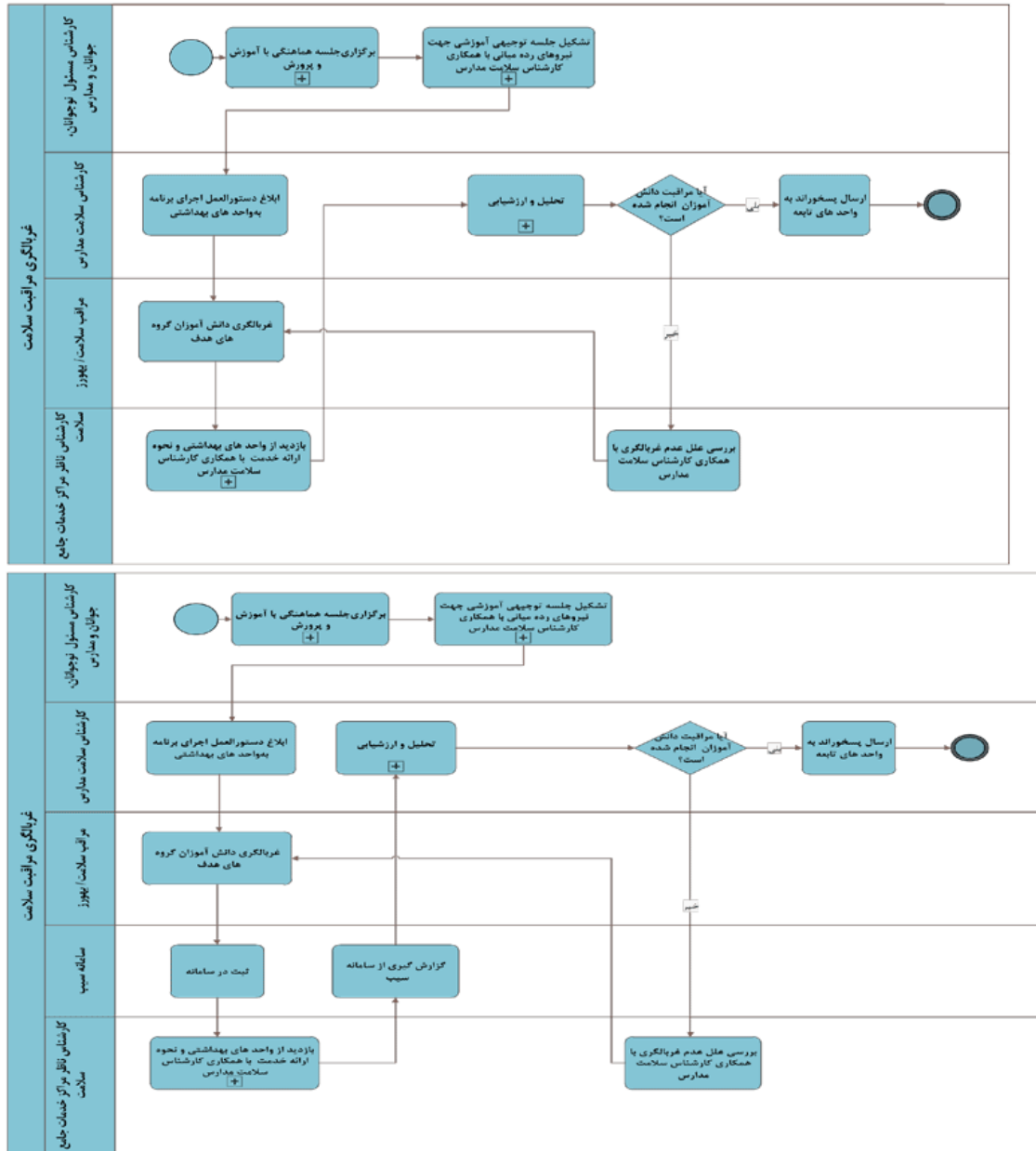




درباره خدمت

عنوان خدمت

غربالگری بیماریهای ژنتیکی

گروه خدمت

خدمات سلامت و درمان

نمودار مراحل خدمت

مشخصات خدمت

شرح خدمت

خدمت غربالگری ناقلی تالاسمی و غربالگری ژنتیکی زمان ازدواج تنها آن دسته از بیماری‌های ژنتیک در اولویتی را پوشش خواهد داد که داشتن فرزند سالم را تحت تاثیر قرار داده و قابل شناسایی در زمان ازدواج هستند. بیماری‌های ارثی فامیلی دوران بزرگسالی هدف این استراتژی نمی‌باشد. این غربالگری‌ها در قالب برنامه ژنتیک اجتماعی وزارت بهداشت ارائه می‌شود. غربالگری ژنتیکی زمان ازدواج: بعد از انجام آموزش‌های زمان ازدواج و دریافت برگه آموزشی غربالگری زمان ازدواج و مطالعه آن توسط زوجین، غربالگری زوجین به وسیله پرسشنامه غربالگری ژنتیک به روش مصاحبه فعال توسط مراقب سلامت غربالگر انجام می‌شود. پرسشنامه تکمیل شده واجد امضاء و اثر انگشت زوجین با قید جمله «ضمن مطالعه مطالب این فرم، درستی پاسخ‌های داده شده را تأیید می‌نمایم» و امضاء مراقب سلامت غربالگر، همراه با نتایج آزمایشات تالاسمی جهت صدور گواهی ازدواج به تأیید به پزشک مرکز می‌رسد. چنانچه پرسشنامه وجود خطر (احتمالی) را بیان کند، پزشک مرکز مثبت بودن مورد مندرج در پرسشنامه را با حضور زوجین بررسی می‌نماید. وجود تنها یک مورد مثبت تأیید شده از این پرسش‌نامه، مؤید نیاز به ارجاع به پزشک مشاوره ژنتیک است. در خصوص زوجین دارای پرسشنامه مثبت، با توجه به اینکه کمک به تصمیم‌گیری در خصوص زمان مشاوره ژنتیک پیش از ثبت ازدواج یا پیش از بارداری- برای تکمیل فرایند غربالگری این زوجین ضروری می‌باشد، پزشک مرکز ارائه خدمات زمان ازدواج (اعم از مشاور ژنتیک تالاسمی یا مشاور ژنتیک آموزش دیده) جلسه تکمیل غربالگری را به انجام می‌رساند و سپس گواهی «انجام خدمات زمان ازدواج» این زوجین را صادر می‌نماید. باید به زوجین تاکید شود که پرسشنامه اطلاعات پزشکی ایشان است و باید آن را حفظ کنند. با توجه به اینکه این مدرک به زوجین