

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

دستورالعمل جامع و متون آموزشی برنامه‌ی کشوری پیشگیری از بروز بتا تالاسمی ماژور

دستورالعمل جامع و متون آموزشی برنامه‌ی کشوری پیشگیری از بروز
بتا تالاسمی ماژور / [تهیه‌کننده] وزارت بهداشت، درمان و آموزش پزشکی،
معاونت سلامت؛ [به سفارش] مرکز مدیریت بیماری‌ها، اداره‌ی ژنتیک. —
تهران: مرکز نشر صدا، ۱۳۸۳.
۳۲۰ ص: جدول. نمودار.
ISBN: 964-359-136-0
فهرست‌نویسی براساس اطلاعات فیپا.
۱. تالاسمی -- ایران -- پیشگیری. الف. ایران. وزارت بهداشت، درمان و
آموزش پزشکی. مرکز مدیریت بیماری‌ها. اداره‌ی ژنتیک.
۶۱۶/۱۵۲ RC ۶۴۱/۷
کتابخانه ملی ایران ۲۱-۲۹۰۲۱-۸۳م

مرکز نشر
صدا

تلفن: ۸۵۵۳۴۲۹ و ۸۵۵۳۴۰۳
دورنگار: ۸۷۱۳۶۵۳

مرکز مدیریت بیماری‌ها

دستورالعمل جامع و متون آموزشی برنامه‌ی کشوری پیشگیری از بروز بتا تالاسمی ماژور

خدمات چاپ و نشر: مرکز نشر صدا

ویراستار ادبی: مهری تقی‌پور

صفحه‌آرا: لیلا پورفولادی

طرح روی جلد: هومن مردان‌پور

نوبت چاپ: اول (۱۳۸۳)

تعداد: ۱۰۰۰ نسخه

شابک: ۹۶۴-۳۵۹-۱۳۶-۰۰ ISBN: 964-359-136-0

«حق چاپ برای مرکز مدیریت بیماری‌ها محفوظ است.»

مرکز نشر
صدا

مرکز مدیریت بیماری‌ها
اداره‌ی ژنتیک
سال ۱۳۸۳

مرکز مدیریت بیماری‌های کشور که مسئولیت تدوین راهنماهای علمی - عملیاتی کشور را به عهده دارد، در راستای وظایف سنگین خود در جهت تأمین، حفظ و ارتقای سطح سلامت جامعه، ناگزیر است از سیستم‌های مراقبت اپیدمیولوژیک، پیشگیری اپیدمیولوژیک، گزارش‌دهی، همه‌گیری‌شناختی، آموزش، مشاوره و پروفیلاکسی‌های گوناگون بهره‌گیرد. این مرکز جهت دستیابی به اهداف خود به عشق و فداکاری انسان‌های علاقه‌مند، به علم و دانش اساتید دلسوز، به خرد و اندیشه‌ی عارفانه‌ی محققان خاموش و پرکار، و به عمل هنرمندانه‌ی عاملان بی‌تکلف، همواره وابسته است.

کتاب حاضر تحت عنوان *دستورالعمل جامع و متون آموزشی برنامه‌ی کشوری پیشگیری از بروز بتا تالاسمی* ماثور است که تهیه‌ی آن حاصل بیش از یک دهه تلاش و اجرای موفق می‌باشد.

هدف اصلی از تدوین این دستورالعمل، مدیریت دقیق بروز موارد تالاسمی است. امیدواریم با عنایت و یاری خداوند رحمان و با همت و انگیزه‌ی والای همکاران در تمام سطوح شبکه‌های بهداشتی و درمانی، کنترل بروز تالاسمی را با قدرت و سرعت بیشتری به هموطنان عزیز تقدیم نماییم. مراکز مدیریت بیماری‌ها از نقطه‌نظرها، پیشنهادها و انتقادهای تمام صاحب‌نظران و دست‌اندرکاران آموزشی، پژوهشی و اجرایی امور بهداشتی درمانی استقبال می‌کند؛ بنابراین خواهشمند است این مرکز را در جهت بهبود کیفی متون عملی و پژوهشی یاری‌فرمایید.

«دکتر محمد مهدی گویا»

رئیس مرکز مدیریت بیماری‌ها

فهرست مطالب

عنوان	صفحه
برنامه‌ی کشوری پیشگیری از بروز بتا تالاسمی ماژور	۹
مقدمه	۱۱
تاریخچه‌ی مبارزه با تالاسمی در ایران	۱۳
چگونگی غربالگری زوج‌های متقاضی ازدواج	۱۵
دستورالعمل برنامه‌ی پیشگیری از بتا تالاسمی ماژور	۱۵
استراتژی‌های برنامه‌ی پیشگیری از بروز بتا تالاسمی ماژور	۱۹
استراتژی اول	۱۹
استراتژی دوم	۲۰
استراتژی سوم	۲۱
شرح وظایف	۲۷
مرکز مدیریت بیماری‌ها - اداره‌ی ژنتیک	۲۷
معاونت بهداشتی دانشگاه/ دانشکده	۳۱
مرکز بهداشت شهرستان	۳۵
آزمایشگاه ویژه‌ی آزمایش‌های تالاسمی (آزمایشگاه‌های غربالگری)	۳۹
مرکز بهداشتی درمانی ویژه‌ی مشاوره‌ی تالاسمی	۴۲
مرکز بهداشتی درمانی شهری/ پایگاه بهداشتی	۴۹
وظایف مرکز بهداشتی درمانی روستایی	۵۲
الگوریتم شناسایی زوج‌های ناقل تالاسمی که قبل از سال ۱۳۷۶	۵۵
ازدواج کرده‌اند - استراتژی سوم	
الگوریتم کشوری مراحل انجام آزمایش‌های تالاسمی	۵۷
چارت وظایف مراکز بهداشتی درمانی شهری/ پایگاه بهداشتی/ خانه‌ی بهداشت	۶۴
فلوجارت مراقبت زوج‌های ناقل تالاسمی	۶۵
فرم‌ها و دستورالعمل نحوه‌ی تکمیل آنها	۱۳۲-۶۶
چک‌لیست ارزیابی مدیریت برنامه‌ی پیشگیری از بروز بتا تالاسمی	۱۳۶
ماژور (سطح معاونت بهداشتی دانشگاه/ دانشکده‌ی علوم پزشکی)	
چک‌لیست ارزیابی مدیریت برنامه‌ی پیشگیری از بروز بتا تالاسمی	۱۴۲
ماژور (سطح مرکز بهداشت شهرستان)	
چک‌لیست ارزیابی مشاوره‌ی ویژه‌ی تالاسمی	۱۴۸

عنوان صفحه

چک‌لیست مرکز بهداشتی درمانی شهری و پایگاه‌های بهداشتی	۱۵۳
چک‌لیست مرکز بهداشتی درمانی روستایی	۱۵۹
چک‌لیست خانه‌ی بهداشت	۱۶۳
بررسی شاخص‌های برنامه‌ی پیشگیری از بروز بتا تالاسمی ماژور	۱۶۸
متون آموزشی گروه‌های هدف در برنامه‌ی پیشگیری از بروز بتا تالاسمی ماژور	۱۷۳
متن آموزشی ویژه‌ی پزشکان متخصص (زنان و زایمان)	۱۷۵
اهمیت برنامه‌های ژنتیک	۱۷۵
برنامه‌ی پیشگیری از بیماری تالاسمی در ایران	۱۷۹
ادغام خدمات ژنتیک در شبکه‌ی بهداشتی درمانی	۱۸۱
الگوریتم شناسایی زوج‌های ناقل تالاسمی که قبل از سال ۱۳۷۶	
ازدواج کرده‌اند - استراتژی سوم	۱۸۵
الگوریتم کشوری مراحل انجام آزمایش‌های تالاسمی	۱۸۷
متن آموزشی ویژه‌ی پزشکان عمومی شاغل در بخش بهداشت	۱۹۱
پراکندگی تالاسمی در جهان	۱۹۱
اتیولوژی یا سبب‌شناسی بیماری	۱۹۲
تشخیص‌های افتراقی تالاسمی مینور	۱۹۷
بیماری‌زایی و نحوه‌ی انتقال بیماری تالاسمی	۲۰۰
آشنایی با برنامه‌ی کشوری پیشگیری از بروز بتا تالاسمی ماژور	۲۰۲
متن آموزشی ویژه‌ی کارشناسان و کاردانان شاغل در بخش بهداشت	۲۰۷
اساس توارث در بروز بتا تالاسمی ماژور	۲۰۹
اصطلاحات مورد استفاده در علم ژنتیک	۲۰۹
تعریف خون	۲۱۲
اتیولوژی و سبب‌شناسی تالاسمی	۲۱۴
آشنایی با برنامه‌ی کشوری پیشگیری از بروز بتا تالاسمی ماژور	۲۲۳
متن آموزشی ویژه‌ی بهورزان	۲۲۵
پراکندگی تالاسمی در جهان	۲۲۵
اساس توارث در بروز بتا تالاسمی ماژور	۲۲۶
آشنایی با برنامه‌ی کشوری پیشگیری از بروز بتا تالاسمی ماژور	۲۳۴
دفترچه‌ی مراقبت از زوج‌های ناقل تالاسمی	۲۳۶

عنوان	صفحه
متن پوستر آموزشی ۱۰ پرسش و پاسخ درباره‌ی بیماری بتا تالاسمی ۲۴۴	
ماژور و راه‌های پیشگیری از آن	
متن پوستر آموزشی ۱۵ نکته درباره‌ی بیماری تالاسمی شدید(ماژور) ۲۴۷	
و راه‌های پیشگیری از آن، ویژه‌ی سردفترداران ازدواج	
ضمائم	۲۵۱
طرح و دستورالعمل آموزش گروه‌های هدف در برنامه‌ی پیشگیری	۲۵۳
از بروز بتا تالاسمی ماژور	
طرح و دستورالعمل شبکه‌ی خدمات آزمایشگاه‌های ژنتیک و تشخیص	۲۵۹
پیش از تولد	
چک‌لیست آزمایشگاه‌های ژنتیک عضو شبکه‌ی تشخیص پیش از تولد	۲۸۰
طرح آموزش-نظارت شبکه‌ی آزمایشگاه‌های غربالگری	۲۸۳
تالاسمی در کشور	
مشخصات مراکز آزمایشگاهی مورد استفاده در برنامه‌ی تالاسمی در دانشگاه	۲۸۹
چک‌لیست کنترل کیفی آزمایشگاه‌های غربالگری مربوط به اجرای	۲۹۰
برنامه‌ی تالاسمی(سطح شبکه‌های تحت پوشش دانشگاه)	
چک‌لیست کنترل کیفی آزمایشگاه‌های غربالگری در رابطه با اجرای	۲۹۷
برنامه‌ی تالاسمی(سطح دانشگاه‌های علوم پزشکی)	
چک‌لیست کنترل کیفی آزمایشگاه‌های غربالگری در رابطه با اجرای	۲۹۹
برنامه‌ی تالاسمی(سطح منطقه)	
طرح آموزش-نظارت مشاوران ژنتیک(تالاسمی) شبکه‌های	۳۰۱
بهداشتی درمانی کشور	
طرح نظارت منطقه‌ای نظام مراقبت برنامه‌ی تالاسمی	۳۰۵
طرح و دستورالعمل تحقیقات برنامه‌ی پیشگیری از بروز	۳۰۹
بتا تالاسمی ماژور	
راهنمای پیوند مغز استخوان در بیماران تالاسمی	۳۱۳

برنامه‌ی کشوری پیشگیری
از بروز بتا تالاسمی ماژور

در سال ۱۳۷۶ برنامه‌ی کشوری پیشگیری از بروز بتا تالاسمی آغاز شد. پیش از آن بیش از ۵ سال، این برنامه به صورت آزمایشی در برخی استان‌های کشور اجرا شده بود.

ادغام برنامه‌ی پیشگیری از بروز بتا تالاسمی ماژور نمونه‌ای از ادغام خدمات ژنتیک در شبکه‌ی بهداشتی درمانی است که نظیر هر برنامه‌ی ژنتیک دیگر برای ارائه در سطح جامعه، به ابزارهای اصلی نیاز دارد. در این برنامه **آموزش ویژه‌ی گروه‌های هدف** در قالب یک سیستم که بر آموزش گروه‌های جوان در آستانه‌ی ازدواج تأکید دارد در شبکه‌ی بهداشتی درمانی ادغام شده است و سالانه به انجام می‌رسد.

آزمایشگاه‌های غربالگری ناقلین تالاسمی در کشور در قالب یک شبکه برنامه‌ریزی شده‌اند. براساس میزان جمعیت در شهرها، آزمایشگاه‌های خصوصی و دولتی که امکانات لازم برای انجام آزمایش‌های غربالگری تالاسمی را دارند و اجرای دستورالعمل‌های کشوری پیشگیری از تالاسمی را پذیرفته‌اند، با الگوی کلی آموزش از مرکز به محیط، سالانه آموزش‌های کنترل کیفی را طی می‌نمایند. این آزمایشگاه‌ها در قالب یک شبکه سازماندهی یافته و سالانه ارزیابی دوره‌ای می‌شوند. ارزیابی از سطوح مرکزی به محیطی و در قالب سه گروه زیر به انجام می‌رسد:

۱. گروه مرکزی که گروه‌های منطقه‌ای را نظارت می‌کند؛

۲. گروه منطقه‌ای که استان‌های تحت پوشش را بررسی می‌نماید؛
۳. گروه استانی که شهرستان‌ها را کنترل می‌کند.

این شبکه نیز در شبکه‌ی بهداشتی درمانی ادغام شده و با سایر سیستم‌ها و شبکه‌های تشکیل شده در برنامه‌ی تالاسمی مرتبط است و مسئول انجام آزمایش‌های غربالگری بوده و مراحل ۱، ۲ و ۳ الگوریتم آزمایشگاهی برنامه‌ی تالاسمی را به انجام می‌رساند.

شبکه‌ی آزمایشگاه‌های تشخیص ژنتیک از سال ۱۳۷۸ تشکیل شده و در حال تکمیل است. وظیفه‌ی اصلی این شبکه، انجام آزمایش‌های ژنتیک و تشخیص پیش از تولد تالاسمی است. این شبکه نیز در PHC ادغام شده و با سایر سیستم‌ها و شبکه‌های برنامه هماهنگ است، به نحوی که موارد ارجاعی از سوی مشاوران ژنتیک (تالاسمی) را می‌پذیرد و به آنها پس‌خوراند می‌دهد.

شبکه‌ی مشاوره‌ی ژنتیک متشکل از تیم‌های مشاوره‌ی ژنتیک است. این تیم‌ها در هر شهرستان در یک یا چند مرکز بهداشتی درمانی برحسب جمعیت مستقر هستند. هر تیم از یک پزشک و یک کارشناس/کاردان تشکیل شده است. آموزش‌های این تیم‌ها به صورت غیرحضوری و حضوری سالانه به انجام می‌رسد. این شبکه مسئول مشاوره‌ی زوج‌های ناقل تالاسمی است. بعد از مشاوره مراتب جهت مراقبت و پیگیری‌های بعدی اعلام می‌شود.

شبکه‌ی مراقبت زوج‌های ناقل تالاسمی را تا تکمیل خانواده با ۲ فرزند سالم همراهی می‌کند و سپس آنها را جهت استفاده از روش‌های

دائمی پیشگیری از بارداری ارجاع می‌دهد. مراقبت در نظام شبکه‌های بهداشتی درمانی (PHC) شامل گردآوری و بررسی آمار، نظارت بر صحت و دقت آمار ارسالی و در نهایت اقدام براساس تحلیل آمار است.

تاریخچه‌ی مبارزه با تالاسمی در ایران

طی سال‌های ۱۳۷۵-۱۳۷۰ برنامه‌ی پیشگیری از تالاسمی در برخی از شهرستان‌های ۵ استان کشور (مازندران، فارس، گیلان، خوزستان و اصفهان) به صورت آزمایشی به اجرا گذارده شد.

استراتژی اصلی برنامه طی این سال‌ها، غربالگری زوج‌ها در زمان ازدواج و پیشنهاد جدایی و انتخاب فردی غیرناقل برای ازدواج به زوج‌های ناقل بوده است و اگر زوج‌ها این پیشنهاد را نمی‌پذیرفتند، پیشگیری از بارداری به آنها پیشنهاد می‌شد. این شیوه با توجه به این واقعیت که گزینه‌ی تشخیص پیش از تولد و سقط جنین مبتلا به تالاسمی در عمل وجود نداشته شکل گرفته است.

از اواخر سال ۱۳۷۵، وزارت بهداشت، درمان و آموزش پزشکی تصمیم به گسترش برنامه در سطح کشور گرفت. در سال ۱۳۷۶ نیاز به تشخیص پیش از تولد به دلیل گسترش برنامه و اصرار تعداد زیادی از زوج‌ها به ازدواج و علاقه به داشتن فرزند به شدت مطرح شد. وزارت متبوع با شناسایی امکانات بالقوه و موجود به سرعت به سازماندهی این خدمت در کشور اقدام کرد. این اقدام که هم‌زمان با بازگشت فارغ‌التحصیلان ایرانی به کشور و توسعه‌ی سریع فن‌آوری ژنتیک در

جهان بود به سرعت شکل گرفته و نتیجه داد. سازماندهی خدمات ژنتیک و آزمایش‌های پیش از تولد در کشور مبارزه با بروز بتا تالاسمی ماژور را وارد مرحله‌ی ویژه‌ای نمود که درعین حال از پیچیدگی‌های تکنیکی و فرهنگی خاص برخوردار است. به این ترتیب ابتدا امکان ارائه‌ی مشاوره‌ی غیرمستقیم (استاندارد) فراهم شد و بعد خانواده‌ها به دلیل برخورداری از خدمات ژنتیک، استقبال بیشتری برای استفاده از آن و داشتن فرزندان سالم نشان دادند. این امر موجب شد تا موارد جدید بتا تالاسمی ماژور کاهش چشمگیری یابد و همچنین به دلیل مراجعه‌های زوج‌ها به آزمایشگاه‌ها، امکان بررسی و کنترل بروز در نظام مراقبت بیماری بیش از پیش فراهم شد.

در سال ۱۳۸۰ استراتژی دوم برنامه فرصت توسعه و استقرار یافت. براساس این استراتژی خانواده‌ی بیماران تالاسمی شناسایی شده و تحت مشاوره قرار می‌گیرند و در صورتی که فرزند سالم نداشته باشند، برای داشتن فرزند سالم به مراکز تشخیص پیش از تولد ارجاع می‌شوند.

در سال ۱۳۸۲، استراتژی سوم برنامه مورد بحث قرار گرفت و فعالیت‌های اجرایی آن مطرح شد. این استراتژی از نیمه‌ی اول سال ۱۳۸۴ در استان‌های پرشیوع استقرار می‌یابد. براساس آن، زوج‌هایی که قبل از سال ۱۳۷۶ (سال کشوری شدن برنامه) ازدواج کرده‌اند و فرزند/ فرزندان سالم دارند بررسی شده تا در صورتی که زوج ناقل باشند مشاوره شوند و از بروز فرزند مبتلا به تالاسمی ماژور در خانواده پیشگیری شود.

چگونگی غربالگری زوج‌های متقاضی ازدواج

ثبت ازدواج در ایران به‌عنوان یک واقعه‌ی مهم زندگی بسیار مرسوم است. از آن‌جا که بروز نوزاد مبتلا به تالاسمی ماژور بعد از ازدواج دو ناقل با احتمال آماری معینی ممکن است، می‌توان از ازدواج به‌عنوان راهی مطمئن برای ردیابی زوج‌های ناقل بهره‌برد.

در برنامه‌ی کشوری پیشگیری از تالاسمی، زوج‌ها بعد از مراجعه به دفترخانه برای ثبت ازدواج، به آزمایشگاه‌های غربالگری زوج‌های تالاسمی ارجاع داده می‌شوند. آزمایشگاه بعد از انجام مرحله‌های ۱، ۲ و ۳ الگوریتم کشوری آزمایش‌های تالاسمی، نتایج آزمایش‌های انجام‌شده را برای تفسیر به مرکز بهداشتی‌درمانی ویژه‌ی مشاوره ارجاع می‌دهد. در تیم مشاوره، پزشک مسئول تفسیر آزمایش‌ها است و این تفسیر براساس الگوریتم کشوری مراحل انجام تالاسمی صورت می‌گیرد.

دستورالعمل برنامه‌ی پیشگیری از بتا تالاسمی ماژور

این نسخه از دستورالعمل برای بار دوم بازنگری‌شده و مجموعه‌ی استانداردهای پیشگیری از تالاسمی در کشور را بیان می‌کند. این دستورالعمل با بهره‌گیری فراگیر از نقطه‌نظرهای مدیران و کارشناسان ستاد مرکزی، دانشگاهی و شهرستانی برنامه در شش مرحله‌ی کاری تدوین شده است.

مرحله ۱: استعلام از تمام دانشگاه‌های علوم پزشکی کشور درخصوص موارد موردنظر جهت تغییر در دستورالعمل برنامه و استفاده از تجربه‌ها و ارزیابی و تدوین فرمت اولیه.

مرحله ۲: دعوت از دانشگاه‌های علوم پزشکی منتخب جهت بررسی

فرمت اولیه و تدوین فرمت حد واسط. در این مرحله دانشگاه‌های علوم پزشکی مازندران، شیراز، بابل، تبریز، قزوین، زنجان و کردستان شرکت داشته‌اند.

مرحله ۳: تهیه‌ی فرمت نهایی با مشارکت دانشگاه‌های علوم پزشکی منتخب. در این مرحله دانشگاه‌های علوم پزشکی مازندران، بابل، کردستان و زنجان شرکت داشته‌اند.

مرحله ۴: بحث جمعی با حضور مدیران و کارشناسان دانشگاه‌های علوم پزشکی سراسر کشور.

مرحله ۵: آموزش دستورالعمل به مدیران و کارشناسان شهرستان‌ها و جمع‌آوری دیدگاه‌های آنها.

مرحله ۶: بررسی و تدوین نهایی با حضور کارشناسان ستادی و دانشگاه‌های علوم پزشکی مازندران و بابل.

هدف اصلی از تدوین این دستورالعمل، مدیریت دقیق بروز موارد و اهداف جنینی، آن کاهش روش‌ها و افزایش تسهیلات کار بوده است، به‌نحوی که بروز با حداکثر قدرت مدیریت پیشگیری‌شود و اگر باوجود اعمال مدیریت تعریف‌شده بروزی صورت گیرد، علت آن به دقت بررسی و برای موارد آتی رفع شود.

استراتژی‌های این دستورالعمل عبارتند از:

استراتژی اول (SI): این استراتژی طی ۵ سال کشوری بودن برنامه به‌طور مستمر اعمال‌شده و با زحمت تمام نیروهای بهداشتی‌درمانی و مدیریت قابل قبول دانشگاهی و مرکزی^۱ موفق به استقرار یک نظام ساختاری

۱. در ارزیابی کارشناسان WHO این امر مورد تأکید قرار گرفته و در سند WHO در سطح خاورمیانه توزیع شده است.

برای کنترل موارد بروز در زوج‌های آتی شده‌است. این استراتژی آینده‌نگر^۱ است. در دستورالعمل کنونی جهت پیشگیری از بروز بتا تالاسمی ماژور در این استراتژی، استانداردهای مراقبت و کنترل افزایش یافته‌است.

استراتژی دوم (S2): اجرای این استراتژی طی ۳ سال اخیر از دانشگاه‌های علوم پزشکی درخواست شده‌بود. این استراتژی گذشته‌نگر^۲ است. این استراتژی با توجه به تأثیر زیاد آن، ابزار مؤثری برای دفاع مدیران از برنامه نیز هست؛ زیرا با اجرای آن، بروز موارد در مقطع زمانی محدود به شدت کاهش می‌یابد و به‌همین دلیل، دانشگاه‌ها از اجرای آن بسیار استقبال کردند. همچنین در این دستورالعمل، استانداردهای این استراتژی ارتقایافته، به‌نحوی که تأثیر آن سریع‌تر خواهد بود و شعله‌ی بروز در این کانون با قدرت بیشتری خاموش خواهد شد.

استراتژی سوم (S3): این استراتژی گذشته‌نگر است؛ زیرا زوج‌هایی که قبل از کشوری شدن برنامه در استان‌های پرشیوع ازدواج کرده‌اند را مدنظر دارد و مواردی را که طی سال‌های متمادی تجمع‌یافته، بررسی کرده و از این نظر حائز اهمیت است. استانداردهای اجرایی این استراتژی برای اولین بار در این دستورالعمل تعریف شده و در استان‌های پرشیوع به‌اجرا درخواهد آمد.

تمام استراتژی‌های برنامه همواره مبتنی بر ۴ محور عملیاتی بوده‌است، و اینک محور پنجم نیز به این مجموعه اضافه شده‌است:

۱. آموزش،

1. Prospective
2. Retrospective

۲. آزمایش‌های غربالگری و تشخیص ژنتیک،
۳. مشاوره‌ی ژنتیک،
۴. مراقبت،
۵. تحقیقات.

در این دستورالعمل ضمن آن‌که برنامه‌ی ۵ محور در یک مجموعه گردهم آمده و هماهنگی بین آنها افزایش یافته، مدیریت سطح‌بندی و توزیع شده در آنها بیش از گذشته رعایت شده‌است.

اگرچه تحقیق به‌طور خودکار در محدوده‌ی معین و تعریف‌شده‌ای در نظام مراقبت وجود دارد و کار بررسی داده‌هایی که در این نظام تولید شده و طراحی مناسب آنها براساس نتایج مربوط، نظام تحقیقات برنامه تلقی می‌شود، ولی به‌دلیل آن‌که داده‌های مستقیم و مستمر به‌همی پرسش‌ها پاسخ نمی‌دهد، به بررسی‌های مقطعی به‌صورت هم‌زمان و برحسب ضرورت نیاز است. از سوی دیگر این محور موجب خواهد شد که کارکنان بهداشتی درمانی سراسر کشور نظیر مدیران، کارشناسان، کاردان‌ها و بهورزان بیش از پیش با دید پژوهشی به وقایع بنگرند که موجب ارتقای مستمر برنامه و توسعه و تعمیق استانداردها بیش از گذشته خواهد شد.

مرکز مدیریت بیماری‌ها مصمم است که با یاری خداوند رحمان و رحیم و با همت و انگیزه‌ی برجسته‌ی انسانی همکاران در تمام سطوح و با جلب نظر مستدل و مبتنی بر شواهد مدیران ارشد، کنترل بروز تالاسمی را با سرعت و قدرت بیشتر به مردم ایران تقدیم دارد و معتقد است دستورالعمل کنونی تسهیلات بهتری را برای این منظور فراهم آورده‌است.

۳. ثبت مشخصات مراجعه‌کنندگان به مرکز بهداشتی‌درمانی ویژه‌ی مشاوره‌ی تالاسمی در دفتر مربوط.
۴. انجام مشاوره‌ی ویژه‌ی تالاسمی توسط تیم مشاوره و تعیین نوع مراقبت و پیگیری مورد نیاز (فرم شماره‌ی ۵) با توجه به وضعیت زوج ناقل.
۵. ارجاع جهت PND (مرحله‌های اول و دوم) با توجه به وضعیت زوج ناقل.
۶. تکمیل و ارسال فرم شماره‌ی ۴ به منظور اعلام فعالیت مرکز بهداشتی‌درمانی ویژه‌ی مشاوره‌ی تالاسمی.
۷. انجام مراقبت و پیگیری‌های مربوط براساس فرم شماره‌ی ۶.
۸. آموزش عموم جامعه و گروه‌های هدف برابر طرح و دستورالعمل مربوط.

استراتژی دوم

در این استراتژی والدین بیماران تالاسمی جهت شناسایی زوج‌های واجد شرایط بارداری و مراقبت براساس فلوچارت مربوط بررسی می‌شوند.

هدف کلی

پیشگیری از بروز بتا تالاسمی ماژور.

اهداف اختصاصی

۱. شناسایی والدین بیماران تالاسمی (ماژور)؛
۲. مراقبت از والدین بیماران تالاسمی (ماژور) واجد شرایط بارداری براساس فلوچارت مراقبت؛
۳. استفاده از امکانات موجود تشخیص پیش از تولد به منظور کاهش بروز بیماری تالاسمی (ماژور).

استراتژی‌های برنامه‌ی پیشگیری از بروز بتا تالاسمی ماژور

استراتژی اول

در این استراتژی تمام متقاضیان ازدواج جهت شناسایی زوج‌های ناقل تالاسمی و مراقبت ویژه براساس فلوچارت مراقبت بررسی می‌شوند.

هدف کلی

پیشگیری از بروز بتا تالاسمی ماژور.

اهداف اختصاصی

۱. شناسایی زوج‌های ناقل تالاسمی در متقاضیان ازدواج؛
۲. مراقبت ویژه از زوج‌های ناقل شناسایی شده براساس فلوچارت مراقبت؛
۳. استفاده از امکانات موجود تشخیص پیش از تولد به منظور کاهش بروز بیماری تالاسمی (ماژور).

فعالیت‌ها

۱. آموزش تمام کارکنان رده‌های مختلف بهداشتی‌درمانی (پزشک، کارشناس، کاردان و بهورز، کارکنان آزمایشگاه غربالگری آزمایش‌های تالاسمی پیش از ازدواج و کارکنان بخش تزریق خون).
۲. انجام آزمایش‌های تالاسمی در متقاضیان ازدواج مراجعه‌کننده به آزمایشگاه ویژه‌ی آزمایش‌های تالاسمی، برابر الگوریتم کشوری و تفسیر نتایج آن با نظر پزشک مشاوره‌ی ویژه‌ی تالاسمی.

فعالیت‌ها

۱. آموزش تمام کارکنان رده‌های مختلف بهداشتی‌درمانی مرتبط (پزشک، کارشناس، کاردان، بهورز و کارکنان بخش تزریق خون).
۲. ارجاع تمام والدین بیماران تالاسمی به مرکز بهداشتی‌درمانی ویژه‌ی مشاوره‌ی تالاسمی توسط مرکز تزریق خون (فرم شماره‌ی ۸).
۳. ثبت مشخصات والدین بیماران تالاسمی مراجعه‌کننده به مرکز بهداشتی‌درمانی ویژه‌ی مشاوره‌ی تالاسمی در دفتر مربوط.
۴. انجام مشاوره‌ی ویژه‌ی تالاسمی توسط تیم مشاوره و تعیین نوع پیگیری مورد نیاز (فرم شماره‌ی ۵) با توجه به وضعیت والدین.
۵. ارجاع جهت PND (مرحله‌های اول و دوم) با توجه به وضعیت والدین.
۶. ارجاع جهت استفاده از روش‌های دائمی پیشگیری از بارداری (واژکتومی و توبکتومی) با توجه به وضعیت والدین.
۷. ارسال پس‌خوراند مناسب از طریق تکمیل قسمت دوم فرم ارجاع والدین بیماران تالاسمی (فرم شماره‌ی ۸) و ارسال آن به مرکز تزریق خون از طریق والدین بیمار تالاسمی یا کارشناس / کاردان تیم مشاوره.
۸. انجام مراقبت و پیگیری‌های مربوط براساس فرم شماره‌ی ۶.
۹. آموزش عموم جامعه و گروه‌های هدف برابر طرح و دستورالعمل مربوط.

استراتژی سوم

در این استراتژی زوج‌های ناقل تالاسمی که قبل از سال ۱۳۷۶ ازدواج کرده‌اند بررسی و شناسایی می‌شوند (تمام زنان شوهردار کمتر از

۴۰ سال واجد شرایط بارداری که قصد بارداری داشته یا در هفته‌های اول بارداری^۱ هستند.

هدف کلی

پیشگیری از بروز بتا تالاسمی ماژور.

اهداف اختصاصی

۱. شناسایی زوج‌های ناقل تالاسمی در گروه هدف استراتژی سوم؛
۲. مراقبت ویژه‌ی زوج‌های ناقل شناسایی‌شده براساس فلوچارت مراقبت؛
۳. استفاده از امکانات موجود تشخیص پیش از تولد به منظور کاهش بروز بیماری تالاسمی (ماژور).

توجه: استراتژی سوم فقط در دانشگاه/ دانشکده‌های پرشیوع که از طریق مرکز مدیریت بیماری‌ها (اداره‌ی ژنتیک) انتخاب و اعلام شده اجرایی‌شود. با توجه به این‌که اجرای استراتژی اول برنامه‌ی پیشگیری از بروز بتا تالاسمی ماژور از سال ۱۳۷۶ در کشور آغاز شده‌است، بنابراین افرادی که قبل از آن ازدواج کرده‌اند مورد غربالگری قرارنگرفته و آزمایش‌های تالاسمی را انجام نداده‌اند. از طرف دیگر هر سال تعداد قابل توجهی از بروز بیماری تالاسمی در این گروه اتفاق می‌افتد. به‌همین دلیل دانشگاه/ دانشکده‌های پرشیوع باید به غربالگری و

۱. هفته‌های اول بارداری = قبل از ۴ ماهگی (۱۶ هفتگی)

۲. دانشگاه‌های پرشیوع: گیلان، مازندران، بابل، گلستان، زاهدان، زابل، کرمان، هرمزگان، بوشهر، خوزستان، فارس، فسا و جهرم

شناسایی زوج‌های ناقل تالاسمی در ازدواج‌کنندگان قبل از سال ۱۳۷۶ اقدام‌نمایند. افرادی که واجد شرایط غربالگری هستند عبارتند از: زنان شوهردار کمتر از ۴۰ سال دارای شرایط بارداری که تمایل به داشتن فرزند داشته و یا درحال حاضر باردار (قبل از هفته‌ی ۱۶ بارداری) هستند.

بدیهی است زوج‌های ازدواج‌کرده قبل از سال ۱۳۷۶ که در زیر به آنها اشاره می‌شود واجد شرایط این غربالگری نیستند:

۱. زوج‌های فاقد شرایط بارداری/باروری،
۲. زوج‌هایی که تمایل به بارداری ندارند،
۳. والدین بیماران تالاسمی،
۴. شهرهایی که قبل از سال ۱۳۷۶ پایلوت اجرای برنامه‌ی پیشگیری از بروز بتا تالاسمی ماژور بوده‌اند.

فعالیت‌ها

۱. آموزش تمام کارکنان رده‌های مختلف بهداشتی (پزشک، کارشناس، کاردان و بهورز) و عموم جامعه (با استفاده از رسانه‌های جمعی).
۲. آموزش تمام رابطان بهداشتی جهت مشارکت در اجرای استراتژی سوم (تشویق و ارجاع زنان متمایل به بارداری یا در اوایل بارداری به مراکز بهداشتی درمانی شهری و پایگاه‌های بهداشتی مربوط جهت انجام آزمایش‌های تالاسمی).
۳. آموزش و جلب مشارکت تمام متخصصان زنان و زایمان، پزشکان عمومی، ماماها، شاغل در بخش بهداشت و سایر بخش‌ها اعم از دولتی یا خصوصی با همکاری معاونت دارو و درمان دانشگاه و اداره‌ی نظام پزشکی (از طریق ارسال متن آموزشی مناسب).

۴. آموزش تمام زنان گروه هدف در استراتژی سوم که جهت مراقبت‌های بهداشتی به واحدهای بخش بهداشت مراجعه می‌نمایند و ارجاع آنها به آزمایشگاه دارای سل کانتر^۱ به منظور انجام CBC.

توجه: این فعالیت با مشارکت واحدهای بهداشتی و افراد آموزش‌دیده در بند ۲ و ۳ انجام می‌شود. بدیهی است نتیجه‌ی آزمایش جهت تفسیر و ادامه‌ی پیگیری باید به رؤیت پزشک مراکز بهداشتی درمانی، پزشک مرکز بهداشتی درمانی ویژه‌ی مشاوره‌ی تالاسمی و یا افراد آموزش‌دیده‌ی بند ۳ برسد.

۵. ثبت مشخصات تمام زنان هدف استراتژی سوم در فرم شماره‌ی ۷ (در روستا توسط بهورز و در شهر توسط کاردان یا کارشناس بهداشت خانواده شاغل در مراکز بهداشتی درمانی شهری و یا پایگاه‌های بهداشتی) و ارجاع زوج به پزشک مرکز بهداشتی درمانی مربوط.
۶. درخواست CBC (MCV و MCH) برای تمام زنان ارجاع‌شده در فعالیت بند ۵ توسط پزشک مرکز بهداشتی درمانی و ارسال نتیجه‌ی ارجاع به واحد بهداشتی ارجاع‌دهنده.
۷. پیگیری و ارجاع مردانی که براساس فعالیت بند ۶ و براساس الگوریتم شناسایی زوج‌های ناقل تالاسمی در استراتژی سوم نیاز به انجام CBC دارند.

۱. در استراتژی سوم، ارجاع جهت انجام CBC به هر آزمایشگاهی که دارای دستگاه شمارش گر الکترونیکی باشد مانعی ندارد.

۸. درخواست CBC (MCV و MCH) توسط پزشک مرکز بهداشتی درمانی برای مردانی که براساس فعالیت بند ۷ ارجاع شده‌اند و ارسال نتیجه‌ی ارجاع به واحد ارجاع‌دهنده.
 ۹. ارجاع زوج‌هایی که با توجه به CBC‌های انجام‌شده در آنها و براساس الگوریتم شناسایی زوج‌های ناقل تالاسمی در استراتژی سوم باید به مرکز بهداشتی درمانی ویژه‌ی مشاوره‌ی تالاسمی ارجاع شوند (سوابق آزمایش‌های انجام‌شده هنگام ارجاع ضمیمه‌شود).
 ۱۰. ثبت مشخصات مراجعه‌کنندگان (استراتژی سوم) به مرکز بهداشتی درمانی ویژه‌ی مشاوره‌ی تالاسمی در دفتر مربوط.
 ۱۱. ادامه‌ی آزمایش‌ها براساس الگوریتم کشوری و شناسایی زوج‌های ناقل تالاسمی با درخواست پزشک تیم مشاوره.
 ۱۲. تکمیل و ارسال فرم شماره‌ی ۵.
- به‌طور کلی فرم شماره‌ی ۵ به دو دلیل تکمیل و ارسال می‌شود:
- اعلام نوع پیگیری‌های بعدی یا انجام مراقبت ویژه؛
 - اعلام عدم پیگیری و مراقبت زوج‌های مشکوک نهایی در استراتژی‌های اول و سوم که پس از انجام آزمایش‌های تکمیلی، هر دو یا یکی از آنها سالم غیرناقل باشند.

تبصره‌ی ۱: متخصصان زنان و زایمان، پزشکان عمومی و ماما‌های آموزش‌دیده براساس فعالیت بند ۳ می‌توانند ضمن آموزش مستقیم و ارائه‌ی متن آموزشی به زوج‌های هدف در استراتژی سوم، آنها را به نزدیک‌ترین واحد بهداشتی محل سکونت زوج‌ها ارجاع‌نموده و یا در صورت تمایل، تمام فعالیت‌های بندهای ۶، ۷ و ۸ را انجام‌دهند و در صورت نیاز «براساس بند ۹» نسبت به ارجاع زوج‌ها به مرکز بهداشتی درمانی ویژه‌ی

مشاوره‌ی تالاسمی اقدام‌نمایند (ارائه‌ی پس‌خوراند مناسب ضروری است). توصیه‌می‌شود دانشگاه‌ها ترتیبی دهند تا پزشکانی که در استراتژی سوم مشارکت می‌نمایند به‌ازای شناسایی هر زوج ناقل از ۵ امتیاز بازآموزی بهره‌مند شوند، و افراد غیرپزشک ضمن دریافت تقدیر و تشکر کتبی، در صورت امکان مبلغی به‌عنوان جایزه دریافت دارند.

تبصره‌ی ۲: در صورتی که زنان مراجعه‌کننده‌ی گروه هدف در استراتژی سوم باردار باشند، بی‌درنگ و در اسرع وقت باید اقدام‌های مورد نیاز براساس بندهای ۱۱-۵ انجام‌شود.

با توجه به برنامه‌ی جاری مراقبت از زنان باردار، در صورتی که آزمایش CBC با دستگاه شمارش‌گر الکترونیکی (سل کانتر) انجام شده‌باشد، نیاز به‌انجام CBC مجدد نبوده و می‌توان با توجه به نتیجه‌ی آن سایر اقدام‌ها را انجام‌داد.

توجه: استراتژی سوم تنها در دانشگاه‌های پرشیوع که لیست آنها از طریق مرکز مدیریت بیماری‌ها اعلام‌شده اجرامی‌شود و شامل زوج‌هایی که قبل از ازدواج، آزمایش‌های تالاسمی را انجام‌داده‌اند و در برنامه‌ی غربالگری متقاضیان ازدواج شرکت کرده‌اند نمی‌شود.

غربالگری متقاضیان ازدواج در سال ۱۳۷۶ در سطح کشور آغاز شد، ولی در بعضی از شهرستان‌های کشور ممکن است یک یا چند سال قبل از شروع برنامه‌ی کشوری (به‌عنوان پایلوت) به‌اجرا درآمده‌باشد و یا در تعداد محدودی از شهرها ممکن است برنامه با تأخیر نسبت به زمان اجرای برنامه‌ی کشوری شروع شده‌باشد. بنابراین اجرای این استراتژی با توجه به تاریخ شروع غربالگری در آن شهرستان تعیین می‌شود.

مرکز مدیریت بیماری‌ها - اداره‌ی ژنتیک

اداره‌ی ژنتیک و مسئول اصلی تدوین و اجرای برنامه‌های پیشگیری از بیماری‌های ژنتیک در سطح کشور است که در حال حاضر برنامه‌ی پیشگیری از بروز بتا تالاسمی ماژور را با مشورت شورای کشوری و گروه‌های فنی در قالب وظایف ذیل عهده‌دار است:

۱. سیاستگذاری در راستای اجرای استاندارد برنامه‌ی پیشگیری از بروز بتا تالاسمی ماژور.
۲. فراهم نمودن تمام امکانات لازم جهت اجرای استاندارد برنامه اعم از پیش‌بینی، تخصیص و ارسال بودجه‌ی مورد نیاز جهت اجرای هر یک از استراتژی‌ها.
۳. تشکیل شورای کشوری پیشگیری از بیماری‌های ژنتیک متشکل از: معاون سلامت، معاون پژوهشی (تحقیقات و فن‌آوری)، رئیس مرکز مدیریت بیماری‌ها، معاون غیرواگیر، رئیس اداره‌ی ژنتیک، کارشناس برنامه‌ی تالاسمی، مدیران کل، رؤسای اداره‌ها و مراکز آموزش بهداشت، بهداشت خانواده، گسترش شبکه، بهداشت مدارس و پیوند اعضا و بیماری‌های خاص از وزارت بهداشت، درمان و آموزش پزشکی، مشاوران کشوری برنامه شامل: هماتولوژیست، اپیدمیولوژیست، متخصص ژنتیک و تشخیص پیش از تولد، نماینده‌ی شورای سیاستگذاری صدا و سیما و سایر اعضا برحسب ضرورت

شامل: نمایندگان قوه قضائیه (سازمان ثبت اسناد، املاک و پزشکی قانونی)، آموزش و پرورش، نیروهای نظامی و انتظامی، سازمان نظام پزشکی، شورای عالی بیمه، وزارت ارشاد (سازمان تبلیغات اسلامی) و نمایندگانی از مدیریت حوزه‌های علمیه‌ی سراسر کشور و در صورت لزوم نمایندگانی از معاونت‌های آموزشی یا فرهنگی وزارت بهداشت، درمان و آموزش پزشکی، وزارت علوم، تحقیقات و فن‌آوری، دانشگاه آزاد اسلامی، دانشگاه پیام نور و ...

جلسه‌های این شورا سالانه و یا برحسب ضرورت، به منظور مشارکت در راستای سیاستگذاری و ایجاد هماهنگی درون و بین بخشی و ایجاد بستر مناسب جهت اجرای استاندارد برنامه تشکیل می‌شود.

۴. پیشنهاد اعضای شورا به معاونت سلامت و پیگیری صدور ابلاغ.
۵. تشکیل گروه‌های فنی: شورای کشوری پیشگیری از بیماری‌های ژنتیک از ۶ گروه فنی تشکیل شده که عبارتند از:

- آزمایشگاه‌های غربالگری،
- تشخیص ژنتیک و پیش از تولد،
- مشاوره‌ی ویژه‌ی تالاسمی،
- مراقبت،
- آموزش،
- تحقیقات.

اعضای این گروه‌ها از نمایندگان مرتبط اعضای شورای پیشگیری از بیماری‌های ژنتیک و مشاوران برنامه انتخاب و با توجه به موضوع

تشکیل جلسه خواهند داد. درضمن با توجه به صلاح دید اداره‌ی ژنتیک، بنا به ضرورت از استادان مطلع و از کارشناسان ستادی دانشگاه‌ها جهت شرکت در جلسه‌ها دعوت خواهد شد.

گروه‌های فنی برحسب ضرورت تشکیل جلسه می‌دهند.

وظیفه‌ی گروه فنی: گروه‌های فنی عهده‌دار وظایف تعریف‌شده‌ی شورای کشوری هستند که هر یک با توجه به تخصص‌های مورد نیاز برای بحث فنی و اختصاصی راجع به موضوع‌های مرتبط تشکیل شده‌اند.

۶. انجام هماهنگی‌های درون‌بخشی به‌منظور:

- ارتقای دانش و مهارت پرسنل مسئول انجام آزمایش‌های تالاسمی از طریق کنترل کیفی مستمر؛
- ارتقای کیفیت انجام آزمایش‌های تالاسمی از طریق کنترل کیفی مستمر و استفاده‌ی مطلوب از توانمندی‌های بالقوه در بخش خصوصی و دولتی؛
- ایجاد، توسعه و تکمیل شبکه‌ی آزمایشگاه‌های تشخیص پیش از تولد (مرجع و محیطی)، بررسی DNA و زنجیره‌ها و PND؛
- توسعه‌ی همکاری و هماهنگی با مرکز پیوند اعضا و بیماری‌های خاص جهت دسترسی هر چه بهتر زوج‌های ناقل کم‌بضاعت و بی‌بضاعت به خدمات تخصصی و هماهنگی برای پیوند مغز استخوان.

۷. بازنگری و تدوین برنامه‌های آموزشی در دست اجرا.

۸. تهیه‌ی مواد آموزشی و پیشنهاد شیوه‌های آموزشی.

۹. تعامل با دانشگاه‌های علوم پزشکی جهت رفع چالش‌ها و ایجاد فرصت‌های مناسب به‌منظور افزایش توانمندی‌های علمی و اجرایی دانشگاه‌ها.

۱۰. ایجاد بستر مناسب جهت تحقیق در سیستم بهداشتی و پیشنهاد موضوع‌های تحقیقاتی مورد نیاز بیماران ژنتیک، ازجمله برنامه‌ی پیشگیری از بروز موارد جدید بتا تالاسمی ماژور.

۱۱. نظارت و پایش برنامه در دانشگاه‌ها، ارائه‌ی پس‌خوراند و تهیه و تحویل گزارش‌ها به مقام‌های ارشد.

۱۲. گردآوری اطلاعات، تجزیه و تحلیل، تفسیر و انتشار آن در قالب گزارش وضعیت برنامه.

۱۳. پیشنهاد و ایجاد زمینه‌های مناسب جهت ارتقای علمی و توانمندسازی پرسنل.

۱۴. برگزاری گردهمایی‌های علمی سالانه جهت مشاوران دانشگاهی برنامه.

۱۵. رتبه‌بندی و اعلام سالانه‌ی دانشگاه‌های برتر با استفاده از تمام شاخص‌ها و چک‌لیست‌های برنامه.

۱۶. تعیین و اعلام سالانه‌ی مراکز دانشگاهی نمونه از نظر اجرای استاندارد برنامه‌ی تالاسمی به‌منظور آموزش کوتاه‌مدت همکاران جدید استانی.

۱۷. گردآوری اطلاعات سالانه در بخش مدیریت، آزمایشگاه‌های غربالگری، مشاوره‌ی ویژه‌ی تالاسمی در راستای اجرای بهینه و توانمندسازی «مدیران و کارشناسان برنامه».

۱۸. ارسال سری کامل دستورالعمل‌ها به اعضای شورای کشوری پیشگیری از بیماری‌های ژنتیک.

۱۹. تعیین دانشگاه/ دانشکده‌های پرشیوع و ابلاغ اجرای استراتژی سوم به دانشگاه‌های مربوط.
۲۰. تعیین دانشگاه/ دانشکده‌های علوم پزشکی منطقه‌ای و هم‌گروه (گروه‌های دانشگاهی) درخصوص اجرای برنامه‌ی آموزش/ نظارت آزمایشگاه، مشاوره‌ی ژنتیک(تالاسمی)، مراقبت و پژوهش.

معاونت بهداشتی دانشگاه/ دانشکده

مسئولیت اجرای استاندارد برنامه‌های پیشگیری از بیماری‌های ژنتیک در سطح دانشگاه/ دانشکده به‌عهده‌ی گروه پیشگیری و مبارزه با بیماری‌ها است و درحال حاضر برنامه‌ی پیشگیری از بروز بتا تالاسمی ماژور را با مشورت شورای دانشگاهی(کمیته) پیشگیری از بیماری‌های ژنتیک و گروه‌های فنی در قالب وظایف ذیل عهده‌دار است:

۱. فراهم‌نمودن تمام امکانات لازم جهت اجرای استاندارد برنامه شامل:
 - ایجاد هماهنگی‌های بین‌بخشی، ازجمله هماهنگی‌های لازم جهت اجرای برنامه‌های آموزشی برای عموم مردم و گروه‌های هدف براساس طرح و دستورالعمل مربوط؛
 - جذب و تخصیص بودجه‌ی مورد نیاز جهت هر یک از استراتژی‌ها.
۲. تشکیل شورای دانشگاهی پیشگیری از بیماری‌های ژنتیک متشکل از: معاونین امور بهداشتی، درمان، دارو و پژوهشی دانشگاه/ دانشکده‌ی علوم پزشکی، مدیران گروه(کارشناسان مسئول) پیشگیری و مبارزه با بیماری‌ها، بهداشت خانواده، آموزش بهداشت، بهداشت مدارس، گسترش شبکه و کارشناس مسئول بیماری‌های غیرواگیر، کارشناس برنامه‌ی تالاسمی، مدیر درمان، کارشناس بیماری‌های خاص،

کارشناس مسئول امور آزمایشگاه‌ها، مشاور دانشگاهی برنامه‌ی تالاسمی، رئیس آزمایشگاه مرجع، نماینده‌ی شورای سیاستگذاری صدا و سیمای استانی و سایر اعضا برحسب ضرورت شامل نمایندگانی از ادارات کل شامل: آموزش و پرورش، ثبت اسناد و املاک، نیروهای نظامی و انتظامی، شورای سیاستگذاری سازمان‌های بیمه‌گر، سازمان تبلیغات اسلامی، پزشکی قانونی، رئیس یا معاون سازمان نظام پزشکی استان، نماینده‌ی انجمن تالاسمی، مدیریت استانی حوزه‌های علمیه(مختص استان‌های دارای حوزه‌ی علمیه) روزنامه‌های محلی و درصورت لزوم نمایندگانی از معاونت آموزشی و یا فرهنگی دانشگاه‌های علوم پزشکی، دانشگاه‌های مربوط به وزارت علوم، تحقیقات و فن‌آوری، دانشگاه آزاد اسلامی و پیام نور و ...

جلسه‌های این شورا سالانه و یا برحسب ضرورت به‌منظور مشارکت در راستای سیاستگذاری و ایجاد هماهنگی درون و بین بخشی و ایجاد بستر مناسب جهت اجرای استاندارد برنامه تشکیل می‌شود.

۳. پیشنهاد اعضای شورا به ریاست دانشگاه/ دانشکده و پیگیری صدور ابلاغ.

شورای دانشگاهی پیشگیری از بیماری‌های ژنتیک علاوه بر جلسه‌ی سالانه ممکن است برحسب ضرورت و موضوع خاص در قالب گروه فنی جلسه تشکیل دهد و بر این اساس شورای دانشگاهی فوق متشکل از ۶ گروه فنی است که عبارتند از:

- آزمایشگاه‌های غربالگری،
- تشخیص ژنتیک،

- مشاوره‌ی ویژه‌ی تالاسمی،
- مراقبت،
- آموزش،
- تحقیقات.

اعضای این گروه‌ها از بین اعضای شورای دانشگاهی پیشگیری از بیماری‌های ژنتیک و برحسب ارتباط با موضوع موردنظر انتخاب می‌شوند. بنابراین در جلسه‌های گروه‌های فنی دانشگاهی فقط اعضای مرتبط دعوت می‌شوند. گروه‌های فنی برحسب ضرورت تشکیل جلسه می‌دهند.

۴. انجام هماهنگی‌های درون‌بخشی به‌منظور:

- ارتقای آگاهی کارکنان بخش تزریق خون از طریق برگزاری جلسه‌های توجیهی و آموزشی با همکاری معاونت درمان و دارو؛
- اعلام سالانه‌ی کل موارد بیماری تالاسمی* و بیماران فوت‌شده* (از طریق مرکز تزریق خون)؛
- اعلام موارد جدید بیماری* و موارد غیبت از درمان هر سه ماه یک بار؛
- ارتقای آگاهی کارکنان آزمایشگاه‌های ویژه‌ی آزمایش‌های تالاسمی (برابر طرح و دستورالعمل مربوط)؛
- تکمیل چک‌لیست آزمایشگاه مسئول انجام آزمایش‌های تالاسمی و تجهیز مراکز آزمایشگاهی؛
- پیگیری جهت راه‌اندازی آزمایشگاه‌های تشخیص ژنتیک و PND، بررسی زنجیره‌های گلوبین (در صورت نیاز)؛

* شامل بیماران تالاسمی ماژور و اینترمدیا (حداقل ۲-۱ بار در سال تزریق خون می‌نمایند) می‌شود.

۵. آموزش کارشناسان برنامه‌ی تالاسمی و اعضای تیم مشاوره‌ی شهرستان‌های تحت پوشش برابر طرح و دستورالعمل مربوط.
۶. تکثیر و ارسال جزوه‌های مورد نیاز برنامه‌ی پیشگیری از بروز موارد جدید بتا تالاسمی ماژور.
۷. نظارت و پایش شهرستان‌ها، ارائه‌ی پس‌خوراند و تهیه و تحویل گزارش به مدیران ارشد.
۸. گردآوری اطلاعات، تجزیه و تحلیل، تفسیر و انتشار آن در قالب گزارش وضعیت موجود برنامه.
۹. انجام تحقیقات^۱ مورد نیاز برنامه.
۱۰. با توجه به اهمیت و تعداد ارجاع‌های موارد مشکوک به مشاور دانشگاهی و جهت تسهیل و تشویق مراجعه‌کنندگان و جلوگیری از ایجاد اختلال در روند اجرایی برنامه، معاونت بهداشتی از طریق شورای دانشگاهی پیشگیری از بیماری‌های ژنتیک موظف به تعدیل تعرفه‌های مشاوره‌ی زوج‌های مراجعه‌کننده است.
۱۱. تشکیل جلسه‌های توجیهی با مشاوران دانشگاهی برنامه.
۱۲. رتبه‌بندی و اعلام سالانه‌ی مراکز بهداشت شهرستان برتر در اجرای استاندارد برنامه با استفاده از تمام شاخص‌ها و چک‌لیست‌های مربوط.
۱۳. اعزام کارشناسان جدید برنامه جهت توجیه و آموزش کوتاه‌مدت به مراکز دانشگاهی نمونه با هماهنگی مرکز مدیریت بیماری‌ها.
۱۴. انتخاب مرکز بهداشت نمونه از نظر اجرای استاندارد برنامه‌ی تالاسمی در سطح دانشگاه/ دانشکده به‌منظور توجیه و آموزش کوتاه‌مدت کارشناسان برنامه و اعضای تیم مشاوره‌ی ویژه‌ی تالاسمی.

۱۵. بایگانی و نگه‌داری تمام کتاب‌ها، جزوه‌ها، دستورالعمل‌ها و بیانیه‌های (نامه‌های مدیریتی) دریافتی در آرشیو قسمت مربوط.
۱۶. گردآوری نقطه‌نظرها، پیشنهادها و انعکاس آنها به مرکز مدیریت بیماری‌ها و پیگیری تا ارائه‌ی پاسخ مناسب.
۱۷. اعلام موارد مهاجرت زوج‌های ناقل تالاسمی / مشکوک نهایی داخل و خارج از منطقه‌ی تحت پوشش دانشگاه / دانشکده به شهرستان تابع و یا معاونت بهداشتی دانشگاه مقصد (براساس جدول مهاجرت با ذکر نوع استراتژی).
- بدیهی است گزارش‌های دریافت‌شده از سایر دانشگاه‌ها نیز باید به مراکز تحت پوشش اعلام شود.
۱۸. ارسال به‌موقع تمام فرم‌ها و اطلاعات مورد نیاز به مرکز مدیریت بیماری‌ها.

مرکز بهداشت شهرستان

- مرکز بهداشت شهرستان نقش اصلی و مهمی در اجرای برنامه به‌عهده دارد. هماهنگی، هدایت، آموزش، نظارت و پایش برنامه از وظایف این مرکز است. اجرای مطلوب و صحیح برنامه در شهرستان نیز به‌عهده‌ی گروه پیشگیری و مبارزه با بیماری‌ها بوده که مهم‌ترین وظایف آن به شرح ذیل است:
۱. تشکیل شورای پیشگیری از بیماری‌های ژنتیک شهرستان متشکل از: رؤسای شبکه‌ی بهداشت و درمان، مرکز بهداشت شهرستان، مدیران گروه (کارشناسان مسئول) پیشگیری و مبارزه با بیماری‌ها، بهداشت خانواده، آموزش بهداشت، بهداشت مدارس، گسترش

شبکه و کارشناس مسئول بیماری‌های غیرواگیر، کارشناس برنامه‌ی تالاسمی، مدیر درمان، رئیس آزمایشگاه ویژه‌ی آزمایش‌های تالاسمی شهرستان، پزشک و کارشناس تیم مشاوره‌ی ویژه‌ی تالاسمی شهرستان، سرپرستار/ مسئول مرکز تزریق خون، کارشناس مسئول امور آزمایشگاه‌ها و سایر اعضا برحسب ضرورت شامل نمایندگانی از اداره‌های: آموزش و پرورش، ثبت اسناد و املاک، نیروهای نظامی و انتظامی، شورای سیاستگذاری سازمان‌های بیمه‌گر، سازمان تبلیغات اسلامی، پزشکی قانونی، رئیس یا معاون سازمان نظام پزشکی استان، نماینده‌ی انجمن تالاسمی، نمایندگانی از حوزه‌های علمیه (مختص شهرستان‌های دارای حوزه‌ی علمیه)، روزنامه‌های محلی و در صورت لزوم نمایندگانی از معاونت آموزشی و یا فرهنگی دانشگاه‌ها/ دانشکده‌های علوم پزشکی، دانشگاه‌ها/ دانشکده‌های مربوط به وزارت علوم، تحقیقات و فن‌آوری، آموزشکده‌های عالی، دانشگاه آزاد اسلامی و پیام نور و ...

جلسه‌های این شورا سالانه و یا برحسب ضرورت به‌منظور مشارکت در راستای سیاستگذاری و ایجاد هماهنگی درون و بین بخشی و ایجاد بستر مناسب جهت اجرای استاندارد برنامه تشکیل می‌شود.

۲. پیشنهاد اعضای شورا به رئیس شبکه و پیگیری صدور ابلاغ.

۳. انجام هماهنگی‌های درون‌بخشی به‌منظور:

- تجهیز مراکز آزمایشگاهی (سل‌کانت، کیت مناسب و ...) و تکمیل چک‌لیست‌های آزمایشگاهی و نظارت بر فعالیت‌های آزمایشگاه‌های ویژه‌ی آزمایش‌های تالاسمی (برابر طرح و دستورالعمل مربوط)؛

- توسعه‌ی همکاری و هماهنگی با بخش تزریق خون جهت:
 - اعلام موارد جدید بیماری* و غیبت از درمان هر سه ماه یک بار جهت اقدام لازم؛
 - اعلام سالانه‌ی کل موارد بتا تالاسمی ماژور*؛
 - اعلام سالانه‌ی کل موارد فوت بتا تالاسمی ماژور*؛
 - راهنمایی و ارجاع والدین بیماران* به مرکز بهداشتی درمانی مشاوره‌ی ویژه‌ی تالاسمی طبق فرم شماره‌ی ۸؛
 - بایگانی قسمت دوم فرم ۸ تکمیل شده در پوشه‌ی جداگانه. دقت در صحت و حسن اجرای موارد فوق به عهده‌ی سرپرستار/ مسئول بخش تزریق خون است.
- ۴. اعلام اسامی و نشانی مرکز بهداشتی درمانی ویژه‌ی مشاوره‌ی تالاسمی و آزمایشگاه‌های مورد تأیید^۱ جهت انجام آزمایش‌های تالاسمی هنگام ازدواج به اداره‌ی ثبت اسناد و املاک شهرستان.
- ۵. انجام فعالیت‌های آموزشی مرتبط با کارکنان بهداشتی درمانی از جمله:
 - آموزش و توجیه دستورالعمل برنامه‌ی پیشگیری از بروز بتا تالاسمی ماژور جهت همکاران در مراکز بهداشتی درمانی (پزشک/ کارشناس/ کاردان/ بهورز).
 - تکثیر دستورالعمل و فرم‌های مربوط و ارسال آن به سطوح محیطی.
 - برنامه‌ریزی جهت شرکت کارشناس ستادی برنامه، اعضای تیم مشاوره و همکاران آزمایشگاه در برنامه‌های آموزشی.

* شامل بیماران اینترمدیا (حداقل ۲-۱ بار در سال خون تزریق می‌نمایند) نیز می‌شود.
 ۱. بدیهی است هرگونه تغییر در نشانی یا اسامی باید فوری به معاونت بهداشتی دانشگاه و اداره‌ی ثبت اسناد و املاک شهرستان اعلام شود.

۶. تعیین مرکز بهداشتی درمانی ویژه‌ی مشاوره‌ی تالاسمی و صدور ابلاغ جهت اعضای تیم مشاوره‌ی تالاسمی.
۷. تعیین و ابقای پزشک موقت و مطلع در تیم مشاوره در صورت تقاضای مرخصی از سوی پزشک مشاوره‌ی تالاسمی.
۸. معرفی و اعلام نشانی مرکز بهداشتی درمانی ویژه‌ی مشاوره‌ی تالاسمی به مراکز بهداشتی درمانی شهری و روستایی تحت پوشش.
۹. نظارت بر اجرای صحیح استراتژی‌های اول، دوم و سوم برنامه.
۱۰. نظارت و پایش مستمر عملکرد سطوح محیطی توسط چک‌لیست‌های مربوط و ارائه‌ی پس‌خوراند.
۱۱. تکمیل فرم بررسی اپیدمیولوژیک بروز تالاسمی ماژور و ارسال آن به معاونت بهداشتی دانشگاه/ دانشکده.
۱۲. اعلام مهاجرت زوج‌های ناقل تالاسمی/ مشکوک نهایی خارج از منطقه تحت پوشش شهرستان به معاونت بهداشتی دانشگاه/ دانشکده جهت اعلام به شهرستان یا دانشگاه مقصد (پرونده‌ی زوج‌های ناقل تالاسمی در صورت وجود به پیوست ارسال می‌شود).
۱۳. ارسال فرم شماره‌ی ۵ (دریافت شده از مرکز بهداشتی درمانی ویژه‌ی مشاوره‌ی تالاسمی) به مرکز بهداشتی درمانی مربوط جهت پیگیری‌های بعدی (در صورتی که زوج‌ها ساکن شهرستان دیگری باشند، به معاونت بهداشتی دانشگاه/ دانشکده‌ی مربوط ارسال شود).
۱۴. جمع‌بندی و ارسال به موقع فرم‌های شماره‌ی ۴ و ۶ به معاونت بهداشتی دانشگاه/ دانشکده.
۱۵. اعلام موارد شناسایی شده و غیبت از درمان به مراکز بهداشتی درمانی تحت پوشش با توجه به نشانی بیمار و دریافت نتیجه‌ی پیگیری‌های

بعدی براساس فرم شماره‌ی ۱۰ و اعلام علل غیبت از درمان به مرکز تزریق خون براساس فرم شماره‌ی ۹.

بدیهی است در صورتی که بیمار در شهرستان دیگری ساکن باشد غیبت از درمان به معاونت بهداشتی دانشگاه/ دانشکده مربوط اعلام می‌شود.

۱۶. پیگیری عدم مراجعه بیش از سه ماه زوج‌های ناقل/ مشکوک ارجاع شده از استراتژی سوم که توسط تیم مشاوره اعلام شده‌اند. این پیگیری از طریق مکاتبه‌ی اداری و یا تلفن و با مشارکت مراکز بهداشتی درمانی انجام می‌شود.

