عنوان سند

دستورالعمل مراقبت برنامه پیشگیری و کنترل بیماری های متابولیک ارثی

ویرایش نخست در قالب اسناد اداره ژنتیک

شماره سند

HD- IMD-00-MN-WI-010-00

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) 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:

جمهوری اسلامی ایران

وزارت بهداشت، درمان و آموزش پزشکی

معاونت بهداشت

دستورالعمل کشوری مراقبت برنامه غربالگری نوزادان برای بیماری های متابولیک ارثی

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 های متابولیک ارثی

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

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 غربالگری نوزادان برای بیماری های متابولیک ارثی و آزمایشگاه های تایید تشخیص، آزمایشگاه‌های کنترل درمان همکار با برنامه غربالگری نوزادان برای بیماری های متابولیک ارثی و آزمایشگاه های عضو شبکه تشخیص ژنتیک همکار با برنامه های 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 کنترل بیماری متابولیک ارثی، ۱۳۹۹

۳-۲) نظرات اعضای کمیته‌ی مراقبت بیماری های متابولیک ارثی

۴) تعاریف:

۴-۱) بیماری‌های متابولیک ارثی: بیماری‌هایی هستند که جهش ژنتیکی یک والد و یا هر دو والد به فرزند منتقل شده و منجر به فعالیت ناکافی در یک آنزیم، پروتئین ساختاری یا مولکول انتقال‌دهنده در مسیرهای متابولیتی کودک می‌شوند.

کمبود مذکور می‌تواند در قالب طیف وسیعی از تظاهرات بالینی شامل علائم و نشانه‌های مزمن غیراختصاصی مانند تأخیر در تکامل تا شرایط حاد تهدیدگر حیات در دوران نوزادی نمود پیدا کند. تنوع و ناهمگونی تظاهرات بالینی که می توانند با سایر بیماری‌ها همپوشانی داشته باشند سبب می‌شود که تشخیص بیماری‌های متابولیک ارثی با دشواری رو به رو باشد و در صورت عدم برنامه‌ریزی مؤثر برای شناسایی آن‌ها، مورد غفلت واقع شوند. این در حالی است که اغلب این اختلالات در صورت شناسایی به‌هنگام، درمان پذیر و در غیر این صورت به شدت کشنده بوده یا منجر به ناتوانی شدید برگشت ناپذیر برای بیمار می‌شوند. از این رو بیماری‌های متابولیک ارثی سرشتی نقش قابل توجهی در بار بیماری‌های غیرواگیر دوران کودکی دارند. اکثرا این بیماری‌ها در سنین پایین تظاهر می‌یابند و تقریبا در غالب این بیماری‌ها سیستم عصبی مرکزی به صورت اولیه و یا ثانوی درگیر می‌شود.

معاونت بهداشت

علاوه بر این ممکن است ارگان‌های حیاتی دیگر مانند چشم، کبد، طحال، کلیه، قلب و سیستم عضلانی و اسکلتی درگیر شوند. تشنج، تاخیر تکامل، هپاتومگالی، کاردیومیوپاتی، میوپاتی اسکلتی نیز از علایم این دسته از بیماری-ها هستند. ضایعات شدید مغزی، عقب ماندگی ذهنی، فلج‌های عضلانی، مشکلات کبدی، سنگهای ادراری، نارسایی‌های چشمی مانند کاتاراکت و گلوکوم و بیماری‌های قلبی نیز از عوارضی هستند که در این بیماری ها ایجاد می‌شوند. بیماری‌های متابولیک ارثی اغلب در اوایل شیرخوارگی با حملات کمبود متابولیک (metabolic decompensation) که تهدید کننده حیات هستند، تظاهر می‌یابند. هر یک از بیماری‌های متابولیک نقش کوچک اما قابل توجهی در مرگ نامشخص شیرخوار دارند. از جمله اختلالات متابولیک ارثی که باعث مرگ ناگهانی می‌گردند، عبارتند از:

۱- اختلالات اکسیداسیون اسید چرب
۲- اختلالات متابولیسم اسید آمینه و اختلالات سیکل اوره
۳- اختلالات ارگانیک اسیدمی

۴-۲) ژنتیک اختلالات متابولیک ارثی: اختلالات فوق جزو بیماری‌های تک ژنی هستند. اگرچه بیماری‌های سازمان های بیمه گر، ب تک ژنی به طور منفرد نادرند اما در مجموع ۱۰ در ۱۰۰۰ تولد برآورد می‌شوند. الگوی توارث این بیماری‌ها اغلب بصورت اتوزوم مغلوب است ولی موارد وابسته به X و غالب نیز وجود دارند. در فرزندان زوج هایی که ارتباط فامیلی نزدیک (عمدتاً First cousin) دارند، افزایش بروز موارد اتوزوم مغلوب وجود دارد. از سوی دیگر ازدواجهای فامیلی در ایران یک پدیده پسندیده اجتماعی تلقی می‌شود، بنابراین بروز این موارد در هر حال از افرایش نسبی برخوردار خواهد بود و مستلزم مشاورۀ ژنتیک است. با توجه به این که بیماری‌های متابولیک ارثی نیز در اغلب موارد توارث اتوزوم مغلوب دارند، بنابراین میانگین ابتلای افراد به بیماری‌های متابولیک در ایران به علت افزایش ازدواج فامیلی، بیشتر از میانگین جهانی پیش بینی می‌شود. به همین دلیل، بیماری‌های متابولیک ارثی به عنوان بیماری‌های بومی کشور ما شناخته می‌شود. با کاهش میزان مرگ و میر شیر خواران (IMR) ، نقایص ژنتیکی تولد سهم فزاینده ای در مرگ و میر این گروه سنی خواهند داشت. چنانچه این شاخص به کمتر از ۱۰ در هزار برسد، ۳۰٪ موارد مرگ شیر خواران به علت بیماری ها و اختلالات خواهد بود.

۴-۳) غربالگری بیماری های متابولیک ارثی: در بسیاری از کشورهای جهان از بیش از ۳ دهه گذشته شناسایی دست کم برخی از شایع‌ترین زیرگروه‌های بیماری‌های متابولیک ارثی– نظیر فنیل کتونوری در برنامه غربالگری نوزادی قرار دارد در حالی که شناسایی انواع نادرتر این اختلالات در بسیاری از کشورها جزء خدمات روتین غربالگری نوزادی نیستند. شناسایی بهنگام بیماری‌های متابولیک ارثی، نیازمند زیرساخت‌های تشخیص بالینی ویژه در تلفیق با دسترسی به تکنولوژی‌های نوین آزمایشگاهی است. شناسایی اختلالات متابولیک ارثی در کشورهای دارای درآمد کم و متوسط به علت محدودیت منابع با چالش بیش‌تری رو به روست. از سوی دیگر در این کشورها درصد بالاتری از نسبت خویشاوندی والدین وجود دارد که خود عامل خطر شناخته شده افزایش شیوع بدو تولد اختلالات ژنتیک تک ژنی مانند بیماری های متابولیک ارثی است. استفاده از Tandem MS در دوره های اخیر برای غربالگری نوزادان و تشخیص پیش از تولد، امکان تشخیص قبل از ظهور علائم را برای تعدادی از بیماری‌های متابولیک ارثی میسر ساخته است. یکی از اقدامات هزینه اثر بخش در نظام‌های سلامت" غربالگری آزمایشگاهی " نوزادان بدون علامت برای بیماری-های متابولیک ارثی درمان پذیر با بروز بالا، به شرط فراهم بودن نظام خدمات بالینی برای مدیریت این بیماری‌ها است. بدیهی است که موارد منفی کاذب" غربالگری آزمایشگاهی"و بیمارانی که نمی‌توانند در غربالگری نوزادی شناسایی شوند، در یکی از دوران‌های زندگی (اکثرا شیرخوارگی یا کودکی) با علائم بالینی مراجعه می‌کنند. بنابراین علاوه بر غربالگری نوزادان بدون علامت در دوره نوزادی، شناسایی شیرخواران و کودکان در اولین زمان ممکن در مراجعات بالینی، تشخیص و مدیریت موثر تعداد قابل توجهی از این بیماری‌ها را ممکن می کند و می‌تواند میزان ابتلا را کاهش دهد. هم‌چنین تشخیص ژنتیکی و قطعی این بیماران در مدیریت بارداری‌های بعدی برای پیشگیری فرزندان مبتلا در خانواده و خویشان در معرض خطر مورد استفاده قرار گرفته و سبب کاهش بروز بیماری می‌شود.

در حال حاضر برنامه کنترل بیماری فنیل کتونوری به عنوان بیماری الگو، با اجرای غربالگری نوزادان برای این بیماری، زیرساخت‌های اولیه برای مدیریت بیماری‌های متابولیک ارثی را در نظام سلامت فراهم آورده است. استانداردهای اجرای ناظر به فرایندهای کلی برنامه و ارجاع بیماران بین سطوح و مراکز ارائه خدمت است. این استانداردها به صورت فلوچارت ارائه شود و محور فعالیت های نظام سلامت است.

۱- غربالگری نوزادان سالم در روز ۳ تا ۵ پس از تولد با نمونه‌گیری خون از پاشنه پای نوزاد بر روی کاغذ فیلتر، توسط مراقب سلامت آموزش‌دیده صورت می‌گیرد.

۲- نوزادانی که پس از تولد در بخش NICU تحت مراقبت قرارمی‌گیرند و یا نوزادی که قبل از ۳ روزگی در بیمارستان بستری شود، باید قبل از هر گونه درمان و تجویز دارو، یک نمونه خون از نوزاد بر روی کاغذ فیلتر تهیه شود و در شرایط استاندارد مطابق دستورالعمل آزمایشگاه غربالگری نگهداری و بر طبق روالی که مرکز بهداشت مشخص نموده به آزمایشگاه غربالگری ارسال شود (اگر بعد از ۲۴ یا ۴۸ ساعت از بیمارستان مرخص شد باید در همان ۵-۳ روزگی غربال شود).

۳- کودکانی که طی معاینات دوره ای دارای علایم بیماری باشند، به عنوان کودکان شناسایی شده مشکوک به بیماری ژنتیکی/ متابولیک ارثی،جهت انجام آزمایشات تکمیلی و مراقبت به بیمارستان منتخب ارجاع می شوند. خدمات غربالگری، تشخیص و مراقبت برای افراد شناسایی شده توسط اعضای تیم سلامت ارائه می‌شود.

