



دستورالعمل برنامه کشوری پیشگیری از بروز بتا تالاسمی ماژور

بازنگری پنجم - ۱۴۰۴



معاونت بهداشت، دفتر مدیریت بیماری های غیرواگیر
اداره پیشگیری از بیماری های ژنتیک



فهرست

۳	مبانی و کلیات
۳	مقدمه
۳	آشنایی با بیماری تالاسمی، انواع و نحوه توارث آن
۵	اپیدمیولوژی بتا تالاسمی ماژور و ضرورت پیشگیری از بروز بتا تالاسمی ماژور در کشور
۵	اهداف، راهبردها و فعالیت‌ها
۷	روش اجرای برنامه
۷	روند اجرایی غربالگری ناقلی بتا تالاسمی در برنامه
۷	شرح مراحل غربالگری ناقلی بتا تالاسمی
۸	جدول متقاطع طبقه بندی زوجین کم خون بعد از آزمایش های تکمیلی در گروه پر خطر / کم خطر
۹	نحوه آهن درمانی و تفسیر نتایج آزمایش پس از آن
۱۱	الگوریتم اجرایی غربالگری ناقلی بتا تالاسمی در زوجین متقاضی ثبت ازدواج (راهبرد اول برنامه)
۱۱	الگوریتم اجرایی غربالگری ناقلی بتا تالاسمی در زوجین فاقد سابقه غربالگری زمان ازدواج (راهبرد سوم برنامه)
۱۲	نکات روش اجرای غربالگری
۱۳	شرایط انجام غربالگری ناقلی تالاسمی برای زوجینی که یکی یا هر دوی ایشان امکان حضور در واحد ازدواج را ندارند
۱۴	مشاوره ژنتیک، تشخیص ژنتیک و مراقبت ژنتیک زوجین ناقل و مشکوک پرخطر تالاسمی
۱۴	اطلاع رسانی و آموزش عمومی و اختصاصی برنامه
۱۴	ساختار اجرایی و شرح وظایف
۱۴	آزمایشگاه غربالگری تالاسمی
۱۵	واحد ازدواج باروری سالم و فرزند آوری:
۱۵	کارشناس غربالگری های ژنتیک
۱۵	پزشک مشاور ژنتیک
۱۶	پایگاه سلامت/ خانه بهداشت
۱۶	پزشک و مراقب سلامت/ بهورز
۱۶	آزمایشگاه منتخب آزمایش های تکمیلی
۱۶	مرکز جامع درمان بیماران تالاسمی در دانشگاه
۱۶	فوق تخصص خون شناسی منتخب برنامه
۱۷	خلاصه اقدامات برای زوجین طبقه بندی شده در غربالگری ناقلی بتا تالاسمی
۱۸	شاخص های برنامه
۱۸	فرم های اختصاصی برنامه
۲۹	منابع

مبانی و کلیات

مقدمه

اجرای برنامه‌ی کشوری پیشگیری از بروز تالاسمی ماژور در کشور در سال ۱۳۷۶ آغاز شد. پیش از آن بیش از ۵ سال، این برنامه به صورت آزمایشی در برخی استان‌های کشور اجرا شده بود. دستورالعمل کشوری این برنامه در سال‌های ۱۳۷۶، ۱۳۸۳ و ۱۳۹۴ بازنگری و ابلاغ شده و این نسخه پنجمین بازنگری دستورالعمل این برنامه در سال ۱۴۰۴ می‌باشد.

اجرای برنامه‌ی پیشگیری از بروز بتا تالاسمی ماژور در قالب شبکه‌های بهداشتی به همراه ایجاد زیرساخت‌های مشاوره ژنتیک و تشخیص ژنتیک در کشور و توسعه مسیر ارجاعات نظام‌مند به سطوح تخصصی و فوق تخصصی نظام سلامت، نمونه‌ای موفق از ادغام خدمات ژنتیک در نظام سلامت کشور ایجاد کرد [۱]. این برنامه و زیرساخت‌های علمی اجرایی خاص آن زمینه طراحی یک برنامه «جامع» پیشگیری در حوزه ژنتیک سلامت عموم (Public Health Genetics) به نام «ژنتیک اجتماعی» (Community Genetics) را هموار کرد [۲ و ۳]. با ابلاغ دستورالعمل «ژنتیک اجتماعی» در سال ۱۳۹۶، تمامی برنامه‌های منفرد پیشگیری بیماری‌های ژنتیک -شامل برنامه کشوری پیشگیری از بروز بتا تالاسمی ماژور- به عنوان زیر برنامه‌هایی از این برنامه جامع اجرا می‌گردد.

برنامه ژنتیک اجتماعی دارای ۵ راهبرد (Strategy) اصلی «شناسایی»، «مشاوره ژنتیک»، «مراقبت ژنتیک»، «تشخیص ژنتیک» و «آموزش سواد سلامت ژنتیک» می‌باشد. به جز راهبرد «شناسایی»، سایر راهبردهای برنامه ساختار اجرایی مشترک دارند که تعاریف، نحوه اجرا و شرح وظایف آن‌ها به تفکیک سطوح ستادی و اجرایی وزارت بهداشت، درمان و آموزش پزشکی در دستورالعمل ژنتیک اجتماعی آمده است. با توجه به تفاوت فرایندهای شناسایی در زیر برنامه‌های اختصاصی پیشگیری بیماری‌های مختلف ژنتیک، دستورالعمل فرایند شناسایی بیماری‌های مختلف به صورت ضمیمه برنامه ژنتیک اجتماعی تدوین و ابلاغ می‌گردند.

آشنایی با بیماری تالاسمی، انواع و نحوه توارث آن

تالاسمی یک اختلال خونی ارثی است که با عنوان کم‌خونی (آنمی) مدیترانه‌ای نیز شناخته می‌شود و در زمره مهم‌ترین و شایع‌ترین اختلالات ژنتیکی در سطح جمعیتی قرار دارد. تالاسمی به علت وجود جهش در ژن آلفا (HBA_1/HBA_2) یا بتای (HBB) زنجیره گلوبین فرد مبتلا ایجاد می‌شود. در این بیماری تولید هموگلوبین کاهش می‌یابد، در حالی که در افراد سالم در فواصل چند ماهه این کاهش و جایگزینی به صورت طبیعی اتفاق می‌افتد. هموگلوبین مولکولی در گلبول‌های قرمز است که کار حمل کردن اکسیژن به بافت‌های بدن را بر عهده دارد. علائم این بیماری زمانی ظاهر می‌شود که اکسیژن کافی به بافت‌های مختلف بدن به دلیل مقدار اندک هموگلوبین و کم‌خونی نرسد.

ساخت زنجیره‌های گلوبین در سلول‌های پیش ساز گلبول قرمز در مراکز خون‌ساز بدن شامل مغز استخوان، صورت می‌گیرد. ساخت زنجیره‌های α توسط دو جفت ژن بر روی کروموزوم ۱۶ و ساخت زنجیره‌های β توسط یک جفت ژن بر روی کروموزوم ۱۱ رمزگذاری می‌شود. انواع تالاسمی بر اساس نوع ژن معیوب و انواع فنوتیپ حاصل از این ژن‌های جهش یافته دسته‌بندی می‌شوند. بر این اساس تالاسمی به دو دسته بزرگ آلفا (α) و بتا (β) به شرح زیر تقسیم می‌شوند:

الف) تالاسمی بتا:

الف-۱) تالاسمی ماژور (هموزیگوت):

تالاسمی ماژور ناشی از وجود جهش در هر دو نسخه ژن در لوکوس بتاگلوبین است و از لحاظ بالینی بیماری شدیدی است. شرایط بالینی در زمان تولد نسبتاً طبیعی است کودک به تدریج تا سن ۶ ماهگی آنمی همولیتیک و میکروسیتیک را بروز می‌دهد و تابلوی کم خونی بر حسب سرعت جایگزینی تا ۲-۳ سال کامل می‌شود. عدم تعادل زنجیره‌های هموگلوبین α و β منجر به رسوب زنجیره α در گلبول قرمز و لیز گلبول‌های قرمز می‌شود و به طور معمول تزریق خون در دوره‌های ۴ تا ۸ هفته ضروری خواهد بود. سایر عوارض بیماری شامل بزرگ شدن ارگان‌ها شامل کبد و طحال، تغییر شکل استخوان‌های پهن، نازکی جدار استخوان‌ها و مستعد شدن آن‌ها به شکستگی، مستعد شدن به عفونت و تأخیر رشد و عوارض رسوب آهن در قلب، پانکراس، کبد و در نتیجه نارسایی قلب، کبد و دیابت است.

الف-۲) تالاسمی مینور (هتروزیگوت):

تالاسمی مینور (Trait) ناشی از وجود جهش تنها در یک نسخه ژن در لوکوس بتاگلوبین است که اغلب تظاهرات شدید و آشکار بالینی ندارد. افرادی که تالاسمی β مینور دارند، آنمی خفیف داشته و در بیشتر موارد HbA_2 و بعضاً HbF (هموگلوبین جنینی) افزایش می‌یابد. از آنجا که افراد مبتلا به تالاسمی مینور، «ناقل ژن بتا تالاسمی» می‌باشند، در انتقال ژن بیماری به نسل بعد حائز اهمیت هستند.

ب) تالاسمی آلفا:

در این اختلال ساخت زنجیره α دستخوش صدمه می‌شود. در آلفا تالاسمی تظاهرات متنوع‌تری از نظر بالینی در صورت جهش در هر یک از نسخ ژنی رخ می‌دهد. جهش شایع ژنی آلفا تالاسمی، از نوع حذف ژنی است. در این شرایط همزمان می‌تواند بیش از یک نسخه ژنی بر روی یک رشته کروموزومی حذف گردد. بدین ترتیب با به ارث رسیدن انواع حالات ژن‌های جهش یافته از والدین واجد جهش به فرزندان، انواع اشکال بالینی آلفا تالاسمی بوجود می‌آید. اهمیت آلفا تالاسمی به ویژه در مناطقی که این سندرم در کنار سندرم‌های بتا تالاسمی شایع است، عمدتاً تداخل در تشخیص افتراقی ناقلین است. علاوه بر حالات یاد شده، در شرایط نادر ترکیبی از اختلالات ژنی کمی و ساختاری مربوط به گلوبین می‌تواند رخ دهند و تظاهرات ترکیب خونی و فنوتیپی را متفاوت سازد و ترکیب‌های متنوعی از تظاهرات بالینی و هماتولوژیکی را به وجود آورد.

نحوه توارث تالاسمی ماژور:

بیماری تالاسمی ماژور از طریق الگوی مشخص ارثی اتوزومال مغلوب، از والدین به فرزندان به ارث می‌رسد. در شرایطی که پدر و مادر ناقل جهش بتا تالاسمی باشند، در هر حاملگی با احتمال یک به چهار فرزندان مبتلا یا سالم و به احتمال ۵۰ درصد فرزند ناقل ژن خواهند داشت. حدود دویست نوع نقص ژنتیکی برای ژن بتا گلوبین گزارش شده است. این آلل‌ها همگی در جمعیت‌ها شایع نیستند بلکه غالباً حدود ۲۰٪ آنها نزدیک به ۸۰٪ اختلالات کلینیکی تالاسمی بتا را ایجاد می‌کنند. انواع جهش‌های ژنتیکی متنوعی انواع تالاسمی را ایجاد می‌کنند که فراوانی این جهش‌ها در مناطق مختلف جهان با هم متفاوت است [۴].

