. آرشیو و نگهداری دستورالعمل‌ها، اسناد و مواد آموزشی به روز به منظور دسترسی و بهره برداری بهینه از آن
۷. برگزاری جلسه در خصوص موارد عدم همکاری یا عدم دسترسی و تعیین تکلیف موارد مذکور با نظارت واحد بیماری های غیرواگیر ستاد شهرستان و تدوین صورتجلسه ی مکتوب
۸. نظارت بر اجرای دستورالعمل های مرتبط در واحد های تحت پوشش ارائه دهنده خدمات پیشگیری و کنترل بیماری فنیل کتونوری و سایر هایپر فنیل آلانیمی ها

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

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

ج) مرکز غربالگری نوزادان (نمونه گیری از پاشنه پا) / وظایف مراقب سلامت (نمونه گیر)

۱.گذراندن دوره عملی انجام نمونه گیری در ستاد شهرستان

۲.تهیه و نگهداری نمونه خون مطابق با روش تعیین شده در دستورالعمل و استانداردهای آزمایشگاهی
۳.تکمیل فرم شماره ۱ نمونه گیری مطابق دستورالعمل نحوه تکمیل فرم مربوطه[۲]
۴.ارسال نمونه ها به همراه یک نسخه از فرم شماره ۱ به آزمایشگاه غربالگری، حداکثر تا ۲۴ ساعت پس از نمونه گیری و دریافت رسید تحویل نمونه
۵.فراخوان والدین و نمونه گیری مجدد از نوزاد در صورت نامناسب بودن نمونه خون گرفته شده یا نیاز به نمونه گیری مجدد
۶.ثبت نتیجه آزمایش تائید در دفتر ثبت پیگیری نتایج غربالگری در مرکز نمونه گیری (فرم شماره ۲) و سامانه های مرتبط
۷.بایگانی جواب آزمایشات غربالگری به مدت یک سال در مراکز به منظور تحویل به خانواده‌ها[۳] (پاسخ آزمایشات می‌بایست در یک نسخه از فرم استاندارد جوابدهی برنامه، تحویل والدین شود. این موضوع باید در هنگام ارائه نسخه سوم یا چهارم فرم شماره ۱ نمونه‌گیری به والدین گوشزد شود)
۸.پیگیری جواب نمونه های غربالگری ارسالی و ثبت جواب آزمایشات موارد مثبت غربالگری در دفتر ثبت پیگیری (موارد مثبت غربالگری و نیازمند نمونه مجدد PKU) (حداکثر۲ هفته از زمان نمونه گیری این قسمت را با خانم زکی زاده صحبت شود و مطابق متابولیک تکمیل گردد در متابولیک حداکثر یک هفته است)
۹.اعلام موارد نمونه گیری که طی دوهفته (در نهایت زمانی که در بالا تائید شد) از آزمایشگاه مرجع استان نتیجه آن گزارش نشده است.(مانند نمونه مفقود شده و ...)
۱۰. پیگیری دریافت متون آموزشی و دستوالعمل های مرتبط و آرشیو مناسب آنها و اطمینان از دسترسی پرسنل
۱۱. پیگیری فراهم بودن تجهیزات و اقلام مورد نیاز جهت انجام نمونه گیری
۱۲. در صورت مراجعه کودک بعد از ۵ روزگی نمونه گیری مطابق با استانداردهای آزمایشگاهی برنامه انجام گردد.
۱۳. مراقب سلامت باید از طریق کنترل مشخصات درج شده روی کارت گاتری نمونه غربالگری با فرم شماره ۱، از کفایت و صحت اطلاعات ثبت شده اطمینان حاصل نماید.
۱۴. مراقب سلامت موظف است قبل از نمونه گیری با سوال از والدین شرایط غربالگری مجدد را ارزیابی نموده و درباره ی آن به والدین آموزش بدهد (در صورت نیاز به تکرار نمونه گیری به دلایل بالینی یا آزمایشگاهی، والدین باید از علت آن مطلع شوند).

---

[۲] ضروری است تمامی فیلد ها در فرم شماره ۱ تکمیل گردد و موارد منفی با خط تیره مشخص گردد.
[۳] پس از یک سال مرکز نمونه گیری مسئولیتی در قبال تحویل جواب آزمایشات ندارد.

۱۵. انجام آزمایش غربالگری برای نوزادانی که در منزل به دنیا آمده یا در کشور دیگری متولد شده اند، باید در اولین مراجعه به واحد خدمات جامع سلامت یا بیمارستان، به والدین توصیه شود.
۱۶. ارسال فرم خلاصه اطلاعات فعالیت های انجام شده، بر اساس دستورالعمل های شناسنامه مطابق جمله بالا کپی شود.
۱۷. اعلام شرایط و زمان مراجعه به بیمارستان منتخب در موارد غربالگری مثبت مطابق با دستورالعمل مراقبت
۱۸. ارسال فرم خلاصه اطلاعات فعالیت های انجام شده، فرم اعلام نتایج آزمایشات غربالگری از مرکز نمونه گیری به مرکز بهداشت شهرستان بر اساس شرایط تعیین شده در دستورالعمل
۱۹. ثبت هر مورد غربالگری به عهده دانشگاه پوشش دهنده مرکزی که غربالگری در آن انجام شده، می باشد (حتی اگر نوزاد ساکن منطقه تحت پوشش آن دانشگاه نباشد) این موضوع شامل پیگیری نتایج آزمایشات نوزاد تا تعیین تکلیف نهایی است بعد از گزارش مورد به دانشگاه پوشش دهنده محل سکونت، مراقبت بیمار به عهده دانشگاه پوشش دهنده خواهد بود.
۲۰. انجام غربالگری نوزاد نیازمند نمونه‌گیری مجدد تا تعیین تکلیف قطعی غربالگری، نباید در فرم آماری گزارش شده به شهرستان ثبت شود. بدیهی است پس از تعیین تکلیف غربالگری کامل نوزاد، گزارش غربالگری آن نوزاد در اولین فرم آماری گزارش شده می‌باشد.

غربالگری نوزادان بستری در بیمارستان

- در مورد نوزادان طبیعی زمان نمونه گیری ۳ تا ۵ روزگی نوزاد باشد.
- زمان مناسب برای موارد نمونه گیری مجدد(مواردی که نتیجه را مثبت یا منفی کاذب می کند) در ۱۴-۸ روزگی است به شرطی که نوزاد ۷۲ ساعت از شیر خوردن آن گذشته باشد و اندیکاسیون های اخذ نمونه را داشته باشد. (در پا ورقی اندیکاسیون های نمونه مثب و منفی کاذب آورده باشد)
- در صورتی که نوزادی در زمان غربالگری ۵-۳ روزگی در بیمارستان بستری باشد، ضروری است اولین نمونه غربالگری وی حتی در صورت NPO بودن بر روی کاغذ فیلتر تهیه شده ومطابق دستورالغمل ابلاغی به آزمایشگاه غربالگری (منتخب /مرجع) ارسال شود.

- غربالگر بیمارستان موظف است که والدین نوزاد بستری در ۳ تا ۵ روزگی را در خصوص غربالگری مجدد در زمان تعیین شده توسط پزشک متخصص، آگاه سازد و زمان غربالگری مجدد را در **خلاصه پرونده ی تحویل داده شده به بیمار** ثبت نماید.
- در صورتی که نوزاد بیمار در زمان تعیین شده توسط پزشک معالج برای غربالگری مجدد، همچنان در بیمارستان بستری است، لازم است آزمایش غربالگری وی (نمونه مجدد) بر روی کاغذ فیلتر تهیه شده و مطابق دستوررالعمل ارسال گردد.
- در صورتی که نوزاد قبل از زمان تعیین شده ترخیص شود (یا به بیمارستان دیگری اعزام گردد) باید توصیه به والدین توسط پزشک و یا پرستار مسئول بخش به نحوی صورت گیرد که آزمایش غربالگری مورد غفلت قرار نگیرد.
- هنگام اخذ نمونه مجدد لازم است نوزاد NPO نبوده و ۷۲ ساعت از شیر خوردن کامل وی مطابق دستورالعمل بالینی گذشته باشد.
- از نوزادان بیمار (بستری در بیمارستان به هرعلتی) باید یک نمونه در روزهای سوم تا پنجم و یک نمونه در زمان ترخیص از بیمارستان در شرایط بهبود ایشان (به شرطی که ۱۴-۸ روزه باشد ئ اندیکاسیون های لازم جهت اخد نمونه مجدد را داشته باشد. مطابق پروتکل بالینی ابلاغی) گرفته شود. (جز در مواردی که پزشک متخصص زمان انجام آزمایش مجدد را با توجه به تداخل درمان صورت پذیرفته با خودکار قرمز در پرونده بیمار ثبت نموده است)
- چنانچه هنوز بعد از گذشت ۱۴-۸ روز نوزاد همچنان بستری باشد و هنوز اندیکاسیون لازم جهت نمونه گیری صحیح را کسب نکرده باشد، پس از ترخیص و قطع دارئو نمونه مجدد گرفته شود.
- در مواردی که نتیجه غربالگری در مورد بیماری فنیل کتونوری منفی است اما نوزاد تاخیر در تکامل دارد؛ نمونه ی مجدد از کودک گرفته شده و آزمایش تعیین سطح فنیل آلانین خون باید با روش HPLC انجام گیرد.
- نمونه گیری مجدد از نوزادانی که تعویض یا تزریق خون داشته اند به فاصله ۴۸ تا ۷۲ ساعت قایل انحام است

- نمونه گیری خون برای آزمایش DHPR جهت رد یکی از انواع فنیل کتونوری غیرکلاسیک، در مورد نوزادانی که تعویض یا تزریق خون داشته اند ترجیحا ۳ ماه بعد از تعویض یا تزریق خون قایل انجام است..
- ثبت هر مورد غربالگری به عهده دانشگاه انجام دهنده غربالگری می باشد (حتی اگر نوزاد ساکن منطقه تحت پوشش آن دانشگاه نباشد) این موضوع شامل پیگیری نتایج آزمایشات نوزاد تا تعیین تکلیف نهایی است بعد از گزارش مورد به دانشگاه پوشش دهنده محل سکونت، مراقبت بیمار به عهده دانشگاه پوشش دهنده خواهد بود.
- اسکرین دوباره در ۲۸روزگی یا در زمان ترخیص برای کلیه نوزادان که زیر ۳۳ هفته سن بارداری و یا زیر ۲ کیلوگرم در زمان تولد بوده اند لازم است. (در مورد اینکه در زمان غربالگری ۲۸روزه وزن ۲/۵ کیلو باید باشد هیچ جا ننوشته. این در مورد غربالگری هیپوتیروییدی و اسیدهای امینه است.
- انجام غربالگری نوزاد نیازمند نمونه‌گیری مجدد تا تعیین تکلیف قطعی غربالگری، نباید در فرم آماری گزارش شده به شهرستان ثبت شود. بدیهی است پس از تعیین تکلیف غربالگری کامل نوزاد، گزارش غربالگری آن نوزاد در اولین فرم آماری ثبت و ارسال می شود.
- **مواردی که آزمایش غربالگری را به صورت کاذب منفی می‌نماید:**

  در صورتی که از نوزاد قبل از گذشت ۷۲ ساعت از تولد، خون‌گیری شود و یا به هر دلیل در زمان خون‌گیری تغذیه کافی با شیر نشده باشد (مصرف شیر مادر به مدت ۳ روز و هر روز ۵۰ سی سی به ازای هر کیلوگرم وزن نوزاد یا روزانه ۳۰ سی سی شیرخشک به ازای کیلوگرم وزن نوزاد)، آزمایش به صورت کاذب منفی می‌شود. در این شرایط باید در زمانی که نوزاد به مدت ۷۲ ساعت از شیر تغذیه شده باشد، خون‌گیری و آزمایش، مجدداً تکرار شود.

