



معاونت بهداشت

عنوان سند

دستورالعمل مراقبت برنامه پیشگیری و کنترل

بیماری‌های متابولیک ارثی

ویرایش نخست در قالب اسناد اداره ژنتیک

شماره سند

HD- IMD-00-MN-WI-010-00

تاریخ	ویرایش	شرح اقدام	تهیه کنندگان	تایید کننده	تصویب کننده
۱۳۹۹/۰۹/۲۹	00	تدوین کلی سند در فرمت اسناد اداره ژنتیک	نام و سمت: اعضاء کمیته مراقبت متابولیک ارثی: خانم بهاره لسانی گویا خانم رقیه زکی زاده خانم نازیلا رحیمی اعضا کمیته فنی متابولیک ارثی: دکتر سعید طالبی دکتر صغری روحی دکتر حسین مروج و زهرا کلهر (کارشناس اداره ژنتیک وزارت بهداشت)	نام: دکتر سماوات سمت: رئیس اداره ژنتیک	نام: دکتر سماوات سمت: رئیس اداره ژنتیک
			امضا	امضا	امضا
			نام: سمت:	نام: سمت:	نام: سمت:
			امضا	امضا	امضا
			نام: سمت:	نام: سمت:	نام: سمت:

جمهوری اسلامی ایران

وزارت بهداشت، درمان و آموزش پزشکی

معاونت بهداشت

دستورالعمل مراقبت برنامه پیشگیری و کنترل
بیماری های متابولیک ارثی

ویرایش نخست در قالب اسناد اداره ژنتیک

تدوین: ۱۳۹۹

مرکز مدیریت بیماری های غیرواگیر
اداره ژنتیک

معاونت بهداشت

(۱) **هدف از ایجاد:** هدف از تدوین این سند ایجاد شیوه‌ای یکسان، یکپارچه و استاندارد جهت اجرای مراقبت برنامه پیشگیری و کنترل بیماری‌های متابولیک ارثی در دانشگاه‌های علوم پزشکی مجری برنامه وزارت بهداشت است به طوری که با رعایت کلیه موازین اعلام شده در استانداردها و دستورالعمل‌های ابلاغ شده روند بهبود در اجرای برنامه و کاهش بار بیماری ایجاد شود.

(۱-۱) بازنگری این سند با نظر هریک از کارکنان ذی‌صلاح و با تایید بالاترین مقام ذی‌صلاح امکان‌پذیر است.

هدف کلی برنامه:

کاهش بار بیماری متابولیک ارثی

اهداف اختصاصی:

۱. کاهش بروز بیماری
۲. کاهش معلولیت جسمی ناشی از بیماری
۳. کاهش عقب‌ماندگی ذهنی ناشی از بیماری
۴. کاهش صدمه به خانواده به عنوان زیربنای اجتماع

استراتژی‌ها:

۱. غربالگری و شناسایی کودکان مبتلا به بیماری‌های متابولیک ارثی
۲. تشخیص، کنترل و درمان استاندارد کودکان مبتلا به بیماری‌های متابولیک ارثی
۳. مشاوره ژنتیک و تشخیص پیش از تولد در خانواده و بستگان نزدیک بیمار مبتلا به بیماری‌های متابولیک ارثی

(۲) **دامنه کاربرد:** کاربرد این سند در دانشگاه‌های علوم پزشکی مجری برنامه پیشگیری و کنترل بیماری‌های متابولیک ارثی، بیمارستان‌های منتخب درمان استاندارد بیماری‌های متابولیک (روانشناسان، مددکاران، کارشناسان تغذیه و ...)، مراکز بهداشتی درمانی (نمونه‌گیران، بهورزان، کاردانان، کارشناسان، پزشکان)، بیمارستان‌های بستری کودکان (غربالگری ۳-۵ نوزادان)، آزمایشگاه‌های منتخب (مرجع یا فرانس) غربالگری، تایید تشخیص و ژنتیک، آزمایشگاه‌های کنترل درمان همکار با اداره ژنتیک است که در چارچوب استانداردهای معاونت بهداشت وزارت بهداشت، درمان و آموزش پزشکی با برنامه‌های کشوری اداره ژنتیک همکاری دارند بوده، لذا کلیه افراد مرتبط ملزم به رعایت مفاد آن هستند.



دستورالعمل مراقبت برنامه پیشگیری و کنترل
بیماری‌های متابولیک ارثی

شماره سند: HD- IMD-00-MN-WI-010

شماره بازنگری: 00

۳) منابع:

- ۱-۳) استانداردهای بالینی، تدوین کمیته کشوری بالینی، فنی بیماری‌های متابولیک ارثی، ۱۳۹۹.
- ۲-۳) دستورالعمل نمونه‌گیری خون مویرگی و خون وریدی به شماره HD-GO-00-LA-WI-001-01، تدوین کمیته فنی - آزمایشگاهی بیماری‌های متابولیک ارثی، ۱۳۹۸.
- ۳-۳) استاندارد رد و پذیرش نمونه در آزمایشگاه‌های منتخب همکار با برنامه کشوری شناسایی و تشخیص بیماری‌های متابولیک ارثی به شماره HD-IMD-00-MN-SD-003-01، ۱۳۹۸.
- ۴-۳) روش اجرائی گزارش نتایج و جوابدهی آزمایشگاه‌های منتخب همکار با برنامه کشوری شناسایی و تشخیص بیماری‌های متابولیک ارثی به شماره HD-IMD-00-MN-PR-002-05، ۱۳۹۹.
- ۵-۳) نظرات اعضای کمیته مراقبت ژنتیک

۴) تعاریف:

۴-۱) **بیماری‌های متابولیک ارثی:** بیماری‌هایی هستند که جهش ژنتیکی یک والد و یا هر دو والد به فرزند منتقل شده و منجر به فعالیت ناکافی در یک آنزیم، پروتئین ساختاری یا مولکول انتقال‌دهنده در مسیرهای متابولیتی کودک می‌شوند. کمبود مذکور می‌تواند در قالب طیف وسیعی از تظاهرات بالینی شامل علائم و نشانه‌های مزمن غیراختصاصی مانند تأخیر در تکامل تا شرایط حاد تهدیدگر حیات در دوران نوزادی نمود پیدا کند. تنوع و ناهمگونی تظاهرات بالینی که می‌توانند با سایر بیماری‌ها همپوشانی داشته باشند سبب می‌شود که تشخیص بیماری‌های متابولیک ارثی با دشواری رو به رو باشد و در صورت عدم برنامه‌ریزی مؤثر برای شناسایی آن‌ها، مورد غفلت واقع شوند. این در حالی است که اغلب این اختلالات در صورت شناسایی به‌هنگام، درمان‌پذیر و در غیر این صورت به شدت کشنده بوده یا منجر به ناتوانی شدید برگشت‌ناپذیر برای بیمار می‌شوند. از این رو بیماری‌های متابولیک ارثی سرشتی، نقش قابل توجهی در بار بیماری‌های غیرواگیر دوران کودکی دارند. اکثراً این بیماری‌ها در سنین پایین تظاهر می‌یابند و تقریباً در غالب این بیماری‌ها سیستم عصبی مرکزی به صورت اولیه و یا ثانوی درگیر می‌شود. علاوه بر این ممکن است ارگان‌های حیاتی دیگر مانند چشم، کبد، طحال، کلیه، قلب و سیستم عضلانی و اسکلتی در این بیماری‌ها درگیر شوند. تشنج، تاخیر تکامل، هیپاتومگالی، کاردیومیوپاتی، میوپاتی اسکلتی نیز از علائم این دسته از بیماری‌ها هستند. ضایعات شدید مغزی، عقب‌ماندگی ذهنی، فلج‌های عضلانی، مشکلات کبدی، سنگ‌های ادراری، نارسایی‌های چشمی مانند کاتاراکت و گلوکوم و بیماری‌های قلبی نیز از عوارضی هستند که در این بیماری‌ها ایجاد می‌شوند. بیماری‌های متابولیک ارثی اغلب در اوایل شیرخوارگی با حملات کمبود متابولیک (metabolic decompensation) که تهدید کننده حیات هستند، تظاهر می‌یابند. هر یک از بیماری‌های متابولیک نقش کوچک اما قابل توجهی



دستورالعمل مراقبت برنامه پیشگیری و کنترل
بیماری‌های متابولیک ارثی

شماره سند: HD-IMD-00-MN-WI-010

شماره بازنگری: 00

در مرگ نامشخص شیرخوار دارند. از جمله اختلالات متابولیک ارثی که باعث مرگ ناگهانی می‌گردند، عبارت هستند از:

۱. اختلالات اکسیداسیون اسید چرب

۲. اختلالات متابولیسم اسید آمینه و اختلالات سیکل اوره

۳. اختلالات ارگانیک اسیدمی

۲-۴) ژنتیک اختلالات متابولیک ارثی: اختلالات فوق جزو بیماری‌های تک ژنی هستند. اگرچه بیماری‌های تک ژنی به طور منفرد نادرند اما در مجموع ۱۰ در ۱۰۰۰ تولد برآورد می‌شوند. الگوی توارث این بیماری‌ها اغلب به صورت اتوزوم مغلوب است ولی موارد وابسته به X و غالب نیز وجود دارند. در فرزندان زوج‌هایی که ارتباط فAMILی نزدیک (عمدتاً First cousin) دارند، افزایش بروز موارد اتوزوم مغلوب وجود دارد. از سوی دیگر ازدواج‌های فAMILی در ایران یک پدیده پسندیده اجتماعی تلقی می‌شود، بنابراین بروز این موارد در هر حال از افزایش نسبی برخوردار خواهد بود و مستلزم مشاوره ژنتیک است. همچنین بعد خانوار در ایران و کشورهای خاورمیانه از کشورهای غربی بیشتر است و موارد بیشتر تولد، موارد بیشتری از بروز بیماری‌های ژنتیک را بدنبال خواهد داشت. با توجه به این که بیماری‌های متابولیک ارثی نیز در اغلب موارد توارث اتوزوم مغلوب دارند، بنابراین میانگین ابتلای افراد به بیماری‌های متابولیک در ایران به علت افزایش ازدواج فAMILی، بیشتر از میانگین جهانی پیش‌بینی می‌شود. به همین دلیل، بیماری‌های متابولیک ارثی به عنوان بیماری‌های بومی کشور ما شناخته می‌شود. با کاهش میزان مرگ و میر شیر خواران (IMR)، نقایص ژنتیکی تولد سهم فزاینده‌ای در مرگ و میر این گروه سنی خواهند داشت. چنانچه این شاخص به کمتر از ۱۰ در هزار برسد، ۳۰٪ موارد مرگ شیر خواران به علت بیماری‌ها و اختلالات خواهد بود.

۳-۴) غربالگری بیماری‌های متابولیک ارثی: در بسیاری از کشورهای جهان از بیش از ۳ دهه گذشته شناسایی دست کم برخی از شایع‌ترین زیرگروه‌های بیماری‌های متابولیک ارثی - نظیر فنیل‌کتونوری در برنامه غربالگری نوزادی قرار دارد اما شناسایی انواع نادرتر این اختلالات در بسیاری از کشورها جزء خدمات روتین غربالگری نوزادی نیستند. شناسایی بهنگام بیماری‌های متابولیک ارثی، نیازمند زیرساخت‌های تشخیص بالینی ویژه در تلفیق با دسترسی به تکنولوژی‌های نوین آزمایشگاهی است. شناسایی اختلالات متابولیک ارثی در کشورهای دارای درآمد کم و متوسط به علت محدودیت منابع با چالش بیش‌تری رو به روست. از سوی دیگر در این کشورها درصد بالاتری از نسبت خویشاوندی والدین



دستورالعمل مراقبت برنامه پیشگیری و کنترل
بیماری‌های متابولیک ارثی

شماره سند: HD- IMD-00-MN-WI-010

شماره بازنگری: 00

وجود دارد که خود عامل خطر شناخته شده افزایش شیوع بدو تولد اختلالات ژنتیک تک ژنی مانند بیماری‌های متابولیک ارثی است. استفاده از تکنیک Tandem MS در دوره‌های اخیر برای غربالگری نوزادان و تشخیص پیش از تولد، امکان تشخیص قبل از ظهور علائم را برای تعدادی از بیماری‌های متابولیک ارثی میسر ساخته است. یکی از اقدامات هزینه- اثربخش در نظام‌های سلامت " غربالگری آزمایشگاهی " نوزادان بدون علامت برای بیماری‌های متابولیک ارثی درمان‌پذیر با بروز بالا، به شرط فراهم بودن نظام خدمات بالینی برای مدیریت این بیماری‌ها است. بدیهی است که موارد منفی کاذب "غربالگری آزمایشگاهی" و بیماری‌هایی که نمی‌توانند در غربالگری نوزادی شناسایی شوند، در یکی از دوران‌های زندگی (اکثراً شیرخوارگی یا کودکی) با علائم بالینی مراجعه می‌کنند. بنابراین علاوه بر غربالگری نوزادان بدون علامت در دوره نوزادی، شناسایی شیرخواران و کودکان در اولین زمان ممکن در مراجعات بالینی، تشخیص و مدیریت موثر تعداد قابل توجهی از این بیماری‌ها را ممکن می‌کند و می‌تواند میزان ابتلا را کاهش دهد. همچنین تشخیص ژنتیکی و قطعی این بیماران در مدیریت بارداری‌های بعدی برای پیشگیری فرزندان مبتلا در خانواده و خویشان در معرض خطر مورد استفاده قرار گرفته و سبب کاهش بروز بیماری می‌شود.

در حال حاضر برنامه کنترل بیماری فنیل کتونوری به عنوان بیماری الگو، با اجرای غربالگری نوزادان برای این بیماری، زیرساخت‌های اولیه برای مدیریت بیماری‌های متابولیک ارثی را در نظام سلامت فراهم آورده است. توسعه غربالگری نوزادان برای بیماری‌های درمان‌پذیر به همراه تشخیص و مدیریت استاندارد آن‌ها در چارچوب برنامه ژنتیک اجتماعی و به طور ادغام شده در نظام سلامت، همراه با توسعه غربالگری بالینی بیماران متابولیک ارثی که در غربالگری نوزادی قابل شناسایی نیستند می‌تواند بیماری‌های متابولیک ارثی را به طور موثر و کارآمد کنترل کرد.

استانداردهای اجرایی، ناظر به فرایندهای کلی برنامه و ارجاع بیماران بین سطوح و مراکز ارائه خدمت است. این استانداردها به صورت فلوجارت ارائه می‌شود و محور فعالیت‌های نظام است.

۱- غربالگری نوزادان سالم در روز ۳ تا ۵ پس از تولد با نمونه‌گیری خون از پاشنه پای نوزاد بر روی کاغذ فیلتر، توسط مراقب سلامت/نمونه‌گیر آموزش‌دیده صورت می‌گیرد.

۲- نوزادانی که پس از تولد در بخش NICU تحت مراقبت قرار می‌گیرند و یا نوزادی قبل از ۳ روزگی در بیمارستان بستری شود، یک نمونه خون از نوزاد در ۳ تا ۵ روزگی بر روی کاغذ فیلتر تهیه شود و در شرایط استاندارد مطابق دستورالعمل آزمایشگاه غربالگری نگهداری و بر طبق روالی که مرکز بهداشت



دستورالعمل مراقبت برنامه پیشگیری و کنترل
بیماری‌های متابولیک ارثی

شماره سند: HD-IMD-00-MN-WI-010

شماره بازنگری: 00

مشخص نموده به آزمایشگاه غربالگری ارسال شود (اگر بعد از ۲۴ یا ۴۸ ساعت از بیمارستان مرخص شد باید در همان ۳ تا ۵ روزگی غربال شود).

۳- کودکانی که طی معاینات دوره‌ای دارای علائم بیماری باشند، به عنوان کودکان شناسایی شده مشکوک به بیماری ژنتیکی/ متابولیک ارثی جهت انجام آزمایشات تکمیلی و مراقبت به بیمارستان منتخب ارجاع می‌شوند. خدمات غربالگری، تشخیص و مراقبت برای افراد شناسایی شده توسط اعضای تیم سلامت ارائه می‌گردد.

۴-۴) **بیماری‌های هدف غربالگری نوزادان برای بیماری‌های متابولیک ارثی:** بیماری‌های هدف برنامه غربالگری نوزادان برای بیماری‌های متابولیک ارثی، شامل ۵۴ بیماری است که در صورت غربالگری و تشخیص زودرس، قابل پیشگیری و کنترل هستند. ۵۰ مورد از این بیماری‌ها؛ با استفاده از تکنولوژی MS-MS قابل تشخیص است. ۴ مورد از بیماری‌های متابولیک ارثی (شامل گالاکتوزمی، سیستیک فیبروزیس، کمبود آنزیم بیوتینیداز، هیپرپلازی مادرزادی آدرنال) با روش ذکر شده تشخیص داده نمی‌شوند. در هر یک از این بیماری‌ها یک یا چند متابولیت در خون تغییر می‌یابد که نشانه اولیه برای ارجاع بیمار به پزشک و انجام بررسی‌های بیشتر جهت تایید بیماری، پیش از بروز علائم آن است.

۴-۵) **انواع بیماری‌های متابولیک ارثی از منظر بالینی و تشخیصی:** از منظر بالینی و با رویکرد

تشخیص افتراقی، بیماری‌های متابولیک ارثی را می‌توان به دو دسته بزرگ تقسیم کرد:

- دسته اول بیماری‌هایی هستند که فقط یک سیستم عملکردی یا فقط یک ارگان یا سیستم آناتومیک را درگیر می‌کنند. علائم تظاهر این بیماری‌ها یکسان است و تشخیص حتی موقعی که اختلال بیوشیمیایی پایه منتهی به عواقب سیستمیک می‌شود، معمولاً آسان است.
- دسته دوم بیماری‌هایی هستند که در آن‌ها اختلال بیوشیمیایی پایه، یا یک مسیر متابولیک مشترک برای تعداد زیادی از سلول‌ها یا ارگان‌ها را درگیر می‌کند یا این‌که محدود به یک ارگان هستند ولی منجر به عواقب خونی و سیستمی می‌گردد. علائم تظاهر این بیماری‌ها بسیار گوناگون است و تشخیص به دلیل وجود اختلالات ثانویه مشکل می‌شود. این گروه شامل اکثر نقایص سرشتی متابولیسم بینابینی^۱ می‌شود. مسیر متابولیک مختل شده در این دسته از اختلالات در ترافیک داخل سلولی و بیماری‌های لیزوزومی دخالت دارد. این دسته از بیماری‌های متابولیک ارثی را می‌توان بر اساس پاتوفیزیولوژی، به سه گروه زیر تقسیم کرد:

¹ inborn errors of intermediary metabolism

➤ **گروه ۱-۲)** بیماری‌هایی که سنتز یا کاتابولیسم ملکول‌های پیچیده را مختل می‌کنند (بیماری‌های لیزوزومی و پروکسیزومی، اختلالات ترافیک داخل سلولی و پردازش پروتئین‌های ترشحی). علائم بالینی این گروه بیماری‌ها، دائمی، پیشرونده و همراه با اختلالات تغذیه‌ای می‌باشند.

➤ **گروه ۲-۲)** بیماری‌های متابولیک ارثی بینابینی که به دلیل تجمع مواد سمی قبل از سد متابولیک، منجر به مسمومیت حاد یا پیشرونده می‌گردند. این گروه شامل آمینواسیدوپاتی‌ها، اکثر ارگانیک اسیدوری‌ها، اختلالات سرشتی سیکل اوره و عدم تحمل قندها می‌شود. در این گروه بیماری‌ها، به دنبال یک دوره بدون علامت، نشانه‌های بالینی مسمومیت حاد یا مزمن و یا اختلالات متابولیک عودکننده ظاهر می‌شود. بروز بالینی اغلب دیررس یا متناوب است. تشخیص آسان است و اساساً منوط به نتیجه کروماتوگرافی اسیدهای آمینه یا ارگانیک اسیدهای پلاسما و ادرار می‌گردد. برای درمان بایستی ماده سمی را حذف کرد.

➤ **گروه ۲-۳)** اختلالات کمبود انرژی^۲ که در آن‌ها علائم تا حدی ناشی از نقص تولید یا مصرف انرژی به دلیل بیماری‌های متابولیک ارثی بینابینی در کبد، میوکارد، عضلات یا مغز است. این گروه شامل اختلالات گلیکوژنز، گلوکونئوژنز، اسیدمی‌های مادرزادی لاکتیک، اختلالات اکسیداسیون اسیدهای چرب و بیماری‌های زنجیره تنفسی میتوکندریایی می‌گردند. این بیماری‌ها یک طیف بالینی همپوشان بوده و علائم گاهی به دلیل تجمع مواد سمی و همچنین کمبود تولید انرژی ایجاد می‌گردند. علائم شایع عبارتند از: هیپوگلیسمی، میوپاتی، کاردیومیوپاتی، اختلال رشد (FTT)^۳، نارسایی قلبی، کلاپس گردش خون، سندرم مرگ ناگهانی و ناهنجاری‌های سرشتی ثانویه ناشی از اختلال در مسیرهای تولید انرژی در جنین.

جدول ۱- اختلالات اولیه بیماری‌های متابولیک ارثی که با روش‌های بیوشیمیایی قابل تشخیص هستند.

Amino Acid Disorders	Fatty Acid Oxidation Disorders	Organic Acid Disorders
Argininosuccinic Aciduria	Primary Carnitine Deficiency / Carnitine Transporter Defect	Propionic Acidemia
Citrullinemia Type 1	Medium Chain Acyl-CoA Dehydrogenase Deficiency	Methylmalonic Acidemia: methylmalonyl-CoA mutase
Maple Syrup Urine Disease	Very Long Chain Acyl-CoA Dehydrogenase Deficiency	Methylmalonic Acidemia: Cobalamin Disorders
Homocystinuria	Long Chain 3-Hydroxyacyl-CoA Dehydrogenase Deficiency	Isovaleric Acidemia
Phenylketonuria Classic	Trifunctional Protein Deficiency	3-Methylcrotonyl-CoA Carboxylase Deficiency
Tyrosinemia Type 1		3-Hydroxy-3-Methylglutaric Aciduria
		Holocarboxylase Synthase Deficiency
		β-Ketothiolase Deficiency
		Glutaric Acidemia Type 1

² Energy deficiency disorders

³ Failure to thrive

جدول ۲- اختلالات ثانویه بیماری‌های متابولیک ارثی که با روش‌های بیوشیمیایی ممکن است قابل تشخیص نباشد و نیاز به تست‌های تأیید تشخیص و یا ژنتیک دارند.

Amino Acid Disorders	Fatty Acid Oxidation Disorders	Organic Acid Disorders
Argininemia	Short Chain Acyl-CoA Dehydrogenase Deficiency	Methylmalonic acidemia, cblC form
Citrullinemia Type 2	Medium/Short Chain Acyl-CoA Dehydrogenase Deficiency	Methylmalonic acidemia, cblD form
Hypermethioninemia	Glutamic Acidemia Type 2	Malonic Acidemia
Benign Hyperphenylalaninemia	Medium Chain ketoacyl-CoA Thiolase Deficiency	Isobutyrylglycinuria
Biopterin Biosynthesis Defect (2 conditions)	2,4-Dienoyl-CoA Reductase Deficiency	2-Methylbutyrylglycinuria
Biopterin Regeneration Defect (2 conditions)	Carnitine Palmitoyltransferase 1 Deficiency	3-Methylglutaconic Aciduria
Non-Ketotic Hyperglycinemia	Carnitine Palmitoyltransferase 2 Deficiency	2-Methyl-3-hydroxybutyric Aciduria
Ornithine Transcarbamylase Deficiency	Carnitine Acylcarnitine Translocase Deficiency	Ethylmalonic Encephalopathy
Carbamoyl Phosphate Synthetase 1 Deficiency		
HHH Syndrome		
Tyrosinemia Types 2,3 (2 conditions)		
Glycine N-methyltransferase (GNMR) deficiency		
Adenosylhomocysteine hydrolase deficiency		

➤ گروه‌های ارائه‌دهنده خدمت در نظام سلامت و گیرندگان خدمت عبارت هستند از: کارشناس معاونت بهداشتی، کارشناس ستادی شهرستان، تیم بالینی بیمارستان منتخب، پزشکان مشاوره ژنتیک دوره دیده، مسئولین فنی آزمایشگاه غربالگری، مسئولین فنی آزمایشگاه ژنتیک و تیم سلامت

➤ تیم سلامت در سطح یک (معاونت بهداشتی) عبارت هستند از: پزشک، مراقب سلامت، بهورز، نمونه‌گیر

➤ گروه‌های گیرندگان خدمت عبارت هستند از: مادران باردار، والدین نوزاد، بیماران، مادران بیماران و سایر خویشان در معرض خطر

۵) شرح اصلی سند:

۵-۱) ساختار تشکیلاتی دستگاه‌های کلیدی

دستگاه‌های کلیدی و مرتبط با بیماری‌های متابولیک ارثی به شرح زیر هستند:

- ✓ وزارت بهداشت (معاونت بهداشت، درمان، مرکز توسعه شبکه، دفتر سلامت جمعیت، خانواده و جوانان، سازمان غذا و دارو، آزمایشگاه مرجع سلامت)
- ✓ سازمان‌های بیمه‌گر، بهزیستی، کمیته امام خمینی (ره) و سایر سازمان‌های مردم‌نهاد،...
- ✓ دانشگاه علوم پزشکی و خدمات بهداشتی درمانی، معاونت‌های درمان و بهداشت و سایر ساختارهای متناظر در دانشگاهها
- ✓ مرکز بهداشت استان
- ✓ مرکز بهداشت شهرستان

- ✓ مرکز نمونه‌گیری از پاشنه پا نوزاد
- ✓ واحد مشاوره ژنتیک اجتماعی
- ✓ آزمایشگاه‌های غربالگری نوزادان
- ✓ آزمایشگاه تایید تشخیص
- ✓ آزمایشگاه انستیتو پاستور ایران
- ✓ آزمایشگاه‌های ژنتیک

۵-۱-۱) تشکیلات و وظایف

الف) وزارت بهداشت

الف.۱) معاونت بهداشت وزارت بهداشت

۱. تولید و پاسخگویی این برنامه بر عهده معاونت بهداشت وزارت بهداشت، درمان و آموزش پزشکی و معاونت بهداشت دانشگاه‌های علوم پزشکی سراسر کشور است.
۲. مسئول هماهنگی و همکاری بین‌بخشی و یکپارچه‌سازی برنامه در سطوح کلی مدیریتی، معاونت بهداشت است. (سازمان‌های همکار از جمله معاونت‌های غذا و دارو، آزمایشگاه مرجع سلامت، سازمان بهزیستی، کمیته امداد، بیمه سلامت و تامین اجتماعی، پزشکی قانونی، مجمع خیرین سلامت، اداره ثبت احوال، اداره پست، مددکاری و سایر سازمان‌های مرتبط؛ موظف به فعالیت در چارچوب اختیارات قانونی، دستورالعمل‌ها و هماهنگی با متولی برنامه هستند.
۳. دسترسی عادلانه به خدمات غربالگری نوزادان را متناسب با نیازهای افراد جامعه، با تمرکز بر گروه‌های آسیب‌پذیر و محروم اقتصادی-اجتماعی فراهم نماید.
۴. ارائه خدمات غربالگری باکیفیت، به‌موقع و مستمر به متقاضیان را از طریق رعایت استانداردهای فنی تضمین نماید.
۵. تدابیر و راهبردهای مناسب برای آگاه‌سازی و توانمندسازی والدین، به منظور اتخاذ تصمیمات آگاهانه و انتخاب‌های سالم، را اتخاذ نماید.
۶. نظارت مستمر بر فرایندهای برنامه؛ موانع اقتصادی، اجتماعی و فرهنگی برای دسترسی به خدمات غربالگری و مراقبت را شناسایی و درخصوص کاهش یا رفع آن تدبیر نماید.
۷. نقاط ضعف و چالش‌های برنامه را شناسایی نموده و تدابیر و راهکارهای لازم مدیریتی را در این خصوص اتخاذ نماید.
۸. معاونت بهداشت می‌بایست با همکاری معاونت‌های دیگر، پوشش بیمه‌ای را برای بیماران فراهم نماید.