اپیدمیولوژی بتا تالاسمی ماژور و ضرورت پیشگیری از بروز بتا تالاسمی ماژور در کشور

تالاسمی ماژور، شایع‌ترین بیماری خونی ارثی کشور است. میانگین شیوع ناقلی ژن تالاسمی در کشور ۴٪ است که به صورت واضحی بالاتر از میانگین این شاخص در جهان (۱٫۵٪) است. پراکندگی شیوع ناقلی ژن بیماری تالاسمی در نقاط مختلف کشور یکسان نیست و در مناطق مالاریا خیز^۱ حاشیه‌ی دریای مازندران در شمال و خلیج فارس و دریای عمان در جنوب کشور شایع‌تر از سایر مناطق است. برآوردها نشان می‌دهد که استان‌های خوزستان، بوشهر، هرمزگان، سیستان و بلوچستان، کرمان، گیلان، مازندران و حتی در بعضی از استان‌های نواحی مرکزی مانند فارس تا ۱۰ درصد از مردم حامل ژن بیماری هستند [۴].

بر اساس ثبت موارد در مراکز تزریق خون سراسر کشور تعداد کل بیماران مبتلا به انواع اختلالات هموگلوبین شدید نیازمند تزریق خون در کشور در سال ۱۳۹۴ برابر با ۱۸،۹۸۳ نفر بوده که تعداد ۱۷،۳۴۲ نفر از ایشان مبتلا به بتا تالاسمی ماژور بوده‌اند. این در حالی است که این رقم در سال ۱۳۷۶ بالغ بر ۱۴،۰۰۰ نفر بوده است. به دلیل اجرای برنامه درمانی خاص برای بیماران تالاسمی بتا در ایران، مرگ و میر این بیماران هر سال روند نزولی داشته و کیفیت زندگی بیماران به طور روزافزون افزایش یافته است.

بروز مورد انتظار سالانه تالاسمی بتا در ایران بر اساس شیوع ناقلی ژن در کشور قبل از شروع مداخلات پیشگیرانه، متوسط ۱ مورد به ازای ۱۰،۰۰۰ تولد زنده بوده است. بنابراین در صورت عدم اجرای برنامه پیشگیری از بروز بتا تالاسمی ماژور انتظار می‌رود به ازای یک میلیون تولد، ۱۰۰۰ مورد بیمار تالاسمی متولد شود. بر اساس مطالعه هزینه اثربخشی انجام شده در کشور هزینه نگهداری سالانه هر بیمار تالاسمی نزدیک به ۸،۰۰۰ دلار تعیین شده است. با در نظر گرفتن امید به زندگی ۵۰ سال برای بیماران تالاسمی در کشور و با اعمال نرخ تنزیل ۵ درصد، ارزش فعلی هزینه‌های ۵۰ سال درمان هر بیمار بتا تالاسمی ماژور برابر با ۱۵۷،۰۰۰ دلار می‌باشد. بنابراین در صورت عدم اجرای برنامه پیشگیری از بروز بتا تالاسمی ماژور در کشور سالانه ۸،۰۰۰،۰۰۰ دلار به هزینه‌های درمانی این بیماران اختصاص خواهد یافت.

در شرایط اجرای برنامه پیشگیری از بیماری، بروز به تناسب موفقیت برنامه در هر استان و در نتیجه در کل کشور کاهش یافته است. به صورتی که میزان بروز از برآورد ۱ مورد در هزار تولد زنده در سال ۱۳۷۵ (قبل از شروع اجرای برنامه) به نزدیک به ۱ مورد در ده‌هزار تولد زنده در سال ۱۳۹۸ کاهش یافته است [۵].

اهداف، راهبردها و فعالیت‌ها

هدف کلی: پیشگیری از بروز بتا تالاسمی ماژور در کشور

اهداف اختصاصی:

- شناسایی زوج‌های ناقل بتا تالاسمی در سراسر کشور به میزان ۱۰۰٪
- مراقبت ژنتیک زوج‌های ناقل تالاسمی شناسایی شده واجد شرایط مراقبت، در سراسر کشور به میزان ۱۰۰٪

^۱ بر مبنای اصل انتخاب طبیعی نشان داده شده است که بین شیوع تالاسمی و مالاریا ارتباط وجود دارد که این موضوع در جمعیت‌های متعددی تاکنون مورد مطالعه قرار گرفته است. در پی شیوع مالاریای فالسیپارم و مقاومت ناقلین بیماری تالاسمی نسبت به ابتلای به مالاریا و در نتیجه بقای بیش‌تر ایشان و انتقال ژن به نسل‌های بعدی، شیوع ناقلی ژن تالاسمی در این مناطق افزایش یافته است.

راهبردشناسایی زوج های ناقل بتا تالاسمی:

- **نوع اول (S1):** غربالگری ناقلی بتا تالاسمی زمان ازدواج. این استراتژی طی چندین سال کشوری بودن برنامه به طور مستمر اعمال شده و با زحمات تمام نیروهای بهداشتی درمانی و مدیریت قابل قبول دانشگاهی و مرکزی موفق به استقرار یک نظام ساختاری برای مدیریت موارد بروز در زوج های آتی شده است. این راهبرد آینده نگر است.
- **نوع دوم (S2):** شناسایی والدین بیماران مبتلا به بتا تالاسمی. این راهبرد گذشته نگر و ویژه زوجینی است که به واسطه ابتلای فرزند به بتا تالاسمی ماژور برای اولین بار شناسایی می شوند و به دلیل عدم انجام غربالگری یا عدم شناسایی در زمان غربالگری تحت مراقبت ژنتیک نبوده اند. در سال های ابتدایی اجرای برنامه، با اجرای این راهبرد، بروز در مقطع زمانی کوتاه به شدت کاهش یافت و به همین دلیل، دانشگاه ها از اجرای آن بسیار استقبال کردند.
- **نوع سوم (S3):** غربالگری ناقلی بتا تالاسمی در زوجین فاقد سابقه غربالگری. این راهبرد نیز گذشته نگر است؛ و زوج هایی را که در زمان ازدواج، به هر دلیل آزمایش غربالگری تالاسمی نداده اند را پوشش می دهد. مواردی مثل ثبت ازدواج قبل از سال شروع غربالگری در شهرستان، عقد غیر ثبتی، برخی گروه های اجتماعی خاص، افراد مهاجر، افراد خارجی مقیم در کشور و سایر موارد مشابه
- **نکته ۱:** بررسی سابقه غربالگری تالاسمی در زمان ازدواج می بایست در مراقبت پیش از بارداری و اولین مراقبت بارداری (حداکثر تا پایان سه ماهه اول بارداری) انجام گردد. جهت شناسایی این افراد لازم است در اولین مراجعه خانم برای دریافت مراقبت پیش از بارداری یا بارداری، در مورد سال ازدواج و سابقه انجام غربالگری تالاسمی سوال شود.
- **نکته ۲:** در مناطقی که ازدواج بدون ثبت رسمی رواج دارد و در تحلیل علل بروز دانشگاه سهم قابل توجهی از علل بروز مربوط به عدم انجام غربالگری زمان ازدواج می باشد، علاوه بر مراقبت های بالا، شناسایی زنان متأهل فاقد سابقه غربالگری ناقلی تالاسمی در زمان ازدواج می بایست در قالب اجرای پویش شناسایی سالانه نیز صورت پذیرد.

فعالیت های هدف اختصاصی شناسایی زوجین ناقل تالاسمی (راهبردهای اول، دوم و سوم):

- آموزش تمام کارکنان رده های مختلف بهداشتی درمانی (پزشک، ماما، کارشناس، کاردان، بهورز، کارکنان آزمایشگاه غربالگری آزمایش های تالاسمی پیش از ازدواج در کلیه ی بخش ها اعم از دولتی و یا خصوصی، کارکنان بخش تزریق خون در کلیه ی بخش ها اعم از دولتی و یا خصوصی)
- اطلاع رسانی و آموزش عمومی، آموزش رابطین بهداشتی و آموزش گروه های هدف برنامه (زوجین در آستانه ی ازدواج، رهبران، اشخاص و گروه های موثر در جامعه، سردفترداران و عاقدین رسمی و غیررسمی، والدین بیماران تالاسمی و ...) به منظور ترغیب زوج های متقاضی ازدواج در مراجعه ی به هنگام جهت انجام آزمایش های قبل از ازدواج (قبل از هر اقدامی برای ازدواج)
- آموزش و جلب مشارکت تمام متخصصان زنان و زایمان، پزشکان عمومی، ماماها ی شاغل در بخش بهداشت و سایر بخش ها اعم از دولتی یا خصوصی با همکاری معاونت درمان دانشگاه و اداره ی نظام پزشکی از طریق ارسال متن آموزشی مناسب در راستای راهبرد سوم برنامه
- شناسایی زوجین ناقل و مشکوک پرخطر از طریق سه راهبرد اصلی شناسایی برنامه، انجام مشاوره ی ژنتیک و مراقبت ژنتیک در طول دوران باروری زوجین تحت مراقبت

فعالیت های هدف اختصاصی مراقبت ژنتیک زوج های ناقل تالاسمی

فعالیت های این هدف مطابق با فعالیت های مراقبت ژنتیک پیشگیری از بروز مندرج در دستورالعمل برنامه ژنتیک اجتماعی می باشد.

روش اجرای برنامه

روند اجرایی غربالگری ناقلی بتا تالاسمی در برنامه

روند اجرایی غربالگری ناقلی بتا تالاسمی به ترتیب زیر می باشد:

- مراجعه زوج به «واحد ازدواج، باروری سالم و فرزند آوری»^۲: در راهبرد اول برنامه برای زوجین متقاضی ثبت ازدواج با در دست داشتن معرفی نامه از دفتر ثبت ازدواج و در راهبرد دوم و سوم برنامه بر اساس معرفی نامه پزشک مرکز خدمات جامع سلامت
- پرسش در خصوص ابتلای هر یک از زوجین به بتا تالاسمی ماژور (در فرد مبتلا به بتا تالاسمی ماژور نیاز به انجام آزمایش CBC نیست و CBC در فرد مقابل انجام شود. چنانچه هر دو مبتلا به تالاسمی ماژور باشند زوج بدون انجام CBC به پزشک مشاور ژنتیک ارجاع داده شوند).
- دریافت نمونه خون و انجام آزمایش CBC بر اساس الگوریتم غربالگری برنامه، و ثبت نتایج آزمایشها در دفتر/ سامانه الکترونیک
- تفسیر آزمایش توسط پزشک مشاور ژنتیک و برنامه ریزی اقدامات بعدی بر اساس نتیجه غربالگری زوج
- نکته: لازم به ذکر است در مراکزی که پزشک مشاور ژنتیک وجود ندارد، پزشک عمومی آموزش دیده و مسلط به دستورالعمل می تواند نقش پزشک مشاور ژنتیک در این دستورالعمل را ایفا نماید.

