بسمه تعالی

مستند فرایند «مشاوره ژنتیک» در سامانه های الکترونیک سلامت

هدف از پیاده سازی فرایند مشاوره ژنتیک در سامانه های الکترونیک سلامت:

- ثبت اطلاعات خدمت مشاوره ژنتیک در پرونده الکترونیک افراد
- شمارش تعداد خدمت مشاوره ژنتیک پزشک مشاوره ژنتیک (به منظور وزن دهی در محاسبه دریافتی ایشان)
- امکان محاسبه شاخص های آماری فرایند مشاوره ژنتیک جهت دسترسی به اطلاعات اپیدمیولوژیک بیماری های ژنتیک و اطلاعات مدیریت فرایند به منظور پایش و ارزیابی

مسیر ارجاع و بازخورد فرایند مشاوره ژنتیک در سطح یک نظام سلامت:

خروجی فرایند مشاوره ژنتیک برای افراد در معرض خطر قطعی ژنتیک، ارجاع جهت دریافت یکی از انواع «مراقبت ژنتیک» در پایگاه سلامت/خانه بهداشت «محل سکونت ایشان» است. بنابراین با توجه به نکته فوق الذکر در این خصوص لازم است تمامی پزشکان مشاور ژنتیک امکان ارجاع به تمامی پایگاه سلامت/خانه بهداشت دانشگاه ع پ محل خدمت خود را داشته باشد.

نمای کلی ارتباط بین فرایندهای شناسایی، مشاوره ژنتیک و مراقبت ژنتیک، در ضمیمه شماره ۱ آورده شده است.

مشخصات ارائه دهنده و گیرنده خدمت مشاوره ژنتیک

خدمت مشاور ژنتیک توسط پزشک برخی مراکز خدمات جامع سلامت آموزش دیده با استاندارد دسترسی ۱ پزشک به ازای ۱۰۰،۰۰۰ نفر جمعیت عمومی ارائه می شود.

با توجه به اینکه پرونده وجود درگاه های شناسایی بیماری های ژنتیک در بسته های خدمت تمام گروه های سنی، هیچ محدودیت سنی و جنسی برای دریافت این خدمت وجود ندارد. تنها ملاحظه در این مورد، تشکیل پرونده مشاوره ژنتیک به صورت خانواده محور است به این معنی که پرونده مشاوره ژنتیک خانواده به کد ملی همه افراد مرتبط با آن فرایند مشاوره ژنتیک در خانواده متصل باشد تا اطلاعات به عنوان سوابق خدمات سلامت در پرونده سلامت الکترونیک همه این افراد ثبت شود.

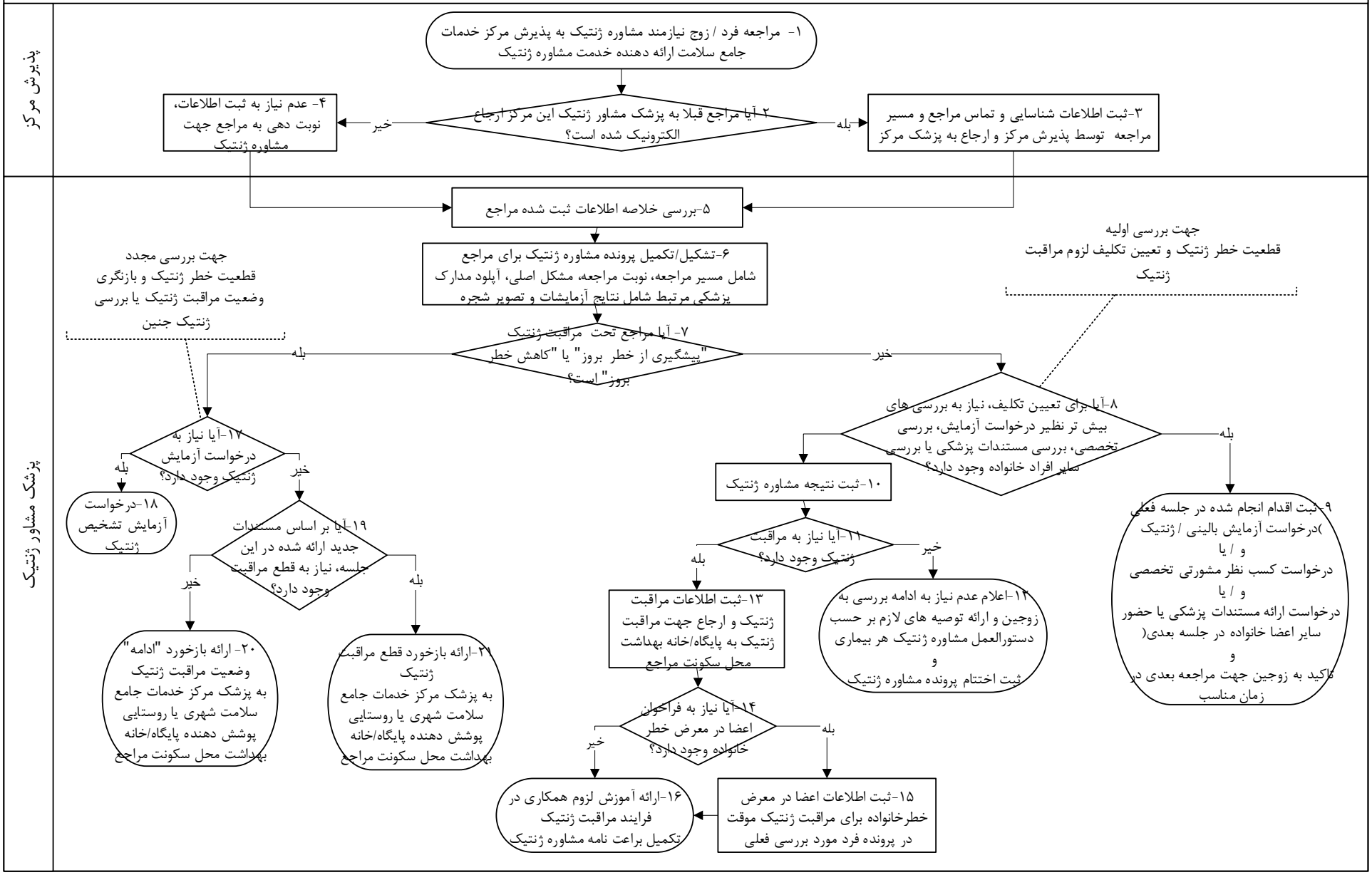
بر این اساس لازم است امکان ارجاع جهت انواع مراقبت ژنتیک برای تمامی افراد متصل به یک پرونده مشاوره ژنتیک امکان پذیر باشد

