

جمهوری اسلامی ایران  
وزارت بهداشت، درمان و آموزش پزشکی  
معاونت سلامت

**طرح کنترل**  
**بیماری سیکل سل**  
( *Sickle cell* )

۱۳۸۴

**مرکز مدیریت بیماریها**  
**معاونت غیر واگیر**  
**اداره ژنتیک**

## بیماری سیکل سل (Sickle cell)

گلوبول های سرخ خون انسان، مملو از هموگلوبین هستند، مسئولیت گلوبول سرخ اکسیژن رسانی به بافت های بدن می باشد. بیماری سیکل سل که یک بیماری ارثی است هموگلوبین گلوبول های خون انسان را تحت تاثیر قرار می دهد. هموگلوبین دارای ۲ قسمت گلوبین و هم است. اکسیژن به هم متصل می شود و گلوبین اتصال اکسیژن به هم در ریه ها و آزاد شدن آن از هم در بافت ها را اداره می کند.

گلوبین از ۴ زنجیره از اسیدهای آمینه تشکیل شده است. انواع زنجیره های گلوبین وجود دارند و در زمان های مختلف حیات (رویانی، جنینی، بعد از تولد) زنجیره های متفاوتی ساختمان گلوبین را می سازند و این زنجیره ها در ساختمان گلوبین ۲ به ۲ شبیه هم هستند و به هم متصل شده و ساختمان ۴ زنجیره ای گلوبین را تشکیل می دهند.

در دوران رویانی و جنینی زنجیره هایی که عمدتاً ساخته می شوند زتا، اپسیلون، گاما، و آلفا می باشند. با نزدیک شدن به زمان تولد ساخت زنجیره های بتا و دلتا شروع می شود.

از ترکیب ۲ زنجیره گاما و ۲ زنجیره آلفا هموگلوبین اصلی جنین یعنی هموگلوبین F ساخته می شود. از ترکیب ۲ زنجیره بتا و ۲ زنجیره آلفا هموگلوبین اصلی بعد از تولد یعنی هموگلوبین A ساخته می شود.

ساخت هموگلوبین F با نزدیک شدن به تولد کاهش می یابد و بالعکس ساخت هموگلوبین A<sub>2</sub> شروع شده و بعد از تولد رو به افزایش می گذارد. نتیجه این فرایند آنست که در ۶ ماهگی ۹۸ - ۹۷٪ هموگلوبین داخل گلوبول های سرخ از نوع A است (و ۳-۲٪ از A<sub>2</sub> که از زنجیره های دلتا  $\delta$  و بتا  $\beta$  ساخته می شود و نقش عمده ای برای آن تاکنون توصیف نشده ولی تغییرات آن در تشخیص تالاسمی مینور بسیار کم کننده است).

گلوبول سرخ که مملو از هموگلوبین A می باشد، بسیار انعطاف پذیر است و با لطافت از رگها عبور می کند و به راحتی تغییر شکل می دهد.

هموگلوبین A در گلوبول سرخ با مهارت اکسیژن را در ریه ها برداشت میکند و در بافتها برحسب نیاز بافت اکسیژن را آزاد مینماید. شکل هموگلوبین با برداشت اکسیژن و تحویل اکسیژن تغییر می کند و این تغییر شکل به طور طبیعی بارها در جریان خون رسانی اتفاق می افتد.

بدین ترتیب هرگونه تغییر در ساختمان هموگلوبین میتواند اکسیژن رسانی به بافتها را تحت تاثیر قرار دهد و فرایند تولید انرژی را دچار اختلال نماید.

بیماری سیکل سل اختلال ساختمان زنجیره بتا است، بنابراین هموگلوبین A را دچار اختلال می نماید و چون این هموگلوبین، مسئولیت اکسیژن رسانی بعد از تولد را بعهده دارد، علائم بیماری در کودک مبتلا بتدریج از بعد از تولد شروع شده و از ۶ ماهگی به بعد که هموگلوبین جنینی (F) بشدت کاهش می یابد و در نتیجه نیاز به هموگلوبین A افزایش می یابد، بیماری شدت می گیرد.

در بیماری سیکل سل ژن مسئول ساخت زنجیره بتا (که بر روی کروموزوم ۱۱ قرار دارد) دچار جهش (موتاسیون) شده است. این ژن بجای تولید زنجیره بتا، زنجیره ای با ساختمان متفاوت تولید می کند که S نام دارد. این زنجیره با زنجیره آلفا ( $\alpha$ ) تشکیل هموگلوبین S میدهد. این زنجیره تحت شرایط خاص مثل کمی اکسیژن، شکل داسی به خود می گیرد. در شرایط طبیعی در زندگی، این اشکال اختلالی ایجاد نمی کند، ولی در شرایطی که جریان خون کند میشود این زنجیره های داسی داخل یکدیگر گیر می کنند و زنجیره های طویل تشکیل داده و شکل گلبول سرخ را از وضعیت طبیعی خارج می سازند. گلبول سرخی که از این نوع هموگلوبین پر شده دیگر انعطاف پذیر نیست و نمیتواند با لطافت شکل خود را در هنگام عبور از رگهای کوچک (مویرگ ها) تغییر دهد و امکان گیرکردن این گلبولها در هنگام عبور از این رگها وجود دارد.

وقتی این گلبولها در مویرگها متوقف میشوند، گلبولهای دیگر در پشت سر آنها توقف می کنند و فرایند داسی شدن، گیرکردن زنجیره ها در یکدیگر و تغییر شکل گلبولها تشدید می شود و نهایتاً منجر به مسدود شدن رگ خواهد شد. وقتی رگ مسدود میشود، خون به ارگان مربوطه که رگ در آن مسدود شده نمی رسد و درد شدید در ناحیه عارض می شود. چنانچه گلبولهایی که تحت فشار هستند، پاره (لیز) شوند انسداد از بین می رود و خون جریان می یابد و درد کاهش یافته و یا بر طرف می شود، اما این حمله ها بطور مکرر در قسمت های مختلف بدن رخ می دهد. گاهی رفع انسداد طول می کشد و کم خونی حاصل از لیز گلبولها باعث صدمه به بافت شده و اختلال بافت ایجاد می کند. بر حسب اینکه کدام بافت دچار اختلال عملکرد خون رسانی شده باشد اختلال آن بافت می تواند بوجود آید. بعلاوه گلبول های سرخ که شکل طبیعی ندارند

و یا پاره شده اند توسط طحال از گردش خون بر داشته می شوند و بدین ترتیب کم خونی نیز علاوه بر سایر عوارض عارض می شود.

## چگونگی ابتلا و انتقال بیماری:

بیماری ارثی و از نوع اتوزوم مغلوب می باشد و نحوه به ارث رسیدن آن از الگوی کلاسیک مندلی پیروی می کند.

جهش (موتاسیون) در کروموزوم ۱۱ و در ژن مسئول ساخت زنجیره بتا ایجاد می شود. ژن جهش یافته به جای  $\beta$  زنجیره ای تولید می کند که در شرایط کاهش اکسیژن تغییر شکل میدهد و هنگامی که جریان خون کند می شود زنجیره های به یکدیگر متصل می شوند و زنجیره بلندی را می سازند که مویرگ را مسدود می سازد.

موتاسیون های دیگری که در زنجیره بتا رخ می دهد و بجای زنجیره  $\beta$  زنجیره C و یا D (پنجاب) و O (عرب) ایجاد می کند نیز خصوصیات کمابیش مشابه ای را نشان میدهد و هنگامی که بطور همزمان این جهش ها (هر یک از این موارد) با جهش S در ۲ نسخه ژن سازنده بتا در یک فرد وجود داشته باشد موجب بیماری شبیه سیکل سل میشود. گرچه در برخی از این موارد علائم خفیف تری وجود دارد ولی در برخی موارد دیگر، بیماری همانند سیکل سل شدید است. همچنین چنانچه جهشهای تاثیرگذار بر کمیت زنجیره بتا (نظیر جهشهای تالاسمی) همزمان با جهش های ساختمانی (S) رخ دهند، بیماری سیکل سل تشدید می شود.

برای ابتلا به بیماری، اختلال هر دو نسخه ژن مسئول ساخت زنجیره بتا ضروری است. در صورتی که تنها یک ژن از مادر و یا از پدر به فردی به ارث رسیده باشد این فرد فقط ناقل بیماری خواهد بود و علائم بیماری را نخواهد داشت. اهمیت این حالت فقط بدلیل آنست که اگر همسر یک ناقل نیز ناقل بیماری باشد در ۲۵٪ موارد در (هر بار حاملگی) احتمال تولد فرزندی است که یک ژن معیوب از مادر و یک ژن معیوب از پدر را به ارث برده و در نتیجه به بیماری ابتلا می یابد. بدیهی است چنانچه فردی یک ژن معیوب C یا D (پنجاب)، O (عرب) یا تالاسمی بتا از یکی و ژن S از دیگری را به ارث ببرد نیز، به درجات متفاوت به سیکل سل مبتلا خواهد شد.

## علائم بیماری:

علائم از ۶ ماهگی (گاهی زودتر) که هموگلوبین جنینی F کاملاً کاهش یافته است شروع میشود. علائمی که در کودکان بیشتر دیده می شود انسداد رگ های مچ دست، قوزک پا و طحال و ریه ها است، درحالی که در بزرگسالان حوادث انسداد عروق در مفصل شانه و هیپ رخ می دهد. چنانچه حوادث عروقی در مغز رخ دهد می تواند موجب سکته مغزی شود. همچنین سایر ارگانهای بدن از جمله کلیه و چشم نیز بالاخص در بزرگسالان در معرض آسیب و صدمه قرار دارند و بعد از ۳۰ سالگی معاینه منظم و دوره ای آنها ضروری است. در صورتی که حوادث عروقی مغز رخ دهد، بیمار ناچار خواهد بود که تزریق خون ماهیانه داشته باشد تا از این حوادث پیشگیری شود (این بیمار به تزریق دسفرال نیز نیاز خواهد داشت).

بیماران دچار سیکل سل بالاخص از مشکلات ذیل رنج می برند:

### کم خونی (آمی):

هموگلوبین خون این بیماران بین ۷-۸ g/dl است (تقریباً نصف فرد طبیعی). در کودکان حمله های کم خونی شدید نیز علاوه بر کم خونی مزمن می تواند عارض شود. از جمله این حمله ها، تجمع خون در طحال (Sequestration) است. این مشکل وقتی رخ می دهد که مجموعه ای از گلبولهای سرخ داسی شده در طحال به دام افتند. کودک بسیار رنگ پریده خواهد شد و میبایست سریع به اورژانس انتقال یابد تا با تزریق خون از مرگ وی پیشگیری شود. نکته مهم آن است که حملات کم خونی بدون هیچ گونه امکان پیش بینی و کاملاً ناگهانی رخ می دهند و نیاز حتمی به انتقال بیمار به اورژانس وجود دارد.

### عفونت:

بیماران مبتلا به سیکل سل بیشتر از افراد معمول مستعد ابتلا به عفونت هستند. عفونت ها در این کودکان همچنین خطرناکترند. در سالهای اول کودکی (تا ۷ سالگی) این عفونت ها می توانند گسترش یافته و موجب مرگ کودک شوند. واکسن علیه هموفیلوس انفلوانزا و پنوموкок مصرف پیشگیرانه آنتی بیوتیک بصورت روزانه می تواند از این حملات ممانعت نماید.

### حملات درد :

افراد مبتلا به دلیل انسداد عروق و اختلال خون رسانی در قسمت های مختلف بدن بخصوص مفاصل مچ پا و دست دچار حملات شدید درد می شوند. این حملات چندین ساعت (گاهی چندین روز) به طول می انجامد. این حملات با ضد دردهای شدید کنترل می شوند ولی گاهی انتقال به بیمارستان ضروری خواهد بود. اغلب افراد مبتلا، حداقل ۲ تا ۳ بار در طول یک سال در بیمارستان بستری می شوند (و بطور متوسط هر بار ۶ روز مدت این بستری است). اغلب بیماران تا دهه های ۳۰ و ۴۰ عمر زندگی می کنند. افرادی که عمر بیشتری دارند صدمات مفاصل هیپ، شانه و صدمات کلیه و چشم ها را احتمالاً تجربه می کنند.

### حملات مغزی:

حملات مغزی در انواع ملایم بیماری نادر است. در صورت بروز حملات مغزی تزریق منظم خون ضروری خواهد بود. در صورت تزریق خون تزریق دسفرال نیز ضروری می گردد.

### پیش بینی وضعیت بالینی بیمار:

اصولاً بیماری طبیعت غیر قابل پیش بینی دارد و امکان پیش بینی شدت و رفتار بیماری در بیماران وجود ندارد.

یک موتاسیون در یک فرد یک تابلو بالینی و در دیگری تابلو بالینی دیگری را ایجاد می کند. این امر اختلال درکار، مدرسه و زندگی اجتماعی ایجاد می نماید و موجب هراس مداوم بیمار خواهد شد.

در صورتی که موتاسیون منجر شونده به ادامه ساخت هموگلوبین F نیز بطور همزمان در فرد وجود داشته باشد، بیماری سیکل سل در فرد مبتلا بدلیل ادامه وجود هموگلوبین F در گلبولهای قرمز علائم حقیف تری خواهد داشت. همچنین وجود موتاسیونی که موجب کاهش زنجیره های  $\alpha$  شود، علائم بیماری را کاهش می دهد.

## اپیدمیولوژی بیماری:

بطور کلی ۵ ژنوتیپ برای بیماری در نظر گرفته شده است. در ۳ نوع آن هموگلوبین F کم است و در نتیجه علائم شدید است و در نوع چهارم و پنجم هموگلوبین F بیشتر می باشد و علائم بیماری خفیف تر است. انواع خفیف تر نوع سنگال و سعودی هستند (سیکل سل ایران از نوع سعودی است).

هموگلوبین S در آمریکا، افریقا و در آسیا و هلند، خاورمیانه شامل ایران، پاکستان، یونان، جنوب ایتالیا، آلبانی، ترکیه و پرتغال شایع است. هموگلوبین C در افریقا و امریکای جنوبی شایع است و هموگلوبین D در هند، ایران و آسیای مرکزی شایع هستند. هموگلوبین E در آسیای شرقی و هموگلوبین O (عرب) در اروپای شرقی (علی رغم نام آن) و آفریقای شمالی شایع است.

سیکل سل در بیماران ایرانی طبیعت نسبتاً ملایم تری دارد و حملات مغزی در بیماران کمتر دیده شده است. همچنین مرگ ناگهانی به نظر می رسد در بیماران ایرانی نادر باشد.

## تشخیص:

### تشخیص ناقلین:

الکتروفورز	MCH(pg)*	تشخیص
هموگلوبین S (۳۰ تا ۴۵٪)	→ >۲۷	→ ناقل هموگلوبین S (AS)
هموگلوبین A (۵۵ تا ۷۰٪)		
هموگلوبین C (۳۰ تا ۴۵٪)	→ >۲۷	→ ناقل هموگلوبین C (AC)
هموگلوبین A (۵۵ تا ۷۰٪)		
هموگلوبین D (۳۰ تا ۴۵٪)	→ >۲۷	→ ناقل هموگلوبین D (AD)
هموگلوبین A (۵۵ تا ۷۰٪)		
هموگلوبین E (۲۰ تا ۳۰٪)	→ >۲۸-۲۶	→ ناقل هموگلوبین E (AE)
هموگلوبین A (۷۰ تا ۸۰٪)		



در مناطقی که هموگلوبینوپاتی‌ها شایع هستند ۲۰ تا ۳۰٪ جمعیت ناقل  $\alpha^+$  تالاسمی هستند. بنابراین ۲۰ تا ۳۰٪ افرادی که در جدول فوق دسته بندی شده اند این جهش را نیز حمل می کنند. این افراد می توانند MCH بین ۲۳ تا ۲۷ پیکوگرم داشته باشند.

هموگلوبین های  $\delta, C, D, S$  در الکتروفورز سلولز استات حرکت یکسانی دارند، بنابراین برای تشخیص نهایی، تست حلالیت انجام می شود که از میان این موارد فقط در شرایط وجود هموگلوبین S مثبت می شود.

تست حلالیت می تواند به تنهایی در تشخیص ناقلین مورد استفاده قرار گیرد. در مواردی که تست مثبت است لازم است، الکتروفورز به عنوان تست تأییدی به انجام رسد.

### تشخیص بیماری:

وجود Hb/S یا / و Hb های غیر طبیعی دیگر (نظیر O, C, D عرب) }  
الکتروفورز } با یا بدون افزایش HbF  
فقدان HbA یا کمتر بودن آن از Hb های غیر طبیعی

آزمایش حلالیت یا / و آزمایش سیکلینگ } مثبت  
بررسی والدین } هر دو ناقل بیماری هستند

MCV } طبیعی یا بالاتر از حد طبیعی

### درمان بیماری:

درمان بیماران باید با توجه به شرایط هر یک از بیماران انجام گیرد. حتی ناقلین بیماری باید از تمرین های شدید بدنی (مثلا در برنامه های نظامی) پرهیز کنند. بیماران به درمان های حمایتی با فولات نیازمندند. برای رهایی از درد در هنگام حملات از آرام بخش ها و کاهش دهنده های درد استفاده میشود. تمام موارد عفونت باید بشدت مورد توجه و مراقبت قرار گیرند، بویژه در عفونت ریه. استفاده از آنتی بیوتیک روزانه بصورت پیشگیرانه، مرگ و میر بیماری را بشدت کاهش می دهد. تزریق خون منظم در موارد حمله مغزی و ترانسفوریون موردی در صورت دردهای سرکش مورد استفاده قرار می گیرد.

هیدروکسی اوره دارویی که ساخت هموگلوبین F را افزایش می دهد، می تواند حملات را به نصف تقلیل دهد ( افرادی که این دارو را مصرف می کنند جهت ممانعت از بروز عوارض دارو باید ویزیت های منظم و دوره ای داشته باشند). در صورت بروز حمله های مکرر، آنمی شدید، درد شکمی بدلیل تجمع خون در طحال، برداشتن طحال به کاهش حملات کم خونی و نیاز به تزریق خون کمک می کند.

پیوند مغز استخوان نیاز به فردی دارد که دارای سازگاری نسجی با بیمار باشد و عوارض مربوط به خود را دارد.

کلیه ناقلین و بویژه بیماران باید توصیه های لازم در خصوص پرهیز از سرما و گرمای شدید، پرهیز از کم آبی و فعالیت های شدید بدنی و همچنین پرهیز از شرایط کمبود شدید اکسیژن را دریافت دارند.

### **غربالگری ناقلین ، پیشگیری و کنترل بیماری :**

بیماری سیکل سل (شامل تمام هموگلوبینوپاتی هایی که سندرم داسی شدن را ایجاد می کنند) باعث می شود بیمار به دلیل دردهای شدید و سرکش و سایر عوارض از ۶ ماهگی به بعد بارها به بیمارستان منتقل شود. ذات حمله ای و غیر قابل پیش بینی بیماری و علائم، بخصوص آنمی های شدید ناشی از تجمع خون در طحال و دردهای شکمی موجب قطع مکرر فعالیت های اجتماعی، مدرسه، کار و ... می شود. بیمار تحت چنین شرایطی با اضطراب دائمی زندگی می کند. از سوی دیگر امکان صدمه بافتها بخصوص بافت های حیاتی نظیر کلیه و مغز وجود دارد و تهدید به مرگ بدین دلایل و همچنین بدلائل عفونتهای سرکش در طول حیات بیمار وجود دارد. از میان عفونت ها، بخصوص عفونت های ریه، زندگی بیمار را تهدید می کند.

طول عمر بیماران در شرایط مناسب به ۲/۳ عمر طبیعی محدود است (با محاسبه Life Expectancy در ایران که ۷۰ سال در نظر گرفته شده است).

طول حیات نیز به دلایل یاد شده و با درجات متفاوت درد، بستری های مکرر در بیمارستان و صدمات ارگانی همراه است و از کیفیت طبیعی برخوردار نمی باشد.

خوشبختانه در ایران بیماری طبیعت نسبتاً ملایم تری دارد. این امر باعث کاهش مرگ ناگهانی و سکت های مغزی می شود اما همچنان تهدیدات مربوط به صدمات مفاصل هیپ، شانه، و ارگان های چشم، کلیه و ریه با شدتهای متفاوت باقی می ماند.

از میان بیماران در، کسانی که به سنین ۳۰ - ۴۰ و بعد از آن می رسند امکان صدمات چشمی و مفاصل هیپ بیشتر است.

در امریکا ۵۰/۰۰۰ بیمار سالانه ۷۵/۰۰۰ بستری بیمارستانی دارند. طول متوسط بستری بیماران ۶ روز در هر بار بستری است. مخارج این بستری ۴۷۵/۰۰۰/۰۰۰ دلار می باشد. ژنوتیپ هایی که علائم کلینیکی خفیفتر ایجاد می کنند، نظیر سنگال و بنین به نظر می رسد تا ۵۰٪ شرایط بهتری نسبت به سایر ژنوتیپ ها دارند.

تعداد بیماران ایرانی بدلیل نبودن نظام ثبت فراگیر و موثر بیماری، معلوم نیست. مرگ و میر و معلولیت این بیماران نیز بدلیل آنکه در انستیتوها نگهداری نمی شوند و ثبت مرگ بیمارستانی و گزارش آن به انجام نمی رسد قابل بیان نمی باشد، اما بر اساس گزارشات و مقالات پراکنده، بیماری در جنوب ایران در اقوام عرب یا افراد با اجداد عرب شایع است.

این امر با تئوری شیوع بیشتر بیماری در مناطق مالاریا خیز تطبیق دارد. همین موضوع این پیش بینی را که در مناطق شمال ایران نیز بیماری وجود دارد تشدید می نماید. (مهاجرت های بزرگ در ایران از جمله مهاجرت مردم نواحی مرزی بخصوص خوزستان و استانهای ساحل خلیج فارس به شمال کشور به ویژه در زمان جنگ تحمیلی عراق علیه ایران این وضعیت را تشدید می کند).

از سوی دیگر گزارشات و مقالات نشان می دهند که با استفاده از حمایتها، آموزش خانواده، استفاده از آنتی بیوتیک کیفیت زندگی بیماران بهبود یافته است (در یکی از مقالات به کاهش ۵۰٪ مرگ و میر بیماران اشاره شده است). امکان تشخیص پیش از تولد بیماری نیز در کشور وجود دارد و می توان بیماری را در زمان جنینی تشخیص داد.

تسهیلات غربالگری تالاسمی که یک هموگلوبینوپاتی با مشترکات متعدد با هموگلوبینوپاتی S است در سراسر کشور به صورت گسترده وجود دارد و برنامه سیکل سل می تواند (و لازم است) در برنامه موجود تالاسمی (در مناطق مورد نظر) ادغام شده و بصورت یک مجموعه خدمت به مردم ارائه شود.