تحویل می‌شود. ضروریست زوجین دریافت پرسشنامه را با امضاء و ثبت اثر انگشت در دفتر «ثبت نتایج غربالگری ژنتیکی هنگام ازدواج» تأیید نمایند. اطلاعات پرسشنامه غربالگری ژنتیکی و دفتر ثبت نتایج غربالگری ژنتیکی هنگام ازدواج در سامانه الکترونیک دانشگاه درج می‌گردد. تا زمان تکمیل سامانه‌های الکترونیک در این خصوص، از فرم‌های کاغذی پیوست دستورالعمل حاضر استفاده گردد. غربالگری تالاسمی: این غربالگری طبق دستورالعمل اختصاصی برنامه پیشگیری از بروز بتا تالاسمی مازور انجام می‌شود. نحوه صدور گواهی انجام آزمایشات تالاسمی و غربالگری ژنتیکی -در صورتی که هیچ مورد مثبتی در پرسشنامه غربالگری ژنتیکی زوجین نداشته باشند و بر اساس نتایج آزمایشات غربالگری تالاسمی نیز نیاز به ارجاع به مشاوره ژنتیک نداشته باشند، گواهی انجام آزمایشات تالاسمی و غربالگری ژنتیکی در قالب فرم کشوری، جهت ارائه به دفترخانه توسط «پزشک مرکز» تأیید و مهر می‌گردد. -در صورتی که به دلیل غیرطبیعی بودن اندکس‌های آزمایشات غربالگری تالاسمی و یا به دلیل مثبت شدن پرسشنامه غربالگری ژنتیکی، زوجین نیاز به مشاوره ژنتیک داشته باشند، بعد از انجام مراحل مشاوره ژنتیک مربوط به تالاسمی و انجام جلسه تکمیلی غربالگری ژنتیکی، گواهی انجام آزمایشات تالاسمی و غربالگری ژنتیکی در قالب فرم کشوری، جهت ارائه به دفترخانه توسط «پزشک مرکز» صادر می‌گردد. نحوه انجام فرایند مشاوره ژنتیک در استراتژی اول -زوجینی که بر اساس نتایج آزمایشات تالاسمی یا پرسشنامه غربالگری ژنتیکی به مشاوره ژنتیک نیاز داشته باشند، به پزشک مشاور ژنتیک مجاز ارجاع داده می‌شوند. -در این مرحله پرونده ژنتیک در نرم افزار مشاوره ژنتیک تشکیل شود در صورتی که پزشک مشاور ژنتیک بعد از ارزیابی بالینی- فامیلی لازم، همچنان احتمال خطر ژنتیکی در نظر گرفته شده در پرسشنامه را تأیید نماید و زوجین خود ترجیح دهند که پیش از ازدواج مراحل بعدی مشاوره ژنتیک را به انجام برسانند، جلسات مشاوره ژنتیک برای ایشان برنامه‌ریزی می‌شود. -پزشک