۴-۴) بیماری های هدف غربالگری نوزادان برای بیماری های متابولیک ارثی: بیماری های هدف برنامه غربالگری نوزادان برای بیماری های متابولیک ارثی، شامل ۵۴ بیماری است که در صورت غربالگری و تشخیص زودرس، قابل پیشگیری و کنترل هستند. ۵۰ مورد از این بیماری ها؛ با استفاده از تکنولوژی MS-MS قابل تشخیص است. ۴ مورد از بیماری های متابولیک ارثی (شامل گالاکتوزمی، سیستیک فیبروزیس، کمبود آنزیم بیوتینیداز، هیپرپلازی مادرزادی آدرنال) با روش ذکر شده تشخیص داده نمی شوند. در هر یک از این بیماری ها یک یا چند متابولیت در خون تغییر می یابد که نشانه اولیه برای ارجاع بیمار به پزشک و انجام بررسی های بیشتر جهت تایید بیماری، پیش از بروز علائم آن است. غربالگری نوزادی از طریق آموزش مادران باردار و خانواده نوزادان جهت مراجعه به مراکز نمونه گیری در شبکه‌های بهداشتی کشور در سن ۳ تا ۵ روزگی نوزاد انجام می شود. نمونه خون از پاشنه پا و بر روی کاغذ فیلتر DBS دریافت می-شود. نمونه‌ها بعد از طی مرحله آماده سازی به آزمایشگاه های منتخب MS-MS کشور ارسال می شوند. در صورت غیرطبیعی بودن هر یک از متابولیت‌های مورد بررسی، فراخوان خانواده نوزاد از طریق شبکه بهداشتی محل سکونت انجام شده و بیمار به بیمارستان منتخب استان ارجاع می‌شود. آزمایشات تایید غربالگری بسته به نوع

اختلال متابولیک محتمل بر اساس نتیجه آزمایش غربالگری انجام می شود و در صورت غیرطبیعی بودن نتیجه آزمایش تاییدی، نوزاد به عنوان بیمار متابولیک تحت مراقبت درمانی قرار می‌گیرد. خدمات درمانی با هدف پیشگیری از ناتوانی بیمار انجام می‌شود و شامل مراقبت دوره‌ای فوق تخصص متابولیک کودکان و دارو درمانی، رژیم درمانی توسط متخصص تغذیه با استفاده از شیر و غذای ویژه، خدمات کاردرمانی برای بیماران، خدمات روانشناسی جهت والدین بیماران و مددکاری اجتماعی می‌باشد. بیماری‌های متابولیک ارثی در کشور جزء بیماری‌های خاص و صعب العلاج طبقه بندی شده اند و مشمول یارانه حمایتی بسته خدمات درمانی می‌باشند. خدمات پیشگیری شامل مراقبت ژنتیک پیشگیری از بروز بیمار در خانواده در معرض خطر می باشد که از طریق ارائه مشاوره ژنتیک به خانواده بیماران شناسایی شده و فراخوان سایر اعضا در معرض خطر خانواده گسترده ایشان انجام می‌شود. والدین بیماران در طول دوره باروری توسط شبکه بهداشتی محل سکونت خود تحت مراقبت فعال قرار می‌گیرند و در هر بارداری جنین از لحاظ وجود جهش شناسایی شده در فرزند بیمار خانواده مورد بررسی قرار می‌گیرد و در صورت ابتلای جنین، امکان ختم قانونی بارداری در صورت رضایت مادر وجود دارد. همچنین سایر زوجین در معرض خطر خانواده گسترده بیمار شناسایی شده نیز از همین خدمات برای پیشگیری از تولد حتی اولین فرزند بیمار برخوردار می شوند.

۴-۵) انواع بیماری های متابولیک ارثی از منظر بالینی و تشخیصی: از منظر بالینی و با رویکرد تشخیص افتراقی، بیماری‌های متابولیک ارثی را می‌توان به دو دسته بزرگ تقسیم کرد:

- دسته اول بیماری‌هایی هستند که فقط یک سیستم عملکردی یا فقط یک ارگان یا سیستم آناتومیک را درگیر می‌کنند. علائم تظاهر این بیماری‌ها یکسان است و تشخیص حتی موقعی که اختلال بیوشیمیایی پایه منتهی به عواقب سیستمیک می‌شود، معمولا آسان و با روش بیوشیمیایی است.
- دسته دوم بیماری‌هایی هستند که در آن‌ها اختلال بیوشیمیایی پایه، یا یک مسیر متابولیک مشترک برای تعداد زیادی از سلول‌ها یا ارگان‌ها را درگیر می‌کند با وجود این‌که محدود به یک ارگان هستند ولی منجر به عواقب خونی و سیستمی می‌شوند. علائم تظاهر این بیماری‌ها بسیار گوناگون است و تشخیص به دلیل وجود اختلالات ثانویه مشکل می‌شود. این گروه شامل اکثر نقایص سرشتی

متابولیسم بینابینی[1] می‌شود. مسیر متابولیک مختل شده در این دسته از اختلالات در ترافیک داخل سلولی و بیماری‌های لیزوزومی دخالت دارد. این دسته از بیماری‌های متابولیک ارثی را می‌توان بر اساس پاتوفیزیولوژی، به سه گروه زیر تقسیم کرد:

- گروه ۲-۱) بیماری‌هایی که سنتز یا کاتابولیسم ملکول‌های پیچیده را مختل می‌کنند (بیماری‌های لیزوزومی و پروکسیزومی، اختلالات ترافیک داخل سلولی و پردازش پروتئین‌های ترشحی). علائم بالینی این گروه بیماری‌ها، دائمی، پیشرونده، مستقل از اختلالات تغذیه‌ای می‌باشند.
- گروه ۲-۲) بیماری‌های متابولیک ارثی بینابینی که به دلیل تجمع مواد سمی قبل از سد متابولیک، منجر به مسمومیت حاد یا پیشرونده می‌گردند. این گروه شامل آمینواسیدوپاتی‌ها، اکثر ارگانیک اسیدوری‌ها، اختلالات سرشتی سیکل اوره و عدم تحمل قندها می‌شود. در این گروه بیماری‌ها، به دنبال یک دوره بدون علامت، نشانه‌های بالینی مسمومیت حاد یا مزمن و یا اختلالات متابولیک عودکننده ظاهر می‌شود. بروز بالینی اغلب دیررس یا متناوب است. تشخیص آسان است و اساساً منوط به نتیجه کروماتوگرافی اسیدهای آمینه یا ارگانیک اسیدهای پلاسما و ادرار می‌شود. برای درمان بایستی ماده سمی را حذف کرد.
- گروه ۲-۳) اختلالات کمبود انرژی[2] که در آن‌ها علائم تا حدی ناشی از نقص تولید یا مصرف انرژی به دلیل بیماری‌های متابولیک ارثی بینابینی در کبد، میوکارد، عضلات یا مغز می‌باشد. این گروه شامل اختلالات گلیکوژنز، گلوکونئوژنز، اسیدمی‌های مادرزادی لاکتیک، اختلالات اکسیداسیون اسیدهای چرب و بیماری‌های زنجیره تنفسی میتوکندریایی می‌گردند. این بیماری‌ها یک طیف بالینی همپوشان بوده و علائم گاهی به دلیل تجمع مواد سمی و همچنین کمبود تولید انرژی ایجاد می‌گردند. علائم شایع عباتند از: هیپوگلیسمی، میوپاتی، کاردیومیوپاتی، اختلال رشد (FTT)[3]، نارسایی قلبی، کلاپس گردش خون، سندرم مرگ ناگهانی، و ناهنجاری‌های سرشتی ثانویه ناشی از اختلال در مسیرهای تولید انرژی در جنین.

---

[1] inborn errors of intermediary metabolism
[2] Energy deficiency disorders
[3] Failure to thrive

جدول ۱-اختلالات اولیه بیماری های متابولیک ارثی که با روش های بیوشیمیایی قابل تشخیص می باشند.

Amino Acid Disorders	Fatty Acid Oxidation Disorders	Organic Acid Disorders
Argininosuccinic Aciduria	Primary Carnitine Deficiency / Carnitine Transporter Defect	Propionic Acidemia
Citrullinemia Type 1	Medium Chain Acyl-CoA Dehydrogenase Deficiency	Methylmalonic Acidemia: methylmalonyl-CoA mutase
Maple Syrup Urine Disease	Very Long Chain Acyl-CoA Dehydrogenase Deficiency	Methylmalonic Acidemia: Cobalamin Disorders
Homocystinuria	Long Chain 3-Hydroxyacyl-CoA Dehydrogenase Deficiency	Isovaleric Acidemia
Phenylketonuria Classic	Trifunctional Protein Deficiency	3-Methylcrotonyl-CoA Carboxylase Deficiency
Tyrosinemia Type 1		3-Hydroxy-3-Methylglutaric Aciduria
		Holocarboxylase Synthase Deficiency
		β-Ketothiolase Deficiency
		Glutaric Acidemia Type 1

جدول ۲-اختلالات ثانویه بیماری های متابولیک ارثی که با روش های بیوشیمیایی ممکن است قابل تشخیص نباشد و نیاز به تست های تائید تشخیص و یا ژنتیک دارند.

Amino Acid Disorders	Fatty Acid Oxidation Disorders	Organic Acid Disorders
Argininemia	Short Chain Acyl-CoA Dehydrogenase Deficiency	Methylmalonic acidemia, cblC form
Citrullinemia Type 2	Medium/Short Chain Acyl-CoA Dehydrogenase Deficiency	Methylmalonic acidemia, cblD form
Hypermethioninemia	Gluratic Acidemia Type 2	Malonic Acidemia
Benign Hyperphenylalaninemia	Medium Chain ketoacyl-CoA Thiolase Deficiency	Isobutyrylglycinuria
Biopterin Biosynthesis Defect (2 conditions)	2,4-Dienoyl-CoA Reductase Deficiency	2-Methylbutyrylglycinuria
Biopterin Regeneration Defect (2 conditions)	Carnitine Palmitoyltransferase 1 Deficiency	3-Methylglutaconic Aciduria
Non-Ketotic Hyperglycinemia	Carnitine Palmitoyltransferase 2 Deficiency	2-Methyl-3-hydroxybutyric Aciduria
Ornithine Transcarbamylase Deficiency	Carnitine Acylcarnitine Translocase Deficiency	Ethylmalonic Encephalopathy
Carbamoyl Phosphate Synthetase 1 Deficiency		
HHH Syndrome		
Tyrosinemia Types 2,3 (2 conditions)		
Glycine N-		

methyltransferase (GNMR) deficiency		
Adenosylhomocysteine hydrolase deficiency		
Pyruvate carboxylase deficiency		

۵) شرح اصلی سند:

۵-۱) ساختار تشکیلاتی دستگاه‌های کلیدی

دستگاه‌های کلیدی و مرتبط با بیماری بیماریهای متابولیک ارثی به شرح زیر هستند:

- ✓ وزارت بهداشت (مرکز مدیریت بیماری های غیر واگیر، مرکز توسعه شبکه، دفتر سلامت جمعیت و خانواده، معاونت درمان، سازمان غذا و دارو، آزمایشگاه مرجع سلامت، دبیرخانه شورای عالی سلامت و امنیت غذایی)
- ✓ وزارت بهداشت (معاونت بهداشت، درمان، مرکز توسعه شبکه، دفتر سلامت جعیت و خانواده، سازمان غذا و دارو، آزمایشگاه مرجع سلامت)
- ✓ دانشگاه علوم پزشکی و خدمات بهداشتی درمانی، معاونت‌های درمان و بهداشت دانشگاهی و سایر معاونتها و واحدها متناظر با وزارت بهداشت
- ✓ مرکز بهداشت استان
- ✓ مرکز بهداشت شهرستان
- ✓ مرکز نمونه‌گیری
- ✓ آزمایشگاه‌های غربالگری نوزادان
- ✓ آزمایشگاه تایید تشخیص
- ✓ آزمایشگاه انستیتو پاستور ایران
- ✓ آزمایشگاه‌های ژنتیک
- ✓ آزمایشگاههای حدواسط

۵-۱-۱) تشکیلات و وظایف

الف) وزارت بهداشت

الف.۱) معاونت بهداشت

۱. تولیت و پاسخگویی این برنامه بر عهده‌ی معاونت بهداشت و 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 هماهنگی 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

۱. ابلاغ دستورالعمل‌های مرتبط با بیماری‌های متابولیک ارثی 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. نظارت بر اجرای دستورالعمل نوزادان بستری در بیمارستان
۹. تدوین و ابلاغ پروتکل‌ها و بسته‌های خدمات بیماری‌های صعب العلاج از طریق همکاری با معاونت بهداشت
۱۰. اجرایی نمودن بسته‌ی خدمات بیماری‌های متابولیک ارثی مطابق با بسته‌ی بیماران صعب العلاج و تخصیص اعتبارات لازم
۱۱. نظارت بر تخصیص اعتبارات مراقبت و درمان بیماری‌های صعب العلاج در بیمارستان‌های منتخب
۱۲. ارتقای نحوه‌ی اجرای برنامه در حوزه‌های تحت پوشش بر اساس پس‌خوراند نظارت‌های انجام شده و پیشنهادات اداره ژنتیک و سایر معاونت‌ها و سازمان‌های همکار
۱۳. مشارکت فعال کارشناس مرتبط و مسلط معاونت درمان در جلسات مرتبط فنی اداره ژنتیک
۱۴. 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 دستورالعمل های مرتبط برنامه کنترل و پیشگیری بیماری های متابولیک ارثی، بازنگری دوره ای و ارتقای آن با همکاری واحد های مربوطه
۶. ابلاغ برنامه به دانشگاه های علوم پزشکی مجری برنامه
۷. انجام هماهنگی های درون و برون بخشی به منظور بهره وری حداکثری و کارآمد پیشبرد سیستمی برنامه و ممانعت از مداخلات و پیگیری تامین الزامات برنامه
۸. همکاری در پیگیری تامین پوشش بیمه ی خدمات غربالگری، تشخیص، درمان و مراقبت ژنتیک بیماری های متابولیک ارثی در نوزادان

۹. تهیه محتوای فنی و تدوین و انتشار بسته های آموزشی استاندارد برای گروه ها های هدف اعم از ارائه دهنده و یا دریافت کننده ی خدمت
۱۰. برگزاری گردهمایی های علمی مرتبط و مورد نیاز
۱۱. تهیه و ارتقای برنامه ی ثبت، ارسال داده ها و مدیریت جامع اطلاعات برنامه در قالب سامانه های ثبت و سایر برنامه های نرم افزاری مورد نیاز
۱۲. تهیه و ارتقای چک لیست های پایش و نظارت مستمر بر اجرای برنامه در مناطق تحت پوشش
۱۳. نظارت مستمر بر اجرای برنامه با هماهنگی معاونت درمان و سازمان¬های همکار و ارائه پس خوراند به سطوح بالاتر در وزارت متبوع و سازمان ها و بخش های ذیربط خارج از وزارتخانه
۱۴. همکاری با اداره ی مرتبط با برنامه ی غربالگری هیپوتیروئیدی نوزادان جهت یکسان سازی و ارتقای فرایندهای برنامه مشترک

الف.۴) دفتر سلامت جمعیت، خانواده و جوانان
۱. ادغام فرایندهای مراقبت بیماری‌های متابولیک ارثی در بسته‌های خدمات سلامت نوزادان و کودکان
۲. مشارکت در آموزش و نظارت بر اجرای فرآیندهای 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 وزارت بهداشت 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
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
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 دفتر مدیریت بیماری های (اداره ژنتیک)
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 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 آزمایشگاه¬ها
۲.مشارکت در اجرای برنامه های پایش و نظارت بر عملکرد آزمایشگاه های غربالگری و تایید تشخیص و کنترل درمان به منظور حصول اطمینان از استقرار استانداردهای سیستم مدیریت کیفیت و ارائه گزارش به معاونت بهداشتی
۳.مشارکت در تدوین دستورالعمل ها و چک لیست های تخصصی

۴.مشارکت در برنامه ریزی به منظور نظارت بر عملکرد آزمایشگاه های غربالگری ،تایید تشخیص و کنترل درمان و نظام ارجاع

۵.مدیریت و برنامه ریزی به منظور اجرای الزامات انتقال امن و ایمن نمونه های بالینی به آزمایشگاه های انجام دهنده غربالگری، آزمایشگاه های تائید تشخیص، ژنتیک و آزمایشگاه های حد واسط

۶.تعیین و پیشنهاد تغییر تعرفه آزمایشات غربالگری و تائید تشخیص و درصد حق تعرفه ی نمونه گیری با همکاری و هماهنگی اداره ژنتیک

۷.اعلام سالانه فهرست آزمایشگاه های همکار به معاونت های بهداشتی بر اساس ارزیابی عملکرد آزمایشگاه ها

۸.همکاری در ارزیابی و انتخاب آزمایشگاه مرجع کشوری جهت تایید تشخیص نمونه های غربالگری مثبت با هماهنگی اداره ژنتیک

۹.مشارکت در تعیین استانداردهای نیروی انسانی، تجهیزات، فضا و غیره بر اساس شرایط کشور

۱۰.برنامه ریزی جهت 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 آزمایشگاه¬های غربالگری نوزادان، تائیدی و کنترل درمان (به نحوی که وقفه ای در آزمایشات ایجاد نشود)

الف.۸) شورای عالی سلامت و امنیت غذایی

۱. ایجاد هماهنگی و سیاستگذاری در تمام موارد مرتبط به سلامت بیماران متابولیک ارثی و امنیت غذایی و تغذیه

۲. همکاری و هماهنگی با معاونت درمان و سازمان غذا و دارو و ارائه پس خوراند به سطوح بالاتر در وزارت متبوع و سایر سازمان ها و بخش های ذیربط خارج از وزارتخانه

۳. بررسی پیشنهادها و برنامه های راهبردی ارائه شده معاونت بهداشت و سازمان غذا و دارو و سایر دستگاههای اجرایی ذی ربط درخصوص خدمات سلامتی و امنیت غذایی مرتبط با بیماران متابولیک ارثی

۴. نظارت بر حسن اجرای سیاستهای اعلام شده و آیین نامه های مصوب و ارایه گزارش سالانه در خصوص سلامت و امنیت غذائی بیماران متابولیک

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 آزمایشگاه¬های معاونت بهداشت، کارشناس ژنتیک و سایر افراد بر حسب نیاز

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

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

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

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

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

ب.۲) معاونت درمان

۱. شرکت در 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 متابولیک ارثی 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 ارثی 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(متخصصین 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

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

عقد قرارداد با آزمایشگاه محل انجام آزمایش غربالگری و تائید تشخیص

۵. معرفی آزمایشگاه همکار ارسال کننده نمونه های مورد نیاز در برنامه با همکاری معاونت درمان دانشگاه/ شبکه بهداشت و درمان شهرستان

۶. پیگیری کلیه نتایج آزمایش های غربالگری و تائید تشخیص بر اساس اعلام آزمایشگاه مربوطه

۷. دریافت مکتوب (و تلفنی موارد مثبت غربالگری) نتیجه آزمایشات غربالگری از آزمایشگاه منتخب توسط ستاد پیگیری بیماری های غیرواگیر شهرستان

۸. اعلام فوری جواب آزمایش های مثبت غربالگری (ارسال شده از سوی آزمایشگاه منتخب استان و آزمایش تایید) به مرکز نمونه گیری به منظور ارجاع فوری به بیمارستان منتخب استان جهت تنظیم و شروع برنامه درمانی بر اساس دستورالعمل و یا شروع مراقبت ژنتیک

۹. ارسال یک نسخه از جواب آزمایش به مراکز نمونه گیری و مراکز تحت پوشش و تحویل آن به والدین در موارد مثبت تائید و فراخوان والدین برای تحویل در موارد منفی

۱۰. ثبت و پیگیری نتیجه آزمایش مثبت تائید و ارجاع به بیمارستان منتخب و تشخیص نهایی در دفتر ثبت پیگیری (موارد مثبت غربالگری و نیازمند نمونه مجدد) در فرم های برنامه یا سامانه مربوطه بر اساس شرایط تعیین شده در دستورالعمل کشوری

۱۱. ثبت و پیگیری موارد نمونه غربالگری مجدد در دفتر ثبت پیگیری (موارد مثبت غربالگری و نیازمند نمونه مجدد) در فرم های برنامه یا سامانه مربوطه بر اساس شرایط تعیین شده در دستورالعمل کشوری

۱۲. نظارت بر حسن اجرای فرآیند نمونه گیری و ارائه گزارش و نتایج آزمایشات

۱۳. آموزش و توجیه نیروهای مرتبط در سطوح تابعه (آزمایشگاه، نمونه گیران، تیم بالینی بیمارستان، تیم مشاوره، مراکز بهداشتی درمانی، مادران باردار)

۱۴. پیگیری دریافت متون آموزشی مرتبط از سطوح بالاتر و توزیع آن‌ها در زمان مناسب و اطمینان از تامین بخش های تابعه و تسلط آن‌ها به مبانی

۱۵. تامین شرایط استاندارد نمونه‌گیری بر اساس استانداردهای تعریف شده در دستورالعمل‌های مرتبط با نمونه-گیری و انتخاب مراکز نمونه‌گیری

۱۶.معرفی اسامی مراکز نمونه‌گیری در شهرستان به معاونت بهداشتی، بیمارستان‌ها و زایشگاه‌ها (اعم از خصوصی و دولتی)

۱۷. برگزاری دوره‌ی عملی با نمونه‌گیری از پاشنه‌ی پای حداقل ۱۰ نوزاد جهت نمونه‌گیران در 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)

۱۸. معرفی آزمایشگاه همکار ارسال کننده نمونه‌های مورد نیاز در برنامه با همکاری معاونت درمان دانشگاه/شبکه بهداشت و درمان شهرستان

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. کارشناس ژنتیک مرکز بهداشت شهرستان موظف است تا در مورد عدم مراجعه موارد مثبت غربالگری به بیمارستان از طریق پیگیری فرم درخواست مراقبت ارسال شده به بیمارستان، علت عدم مراجعه را از مرکز خدمات جامع سلامت محدوده محل سکونت پیگیری و رفع نماید.