محل تعریف خدمت مشاوره ژنتیک در سامانه سیب

پیشنهاد می شود در صورت صلاحدید خدمت مشاوره ژنتیک در بخش مراقبت های صفحه پزشک، قسمت مراقبت های یا مراجعه با شکایت وارد شود.

در ادامه گام های ارائه خدمت مشاوره ژنتیک در قالب دو فلوچارت شماره ۱ و ۲ به همراه توضیحات ارائه شده است.

فلوچارت شماره ۱: فرایند مشاوره ژنتیک



شرح فلوچارت شماره ۱: فرایند مشاوره ژنتیک

بیضی شماره ۱: گیرنده خدمت مشاوره ژنتیک یا برای نخستین بار از مسیر ارجاعات سطح یک یا به صورت آزاد جهت دریافت خدمت مشاوره ژنتیک مراجعه می کند یا برای نوبت های بعدی جهت تکمیل بررسی یا از مسیر مراقبت ژنتیک مراجعه می نمایند. وضعیت ادامه فرایند در لوزی شماره ۲ مشخص می شود.

لوزی شماره ۲: در این لوزی بررسی می شود که آیا مراجع قبلا به پزشک مشاور ژنتیک این مرکز ارجاع الکترونیک شده است یا خیر. بدین منظور لازم است در صفحه پذیرش مرکز، سوال مربوط به لوزی شماره ۲ به صورت زیر مطرح شود:

مسیر مراجعه جهت دریافت مشاوره ژنتیک کدام یک از موارد زیر است؟

- *الف) مراجعه بدون سابقه ارجاع الکترونیک به پزشک مشاور ژنتیک مرکز*
  - بر اساس درخواست فردی
  - ارجاع از بیمارستان/ مرکز درمانی تخصصی
  - ارجاع از مطب پزشک
  - فراخوان مشاوره ژنتیک
- *ب) ارجاع الکترونیک از مسیر برنامه های سلامت سطح یک*
  - غربالگری ژنتیکی هنگام ازدواج
  - غربالگری زمان ازدواج تالاسمی
  - سیکل سل و سایر هموگلوبینوپاتی ها
  - غربالگری اختلالات کروموزومی و ناهنجاری ها
  - غربالگری نوزادی بیماری های متابولیک ارثی شامل PKU
  - ارزیابی خطر ژنتیک در بسته های خدمات سلامت
  - مراقبت ژنتیک پیشگیری از بروز
  - مراقبت ژنتیک کاهش خطر بروز

در صورتی که هر یک از موارد گروه **الف** انتخاب شود، ادامه مسیر از مستطیل شماره ۳ انجام می شود. در صورتی که هر یک از موارد گروه **ب** انتخاب شود، ادامه مسیر از مستطیل شماره ۴ انجام می شود.

مستطیل شماره ۳: لازم است برای ثبت اطلاعات از صفحه «ثبت نام و سرشماری» توسط پذیرش مرکز استفاده شود و مراجع به پزشک مشاور ژنتیک ارجاع شود.

در صورتی که زوج، جهت دریافت مشاوره ژنتیک مراجعه نموده اند، اطلاعات فوق برای خانم تکمیل گردد.

مستطیل شماره ۴: در مواردی که مراجعه از مسیر ارجات برنامه های سلامت سطح یک باشد، نیازی به ثبت مجدد اطلاعات شناسایی و تماس توسط پذیرش مرکز صفحه «ثبت نام و سرشماری» نیست. در این حالت پذیرش صرفاً نوبت دهی دریافت خدمت مشاوره را به صورت غیر الکترونیک انجام می دهد.

مستطیل شماره ۵: پزشک مشاور ژنتیک خلاصه اطلاعات ثبت شده برای مراجع را در قسمت ارجاعات دریافتی مشاهده می کند.

مستطیل شماره ۶: پزشک مشاور ژنتیک برای مراجع در اولین نوبت، پرونده مشاوره ژنتیک تشکیل می دهد یا در صورتی که مراجع قبلا پرونده داشته باشد، بر اساس بررسی های جلسه اخیر و مستندات ارائه شده در این جلسه، پرونده را تکمیل می نماید. به منظور تشکیل پرونده ژنتیک لازم است سامانه بتواند متناظر ارجاع دریافتی پزشک مشاور ژنتیک، امکان تشکیل پرونده ژنتیک با درج اقلام اطلاعاتی لازم را در اختیار قرار دهد. این امر می تواند از طریق ایجاد خدمت مشاوره ژنتیک در بخش «مراجعه با شکایت» انجام شود. اما لازم است سامانه بتواند اطلاعات ارجاع دریافتی را به خدمت مشاور ژنتیک مرتبط کند. (برای مثال زوجی که بر اساس غربالگری زمان ازدواج، برای مشاوره ژنتیک ارجاع شده اند، این ارجاع در بخش پیام ها: ارجاعات دریافتی توسط پزشک مشاور ژنتیک قابل مشاهده باشد، بعد از مشاهده محتوای بخش «وضعیت» که حاوی اطلاعات ارجاع است، گزینه ای تحت عنوان «خدمت مشاور ژنتیک» در اختیار پزشک قرار بگیرد تا با ورود به آن بتواند تشکیل پرونده مشاوره ژنتیک را آغاز نماید.)

