

توافقنامه سطح خدمت "غربالگری بیماریهای ژنتیکی"

۱- مقدمه

خدمت غربالگری ناقلی تالاسمی و غربالگری ژنتیکی زمان ازدواج تنها آن دسته از بیماریهای ژنتیکی در اولوتی را پوشش خواهد داد که داشتن فرزند سالم را تحت تاثیر قرار داده و قابل شناسایی در زمان ازدواج هستند. بیماریهای ارثی فامیلی دوران بزرگسالی هدف این استراتژی نمیباشد. این غربالگری ها در قالب برنامه ژنتیک اجتماعی وزارت بهداشت ارائه می شود. غربالگری ژنتیکی زمان ازدواج: بعد از انجام آموزشهای زمان ازدواج و دریافت برگه آموزشی غربالگری زمان ازدواج و مطالعه آن توسط زوجین، غربالگری زوجین به وسیله پرسشنامه غربالگری ژنتیک به روش مصاحبه فعال توسط مراقب سلامت غربالگر انجام می شود. پرسشنامه تکمیل شده واجد امضاء و اثر انگشت زوجین با قید جمله «ضمن مطالعه مطالب این فرم، درستی پاسخهای داده شده را تأیید می نمایم» و امضاء مراقب سلامت غربالگر، همراه با نتایج آزمایشات تالاسمی جهت صدور گواهی ازدواج به تأیید به پزشک مرکز می رسد. چنانچه پرسشنامه وجود خطر (احتمالی) را بیان کند، پزشک مرکز مثبت بودن مورد مندرج در پرسشنامه را با حضور زوجین بررسی می نماید. وجود تنها یک مورد مثبت تأیید شده از این پرسش نامه، مؤید نیاز به ارجاع به پزشک مشاوره ژنتیک است. در خصوص زوجین دارای پرسشنامه مثبت، با توجه به اینکه کمک به تصمیم گیری در خصوص زمان مشاوره ژنتیک پیش از ثبت ازدواج یا پیش از بارداری - برای تکمیل فرایند غربالگری این زوجین ضروری می باشد، پزشک مرکز ارائه خدمات زمان ازدواج (اعم از مشاور ژنتیک تالاسمی یا مشاور ژنتیک آموزش دیده) جلسه تکمیل غربالگری را به انجام می رساند و سپس گواهی «انجام خدمات زمان ازدواج» این زوجین را صادر می نماید.

باید به زوجین تاکید شود که پرسشنامه اطلاعات پزشکی ایشان است و باید آن را حفظ کنند. با توجه به اینکه این مدرک به زوجین تحویل می شود. ضروریست زوجین دریافت پرسشنامه را با امضاء و ثبت اثر انگشت در دفتر «ثبت نتایج غربالگری ژنتیکی هنگام ازدواج» تأیید نمایند. اطلاعات پرسشنامه غربالگری ژنتیکی و دفتر ثبت نتایج غربالگری ژنتیکی هنگام ازدواج در سامانه الکترونیک دانشگاه درج می گردد. تا زمان تکمیل سامانه های الکترونیک در این خصوص، از فرم های کاغذی پیوست دستورالعمل حاضر استفاده گردد. غربالگری تالاسمی: این غربالگری طبق دستورالعمل اختصاصی برنامه پیشگیری از بروز بتا تالاسمی مازور انجام می شود.

نحوه صدور گواهی انجام آزمایشات تالاسمی و غربالگری ژنتیکی

در صورتی که هیچ مورد مثبتی در پرسشنامه غربالگری ژنتیکی زوجین نداشته باشند و بر اساس نتایج آزمایشات غربالگری تالاسمی نیز نیاز به ارجاع به مشاوره ژنتیک نداشته باشند، گواهی انجام آزمایشات تالاسمی و غربالگری ژنتیکی در قالب فرم کشوری، جهت ارائه به دفتر خانه توسط «پزشک مرکز» تأیید و مهر می گردد. در صورتی که به دلیل غیرطبیعی بودن اندکسهای آزمایشات غربالگری تالاسمی و یا به دلیل مثبت شدن پرسشنامه غربالگری ژنتیکی، زوجین نیاز به مشاوره ژنتیک داشته باشند، بعد از انجام مراحل مشاوره ژنتیک مربوط به تالاسمی و انجام جلسه تکمیلی غربالگری ژنتیکی، گواهی انجام آزمایشات تالاسمی و غربالگری ژنتیکی در قالب فرم کشوری، جهت ارائه به دفتر خانه توسط «پزشک مرکز» صادر می گردد.

