برنامه جامع کنترل بيماريهاي ژنتيک ، فرم ارجاع PND/بررسي ژنتيك

**فرم شماره‌ي 3**

**دانشگاه علوم پزشکي: ....................................... مركز بهداشت شهرستان: ..................................**

**مرکز بهداشتي درماني ويژه مشاوره ژنتيك: ..................................... شماره تلفن: .......................................... شماره نمابر: .................................. آدرس: استان: .................................... شهر: ................... خيابان: .................../ ...................... کوچه: .................... پلاک ......... نام و نام خانوادگي پزشك مشاور ژنتيک ارجاع دهنده: ................................................................**

**تاريخ ارجاع: / / 13 نام بيماري مرتبط و علت ارجاع: ........................................................................... نوع استراتژي کنترل بيماري: .........................................**

**بخش اول**

|  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |
| --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- |
| **الف)مشخصات و آزمايشهاي قبلي**

|  |  |  |  |  |  |  |  |  |
| --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- |
| **فرد** | **نام و نام خانوادگي** | **تاريخ تولد** | **تحصيلات** | **محل تولد** | **دين** | **قوميت** | **قوميت والدين** | **استان محل تولد والدين** |
| **شهر** | **استان** | **پدر** | **مادر** | **پدر** | **مادر** |
| **زن** |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |
| **مرد** |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |
|  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |
|  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |

**سال ازدواج: ........................... نسبت خويشاوندي: .................................... تعداد فرزندان مبتلا به اين بيماري: ........................... تعداد فرزندان سالم: .......................****آياخانم باردار است؟ □ بلي سن جنين به هفته LMP: ................................ نو بت بارداري: ................................. نوبت PND: ................................. )** **□خير با ذكر علت ارجاع: .....................................................................................................................................................................................****نشاني محل سكونت: استان: .............. شهرستان: ................. شهر: ............................... روستا : .................. خيابان: ....................... كوچه:............................. پلاك: ............... شماره تلفن1) ............................ شماره تلفن2) ........................ نوع بيمه: ................... مشمول تسهيلات ويژه: □خير □بلي ........... درصد (مهر مرکز مشاوره ضرب گردد)** **ب)نتيجه آزمايش هاي غير ژنتيك**

|  |  |  |  |
| --- | --- | --- | --- |
| **فرد** | **اوليه** | **تكميلي مرحله اول(الکتروفورز)** | **تكميلي مرحله دوم** |
| **MCV** | **MCH** | **RBC** | **HBA2**  | **HBA2**  | **HBF** | **HBS** | **ساير** |  |
| **زن** |  |  |  |  |  |  |  |  |  |
| **مرد** |  |  |  |  |  |  |  |  |  |
|  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |
|  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |

**مهر و امضاء پزشک مشاور ژنتيک****ج)نتايج PND و بررسي ژنتيك قبلي:****سابقه بررسي موتاسيون: □ندارد □دارد افراد بررسي شده و نتايج بررسي به تفكيك:.........................................................................................................................****............................................................................................................................................................................................................................................................................................****سابقه PND قبلي: □ندارد**  **□دارد تعداد PND: ............ تعداد جنين بيمار: ............ تعداد جنين سقط شده: ................ تعداد جنين سالم: .............. تعداد جنين ناقل:..........................** |

**بخش دوم**

|  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |
| --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- |
| **شماره پرونده : .................................. تاريخ پذيرش: / / 13 تاريخ اعلام نتايج نهايي: / / 13****نوع نمونه و تاريخ نمونه گيري: ....................................................................................................................................................................................................****نتايج بررسي موتاسيون (مستقيم و غير مستقيم) و PND**

|  |  |  |  |  |
| --- | --- | --- | --- | --- |
| **فرد** | **نام و نام خانوادگي** | **نام موتاسيون** | **بررسي غير مستقيم(محل هاي گويا)** | **تشخيص نهايي** |
| **زن** |  |  |  |  |
| **مرد** |  |  |  |  |
| **جنين** |  |  |  |  |
|  |  |  |  |  |
|  |  |  |  |  |
| **پيشنهاد نهايي:** |

**نام و نام خانوادگي و امضاء مسئول فني آزمايشگاه: ...................................................................... مهر آزمايشگاه** |

راهنماي تکميل فرم شماره 3: فرم ارجاع PND/بررسي ژنتيك

**کاربرد:**

1. درخواست PND و بررسي ژنتيک از سوي مراکزبهداشتي درماني ويژه مشاوره ژنتيک
2. اعلام نتيجه PND و بررسي ژنتيک از سوي مراکز منتخب تشخيص پيش از تولد

اين فرم بطور مشترک در برنامه جامع کنترل بيماريهاي ژنتيک مورد استفاده قرار مي گيرد**.**

**استفاده کنندگان:**

1. مراکز مشاوره ژنتيک
2. مرکز منتخب تشخيص ژنتيک

**شرح فرم:**

ابتدا مشخصات مرکز درخواست کننده آزمايش ژنتيک ثبت مي شود . سپس مشخصات درخواست کننده آزمايش و تاريخ ارجاع قيد مي شود. نام بيماري مرتبط و علت ارجاع و نوع استراتژي کنترل بيماري در آخرين خط اين قسمت ثبت مي شود.

**بخش اول**

اين بخش شامل سه قسمت الف، ب و ج مي شود، در قسمت الف مشخصات زن و مرد )زوجين متقاضي آزمايش ( قيد مي شود . در اين قسمت دو رديف بعد از رديف زن و مرد وجود دارد که به افراد نشانه 1 و 2 (در صورت نياز به آزمايش ايشان( تعلق دارد.

بعد از رديف مشخصات فردي زوجين و نشانه ها )افراد ديگري که براي شناسايي موتاسيون مورد آزمايش قرار گرفته اند )، مشخصات خانوادگي زوجين قيد مي شود . در اين قسمت چنانچه زوجين خويشاوند يک سويه يا دو سويه باشند، نسبت دقيق ذکر مي شود و مشخصات فرزندانشان ثبت مي گردد . وضعيت بارداري خانم بعد از اين قسمت ثبت مي شود . در آخرين رديف از قسمت الف نشاني محل سکونت زوج يا فرد تحت بررسي، نوع بيمه فرد تحت بررسي، وضعيت تعلق گرفتن تسهيلات ويژه به ايشان با ذکردرصد مشموليت، ثبت شده و اگر برخوردار ازشرايط تسهيلات ويژه اند درصد برخورداري درج شده و مهر مرکز ضرب مي گردد.

بعد از تکميل رديف هاي بالا، مشاور ژنتيک همچنين موظف است قسمت ب و ج را در صورت وجود مدارک ثبت نمايد . در قسمت ب،کليه نتايج آزمايشات غير ژنتيک ثبت مي شود . اين رديف به آزمايش هاي اوليه، تکميلي مرحله اول و دوم تقسيم شده است . برحسب نوع بيماري اين آزمايش‌ها متفاوت است و پزشک بايد براساس دستورالعمل و الگوريتم آزمايشگاهي هر بيماري، آزمايشات اوليه وتکميلي در خصوص افراد تحت بررسي براي بيماري مورد نظر را قيد نمايد. در رديف ج،بررسي PND و بررسي ژنتک قبلي افراد و يا بررسي موتاسيون ايشان ثبت مي شود . در مورد موتاسيون بايد به تفکيک قيد شود چه فردي آزمايش شده و چه نتيجه اي حاصل شده است.

**بخش دوم**

ثبت مشخصات زوجين در اين بخش به عهده مرکز منتخب تشخيص ژنتيک است (اين مرکز بايد فرمي را تحويل گرفته و تكميل نمايد که بخش اول آن توسط مشاور مربوطه تکميل شده باشد.

دراين قسمت ابتدا مشخصات پرونده، تاريخ پذيرش نمونه و تاريخ اعلام نتيجه نهايي به متقاضي خدمت، ثبت مي شود و سپس مشخصات نمونه و تاريخ نمونه گيري قيد مي شود.

در جدول نتايج بررسي موتاسيون و PND ، بايد فرد مورد آزمايش (زن، مرد، نشانه و...) و نام خانوادگي آنها ثبت شود . سپس درستون هاي مربوطه نوع (نام) موتاسيون، محل هاي گويا در بررسي غير مستقيم و تشخيص نهايي نوشته مي شود . در رديف ما قبل آخر از اين بخش پيشنهاد نهايي ذکر مي شود . در آخرين خط صفحه، مشخصات مسئول فني نوشته شده و مُهر وي ضرب مي شود.