شرح مراحل غربالگری ناقلی بتا تالاسمی

❖ مرحله اول: آزمایش CBC در مرد

- اگر $MCV \geq 80$ و $MCH \geq 27$ باشد، نیاز به اقدام دیگری نبوده و گواهی خدمات سلامت زمان ازدواج صادر گردد.
- در صورتی که $MCV < 80$ یا $MCH < 27$ باشد، آزمایش CBC در زن انجام شود.

❖ مرحله دوم: آزمایش CBC در زن

- اگر $MCV \geq 80$ و $MCH \geq 27$ باشد، نیاز به اقدام دیگری نبوده و گواهی خدمات سلامت زمان ازدواج صادر گردد.
- اگر $MCV < 80$ یا $MCH < 27$ باشد، زوج برای انجام آزمایش های تکمیلی شامل الکتروفورز هموگلوبین با سیستم بسته و اندازه گیری فریتین ارجاع داده شوند.

^۲ اصول، ضوابط و استانداردهای شبکه بهداشت و درمان سال ۱۴۰۴

❖ مرحله سوم: تفسیر نتایج آزمایش‌های تکمیلی (شامل الکتروفورز هموگلوبین با سیستم بسته و اندازه‌گیری فریتین)

در صورت مختل بودن نتایج CBC آقا و خانم به شرح مراحل قبل، چنانچه گفته شد لازم است آزمایش‌های تکمیلی شامل الکتروفورز هموگلوبین با سیستم بسته به منظور بررسی درصد هموگلوبین A2 و هموگلوبین جنینی (Hb F) و نیز اندازه‌گیری فریتین (Fr) برای هر دو نفر انجام شود. بر اساس نتایج آزمایش‌های تکمیلی، زوج در یکی از سه گروه «زوج ناقل»، «زوج مشکوک پرخطر» و «زوج مشکوک کم‌خطر» به شرح زیر طبقه‌بندی می‌شود:

- **زوج ناقل:** در هر دو نفر $HbA_2 \geq 3.5$ باشد.
- **مشکوک پرخطر:** در دو نفر $3.5 > HbA_2 \geq 3.2$ یا $HbF \geq 3$ باشد یا در یک نفر $3.5 > HbA_2 \geq 3.2$ یا $HbF \geq 3$ باشد و در طرف مقابل $MCV < 75$ و $MCH < 26$ باشد.
- **زوج مشکوک کم‌خطر:** در هر دو نفر $HbA_2 < 3.2$ و $HbF < 3$ (صرف نظر از میزان MCV و MCH) باشد یا در یک نفر $MCV \geq 75$ و $MCH \geq 26$ و $HbA_2 < 3.2$ و $HbF < 3$ باشد.

نکته: چنانچه در هر دو نفر $HbA_2 < 3.2$ و $HbF < 3$ باشد و فریتین (Fr) در یکی یا هر دو نفر زیر 30 ng/ml باشد، انجام بررسی مجدد پس از آهن درمانی به فرد/ زوج جهت تعیین تکلیف نهایی (مشکوک کم‌خطر یا سالم) توصیه شود.

جدول متقاطع طبقه بندی زوجین کم خون بعد از آزمایش های تکمیلی

مرد						
HbA ₂ ≥3.5	3.5>HbA ₂ ≥3.2 یا HbF≥3	HbA ₂ <3.2 و HbF<3				
		MCV<75 یا MCH<26	MCV≥75 و MCH≥26			
مشکوک کم خطر	مشکوک کم خطر	مشکوک کم خطر	مشکوک کم خطر	MCV≥75 و MCH≥26	HbA ₂ <3.2 و HbF<3	
مشکوک پرخطر	مشکوک پرخطر	مشکوک کم خطر*	مشکوک کم خطر	MCV<75 یا MCH<26		
مشکوک پرخطر	مشکوک پرخطر	مشکوک پرخطر	مشکوک کم خطر	3.5>HbA ₂ ≥3.2 یا HbF≥3		
ناقل	مشکوک پرخطر	مشکوک پرخطر	مشکوک کم خطر	HbA ₂ ≥3.5		

*مشکوک کم خطر با احتمال ۰.۵ درصد ناقلی ژن بتا تالاسمی در زوج

نحوه آهن درمانی و تفسیر نتایج آزمایش پس از آن

پس از توضیح در خصوص چگونگی استفاده از قرص آهن و مدیریت عوارض آن، سه قرص فروسولفات در روز (یا معادل آن از سایر ترکیبات آهن) به مدت یک ماه تجویز می‌شود و سپس آزمایش CBC تکرار شود. چنانچه MCV و MCH فرد تحت درمان اصلاح نشده باشد ($MCV < 80$ یا $MCH < 27$)، ولی هموگلوبین فرد تحت درمان حداقل ۱ گرم در دسی لیتر افزایش داشته باشد، آهن درمانی تا ۲ ماه دیگر با تکرار آزمایش در پایان هر ماه قابل تمدید است. بر اساس نتیجه آزمایش CBC بعد از پایان آهن درمانی، طبقه‌بندی زوج به شرح زیر انجام می‌شود:

- زوج سالم: حداقل در یک نفر $MCV \geq 80$ و $MCH \geq 27$ شده باشد.
- زوج مشکوک کم‌خطر: در هر دو نفر $MCV < 80$ یا $MCH < 27$ مانده باشد.

نکات:

- به دلیل اینکه انجام آهن درمانی در شرایطی که $Hb > 8$ باشد تأثیری بر الگوی الکتروفورز ندارد، نیازی به تکرار الکتروفورز پس از آهن درمانی نیست؛ در غیر این صورت نیاز به تکرار الکتروفورز پس از آهن درمانی وجود دارد و طبقه‌بندی بر اساس الکتروفورز پس از تکمیل آهن درمانی انجام شود.
- اگر در نتیجه الکتروفورز هموگلوبین هر یک از طرفین، الگوی غیرطبیعی الکتروفورز (به غیر از $Hb A2 \geq 3.2$ یا $HbF \geq 3$) وجود داشته باشد، لازم است ضمن صدور گواهی خدمات سلامت زمان ازدواج، زوج به هماتولوژیست منتخب برنامه ارجاع داده شود.

❖ مرحله چهارم: اقدامات بعد از طبقه‌بندی زوج

- زوج سالم: صدور گواهی خدمات زمان ازدواج
- زوج ناقل و زوج مشکوک پرخطر:
- اقدامات بعدی برای زوجین ناقل و زوج مشکوک پرخطر، شامل «مشاوره ژنتیک» (به همراه تشکیل پرونده ژنتیک و تکمیل اظهار نامه مرتبط)، «صدور گواهی خدمات سلامت زمان ازدواج» و «اعلام شروع مراقبت ژنتیک پیشگیری از بروز» است. نکته مهم: در صورتی که هر دو نفر مبتلا به بتا تالاسمی ماژور باشند، فارغ از شرایط اندکس‌های هماتولوژی ایشان، هر دو نفر ناقل ژن بتا تالاسمی می‌باشند و زوج در گروه ناقل تالاسمی طبقه بندی می‌شوند. اقدام لازم برای این زوجین، مطابق فوق است اما به دلیل احتمال ۱۰۰ درصدی ابتلای جنین ایشان به بتا تالاسمی ماژور، مراقبت ژنتیک پیشگیری از بروز کمکی به فرزندآوری سالم این زوجین نمی‌کند؛ لذا نیازی به «اعلام شروع مراقبت ژنتیک پیشگیری از بروز» برای ایشان نیست.

▪ زوج مشکوک کم‌خطر:

- اقدام بعدی برای زوجین کم‌خطر، «مشاوره ژنتیک» (به همراه تشکیل پرونده ژنتیک و تکمیل اظهار نامه مرتبط)، و «صدور گواهی خدمات سلامت زمان ازدواج» است و پس از آن نیاز به اقدام دیگری - شامل اعلام مراقبت ژنتیک - برای این زوجین نیست. لازم است طی مشاوره ژنتیک به زوجین مشکوک کم‌خطر توضیح داده شود که احتمال بروز تالاسمی ماژور در فرزندان آنها اندک است:
- در شرایطی که حداقل یکی از دو نفر دارای اندکس‌های $MCV \geq 75$ و $MCH \geq 26$ و $HbA2 < 3.2$ و $HbF < 3$ باشد، احتمال ناقل بودن زوج ناچیز (زیر ۰/۵ درصد) است.

- در زوج مشکوک کم‌خطری که در هر دو نفر ایشان $MCV < 75$ یا $MCH < 26$ و $HbA2 < 3.2$ و $HbF < 3$ باشد، احتمال ناقل بودن زوج حداکثر ۰/۵ درصد است بدان معنی که در هر ۲۰۰ زوج با این شرایط حداکثر ۱ زوج ناقل تالاسمی است. در صورت رد فقر آهن برای بررسی بیشتر علت کم‌خونی مراجعه به هماتولوژیست به ایشان توصیه شود. برای زوج کم‌خطری که فریتین در هر کدام کمتر از 30 ng/ml باشد آهن درمانی و بررسی مجدد پس از اتمام دوره درمان و مراجعه به هماتولوژیست در صورت عدم اصلاح کم‌خونی پس از درمان، توصیه شود.