در صورت ازدواج ناقل تالاسمی و ناقل سیکل سل سندرم های سیکل تالاسمی ایجاد می شود که از نظر شدت کما بیش مشابه سندرم های شدید سیکل سل است. بدین دلیل شناسایی ناقلین سیکل سل در مناطقی که این هموگلوبینوپاتی شایع است در برنامه تالاسمی ضروری است. از

این نقطه نظر نیز شناسایی ناقلین S (یا دیگر موارد هموگلوبینوپاتی ها) لازم است در برنامه تالاسمی در این مناطق ادغام شود.

نکته قابل توجه دیگر آنست که اصولاً کنترل هر یک از هموگلوبینوپاتی ها بدلیل مشی ژنتیکی، کلینیکی و اپیدمیولوژی هر یک از این بیماریها نه تنها برکنترل دیگری تاثیر گذار است بلکه عدم کنترل این مجموعه بیماری در صورت وجود خدمات و تسهیلات، مقرون به صرفه نیست.

به علاوه از میان بیماریهای ژنتیکی هموگلوبینوپاتی ها در خاورمیانه بشدت شایع می باشند. کنترل بیماریهای عفونی، ظهور و بروز بیماریهای ژنتیکی را تشدید نموده است. در حوزه خلیج فارس رشد قابل توجه بهداشت عمومی و خدمات بهداشت اولیه باعث افزایش این شدت شده است. از سوی دیگر مالاریا همچنان در این مناطق به صورت اندمیک وجود دارد و بر حفظ فراوانی ژن های هموگلوبینوپاتی ها در مناطق تاثیر می گذارد. بعلاوه تولید مثل و نرخ موالید همچنان در بسیاری از طایفه های ایرانی از جمله طایفه های عرب بالاست.

تاثیر مالاریا و کنترل بیماریهای کشنده عفونی نظیر اسهالها و اثر نرخ موالید بر فراوانی بیماریهای ژنتیک باعث می شود که احتمالاً همچنان هموگلوبینوپاتی در مناطق ساحلی جزء شایعترین بیماریها و یک مشکل بهداشتی قابل توجه باقی بمانند.

با توجه به مسائل فوق به نظر می رسد ادغام برنامه سیکل سل وسایر هموگلوبینوپاتی ها در برنامه تالاسمی در مناطق ویژه نظیر سواحل خلیج فارس در ابتدا و سپس گسترش آن به مناطق مزنون با استفاده از تجارب منطقه پایلوت یک عملیات مقرون به صرفه است. گرچه بدون در دست داشتن اعداد و ارقام دقیق محاسبه مقرون به صرفگی امکان ندارد ولی یکی از اهداف اجرای برنامه دریک پایلوت می تواند بررسی این امر نیز باشد.

## **هدف کلی:**

کنترل بیماری سیکل سل در ایران (مناطق پر شیوع)

## **اهداف ویژه:**

- ۱- کاهش مرگ و میر ناشی از بیماری
- ۲- کاهش معلولیت ناشی از بیماری
- ۳- پیشگیری موارد (شدید) بروز

## **استراتژی ها:**

- ۱- غربالگری ناقلین هنگام ازدواج
- ۲- غربالگری نوزادان (بدو تولد)
- ۳- آموزش و مشاوره زوجین ناقل و والدین نوزادان مبتلا
- ۴- ثبت و مراقبت اپیدمیولوژیک زوجین ناقل و مبتلایان
- ۵- ارائه خدمات تشخیص پیش از تولد به زوجین ناقل و خانواده بیماران
- ۶- استاندارد کردن خدمات درمان و نگهداری بیماران

## فعاليتها :

### در قالب استراتژی ۱ (غربالگری ناقلین هنگام ازدواج):

- ۱- تهیه طرح و دستورالعمل اجرایی
- ۲- انتخاب آزمایشگاههای غربالگری (در مناطق مورد نظر)
- ۳- آموزش پرسنل آزمایشگاهها و نظام PHC
- ۴- انجام آزمایشات تعیین ناقلین در زوجین (ادغام یافته در برنامه تالاسمی)
- ۵- تدارک آزمایشگاهها و نظام PHC جهت اجرای طرح
- ۶- آموزش عموم و ارائه اطلاعات لازم
- ۷- تهیه متون و سایر ابزار آموزشی (فیلم و ...)

### در قالب استراتژی ۲ (غربالگری نوزادان):

- ۱- تهیه دستورالعمل اجرایی
- ۲- انتخاب آزمایشگاه غربالگری (در منطقه مورد نظر)
- ۳- آموزش پرسنل آزمایشگاهها و زایشگاهها
- ۴- نمونه گیری (از نوزادان) و ارسال نمونه (به آزمایشگاه منتخب)
- ۵- انجام آزمایشات (غربالگری)
- ۶- تدارک آزمایشگاه منتخب و مراکز نمونه گیری جهت اجرای طرح
- ۷- آموزش عموم و ارائه اطلاعات لازم
- ۸- تهیه متون و سایر ابزار آموزشی (فیلم و ...)

### در قالب استراتژی ۳ (آموزش و مشاوره زوجین ناقل و والدین نوزادان مبتلا):

- ۱- تهیه متون آموزشی لازم
- ۲- آموزش پرسنل تیم های مشاوره
- ۳- مشاوره زوجین (هنگام ازدواج)
- ۴- آموزش و مشاوره والدین نوزادان مبتلا

در قالب استراتژی ۴ (ثبت و مراقبت اپیدمیولوژیک زوجین ناقل و مبتلایان):

- ۱- تهیه دستورالعمل اجرایی و فرم های ثبت و جمع آوری اطلاعات
- ۲- آموزش پرسنل PHC ، بیمارستانها و آزمایشگاهها
- ۳- تدارک ابزار ثبت و جمع آوری اطلاعات شامل نرم افزار و سخت افزارهای مورد نیاز
- ۴- پیشگیری و مراقبت اپیدمیولوژیک بیماران ( ادغام یافته در نظام خدمات بهداشت اولیه و درمانی کشور)
- ۵- طراحی و ادغام نظام ارجاع بیماران به بیمارستان منتخب و زوجین ناقل به مراکز تشخیص (ژنتیک) جنین در حاملگی های بعدی

در قالب استراتژی ۵ (ارائه خدمات تشخیص پیش از تولد):

- ۱- انتخاب آزمایشگاه تشخیص ژنتیک
- ۲- برنامه ریزی و اجرای نظام ارجاع درخواست کنندگان خدمات
- ۳- تدارک علمی و اجرایی آزمایشگاه منتخب

در قالب استراتژی ۶ (استاندارد کردن خدمات درمان و نگهداری بیماران):

- ۱- انتخاب صاحب نظران و دعوت از ایشان جهت تهیه پیش نویس استانداردهای بالینی
- ۲- تشکیل جلسات بحث علمی بطور منظم در کمیته فنی و بررسی مستمر وضعیت درمان بیماران
- ۳- ابلاغ و اجرای استانداردهای تعیین شده به مراکز انتخابی درمانی (بیمارستان های منتخب)
- ۴- بررسی و ارزیابی مستمر خدمات مراکز منتخب
- ۵- ارتقاء استانداردها بر اساس بررسیها و ارزیابی ها
- ۶- استفاده از کلیه مواد قانونی در راستای اجرای کامل استانداردهای بالینی در بیمارستانهای منتخب

## وظایف:

معاونت سلامت وزارت بهداشت (مرکز مدیریت بیماریها):

- ۱- تشکیل کمیته فنی کشوری
- ۲- تهیه پیش نویس طرح و دستورالعمل اجرایی با کمک اعضای کمیته فنی
- ۳- بحث فنی و نهایی کردن طرح و دستورالعمل اجرایی
- ۴- انتخاب مراکز تشخیص پیش از تولد
- ۵- آموزش پرسنل دانشگاهها
- ۶- تدارک اجرایی دانشگاهها در شروع و بطور مستمر به نحوی که برنامه بتواند مطابق با استانداردهای تعیین شده عمل نماید.
- ۷- ابلاغ اجرایی برنامه به دانشگاهها
- ۸- صدور ابلاغ اعضای کمیته فنی و زیر کمیته های مرتبط
- ۹- جمع آوری اطلاعات، تجزیه و تحلیل آنها و انتشار مجموعه های اطلاعاتی در خصوص بیماری
- ۱۰- ارزشیابی و پایش مستمر برنامه و برنامه ریزی ارتقاء استانداردها

## دانشگاه علوم پزشکی و خدمات بهداشتی درمانی:

- ۱- تشکیل کمیته فنی دانشگاه با حضور عناصر مؤثر از معاونت های درمان و بهداشت و با تقسیم وظایف منعکس شده در طرح بین آنها
- ۲- تهیه برنامه عملیاتی استانی بر اساس طرح و دستورالعمل کشوری، همکاری با کمیته فنی و صاحب نظران محلی
- ۳- انتخاب مراکز آزمایشگاهی غربالگری زوجین در سطح شهرها<sup>۱</sup>
- ۴- انتخاب مراکز آزمایشگاهی غربالگری نوزادان در سطح شهرها<sup>۱</sup>
- ۵- آموزش پرسنل آزمایشگاهها و مراکز نمونه گیری خون نوزادان و پرسنل PHC و سایر پرسنل مرتبط در سطح شهرها به کمک اعضا کمیته فنی
- ۶- تدارک اجرایی مراکز مرتبط شهری

۱- این مراکز آزمایشگاهی و مشاوران همان مراکز آزمایشگاهی و مشاوران برنامه غربالگری تالاسمی هستند و منبع در استان پایلوت این برنامه، بنام آزمایشگاه غربالگری و مشاوران برنامه هموگلوبینوپاتی از آنها نام برده می شود.



- ۷- انتخاب مشاور (مشاوران) دانشگاهی<sup>۱</sup>
- ۸- صدور ابلاغ اعضاء کمیته فنی دانشگاهی و زیر کمیته های مرتبط
- ۹- دعوت از شبکه بهداشت - درمان شهری جهت تهیه برنامه عملیاتی سطوح تحت پوشش و پیگیری انجام و اجرای آن
- ۱۰- انتخاب بیمارستان مرکز استان جهت ارجاع بیماران (بار اول و در شرایط ویژه)
- ۱۱- انتخاب بیمارستان منتخب شهرستان (جهت ادامه ارجاع و مراقبت مستمر بیماران)
- ۱۲- تکثیر و توزیع فرم های ثبت، دستورالعمل و مواد آموزشی به کلیه سطوح تابعه
- ۱۳- تدوین و ابلاغ چک لیست ارزیابی بر اساس وظایف تعریف شده به سطوح محیطی مرتبط
- ۱۴- مشارکت در برنامه ارزشیابی و ارزیابی مستمر و ارتقاء استانداردها
- ۱۵- ثبت و جمع آوری اطلاعات مطابق دستورالعمل و ارسال آنها با فواصل تعیین شده
- ۱۶- تعیین نیازها و درخواست فرم های ثبت و موارد مورد نیاز به نحوی که برنامه دچار بی نظمی و تاخیر ارائه خدمات نگردد.
- ۱۷- تدارک مستمر بخش های مختلف به نحوی که کلیه نیازهای برنامه مرتفع شود و کلیه سطوح بتوانند خدمات تعریف شده را در زمان مناسب و مطابق دستورالعمل ارائه نمایند.
- ۱۸- ارزیابی مستمر برنامه با چک لیست های تعیین شده برای هر یک از سطوح و گزارش وضعیت به سطوح بالاتر

#### مرکز بهداشت شهرستان:

- ۱- تشکیل گروه فنی شهرستان با حضور عناصر مؤثر از بخش درمان و بهداشت
- ۲- تهیه برنامه عملیاتی شهرستان
- ۳- مشارکت در برنامه های آموزشی بخش ها و سطوح تحت پوشش
- ۴- شرکت در برنامه های آموزشی ابلاغ شده از سطوح بالاتر
- ۵- تکثیر و توزیع فرم ها، دستورالعمل و آئین نامه ها و مواد آموزشی به کلیه بخش های تحت پوشش
- ۶- صدور ابلاغ کلیه اعضا تیم فنی شهرستان

۷- ثبت و جمع آوری اطلاعات براساس دستورالعمل و ارسال و انتقال آنها در فواصل تعیین شده

۸- تداک بخش های منتخب

۹- مشارکت در برنامه ارزشیابی و ارزیابی مستمر و ارتقاء استانداردها

۱۰- تعیین نیازها و درخواست فرم های ثبت و سایر موارد مورد نیاز برنامه در زمان مناسب به نحوی که برنامه دچار بی نظمی و تاخیر در ارائه خدمت و انجام وظایف نگردد.

#### **مرکز بهداشتی درمانی / پایگاه / خانه بهداشت:**

۱- شرکت در برنامه های آموزشی ابلاغ شده از سطوح بالاتر

۲- مراقبت بیماران بر اساس دستورالعمل

۳- ثبت و ارسال اطلاعات به سطوح بالاتر براساس ضوابط تعیین شده در دستورالعمل

۴- آرشیو کلیه دستورالعمل ها، آئین نامه ها و مواد آموزشی به نحو قابل دسترس

۵- تعیین نیازها و درخواست و تامین فرم ها و مواد مورد نیاز به نحوی که برنامه دچار بی نظمی و تاخیر در ارائه خدمات نگردد.

#### **مرکز بهداشتی درمانی ویژه مشاوره ژنتیک:**

۱- شرکت در برنامه های آموزشی ابلاغ شده از سطوح بالاتر

۲- پاسخگویی به مراجعات براساس مبانی تعیین شده در دستورالعمل

۳- ثبت و انتقال اطلاعات براساس ضوابط تعیین شده در دستورالعمل

۴- آرشیو کلیه دستورالعمل ها، آئین نامه ها و مواد آموزشی به نحو قابل دسترس

۵- تعیین نیازها و درخواست و تامین فرم ها و مواد مورد نیاز به نحوی که برنامه دچار بی نظمی و تاخیر در ارائه خدمت نگردد.

۶- پیگیری و مراقبت کلیه مراجعات با توجه به ضوابط تعیین شده در دستورالعمل

۷- ثبت کلیه اطلاعات در فرم های مربوطه در پرونده مرکز مشاوره (الکتورنیک یا دولتی برحسب امکانات و تدارکات صورت گرفته)

۸- ثبت کلیه اطلاعات در فرم های مربوطه در پرونده بیمار

### آزمایشگاه های غربالگری زوجین و نوزادان:

- ۱- شرکت در برنامه های آموزشی ابلاغ شده از سطوح بالاتر
- ۲- پاسخگویی به کلیه ارجاعات جهت غربالگری زوجین و نوزادان در چهارچوب ضوابط تعیین شده در دستورالعمل و الگوریتم آزمایشگاهی
- ۳- ثبت و انتقال اطلاعات براساس ضوابط تعیین شده در دستورالعمل
- ۴- آرشيو کلیه دستورالعمل ها، آئین نامه ها و مواد آموزشی به نحو قابل دسترس
- ۵- تعیین نیازها و درخواست و تامین فرم ها و سایر مواد مورد نیاز به نحوی که برنامه دچار بی نظمی و تاخیر در ارائه خدمت و انجام وظایف نگردد
- ۶- اعلام کتبی جواب آزمایشات براساس ضوابط دستورالعمل
- ۷- اعلام فوری جواب آزمایشات غربالگری نوزادی براساس ضوابط دستورالعمل

### بیمارستان منتخب استان:

- ۱- شرکت در برنامه های آموزشی ابلاغ شده از سطوح بالاتر
- ۲- پاسخگویی به ارجاعات و برخورد بالینی با مراجعین براساس استانداردهای تعیین شده طرح
- ۳- ثبت اطلاعات در فرم های مربوطه در پرونده بیمارستانی بیماران در هر بار مراجعه توسط متخصص درمانگاه (یک کپی از فرم ها در پرونده همراه بیمار و یک نسخه در پرونده بیمارستانی باید ضبط شود).
- ۴- ثبت و ارسال اطلاعات درخواست شده در فرم های مربوطه توسط نظام پرستاری و مسئولین بخش و درمانگاه به معاونت بهداشت
- ۵- ارجاع بیماران بعد از ثبت و برنامه ریزی درمانی اولیه به بیمارستان منتخب شهرستان
- ۶- ارائه مشاوره به بیمارستان منتخب شهرستان در صورت درخواست متخصص این بیمارستان
- ۷- پاسخگویی به ارجاعات دوره ای بیمار از سوی بیمارستان منتخب شهرستان، برای بررسی های فوق تخصصی مورد نیاز بیماران و ثبت اطلاعات در پرونده بیمار در فرم مربوطه توسط متخصص درمانگاه در این مراجعات
- ۸- پاسخگویی به ارجاعات اورژانس از سوی بیمارستان منتخب شهرستان

۹- تعیین نیازها و درخواست فرمهای ثبت و سایر موارد مورد نیاز برنامه در زمان مناسب به نحوی که برنامه دچار بی نظمی و تاخیر در ارائه خدمت و انجام وظایف نگردد

### **بیمارستان منتخب شهرستان:**

- ۱- شرکت در برنامه های آموزشی ابلاغ شده از سطوح بالاتر
- ۲- پذیرش ارجاعات از بیمارستان منتخب استان بعد از مشاوره و تعیین برنامه درمانی و ارائه خدمات بالینی مورد نیاز با مراجعین براساس استانداردهای تعیین شده طرح
- ۳- یک نسخه از فرم های ثبت شده ثبت اطلاعات در فرم های مربوطه در پرونده بیمارستانی بیماران در هر بار مراجعه توسط متخصص در پرونده همراه بیماران و یک نسخه در پرونده بیمارستانی ایشان و برای آرشیو در بیمارستان باید ضبط شود)
- ۴- ارسال اطلاعات درخواست شده در فرم های مربوطه به مرکز بهداشت شهرستان
- ۵- ارجاع بیماران به بیمارستان منتخب استان جهت بررسی های دوره ای فوق تخصصی و پیگیری انجام موارد
- ۶- درخواست مشاوره از بیمارستان منتخب استان در صورت ضرورت
- ۷- آمادگی پاسخگویی به مراجعات اورژانس بیماران
- ۸- تعیین نیازها و درخواست فرم های ثبت و سایر مواد مورد نیاز برنامه در زمان مناسب به نحوی که برنامه دچار بی نظمی و تاخیر در ارائه خدمت و انجام وظایف نگردد.

### **مرکز نمونه گیری:**

- ۱- شرکت در برنامه های آموزشی تعیین شده از سوی سطوح بالاتر و کسب مهارت کامل برای انجام نمونه گیری
- ۲- گرفتن نمونه از نوزادان براساس ضوابط تعیین شده در دستورالعمل برنامه به نحوی که با نمونه اخذ شده امکان انجام آزمایش به نحو صحیح ممکن باشد
- ۳- ثبت اطلاعات در فرم های مربوطه و ارسال فرم ها براساس ضوابط تعیین شده
- ۴- تعیین نیازها و درخواست تامین آنها به نحوی که برنامه دچار بی نظمی و تاخیر در ارائه خدمت نگردد.

## روش اجرا:

### تدارکات:

ابتدا پیش نویس طرح و دستورالعمل اجرایی تهیه می شود و بعد از مشورت با صاحب نظران دانشگاهی و اعضا کمیته فنی و زیر کمیته های مربوطه نهایی می گردد. همزمان با تهیه پیش نویس، اعضا مرتبط برای تشکیل کمیته ها انتخاب و جهت تشکیل جلسه دعوت می شوند. متون آموزشی سطوح مختلف تهیه شده و مراجع مطالعاتی معلوم می شوند. بعد از بررسی و نهایی شدن طرح، محل پایلوت طرح انتخاب و پرسنل دانشگاه (یا دانشگاههای پایلوت) برای آموزش دعوت می شوند. همزمان تدارک دانشگاه پایلوت آغاز شده و به انجام می رسد.

پیش نویس برنامه اجرایی سطح دانشگاه تهیه شده و همزمان با تهیه طرح اعضای کمیته های مرتبط انتخاب و دعوت می شوند و با مشورت با ایشان برنامه اجرایی سطح دانشگاه نهایی می شود. متون آموزشی مربوطه تهیه و مراجع مطالعاتی تکثیر و آماه توزیع می شود. پرسنل مربوطه در هر سطح و بخش دعوت شده و توسط اعضا کمیته فنی و زیر کمیته های مربوطه آموزش لازم را دریافت می دارند. تدارک مراکز تعریف شده طرح به انجام می رسد. برنامه اجرایی به دانشگاهها و از آن طریق به شبکه های تابعه ابلاغ می شود. ابلاغ اعضای کمیته ها در سطوح و بخش های مختلف صادر می شود. همزمان با ابلاغ اجرایی برنامه به دانشگاهها آموزش و آگاهی بخشی عمومی آغاز می شود.

### غربالگری و مراقبت اپیدمیولوژیک:

زوجین در هنگام ازدواج بطور معمول مورد آزمایش تعیین ناقلین تالاسمی قرار می گیرند. در این برنامه همزمان و در آزمایشگاه واحد، آزمایشات تعیین ناقلین سیکل سل نیز برای ایشان انجام خواهد شد. روش اجرایی بر اساس طرح و دستورالعمل کشوری خواهد بود. زوجین جواب آزمایشات خود را (همراه با آزمایشات تعیین ناقلین) برای تفسیر به تیم مشاوره ژنتیک، مستقر در مرکز بهداشتی درمانی ویژه مشاوره ژنتیک تحویل میدهند. در صورتیکه پزشک تیم مشاوره زوجین را ناقل تشخیص دهد، برنامه مشاوره ایشان را براساس طرح و دستورالعمل به انجام می رساند. در صورتیکه مشاور ژنتیک شهرستان نتواند بر اساس الگوریتم و آزمایش های پیش بینی شده وضعیت (زوج) ناقل بودن زوجین را معلوم نماید و

نیاز به آزمایشات تکمیلی باشد افراد برای مشورت و انجام این آزمایشات به مشاور دانشگاهی ارجاع می شوند.

در غربالگری نوزادان، نمونه خون نوزاد بر روی کاغذ فیلتر برای انجام آزمایش الکتروفورز به آزمایشگاه غربالگری هموگلوبینوپاتی ها (آزمایشگاه غربالگری تالاسمی) ارسال میشود. نتایج مثبت آزمایشات غربالگری نوزادی سیکل سل باید فوراً (تلفنی) به مرکز بهداشت شهرستان اعلام شود و نوزاد برای آزمایش تست حلالیت (تائید) از طریق مرکز بهداشتی درمانی پوشش دهنده محل سکونت بیمار فراخوانده شود (در صورتی که سایر تست های غربالگری شامل PKU و یا CH نیز در نوزاد مثبت شده است، نوزاد همزمان برای آزمایش تائید سیکل سل مراجعه کند و در صورتی که این تست ها مثبت نیست، نوزاد می تواند حداکثر ظرف ۲ هفته برای انجام تست مراجعه نماید). جواب تست تائید در صورت مثبت شدن باید به فوریت (تلفنی) به مرکز بهداشت شهرستان اطلاع داده شود و نوزاد برای تشکیل پرونده و اقدامات درمانی به بیمارستان منتخب مرکز استان ارجاع شود. بیمارستان منتخب مرکز استان بعد از تشکیل پرونده و ثبت اقدامات بالینی در پرونده بیمار، وی را برای مراجعه به مرکز بهداشتی درمانی ویژه مشاوره ژنتیک شهرستان و بیمارستان شهرستان منتخب محل سکونت هدایت می نماید. جواب مکتوب آزمایشات نوزادان غربالگری شده نیز باید به مرکز بهداشت شهرستان ارسال شود و از آن طریق به مراکز بهداشتی درمانی محل سکونت نوزادان ارسال و سپس خانواده برای تحویل گرفتن جواب فراخوانده شود.