نحوه انجام فرایند مشاوره ژنتیک در استراتژی اول

زوجینی که بر اساس نتایج آزمایشات تالاسمی یا پرسشنامه غربالگری ژنتیکی به مشاوره ژنتیک نیاز داشته باشند، به پزشک مشاور ژنتیک مجاز ارجاع داده می شوند.

در این مرحله پرونده ژنتیک در نرم افزار مشاوره ژنتیک تشکیل شود در صورتی که پزشک مشاور ژنتیک بعد از ارزیابی بالینی - فامیلی لازم، همچنان احتمال خطر ژنتیکی در نظر گرفته شده در پرسشنامه را تأیید نماید و زوجین خود ترجیح دهند که پیش از ازدواج مراحل بعدی مشاوره ژنتیک را به انجام برسانند، جلسات مشاوره ژنتیک برای ایشان برنامه ریزی می شود.

پزشک مشاور ژنتیک بر اساس تمایل زوجین می تواند تکمیل مراحل مشاوره ژنتیک را به بعد از ازدواج و پیش از بارداری موکول نماید. در صورتی که زوجین برگزاری جلسات تکمیلی مشاوره ژنتیک را به بعد از ازدواج موکول نمایند، زمان مناسب برای شرکت در این

جلسات و نحوه پیگیری اقدامات بعد از ازدواج و پیش از بارداری در جلسه اول تشریح شده و برای آن‌ها عمیقاً تبیین و به اطلاع ایشان رسانده می‌شود.

زوجین پس از تکمیل جلسات مشاوره ژنتیک باید به صورت کتبی بیان شدن مطالب و فهم موضوع راجع به چگونگی ادامه مشاوره و مراجعه را با ثبت اثر انگشت و امضا اظهار دارند. اظهارنامه باید توسط پزشک نیز مهر شود و به زوجین تحویل گردد. زوجین باید تحویل گرفتن اظهار نامه را در دفتر «ثبت مراجعات مشاوره ژنتیک» تأیید و امضاء نمایند. برای این دسته از زوجین گواهی انجام آزمایشات تالاسمی با رعایت دستورالعمل مربوطه صادر می‌شود. در هر زمان طبق تمایل زوجین که ایشان برای مشاوره ژنتیک مراجعه نمایند، باید پرونده ژنتیک تشکیل شده در نرم افزار ژنتیک اجتماعی، فعال شده و مشاوره ژنتیک تکمیل شود.

در صورت ارجاع زوجین به سایر مراکز مشاور ژنتیک مجاز:

پرسشنامه غربالگری زوجین همراه برکه ارجاع به زوجین تحویل می‌شود و ایشان راهنمایی لازم را برای مراجعه دریافت می‌کنند. این دسته از زوجین باید، فرم «اظهارنامه» را تکمیل نمایند. زوجین در فرم کشوری اظهار نامه بیان شدن مطالب و فهم موضوع راجع به چگونگی ادامه مشاوره را اظهار می‌دارند و با ثبت اثر انگشت (هر دو نفر) و امضا آن را مورد تأکید و تعهد قرار می‌دهند. اظهارنامه باید توسط پزشک امضاء و مهر و به زوجین تحویل گردد. زوجین باید در دفتری که مربوط به دفتر «ثبت مراجعات مشاوره ژنتیک» است، تحویل گرفتن اظهارنامه را با امضاء تأیید نمایند.

غربالگری نوزادان خدمتی است که برای کلیه نوزادان متولد شده به شرح زیر انجام می‌شود:

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 آموزش دیده صورت می‌گیرد.

نوزادانی که پس از تولد در بخش NICU تحت مراقبت قرار می‌گیرند و یا نوزادی قبل از ۳ روزگی در بیمارستان بستری شود در

این صورت 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.

کودکانی که طی معاینات دوره ای دارای علائم بیماری باشند، به عنوان کودکان شناسایی شده مشکوک به بیماری ژنتیکی /

متابولیک ارثی، جهت انجام آزمایشات تکمیلی و مراقبت به بیمارستان منتخب ارجاع می‌شوند. خدمات غربالگری، تشخیص و مراقبت برای افراد شناسایی شده توسط اعضای تیم سلامت ارائه می‌گردد.