۲۱. فراهم کردن مقدمات جهت آموزش و دریافت راهنمایی از پزشک فوق تخصص بیمارستان منتخب استان برای 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)

۲۲. اعلام فوری نام افراد معرفی شده از سوی بیمارستان منتخب که در قالب فرم درخواست مراقبت به مرکز خدمات جامع سلامت پوشش دهنده محل سکونت شامل پیگیری مراجعات جدید، غیبت از درمان، تشخیص نهایی و ... به منظور انجام اقدامات مراقبتی شرح داده شده در فرم مذکور

۲۳. پیگیری و ارجاع به پزشک مشاور ژنتیک شهرستان برای آزمایشات تشخیص ژنتیک و پیگیری موارد نیازمند به PND در خانواده بیماران و خویشان نیازمند این مراقبت تا حصول اطمینان از رفع خطرات از زوجین در معرض خطر بر طبق دستورالعمل ژنتیک اجتماعی

۲۴. ثبت و جمع‌آوری و ارسال کلیه اطلاعات در فرم‌ها / سامانه مربوط (شامل فرم بروز بیماران، فرم اعلام وضعیت مراقبت ژنتیک و اعلام موارد مهاجرت به داخل و خارج از منطقه تحت پوشش ... ارسال به معاونت بهداشت دانشگاه)، تجزیه و تحلیل و محاسبه شاخص‌ها براساس دستورالعمل و تعیین مداخلات مربوطه

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

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

۲۷. ثبت بروز بیماری و گزارش بروز با مرکز غربالگر می‌باشد و بعدا با نامه کتبی مانند موارد مهاجرت به مرکز محل سکونت اعلام شود.

۲۸. 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.

۲۹. 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 پس از تعیین تکلیف می‌باشد.

ت) مرکز جامع خدمات 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 و ارتقای آگاهی جمعیت تحت پوشش با تأکید بر گروه‌های هدف
۴. مدیریت ثبت و گردش اطلاعات و تأیید و کنترل صحت گزارشات آماری برنامه
۵. آرشیو و نگهداری دستورالعمل‌ها، اسناد و مواد آموزشی به روز به منظور دسترسی و بهره برداری بهینه از آن ها
۶. تأیید و کنترل صحت گزارشات آمار عملکرد برنامه از سطح خانه‌های بهداشت/ پایگاه‌های سلامت تحت پوشش
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

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

۱. آموزش و راهنمایی مادران برای دریافت اطلاعات مرتبط با غربالگری نوزادی در سه ماهه‌ی آخر بارداری
۲. گذراندن دوره عملی انجام نمونه‌گیری از ستاد شهرستان توسط نمونه‌گیر
۳. ارجاع فوری بیماران جدید شناسایی شده‌ی ساکن در منطقه‌ی تحت پوشش (اعلام شده از سوی مرکز بهداشت) به بیمارستان منتخب مرکز استان برای شروع برنامه درمانی
۴. پیگیری موارد غیبت از درمان بیمار بر اساس دوره‌ی زمانی تعیین شده به بیمارستان منتخب
۵. جمع‌آوری، ثبت و ارسال اطلاعات به سطوح بالاتر بر اساس دستورالعمل کشوری و آیین نامه‌های مربوط، در فرم‌های مرتبط و زمان تعیین شده

۶. شرکت در برنامه‌های آموزشی تعیین شده توسط سطوح بالاتر
۷. مراقبت ژنتیک والدین بیماران مبتلا به بیماری‌های متابولیک ارثی تحت عنوان زوجین در معرض خطر مطابق فرم اعلام وضعیت مراقبت ژنتیک
۸. آرشیو منظم و قابل دسترس متون آموزشی مرتبط، دستورالعمل و نامه‌های مربوط به برنامه‌ها
۹. اعلام موارد عدم همکاری یا عدم دسترسی پس از سه بار پیگیری مستمر به مرکز جامع سلامت جهت تعیین تکلیف

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

۱.گذراندن دوره عملی انجام نمونه گیری از ستاد شهرستان توسط نمونه گیر. نظر به محدودیت منابع و تاثیر کیفیت نمونه ی خون گرفته شده در اعتبار نتیجه آزمایش، مراقب سلامت موظف است مطابق دستورالعمل اقدام به نمونه گیری نماید. در صورت گزارش نامناسب بودن نمونه خون گرفته شده یا نیاز به نمونه گیری مجدد توسط آزمایشگاه، والدین را فراخوان و نمونه گیری مجدد به عمل آورد.
۲.نمونه خون بایستی مطابق با روش تعیین شده در دستورالعمل برنامه و استانداردهای آزمایشگاهی تهیه و نگهداری شود.
۳.تهیه نمونه خون به روش استاندارد مطابق با دستورالعمل مربوطه و ارسال نمونه ها همراه با یک نسخه از فرم شماره ۱ و یا یک نمونه از فرم / دفتر ثبت پیگیری در مرکز نمونه گیری و ارسال نمونه ها به آزمایشگاه غربالگری، حداکثر تا ۲۴ ساعت
۴. بایگانی جواب آزمایشات غربالگری به مدت یک سال در مراکز به منظور تحویل جواب آزمایشات به خانواده‌ها (پس از یک سال مرکز نمونه گیری مسئولیتی در قبال تحویل جواب آزمایشات ندارد). در صورتی که والدین (تا قبل از یک سال) جویای پاسخ باشند، باید پاسخ آزمایشات به ایشان تحویل شود. 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.
۵.پیگیری جواب نمونه های غربالگری ارسالی و ثبت جواب آزمایشات غربالگری مثبت در دفتر ثبت پیگیری (موارد مثبت غربالگری و نیازمند نمونه مجدد) ظرف ۲۴ تا ۴۸ ساعت
۶.اعلام موارد نمونه گیری که طی یک ماه از آزمایشگاه مرجع غربالگری استان نتیجه کتبی آن به مرکز بهداشت شهرستان گزارش نشده است. (مانند نمونه مفقود شده و ...)

۷.بایگانی جواب آزمایشات غربالگری به مدت یک سال 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 شود. پاسخ آزمایشات می‌بایست در یک نسخه از فرم استاندارد جواب دهی برنامه، تحویل والدین شود. (این موضوع باید در هنگام ارائه نسخه سوم یا چهارم فرم شماره ۱ نمونه‌گیری به والدین گوشزد شود)

۸.شرکت در برنامه های آموزشی ابلاغ شده توسط سطوح بالاتر

۹.پیگیری دریافت متون آموزشی و دستوالعمل های مرتبط و آرشیو مناسب آنها و اطمینان از دسترس قرار گرفتن پرسنل به آنها

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

۱۱. یکی از سوالات مهم در فرم شماره ۱ غربالگری وجود سابقه فرزند مبتلا به بیماری متابولیک ارثی در خانواده است که باید با دقت از والدین سوال و در فرم مذکور ثبت شود.

۱۲. 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.

۱۳. ارسال نمونه ی خون تهیه شده، مطابق با دستورالعمل ارسال نمونه های گرفته شده، همراه با یک نسخه از فرم شماره ۱ و یا یک نمونه از فرم / دفتر ثبت نتایج در مرکز نمونه گیری ظرف حداکثر ۲۴ ساعت به آزمایشگاه غربالگری

۱۴. پیگیری جواب نمونه های غربالگری ارسالی و ثبت جواب آزمایشات غربالگری مثبت در دفتر ثبت اطلاعات

۱۵. اعلام موارد نمونه گیری که طی یک ماه از آزمایشگاه منتخب غربالگری نتیجه آن گزارش نشده است به مرکز بهداشت شهرستان جهت پیگیری علت عدم ارسال پاسخ (مانند نمونه مفقود شده و ...)

۱۶. 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.

۱۷. در صورت نیاز به تکرار نمونه گیری به دلایل بالینی یا آزمایشگاهی، والدین باید از علت آن مطلع شوند.

۱۸. انجام آزمایش غربالگری برای نوزادانی که در منزل به دنیا آمده یا در کشور دیگری متولد شده اند، باید در اولین مراجعه به مرکز خدمات جامع سلامت یا بیمارستان، به والدین توصیه شود.

۱۹. ثبت دقیق اطلاعات در دفتر ثبت پیگیری (موارد مثبت غربالگری و نیازمند نمونه گیری مجدد و یا ارجاع به بیمارستان تا تعیین تکلیف نهایی) و فرم‌های تعیین شده و در سامانه های مرتبط
۲۰. 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
۲۱. اعلام شرایط و زمان مراجعه به بیمارستان منتخب در موارد غربالگری مثبت مطابق با دستورالعمل مراقبت
۲۲. 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
۲۳. ثبت بروز بیماری و گزارش بروز با مرکز غربالگر می‌باشد و بعدا با نامه کتبی مانند موارد مهاجرت به مرکز محل سکونت اعلام شود.
۲۴. 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.
۲۵. 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 می شود.

نکات غربالگری نوزادان در بیماری های متابولیک ارثی

- بهترین زمان جهت نمونه برداری در غربالگری بیماری های متابولیک ارثی نوزادان که اجماع نظر کارشناسان روی آن وجود دارد ۷۲ ساعت پس از تولد (۳ روزگی) می باشد. در خصوص صحبت خانم دکرت روحی زمان مناسب نمونه گیری به ۲۴ ساعت اول عمر تغییر پیدا کند و خانم رحیمی هم دربعضی مناطق شروع کرده است.
- در مورد نوزادان طبیعی زمان نمونه گیری می تواند حداقل ۳۶ ساعت پس از تولد (۱/۵روزگی) و حداکثر ۱۲۰ ساعت پس از تولد (۵ روزگی) نوزاد باشد.

