



عنوان سند:

دستورالعمل گزارش دهی / ارسال گزارش نتیجه (عادی / بحرانی) و
انجام اقدامات بعدی در نظام انتقال امن و ایمن نمونه‌های بیولوژیک
در برنامه‌های ژنتیک اجتماعی

شماره سند:

HD-GO-00-MN-WI-005-00

تاریخ	ویرایش	شرح اقدام	تهیه کننده	تایید کننده	تصویب کننده
۱۳۹۸/۶/۸	00	تدوین کلی دستورالعمل	نام: دکتر سیده سارا عظیمی سمت: کارشناس اداره ژنتیک امضا	نام: دکتر سعید طالبی سمت: دبیر کمیته تضمین کیفیت امضا	نام: دکتر اشرف سماوات سمت: رئیس اداره ژنتیک امضا
			نام: سمت: امضا	نام: سمت: امضا	نام: سمت: امضا
			نام: سمت: امضا	نام: سمت: امضا	نام: سمت: امضا
			نام: سمت: امضا	نام: سمت: امضا	نام: سمت: امضا
			نام: سمت: امضا	نام: سمت: امضا	نام: سمت: امضا



شماره سند: HD-GO-00-MN-WI-005

شماره بازنگری: 00

دستورالعمل گزارش دهی / ارسال گزارش نتیجه (عادی / بحرانی) و انجام اقدامات بعدی در نظام انتقال امن و ایمن نمونه‌های بیولوژیک در برنامه‌های ژنتیک اجتماعی

(۱) هدف از ایجاد: هدف از تدوین این سند در کارگروه تعیین استانداردهای تشخیص ژنتیک، ایجاد دستورالعمل برای گزارش - دهی / ارسال گزارش نتیجه (عادی/بحرانی) در آزمایشگاه‌های غربالگری، تأییدی و تشخیص قطعی (شامل تشخیص ژنتیک) و انجام اقدامات بعدی در نظام انتقال امن و ایمن نمونه‌های بیولوژیک در برنامه‌های ژنتیک اجتماعی است.
۱-۱) بازنگری این سند طبق نظر هریک از کارکنان ذی‌صلاح و با تایید بالاترین مقام ذی‌صلاح امکان پذیر است.

(۲) دامنه کاربرد: کاربرد این دستورالعمل در کلیه آزمایشگاه‌هایی است که در چارچوب نظام سلامت، سیستم مدیریت کیفیت را بر اساس استاندارد INSO-ISO-15189 مستقر نموده و توسط مراجع ذی‌صلاح اعتباربخشی شده و با برنامه‌های ژنتیک اجتماعی اداره ژنتیک وزارت بهداشت، درمان و آموزش پزشکی همکاری دارند. یادآور می‌گردد در این سند موازین گزارش - دهی / ارسال گزارش نتیجه در خصوص آزمایشاتی که در مسیر انجام آن‌ها از « نظام انتقال امن و ایمن نمونه‌های بیولوژیک در برنامه ژنتیک اجتماعی » استفاده می‌شود، بیان شده است.

(۳) منابع: در تدوین این دستورالعمل از منابع ذیل استفاده شده است:

۳-۱) استاندارد INSO-ISO-15189

۳-۲) آیین نامه مستندسازی، شماره‌گذاری، کنترل مدارک، بازنگری و نحوه صدور به شماره HD-GO-00-MN-RE-001

(۴) تعاریف:

- ۴-۱) **روش اجرایی:** سندی که در آن نحوه و چگونگی انجام کار با تعیین مسئولیت‌های انجام کار شرح داده شده است.
- ۴-۲) **دستورالعمل کاری:** سندی که در آن جزییات انجام کار به طور دقیق شرح داده شده و جنبه دستور کار را برای مجری دارد.
- ۴-۳) **آیین نامه:** سندی که ضوابط کلی و مقررات تعیین شده برای موضوعات مختلف سازمانی را مشخص کرده به طوری که در تدوین روش‌ها و دستورالعمل‌های کاری این چارچوب‌ها لازم الاجرا می‌باشد.
- ۴-۴) **استانداردهای داخلی:** اسنادی که برای انجام کار در سازمان به صورت قطعی تعیین شده است.