اقلام اطلاعاتی ضروری این پرونده به شرح زیر است:

الف) مسیر مراجعه: یا از طریق اطلاعات دریافتی ارجاع به صورت اتوماتیک تکمیل شود یا به صورت قابل انتخاب یکی از گزینه های زیر:

با توجه به هوشمندی سامانه، اطلاعات مربوط به مرکز ارجاع دهنده (شامل نام مرکز، شهرستان/شبکه بهداشتی، دانشگاه ع پ) در خصوص ارجاعات فوق می بایست برای پزشک مشاور قابل مشاهده بوده و در پرونده مراجع ثبت باشد.

ب) نوبت مراجعه: به صورت امکان درج عدد صحیح بین ۱ تا ۵۰. بدیهی است تاریخ مراجعه به صورت خودکار توسط سامانه ثبت می شود. لازم تاریخ هر مراجعه در خلاصه پرونده مراجع برای پزشک قابل مشاهده باشد.

ج) مشکل اصلی: به صورت قابلیت انتخاب یکی از موارد زیر از لیست شکایات ارائه شده در پیوست شماره یک مستند حاضر انتخاب می شود. تنها یک مورد قابل انتخاب باشد)

د) نتیجه آزمایش ها: این بخش شامل دو دسته اطلاعات است:

بخش اول) نتیجه آزمایش های ثبت **شده** در سامانه سیب: نتیجه آزمایش های موجود در پرونده الکترونیک فرد مربوط به مرحله غربالگری که لازم است در خلاصه اطلاعات فرد ارجاع شده بتواند توسط پزشک مرکز مشاهده شده و نیز توسط سامانه در بخش پرونده مشاوره ژنتیک فرد جایگذاری شود. برای مثال خانمی که از مسیر غربالگری تالاسمی زمان ازدواج برای مشاوره ژنتیک ازجاع شده، اطلاعات آزمایش های CBC و الکتروفورز و ... ثبت شده در مرحله غربالگری و تأیید غربالگری می بایست توسط پزشک مشاور ژنتیک قابل مشاهده بوده و نیز در بخش نتیجه آزمایش های پرونده مشاوره ژنتیک این خانم جایگزین شود.

بخش دوم) نتیجه آزمایش های ثبت **نشده** در سامانه سیب: با توجه به تنوع آزمایش هایی ژنتیک و غیرژنتیک که ممکن است برای تعیین تکلیف مراجع متناسب با هر گروه بیماری ژنتیک درخواست شود، صرفاً بارگذاری نتیجه آزمایش هایی که منجر به تعیین تکلیف نهایی مراجع شده است، انجام می شود.

د) بارگذاری تصویر شجره نامه و سایر مستندات پزشکی مرتبط: لازم است امکان آپلود مستندات پزشکی مراجع در قالب فرمت های رایج عکس، متن و PDF فراهم باشد.

راهنمایی برای آپلود مدارک جهت پزشک مشاور ژنتیک به صورت POP Up در قالب متن زیر نشان داده شود:

«در خصوص بارگذاری نتیجه آزمایش ها، با توجه به حجم بالا و تعدد این مدارک، صرفاً بارگذاری نتیجه آزمایش هایی که منجر به تعیین تکلیف نهایی مراجع شده است، لازم است.»

ز) ثبت کد پرونده مشاوره ژنتیک: بر اساس نرم افزار مشاوره ژنتیک وزارت بهداشت نیز لازم است.

لوزی شماره ۷: در صورتی که مراجع از مسیر مراقبت ژنتیک «پیشگیری از خطر بروز» یا «کاهش خطر بروز» ارجاع شده باشد (پاسخ بلی)، ادامه فرایند از مسیر لوزی شماره ۱۶ پیگیری می شود. اگر مسیر مراجعه هر یک از موارد به غیر از دو مورد مذکور باشد، ادامه فرایند از مسیر لوزی شماره ۸ پیگیری می شود.

لوزی شماره ۸: بعد از تشکیل و تکمیل پرونده مشاوره ژنتیک، ادامه فرایند مشاوره بر اساس نیاز به بررسی های بیش تر نظیر درخواست آزمایش، بررسی تخصصی، بررسی مستندات پزشکی یا فراخوان سایر افراد خانواده جهت تعیین تکلیف مراجع دارد. در صورت پاسخ بلی، ادامه فرایند از طریق بیضی شماره ۹ انجام می شود. در صورت پاسخ خیر، ادامه فرایند از طریق مستطیل شماره ۱۰پیگیری می شود.

بیضی شماره ۹: در صورتی که تعیین تکلیف مراجع بر اساس مستندات پزشکی و بررسی های انجام شده در جلسه اول امکان پذیر نباشد، پزشک مشاور ژنتیک یک یا چند مورد از اقدامات زیر را درخواست می کند. این اقدامات لازم نیست در سامانه به عنوان اقدام دارای پیگیری ثبت شوند زیرا در این بخش از فرایند پیگیری فعال وجود ندارد. صرفا به عنوان اقدام انجام شده در جلسه فعلی مشاوره، یکی یا چند مورد از اقدامات زیر توسط پزشک انتخاب می شود تا در خلاصه پرونده مراجع در نوبت مراجعه بعدی قابل مشاهده باشد:

- درخواست آزمایش بالینی / ژنتیک به صورت انتخاب یک یا چند مورد از موارد زیر:
  - PND_1
  - PND_2
  - GD (با قابلیت تایپ آزاد نوع آزمایش درخواستی. شایان ذکر است جزئیات انواع آزمایش های مورد نیاز مشاوره ژنتیک به همراه فرمت ثبت نتایج شامل واحد ها و ... در نرم افزار مشاوره ژنتیک موجود است.)
  - سایر آزمایش ها (با قابلیت تایپ آزاد)
- درخواست کسب نظر مشورتی تخصصی (نکته: با توجه به عدم اتصال سیب به سطوح ۲ و ۳ نظام سلامت، این بخش از طریق فرم کاغذی انجام می شود. شایان ذکر است فرم مربوطه در نرم افزار مشاوره ژنتیک موجود است و اطلاعات مربوط به مشورت کسب شده در آن منعکس می گردد.)
- درخواست ارائه مستندات پزشکی یا حضور سایر اعضا خانواده در جلسه بعدی (با قابلیت تایپ آزاد)

در انتها، پزشک مشاور ژنتیک بر مراجعه بعدی در زمان مناسب تاکید به زوجین تاکید می نماید.

