

برنامه جامع پیشگیری و کنترل بیماریهای متابولیک ارثی

بیماریهای متابولیک ارثی عمدتاً ناشی از نقص ژنتیکی در تولید یا عملکرد یکی از پروتئینها در بدن می باشند. اکثراً این بیماریها در سنین پایین تظاهر می یابند و تقریباً در غالب این بیماریها سیستم عصبی مرکزی به صورت اولیه و یا ثانوی درگیر می شود. علاوه بر این، ارگانهای حیاتی دیگر مانند چشم، کبد، طحال، کلیه، قلب و سیستم عضلانی و اسکلتی در این بیماریها می توانند درگیر شوند. تشنج ها، تاخیر تکامل، هیپاتومگالی، کاردیومیوپاتی، میوپاتی اسکلتی نیز از علایم این دسته از بیماریها **است**. ضایعات شدید مغزی، عقب ماندگی ذهنی، فلجهای عضلانی، مشکلات کبدی، سنگهای ادراری، نارساییهای چشمی مانند کاتاراکت و گلوکوم و بیماریهای قلبی از عوارضی هستند که در این بیماریها ایجاد می شود. بیماریهای متابولیک ارثی اغلب در اوایل شیرخوارگی با حملات کمبود متابولیک (metabolic decompensation) که تهدید کننده حیات هستند، تظاهر می یابند. هر یک از بیماریهای متابولیک نقش کوچک اما در مجموع تاثیر قابل توجهی در مرگ نامشخص شیرخوار دارند. از جمله اختلالات متابولیک ارثی که باعث مرگ ناگهانی می گردند عبارت هستند از:

۱- اختلالات اکسیداسیون اسید چرب

۲- اختلالات متابولیسم اسید آمینه و اختلالات سیکل اوره

۳- ارگانیک اسیدیها

اختلالات فوق جزو بیماریهای تک ژنی هستند. اگرچه بیماریهای تک ژنی **به** طور منفرد نادرند اما در مجموع ۱۰ در ۱۰۰۰ تولد برآورد می شوند. این موارد شامل بیماریهای اتوزوم مغلوب و غالب و یا موارد وابسته به **X**، مغلوب و غالب **است**. 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 می شوند و همراه بودن آن با سودمندیهای اجتماعی، مانع مقابله با آن **به** صورت تخطئه این رفتار می گردد بنابراین بروز این موارد در هر حال از افزایش نسبی برخوردار خواهد بود و لازم است با مشاوره ژنتیک کنترل شوند. بعد خانوار در ایران و کشورهای خاورمیانه از کشورهای غربی بیشتر است و موارد بیشتری از بروز بیماریهای ژنتیک را بدنبال خواهد داشت بویژه 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 دنیا پیش بینی می شود. **به** همین دلیل، بیماریهای متابولیک ارثی به عنوان بیماریهای بومی کشور ما شناخته می شود.

بعلاوه، وقتی میزان مرگ و میر شیر خواران (IMR) کاهش می یابد، نقایص ژنتیکی تولد سهم فزاینده ای در مرگ و میر این گروه سنی خواهند داشت. چنانچه این شاخص به کمتر از ۲۰ در هزار برسد، ۳۰٪ موارد مرگ شیر خواران به علت بیماریها و اختلالات خواهد بود. 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 بیماریهای 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 نمی توانند در غربالگری نوزادی شناسایی شوند در یکی از دورانهای زندگی (اکثراً در شیرخوارگی یا کودکی) با علائم بالینی مراجعه می کنند. بنابر این علاوه بر غربالگری نوزادان بدون علامت در دوره نوزادی شناسایی

شیرخواران و کودکان در اولین زمان ممکن در مراجعات بالینی و کلینیکی، تشخیص و مدیریت موثر تعداد قابل توجهی از این بیماری‌ها را ممکن می‌کند 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 مورد استفاده قرار می‌گیرد 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. توسعه غربالگری نوزادان برای بیماری‌های درمان پذیر به همراه تشخیص و مدیریت استاندارد آن‌ها در چارچوب برنامه ژنتیک اجتماعی و به طور ادغام شده در نظام سلامت، همراه با توسعه غربالگری بالینی بیماران متابولیک ارثی که در غربالگری نوزادی قابل شناسایی نیستند می‌توانند بیماری‌های متابولیک را به طور موثر و کارآمد کنترل کرد.

استانداردهای اجرایی ناظر به فرایندهای کلی برنامه و ارجاع بیمار یا نمونه یا افراد بین سطوح و مراکز است. این استانداردها به صورت فلوجارت ارائه می‌شود و محور فعالیت‌های نظام است.

بیماری‌های هدف برنامه غربالگری نوزادان برای بیماری‌های متابولیک ارثی شامل ۲۲ بیماری است که ۲۰ مورد آن‌ها با استفاده از تکنولوژی MS-MS (شامل اختلالات اسید آمینه، اختلالات زنجیره چربی و ارگانیک اسیدی‌ها) قابل تشخیص است و دو مورد آن شامل بیماری‌های کمبود بیوتینیداز، گلاکتوزمی، با روش الیزا تشخیص داده می‌شوند. بیماری‌هایی که در غربالگری نوزادان با روش MS-MS شناسایی می‌شوند شامل سه دسته هستند و در یک نوبت و در یک نمونه غربالگری می‌شوند:

الف) اختلالات متابولیسم ارگانیک اسیدها :

- ۱- ایزو والریک اسیدمی
- ۲- گلووتاریک اسیدوری تیپ ۱
- ۳- ۳ هیدروکسی ۳ متیل گلووتاریک اسیدوری
- ۴- کمبود مالتیل کربوکسیلاز
- ۵- اسیدمی متیل مالونیک نوع نقص موتاز
- ۶- نقص ۳ متیل کروتونیل کو آ کربوکسیلاز
- ۷- اسیدمی متیل مالونیک نوع cbIA و cbIB
- ۸- اسیدمی پروپیونیک
- ۹- کمبود بتا کتوتیولاز

ب) اختلالات متابولیسم اسیدها ی چرب:

- ۱- نقص اسیل کوا دهیدروژناز با زنجیره متوسط
- ۲- نقص اسیل کوا دهیدروژناز با زنجیره خیلی بلند
- ۳- نقص ۳ هیدروکسی اسیل کوا دهیدروژناز با زنجیره بلند
- ۴- نقص پروتئین تری فانکشنال
- ۵- نقص جذب کارنیتین

ج) اختلالات متابولیسم اسیدهای آمینه:

- ۱- فنیل کتونوری
 - ۲- بیماری ادرار شربت افرا
 - ۳- هموسیستینوری
 - ۴- سیترولینمی
 - ۵- اسیدمی آرژینوسوکسینیک
 - ۶- تیروزینمی تیپ ۱
- در هر یک از این بیماری‌ها یک یا چند متابولیت در خون تغییر می‌یابد که نشانه اولیه برای ارجاع بیمار به پزشک و انجام بررسی‌های بیشتر جهت تایید بیماری پیش از بروز بیماری می‌شود.