الف.۲) معاونت درمان وزارت بهداشت

۱. ابلاغ دستورالعمل‌های مرتبط با بیماری‌های متابولیک ارثی با هماهنگی معاونت بهداشت



دستورالعمل مراقبت برنامه پیشگیری و کنترل
بیماری‌های متابولیک ارثی

شماره سند: HD- IMD-00-MN-WI-010

شماره بازنگری: 00

۲. نظارت بر اجرای استانداردهای برنامه و بسته‌های خدمتی در حوزه‌های بالینی و درمانی
۳. پیش بینی، تدارک و تخصیص بودجه‌ی مناسب برای اجرای برنامه
۴. همکاری در تعیین تعرفه خدمات مورد نیاز
۵. مشارکت در طراحی و ارتقای مستمر استانداردهای برنامه
۶. جمع‌آوری اطلاعات بر اساس دستورالعمل کشوری از طریق همکاری با معاونت بهداشت
۷. نظارت و پایش بیمارستان‌های منتخب تحت پوشش دانشگاه‌های علوم پزشکی با همکاری با معاونت بهداشت
۸. تدوین و ابلاغ پروتکل‌ها و بسته‌های خدمات بیماری‌های صعب‌العلاج از طریق همکاری با معاونت بهداشت
۹. اجرایی نمودن بسته خدمات بیماری‌های متابولیک ارثی مطابق با بسته بیماران صعب‌العلاج و تخصیص اعتبارات لازم
۱۰. نظارت بر تخصیص اعتبارات مراقبت و درمان بیماری‌های صعب‌العلاج در بیمارستان‌های منتخب
۱۱. ارتقای نحوه اجرای برنامه در حوزه‌های تحت پوشش بر اساس پس‌خوراند نظارت‌های انجام شده و پیشنهادات اداره ژنتیک و سایر معاونت‌ها و سازمان‌های همکار
۱۲. مشارکت فعال کارشناس مرتبط و مسلط معاونت درمان در جلسات مرتبط فنی اداره ژنتیک
۱۳. تعیین و تامین دپوی شیر رژیمی، دارو و مکمل‌های غذایی مورد نیاز بیماران در دانشگاه

الف. ۳) دفتر مدیریت بیماری‌های غیرواگیر (اداره ژنتیک)

۱. تشکیل کمیته علمی متشکل از اعضای موثر هیئت علمی، بالینی، آزمایشگاهی، ژنتیک و صاحب نظران حوزه‌های مرتبط جهت تدوین و بازنگری استانداردها و الزامات فنی و علمی برنامه
۲. پیگیری قوانین و مصوبات لازم برای اجرای هماهنگ برنامه در کشور
۳. مشارکت در برنامه‌های آموزشی، توجیهی، تهیه، تدوین و انتشار بسته‌های آموزشی مورد نیاز برای گروه‌های هدف برنامه
۴. پیش بینی و تدارک بودجه مناسب برای اجرای برنامه
۵. مشارکت در تدوین و اجرای دستورالعمل‌های مرتبط برنامه کنترل و پیشگیری بیماری‌های متابولیک ارثی، بازنگری دوره‌ای و ارتقای آن با همکاری واحدهای مربوطه
۶. ابلاغ برنامه به دانشگاه‌های علوم پزشکی مجری برنامه
۷. انجام هماهنگی‌های درون‌بخشی و برون‌بخشی به منظور بهره‌وری حداکثری و کارآمد پیشبرد سیستمی برنامه و ممانعت از مداخلات و پیگیری تامین الزامات برنامه
۸. همکاری در پیگیری تامین پوشش بیمه خدمات غربالگری، تشخیص، درمان و مراقبت ژنتیک بیماری‌های متابولیک ارثی در نوزادان
۹. تهیه محتوای فنی و تدوین و انتشار بسته‌های آموزشی استاندارد برای گروه‌ها هدف اعم از ارائه‌دهنده و یا دریافت‌کننده‌ی خدمت



دستورالعمل مراقبت برنامه پیشگیری و کنترل
بیماری‌های متابولیک ارثی

شماره سند: HD-IMD-00-MN-WI-010

شماره بازنگری: 00

۱۰. برگزاری گردهمایی‌های علمی مرتبط و مورد نیاز
۱۱. تهیه و ارتقای برنامه‌ی ثبت، ارسال داده‌ها و مدیریت جامع اطلاعات برنامه در قالب سامانه‌های ثبت و سایر برنامه‌های نرم‌افزاری مورد نیاز
۱۲. تهیه و ارتقای چک‌لیست‌های پایش و نظارت مستمر بر اجرای برنامه در مناطق تحت پوشش
۱۳. نظارت مستمر بر اجرای برنامه با هماهنگی معاونت درمان و سازمان‌های همکار و ارائه پس‌خوراند به سطوح بالاتر در وزارت متبوع و سازمان‌ها و بخش‌های ذیربط خارج از وزارتخانه
۱۴. همکاری با اداره مرتبط با برنامه‌ی غربالگری هیپوتیروئیدی نوزادان جهت یکسان‌سازی و ارتقای فرایندهای برنامه مشترک

الف.۴) دفتر سلامت جمعیت، خانواده و جوانان

۱. ادغام فرایندهای مراقبت بیماری‌های متابولیک ارثی در بسته‌های خدمات سلامت نوزادان و کودکان
۲. مشارکت در آموزش و نظارت بر اجرای فرایندهای ادغام یافته در بسته‌های خدمات سلامت مادران و کودکان
۳. همکاری و مشارکت در تخصیص منابع مالی مورد نیاز برنامه در قالب طرح افزایش جمعیت سالم
۴. مشارکت در پایش برنامه‌های ادغام یافته در بسته خدمات سلامت گروه‌های سنی
۵. ارائه خدمت غربالگری بدون پیش شرط ارائه سایر خدمات و یا ارائه خدمت در محل زندگی

الف.۵) مرکز توسعه شبکه

۱. ادغام برنامه در نظام ارائه خدمات مراقبت‌های سلامت پایه
۲. تامین منابع لازم شامل منابع مالی، نیروی انسانی، تجهیزات و فضای فیزیکی مورد نیاز غربالگری نوزادان و سایر نیازهای برنامه
۳. ابلاغ برنامه و بسته‌های آموزشی همراه
۴. تسهیل و هماهنگی به منظور تعریف فرایندهای برنامه و پشتیبانی ورود اطلاعات در سامانه سیب و سایر سامانه‌های مرتبط و گزارش‌گیری آن
۵. حمایت مادی و معنوی از کارکنان مرتبط دوره‌دیده شامل پزشک مشاور ژنتیک، کارشناس مراقب سلامت (ژنتیک)، کارشناس تغذیه، نمونه‌گیران و بهورزان در قالب پرداخت مبتنی بر عملکرد

الف.۶) سازمان غذا و دارو

۱. تامین، سفارش و توزیع داروها و مکمل‌های تغذیه‌ای شامل شیر و مواد غذایی ویژه‌ی بیماران متابولیک ارثی
۲. داشتن ذخیره استراتژیک مناسب برای دارو و شیر خشک مورد نیاز بیماران در شرایط بحرانی
۳. هماهنگی و ارتقاء در اجرای نظام ثبت شیرخشک بیماران متابولیک ارثی

۴. بالابردن تنوع محصولات شیر خشک مخصوص مطابق با میزان درخواست بیماران، گروه سنی ایشان با هماهنگی کارشناسان تغذیه بیمارستان منتخب و معاونت بهداشت
۵. مشارکت در تخصیص شیر و داروی بیماران با همکاری معاونت درمان و هماهنگی معاونت بهداشت
۶. پیگیری موارد کمبود دارو/شیرخشک بر اساس گزارش ارسالی از معاونت بهداشت (اداره ژنتیک)
۷. همکاری مستمر با معاونت غذا و داروی دانشگاه‌های علوم پزشکی، اداره ژنتیک به منظور اعلام نوع و تغییرات احتمالی دارو و شیر مورد نیاز بیماران برای تخصیص به موقع ایشان
۸. پایش و نظارت بر شرکت‌های توزیع و پخش دارو و شیرخشک مورد نیاز بیماران با محتوی ارتقاء عملکرد شرکت‌های توزیع کننده
۹. رسیدگی به شکایات مطروحه در خصوص کیفیت یا سلامت شیرخشک، دارو و مکمل‌های تغذیه‌ای و پاسخ به آن در کوتاه‌ترین زمان ممکن

الف. (۷) آزمایشگاه مرجع سلامت

۱. هماهنگی و مشارکت در ارتقاء و توانمندسازی کارکنان فنی، ممیزین بهداشتی و نظارت بر نحوه انجام وظایف کارشناسان بر امور آزمایشگاه‌ها
۲. مشارکت در اجرای برنامه‌های پایش و نظارت بر عملکرد آزمایشگاه‌های غربالگری و تایید تشخیص و کنترل درمان به منظور حصول اطمینان از استقرار استانداردهای سیستم مدیریت کیفیت و ارائه گزارش به معاونت بهداشتی
۳. مشارکت در تدوین دستورالعمل‌ها و چک لیست‌های تخصصی
۴. مشارکت در برنامه‌ریزی به منظور نظارت بر عملکرد آزمایشگاه‌های غربالگری، تایید تشخیص و کنترل درمان و نظام ارجاع
۵. مدیریت و برنامه‌ریزی به منظور اجرای الزامات انتقال امن و ایمن نمونه‌های بالینی به آزمایشگاه‌های انجام دهنده غربالگری، آزمایشگاه‌های تایید تشخیص، ژنتیک و آزمایشگاه‌های حد واسط
۶. همکاری در ارزیابی و انتخاب آزمایشگاه مرجع کشوری جهت غربالگری و تایید تشخیص نمونه‌های غربالگری مثبت با هماهنگی اداره ژنتیک
۷. مشارکت در تعیین استانداردهای نیروی انسانی، تجهیزات، فضا و غیره بر اساس شرایط کشور
۸. برنامه‌ریزی جهت توانمندسازی و ارتقاء دانش و مهارت کارکنان آزمایشگاهی، ارسال و انجام آزمایشات مرتبط با برنامه بر اساس شرایط کشور
۹. همکاری و مشارکت در ارزیابی کیفیت و عملکرد وسایل تشخیصی آزمایشگاه پزشکی (IVD)
۱۰. برنامه‌ریزی و اجرای PMS وسایل تشخیصی آزمایشگاهی پزشکی (IVD) شامل رسیدگی به شکایات
۱۱. همکاری در رسیدگی به موقع و موثر به مشکلات گزارش شده در مورد کیفیت و عملکرد وسایل تشخیصی آزمایشگاهی پزشکی (IVD)



دستورالعمل مراقبت برنامه پیشگیری و کنترل
بیماری‌های متابولیک ارثی

شماره سند: HD- IMD-00-MN-WI-010

شماره بازنگری: 00

۱۲. مشارکت در برنامه‌ریزی جهت مدیریت داده‌ها و اطلاعات آزمایشگاهی به منظور استفاده در سیاست‌گذاری‌های مبتنی بر شواهد در نظام سلامت
۱۳. تامین کیت و تجهیزات مورد نیاز از طریق هماهنگی با مسئولین مربوطه و پیگیری گزارش آزمایشگاه‌های غربالگری نوزادان، تأییدی و کنترل درمان (به نحوی که وقفه‌ای در آزمایشات ایجاد نشود)

الف. شورای عالی سلامت و امنیت غذایی

۱. ایجاد هماهنگی و سیاست‌گذاری در تمام موارد مرتبط به سلامت بیماران متابولیک ارثی و امنیت غذایی و تغذیه
۲. همکاری و هماهنگی با معاونت درمان و سازمان غذا و دارو و ارائه پس‌خوراند به سطوح بالاتر در وزارت متبوع و سایر سازمان‌ها و بخش‌های ذیربط خارج از وزارتخانه
۳. بررسی پیشنهادهای و برنامه‌های راهبردی ارائه شده معاونت بهداشت و سازمان غذا و دارو و سایر دستگاه‌های اجرایی ذی‌ربط در خصوص خدمات سلامتی و امنیت غذایی مرتبط با بیماران متابولیک ارثی
۴. نظارت بر حسن اجرای سیاست‌های اعلام شده و آیین‌نامه‌های مصوب و ارایه گزارش سالانه در خصوص سلامت و امنیت غذائی بیماران متابولیک

ب) دانشگاه علوم پزشکی و خدمات بهداشتی درمانی

ب.۱) ریاست دانشگاه علوم پزشکی و خدمات بهداشتی درمانی

۱. شرکت در کمیته دانشگاهی ژنتیک و ریاست جلسات توجیهی با حضور عناصر مرتبط* (عناصر مرتبط شامل معاونت‌های بهداشت و درمان، سازمان‌های همکار از جمله معاونت‌های غذا و دارو، شرکت‌های مرتبط تامین‌کننده داروی مورد نیاز، دبیر کارگروه سلامت و امنیت غذایی دانشگاه، آزمایشگاه مرجع سلامت، سازمان بهزیستی، کمیته امداد امام خمینی ره، بیمه سلامت و تامین اجتماعی، پزشکی قانونی، مجمع خیرین سلامت، اداره کل ثبت احوال، اداره پست، مددکاری و سایر سازمان‌های مرتبط موظف به فعالیت در چارچوب اختیارات قانونی، دستورالعمل‌ها و هماهنگی با متولی برنامه هستند).
- ** عناصر اصلی معاونت بهداشتی شامل معاون بهداشت/معاونت فنی، معاون اجرایی، مدیر/کارشناس مسئول غیرواگیر، مسئول امور آزمایشگاه‌های معاونت بهداشت، کارشناس ژنتیک و سایر افراد بر حسب نیاز
- *** عناصر اصلی معاونت درمان شامل مدیر درمان، کارشناس مرتبط درمان (اداره سلامت نوزادان، کودکان و ...)، مسئول امور آزمایشگاه‌های معاونت درمان، رئیس و مدیر بیمارستان منتخب و سرپرست تیم بالینی و سایر افراد بر حسب نیاز

۲. حمایت لازم برای تامین نیروی انسانی، منابع، تجهیزات و ...
۳. جلب حمایت و همکاری مجمع خیرین سلامت در جهت ارائه خدمات به خانواده های نیازمند
۴. حمایت از معاونت‌های بهداشت، درمان و غذا و دارو جهت تعیین و دپوی شیر رژیمی، دارو و مکمل‌های غذایی مورد نیاز بیماران در دانشگاه
۵. نظارت بر حسن اجرای کلیه مفاد برنامه در سطح دانشگاه

ب. معاونت درمان

۱. شرکت در جلسه‌ی کمیته دانشگاهی با حضور رئیس دانشگاه و عناصر اصلی و مرتبط
***عناصر اصلی معاونت درمان: (شامل مدیر درمان، کارشناس مرتبط درمان (اداره سلامت نوزادان، کودکان و ...))
، مسئول امور آزمایشگاه‌های معاونت درمان، رئیس و مدیر بیمارستان منتخب و سرپرست تیم بالینی و سایر افراد بر حسب نیاز)
۲. مشارکت در پایش و نظارت مستمر آزمایشگاه‌های غربالگری، تأیید تشخیص و کنترل درمان به منظور حصول اطمینان از استقرار استانداردهایی سیستم مدیریت کیفیت و گزارش وضعیت به رئیس دانشگاه و کمیته دانشگاهی ژنتیک
۳. تامین امکانات انجام آزمایش‌های دوره‌ای کنترل درمان برای بیماران متابولیک ارثی در آزمایشگاه بیمارستان منتخب شامل نیروی انسانی، تجهیزات، فضای فیزیکی و سایر مواد لازم
۴. اطمینان از وجود هماهنگی با بخش‌های مختلف تحت پوشش با یکدیگر و با معاونت بهداشتی
۵. راه اندازی درمانگاه متابولیک در بیمارستان منتخب با حضور کلیه اعضای تیم بالینی و تامین نیروی پذیرش با بایگانی مناسب مستندات
۶. پرداخت کارانه به پرسنل مجری برنامه از طریق پیگیری موضوع در کمیته دانشگاهی ژنتیک
۷. دپوی شیر رژیمی، دارو و غذای رژیمی مورد نیاز بیماران با همکاری معاونت غذا و داروی دانشگاه
۸. انتخاب و معرفی داروخانه جهت دسترسی بیماران به دارو و مکمل مورد نیاز با همکاری معاونت غذا و دارو دانشگاه
۹. شرکت مستمر در جلسات هماهنگی اجرای برنامه
۱۰. نظارت بر حسن اجرای برنامه در حوزه‌های بالینی مبتنی بر استانداردهای برنامه و بسته‌های خدمتی بیماران متابولیک ارثی مطابق چک لیست پایش بیمارستان منتخب
۱۱. ارتقا نحوه اجرای برنامه در حوزه‌های تحت پوشش بر اساس پس‌خوراند نظارت‌های انجام شده و پیشنهادات اداره ژنتیک و سایر معاونت‌ها و سازمان‌های همکار
۱۲. جلب حمایت گروه‌های علمی (متخصصین کودکان، غدد و ...) در راستای اجرا و ارتقا برنامه از طریق ابلاغ دستورالعمل‌ها و برگزاری کارگاه‌های آموزشی

۱۳. تهیه نقشه مکانی بیماران تحت پوشش جهت شناسایی سریع در مواقع بحران و حمایت از طرح‌های پیشنهادی در خصوص مدیریت بحران
۱۴. جلب حمایت و همکاری مجمع خیرین سلامت در جهت ارائه خدمات به خانواده‌های نیازمند با همکاری معاونت درمان و دبیرخانه‌ی سلامت و امنیت غذایی دانشگاه و سایر گروه‌های مرتبط
۱۵. اجرای آیین‌نامه غربالگری نوزادان بستری در بیمارستان

ب.۳ معاونت بهداشت

۱. معاونت بهداشت دانشگاه ناظر بر حسن اجرای برنامه با همکاری موثر و تنگاتنگ معاونت درمان و اعضا منتخب تیم علمی و اجرایی دانشگاه است. (مرجع اجرای برنامه دستورالعمل است و کلیه سطوح موظف هستند بر این اساس عمل نمایند. کلیه متون آموزشی و فرم‌های مربوطه توسط اداره ژنتیک دفتر مدیریت بیماری‌های غیرواگیر نهایی و ابلاغ می‌شود).
۲. تشکیل جلسه‌ی کمیته دانشگاهی با حضور رئیس دانشگاه و عناصر اصلی و مرتبط
- * عناصر اصلی معاونت بهداشتی شامل معاون بهداشت/معاونت فنی، معاون اجرایی، مدیر/کارشناس مسئول غیرواگیر، مسئول امور آزمایشگاه‌های معاونت بهداشت، کارشناس ژنتیک و سایر افراد بر حسب نیاز
۳. هماهنگی با معاونت درمان برای معرفی بیمارستان منتخب و اعضای تیم بالینی منتخب مرکز استان
۴. هماهنگی با معاونت درمان جهت معرفی آزمایشگاه طرف قرارداد (غربالگری/تائید تشخیص/کنترل درمان و ...)
۵. نظارت و پایش آزمایشگاه‌های غربالگری و تائید تشخیص با هماهنگی معاونت درمان
۶. مدیریت دریافت مکتوب نتیجه آزمایشات از آزمایشگاه تائید تشخیص و ارسال آن به ستاد پیگیری بیماری‌های شهرستان
۷. مشارکت در هماهنگی بین بخش‌های اصلی اجرای برنامه شامل نظام مراقبت برنامه در سطح مناطق تحت پوشش، آزمایشگاه‌های منتخب، بیمارستان منتخب استان (و شهرستان)، مشاوران ژنتیکی مراکز خدمات جامع سلامت، مراکز تشخیص ژنتیک مرتبط و سایر بخش‌های ذیربط
۸. هماهنگی با آزمایشگاه مرجع کشوری بیوشیمی انستیتو پاستور ایران جهت انجام آزمایشات رد موارد بدخیم فنیل‌کتونوری و سایر آزمایشات تائیدی در صورت نیاز
۹. اطمینان از حسن عملکرد آزمایشگاه‌های غربالگری
۱۰. ارسال دستورالعمل چگونگی ارجاع نمونه‌های DBS نوزاد فراخوان شده و نمونه پلاسما، ادرار (موارد مثبت غربالگری) برای انجام آزمایش تائید تشخیص به مراکز تحت پوشش و برنامه‌ریزی به منظور اجرای الزامات انتقال امن و ایمن نمونه

۱۱. اعلام تلفن کارشناس ستاد غیرواگیر بیماری‌های شهرستان‌ها به آزمایشگاه منتخب غربالگری
۱۲. مدیریت اجرای آموزش مستمر گروه‌های هدف برنامه (نمونه‌گیران، بهورزان، مراقبین سلامت، پزشکان مراکز خدمات جامع سلامت، مشاوران ژنتیک اجتماعی، کارشناسان ستادی، کارکنان آزمایشگاه‌های غربالگری و تایید تشخیص و مشارکت با سایر معاونت‌ها در اجرای برنامه‌های آموزشی گروه‌های هدف مرتبط (رابطین، والدین بیمار و ...)
۱۳. جلب حمایت و همکاری مجمع خیرین سلامت در جهت ارائه خدمات به خانواده‌های نیازمند با همکاری معاونت درمان و دبیرخانه سلامت و امنیت غذایی دانشگاه و سایر گروه‌های مرتبط
۱۴. شرکت کارشناس برنامه در جلسات تیم بالینی و جلسات آموزش خانواده‌ها
۱۵. ایجاد هماهنگی بین بخش‌های اصلی اجرای برنامه و توسعه همکاری با بخش‌ها و سازمان‌ها از طریق مدیریت کل امور اجتماعی استانداری و دبیرخانه سلامت و امنیت غذایی با همکاری کمیته امداد امام خمینی(ره)، سازمان بهزیستی، سازمان بیمه سلامت، تامین اجتماعی، پزشکی قانونی، مجمع خیرین سلامت، اداره کل ثبت احوال، اداره پست، مددکاری و سایر سازمان‌های مرتبط در راستای حمایت اجتماعی بیماران در چارچوب ضوابط دستورالعمل کشوری
۱۶. تشکیل کمیته بروز با حضور عوامل اجرایی موثر و ارائه گزارش و پس خوراند کتبی به کمیته دانشگاهی ژنتیک، عوامل اجرائی مرتبط با رونوشت به وزارت بهداشت (اداره ژنتیک) جهت مدیریت موارد بروز قابل پیشگیری
۱۷. دریافت مکتوب نتیجه آزمایشات از آزمایشگاه تائید تشخیص و ارسال آن به ستاد بیماری‌های شهرستان
- ❖ تبصره: ستاد بیماری‌های شهرستان‌های با جمعیت بالا یا سایر شهرستان‌ها، بر اساس صلاحدید معاونت بهداشت دانشگاه می‌توانند جواب آزمایشات مکتوب را به صورت مستقیم از آزمایشگاه تایید تشخیص دریافت نمایند.
۱۸. پیگیری نتیجه موارد مشکوک ارجاعی و تشخیص نهایی موارد مثبت تائید غربالگری، گزارش موارد غیبت از درمان و سایر گزارشات مرتبط از بیمارستان منتخب به ستاد شهرستان‌های تحت پوشش
۱۹. اعلام موارد نیازمند پیگیری و مراقبت به واحدهای تابعه بر اساس فرم اعلام تشخیص نهایی بیمار و موارد نیازمند پیگیری از بیمارستان منتخب استان
۲۰. مشارکت در هماهنگی بین بخش‌های اصلی اجرای برنامه شامل نظام مراقبت برنامه در سطح مناطق تحت پوشش، آزمایشگاه‌های منتخب، بیمارستان منتخب استان (و شهرستان)، مشاوران ژنتیکی مراکز جامع سلامت، مراکز تشخیص ژنتیک مرتبط و سایر بخش‌های ذیربط



دستورالعمل مراقبت برنامه پیشگیری و کنترل
بیماری‌های متابولیک ارثی

شماره سند: HD-IMD-00-MN-WI-010

شماره بازنگری: 00

۲۱. پیگیری/اعلام نیاز بیماران نیازمند به شیر، دارو و مکمل‌های مورد نیاز به معاونت غذا و دارو دانشگاه و اداره ژنتیک
۲۲. هماهنگی با معاونت‌های درمان و غذا و دارو جهت تعیین و دپوی شیر رژیمی، دارو و غذای رژیمی مورد نیاز بیماران
۲۳. هماهنگی، پایش و نظارت مستمر بر اجرای برنامه و ارائه پس‌خوراند به واحدهای ذیربط
۲۴. پیگیری و مشارکت در تدارک مستمر و توزیع امکانات لازم جهت اجرای صحیح دستورالعمل برنامه
۲۵. پیگیری و هماهنگی برای ثبت و جمع‌آوری اطلاعات (غربالگری، مراقبت کنترل و درمان، مراقبت ژنتیک) و ارسال آن به مرکز مدیریت بیماری‌های غیرواگیر مطابق دستورالعمل کشوری برنامه
۲۶. ارائه گزارش سالانه و شاخص‌های برنامه عملیاتی مطابق با فرمت ابلاغی
۲۷. تهیه نقشه مکانی بیماران تحت پوشش جهت شناسایی سریع در مواقع بحران و حمایت از طرح‌های پیشنهادی در خصوص مدیریت بحران
۲۸. عقد قرارداد با آزمایشگاه محل انجام آزمایش غربالگری MSMS و تأیید تشخیص