(در صورت تایید ایجاد نقش کارشناس خدمات ژنتیک در سطح ۱، موارد فوق می تواند در قالب پیگیری به این کارشناس ارجاع شود.)

مستطیل شماره ۱۰: در صورتی که اقدامات انجام شده در جلسه فعلی برای تعیین وضعیت مراجع کفایت کند، نتیجه نهایی فرایند مشاوره ژنتیک برای مراجع با انتخاب یکی از گزینه های زیر ثبت می شود:

- انصراف از ازدواج
- نیاز به مراقبت ژنتیک
- اختتام پرونده مشاوره ژنتیک

لوزی شماره ۱۱ و بیضی شماره ۱۲: در صورت نیاز به مراقبت ژنتیک وجود نداشته باشد (پاسخ خیر)، ادامه فرایند از طریق بیضی شماره ۱۲ انجام می شود. در این حالت بر اساس بررسی پزشک مشاور ژنتیک، مراجع در معرض خطر ژنتیک از لحاظ موضوع مشکل اصلی ثبت شده نیست و نیازی به اقدام دیگری ندارد بنابراین پزشک ضمن توضیح امر برای مراجع، «اختتام پرونده مشاوره ژنتیک» را ثبت می کند. در صورت مثبت بودن پاسخ، ادامه فرایند از طریق مستطیل شماره ۱۳ انجام می شود.

مستطیل شماره ۱۳: در صورتی که در معرض خطر ژنتیک بودن مراجع احراز شود و نیاز به مراقبت ژنتیک وجود داشته باشد، ارجاع جهت مراقبت ژنتیک با درج اطلاعات زیر انجام می شود:

- نام بیماریِ علت مراقبت ژنتیک (عنوان و کد ICD بیماری دارای تشخیص قطعی از لیست سه سطحی ICD10 قابل انتخاب باشد. تنها یک بیماری قابل انتخاب باشد.)
- نوع مراقبت ژنتیک (امکان انتخاب فقط یک مورد)
  - مراقبت ژنتیک پیشگیری از بروز
  - مراقبت ژنتیک کاهش خطر بروز
- محل ارائه مراقبت ژنتیک: دانشگاه ع پ، شهرستان / شبکه بهداشتی، نام پایگاه / خانه بهداشت.

همان طور که در صفحه نخست مستند حاضر ذکر شد، لازم است پزشک مشاور ژنتیک به لیست تمامی پایگاه / خانه بهداشت دانشگاه ع پ تحت پوشش دانشگاه محل خدمت دسترسی داشته باشد.

در صورتی که محل سکونت مراجع خارج از حیطه تحت پوشش دانشگاه محل خدمت پزشک مشاور ژنتیک باشد، و از طریق سامانه امکان ارجاع بین دانشگاهی وجود نداشته باشد، لازم است اعلام مراقبت ژنتیک به شیوه کاغذی از مسیر مکاتبه اداری به ستاد دانشگاه متبوع اعلام شود. سپس از طریق مکاتبه اداری بین ستاد دانشگاه متبوع به ستاد دانشگاه محل سکونت مراجع اعلام شود. سپس اعلام وضعیت مراقبت به صورت آبشاری از ستاد دانشگاه، شهرستان به مرکز خدمات جامع شهری یا روستایی پوشش دهنده محل سکونت مراجع رسیده و اعلام مراقبت ژنتیک توسط پزشک آن مرکز (که لزوما مشاور ژنتیک نیست) ثبت می شود و ارجاع جهت مراقبت ژنتیک به واحد محیطی (پایگاه/خانه بهداشت) محل سکونت مراجع انجام می شود.

(توضیح: در صفحه پزشک در بخش مراجعه با شکایت، امکان اعلام شروع مراقبت ژنتیک در حال حاضر در سامانه سیب موجود است.)

لوزی شماره ۱۴: در خصوص افرادی که برای مراقبت ژنتیک ارجاع شده اند ممکن است لازم باشد سایر اعضا در معرض خطر خانواده برای انجام مشاوره ژنتیک فراخوان شوند (فراخوان مشاوره ژنتیک؛ این فراخوان به منظور تکمیل اطلاعات در خصوص مراجع فعلی نیست بلکه با هدف بررسی خطر ژنتیک خویشان در معرض خطر فرد بررسی شده انجام می شود). در صورت پاسخ بلی، ادامه فرایند از طریق مستطیل شماره ۱۵ انجام می شود. در صورت پاسخ منفی ادامه فرایند از طریق بیضی شماره ۱۶ انجام می شود.

مستطیل شماره ۱۵: در صورت وجود افراد در معرض خطر در خانواده، پزشک مشاور ژنتیک ضمن آموزش اهمیت بررسی خطر ژنتیک در افراد در معرض خطر خانواده برای مراجع، سعی در جلب همکاری ایشان برای در اختیار قرار دادن اطلاعات تماس این افراد می نماید. در صورت رضایت و همکاری مراجع، اطلاعات افراد در معرض خطر خانواده مراجع را در پرونده مشاوره ژنتیک مراجع با درج اقلام داده ای زیر به تفکیک هر فرد در معرض خطر درج می کند:

- نام و نام خانوادگی
- نسبت با مراجع (به صورت تاپ آزاد)
- بیماری علت نیاز به فراخوان مشاوره ژنتیک
- اطلاعات محل سکونت شامل استان، شهرستان و دانشگاه ع پ محل سکونت
- اطلاعات تماس: (شماره موبایل جهت ارسال پیامک طی فرایند اعلام فراخوان مشاوره ژنتیک که فلوچارت آن به صورت مستقل در ادامه آمده است)

بیضی شماره ۱۶: برای افراد ارجاع شده برای دریافت مراقبت ژنتیک، آموزش لزوم همکاری در فرایند مراقبت ژنتیک ارائه می شود. آموزش ارائه شده بر حسب نوع بیماری و نوع مراقبت ژنتیک، اختصاصی است. همچنین فرم براعت نامه مشاوره ژنتیک توسط مراجع تکمیل و امضا می شود. (در صورت امکان پذیری اخذ امضاء الکترونیک در مراکز جامع سلامت ارائه دنهده خدمت مشاوره ژنتیک، این فرم می تواند در سامانه ثبت شود. در غیر این صورت این فرم به صورت کاغذی تکمیل می شود.)