  در حالات زیر نیز نتیجه آزمایش Phe نوزاد می‌تواند به صورت کاذب منفی شود:

  - ✓ اشکالات تکنیکی،
  - ✓ دیالیز،
  - ✓ تزریق یا تعویض خون،
  - ✓ تغذیه خوراکی یا وریدی با مواد کم پروتئین،
  - ✓ NPO بودن و شرایطی نظیر این موارد که مانع افزایش Phe خون می شود.

در هر یک از حالات فوق باید بعد از رفع عامل نمونه گیری ۸ تا ۱۴ روزگی (زمان رفع عامل را پزشک معالج تعیین می‌کند و باید برای هر نوزاد بستری در بیمارستان توسط پزشک در پرونده ترخیص زمان مناسب آزمایش غربالگری را ثبت و به والدین آموزش داده شود) و در شرایطی که تغذیه نوزاد به مدت ۷۲ ساعت با شیر صورت گرفته باشد، نمونه‌گیری و آزمایش مجدد به روش ذکر شده، صورت گیرد.

- **تبصره:** ضروری است نمونه غربالگری قبل از ترخیص بیمار از بیمارستان تهیه شود، مگر این که نوزاد قبل از روز سوم از بیمارستان ترخیص گردد؛ در آن صورت لازم است عدم غربالگری نوزاد در برگه خلاصه پرونده با خودکار قرمز ثبت شود. همچنین والدین به طور کامل نسبت به مراجعه به موقع برای غربالگری و پیگیری نتیجه، آموزش داده شوند.

ذ) مرکز بهداشتی درمانی ویژه مشاوره ژنتیک / مشاوره و مراقبت ژنتیک

۱. پذیرش موارد ارجاع شده از نظام مراقبت و بیمارستان منتخب (توسط فوق تخصص منتخب بیماری‌های متابولیک ارثی ((PKUبرای مشاوره ژنتیک
۲. انجام مشاوره ژنتیک والدین بیمار و ارجاع آن‌ها برای تعیین جهش ژنی(موتاسیون) به آزمایشگاه‌های منتخب عضو شبکه تشخیص ژنتیک پیش از تولد بیماری های متابولیک ارثی (PKU) (معرفی شده از سوی اداره ژنتیک) و پس خوراند به نظام مراقبت
۳. انجام مشاوره با خویشان در معرض خطر بیمارکه ازدواج فامیلی نموده یا قصد این نوع ازدواج را دارند و در معرض خطر تولد فرزند مبتلا به بیماری های متابولیک ارثی (PKU) هستند و در صورت ضرورت تشخیص ژنتیک برای ایشان و هم چنین ارجاع آن‌ها به بیمارستان منتخب در صورت ابتلا به بیماری‌های متابولیک ارثی (PKU)
۴. ارسال فرم اعلام وضعیت مراقبت ژنتیک برای ارجاعات (بند ۲ و ۳) به مرکز بهداشت شهرستان
۵. انجام مشاوره با زن باردار دارای فرزند مبتلای ارجاع شده از سوی اعضای تیم بالینی بیمارستان منتخب و یا مراقب سلامت
۶. انجام مشاوره با زن باردار دارای جنین مبتلا جهت اتخاذ تصمیم برای خاتمه بارداری و یا ادامه بارداری
۷. توصیه به انتخاب یک مرکز تخصصی سطح ۳ برای زایمان، به والدینی که تصمیم ادامه بارداری و تولد نوزاد مبتلا را دارند.

۸. اطلاع‌رسانی در خصوص موضوعات زیر طی مشاوره ژنتیک با خانواده‌های دارای فرزند مبتلا به بیماری‌های متابولیک ارثی (PKU) :

- توضیح درباره ارثی بودن بیماری و نحوه توارث آن
- توجیه والدین برای معرفی خویشان در معرض خطر بیماری
- توضیح درباره تفاوت‌های آزمایشات غربالگری، تایید و تشخیص ژنتیک، و اهمیت و ضرورت هر یک از آنها
- خطرات بالقوه آزمایش تشخیص ژنتیک جنین
- اطلاعات درباره طول مدت دریافت نتیجه آزمایش تشخیصی و نحوه دریافت آن
- توضیح درباره اختیاری بودن ختم بارداری
- شرکت پزشک مشاور ژنتیک در برنامه‌های آموزشی تعیین شده یا ابلاغی از سوی سطوح بالاتر
- ثبت کلیه اطلاعات لازم در فرم‌های مربوط
- ارسال خلاصه اطلاعات در فرم‌های مربوط به سطح بالاتر
- دسترسی و مطالعه متون آموزشی، دستورالعمل‌ها و آیین‌نامه‌های مرتبط

وظیفه مهم و مشترک کارکنان نظام سلامت:

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

ز) کارشناس مسئول امور آزمایشگاه‌های بهداشتی

۱. مشارکت در عقد قرارداد با انستیتو پاستور ایران جهت انجام تست های تائید تشخیص و سایر مراکز

۲. ارسال دستورالعمل چگونگی ارجاع نمونه های DBS نوزاد فراخوان شده (موارد مثبت غربالگری) برای انجام آزمایش فنیل آلانین به روش HPLC و نمونه پلاسمای هپارینه به مراکز تحت پوشش

۳. برنامه ریزی و پیگیری چگونگی پذیرش کلیه نمونه های ارسالی توسط آزمایشگاه مرجع کشوری بیوشیمی انستیتو پاستور ایران

۴. پیگیری در اعلام فوری جواب آزمایش های مثبت با تلفن و همچنین ارسال مکتوب جواب کلیه آزمایشات از آزمایشگاه های مربوطه به معاونت بهداشت دانشگاه و مرکز بهداشت شهرستان

۵. پیگیری و هماهنگی در چگونگی اجرای انجام آزمایش فنیل آلانین به روش HPLC بر روی DBS و پلاسمای هپارینه بر اساس دستورالعمل کشوری

۶. پایش و نظارت بر عملکرد آزمایشگاه های غربالگری

۷. پیگیری تامین کیت و ملزومات مصرفی لازم جهت انجام آزمایشات غربالگری نوزادان، تائید تشخیص (به روش HPLC) (به نحوی که وقفه ای در آزمایشات ایجاد نشود)

۸. هماهنگی های لازم در خصوص شرکت پرسنل در برنامه های آموزشی در زمینه انجام آزمایشات

۹. آموزش پرسنل نمونه گیر، نظارت بر عملکرد نمونه گیری و آزمایشگاه غربالگری بر اساس چک لیست

۱۰. پیگیری و تدارک کلیه تجهیزات و کیت های مورد نیاز در هماهنگی با مسئولین مربوطه

۱۱. شرکت در جلسات در سطح ستاد وزارت بهداشت/دانشگاه

۱۲. پیگیری در اعلام فوری جواب آزمایش های مثبت از طریق تلفن و همچنین ارسال کلیه جواب ها بصورت مکتوب از آزمایشگاه های غربالگری و تایید تشخیص به معاونت بهداشت دانشگاه / مرکز بهداشت شهرستان

۱۳. پایش و نظارت آزمایشگاه های غربالگری نوزادان بر اساس چک لیست مربوطه

۱۴. نظارت بر وظایف کارشناس آزمایشگاه شهرستان برای اخذ نمونه مناسب و ارائه گزارش به واحد مرتبط

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

۱. تشکیل کمیته ژنتیک شهرستان به ریاست مدیر شبکه و دبیری رئیس مرکز بهداشت با حضور کارشناس برنامه، کارشناس مسئول بیماری‌های غیرواگیر، کارشناس مسئول سلامت خانواده، کارشناس مسئول مدیریت شبکه، کارشناس مسئول آزمایشگاه و سایر عناصر درون‌بخشی و بین‌بخشی مرتبط مطابق با استان (خدمات پست جهت

ارسال به موقع نمونه‌ها، ثبت احوال بر اساس دستورالعمل کشوری و آیین نامه‌ها) به منظور انجام هماهنگی‌های لازم در اجرای برنامه

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

ش) مراکز نمونه‌گیری

۱. تهیه نمونه خون به روش استاندارد مطابق با دستورالعمل مربوطه و ارسال نمونه‌ها همراه با یک نسخه از فرم شماره ۱ و یا یک نمونه از فرم / دفتر ثبت پیگیری در مرکز نمونه‌گیری و ارسال نمونه ها به آزمایشگاه غربالگری، حداکثر تا ۲۴ ساعت

۲. پیگیری جواب نمونه‌های غربالگری ارسالی و ثبت جواب آزمایشات غربالگری مثبت در دفتر ثبت پیگیری (موارد مثبت غربالگری و نیازمند نمونه مجدد PKU) حداکثر ۲ هفته از زمان نمونه‌گیری

۳. اعلام موارد نمونه‌گیری که طی یک ماه از آزمایشگاه مرجع استان نتیجه آن به مرکز بهداشت شهرستان گزارش نشده است.(مانند نمونه مفقود شده و ...)

۴. بایگانی جواب آزمایشات غربالگری به مدت یک‌سال در مراکز به منظور تحویل جواب آزمایشات به خانواده‌ها. در صورتی که والدین (تا قبل از یک سال) جویای پاسخ باشند، باید پاسخ آزمایشات به ایشان تحویل گردد. پاسخ آزمایشات می‌بایست در یک نسخه از فرم استاندارد جواب‌دهی برنامه، تحویل والدین گردد.(این موضوع باید در هنگام ارائه نسخه سوم یا چهارم فرم شماره ۱ نمونه‌گیری به والدین گوشزد شود)

۵. شرکت در برنامه‌های آموزشی ابلاغ شده توسط سطوح بالاتر

۶. پیگیری دریافت متون آموزشی و دستوالعمل‌های مرتبط و آرشیو مناسب آنها و اطمینان از دسترس قرار گرفتن پرسنل به آنها

۷. پیگیری فراهم بودن تجهیزات، پرسنل کافی و فضای مناسب جهت انجام نمونه گیری

۸. در صورت مراجعه کودک بعد از ۵ روزگی نمونه‌گیری مطابق با استانداردهای آزمایشگاهی برنامه انجام گردد.

۹. مراقب سلامت باید از طریق کنترل مشخصات درج شده روی کارت نمونه خون نوزاد با والدین، از کفایت و صحت اطلاعات ثبت شده اطمینان حاصل نماید.

