



# آیین نامه ی گزارش بروز و بررسی بروز بیماری های ژنتیک تحت مراقبت – اسفند ۹۹



ویرایش: اسفند ۹۹

➤ اقدامات پیش از بروز در موارد عدم همکاری مادر باردار مشکوک پرخطر / ناقل:

شماره: ۹۸/۵/۱۳۵/۵۳۸۲  
تاریخ: ۱۳۹۸/۰۷/۲۰  
ساعت: ۱۳:۱۳  
بسته: ندارد

بسمه تعالی



دانشگاه علوم پزشکی و خدمات بهداشتی درمانی ایران  
سازمان بهداشت



دانشگاه نسل سوم و دانشگاه ارزش آفرین

آینده را باید ساخت

۱۳ تا ۱۹ مهر؛ هفته ملی کودک

مدیر محترم شبکه بهداشت و درمان شهریار، بهارستان، رباط کریم، ملارد و شهر قدس

رئیس محترم مرکز بهداشت غرب و شمال غرب

موضوع: پیرو تشکیل کمیته بررسی علت بروز تالاسمی ماژور مورخ ۹۸/۷/۱۰ - مراکز و شبکه ها

سلام علیکم؛

بدین وسیله به اطلاع می‌رساند پیرو مصوبات کمیته بررسی علت بروز مورد تالاسمی ماژور در مرکز بهداشت شمال غرب، مقتضی است از این پس اقدامات زیر در موارد عدم همکاری بارداران مشکوک پرخطر و ناقل بیماری های ژنتیک (قابل سقط) که حاضر به همکاری نیستند، انجام شود:

۱. اعلام فوری مورد باردار پرخطر یا ناقل به مرکز بهداشت شهرستان و تیم مشاوره ژنتیک
۲. تشکیل جلسه فوری کمیته بروز بیماری های ژنتیک در سطح شهرستان قبل از از دست رفتن فرصت سقط قانونی (ترجیحا قبل از هفته ۱۶ بارداری) در خصوص زوجینی که تمایل به همکاری ندارند
۳. استفاده از تیم مشاوره ژنتیک و مشاور روان و در صورت نیاز سایر مشاورین جهت توجیه این زوجین
۴. تهیه صورت جلسه کامل، دریافت امضا و اثر انگشت از زوجین در صورت عدم تمایل به همکاری
۵. مشاوره با زوجین مبنی بر مراجعه بعد از زایمان جهت بررسی وضعیت سلامت نوزاد از نظر بیماری های ژنتیک
۶. انجام پیگیری های لازم جهت بررسی وضعیت نوزاد، پس از زایمان
۷. هدایت کلیه زوجین مشکوک پرخطر و ناقل بیماری های ژنتیک جهت تشکیل پرونده بهداشتی در مرکز جامع سلامت مربوطه

از طرف  
دکتر یابک عشرتی  
سرپرست معاونت بهداشت دانشگاه  
دکتر محمد میرزایی

آدرس: تهران، تقاطع خیابان جمهوری اسلامی و خیابان حافظ، تلفن: ۶۶۷۰۷۵۹۰ و ۶۶۷۰۱۰۶۱؛ فاکس: ۶۶۷۰۷۰۶۸

➤ اقدامات پس از بروز بیماری های ژنتیک قابل پیشگیری از بروز:

گزارش فوری و تلفنی بروز به معاونت بهداشتی و همزمان تشکیل و اعزام گروه پرسشگری از شهرستان پوشش دهنده ظرف حداکثر یک هفته



مصاحبه و بررسی پرونده خانوار و پر کردن فرم بررسی اپیدمیولوژیک بروز توسط تیم پرسشگری



تشکیل جلسه کمیته شهرستانی بررسی علل بروز و تهیه صورتجلسه و نظر نهایی کمیته



ارسال صورتجلسه و فرم اپیدمیولوژیک بروز تکمیل شده به معاونت بهداشتی



بررسی و ارسال فرم اپیدمیولوژیک بروز در صورت تأیید صورت جلسه و اطلاعات فرم

### اقدام اول: گزارش فوری تلفنی بروز به معاونت بهداشت

کارشناس ژنتیک ستاد شهرستان موظف است بلافاصله پس از اطلاع و اطمینان از بروز بیماری های ژنتیک قابل پیشگیری از بروز (مانند: تالاسمی، فنیل کتونوری، نابینایی، متابولیک، سندرم داون و ...) مورد بروز را با ذکر کامل مشخصات شامل:

- ✓ نام و نام خانوادگی بیمار
- ✓ نام پدر
- ✓ کد ملی
- ✓ تابعیت
- ✓ تاریخ تولد
- ✓ محل گزارش بروز
- ✓ آدرس محل سکونت
- ✓ تلفن محل سکونت

به صورت **گزارش فوری تلفنی** به کارشناس ژنتیک معاونت بهداشت دانشگاه، گزارش دهد.