لوزی شماره ۱۷: در صورتی که مراجع از مسیر مراقبت ژنتیک «پیشگیری از خطر بروز» یا «کاهش خطر بروز» ارجاع شده باشد (پاسخ بلی)، ادامه فرایند از مسیر لوزی شماره ۱۶ پیگیری می شود. اگر پاسخ بلی باشد، از طریق بیضی شماره ۱۷ اقدام می شود. در صورت پاسخ خیر، ادامه فرایند از طریق لوزی شماره ۱۸ انجام می شود.

بیضی شماره ۱۸: آزمایش ها به صورت انتخاب یک یا چند مورد از موارد زیر درخواست می شود:

- PND_1
- PND_2
- GD

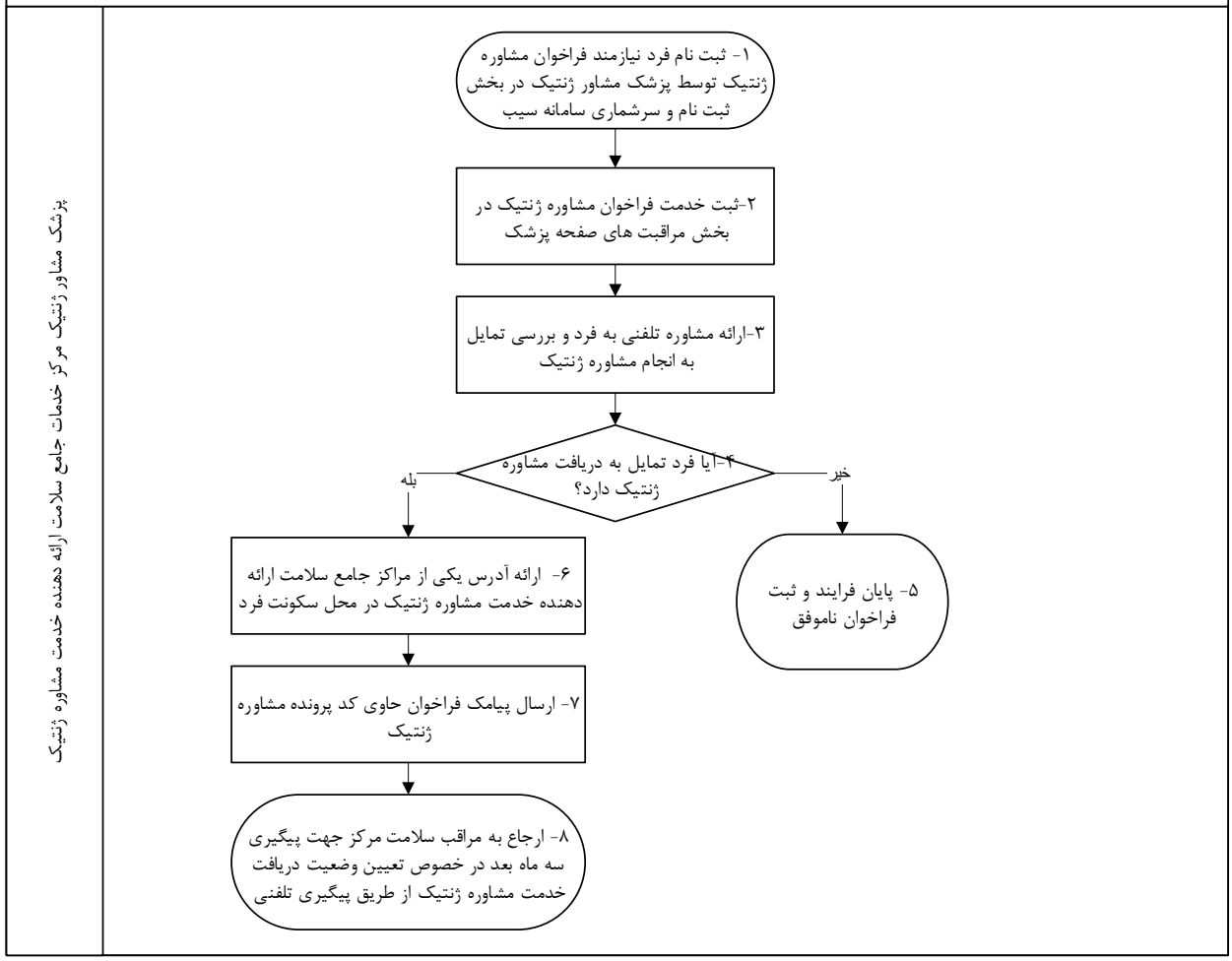
لازم است با انتخاب هر یک از گزینه های فوق، امکان انتخاب بیماری مورد درخواست آزمایش، از لیست ICD10 سه سطحی قابل انتخاب باشد. در خصوص نام تست درخواستی، قابلیت تایپ آزاد وجود داشته باشد (این آیتم، مورد نیاز برای گزارش گیری نیست و پزشکان مشاور ژنتیک آموزش دیده، بر اساس الگوریتم های درخواست تست (Test ordering) ویژه هر گروه بیماری ژنتیک که در محتوای آموزشی ایشان موجود است، اقدام به درخواست تست می نمایند. شایان ذکر است جزئیات انواع آزمایش های مورد نیاز مشاوره ژنتیک به همراه فرمت ثبت نتایج شامل واحد ها و ... در نرم افزار مشاوره ژنتیک موجود است.)