۱۰. ثبت دقیق اطلاعات در دفتر ثبت پیگیری (موارد مثبت غربالگری و نیازمند نمونه گیری مجدد PKU) و فرم‌های تعیین شده و در سامانه های مرتبط

۱۱. ارسال فرم خلاصه اطلاعات فعالیت‌های انجام شده، فرم اعلام نتایج آزمایشات غربالگری از مرکز نمونه‌گیری به مرکز بهداشت شهرستان بر اساس شرایط تعیین شده در دستورالعمل

۱۲. اعلام شرایط و زمان مراجعه به بیمارستان منتخب در موارد غربالگری مثبت مطابق با دستورالعمل مراقبت

ر)واحد امور آزمایشگاه‌های استان

(از نظر ساختاری در معاونت درمان اداره امور آزمایشگاه‌ها داریم اما در معاونت بهداشتی واحد امور آزمایشگاه‌ها داریم آزمایشگاهای تایید یا کنترل درمان چون سطح ۲ و حتی ۳ محسوب میشوند زیر نظر معاونت درمان و آزمایشگاه های غربالگری زیر نظر معاونت بهداشت هستند.)

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

➢ آزمایشگاه منتخب غربالگری

۱. عقد قرار داد با معاونت بهداشتی/مرکز بهداشت شهرستان جهت انجام غربالگری
۲. پذیرش و ثبت کلیه نمونه های DBS غربالگری
۳. انجام کلیه آزمایشات غربالگری حداکثر در ۴۸ ساعت
۴. بررسی نمونه‌ها (پذیرش نمونه های مناسب و رد نمونه های نامناسب و اعلام به مرکز بهداشت)

❖ تذکر مهم: آزمایشگاه موظف است موارد نمونه نامناسب را به صورت تلفنی و نتایج مثبت را به دو شیوه تلفنی و کتبی به کارشناس ستادی ژنتیک گزارش نماید.

۵. اعلام جواب آزمایشات مثبت غربالگری و موارد رد نمونه به مرکز بهداشت شهرستان در اسرع وقت بصورت تلفنی / نمابر

۶. اعلام هر گونه عدم هم خوانی و ابهام در فرم ثبت اطلاعات که شامل اختلاف شماره کاغذ، ثبت دو نوزاد با شماره یکسان و. . . به مرکز بهداشت شهرستان
۷. اعلام پاسخ همه موارد غربالگری نوزادان به مرکز بهداشت شهرستان (یا استان) در پایان هر هفته
۸. مشارکت در اجرای برنامه های آموزشی ابلاغ شده پرسنل مراکز نمونه گیری از سوی سطوح بالاتر
۹. اخذ هزینه آزمایش غربالگری مطابق تعرفه اعلام شده معاونت بهداشت
۱۰. ارسال اطلاعات درخواستی دانشگاه ها و ستاد وزارت بهداشت بر حسب شرایط ابلاغ شده

- **آزمایشگاه انجام آزمایش تائید**

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

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

کلیه نمونه گیری ها برای آزمایشات تایید، بایستی در آزمایشگاه تایید شده طرف قرارداد صورت گیرد بر این اساس وظایف زیر به عهده آزمایشگاه های حدواسط است:

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

- **وظائف آزمایشگاه‌های تشخیص پزشکی (اعم از آزمایشگاه‌های تایید و یا آزمایشگاه‌های ژنتیک پیشگیری)**

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

۶. بررسی مجدد نمونه برای مقاصد پزشکی قانونی مستلزم درخواست کتبی سازمان رسمی مرجع است.
۷. به دلیل این که کارت‌های نمونه خون نوزاد محتوی اطلاعات ژنتیکی است، نباید به خانواده عودت داده شود.
۸. پژوهش روی نمونه‌های دارای مشخصات فردی مستلزم رضایت والدین و در صورت عدم دسترسی، رضایت یکی از آن‌ها است (بررسی ژنتیکی نمونه های دارای مشخصات فردی مستلزم رضایت پدر نوزاد است).
۹. پژوهش روی نمونه‌ها منوط به کسب مجوز کمیته اخلاق در پژوهش است.
۱۰. آزمایشگاه‌ها حق فروش یا اعطای امتیاز نمونه‌های غربالگری به هیچ سازمانی مانند سازمان‌های پژوهشی یا تجاری را ندارند.
۱۱. پژوهش روی نمونه خون‌های غربالگری برای مقاصد بهبود خدمات سلامت عمومی منوط به مجوز اداره مدیریت اطلاعات و کمیته اخلاق در پژوهش است.
۱۲. رعایت کلیه موازین مطابق با قرارداد منعقده با دانشگاه‌های علوم پزشکی و جوابدهی به کلیه بیماران ظرف مدت ۴۸-۲۴ ساعت

- **وظائف آزمایشگاه ارائه خدمات تشخیصی آزمایشگاه منتخب برنامه (انستیتو پاستور ایران)**

۱. پذیرش نمونه/بیمار جهت تایید تشخیص نهایی بیماری و تعیین موارد غیرکلاسیک با انجام آزمایش روی نمونه DBS برای اندازه گیری فعالیت آنزیم DHPR و انجام آزمایش روی نمونه ادرار جهت اندازه-گیری نئوپترین و بیوپترین نوزاد؛ ارسال شده از بیمارستان منتخب به آزمایشگاه مرجع کشوری انستیتو پاستور ایران
۲. انجام آزمایش فنیل آلانین بر روی نمونه های ارسالی با استفاده از تکنیک HPLC
۳. اعلام جواب ها به بیمارستان منتخب ظرف ۴۸ ساعت تا ۲ هفته بر حسب شرایط بیمار
۴. مشارکت در اجرای برنامه های آموزشی
۵. مشارکت در تدوین استانداردهای برنامه کشوری

- **وظائف آزمایشگاه کنترل درمان**

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

۱. انجام آزمایش بر روی نمونه DBS یا پلاسمای هپارینه به روش HPLC به منظور کنترل درمان در آزمایشگاه منتخب HPLC مورد تائید آزمایشگاه مرجع سلامت
۲. ارائه جواب آزمایشات در زمان تعیین شده

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

ض) بیمارستان منتخب مرکز استان

این بیمارستان بر اساس درخواست معاونت بهداشت و معرفی معاونت درمان جهت ارائه خدمات استاندارد بالینی به بیماران متابولیک ارثی (PKU) معرفی می‌شود و دارای تیم بالینی متشکل از فوق تخصص غدد و متابولیک (در برخی موارد فوق تخصص اطفال)، کارشناس تغذیه، روانشناس، مددکار اجتماعی، خدمات توانبخشی[4]، آزمایشگاه و داروخانه می‌باشد که در درمانگاه متابولیک با نیروی پذیرش مشخص و بایگانی و ثبت مستقل در روزهای تعیین شده (به جز در موارد مثبتی که برای بار اول ارجاع شده‌اند) به بیماران متابولیک ارثی (PKU) خدمت ارائه می‌دهند.

➢ **مدیریت بیمارستان**

[4] برخی خدمات از تخصصی می‌تواند در خارج از بیمارستان و استفاده از بخش‌های دولتی یا خصوصی با برنامه ریزی و هماهنگی جامع و کامل بین خدمات توصیف شده وجود داشته باشد.

مدیریت بیمارستان منتخب موظف است، الزامات اجرای فرایندهای نظام ثبت، پیگیری، مراقبت و معاینات دوره‌ای و گزارش‌دهی موارد ارجاع شده را مطابق با پروتکل معاونت بهداشت، وزارت بهداشت، درمان و آموزش پزشکی تامین و پشتیبانی نماید.

۱.تامین امکانات ویزیت منظم بیماران توسط پزشک متخصص (منتخب و ثابت) در درمانگاه بیماری های متابولیک ارثی (PKU) بیمارستان منتخب

۲.برنامه ریزی منظم و زمان بندی ویزیت دوره ای بیماران توسط فوق تخصص غدد و متابولیک اطفال در درمانگاه ثابت متابولیک ارثی (PKU) و به صورت اورژانسی در موارد ارجاع غربالگری مثبت و لزوم درخواست آزمایش تایید

۳. برنامه ریزی منظم و زمانبندی با تقسیم کار برای ویزیت مواردی که آزمایشات تایید ایشان مثبت گزارش شده و به بیمارستان منتخب ارجاع می شوند (ترجیحاً بیماران گروه های مختلف متابولیک ارثی (PKU) توسط فوق تخصص غدد و متابولیک مجرب در آن حیطه ویزیت شود و لزوماً یک بیمار به طور مستمر توسط تنها یک فوق تخصص غدد بررسی و پرونده های وی تحت نظارت همان پزشک بطور دائم باشد).

۴.تعیین دوره ای ریاست تیم بالینی از بین فوق تخصص های غدد مشارکت کننده در برنامه جامع متابولیک ارثی (PKU) به صورت منظم و با زمان بندی از پیش تعیین شده

۶. تعیین کارشناس تغذیه و ترجیحاً ثابت با صدور ابلاغ و امکانات مشاوره تغذیه بیماران و تامین محیط فیزیکی مناسب در بیمارستان منتخب بیماری های متابولیک ارثی (PKU) جهت مشاوره تغذیه منطبق بر ضوابط دستورالعمل کشوری و استانداردهای مربوط (و تقسیم بیماران به طور ثابت بین کارشناسان در صورت استفاده بیش از یک کارشناس تغذیه همراه با برنامه ریزی منظم زمانی)

۷. دپوی شیر رژیمی، دارو و غذای رژیمی مورد نیاز بیماران با همکاری معاونت درمان، معاونت غذا و دارو

۸. تعیین کارشناس روان شناس بالینی ثابت با صدور ابلاغ و امکانات مشاوره روان شناسی والدین و تامین محیط فیزیکی لازم برای این منظور در بیمارستان منتخب

۹. تعیین نیروی پذیرش ثابت و ثبت و بایگانی مناسب پرونده‌های بیماران توسط نیروی پذیرش و نظارت بر دریافت تمامی خدمات توسط بیمار و خانواده

۱۰. تثبیت نظام ثبت اطلاعات درخواست شده بر اساس دستورالعمل کشوری در بیمارستان منتخب و اطمینان یافتن از ارسال اطلاعات درخواست شده به معاونت بهداشت

۱۱. ارائه‌ی پس خوراند ارجاع به مراکز بهداشت ارجاع دهنده‌ی بیمار به صورت مکتوب به بیمار و طی مکاتبه با مرکز بهداشت مربوطه در خصوص تعیین تکلیف بیمار حداکثر تا یکسال پس از ارجاع (در موارد نیاز به بررسی بیشتر لازم است تا مکاتبه صرت گرفته و قید شود که تعیین تکلیف نهایی بیمار تا چه مدت زمان تقریبی طول می‌کشد)

۱۲. تخصیص کارانه،اضافه‌کار یا تشویقی مشخص جهت اعضای تیم بالینی

۱۳. تخصیص فضای ویزیت مشترک اعضای تیم بالینی متابولیک ارثی (PKU) در درمانگاه

۱۴. همکاری و هماهنگی با تیم بالینی در جهت اجرای صحیح و به هنگام وظایف محوله در دستورالعمل کشوری