پ) مرکز بهداشت شهرستان

- (مسئول انجام اقدامات رئیس مرکز بهداشت شهرستان و مسئول پیگیری اقدامات کارشناس غیرواگیر شهرستان است.)
۱. تشکیل کمیته ژنتیک شهرستان به ریاست مدیر شبکه و دبیری رئیس مرکز بهداشت با حضور کارشناس برنامه، کارشناس مسئول بیماری‌های غیرواگیر، کارشناس مسئول سلامت خانواده، کارشناس مسئول مدیریت شبکه، کارشناس مسئول امور آزمایشگاه و سایر عناصر درون‌بخشی و بین‌بخشی (نظیر خدمات پست جهت ارسال به موقع نمونه‌ها و دریافت جواب و ارسال آن، ثبت احوال بر اساس دستورالعمل کشوری و آیین‌نامه‌ها) به منظور انجام هماهنگی‌های لازم در اجرای برنامه و سایر اعضای مجری برنامه در محیط بنا به ضرورت
 ۲. صدور ابلاغ برای افراد شرکت‌کننده در کمیته ژنتیک شهرستان
 ۳. آموزش و اطلاع‌رسانی مستمر و مناسب به بیمارستان‌ها و زایشگاه‌ها و مراکز جامع سلامت جهت مراجعه به موقع انجام غربالگری نوزادان در روز ۳ تا ۵ پس از تولد
 ۴. تشکیل کمیته بررسی بروز بیماری‌های ژنتیک شهرستان و طرح موارد بروز متابولیک ارثی با حضور عوامل اجرایی مؤثر مرتبط جهت بررسی علت بروز و طراحی مداخلات پیشگیرانه در خصوص مدیریت بروز
 ۵. معرفی آزمایشگاه همکار ارسال‌کننده نمونه‌های مورد نیاز با همکاری معاونت درمان
 ۶. همکاری و هماهنگی با معاونت بهداشت در عقد قرارداد با آزمایشگاه محل انجام آزمایش غربالگری MSMS و تأیید تشخیص
 ۷. پیگیری کلیه نتایج آزمایش‌های غربالگری بر اساس اعلام آزمایشگاه مربوطه

۸. اعلام موارد نیازمند نمونه‌گیری مجدد به مرکز نمونه‌گیری جهت اخذ نمونه در اسرع وقت (حداکثر تا ۲۴ ساعت)
۹. دریافت گزارش فوری تلفنی موارد مثبت غربالگری از آزمایشگاه منتخب توسط ستاد (نتایج مثبت غربالگری به صورت کتبی نیز دریافت شود)
۱۰. ارجاع موارد مثبت غربالگری به بیمارستان منتخب از طریق مرکز جامع سلامت پوشش دهنده محل سکونت به بیمارستان منتخب
۱۱. تامین شرایط استاندارد نمونه‌گیری بر اساس استانداردهای تعریف شده در دستورالعمل‌های مرتبط
۱۲. انتخاب مراکز نمونه‌گیری و معرفی اسامی آن به معاونت بهداشتی، بیمارستان‌ها و زایشگاه‌ها (اعم از خصوصی و دولتی)
۱۳. نظارت بر حسن اجرای فرآیند نمونه‌گیری و پیگیری فراهم بودن تجهیزات، پرسنل کافی و فضای مناسب جهت انجام نمونه‌گیری
۱۴. آموزش و توجیه نیروهای مرتبط در سطوح تابعه (آزمایشگاه، نمونه‌گیران، تیم بالینی بیمارستان، تیم مشاوره ژنتیک اجتماعی و سایر عوامل مرتبط در صورت نیاز)
۱۵. نظارت بر آموزش مادران باردار به منظور انجام غربالگری نوزادان
۱۶. پیگیری دریافت متون آموزشی مرتبط از سطوح بالاتر و توزیع آن‌ها در زمان مناسب و اطمینان از تسلط علمی نیروهای مرتبط
۱۷. برگزاری دوره عملی نمونه‌گیری از پاشنه پا (حداقل ۱۰ نوزاد) جهت نمونه‌گیران با حضور نمونه‌گیر مورد تایید و صدور گواهی گذراندن دوره عملی توسط واحد بیماری‌های مرکز بهداشت شهرستان (مراقبین سلامت فاقد گواهی دوره علمی مجاز به نمونه‌گیری از پاشنه‌ی پای نوزادان نیستند)
۱۸. برنامه‌ریزی به منظور اجرای الزامات انتقال امن و ایمن نمونه‌های بالینی به آزمایشگاه‌های انجام‌دهنده غربالگری، آزمایشگاه‌های تأیید تشخیص، ژنتیک و آزمایشگاه‌های حد واسط
۱۹. اعلام فوری موارد جدید مبتلا به بیماری‌های متابولیک ارثی معرفی شده از بیمارستان منتخب در فرم اعلام تشخیص نهایی موارد جدید به مرکز خدمات جامع سلامت تحت پوشش جهت تشکیل پرونده ژنتیک و ثبت در سامانه‌های مرتبط
۲۰. گزارش فوری موارد غیبت از درمان در فرم اعلام موارد نیازمند پیگیری از بیمارستان منتخب به منظور پیگیری علت غیبت از درمان در مرکز جامع خدمات سلامت شهری/روستائی، پایگاه سلامت شهری/روستائی، خانه بهداشت تحت پوشش و اعلام نتیجه پیگیری و خلاصه اقدامات انجام شده بر اساس فرم مربوطه به معاونت بهداشتی با رونوشت به بیمارستان منتخب
۲۱. پیگیری ارجاع خانواده بیماران مبتلا به بیماری‌های متابولیک ارثی نیازمند مراقبت ژنتیک (بر اساس دستورالعمل) به پزشکان مشاور ژنتیک اجتماعی دوره‌دیده جهت دریافت خدمات مربوطه و نظارت بر حسن اجرای خدمات ارائه شده توسط واحد مشاوره ژنتیک اجتماعی
۲۲. ارائه گزارش از نحوه اجرای برنامه به سطوح بالاتر (ریاست شبکه و معاونت بهداشتی)



دستورالعمل مراقبت برنامه پیشگیری و کنترل
بیماری‌های متابولیک ارثی

شماره سند: HD- IMD-00-MN-WI-010

شماره بازنگری: 00

۲۳. ثبت و جمع‌آوری و ارسال کلیه اطلاعات در فرم‌ها/ سامانه مربوط (مطابق شناسنامه فرم‌های پیوست) و تجزیه، تحلیل و محاسبه شاخص‌ها براساس دستورالعمل و تعیین مداخلات مربوطه
۲۴. اعلام موارد مهاجرت به داخل و خارج از منطقه تحت پوشش به صورت مکتوب با رونوشت به واحد مشاوره ژنتیک اجتماعی شهرستان جهت ثبت در پرونده ژنتیک
۲۵. گردآوری و ثبت نقطه نظرات، پیشنهادات و انتقادات در سطح شهرستان و انعکاس به معاونت بهداشتی دانشگاه/ دانشکده و پیگیری جهت حل مشکلات اجرایی
۲۶. ثبت هر مورد غربالگری به عهده شهرستان پوشش‌دهنده مرکزی که غربالگری نوزاد در آن انجام شده، است (یعنی حتی اگر نوزاد ساکن منطقه تحت پوشش آن شهرستان نباشد، پیگیری نتایج آزمایشات نوزاد تا تعیین تکلیف نهایی به عهده شهرستان انجام‌دهنده غربالگری است). البته بدیهی است بعد از تعیین تکلیف نهایی و گزارش بیمار به شهرستان محل سکونت، مراقبت بیمار به عهده واحد خدمات جامع سلامت محل سکونت بیمار خواهد بود.
۲۷. انجام غربالگری نوزاد نیازمند نمونه‌گیری مجدد تا تعیین تکلیف قطعی غربالگری، نباید در فرم آماری گزارش شده به ستاد شهرستان (فرم شماره ۳، فرم ماهیانه خلاصه اطلاعات غربالگری بیماری‌های متابولیک ارثی) ثبت شود. بدیهی است پس از تعیین تکلیف نتیجه غربالگری نوزاد، در اولین فرم آماری تکمیل شده پس از تعیین تکلیف گزارش می‌شود.

(ت) مرکز خدمات جامع سلامت (روستایی/ شهری)

۱. مدیریت و نظارت بر فعالیت‌های مربوط به برنامه در پایگاه‌های سلامت/ خانه‌های بهداشت تحت پوشش
۲. پیگیری فراهم بودن تجهیزات، پرسنل کافی و فضای مناسب جهت انجام نمونه‌گیری
۳. برنامه‌ریزی در زمینه ارتقای سطح آموزش و مهارت کارکنان تحت مدیریت
۴. ارتقای آگاهی جمعیت تحت پوشش در خصوص برنامه پیشگیری و کنترل بیماری‌های متابولیک ارثی با تأکید بر گروه‌های هدف
۵. مدیریت ثبت و گردش اطلاعات و تأیید و کنترل صحت گزارشات آماری برنامه از سطح خانه‌های بهداشت/ پایگاه‌های سلامت تحت پوشش
۶. پیگیری موارد غیبت از درمان بیمار بر اساس دوره زمانی تعیین شده و گزارش آن به مرکز بهداشت شهرستان
۷. آرشو و نگهداری دستورالعمل‌ها، اسناد و مواد آموزشی به روز به منظور دسترسی و بهره‌برداری بهینه از آن
۸. برگزاری جلسه در خصوص موارد عدم همکاری یا عدم دسترسی و تعیین تکلیف موارد مذکور با نظارت واحد بیماری‌های غیرواگیر ستاد شهرستان و تدوین صورتجلسه مکتوب
۹. نظارت بر اجرای دستورالعمل‌های مرتبط در واحدهای تحت پوشش ارائه‌دهنده خدمات پیشگیری و کنترل بیماری‌های متابولیک ارثی

(ث) خانه بهداشت/ پایگاه سلامت (بهورز/ مراقب سلامت)



دستورالعمل مراقبت برنامه پیشگیری و کنترل
بیماری‌های متابولیک ارثی

شماره سند: HD-IMD-00-MN-WI-010

شماره بازنگری: 00

۱. آموزش و راهنمایی مادران در خصوص اهمیت غربالگری بهنگام نوزادان در سه ماهه آخر بارداری
۲. گذراندن دوره عملی انجام نمونه‌گیری از پاشنه پا و دریافت گواهی مربوطه و شرکت در برنامه‌های آموزشی تعیین شده توسط سطوح بالاتر
۳. پیگیری موارد غیبت از درمان بیمار بر اساس دوره زمانی تعیین شده و گزارش آن به مرکز بهداشت شهرستان
۴. جمع‌آوری، ثبت و ارسال اطلاعات به سطوح بالاتر بر اساس دستورالعمل و آیین‌نامه‌های مربوطه، در فرم‌های مرتبط و زمان تعیین شده
۵. مراقبت ژنتیک والدین بیماران مبتلا به بیماری‌های متابولیک ارثی که ازدواج خویشاوندی نموده‌اند تحت عنوان زوجین در معرض خطر مطابق فرم اعلام وضعیت مراقبت ژنتیک
۶. آرشيو منظم و قابل دسترس متون آموزشی مرتبط، دستورالعمل و نامه‌های مربوط به برنامه‌ها
۷. تسلط علمی به دستورالعمل‌های مرتبط برنامه غربالگری نوزادان برای بیماری‌های متابولیک ارثی
۸. ثبت پیگیری‌های انجام شده در دفتر پیگیری برنامه ژنتیک اجتماعی یا سامانه‌های مربوطه و اعلام موارد عدم همکاری یا عدم دسترسی پس از سه بار پیگیری مستمر به مرکز جامع سلامت جهت تعیین تکلیف
۹. انجام آزمایش غربالگری برای نوزادانی که در منزل به دنیا آمده یا در کشور دیگری متولد شده‌اند، باید در اولین مراجعه به واحد خدمات جامع سلامت یا بیمارستان، به والدین توصیه شود.

ج) مرکز غربالگری نوزادان (نمونه‌گیری از پاشنه پا) / وظایف مراقب سلامت (نمونه‌گیر)

۱. گذراندن دوره عملی انجام نمونه‌گیری در ستاد شهرستان
۲. شرکت در برنامه‌های آموزشی ابلاغ شده توسط سطوح بالاتر و پیگیری دریافت متون آموزشی و دستورالعمل‌های مرتبط و آرشيو مناسب آن‌ها
۳. پیگیری فراهم بودن تجهیزات و اقلام نمونه‌گیری
۴. تهیه و نگهداری نمونه خون مطابق با روش تعیین شده در دستورالعمل و استانداردهای آزمایشگاهی
۵. تکمیل فرم شماره ۱ نمونه‌گیری مطابق دستورالعمل نحوه تکمیل فرم مربوطه^۴
۶. ارسال نمونه‌ها به همراه یک نسخه از فرم شماره ۱ به آزمایشگاه غربالگری، حداکثر تا ۲۴ ساعت پس از نمونه‌گیری و دریافت رسید تحویل نمونه
۷. فراخوان والدین و نمونه‌گیری مجدد از نوزاد (در صورت نامناسب بودن نمونه خون گرفته‌شده، متابولیت بینابینی، نیاز به نمونه‌گیری مجدد)
- موارد نیازمند نمونه‌گیری مجدد (در تمام موارد نمونه‌گیری مجدد ضروری است حداقل ۷۲ ساعت از زمان شیر خوردن کامل نوزاد (مصرف شیر مادر به مدت ۳ روز و هر روز ۵۰ سی سی به ازای هر کیلوگرم وزن نوزاد یا روزانه ۳۰ سی سی شیرخشک به ازای کیلوگرم وزن نوزاد) گذشته باشد و وی اندیکاسیون‌های نمونه‌گیری مجدد را داشته باشد):

^۴ ضروری است تمامی فیلدها در فرم شماره ۱ تکمیل گردد و موارد منفی با خط تیره مشخص گردد.



دستورالعمل مراقبت برنامه پیشگیری و کنترل
بیماری های متابولیک ارثی

شماره سند: HD- IMD-00-MN-WI-010

شماره بازنگری: 00

- مواردی که آزمایشگاه انجام دهنده غربالگری/ تائید تشخیص تعیین می کند (اشکالات تکنیکی و ...): در نمونه گیری نامناسب، اشکالات تکنیکی آزمایشگاه و در شرایطی که سطح متابولیت ها در سطح بینابینی است، نمونه گیری مجدد حداکثر تا ۲۴ ساعت پس از اعلام آزمایشگاه، انجام شود.
- سابقه بستری نوزاد در بیمارستان: نمونه گیری مجدد در ۸-۱۴ روزگی انجام شود به شرطی که نوزاد قبل از آن زمان از بیمارستان مرخص شده باشد. در مواردی که نوزاد در آن زمان همچنان در بیمارستان بستری باشد، تعیین زمان نمونه گیری مجدد بر عهده پزشک درمان گر نوزاد است. در نوزادان متولد شده زیر ۳۳ هفته بارداری لازم است نمونه گیری مجدد در ۲۸ روزگی انجام شود.
- رجوع شود به آیتم غربالگری نوزاد بستری در بیمارستان**
- سابقه دیالیز: نمونه گیری مجدد در ۸-۱۴ روزگی انجام شود، به شرطی که ۴۸ تا ۷۲ ساعت از زمان تعویض یا تزریق خون گذشته باشد.
- سابقه تعویض یا تزریق خون: نمونه گیری مجدد در ۸-۱۴ روزگی انجام شود، به شرطی که ۴۸ تا ۷۲ ساعت از زمان تعویض یا تزریق خون گذشته باشد (به جز گالاکتوزومی^۵).
- تغذیه خوراکی یا وریدی با مواد کم پروتئین
- وزن زیر ۲۵۰۰ گرم
- در مواردی که نتیجه غربالگری در مورد بیماری متابولیک ارثی منفی است اما نوزاد تاخیر در تکامل دارد؛ نمونه مجدد از کودک گرفته شده و آزمایش تعیین سطح متابولیت های خون باید با روش MS-MS تکرار شود.

۸. ثبت نتیجه آزمایش تائید در دفتر ثبت پیگیری نتایج غربالگری در مرکز نمونه گیری و سامانه های مرتبط
۹. بایگانی جواب آزمایشات غربالگری به مدت یک سال در مراکز به منظور تحویل به خانواده ها^۶ (پاسخ آزمایشات می بایست در یک نسخه از فرم استاندارد جوابدهی برنامه، تحویل والدین شود. این موضوع باید در هنگام ارائه نسخه آخر (سوم یا چهارم) فرم شماره ۱ نمونه گیری به والدین گوشزد شود)
۱۰. پیگیری جواب نمونه های غربالگری ارسالی و ثبت جواب آزمایشات موارد مثبت غربالگری در دفتر ثبت پیگیری (موارد مثبت غربالگری و نیازمند نمونه مجدد PKU) (حداکثر ۱۰ روز از زمان نمونه گیری)
۱۱. اعلام موارد نمونه گیری که طی ۱۰ روز از زمان نمونه گیری از آزمایشگاه مرجع استان نتیجه آن گزارش نشده است. (مانند نمونه مفقود شده و ...)
۱۲. پیگیری دریافت متون آموزشی و دستورالعمل های مرتبط و آرشو مناسب آنها و اطمینان از دسترسی پرسنل
۱۳. پیگیری فراهم بودن تجهیزات و اقلام مورد نیاز جهت انجام نمونه گیری

^۵ با توجه به اینکه برنامه غربالگری فعلی با MSMS قابلیت تشخیص گالاکتوزومی را ندارد، در مواردی که با Enzyme assay سطح آنزیم گالاکتوزیداز مورد بررسی قرار می گیرد لازم است ۱۲۰ روز از زمان تعویض و تزریق، دیالیز گذشته باشد.

^۶ پس از یک سال مرکز نمونه گیری مسئولیتی در قبال تحویل جواب آزمایشات ندارد.



دستورالعمل مراقبت برنامه پیشگیری و کنترل
بیماری‌های متابولیک ارثی

شماره سند: HD-IMD-00-MN-WI-010

شماره بازنگری: 00

۱۴. در صورت مراجعه کودک بعد از ۵ روزگی نمونه‌گیری اول غربالگری تا ۸ روزگی مطابق با استانداردهای آزمایشگاهی غربالگری نوزادان ۳-۵ روزه انجام گردد.
۱۵. در صورت مراجعه کودک بعد از ۸ روزگی نمونه اول غربالگری به شرطی قابل انجام است که نوزاد تغذیه کافی داشته و کلیه اندیکاسیون‌های اخذ نمونه‌گیری را داشته باشد^۷. چنانچه این کودکان دیالیز و تعویض و تزریق خون داشته باشند، نمونه‌گیری جهت انجام غربالگری به مدت ۴۸-۷۲ ساعت بعد از زمان دیالیز، تعویض و تزریق خون صورت گیرد. (این بند به این علت می باشد که در زمان غربالگری اولیه نوزاد قبل از ۸ روزگی نمونه پاشنه پا حتی در صورت NPO بودن نوزاد اخذ می گردد)
۱۶. در کودکان بالای ۸ روز تنها به علت اشکالات تکنیکی و یا نمونه نامناسب ممکن است نیاز به نمونه‌گیری مجدد وجود داشته باشد.
۱۷. مراقب سلامت باید از طریق کنترل مشخصات درج شده روی کارت گاتری نمونه غربالگری با فرم شماره ۱، از کفایت و صحت اطلاعات ثبت شده اطمینان حاصل نماید.
۱۸. مراقب سلامت موظف است قبل از نمونه‌گیری با سوال از والدین شرایط غربالگری مجدد را ارزیابی نموده و درباره آن به والدین آموزش بدهد (در صورت نیاز به تکرار نمونه‌گیری به دلایل بالینی یا آزمایشگاهی، والدین باید از علت آن مطلع شوند).
۱۹. انجام آزمایش غربالگری برای نوزادانی که در منزل به دنیا آمده یا در کشور دیگری متولد شده اند، باید در اولین مراجعه به واحد خدمات جامع سلامت یا بیمارستان، به والدین توصیه شود.
۲۰. ثبت و جمع‌آوری و ارسال کلیه اطلاعات در فرم‌ها / سامانه مربوط (مطابق شناسنامه فرم‌های پیوست) و تجزیه، تحلیل و محاسبه شاخص‌ها براساس دستورالعمل و تعیین مداخلات مربوط
۲۱. اعلام شرایط و زمان مراجعه به بیمارستان منتخب در موارد مثبت غربالگری مطابق با جدول مراجعات بیماران
۲۲. ارسال فرم خلاصه اطلاعات فعالیت‌های انجام شده، فرم اعلام نتایج آزمایشات غربالگری از مرکز نمونه‌گیری به مرکز بهداشت شهرستان بر اساس شرایط تعیین شده در دستورالعمل
۲۳. ثبت هر مورد غربالگری به عهده دانشگاه پوشش‌دهنده مرکزی که غربالگری در آن انجام شده، است (حتی اگر نوزاد ساکن منطقه تحت پوشش آن دانشگاه نباشد) این موضوع شامل پیگیری نتایج آزمایشات نوزاد تا تعیین تکلیف نهایی است. بعد از گزارش مورد به دانشگاه پوشش‌دهنده محل سکونت، مراقبت بیمار به عهده دانشگاه پوشش‌دهنده خواهد بود.
۲۴. انجام غربالگری نوزاد نیازمند نمونه‌گیری مجدد تا تعیین تکلیف قطعی غربالگری، نباید در فرم آماری گزارش شده به شهرستان ثبت شود. بدیهی است پس از تعیین تکلیف غربالگری کامل نوزاد، نتیجه غربالگری آن نوزاد در اولین فرم آماری، گزارش شود.

^۷ در صورت دیالیز، تعویض و تزریق خون حداقل ۴۸-۷۲ ساعت از زمان انجام آن گذشته باشد، همچنین در شرایطی که نوزاد سابقه بستری در بیمارستان دارد با نظر پزشک معالج و در شرایط بهبود نمونه‌گیری انجام شود.



دستورالعمل مراقبت برنامه پیشگیری و کنترل
بیماری‌های متابولیک ارثی

شماره سند: HD-IMD-00-MN-WI-010

شماره بازنگری: 00

غربالگری نوزادان بستری در بیمارستان

- در مورد نوزادان طبیعی زمان نمونه گیری ۳ تا ۵ روزگی باشد.
- در صورتی که نوزادی در زمان غربالگری ۳-۵ روزگی در بیمارستان بستری باشد، ضروری است اولین نمونه غربالگری وی حتی در صورت NPO بودن بر روی کاغذ فیلتر تهیه شده و مطابق دستورالعمل ابلاغی به آزمایشگاه غربالگری (منتخب/مرجع) ارسال شود.
- غربالگر بیمارستان موظف است که والدین نوزاد بستری در ۳ تا ۵ روزگی را در خصوص غربالگری مجدد در زمان تعیین شده توسط پزشک متخصص، آگاه سازد و زمان غربالگری مجدد را در خلاصه پرونده تحویل داده شده به بیمار ثبت نماید.
- زمان مناسب برای موارد نمونه گیری مجدد (مواردی که نتیجه آزمایش را منفی کاذب می‌کند) در ۸-۱۴ روزگی است به شرطی که ۷۲ ساعت از شیر خوردن نوزاد گذشته باشد و اندیکاسیون‌های اخذ نمونه وجود داشته باشد.
- در صورتی که نوزاد بیمار در زمان تعیین شده توسط پزشک معالج برای غربالگری مجدد، همچنان در بیمارستان بستری است، لازم است آزمایش غربالگری وی (نمونه مجدد) در شرایطی که اندیکاسیون‌های اخذ نمونه مجدد را دارد بر روی کاغذ فیلتر تهیه شده و مطابق دستورالعمل ابلاغی به آزمایشگاه غربالگری (منتخب/مرجع) ارسال شود.
- در صورتی که نوزاد قبل از زمان تعیین شده ترخیص شود (یا به بیمارستان دیگری اعزام گردد) باید توصیه به والدین توسط پزشک و یا پرستار مسئول بخش به نحوی صورت گیرد که آزمایش غربالگری و نمونه‌گیری مجدد وی در صورت نیاز مورد غفلت قرار نگیرد.
- هنگام اخذ نمونه مجدد لازم است نوزاد NPO نبوده و ۷۲ ساعت از شیر خوردن کامل وی (مصرف شیر مادر به مدت ۳ روز و هر روز ۵۰ سی‌سی به ازای هر کیلوگرم وزن نوزاد یا روزانه ۳۰ سی‌سی شیرخشک به ازای کیلوگرم وزن نوزاد) گذشته باشد.
- از نوزادان بیمار بستری در بیمارستان باید یک نمونه در روزهای سوم تا پنجم و یک نمونه در شرایط بهبود ایشان (به شرطی که ۸-۱۴ روزه باشد و اندیکاسیون‌های لازم جهت اخذ نمونه مجدد را داشته باشد. مطابق پروتکل بالینی ابلاغی) گرفته شود. (جز در مواردی که پزشک متخصص زمان انجام آزمایش مجدد را با توجه به تداخل درمان صورت پذیرفته با خودکار قرمز در پرونده بیمار ثبت نموده است).
- چنانچه هنوز بعد از گذشت ۸-۱۴ روز نوزاد همچنان بستری باشد و هنوز اندیکاسیون لازم جهت نمونه‌گیری صحیح را کسب نکرده باشد، پس از ترخیص و قطع دارو نمونه مجدد گرفته شود.
- در مواردی که نتیجه غربالگری در مورد بیماری فنیل کتونوری/بیماری‌های متابولیک ارثی منفی است اما نوزاد تاخیر در تکامل دارد؛ نمونه‌ی مجدد از کودک گرفته شده و آزمایش تعیین سطح فنیل‌آلانین خون باید با روش HPLC / یا سایر آزمایشات بنا به صلاحدید پزشک منتخب انجام گیرد.