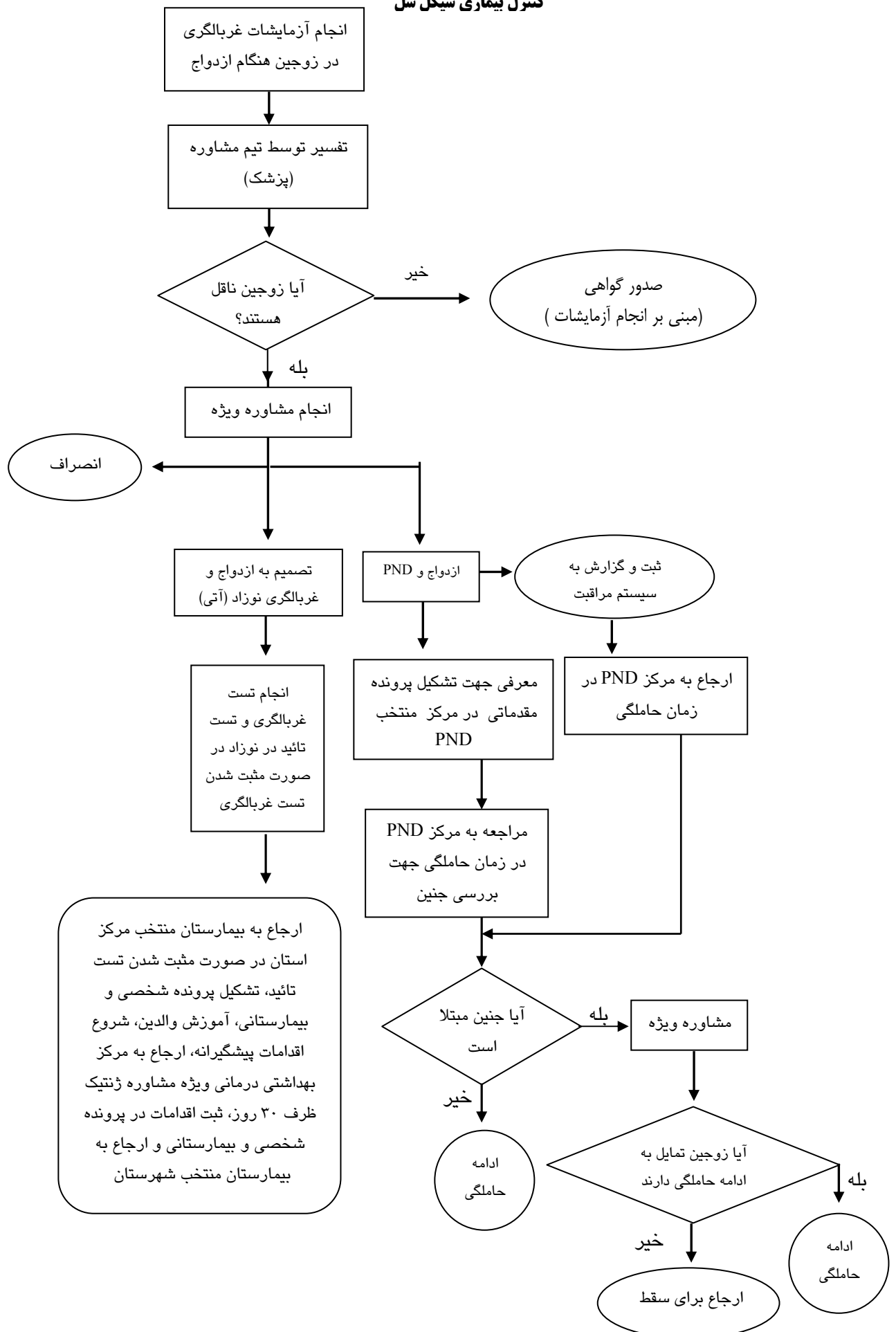
در مشاوره هنگام ازدواج بر اساس تصمیم زوجین مراقبتهای اپیدمیولوژیک آغاز میشود. در صورتی که زوجین خدمات پیش از تولد را در خواست نمایند برای تشکیل پرونده و بررسیهای اولیه به آزمایشگاه ژنتیک (براساس دستورالعمل مربوطه) ارجاع می شوند و در صورتی که غربالگری نوزادان آتی خود را مورد نظر داشته باشند، نوزادان ایشان در برنامه غربالگری نوزادی و همراه با سایر غربالگری های نوزادی برای بیماری سیکل سل مورد بررسی قرار خواهند گرفت.

زوجینی که خدمات تشخیص پیش از تولد را انتخاب میکنند برای مراقبت ویژه زوجین ناقل سیکل سل ثبت می شوند و بر اساس دستورالعمل تا تکمیل خانواده با دو کودک سالم مراقبت مداوم خواهند شد.

در هر صورت چنانچه، در برنامه غربالگری نوزادان، نوزادی، مبتلا تشخیص داده شود (با انجام تست غربالگری و تائید، به ترتیب، الکتروفورز و تست حلالیت) به بیمارستان منتخب ارجاع می شود، ثبت نام می گردد و پرونده بیمارستانی و شخصی برای وی تشکیل می شود. در بیمارستان منتخب ضمن بررسی بالینی توسط پزشک متخصص، والدین آموزش اقدامات لازم پیشگیرانه را دریافت می کنند و سپس برای مشاوره ژنتیک به مرکز بهداشتی درمانی ویژه مشاوره ژنتیک شهرستان محل سکونت ارجاع می شوند (تا ظرف یک ماه مراجعه نمایند). کلیه اقدامات انجام شده در فرم های مربوطه در پرونده بیمارستانی و شخصی نوزاد توسط پزشک بیمارستان منتخب ثبت می شود. بیمار بعد از این مراجعه به بیمارستان منتخب مرکز شهرستان ارجاع می شود تا در صورتی که نیاز به خدمات پزشکی پیدا کند مراجعه نماید. پرونده شخصی وی ضرورتاً باید همراه وی باشد (این نکته باید در آموزش بیمارستان منتخب مرکز استان به وی گوشزد شود و در برگه راهنمای وی نیز بطور موکد قید شده باشد). بررسی های دوره ای فوق تخصصی (دوره بررسی توسط مرکز منتخب تعیین می شود) در مرکز منتخب مرکز استان برای نوزاد صورت می گیرد و روند عمومی و کلی درمان بدین ترتیب تحت نظر گرفته می شود. کلیه مراجعات پزشکی منجر به بستری ولو کوتاه مدت در بیمارستان منتخب شهرستان و یا مرکز استان باید در پرونده شخصی و بیمارستانی بیمار ثبت شود.

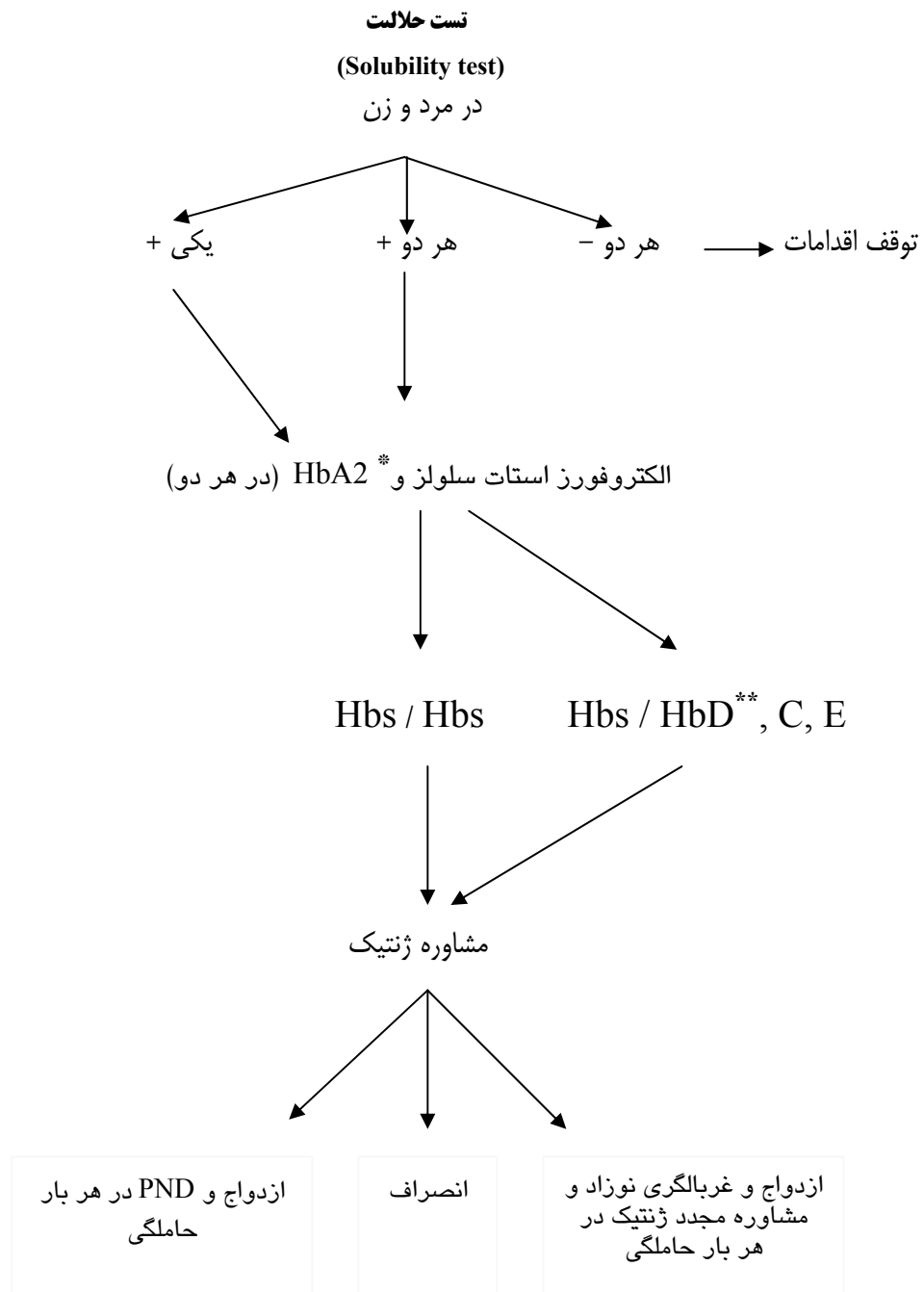
بیمارستان منتخب مرکز شهرستان موظف است گزارش دوره ای بستری بیماران را در لیست خطی و در فرم مربوطه به مرکز بهداشت شهرستان ارسال دارد. این مرکز نیز در دوره تعیین شده فرم مربوطه را به معاونت بهداشتی ارسال می دارد.

**فرآیند اجرایی  
کنترل بیماری سیکل سل**



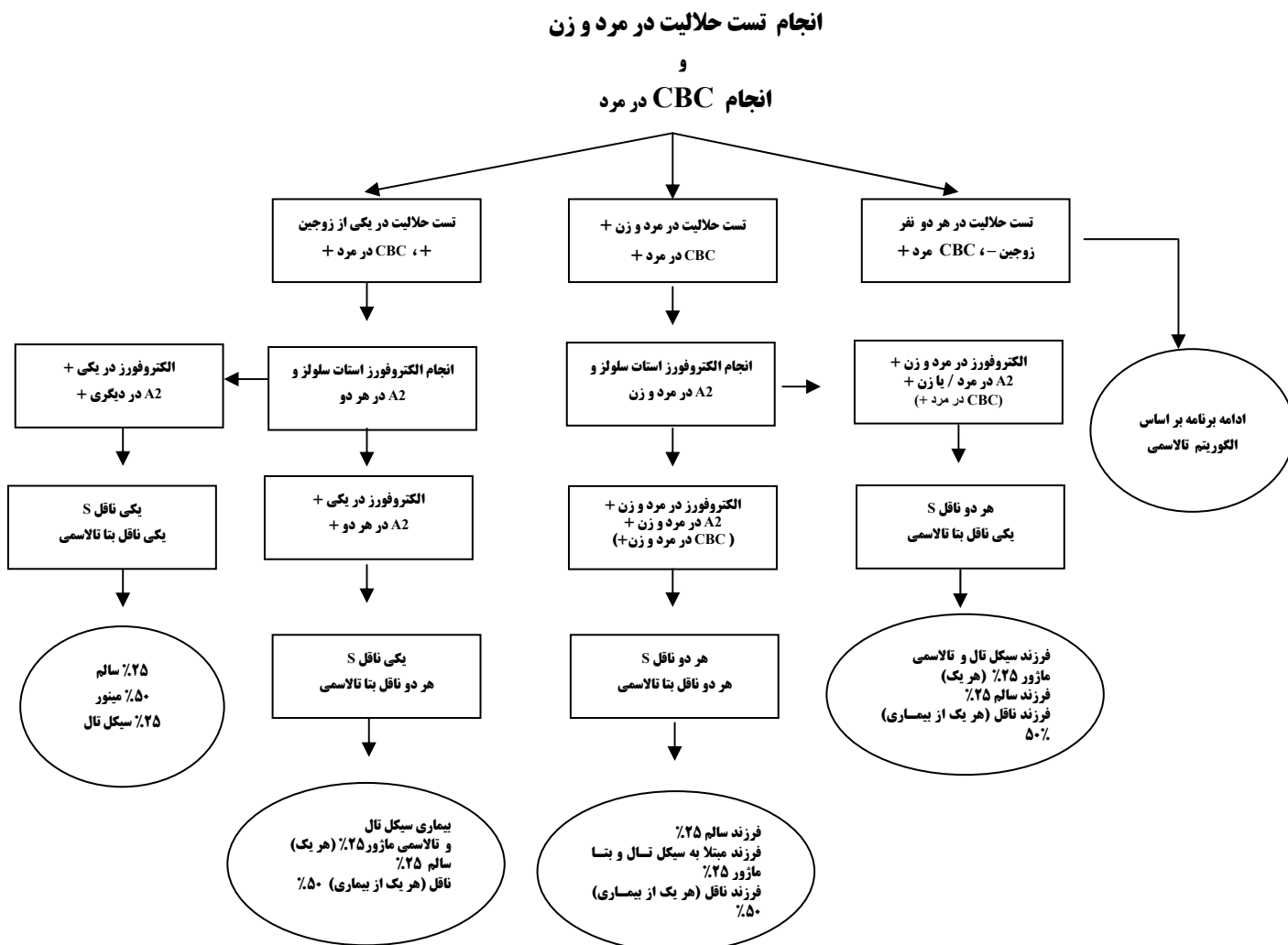


## فرایند شناسایی ناقلین و خدمات مشاوره در کنترل سیکل سل



\* موارد  $\beta$  / HbS تالاسمی نیز باید مورد مشاوره قرار گیرند و براساس نتیجه مشاوره، مراقبت لازم در مورد زوجین برنامه ریزی شود.

\*\* موارد هموگلوبین D جهت بررسی ژنتیک و تشخیص قطعی یا رد هموگلوبین D پنجاب به مرکز ژنتیک کشوری معرفی شوند.



۱- در این الگوریتم حالات بسیار نادر که عبارت از رخداد همزمان هر دو موتاسیون  $\beta$  و S است در نظر گرفته نشده است.

۲- در صورتی که بجای S هموگلوبینویاتی دیگری در جریان انجام الکتروفورز شناسایی شود، بجای S آن هموگلوبینویاتی قرار می گیرد و درصد خطر مشترک در فرزندان آتی زوجین محاسبه می شود.

## چک لیست:\*

- ۱- آیا دانشگاه برنامه اجرایی سطوح تحت پوشش را تهیه کرده است ؟  
بله  خیر
- ۲- آیا برنامه اجرایی با مشورت اعضا کمیته فنی و اعضا کمیته ها تهیه شده است ؟  
بله  خیر
- ۳- آیا مراکز آزمایشگاهی غربالگری<sup>۱</sup> زوجین و نوزادان انتخاب شده اند ؟  
بله  خیر
- ۴- آیا آموزش پرسنل سطوح، هر یک به تفکیک انجام شده است ؟  
بله  خیر
- ۵- آیا آموزش هر یک از بخش ها (در یک سطح) به تفکیک انجام شده است ؟  
بله  خیر
- ۶- آیا متون آموزشی هر یک از سطوح (به تفکیک بخش های مختلف سطح) توزیع شده است ؟  
بله  خیر
- ۷- آیا هر یک از سطوح (به تفکیک بخشها) و بر اساس فعالیتهای تعریف شده هر بخش تدارک شده اند ؟  
بله  خیر
- ۸- آیا ابلاغ اجرای برنامه در زمان مناسب و به سطوح مرتبط صادر شده است ؟  
بله  خیر
- ۹- آیا ابلاغ اعضای کمیته فنی، مشاور دانشگاهی<sup>۲</sup> برنامه و زیرکمیته ها صادر شده است ؟  
بله  خیر

\* چک لیست بررسی سایر سطوح باید توسط دانشگاه علوم پزشکی براساس وظایف تعیین شده تهیه و در زمان ابلاغ دستورالعمل و همراه مواد آموزشی به تفکیک سطوح ارسال شود تا هر یک از سطوح در مورد وظایفشان کاملاً آگاه و توجیه باشند.

۱- این مراکز همان مراکز آزمایشگاهی تالاسمی خواهند بود.

۲- مشاور دانشگاهی برنامه سیکل سل همان مشاور دانشگاهی تالاسمی است.

۱۰- آیا سطوح تابعه شهری برنامه های اجرایی خود را تهیه نموده اند؟

بله  خیر

۱۱- آیا برنامه ارزیابی و چک لیست پایش سطوح طراحی شده و آماده بهره برداری است؟

بله  خیر

۱۲- آیا برنامه اجرایی نظارت طراحی شده است ؟

بله  خیر

۱۳- آیا برنامه نظارت اجرا می شود؟

بله  خیر

۱۴- آیا فرم های ثبت اطلاعات در دسترس واحدهای اجرایی قرارگرفته است (به تفکیک بخش

های هر یک از سطوح)؟

بله  خیر

۱۵- آیا پرسنل نحوه تکمیل فرم ها را میدانند؟

بله  خیر

۱۶- آیا پرسنل نحوه اجرای برنامه را بر اساس دستورالعمل میدانند ( به تفکیک سطوح تابعه و

هر سطح به تفکیک بخش ها)؟

بله  خیر

۱۷- آیا برنامه آگاهی بخشی عمومی وجود دارد؟

بله  خیر

۱۸- آیا برنامه آگاهی بخشی عمومی اجرا شده است؟

بله  خیر

## جدول متغیرها:

ردیف	متغیر	تعریف	معیار
۱	زوج ناقل	زوجینی که بعد از تست های غربالگری ناقل سیکل سل شناخته می شوند	تست های آزمایشگاهی
۲	تست غربالگری مثبت (در زوجین)	مواردی از تست استاندارد غربالگری که نتیجه آن مثبت اعلام شده است	اعلام آزمایشگاه ( بر اساس استاندارد دستورالعمل آزمایشگاهی)
۳	تست تأییدی مثبت (در زوجین)	مواردی از تست تأییدی استاندارد ( الکتروفورز) که نتیجه آن مثبت اعلام شده است	اعلام آزمایشگاه ( بر اساس استاندارد دستورالعمل آزمایشگاهی)
۴	انتخاب زوجین ناقل	نوع تصمیمی که زوجین بعد از مشاوره اتخاذ می نمایند.	اعلام تیم مشاوره (بر اساس استاندارد دستورالعمل مشاوره)
۵	پیش آگهی انتخاب	وضعیت زوجین از نظر بچه های سالم و مبتلا (و وضعیت زوجین منصرف شده از نظر وضعیت ازدواج بعدی)	اعلام نظام مراقبت و بررسی دوره ای در منصرفین
۶	مبتلایان متولد شده	نوزادان مبتلایی که در برنامه غربالگری شناسایی می شوند	اعلام آزمایشگاه (بر اساس دستورالعمل آزمایشگاهی)
۷	آموزش استاندارد ( به تفکیک زوجین و خانواده بیماران)	خانواده ها و زوجینی که آموزش و مشاوره استاندارد را دریافت کرده اند	نظام ارزشیابی آموزش و مشاوره در برنامه
۸	مراقبت استاندارد (به تفکیک زوجین و خانواده بیماران و سطوح مراقبت)	مراقبت تعریف شده در دستورالعمل که باید در مورد زوجین و مبتلایان به اجرا در آید	نظام ارزشیابی برنامه
۱۰	بستری به تفکیک سن و علت	بستری بیمارستانی بیماران با توجه به سن بستری شدگان و علت بستری (فقط عوارض ناشی از بیماری)	نظام مراقبت و ثبت بیمارستانی
۱۱	مرگ (ناشی از عوارض بیماری) به تفکیک سن	موارد مرگ از بیماری با توجه به سن وی	نظام مراقبت و ثبت در بیمارستان های اصلی
۱۲	وضعیت درمان	نوع درمان اعمال شده با توجه به مشکلات بیمار	بررسی های دوره ای با توجه به استانداردهای تعیین شده در پروتکل درمانی

## شاخص ها :

(۱)

نام : در صد زوجین ناقل شناسایی شده به تفکیک نوع سیکل سل

تعریف : زوجینی که هر دو بعد از تستهای غربالگری ناقل بیماری سیکل سل شناخته شده اند (انواع، SD و

•S و SS و SC و ...)