### اقدام دوم: تکمیل و ارسال فرم گزارش بروز و مستندات مربوطه به معاونت بهداشت

- ✓ تشکیل تیم پرسشگری شامل:
- کارشناس مسوول بیماری های شهرستان مربوطه، مراقب ژنتیک واحد مشاوره ژنتیک اجتماعی، پزشک تیم مشاوره ژنتیک اجتماعی، کارشناس ژنتیک ستاد شهرستان و در صورت لزوم سرپرست مرکز جامع سلامت
- ✓ تکمیل کامل اطلاعات بروز از طریق مصاحبه با:
- واحد گزارش دهنده بروز
- واحدهای پاراکلینیک درگیر در پروسه تشخیص و مراقبت ژنتیک (آزمایشگاه، سونوگرافی و ...)
- گروه های مراقبت ژنتیک والدین (واحد جامع سلامت و مرکز مشاوره ژنتیک اجتماعی و ...)
- والدین بیمار (از طریق مصاحبه تلفنی یا مراجعه به درب منزل)
- ✓ ثبت کامل اطلاعات مصاحبه در دفتر پیگیری ژنتیک
- ✓ بررسی کامل مستندات مراقبت ژنتیک خانوار (شامل: پرونده الکترونیک خانوار، آزمایشات، پیگیری ها و ...)
- ✓ تکمیل کامل فرم گزارش بروز (بر اساس فرمت فرم ارسال شده در هر برنامه)
- ✓ تکمیل کامل مستندات گزارش بروز بر اساس موارد تکمیل شده در فرم
- ✓ گزارش کتبی بروز به همراه فرم تکمیل شده گزارش بروز و کلیه مستندات جمع آوری شده از طریق اتوماسیون به معاونت بهداشت (**ظرف حداکثر یک هفته پس از گزارش بروز تلفنی**)

# آیین نامه‌ی گزارش بروز و بررسی بروز بیماری های ژنتیک تحت مراقبت

اسفند ۹۹

## اقدام سوم: تشکیل کمیته بروز شهرستان (حداکثر دو هفته پس از گزارش بروز تلفنی)

✓ اعضای کمیته بروز شهرستان شامل:

- ریاست مرکز بهداشت
- کارشناس مسوول واحد سلامت جمعیت و خانواده
- کارشناس واحد سلامت جمعیت و خانواده مربوطه
- کارشناس مسوول واحد پیشگیری و مبارزه با بیماری‌ها
- کارشناس ژنتیک ستاد شهرستان
- تیم مشاوره ژنتیک مربوطه
- سرپرست مرکز جامع سلامت پوشش دهنده
- مراقب سلامت مربوطه

✓ شرح وظایف کمیته بروز شهرستان شامل:

- بررسی و تایید تمامی بندهای فرم گزارش بروز
  - تحلیل علت بروز براساس جدول طبقه‌بندی علت بروز
  - تهیه لیستی از مشکلات و نواقص فنی و اجرایی مشاهده شده
  - طراحی مداخلات مناسب بر اساس علل منتهی به بروز، مشکلات و نواقص فنی و اجرایی مشاهده شده
  - تعیین زمان بررسی ارزیابی نتایج مداخله
  - تکمیل دفتر صورتجلسات ژنتیک و ثبت کامل مصوبات در دفتر مذکور با امضای کلیه شرکت کنندگان
- ✓ گزارش کتبی تشکیل کمیته بروز **(ظرف حداکثر سه هفته پس از گزارش بروز تلفنی)** با پیوست:
- فرم تاییدشده‌ی گزارش بروز
  - کلیه مستندات جمع‌آوری شده
  - اسکن صورتجلسه مذکور از دفتر صورتجلسات ژنتیک
  - لیست مشکلات و نواقص فنی و اجرایی مشاهده شده و مداخلات مصوب و ضرب العجل اجرای مصوبات
  - فرم تحلیل علت بروز

## اقدام چهارم: ارائه گزارش ارزیابی مداخلات (حداکثر شش هفته پس از گزارش بروز تلفنی)

- ✓ بررسی کامل تمامی بندهای مصوبه کمیته بررسی بروز و تکمیل مستندات اجرایی
- ✓ تهیه گزارش ارزیابی مداخلات بر اساس مداخلات مصوب کمیته مذکور
- ✓ ارسال گزارش ارزیابی مداخلات به ریاست مرکز بهداشت شهرستان
- ✓ ارسال کتبی گزارش ارزیابی مداخلات به معاونت بهداشت به همراه مستندات مربوطه