هدف کلی:

کاهش مرگ نوزادان و کودکان زیر ۵ سال و معلولیت نوزادان، شیرخواران و کودکان

اهداف اختصاصی:

- کاهش بروز بیماری‌های متابولیک ارثی
- کاهش معلولیت جسمی ناشی از بیماری‌های متابولیک ارثی
- کاهش صدمه روحی و مالی به خانواده به عنوان واحد زیر بنایی اجتماع

استراتژی‌ها:

- ۱- غربالگری و شناسایی نوزادان مبتلا
- ۲- پذیرش، تشخیص و درمان استاندارد نوزادان مبتلا
- ۳- مشاوره ژنتیک و تشخیص پیش از تولد در خانواده و فامیل نزدیک بیمار مبتلا به منظور پیشگیری از تولد موارد مبتلا در خانواده و خویشان

فعالیت‌ها:

در قالب استراتژی یک:

- ۱- تشکیل تیم فنی
 - ۲- تعریف فرایندها و تدوین دستورالعمل برنامه
 - ۳- شناسایی و انتخاب آزمایشگاهها، استاندارد سازی و استقرار مدیریت تضمین کیفیت برای انجام آزمایش غربالگری و تایید
 - ۴- آموزش گروه‌های هدف:
- کارکنان بهداشتی درمانی (نمونه گیران، بهورزان، مراقبین سلامت، پزشکان و کارشناسان ژنتیک دانشگاه‌های علوم پزشکی علوم پزشکی)
- کارکنان آزمایشگاههای غربالگری و تایید تشخیص
- ۵- مراقبت موارد مبتلا مطابق با دستورالعمل
 - ۶- اجرای پایلوت برنامه غربالگری
 - ۷- ثبت، جمع‌آوری و انتشار اطلاعات برنامه به صورت دوره‌ای
 - ۸- نظارت مستمر بر فرآیند‌های برنامه

۹- ارزشیابی و ارتقاء برنامه با برنامه ریزی و اجرای مداخلات مورد نیاز

۱۰- توسعه و گسترش برنامه تا پوشش کامل نوزادان

در قالب استراتژی دو :

- ۱- تشکیل تیم فنی
- ۲- تدوین استانداردهای تشخیص ژنتیک بیماری های متابولیک ارثی در کمیته فنی کشوری تشخیص ژنتیک
- ۳- شناسایی و انتخاب آزمایشگاههای معتبر برای انجام آزمایش و کنترل درمان
- ۴- شناسایی و انتخاب بیمارستان منتخب جهت ارجاع نوزادان به منظور ارائه خدمات بالینی جامع استاندارد و متمرکز به بیماران شناسایی شده از غربالگری نوزادی و بیماران قبلاً شناسایی شده شامل :
 - ❖ درخواست آزمایش تایید و پی گیری تا تشخیص و یا تعیین تکلیف نهایی نوزاد
 - ❖ پذیرش نوزادان مثبت غربالگری
 - ❖ ویزیت دوره ای توسط متخصص منتخب
 - ❖ مشاوره تغذیه توسط کارشناس تغذیه
 - ❖ انجام آزمایشات کنترل درمان به صورت دوره ای
 - ❖ تجویز شیر و غذای مخصوص بیماران و داروی ایشان
 - ❖ مشاوره روان شناسی بالینی خانواده ها و ارائه خدمات بازتوانی ذهنی به بیماران در صورت نیاز
 - ❖ مشاوره کاردرمانی و گفتاردرمانی به بیماران در صورت نیاز
 - ❖ مددکاری اجتماعی و برقراری ارتباط سازمان یافته با بیماران و جذب ظرفیت های خیرین نظام سلامت به منظور بهره مندی بیماران در چهارچوب دستورالعمل جتمع برنامه ژنتیک اجتماعی و متابولیک ارثی
 - ❖ ثبت دقیق اطلاعات درخواستی از بیمارستان در فرم های مربوطه
- ۵- آموزش گروه های هدف شامل:
 - ✓ خانواده بیماران
 - ✓ روان شناسان
 - ✓ مددکاران
 - ✓ کارشناسان تغذیه
 - ✓ پزشکان درگیر در درمان بیماری های متابولیک
 - ✓ مشارکت در آموزش کارکنان آزمایشگاه های غربالگری و تایید تشخیص و کنترل درمان
- ۶- استاندارد سازی و استقرار آزمایشگاه های منتخب غربالگری و آزمایشگاه تایید تشخیص و آزمایشگاه های کنترل درمان
- ۷- ثبت، جمع آوری و انتشار اطلاعات برنامه به صورت دوره ای در چهارچوب دستورالعمل برنامه
- ۸- نظارت مستمر بر فرآیند های برنامه
- ۹- ارزشیابی و ارتقاء برنامه با برنامه ریزی و اجرای مداخلات مورد نیاز

در قالب استرژژی سه :

- ۱- تشکیل تیم فنی
- ۲- تدوین استانداردهای تشخیص ژنتیک بیماری های متابولیک ارثی در کمیته فنی کشوری تشخیص ژنتیک
- ۳- شناسایی و انتخاب آزمایشگاه های منتخب تشخیص پیش از تولد بیماریهای متابولیک ارثی بر اساس استاندارد تضمین کیفیت تدوین شده (آزمایشگاههای انجام دهنده آزمایشات ژنتیک تالاسمی که استانداردهای تشخیص ژنتیک برنامه را با استقرار سیستم مدیریت جاری ساخته اند و با برنامه و به صورت سازمان یافته پیش می برند پس از ثبت نام و قبول مسئولیت های مرتبط می توانند پذیرش نمونه نمایند و مطابق دستورالعمل اختصاصی تشخیص ژنتیک بیماری های متابولیک ارثی اقدام نمایند. این آزمایشگاهها باید بعد از ارسال نامه معرفی اداره ژنتیک اقدام به پذیرش نمونه برای انجام آزمایشات ژنتیک نمایند)
- ۴- آموزش مشاوران ژنتیک و پرسنل آزمایشگاه های پیش از تولد
- ۵- ارجاع خانواده بیماران شناسائی شده به مراکز بهداشتی درمانی ویژه مشاوره ژنتیک
- ۶- مشاوره ژنتیک و معرفی والدین بیمار مبتلا به مرکز تشخیص پیش از تولد بیماری های متابولیک ارثی منتخب و همچنین ارائه خدمات مشاوره ژنتیک و ارجاع خویشاوندان بیمار مبتلا که در معرض خطر داشتن فرزند مبتلا می باشند .
- ۷- ثبت و جمع آوری و انتشار اطلاعات مرتبط
- ۸- نظارت مستمر بر فرآیندهای برنامه
- ۹- ارزشیابی ، ارتقاء مستمر و با برنامه ریزی مداخلات لازم

تشکیلات و وظایف :

الف) معاونت بهداشت (اداره ژنتیک)

۱. تشکیل گروه فنی
۲. تدوین استانداردها و الزامات فنی و علمی برنامه
۳. تدوین دستورالعمل کشوری برنامه، بحث و بررسی مفاد پیش نویس با حضور اعضای کمیته فنی کشوری و تدوین دستورالعمل کشوری
۴. تدوین چک لیست های پایش و نظارت
۵. ابلاغ برنامه به دانشگاه های علوم پزشکی مجری برنامه پابلوت
۶. نظارت مستمر بر اجرای برنامه در مناطق تحت پوشش
۷. ارتقا برنامه ثبت، ارسال داده ها و مدیریت جامع اطلاعات برنامه
۸. ارزشیابی برنامه
۹. طراحی و اجرای برنامه ارتقاء مستمر
۱۰. صدور ابلاغ (دوره ای) اعضای کمیته فنی و علمی
۱۱. پیگیری تامین الزامات برنامه
۱۲. جلب مشارکت و هماهنگی با سازمان و بخش های ذی ربط جهت تامین و تدارک مستمر امکانات لازم برنامه
۱۳. پی گیری قوانین و مصوبات لازم برای اجرای هماهنگ برنامه در کشور
۱۴. طراحی، برنامه ریزی آموزش و ارتقاء دانش کلیه گروه های مجری هدف در برنامه
۱۵. تهیه ، تدوین و انتشار بسته های آموزشی مورد نیاز برای گروههای هدف برنامه

۱۶. پیش بینی و تدارک بودجه مناسب برای اجرای برنامه

۱۷. ارائه گزارشات به سطوح بالاتر در وزارت متبوع و سازمان ها و بخش های ذی ربط خارج از وزارتخانه ها

ب (معاونت بهداشت:

- تشکیل تیم دانشگاهی از عناصر مرتبط به برنامه
- تشکیل جلسه توجیهی با حضور رئیس محترم دانشگاه و معاونین مرتبط
- صدور ابلاغ اعضای تیم دانشگاهی

ب) حوزه معاونت درمان :

۱. شرکت معاون درمان در جلسه توجیهی برنامه
۲. شرکت نمایندگان فعال، موثر و ثابت از بخش های مختلف از معاونت درمان در جلسات مشترک که با دعوت معاونت بهداشت تشکیل می شود
۳. مشارکت در طراحی و ارتقاء مستمر برنامه عملیاتی با هماهنگی معاونت بهداشت
۴. اجرای آموزش های دوره ای برای گروه های هدف (خانواده بیماران، روان شناسان، مددکاران، کارشناسان تغذیه، پزشکان درگیر در درمان بیماری های متابولیک) در سطح منطقه تحت پوشش برنامه با هماهنگی معاونت بهداشت دانشگاه
۵. معرفی بیمارستان منتخب بیماری های متابولیک ارثی مرکز استان
۶. معرفی آزمایشگاه طرف قرارداد برای انجام آزمایش تایید با هماهنگی معاونت بهداشت و آزمایشگاه مرجع سلامت و عقد قراردادهای مربوط برابر با ضوابط و اعلام موارد در دستورالعمل کشوری آزمایشگاهی
۷. نظارت و کنترل کیفی موثر آزمایشگاه های غربالگری و تایید و کنترل درمان به طور مستمر با همکاری معاونت بهداشت
۸. گزارش وضعیت به رییس دانشگاه و کمیته دانشگاهی ژنتیک در زمان تشکیل جلسه
۹. نظارت بر حسن اجرا و انجام کار کلیه عوامل تیم بالینی بیماری های متابولیک ارثی (شامل روان شناس ، مشاوره تغذیه، آزمایشگاه، مددکار اجتماعی و داروخانه بیمارستان در رابطه با برنامه بیماری های متابولیک ارثی در بیمارستان منتخب) با مشارکت نمایندگان ثابت معاون درمان و معاون بهداشت (کارشناس ژنتیک) از زیر کمیته فنی
۱۰. آموزش خانواده های بیماران با همکاری معاونت بهداشت
۱۱. هماهنگی با معاونت بهداشت و معاونت غذا و دارو در توسعه همکاری با بخش ها و سازمان های موثر در مدیریت برنامه نظیر کمیته امداد امام خمینی (ره) و مجمع خیرین به منظور تسهیل خدمات دوره ای درمانی و آزمایشگاهی بیماران بی بضاعت

۲) معاونت بهداشت:

۱. دبیری کمیته دانشگاهی ژنتیک و زیر کمیته های مربوط شامل زیر کمیته بیماری های متابولیک ارثی و انجام هماهنگی های لازم برای برگزاری جلسات و پی گیری مصوبات
۲. طراحی برنامه عملیاتی با مشارکت معاونت درمان و معاونت غذا و دارو
۳. عقد قرارداد با آزمایشگاه محل انجام آزمایش تایید به روش (آزمایشات ژنتیک ، GC- MS / HPLC/LC MS)

۴. اجرای آموزش مستمر گروه‌های هدف برنامه (نمونه گیران، بهورزان، مراقب سلامت، کارشناسان، پزشکان، کارکنان آزمایشگاه‌های غربالگری و تایید تشخیص) و مشارکت با سایر معاونت‌ها در اجرای برنامه‌های آموزشی گروه‌های هدف مربوط

۵. هماهنگی و مشارکت در پایش و نظارت مستمر بر اجرای برنامه

۶. پی‌گیری و مشارکت در تدارک مستمر و توزیع امکانات لازم جهت اجرای صحیح بخش‌های مختلف دستورالعمل برنامه

۷. هماهنگی با معاونت درمان برای پیگیری معرفی بیمارستان منتخب مرکز استان آزمایشگاه طرف قرارداد برای انجام آزمایش تایید از سوی معاونت درمان و عقد قرارداد های مربوط

۸. تکثیر متون آموزشی و دستورالعمل آئین نامه‌ها و فرم‌های مربوط و توزیع آنها به بخش‌های مرتبط در سطوح ذی‌ربط برنامه

۹. پیگیری و هماهنگی برای ثبت و جمع‌آوری اطلاعات و ارسال آنها به مرکز مدیریت بیماری‌های غیرواگیر مطابق دستورالعمل کشوری برنامه

۱۰. ارائه گزارش سالانه و مطابق درخواست نحوه اجرای برنامه به مرکز مدیریت بیماری‌های غیر واگیر (اداره ژنتیک)

۱۱. اعلام موارد نیازمند پیگیری و مراقبت به واحدهای تابع (بر اساس فرم اعلام تشخیص نهایی بیمار و موارد نیازمند پیگیری از بیمارستان منتخب استان)

۱۲. 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 ژنتیک مراکز بهداشتی درمانی ویژه مشاوره ژنتیک و مراکز تشخیص ژنتیک منتخب و سایر بخش‌های ذی‌ربط

۱۳. پیگیری و مشارکت برای توسعه همکاری با بخش‌ها و سازمان‌های حمایتی از طریق مدیریت کل امور اجتماعی استانداری و با همکاری کمیته امداد امام خمینی (ره) و بهزیستی ... در راستای حمایت اجتماعی بیماران در چهار چوب ضوابط دستورالعمل کشوری

۱۴. شرکت در جلسات ماهانه تیم پزشکی و جلسات سه ماهه آموزش خانواده‌ها به طور مستمر (با حضور مستمر فعال کارشناس ژنتیک)

۱۵. اعلام تلفن ستاد پیگیری بیماری‌های شهرستان‌ها به آزمایشگاه منتخب غربالگری

۳) مرکز بهداشت شهرستان :

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 درون و بین بخشی مرتبط

۲. معرفی اسامی مرکز / مراکز نمونه گیری در شهرستان به معاونت بهداشتی، بیمارستان‌ها و زایشگاه‌ها (اعم از خصوصی و دولتی)