- نمونه‌گیری مجدد از نوزادانی که تعویض یا تزریق خون داشته‌اند به فاصله ۴۸ تا ۷۲ ساعت پس از تعویض و یا تزریق خون قابل انجام است.
- در نوزادان متولد شده زیر ۳۳ هفته بارداری لازم است نمونه‌گیری مجدد در ۲۸ روزگی (۴ هفتگی) انجام شود.
- نمونه‌گیری خون برای آزمایش DHPR جهت رد یکی از انواع فنیل‌کتونوری غیرکلاسیک در بیمارستان منتخب کنترل و درمان فنیل‌کتونوری، در مورد نوزادانی که تعویض یا تزریق خون داشته‌اند ۳ ماه بعد از تعویض یا تزریق خون قابل انجام است.
- مواردی که آزمایش غربالگری را به صورت کاذب منفی می‌نماید:
 - ✓ در صورتی که از نوزاد قبل از گذشت ۷۲ ساعت از تولد، خون‌گیری شود و یا به هر دلیل در زمان خون‌گیری تغذیه کافی با شیر نشده باشد (مصرف شیر مادر به مدت ۳ روز و هر روز ۵۰ سی‌سی به ازای هر کیلوگرم وزن نوزاد یا روزانه ۳۰ سی‌سی شیرخشک به ازای کیلوگرم وزن نوزاد)، آزمایش به صورت کاذب منفی می‌شود. در این شرایط باید در زمانی که نوزاد به مدت ۷۲ ساعت از شیر تغذیه شده باشد، خون‌گیری و آزمایش، مجدداً تکرار شود.
 - ✓ اشکالات تکنیکی
 - ✓ دیبالیز
 - ✓ تزریق یا تعویض خون
 - ✓ تغذیه خوراکی یا وریدی با مواد کم پروتئین
 - ✓ NPO بودن و شرایطی نظیر این موارد که مانع افزایش Phe خون می‌شود.
- در هر یک از حالات فوق باید بعد از رفع عامل، نمونه‌گیری مجدد در ۸ تا ۱۴ روزگی و یا طبق نظر پزشک معالج انجام شود.
- ❖ تبصره: زمان نمونه‌گیری مجدد توسط پزشک معالج در شرایطی نوزاد قبل از ۱۴-۸ روزگی از بیمارستان مرخص و یا به بیمارستان دیگری اعزام شود، باید در برگه خلاصه پرونده با خودکار قرمز ثبت شود. همچنین والدین به طور کامل نسبت به مراجعه به موقع برای نمونه‌گیری مجدد، آموزش داده شوند.
- مواردی که آزمایش غربالگری را به صورت کاذب مثبت می‌نماید (این موارد نیاز به نمونه‌گیری مجدد ندارد): نمونه نامناسب (مراجعه به دستورالعمل رد و پذیرش نمونه غربالگری نوزادان برای بیماری‌های متابولیک ارثی)، وجود بیماری متابولیک ارثی در مادر، هیپرمانتاسیون، مصرف داروها (مانند سدیم والپروات و سفوتاکسیم، آمپی‌سیلین، روغن MCT)، نوزادان نارس، نوزاد با وزن کمتر از ۲۵۰۰ گرم، مادر گیاه‌خوار، اشکالات نمونه‌گیری، همولیز، موارد بینابینی، بیماری‌های کبدی



دستورالعمل مراقبت برنامه پیشگیری و کنترل
بیماری‌های متابولیک ارثی

شماره سند: HD- IMD-00-MN-WI-010

شماره بازنگری: 00

- ثبت هر مورد غربالگری به عهده دانشگاه انجام‌دهنده غربالگری است (حتی اگر نوزاد ساکن منطقه تحت پوشش آن دانشگاه نباشد) این موضوع شامل پیگیری نتایج آزمایشات نوزاد تا تعیین تکلیف نهایی است بعد از گزارش مورد به دانشگاه پوشش‌دهنده محل سکونت، مراقبت بیمار به عهده دانشگاه پوشش‌دهنده خواهد بود.
- انجام غربالگری نوزاد نیازمند نمونه‌گیری مجدد تا تعیین تکلیف قطعی غربالگری، نباید در فرم آماری گزارش شده به شهرستان ثبت شود. بدیهی است پس از تعیین تکلیف غربالگری کامل نوزاد، گزارش غربالگری آن نوزاد در اولین فرم آماری ثبت و ارسال می‌شود.
- علاوه بر غربالگری نوزادان سالم برای تشخیص زود هنگام بیماری‌های متابولیک ارثی، کلیه کودکانی که طی معاینات دوره‌ای اطفال شناسایی می‌گردند و دارای علائم ذکر شده در ذیل هستند و این علائم توسط پزشک مرکز پوشش‌دهنده نیز تایید شده باشد، به عنوان کودکان مشکوک به بیماری ژنتیکی/متابولیک ارثی، به بیمارستان منتخب ارجاع می‌شوند:
 - ✓ سابقه حملات استفراغ، کاهش سطح هوشیاری
 - ✓ تاخیر تکامل یا عقب ماندگی ذهنی
 - ✓ شلی عضلات یا هیپوتونی، عدم تحمل ورزش
 - ✓ چهره غیر طبیعی، دیسمورفیسیم
 - ✓ سابقه مشکل قلبی یا کبدی
 - ✓ سابقه مرگ ناگهانی، سابقه مرگ در دوره شیرخوارگی در فرزندان قبلی
- در صورتی که فقط یک متابولیت بین حد بالای محدوده مرجع و Cutoff پاتولوژیک بالا و یا برعکس بین حد پایین محدوده مرجع و Cutoff پاتولوژیک پایین (یعنی در منطقه gray zone) قرار بگیرد، Recall DBS به درخواست آزمایشگاه صورت می‌پذیرد. به این ترتیب در صورت تکرار نتیجه در مناطق gray zone و یا بدتر شدن روند افزایش یا کاهش، بسته به نوع متابولیت، نتیجه به پزشک در بیمارستان منتخب ارجاع می‌گردد تا تصمیمات بعدی در زمینه انجام آزمایشات تاییدی برای نوزاد گرفته شود. اما اگر چند متابولیت در منطقه gray zone قرار گرفته باشند و یا نتیجه در محدوده پاتولوژیک باشد، ارجاع به بیمارستان منتخب الزامی است تا تصمیم‌گیری برای اقدامات بعدی توسط پزشک منتخب انجام پذیرد. بنابراین آزمایشگاه موظف است در هنگام انجام آزمایش جدول زیر را مدنظر قرار دهد. (رجوع به روش اجرایی جوابدهی آزمایشگاه منتخب غربالگری نوزادان)

جدول ۲- جدول تعاریف موارد Recall, Recheck, ارجاع به بیمارستان منتخب بر اساس تغییرات میزان متابولیت‌ها

Result	Act
--------	-----

Abnormal DBS	Recheck DBS on another spot
Borderline (فقط یک متابولیت)	Recall DBS by Laboratory
Borderline (چند متابولیت)	ارجاع به بیمارستان منتخب جهت تصمیم گیری توسط پزشک منتخب
Pathologic	ارجاع به بیمارستان منتخب جهت تصمیم گیری توسط پزشک منتخب

○ نکات قابل توجه در نمونه گیری: (مراجعه به دستورالعمل نمونه گیری آزمایشگاه های غربالگری و استاندارد رد و پذیرش نمونه)

۱. نمونه مناسب برای بررسی ارگانیک اسیدوری ترجیحا قسمت میانی ادرار صبحگاهی به میزان حداقل ۷ میلی لیتر، جمع آوری شده در ظروف استریل مخصوص جمع آوری ادرار است.
۲. در صورتی که بیمار مولتی ویتامین یا مولتی مینرال مصرف می کند با هماهنگی با پزشک معالج به مدت ۲۴ ساعت مصرف آن ها قطع شود.
۳. نمونه گیری باید قبل از هرگونه اقدام درمانی یا توقف تغذیه ای انجام شود زیرا شرایط بدون تغذیه می تواند باعث به دست آمدن نتایج نرمال کاذب شود.

ذ) مرکز جامع خدمات سلامت ارائه دهنده خدمت مشاوره ژنتیک اجتماعی

۱. پذیرش موارد ارجاع شده از نظام مراقبت و بیمارستان منتخب (توسط فوق تخصص منتخب بیماری های متابولیک ارثی برای مشاوره ژنتیک اجتماعی)
۲. انجام مشاوره ژنتیک اجتماعی والدین بیمار و ارجاع آن ها برای تعیین جهش ژنی (موتاسیون) به آزمایشگاه های منتخب عضو شبکه تشخیص ژنتیک پیش از تولد بیماری های متابولیک ارثی (معرفی شده از سوی اداره ژنتیک) و پس خوراند به نظام مراقبت
۳. انجام مشاوره با خویشان در معرض خطر بیمار که ازدواج فامیلی نموده یا قصد این نوع ازدواج را دارند و در معرض خطر تولد فرزند مبتلا به بیماری های متابولیک ارثی هستند.
۴. تشکیل پرونده مشاوره ژنتیک اجتماعی برای خانواده های پرخطر متابولیک ارثی
۵. ارسال فرم اعلام وضعیت مراقبت ژنتیک اجتماعی برای ارجاعات (بند ۲ و ۳) به مرکز بهداشت شهرستان مطابق دستورالعمل ژنتیک اجتماعی
۶. انجام مشاوره ژنتیک اجتماعی با زن باردار دارای فرزند مبتلا (ارجاع شده از سوی اعضای تیم بالینی بیمارستان منتخب و یا مراقب سلامت)
۷. انجام مشاوره با زن باردار دارای جنین مبتلا جهت اتخاذ تصمیم برای خاتمه بارداری و یا ادامه بارداری
۸. توصیه به انتخاب یک مرکز تخصصی سطح ۳ برای زایمان، به والدینی که تصمیم ادامه بارداری و تولد نوزاد مبتلا را دارند.



دستورالعمل مراقبت برنامه پیشگیری و کنترل
بیماری‌های متابولیک ارثی

شماره سند: HD- IMD-00-MN-WI-010

شماره بازنگری: 00

۹. اطلاع‌رسانی در خصوص موضوعات زیر طی مشاوره ژنتیک اجتماعی با خانواده‌های دارای فرزند مبتلا به بیماری‌های متابولیک ارثی:

- توضیح درباره ارثی بودن بیماری و نحوه توارث آن
- توجیه والدین برای معرفی خویشان در معرض خطر بیماری
- توضیح درباره تفاوت‌های آزمایشات غربالگری، تایید و تشخیص ژنتیک، و اهمیت و ضرورت هر یک از آنها
- خطرات بالقوه آزمایش تشخیص ژنتیک جنین
- اطلاعات درباره طول مدت دریافت نتیجه آزمایش تشخیصی و نحوه دریافت آن
- توضیح درباره اختیاری بودن ختم بارداری
- شرکت تیم مشاور ژنتیک در برنامه‌های آموزشی تعیین شده یا ابلاغی از سوی سطوح بالاتر
- ثبت کلیه اطلاعات لازم در فرم‌های مربوط
- ارسال خلاصه اطلاعات در فرم‌های مربوط به سطح بالاتر
- دسترسی و مطالعه متون آموزشی، دستورالعمل‌ها و آیین‌نامه‌های مرتبط

🚩 وظیفه مهم و مشترک کارکنان نظام سلامت:

- ✓ تمامی اعضای تیم سلامت موظف به رعایت محرمانگی نتایج آزمایشات و سایر اطلاعات شیرخوار/کودک و خانواده وی هستند.
- ✓ اعضای تیم سلامت باید از معرفی و ارجاع مراجعین و بیماران به آزمایشگاه‌های خاص در جهت منافع فردی یا سهم‌خواهی خودداری نمایند.

(ز) اداره امور آزمایشگاه‌های بهداشتی

۱. مشارکت در عقد قرارداد جهت انجام تست‌های تائید تشخیص
۲. ارسال دستورالعمل چگونگی ارجاع نمونه‌های DBS نوزاد فراخوان شده (موارد مثبت غربالگری) برای انجام آزمایش تائید تشخیص و نمونه ادرار، پلاسمای هپارینه به مراکز تحت پوشش بر اساس دستورالعمل نمونه‌گیری
۳. پیگیری در اعلام فوری جواب آزمایش‌های مثبت با تلفن و همچنین ارسال مکتوب جواب کلیه آزمایشات از آزمایشگاه‌های مربوطه به معاونت بهداشت دانشگاه و مرکز بهداشت شهرستان
۴. پیگیری تامین کیت و ملزومات مصرفی لازم جهت انجام آزمایشات غربالگری نوزادان، تائید تشخیص (به روش HPLC) (به نحوی که وقفه‌ای در آزمایشات ایجاد نشود)



دستورالعمل مراقبت برنامه پیشگیری و کنترل
بیماری‌های متابولیک ارثی

شماره سند: HD- IMD-00-MN-WI-010

شماره بازنگری: 00

۵. هماهنگی‌های لازم در خصوص شرکت پرسنل در برنامه‌های آموزشی در زمینه انجام آزمایشات
۶. آموزش پرسنل نمونه‌گیر، نظارت بر عملکرد نمونه‌گیری و آزمایشگاه غربالگری بر اساس چک لیست
۷. پیگیری و تدارک کلیه تجهیزات و کیت‌های مورد نیاز در هماهنگی با مسئولین مربوطه
۸. شرکت در جلسات در سطح ستاد وزارت بهداشت/دانشگاه
۹. پایش و نظارت آزمایشگاه‌های غربالگری نوزادان بر اساس چک لیست مربوطه
۱۰. نظارت بر وظایف کارشناس آزمایشگاه شهرستان برای اخذ نمونه مناسب و ارائه گزارش به واحد مرتبط

ر) واحد امور آزمایشگاه‌های استان

۱. ارتقاء کیفیت عملکرد آزمایشگاه‌های فعال در زمینه پیشگیری و کنترل بیماری‌های متابولیک ارثی کودکان با تکیه بر الزامات استاندارد سیستم مدیریت کیفیت در آزمایشگاه‌ها و با تاکید بیشتر بر فرآیندهای مدیریت کارکنان، مدیریت تجهیزات، کنترل فرآیند (پیش از انجام آزمایش، انجام آزمایش و پس از انجام آزمایش) از طریق پایش و نظارت مستمر
۲. مطلع نمودن معاونت بهداشت از اشکالات احتمالی مهم آزمایشگاه‌های مربوط (بند ۱) پس از انجام پایش
۳. مشارکت فعال آزمایشگاه مرجع سلامت و اداره امور آزمایشگاه‌های استان با سایر معاونت‌های مرتبط در اجرای هر چه بهتر برنامه بسیار حائز اهمیت است. آموزش و نظارت بر واحدهای ذیربط ضامن مهمی برای دستیابی به هدف فوق است.
۴. همکاری در روند انجام آزمایش یا ارسال نمونه به آزمایشگاه طرف قرارداد منتخب و تحویل پاسخ آزمایشات کنترل درمان در زمان تعیین شده برای ویزیت بالینی دوره‌ای
۵. حمایت از سیستم انتقال نمونه در جهت پیشبرد برنامه
۶. شرکت در جلسات تیم بالینی و جلسات مرتبط برنامه‌ریزی شده توسط سطوح بالاتر
۷. پایش و ارزیابی نحوه اجرای کار و رعایت استانداردها در آزمایشگاه‌های حدواسط

➤ آزمایشگاه منتخب غربالگری

۱. عقد قرار داد با مرکز بهداشت شهرستان با هماهنگی معاونت بهداشت جهت انجام غربالگری
 ۲. پذیرش و ثبت کلیه نمونه‌های DBS غربالگری
 ۳. انجام کلیه آزمایشات غربالگری حداکثر در ۴۸ ساعت
 ۴. بررسی نمونه‌ها (پذیرش نمونه‌های مناسب و رد نمونه‌های نامناسب و اعلام به مرکز بهداشت)
- ❖ **تذکر مهم:** آزمایشگاه موظف است موارد نمونه نامناسب را به صورت تلفنی و نتایج مثبت را به دو شیوه تلفنی و کتبی به کارشناس ستادی ژنتیک گزارش نماید.



دستورالعمل مراقبت برنامه پیشگیری و کنترل
بیماری‌های متابولیک ارثی

شماره سند: HD- IMD-00-MN-WI-010

شماره بازنگری: 00

۵. اعلام جواب آزمایشات مثبت غربالگری و موارد رد نمونه به مرکز بهداشت شهرستان در اسرع وقت بصورت تلفنی / نامبر مطابق ذیل
الف) در محدوده بینابینی که نیازمند گرفتن DBS مجدد توسط مرکز نمونه گیری انجام می شود
ب) نیاز به ارجاع فوری به بیمارستان منتخب
۶. اعلام هر گونه عدم هم‌خوانی و ابهام در فرم ثبت اطلاعات که شامل اختلاف شماره کاغذ، ثبت دو نوزاد با شماره یکسان و ... به مرکز بهداشت شهرستان
۷. اعلام پاسخ همه موارد غربالگری نوزادان به مرکز بهداشت شهرستان (یا استان) در پایان هر هفته
۸. مشارکت در اجرای برنامه‌های آموزشی ابلاغ شده پرسنل مراکز نمونه گیری از سوی سطوح بالاتر
۹. اخذ هزینه آزمایش غربالگری مطابق تعرفه اعلام شده معاونت بهداشت
۱۰. ارسال اطلاعات درخواستی دانشگاه‌ها و ستاد وزارت بهداشت بر حسب شرایط ابلاغ شده

تعارف غربالگری هر نوزاد VK تعیین شده است از مبلغ تعیین شده مطابق نامه ۳۰۵/۲۳۴۴ مورخ ۹۹/۲/۲۷ بر اساس ارزش نسبی تعیین شده که در سال جاری هزینه غربالگری را دریافت نمایند. همچنین هزینه انجام تست توسط آزمایشگاه به صورت متناسب با ارزش نسبی که در هر سال جاری تعیین می‌شود، و این مبلغ در قالب عقد قرارداد با آزمایشگاه‌های طرف قرارداد انجام آزمایش غربالگری با TMS، آزمایش مجدد در صورت نیاز و آزمایش‌های بیوشیمیایی تشخیصی موارد مثبت غربالگری که نیازمند آزمایش تشخیصی هستند، تخصیص یابد این مجموعه از آزمایش‌ها به صورت رفلکسیو برای هر نوزاد انجام می‌گیرد و آزمایشگاه غربالگری طرف قرارداد، مسئول انجام آزمایش‌های یاد شده است و نباید در موارد واجد شرایط هر مرحله از این مجموعه آزمایش‌ها، هیچ مبلغ اضافی مطالبه شود و مابقی آن سهم معاونت بهداشتی است.

مراحل راه‌اندازی آزمایشگاه غربالگری نوزادان از نظر بیماری‌های متابولیک ارثی و روند ارجاعات در برنامه دارای ۴ فاز به شرح زیر است: (رجوع شود به دستورالعمل گسترش برنامه متابولیک ارثی ابلاغی)

۱- مرحله ۱۰۰۰ نمونه ارجاع (۳ ماه بعد از عقد قرارداد با آزمایشگاه)

✓ ممیزی آزمایشگاه غربالگری نوزادان توسط تیم ممیزی دفتر مدیریت بیماری‌های غیرواگیر
✓ نامه شروع ارجاعات غربالگری در آزمایشگاه تا سقف ۱۰۰۰ نمونه توسط دفتر مدیریت بیماری‌های غیرواگیر

✓ ارسال داده‌های غربالگری آزمایشگاه‌های همکار

✓ تجزیه و تحلیل داده‌های غربالگری آزمایشگاه‌های یاد شده توسط دفتر مدیریت بیماری‌های غیرواگیر

۲- مرحله ۱۰۰۰۰ نمونه ارجاع (تا سقف ۶ ماه توسط دانشگاه‌های علوم پزشکی)

✓ ممیزی پیگیری‌کننده یا پایش توسط تیم ممیزی دفتر مدیریت بیماری‌های غیرواگیر
✓ نامه ارتقاء ارجاعات به ۱۰۰۰۰ نمونه در آزمایشگاه توسط دفتر مدیریت بیماری‌های غیرواگیر



دستورالعمل مراقبت برنامه پیشگیری و کنترل
بیماری‌های متابولیک ارثی

شماره سند: HD- IMD-00-MN-WI-010

شماره بازنگری: 00

✓ آزمایشگاه‌های همکار باید نتایج غربالگری را در پورتال اداره ژنتیک دفتر مدیریت بیماری‌های غیر واگیر مطابق با فرمت طراحی شده و روش مورد استفاده (برای جمع‌آوری داده‌های غربالگری نوزادان (www.health.gov.ir) وارد نمایند.

توجه: (نتایج غربالگری‌ها باید حتی‌الامکان حداقل در ۵ مرحله در طول ۶ ماه توسط آزمایشگاه وارد شود).

✓ تجزیه و تحلیل داده‌های غربالگری در هر ۲۰۰۰ نمونه ارجاع

✓ الزامات پرسنلی مورد نیاز در آزمایشگاه همکار: ۳ پرسنل پذیرش، جوابدهی و تفسیر + ۱ پرسنل انجام

آزمایش غربالگری + ۱ مسئول فنی + ۱ دستگاه MS-MS

۳- مرحله ۵۰۰۰۰ نمونه ارجاع (تا سقف شش ماه-یک سال توسط دانشگاه‌های علوم پزشکی لیست شده)

✓ انجام ممیزی از آزمایشگاه در مرحله ۸۰۰۰ ارجاع توسط تیم ممیزی دفتر مدیریت بیماری‌های غیرواگیر

✓ شیفت از ۱۰۰۰۰ به مرحله ۵۰۰۰۰ نمونه در صورت تأیید تیم ممیزی و ارسال نامه اداره ژنتیک

✓ الزامات پرسنلی مورد نیاز در آزمایشگاه همکار: ۶ پرسنل پذیرش، جوابدهی و تفسیر + ۲ پرسنل انجام

آزمایش غربالگری + ۱ مسئول فنی + ۱ دستگاه MS-MS

۴- مرحله ۱۰۰۰۰۰ نمونه ارجاع (تا سقف ۱ سال و شش ماه توسط دانشگاه‌های علوم پزشکی لیست شده)

✓ انجام ممیزی پایش و ارزیابی از آزمایشگاه در مرحله ۴۸۰۰۰ ارجاع توسط تیم ممیزی دفتر مدیریت بیماری‌های غیرواگیر

✓ شیفت از ۵۰۰۰۰ به مرحله ۱۰۰۰۰۰ نمونه در صورت تأیید تیم ممیزی و ارسال نامه اداره ژنتیک

✓ الزامات پرسنلی مورد نیاز در آزمایشگاه همکار: ۱۰ پرسنل پذیرش، جوابدهی و تفسیر + ۳ پرسنل انجام

آزمایش غربالگری + ۱ مسئول فنی + ۱ دستگاه MS-MS

➤ **آزمایشگاه انجام آزمایش تأیید (GC- MS / HPLC/LCMS)**

۱. عقد قرارداد با آزمایشگاه غربالگری با هماهنگی ستاد دانشگاه/ شهرستان جهت انجام و پیگیری آزمایش تأیید

۲. عقد قرارداد با آزمایشگاه‌های حد واسط و انتقال‌دهنده نمونه جهت دریافت نمونه بر اساس توافق فیما بین

۳. دریافت نمونه یا پذیرش نوزاد توسط آزمایشگاه و انجام آزمایش بر روی نمونه‌های ارسالی (بر اساس دستورالعمل‌های ابلاغی)

۴. اعلام مکتوب و فوری پاسخ آزمایشات تأیید از آزمایشگاه/ آزمایشگاه ژنتیک منتخب به مرکز بهداشت شهرستان/ استان حداکثر تا ۴۸ ساعت

۵. مشارکت در برنامه‌های آموزشی مرتبط



دستورالعمل مراقبت برنامه پیشگیری و کنترل
بیماری‌های متابولیک ارثی

شماره سند: HD- IMD-00-MN-WI-010

شماره بازنگری: 00

۶. همکاری با تیم ممیزی و استقرار تضمین کیفیت
۷. اخذ هزینه آزمایش غربالگری / تایید مطابق تعرفه اعلام شده معاونت بهداشت وزارت بهداشت
۸. ارسال اطلاعات درخواستی دانشگاه‌ها و ستاد وزارت بهداشت بر حسب شرایط ابلاغ شده

➤ **آزمایشگاه تهیه‌کننده و ارسال‌کننده نمونه ادرار، خون، ژنتیک، DBS (آزمایشگاه حد واسط)**

کلیه نمونه‌گیری‌ها برای آزمایشات تایید، بایستی در آزمایشگاه تایید شده طرف قرارداد صورت گیرد بر این اساس وظایف زیر به عهده آزمایشگاه‌های حدواسط است:

۱. پایبندی به الزامات ذکر شده در قرارداد منعقد شده با آزمایشگاه تایید منتخب
۲. ارسال کپی قرارداد به معاونت بهداشت و درمان دانشگاه علوم پزشکی
۳. پیگیری دریافت راهنمایی چگونگی تهیه و ارسال نمونه با توجه به استانداردهای تعیین شده
۴. تهیه نمونه درخواستی جهت انجام آزمایش تایید بر اساس استانداردهای اعلام شده
۵. ارسال نمونه به آزمایشگاه تایید
۶. پیگیری جواب کلیه نمونه‌های ارسالی به آزمایشگاه تایید
۷. اعلام تلفنی جواب‌های مثبت به مرکز بهداشت شهرستان (کارشناس ژنتیک بیماری‌های غیرواگیر) به طور همزمان
۸. پیگیری دریافت جواب مکتوب از آزمایشگاه تایید
۹. ارسال جواب مکتوب آزمایشات به مرکز بهداشت شهرستان
۱۰. پایش و ارزیابی نحوه اجرای کار و رعایت استانداردها

➤ **وظائف آزمایشگاه‌های تشخیص پزشکی (اعم از آزمایشگاه‌های تایید و یا آزمایشگاه‌های ژنتیک پیشگیری)**

۱. به منظور حصول اطمینان از اعتبار نتایج، آزمایشگاه‌ها موظف به استقرار نظام مدیریت فراگیر کیفیت و ایجاد یک نظام کارآمد مدیریت عدم انطباق هستند.
۲. آزمایشگاه‌ها ملزم به بکارگیری کارکنان آموزش‌دیده احراز صلاحیت‌شده در آزمایشگاه هستند.
۳. مسئول فنی آزمایشگاه بایستی هماهنگی‌های لازم جهت آموزش کارکنان را فراهم کرده و صلاحیت آنها را قبل از شروع به کار تایید نماید.
۴. آزمایشگاه‌ها موظف هستند به منظور پی‌گیری روند مراقبت از بیمار تا مدت ۱ سال تمام کارت‌های نمونه‌های با متابولیت طبیعی را حداکثر تا یک سال در فریزر ۲۰- درجه سانتی‌گراد و نمونه‌های با سطح متابولیت غیرطبیعی به مدت حداقل ۵ سال در فریزر ۲۰- درجه سانتی‌گراد با کد شناسه نگهداری و سپس آنها را از بین ببرند.