محاسبه:

زوجین ناقل شناسایی شده به تفکیک نوع در سال و در جمعیت تعریف شده

× ۱۰۰

کل زوجین همان سال / همان جمعیت

منبع اطلاعات: ثبت در نظام مراقبت برنامه

(۲)

نام : در صد زوجین ناقل به تفکیک انتخاب

تعریف : زوجین ناقل به تفکیک تصمیم بعد از مشاوره ویژه

محاسبه:

زوجین ناقل شناسایی شده و مشاوره شده به تفکیک انتخاب در سال و در جمعیت تعریف شده

× ۱۰۰

کل زوجین ناقل شناسایی شده همان سال / همان جمعیت

منبع اطلاعات: ثبت در نظام مراقبت برنامه

(۳)

نام : در صد زوجین ناقل به تفکیک Outcome

تعریف : زوجین ناقل بعد از مشاوره بعد از انتخاب و در جریان مراقبت (PND و بچه های مبتلا و سالم ، غربالگری

نوزادی و بچه های سالم و مبتلا، انصراف و پیش آگهی آن )

## محاسبه:

زوجین ناقل شناسائی و مشاوره شده سال قبل به تفکیک نوع انتخاب و درهرانتخاب به تفکیک پیش آگهی / در جمعیت مورد نظر

× ۱۰۰

---

کل زوجین ناقل شناسایی شده همان سال / همان جمعیت

**منبع اطلاعات:** ثبت در نظام مراقبت برنامه

(۴)

نام : میزان بروز

**تعریف :** نوزادان غربالگری شده و مبتلا تشخیص داده شده (SS , SC , SD , S• و ...)

**محاسبه:**

نوزادان مبتلامتولد شده در سال و در جمعیت مورد نظر

× ۱۰۰۰

---

کل نوزادان متولد شده در همان سال / همان جمعیت

**منبع اطلاعات:** ثبت در نظام مراقبت برنامه

(۵)

نام : در صد پوشش آموزش استاندارد خانواده بیماران مبتلا ( و بیماران در مواردی که به سن مناسب رسیده اند)

**تعریف :** خانواده هایی که آموزش کافی دریافت داشته و مسلط به موارد منعکس شده در متن آموزشی استاندارد

هستند.

**محاسبه:**

خانواده بیماران مبتلا با آموزش استاندارد / همان سال و در جمعیت مورد نظر

× ۱۰۰

---

کل خانواده های موارد مبتلا همان سال / همان جمعیت

**منبع اطلاعات:** ثبت در نظام مراقبت برنامه

( ٦ )

نام : در صد پوشش مشاوره استاندارد زوجین ناقل

**تعریف :** زوجین ناقلی که مشاوره استاندارد ( منطبق با استاندارد های تعریف شده در دستور العمل و متن مربوطه ) دریافت داشته اند.

**محاسبه:**

زوجین ناقل با مشاوره استاندارد در سال و جمعیت

$$\frac{\text{کل زوجین ناقل همان سال} / \text{همان جمعیت}}{\times 100}$$

**منبع اطلاعات:** بررسی های دوره ای (Survey)

( ٧ )

نام : مراقبت استاندارد مبتلایان

**تعریف :** مراقبت اپیدمیولوژیک مبتلایان براساس دستورالعمل

**محاسبه:**

مواردی از مبتلایان که مراقبت استاندارد را دریافت کرده اند / در سال و در جمعیت تعریف شده

$$\frac{\text{کل مبتلایان همان سال} / \text{همان جمعیت}}{\times 100}$$

**منبع اطلاعات:** ثبت در نظام مراقبت برنامه

( ٨ )

نام : در صد مراقبت استاندارد زوجین ناقل

**تعریف :** مراقبت اپیدمیولوژیک زوجین ناقل بر اساس دستورالعمل

**محاسبه:**

مواردی از زوجین ناقل که مراقبت استاندارد دریافت کرده اند / در سال و در جمعیت تعریف شده

$$\frac{\text{کل زوجین ناقل همان سال} / \text{همان جمعیت}}{\times 100}$$

**منبع اطلاعات:** ثبت در نظام مراقبت برنامه



( ۹ )

نام : صحت غربالگری

تعریف : درستی آزمایشات غربالگری ( آزمایشات بدرستی والدین را ناقل تشخیص داده اند)

محاسبه:

$$\frac{\text{نوزادان مبتلای شناسایی شده}}{\text{والدین که (هر دو) در آزمایشات غربالگری ناقل تشخیص داده شده اند}} \times 100$$

منبع اطلاعات: ثبت در نظام مراقبت بیماری

( ۱۰ )

نام : درمان استاندارد

تعریف : تطابق خدمات درمانی با استانداردهای تعریف شده در پروتکل ها یا مراجع منتخب

محاسبه:

$$\frac{\text{موارد درمان استاندارد در مراجعین مبتلا/ در سال / در جمعیت تعریف شده}}{\text{کل موارد مراجعین مبتلا در همان سال / همان جمعیت}} \times 100$$

منبع اطلاعات: بررسی های دوره ای (survey)

( ۱۱ )

نام : در صد روز بستری

تعریف : روزهای بستری بیمارستانی به تفکیک سن و علت

محاسبه:

$$\frac{\text{روزهای بستری مبتلایان در سال و جمعیت تعریف شده به تفکیک سن و علت بستری مبتلایان}}{\text{مبتلایان همان سن / همان سال}} \times 100$$

(۱۲)

**نام:** مرگ به تفکیک علت و سن

**تعریف:** وضعیت مرگ بیماران با توجه به علت و سن

**محاسبه:**

مرگ به تفکیک نوع عارضه (ناشی از بیماری) پس در زمان مرگ در سال در جمعیت مورد نظر

**منبع اطلاعات:** ثبت مرگ بیمارستانهای منتخب و اصلی شهر

دانشگاه علوم پزشکی و خدمات بهداشتی درمانی .....، نمونه گیری

شماره کاغذ فیلتر:

مهر مرکز نمونه گیری:  
(بر برکت والدین)

نام مرکز بهداشت شهرستان: ..... تلفن ستاد پیگیری بیماریها: (۱) ..... (۲) .....

نام مرکز نمونه گیری: ..... تلفن تماس: (۱) ..... (۲) .....

نام خانوادگی نوزاد (فرد): ..... نام پدر: ..... تلفن تماس: (۱) ..... (۲) .....

آدرس، استان: ..... شهرستان: ..... شهر: ..... روستا: ..... خیابان: .....

تاریخ تولد نوزاد (فرد): ..... / ..... / ..... تاریخ نمونه گیری: ..... / ..... / ..... تاریخ ارسال نمونه: ..... / ..... / .....

(آیا نوزاد نیاز به نمونه گیری مجدد دارد؟ خیر  بله  علت: .....

<input type="text"/>	:	<input type="text"/>	:G6PD	<input type="text"/>	:	Phe	<input type="text"/>	:TSH، نتیجه
----------------------	---	----------------------	-------	----------------------	---	-----	----------------------	-------------

نام آزمایشگاه: ..... مهر مسئول فنی: .....

تاریخ انجام آزمایش (غربالگری): ..... / ..... / .....

**کاربرد فرم:**

۱- فرم حاوی اطلاعاتی است که لازم است همراه نمونه اخذ شده از نوزاد (فرد) برای انجام آزمایشات غربالگری (یا آزمایشات کنترل درمان) به آزمایشگاه منتخب غربالگری (یا بیمارستان منتخب مرکز استان در آزمایشگاه کنترل درمان) ارسال شود. این برگه بطور مشترک در برنامه غربالگری نوزادان (و ساماندهی خدمات بالینی بیماران (PKU) مورد استفاده قرار می گیرد.

**استفاده کنندگان:**

- ۱- مرکز نمونه گیری غربالگری (یک برگ از ۳ برگ بعد از تکمیل نزد مرکز نمونه گیری باقی می ماند).
- ۲- یک برگ از ۳ برگ فرم به عنوان گواهی انجام غربالگری به والدین تحویل می شود (تا ایشان بتوانند برای گرفتن گواهی ولادت نوزاد خود اقدام نمایند، این برگ باید دارای مهر مرکز نمونه گیری باشد).
- ۳- آزمایشگاه منتخب غربالگری (بعد از انجام آزمایشات، کلیه برگه ها شامل موارد مثبت و منفی را تکمیل و هر هفته به معاونت بهداشت دانشگاه علوم پزشکی جهت ارسال به مرکز بهداشت شهرستان مربوطه ارسال می نماید. مرکز بهداشت شهرستان برگه های ورودی را در مدت یک هفته تفکیک و به مراکز بهداشتی درمانی مربوطه ارسال می نماید. توسط مرکز بهداشتی درمانی پوشش دهنده محل سکونت، خانواده هر نوزاد برای تحویل برگه مطلع می شود. خانواده ها باید برای دریافت برگه جواب آزمایشات نوزاد خود، از ابتدا در زمان نمونه گیری توسط مرکز نمونه گیری راهنمایی شوند. حداکثر زمان برای این سیر از ارسال برگه توسط آزمایشگاه مرجع تا تحویل برگه به خانواده، یک ماه است).
- ۴- آزمایشگاه بیمارستان منتخب مرکز استان (برنامه ساماندهی خدمات بالینی بیماران PKU). نمونه توسط مراکز که نمونه غربالگری را می گیرند، گرفته می شود ولی به آزمایشگاه بیمارستان منتخب مرکز استان ارسال می شود. بعد از انجام آزمایش نتیجه به اطلاع بیمارستان منتخب شهرستان رسانده می شود. جواب های مکتوب بعد به همین آزمایشگاه ارسال می شود. بیمار در زمان مراجعه دوره ای جواب آزمایش را اخذ و برای بررسی بالینی به درمانگاه مراجعه می نماید.

**شرح فرم:**

ابتدا مشخصات دانشگاه علوم پزشکی ثبت می شود. سپس شماره کاغذ فیلتر نوشته می شود. در همین ردیف جلوی محل مهر مرکز نمونه گیری (فقط روی برگه سوم یا برگه والدین و در برنامه غربالگری نوزادان مهر مرکز نمونه گیری ضرب می شود). این برگه باید توسط والدین به زایشگاه داده شود تا گواهی ولادت نوزاد به والدین تحویل گردد. لازم است در زمان تحویل برگه، والدین توسط پرسنل مرتبط در مرکز نمونه گیری از اهمیت آن و لزوم مراجعه سریع برای تحویل گرفتن گواهی ولادت مطلع شوند. مشخصات مرکز بهداشت شهرستان و تلفن های مطمئن ستاد پیگیری در خط بعد قید می شود. سپس نام مرکز نمونه گیری و تلفن های تماس این مرکز ثبت می شود. بعد از آن مشخصات نوزاد و شماره تلفن مطمئن خانواده وی ثبت میشود (یکی از شماره ها، می تواند مربوط به یکی از خویشان نزدیک نوزاد باشد و در صورت رضایت والدین ثبت شود). سپس آدرس کامل والدین نوزاد شامل استان، شهرستان، شهر و روستا (و کد پستی) منعکس می شود.

تاریخ تولد، تاریخ نمونه گیری و تاریخ ارسال نمونه بعد از آن ثبت می شود. چنانچه نوزاد به دلیل داشتن حالتی از هر یک از بیماریها که نتایج نمونه غربالگری را غیر مطمئن می نماید و باعث می شود اخذ نمونه دیگری در زمان دیگری ضروری باشد، آن حالت با توجه به دستورالعمل مربوطه ثبت می شود.

نتایج آزمایشات غربالگری باید توسط آزمایشگاه در جعبه (ردیف بالا) ثبت شود. نتایج آزمایش چنانچه در همان آزمایشگاه مرجع غربالگری انجام می شود، توسط آزمایشگاه و در همان جعبه (ردیف پائین) و اگر توسط آزمایشگاههای دیگر (معرفی شده توسط آزمایشگاه منتخب غربالگری) انجام می شود، توسط مرکز بهداشت شهرستان (در همان محل) ثبت می شود. در قسمت نتیجه، آخرین جعبه مربوط به آزمایش (بیماری اختصاصی) است که در مناطق دیگر اجرا می شود (مثلاً در خوزستان در محل نقطه چین در جلوی آخرین جعبه نوشته می شود، سیکل سل)

در ردیف بعد نام آزمایشگاه، تاریخ انجام آزمایش های غربالگری توسط آزمایشگاه منتخب غربالگری ثبت می شود. در انتها مهر مسئول فنی آزمایشگاه در محل مربوطه ضرب می شود.

**فواصل زمانی تکمیل برگه:**

با هر بار نمونه گیری (و هر بار پاسخ دهی به آزمایشات) این برگه توسط مرکز نمونه گیری و آزمایشگاه مرجع تکمیل می شود.

**منابع داده:**

مصاحبه با والدین در مرکز نمونه گیری و نتایج بدست آمده از آزمایشات در آزمایشگاه مرجع غربالگری



برنامه غربالگری نوزادان، فرم شماره (۱) و دفتر ثبت مشخصات و نتایج مثبت غربالگری نوزادان

از مرکز نمونه گیری : ..... به مرکز بهداشت شهرستان: ..... کل نوزدان غربالگری شده : .....

ردیف	نام و نام خانوادگی نوزاد (۱) نام پدر (۲)		جنس	تاریخ تولد	شهر / روستا تلفن ۱ / تلفن ۲	شماره کاغذ فیلتر	غربالگری هنگام	نیاز به نمونه گیری مجدد	تاریخ نمونه گیری (غربالگری)	تاریخ اعلام نتیجه (غربالگری)	نتایج آزمایشات**			ملاحظات***
	PKU	G6PD									سینکل سل			
۱	(۱) .....	(۲) .....		-	..... / .....				-	-				
۲	(۱) .....	(۲) .....		-	..... / .....				-	-				
۳	(۱) .....	(۲) .....		-	..... / .....				-	-				
۴	(۱) .....	(۲) .....		-	..... / .....				-	-				
۵	(۱) .....	(۲) .....		-	..... / .....				-	-				
۶	(۱) .....	(۲) .....		-	..... / .....				-	-				
۷	(۱) .....	(۲) .....		-	..... / .....				-	-				
۸	(۱) .....	(۲) .....		-	..... / .....				-	-				

\*\* باید مورد ذکر شود، ( موارد نمونه گیری مجدد .....)

\*\* بصورت مثبت یا منفی قید شود (موارد مثبت، همان موارد مشکوک و قابل پیگیری است)

\*\*\* در صورتی که ثبت مشخصات و نتایج غربالگری سایر بیماریهای نوزادی صورت می گیرد، و این فرم برای آن موارد نیز قابل استفاده است، این فضا می تواند تبدیل به ستون (های) مربوط به بیماری (ها) در ذیل عنوان نتایج آزمایشات (ستون سمت راست) شود.

نام و نام خانوادگی ثبت کننده و تکمیل کننده فرم : .....

تاریخ ارسال فرم : .....

**کاربرد:**

- ۱- ثبت مشخصات کل نوزادانی که غربالگری می شوند.
  - ۲- ثبت نتایج (صرفاً آزمایشات مثبت) نوزادانی که غربالگری شده اند.
- این فرم بطور مشترک در برنامه غربالگری نوزادان مورد استفاده قرار می گیرد.

**استفاده کنندگان:**

- ۱- مرکز نمونه گیری

**شرح فرم:**

در راس فرم مشخصات مرکز نمونه گیری ذکر می شود. در همین قسمت تعداد کل نوزادان غربالگری شده (مثبت و منفی) ثبت می شود. در ستون دوم، سوم و چهارم (بعد از ستون ردیف) مشخصات نوزاد و محل سکونت وی در ستون ششم، شماره کاغذ فیلتر (کاغذی که نمونه خون نوزاد بر روی آن قرار گرفته) نوشته می شود. در ستون بعدی چنانچه نیاز به نمونه گیری مجدد باشد (نام تمام حالاتی که نمونه فعلی نوزاد را غیر مطمئن می نماید و برای مشخص شدن حتمی ابتلا یا عدم ابتلا نوزاد، نمونه دیگری برای غربالگری باید گرفته شود)، علت ذکر می شود. باید دقت شود در این ستون منظور آزمایش غربالگری و نیاز به تکرار مجدد در آزمایش غربالگری است، و این ستون ربطی به آزمایش تائید ندارد.

در ستون بعدی اگر غربالگری در زمان تعیین انجام گرفته علامت + و اگر خارج از آن (قبل یا بعد) انجام شده علامت - گذاشته می شود. مشخصات زمان نمونه گیری در ستون بعد از این و در دو ستون بعدی به ترتیب تاریخ نمونه گیری و نتایج آزمایشات غربالگری مثبت (صرفاً) قید می شود. موارد مثبت، مواردی است که باید تحت آزمایش تائید قرار گیرند و نیاز به پیگیری دارند و اقدامات در مورد آنها پایان نیافته است. در ستون پایانی تحت عنوان ملاحظات، نظریه (خاص) تکمیل کننده در صورت نیاز و وقوع مورد خاص ذکر می شود.

**فواصل زمانی ثبت دفتر و ارسال فرم:**

- ۱- ثبت دفتر در زمان ارائه خدمت به هر نوزاد انجام می شود (نتیجه آزمایش مثبت و تاریخ اعلام آن در زمان اعلام ثبت می شود).
- ۲- ارسال فرم هر یک ماه صورت می پذیرد.

**منابع داده:**

- ۱- اخذ اطلاعات از والدین نوزاد هنگام نمونه گیری و ثبت در دفتر مربوطه
- ۲- اعلام تلفنی از مرکز بهداشت (به مرکز نمونه گیری)

برنامه کنترل سیکل سل، فرم شماره (۲) و دفتر ثبت اطلاعات موارد مثبت غربالگری زوجین، مرکز (ب د و) مشاوره ژنتیک

از مرکز بهداشتی درمانی ویژه مشاوره سیکل سل

از مرکز بهداشت شهرستان

از معاونت بهداشت دانشگاه علوم پزشکی: .....

به مرکز بهداشت شهرستان

به معاونت بهداشت دانشگاه علوم پزشکی

به مرکز مدیریت بیماریها

تاریخ ارسال: ...../...../.....

تاریخ ارسال: ...../...../.....

کل زوجین غربال شده:

ردیف	نام و نام خانوادگی * زوجین	تاریخ ازدواج	استان / شهر محل تولد	تاریخ مراجعه	نتایج آزمایشات *			تشخیص نهایی	تشخیص نهایی بعد از ارجاع به مشاور هموگلوبینوپاتی دانشگاه**	تشخیص نهایی (در صورت ارجاع به آزمایشگاه تشخیص ژنتیک)	نتیجه مشاوره (تصمیم نهایی)	شهر / روستا	تلفن ۱ / تلفن ۲
					الکتروفورز**	تست خلالت	MCV MCH A2						
۱	.....	-	/	-	.....	.....	.....	.....	.....	.....	.....	.....	.....
۲	.....	-	/	-	.....	.....	.....	.....	.....	.....	.....	.....	.....
۳	.....	-	/	-	.....	.....	.....	.....	.....	.....	.....	.....	.....
۴	.....	-	/	-	.....	.....	.....	.....	.....	.....	.....	.....	.....
۵	.....	-	/	-	.....	.....	.....	.....	.....	.....	.....	.....	.....
۶	.....	-	/	-	.....	.....	.....	.....	.....	.....	.....	.....	.....
۷	.....	-	/	-	.....	.....	.....	.....	.....	.....	.....	.....	.....

\* اول مشخصات و نتیجه آزمایشات زن و سپس مرد نوشته شود. مواردی که فضا به راست و چپ تقسیم شده، در سمت راست مشخصات زن و در سمت چپ مشخصات مرد نوشته شود.  
\*\* باید باند و درصد باند کاملاً ذکر شود  
\*\*\* در صورتی که ارجاع انجام شده است

نام و نام خانوادگی تکمیل کننده فرم: .....

تاریخ ارسال: ...../...../..... سه ماهه: .....



**کاربرد:**

- ۱- ثبت نتایج مثبت غربالگری زوجین در مرکز (ب د و) مشاوره ژنتیک
- ۲- ارسال نتایج مثبت غربالگری زوجین به مرکز بهداشت شهرستان
- ۳- ارسال نتایج مثبت غربالگری زوجین از مرکز بهداشت شهرستان به معاونت بهداشتی
- ۴- ارسال نتایج مثبت غربالگری زوجین از معاونت بهداشتی به مرکز مدیریت بیماریها
- ۵- اعلام کل زوجین غربالگری شده

**استفاده کنندگان:**

- ۱- مرکز (ب د و) مشاوره ژنتیک
- ۲- مرکز بهداشت شهرستان
- ۳- معاونت بهداشت

**شرح فرم:**

در راس فرم ابتدا مرکز ارسال کننده با علامت ✓ مشخص می شود. سپس با همین علامت در جعبه ای که در جلوی عنوان مرکز دریافت کننده است، مقصد فرم مشخص می شود و تاریخ ارسال قید می گردد. در ستون های فرم ابتدا ردیف و سپس به ترتیب مشخصات زوجین، تاریخ ازدواج ایشان، استان و شهر محل تولد و تاریخ مراجعه برای انجام آزمایشات قید می شود. در ستون بعدی نتایج آزمایشات ثبت می شود. نتایج  $A2$ ،  $MCH$ ،  $MCV$  زن در سمت راست و سپس همین موارد برای مرد در سمت چپ نوشته می شود. تست حلالیت زن در بالا و مرد در پائین و الکتروفورز زن در بالا و سپس مرد در پائین خط در ستون بعدی ثبت می شود. تشخیص نهایی با قید حالت (مثلاً ناقل S و ...) برای زن در بالای خط در ستون بعد و در پائین خط در همین ستون برای مرد قید می شود. تشخیص نهایی حالات مشترک زن و مرد (نظیر زوج ناقل S یا  $\beta S$  یا ...) و سپس تصمیم نهایی زوجین بعد از مشاوره ثبت می شود. در قسمت آدرس، محل سکونت در حد شهر و روستا و تلفن هایی که از آن طریق امکان دسترسی وجود داشته باشد، نوشته می شود.

در پایان فرم، نام و نام خانوادگی تکمیل کننده و تاریخ تکمیل قید می شود.

**فواصل زمانی ثبت دفتر و ارسال فرم:**

- ۱- ثبت دفتر صرفاً برای موارد مثبت (زوجین ناقل) در هر بار شناسایی زوج ناقل انجام می شود و با انجام اقدامات، ثبت تکمیل می شود.
- ۲- ارسال فرم هر سه ماه صورت می پذیرد.

**منابع داده:**

ثبت داده ها در مرکز (ب د و) مشاوره ژنتیک براساس نتایج بررسی و ارجاعات

برنامه کنترل سیکل سل، دفتر ثبت نتایج مثبت غربالگری سیکل سل در نوزادان (در ستاد پیگیری)

مرکز بهداشت شهرستان: .....

ملاحظات	تاریخ تشکیل پرونده در بیمارستان منتخب استان	تاریخ اعلام نتیجه آزمایش تأیید	تاریخ ارسال نمونه آزمایش تأیید	تاریخ اعلام نتیجه غربالگری	تاریخ ارسال نمونه غربالگری	نتایج آزمایشات *		شماره کاغذ فیلتر	شهر / روستا تلفن ۱ / تلفن ۲	تاریخ تولد نوزاد	نام و نام خانوادگی نوزاد و نام پدر (۲)	ردیف
						تست حلالیت	الکتروفورز					
	-	-	-	-	-				...../.....	-	(۱) .....	۱
	-	-	-	-	-				...../.....	-	(۲) .....	
	-	-	-	-	-				...../.....	-	(۱) .....	۱
	-	-	-	-	-				...../.....	-	(۲) .....	
	-	-	-	-	-				...../.....	-	(۱) .....	۱
	-	-	-	-	-				...../.....	-	(۲) .....	
	-	-	-	-	-				...../.....	-	(۱) .....	۱
	-	-	-	-	-				...../.....	-	(۲) .....	
	-	-	-	-	-				...../.....	-	(۱) .....	۱
	-	-	-	-	-				...../.....	-	(۲) .....	
	-	-	-	-	-				...../.....	-	(۱) .....	۱
	-	-	-	-	-				...../.....	-	(۲) .....	