- در صورتی که نوزادی در زمان غربالگری ۳-۵ روزگی در بیمارستان بستری باشد، ضروری است اولین نمونه غربالگری وی حتی در صورت NPO بودن بر روی کاغذ فیلتر تهیه شده و به نحوی که مرکز بهداشت تعیین می‌کند به آزمایشگاه غربالگری(منتخب /مرجع) ارسال شود.
- غربالگر بیمارستان موظف است که والدین نوزاد بستری را در خصوص غربالگری مجدد در 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.
- از نوزادان نارس (با وزن کمتر از ۱۵۰۰ گرم) باید یک نمونه در روزهای سوم تا پنجم و یک نمونه در یک ماهگی (به شرط وزن بیشتر از ۲,۵ کیلوگرم) گرفته شود.
- در صورتی که نوزاد قبل از زمان تعیین شده ترخیص شود (یا به بیمارستان دیگری اعزام شود) 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 وی گذشته باشد.
- در صورتی که نوزاد بیمار در زمان تعیین شده توسط پزشک معالج برای غربالگری مجدد همچنان در بیمارستان بستری است، لازم است آزمایش غربالگری وی (نمونه مجدد) بر روی کاغذ فیلتر تهیه شده و به نحوی که مرکز بهداشت تعیین می کند به آزمایشگاه غربالگری (منتخب/ مرجع) ارسال شود.
- در مواردی که نتیجه غربالگری در مورد بیماری های متابولیک ارثی منفی است اما نوزاد تاخیر در تکامل دارد؛ نمونه ی مجدد از کودک گرفته شده و آزمایش تعیین سطح متابولیت های خون باید با روش MSMS انجام گیرد.
- علاوه بر غربالگری نوزادان سالم برای تشخیص زود هنگام بیماری های متابولیک ارثی، کلیه کودکانی که طی معاینات دوره ای اطفال شناسایی شوند و دارای علایم ذکر شده در ذیل می باشند و این علایم توسط پزشک مرکز خدمات جامع سلامت پوشش دهنده نیز تایید شده باشد، به عنوان کودکان مشکوک به بیماری ژنتیکی/متابولیک ارثی، به بیمارستان منتخب ارجاع می شوند:
  - ✓ سابقه حملات استفراغ، کاهش سطح هوشیاری
  - ✓ تاخیر تکامل یا عقب ماندگی ذهنی
  - ✓ شلی عضلات یا هیپوتونی، عدم تحمل ورزش
  - ✓ چهره غیر طبیعی، دیسمورفیسم

- ✓ سابقه مشکل قلبی یا کبدی
- ✓ سابقه مرگ ناگهانی، سابقه مرگ در دوره شیرخوارگی در فرزندان قبلی

- 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 پس از تعیین تکلیف می‌باشد.
- در صورتی که فقط یک متابولیت بین حد بالای محدوده مرجع و Cutoff پاتولوژیک بالا و یا برعکس بین حد پایین محدوده مرجع و Cutoff پاتولوژیک پایین (یعنی در منطقه gray zone) قرار بگیرد، Recall DBS به درخواست آزمایشگاه صورت می پذیردکه هماهنگی توسط ستاد شهرستان انجام گرفته و با فراخوان والدین، نمونه‌گیری مجدد در واحد غربالگری انجام می‌شود. در صورت تکرار نتیجه در مناطق gray zone و یا بدتر شدن روند افزایش یا کاهش، بسته به نوع متابولیت، نتیجه به پزشک در بیمارستان منتخب ارجاع می شود تا تصمیمات بعدی در زمینه انجام آزمایشات تاییدی برای نوزاد گرفته شود. اما اگر چند متابولیت در منطقه gray zone قرار گرفته باشند و یا نتیجه در محدوه پاتولوژیک باشد، ارجاع به بیمارستان منتخب الزامی است تا تصمیم گیری برای اقدامات بعدی توسط پزشک منتخب انجام پذیرد. بنابراین آزمایشگاه موظف می باشد در هنگام انجام آزمایش جدول زیر را مدنظر قرار دهد.(رجوع به روش اجرائی جوابدهی آزمایشگاه منتخب غربالگری نوزادان)

جدول ۲-جدول تعاریف موارد Recheck، Recall، ارجاع به بیمارستان منتخب بر اساس تغییرات میزان متابولیت ها

Act	Result
Recheck DBS on another spot	Abnormal DBS
Recall DBS by Laboratory	Borderline (فقط یک متابولیت)
ارجاع به بیمارستان منتخب جهت تصمیم گیری توسط پزشک منتخب	Borderline (چند متابولیت)
ارجاع به بیمارستان منتخب جهت تصمیم گیری توسط پزشک منتخب	Pathologic

نکات مهم در ارجاع به آزمایشگاه تائید تشخیص:

ارجاع به آزمایشگاه تائید تشخیص بر اساس نتیجه اولیه آزمایشگاه منتخب غربالگری MSMS صورت می گیرد و در صورت نیاز به آزمایشات تائید تشخیص بر اساس نظر فوق تخصص منتخب درخواست به آزمایشگاه انجام دهنده غربالگری ارسال می شود و آزمایشگاه انجام دهنده غربالگری موظف است هزینه و کلیه اقدامات لازم جهت انجام تست های تائید تشخیص بیوشیمیایی مطابق با استانداردهای آزمایشگاهی به آزمایشگاه های منتخب عضو شبکه تائید همکار با برنامه های غربالگری نوزادان ارسال نماید.

- نکات قابل توجه در نمونه گیری:(مراجعه به دستورالعمل نمونه گیری ابلاغی)

۱. نمونه مناسب برای بررسی ارگانیک اسیدوری ترجیحا قسمت میانی ادرار صبحگاهی به میزان حداقل ۷ میلی لیتر، جمع آوری شده در ظروف استریل مخصوص جمع آوری ادرار می باشد.
۲. نوزاد (مادر وی در صورت شیردهی) بهتر است از خوردن سیب، انگور، گلابی و زغال اخته و همچنین آب میوه آنها در ۲۴ ساعت منتهی به نمونه برداری اجتناب کند.
۳. در صورتی که بیمار مولتی ویتامین یا مولتی مینرال مصرف میکند با هماهنگی با پزشک معالج به مدت ۲۴ ساعت مصرف آنها قطع شود.
۴. نمونه گیری باید قبل از هرگونه اقدام درمانی یا توقف تغذیه ای انجام شود زیرا شرایط بدون تغذیه می تواند باعث به دست آمدن نتایج نرمال کاذب شود.
۵. موارد مثبت کاذب در غربالگری بیماریهای متابولیک ارثی: نمونه نامناسب (مراجعه به دستورالعمل رد و پذیرش نمونه غربالگری نوزادان برای بیماری های متابولیک ارثی)، وجود بیماری متابولیک ارثی در مادر، هیپرالمانتاسیون، مصرف داروها (مانند سدیم والپرووات و سفوتاکسیم، آمپی سیلین، روغن MCT)، نوزادان نارس، نوزاد با وزن کمتر از ۲۵۰۰ گرم، مادر گیاهخوار، اشکالات نمونه گیری، همولیز، موارد بینابینی، بیماریهای کبدی
۶. موارد منفی کاذب در غربالگری بیماریهای متابولیک ارثی: نمونه گیری نادرست، نمونه گیری در ۲۴ ساعت اول تولد، تزریق یا تعویض خون، دیالیز، نوزاد نارس، کمبود کارنیتین مادر، تغذیه کم (مصرف شیر

مادر کمتر از ۵۰ سی سی/کیلوگرم/روز یا شیر خشک معمولی کمتر از ۳۰ سی سی/کیلوگرم/روز به مـدت ۳ روز).

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 برای 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 (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 هستند و در صورت ضرورت تشخیص ژنتیک برای ایشان و هم چنین ارجاع آن‌ها به بیمارستان منتخب در صورت ابتلا به بیماری‌های متابولیک ارثی

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

- 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.

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 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 فصلی تیم بالینی و جلسات مرتبط برنامه ریزی شده توسط سطوح بالاتر

۷) پایش و ارزیابی نحوه اجرای کار و رعایت استانداردها در آزمایشگاههای حدواسط

ز) کارشناس مسئول امور آزمایشگاه‌های بهداشتی (این قسمت مورد تائید دکتر خداوردیان بود و در استاندارد PKU هم اینگونه اصلاح شد)

۱.ارسال دستورالعمل چگونگی ارجاع نمونه نوزاد فراخوان شده (موارد مثبت غربالگری) برای انجام آزمایش تائید تشخیص به آزمایشگاه های عضو شبکه تائیدی بیماری های متابولیک ارثی

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

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 نحوی که وقفه ای در آزمایشات ایجاد نشود)

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

۹.آموزش پرسنل نمونه گیر و ارائه گواهی دوره عملی، 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

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
۳. معرفی آزمایشگاه همکار ارسال‌کننده نمونه‌های مورد نیاز در برنامه با همکاری معاونت درمان دانشگاه/شبکه بهداشت و درمان شهرستان
۴. دریافت مکتوب (و تلفنی موارد مثبت غربالگری) نتیجه آزمایشات غربالگری از آزمایشگاه منتخب توسط ستاد پیگیری بیماری‌های غیرواگیر شهرستان
۵. اعلام فوری جواب آزمایش‌های مثبت غربالگری (ارسال شده از سوی آزمایشگاه منتخب استان) 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
۶. ارسال یک نسخه از جواب آزمایش تائید تشخیص به مراکز نمونه‌گیری و مراکز تحت پوشش و تحویل آن به والدین در موارد مثبت و فراخوان والدین برای تحویل در موارد منفی
۷. ثبت و پیگیری نتیجه آزمایش تائید تشخیص و ارجاع به بیمارستان منتخب و تشخیص نهایی در دفتر ثبت پیگیری (موارد مثبت غربالگری و نیازمند نمونه مجدد) در فرم های برنامه یا سامانه مربوطه بر اساس شرایط تعیین شده در دستورالعمل کشوری
۸. 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
۹. نظارت بر حسن اجرای فرآیند نمونه گیری و ارائه گزارش و نتایج آزمایشات

۱۰. 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

۱۱. آموزش و توجیه نیروهای مرتبط در سطوح تابعه (آزمایشگاه، نمونه گیران، تیم بالینی بیمارستان، تیم مشاوره ژنتیک اجتماعی، مراقبین سلامت، پزشک مراکز خدمات جامع سلامت، 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) حداکثر ۲۴-۴۸ ساعت از زمان نمونه گیری

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 شود. پاسخ آزمایشات می‌بایست در یک نسخه از فرم استاندارد جواب‌دهی برنامه، تحویل والدین داده شود.(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 شود.