۱۵. شرکت در جلسات فصلی تیم بالینی و کمک به جلسه در جهت اهداف تعیین شده در دستورالعمل

۱۶. هماهنگی و مشارکت موثر، مستمر و فعال در راستای رفع مشکلات بیمارستان منتخب و تسهیل اجرای عرضه خدمات به بیماران

۱۷. تامین امکانات ویزیت دوره‌ای بیماران توسط فوق تخصص غدد و متابولیک (منتخب) در درمانگاه بیمارهای متابولیک ارثی (PKU) بیمارستان منتخب

۱۸. تلاش و اهتمام موثر با توجیه مسئولین در خصوص تجربه و لزوم داشتن مهارت پرسنل در جهت ثابت نگه داشتن پرسنل مرتبط برنامه

۱۹. نظارت بر سازمان‌دهی مراجعه‌ی منظم و به هنگام بیماران توسط فرد تعیین شده از سوی مدیریت بیمارستان یا نظام پرستاری بیمارستان و یا منشی درمانگاه بیماری‌های متابولیک ارثی (PKU) و با همکاری مددکار اجتماعی (برای حضور منظم و به موقع بیماران) در بیمارستان منتخب

۲۰. ارائه بسته خدمات بیماران و آموزش خانواده‌ها و پذیرش و بایگانی پرونده‌ها

- **فوق تخصص منتخب بیماری های متابولیک ارثی (PKU)**

۱. ریاست تیم بالینی و هدایت تیم در جهت اهداف برنامه و چهارچوب دستورالعمل

۲. درمان بیمار بر اساس پروتکل و دستورالعمل‌های ابلاغ شده وزارت بهداشت در چارچوب برنامه منظم زمان بندی شده به تفکیک برای بیماران ارجاعی غربالگری مثبت و آزمایش تایید مثبت

۳. شرکت در جلسات فصلی تیم بالینی (شامل کارشناس آزمایشگاه، کارشناس تغذیه، مسئول داروخانه و مسئول درمانگاه، روانشناس بالینی، مددکار اجتماعی، مسئول پذیرش (و مسئول نگهبانی در صورت نیاز) با

هماهنگی در جهت تحقق سازمان یافته و استاندارد، درخواست آزمایشات تائید و درمان موارد مثبت تایید و مطابق با استاندارد بیمار در بیمارستان منتخب

۴. پاسخگویی و راهنمایی پزشکان متخصص/عمومی دوره دیده بیمارستان‌های حدواسط در تمام ساعات شبانه‌روز

۵. نظارت علمی و مداخله فعال در تکمیل پرونده بیمار شامل فرم های بررسی بالینی اولیه، فرم بررسی دوره ای بالینی، فرم بررسی دوره‌ای آزمایشات و تجویز داروها و فرم ثبت نتیجه مشاوره های فوق تخصصی بیمار در بیمارستان منتخب در چهارچوب دستورالعمل کشوری برنامه

۶. برقراری ارتباط و تعامل علمی فعال و برنامه ریزی شده متخصص منتخب با بیمارستان‌های مرجع بیماری-های متابولیک ارثی (PKU) در کشور و ثبت موارد و آماده سازی آن‌ها برای گزارش در برنامه سه ماهانه تعامل علمی

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

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

- **مسئول درمانگاه بیماری های متابولیک ارثی (PKU)**

۱. نظارت بر دریافت کامل خدمات توسط بیمار و خانواده طبق دستورالعمل و ثبت کامل اطلاعات در پرونده‌ی بیماران، راهنمایی بیماران جهت ارسال پس خوراند ارجاع به واحد ارجاع دهنده، بایگانی مناسب پرونده‌ی بیماران، تکمیل دقیق فرم اطلاعات ماهانه و غیبت از درمان، دفتر مراقبت ممتد بیماران مبتلا به بیماری‌های متابولیک ارثی (PKU) و ارسال به هنگام آن به معاونت بهداشتی

۲. مشارکت با پزشک در ویزیت به هنگام بیماران و پیگیری مراجعات به هنگام بیمار (با همکاری مددکار اجتماعی در شرایطی که مشکلات اجتماعی و مالی باعث غیبت از درمان شده است)

۳. شرکت در جلسات فصلی تیم بالینی و همکاری با سایر اعضا، تلاش موثر جهت تسهیل اجرایی ویزیت بیماران
۴. مسئولیت نظارت بر ثبت اطلاعات و تکمیل مناسب پرونده ی بیماران توسط تیم بالینی، پیگیری دریافت دوره ای کلیه خدمات بالینی توسط بیمار و خانواده، ثبت دفتر مراقبت ممتد دریافت خدمات و بایگانی مناسب آن بر عهده ی نیروی پذیرش زیر نظر مسئول درمانگاه متابولیک می باشد (لازم است کلیه ی خدمات ارائه شده به بیماران در پرونده ی بیمار ثبت و نگهداری شود). (وظیفه پذیرش درمانگاه)

➢ **مسئول انجام آزمایشات در آزمایشگاه بیمارستان منتخب بیماری های متابولیک ارثی (PKU)**

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

➢ **کارشناس تغذیه**

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

۸. هماهنگی بهینه و لازم با کلیه دست اندرکاران سفارش ، تهیه و پخش و توزیع شیر مخصوص بیماران در راستای دریافت به موقع شیر توسط خانواده بیماران
۹. گزارش موارد مربوط به کیفیت شیر و غذای بیماران به مسوول داروخانه

➢ مسئول داروخانه

۱. مدیریت تامین دارو و غذای مخصوص بیماران از معاونت غذا و دارو در دانشگاه مرتبط
۲. تحویل دارو و غذای مخصوص مورد نیاز به بیمار بر اساس اعلام کارشناس تغذیه بیمارستان
۳. گزارش فوری موارد کمبود دارو، تغییر در کیفیت و سلامت شیر و غذای بیماران به سطوح بالاتر به صورت کتبی و پیگیری موارد گزارش شده
۴. شرکت در برنامه‌های توجیهی ابلاغ شده توسط دانشگاه علوم پزشکی شرکت در جلسات تیم بالینی بیمارستان در جهت تحقق دسترسی کامل و بهینه بیماران به غذا و داروی مخصوص مورد نیاز بیماران
۵. ثبت گزارشات مربوطه و جمع بندی و ارسال آن به صورت فصلی به مسوول درمانگاه جهت ارسال به معاونت بهداشت

➢ روانشناس بالینی

۱. شرکت فعال و موثر در دوره های آموزش حضوری و غیر حضوری برنامه‌ریزی شده
۲. ویزیت دوره‌ای خانواده بیماران و تکمیل پرونده روانشناسی خانواده طبق دستورالعمل کشوری و ضوابط بسته خدمت بیماران بیماری‌های متابولیک ارثی (PKU)
۳. شرکت در جلسات فصلی تیم بالینی و همکاری و هماهنگی با این تیم جهت ارتقاء سطح خدمات به بیماران در چهار چوب دستورالعمل کشوری
۴. ثبت گزارشات مربوطه و جمع بندی و ارسال آن به صورت فصلی به مسوول درمانگاه جهت ارسال به معاونت بهداشت
۵. همکاری موثر و فعال با مددکار اجتماعی جهت شناسایی خانواده هایی که مشکلات روحی ایشان به دلیل مشکلات اجتماعی و فقر مالی بوده و نیاز به کمک توسط مددکار دارند
۶. همکاری تعاملی با کارشناس تغذیه و مددکار اجتماعی برای برگزاری جلسات آموزش سه ماهانه والدین با محتوای به روز شده و حل کننده مشکلات والدین

➢ **توان‌بخشی**

۱. توانبخشی بیماران بر حسب درخواست پزشک معالج و مطابق با استانداردهای برنامه انجام می‌شود.

۲. ثبت گزارشات مربوطه و جمع بندی و ارسال آن به صورت فصلی به مسوول درمانگاه جهت ارسال به معاونت بهداشت

➢ **مددکار اجتماعی**

۱. همکاری با تیم بالینی و حمایت اجتماعی از بیماران در جهت اجرای کامل برنامه درمانی و مراجعات به هنگام

۲. تشکیل پرونده اجتماعی برای هر خانواده و آگاهی از وضعیت کامل ایشان و برنامه ریزی جهت ثبت فعالیت های انجام شده مربوط برای رفع مشکلات اجتماعی و مالی که مانع دریافت اقدامات پزشکی می شود به نحو مقتضی

۳. جذب خیرین در جهت استفاده از منابع مالی ایشان برای حل مشکل غذای بیماران با هماهنگی با مسئول مددکاری برنامه در اداره ژنتیک

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

۵. جمع آوری و ارسال اطلاعات مربوط به بسته خدمت از طریق پورتال (در صورت دسترسی به پورتال و در غیر این صورت هماهنگی با کارشناس ژنتیک)

۶. نظارت موثر بر فعالیت‌های رابط به نحوی که وی صرفا وظایف خود را زیر نظر مددکار اجتماعی و در جهت بهبود حمایت اجتماعی از بیماران به انجام رساند .

۷. همکاری و تعامل با کارشناس تغذیه و روانشناس بالینی برای برگزاری جلسات فصلی آموزش با محتوای به روز و حل کننده مشکلات بیماران و خانواده ایشان

۸. همکاری با کارشناس تغذیه در جهت اجرای برنامه آموزش فصلی خانواده‌های بیماران در بیمارستان منتخب با همکاری و مشارکت رابط بیماران (مادران منتخب) برای آموزش طبخ غذا و با استفاده از همکاری تیم پزشکی و کارشناس ژنتیک معاونت بهداشت و نمایندگان معاونت‌های درمان و غذا و دارو

۹. شرکت در جلسات فصلی تیم بالینی و جلسات آموزشی برنامه‌ریزی شده برای مددکاران اجتماعی مستقر در بیمارستان‌های منتخب بیماری های متابولیک ارثی (PKU) توسط سطوح بالاتر

- **رابط بیماران**

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

۱. راهنمایی والدین در خصوص انجام به موقع آزمایشات دوره‌ای درخواست شده توسط پزشک متخصص منتخب، مراجعه در زمان مناسب برای ویزیت دوره‌ای، مشاوره تغذیه و دریافت شیر
۲. آموزش والدین به منظور افزایش تمایل ایشان به انجام صحیح امور مربوط به بیمار توسط والدین در منزل به نحوی که پزشک، مشاور تغذیه، مسئول آزمایشگاه و روانشناس بالینی، مددکار اجتماعی و مشاور ژنتیک مرکز بهداشتی درمانی ویژه مشاوره ژنتیک شهرستان محل سکونت اعلام داشته است، تحت نظر و با برنامه ریزی و هماهنگی با مددکار اجتماعی
۳. ارتباط با خانواده بیماران در راستای انجام وظایف محوله نحوه برقراری ارتباط رابط با خانواده ها با توافق با مددکار اجتماعی می‌باشد و این ارتباط باید ترجیحاً تلفنی و با استفاده از امکانات بیمارستان و بخش مددکاری اجتماعی و در روزهای حضور رابط در بیمارستان صورت گیرد. ضروری است رابط از اتکای والدین به خود و اقدام شخصی در مورد رفع مشکلات بیماران پرهیز نماید و در صورت مشاهده مشکلات ویژه در بیمار و خانواده، را جهت دریافت حمایت اجتماعی و سایر اقدامات لازم به مددکار اجتماعی ارجاع دهد.
۴. شرکت در جلسات حمایتی و اجتماعی مربوط به بیماران متابولیک از جمله جلسات آموزشی که هر سه ماه یک-بار در محل بیمارستان و با هماهنگی مددکار اجتماعی تشکیل می‌شود، همکاری در تشکیل این جلسات و دعوت خانواده‌ها برای شرکت مؤثر در جلسات
۵. جمع آوری نظریات خانواده‌ها و ساماندهی و برنامه ریزی ابراز نظر خانواده‌ها در جلسات سه ماهانه آموزشی والدین با هماهنگی و زیر نظر مددکار اجتماعی

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

۷. تفهیم چگونگی تهیه مواد غذایی و طبخ غذا و تفهیم و توجیه خانواده‌ها در مورد چگونگی اجرای دستورات کارشناس تغذیه زیر نظر کارشناس تغذیه، رابط نباید تحت هیچ شرایطی اطلاعات اضافی در مورد رژیم غذایی به بیمار بدهد .در صورتی که نظری راجع به رژیم غذایی دارد باید نظر خود را به کارشناس تغذیه ارایه نماید و در ابراز نظر با کارشناس تغذیه هماهنگ و یک صدا باشد.