\* بصورت مثبت و منفی نوشته می شود.

**کاربرد:**

۱- ثبت نتایج مثبت غربالگری نوزادان در دفتر پیگیری ستاد شهرستان

**استفاده کنندگان:**

۱- مرکز بهداشت شهرستان

**شرح فرم:**

در ستون دوم و سوم (بعد از ستون ردیف)، مشخصات نوزاد قید می شود. در ستون چهارم آدرس در حد شهر و روستا و شماره تلفن های معتبر که اولی متعلق به والدین و دومی متعلق به یکی از خویشان نزدیک والدین می باشد، ثبت می شود. ستون بعدی محل ثبت شماره کاغذ صافی آزمایش نوزاد است. نتایج آزمایشات در ستون بعد از آن ثبت می شود. ابتدا نتیجه آزمایش الکتروفورز مثبت (مواردی که باید تست تائید در مورد آنها انجام شود) و سپس نتیجه تست حالیت مثبت (موارد قابل پیگیری و ضروری برای ارجاع به بیمارستان منتخب مرکز استان) نوشته می شود.

در ستون های بعدی به ترتیب تاریخ ارسال نمونه غربالگری، تاریخ اعلام نتیجه غربالگری، تاریخ ارسال نمونه برای آزمایش تائید و تاریخ اعلام نتیجه آزمایش تائید قید می شود. این تاریخ ها هنگامی که آزمایشگاههای مربوطه اعلام نتیجه می نمایند، از اعلام کننده سوال و در فرم ثبت می شود. همچنین این تاریخ ها با فرم هایی که مراکز نمونه گیری به مرکز بهداشت شهرستان ارسال می دارند، تطبیق داده می شود و در زمان تماس با مرکز بهداشتی درمانی پوشش دهنده محل سکونت والدین برای پیگیری، نیز کنترل می شود. در ستون ماقبل آخر، تاریخ تشکیل پرونده در بیمارستان منتخب بعد از سوال از مرکز بهداشتی درمانی پوشش دهنده محل سکونت والدین در مورد ارجاع بیمار و بعد از تماس با بیمارستان منتخب و کنترل مراجعه وی، ثبت می شود.

ستون آخر، ستون ملاحظات است که محلی برای نوشتن نقطه نظرات و نکات مهمی است که استثنائاً برای موردی از موارد آزمایش ها رخ داده و لازم است قید شود.

**منابع دریافت داده:**

۱- فرم شماره ( )، دفتر ثبت مشخصات و نتایج مثبت غربالگری نوزادان در مرکز نمونه گیری

۲- اعلام تلفنی آزمایشگاه مرجع غربالگری و تائید

۳- کنترل تلفنی وضعیت ارجاعات از (م ب د) پوشش دهنده محل سکونت بیمار

۴- کنترل تلفنی وضعیت مراجعات به بیمارستان منتخب مرکز استان

برنامه کنترل بیماری سیکل سل، فرم شماره (۳)، خلاصه اطلاعات غربالگری نوزادان

از مرکز بهداشت شهرستان : ..... به / از دانشگاه علوم پزشکی : ..... به مرکز مدیریت بیماریها

ردیف	مشخصات			غربالگری						تعداد کل غربالگری			مراجعه به بیمارستان منتخب						مراجعه به مرکز بهداشتی درمانی ویژه مشاوره ژنتیک				مانده از سه ماهه قبلی (ماه سوم)					
	شهرستان	کل موارد	کل الکتروفورز	منفی			مثبت			اول	دوم	سوم	کل مراجعات			کل مراجعات			مراجعات		مراجعات							
				تست تأیید +			تست تأیید -						متولدین ماه			متولدین ماه			بیمارستان	مشاوره	بیمارستان	مشاوره						
				اول	دوم	سوم	اول	دوم	سوم				اول	دوم	سوم	سوم	دوم	اول					مشاوره	بیمارستان				
۱																												
۲																												
۳																												
۴																												
۵																												
۶																												
۷																												
۸																												
۹																												
۱۰																												
۱۱																												
۱۲																												
۱۳																												

نام و نام خانوادگی تکمیل کننده فرم: .....  
 تاریخ تکمیل فرم : ...../...../.....  
 سه ماهه: .....

**کاربرد:**

- ۱- ارسال اطلاعات کلی و خلاصه غربالگری نوزادان برای بیماری سیکل سل از مرکز بهداشت شهرستان به معاونت بهداشت دانشگاه علوم پزشکی مربوطه
- ۲- ارسال اطلاعات کلی و خلاصه غربالگری نوزادان از معاونت بهداشت دانشگاه علوم پزشکی به مرکز مدیریت بیماریها

**استفاده کنندگان:**

- ۱- مرکز بهداشت شهرستان
- ۲- معاونت بهداشتی دانشگاه علوم پزشکی

**شرح فرم:**

در راس فرم مشخصات ارسال کننده قید می شود (با علامت ✓ ارسال کننده و دریافت کننده معلوم می شود). در ستون دوم (بعد از ردیف) مشخصات شهرستان ثبت می شود. در ستون بعدی مشخصات غربالگری با ذکر کل موارد غربالگری شده، سپس کل موارد الکتروفورز شده به تفکیک موارد مثبت و منفی قید می شود و موارد مثبت خود به تفکیک تست حلالیت (تائید) مثبت و منفی، ثبت می شود. در ستون بعدی تعداد کل (غربال شدگان) به تفکیک ماه اول، دوم، سوم (از سه ماهه ارسال فرم) قید می شود. ستون بعد مربوط به تفکیک ارجاعات و مراجعات (ثبت شده در بیمارستان منتخب) است که باید به تفکیک غربال شدگان در هر ماه قید شود (مثلاً اگر (غربال شدگان ماه اول که واجد شرایط ارجاع بوده اند ۱۰ نفر هستند، چنانچه هر ده نفر ارجاع شده اند قید می شود و اگر مراجعات هم کامل بوده، همین رقم در محل ماه اول مراجعات ثبت می شود). مراجعات به مرکز بهداشتی درمانی ویژه (ب د و) مشاوره ژنتیک نیز به همین ترتیب نوشته می شود. ستون مانده از ماه سوم سه ماهه قبلی، مواردی از ارجاعات و مراجعات که بدلیل وقوع تولد (غربالگری) و آزمایشات در ماه سوم، اطلاعات مربوط به آن ها برای ارسال در این سه ماهه آماده نبوده است را، پوشش می دهد.

**فواصل زمانی ارسال فرم:**

سه ماهه

**منابع دریافت داده:**

- ۱- فرم شماره ( )، دفتر ثبت مشخصات و نتایج مثبت غربالگری نوزادان در مرکز نمونه گیری
- ۲- دفتر ثبت نتایج غربالگری سیکل سل نوزادان در ستاد پیگیری
- ۳- خلاصه اطلاعات مرکز (ب د و) مشاوره ژنتیک

برنامه کنترل بیماری سیگل سل، فرم شماره (۴) و دفتر ثبت مراجعه دوره ای بیمار به بیمارستان منتخب

بیمارستان منتخب مرکز استان / شهرستان: .....  به معاونت بهداشت / مرکز بهداشت شهرستان: ..... تاریخ: ...../...../.....  
 مرکز بهداشت شهرستان: .....  به معاونت بهداشت دانشگاه: ..... تاریخ: ...../...../.....  به مرکز مدیریت بیماریها تاریخ: ...../...../.....

ردیف	نام و نام خانوادگی و شماره شناسنامه (یا کد ملی)	سال تولد		تعداد روز و دلایل عمده بستری							مجموع روزهای بستری در این مراجعه	فوت	شهر / روستا / تلفن ۱ / تلفن ۲	
		تاریخ اولین مراجعه	تاریخ مراجعه فعلی	حمله مفاصل دست و پا	حمله مفاصل شانه و هیپ	حمله مغزی	تجمعطحالی	ظنون ریوی	سایر عفونت ها	سایر عوارض بیماری				بیماریهای غیر مرتبط با بیماری اصلی
۱	.....	...../...../.....	...../...../.....									-	...../.....	.....
۲	.....	...../...../.....	...../...../.....									-	...../.....	.....
۳	.....	...../...../.....	...../...../.....									-	...../.....	.....
۴	.....	...../...../.....	...../...../.....									-	...../.....	.....
۵	.....	...../...../.....	...../...../.....									-	...../.....	.....
۶	.....	...../...../.....	...../...../.....									-	...../.....	.....
۷	.....	...../...../.....	...../...../.....									-	...../.....	.....

\* علت زمینه ای، علت شروع کننده بیماری و علت نهایی، عارضه بیماری زمینه ای است که نهایتاً باعث مرگ بیمار شده است.

نام و نام خانوادگی تکمیل کننده فرم: .....  
 تاریخ تکمیل: ...../...../.....  
 سه ماهه: .....

**کاربرد:**

- ۱- ثبت مشخصات بیماران سیکل سل در مراجعات دوره ای یا موردی به بیمارستان منتخب (مرکز استان / شهرستان)
- ۲- ارسال اطلاعات بیماران به معاونت بهداشت / مرکز بهداشت شهرستان

**استفاده کنندگان:**

- ۱- بیمارستان منتخب مرکز استان / شهرستان

**شرح فرم:**

در بالای فرم، ابتدا محل ارسال کننده و دریافت کننده فرم با علامت ✓ معلوم می شود و مشخصات آن قید می گردد و تاریخ ارسال نوشته می شود.

در ستون دوم (بعد از ستون ردیف) نام و نام خانوادگی و شماره شناسنامه یا کد ملی بیمار قید می شود. در ستون بعدی به ترتیب از بالا به پائین، سال تولد، تاریخ اولین بار مراجعه و تاریخ مراجعه فعلی نوشته می شود. در ستون بعدی به تفکیک تعداد روز و دلایل عمده بستری ذکر می شود. مجموع روزهای بستری در مراجعه فعلی در ستون بعد نوشته می شود.

چنانچه فوت رخ داده باشد (در این مراجعه) تاریخ و علت آن در حداکثر ۳ کلمه (خلاصه شده) به تفکیک زمینه ای و نهایی در بالا و پائین خط نوشته می شود. آدرس بیمار صرفاً شامل شهر و روستا و تلفن یک و دو (تلفن دوم مربوط به یکی از خویشان برای دسترسی بیشتر، در صورت رضایت والدین است) قید می شود. نام و نام خانوادگی تکمیل کننده و تاریخ تکمیل (ارسال) در انتهای سمت چپ در پایین صفحه قید می شود.

**فواصل زمانی ثبت و ارسال فرم:**

- ۱- ثبت در بیمارستان با هر مورد مراجعه و ارائه خدمات انجام می شود.
- ۲- ارسال به مرکز بهداشت یا سطوح بالاتر به فواصل ۳ ماهه صورت می گیرد.

**منابع داده:**

- ۱- مصاحبه با بیمار و خانواده وی
- ۲- پرونده بیمارستانی و همراه بیمار

برنامه کنترل سیکل سل، فرم شماره (۵)، بررسی موارد بروز

نام بیمار: ..... نام خانوادگی: ..... نام پدر: .....  
 شهرستان محل تولد: ..... تاریخ تولد: ..... جنس: ..... قومیت: .....  
 تحت پوشش مرکز بهداشت شهرستان: ..... (مرکز بهداشتی درمانی، پایگاه بهداشتی / خانه بهداشت: .....)

وضعیت والدین

پدر: ..... نام و نام خانوادگی: ..... استان محل تولد: ..... تحصیلات: ..... شغل: ..... قومیت: .....  
 مادر: .....

سال ازدواج: ..... رابطه دقیق خویشاوندی: .....

زوجین آزمایشات غربالگری (سیکل سل) را انجام داده اند؟ بله  نتیجه: ..... نام شهرستان محل غربالگری: .....  
 خیر  علت: .....

زوجین مشاوره ژنتیک دریافت داشته اند؟ بله  تصمیم نهایی: ..... شهرستان محل مشاوره: .....  
 خیر  علت: .....

آیا زوجین دفترچه راهنما دریافت کرده اند؟ بله  خیر  علت: .....

آیا والدین به این بارداری تمایل داشته اند؟ بله  خیر  نوع پیشگیری از بارداری: .....

آیا غربالگری نوزاد انجام شده است؟ بله  نتیجه: ..... خیر  علت: .....

آیا PND برای بیمار (در زمان جنینی) انجام شده است؟  
 بله  جواب: .....  
 خیر  اقدام جهت سقط: خیر  علت: .....  
 خیر  علت: .....

آیا نوزاد به بیمارستان منتخب ارجاع شده است؟ بله  خیر  علت: .....

آیا زوجین به مشاوره ژنتیک (بعد از تولد فرزندشان) ارجاع شده اند؟ بله  خیر  علت: .....

آیا نوزاد پرونده بالینی (بیمارستان منتخب) دارد؟ بله  خیر  علت: .....

آیا پرونده بیمارستان منتخب نوزاد بطور کامل تکمیل شده است؟ بله  خیر  علت: .....

آیا والدین برکه راهنما دریافت کرده اند؟ بله  خیر  علت: .....

آیا زوجین مراقبت مستمر دریافت داشته اند؟ بله  خیر  علت: .....

وضعیت آگاهی والدین از چگونگی برنامه پیشگیری: خوب  متوسط  بد  علت: .....

وضعیت آگاهی والدین از چگونگی درمان نوزاد: خوب  متوسط  بد  علت: .....

وضعیت سایر فرزندان

تعداد سالم  تعداد ناقل  تعداد مبتلا  ابتلا به سایر هموگلوبینوپاتی ها، نوع: ..... (۱) ..... تعداد: .....  
 (۲) ..... تعداد: .....

(۱) ..... تعداد: .....  
 فوت شده، علت: ..... (۲) ..... تعداد: .....

(۱) ..... تعداد: .....  
 سقط شده، علت: ..... (۲) ..... تعداد: .....



نوزاد: ( نام و نام خانوادگی : .....

الکتروفورز\*:

تست خلایط:

سایر آزمایشات نوزاد  
 (۱) نوع: ..... نتیجه:  
 (۲) نوع: ..... نتیجه:

والدین:

پدر / تست خلایط / الکتروفورز\*:  
 مادر /

سایر آزمایشات  
 پدر:  
 مادر:

مشخصات تکمیل کننده فرم

نام و نام خانوادگی تکمیل کننده: ..... تاریخ تکمیل: .....

نام کارشناس ستاد شهرستان برنامه: .....

نظریه کارشناس ستاد شهرستان:  
 ۱- .....  
 ۲- .....  
 ۳- .....

نام و نام خانوادگی کارشناس ستاد دانشگاه: ..... تاریخ: .....

نظریه نهایی کارشناس ستادی دانشگاه:  
 ۱- .....  
 ۲- .....  
 ۳- .....

پیشنهادات نهایی:  
 ۱- .....  
 ۲- .....  
 ۳- .....

**کاربرد:**

۱- ثبت مشخصات هر مورد جدید شناسایی شده و هر مورد بروز (جدید به دنیا آمده)

**استفاده کنندگان:**

۱- مرکز بهداشت شهرستان همراه با معاونت بهداشتی دانشگاه (کارشناس ستادی شهرستان و معاونت بهداشتی بطور توأم)

**شرح فرم:**

در راس فرم مشخصات فرد تحت بررسی نوشته می شود. سپس مشخصات مرکز پوشش دهنده محل سکونت وی ثبت می شود.

در ذیل عنوان وضعیت والدین، مشخصات ایشان و به تفکیک پدر و مادر ذکر می شود (مشخصات پدر روی خط بالا و مشخصات مادر روی خط پایین).

در همین بخش بعد از ثبت مشخصات کامل هر دو، سال ازدواج و رابطه دقیق خویشاوندی ذکر می شود (مثلاً رابطه ندارد یا نوه دایی / پسر عمه یا دختر عمو / پسر عمو)، سپس مشخصات آزمایشات غربالگری زوجین برای فرزند تحت بررسی نوشته می شود و نتایج مربوطه براساس برگه نتایج آزمایشات ایشان ثبت می گردد (فقط نتایج آزمایشات اصلی غربالگری برحسب الگوریتم).

سپس چنانچه زوجین بعد از انجام تست های غربالگری مشاوره ژنتیک شده اند، نتایج (تصمیم نهایی) و شهر محل انجام مشاوره قید می شود و اگر مشاوره نشده اند، علت آن به صورت پیام کوتاه (خلاصه) ذکر می شود. در صورت مشاوره شدن، دریافت یا عدم دریافت راهنمایی مکتوب (دفترچه راهنما) ثبت می شود. خواسته یا ناخواسته بودن بارداری در قسمت بعدی ذکر می شود.

بعد از آن، وضعیت غربالگری نوزاد و انجام PND وی قید می شود (در صورتی که PND انجام شده و جواب مثبت (جنین بیمار) بوده، در خصوص اقدام برای سقط سوال و نتایج ثبت می شود).

بعد از این بخش ارجاع نوزاد به بیمارستان منتخب و اقدامات لازم در این بیمارستان ذکر می شود و وضعیت دریافت دفترچه راهنمای (مکتوب) یا عدم آن ثبت می شود و چگونگی اجرای مراقبت (تعریف شده و اعلام شده در برگه اعلام مراقبت) سوال و نتایج ذکر می شود. آگاهی والدین سپس سوال (والدین باید به محتویات دفترچه راهنما تسلط داشته باشند) و نتایج ثبت می شود.

بعد از این قسمت در ذیل عنوان وضعیت سایر فرزندان، مشخصات سایر فرزندان خانواده ذکر می شود. تعداد ناقلین در این قسمت در صورتی قید می شود که قبلاً بررسی صورت گرفته باشد. در قسمت سایر هموگلوبینوپاتی ها، نوع و تعداد آن ذکر می شود. در قسمت فوت شدگان، فرزندان فوت شده در خانواده با قید علت و تعداد، ذکر می شود. مشخصات سقط شدگان در قسمت آخر صفحه اول ثبت می شوند.

در برگه ادامه بررسی موارد بروز (صفحه دوم همین فرم)، ابتدا نام و نام خانوادگی نوزاد مجدداً قید می شود (برای پیشگیری از گم شدن برگه های دوم)، سپس جواب آزمایش های انجام شده اصلی (تست های الکتروفورز و حلالیت) نوزاد و بعد سایر آزمایش های ضروری (اصلی) انجام شده برای وی در رابطه با این بیماری ذکر می شود.

در قسمت والدین، تست های مربوطه اصلی غربالگری ایشان، ابتدا تست حلالیت و سپس الکتروفورز (تائید) ذکر می شود و بعد سایر آزمایش های اصلی و مرتبط ثبت می شود.

در قسمت مشخصات تکمیل کننده فرم، ضمن نوشتن مشخصات، نظریه کارشناس ستاد شهرستان و ستاد دانشگاه ثبت می شود. پیشنهادات نهایی با همفکری ۲ کارشناس یاد شده ذکر می شود.

**زمان تکمیل فرم:**

سه ماه بعد از بروز (مورد جدید) و حداکثر یک ماه بعد از شناسایی موارد قدیمی که جدیداً شناسایی شده اند، می باشد. موارد جدید از طریق بیمارستان منتخب و با ارسال فرم موارد مراجعه به بیمارستان، شناسایی می شوند.

**منابع داده:**

مصاحبه با والدین بیمار (و بیمار در صورت امکان و لزوم)

دانشگاه علوم پزشکی: ..... بیمارستان: ..... کد / شماره پرونده: .....  
 نام و نام خانوادگی متخصص تکمیل کننده: ..... شماره تلفن: .....  
 تاریخ فراخوان: ..... / ..... / ..... تاریخ مراجعه: ..... / ..... / .....

**مشخصات بیمار**

نام: ..... نام و نام خانوادگی: ..... تاریخ تولد: .....  
 شماره شناسنامه (یا کد ملی) ..... قومیت: ..... ملیت: ..... سن فعلی: ..... وزن: .....  
 آدرس: استان: ..... شهر: ..... روستا: ..... تلفن تماس: (۱) .....  
 ارجاع شده از سوی: ..... علت ارجاع: ..... (۲) .....

**غربالگری های انجام شده (با ذکر دوران زندگی)**

۱- غربالگری: ..... نتیجه: ..... تاریخ: ..... / ..... / .....  
 ۲- غربالگری: ..... نتیجه: ..... تاریخ: ..... / ..... / .....  
 ۳- غربالگری: ..... نتیجه: ..... تاریخ: ..... / ..... / .....

**اقدامات پاراکلینیک (انجام شده برای این بیماری)**

۱- اقدام: ..... نتیجه: ..... تاریخ: ..... / ..... / .....  
 ۲- اقدام: ..... نتیجه: ..... تاریخ: ..... / ..... / .....  
 ۳- اقدام: ..... نتیجه: ..... تاریخ: ..... / ..... / .....  
 ۴- اقدام: ..... نتیجه: ..... تاریخ: ..... / ..... / .....  
 ۵- اقدام: ..... نتیجه: ..... تاریخ: ..... / ..... / .....

**وضعیت بالینی (فعلی)، اختصاصات اصلی با توجه به نوع بیماری**

۱- .....  
 ۲- .....  
 ۳- .....  
 بیمار (یا خانواده) آموزش های ضروری مرتبط با بیماری را دریافت کرده؟ بله  خیر  علت: .....

**تشخیص**

**تشخیص اولیه:**

تاریخ بروز علائم: ..... / ..... / ..... تاریخ تشخیص (بار اول): ..... / ..... / .....  
 تاریخ مراجعه به پزشک: ..... / ..... / ..... تاریخ تشخیص نهایی: ..... / ..... / .....  
 تاریخ مراجعه به بیمارستان منتخب: ..... / ..... / .....

**تشخیص نهایی:**

نام بیماری (یا ناهنجاری): ..... ارگان مبتلا: ..... تاریخ تشخیص نهایی: ..... / ..... / .....  
 کد ICD: .....

**برنامه درمانی، توصیه ها و ارجاعات**

۱- .....  
 ۲- .....  
 ۳- .....  
 ۴- .....  
 ۵- .....  
 ۶- .....

تاریخ مراجعه بعدی: ..... / ..... / ..... بدلیل: .....

#### کاربرد فرم:

۱- این فرم صفحه اول ثبت بالینی و پیگیری است و در بار اول که بیمار به بیمارستان منتخب مرکز استان مراجعه می کند، تکمیل می شود.

این فرم از جمله فرم های مشترک بین برنامه های کنترل بیماریهای ژنتیک است.

#### استفاده کنندگان:

۱- بیمارستان های منتخب در برنامه های کنترل بیماریهای ژنتیک مرکز استان (چنانچه چند برنامه کنترل بیماری ژنتیک از گروههای متفاوت در یک استان به اجرا در آید، بعضاً ضرورت دارد چند بیمارستان یا چند بخش از یک بیمارستان انتخاب شوند و مصرف کننده این فرم باشند).