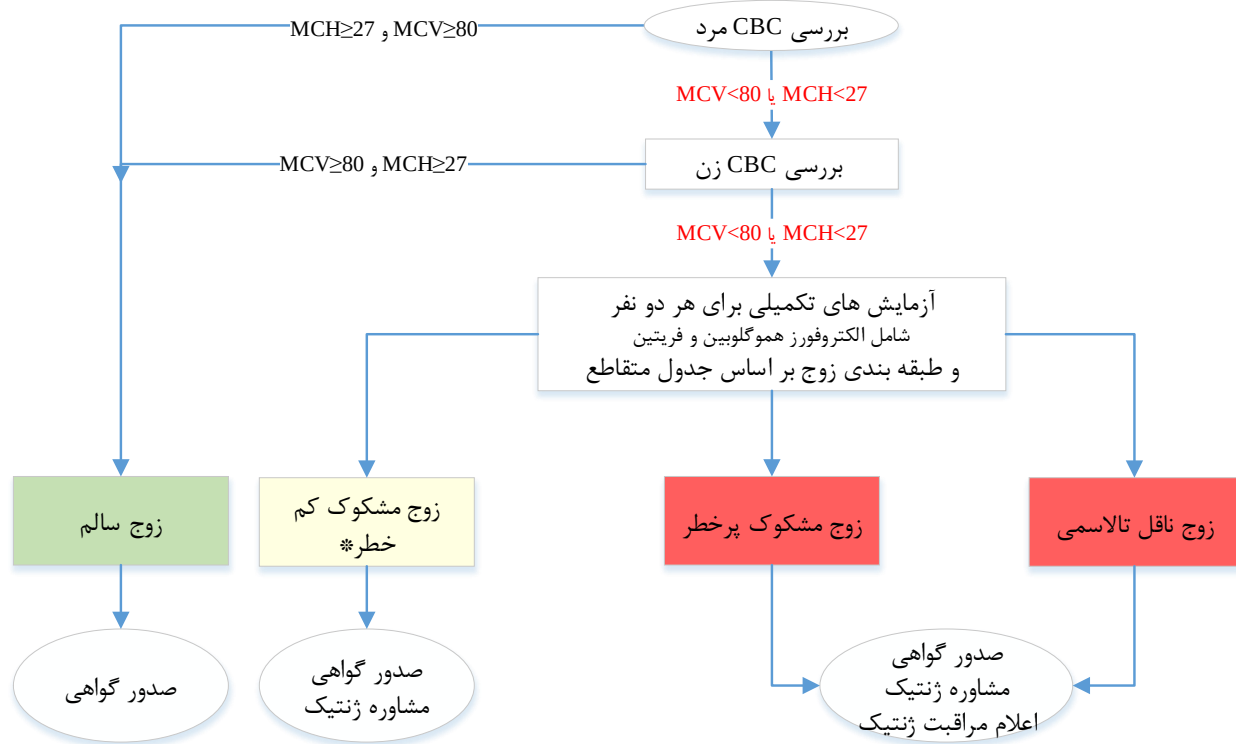
▪ **زوجین مشکوک به اختلال هموگلوبین به جز بتا تالاسمی**

- زوجینی که به دلیل وجود الگوی غیرطبیعی در نتیجه الکتروفورز هموگلوبین خانم یا آقا به هماتولوژیست منتخب برنامه ارجاع داده شده اند، در صورت بازخورد هماتولوژیست مبنی بر ضرورت انجام PND_2 ، لازم است مورد مراقبت ژنتیک پیشگیری از بروز قرار گیرند.

- درخواست همزمان آزمایش تشخیص ژنتیک آلفا تالاسمی برای زوجین تحت مراقبت در این برنامه (زوج ناقل و مشکوک پرخطر بتا تالاسمی) نمی‌بایست صورت پذیرد. به منظور رعایت اخلاق پزشکی، صرفاً برای شناسایی موارد در معرض خطر هیدروپس جنین - که دارای مخاطره جانی برای مادر می‌باشد - برای زوجینی که هر دو $MCH < 23$ و $HbF < 3$ دارند در صورت رد ناقلی بتا در آزمایش تشخیص ژنتیک تالاسمی، انجام آزمایش تشخیص ژنتیک آلفا تالاسمی به زوج توصیه شود.

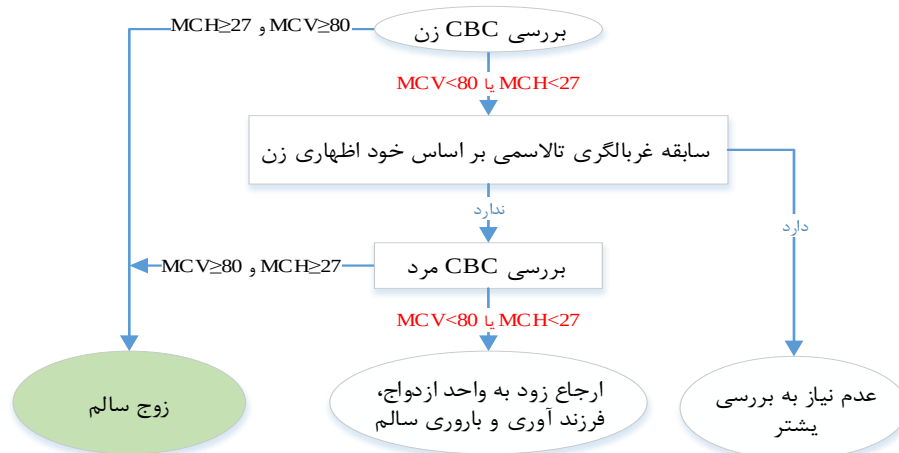
تأکید می‌گردد تا پیش از اظهارنظر هماتولوژیست مبنی بر نیاز قطعی به انجام PND_2 نباید برای این زوجین ناقل سایر هموگلوبینوپاتی‌ها مراقبت ژنتیک پیشگیری از بروز اعلام گردد.

الگوریتم اجرایی غربالگری ناقلی بتا تالاسمی در زوجین متقاضی ثبت ازدواج (راهِبرد اول برنامه)



* چنانچه در هر دو نفر $HbA2 < 3.2$ و $HbF < 3$ باشد و Fr در یکی یا هر دو نفر زیر 30 ml/ng باشد، انجام بررسی مجدد پس از آهن درمانی به فرد/زوج جهت تعیین تکلیف نهایی در یکی از طبقات مشکوک کم خطر یا سالم توصیه شود.

الگوریتم اجرایی غربالگری ناقلی بتا تالاسمی در زوجین فاقد سابقه غربالگری زمان ازدواج (راهِبرد سوم برنامه)



نکات روش اجرای غربالگری

- صدور گواهی ازدواج برای زوجینی که هر دو کم خون هستند می‌بایست پس از انجام آزمایش‌های تکمیلی صورت پذیرد.
- حساسیت الگوریتم این دستورالعمل در شناسایی زوج‌های ناقل تالاسمی صد در صد نیست و برخی موارد Silent β -thalassemia، تالاسمی اینترمدیا و برخی انواع هموگلوبینوپاتی‌ها شناسایی نمی‌شود.
- در صورتی که طبق نظر هماتولوژیست منتخب به منظور پیشگیری از تولد فرزند مبتلا به سایر هموگلوبینوپاتی‌های خطرناک برای زوجی قطعاً نیاز به انجام PND₂ وجود دارد، می‌بایست پس از انجام مشاوره ژنتیک، شروع مراقبت ژنتیک برای این زوج اعلام شود.
- در این برنامه احراز هویت افراد متقاضی خدمت در زمان پذیرش بر اساس مدارک شناسایی معتبر الزامی است.
- درخواست آزمایش‌های تکمیلی و تفسیر نتایج آزمایش‌ها و درمان فقر آهن بر عهده‌ی پزشک است و در این خصوص آزمایشگاه‌های مورد ارجاع در برنامه صرفاً انجام آزمایش‌ها را بر عهده دارند.
- در استان‌های با شیوع کم یا متوسط تالاسمی، ابتدا نمونه خون از مرد تهیه شده و بررسی گردد. در صورت پایین بودن میزان MCV یا MCH در مرد، از زن نمونه خون تهیه شده و آزمایش انجام می‌شود.
- در استان‌های پرشیوع در مراکزی که تراکم مراجعه کننده پایین می‌باشد، همانند استان‌های با شیوع متوسط و پایین اقدام می‌گردد ولی در مراکز با بار مراجعه بالا هم زمان از مرد و زن نمونه خون تهیه شده و در صورت پایین بودن میزان MCV یا MCH در مرد، نمونه خون زن بررسی گردد.
- در هر استان حداقل یک آزمایشگاه (دولتی/ خصوصی) برای انجام آزمایش‌های تکمیلی (فریتین و الکتروفورز به روش بسته) با استعلام از معاونت درمان دانشگاه‌ها مشخص شود که لازم است شرایط ارسال نمونه از آزمایشگاه غربالگری شهرستان‌ها به آزمایشگاه مذکور و اعلام جواب آزمایش‌ها به صورت غیرحضوری را داشته باشد. آزمایشگاه معرفی شده توسط معاونت درمان، باید استانداردهای آزمایشگاه‌های پزشکی را به طور کامل رعایت نموده و سابقه تخلف محرز نداشته باشد.
- در هر استان لازم است حداقل یک هماتولوژیست به عنوان هماتولوژیست منتخب برنامه مشخص شده و در صورت لزوم برای کسب نظر تخصصی، زوجین به صورت حضوری/غیرحضوری به ایشان ارجاع گردند.
- پزشک مشاور ژنتیک بایستی حتی الامکان از ارجاع زوجین به هماتولوژیست منتخب برنامه اجتناب نموده و ابهام‌های موجود را بصورت غیرحضوری با ایشان مطرح نماید و در صورت نیاز (با نظر هماتولوژیست منتخب) ارجاع مستقیم پس از تفسیر آزمایش‌های تکمیلی صورت گیرد.
- تصمیم‌گیری نهایی در خصوص وضعیت زوج بر عهده پزشک مشاور ژنتیک بوده و هماتولوژیست نظر مشورتی و علمی خود را به صورت مکتوب به پزشک مشاور ژنتیک شهرستان اعلام می‌نماید. تاکید می‌گردد که هماتولوژیست منتخب برنامه فقط نظر علمی خود را در خصوص وضعیت زوج ارجاع شده اعلام نموده و از اعلام نظر در خصوص وضعیت ازدواج زوج مانند «ازدواج بلامانع است» یا «ازدواج مانعی ندارد» و سایر عبارات مشابه اجتناب نماید.
- پرداخت تعرفه ویزیت هماتولوژیست در موارد مشاوره حضوری/ غیرحضوری برعهده زوج بوده و فقط یک هزینه ویزیت از زوج اخذ گردد.
- با توجه به اینکه غربالگری ناقلی تالاسمی برای زوجین متقاضی ثبت ازدواج به صورت ادغام یافته در مجموعه خدمات سلامت زمان ازدواج در واحد ازدواج، باروری سالم و فرزند آوری اجرا می‌شود، لازم است مجموعه این خدمات به گونه‌ای برنامه‌ریزی گردد که صدور گواهی خدمات سلامت زمان ازدواج حداکثر طی دو روز کاری انجام شود.

- گواهی انجام خدمات سلامت زمان ازدواج که از سوی واحد ازدواج صادر می‌گردد، به شرط استفاده از فرم ابلاغی در تمامی دفاتر ثبت ازدواج قابل پذیرش می‌باشد.
- در صورتی که زوجی بعد از مراجعه و انجام آزمایش‌ها، بیش از یک سال به واحد ازدواج مراجعه ننماید در صورت مراجعه مجدد به عنوان زوج جدید پذیرش شود.