شماره سند: HD-GO-00-MN-WI-005

شماره بازنگری: 00

دستورالعمل گزارش دهی / ارسال گزارش نتیجه (عادی / بحرانی) و انجام اقدامات بعدی در نظام انتقال امن و ایمن نمونه‌های بیولوژیک در برنامه‌های ژنتیک اجتماعی

۴-۵) کارگروه تعیین استانداردهای تشخیص ژنتیک: کارگروهی است که به منظور تعیین استانداردهای تشخیص ژنتیک بر اساس استانداردهای مورد نیاز از سوی وزارت بهداشت با حضور آزمایشگاه مرجع سلامت، اداره ژنتیک، انجمن‌های ژنتیک و شخصیت‌های علمی صاحب‌نظر تشکیل شده و در این سند به اختصار کمیته عنوان می‌شود.

۴-۶) نتیجه عادی: نتیجه آزمایشی که طبق دستورالعمل برنامه ژنتیک مربوطه، نیاز به اقدام فوری متناظر ندارد و اقدام بعد از اعلام نتیجه، اطلاع رسانی به مراجع یا اقدام / ارجاع غیرفوری باشد.

۴-۷) نتیجه بحرانی: نتیجه آزمایشی که طبق دستورالعمل برنامه ژنتیک مربوطه، نیاز به اقدام / ارجاع فوری دارد.

۵) شرح سند:

هدف از تدوین دستورالعمل حاضر، تعیین تکلیف آزمایشگاه‌های همکار برنامه‌های ژنتیک اداره ژنتیک وزارت بهداشت، درمان و آموزش پزشکی در خصوص استانداردهای زمانی و نحوه گزارش دهی / ارسال گزارش نتیجه در موارد نتایج عادی یا بحرانی آزمایشات غربالگری، تأییدی و تشخیص قطعی (شامل تشخیص ژنتیک) است.

یادآور می‌گردد در این سند موازین گزارش دهی / ارسال گزارش نتیجه در خصوص آزمایشاتی که در مسیر انجام آن‌ها از «نظام انتقال نمونه امن و ایمن نمونه‌های بیولوژیک در برنامه ژنتیک اجتماعی» استفاده می‌شود، بیان شده است.

تعاریف "نتیجه عادی" و "نتیجه بحرانی" در بندهای ۴-۶ و ۴-۷ این سند آورده شده است.

در ادامه به تفکیک برنامه‌های ژنتیک فعلی در حال اجرای اداره ژنتیک وزارت بهداشت، درمان و آموزش پزشکی، زمان مناسب و تعهدات آزمایشگاه‌های همکار برنامه در خصوص گزارش دهی / ارسال گزارش نتیجه آورده شده است:

۵-۱) آزمایشات غربالگری:

۵-۱-۱) غربالگری زمان ازدواج تالاسمی و هموگلوبینوپاتی‌ها:

در صورت استفاده از الگوریتم غربالگری تلفیقی تالاسمی و هموگلوبینوپاتی‌ها، به منظور جلوگیری از ایجاد آسیب به فرایند ثبت ازدواج، آزمایشگاه انجام‌دهنده آزمایش الکتروفورز با سیستم بسته، موظف است نتایج آزمایش زوجین (اعم از منفی یا مثبت) را حداکثر تا یک روز کاری بعد از پذیرش نمونه، به آزمایشگاه ارسال‌کننده نمونه (آزمایشگاه سطح یک غربالگری تالاسمی) به صورت الکترونیک و در قالب ارتباط نرم افزاری ارسال نماید.

در صورت مثبت بودن آزمایش الکتروفورز برای تالاسمی یا سایر باندهای هموگلوبین، نیازی به گزارش فوری تلفنی نیست.