#### شرح فرم:

در ردیف اول مشخصات دانشگاه، بیمارستان و متخصص درمانگاه در بیمارستان منتخب (که فرم را در اولین ملاقات با بیمار تکمیل می نماید) ثبت می شود. در ردیف دوم، ذیل عنوان مشخصات بیمار، مشخصات وی ثبت می شود و سپس تلفن مطمئن تماس بیمار نوشته می شود.

در خط آخر این ردیف نام مرکز ارجاع کننده (مثلاً مرکز بهداشتی درمانی، نماینده انجمن PKU) و علت ارجاع قید می شود. کلیه بیماران شناسایی شده در برنامه غربالگری از طریق مراکز بهداشتی درمانی پوشش دهنده محل سکونت ارجاع می شوند.

در ردیف بعدی (سوم) غربالگری های انجام شده در رابطه با بیماری بیمار ثبت می شود، مثلاً برای سیکل سل، غربالگری والدین، غربالگری نوزاد و در مورد PKU، غربالگری بیمار (نوزاد) ذکر می شود و نتیجه و تاریخ هر یک ثبت می شود.

در ردیف بعدی اقدامات پاراکلینیک اصلی صورت گرفته و نتایج آن ها (قبل از مراجعه به این بیمارستان) در مورد بیماری مورد نظر، ذکر و تاریخ هر یک ثبت می شود.

در ردیف بعد وضعیت بالینی (فعلی) بیمار در ۳ قسمت اصلی بالینی مرتبط به این بیماری (مثلاً در مورد PKU، نتایج معاینات عصبی معاینات پوستی و مشخصات رشد، ۳ قسمت اصلی است)، نوشته می شود.

در ردیف بعدی مشخصات تشخیص بیماری قید می شود. (کد ICD بعد از اجرای آموزش های مربوطه قید می گردد).

در ردیف بعدی برنامه درمان و توصیه های اصلی شامل مراقبت های اصلی و طبی و موارد ارجاع (مثلاً در مورد بیماری PKU، مرکز بهداشتی درمانی ویژه مشاوره ژنتیک یا کاردرمانی) ذکر می شود.

در پایان این ردیف، تاریخ مراجعه بعدی و دلیل مراجعه بعدی نوشته می شود.

#### فواصل زمانی تکمیل فرم:

این فرم تنها در زمان اولین مراجعه بیمار به بیمارستان منتخب مرکز استان ثبت می شود (در ادامه و در مراجعات بعدی به بیمارستان منتخب مرکز استان / شهرستان صفحات بعدی این فرم تکمیل می شود).

#### منابع داده:

مصاحبه با والدین بیمار (و در صورت امکان و لزوم، بیمار) و مدارک پزشکی همراه ایشان

برنامه جامع کنترل بیماریهای ژنتیک (بیماری اختصاصی، .....)، فرم شماره (۲)، بررسی دوره ای بیمار در بیمارستان منتخب مرکز استان / شهرستان

نام و نام خانوادگی بیمار: ..... کد یا شماره پرونده بیمار: ..... تاریخ این مراجعه: / /

معاینه عمومی:

..... -۱  
 ..... -۲  
 ..... -۳

معاینه اختصاصی اندام، ارگان و دستگاههایی که بواسطه این بیماری تحت تأثیر قرار می گیرند:

..... -۱  
 ..... -۲  
 ..... -۳

بررسی رخدادها و عوارض اصلی مورد انتظار در این بیماری:

..... -۱	} عارضه .....، تعداد : ..... شرح عارضه
..... -۲	
..... -۳	
..... -۱	} عارضه .....، تعداد : ..... شرح عارضه
..... -۲	
..... -۳	
..... -۱	} عارضه .....، تعداد : ..... شرح عارضه
..... -۲	
..... -۳	

مصارف دارویی (در دوره تعریف شده برای این بیماری):

..... -۱ میزان مصرف: ..... میزان توصیه شده: .....  
 ..... -۲ میزان مصرف: ..... میزان توصیه شده: .....  
 ..... -۳ میزان مصرف: ..... میزان توصیه شده: .....

آزمایشات و نتایج:

موارد اصلی:  
 ..... -۱ نتیجه: .....  
 ..... -۲ نتیجه: .....  
 ..... -۳ نتیجه: .....  
 ..... -۴ سایر آزمایشات: ..... نتیجه: .....

برنامه جامع کنترل بیماریهای ژنتیک (بیماری اختصاصی، .....)، ادامه فرم شماره (۲)، بررسی دوره ای بیمار در بیمارستان منتخب مرکز استان / شهرستان

نام و نام خانوادگی بیمار: ..... نام پدر: .....

سایر بخش ها:

بخش های اصلی مرتبط با این بیماری:

- ۱- .....  
توصیه ها: .....
- ۲- .....  
توصیه ها: .....
- ۳- سایر موارد: .....  
(با ذکر مورد)  
توصیه ها: .....

مشاوره (و حمایت اجتماعی):

- ۱- وضعیت بیمار: .....
- ۲- وضعیت خانواده: .....
- توصیه ها (به بیمار و خانواده): .....

برنامه نهایی توصیه شده به بیمار:

الف) حمایت های اجتماعی:

- ۱) .....
  - ۲) .....
  - ۳) .....
- ب) درمانی:
- ۱) .....
  - ۲) .....
  - ۳) .....
  - ۴) .....
  - ۵) .....

این مراجعه، بهنگام  نابهنگام  است (علت: .....)  
تاریخ مراجعه بعدی: ..... / ..... / ..... نام و نام خانوادگی پزشک مسئول: ..... تاریخ: ..... / ..... / .....

**کاربرد فرم:**

ثبت بررسی دوره ای بیمار در بیمارستان منتخب (ثبت وضعیت در اولین بار مراجعه یا ثبت نام جدید بیمار قدیمی در این فرم صورت نمی گیرد).

**استفاده کنندگان:**

بیمارستان منتخب مرکز استان / شهرستان

**شرح فرم:**

ابتدا مشخصات بیمار همراه کد یا شماره پرونده و تاریخ مراجعه فعلی وی ثبت می شود. معاینه عمومی به صورت ۳ قسمت اصلی و مهم معاینه در قسمت بعدی به ثبت می رسد. به همین ترتیب معاینات اختصاصی و نتایج در قسمت بعد از آن ثبت می شود. سپس تعداد عوارض و رخداد‌های اصلی در سه ماهه قبلی (یا در دوره تعیین شده برای بیماری) بررسی و ثبت می شود. این بخش به تفکیک عوارض ایجاد شده باید نوشته شود.

بعد از این، مصارف دارویی در سه ماهه قبلی (یا در دوره تعیین شده برای بیماری) بررسی و میزان آن می شود. در همین میزان توصیه شده نیز نوشته می شود.

آزمایشات انجام شده در بیمارستان منتخب و نتایج آنها بعد از این قسمت ثبت می شود.

در صفحه دوم نام و نام خانوادگی بیمار و نام پدر مجدداً ثبت می شود (برای پیشگیری از گم شدن یا اشتباه شدن) سپس ادامه سایر بررسی های صورت گرفته در بخش های دیگر بیمارستانی (نظیر فیزیوتراپی و دندانپزشکی برای هموفیلی، یا اعصاب برای PKU یا قلب برای سندرم داون و ...) و نتایج آنها و همچنین توصیه های انجام شده توسط بخش مربوطه ثبت می شود.

بعد از این قسمت نتایج مشاوره (و حمایت های اجتماعی) بیمار توسط بخش مرتبط ثبت می شود و وضعیت کلی و اصلی او و خانواده وی از نظر اجتماعی نوشته می شود و توصیه های صورت گرفته در این قسمت منعکس می گردد.

برنامه نهایی توصیه شده برای بیمار در دو قسمت حمایت های اجتماعی و برنامه درمانی توسط پزشک مسئول در درمانگاه ثبت می شود. سپس در همین محل بهنگام یا نابهنگام بودن مراجعه به بیمارستان قید می شود (ملاک قضاوت، تاریخ مراجعه است که در بررسی قبلی در همین محل ثبت شده است) و در صورت نابهنگام بودن علت آن ثبت می گردد و تاریخ مراجعه بعدی منعکس می شود (مراجعه در هر بیماری براساس نیاز بیمار به مراجعه و توسط پزشک تعیین مسئول، تکمیل می شود).

در پایان، پزشک درمانگاه به عنوان هماهنگ کننده کلیه امور طبی و مشاوره ای بیمار و مسئول اصلی تکمیل این فرم ۲ صفحه ای نام و نام خانوادگی خود را ثبت و تاریخ تکمیل را قید می کند.

**فواصل تکمیل فرم:**

در زمان تعیین شده برای مراجعه های دوره ای بیمار

**منبع داده:**

نتایج بررسی های پاراکلینیک و بالینی بیمار (با مدیریت پزشک مسئول بیمار در درمانگاه)

**برنامه جامع کنترل بیماریهای ژنتیک (بیماری اختصاصی)، (.....)، فرم شماره ( ۳ ) ، PND / بررسی ژنتیک**

دانشگاه علوم پزشکی: .....  
 مرکز بهداشتی درمانی ویژه مشاوره ژنتیک: .....  
 آدرس: استان: ..... شهر: ..... خیابان: ..... / ..... / ..... / .....  
 نام و نام خانوادگی مشاور ژنتیک (ارجاع دهنده): .....  
 نام بیماری مرتبط و علت ارجاع: .....  
 نوع استراتژی کنترل بیماری: .....  
 تلفن: .....  
 نامبر: .....  
 پلاک: .....

**بخش اول الف ، مشخصات و آزمایشات قبلی**

فرد	نام و نام خانوادگی	تاریخ تولد	تحصیلات	محل تولد		دین	قومیت	قومیت والدین		استان محل تولد والدین	
				شهر	استان			پدر	مادر	پدر	مادر
زن											
مرد											

سال ازدواج: ..... نسبت خویشاوندی: ..... تعداد فرزندان مبتلا (به این بیماری): ..... تعداد فرزندان سالم: .....

خانم باردار است:  بلی  (سن جنین به هفته (LMP): ..... نوبت بارداری: ..... نوبت PND: ..... )  خیر  علت ارجاع: .....

نشانی محل سکونت: استان: ..... شهر: ..... روستا: ..... تلفن (۱): ..... (۲): .....

نوع بیمه: ..... مشمول تسهیلات ویژه:  خیر  بلی  %

**ب ، نتایج آزمایشات غیر ژنتیک**

فرد	اولیه	تکمیلی (مرحله اول)	تکمیلی (مرحله دوم)
زن			
مرد			

**ج ، نتایج PND ( و بررسی ژنتیک قبلی)**

سابقه PND قبلی؟  ندارد  دارد  تعداد PND: ..... جنین بیمار: ..... (جنین سقط شده: ..... ) جنین سالم: ..... جنین ناقل: .....

سابقه بررسی مونتاسیون؟  ندارد  دارد  افراد بررسی شده و نتایج به تفکیک: .....

**بخش دوم**

شماره پرونده: ..... تاریخ پذیرش: ..... / ..... / .....  
 تاریخ اعلام نتیجه نهایی: ..... / ..... / .....  
 نوع نمونه و تاریخ نمونه گیری: .....

**نتایج بررسی مونتاسیون (مستقیم و غیر مستقیم) و PND**

فرد	نام و نام خانوادگی	نام مونتاسیون	بررسی غیر مستقیم (نام محل های گویا)	تشخیص نهایی
زن				
مرد				
جنین				

پیشنهاد نهایی: .....

نام و نام خانوادگی مسئول فنی آزمایشگاه: ..... مهر آزمایشگاه: .....



#### کاربرد:

- ۱- درخواست PND و بررسی ژنتیک (از سوی مراکز (ب د و) مشاوره ژنتیک)
  - ۲- اعلام نتیجه PND و بررسی ژنتیک (از سوی مراکز منتخب تشخیص پیش از تولد بیماری مربوطه)
- این فرم بطور مشترک در برنامه جامع کنترل بیماریهای ژنتیک مورد استفاده قرار می گیرد.

#### استفاده کنندگان:

- ۱- مراکز مشاوره ژنتیک
- ۲- مرکز منتخب تشخیص ژنتیک

#### شرح فرم:

##### بخش اول

ابتدا مشخصات مرکز درخواست کننده آزمایش ثبت می شود. سپس مشخصات درخواست کننده آزمایش (ارجاع دهنده) و تاریخ ارجاع قید می شود. نام بیماری مرتبط و علت ارجاع و نوع استراتژی کنترل بیماری در آخرین خط این قسمت ثبت می شود. بعد از ثبت مشخصات فوق در بخش اول که خود سه قسمت الف، ب و ج را شامل می شود، در قسمت الف مشخصات زن سپس مرد (زوجین متقاضی آزمایش) قید می شود. در این قسمت ۲ ردیف بعد از ردیف زن و مرد وجود دارد که به افراد نشانه ۱ و ۲ (در صورت نیاز به آزمایش ایشان) تعلق دارد.

بعد از ردیف مشخصات فردی زوجین و نشانه ها (افراد دیگری که برای شناسایی موتاسیون مورد آزمایش قرار گرفته اند)، مشخصات خانوادگی زوجین قید می شود. در این قسمت چنانچه زوجین خویشاوند یک سویه یا دو سویه باشند، نسبت دقیق ذکر می شود و مشخصات فرزندان نشان ثبت می گردد. وضعیت بارداری خانم بعد از این ثبت می شود. در آخرین ردیف از قسمت الف نشانی محل سکونت زوج یا فرد تحت بررسی، نوع بیمه فرد تحت بررسی، وضعیت تعلق گرفتن تسهیلات ویژه به ایشان با ذکر درصد مشمولیت، ثبت می شود و اگر برخوردار از تسهیلات ویژه خواهند شد، مهر مربوطه ضربه می گردد.

بعد از تکمیل ردیف های بالا، مشاور ژنتیک همچنین موظف است قسمت ب و ج را در صورت وجود مدارک ثبت نماید. در قسمت ب، کلیه نتایج آزمایشات غیر ژنتیک ثبت می شود. این ردیف به آزمایشات اولیه، تکمیلی مرحله اول و دوم تقسیم شده است. برحسب نوع بیماری این آزمایشات متفاوت است و پزشک باید براساس دستورالعمل و الگوریتم آزمایشگاهی هر بیماری، آزمایشات اولیه و تکمیلی در خصوص افراد تحت بررسی برای بیماری مورد نظر را قید نماید.

در ردیف ج، بررسی PND و بررسی ژنتیک قبلی افراد و یا بررسی موتاسیون ایشان ثبت می شود. در مورد موتاسیون به تفکیک باید قید شود چه فردی آزمایش شده و چه نتیجه حاصل شده است.

##### بخش دوم

ثبت مشخصات زوجین در این بخش به عهده مرکز منتخب تشخیص ژنتیک است (این مرکز باید فرمی را تحویل بگیرد که بخش اول آن توسط مشاور مربوطه تکمیل شده باشد).

در این قسمت ابتدا مشخصات پرونده، تاریخ پذیرش نمونه و تاریخ اعلام نتیجه نهایی به متقاضی خدمت، ثبت می شود و سپس مشخصات نمونه و تاریخ نمونه گیری قید می شود.

در جدول نتایج بررسی موتاسیون و PND باید فرد مورد آزمایش (زن، مرد، نشانه و...) و نام خانوادگی آنها ثبت شود. سپس در ستون های مربوطه نوع (نام) موتاسیون، محل های گویا در بررسی غیر مستقیم و تشخیص نهایی نوشته می شود. در ردیف ما قبل آخر از این بخش پیشنهاد نهایی ذکر می شود. در آخرین خط صفحه، مشخصات مسئول فنی نوشته می شود و مهر وی ضربه می شود.

پرسشنامه پایه بررسی عوامل خطر / بیماریهای ژنتیک:

مشخصات صاحب پرسشنامه

شماره شناسنامه: .....

نام خانوادگی: ..... نام: .....

تاریخ تولد: ...../...../..... کد ملی: .....

ازدواج خیر  بله  (دفعه؟)  تعداد فرزندان؟  ، نام و نام خانوادگی همسر فعلی: .....

همسر فعلی: خیر  بله  نسبت دقیق: ..... تاریخ ازدواج: ...../...../.....

همسر قبلی: خیر  بله  نسبت دقیق: ..... تاریخ ازدواج: ...../...../..... تاریخ جدایی: ...../...../.....

زن : گویش:  قومیت:  استان محل تولد:  سواد:

مرد : آدرس: استان: ..... شهر: ..... روستا: ..... تلفن (۱): .....

تلفن (۲): .....

بررسی تاریخچه پزشکی ژنتیک \* اگر جواب در هر مورد بله باشد باید هر مورد (به تفکیک) بعد از تکمیل پرسشنامه در برگه شرح نکات مثبت، شرح داده شود \*

- ۱- آیا سابقه، بیماری خاصی در شما یا همسر شما از زمان کودکی تاکنون وجود داشته است؟ ..... خیر  نمی دانم  بله
- ۲- آیا سابقه، بیماری خاصی در افراد خانواده نزدیک یا دور شما و یا همسر شما وجود داشته است؟ ..... خیر  نمی دانم  بله
- ۳- آیا سابقه بیماری مادرزادی (شامل هر نوع نقص تولد) یا بیماری ارثی یا هر نوع بیماری خانوادگی (و یا قومی، قبیله ای) در شما یا همسر شما وجود داشته است؟ ..... خیر  نمی دانم  بله
- ۴- آیا سابقه سقط مکرر یا مرده زایی (در مردان در همسرشان) داشته اید؟ ..... خیر  نمی دانم  بله
- ۵- آیا سابقه بیماری مادر زادی یا ارثی یا خانوادگی (و یا قومی، قبیله ای) در افراد ذیل از خانواده و / یا فامیل (اعم از اینکه اکنون در قید حیات باشند یا فوت نموده باشند) وجود داشته است؟ ..... خیر  نمی دانم  بله
- در سمت پدری شما:
- در پدر شما؟ ..... خیر  نمی دانم  بله
- در پدر بزرگ یا مادر بزرگ پدری شما؟ ..... خیر  نمی دانم  بله
- در عمه (ها) یا عمو (ها) یا فرزندان عمه (ها) یا عمو (های) شما؟ ..... خیر  نمی دانم  بله
- در سمت مادری شما:
- در مادر شما؟ ..... خیر  نمی دانم  بله
- در پدر بزرگ یا مادر بزرگ مادری شما؟ ..... خیر  نمی دانم  بله
- در خاله (ها) یا دایی (ها) یا فرزندان خاله ها یا دایی (های) شما؟ ..... خیر  نمی دانم  بله
- در فرزندان (ان) شما یا نوه (های) شما؟ ..... خیر  نمی دانم  بله
- در خواهر(های) شما یا فرزندان خواهر(ان) شما؟ ..... خیر  نمی دانم  بله
- در برادر(های) شما یا فرزندان برادر(ان) شما؟ ..... خیر  نمی دانم  بله
- ۶- آیا فوت در افراد فوق (باید مرحله به مرحله سوال شود) بدلیل بیماری ارثی یا خانوادگی (و یا قومی، قبیله ای) داشته اید؟ ..... خیر  نمی دانم  بله
- ۷- آیا سابقه مرگ ناگهانی بدون دلیل مشخص در افراد فوق (باید مرحله به مرحله سوال شود) داشته اید؟ ..... خیر  نمی دانم  بله
- ۸- آیا سابقه سقط مکرر یا مرده زایی (در مردان در همسرانشان) در افراد فوق (باید مرحله به مرحله سوال شود) داشته اید؟ ..... خیر  نمی دانم  بله

مشخصات تکمیل کننده

نام تکمیل کننده: ..... نام و نام خانوادگی: ..... سمت: ..... تلفن: ..... (۱)

..... (۲)

نام دانشگاه: ..... نام م ب د و مشاوره ژنتیک : ..... تاریخ: ...../...../.....

#### کاربرد:

۱- ثبت اطلاعات گذشته و حال شخصی و فامیلی ارجاع شدگانی که بعد از بررسی مورد تأیید قرار گرفته اند و کاندید مراقبت ژنتیک هستند، در مرکز بهداشتی درمانی ویژه مشاوره ژنتیک.

این پرسشنامه از جمله فرم های مشترک در برنامه جامع ژنتیک است و در هر یک از بیماریهای تحت پوشش می تواند استفاده شود.

#### استفاده کنندگان:

۱- مرکز بهداشتی درمانی ویژه مشاوره ژنتیک در شبکه های تابعه دانشگاههای علوم پزشکی کشور

#### شرح فرم:

در قسمت اول، مشخصات صاحب پرسشنامه قید می شود. صاحب پرسشنامه کسی است که به مرکز بهداشتی درمانی ویژه مشاوره ژنتیک ارجاع شده است و نیاز به مراقبت ژنتیک دارد. برای مثال چنانچه والدین بیمار PKU به مرکز بهداشتی درمانی ارجاع داده شوند، این پرسشنامه برای مادر تکمیل می شود زیرا وی در معرض خطر (داشتن فرزندان مبتلا) می باشد و نیاز به مراقبت ژنتیک دارد. در مورد بیمار هموفیلی، مادر و خواهران (ناقلین قطعی در آستانه ازدواج) در معرض خطر هستند و هر یک نیاز به مراقبت ژنتیک و تکمیل پرسشنامه دارند. اعضا فامیل هر یک از بیماران نیز در صورتی که مشاور ژنتیک براساس شرح ژنتیک و بالینی اخذ شده، آنها را در معرض خطر و نیازمند مراقبت ژنتیک تلقی و برای مشاوره دعوت نماید و اثبات شود که نیازمند مراقبت ژنتیک هستند، نیاز به تکمیل پرسشنامه دارند.

کلیه مواردی که از محیط با برگه ارجاع ژنتیک و به دلیل شک به نیازمندی به مراقبت ژنتیک به مرکز بهداشتی درمانی ویژه مشاوره ژنتیک ارجاع می شوند، با این پرسشنامه آزمون مجدد می شوند (مجدداً بررسی می گردند) ولی چنانچه مورد تأیید قرار گیرند (تیم مشاوره ژنتیک نیز آنها را نیازمند مراقبت ژنتیک تلقی کند)، این پرسشنامه برای آنها ثبت و در پرونده ژنتیک افراد تحت مراقبت ژنتیک ضبط (نگهداری) می شود.

پرونده ژنتیک دارای ۲ نسخه مجزا است. ۱) همراه فرد تحت مراقبت ۲) آرشیو مرکز بهداشتی درمانی ویژه مشاوره ژنتیک.

مراکز بهداشتی درمانی که مجهز به نرم افزار برنامه جامع ژنتیک شده اند و سخت افزار لازم را در اختیار دارند، باید آرشیو الکترونیک (کامپیوتری) داشته باشند.

در همین قسمت در مورد شماره شناسنامه و کد ملی سوال می شود. چنانچه کد ملی صاحب پرسشنامه ثبت شود، نیازی به ثبت شماره شناسنامه نیست. بعد از آن وضعیت ازدواج مورد سوال قرار می گیرد. در صورت ازدواج خویشاوندی، مشخصات آن با دقت نوشته می شود.

منظور از گویش، زبانی است که افراد با یکدیگر در خانه سخن می گویند. منظور از قوم، سوال در مورد تعلق افراد به اقوام، ترک، کرد، عرب، بلوچ، لر، گیلک، مازندرانی (مازنی)، فارس (و قشقایی، بختیاری) می باشد، (قومیت یک فرد همان قومیت والدین و پدر و مادر والدین است و می تواند مخلوط باشد مثلاً عرب و لر).

در ردیف (اصلی) بعدی تحت عنوان "بررسی تاریخچه پزشکی ژنتیک" در مورد بیماریها از زمان کودکی تا حال سوال می شود. در این بخش کلیه بیماریهای مهم سوال شماره یک و دو مورد پرسش قرار می گیرد: این بیماریها شامل ژنتیک و غیر ژنتیک است و تنها بیماریهای مهم در شخص یا اعضا فامیل او را شامل می شود.

سوالهای بعدی، در مورد بیماریهای است که در خانواده، در فامیل در حال حاضر یا طی نسل های گذشته و کنونی و بعدی تکرار شده است. هر سوال با دقت مطرح می شود و اگر جواب بله بود بعد از اتمام کار پرسشنامه پایه در برگه شرح موارد مثبت، مشخصات فرد مبتلا و مشخصات صرفاً اصلی و مهم بیماری وی ثبت می شود.

در سوالهای پایانی در همین قسمت در مورد مرگ به دلیل بیماریهای ارثی، خانوادگی و یا قومی و قبیله ای سوال می شود. هر یک سوالی که جواب آن بله باشد، باید در برگه شرح موارد مثبت با مشخصات ثبت شود.

در ردیف سوم اصلی تحت عنوان "مشخصات تکمیل کننده" نام و نام خانوادگی تکمیل کننده و نام دانشگاه مرتبط و مرکز بهداشتی درمانی ویژه مشاوره ژنتیک، ثبت می شود و تاریخ تکمیل نوشته می شود.

برنامه جامع کنترل بیماریهای ژنتیک، پرسشنامه بررسی عوامل خطر / بیماریهای ژنتیک، برگه شرح موارد مثبت

شماره صفحه:

شرح موارد مثبت

شرح مورد	نام بیماری	
	نسبت فرد مبتلا با صاحب این پرسشنامه	ژن
سن فعلی / فوت بیمار: ..... سال شروع این مشکل در فرد: ..... سال تشخیص مشکل (اولین بار) در فرد: ..... شرح اختصاصه اصلی بیماری: ..... تاریخ: ...../...../.....	۱	
سن فعلی / فوت بیمار: ..... سال شروع این مشکل در فرد: ..... سال تشخیص مشکل (اولین بار) در فرد: ..... شرح اختصاصه اصلی بیماری: ..... تاریخ: ...../...../.....	۲	
سن فعلی / فوت بیمار: ..... سال شروع این مشکل در فرد: ..... سال تشخیص مشکل (اولین بار) در فرد: ..... شرح اختصاصه اصلی بیماری: ..... تاریخ: ...../...../.....	۳	
سن فعلی / فوت بیمار: ..... سال شروع این مشکل در فرد: ..... سال تشخیص مشکل (اولین بار) در فرد: ..... شرح اختصاصه اصلی بیماری: ..... تاریخ: ...../...../.....	۴	
سن فعلی / فوت بیمار: ..... سال شروع این مشکل در فرد: ..... سال تشخیص مشکل (اولین بار) در فرد: ..... شرح اختصاصه اصلی بیماری: ..... تاریخ: ...../...../.....	۵	
سن فعلی / فوت بیمار: ..... سال شروع این مشکل در فرد: ..... سال تشخیص مشکل (اولین بار) در فرد: ..... شرح اختصاصه اصلی بیماری: ..... تاریخ: ...../...../.....	۶	
سن فعلی / فوت بیمار: ..... سال شروع این مشکل در فرد: ..... سال تشخیص مشکل (اولین بار) در فرد: ..... شرح اختصاصه اصلی بیماری: ..... تاریخ: ...../...../.....	۷	
سن فعلی / فوت بیمار: ..... سال شروع این مشکل در فرد: ..... سال تشخیص مشکل (اولین بار) در فرد: ..... شرح اختصاصه اصلی بیماری: ..... تاریخ: ...../...../.....	۸	
سن فعلی / فوت بیمار: ..... سال شروع این مشکل در فرد: ..... سال تشخیص مشکل (اولین بار) در فرد: ..... شرح اختصاصه اصلی بیماری: ..... تاریخ: ...../...../.....	۱۰	

بله ، تاریخ: ..... / ..... / ..... ، (شماره موارد اقدام شده (اقدام در پرانتز، قید شود): .....  
ارجاع؟

خیر ، تاریخ: ..... / ..... / ..... ، (شماره موارد اقدام نشده (علت عدم اقدام در پرانتز، قید شود): .....  
نام و نام خانوادگی تکمیل کننده: .....

سمت: ..... تاریخ تکمیل: ...../...../.....

**کاربرد:**

شرح نکات مثبت شناسایی شده (تمام جواب های بله) به تفکیک "مورد بیماری و فرد بیمار" این برگه از ضمائم پرسشنامه پایه است و همانند آن بطور مشترک در برنامه های جامع ژنتیک مورد استفاده قرار می گیرد.

**استفاده کنندگان:**

۲- مرکز بهداشتی درمانی ویژه مشاوره ژنتیک در شبکه های تابعه دانشگاههای علوم پزشکی کشور

**شرح فرم:**

در ستون دوم (بعد از ستون ردیف)، ابتدا نام بیماری (بالای خط) و نسبت فرد مبتلا با صاحب پرسشنامه پایه (فردی که مورد پرسش قرار گرفته) ثبت می شود (این فرد می تواند خود فرد صاحب پرسشنامه باشد). در ستون بعدی تحت عنوان "شرح مورد"، سن بیمار (یا سال فوت وی در صورت فوت) ثبت می شود. سپس سال شروع مشکل در بیمار (یا فرد فوت شده) و سال تشخیص مشکل در این موارد ذکر می شود. در قسمت شرح اختصاصه اصلی، با توجه به بیماری و دستورالعمل برنامه کنترل، اختصاصه اصلی ذکر می شود. این اختصاصه باید تابلوی مشخصه بیماری باشد. مثلاً در مورد سیکل سل، حمله های درد و در مورد PKU ضایعات عصبی و یا در مورد بیماری قلبی سکتته می توانند اختصاصه اصلی باشند. در آخر همین بخش تاریخ ثبت می شود.

چنانچه در پرسشنامه پایه موارد متعدد جواب بله داده باشند، در ردیف های بعدی مشخصات این افراد به نحوی که گفته شد به تفکیک ثبت می شود.

در صورتی که ضرورت داشته باشد، صفحات مشابه با این صفحه (کپی) تهیه و مورد استفاده قرار می گیرد. در بالای هر یک از صفحه ها باید شماره صفحه (با توجه به شماره صفحه مشابه قبل از آن) نوشته شود.

در انتهای هر برگه اقدامات صورت گرفته با ذکر شماره ردیف هایی که برای آنها اقدام صورت گرفته، همراه با ذکر اقدام (در پرانتز) نوشته می شود و همچنین شماره ردیف موارد که برای آنها اقدامی نشده و علت عدم اقدام (در پرانتز) قید می شود.

برای موارد فوت شده توصیه های صورت گرفته به سایر اعضا فامیل، اقدام محسوب می شود و باید ذکر شود.

در آخرین خط در این قسمت نام و نام خانوادگی تکمیل کننده و سمت وی همراه با تاریخ تکمیل ثبت می شود.

**برنامه جامع کنترل بیماریهای ژنتیک، پرسشنامه بررسی عوامل خطر / بیماریهای ژنتیک، برگه اقدام / ارجاع موارد مثبت (ارجاع بار اول بعد از بررسی بار اول پرسشنامه پایه در دوران های زندگی و به روز رسانی پرسشنامه پایه در بررسی ها و دفعات بعد در دوران های زندگی)**

نام و نام خانوادگی (صاحب پرسشنامه پایه): ..... تاریخ تولد: ..... / ..... / ..... تاریخ بررسی: ..... / ..... / .....

علت تکمیل این برگه: .....

نکات مثبت در بررسی (شفاهی) پرسشنامه پایه شناسایی شد؟ خیر ، بله ، مشکل (مشکلات) را در ذیل توضیح دهید:

ردیف	نام بیماری (مشکل)	
	نسبت مبتلا با صاحب پرسشنامه پایه	
۱	تاریخ تولد بیمار: ..... / ..... / ..... تاریخ شروع مشکل: ..... / ..... / ..... تاریخ تشخیص (بار اول): ..... / ..... / .....	شرح بیماری (نکته اصلی): .....
۲	تاریخ تولد بیمار: ..... / ..... / ..... تاریخ شروع مشکل: ..... / ..... / ..... تاریخ تشخیص (بار اول): ..... / ..... / .....	شرح بیماری (نکته اصلی): .....
۳	تاریخ تولد بیمار: ..... / ..... / ..... تاریخ شروع مشکل: ..... / ..... / ..... تاریخ تشخیص (بار اول): ..... / ..... / .....	شرح بیماری (نکته اصلی): .....
۴	تاریخ تولد بیمار: ..... / ..... / ..... تاریخ شروع مشکل: ..... / ..... / ..... تاریخ تشخیص (بار اول): ..... / ..... / .....	شرح بیماری (نکته اصلی): .....
۵	تاریخ تولد بیمار: ..... / ..... / ..... تاریخ شروع مشکل: ..... / ..... / ..... تاریخ تشخیص (بار اول): ..... / ..... / .....	شرح بیماری (نکته اصلی): .....
۶	تاریخ تولد بیمار: ..... / ..... / ..... تاریخ شروع مشکل: ..... / ..... / ..... تاریخ تشخیص (بار اول): ..... / ..... / .....	شرح بیماری (نکته اصلی): .....
۷	تاریخ تولد بیمار: ..... / ..... / ..... تاریخ شروع مشکل: ..... / ..... / ..... تاریخ تشخیص (بار اول): ..... / ..... / .....	شرح بیماری (نکته اصلی): .....
۸	تاریخ تولد بیمار: ..... / ..... / ..... تاریخ بروز مشکل: ..... / ..... / ..... تاریخ تشخیص (بار اول): ..... / ..... / .....	شرح بیماری (نکته اصلی): .....
۹	تاریخ تولد بیمار: ..... / ..... / ..... تاریخ شروع مشکل: ..... / ..... / ..... تاریخ تشخیص (بار اول): ..... / ..... / .....	شرح بیماری (نکته اصلی): .....
۱۰	تاریخ تولد بیمار: ..... / ..... / ..... تاریخ شروع مشکل: ..... / ..... / ..... تاریخ تشخیص (بار اول): ..... / ..... / .....	شرح بیماری (نکته اصلی): .....

ارجاع به: ..... به دلیل بررسی موارد (شماره موارد ذکر شود): .....

نام و نام خانوادگی ارجاع کننده: ..... سمت: .....

نام دقیق مرکز ارجاع کننده: ..... تلفن (۱) ..... تلفن (۲) .....

نظریه مشاور ژنتیک: .....

تأیید (کامل)  رد کامل  تأیید نسبی  (شماره موارد تأیید: ..... تاریخ: ..... / ..... / .....

نام دقیق م ب د و مشاوره ژنتیک: ..... نام خانوادگی مشاور: ..... تلفن: .....

#### کاربرد:

۱- این برگه در واقع پرسشنامه پایه خلاصه شده است و باید در مواردی که بررسی پرسشنامه پایه در مورد افراد در محیط (بجز مراکز بهداشتی درمانی ویژه مشاوره ژنتیک) ضرورت دارد، بعد از پرسش سؤالیهای منعکس شده در پرسشنامه پایه و در صورت مثبت شدن آن، موارد بطور خلاصه در این برگه تکمیل و مورد به مرکز بهداشتی درمانی ویژه مشاوره ژنتیک جهت بررسی مجدد ارجاع شود. بنابراین این پرسشنامه در مورد زنان حامله، زنانی که برنامه ریزی بارداری در آینده نزدیک دارند، مواردی که بیماری (احتمالاً ژنتیک، ارثی، خانوادگی، فامیلی، قومی یا قبیله ای، دارند و سایر مواردی که در دستورالعمل های برنامه های جامع ژنتیک بررسی فعال آنها توصیه شده است مورد استفاده قرار می گیرد.

۲- در کلیه موارد به روز رسانی پرسشنامه پایه، این برگه بجای تکمیل پرسشنامه جدید مورد استفاده قرار می گیرد. برای مثال اگر این برگه در زمان حاملگی قبلی برای خانمی در مرکز بهداشتی درمانی / پایگاه بهداشت / خانه بهداشت و توسط پزشک این مراکز تکمیل شده، موارد (احتمالاً مثبت شناسایی شده و مورد به مرکز بهداشتی درمانی ویژه مشاوره ژنتیک برای بررسی بیشتر ارجاع شده و سپس در آن مرکز پرسشنامه پایه مجدداً بررسی شده و نتایج بدست آمده (تماماً یا بخشی) در این برگه تأیید شده و پرسشنامه پایه به ثبت رسیده است، بنابراین فرد در پرونده ژنتیک (همراه) دارای پرسشنامه پایه می باشد. چنانچه این خانم برای حاملگی بعدی مراجعه نماید، نیاز به بروز رسانی پرسشنامه پایه دارد. برای به روز رسانی، پرسشنامه پایه سوال می شود و در این برگه نکات مثبت خلاصه می شود و برای بررسی بیشتر به مرکز بهداشتی درمانی ویژه مشاوره ژنتیک ارجاع می شود. در مرکز بهداشتی درمانی ویژه مشاوره ژنتیک این برگه بررسی می شود و در صورت تأیید دیگر ضرورت ندارد پرسشنامه پایه دیگری ثبت و در پرونده همراه و آرشیو ضبط شود، به جای آن این برگه به پرسشنامه پایه قبلی پیوست، ثبت و ضبط (نگهداری) می شود. (در حالت به روز رسانی این برگه چه توسط مرکز مشاوره تأیید یا رد شود باید به پرسشنامه پایه الصاق شود)

#### استفاده کنندگان:

۱- کلیه مراکز بهداشتی درمانی / پایگاه بهداشت / خانه بهداشت (که قصد ارجاع موارد به مرکز مشاوره ژنتیک را داشته باشند)

۲- مرکز بهداشتی درمانی ویژه مشاوره ژنتیک (وقتی مراجعین بطور مستقل به این مرکز مراجعه نموده اند)

#### شرح فرم:

ابتدا مشخصات صاحب پرسشنامه پایه قید می شود. دلیل بکارگیری این برگه نوشته شود (مثلاً بررسی فرد در دوران حاملگی، به روز رسانی پرسشنامه قبلی. سپس چنانچه نکات مثبت در بررسی پرسشنامه پایه وجود داشت مشکل در این برگه (در جدول) شرح داده می شود.

در پایان جدول چنانچه ارجاع صورت گرفته باشد، مرکزی که به آن ارجاع صورت گرفته و علت ارجاع (دلیل بررسی) با ذکر شماره موارد نوشته می شود. سپس مشخصات ارجاع کننده و شماره تلفن های مربوطه نوشته می شود.

در قسمت پایانی، نظریه مشاور ژنتیک (در مرکز بهداشتی درمانی ویژه مشاوره ژنتیک) ذکر می شود. چنانچه تمام نکات ذکر شده تأیید شود، در محل مربوطه ✓ می خورد. چنانچه برخی موارد مورد پذیرش باشد یا موارد با تغییرات (تصحیح) مورد پذیرش باشد، مورد مربوطه ✓ می خورد و توضیحات لازم قید می شود. تاریخ بررسی بعد از آن نوشته می شود. در پایان نام مرکز (ب و د) مشاوره ژنتیک، مشاوره ژنتیک و شماره تلفن مرکز ثبت می شود.

**برنامه جامع کنترل بیماریهای ژنتیک، پرسشنامه بررسی عوامل خطر / بیماریهای ژنتیک، برگه ترسیم شجره نامه فرد در معرض خطر / مبتلا**

شماره صفحه:

مشخصات صاحب شجره نامه

نام صاحب شجره نامه: ..... نام خانوادگی: ..... تاریخ تولد: ...../...../.....

مشخصات شجره نامه

نام و نام خانوادگی ترسیم کننده: ..... سمت: ..... تاریخ ترسیم: ...../...../.....

شجره نامه بیماری :



**کاربرد:**

ترسیم شجره نامه فردی که پرسشنامه پایه برای وی ثبت و ضبط شده است (فردی که پرسشنامه پایه برای وی در مرکز بهداشتی درمانی ویژه مشاوره ژنتیک بررسی و تأیید شده است).

**استفاده کنندگان:**

مرکز بهداشتی درمانی ویژه مشاوره ژنتیک

**شرح برگه ترسیم شجره نامه:**

ابتدا مشخصات کلی صاحب شجره نامه قید می شود. صاحب پرسشنامه فردی است که پرسشنامه برای وی بررسی، تأیید و ثبت شده است. سپس تاریخ ترسیم شجره نامه ثبت می شود. در ردیف بعدی مشخصات شجره نامه نوشته می شود. سپس شجره نامه ترسیم می شود. چنانچه نکات جدیدی در بررسی های بعدی (به روز رسانی) شناسایی شوند، این شجره نامه باید در صفحه بعدی (مشابه) ترسیم و تکمیل شود. در این شرایط باید شماره صفحه (نسبت به شماره صفحه مشابه قبلی) در بالای فرم نوشته شود.

اگر پرسشنامه پایه مرتبط به یک فرد به علت ۲ یا چند نوع بیماری مثبت شده باشد، باید برای هر بیماری یک شجره نامه ترسیم شود و در پرونده وی قرار گیرد.

برنامه جامع کنترل بیماریهای ژنتیک (بیماری اختصاصی)، (.....)، فرم شماره (۴)، اقدامات و ثبت نتایج آنها در مرکز بهداشتی درمانی ویژه مشاوره ژنتیک

کد یا شماره پرونده بیمار: ..... استان: ..... شهر: ..... روستا: .....  
 نام و نام خانوادگی: ..... نام پدر: ..... تلفن: ۱- ..... ۲- .....  
 نام بیماری اصلی:  زیر گروه بیماری:  تاریخ تولد: ...../...../.....

تعداد ناقلین شناسایی شده در بستگان: \* درجه ۱  در معرض خطر  درجه ۲  در معرض خطر  درجه ۳  در معرض خطر

تعداد افراد مبتلا در فامیل:	در قید حیات	نسبت فامیلی یا بیمار	۱	۲	۳
	فوت شده		۱	۲	۳

اقدامات اصلی توصیه شده: (کلیه توصیه ها شامل توصیه های اصلی ژنتیک در خصوص خانواده بیمار و سایر اعضا فامیل\* به تفکیک درجه او ۲، ۳ و نوع توصیه و زمان انجام توصیه ثبت شود)

تاریخ	نتیجه	تاریخ	توصیه / اقدام	نسبت یا بیمار
/ /		/ /		۱
/ /		/ /		۲
/ /		/ /		۳
/ /		/ /		۴
/ /		/ /		۵
/ /		/ /		۶
/ /		/ /		۷
/ /		/ /		۸
/ /		/ /		۹
/ /		/ /		۱۰
/ /		/ /		۱۱
/ /		/ /		۱۲
/ /		/ /		۱۳
/ /		/ /		۱۴
/ /		/ /		۱۵
/ /		/ /		۱۶
/ /		/ /		۱۷

\* در صورتی که واجد شرایط بررسی هستند.

برنامه جامع کنترل بیماریهای ژنتیک (بیماری اختصاصی)، .....، ادامه فرم شماره (۴)، اقدامات و ثبت نتایج آنها در مرکز بهداشتی درمانی ویژه

مشاوره ژنتیک

نام و نام خانوادگی بیمار: ..... نام پدر: ..... شماره صفحه:

تاریخ	نتیجه	تاریخ	توصیه / اقدام	نسبت یا بیمار	
/ /		/ /			۱
/ /		/ /			۲
/ /		/ /			۳
/ /		/ /			۴
/ /		/ /			۵
/ /		/ /			۶
/ /		/ /			۷
/ /		/ /			۸
/ /		/ /			۹
/ /		/ /			۱۰
/ /		/ /			۱۱
/ /		/ /			۱۲
/ /		/ /			۱۳
/ /		/ /			۱۴
/ /		/ /			۱۵
/ /		/ /			۱۶
/ /		/ /			۱۷
/ /		/ /			۱۸
/ /		/ /			۱۹
/ /		/ /			۲۰
/ /		/ /			۲۱
/ /		/ /			۲۲
/ /		/ /			۲۳
/ /		/ /			۲۴

**کاربرد فرم ها:**

۱- ثبت اطلاعات مشاوره (بار اول) در مرکز بهداشتی درمانی ویژه مشاوره ژنتیک

۲- ثبت اطلاعات ادامه اقدامات ژنتیک و نتایج آنها

این فرم از جمله فرم های مشترک در برنامه کنترل بیماریهای ژنتیک است و در هر برنامه کنترل هر بیماری می تواند مورد استفاده قرار گیرد.

**استفاده کنندگان:**

مرکز بهداشتی درمانی ویژه مشاوره ژنتیک

**شرح فرم ها:**

فرم اول:

در بالای فرم مشخصات بیمار و بیماری وی و آدرس او شامل ۲ شماره تلفن مطمئن ثبت می شود. بعد از آن تعداد ناقلین به تفکیک درجه خویشاوندی و تعداد در معرض خطر از میان ناقلین ثبت می شود. ناقلی در معرض خطر است که در آستانه حاملگی یا در زمان حاملگی باشد و یا بدلائل دیگر مراقبت ژنتیک در مورد وی ضرورت داشته باشد؛ به عبارت دیگر فرزندان وی در معرض خطر ابتلا به بیماری قرار داشته باشند. سپس تعداد افراد مبتلا در فامیل به تفکیک موارد زنده و مرده و نسبت دقیق خویشاوندی آنها با صاحب پرسشنامه، قید می شود.

در جدول مربوطه توصیه و اقداماتی که برای افراد فوق در نظر گرفته شده به تفکیک نسبت خویشاوندی ثبت می شود و تاریخ توصیه انجام شده قید می گردد (ممکن است جدول در صورت کامل بودن اطلاعات بیمار و خانواده وی در یک جلسه یا چند جلسه و یا بعد از مشاوره با سایر اعضا فامیل تکمیل شود) تاریخ توصیه باید در زمان انجام توصیه به فرد مورد مشاوره قید شود).

ادامه فرم:

ابتدا نام و نام خانوادگی و نام پدر بیمار مجدداً ثبت می شود (برای پیشگیری از گم شدن فرم). در انتهای همین ردیف شماره این صفحه نوشته می شود. توصیه ها و اقدامات ژنتیک (در طول مراقبت در طی زندگی فرد) و نتایج آنها و تاریخ هر یک برحسب چگونگی و زمان انجام در ردیف و ستون مربوطه قید می شود (در صورت اتمام این صفحه، صفحه مشابه دیگری تهیه و ثبت اقدامات ادامه می یابد و شماره هر صفحه با توجه به شماره صفحه مشابه قبلی در بالای فرم ثبت میشود).

**فواصل تکمیل فرم:**

فرم اول در جلسات اولیه مشاوره بیمار و خانواده وی تکمیل می شود. فرم دوم با پیگیری و معلوم شدن نتایج اقدامات توصیه شده و همچنین در صورت توصیه ها و اقدامات جدید در جلسات بعدی تکمیل می گردد.

**منبع داده:**

مصاحبه با بیمار و خانواده وی، مشاهده نتایج بررسی ها و آزمایشات در اختیار بیمار و پس خوراند مراکز منتخب تشخیص ژنتیک

برنامه جامع کنترل بیماریهای ژنتیک (برنامه اختصاصی، .....)، دفتر ثبت و فرم شماره (۵)، خلاصه اطلاعات مرکز بهداشتی درمانی ویژه مشاوره ژنتیک

از مرکز بهداشتی درمانی ویژه مشاوره ژنتیک : ..... به مرکز بهداشت شهرستان: .....

ردیف	نام و نام خانوادگی مراجع (مشاوره شونده) کد ملی (یا شماره شناسنامه)	تاریخ تولد مراجع تاریخ مراجعه	جنس	نام بیماری زیر گروه بیماری	نام مرکز ارجاع دهنده علت ارجاع	نام و نام خانوادگی نشانه *		توصیه ها (مراقبت و ارجاعات)	شهر / روستا تلفن ۱ / تلفن ۲
						نسبت مراجع یا نشانه	سن نشانه		
۱	.....	..... / .....		.....	.....	.....	.....	.....	..... / .....
۲	.....	..... / .....		.....	.....	.....	.....	.....	..... / .....
۳	.....	..... / .....		.....	.....	.....	.....	.....	..... / .....
۴	.....	..... / .....		.....	.....	.....	.....	.....	..... / .....
۵	.....	..... / .....		.....	.....	.....	.....	.....	..... / .....
۶	.....	..... / .....		.....	.....	.....	.....	.....	..... / .....

\* آن فردی است که سر منشاء کشف این خطر در خانواده بوده و موجب شده تا مراجع شناسایی شود و برای مشاوره ژنتیک مراجعه نماید.

نام و نام خانوادگی تکمیل کننده فرم : .....

تاریخ ارسال : ...../...../.....

#### کاربرد:

- ۱- ثبت وضعیت مشاوره ژنتیک در مرکز (ب د و) مشاوره ژنتیک.
  - ۲- ارسال خلاصه اطلاعات مشاوره از م (ب د و) مشاوره ژنتیک به مرکز بهداشت شهرستان.
- این فرم از جمله فرم های مشترک بین برنامه های کنترل بیماریهای ژنتیک است و بطور مشترک مورد استفاده قرار می گیرد.

#### استفاده کنندگان:

م (ب د و) مشاوره ژنتیک

#### شرح فرم:

در راس فرم، مشخصات مرکز ارسال کننده و دریافت کننده قید می شود.

در ستون دوم، سوم و چهارم (بعد از ستون ردیف) مشخصات مراجعه کننده یا مشاوره شونده (مراجع) ثبت می شود. در ستون بعدی نام بیماری و زیر گروه آن بترتیب در بالا و پائین خط ذکر می شود. مرکز ارجاع دهنده (برای مثال م ب د یا خ ب و ...) و علت ارجاع (نظیر سابقه بیماری در خانواده، سقط مکرر، مرده زایی، ازدواج فامیلی و ...) در ستون بعد به ترتیب در بالا و پایین خط نوشته می شود.

در ستون بعدی نام و نام خانوادگی فردی (نشانه) نوشته می شود که مراجعه کننده یا مشاوره شونده (مراجع) فعلی توسط او شناسایی و ارجاع شده است. در قسمت وسط این بخش، نسبت دقیق مراجع (اول) یا نشانه (بعد) (مثلاً نوه (مراجع) و پدر بزرگ (نشانه) و ...) ذکر می شود.

در ستون بعدی، مراقبت، توصیه و ارجاع لازم قید می شود. در این ستون باید ۳ مورد اصلی و به صورت پیام کوتاه (خلاصه) ثبت شود، (مثلاً مراجعه به بیمارستان منتخب، لزوم بررسی اقوام با شرایط مشابه، لزوم مراجعه در هر بار حاملگی، ۳ توصیه به یک مراجع می تواند باشد). سپس آدرس در حد شهر و روستا و ۲ شماره تلفن مطمئن (تلفن دوم مربوط به یکی از خویشان در صورتی که مراجع رضایت داشته باشد، می باشد)، ثبت می شود.

در انتهای سمت چپ صفحه، نام و نام خانوادگی تکمیل کننده فرم و تاریخ ارسال قید می شود.

#### فواصل زمانی ثبت و ارسال فرم:

- ۱- ثبت در هر بار مراجعه و ارائه خدمت باید صورت گیرد.
- ۲- ارسال فرم با فواصل یک ماهه انجام می شود.

#### منابع داده:

اخذ اطلاعات در مصاحبه با بیماران و والدین ایشان در زمان مراجعه و مطالعه پرونده "همراه" بیمار (در صورتی که قبلاً تشکیل شده است).

برنامه جامع کنترل بیماریهای ژنتیک ، فرم شماره ( ۶ ) ، اعلام وضعیت مراقبت ژنتیک

- از مرکز بهداشتی درمانی شهری / پایگاه / روستا (خانه بهداشت): ..... به مرکز بهداشت شهرستان: .....  
 از مرکز بهداشت شهرستان: ..... به معاونت بهداشتی: .....  
 از مرکز بهداشت شهرستان: ..... به مرکز مدیریت بیماریها

ردیف	نام بیماری یا ذکر زیر گروه	مشخصات																
		کل زنان واجد مراقبت (ژنتیک) باردار				کل زنان واجد مراقبت (ژنتیک) تحت پوشش تنظیم خانواده				کل مراقبت (شامل ستون ۳ و ۴ و سایر موارد مراقبت بیماران ژنتیک)								
		حاملگی اول		حاملگی دوم		حاملگی سوم		حاملگی چهارم		روش غیر مطمئن				روش مطمئن				
تحت نظر مرکز	در معرض خطر	تحت نظر مرکز	در معرض خطر	تحت نظر مرکز	در معرض خطر	تحت نظر مرکز	در معرض خطر	بدون فرزند سالم	با یک فرزند سالم	با دو فرزند سالم	بیشتر	بدون فرزند سالم	با یک فرزند سالم	با دو فرزند سالم	بیشتر			
		ناموفق	مراقبت ناقص است	موفق	پایان یافته	کامل است و ادامه دارد												
۱	/																	
۲	/																	
۳	/																	
۴	/																	
۵	/																	
۶	/																	
۷	/																	
۸	/																	
۹	/																	
۱۰	/																	

نام و نام خانوادگی تکمیل کننده: .....

تاریخ تکمیل: .....

سه ماهه: .....

**کاربرد:**

- ۱- ارسال اطلاعات مراقبت ژنتیک از م ب د (مرکز بهداشتی درمانی) / پ ب (پایگاه بهداشت) / خ ب (خانه بهداشت) پوشش دهنده محل سکونت مراقبت شوندهگان.
  - ۲- ارسال اطلاعات مراقبت ژنتیک از مرکز بهداشت به معاونت بهداشتی.
  - ۳- ارسال اطلاعات مراقبت ژنتیک از معاونت بهداشتی به مرکز مدیریت بیماریها.
- این فرم جزء فرم های مشترک بین برنامه های کنترل بیماریهای ژنتیک است و بطور مشترک برای مراقبت بیماریها استفاده می شود.

**استفاده کنندگان:**

- ۱- خانه بهداشت (خ ب)، پایگاه بهداشت (پ ب)، مرکز بهداشتی درمانی (م ب د)
- ۲- مرکز بهداشت شهرستان (م ب ش)
- ۳- معاونت بهداشت (م ب)

**شرح فرم:**

در راس فرم مشخصات فرم و ارسال کننده و دریافت کننده (با علامت ✓) مشخص می شود. در ستون دوم (بعد از ستون ردیف) نام بیماری با زیر گروه آن ذکر می شود (مثلاً / PKU / کلاسیک). در ستون بعد کل زنان بارداری که واجد مراقبت ژنتیک هستند به تفکیک دفعه حاملگی و تحت نظر بودن یا نبودن مرکز PND (دارای پرونده و تحت نظر بودن برای بررسی جنین) و مواردی که تحت نظر مرکز نیستند (در معرض خطر) قید می شود.

در ستون بعد کل زنان واجد مراقبت ژنتیک که تحت پوشش برنامه تنظیم خانواده هستند، به تفکیک روش غیر مطمئن و مطمئن (براساس تعریف دفتر سلامت خانواده و جمعیت) و تعداد فرزندان سالم فعلی ذکر می شود. در ستون آخر کل مراقبت (تمام طیف مراقبتی که از سوی مرکز بهداشت و در فرم اعلام مراقبت ذکر شده) در مورد واجدین شرایط مراقبت در این بیماری، به تفکیک موفق و ناموفق (کامل و در حال انجام و پایان یافته) و ناقص و قطع شده (در موارد ناموفق) ذکر می شود. در سمت چپ و انتهای صفحه، مشخصات تکمیل کننده و تاریخ ذکر می شود.

**فواصل زمانی ارسال فرم:**

سه ماهه

**منابع داده:**

- ۱- اعلام موارد مراقبت در فرم مربوطه از سوی مرکز بهداشت (اعلام موارد مراقبت از ستون مراقبت و توصیه در فرم های ارسالی از سوی بیمارستان منتخب و مرکز ب د و مشاوره ژنتیک به مرکز بهداشت شهرستان تکمیل می شد)
- ۲- پرونده ژنتیک بیمار و / یا فرد تحت مراقبت (در خ ب / پ ب / م ب د)، حاوی کلیه توصیه هایی است که در بیمارستان منتخب یا مرکز بهداشتی درمانی ویژه مشاوره ژنتیک به بیمار شده است.



**بسمه تعالی**

اینجانبان ..... و ..... بدینوسیله گواهی می نمایم که آزمایش به شماره شناسنامه ..... و ..... برای ما انجام شده است و در مورد بیماری های ..... که فرزندان آتی ما در معرض آن قرار دارند، و روش های پیشگیری از آن و انتخاب هایی که برای آینده می توانیم داشته باشیم آگاهی کامل توسط اعضای تیم مشاوره ژنتیک با نام و نام خانوادگی و سمت ..... از تاریخ ...../...../..... تا تاریخ ...../...../..... طی: ..... جلسه دریافت کردیم.

ما با آگاهی کامل تصمیم نهایی خود را مبنی بر ازدواج و پیگیری روش های پیشگیری از بیماری در فرزندان آینده خود به تیم مشاوره اعلام داشتیم.

براساس تصمیم بالا متعهد می شویم:

- ۱) در آزمایشگاه منتخب تشخیص ژنتیک براساس راهنمایی تیم مشاوره تشکیل پرونده دهیم.
- ۲) آزمایشات تکمیلی ژنتیک برای تشخیص قطعی، مرحله اول PND و PND (در هر بار حاملگی) را به انجام رسانیم.
- ۳) در جهت هدف برنامه کنترل (این) بیماری با مرکز بهداشتی درمانی محل سکونت خود تا تکمیل خانواده با دو فرزند سالم همکاری کامل نمایم.

صحت موارد فوق را تأیید می کنم

اثر انگشت مرد

صحت موارد فوق را تأیید می کنم

اثر انگشت زن

**بسمه تعالی**

اینجانبان ..... و ..... بدینوسیله گواهی می نمایم که آزمایش به شماره شناسنامه ..... و ..... برای ما انجام شده است و در مورد بیماری های ..... که فرزندان آتی ما در معرض آن قرار دارند، و روش های پیشگیری از آن و انتخاب هایی که برای آینده می توانیم داشته باشیم آگاهی کامل توسط اعضای تیم مشاوره ژنتیک با نام و نام خانوادگی و سمت ..... از تاریخ ...../...../..... تا تاریخ ...../...../..... طی: ..... جلسه دریافت کردیم.

ما با آگاهی کامل تصمیم نهایی خود را مبنی بر ازدواج و پیگیری روش های پیشگیری از بیماری در فرزندان آینده خود به تیم مشاوره اعلام داشتیم.

براساس تصمیم بالا متعهد می شویم:

- ۱) در آزمایشگاه منتخب تشخیص ژنتیک براساس راهنمایی تیم مشاوره تشکیل پرونده دهیم.
- ۲) آزمایشات تکمیلی ژنتیک برای تشخیص قطعی، مرحله اول PND و PND (در هر بار حاملگی) را به انجام رسانیم.
- ۳) در جهت هدف برنامه کنترل (این) بیماری با مرکز بهداشتی درمانی محل سکونت خود تا تکمیل خانواده با دو فرزند سالم همکاری کامل نمایم.

صحت موارد فوق را تأیید می کنم

اثر انگشت مرد

صحت موارد فوق را تأیید می کنم

اثر انگشت زن

**کاربرد:**

این برگه در صورتی تکمیل می شود که افراد بعد از مشاوره ژنتیک تصمیم به ازدواج گرفته باشند و مراقبت ویژه ای برای آنها مورد نیاز باشد. (تعهدنامه نیز جزء برگه های مشترک بین برنامه کنترل بیماریهای ژنتیک است و هر برنامه برحسب نیاز می تواند از آن استفاده نماید).

**استفاده کنندگان:**

۱- مرکز بهداشتی درمانی ویژه مشاوره ژنتیک.

**شرح برگه:**

ابتدا مشخصات زوجین توسط خود ایشان (چنانچه سواد ندارند بعد از قرائت، توسط مشاور) و سپس نام و نام خانوادگی مشاوران و مشخصات جلسات مشاوره قید می شود و بعد از مطالعه دقیق مطلب توسط هر یک از زوجین (و در صورتی که زوجین سواد ندارند بعد از قرائت توسط مشاور) ثبت می شود. تعهدات ایشان نیز توسط هر یک مطالعه می شود و توسط مشاور توجیه می شود و سپس ایشان اثر انگشت خود را در جلوی محل مربوطه ضرب می کنند و تاریخ تعهد ثبت می شود.

**برنامه جامع کنترل بیماریهای ژنتیک (برنامه اختصاصی، .....)، فرم شماره (۷)، ارجاع (عمومی)**

نام بیمار / فرد: ..... نام خانوادگی بیمار / فرد: ..... نام پدر بیمار / فرد: .....

نام و نام خانوادگی شخص ارجاع شده: ..... نسبت با بیمار / فرد (دقیق ذکر شود): .....

ارجاع به: .....

ارجاع شده از سوی: .....

علت ارجاع: .....

اطلاعات ضروری (خطاب به مرکزی که مورد به آن ارجاع شده): .....

.....

.....

تاریخ ارجاع: ..... / ..... / ..... نام و نام خانوادگی / سمت ارجاع دهنده: .....

پس خوراند (نتیجه / اعلام وضعیت بعد از بررسی): .....

..... (۱)

..... (۲)

..... (۳)

نام و نام خانوادگی پس خوراند دهنده: .....

سمت: ..... تاریخ: .....

**برنامه جامع کنترل بیماریهای ژنتیک (برنامه اختصاصی، .....)، فرم شماره (۷)، ارجاع (عمومی)**

نام بیمار / فرد: ..... نام خانوادگی بیمار / فرد: ..... نام پدر بیمار / فرد: .....

نام و نام خانوادگی شخص ارجاع شده: ..... نسبت با بیمار / فرد (دقیق ذکر شود): .....

ارجاع به: .....

ارجاع شده از سوی: .....

علت ارجاع: .....

اطلاعات ضروری (خطاب به مرکزی که مورد به آن ارجاع شده): .....

.....

.....

تاریخ ارجاع: ..... / ..... / ..... نام و نام خانوادگی / سمت ارجاع دهنده: .....

پس خوراند (نتیجه / اعلام وضعیت بعد از بررسی): .....

..... (۱)

..... (۲)

..... (۳)

نام و نام خانوادگی پس خوراند دهنده: .....

سمت: ..... تاریخ: .....

**کاربرد:**

ثبت اطلاعات (کلیه) ارجاعات. ارجاعات بررسی ژنتیک تعریف شده برای دوران های زندگی و همچنین ارجاعات بدلیل نکات مثبت در به روز رسانی پرسشنامه پایه ژنتیک با این برگه انجام نمی شود. (با برگه ارجاع ژنتیک / به روز رسانی صورت می گیرد).

این برگه از جمله برگه های مشترک بین برنامه های کنترل بیماریهای ژنتیک است و هر برنامه برحسب نیاز میتواند از آن استفاده نماید.

**استفاده کنندگان:**

کلیه بخش ها و سطوحی که به ارجاع موارد به بخش یا سطح دیگر مبادرت می کنند.

**شرح برگه:**

در ابتدای برگه، مشخصات بیمار یا فردی که مراجعه کننده فعلی از طریق او (بیمار) شناسایی شده، ثبت می شود. سپس نام و نام خانوادگی مراجعه کننده نوشته می شود و نسبت وی با بیمار قید می گردد (ممکن است بیمار/مراجعه کننده یک نفر باشند یا این افراد متفاوت باشند). نام فرد/ مرکزی که ارجاع به آن صورت می گیرد بعد از این ثبت می شود.

سپس نام مرکز ارجاع دهنده، نوشته می شود و بعد، علت ارجاع قید می شود. بعد از آن تاریخ ارجاع و نام و نام خانوادگی و سمت کسی که ارجاع داده است ثبت می شود.

در قسمت بعدی، نتیجه ارجاع (پس خوراند) توسط شخصی که ارجاع به وی صورت گرفته نوشته می شود. این پس

**برنامه جامع کنترل بیماریهای ژنتیک (بیماری اختصاصی).....)، اعلام موارد مراقبت**

از مرکز بهداشت شهرستان: ..... به مرکز بهداشتی درمانی شهری / روستایی (خانه بهداشت): .....

بیماری تحت مراقبت (با ذکر زیر گروه بیماری): .....

نام و نام خانوادگی مراقبت گیرنده: .....

آدرس سکونت : ..... تلفن: (۱) ..... (۲) .....

**موارد مراقبت و پیگیری:**

۱- .....

۲- .....

۳- .....

۴- .....

۵- .....

۶- .....

**تعیین برنامه مراقبت از سوی :**

بیمارستان منتخب مرکز استان، .....

بیمارستان منتخب شهرستان، .....

مرکز بهداشتی درمانی ویژه مشاوره ژنتیک، .....

نام و نام خانوادگی تکمیل کننده: ..... تاریخ ارسال : .....

توجه: موارد مراقبت اعلام شده باید با توجه به موارد بالا شروع شده و با مراجعه دوره ای به پرونده شخصی بیمار ادامه یابد. این مراقبت ها باید در نظام مراقبت خانوار ادغام شود و مادامی که ضرورت قطع آن اعلام نشده انجام گیرد. گزارش چگونگی انجام مراقبت در فرم عمومی مراقبت (ژنتیک) و با فاصله زمانی اعلام شده، لازم الاجراست.

**برنامه جامع کنترل بیماریهای ژنتیک (بیماری اختصاصی).....)، اعلام موارد مراقبت**

از مرکز بهداشت شهرستان: ..... به مرکز بهداشتی درمانی شهری / روستایی (خانه بهداشت): .....

بیماری تحت مراقبت (با ذکر زیر گروه بیماری): .....

نام و نام خانوادگی مراقبت گیرنده: .....

آدرس سکونت : ..... تلفن: (۱) ..... (۲) .....

**موارد مراقبت و پیگیری:**

۱- .....

۲- .....

۳- .....

۴- .....

۵- .....

۶- .....

**تعیین برنامه مراقبت از سوی :**

بیمارستان منتخب مرکز استان، .....

بیمارستان منتخب شهرستان، .....

مرکز بهداشتی درمانی ویژه مشاوره ژنتیک، .....

نام و نام خانوادگی تکمیل کننده: ..... تاریخ ارسال : .....

توجه: موارد مراقبت اعلام شده باید با توجه به موارد بالا شروع شده و با مراجعه دوره ای به پرونده شخصی بیمار ادامه یابد. این مراقبت ها باید در نظام مراقبت خانوار ادغام شود و مادامی که ضرورت قطع آن اعلام نشده انجام گیرد. گزارش چگونگی انجام مراقبت در فرم عمومی مراقبت (ژنتیک) و با فاصله زمانی اعلام شده، لازم الاجراست.

**کاربرد:**

این فرم در کلیه حالاتی که اعلام موارد مراقبت یا پیگیری در مورد آنها ضروری است مورد استفاده قرار می گیرد (این برگه از جمله برگه های مشترک قابل استفاده بین برنامه های مختلف ژنتیک است و هر برنامه برحسب نیاز می تواند از آن استفاده نماید).

**استفاده کنندگان:**

۱- مرکز بهداشت شهرستان.

**شرح برگه:**

ابتدا مشخصات مرکز بهداشت اعلام کننده مراقبت و مرکز پوشش دهنده محل سکونت (مراقبت دهنده) ثبت می شود. سپس مشخصات بیماری (یا حالات) و بیمار (یا فرد) تحت مراقبت قید می شود و آدرس سکونت بیمار ثبت می گردد (تلفن شماره یک، تلفن مراقبت گیرنده و تلفن ۲، شماره تلفن یکی از خویشان نزدیک وی است و با رضایت افراد و توجیه ایشان که برای چه منظور اخذ شده است، نوشته می شود). بعد از ثبت مشخصات فوق، آنچه باید مراقبت و پیگیری شود، براساس توصیه های صورت گرفته در فرم های مربوطه و ارسالی از بیمارستان منتخب یا مرکز (ب د و) مشاوره ژنتیک، قید می گردد.

سپس در ذیل عنوان "تعیین برنامه مراقبت از سوی" با زدن ✓، مشخص می شود چه بخشی نیاز به مراقبت را در فرم مربوطه به مرکز بهداشت شهرستان اعلام کرده است.

در پایان، نام و نام خانوادگی مسئول اعلام کننده (در مرکز بهداشت شهرستان) ثبت می شود.

در همین قسمت توجه مراقبت دهنده به این نکته جلب شده است که مراقبت بیمار یا فرد اعلام شده باید بطور مستمر براساس پرونده وی و موارد مراقبت که بعد از هر بار مراجعه به بیمارستان منتخب یا مرکز (ب د و) مشاوره ژنتیک در پرونده بیمار ثبت می شود به انجام رسد، مگر قطع مراقبت از سوی مرکز بهداشت شهرستان اعلام شود. وضعیت مراقبت کلیه مواردی که بدین ترتیب اعلام می شود، در فرم مراقبت ژنتیک هر سه ماه از محیط به مرکز بهداشت شهرستان اعلام می شود.