۱۷. انجام هماهنگی‌ها و اجرای فعالیت‌های آموزشی مرتبط با گروه‌های هدف.

۱۸. انجام تحقیقات مورد نیاز برنامه مطابق دستورالعمل.

۱۹. ارسال به موقع فرم‌ها و اطلاعات به معاونت بهداشتی دانشگاه/ دانشکده.

۲۰. گردآوری اطلاعات و تجزیه و تحلیل، تفسیر و انتشار آن در قالب وضعیت موجود برنامه و ارائه‌ی یک نسخه به معاونت بهداشتی دانشگاه/ دانشکده علوم پزشکی مربوط.

۲۱. بایگانی و نگهداری تمام کتاب‌ها، جزوه‌ها، دستورالعمل‌ها و بیانیه‌های (نامه‌های مدیریتی) دریافتی در آرشیو قسمت مربوط (مشاوره، آزمایشگاه و ...).

۲۲. گردآوری نقطه‌نظرها، پیشنهادها و انعکاس آنها به معاونت بهداشتی دانشگاه/ دانشکده و پیگیری تا ارائه‌ی پاسخ مناسب.

آزمایشگاه ویژه‌ی آزمایش‌های تالاسمی (آزمایشگاه‌های غربالگری)

در هر شهرستان یکی از آزمایشگاه‌های مراکز بهداشتی درمانی جهت انجام آزمایش‌های تالاسمی مجهز شده و به عنوان آزمایشگاه ویژه‌ی آزمایش‌های

تالاسمی انتخاب می‌شود. ترجیحاً پیشنهاد می‌شود آزمایش‌های تالاسمی در آزمایشگاهی که مسئول انجام سایر آزمایش‌های قبل از ازدواج است انجام شود.

در صورتی که هیچ یک از آزمایشگاه‌های تحت پوشش مرکز بهداشت شهرستان دارای امکانات لازم جهت انجام آزمایش‌های تالاسمی نباشند، رئیس مرکز بهداشت شهرستان می‌تواند با هماهنگی مدیر درمان شبکه‌ی بهداشت، درمان و امور آزمایشگاه‌ها از امکانات سایر بخش‌های دولتی یا آزمایشگاه‌های خصوصی (با عقد قرارداد و الزام آنها به رعایت موازین آزمایشگاهی برنامه‌ی تالاسمی) استفاده کند.

در صورت استفاده از هر یک از آزمایشگاه‌ها باید هماهنگی با بخش‌های فوق به نحوی به عمل آید که کنترل کیفی آزمایش‌ها مورد نظر و اجرا قرار گیرد. همچنین باید آزمایشگاهی انتخاب شود که از هر حیث قابلیت انجام این امر را داشته باشد و رعایت فاصله‌ی آن تا مرکز بهداشتی درمانی ویژه‌ی مشاوره‌ی تالاسمی مورد توجه قرار گیرد.

تبصره: کارکنان مرتبط با آزمایش‌های تالاسمی در این آزمایشگاه‌ها (خصوصی و دولتی) باید در برنامه‌های آموزش - نظارت شرکت کنند.

متقاضیان هنگام ازدواج از نقاط شهری و روستایی پس از دریافت معرفی‌نامه از دفاتر رسمی ثبت ازدواج به آزمایشگاه غربالگری مراجعه می‌کنند. آزمایشگاه مذکور باید علاوه بر آزمایش‌های معمول ازدواج، آزمایش مربوط به شناسایی سالم ناقل (بتا تالاسمی مینور) را براساس الگوریتم کشوری آزمایش‌های تالاسمی به عمل آورده و نتایج آزمایش‌های درخواستی را در دفتر مربوط ثبت کند.

وظایف کارکنان آزمایشگاه ویژه‌ی آزمایش‌های تالاسمی

۱. ثبت مشخصات و نتایج آزمایش‌های تالاسمی تمام متقاضیان ازدواج مراجعه‌کننده به آزمایشگاه در دفتر مربوط.
۲. تهیه‌ی نمونه‌ی خون جهت آزمایش پس از رؤیت معرفی‌نامه‌ی عکس‌دار و مه‌ر دفاتر عقد و اطمینان از تطبیق عکس‌ها (در صورتی که متقاضیان ازدواج معرفی‌نامه نداشته باشند، فقط با درخواست پزشک تیم مشاوره‌ی تالاسمی و با ارائه‌ی شناسنامه یا کارت شناسایی معتبر عکس‌دار می‌توان اقدام کرد).
۳. انجام آزمایش جهت تمام متقاضیان ازدواج برابر الگوریتم کشوری آزمایش‌های تالاسمی.

تبصره: انجام آزمایش‌های مراحل اول تا سوم الگوریتم کشوری آزمایش‌های تالاسمی در متقاضیان ازدواج می‌تواند توسط آزمایشگاه و بدون درخواست پزشک مسئول مشاوره‌ی تالاسمی انجام گیرد.

۴. خودداری از هرگونه اظهارنظر و یا آموزش به متقاضیان ازدواج پس از انجام آزمایش‌های تالاسمی.
۵. انجام آزمایش‌های زوج‌های مشکوک ارجاعی براساس استراتژی سوم (مزدوجین قبل از سال ۱۳۷۶) براساس درخواست پزشک مسئول مشاوره.

توجه: آزمایشگاه ویژه‌ی انجام آزمایش‌های تالاسمی در سطح شهرستان باید امکان تهیه و ارسال نمونه‌های لازم جهت انجام آزمایش‌های مرحله‌ی اول (PND تعیین موتاسیون) را فراهم کند، به نحوی که تا حد امکان از ارجاع افراد به آزمایشگاه‌های مربوط خودداری شود. این آزمایشگاه باید نمونه‌ی لازم را برحسب درخواست پزشک تیم مشاوره‌ی شهرستان تهیه و جهت آزمایش (برابر ضوابط تعیین شده) به آزمایشگاه‌های مسئول انجام آزمایش‌های ژنتیک (به همراه فرم شماره‌ی ۱ برنامه‌ی شبکه‌ی خدمات آزمایشگاهی ژنتیک و تشخیص پیش از تولد) ارسال نماید.

۶. انجام تمام اقدام‌های لازم در راستای کنترل کیفی آزمایش‌های تالاسمی برابر طرح و دستورالعمل مربوط.
۷. اعلام تعداد کل متقاضیان ازدواج به تیم مشاوره‌ی ویژه‌ی تالاسمی در پایان فصل.
۸. بایگانی و نگهداری تمام کتاب‌ها، جزوه‌ها، دستورالعمل‌ها و بیانیه‌های (نامه‌های مدیریتی) دریافتی در آرشیو قسمت مربوط.

مرکز بهداشتی‌درمانی ویژه‌ی مشاوره‌ی تالاسمی

رئیس مرکز بهداشت شهرستان باید یکی از مراکز بهداشتی‌درمانی موجود (ترجیحاً نزدیک‌ترین مرکز بهداشتی‌درمانی به آزمایشگاه ویژه‌ی آزمایش‌های تالاسمی) را به عنوان مرکز بهداشتی‌درمانی ویژه‌ی مشاوره‌ی تالاسمی انتخاب نموده تا ضمن ارائه‌ی خدمات بهداشتی‌درمانی به جمعیت تحت پوشش، مسئولیت مشاوره‌ی ویژه‌ی تالاسمی زوج‌های ناقل شناسایی شده‌ی آن شهرستان را به عهده بگیرد.

تیم مشاوره

مشاوره‌ی ویژه‌ی تالاسمی متمایز از آموزش‌های عمومی تالاسمی بوده و به همین دلیل باید توسط تیم مشاوره انجام شود. این تیم متشکل از یک پزشک به عنوان پزشک مشاوره و یک کارشناس (ترجیحاً کارشناس رشته‌های روانشناسی، بهداشت عمومی، پرستاری یا مامایی) یا کاردان انجام شود.

این تیم آموزش‌های لازم را براساس دستورالعمل ضمیمه به صورت آموزش حضوری (سالانه) و غیرحضوری می‌گذرانند. اعضای تیم مشاوره،

علاوه‌بر کار روتین در مرکز بهداشتی درمانی مربوط، به‌عنوان پزشک و کارشناس مشاوره، فعالیت‌های مربوط به مشاوره‌ی ویژه‌ی تالاسمی را ارائه‌می‌دهند.

وظایف پزشک مشاوره

۱. درخواست انجام آزمایش برای داوطلبان ازدواج (که قبل از مراجعه به محضر و دفتر ثبت ازدواج تمایل به‌انجام آزمایش‌های تالاسمی دارند^۱).
۲. تفسیر آزمایش‌های تالاسمی در زوج‌های متقاضی ازدواج، زوج‌های ارجاع‌شده از استراتژی سوم و انجام اقدام‌های بعدی براساس الگوریتم کشوری.
۳. درمان کم‌خونی فقر آهن براساس الگوریتم کشوری.
۴. ارجاع موارد مشکوک به تالاسمی مینور و سایر هموگلوبینوپاتی‌ها به مشاور دانشگاهی برنامه.
۵. ارجاع جهت انجام مرحله‌ی اول (تعیین موتاسیون) و دوم PND با توجه به وضعیت زوج‌های ناقل (از هر سه استراتژی) و براساس فرم شماره‌ی ۱ برنامه‌ی شبکه‌ی خدمات آزمایشگاهی ژنتیک و تشخیص پیش از تولد به مناطق تعیین‌شده در ضمیمه‌ی طرح و دستورالعمل مربوط.

قسمت اول فرم محل ثبت اطلاعات مربوط به مرحله‌ی اول PND

۱. در صورتی که داوطلبان، هر دو ناقل تالاسمی باشند و پس از انجام مشاوره گزینه‌ی انصراف را انتخاب‌نمایند، ضروری است مشخصات آنها در دفتر استراتژی اول ثبت و در آمار فصلی در نظر گرفته‌شود. در صورت تصمیم به ازدواج، با توجه به این‌که صدور گواهی ازدواج منوط به ارائه‌ی معرفی‌نامه از یکی از محضرها و یا دفترهای ثبت ازدواج و انجام سایر آزمایش‌ها و طی تمام مراحل قانونی است، بنابراین ثبت و گزارش در زمان ازدواج و با ارائه‌ی معرفی‌نامه صورت‌می‌گیرد.

(تعیین موتاسیون) است، بنابراین زوج‌ها برای نمونه‌گیری به آزمایشگاه ویژه‌ی آزمایش‌های تالاسمی ارجاع‌می‌شوند، ولی در صورت بارداری باید زوج‌ها را در اسرع وقت مستقیم به آزمایشگاه ژنتیک و تشخیص پیش از تولد ارجاع‌داد.

۶. ارائه‌ی پس‌خوراند مناسب درخصوص زوج‌های ارجاعی از استراتژی سوم.
۷. مشارکت در مشاوره‌ی ویژه‌ی تالاسمی با زوج‌های ناقل تالاسمی^۱ (از هر سه استراتژی) و نظارت بر فعالیت کارشناس/کاردان مشاوره.

با توجه به گران‌بودن آزمایش‌های ژنتیک و PND، بیمه‌بودن زوج‌ها جهت انجام آزمایش‌های ذکرشده ضروری خواهد بود، بنابراین باید در مشاوره‌ی ویژه‌ی تالاسمی، زوج‌ها را چنانچه بیمه نباشند جهت بیمه‌شدن تشویق‌کرد.

۸. صدور گواهی ازدواج پس از طی تمام مراحل قانونی مطابق با دستورالعمل کشوری (درخصوص زوج‌های ناقل/مشکوک نهایی که به‌دلیل داشتن عجله برای ازدواج از انجام آزمایش‌های تکمیلی قبل از ازدواج امتناع می‌ورزند و یا از نظر اقتصادی قادر به پرداخت هزینه‌ی مرحله‌ی اول PND نیستند و برای بیمه‌شدن زوجه شرط ازدواج وجود دارد، پس از گرفتن تعهد نسبت به صدور گواهی ازدواج اقدام‌شود^۲).

۱. والدین بیماران اینترمدیا نیز زوج ناقل تالاسمی می‌باشند و باید مورد مشاوره‌ی ویژه و مراقبت قرارگیرند.

۲. بدیهی است پس از ازدواج و بیمه‌شدن زوج‌ها باید درخصوص انجام آزمایش‌های تکمیلی و مرحله‌ی اول PND در اسرع وقت (قبل از تصمیم به بارداری) اقدام‌شود.

۹. صدور گواهی برخورداری از تسهیلات ویژه^۱ زوج‌های ناقل یا مشکوک نهایی، براساس اعلام نظر کارشناس تیم مشاوره.

توجه: اعتبارات تسهیلات ویژه به‌شدت محدود بوده، بنابراین مدیریت اعتبارات مذکور به‌منظور توزیع عادلانه‌ی آن ضروری است. مسئولیت اصلی این موضوع به‌عهده‌ی تیم مشاوره‌ی ژنتیک (تالاسمی) است.

۱۰. پزشک مشاوره‌ی تالاسمی موظف است در صورت درخواست مرخصی از تعیین و ابقای جانشین مطلع اطمینان حاصل نماید.

۱۱. نگه‌داری و بایگانی تمام کتاب‌ها، جزوه‌ها، دستورالعمل‌ها و نامه‌های مدیریتی دریافتی، در آرشیو قسمت مربوط (مشاوره، آزمایشگاه و ...).

وظایف کارشناس/ کاردان مشاوره‌ی ویژه‌ی تالاسمی

۱. ثبت مشخصات تمام متقاضیان ازدواج مراجعه‌کننده به مرکز بهداشتی‌درمانی ویژه‌ی مشاوره‌ی تالاسمی.

توجه: مشخصات آن دسته از متقاضیان ازدواج که یکی یا هر دو نفر سالم باشند ثبت‌نمی‌شود.

۲. ثبت مشخصات مراجعانی که براساس استراتژی‌های ۲ و ۳ ارجاع‌شده‌اند.

۳. تشکیل پرونده برای زوج‌های ناقل تالاسمی/ مشکوک نهایی (محتویات پرونده شامل: فرم شماره‌ی ۱، فرم شماره‌ی ۲، پرسشنامه‌ی تکمیل‌شده‌ی مشاوره، فرم شماره‌ی ۳ و ۵ است).

۱. منظور از «تسهیلات ویژه»، «خدمات مخصوص افراد بی‌بضاعت» است.

۴. مشاوره‌ی ویژه‌ی تالاسمی با زوج‌های شناسایی‌شده (هر سه استراتژی).

۵. ارائه‌ی دفترچه‌ی راهنمای زوج‌های ناقل تالاسمی به زوج‌های ناقل/ مشکوک نهایی (هر سه استراتژی).

۶. تکمیل فرم شماره‌ی ۳ و اخذ تعهدنامه‌ی کتبی از زوج‌های ناقل تالاسمی مصمم به ازدواج و بایگانی در پوشه‌ی زوج‌های ناقل تالاسمی.

۷. تکمیل و ارسال فرم شماره‌ی ۵ (اعلام مشخصات زوج‌های ناقل تالاسمی/ مشکوک نهایی) بلافاصله پس از صدور گواهی به مرکز بهداشت شهرستان. این فرم در دو نسخه تهیه می‌شود، یک نسخه در پرونده‌ی زوج‌های ناقل بایگانی و نسخه‌ی اصلی به مرکز بهداشت شهرستان ارسال می‌شود.

۸. پاسخ‌گویی به مراجعه‌کنندگان و ارائه‌ی خدمات مربوط به پزشک مشاوره در مواقعی که پزشک مشاوره حضور ندارد (لازم به ذکر است، صدور گواهی ازدواج فقط توسط پزشک مشاوره انجام می‌شود و به هیچ عنوان قابل تفویض نیست).

۹. تکمیل و ارسال فرم شماره‌ی ۴ به مرکز بهداشت شهرستان در پایان هر فصل (اطلاعات مربوط از دفاتر استراتژی اول، دوم و سوم و گزارش آزمایشگاه غربالگری استخراج می‌شود).

۱۰. اعلام موارد عدم مراجعه‌ی بیش از سه ماه زوج‌های ناقل/ مشکوک نهایی ارجاع‌شده از استراتژی سوم به مرکز بهداشت شهرستان از طریق فرم شماره‌ی ۴.

۱۱. تعیین زوج‌های ناقل تالاسمی که واجد شرایط برخورداری از تسهیلات ویژه جهت انجام آزمایش‌های تکمیلی و PND هستند و معرفی به پزشک مشاوره‌ی تالاسمی جهت صدور گواهی^۱.
۱۲. ارتباط مناسب و مستمر با مرکز تزریق خون درخصوص اجرای استراتژی دوم و تکمیل و ارسال فرم شماره‌ی ۸.
۱۳. نگه‌داری و بایگانی تمام کتاب‌ها، جزوه‌ها، دستورالعمل‌ها و نامه‌های مدیریتی دریافتی در آرشیو قسمت مربوط (مشاوره، آزمایشگاه و ...).

تذکر ۱: درصورت زیاده‌بودن تعداد مراجعه‌کنندگان روتین به مرکز بهداشتی درمانی که تیم مشاوره در آن مستقر است و یا درصورتی که تعداد مراجعه‌کنندگان به تیم مشاوره‌ی تالاسمی موجب خدشه به کیفیت مشاوره شود، به پیشنهاد کارشناس برنامه‌ی تالاسمی در شهرستان و موافقت رئیس مرکز بهداشت شهرستان، یک یا هر دو عضو تیم مشاوره مستقل از کارکنان مرکز بهداشتی درمانی مربوط (یا سایر کارکنان به تشخیص رئیس مرکز بهداشت) مسئولیت مشاوره‌ی ویژه‌ی تالاسمی را به‌عهده می‌گیرند. تحت هر یک از این شرایط ثابت‌بودن این فرد حداقل برای مدت ۲ سال از اهمیت ویژه برخوردار است.

۱. چگونگی برخورداری از تسهیلات توسط مرکز مدیریت بیماری‌ها اعلام می‌شود. لازم به ذکر است این تسهیلات بسیار محدود است، بنابراین مدیریت اعتبارات مذکور به‌منظور توزیع عادلانه‌ی آن ضروری است. تیم مشاوره‌ی ژنتیک (تالاسمی) مسئولیت اصلی در این مورد را به‌عهده دارد.

تذکر ۲: اعضای تیم مشاوره باید حداقل ۱ بار در سال در آموزش‌های حضوری یا غیرحضوری اصول مشاوره شرکت نمایند. به پزشکان شرکت‌کننده در این دوره‌ها امتیاز بازآموزی و به کارشناس یا کاردان شرکت‌کننده گواهی شرکت در دوره اعطای می‌شود.

وظایف مشاور دانشگاهی برنامه‌ی تالاسمی

۱. شرکت مستمر در جلسه‌های شورای دانشگاهی پیشگیری از بیماری‌های ژنتیک.
۲. ارتباط مستمر با تیم‌های مشاوره‌ی ویژه‌ی تالاسمی به‌منظور پذیرش موارد ارجاع جهت مشاوره‌ی تخصصی و اعلام نظر براساس الگوریتم کشوری.
۳. مشارکت در اجرای برنامه‌های آموزشی.
۴. درخواست آزمایش‌های تکمیلی براساس فرم شماره‌ی ۲.
۵. ارائه‌ی پس‌خوراند نهایی تمام موارد ارجاع براساس فرم شماره‌ی ۲.
۶. شرکت در گردهمایی‌های علمی سالانه‌ی کشوری و جلسه‌های توجیهی دانشگاهی.

قابل توجه مسئولان دانشگاه:

لازم است در هر دانشگاه/ دانشکده از میان متخصصان برتر هماتولوژیست، اطفال و داخلی به پیشنهاد معاون بهداشتی و با ابلاغ رئیس دانشگاه یک یا چند مشاور دانشگاهی برنامه‌ی تالاسمی تعیین و به شبکه‌های تابع معرفی شوند. تبصره: در شهرستان‌هایی که به‌دلیل بعد مسافت و یا سایر دلایل دسترسی به مشاور دانشگاهی مشکل است، می‌توان از میان تخصص‌های فوق یک نفر مسلط به برنامه را به‌عنوان مشاور دانشگاهی انتخاب کرده و به شبکه‌های تحت پوشش معرفی نمود.

مرکز بهداشتی درمانی شهری / پایگاه بهداشتی

اولین سطح ارائه‌ی خدمات بهداشتی درمانی در سطح شهر، مراکز بهداشتی درمانی و پایگاه‌های بهداشتی هستند که وظایف آنها درخصوص پیشگیری از بروز بتا تالاسمی ماژور به شرح ذیل است:

۱. آموزش و ارتقای سطح آگاهی عموم مردم با تأکید بر آموزش گروه‌های در شرف ازدواج.
۲. ترغیب افراد در شرف ازدواج به انجام آزمایش‌های تالاسمی در آزمایشگاه ویژه‌ی انجام آزمایش‌های تالاسمی قبل از هر اقدامی^۱ و شناساندن نقش مرکز بهداشتی درمانی ویژه‌ی مشاوره‌ی تالاسمی.
۳. آموزش عوامل مؤثر بر موفقیت برنامه (سردفترداران، عاقدان محلی و آموزش طلاب در شهرستان‌های دارای حوزه‌ی علمیه).
۴. درج دو ستاره‌ی قرمز در دفتر تنظیم خانواده و نوشتن عبارت «زوج ناقل تالاسمی» در ستون ملاحظات صفحه‌ی دوم پوشه‌ی خانوار.
۵. مراقبت ویژه‌ی فعال و ماهانه‌ی زوج‌های ناقل تالاسمی^۲ / مشکوک نهایی براساس الگوریتم مربوط.
۶. ارجاع زوج‌های مشکوک نهایی به تیم مشاوره جهت انجام آزمایش‌های تکمیلی و پیگیری تا حصول نتیجه‌ی نهایی.
۷. تشویق زوج‌های ناقل تالاسمی به بیمه‌شدن به منظور کاهش هزینه‌ی مربوط به آزمایش‌های تکمیلی و تشخیص پیش از تولد.

۱. قبل از هر اقدام برای ازدواج، یعنی بلافاصله پس از اولین جلسه‌ی آشنایی (براساس عرف محلی) حتی قبل از اطلاع‌دادن به بزرگان فامیل، آشنایان، دوستان و یا برگزاری مراسم نامزدی و یا هرگونه اقدام دیگر، آزمایش‌های تالاسمی باید انجام گیرد.

۲. والدین بیماران اینترمدیا زوج ناقل تالاسمی می‌باشند و باید مورد مراقبت قرار بگیرند.

۸. ارجاع زوج‌های ناقل تالاسمی به مرکز بهداشتی درمانی ویژه‌ی مشاوره‌ی تالاسمی جهت انجام مرحله‌ی اول و دوم PND.
۹. پیگیری سقط جنین تا هفته‌ی ۱۶ بارداری در زوج‌های ناقل تالاسمی که جنین آنها مبتلا به تالاسمی ماژور تشخیص داده شده است.
۱۰. ادامه‌ی مراقبت ویژه‌ی بارداری (زایمان ایمن) در زوج‌های ناقل تالاسمی که براساس نتایج آزمایش‌های مرحله‌ی دوم PND جنین آنها سالم تشخیص داده شده است.
۱۱. آموزش رابطان بهداشتی در مراکز بهداشتی درمانی شهری و پایگاه‌های بهداشتی به منظور مشارکت آنان در آموزش عموم جامعه با اولویت گروه‌های در شرف ازدواج، اجرای استراتژی سوم و پیگیری زوج‌های ناقل تالاسمی.
۱۲. آموزش و ترغیب زوج‌های ناقل درخصوص اهمیت و ضرورت استفاده از روش‌های مطمئن و غیردائمی جهت پیشگیری از وقوع حاملگی‌های ناخواسته (و تکمیل خانواده با ۲ فرزند سالم).
۱۳. تشویق به استفاده از روش‌های مطمئن و دائمی پیشگیری از بارداری (VS-TL) در زوج‌هایی که تمایل به بارداری دوباره (بیش از ۲ فرزند سالم) ندارند.
۱۴. شناسایی بیماران مبتلا به تالاسمی ماژور و زوج‌های ناقل تالاسمی در اولین بازدید خانوار و انعکاس آن در ستون ملاحظات صفحه‌ی دوم پرونده‌ی خانوار.
۱۵. تکمیل فرم پیگیری (فرم‌های شماره‌ی ۱۵ و ۱۶ نظام شبکه) برای تمام بیماران مبتلا به تالاسمی ماژور، قراردادن آن در پرونده‌ی خانوار و مراقبت ماهانه از بیماران تالاسمی ماژور شامل: پیگیری برنامه‌ی

واکسیناسیون به خصوص واکسن هپاتیت B، تأکید بر نقش درمان در پیشگیری از عوارض تالاسمی و اطمینان از تزریق به موقع خون و داروهای دفع کننده‌ی آهن اضافه مانند دسفرال، بررسی عوارض بیماری تالاسمی و ارجاع در مواقع لازم و ...

۱۶. پیگیری موارد غیبت از درمان، معرفی شده از مرکز بهداشت شهرستان و اعلام نتیجه‌ی پیگیری از طریق تکمیل و ارسال قسمت دوم فرم شماره‌ی ۱۰ (در شهر از طریق کارشناس/ کاردان بهداشت خانواده و با مشارکت رابطان بهداشت انجام می‌شود).

۱۷. مراقبت از خانواده‌های بیماران شناسایی شده‌ی جدید (اعلام شده توسط فرم شماره‌ی ۱۰) براساس الگوریتم مربوط.

۱۸. ارجاع والدین بیمارانی که فرزند بیمار آنها فوت شده (فعالاً فرزند مبتلا به تالاسمی ماژور نداشته و تمایل به فرزنددار شدن دارند) به تیم مشاوره‌ی مستقر در مرکز بهداشتی درمانی ویژه‌ی مشاوره‌ی تالاسمی.

۱۹. بررسی تمام زنان شوهردار کمتر از ۴۰ سال واجد شرایط بارداری که قبل از سال ۱۳۷۶ (با توجه به تاریخ شروع غربالگری متقاضیان ازدواج در آن شهرستان) ازدواج نموده و قصد بارداری داشته، یا در هفته‌های اول بارداری^۱ هستند و نیز پیگیری موارد ارجاع شده از سایر بخش‌ها از قبیل متخصصان زنان/ پزشکان عمومی و ماماها‌ی بخش دولتی و خصوصی (تکمیل فرم شماره‌ی ۷ و ارجاع به پزشک مرکز جهت انجام CBC و پیگیری بعدی براساس نظر پزشک مرکز).

۲۰. ارجاع زوج‌هایی که براساس الگوریتم شناسایی زوج‌های ناقل تالاسمی

۱. هفته‌های اول بارداری = قبل از ۱۶ هفتگی یا چهارماهگی.

در استراتژی سوم، زن و مرد هر دو مشکوک به تالاسمی مینور (سالم ناقل) هستند، به مرکز بهداشتی درمانی ویژه‌ی مشاوره‌ی تالاسمی.

۲۱. تکمیل و ارسال فرم شماره‌ی ۶ به صورت فصلی.

۲۲. جمع بندی مشکلات و ارائه‌ی راه حل‌ها و پیشنهادها به مرکز بهداشت شهرستان.

۲۳. نگه داری و بایگانی تمام کتاب‌ها، جزوه‌ها، دستورالعمل‌ها و نامه‌های مدیریتی دریافتی در آرشیو قسمت مربوط.

در مراکز شهری و پایگاه‌های بهداشتی مسئولیت حسن اجرای برنامه به عهده‌ی پزشک مرکز بوده و انجام فعالیت‌ها به عهده‌ی کارکنان بهداشت خانواده است.

تذکر: وظایف خانه‌ی بهداشت درست مانند وظایف مرکز بهداشتی درمانی شهری/ پایگاه بهداشتی است.

وظایف مرکز بهداشتی درمانی روستایی

۱. سرپرستی و نظارت بر فعالیت‌های مربوط به برنامه‌ی پیشگیری از بروز بتا تالاسمی ماژور در خانه‌های بهداشت.
۲. ارسال دستورالعمل و جزوه‌های آموزشی و فرم‌های مورد نیاز جهت خانه‌های بهداشت.
۳. برنامه‌ریزی در زمینه‌ی ارتقای سطح آگاهی بهورزان در رابطه با بیماری تالاسمی و راه‌های پیشگیری از آن.
۴. برنامه‌ریزی در زمینه‌ی ارتقای سطح آگاهی جامعه‌ی روستایی با تأکید بر جمعیت دانش آموزی (دانش آموزان دختر مقطع سوم راهنمایی

- و پسر سال سوم دبیرستان) و عاقدان محلی و سایر عوامل مؤثر و با نفوذ در موفقیت برنامه مانند شورای اسلامی و ...
۵. درخواست آزمایش CBC (MCV و MCH) برای تمام زوج‌های واجد شرایط استراتژی سوم، ارجاع‌شده از خانه‌های بهداشت یا سایر بخش‌ها از قبیل متخصصان زنان و زایمان، پزشکان عمومی، ماماها یا بخش خصوصی و ارسال پس‌خوراند مناسب.
۶. ارجاع زوج‌هایی که براساس الگوریتم شناسایی زوج‌های ناقل تالاسمی در استراتژی سوم زن و مرد هر دو مشکوک به تالاسمی مینور (سالم ناقل) هستند به مرکز بهداشتی درمانی ویژه‌ی مشاوره‌ی تالاسمی.
۷. پایش مستمر خانه‌های بهداشت در خصوص فعالیت‌های آموزشی، مراقبت ویژه‌ی زوج‌های ناقل تالاسمی و ارجاع به موقع جهت انجام مرحله‌های اول و دوم PND و ... براساس چک‌لیست مربوط (حداقل سالانه یک نوبت باید چک‌لیست مذکور برای هر یک از خانه‌های بهداشت تحت پوشش تکمیل شود).
۸. اعلام مشخصات زوج‌های ناقل معرفی‌شده از مرکز بهداشت شهرستان (فرم شماره‌ی ۵) به خانه‌های بهداشت تحت پوشش جهت پیگیری و مراقبت ویژه.
۹. گردآوری فرم‌های آماری شماره‌ی ۶ از سطح خانه‌های بهداشت تحت پوشش، رفع نواقص احتمالی و ارسال آمار صحیح و جمع‌بندی شده^۱ به مرکز بهداشت شهرستان.

۱. کارشناس/کارداران مرکز باید از ارسال مستقیم فرم شماره‌ی ۶ به خانه‌های بهداشت خودداری نمایند و پس از رفع نواقص، نسبت به جمع‌بندی و نوشتن مجدد آن در فرم شماره‌ی ۶ اقدام نمایند.

۱۰. پیگیری موارد غیبت از درمان و اعلام نتیجه‌ی پیگیری به مرکز بهداشت شهرستان از طریق تکمیل و ارسال قسمت دوم فرم شماره‌ی ۱۰ توسط کارشناس/کارداران بهداشتی و با مشارکت بهورزان.
۱۱. اعلام موارد شناسایی‌شده‌ی جدید جهت مراقبت از والدین بیماران.
۱۲. جمع‌بندی مشکلات و ارائه‌ی راه‌حل‌ها و پیشنهادها به مرکز بهداشت شهرستان.
۱۳. بایگانی و نگهداری تمام کتاب‌ها، جزوه‌ها، دستورالعمل‌ها و نامه‌های مدیریتی دریافتی در آرشیو قسمت مربوط.

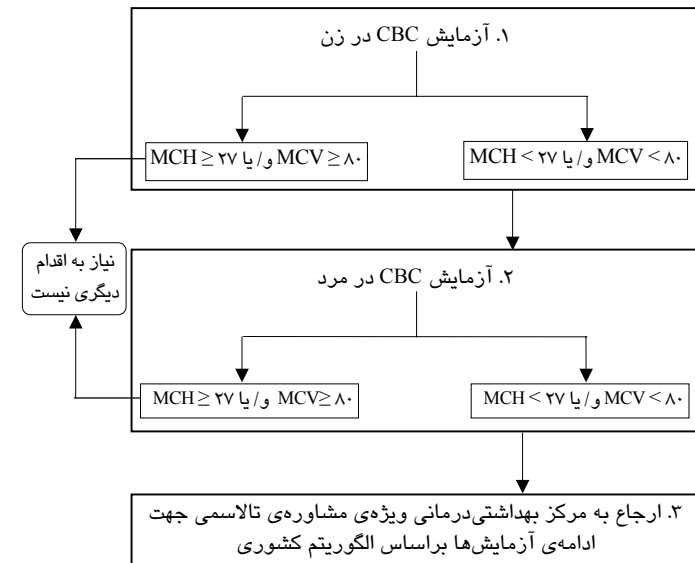
شرح وظایف خانه‌ی بهداشت

اولین سطح ارائه‌ی خدمات بهداشتی درمانی در سطح روستا خانه‌های بهداشت هستند که وظایف آنها درخصوص پیشگیری از بروز بتا تالاسمی ماژور درست مانند وظایف مرکز بهداشتی درمانی شهری/پایگاه بهداشتی است.

در خانه‌های بهداشت

مسئولیت حسن اجرای برنامه به‌عهده‌ی پزشک و وظیفه‌ی نظارت با مشارکت کارشناسان و کارداران‌های بهداشتی مراکز روستایی بوده و انجام فعالیت‌ها به‌عهده‌ی بهورز است.

الگوریتم شناسایی زوج‌های ناقل تالاسمی که قبل از سال ۱۳۷۶* ازدواج کرده‌اند - استراتژی سوم (ویژه‌ی دانشگاه/ دانشکده‌های پرشیوع)



* شهرستان‌هایی که زودتر یا دیرتر از سال ۱۳۷۶ به غربالگری داوطلبان ازدواج اقدام نموده‌اند، می‌توانند اجرای استراتژی سوم را براساس تاریخ شروع غربالگری در آن شهرستان انجام دهند.

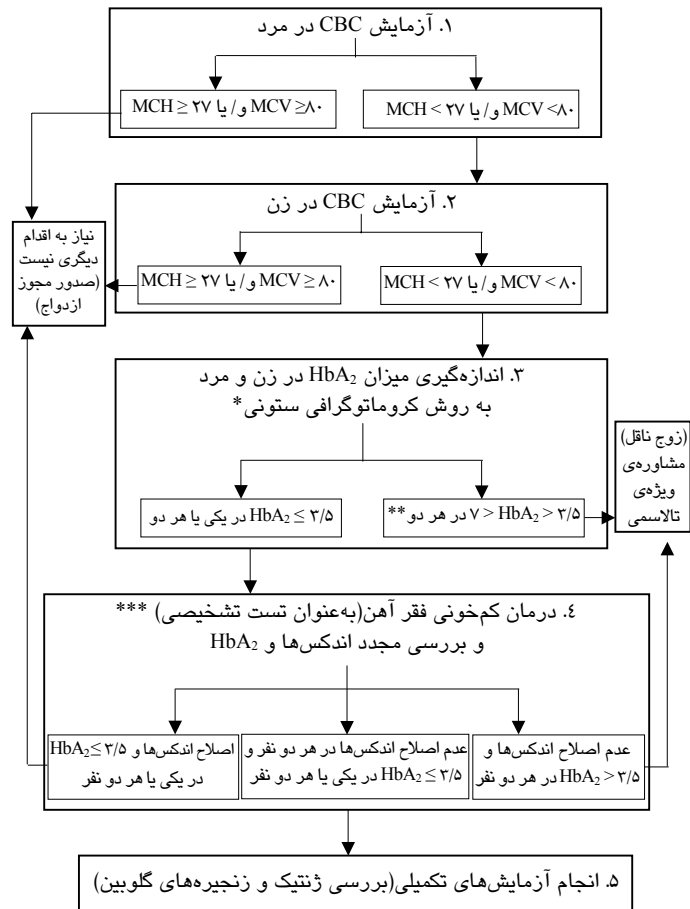
۱. تمام زنان شوهردار کمتر از ۴۰ سال واجد شرایط بارداری که قبل از سال ۱۳۷۶ ازدواج کرده و قصد بارداری دارند و یا درحال حاضر در هفته‌های اول بارداری (قبل از ۱۶ هفته‌گی) هستند، پس از شناسایی و ثبت مشخصات آنها در فرم شماره‌ی ۷ به پزشک مرکز بهداشتی درمانی ارجاع می‌شوند و پزشک برای آنها اقدام به درخواست CBC می‌کند. پس از دریافت نتیجه‌ی CBC در صورتی که اندکس‌ها در زن ($MCV \geq 80$ و $MCH \geq 27$) باشد، نیاز به اقدام دیگر نیست؛ ولی در صورتی که یکی یا هر دو اندکس کمتر از حدود طبیعی باشد ($MCV < 80$ و/یا $MCH < 27$)، ضروری است شوهر نیز بررسی شود. ارائه‌ی پس‌خوراند جهت اطلاع و پیگیری بعدی ضروری است.

۲. در صورتی که در CBC انجام شده‌ی مربوط به شوهر، اندکس‌ها هر دو در حدود طبیعی باشد ($MCV \geq 80$ و $MCH \geq 27$)، نیاز به اقدام دیگری نیست؛ ولی در صورتی که یک یا هر دو اندکس مذکور در شوهر کمتر از حدود طبیعی باشد ($MCV < 80$ و/یا $MCH < 27$)، باید در اسرع وقت جهت ادامه‌ی بررسی برابر الگوریتم کشوری مراحل انجام آزمایش‌های تالاسمی به مرکز بهداشتی درمانی ویژه‌ی مشاوره‌ی تالاسمی ارجاع شوند.

۳. در تمام مواردی که نیاز به ارجاع زن یا شوهر و یا هر دو باشد، در مناطق روستایی از فرم ارجاع موجود در نظام شبکه استفاده و در مناطق شهری به روال جاری اقدام می‌شود.

تذکر: متخصصان زنان و زایمان، پزشکان عمومی و ماماها می‌توانند ضمن آموزش مستقیم و ارائه‌ی دفترچه‌ی مراقبت زوج ناقل به زوج‌های هدف در استراتژی سوم، آنها را به نزدیک‌ترین واحد بهداشتی محل سکونت زوج‌ها ارجاع نموده و یا در صورت تمایل تمام فعالیت‌های مذکور را انجام دهند و در صورت نیاز نسبت به ارجاع زوج ناقل به مرکز بهداشتی درمانی ویژه‌ی مشاوره‌ی تالاسمی اقدام نمایند.

الگوریتم کشوری مراحل انجام آزمایش‌های تالاسمی (جهت شناسایی زوج‌های ناقل تالاسمی)



* در این الگوریتم اندازه‌گیری میزان HbA_2 فقط به روش کروماتوگرافی ستونی انجام می‌شود و الکتروفورز روش جایگزین مناسبی نیست.

** اگر $HbA_2 \geq 7$ باشد، فرد مشکوک به بیماری HbS ، HbG ، HbE ، HbC است که برای تشخیص قطعی لازم است الکتروفورز استات سلولز و سیترات آگار انجام شود، بنابراین زوج‌ها به مشاور دانشگاهی برنامه‌ی تالاسمی ارجاع می‌شوند.

*** درمان کم‌خونی فقر آهن ابتدا به مدت یک ماه صورت می‌پذیرد. پس از آن، CBC مجدد انجام می‌شود. در صورت عدم اصلاح اندکس‌ها و عدم افزایش مقدار Hg به مقدار حداقل 1 gr/dl ، درمان کم‌خونی فقر آهن متوقف و زوج‌ها به مشاور دانشگاهی برنامه‌ی تالاسمی ارجاع می‌شوند؛ ولی در صورت افزایش مقدار Hg به مقدار حداقل 1 gr/dl درمان به مدت دو ماه دیگر ادامه می‌یابد. پس از تکمیل دوره‌ی درمان دوباره اندکس‌ها و HbA_2 اندازه‌گیری می‌شود.

توجه: به‌ندرت ممکن است پس از یک ماه درمان فقر آهن، اندکس‌ها اصلاح و $HbA_2 \leq 3/5$ شود. بدیهی است که در این صورت صدور گواهی ازدواج مانعی ندارد.

تبصره:

- زوج‌هایی که به‌دلیل عجله در ازدواج از پذیرش درمان فقر آهن امتناع می‌ورزند، می‌توانند برای ادامه‌ی روند تشخیص به مشاور دانشگاهی برنامه‌ی تالاسمی ارجاع شوند (بدیهی است صدور گواهی ازدواج منوط به اعلام نظریه از سوی پزشک مشاور دانشگاهی و انجام تمام اقدامات قانونی است)، ولی در صورت شروع درمان فقر آهن باید این روند براساس الگوریتم و تا آخرین مرحله ادامه یابد.
- در منطقه‌هایی که آنمی فقر آهن در مردان شایع نیست می‌توان از درمان فقر آهن در مردان صرف‌نظر نمود.
- در صورتی که در یکی از حالت‌ها در مرد میزان $HbA_2 \leq 3/5$ و در زن $HbA_2 > 3/5$ باشد، درمان کم‌خونی فقر آهن در مرد توصیه نمی‌شود و زوج‌ها به مشاور دانشگاهی برنامه‌ی تالاسمی ارجاع می‌شوند.
- در صورتی که در اولین CBC فرد، کم‌خون ولی مقدار $Hg \geq 8$ باشد، می‌توان از اندازه‌گیری مجدد HbA_2 (در مرحله‌ی چهارم الگوریتم) صرف‌نظر کرد.

تذکر:

- در صورت نیاز به انجام آزمایش‌های تکمیلی (مرحله‌ی پنجم الگوریتم) زوج‌ها باید ابتدا به مشاور دانشگاهی برنامه‌ی تالاسمی ارجاع شوند و پس از بررسی مشاور

دانشگاهی و در صورت نیاز به انجام آزمایش‌های تکمیلی ابتدا به مراکز تشخیص ژنتیک که قادر به بررسی ژن آلفا باشند ارجاع می‌شوند (در این موارد می‌توان به جای ارجاع فرد برحسب پروتکل آزمایشگاه‌های تشخیص ژنتیک، نمونه‌ی لازم را ارسال داشت).

۲. در صورتی که آزمایشگاه‌های تشخیص ژنتیک لازم بدانند که بررسی زنجیره‌های گلوبین انجام گیرد از زوجها خواهندخواست تا به آزمایشگاه‌های منتخب زنجیره‌ها مراجعه نمایند، ولی پاسخ نهایی توسط آزمایشگاه ژنتیک اعلام می‌شود.

۳. حساسیت این الگوریتم در شناسایی زوج‌های ناقل تالاسمی صددصد نیست، بنابراین اختلال‌هایی نظیر برخی از موارد β silent Thal, HbH، بنابراین اختلال‌هایی نظیر برخی از موارد هموگلوبینوپاتی‌ها، تالاسمی اینترمدیا شناسایی نمی‌شوند.

الگوریتم کشوری مراحل انجام آزمایش‌های تالاسمی (جهت شناسایی زوج‌های ناقل تالاسمی)

مرحله‌ی اول

ابتدا از مرد آزمایش CBC به عمل می‌آید:

- اگر $MCV \geq 80$ و $MCH \geq 27$ باشد، نیاز به اقدام دیگری نبوده و صدور گواهی ازدواج مانعی ندارد.
- در صورتی که $MCV < 80$ و/یا $MCH < 27$ باشد، آزمایش CBC در زن انجام می‌شود.

مرحله‌ی دوم

آزمایش CBC در زن:

- چنانچه $MCV \geq 80$ و $MCH \geq 27$ باشد، نیاز به اقدام دیگری نبوده و صدور گواهی ازدواج مانعی ندارد.
- چنانچه $MCV < 80$ و/یا $MCH < 27$ باشد، میزان HbA_2 به روش کروماتوگرافی ستونی در مرد و زن (هر دو) اندازه‌گیری می‌شود.

مرحله‌ی سوم

اندازه‌گیری میزان HbA_2 به روش کروماتوگرافی ستونی در مرد و زن:

- در این مرحله اندازه‌گیری HbA_2 باید فقط به روش کروماتوگرافی ستونی انجام شود و سایر روش‌ها نمی‌تواند جانشین مناسبی برای این روش باشد.
- اگر در مرد و زن هر دو $HbA_2 > 3/5$ باشد، در این صورت زوجها هر دو ناقل تالاسمی بوده، بنابراین مشاوره‌ی ویژه‌ی تالاسمی انجام می‌شود.

بدیهی است در صورت تمایل به ازدواج بهتر است بعد از انجام مرحله‌ی اول PND، مجوز ازدواج صادر شود. در صورتی که $HbA_2 \geq 7\%$ باشد، فرد مشکوک به E, C, G و HbS می‌باشد که برای تشخیص قطعی لازم است، الکتروفورز استات سلولز و سیترات آگار انجام شود. بنابراین در این مرحله زوج‌ها باید به مشاور دانشگاهی برنامه‌ی تالاسمی معرفی شوند.

■ اگر در یکی یا هر دو $HbA_2 \leq 3/5\%$ باشد، فرد یا هر دو تحت درمان کم‌خونی فقر آهن (به‌عنوان تست تشخیصی) قرار می‌گیرد.

تبصره:

۱. در مناطقی که کم‌خونی فقر آهن در مردان شایع نیست، چنانچه در مرد $HbA_2 \leq 3/5\%$ ولی در زن $HbA_2 > 3/5\%$ باشد، می‌توان از درمان فقر آهن مرد صرف‌نظر کرد و زوج‌ها باید به‌طور مستقیم جهت انجام مرحله‌ی پنجم به مشاور دانشگاهی برنامه‌ی تالاسمی ارجاع شوند.

۲. آزمایشگاه ویژه‌ی آزمایش‌های تالاسمی می‌تواند مراحل اول، دوم و سوم را براساس الگوریتم مربوط انجام دهد. تفسیر آزمایش‌ها، درمان فقر آهن و سایر اقدام‌ها در مراحل بعدی (چهارم و پنجم) نظیر درخواست آزمایش‌های تکمیلی فقط به‌عهده‌ی پزشک مشاوره و مشاور دانشگاهی برنامه‌ی تالاسمی است.

۳. در دانشگاه‌هایی که ضرورت انجام آزمایش هم‌زمان مرد و زن در مرحله‌ی اول وجود داشته‌باشد، موضوع در جلسه‌ی شورای دانشگاهی پیشگیری از بیماری‌های ژنتیک مطرح و پس از تصویب و اعلام به مرکز مدیریت بیماری‌ها (با ذکر دلایل موجه) می‌توان اقدام کرد.

مرحله‌ی چهارم

درمان کم‌خونی فقر آهن (به‌عنوان تست تشخیصی):
در صورتی که اندکس‌ها کمتر از حدود طبیعی و $HbA_2 \leq 3/5\%$ باشد، درمان فقر آهن ابتدا به مدت یک ماه انجام می‌شود.

تبصره: زوج‌هایی که از پذیرش درمان فقر آهن به‌دلیل عجله در ازدواج امتناع می‌ورزند برای ادامه‌ی روند به مشاور دانشگاهی برنامه‌ی تالاسمی ارجاع شوند (بدیهی است صدور گواهی ازدواج منوط به اعلام نظریه از سوی پزشک مشاور دانشگاهی و انجام تمام اقدام‌های قانونی است)، ولی در صورت شروع درمان فقر آهن باید این روند براساس الگوریتم و پاورقی‌های ثبت‌شده تا آخرین مرحله ادامه‌یابد.

■ در صورتی که پس از یک ماه درمان کم‌خونی فقر آهن مقدار هموگلوبین در CBC مجدداً به مقدار حداقل 1gr/dl افزایش یابد، درمان فقر آهن به مدت دو ماه دیگر ادامه می‌یابد و پس از اتمام دوره‌ی کامل درمان، اندکس‌ها و HbA_2 دوباره بررسی می‌شود (حداقل مدت‌زمان درمان فقر آهن سه ماه است)، ولی در صورت عدم اصلاح اندکس‌ها و عدم افزایش هموگلوبین به مقدار 1gr/dl ، درمان فقر آهن متوقف و زوج‌ها به مشاور دانشگاهی برنامه ارجاع می‌شوند.

لازم به ذکر است، در صورتی که در یکی از زوج‌ها مقدار هموگلوبین به مقدار حداقل 1gr/dl افزایش یابد و در دیگری به مقدار موردنظر افزایش نیافته‌باشد، درمان فقر آهن در مورد اول ادامه‌یافته و در مورد دوم متوقف می‌شود تا نتیجه در فرد تحت درمان مشخص شود و در صورت عدم اصلاح اندکس هر دو نفر جهت آزمایش‌های تکمیلی ارجاع می‌شوند.

چارت وظایف مراکز بهداشتی درمانی شهری/ پایگاه بهداشتی/ خانه‌ی بهداشت



- در هر مرحله از انجام آزمایش‌ها، در صورت اصلاح اندکس‌ها و $HbA_2 \leq 3/5$ در یکی یا هر دو، گواهی ازدواج صادر می‌شود.
- در صورت عدم اصلاح اندکس‌ها و افزایش HbA_2 به بیش از $3/5$ ($HbA_2 > 3/5$) در هر دو نفر، زوج‌ها جهت مشاوره‌ی ویژه‌ی تالاسمی ارجاع می‌شوند.
- در صورت عدم اصلاح اندکس‌ها در هر دو و $HbA_2 \leq 3/5$ در یکی یا هر دو، زوج‌ها جهت انجام آزمایش‌های تکمیلی (مرحله‌ی پنجم) به مشاور دانشگاهی ارجاع می‌شوند.

تذکر: در صورتی که در اولین CBC فرد کم خون، ولی مقدار $Hg > 8$ باشد، می‌توان از اندازه‌گیری مجدد HbA_2 (در مرحله‌ی چهارم الگوریتم کشوری) صرف نظر کرد.

مرحله‌ی پنجم

انجام آزمایش‌های تکمیلی:

در این مرحله زوج‌ها به مشاور دانشگاهی ارجاع می‌شوند تا پس از بررسی و انجام آزمایش‌های تکمیلی (در صورت نیاز)، ابتدا به مراکز تشخیص ژنتیک که قادر به بررسی ژن α هستند ارجاع شوند.

حساسیت این الگوریتم در شناسایی زوج‌های ناقل تالاسمی صد درصد نیست و برخی موارد نظیر HbH، B silent، برخی انواع هموگلوبینوپاتی‌ها، تالاسمی اینترمدیا و ... شناسایی نمی‌شود.

دفتر ثبت مشخصات مراجعه‌کنندگان به مرکز بهداشتی‌درمانی ویژه‌ی مشاوره‌ی تالاسمی-استراتژی اول (متقاضیان ازدواج)

دانشگاه/ دانشکده علوم پزشکی و خدمات بهداشتی‌درمانی مرکز بهداشت شهرستان

مرکز بهداشتی‌درمانی ویژه‌ی مشاوره‌ی تالاسمی سه ماهه سال ۱۳.....

۱	۲	۳	۴				۵				۶		۷				۸	۹	۱۰	۱۱
ردیف	نام و نام خانوادگی (ش.ش یا شماره ملی)	نام پدر	نتیجه‌ی اولین آزمایش‌های تالاسمی				نتیجه پس از درمان فقر آهن				ارجاع به مشاور دانشگاهی		ارجاع جهت PND				نتیجه‌ی نهایی آزمایش‌ها		نتیجه مشاوره	
			HbA ₂	MCH	MCV	Hg	تاریخ	Hg	تاریخ	تاریخ	نتیجه	تاریخ	مرحله‌ی اول (شناسایی نوع مونتاسیون)		مرحله‌ی دوم (بررسی جنین از نظر ابتلا به تالاسمی مازور)		زوج ناقل تالاسمی	سابقه موارد	انصراف	ازدواج
													نتیجه (بلی/خیر)	نتیجه (بلی/خیر)	نتیجه (بلی/خیر)		زوج مشکوک نهایی			تاریخ گزارش
													نتیجه (بلی/خیر)	نتیجه (بلی/خیر)	نتیجه (بلی/خیر)		زوج مشکوک نهایی			تاریخ گزارش
۱							/		/	/	/	/	/	/	/	/				/
							/		/	/	/	/	/	/	/	/				/
۲							/		/	/	/	/	/	/	/	/				/
							/		/	/	/	/	/	/	/	/				/
۳							/		/	/	/	/	/	/	/	/				/
							/		/	/	/	/	/	/	/	/				/
۴							/		/	/	/	/	/	/	/	/				/
							/		/	/	/	/	/	/	/	/				/
۵							/		/	/	/	/	/	/	/	/				/
							/		/	/	/	/	/	/	/	/				/

* در صورتی‌که هر یک از متقاضیان در محلی غیر از خانه‌ی پدری خود سکونت‌دارند و یا مستقل هستند نشانی نوشته‌شود.

تذکر: در صورتی‌که پس از یک ماه درمان فقر آهن در CBC مجدد، اندکس‌ها اصلاح‌شده و HbA₂ در حدود طبیعی باشد، گواهی ازدواج صادر و نتایج آزمایش‌ها در ستون‌های پس از تکمیل درمان فقر آهن ثبت‌شود.

راهنمای تکمیل دفتر ثبت مشخصات مراجعه‌کنندگان به مرکز بهداشتی‌درمانی ویژه‌ی مشاوره‌ی تالاسمی-استراتژی اول (متقاضیان ازدواج)

مشخصات و نتیجه‌ی آزمایش تمام زوج‌های متقاضی ازدواج که جهت انجام آزمایش‌های قبل از ازدواج مراجعه‌کرده‌اند، در دفتر ثبت نتایج CBC در آزمایشگاه نوشته‌می‌شود، ولی مشخصات آن دسته از زوج‌هایی که اندکس‌های خونی در هر دو نفر کمتر از حد طبیعی باشد (در هر دو $MCV < 80$ و/یا $MCH < 27$)، توسط کارشناس/کاردان تیم مشاوره‌ی ویژه‌ی تالاسمی در دفتر ویژه‌ی استراتژی اول ثبت‌می‌شود (به عبارت دیگر ثبت مشخصات آن دسته از متقاضیان ازدواج که انجام آزمایش‌های تالاسمی از مرحله‌ی سوم الگوریتم برای آنها ضروری است در این دفتر انجام‌می‌شود).

این فرم به‌عنوان نمونه در این دستورالعمل آورده شده‌است و دفتر مورد نیاز در اندازه‌ی بزرگتر توسط مرکز مدیریت بیماری‌ها تهیه و جهت استفاده در مرکز بهداشتی‌درمانی ویژه‌ی مشاوره‌ی تالاسمی ارسال می‌شود.

نام دانشگاه، نام مرکز بهداشت شهرستان، نام مرکز بهداشتی‌درمانی ویژه‌ی مشاوره‌ی تالاسمی، فصل (سه ماهه‌ی اول، دوم، سوم و چهارم) و سال فعالیت در قسمت بالای فرم درج‌می‌شود.

ستون ۱ (ردیف): در روز اول هر فصل از شماره‌ی یک شروع و تا پایان همان فصل ادامه‌می‌یابد. با آغاز فصل جدید، شماره‌ی ردیف دوباره از یک شروع‌می‌شود.

ستون ۲ (نام و نام خانوادگی): هر ستون شامل دو قسمت است، قسمت بالایی خط نام و نام خانوادگی مرد همراه با شماره شناسنامه یا

شماره ملی و در قسمت پایین خط نام و نام خانوادگی زن همراه با شماره شناسنامه یا شماره ملی نوشته‌می‌شود.
ستون ۳ (نام پدر): ردیف بالایی خط مربوط به نام پدر «مرد» و ردیف پایین خط مربوط به نام پدر «زن» است.

توجه: مشخصات زوج‌ها دقیقاً براساس شناسنامه تکمیل‌شود.

ستون ۴ (نتیجه‌ی اولین آزمایش‌های تالاسمی): تاریخ انجام اولین آزمایش ثبت‌می‌شود و سپس مقدار Hg و اندکس‌های خونی (MCV و MCH) و میزان HbA_2 زن و مرد در ستون‌های مربوط نوشته‌می‌شود.
ستون ۵ (نتیجه پس از درمان فقر آهن): به دو ستون «پس از یک ماه» و «پس از تکمیل درمان فقر آهن» تقسیم‌می‌شود. تاریخ انجام CBC و مقدار Hg پس از یک ماه درمان فقر آهن در ستون‌های مربوط نوشته‌می‌شود و تاریخ CBC و مقادیر MCV، MCH و HbA_2 پس از اتمام دوره‌ی درمان فقر آهن (دو ماه دیگر) در ستون‌های مربوط نوشته‌می‌شود.

توجه: در صورتی که پس از یک ماه درمان فقر آهن در CBC دوباره اندکس‌ها اصلاح‌نشود و $HbA_2 \leq 3/5$ باشد، گواهی ازدواج صادر و مقادیر MCV، MCH و HbA_2 در قسمت ستون‌های پس از تکمیل درمان فقر آهن نوشته‌می‌شود.

ستون ۶ (ارجاع به مشاور دانشگاهی برنامه‌ی تالاسمی): تاریخ ارجاع و نتیجه پس از دریافت نظریه‌ی نهایی مشاور دانشگاهی برنامه‌ی تالاسمی در ستون‌ها و ردیف‌های مربوط ثبت‌می‌شود (سالم غیرناقل، سالم ناقل، مشکوک نهایی، آلفا تالاسمی، هموگلوبین S و ...).

ستون ۷ (ارجاع جهت PND): شامل دو ستون مرحله‌ی اول (تعیین موتاسیون در زوج‌ها) و مرحله‌ی دوم (تعیین وضعیت جنین) است. در صورتی که زوج‌ها جهت انجام مرحله‌ی اول PND ارجاع شده باشند، تاریخ ارجاع در ستون و ردیف مربوط درج می‌شود و پس از انجام مرحله‌ی اول PND با توجه به شناسایی یا عدم شناسایی نوع موتاسیون (جهش) در هر یک از زوج‌ها عبارت «بلی» یا «خیر» در ستون و ردیف مربوط نوشته می‌شود. اگر زوج‌ها جهت انجام مرحله‌ی دوم PND ارجاع شده باشند، تاریخ ارجاع در ستون و ردیف مربوط درج می‌شود و پس از انجام مرحله‌ی دوم PND با توجه به ابتلا یا عدم ابتلای جنین به تالاسمی ماژور عبارت «بلی» یا «خیر» در ستون و ردیف مربوط نوشته می‌شود.

تبصره‌ی ۱: ثبت نتیجه‌ی آزمایش‌های PND در متقاضیان ازدواج فقط برای مراجعه‌ی زوج‌ها در مدت مشاوره‌ی ویژه‌ی تالاسمی پیش‌بینی شده است، بنابراین اگر متقاضی ازدواج به هر دلیل موفق به انجام آزمایش‌های PND نشد این ستون خالی می‌ماند.

تبصره ۲: در صورتی که در زمان گزارش نتیجه مشخص نشود، در این ستون چیزی نوشته نمی‌شود.

تبصره‌ی ۳: در صورتی که تعداد جنین بیش از یک قل باشد، نتایج مربوط به هر قل جداگانه نوشته می‌شود.

ستون ۸ (نتیجه‌ی نهایی): با توجه به نتیجه‌ی آزمایش‌های اولیه و یا تکمیلی، در یکی از ستون‌های مربوط علامت × زده می‌شود. در خصوص سایر

موارد، نوع هموگلوبینوپاتی مربوط نوشته می‌شود. زوج‌هایی که یکی از آنها سالم ناقل و دیگری مشکوک نهایی باشد، به عنوان زوج‌های مشکوک نهایی طبقه‌بندی می‌شوند.

ستون ۹ (نتیجه‌ی مشاوره با ذکر تاریخ): این ستون به سه ستون «انصراف»، «ازدواج» و «عدم مراجعه بیش از سه ماه» تقسیم شده است. با توجه به تصمیم نهایی زوج‌ها، در ستون و ردیف مربوط علامت × گذاشته می‌شود.

عدم مراجعه بیش از سه ماه زمانی علامت × گذاشته می‌شود که زوج در سه ماه قبلی مراجعه نکرده، ولی تا زمان تکمیل فرم شماره‌ی ۴ در سه ماه فعلی مراجعه نداشته‌اند.

در صورت مراجعه‌ی مجدد زوج‌هایی که بیش از سه ماه مراجعه نکرده‌اند و قبلاً به عنوان عدم مراجعه بیش از سه ماه گزارش شده، باید به عنوان مراجعه‌ی جدید پذیرش شوند و دوباره تمام مراحل قانونی طی شود، فقط در صورت داشتن اصل آزمایش‌های قبلی نیاز به تکرار این آزمایش‌ها نیست.

ستون ۱۰ (تاریخ گزارش): زوج‌هایی که براساس نتایج آزمایش‌ها و اقدام‌های به عمل آمده، تشخیص «زوج‌های ناقل تالاسمی» و یا «زوج‌های مشکوک نهایی» در آنها رد شده باشد و نیاز به پیگیری بعدی نداشته باشند، در این ستون علامت - گذاشته شود و نیاز به گزارش در فرم شماره‌ی ۴ نیست. ولی زوج‌هایی که به عنوان «زوج‌های ناقل تالاسمی» و یا «زوج‌های مشکوک نهایی» تشخیص داده شده‌اند در فرم شماره‌ی ۴ گزارش می‌شوند، تاریخ تکمیل فرم شماره‌ی ۴ به عنوان تاریخ گزارش در ردیف مربوط ثبت می‌شود. به طور مثال ممکن است زوج‌هایی در سه ماه اول مراجعه نمایند،

ولی نتیجه‌ی آزمایش‌ها و یا مشاوره‌ی آنها در سه ماه دوم مشخص شود، در این صورت تاریخ گزارش همان تاریخ تکمیل فرم شماره‌ی ۴ در سه ماهه‌ی دوم است.

ستون ۱۱ (نشانی محل سکونت و تلفن تماس): در این ستون نشانی دقیق محل سکونت هر یک از زوج‌ها نوشته می‌شود. در صورتی که محل زندگی مشترک در آینده مشخص باشد، در قسمت مربوط ثبت می‌شود و در غیر این صورت نشانی دقیق محل سکونت فعلی هر دو نفر (مثلاً منزل پدری) ذکر می‌شود.



دفتر ثبت مشخصات مراجعه‌کنندگان به مرکز بهداشتی‌درمانی ویژه مشاوره‌ی تالاسمی - استراتژی دوم (والدین بیماران تالاسمی)

دانشگاه/ دانشکده علوم پزشکی و خدمات بهداشتی‌درمانی مرکز بهداشت شهرستان

مرکز بهداشتی‌درمانی ویژه مشاوره‌ی تالاسمی سه ماهه سال ۱۳

۱	۲	۳	۴	۵	۶		۷	۸				۹		۱۰	۱۱
ردیف	نام و نام خانوادگی (ش.ش یا شماره ملی)	نام پدر	نام مادر	تاریخ تولد	تاریخ بارداری	اقدام به پیشگیری از بارداری		تعداد فرزندان سالم به غیر از فرزند/ فرزندان مبتلا به تالاسمی ماژور	ارجاع جهت PND				نتیجه‌ی مشاوره		نشانی محل سکونت و تلفن تماس
						بله (با ذکر نام روش یا وسیله)	خیر (با ذکر دلیل)		مرحله‌ی اول (شناسایی نوع موتاسیون)	مرحله‌ی دوم (بررسی جنین از نظر ابتلا به تالاسمی ماژور)	قطع پیگیری به دلیل فقدان شرایط باروری/ بارداری با ذکر دلیل	نتیجه‌ی مشاوره			
													نتیجه	تاریخ	
۱															
۲															
۳															
۴															
۵															
۶															

* قطع پیگیری به دلیل فقدان شرایط باروری/ بارداری شامل: یائسگی، فوت یکی از زوج‌ها، طلاق، هیستروکتومی، نازایی، استفاده از روش‌های دائمی پیشگیری از بارداری (واژکتومی و T.L) و

راهنمای تکمیل دفتر ثبت مشخصات مراجعه‌کنندگان به مرکز بهداشتی‌درمانی ویژه‌ی مشاوره‌ی تالاسمی - استراتژی دوم (والدین بیماران تالاسمی)

این دفتر مربوط به ثبت مشخصات والدین بیماران تالاسمی مراجعه‌کننده به مرکز بهداشتی‌درمانی ویژه‌ی مشاوره‌ی تالاسمی است و توسط کارشناس / کاردان تیم مشاوره تکمیل می‌شود. والدین بیماران تالاسمی فقط یک نوبت از طریق کارکنان مرکز تزریق خون و با استفاده از فرم شماره‌ی ۸ جهت مشاوره‌ی تالاسمی ارجاع می‌شوند، و با توجه به وضعیت والدین در زمان ارجاع اقدام‌های مربوط انجام می‌شود.

ابتدا نام دانشگاه، شهرستان، مرکز بهداشتی‌درمانی ویژه‌ی مشاوره‌ی تالاسمی و سپس فصل (سه ماه اول، دوم، سوم و چهارم) و سال فعالیت نوشته می‌شود.