دستورالعمل گزارش دهی / ارسال گزارش نتیجه (عادی / بحرانی) و انجام اقدامات بعدی در نظام انتقال امن و ایمن نمونه‌های بیولوژیک در برنامه‌های ژنتیک اجتماعی



۲-۱-۵) غربالگری زمان بارداری:

تمامی آزمایش‌ها غربالگری تریزومی‌ها باید در مدت سه روز کاری پاسخ داده شود. (این سه روز از زمان نمونه‌گیری تا زمان تحویل گزارش به مرجع تعیین شده در دستورالعمل برنامه است.)

فرمت جوابدهی باید شامل: نام و نام خانوادگی، تاریخ تولد، تاریخ و شماره پذیرش آزمایشگاه یا کد اختصاصی نمونه، نام پزشک درخواست‌کننده، تاریخ نمونه‌گیری، اطلاعات مربوط به بارداری (سن مادر، سن بارداری، وزن مادر، CRL، NT، BPD (برحسب mm) و نام سونوگرافیست باشد.

نتایج آزمایش شامل مقدار عددی غلظت (که قابل ردیابی به واحدهای SI باشد) و مقادیر تفسیری به MoM است. تفسیر نتایج در سه ماه اول و دوم به صورت: risk cut-off level: Low / High risk و تعیین ریسک اختصاصی مادر برای ابتلا جنین به اختلالات کروموزومی (تریزومی) است.

در برگه جوابدهی می‌بایست حتما این عبارت قید گردد:

«آزمایش‌های انجام شده صرفاً به عنوان غربالگری بوده و به هیچ عنوان تشخیص قطعی محسوب نمی‌شود.»
«تصمیم‌گیری برای انجام آزمایش‌های بعدی به عهده پزشک معالج می‌باشد.»

تمامی نتایج مربوط به موارد مثبت غربالگری باید به عنوان یک نتیجه بحرانی (Critical Value) محسوب شده و می‌بایست توسط آزمایشگاه انجام‌دهنده به صورت تلفنی به پزشک متخصص ارجاع‌دهنده و یا مرکز بهداشت شهرستان اطلاع داده شود. (در این شرایط مادر برای دریافت نتایج و مراجعه فوری به پزشک توسط آزمایشگاه ارجاع‌دهنده فراخوان می‌شود.)

۳-۱-۵) غربالگری نوزادی متابولیک ارثی:

موارد مثبت غربالگری و موارد نیازمند نمونه‌گیری مجدد می‌بایست به صورت فوری و از طریق تلفن حداکثر تا ۴۸ ساعت بعد از تعیین نتیجه در آزمایشگاه منتخب غربالگری، توسط این آزمایشگاه به ستاد دانشگاه / ستاد شهرستان مربوطه گزارش شود. کارشناس رابط گزارش‌دهی ستاد می‌بایست طی فرایند عقد قرارداد به آزمایشگاه معرفی شود.

موارد منفی غربالگری به صورت عادی و از طریق ارسال نسخه کاغذی یا الکترونیک معتبر نتیجه، حداکثر تا یک هفته بعد از تعیین نتیجه در آزمایشگاه منتخب غربالگری، توسط این آزمایشگاه به ستاد دانشگاه / ستاد شهرستان مربوطه گزارش شود.

دستورالعمل گزارش دهی / ارسال گزارش نتیجه (عادی / بحرانی) و انجام اقدامات بعدی در نظام انتقال امن و ایمن نمونه های بیولوژیک در برنامه های ژنتیک اجتماعی



۵-۲) آزمایشات تأیید غربالگری:

۵-۲-۱) آزمایشات تأیید غربالگری برنامه متابولیک ارثی (شامل PKU):

موارد مثبت تأیید غربالگری می بایست به صورت فوری و از طریق تلفن حداکثر تا ۴۸ ساعت بعد از تعیین نتیجه در آزمایشگاه تأیید غربالگری، توسط این آزمایشگاه به بیمارستان منتخب ارجاع دهنده بیمار / آزمایشگاه منتخب غربالگری ارسال کننده نمونه گزارش شود. کارشناس رابط گزارش دهی بیمارستان / آزمایشگاه ارسال کننده نمونه می بایست طی فرایند عقد قرارداد به آزمایشگاه انجام دهنده آزمایش تأیید معرفی شود.