آیین نامه‌ی گزارش بروز و بررسی بروز بیماری های ژنتیک تحت مراقبت

اسفند ۹۹

## پیوست‌ها



وزارت بهداشت و علوم پزشکی و خدمات بهداشتی درمانی ایران

آیین نامه ی گزارش بروز و بررسی بروز بیماری های ژنتیک تحت مراقبت - اسفند ۹۹

**فرم گزارش بروز تلفنی - مرکز بهداشت شهرستان .....**

ردیف	تاریخ گزارش تلفنی	نام و نام خانوادگی بیمار	نام پدر	کدملی	تابعیت	تاریخ تولد	نام محل گزارش بروز	آدرس بیمار	تلفن بیمار	نام و نام خانوادگی گزارش دهنده	نام و نام خانوادگی گزارش گیرنده

دانشگاه علوم پزشکی و خدمات بهداشتی درمانی تبریز

## نمونه نامه ی گزارش بروز:

جناب آقای دکتر .....

معاون محترم بهداشت دانشگاه علوم پزشکی و خدمات بهداشتی درمانی ایران

موضوع: گزارش بروز بیماری بتاتالاسمی ماژور

با سلام و احترام،

به اطلاع می‌رساند پیرو گزارش تلفنی مورخه ۹۹/۵/۱۱، یک مورد بروز بیماری بتاتالاسمی ماژور با

مشخصات زیر، به همراه فرم تکمیل شده ی بروز و مستندات مربوطه، حضور شما گزارش می‌شود.

نام و نام خانوادگی بیمار	نام پدر	کدملی	تابعیت	تاریخ تولد	نام محل گزارش بروز	آدرس بیمار	تلفن بیمار

دانشگاه علوم پزشکی خدمات بهداشتی درمانی ایران



فرم تحلیل علل بروز:

گزارش موارد بروز و علل آن					
دانشگاه علوم پزشکی ایران					
تاریخ تکمیل	تاریخ تکمیل	تاریخ تکمیل	تاریخ تکمیل	تاریخ تکمیل	تاریخ تکمیل
توضیحات	نام و نام خانوادگی مورد بروز	توضیحات	نام و نام خانوادگی مورد بروز	توضیحات	نام و نام خانوادگی مورد بروز
الف) فرایند شناسایی زوجین مشکوک پرخطر/ ناقل	الف-۱-۱	آزمایش غربالگری برای زوجین یا فرزند مبتلای قبلی انجام نشده است(در موارد مورد نیاز بر اساس دستورالعمل)			
	الف-۱-۲	آزمایشات تکمیلی برای زوجین یا فرزند مبتلای قبلی انجام نشده است			
	الف-۱-۳	عدم شناسایی والدین دارای فرزند بیمار قبلی			
	الف-۱-۴	عدم شناسایی زوجین واجد تست رسمی ازدواج دارای تاریخ عقد قبل از شریخ برنامه			
	الف-۱-۵	عدم شناسایی زوجین فاقد ثبت رسمی ازدواج			
	الف-۱-۶	تخلف عدم دریافت گواهی انجام غربالگری در ازدواج ثبت رسمی توسط دفتر اسناد			
	الف-۱-۷	زوجین در معرض خطر احتمالی بودند و معرفی نشده اند			
	ب-۱-۱	عدم پیگیری تیم مشاوره جهت تعیین وضعیت نهایی زوجین			
	ب-۱-۲	عدم انجام مشاوره ژنتیک ویژه			
	ب-۱-۳	عدم آموزش استاندارد زوجین تحت مشاوره ویژه			
ب) فرایند مشاوره ژنتیک	ب-۱-۲	عدم همکاری زوجین برای تکمیل غربالگری			
	ب-۱-۱	عدم تشخیص بهنگام بارداری			
	ج-۱-۱	عدم انجام بهنگام ماین بارز جهت PNDY			
	ج-۱-۲	عدم فراخوان بهنگام والدین جنین مبتلا پیرو پاسخ PNDY			
	ج-۱-۳	عدم پیگیری مکفی سقط جنین مبتلا			
	ج-۱-۴	عدم آموزش استاندارد زوجین تحت مراقبت			
	ج-۱-۵	عدم انجام سقط جنین مبتلا به دلیل دشواری فرایند آداری و اجرایی سقط			
	ج-۱-۶	خطا کرایبی روش های پیشگیری از بارداری مسلمان			
	ج-۱-۷	عدم همکاری برای مراقبت			
	ج-۱-۸	عدم همکاری جهت مراجعه به آزمایشگاه تشخیص ژنتیک به علت عدم بضاعت مالی			
ج) فرایند مراقبت ژنتیک	ج-۱-۲	عدم همکاری جهت مراجعه به آزمایشگاه تشخیص ژنتیک به علت عدم بضاعت مالی			
	ج-۱-۳	عدم همکاری جهت مراجعه به آزمایشگاه تشخیص ژنتیک به علت عدم مسافت			
	ج-۱-۴	عدم همکاری جهت مراجعه به آزمایشگاه تشخیص ژنتیک به علت عدم همراهی خانواده			
	ج-۱-۵	عدم همکاری جهت انجام PNDY به علت اعتقادات فردی یا خانوادگی			
	ج-۱-۶	عدم همکاری جهت انجام PNDY به علت سابقه سقط جنین مبتلا			
	ج-۱-۷	عدم همکاری جهت انجام PNDY به علت ترس از نمونه گیری از جنین			
	ج-۱-۸	عدم همکاری جهت سقط به علت اعتقادات فردی یا خانوادگی			
	ج-۱-۹	عدم همکاری جهت سقط به علت تمایل به حفظ بارداری اخیر ناشی از سابقه سقط			
	ج-۱-۱۰	عدم همکاری جهت سقط به علت ترس از آسیب به جنین سالم در موارد چندقلویی			
	د) فرایند تشخیص ژنتیک	د-۱-۱	خطای در بررسی ژنتیک جنین		
د-۱-۲		خطای نمونه گیری از جنین و سقط			
د-۱-۳		عدم اعلام بهنگام نتیجه تشخیص ژنتیک جنین مازور			
د-۱-۴		خطا در بررسی ژنتیک زوجین (معنی کاتب PNDY)			
د-۱-۵		عدم همکاری به علت سابقه سقط ناشی از نمونه گیری از جنین			
د-۱-۶		جهش جدید ناشناخته جنین			
د-۱-۷		جهش غیر همسان جنین و والدین			
د-۱-۸		عدم بررسی جهش در IVF (جنین زوجین اجنین یا تخمک اسپرم اعدایی)			
د-۱-۹		فرزندخواندگی بیمار			