ستون ۱ (ردیف): در روز اول هر فصل از شماره‌ی یک شروع و تا پایان همان فصل ادامه می‌یابد. با آغاز فصل جدید، شماره‌ی ردیف دوباره از یک شروع می‌شود.

ستون ۲ (نام و نام خانوادگی): هر ستون شامل دو قسمت است، قسمت بالای خط مشخصات مرد همراه با شماره شناسنامه یا شماره ملی و در قسمت پایین خط مشخصات زن همراه با شماره شناسنامه یا شماره ملی نوشته می‌شود.

ستون ۳ (نام پدر): ردیف بالای خط مربوط به نام پدر «مرد» و ردیف پایین خط مربوط به نام پدر «زن» است.

توجه: مشخصات زوجها دقیقاً براساس شناسنامه تکمیل شود.

ستون ۴ (تاریخ مراجعه): تاریخ اولین مراجعه جهت انجام مشاوره‌ی ویژه‌ی تالاسمی نوشته می‌شود.

ستون ۵ (سال ازدواج): سال ازدواج زوجها نوشته می‌شود.

ستون ۶ (اقدام به پیشگیری از بارداری): این ستون مربوط به زوج‌هایی است که در حال حاضر واجد شرایط باروری / بارداری هستند. در صورتی که زوجها اقدام به پیشگیری از بارداری می‌کنند در ستون «بلی» نام روش یا وسیله‌ای که جهت پیشگیری از بارداری استفاده می‌شود نوشته می‌شود و در صورتی که زوجها هیچ‌گونه اقدام در جهت پیشگیری از بارداری نمی‌کنند، در ستون «خیر» علت آن ذکر می‌شود (مانند عدم همکاری، عدم آگاهی تمایل به بارداری و ...).

توجه: در صورت استفاده‌ی زوجها از روش‌های دائمی پیشگیری از بارداری (واژکتومی و توبکتومی) و یا فقدان شرایط باروری / بارداری در ستون ششم علامت - گذاشته شده و در ستون ۹ ردیف قطع پیگیری، دلیل فقدان شرایط باروری / بارداری نوشته می‌شود.

ستون ۷ (تعداد فرزندان): محل ثبت تعداد فرزندان سالم اعم از سالم غیرناقل، سالم ناقل و آزمایش نشده (غیر از بیمار تالاسمی) است.

ستون ۸ (ارجاع جهت PND): چنانچه والدین قبلاً مرحله‌ی اول PND را انجام داده باشند، تاریخ و نتیجه‌ی آن ثبت می‌شود و چنانچه قبلاً مراجعه نکرده باشند، جهت انجام مرحله‌ی اول PND به یکی از آزمایشگاه‌های ژنتیک و تشخیص پیش از تولد (اعلام شده از سوی مرکز مدیریت بیماری‌ها) ارجاع شده و تاریخ ارجاع در این ستون ثبت می‌شود و

پس از انجام مرحله‌ی اول PND با توجه به شناسایی یا عدم شناسایی نوع موتاسیون در هر یک از زوج‌ها عبارت «بلی» یا «خیر» در ستون مربوط نوشته‌می‌شود. در صورتی که زوج‌ها جهت انجام مرحله‌ی دوم PND ارجاع شده‌باشند، تاریخ ارجاع در این ستون درج‌شده و پس از انجام مرحله‌ی دوم PND با توجه به ابتلا یا عدم ابتلای جنین به تالاسمی ماژور عبارت «بلی» یا «خیر» در ستون و ردیف مربوط نوشته‌می‌شود.

تبصره: در صورتی که در زمان گزارش نتیجه مشخص نشود، در این ستون چیزی نوشته‌نمی‌شود. چنانچه زن در حال حاضر باردار باشد، ارجاع فوری جهت انجام مرحله‌ی اول (در صورتی که قبلاً انجام نداده‌باشند) و مرحله‌ی دوم PND به‌طور هم‌زمان ضروری است. بنابراین تاریخ و نتیجه‌ی ارجاع در ستون‌ها و ردیف‌های مربوط در هر دو مرحله نوشته‌می‌شود.

ستون ۹ (نتیجه‌ی مشاوره): پس از انجام مشاوره با والدین بیماران دو حالت زیر اتفاق می‌افتد:

- **قطع پیگیری به دلیل فقدان شرایط باروری/ بارداری با ذکر دلیل:** در صورتی که زوج‌ها فاقد شرایط باروری و یا بارداری باشند (مثل یائسگی، طلاق، هیستریکتومی، فوت یکی از زوج‌ها، وازکتومی، توبکتومی و ...) علت قطع پیگیری درج می‌شود.
- **ارجاع جهت مراقبت:** هر زوج با توجه به شرایط خاص از نظر داشتن تعداد فرزند سالم غیرناقل و یا سالم ناقل جهت مراقبت ویژه و استفاده از روش‌های مطمئن و غیردائمی پیشگیری از

بارداری (مثل قرص، کاندوم و IUD) و یا پیگیری جهت استفاده از روش‌های مطمئن دائمی پیشگیری از بارداری (مثل توبکتومی، وازکتومی) و مراقبت براساس فلوچارت مربوط معرفی می‌شوند.

توجه: برای هر دو گروه زوج‌های مذکور (قطع پیگیری به دلیل ارجاع جهت مراقبت)، فرم شماره‌ی ۵ تنظیم و ارسال می‌شود، ولی در فرم شماره‌ی ۴ فقط مشخصات زوج‌هایی که جهت مراقبت ارجاع می‌شوند، گزارش می‌شود.

ستون ۱۰ (تاریخ گزارش): همان تاریخ تکمیل فرم شماره‌ی ۴ است.

ستون ۱۱ (نشانی محل سکونت و تلفن تماس): نشانی دقیق محل زندگی زوج‌ها در این ستون ثبت می‌شود.

دفتر ثبت مشخصات مراجعه‌کنندگان به مرکز بهداشتی درمانی ویژه مشاوره‌ی تالاسمی - اسفراثری سوم (ازدواج‌کنندگان * قبل از سال ۱۳۷۶)
 دانشگاه/ دانشکده علوم پزشکی و خدمات بهداشتی درمانی مرکز بهداشت شهرستان
 مرکز بهداشتی درمانی ویژه مشاوره‌ی تالاسمی سه ماهه سال ۱۳

۱	۲	۳	۴				۵				۶		۷				۸		۹		۱۰	۱۱
ردیف	نام و نام خانوادگی (ش.ش یا شماره ملی)	نام پدر	نتیجه‌ی اولین آزمایش‌های تالاسمی				نتیجه پس از درمان فقر آهن				ارجاع به مشاور تالاسمی		ارجاع جهت PND				نتیجه‌ی نهایی		نتیجه‌ی مشاوره		تاریخ گزارش	نشانی دقیق محل سکونت و تلفن تماس
			تاریخ	Hgb	MCV	MCH	HbA ₂	تاریخ	یک ماه	پس از تکمیل درمان فقر آهن	تاریخ	دانشگاهی برنامه‌ی	تاریخ	نتیجه	تاریخ	نتیجه	تاریخ	نتیجه	تاریخ	نتیجه		
مرد زن	مرد زن	مرد زن	تاریخ	Hgb	MCV	MCH	HbA ₂	تاریخ	یک ماه	پس از تکمیل درمان فقر آهن	تاریخ	دانشگاهی برنامه‌ی	تاریخ	نتیجه	تاریخ	نتیجه	تاریخ	نتیجه	تاریخ	نتیجه		
۱				/				/			/			/		/					/	
۲				/				/			/			/		/					/	
۳				/				/			/			/		/					/	
۴				/				/			/			/		/					/	
۵				/				/			/			/		/					/	

* زنان شوهردار کمتر از ۴۰ سال، ازدواجی قبل از سال ۱۳۷۶ و واجد شرایط بارداری که تمایل به بارداری داشته و یا در هفته‌های اول بارداری (قبل از ۱۶ هفته) هستند.

راهنمای تکمیل دفتر ثبت مشخصات مراجعه‌کنندگان به مرکز بهداشتی‌درمانی ویژه‌ی مشاوره‌ی تالاسمی-استراتژی سوم (ازدواج‌کنندگان قبل از سال ۱۳۷۶)

این دفتر به جز ستون نهم و یازدهم دقیقاً مشابه دفتر ثبت مشخصات مراجعه‌کنندگان به مرکز بهداشتی‌درمانی ویژه‌ی مشاوره‌ی تالاسمی-استراتژی اول (متقاضیان ازدواج) است و بنابراین از توضیح مجدد آن خودداری می‌شود.

ستون ۹ (نتیجه‌ی مشاوره): این ردیف به سه ستون تقسیم می‌شود:

۱. «قطع پیگیری به دلیل سالم غیرناقل بودن یکی یا هر دو زوج»: این ستون در صورتی انتخاب می‌شود که پس از انجام آزمایش‌ها و اقدام‌ها براساس الگوریتم کشوری مراحل انجام آزمایش‌های تالاسمی، احتمال ناقل یا مشکوک نهایی بودن در یکی یا هر دو نفر رد شود، بنابراین نیاز به پیگیری بعدی نیست. فقط فرم شماره‌ی ۵ تکمیل و ارسال می‌شود.
۲. «ارجاع جهت مراقبت»: در صورتی که زوج‌ها به عنوان ناقل تالاسمی یا مشکوک نهایی تشخیص داده شوند جهت مراقبت، فرم شماره‌ی ۵ تکمیل و ارسال می‌شود.
۳. «عدم مراجعه بیش از سه ماه (اعلام به واحد بهداشتی جهت پیگیری)»: در این ستون زمانی علامت × گذاشته می‌شود که زوج‌ها در سه ماه قبلی مراجعه نموده، ولی تا زمان تکمیل فرم شماره‌ی ۴ در سه ماه فعلی مراجعه نداشته‌اند. بنابراین مشخصات آنها در فرم

شماره‌ی ۴ تکمیل و به مرکز بهداشت شهرستان ارسال می‌شود. مرکز بهداشت شهرستان به صورت تلفنی یا مکاتبه‌ی اداری و با مشارکت مرکز بهداشتی‌درمانی مربوط، مورد را پیگیری و نتیجه را دوباره به تیم مشاوره اعلام می‌کند.

البته در صورت داشتن شماره تلفن و نشانی صحیح از زوج‌های ذکر شده، کارشناس / کاردان تیم مشاوره می‌تواند اقدام به پیگیری نماید.

ستون ۱۱ (نشانی محل سکونت و تلفن تماس): در این ستون نشانی دقیق محل زندگی زوج نوشته می‌شود.

دفتر ثبت نتایج CBC در متقاضیان ازدواج

دانشگاه علوم پزشکی و خدمات بهداشتی درمانی فصل سال
شهرستان

۱	۲	۳	۴	۵	۶	۷	۸	۹
نام و نام خانوادگی و ش.ش یا شماره‌ی ملی مرد زن	نام پدر مرد زن	تاریخ آزمایش مرد زن	MCV مرد زن	MCH مرد زن	HbA ₂ مرد زن	سایر موارد	ملاحظات	
۱		/						
۲		/						
۳		/						
۴		/						
۵		/						
۶		/						
۷		/						
۸		/						
۹		/						
۱۰		/						
۱۱		/						
۱۲		/						

راهنمای تکمیل دفتر ثبت نتایج CBC در متقاضیان ازدواج

این دفتر مربوط به ثبت نتایج اولیه‌ی آزمایش‌ها در متقاضیان ازدواج است. مسئول آزمایشگاه باید پایان هر فصل تعداد کل مراجعه‌کنندگان این استراتژی را براساس ردیف ثبت‌شده به تیم مشاوره‌ی ویژه‌ی تالاسمی اعلام‌نماید.

ستون ۱ (ردیف): در روز اول هر فصل از شماره‌ی ۱ شروع و تا پایان همان فصل ادامه‌می‌یابد. با آغاز فصل جدید شماره‌ی ردیف دوباره از ۱ شروع می‌شود.

ستون ۲ (نام و نام خانوادگی): نام و نام خانوادگی به همراه شماره شناسنامه یا شماره ملی مرد در قسمت بالای خط و مشخصات زن در پایین خط نوشته می‌شود.

ستون ۳ (نام پدر): نام پدر مرد و زن هر دو به ترتیب در قسمت بالا و پایین خط نوشته می‌شود.

ستون ۴ (تاریخ آزمایش): تاریخ انجام آزمایش نوشته می‌شود.

ستون ۵ و ۶ (MCV و MCH): ابتدا آزمایش CBC در مرد انجام می‌شود، چنانچه براساس الگوریتم کشوری مراحل انجام آزمایش‌های تالاسمی $MCV \geq 80$ و/ یا $MCH \geq 27$ باشد، نتیجه‌ی آن در بالای خط مربوط نوشته می‌شود. در این صورت نیازی به انجام CBC در زن نیست و HbA_2 برای آنها اندازه‌گیری نمی‌شود، ولی چنانچه در مرد $MCV < 80$ و/ یا $MCH < 27$ باشد، در این صورت آزمایش CBC برای زن انجام می‌شود و نتیجه‌ی آن هر چه باشد در زیر خط مربوط نوشته می‌شود.

ستون ۷ (HbA₂): چنانچه در مرد و زن هر دو میزان $MCV < 80$ و/یا $MCH < 27$ باشد، در این صورت برای هر دو نفر HbA₂ به روش کروماتوگرافی ستونی اندازه‌گیری می‌شود و نتیجه‌ی آن در ستون مربوط نوشته می‌شود.

ستون ۸ (سایر موارد): چنانچه آزمایشگاهی علاقمند به ثبت سایر اندکس‌های خونی باشد، می‌تواند در این ستون ثبت نماید.

ستون ۹ (ملاحظات): هر نوع اطلاعات موردنظر دیگر در ستون ملاحظات نوشته می‌شود.

فرم شماره ۱ شبکه‌ی خدمات آزمایشگاهی ژنتیک و تشخیص پیش از تولد (اطلاعات متقاضیان تشخیص پیش از تولد) نوع استراتژی: ۱ □ ۲ □ ۳ □

تاریخ نمونه‌گیری خون: / / تاریخ ارسال نمونه‌ی خون: / / نام، نشانی و تلفن محل نمونه‌گیری خون:

قسمت اول

نام و نام خانوادگی	سن	تاریخ تولد	تحصیلات	محل تولد		مذهب	قومیت	قومیت والدین		مذهب والدین		محل تولد والدین	
				شهر	استان			پدر	مادر	پدر	مادر	پدر	مادر
زن													
مرد													
سال ازدواج: نسبت خویشاوندی: تعداد فرزندان: سالم (ناقل و سایر): ماژور: بارداری: بلی □ سن جنین: خیر □													
نشانی محل سکونت زوج:													

نام و نام خانوادگی	CBC			HbA ₂	الکتروفورز هموگلوبین				ارجاع جهت سنتز زنجیره‌های گلوبین		ارجاع جهت بررسی آلفا تالاسمی		
	RBC (به میلیون)	MCH	MCV		به روش کروماتوگرافی	HbA ₁	HbA ₂	HbF	سایر موارد	بلی با ذکر نتیجه	خیر	بلی با ذکر نتیجه	خیر
زن													
مرد													

نتایج PND بارداری‌های قبلی	بار اول	بار دوم	بار سوم
نام آزمایشگاه			
نتیجه			

نوع آزمایشگاه برای ارجاع فعلی: مرجع □ محیطی □ محیطی منتخب □	نحوه‌ی ارجاع: شبکه‌ی بهداشتی □ بخش خصوصی □	نام مرکز ارجاع‌دهنده: نام و نام خانوادگی تکمیل‌کننده‌ی قسمت اول فرم:
نام آزمایشگاه:	نشانی و تلفن:	امضا:

قسمت دوم

شماره‌ی پرونده:	نحوه‌ی پرداخت: آزاد □ بیمه □	استفاده از تسهیلات ویژه: بلی □ خیر □	
تاریخ پذیرش: / / تاریخ دریافت نمونه‌ی خون: / / تاریخ دریافت نمونه‌ی جنین: / / تعداد جنین: روش نمونه‌برداری جنین: CVS □ آمینوسنتز □			
نام و نام خانوادگی فرد آزمایش‌شده	موتاسیون در ژن بتا با ذکر نوع	چندحالتی (بلی مورفیسیم) با ذکر نوع	نتیجه با ذکر موتاسیون
زن			
مرد			
جنین			
جنین دوم (در صورت دوقلو بودن)			
نتیجه‌ی نهایی تشخیص پیش از تولد جنین: سالم □ ناقل □ ماژور □ سایر موارد با ذکر مورد: جنین دوم (در صورت دوقلو بودن): سالم □ ناقل □ ماژور □ سایر موارد با ذکر مورد:			

توجه: برای رسم شجره‌نامه و ثبت اطلاعات و توضیحات ضروری از پشت صفحه استفاده شود (از پشت صفحه استفاده کرده‌اید: بلی □ خیر □)

نام و نام خانوادگی تکمیل‌کننده‌ی قسمت دوم فرم: تاریخ: امضا:

راهنمای تکمیل فرم شماره‌ی ۱ (شبکه‌ی خدمات آزمایشگاهی ژنتیک و تشخیص پیش از تولد) [اطلاعات متقاضیان تشخیص پیش از تولد]:

قسمت اول این فرم برای زوج‌هایی است که درخواست تشخیص پیش از تولد نموده، ولی زن باردار نیست. این قسمت توسط پزشک تیم مشاوره تکمیل و به آزمایشگاه غربالگری تالاسمی ارسال می‌شود. در آزمایشگاه نمونه خون از زوج (و سایر افراد لازم برحسب دستورالعمل برنامه) تهیه شده و همراه با این فرم به آزمایشگاه تشخیص پیش از تولد (تأیید شده) ارسال می‌شود. قسمت دوم توسط آزمایشگاه تشخیص پیش از تولد تکمیل می‌شود و اصل فرم به زوج، یک نسخه تصویر فرم به مرکز مدیریت بیماری‌ها، یک نسخه به مرکز ارجاع کننده تحویل می‌شود و یک نسخه در بایگانی آزمایشگاه حفظ خواهد شد.

قسمت اول:

قسمت اول شامل ۴ بخش است. ابتدا براساس این که مراجعان از گروه غربال شدگان متقاضیان ازدواج، والدین بیماران تالاسمی و یا ازدواج کنندگان قبل از سال ۱۳۷۶ باشند به ترتیب در مربع استراتژی‌های ۱، ۲ و ۳ علامت × زده شود. همچنین تاریخ نمونه‌گیری خون و ارسال آن ذکر شود. در بخش اول مشخصات کامل زن و مرد (نام و نام خانوادگی، سن، تاریخ تولد، مذهب، قومیت) ذکر و در ستون‌های بعدی قومیت، مذهب و محل تولد والدین زن و مرد نوشته شود. در ردیف بعد سال ازدواج، نسبت خویشاوندی یک‌جانبه و یا دوجانبه به دقت ثبت شود. در ادامه‌ی همین ردیف تعداد فرزندان به تفکیک سالم بودن یا نبودن درج شده و در ادامه، باردار بودن یا نبودن

زن سؤال شده و اگر جواب بلی بود سن جنین به هفته ثبت می‌شود. در آخرین ستون همین بخش نشانی دقیق ثبت می‌شود. در بخش دوم نتایج آزمایش‌هایی که زوج‌ها قبلاً به انجام رسانده‌اند درج می‌شود. در بخش سوم در صورتی که قبلاً نیز برای آزمایشگاه قبل از تولد ارجاع شده‌است مشخصات مربوط نوشته شود. بخش چهارم مربوط به نام و مشخصات آزمایشگاهی است که زوج‌ها به آن معرفی می‌شوند (یا نمونه خون ارسال می‌شود) نحوه‌ی ارجاع و نام پزشک ارجاع‌دهنده نوشته می‌شود. در قسمت آخر نام و نام خانوادگی تکمیل کننده‌ی فرم (قسمت اول) ذکر می‌شود.

قسمت دوم:

در ردیف اول ابتدا شماره‌ی پرونده و نحوه‌ی پرداخت ذکر می‌شود. در ردیف دوم تاریخ دریافت نمونه خون، تاریخ دریافت نمونه‌ی جنین، تعداد جنین و روش نمونه‌برداری ذکر می‌شود. در ردیف سوم نتیجه‌ی آزمایش زن، مرد، جنین (جنین‌ها) ذکر می‌شود. در ردیف چهارم تشخیص نهایی ثبت می‌شود. در آخر نام و نام خانوادگی تکمیل کننده‌ی قسمت دوم فرم نوشته می‌شود. در پایان در صورتی که رسم شجره‌نامه لازم باشد از پشت صفحه، ستون اول استفاده می‌شود و اگر توضیحات لازم باشد در ستون دوم نوشته می‌شود.

فرم شماره‌ی ۲

جای عکس

درخواست آزمایش‌های تکمیلی و مشاوره‌ی تخصصی

دانشگاه/ دانشکده علوم پزشکی و خدمات بهداشتی‌درمانی

نوع استراتژی: □ S۱ □ S۲ شماره‌ی ردیف در دفتر ثبت:

شهرستان: تاریخ: / /

(الف)

مشاور محترم دانشگاهی برنامه‌ی تالاسمی جناب آقای دکتر/ سرکار خانم دکتر

سلام علیکم

به‌این وسیله این زوج، آقای و خانم که مراحل اولیه‌ی آزمایش‌های تالاسمی را در آزمایشگاه ویژه‌ی آزمایش‌های تالاسمی این شهرستان انجام‌داده و در مرحله‌ی الگوریتم کشوری مراحل انجام آزمایش‌های تالاسمی (جهت شناسایی زوج‌های ناقل تالاسمی) هستند، جهت مشاوره‌ی تخصصی معرفی‌می‌شوند.

خلاصه‌ی اقدام‌های انجام‌شده و توضیحات:

خواهشمند است نظریه‌ی نهایی را ازطریق همین فرم جهت اقدام بعدی اعلام‌نمایید. درضمن ارسال سوابق و نتایج تمام آزمایش‌های انجام‌شده به پیوست، مزید امتنان خواهدبود.

مرکز بهداشتی‌درمانی ویژه‌ی مشاوره‌ی تالاسمی

مهر و امضای پزشک مشاوره

(ب)

ریاست محترم آزمایشگاه تاریخ: / /

سلام علیکم

به‌این وسیله این زوج جهت انجام آزمایش‌های زیر معرفی‌می‌شوند:

آزمایش‌های درخواستی برای آقا

آزمایش‌های درخواستی برای خانم

خواهشمند است نتایج آزمایش‌های انجام‌شده به انضمام تمام سوابق به پیوست همین فرم ارسال شود.

مهر و امضا مشاور دانشگاهی برنامه‌ی تالاسمی

(ج)

مشاور محترم دانشگاهی برنامه‌ی تالاسمی آقای دکتر/ خانم دکتر تاریخ: / /

سلام علیکم

با احترام، به‌این وسیله نتایج آزمایش‌های انجام‌شده اعلام‌می‌شود:

آقا:

خانم:

درضمن تمام سوابق پیوست است.

مهر و امضا مسئول آزمایشگاه

(د)

مرکز بهداشتی‌درمانی ویژه‌ی مشاوره‌ی تالاسمی تاریخ: / /

سلام علیکم

به‌این وسیله ضمن ارسال نتایج آزمایش‌های انجام‌شده (به انضمام تمام سوابق)

نظریه‌ی نهایی به شرح زیر جهت اقدام بعدی اعلام‌می‌شود.

مهر و امضا مشاور دانشگاهی برنامه‌ی تالاسمی

توجه: درصورتی که تعداد سطر پیش‌بینی‌شده برای نوشتن هر قسمت از گزارش کافی

نباشد، لطفاً از پشت صفحه با ذکر قسمت مربوط، استفاده‌نمایید.

راهنمای تکمیل فرم شماره‌ی ۲ (درخواست آزمایش‌های تکمیلی و مشاوره‌ی تخصصی):

این فرم جهت درخواست آزمایش‌های تکمیلی یا انجام مشاوره‌ی تخصصی با مشاور دانشگاهی است و توسط پزشک تیم مشاوره برای تمام زوج‌های واجد شرایط از دو استراتژی اول و سوم تکمیل می‌شود.

ابتدا نام دانشگاه/ دانشکده، شهرستان مربوط نوشته می‌شود سپس تاریخ تکمیل فرم و شماره‌ی ردیف زوج‌ها در دفتر ثبت استراتژی اول و سوم، نوشته می‌شود. قسمت چپ فرم محل الصاق عکس زوج (یک یا هر دو نفر) می‌باشد که باید با مهر مرکز بهداشتی درمانی ویژه‌ی مشاوره‌ی تالاسمی ممهور شود.

این فرم شامل ۴ قسمت است:

الف) قسمت اول توسط پزشک مشاوره‌ی ویژه‌ی تالاسمی تکمیل می‌شود. پس از نوشتن نام و نام خانوادگی زوج (یکی یا هر دو نفر)، در قسمت‌های مربوط، باید شماره‌ی مرحله‌ی آزمایش روی خط نقطه‌چین و با توجه به این‌که زوج‌ها در کدام مرحله‌ی الگوریتم کشوری باشند (معمولاً مرحله‌ی ۴) نوشته شود. خلاصه‌ی اقدام‌های انجام‌شده و توضیحات مورد نیاز در قسمت مربوط نوشته می‌شود و پس از نوشتن نام مرکز بهداشتی درمانی ویژه‌ی مشاوره‌ی تالاسمی، نام و نام خانوادگی پزشک مشاوره نوشته و مهر و امضا می‌شود. سپس زوج‌ها جهت انجام مشاوره‌ی تخصصی (هماتولوژی) به مشاور دانشگاهی برنامه ارجاع می‌شوند. درضمن سوابق آزمایش‌های انجام‌شده باید ضمیمه شود.

ب) قسمت دوم مربوط به پزشک مشاور دانشگاهی است. در صورت صلاح دید، پزشک مشاور علاوه بر دیدن نتایج اولیه‌ی ارجاع‌شده از تیم مشاوره ممکن است آزمایش‌های تخصصی و یا تکمیلی درخواست کند. بنابراین پس از نوشتن آزمایش‌های درخواستی این قسمت را مهر و

امضا نموده و به آزمایشگاه موردنظر ارسال می‌نماید، بدیهی است که نام آزمایشگاه موردنظر باید نوشته شود.

ج) قسمت سوم مربوط به آزمایشگاهی است که زوج‌های مذکور از طرف مشاور دانشگاهی برنامه به آن ارجاع شده‌اند. پس از انجام آزمایش‌های موردنظر، آزمایشگاه باید نتایج را در همان فرم تکمیل نموده و از طریق زوج‌ها برای مشاور دانشگاهی برنامه ارسال نماید. این قسمت نیز باید توسط مسئول آزمایشگاه مهر و امضا و نتایج به پیوست همین فرم ارسال شود.

د) این قسمت مربوط به مشاور دانشگاهی است که پس از ارجاع موارد مذکور به آزمایشگاه مرجع یا آزمایشگاه‌های معتبر^۱، انجام آزمایش‌های تکمیلی، نظریه‌ی نهایی و تخصصی خود را جهت اطلاع پزشک تیم مشاوره اعلام می‌نماید و پس از مهر و امضا، نتیجه را به همراه تمام سوابق عیناً به مرکز مشاوره‌ی ویژه‌ی تالاسمی ارجاع می‌دهد تا سایر اقدام‌های مورد نیاز (برابر دستورالعمل) انجام شود.

درضمن لازم است مشاوران محترم برنامه از به‌کار بردن جمله‌ی «ازدواج طرفین بلامانع است» در نظریه‌ی تخصصی و علمی خودداری نمایند. بدیهی است ادامه‌ی مشاوره توسط پزشک و کارشناس تیم مشاوره‌ی ویژه‌ی تالاسمی و براساس دستورالعمل انجام می‌شود.

توجه: در صورتی که فضاهای پیش‌بینی شده جهت اعلام نظریه‌ی پزشک مشاور دانشگاه و یا ثبت نتایج آزمایش‌های تکمیلی کافی نباشد، می‌توان از پشت صفحه استفاده کرد.

۱. لیست آزمایشگاه‌های ژنتیک و تشخیص پیش از تولد تأییدشده، سالانه از سوی مرکز مدیریت بیماری‌ها به دانشگاه اعلام شود.

فرم شماره‌ی ۳

تعهدنامه

شماره‌ی ردیف در دفتر ثبت استراتژی اول:

تاریخ:

(الف)

به این وسیله گواهی می‌شود از زوج با مشخصات زیر:

آقای: نام پدر: شماره شناسنامه یا شماره ملی: صادره از:

خانم: نام پدر: شماره شناسنامه یا شماره ملی: صادره از:

آزمایش‌های تالاسمی به عمل آمده و نتیجه‌ی نهایی آزمایش‌ها به شرح زیر است:

۱. هر دو سالم ناقل (زوج مینور) ☐

۲. هر دو مشکوک نهایی ☐

۳. یکی سالم ناقل (مینور) و دیگری مشکوک نهایی ☐

نام و نام خانوادگی پزشک مشاوره‌ی ویژه‌ی تالاسمی

(ب)

به این وسیله:

اینجانب آقای: نام پدر: شماره شناسنامه (شماره ملی): صادره از:

اینجانب خانم: نام پدر: شماره شناسنامه (شماره ملی): صادره از:

از نتیجه‌ی آزمایش‌ها آگاهی‌یافته و اطلاعات لازم را در جلسه‌های مشاوره کسب نموده‌ایم و با آگاهی از این‌که در آینده ممکن است دارای فرزند مبتلا به بیماری تالاسمی (ماژور) شویم، تصمیم به ازدواج خود را اعلام کرده و متعهد می‌شویم تمام آزمایش‌های تکمیلی (در صورت لزوم) و آزمایش‌های تشخیص پیش از تولد را براساس راهنمایی مشاوران برنامه به انجام رسانده و تا قبل از اتمام آزمایش‌ها و تعیین نتیجه‌ی نهایی و مشاوره‌ی مجدد از روش‌های مطمئن پیشگیری از بارداری استفاده نمی‌کنیم و با واحد بهداشتی محل سکونت خود، همکاری لازم را جهت پیشگیری از تولد فرزند مبتلا به تالاسمی ماژور داشته باشیم.

امضا و اثر انگشت خانم

امضا و اثر انگشت آقا

راهنمای تکمیل فرم شماره‌ی ۳ (تعهدنامه):

این فرم قبل از صدور گواهی ازدواج تکمیل می‌شود و شامل دو قسمت است.

(الف): توسط پزشک مشاوره‌ی ویژه‌ی تالاسمی تکمیل می‌شود:

ابتدا مشخصات زوج شامل نام و نام خانوادگی، نام پدر، شماره شناسنامه /

شماره ملی و محل صدور نوشته می‌شود، سپس با توجه به نتیجه‌ی نهایی

آزمایش‌ها یکی از سه گزینه‌ی هر دو سالم ناقل (زوج مینور)، هر دو

مشکوک نهایی و یکی سالم ناقل (مینور) و دیگری مشکوک نهایی

انتخاب و علامت × زده می‌شود.

(ب): توسط زوج مطالعه می‌شود و در قسمت پایین فرم در محل‌های

تعیین شده امضا و اثر انگشت آنها زده می‌شود. در صورت لزوم و صلاح دید

پزشک تیم مشاوره می‌تواند در زیر امضا و اثر انگشت زوج، از والدین

یا سایر بستگانی که در جلسه‌های مشاوره به طور مؤثر شرکت داشته‌اند

به عنوان شاهد، امضا و اثر انگشت گرفت.

گزارش فعالیت مرکز بهداشتی-درمانی ویژه‌ی مشاوره‌ی تالاسمی

سه ماهه سال ۱۳

از: مرکز بهداشتی-درمانی ویژه‌ی مشاوره‌ی تالاسمی:

از: مرکز بهداشت شهرستان:

به: معاونت بهداشتی دانشگاه/ دانشکده علوم پزشکی:

تعداد کل زوج‌های مراجعه‌کننده به آزمایشگاه (S1):

تعداد کل زوج‌های مراجعه‌کننده به تیم مشاوره:

S1: S2: S3:

۱۰	۹						۸		۷				۶										۵	۴	۳	۲		۱	
شهرستان محل سکونت	نتیجه‌ی مشاوره‌ی ویژه‌ی تالاسمی با ذکر تاریخ						طبقه‌بندی نهایی ویژه‌ی S3 و S1		ارجاع جهت PND				ویژه استراتژی ۱ و ۳										تاریخ اولین CBC	نوع استراتژی	نام پدر	نام و نام خانوادگی ش.ش یا شماره ملی	ردیف		
	ویژه‌ی S3		ویژه‌ی S2 و S3		ویژه‌ی S1		مرحله‌ی اول (شناسایی نوع موتاسیون)		مرحله‌ی دوم (بررسی جنین از نظر ابتلا به تالاسمی ماژور)		ارجاع به مشاور دانشگاهی		نتیجه پس از درمان فقر آهن				CBC اولین HbA ₂ و												
	عدم مراجعه بیش از سه ماه *		ارجاع جهت مراقبت		ارغام از سه ماه پیش		نتیجه (بلی/خیر)		نتیجه (بلی/خیر)		نتیجه		پس از یک ماه		پس از تکمیل درمان فقر آهن		HbA ₂		MCH		MCV							Hg	
										/	/		/			/	/					/	/			۱			
																/	/					/	/						
										/	/		/			/	/					/	/			۲			
																/	/					/	/						
										/	/		/			/	/					/	/			۳			
										/	/		/			/	/					/	/			۴			

* نیاز به گزارش از سطح مرکز بهداشت شهرستان به سطح بالاتر نیست، ولی باید از طریق واحدهای بهداشتی در سطوح شهرستان پیگیری شود.
نام و نام خانوادگی تکمیل‌کننده‌ی فرم: تاریخ:

راهنمای تکمیل فرم شماره‌ی ۴ (گزارش فعالیت مرکز بهداشتی درمانی ویژه‌ی مشاوره‌ی تالاسمی):

این فرم جهت گزارش فعالیت مرکز بهداشتی درمانی ویژه‌ی مشاوره‌ی تالاسمی (دفتر ثبت مربوط به هر سه استراتژی) تهیه شده است و توسط تیم مشاوره در پایان هر فصل تکمیل و به مرکز بهداشت شهرستان ارسال می‌شود. مرکز بهداشت شهرستان نیز فرم مذکور را به معاونت بهداشتی دانشگاه/ دانشکده ارسال می‌کند و در نهایت معاونت بهداشتی دانشگاه/ دانشکده به مرکز مدیریت بیماری‌ها ارسال می‌کند. گزارش از سطح مرکز بهداشت شهرستان به سطوح بالاتر (از طریق رایانه و برنامه‌ی نرم‌افزاری که در ادامه ارسال خواهد شد) انجام می‌شود.

قسمت بالای فرم با توجه به واحد گزارش دهنده و دریافت کننده‌ی گزارش تکمیل می‌شود. در اولین کادر بالای فرم تعداد کل زوج‌های متقاضی ازدواج مراجعه کننده به آزمایشگاه در استراتژی اول از آزمایشگاه مربوط اخذ و نوشته می‌شود. سپس تعداد کل مراجعه کنندگان به تیم مشاوره از استراتژی‌های اول، دوم و سوم (براساس دفاتر مربوط) نوشته می‌شود.

توجه: در پایان هر فصل مشخصات زوج‌ها با ویژگی‌های زیر از دفاتر استراتژی اول، دوم و سوم استخراج و در فرم شماره‌ی ۴ ثبت می‌شود.

استراتژی اول: افراد متقاضی ازدواج که آزمایش‌ها و اقدام‌های لازم را براساس الگوریتم کشوری انجام داده و به عنوان زوج ناقل و یا زوج مشکوک نهایی شناخته شده‌اند، اعم از این که از ازدواج منصرف شده‌اند

یا گواهی ازدواج دریافت کرده‌اند و یا پس از گذشت سه ماه از شناسایی اولیه جهت پیگیری‌های بعدی مراجعه نکرده‌اند، در فرم شماره‌ی ۴ تکمیل و گزارش می‌شوند.

استراتژی دوم: تمام والدین بیماران تالاسمی مراجعه کننده به تیم مشاوره که جهت مراقبت ارجاع شده‌اند، علاوه بر تکمیل فرم شماره‌ی ۵، در فرم شماره‌ی ۴ هم گزارش می‌شوند؛ ولی برای والدین بیمارانی که شرایط بارداری/ باروری ندارند، فقط فرم شماره‌ی ۵ تکمیل شده در فرم شماره‌ی ۴ گزارش نمی‌شوند.

استراتژی سوم: تمام زوج‌هایی که مراحل آزمایش‌های تالاسمی و اقدام‌های لازم را براساس الگوریتم کشوری انجام داده و به عنوان زوج ناقل و یا زوج مشکوک نهایی شناخته شده‌اند، علاوه بر تکمیل فرم شماره‌ی ۵ باید در فرم شماره‌ی ۴ هم گزارش شوند. زوج‌هایی که قبل از اتمام آزمایش‌ها جهت پیگیری بعدی طی سه ماه گذشته مراجعه نکنند، در فرم شماره‌ی ۴ گزارش می‌شوند تا امکان پیگیری از طریق مرکز بهداشت شهرستان فراهم شود.

- تفاوت گزارش عدم مراجعه بیش از سه ماه در استراتژی اول و سوم عبارت است از:
- عدم مراجعه در استراتژی اول به پیگیری توسط مرکز بهداشت شهرستان شهرستان نیاز ندارد.
 - عدم مراجعه در استراتژی سوم به پیگیری توسط مرکز بهداشت شهرستان نیاز دارد. این پیگیری به صورت تلفنی و یا مکاتبه‌ی اداری و با مشارکت مراکز بهداشتی درمانی مربوط انجام می‌شود و نیازی به گزارش به معاونت بهداشتی دانشگاه/ دانشکده و مرکز مدیریت بیماری‌ها نیست.

ستون ۱ (ردیف): به ترتیب از یک تا آخر شماره‌گذاری می‌شود.
ستون‌های ۲، ۳، ۴، ۵، ۶ و ۷ براساس دستورالعمل دفاتر مربوط تکمیل می‌شود.

تذکر ۱: مشخصات زوج‌ها به‌طور دقیق و براساس شناسنامه تکمیل شود. درضمن شماره ملی یا شماره شناسنامه در زیر نام و نام خانوادگی هر یک از زوج‌ها نوشته‌شود.
تذکر ۲: ثبت همه‌ی تاریخ‌ها به‌صورتروز/ماه/سال نوشته‌شود.

ستون ۸ (طبقه‌بندی نهایی ویژه‌ی S1 و S2): با توجه به نتیجه‌ی آزمایش‌ها و اقدام‌های انجام‌شده، در یکی از ستون‌های «زوج ناقل تالاسمی» یا «زوج مشکوک نهایی» علامت × گذاشته می‌شود.

در صورتی که یکی از زوج‌ها سالم ناقل (مینور) تشخیص داده‌شود و دیگری مشکوک نهایی، هر دو تحت عنوان زوج‌های مشکوک نهایی طبقه‌بندی شده و در ستون مربوط علامت × زده می‌شود.

ستون ۹ (نتیجه‌ی مشاوره‌ی ویژه‌ی تالاسمی با ذکر تاریخ): نتیجه‌ی مشاوره با ذکر تاریخ و با توجه به نوع استراتژی در یکی از ستون‌های «انصراف»، «ازدواج»، «عدم مراجعه بیش از سه ماه» و «ارجاع جهت مراقبت» علامت × زده می‌شود.

ستون ۱۰ (شهرستان محل سکونت): در این ستون فقط نام شهرستان محل سکونت فعلی هر یک از زوج‌های ناقل درج می‌شود. بدیهی است درخصوص محل سکونت زوج‌های استراتژی دوم و سوم فقط نام یک شهرستان نوشته می‌شود.

از: معاونت بهداشتی دانشگاه / دانشکده علوم پزشکی:

به: مرکز مدیریت بیماری‌ها

تعداد کل زوج‌های مراجعه‌کننده به آزمایشگاه (S1):

S1: S2: S3: تعداد کل زوج‌های مراجعه‌کننده جهت مشاوره‌ی ویژه‌ی تالاسمی:

[illegible]

نام و نام خانوادگی تکمیل‌کننده‌ی فرم:

تاریخ:

امضا:

فرم شماره‌ی ۵

اعلام مشخصات زوج‌های ناقل تالاسمی/ مشکوک نهایی^۱

روز ماه سال ۱۳.....

از: مرکز بهداشتی‌درمانی ویژه‌ی مشاوره‌ی تالاسمی

به: مرکز بهداشت شهرستان

سلام علیکم

به‌این وسیله زوج با مشخصات زیر جهت مراقبت برابر دستورالعمل و فلوچارت مربوط معرفی می‌شوند:

نام و نام خانوادگی	نام پدر	نوع استراتژی	نتیجه‌ی آزمایش‌های تالاسمی		نتیجه‌ی آزمایش‌های تکمیلی در زوج‌های مشکوک نهایی		نشانی محل سکونت و تلفن تماس
			مرد	زن	مرد	زن	

با توجه به وضعیت زوج اقدام‌های زیر توصیه می‌شود (بدیهی است در صورت تغییر وضعیت زوج براساس فلوچارت مراقبت اقدام می‌شود).

□ آموزش و ترغیب زوج مشکوک نهایی جهت استفاده از وسایل مطمئن پیشگیری از بارداری (قرص، کاندوم، IUD و ...) و پیگیری جهت انجام آزمایش‌های تکمیلی (در صورت وقوع بارداری قبل از انجام آزمایش‌های تکمیلی، زوج‌ها فوراً به این مرکز ارجاع شوند).

□ آموزش و ترغیب زوج ناقل تالاسمی جهت استفاده از وسایل مطمئن پیشگیری از بارداری (قرص، کاندوم، IUD و ...) و پیگیری جهت انجام مرحله‌ی اول PND (در صورت بارداری قبل از انجام مرحله‌ی اول PND، زوج‌ها فوراً به این مرکز ارجاع شوند).

□ مراقبت از زوج و ارجاع جهت انجام مرحله‌ی دوم PND حدود هفته‌ی ۱۰ بارداری (زوج‌هایی که مرحله‌ی اول PND را انجام داده‌اند).

۱. زوج‌هایی که یکی از آنها سالم ناقل (مینور) و دیگری مشکوک نهایی تشخیص داده‌شود نیز در گروه زوج‌های مشکوک نهایی طبقه‌بندی می‌شوند و پیگیری‌های لازم جهت انجام آزمایش‌های تکمیلی در فردی که مشکوک نهایی تشخیص داده‌شده باید انجام گیرد.

راهنمای تکمیل فرم موقت شماره‌ی ۴ (گزارش فعالیت مرکز

بهداشتی‌درمانی ویژه‌ی مشاوره‌ی تالاسمی):

گزارش فرم شماره‌ی ۴ از سطح مرکز بهداشت شهرستان به سطوح بالاتر باید از طریق رایانه و برنامه‌ی نرم‌افزاری صورت گیرد. به‌همین دلیل این فرم برای مدت‌زمان محدود و موقت طراحی شده و پس از دریافت برنامه‌ی نرم‌افزاری از گردش خارج می‌شود.

مرکز بهداشت شهرستان اصل فرم را به معاونت بهداشتی دانشگاه/ دانشکده ارسال می‌کند (تصویر آن در مرکز بایگانی می‌شود).

معاونت بهداشتی دانشگاه/ دانشکده پس از دریافت همه‌ی فرم‌های شماره‌ی ۴ از شهرستان‌های تحت پوشش، اطلاعات مربوط به هر شبکه را در یک ردیف تکمیل می‌کند و در نهایت جمع عملیات محاسبه‌شده و در آخرین ردیف نوشته می‌شود. در صورت نیاز و با توجه به تعداد شبکه‌های تحت پوشش از ۲ صفحه یا بیشتر (فرم شماره‌ی ۴ موقت) استفاده می‌شود.

- مراقبت ویژه‌ی بارداری و زایمان ایمن (زوج‌هایی که باردار بوده و مرحله‌ی اول و دوم PND را انجام داده‌اند).
- آموزش و ترغیب زوج‌ها جهت استفاده از روش‌های دائمی پیشگیری از بارداری (واژکتومی و توبکتومی).
- قطع پیگیری به دلیل فقدان شرایط باروری/ بارداری.
- قطع پیگیری به دلیل این‌که یکی یا هر دو زوج، ناقل تالاسمی نیستند.

محل امضا پزشک مشاوره‌ی ویژه‌ی تالاسمی

از: مرکز بهداشت شهرستان شماره:
به: مرکز بهداشتی درمانی شهری/ روستایی تاریخ: / / ۱۳

به این وسیله زوج با مشخصات فوق، جهت اقدام لازم معرفی می‌شوند. خواهشمند است در صورت عدم شناسایی اصل فرم در اسرع وقت به مرکز بهداشت شهرستان عودت داده شود.

محل امضا رئیس مرکز بهداشت شهرستان

اصل به خانه‌ی بهداشت/ پایگاه بهداشتی جهت اطلاع و اقدام ارسال شد.

محل امضا رئیس مرکز بهداشتی درمانی روستایی

راهنمای تکمیل فرم شماره‌ی ۵ (اعلام مشخصات زوج‌های ناقل تالاسمی/ مشکوک نهایی):

این فرم پس از انجام مشاوره‌ی ویژه‌ی تالاسمی برای هر زوج ناقل شناسایی شده از هر سه استراتژی (ناقل تالاسمی یا مشکوک نهایی)، توسط کارشناس/ کاردان تیم مشاوره‌ی ویژه‌ی تالاسمی تکمیل و پس از امضای پزشک مشاوره‌ی ویژه‌ی تالاسمی به مرکز بهداشت شهرستان ارسال می‌شود. کارشناس برنامه‌ی تالاسمی در مرکز بهداشت شهرستان با توجه به نشانی زوج‌ها و پس از امضای رئیس مرکز بهداشت و ثبت در دبیرخانه‌ی این مرکز، فرم را به مرکز/ مراکز بهداشتی درمانی مربوط ارسال می‌کند و پزشک مسئول مرکز بهداشتی درمانی با توجه به محل سکونت زوج اصل فرم را به پایگاه بهداشتی یا خانه‌ی بهداشت مربوط ارجاع می‌دهد. پس از آن واحد بهداشتی دریافت‌کننده‌ی فرم، اقدام‌های بعدی را براساس نوع مراقبت و پیگیری‌های تعیین شده انجام خواهد داد.

تذکر: یک برگ تصویر فرم باید توسط کارشناس برنامه‌ی تالاسمی در مرکز بهداشت شهرستان بایگانی شود.

تاریخ تکمیل فرم، به تفکیک روز/ ماه/ سال در قسمت مربوط درج می‌شود. نام مرکز بهداشت شهرستان دریافت‌کننده‌ی فرم و نام مرکز بهداشتی درمانی ویژه‌ی مشاوره‌ی تالاسمی ارسال‌کننده‌ی فرم در قسمت‌های مربوط نوشته می‌شود.

مشخصات زوج شامل نام و نام خانوادگی همراه با شماره شناسنامه یا شماره ملی، نام پدر، نوع استراتژی، نتیجه‌ی آزمایش‌های تالاسمی و نشانی دقیق محل سکونت (براساس ثبت در دفاتر مربوط به هر یک از استراتژی‌ها) درج می‌شود.

نوع اقدام (مراقبت و پیگیری مورد نیاز) در مربع کنار هر اقدام با علامت $\times$ مشخص می‌شود.

توجه:

۱. ممکن است برای برخی از زوجها بیش از یک اقدام توصیه شود (اقدام یا اقدام‌های توصیه شده مربوط به زمان مشاوره و با توجه به وضعیت فعلی زوجها است)، بدیهی است در صورت تغییر وضعیت زوجها مثل «تمایل به استفاده از روش‌های مطمئن دائمی پیگیری از بارداری» و یا «انجام زایمان»، باید با توجه به وضعیت جدید زوجها و براساس فلوچارت مراقبت اقدام نمود.
۲. با توجه به ضرورت پیگیری زوجها مشکوک نهایی توسط سیستم مراقبت، این زوجها باید به تیم مشاوره ارجاع شوند. تیم مشاوره پس از انجام آزمایش‌های تکمیلی، در ستون مربوط تاریخ آزمایش مجدد و نتیجه‌ی آن را درج می‌کند. چنانچه زوج، هر دو ناقل تالاسمی تشخیص داده شوند، نحوه‌ی مراقبت از آنها در همین فرم تعیین و جهت اقدام بعدی به مرکز بهداشت شهرستان ارسال می‌شود. ولی اگر در آزمایش‌های تکمیلی مشخص شد که یک یا هر دو زوج، ناقل تالاسمی نیستند در $\square$ قطع پیگیری به دلیل این که یک یا هر دو زوج ناقل تالاسمی نیستند علامت $\times$ زده می‌شود. این فرم به مرکز بهداشت شهرستان و از آن طریق به مرکز بهداشتی درمانی مربوط ارسال می‌شود.

چنانچه یک یا هر دو زوج ساکن شهرستان دیگری باشند، باید فرم شماره‌ی ۵ از طریق مکاتبه‌ی اداری به معاونت بهداشتی دانشگاه / دانشکده ارسال شود.

راهنمای تکمیل فرم شماره‌ی ۶ (گزارش مراقبت ویژه‌ی زوج‌های ناقل تالاسمی/ مشکوک نهایی، نوزادان متولدشده و عملکرد استراتژی سوم):
مراقبت از زوج‌های ناقل تالاسمی/ مشکوک نهایی براساس فلوجارت و دستورالعمل مربوط انجام می‌شود و پیگیری‌های لازم به‌صورت ماهانه توسط کارکنان بهداشتی در مراکز بهداشتی درمانی شهری/ پایگاه بهداشتی/ خانگی بهداشت انجام شده و گزارش آن هر سه ماه یک بار (براساس آخرین وضعیت زوج‌ها در ماه آخر سه ماهه موردنظر) به سطح بالاتر اعلام می‌شود.

این فرم در دو نسخه تکمیل شده و یک نسخه از آن به سطح بالاتر ارسال و نسخه‌ی دیگر در واحد بهداشتی بایگانی می‌شود.

ضمن نظارت بر صحت تکمیل فرم باید نسبت به جمع‌بندی و ارسال آن در فرم شماره‌ی ۶ (یک‌جا و با هم) اقدام نمود.

قسمت بالای فرم با توجه به واحد گزارش‌دهنده و دریافت‌کننده‌ی گزارش تکمیل شده فصل و سال گزارش ثبت می‌شود.

این فرم شامل سه قسمت (الف) مراقبت، (ب) مهاجرت و (ج) عملکرد استراتژی سوم است قسمت الف در روی فرم و قسمت‌های ب و ج در پشت فرم قرار دارد.

الف) مراقبت:

ستون ۱ (ردیف): به ترتیب از یک تا آخر شماره‌گذاری می‌شود.

ستون ۲ (نام و نام خانوادگی): نام و نام خانوادگی زن نوشته می‌شود.

تذکر: نام و نام خانوادگی، شماره شناسنامه یا شماره ملی باید به‌طور دقیق براساس شناسنامه تکمیل شود.

ستون ۳ (وضعیت زوج‌ها با ذکر نوع استراتژی): وضعیت زوج‌ها از نظر «زوج ناقل تالاسمی» و یا «زوج مشکوک نهایی» بودن و نوع استراتژی (اول، دوم و سوم) در ستون مربوط علامت × گذاشته می‌شود.

ستون ۴ (وضعیت مراقبت): این ستون به دو ستون «واجد شرایط بارداری و تحت مراقبت» و «قطع پیگیری» تقسیم می‌شود.

ستون «واجد شرایط و تحت مراقبت» مربوط به زوج‌هایی است که با توجه به فلوجارت مراقبت و دستورالعمل مربوط، به مراقبت و پیگیری‌های بعدی نیاز دارند. این ستون به دو ستون «اقدام به پیگیری از بارداری با استفاده از:» و «عدم اقدام به پیگیری از بارداری به دلیل:» تقسیم می‌شود. با توجه به استفاده‌ی زوج‌ها از یکی از روش‌های مطمئن و یا یکی از روش‌های نامطمئن پیگیری از بارداری در ستون و ردیف مربوط نام وسیله یا روش درج شود. در ستون «عدم اقدام به پیگیری از بارداری به دلیل:» با توجه به علت، یکی از ستون‌های «بارداری با ذکر تاریخ شروع بارداری» (تاریخ شروع بارداری براساس LMP یا اولین روز آخرین قاعدگی) محاسبه و درج می‌شود و ستون «سایر دلایل با ذکر مورد» مواردی مثل غیبت شوهر، تمایل به بچه‌دار شدن، عدم همکاری و ... نوشته می‌شود.

ستون «قطع پیگیری به دلیل» به دو ستون «مهاجرت» و «سایر با ذکر دلیل» تقسیم می‌شود. در صورت مهاجرت در ستون «مهاجرت» علامت × گذاشته و جدول ب در پشت فرم تکمیل می‌شود. چنانچه براساس

فلوچارت مراقبت و دستورالعمل مربوط نیازی به پیگیری‌های بعدی نباشد، علت قطع پیگیری در این ستون با ذکر دلیل (مثل: نازایی، یائسگی، طلاق، فوت یکی از زوج‌ها، وازکتومی، TL و زوج ناقل نبودن) نوشته می‌شود.

افرادی که وضعیت آنها از مراقبت فعال تبدیل به قطع پیگیری شود، در همان سه ماهه‌ی مذکور گزارش می‌شوند و نیازی به گزارش آن در سه ماهه‌های بعدی نیست. بنابراین وضعیت هر زوجی که به قطع پیگیری منتهی شود، فقط یک بار گزارش می‌شود.

تذکر: هر سطح فقط موارد مهاجرت به خارج از منطقه‌ی تحت پوشش خود را اعلام می‌کند، برای مثال مرکز بهداشت شهرستان پس از دریافت فرم شماره‌ی ۶ از مراکز بهداشتی درمانی تابع، مهاجرت‌هایی را که از منطقه‌ی تحت پوشش یک مرکز به منطقه‌ی تحت پوشش مرکز دیگر در همان شهرستان اتفاق افتاده جهت پیگیری به مرکز بهداشتی درمانی مربوط (با استفاده از جدول مهاجرت فرم شماره‌ی ۶) اعلام می‌کند. این‌گونه مهاجرت‌ها به معاونت بهداشتی مربوط گزارش نمی‌شود و مرکز بهداشت شهرستان با توجه به گزارش سه ماهه‌ی قبلی، گزارش این سه ماه را تنظیم می‌کند. در گزارش سه ماهه‌ی بعدی، مرکز بهداشتی درمانی که زوج‌ها به منطقه‌ی تحت پوشش آن مرکز مهاجرت کرده‌اند، آخرین وضعیت مراقبت آنها را گزارش می‌دهد.

چنانچه مهاجرت از شهرستانی به شهرستان دیگر (تحت پوشش همان دانشگاه یا سایر دانشگاه‌های علوم پزشکی) باشد، باید به

معاونت بهداشتی دانشگاه مربوط اعلام می‌شود تا از آن طریق به شهرستان یا دانشگاه/دانشکده‌ی مقصد ارسال شود (سوابق در صورت موجود بودن باید به معاونت بهداشتی ارسال شود).

ستون ۵ (انجام آزمایش‌های تکمیلی): انجام آزمایش‌های تکمیلی مربوط به زوج‌های مشکوک نهایی از استراتژی‌های اول و سوم است و در صورت انجام آزمایش تاریخ و نتیجه‌ی آن (زوج ناقل تالاسمی/ یا نیاز به پیگیری بعدی نیست) اعلام شده و در صورتی که هنوز آزمایش‌های تکمیلی انجام نشده باشد، علت آن (مختصر) نوشته می‌شود.

ستون ۶ (اقدام به تشخیص پیش از تولد PND): در صورت مراجعه‌ی زوج‌ها برای انجام هر یک از مرحله‌های PND (اول یا دوم)، این ستون تکمیل شده و پس از انجام آزمایش، فقط تاریخ آن در ستون مرحله‌ی اول ثبت می‌شود. در صورت عدم انجام نیز علت آن نوشته می‌شود.

چنانچه بارداری صورت گرفته باشد، ستون مرحله‌ی دوم (برای هر بارداری) تکمیل می‌شود. در این صورت تعداد جنین با توجه به نتیجه‌ی بررسی آن (بتا تالاسمی ماژور و سایر موارد شامل سالم و سالم ناقل) در ستون و ردیف مربوط علامت × زده می‌شود و در صورت عدم اقدام برای مرحله‌ی دوم، علت آن (مختصر) درج شود.

توجه: ممکن است زوجی مرحله‌ی اول PND را قبلاً انجام نداده و باردار باشد، در این صورت پس از ارجاع فوری به مرکز بهداشتی درمانی ویژه‌ی مشاوره‌ی تالاسمی (آزمایش‌های مرحله‌ی اول و دوم به‌طور هم‌زمان انجام می‌شود)، تاریخ انجام آزمایش در ستون‌های مرحله‌ی اول و دوم نوشته می‌شود.

ستون ۷ (نتیجه‌ی بارداری): در ستون اول تعداد تولد نوزاد زنده نوشته‌می‌شود و در صورت سقط، تعداد جنین سقط‌شده با ذکر علت (سقط به دلیل تالاسمی ماژور، سقط خودبه‌خود و ...) نوشته‌می‌شود. در صورت مرده‌زایی تعداد تولد نوزاد مرده در ستون و ردیف مربوط نوشته‌می‌شود.

توجه: به‌ندرت ممکن است در برخی از بارداری‌ها، با توجه به تعداد قل‌ها، دو ستون از ستون‌های ۶ و ۷ تکمیل‌شود (مثلاً یکی سالم و دیگری ماژور).

ب) مهاجرت

این جدول در صورت مهاجرت زوج‌ها با توجه به توضیحات داده‌شده تکمیل‌می‌شود و در سه ماهه‌ی بعد مشخصات زوج مهاجرت‌کرده گزارش نمی‌شود.

ستون ۱ (ردیف): به ترتیب از یک تا آخر شماره‌گذاری می‌شود.

ستون ۲ (نام و نام خانوادگی): مشخصات زوج‌های ناقل تالاسمی (هر دو نفر) نوشته‌می‌شود.

ستون ۳ (تاریخ مهاجرت): در این ستون تاریخ مهاجرت زوج‌های ناقل تالاسمی نوشته‌می‌شود.

ستون ۴ (نشانی محل سکونت و تلفن تماس): نشانی دقیق محل سکونت و تلفن زوج به‌طور کامل ثبت‌شود.

تذکر مهم: مرکز بهداشت شهرستان به هنگام ارسال فرم شماره‌ی ۶، فقط مهاجرت‌هایی را که خارج از شهرستان خود بوده‌است به معاونت بهداشتی دانشگاه مربوط اعلام‌می‌نماید.

ج) عملکرد اجرای استراتژی سوم

این قسمت فقط توسط دانشگاه/ دانشکده‌هایی که مجری استراتژی سوم هستند تکمیل‌می‌شود.

ستون ۱: تعداد کل زنان واجد شرایط بررسی که تحت پوشش واحد بهداشتی هستند در این ستون نوشته‌می‌شود.

ستون ۲: در این ستون تعداد زنان واجد شرایط که جهت بررسی به پزشک ارجاع‌شده‌اند نوشته‌می‌شود.

ستون ۳: در این ستون تعداد مردانی که جهت آزمایش CBC ارجاع‌شده‌اند نوشته‌می‌شود.

ستون ۴: در این ستون تعداد زوج‌هایی که با توجه به نتایج آزمایش‌ها به مرکز بهداشتی‌درمانی ویژه‌ی مشاوره‌ی تالاسمی ارجاع‌شده‌اند ثبت‌می‌شود.

اطلاعات مورد نیاز جهت تکمیل این جدول از فرم شماره‌ی ۷ قابل استخراج است.

گزارش مراقبت ویژه‌ی زوج‌های ناقل تالاسمی/ مشکوک نهایی و نوزادان متولدشده و عملکرد استراتژی سوم
 از: معاونت بهداشتی دانشگاه/ دانشکده علوم پزشکی به: مرکز مدیریت بیماری‌ها
 الف) مراقبت

۱		۲		۳										۴										۵		۶		۷																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																									
ردیف	نام شبکه	تعداد زوج‌ها در هر یک از استراتژی‌ها										وضعیت مراقبت										تعداد و نتیجه‌ی آزمایش‌های تکمیلی ویژه‌ی S1 و S3		PND		نتیجه‌ی بارداری (تعداد جنین یا نوزاد ذکرشود)																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																											
		ناقل تالاسمی					مشکوک نهایی					اقدام به پیشگیری از بارداری با استفاده از: وسایل مطمئن از بارداری روش‌های غیر مطمئن					عدم اقدام به پیشگیری از بارداری به دلیل: بارداری سایر دلایل					قطع پیگیری به دلیل:		مهاجرت سایر موارد		زوج ناقل تالاسمی		عدم نیاز به پیگیری بعدی		تعداد انجام مرحله‌ی اول تعداد تالاسمی مازور (بررسی جنین از نظر ابتلا به تالاسمی مازور)		مرحله دوم (بررسی جنین از نظر ابتلا به تالاسمی مازور)		تعداد جنین یا نوزاد ذکرشود																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																			
S3	S2	S1	S3	S2	S1	S3	S2	S1	S3	S2	S1	S3	S2	S1	S3	S2	S1	S3	S2	S1	S3	S2	S1	S3	S2	S1	S3	S2	S1	S3	S2	S1	S3	S2	S1	S3	S2	S1	S3	S2	S1	S3	S2	S1	S3	S2	S1	S3	S2	S1	S3	S2	S1	S3	S2	S1	S3	S2	S1	S3	S2	S1	S3	S2	S1	S3	S2	S1	S3	S2	S1	S3	S2	S1	S3	S2	S1	S3	S2	S1	S3	S2	S1	S3	S2	S1	S3	S2	S1	S3	S2	S1	S3	S2	S1	S3	S2	S1	S3	S2	S1	S3	S2	S1	S3	S2	S1	S3	S2	S1	S3	S2	S1	S3	S2	S1	S3	S2	S1	S3	S2	S1	S3	S2	S1	S3	S2	S1	S3	S2	S1	S3	S2	S1	S3	S2	S1	S3	S2	S1	S3	S2	S1	S3	S2	S1	S3	S2	S1	S3	S2	S1	S3	S2	S1	S3	S2	S1	S3	S2	S1	S3	S2	S1	S3	S2	S1	S3	S2	S1	S3	S2	S1	S3	S2	S1	S3	S2	S1	S3	S2	S1	S3	S2	S1	S3	S2	S1	S3	S2	S1	S3	S2	S1	S3	S2	S1	S3	S2	S1	S3	S2	S1	S3	S2	S1	S3	S2	S1	S3	S2	S1	S3	S2	S1	S3	S2	S1	S3	S2	S1	S3	S2	S1	S3	S2	S1	S3	S2	S1	S3	S2	S1	S3	S2	S1	S3	S2	S1	S3	S2	S1	S3	S2	S1	S3	S2	S1	S3	S2	S1	S3	S2	S1	S3	S2	S1	S3	S2	S1	S3	S2	S1	S3	S2	S1	S3	S2	S1	S3	S2	S1	S3	S2	S1	S3	S2	S1	S3	S2	S1	S3	S2	S1	S3	S2	S1	S3	S2	S1	S3	S2	S1	S3	S2	S1	S3	S2	S1	S3	S2	S1	S3	S2	S1	S3	S2	S1	S3	S2	S1	S3	S2	S1	S3	S2	S1	S3	S2	S1	S3	S2	S1	S3	S2	S1	S3	S2	S1	S3	S2	S1	S3	S2	S1	S3	S2	S1	S3	S2	S1	S3	S2	S1	S3	S2	S1	S3	S2	S1	S3	S2	S1	S3	S2	S1	S3	S2	S1	S3	S2	S1	S3	S2	S1	S3	S2	S1	S3	S2	S1	S3	S2	S1	S3	S2	S1	S3	S2	S1	S3	S2	S1	S3	S2	S1	S3	S2	S1	S3	S2	S1	S3	S2	S1	S3	S2	S1	S3	S2	S1	S3	S2	S1	S3	S2	S1	S3	S2	S1	S3	S2	S1	S3	S2	S1	S3	S2	S1	S3	S2	S1	S3	S2	S1	S3	S2	S1	S3	S2	S1	S3	S2	S1	S3	S2	S1	S3	S2	S1	S3	S2	S1	S3	S2	S1	S3	S2	S1	S3	S2	S1	S3	S2	S1	S3	S2	S1	S3	S2	S1	S3	S2	S1	S3	S2	S1	S3	S2	S1	S3	S2	S1	S3	S2	S1	S3	S2	S1	S3	S2	S1	S3	S2	S1	S3	S2	S1	S3	S2	S1	S3	S2	S1	S3	S2	S1	S3	S2	S1	S3	S2	S1	S3	S2	S1	S3	S2	S1	S3	S2	S1	S3	S2	S1	S3	S2	S1	S3	S2	S1	S3	S2	S1	S3	S2	S1	S3	S2	S1	S3	S2	S1	S3	S2	S1	S3	S2	S1	S3	S2	S1	S3	S2	S1	S3	S2	S1	S3	S2	S1	S3	S2	S1	S3	S2	S1	S3	S2	S1	S3	S2	S1	S3	S2	S1	S3	S2	S1	S3	S2	S1	S3	S2	S1	S3	S2	S1	S3	S2	S1	S3	S2	S1	S3	S2	S1	S3	S2	S1	S3	S2	S1	S3	S2	S1	S3	S2	S1	S3	S2	S1	S3	S2	S1	S3	S2	S1	S3	S2	S1	S3	S2	S1	S3	S2	S1	S3	S2	S1	S3	S2	S1	S3	S2	S1	S3	S2	S1	S3	S2	S1	S3	S2	S1	S3	S2	S1	S3	S2	S1	S3	S2	S1	S3	S2	S1	S3	S2	S1	S3	S2	S1	S3	S2	S1	S3	S2	S1	S3	S2	S1	S3	S2	S1	S3	S2	S1	S3	S2	S1	S3	S2	S1	S3	S2	S1	S3	S2	S1	S3	S2	S1	S3	S2	S1	S3	S2	S1	S3	S2	S1	S3	S2	S1	S3	S2	S1	S3	S2	S1	S3	S2	S1	S3	S2	S1	S3	S2	S1	S3	S2	S1	S3	S2	S1	S3	S2	S1	S3	S2	S1	S3	S2	S1	S3	S2	S1	S3	S2	S1	S3	S2	S1	S3	S2	S1	S3	S2	S1	S3	S2	S1	S3	S2	S1	S3	S2	S1	S3	S2	S1	S3	S2	S1	S3	S2	S1	S3	S2	S1	S3	S2	S1	S3	S2	S1	S3	S2	S1	S3	S2	S1	S3	S2	S1	S3	S2	S1	S3	S2	S1	S3	S2	S1	S3	S2	S1	S3	S2	S1	S3	S2	S1	S3	S2	S1	S3	S2	S1	S3	S2	S1	S3	S2	S1	S3	S2	S1	S3	S2	S1	S3	S2	S1	S3	S2	S1	S3	S2	S1	S3	S2	S1	S3	S2	S1	S3	S2	S1	S3	S2	S1	S3	S2	S1	S3	S2	S1	S3	S2	S1	S3	S2	S1	S3	S2	S1	S3	S2	S1	S3	S2	S1	S3	S2	S1	S3	S2	S1	S3	S2	S1	S3	S2	S1	S3	S2	S1	S3	S2	S1	S3	S2	S1	S3	S2	S1	S3	S2	S1	S3	S2	S1	S3	S2	S1	S3	S2	S1	S3	S2	S1	S3	S2	S1	S3	S2	S1	S3	S2	S1	S3	S2	S1	S3	S2	S1	S3	S2	S1	S3	S2	S1	S3	S2	S1	S3	S2	S1	S3	S2	S1	S3	S2	S1	S3	S2	S1	S3	S2	S1	S3	S2	S1	S3	S2	S1	S3	S2	S1	S3	S2	S1	S3	S2	S1	S3	S2	S1	S3	S2	S1	S3	S2	S1	S3	S2	S1	S3	S2	S1	S3	S2	S1	S3	S2	S1	S3	S2	S1	S3	S2	S1	S3	S2	S1	S3	S2	S1	S3	S2	S1	S3	S2	S1	S3	S2	S1	S3	S2	S1	S3	S2	S1	S3	S2

استفاده از جدول مهاجرت در صفحه‌ی بعد: بلی ☐ خیر ☐ استفاده از جدول عملکرد استراتژی سوم در صفحه‌ی بعد: بلی ☐ خیر ☐ (توجه: مشخصات و امضای تکمیل‌کننده‌ی فرم و تاریخ تکمیل در پشت صفحه نیز ثبت‌شود)
 نام و نام خانوادگی تکمیل‌کننده‌ی فرم: سمت: تاریخ: امضا:

ب) مهاجرت

ردیف	۲ نام و نام خانوادگی		۳	۴
	زن	مرد	تاریخ مهاجرت	نشانی محل سکونت و تلفن تماس
۱				
۲				
۳				
۴				
۵				
۶				
۷				
۸				

ج) عملکرد استراتژی سوم: زنان شوهردار کمتر از ۴۰ سال، ازدواجی قبل از سال ۱۳۷۶، واجد شرایط بارداری که تمایل به بارداری داشته و یا در هفته‌های اول بارداری (قبل از ۱۶ هفتگی) هستند.