دستورالعمل مراقبت برنامه پیشگیری و کنترل
بیماری‌های متابولیک ارثی

شماره سند: HD-IMD-00-MN-WI-010

شماره بازنگری: 00

۵. بررسی مجدد نمونه برای مقاصد پزشکی مستلزم درخواست کتبی پزشک مسئول کودک و رضایت والدین
۶. بررسی مجدد نمونه برای مقاصد پزشکی قانونی مستلزم درخواست کتبی سازمان رسمی مرجع است.
۷. به دلیل این که کارت‌های نمونه خون نوزاد محتوی اطلاعات ژنتیکی است، نباید به خانواده عودت داده شود.
۸. پژوهش روی نمونه‌های دارای مشخصات فردی مستلزم رضایت والدین و در صورت عدم دسترسی، رضایت یکی از آن‌ها است (بررسی ژنتیکی نمونه‌های دارای مشخصات فردی مستلزم رضایت پدر نوزاد است).
۹. پژوهش روی نمونه‌ها منوط به کسب مجوز کمیته اخلاق در پژوهش است.
۱۰. آزمایشگاه‌ها حق فروش یا اعطای امتیاز نمونه‌های غربالگری به هیچ سازمانی مانند سازمان‌های پژوهشی یا تجاری را ندارند.
۱۱. پژوهش روی نمونه خون‌های غربالگری برای مقاصد بهبود خدمات سلامت عمومی منوط به مجوز اداره مدیریت اطلاعات و کمیته اخلاق در پژوهش است.
۱۲. رعایت کلیه موازین مطابق با قرارداد منعقد شده با دانشگاه‌های علوم پزشکی و جوابدهی به کلیه موارد نمونه‌های ارسالی ظرف مدت ۴۸ ساعت الزامی است.

➤ وظائف آزمایشگاه کنترل درمان

آزمایشات کنترل درمان و پیگیری وضعیت بالینی نمونه خون جهت آزمایش کنترل درمان بر اساس زمان تعیین شده در پرونده بیمار با نمونه‌گیری از پاشنه پا یا سرانگشت بیمار یا نمونه پلازما هپارینه و ادرار براساس استانداردهای آزمایشگاهی نمونه‌گیری برنامه و نوع متابولیت غیرطبیعی/مشکوک گرفته می‌شود. بیمار با پاسخ آزمایش برای بررسی بالینی دوره‌ای که قبلاً زمان آن توسط متخصص منتخب تنظیم شده به بیمارستان منتخب مراجعه می‌نماید و جواب آزمایشات در زمان تعیین شده توسط آزمایشگاه منتخب ارائه شود.

ض) بیمارستان منتخب مرکز استان

این بیمارستان بر اساس درخواست معاونت بهداشت و معرفی معاونت درمان جهت ارائه خدمات استاندارد بالینی به بیماران متابولیک ارثی معرفی می‌شود و دارای تیم بالینی متشکل از فوق تخصص غدد و متابولیک (در برخی موارد فوق تخصص اطفال)، کارشناس تغذیه، روانشناس، مددکار اجتماعی، کار درمان، مسئول فنی آزمایشگاه و مسئول فنی داروخانه است که در درمانگاه متابولیک ارثی با نیروی پذیرش مشخص و بایگانی و ثبت مستقل، در روزهای تعیین شده (به جز در موارد مثبتی که برای بار اول ارجاع شده‌اند) به بیماران متابولیک ارثی خدمت ارائه می‌دهند.

مدیریت بیمارستان

- مدیریت بیمارستان منتخب موظف است، الزامات اجرای فرایندهای نظام ثبت، پیگیری، مراقبت و معاینات دوره‌ای و گزارش‌دهی موارد ارجاع شده را مطابق با پروتکل‌های ابلاغی تامین و پشتیبانی نماید.
۱. تعیین کلیه اعضای تیم بالینی (ترجیحاً ثابت) با صدور ابلاغ
 ۲. تعیین نیروی پذیرش ثابت و ثبت و بایگانی مناسب پرونده‌های بیماران توسط نیروی پذیرش و نظارت بر دریافت تمامی خدمات توسط بیمار و خانواده
 ۳. تخصیص کارانه، اضافه کار یا تشویقی مشخص جهت اعضای تیم بالینی
 ۴. تعیین ریاست تیم بالینی از بین فوق تخصص‌های غدد مشارکت‌کننده در برنامه جامع متابولیک ارثی (تغییر ریاست تیم بالینی بر اساس شرایط هر بیمارستان با نظر مدیریت بیمارستان و اداره ژنتیک ممکن است)
 ۵. تامین محیط فیزیکی مناسب (درمانگاه ثابت با روز مشخص) در بیمارستان منتخب جهت ارائه خدمات توسط اعضای تیم بالینی (تخصیص فضای ویزیت مشترک جهت کلیه اعضای تیم بالینی توصیه می‌شود)
 ۶. تامین امکانات ویزیت منظم بیماران توسط پزشک متخصص (منتخب و ثابت) در درمانگاه بیماری‌های متابولیک ارثی بیمارستان منتخب
 ۸. نظارت بر سازمان‌دهی مراجعه منظم و به هنگام بیماران توسط فرد تعیین شده از سوی مدیریت بیمارستان یا نظام پرستاری بیمارستان و یا منشی درمانگاه بیماری‌های متابولیک ارثی و با همکاری مددکار اجتماعی در بیمارستان منتخب (در ارجاع اولیه موارد مثبت غربالگری و لزوم درخواست آزمایش تایید، امکان ویزیت اورژانس فراهم باشد)^۸.
 ۹. تامین تجهیزات جهت ارائه خدمات مناسب درمانی و مشاوره به بیماران
 ۱۰. دیوی شیر رژیم، دارو و غذای رژیمی مورد نیاز بیماران با همکاری معاونت درمان، معاونت غذا و دارو
 ۱۱. تثبیت نظام ثبت اطلاعات درخواست شده بر اساس دستورالعمل کشوری در بیمارستان منتخب و اطمینان یافتن از ارسال اطلاعات درخواست شده به معاونت بهداشت
 ۱۲. ارائه پس‌خوراند ارجاع به مراکز بهداشت شهرستان ارجاع‌دهنده بیمار به صورت مکتوب
 ۱۳. مکاتبه با مرکز بهداشت مربوطه در خصوص تعیین تکلیف بیمار حداکثر تا یکسال پس از ارجاع (در موارد نیاز به بررسی بیشتر، لازم است با مکاتبه مشخص شود که تعیین تکلیف نهایی بیمار تا چه مدت زمان تقریبی طول می‌کشد).
 ۱۴. همکاری و هماهنگی با تیم بالینی در جهت اجرای صحیح و به هنگام وظایف محوله در دستورالعمل کشوری
 ۱۵. شرکت در جلسات فصلی تیم بالینی و نظارت بر اجرای مصوبات تعیین شده در جلسات
 ۱۶. هماهنگی و مشارکت موثر، مستمر و فعال در راستای رفع مشکلات بیمارستان منتخب و تسهیل اجرای عرضه خدمات به بیماران بر اساس دستورالعمل کشوری

^۸ ترجیحاً بیماران گروه‌های مختلف متابولیک ارثی توسط فوق تخصص غدد و متابولیک مجرب در آن حیطه ویزیت شود و لزوماً یک بیمار به طور مستمر توسط تنها یک فوق تخصص غدد بررسی و پرونده‌های وی تحت نظارت همان پزشک به طور دائم باشد



دستورالعمل مراقبت برنامه پیشگیری و کنترل
بیماری‌های متابولیک ارثی

شماره سند: HD-IMD-00-MN-WI-010

شماره بازنگری: 00

۱۷. تلاش و اهتمام موثر جهت ثابت نگه داشتن اعضای تیم بالینی
۱۸. ارائه بسته خدمات بیماران
۱۹. نظارت بر ارائه آموزش به خانواده‌های بیماران و تامین شرایط آموزش تیم بالینی
۲۰. نظارت بر اجرای صحیح دستورالعمل نحوه تامین، سفارش و توزیع غذای مخصوص بیماران متابولیک ارثی

فوق تخصص منتخب بیماری‌های متابولیک ارثی

۱. ریاست تیم بالینی و هدایت تیم در جهت اهداف برنامه و چارچوب دستورالعمل
۲. درمان بیمار بر اساس پروتکل و دستورالعمل‌های ابلاغ شده وزارت بهداشت در چارچوب برنامه منظم زمان‌بندی شده به تفکیک برای موارد ارجاعی غربالگری مثبت و بیماران
۳. شرکت در جلسات فصلی تیم بالینی (شامل کارشناس آزمایشگاه، کارشناس تغذیه، مسئول داروخانه و مسئول درمانگاه، روانشناس بالینی، مددکار اجتماعی، مسئول پذیرش (و مسئول نگهداری در صورت نیاز) و نظارت بر اجرای مصوبات جلسه مذکور
۴. پاسخگویی و راهنمایی پزشکان متخصص/عمومی دوره‌دیده بیمارستان‌های حدواسط در تمام ساعات شبانه-روز
۵. برقراری ارتباط و تعامل علمی فعال و برنامه‌ریزی شده متخصص منتخب با بیمارستان‌های مرجع بیماری‌های متابولیک ارثی در کشور و ثبت موارد و آماده‌سازی آن‌ها برای گزارش در برنامه سه ماهانه تعامل علمی
۶. نظارت علمی و مداخله فعال در تکمیل پرونده بیمار شامل فرم‌های بررسی بالینی اولیه، فرم بررسی دوره‌های بالینی، فرم بررسی دوره‌های آزمایشات و تجویز داروها و فرم ثبت نتیجه مشاوره‌های فوق تخصصی بیمار در بیمارستان منتخب در چارچوب دستورالعمل کشوری برنامه
۷. راهنمایی خانواده بیمار (بعد از تثبیت وضعیت درمانی بیمار) و ارجاع ایشان به مرکز خدمات جامع سلامت ارائه‌دهنده خدمت مشاوره ژنتیک اجتماعی شهرستان محل سکونت جهت انجام مشاوره و مراقبت ژنتیک
۸. مسئول فرآیند آزمایشات تکمیلی و پیگیری نتایج آزمایشات بر عهده پزشک منتخب است، ریاست تیم بالینی موظف است تا با همکاری سایر اعضای تیم بالینی، نتایج بررسی‌های تکمیلی را کتبا به معاونت بهداشتی دانشگاه در اسرع وقت تا یکسال پس از اولین مراجعه (در موارد نیاز به بررسی بیشتر لازم است تا مکاتبه صورت گرفته و قید شود که تعیین تکلیف نهایی بیمار تا چه مدت زمان تقریبی طول می‌کشد) گزارش نماید.

مسئول درمانگاه بیماری‌های متابولیک ارثی

۱. هماهنگی با خانواده بیماران و اعضای تیم بالینی جهت تنظیم مراجعات دوره‌ای بیماران (باید به نحوی هماهنگی صورت گیرد که مجموعه خدمات پزشکی و پیراپزشکی به بیمار در یک نوبت مراجعه ارائه شود).
۲. نظارت بر دریافت کامل خدمات توسط بیمار و خانواده طبق دستورالعمل



دستورالعمل مراقبت برنامه پیشگیری و کنترل
بیماری های متابولیک ارثی

شماره سند: HD- IMD-00-MN-WI-010

شماره بازنگری: 00

۳. راهنمایی بیماران جهت ارسال پس خوراند ارجاع به واحد ارجاع دهنده
۴. بایگانی و ثبت مناسب پرونده‌ی بیماران
۵. تکمیل دقیق فرم اطلاعات ماهانه و غیبت از درمان در دفتر مراقبت ممتد بیماران مبتلا به بیماری های متابولیک ارثی و ارسال به هنگام آن به معاونت بهداشتی
۶. مشارکت با اعضای تیم بالینی در ویزیت به هنگام بیماران و پیگیری مراجعات به هنگام بیمار (با همکاری مددکار اجتماعی در شرایطی که مشکلات اجتماعی و مالی باعث غیبت از درمان شده است)
۷. شرکت در جلسات فصلی تیم بالینی و همکاری با سایر اعضا،
۸. تلاش موثر جهت تسهیل ویزیت بیماران
۹. نظارت بر ثبت اطلاعات و تکمیل مناسب پرونده‌ی بیماران توسط تیم بالینی

مسئول انجام آزمایشات در آزمایشگاه بیمارستان منتخب بیماری های متابولیک ارثی

۱. تامین الزامات انجام آزمایش یا ارسال نمونه به آزمایشگاه طرف قرارداد منتخب با هماهنگی مسئولین مربوطه
۲. پیگیری و تحویل پاسخ آزمایشات انجام شده (تائید تشخیص یا کنترل درمان) در زمان تعیین شده
۳. شرکت در جلسات فصلی تیم بالینی و جلسات مرتبط برنامه ریزی شده توسط سطوح بالاتر
۴. ثبت دقیق داده‌ها و ارسال اطلاعات درخواستی از سطوح بالاتر

کارشناس تغذیه

۱. هماهنگی جامع و کامل با فوق تخصص های غدد/ اطفال طبق برنامه منظم و هماهنگ شده با ایشان
۲. تنظیم رژیم غذایی بیمار ارجاع شده تحت نظر فوق تخصص منتخب
۳. همکاری با پذیرش درمانگاه جهت تنظیم مراجعات دوره‌ای بیماران (باید به نحوی هماهنگی صورت گیرد که مجموعه خدمات پزشکی و پیراپزشکی به بیمار در یک نوبت مراجعه ارائه شود)
۴. پیگیری و تعامل فعال با خانواده برای اجرای رژیم غذایی تنظیم شده در فواصل ویزیت های دوره‌ای
۵. تکمیل دقیق و صحیح اطلاعات در فرم های مخصوص ارزیابی تغذیه در پرونده بیمار
۶. تکمیل فرم اطلاعات گیرندگان داروهای مخصوص بیماران در پورتال اداره ژنتیک
۷. تشکیل جلسات منظم و فصلی تیم بالینی
۸. اجرای برنامه آموزش شش ماهه خانواده بیماران در بیمارستان با همکاری روانشناس بالینی و مددکار اجتماعی با شرکت سایر اعضا تیم بالینی و تلاش تعاملی برای ارائه آموزش های لازم و آموزش های عملی طبخ غذا
۹. محاسبه و ثبت شیر و غذای بیماران در سامانه حامی سازمان غذا و دارو
۱۰. هماهنگی بهینه و لازم با کلیه دست اندرکاران سفارش، تهیه و پخش و توزیع شیر مخصوص بیماران در راستای دریافت به موقع شیر توسط خانواده بیماران
۱۱. اجرای صحیح دستورالعمل نحوه سفارش، تامین و توزیع غذای رژیمی مخصوص بیماران متابولیک ارثی
۱۲. گزارش موارد مربوط به کیفیت شیر و غذای بیماران به مسئول داروخانه بیمارستان منتخب

۱۳. ثبت بهنگام گزارشات مربوطه و جمع‌بندی و ارسال آن به صورت فصلی به مسئول درمانگاه جهت ارسال به معاونت بهداشت

✚ مسئول داروخانه

۱. مدیریت تامین دارو و غذای مخصوص بیماران متابولیک ارثی بیمارستان
۲. تحویل دارو و غذای مخصوص مورد نیاز به بیمار بر اساس اعلام کارشناس تغذیه بیمارستان
۳. گزارش فوری موارد کمبود دارو، تغییر در کیفیت و سلامت شیر و غذای بیماران به سطوح بالاتر به صورت کتبی و پیگیری موارد گزارش شده
۴. شرکت در برنامه‌های توجیهی ابلاغ شده توسط دانشگاه علوم پزشکی
۵. شرکت در جلسات تیم بالینی بیمارستان در جهت تحقق دسترسی کامل و بهینه بیماران به غذا و داروی مخصوص
۶. ثبت بهنگام گزارشات مربوطه و جمع‌بندی و ارسال آن به صورت فصلی به مسئول درمانگاه جهت ارسال به معاونت بهداشت

✚ روانشناس بالینی

۱. شرکت فعال و موثر در دوره‌های آموزش حضوری و غیرحضوری برنامه‌ریزی شده
۲. ویزیت دوره‌های خانواده بیماران و تکمیل پرونده روانشناسی خانواده طبق دستورالعمل کشوری و ضوابط بسته خدمت بیماران بیماری‌های متابولیک ارثی
۳. شرکت در جلسات فصلی تیم بالینی و همکاری و هماهنگی با این تیم جهت ارتقاء سطح خدمات به بیماران در چار چوب دستورالعمل کشوری
۴. همکاری موثر و فعال با مددکار اجتماعی جهت شناسایی خانواده‌هایی که مشکلات روحی ایشان به دلیل مشکلات اجتماعی و فقر مالی بوده و نیاز به کمک مددکار دارند
۵. همکاری تعاملی با کارشناس تغذیه و مددکار اجتماعی برای برگزاری جلسات آموزش شش ماهه والدین با محتوای مناسب و آموزش‌های عملی طبخ غذا
۶. ثبت بهنگام گزارشات مربوطه و جمع‌بندی و ارسال آن به صورت فصلی به مسئول درمانگاه جهت ارسال به معاونت بهداشت

✚ توان بخشی

۱. توان بخشی بیماران بر حسب درخواست پزشک معالج و مطابق با استانداردهای برنامه انجام می‌شود.

۲. ثبت بهنگام گزارشات مربوطه و جمع بندی و ارسال آن به صورت فصلی به مسئول درمانگاه جهت ارسال به معاونت بهداشت

➤ مددکار اجتماعی

۱. همکاری با تیم بالینی و حمایت اجتماعی از بیماران در جهت اجرای کامل برنامه درمانی و مراجعات به هنگام ایشان
۲. تشکیل پرونده اجتماعی برای هر خانواده و آگاهی از وضعیت کامل ایشان و برنامه ریزی جهت ثبت فعالیت های انجام شده مربوطه برای رفع مشکلات اجتماعی و مالی که مانع دریافت اقدامات پزشکی می شود به نحو مقتضی
۳. جذب خیرین در جهت استفاده از منابع مالی ایشان برای حل مشکل غذای بیماران با هماهنگی با مسئول مددکاری برنامه در اداره ژنتیک
۴. تنظیم جدول زمانی و لیست مراجعه بیماران و پیگیری مراجعات به هنگام ایشان با همکاری مسئول درمانگاه و کارشناس تغذیه
۵. جمع آوری و ارسال اطلاعات مربوط به بسته خدمت از طریق پورتال اداره ژنتیک
۶. نظارت موثر بر فعالیت های رابط به نحوی که وی صرفاً وظایف خود را زیر نظر مددکار اجتماعی و در جهت بهبود حمایت اجتماعی از بیماران به انجام رساند.
۷. اجرای برنامه آموزش شش ماهه خانواده بیماران در بیمارستان با همکاری روانشناس بالینی و کارشناس تغذیه با شرکت سایر اعضا تیم بالینی و تلاش تعاملی برای ارائه آموزش های لازم و آموزش های عملی طبخ غذا
۸. شرکت در جلسات فصلی تیم بالینی و جلسات آموزشی برنامه ریزی شده توسط سطوح بالاتر
۹. اجرای صحیح دستورالعمل نحوه سفارش، تامین و توزیع غذای رژیمی مخصوص بیماران متابولیک ارثی

➤ رابط بیماران

- رابط بیماران یکی از افراد فعال از والدین بیماران متابولیک ارثی است که توان و تمایل لازم برای انجام داوطلبانه وظایف را تحت عنوان رابط بیماران دارد. این فرد از میان والدین بیماران و بر اساس رای و نظر ایشان و تایید نهایی مددکار اجتماعی مرتبط در بیمارستان منتخب در جلسه شش ماهه آموزش والدین (به شرط آن که در این جلسه غالب والدین بیماران شرکت نموده باشند و از قبل قصد انتخاب رابط در جلسه به ایشان اعلام شده باشد) انتخاب می شود. رابط بعد از انتخاب توسط والدین به مدت ۲ سال فعالیت می نماید و پس از طی ۲ سال ضروری است جهت ابقا رابط قبلی و یا انتخاب رابط جدید، در جلسه والدین رای گیری و اظهار نظر مجدد انجام شود.
۱. راهنمایی والدین در خصوص انجام به موقع آزمایشات دوره ای درخواست شده توسط پزشک متخصص منتخب، مراجعه در زمان مناسب برای ویزیت دوره ای، مشاوره تغذیه و دریافت شیر
 ۲. آموزش والدین به منظور افزایش تمایل ایشان به انجام صحیح امور مربوط به بیمار تحت نظر مددکار اجتماعی



دستورالعمل مراقبت برنامه پیشگیری و کنترل
بیماری های متابولیک ارثی

شماره سند: HD- IMD-00-MN-WI-010

شماره بازنگری: 00

۳. ارتباط با خانواده بیماران در راستای انجام وظایف محوله (نحوه برقراری ارتباط با خانواده ها تحت نظر مددکار اجتماعی است و این ارتباط باید ترجیحاً تلفنی و با استفاده از امکانات بیمارستان و در روزهای حضور رابط در بیمارستان صورت گیرد. ضروری است رابط از اتکای والدین به خود و اقدام شخصی در مورد رفع مشکلات ایشان پرهیز نماید و در صورت لزوم، خانواده را به مددکار اجتماعی ارجاع دهد).
 ۴. همکاری در تشکیل جلسات حمایتی و اجتماعی مربوط به بیماران متابولیک از جمله جلسات آموزشی شش ماهه والدین بیماران و شرکت موثر در این جلسات
 ۵. انعکاس نظرات خانواده ها در خصوص نحوه دریافت خدمات، شیر، دارو و غذای رژیمی مخصوص بیماران به مددکار اجتماعی
 ۶. حضور در روزهای تعیین شده جهت همکاری در ویزیت بیماران تحت نظر مددکار اجتماعی (البته در صورت نیاز به خدمت رابط در دیگر زمان ها حضور ایشان با هماهنگی با مددکار اجتماعی بلامانع است).
 ۷. همکاری با کارشناس تغذیه در تفهیم روش تهیه و طبخ غذا و اجرای دستورات کارشناس تغذیه (رابط نباید تحت هیچ شرایطی اطلاعات اضافی در مورد رژیم غذایی به بیمار بدهد، در صورتی که نظری راجع به رژیم غذایی دارد باید نظر خود را به کارشناس تغذیه ارائه نماید و در صورت تأیید کارشناس تغذیه اظهار نظر نماید).
 ۸. عدم مبادرت به انجام فعالیت های خارج از حوزه وظایف تعیین شده (شامل تبلیغات در خصوص انجمن های خاص یا برقراری ارتباط مستقیم با خیرین برای جمع آوری کمک و شرکت های تولیدکننده مواد غذایی)
 ۹. اعلام هر گونه اعتراض و شکایت (در صورت وجود) در ارتباط با خدماتی که به بیماران ارائه می شود به صورت مکتوب و مستدل به مددکار اجتماعی (با رونوشت به مدیر بیمارستان) و تقاضای طرح موضوع در جلسات فصلی تیم بالینی برای تصمیم گیری نهایی و اعلام نتیجه
 ۱۰. عدم حضور در سایر بخش های بیمارستان بدون هماهنگی با مددکار اجتماعی
- هرگاه در طول زمان خدمت، رابط به دلیل تقاضای شخصی یا به پیشنهاد مددکار اجتماعی و یا اعتراض متعدد و مکرر والدین نیاز به جایگزین داشته باشد لازم است موضوع در جلسه شش ماهه آموزش والدین توسط مددکار با ذکر دلایل مستند مطرح و رابط جدید توسط والدین انتخاب شود.

ط) معاونت غذا و داروی دانشگاه

۱. شرکت معاون غذا و دارو در جلسه ی توجیهی برنامه
۲. هماهنگی جهت تامین شیر رژیمی، دارو، غذای رژیمی و مکمل های مورد نیاز بیماران با همکاری معاونت درمان بر اساس درخواست و نیازمندی های بیماران
۳. نظارت بر داروخانه های توزیع کننده داروها و مکمل های مورد نیاز بیماران
۴. نظارت بر نحوه توزیع و کیفیت شیر رژیمی بیماران متابولیک ارثی و گزارش موارد اشکال در کیفیت یا سلامت شیر و غذای رژیمی به سطوح بالاتر و پیگیری پاسخ از ایشان
۵. دپوی شیر رژیمی، دارو و غذای رژیمی مورد نیاز بیماران با همکاری معاونت درمان
۶. هماهنگی در اجرای نظام ثبت بیماران متابولیک ارثی

۷. پیگیری گزارش ارسالی از معاونت بهداشت در خصوص برطرف کردن موانع در تامین شیر رژیمی، دارو و غذای رژیمی مورد نیاز بیماران با همکاری معاونت درمان

۲-۵) روش اجرای برنامه

آموزش

خانم‌های باردار در دوران بارداری ضروری است حداقل در دو نوبت و ترجیحاً در سه ماهه اول و سه ماهه سوم در مورد غربالگری و زمان مراجعه به هنگام برای آزمایش غربالگری نوزاد آموزش‌های لازم را کسب نمایند و بعد از تولد نوزاد در زایشگاه (یا در مرکز تسهیلات زایمانی در روستا) باید مجدداً و موكداً توصیه‌های لازم را مبنی بر اهمیت آزمایشات غربالگری در ۳ تا ۵ روزگی نوزاد را به مادران باردار اعلام نمایند.

نمونه‌گیری و ارسال نمونه به آزمایشگاه منتخب غربالگری

در روز ۳ تا ۵ پس از تولد، از پاشنه پای نوزاد که توسط والدین به مرکز نمونه‌گیری آورده شده، در صورتی که تمایل به انجام آزمایش غربالگری کامل برای بیماری‌های متابولیک ارثی (۵۰ بیماری متابولیک ارثی و بیشتر) داشته باشد علاوه بر نمونه بر روی کاغذ گاتری برای غربالگری فنیل کتونوری و هیپوتیروئیدی چند قطره خون هم برای بررسی سایر بیماری‌های متابولیک ارثی توسط فرد آموزش‌دیده گرفته می‌شود (به روشی که در استانداردهای آزمایشگاهی برنامه آمده است، لانتست زده می‌شود و چند قطره از خون مویرگی بر روی کاغذ گاتری گرفته می‌شود) و کاغذها در هوای مناسب به مدت ۳ ساعت خشک شده و براساس پروتکل ارسال با بسته‌بندی جداگانه و مناسب، در پاکت گذاشته می‌شود و در پایان روز با سایر نمونه‌های خون تهیه شده از سایر نوزادان با رعایت استانداردهای نقل و انتقال امن و ایمن نمونه، به آزمایشگاه منتخب مرجع یا فرانس غربالگری MS-MS فرستاده می‌شود.

ضروری است مشخصات کامل نوزاد قبل از گرفتن نمونه خون بر روی فرم مخصوص و بر روی کارت گاتری به طور هم زمان مطابق دستورالعمل نوشته شود.

این نمونه‌ها باید ظرف مدت ۲۴ ساعت به آزمایشگاه مربوطه ارسال شود.

کلیه مفاد استانداردهای نمونه‌گیری و ارسال باید در تهیه نمونه و ارسال آن رعایت شود.

نمونه‌ها با دریافت رسید هر نمونه به مامور پست یا راننده تحویل داده می‌شود و در خصوص رعایت استانداردهای حمل نمونه تذکر داده می‌شود.