مشاور ژنتیک بر اساس تمایل زوجین می‌تواند تکمیل مراحل مشاوره ژنتیک را به بعد از ازدواج و پیش از بارداری موکول نماید. در صورتی که زوجین برگزاري جلسات تکميلي مشاوره ژنتیک را به بعد از ازدواج موکول نمایند، زمان مناسب برای شرکت در این جلسات و نحوه پیگیری اقدامات بعد از ازدواج و پیش از بارداری در جلسه اول تشریح شده و برای آن‌ها عمیقاً تبیین و به اطلاع ایشان رسانده می‌شود. زوجین پس از تکمیل جلسات مشاوره ژنتیک باید به صورت کتبی بیان شدن مطالب و فهم موضوع راجع به چگونگی ادامه مشاوره و مراجعه را با ثبت اثر انگشت و امضا اظهار دارند. اظهارنامه باید توسط پزشک نیز مهر شود و به زوجین تحویل گردد. زوجین باید تحویل گرفتن اظهارنامه را در دفتر «ثبت مراجعات مشاوره ژنتیک» تأیید و امضاء نمایند. برای این دسته از زوجین گواهی انجام آزمایشات تالاسمی با رعایت دستورالعمل مربوطه صادر می‌شود. در هر زمان طبق تمایل زوجین که ایشان برای مشاوره ژنتیک مراجعه نمایند، باید پرونده ژنتیک تشکیل شده در نرم افزار ژنتیک اجتماعی، فعال شده و مشاوره ژنتیک تکمیل شود. در صورت ارجاع زوجین به سایر مراکز مشاور ژنتیک مجاز: پرسشنامه غربالگری زوجین همراه برگه ارجاع به زوجین تحویل می‌شود و ایشان راهنمایی لازم را برای مراجعه دریافت می‌کنند. این دسته از زوجین باید، فرم «اظهارنامه» را تکمیل نمایند. زوجین در فرم کشوری اظهارنامه بیان شدن مطالب و فهم موضوع راجع به چگونگی ادامه مشاوره را اظهار می‌دارند و با ثبت اثر انگشت (هر دو نفر) و امضا آن را مورد تأکید و تعهد قرار می‌دهند. اظهارنامه باید توسط پزشک امضاء و مهر و به زوجین تحویل گردد. زوجین باید در دفتری که مربوط به دفتر «ثبت مراجعات مشاوره ژنتیک» است، تحویل گرفتن اظهارنامه را با امضاء تأیید نمایند. غربالگری نوزادان خدمتی است که برای کلیه نوزادان متولد شده به شرح زیر انجام می‌شود: 1- غربالگری نوزادان سالم در روز ۳ تا ۵ پس از تولد با نمونه‌گیری خون از پاشنه پای نوزاد بر روی کاغذ فیلتر، توسط مراقب سلامت آموزش‌دیده صورت می‌گیرد. 2- نوزادانی که پس از تولد در بخش NICU تحت مراقبت قرار می‌گیرند و یا نوزادی قبل از ۳ روزگی در بیمارستان بستری شود در این صورت باید قبل از هر گونه درمان و تجویز دارو، یک نمونه خون از نوزاد بر روی کاغذ فیلتر تهیه شود و در شرایط استاندارد مطابق دستورالعمل آزمایشگاه غربالگری نگهداری و بر طبق روالی که مرکز بهداشت مشخص نموده به آزمایشگاه غربالگری ارسال شود. 3- کودکانی که طی معاینات دوره ای دارای علائم بیماری باشند، به عنوان کودکان شناسایی شده مشکوک به بیماری ژنتیکی/ متابولیک ارثی، جهت انجام آزمایشات تکمیلی و مراقبت به بیمارستان منتخب ارجاع می‌شوند. خدمات غربالگری، تشخیص و مراقبت برای افراد شناسایی شده توسط اعضای تیم سلامت ارائه می‌گردد. غربالگری نوزادان، بیمارستان منتخب با عرضه همزمان خدمات، پیشگیری ژنتیک بیماری سه عرصه اصلی جهت پیشگیری و کنترل بیماری‌های متابولیک ارثی است که با اجرای برنامه فنیل کتونوری سازمان دهی شده است و در حال حاضر در قالب پنل گسترده بیماری‌های متابولیک ارثی (شامل بیش از ۵۰ بیماری است که در صورت غربالگری و تشخیص زودرس، قابل مراقبت و درمان هستند) با استفاده از تکنولوژی MS-MS انجام پذیر است. در هر یک از این بیماری‌ها یک یا چند متابولیت در خون تغییر می‌یابد که نشانه اولیه برای ارجاع بیمار به پزشک و انجام بررسی‌های بیشتر جهت تأیید بیماری، پیش از بروز علائم آن می‌باشد. بیماری‌هایی که در غربالگری نوزادان با روش MS-MS شناسایی می‌شوند شامل سه دسته (اختلالات اکسیداسیون اسید چرب، اختلالات متابولیسم اسید آمینه و اختلالات سیکل اوره، ارگانیک اسیدی ها) هستند و در یک نوبت و در یک نمونه، غربالگری می‌شوند. این غربالگری‌ها در قالب برنامه ژنتیک اجتماعی وزارت بهداشت ارائه می‌شود. اطلاعات غربالگری نوزادان در سامانه یکپارچه خدمات بهداشت سبب یا ثنا درج می‌گردد و اطلاعات غربالگری مطابق فرم‌های مخصوص ابلاغی برنامه در قالب برنامه‌های ژنتیک اجتماعی شامل معاینات بالینی، غربالگری، مراقبت ژنتیک در پورتال اداره ژنتیک ثبت می‌گردد. تا زمان تکمیل سامانه‌های الکترونیک در این خصوص، از فرم‌های کاغذی پیوست دستورالعمل حاضر استفاده گردد. خاطر نشان می‌گردد در حال حاضر برنامه کنترل بیماری فنیل کتونوری به عنوان بیماری الگو، با اجرای غربالگری نوزادان برای این بیماری، زیرساخت‌های اولیه برای مدیریت بیماری‌های متابولیک ارثی را در نظام سلامت فراهم آورده است. توسعه غربالگری نوزادان برای بیماری‌های درمان پذیر به همراه تشخیص و مدیریت استاندارد آن‌ها در چارچوب برنامه ژنتیک اجتماعی و به طور ادغام شده در نظام سلامت، همراه با توسعه غربالگری بالینی بیماران متابولیک ارثی که در غربالگری نوزادی قابل شناسایی نیستند می‌توانند بیماری‌های متابولیک را به طور موثر و کارآمد کنترل کرد. استانداردهای اجرایی ناظر به فرایندهای کلی برنامه و ارجاع بیماران بین سطوح و مراکز ارائه خدمت است. هدف کلی: کاهش ناتوانی و مرگ ناشی از بیماری‌های متابولیک ارثی در نوزادان، شیرخواران و کودکان زیر ۵ سال اهداف اختصاصی: افزایش پوشش غربالگری بیماری‌های متابولیک نوزادان افزایش پوشش مراقبت و درمان نوزادان، شیرخواران و کودکان مبتلا به بیماری‌های متابولیک افزایش پوشش مراقبت ژنتیک والدین دارای فرزند مبتلا کاهش میزان بروز بیماری‌های متابولیک ارثی راهبرد ها - 1: غربالگری و شناسایی نوزادان مبتلا - 2: تشخیص و درمان استاندارد نوزادان مبتلا - 3 مشاوره ژنتیک و تشخیص پیش از تولد در خانواده و فامیل نزدیک بیمار مبتلا به منظور پیشگیری از تولد موارد مبتلا در خانواده و خویشاوندان در معرض خطر این خدمت از طریق ساماندهی

ارجاعات مادران باردار متقاضی غربالگری سندرم داون به مراکز ارائه خدمت استاندارد انجام می شود. دریافت خدمت از طریق <http://health.gov.ir/> , <https://www.sibdapa.ir/home/login> :

مدارک مورد نیاز

کارت ملی شناسنامه فرایندهای انجام کار در دستگاه

نوع خدمت

خدمت به شهروندان (G2C)

ماهیت خدمت

حاکمیتی

سطح خدمت

ملی

رویداد خدمت

تولد، آموزش، سلامت، بیمه، ازدواج

نحوه شروع

تقاضای گیرنده خدمت، فرارسیدن زمانی مشخص

قوانین و مقررات

ماده ۷۶ قانون برنامه توسعه پنجساله ششم کشور

جزئیات خدمت

آمار درخواست، ارائه یا دریافت خدمت

0

متوسط مدت زمان ارائه خدمت

45 دقیقه

تواتر

3 فصل

ساعات ارائه خدمت

تمام ایام

تعداد بار مراجعه حضوری

0

هزینه ارائه خدمت

نحوه دسترسی به خدمت

مرحله اطلاع رسانی خدمت الکترونیکی

اینترنتی

[ورود به سایت](#)

مرحله درخواست خدمت الکترونیکی

دفاتر پیشخوان

مرحله تولید خدمت (فرایند داخل دستگاه یا ارتباط با دیگر دستگاه ها)

ضرورت مراجعه حضوری

مرحله ارائه خدمت الکترونیکی

اینترنتی

[ورود به سایت](#)

توضیحات

زیر خدمات

شامل هیچ زیرخدمتی نمی باشد