

راهنمای تکمیل دفتر ثبت مشخصات مراجعه کننده به مشاوره‌ی ژنتیک (غربالگری زوجین جهت شناسایی زوجین ناقل تالاسمی)

مشخصات زوج‌های مراجعه کننده به تیم مشاوره تالاسمی توسط کارشناس/ کاردان تیم مشاوره در این دفتر ثبت می گردد که شامل زوج های زیر می باشد:

۱. متقاضیان ازدواج که اندکس‌های خونی در هر دو نفر کمتر از حد طبیعی باشد(در هر دو $MCV < 80$ و/ یا $MCH < 27$).
۲. والدین بیماران تالاسمی ماژور معرفی شده به مرکز مشاوره ژنتیک جهت انجام مشاوره ویژه.
۳. مزدوجین قبل از شروع برنامه غربالگری در شهرستان و زوجینی که به هر دلیل آزمایش‌های تالاسمی را در زمان ازدواج انجام نداده اند و در بررسی اولیه اندکس‌های خونی در هر دو نفر کمتر از حد طبیعی باشد(در هر دو $MCV < 80$ و/ یا $MCH < 27$).

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

ستون ۴) (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 ۵) (نوع استراتژی): ثبت زوجین در این دفتر بر مبنای سه استراتژی (راهبرد) می باشد. **استراتژی اول:** غربالگری زوجین متقاضی ازدواج **استراتژی دوم:** والدین بیماران تالاسمی ماژور شناسایی شده. **استراتژی سوم:** غربالگری در زنان سنین باروری که به هر دلیل (عدم آغاز غربالگری تالاسمی در منطقه، عقد غیر ثبتی، برخی گروه‌های اجتماعی خاص، افراد مهاجر، افراد خارجی مقیم در کشور و ...) در زمان ازدواج آزمایش‌های تالاسمی را انجام نداده اند و اکنون باردار می باشند.

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

ستون ۷) (نتایج آزمایش‌های اولیه): نتایج اولین آزمایش Hb ، MCH ، MCV و HbA_2 در زیر ستون‌های این قسمت ثبت می گردد.

ستون ۸) (نتایج آزمایش‌های تکمیلی): نتایج آزمایش فریتین و الکتروفورز (شامل HbA_2 ، HbF و سایر آزمایش‌های درخواستی) در زیر ستون‌های این قسمت ثبت می گردد.

ستون ۹) (نتایج آزمایش‌ها پس از آهن درمانی): تاریخ و نتایج آزمایش‌های Hb ، MCH ، MCV و HbA_2 انجام شده پس از پایان آهن درمانی در زیر ستون‌های این قسمت ثبت می گردد

توجه: در طول آهن درمانی پزشک مشاور می تواند در پایان هر ماه آزمایش‌ها را تکرار نموده و در صورتی که اندکس‌ها و شاخصهای بدست آمده از آزمایش‌ها نرمال باشد، آهن درمانی را خاتمه داده و نتایج بدست آمده را به عنوان نتایج آزمایش‌های پس از آهن درمانی در این قسمت ثبت نماید) .

ستون ۱۰) (نتایج بررسی‌های ژنتیک (PND): شامل دو ستون مرحله‌ی اول یا PND_1 (تعیین موتاسیون در زوج‌ها) و مرحله‌ی دوم یا PND_2 (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 PND_1 نوع موتاسیون شناسایی شده در فرد به عنوان نتیجه ثبت می گردد و در PND_2 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) (نتیجه‌ی مشاوره): این ستون به چهار زیر ستون «انصراف»، «ازدواج» و «عدم مراجعه بیش از سه ماه» و «ارجاع جهت مراقبت» تقسیم شده است. با توجه به تصمیم نهایی زوج‌ها و شرایط موجود، در ستون و ردیف مربوطه علامت × گذاشته می‌شود

ارجاع جهت مراقبت مربوط به والدین بیماران تالاسمی ماژور و زوجینی که در زمان ازدواج به هر دلیل غربالگری نشده اند می باشد

توجه: عدم مراجعه بیش از سه ماه زمانی انتخاب می‌شود که زوج در سه ماه قبلی مراجعه نموده ولی تا زمان تکمیل فرم شماره‌ی ۴ در سه ماه فعلی مراجعه نداشته‌اند. در صورتی که این زوجین مجدداً مراجعه نمایند باید به عنوان مراجعه‌ی جدید پذیرش گردند و دوباره تمام مراحل قانونی طی شود.