انجام آزمایش غربالگری نوزادان برای بیماری‌های متابولیک ارثی

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



دستورالعمل مراقبت برنامه پیشگیری و کنترل
بیماری‌های متابولیک ارثی

شماره سند: HD-IMD-00-MN-WI-010

شماره بازنگری: 00

آزمایشگاه موظف است بر اساس نقطه برش (کات آف) محاسبه شده در آزمایشگاه طبق پروتکل آموزش داده شده در روش اجرائی گزارش نتایج و جوابدهی، موارد غیرطبیعی (وجود متابولیت در محدوده غیرطبیعی) را مشخص نموده و هم‌چنین موظف است اعلام نماید که این مورد جزو موارد نیازمند به انجام مجدد نمونه‌گیری است یا ضروری است ظرف ۴۸ ساعت به بیمارستان منتخب ارجاع گردد. مرکز بهداشت شهرستان، مرکز خدمات جامع سلامت شهری/روستائی، پایگاه سلامت شهری، روستائی، خانه بهداشت (پوشش‌دهنده محل سکونت نوزاد) را آگاه می‌سازد و این مرکز، والدین نوزاد را فراخوان نموده و ایشان را بعد از راهنمایی و دریافت فرم ارجاع به بیمارستان منتخب بر اساس لیست حضور فوق تخصصین در بیمارستان منتخب یا درمانگاه متابولیک (واحد مددکاری) ارجاع می‌نماید. کارشناس مرکز نمونه‌گیری یا کارشناس برنامه در ستاد شهرستان/ استان بلافاصله والدین نوزاد را فراخوان می‌نمایند و بر اساس نتیجه اعلام شده توسط آزمایشگاه غربالگری MS-MS، سه اقدام متفاوت را انجام می‌دهد.

✚ در صورت توصیه به انجام مجدد نمونه‌گیری، والدین نوزاد را فراخوان نموده و ایشان را جهت اخذ نمونه-گیری مجدد از پاشنه پا به مرکز نمونه‌گیری غربالگری نوزادان ارجاع می‌نمایند. نمونه دوم اخذ شده همانند نمونه اول غربالگری به آزمایشگاه MS-MS ارسال می‌گردد. در صورتی که نتیجه آزمایش مجدد (Recall) باز هم مثبت باشد در این صورت والدین فراخوان و به بیمارستان منتخب ارجاع می‌شوند. در صورتی که پاسخ آزمایش نرمال گزارش شود، موضوع توسط کارشناس مربوط به اطلاع والدین رسیده و پاسخ آزمایش در اختیار ایشان قرار گرفته و نیاز به اقدام دیگری نیست؛ فقط آموزش‌های لازم جهت آگاهی والدین ارائه می‌شود.

✚ تبصره مهم: در صورتی که در آزمایش مجدد (Recall) متابولیت قبلی نرمال شود ولی متابولیت جدیدی غیرنرمال اعلام شود می‌بایست والدین با نتیجه هر دو آزمایش به بیمارستان منتخب و پزشک مربوط ارجاع شوند.

✚ در صورت پاتولوژیک بودن نتیجه آزمایش، والدین فراخوان شده و بلافاصله به بیمارستان منتخب (حداکثر طی ۴۸ ساعت) ارجاع می‌شوند تا اقدامات درمانی برای ایشان آغاز گردد.

✚ اگر متابولیت مختل فنیل‌آلانین (مربوط به بیماری PKU) باشد این امر را توسط تلفن و فاکس، فوری به اطلاع نیروهای بهداشتی تعیین شده در دستورالعمل می‌رساند و نیروی مسئول بلافاصله والدین نوزاد را برای اخذ نمونه پلاسما هپارینه/ نمونه کاغذ فیلتر (جهت آزمایش تائید) فراخوان می‌نماید. نمونه همان روز تهیه شده و برای انجام آزمایش به آزمایشگاه HPLC منتخب ارسال شود و در صورت مثبت شدن آزمایش، فوراً با تلفن و فاکس به مرکز بهداشت شهرستان و معاونت بهداشت اعلام می‌گردد. مرکز بهداشت شهرستان، مرکز بهداشتی درمانی پوشش‌دهنده محل سکونت نوزاد را آگاه می‌سازد و این مرکز، والدین نوزاد را فراخوان کرده و ایشان را بعد از راهنمایی و دریافت فرم ارجاع به بیمارستان منتخب (واحد مددکاری) ارجاع می‌نماید.

✚ در اطلاع‌رسانی به والدین، جلوگیری از ایجاد اضطراب، انگ و اختلال در ارائه خدمات مراقبتی و درمانی الزامی است.

- ✚ بیمارستان منتخب و پزشک مسئول موظف به پذیرش فوری موارد ارجاع شده و انجام معاینات و آزمایشات تکمیلی و اقدامات مراقبتی- درمانی لازم هستند. ضروری است بیمارستان با هماهنگی با فوق تخصص های غدد و متابولیک منتخب، نظم و زمان بندی ویژه‌ای برای پذیرش بیماران داشته باشد.
- ✚ در شهرستان‌هایی که دسترسی به بیمارستان منتخب به سختی امکان پذیر است، می‌بایست آزمایش تایید تشخیص توسط متخصص کودکان/پزشک عمومی دوره‌دیده بیمارستان حدواسط درخواست شده و در صورت مثبت شدن نتیجه، نوزاد به بیمارستان منتخب استان/دانشگاه ارجاع فوری گردد.
- ✚ پزشک منتخب آزمایش تایید تشخیص مورد نیاز را برای مورد مثبت غربالگری درخواست می‌نماید. آزمایشگاه انجام‌دهنده آزمایش تایید بر اساس پروتکل‌های آزمایشگاهی و تشخیص اولیه بیمار متفاوت است و می‌تواند در موارد شک به اختلالات آمینو اسیدها آزمایشگاه انجام آزمایش به روش HPLC ، برای تشخیص ارگانیک اسیدی‌ها آزمایشگاه بررسی ارگانیک اسیدها در ادرار به روش GC- MS و برای تشخیص بیماری‌های نقص سنتز زنجیره اسید چرب آزمایشگاه MS /MS با روش مشتق سازی بر روی نمونه سرم و یا در صورت ضرورت آزمایش ژنتیک باشد. آزمایش ژنتیک (تایید) به آزمایشگاه ژنتیک منتخب و سایر موارد به آزمایشگاه غربالگری منتخب ارسال می‌شود و مدیریت انجام این موارد نیز به عهده آزمایشگاه غربالگری منتخب است.
- ✚ آزمایشگاه غربالگری چنانچه خود مجهز به آزمایشات تایید نیست، باید قراردادی منطبق بر استانداردها و الزامات برنامه، با آزمایشگاه تایید داشته باشد.
- ✚ در صورت مثبت شدن جواب آزمایش تایید، بیمارستان منتخب نام بیمار را با فرم اعلام تشخیص نهایی به معاونت بهداشتی اعلام می‌نماید تا مراقبت ژنتیک برای وی آغاز گردد. درمان بر اساس نتیجه توسط متخصص منتخب مدیریت می‌شود.
- ✚ بیماران متابولیک شناسایی شده با آزمایش تایید تحت عنوان بیمار شناسایی شده به بیمارستان منتخب مراجعه می‌نمایند. بیمارستان باید برنامه منظم و زمان بندی شده برای پذیرش بیماران با توجه به تعداد فوق تخصص‌های منتخب و قبول مسئولیت هر یک از ایشان در خصوص گروه‌های بیماری‌های متابولیک ارثی داشته باشد. به طوری که بیمار تایید شده تنها توسط یک پزشک منتخب ثبت نام و ویزیت دوره‌ای گردد.
- ✚ علاوه بر غربالگری نوزادان سالم برای تشخیص زود هنگام بیماری‌های متابولیک ارثی، کلیه کودکانی که طی معاینات دوره‌ای اطفال شناسایی می‌گردند و دارای علائم هستند و این علائم توسط پزشک مرکز پوشش‌دهنده نیز تایید شده باشد، به عنوان کودکان مشکوک به بیماری ژنتیکی/ متابولیک ارثی، به بیمارستان منتخب ارجاع می‌شوند.
- ✚ ارجاع به کار درمانی و واحد مشاوره ژنتیک اجتماعی اولین بار در بیمارستان منتخب مرکز استان صورت می‌گیرد و ارجاعات بعدی بر حسب ضرورت توسط همین متخصص به انجام می‌رسد. تهیه لیست بیماران مراجعه‌کننده به بیمارستان منتخب در فرم مربوطه انجام شده و به معاونت بهداشت ارسال می‌شود. تیم نظارت استان موظف است، نحوه درمان صحیح و استاندارد را کنترل نماید.



دستورالعمل مراقبت برنامه پیشگیری و کنترل
بیماری‌های متابولیک ارثی

شماره سند: HD- IMD-00-MN-WI-010

شماره بازنگری: 00

روش اجرایی جوابدهی/فرم های جوابدهی در آزمایشگاه‌های منتخب غربالگری:

- ✓ نمونه فرم جواب آزمایش نمونه به روش دستگاهی MS/MS به عنوان الگو برای نمونه‌های غیرمشتق-سازي شده به شماره‌های HD- IMD-00-LA-FO-007 و HD- IMD-00-LA-FO-008 .
- ✓ نمونه فرم جواب آزمایش نمونه به روش دستگاهی MS/MS به عنوان الگو برای نمونه‌های مشتق‌سازي شده به شماره‌های HD- IMD-00-LA-FO-009 و HD- IMD-00-LA-FO-010 .
- ✓ نمونه فرم خلاصه جواب آزمایش نمونه به روش دستگاهی MS/MS به عنوان الگو برای نمونه‌های DBS با جواب در محدوده نرمال به شماره HD- IMD-00-LA-FO-012 .
- ❖ توجه شود در صورتی که نتایج حاصل از آزمون نمونه DBS نوزاد، در محدوده جمعیت نرمال باشد آزمایشگاه موظف به ارائه جواب در آخرین ویرایش نمونه فرم‌های HD-IMD-00-LA-FO-007 و HD-IMD-00-LA-FO-009 در مورد فقط متابولیت‌های ۲۰ بیماری هدف و تفسیر آزمایش است.
- ❖ در نمونه فرم به شماره HD-IMD-00-LA-FO-012 متابولیت‌های هدف برای شناسایی بیماری‌های متابولیک ارثی اولیه طبق رفرانس ACMG تعریف شده است. الزامی است هر آزمایشگاه با توجه به فرمت پیشنهاد شده در نمونه فرم به شماره HD-IMD-00-LA-FO-012، فرم مختص آزمایشگاه خود را با توجه به روش آزمایش و کلیه بیماری‌های قابل شناسایی در آزمایشگاه با ذکر متابولیت‌های هدف، تهیه نماید.
- ❖ اگر نتایج حاصل از آزمون نمونه DBS نوزاد، در محدوده جمعیت نرمال باشد اما نوزاد علائمی دال بر وجود بیماری‌های متابولیک ارثی دارد و پزشک درخواست بررسی اعداد به دست آمده در آزمایشگاه غربالگری را داشته باشد آزمایشگاه باید گزارش نتایج مرتبط با متابولیت‌های ۲۰ بیماری هدف را در آخرین ویرایش نمونه فرم‌های HD-IMD-00-LA-FO-007 و HD-IMD-00-LA-FO-009 انجام داده و به پزشک ارائه نماید.
- ❖ اگر نتایج حاصل از آزمون نمونه DBS نوزاد، در محدوده جمعیت نرمال نباشد آزمایشگاه باید علاوه بر گزارش نتایج مرتبط با متابولیت‌های ۲۰ بیماری هدف و تفسیر آزمایش، نسبت‌های مرتبط با متابولیت‌های تغییر یافته را در آخرین ویرایش نمونه فرم‌های HD-IMD-00-LA-FO-008 و HD-IMD-00-LA-FO-010 گزارش نماید. در این مرحله جواب با زدن علامت در قسمت Presumptive Positive و گذاشتن یادداشت در قسمت Comment بر گره جوابدهی با عنوان Screen positive برای بیماری‌های...../بیماری‌های.....، برای نوزاد ایجاد شده و به مرکز بهداشتی داده می‌شود تا نوزاد به بیمارستان منتخب معرفی شود.

۳-۵) آزمایشات کنترل درمان و پیگیری وضعیت بالینی



دستورالعمل مراقبت برنامه پیشگیری و کنترل
بیماری های متابولیک ارثی

شماره سند: HD- IMD-00-MN-WI-010

شماره بازنگری: 00

- نمونه خون جهت آزمایش کنترل درمان براساس زمان تعیین شده در پرونده بیمار با نمونه گیری از پاشنه پا یا سر انگشت بیمار و یا پلاسما هپارینه براساس دستورالعمل آزمایشگاهی برنامه (استانداردهای آزمایشگاهی برنامه) بر روی کاغذ گاتری و یا نمونه پلاسما/ ادرار گرفته می شود. بیمار با پاسخ آزمایش برای بررسی بالینی دوره ای که قبلاً زمان آن توسط متخصص منتخب تنظیم شده به بیمارستان منتخب مراجعه می نماید.
- خاطرنشان می گردد فواصل پیگیری و مراجعه بیماران مبتلا به بیماری فنیل کتونوری و سایر بیماری های متابولیک ارثی بر اساس دستورالعمل بالینی ابلاغی در قالب DVD نسخه انگلیسی و کتاب بالینی در حال چاپ این برنامه است، در ذیل نکات مهم چند نمونه از پیگیری بیماران متابولیک ارثی آورده شده است:

پیگیری بیماران فنیل کتونوری^۹ (مطابق با دستورالعمل کشوری برنامه فنیل کتونوری و بر اساس جدول زیر:

گروه سنی بیماران	فواصل مراجعه
زیر سه سال	هر ماه مراجعه
سه تا شش سال	هر سه ماه مراجعه
شش تا دوازده سال	هر شش ماه مراجعه
بزرگتر از دوازده سال	مراجعه سالیانه

• جدول پیگیری بیماران مبتلا به فنیل کتونوری

نوع خدمت	شرایط بیمار	حداکثر تعداد خدمت تحت پوشش که مشمول فرانشیز است در سال
ویزیت متخصص اطفال یا فوق تخصص غدد	کمتر از یک سال	۱۴ مرتبه
	یک تا سه سال	۱۲ مرتبه
	بزرگتر از سه سال	۴ مرتبه
ویزیت متخصص نورولوژیست اطفال	کمتر از سه سال	طبق نظر فوق غدد
	بزرگتر از سه سال	طبق نظر فوق غدد
ویزیت متخصص روانپزشک	کمتر از سه سال	۲ مرتبه
	بزرگتر از سه سال	۴ مرتبه
	بزرگتر از ۱۲ سال	۱ بار در سال
ویزیت کارشناس تغذیه	کمتر از یک سال	۱۴ مرتبه
	یک تا سه سال	۱۲ مرتبه
	بزرگتر از سه سال	۴ مرتبه
ویزیت روانشناس	کمتر از سه سال	۴ مرتبه
	سه تا هشت سال	۶ مرتبه
	بزرگتر از هشت سال	۴ مرتبه
آزمایشات تشخیص نوع بدخیم PKU در انستیتو پاستور	همه بیماران	۱ مرتبه برای همیشه
		بیماران که انجام نداده اند در یک سالگی

^۹ سطح فنیل آلانین در بیماران فنیل کتونوری زیر ۱۲ سال ۶-۲ میلی گرم بر دسی لیتر و در بیماران بزرگتر از ۱۲ سال ۱۰-۲ میلی گرم بر دسی لیتر است.

یک بار برای همیشه		
۱ مرتبه برای همیشه	همه بیماران	آزمایش اندازه گیری فنیل آلانین و تیرزویین به روش HPLC برای تأیید تشخیص
۱۲ مرتبه	کمتر از سه سال	آزمایش اندازه گیری فنیل آلانین به روش HPLC برای کنترل درمان
۴ مرتبه	گروه سنی ۳ تا ۶ سال	
۲ مرتبه	گروه سنی ۶ تا ۱۲ سال	
۱ مرتبه	گروه سنی بیشتر از ۱۲ سال	
۱ مرتبه در سال	کوچک تر از هشت سال	آزمایشات دوره ای شامل CBC, ALP, Ca, Ph, Ferritin, Alb, FBS, Zinc, SGOT, SGPT, Creatinine, PTH, B12 و هموسیستئین، آمینو اسید ها ، کوکپوتن، Cholesterol, TG
۱ مرتبه در سال	بزرگ تر از هشت سال	
۱ مرتبه	بیمار بزرگ تر از ۱۲ سال	تراکم سنجی استخوان با روش DXEA
نیازی ندارند	کمتر از یک سال	کاردرمانی
۱۲ مرتبه با تجویز پزشک اطفال منتخب و یا اعصاب	یک تا سه سال	
۴۸ مرتبه با تجویز پزشک اطفال منتخب با تجویز پزشک اطفال منتخب	سه تا دوازده سال	
۴۸ مرتبه با تجویز پزشک اطفال منتخب با تجویز پزشک اطفال منتخب برای بیماران که کاردرمانی می تواند برای آن ها موثر باشد	بالاتر از ۱۲ سال	
نیازی ندارند	کمتر از سه سال	
۴۸ مرتبه با تجویز پزشک اطفال منتخب با تجویز پزشک اطفال منتخب	سه تا هشت سال	گفتار درمانی
۱۲ مرتبه با تجویز پزشک اطفال منتخب با تجویز پزشک اطفال منتخب	هشت تا دوازده سال	
۱۲ مرتبه با تجویز پزشک اطفال منتخب با تجویز پزشک اطفال منتخب	بالاتر از ۱۲ سال	
۸ قوطی با تجویز کارشناس تغذیه بیمارستان منتخب و در صورت مراجعه منظم بیمار به پزشک منتخب تحویل شود (در صورت صلاح دید کارشناس تغذیه تعداد اضافه شود)	کلیه بیماران در هر گروه سنی	
بر اساس تجویز پزشک منتخب PKU	بیماران بدخیم بر اساس آزمایشات	کوان

	انستیتو پاستور و طبق نظر پزشک منتخب وموارد RESPONSIVE که با آزمایش LOADING TEST و نسخه پزشک بیمارستان منتخب قطعی شده اند	
بر اساس تجویز پزشک منتخب PKU	بیماران بدخیم بر اساس آزمایشات انستیتو پاستور و طبق نظر پزشک منتخب	5 هیدروکسی تریپتوفان
بر اساس تجویز پزشک منتخب PKU	بیماران بدخیم بر اساس آزمایشات انستیتو پاستور و طبق نظر پزشک منتخب	لوودوپا
بر اساس تجویز پزشک منتخب PKU	کلیه بیماران در هر گروه سنی	شربت SUPPLEX
بر اساس نظر پزشک متخصص منتخب و یا روانپزشک و متخصص اعصاب	کلیه بیماران نیازمند	داروهای اعصاب و روان
۳ کیلو در سال	زیر سه سال	آرد مخصوص
۵ کیلو در سال	سه تا ۸ سال	
۸ کیلو در سال	۸ سال به بالا	
۲۴ بسته در سال	زیر ۸ سال	ماکارونی مخصوص
۳۶ بسته در سال	۸ سال به بالا	
۱۲ بسته در سال	کلیه بیماران	پوره سیب زمینی
۲ بسته ۴۰۰ گرمی در سال	کلیه بیماران	پودر تخم مرغ
۲۴ بسته در سال	زیر سه سال	برنج رژیمی (زر ماکارون)
۳۶ بسته در سال	سه تا ۸ سال	
۴۸ بسته در سال	۸ سال به بالا	
۲۴ بسته در سال	زیر سه سال	بیسگویت آی سودا
۳۶ بسته در سال	یک تا ۸ سال	
۱۲ بسته در سال	۸ سال به بالا	

معاونت بهداشت

• پیگیری بیماران ادرار شربت افرا (MSUD)

تشخیص قطعی بیماری MSUD توسط پزشک فوق تخصص غدد و متابولیسم کودکان بر اساس افزایش شدید سطح اسیدهای آمینه لوسین، ایزولوسین، والین و آلویزولوسین صورت می پذیرد. نتیجه آزمایش غربالگری به تنهایی برای تشخیص کافی نیست.

جدول پیگیری بیماران ادرار شربت افرا

اقدام مورد لزوم	زمان	فعالیت
اندازه گیری اسیدهای آمینه بویژه لوسین، ایزولوسین و والین	هفته ای یک مرتبه تا رسیدن به سطح لوسین حدود ۲۰۰، سپس هر ماه یک مرتبه تا ۳ سالگی، و پس از آن هر ۳ ماه یک بار	آزمایش اسیدهای آمینه خون یا پلاسما ^۲
<ul style="list-style-type: none"> - بررسی رشد و تکامل - معاینه فیزیکی کامل، از جمله معاینه سیستم عصبی - بررسی وضعیت تغذیه، بویژه از نظر کفایت دریافت کالری و پروتئین - تجویز مکمل های ایزولوسین و والین در صورت لزوم و ودر دسترس بودن - تجویز مکمل های ویتامین د و کلسیم در صورت لزوم - درخواست انجام آزمایشات تجویز شیر خشک مخصوص 	<p>۳ ماه اول: هر ماه یک بار</p> <p>۴ تا ۱۲ ماه: هر ۲ تا ۳ ماه یک بار</p> <p>پس از یک سالگی تا بزرگسالی: هر ۴ ماه یک بار</p>	ویزیت فوق تخصص غدد کودکان ^۳
<ul style="list-style-type: none"> - بررسی رژیم غذایی بیمار طی مدت گذشته، همراه با بررسی میزان دریافت اسیدهای آمینه، پروتئین و کالری - تعیین رژیم غذایی جدید به صورت شفاف و قابل درک برای والدین بیمار - آموزش آداب صحیح تغذیه به مادر بیمار و رفع مشکلات رفتاری تغذیه ای - ارجاع پس خوراند به پزشک و مرکز بهداشت 	<p>سال اول: هر ماه یک بار</p> <p>۱ تا ۳ سالگی: هر ۲ تا ۳ ماه یک بار</p> <p>۴ تا ۱۲ سالگی: هر ۴ ماه یک بار</p> <p>بعد از ۱۲ سالگی: هر ۶ ماه یک بار</p>	ویزیت متخصص یا کارشناس تغذیه ^۴
انجام آزمایشات زیر در خون:	هر ۶ ماه یک بار، در تمام سنین، شروع از	انجام آزمایشات دوره ای



دستورالعمل مراقبت برنامه پیشگیری و کنترل
بیماری های متابولیک ارثی

شماره سند: HD- IMD-00-MN-WI-010

شماره بازنگری: 00

Ca, ph, alk.ph, mg, zinc, CBC diff, ferritin, selenium, albumin, folic acid, B12, 25.OH. vit.D,	سن ۶ ماهگی	
- معاینه کامل سیستم عصبی - درخواست نوار مغز یا ام آر آی در صورت نیاز	در سن ۶ ماهگی، یک سالگی، دو سالگی و ۳ سالگی پس از ۳ سالگی در صورت اعلام نیاز توسط فوق تخصص مغز و اعصاب یا غدد و متابولیسم کودکان	ویزیت فوق تخصص مغز و اعصاب کودکان
- تکمیل فرم ASQ بر حسب سن و پس خوراند به پزشک و مرکز بهداشت - ارائه مشاوره روانشناسی به والدین و بیمار	در سنین ۴، ۶، ۸، ۱۰، ۱۲، ۱۴، ۱۶، ۱۸، ۲۰، ۲۲، ۲۴، ۲۷، ۳۰، ۳۳، ۳۶، ۴۲، ۴۸، ۵۴، ۶۰ ماهگی و بعد از آن در صورت لزوم	ویزیت روانشناس کودکان
انجام مداخلات کاردرمانی یا گفتار درمانی تا حد لزوم	در صورت صلاحدید پزشک فوق تخصص غدد و متابولیسم کودکان یا فوق تخصص مغز و اعصاب کودکان	کار درمانی، گفتار درمانی

- هر زمان که بیمار دچار عفونت یا بیماری خاصی شود یا نیاز به جراحی پیدا کند، سطح اسیدهای آمینه مجدداً باید در همان زمان اندازه گیری شود و در صورت غیرطبیعی بودن، تصمیمات تغذیه ای لازم گرفته شود و حداقل به فاصله هر هفته یک بار تا رسیدن به حد طبیعی تکرار شود.
- سطح قابل قبول لوسین در سن زیر ۵ سالگی ۷۵ تا ۲۰۰ میکرومول در لیتر و بعد از سن ۵ سالگی ۷۵ تا ۳۰۰ میکرومول در لیتر است. سطح قابل قبول ایزولوسین و والین در تمام سنین بین ۲۰۰ تا ۴۰۰ میکرومول در لیتر است.
- در زمان عفونت، بیماری، جراحی و یا هر استرس دیگری، ویزیت فوق تخصص غدد و متابولیسم کودکان و متخصص تغذیه زودتر از حد معمول باید انجام شود.
- جهت جلوگیری از رفت و آمد زیاد بیمار، برخی از ویزیت های متخصص تغذیه می تواند از طریق فضای مجازی انجام گردد. در صورت امکان توصیه می گردد که متخصص تغذیه به سهولت از طریق فضای مجازی در دسترس بیمار باشد تا بتواند سوالات تغذیه ای بیمار را به موقع پاسخ دهد.

• پیگیری بیماران ارگانیک اسیدمی (متیل مالونیک اسیدمی، پروپیونیک اسیدمی، ایزوالریک اسیدمی)

تشخیص قطعی انواع ارگانیک اسیدمی توسط پزشک فوق تخصص غدد و متابولیسم کودکان بر اساس نتیجه آزمایشات سطح اسیدهای آمینه پلازما، آسیل کارنیتین های پلازما، ارگانیک اسیدها و آسیل گلیسین های ادرار و متیل مالونیک سرم یا ادرار صورت می پذیرد. نتیجه آزمایش غربالگری به تنهایی برای تشخیص کافی نیست.