۳. شناسایی و معرفی آزمایشگاه همکار ارسال کننده نمونه سرمی و ادرار / کاغذ فیلتر موارد مثبت غربالگری اعلام شده از سوی آزمایشگاه مرجع سلامت به آزمایشگاه انجام دهنده آزمایشات تایید بر اساس قرارداد فی ما بین

۴. طراحی برنامه عملیاتی منطقه تحت پوشش

- ۴- آموزش و توجیه نیروهای درگیر در سطوح تابعه (آزمایشگاه نمونه گیری، بیمارستان، تیم مشاوره ، مراکز بهداشتی درمانی، مادران باردار)
- ۵- پایش و نظارت مستمر بر اجرای برنامه در سطوح تابعه با توجه به چک لیست
- ۶- مشارکت در اجرای آموزش مستمر سطوح محیطی
- ۷- دریافت مکتوب (و تلفنی موارد مثبت غربالگری) نتیجه آزمایشات غربالگری از آزمایشگاه منتخب MS/ MS توسط ستاد پیگیری بیماری های شهرستان
- ۸- فراخوان موارد مثبت غربالگری برای تهیه و ارسال نمونه غربالگری دوم و یا ارجاع به بیمارستان منتخب بر اساس اعلام آزمایشگاه بصورت اورژانسی و یا طی ۴۸ ساعت
- ۹- پیگیری کلیه اطلاعات آزمایش های غربالگری بر اساس اعلام آزمایشگاه منتخب
- ۱۰- فراخوان و پیگیری موارد مثبت غربالگری برای انجام آزمایش تایید تشخیص
- ۱۱- ثبت و پیگیری نتیجه آزمایش تایید در دفتر ثبت پیگیری موارد مثبت غربالگری و نیازمند نمونه گیری مجدد در برنامه (یا سامانه مربوط) بر اساس شرایط تعیین شده در دستور العمل کشوری . این اطلاعات از طریق معاونت بهداشت دانشگاه قابل دریافت است .
- ۱۲- پیگیری ارجاع و مراجعه مورد مثبت غربالگری به بیمارستان منتخب از طریق مرکز بهداشتی درمانی پوشش دهنده ی محل سکونت به بیمارستان منتخب.
- *کارشناس ژنتیک مرکز بهداشت شهرستان موظف است در مورد مراجعه بیمار شناسایی شده به بیمارستان از طریق اعلام بیمارستان با فرم درخواست مراقبت از مراکز پوشش دهنده محل سکونت علت عدم مراجعه را پیگیری و رفع نماید.
- ۱۳- ثبت و جمع آوری و ارسال کلیه اطلاعات در فرم ها / سامانه مربوط (شامل فرم بروز بیماران ، فرم اعلام وضعیت مراقبت ژنتیک و اعلام موارد مهاجرت به داخل و خارج از منطقه تحت پوشش و ارسال به معاونت بهداشت دانشگاه)
- ۱۴- پیگیری تدارک مستمر و توزیع امکانات لازم جهت اجرای برنامه
- ۱۵- صدور ابلاغ جهت افراد شرکت کننده در کمیته ژنتیک شهرستان
- ۱۶- ارائه گزارش از نحوه اجرای برنامه به سطوح بالاتر (ریاست شبکه و معاونت بهداشتی)
- ۱۷- ارائه پیشنهادات و راهکارهای مناسب جهت حل مشکلات اجرایی به معاونت بهداشتی
- ۱۸- تکثیر و توزیع متون ، دستورات عمل ها ، آئین نامه ها و فرم ها به بخش های مرتبط در سطوح تابعه
- ۱۹- اعلام فوری جواب آزمایش های مثبت غربالگری (ارسال شده از سوی آزمایشگاه منتخب استان و آزمایش تایید) به مراکز بهداشتی درمانی محل سکونت بیماران به منظور ارجاع فوری آنان به بیمارستان منتخب استان جهت تنظیم و شروع برنامه درمانی بر اساس دستورالعمل و یا شروع مراقبت ژنتیک
- ۲۰- اعلام فوری نام افراد معرفی شده از سوی بیمارستان منتخب در فرم درخواست مراقبت به مرکز پوشش دهنده محل سکونت شامل مراجعات جدید، غیبت از درمان ، تشخیص نهایی و ... به منظور انجام اقدامات مراقبتی شرح داده شده در فرم مزبور
- ۲۱- آرشو منظم و قابل دسترسی کلیه دستورات عمل ها ، آئین نامه ها ، متون و کتب آموزشی مرتبط با برنامه و پیگیری به روز رسانی آنها.

۲۲- هماهنگی‌های برون بخشی (خدمات پست جهت ارسال به موقع نمونه ها ، ثبت احوال بر اساس دستورالعمل کشوری و آیین نامه ها)

۲۳- پی گیری و ارجاع جهت آزمایشات تشخیص ژنتیک و پی گیری موارد نیازمند به PND در خانواده بیماران و خویشان نیازمند این مراقبت تا حصول اطمینان از رفع خطرات از زوجین در معرض خطر

۲۴- آموزش و اطلاع رسانی مستمر و مناسب به بیمارستان ها و زایشگاه ها و مراکز بهداشتی درمانی در خصوص مراجعه به موقع غربالگری نوزادان در روز ۳ تا ۵ پس از تولد به مادران

۲۵- نظارت کارشناس آزمایشگاه شهرستان بر مراکز نمونه گیری برای اخذ نمونه مناسب و ارائه گزارش به واحد مرتبط

د) مرکز جامع سلامت (خانه بهداشت / پایگاه سلامت شهری):

۱- ارجاع فوری بیماران جدید شناسایی شده ساکن در منطقه تحت پوشش (اعلام شده از سوی مرکز بهداشت) به بیمارستان منتخب مرکز استان برای شروع برنامه درمانی

۲- پیگیری موارد غیبت از درمان بیمار بر اساس وعده های تعیین شده به بیمارستان منتخب

۳- جمع آوری ، ثبت و ارسال اطلاعات به سطوح بالاتر بر اساس دستورالعمل کشوری و آیین نامه های مربوط ، در فرم های مرتبط و زمان تعیین شده

۴- شرکت در برنامه های آموزشی تعیین شده توسط سطوح بالاتر

۵- آموزش مادران باردار در راستای دستیابی به اهداف برنامه بر اساس متون آموزشی و دستورالعمل کشوری و آیین نامه های مربوط

۶- مراقبت از والدین بیماران بیماری های متابولیک ارثی تحت عنوان زوجین در معرض خطر مطابق فرم اعلام وضعیت مراقبت ژنتیک

۷- آرشو منظم و قابل دسترس متون آموزشی مرتبط ، دستورالعمل و آیین نامه های مربوط به برنامه ها و به روز رسانی آنها

ه) مراکز نمونه گیری خون (غربالگری نوزادان)

۱- ثبت اطلاعات در دفتر و فرم های تعیین شده (فرم نمونه گیری و فرم / دفتر ثبت نتایج غربالگری در مرکز نمونه گیری)

۲- تهیه نمونه خون به روش تعیین شده در دستورالعمل برنامه و استانداردهای آزمایشگاهی

۳- در صورت مراجعه کودک بعد از ۵ روزگی نمونه گیری تا سن یکسالگی از پاشنه پا یا نرمة کناری دست و در سنین بالاتر از سطح پالمار فالانکس دیستال انگشت میانی و یا انگشت چهارم صورت می گیرد و از کناره انگشتان و نوک آن و سایر انگشتان خون گیری نشود.