شرایط انجام غربالگری ناقلی تالاسمی برای زوجینی که یکی یا هر دوی ایشان امکان حضور در واحد ازدواج را ندارند

در صورتی که یکی یا هر دوی طرفین متقاضی ثبت ازدواج به دلیل عدم حضور در کشور، زندان یا سایر محدودیت‌های قانونی، امکان حضور در واحد ازدواج، باروری سالم و فرزندآوری را ندارند به شرح زیر اقدام شود:

الف- اگر یکی از زوجین (مرد یا زن) در واحد ازدواج حضور دارد، غربالگری ناقلی تالاسمی با شروع فرایند از فرد حاضر انجام شود:

- در صورتی که فرد حاضر بر اساس نقطه برش تعیین شده کم خونی نداشته باشد زوج از نظر ناقلی بتا تالاسمی در گروه زوج سالم طبقه بندی شود و پس از صدور گواهی نیاز به اقدامی نیست.
 - در صورتی که فرد حاضر بر اساس نقطه برش تعیین شده کم خونی داشته باشد و در آزمایش تکمیلی $Hb A2 \geq 3.2$ یا $HbF > 3$ باشد زوج به عنوان زوج مشکوک پر خطر طبقه بندی شده و تحت مراقبت ژنتیک قرار گیرد (از طریق شبکه بهداشت محل سکونت فرد حاضر)
 - در صورتی که فرد حاضر بر اساس نقطه برش تعیین شده کم خونی داشته باشد و در آزمایش تکمیلی $Hb A2 < 3.2$ یا $HbF < 3$ باشد و درمان با آهن نیاز نداشته یا با درمان اصلاح نشود تعیین تکلیف و صدور گواهی برای زوج نیازمند بررسی نتایج آزمایش‌های مورد تأیید مرجع قانونی مرتبط (سفارت یا کنسول گری، آزمایشگاه زندان و ...) در فرد غایب است.
- ب- در خصوص زوجی که هر دو نفر امکان حضور در واحد ازدواج را ندارند، تعیین تکلیف زوج نیازمند بررسی آزمایش‌های مورد تأیید مرجع قانونی مرتبط در هر دو نفر است (چنانچه زوج مشکوک پر خطر یا ناقل باشند می‌بایست در گواهی صادر شده لزوم مراجعه به پزشک مشاور ژنتیک قبل از اقدام به بارداری و اعلام نشانی محل سکونت در صورت اقامت در کشور درج گردد و نیازی به اعلام مراقبت تا آن زمان نیست).

نتایج آزمایش‌های مورد تأیید مرجع قانونی در خصوص افرادی که در کشور حضور ندارند شامل نسخه اصل آزمایش‌های غربالگری و تکمیلی ممهور به مهر سفارت/کنسولگری کشور محل سکونت یا نسخه الکترونیکی دارای مهر/کد تأیید سفارت/کنسولگری بارگذاری شده در سامانه میخک وزارت امور خارجه می‌باشد. مدارک مورد قبول در خصوص افراد زندانی، نسخه اصل نتایج آزمایش‌های غربالگری و تکمیلی ممهور به مهر آزمایشگاه مرتبط با زندان و نامه مؤید هویت فرد از سوی زندان می‌باشد.

مشاوره ژنتیک، تشخیص ژنتیک و مراقبت ژنتیک زوجین ناقل و مشکوک پرخطر تالاسمی

مشاوره ژنتیک، تشخیص ژنتیک و مراقبت ژنتیک در برنامه پیشگیری از بروز بتا تالاسمی ماژور مطابق با شرح و نحوه اجرای این راهبردها در دستورالعمل برنامه ژنتیک اجتماعی است.

اطلاع رسانی و آموزش عمومی و اختصاصی برنامه

آموزش سواد سلامت ژنتیک بر اساس موازین مندرج در دستورالعمل برنامه ژنتیک اجتماعی انجام شود. فعالیت های مرتبط با آموزش های اختصاصی گروه های هدف برنامه، ذیل بخش فعالیت های اهداف اختصاصی در همین دستورالعمل ذکر شده است.

ساختار اجرایی و شرح وظایف

ساختار اجرایی برنامه پیشگیری از بتا تالاسمی ماژور در سطح ۱ نظام سلامت شامل واحد ازدواج، باروری سالم و فرزند آوری، آزمایشگاه تعیین شده برای غربالگری تالاسمی در شهرستان و پایگاه سلامت/ خانه بهداشت مرکز جامع سلامت محل سکونت زوجین است. در سطح ۲ و ۳ این ساختار شامل هماتولوژیست منتخب، آزمایشگاه های تشخیص ژنتیک م مراکز جامع درمانی تالاسمی می باشد. وظایف اختصاصی این برنامه برای کارکنان مرتبط در این ساختار به شرح زیر است:

آزمایشگاه غربالگری تالاسمی

این آزمایشگاه بر اساس اصول و ضوابط شبکه های بهداشت و درمان و بار عایت تسهیل دسترسی با واحد ازدواج، باروری سالم و فرزند آوری توسط شبکه بهداشت شهرستان تعیین می شود.

- پذیرش، ثبت مشخصات و نتایج آزمایش های تالاسمی تمام متقاضیان ازدواج مراجعه کننده به آزمایشگاه در دفتر ثبت CBC/ سامانه های مرتبط
- انجام آزمایش غربالگری ناقلی تالاسمی برای مراجعین
- تحویل نتایج آزمایش های زوجین توسط کارکنان آزمایشگاه به کارشناس غربالگری های ژنتیک واحد مشاوره ازدواج (جواب آزمایش ها نمی بایست به طور مستقیم در اختیار زوج قرارداد شده شود)
- انجام اقدامات لازم در راستای کنترل کیفی آزمایش های تالاسمی برابر دستورالعمل ابلاغی آزمایشگاه مرجع سلامت
- بایگانی و نگهداری تمام کتاب ها، جزوه ها، دستورالعمل ها و نامه های مدیریتی
- بایگانی و نگهداری دفتر ثبت CBC داوطلبین ازدواج یا فایل الکترونیک آن به مدت ۳۰ سال
- تهیه و ارسال نمونه های لازم برای انجام آزمایش های تکمیلی به آزمایشگاه تعیین شده از سوی مرکز بهداشت شهرستان/ استان با درخواست پزشک تیم مشاوره ژنتیک
- تهیه نمونه های لازم* جهت انجام آزمایش های مرحله اول PND (تعیین موتاسیون) و ارسال به آزمایشگاه ژنتیک به منظور اجتناب از ارجاع افراد به آزمایشگاه های ژنتیک

* آزمایشگاه باید نمونه‌ی لازم را برحسب موازین مندرج در استانداردهای نظام امن و ایمن انتقال نمونه تهیه نموده و جهت آزمایش به همراه فرم ارجاع برای PND/ بررسی ژنتیک به آزمایشگاه تشخیص ژنتیک عضو شبکه کشوری تشخیص ژنتیک تالاسمی ارسال نماید.

واحد ازدواج باروری سالم و فرزند آوری:

کارشناس غربالگری های ژنتیک

- ثبت اطلاعات زوجین متقاضی ثبت ازدواج در دفتر نتایج غربالگری ناقلی تالاسمی یا سامانه الکترونیک سلامت
 - تکمیل و ارسال فرم های آماری برنامه در قالب فرم گزارش سه ماهانه نتایج غربالگری ناقلی تالاسمی
 - اعلام موارد عدم مراجعه‌ی بیش از سه ماه در زوج‌های ناقل / مشکوک پرخطر ارجاع شده از استراتژی سوم به مرکز خدمات جامع سلامت محل سکونت
 - ارسال پس‌خوراند تایید شده توسط پزشک مشاور ژنتیک مناسب درخصوص وضعیت نهایی زوج‌های ارجاع‌شده در قالب استراتژی سوم به مرکز ارجاع دهنده
- نکته: عدم مراجعه در استراتژی اول به پیگیری توسط مرکز بهداشت شهرستان نیاز ندارد ولی در استراتژی سوم پیگیری به صورت تلفنی و یا مکاتبه‌ی اداری و با مشارکت مرکز خدمات جامع سلامت ارجاع دهنده به صورت ماهیانه تا سه ماه انجام می‌شود و در صورت عدم مراجعه به عنوان عدم مراجعه ثبت می گردد.

- ثبت مشخصات زوجین کم خون در دفتر ثبت مشخصات زوجین/ سامانه های سلامت
- تکمیل و ارسال فرم اعلام وضعیت مراقبت ژنتیک (این فرم در دو نسخه تهیه می‌شود، یک نسخه در پرونده‌ی زوج ناقل بایگانی و نسخه‌ی اصلی به مرکز بهداشت شهرستان ارسال می‌شود).
- تشکیل و بایگانی پرونده مشاوره ژنتیک (پرونده مشاور ژنتیک بر اساس شماره ردیف در دفتر ثبت زوجین کم خون/ فصل/ سال مراجعه شماره گذاری شود. مثال: ۱۴۰۴-۳-۰۱ شماره اولین زوج کم خونه مراجعه کننده در پاییز سال ۱۴۰۴ می باشد).
- بایگانی و نگهداری دفتر ثبت استراتژی و پرونده های مشاوره ژنتیک به مدت ۳۰ سال
- نگهداری و بایگانی تمام کتاب‌ها، جزوه‌ها، دستورالعمل‌ها و نامه‌های مربوطه

پزشک مشاور ژنتیک

- تفسیر آزمایش‌های تالاسمی در زوج‌های متقاضی ازدواج و زوج‌های ارجاع‌شده در قالب استراتژی سوم و درخواست و تفسیر آزمایش‌های تکمیلی
- درمان کم‌خونی فقر آهن در موارد لزوم
- مشورت با هماتولوژیست منتخب برنامه در موارد لزوم
- صدور گواهی انجام خدمات سلامت زمان ازدواج پس از پایان تمامی مراحل الگوریتم غربالگری تالاسمی و انجام سایر بررسی های زمان ازدواج

- تعیین برخورداری از تسهیلات ویژه‌ی زوج‌های ناقل / مشکوک پرخطر، با ضرب مهر بر روی فرم ارجاع PND و تعیین میزان برخورداری از تسهیلات بر اساس شرایط زوج (در صورت انجام مشاوره ژنتیک اختصاصی بتا تالاسمی ماژور)
- ثبت اقدامات در سامانه‌های سطح ۱
- نظارت بر ثبت دفاتر و تایید آمار و گزارش‌های تکمیل شده و پیگیری ارسال گزارشات

پایگاه سلامت / خانه بهداشت

پزشک و مراقب سلامت/ بهورز

- آموزش و ارتقای سطح آگاهی عموم مردم با تأکید بر آموزش گروه‌های هدف (شامل دانش‌آموزان دبیرستان؛ سردفترداران ازدواج به‌عنوان عوامل مؤثر در موفقیت برنامه؛ زوج‌های ناقل شناسایی‌شده از هر سه استراتژی به‌عنوان زوج‌های در معرض خطر)
- اطلاع‌رسانی در خصوص اهمیت غربالگری تالاسمی و لزوم انجام این غربالگری توسط متقاضیان ازدواج قبل از هر اقدام دیگر و معرفی نقش مرکز جامع خدمات سلامت ارائه‌دهنده خدمات زمان ازدواج
- آموزش عوامل مؤثر بر موفقیت برنامه (سردفترداران، عاقدان محلی و آموزش طلاب در شهرستان‌های دارای حوزه‌ی علمیه).
- ارجاع والدین بیماران تالاسمی تازه شناسایی‌شده به واحد مشاوره ازدواج و ... (پزشک مشاور ژنتیک) ثبت بیماران مبتلا به تالاسمی ماژور تازه شناسایی‌شده در پرونده الکترونیک سلامت/ پرونده خانوار
- شناسایی و ارجاع زوجین فاقد سابقه غربالگری تالاسمی به واحد ازدواج با استفاده از سایر برنامه‌های سلامت مثل مراقبت‌های پیش از بارداری/ بارداری و یا اجرای پویش‌های سالیانه
- انجام مراقبت ژنتیک زوجین تحت مراقبت تالاسمی در مرکز طبق تعریف مراقبت ژنتیک در برنامه
- ارسال آمار مراقبت ژنتیک به مرکز خدمات جامع سلامت