تعداد شهرستان‌های مجری طرح	تعداد کل زنان واجد شرایط بررسی تحت پوشش براساس استراتژی سوم	تعداد کل زنان واجد شرایط بررسی براساس استراتژی سوم که به پزشک ارجاع‌شدند	تعداد کل مردانی که براساس نتیجه‌ی آزمایش همسر به پزشک ارجاع‌شدند	تعداد زوج‌هایی که باتوجه به نتایج آزمایش‌ها به مرکز بهداشتی-درمانی ویژه‌ی مشاوره‌ی تالاسمی ارجاع‌شدند

نام و نام خانوادگی تکمیل‌کننده‌ی فرم: سمت: تاریخ: امضا:

راهنمای تکمیل فرم موقت شماره‌ی ۶ (گزارش مراقبت ویژه‌ی زوج‌های ناقل تالاسمی/ مشکوک نهایی و نوزادان متولدشده و عملکرد استراتژی سوم): این فرم مانند فرم موقت شماره‌ی ۴ بوده و پس از تهیه‌ی برنامه‌ی نرم‌افزاری، از گردش خارج می‌شود. نحوه‌ی تکمیل آن مشابه فرم شماره‌ی ۶ است.

تذکر: معاونت بهداشتی دانشگاه/ دانشکده فقط آن تعداد از مهاجرت‌هایی که خارج از پوشش مراکز تابع خود و مربوط به سایر دانشگاه‌ها باشد را در قسمت ب تکمیل و ارسال می‌نماید.

فرم شماره‌ی ۷

بررسی زنان شوهردار کمتر از ۴۰ سال، ازدواجی قبل از سال ۱۳۷۶*، واجد شرایط بارداری که تمایل به بارداری داشته و یا در هفته‌های اول بارداری (قبل از ۱۶ هفته‌ی) هستند- استراتژی سوم

دانشگاه/ دانشکده علوم پزشکی و خدمات بهداشتی درمانی مرکز بهداشت شهرستان
مرکز بهداشتی درمانی شهری/ روستایی
پایگاه بهداشتی/ خانه‌ی بهداشت سال

۱	۲	۳	۴			
ردیف	نام و نام خانوادگی زن شماره شناسنامه یا شماره ملی	نام و نام خانوادگی زن (نام و نام خانوادگی پدر و مادر) (CBC)	نتیجه‌ی ارجاع: نیاز به پیگیری بعدی			
			(ب) دارد (درخواست آزمایش CBC برای مرد)			
			نام و نام خانوادگی مرد	تاریخ ارجاع به مرکز بهداشتی درمانی ویزی مشاوره‌ی تالاسمی	تاریخ ارجاع به مرکز بهداشتی درمانی ویزی مشاوره‌ی تالاسمی	تاریخ ارجاع به مرکز بهداشتی درمانی ویزی مشاوره‌ی تالاسمی
۱						
۲						
۳						
۴						
۵						
۶						
۷						
۸						

* غربالگری متقاضیان در سال ۱۳۷۶ در سطح کشور آغاز شده، ولی در بعضی از شهرستان‌های کشور ممکن است یک یا چند سال قبل از شروع برنامه‌ی کشوری به عنوان پایلوت به اجرا درآمده باشد و یا در تعداد محدودی از شهرها ممکن است اجرای برنامه با تأخیر نسبت به زمان اجرای برنامه‌ی کشوری (سال ۱۳۷۶) شروع شده باشد. به همین دلیل این تاریخ با توجه به تاریخ شروع غربالگری در آن شهرستان تعیین می‌شود.

راهنمای تکمیل فرم شماره‌ی ۷ (بررسی زنان شوهردار کمتر از ۴۰ سال، ازدواجی قبل از سال ۱۳۷۶، واجد شرایط بارداری که تمایل به بارداری داشته و یا در هفته‌های اول بارداری [قبل از ۱۶ هفتگی] هستند - استراتژی سوم):

این فرم در مراکز بهداشتی درمانی شهری و پایگاه‌های بهداشتی، توسط کارشناس یا کاردان بهداشت خانواده و در خانه‌های بهداشت توسط بهورزان تکمیل می‌شود و به‌منظور شناسایی زوج‌های ناقل تالاسمی در افراد ازدواج کرده قبل از سال ۱۳۷۶ تهیه شده است. همچنین قسمت بالای فرم براساس اطلاعات منطقه‌ای و زمان فعالیت تکمیل می‌شود.

ستون ۱ (ردیف): به ترتیب از یک تا آخر شماره‌گذاری می‌شود.

ستون ۲ (نام و نام خانوادگی زن): نام و نام خانوادگی زن در گروه هدف استراتژی سوم ثبت می‌شود.

ستون ۳ (تاریخ ارجاع به پزشک): تاریخ ارجاع به پزشک (به‌منظور انجام آزمایش CBC در زن) ثبت می‌شود.

ستون ۴ (نتیجه‌ی ارجاع به پزشک): شامل دو قسمت است:

الف) در صورتی که نتیجه‌ی آزمایش CBC در زن طبیعی باشد ($MCV \geq 80$ و $MCH \geq 27$) ستون «ندارد» به معنی این است که نیاز به اقدام دیگری نیست و با × علامت‌گذاری می‌شود.

ب) در صورتی که نتیجه‌ی آزمایش CBC در زن طبیعی نباشد ($MCV < 80$ و/ یا $MCH < 27$)، آزمایش CBC برای شوهر او درخواست می‌شود. در این صورت نسبت به ثبت نام و نام خانوادگی مرد و تاریخ ارجاع به پزشک در ستون و ردیف مربوط اقدام می‌شود و چنانچه نتیجه‌ی آزمایش CBC در مرد طبیعی باشد ($MCV \geq 80$ و

$MCH \geq 27$) در قسمت «نیاز به پیگیری بعدی ندارد» علامت × زده می‌شود. در غیر این صورت ($MCV < 80$ و/ یا $MCH < 27$) تاریخ ارجاع زوجها به مرکز بهداشتی درمانی ویژه‌ی مشاوره‌ی تالاسمی جهت اقدام‌های بعدی، در ستون و ردیف مربوط ثبت می‌شود.

پس از دریافت پس‌خوراند از مرکز بهداشتی درمانی ویژه‌ی مشاوره‌ی تالاسمی (فرم شماره‌ی ۵)، نتیجه در این ستون ذکر می‌شود. برای مثال: قطع پیگیری به دلیل زوج ناقل نبودن، شروع مراقبت ویژه براساس فلوچارت مربوط.

فرم شماره‌ی ۸

ارجاع والدین بیماران بتا تالاسمی ماژور

به: مرکز بهداشتی-درمانی ویژه‌ی مشاوره‌ی تالاسمی تاریخ: / /
از: مرکز تزریق خون (بیمارستان)

سلام علیکم

با احترام، والدین بیمار/ بیماران تالاسمی ماژور (یا اینترمدیا) به نام آقای:
و خانم: جهت مشاوره‌ی ویژه‌ی تالاسمی ارجاع می‌شوند.

نام و نام خانوادگی فرزند/ فرزندان مبتلا به بتا تالاسمی ماژور (یا اینترمدیا):

۱-
۲-
۳-
۴-

ملاحظات:

.....
.....
.....
.....

مهر و امضا مسئول مرکز تزریق خون

توجه: در صورت عدم دسترسی به والدین به هر دلیل مانند طلاق، فوت یک یا هر دو والد و ...، لازم است نام و نام خانوادگی فرزند/ فرزندان و علت عدم دسترسی به والدین در بخش ملاحظات تکمیل شده و سپس این فرم به مرکز بهداشتی-درمانی ویژه‌ی مشاوره‌ی تالاسمی ارسال شود.

به: مرکز تزریق خون (بیمارستان) تاریخ: / /
از: مرکز بهداشتی-درمانی ویژه‌ی مشاوره‌ی تالاسمی

سلام علیکم

با احترام، به این وسیله گواهی می‌شود زوج ناقل تالاسمی معرفی شده با مشخصات ذیل در جلسه‌های مشاوره‌ی ویژه‌ی تالاسمی شرکت نمودند.

نام و نام خانوادگی آقا:
نام و نام خانوادگی خانم:

مهر و امضا پزشک مسئول مشاوره

راهنمای تکمیل فرم شماره‌ی ۸ (ارجاع والدین بیماران بتا تالاسمی ماژور):

این فرم شامل دو قسمت است:

قسمت اول فرم توسط مسئول مرکز تزریق خون و با مشارکت کارکنان آن مرکز تکمیل می‌شود. در بالای فرم نام مرکز بهداشتی-درمانی ویژه‌ی مشاوره‌ی تالاسمی و مرکز تزریق خون (بیمارستان) ثبت می‌شود. سپس نام پدر و مادر بیمار نوشته شده، نام و نام خانوادگی فرزند زنده‌ی مبتلا به بیماری تالاسمی (ماژور/ اینترمدیا) در قسمت مربوط ثبت می‌شود (در صورتی که والدین بیش از یک بیمار زنده داشته باشند، نام تمام فرزندان در این فرم ثبت می‌شود) و در صورتی که توضیحات خاص لازم باشد، در قسمت ملاحظات نوشته می‌شود (مانند فوت یکی از والدین یا هر دو، طلاق و یا عدم دسترسی به والدین).

پس از مهر و امضا، والدین توسط این فرم به مرکز بهداشتی-درمانی ویژه‌ی مشاوره‌ی تالاسمی ارجاع می‌شوند.

لازم است تمام والدین بیماران تالاسمی برای یک بار به مرکز بهداشتی-درمانی ویژه‌ی مشاوره‌ی تالاسمی مراجعه کنند. چنانچه دسترسی به والدین به هر دلیل ممکن نباشد، فرم مذکور پس از تکمیل به مرکز بهداشتی-درمانی ویژه‌ی مشاوره‌ی تالاسمی ارسال می‌شود (یا به کارشناس/ کاردان تیم مشاوره در هنگام مراجعه به مرکز تزریق خون داده می‌شود).

قسمت دوم فرم توسط تیم مشاوره و پس از انجام مشاوره‌ی ویژه‌ی تالاسمی با والدین بیمار/ بیماران تکمیل می‌شود.

سپس این فرم از محل نقطه‌چین جداشده و توسط والدین(یا کارشناس/ کاردان تیم مشاوره) به مرکز تزریق خون ارسال می‌شود. مرکز تزریق خون نیز باید پس از رؤیت، آن را در پوشه‌ای جداگانه بایگانی نماید.

تذکر: توصیه می‌شود قسمت‌های اول و دوم فرم شماره‌ی ۸ جداگانه تکثیرشود و مرکز تزریق خون قسمت اول را در دو نسخه تکمیل نماید. نسخه‌ی اول به والدین بیمار داده‌شده تا با آن به مرکز بهداشتی درمانی ویژه‌ی مشاوره‌ی تالاسمی مراجعه نمایند و نسخه‌ی دوم فرم در پوشه‌ی جداگانه(تا دریافت پس‌خوراند) بایگانی شود.

فرم شماره‌ی ۹

اعلام مشخصات بیماران بتا تالاسمی ماژور شناسایی‌شده‌ی جدید

(تولد جدید/ مراجعه جدید) و موارد غیبت از درمان سه ماهه سال ۱۳۰۰۰ شماره: به: مرکز بهداشت شهرستان
از: مرکز تزریق خون(بیمارستان) تاریخ / / ۱۳

سلام علیکم

با احترام، مشخصات بیماران بتا تالاسمی ماژور شناسایی‌شده‌ی جدید(تولد جدید/ مراجعه‌ی جدید) و بیمارانی که طی سه ماهه‌ی گذشته، جهت تزریق خون مراجعه‌نکرده‌اند (موارد غیبت از درمان)، در جدول زیر جهت اطلاع و پیگیری‌های بعدی ارسال می‌شود.

۱	۲	۳	۴		۵
ردیف	نام و نام خانوادگی	نام پدر	نوع پیگیری		نشانی محل سکونت و تلفن تماس
			شناسایی جدید*	غیبت از درمان (شناسایی‌شده‌ی قبلی)	
			مراجعه‌ی جدید	تولد جدید	
۱					
۲					
۳					

* تمام موارد شناسایی جدید اعم از مراجعه یا تولد جدید بیماران تالاسمی ماژور/ ایترمدیا باید علاوه‌بر تکمیل و ارسال این فرم، ازطریق فرم شماره‌ی ۸ به مرکز بهداشتی‌درمانی ویژه‌ی مشاوره‌ی تالاسمی معرفی و ارجاع شوند.

محل مهر و امضا مسئول مرکز تزریق خون(بیمارستان)

به: مرکز تزریق خون(بیمارستان) شماره:
از: مرکز بهداشت شهرستان تاریخ / / ۱۳

سلام علیکم

با احترام، نتیجه‌ی پیگیری موارد غیبت از درمان بیماران تالاسمی اعلام‌شده براساس جدول فوق به شرح زیر اعلام می‌شود:

ردیف	نام و نام خانوادگی	نام پدر	علت عدم مراجعه به مرکز تزریق خون(غیبت از درمان)	اقدام‌های انجام‌شده
۱				
۲				
۳				

محل امضا رئیس مرکز بهداشت شهرستان

راهنمای تکمیل فرم شماره‌ی ۹ (اعلام مشخصات بیماران بتا تالاسمی ماژور شناسایی‌شده‌ی جدید [تولد جدید/ مراجعه‌ی جدید] و موارد غیبت از درمان):

این فرم به منظور شناسایی موارد جدید و پیگیری موارد غیبت از درمان بیماران تالاسمی طراح‌ی شده و از دو قسمت تشکیل می‌شود.

قسمت اول:

در پایان هر فصل (حداکثر تا روز پنجم اولین ماه فصل بعد) توسط سرپرستار مرکز تزریق خون تکمیل و به مرکز بهداشت شهرستان ارسال می‌شود.

ستون ۱ (ردیف): از یک شروع و تا آخر شماره‌گذاری می‌شود.

ستون ۲ (نام و نام خانوادگی): نام و نام خانوادگی بیماران در این ستون ثبت می‌شود.

ستون ۳ (نام پدر): نام پدر بیمار نوشته می‌شود.

ستون ۴ (نوع پیگیری): با توجه به نوع پیگیری مورد نیاز در یکی از ستون‌های شناسایی جدید یا غیبت از درمان علامت × گذاشته می‌شود. شناسایی جدید شامل دو قسمت است:

- مراجعه‌ی جدید، یعنی بیمار از شهرستان یا مرکز خون دیگری به این مرکز انتقال یافته‌است.
- تولد جدید (بروز)، یعنی بیمار برای اولین بار با تشخیص تالاسمی ماژور اقدام به دریافت خون نموده‌است.

ستون ۵ (نشانی محل سکونت و تلفن تماس): نشانی بیمار به‌طور کامل و دقیق نوشته می‌شود. لازم به یادآوری است، اعلام نشانی صحیح جهت دسترسی و انجام اقدام‌های مؤثر و سریع اهمیت ویژه دارد.

تذکر:

۱. والدین بیماران شناسایی‌شده (مراجعه‌ی جدید/ تولد جدید) باید با فرم شماره‌ی ۸ به مرکز بهداشتی درمانی ویژه‌ی مشاوره‌ی تالاسمی جهت انجام مشاوره‌ی استاندارد ارجاع شوند.
۲. چنانچه مرکز تزریق خون طی یک دوره‌ی سه ماهه، غیبت از درمان یا شناسایی جدید نداشته‌باشد، باید گزارش صفر را برای مرکز بهداشت شهرستان ارسال نماید. به عبارت دیگر باید «غیبت از درمان و شناسایی جدید طی سه ماهه‌ی گذشته وجود نداشته‌است» را گزارش نماید.

قسمت دوم:

این قسمت توسط مرکز بهداشت شهرستان، پس از دریافت دلیل غیبت از درمان از مراکز بهداشتی درمانی تحت پوشش (از طریق فرم شماره‌ی ۱۰) تکمیل و به مرکز تزریق خون ارجاع داده می‌شود.

در این قسمت ردیف، نام و نام خانوادگی بیمار و نام پدر نوشته می‌شود و علت عدم مراجعه و غیبت بیمار از درمان به مرکز تزریق خون اعلام می‌شود.

توجه: تصویر این فرم در مرکز بهداشت شهرستان بایگانی می‌شود.

فرم شماره‌ی ۱۰

اعلام مشخصات بیماران بتا تالاسمی ماژور شناسایی‌شده‌ی جدید (تولد جدید)/

مراجعه‌ی جدید) و پیگیری موارد غیبت از درمان

به: مرکز بهداشتی‌درمانی شهری/روستایی شماره:

از: مرکز بهداشت شهرستان تاریخ / / ۱۳

سلام علیکم

با احترام، به استناد گزارش مرکز تزریق خون بیمارستان مشخصات بیمار/ بیماران تالاسمی جدید (ماژور/ اینترمدیا) و موارد غیبت از درمان جهت اطلاع و پیگیری‌های بعدی اعلام می‌شود. مقتضی است در اسرع وقت در مراکز بهداشتی‌درمانی شهری از طریق کارشناس/ کاردان بهداشت خانواده و با مشارکت رابطان بهداشتی، در مراکز بهداشتی‌درمانی روستایی از طریق کارشناس/ کاردان بهداشتی (با مشارکت بهورزان) پیگیری‌های لازم را درخصوص موارد غیبت از درمان به‌عمل آورده و نتیجه را براساس فرم زیر به این مرکز ارسال نمایند. درخصوص شناسایی جدید هم والدین باید تحت مراقبت لازم براساس دستورالعمل و فلوچارت مربوط قرارگیرند.

۱	۲	۳	۴	۵
نام و نام خانوادگی	نام پدر	نوع پیگیری		
		شناسایی جدید*	غیبت از درمان	نشانی محل سکونت و تلفن تماس
		مراجعه‌ی جدید/ تولد جدید	(شناسایی‌شده‌ی قبلی)	
۱				
۲				

* شامل بیماران تالاسمی ماژور و اینترمدیا می‌باشد

محل مهر و امضا رئیس مرکز بهداشت شهرستان

به: مرکز بهداشت شهرستان شماره:

از: مرکز بهداشتی‌درمانی شهری/روستایی تاریخ / / ۱۳

سلام علیکم

با احترام، نتیجه‌ی پیگیری و خلاصه‌ی اقدام‌های انجام‌شده‌ی بیمار/ بیماران تالاسمی ماژور غیبت از درمان اعلام‌شده در جدول زیر ثبت می‌شود.

۱	۲	۳	۴	۵	۶	۷	۸
نام و نام خانوادگی	نام پدر	علت عدم مراجعه به مرکز تزریق خون (غیبت از درمان)		اقدام‌های انجام‌شده	نام و نام خانوادگی پیگیری‌کننده	سمت	امضا
۱							
۲							

محل امضا رئیس مرکز بهداشتی‌درمانی

راهنمای تکمیل فرم شماره‌ی ۱۰ (اعلام مشخصات بیماران بتا تالاسمی

ماژور/ اینترمدیا شناسایی‌شده‌ی جدید [تولد جدید/ مراجعه‌ی جدید] و

پیگیری موارد غیبت از درمان):

پس از دریافت فرم شماره‌ی ۹ مرکز بهداشت شهرستان باید موارد

جدید و غیبت از درمان را در این فرم تکمیل نموده و آن را با توجه

به نشانی بیمار به مرکز بهداشتی‌درمانی مربوط ارسال کند.

این فرم، شامل دو قسمت است:

قسمت اول:

ستون ۱ (ردیف): از یک شروع و تا آخر شماره‌گذاری می‌شود.

ستون ۲ (نام و نام خانوادگی): نام و نام خانوادگی بیماران در این ستون

نوشته می‌شود.

ستون ۳ (نام پدر): نام پدر بیمار نوشته می‌شود.

ستون ۴ (نشانی محل سکونت و تلفن تماس): نشانی بیمار به‌طور کامل و

دقیق نوشته می‌شود. لازم به یادآوری است اعلام نشانی صحیح جهت

دسترسی و انجام اقدام‌های مؤثر و سریع اهمیت ویژه دارد.

قسمت دوم:

پس از پیگیری علت عدم مراجعه‌ی بیمار/ بیماران به مرکز تزریق خون توسط

مرکز بهداشتی‌درمانی تکمیل و به مرکز بهداشت شهرستان ارسال می‌شود.

ستون ۱ (ردیف): از یک شروع و تا به آخر شماره‌گذاری می‌شود.

ستون ۲ (نام و نام خانوادگی): نام و نام خانوادگی بیماران در این

ستون نوشته می‌شود.

ستون ۳) نام پدر): نام پدر بیمار نوشته می‌شود.

ستون ۴) علت عدم مراجعه به مرکز تزریق خون): علت عدم مراجعه‌ی بیمار به مرکز تزریق خون (مانند فوت، مهاجرت، عدم همکاری در ادامه‌ی درمان و ...) پس از بررسی درج می‌شود.

ستون ۵) اقدام‌های انجام‌شده): اقدام‌های انجام‌شده (مانند تشویق بیمار جهت مراجعه‌ی مستمر و به موقع برای تزریق خون و ...) نوشته می‌شود. ستون ۶، ۷ و ۸) نام و نام خانوادگی پیگیری‌کننده، سمت و امضا): نام و نام خانوادگی، سمت، امضا پیگیری‌کننده و علت غیبت از درمان هر یک از بیماران در ستون و ردیف مربوط نوشته می‌شود.

فرم شماره‌ی ۱۱

بررسی اپیدمیولوژیک موارد بروز بتا تالاسمی ماژور

دانشگاه/ دانشکده علوم پزشکی و خدمات بهداشتی درمانی
مرکز بهداشت شهرستان

نام:	نام خانوادگی:	جنسیت:	ملیت:	تاریخ تولد:	۱۳ / /
۱. مشخصات بیمار:					
۲. نشانی محل سکونت:	استان:	شهرستان:	ساکن شهر:		
خیابان:	کوچه:	پلاک:	تلفن (کد):		
تحت پوشش: مرکز بهداشتی درمانی شهری پایگاه بهداشتی ساکن روستا: تحت پوشش: خانه‌ی بهداشت تیم سیار: تلفن (کد):					
۳. وضعیت والدین: نام و نام خانوادگی استان محل تولد شغل تحصیلات قومیت					
پدر:					
مادر:					
سال ازدواج: رابطه‌ی خویشاوندی: دارند □، با ذکر نسبت (دقیق) ندارند □ آیا زوجها قبل از تولد این کودک تحت پوشش بیمه‌های درمانی بوده‌اند؟ □ بلی با ذکر نوع بیمه خیر □ آیا این زوج غربالگری شده‌است؟ بلی □ با ذکر نوع استراتژی: S1 □ S2 □ S3 □ نام شهرستان محل غربالگری خیر □ آیا والدین تحت مشاوره‌ی ویژه‌ی تالاسمی قرار گرفته‌اند؟ بلی □ خیر □ آیا دفترچه‌ی راهنمای مراقبت ویژه‌ی زوج‌های ناقل تالاسمی را دریافت داشته‌اند؟ بلی □ خیر □ آیا والدین آزمایش‌های مرحله‌ی اول PND را انجام داده‌اند؟ بلی □ با ذکر تاریخ / / ۱۳ و ذکر نام آزمایشگاه (ژنتیک) خیر □ آیا والدین براساس فلوچارت مراقبت تحت پیگیری مستمر قرار داشته‌اند؟ بلی □ خیر □ آیا والدین برای این بارداری تمایل داشته‌اند؟ بلی □ خیر □ با ذکر نوع روش جهت پیگیری از بارداری آیا والدین در این بارداری آزمایش‌های مرحله‌ی دوم PND را انجام داده‌اند؟ بلی □ با ذکر تاریخ / / ۱۳ و ذکر نام آزمایشگاه (ژنتیک) و نتیجه خیر □ آیا در صورت اطلاع از ابتلای جنین به بیماری تالاسمی (ماژور) براساس نتایج PND اقدام به سقط نموده‌اند؟ بلی □ با ذکر علت عدم موفقیت خیر □ با ذکر علت: آیا در بارداری‌های قبلی، آزمایش‌های مرحله‌ی دوم PND را انجام داده‌اند؟ (دفعات بارداری قبلی ذکر شود) بلی □ با ذکر دفعات انجام مرحله‌ی دوم PND و نتیجه خیر □					

ادامه در صفحه‌ی بعد ←

→ ادامه‌ی صفحه‌ی قبل

۴. میزان آگاهی والدین در خصوص بیماری تالاسمی (با توجه به راهنما تکمیل شود):

خوب ☐ متوسط ☐ ضعیف ☐ بد ☐
 مهم‌ترین منبع: صدا و سیما ☐ روزنامه و مجله ☐ جلسه‌های آموزشی ☐ دوستان ☐
 اعضای خانواده ☐ کارکنان بهداشتی ☐ تیم مشاوره ☐ مدرسه ☐
 سایر با ذکر نام:

۵. آیا به‌نظر شما ضرورت دارد که کارکنان بهداشتی با شما ارتباط مستمر داشته‌باشند؟ بلی ☐ خیر ☐

۶. وضعیت سایر فرزندان (برادران و خواهران تنی)

تعداد
 سالم (شامل سالم و سالم ناقل) ☐
 آزمایش نشده ☐
 مبتلا به تالاسمی ماژور ☐
 سایر هموگلوبینوپاتی‌ها ☐
 فوت شده (مبتلا به تالاسمی ماژور) ☐
 فوت شده (سایر موارد با ذکر علت) ☐

مرده به دنیا آمده ☐تعداد سقط به دلیل: خودبه‌خودی ☐ ابتلا به تالاسمی ماژور ☐سایر موارد ☐ مجموع ☐

۷. نتایج آزمایش‌های غربالگری:

زن مرد
 MCV
 MCH
 HbA₂

سایر آزمایش‌ها با ذکر نتیجه:

توضیحات:

۸. مشخصات تکمیل‌کننده‌ی فرم:

نام و نام خانوادگی: سمت: تاریخ: / / ۱۳
 نظریه‌ی نهایی: امضا

۹. مشخصات بررسی‌کننده‌ی فرم:

نام و نام خانوادگی: سمت: تاریخ: / / ۱۳
 نظریه‌ی نهایی: امضا
 راهکارهای پیشنهادی:

توجه:

۱. مشخصات بیمار براساس اطلاعات شناسنامه‌ای تکمیل شود.

۲. تاریخ تولد واقعی بیمار ذکر شود.

راهنما: سنجش میزان آگاهی والدین در رابطه با بیماری تالاسمی با سه سؤال زیر انجام شود:

۱. تعریف تالاسمی چیست؟
 ۲. راه انتقال تالاسمی چگونه است؟
 ۳. راه‌های پیشگیری از تالاسمی چیست؟

پاسخ‌های مورد انتظار به‌ترتیب پرسش عبارتند از:

۱. یک بیماری خونی است که از طریق والدین به کودک به ارث می‌رسد.
 ۲. کودک مبتلا به تالاسمی فقط می‌تواند از زوج‌های ناقل تالاسمی متولد شود و این احتمال در هر بارداری ۲۵٪ است.
 ۳. یک راه برای پیشگیری از تولد کودک مبتلا به تالاسمی (ماژور) ازدواج نکردن دو فرد مینور (سالم ناقل) با یکدیگر است.

راه‌های دیگر عبارتند از: پرهیز از بچه‌دار شدن (فرزندخواندگی در صورت تمایل)، استفاده از روش‌های مطمئن پیشگیری از بارداری و استفاده از خدمات تشخیص پیش از تولد در صورت تمایل به بچه‌دار شدن.

نحوه‌ی انتخاب گزینه‌ها:

در صورت پاسخ صحیح به سه پرسش، لطفاً گزینه‌ی خوب را انتخاب کنید.
 در صورت پاسخ صحیح به دو پرسش لطفاً گزینه‌ی متوسط را انتخاب کنید.
 در صورت پاسخ صحیح فقط به یکی از پرسش‌ها، لطفاً گزینه‌ی ضعیف را انتخاب کنید.
 در صورت عدم پاسخ صحیح به هیچ‌یک از پرسش‌های مطرح شده، لطفاً گزینه‌ی بد را انتخاب کنید.

راهنمای تکمیل فرم شماره‌ی ۱۱ (بررسی اپیدمیولوژیک موارد بروز بتا تالاسمی ماژور):

این فرم توسط کارشناس برنامه‌ی تالاسمی شهرستان و پس از کسب اطلاع از هر مورد بروز بتا تالاسمی ماژور تکمیل می‌شود. براساس دستورالعمل برنامه‌ی تالاسمی، بیمارستان موظف است تمام موارد شناسایی شده‌ی جدید تالاسمی ماژور (مراجعه‌ی جدید/ تولد جدید) را در پایان هر فصل از طریق فرم شماره‌ی ۹ به مرکز بهداشت شهرستان اعلام کند. کارشناس برنامه نیز موظف است فقط برای موارد تولد جدید (بروز) با مراجعه به والدین بیمار، نسبت به تکمیل این فرم اقدام نماید.

فرم بررسی اپیدمیولوژیک موارد بروز بیماری شامل ۹ قسمت مجزا است. ابتدا بالای فرم، نام دانشگاه و شهرستان مربوط نوشته می‌شود، سپس قسمت‌های مورد نظر به شرح زیر تکمیل می‌شود.

قسمت اول: مشخصات بیمار شامل نام و نام خانوادگی، جنسیت، ملیت (ایرانی، غیرایرانی با ذکر نام کشور) و تاریخ تولد برحسب روز/ ماه/ سال نوشته می‌شود.

قسمت دوم: ابتدا نشانی محل سکونت، شامل استان، شهرستان و در صورتی که ساکن شهر باشد نام شهر (خیابان، کوچه، پلاک، شماره تلفن و کد شهرستان) و مرکز بهداشتی درمانی شهری و یا پایگاه بهداشتی تحت پوشش نوشته می‌شود. در صورتی که ساکن روستا است، نام روستا و اگر تحت پوشش خانه‌ی بهداشت باشد، نام آن و اگر تحت پوشش تیم سیاری است، در مربع مربوط علامت × گذاشته شود.

قسمت سوم: در این قسمت نام و نام خانوادگی والدین، استان محل تولد، شغل، تحصیلات و قومیت هر یک از آنها به طور مجزا نوشته می‌شود (منظور از قومیت، اقوام مختلف ایرانی مانند کرد، ترک، لر، ترکمن، گیلک، عرب و ... است).

سال ازدواج و رابطه‌ی خویشاوندی با ذکر نسبت خویشاوندی ثبت می‌شود و درخصوص بیمه‌بودن والدین قبل از تولد این کودک سؤال می‌شود. سپس، از زوجها در رابطه با غربالگری و انجام آزمایش تالاسمی سؤال شده و برحسب جواب آنها استراتژی نوع اول، دوم و یا سوم تعیین می‌شود (البته سال ازدواج و این که در گذشته کودک بیمار داشته‌اند یا نه، ممکن است تعیین کننده‌ی نوع استراتژی باشد)، در صورت انجام غربالگری نام شهرستان مربوط ذکر شود.

از زوجها درخصوص انجام مشاوره توسط تیم مشاوره، دریافت دفترچه‌ی مراقبت ویژه‌ی زوج‌های ناقل و انجام مرحله‌ی اول PND سؤال شده و برحسب نوع پاسخ آنها علامت × زده می‌شود.

در ادامه از زوجها درباره‌ی استفاده از روش‌های پیشگیری از بارداری (قبل از تولد این کودک) سؤال شده و در صورتی که پاسخ مثبت باشد، نام روش یا وسیله‌ی مورد استفاده ثبت می‌شود. در غیر این صورت باید دلیل (دلایل) عدم استفاده نوشته شود.

■ از والدین راجع به تمایل آنها به بارداری که به تولد این فرزند منجر شده سؤال می‌شود و با توجه به پاسخ در مربع مربوط علامت × گذاشته می‌شود. در صورتی که پاسخ آنها خیر بود باید از روش

- مورد استفاده جهت پیشگیری از بارداری سؤال شود و عدم استفاده از هیچ روش هم باید نوشته شود.
- از والدین درخصوص انجام و عدم انجام آزمایش‌های مرحله‌ی دوم PND در بارداری این کودک سؤال شده و در صورتی که پاسخ مثبت باشد، تاریخ آزمایش، نام آزمایشگاه و نتیجه‌ی آزمایش نوشته می‌شود.
 - از والدین درخصوص اطلاع از نتیجه‌ی آزمایش PND و اقدام به سقط (ممکن است اقدام شود، ولی به دلایل متفاوتی چون بارداری بیش از ۱۶ هفته موفق نشده باشد) سؤال شده و برحسب مورد در قسمت مربوط علامت × زده می‌شود.
 - در صورت انجام PND در بارداری‌های قبلی، تعداد دفعات و نتیجه‌ی آن ذکر می‌شود.
- قسمت چهارم:** میزان آگاهی والدین (با توجه به راهنما) و مهم‌ترین منبع یا منابع کسب اطلاعات نیز ذکر شود.
- قسمت پنجم:** نظر والدین بیمار را درخصوص ضرورت ارتباط مستمر با کارکنان بهداشتی جویاشده و بنابر پاسخ داده شده، در قسمت مربوط علامت زده می‌شود.
- قسمت ششم:** وضعیت سایر فرزندان و تعداد آنها در قسمت مربوط درج می‌شود.
- قسمت هفتم:** در این قسمت نتایج آزمایش‌های مربوط به غربالگری والدین تکمیل می‌شود.

توجه: اصل سوابق در اختیار زوج‌ها است و نتیجه‌ی آزمایش‌ها نیز در دفاتر ثبت استراتژی اول، دوم و سوم ویژه‌ی زوج‌های ناقل تالاسمی

وجود دارد که می‌توان با درخواست از زوج‌ها و یا مراجعه به مرکز بهداشتی درمانی ویژه‌ی تالاسمی این اطلاعات را به دست آورد. فقط ممکن است در شرایط خاص مانند ازدواج‌های قبل از سال ۱۳۷۶، دسترسی به آزمایش‌ها امکان‌پذیر نباشد که باید «عدم دسترسی به آزمایش‌ها» نوشته شود.

قسمت هشتم: مشخصات تکمیل‌کننده‌ی فرم شامل نام و نام خانوادگی و سمت آن است. همچنین باید در پایان بررسی، نظریه‌ی نهایی خود را درخصوص علت بروز و نیز راهکارهای پیشنهادی به منظور پیشگیری از وقوع موارد جدید بتا تالاسمی ماژور اعلام نماید.

قسمت نهم: پس از ارسال فرم مذکور به مرکز بهداشت استان، توسط کارشناس برنامه‌ی تالاسمی نوشته می‌شود. کارشناس برنامه ضمن نوشتن مشخصات فردی و سمت خود، نظریه‌ی نهایی و نیز راهکارهای پیشنهادی را به منظور پیشگیری از بروز بتا تالاسمی ماژور ثبت می‌نماید. لازم است اصل فرم پس از تکمیل به مرکز بهداشت شهرستان ارجاع شده و یک نسخه از تصویر آن به مرکز مدیریت بیماری‌ها ارسال شود و نسخه‌ی دیگر جهت ارزیابی، تعیین مشکلات، برنامه‌ریزی جهت ارتقای برنامه و ... بایگانی شود.

پرسشنامه‌ی بررسی نتیجه‌ی مشاوره‌ی ویژه‌ی تالاسمی-استراتژی اول

قسمت اول

این پرسشنامه در آغاز جلسه‌ی مشاوره توسط کارشناس/ کاردان تیم مشاوره و برای هر زوج(مرد-زن) به‌طور جداگانه تکمیل می‌شود.

اطلاعات پایه

نام دانشگاه:	نام شهرستان:	سن:	جنسیت:	ملیت:
نام و نام خانوادگی:	استان:	شهرستان:	روستا:	محل تولد:

میزان تحصیلات: بی‌سواد ☐ خواندن و نوشتن ☐ ابتدایی ☐
 راهنمایی و دبیرستان ☐ دیپلم ☐ دانشگاهی ☐

شغل:

بی‌کار ☐ کارگر ☐ کارمند ☐ آزاد ☐
 بازنشسته و بازرخید ☐ کشاورز ☐ سایر موارد:

قومیت:

فارس ☐ کرد ☐ لر ☐ گیلک ☐ بلوچ ☐
 ترکمن ☐ عرب ☐ ترک ☐ سایر موارد:

رابطه‌ی خویشاوندی زوج‌ها:

دارند ☐ ذکر دقیق رابطه: ندارند ☐

زمان مراجعه:

الف) قبل از عقد شامل یکی از موارد زیر:

قبل از مراجعه به محضر و قبل از هر اقدامی ☐ با معرفی‌نامه‌ی محضر ☐

انجام برخی اقدام‌ها^۱ شامل:

ب) بعد از عقد

۱. برخی از اقدام‌ها مانند خبرکردن فامیل و آشنایان، عقد موقت غیررئیتی و ...

ج) سایر موارد با ذکر نام:

نتیجه‌ی مشاوره: انصراف ☐ ازدواج ☐

نشانی محل سکونت فعلی با ذکر تلفن:

نشانی محل زندگی مشترک(در صورت وجود) با ذکر تلفن:

نام و نام خانوادگی تکمیل‌کننده‌ی فرم:

سمت: تاریخ: امضا:

قسمت دوم:

در پایان جلسه‌های مشاوره توسط هر یک از زوج‌ها(مرد - زن) به‌طور جداگانه تکمیل‌شده و به کارشناس تیم مشاوره تحویل می‌شود.

آگاهی‌سنجی:

۱. بیماری تالاسمی چیست؟

الف) یک بیماری مسری است که از فردی به فرد دیگر منتقل می‌شود.

ب) نوعی بیماری خونی و ارثی است که از والدین سالم ناقل(مینور) به فرزندان منتقل می‌شود.

۲. انواع تالاسمی عبارتند از:

الف) ماژور و مینور

ب) ماژور و کم‌خونی فقر آهن

۳. آیا تولد یک فرزند مبتلا به تالاسمی ماژور امکان تولد فرزند مبتلا را در بارداری‌های

بعدی از بین می‌برد؟ بلی ☐ خیر ☐

۴. تشخیص پیش از تولد تالاسمی چیست؟

الف) تشخیص بیماری تالاسمی ماژور در جنین است.

ب) تشخیص تالاسمی مینور در اطرافیان بیمارآن مبتلا به تالاسمی است.

۵. در صورت تصمیم به ازدواج چگونه صاحب فرزند سالم می‌شوید؟

الف) با مراجعه به یکی از مراکز ژنتیک منتخب و انجام به‌موقع آزمایش‌های تشخیص قبل

از تولد، می‌توانم صاحب فرزند سالم شوم.

- ب) نیاز به مراجعه به مرکز ژنتیک نیست؛ زیرا ممکن است شانس بیاورم و فرزندم سالم به دنیا بیاید.
۶. جهت پیشگیری از تولد فرزند بیمار، چه موقع باید به مرکز تشخیص پیش از تولد مراجعه کرد؟
- الف) جهت آزمایش مرحله‌ی اول باید قبل از بارداری به مرکز تشخیص پیش از تولد مراجعه کرد. این آزمایش فقط یک بار انجام می‌شود و زن و شوهر هر دو باید آزمایش شوند.
- ب) جهت انجام آزمایش مرحله‌ی دوم باید در هفته‌ی ۱۰ بارداری به مرکز تشخیص پیش از تولد مراجعه کرد. در این مرحله فقط جنین آزمایش می‌شود.
- ج) الف و ب هر دو درست است.
۷. روش‌های مطمئن پیشگیری از بارداری کدام یک از موارد زیر را شامل می‌شود؟
- الف) دستگاه IUD - آمپول تزریقی - قرص
- ب) بستن لوله‌ها در زن و مرد
- ج) تمام موارد
۸. مهم‌ترین منبع کسب اطلاعات شما چیست؟
- الف) وسایل ارتباط جمعی (رادیو، تلویزیون و روزنامه)
- ب) مدرسه
- ج) جلسه‌های مشاوره
- د) سایر موارد (با ذکر نام)
۹. مهم‌ترین علت تصمیم‌گیری خود را برای انصراف یا ازدواج در یک سطر بنویسید؟
-

چکلیست ارزیابی مدیریت برنامه‌ی پیشگیری از بروز بتا تالاسمی ماژور (سطح معاونت بهداشتی دانشگاه/ دانشکده علوم پزشکی)

- نام دانشگاه:
- تعداد شبکه‌های تابع:
- کل جمعیت تحت پوشش:
- نام و نام خانوادگی کارشناس برنامه‌ی تالاسمی:
- تاریخ بازدید:
- نام و نام خانوادگی پایشگر: سمت:
- نام و نام خانوادگی پایشگر: سمت:

الف) ساختار:

۱. آیا دستورالعمل جامع و متون آموزشی برنامه‌ی پیشگیری از بروز بتا تالاسمی ماژور، کتاب‌های مرجع، فیلم‌های آموزشی و الگوریتم کشوری مراحل انجام آزمایش‌های تالاسمی وجود دارد؟
- بلی-کامل ☐ بلی-ناقص ☐ ذکر نقص خیر ☐
۲. آیا دستورالعمل و متن آموزشی ویژه‌ی آزمایشگاه‌های غربالگری آزمایش‌های تالاسمی، تیم مشاوره، مرکز بهداشتی درمانی شهری/ پایگاه بهداشتی، مرکز بهداشتی درمانی روستایی/ خانه‌ی بهداشت وجود دارد؟
- بلی-کامل ☐ بلی-ناقص ☐ ذکر نقص خیر ☐
۳. آیا متن آموزشی متخصصان زنان و زایمان (ویژه‌ی استراتژی سوم) وجود دارد؟
- بلی-کامل ☐ بلی-ناقص ☐ ذکر نقص خیر ☐

۴. آیا دفترچه‌ی راهنما برای زوج‌های ناقل تالاسمی وجود دارد؟
 بلی ☐ خیر ☐
۵. آیا پوستر آموزشی ۱۰ پرسش و پاسخ ویژه‌ی دانش‌آموزان (دختر سال سوم راهنمایی/ پسر سال سوم دبیرستان) و پوستر آموزشی ۱۵ نکته‌ی دانستنی ویژه‌ی سردفترداران وجود دارد؟
 بلی-کامل ☐ بلی-ناقص ☐ ذکر نقص خیر ☐
۶. آیا جزوه‌های مربوط به اصول مشاوره وجود دارد؟
 بلی-کامل ☐ بلی-ناقص ☐ ذکر نقص خیر ☐
۷. آیا آزمایشگاه (آزمایشگاه‌های) مسئول انجام آزمایش‌های تالاسمی هنگام ازدواج در شهرستان (شهرستان‌های) تحت پوشش تعیین شده‌است؟
 بلی ☐ خیر ☐
۸. آیا مشاور دانشگاهی برنامه‌ی پیشگیری از بروز بتا تالاسمی ماژور تعیین شده‌است؟
 بلی ☐ خیر ☐
۹. آیا ابلاغ مشاور دانشگاهی برنامه‌ی پیشگیری از بروز بتا تالاسمی ماژور توسط ریاست دانشگاه صادر شده‌است؟
 بلی ☐ خیر ☐
۱۰. آیا ابلاغ اعضای شورای دانشگاهی پیشگیری از بیماری‌های ژنتیک توسط ریاست دانشگاه صادر شده‌است؟
 بلی ☐ خیر ☐
۱۱. آیا مرکز بهداشتی درمانی ویژه‌ی مشاوره‌ی تالاسمی در شهرستان‌های تحت پوشش تعیین شده‌است؟
 بلی ☐ خیر ☐

۱۲. آیا بایگانی نامه‌های دریافتی و ارسالی (تنظیم‌شده براساس تاریخ) وجود دارد؟
 بلی ☐ خیر ☐
۱۳. آیا صورت‌جلسه‌های برگزاری جلسه‌ی شورای دانشگاهی پیشگیری از بیماری‌های ژنتیک وجود دارد؟
 بلی ☐ خیر ☐ ذکر علت
۱۴. آیا چک‌لیست پایش سطوح محیطی وجود دارد؟
 بلی-کامل ☐ بلی-ناقص ☐ ذکر نقص خیر ☐
۱۵. آیا فرم‌های آماری (۴ و ۶) به‌موقع به سطح بالاتر گزارش شده‌است؟
 بلی-کامل ☐ بلی-ناقص ☐ ذکر نقص خیر ☐
۱۶. آیا برنامه‌ی نرم‌افزاری پیشگیری از بروز موارد جدید بتا تالاسمی ماژور در محل‌های مورد نظر نصب شده‌است؟
 بلی ☐ خیر ☐
- ب) فرآیند**
۱. آیا طی سال جاری شورای دانشگاهی پیشگیری از بیماری‌های ژنتیک (حداقل سالانه یک بار) تشکیل شده‌است؟
 بلی ☐ خیر ☐
۲. آیا در شورای دانشگاهی مطالب اصلی که مشکلات اجرایی ۳ استراتژی و ۵ محور عملیاتی را حل‌کند مطرح شده‌است؟ (صورت جلسه‌ها بررسی شود).
 بلی ☐ خیر ☐

۳. آیا با معاونت دارو و درمان دانشگاه درخصوص تعیین نحوه‌ی خدمات‌رسانی به زوج‌های ناقل واجد شرایط PND (بی‌بضاعت) هماهنگ شده‌است؟

بلی ☐ خیر ☐

۴. آیا با معاونت دارو و درمان دانشگاه به‌منظور اعلام موارد شناسایی‌شده‌ی جدید بیماری و موارد غیبت از درمان هماهنگ شده‌است؟

بلی ☐ خیر ☐

۵. آیا با معاونت دارو و درمان دانشگاه به‌منظور اعلام سالانه کل موارد بیماری بتا تالاسمی ماژور (از مراکز تزریق خون) هماهنگ شده‌است؟

بلی ☐ خیر ☐

۶. آیا با معاونت دارو و درمان دانشگاه به‌منظور اعلام سالانه موارد فوت از بتا تالاسمی ماژور (از مراکز تزریق خون) هماهنگ شده‌است؟

بلی ☐ خیر ☐

۷. آیا نظارت لازم در زمینه‌ی تعیین آزمایشگاه (های) مسئول انجام آزمایش‌های تالاسمی در شهرستان‌های تحت پوشش انجام شده‌است؟

بلی ☐ خیر ☐

۸. آیا نظارت لازم در زمینه‌ی تعیین مرکز بهداشتی‌درمانی ویژه‌ی مشاوره‌ی تالاسمی در شهرستان‌های تحت پوشش انجام شده‌است؟

بلی ☐ خیر ☐

۹. آیا طی سال جاری کارشناسان برنامه‌ی تالاسمی شهرستان‌های تحت پوشش در زمینه‌ی دستورالعمل برنامه‌ی تالاسمی آموزش دیده‌اند؟

بلی ☐ خیر ☐

۱۰. آیا دوره‌های آموزشی جهت اعضای تیم‌های مشاوره‌ی تالاسمی شهرستان‌های تحت پوشش برگزار شده‌است؟

بلی ☐ خیر ☐

۱۱. آیا با مشاور دانشگاهی برنامه‌ی تالاسمی هماهنگ شده‌است؟

بلی ☐ خیر ☐

۱۲. آیا طی سال جاری پایش برنامه‌ی تالاسمی براساس دستورالعمل و چک‌لیست‌های مربوط در شهرستان‌های تحت پوشش انجام شده‌است؟

بلی ☐ خیر ☐

۱۳. آیا طی سال جاری ارزشیابی برنامه‌ی پیشگیری از بروز بتا تالاسمی ماژور در سطح شهرستان‌های تحت پوشش انجام شده‌است؟

بلی ☐ خیر ☐

۱۴. آیا تحقیقات (Survey) مورد نیاز برنامه و یا مشارکت در تحقیقات مورد نیاز، مطابق دستورالعمل و با هماهنگی مرکز مدیریت بیماری‌ها انجام شده‌است؟ (در صورتی که جواب مثبت است مدارک ضمیمه شود).

بلی ☐ خیر ☐

۱۵. آیا پس‌خوراند مناسب به مرکز بهداشت شهرستان‌های تحت پوشش ارسال شده‌است؟

بلی ☐ خیر ☐

۱۶. آیا آموزش عمومی از طریق شبکه‌ی صدا و سیمای استانی انجام شده‌است؟

بلی ☐ خیر ☐

۱۷. آیا آموزش عمومی از طریق جراید محلی انجام شده‌است؟

بلی ☐ خیر ☐

۱۸. آیا نظارت آزمایشگاهی در سال گذشته توسط گروه نظارت آزمایشگاهی انجام شده‌است؟

بلی ☐ خیر ☐

ج) آگاهی سنجی

۱. آیا کارشناس دانشگاهی برنامه‌ی تالاسمی با الگوریتم مراحل انجام آزمایش‌های تالاسمی و الگوریتم استراتژی سوم آشنایی کامل دارد؟

بلی ☐ خیر ☐

۲. آیا کارشناس دانشگاهی برنامه‌ی تالاسمی استراتژی‌های برنامه‌ی تالاسمی و اهداف آنها را به‌خوبی می‌داند؟

بلی ☐ خیر ☐

۳. آیا کارشناس دانشگاهی برنامه‌ی تالاسمی محورهای عملیاتی برنامه‌ی تالاسمی و اهداف آنها را به‌خوبی می‌داند؟

بلی ☐ خیر ☐

۴. آیا کارشناس دانشگاهی برنامه‌ی تالاسمی با دستورالعمل برنامه‌ی تالاسمی و فرم‌های آن آشنایی کامل دارد؟

بلی ☐ خیر ☐

۵. آیا کارشناس دانشگاهی برنامه‌ی تالاسمی برای ارتقای برنامه پیشنهاد‌های مؤثر دارد؟ (در صورت وجود، پیشنهادها ضمیمه‌شود)

بلی ☐ خیر ☐

چکلیست ارزیابی مدیریت برنامه‌ی پیشگیری از بروز بتا تالاسمی ماژور (سطح مرکز بهداشت شهرستان)

نام مرکز بهداشت شهرستان:

کل جمعیت تحت پوشش:

نام و نام خانوادگی کارشناس برنامه‌ی تالاسمی:

تاریخ بازدید:

نام و نام خانوادگی پایشگر: سمت:

نام و نام خانوادگی پایشگر: سمت:

الف) ساختار

۱. آیا دستورالعمل جامع و متون آموزشی برنامه‌ی پیشگیری از بروز بتا تالاسمی ماژور، کتاب‌های مرجع، فیلم‌های آموزشی و الگوریتم کشوری مراحل انجام آزمایش‌های تالاسمی وجود دارد؟

بلی-کامل ☐ بلی-ناقص ☐ ذکر نقص خیر ☐

۲. آیا دستورالعمل و متن آموزشی ویژه‌ی آزمایشگاه‌های غربالگری آزمایش‌های تالاسمی، تیم مشاوره، مرکز بهداشتی درمانی شهری/ پایگاه بهداشتی، مرکز بهداشتی درمانی روستایی/ خانه‌ی بهداشت وجود دارد؟

بلی-کامل ☐ بلی-ناقص ☐ ذکر نقص خیر ☐

۳. آیا متن آموزشی متخصصان زنان و زایمان (ویژه‌ی استراتژی سوم) وجود دارد؟

بلی ☐ خیر ☐

۴. آیا دفترچه‌ی راهنمای زوج‌های ناقل تالاسمی وجود دارد؟

بلی ☐ خیر ☐

۵. آیا پوستر آموزشی ۱۰ پرسش و پاسخ ویژه‌ی دانش‌آموزان(دختر سال سوم راهنمایی/ پسر سال سوم دبیرستان) و پوستر آموزشی ۱۵ نکته‌ی دانستنی ویژه‌ی سردفترداران وجود دارد؟
- بلی-کامل ☐ بلی-ناقص ☐ ذکر نقص خیر ☐
۶. آیا جزوه‌های مربوط به اصول مشاوره وجود دارد؟
- بلی-کامل ☐ بلی-ناقص ☐ ذکر نقص خیر ☐
۷. آیا آزمایشگاه(آزمایشگاه‌های) ویژه‌ی آزمایش‌های تالاسمی در شهرستان(شهرستان‌های) تحت پوشش تعیین شده‌است؟
- بلی ☐ خیر ☐
۸. آیا مرکز بهداشتی‌درمانی ویژه‌ی مشاوره‌ی تالاسمی در شهرستان تحت پوشش تعیین شده‌است؟
- بلی ☐ خیر ☐
۹. آیا اسامی مرکز بهداشتی‌درمانی ویژه‌ی مشاوره‌ی تالاسمی و آزمایشگاه‌های مورد تأیید جهت انجام آزمایش‌های هنگام ازدواج به اداری ثبت اسناد و املاک شهرستان اعلام شده‌است؟
- بلی ☐ خیر ☐
۱۰. آیا بایگانی نامه‌های دریافتی و ارسالی(تنظیم‌شده براساس تاریخ) وجود دارد؟
- بلی ☐ خیر ☐
۱۱. آیا چک‌لیست پایش سطوح محیطی وجود دارد؟
- بلی-کامل ☐ بلی-ناقص ☐ ذکر نقص خیر ☐
۱۲. آیا فرم‌های مورد نیاز برنامه وجود دارد؟
- بلی ☐ خیر ☐

۱۳. آیا برنامه‌ی نرم‌افزاری برنامه‌ی پیشگیری از بروز موارد جدید بتا تالاسمی ماژور نصب شده‌است؟
- بلی ☐ خیر ☐
- (ب) فرآیند**
۱. آیا طی سال جاری، شورای پیشگیری از بیماری‌های ژنتیک شهرستان تشکیل شده‌است؟
- بلی ☐ خیر ☐
۲. آیا در کمیته‌ی تالاسمی شهرستان مطالب اصلی که مشکلات اجرایی ۳ استراتژی و ۵ محور عملیاتی را حل کند مطرح شده‌است؟
- بلی ☐ خیر ☐
۳. آیا با مدیر درمان شهرستان و مرکز تزریق خون بیماران تالاسمی به‌منظور اعلام موارد جدید بیماری و موارد غیبت از درمان هماهنگ شده‌است؟
- بلی ☐ خیر ☐
۴. آیا با مدیر درمان شهرستان و مرکز تزریق خون بیماران تالاسمی به‌منظور اعلام سالانه‌ی کل موارد بتا تالاسمی ماژور(از مرکز تزریق خون) هماهنگ شده‌است؟
- بلی ☐ خیر ☐
۵. آیا با مدیر درمان و مرکز تزریق خون بیماران تالاسمی به‌منظور اعلام سالانه موارد فوت از بتا تالاسمی ماژور(از مرکز تزریق خون) هماهنگ شده‌است؟
- بلی ☐ خیر ☐

۶. آیا نظارت لازم در زمینه‌ی تعیین آزمایشگاه‌های مسئول انجام آزمایش‌های تالاسمی در سطح شهرستان به عمل آمده‌است؟

بلی ☐ خیر ☐

۷. آیا نظارت لازم در زمینه‌ی تعیین مرکز بهداشتی درمانی ویژه‌ی مشاوره‌ی تالاسمی در سطح شهرستان به عمل آمده‌است؟

بلی ☐ خیر ☐

۸. آیا طی سال جاری کارکنان محیطی در زمینه‌ی دستورالعمل برنامه‌ی تالاسمی آموزش دیده‌اند؟

بلی ☐ خیر ☐

۹. آیا طی سال جاری پایش برنامه‌ی تالاسمی براساس دستورالعمل و چک‌لیست‌های مربوط در شهرستان انجام شده‌است؟

بلی ☐ خیر ☐

۱۰. آیا طی سال جاری ارزشیابی برنامه‌ی پیشگیری از بروز بتا تالاسمی ماژور انجام شده‌است؟

بلی ☐ خیر ☐

۱۱. آیا تحقیقات (Survey) مورد نیاز برنامه مطابق دستورالعمل و با هماهنگی معاونت بهداشتی دانشگاه/ دانشکده انجام شده‌است؟ (در صورتی که پاسخ مثبت است ضمیمه شود)

بلی ☐ خیر ☐

۱۲. آیا پس‌خوراند مناسب به سطوح محیطی ارسال شده‌است؟

بلی ☐ خیر ☐

۱۳. آیا پوستر آموزشی ۱۰ پرسش و پاسخ ویژه‌ی دانش‌آموزان(دختر سال سوم راهنمایی/ پسر سال سوم دبیرستان) توزیع شده‌است؟

بلی ☐ خیر ☐

۱۴. آیا روز جهانی تالاسمی در اردیبهشت‌ماه سال جاری برگزار شده‌است؟

بلی ☐ خیر ☐

۱۵. آیا پوستر آموزشی ۱۵ نکته‌ی دانستنی در بین سردفترداران توزیع شده‌است؟

بلی ☐ خیر ☐

۱۶. آیا دفترچه‌ی راهنمای زوج‌های ناقل تالاسمی توزیع شده‌است؟

بلی ☐ خیر ☐

۱۷. آیا فرم بررسی اپیدمیولوژیک برای تمام موارد بروز بتا تالاسمی ماژور تکمیل شده و به معاونت بهداشتی دانشگاه/ دانشکده علوم پزشکی مربوط ارسال شده‌است؟

بلی ☐ خیر ☐

ج) آگاهی‌سنجی

۱. آیا کارشناس برنامه‌ی تالاسمی شهرستان با الگوریتم کشوری مراحل انجام آزمایش‌های تالاسمی و الگوریتم شناسایی زوج‌های ناقل تالاسمی در استراتژی سوم آشنایی کامل دارد؟

بلی ☐ خیر ☐

۲. آیا کارشناس برنامه‌ی تالاسمی شهرستان، استراتژی‌های برنامه‌ی تالاسمی و اهداف آنها را به‌خوبی می‌شناسد؟

بلی ☐ خیر ☐

۳. آیا کارشناس برنامه‌ی تالاسمی شهرستان، ۵ محور عملیاتی برنامه‌ی تالاسمی و اهداف آنها را به‌خوبی می‌شناسد؟

بلی ☐ خیر ☐

۴. آیا کارشناس برنامه‌ی تالاسمی شهرستان با دستورالعمل برنامه‌ی تالاسمی و فرم‌های آن آشنایی کامل دارد؟

بلی ☐ خیر ☐

۵. آیا کارشناس برنامه‌ی تالاسمی شهرستان پیشنهادهای مؤثر برای ارتقای برنامه دارد؟ (در صورت وجود، پیشنهاد ضمیمه شود)

بلی ☐ خیر ☐

چک‌لیست ارزیابی مشاوره‌ی ویژه‌ی تالاسمی

نام دانشگاه:

نام شهرستان:

نام مرکز بهداشتی درمانی ویژه‌ی مشاوره‌ی تالاسمی:

نام و نام خانوادگی پزشک تیم مشاوره:

نام و نام خانوادگی کارشناس تیم مشاوره:

تاریخ بازدید:

نام و نام خانوادگی پایشگر: سمت:

نام و نام خانوادگی پایشگر: سمت:

الف) ساختار

۱. آیا تیم مشاوره در یکی از مراکز بهداشتی درمانی مستقر است؟

بلی ☐ خیر ☐

۲. آیا مرکز بهداشتی درمانی ویژه‌ی مشاوره‌ی تالاسمی به آزمایشگاه

غربالگری ویژه‌ی آزمایش‌های تالاسمی نزدیک است؟

بلی ☐ خیر ☐

۳. آیا تیم مشاوره از یک نفر پزشک و یک نفر کارشناس/کاردان

تشکیل شده‌است؟

بلی ☐ خیر ☐

۴. آیا پزشک تیم مشاوره یک نسخه از دستورالعمل مربوط را

در دسترس دارد؟

بلی ☐ خیر ☐

۵. آیا کارشناس/ کاردان تیم مشاوره یک نسخه از دستورالعمل را در دسترس دارد؟

بلی ☐ خیر ☐

۶. مدت فعالیت مستمر اعضای تیم مشاوره را بنویسید؟

پزشک - سال ☐ ماه ☐ کارشناس/ کاردان - سال ☐ ماه ☐

۷. پزشک مشاوره چند بار دوره‌های آموزشی را طی کرده‌است؟

حضور ☐ غیر حضوری ☐

۸. کارشناس/ کاردان تیم مشاوره چند بار دوره‌های آموزشی را طی کرده‌است؟

حضور ☐ غیر حضوری ☐

۹. آیا فضای مناسب (براساس ضوابط اعلام‌شده در آموزش‌های حضوری/ غیر حضوری) وجود دارد؟

بلی ☐ خیر ☐

۱۰. آیا دستورالعمل جامع و متون آموزشی برنامه‌ی کشوری پیشگیری از بروز بتا تالاسمی ماژور، متون آموزشی اصول مشاوره (۷ جلد)، سه جلد کتاب مرجع، الگوریتم کشوری مراحل انجام آزمایش‌های تالاسمی (جهت شناسایی زوج‌های ناقل تالاسمی) و مواد کمک آموزشی (مثل پمفلت، تراکت و کتاب‌ها) در آرشیو وجود دارد؟

بلی-کامل ☐ بلی-ناقص ☐ ذکر نقص خیر ☐

۱۱. آیا دفتر ثبت مشخصات مراجعه‌کنندگان به مرکز بهداشتی درمانی ویژه‌ی مشاوره‌ی تالاسمی (S1، S2 و S3) وجود دارد؟

بلی-کامل ☐ بلی-ناقص ☐ ذکر نقص خیر ☐

۱۲. آیا فرم‌های مشاوره‌ی ۴، ۵ و دفترچه‌ی راهنمای زوج‌های ناقل تالاسمی وجود دارد؟

بلی-کامل ☐ بلی-ناقص ☐ ذکر نقص خیر ☐

۱۳. آیا دفترچه‌ی راهنمای زوج‌های ناقل تالاسمی به تعداد کافی وجود دارد؟

بلی ☐ خیر ☐

ب) فرآیند

۱. آیا دفتر مربوط به استراتژی‌ها به‌درستی تکمیل شده‌است؟

بلی-کامل ☐ بلی-ناقص ☐ ذکر نقص خیر ☐

۲. آیا فرم شماره‌ی ۲ (فرم درخواست آزمایش‌های تکمیلی و مشاوره‌ی تخصصی) به‌درستی تکمیل شده‌است؟

بلی ☐ خیر ☐ موردی ندارد ☐

۳. آیا فرم شماره‌ی ۴ (گزارش فعالیت مرکز بهداشتی درمانی ویژه‌ی مشاوره‌ی تالاسمی) به‌درستی تکمیل شده‌است؟

بلی ☐ خیر ☐ موردی ندارد ☐

۴. آیا فرم شماره‌ی ۵ (فرم اعلام مشخصات زوج‌های ناقل تالاسمی/ مشکوک نهایی) به‌درستی تکمیل شده‌است؟

بلی ☐ خیر ☐ موردی ندارد ☐

۵. آیا فرم‌های شماره‌ی ۲، ۴ و ۵ به‌موقع (برابر دستورالعمل) تکمیل و ارسال شده‌است؟

بلی-کامل ☐ بلی-ناقص ☐ ذکر نقص خیر ☐

۶. آیا پزشک تیم مشاوره (براساس شرح وظایف) در فرآیند مشاوره مشارکت فعال دارد؟

بلی ☐ خیر ☐ ذکر علت

۷. آیا کارشناس / کاردان تیم مشاوره (براساس شرح وظایف) در فرآیند مشاوره مشارکت فعال دارد؟

بلی ☐ خیر ☐ ذکر علت

۸. آیا به زوج‌های ناقل تالاسمی و مشکوک نهایی دفترچه‌ی راهنمای زوج ناقل تالاسمی داده می‌شود؟

بلی ☐ خیر ☐ ذکر علت

۹. آیا سوابق هر یک از زوج‌های ناقل تالاسمی / مشکوک نهایی در پوشه‌ی مخصوص زوج‌های ناقل نگهداری می‌شود؟

بلی ☐ خیر ☐ ذکر علت موردی ندارد ☐

۱۰. آیا در پوشه‌ی زوج‌های ناقل تالاسمی تمام سوابق، از قبیل پرسشنامه‌ی بررسی نتیجه‌ی مشاوره‌ی ویژه‌ی تالاسمی، فرم‌های شماره‌ی ۱، ۲، ۳، ۵ و ۸ (برحسب استراتژی، مورد و نیاز) وجود دارد؟

بلی-کامل ☐ بلی-ناقص ☐ ذکر نقص

خیر ☐ ذکر علت موردی ندارد ☐

۱۱. آیا تیم مشاوره با مشاور دانشگاهی برنامه‌ی تالاسمی (براساس ارجاع‌های منعکس در پوشه‌ی زوج‌های ناقل) ارتباط دارد؟

بلی ☐ خیر ☐

۱۲. آیا زوج‌های شناسایی شده‌ی ناقل تالاسمی که تمایل به ازدواج دارند، مرحله‌ی اول PND را قبل از صدور گواهی ازدواج انجام می‌دهند؟

بلی-کامل ☐ بلی-ناقص ☐ ذکر نقص

خیر ☐ ذکر علت موردی ندارد ☐

۱۳. آیا زوج‌های ناقل شناسایی شده در صورت بارداری جهت انجام مرحله‌ی دوم PND ارجاع شده‌اند؟

بلی-کامل ☐ بلی-ناقص ☐ ذکر نقص

خیر ☐ ذکر علت موردی ندارد ☐

۱۴. مهم‌ترین دلایل تصمیم به ازدواج زوج‌های ناقل را از نظر تیم مشاوره (در صورت امکان سه دلیل) به ترتیب الویت بنویسید.