توجه: در صورتی که اصل نتایج آزمایش‌های قبلی در دسترس باشد دیگر نیاز به تکرار این آزمایش‌ها نیست.

ستون ۱۳) (تاریخ گزارش): زوج‌هایی که براساس نتایج آزمایش‌ها و اقدامات به عمل آمده، تشخیص «زوج ناقل تالاسمی» و یا «زوج مشکوک پرخطر» در آنها رد شده باشد و نیاز به پیگیری بعدی نداشته باشند، در این ستون علامت – گذاشته می‌شود و نیاز به گزارش در فرم شماره‌ی ۴ نیست. ولی زوجینی که به عنوان «زوج ناقل تالاسمی» و یا «زوج مشکوک پرخطر» تشخیص داده شده‌اند باید در فرم شماره‌ی ۴ گزارش می‌شوند، تاریخ تکمیل فرم شماره‌ی ۴ به عنوان تاریخ گزارش در این ستون ثبت می‌شود. به‌طور مثال ممکن است زوجی 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. در زیر ستون « تاریخ تکمیل فرم شماره ۵ » نیز تاریخ اعلام مراقبت زوج به مرکز بهداشت شهرستان قید می گردد.

ستون ۱۴) (نشانی محل سکونت و تلفن تماس): در این ستون نشانی دقیق محل سکونت هر یک از زوجین نوشته می‌شود.

توجه مهم: اگر زوجی به هر دلیل موفق به انجام آزمایش‌های PND در مراحل مشاوره تالاسمی نشد ستون مربوط به PND خالی می‌ماند و زوج‌هایی که قبلاً غربالگری شده و پس از چند ماه برای انجام آزمایش‌های ژنتیک مراجعه می‌نمایند به عنوان مراجعه جدید تلقی می‌گردند و نیاز به تکمیل ستون‌های ۷، ۸، ۹، ۱۱ و ۱۲ نمی‌باشد. در صورتی که پس از انجام آزمایش‌های ژنتیک موتاسیونی در زوج شناسایی نگردد، قطع مراقبت زوج با فرم شماره ۱۵ اعلام می‌شود.

راهنمای تکمیل فرم شماره ۴ (گزارش فعالیت مرکز بهداشتی درمانی ویژه مشاوره‌ی تالاسمی)

این فرم جهت گزارش فعالیت مرکز بهداشتی درمانی ویژه مشاوره تالاسمی می باشد. این فرم در پایان هر فصل توسط کارشناس/کاردان تیم مشاوره ژنتیک و با همکاری آزمایشگاه تالاسمی تکمیل می شود. اطلاعات این فرم از دفتر ثبت مشخصات مراجعین به تیم مشاوره‌ی ژنتیک و دفتر ثبت CBC استخراج می گردد. این فرم پس از تکمیل به مرکز بهداشت شهرستان ارسال می گردد.

در بالای فرم نام دانشگاه، مرکز بهداشت شهرستان و مرکز بهداشتی درمانی ویژه‌ی مشاوره‌ی ژنتیک، فصل(سه ماهه‌ی اول، دوم، سوم و چهارم) و سال فعالیت درج می‌شود. در قسمت تعداد کل زوج های مراجعه کننده به آزمایشگاه غربالگری (S₁)، تعداد کل زوج‌های متقاضی ازدواج مراجعه کننده به آزمایشگاه نوشته می‌شود. در قسمت بعدی تعداد کل زوجین مشکوک کم خطر در بروز تالاسمی بر اساس فرم شماره ۱ ثبت می گردد و سپس تعداد کل مراجعه کنندگان به تیم مشاوره از استراتژی‌های اول، دوم و سوم(براساس فرم شماره ۱) نوشته می‌شود(موارد شناسایی شده جدید و قدیم). در پایان هر فصل مشخصات زوج ها با ویژگی های زیر از دفتر ثبت مشخصات مراجعه کننده به مشاوره‌ی ژنتیک(فرم شماره ۱) استخراج و در این فرم وارد می گردد:

۱. متقاضیان ازدواج که آزمایش ها و اقدام های لازم را بر اساس الگوریتم کشوری انجام داده و به عنوان زوج ناقل و یا زوج مشکوک پرخطر شناخته شده اند ، 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.

۲. تمام والدین بیماران تالاسمی مراجعه کننده به تیم مشاوره که جهت انجام مشاوره استاندارد و مراقبت ارجاع شده‌اند، علاوه بر تکمیل فرم شماره‌ی ۵، در فرم شماره‌ی ۴ هم گزارش می‌شوند.

۳. تمام زوج‌هایی که مزدوج قبل از آغاز غربالگری در شهرستان بوده و یا زوجینی که به هر دلیل در زمان ازدواج آزمایش های تالاسمی را انجام نداده اند و اکنون مراحل آزمایش‌های تالاسمی و اقدام‌های لازم را براساس الگوریتم کشوری انجام داده و به عنوان زوج ناقل یا زوج مشکوک پرخطر شناخته شده‌اند، علاوه بر تکمیل فرم شماره‌ی ۵ باید در فرم شماره‌ی ۴ هم گزارش شوند.

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

نحوه تکمیل ستون ۲ تا ۱۲ این فرم دقیقاً بر اساس راهنمای تکمیل ستونهای ۲ تا ۱۲ فرم شماره ۱ می باشد.

ستون ۱۳(شهرستان محل سکونت): در این ستون فقط نام شهرستان محل سکونت مرد و زن ثبت می گردد.

تذکره: در خصوص زوجین مشکوک کم خطر در بروز تالاسمی ، در فرم شماره ۴ فقط تعداد زوجین مذکور در بالای فرم قید شده و نیازی به ثبت مشخصات این زوج ها در فرم نیست.

راهنمای تکمیل فرم شماره ۴ (گزارش فعالیت مرکز بهداشتی درمانی ویژه مشاوره‌ی تالاسمی از دانشگاه به به واحد بیماری های غیر واگیر معاونت بهداشت)

این فرم جهت گزارش فصلی فعالیت مراکز بهداشتی درمانی ویژه مشاوره تالاسمی شهرستان به استان و استان به مرکز مدیریت بیماری ها می باشد.

نحوه تکمیل فرم و شرایط موجود در آن همانند فرم شماره ۴ مربوط به مراکز مشاوره و شهرستان است.

معاونت بهداشتی دانشگاه/ دانشکده پس از دریافت فرم شماره‌ی ۴ از همهی شهرستان‌های تحت پوشش، اطلاعات مربوط به هر شبکه را در یک ردیف تکمیل می‌کند و در نهایت جمع عملیات محاسبه شده و در آخرین ردیف نوشته می‌شود.

(ب) مهاجرت

۵	۴	۳	۲	۱
نشانی محل سکونت جدید و تلفن تماس	تاریخ مهاجرت	نام و نام خانوادگی مرد شماره ملی	نام و نام خانوادگی زن شماره ملی	ردیف
				۱
				۲
				۳
				۴
				۵
				۶

نام و نام خانوادگی تکمیل کننده‌ی فرم:

سمت:

تاریخ:

امضا:

راهنمای تکمیل فرم شماره ۶ (فرم گزارش مراقبت ویژه‌ی زوج‌های ناقل بیماری های ژنتیک)

این فرم از فرم های مشترک در برنامه جامع ژنتیک است. مراقبت از زوج‌های ناقل / مشکوک پرخطر تالاسمی براساس فلوجارت مراقبت مربوط به دستورالعمل هر بیماری انجام می‌شود و پیگیری‌های لازم به‌صورت ماهانه توسط کارکنان بهداشتی در مراکز بهداشتی‌درمانی شهری / پایگاه بهداشتی / خانگی بهداشت انجام شده و گزارش آن هر سه ماه یک بار به سطح بالاتر اعلام می‌شود. این فرم در هر سطح در دو نسخه تکمیل می‌شود که یک نسخه از آن به سطح بالاتر ارسال و نسخه‌ی دیگر در واحد بهداشتی بایگانی می‌شود. قسمت بالای فرم با توجه به واحد گزارش‌دهنده و دریافت‌کننده‌ی گزارش تکمیل شده فصل و سال گزارش ثبت می‌شود.

این فرم شام دو قسمت الف) مراقبت و ب) مهاجرت می‌باشد. قسمت الف در روی فرم و قسمت ب در پشت فرم قرار دارد.

الف) مراقبت:

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

ستون ۲) وضعیت زوج از نظر تالاسمی): در این ستون باید مشخص شود که زوج مورد نظر ناقل تالاسمی یا مشکوک پرخطر در بروز تالاسمی می‌باشد.

ستون ۳) نام و نام خانوادگی): نام و نام خانوادگی زن(زوجه)نوشته می‌شود و در صورتی که مورد جدید باشد کد ملی قید می‌گردد.

ستون ۴) سال تولد): در این ستون سال تولد زن وارد می‌گردد.