لوزی شماره ۱۹: در صورتی که بر اساس نتایج آزمایشات و مستندات و بررسی های انجام شده در جلسه فعلی، پزشک مشاور ژنتیک قطع مراقبت ژنتیک مراجع را لازم بداند (پاسخ بلی)، از طریق مستطیل شماره ۲۱ اقدام می شود. در صورت نیاز به قطع مراقبت ژنتیک (پاسخ خیر)، ادامه فرایند از طریق بیضی شماره ۲۰ انجام می شود.

بیضی شماره ۲۰: در صورت عدم نیاز به قطع مراقبت ژنتیک، آموزش لازم همکاری در فرایند مراقبت ژنتیک به مراجع داده می شود و بازخورد ادامه مراقبت ژنتیک به پزشک مرکز خدمات جامع سلامت شهری یا روستایی پوشش دهنده پایگاه/خانه بهداشت ارائه دهنده خدمت مراقبت ژنتیک در محل سکونت مراجع ارسال می گردد.

بیضی شماره ۲۱: در صورت نیاز به قطع مراقبت ژنتیک، بازخورد قطع مراقبت ژنتیک به پزشک مرکز خدمات جامع سلامت شهری یا روستایی پوشش دهنده پایگاه/خانه بهداشت ارائه دهنده خدمت مراقبت ژنتیک در محل سکونت مراجع ارسال می کند. در ادامه لازم است، پیرو دریافت این بازخورد در بخش پیام های دریافتی صفحه پزشک، پزشک مرکز خدمات جامع سلامت شهری یا روستایی مذکور، از مسیر بخش «مراجعه با شکایت» صفحه خود در بخش خدمت مراقبت ژنتیک، اعلام قطع مراقبت ژنتیک برای مراجع نماید. (ساز و کار اعلام قطع مراقبت در حال حاضر در سامانه سیب موجود است.)

فلوچارت شماره ۲: فرایند فراخوان مشاوره ژنتیک



شرح فلوچارت شماره ۲: فراخوان مشاوره ژنتیک

این خدمت بدون حضور گیرنده خدمت انجام می شود.

بیضی شماره ۱: پزشک مشاور ژنتیک، با مراجعه به بخش ثبت نام و سرشماری صفحه خود، فرد در معرض خطر خانوار را ثبت نام می کند. اطلاعات ضروری شامل نام و نام خانوادگی، کد ملی و سال تولد و شماره موبایل، استان و شهرستان محل سکونت است.

مستطیل شماره ۲: پزشک مشاور ژنتیک با مراجعه به برگه مراجعه با شکایات صفحه خود، از بخش مراقبت ژنتیک، گزینه اعلام مراقبت ژنتیک، فراخوان مشاوره ژنتیک را انتخاب می کند.

مستطیل شماره ۳: پزشک مشاور ژنتیک از طریق تماس تلفنی، مشاوره لازم در خصوص وضعیت خطر فرد را به ایشان ارائه می دهد.

لوزی شماره ۴: در صورتی که بعد از دریافت مشاوره تلفنی، فرد مایل به دریافت خدمت مشاوره ژنتیک باشد، ادامه مسیر از طریق مستطیل شماره ۶ انجام می شود. در غیر این صورت از مسیر بیضی شماره ۵ فرایند ادامه می یابد.

بیضی شماره ۵: در صورت عدم تمایل فرد به دریافت مشاوره ژنتیک، پایان فرایند با عنوان «فراخوان ناموفق» ثبت می شود.

مستطیل شماره ۶: در صورت تمایل فرد به دریافت مشاوره ژنتیک، پزشک مشاور ژنتیک آدرس نزدیک ترین مرکز خدمات جامع سلامت ارائه دهنده خدمت مشاوره ژنتیک محل سکونت فرد مورد مشاوره را بر اساس لیست موجود این مراکز به گیرنده خدمت اعلام می کند.

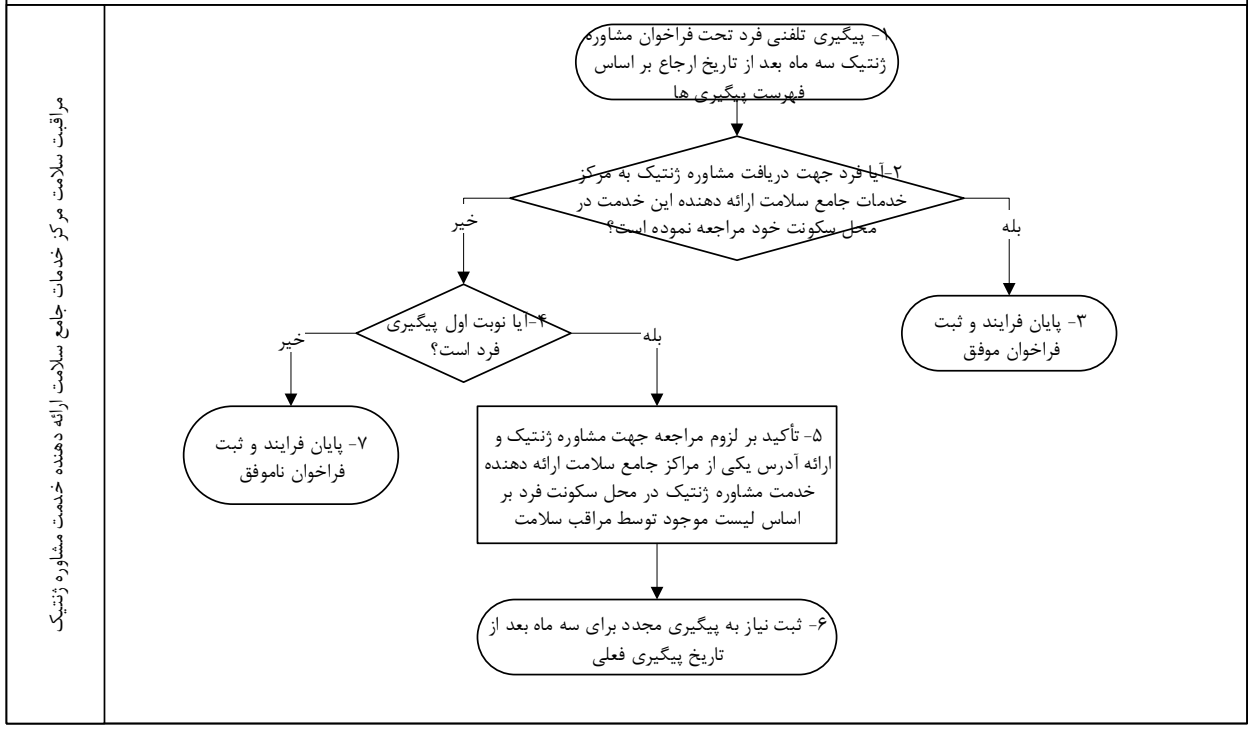
مستطیل شماره ۷: در این صورت می بایست ارسال پیامک با متن زیر به گیرنده خدمت ثبت نام شده در اختیار پزشک قرار گیرد:

متن پیامک: «جناب آقای / سرکار خانم ... نظر به نتیجه مشاوره ژنتیک تلفنی انجام شده با شما، از شما دعوت می شود با مراجعه به مرکز خدمات جامع سلامت ..... دانشگاه ع پ ..... با کد پرونده ژنتیک شماره .... نسبت به دریافت مشاوره ژنتیک اقدام نمایید.»

(توضیح: کد پرونده ژنتیک، کد پرونده فرد سرنخ است. این پرونده از طریق نرم افزار مشاوره ژنتیک قابلیت ارجاع بین دانشگاهی دارد. *گیرنده پیامک در صورت تمایل با مراجعه به مرکز خدمات جامع سلامت معرفی شده، مورد نظر خود، تحت عنوان مسیر مراجعه «فراخوان مشاوره ژنتیک» پذیرش می شود. ادامه فرایند مشاوره ژنتیک برای این فرد طبق فلوچارت شماره ۱ انجام می شود.)*

بیضی شماره ۸: ارجاع به مراقب سلامت مرکز جهت پیگیری سه ماه بعد در خصوص تعیین وضعیت دریافت خدمت مشاوره ژنتیک از طریق پیگیری تلفنی انجام می شود.

فلوچارت شماره ۳: فرایند پیگیری فراخوان مشاوره ژنتیک



شرح فلوچارت شماره ۳: فراخوان مشاوره ژنتیک

بیضی شماره ۱: مراقب سلامت با مراجعه به لیست ارجاعات دریافتی یا پیگیری ها، گیرنده خدمت فراخوان مشاوره ژنتیک را انتخاب می کند این فرد یا توسط پزشک مشاور ژنتیک جهت پیگیری فراخوان به مراقب سلامت ارجاع شده یا مراقب سلامت بعد از یک نوبت پیگیری، پیگیری مجدد برای سه ماه بعد را برای خودش ثبت نموده است.

لوزی شماره ۲: مراقب سلامت از طریق تماس تلفنی با گیرنده خدمت، دریافت مشاوره ژنتیک توسط فرد را بررسی می نماید. در صورتی که خدمت دریافت شده باشد، ادامه مسیر از طریق بیضی شماره ۳ انجام می شود. در غیر این صورت مسیر از طریق لوزی شماره ۴ ادامه می یابد.

بیضی شماره ۳: در صورت دریافت مشاوره ژنتک توسط فرد، پایان فرایند تحت عنوان «فراخوان موقت» ثبت می شود.

لوزی شماره ۴: اگر خدمت مشاوره ژنتیک دریافت نشده باشد، در صورتی که پیگیری حاضر، نوبت اول پیگیری باشد، مسیر از طریق مستطیل شماره ۵ ائامه می یابد. اگر نوبت پیگیری دوم باشد، مسیر از طریق بیضی شماره ۷ ادامه می یابد.

مستطیل شماره ۵: در خصوص لزوم مراجعه برای مشاوره ژنتیک توضیح مجدد به گیرنده خدمت ارائه می شود و همچنین آدرس مرکز خدمات جامع سلامت ارائه دهنده خدمت مشاوره ژنیک در محل سکونت فرد در اختیار ایشان قرار می گیرد. و ادامه فرایند از طریق بیضی شماره ۶ انجام می شود.

بیضی شماره ۶: نیاز به پیگیری مجدد این فرد توسط خود مراقب سلامت، برای ۳ ماه بعد از تاریخ پیگیری فعلی ثبت می شود.

بیضی شماره ۷: در صورتی که نوبت دوم پیگیری فرد باشد، و فرد مایل به دریافت مشاوره ژنتیک نباشد، با ثبت نتیجه فراخوان تحت عنوان «فراخوان ناموفق» فرایند خاتمه می یابد.