۱.

۲.

۳.

۱۵. مهم‌ترین دلایل اخذ تصمیم زوج‌های ناقل منصرف شده را از نظر تیم مشاوره (در صورت امکان سه دلیل) به ترتیب الویت بنویسید.

۱.

۲.

۳.

۱۶. آیا اقدام‌های لازم جهت مراجعه‌کنندگان استراتژی دوم برابر دستورالعمل انجام می‌شود؟

بلی-کامل ☐ بلی-ناقص ☐ ذکر نقص

خیر ☐ ذکر علت موردی ندارد ☐

۱۷. آیا اقدام‌های لازم جهت مراجعه‌کنندگان استراتژی سوم برابر دستورالعمل انجام می‌شود؟

بلی-کامل ☐ بلی-ناقص ☐ ذکر نقص

خیر ☐ ذکر علت موردی ندارد ☐

چکلیست مرکز بهداشتی درمانی شهری و پایگاه‌های بهداشتی

نام دانشگاه:

نام شهرستان:

نام مرکز بهداشتی درمانی شهری و پایگاه بهداشتی:

تاریخ بازدید:

نام و نام خانوادگی پایشگر: سمت:

نام و نام خانوادگی پایشگر: سمت:

الف) ساختار

۱. آیا دستورالعمل جامع و متون آموزشی برنامه‌ی کشوری پیشگیری از بروز بتا تالاسمی ماژور ویژه‌ی مرکز بهداشتی درمانی شهری و روستایی و پایگاه‌های بهداشتی وجود دارد؟

بلی ☐ خیر ☐

۲. آیا الگوریتم کشوری مراحل انجام آزمایش‌های تالاسمی در مرکز وجود دارد؟

بلی ☐ خیر ☐

۳. آیا الگوریتم شناسایی زوج‌های ناقل تالاسمی در استراتژی سوم در دسترس است؟

بلی ☐ خیر ☐

۴. آیا فرم پیگیری بیماری (فرم‌های شماره‌ی ۱۵ و ۱۶ نظام شبکه) وجود دارد؟

بلی ☐ خیر ☐

۵. آیا فرم شماره‌ی ۶ وجود دارد؟

بلی ☐ خیر ☐

۶. آیا فرم شماره‌ی ۷ (غربالگری استراتژی ۳) در مناطق پرشیوع وجود دارد؟

بلی ☐ خیر ☐

۷. آیا فرم شماره‌ی ۱۰ وجود دارد؟

بلی ☐ خیر ☐

ب) فرآیند

۱. آیا مراقبت ویژه‌ی زوج‌های ناقل براساس فلوچارت مربوط انجام شده است؟

بلی-کامل ☐ بلی-ناقص ☐ ذکر نقص خیر ☐

۲. آیا زوج‌های ناقل خواهان فرزند، جهت انجام آزمایش مرحله‌ی اول PND به مرکز بهداشتی درمانی ویژه‌ی مشاوره‌ی تالاسمی ارجاع شده‌اند؟

بلی-کامل ☐ بلی-ناقص ☐ ذکر نقص خیر ☐

۳. آیا زوج‌های ناقل باردار جهت انجام آزمایش مرحله‌ی دوم PND به مرکز بهداشتی درمانی ویژه‌ی مشاوره‌ی تالاسمی ارجاع شده‌اند؟

بلی-کامل ☐ بلی-ناقص ☐ ذکر نقص خیر ☐خیر ☐ ذکر علت موردی ندارد ☐

۴. آیا زوج‌های ناقلی که براساس نتایج آزمایش‌های مرحله‌ی دوم PND جنین آنها مبتلا به تالاسمی ماژور بوده و باید سقط کنند پیگیری شده‌اند؟

بلی ☐ خیر ☐ موردی ندارد ☐

۵. آیا بیمارانی که غیبت از درمان دارند پیگیری شده‌اند؟

بلی ☐ خیر ☐ موردی ندارد ☐

۶. آیا فرم پیگیری بیماری جهت بیماران مبتلا به تالاسمی ماژور تکمیل شده و در پرونده‌ی خانوار مربوط قرار دارد؟

بلی ☐ خیر ☐ موردی ندارد ☐

۷. آیا فرم شماره‌ی ۶ به‌درستی تکمیل و هر سه ماه یک بار ارسال شده‌است؟

بلی ☐ خیر ☐ موردی ندارد ☐

۸. آیا فرم شماره‌ی ۷ جهت استراتژی سوم به‌درستی تکمیل شده‌است؟

بلی-کامل ☐ بلی-ناقص ☐ خیر ☐ موردی ندارد ☐

۹. آیا فرم شماره‌ی ۱۰ جهت پیگیری غیبت از درمان بیماران به‌درستی تکمیل شده‌است؟

بلی-کامل ☐ بلی-ناقص ☐ خیر ☐ موردی ندارد ☐

۱۰. آیا براساس الگوریتم شناسایی زوج‌های ناقل تالاسمی در استراتژی سوم، افراد واجد شرایط به مرکز بهداشتی‌درمانی ویژه‌ی مشاوره‌ی تالاسمی ارجاع شده‌اند؟

بلی-کامل ☐ بلی-ناقص ☐ ذکر نقص

خیر ☐ ذکر علت موردی ندارد ☐

۱۱. آیا گروه‌های هدف در برنامه‌ی پیشگیری از بروز بتا تالاسمی ماژور (براساس شرح وظایف) آموزش دیده‌اند؟

بلی ☐ خیر ☐ ذکر علت موردی ندارد ☐

۱۲. آیا والدین بیماران تالاسمی که فرزند بیمار آنها فوت کرده‌است، به مرکز بهداشتی‌درمانی ویژه‌ی مشاوره‌ی تالاسمی ارجاع شده‌اند؟

بلی-کامل ☐ بلی-ناقص ☐ ذکر نقص

خیر ☐ ذکر علت موردی ندارد ☐

۱۳. آیا زوج‌های مشکوک نهایی جهت انجام آزمایش‌های تکمیلی پیگیری شده‌اند؟

بلی ☐ خیر ☐

۱۴. آیا طی یک سال گذشته در منطقه‌ی تحت پوشش، بروز بتا تالاسمی ماژور وجود داشته‌است؟

بلی ☐ ذکر علت خیر ☐ موردی ندارد ☐

ج) آگاهی‌سنجی

۱. آیا کارمند بهداشتی بتا تالاسمی ماژور را می‌شناسد؟

بلی ☐ خیر ☐

۲. آیا کارمند بهداشتی سالم ناقل (مینور) را می‌شناسد؟

بلی ☐ خیر ☐

۳. آیا کارمند بهداشتی علت تولد کودک مبتلا به تالاسمی ماژور را می‌داند؟

بلی ☐ خیر ☐

۴. آیا کارمند بهداشتی نحوه‌ی انتقال بتا تالاسمی ماژور را می‌داند؟

بلی ☐ خیر ☐

۵. آیا کارمند بهداشتی علائم بتا تالاسمی ماژور را می‌شناسد؟

بلی ☐ خیر ☐

۶. آیا کارمند بهداشتی راه‌های پیشگیری از بتا تالاسمی ماژور را می‌داند؟

بلی ☐ خیر ☐

۷. آیا کارمند بهداشتی احتمال تولد فرزند مبتلا به تالاسمی ماژور را

در هر بارداری در زوج‌های ناقل تالاسمی می‌داند؟

بلی ☐ خیر ☐

۸. آیا کارمند بهداشتی گروه‌های هدف آموزش در برنامه‌ی

تالاسمی را می‌شناسد؟

بلی ☐ خیر ☐

۹. آیا کارمند بهداشتی درخصوص PND آگاهی لازم (در حد متن

آموزشی مربوط)^۱ دارد؟

بلی ☐ خیر ☐

۱۰. آیا کارمند بهداشتی نحوه‌ی ارجاع زوج‌های ناقل را جهت

آزمایش‌های PND می‌داند؟

بلی ☐ خیر ☐

۱۱. آیا کارمند بهداشتی، مرکز بهداشتی درمانی ویژه‌ی مشاوره‌ی

تالاسمی را می‌شناسد؟

بلی ☐ خیر ☐

۱. اطلاعات لازم درخصوص PND در متن آموزشی ویژه‌ی کارشناسان/ کاردانان (تحت عنوان تشخیص پیش از تولد) وجود دارد.

۱۲. آیا کارمند بهداشتی استراتژی اول را می‌شناسد؟

بلی ☐ خیر ☐

۱۳. آیا کارمند بهداشتی استراتژی دوم را می‌شناسد؟

بلی ☐ خیر ☐

۱۴. آیا کارمند بهداشتی استراتژی سوم و نحوه‌ی اجرای آن را می‌شناسد؟

(ویژه‌ی مناطق پرشیوع)

بلی ☐ خیر ☐

۱۵. آیا کارمند بهداشتی از الگوریتم شناسایی زوج‌های ناقل تالاسمی

در استراتژی سوم اطلاع کافی دارد؟

بلی ☐ خیر ☐

چکلیست مرکز بهداشتی درمانی روستایی

نام دانشگاه:

نام شهرستان:

نام مرکز بهداشتی درمانی روستایی:

تاریخ بازدید:

نام و نام خانوادگی پیشگر: سمت:

نام و نام خانوادگی پیشگر: سمت:

الف) ساختار

۱. آیا دستورالعمل جامع و متون آموزشی برنامه‌ی پیشگیری از بروز بتا تالاسمی ماژور ویژه‌ی مراکز بهداشتی درمانی، پایگاه بهداشتی و خانه‌ی بهداشت وجود دارد؟

بلی ☐ خیر ☐

۲. آیا الگوریتم کشوری مراحل انجام آزمایش‌های تالاسمی وجود دارد؟

بلی ☐ خیر ☐

۳. آیا الگوریتم شناسایی زوج‌های ناقل تالاسمی در استراتژی سوم در دسترس است؟

بلی ☐ خیر ☐

۴. آیا چکلیست پایش برنامه‌ی تالاسمی (ویژه‌ی خانه‌ی بهداشت) وجود دارد؟

بلی ☐ خیر ☐

ب) فرآیند

۱. آیا دستورالعمل جامع و متون آموزشی برنامه‌ی کشوری پیشگیری از بروز بتا تالاسمی ماژور ویژه‌ی خانه‌ی بهداشت ارسال شده است؟

بلی ☐ خیر ☐

۲. آیا طی سال جاری جلسه‌ی آموزشی در ارتباط با بیماری تالاسمی جهت بهورزان برگزار شده است؟

بلی ☐ خیر ☐

۳. آیا طی سال جاری جلسه‌های آموزشی جهت گروه‌های هدف برنامه‌ی تالاسمی برابر دستورالعمل برگزار شده است؟

بلی-کامل ☐ بلی-ناقص ☐ ذکر موارد نقص خیر ☐

۴. آیا پزشک و کاردان مرکز بر نحوه‌ی اجرای استراتژی ۳ توسط بهورزان نظارت دارند؟

بلی ☐ خیر ☐

۵. آیا فرم شماره‌ی ۵ دریافت شده از مرکز بهداشت شهرستان، جهت انجام مراقبت به خانه‌ی بهداشت تحت پوشش ارسال شده است؟

بلی ☐ خیر ☐ موردی ندارد ☐

۶. آیا طی سال جاری برنامه‌ریزی به‌منظور پایش خانه‌های بهداشت تحت پوشش انجام شده است؟

بلی ☐ خیر ☐

۷. آیا فرم شماره‌ی ۶ به‌موقع از خانه‌های بهداشت تحت پوشش گردآوری و به سطح بالاتری ارسال شده است؟

بلی-کامل ☐ بلی-ناقص ☐ خیر ☐ موردی ندارد ☐

۸. آیا فرم شماره‌ی ۱۰ جهت پیگیری موارد غیبت از درمان، تکمیل و ارسال شده‌است؟

بلی ☐ خیر ☐

۹. آیا طی یک سال گذشته در منطقه‌ی تحت پوشش بروز بتا تالاسمی ماژور وجود داشته‌است؟

بلی ☐ ذکر علت خیر ☐ موردی ندارد ☐

ج) آگاهی‌سنجی

۱. آیا کارمند بهداشتی بتا تالاسمی ماژور را می‌شناسد؟

بلی ☐ خیر ☐

۲. آیا کارمند بهداشتی سالم ناقل (مینور) را می‌شناسد؟

بلی ☐ خیر ☐

۳. آیا کارمند بهداشتی علت تولد کودک مبتلا به تالاسمی ماژور را می‌داند؟

بلی ☐ خیر ☐

۴. آیا کارمند بهداشتی نحوه‌ی انتقال بیماری تالاسمی ماژور را می‌داند؟

بلی ☐ خیر ☐

۵. آیا کارمند بهداشتی احتمال تولد فرزند مبتلا به تالاسمی ماژور را

در هر بارداری در زوج‌های ناقل تالاسمی می‌داند؟

بلی ☐ خیر ☐

۶. آیا کارمند بهداشتی علائم تالاسمی ماژور را می‌شناسد؟

بلی ☐ خیر ☐

۷. آیا کارمند بهداشتی راه‌های پیشگیری از تالاسمی ماژور را می‌داند؟

بلی ☐ خیر ☐

۸. آیا کارمند بهداشتی گروه‌های هدف آموزش در برنامه‌ی تالاسمی را می‌شناسد؟

بلی ☐ خیر ☐

۹. آیا کارمند بهداشتی درخصوص PND آگاهی^۱ (در حد متن آموزشی مربوط) لازم دارد؟

بلی ☐ خیر ☐

۱۰. آیا کارمند بهداشتی نحوه‌ی ارجاع زوج‌های ناقل را جهت انجام آزمایش‌های PND می‌داند؟

بلی ☐ خیر ☐

۱۱. آیا کارمند بهداشتی، مرکز بهداشتی درمانی ویژه‌ی مشاوره‌ی تالاسمی را می‌شناسد؟

بلی ☐ خیر ☐

۱۲. آیا کارمند بهداشتی استراتژی اول را می‌شناسد؟

بلی ☐ خیر ☐

۱۳. آیا کارمند بهداشتی استراتژی دوم را می‌شناسد؟

بلی ☐ خیر ☐

۱۴. آیا کارمند بهداشتی از الگوریتم شناسایی زوج‌های ناقل تالاسمی در استراتژی سوم (ویژه‌ی مناطق پرشیوع) اطلاع کافی دارد؟

بلی ☐ خیر ☐

۱۵. آیا کارمند بهداشتی استراتژی سوم و نحوه‌ی اجرای آن را می‌شناسد؟

بلی ☐ خیر ☐

۱. اطلاعات لازم درخصوص PND در متن آموزشی ویژه‌ی کارشناسان/ کاردانان و بهورزان (تحت عنوان تشخیص پیش از تولد) وجود دارد.

چکلیست خانه‌ی بهداشت

- نام دانشگاه:
- نام شهرستان:
- نام مرکز بهداشتی درمانی:
- نام خانه‌ی بهداشت:
- تاریخ بازدید:
- نام و نام خانوادگی پیشگر: سمت:
- نام و نام خانوادگی پیشگر: سمت:

الف) ساختار

۱. آیا دستورالعمل جامع و متون آموزشی برنامه‌ی کشوری پیشگیری از بروز بتا تالاسمی ماژور ویژه‌ی خانه‌ی بهداشت وجود دارد؟
 بلی ☐ خیر ☐
۲. آیا فرم پیگیری بیماری (فرم‌های شماره‌ی ۱۵ و ۱۶ نظام شبکه) وجود دارد؟
 بلی ☐ خیر ☐
۳. آیا فرم شماره‌ی ۶ وجود دارد و به‌طور صحیح تکمیل می‌شود؟
 بلی ☐ خیر ☐
۴. آیا فرم شماره‌ی ۷ (غربالگری استراتژی سوم ویژه‌ی استان‌های پرشیوع) در مناطق پرشیوع وجود دارد؟
 بلی ☐ خیر ☐
۵. آیا الگوریتم شناسایی زوج‌های ناقل تالاسمی در استراتژی سوم (ویژه‌ی استان‌های پرشیوع) وجود دارد؟
 بلی ☐ خیر ☐

ب) فرآیند

۱. آیا مراقبت ویژه‌ی زوج‌های ناقل براساس فلوچارت مربوط انجام شده‌است؟
 بلی-کامل ☐ بلی-ناقص ☐ ذکر موارد نقص خیر ☐
۲. آیا زوج‌های ناقل خواهان فرزند، جهت انجام آزمایش مرحله‌ی اول PND به مرکز بهداشتی درمانی ویژه‌ی مشاوره‌ی تالاسمی ارجاع شده‌اند؟
 بلی-کامل ☐ بلی-ناقص ☐ ذکر نقص
 خیر ☐ ذکر علت موردی ندارد ☐
۳. آیا زوج‌های ناقل باردار جهت انجام آزمایش مرحله‌ی دوم PND به مرکز بهداشتی درمانی ویژه‌ی مشاوره‌ی تالاسمی ارجاع شده‌اند؟
 بلی-کامل ☐ بلی-ناقص ☐ ذکر نقص
 خیر ☐ ذکر علت موردی ندارد ☐
۴. آیا زوج‌های ناقلی که براساس نتایج آزمایش‌های مرحله‌ی دوم PND، جنین آنها تالاسمی ماژور بوده و باید سقط کنند پیگیری شده‌اند؟
 بلی ☐ خیر ☐ موردی ندارد ☐
۵. آیا بیمارانی که غیبت از درمان دارند پیگیری شده‌اند؟
 بلی ☐ خیر ☐ موردی ندارد ☐
۶. آیا فرم پیگیری بیماری جهت بیماران مبتلا به تالاسمی ماژور تکمیل و در پرونده‌ی خانوار مربوط قرار دارد؟
 بلی ☐ خیر ☐ موردی ندارد ☐

۷. آیا فرم شماره‌ی ۶ به‌درستی تکمیل و هر سه ماه یک بار ارسال شده‌است؟

بلی ☐ خیر ☐ موردی ندارد ☐

۸. آیا فرم شماره‌ی ۷ جهت استرژزی سوم به‌درستی تکمیل شده‌است؟ (ویژه‌ی استان‌های پرشیوع)

بلی-کامل ☐ بلی-ناقص ☐ خیر ☐ موردی ندارد ☐

۹. آیا فرم شماره‌ی ۱۰ جهت پیگیری موارد غیبت از درمان تکمیل و ارسال شده‌است؟

بلی ☐ خیر ☐ موردی ندارد ☐

۱۰. آیا براساس الگوریتم شناسایی زوج‌های ناقل تالاسمی در استراتژی سوم، افراد واجد شرایط به مرکز بهداشتی‌درمانی ویژه‌ی مشاوره‌ی تالاسمی ارجاع شده‌اند؟

بلی-کامل ☐ بلی-ناقص ☐ ذکر نقص

خیر ☐ ذکر علت موردی ندارد ☐

۱۱. آیا گروه‌های هدف در برنامه‌ی پیشگیری از بروز بتا تالاسمی ماژور(براساس شرح وظایف) آموزش دیده‌اند؟

بلی-کامل ☐ بلی-ناقص ☐ خیر ☐ ذکر علت

۱۲. آیا والدین بیماران تالاسمی که فرزند بیمار آنها فوت کرده‌است به مرکز بهداشتی‌درمانی ویژه‌ی مشاوره‌ی تالاسمی ارجاع شده‌اند؟

بلی-کامل ☐ بلی-ناقص ☐ ذکر نقص

خیر ☐ ذکر علت موردی ندارد ☐

۱۳. آیا جهت انجام آزمایش‌های تکمیلی زوج‌های مشکوک نهایی پیگیری شده‌اند؟

بلی ☐ خیر ☐

ج) آگاهی سنجی

۱. آیا کارمند بهداشتی بتا تالاسمی ماژور را می‌شناسد؟

بلی ☐ خیر ☐

۲. آیا کارمند بهداشتی سالم ناقل(مینور) را می‌شناسد؟

بلی ☐ خیر ☐

۳. آیا کارمند بهداشتی علت تولد کودک مبتلا به تالاسمی ماژور را می‌داند؟

بلی ☐ خیر ☐

۴. آیا کارمند بهداشتی نحوه‌ی انتقال بیماری تالاسمی ماژور را می‌داند؟

بلی ☐ خیر ☐

۵. آیا کارمند بهداشتی احتمال تولد فرزند مبتلا به تالاسمی ماژور را

در هر بارداری در زوج‌های ناقل تالاسمی می‌داند؟

بلی ☐ خیر ☐

۶. آیا کارمند بهداشتی علائم بیماری تالاسمی ماژور را می‌شناسد؟

بلی ☐ خیر ☐

۷. آیا کارمند بهداشتی راه‌های پیشگیری از تالاسمی ماژور را می‌داند؟

بلی ☐ خیر ☐

۸. آیا کارمند بهداشتی گروه‌های هدف آموزش در برنامه‌ی

تالاسمی را می‌شناسد؟

بلی ☐ خیر ☐

۹. آیا کارمند بهداشتی آگاهی^۱ لازم (در حد متن آموزشی مربوط) درخصوص PND دارد؟

بلی ☐ خیر ☐

۱۰. آیا کارمند بهداشتی نحوه‌ی ارجاع زوج‌های ناقل را جهت انجام آزمایش‌های PND می‌داند؟

بلی ☐ خیر ☐

۱۱. آیا کارمند بهداشتی، مرکز بهداشتی‌درمانی ویژه‌ی مشاوره‌ی تالاسمی را می‌شناسد؟

بلی ☐ خیر ☐

۱۲. آیا کارمند بهداشتی استراتژی اول را می‌شناسد؟

بلی ☐ خیر ☐

۱۳. آیا کارمند بهداشتی استراتژی دوم را می‌شناسد؟

بلی ☐ خیر ☐

۱۴. آیا کارمند بهداشتی از الگوریتم شناسایی زوج‌های ناقل تالاسمی در استراتژی سوم اطلاع کافی دارد؟

بلی ☐ خیر ☐

۱۵. آیا کارمند بهداشتی استراتژی سوم و نحوه‌ی اجرای آن را می‌شناسد؟ (ویژه‌ی مناطق پرشیوع)

بلی ☐ خیر ☐

۱. اطلاعات لازم درخصوص PND در متن آموزشی ویژه‌ی بهورزان (تحت عنوان تشخیص قبل از تولد) وجود دارد.

بررسی شاخص‌های برنامه‌ی پیشگیری از بروز بتا تالاسمی ماژور
شاخص کلی

۱. میزان بروز:

$$\frac{\text{تعداد موارد جدید بتا تالاسمی ماژور در یک منطقه طی یک سال گذشته}}{\text{تعداد متولدین زنده در همان منطقه در همان سال}} \times 1000$$

۲. میزان شیوع:

$$\frac{\text{تعداد موارد جدید و قدیم تالاسمی ماژور در یک منطقه طی یک سال گذشته}}{\text{جمعیت وسط سال در همان منطقه در همان سال}} \times 100000$$

الف) شاخص‌های مربوط به محور عملیاتی آموزش:

۱. درصد پزشکان آموزش‌دیده‌ی تیم مشاوره‌ی تالاسمی (به تفکیک حضوری و غیرحضوری):

$$\frac{\text{تعداد پزشکان آموزش‌دیده‌ی تیم مشاوره‌ی تالاسمی (به تفکیک حضوری و غیرحضوری) طی یک سال}}{\text{تعداد کل پزشکان تیم‌های مشاوره‌ی تالاسمی طی همان سال}} \times 100$$

۲. درصد کارشناسان/کاردان‌های آموزش‌دیده‌ی تیم مشاوره‌ی تالاسمی (به تفکیک حضوری و غیرحضوری):

$$\frac{\text{تعداد کارشناسان(کاردان‌ها) آموزش‌دیده‌ی تیم مشاوره‌ی تالاسمی (به تفکیک حضوری و غیرحضوری) طی یک سال}}{\text{تعداد کل کارشناسان(کاردان‌ها) تیم‌های مشاوره‌ی تالاسمی طی همان سال}} \times 100$$

۳. درصد انجام غربالگری در S_۲:

$$\frac{\text{کل جمعیت غربالگری‌شده در S_۲ طی یک سال گذشته}}{\text{کل جمعیت هدف غربالگری در S_۲ طی همان سال}} \times 100$$

(ب) شاخص‌های مربوط به محور عملیاتی مشاوره:

۱. درصد زوج‌های ناقل شناسایی شده بین متقاضیان ازدواج (S_1):

$$\times 100 = \frac{\text{تعداد زوج‌های ناقل شناسایی شده طی یک سال گذشته}}{\text{تعداد کل متقاضیان ازدواج طی همان سال}}$$

۲. درصد زوج‌های ناقل منصرف شده از ازدواج (S_1):

$$\times 100 = \frac{\text{تعداد زوج‌های ناقل منصرف شده از ازدواج طی یک سال}}{\text{تعداد کل زوج‌های ناقل شناسایی شده در همان سال}}$$

۳. درصد زوج‌های ناقل ازدواج کرده (S_1):

$$\times 100 = \frac{\text{تعداد زوج‌های ناقل ازدواج کرده طی یک سال}}{\text{تعداد کل زوج‌های ناقل شناسایی شده طی همان سال}}$$

(ج) شاخص‌های مربوط به محور عملیاتی مراقبت:

۱. درصد موارد جدید بتا تالاسمی ماژور در S_1 :

$$\times 100 = \frac{\text{تعداد موارد جدید بتا تالاسمی ماژور در } S_1 \text{ طی یک سال گذشته}}{\text{تعداد کل موارد جدید بتا تالاسمی ماژور طی همان سال}}$$

۲. درصد موارد جدید بتا تالاسمی ماژور در S_2 :

$$\times 100 = \frac{\text{تعداد موارد جدید بتا تالاسمی ماژور در } S_2 \text{ طی یک سال گذشته}}{\text{تعداد کل موارد جدید بتا تالاسمی ماژور طی همان سال}}$$

۳. درصد موارد جدید بتا تالاسمی ماژور در S_3 :

$$\times 100 = \frac{\text{تعداد موارد جدید بتا تالاسمی ماژور در } S_3 \text{ طی یک سال گذشته}}{\text{تعداد کل موارد جدید بتا تالاسمی ماژور طی همان سال}}$$

۴. درصد زوج‌های ناقل ازدواج کرده که مرحله‌ی اول PND را انجام داده‌اند (S_1):

تعداد زوج‌های ناقل تحت پوشش در S_1 که مرحله‌ی اول PND را در طی یک سال انجام داده‌اند

$$\times 100 = \frac{\text{تعداد کل زوج‌های ناقل } S_1 \text{ تحت پوشش طی همان سال}}$$

۵. درصد والدین بیماران بتا تالاسمی ماژور که مرحله‌ی اول PND را انجام داده‌اند (S_2):

تعداد والدین بیماران بتا تالاسمی ماژور که مرحله‌ی اول PND را طی یک سال انجام داده‌اند

$$\times 100 = \frac{\text{تعداد کل والدین بیماران بتا تالاسمی ماژور (واجد شرایط باروری) تحت مراقبت طی همان سال}}$$

۶. درصد زوج‌های ناقل تالاسمی شناسایی شده که مرحله‌ی اول PND را انجام داده‌اند (S_3):

تعداد زوج‌های ناقل تحت پوشش در S_3 که مرحله‌ی اول PND را طی یک سال گذشته انجام داده‌اند

$$\times 100 = \frac{\text{تعداد کل زوج‌های ناقل شناسایی شده‌ی تحت پوشش در } S_3 \text{ طی همان سال}}$$

۷. درصد زوج‌های ناقل باردار که مرحله‌ی دوم PND را انجام داده‌اند (S_1):

تعداد زوج‌های ناقل باردار S_1 که مرحله‌ی دوم PND را طی یک سال گذشته انجام داده‌اند

$$\times 100 = \frac{\text{تعداد کل زوج‌های ناقل باردار } S_1 \text{ طی همان سال}}$$

۸. درصد مادران بیماران بتا تالاسمی ماژور باردار که مرحله‌ی دوم PND را انجام داده‌اند (S_۲):

$$\frac{\text{تعداد مادران باردار S}_2 \text{ که مرحله‌ی دوم PND را طی یک سال گذشته انجام داده‌اند}}{\text{تعداد کل موارد بارداری در مادران بیماران بتا تالاسمی ماژور S}_2 \text{ طی همان سال}} \times 100$$

۹. درصد زوج‌های ناقل باردار که مرحله‌ی دوم PND را انجام داده‌اند (S_۲):

$$\frac{\text{تعداد زوج‌های ناقل باردار در S}_2 \text{ که مرحله‌ی دوم PND را طی یک سال گذشته انجام داده‌اند}}{\text{تعداد کل موارد بارداری در زوج‌های ناقل (S}_2) \text{ طی همان سال}} \times 100$$

۱۰. درصد زوج‌های ناقل تحت پوشش برنامه‌ی تنظیم خانواده^۱

(به تفکیک هر یک از روش‌های مطمئن و غیرمطمئن):

$$\frac{\text{تعداد زوج‌های ناقل واجد شرایط تنظیم خانواده (به تفکیک هر یک از روش‌های مطمئن و غیرمطمئن طی یک سال گذشته)}}{\text{تعداد کل زوج‌های ناقل شناسایی شده (واجد شرایط باروری) طی همان سال}} \times 100$$

۱. توجه شاخص شماری ۱۰ از محور عملیاتی مراقبت، می‌تواند به تفکیک هر یک از استراتژی‌ها و هر یک از وسایل پیشگیری از بارداری محاسبه شود.

متون آموزشی گروه‌های هدف در برنامه‌ی
پیشگیری از بروز بتا تالاسمی ماژور

سوی دیگر، یک الگوی کلاسیک ژنتیک برای بروز این بیماری وجود دارد. از سال‌ها قبل، مکانیزم ایجاد بیماری شناخته‌شده و ساختار مولکولی آن قابل دستیابی است. به دلایل مختلف مولکولی و تاریخی پزشکی تالاسمی، این بیماری نقش هموارکننده‌ی راه را برای دستیابی به ساختارهای ژنتیک در کشور برعهده دارد و الگوی مناسبی برای سایر بیماری‌های ژنتیک است.

تعریف و تاریخچه

تالاسمی یکی از شایع‌ترین اختلال‌ها و بیماری‌های خونی است که به صورت ژنتیک از نسلی به نسل دیگر منتقل می‌شود. تالاسمی یک واژه‌ی یونانی و مرکب از دو واژه‌ی تالاسا^۱ به معنی دریا و امیا^۲ به معنی خون است. اولین بار در سال ۱۹۲۵ میلادی کولی^۳ و لی^۴ نوعی کم‌خونی را گزارش کردند که با اسپلنومگالی و تغییرات استخوانی همراه بود و به دلیل شیوع زیاد این بیماری در اطراف دریای مدیترانه، تالاسمی نامگذاری شد. البته کولی درحقیقت شکل هموزیگوت بیماری را شرح داده بود که امروزه بتا تالاسمی ماژور نامیده می‌شود.

اتیولوژی یا سبب‌شناسی بیماری

برای یادآوری، علت ایجاد بیماری در ذیل بحث می‌شود:

گلبول‌های قرمز خون مسئول انتقال اکسیژن به بافت‌ها هستند و

1. Thalassa
2. Emia
3. Cooley
4. Lee

متن آموزشی ویژه‌ی پزشکان متخصص^۱ (زنان و زایمان)

اهمیت برنامه‌های ژنتیک

علم ژنتیک ازجمله علوم است که طی ۱۰ سال اخیر، تحول قابل ملاحظه‌ای داشته است. از سوی دیگر، توسعه‌ی اقتصادی-اجتماعی و کاهش میزان بروز بیماری‌های عفونی کودکان باعث توجه به افزایش معلولیت و مرگ‌ومیر ناشی از اختلال‌های مادرزادی و ژنتیکی شده است. تغییر الگوی اپیدمیولوژیک بیماری‌ها از سال‌ها پیش در کشورهای صنعتی، و اخیراً در کشورهایی نظیر ایران مطرح شده است. علاوه بر این، به دلیل توسعه‌ی دانش ژنتیک، تعیین‌کننده‌های ژنتیکی سایر بیماری‌ها که به اتفاق سایر عوامل، بروز بیمارهای مادرزادی و ارثی را موجب می‌شوند، هر روز بیشتر شناخته می‌شوند. راهگذار تسلط بر علم ژنتیک و پایه‌گذاری ساختاری آن، بیش از هر چیز می‌تواند توجه به بیماری‌های تک‌ژنی و ارثی باشد. این فرض تا حد زیادی در ایران هم درست است و با الگوی جدید اپیدمیولوژیک، ایجاد تسهیلات ساختاری مناسب جهت برخورد استاندارد با این بیماری‌ها ضروری است.

راه ورود به این مسیر پیچیده در ایران، با ظرافت انتخاب شده است. شیوع بیماری تالاسمی، بیماری‌زایی مزمن این بیماری و مرگ زودهنگام، ناشی از آن در ایران همواره یک مشکل بهداشتی بزرگ بوده است. از

۱. از این متن جهت آموزش پزشکان عمومی و ماماها‌ی شاغل در بخش خصوصی نیز استفاده می‌شود.

این عمل را از طریق پروتئینی به نام هموگلوبین انجام می‌دهند. هموگلوبین از نظر ساختمانی دارای ۲ بخش است: ۱) قسمت غیرپروتئینی به نام «هم»^۱ ۲) بخش پروتئینی به نام «گلوبین»^۲.

اختلال‌های هموگلوبین را به‌طور کلی می‌توان به دو دسته تقسیم کرد:

۱. اختلال‌های کمی^۳ هموگلوبین: در این اختلال‌ها زنجیره‌ها تقریباً مشکل ساختاری ندارند و اختلال‌های موجود در سنتز زنجیره‌های هموگلوبین کمی است. انواع تالاسمی در این دسته قرار دارند.
۲. اختلال‌های کیفی^۴ هموگلوبین: در این اختلال‌ها زنجیره‌ها مشکل ساختاری دارند، مانند کم‌خونی داسی شکل.

همان‌طور که گفته شد تالاسمی گروه متفاوتی از اختلال‌های مادرزادی است که در سنتز یک یا بیشتر از یک زنجیره‌ی هموگلوبین نقص دارند. این دسته از بیماری‌ها در واقع اختلال‌های کمی سنتز زنجیره‌ها هستند. در بیماران بتا تالاسمی کاهش یا فقدان زنجیره‌ی بتا و در بیماران آلفا تالاسمی کاهش یا فقدان سنتز زنجیره‌ی آلفا وجود دارد.

کاهش یا فقدان زنجیره‌ی آلفا یا بتا تأثیر نامطلوبی بر تولید و بقای گلبول قرمز دارد و باعث می‌شود که میزان زنجیره‌ها کاهش یافته و غلظت هموگلوبین کم شده و در نتیجه میکروسیتوز و هیپوکرومیا اتفاق افتد.

1. Hem
2. Globin
3. Quantitative
4. Qualitative

پی‌آمدهای ایجادشده در انواع تالاسمی به‌دلیل ذکرشده است. علاوه‌بر آن بسته به درجه‌ی اختلال در سنتز زنجیره‌ی آلفا یا بتا شدت بیماری در بیماران مختلف متفاوت است و شدت بیماری به این‌که بیمار برای آن موتاسیون خاص هموزیگوت یا هتروزیگوت باشد بستگی دارد.

انواع تالاسمی

انواع تالاسمی عبارتند از:

۱. آلفا تالاسمی
۲. بتا تالاسمی
۳. دلتا تالاسمی، دلتا/ بتا تالاسمی، گاما/ دلتا/ بتا تالاسمی و ...

۱. آلفا تالاسمی

ژن مسئول سنتز زنجیره‌ی آلفا روی کروموزوم ۱۶ قرار دارد و هر سلول انسانی حاوی ۴ ژن مسئول سنتز زنجیره‌ی آلفا است. کمبود هر کدام از ژن‌ها موجب ایجاد یکی از انواع اختلال‌های آلفا تالاسمی به شرح زیر است:

۱. Silent Carrier: در این حالت، سنتز یکی از ژن‌ها مختل است (a- /aa)
۲. آلفا تالاسمی مینور^۱: در این حالت دو ژن مختل وجود دارد و به دو صورت است (a- /a-) یا (aa /--)
۳. بیماری HbH: در این حالت سه ژن مختل وجود دارد (a- /a- /-)
۴. بیماری هیدروپس فتالیس: در این حالت هر ۴ ژن اختلال دارد (a- /a- /- /-).

۲. بتا تالاسمی

ژن‌های مسئول ستر زنجیره‌ی بتا روی کروموزم ۱۱ قرار دارند. برخلاف نوع آلفا هر سلول انسانی فقط حاوی دو ژن مسئول ستر زنجیره‌ی بتا است. بتا تالاسمی نیز ۴ سندرم کلینیکی دارد:

۱. Silent Carrier
۲. بتا تالاسمی مینور
۳. بتا تالاسمی بینابینی^۱
۴. بتا تالاسمی ماژور.

با توجه به این‌که شیوع بتا تالاسمی در ایران به مراتب بیشتر از آلفا تالاسمی است و هدف برنامه‌ی کشوری در ایران پیشگیری از بروز بتا تالاسمی ماژور است، درخصوص برنامه‌ی پیشگیری از بتا تالاسمی ماژور در زیر توضیح داده خواهد شد.

برنامه‌ی پیشگیری از بیماری تالاسمی در ایران

تاریخچه‌ی مبارزه با بیماری تالاسمی

طی سال‌های ۱۳۷۵-۱۳۷۰ برنامه‌ی پیشگیری از بیماری تالاسمی در برخی از شهرستان‌های ۵ استان کشور (مازندران، فارس، گیلان، خوزستان، اصفهان) به صورت آزمایشی اجرا شد.

استراتژی اصلی برنامه طی این سال‌ها، غربالگری زوج‌ها در هنگام ازدواج و پیشنهاد جدایی و انتخاب فردی غیرناقل برای ازدواج به

1. Intermedia

زوج‌های ناقل بوده است. در صورتی که زوج‌ها این پیشنهاد را نمی‌پذیرفتند، به آنها پیشگیری از بارداری پیشنهاد می‌شده است. این برخورد با توجه به این واقعیت که گزینه‌ی تشخیص پیش از تولد و سقط جنین مبتلا به تالاسمی عملاً وجود نداشته، شکل گرفته است.

از اواخر سال ۱۳۷۵، وزارت متبوع تصمیم به گسترش برنامه در سطح کشور گرفت. در سال ۱۳۷۶ نیاز به تشخیص پیش از تولد به دلیل گسترش برنامه و اصرار تعداد زیادی از زوج‌ها به ازدواج و علاقه‌ی آنها به بچه‌دار شدن به شدت مطرح شد و وزارت متبوع با شناسایی امکانات بالقوه و موجود، به سرعت به سازماندهی این خدمت در کشور اقدام نمود. این اقدام که هم‌زمان با بازگشت فارغ‌التحصیلان ایرانی به کشور و توسعه‌ی سریع فن‌آوری ژنتیک در جهان بود، به سرعت شکل گرفت و ثمربخش شد. سازماندهی خدمات ژنتیک و تشخیص ژنتیک جنین، مبارزه با بروز بیماری تالاسمی در کشور را وارد مرحله‌ی ویژه‌ای نمود که درعین حال از پیچیدگی‌های تکنیکی و فرهنگی خاص برخوردار است. به این ترتیب اولاً امکان ارائه‌ی مشاوره‌ی غیرمستقیم (استاندارد) فراهم شد و ثانیاً خانواده‌ها به دلیل تسهیلات ایجاد شده جهت برخورداری از خدمات ژنتیک، استقبال بیشتری برای استفاده از آن و داشتن فرزندان سالم نشان دادند. این امر موجب شد تا اولاً بروز موارد تالاسمی کاهش چشمگیری یابد و ثانیاً به دلیل مراجعه‌ی زوج‌ها به آزمایشگاه‌ها، امکان بررسی و کنترل بروز در نظام مراقبت بیماری بیش از پیش فراهم شود.

در سال ۱۳۸۰ استراتژی دوم برنامه، توسعه و استقرار یافت. براساس این استراتژی خانواده‌ی بیماران تالاسمی شناسایی شده و تحت مشاوره قرار می‌گیرند و در صورتی که فرزند سالم نداشته باشند به مراکز تشخیص پیش از تولد برای داشتن فرزندان سالم ارجاع خواهند شد.

در سال ۱۳۸۲ استراتژی سوم برنامه مورد بحث قرار گرفت و فعالیت‌های اجرایی آن ترسیم شد. این استراتژی از نیمه‌ی اول سال ۱۳۸۴ در استان‌های پرشیوع استقرار می‌یابد. براساس این استراتژی زوج‌هایی که قبل از سال ۱۳۷۶ (سال کشوری شدن برنامه) ازدواج کرده‌اند و فرزندان سالم دارند و هم‌اکنون قصد حاملگی داشته یا در هفته‌ی اول بارداری هستند پیگیری می‌شوند تا در صورتی که ناقل باشند، شناسایی و مشاوره شده و از بروز فرزند مبتلا در خانواده پیشگیری شود.

ادغام خدمات ژنتیک در شبکه‌ی بهداشتی درمانی

ادغام پیشگیری از تالاسمی به عنوان نمونه‌ای از ادغام خدمات ژنتیک در شبکه‌ی بهداشتی درمانی

پیشگیری از بیماری تالاسمی مثل هر برنامه‌ی ژنتیک دیگر به ابزارهای اصلی برای ارائه در سطح جامعه نیاز دارد. در این برنامه:

آموزش ویژه‌ی گروه‌های هدف در قالب یک سیستم که بر آموزش گروه‌های جوان در آستانه‌ی ازدواج تأکید دارد، در شبکه‌ی بهداشتی درمانی ادغام شده و سالانه انجام می‌شود.

آزمایشگاه‌های غربالگری در کشور در قالب یک شبکه برنامه‌ریزی شده‌اند، به نحوی که در شهرها براساس جمعیت، آزمایشگاه‌های

خصوصی و دولتی که توانایی لازم برای انجام آزمایش‌های غربالگری تالاسمی را دارند و اجرای دستورالعمل‌های کشوری پیشگیری از بیماری تالاسمی را پذیرفته‌اند، آموزش‌های کنترل کیفی را با الگوی کلی که آموزش از مرکز به محیط است به‌طور سالانه طی می‌نمایند. این آزمایشگاه‌ها در قالب یک شبکه سازماندهی شده‌اند و سالانه ارزیابی دوره‌ای می‌شوند. ارزیابی از سطوح مرکزی به محیطی و در قالب سه گروه زیر صورت می‌پذیرد:

۱. مرکزی که گروه‌های منطقه‌ای را نظارت می‌کند،
۲. منطقه‌ای که استان‌های تحت پوشش را بررسی می‌نماید،
۳. استانی که شهرستان‌های تابع را کنترل می‌کند.

این شبکه نیز در شبکه‌ی بهداشتی درمانی ادغام شده و به سایر سیستم‌ها و شبکه‌های تشکیل شده در برنامه‌ی تالاسمی مرتبط است و مسئول انجام آزمایش‌های غربالگری بوده و مراحل ۱، ۲ و ۳ الگوریتم کشوری مراحل انجام آزمایش‌های تالاسمی را به انجام می‌رساند.

شبکه‌ی آزمایشگاه‌های تشخیص ژنتیک از سال ۱۳۷۸ تشکیل شده و در حال تکمیل است. وظیفه‌ی اصلی این شبکه انجام آزمایش‌های ژنتیک و تشخیص پیش از تولد تالاسمی است. این شبکه نیز در PHC^۱ ادغام شده و با سایر سیستم‌ها و شبکه‌های برنامه هماهنگ است، به نحوی که موارد ارجاعی از سوی مشاوران ژنتیک (تالاسمی) را می‌پذیرد و به آنها پس‌خوراند می‌دهد.

شبکه‌ی مشاوره‌ی ژنتیک متشکل از تیم‌های مشاوره‌ی ژنتیک است. این تیم‌ها در یک یا دو مرکز بهداشتی درمانی برحسب جمعیت شهرها مستقر

1. Primary Health Care

هستند. هر تیم از یک پزشک و یک کارشناس تشکیل شده‌است. آموزش این تیم‌ها به‌صورت غیرحضوری و حضوری صورت می‌گیرد. این شبکه مسئول مشاوره‌ی زوج‌هایی است که براساس آزمایش‌های انجام‌شده، هر دو ناقل تالاسمی هستند. بعد از مشاوره در صورتی که زوج‌ها تصمیم به ازدواج بگیرند به مراکز تشخیص پیش از تولد و هم‌زمان به گروه‌های مراقبت اپیدمیولوژیک در مراکز بهداشتی‌درمانی نزدیک به محل سکونت زوج‌ها ارجاع می‌شوند.

شبکه‌ی مراقبت این زوج‌ها را تا تکمیل خانواده با ۲ فرزند سالم همراهی می‌کند و سپس آنها را به مراکز پیشگیری دائمی از بارداری ارجاع می‌دهد. مراقبت بیماری در نظام شبکه‌های بهداشتی‌درمانی (PHC) شامل گردآوری آمار، بررسی آمار، نظارت بر صحت و دقت آمار ارسالی و درنهایت اقدام براساس تحلیل آمار است.

چرا به کمک شما نیاز داریم؟ چگونه متخصصان زنان و زایمان می‌توانند برای کنترل بیماری تالاسمی به ما کمک کنند؟

پیش از آن‌که برنامه‌ی کشوری پیشگیری از تالاسمی آغاز شود، زوج‌ها بدون انجام آزمایش تالاسمی ازدواج کرده‌اند. بدون شک عده‌ای از این زوج‌ها ناقل بوده‌اند. از گروه ناقلان برخی صاحب فرزند مبتلا به تالاسمی شده و به‌این ترتیب به ناقل بودن خود پی برده‌اند، ولی گروهی به‌دلیل خوش‌شانسی فرزندان سالم به‌دنیا آورده‌اند. براساس الگوی وراثت مندلی، در هر حاملگی ۲۵٪ احتمال خطر وجود دارد که درواقع این زوج‌ها از این خطر گریخته‌اند و فرزند آنها یا سالم ناقل است (که علائم کلینیکی ندارد و به زندگی عادی خود ادامه می‌دهد) و

یا سالم است. این امر گاهی به شکل غیراتفاقی برای چند بارداری در یک فرد رخ می‌دهد، همان‌طور که عکس این حالت هم ممکن است. در هر حال، قابل پیش‌بینی نیست زوج‌های ناقلی که اکنون دارای فرزندان سالم هستند، در بارداری‌های بعدی فرزندان مبتلا به دنیا نیاورند.

از سوی دیگر با توجه به این‌که روند باردارشدن و بچه‌خواهی زنان و خانواده‌ها در ایران طولانی است، ضروری است جهت کنترل برنامه به بررسی زوج‌ها قبل از سال ۱۳۷۶ پرداخت تا گروه اخیر از وضعیت خود آگاه شوند.

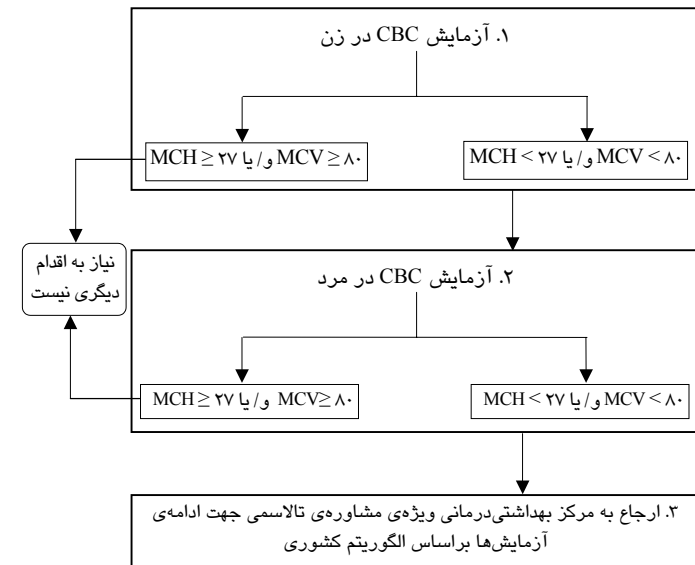
پزشکان متخصص زنان و زایمان، پزشکان عمومی و ماماها می‌توانند در هنگام مراجعه‌ی زنانی که قصد بارداری دارند و آزمایش‌های تالاسمی را انجام نداده‌اند (به‌خصوص وقتی آزمایش CBC به هر دلیلی گرفته می‌شود)، آنها را برای انجام آزمایش‌های تالاسمی براساس الگوریتم کشوری مراحل انجام آزمایش‌های تالاسمی در استراتژی سوم راهنمایی نمایند. توضیح شرایط ایشان و مشاوره‌ی کوتاه‌مدت با زوج‌ها می‌تواند به پرسش‌های احتمالی آنها پاسخ دهد.

بعد از بررسی و در صورتی که خانم، براساس الگوریتم آزمایشگاهی مینور باشد، لازم است شوهر او نیز بررسی شود و چنانچه شوهر نیز مینور است، باید به تیم مشاوره‌ی ویژه‌ی ژنتیک (تالاسمی) مستقر در مرکز بهداشتی‌درمانی ویژه‌ی مشاوره‌ی تالاسمی هدایت شوند.

این اقدام‌ها درمجموع برنامه‌ای است که در قالب استراتژی سوم به‌انجام می‌رسد. این استراتژی فقط در استان‌های پرشیوع^۱ (از نظر تالاسمی) به‌اجرا گذاشته می‌شود.

۱. مناطق پرشیوع: مازندران، گیلان، گلستان، فارس، بوشهر، خوزستان، هرمزگان، سیستان و بلوچستان، کرمان، بابل، زابل، فسا و جهرم

الگوریتم شناسایی زوج‌های ناقل تالاسمی که قبل از سال ۱۳۷۶* ازدواج کرده‌اند - استراتژی سوم (ویژه‌ی دانشگاه/ دانشکده‌های پرشیوع)

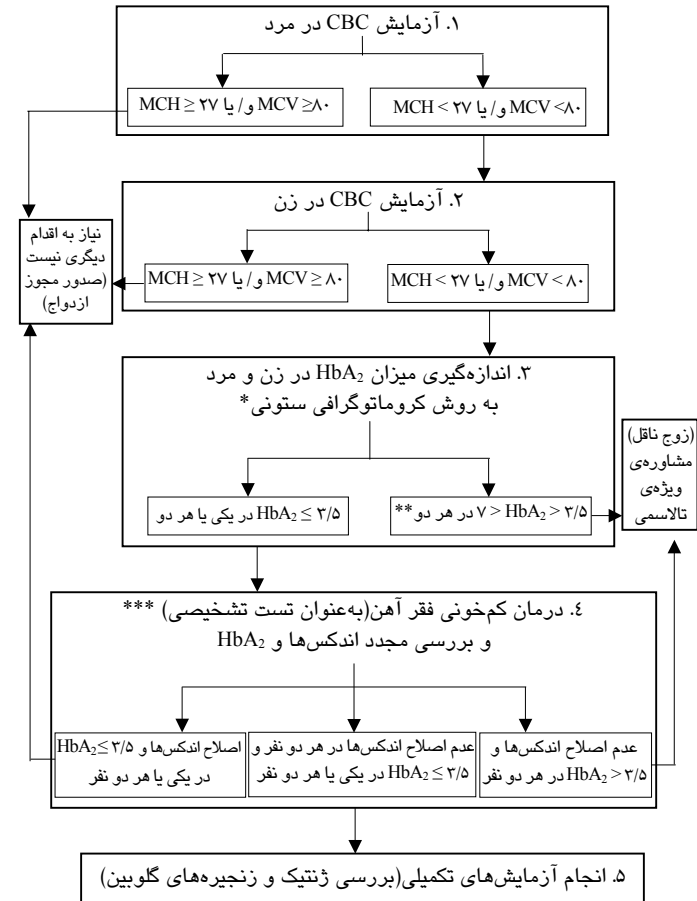


* شهرستان‌هایی که زودتر یا دیرتر از سال ۱۳۷۶ به غربالگری داوطلبان ازدواج اقدام نموده‌اند، می‌توانند اجرای استراتژی سوم را براساس تاریخ شروع غربالگری در آن شهرستان انجام دهند.

- تمام زنان شوهردار کمتر از ۴۰ سال واجد شرایط بارداری که قبل از سال ۱۳۷۶ ازدواج کرده و قصد بارداری دارند و یا درحال حاضر در هفته‌های اول بارداری (قبل از ۱۶ هفتگی) هستند، پس از شناسایی و ثبت مشخصات آنها در فرم شماره‌ی ۷ به پزشک مرکز بهداشتی‌درمانی ارجاع می‌شوند و پزشک برای آنها اقدام به درخواست CBC می‌کند. پس از دریافت نتیجه‌ی CBC در صورتی که اندکس‌ها در زن ($MCH \geq 27$ و $MCV \geq 80$) باشد، نیاز به اقدام دیگر نیست؛ ولی در صورتی که یکی یا هر دو اندکس کمتر از حدود طبیعی باشند ($MCV < 80$ و/یا $MCH < 27$)، ضروری است شوهر نیز بررسی شود. ارائه‌ی پس‌خوراند جهت اطلاع و پیگیری بعدی ضروری است.
- در صورتی که در CBC انجام‌شده‌ی مربوط به شوهر، اندکس‌ها هر دو در حدود طبیعی باشند ($MCH \geq 27$ و $MCV \geq 80$)، نیاز به اقدام دیگری نیست؛ ولی در صورتی که یک یا هر دو اندکس مذکور در شوهر کمتر از حدود طبیعی باشند ($MCV < 80$ و/یا $MCH < 27$)، باید در اسرع وقت جهت ادامه‌ی بررسی برابر الگوریتم کشوری مراحل انجام آزمایش‌های تالاسمی به مرکز بهداشتی‌درمانی ویژه‌ی مشاوره‌ی تالاسمی ارجاع شوند.
- در تمام مواردی که نیاز به ارجاع زن یا شوهر و یا هر دو باشد، در مناطق روستایی از فرم ارجاع موجود در نظام شبکه استفاده و در مناطق شهری به روال جاری اقدام می‌شود.

تذکر: متخصصان زنان و زایمان، پزشکان عمومی و ماماها‌ی آموزش‌دیده می‌توانند ضمن آموزش مستقیم و ارائه‌ی دفترچه مراقبت زوج ناقل تالاسمی به زوج‌های هدف در استراتژی سوم، آنها را به نزدیک‌ترین واحد بهداشتی محل سکونت زوج‌ها ارجاع‌نموده و یا در صورت تمایل تمام فعالیت‌های مذکور را انجام دهند و در صورت نیاز نسبت به ارجاع زوج ناقل به مرکز بهداشتی‌درمانی ویژه‌ی مشاوره‌ی تالاسمی اقدام نمایند.

الگوریتم کشوری مراحل انجام آزمایش‌های تالاسمی (جهت شناسایی زوج‌های ناقل تالاسمی)



* در این الگوریتم اندازه‌گیری میزان HbA_2 فقط به روش کروماتوگرافی ستونی انجام می‌شود و الکتروفورز روش جایگزین مناسبی نیست.

** اگر $HbA_2 \geq 7$ باشد، فرد مشکوک به بیماری HbS ، HbG ، HbE ، HbC است که برای تشخیص قطعی لازم است الکتروفورز استات سلولز و سیترات آگار انجام شود، بنابراین زوج‌ها به مشاور دانشگاهی برنامه‌ی تالاسمی ارجاع می‌شوند.

*** درمان کم‌خونی فقر آهن ابتدا به مدت یک ماه صورت می‌پذیرد. پس از آن، CBC مجدداً انجام می‌شود. در صورت عدم اصلاح اندکس‌ها و عدم افزایش مقدار Hg به مقدار حداقل 1 gr/dl ، درمان کم‌خونی فقر آهن متوقف و زوج‌ها به مشاور دانشگاهی برنامه‌ی تالاسمی ارجاع می‌شوند؛ ولی در صورت افزایش مقدار Hg به مقدار حداقل 1 gr/dl درمان به مدت دو ماه دیگر ادامه می‌یابد. پس از تکمیل دوره‌ی درمان دوباره اندکس‌ها و HbA_2 اندازه‌گیری می‌شود.

توجه: به‌ندرت ممکن است پس از یک ماه درمان فقر آهن، اندکس‌ها اصلاح و $HbA_2 \leq 3/5$ شود. بدیهی است که در این صورت صدور گواهی ازدواج مانعی ندارد.

تبصره:

- زوج‌هایی که به‌دلیل عجله در ازدواج از پذیرش درمان فقر آهن امتناع می‌ورزند، می‌توانند برای ادامه‌ی روند تشخیص به مشاور دانشگاهی برنامه‌ی تالاسمی ارجاع شوند (بدیهی است صدور گواهی ازدواج منوط به اعلام نظریه از سوی پزشک مشاور دانشگاهی و انجام تمام اقدام‌های قانونی است)، ولی در صورت شروع درمان فقر آهن باید این روند براساس الگوریتم و تا آخرین مرحله ادامه یابد.
- در منطقه‌هایی که آئمی فقر آهن در مردان شایع نیست می‌توان از درمان فقر آهن در مردان صرف‌نظر نمود.
- در صورتی که در یکی از حالت‌ها در مرد میزان $HbA_2 \leq 3/5$ و در زن $HbA_2 > 3/5$ باشد، درمان کم‌خونی فقر آهن در مرد توصیه نمی‌شود و زوج‌ها به مشاور دانشگاهی برنامه‌ی تالاسمی ارجاع می‌شوند.
- در صورتی که در اولین CBC فرد کم‌خون، ولی مقدار $Hg \geq 8$ باشد، می‌توان از اندازه‌گیری مجدد HbA_2 (در مرحله‌ی چهارم الگوریتم) صرف‌نظر کرد.

تذکر:

- در صورت نیاز به انجام آزمایش‌های تکمیلی (مرحله‌ی پنجم الگوریتم) زوج‌ها باید ابتدا به مشاور دانشگاهی برنامه‌ی تالاسمی ارجاع شوند و پس از بررسی مشاور

دانشگاهی و در صورت نیاز به انجام آزمایش‌های تکمیلی ابتدا به مراکز تشخیص ژنتیک که قادر به بررسی ژن آلفا باشند ارجاع می‌شوند (در این موارد می‌توان به جای ارجاع فرد برحسب پروتکل آزمایشگاه‌های تشخیص ژنتیک، نمونه‌ی لازم را ارسال داشت).

۲. در صورتی که آزمایشگاه‌های تشخیص ژنتیک لازم بدانند که بررسی زنجیره‌های گلوبین انجام‌گیرد از زوجها خواهندخواست تا به آزمایشگاه‌های منتخب زنجیره‌ها مراجعه‌نمایند، ولی پاسخ نهایی توسط آزمایشگاه ژنتیک اعلام می‌شود.

۳. حساسیت این الگوریتم در شناسایی زوج‌های ناقل تالاسمی صددرصد نیست، بنابراین اختلال‌هایی نظیر برخی از موارد HbH، β silent Thal، برخی انواع هموگلوبینوپاتی‌ها، تالاسمی اینترمدیا شناسایی نمی‌شوند.

خزر(استان‌های گیلان، مازندران و گلستان)، نواحی حاشیه‌ی خلیج فارس و دریای عمان(بوشهر، هرمزگان و سیستان و بلوچستان)، خوزستان، فارس و جنوب کرمان شیوع بیشتری دارد.