جدول پیگیری بیماران ارگانیک اسیدمی:

فعالیت	زمان	اقدام مورد لزوم
ویزیت فوق تخصص غدد کودکان ¹	۳ ماه اول: هر ماه یک بار ۴ تا ۱۲ ماه: هر ۲ تا ۳ ماه یک بار پس از یک سالگی تا بزرگسالی: هر ۴ ماه یک بار	<ul style="list-style-type: none"> - بررسی رشد و تکامل - معاینه فیزیکی کامل، از جمله معاینه سیستم عصبی - بررسی وضعیت تغذیه، بویژه از نظر کفایت دریافت کالری و پروتئین - تجویز داروی ال- کارنیتین - تجویز داروهای پایین آورنده آمونیاک، از جمله سدیم بنزوات یا کرباگلو در صورت لزوم - تجویز بیکربنات یا سترات خوراکی در صورت لزوم - تجویز گلیسین خوراکی برای بیماران ایزووالریک اسیدمی (در صورت در دسترس بودن) - بررسی میزان پاسخ گویی بیمار به هیدروکسوکوبالامین تزریقی یا خوراکی، در صورت در دسترس بودن - تجویز مکمل های ویتامین د و کلسیم در صورت لزوم - تجویز آنتی بیوتیک از جمله مترونیدازول در صورت لزوم - درخواست انجام آزمایشات - تجویز شیرخشک مخصوص
انجام آزمایشات ضروری ²	همراه با هر بار ویزیت فوق تخصص غدد و متابولیسم کودکان	<ul style="list-style-type: none"> - اندازه گیری آمونیاک سرم - اندازه گیری گازهای خونی - سطح اسیدهای آمینه پلاسما - سطح متیل مالونیک اسید سرم (در بیماران متیل مالونیک اسیدمی) - سطح هموسیستئین سرم
ویزیت متخصص یا کارشناس تغذیه ³	سال اول: هر ماه یک بار ۱ تا ۳ سالگی: هر ۲ تا ۳ ماه یک بار ۴ تا ۱۲ سالگی: هر ۴ ماه یک بار	<ul style="list-style-type: none"> - بررسی رژیم غذایی بیمار طی مدت گذشته، همراه با بررسی میزان دریافت اسیدهای آمینه، پروتئین و

دستورالعمل مراقبت برنامه پیشگیری و کنترل
بیماری های متابولیک ارثی



شماره سند: HD- IMD-00-MN-WI-010

شماره بازنگری: 00

<p>کالری</p> <ul style="list-style-type: none"> - تعیین رژیم غذایی جدید به صورت شفاف و قابل درک برای والدین بیمار - آموزش آداب صحیح تغذیه به مادر بیمار و رفع مشکلات رفتاری تغذیه ای - ارجاع پس خوراند به پزشک و مرکز بهداشت 	<p>بعد از ۱۲ سالگی: هر ۶ ماه یک بار</p>	
<p>انجام آزمایشات زیر در خون: Ca, ph, Alk.ph, Mg, Zinc, CBC diff, Ferritin, Selenium, Albumin, Free carnitine, Folic acid, B12, 25.OH. vit.D, BUN,Cr, Na, K, Uric acid, GFR Cystatin-C, Urine electrolytes and protein</p>	<p>هر ۶ ماه یک بار، در تمام سنین، شروع از سن ۶ ماهگی</p>	<p>انجام آزمایشات دوره ای</p>
<ul style="list-style-type: none"> - معاینه کامل سیستم عصبی - درخواست نوار مغز یا ام آر آی در صورت نیاز 	<p>در سن ۶ ماهگی، یک سالگی، دو سالگی و ۳ سالگی پس از ۳ سالگی در صورت اعلام نیاز توسط فوق تخصص مغز و اعصاب یا غدد و متابولیسم کودکان</p>	<p>ویزیت فوق تخصص مغز و اعصاب کودکان</p>
<ul style="list-style-type: none"> - تکمیل فرم ASQ بر حسب سن و پس خوراند به پزشک و مرکز بهداشت - ارائه مشاوره روانشناسی به والدین و بیمار 	<p>در سنین ۴، ۶، ۸، ۱۰، ۱۲، ۱۴، ۱۶، ۱۸، ۲۰، ۲۲، ۲۴، ۲۷، ۳۰، ۳۳، ۳۶، ۴۲، ۴۸، ۵۴، ۶۰ ماهگی و بعد از آن در صورت لزوم</p>	<p>ویزیت روانشناس کودکان</p>
<ul style="list-style-type: none"> - انجام نوار قلب و اکوکاردیوگرافی 	<p>ابتدای تشخیص، ۶ سالگی و پس از آن هر سال یک بار</p>	<p>ویزیت فوق تخصص قلب کودکان</p>
<ul style="list-style-type: none"> - معاینه دقیق چشم 	<p>از سن ۶ سالگی، هر سال یک بار</p>	<p>ویزیت متخصص چشم</p>
<ul style="list-style-type: none"> - معاینه دقیق دهان و دندان 	<p>هر ۶ ماه یک بار</p>	<p>ویزیت دندانپزشک</p>
<ul style="list-style-type: none"> - بررسی تراکم استخوان ها با استفاده از استاندارد ویژه کودکان 	<p>۴ سالگی در صورت نرمال بودن هر ۳ سال و در صورت غیر نرمال بودن هر یک سال یک بار تکرار شود.</p>	<p>بررسی تراکم استخوان</p>
<p>انجام مداخلات کاردرمانی یا گفتار درمانی تا حد لزوم</p>	<p>در صورت صلاحدید پزشک فوق تخصص غدد و متابولیسم کودکان یا فوق تخصص مغز و اعصاب کودکان</p>	<p>کار درمانی، گفتار درمانی</p>

۱. در زمان عفونت، بیماری، جراحی و یا هر استرس دیگری، ویزیت فوق تخصص غدد و متابولیسم کودکان و متخصص تغذیه زودتر از حد معمول باید انجام شود.
۲. سطح هموسیستئین سرم در صورتی نیاز به اندازه گیری دارد که در آزمایشات بدو تشخیص، بالاتر از نرمال بوده است. در صورت نرمال بودن سطح اسیدهای آمینه و پایدار بودن سطح متیل مالونیک اسید سرم، دفعات اندازه گیری آن ها را می توان تا حد هر ۴ الی ۶ ماه کاهش داد.
۳. جهت جلوگیری از رفت و آمد زیاد بیمار، برخی از ویزیت های متخصص تغذیه می تواند از طریق فضای مجازی انجام گردد. در صورت امکان توصیه می گردد که متخصص تغذیه به سهولت از طریق فضای مجازی در دسترس بیمار باشد تا بتواند سوالات تغذیه ای بیمار را به موقع پاسخ دهد.

• پیگیری بیمار مبتلا به هموسیستینوری:

۱. اندازه گیری قد و وزن و بررسی وضعیت تغذیه در هر ویزیت.
۲. اندازه گیری سطح هموسیستئین توتال و متیونین سرم بر اساس شرایط بیمار و شدت بیماری.
۳. اندازه گیری فولات و ویتامین B₁₂ سالیانه.
۴. اندازه گیری آلبومین، اسیدهای آمینه پلاسما، فریتین، روی، Vit D (25(OH) سالیانه.
۵. معاینه نورولوژیک و وضعیت تکامل سالیانه (MRI مغز و الکتروانسفالوگرام در صورت ایجاد علائم عصبی جدید توصیه می شود).
۶. معاینه چشم سالیانه.
۷. بررسی IQ حداقل هر ۵ سال در دوران کودکی.
۸. بررسی دانسیته استخوان به روش DEXA هر ۳ تا ۵ سال (شروع از نوجوانی).
۹. بررسی فاکتورهای خطر بیماری های قلبی-عروقی: پروفایل لیپیدها: یک بار در دوران کودکی و سپس سالیانه در دوران جوانی.

• پیگیری بیماران مبتلا به تیروزینمی نوع ۱

۱. اندازه گیری ترانس آمینازهای کبد، PTT, PT, شمارش سلول های خون، پروفایل اسیدهای آمینه، سطح NTBC، اوره، کراتینین، فسفر سرم، سطح ۵-آمینولوولینیک اسید و SA (سوکسینیل استون) ادرار در سال اول زندگی هر ماه و سپس هر ۳ ماه یکبار.
۲. برای پیگیری احتمال ایجاد کارسینوم هپاتوسلولار، چک آلفا فیتوپروتئین هر سه ماه یکبار
۳. سونوگرافی کبد هر ۶ ماه
۴. سی تی اسکن یا MRI سالیانه کبد.
۵. معاینه افتالمولوژیک سالیانه.



دستورالعمل مراقبت برنامه پیشگیری و کنترل
بیماری‌های متابولیک ارثی

شماره سند: HD- IMD-00-MN-WI-010

شماره بازنگری: 00

• پیگیری بیماران مبتلا به تیروزینمی گذرا

تیروزینمی گذرا به دلیل تأخیر در بلوغ آنزیم 4OHPD (۴-هیدروکسی فنیل پیرووات دی اکسیژناز) ایجاد می‌شود که در نوزادان پره ترم شایع‌تر است و میزان پروتئین دریافتی یکی از مهم‌ترین علل این اختلال است. معمولاً این بیماران فاقد علائم بالینی هستند و سطح سرمی تیروزین به بیش از ۲۰۰۰ میکرومول در لیتر می‌رسد و دفع ادراری 4OHPP و متابولیت‌های آن افزایش می‌یابد. اکثر بیماران ظرف ۶-۴ هفته خود به خود بهبود می‌یابند.

• پیگیری بیماران مبتلا به اختلالات اکسیداسیون اسیدهای چرب

بیماران مبتلا به اختلالات FAO ممکن است به صورت بالینی، پاراکلینیکی (تصویربرداری پزشکی، معاینه چشم و الکتروفیزیولوژی) و روش‌های بیوشیمیایی با تواتر مشخص شده توسط نوع اختلال، شدت آن و وجود وضعیت حاد یا مزمن، مانیتورینگ می‌شوند.

پیگیری بالینی

- در هر ویزیت سرپایی قد، وزن، وضعیت بالینی، تکامل روانی- حرکتی و رژیم غذایی بررسی و بازبینی شود.
- بررسی رژیم غذایی بیماران مبتلا به کمبود MCAD هر سه ماه یک بار در دوران شیرخوارگی، سالی یک بار در دوران کودکی و بزرگسالی توصیه می‌شوند، رژیم غذایی که در هنگام بیماری حاد مورد استفاده قرار می‌گیرد باید بر اساس وزن، سن و سایر خصوصیات فردی به روزرسانی شود. در هر ویزیت باید رژیم غذایی کودک مرور شود، بنابراین والدین باید رژیم غذایی کودک را در طول سه روز قبل از مراجعه ثبت کنند. در بیماران با کمبود VLCAD بهتر است در دوران شیرخوارگی بیماران هر ۳ ماه ویزیت شوند.

جدول مدیریت و پیگیری بیماران مبتلا به کمبود MCAD

اختلال	تناوب	بالین	بیوشیمی
کمبود MCAD	۰-۱ سال—چهار ویزیت در سال	رشد، تکامل، مرور رژیم غذایی	اندازه گیری سطح کارنیتین آزاد
	۱-۱۸ سال—یک ویزیت در سال	مرور رژیم غذایی در شرایط حاد	
	بیشتر از یکسال---یک ویزیت هر دو سال یکبار	ثبت رژیم غذایی و بروزرسان کردن رژیم غذایی در شرایط حاد	

پیگیری بیوشیمیایی

- اندازه گیری سطح کارنیتین آزاد در بیماران مبتلا به کمبود MCAD توصیه شده است.
 - برای مانیتورینگ تغذیه در بیماران مبتلا به FAOD، پروفایل آسیل کارنیتین و کارنیتین پلاسما، کراتین کیناز، آنزیم های کبد، قند خون، ویتامین های محلول در چربی (ویتامین A، D و E) توصیه شده است. در بیماران با کمبود VLCAD در صورت درمان مناسب، سطح CPK و ترانس آمینازها طبیعی می شوند و علائم بالینی بهبود می یابند.
 - سونوگرافی کبد و اکوکاردیوگرافی سالی یک بار انجام شود.
 - یکی از مارکرهای بیوشیمیایی برای مانیتورینگ اختلالات اکسیداسیون اسیدهای چرب زنجیره بلند، اندازه گیری سطح کارنیتین آزاد سرم است، در صورتی که سطح آن در حداقل مقدار محدوده طبیعی ($20\mu\text{M}$) باشد نشان دهنده مهار تولید آسیل های کارنیتین زنجیره بلند است.
 - سطح آسیل های کارنیتین زنجیره بلند ۳-هیدروکسیله در شروع درمان، کاهش می یابد که ممکن است در ارزیابی اثربخشی درمان کمک کننده باشد. مانیتورینگ دراز مدت بیماران که حال عمومی خوب دارند (تحت رژیم با پایه MCT هستند) توسط اندازه گیری آسیل های کارنیتین زنجیره بلند ۳-هیدروکسیله مشکل است ولی تلاش بر این است که سطح این مارکر در حداکثر ۳ یا ۴ برابر محدوده طبیعی نگه داشته شود. با این وجود بیماران با سطوح بالاتر این آسیل های کارنیتین وجود دارند که نشانه های بالینی خاصی ندارند، سطح CPK نرمال است، بنابراین ارزش ارزش اندازه گیری طولانی مدت آن ها مشخص نیست.
 - اندازه گیری CPK یک مارکر حساس برای بررسی وضعیت بیماران با کمبود LCHAD/TFP است و به طور منظم اندازه گیری می شود.
 - در این بیماران علاوه بر سونوگرافی کبد و اکوکاردیوگرافی سالیانه، الکتروتنیوگرافی سالیانه برای ارزیابی نشانه های رتینوپاتی، ضروری است. بندرت الکترومیوگرافی و اندازه گیری evoked potentials انجام می شود.
- در بیماران با کمبود اولیه کارنیتین در هر ویزیت باید سطح کارنیتین آزاد چک شود و سطح آن بیش از $20\mu\text{M}$ نگه داشته شود. خطر ایجاد آریتمی در این بیماران با افزایش سن، افزایش می یابد و مشخص نیست که آیا این بیماران به خوبی به درمان کارنیتین جواب می دهند. توصیه ها برای پیگیری این بیماران در جدول زیر ذکر شده است.
- جدول پیگیری های بالینی و پاراکلینیکی بیماران با کمبود اولیه کارنیتین

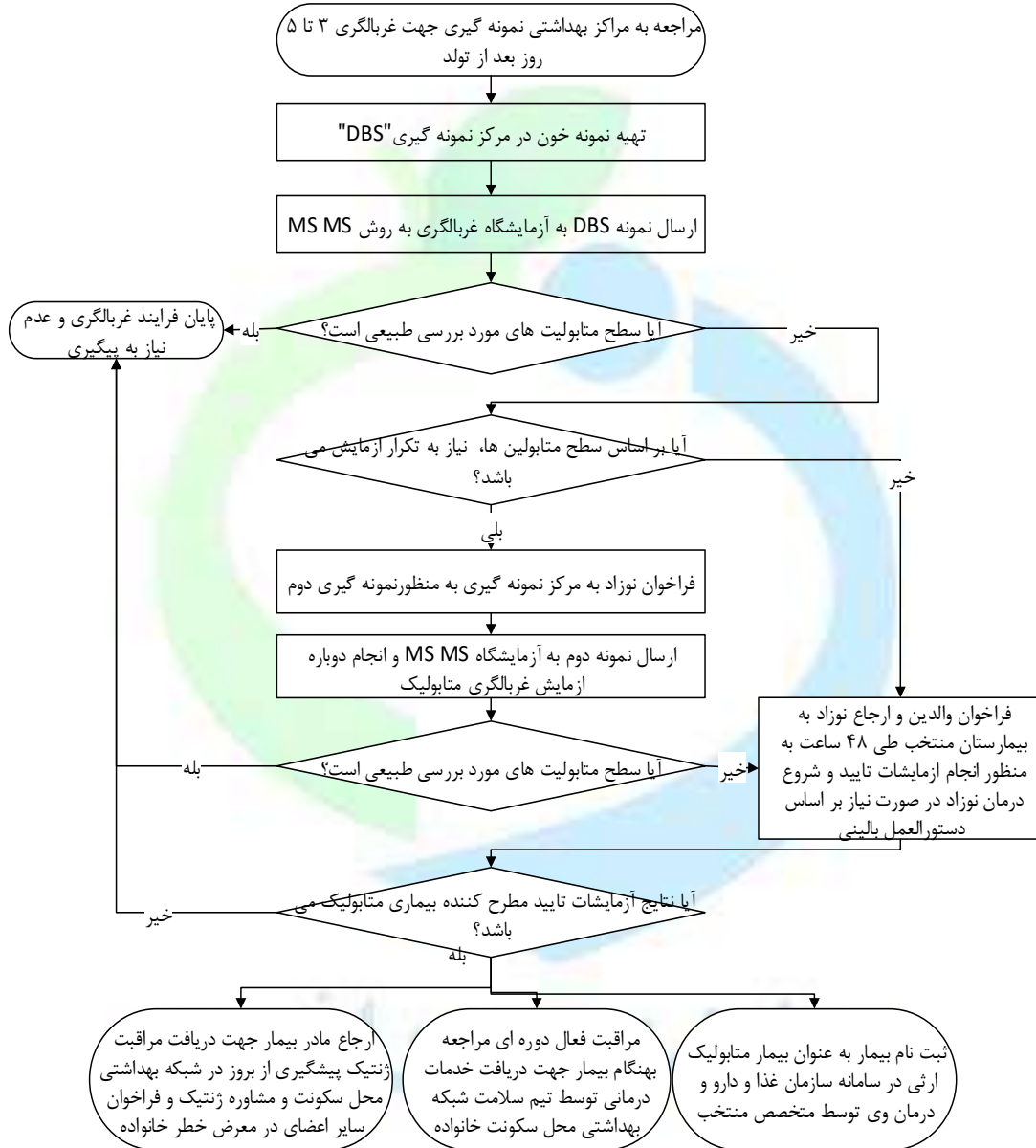
Evaluation at time of diagnosis	Indication	Screening and surveillance
Echocardiogram and electrocardiogram	Screen for cardiomyopathy and arrhythmias	At time of diagnosis, then annually during childhood; less frequent in adulthood; referral to cardiology if cardiomyopathy or arrhythmia are noted.
Creatine kinase (CK)	Assess muscle involvement	At time of diagnosis, then consider measurement during acute illness
Liver transaminases	Assess liver function	At time of diagnosis, then consider measurement during acute illness
Pre-prandial blood sugar	Assess hypoglycemia	At time of diagnosis, then as needed
Plasma carnitine level	Assess carnitine deficiency and monitor treatment	Obtained and monitored frequently until levels reach within normal range. Then obtain twice a year in childhood; annually in adulthood.
Initiate referrals to genetic or metabolic specialist	Confirmation of diagnosis, molecular genetic testing, genetic counseling, treatment	At time of diagnosis, then twice a year in childhood, annually in adulthood, frequently during pregnancy

۴-۵) فلوجارت های برنامه

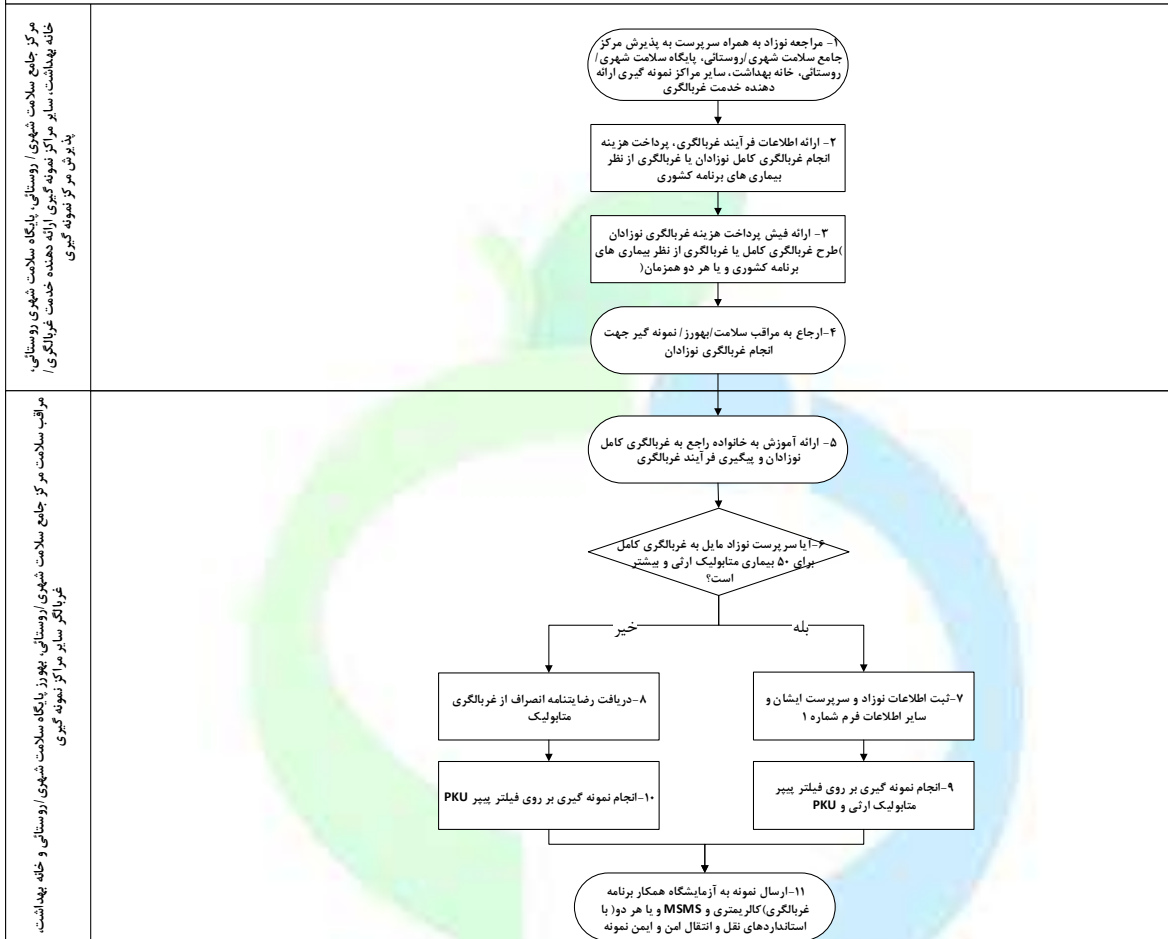
 ارجاعات و اقدامات
 در برنامه غربالگری نوزادان (PKU)


گزارش وضعیت مراقبت بیمار و والدین در فرم اعلام وضعیت مراقبت ژنتیک از سوی مراکز جامع سلامت و خانه های بهداشت به مرکز بهداشت شهرستان ارسال می شود.

فلوچارت غربالگری برنامه متابولیک ارثی



فلوجارت شماره ۱: غربالگری نوزادانی که جهت نمونه گیری برای بیماری های متابولیک ارثی به مرکز جامع سلامت شهری اروستاتی، پایگاه سلامت شهری اروستاتی، خانه بهداشت مراجعه نموده اند.





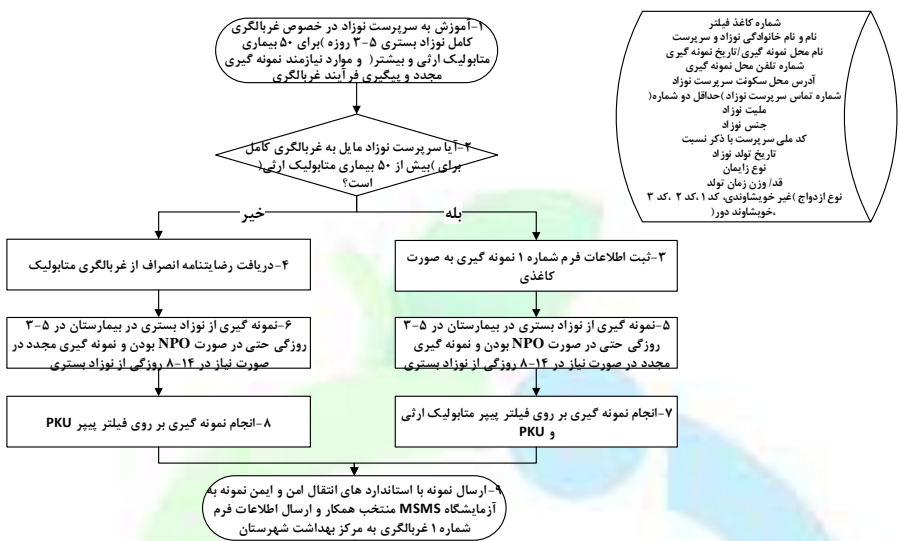
دستورالعمل مراقبت برنامه پیشگیری و کنترل بیماری های متابولیک ارثی

شماره سند: HD- IMD-00-MN-WI-010

شماره بازنگری: 00

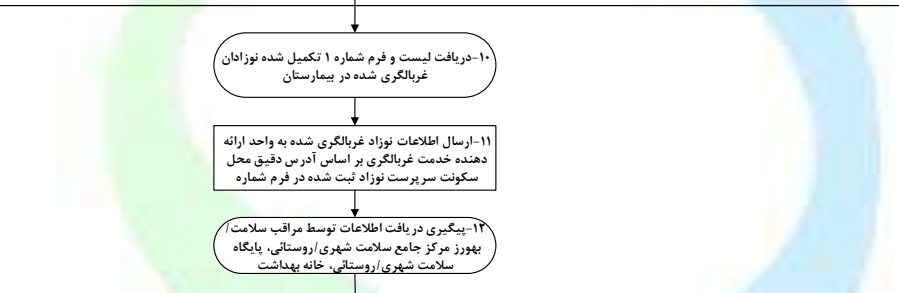
فلوجارت شماره ۲: فلوجارت ثبت و پیگیری نوزادان بستری در بیمارستان (NICU) در زمان غربالگری و نمونه گیری مجدد

بیمارستان (NICU) / پرستار دوره دیده نمونه گیری از پاشنه یا نوزاد برای برنامه غربالگری نوزادان



شماره کاغذ فیلتر
نام و نام خانوادگی نوزاد و سرپرست
نام محل نمونه گیری تاریخ نمونه گیری
شماره تلفن محل نمونه گیری
آدرس محل سکونت سرپرست نوزاد
شماره تماس سرپرست نوزاد (مداخل دو شماره)
ملیت نوزاد
جنس نوزاد
کد ملی سرپرست یا دگر نسبت
تاریخ تولد نوزاد
نوع زایمان
قد/وزن زمان تولد
نوع ازدواج (غیر خوشاوندی: کد ۱، کد ۲، کد ۳ خوشاوند دور)

مرکز بهداشت شهرستان / کارشناس غیر وابسته مسئول برنامه



علت نمونه گیری مجدد
نوع بیماری
تاریخ نمونه گیری مجدد
نام و نام خانوادگی نمونه گیر

مراقب سلامت مرکز جامع سلامت شهری / اروستایی، بهورز پایگاه سلامت شهری / اروستایی، خانه بهداشت ارائه دهنده خدمت غربالگری نوزادی / غربالگر سایر مراکز نمونه گیری



پزشک مرکز خدمات جامع سلامت شهری / اروستایی ارائه دهنده خدمت غربالگری سایر مراکز نمونه گیری