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) و فرم‌های تعیین شده و در سامانه های مرتبط
۱۱. ارسال فرم خلاصه اطلاعات فعالیت‌های انجام شده، فرم اعلام نتایج آزمایشات غربالگری از مرکز نمونه-گیری 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

➢ آزمایشگاه منتخب غربالگری

۱. عقد قرار داد با معاونت بهداشتی/مرکز بهداشت شهرستان جهت انجام غربالگری
۲. عقد قرارداد با آزمایشگاه منتخب تائید تشخیص عضو شبکه های تائیدی
۳. پذیرش و ثبت کلیه نمونه های DBS غربالگری
۴. انجام کلیه آزمایشات غربالگری حداکثر در ۴۸ ساعت
۵. ارائه رسید به مامور تحویل نمونه
۶. بررسی نمونه‌ها (پذیرش نمونه های مناسب و رد نمونه های نامناسب و اعلام به مرکز بهداشت)
۷. تذکر مهم: آزمایشگاه موظف است موارد نمونه نامناسب را به صورت تلفنی و نتایج مثبت را به دو شیوه تلفنی و کتبی به مراقب سلامت مرکز خدمات جامع سلامت و کارشناس ستادی ژنتیک گزارش نماید.
۸. اعلام جواب آزمایشات مثبت غربالگری و موارد رد نمونه به مراقب سلامت مرکز خدمات جامع سلامت و مرکز بهداشت شهرستان در اسرع وقت بصورت تلفنی / نمابر
۹. 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
۱۰. اعلام پاسخ همه موارد غربالگری نوزادان به مرکز بهداشت شهرستان (یا استان) در پایان هر هفته(پاسخ ها باید مطابق با فرم-های تعیین شده به مراکز بهداشت ارسال شود)
۱۱. مشارکت در اجرای برنامه های آموزشی ابلاغ شده پرسنل مراکز نمونه گیری از سوی سطوح بالاتر
۱۲. اخذ هزینه آزمایش غربالگری مطابق تعرفه اعلام شده معاونت بهداشت
۱۳. ارسال اطلاعات درخواستی دانشگاه ها و ستاد وزارت بهداشت بر حسب شرایط ابلاغ شده

۱۴. هماهنگی با فوق متخصص منتخب غدد جهت اخذ نمونه های مثبت غربالگری جهت انجام آزمایشات تایید تشخیص

- آزمایشگاه انجام آزمایش تائید

۱. عقد قرارداد با آزمایشگاه منتخب غربالگری تحت نظارت معاونت بهداشت جهت انجام و پیگیری آزمایش تایید

۲. عقد قرارداد با آزمایشگاه های حد واسط و انتقال دهنده نمونه جهت دریافت نمونه بر اساس توافق فیمابین

۳. اعلام مکتوب و فوری پاسخ آزمایشات تأیید از آزمایشگاه/ آزمایشگاه ژنتیک منتخب به مرکز بهداشت شهرستان/ استان حداکثر تا ۴۸ ساعت

۴. مشارکت در برنامه های آموزشی مرتبط

۵. همکاری با تیم ممیزی و استقرار تضمین کیفیت

۶. اخذ هزینه آزمایش غربالگری / تایید تشخیص مطابق تعرفه اعلام شده معاونت بهداشت وزارت بهداشت

۷. 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) و هم چنین ارسال کپی قرارداد به معاونت بهداشت و درمان دانشگاه

۲.پیگیری دریافت راهنمایی چگونگی تهیه و ارسال نمونه با توجه به استانداردهای تعیین شده

۳.تهیه نمونه درخواستی جهت انجام آزمایش تایید بر اساس استانداردهای اعلام شده

۴.ارسال نمونه به آزمایشگاه تایید تشخیص

۵.پیگیری جواب کلیه نمونه های ارسالی به آزمایشگاه تایید تشخیص

۶.اعلام تلفنی جواب های مثبت به مراقب سلامت مرکز خدمات جامع سلامت و کارشناس ژنتیک بیماری های غیرواگیر به طور همزمان

۷.پیگیری دریافت جواب مکتوب از آزمایشگاه تایید

۸.ارسال جواب مکتوب آزمایشات به مرکز بهداشت شهرستان

۹.پایش و ارزیابی نحوه اجرای کار و رعایت استانداردها

- وظایف آزمایشگاه‌های تشخیص پزشکی (اعم از آزمایشگاه‌های تایید تشخیص 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 متابولیت طبیعی را حداکثر تا یک سال در فریزر ۲۰- درجه سانتی‌گراد و نمونه‌های با سطح متابولیت غیر طبیعی 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 وی است.
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 ۲۴-۴۸ ساعت

- وظائف آزمایشگاه کنترل درمان

جهت آزمایشات کنترل درمان و پیگیری وضعیت بالینی بیمار براساس زمان تعیین شده در پرونده بیمار نمونه گیری براساس استانداردهای نمونه گیری ابلاغی 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 اخذ شده به منظور کنترل درمان در آزمایشگاه منتخب 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 به آزمایشگاه طرف قرارداد ارسال شود و جواب آزمایش در بیمارستان منتخب به خانواده بیمار تحویل شود؛ (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 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

[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.

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 خدمت ارائه می‌دهند.

- مدیریت بیمارستان

۱. تامین امکانات ویزیت منظم بیماران توسط پزشک فوق تخصص (منتخب و ثابت) در درمانگاه بیماری‌های متابولیک ارثی بیمارستان منتخب
۲. برنامه‌ریزی منظم و زمان‌بندی ویزیت دوره‌ای بیماران توسط فوق تخصص غدد و متابولیک اطفال در درمانگاه ثابت متابولیک ارثی و به صورت اورژانسی در موارد ارجاع غربالگری مثبت و لزوم درخواست آزمایش تایید
۳. برنامه‌ریزی منظم و زمان‌بندی با تقسیم کار برای ویزیت مواردی که آزمایشات تایید ایشان مثبت گزارش شده و به بیمارستان منتخب ارجاع می‌شوند (ترجیحاً بیماران گروه‌های مختلف متابولیک ارثی توسط فوق تخصص غدد و متابولیک مجرب در آن حیطه ویزیت شود و لزوماً یک بیمار به طور مستمر توسط تنها یک فوق تخصص غدد بررسی و پرونده های وی تحت نظارت همان پزشک بطور دائم باشد).
۴. تعیین دوره‌ای ریاست تیم بالینی از بین فوق‌تخصص‌های غدد مشارکت‌کننده در برنامه جامع متابولیک ارثی به صورت منظم و با زمان‌بندی از پیش تعیین شده
۵. تشکیل جلسات دوره‌ای تیم بالینی به صورت فصلی با اعلام برنامه‌ی تشکیل جلسات سالانه به معاونت بهداشت و درمان به منظور حضور کارشناس ژنتیک معاونت بهداشت
۶. تعیین کارشناس تغذیه(دوره دیده تغذیه متابولیک) و ترجیحاً ثابت با صدور ابلاغ و امکانات مشاوره تغذیه بیماران و تامین محیط فیزیکی مناسب در بیمارستان منتخب بیماری های متابولیک ارثی جهت مشاوره تغذیه منطبق بر ضوابط دستورالعمل کشوری و استانداردهای مربوط (و تقسیم بیماران به طور ثابت بین کارشناسان در صورت استفاده بیش از یک کارشناس تغذیه همراه با برنامه ریزی منظم زمانی)
۷. تامین دپوی شیر رژیمی، دارو و غذای رژیمی مورد نیاز بیماران با همکاری معاونت درمان ، معاونت غذا و دارو
۸. تعیین کارشناس روانشناس 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. همکاری و هماهنگی مددکار اجتماعی و روانشناس بالینی با یکدیگر
۱۱. تثبیت نظام ثبت اطلاعات درخواست شده بر اساس دستورالعمل کشوری در بیمارستان منتخب و اطمینان یافتن از ارسال اطلاعات درخواست شده به معاونت بهداشت
۱۲. 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)
۱۳. تخصیص کارانه،اضافه‌کار یا تشویقی مشخص جهت اعضای تیم بالینی
۱۴. تخصیص فضای ویزیت مشترک اعضای تیم بالینی متابولیک ارثی در درمانگاه
۱۵. همکاری و هماهنگی با تیم بالینی در جهت اجرای صحیح و به هنگام وظایف محوله در دستورالعمل کشوری
۱۶. شرکت در جلسات فصلی تیم بالینی و کمک به جلسه در جهت اهداف تعیین شده در دستورالعمل
۱۷. هماهنگی و مشارکت موثر، مستمر و فعال در راستای رفع مشکلات بیمارستان منتخب و تسهیل اجرای عرضه خدمات به بیماران
۱۸. تامین امکانات ویزیت دوره‌ای بیماران توسط فوق تخصص غدد و متابولیک در درمانگاه بیمارهای متابولیک ارثی بیمارستان منتخب
۱۹. تلاش و اهتمام موثر با توجیه مسئولین در خصوص تجربه و لزوم داشتن مهارت پرسنل در جهت ثابت نگه داشتن پرسنل مرتبط برنامه
۲۰. 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 و با همکاری مددکار اجتماعی(برای حضور منظم و به موقع بیماران) در بیمارستان منتخب
۲۱. ارائه بسته خدمات بیماران و آموزش خانواده‌ها و پذیرش و بایگانی پرونده‌ها

- فوق تخصص منتخب بیماری های متابولیک ارثی

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 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 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

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 بیماری-های متابولیک ارثی 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) و تکمیل پس خوراند و یا ارجاعات مورد نیاز

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).

➢ مسئول انجام آزمایشات در آزمایشگاه بیمارستان منتخب بیماری های متابولیک ارثی

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. 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
۱۰. مدیریت و نظارت بر توزیع(در خواست تهیه غذای رژیمی) و خرید غذاهای رزیمی توسط والدین

➢ 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
۳-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
۴-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
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) با نظر پزشک منتخب و با همکاری رابط بیماران که تحت نظر مستقیم مددکار اجتماعی داوطلبانه فعالیت مینماید.
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 سه ماهانه آموزش با محتوای به روز و حل کننده مشکلات بیماران و خانواده ایشان

۸. همکاری با کارشناس تغذیه در جهت اجرای برنامه آموزش ۳ ماهانه (فصلی) خانواده‌های بیماران در بیمارستان منتخب با همکاری و مشارکت رابط بیماران (مادران منتخب) برای آموزش طبخ غذا و با استفاده از همکاری تیم پزشکی و کارشناس ژنتیک معاونت بهداشت و نمایندگان معاونت‌های درمان و غذا و دارو

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

- نکته مهم:ارزیابی‌های آزمایشگاهی، تغذیه، روانشناسی، تکاملی و سایر موارد لازم باید مطابق استانداردهای مربوطه در دستورالعمل کشوری به انجام رسد و توسط عوامل مرتبط مسئول ثبت شود به نحوی که قابل پیگیری و رصد باشد.