تعریف و تاریخچه

تالاسمی یکی از شایع‌ترین اختلال‌ها و بیماری‌های خونی است که به‌صورت ژنتیک از نسلی به نسل دیگر منتقل می‌شود. تالاسمی یک واژه‌ی یونانی و مرکب از دو واژه‌ی تالاس^۱ به معنی دریا و امیا^۲ به معنی خون است. اولین بار در سال ۱۹۲۵ میلادی کولی^۳ و لی^۴ نوعی کم‌خونی را گزارش کردند که با اسپلنومگالی و تغییرات استخوانی همراه بود و به‌دلیل شیوع زیاد این بیماری در اطراف دریای مدیترانه، تالاسمی نام‌گذاری شد. البته کولی درحقیقت شکل هموزیگوت بیماری را شرح داده بود که امروزه بتا تالاسمی ماژور نامیده می‌شود.

اتیولوژی یا سبب‌شناسی بیماری

گلوبول‌های قرمز خون مسئول انتقال اکسیژن به بافت‌ها هستند و این عمل را ازطریق پروتئینی به‌نام هموگلوبین انجام می‌دهند. هموگلوبین از نظر ساختمانی دارای ۲ بخش است: ۱) قسمت غیرپروتئینی به نام «هم»^۵ ۲) بخش پروتئینی به نام «گلوبین»^۶.

- | | |
|-------------|-----------|
| 1. Thalassa | 4. Lee |
| 2. Emia | 5. Heme |
| 3. Cooley | 6. Globin |

متن آموزشی ویژه‌ی پزشکان عمومی شاغل در بخش بهداشت

پراکندگی تالاسمی در جهان

بیماری تالاسمی در سراسر جهان و در همه‌ی نژادها دیده می‌شود، ولی شیوع آن در نواحی مدیترانه (ایتالیا، یونان، قبرس و جزیره‌ی سیسیل)، خاورمیانه (ایران، ترکیه و سوریه)، آسیا (هندوستان و پاکستان و ناحیه‌ی جنوب شرقی) بیشتر بوده و از جنوب غربی اروپا تا خاور دور امتداد یافته و در نواحی وسیعی از آفریقای مرکزی نیز دیده می‌شود. دلیل این شکل توزیع، بیماری مالاریا بوده که به شکل بومی و برای قرون متمادی در این نواحی شیوع داشته است. انگل مالاریا از راه نیش پشه‌ی آنوفل وارد خون شده و در داخل گلبول‌های قرمز تکثیر می‌یابد. این انگل در گلبول‌های قرمز ناقلین ژن تالاسمی که عمر کوتاه‌تری دارند نمی‌تواند به رشد و تکثیر خود ادامه دهد، در نتیجه بیماری متوقف می‌شود و بیمار از مالاریا نجات خواهد یافت. بنابراین مالاریا در افراد سالم بیش از افراد سالم ناقل (مینور) می‌باشد و در نتیجه مرگ‌ومیر آنان بیشتر است. بنابراین افرادی که یک ژن هموگلوبین طبیعی و یک ژن تالاسمی داشته‌اند (افراد سالم ناقل) در مقابل بیماری مالاریا مقاومت کرده و ژن تالاسمی را به نسل بعد منتقل کرده‌اند.

پراکندگی تالاسمی در ایران

این بیماری در تمام کشور پراکنده است، اما در نواحی حاشیه‌ی دریای

اختلال‌های هموگلوبین را به‌طور کلی می‌توان به دو دسته تقسیم کرد:

۱. اختلال‌های کمی^۱ هموگلوبین: در این اختلال‌ها زنجیره‌ها تقریباً مشکل ساختاری ندارند و اختلال‌های موجود در سنتز زنجیره‌های هموگلوبین کمی است. انواع تالاسمی‌ها در این دسته قرار دارند.
۲. اختلال‌های کیفی^۲ هموگلوبین: در این اختلال‌ها زنجیره‌ها مشکل ساختاری دارند، مانند کم‌خونی داسی‌شکل.

همان‌طور که گفته‌شد تالاسمی گروه متفاوتی از اختلال‌های مادرزادی است که نقص در سنتز یک یا بیشتر از یک زنجیره‌ی هموگلوبین وجود دارد. این دسته از بیماری‌ها درواقع اختلال‌های کمی سنتز زنجیره‌ها هستند. در بیماران بتا تالاسمی کاهش یا فقدان زنجیره‌ی بتا و در بیماران آلفا تالاسمی کاهش یا فقدان سنتز زنجیره‌ی آلفا وجود دارد.

کاهش یا فقدان زنجیره‌ی آلفا یا بتا تأثیر نامطلوبی بر تولید و بقای گلبول قرمز دارد و باعث می‌شود که میزان زنجیره‌ها کاهش یافته و غلظت هموگلوبین کم‌شده و در نتیجه میکروسیتوز و هیپوکرومیا اتفاق افتد. پی‌آمدهای ایجادشده در انواع تالاسمی به‌دلایل ذکرشده می‌باشد. علاوه‌بر آن بسته به درجه‌ی اختلال در سنتز زنجیره‌ی آلفا یا بتا، شدت بیماری در بیماران مختلف متفاوت است و شدت بیماری به این‌که بیمار برای آن موتاسیون خاص هموزیگوت یا هتروزیگوت باشد بستگی دارد.

1. Quantitative
2. Qualitative

انواع تالاسمی

انواع تالاسمی عبارتند از:

۱. آلفا تالاسمی
۲. بتا تالاسمی
۳. دلتا تالاسمی، دلتا/ بتا تالاسمی، گاما/ دلتا/ بتا تالاسمی و ...

۱. آلفا تالاسمی

ژن مسئول سنتز زنجیره‌ی آلفا روی کروموزوم ۱۶ قرار دارد و هر سلول انسانی حاوی ۴ ژن مسئول سنتز زنجیره‌ی آلفا است. کمبود هر کدام از ژن‌ها موجب ایجاد یکی از انواع اختلال‌های آلفا تالاسمی به‌شرح زیر است:

۱. Silent Carrier: در این حالت سنتز یکی از ژن‌ها مختل است (a/aa)
۲. آلفا تالاسمی مینور^۱: در این حالت دو ژن مختل وجود دارد و به دو صورت است (a-/a-) یا (aa/--)
۳. بیماری HbH: در این حالت سه ژن مختل وجود دارد (a--/a--)
۴. بیماری هیدروپس فتالیس: در این حالت هر ۴ ژن اختلال دارد (a--/a--).

۲. بتا تالاسمی

ژن‌های مسئول سنتز زنجیره‌ی بتا روی کروموزوم ۱۱ قرار دارند. برخلاف نوع آلفا هر سلول انسانی فقط حاوی دو ژن مسئول سنتز زنجیره‌ی بتا است. بتا تالاسمی نیز ۴ سندرم کلینیکی دارد:

۱. Silent Carrier

۲. بتا تالاسمی مینور^۱

۳. بتا تالاسمی بینابینی^۲

۴. بتا تالاسمی ماژور.

با توجه به این‌که شیوع بتا تالاسمی در ایران به مراتب بیشتر از آلفا تالاسمی است و هدف برنامه‌ی کشوری در ایران پیشگیری از بروز بتا تالاسمی ماژور است، درخصوص برنامه‌ی پیشگیری از بتا تالاسمی ماژور در ذیل توضیح داده خواهد شد.

جدول شماره‌ی ۱

نوع	نسبت زنجیره‌ها	مورفولوژی گلبول قرمز	الکتروفورز هموگلوبین
۱. آلفا تالاسمی	(بتا/ آلفا)		
Silent Carrier	۰/۹	طبیعی	طبیعی، کاهش HbA ₂
آلفا تالاسمی مینور	۰/۷	کاهش MCV	طبیعی، کاهش HbA ₂
بیماری HbH	۰/۳	کاهش MCV، وجود Heinz body & Target cell	افزایش HbH (۱۵٪-۱۰٪)
Hydrops Fetalis	۰	افزایش NRBC	افزایش Hb Barts
۲. بتا تالاسمی	(آلفا/ بتا)		
هتروزیگوت (مینور)	۰/۵	کاهش MCV و Basophilic Stippling	افزایش HbA ₂ ، افزایش HbF
هموزیگوت	۰- ۰/۳	کاهش MCV، کاهش MCH، وجود NRBC & Target cell	افزایش HbF

1. Trait
2. Intermedia

بتا تالاسمی مینور(سالم ناقل)

اگر فردی یک ژن سالم از یک والد و یک ژن ناسالم را از والد دیگر برای ساختن زنجیره‌ی بتا به‌ارث ببرد، سالم ناقل(مینور) است، این فرد بیمار محسوب نمی‌شود؛ زیرا دارای یک ژن سالم برای سنتز زنجیره‌ی بتا است.

درواقع مینور بودن یک مشخصه‌ی خونی است که مانند رنگ چشم به‌ارث می‌رسد. افراد سالم ناقل زندگی عادی دارند و می‌توانند ورزش کنند و فعالیت‌های مرسوم روزانه را انجام دهند.

این افراد از وضعیت خود آگاهی ندارند، مگر آن‌که آزمایش خون جهت آنها انجام شود و یا صاحب فرزند مبتلا به بتا تالاسمی ماژور شوند. تنها نکته‌ی مهم برای این افراد این است که بدانند در صورت ازدواج با فرد مشابه خود(سالم ناقل)، در هر بارداری ۲۵٪ احتمال دارد که فرزند آنها به تالاسمی ماژور مبتلا شود.

افراد سالم ناقل ممکن است گاهی رنگ‌پریده و خسته به‌نظر برسند و یا کم‌خونی خفیف داشته‌باشند. گلبول‌های افرادی که سالم ناقل هستند کوچکتر از حد معمول بوده و HbA₂ آنها بیش از حد معمول است.

بتا تالاسمی ماژور(بیماری تالاسمی)

اگر فردی دو ژن ناسالم را از والدین خود به‌ارث ببرد به بتا تالاسمی ماژور مبتلا می‌شود. تظاهرات بالینی بتا تالاسمی ماژور ناشی از آنمی همولیتیک مزمن و کاهش تولید هموگلوبین است. کم‌خونی معمولاً شدید و باعث اختلال رشد و نارسایی قلبی می‌شود.

اگرچه کودکان بیمار تازه متولدشده علامتی ندارند، اما علائم بیماری به تدریج از ۶ ماهگی شروع شده و به صورت کم‌خونی، رنگ‌پریدگی، ضعف و بی‌قراری، بی‌اشتهایی و عدم افزایش وزن بروز می‌کند، سپس کبد و طحال بیمار بزرگ‌شده و تغییرات استخوانی (در استخوان‌های جمجمه و صورت) باعث ایجاد چهره‌ی خاص، در بیماران مبتلا به بتا تالاسمی ماژور می‌شود. معمولاً بیماران پس از پایان سال اول زندگی به تزریق خون وابسته می‌شوند.

درمان بتا تالاسمی ماژور براساس برنامه‌ی هیپرترانسفوزیون است که کم‌خونی را اصلاح می‌کند و مانع از خون‌سازی ناکافی خود بیمار می‌شود.

تشخیص‌های افتراقی تالاسمی مینور

همان‌طور که گفته شد فرد مینور معمولاً علائم بالینی واضحی ندارد و در هنگام غربالگری‌ها و یا به صورت اتفاقی در آزمایش خون تشخیص داده می‌شود. افراد مینور دارای گلبول‌های قرمز هیپوکروم میکروسیتیک هستند. از آن‌جا که آزمایش غربالگری برنامه‌ی پیشگیری از بروز بتا تالاسمی ماژور نیز بر همین اساس است، دانستن تشخیص‌های افتراقی عمده‌ی کم‌خونی‌های میکروسیتیک و هیپوکرومیا اهمیت دارد و شامل موارد زیر است:

- آنمی فقر آهن
- تالاسمی
- مسمومیت مزمن با سرب
- آنمی سیدروبلاستیک

- عفونت‌های مزمن
- سوء تغذیه‌ی شدید
- کمبود مس.

از آن‌جا که در میان موارد فوق مسئله‌ی اصلی در کلینیک، متمایز کردن آنمی فقر آهن از بتا تالاسمی مینور است، به بعضی از وجوه اشتراک و افتراق آنها اشاره می‌شود.

- میکروسیتوز، هیپوکروم، Anisocytosis و Poikilocytosis در آنمی فقر آهن با هموگلوبین ۱۱-۱۰ g/dl خفیف است، ولی در بتا تالاسمی مینور با این هموگلوبین بارز، واضح است.
- در تالاسمی مینور Basophilic Stippling مشاهده می‌شود، ولی در آنمی فقر آهن به ندرت دیده می‌شود.
- ساده‌ترین آزمایش‌های Bed Side برای تمایز این دو عبارتند از: دیدن لام خون محیطی و مشاهده‌ی رنگ سرم بیمار که در آنمی فقر آهن رنگ آن Watery و Pale است، ولی در تالاسمی مینور این‌طور نیست.
- در تالاسمی مینور MCV به ندرت بیشتر از ۷۵ fL و هماتوکریت کمتر از ۳۰ می‌شود، ولی در فقر آهن قبل از این‌که MCV به کمتر از ۸۰ fL برسد، هماتوکریت به کمتر از ۳۰ می‌رسد. به عبارت دیگر در هر سطح هماتوکریت، بیماران تالاسمی مینور میکروسیتوز بیشتری از بیماران فقر آهن دارند.
- سطح MCHC در هر دو طبیعی است.
- قبلاً تصور می‌شد که با RDW^۱ می‌توان این دو را تمایز داد، ولی بعد

1. Red Cell Distribution width

محدودیت‌های استفاده از این اندکس مشخص شد. ولی به هر حال در بیمارانی که کاهش MCV و RDW طبیعی (۱۱/۵-۱۴/۵) دارند، به‌طور عمده آلفا تالاسمی مینور، بتا تالاسمی مینور و آنمی ناشی از بیماری‌های مزمن مطرح است. ولی در بیمارانی که کاهش MCV دارند و RDW آنها افزایش یافته به‌طور عمده آنمی فقر آهن، بیماری HbH و سیکل-بتا تالاسمی مطرح است.

■ اندکس $MCV/RBC = \text{Mentzer}$

■ فرمول Shine & La
$$\frac{(MCV_2) \times MCH}{100} = \text{Shine \& La}$$

■ فرمول $MCV-RBC-(5 \times Hb)-8.4 = \text{England \& Fraser}$

لازم به تذکر است، که اگر آنمی فقر آهن و تالاسمی مینور با هم اتفاق افتد، تمام فرمول‌های فوق ممکن است نتایج اشتباه ارائه کنند، بنابراین در این موارد لازم است جهت رد کردن فقر آهن از آزمایش‌های آهن سرم، TIBC و Ferritin جهت اثبات تالاسمی مینور از الکتورفورز هموگلوبین (سطح HbA_2 و HbF) استفاده شود. نکته‌ی دیگر کمبود آهن است که باعث کاهش سطح HbA_2 و تالاسمی مینور باعث افزایش HbA_2 می‌شود. اگر در یک نفر، هر دو وجود داشته باشد ممکن است سطح HbA_2 طبیعی باشد که در این مورد باید از آزمایش‌های اختصاصی تشخیص فقر آهن که ذکر شده استفاده کرد.

■ سطح (Free Erythrocyte protoporphyrin) در تالاسمی مینور طبیعی و در آنمی فقر آهن افزایش می‌یابد.

بیماری‌زایی و نحوه‌ی انتقال بیماری تالاسمی

نحوه‌ی انتقال بیماری از والدین به فرزندان از قوانین مندل پیروی می‌کند. اگر والدین هر دو سالم باشند، ژن‌های سالم را به فرزندان خود انتقال داده و همه‌ی فرزندان آنها سالم خواهند بود. اگر یکی از والدین ناقل ژن تالاسمی باشد، نیمی از فرزندان آنها دچار تالاسمی مینور می‌شوند، ولی هیچ‌کدام از فرزندان آنها تالاسمی ماژور نخواهد داشت. اگر پدر و مادر هر دو مینور باشند، در این صورت احتمال تولد کودک در هر بارداری به شرح زیر است:

۲۵٪ سالم، ۵۰٪ تالاسمی مینور، ۲۵٪ تالاسمی ماژور

این اختلال ژنتیک به کاهش زنجیره‌ی بتا منجر می‌شود و هرچه تولید زنجیره‌ی بتا کمتر باشد بیماری شدیدتر است. تأکید بر این نکته لازم است که در هر بارداری احتمالات مذکور وجود دارد.

چرا باید از بروز بتا تالاسمی ماژور پیشگیری شود؟

مدیریت بهداشت ممکن است نتواند تمام بیماری‌ها را کنترل کند و یا مشکلات سلامت را حل کند، اما با توجه به بعضی از عوارض و شرایط می‌تواند اولویت‌ها را مشخص و نسبت به حل مشکلات اولویت‌دار اقدام نماید. بعضی از دلایلی که پیشگیری از تالاسمی را توجیه می‌کند به شرح زیر است:

۱. متوسط شیوع ژن بتا تالاسمی در کشور حدود ۵٪ تخمین زده می‌شود. این بیماری به‌ویژه در بعضی از استان‌ها شیوع بالایی دارد. همچنین

- وجود حدود ۱۵,۰۰۰ بیمار تالاسمی ماژور در کشور شیوع بالای بیماری را نشان می‌دهد. این شیوع بالا لزوم مداخله‌ی مناسب را توجیه می‌کند.
۲. بیماری بتا تالاسمی ماژور قابل پیشگیری است و لازم است پدر و مادر هر دو تالاسمی مینور داشته باشند تا کودک مبتلا به بتا تالاسمی ماژور متولد نشود. بنابراین یا باید دو نفر سالم ناقل (تالاسمی مینور) با هم ازدواج نکنند و یا اگر ازدواج کردند اقدام‌های PND را انجام دهند به هر حال این بیماری قابل پیشگیری است.
۳. بیماری تالاسمی ماژور یک کم‌خونی کشنده است. اگرچه درحال حاضر روش‌های درمانی ویژه‌ای مثل پیوند مغز استخوان برای درمان بیماران تالاسمی ماژور وجود دارد، ولی به دلیل گرانی مشکلات تکنیکی و ... هنوز کاربرد آن رایج نیست.
۴. بیماران تالاسمی ماژور با عوارض جسمی مواجه هستند. علاوه بر وجود این مشکلات؛ عوارض روحی نیز این بیماران را رنج می‌دهد.
۵. هزینه‌ی نگهداری بیماران بسیار گران است (۱۰۰,۰۰۰ دلار برای ۱۵ سال زندگی هر بیمار). این هزینه‌ها مربوط به تزریق مکرر خون و تزریق دسفرال برای بیماران تالاسمی ماژور می‌باشد.
۶. روش کنونی غربالگری در برنامه‌ی کشوری پیشگیری از بروز بتا تالاسمی ماژور که با استفاده از اندازه‌گیری MCV و MCH با دستگاه سل کانتر انجام می‌گیرد آسان و ارزان است. این مسئله هزینه - اثربخشی برنامه را توجیه می‌کند (هزینه‌ی غربالگری برای هر فرد ۵ دلار است).

۷. اجباری شدن آزمایش‌های تالاسمی قبل از ازدواج، زمینه‌ی مناسب جهت اجرای برنامه را فراهم کرده است.
۸. شبکه‌ی گسترده‌ی آزمایشگاه‌های ژنتیک و تشخیص قبل از تولد وجود دارد. دسترسی زوج‌های ناقل به این خدمات به کنترل تولد کودک مبتلا به بتا تالاسمی ماژور کمک می‌کند.
۹. استفاده از خدمات بیمه‌ای برای تمام زوج‌های ناقل، دسترسی به امکانات تخصصی و پیشرفته را ممکن ساخته است.
۱۰. وجود شبکه‌های گسترده‌ی بهداشتی درمانی در کشور امکان مراقبت از زوج‌های ناقل و خانواده‌ی بیماران را فراهم ساخته است.
۱۱. حمایت و پشتیبانی سیاسی برای اجرای هر چه بهتر برنامه وجود دارد.

چرا غربالگری به صورت کلی در جامعه انجام نمی‌شود؟

اگرچه شناسایی موارد ناقل تالاسمی در جامعه و برای همه‌ی گروه‌ها میسر است، ولی وجود گلوگاه‌های مناسب مانند متقاضیان ازدواج، والدین بیماران و مزدوجین قبل از سال ۱۳۷۶ سبب شده تا فعالیت‌های مربوط به پیشگیری از بروز بتا تالاسمی ماژور برای گروه‌های هدف فوق انجام شود.

آشنایی با برنامه‌ی کشوری پیشگیری از بروز

بتا تالاسمی ماژور

استراتژی‌ها

۱. بررسی تمام متقاضیان ازدواج جهت شناسایی زوج‌های ناقل تالاسمی و انجام مراقبت براساس فلوجارت مراقبت.

۲. بررسی والدین بیماران تالاسمی جهت شناسایی زوج‌های ناقل واجد شرایط بارداری و انجام مراقبت براساس فلوچارت.
۳. بررسی و شناسایی زوج‌های ناقلی که قبل از سال ۱۳۷۶ ازدواج کرده‌اند (تمام زنان شوهردار کمتر از ۴۰ سال، واجد شرایط بارداری که تمایل به بارداری داشته و یا درحال حاضر در هفته‌های اول^۱ بارداری هستند) و انجام مراقبت براساس فلوچارت.

محورهای عملیاتی

۱. آزمایش‌های غربالگری شناسایی زوج‌های ناقل تالاسمی (براساس الگوریتم کشوری آزمایش‌های تالاسمی) و شبکه‌ی آزمایش‌های تشخیص ژنتیک و تشخیص پیش از تولد؛
۲. مشاوره‌ی ژنتیک؛
۳. مراقبت براساس فلوچارت؛
۴. آموزش کارکنان بهداشتی و گروه‌های هدف در برنامه؛
۵. تحقیقات.

راه‌های پیشگیری از بروز بتا تالاسمی ماژور

- امروزه زوج‌های ناقلی که خطر داشتن فرزند مبتلا به بیماری بتا تالاسمی ماژور آنها را تهدید می‌کند، راه‌های متعددی در پیش رو دارند:
۱. ازدواج نکردن دو فرد سالم ناقل با یکدیگر.
 ۲. چنانچه دو فرد سالم ناقل با هم ازدواج کنند:

۱. قبل از هفته‌ی ۱۶ بارداری

- خودداری از بچه‌دار شدن،
- انتخاب فرزندخوانده یکی دیگر از راه‌ها است،
- استفاده از خدمات تشخیص قبل از تولد.

تشخیص قبل از تولد

خدمات تشخیص قبل از تولد این امکان را برای زوج‌ها فراهم کرده تا از سلامت یا بیماری فرزند خود در دوره‌ی جنینی مطلع شوند.

اساس تشخیص قبل از تولد بر پایه‌ی انجام دو مرحله‌ی مقدماتی و تکمیلی است:

مرحله‌ی مقدماتی: بررسی وضعیت ژنتیک زوج‌های ناقل تالاسمی برای تعیین نوع نقص ژن در هر یک از زوج‌ها قبل از بارداری است.

مرحله‌ی تکمیلی: بررسی وضعیت ژنتیک جنین و تشخیص قطعی ابتلا یا سالم‌بودن آن است.

برای تشخیص قطعی در انجام آزمایش‌های تشخیص قبل از تولد، گاهی لازم است تعداد زیادی از خویشاوندان (والدین، برادران، خواهران، عمه، خاله، عمو و دایی) بررسی شوند که مستلزم صرف وقت و صبر و حوصله‌ی کافی و بضاعت مالی است.

بهترین زمان برای انجام آزمایش‌های مرحله‌ی مقدماتی قبل از بارداری است؛ زیرا در این صورت وقت کافی جهت بررسی وجود خواهدداشت و آزمایش‌های مرحله‌ی تکمیلی بعد از بارداری، در هفته‌ی ۱۰ بارداری با نمونه‌برداری از جنین انجام می‌شود. در نمونه‌برداری،

خطر از دست دادن جنین به میزان اندک و خطراتی برای مادر به صورت نادر، وجود دارد. بعد از حصول نتیجه، در صورت ابتلای جنین به بیماری، چنانچه از نظر شرعی و قانونی سن جنین از تاریخ معین نگذشته باشد (حداکثر هفته‌ی ۱۶ بارداری)؛ مجوز ختم حاملگی توسط پزشکی قانونی صادر می‌شود. بدیهی است برای هر بار بارداری انجام آزمایش‌های مرحله‌ی تکمیلی (بررسی وضعیت ژنتیک جنین) ضروری است.

در حال حاضر تعداد کمی از مراکز خصوصی و دولتی در زمینه‌ی انجام آزمایش‌های تشخیص پیش از تولد در کشور فعالیت می‌کنند. هزینه‌ی انجام این آزمایش‌ها گران است.



متن آموزشی ویژه کارشناسان و کاردanan شاغل در بخش بهداشت^۱

تالاسمی یکی از شایع‌ترین اختلال‌ها و بیماری‌های خونی در سطح جهان است که به‌صورت صفت مغلوب از والدین به فرزندان منتقل می‌شود. شیوع ژن بتا تالاسمی در کشور حدود ۵٪ تخمین زده می‌شود. این بیماری به‌ویژه در بعضی از استان‌ها شیوع بالایی دارد. همچنین حدود ۱۵,۰۰۰ بیمار مبتلا به تالاسمی ماژور ثبت شده است. درمان یک بیمار (به‌طور متوسط برای ۱۵ سال زندگی) ۱۰۰,۰۰۰ دلار هزینه دربر دارد، درحالی که هزینه پیشگیری هر غربالگری فقط ۵ دلار است.

پراکندگی تالاسمی در جهان

بیماری تالاسمی در سراسر جهان و در همه‌ی نژادها دیده می‌شود، ولی شیوع آن در نواحی مدیترانه (ایتالیا، یونان، قبرس و جزیره سیسیل)، خاورمیانه (ایران، ترکیه و سوریه)، آسیا (هندوستان و پاکستان) و ناحیه جنوب شرقی) بیشتر بوده و از جنوب غربی اروپا تا خاور دور امتداد یافته و در نواحی وسیعی از آفریقای مرکزی نیز دیده می‌شود. دلیل این شکل توزیع، بیماری مالاریا بوده که به شکل بومی و برای قرون متمادی در این نواحی شیوع داشته است. انگل مالاریا از راه نیش پشه‌ی آنوفل وارد خون شده و در داخل گلبول‌های قرمز تکثیر می‌یابد.

۱. از این متن جهت آموزش کارکنان بخش تزریق نیز استفاده می‌شود.

این انگل در گلبول‌های قرمز ناقلین ژن تالاسمی که عمر کوتاه‌تری دارند، نمی‌تواند به رشد و تکثیر خود ادامه دهد، در نتیجه بیماری متوقف می‌شود و بیمار از مالاریا نجات خواهد یافت. بنابراین مالاریا در افراد سالم بیش از افراد سالم ناقل (مینور) می‌باشد و در نتیجه مرگ و میر آنان بیشتر است. بنابراین افرادی که یک ژن هموگلوبین طبیعی و یک ژن تالاسمی داشته‌اند (افراد سالم ناقل)، در مقابل بیماری مالاریا مقاومت کرده و ژن تالاسمی را به نسل بعد منتقل کرده‌اند.

پراکندگی تالاسمی در ایران

این بیماری در تمام کشور پراکنده است، اما در نواحی حاشیه‌ی دریای خزر (استان‌های گیلان، مازندران و گلستان)، نواحی حاشیه‌ی خلیج فارس و دریای عمان (بوشهر، هرمزگان و سیستان و بلوچستان)، خوزستان، فارس و جنوب کرمان شیوع بیشتری دارد.

تعریف و تاریخچه

تالاسمی یکی از شایع‌ترین اختلال‌ها و بیماری‌های خونی است که به‌صورت ژنتیک از نسلی به نسل دیگر منتقل می‌شود. تالاسمی یک واژه‌ی یونانی و مرکب از دو واژه‌ی تالاس^۱ به معنی دریا و امیا^۲ به معنی خون است. اولین بار در سال ۱۹۲۵ میلادی کوولی^۳ و لی^۴ نوعی کم‌خونی

1. Thalassa
2. Emia
3. Cooley
4. Lee

را گزارش کردند که با اسپلنومگالی و تغییرات استخوانی همراه بود و به دلیل شیوع زیاد این بیماری در اطراف دریای مدیترانه، تالاسمی نامگذاری شد. البته کولی درحقیقت شکل هموزیگوت بیماری را شرح داده بود که امروزه بتا تالاسمی ماژور نامیده می‌شود.

اساس توارث در بروز بتا تالاسمی ماژور

ژنتیک یا علم وراثت رشته‌ای از علوم زیستی است که درباره‌ی شباهت‌ها و تفاوت‌های میان والدین و فرزندان و عوامل مؤثر (وراثت و محیط) روی آن بحث می‌کند.

تمام صفات موجود زنده ۳ دسته هستند:

۱. صفاتی که صددرصد در اثر عوامل ارثی ایجاد می‌شوند مانند، رنگ چشم.
۲. صفاتی که صددرصد در اثر عوامل محیطی ایجاد می‌شوند مانند، کوتاهی قد یا ناشی از شکستگی.
۳. صفاتی که مجموعه‌ای از عوامل ارثی و محیطی در ایجاد آنها مؤثرند مانند، قد و وزن.

اصطلاحات مورد استفاده در علم ژنتیک

۱. کروموزم: هر کروموزم یک ماده‌ی طویل از DNA دو رشته‌ای است که تعداد زیادی ژن را حمل می‌کند و در طی تقسیم، زیر میکروسکوپ قابل رؤیت است.
۲. فنوتیپ: ظاهر و یا دیگر خصوصیات یک موجود زنده مانند، رنگ قهوه‌ای و آبی چشم در انسان.

۳. ژنوتیپ: عبارت است از ترکیبات ژنتیک یک موجود زنده.
۴. ژن یا عامل مولد صفت: روی کروموزوم‌ها قرار داشته و توسط سلول‌های تناسلی از والدین به فرزندان منتقل می‌شود. ژن‌ها کنترل‌کننده‌ی صفات موجودات زنده هستند.
۵. آلل: یکی از دو یا چند فرم مختلف یک ژن مشخص می‌باشد.
۶. ژن‌های آلل یا هم‌ردیف: دو ژن که روی یک جفت کروموزوم مشابه، نقاط مشابهی را اشغال کرده‌اند و در ایجاد یک صفت معین همکاری دارند.
۷. هموزیگوت: دو ژن مولد یک صفت خاص که روی دو کروموزوم قرار دارند، یکسان هستند.
۸. هتروزیگوت: دو ژن مولد یک صفت خاص که روی دو کروموزوم قرار دارند، یکسان نیستند.

بیماری‌های ژنتیک

۱. بیماری‌های تک‌ژنی: بیماری‌هایی هستند که یک ژن معیوب در ایجاد آنها مداخله دارد.
 - در گروهی از بیماری‌ها، اگر فرزند یک ژن معیوب را از پدر یا مادر دریافت کند (یعنی ژن هم‌ردیف دیگر سالم باشد)، بیماری بروز خواهد کرد (برای ایجاد بیماری، معیوب بودن یکی از جفت آلل‌ها کافی است). به این ژن‌ها، ژن‌های غالب و به این بیماری‌ها بیماری‌های غالب^۱ گفته می‌شود.

1. Dominant

■ در گروه دیگری از بیماری‌ها لازم است فرزند، ژن معیوب را هم از پدر و هم از مادر دریافت‌کند تا بیماری بروز کند و در صورتی که فقط یک ژن معیوب را از یکی از والدین دریافت‌کند (یکی از جفت آлл‌ها سالم است)، علائم بیماری ظاهر نخواهد شد. بنابراین بیماری در حالت هموزیگوت ظاهر می‌شود. به این ژن‌ها، ژن‌های مغلوب و به این بیماری‌ها، بیماری‌های نهفته یا مغلوب^۱ می‌گویند (تالاسمی ماژور). به فردی که صاحب تنها یک ژن از جفت ژن مربوط به بروز بیماری است سالم ناقل، حامل یا ناقل بیماری^۲ گفته می‌شود.

■ گروهی از ژن‌ها روی کروموزوم جنسی X قرار دارند که به آنها وابسته به جنس^۳ می‌گویند. در نوع غالب وجود یک ژن معیوب موجب بروز صفت در مرد و زن می‌شود، ولی در نوع نهفته وجود یک ژن معیوب موجب بروز صفت در مرد شده و در زن وقتی بروز می‌کند که فرد ژن معیوب را از هر دو والد به ارث ببرد.

۲. **بیماری‌های چندژنی:** در این دسته از بیماری‌ها، چند ژن مختلف در مجموع موجب بروز یک صفت می‌شوند و شکل و تعداد کروموزوم‌ها طبیعی است.

1. Recessive
2. Carrier
3. X-Linked

۳. **ناهنجاری‌های کروموزومی:** در این دسته از بیماری‌ها، ساختمان کروموزوم دستخوش تغییر می‌شود و ژن‌ها سالم هستند، ولی کمبود یا ازدیاد بخشی از یک کروموزوم یا تمام آن موجب اختلال در بروز صفات و در نتیجه بیماری می‌شود مانند تریزومی کروموزوم ۲۱ (سندرم داون).

تالاسمی نوعی اختلال در امر خون‌سازی است، بنابراین قبل از این‌که درباره‌ی تالاسمی صحبت کنیم باید خون و عمل آن را توضیح دهیم.

تعریف خون

ماده‌ی سیال موجود در رگ‌ها است که با پمپاژ قلب از طریق رگ‌های خونی به تمام بدن می‌رود. رگ‌های خونی شامل سرخرگ‌ها، مویرگ‌ها و سیاهرگ‌ها هستند.

هنگامی که قلب با پمپ‌زدن خون را از خود خارج می‌کند، ابتدا خون در سرخرگ‌های بزرگ جاری می‌شود و سپس از سرخرگ‌های کوچک عبور کرده و در نهایت به مویرگ‌ها می‌رسد. خون از طریق مویرگ‌ها هوا و مواد غذایی را با خود حمل کرده به بافت‌های بدن می‌رساند و مواد زائد را گرفته از بافت‌ها خارج می‌کند. سپس خون در سیاهرگ‌ها جاری شده و در پایان به قلب بازمی‌گردد. خون شامل دو بخش پلاسما و سلول‌های خونی است:

۱. پلاسما

مایع زرد رنگ و روشن که شامل آب و بسیاری از یون‌ها و مولکول‌های کوچک و بزرگ مانند، املاح و مواد پروتئینی، قندها و چربی است.

۲. سلول‌های خونی

از سه بخش زیر تشکیل می‌شود:

۱. گلبول‌های سفید: بدن را در مقابل عفونت‌ها و بیماری‌ها حفظ می‌کنند.
۲. پلاکت‌ها: کار اصلی پلاکت‌ها متوقف کردن خروج خون از بدن در هنگام مجروح شدن است.
۳. گلبول‌های قرمز: گلبول‌های قرمز به شکل دیسک (صفحه)‌های مقعرالطرفین هستند که هنگام عبور از مویرگ‌ها قابلیت تغییر شکل دارند. گلبول قرمز دارای مولکولی به نام هموگلوبین است که اکسیژن را از ریه به بافت‌ها حمل می‌کند.

تولید گلبول‌های قرمز

اعضا و بافت‌هایی که سلول‌های خونی را تولید می‌کنند، بافت‌های خون‌ساز نامیده می‌شوند. در دوران جنینی خون‌سازی در کبد، طحال و مغز استخوان انجام می‌شود.

با افزایش سن، خون‌سازی فقط در استخوان‌های پهن و مرکزی بدن، مانند مهره‌ها، جناغ، دنده‌ها و لگن انجام می‌شود.

هموگلوبین ماده‌ی داخلی گلبول قرمز است و از دو بخش «هم» و «گلوبین» تشکیل شده است.

گلوبین شامل چهار زنجیره است که به‌طور معمولی دو به دو با یکدیگر جفت هستند. در انسان چهار نوع زنجیره‌ی آلفا، بتا، دلتا و گاما وجود دارد.

هموگلوبین A: شامل دو زنجیره‌ی آلفا و دو زنجیره‌ی بتا است.

هموگلوبین A₂: شامل دو زنجیره‌ی آلفا و دو زنجیره‌ی دلتا است.

هموگلوبین F: شامل دو زنجیره‌ی آلفا و دو زنجیره‌ی گاما است.

هموگلوبین F در دوران جنینی ساخته می‌شود و پس از تولد هموگلوبین F به تدریج کم شده و به میزان هموگلوبین A افزوده می‌شود. و در دوران بلوغ بیشترین مقدار Hb از نوع A است. علاوه بر این از دوران جنینی تولید HbA₂ هم شروع شده و همواره به‌طور طبیعی به میزان کمی سنتز می‌شود و مقدار طبیعی آن معمولاً ۲/۵٪ - ۱/۵٪ است.

اندکس‌های RBC

برای بررسی دقیق‌تر شکل ظاهری گلبول‌های قرمز که در بیماری‌های مختلف تفاوت دارد و از نظر دسته‌بندی بیماری‌ها و تشخیص آنها کمک‌کننده است.

۱. MCV یا حجم متوسط گلبول قرمز،
۲. MCH یا متوسط هموگلوبین موجود در گلبول قرمز.

اتیولوژی و سبب‌شناسی تالاسمی

در بیماری تالاسمی نقص در ژن مسئول ساختن یکی از زنجیره‌های گلوبین وجود دارد که یا کم ساخته می‌شود و یا اصلاً ساخته نمی‌شود.

بتا تالاسمی

از نظر فنوتیپی و بالینی سه شکل مینور^۱، ماژور^۲ و بینابینی^۳ وجود دارد. شدیدترین شکل بیماری ماژور است. در تالاسمی مینور علائم بالینی

1. Minor
2. Major
3. Intermedia

زیادی وجود ندارد و تغییرات، آزمایشگاهی هستند، فرد می‌تواند عادی زندگی کند و بالاخره شکل سوم حالت بینابینی است.

انواع مهم تالاسمی بتا

۱. بتا تالاسمی مینور (سالم ناقل)
۲. بتا تالاسمی ماژور (بیماری تالاسمی)

۱. بتا تالاسمی مینور (سالم ناقل)

فرد فقط یک ژن معیوب را از یکی از والدین خود به ارث می‌برد.

تالاسمی مینور، سالم ناقل هم خوانده می‌شود. سالم ناقل بیمار تلقی نمی‌شود. زندگی فرد سالم ناقل عادی است و می‌تواند به فعالیت‌های معمولی روزانه بپردازد. تنها نکته‌ای که لازم است این افراد رعایت کنند و بسیار مهم است، توجه به این مسئله در زمان ازدواج است که باید آزمایش‌های زمان ازدواج را با دقت انجام دهند.

تالاسمی مینور هرگز به تالاسمی ماژور تبدیل نمی‌شود.

صفت تالاسمی چگونه از والدین به کودکان منتقل می‌شود؟

باید سه نوع زوج را مدنظر داشته باشیم:

۱. اگر هیچ‌کدام از والدین حامل ژن تالاسمی نباشند، امکان انتقال صفت تالاسمی مینور و ماژور را به کودکان خود ندارند و تمام فرزندان طبیعی خواهند بود (شکل شماره ۱).



(شکل شماره ۱)

۲. اگر یکی از والدین سالم و دیگری سالم ناقل باشد، نیمی از فرزندان (۵۰٪) سالم ناقل و نیمی دیگر سالم غیرناقل خواهند بود. نکته‌ی مهم این است که هیچ‌یک از فرزندان بتا تالاسمی ماژور نخواهند داشت (شکل شماره ۲).



(شکل شماره ۲)

۳. اگر هر دو والد سالم ناقل باشند، ممکن است فرزندان آنها سالم ناقل، بیمار و یا سالم غیرناقل باشند (شکل شماره ۳).



(شکل شماره ۳)

تذکر: تولد یک فرزند مبتلا به بتا تالاسمی ماژور، به هیچ عنوان دلیلی بر به دنیا آمدن کودک سالم در بارداری‌های بعدی نیست.

۲. بتا تالاسمی ماژور (بیماری تالاسمی)

بیماری بتا تالاسمی ماژور اختلال سنتز هموگلوبین است و فرد مبتلا، دچار کم‌خونی شدیدی است. این بیماری در چند ماه اول نشانه‌های بارزی ندارد و از حدود شش‌ماهگی نشانه‌های بیماری آشکار می‌شود. گلبول‌های قرمز این بیماران هم از لحاظ ظاهری متغیر است و هم طول عمر بسیار کوتاهی دارد.

این بیماری از طریق والدین به جنین منتقل شده و اثری روی آن ندارد؛ زیرا جنین نوعی هموگلوبین مخصوص به خود به نام هموگلوبین جنینی (HbF) دارد. که با هموگلوبین بزرگسالان (HbA) متفاوت است.

هنگامی که نوزاد متولد می‌شود، بیشتر هموگلوبین او جنینی است، اما طی ۶ ماه اول زندگی، هموگلوبین جنینی جای خود را به هموگلوبین بزرگسال می‌دهد.

مشکل بیماران مبتلا به بتا تالاسمی ماژور این است که قادر به ساختن هموگلوبین بزرگسال به اندازه‌ی کافی نیستند و درواقع هموگلوبین نوع جنینی (F) به نوع طبیعی بزرگسالان (A) تبدیل نمی‌شود.

علائم

علائم بیماری به‌صورت کم‌خونی متوسط تا شدید، زردی (ایکتر) خفیف، اختلال رشد، بزرگی کبد (هپاتومگالی) و بزرگی طحال (اسپلنومگالی) ظاهر می‌گردد.

با افزایش سن و طولانی‌شدن مدت کم‌خونی، فعالیت مغز استخوان شدید می‌شود و به این دلیل استخوان‌های پهن جمجمه و صورت تغییر شکل داده و چهره‌ی خاصی به بیمار می‌دهد. از طرف دیگر، به‌علت افزایش آهن سرم (خون) بیمار دچار رسوب آهن در بافت‌های نرم می‌شود که موجب عوارضی مانند بزرگ‌شدن قلب و نارسایی آن، اختلال رشد، اختلال در بروز علائم جنسی ثانویه و اختلال در عملکرد غدد داخلی مانند، لوزالمعده و در نتیجه بروز بیماری

دیابت می‌شود. همچنین به‌دلیل پوکی استخوان ممکن است این افراد دچار شکستگی استخوان‌ها شوند.

با تزریق داروی دفع‌کننده‌ی آهن می‌توان از این عوارض جلوگیری کرد.

تشخیص

تشخیص تالاسمی از روی شکل ظاهری گلبول‌های قرمز و اندازه‌گیری میزان و نوع هموگلوبین انجام می‌شود. در افراد مینور گلبول‌های قرمز کوچک‌تر از حد معمول بوده، بنابراین MCV پایین‌تر از حد طبیعی (۸۰ فیمتولیت) و $MCH < 27$ دارند. همچنین میزان HbA_2 در این افراد بیش از ۳/۵٪ خواهد بود. در بیماری تالاسمی ماژور علاوه‌بر تغییر شکل گلبول‌های قرمز و کم‌خونی شدید (هموگلوبین پایین)، میزان هموگلوبین A به‌شدت کاهش و در عوض میزان هموگلوبین F افزایش می‌یابد.

درمان

درمان این بیماری به دو شکل ذیل امکان‌پذیر است:

۱. پیوند مغز استخوان

در حال حاضر تنها راه درمان قطعی بیماران پیوند مغز استخوان است که در شرایط خاصی قابل انجام است. از جمله این‌که فرد بیمار، خواهر یا برادری داشته‌باشد که از نظر HLA با وی سازگاری لازم را داشته‌باشد.

علاوه‌بر هزینه‌های زیاد پیوند مغز استخوان، مخاطرات عمل پیوند و عوارض آن زیاد است و احتمال بازگشت بیماری با شدت بیشتر وجود دارد.

۲. درمان کمکی

مهم‌ترین و رایج‌ترین درمان این بیماری، تزریق خون متراکم به‌صورت مکرر است که معمولاً هر ۵-۷ هفته یک بار به میزان ۲۰-۱۵ CC به‌ازای هر کیلوگرم وزن بدن انجام می‌شود. به‌دلیل ورود آهن مازاد به بدن در طی تزریق خون و طی مراحل بیماری و عدم توانایی بدن برای دفع آن، لازم است داروی دفع‌کننده‌ی آهن به‌صورت روزانه تزریق شود تا از رسوب آهن اضافی در اعضای بدن، مانند قلب، کبد، لوزالمعده و غدد مترشحه‌ی داخلی کاسته شود.

برای این کار بهتر است از پمپ دارو استفاده شود. تزریق عضلانی دارو سودی ندارد و تزریق وریدی سریع خطرناک است، به‌همین جهت لازم است دارو به‌تدریج تزریق شود که این کار معمولاً ۶-۵ شب در هفته (هر بار به مدت ۱۲-۸ ساعت) و از طریق زیرجلدی انجام می‌شود.

درمان‌های دیگر معمول شامل تجویز اسید فولیک یا قرص ویتامین C می‌باشد. در صورتی که نیاز بیمار به تزریق خون از ۲۴۰ CC به‌ازای هر کیلوگرم وزن بدن در یک سال بیشتر شود. برداشتن طحال یا اسپلنکتومی تجویز می‌شود. این عمل دلیلی برای قطع تزریق خون نیست. واکسیناسیون بیمار بتا تالاسمی ماژور طبق برنامه‌ی عادی واکسیناسیون الزامی است.

چرا باید از بروز بتا تالاسمی ماژور پیشگیری شود؟

مدیریت بهداشت ممکن است نتواند تمام بیماری‌ها را کنترل کند و یا مشکلات سلامت را حل کند، اما با توجه به بعضی از عوارض و شرایط

می‌تواند اولویت‌ها را مشخص نماید و نسبت به حل مشکلات مهم اقدام نماید. بعضی از دلایلی که پیشگیری از تالاسمی را توجیه می‌کند به شرح ذیل است:

۱. متوسط شیوع ژن بتا تالاسمی در کشور حدود ۵٪ تخمین زده می‌شود. به‌ویژه این بیماری در بعضی از استان‌ها شیوع بالایی دارد. همچنین وجود حدود ۱۵,۰۰۰ بیمار تالاسمی ماژور در کشور، شیوع بالای بیماری را نشان می‌دهد. این شیوع بالا لزوم مداخله‌ی مناسب را توجیه می‌کند.
۲. بیماری بتا تالاسمی ماژور یک بیماری قابل پیشگیری است. همان‌طور که می‌دانید لازمه‌ی تولد یک کودک بتا تالاسمی ماژور وجود صفت تالاسمی مینور در هر دو والد (پدر و مادر) است. بنابراین یا باید دو سالم ناقل با هم ازدواج نکنند یا اگر ازدواج کردند اقدام‌های لازم (PND) را انجام دهند. به هر حال این بیماری قابل پیشگیری است.
۳. بیماری تالاسمی ماژور یک کم‌خونی کشنده است. اگرچه در حال حاضر روش‌های درمانی ویژه‌ای مثل پیوند مغز استخوان برای درمان بیماران تالاسمی ماژور وجود دارد، ولی به‌دلیل گرانی مشکلات تکنیکی و ... هنوز کاربرد آن رایج نیست.
۴. این بیماران در طول عمر خود با عوارض جسمی بیماری مواجه هستند، علاوه‌بر وجود این مشکلات، عوارض روحی نیز این بیماران را رنج می‌دهد.
۵. هزینه‌ی نگهداری بیماران بسیار گران است (۱۰۰,۰۰۰ دلار برای ۱۵ سال زندگی هر بیمار). این هزینه‌ها مربوط به تزریق مکرر خون و تزریق دسفرال برای بیماران تالاسمی ماژور می‌باشد.

۶. روش غربالگری آسان است. روش کنونی غربالگری در برنامه‌ی کشوری پیشگیری از بروز بتا تالاسمی ماژور که با استفاده از اندازه‌گیری MCV و MCH با دستگاه سل‌کانتر انجام می‌گیرد، آسان و ارزان است. این مسئله هزینه-اثربخشی برنامه را توجیه می‌کند (هزینه‌ی غربالگری برای هر فرد ۵ دلار است).
۷. اجباری شدن آزمایش‌های تالاسمی قبل از ازدواج، زمینه‌ی مناسب جهت اجرای برنامه را فراهم نموده است.
۸. شبکه‌ی گسترده‌ی آزمایشگاه‌های ژنتیک و تشخیص قبل از تولد وجود دارد. دسترسی زوج‌های ناقل به این خدمات به کنترل تولد کودک مبتلا به بتا تالاسمی ماژور کمک می‌کند.
۹. استفاده از خدمات بیمه‌ای برای تمام زوج‌های ناقل، دسترسی به امکانات تخصصی و پیشرفته را ممکن ساخته است.
۱۰. وجود شبکه‌های گسترده‌ی بهداشتی درمانی در کشور، امکان مراقبت از زوج‌های ناقل و خانواده‌ی بیماران را فراهم ساخته است.
۱۱. حمایت و پشتیبانی سیاسی برای اجرای هر چه بهتر برنامه وجود دارد.

چرا غربالگری به صورت کلی در جامعه انجام نمی‌شود؟

اگرچه شناسایی موارد ناقل تالاسمی در جامعه و برای همه‌ی گروه‌ها میسر است، ولی وجود گلوگاه‌های مناسب، مانند متقاضیان ازدواج، والدین بیماران و مزدوجین قبل از سال ۱۳۷۶ سبب شده تا فعالیت‌های مربوط به پیشگیری از بروز بتا تالاسمی ماژور برای گروه‌های هدف فوق انجام شود.

راه‌های پیشگیری از بروز بتا تالاسمی ماژور

- امروزه زوج‌های ناقلی که خطر داشتن فرزند مبتلا به بیماری بتا تالاسمی ماژور آنها را تهدید می‌کند، راه‌های متعددی در پیش رو دارند:
۲. ازدواج نکردن دو فرد سالم ناقل با یکدیگر.
 ۳. چنانچه دو فرد سالم ناقل با هم ازدواج کنند، موارد زیر توصیه می‌شود:
 - خودداری از بچه‌دار شدن،
 - انتخاب فرزندخوانده،
 - استفاده از خدمات تشخیص قبل از تولد.

تشخیص قبل از تولد

خدمات تشخیص قبل از تولد این امکان را برای زوج‌ها فراهم کرده تا از سلامت یا بیماری فرزند خود در دوره‌ی جنینی مطلع شوند.

اساس تشخیص قبل از تولد پیگیری انجام دو مرحله‌ی مقدماتی و تکمیلی است:

مرحله‌ی مقدماتی: بررسی وضعیت ژنتیک زوج‌های ناقل تالاسمی برای تعیین نوع نقص ژن در هر یک از زوج‌ها قبل از بارداری است.

مرحله‌ی تکمیلی: بررسی وضعیت ژنتیک جنین و تشخیص قطعی ابتلا یا سالم بودن آن است.

برای تشخیص قطعی در انجام آزمایش‌های تشخیص قبل از تولد، گاهی لازم است تعداد زیادی از خویشاوندان (والدین، برادران، خواهران، عمه، خاله، عمو و دایی) بررسی شوند که مستلزم صرف وقت و صبر و حوصله‌ی کافی و بضاعت مالی است.

بهترین زمان برای انجام آزمایش‌های مرحله‌ی مقدماتی قبل از بارداری است؛ زیرا در این صورت وقت کافی جهت بررسی وجود خواهدداشت و آزمایش‌های مرحله‌ی تکمیلی بعد از بارداری، در هفته‌ی ۱۰ بارداری با نمونه‌برداری از جنین انجام می‌شود. در نمونه‌برداری، خطر از دست دادن جنین به میزان اندک و خطرات نادری برای مادر وجود دارد. بعد از حصول نتیجه، در صورت ابتلای جنین به بیماری، چنانچه از نظر شرعی و قانونی سن جنین از تاریخ معین نگذشته باشد (حداکثر هفته‌ی ۱۶ بارداری)؛ مجوز ختم بارداری توسط پزشکی قانونی صادر می‌شود. بدیهی است برای هر بار بارداری انجام آزمایش‌های مرحله‌ی تکمیلی (بررسی وضعیت ژنتیک جنین) ضروری است.

در حال حاضر تعداد کمی از مراکز خصوصی و دولتی در زمینه‌ی انجام آزمایش‌های تشخیص پیش از تولد در کشور فعالیت می‌کنند. هزینه‌ی انجام این آزمایش‌ها گران است.

آشنایی با برنامه‌ی کشوری پیشگیری از بروز

بتا تالاسمی ماژور

استراتژی‌ها

۱. بررسی تمام متقاضیان ازدواج جهت شناسایی زوج‌های ناقل تالاسمی و انجام مراقبت براساس فلوچارت مراقبت.
۲. بررسی والدین بیماران تالاسمی جهت شناسایی زوج‌های ناقل واجد شرایط بارداری و انجام مراقبت براساس فلوچارت.

۳. بررسی و شناسایی زوج‌های ناقلی که قبل از سال ۱۳۷۶ ازدواج کرده‌اند (تمام زنان شوهردار کمتر از ۴۰ سال، واجد شرایط بارداری که تمایل به بارداری داشته و یا در حال حاضر در هفته‌های اول بارداری هستند) و انجام مراقبت براساس فلوچارت.

محورهای عملیاتی

۱. آزمایش‌های غربالگری شناسایی زوج‌های ناقل تالاسمی (براساس الگوریتم کشوری آزمایش‌های تالاسمی) و شبکه‌ی آزمایش‌های تشخیص ژنتیک و تشخیص پیش از تولد؛
۲. مشاوره‌ی ژنتیک؛
۳. مراقبت براساس فلوچارت؛
۴. آموزش کارکنان بهداشتی و گروه‌های هدف در برنامه؛
۵. تحقیقات.

پراکندگی تالاسمی در ایران

این بیماری در تمام کشور پراکنده است، اما در نواحی حاشیه‌ی دریای خزر (استان‌های گیلان، مازندران و گلستان)، نواحی حاشیه‌ی خلیج فارس و دریای عمان (بوشهر، هرمزگان، سیستان و بلوچستان)، خوزستان، فارس و جنوب کرمان شیوع بیشتری دارد.

تعریف و تاریخچه

تالاسمی یکی از شایع‌ترین اختلال‌ها و بیماری‌های خونی است که به‌صورت ژنتیک از نسلی به نسل دیگر منتقل می‌شود. تالاسمی یک واژه‌ی یونانی و مرکب از دو واژه‌ی تالاس^۱ به معنی دریا و امیا^۲ به معنی خون است. اولین بار در سال ۱۹۲۵ میلادی کولی^۳ و لی^۴ نوعی کم‌خونی را گزارش کردند که با اسپلنومگالی و تغییرات استخوانی همراه بود و به‌دلیل شیوع زیاد این بیماری در اطراف دریای مدیترانه، تالاسمی نامگذاری شد. البته کولی درحقیقت شکل هموزیگوت بیماری را شرح داده بود که امروزه بتا تالاسمی ماژور نامیده می‌شود.

اساس توارث در بروز بتا تالاسمی ماژور

تمام ویژگی‌ها اعم از رنگ چشم، مو، قد از والدین به ما به‌ارث می‌رسد و برای انتقال برخی صفات‌ها دو عامل به‌نام ژن لازم است که یکی از پدر و دیگری از مادر به‌ارث می‌رسد. این دو ژن یا با هم یکسان و یا

1. Thalassa
2. Emia
3. Cooley
4. Lee

متن آموزشی ویژه‌ی بهورزان^۱

پراکندگی تالاسمی در جهان

بیماری تالاسمی در سراسر جهان و در همه‌ی نژادها دیده می‌شود، ولی شیوع آن در نواحی مدیترانه (ایتالیا، یونان، قبرس و جزیره‌ی سیسیل)، خاورمیانه (ایران، ترکیه و سوریه)، آسیا (هندوستان و پاکستان و ناحیه‌ی جنوب شرقی) بیشتر بوده و از جنوب غربی اروپا تا خاور دور امتداد یافته و در نواحی وسیعی از آفریقای مرکزی نیز دیده می‌شود. دلیل این شکل توزیع، بیماری مالاریا بوده که به شکل بومی و برای قرون متمادی در این نواحی شیوع داشته است. انگل مالاریا از راه نیش پشه‌ی آنوفل وارد خون شده و در داخل گلبول‌های قرمز تکثیر می‌یابد. این انگل در گلبول‌های قرمز ناقلین ژن تالاسمی که عمر کوتاه‌تری دارند نمی‌تواند به رشد و تکثیر خود ادامه دهد، در نتیجه بیماری متوقف می‌شود و بیمار از مالاریا نجات خواهد یافت. بنابراین مالاریا در افراد سالم بیش از افراد سالم ناقل (مینور) می‌باشد و در نتیجه مرگ و میر آنان بیشتر است. بنابراین افرادی که یک ژن هموگلوبین طبیعی و یک ژن تالاسمی داشته‌اند (افراد سالم ناقل) در مقابل بیماری مالاریا مقاومت کرده و ژن تالاسمی را به نسل بعد منتقل کرده‌اند.

۱. از این متن جهت آموزش دانشجویان، سربازان، عاقدان و عموم مردم نیز استفاده می‌شود.

متفاوت هستند. برای ساخته‌شدن گلبول قرمز دو ژن یکی از پدر و دیگری از مادر به فرزند به‌ارث می‌رسد، اگر والدین هر دو سالم باشند، ژن‌های سالم را به فرزند خود منتقل می‌کنند، در این صورت، فرزند سالم و دارای گلبول‌های قرمز کامل می‌شود (شکل شماره ۱).



(شکل شماره ۱)

انواع مهم بتا تالاسمی

۱. بتا تالاسمی مینور (سالم ناقل)،
۲. بتا تالاسمی ماژور (بیماری تالاسمی).

۱. بتا تالاسمی مینور (سالم ناقل)

اگر فردی یک ژن سالم را از یک والد و یک ژن ناسالم را از والد دیگر برای ساختن گلبول‌های قرمز به‌ارث ببرد، این فرد مبتلا به تالاسمی مینور است و بیمار محسوب نمی‌شود؛ زیرا دارای یک ژن سالم است که درست کار می‌کند. افراد سالم ناقل زندگی عادی دارند. می‌توانند ورزش کنند و به هر کاری که مایل هستند مشغول شوند. فقط در زمان ازدواج باید مراقب باشند، و آزمایش‌های زمان ازدواج را با دقت انجام دهند.

۲. بتا تالاسمی ماژور (بیماری تالاسمی)

اگر پدر و مادر هر دو سالم ناقل باشند، در هر بارداری یک چهارم یا ۲۵٪ احتمال وجود دارد که هر دو ژن ناسالم به کودک به‌ارث برسد و

فرزند آنها مبتلا به بیماری تالاسمی (ماژور) شود. به‌همین دلیل لازم است در هر بارداری ابتلای کودک به بیماری بررسی شود و تولد یک یا چند فرزند بیمار، دلیلی بر به‌دنیا آمدن کودک سالم در حاملگی‌های بعدی نیست.

علائم

کودکان مبتلا به بیماری تالاسمی بعد از تولد هیچ فرقی با سایر کودکان ندارند، ولی از حدود ۶ ماهگی تا ۲ سالگی علائم کم‌خونی را از خود نشان می‌دهند و زرد و رنگ‌پریده می‌شوند. شب‌ها به‌راحتی نمی‌خوابند، درست غذا نمی‌خورند و ممکن است استفراغ کنند. از علائم دیگر این بیماری ضعف و بی‌حالی است.

تشخیص

به‌وسیله‌ی آزمایش خون انجام می‌شود. با بزرگ‌تر شدن کودک سایر علائم بیماری به شرح زیر ظاهر می‌شود:

تغییر چهره و بزرگی سر، این علامت به‌راحتی قابل تشخیص و رؤیت است. بزرگ‌شدن قلب، اختلال در کار غدد و بزرگ‌شدن طحال، تشخیص این علائم با تشخیص پزشک و انجام آزمایش‌ها ممکن است.

معاینه‌ها و مراقبت‌های خاص کودکان مبتلا به بتا تالاسمی ماژور

- تزریق مرتب و مداوم خون حداقل هر ماه یک بار به‌منظور جبران کم‌خونی؛

- تزریق روزانه‌ی داروی دفع‌کننده‌ی آهن به‌منظور دفع آهن اضافی بدن؛
- لزوم تزریق واکسن‌ها طبق برنامه‌ی واکسیناسیون؛
- انجام معاینه‌ها و مراقبت‌ها تحت نظر پزشک.

صفت تالاسمی چگونه از والدین به کودکان منتقل می‌شود؟

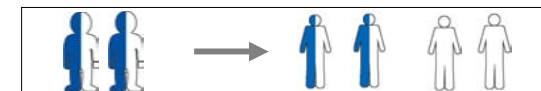
باید سه نوع زوج را مدنظر داشته‌باشیم:

۱. اگر هیچ‌کدام از والدین حامل ژن تالاسمی نباشند، امکان انتقال صفت تالاسمی مینور و ماژور را به کودکان خود ندارند و تمام فرزندان خون طبیعی خواهندداشت (شکل شماره ۱).



(شکل شماره ۱)

۲. اگر یکی از والدین سالم ناقل باشد و دیگری ناقل این ژن نباشد، نیمی از فرزندان (۵۰٪) سالم ناقل و نیمی دیگر سالم غیرناقل خواهندبود. نکته‌ی مهم این است که هیچ‌یک از فرزندان بتا تالاسمی ماژور نخواهندداشت (شکل شماره ۲).



(شکل شماره ۲)

۳. اگر هر دو والد سالم ناقل باشند، ممکن‌است فرزندان آنها سالم ناقل، بیمار و یا سالم غیرناقل باشند (شکل شماره ۳).



(شکل شماره ۳)

تذکر: تولد یک فرزند مبتلا به بتا تالاسمی ماژور، به هیچ عنوان دلیلی بر به‌دنیا آمدن کودک سالم در بارداری‌های بعدی نیست.

چرا باید از بروز بتا تالاسمی ماژور پیشگیری شود؟

مدیریت بهداشت ممکن‌است نتواند تمام بیماری‌ها را کنترل‌کند و یا مشکلات سلامت را حل‌کند، اما با توجه به بعضی از عوارض و شرایط می‌تواند اولویت‌ها را مشخص‌نماید و نسبت به حل مشکلات مهم اقدام‌نماید. بعضی از دلایلی که پیشگیری از تالاسمی را توجیه‌می‌کند به شرح ذیل است:

۱. متوسط شیوع ژن بتا تالاسمی در کشور حدود ۵٪ تخمین زده‌می‌شود. به‌ویژه این بیماری در بعضی از استان‌ها شیوع بالایی دارد. همچنین وجود حدود ۱۵,۰۰۰ بیمار تالاسمی ماژور در کشور، شیوع بالای بیماری را نشان‌می‌دهد. این شیوع بالا لزوم مداخله‌ی مناسب را توجیه‌می‌کند.
۲. بیماری بتا تالاسمی ماژور یک بیماری قابل پیشگیری است. همان‌طور که می‌دانید لازمه‌ی تولد یک کودک بتا تالاسمی ماژور

- وجود صفت تالاسمی مینور در هر دو والد (پدر و مادر) است. بنابراین یا باید دو سالم ناقل با هم ازدواج نکنند یا اگر ازدواج کردند اقدام‌های لازم (PND) را انجام دهند. به هر حال این بیماری قابل پیشگیری است.
۳. بیماری تالاسمی ماژور یک کم‌خونی کشنده است. اگرچه در حال حاضر روش‌های درمانی ویژه‌ای مثل پیوند مغز استخوان برای درمان بیماران تالاسمی ماژور وجود دارد، ولی به دلیل گرانی مشکلات تکنیکی و ... هنوز کاربرد آن رایج نیست.
۴. این بیماران در طول عمر خود با عوارض جسمی بیماری مواجه هستند، علاوه بر وجود این مشکلات، عوارض روحی نیز این بیماران را رنج می‌دهد.
۵. هزینه‌ی نگهداری بیماران بسیار گران است (۱۰۰,۰۰۰ دلار برای ۱۵ سال زندگی هر بیمار). این هزینه‌ها مربوط به تزریق مکرر خون و تزریق دسفرال برای بیماران تالاسمی ماژور می‌باشد.
۶. روش غربالگری آسان است. روش کنونی غربالگری در برنامه‌ی کشوری پیشگیری از بروز بتا تالاسمی ماژور که با استفاده از اندازه‌گیری MCV و MCH با دستگاه سل‌کانتر انجام می‌گیرد، آسان و ارزان است. این مسئله هزینه - اثربخشی برنامه را توجیه می‌کند (هزینه‌ی غربالگری برای هر فرد ۵ دلار است).
۷. اجباری شدن آزمایش‌های تالاسمی قبل از ازدواج، زمینه‌ی مناسب جهت اجرای برنامه را فراهم نموده است.