آزمایشگاه منتخب آزمایش‌های تکمیلی

- انجام آزمایش‌های تکمیلی (الکتروفورز با سیستم بسته و سنجش سطح فریتین) برای زوجین ارجاع شده از آزمایشگاه غربالگری یا نمونه‌ارسالی ایشان
- ارسال پاسخ آزمایش‌های تکمیلی حداکثر تا ۳ روز کاری بعد از پذیرش زوج یا نمونه‌ایشان به آزمایشگاه غربالگری

مرکز جامع درمان بیماران تالاسمی در دانشگاه

- اعلام موارد جدید بروز بتا تالاسمی ماژور به صورت سه ماهانه به معاونت بهداشت دانشگاه در قالب فرم اعلام موارد بروز

فوق تخصص خون شناسی منتخب برنامه

- پذیرش موارد ارجاع شده از پزشک مشاور ژنتیک جهت اعلام نظر مشورتی بر اساس دستورالعمل کشوری برنامه
- اعلام نظر مشورتی نهایی در خصوص وضعیت زوجین برای تمام موارد ارجاع براساس فرم درخواست نظریه مشورتی به مشاوره ژنتیک

- ارائه مشاوره غیرحضوری به پزشک مشاور ژنتیک در مواقع لزوم
- ارائه پسخوراند موارد ارجاعی از سوی پزشک مشاور ژنتیک
- شرکت مستمر در جلسه‌های شورای دانشگاهی پیشگیری از بیماری‌های ژنتیک
- مشارکت در اجرای برنامه‌های آموزشی
- شرکت در گردهمایی‌های علمی کشوری و جلسه‌های توجیهی دانشگاهی

خلاصه اقدامات برای زوجین طبقه بندی شده در غربالگری ناقلی بتا تالاسمی

طبقة بندی زوج	تعریف	اقدامات لازم
زوج سالم	$MCV \geq 80$ و $MCH \geq 27$ در حداقل یک نفر	* صدور گواهی خدمات سلامت زمان ازدواج در صورت درخواست زوج
زوج مشکوک کم خطر	در هر دو نفر $HbA2 < 3.2$ و $HbF < 3$ (صرف نظر از میزان MCV و MCH) یا در یک نفر $MCV \geq 75$ و $MCH \geq 26$ و $HbA2 < 3.2$ و $HbF < 3$	* ثبت مشخصات زوج و نتایج آزمایش‌ها در دفتر ثبت مشخصات زوجین کم خون در غربالگری تالاسمی * مشاوره ژنتیک و توصیه به مراجعه به هماتولوژیست برای بررسی علت کم خونی * صدور گواهی خدمات سلامت زمان ازدواج در صورت درخواست زوج * توصیه به درمان کم خونی فقر آهن در صورت نیاز پیش از مراجعه به هماتولوژیست
زوج مشکوک پرخطر	در دو نفر $HbA2 \geq 3.2$ یا $HbF \geq 3$ یا یک نفر $HbA2 \geq 3.2$ یا $HbF \geq 3$ و طرف مقابل $MCV < 75$ و $MCH < 26$	* ثبت مشخصات زوج و نتایج آزمایش‌ها در دفتر ثبت مشخصات زوجین کم خون در غربالگری تالاسمی * مشاوره ژنتیک * صدور گواهی خدمات سلامت زمان ازدواج در صورت درخواست زوج
زوج ناقل تالاسمی	$HbA2 \geq 3.5$ در هر دو	* تکمیل فرم اعلام وضعیت مراقبت ژنتیک جهت معرفی زوج به مرکز بهداشت و تیم مراقبت در صورت صدور گواهی

شاخص‌های برنامه

راهبرد	عنوان شاخص	نحوه محاسبه
شناسایی	درصد شناسایی زوج ناقل/مشکوک پرخطر	تعداد کل زوجین ناقل تالاسمی/مشکوک پر خطر شناسایی شده به تعداد کل زوجین متقاضی ثبت ازدواج مراجعه کننده به مراکز خدمات سلامت زمان ازدواج * ۱۰۰
مشاوره ژنتیک	درصد پوشش مشاوره ژنتیک زوجین غربالگری مثبت تالاسمی	تعداد کل زوجین غربالگری مثبت (ناقل / مشکوک پرخطر تالاسمی) که مشاوره ژنتیک تالاسمی را دریافت کرده اند به تعداد کل زوجین غربالگری مثبت (ناقل / مشکوک پرخطر تالاسمی) * ۱۰۰
مراقبت ژنتیک	پوشش آزمایش تشخیص ژنتیک مرحله اول (PND ₁)	تعداد زوجین تحت مراقبت ژنتیک تالاسمی که آزمایش تشخیص ژنتیک مرحله اول (PND ₁) برای ایشان انجام شده به کل زوجین تحت مراقبت ژنتیک تالاسمی * ۱۰۰
مراقبت ژنتیک	پوشش آزمایش تشخیص ژنتیک مرحله دوم (PND ₂)	تعداد مادران باردار تحت مراقبت ژنتیک تالاسمی که آزمایش تشخیص ژنتیک مرحله دوم (PND ₂) برای ایشان انجام شده است به کل مادران باردار تحت مراقبت ژنتیک تالاسمی * ۱۰۰
مراقبت ژنتیک	درصد سقط قانونی جنین مبتلا بر اساس درخواست والدین	تعداد جنین مبتلا به بتا تالاسمی ماژور که بر اساس حکم قاضی و مجوز پزشکی قانونی سقط شده اند به کل مادران باردار تحت مراقبت ژنتیک تالاسمی دارای نتیجه مثبت آزمایش تشخیص ژنتیک مرحله دوم (PND ₂) * ۱۰۰
بررسی پیامد	میزان بروز بتا تالاسمی ماژور در ده هزار تولد زنده	تعداد نوزاد مبتلا به بتا تالاسمی ماژور متولد شده به تعداد کل موالید زنده * ۱۰,۰۰۰
	میزان پیشگیری از بروز بتا تالاسمی ماژور در ده هزار تولد زنده	تعداد جنین مبتلا به بتا تالاسمی که بنابر درخواست والدین سقط قانونی شده اند به تعداد کل موالید زنده * ۱۰,۰۰۰
	میزان فرزندآوری سالم زوجین تحت مراقبت تالاسمی در ده هزار تولد زنده	تعداد نوزاد سالم متولد شده از بارداری های زنان تحت مراقبت تالاسمی به تعداد کل موالید زنده * ۱۰,۰۰۰

فرم های اختصاصی برنامه

یادآوری می گردد با توجه به اینکه دستورالعمل حاضر به عنوان ضمیمه دستورالعمل برنامه جامع ژنتیک اجتماعی تنظیم شده است، در بخش فرم های مربوط به فرایندهای مشترک برنامه ژنتیک اجتماعی (فرایند مشاوره ژنتیک و مراقبت ژنتیک) در این دستورالعمل آورده نشده است.

فرم های اختصاصی برنامه پیشگیری از بروز بتا تالاسمی ماژور که مربوط به فرایند اختصاصی شناسایی و ارجاع تشخیص ژنتیک می باشند به شرح زیر می باشد:



معرفی نامه و گواهی انجام خدمات سلامت هنگام ازدواج

باسمه تعالی

سازمان ثبت اسناد و املاک کشور

وزارت بهداشت، درمان و آموزش پزشکی

الف) معرفی نامه دفتر ازدواج

رئیس محترم مرکز خدمات جامع سلامت مجری آموزش و خدمات سلامت هنگام ازدواج

دفتر ازدواج شماره

تاریخ: / /

با سلام و احترام

آقای با شماره ملی و شماره شناسنامه صادره از فرزند متولد و خانم با شماره ملی و شماره شناسنامه صادره از فرزند متولد

عکس آقا

عکس خانم

امضای سردفتر و مهر دفتر ازدواج

جهت دریافت آموزش ها و خدمات سلامت هنگام ازدواج معرفی می شوند.

لطفاً نسبت به تکمیل جدول ذیل اقدام و نتیجه را به این دفترخانه اعلام فرمایید.

ب) گواهی انجام خدمات سلامت هنگام ازدواج

دانشگاه علوم پزشکی و خدمات بهداشتی درمانی

واحد	اقدامات	محل مهر / امضاء
آزمایشگاه	آزمایش VDRL انجام شد. ☐	
	الف) نمونه ی ادرار خانم به روش غربالگری ☐ تاییدی ☐ از نظر وجود مورفین / وجود ترکیبات شیشه (آمفتامین - مت آمفتامین) مورد آزمایش قرار گرفت.	
	ب) نمونه ی ادرار آقا به روش غربالگری ☐ تاییدی ☐ از نظر وجود مورفین / وجود ترکیبات شیشه (آمفتامین - مت آمفتامین) مورد آزمایش قرار گرفت.	
پیشگیری و مبارزه با بیماری ها	آزمایش های لازم جهت بررسی بتا تالاسمی انجام شد. ☐	
	نتایج آزمایش های غربالگری تالاسمی زوجین بررسی شد. ☐	
	غربالگری ژنتیک زوجین انجام شد. ☐	
سلامت خانواده	یکی یا هر دوی زوجین در زمان انجام بررسی های سلامت زمان ازدواج در کشور حضور نداشتند. ☐	حقوق
	الف) واکسیناسیون کزاز برای خانم انجام شد. ☐	
	واکسیناسیون خانم قبلاً به صورت کامل انجام شده و نیازی به تزریق مجدد در زمان ازدواج وجود نداشت. ☐	
سلامت خانواده	ب) واکسیناسیون کزاز برای آقا انجام شد. ☐	اخلاق و احکام
	واکسیناسیون آقا قبلاً به صورت کامل انجام شده و نیازی به تزریق مجدد در زمان ازدواج وجود نداشت. ☐	
	تایید حضور زوجین در کلاس های سلامت زناشویی و باروری	
سلامت خانواده	شش ساعته شامل:	روانشناسی
	تایید حضور خانم در کلاس آموزشی	
	تایید حضور آقا در کلاس آموزشی	

تاریخ: / /

مهر و امضاء پزشک مرکز خدمات جامع سلامت مجری آموزش و خدمات سلامت هنگام ازدواج

توضیحات مهم:

نتیجه ی آزمایش بدون مهر برجسته فاقد اعتبار است.

مدت اعتبار این گواهی از تاریخ صدور یک ماه بوده و در صورت سر رسید این تاریخ، فقط آزمایش عدم اعتیاد نیاز به تکرار دارد و نیازی به انجام مجدد آزمایش ها دیگر نیست.