ستون ۵) سابقه تولد فرزند بیمار در زوج): در این ستون سابقه تولد فرزند بیمار در زوج مشخص می‌گردد. (برای افرادی که سابقه تولد فرزند بیمار دارند ولی بیمار فوت نموده نیز گزینه بلی انتخاب می‌گردد)

ستون ۶) وضعیت مراقبت زوج باردار / واجد شرایط بارداری): در این ستون آخرین وضعیت مراقبت زوج در فصل مورد نظر ثبت می‌گردد. در ستون‌هایی که با حروف الفبا مشخص گردیده بر اساس کدهای اعلام شده در پایین فرم اطلاعات وارد می‌گردد.

نکته ۱: در خانم های باردار تا زمانی که خانم باردار است وضعیت انجام PND₂ برای او در این فرم ثبت می‌گردد و پس از اعلام نتیجه بارداری دیگر نیازی به گزارش این قسمت نمی‌باشد. نتیجه بارداری برای زوج فقط یک بار گزارش شده و نیازی به ادامه گزارش در دوره های بعد نیست.

نکته ۲: در ستون عدم انجام PND₂ موارد بارداری بالای ۱۶ هفته که آزمایش تشخیص ژنتیک را انجام نداده اند ثبت می‌گردد.

نکته ۳: در ستون نتیجه انجام PND₂ و نتیجه بارداری در موارد بارداری دو یا چند قلو باید تعداد جنین به تعداد قل ها ثبت شده و در پایین فرم تعداد موارد دو یا چند قلوئی توضیح داده شود.

نکته ۴: در خصوص علت عدم انجام آزمایش های ژنتیک ، در صورتی که چند دلیل برای عدم انجام جهت زوج مطرح بود توصیه می‌گردد کد مهم ترین علت درج گردد.

برای قطع پیگیری به دلیل نازایی،وازکتومی،توبکتومی،یا نسگی و ... رویت مستندات مربوطه ضروری می‌باشد

ستون ۷) نام و نام خانوادگی بیمار): نام و نام خانوادگی بیمارنوشته می‌شود و در صورتی که بیمار جدید باشد کد ملی نیز برای بیمار قید می‌گردد.

تذکر: در بیماری تالاسمی نیازی به نوشتن مشخصات بیمار نیست. در صورتی که در برنامه های دیگر مانند pku تعداد بیمار در یک خانواده بیش از یک نفر باشد ردیف بعدی به بیمار بعدی اختصاص یافته و نیازی به تکرار مشخصات مادر نیست.

ستون ۸) وضعیت مراقبت بیمار): وضعیت مراقبت بیمار در طول فصل مورد نظر در زیر ستونهای این قسمت ثبت می‌گردد.

ب) مهاجرت: این جدول در صورت مهاجرت زوجین با توجه به توضیحات داده‌شده تکمیل می‌شود 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 زن): نام و نام خانوادگی و کد ملی زن در این ستون ثبت می‌گردد.

ستون ۳) نام و نام خانوادگی مرد): نام و نام خانوادگی و کد ملی مرد در این ستون ثبت می‌گردد.

ستون ۴) تاریخ مهاجرت): تاریخ دقیق مهاجرت زوج به روز و ماه و سال در این ستون ثبت می‌گردد.

ستون ۵) نشانی محل سکونت و تلفن تماس): نشانی دقیق محل سکونت و تلفن زوج به‌طور کامل ثبت می‌شود.

(ب) مهاجرت

۵	۴	۳	۲	۱
نشانی محل سکونت جدید و تلفن تماس	تاریخ مهاجرت	نام و نام خانوادگی مرد شماره ملی	نام و نام خانوادگی زن شماره ملی	ردیف
				۱
				۲
				۳
				۴
				۵
				۶

نام و نام خانوادگی تکمیل کننده‌ی فرم:

سمت:

تاریخ:

امضا:

راهنمای تکمیل فرم شماره ۶ (فرم گزارش مراقبت ویژه‌ی زوج‌های ناقل بیماری های ژنتیک دانشگاه)

این فرم بصورت خطی به تفکیک شهرستان/شبکه بهداشت و درمان تکمیل گردیده و در تمامی ستون ها تعداد موارد مورد نظر قید می‌گردد.

الف) مراقبت:

ستون ۱: نام مرکز /شبکه بهداشت شهرستان ثبت می‌شود.

ستون ۲: تعداد کل زوجین ناقل تالاسمی در این ستون ثبت می‌گردد.