➢ رابط بیماران

رابط بیماران یکی از افراد فعال از والدین بیماران متابولیک ارثی 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(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 یک‌بار 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 ارائه 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) درارتباط 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. مشارکت در طراحی و ارتقاء مستمر برنامه عملیاتی با هماهنگی معاونت بهداشت
۳. 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
۴. نظارت بر داروخانه‌های توزیع کننده داروها و مکمل های مورد نیاز بیماران
۵. نظارت بر نحوه توزیع وکیفیت شیر رژیمی بیماران متابولیک و گزارش موارد اشکال در کیفیت یا سلامت شیر و غذای رژیمی به سطوح بالاتر و پیگیری پاسخ از ایشان

۶. دپوی شیر رژیمی، دارو و غذای رژیمی مورد نیاز بیماران با همکاری معاونت درمان
۷. هماهنگی در اجرای نظام ثبت بیماران متابولیک ارثی
۸. 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 و به دور از نوز مستقیم به مدت ۳ الی ۴ ساعت خشک شده و براساس پروتکل ارسال، در پاکت گذاشته می‌شود و در پایان روز حداکثر تا ۲۴ ساعت آینده با سایر نمونه‌های خون تهیه شده از سایر نوزادان به آزمایشگاه منتخب غربالگری فرستاده می‌شود(نمونه های خون تهیه شده نوزادان به همراه فرم شماره ۱ و لیست خطی با رعایت استانداردهای ارسال نمونه از طریق پست، نقلیه و ... به آزمایشگاه MS- MS منتخب فرستاده می‌شود.

- خاطر نشان می شود شرایط نگهداری نمونه ها مطابق با استانداردهای آزمایشگاهی متابولیک ارثی ابلاغی می باشد.

➢ انجام آزمایش غربالگری نوزادان برای بیماری های متابولیک ارثی

آزمایشگاه به محض دریافت نمونه‌ها(حداکثر ۴۸ ساعت)، بایستی آزمایشات را انجام داده و در صورت مثبت شدن، نتیجه را توسط تلفن و فاکس فوری به اطلاع مراقب سلامت مرکز خدمات جامع سلامت / کارشناس غیر واگیر معاونت بهداشت استان (بر اساس شرایط دانشگاه) برساند. آزمایشگاه موظف است بر اساس نقطه برش (کات آف)

اعلام شده در دستورالعمل آزمایشگاهی، موارد غیر طبیعی (وجود متابولیت در محدوده غیر طبیعی) را مشخص نموده و هم‌چنین اعلام می‌نماید که این مورد جز موارد نیازمند به انجام مجدد نمونه‌گیری است یا ضروری است ظرف ۴۸ ساعت به بیمارستان منتخب ارجاع گردند و این موارد را با تلفن فوری به مراقب سلامت مرکز خدمات جامع سلامت و کارشناس ژنتیک مرکز بهداشت شهرستان اطلاع می دهد. مراقب سلامت مرکز نمونه‌گیری یا کارشناس برنامه در ستاد شهرستان/ استان بلافاصله والدین نوزاد را فراخوان می‌نمایند و بر اساس نتیجه اعلام شده توسط آزمایشگاه غربالگری MS-MS، سه اقدام متفاوت را انجام میدهد

۱-در صورت توصیه به انجام مجدد نمونه‌گیری، والدین نوزاد را فراخوان نموده و ایشان را جهت اخذ نمونه‌گیری مجدد از پاشنه پا به مرکز نمونه‌گیری غربالگری نوزادان ارجاع می‌نمایند. نمونه دوم اخذ شده همانند نمونه اول غربالگری به آزمایشگاه MS-MS ارسال می‌شود. در صورتی که نتیجه آزمایش مجدد (Recall) باز هم مثبت باشد در این صورت والدین فراخوان و به بیمارستان منتخب ارجاع می‌شوند. در صورتی که پاسخ آزمایش نرمال گزارش شود، موضوع توسط کارشناس مربوط به اطلاع والدین رسیده و پاسخ آزمایش در اختیار ایشان قرار گرفته و نیاز به اقدام دیگری نیست؛ فقط آموزش‌های لازم جهت آگاهی والدین ارائه می‌شود.

- تبصره مهم: در صورتی که در آزمایش مجدد (Recall) متابولیت قبلی نرمال شود ولی متابولیت جدیدی غیرنرمال اعلام شود می‌بایست والدین با نتیجه هردو آزمایش به بیمارستان منتخب و پزشک مربوط ارجاع شوند.

۲- در صورت پاتولوژیک بودن نتیجه آزمایش، والدین فراخوان شده و بلافاصله به بیمارستان منتخب(حداکثر طی ۴۸ ساعت) ارجاع می‌شوند تا اقدامات درمانی برای ایشان آغاز شود.

۳- اگر متابولیت غیر طبیعی فنیل آلانین (PKU) باشد این امر را توسط تلفن و فاکس، فوری به اطلاع نیروهای بهداشتی تعیین شده در دستورالعمل می رساند و نیروی مسئول بلافاصله والدین نوزاد را برای اخذ نمونه پلاسماهپارینه /نمونه کاغذ فیلتر(جهت آزمایش تائید) فراخوان می نماید. نمونه همان روز تهیه شده و برای انجام آزمایش به آزمایشگاه HPLC منتخب ارسال شود و در صورت مثبت شدن آزمایش، فورا با تلفن و فاکس به مرکز بهداشت شهرستان و معاونت بهداشت اعلام می شود. مرکز بهداشت شهرستان، مرکز

بهداشتی درمانی پوشش دهنده محل سکونت نوزاد را آگاه می سازد و این مرکز، والدین نوزاد را فراخوان می نماید و ایشان را بعد از راهنمایی و دریافت فرم ارجاع به بیمارستان منتخب (واحد مددکاری) ارجاع می نماید.

۴- نکات مهم اجرای برنامه:

- در اطلاع رسانی به والدین، جلوگیری از ایجاد اضطراب، انگ و اختلال در ارائه خدمات مراقبتی و درمانی است.
- بیمارستان منتخب و پزشک مسئول موظف به پذیرش فوری موارد ارجاع شده و انجام معاینات و آزمایشات تکمیلی و اقدامات مراقبتی-درمانی لازم می‌باشند. ضروری است بیمارستان با هماهنگی با فوق تخصص های غدد و متابولیک منتخب، نظم و زمان بندی ویژه‌ای برای پذیرش بیماران داشته باشد.
- در شهرستان‌هایی که دسترسی به بیمارستان منتخب به سختی امکان پذیر است، می‌بایست آزمایش تایید تشخیص توسط متخصص کودکان/پزشک عمومی دوره دیده بیمارستان حدواسط درخواست شده و در صورت مثبت شدن نتیجه، نوزاد به بیمارستان منتخب استان/دانشگاه ارجاع فوری شود.
- پزشک منتخب آزمایش تایید تشخیص مورد نیاز را برای مورد مثبت غربالگری درخواست می‌نماید. آزمایشگاه انجام دهنده آزمایش تایید بر اساس پروتکل‌های آزمایشگاهی و تشخیص اولیه بیمار متفاوت است و می‌تواند در موارد مشکوک به اختلالات آمینو اسیدها آزمایشگاه انجام آزمایش به روش HPLC ، برای تشخیص ارگانیک اسیدمی‌ها آزمایشگاه بررسی ارگانیک اسیدها در ادرار به روش GC MS و برای تشخیص بیماری‌های نقص سنتز زنجیره اسید چرب آزمایشگاه MS /MS با روش مشتق سازی بر روی نمونه سرم و یا در صورت ضرورت آزمایش ژنتیک باشد. آزمایش ژنتیک(تایید) به آزمایشگاه ژنتیک منتخب و سایر موارد به آزمایشگاه غربالگری منتخب ارسال می شود و مدیریت انجام این موارد نیز به عهده آزمایشگاه غربالگری منتخب است. آزمایشگاه غربالگری

چنانچه خود مجهز به آزمایشات تایید نیست، باید قرار دادی منطبق بر استانداردها و الزامات برنامه، با آزمایشگاه تایید داشته باشد.

- در صورت مثبت شدن جواب آزمایش تایید، بیمارستان منتخب نام بیمار را با فرم اعلام تشخیص نهایی به معاونت بهداشتی اعلام می‌نماید تا مراقبت ژنتیک برای وی آغاز شود. درمان بر اساس نتیجه توسط فوق تخصص منتخب مدیریت می شود.
- بیماران متابولیک شناسایی شده با آزمایش تایید تحت عنوان بیمار شناسایی شده به بیمارستان منتخب مراجعه می نمایند. بیمارستان باید برنامه منظم و زمان بندی شده برای پذیرش بیماران با توجه به تعداد فوق تخصص های منتخب و قبول مسئولیت هر یک از ایشان در خصوص گروه های بیماری های متابولیک ارثی داشته باشد. بطوری که بیمار تایید شده تنها توسط یک پزشک منتخب ثبت نام و ویزیت دوره‌ای شود.
- علاوه بر غربالگری نوزادان سالم برای تشخیص زود هنگام بیماری‌های متابولیک ارثی، کلیه کودکانی که طی معاینات دوره‌ای اطفال شناسایی می‌گردند و این علایم توسط پزشک مرکز پوشش دهنده نیز تایید شده باشد، به عنوان کودکان مشکوک به بیماری ژنتیکی / متابولیک ارثی، به بیمارستان منتخب ارجاع می شوند.

معاونت بهداشت

۵-۴)فلوچارت های برنامه

ارجاعات و اقدامات

در برنامه غربالگری نوزادان برای بیماری های

↓

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، آموزش داده می‌شود

↓

نمونه خون به آزمایشگاه منتخب غربالگری همکار با برنامه غربالگری نوزادان برای بیماری های متابولیک ارثی ارسال می شود

↓

آزمایشگاه موارد مثبت را به مراقب سلامت مرکز خدمات جامع سلامت/ کارشناس غیر واگیر ستاد گزارش فوری می‌نماید. پاسخ‌های نرمال نیز باید ظرف یک هفته به مرکز خدمات جامع سلامت ارسال شود.

↓

مرکز خدمات جامع سلامت موارد مثبت غربالگری را به بیمارستان منتخب ارجاع فوری می‌نماید

↓

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

↓

آزمایشگاه تائید تشخیص در صورت مثبت بودن جواب آزمایش به صورت فوری جواب را به بیمارستان منتخب/ معاونت بهداشت شهرستان و آزمایشگاه تهیه کننده‌ی نمونه DBS/ پلاسما/ادرار گزارش می‌نماید، پاسخ‌های نرمال نیز باید در اسرع وقت به این مراکز ارسال شود.