۸. شبکه‌ی گسترده‌ی آزمایشگاه‌های ژنتیک و تشخیص قبل از تولد وجود دارد. دسترسی زوج‌های ناقل به این خدمات به کنترل تولد کودک مبتلا به بتا تالاسمی ماژور کمک می‌کند.
۹. استفاده از خدمات بیمه‌ای برای تمام زوج‌های ناقل، دسترسی به امکانات تخصصی و پیشرفته را ممکن ساخته است.
۱۰. وجود شبکه‌های گسترده‌ی بهداشتی درمانی در کشور، امکان مراقبت از زوج‌های ناقل و خانواده‌ی بیماران را فراهم ساخته است.
۱۱. حمایت و پشتیبانی سیاسی برای اجرای هر چه بهتر برنامه وجود دارد.

چرا غربالگری به صورت کلی در جامعه انجام نمی‌شود؟

اگرچه شناسایی موارد ناقل تالاسمی در جامعه و برای همه‌ی گروه‌ها میسر است، ولی وجود گلوگاه‌های مناسب، مانند متقاضیان ازدواج، والدین بیماران و مزدوجین قبل از سال ۱۳۷۶ سبب شده تا فعالیت‌های مربوط به پیشگیری از بروز بتا تالاسمی ماژور برای گروه‌های هدف فوق انجام شود.

راه‌های پیشگیری از بروز بتا تالاسمی ماژور

امروزه زوج‌های ناقلی که خطر داشتن فرزند مبتلا به بیماری بتا تالاسمی ماژور آنها را تهدید می‌کند، راه‌های متعددی در پیش رو دارند:

۱. ازدواج نکردن دو فرد سالم ناقل با یکدیگر.
 ۲. چنانچه دو فرد سالم ناقل با هم ازدواج کنند:
- خودداری از بچه‌دار شدن،

■ انتخاب فرزندخوانده،

■ استفاده از خدمات تشخیص قبل از تولد.

تشخیص قبل از تولد

خدمات تشخیص قبل از تولد این امکان را برای زوج‌ها فراهم کرده تا از سلامت یا بیماری فرزند خود در دوره‌ی جنینی مطلع شوند.

اساس تشخیص قبل از تولد پیگیری انجام دو مرحله‌ی مقدماتی و تکمیلی است:

مرحله‌ی مقدماتی: بررسی وضعیت ژنتیک زوج‌های ناقل تالاسمی برای تعیین نوع نقص ژن در هر یک از زوج‌ها قبل از بارداری است.

مرحله‌ی تکمیلی: بررسی وضعیت ژنتیک جنین و تشخیص قطعی ابتلا یا سالم بودن آن است.

برای تشخیص قطعی در انجام آزمایش‌های تشخیص قبل از تولد، گاهی لازم است تعداد زیادی از خویشاوندان (والدین، برادران، خواهران، عمه، خاله، عمو و دایی) بررسی شوند که مستلزم صرف وقت و صبر و حوصله‌ی کافی و بضاعت مالی است.

بهترین زمان برای انجام آزمایش‌های مرحله‌ی مقدماتی قبل از بارداری است؛ زیرا در این صورت وقت کافی جهت بررسی وجود خواهدداشت و آزمایش‌های مرحله‌ی تکمیلی بعد از بارداری، در هفته‌ی ۱۰ بارداری با نمونه‌برداری از جنین انجام می‌شود. در نمونه‌برداری، خطر ازدست دادن جنین به میزان اندک و خطرات نادری برای مادر

وجود دارد. بعد از حصول نتیجه، در صورت ابتلای جنین به بیماری، چنانچه از نظر شرعی و قانونی سن جنین از تاریخ معین نگذشته باشد (حداکثر هفته‌ی ۱۶ بارداری)؛ مجوز ختم بارداری توسط پزشکی قانونی صادر می‌شود. بدیهی است برای هر بار بارداری انجام آزمایش‌های مرحله‌ی تکمیلی (بررسی وضعیت ژنتیک جنین) ضروری است.

در حال حاضر تعداد کمی از مراکز خصوصی و دولتی در زمینه‌ی انجام آزمایش‌های تشخیص پیش از تولد در کشور فعالیت می‌کنند. هزینه‌ی انجام این آزمایش‌ها گران است.

آشنایی با برنامه‌ی کشوری پیشگیری از بروز بتا تالاسمی ماژور

استراتژی‌ها

۱. بررسی تمام متقاضیان ازدواج جهت شناسایی زوج‌های ناقل تالاسمی و انجام مراقبت براساس فلوچارت مراقبت.
۲. بررسی والدین بیماران تالاسمی جهت شناسایی زوج‌های ناقل واجد شرایط بارداری و انجام مراقبت براساس فلوچارت.
۳. بررسی و شناسایی زوج‌های ناقلی که قبل از سال ۱۳۷۶ ازدواج کرده‌اند (تمام زنان شوهردار کمتر از ۴۰ سال، واجد شرایط بارداری که تمایل به بارداری داشته و یا در حال حاضر در هفته‌های اول بارداری هستند) و انجام مراقبت براساس فلوچارت.

محورهای عملیاتی

۱. آزمایش‌های غربالگری شناسایی زوج‌های ناقل تالاسمی (براساس الگوریتم کشوری آزمایش‌های تالاسمی) و شبکه‌ی آزمایش‌های تشخیص ژنتیک و تشخیص پیش از تولد؛
۲. مشاوره‌ی ژنتیک؛
۳. مراقبت براساس فلوچارت؛
۴. آموزش کارکنان بهداشتی و گروه‌های هدف در برنامه؛
۵. تحقیقات.

دفترچه‌ی مراقبت زوج‌های ناقل تالاسمی

دانشگاه علوم پزشکی و خدمات بهداشتی درمانی
 مرکز بهداشت شهرستان
 مرکز بهداشتی درمانی ویژه‌ی مشاوره‌ی تالاسمی

ردیف: نوع استراتژی:

نام و نام خانوادگی زوج: نام پدر:

نام و نام خانوادگی زوجه: نام پدر:

تعیین زمان مراجعه‌های بعدی و اقدام‌های انجام‌شده:

تاریخ	ساعت	اقدام‌های انجام‌شده	امضای مشاور

با آرزوی خوشبختی و سعادت برای شما زوج عزیز، اکنون که هر دو نفر شما سالم ناقل (مینور) هستید، این احتمال وجود دارد که در هر بارداری، فرزند شما به بتا تالاسمی ماژور مبتلا شود، بنابراین به شما توصیه می‌شود مطالب این دفترچه را به دقت بخوانید و در جلسه‌های مشاوره، اطلاعات لازم را کسب نموده و با بررسی تمام جوانب راهی را که به نفع شما، خانواده و جامعه است، انتخاب کنید.

پیشگیری از تولد کودک مبتلا به بتا تالاسمی ماژور
 وظیفه‌ی انسانی و همگانی است.

تعریف تالاسمی

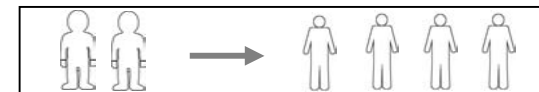
این بیماری در مناطق مختلف کشور ممکن است به نام‌های تالاسمی ماژور، کولیز، خون‌سوزی و ... شناخته شده باشد.

تالاسمی ماژور یک نوع کم‌خونی ارثی است که از طریق والدین به کودک منتقل می‌شود. پراکندگی این بیماری در تمام نقاط کشور یکسان نیست. در مناطق نزدیک به دریای خزر (استان‌های گیلان، مازندران و گلستان)، نواحی نزدیک به خلیج فارس (استان‌های هرمزگان، بوشهر و سیستان و بلوچستان)، خوزستان، فارس و جنوب کرمان از سایر نقاط کشور شایع‌تر است.

اساس توارث در بروز تالاسمی

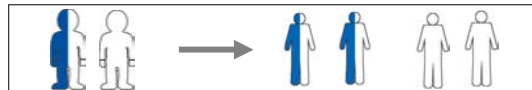
تمام صفات مانند رنگ چشم، مو و قد از والدین به ارث می‌رسد. برای انتقال برخی صفات، دو عامل به نام ژن (عامل به وجود آورنده‌ی صفت) وجود دارد که یکی از پدر و دیگری از مادر به ارث می‌رسد. در رابطه با صفت تالاسمی (ماژور) نیز به همین شکل است.

اگر والدین دارای ژن‌های سالم باشند، ژن‌های سالم را به فرزندان خود منتقل می‌کنند و فرزندان آنها سالم خواهند بود.



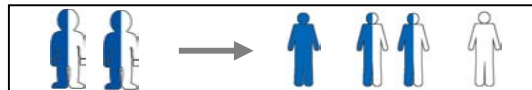
(شکل شماره ۱)

اگر فقط یکی از والدین سالم ناقل (مینور) باشد، فرزندان آنها یا سالم یا سالم ناقل (مینور) خواهند بود.



(شکل شماره ۲)

اگر هر دو والد سالم ناقل (مینور) باشند، ممکن است فرزندان آنها بیمار، سالم ناقل یا سالم غیرناقل باشند.



(شکل شماره ۳)

تذکر: با توجه به شکل شماره ۳، در هر بارداری ۲۵٪ احتمال دارد که فرزند آنها مبتلا به تالاسمی ماژور شود و تولد یک فرزند مبتلا به بیماری به هیچ عنوان دلیلی بر به دنیا آمدن کودک سالم در بارداری‌های بعدی نیست.

انواع مهم تالاسمی

۱. سالم ناقل (مینور)

اگر فردی یک ژن سالم از یکی از والدین و یک ژن ناسالم را از والد دیگر به ارث ببرد، سالم ناقل (مینور) خواهد بود. این فرد بیمار نیست و زندگی عادی خواهد داشت؛ چون حداقل یک ژن سالم دارد.

۲. بیماری تالاسمی (ماژور)

چنانچه فردی ژن ناسالم را از هر دو والد به‌ارث ببرد، به بیماری تالاسمی (ماژور) مبتلا خواهد شد.

علائم

کودکان مبتلا به بیماری تالاسمی بعد از تولد هیچ فرقی با سایر کودکان ندارند، ولی از حدود ۶ ماهگی تا ۲ سالگی علائم کم‌خونی را از خود نشان می‌دهند و زرد و رنگ‌پریده می‌شوند. شب‌ها به‌راحتی نمی‌خوابند، درست غذا نمی‌خورند و ممکن است استفراغ کنند. از علائم دیگر این بیماری ضعف و بی‌حالی است.

تشخیص

به‌وسیله‌ی آزمایش خون انجام می‌شود. با بزرگ‌تر شدن کودک سایر علائم بیماری به شرح زیر ظاهر می‌شود:

تغییر چهره و بزرگی سر، این علامت به‌راحتی قابل تشخیص و رؤیت است. بزرگ شدن قلب، اختلال در کار غدد و بزرگ شدن طحال، تشخیص این علائم با تشخیص پزشک و انجام آزمایش‌ها ممکن است.

بیماران تالاسمی (ماژور) نیاز به معاینه‌ها و مراقبت‌های خاص زیر دارند:

- تزریق مرتب و مداوم خون حداقل ماهی یک بار به‌منظور جبران کم‌خونی؛
- تزریق روزانه‌ی داروی دفع‌کننده‌ی آهن به‌منظور پیشگیری از تجمع آهن در بدن؛

- انجام معاینه‌ها، آزمایش‌ها و مراقبت‌های تخصصی (چشم پزشکی، غدد، دندانپزشکی، قلب، گوش، حلق و بینی ...)
- انجام واکسیناسیون هپاتیت B.

راه‌های پیشگیری از تولد فرزند مبتلا به تالاسمی ماژور

امروزه زوج‌های سالم ناقل (مینور) که خطر داشتن فرزند مبتلا به بیماری تالاسمی (ماژور) آنها را تهدید می‌کند، راه‌های متعددی در پیش رو دارند:

۱. یکی از راه‌های پیشگیری از بیماری تالاسمی (ماژور) این است که دو فرد سالم ناقل (مینور) با یکدیگر ازدواج نکنند.
 ۲. چنانچه دو زوج سالم ناقل (مینور) با هم ازدواج کنند می‌توانند یکی از راه‌های زیر را انتخاب کنند:
- الف) یک راه این است که زوج‌های ناقل پس از ازدواج بچه‌دار نشوند.
- ب) انتخاب فرزندخوانده یکی دیگر از راه‌ها است.
- ج) راه دیگر استفاده از خدمات تشخیص قبل از تولد می‌باشد.

تشخیص پیش از تولد

خدمات تشخیص پیش از تولد این امکان را برای زوج‌های سالم ناقل (مینور) فراهم ساخته‌است تا درخصوص سلامت یا ابتلا به بیماری تالاسمی (ماژور) فرزند خود در دوره‌ی جنینی مطلع شوند.

اساس تشخیص قبل از تولد بر پایه‌ی انجام دو مرحله‌ی مقدماتی و تکمیلی است:

مرحله‌ی مقدماتی: بررسی وضعیت ژنتیک زوج‌های ناقل تالاسمی برای تعیین نوع نقص ژن در هر یک از زوج‌ها قبل از بارداری است.

مرحله تکمیلی: بررسی وضعیت ژنتیک جنین و تشخیص قطعی ابتلا یا سالم‌بودن جنین است.

برای تشخیص قطعی در انجام آزمایش‌های تشخیص قبل از تولد گاهی لازم است تعداد زیادی از خویشاوندان (والدین، برادران، خواهران، عمه، خاله، عمو و دایی) مورد بررسی قرار گیرند که مستلزم صرف وقت، حوصله‌ی کافی و بضاعت مالی است. بهترین زمان برای انجام آزمایش‌های مرحله‌ی مقدماتی قبل از بارداری است؛ زیرا در این صورت وقت کافی جهت بررسی وجود خواهدداشت و آزمایش‌های مرحله‌ی تکمیلی بعد از بارداری در هفته‌ی ۱۰ بارداری با نمونه‌برداری از جنین انجام می‌شود. در نمونه‌برداری، خطر ازدست دادن جنین به میزان اندک و خطرات نادری برای مادر، وجود دارد. بعد از دریافت نتیجه، در صورت ابتلای جنین به بیماری تالاسمی (ماژور) چنانچه از نظر شرعی و قانونی سن جنین از تاریخ معین نگذشته باشد (حداکثر هفته‌ی ۱۶ بارداری)، مجوز ختم حاملگی توسط پزشکی قانونی صادر می‌شود. بدیهی است برای هر بار حاملگی انجام آزمایش‌های مرحله‌ی تکمیلی (بررسی وضعیت ژنتیک جنین) ضروری خواهد بود.

نکته‌های مهم:

۱. در حال حاضر تعداد کمی از مراکز خصوصی و دولتی در زمینه‌ی انجام آزمایش‌های تشخیص پیش از تولد در کشور فعالیت می‌کنند. هزینه‌ی انجام این آزمایش‌ها گران است.

۲. این امر حائز اهمیت است که شما درک صحیحی از کل وضعیت داشته باشید و به‌نحوی تصمیم بگیرید که همسر، فرزندان شما و جامعه کم‌ترین صدمه را متحمل شود.
۳. آزادی در انتخاب همسر حق مسلم همه است، ولی پیشگیری از تولد فرزند مبتلا به بیماری تالاسمی (ماژور) یک وظیفه‌ی انسانی و همگانی است. بدیهی است افزایش تعداد بیماران تالاسمی در هر جامعه، به معنی صرف هزینه‌ی فراوان و تحمل صدمه‌های جبران‌ناپذیر روحی و روانی خانواده و جامعه است.
۴. با مراجعه‌ی به‌موقع به مرکز بهداشتی‌درمانی ویژه‌ی مشاوره‌ی تالاسمی و درک صحیح از وضعیت خود با صبر و تحمل در انجام آزمایش‌ها، ما را در ارائه‌ی خدمات یاری کنید.
۵. با ارتباط مستمر و همکاری با مرکز بهداشتی‌درمانی ویژه‌ی مشاوره‌ی تالاسمی و مرکز بهداشتی‌درمانی محل سکونت خود، می‌توانید ضمن استفاده از خدمات تنظیم خانواده به‌طور رایگان، از آخرین راه‌های پیشگیری و مراکز تشخیص قبل از تولد مطلع شوید.

ثبت آزمایش‌ها جهت تشخیص زوج‌های ناقل تالاسمی براساس الگوریتم کشوری آزمایش‌های تالاسمی

مرد تاریخ: / /			زن تاریخ: / /		
MCV: MCH: Hg: RBC: HbA ₂ : نتیجه: سالم ناقل(مینور) ☐ مشکوک به کم‌خونی فقر آهن ☐			MCV: MCH: Hg: RBC: HbA ₂ : نتیجه: سالم ناقل(مینور) ☐ مشکوک به کم‌خونی فقر آهن ☐		
درمان کم‌خونی فقر آهن: ☐ خیر ☐ بلی با ذکر تاریخ شروع درمان / / نتیجه‌ی درمان:			درمان کم‌خونی فقر آهن: ☐ خیر ☐ بلی با ذکر تاریخ شروع درمان / / نتیجه‌ی درمان:		
پس از سه ماه	پس از یک ماه	مدت	پس از سه ماه	پس از یک ماه	مدت
/ /	/ /	تاریخ آزمایش	/ /	/ /	تاریخ آزمایش
MCV: MCH: Hg: RBC: HbA ₂ :			MCV: MCH: Hg: RBC: HbA ₂ :		
نتیجه: سالم ناقل(مینور) ☐ مشکوک نهایی ☐			نتیجه: سالم ناقل(مینور) ☐ مشکوک نهایی ☐		
ارجاع به مشاور دانشگاهی برنامه و تاریخ آزمایش‌های تکمیلی و نتیجه:			ارجاع به مشاور دانشگاهی برنامه و تاریخ آزمایش‌های تکمیلی و نتیجه:		
انجام مرحله اول PND: ☐ بلی با ذکر تاریخ / / و نام آزمایشگاه ☐ خیر با ذکر علت:			انجام مرحله اول PND: ☐ بلی با ذکر تاریخ / / و نام آزمایشگاه ☐ خیر با ذکر علت:		
طبقه‌بندی نهایی زوج‌ها: هر دو ناقل تالاسمی ☐ مشکوک نهایی(ناقل/ مشکوک نهایی یا هر دو مشکوک نهایی) ☐ یکی(یا هر دو) ناقل تالاسمی نیست ☐					
نتیجه‌ی مشاوره‌ی ویژه‌ی تالاسمی(فقط برای متقاضیان ازدواج تکمیل‌شود)					
تاریخ: / / ☐ انصراف ☐ ازدواج					

متن پوستر آموزشی ۱۰ پرسش و پاسخ درباره‌ی بیماری بتا تالاسمی ماژور و راه‌های پیشگیری از آن

۱. بیماری تالاسمی شدید(ماژور) چیست؟

بیماری تالاسمی شدید(ماژور) نوعی کم‌خونی ارثی است که از طریق ازدواج پدر و مادر سالم ناقل(مینور) به نسل بعد منتقل می‌شود.

۲. ژن چیست؟

ژن‌ها عامل به‌ارث رسیدن صفتهایی مانند رنگ چشم، مو، قد و چاقی هستند. برای انتقال برخی صفته‌ها، دو ژن لازم است که یکی از پدر و دیگری از مادر به‌ارث می‌رسد، اگر در این شرایط یک ژن ناسالم باشد، فرد، ناقل بیماری است و اگر دو ژن ناسالم باشد فرد بیمار است.

۳. به چه کسی سالم ناقل(مینور) می‌گویند؟

به کسی که برای ساخت گلبول قرمز، ژن ناسالم را از یکی از والدین و ژن سالم را از دیگری دریافت‌کند، سالم ناقل(مینور) می‌گویند.

۴. به چه کسی بیمار مبتلا به تالاسمی شدید می‌گویند؟

کسی که برای ساخت گلبول قرمز، برحسب تصادف ژن ناسالم پدر و ژن ناسالم مادر را دریافت‌کند، به بیماری تالاسمی شدید مبتلا خواهدشد.

۵. علائم تالاسمی شدید چیست؟

کودک مبتلا به تالاسمی شدید تا حدود ۶ ماهگی سالم به‌نظر می‌رسد؛

۱. این پوستر جهت آموزش دانش‌آموزان دختر سوم راهنمایی و دانش‌آموزان پسر سال سوم دبیرستان تهیه شده‌است.

ولی اگر درمان نشود، به تدریج علائم کم‌خونی، رنگ‌پریدگی، ضعف، اختلال رشد، بزرگ‌شدن استخوان‌های سر و صورت، بزرگی کبد، طحال و ... در بدن او ظاهر می‌شود.

۶. سالم ناقل چگونه شناسایی می‌شود؟
با آزمایش ساده‌ی خون.

۷. مهم‌ترین اقدام در هنگام ازدواج چیست؟
انجام به‌موقع آزمایش‌های تالاسمی و انجام مشاوره با تیم مشاوره‌ی ویژه‌ی تالاسمی (مستقر در یکی از مراکز بهداشتی درمانی شهری).

۸. چه موقع و کجا باید آزمایش خون را انجام داد؟
پیش از اعلان هر ازدواج در بین افراد فامیل و یا برگزاری مراسم نامزدی و عقد، آزمایش‌های خون را باید در آزمایشگاه‌های ویژه‌ی آزمایش‌های تالاسمی انجام داد، زیرا:

- انجام آزمایش خون هنگام ازدواج اجباری است.
- نتیجه‌ی آزمایش ممکن است بیش از سه روز و تا سه ماه طول بکشد.
- مشاوره با زوج‌های ناقل تالاسمی ممکن است طولانی شود.

۹. راه‌های پیشگیری از تولد کودک مبتلا به بیماری تالاسمی شدید چیست؟

- ازدواج نکردن دو سالم ناقل با یکدیگر.
- ازدواج کردن دو سالم ناقل با یکدیگر و بچه‌دار نشدن.
- ازدواج کردن دو سالم ناقل با یکدیگر و انجام به‌موقع آزمایش‌های جنین در هر حاملگی.

۱۰. زوج سالم ناقل برای داشتن فرزند سالم چه اقدام‌هایی را باید انجام دهند؟

- انجام به‌موقع آزمایش‌های جنین (تشخیص قبل از تولد) در زنان حامله.
- استفاده از برنامه‌های تنظیم خانواده.

در صورت تمایل به کسب اطلاعات بیشتر می‌توانید به معلم علوم/زیست‌شناسی و یا مراقب بهداشت مراجعه نمایید.

متن پوستر آموزشی ۱۵ نکته درباره‌ی بیماری تالاسمی شدید (ماژور) و راه‌های پیشگیری از آن، ویژه‌ی سردفترداران ازدواج

مصوبه‌ی هیئت وزیران:

آزمایش تشخیص ناقلین تالاسمی در هنگام ازدواج اجباری می‌شود. دفاتر ازدواج، گواهینامه‌ی انجام آزمایش را از نامزدها مطالبه و پس از بایگانی آن به عقد و ازدواج و ثبت آن با قید موجود بودن گواهینامه‌ی یادشده، اقدام نمایند.

۱. برای انتقال هر صفت (نظیر: رنگ چشم، مو و قد)، به‌طور معمول دو عامل (ژن) لازم است که یکی از پدر و مادر به‌ارث می‌رسد.
۲. برای ساخت گلبول قرمز خون، یک ژن از پدر و یک ژن از مادر به‌ارث می‌رسد؛ اگر هر دو ژن سالم باشند، گلبول سالم ساخته می‌شود.
۳. اگر یکی از ژن‌ها سالم و دیگری ناسالم باشد، فرد را سالم ناقل (مینور) می‌نامند.
۴. در بدن سالم ناقل به‌دلیل وجود یک ژن سالم، به اندازه‌ی کافی خون سالم و طبیعی تولید می‌شود، به‌همین دلیل این فرد بیمار نیست، ولی می‌تواند ژن ناسالم را به نسل بعدی منتقل کند.
۵. سالم ناقل در مقایسه با دیگران تفاوت ظاهری ندارد و چهره، هوش، توانایی‌ها و طول عمر او طبیعی است.
۶. می‌توان سالم ناقل را با آزمایش خون از افراد سالم تشخیص داد.
۷. فرد مبتلا به بیماری تالاسمی شدید حاصل ازدواج دو فرد سالم

ناقل با یکدیگر است که برحسب احتمال ژن‌های ناسالم را از والدین به‌ارث برده‌است.

۸. در بدن فرد مبتلا به تالاسمی شدید، خون سالم تولید نمی‌شود و بیمار تا پایان عمر خود نیاز به تزریق خون و داروهای دفع‌کننده‌ی آهن دارد.
۹. بتا تالاسمی شدید یکی از پرهزینه‌ترین بیماری‌ها است و روند درمان آن مشکل است.
۱۰. ازدواج دو فرد سالم ناقل با یکدیگر منع قانونی ندارد، اما شناسایی، مشاوره و آموزش آنها در هنگام ازدواج، توسط مراکز بهداشتی درمانی مربوط الزامی است.
۱۱. پس از انجام مشاوره‌ی ویژه‌ی تالاسمی، ممکن است زوج‌ها از بین راه‌های پیشگیری، راه انصراف از ازدواج را انتخاب نمایند، ولی با جاری شدن صیغه‌ی عقد پیش از انجام آزمایش‌ها، زوج‌ها دیگر نمی‌توانند آزادانه تصمیم مناسب را بگیرند.
۱۲. مهر و امضای پزشک مرکز بهداشتی درمانی ویژه‌ی مشاوره‌ی تالاسمی مبنی بر انجام آزمایش‌های تالاسمی نشان می‌دهد که زوج‌های ناقل شناسایی شده تحت مشاوره و آموزش قرار گرفته و با آگاهی کامل از راه‌های پیشگیری، مسیر زندگی را انتخاب کرده‌اند.
۱۳. وظایف مهم عاقدان به‌ترتیب عبارتند از:
 - ارجاع متقاضیان ازدواج برای انجام آزمایش‌ها به آزمایشگاه‌های تعیین‌شده توسط مرکز بهداشت شهرستان،

- توجه به مهر و امضای پزشک مراکز بهداشتی درمانی ویژه‌ی مشاوره‌ی تالاسمی مبنی بر انجام آزمایش‌های تالاسمی.
- ۱۴. نتیجه‌ی آزمایش و مشاوره‌ی ناقل ممکن است از سه روز تا سه ماه (گاهی بیشتر) طول بکشد؛ به همین دلیل نباید قبل از انجام آزمایش‌ها هیچ نوع عقدی جاری شود.
- ۱۵. قانون و وجدان انسانی حکم می‌کند، قبل از انجام آزمایش‌های تالاسمی، هیچ نوع خطبه‌ی عقدی انجام نشود.



ضمائم

طرح و دستورالعمل آموزش گروه‌های هدف در برنامه‌ی پیشگیری از بروز بتا تالاسمی ماژور

اهداف اختصاصی:

۱. افزایش آگاهی کارکنان بهداشتی درمانی مربوط، دانش‌آموزان دختر سال سوم راهنمایی، پسر سال سوم دبیرستان، زوج‌های ناقل تالاسمی، عموم مردم درخصوص بیماری، نحوه‌ی انتقال، راه‌های پیشگیری و امکانات کشور در رابطه با PND.
۲. جلب و افزایش مشارکت درون‌بخشی و بین‌بخشی.
۳. استفاده‌ی بهینه از امکانات موجود درون‌بخشی و بین‌بخشی.

استراتژی‌ها

۱. آموزش کارکنان بهداشتی درمانی مربوط

فعالیت‌ها:

- آموزش کارکنان شاغل در آزمایشگاه‌های غربالگری تالاسمی براساس طرح و دستورالعمل مربوط در بخش ضمائم؛
- آموزش اعضای تیم مشاوره‌ی ویژه‌ی تالاسمی براساس طرح و دستورالعمل مربوط در بخش ضمائم؛
- آموزش کارکنان شبکه‌ی مراقبت (پزشک، کارشناس / کاردان و بهورز) ازطریق متن آموزشی مربوط و برگزاری جلسه‌های بازآموزی، همایش و کارگاه‌های آموزشی با انجام پیش / پس‌آزمون (براساس نتایج آزمون ممکن است نیاز به تکرار آموزش باشد)؛
- آموزش کارکنان بخش تزریق خون ازطریق برگزاری جلسه‌ی بازآموزی / توجیهی همراه با پیش / پس‌آزمون و ارائه‌ی متن آموزشی مربوط؛

آموزش صحیح و مستمر، همواره از مؤثرترین راهکارها در پیش‌برد اهداف بهداشتی است. در پیشگیری از بروز بتا تالاسمی ماژور، آموزش یکی از ارکان مهم و تأثیرگذار در اجرای موفق برنامه بوده، به‌همین دلیل لازم است گروه‌های زیر مورد آموزش‌های اختصاصی و عمومی قرارگیرند.

۱. کارکنان بهداشتی درمانی مربوط (آزمایشگاه‌های غربالگری تالاسمی، تیم مشاوره، شبکه‌ی مراقبت و بخش تزریق خون)
۲. گروه‌های هدف شامل:

- دانش‌آموزان دختر سال سوم راهنمایی و پسر سال سوم دبیرستان به‌عنوان گروه‌های در آستانه‌ی ازدواج؛
- سردفترداران ازدواج به‌عنوان عوامل مؤثر در موفقیت برنامه؛
- زوج‌های ناقل شناسایی‌شده از هر سه استراتژی به‌عنوان زوج‌های در معرض خطر.

۳. عموم مردم (دانشجویان، سربازان، طلاب، عاقدین محلی و سایر اقشار جامعه).

اجرای برنامه‌های آموزشی باید با استفاده از امکانات موجود و شیوه‌های جدید و جذاب انجام‌شود.

هدف کلی:

استانداردسازی و ارتقای نظام آموزشی در برنامه‌ی پیشگیری از بروز بتا تالاسمی ماژور.

- آموزش متخصصان زنان و زایمان، پزشکان عمومی و ماماهاى شاغل در بخش‌های دولتی و خصوصی جهت اجرای استراتژی سوم در دانشگاه/ دانشکده‌های پرشیوع^۱ از طریق برگزاری همایش، سمینار، بازآموزی و ارائه‌ی متن آموزشی مربوط؛
- هماهنگی درون‌بخشی و بین‌بخشی با معاونت درمان/ اداره‌ی پرستاری/ نظام پزشکی/ دفتر بازآموزی و آموزش‌های ضمن خدمت جهت برگزاری دوره‌های آموزشی.

۲. آموزش دانش‌آموزان دختر سال سوم راهنمایی و پسر سال سوم دبیرستان:

پیشگیری از بروز بتا تالاسمی ماژور ارتباط مستقیم با میزان آگاهی‌های پیش از ازدواج دارد. به‌همین دلیل لازم است انتقال مفاهیم آموزشی در سنین نوجوانی و جوانی (راهنمایی و دبیرستان) انجام‌شود تا از میزان عوارض ناشی از عدم آگاهی در زمان ازدواج کاسته‌شود و به‌این ترتیب با مراجعه‌ی به‌موقع جهت انجام آزمایش‌های تالاسمی و آمادگی ذهنی بتوانند تصمیم صحیح و عاقلانه را براساس شرایط خود اتخاذ نمایند.

فعالیت‌ها:

- هماهنگی با آموزش و پرورش استان درخصوص نحوه‌ی اجرای آموزش دانش‌آموزان گروه هدف؛

۱. مناطق پرشیوع: گیلان، مازندران، بابل، گلستان، زاهدان، زابل، هرمزگان، کرمان، فارس، فسا، جهرم، خوزستان و بوشهر.

- توزیع پوستر آموزشی ۱۰ پرسش و پاسخ درباره‌ی بتا تالاسمی ماژور و راه‌های پیشگیری از آن در سطح مدارس هدف؛
 - آموزش دانش‌آموزان گروه هدف با استفاده از پوستر مذکور.
- پیشنهاد می‌شود هر مدرسه پوستر را قاب‌نموده و در کلاس/ کلاس‌های مربوط به مدت یک ماه نصب‌کرده و پس از آن نسبت به جمع‌آوری و نگهداری آن جهت استفاده در سال‌های بعد اقدام نماید.
- زمان اجرای برنامه با توافق معاونت بهداشتی دانشگاه/ دانشکده و سازمان آموزش و پرورش استان است.

۳. آموزش سردفترداران ازدواج:

فعالیت‌ها:

- هماهنگی با اداره‌ی کل ثبت اسناد و املاک استان؛
- توزیع پوستر آموزشی ۱۵ نکته درباره‌ی بیماری تالاسمی ماژور و راه‌های پیشگیری از آن. پیشنهاد می‌شود پوسترها قاب‌شده برای دفاتر ازدواج ارسال‌گردد؛
- آموزش سردفترداران ازدواج توسط پوستر آموزشی فوق.

۴. آموزش زوج ناقل شناسایی‌شده از هر سه استراتژی:

آموزش صحیح این گروه با توجه به این‌که در معرض خطر بروز بتا تالاسمی ماژور هستند بسیار حائز اهمیت است؛ بنابراین، باید به‌طور مستمر و تا زمان قطع پیگیری براساس دستورالعمل و فلوچارت مراقبت ادامه یابد.

فعالیت‌ها:

- آموزش مستقیم و حضوری توسط تیم مشاوره؛
 - آموزش غیرمستقیم با ارائه‌ی «دفترچه‌ی مراقبت زوج‌های ناقل تالاسمی» توسط تیم مشاوره؛
 - آموزش مستقیم در مراکز بهداشتی درمانی شهری/ روستایی/ پایگاه‌های بهداشتی/ خانه‌ی بهداشت توسط تیم مراقبت.
۵. آموزش‌های همگانی (سربازان/ دانشجویان/ طلاب/ عاقدین محلی و سایر اقشار جامعه):

فعالیت‌ها:

- آموزش عمومی از طریق صدا و سیما، جراید کشوری و محلی براساس متن آموزشی (استفاده از متن آموزشی به‌روزان)؛
- برگزاری روز جهانی تالاسمی با جلب مشارکت انجمن تالاسمی؛
- استفاده از مناسبت‌های مختلف ورزشی، فرهنگی، اجتماعی و بهداشتی؛
- استفاده از گردهمایی‌های سالانه (نماز جمعه و جماعات، عمامه‌گذاری طلاب، سازمان تبلیغات اسلامی و ...)
- نمایش فیلم برای سربازان در مراکز آموزشی نظامی و انتظامی؛
- آموزش دانشجویان با برگزاری همایش‌ها، سخنرانی، نمایش فیلم، توزیع پمفلت و ...؛
- آموزش مراجعه‌کنندگان به مراکز بهداشتی درمانی تابع، در مناطق مختلف کشور توسط کارکنان بهداشتی با استفاده از پوستر، سخنرانی، نمایش فیلم و ... امکان‌پذیر است. همچنین، براساس نیازهای آموزشی، گسترش آموزش‌ها به سایر گروه‌های موردنظر و استفاده

از شیوه‌های مختلف و مناسب آموزشی با اعلام به مرکز مدیریت بیماری‌ها و موافقت آن مانعی ندارد.

ارزیابی

آموزش‌ها سالانه یک بار انجام می‌شود و به‌وسیله‌ی گروه فنی آموزش شورای پیشگیری از بروز بیماری‌های ژنتیک دانشگاه/ دانشکده تدوین شده و توسط مرکز بهداشت شهرستان به‌اجرا درمی‌آید.

معاونت بهداشتی دانشگاه/ دانشکده موظف است به‌طور مقطعی اثربخشی برنامه را طراحی نموده و بعد از ارائه به کمیته‌ی فنی تحقیقات به‌اجرا بگذارد و همچنین نتایج حاصل از تحقیقات را پس از بررسی و تجزیه و تحلیل به مرکز مدیریت بیماری‌ها و اعضای شورای دانشگاهی پیشگیری از بروز بیماری‌های ژنتیک مراکز بهداشت شهرستان‌های تحت پوشش ارسال نماید.

دانشگاه‌ها موظف هستند هر سال با توجه به نتایج حاصل از تحقیقات، برنامه‌های مداخله‌ای را به‌منظور ارتقای آموزش طراحی کرده و به مرکز مدیریت بیماری‌ها اعلام نمایند.

مرکز مدیریت بیماری‌ها نیز با توجه به پیشنهادها و ارسالی از دانشگاه‌ها، نسبت به بازنگری و تدوین برنامه‌های آموزشی جدید و ارتقای برنامه‌های قبلی اقدام خواهد کرد.

طرح دستورالعمل شبکه‌ی خدمات آزمایشگاهی ژنتیک و تشخیص پیش از تولد

اکنون تشخیص پیش از تولد بسیاری از بیماری‌ها با مطالعه‌ی ژنتیک در سطح سلول‌های جنینی ممکن شده‌است. پیشگیری از بیماری‌های ژنتیک و کنترل این مشکل بدون توجه به چنین ساختاری هرگز موفق نمی‌شود. از سوی دیگر با توجه به افزایش توان بشر برای کنترل بیماری‌های عفونی و منابع صرفه‌جویی، فرصت نگاه عمیق به گستره‌ی زن‌ها و بیماری‌های ژنتیک فراهم شده‌است. در این شرایط بر ما نیز واجب است تا از فرصت‌های به‌دست آمده استفاده و مبارزه علیه بیماری‌های ژنتیک را به شکل ساختاری سازماندهی کنیم.

ایران کشور پهناوری است و دارای اقوام گوناگونی می‌باشد. این اقوام به‌طبع در استعداد ابتلا به بیماری‌ها، مخازن ژنتیکی و استعدادهای ذاتی جهت دفاع و پاسخ‌گویی به بیماری‌ها تفاوت زیادی دارند. به‌علاوه ایران جمعیتی جوان، خلاق، دارای اشتیاق به سازندگی و گرایش به بازسازی، نوسازی، نوآوری، تحقیق و تمایل به پاسخ به نیاز امروز خود و سایرین دارد.

این شرایط درحالی است که بیش از هر زمان دیگری منابع و ثروت در اختیار این کشور قراردارد. بنابراین موقعیت جهانی و شرایط کشوری به مسئولان تذکر می‌دهد که اکنون زمان ایجاد ساختارها و تدوین برنامه‌های بلندمدت و بنیادی است.

با اعتقاد به این‌که کار جلوه‌ی حق تعالی است و فراهم‌شدن سعادت بشری از جمله شاخص‌هایی است که نشان‌می‌دهد آیا ما درک صحیحی از این مفهوم داشته‌ایم یا نه و همچنین با درک این مطلب که خردورزی و برنامه‌ریزی جامع با نگاه به مبانی دینی و نیاز روز و پیش‌بینی صحیح آینده و نیاز آیندگان وظیفه‌ی ما است، اداره‌ی ژنتیک، سامان‌دهی و برنامه‌ریزی پیشگیری از بیماری‌های ژنتیک را در کشور از اهداف بلندمدت خود قرار داده و در درجه‌ی نخست تلاش کرده‌است تا پیشگیری از تالاسمی به‌نحوی برنامه‌ریزی شود که در عمل الگویی برای پیشگیری از سایر بیماری‌های ژنتیک بوده و با تکیه بر آن ساختارهای لازم برای کنترل بیماری‌های ژنتیک در سطح جامعه فراهم‌شود.

سازماندهی آزمایشگاه‌های مرجع و محیطی جهت تشخیص پیش از تولد و بررسی DNA به شکلی که تأمین‌کننده‌ی برنامه‌های کشوری پیشگیری از بیماری‌های ژنتیک باشد، از جمله ساختارهای ضروری است که در برنامه‌ی پیشگیری از تالاسمی و با دیدگاه بیان‌شده مورد توجه قرار گرفته‌است.

هم‌اکنون با پیگیری‌های انجام‌شده تشکیل آزمایشگاه‌های محیطی اعم از خصوصی و دولتی تحقق‌یافته و این شبکه وجوددارد.

تجدید نظر در طرح و دستورالعمل اجرایی، طی جلسه‌های ویژه و با حضور ارزشمند اعضای متخصص ژنتیک گروه فنی در اداره‌ی ژنتیک پیگیری و اجرا شده‌است. اداره‌ی ژنتیک موفق به ترغیب

دانشگاه‌ها برای تشکیل آزمایشگاه‌های جدید شده و آزمایشگاه‌های موجود را در یک وضعیت متناسب برای ارائه‌ی خدمت در راستای طرح‌های کشوری پیشگیری از بیماری‌های ژنتیک قرار داده‌است. به‌علاوه دستیابی آزمایشگاه‌های مرجع کشور به بخش مرجع، ژنتیک را ترغیب و تسریع کرده و ایجاد ضوابط بنیادین چنین ساختارهایی را در دستور کار قرار داده و در نهایت محقق ساخته‌است.

اکنون به دلیل آن‌که برنامه‌ی پیشگیری از بیماری تالاسمی در سراسر کشور در حال اجرا است، سازماندهی یادشده بیش از هر بیماری دیگر با ناقلان و مبتلایان این بیماری مواجه است، ولی با برنامه‌ریزی به عمل آمده اجرای طرح‌های پیشگیری از بیماری‌های شایع ژنتیک در کشور نیز آغازشده و این سازماندهی راه تکامل را خواهدپیمود و به لحاظ کمی و کیفی توسعه خواهدیافت. این مجموعه تجدیدنظر اول است و مبنای مربوط به آموزش، پژوهش و ارزیابی با تفصیل بیشتری نسبت به نسخه‌ی قبلی در آن بیان شده‌است.

هدف کلی

پیشگیری از بروز بیماری‌های ژنتیک (با تأکید بر بتا تالاسمی در شروع برنامه).

هدف اصلی

تشخیص ژنتیک و تشخیص پیش از تولد.

اهداف اختصاصی

۱. توسعه‌ی دانش و تجربه‌ی تشخیص ژنتیک و پیش از تولد در ایران؛
۲. توسعه و تکوین تکنیک‌های تشخیص ژنتیک و پیش از تولد در ایران؛

۳. ایجاد بستر مناسب جهت برنامه‌ریزی، تحقیق و به‌کارگیری روش‌های نوین پیشگیری در بیماری‌های ژنتیک؛
۴. بهره‌گیری بهینه از امکانات موجود در راستای اهداف طرح‌های پیشگیری از بیماری‌های ژنتیک؛
۵. بهره‌گیری بهینه از دانش متخصصان در راستای اهداف طرح‌های پیشگیری از بیماری‌های ژنتیک؛
۶. ایجاد الگوی مناسب برای گسترش تجربه در زمینه‌های مشابه برای حل معضل بیماری‌های غیرواگیر در کشور؛
۷. ایجاد Data bank ژنتیک به منظور افزایش توان تحقیقات کشور.

استراتژی‌ها

۱. بررسی و شناسایی پتانسیل‌های موجود و تقویت آنها به منظور تشکیل آزمایشگاه مرجع تشخیص ژنتیک و پیش از تولد؛
۲. بررسی و شناسایی پتانسیل‌های موجود، سازماندهی و تقویت آنها به منظور تشکیل شبکه‌ی آزمایشگاه‌های تشخیص ژنتیک و تشخیص پیش از تولد؛
۳. سازماندهی خدمات تشخیص ژنتیک و پیش از تولد (پیش‌بینی شده در طرح‌های پیشگیری از بیماری‌های ژنتیک) در قالب شبکه‌ای هماهنگ؛
۴. مدیریت اطلاعات و خدمات تشخیص ژنتیک و پیش از تولد در راستای طرح‌های پیشگیری از بیماری‌های ژنتیک.

فعالیت‌ها

۱. جلب حمایت مستمر مسئولان از طریق بیان مشکلات و پیشنهاد راه‌حل؛
۲. ایجاد هماهنگی‌های لازم بین‌بخشی و درون‌بخشی؛

۳. بررسی شرایط موجود با همکاری نیروهای تخصصی کشور (فنی و اجرایی)؛
۴. بررسی، تهیه و تصویب ضوابط اجرایی با همکاری متخصصان، در راستای اهداف طرح‌های کشوری؛
۵. انتخاب آزمایشگاه‌های مرجع و محیطی و منتخب براساس ضوابط مصوب؛
۶. ایجاد هماهنگی بین آزمایشگاه‌های تعیین شده براساس ضوابط مصوب؛
۷. تهیه، تدوین و اجرای برنامه‌های آموزشی در راستای ارتقای دانش کارکنان آزمایشگاه‌های همکار طرح؛
۸. تهیه، تدوین و اجرای طرح‌های تحقیقاتی در راستای اهداف طرح؛
۹. تهیه، تدوین و اجرای برنامه‌های آموزشی همگانی در راستای توسعه‌ی فرهنگ مردم؛
۱۰. تهیه، تدوین، مداخله و اجرای برنامه‌های ارزیابی آزمایشگاه‌ها در راستای ارتقای کیفی و کمی شبکه‌ی آزمایشگاهی تشخیص ژنتیک و پیش از تولد؛
۱۱. برنامه‌ریزی استفاده از خدمات شبکه‌ی آزمایشگاهی کشوری پیشگیری از بیماری‌های ژنتیک.

تشکیلات و وظایف

۱. معاونت سلامت (اداره‌ی ژنتیک مرکز مدیریت بیماری‌ها):
 - تهیه نقشه و چگونگی توسعه‌ی منطقه‌ای خدمات تشخیص ژنتیک؛
 - برنامه‌ریزی جهت توسعه‌ی خدمات تشخیص ژنتیک و پیش از تولد؛
 - پیشنهاد اعضای گروه فنی تشخیص پیش از تولد جهت بررسی در گروه کشوری پیشگیری از بیماری‌های ژنتیک و به‌منظور درخواست صدور ابلاغ از سوی معاونت سلامت؛

- تنظیم درخواست تشکیل جلسه‌های شورای کشوری درباره‌ی طرح و پیگیری نتایج جلسه‌ها؛
- تشکیل جلسه‌های گروه فنی و ارائه‌ی گزارش‌های مربوط به مقام‌های مسئول؛
- ابلاغ راهکارهای پیشنهادی لازم به معاونت‌های بهداشت و درمان دانشگاه‌ها در راستای طرح؛
- ابلاغ بودجه‌های مربوط به طرح شبکه‌ی آزمایشگاهی تشخیص ژنتیک و پیش از تولد؛
- مدیریت جریان اطلاعات و مراقبت اپیدمیولوژیک در شبکه‌ی آزمایشگاهی طرح؛
- انجام هماهنگی‌های درون‌بخشی و بین‌بخشی در راستای اجرای طرح؛
- هماهنگی جهت اجرای برنامه‌های آموزشی و حمایت از آن؛
- هماهنگی جهت اجرای طرح‌های تحقیقاتی و حمایت از آن؛
- تأمین و یا تسهیل منابع لازم جهت انجام اقدام‌ها و طرح‌ها؛
- معرفی آزمایشگاه‌های ژنتیک تأیید شده توسط گروه فنی تشخیص پیش از تولد به معاونت‌های بهداشت و درمان و نیز اعلام خاتمه‌ی همکاری؛
- ارائه‌ی گزارش‌های میزان پیشرفت و عملکرد به مقام‌های مربوط با تأکید بر نقاط قوت و ضعف و مشکلات فنی و اجرایی؛
- پیشنهاد و یا برگزاری جلسه‌های علمی؛
- فراخوان سالیانه‌ی عضویت در شبکه‌ی خدمات آزمایشگاهی تشخیص ژنتیک و پیش از تولد؛
- پیشنهاد و حمایت از راه‌اندازی مرکز ژنتیک دانشگاهی و خصوصی؛

- ارائه‌ی پس‌خوراند برحسب گزارش‌های دریافتی به دانشگاه‌ها؛
- معرفی آزمایشگاه‌های تهیه‌ی نمونه خون جهت انجام مرحله‌ی اول PND تأییدشده توسط گروه فنی تشخیص پیش از تولد به معاونت‌های بهداشت و درمان و نیز اعلام پایان همکاری در صورت احراز نشدن ضوابط پروتکل مربوط و اعلام آزمایشگاه جدید؛
- درخواست تأمین نیازها به مقام‌های مربوط؛
- انتخاب نهایی آزمایشگاه‌های مرجع براساس گزارش‌های گروه فنی و معرفی آنها به معاونت بهداشتی؛
- تصمیم‌گیری درخصوص شروع، ادامه یا پایان همکاری آزمایشگاه‌های مرجع براساس گزارش‌های گروه فنی؛
- تدوین برنامه‌ی نظارت و ارزیابی گروه فنی از آزمایشگاه‌های مرجع، محیطی و منتخب؛
- انجام هماهنگی‌های لازم جهت اجرای برنامه‌ی نظارت؛
- همکاری با گروه فنی در ارتباط با فرآیندهای نظارتی طرح.

۲. شورای کشوری پیشگیری از بیماری‌های ژنتیک:

- بحث و تبادل نظر درباره‌ی سیاست‌های پیشگیری از بیماری‌های ژنتیک و تکمیل و توسعه‌ی تشخیص ژنتیک و پیش از تولد در ارتباط با آنها در کشور و پیشنهاد راهکارهای مؤثر؛
- بحث و تبادل نظر درباره‌ی مشکلات فنی و پیشنهاد راهکارهای مؤثر و تعیین وظایف هر یک از اعضای تشکیلات جهت انجام آن؛

- پیشنهاد بودجه‌ها در راستای تأمین نیاز طرح براساس پیشنهاد گروه فنی و ارائه‌ی آن به مقام‌های مربوط؛
- بررسی و انتخاب اعضای گروه فنی براساس پیشنهاد مرکز مدیریت بیماری‌ها هر دو سال یک بار.

۳. گروه فنی:

- تهیه‌ی پیش‌نویس ضوابط همکاری و دستورالعمل اجرایی آزمایشگاه‌های شبکه با طرح کشوری پیشگیری از بروز بیماری‌های ژنتیک؛
- پیشنهاد بودجه‌های مورد نیاز در راستای تأمین نیازهای شبکه‌ی آزمایشگاهی و ارائه‌ی آن به مرکز مدیریت بیماری‌ها؛
- تصویب پیش‌نویس طرح و دستورالعمل اجرایی آزمایشگاه‌های مرجع؛
- برگزاری برنامه‌ی نظارت و پایش دوره‌ای (آزمایشگاه مرجع سالیانه و آزمایشگاه‌های منتخب و محیطی سالی یک بار و یا برحسب ضرورت) براساس دستورالعمل طرح و تهیه‌ی گزارش (براساس چک‌لیست مدون) و ارائه‌ی آن به مرکز مدیریت بیماری‌ها (در زمینه‌ی نظارت از دیگر اعضای شبکه نیز با مشورت سایر اعضا می‌توان دعوت کرد)؛
- تعیین حدود اختیارات آزمایشگاه‌های مرجع، محیطی و منتخب؛
- بررسی آزمایشگاه‌های مرجع، محیطی و منتخب، پیشنهاد ادامه و یا خاتمه‌ی همکاری و نیز هرگونه تغییر و تبدیل به مرکز مدیریت بیماری‌ها؛

- تهیهی گزارش کار و عملکرد گروه فنی و ارائه‌ی آن به مرکز مدیریت بیماری‌ها؛
 - تهیه و پیشنهاد برنامه‌های مدون آموزشی (مشارکت در اجرای آموزش‌های مدون در قالب دستورالعمل طرح)؛
 - تهیه و پیشنهاد برنامه‌های تحقیقاتی به مرکز مدیریت بیماری‌ها؛
 - بررسی شکایات مطروح و اعلام نظر؛
 - پیشنهاد عضویت در گروه فنی؛
 - پیشنهاد دعوت سایر متخصصان برحسب ضرورت و موضوع‌ها؛
 - تدوین شرایط و ضوابط تهیه و ارسال نمونه‌ی خون برای انجام مرحله‌ی اول PND به آزمایشگاه‌های عضو شبکه.
۴. معاونت بهداشتی دانشگاه‌های علوم پزشکی کشور (گروه پیشگیری و مبارزه با بیماری‌ها):
- تشکیل جلسه‌های شورای دانشگاهی پیشگیری از بیماری‌های ژنتیک؛
 - تهیه‌ی پیش‌نویس پیشنهادها، اجرای بهینه‌ی برنامه و ارائه به مرکز مدیریت بیماری‌ها؛
 - هماهنگی بین‌بخشی و درون‌بخشی برای اجرای طرح در منطقه‌ی تحت پوشش؛
 - مدیریت جریان اطلاعات و مراقبت اپیدمیولوژیک آزمایشگاه‌های همکار طرح در منطقه‌ی تحت پوشش؛
 - اجرای طرح‌های تحقیقاتی پیشنهادی گروه فنی و ابلاغ از سوی مرکز مدیریت بیماری‌ها؛

- هماهنگی و همکاری در برنامه‌های مدون آموزشی؛
 - پیگیری مصوبه‌های گروه دانشگاهی؛
 - تنظیم گزارش‌های میزان پیشرفت، مشکلات موجود و تنظیم درخواست تأمین نیازها جهت ارائه به مرکز مدیریت بیماری‌ها.
۵. شورای دانشگاهی پیشگیری از بیماری‌های ژنتیک:
- پیشنهاد ایجاد آزمایشگاه‌های محیطی (در منطقه‌ی مربوط) به گروه فنی از طریق معاونت بهداشتی دانشگاه؛
 - ارائه‌ی پیشنهادها، اجرای بهینه‌ی طرح؛
 - برآورد و پیشنهاد بودجه‌های مورد نیاز طرح جهت ارائه به اداره‌ی ژنتیک از طریق معاونت بهداشتی دانشگاه.
۶. آزمایشگاه‌های مرجع تشخیص ژنتیک و پیش از تولد:
- انجام فعالیت‌های مرتبط با طرح و دستورالعمل اجرایی آن؛
 - انجام آزمایش‌های تخصصی و تکمیلی مواد ارجاعی از سوی آزمایشگاه‌های محیطی و منتخب و ارسال نتایج به آزمایشگاه‌های ارجاع‌دهنده و مرکز مدیریت بیماری‌ها؛
 - هماهنگی و همکاری با گروه فنی در ارتباط با فرآیندهای نظارتی طرح؛
 - مشارکت در اجرای طرح‌های تحقیقاتی و کاربردی مصوب گروه فنی؛
 - پیش‌بینی چالش‌ها، تهدیدها، فرصت‌ها و بحران‌های احتمالی در مسیر اجرای طرح در آزمایشگاه‌های مرجع، محیطی و

منتخب و ارائه‌ی گزارش و پیشنهاد رفع مشکلات به مرکز مدیریت بیماری‌ها؛

- پیش‌بینی مواد مصرفی، تجهیزات لازم، اقدام و پیگیری رفع کمبودهای احتمالی با بهره‌گیری از امکانات مؤسسات و بخش‌های مربوط و تسهیلات طرح به‌نحوی که برنامه‌ی کشوری با پی‌آمدهای کمبود و نقصان مواجه نشود؛
- پیشنهاد برگزاری جلسه‌های ادواری علمی-اجرایی (آزمایشگاه‌های مرجع، محیطی و منتخب) به مرکز مدیریت بیماری‌ها به‌منظور بررسی مشکلات علمی-اجرایی و راهکارهای پیشنهادی و تبادل اطلاعات و تجربه‌ها؛
- مشارکت در اجرای آموزش‌های مدون در قالب دستورالعمل طرح؛
- مشارکت در راه‌اندازی و یا تقویت آزمایشگاه‌های محیطی براساس نظریه‌ی گروه فنی؛
- اجرای کنترل کیفی داخلی در آزمایشگاه‌های مرجع؛
- اجرای کنترل کیفی خارجی و نظارت بر کنترل کیفی داخلی آزمایشگاه‌های محیطی و منتخب و ارائه‌ی گزارش ادواری به مرکز مدیریت بیماری‌ها؛
- تلاش در راستای اقدام‌های لازم برای به‌دست آوردن بودجه‌ها و اعتبارات ضروری به‌عنوان مرکز مرجع.

۷. آزمایشگاه‌های محیطی منتخب:

- انجام بخشی از وظایف آزمایشگاه‌های مرجع براساس تصمیمات گروه فنی؛

- اجرای بخشی از آموزش‌های آزمایشگاه‌های محیطی با هماهنگی گروه فنی؛
- انجام تمام وظایف مدون آزمایشگاه‌های محیطی؛
- شرکت در بازدیدها.

۸. آزمایشگاه‌های محیطی:

- انجام وظایف مرتبط با طرح و دستورالعمل اجرایی آن؛
- ارائه‌ی خدمات تشخیص ژنتیک و پیش از تولد براساس دستورالعمل و ضوابط مصوب؛
- شرکت در جلسه‌های آموزشی مصوب؛
- پیش‌بینی چالش‌ها، فرصت‌ها و بحران‌ها در زمینه‌ی اجرای طرح در آزمایشگاه مربوط و ارائه‌ی گزارش به معاونت بهداشتی؛
- پیش‌بینی مواد مصرفی، تجهیزات لازم، اقدام و پیگیری رفع کمبودهای خطرآفرین احتمالی جهت اجرای طرح با بهره‌گیری از امکانات آزمایشگاه مربوط و تسهیلات طرح کشوری؛
- اجرای کنترل کیفی داخلی و همکاری با آزمایشگاه‌های مرجع جهت برنامه‌ی کنترل کیفی آزمایشگاه‌های تشخیص پیش از تولد؛
- مشارکت در اجرای طرح‌های تحقیقاتی مصوب گروه فنی؛
- ارسال تصویر نتایج آزمایش‌ها به مرکز ارجاع‌دهنده، مرکز مدیریت بیماری‌ها و یک نسخه به مراجعه‌کننده (بدیهی است یک نسخه نیز در آزمایشگاه بایگانی می‌شود)؛
- شرکت در بازدیدها؛

ضوابط اجرایی

۱. گروه فنی:

این گروه از میان اعضای گروه کشوری در سال ۱۳۷۸ انتخاب شده و هدف آن راه اندازی شبکه‌ی تشخیص ژنتیک و پیش از تولد بوده است. اعضای آن عبارت است از: رئیس اداره‌ی ژنتیک، رؤسای آزمایشگاه‌های مرجع ژنتیک، ۲ نفر نماینده از آزمایشگاه‌های مرجع کشور، ۲ نفر متخصص ژنتیک یا بیولوژی مولکولی و ۱ نفر نماینده از آزمایشگاه‌های محیطی و منتخب.

این گروه حداقل ۴ بار در سال (و جلسه‌هایی برحسب ضرورت) به صورت ادواری تشکیل جلسه خواهد داد. گروه می‌تواند برحسب ضرورت از اعضای هیئت علمی در رشته‌های مختلف جهت بحث و مشاوره دعوت کند. جایگزینی و عضو جدید بعد از بحث در گروه فنی، توسط مرکز مدیریت بیماری‌ها به معاونت سلامت پیشنهاد خواهد شد.

۲. آزمایشگاه‌های مرجع تشخیص ژنتیک و پیش از تولد:

این آزمایشگاه‌ها براساس گزارش‌های گروه فنی، توسط شورای کشوری انتخاب می‌شوند و آزمایشگاه‌های مرجع تشخیص پیش از تولد بوده که پاسخ‌گوی موارد ارجاعی از آزمایشگاه‌های محیطی و منتخب خواهند بود. ارجاع موارد از طریق عقد قرارداد بین مراکز محیطی و مرجع صورت می‌گیرد و هزینه‌ی خدمات برعهده‌ی مراکز خصوصی است.

۳. آزمایشگاه‌های منتخب:

این آزمایشگاه‌ها باید ۹۵٪ از ضوابط طرح و دستورالعمل را

به دست آورند و به وسیله‌ی گروه فنی انتخاب شده و این امر توسط مرکز مدیریت بیماری‌ها ابلاغ می‌شود.

۴. آزمایشگاه‌های محیطی:

این آزمایشگاه‌ها، پاسخ‌گوی ارجاع شوندگان از سوی مشاوران مراکز بهداشتی درمانی ویژه‌ی مشاوره در شبکه‌ی بهداشتی درمانی کشور هستند.

ضوابط آموزشی

الف) تئوری

- هموگلوبینوپاتی‌ها؛
- هماتولوژی کاربردی در ارتباط با طرح؛
- اصول بیماری‌های چندعاملی؛
- اصول مشاوره‌ی ژنتیک؛
- اصول اختلال‌های کروموزوم؛
- اصول ژنتیک انسانی؛
- اصول ژنتیک پزشکی مولکولی؛
- کنترل کیفی؛
- ایمنی کار در آزمایشگاه (اصول کار در آزمایشگاه)؛
- اصول و روش‌های تشخیص پیش از تولد؛
- بررسی موارد خاص و مشکل‌زا در تشخیص ناقلان و تشخیص پیش از تولد؛
- اصول و روش‌های سنتز زنجیره‌ها؛
- اصول و روش‌های تشخیص دقیق ناقلان تالاسمی.

(ب) عملی

۱. مرحله اول:

- تلخیص DNA و RNA
- PCR (ARMS و RFLP)
- الکتروفورز؛
- بررسی (STR، 7NTR و SNP)
- Polymorphism
- تعیین جنسیت؛
- CVS
- Bioinformatics

۲. مرحله دوم:

موتاسیون مشخص، RFLP مشخص؛
 موتاسیون مشخص، RFLP نامشخص و برعکس؛ } PND

- براساس ضوابط پروتکل کشوری، فرد موردنظر جهت گذراندن دوره‌ی آموزشی از طریق دانشگاه‌ها به مرکز مدیریت بیماری‌ها معرفی می‌شود؛
- مفاد تئوری به صورت خودآموز، توسط داوطلب مرور می‌شود؛
- داوطلب پس از مطالعه‌ی بخش تئوری برای انجام آزمون و مصاحبه حداکثر طی یک ماه از تاریخ اعلام آمادگی فراخوانده می‌شود؛
- در صورت قبولی در آزمون تئوری، مصاحبه انجام شده و براساس آن طول دوره‌ی عملی تعیین می‌شود (براساس مصاحبه بخشی از برنامه‌ی عملی یا کل آن قابل حذف است)؛

- داوطلب می‌تواند با ارائه‌ی گواهی معتبر مبنی بر گذراندن این دوره‌ها در مراکز معتبر، از گذراندن دوباره‌ی آنها معاف شود؛
- آزمون نهایی توسط گروه فنی طراحی و اجرا خواهد شد؛
- نتیجه‌ی آزمون‌ها به صورت کتبی و حداکثر یک هفته پس از تاریخ برگزاری، به اطلاع شخص و دانشگاه مربوط می‌رسد؛
- گواهی پایان دوره توسط گروه فنی تأیید و توسط ریاست مرکز مدیریت بیماری‌ها صادر خواهد شد؛
- در صورتی که تعداد بیشتری از اعضای دانشگاه‌ها در سطوح مختلف تخصصی جهت شرکت در برنامه معرفی شوند موظف به طی دوره خواهند بود.

ضوابط پژوهشی^۱

۱. تمام دانشگاه‌ها و مراکز تحقیقاتی مرتبط، هیئت علمی، مشاوران برنامه و کارکنان درگیر می‌توانند پیشنهادهای طرح تحقیقاتی در زمینه‌ی تشخیص ژنتیک پیش از تولد و دیگر موارد را براساس اهداف تعیین شده در طرح و دستورالعمل تدوین کرده و از طریق معاونت بهداشتی به اداره‌ی ژنتیک مرکز مدیریت بیماری‌های ارائه دهند.
 ۲. طرح‌های پیشنهادی باید در ابتدا به صورت خلاصه به گروه تحقیقات
-
۱. این ضوابط علاوه بر پژوهش‌های این طرح، برای ارائه‌ی هر پژوهشی در زمینه‌ی کنترل بیماری‌های ژنتیک از جمله تالاسمی صدق می‌کند و پژوهشگران می‌توانند بر این اساس پیشنهادهای خود را به مرکز مدیریت بیماری‌ها (کمیته‌ی پژوهش) ارسال کنند.

- مرکز مدیریت بیماری‌ها ارسال شده و در صورت پذیرش، در قالب پرسش‌نامه‌ی طرح تحقیقاتی معاونت پژوهشی تدوین و ارسال شود.
۳. طرح‌های تحقیقاتی پیشنهادی باید از طریق معاونت بهداشتی دانشگاه‌ها ارسال شود.
۴. طرح‌های تحقیقاتی پیشنهادی طبق ضوابط زیر در گروه فنی تحقیقات بررسی می‌شود:
- گروه فنی موظف است جهت بررسی برحسب موضوع پیشنهادی، طرح‌های ارسالی را به افراد صاحب‌نظر و مورد اعتماد و سایر گروه‌های فنی ارجاع نماید.
 - گروه فنی تحقیقات موظف است طرح‌های ارسالی را از نقطه‌نظر ابعاد علمی و همین‌طور ابعاد اجرایی آن بررسی کند.
 - گروه فنی تحقیقات موظف است حداکثر ظرف سه ماه پاسخ نهایی را درباره‌ی طرح ارسالی اعلام نماید.
۵. مجریان طرح موظف هستند هر ۶ ماه یک بار از نحوه‌ی انجام کار با تمام مستندات مربوط گزارش کتبی به گروه ارسال‌نمایند و در صورت نیاز (صلاح‌دید گروه فنی) بازدید از پس‌خوراند نیز صورت خواهد گرفت.
۶. مجریان طرح موظف هستند در پایان اجرای طرح، گزارش نهایی کامل را مکتوب در اختیار گروه فنی قرار دهند.
۷. گزارش نهایی اجرای طرح باید با ذکر نام «مرکز مدیریت بیماری‌ها» به‌عنوان پشتیبانی‌کننده‌ی طرح و اسامی مجریان، به‌صورت مقاله و با ذکر شماره‌ی طرح تحقیقات حداکثر تا یک سال پس از اتمام اجرا، در یک مجله‌ی معتبر داخلی و یا خارجی به‌چاپ برسد.