ستون ۳: تعداد کل زوجین مشکوک پرخطر تالاسمی در این ستون ثبت می‌گردد.

ستون ۴: تعداد زوج های با سابقه تولد فرزند بیمار در این ستون وارد می‌گردد.

ستون ۵) وضعیت مراقبت زوج باردار/ واجد شرایط بارداری): در این ستون جمع بندی آخرین وضعیت مراقبت زوجین در پایان فصل مورد نظر بصورت تعداد ثبت می‌گردد. ستون تعداد کل موارد باردار مربوط به بارداری اخیر می باشد و ناظر بر بارداری های قبلی نمی باشد. این قسمت به دو بخش تکراری و جدید تقسیم شده است که منظور از موارد تکراری زنان بارداری هستند که آغاز بارداری آنها در فصل های گذشته بوده است که در آمار دوره های قبل یک بار بعنوان جدید گزارش گردیده است و بارداری در فصل گزارش آمار نیز همچنان بارداری ادامه دارد و موارد جدید زنان بارداری می باشند که آغاز بارداری آنها در طول فصل تکمیل این فرم می باشد. موارد عدم انجام PND مرحله دوم مشمول زنانی می‌گردد که پس از اتمام زمان لازم برای انجام PND (۱۶هفتگی) این آزمایش را انجام نداده اند. در صورتی که در فرم مراقبت ویژه مراکز وضعیت انجام PND مرحله دوم زوجی به عنوان در دست بررسی و یا هنوز به مرحله انجام PND مرحله دوم نرسیده است گزارش شده باشد در این فرم وضعیت انجام یا عدم انجام PND مرحله دوم برای فرد ثبت نمی‌شود و پس از تعیین تکلیف نهایی در آمار فصل بعد این قسمت برای فرد مذکور تکمیل می‌گردد.

تذکره ۱: در این فرم خطی در ستون نتیجه انجام PND مرحله دوم، تعداد موارد عدم انجام PND مرحله دوم و نتیجه بارداری هر واقعه فقط یک بار آمار داده می‌شود بطور مثال وقتی جنین زن بارداری پس از انجام PND مرحله دوم ناقل یا سالم از نظر تالاسمی تشخیص داده می‌شود در فصل انجام آزمایش یک مورد جنین گزارش می‌گردد و در فصل آینده هر چند فرد مذکور همچنان باردار می‌باشد دیگر یک مورد جنین سالم یا ناقل برای این فرد درج نمی‌گردد.

تذکره ۲: در ستون نتیجه انجام PND مرحله دوم و نتیجه بارداری در موارد بارداری دو یا چند قلو باید تعداد جنین به تعداد قل ها ثبت شده و در پایین فرم تعداد موارد دو یا چند قلوئی توضیح داده شود.

ستون ۶: تعداد کل بیمار(در بیماری مورد نظر)نوشته می‌شود.

تذکره: در بیماری تالاسمی نیازی به نوشتن مشخصات بیمار نیست. در صورتی که در برنامه های دیگر مانند PKU تعداد بیمار در یک خانواده بیش از یک نفر باشد ردیف بعدی به بیمار بعدی اختصاص یافته و نیازی به تکرار مشخصات مادر نیست.

ستون ۸) وضعیت مراقبت بیمار): وضعیت مراقبت بیمار در طول فصل مورد نظر در زیر ستونهای این قسمت ثبت می‌گردد.

ب) مهاجرت: این جدول در صورت مهاجرت زوجین با توجه به توضیحات داده شده تکمیل می‌شود و در سه ماهه‌ی بعد مشخصات زوج مهاجرت کرده گزارش نمی‌شود.

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

ستون ۲) (نام و نام خانوادگی زن): نام و نام خانوادگی و کد ملی زن در این ستون ثبت می‌گردد.

ستون ۳) (نام و نام خانوادگی مرد): نام و نام خانوادگی و کد ملی مرد در این ستون ثبت می‌گردد.

ستون ۴) (تاریخ مهاجرت): تاریخ دقیق مهاجرت زوج به روز و ماه و سال در این ستون ثبت می‌گردد.

ستون ۵) (نشانی محل سکونت و تلفن تماس): نشانی دقیق محل سکونت و تلفن زوج به‌طور کامل ثبت می‌شود.

تذکره: مرکز بهداشت شهرستان/ استان به هنگام ارسال فرم شماره‌ی ۶، فقط مهاجرت‌هایی را که خارج از محدوده تحت پوشش خود بوده‌است به سطح بالاتر اعلام می‌نماید.