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
ردیف	نام و نام خانوادگی	شماره ملی	تاریخ آزمایش	MCV	MCH	سایر	ملاحظات
	مرد _____ زن	مرد _____ زن		مرد _____ زن	مرد _____ زن	مرد _____ زن	
			/				
			/				
			/				
			/				
			/				
			/				

راهنمای تکمیل دفتر ثبت نتایج CBC در متقاضیان ازدواج

این دفتر برای ثبت نتایج اولیه‌ی آزمایش‌های متقاضیان ازدواج در آزمایشگاه تالاسمی مورد استفاده قرار می‌گیرد. لازم است در پایان هر فصل مسئول آزمایشگاه تعداد کل مراجعه‌کنندگان این استراتژی را بر اساس ردیف ثبت شده در دفتر، به تیم غربالگری تالاسمی اعلام نماید.

ستون ۱ (ردیف): در ابتدای هر فصل از شماره‌ی ۱ شروع و تا پایان همان فصل ادامه می‌یابد. با آغاز فصل جدید شماره‌ی ردیف مجدداً از ۱ شروع می‌گردد.

تذکر: برای مواردی که در طول یک فصل به هر دلیل بیش از یک بار به آزمایشگاه جهت انجام آزمایش‌های مربوط به تالاسمی مراجعه می‌نمایند، برای تمام مراجعه‌ها شماره ردیف مراجعه اول قید می‌گردد.

ستون ۲ (نام و نام خانوادگی): نام و نام خانوادگی مرد در ردیف بالا و مشخصات زن در ردیف پایین ثبت می‌شود.

ستون ۳ (شماره ملی): شماره ملی مرد در ردیف بالا و شماره ملی زن در ردیف پایین ثبت می‌گردد.

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

ستون ۵ و ۶ (MCH و MCV): ابتدا آزمایش CBC در مرد انجام می‌شود، چنانچه در مرد $MCV < 80$ یا $MCH < 27$ باشد، در این صورت آزمایش CBC برای زن انجام می‌شود و نتیجه‌ی آن در ردیف پایین نوشته می‌شود.

ستون ۷ (سایر): این ستون به منظور درج سایر اندکس‌های اندازه‌گیری شده شامل هموگلوبین A₂ ستونی برای شرایط ویژه اجرایی (مثل عدم دسترسی موقت به آزمایش الکتروفورز بسته هموگلوبین) در نظر گرفته شده است.

ستون ۸ (ملاحظات): این ستون مربوط به اطلاعات و توضیحات اضافی می‌باشد.

تذکر: برای سهولت در امر پیگیری و استخراج اطلاعات افرادی که $MCV < 80$ یا $MCH < 27$ دارند، توصیه می‌گردد اطلاعات این افراد با رنگ متفاوت از سایر افراد در دفتر مشخص گردد.

دفتر ثبت مشخصات زوجین کم خون در غربالگری ناقلی تالاسمی

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

سه ماهه سال

۱	۲	۳	۴	۵	۶	۷	۸			۹			۱۰			۱۱			۱۲			۱۳	۱۴	
نام و نام خانوادگی مرد زن	شماره ملی مرد زن	نوع استراتژی	تاریخ مراجعه	وضعیت ابتلا به تالاسمی مادر	نتایج آزمایش‌های اولیه	آزمایش‌های تکمیلی	نتایج آزمایش‌ها پس از پایان آهن درمانی (در صورت مراجعه)			نتایج بررسی‌های ژنتیک (PND)			طبقه بندی نهایی			وضعیت صدور گواهی خدمات زمان ازدواج ویژه S1			تاریخ اعلام شروع / قطع مراقبت ژنتیکی	نشانی محل سکونت و تلفن تماس				
							نتیجه ی الکتروفورز	تاریخ (روز/ ماه)	Hb	MCV	MCH	سایر	تاریخ انجام آزمایش	وجود موتاسیون	تاریخ انجام آزمایش	تعداد جنین مبتلا *	زوج مشکوک کم خطر	زوج مشکوک پرخطر			زوج ناقل بتا تالاسمی	عدم صدور به دلیل	صدور گواهی	عدم مراجعه تا زمان
HbA ₂	HbF	Hb	فریتین	تاریخ																				

* در صورتی که جنین سالم یا ناقل باشد عدد صفر و در صورت بیمار بودن جنین، تعداد جنین بیمار ثبت می گردد.

راهنمای تکمیل دفتر ثبت مشخصات زوجین کم خون در غربالگری ناقلی تالاسمی

زوجین کم خون شناسایی شده از طریق سه استراژی برنامه در این دفتر ثبت می شود.

نام دانشگاه، نام مرکز بهداشت شهرستان، نام مرکز خدمات جامع سلامت متبوع واحد ازدواج، باروری سالم و فرزندآوری، فصل(سه ماهه‌ی اول، دوم، سوم و چهارم) و سال فعالیت در قسمت بالایی فرم درج 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 مجدداً از یک شروع می‌شود.

ستون ۲ (نام و نام خانوادگی): هر ستون شامل دو قسمت است، قسمت بالا نام و نام خانوادگی مرد و در قسمت پایین نام و نام خانوادگی زن نوشته می‌شود.

ستون ۳ (کد ملی): ردیف بالای خط مربوط به کد ملی «مرد» و ردیف پایین خط مربوط به کد ملی «زن» است. توجه: مشخصات زوجها دقیقاً براساس کارت ملی تکمیل شود.

ستون ۴ (نوع استراتژی): ثبت زوجین در این دفتر بر مبنای سه استراتژی (راهبرد) می باشد.

ستون ۵ (وضعیت ابتلا به تالاسمی ماژور): در این ستون ابتدای هر یک از طرفین به بتا تالاسمی ماژور، با درج کلمه «مبتلا» مشخص می شود.

ستون ۶ (تاریخ مراجعه): در این ستون تاریخ انجام آزمایش های اولیه ثبت می گردد.

ستون ۷۶ (نتایج آزمایشهای اولیه): نتایج اولین آزمایش Hb، MCV و MCH در زیر ستون های این قسمت ثبت می گردد.

ستون ۸ (نتایج آزمایشهای تکمیلی): نتایج آزمایش فریتین و الکتروفورز (شامل HbA₂، HbF و سایر انواع Hb غیر طبیعی) در زیر ستون های این قسمت ثبت می گردد.

ستون ۹ (نتایج آزمایش ها پس از آهن درمانی): تاریخ و نتایج آزمایشهای Hb، MCV، MCH و HbA₂ و سایر انواع Hb غیر طبیعی انجام شده پس از پایان آهن درمانی در زیر ستون های این قسمت ثبت می گردد (چنانچه آهن درمانی بیش از یک ماه لازم است نتایج در پایان هر ماه با مداد نوشته شود و در پایان آهن درمانی نتیجه با خودکار ثبت گردد).

ستون ۱۰ (نتایج بررسی های ژنتیک (PND): شامل دو ستون مرحله‌ی اول یا PND₁ (تعیین موتاسیون در زوجها) و مرحله‌ی دوم یا PND₂ (تعیین وضعیت جنین) است. در صورت انجام هر یک از مراحل، ابتدا تاریخ انجام آزمایش ثبت شده و سپس نتیجه آن در زیر ستون بعدی قید می گردد (در PND₁ نوع موتاسیون شناسایی شده در فرد به عنوان نتیجه ثبت می گردد و در PND₂ در صورتی که جنین سالم یا ناقل باشد عدد صفر و در صورت بیمار بودن جنین تعداد جنین بیمار ثبت می گردد).

ستون ۱۱ (طبقه بندی نهایی): با توجه به نتیجه‌ی آزمایش‌های اولیه و یا تکمیلی، در یکی از ستون‌های مربوط علامت × زده می‌شود.

ستون ۱۲ (نتیجه مشاوره): این ستون به سه زیر ستون «انصراف»، «ازدواج» و «عدم مراجعه بیش از سه ماه» (برای زوجینی که تا زمان ارسال گزارش فصل اقدام به انجام آزمایش تکمیلی نکرده اند) تقسیم شده است که با توجه به تصمیم نهایی زوجها و شرایط موجود، در ستون و ردیف مربوطه علامت × گذاشته می‌شود. **اعتبار آزمایش غربالگری تالاسمی برای این زوجین تا یک سال است و در صورت مراجعه زوج پس از این بازه زمانی، می بایست زوج به عنوان زوج جدید پذیرش شود.**

ستون ۱۳ (تاریخ گزارش): تاریخ اعلام شروع یا قطع مراقبت ژنتیک در این ستون درج می شود.

ستون ۱۴ (نشانی محل سکونت و تلفن تماس): در این ستون نشانی دقیق محل سکونت خانم تحت مراقبت نوشته می‌شود.

فرم گزارش فعالیت واحد ازدواج، باروری سالم و فرزند آوری برای غربالگری و مشاوره ژنتیک تالاسمی

از: واحد ازدواج، فرزند آوری و باروری سالم / ستاد معاونت بهداشت دانشگاه به/از معاونت بهداشت دانشگاه علوم پزشکی/دفتر مدیریت بیماری های غیرواگیر

فصل سال

۱				۲				۳				۴	۵				۶		
نام شبکه بهداشت				تعداد زوج مراجعه کننده به آزمایشگاه				تعداد نتیجه غربالگری مراجعه کنندگان استراتژی ۱ و ۳				تعداد زوج S ₂ مراجعه کننده به مرکز	تعداد وضعیت صدور گواهی ازدواج ویژه ی S ₁				تعداد ارجاع جهت مراقبت		
				تعداد کل زوج مراجع		تعداد مردان کم خون (MCV < ۸۰ یا MCH < ۲۷)	تعداد زوج کم خون	تعداد زوج ناقل تالاسمی	تعداد مشکوک زوج کم خطر	تعداد زوج مشکوک کم خطر	انصراف		صدور گواهی ازدواج	عدم مراجعه تا زمان ارسال گزارش					
															S ₁	S ₃			
جمع کل																			

نام و نام خانوادگی تکمیل کننده ی فرم:

سمت:

تاریخ:

امضا:

راهنمای تکمیل فرم گزارش فعالیت واحد ازدواج، باروری سالم و فرزند آوری برای غربالگری و مشاوره ژنتیک تالاسمی

این فرم جهت گزارش فصلی فعالیت واحد ازدواج، باروری سالم و فرزند آوری برای غربالگری و مشاوره ژنتیک تالاسمی شهرستان به معاونت بهداشت دانشگاه و دانشگاه به مرکز مدیریت بیماری های غیرواگیر می باشد.

این فرم در پایان هر فصل توسط آزمایشگاه غربالگری تالاسمی و کارشناس غربالگری های ژنتیک تکمیل می شود. اطلاعات این فرم از تکمیل دفتر ثبت مشخصات زوجین در مرحله تایید غربالگری و مشاوره ژنتیک تالاسمی و دفتر ثبت CBC استخراج می گردد. پس از تایید پزشک مشاور ژنتیک برای شبکه بهداشت شهرستان و پس از جمع بندی همه واحد های شهرستان برای معاونت بهداشت و در نهایت پس از جمع بندی در دانشگاه برای ستاد وزارت بهداشت ارسال می گردد. در بالای فرم نام دانشگاه، مرکز بهداشت شهرستان و واحد ازدواج، باروری سالم و فرزند آوری، فصل (سه ماهه ی اول، دوم، سوم و چهارم) و سال فعالیت درج می شود.