↓

موارد مثبت غربالگری توسط مرکز خدمات 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 ابلاغی بالینی آغاز نموده و اولین گزارش را در قسمت دوم فرم ارجاع تکمیل و ارسال می‌نماید

↓

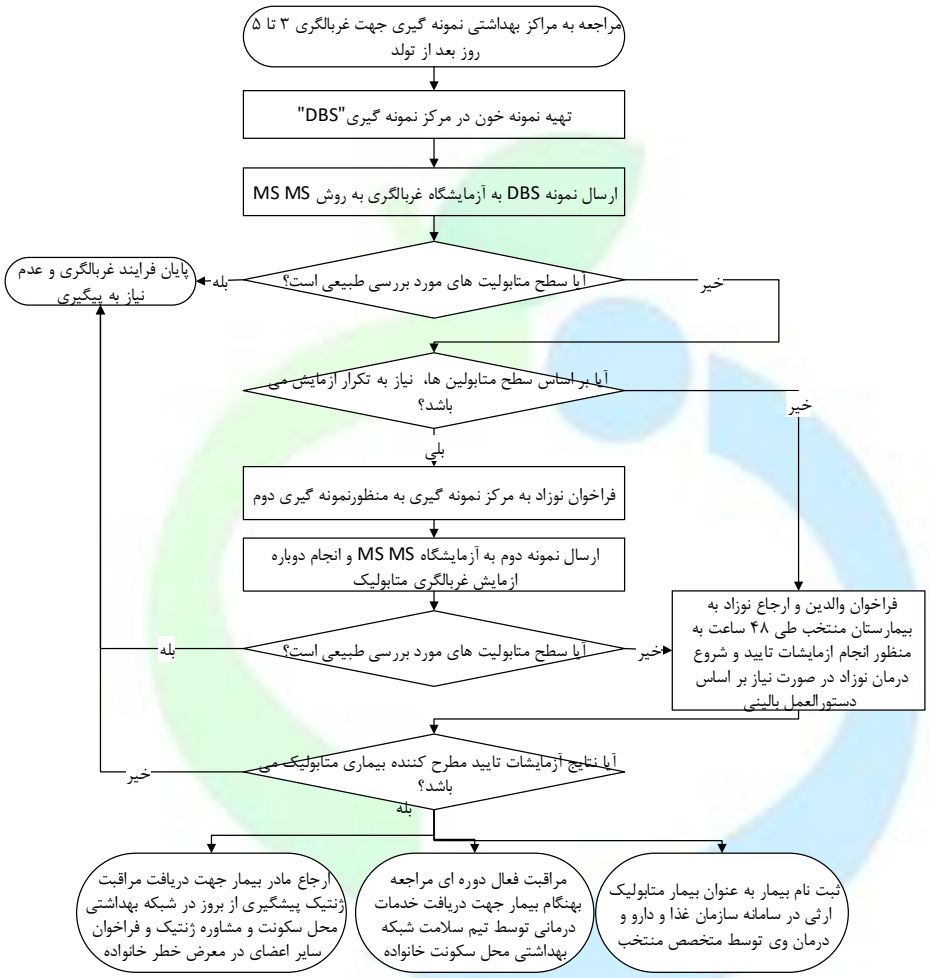
بیمارستان منتخب مرکز استان لیست بیماران جدید به همراه آدرس موارد را در فرم مربوطه، ماهانه به مرکز بهداشت شهرساتان با رونوشت به معاونت بهداشت / مرکز بهداشت استان ارسال می‌نماید و مرکز بهداشت شهرستان به مرکز خدمات جامع سلامت مربوطه و سطوح پایین‌تر گزارش می‌نماید و مراقبت ایشان بر اساس گزارش مراقبت بیمار انجام می‌شود

↓

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

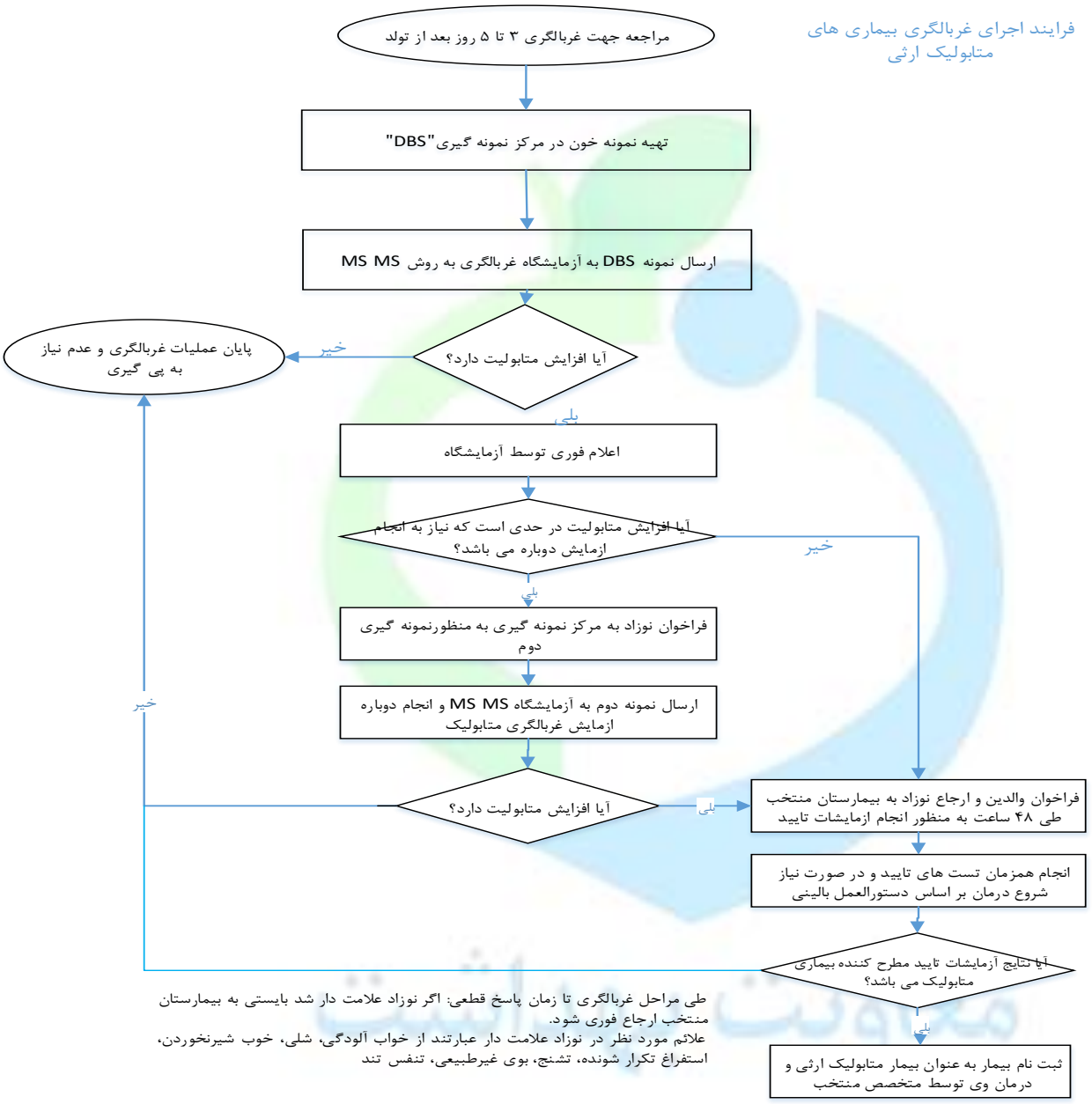
۴-۵)فلوچارت غربالگری برنامه متابولیک ارثی

معاونت بهداشت



معاونت بهداشت

معاونت بهداشت



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								
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 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 متابولیک ارثی	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			
	بروز سایر بیماری های متابولیک ارثی			
	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			

قابل استخراج از فرم گزارش نتایج غربالگری

قابل استخراج از فرم مراقبت ژنتیک

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

شرح فعالیت ستاد معاونت بهداشت / مرکز بهداشت شهرستان		پاسخ		امتیاز	
ردیف	برنامه متابولیک ارثی	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 و در سامانه الکترونیکی سیب یا سایر سامانه های مرتبط 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 شود؟				
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 شود؟				
۳ ه۳	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	بلی	خیر	مورد ندارد	حداکثر امتیاز	امتیاز مکتسبه
بالینی(پزشک فوق تخصص منتخب)						
۱	آیا پرونده شرح حال و معاینات دوره ای بیماران متابولیک ارثی تکمیل میشود؟				۵	
۳	آیا خانواده بیماران متابولیک ارثی خویشاوندان واجد شرایط ارجاع جهت مشاوره ژنتیک ارجاع شده اند؟				۵	
۴	آیا پزشک فوق تخصص منتخب در جلسات ماهیانه یا فصلی؟ 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				۳	

	دارد؟					
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 شود؟				۲	
۲	آیا هماهنگی لازم جهت برگزاری جلسات سه ماهانه والدین انجام می شود؟				۲	
۳	آیا پیگیری موارد غیبت از درمان و عدم مراجعه بیمار با هماهنگی با تیم سلامت انجام می شود؟				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 شود؟				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 شود؟				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							
۱	آیا فرم اطلاعات ماهانه و غیبت از درمان، دفتر مراقبت ممتد بیماران مبتلا به بیماری های متابولیک ارثی 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:

- **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
پوشش موارد غربالگری شده از علائم بالینی		تعداد نوزادانی که با علائم بالینی مراجعه کردند/ کل نوزادان بیمار متابولیک ارثی *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	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	پذیرش در آزمایشگاه قبل از ۳ روز	پذیرش در آزمایشگاه قبل از ۳ روز/ کل موارد مثبت غربالگری *۱۰۰	پذیرش در آزمایشگاه قبل از ۳ روز	٪۱۰۰
زمان ارجاع موارد مثبت تایید به بیمارستان منتخب	تا ۲ هفتگی نوزاد تا ۳ هفتگی نوزاد تا ۴ هفتگی نوزاد	تعداد موارد مثبت تائید ارجاع شده تا ۲ هفتگی/ کل موارد مثبت تایید	تا ۲ هفتگی نوزاد	٪۱۰۰

تعداد موارد مثبت بیمارستانی در ده هزار	مواردی که تشخیص قطعی بیماری های متابولیک دارد	تعداد موارد مثبت بیمارستانی که بیماری ایشان توسط پزشک منتخب تایید شده است / کل موارد غربالگری ۱۰۰۰۰*	-	با میانگین کشوری مقایسه شود
بروز موارد متابولیک ارثی	-	تعداد موارد مثبت بیمارستانی شناسایی شده از غربالگری+ سایر بیماران pku شناسایی شده / متولدین سال ۱۰۰۰۰*		با میانگین کشوری مقایسه شود
بروز موارد متابولیک ارثی 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
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 متابولیک ارثی	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 متابولیک ارثی *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 متابولیک 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

۶-۵) فرم های برنامه

فرم های برنامه مطابق اکسل پیوست می باشد.

۸) مستندات : ندارد.