۸. عدم مبادرت به فعالیت های خارج از حوزه وظایف تعیین شده، شامل تبلیغات در خصوص انجمن های خاص یا برقراری ارتباط مستقیم با خیرین برای جمع‌آوری کمک

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

۱۰. حضور در محل تعیین شده توسط مددکار اجتماعی در بیمارستان منتخب و عدم حضور در سایر بخش‌های مرتبط به برنامه در بیمارستان بدون هماهنگی با مددکار اجتماعی

۱۱. هرگاه در طول زمان خدمت، رابط به دلیل تقاضای شخصی یا به پیشنهاد مددکار اجتماعی و یا اعتراض متعدد و مکرر والدین نیاز به جایگزین داشته باشد لازم است موضوع در جلسهٔ دوره‌ای سه ماهانه آموزش والدین توسط مددکار با ذکر دلایل مستند مطرح و رابط جدید توسط والدین انتخاب شود .این موضوع قبلا باید به اطلاع والدین رسانده شود.

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

ط) بیمارستان منتخب دیگر در دانشگاه

چنانچه در حوزه تحت پوشش دانشگاه بنا به دلیل موقعیت جغرافیایی یا فرهنگی و یا تعداد بیماران صلاح است (به غیر از بیمارستان منتخب استان)، بیمارستان دیگری خدمات بالینی را به بیماران عرضه نماید باید معاونت درمان به تعیین بیمارستان مناسب برای اجرای خدمت بیان شده در دستورالعمل اقدام نماید. شرح کلیه وظایف و اقدامات عینا

مًانند وظایف بیمارستان منتخب استان است. لازم است آموزش‌های لازم توسط اعضای تیم خدمات بالینی بیمارستان منتخب استان پیش از فعالیت بیمارستان منتخب دیگر استان به تیم بالینی ارائه شود و معاونت درمان از توانمندی لازم تیم بالینی مستقر در بیمارستان منتخب دیگر استان اطمینان حاصل نماید. بدیهی است نظارت و پایش و سایر وظایف مربوط به بیمارستان منتخب استان برای بیمارستان منتخب دیگر استان نیز لازم الاجراست.

دریافت راهنمایی از پزشک فوق تخصص بیمارستان منتخب استان توسط پزشک متخصص/عمومی دوره دیده بیمارستان‌های حدواسط در تمام ساعات شبانه‌روز (آموزش متخصص کودکان/پزشک عمومی بیمارستان حدواسط توسط پزشک فوق تخصص منتخب استان انجام می‌شود)

ظ) معاونت غذا و داروی دانشگاه

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

۵-۲) روش اجرای برنامه

➢ آموزش

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

➢ نمونه گیری و ارسال نمونه به آزمایشگاه منتخب غربالگری

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

نکات مهم:

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

➢ مراحل انجام آزمایش غربالگری و آزمایش تائید موارد مثبت

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

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

۵-۳) آزمایشات کنترل درمان و پیگیری وضعیت بالینی

- نمونه‌ی خون جهت آزمایش کنترل درمان براساس زمان تعیین شده در پرونده بیمار با نمونه‌گیری از پاشنهٔ پا یا سر انگشت بیمار و یا پلاسما هپارینه براساس دستورالعمل آزمایشگاهی برنامه (استانداردهای آزمایشگاهی برنامه) بر روی کاغذ گاتری و یا نمونه پلاسما گرفته می‌شود. بیمار با پاسخ آزمایش برای بررسی بالینی دوره-ای که قبلاً زمان آن توسط متخصص منتخب تنظیم شده به بیمارستان منتخب مراجعه می نماید.

۵-۴)فلوچارت های برنامه

ارجاعات و اقدامات

در برنامه غربالگری نوزادان (PKU)

↓

آموزش مادر باردار، در ۳ ماهه اول و ۳ ماهه سوم بارداری برای انجام به موقع غربالگری

↓

آموزش در بیمارستان ها یا بخش زایمان، زایشگاه ها برای مراجعه به هنگام برای غربالگری

↓

در مرکز منتخب نمونه گیری، نمونه پاشنه پا تهیه می‌شود و به والدین در صورتی که نوزاد نیازمند غربالگری مجدد است، اموزش داده می‌شود

↓

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

↓

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

مرکز بهداشت شهرستان موارد مثبت غربالگری را به مرکز نمونه‌گیری گزارش فوری می‌نماید

↓

مرکز نمونه‌گیری پس از فراخوان والدین (و بعد از درخواست آزمایش توسط پزشک در دفترچه بیمار)، نوزاد را به مرکز انجام دهنده‌ی آزمایش HPLC یا آزمایشگاه تهیه‌کننده‌ی نمونه‌ی DBS/ پلاسما هپارینه ارجاع فوری می‌دهد.

↓

آزمایشگاه HPLC در صورت مثبت بودن جواب آزمایش به صورت فوری جواب را به معاونت بهداشتی، مرکز بهداشت شهرستان و آزمایشگاه تهیه کننده‌ی نمونه DBS/ پلاسما هپارینه گزارش می‌نماید، پاسخ‌های نرمال نیز باید در اسرع وقت به این مراکز ارسال شود.

↓

موارد مثبت توسط مرکز جامع سلامت پوشش دهندهٔ محل سکونت با فرم ارجاع به بیمارستان منتخب مرکز استان ارجاع فوری می‌شوند

↓

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

↓

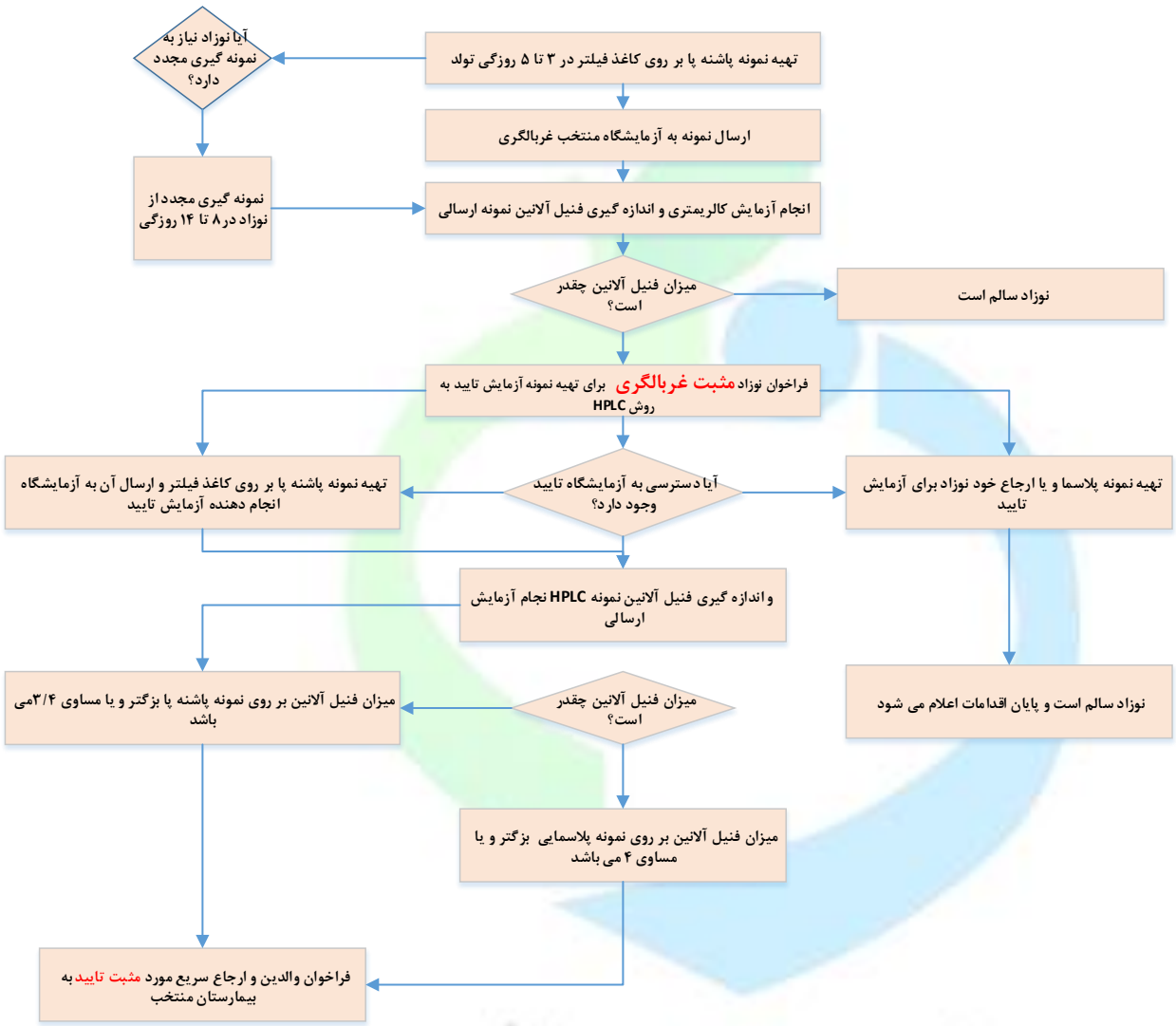
بیمارستان منتخب مرکز استان لیست بیماران جدید به همراه آدرس موارد را در فرم مربوطه، ماهانه به معاونت بهداشت ارسال مینماید و معاونت بهداشت نیز موارد را به مرکز بهداشت مربوطه و از آنجا به مرکز بهداشت و خانه بهداشت گزارش می‌نماید و مراقبت ایشان بر اساس گزارش مراقبت بیمار انجام می‌شود