۵-۲-۲) آزمایشات بررسی موارد بدخیم PKU ناشی از کمبود BH₄:

موارد مثبت آزمایشات ویژه (نظیر تعیین نوع بیماری PKU) می بایست به صورت فوری و از طریق تلفن و حداکثر در مدت ۲۴ ساعت بعد از تعیین نتیجه توسط آزمایشگاه مرجع بیماری (نظیر انستیتو پاستور ایران برای بررسی بدخیمی PKU) به ستاد دانشگاه ارجاع دهنده بیمار / ارسال کننده نمونه اعلام شود. کارشناس رابط گزارش دهی دانشگاه می بایست طی فرایند عقد قرارداد به آزمایشگاه انجام دهنده آزمایش تأیید معرفی شود.

۵-۳) آزمایشات تشخیص ژنتیک:

۵-۳-۱) آزمایش تشخیص ژنتیک مرحله اول (PND₁)

آزمایشگاه تشخیص ژنتیک موظف است ظرف مدت زمانی تعیین شده بر اساس دستورالعمل آزمایشات تشخیص ژنتیک هر گروه بیماری ژنتیک، ابلاغی اداره ژنتیک وزارت بهداشت، درمان و آموزش پزشکی نتیجه آزمایش تشخیص ژنتیک جنین را آماده نماید.

در خصوص نتیجه مثبت و منفی PND₁، آزمایشگاه تشخیص ژنتیک موظف است نتیجه الکترونیک معتبر (حاوی امضاء مسئول فنی) یا کتبی آزمایش را طی مدت ۴۸ ساعت کاری پس از حصول نتیجه آزمایش، به گروه بیماری های غیرواگیر معاونت بهداشت دانشگاه ارجاع دهنده ارسال نماید.

دستورالعمل گزارش دهی / ارسال گزارش نتیجه (عادی / بحرانی) و انجام اقدامات بعدی در نظام انتقال امن و ایمن نمونه‌های بیولوژیک در برنامه‌های ژنتیک اجتماعی



۲-۳-۵) آزمایش تشخیص ژنتیک مرحله دوم (PND₂) و کاریوتایپ

آزمایشگاه تشخیص ژنتیک موظف است ظرف مدت زمانی تعیین شده بر اساس دستورالعمل آزمایشات تشخیص ژنتیک هر گروه بیماری ژنتیک، ابلاغی اداره ژنتیک وزارت بهداشت، درمان و آموزش پزشکی نتیجه آزمایش تشخیص ژنتیک جنین را آماده نماید.

در صورت مثبت بودن نتیجه PND₂، آزمایشگاه تشخیص ژنتیک موظف است به صورت تلفنی و ظرف حداکثر ۱۲ ساعت کاری، نتیجه را به رابط معاونت بهداشت دانشگاه ارجاع‌دهنده نمونه اعلام نماید. همچنین نتیجه الکترونیک معتبر (حاوی امضاء مسئول فنی) یا کتبی آزمایش را طی مدت ۲۴ ساعت کاری پس از حصول نتیجه آزمایش به گروه بیماری‌های غیرواگیر معاونت بهداشت دانشگاه ارجاع دهنده ارسال نماید.

در خصوص نتیجه منفی PND₂، آزمایشگاه تشخیص ژنتیک موظف است نتیجه الکترونیک معتبر (حاوی امضاء مسئول فنی) یا کتبی آزمایش را طی مدت ۴۸ ساعت کاری پس از حصول نتیجه آزمایش، به گروه بیماری‌های غیرواگیر معاونت بهداشت دانشگاه ارجاع دهنده ارسال نماید.

لازم است «رابط معاونت بهداشت دانشگاه» و اطلاعات تماس فوری ایشان و همچنین نحوه ارسال نتیجه الکترونیک معتبر (حاوی امضاء مسئول فنی) یا کتبی آزمایش به گروه بیماری‌های غیرواگیر معاونت بهداشت دانشگاه طرف قرارداد آزمایشگاه، در متن قرارداد فی مابین ذکر گردد.

۶) مستندات: ندارد.