پیوست شماره ۱: لیست شکایات اصلی

A-Infertility
B-Recurrent Pregnancy Loss
C-Developmental delay/Mental retardation
D-Abnormal body size and proportion
F-CHROMOSOMAL DISORDERS
F-1. Autosomal Trisomies
F-2.Sex Chromosome Abnormalities
F-3. Structural Abnormalities of the Autosomes
G-CARDIOVASCULAR DISORDERS
G-1.Congenital Heart Disease
G-2.Familial pulmonary arterial hypertension Common
G-3.Inherited Cardiomyopathies
G-4.Familial Dysrhythmias and Conduction Disorders
G-5. Hereditary Disorders or the Lymphatic and Venous Systems
G-6. Hereditary hemorrhagic telangiectasia
G-7. Disorders of Coagulation and Fibronolysis
G-8. Atherosclerotic Heart Disease and Other Occlusive Arterial Disorders
G-9. Preeclampsia
G-10. Hypertension
H-RESPIRATORY DISORDERS
H-1.Cystic Fibrosis
H-2.Asthma
H-3.Hereditary Pulmonary Emphysema
H-4.Interstitial and Restrictive Pulmonary Disorders
I-RENAL DISORDERS
I-1.Congenital Disorders of the Urinary Tract
I-2.Renal Cystic Diseases
I-3.Nephrotic Disorders
I-4.Renal Tubular Disorders
I-5.Cancer of the Kidney and Urogenital Tract
J-GASTROINTESTINAL DISORDERS
J-1.Inflammatory Bowel Disease
J-2.Bile Pigment Metabolism and its Disorders
J-3.Cancer of the Colon and Gastrointestinal Tract
K-HEMATOLOGIC DISORDERS
K-1. Hemoglobinopathies and Thalassemias
K-2.Other Hereditary Red Blood Cell Disorders
K-3.Hemophilias and Other Disorders of Hemostasis
K-4.Rhesus and Other Fetomaternal Incompatibilities
K-5.Leukemias, Lymphomas and Other Related Disorders
L-IMMUNOLOGIC DISORDERS
L-1.Autoimmune disorders
L-2.Systemic Lupus Erythematosus
L-3.Rheumatoid Disease and Other Inflammatory Arthropathies

L-4.Amyloidosis and Other Protein Deposition Diseases
L-5.Immunodeficiency Disorders
L-6.Complement Defects
L-7.Disorders of Leukocyte Function
M-ENDOCRINOLOGIC DISORDERS
M-1.Genetic Disorders of the Pituitary Gland
M-2.Thyroid Disorders
M-3.Parathyroid Disorders
M-4.Diabetes Mellitus
M-5.Genetic Disorders of the Adrenal Gland
M-6.Disorders of the Gonads, Genital Tract and Genitalia
M-7.Cancer of the Breast and Female Reproductive Tract
N-METABOLIC DISORDERS
N-1. Disorders of the Body Mass
N-2.Disorders of Amino Acid Metabolism
N-3.Disorders of Carbohydrate Metabolism
N-4.Disorders of Purine and Pyrimidine Metabolism
N-5. Disorders of Lipoprotein and Lipid Metabolism
N-6.Disorders of Fatty Acid Transport and Mitochondrial Oxidation
N-7.Organic Acidemias and Disorders of Fatty Acid Oxidation
N-8. Disorders of Vitamin D Metabolism or Action
N- 9.Inherited Porphyrias
N-10. Disorders of Copper Metabolism
N-11. Disorders of Iron Metabolism
N12.Mucopolysaccharidose
N-13.Oligosaccharridoses and Allied Disorders
N-14.Gangliosidoses and Related Lipid Storage Diseases
N-15.Peroxisomal Disorders
N-16. Genetic Lypodystrophies
O-MENTAL AND BEHAVIORAL DISORDERS
O-1.Fragile X Syndrome and Other Causes of X-linked Mental Handicap
O-2.Dyslexia and Other Specific Learning Disorders
O-3.Attention Deficit Hyperactivity Disorder
O-4.Autism and Other Behavioral Disorders
O-5.Alzheimer Disease and Other Dementias
O-6.Schizophrenia
O-7.Major Mood Disorders
O-8.Addictive Disorders
P-NEUROLOGIC DISORDERS
P-1.Neural Tube Defects and other Congenital Central Nervous System Malformations
P-2.Genetic Disorders of Cerebral Cortical Development
P-3.The Epilepsies
P-4.Basal Ganglia Disorders
P-5.The Hereditary Ataxias
P-6.Hereditary Spastic Paraplegia
P-7.Autonomic and Sensory Disorders

P-8.The Phakomatoses
P-9.Multiple Sclerosis and Other Demyelinating Disorders
P-10.Cerebrovascular Disorders
P-11.Primary Tumors of the Nervous System
Q-NEUROMUSCULAR DISORDERS
Q-1.Congenital Muscular Dystrophies
Q-2.Duchenne and Other X-linked Muscular Dystrophies
Q-3.Autosomally Inherited Muscular Dystrophies
Q-4.Hereditary Motor and Sensory Neuropathies
Q-5.Congenital (Structural) Myopathies
Q-6.Spinal Muscular Atrophies
Q-7.Nondystrophic Myotonias and Periodic Paralyses
Q-8.Myotonic Dystrophy
Q-9.Hereditary and Autoimmune Myasthenias
Q-10.Motor Neurone Disease
R-OPHTHALMOLOGIC DISORDERS
R-1.Color Vision Defects
R-2.Optic Atrophy and Congenital Blindness
R-3.Glaucoma
R-4.Defects of the Cornea
R_5.Anomalies of the Lens
R-6.Hereditary Retinal and Choroidal Degenerations
R-7.Strabismus
R-8.Retinoblastoma
S-DEAFNESS
S-1.Hereditary hearing impairment
T-CRANIOFACIAL DISORDERS
T-1.Craniosynostosis
T-2.Clefting, dental and Craniofacial Disorders
U-DERMATOLOGIC DISORDERS
U-1.Abnormalities of Pigmentation
U-2.Ichthyosiform Dermatoses
U-3.Epidermolysis Bullosa
U-4.Ectodermal Dysplasias
U-5.Other Genetic Disorders of the Skin
U-6.Skin Cancer
V-CONNECTIVE TISSUE DISORDERS
V-1.Marfan Syndrome and Other Disorders of Fibrillin
V-2.Ehlers-Danlos Syndrome
V-3.Heritable Diseases Affecting the Elastic Tissues: Cutis Laxa, Pseudoxanthoma Elasticum and Related Disorders
W-SKELETAL DISORDERS
W-1.Disorders predisposing to bone fragility and decreased bone density
W-2. Chondrodysplasias
W-3. Disorders with increased Bone Density, Volume and Mineralization
W-4. Abnormalities of Bone Structure

W-5. The Dysostoses
W-6. Arthrogryposes (Multiple Congenital Contractures)
W-7. Common Skeletal Deformities
W-8. Hereditary Noninflammatory Arthropathies