↓

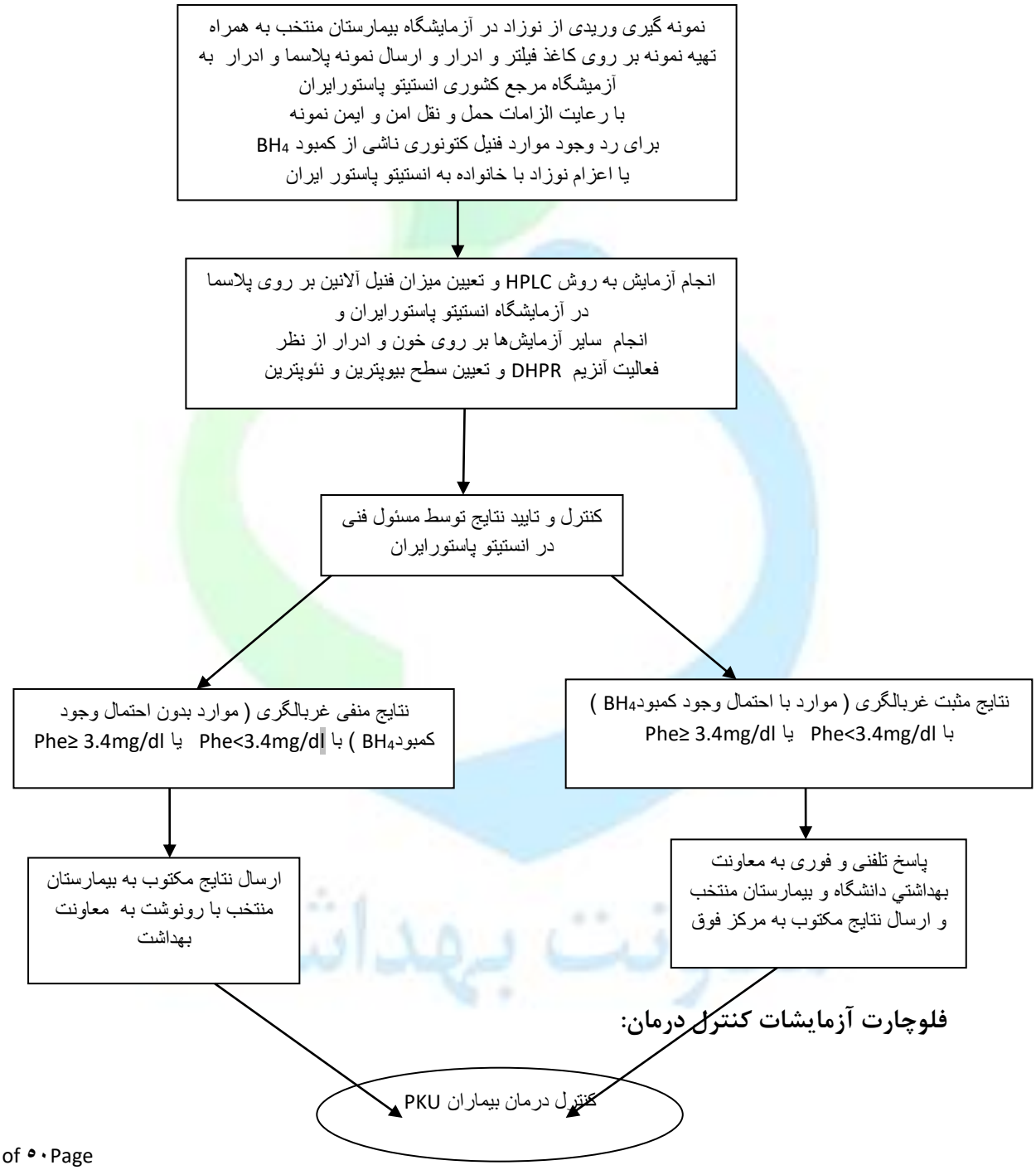
گزارش وضعیت مراقبت بیمار و والدین در فرم اعلام وضعیت مراقبت ژنتیک از سوی مراکز جامع سلامت و خانه‌های بهداشت به مرکز بهداشت شهرستان ارسال می‌شود

فلوچارت غربالگری برنامه PKU[۵]

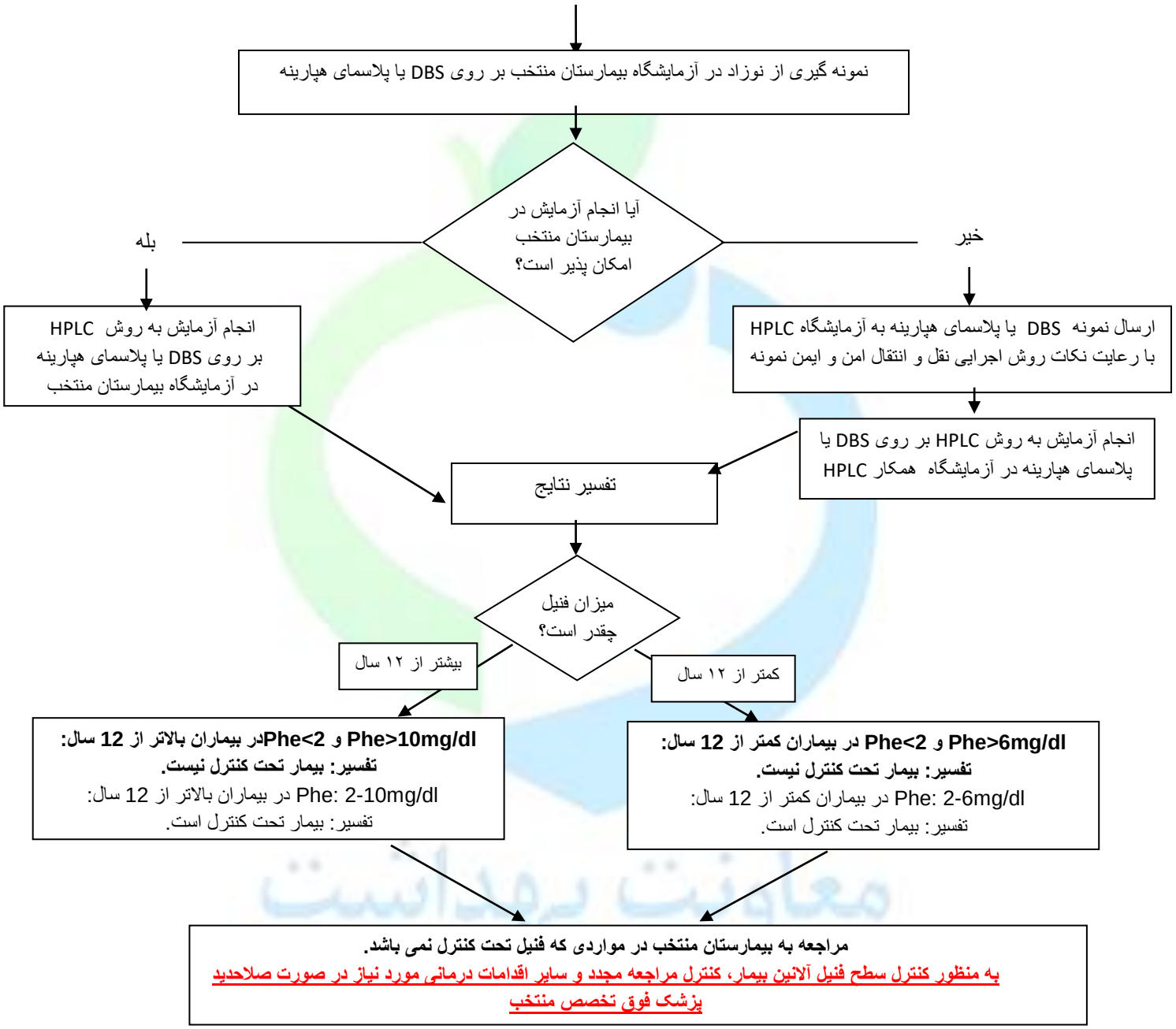
[۵] خاطر نشان می گردد میزان برش فنیل در موارد پلاسما هپارینه ۴ و در موارد نمونه DBS ۳/۴ می باشد.(مراجعه به دستورالعمل آزمایشگاهی)



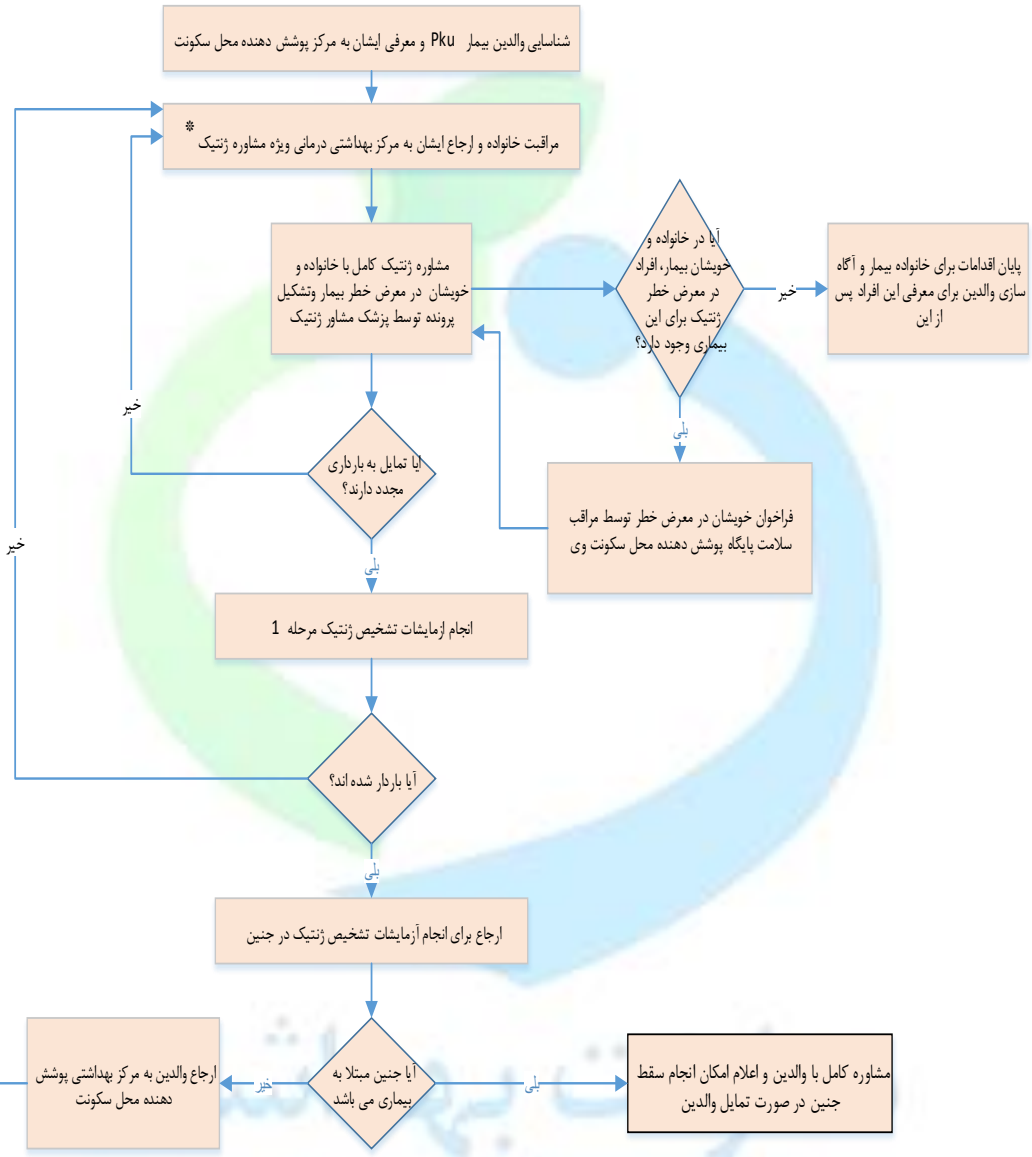
فراخوان نوزاد مثبت تائید بیماریPKU



فلوچارت آزمایشات کنترل درمان:


نمونه گیری از نوزاد در آزمایشگاه بیمارستان منتخب بر روی DBS یا پلاسمای هپارینه
آیا انجام آزمایش در بیمارستان منتخب امکان پذیر است؟
بله
خیر
انجام آزمایش به روش HPLC بر روی DBS یا پلاسمای هپارینه در آزمایشگاه بیمارستان منتخب
ارسال نمونه DBS یا پلاسمای هپارینه به آزمایشگاه HPLC با رعایت نکات روش اجرایی نقل و انتقال امن و ایمن نمونه
انجام آزمایش به روش HPLC بر روی DBS یا پلاسمای هپارینه در آزمایشگاه همکار HPLC
تفسیر نتایج
میزان فنیل چقدر است؟
بیشتر از ۱۲ سال
کمتر از ۱۲ سال
Phe>10mg/dl و Phe<2در بیماران بالاتر از 12 سال:
تفسیر: بیمار تحت کنترل نیست.
Phe: 2-10mg/dl در بیماران بالاتر از 12 سال:
تفسیر: بیمار تحت کنترل است.
Phe>6mg/dl و Phe<2 در بیماران کمتر از 12 سال:
تفسیر: بیمار تحت کنترل نیست.
Phe: 2-6mg/dl در بیماران کمتر از 12 سال:
تفسیر: بیمار تحت کنترل است.
مراجعه به بیمارستان منتخب در مواردی که فنیل تحت کنترل نمی باشد.
به منظور کنترل سطح فنیل آلانین بیمار، کنترل مراجعه مجدد و سایر اقدامات درمانی مورد نیاز در صورت صلاحدید پزشک فوق تخصص منتخب

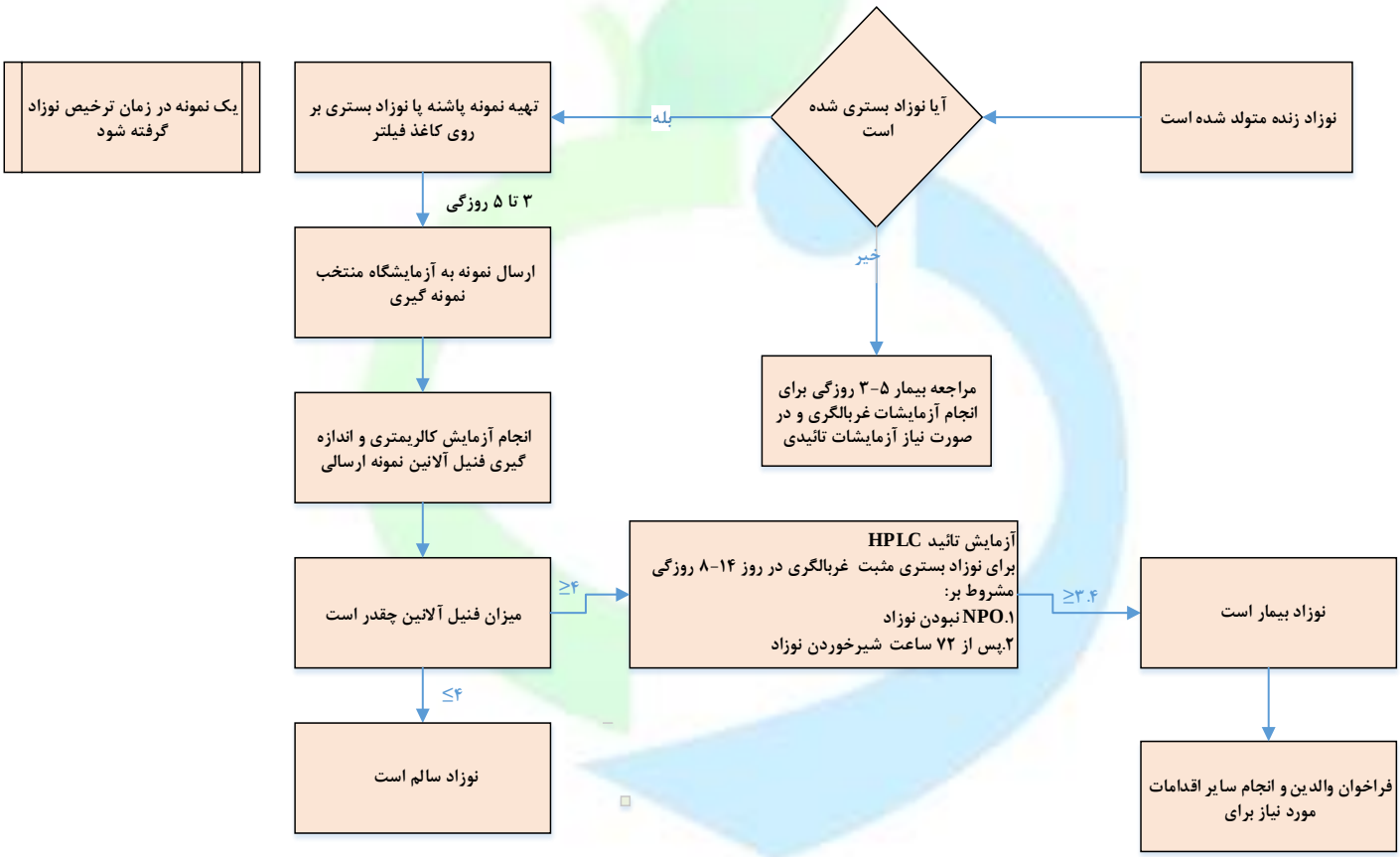
فلوچارت مراقبت ژنتیک والدین بیماران Pku و خویشان در معرض خطر ایشان



✓ * حاملگی برنامه ریزی شده در صورت تمایل به بارداری و پیشگیری از بارداری در صورت عدم تمایل به بارداری

✓ ارجاع کلیه خویشانی که مبادرت به ازدواج فامیلی می نمایند به مشاوره ژنتیک

فلوچارت غربالگری نوزاد بستری در برنامه PKU



- در مورد کودکانی که به هر دلیلی غربالگری پاشنه پا انجام نشده است، اگر زمان مراجعه آن ها ۳ ماهگی تا یک‌سالگی باشد، غربالگری با روش HPLC انجام شود.
- در مواردی که نتیجه غربالگری در مورد بیماری فنیل‌کتونوری منفی است اما نوزاد تاخیر در تکامل دارد نمونه مجدد از کودک گرفته شده و آزمایش تعیین سطح فنیل‌آلانین خون باید با روش HPLC انجام گیرد.
- نمونه‌گیری مجدد از نوزادانی که تعویض یا تزریق خون داشته‌اند به فاصله ۴۸ تا ۷۲ ساعت توصیه می‌گردد.
- نمونه‌گیری خون برای آزمایش DHPR جهت رد یکی از انواع فنیل‌کتونوری غیرکلاسیک، در مورد نوزادانی که تعویض یا تزریق خون داشته‌اند ترجیحا ۳ ماه بعد از تعویض یا تزریق خون توصیه می‌گردد.
- از نوزادان نارس) با وزن کمتر از ۱۵۰۰ گرم (باید یک نمونه در روزهای سوم تا پنجم و یک نمونه در یک ماهگی) با وزن بیشتر از ۲ کیلوگرم (گرفته شود.
- از نوزادان بیمار) بستری در بیمارستان به هرعلتی (باید یک نمونه در روزهای سوم تا پنجم و یک نمونه در زمان ترخیص از بیمارستان) در شرایط بهبود (گرفته شود

۵-۵)شاخص ها و چک لیست های برنامه:

- **اطلاعات کلی وضعیت برنامه و زیر ساخت های آن**

نام برنامه	در حال اجرا (بلی/خیر)	منطقه تحت پوشش برنامه	جمعیت تحت پوشش برنامه	تعداد والدین در معرض نیازمند مراقبت ژنتیک	تعداد بیمار تحت پوشش	تعداد پرونده ژنتیک تشکیل شده /مشاور ژنتیک	تعداد موارد PND1 انجام شده	تعداد بیمارانی که داروی یارانه ای استفاده می کنند
PKU								
غربالگری ژنتیکی زمان ازدواج								
پیشگیری و کنترل بیماری های متابولیک ارثی (PKU)								
سیکل سل								
سندرم داون								
هموفیلی A و B								
ناهنجاری های مادرزادی								
سرطان های فامیلیال ۱ و ۲								
بیماری عروق کرونر زودرس								
نابینایی ارثی								
ناشنوایی ارثی								