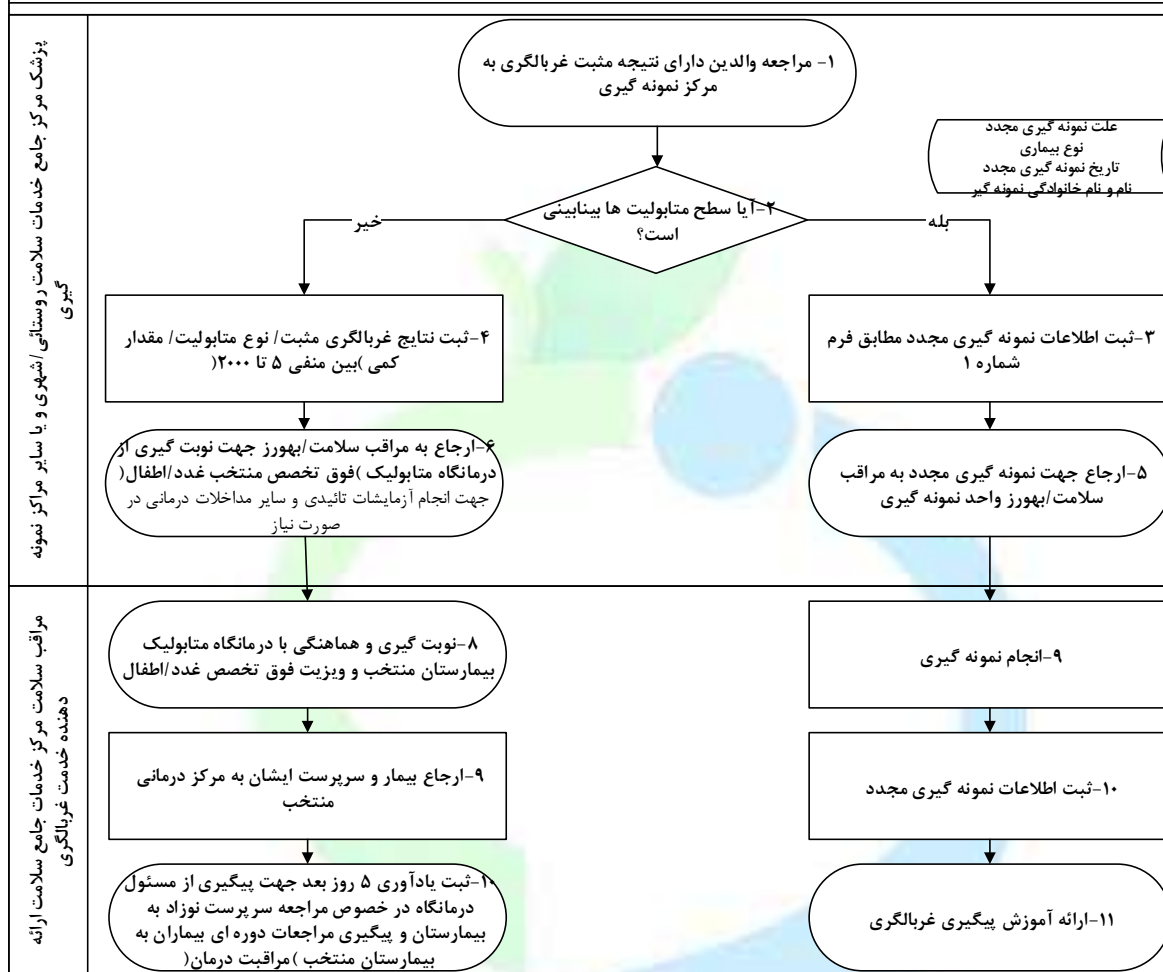
فلوچارت شماره ۳: پیگیری نتایج آزمایش غربالگری

مراقب سلامت مرکز جامع سلامت شهری اروستانی، پایگاه بهداشت شهری اروستانی، خانه بهداشت و سایر مراکز نمونه گیری که خدمت غربالگری ارائه شده است



پزشک مرکز جامع سلامت شهری اروستانی، سایر مراکز نمونه گیری که خدمت غربالگری ارائه شده است

فلوجارت شماره ۴:مراجعه والدین دارای نتیجه مثبت غربالگری نوزاد (ورودی پیگیری فعال فلوجارت ۳)



معاونت بهداشت



دستورالعمل مراقبت برنامه پیشگیری و کنترل
بیماری های متابولیک ارثی

شماره سند: HD- IMD-00-MN-WI-010

شماره بازنگری: 00

۵-۵) شاخص ها و چک لیست های برنامه:

• وضعیت شاخص های برنامه متابولیک ارثی و مقایسه آن با مورد انتظار:

نام شاخص	مقدار در حوزه تحت پوشش	میانگین کشوری	مقدار مورد انتظار
تعداد موالید زنده طی سال ...			
تعداد موارد غربالگری شده			
تعداد موارد مثبت غربالگری			
میزان موارد مثبت غربالگری در ۱۰۰۰			
پوشش			
غربالگری به هنگام نمونه نامناسب			
اعلام مناسب جواب آزمایش موارد مثبت غربالگری (۷ تا ۹ روزگی)			
تعداد موارد مثبت تایید			
میزان موارد مثبت تایید در ۱۰۰۰۰			
ارجاع مناسب موارد مثبت تایید به بیمارستان منتخب تا ۲ هفتگی			
تعداد موارد مثبت بیمارستانی			
بروز بیماری های متابولیک ارثی			
درصد انجام مشاوره ژنتیک			
درصد انجام PND1			
درصد انجام PND2			
درصد انجام سقط جنین مبتلا			
درصد پوشش پیشگیری از بارداری مطمئن			
درصد عدم همکاری مادران برای مراقبت ژنتیک			
تعداد بیماران تحت پوشش بیمارستان منتخب			
تعداد بیماران PKU تحت پوشش بیمارستان منتخب			
تعداد بیماران اختلالات آمینواسیدوپاتی			
تعداد بیماران اختلالات اکسیداسیون اسیدهای چرب			
تعداد بیماران اختلالات ارگانیک اسیدی			
درصد کنترل درمان بیماران زیر ۳ سال			
درصد کنترل درمان بیماران ۳ تا ۶ سال			
درصد کنترل درمان بیماران ۶ تا ۱۲ سال			
درصد کنترل درمان بیماران بزرگتر از ۱۲ سال			
درصد غیبت از درمان بیماران زیر ۳ سال			
درصد غیبت از درمان بیماران ۳ تا ۶ سال			
درصد غیبت از درمان بیماران بزرگتر از ۱۲ سال			
درصد غیبت از درمان بیماران بزرگتر از ۱۲ سال			

برنامه پیشگیری و کنترل بیماری فسیل کتونوری

قابل استخراج از فرم گزارش نتایج غربالگری

قابل استخراج از فرم مراقبت ژنتیک

قابل استخراج از فرم اعلام موارد جدید / تشخیص نهایی / غیبت از درمان

قابل استخراج از فرم مراقبت ممتد

• چک لیست ستاد معاونت بهداشت / مرکز بهداشت شهرستان

شرح فعالیت ستاد معاونت بهداشت / مرکز بهداشت شهرستان				ردیف
امتیاز	پاسخ	خیر	بلی	برنامه PKU و متابولیک ارثی
حداکثر امتیاز	امتیاز			

۱	آیا کمیته ژنتیک در سال جاری تشکیل شده است؟			
۲	آیا ابلغ اعضای کمیته پیشگیری از بیماری های ژنتیک توسط ریاست دانشگاه انجام شده است؟			
۳	آیا ابلغ مشاوران دانشگاهی برنامه ها توسط ریاست دانشگاه انجام شده است؟			
۴	آیا جلسات هماهنگی ستادی (معاونت درمان، واحد غذا و دارو، تیم مشاوره، آزمایشگاه، بهداشت خانواده، گسترش) برگزار شده است؟			
۵	آیا هماهنگی های برون بخشی لازم با سایر سازمان ها و بخش ها شامل ادارات پست، بهزیستی، بیمه، پزشکی قانونی، کمیته امداد، خیرین، به منظور جذب کمک مالی و هم افزایی اجرایی و اجرای برنامه ها مطابق با دستورالعمل های ارسالی و ممانعت از اقدامات موازی انجام شده است؟			
۶	آیا جلسات هماهنگی با مشاوران دانشگاهی برنامه ها انجام شده است؟			
۷	آیا برنامه های ابلغی بر اساس زمان بندی و دستورالعمل های اداره ژنتیک در حال اجرا می باشد؟			
۸	آیا آموزش آبخاری دستورالعمل برنامه ها جهت همکاران ستاد شهرستان انجام شده است؟			
۹	آیا نظارت و پایش مستمر و ارائه ی پس خوراند عملکرد سطح شهرستان و محیط (تیم مشاوره ، مراکز شهری / روستایی / خانه و پایگاه) توسط چک لیست های مربوط انجام شده است؟			
۱۰	آیا مقایسه شهرستان های تابعه بر اساس شاخص های برنامه و رتبه بندی آنها جهت تشویق مراکز فعال و رفع مشکلات موجود در مراکز دارای عملکرد ضعیف انجام شده است؟			
۱۱	آیا جمع بندی و بارگذاری به موقع فرم های برنامه ها به ستاد وزارتی انجام شده است؟			
۱۲	آیا محاسبه شاخص های دانشگاهی، تحلیل، تفسیر و انتشار اطلاعات در قالب وضعیت موجود اجرای برنامه ها سالانه و مطابق با دستورالعمل ها انجام شده است؟			
۱۳	آیا شاخص های برنامه ها با مقادیر مطلوب در نظر گرفته شاخص ها متفاوت است؟			
۱۴	آیا تفاوت شاخص ها با مقادیر مطلوب تفسیر و برنامه های مداخله ای برای آن ها در نظر گرفته شده است؟			
۱۵	آیا فرم بررسی اپیدمیولوژیک بروز بیماری های ژنتیک بررسی و در سایت وزارت بهداشت بارگذاری شده است؟			
۱۶	آیا کمیته تحلیل علل بروز استانی با حضور اعضای مرتبط تشکیل شده است؟			
۱۷	آیا راهکارهای پیشگیری از بروز و کاهش معلولیت متناسب علل بروز ۵ سال اخیر بازنگری و اجرا شده است؟ (در صورت عدم وجود مورد بروز، راهکارهای حفظ و ارتقا عملکرد برنامه تدوین و اجرا شده است؟)			
۱۸	آیا مهاجرت زوج های در معرض خطر ژنتیک خارج استان به دانشگاه مقصد اعلام می شود؟			
۱۹	آیا مراکز نمونه گیری غربالگری تعیین شده و پرسنل ان مطابق با دستورالعمل آموزش دیده اند؟			
۲۰	آیا از مراکز نمونه گیری بازدید سالیانه به عمل آمده است؟			
۲۱	آیا بیمارستان منتخب بیماری های ژنتیک با هماهنگی معاونت درمان تعیین و معرفی شده است؟			
۲۲	آیا اعضای تیم های بالینی منتخب توسط معاونت درمان تعیین شده و در چارچوب دستورالعمل مشغول به کار هستند؟			
۲۳	آیا کارشناس ژنتیک در جلسات بالینی بیمارستان منتخب هر فسی یک بار شرکت می نماید؟			

۲۴	آیا جلسات آموزشی والدین حداقل هر ۶ ماه یک بار برنامه ریزی و اجرای آن در بیمارستان منتخب برنامه ریزی شده است؟
۲۵	آیا نظارت دوره ای بر نحوه عملکرد بیمارستان های منتخب انجام شده است؟
۲۶	آیا پس خوراند ارجاعات از مراکز بالینی منتخب بررسی و بر اساس فرم دریافت مربوطه می گردد؟
۲۷	آیا آزمایشگاه های تشخیص طبی همکار برنامه (اعم از آزمایشگاه های انجام دهنده آزمایشات تایید و آزمایشگاه های ژنتیک مورد تایید و مراکز پارا کلینیک) تعیین و معرفی شده است؟
۲۸	آیا آزمایشگاه های تشخیص طبی همکار برنامه توسط امور آزمایشگاه های دانشگاه / تیم ممیزی وزارت بهداشت بر اساس چک لیست ابلاغی آزمایشگاه مرجع سلامت در سال اخیر پایش شده است؟
۲۹	آیا آزمایشگاه های MS MS همکار برنامه تعیین و معرفی شده است؟
۳۰	آیا آزمایشگاه های MS MS همکار برنامه توسط تیم ممیزی وزارت بهداشت بر اساس چک لیست ابلاغی در سال اخیر پایش شده است؟
۳۱	آیا مشاوران ژنتیک بر اساس جمعیت تحت پوشش تامین شده و آموزش دیده اند؟
۳۲	آیا آزمایشگاه های ژنتیک همکار برنامه بر اساس بر اساس آخرین لیست اداره ژنتیک به روز شده و ارجاعات به آن ها انجام می گردد؟
۳۰۳	آیا آزمایشگاه های ژنتیک همکار برنامه بر اساس برنامه های EQA اداره ژنتیک ارزیابی شده اند؟
۳۴	آیا هماهنگی های لازم به منظور بکارگیری پس خوراند نتایج EQA در آزمایشگاه های ژنتیک همکار برنامه به عمل آمده است؟
۳۵	آیا یک نمونه از کلیه محتوای آموزشی (عمومی و تخصصی) تدوین و ارسال شده در آرشیو معاونت وجود دارد؟
۳۶	آیا دستورالعمل ها، آیین نامه ها و نامه های مهم برنامه بر اساس محتوای مربوطه تحویل مراکز هدف محتوا (شامل آزمایشگاه همکار، بیمارستان منتخب،) داده شده است
۳۷	آیا اقدامات و تحقیقات میدانی در جهت ارتقا برنامه ها انجام شده است؟
۳۸	آیا تعامل و ارتباط لازم در راستای اجرای بهتر برنامه ها با کارشناسان اداره ژنتیک انجام گرفته است؟
۳۹	آیا مشکلات برنامه و پیشنهادات حل آن ها به صورت مکتوب به اداره ژنتیک ارائه شده است؟
۴۰	آیا بودجه های ارسال از سوی دفتر غیرواگیر در بر اساس شرح خرج ارسال هزینه شده است؟
جمع امتیازات	

چک لیست پایش و عملکرد بیمارستان منتخب

امتیاز (۰-۱۰)		پاسخ			چک لیست عملکرد بیمارستان منتخب	
امتیاز مکتسبه	حداکثر امتیاز	مورد ندارد	خیر	بلی	برنامه کنترل و پیشگیری از بیماری های متابولیک ارثی / PKU	بالینی (پزشک فوق تخصص منتخب)
۵					آیا پرونده شرح حال و معاینات دوره ای بیماران متابولیک ارثی تکمیل میگردد؟	۱



۲	آیا کلیه بیماران متابولیک ارثی شناسایی شده از غربالگری جهت رد موارد بدخیم به انستیتو پاستورارجاع شده اند؟				۳
۳	آیا خانواده بیماران متابولیک ارثی خویشاوندان واجد شرایط ارجاع جهت مشاوره ژنتیک ارجاع شده اند؟				۵
۴	آیا پزشک فوق تخصص منتخب در جلسات ماهیانه تیم بالینی شرکت می نماید؟				۴
۵	آیا پزشک فوق تخصص منتخب در جلسات آموزش والدین شرکت می نماید؟				۴
۶	آیا برای موارد شناسایی شده از غربالگری طی یکسال تشخیص قطعی داده شده است؟				۵
۷	آیا درمانگاه بیماران در فواصل مورد نیاز و حداقل هر هفته یک بار تشکیل می شود؟				۴
تغذیه					
۱	آیا کارشناس تغذیه بیمارستان در جلسات آموزشی و توجیهی اداره ژنتیک شرکت نموده است؟				۳
۲	آیا کارشناس تغذیه بیمارستان در جلسات آموزشی سه ماهانه والدین شرکت نموده است؟				۳
۳	آیا کارشناس تغذیه در جلسات ماهانه تیم بالینی شرکت می نماید؟				۳
۴	آیا هماهنگی کامل با فوق تخصص غدد مطابق برنامه منظم دارد؟				۳
۵	آیا کارشناس تغذیه ارتباط فعال با پیگیری تلفنی با خانواده ها برای اجرای رژیم غذایی تنظیم شده در فواصل ویزیت های دوره ای دارد؟				۲
۶	آیا کارشناس تغذیه برنامه غذایی بیمار در فرم مخصوص ارزیابی تغذیه در پرونده بیمار بطور صحیح و دقیق تکمیل می شود؟				۳
۷	آیا شیر و غذای بیماران در سامانه سازمان غذا و دارو محاسبه و ثبت می شود؟				۳
۸	آیا هماهنگی لازم با دست اندرکاران برنامه برای سفارش، تهیه و پخش و توزیع شیر مخصوص بیماران با هدف تحویل به موقع شیر به خانواده بیماران وجود دارد؟				۳
روانشناسی بالینی					
۱	آیا تمام بیماران و خانواده بیماران متابولیک پرونده روانشناسی بالینی با تمرکز بر سلامت روان خانواده و اجتناب از آسیب های وجود بیماری مزمن دارند؟				۳
۲	آیا جلسات مشاوره عملی و بازی درمانی برای کودکان 2 تا 12 سال انجام می شود؟				۳
۳	آیا هر خانواده در طول سال حداقل 4 بار جلسه مشاوره روانشناسی داشته اند و مستندات آن در پرونده روانشناسی خانواده درج گردیده است؟				۳
۴	آیا کارشناس روانشناس بیمارستان منتخب (با طرف قرارداد با بیمارستان منتخب) در جلسات آموزشی والدین بیماران در بیمارستان شرکت نموده است؟				۳
۵	آیا کارشناس روانشناس بیمارستان در جلسات فصلی تیم بالینی در بیمارستان شرکت نموده است؟				۳
۶	در صورت عدم حضور روانشناس در بیمارستان آیا هماهنگی لازم جهت ارجاع والدین به روانشناس بالینی (طرف قرارداد با بیمارستان منتخب) صورت گرفته است؟				۳
مددکاری					
۱	آیا ثبت موارد جدید بیماران در فرم اعلام و تشخیص نهایی بیمار و موارد نیازمند پی گیری از بیمارستان منتخب مرکز استان بر اساس نظر پزشک تکمیل				۲

				و ارسال می گردد؟	
۲				آیا هماهنگی لازم جهت برگزاری جلسات شش ماهه والدین انجام می گردد؟	
۳				آیا پیگیری موارد غیبت از درمان و عدم مراجعه بیمار با هماهنگی با تیم سلامت انجام می گردد؟	
۴				آیا شواهد همکاری با تیم بالینی و بویژه روانشناس بالینی وجود دارد؟	
۵				آیا حمایت اجتماعی از بیماران در جهت اجرای صحیح و کامل برنامه درمانی و مراجعات به هنگام وجود دارد؟	
۶				آیا پرونده اجتماعی جهت رفع مشکلات اجتماعی و مالی بیماران تشکیل شده است؟	
۷				آیا برای حل مشکل غذای بیماران و جهت جذب خیرین با مسئولین مددکاری و اداره ژنتیک هماهنگی به عمل آمده است؟	
۸				آیا برای مراجعه بیماران (ویزیت بار اول بیماران) و برنامه ریزی برای مراجعات بعدی بیماران با نظر پزشک منتخب و با همکاری رابط بیماران جدول زمانی تنظیم شده است؟	
۹				آیا اطلاعات مربوط به بسته خدمت از طریق پورتال (در صورت دسترسی به پرتال و در غیر این صورت هماهنگی با کارشناس ژنتیک) جمع آوری و ارسال شده است؟	
۱۰				آیا بر فعالیت های رابط والدین و عملکرد هماهنگ ایشان با سیاست های برنامه کشوری نظارت موثر وجود دارد؟	
۱۱				آیا همکاری و تعامل با کارشناس تغذیه و روانشناس بالینی برای برگزاری جلسات سه ماهانه آموزشی وجود دارد؟	
آزمایشگاه (کنترل درمان)					
۱				آیا نمونه گیری آزمایشات کنترل درمان در بیمارستان منتخب انجام می گردد؟	
۲				آیا آزمایشات کنترل درمان در بیمارستان انجام شده و یا نمونه ها به آزمایشگاه مورد تایید اداره امور آزمایشگاههای استان و طرف قرارداد بیمارستان منتخب ارسال می گردد؟	
۳				آیا آزمایشگاه انجام دهنده آزمایشات کنترل درمان توسط مراجع بالا دست به صورت دوره ای نظارت می شود؟	
۴				آیا داده های مورد نیاز، ثبت و اطلاعات درخواستی به سطوح بالاتر ارسال می شود؟	
۵				آیا مسئول انجام دهنده آزمایشات در جلسات ماهانه تیم بالینی شرکت می نماید؟	
درمانگاه بیماریهای متابولیک ارثی					
۱				آیا فرم اطلاعات ماهانه و غیبت از درمان، دفتر مراقبت ممتد بیماران مبتلا به بیماری های متابولیک ارثی تکمیل و به معاونت بهداشتی به موقع ارسال می شود؟	
۲				آیا مسئول درمانگاه در جلسات ماهانه تیم بالینی شرکت نموده است؟	
داروخانه					
۱				آیا مسئول مرتبط و کارشناس ژنتیک و عوامل تیم بالینی هماهنگی لازم برای مدیریت دارو و غذای مخصوص بیماران با معاونت غذا و دارو و کارشناس ژنتیک	



دستورالعمل مراقبت برنامه پیشگیری و کنترل
بیماری های متابولیک ارثی

شماره سند: HD- IMD-00-MN-WI-010

شماره بازنگری: 00

						و عوامل تیم بالینی دانشگاه انجام شده است؟	
	۴					آیا دارو و غذای مخصوص مورد نیاز به بیمار بر اساس اعلام کارشناس تغذیه بیمارستان در اختیار بیمار قرار گرفته است؟	۲
	۲					آیا مسئول مرتبط در داروخانه در برنامه های توجیهی ابلاغ شده توسط دانشگاه علوم پزشکی شرکت نموده است؟	۳
حداکثر امتیاز پزشک فوق تخصص منتخب بالینی: ۳۰	حداکثر امتیاز داروخانه: ۱۱	حداکثر امتیاز درمانگاه: ۱۲	حداکثر امتیاز آزمایشات (کنترل درمان): ۱۰	حداکثر امتیاز مددکاری: ۲۰	حداکثر امتیاز روانشناسی بالینی: ۱۸	حداکثر امتیاز تغذیه: ۲۴	حداکثر امتیاز
امتیاز کسب شده:	امتیاز کسب شده:	امتیاز کسب شده:	امتیاز کسب شده:	امتیاز کسب شده:	امتیاز کسب شده:	امتیاز کسب شده:	امتیاز کسب شده:
حداکثر کل امتیازات: 125							حداکثر کل امتیازات: 125

۵-۶) نحوه محاسبه شاخص های برنامه

نام شاخص	تقسیم بندی شاخص	نحوه محاسبه شاخص	شاخص مطلوب	میزان مورد انتظار شاخص مطلوب
پوشش غربالگری		نوزادان غربالگری شده / کل نوزادان متولد شده بر اساس آمار ثبت احوال * ۱۰۰		٪۱۰۰
زمان غربالگری	۳ تا ۵ روزگی	نوزادان غربالگری شده در ۳ تا ۵ روزگی / کل نوزادان غربالگری شده * ۱۰۰	غربالگری به هنگام (۳ تا ۵ روزگی)	٪۱۰۰
درصد نمونه نامناسب		نمونه های نامناسب / کل نوزادان غربالگری شده * ۱۰۰		٪۳
زمان ارجاع موارد مثبت غربالگری به بیمارستان منتخب	تا ۲ هفته نوزاد تا ۳ هفته نوزاد تا ۴ هفته نوزاد	تعداد موارد ارجاع شده تا ۲ هفته / کل موارد مثبت غربالگری	تا ۲ هفته نوزاد	٪۱۰۰
تعداد موارد مثبت غربالگری در هزار	مواردیکه که سطح متابولیت آن ها به روش MSMS بر روی DBS غیر طبیعی می باشد.	تعداد موارد مثبت غربالگری / کل موارد غربالگری * ۱۰۰۰		با میانگین مقایسه شود
تعداد موارد مثبت بیمارستانی در ده هزار	مواردی که سطح متابولیت آن ها در آزمایش تائیدی غیر طبیعی است. (همراه با نوع متابولیت و عدد آن)	تعداد موارد مثبت بیمارستانی که بیماری ایشان توسط پزشک منتخب تایید شده است / کل موارد غربالگری * ۱۰۰۰۰		با میانگین مقایسه شود
بروز موارد متابولیک ارثی	-	تعداد موارد مثبت بیمارستانی شناسایی شده از غربالگری + سایر بیماران متابولیک ارثی شناسایی شده / متولدین سال * ۱۰۰۰۰		با میانگین مقایسه شود

انتظار	بروز موارد متابولیک ارثی مورد -	تعداد موارد مثبت بیمارستانی شناسایی شده از غربالگری + سایر بیماران متابولیک ارثی شناسایی شده + تعداد جنین بیمار متابولیک ارثی سقط شده / متولدین سال * ۱۰۰۰۰		با میانگین کشوری مقایسه شود
	غیبت دارد			
نام شاخص	تقسیم بندی شاخص	نحوه محاسبه شاخص	شاخص مطلوب	میزان مورد انتظار شاخص مطلوب
درصد انجام مشاوره ژنتیک		فراوانی والدین بیمارانی که توسط پزشک مشاور ژنتیک مشاوره شده و برای ایشان پرونده ژنتیک تشکیل شده است * ۱۰۰ / کل مادران بیماران PKU	انجام مشاوره ژنتیک	۱۰۰٪ (با میانگین کشوری مقایسه شود)
درصد انجام تشخیص ژنتیک در والدین (PND1)		فراوانی والدین بیمارانی که آزمایش PND1 انجام داده اند * ۱۰۰ / کل مادران بیماران PKU بدون احتساب مادران باردار و مادری که دیگر امکان بارداری ندارند (موارد عدم نیاز به پیشگیری با علل خاص)	انجام PND1	۱۰۰٪ (با میانگین کشوری مقایسه شود)
درصد انجام تشخیص ژنتیک در جنین (PND2)		فراوانی انجام PND2 برای جنین والدین بیماران متابولیک ارثی * ۱۰۰ / کل مادران باردار	انجام PND2	۱۰۰٪
درصد استفاده از روش های مطمئن پیشگیری از بارداری در والدین بیماران		فراوانی والدین بیمارانی که روش مطمئن پیشگیری از بارداری دارند * ۱۰۰ / کل مادران بیماران متابولیک ارثی بدون احتساب مادران باردار و مادری که دیگر امکان بارداری ندارند (موارد عدم نیاز به پیشگیری با علل خاص)	بکارگیری روش مطمئن پیشگیری از بارداری	۱۰۰٪ (با میانگین مقایسه شود)
درصد انجام سقط جنین در جنین های مبتلا به بیماری		فراوانی جنین های مبتلا سقط شده * ۱۰۰ / کل جنین های مادران بیمار	سقط جنین مبتلا	۱۰۰٪
درصد عدم همکاری مادران برای مراقبت های ژنتیک		فراوانی والدینی که برای انجام مراقبت ژنتیک همکاری لازم را ندارند * ۱۰۰ / کل مادران بیماران	همکاری داشته باشند	۰

۷-۵) فرم های برنامه:

فرم های برنامه مطابق شناسنامه فرمها پیوست است.

۶) مستندات:

فرم های برنامه مطابق شناسنامه فرمها پیوست است.