ستون ۱: نام واحد ازدواج، باروری سالم و فرزند آوری شهرستان درج می شود.

ستون ۲: در این ستون تعداد زوج مراجعه کننده به آزمایشگاه غربالگری تالاسمی مرکز درج می شود. در زیرستون اول این ستون، تعداد کل زوجین مراجعه کننده از استراتژی اول و سوم به تفکیک استراتژی و در زیرستون دوم، تعداد مردان کم خون ($MCV < 80$ یا $MCH < 27$) و در ستون بعد تعداد زوج کم خون درج می شود.

ستون ۳: در این ستون نتیجه غربالگری مراجعه کنندگان استراتژی ۱ و ۳ به تفکیک تعداد زوج ناقل، مشکوک پرخطر شناسایی شده به تفکیک استراتژی اول و سوم و تعداد کل زوج مشکوک کم خطر ثبت می شود.

ستون ۴: تعداد زوج مراجعه کننده به مرکز از مسیر استراتژی ۲ (والدین بیماران تالاسمی) ثبت می شود.

ستون ۵: این ستون بر اساس نتایج بررسی ناقلی تالاسمی وضعیت صدور گواهی زوجین شناسایی شده از S1 تکمیل می شود.

ستون ۶: تعداد اعلام شروع مراقبت در این ستون درج می شود.

فرم ارجاع تشخیص ژنتیک / PND (فرم اختصاصی بررسی ژنتیک تالاسمی)

..... دانشگاه علوم پزشکی: مرکز بهداشت شهرستان:

مرکز بهداشتی درمانی ویژه مشاوره ژنتیک: شماره تلفن: شماره نمابر: آدرس:
 استان: شهر: خیابان: / کوچه: پلاک: نام و نام خانوادگی پزشک مشاور
 ژنتیک ارجاع دهنده: تاریخ ارجاع: / / نام بیماری مرتبط:
 نوع استراتژی کنترل بیماری: علت ارجاع: ☐ PND مرحله اول ☐ PND مرحله دوم ☐ PND همزمان مرحله اول و دوم

بخش اول

الف) مشخصات و آزمایشهای قبلی													
فرد	نام و نام خانوادگی	تاریخ تولد	تحصیلات	محل تولد		دین	قومیت	قومیت والدین		استان محل تولد والدین		مرد	زن
				شهر	استان			پدر	مادر	پدر	مادر		

سال ازدواج: نسبت خویشاوندی: تعداد فرزندان مبتلا به این بیماری: تعداد فرزندان سالم:
 آیا خانم باردار است؟ ☐ بلی سن جنین به هفته LMP : نویت بارداری: نویت PND:
☐ خیر با ذکر علت ارجاع:
 نشانی محل سکونت: استان: شهرستان: شهر: روستا: خیابان:
 کوچه: پلاک: شماره تلفن (۱) شماره تلفن (۲) نوع بیمه:
 مشمول تسهیلات ویژه: ☐ بلی درصد:
 ب) نتیجه آزمایش های غیر ژنتیک

فرد	نتایج خونی شناسی اولیه							نتایج خونی شناسی ثانویه در صورت تکرار در آزمایشگاه دوم						
	Ferritin	HbX(Hbvar)	HbF	HBA2	Hb	MCH	MCV	Ferritin	HbX(Hbvar)	HbF	HBA2	Hb	MCH	MCV
مرد														
زن														

مهر و امضاء پزشک مشاور ژنتیک

ج) نتایج PND و بررسی ژنتیک قبلی:

سابقه بررسی موتاسیون در خویشاوندان: ☐ ندارد ☐ دارد

افراد بررسی شده و نتایج بررسی به تفکیک هر فرد (شامل نام و نام خانوادگی، نسبت و نتیجه بررسی موتاسیون)

.....

.....

سابقه PND قبلی: ☐ ندارد ☐ دارد

تعداد PND2: تعداد جنین بیمار: تعداد جنین سقط شده: تعداد جنین سالم:

تعداد جنین ناقل:

بخش دوم

شماره پرونده :						تاریخ پذیرش: ۱۴ / /		تاریخ اعلام نتایج نهایی: ۱۴ / /	
نوع نمونه: ☐ خون ☐ CVS ☐ آمینو سستز و تاریخ نمونه گیری: ۱۴ / /									
نتایج بررسی موتاسیون (مستقیم و غیر مستقیم) و PND									
فرد	نام و نام خانوادگی	نام موتاسیون		بررسی غیر مستقیم (محل های گویا)	تشخیص نهایی				
		آلفا تالاسمی	بتا تالاسمی		آلفا تالاسمی	بتا تالاسمی			
زن									
مرد									
پیشنهاد نهایی برای زوجین : ☐ زوج نیاز به تشخیص ژنتیک جنین برای تالاسمی بتا و آلفا ندارد. ☐ زوج نیاز به تشخیص ژنتیک جنین برای تالاسمی بتا ندارد. ☐ تشخیص پیش از تولد برای بتا تالاسمی در هر بارداری ضروریست. ☐ تشخیص پیش از تولد برای آلفا تالاسمی و آلفا تالاسمی در هر بارداری ضروریست. ☐ تشخیص پیش از تولد برای آلفا تالاسمی در هر بارداری ضروریست.									
وضعیت نهایی زوج از نظر بتا تالاسمی: ☐ بتا-بتا ☐ بتا-سالم ☐ سالم-سالم ☐ سایر:.....									
جنین	نام موتاسیون		بررسی غیر مستقیم (محل های گویا)	روش های مورد استفاده	تشخیص نهایی				
	آلفا تالاسمی	بتا تالاسمی			آلفا تالاسمی	بتا تالاسمی			
قل اول									
قل دوم									
قل سوم									
نام و نام خانوادگی و امضاء مسئول فنی آزمایشگاه: مهر آزمایشگاه									

راهنمای تکمیل فرم ارجاع تشخیص ژنتیک / PND (فرم اختصاصی بررسی ژنتیک نالاسمی)

کاربرد:

- ۱- درخواست PND و بررسی ژنتیک از سوی پزشک مشاور ژنتیک / متخصص
 - ۲- اعلام نتیجه PND و بررسی ژنتیک از سوی آزمایشگاه منتخب تشخیص پیش از تولد
- استفاده کنندگان:

- ۱- پزشک مشاور ژنتیک
- ۲- مرکز منتخب تشخیص ژنتیک

شرح فرم:

ابتدا مشخصات مرکز درخواست کننده آزمایش ژنتیک ثبت می شود. سپس مشخصات درخواست کننده آزمایش و تاریخ ارجاع قید می شود. نام بیماری مرتبط و علت ارجاع و نوع استراتژی کنترل بیماری در آخرین خط این قسمت ثبت می شود.

بخش اول

این بخش شامل سه قسمت الف، ب و ج می شود، در قسمت الف مشخصات زن و مرد (زوجین متقاضی آزمایش) قید می شود. در این قسمت دو ردیف بعد از ردیف زن و مرد وجود دارد که به افراد نشانه ۱ و ۲ (در صورت نیاز به آزمایش ایشان) تعلق دارد. بعد از ردیف مشخصات فردی زوجین و نشانه ها (فرد دیگری که برای شناسایی موتاسیون مورد آزمایش قرار گرفته اند)، مشخصات خانوادگی زوجین قید می شود. در این قسمت چنانچه زوجین خویشاوند یک سویه یا دو سویه باشند، نسبت دقیق ذکر می شود و مشخصات فرزندان نشان ثبت می گردد. وضعیت بارداری خانم بعد از این قسمت ثبت می شود. در آخرین ردیف از قسمت الف نشانی محل سکونت زوج یا فرد تحت بررسی، نوع بیمه فرد تحت بررسی، وضعیت تعلق گرفتن تسهیلات ویژه به ایشان با ذکر درصد مشمولیت، ثبت شده و اگر برخوردار از شرایط تسهیلات ویژه اند درصد برخورداری درج شده و مهر مرکز ضرب می گردد. بعد از تکمیل ردیف های بالا، مشاور ژنتیک همچنین موظف است قسمت ب و ج را در صورت وجود مدارک ثبت نماید. در قسمت ب، کلیه نتایج آزمایشات غیر ژنتیک ثبت می شود. این ردیف به آزمایش های اولیه، تکمیلی مرحله اول و دوم تقسیم شده است. برحسب نوع بیماری این آزمایش ها متفاوت است و پزشک باید براساس دستورالعمل و الگوریتم آزمایشگاهی هر بیماری، آزمایشات اولیه و تکمیلی در خصوص افراد تحت بررسی برای بیماری مورد نظر را قید نماید. در ردیف ج، بررسی PND و بررسی ژنتک قبلی افراد و یا بررسی موتاسیون ایشان ثبت می شود. در مورد موتاسیون باید به تفکیک قید شود چه فردی آزمایش شده و چه نتیجه ای حاصل شده است.

بخش دوم

ثبت مشخصات زوجین در این بخش به عهده آزمایشگاه منتخب تشخیص ژنتیک است (این مرکز باید فرمی را تحویل گرفته و تکمیل نماید که بخش اول آن توسط مشاور مربوطه تکمیل شده باشد. در این قسمت ابتدا مشخصات پرونده، تاریخ پذیرش نمونه و تاریخ اعلام نتیجه نهایی به متقاضی خدمت، ثبت می شود و سپس مشخصات نمونه و تاریخ نمونه گیری قید می شود. در جدول نتایج بررسی موتاسیون و PND، باید فرد مورد آزمایش (زن، مرد، نشانه و...) و نام خانوادگی آنها ثبت شود. سپس در ستون های مربوطه نوع (نام) موتاسیون، محل های گویا در بررسی غیر مستقیم و تشخیص نهایی نوشته می شود. در ردیف ما قبل آخر از این بخش پیشنهاد نهایی ذکر می شود. در آخرین خط صفحه، مشخصات مسئول فنی نوشته شده و مهر وی ضرب می شود.

1. Samavat, A., & Modell, B. (2004). Iranian national thalassaemia screening programme. *BMJ*, 329(7475), 1134. <https://doi.org/10.1136/bmj.329.7475.1134>
2. Christianson, A., Streetly, A., & Darr, A. (2004). Lessons from thalassaemia screening in Iran. *BMJ*, 329, 1115. <https://doi.org/10.1136/bmj.329.7475.1115>
3. Aghajani, H., Samavat, A., Haghazali, M., Valizadeh, F., & Sarbazi, G. (Year unknown). Primary Health Care: An approach to community control of genetic and congenital disorders. *Iranian Journal of Public Health*.
۴. دستگیری، س.، عظیمی، س.س.، مرجع اپیدمیولوژی بیماری‌های شایع ایران، جلد دوم، فصل ۲۵، ۱۴۰۲، تهران: گپ.
۵. سموات، ا.، س.س. عظیمی، همکاران، گزارش نتایج برنامه کشوری پیشگیری از بتا تالاسمی مازور. ۱۳۹۸، تهران: مهر طبوبی.