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

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

قابل استخراج از فرم گزارش نتایج غربالگری

قابل استخراج از فرم مراقبت ژنتیک

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

قابل استخراج از فرم مراقبت ممتد

	درصد غیبت از درمان بیماران بزرگتر از ۱۲ سال			

- **چک لیست ستاد معاونت بهداشت / مرکز بهداشت شهرستان**

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

۱۷	آیا راهکارهای پیشگیری از بروز و کاهش معلولیت متناسب علل بروز ۵ سال اخیر بازنگری و اجرا شده است؟ (در صورت عدم وجود مورد بروز، راهکارهای حفظ و ارتقا عملکرد برنامه تدوین و اجرا شده است؟)				
۱۸	آیا مهاجرت زوج‌های در معرض خطر ژنتیک خارج استان به دانشگاه مقصد اعلام می شود؟				
۱۹	آیا مراکز نمونه گیری غربالگری تعیین شده و پرسنل ان مطابق با دستورالعمل آموزش دیده اند؟				
۲۰	آیا از مراکز نمونه گیری بازدید سالیانه به عمل آمده است؟				
۲۱	آیا بیمارستان منتخب بیماری های ژنتیک با هماهنگی معاونت درمان تعیین و معرفی شده است؟				
۲۲	آیا اعضای تیم های بالینی منتخب توسط معاونت درمان تعیین شده و در چارچوب دستورالعمل مشغول به کار هستند؟				
۲۳	آیا کارشناس ژنتیک در جلسات بالینی بیمارستان منتخب هر فصی یک بار شرکت می نماید؟				
۲۴	آیا جلسات آموزشی والدین حداقل هر ۶ ماه یک بار برنامه ریزی و اجرای آن در بیمارستان منتخب برنامه ریزی شده است؟				
۲۵	آیا نظارت دوره ای بر نحوه عملکرد بیمارستان های منتخب انجام شده است؟				
۲۶	آیا پس خوراند ارجاعات از مراکز بالینی منتخب بررسی و بر اساس فرم دریافت مربوطه می گردد؟				
۲۷	آیا آزمایشگاه های تشخیص طبی همکار برنامه (اعم از آزمایشگاه های انجام دهنده آزمایشات تایید و آزمایشگاه های ژنتیک مورد تایید و مراکز پارا کلینیک) تعیین و معرفی شده است؟				
۲۸	آیا آزمایشگاه های تشخیص طبی همکار برنامه توسط امور آزمایشگاه های دانشگاه / تیم ممیزی وزارت بهداشت بر اساس چک لیست ابلاغی آزمایشگاه مرجع سلامت در سال اخیر پایش شده است؟				
۲۹	آیا آزمایشگاه های MS MS همکار برنامه تعیین و معرفی شده است؟				
۳۰	آیا آزمایشگاه های MS MS همکار برنامه توسط تیم ممیزی وزارت بهداشت بر اساس چک لیست ابلاغی در سال اخیر پایش شده است؟				
۳۱	آیا مشاوران ژنتیک بر اساس جمعیت تحت پوشش تامین شده و آموزش دیده اند؟				
۳۲	آیا آزمایشگاه های ژنتیک همکار برنامه بر اساس بر اساس اخرین لیست اداره ژنتیک به روز شده و ارجاعات به آن ها انجام می گردد؟				
۳۳	آیا آزمایشگاه های ژنتیک همکار برنامه بر اساس برنامه های EQA اداره ژنتیک ارزیابی شده اند؟				
۳۴	آیا هماهنگی های لازم به منظور بکارگیری پس خوراند نتایج EQA در آزمایشگاه های ژنتیک همکار برنامه به عمل آمده است؟				

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

- **چک لیست پایش و عملکرد بیمارستان منتخب**

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

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

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

۱	آیا مسئول مرتبط و کارشناس ژنتیک و عوامل تیم بالینی هماهنگی لازم برای مدیریت دارو و غذای مخصوص بیماران با معاونت غذا و دارو و کارشناس ژنتیک و عوامل تیم بالینی دانشگاه انجام شده است؟				۵		
۲	آیا دارو و غذای مخصوص مورد نیاز به بیمار بر اساس اعلام کارشناس تغذیه بیمارستان در اختیار بیمار قرار گرفته است؟				۴		
۳	آیا مسئول مرتبط در داروخانه در برنامه های توجیهی ابلاغ شده توسط دانشگاه علوم پزشکی شرکت نموده است؟				۲		

حداکثر امتیاز پزشک فوق تخصص منتخب بالینی: ۳۰	حداکثر امتیاز تغذیه: ۲۴	حداکثر امتیاز روانشناسی بالینی: ۱۸	حداکثر امتیاز مددکاری: ۲۰	حداکثر امتیاز آزمایشات (کنترل درمان)۱۰	حداکثر امتیاز درمانگاه: ۱۲	حداکثر امتیاز داروخانه : ۱۱	حداکثر کل امتیاز ات: 125
امتیاز کسب شده:	امتیاز کسب شده:	امتیاز کسب شده:	امتیاز کسب شده:	امتیاز کسب شده:	امتیاز کسب شده:	امتیاز کسب شده:	

جدول متغیرها :

	نام متغییر	تعریف	واحد سنجش/ معیار
۱	مقدار فنیل آلانین خون (غربالگری)	مقدار فنیل آلانین خون نوزاد در زمان تعیین شده در دستورالعمل (مجموعهٔ استانداردهای آزمایشگاهی)	mg/dl فنیل آلانین خون مویرگی
۲	مقدار فنیل آلانین خون (تائید)	بررسی مجدد فنیل آلانین خون در نوزادانی که در تست غربال گری فنیل آلانین خون آنها بیش از 3.4 mg/dl بوده است.	mg/dl فنیل آلانین خون وریدی
۳	فنیل آلانین خون (کنترل درمان)	فنیل آلانین خون در دوره درمان بیمار مبتلا به هیپرفنیل آلانینمی	mg/dl فنیل آلانین خون
۴	زمان انجام آزمایش غربالگری	طیف زمانی در نظر گرفته شده برای آزمایش غربالگری نوزاد	دستورالعمل
۵	زمان آزمایش تایید غربالگری	زمان انجام آزمایش تائید	دستورالعمل
۶	زمان گزارش آزمایش غربالگری	زمان ارسال گزارش آزمایش مثبت غربالگری	دستورالعمل
۷	زمان گزارش آزمایش تایید	زمان ارسال گزارش موارد مثبت در آزمایش تائید	دستورالعمل
۸	زمان اقدام سیستم بهداشتی در موارد مثبت غربال گری	زمان فراخوان موارد مثبت غربال گری گزارش شده در زمان تعیین شده به تفکیک غربالگری مثبت و تأیید مثبت	دستورالعمل
۹	زمان اقدام سیستم بهداشتی در موارد مثبت آزمایش تایید	زمان ارجاع بیمار به بیمارستان منتخب	دستورالعمل
۱۰	زمان ویزیت بیمار در بیمارستان منتخب استان	زمان اولین مراجعه بیمار بعد از ثبت شدن آزمایش تائید و ویزیت وی	دستورالعمل
۱۱	استاندارد درمان	زمان شروع، نوع درمان و نحوه ادامه آن توسط متخصص بالینی و کارشناس تغذیه و آزمایشگاه در بیمارستان منتخب مرکز استان و شهرستان (به تفکیک)	پرونده بیمارستانی بیمار دستورالعمل
۱۲	IQ (در ۴ سالگی)	ضریب هوش بیمار در پایان ۴ سالگی	واحد IQ (ارزیابی شده بر اساس استاندارد)

۱۳	مواردی که پرونده مشاوره ژنتیک دارند	خانواده های ارجاع شده و مراجعه کرده به مشاوره ژنتیک	دستورالعمل
۱۴	تعداد ارجاع به1	خانواده در معرض خطر ارجاع شده برای بررسی موتاسیون	دستورالعمل
۱۵	تعداد ارجاع به مرکز PND2	مواردی از حاملگی مادر فرد مبتلا که به مرکزPND ارجاع شده است.	دستورالعمل
۱۶	انجامPND2	مواردی از حاملگی مادر فرد مبتلا که PND برای آن انجام شده است	دستورالعمل
۱۷	سقط موارد	مواردی که با تشخیص PKU در PND سقط شده اند به تفکیک کلاسیک و غیر کلاسیک	دستورالعمل
۱۸	موارد بروز در میان موارد PKU منفی در PND	بروز PKU در مواردی که آزمایش PND در زمان جنینی برای آنها انجام شده و امکان بیماری در نوزاد رد شده (سالم ناقل یا سالم تشخیص داده شده)	فنیل آلانین خون نوزاد در غربالگری نوزادان و فرم بررسی بروز

- **نحوه محاسبه شاخص های برنامه**

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

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

نام شاخص	تقسیم بندی شاخص	نحوه محاسبه شاخص	شاخص مطلوب	میزان مورد انتظار شاخص مطلوب
میانگین فنیل آلانین بیماران بالای ۱۲ سال*		مجموع فنیل آلانین کودکان ۱۲ تا ۱۸ سال/ تعداد کودکان ۱۲ تا ۱۸ سال	۲-۱۰ mg/dl	۲-۱۰ mg/dl
درصد کنترل درمان در بیماران زیر ۳ سال	(۲≤phe≤۶) عدم کنترل بیماری (۲≤phe≤۶)	تعداد بیماران زیر ۳ سال که فنیل آلانین آن ها ۲ تا ۶ می باشد / تعداد کل بیماران زیر ۳ سال *۱۰۰	۲-۶ mg/dl	٪۱۰۰
درصد کنترل درمان در بیماران ۳ تا ۶ سال	کنترل (۲≤phe≤۶) عدم کنترل بیماری (۲>phe>٦)	تعداد بیماران۳ تا ۶ سال که فنیل آلانین آن ها ۲ تا ۶ می باشد / تعداد کل بیماران ۳ تا ۶ سال *۱۰۰	۲-۶ mg/dl	٪۱۰۰ با میانگین کشوری مقایسه شود
درصد کنترل درمان در بیماران ۶ تا ۱۲ سال	کنترل (۲≤phe≤۶) عدم کنترل بیماری (۲>phe>٦)	تعداد بیماران ۶ تا ۱۲ سال که فنیل آلانین آن ها ۲ تا ۶ می باشد / تعداد کل بیماران ۶ تا ۱۲ سال *۱۰۰	۲-۶ mg/dl	٪۸۰ (با میانگین کشوری مقایسه شود)
درصد کنترل درمان در بیماران بزرگتر از ۱۲ سال	کنترل (۲≤phe≤۱۰) عدم کنترل بیماری (۲>phe>۱۰)	تعداد بیماران بزرگتر از ۱۲ سال که فنیل آلانین آن ها ۲ تا ۱۰می باشد / تعداد کل بیماران بزرگتر از ۱۲ سال *۱۰۰	۲-۱۰ mg/dl	٪۸۰ (با میانگین کشوری مقایسه شود)
درصد غیبت از درمان در بیماران زیر ۳ سال	غیبت ندارد غیبت دارد	تعداد بیماران زیر سه سال که فاصله توالی دو ویزیت آن ها کمتر از یک ماه می باشد/ کل بیماران زیر ۳ سال *۱۰۰	غیبت ندارد	٪۱۰۰
درصد غیبت از درمان در بیماران ۳تا ۶ سال	غیبت ندارد غیبت دارد	تعداد بیماران سه تا ۶ سال که فاصله توالی دو ویزیت آن ها کمتر از سه ماه می باشد/ کل بیماران۳ تا ۶ سال *۱۰۰	غیبت ندارد	٪۱۰۰
درصد غیبت از درمان در بیماران ۶ تا ۱۲ سال	غیبت ندارد غیبت دارد	تعداد بیماران ۶ تا ۱۲ سال که فاصله توالی دو ویزیت آن ها کمتر از ۶ ماه می باشد/ کل بیماران ۶ تا ۱۲ سال *۱۰۰	غیبت ندارد	٪۸۰ (با میانگین کشوری مقایسه شود)
درصد غیبت از درمان در بیماران بزرگتر از ۱۲ سال	غیبت ندارد غیبت دارد	تعداد بیماران بزرگتر از ۱۲ سال که فاصله توالی دو ویزیت آن ها کمتر از ۱ سال می باشد/ کل بیماران زیر بزرگتر از ۱۲ سال *۱۰۰	غیبت ندارد	٪۸۰ (با میانگین کشوری مقایسه شود)

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

۷-۵) فرم های برنامه

فرم های برنامه مطابق اکسل پیوست می باشد.

۶. **مستندات :** ندارد.