۴- 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

۵- پیگیری جواب نمونه های غربالگری ارسالی و ثبت جواب آزمایشات غربالگری مثبت در دفتر ثبت اطلاعات حداکثر ۲ هفته از زمان نمونه گیری

۶- اعلام موارد نمونه گیری که طی یک ماه از آزمایشگاه مرجع سلامت نتیجه آن گزارش نشده است به مرکز بهداشت شهرستان جهت پیگیری علت (مانند نمونه مفقود شده و ...)

- ۷- 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
- ۸- شرکت در برنامه های آموزشی تعیین شده توسط سطوح بالاتر
- ۹- پیگیری فراهم بودن تسهیلات لازم برای نمونه گیری و پیشگیری از بروز مشکلات اجرایی
- ۱۰- تحویل رسید انجام نمونه گیری به والدین و راهنمایی ایشان برای پیگیری و دریافت جواب مکتوب آزمایش غربالگری
- ۱۱- راهنمایی والدین برای دریافت شناسنامه در زمان مقرر با ارائه رسید انجام نمونه گیری
- ۱۲- تحویل برگه راهنما به والدین نوزاد
- ۱۳- پیگیری دریافت متون آموزشی مرتبط از سطوح بالاتر و توزیع آن ها در زمان مناسب و اطمینان از تامین بخش های تابعه و تسلط آن ها به مبانی
- ۱۴- آرشيو منظم و قابل دسترس آئين نامه ها ، دستورالعمل ها ، کتب آموزشی و یک نمونه از فرم های مرتبط در مرکز و پی گیری به روز رسانی آنها
- ۱۵- بایگانی جواب آزمایشات غربالگری به مدت یکسال در مراکز به منظور تحویل جواب آزمایشات به خانواده ها (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 گردد. پاسخ آزمایشات می بایست در یک نسخه از فرم نمونه گیری (فرم شماره ۱) و یا در برگه های اداری مرکز نمونه گیری، از روی لیست جواب آزمایشات ارسالی از سوی آزمایشگاه استخراج و تحویل والدین گردد . این موضوع باید در هنگام تحویل رسید انجام نمونه گیری به والدین گوشزد شود.
- ۱۶- تحویل جواب آزمایش غربالگری حداکثر تا یکسال از جواب آزمایش بنا به درخواست والدین ، ضروری است برگه به مهر مرکز نمونه گیری نیز مهمور گردد.

و) آزمایشگاه منتخب غربالگری به روش MS-MS

۱. تحویل نمونه ها از مرکز نمونه گیری نوزادان
۲. انجام پذیرش و ثبت کلیه نمونه های غربالگری
۳. بررسی نمونه ها (پذیرش نمونه های مناسب و رد نمونه های نامناسب و اعلام به مرکز بهداشت)
۴. اعلام فوری موارد مشکوک و مثبت اولیه غربالگری به مرکز بهداشت شهرستان (یا استان)
۵. اعلام پاسخ همه موارد غربالگری نوزادان به مرکز بهداشت شهرستان (یا استان)
۶. اعلام پاسخ آزمایش تایید به مرکز بهداشت شهرستان

ت) آزمایشگاه محل انجام آزمایش تأیید به روش (GC- MS / HPLC/LC MS ، آزمایشات ژنتیک)

۱. عقد قرار داد با معاونت بهداشتی
۲. دریافت نمونه یا پذیرش نوزاد توسط آزمایشگاه
۳. انجام آزمایشات مورد درخواست پزشک منتخب (بیوشیمیایی یا ژنتیک)

۴- در صورت عدم تست تایید به روش بیوشیمیایی و ژنتیک، ارجاع نمونه به آزمایشگاه ژنتیک منتخب مطابق دستورالعمل برنامه

۵- اعلام مکتوب و فوری پاسخ آزمایشات تایید از آزمایشگاه MS-MS / آزمایشگاه ژنتیک منتخب به مرکز بهداشت شهرستان / استان

۶- مشارکت در برنامه های آموزشی لازم در زمینه انجام آزمایشات

۷- همکاری با تیم ممیزی و استقرار تضمین کیفیت

ی) (آزمایشگاه تهیه کننده و ارسال کننده نمونه ادرار، خون ژنتیک، DBS (آزمایشگاه حد واسط)

۱. پیگیری عقد قرار داد با آزمایشگاه تائیدمنتخب (معرفی شده از سوی معاونت بهداشت با هماهنگی با 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 استاندارد های تعیین شده

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

۴. ارسال نمونه به آزمایشگاه تایید

۵. پیگیری جواب کلیه نمونه های ارسالی به آزمایشگاه تایید

۶. اعلام جواب های مثبت با تلفن به مرکز بهداشت شهرستان (کارشناس ژنتیک بیماری های غیر واگیر) به طور همزمان

۷. پیگیری دریافت جواب مکتوب از آزمایشگاه تایید

۸. ارسال جواب مکتوب آزمایشات به مرکز بهداشت شهرستان

ک) (بیمارستان منتخب مرکز استان):

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

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

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

۴. تعیین دوره ای ریاست تیم بالینی از بین فوق تخصص های غدد مشارکت کننده در برنامه جامع متابولیک ارثی به صورت منظم و با زمانبندی از پیش مشخص

۵. تشکیل جلسات دوره ای تیم بالینی

۶. تعیین کارشناس تغذیه و ترجیحاً ثابت با صدور ابلاغ و امکانات مشاوره تغذیه بیماران و تامین محیط فیزیکی مناسب در بیمارستان منتخب بیماری های متابولیک ارثی 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. تعیین کارشناس روان شناس بالینی ثابت با صدور ابلاغ و امکانات مشاوره ی روان شناسی والدین و تامین محیط فیزیکی لازم برای این منظور در بیمارستان منتخب

- ۸- توجیه نوع همکاری و لزوم هماهنگی کامل مددکار اجتماعی و روانشناس بالینی با یک دیگر
- ۹- تثبیت نظام ثبت اطلاعات درخواست شده بر اساس دستورالعمل کشوری در بیمارستان منتخب و اطمینان یافتن از ارسال اطلاعات درخواست شده به معاونت بهداشت
- ۱۰- نظارت بر سازمان دهی مراجعه منظم و به هنگام بیماران توسط فرد تعیین شده از سوی مدیریت بیمارستان یا نظام پرستاری بیمارستان و یا منشی درمانگاه بیماری های متابولیک ارثی (برای حضور منظم و به موقع بیماران در صورتی که مشکلات اجتماعی و مالی مطرح باشد مددکار اجتماعی بررسی و رفع نماید) در بیمارستان منتخب

مدیریت بیمارستان :

۱. همکاری و هماهنگی با تیم بالینی در جهت اجرای صحیح و به هنگام وظایف محوله در دستورالعمل کشوری
۲. اطمینان یافتن از پذیرش بیماران ارجاعی از سوی مراکز بهداشتی درمانی و سایر مبادی تعیین شده توسط فوق تخصص های غدد با نظم و زمانبندی مشخص در چهار چوب ضوابط و استانداردهای تعیین شده در دستورالعمل کشوری برنامه
۳. شرکت در جلسات ماهانه تیم بالینی و کمک به جلسه در جهت اهداف تعیین شده در دستورالعمل
۴. هماهنگی و مشارکت موثر، مستمر و فعال در راستای رفع مشکلات بیمارستان منتخب و تسهیل اجرای عرضه خدمات به بیماران
۵. تامین امکانات ویزیت دوره ای بیماران توسط فوق تخصص غدد و متابولیک (منتخب) در درمانگاه بیماری های متابولیک ارثی بیمارستان منتخب
۶. تلاش و اهتمام موثر با توجیه مسئولین در خصوص تجربه و لزوم داشتن مهارت پرسنل در جهت ثابت نگه داشتن پرسنل مرتبط برنامه
۷. نظارت بر سازمان دهی مراجعه منظم و به هنگام بیماران توسط فرد تعیین شده از سوی مدیریت بیمارستان یا نظام پرستاری بیمارستان و یا منشی درمانگاه بیماری های متابولیک ارثی و با همکاری مددکار اجتماعی (برای حضور منظم و به موقع بیماران) در بیمارستان منتخب

فوق تخصص منتخب بیماری های متابولیک ارثی :

۱. درمان بیمار بر اساس پروتکل و دستورالعمل های ابلاغ شده وزارت بهداشت در چارچوب برنامه منظم زمان بندی شده به تفکیک برای بیماران ارجاعی غربالگری مثبت و آزمایش تایید مثبت
۲. شرکت در جلسات ماهانه تیم بالینی (شامل کارشناس آزمایشگاه ، کارشناس تغذیه ، مسئول داروخانه و مسئول درمانگاه، روانشناس بالینی، مددکار اجتماعی، مسئول پذیرش (و مسئول نگهداری در صورت نیاز) با هماهنگی در جهت تحقق سازمان یافته و استاندارد، درخواست آزمایشات تأیید و درمان موارد مثبت تایید و مطابق با استاندارد بیمار در بیمارستان منتخب
۳. نظارت علمی و مداخله فعال در تکمیل پرونده بیمار شامل فرم های بررسی بالینی اولیه ، فرم بررسی دوره ای بالینی ، فرم بررسی دوره ای آزمایشات و تجویز داروها و فرم ثبت نتیجه مشاوره های فوق تخصصی بیمار در بیمارستان منتخب در چهارچوب دستورالعمل کشوری برنامه
۴. برقراری ارتباط و تعامل علمی فعال و برنامه ریزی شده متخصص منتخب با بیمارستان های مرجع بیماری های متابولیک ارثی در کشور و ثبت موارد و آماده سازی آن ها برای گزارش در برنامه سه ماهانه تعامل علمی

۵. 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
۶. قبول ریاست تیم بالینی (به صورت دوره ای در صورت بیش از یک نفر بودن) و هدایت تیم در جهت اهداف برنامه و چهارچوب دستورالعمل

مسئول درمانگاه بیماری های متابولیک ارثی :

۱. تکمیل دقیق فرم اطلاعات ماهانه دفتر مراقبت ممتد بیماران مبتلا به بیماری های متابولیک ارثی و فرم شماره ۵ (فرم درخواست مراقبت از مرکز پوشش دهنده محل سکونت) و ارسال به هنگام آن به معاونت بهداشتی
۲. مشارکت با پزشک در ویزیت به هنگام بیماران و پیگیری مراجعات به هنگام بیمار (با همکاری مددکار اجتماعی در شرایطی که مشکلات اجتماعی و مالی باعث غیبت از درمان شده است)
۳. شرکت در جلسات ماهانه تیم بالینی و همکاری با سایر اعضا تلاش موثر جهت تسهیل اجرایی ویزیت بیماران

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 دوره ای
۲. شرکت در جلسات ماهانه تیم پزشکی 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 تخصص های غدد طبق برنامه منظم و هماهنگ شده با ایشان
۲. بررسی تنظیم رژیم غذایی بیمار ارجاع شده از طرف فوق تخصص منتخب در مراجعات دوره ای (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 ویزیت های دوره ای
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 دوره ای تیم پزشکی و جلسات برنامه ریزی شده توسط سطوح بالاتر
۶. مشارکت در اجرای برنامه آموزش ۳ ماهانه (فصلی) خانواده 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

مسئول داروخانه :

۱. مدیریت 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- شرکت در برنامه های توجیهی ابلاغ شده توسط دانشگاه علوم پزشکی
- ۴- شرکت در جلسات تیم پزشکی در جهت تحقق دسترسی کامل و بهینه بیماران به غذا و داروی مخصوص مورد نیاز بیماران

روانشناس بالینی :

۱. شرکت فعال و موثر در دوره های آموزش حضوری و غیر حضوری برنامه ریزی شده توسط سطوح بالا تر
۲. ویزیت دوره ای خانواده بیماران و تکمیل پرونده روانشناسی خانواده طبق دستورالعمل کشوری و ضوابط بسته خدمت بیماران بیماری های متابولیک ارثی
۳. شرکت در جلسات ماهانه تیم بالینی و همکاری و هماهنگی با این تیم جهت ارتقاء سطح خدمات به بیماران در چهار چوب دستورالعمل کشوری
۴. ثبت و ارسال اطلاعات و گزارشات مربوطه هر سه ماه یک بار
۵. همکاری موثر و فعال با مددکار اجتماعی جهت شناسایی خانواده ها که مشکلات روحی ایشان به دلیل مشکلات اجتماعی و فقر مالی بوده و نیاز به کمک توسط مددکار دارند
۶. همکاری تعاملی با کارشناس با کارشناس تغذیه و مددکار اجتماعی برای برگزاری جلسات آموزش سه ماهانه والدین با محتوای به روز شده و حل کننده مشکلات والدین

مددکار اجتماعی :

۱. همکاری با تیم بالینی و حمایت اجتماعی از بیماران در جهت اجرای کامل برنامه درمانی و مراجعات به هنگام
۲. تشکیل پرونده اجتماعی برای هر خانواده و آگاهی از وضعیت کامل ایشان و برنامه ریزی جهت ثبت فعالیت های انجام شده مربوط برای رفع مشکلات اجتماعی و مالی که مانع دریافت اقدامات پزشکی می شود به نحو مقتضی
۳. جذب خیرین در جهت استفاده از منابع مالی ایشان برای حل مشکل غذای بیماران با هماهنگی با مسئول مددکاری برنامه در اداره ژنتیک
۴. تنظیم جدول زمانی و لیست مراجعه بیماران (برای مراجعه و ویزیت بار اول بیماران) و برنامه ریزی مراجعات بعدی بیماران بعد از هر بار ویزیت صورت گرفته با نظر پزشک منتخب و با همکاری رابط بیماران (که تحت نظر مستقیم مددکار اجتماعی دواطلبانه فعالیت می نماید)
۵. جمع آوری و ارسال اطلاعات مربوط به بسته خدمت از طریق پرتال (در صورت دسترسی به پرتال و در غیر این صورت هماهنگی با کارشناس ژنتیک)
۶. نظارت موثر بر فعالیت های رابط به نحوی که وی صرفاً 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- 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 معاونت های درمان و غذا و دارو
- ۹- شرکت در جلسات ماهانه تیم بالینی و جلسات آموزشی برنامه ریزی شده برای مددکاران اجتماعی مستقر در بیمارستان- های منتخب بیماری های متابولیک ارثی توسط سطوح بالاتر

ه (مرکز بهداشتی درمانی ویژه مشاوره ژنتیک :

۱. پذیرش موارد ارجاع شده از نظام مراقبت و بیمارستان های منتخب (توسط فوق تخصص منتخب بیماری های متابولیک ارثی برای مشاوره ژنتیک)
۲. انجام مشاوره ژنتیک والدین بیمار و ارجاع آنها برای تعیین موتاسیون به آزمایشگاه های 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 بیمار که ازدواج فامیلی نزدیک نموده یا قصد این نوع ازدواج را دارند و در معرض خطر تولد بچه بیماری های متابولیک ارثی هستند و انجام مشاوره ژنتیک و در صورت ضرورت تشخیص ژنتیک برای ایشان و هم چنین ارجاع آنها به بیمارستان منتخب در صورت ابتلا به بیماری های متابولیک ارثی در صورت نیاز
۴. انجام کلیه اطلاعات لازم در فرم های مربوط
۵. ارسال خلاصه اطلاعات در فرم های مربوط به سطح بالاتر
۶. شرکت در برنامه های آموزشی تعیین شده از سوی سطوح بالاتر
۷. مشارکت در برنامه های آموزشی در صورت ابلاغ سطوح بالاتر
۸. آرشو منظم کلیه متون آموزشی دستورالعمل ها ، آیین نامه های مرتبط به شکل قابل دسترسی

روش اجرای برنامه:

خانم های باردار در دوران بارداری ضروری است حداقل در دو نوبت و ترجیحا در ۳ ماهه اول و ۳ ماهه سوم در مورد غربالگری و زمان مراجعه ی به هنگام، برای آزمایش غربالگری نوزاد آموزش های لازم را کسب نمایند. بعد از تولد نوزاد در زایشگاه (یا در مرکز تسهیلات زایمانی در روستا) باید مجددا توصیه های لازم را مبنی بر اهمیت آزمایشات غربالگری در روز ۳ تا ۵ نوزادی توسط کارکنان زایشگاه به مادر داده شود .

در روز ۳ تا ۵ از پاشنه پای نوزاد، توسط فرد آموزش دیده نمونه گرفته می شود. با استفاده از لانست چند قطره خون پاشنه پای نوزاد بر روی کاغذ گاتری گذاشته می شود و کاغذها در هوای مناسب به مدت ۳ ساعت خشک شده و بر اساس پروتکل ارسال، در پاکت گذاشته شده و در پایان روز با سایر نمونه های خون تهیه شده از سایر نوزادان به آزمایشگاه MS- MS منتخب فرستاده می شود. لازم است مشخصات کامل نوزاد قبل از گرفتن نمونه خون بر روی فرم مخصوص و بر روی کارت گاتری به طور همزمان مطابق دستورالعمل نوشته شود. کاغذ گاتری باید با ملاحظات خاص در برنامه غربالگری نوزادان برای متابولیک ارثی آماده و ارسال شود. در این خصوص باید به دستورالعمل ویژه آزمایشگاه برای این موضوع توجه شود.

در صورت مراجعه کودک بعد از ۵ روزگی، نمونه گیری تا سن یک سالگی از پاشنه یا نرمة کناری دست و در سنین بالاتر از سطح پالمارفالانکس دیستال انگشت میانی و یا انگشت چهارم صورت گیرد و از کناره انگشتان و نوک آن و سایر انگشتان خون گیری نشود.

آزمایشگاه به محض دریافت نمونه‌ها، آزمایشات را انجام داده و در صورت مثبت شدن، نتیجه را توسط تلفن و فاکس فوری به اطلاع معاونت بهداشت/ مرکز بهداشت (بر اساس شرایط دانشگاه) می‌رساند.

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 غربالگری است* یا ضروری است ظرف ۴۸ ساعت به بیمارستان منتخب ارجاع گردند و این موارد را با تلفن فوری به کارشناس ژنتیک مرکز بهداشت شهرستان اطلاع می‌دهد. نیروهای مسئول بلافاصله والدین نوزاد را فراخوان می‌نمایند و بر اساس اعلام آزمایشگاه غربالگری، دو اقدام متفاوت را انجام می‌دهند. از نوزاد نمونه کاغذ فیلتر گرفته شده و به آزمایشگاه ارسال می‌گردد و یا سریعاً به بیمارستان منتخب ارجاع می‌گردد. آزمایشگاه منتخب باید پی‌گیری دریافت نمونه با استانداردهای مربوطه و بهنگام را به انجام برساند و در هماهنگی کامل با کارشناس ژنتیک، آزمایشات غربالگری، نمونه مجدد و تایید را به انجام برساند. بر اساس نتیجه آزمایش مجدد، در صورت غیر طبیعی بودن آزمایش، بر اساس اعلام آزمایشگاه غربالگری، نوزاد باید در اولین فرصت و یا حداکثر طی ۴۸ ساعت به بیمارستان منتخب ارجاع گردند و اقدامات درمانی نیز برای ایشان آغاز گردد. ضروری است بیمارستان با هماهنگی با فوق تخصص های غدد و متابولیک منتخب، نظم و زمان بندی ویژه ای برای پذیرش بیماران داشته باشد و بیمار بر اساس جدول زمان بندی پذیرش، ارجاع شوند. پزشک منتخب برای نوزادان مثبت غربالگری که برای درخواست آزمایشات تایید به بیمارستان ارجاع می‌شوند تا دریافت نتیجه آزمایشات تایید، بر اساس شرایط ایشان اقدامات لازم را شروع نموده و در اولین فرصت 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 شک به اختلالات آمینو اسیدها آزمایشگاه انجام آزمایش به روش HPLC، برای تشخیص ارگانیک اسیدی‌ها آزمایشگاه بررسی ارگانیک اسیدها در ادراک 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 می‌شود 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 می‌دارد تا مراقبت ژنتیک برای وی آغاز گردد. درمان بر اساس نتیجه توسط متخصص منتخب مدیریت می‌شود. بیماران متابولیک شناسایی شده با آزمایش تایید تحت عنوان بیمار شناسایی شده به بیمارستان منتخب مراجعه می‌نمایند. 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 دوره ای گردد.

علاوه بر غربالگری نوزادان سالم برای تشخیص زود هنگام بیماری های متابولیک ارثی، کلیه کودکانی که طی معاینات دوره ای اطفال شناسایی می‌گردند و دارای علائم ذکر شده در جدول ذیل می‌باشند و این علائم توسط پزشک مرکز پوشش دهنده نیز تایید شده باشد، به عنوان کودکان مشکوک به بیماری ژنتیکی / متابولیک ارثی، به بیمارستان منتخب ارجاع می‌شوند.

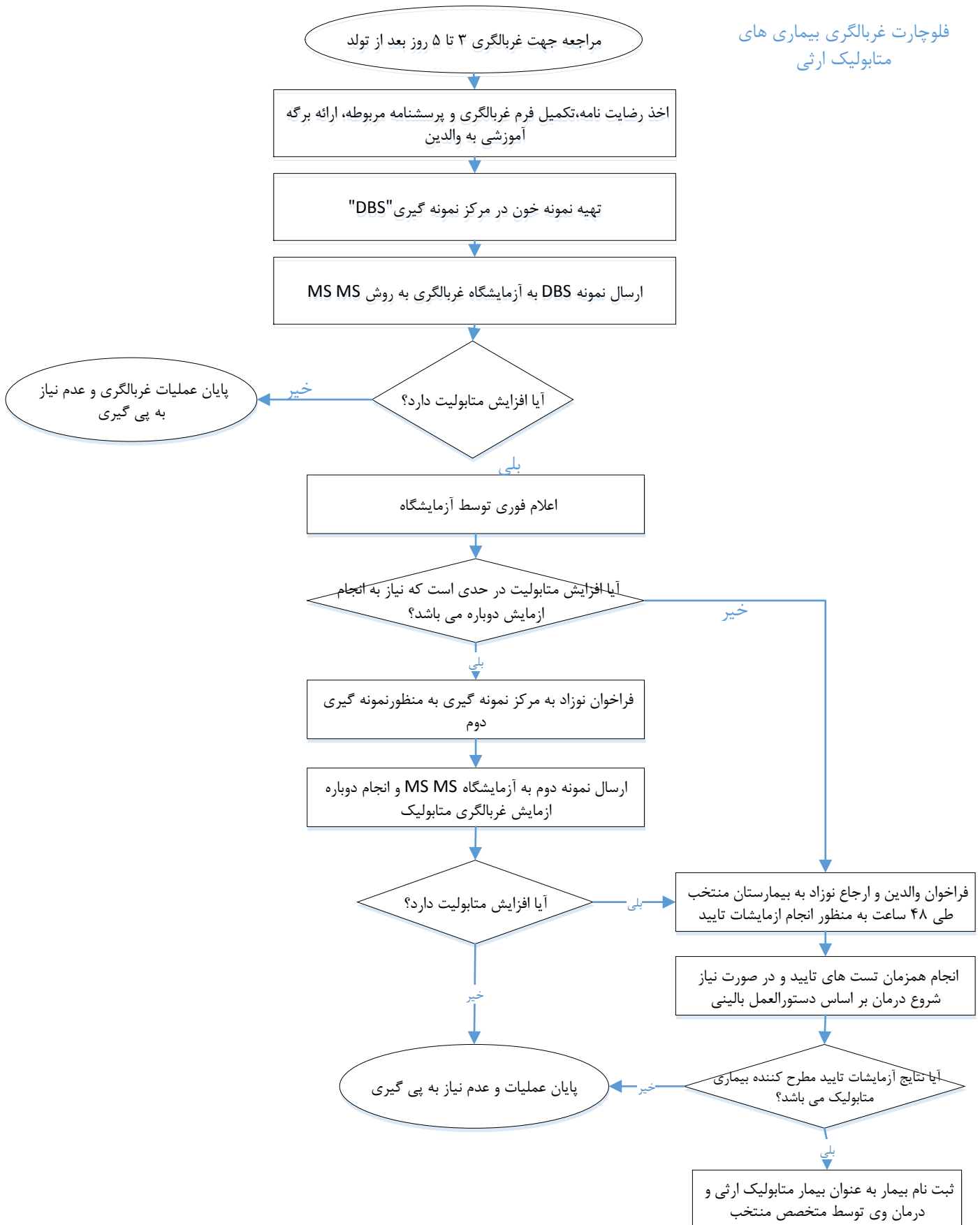
علائم کلیدی بیماریهای متابولیک ارثی در شرح حال و معاینات اولیه
• سابقه حملات استفراغ، کاهش سطح هشیاری
• تاخیر تکامل یا عقب ماندگی ذهنی
• شلی عضلات یا هیپوتونی، عدم تحمل ورزش
• چهره غیر طبیعی، دیسمورفسم
• سابقه مشکل قلبی یا کبدی
• سابقه مرگ ناگهانی، سابقه مرگ در شیرخوارگی در فرزندان قبلی

در صورتی که نوزادی قبل از ۳ روزگی و یا بلافاصله پس از تولد در بیمارستان بستری شود، ضروری است با اولین نمونه گیری که برای وی انجام می گیرد قبل از هر گونه درمان و تجویز دارو (Medication) باید یک نمونه خون از نوزاد بر روی کاغذ فیلتر تهیه شود و در شرایط زیر نگهداری و بر طبق روالی که مرکز بهداشت مشخص می نماید نمونه را به آزمایشگاه غربالگری ارسال شود. بعد از انجام آزمایش و تجویز دارو پزشک متخصص باید زمان انجام آزمایش مجدد را با توجه به تداخل درمان صورت پذیرفته با خودکار قرمز در پرونده بیمار ثبت نماید. پزشک معالج مسئول تعیین زمان مناسب انجام آزمایش غربالگری و آموزش آن به والدین است. 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 صورتی که نوزاد قبل از زمان تعیین شده ترخیص شود (یا به بیمارستان دیگری اعزام گردد) باید توصیه به والدین توسط پزشک و یا پرستار مسئول بخش (هر دو) صورت گیرد تا آزمایش غربالگری مورد غفلت قرار نگیرد.

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. اعلام مورد توسط دانشگاه محل غربالگری و اعلام وصول توسط دانشگاه محل مراقبت به ترتیب (و به یک دیگر) لزوماً باید صورت گیرد.

ناظر بر حسن اجرای برنامه، معاونت بهداشت دانشگاه با همکاری موثر و تنگاتنگ معاونت درمان و اعضا تیم فنی دانشگاه است. *مرجع اجرای برنامه دستورالعمل کشوری است و کلیه سطوح موظف هستند بر این اساس عمل نمایند. متون آموزشی و فرم های مربوط به هر سطح توسط مرکز بهداشت استان در مراکز شهری و روستایی توزیع می شود. بدیهی است کلیه متون آموزشی و فرم های مربوط توسط مرکز مدیریت بیماری های غیرواگیر(اداره ژنتیک) نهایی و ابلاغ می شود. مسئولیت کلی برنامه و ریاست آن به عهده رئیس دانشگاه علوم پزشکی است و ایشان هماهنگ کننده معاونت ها برای حسن اجرای برنامه و عدم تعارض در عملیات می باشند.

فلوچارت غربالگری بیماری های
متابولیک ارثی



« در طی مراحل قریبالگیری تا زمان پاسخ قطعی (انجام مشاوره متابولیک با تکرار DBS و ...)، اگر نوزاد **هلاکت دار** شد باید به بیمارستان منتخب **ارجاع فوری** شود.

«هلائم مورد نظر در نوزاد هلاکت دار: خواب آلودگی، شلی، خوب شیر نخوردن، استفراغ تکرار شونده، تشنج، بوی غیرطبیعی، تنفس تند