غربالگری نوزادان، بیمارستان منتخب با عرضه همزمان خدمات، پیشگیری ژنتیک بیماری سه عرصه اصلی جهت پیشگیری و کنترل بیماری های

متابولیک ارثی است که با اجرای برنامه فنیل کتونوری سازمان دهی شده است و در حال حاضر در قالب پنل گسترده بیماری های متابولیک

ارثی (شامل بیش از ۵۵ بیماری است که در صورت غربالگری و تشخیص زودرس، قابل مراقبت و درمان هستند) با استفاده از تکنولوژی MS-

MS انجام پذیر است. در هر یک از این بیماری ها یک یا چند متابولیت در خون تغییر می‌یابد که نشانه اولیه برای ارجاع بیمار به پزشک و

انجام بررسی های بیشتر جهت تأیید بیماری، پیش از بروز علائم آن می‌باشد. بیماری هایی که در غربالگری نوزادان با روش MS-MS

شناسایی می شوند شامل سه دسته (اختلالات اکسیداسیون اسید چرب، اختلالات متابولیسم اسید آمینه و اختلالات سیکل اوره، ارگانیک

اسیدمی ها) هستند و در یک نوبت و در یک نمونه، غربالگری می شوند. این غربالگری ها در قالب برنامه ژنتیک اجتماعی وزارت بهداشت

ارائه می شود. اطلاعات غربالگری نوزادان در سامانه یکپارچه خدمات بهداشت سبب یا ثنا درج می گردد و اطلاعات غربالگری مطابق فرم

های مخصوص ابلاغی برنامه در قالب برنامه های ژنتیک اجتماعی شامل معاینات بالینی، غربالگری، مراقبت ژنتیک در پورتال اداره ژنتیک

ثبت می گردد. تا زمان تکمیل سامانه های الکترونیک در این خصوص، از فرم های کاغذی پیوست دستورالعمل حاضر استفاده گردد. خاطر

نشان می گردد در حال حاضر برنامه کنترل بیماری فنیل کتونوری به عنوان بیماری الگو، با اجرای غربالگری نوزادان برای این بیماری،

زیرساخت های اولیه برای مدیریت بیماری های متابولیک ارثی را در نظام سلامت فراهم آورده است. توسعه غربالگری نوزادان برای

بیماری های در مان پذیر به همراه تشخیص و مدیریت استاندارد آن ها 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 می توانند بیماریهای

متابولیک را به طور موثر و کارآمد کنترل کرد. استانداردهای اجرایی ناظر به فرایندهای کلی برنامه و ارجاع بیماران بین سطوح و مراکز ارائه خدمت است.

هدف کلی:

کاهش ناتوانی و مرگ ناشی از بیماری های متابولیک ارثی در نوزادان، شیرخواران و کودکان زیر ۵ سال

اهداف اختصاصی:

افزایش پوشش غربالگری بیماری های متابولیک نوزادان

افزایش پوشش مراقبت و درمان نوزادان، شیرخواران و کودکان مبتلا به بیماری های متابولیک

افزایش پوشش مراقبت ژنتیک والدین دارای فرزند مبتلا

کاهش میزان بروز بیماری های متابولیک ارثی

راهبرد ها :

غربالگری و شناسایی نوزادان مبتلا

تشخیص و درمان استاندارد نوزادان مبتلا

مشاوره ژنتیک و تشخیص پیش از تولد در خانواده و فامیل نزدیک بیمار مبتلا به منظور پیشگیری از تولد موارد مبتلا در خانواده و

خویشاوندان در معرض خطر

این خدمت از طریق ساماندهی ارجاعات مادران باردار متقاضی غربالگری سندرم داون به مراکز ارائه خدمت استاندارد انجام می شود.

۲- مسئولیت

مراجعه زوجین و ارائه نتایج ژنتیکی - هزینه ها توسط مراکز بهداشتی درمانی دریافت می گردد که قابل گزارش نیست - در حال حاضر

خدمت بصورت الکترونیکی هویت زوجین را مورد بررسی قرار نمی دهد و بصورت حضوری است

۳- تعهدات متقابل خدمتگیرنده و دستگاه اجرایی

ماده ۷۶ قانون برنامه توسعه پنجم ششم کشور

۴- هزینه ها و پرداخت ها

هزینه ای ندارد

۵- دوره عملکرد

از زمان درخواست تا زمان پایان طرح میباشد.