آیین نامه ی گزارش بروز و بررسی بروز بیماری های ژنتیک تحت مراقبت - اسفند ۹۹

## نمونه نامه ی ارسال صورتجلسه کمیته بروز شهرستان:

جناب آقای / سرکار خانم .....

معاون محترم بهداشت دانشگاه علوم پزشکی و خدمات بهداشتی درمانی ایران

موضوع: ارسال صورتجلسه کمیته بررسی بروز بیمار مبتلا به تالاسمی ماژور

با سلام و احترام؛

به پیوست صورتجلسه کمیته ی بررسی بروز بیمار مبتلا به تالاسمی ماژور خانم/آقای ..... که در روز یکشنبه مورخ ۹۴/۶/۱ راس ساعت ۹ در محل سالن اجتماعات معاونت بهداشتی دانشگاه برگزار شد، به پیوست مستندات زیر جهت استحضار ارسال می شود:

- فرم تاییدشده ی گزارش بروز
- کلیه ی مستندات جمع آوری شده
- اسکن صورتجلسه کمیته ی مذکور از دفتر صورتجلسات ژنتیک
- فرم لیست مشکلات و نواقص فنی و اجرایی مشاهده شده و مداخلات مصوب و ضرب العجل اجرای مصوبات
- فرم تحلیل علت بروز

## نمونه نامه ی ارسال گزارش ارزیابی مداخلات کمیته بروز شهرستان:

جناب آقای / سرکار خانم .....

معاون محترم بهداشت دانشگاه علوم پزشکی و خدمات بهداشتی درمانی ایران

موضوع: پیرو صورتجلسه کمیته بررسی بروز بیمار مبتلا به تالاسمی ماژور

با سلام و احترام؛

پیرو صورتجلسه کمیته ی بررسی بروز بیمار مبتلا به تالاسمی ماژور خانم/آقای ..... که د مورخ ۹۴/۶/۱ راس ساعت ۹ برگزار شد، به پیوست گزارش ارزیابی مداخلات انجام گرفته در کمیته ی بروز شهرستان جهت استحضار ارسال می شود.  
( بر اساس فرم لیست مشکلات و نواقص فنی و اجرایی مشاهده شده و مداخلات مصوب و ضرب العجل اجرای مصوبات)