۸. چنانچه نتایج حاصل از اجرای طرح به ارتقای برنامه‌ها منجر شود، ضمن این‌که نتایج مذکور در برنامه‌های اجرایی به‌کار گرفته می‌شود، در آینده طرح‌های بعدی این متخصصان و پیشنهاددهندگان مورد استقبال قرار خواهد گرفت.
۹. گروه فنی تحقیقات در چارچوب مصوبات موجود، درخصوص دفاع از طرح‌های تحقیقاتی پیشنهادی و یا مشارکت در آنها اقدام خواهد کرد.
۱۰. همه‌ساله اولویت‌های پژوهشی توسط مرکز مدیریت بیماری‌ها به دانشگاه‌ها و مؤسسات علمی اعلام خواهد شد.
۱۱. تمام گروه‌ها و شبکه‌های مرتبط می‌توانند سالی یک بار پیشنهادهای خود را (حداکثر تا پایان بهمن‌ماه) ارسال کنند.
۱۲. هماهنگی تأمین بودجه‌های لازم از طریق اداره‌ی ژنتیک مرکز مدیریت بیماری‌ها انجام خواهد شد.

ضوابط ارزیابی

۱. گروه فنی تشخیص پیش از تولد (PND) موظف است سالی یک بار بازدیدهای ارزیابی آزمایشگاه‌های مرجع و محیطی را به‌انجام رساند.
۲. شرکت‌کنندگان در بازدیدها اعضای منتخب از گروه فنی PND هستند.
۳. ارزیابی‌ها براساس چک‌لیست ارزیابی آزمایشگاه‌های مرجع و محیطی صورت می‌گیرد.
۴. گزارش مربوط به بازدید حداکثر تا یک هفته پس از بازدید تهیه و ارائه شده و در نهایت مطالب توسط اداره‌ی ژنتیک مرکز مدیریت بیماری‌ها جمع‌بندی و از طریق مرکز به آزمایشگاه‌های مذکور ارسال می‌شود.

تبصره: پس از بازدید بار اول، در صورت وجود معایب و نقاط ضعف، آزمایشگاه مربوط ۶ ماه فرصت دارد تا برای رفع نقایص اقدام نماید. پس از این مدت دوباره از آزمایشگاه بازدید می کنند که در صورت عدم رفع معایب، گروه فنی درباره ی آن تصمیم خواهد گرفت.

۵. گروه فنی برای ارزیابی دوباره آزمایشگاه های تأیید شده سالی یک بار اقدام خواهد کرد و نقطه نظرهای خود را در خصوص تأیید دوباره، رد و یا اصلاح آن اعلام خواهد کرد.
۶. آزمایشگاه های منتخب توسط گروه فنی انتخاب خواهد شد و توسط مرکز مدیریت بیماری ها ابلاغ می شود.
۷. برای بررسی آزمایشگاه های مرجع به صورت دوره ای از متخصصان داخلی و از آزمایشگاه های معتبر خارجی دعوت خواهد شد.

نحوه ی نمونه گیری و ارسال خون

۱. بهترین زمان تشخیص پیش از تولد، مراجعه ی زوجها قبل از بارداری است (مرحله ی آزمایش های تالاسمی و تشخیص پیش از تولد).
۲. در صورتی که زن باردار نبوده و یا به هفته ی ۱۰ بارداری نرسیده باشد (تأیید سونوگرافی)، ارسال نمونه های گرفته شده از زوجها از طریق آزمایشگاه غربالگری کفایت می کند.
۳. برای انجام مرحله ی اول و یا دوم (مرحله ی دوم زمان بارداری است)، به خون زن و مرد، والدین آنها و یک برادر و یا خواهر غیر ناقل از دو طرف نیاز است (حدود ۵CC خون در ماده ی ضد انعقاد EDTA و یا در سیترات هپارین به هیچ وجه مناسب نیست). همچنین برای این

کار، نتایج CBC و خون نیز لازم است. خون بدون نتیجه ی CBC فاقد ارزش است. در صورت داشتن فرزند مبتلا، خون زن و مرد و فرزند مبتلا کافی است. خون را می توان در محل زندگی والدین گرفت و انتقال آن به آزمایشگاه در شرایط ویژه (کنار یخ در ظرف های مخصوص یا کلمن آب) انجام می گیرد (اگر ابهامی وجود دارد از آزمایشگاه مربوط حتماً پرسید). نمونه ها را می توان به وسیله ی پست ارسال کرد.

نکته ها:

- اگر ارائه ی خون از والدین و یا خواهر و برادر به هر دلیلی امکان پذیر نباشد، امکان PND هنوز وجود دارد، ولی ممکن است تشخیص با مشکل مواجه شود.
- در صورت وجود هرگونه ابهامی قبلاً باید از آزمایشگاهی که زوجها قصد انجام آزمایش دارند سؤالات خود را پرسید.

تقسیم بندی منطقه ای ارجاع موارد به آزمایشگاه های تشخیص

پیش از تولد (PND)

توصیه می شود ارجاع ها در درجه ی اول به مراکز تعیین شده ی زیر باشد:

۱. استان های سمنان، مازندران، گیلان و گلستان به مرکز PND شهرستان بابل؛
۲. استان های هرمزگان، کرمان، کهگیلویه و بویراحمد، بوشهر، خوزستان، اصفهان و فارس به مرکز PND شهرستان شیراز؛

نام مرکز:		سال تأسیس:		شماره‌ی تماس:	
آدرس:					
کد:					
☐ خصوصی ☐ ارتش	☐ دولتی ☐ کمّتی‌ه امداد	☐ پژوهشی ☐ درمانی	☐ درمانی ☐ تأمین اجتماعی	نوع ارائه‌ی خدمات: درمانی نوع قرارداد با بیمه: تأمین اجتماعی	

نام و نام خانوادگی مؤسس:		مدرک تحصیلی:	
نام و نام خانوادگی مسئول فنی:		مدرک تحصیلی:	
سابقه‌ی فعالیت در زمینه‌ی تشخیص پیش از تولد:			
نام و نام خانوادگی	مدرک تحصیلی	سابقه‌ی همکاری	سابقه‌ی کار
سوپروایزر			ساعت حضور
کارشناس			
کارشناس			
کاردان			
کاردان			

نام دستگاه	تعداد	شماره‌ی ثبت یا شماره‌ی سریال	کنترل کیفی	شرایط نگهداری	توضیحات
هود کلاس ۱۱					
هود مکنده					
ترازوی نیمه حساس					
ترازوی حساس					

توجه: استان‌هایی که با علامت ستاره مشخص شده‌اند پس از راه‌اندازی مرکز PND اصفهان، جزء آن منطقه خواهند بود.

آیا پرسنل فنی به نحوه‌ی کار تجهیزات به‌خوبی آگاه هستند؟	بله ☐ خیر ☐
آیا نحوه‌ی کار تجهیزات در دسترس کاربران قرار دارد؟	بله ☐ خیر ☐
آیا اصول ایمنی کار با تجهیزات رعایت شده‌است؟	بله ☐ خیر ☐

فرآورده‌های بیولوژیک:

آیا مواد بیولوژیک برای مصرف حدود ۶ ماه آزمایشگاه وجود دارد؟	بله ☐ خیر ☐
آیا مواد شیمیایی برای مصرف ۶ ماه آزمایشگاه وجود دارد؟	بله ☐ خیر ☐
آیا نحوه‌ی انبار و نگهداری مواد شیمیایی صحیح است؟	بله ☐ خیر ☐
آیا دفتر ثبت مواد وجود دارد؟	بله ☐ خیر ☐

رعایت دستورالعمل شبکه‌ی تشخیص پیش از تولد در جهت پذیرش و

پاسخ‌دهی بیماران:

آیا سیستم رایانه‌ای در پذیرش بیماران استفاده‌می‌شود؟	بله ☐ خیر ☐
آیا مسئول پذیرش دارای اطلاعات کافی در زمینه‌ی شبکه‌ی تشخیص پیش از تولد است؟	بله ☐ خیر ☐
آیا برگه‌ی درخواست آزمایش برابر استاندارد است؟	بله ☐ خیر ☐
آیا تاریخ جواب‌دهی مشخص است؟	بله ☐ خیر ☐
آیا برگه‌ی پذیرش حاوی اطلاعات تعیین‌شده است؟	بله ☐ خیر ☐
آیا برگه‌ی جواب‌دهی حداقل استاندارد لازم را دارا است؟	بله ☐ خیر ☐

فضای آزمایشگاه:

آیا حداقل فضای لازم برای آزمایشگاه (۱۰۰ متر) رعایت شده‌است؟	بله ☐ خیر ☐
آیا فضای پذیرش مستقل است؟	بله ☐ خیر ☐
آیا فضای نمونه‌گیری مستقل است؟	بله ☐ خیر ☐
آیا فضابندی آزمایشگاه مناسب است؟	بله ☐ خیر ☐
آیا تاریک‌خانه به طریقی فضابندی شده‌است که خطری متوجه پرسنل نباشد؟	بله ☐ خیر ☐
آیا فضای pre & post PCR از هم مجزا است؟	بله ☐ خیر ☐
آیا سیستم سکوبندی و قفسه‌بندی صحیح است؟	بله ☐ خیر ☐

مستندسازی:

آیا توان دستیابی به پرونده‌ی هر بیمار و آزمایش‌های مربوط به او به‌صورت سیستماتیک در هر لحظه ممکن‌است؟	بله ☐ خیر ☐
آیا لیست تمام ابزار و تجهیزات وجود دارد؟	بله ☐ خیر ☐
آیا ابزار و تجهیزات دارای مدرک کالیبراسیون، تعمیر و نگهداری مشخص هستند؟	بله ☐ خیر ☐
آیا روش‌های کار و تشخیص به‌صورت مدون در دسترس است؟	بله ☐ خیر ☐

ایمنی:

آیا جعبه‌ی کمک‌های اولیه با داروهای لازم در محل وجود دارد؟	بله ☐ خیر ☐
آیا تخت در اتاق نمونه‌گیری وجود دارد؟	بله ☐ خیر ☐
آیا دوش در آزمایشگاه وجود دارد؟	بله ☐ خیر ☐
آیا چشم‌شور در آزمایشگاه وجود دارد؟	بله ☐ خیر ☐
آیا سیستم اطفاء حریق وجود دارد؟	بله ☐ خیر ☐
آیا پرسنل از دستکش و روپوش استفاده‌می‌کنند؟	بله ☐ خیر ☐

کنترل کیفی:

آیا دستگاه‌های مورد استفاده در آزمایشگاه طبق چکلیست آزمایشگاه رفرانس کشور مورد بررسی قرارمی‌گیرند؟	بله ☐ خیر ☐
آیا دستگاه‌های تخصصی آزمایشگاه ژنتیک طبق توصیه‌های شرکت سازنده مورد بررسی قرارمی‌گیرند؟	بله ☐ خیر ☐
آیا انجام آزمایش‌های ژنتیک همراه با کنترل‌های لازم صورت‌می‌گیرد؟	بله ☐ خیر ☐
آیا نمونه‌های جنینی از نظر maternal contamination بررسی‌می‌شوند؟	بله ☐ خیر ☐
آیا آزمایشگاه توان paternity testing را دارد؟	بله ☐ خیر ☐
آیا روی مواد و کیت‌های آزمایشگاه parallel study انجام‌می‌گیرد؟	بله ☐ خیر ☐
آیا گزارش سه ماهه برای مرکز مدیریت بیماری‌ها ارسال‌می‌شود؟	بله ☐ خیر ☐

توضیحات:

تاریخ آخرین بازدید: / /	
نام و نام خانوادگی تکمیل‌کننده‌ی فرم:	امضا
تاریخ تکمیل فرم: / /	
نام و نام خانوادگی مسئول فنی آزمایشگاه:	امضا

طرح آموزش- نظارت شبکه‌ی آزمایشگاه‌های غربالگری تالاسمی در کشور

با توجه به اجرای برنامه‌ی پیشگیری از تالاسمی در سراسر کشور و غربالگری حدود یک میلیون نفر در سال و نظر به این‌که محور آزمایش‌های تالاسمی به‌عنوان محور زیربنایی برنامه محسوب‌شده و اهمیت مضاعفی دارد، توجه ویژه به این محور و ارتقای مستمر کیفیت آن همواره مدنظر بوده و تلاش مداوم جهت اجرای هرچه بهتر آن در دستور کار این مرکز قرار داشته‌است. طرح حاضر با توجه به این اهداف تدوین‌شده و امید است با مساعدت و همت مسئولان مربوط به‌نحو مناسب و شایسته در سال ۱۳۸۳ در کل کشور به‌اجرا درآید.

هدف کلی

ارتقای شبکه‌ی آزمایشگاهی غربالگری در برنامه‌ی تالاسمی.

اهداف اختصاصی

۱. ارتقای نظام نظارت و ارزیابی برنامه‌ی غربالگری تالاسمی؛
۲. ارتقای نظام آموزش برنامه‌ی غربالگری تالاسمی؛
۳. ارتقای نظام تهیه، تأمین و توزیع تجهیزات و ملزومات برنامه‌ی غربالگری تالاسمی؛
۴. توسعه و گسترش خدمات آزمایشگاهی؛
۵. توسعه‌ی تحقیقات و پژوهش‌های کاربردی.

استراتژی‌ها

۱. اجرای برنامه‌های نظارت منطقه‌ای و محیطی دوره‌ای؛
۲. اجرای برنامه‌های آموزش منطقه‌ای و محیطی دوره‌ای؛
۳. اجرای ارزیابی سطح‌بندی‌شده‌ی دوره‌ای؛
۴. برنامه‌ریزی ارتقای مداوم براساس نتایج ارزیابی‌ها.

فعالیت‌ها

۱. تشکیل تیم کشوری آزمایشگاه‌های غربالگری و برگزاری جلسه‌های دوره‌ای منظم (برحسب ضرورت)؛
۲. تشکیل تیم آموزش-نظارت و برگزاری نظارت و آموزش دوره‌ای (برحسب ضرورت)؛
۳. تهیه و تدوین محتوای آموزش و ابزار نظارت؛
۴. تحلیل اطلاعات حاصل‌شده از نظارت و آموزش؛
۵. برنامه‌ریزی و اجرای برنامه‌های ارتقایافته براساس اطلاعات به‌دست آمده.

وظایف مرکز مدیریت بیماری‌ها

برنامه‌ریزی و اجرای برنامه با مشارکت تیم‌های کشوری آموزش-نظارت و با هماهنگی و مشارکت دانشگاه‌های علوم پزشکی کشور.

گروه فنی کشوری آزمایشگاه‌های غربالگری

اعضا: از افراد منتخب شورای کشوری پیشگیری از بیماری‌های ژنتیک و اعضای دعوت‌شده برحسب نیاز تشکیل می‌شود.

وظایف: مشارکت در اجرای ارتقای برنامه‌ی آزمایشگاهی غربالگری تالاسمی در شبکه‌ی آزمایشگاه‌های غربالگری.

گروه آموزش-نظارت

اعضا: از افراد منتخب گروه فنی کشوری یا نمایندگان آنها و اعضای دانشگاه‌های منطقه‌ای و استادهای دعوت شده تشکیل می‌شود.

وظایف: مشارکت در برنامه‌ی آموزش-نظارت.

وظایف دانشگاه منطقه‌ای

اجرای برنامه‌ی آموزش-نظارت در سطح دانشگاه‌های هم‌گروه با مشارکت و نظرسنجی آنها. هر دانشگاه منطقه‌ای درخصوص شبکه‌های تحت پوشش خود به‌طور مجزا و به‌عنوان یک دانشگاه موظف است آموزش و نظارت را به‌انجام رساند.

وظایف معاونت بهداشت دانشگاه علوم پزشکی

- ارسال چک‌لیست‌های نظارت به شبکه‌های تابع، گردآوری و تجزیه و تحلیل آنها با مشارکت گروه فنی دانشگاهی آزمایشگاه‌های غربالگری؛
- هماهنگی و اجرای آموزش آزمایشگاه‌های مرتبط با شهرستان‌های تحت پوشش به کمک هیئت علمی دانشگاه(در صورت نیاز با کمک دانشگاه منطقه‌ای و دانشگاه‌های هم‌گروه) براساس ضوابط طرح؛
- هماهنگی و اجرای نظارت بر آزمایشگاه‌های شبکه‌های تحت پوشش با استفاده از ابزار نظارت تعیین شده و تهیه‌ی گزارش به مسئولان(مقام‌های ارشد) دانشگاه و مرکز مدیریت بیماری‌ها و سایر مراکز و بخش‌های مرتبط.

روش اجرا

آموزش

هر سال در دهه‌ی سوم فروردین آموزش منطقه‌ای اعضا در مرکز انجام می‌شود. مرکز مدیریت بیماری‌ها با مشارکت گروه آموزش-نظارت کشوری، مسئول هماهنگی اجرای این سطح برنامه‌ی آموزشی است.

دانشگاه‌های هم‌گروه با مشارکت و هماهنگی سرگروه در دانشگاه منطقه آموزش می‌بینند. گروه منطقه‌ای موظف است با تماس و جلب مشارکت دانشگاه‌های هم‌گروه و استادان متبحر معرفی شده، در هر یک از مبانی آموزش، گروه تدریس را سازماندهی کند و قبل از شروع آموزش‌ها همراه با زمان دقیق برقراری آموزش به اطلاع مرکز مدیریت بیماری‌ها برساند.

گروه‌های دانشگاهی به کمک استادانی که خود معرفی کرده و در آموزش‌ها مشارکت داشتند، مباحث تعیین شده را در شهرستان‌های تحت پوشش تدریس نمایند و در صورتی که درخصوص هر یک از مباحث به مشارکت همکاران از دانشگاه منطقه‌ای یا دانشگاه‌های هم‌گروه نیاز داشته باشند از ایشان دعوت کنند. دانشگاه منطقه‌ای موظف است در صورت لزوم و با هماهنگی قبلی با دانشگاه‌های هم‌گروه، از اجرای استاندارد آموزش‌ها اطمینان حاصل نماید.

نام دانشگاه‌های هم‌گروه سالیانه از سوی مرکز مدیریت بیماری‌ها اعلام می‌شود.

نظارت

چکلیست‌های سطح شهرستان بعد از تهیه توسط گروه فنی کشوری و ارسال به معاونت بهداشت دانشگاه‌های علوم پزشکی کشور، توسط معاونت بهداشتی توزیع می‌شود. سپس به وسیله‌ی آزمایشگاه‌های خصوصی و دولتی تحت پوشش طرح، تکمیل و به معاونت بهداشتی ارجاع داده می‌شود. بعد از بررسی در سطح دانشگاه و توسط گروه فنی مربوط، صحت آن بررسی و در نهایت گزارش تهیه و به مسئولان (مقام‌های ارشد) دانشگاه و مرکز مدیریت بیماری‌ها ارسال می‌شود. این گزارش شامل کمبودها، نیازها و ضرورت‌های برنامه‌ای نیز خواهد بود. این عملیات هر سال تکرار می‌شود و گزارش‌های مربوط حداکثر تا پایان آذرماه به مرکز مدیریت بیماری‌ها ارسال می‌شود.

تذکر مهم: شناسنامه‌های سل کانتینر نیز هر سال همراه با این گزارش‌ها باید تکمیل و ارسال شود.

دانشگاه‌های منطقه‌ای، چکلیست‌های سطح دانشگاه را در هنگام بازدید از دانشگاه‌های هم‌گروه تکمیل می‌کنند. در نهایت بعد از اتمام بازدیدها، گزارش به مرکز مدیریت بیماری‌ها ارسال می‌شود. این عملیات هر سال تکرار و گزارش‌ها حداکثر تا پایان آذرماه ارسال می‌شود. هر دانشگاه منطقه‌ای باید برنامه‌ی بازدید دانشگاه‌های هم‌گروه را حداکثر تا پایان خردادماه به دانشگاه‌ها اعلام دارد.

مرکز مدیریت بیماری‌ها با مشارکت گروه آموزش- نظارت کشوری هر سال از دانشگاه‌های منطقه‌ای بازدید می‌کند و چکلیست مربوط را

تکمیل کرده، در نهایت با بررسی تمام چکلیست‌ها در تمام سطوح (همچنین بررسی شناسنامه‌های سل کانتینر) گزارش جهت مقام‌ها و پس‌خوراند جهت تمام دانشگاه‌ها (حداکثر تا ۲۰ اسفندماه) تهیه می‌شود. در دهه‌ی دوم فروردین هر سال سمینار سالیانه و جلسه‌های بحث گروهی جهت ارتقای علمی و هماهنگی در نظام آموزش-نظارت برگزار شده، سپس سیر یادشده دوباره تکرار می‌شود.

مشخصات مراکز آزمایشگاهی مورد استفاده در

برنامه‌ی تالاسمی در دانشگاه.....

۱	۲	۳				۴
نام شهرستان	سال شروع برنامه‌ی غربالگری*	آزمایشگاه مورد استفاده				نشانی کامل آزمایشگاه
		آزمایشگاه	تعداد	نوع	سازمان	

* منظور سال شروع اجرای برنامه‌ی پیشگیری از بروز بتا تالاسمی مازور، زودتر یا دیرتر از سال ۱۳۷۶ در هر یک از شهرستان‌های تابع است.

چکلیست کنترل کیفی آزمایشگاه‌های غربالگری مربوط به اجرای برنامه‌ی تالاسمی (سطح شبکه‌های تحت پوشش دانشگاه)

نام دانشگاه:

نام شهرستان:

نام آزمایشگاه:

نام مسئول فنی و مدرک تحصیلی: سمت:

نام و نام خانوادگی تکمیل‌کننده‌ی فرم: سمت:

تاریخ تکمیل فرم:

پذیرش و گزارش‌دهی:

۱. آیا هویت مراجعه‌کننده با برگه‌ی بیمار مطابقت داده‌می‌شود؟	بلی ☐	خیر ☐
۲. آیا دفتر ثبت نتایج CBC در متقاضیان ازدواج وجود دارد؟	بلی ☐	خیر ☐
۳. آیا نتایج آزمایش‌ها در این دفتر به‌طور صحیح ثبت‌می‌شود؟	بلی ☐	خیر ☐
۴. آیا معرفی‌نامه‌های مراجعه‌کنندگان بایگانی‌می‌شود؟	بلی ☐	خیر ☐
۵. آیا پذیرش بیمار به‌صورت رایانه‌ای است؟	بلی ☐	خیر ☐
۶. آیا MCV و MCH پایین و RBC بالا توسط مسئول آزمایشگاه دوباره کنترل‌می‌شود؟	بلی ☐	خیر ☐
۷. آیا موارد مشکوک ثبت و بایگانی‌می‌شود؟	بلی ☐	خیر ☐

نمونه‌گیری:

۱. آیا محل نمونه‌برداری با تعداد مراجعه‌کنندگان متناسب است؟	بلی ☐	خیر ☐
۲. آیا نور و هوای محل نمونه‌برداری مناسب است؟	بلی ☐	خیر ☐
۳. آیا تخت معاینه و پاراوان وجود دارد؟	بلی ☐	خیر ☐
۴. آیا محلی برای شستشوی دست‌های گیرنده‌ی خون وجود دارد؟	بلی ☐	خیر ☐

ادامه در صفحه‌ی بعد ←

→ ادامه‌ی صفحه‌ی قبل

☐ بلی	☐ خیر	۵. آیا سرنگ‌ها دارای تاریخ مصرف معتبر هستند؟
☐ بلی	☐ خیر	۶. آیا جهت دفع سوزن و سرنگ ظرف مناسبی وجود دارد؟
		۷. نمونه‌گیری استاندارد:
☐ بلی	☐ خیر	الف) آیا از مراجعه‌کننده در حالت آرامش خون گرفته می‌شود؟
☐ بلی	☐ خیر	ب) آیا از مراجعه‌کننده در وضعیت نشسته خون گرفته می‌شود؟
☐ بلی	☐ خیر	ج) آیا برای ضد عفونی کردن محل نمونه‌گیری از الکل ۷۰ درجه استفاده می‌شود؟
☐ بلی	☐ خیر	د) آیا مدت زمان بستن تورنیکه کمتر از یک دقیقه است؟
☐ بلی	☐ خیر	هـ) آیا جهت ضد انعقاد از نمک پتاسیم EDTA استفاده می‌شود؟
☐ بلی	☐ خیر	و) آیا نسبت ضد انعقاد به خون (۲/۲ - ۱/۵) رعایت می‌شود؟
☐ بلی	☐ خیر	ز) آیا جهت گردآوری نمونه‌ی خون از ظرف مناسب درپوش‌دار استفاده می‌شود؟
☐ بلی	☐ خیر	ح) آیا نام و نام خانوادگی بیمار روی برچسب ظرف نمونه قید می‌شود؟
☐ بلی	☐ خیر	۸. آیا پس از نمونه‌گیری، نمونه بلافاصله با ضد انعقاد مخلوط می‌شود؟
☐ بلی	☐ خیر	۹. آیا نمونه‌برداری و انجام آزمایش در یک محل انجام می‌شود؟
☐ بلی	☐ خیر	۱۰. آیا در صورت عدم انجام آزمایش در محل، از سیستم زنجیره‌ی سرد جهت ارسال نمونه‌ها استفاده می‌شود؟
☐ بلی	☐ خیر	۱۱. آیا در صورت ارسال نمونه، فاصله‌ی زمانی مناسب (حداکثر ۴-۱ ساعت) تا انجام آزمایش رعایت می‌شود؟
☐ بلی	☐ خیر	۱۲. آیا لام‌ها تا یک سال نگهداری می‌شود؟
☐ بلی	☐ خیر	۱۳. آیا نتایج آزمایش‌ها تا دو سال بایگانی می‌شود؟

مواد، وسایل و تجهیزات:

☐ بلی	☐ خیر	۱. آیا آزمایشگاه دستگاه سل‌کانتر دارد؟
☐ بلی	☐ خیر	در صورت وجود، نوع آن مشخص شود.....
☐ بلی	☐ خیر	۲. آیا خدمات پشتیبانی دستگاه سل‌کانتر توسط شرکت مربوط به‌خوبی انجام می‌شود؟

← ادامه در صفحه‌ی بعد

→ ادامه‌ی صفحه‌ی قبل

☐ بلی	☐ خیر	۳. آیا هنگام نصب دستگاه کالیبراسیون انجام شده‌است؟
☐ بلی	☐ خیر	۴. آیا شرکت پشتیبان آموزش‌های لازم را ارائه داده‌است؟
☐ بلی	☐ خیر	۵. آیا دستگاه سل‌کانتر سیم اتصال به زمین دارد؟
☐ بلی	☐ خیر	۶. آیا سل‌کانتر به یک تثبیت کنترل برق جهت جلوگیری از نوسانات برق متصل است؟
☐ بلی	☐ خیر	۷. آیا از محلول‌های سل‌کانتر (ایزوتون-لایز ...) با تأییدیه‌ی مرجع استفاده می‌شود؟
☐ بلی	☐ خیر	۸. آیا محلول‌های ذکر شده در پرسش ۷ تاریخ انقضای معتبر دارند؟
☐ بلی	☐ خیر	۹. آیا شمارش زمینه‌ی سل‌کانتر روزانه کنترل می‌شود؟
☐ بلی	☐ خیر	۱۰. آیا قبل از انجام آزمایش، نمونه‌ها به‌خوبی مخلوط می‌شوند؟
☐ بلی	☐ خیر	۱۱. آیا نگهداری دستگاه سل‌کانتر طبق دستورالعمل مربوط (کاتالوگ) انجام می‌شود؟
		۱۲. کالیبراسیون و کنترل کیفی سل‌کانتر:
☐ بلی	☐ خیر	الف) آیا کالیبراسیون سل‌کانتر حداقل هر ۶ ماه یک بار انجام می‌شود؟
☐ بلی	☐ خیر	ب) آیا کالیبراسیون سل‌کانتر پس از هر بار تعمیر یا سرویس دستگاه دوباره انجام می‌شود؟
☐ بلی	☐ خیر	ج) آیا عدم دقت سل‌کانتر ماهانه ارزیابی می‌شود؟
☐ بلی	☐ خیر	د) آیا پایداری کالیبراسیون سل‌کانتر با آزمون T-Brittin بررسی می‌شود؟
☐ بلی	☐ خیر	هـ) آیا از خون کنترل شده استفاده می‌شود؟
☐ بلی	☐ خیر	و) در صورت استفاده از خون کنترل شده، آیا تاریخ انقضای معتبر دارد؟
☐ بلی	☐ خیر	ز) آیا در صورت بروز خطا در برنامه‌های کنترل کیفی، کالیبراسیون دستگاه انجام می‌شود؟
☐ بلی	☐ خیر	ح) آیا چارت کنترل کیفی رسم می‌شود؟

← ادامه در صفحه‌ی بعد

→ ادامه‌ی صفحه‌ی قبل

ط) آیا حداقل یکی از برنامه‌های کنترل کیفی مانند، تست‌های دوتایی، چک‌لیست، میانگین روزانه و ... انجام می‌شود؟	بلی ☐	خیر ☐
ی) آیا شناسنامه‌ی سل‌کانتر تهیه شده‌است؟	بلی ☐	خیر ☐
ک) آیا نتایج کالیبراسیون و کنترل کیفی ثبت می‌شود؟	بلی ☐	خیر ☐
۱۳. اندازه‌گیری هموگلوبین به روش دستی:		
الف) آیا جهت کالیبراسیون سل‌کانتر از روش دستی اندازه‌گیری هموگلوبین استفاده می‌شود؟	بلی ☐	خیر ☐
ب) آیا استاندارد هموگلوبین مورد استفاده، تأییدیه‌ی مرجع و تاریخ انقضای معتبر دارد؟	بلی ☐	خیر ☐
ج) آیا نحوه‌ی نگه‌داری استاندارد فوق مطابق بروشور سازنده است؟	بلی ☐	خیر ☐
۱۴. اندازه‌گیری هماتوکریت به روش دستی:		
الف) آیا از روش میکرو هماتوکریت دستی جهت کالیبراسیون سل‌کانتر استفاده می‌شود؟	بلی ☐	خیر ☐
ب) آیا از تاکومتر برای اندازه‌گیری دور دستگاه میکروسانتریفوژ استفاده می‌شود؟	بلی ☐	خیر ☐
ج) آیا زمان سنج دستگاه توسط کورنومتر کنترل می‌شود؟	بلی ☐	خیر ☐
د) آیا خط‌کش میکروهماتوکریت با خط‌کش عادی کنترل شده‌است؟	بلی ☐	خیر ☐
ه) در صورت عدم امکان اجرای بندهای ب و ج آیا از روش غیرمستقیم کالیبراسیون ^۱ استفاده می‌شود؟	بلی ☐	خیر ☐
و) آیا نتایج کنترل کیفی ثبت می‌شود؟	بلی ☐	خیر ☐

← ادامه در صفحه‌ی بعد

۱. روش غیرمستقیم کالیبراسیون هماتوکریت نمونه‌هایی با $PCV < 0.5$ را در زمان‌های ۳، ۵، ۷، ۹ و ۱۱ دقیقه با دستگاه میکروسانتریفوژ اندازه‌گیری نموده که در صورت صحت RCF باید نتایج دستگاه بعد از ۵ دقیقه ثابت باشد.

→ ادامه‌ی صفحه‌ی قبل

۱۵. کنترل کیفی اسپکتروفتومتر یا فتومتر:		
الف) آیا کنترل کیفی دستگاه حداقل هر ۶ ماه یک بار انجام می‌شود؟	بلی ☐	خیر ☐
ب) آیا خطی بودن دستگاه کنترل می‌شود؟	بلی ☐	خیر ☐
ج) آیا صحت فتومتریک دستگاه کنترل می‌شود؟	بلی ☐	خیر ☐
د) آیا صحت طول موج دستگاه کنترل می‌شود؟	بلی ☐	خیر ☐
ه) آیا عدم وجود انوار ناخواسته بررسی می‌شود؟	بلی ☐	خیر ☐
و) آیا رانش فتومتریک بررسی می‌شود؟	بلی ☐	خیر ☐
ز) آیا نتایج کنترل کیفی ثبت می‌شود؟	بلی ☐	خیر ☐
۱۶. کنترل کیفی سمپلرها:		
الف) آیا کنترل کیفی سمپلرها حداقل هر ۶ ماه یک بار انجام می‌شود؟	بلی ☐	خیر ☐
ب) آیا کنترل عدم دقت جهت سمپلرها انجام می‌شود؟	بلی ☐	خیر ☐
ج) آیا کنترل عدم صحت جهت سمپلرها انجام می‌شود؟	بلی ☐	خیر ☐
د) آیا نتایج کنترل کیفی ثبت می‌شود؟	بلی ☐	خیر ☐
۱۷. آیا لوازم شیشه‌ای درجه ۱ زیر موجود است؟	بلی ☐	خیر ☐
الف) پیپت ۱۰ و ۲۰ ml		
ب) بالن ژوژه ۱۰۰ ml		
۱۸. کنترل کیفی کیت اندازه‌گیری HbA_2 :		
الف) آیا کیت مورد مصرف دارای تأییدیه‌ی مرجع است؟	بلی ☐	خیر ☐
ب) آیا کیت مورد مصرف دارای تاریخ انقضای معتبر است؟	بلی ☐	خیر ☐
ج) آیا نحوه‌ی نگه‌داری کیت مطابق دستورالعمل سازنده است؟	بلی ☐	خیر ☐
د) آیا دستورالعمل سازنده‌ی کیت کامل (تهیه‌ی همولیزات، رسیدن به درجه حرارت محیط و ...) رعایت می‌شود؟	بلی ☐	خیر ☐
ه) آیا ستون‌های تغییر رنگ داده‌شده از رده خارج می‌شود؟	بلی ☐	خیر ☐
و) آیا از لوله‌ی مدرج جهت انجام آزمایش استفاده می‌شود؟	بلی ☐	خیر ☐

← ادامه در صفحه‌ی بعد

→ ادامه‌ی صفحه‌ی قبل

☐ بلی	☐ خیر	ز) آیا درجه‌بندی لوله با پیت کالیبره کنترل شده‌است؟
☐ بلی	☐ خیر	ج) آیا در هر سری کاری به‌عنوان کنترل از یک نمونه دارای هموگلوبین A ₂ مشخص استفاده‌می‌شود؟
☐ بلی	☐ خیر	۱۹. آیا برای موارد مشکوک اسمیر خون محیطی تهیه‌می‌شود؟
☐ بلی	☐ خیر	۲۰. آیا نمونه‌های CBC حداقل به مدت ۲۴ ساعت پس از آزمایش در یخچال نگه‌داری می‌شود؟
☐ بلی	☐ خیر	۲۱. آیا یخچال چارت کنترل دما دارد؟
☐ بلی	☐ خیر	۲۲. آیا آزمایشگاه در برنامه‌ی کنترل کیفی خارجی شرکت می‌کند؟
☐ بلی	☐ خیر	۲۳. در صورت شرکت در برنامه‌های کنترل کیفی خارجی، آیا با دریافت نتایج نشانیت ($DI > 2$) اقدامی صورت می‌گیرد؟

آموزش:

☐ بلی	☐ خیر	۱. آیا کارکنان فنی آزمایشگاه مدرک تحصیلی کاردان و بالاتر دارند؟
☐ بلی	☐ خیر	۲. آیا کارکنان آزمایشگاه در زمینه‌ی کنترل کیفی و موضوع‌های مربوط آموزش دیده‌اند؟
☐ بلی	☐ خیر	۳. آیا در طول سال گذشته کارگاه آموزشی جهت کارکنان آزمایشگاه برگزار شده‌است؟
☐ بلی	☐ خیر	۴. آیا جزوه‌های آموزشی مورد نیاز (ارسالی از مراکز) در دسترس همکاران قرار دارد؟

ایمنی، حفاظت و بهداشت:

☐ بلی	☐ خیر	۱. آیا کارکنان واکسن هپاتیت زده‌اند؟
☐ بلی	☐ خیر	۲. آیا صابون مایع جهت شستشوی دست‌ها وجود دارد؟
☐ بلی	☐ خیر	۳. آیا نظافت و بهداشت فضای آزمایشگاه در حد مطلوب است؟
☐ بلی	☐ خیر	۴. آیا دفع بهداشتی زباله‌ها صورت می‌گیرد؟
☐ بلی	☐ خیر	۵. آیا آزمایشگاه مجهز به سیستم تهویه‌ی مناسب است؟

← ادامه در صفحه‌ی بعد

→ ادامه‌ی صفحه‌ی قبل

☐ بلی	☐ خیر	۶. آیا دیوارها و کفپوش‌های آزمایشگاه قابل شستشو هستند؟
☐ بلی	☐ خیر	۷. آیا سیستم اطفای حریق در آزمایشگاه وجود دارد؟
☐ بلی	☐ خیر	۸. آیا سیستم کابل‌کشی و پرز استاندارد به تعداد کافی وجود دارد؟
☐ بلی	☐ خیر	۹. آیا جعبه‌ی کمک‌های اولیه وجود دارد؟
☐ بلی	☐ خیر	۱۰. آیا لوازم شیشه‌ای شکسته معدوم می‌شوند؟
☐ بلی	☐ خیر	۱۱. آیا برای خوردن و نوشیدن محل جداگانه‌ای وجود دارد؟
☐ بلی	☐ خیر	۱۲. آیا شستشوی ظروف شیشه‌ای به‌طور مناسب در سه مرحله (شوینده، آب معمولی، آب مقطر) انجام می‌شود؟

چکلیست کنترل کیفی آزمایشگاه‌های غربالگری در رابطه با اجرای برنامه‌ی تالاسمی (سطح دانشگاه‌های علوم پزشکی)

نام دانشگاه:

نام آزمایشگاه:

نام مسئول فنی و مدرک تحصیلی: سمت:

نام و نام خانوادگی تکمیل‌کننده‌ی فرم: سمت:

تاریخ تکمیل فرم:

۱. آیا کمیته‌ی دانشگاهی آزمایشگاه‌های غربالگری تالاسمی
تشکیل شده‌است؟

بلی ☐ خیر ☐

۲. آیا جلسه‌های دوره‌ای مقرر تشکیل شده‌است؟

بلی ☐ خیر ☐

۳. آیا چکلیست نظارتی به شهرستان‌های تحت پوشش تالاسمی
ارسال شده‌است؟

بلی ☐ خیر ☐

۴. آیا گردآوری چکلیست‌ها از شبکه‌های تحت پوشش انجام شده‌است؟

بلی ☐ خیر ☐

۵. آیا صحت اطلاعات توسط مسئول امور آزمایشگاه‌ها بررسی و
تأیید شده‌است؟

بلی ☐ خیر ☐

۶. آیا اطلاعات جمع‌آوری‌شده آنالیز و بررسی شده‌است؟

بلی ☐ خیر ☐

۷. آیا گزارش و پیشنهادهای لازم جهت مقام‌های مسئول ارائه شده‌است؟
(معاونت بهداشتی - ریاست دانشگاه)

بلی ☐ خیر ☐

۸. آیا برنامه‌ی آموزشی (کارگاه‌ها) جهت کارکنان آزمایشگاه‌های تحت
پوشش برگزار شده‌است؟

بلی ☐ خیر ☐

۹. آیا برنامه‌ی آموزشی اجراشده سنجش و ارزیابی شده‌است؟ آیا به
صحت و دقت چکلیست شهرستان تا حد لازم اطمینان دارید؟

بلی ☐ خیر ☐

۱۰. آیا آزمایشگاه‌های تحت پوشش توسط کارشناس مسئول امور
آزمایشگاه‌ها پایش شده‌است؟

بلی ☐ خیر ☐

۱۱. آیا پیشنهادهای منابع صورت گرفته‌است؟

بلی ☐ خیر ☐

۱۲. آیا آزمایشگاهی که مرجع مشکلات علمی و فنی باشد در استان وجود دارد؟

بلی ☐ خیر ☐

۱۳. آیا این آزمایشگاه به شبکه‌های تحت پوشش معرفی شده‌است؟

بلی ☐ خیر ☐

چک‌لیست کنترل کیفی آزمایشگاه‌های غربالگری در رابطه با اجرای برنامه‌ی تالاسمی (سطح منطقه)

نام و نام خانوادگی دانشگاه هماهنگ‌کننده:

نام و نام خانوادگی تکمیل‌کننده‌ی فرم:

نام مسئول گروه هماهنگ‌کننده: سمت:

تاریخ تکمیل فرم:

مدرک تحصیلی مسئول گروه هماهنگ‌کننده:

۱. بخش آموزش

۱. آیا گروه آموزش- نظارت تشکیل شده‌است؟

بلی ☐ خیر ☐

۲. آیا جلسه‌های ادواری گروه آموزش- نظارت (هر سال یک بار)
تشکیل شده‌است؟

بلی ☐ خیر ☐

۳. آیا مصوبه‌های جلسه‌ها پیگیری شده‌است؟

بلی ☐ خیر ☐

۴. آیا آموزش استان‌های هم‌گروه برابر برنامه انجام شده‌است؟

بلی ☐ خیر ☐

۵. آیا محتوای آموزش‌ها براساس نیاز و استعلام از مناطق تحت
پوشش صورت می‌گیرد؟

بلی ☐ خیر ☐

۶. آیا در کارگاه‌های کشوری، منظم شرکت کرده‌اند؟

بلی ☐ خیر ☐

۷. آیا قبل از شروع کلاس‌ها مواد آموزشی در اختیار افراد قرار گرفته‌است؟

بلی ☐ خیر ☐

۸. آیا قبل و بعد از آموزش‌ها ارزیابی صورت می‌گیرد؟

بلی ☐ خیر ☐

۹. آیا اسناد گزارش‌های ارسال‌شده به تهران وجود دارد؟

بلی ☐ خیر ☐

۱۰. آیا برای شرکت‌کنندگان در کارگاه‌ها گواهی شرکت صادر شده‌است؟

بلی ☐ خیر ☐

۲. بخش نظارت

۱. آیا برای اعضای نظارت ابلاغ صادر شده‌است؟

بلی ☐ خیر ☐

۲. آیا برنامه‌ی مدون نظارت مطابق طرح و دستورالعمل برای دانشگاه‌های
هم‌گروه تهیه شده‌است؟

بلی ☐ خیر ☐

۳. آیا برنامه‌ی نظارت مطابق طرح و دستورالعمل به دانشگاه مورد
بازدید ابلاغ شده‌است؟

بلی ☐ خیر ☐

۴. آیا بازدید براساس چک‌لیست انجام شده‌است؟

بلی ☐ خیر ☐

۵. آیا اسناد گزارش‌های ارسال‌شده به تهران در بایگانی مربوط وجود دارد؟

بلی ☐ خیر ☐

فعالیت‌ها

۱. تشکیل کلاس‌های آموزشی سطح‌بندی‌شده، دوبار در سال؛
۲. استمرار آموزش‌ها به صورت غیرحضوری؛
۳. تکمیل سالیانه‌ی چک‌لیست‌های مرتبط و ارزیابی آنها؛
۴. بررسی و پژوهش موارد انصراف و ازدواج و مشکوک نهایی؛
۵. بررسی پرونده‌های تشکیل‌شده‌ی زوج‌های ناقل، یک بار در سال.

روش اجرا

مسئولیت برنامه‌ریزی و اجرای برنامه به‌عهده‌ی مرکز مدیریت بیماری‌ها است و با همکاری و مشارکت دانشگاه‌های علوم پزشکی کشور انجام می‌شود.

آموزش

مشاوران منتخب ژنتیک تمام دانشگاه‌های علوم پزشکی، در تهران به‌طور متمرکز و سالیانه آموزش خواهند دید. مشاوران ژنتیک شهرستان‌های تحت پوشش دانشگاه‌های علوم پزشکی در سطوح کارشناسی و پزشکی توسط تیم تشکیل‌شده، سالیانه در سطح همان دانشگاه آموزش می‌بینند. آموزش‌های مرکزی در اردیبهشت‌ماه و آموزش‌های استان‌ها در خردادماه هر سال انجام می‌شود.

توجه: چنانچه هر یک از دانشگاه‌ها به‌تنهایی قادر به تشکیل تیم تدریس، برای برگزاری یک دوره مشاوره‌ی ژنتیک نباشند، باید از دانشگاه‌های همسایه یا از مرکز کمک‌گیرند. در هر صورت هر یک از

طرح آموزش - نظارت مشاوران ژنتیک (تالاسمی) شبکه‌های بهداشتی درمانی

مشاوره یکی از حساس‌ترین بخش‌های مدیریت برنامه‌ی تالاسمی است. درواقع در این بخش دست‌آورد آموزش، آزمایشگاه‌های غربالگری و حتی آزمایشگاه‌های تشخیص پیش از تولد که مواد اصلی، ولی خام برنامه هستند، به محصول نهایی تبدیل می‌شود.

لازم است از این نظام همواره و پویا مراقبت و نگهداری شود و استانداردهای آن تثبیت و به‌موقع ارتقایابد.

هدف اصلی

حفظ و ارتقای استانداردهای مشاوره‌ی ژنتیک (تالاسمی).

اهداف اختصاصی

۱. ارتقای دانش مشاوران؛
۲. ارتقای نظام نظارت بر مشاوره.

استراتژی‌ها

۱. آموزش دوره‌ای سطح‌بندی‌شده‌ی حضوری و غیرحضوری؛
۲. نظارت دوره‌ای و بررسی عملکرد مشاوران به‌صورت مستقیم (چک‌لیست‌های مرتبط) و غیرمستقیم (بررسی نتیجه‌ی کار مشاور) شامل: ازدواج، انصراف، مشکوک نهایی و اطمینان از صحت مشاوره‌ی آنها.

استادها باید به سیاست‌های کشوری کاملاً تسلط و اعتقاد داشته باشند و قبل از آموزش‌ها و توسط مدیران برنامه در سطح دانشگاه توجیه شوند.

پیش از اجرای هر یک از دوره‌های آموزشی، مدیریت برنامه‌ی ژنتیک (ازجمله تالاسمی) و اهداف اجرای برنامه‌ی آموزشی مشاوره، توسط مدیر برنامه به تفصیل بیان خواهد شد. در پایان لازم است انتظارات مدیریت مرور شود.

محتوای آموزش‌ها به‌طور مرکزی و توسط گروه کشوری مشاوره تهیه می‌شود و توسط مرکز مدیریت بیماری‌ها در اختیار دانشگاه‌ها قرار می‌گیرد.

در پایان هر دوره لازم است توسط گروه تدریس، امتحان گرفته شود و شرکت‌کنندگان باید حداقل ۷۵٪ از نمره‌ی کل را بگیرند. در صورت عدم قبولی، امتحان تکرار شود و اگر دوباره موفق نشد، عضو تیم مشاوره (پزشک یا کارشناس / کاردان) باید توسط معاونت بهداشتی جایگزین شود (امتحان‌ها می‌تواند غیرحضوری باشد).

در فواصل دوره‌های حضوری، آموزش‌های غیرحضوری اجرا خواهد شد. روش آموزش‌های غیرحضوری را هر سال مرکز مدیریت بیماری‌ها اعلام می‌کند.

نظارت

این امر از طریق ابزارهای تعریف‌شده و با روش منعکس در دستورالعمل برنامه‌ی تالاسمی (بازدید و تکمیل چک‌لیست، بررسی بروز و ...) اجرایی شود.

تحقیقات مقطعی و اتفاقی باید براساس اطلاعات و بازدیدهای مدیریتی پیش‌بینی و پروپوزال آن تهیه و به مرکز مدیریت بیماری‌ها ارسال شود. این مرکز موظف است طرح را به گروه فنی تحقیقات ارائه‌نموده و پس از بررسی دانشگاه مربوط را از نتیجه مطلع کند.

فعالیت‌ها

۱. تعیین دانشگاه‌های منطقه‌ای؛
۲. تشکیل کلاس‌های توجیهی و آموزشی لازم برای گروه‌های منطقه‌ای؛
۳. اجرای نظارت مرکزی بر دانشگاه‌های منطقه‌ای؛
۴. تشکیل گروه‌های دانشگاهی؛
۵. اجرای نظارت دانشگاه‌های هم‌گروه توسط دانشگاه منطقه‌ای، با مشارکت دانشگاه‌های هم‌گروه؛
۶. گردآوری گزارش‌های دانشگاه‌های منطقه‌ای و اقدام‌های لازم براساس آن.

روش اجرا

نظارت

پس از تعیین دانشگاه‌های منطقه‌ای و هماهنگی با آنها، تعیین گروه‌ها و صدور ابلاغ توسط مرکز مدیریت بیماری‌ها، این دانشگاه‌ها برنامه‌ی نظارت خود را به اطلاع دانشگاه‌های تحت پوشش خواهند رساند. سپس نظارت این دانشگاه‌ها را با توجه به تمام دستورالعمل، شامل محورهای تعیین‌شده، چک‌لیست‌های مربوط و شاخص‌ها در زمان مقرر انجام می‌دهند و حداکثر تا پایان آذرماه هر سال گزارش‌های مربوط را به مرکز مدیریت بیماری‌ها ارسال می‌کنند. مرکز مدیریت بیماری‌ها موظف است دانشگاه‌های منطقه‌ای را تا پایان دی‌ماه همان سال نظارت و بررسی کرده و درنهایت پس‌خوراند مربوط را با جمع‌بندی تمام گزارش‌های دریافت‌شده به دانشگاه‌ها ارسال نماید.

طرح نظارت منطقه‌ای نظام مراقبت برنامه‌ی تالاسمی

وسعت ایران و برنامه‌ی تالاسمی و همچنین وجود ۲۸ استان و ۴۰ دانشگاه و دانشکده علوم پزشکی نظام مراقبت برنامه را پیچیده می‌کند.

استفاده از نظام‌های سطح‌بندی‌شده همراه با مشارکت هرچه بیشتر دانشگاه‌ها در برنامه‌های مدیریتی، ممکن است این مشکل را کاهش دهد. به‌همین منظور، برنامه‌ی مشارکت دانشگاه‌ها و نظام پایش برنامه‌ی پیشگیری از تالاسمی به‌شرح زیر تدوین‌شده و از سال ۱۳۸۳ به‌اجرا درخواهد آمد.

هدف کلی

حفظ و ارتقای استانداردهای برنامه‌ی پیشگیری از تالاسمی با اجرای نظارت سطح‌بندی.

اهداف اختصاصی

۱. افزایش کیفیت نظارت؛
۲. افزایش کمیت نظارت.

استراتژی

مشارکت دانشگاه‌ها در نظام نظارت برنامه‌ی تالاسمی.

مرکز مدیریت بیماری‌ها موظف است با تشکیل جلسه‌های دوره‌ای با گروه‌های منطقه‌ای و استادهای دعوت‌شده و همچنین جلسه‌ی جمع‌بندی نهایی در بهمن‌ماه هر سال به‌طور مستمر استانداردهای برنامه‌ای را بررسی و زمینه‌ی ارتقاء آنها را فراهم‌کند. دانشگاه‌ها براساس دستورالعمل، نظارت معمول شبکه‌های تحت پوشش خود را انجام‌می‌دهند. دانشگاه‌ها همچنین در صورت برخورد با مشکلات مربوط به دستورالعمل، فرم‌ها و تفسیر آنها یا نرم‌افزار برنامه با دانشگاه ناظر تماس خواهند گرفت. لیست گروه‌های دانشگاهی توسط مرکز مدیریت بیماری‌ها هر سال و براساس عملکرد دانشگاه‌های منطقه‌ای اعلام‌می‌شود.

دانشگاه‌های منطقه‌ای در صورت مواجهه با مشکلات احتمالی در دستورالعمل و فرم‌ها، این موارد را با کارشناس مربوط در مرکز مدیریت بیماری‌ها مطرح خواهند کرد. کارشناس مرکز موظف است با بررسی و تشریح مسائل و طرح مطلب در جلسه‌های گروه‌های فنی کشوری (در صورت لزوم)، حداکثر طی ۲ هفته به دانشگاه منطقه‌ای پاسخ‌دهد.



طرح و دستورالعمل تحقیقات برنامه‌ی پیشگیری از بروز بتا تالاسمی ماژور

نظام تحقیقات یک برنامه بخشی از مدیریت و از مهم‌ترین قسمت‌های آن است.

بخشی از تحقیقات به‌طور خودکار در جریان نظام مراقبت به‌انجام می‌رسد و نتایج آن به‌صورت داده‌ها و اطلاعات در مجموعه‌های سالیانه ارائه می‌شود.

بخشی دیگر از پرسش‌ها با داده‌های گردآوری شده پاسخ داده نمی‌شود و بدون پاسخ‌گویی به آنها ارتقای ابزارهای مدیریت دچار مشکل خواهد شد. از سوی دیگر با توجه به محدودیت منابع، به‌طور کلی لازم است تحقیقات براساس اولویت‌های پژوهشی انتخاب شوند. اکنون با توجه به استقرار سطوح ارجاع اولیه تا فوق تخصصی در برنامه‌ی تالاسمی، برنامه‌ریزی تحقیقات بسیار ضروری است.

هدف اصلی

ارتقای برنامه‌ی تالاسمی ازطریق اجرای تحقیقات مورد نیاز.

اهداف اختصاصی

۱. ارتقای نظام مشاوره ازطریق تحقیقات مرتبط؛
۲. ارتقای نظام آزمایشگاهی غربالگری و تشخیص ژنتیک ازطریق تحقیقات مرتبط؛

استراتژی‌ها

۱. جلب مشارکت محققان و صاحب‌نظران؛
۲. جستجوی عنوان‌های تحقیقاتی مناسب؛
۳. جستجوی منابع مناسب تحقیقات؛
۴. جلب مشارکت دانشگاه‌ها و مراکز تحقیقات جهت اجرای بهینه‌ی تحقیقات.

فعالیت‌ها

۱. تشکیل گروه کشوری تحقیقات؛
۲. استعلام و گردآوری عنوان‌های پژوهشی مرتبط از دانشگاه‌های علوم پزشکی، اعضای کمیته‌ی کشوری تحقیقات، مشاوران دانشگاهی برنامه، کارکنان سیستم بهداشتی در فواصل زمانی منظم و براساس ضرورت؛
۳. بحث و اولویت‌بندی با مشارکت کمیته‌ی کشوری تحقیقات در جلسه‌های دوره‌ای؛
۴. بررسی و متمرکزکردن منابع تحقیقاتی طبق اولویت‌ها؛
۵. پیشنهاد اجرای طرح به دانشگاه‌های علوم پزشکی، مراکز و مؤسسه‌های تحقیقاتی کشور برحسب نوع طرح.

روش اجرا

مسئول اجرای برنامه در سطح کشور، مرکز مدیریت بیماری‌ها است و این امر با مشارکت کمیته‌ی کشوری تحقیقات و دانشگاه‌های علوم پزشکی و مراکز تحقیقاتی مربوط اجرایی می‌شود. کمیته‌ی فنی سازماندهی از نمایندگان انجمن‌های علمی مرتبط و نمایندگان سایر گروه‌های فنی برنامه و اعضای منتخب دانشگاه‌های علوم پزشکی کشور تشکیل می‌شود.

استعلام از دانشگاه‌ها برای ارسال عنوان‌های پژوهشی با توجه به تجربه‌های اجرایی برنامه در دانشگاه‌ها، از طریق مشورت با گروه‌های فنی دانشگاهی و با استعلام از کمیته‌ی فنی کشوری برنامه برای ارائه‌ی تحقیق موردنظر صورت می‌گیرد.

عنوان‌های تحقیقاتی ارائه‌شده، در جلسه‌های کمیته‌ی کشوری مطرح شده و با دعوت از محققان، برحسب ضرورت بررسی و اولویت‌های تحقیقاتی مشخص می‌شود. با استفاده از منابع پژوهشی دانشگاه‌ها، مرکز مدیریت بیماری‌ها و مراکز تحقیقات، اولویت‌های پژوهشی پشتیبانی مالی شده و به اجرا درمی‌آید.

کمیته‌ی فنی تحقیقات کشوری ممکن است پیشنهاد تحقیق دهد که باید با تشکیل جلسه‌های بحث گروهی و با دعوت از استادان مربوط، بررسی و در صورت احراز اولویت برای اجرا پیشنهاد شود.

هر عنوان تحقیقاتی باید در مرحله‌ی اول همراه خلاصه‌ی طرح به مرکز مدیریت بیماری‌ها پیشنهاد شود و سپس در کمیته‌ی فنی تحقیقات

بررسی و در صورت پذیرش، طرح اصلی مربوط درخواست می‌شود که با حضور محققان پیشنهادکننده در جلسه‌های بحث گروهی بررسی می‌شود. تصمیم نهایی توسط مرکز مدیریت بیماری‌ها به محقق و دانشگاه یا مرکز و مؤسسه‌ی پیشنهادکننده، از طریق معاونت بهداشتی ارجاع‌کننده ارسال می‌شود. علاوه بر این اصول و شرایط، رعایت ضوابط پژوهش‌هایی که معاونت فن‌آوری و پژوهش اعلام کرده ضروری است.

راهنمای^۱ پیوند مغز استخوان در بیماران تالاسمی

تالاسمی یک بیماری ارثی است که در اثر نقص در تولید زنجیره‌های هموگلوبین ایجاد می‌شود و در نهایت کم‌خونی، موجب اختلال در رشد و نمو فرد مبتلا می‌شود.

در حال حاضر، درمان متداول تالاسمی، تزریق مکرر خون و داروهای دفع آهن اضافی در اندام‌های بدن از جمله کبد است. این روش درمانی علاوه بر مشکلاتی که به همراه دارد، به کنترل دقیق نیاز دارد.

یکی از روش‌های جایگزین و مناسب که امروزه به جای تزریق خون استفاده می‌شود، پیوند مغز استخوان از فرد سالم به بیمار مبتلا به تالاسمی است. در این روش بعد از شناسایی دهنده‌ی مناسب برای پیوند، مغز استخوان فرد مبتلا به تالاسمی توسط داروهای مهارکننده‌ی سلول‌های مغز استخوان نابود شده و مغز استخوان سالم فرد دهنده، جایگزین آن می‌شود تا خون‌سازی طبیعی صورت گیرد.

۱. این راهنما توسط کارشناسان بخش پیوند مغز استخوان بیمارستان دکتر علی شریعتی تهیه شده است و می‌تواند توسط تیم مشاوره‌ی ویژه‌ی تالاسمی جهت آموزش به والدین بیماران، مورد استفاده قرار گیرد.

از سال ۱۹۸۱ تاکنون که اولین پیوند مغز استخوان در تالاسمی صورت گرفت، هزاران بیمار در دنیا و بیش از ۲۰۰ بیمار در کشور ما تاکنون پیوند مغز استخوان داشته‌اند.

به‌طور کلی شانس بقای بیماران بعد از پیوند حدود ۹۰٪ - ۸۰٪ بوده و شانس عود بیماری ۱۵٪ - ۱۰٪ است.

در صورت انتخاب صحیح بیمار و انجام به‌موقع عمل، شانس عوارض بعد از پیوند بسیار کم است.

راهکارهای پیوند مغز استخوان در بیماران تالاسمی

۱. چه بیمارانی برای پیوند مناسب هستند؟

الف) تقریباً تمام بیماران تالاسمی، بالقوه کاندید پیوند مغز استخوان هستند. بیمار و خانواده‌ی بیمار باید از نظر روحی و مالی توانایی مناسب و امکان بستری چندماهه در نزدیک مرکز پیوند را داشته باشند (تا در صورت بروز مشکل در روند پیوند یا ایجاد عوارض، امکان مراجعه به مرکز پیوند وجود داشته باشد).

ب) به‌طور کلی پیوند مغز استخوان در بیماران جوان‌تر نتایج بهتری دارد. علت این امر افزایش احتمالی ایجاد ضایعات (در بعضی موارد غیرقابل برگشت) در اندام‌های مختلف در اثر تزریق خون‌های مکرر و تجمع آهن با افزایش سن است. بهترین سن انجام پیوند مغز استخوان زیر ۱۰ سالگی است، هرچند که در سنین بالاتر نیز امکان موفقیت پیوند وجود دارد. حداقل سن مناسب برای پیوند مغز استخوان ۳ - ۲/۵ سالگی است.

ج) بهترین بیماران برای پیوند مغز استخوان بیمارانی هستند که سابقه‌ی مصرف داروهای دفع‌کننده‌ی آهن را به‌طور مناسب داشته‌باشند تا دچار عوارض غیرقابل برگشت تجمع آهن در کبد نشوند. در بیمارانی که سابقه‌ی نامناسب مصرف این گونه داروها وجود دارد، احتمال عدم موفقیت پیوند بالاتر است.

د) در صورت ایجاد فیروز کبد در بیماران تالاسمی شانس، عدم موفقیت پیوند بیشتر از افرادی است که دچار فیروز کبد نشده‌اند.

۲. دهنده‌ی مناسب پیوند مغز استخوان چه کسی است؟

مناسب‌ترین دهنده‌ی پیوند مغز استخوان، برادر و یا خواهر سالم (تالاسمی مینور) گیرنده‌ی پیوند است. دهنده‌ی پیوند نیز باید به‌طور کامل از نظر سیستم سازگاری نسجی (HLA) مشابه گیرنده‌ی پیوند باشد. شانس این‌که یک خواهر یا برادر بیمار تالاسمی کاملاً از نظر سیستم HLA مشابه باشند یک‌چهارم است.

امروزه منابع دیگری مثل استفاده از خون بند ناف خواهران یا برادران بیمار مبتلا به تالاسمی (یا گاهی فرد غریبه با سیستم HLA کاملاً مشابه با بیمار) به‌عنوان منابع جایگزین مطرح است که امکانات این اقدام در کشور ما نیز وجود دارد.

لازم به ذکر است که روند پیوند مغز استخوان هیچ‌گونه عارضه یا مشکلی برای دهنده‌ی پیوند ایجاد نمی‌کند و دهنده‌ی پیوند دچار نقص در سیستم‌های حیاتی یا خون‌سازی آتی خود نمی‌شود.

۳. راهکار معرفی بیماران جهت پیوند مغز استخوان چیست؟

بعد از این‌که بیمار و خانواده‌ی او از نظر فکری و روانی آماده‌شدند، خانواده‌ی بیمار همراه با خواهر و یا برادر سالم بیمار، توسط پزشک مربوط به مراکز پیوند مغز استخوان معرفی می‌شوند (در صورت حاملگی مادر استفاده از خون بند ناف نوزاد هم ممکن است).

در این مراکز بعد از مشاوره با بیمار و خانواده‌ی وی و انجام معاینات بالینی با اطمینان از سلامت بیمار از نظر پیوند و قدرت تحمل، آزمایش سازگاری نسجی برای بیمار و خواهر و برادر او درخواست می‌شود.

در صورت تشابه سیستم سازگاری نسجی، بیمار برای عمل پیوند انتخاب‌شده و جهت انجام بیوپسی کبد به مراکز درمانی گوارشی معرفی می‌شود. سپس بافت کبد از نظر ایجاد تغییرات در اثر تزریق خون‌های مکرر و عفونت‌های ویروسی بررسی شده و به‌خصوص میزان فیروز کبد و ذخایر آهن آن گزارش می‌شود. سپس دهنده و گیرنده‌ی پیوند از نظر عفونت‌های ویروسی مانند هپاتیت B، C و یا HLA و ویروس‌های دیگر بررسی می‌شوند.

با اطمینان از سلامت دهنده و گیرنده‌ی پیوند و پس از مشاوره با متخصصان رشته‌های دیگر، مانند ریه، قلب، گوش، حلق و بینی، دندانپزشکی و روانپزشکی و بررسی سلامت گیرنده‌ی مغز استخوان بیمار جهت انجام عمل به بخش پیوند معرفی می‌شود.

۴. بعد از انجام پیوند چه اقدام‌هایی صورت می‌گیرد؟

بعد از انجام پیوند مغز استخوان و ترخیص بیمار از بخش‌های پیوند، برحسب شرایط، بیمار مدتی تحت نظر درمان سرپایی قرار گرفته و در فواصل منظم ویزیت شده و علائم بالینی و آزمایش‌های بیمار کنترل می‌شود. بسیاری از بیماران ۶ ماه تا یک سال بعد از پیوند و در صورت عدم ایجاد عوارض به زندگی طبیعی برمی‌گردند و در این حالت در برخی از مراکز پیوند، برای کاهش ذخایر آهن بدن بیماران (ناشی از تزریق خون‌های مکرر قبل از پیوند) اقدام‌هایی صورت می‌گیرد.

یادداشت:

یادداشت:

یادداشت: