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

دستورالعمل جامع
برنامه‌ی کشوری پیشگیری از بروز
بتا تالاسمی ماژور

تجدید نظر چهارم
۱۳۹۳

سرآغاز

کتاب حاضر تجدید نظر چهارم *دستورالعمل جامع برنامه‌ی کشوری پیشگیری از بروز بتا تالاسمی ماژور* است که برگرفته از نتایج حاصل از قریب به دو دهه تلاش جمعی پرسنل نظام سلامت، تحقیقات علمی و اجرای موفق این برنامه در سراسر کشور می‌باشد.

هدف اصلی از تدوین این دستورالعمل، مدیریت دقیق بروز موارد بیماری تالاسمی بتا است. امیدواریم با عنایت و یاری خداوند رحمان و با همت و انگیزه‌ی والای همکاران در تمام سطوح نظام سلامت، کنترل کامل بروز تالاسمی را با قدرت و سرعت بیشتری به هموطنان عزیز تقدیم نماییم.

مرکز مدیریت بیماری‌های غیرواگیر از نقطه‌نظرها، پیشنهادها و انتقادهای تمام صاحب‌نظران و دست‌اندرکاران آموزشی، پژوهشی و اجرایی در نظام سلامت استقبال‌می‌کند؛ بنابراین خواهشمند است این مرکز را در جهت بهبود کیفی دستورالعمل های کشوری یاری فرمایید.

معاونت بهداشت

مقدمـه

در سال ۱۳۷٦ برنـامه‌ی کشـوری پیشگیـری از بـروز تـالاسمی آغازشـد. پیش از آن بیش از ۵ سال، این برنـامه بـه‌صـورت آزمـایشی در بـرخی استان‌هـای کشور اجرا شـده‌بود.

ادغام برنامه‌ی پیشگیری از بروز بتا تالاسمی ماژور نمونه‌ای از ادغام خدمات ژنتیک در نظام سلامت است کـه نظیر هـر برنـامه‌ی ژنتیک دیگر بـرای ارائه در سطح جامعه، به ابزارهـای اصلی نیازدارد. در این برنامه آموزش ویـژه‌ی گروه‌های هدف در قالب یک سیستم که بر آموزش گروه‌های جوان در آستانه‌ی ازدواج تأکید دارد در نظام سلامت ادغام شده‌است و سالانه به‌انجام می‌رسد.

آزمایشگاه‌هـای غربـالگری 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 تـالاسمی را دارنـد و اجـرای دستورالعمل‌هـای کشـوری پیشگیـری از تالاسمی را پذیرفته‌انـد، با الگوی کلی آموزش از مرکز به محیط، آموزش‌های کنترل کیفی دوره ای را طی می‌نمایند. این آزمایشگاه‌ها در قالب یک شبکه سازماندهی شده و ارزیابی دوره‌ای می‌شونـد. آموزش های آزمایشگاه های غربالگری از طریق آزمایشگاه های مرجع سلامت و ادارات تابعه آنها در مراکز استان های کشور به انجام می رسد.

شبکه‌ی آزمایشگاه‌های تشخیص ژنتیک تالاسمی از سـال ۱۳۷۸ تشکیل‌شده است. وظیفه‌ی اصلی این شبکه، انجـام آزمایش‌هـای ژنتیک و تشخیص پیش از تـولد تالاسمی است. این شبکه نیز در نظام سلامت ادغام‌شده و با سایر سیستم‌ها و شبکه‌های برنامه هماهنگ است، به‌نحوی کـه موارد ارجاعی از سوی مشاوران ژنتیک مستقر در مراکز بهداشتی درمانی ویژه مشاوره ژنتیک را می‌پذیرد و به آنها پس‌خوراند می‌دهـد.

شبکه‌ی مشاوره‌ی ژنتیک متشکل از تیم‌های مشاوره‌ی ژنتیک است. این تیم‌ها در هر شهرستان در یک یا چنـد مرکز بهـداشتی‌درمـانی برحسب جمعیت مستقر هستند. هـر تیم از یک پزشک و یک کارشنـاس/ کـاردان تشکیـل شـده‌است. آمـوزش‌های این تیم‌هـا به‌صـورت غیـرحضوری و حضـوری به‌انجام می‌رسد. این شبکه مسئول مشـاوره‌ی زوج‌هـای ناقل تالاسمی است. بعد از مشاوره مراتب جهت مراقبت و پیگیری‌های بعدی اعلام‌می‌شـود.

شبکه‌ی مراقبت، زوج‌هـای نـاقل تالاسمی را تـا تکمیل خانـواده بـا فرزندان سالم همراهی‌می‌کند و سپس آنها را جهت استفاده از روش‌های دائمی پیشگیری از بارداری ارجاع می‌دهد. مـراقبت در نظام شبکه‌هـای بهداشتی‌درمانی(PHC) شـامل آموزش،ثبت و گردآوری اطلاعات، بررسی آمـار، نظارت بر صحت و دقت آمار ارسالی به سطوح مدیریتی نظام سلامت است.

تاریخچه‌ی پیشگیری تالاسمی در ایران

طی سال‌های ۱۳۷۵-۱۳۷۰ برنـامه‌ی پیشگیری از تالاسمی در برخی از شهرستان‌های ۵ استان کشور(مازندران، فارس، گیلان، خوزستان و اصفهان) به‌صورت آزمایشی به‌اجرا گذارده شد.

استراتژی اصلی برنامه طی این سال‌ها، غربالگری زوج‌هـا در زمان ازدواج و پیشنهاد جـدایی و انتخاب فـردی غیرناقـل برای ازدواج به زوج‌های ناقل بـوده‌است و اگر زوج‌هـا این پیشنهاد را نمی‌پـذیرفتند، پیشگیری از بارداری به آنها پیشنهادمی‌شـد. این شیـوه بـا تـوجه به این واقعیت که گزینه‌ی تشخیص پیش از تـولد و سقط جنین مبتلا به تالاسمی در عمل وجودنداشته شکل گرفته بود.

از اواخـر سال ۱۳۷۵، وزارت بهداشت، درمـان و آمـوزش پـزشکی تصمیم بـه گسترش برنـامـه در سطح کشور گـرفت. در سـال ۱۳۷٦ نیـاز بـه تشخیص پیش از تولد به‌دلیل گسترش برنـامه و اصرار تعداد زیادی از زوج‌ها به ازدواج و علاقه به داشتن فرزنـد به شدت مطرح‌شد. وزارت متبوع با شناسایی امکانات بالقوه و موجود به‌سرعت به سازماندهی این خـدمت در کشـور اقـدام‌کـرد. این اقـدام کـه هم‌زمـان بـا بـازگشت فارغ‌التحصیلان ایرانی به کشـور و تـوسعه‌ی سـریع فن‌آوری ژنتیک در جهان بود به‌سرعت شکل‌گرفته و نتیجه‌داد. سازماندهی خدمـات ژنتیک و آزمایش‌های پیش از تـولد در کشور پیشگیری از بـروز بتـا تالاسمی ماژور را وارد مرحله‌ی ویژه‌ای نمود که درعین حال از پیچیدگی‌های تکنیکی و فرهنگی خاص برخوردار بود. به‌این ترتیب ابتدا امکان ارائه‌ی مشاوره‌ی استاندارد غیرمستقیم فراهم‌شد و بعد خانواده‌ها به‌دلیل برخورداری از خدمات ژنتیک، استقبال بیشتری برای استفاده از آن و داشتن فـرزنـدان سـالم نشان دادند. این امر مـوجب‌شـد تـا مـوارد جـدیـد بتـا تالاسمی ماژور کاهش چشمگیری یابد. همچنین به‌دلیل مراجعه زوج‌ها به آزمایشگاه‌ها، امکان بررسی و کنترل بروز در نظام مراقبت بیماری بیش از پیش فراهم‌شد.

در سال ۱۳۸۰ استراتژی دوم برنامه فرصت توسعه و استقراریافت. براساس این استراتژی خانواده‌ی بیماران تالاسمی شناسایی‌شده و تحت مشاوره قرارمی‌گیرند و درصـورتی که فرزند سالم نـداشته‌باشنـد، برای داشتن فرزند سالم به مراکز تشخیص پیش از تولد ارجاع‌می‌شوند. *در تجدید نظر چهارم برنامه کلیه والدین بیماران تالاسمی در یک مقطع زمانی بررسی و تعیین تکلیف می‌گردند.*

در سال ۱۳۸۲, استراتژی سـوم برنـامه مـورد بحث قـرارگـرفت و فعالیت‌های اجـرایی آن مطرح‌شـد. این استراتـژی از نیمه‌ی اول سـال ۱۳۸٤ در استـان‌هـای پـرشیـوع استقرار یافت. براساس آن، زوج‌هایی کـه قبل از سـال ۱۳۷٦(سـال کشوری‌شـدن برنـامه) ازدواج‌کرده‌انـد و فرزند/ فرزندان سالم دارند بـررسی‌می شوند تـا درصـورتی کـه زوج نـاقـل باشند مشاوره شده و از تولد فـرزنـد مبتلا بـه تـالاسمی مـاژور در خانواده پیشگیری گردد. *در تجدید نظر چهارم برنامه، متوسط طول مدت دوران باروری زنان در منطقه تحت پوشش هر یک از دانشگاه های علوم پزشکی و همچنین سال شروع برنامه غربالگری در آن محدوده بررسی شده و در صورت اثبات مقرون به صرفه بودن، این استراتژی اجرا می‌گردد. در مناطقی که طول دوران باروری بیش از متوسط کشوری است و تالاسمی در آن مناطق بروز بالا یی دارد، اجرای این استراتژی مقرون به صرفه می باشد.*

چگونگی غربالگری زوج‌های متقاضی ازدواج

ثبت ازدواج در ایران به‌عنوان یک واقعه‌ی مهم زندگی، بسیار مرسوم است. از آن‌جـا که بروز نوزاد مبتلا بـه تالاسمی مـاژور بعد از ازدواج دو نـاقل با احتمال آمـاری معینی ممکن‌است، می‌تـوان از ثبت ازدواج بـه‌عنـوان راهی مطمئن برای ردیابی زوج‌های نـاقل بهره‌برد.

در برنامه‌ی کشوری پیشگیری از تالاسمی، زوج‌ها بعد از مراجعه به دفترخانه برای ثبت ازدواج، به آزمایشگاه‌های غربالگری تالاسمی ارجـاع داده می‌شونـد. آزمایشگاه بعد از انجـام مـرحله‌هـای ۱، ۲ و ۳ الگوریتم کشوری آزمایش‌های تالاسمی، نتایج آزمایش‌های انجام‌شده را بـرای تفسیر به تیم مشاوره ژنتیک ارجاع‌می‌دهد. در تیم مشاوره، پـزشک مسئول تفسیر آزمایش‌هـا است و این تفسیر براسـاس الگوریتم کشوری شناسایی زوج های ناقل تالاسمی صورت‌می‌گیرد.

دستورالعمل برنامه‌ی پیشگیری از بتا تالاسمی ماژور

این نسخه از دستـورالعمل بـرای بـار چهارم بـازنگـری‌شـده و مجموعـه‌ی استانداردهای پیشگیری از تالاسمی در کشور را بیان‌می‌کند. این دستورالعمل با بهره‌گیری فـراگیـر از نقطه نظرهای مدیران و کارشناسـان ستـاد مرکزی، دانشگاهی و شهرستانی برنامه در مراحل کاری زیر تدوین شده‌است.

مرحله‌ی ۱: استعـلام از تمـام دانشـگاه‌هـای علـوم پـزشکی کشـور درخصوص موارد مـوردنظر جهت تغییر در دستورالعمل برنامه و استفاده از تجربه‌ها و ارزیابی و تدوین فرمت اولیه.

مرحله‌ی ۲: دعوت از دانشگاه‌های علوم پزشکی منتخب جهت بررسی فرمت اولیه و تدوین فرمت حد واسط. در این مرحله دانشگاه‌های علوم پزشکی اصفهان، بابل، خوزستان، شیراز، مازندران و همدان، خوزستان شرکت‌داشته‌اند.

مرحله‌ی ۳: تهیه‌ی فرمت نهایی با مشارکت دانشگاه‌های علوم پزشکی منتخب.

مرحله‌ی ٤: بحث جمعی بـا حضور مدیـران و کارشناسان دانشگاه‌های علوم پزشکی سراسر کشور.

مرحله‌ی ٥: آموزش دستورالعمل به مدیران ستادی دانشگاه های علوم پزشکی.

هدف اصلی از تدوین این دستورالعمل، مدیریت دقیق بروز موارد، در شرایط بهینه می‌باشد.

استراتژی‌های این دستورالعمل عبارتند از:

استراتژی اول (S1) : این استراتـژی طی **چندین سال** کشوری‌بـودن بـرنـامه به‌طور مستمر اعمال‌شده و با زحمت تمام نیروهای بهداشتی‌درمانی و مدیریت قابل‌قبول دانشگاهی و مرکزی موفق به استقرار یک نظام ساختاری برای کنترل موارد بروز در زوج‌های آتی شده‌است. این استراتژی آینده‌نگر[1] است. در دستورالعمل کنـونی جهت پیشگیری از بروز بتا تالاسمی ماژور در این استراتژی، استانداردهای مشاوره ژنتیک و مراقبت ارتقا یافته‌است.

استراتژی دوم (S2): این استراتژی گذشته‌نگر[2] است. و با اجرای آن, بروز موارد در مقطع زمانی محدود به‌شدت کاهش یافت و بـه‌همین دلیل، دانشگاه‌ها از اجرای آن بسیار استقبال‌کردند. در این دستورالعمل، روش اجری این استراتژی تغییر یافته و و اجرای آن در یک مقطع زمانی توصیه شده است.

استراتژی سوم (S3): این استراتژی نیز گذشتـه‌نگر است؛ و زوج‌هایی را که در زمان ازدواج، به دلیل عدم آغاز غربالگری تالاسمی در منطقه و یا به هر دلیل دیگر آزمایش های شناسایی زوجین در معرض خطر تالاسمی را به انجام نرسانده‌اند پوشش می‌دهد.

تمام استراتژی‌های برنامه همواره مبتنی بر ٦ محور **عملیاتی** است:

١. آموزش
٢. آزمایش‌هـای غربـالگری
٣. آزمایش تشخیص ژنتیک
٤. مشاوره‌ی ژنتیک
٥. مراقبت
٦. تحقیقات

اگرچه تحقیق به‌طور خودکار در محدوده‌ی معین و تعریف‌شده‌ای در نظام مـراقبت وجوددارد و کـار بـررسی داده‌هـایی که در این نظام تولیدشـده و طراحی مناسب آنها بـراساس نتایج مربوط، نظام تحقیقات برنامه تلقی‌می‌شود, ولی بـه‌دلیل آن‌که داده‌هـای مستقیم و مستمر به همه‌ی پرسش‌ها پاسخ نمی‌دهد، به بررسی‌هـای مقطعی بـه‌صورت هم‌زمـان و برحسب ضرورت نیاز است. از سوی دیگر این محور موجب خواهدشد که کارکنان بهداشتی‌درمانی 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 خواهدشد. مرکز مدیریت بیماری‌های غیرواگیر مصمم است که بـا 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 بـا سـرعت و قدرت بیشتر به مـردم ایران تقدیم‌دارد و معتقد است دستورالعمل کنونی تسهیلات بهتری را برای این منظور فراهم آورده‌است.

1. Prospective
٢. Retrospective

اهداف ، راهبردها و فعالیت های پیش بینی شده در برنامه‌ی پیشگیری ازبروز بتا تالاسمی ماژور

هدف کلی

پیشگیری از بروز بتا تالاسمی ماژور.

اهداف اختصاصی

۱. شناسایی زوج های ناقل تالاسمی در سراسر کشور به میزان ۱۰۰٪
۲. مراقبت ویژه زوج های ناقل تالاسمی شناسایی شده واجد شرایط مراقبت، در سراسر کشور به میزان ۱۰۰٪

راهبردهای مربوط به هدف اختصاصی اول:

۱. غربالگری تالاسمی در زوج های متقاضی ازدواج
۲. غربالگری والدین بیماران مبتلای به تالاسمی ماژور جهت شناسایی زوج های واجد شرایط مراقبت ویژه ژنتیک
۳. غربالگری تالاسمی در زوج هایی که قبلا 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 آزمایش های تالاسمی را انجام نداده اند و در حال حاضر باردارمی باشند.

فعالیت‌های مرتبط با راهبرد اول از هدف اختصاصی اول

۱. آموزش تمام کارکنان رده‌های مختلف بهداشتی‌درمانی(پزشک،ماما، کارشناس، کاردان، بهورز، کارکنان آزمایشگاه غربالگری آزمایش‌های تالاسمی پیش از ازدواج در کلیه ی بخش ها اعم از دولتی و یا خصوصی).
۲. اطلاع رسانی و آموزش عمومی، آموزش گروه های در آستانه ی ازدواج، رهبران، اشخاص و گروه های موثر در جامعه، سردفتردارن و عاقدین رسمی و غیررسمی 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)
۳. 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.
٤. ارجاع جهت انجام آزمایش های تکمیلی و تشخیص ژنتیک درصورت نیاز.
۵. ثبت مشخصات کلیه مراجعین جهت انجام آزمایش های پیش از ازدواج به آزمایشگاه ویژه‌ی مشاوره‌ی تالاسمی در دفتر CBC و ثبت مشخصات مراجعین به تیم مشاوره ژنتیک در دفتر ثبت مشخصات مراجعین به تیم مشاوره ژنتیک.
٦. انجام مشاوره‌ی ویژه‌ی تالاسمی توسط تیم مشاوره و تکمیل فرم شماره ۵ و معرفی زوج به مرکز بهداشت شهرستان و مرکزبهداشتی درمانی مربوطه.
۷. تکمیل و ارسال فرم شماره‌ی ٤ به‌منظور اعلام فعالیت مرکز بهداشتی‌درمانی ویژه‌ی مشاوره‌ی تالاسمی.

فعالیت‌های مرتبط با راهبرد دوم از هدف اختصاصی اول

این راهبرد شامل والدین بیماران مبتلا به تالاسمی می باشد.

۱. آموزش تمام کارکنان رده‌های مختلف بهداشتی‌درمانی(پزشک، ماما، کارشناس، کاردان، بهورز، کارکنان آزمایشگاه غربالگری آزمایش‌های تالاسمی پیش از ازدواج، کارکنان بخش تزریق خون در کلیه ی بخش ها اعم از دولتی و یا خصوصی).
۲. اطلاع رسانی و آموزش به والدین بیماران تالاسمی به منظور ترغیب آن ها در جهت اجرای راهبرد دوم
۳. آموزش عموم جامعه و گروه‌های هدف برابر طرح و دستورالعمل مربوط.
٤. ثبت مشخصات والدین بیماران تالاسمی در فرم مربوطه توسط مرکز تزریق خون و تکمیل بقیه ی ستون ها به منظور ارجاع زوجین برای انجام مشاوره استاندارد

۵. انجام مشاوره‌ی ویـژه‌ی تالاسمی توسط تیم مشاوره و تکمیل فرم شماره ۵ و معرفی زوج به مرکـز بهداشـت شهرسـتان و مرکزبهداشـتی درمانی مربوطه.

٦. ارجاع جهت انجام PND(مرحله‌های اول و دوم) با توجه به وضعیت والدین.

۷. ارجاع جهت استفاده از روش‌هـای دائمی پیشگیـری از بـارداری (وازکتومی و توبکتومی) بـا توجه به وضعیت والدین.

فعالیت‌های مرتبط با راهبرد سوم از هدف اختصاصی اول

با توجه به این که سالیانه تعداد قابل تـوجهی از موارد بـروز بیماری تـالاسمی در زوج هایی اتفـاق مـی افتـد کـه بـه هـر دلیل(عـدم شـروع غربالگری در منطقه،عقد غیر ثبتی،برخی گروههای اجتماعی خاص،افراد مهاجر،افراد خارجی مقـیم در کشـور و ...) در زمـان ازدواج آزمـایش های تالاسمی را انجام نداده اند لازم است دانشگاه/ دانشکده‌هـا با در نظر گرفتن طول دوره باروری در منطقـه و محاسـبه میـزان خطـر بـروز بیماری و اثبات مقرون به صرفگی، بـه غربالگری و شناسایی زوج‌های ناقل تالاسمی در این گروه ها اقدام‌نمایند.

افرادی که در این راهبرد واجـد شـرایط غربالگری هستنـد عبـارتند از:

- **زنان بارداری که قبل از شروع غربالگری در شهرستان ازدواج کرده اند.**
- **زنان بارداری که به هر دلیل(عقد غیر ثبتی، برخی گروههای اجتماعی خاص،افراد مهاجر، افراد خارجی مقیم در کشور و ...) هنگام ازدواج آزمایش های تالاسمی را انجام نداده اند.**

زوج‌هـای ذکر شده فوق در صورت داشتن فرزند مبتلا به تالاسمی ماژور نیاز به انجام غربالگری ندارند.

تذکر: بررسی گروههای مشخص شده حداکثر تا پایان سه ماهه اول بارداری باید انجام گردد و جهت شناسایی این افراد لازم است در اولین مراجعه زن باردار سال ازدواج و سابقه انجام آزمایشات تالاسمی سوال شود.

فعالیت ها در این راهبرد به شرح زیر می باشد:

۱. آموزش تمام کارکنان رده‌هـای مختلف بهداشتی(پزشک، کـارشناس، کاردان و بهورز.

۲. اجرای برنامه های آموزشی برای عموم جامعه بابهره گیری از رسانه‌های جمعی.

۳. آموزش رابطین بهداشتی جهت مشارکت در اجرای مطلوب برنامه.

٤. آموزش و جلب مشارکت تمام متخصصان زنـان و زایمان، پزشکان عمومی، ماماهای شاغل در بخـش بهداشـت و سـایر بخـش‌هـا اعـم از دولتی یا خصوصی با همکاری معاونت درمان دانشگاه و اداره‌ی نظام پزشکی ازطریق ارسال متن آموزشی مناسب.

۵. آموزش تمام زنان باردار گروه هدف برنامه که جهت مراقبت‌های بهداشتی به واحدهای بهداشتی مـراجعه‌می‌نماینـد و ارجاع آنها به آزمایشـگاه دارای سـل‌کانتر[1] به‌منظور انجام CBC.

توجه: این فعالیت با مشارکت واحدهای بهداشتی و افـراد آموزش‌دیده در بند ۱ و ٤ انجام‌می‌شـود. بـدیهی اسـت نتیجـه‌ی آزمـایش جهـت تفسیر و ادامه‌ی پیگیری باید به رؤیت پـزشک مراکز بهداشتی‌درمـانی، پزشک مرکز بهداشتی‌درمانی ویژه‌ی مشـاوره‌ی تـالاسمی و یـا افـراد آموزش‌دیده‌ی بند ٤ بـرسد.

٦. درخواست CBC(MCV و MCH) برای تمام زنـان ارجاع‌شـده در فعالیت بند ۵ توسط پزشک مرکـز بهداشـتی‌درمـانی و ارسـال نتیجـه‌ی آزمایش به واحد بهداشتی ارجاع‌دهنده.

۷. پیگیری و ارجاع مـردانی که بـراسـاس فعالیت بنـد ٦ و بـراساس الگوریتم شناسایی زوج‌های ناقل تـالاسمی مزدوج قبل از آغاز برنامه ، نیاز به‌انجام CBC دارند.

۸. درخواست CBC(MCV و MCH) توسط پزشک مرکز بهداشتی‌درمانی بـرای مردانی کـه براسـاس فعالیـت بنـد ۷ ارجـاع‌شـده‌انـد و ارسـال نتیجه‌ی آزمایش به واحد ارجاع‌دهنده.

---

۱. در غربالگری زوجینی که به هر دلیل در زمان ازدواج آزمایش های تالاسمی را انجام نداده اند، ارجاع جهت انجام CBC به هر آزمایشگاهی که دارای دستگاه شمارش‌گر الکترونیکی باشد مانعی ندارد.

۹. ارجاع زوج‌هایی که با توجه به CBC انجام‌شده در آنها و براساس الگوریتم شناسایی زوج‌های ناقل تالاسمی در قالب استراتژی سوم نیازمند ارجاع به مرکز بهداشتی‌درمانی ویژه‌ی مشاوره‌ی تالاسمی می باشند(سوابق آزمایش‌های انجام‌شده هنگام ارجاع ضمیمه‌شود).
۱۰. ثبت مشخصات مراجعه‌کنندگان به مرکز بهداشتی‌درمانی ویژه‌ی مشاوره‌ی تالاسمی در دفترثبت مراجعین تیم مشاوره.
۱۱. ادامه‌ی آزمایش‌ها براساس الگوریتم کشوری شناسایی زوج‌های ناقل تالاسمی با درخواست پزشک تیم مشاوره.
۱۲. تکمیل فرم شماره‌ی ۵ برای زوج های ناقل/مشکوک پرخطر تالاسمی و ارسال فرم به مرکز بهداشت شهرستان جهت معرفی به تیم مراقبت.

به‌طور کلی فرم شماره‌ی ۵ به دو دلیل تکمیل و ارسال‌می‌شود:

- معرفی زوجین نیازمند مراقبت ویژه.
- اعلام عدم پیگیری و مراقبت زوج‌های ناقل/ مشکوک پرخطر تالاسمی به هر دلیل.

تبصره‌ی ۱: متخصصان زنان و زایمان، پزشکان عمومی و ماماهای آموزش دیده براساس فعالیت بند ٤ می‌توانند ضمن آموزش مستقیم و ارائه‌ی متن آموزشی به زوج‌های هدف در راهبرد سوم، آنها را به نزدیک‌ترین واحد بهداشتی محل سکونت زوج‌ها ارجاع‌نموده و یا درصورت تمایل, تمام فعالیت‌های بندهای ٦، ۷ و ۸ را انجام‌دهند و درصورت نیاز «براساس بند ۹» نسبت به ارجاع زوج‌ها به مرکز بهداشتی‌درمانی ویژه‌ی مشاوره‌ی تالاسمی اقدام‌نمایند.پس از مراجعه زوجین لازم است مرکز مشاوره ژنتیک پسخوراند مناسب را به پزشک ارجاع دهنده زوج، ارسال نماید.توصیه‌می‌شود دانشگاه‌ها ترتیبی دهند تا از پزشکانی که در این راستا همکاری مناسب دارند قدردانی گردد.

تبصره‌ی ۲: درصورت مراجعه زنان باردار که قبلا در زمان ازدواجشان، به هر دلیلی آزمایشات تالاسمی را انجام نداده باشند، باید بی‌درنگ و در اسرع وقت باید اقدام‌های مورد نیاز براساس بندهای ۱۲-۶ انجام‌شود.

با توجه به برنامه‌ی جاری مراقبت از زنان باردار، درصورتی 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.

راهبردهای مربوط به هدف اختصاصی دوم (مراقبت ویژه زوج های ناقل تالاسمی شناسایی شده واجد شرایط مراقبت، در سراسر کشور به میزان ۱۰۰٪):

۱. تقویت انجام مراقبت ویژه تنظیم خانواده زوج های ناقل/ مشکوک پر خطر تالاسمی
۲. تلاش در جهت انجام آزمایش های مرحله اول تشخیص تالاسمی پیش از تولد(PND1)
۳. تلاش در جهت انجام به هنگام آزمایش های مرحله دوم تشخیص تالاسمی پیش از تولد(PND2)

فعالیت‌های مرتبط با راهبرد اول از هدف اختصاصی دوم

۱. آموزش تمام کارکنان رده‌های مختلف بهداشتی‌درمانی(پزشک،ماما، کارشناس، کاردان، بهورز).
۲. آموزش زوجین ناقل/پرخطر تالاسمی.
۳. دعوت از زوجین ناقل/مشکوک پرخطر تالاسمی واجد شرایط مراقبت پس از دریافت فرم شماره ۵ و انجام مشاوره استاندارد درخصوص روش های مطمئن پیشگیری از بارداری.
٤. مشخص کردن زوجین ناقل تالاسمی در پرونده خانوار (درج عبارت "زوج ناقل/مشکوک پرخطر تالاسمی" در ستون ملاحظات) در خانه های بهداشت و پایگاه های بهداشتی جهت انجام مراقبت ویژه.
۵. مشخص کردن زوجین ناقل تالاسمی در دفتر مراقبت ممتد تنظیم خانواده خانه بهداشت/پایگاه بهداشتی (با درج دو ستاره قرمز و ثبت عبارت "زوج ناقل/مشکوک پرخطر تالاسمی" در ستون ملاحظات) جهت انجام مراقبت ویژه.
٦. ترغیب جهت استفاده از روش های دائمی پیشگیری از بارداری(وازکتومی و توبکتومی)در زوج هایی که دارای فرزند سالم بوده و تمایل به داشتن فرزند دیگر ندارند.
۷. آموزش در خصوص روش پیشگیری از بارداری مطمئن انتخاب شده توسط زوجین.
۸. ثبت وضعیت استفاده از روش های پیشگیری از بارداری بصورت فصلی در فرم شماره ٦.

در صورتی که زوجی در طول یک فصل بیش از یک روش پیشگیری از بارداری استفاده نماید ، در فرم شماره ۶ روشی که در آخرین روز فصل استفاده شده است گزارش می گردد.

۹. اعلام قطع پیگیری زوجین در صورت استفاده از روش های پیشگیری از بارداری دائمی پس از رویت مستندات مبنی بر انجام توبکتومی یا وازکتومی.
۱۰. توجیه زوج در خصوص اهمیت اعلام سریع بارداری در زمان وقوع بارداری برای انجام مراقبت های ویژه.
۱۱. اعلام مکتوب مهاجرت و آدرس دقیق محل سکونت جدید زوجین به سطح بالاتر و ثبت مشخصات زوج در فرم شماره ٦ جهت اعلام به تیم مراقبت محل سکونت جدید جهت پیگیری و مراقبت های لازم.

فعالیت‌های مرتبط با راهبرد دوم از هدف اختصاصی دوم

۱. آموزش تمام کارکنان رده‌های مختلف بهداشتی‌درمانی(پزشک،ماما، کارشناس، کاردان، بهورز).
۲. آموزش زوجین ناقل/مشکوک پرخطر تالاسمی.
۳. دعوت از زوجین پس از دریافت فرم شماره ۵ و آموزش در خصوص اهمیت انجام به هنگام PND_1 قبل از اولین بارداری.
٤. ترغیب زوجین شناسایی شده در استراتژی دوم و سوم به استفاده از روش های پیشگیری از بارداری دائمی(مواردی که فرزند سالم داشته و تمایل به داشتن فرزند دیگر ندارند).
۵. ترغیب زوجین جهت برخورداری از خدمات بیمه برای کاهش هزینه های انجام آزمایش های ژنتیک.
٦. ارجاع زوجین به مرکز مشاوره ژنتیک شهرستان جهت انجام هماهنگی های لازم با آزمایشگاه ژنتیک برای انجام PND_1.
۷. پیگیری و آموزش زوجینی که به هر دلیل جهت انجام PND_1 مراجعه نکرده اند.
۸. درج تاریخ انجام PND_1 در فرم شماره ٦ بصورت فصلی.
۹. ثبت علت عدم انجام PND_1 در فرم شماره ٦ بصورت فصلی در زوجینی که این آزمایش ها را انجام نداده اند.
۱۰. مشخص کردن زوجین ناقل تالاسمی در پرونده خانوار (درج عبارت "زوج ناقل/مشکوک پرخطر تالاسمی" در ستون ملاحظات) در خانه های بهداشت و پایگاه های بهداشتی جهت انجام مراقبت ویژه.
۱۱. مشخص کردن زوجین ناقل تالاسمی در دفتر مراقبت ممتد تنظیم خانواده خانه بهداشت/پایگاه بهداشتی (با درج دو ستاره قرمز و ثبت عبارت "زوج ناقل/مشکوک پرخطر تالاسمی" در ستون ملاحظات) جهت انجام مراقبت ویژه.

فعالیت‌های مرتبط با راهبرد سوم از هدف اختصاصی دوم

۱. آموزش تمام کارکنان رده‌های مختلف بهداشتی‌درمانی(پزشک،ماما، کارشناس، کاردان، بهورز).
۲. آموزش زوجین ناقل/پرخطر تالاسمی.
۳. دعوت از زوجین پس از دریافت فرم شماره ۵ و آموزش در خصوص اهمیت انجام به هنگام آزمایش های تشخیص پیش از تولد.
٤. ترغیب زوجین جهت برخورداری از خدمات بیمه برای کاهش هزینه های انجام آزمایش های ژنتیک.
۵. توجیه زوج در خصوص اهمیت اعلام سریع بارداری در زمان وقوع بارداری برای انجام مراقبت های ویژه.
٦. ارجاع زوجین باردار به مرکز مشاوره ژنتیک شهرستان جهت انجام هماهنگی های لازم با آزمایشگاه ژنتیک برای انجام PND_2.
۷. پیگیری و آموزش زوجینی که به هر دلیل جهت انجام PND_2 مراجعه نکرده اند.
۸. پیگیری جهت اطمینان از مراجعه زوجین ارجاع شده به آزمایشگاه ژنتیک.
۹. پیگیری نتیجه انجام PND_2 از طریق مرکز مشاوره ژنتیک.
۱۰. ادامه مراقبت بارداری برای موارد دارای جنین سالم یا تالاسمی مینور.
۱۱. پیگیری تا حصول اطمینان برای موارد نیازمند سقط جنین به علت ابتلای جنین به تالاسمی ماژور.
۱۲. درج تاریخ انجام PND_2 در فرم شماره ٦.
۱۳. درج نتیجه بارداری در فرم شماره ٦.

شرح وظایف

مرکز مدیریت بیماری‌ها ـ اداره‌ی ژنتیک

اداره‌ی ژنتیک مسئول اصلی تدوین و اجرای برنامه‌های پیشگیری از بیماری‌های ژنتیک در سطح کشور است که درحال 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. فراهم‌نمودن تمام امکانات لازم جهت اجرای استاندارد برنامه اعم از پیش‌بینی، تخصیص و ارسال بودجه‌ی مورد نیاز جهت اجرای برنامه.

۳. تشکیل شورای کشوری پیشگیری از بیماری‌های ژنتیک متشکل از: نمایندگان ثابت و فعال از معاون درمان، معاون تحقیقات و فن‌آوری، و رئیس مرکز مدیریت بیماری‌ها ، رئیس اداره‌ی ژنتیک، مدیران کل، رؤسای اداره‌ها و دفاتر آزمایشگاه مرجع سلامت، آموزش بهداشت، سلامت جمعیت و 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 درصورت 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 ... .

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

٤. پیشنهاد اعضای شورا به معاون بهداشت و پیگیری صدور ابلاغ.

۵. تشکیل گروه‌های فنی: شورای کشوری پیشگیری از بیماری‌های ژنتیک از ٦ گروه فنی تشکیل‌شده که عبارتند از:

- آزمایشگاه‌های غربالگری
- تشخیص ژنتیک و تشخیص 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 خواهندداد. درضمن با توجه به صلاحدید اداره‌ی ژنتیک، بنا به ضرورت از استادان مطلع و از کارشناسان ستادی دانشگاه‌ها جهت شرکت در جلسه‌ها دعوت خواهدشد.

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 تشکیل‌شده‌اند.

٦. انجام هماهنگی‌های درون‌بخشی به‌منظور:

- ارتقای دانش و مهارت پرسنل مسئول انجام آزمایش‌های تالاسمی ازطریق کنترل کیفی مستمر؛
- ارتقای کیفیت انجام آزمایش‌های تالاسمی ازطریق 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 دردست 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 برنامه های 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.
۱٤. برگزاری گردهمایی‌های علمی سالانه جهت هماتولوژیست های منتخب برنامه.
۱۵. رتبه‌بندی و اعلام سالانه‌ی دانشگاه‌های برتر با استفاده از تمام شاخص‌ها و چک‌لیست‌های برنامه.
۱٦. تعیین و اعلام سالانه‌ی مراکز دانشگاهی نمونه ازنظر 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 دستورالعمل‌ها به اعضای شورای کشوری پیشگیری از بیماری‌های ژنتیک.
۱۹. 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 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؛
   - مدیریت مالی ، جذب و تخصیص بودجه‌ی مورد نیاز جهت اجرای برنامه.
۲. تشکیل شورای دانشگاهی پیشگیری از بیماری‌های ژنتیک متشکل از: معاونین امور بهداشتی، درمان، دارو و پژوهشی دانشگاه/ دانشکده‌ی علوم پزشکی، مدیران گروه پیشگیری و مبارزه با بیماری‌ها، سلامت جمعیت و خانواده،ارتباطات و آموزش بهداشت، بهداشت جوانان و مدارس، گسترش شبکه و کارشناس مسئول بیماری‌های غیرواگیر، کارشناس برنامه‌ی تالاسمی، مدیر درمان، کارشناس بیماری‌های خاص، کارشناس مسئول امور آزمایشگاه‌ها، هماتولوژیست منتخب برنامه 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 بخشی و بین بخشی و ایجاد بستر مناسب جهت اجرای استاندارد برنامه تشکیل می‌شود.

در هر استان لازم است یک هماتولوژیست بعنوان هماتولوژیست منتخب برنامه جهت انجام مشاوره تخصصی حضوری/غیرحضوری انتخاب گردد.در صورت عدم وجود هماتولوژیست در سطح دانشگاه می توان از بین فوق تخصص/متخصصین داخلی یا اطفال برتر در سطح دانشگاه، فوق تخصص/متخصص منتخب برنامه را جهت انجام مشاوره های تخصصی انتخاب نمود.

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

شورای دانشگاهی پیشگیری از بیماری‌های ژنتیک علاوه‌بر جلسه‌ی سالانه ممکن‌است برحسب ضرورت و موضوع خاص در قالب گروه فنی تشکیل جلسه دهند و بر این اساس شورای دانشگاهی فوق متشکل از ٦ 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 انتخاب‌می‌شوند. بنابراین در جلسه‌های گروه‌های فنی دانشگاهی فقط اعضای مرتبط دعوت‌می‌شوند.

٤. انجام هماهنگی‌های درون‌بخشی به‌منظور:
   - ارتقای آگاهی کارکنان بخش تزریق خون ازطریق برگزاری جلسه‌های توجیهی و آموزشی با همکاری معاونت درمان و دارو؛
   - اعلام سالانه‌ی کل موارد بیماری تالاسمی* و بیماران فوت‌شده* (ازطریق مرکز تزریق خون)؛
   - اعلام موارد جدید بیماری* ؛
   - ارتقای آگاهی کارکنان آزمایشگاه‌های ویژه‌ی آزمایش‌های تالاسمی(برابر طرح و دستورالعمل مربوط)؛
   - تکمیل چک‌لیست آزمایشگاه مسئول انجام آزمایش‌های تالاسمی و تجهیز و استاندارد سازی مراکز آزمایشگاهی؛
   - پیگیری جهت راه‌اندازی آزمایشگاه‌های تشخیص ژنتیک و PND، بررسی زنجیره‌های گلوبین(درصورت نیاز)؛
٥. آموزش کارشناسان برنامه‌ی تالاسمی و اعضای تیم مشاوره‌ی شهرستان‌های تحت پوشش برابر طرح و دستورالعمل مربوط.
٦. تکثیر و ارسال جزوه‌های مورد نیاز برنامه‌ی پیشگیری از بروز موارد جدید بتا تالاسمی ماژور.
٧. نظارت و پایش شهرستان‌ها، ارائه‌ی پس‌خوراند و تهیه و تحویل گزارش به مدیران ارشد.
٨. گردآوری اطلاعات، تجزیه و تحلیل، تفسیر و انتشار آن در قالب گزارش وضعیت موجود برنامه.
٩. انجام تحقیقات مورد نیاز برنامه.
١٠. مهیا نمودن شرایط لازم برای مشاوره تلفنی پزشک مرکز مشاور ه با هماتولوژیست منتخب برنامه در خصوص شرایط برخی از زوجین مشکوک به تالاسمی با صلاحدید پزشک مشاور.
١١. تشکیل جلسه‌های توجیهی برای تیم مشاوره ژنتیک با حضور هماتولوژیست منتخب برنامه.
١٢. رتبه‌بندی و اعلام سالانه‌ی مراکز بهداشت شهرستان برتر در اجرای استاندارد برنامه با استفاده از شاخص‌ها و چک‌لیست‌های مربوط.
١٣. انتخاب مرکز بهداشت نمونه ازنظر اجرای استاندارد برنامه‌ی تالاسمی در سطح دانشگاه/ دانشکده به‌منظور توجیه و آموزش کوتاه‌مدت کارشناسان برنامه و اعضای تیم مشاوری ویژه‌ی تالاسمی.
١٤. اعزام کارشناسان جدید برنامه جهت توجیه و آموزش کوتاه مدت به مراکز دانشگاهی نمونه با هماهنگی مرکز مدیریت بیماری‌ها.
١٥. بایگانی و نگهداری تمام کتاب‌ها، جزوه‌ها، دستورالعمل‌ها و نامه‌های مدیریتی دریافتی در آرشیو قسمت مربوط.
١٦. گردآوری نقطه‌نظر، پیشنهادات در سطح دانشگاه و انعکاس به مرکز مدیریت بیماری‌ها و پیگیری تا دریافت پاسخ مناسب.
١٧. اعلام موارد مهاجرت زوج‌های ناقل / مشکوک پرخطر تالاسمی به خارج از منطقه‌ی تحت پوشش دانشگاه/ دانشکده به معاونت بهداشتی دانشگاه مقصد و ارسال گزارش‌های جابجایی زوجین ناقل/مشکوک پرخطر تالاسمی دریافت‌شده از سایر دانشگاه‌ها، به مرکز بهداشت شهرستان مربوطه.
١٨. انجام هماهنگی های لازم جهت تعیین آزمایشگاه/آزمایشگاه های مرجع(دولتی و/یا خصوصی) برای انجام آزمایش های تکمیلی مورد نیاز در برنامه(فریتین و الکتروفورز) و ایجاد شرایط لازم برای ارسال نمونه از آزمایشگاه های غربالگری شهرستانها به آزمایشگاه/ آزمایشگاه های مذکور.
١٩. ارسال به‌موقع تمام فرم‌ها و اطلاعات مورد نیاز به مرکز مدیریت بیماری‌ها.

توجه: بر اساس تغییرات به عمل آمده در این نسخه از دستورالعمل، زوجین ناقل قطعی که از میان زوجین کم خطر تشخیص داده می-شوند طبق شیوه‌نامه «بررسی زوجین کم خطر» -که ضمیمه این نسخه دستورالعمل می‌باشد- به ستاد وزارت بهداشت گزارش شوند.

* شامل بیماران تالاسمی ماژور و اینترمدیا(حداقل ٢-١ بار در سال تزریق خون می‌نمایند) می‌شود.بیماران تالاسمی اینترمدیا حداقل ٢-١ بار در سال تزریق خون می‌نمایند.

مرکز بهداشت شهرستان

مرکز بهداشت شهرستان نقش اصلی و مهمی در اجرای برنامه های ژنتیک از جمله تالاسمی به‌عهده دارد. هماهنگی، هدایت، آموزش، نظارت و پایش برنامه از وظایف این مرکز است. اجرای مطلوب و صحیح برنامه در شهرستان نیز به‌عهده‌ی واحد 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، مسئولین واحدهای پیشگیری و مبارزه با بیماری‌ها، سلامت جمعیت و خانواده ، ارتباطات وآموزش بهداشت، بهداشت جوانان و 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 درصورت 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 بخشی 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(سل‌کانتر، 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* ؛
  - اعلام سالانه‌ی کل موارد بتا تالاسمی ماژور*؛
  - اعلام سالانه‌ی کل موارد فوت بتا تالاسمی ماژور*؛
  - راهنمایی و ارجاع والدین بیماران* به مرکز بهداشتی‌درمانی مشاوره‌ی ویژه‌ی تالاسمی ؛
  - بایگانی تمامی فرم های مرتبط در پوشه‌ی جداگانه. دقت در صحت و حسن اجرای موارد فوق به‌عهده‌ی سرپرستار/ مسئول بخش تزریق خون است.

٤. انجام مکاتبه با پزشکی قانونی استان جهت تسهیل در سقط قانونی جنین تالاسمی ماژور در زمان مشخص شده.

۵. اعلام اسامی و نشانی مراکز بهداشتی‌درمانی ویژه‌ی مشاوره‌ی تالاسمی و آزمایشگاه‌های مورد تأیید[1] جهت انجام آزمایش‌های تالاسمی هنگام ازدواج به اداره‌ی ثبت اسناد و املاک شهرستان.

٦. انجام فعالیت‌های آموزشی مرتبط با کارکنان بهداشتی‌درمانی ازجمله:

- آموزش و توجیه دستورالعمل برنامه‌ی پیشگیری از بروز بتا تالاسمی ماژور جهت همکاران در مراکز بهداشتی‌درمانی (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.

۷. تعیین مرکز بهداشتی‌درمانی ویژه‌ی مشاوره‌ی تالاسمی و صدور ابلاغ جهت اعضای تیم مشاوره‌ی تالاسمی.

۸. تعیین و ابقای پزشک موقت و مطلع در تیم مشاوره درصورت تقاضای مرخصی از سوی پزشک مشاوره‌ی تالاسمی.

۹. معرفی و اعلام نشانی مرکز بهداشتی‌درمانی ویژه‌ی مشاوره‌ی تالاسمی به مراکز بهداشتی‌درمانی شهری و روستایی تحت پوشش.

۱۰. نظارت بر اجرای صحیح برنامه.

۱۱. نظارت و پایش مستمر عملکرد سطوح محیطی توسط چک لیست‌های مربوط و ارائه‌ی پس‌خوراند.

۱۲. تکمیل فرم بررسی اپیدمیولوژیک بروز تالاسمی ماژور و ارسال آن به معاونت بهداشتی دانشگاه/ دانشکده.

---

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

۱. بدیهی است هرگونه تغییر در نشانی یا اسامی باید بصورت فوری به معاونت بهداشتی دانشگاه و اداره‌ی ثبت اسناد و املاک شهرستان اعلام‌شود.

۱۳. اعلام مهاجرت زوج‌های ناقل/ مشکوک پرخطر تالاسمی.

- **برای اعلام مهاجرت زوج ناقل/ مشکوک پرخطر تالاسمی به شهرستان خارج از محدوده دانشگاه ، به همراه نامه گزارش مهاجرت،پرونده زوجین نیز در داخل پاکت قرار داده شده و به معاونت بهداشتی دانشگاه ارسال می‌گردد.**
  (نیازی به ارسال محرمانه مکاتبات و پرونده نیست)

- **برای اعلام مهاجرت زوج ناقل/ مشکوک پرخطر تالاسمی به شهرستان دیگر در محدوده دانشگاه ، به همراه نامه گزارش مهاجرت،پرونده زوجین نیز در داخل پاکت قرار داده شده و به شهرستان مقصد ارسال شده و رونوشت نامه به معاونت بهداشتی دانشگاه ارسال می‌گردد.**

۱٤. ارسال فرم شماره‌ی ۵ دریافت‌شده از مرکز بهداشتی‌درمانی ویژه‌ی مشاوره‌ی تالاسمی، به مرکز بهداشتی‌درمانی مربوطه جهت

تذکر: درصورتی که زوجین ساکن شهرستان دیگری در استان باشند، فرم شماره ۵ به شهرستان مربوطه ارسال می گردد و رونوشت نامه به معاونت بهداشتی دانشگاه/ دانشکده ارسال می شود.

تذکر: درصورتی که زوجین ساکن شهرستان دیگری در سایر استان ها باشند، فرم شماره ۵ از طریق مرکز بهداشت شهرستان به معاونت بهداشتی دانشگاه/ دانشکده ارسال شده و معاونت بهداشتی دانشگاه/ دانشکده نیز فرم مذکور را به معاونت بهداشتی دانشگاه/ دانشکده مقصد ارسال می نماید.

انجام پیگیری‌های لازم.

۱۵. جمع‌بندی و ارسال به‌موقع فرم‌های شماره‌ی ٤ و ٦ به معاونت بهداشتی دانشگاه/ دانشکده.

۱٦. مقایسه مراکز بهداشتی درمانی بر اساس شاخص های برنامه و رتبه بندی آنها جهت تشویق مراکز فعال و رفع مشکلات موجود در مراکز دارای عملکرد ضعیف.

۱۷. معرفی والدین بیماران تالاسمی شناسایی شده جدید بر اساس فرم شماره ۹ ، به تیم مشاوره ژنتیک و مرکز بهداشتی درمانی مربوطه.

۱۸. پیگیری موارد عدم مراجعه بیش از سه ماه در زوج‌های ناقل/ مشکوک پرخطر شناسایی شده در استراتژی سوم اعلام شده توسط تیم مشاوره. **این پیگیری ازطریق مکاتبه‌ی اداری و یا به صورت تلفنی و با مشارکت مراکز بهداشتی‌درمانی انجام‌می‌شود.**

۱۹. مدیریت ، هماهنگی و اجرای فعالیت‌های آموزشی مرتبط با گروه‌های هدف.

۲۰. انجام تحقیقات مورد نیاز برنامه مطابق دستورالعمل.

۲۱. گردآوری ، تجزیه و تحلیل، تفسیر و انتشاراطلاعات در قالب وضعیت موجود اجرای برنامه تالاسمی در شهرستان و ارائه‌ی یک نسخه به معاونت بهداشتی دانشگاه/ دانشکده.

۲۲. مدیریت و بررسی اطلاعات وارد شده در پورتال اداره ژنتیک.

۲۳. بایگانی و نگهداری تمام کتاب‌ها، جزوه‌ها، دستورالعمل‌ها و نامه‌های مدیریتی در آرشیو قسمت مربوطه(مشاوره، آزمایشگاه و ...).

۲٤. گردآوری نقطه‌نظر، پیشنهادات و انتقادات در سطح شهرستان و انعکاس به معاونت بهداشتی دانشگاه/ دانشکده و پیگیری تا دریافت پاسخ مناسب.

آزمایشگاه ویژه‌ی آزمایش‌های تالاسمی(آزمایشگاه‌های غربالگری)

در هر شهرستان یکی از آزمایشگاه‌های مراکز بهداشتی‌درمانی جهت انجام آزمایش‌های تالاسمی مجهزشده و به‌عنوان آزمایشگاه ویژه‌ی تالاسمی انتخاب‌می‌شود. ترجیحاً پیشنهادمی‌شود آزمایش‌های تالاسمی در آزمایشگاهی که مسئول انجام سایر آزمایش‌های قبل از ازدواج است انجام‌شود.

درصورتی 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) استفاده‌کند.

درصورت استفاده از هر یک از آزمایشگاه‌ها باید هماهنگی با بخش‌های فوق به‌نحوی به‌عمل آید که کنترل کیفی آزمایش‌ها مورد توجه قرار گرفته و اجرا گردد. همچنین باید آزمایشگاهی انتخاب‌شود که از هر حیث قابلیت انجام آزمایش های تالاسمی را داشته و رعایت فاصله‌ی آزمایشگاه تا مرکز بهداشتی‌درمانی ویژه‌ی مشاوره‌ی تالاسمی مورد توجه قرارگیرد.

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

متقاضیان ازدواج از نقاط شهری و روستایی پس از دریافت معرفی‌نامه از دفاتر رسمی ثبت ازدواج به آزمایشگاه غربالگری مراجعه‌می‌کنند. آزمایشگاه مذکور باید علاوه‌بر انجام آزمایش‌های معمول ازدواج، آزمایش مربوط به شناسایی افراد ناقل تالاسمی(بتا تالاسمی مینور) را براساس الگوریتم کشوری آزمایش‌های تالاسمی به‌عمل آورده و نتایج آزمایش‌های درخواستی را در دفتر ثبت **CBC** وارد نماید.

در شهرستانهایی که میزان بار مراجعه به آزمایشگاه بالا باشد می توان با توجه به شرایط شهرستان به یکی از دو روش زیر اقدام کرد:

1. **افزایش تعداد پرسنل آزمایشگاه غربالگری**
2. **ایجاد مرکز غربالگری شماره ۲ در سطح شهرستان**

وظایف کارکنان آزمایشگاه ویژه‌ی آزمایش‌های تالاسمی

۱. ثبت مشخصات و نتایج آزمایش‌های تالاسمی تمام متقاضیان ازدواج مراجعه‌کننده به آزمایشگاه در دفتر ثبت CBC .

۲. رؤیت دقیق معرفی‌نامه‌ی عکس‌دار و ممهور به مهر برجسته دفاتر عقد و اطمینان از تطبیق عکس‌ها قبل از انجام نمونه گیری.

تذکر۱ : درصورتی که متقاضیان ازدواج معرفی‌نامه از دفاتر رسمی ثبت ازدواج نداشته‌باشند، فقط با درخواست عکس دار و ممهور به مهر تیم مشاوره‌ی ژنتیک و با ارائه‌ی شناسنامه یا کارت شناسایی معتبر عکس‌دار می‌توان جهت انجام آزمایش اقدام‌کرد و زوجین فاقد معرفی یا درخواست، به هیچ وجه نباید پذیرش گردند.

تذکر۲ : معرفی نامه های ارسالی از دفاتر رسمی ثبت ازدواج یا تیم مشاوره ژنتیک که فاقد عکس ممهور شده زوجین هستند به هیچ وجه در آزمایشگاه قابل قبول نمی باشند.

۳. انجام آزمایش برای تمام متقاضیان ازدواج بر اساس الگوریتم کشوری آزمایش‌های تالاسمی.

تبصره: انجام آزمایش‌های مراحل اول تا سوم الگوریتم کشوری تشخیص تالاسمی در متقاضیان ازدواج که دارای معرفی نامه از دفاتر رسمی ازدواج می باشند توسط آزمایشگاه و بدون درخواست پزشک مسئول مشاوره‌ی تالاسمی انجام‌گیرد.

٤. خودداری از هرگونه اظهارنظر و یا تفسیر آزمایش برای متقاضیان ازدواج، پس از انجام آزمایش‌های تالاسمی.

نتایج آزمایش های زوجین بایستی توسط پرسنل آزمایشگاه به تیم مشاوره ژنتیک تحویل داده شده و از تحویل آن به زوجین جداً خودداری گردد.

۵. انجام آزمایش‌های زوجین مشکوک به تالاسمی ارجاعی در قالب استراتژی سوم براساس درخواست پزشک مسئول مشاوره.

٦. انجام اقدامات لازم در راستای کنترل کیفی آزمایش‌های تالاسمی برابر طرح و دستورالعمل ابلاغی.

۷. اعلام آمار فصلی کل متقاضیان ازدواج به تیم مشاوره‌ی ویژه‌ی تالاسمی.

۸. ایجاد تعامل مطلوب با تیم مشاوره ژنتیک.

۹. بایگانی و نگهداری تمام کتاب‌ها، جزوه‌ها، دستورالعمل‌ها و نامه‌های مدیریتی دریافتی در آرشیو آزمایشگاه.

۱۰. بایگانی و نگهداری دفتر ثبت CBC داوطلبین ازدواج به مدت ۳۰ سال .

۱۱. 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.

۱۲. دریافت نتیجه آزمایش های تکمیلی از آزمایشگاه منتخب و تحویل آن به تیم مشاوره ژنتیک.

۱۳. تهیه نمونه‌های لازم جهت انجام آزمایش‌های مرحله‌ی اول PND (تعیین موتاسیون) و ارسال به آزمایشگاه ژنتیک به منظور اجتناب از ارجاع افراد به آزمایشگاه‌های ژنتیک.

آزمـایشـگاه بایـد نمونـه‌ی لازم را بـرحسب درخـواست پـزشک تیـم مشـاوره‌ی شهرستان و برابر ضوابط تعیین‌شده توسط آزمایشگاه ژنتیک تهیه نموده و جهت آزمـایش به‌همراه فرم شماره‌ی ۳ برنامه‌ی شبکه‌ی خدمات آزمایشگاهی ژنتیک و تشخیص پیش از تولد به آزمـایشگاه ارسال نماید.

مرکز بهداشتی‌درمانی ویژه‌ی مشاوره‌ی ژنتیک

رئیس مـرکـز بهداشت شهرستـان بایـد یکی از مراکـز بهداشتی‌درمانی موجود ، ترجیحاً نزدیک‌ترین مرکز بهداشتی‌درمانی بـه آزمایشگاه ویژه‌ی آزمایش‌های تالاسمی را بـه‌عنوان مرکز بهداشتی‌درمانی ویژه‌ی مشاوره‌ی ژنتیک انتخاب‌نماید تا ضمن ارائه‌ی خدمات بهداشتی‌درمانی به جمعیت تحت پـوشش، مسئـولیت مشاوره‌ی ویـژه برای زوج‌هـای ناقل تالاسمی شناسایی‌شده‌ی آن شهرستان را به‌عهده گیرد.

شرایط مرکز بهداشتی درمانی ویژه مشاوره ژنتیک

برای اجرای مطلوب برنامه های ژنتیک در شهرستان لازم است مرکز مشاوره ژنتیک شرایط زیر را دارا باشد:

- به لحاظ دسترسی مردم در نقطه مناسبی از شهر قرار گرفته باشد.
- تاحد امکان به آزمایشگاه تالاسمی نزدیک باشد.
- جهت تسهیل و ایجاد ارتباط مطلوب، اتاق پزشک و کارشناس/کاردان تیم مشاوره تا حد امکان مجاور هم باشد.
- مجهز به خط تلفن مستقیم و دستگاه دورنگار باشد.
- مجهز به سیستم کامل رایانه به همراه اسپیکر باشد.
- مجهز به خط پرسرعت اینترنت (ADSL) باشد.
- دفاتر و فرم های لازم درمرکز موجود باشد.
- دارای مهر ویژه مرکز مشاوره ژنتیک باشد.
- تجهیزات ، لوازم و فضای مناسب برای بایگانی مطلوب آمار ، مستندات و پرونده ها وجود داشته باشد.

شرایط اتاق مشاوره ژنتیک

- پوستر و مواد آموزشی بر روی دیوار نصب نباشد.
- دارای نور کافی و تهویه مناسب باشد.
- مساحت اتاق به اندازه ای انتخاب گردد که تجهیزات لازم به راحتی مستقر شده و فضای کافی برای حضور افراد فراهم باشد.
- صندلی راحت و مناسب برای حداقل هشت نفر در داخل اتاق موجود باشد.
- وسایل اضافی در داخل اتاق وجود نداشته باشد.
- چیدمان اتاق و صندلی ها منطبق با شرایط مشاوره استاندارد باشد.

تیم مشاوره

مشاوره‌ی ویژه‌ی تالاسمی کاملا متمایز از آموزش‌هـای عمومی و راهنمایی هنگام ازدواج اسـت. مشـاوره ژنتیـک زیـر سـاخت تمـامی فعالیـت هـای پیشگیری و مبارزه با بیماری ها است و به‌همین دلیل بایـد توسط تیم مشاوره زنتیک انجام‌شود.

این تیم متشکل از یک پزشک به‌عنوان پزشک مشاور و یک کارشناس/کاردان(ترجیحاً از رشته‌های بهداشتی، روانشناسی، پرستاری یا مامایی) می باشد.

این تیم باید آموزش‌های لازم را به‌صورت حضوری و غیرحضوری سپری نماید. اعضای تیم مشاوره، علاوه‌بـر کـار روزانه در مرکز بهداشـتی‌درمـانی، به‌عنوان پزشک و کارشناس مشاوره، فعالیت‌های مربـوط به مشاوره‌ی ویـژه‌ی تالاسمی را ارائه می‌دهند.

تعداد اعضای تیم مشاوره در شهرستان بایستی متناسب با تعداد مراجعین و جمعیت منطقه تحت پوشش تعیین گردد.

درصورت بالا بودن بار مراجعه مرکز بهداشتی‌درمانی وبژه مشاوره ژنتیک و یا بالا بودن بار مراجعه به تیم مشاوره در حدی که موجب خدشه به کیفیت مشاوره شود، به پیشنهاد کارشناس ژنتیک شهرستان و موافقت رئیس مرکز بهداشت شهرستان، یک یا هر دو عضو تیم مشاوره، مستقل از کارکنان مرکز بهداشتی‌درمانی فقط مسئولیت مشاوره‌ی ویژه‌ی تالاسمی را به‌عهده می‌گیرند. تحت هر یک از این شرایط ثابت‌بودن این افراد حداقل برای مدت ۲ سال از اهمیت ویژه برخوردار است.

شرایط پزشک مشاور ژنتیک شهرستان

- پزشک عمومی ترجیحاً استخدام رسمی.
- علاقمند به موضوعات ژنتیک و مشاوره.
- دارای مهارت لازم در برقراری ارتباط مطلوب با مراجعه کنندگان.
- شرکت در آموزش های مقدماتی استان(درصورت ضرورت).
- شرکت در دوره های آموزشی و بازآموزی استانی.
- شرکت در دوره ها و آزمون های آموزشی و بازآموزی کشوری.
- دارای تعهد حداقل دو ساله برای فعالیت در تیم مشاوره ژنتیک.

شرایط کارشناس/کاردان مشاور ژنتیک شهرستان

- کارشناس/کاردان در رشته های بهداشتی خصوصا بهداشت عمومی ، پرستاری،مامایی و ...
- استخدام رسمی.
- علاقمند به موضوعات ژنتیک و مشاوره.
- دارای مهارت لازم در برقراری ارتباط مطلوب با مراجعه کنندگان.
- آشنا به آداب و رسوم و فرهنگ منطقه.
- شرکت در آموزش های مقدماتی استان(درصورت ضرورت).
- شرکت در دوره های آموزشی و بازآموزی استانی.

وظایف تیم مشاوره

۱. تفسیر آزمایش‌های تالاسمی در زوج‌های متقاضی ازدواج و زوج‌های ارجاع‌شده در قالب استراتژی سوم و انجام اقدام‌های بعدی براساس الگوریتم کشوری. (جزء وظایف اختصاصی پزشک)

۲. ثبت مشخصات متقاضیان ازدواجی که مرد و زن هر دو دارای اندکس های پایین تر از حد طبیعی هستند وسایر موارد ارجاع شده به تیم مشاوره در دفتر ثبت مراجعین به تیم مشاوره. (وظیفه اختصاصی کارشناس/کاردان)

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

۳. اخذ تعهدنامه‌ی کتبی از زوج‌های ناقل تالاسمی که تصمیم به ازدواج دارند

٤. تشکیل پرونده برای زوج‌های ناقل / مشکوک پرخطر تالاسمی که این پرونده شامل: نتایج آزمایش ها ،فرم شماره‌ی ۲، فرم شماره‌ی ۳، پرسشنامه‌ی ویژه مشاوره، فرم شماره‌ی ۵ و تعهد نامه است. (وظیفه اختصاصی کارشناس/کاردان)

۵. تکمیل فرم گواهی انجام مشاوره ژنتیک ویژه زوجین مشکوک کم خطر در بروز تالاسمی ماژور.

٦. درخواست انجام آزمایش برای داوطلبان ازدواجی که قبل از مراجعه به دفاتر رسمی ثبت ازدواج تمایل به‌انجام آزمایش‌های تالاسمی دارند. (جزء وظایف اختصاصی پزشک)

تذکر: در صدور این درخواست لازم است عکس زوجین بر روی درخواست ضمیمه شده و عکس ها ممهور به مهر مرکز مشاوره ژنتیک گردد.

۷. درخواست آزمایش‌های تکمیلی. (جزء وظایف اختصاصی پزشک)

۸. درمان کم‌خونی فقر آهن براساس الگوریتم کشوری. (جزء وظایف اختصاصی پزشک)

۹. مشورت با هماتولوژیست منتخب برنامه در خصوص موارد مشکوک به تالاسمی مینور و سایر هموگلوبینوپاتی‌ها.(جزء وظایف اختصاصی پزشک)

۱۰. پیگیری زوجین نیازمند به پیگیری تلفنی.
۱۱. آموزش صحیح به موارد نیازمند آهن درمانی و اطمینان از مصرف صحیح دارو توسط افراد.
۱۲. تکمیل و ارسال فرم اعلام وضعیت مراقبت ژنتیک (فرم شماره‌ی ۵)برای زوجین ناقل/ مشکوک پرخطر تالاسمی به مرکز بهداشت شهرستان. این فرم در دو نسخه تهیه‌می‌شود، یک نسخه در پرونده‌ی زوج ناقل بایگانی و نسخه‌ی اصلی به مرکز بهداشت شهرستان ارسال‌می‌شود.

تکمیل فرم شماره ۵ و معرفی زوج به شهرستان و تیم مراقبت فقط زمانی صورت می گیرد که تشخیص زوجین ناقل/مشکوک پرخطر تالاسمی نهایی گردد.

۱۳. تکمیل و ارسال فرم شماره‌ی ٤ به مرکز بهداشت شهرستان در پایان هر فصل. (وظیفه اختصاصی کارشناس/کاردان)
١٤. اعلام موارد عدم مراجعه‌ی بیش از سه ماه در زوج‌های ناقل/ مشکوک پرخطر ارجاع‌شده از استراتژی سوم به مرکز بهداشت شهرستان. (وظیفه اختصاصی کارشناس/کاردان)
۱۵. ارائه‌ی پس‌خوراند مناسب درخصوص وضعیت نهایی زوج‌های ارجاع‌شده در قالب استراتژی سوم به مرکز ارجاع دهنده.
١٦. ارجاع جهت انجام مرحله‌ی اول(تعیین موتاسیون) و دوم PND با توجه به وضعیت زوج‌های ناقل و براساس فرم شماره‌ی ۳ برنامه‌ی شبکه‌ی خدمات آزمایشگاهی ژنتیک و تشخیص پیش از تولد به آزمایشگاه های تایید شده.

تبصره: جهت انجام مرحله‌ی اول PND (تعیین موتاسیون) زوجین برای نمونه‌گیری به آزمایشگاه ویژه‌ی آزمایش‌های تالاسمی ارجاع داده می‌شوند، ولی درصورت بارداری باید زوج‌ها را در اسرع وقت مستقیم به آزمایشگاه ژنتیک ارجاع‌داد. (هزینه های مربوطه با عقد قرارداد بین آزمایشگاه تهیه کننده نمونه و انجام دهنده آزمایش مبادله می‌شود.)

- **مشاوره استاندارد و مطلوب با زوجین ناقل/مشکوک پرخطر تالاسمی ،باعث تسهیل مراقبت زوجین و حتی ایجاد خود مراقبتی می گردد و به هر میزان مشاوره زوجین ضعیف باشد باعث ایجاد بار مضاعف بر تیم مراقبت و تضعیف خود مراقبتی زوجین می گردد.**

هرگز فراموش نکنیم که مشاوره آموزش دادن و راهنمایی صرف، دخالت در تصمیم گیری و تحمیل یک تصمیم به فرد نیست.
مشاوره عبارت است از : آموزش و راهنمایی موثر که باعث ایجاد توان تصمیم گیری درست و آگاهانه توسط فرد می گردد.
در طی فرایند مشاوره فرد توانمند می گردد تا تصمیم آگاهانه ای اتخاذ نماید.

- **مشاور ژنتیک باید بتواند شرح حال کامل، موثر و مطلوب از مراجعه کننده را دریافت کرده و با استفاده از دانش ژنتیک خطرات بیماری را از نظر جسمی ،روانی ،اقتصادی و ژنتیکی به مراجعه کننده گوشزد نموده و در نهایت اطمینان حاصل کند که مراجعه کننده مطالب را به طور کامل دریافت و درک کرده و با آگاهی کامل تصمیم گیری می نماید.**

در گواهی های صادر شده جهت دفاتر ازدواج صرفا باید به عبارت «آزمایش های تالاسمی انجام شد» اکتفا شود و از ذکر ناقل بودن یا نبودن زوج خودداری گردد.

۱۷. انجام مشاوره‌ی ویژه‌ی تالاسمی با زوج‌های ناقل/مشکوک پرخطر تالاسمی(والدین بیماران تالاسمی اینترمدیا نیز ناقل تالاسمی محسوب می گردند)

۱۸. نظارت بر فعالیت کارشناس/ کاردان مشاوره. (جزء وظایف اختصاصی پزشک)
۱۹. صدور گواهی ازدواج پس از طی تمام مراحل قانونی مطابق با دستورالعمل کشوری. **(جزء وظایف اختصاصی پزشک بوده و به هیچ وجه قابل تفویض نمی باشد)**
۲۰. گواهی برخورداری از تسهیلات ویژه‌ی زوج‌های ناقل / مشکوک پرخطر، براساس اعلام نظر کارشناس تیم مشاوره با ضرب مهر بر روی فرم شماره ۳ و تعیین میزان برخورداری از تسهیلات بر اساس شرایط زوج. (جزء وظایف اختصاصی کارشناس/کاردان مشاوره)

۲۱. اطلاع به مرکز بهداشت شهرستان جهت تعیین پزشک جانشین مشاوره‌ی تالاسمی درصورت درخواست مرخصی توسط پزشک

توجه: بر اساس تغییرات به عمل آمده در این نسخه از دستورالعمل، افرادی که به عنوان زوجین کم خطر تشخیص داده می‌شوند بایستی برای ادامه بررسی طبق شیوه‌نامه «بررسی زوجین کم خطر» -که ضمیمه این نسخه دستورالعمل می‌باشد- به هماتولوییست منتخب برنامه معرفی شوند.

مشاور. (جزء وظایف اختصاصی پزشک)

۲۲. ارتباط مناسب و مستمر با مرکز تزریق خون درخصوص شناسایی بیماران جدید جهت مشاوره با والدین بیمار.

۲۳. نگهداری و بایگانی تمام کتاب‌ها، جزوه‌ها، دستورالعمل‌ها و نامه‌های مدیریتی دریافتی در آرشیو مرکز مشاوره.

۲٤. بایگانی و نگهداری دفتر ثبت مشخصات مراجعه کنندگان به مرکز مشاوره به مدت ۳۰ سال

وظایف هماتولوژیست منتخب برنامه‌ی تالاسمی

۱. وظایف تخصصی:

الف) ارائه مشورت تخصصی در خصوص تشخیص وضعیت زوجین ارجاع شده

- پذیرش موارد ارجاع شده از تیم مشاوره ژنتیک جهت اعلام نظر مشورتی بر اساس دستورالعمل کشوری برنامه.
- اعلام نظر مشورتی نهایی در خصوص وضعیت زوجین برای تمام موارد ارجاع براساس فرم شماره‌ی ۲ به مشاوره ژنتیک.
- ارائه مشاوره غیرحضوری به پزشک مشاور در مواقع لزوم.

ب) بررسی وضعیت و تکمیل خدمات زوجین کم خطر ارجاع شده بر اساس شیوه نامه «بررسی وضعیت زوجین کم خطر» تدوین ۹۳

- بررسی بالینی و آزمایشگاهی بیشتر در صورت ضرورت (بدیهی است هماتولوژیست از کلیه نتایج آزمایشات به عمل آمده زوجین که توسط مشاور ژنتیک به آن‌ها تحویل شده است بهره برداری لازم تشخیصی را خواهد نمود.)
- در صورت ضرورت، زوج کم خطر توسط هماتولوژیست منتخب به آزمایشگاه تشخیص ژنتیک منتخب جهت تشخیص نهایی معرفی می شود (معرفی زوج کم خطر با تکمیل فرم شماره ۳ (PND) توسط هماتولژیست به همراه فرم زوج کم خطر صورت می‌گیرد و بدون این فرم ارجاع ایشان نباید انجام شود).
- هماتولوییست منتخب موظف است در صورتی که از میان زوجین کم خطر مراجعه کننده به ایشان، **زوج ناقل تالاسمی** بتا شناسایی شود، از طریق فرم زوج کم خطر به همراه فرم شماره ۳ تکمیل شده توسط آزمایشگاه تشخیص ژنتیک، مراتب را به تیم مشاوره ژنتیک ارجاع دهنده ارسال نماید..
- همچنین هماتولوژیست منتخب موظف است فرم شماره ۳ (PND) ارسال شده توسط آزمایشگاه تشخیص ژنتیک و فرم زوج کم خطر تکمیل شده را از طریق پست الکترونیک به تیم مشاور ژنتیک ارسال نماید.
- ضروری است تمامی اطلاعات مربوط به آزمایشات تکمیلی و تشخیص ژنتیک زوجین کم خطر و زوجین ناقل قطعی تشخیص داده شده از این گروه توسط هماتولوژیست منتخب برنامه به نحو مقتضی و قابل بهره برداری در مطالعات کشوری مربوطه ثبت گردد.

۲. وظایف عمومی:

- شرکت مستمر در جلسه‌های شورای دانشگاهی پیشگیری از بیماری‌های ژنتیک.
- مشارکت در اجرای برنامه‌های آموزشی.
- شرکت در گردهمایی‌های علمی سالانه‌ی کشوری و جلسه‌های توجیهی دانشگاهی.

نکته: از آنجا که بدون انجام آزمایش PND۱ نمی‌توان ۱۰۰٪ نتیجه‌ای را مبنی بر عدم خطر تالاسمی اعلام داشت، بنابراین با اجرای این دستورالعمل درصد ناچیزی از خطا محتمل است که به عهده اجراکنندگان این دستورالعمل نیست و خطای پذیرفته شده در برنامه‌های مبتنی بر جمعیت محسوب می‌شود.

مرکز بهداشتی‌درمانی شهری/ پایگاه بهـداشتی

اولیـن سطح ارائـه‌ی خدمـات بهداشتی‌درمـانی در سطح شـهر، مـراکـز بهداشتی‌درمانی شهری 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 مـردم با تـأکید بر آمـوزش گروه‌های هدف.

گروه‌های هدف شامل:

- دانش‌آموزان دبیرستان؛

- **دعوت از زوجین تا حد امکان باید مطابق با دیگر مراقبت ها و مراجعات افراد باشد تا از رفت و آمد مکرر زوج به مرکز اجتناب گردد.**
- **در اولین مراجعه زوجین در خصوص نحوه مراقبت زوج(مراجعه حضوری،تلفنی یا سایر) نظرخواهی گردیده و مراقبت های بعد به صورت روش توافق شده صورت می گیرد.**

- سردفتردارانِ ازدواج به‌عنوان عوامل مؤثر در موفقیت برنامه؛
- زوج‌های نـاقـل شناسایی‌شـده از هر سه استـراتژی بـه‌عنوان زوج‌های درمعرض خطر.

۲. ترغیب افراد در شرف ازدواج به انجام آزمایش‌های تالاسمی در آزمایشگاه ویـژه‌ی انجام آزمایش‌های تـالاسمی قبل از هر اقدام[1] و اطـلاع رسـانی در خصوص نقش مرکز بهداشتی‌درمانی ویژه‌ی مشاوره‌ی تالاسمی.

۳. آموزش عوامل مؤثر بر موفقیت برنامه(سردفترداران، عاقدان محلی و آموزش طلاب در شهرستان‌های دارای حوزه‌ی علمیه).

٤. درج دو ستاره‌ی قرمز در دفتر تنظیم خانواده مقابل نام زوجین ناقل/مشکوک پرخطر و نوشتن عبارت «زوج ناقل تالاسمی/مشکوک پرخطـر» در ستون ملاحظات صفحه‌ی دوم پوشه‌ی خانوار و دفتر تنظیم خانواده.

۵. دعوت از زوجین جدید ناقل/پرخطر تالاسمی جهـت ارائـه مشـاوره و آمـوزش لازم پـس از دریافـت فـرم شـماره ۵ از مرکـز بهداشـت شهرستان.

٦. مراقبت ویژه‌ی فعال و ماهانه‌ی زوج‌های ناقل[2]/ پرخطر در بروز تالاسمی براساس الگوریتم مربوط.

۷. تشویق زوج‌های ناقل تالاسمی به برخورداری از خدمات بیمه درمانی به‌منظور کـاهش هزینـه‌ی مربـوط بـه آزمـایش‌هـای تشـخیص ژنتیـک و تشخیص پیش از تـولد.

۸. ارجاع زوج‌هـای ناقل تـالاسمی به مـرکـز بهداشتی‌درمانی ویژه‌ی مشاوره‌ی تالاسمی جهت انجـام مـــرحله‌ی اول و دوم PND بـر اسـاس شرایط زوجین.

۹. پیگیری سقط جنین تا هفته‌ی ١٦ بارداری در زوج‌های ناقل تالاسمی که جنین آنها مبتلا به تالاسمی ماژور تشخیص‌داده شده‌است.

۱۰. ادامه‌ی مراقبت ویژه‌ی بـارداری در زوج‌هـای نـاقل تـالاسمی کـه بـراسـاس نتایج PND_2 جنین آنها سالم یا تالاسـمی مینـور تشـخیص‌داده شـده‌است.

۱۱. آموزش رابطین بهداشتی در مراکز بهداشتی‌درمانی شهری و پایگاه‌های بهداشتی به‌منظور مشارکت آنان در آموزش عموم جامعه با اولـــویت گروه‌هـای در شرف ازدواج، مزدوجین قبل از آغاز غربالگری در شهرستان و پیگیری زوج‌های نـاقل تالاسمی.

۱۲. آموزش و تـرغیب زوج‌های ناقل درخصوص اهمیت و ضرورت استفاده از روش‌های مطمئن جهـت پیشـگیری از وقـوع حـاملگی‌هـای ناخواسته.

۱۳. تشـویق بـه استفاده از روش‌هـای مطمئن و دائـمی پیشگیـری از بارداری(VS-TL) در زوج‌هایی که دیگر به هیچ وجه تمایل بـه بـارداری دوباره ندارند.

١٤. شناسایی بیماران مبتلا به تالاسمی ماژور و زوج‌های ناقل تالاسمی در اولین بازدید خانوار و انعکـاس آن در سـتون ملاحظـات صـفحه‌ی دوم پرونـده‌ی خانوار.

۱۵. تکمیل فرم پیگیری بیماری بـرای تمام بیماران مبتلا به تالاسمی ماژور، قراردادن آن در پرونده‌ی خانوار و مراقبت ماهانه از بیمـاران تالاسـمی ماژور شامل: پیگیری برنامه‌ی واکسیناسیون به‌خصوص واکسن هپاتیت B ، تأکید بـر نقش درمان در پیشـگیری از عـــوارض تـــالاسمی و

---

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 مراسـم نامزدی و یا هرگونه اقدام دیگر، آزمایش‌های تالاسمی باید انجام‌گیرد.

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

اطمینان از تـزریق بـه‌موقع خون و داروهـای دفع‌کننده‌ی آهن اضافه مـانند دسفرال، بررسی عوارض بیماری تالاسمی و ارجاع در مـواقع لازم و ... .

۱۶. پیگیری و مراقبت خـانواده‌هـای بیماران شناسایی‌شـده‌ی جدید بـراساس فلوچارت مراقبت.

۱۷. ارجاع والدین بیماران تالاسمی فوت شده به تیم مشاوره‌ی ژنتیک که در حال حاضر فرزند مبتلا به تالاسمی ماژور نداشته و تمایل بـه داشـتن فرزنـد دارند.

۱۸. درخواست آزمایش CBC(MCV و MCH) برای تمام زوج‌های واجد شرایط باردار(زوجینی که به هر دلیـل در زمـان ازدواج آزمـایش هـای تالاسمی را انجام نداده اند) مراجعه کننده و یا ارجاع شده از سایر بخـش‌هـا ازقبیـل متخصصـان زنـان و زایمـان، پـزشـکان عمـومی، ماماهای بخش خصوصی و ارسال پس‌خوراند مناسب.

در مراکز شهری و پایگاه‌های بهداشتی مسئولیت حسن اجـرای برنامه بـه‌عهده‌ی پـزشک مـرکـز بـوده و انجام فعالیت‌هـا به‌عهده‌ی کارکنان بهداشت خانواده است.

۱۹. ارجاع زوج‌هایی که براساس الگوریتم شناسایی زوج‌های ناقل تالاسمی مزدوج قبل از آغاز غربالگری(همچنین زوجینی که به هر دلیـل در زمـان ازدواج آزمایش های تالاسمی را انجام نداده اند) در شهرستان ، زن و مرد هر دو مشکوک به تالاسمی مینور(سـالم ناقـل) هسـتند بـه مرکـز بهداشتی‌درمانی ویژه‌ی مشاوره‌ی تالاسمی.

۲۰. تکمیل و ارسال فرم شماره‌ی ٦ به‌صورت فصلی بر اساس پرونده خانوار و شرایط مراقبت زوجین.

۲۱. جمع‌بندی مشکلات و ارائه‌ی راه‌حل و پیشنهادات بـه مـرکـز بهداشت شهرستـان.

۲۲. نگهداری و بـایگانی تمام کتاب‌هـا، جـزوه‌هـا، دستـورالعمل‌هـا و نامـه‌هـای مـدیریتی دریـافتی در آرشـیو مرکـز بهداشـتی درمـانی شهری/پایگاه بهداشتی.

وظایف مرکز بهداشتی‌درمانی روستایی

۱. سرپرستی و نظارت بر فعالیت‌های مربوط به برنامه‌ی پیشگیری از بروز بتا تالاسمی ماژور در خانه‌های بهداشت.

۲. ارسال دستورالعمل و جزوه‌هـای 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.

٤. برنامه‌ریـزی در زمینه‌ی ارتقای سطح آگـاهی جامعه‌ی روستایی باتأکید بر گروه های هدف:

گروه‌های هدف شامل:

- دانش‌آموزان دبیرستان؛
- سردفتردارانِ ازدواج به‌عنوان عوامل مؤثر در موفقیت برنامه؛
- زوج‌های نـاقـل شناسایی‌شـده از هر سه استـراتژی بـه‌عنوان زوج‌های درمعرض خطر.

۵. درخواست آزمایش CBC(MCV و MCH) برای تمام زوج‌های واجد شرایط باردار (زوجینی که به هر دلیل در زمـان ازدواج آزمـایش هـای تالاسمی را انجام نداده اند) ارجاع‌شده از خانه‌های بهداشت یا سایر بخش‌هـا ازقبیـل متخصصـان زنـان و زایمـان، پـزشـکان عمـومی، ماماهای بخش خصوصی و ارسال پس‌خوراند مناسب.

٦. ارجاع زوج‌هایی که براساس الگوریتم شناسایی زوج‌های ناقل تالاسمی مزدوج قبل از آغاز غربالگری(همچنین زوجینی که به هر دلیـل در زمـان ازدواج آزمایش های تالاسمی را انجام نداده اند) در شهرستان ، زن و مرد هر دو مشکوک به تالاسمی مینور(سـالم ناقـل) هسـتند بـه مرکـز بهداشتی‌درمانی ویژه‌ی مشاوره‌ی تالاسمی.

۷. پایش مستمر خانه‌های بهداشت درخصوص فعالیت‌های آموزشی، مراقبت ویـژه‌ی زوج‌هـای ناقل تالاسـمی و ارجـاع بـه هنگـام جهـت انجام مرحله‌هـای اول و دوم PND و غیره.

۸. اعلام مشخصات زوج‌های نـاقـل/مشکوک پرخطر تالاسمی معرفی‌شـده از مـرکـز بهداشت شهرستان ، بر اسـاس فـرم شـماره‌ی ۵ بـه خانه‌هـای بهداشت تحت پوشش جهت پیگیری و مراقبت ویژه.

۹. گردآوری فرم‌های آماری شماره‌ی ٦ از سطح خانه‌های بهداشت تحت پوشش، رفع نواقص احتمـالی و ارسـال آمـار صـحیح و جمـع‌بنـدی شـده فصلی بـه مـرکز بهداشت شهرستان.

کارشناس/کاردان مرکز باید از ارسال مستقیم فرم شماره‌ی ٦ دریافتی از خانه‌های بهداشت خودداری‌نماید و پس از رفع نواقص، نسـبت بـه جمـع‌بنـدی و نوشتن مجدد آن در فرم شماره‌ی ٦ و ارسال به مرکز بهداشت شهرستان اقدام‌نماید.

۱۰. اعلام موارد شناسایی‌شده‌ی جدید به خانه های بهداشت جهت مراقبت والدین بیماران بر اساس فلوچارت مراقبت.

۱۱. جمع‌بندی مشکلات و ارائه‌ی راه‌حل‌ها و پیشنهادات به مرکز بهداشت شهرستان.

در خانه‌های بهداشت مسئولیت حسن اجرای برنامه به‌عهده‌ی پزشک مرکز و وظیفه‌ی نظارت با مشارکت کارشناسان و کاردان‌های بهداشتی مراکز روستایی بوده و انجام فعالیت‌ها به‌عهده‌ی بهورز است.

۱۲. بایگانی و نگهداری تمام کتاب‌ها، جزوه‌ها، دستورالعمل‌ها و نامه‌های مدیریتی دریافتی در آرشیو قسمت مربوط.

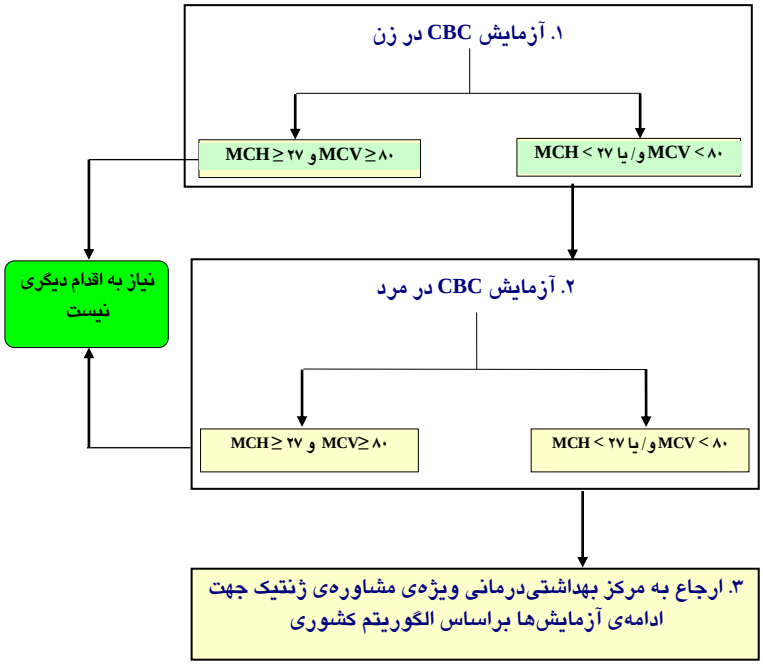
شرح وظایف خانه‌ی بهداشت

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

الگوریتم شناسایی زوج‌های ناقل تالاسمی در زوجینی که به هر دلیل

(عدم شروع غربالگری در شهرستان،عقد غیر ثبتی،برخی گروههای اجتماعی خاص،افراد مهاجر،افراد خارجی مقیم در کشور و ...)

در زمان ازدواج آزمایش های تالاسمی را انجام نداده اند



۱. تمام زنان شوهردار که به هر دلیل در زمان ازدواج آزمایش های تالاسمی را انجام نداده و در حال حاضر باردار هستند باید در هفته‌های اول بارداری (ترجیحا از هفته ۱۰ و لزوما قبل از ۱۶ هفتگی) به پزشک مرکز بهداشتی‌درمانی ارجاع شوند و پزشک برای آنها درخواست CBC نماید. پس از دریافت نتیجه‌ی CBC درصورتی که اندکس‌ها در زن($MCV \geq ۸۰$ و $MCH \geq ۲۷$) باشد، نیاز به اقدام دیگر نیست؛ ولی درصورتی که یکی یا هر دو اندکس کمتر از حدود طبیعی باشد($MCV < ۸۰$ و/ یا $MCH < ۲۷$)، ضروری است شوهر نیز بررسی‌شود. ارائه‌ی پس‌خوراند جهت اطلاع و پیگیری بعدی ضروری است.

۲. درصورتی که در CBC انجام‌شده‌ی مربوط به شوهر، اندکس‌ها هر دو در حدود طبیعی باشد($MCV \geq ۸۰$ و $MCH \geq ۲۷$)، نیاز به اقدام دیگری نیست؛ ولی درصورتی که یک یا هر دو اندکس مذکور در شوهر کمتر از حدود طبیعی باشد($MCV < ۸۰$ و/ یا $MCH < ۲۷$)، باید در اسرع وقت جهت ادامه‌ی بررسی برابر الگوریتم کشوری مراحل انجام آزمایش‌های تالاسمی به مرکز مشاوره ژنتیک شهرستان ارجاع‌شوند.

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 اقدام‌می‌شود.

تذکر: متخصصان زنان و زایمان، پزشکان عمومی و ماماهای آموزش‌دیده می‌توانند ضمن آموزش مستقیم (در زوجینی که به هر دلیل در زمان ازدواج آزمایش های تالاسمی را انجام نداده اند)، آنها را به نزدیک‌ترین واحد بهداشتی محل سکونت زوج‌ها ارجاع‌نموده و یا درصورت تمایل تمام فعالیت‌های مذکور را انجام‌دهند و درصورت نیاز نسبت به ارجاع زوج به مرکز مشاوره ژنتیک شهرستان اقدام‌نمایند.

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

مرحله‌ی اول

انجام آزمایش CBC در مرد:

- اگر $MCV \geq ۸۰$ و $MCH \geq ۲۷$ باشد، نیاز به اقدام دیگری نبوده و گواهی ازدواج صادر می گردد.
- درصورتی که $MCV < ۸۰$ و/ یا $MCH < ۲۷$ باشد، آزمایش CBC در زن انجام‌می‌شود.

مرحله‌ی دوم

آزمایش CBC در زن:

- اگر $MCV \geq ۸۰$ و $MCH \geq ۲۷$ باشد، نیاز به اقدام دیگری نبوده و گواهی ازدواج صادر می گردد.
- اگر $MCV < ۸۰$ و/ یا $MCH < ۲۷$ باشد، میزان HbA_2 به روش کروماتوگرافی ستونی در مرد و زن(هر دو) اندازه‌گیری‌می‌شود.

مرحله‌ی سوم

اندازه‌گیری میزان HbA2 به روش کروماتوگرافی ستونی در مرد و زن:

- اگر در مرد و زن هر دو $۳/۵ < HbA_2 < ۷$ باشد، در این صورت مرد و زن هر دو ناقل سالم تالاسمی بوده، بنابراین مشاوره‌ی ویژه‌ی تالاسمی انجام‌می‌شود.
- درصورتی که $HbA_2 \geq ۷$ باشد، فرد مشکوک به C، E، G و HbS می‌باشد که برای تشخیص قطعی لازم است، الکتروفورز استات سلولز و سیترات آگار انجام‌شود. بنابراین در این مرحله بایستی با هماتولوژیست منتخب برنامه مشاوره گردد.
- اگر در یکی یا هر دو $HbA_2 \leq ۳/۵$ باشد، با توجه به شرایط موجود برای فرد یا هر دو در خصوص انجام آزمایش های تکمیلی و/یا آهن درمانی برای فرد تصمیم گیری می گردد.

مرحله‌ی چهارم

انجام آزمایشات تکمیلی/ آهن درمانی

در این مرحله دو مسیر ادامه بررسی برای زوجین وجود دارد:

الف) انجام آهن درمانی

۱. بعد از انجام مشاوره و اطمینان از اینکه زوجین در خصوص چگونگی استفاده از قرص آهن و مقابله با عوارض آن کاملا آگاه و مسلط شده‌اند، قرص آهن تجویز می‌شود.

۲. پس از یک ماه مصرف قرص آهن، اندکس های خونی بررسی می‌شود در صورتی که هموگلوبین فرد ۱ گرم در دسی لیترافزایش یابد، آهن درمانی برای ۲ ماه دیگر ادامه می‌یابد و تعیین تکلیف زوجین بر اساس «الگوریتم کشوری مراحل انجام آزمایشات تالاسمی» انجام شود. و در غیر این صورت باید آزمایشات تکمیلی الکتروفورز هموگلوبین توسط مشاور ژنتیک درخواست شود. بر اساس نتایج الکتروفورز هموگلوبین تفسیر آزمایشات انجام می گیرد.

در مناطقی که کم‌خونی فقر آهن در مردان شایع نیست، چنانچه در مرد $HbA2 \leq ۳/۵$ ولی در زن $HbA2 > ۳/۵$ باشد، می‌توان از درمان فقر آهن مرد صرف نظر کرد و جهت تصمیم گیری در خصوص وضعیت نهایی زوج با هماتولوژیست منتخب مشورت نمود.

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

نکته: اگر اندکس‌های خونی در آزمایش اولیه CBC (غربالگری) در هر دو نفر در محدوده زوجین کم خطر باشد (MCV ≥ ۷۵ و MCH ≥ ۲۶) و HbA_2 ≤ ۳/۵ باشد، آهن درمانی کمکی به پیشبرد تشخیص وضعیت تالاسمی در زوجین نمی‌کند بنابراین این افراد لزوما باید از مسیر آزمایشات تکمیلی استفاده کنند.

ب) انجام آزمایشات تکمیلی

در صورتی که زوجین بعد از دریافت مشاوره، تمایلی به دریافت آهن درمانی نداشتند می‌توانند مسیر آزمایشات تکمیلی به شرح زیر را انتخاب کنند.

۱. آزمایشات تکمیلی در این مسیر شامل الکتروفورز هموگلوبین و آزمایش فریتین برای هر دوی زوجین است که توسط مشاور ژنتیک درخواست می‌شود.

- در صورتی که هموگلوبین F در هر دو نفر بیش از ۳٪ باشد زوج مشکوک پر خط هستند. (و اگر وضعیت فریتین ایشان گویای فقر آهن باشد صرفا جهت رعایت اخلاق پزشکی افراد آهن درمانی می‌شوند.)
- در صورتی که هموگلوبین F در یکی یا هر دوی زوجین کم‌تر یا مساوی ۳٪ باشد و وضعیت فریتین ایشان گویای فقرآهن باشد سه ماه آهن درمانی انجام شود و و با بررسی مجدد اندکس‌های خونی، تکلیف زوجین بر اساس «الگوریتم کشوری مراحل انجام آزمایشات تالاسمی» صورت گیرد.

انجام آزمایش تکمیلی فریتین برای تمامی افراد نمی‌باشد و انجام این آزمایش تنها در موارد عدم پذیرش آهن درمانی و وجود عجله در زوجین برای ازدواج می باشد که این موضوع باید با دقت مورد توجه قرار گیرد.

- **مشاوره با هماتولوژیست در مسیر انجام آزمایشات تکمیلی:**

در صورتی که مشاور ژنتیک نیاز به مشورت با هماتولوژیست داشته باشد می‌تواند این مشورت را به صورت تلفنی به انجام برساند. روند اجرایی مشورت تلفنی باید قبلا توسط معاونت بهداشتی با هماتولوژیست‌های منتخب مشخص و اعلام شده باشد. در صورتی که مشاوره ژنتیک به دلایل خاص ارجاع حضوری زوجین را به هماتولوژیست برای انجام آزمایشات تکمیلی ضروری بداند می‌تواند اقدام نماید. در هر صورت بعد از اخذ مشورت از هماتولوژیست، تصمیم متخذه باید از طریق مشاور ژنتیک به زوجین اعلام شود.

- **شیوه پیگیری زوجینی که از مسیر آزمایشات تکمیلی بررسی می‌شوند و وضعیت فریتین ایشان گویای فقرآهن باشد و نیاز به آهن درمانی دارند:**

پزشک مشاور می‌تواند بعد از مشاوره نسبت به صدور گواهی ازدواج این گروه اقدام نموده و همزمان آهن درمانی را جهت زوجین آغاز نماید. در این صورت پیگیری زوج بعد از انجام آهن درمانی و طبقه بندی نهایی وضعیت زوج در پایان درمان به عهده تیم مشاوره ژنتیک شهرستان می‌باشد و ایشان حق ندارد تا تعیین تکلیف قطعی و ضرورت ایشان را به تیم مراقبت معرفی نمایند. (مدت زمان قابل قبول برای تعیین وضعیت نهایی زوج در این قسمت سه ماه می‌باشد. در خصوص موارد خاص و استثنا حداکثر تا شش ماه بایستی تعیین وضعیت نهایی صورت گیرد. نحوه پیگیری زوجین تلفنی خواهد بود.)

توجه به این نکته بسیار مهم می باشد که این اقدام در صورتی پیشنهاد می‌گردد که زوج و زوجه در صورت ناقل تالاسمی شدن نیز قطعا تصمیم به ازدواج داشته باشند. در صورتی که تصمیم گیری نهایی درخصوص ازدواج منوط به نتایج نهایی آزمایش ها باشد باید گواهی ازدواج فقط در صورت تعیین وضعیت نهایی زوجین صادر گردد.

- **نتیجه بررسی زوج:**

۱. یکی یا هر دو فرد سالم می باشند که در این صورت اقدام دیگری لازم نبوده و گواهی ازدواج صادر می‌گردد.

۲. هر دو ناقل بتا تالاسمی می‌باشند که در این صورت مشاوره ویژه تالاسمی انجام می‌گردد.

۳. نیاز به بررسی بر اساس جدول شناسایی زوج مشکوک کم خطر و مشکوک پرخطر وجود دارد.

مرحله‌ی پنجم

بررسی بر اساس جدول شناسایی زوج مشکوک کم خطر و مشکوک پرخطر

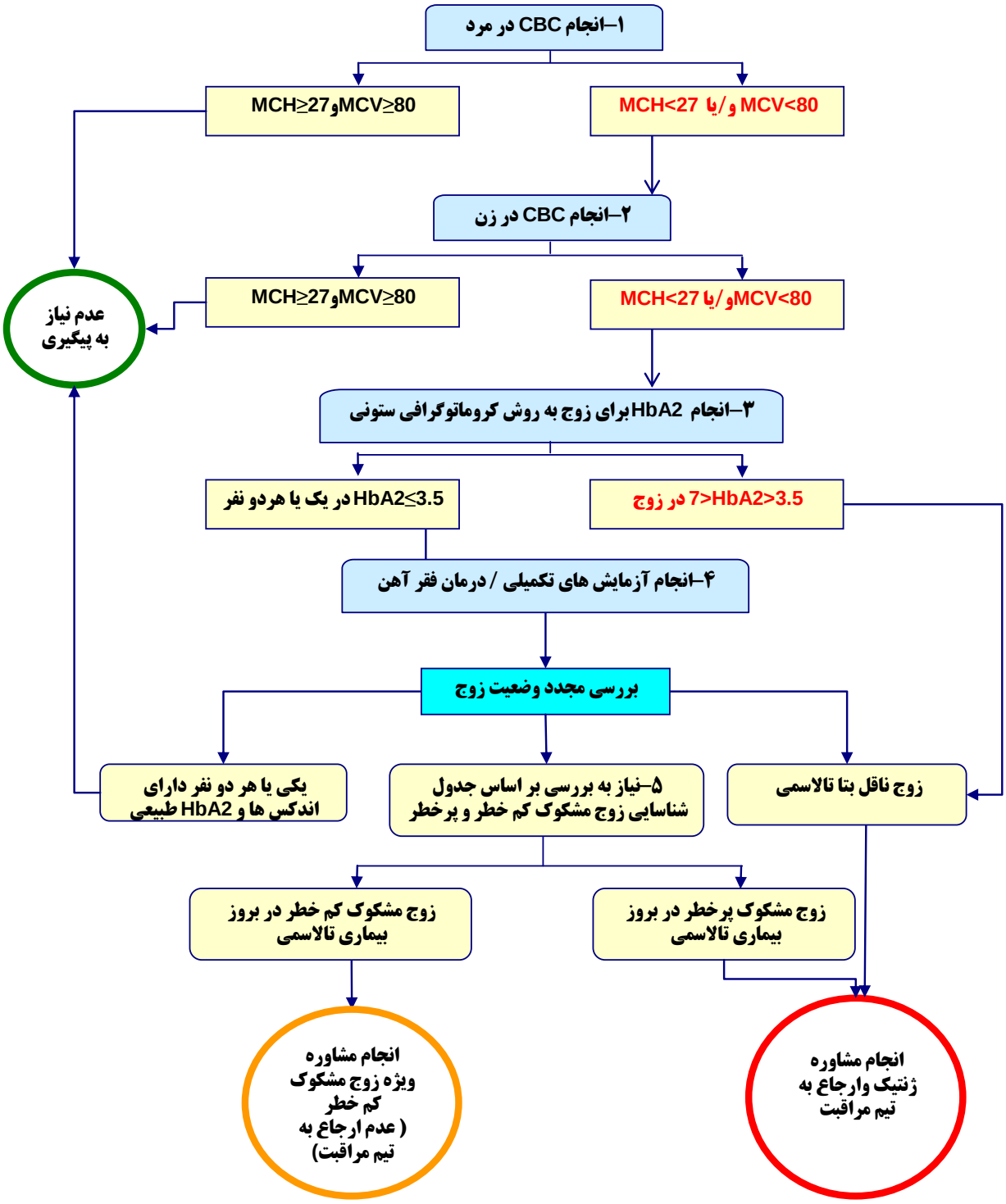
- در صورتی که یکی یا هر دو فرد در گروه بندی جدول مذکور در گروه **کم خطر** در بروز تالاسمی قرار گیرند مشاوره ویژه در خصوص وضعیت زوج صورت گرفته و به زوجین توضیح داده می شود که احتمال بروز تالاسمی در فرزندان آنها پایین می‌باشد لذا پس از انجام مشاوره کامل، زوجین با تکمیل فرم «زوجین کم خطر» به هماتولوژیست منتخب برنامه معرفی می شوند و در پایان مشاوره نیازی به اعلام این زوج به تیم مراقبت نمی باشد. گواهی انجام مشاوره برای زوج تکمیل و در مرکز بایگانی می‌گردد و گواهی ثبت ازدواج برای ایشان صادر می‌گردد.

نکته: درصورتی که زوجین مشکوک کم خطر آزمایش های ژنتیک را انجام داده و بر اساس نتایج آزمایش ها ناقل بتا تالاسمی تشخیص داده شوند زوجین با تکمیل فرم «زوجین کم خطر» توسط هماتولوژیست منتخب، به تیم مراقبت معرفی می گردد.

- در صورتی که زوج در گروه بندی جدول مذکور در گروه مشکوک **پر خطر** در بروز تالاسمی قرار گیرند مشاوره ویژه تالاسمی صورت گرفته و همانند زوجین ناقل تالاسمی اقدام و زوج با فرم شماره ۵ به تیم مراقبت معرفی می گردد.

حساسیت این الگوریتم در شناسایی زوج‌های ناقل تالاسمی صددرصد نیست و برخی موارد نظیر ß silent Thal، تالاسمی اینترمدیا و برخی انواع هموگلوبینوپاتی‌ها شناسایی نمی‌شود.

الگوریتم کشوری مراحل انجام آزمایش‌های تالاسمی
(جهت شناسایی زوجین ناقل بتا تالاسمی)



تبصره ها و نکات مهم در خصوص الگوریتم کشوری غربالگری بتاتالاسمی و سایر قسمت های اجرایی برنامه

- در برنامه غربالگری کشوری پیشگیری از بروز بتاتالاسمی، تیم مشاوره ژنتیک افرادی را برای تفسیر آزمایش ها و انجام مشاوره می-پذیرند که مشخصات فرد در قسمت پذیرش ثبت گردیده و احراز هویت شده باشد.

- در استانهای با شیوع کم یا متوسط تالاسمی ، بایستی آزمایش CBC زوجین در همان روز مراجعه انجام گردد .در این استانها ابتدا نمونه خون از مرد تهیه شده و بررسی می گردد. درصورت پایین بودن میزان MCV و/یا MCH در مرد، از زن نمونه خون تهیه شده وآزمایش انجام می شود.

- در استانهای پر شیوع در مراکزی که تراکم مراجعه کننده پایین می باشد همانند استانهای با شیوع متوسط و پایین اقدام می‌گردد ولی در مراکز با بار مراجعه بالا که امکان انجام آزمایش در همان روز مقدور نبوده و آزمایش در روز دیگر انجام می گردد هم زمان از مرد و زن نمونه خون تهیه شده و در صورت پایین بودن میزان MCV و/یا MCH در مرد ، نمونه خون زن بررسی می گردد.

- حجم نمونه خون تهیه شده در آزمایشگاه برای انجام CBC بایستی به اندازه ای باشد که در صورت نیاز به بررسی HbA_2 برای فرد، از همان نمونه خون اولیه (با حفظ شرایط نگهداری) استفاده گردد و از نمونه گیری مجدد اکیدا خودداری شود.

- **در صورت نیاز به تعیین میزان HbA_2 برای فرد، هزینه انجام آزمایش از فرد دریافت می گردد و نباید هزینه این آزمایش در زمان نمونه گیری اخذ گردد.**
- **HbA_2 در تمامی مراحل این الگوریتم به روش کروماتوگرافی ستونی انجام می شود . روش الکتروفورز برای تایید نتایج حاصل از روش ستونی استفاده شده و در شرایط موجود بعنوان روش جایگزین پیشنهاد نمی شود.**
- **در استان هایی که غربالگری سیکل سل برای زوج ها انجام می شود، CBC و تست حلالیت برای هر دو نفر (زن و مرد) انجام می‌گردد و با نرمال بودن اندکس های MCV و MCH برای مرد ، زن از بررسی خارج نشده و بایستی هر دو نفر از نظر ناقل بودن تالاسمی بررسی گردند.**

- آزمایش های تکمیلی شامل موارد زیر است:

  - فریتین.
  - الکتروفورز هموگلوبین (شامل بررسی HbF).

- در هر استان حداقل یک آزمایشگاه مرجع(دولتی و/یا خصوصی) برای انجام آزمایش های تکمیلی(فریتین و الکتروفورز) مشخص می شود که لازم است شرایط ارسال نمونه از آزمایشگاه غربالگری شهرستانها به آزمایشگاه مذکور و دریافت جواب آزمایش ها برای آزمایشگاه غربالگری مهیا گردد.

مسئولیت تمامی آزمایش های انجام شده در آزمایشگاه مرجع تعیین شده، دریافت نتایج آزمایش‌ها و جوابدهی نهایی به مراجعین لزوماً به عهده آزمایشگاه غربالگری تالاسمی شهرستان می‌باشد

- در هر استان لازم است یک هماتولوژیست به عنوان هماتولوژیست منتخب برنامه مشخص شده و در صورت لزوم برای انجام مشاوره حضوری/غیرحضوری زوجین به ایشان ارجاع گردند. در مطب، کلینیک یا بیمارستان محل اشتغال هماتولوژیست، لازم است برای زوجین ارجاع شده از سوی مرکز مشاوره ژنتیک اولویت درنظر گرفته شده و فقط یک هزینه ویزیت از زوج اخذ گردد.

نکته:

- **پزشک مشاور ژنتیک بایستی حتی الامکان از ارجاع زوجین به هماتولوژیست منتخب برنامه اجتناب نموده و ابهام های موجود را بصورت تلفنی یا مکاتبه ای با ایشان مطرح نماید و در صورت نیاز (با نظر هماتولوژیست منتخب) ارجاع مستقیم پس از انجام آزمایش‌های تکمیلی و رویت آن توسط پزشک مشاور ژنتیک صورت گیرد.**

- **تصمیم گیری نهایی درخصوص 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 می نماید. تاکید می گردد که هماتولوژیست منتخب برنامه فقط نظر علمی خود را در خصوص وضعیت زوجین ارجاع شده اعلام نموده و از اعلام نظر درخصوص وضعیت ازدواج زوج ، مانند "ازدواج بلامانع است" یا "ازدواج مانعی ندارد" و غیره اجتناب نماید.**

- **پرداخت تعرفه ویزیت هماتولوژیست در موارد مشاوره غیرحضوری بر اساس شرایط و ضوابط در هر دانشگاه به صورت مجزا (شامل انواع قراردادهای خرید خدمت) انجام می‌گیرد.**

- در آزمایشگاه غربالگری، آزمایشگاه تکمیلی و یا توسط هماتولوژیست منتخب نباید در خصوص وضعیت نهایی زوج ها اظهار نظر شود (هماتولوژیست منتخب باید پزشک مشاور را برای انجام مشاوره نهایی راهنمایی نماید. این شرایط مانع بروز چند-گانگی در اظهار نظرها شده و راهنمایی زوج توسط پزشک مشاور تسهیل می گردد).
- گواهی انجام آزمایش‌های قبل از ازدواج که از سوی مرکز مشاوره ژنتیک صادر می گردد (به شرط استفاده از فرم استاندارد) در تمامی دفاتر عقد استان قابل پذیرش می‌باشد.
- درصورتی که زوجی بعد از مراجعه و انجام آزمایش‌ها، بیش از سه ماه به مرکز مشاوره مراجعه ننمایند تمامی مراحل برای زوج مجددا تکرار می گردد.

در صورتی که نتایج آزمایش CBC توسط آزمایشگاه به دقت ثبت گردیده و قابل دسترس باشد می توان از نتایج آزمایش های قبلی برای بررسی وضعیت زوجین استفاده نمود.

- اگر $HbA_2 \geq ۷$ باشد، فرد مشکوک به بیماری HbS، HbG، HbE، HbC است که برای بررسی‌های بیشتر لازم است الکتروفورزاستات سلولز و سیترات آگار انجام‌شود، بنابراین زوج‌ها به هماتولوژیست منتخب برنامه ارجاع می‌شوند.
- در منطقه‌هایی که آنمی فقر آهن در مردان شایع نیست می‌توان از درمان فقر آهن در مردان صرف‌نظر نمود.
- درصورتی که در یکی از حالت‌ها در مرد میزان $HbA_2 \leq ۳/۵$ و در زن $HbA_2 > ۳/۵$ باشد، درمان کم‌خونی فقر آهن در مرد با توجه به راهنمای درمان فقر آهن و موازین ذکر شده در این دستورالعمل انجام شود.
- درصورتی که در اولین CBC فرد کم‌خون بوده و مقدار $Hg \geq ۸$ باشد، می‌توان از اندازه‌گیری مجدد HbA_2 (در مرحله‌ی چهارم الگوریتم) صرف‌نظر کرد.
- در مورد زوجین ناقل و مشکوک پرخطر در بروز تالاسمی، یکسان اقدام می گردد (مشاوره ویژه تالاسمی-تکمیل تعهد نامه-تشکیل پرونده-معرفی به تیم مراقبت با فرم شماره ۵ – ارجاع جهت انجام PND)

خویشاوندی نزدیک:

1. **دختر عمو ، پسر عمو ، دختر خاله ، پسر خاله ، دخترعمه ، پسرعمه ، دختردایی ، پسردایی**
2. **نوه خاله ،نوه دایی ،نوه عمو ، و نوه عمه**

- برای زوجین مشکوک کم خطر مشاوره درخصوص وضعیت زوج انجام می‌شود و گواهی انجام مشاوره برای آنها تکمیل شده و گواهی ثبت ازدواج برای ایشان صادر می‌شود؛ ولی زوجین به تیم مراقبت معرفی نمی‌گردند بلکه با تکمیل فرم «زوج کم خطر» جهت بررسی‌های بعدی به هماتولوژیست برنامه معرفی می‌شوند.
- زوج مشکوک کم خطر پس از بررسی و انجام آزمایش‌های لازم توسط هماتولوژیست منتخب، ناقل بتا تالاسمی و یا ناقل آلفا تالاسمی پرخطر تشخیص داده شوند، هماتولوژیست باید آنها را مجدداً به تیم مشاوره ژنتیک معرفی نماید تا در مرکز مشاوره با فرم شماره ۵ به تیم مراقبت معرفی گردند.
- جزئیات مربوط به چگونگی مدیریت زوجین کم خطر در شیوه نامه بررسی زوجین کم خطر –ضمیمه این دستورالعمل– شرح داده شده است.

جدول شناسایی زوج مشکوک کم خطر و پرخطر در بروز بیماری بتا تالاسمی ماژور

نکته بسیار مهم: این جدول فقط برای تفسیر وضعیت زوج های مشکوک نهایی کاربرد دارد.
زوج مشکوک نهایی زوجی است که مرحله ۴ الگوریتم را گذرانده و همچنان اندکس های آنها به شرح زیر می باشد:
زن و مرد هردو یا یکی دارای MCV < 80 و / یا MCH < 27 و HbA2 ≤ 3.5

جدول(الف)

		خصوصیات مرد			
		۱	۲	۳	۴
		MCV ≥75 و MCH ≥26 و HbA2≤3.2	MCV < 75 و / یا MCH < 26 و / یا HbA2>3.2	HbF ≥3	ناقل بتاتالاسمی
خصوصیات زن	۱ MCV ≥75 و MCH ≥26 و HbA2≤3.2	زوج مشکوک کم خطر	زوج مشکوک کم خطر	زوج مشکوک کم خطر	* زوج مشکوک کم خطر
	۲ MCV < 75 و / یا MCH < 26 و / یا HbA2>3.2	زوج مشکوک کم خطر	زوج مشکوک پرخطر	زوج مشکوک پرخطر	زوج مشکوک پرخطر
	۳ HbF ≥3	زوج مشکوک کم خطر	زوج مشکوک پرخطر	زوج مشکوک پرخطر	زوج مشکوک پرخطر
	۴ ناقل بتاتالاسمی	* زوج مشکوک کم خطر	زوج مشکوک پرخطر	زوج مشکوک پرخطر	**ناقل تالاسمی

*در این قسمت در صورتی که مرد یا زن ناقل تالاسمی بوده و طرف مقابل سابقه بیماری تالاسمی در خویشاندان نزدیک داشته باشد زوج بعنوان پرخطر طبقه بندی می گردد.

** زوج ناقل تالاسمی هستند که قبلا در مراحل ۳ و۴ الگوریتم برای آنها تصمیم گیری شده است.

تفسیر جدول شناسایی زوج مشکوک کم خطر و پرخطر در بروز بیماری بتا تالاسمی ماژور

۱. در صورتیکه یکی از زوجین دارای اندکس‌های MCV ≥75 و MCH ≥26 و HbA2≤ 3.2 و در الکترو فورز HbF < 3 باشد (بدلیل شباهت به الگوی آلفا تالاسمی) و طرف مقابل با هر اندکسی از طیف الگوی آلفا تالاسمی (اندکس های MCV ≥75 و MCH ≥26 و HbA2≤ 3.2) تا HbF≥3 و ناقل تالاسمی بتا باشد، زوج بعنوان زوج کم خطر طبقه بندی می شود.

۲. در صورتیکه یکی از زوجین دارای اندکس‌های مشابه الگوی بتا (MCV< 75 و/یا MCH< 26 و/یا HbA2 > 3.2) باشد و طرف مقابل دارای اندکس‌های MCV< 75 و/یا MCH< 26 و/یا HbA2 > 3.2 و یا ناقل تالاسمی بتا باشد به عنوان زوج پر خطر طبقه بندی می‌شود.

۳. در صورتی‌که یکی از زوجین دارای اندکس‌های مشابه الگوی بتا (MCV< 75 و/یا MCH< 26 و/یا HbA2 > 3.2) و طرف مقابل در الکتروفورز انجام شده دارای HbF≥3 باشد زوج بعنوان پر خطر طبقه‌بندی می‌شود.

اقدامات تیم مشاوره ژنتیک در خصوص گروههای مشکوک پرخطر و کم خطر در بروز تالاسمی

- **زوجین مشکوک پرخطر در بروز تالاسمی:**

در گروه پر خطر، مشاوره و برنامه مراقبت از زوجین همانند زوجین ناقل تالاسمی می‌باشد و اقدامات مشاور ژنتیک برای ایشان شامل: مشاوره ویژه تالاسمی- تکمیل تعهد نامه- تشکیل پرونده- معرفی به تیم مراقبت با فرم شماره ۵ ،ارجاع به،PND مرحله یک در زمان مناسب،PND مرحله دوم و ... است.

- **زوجین مشکوک کم خطر در بروز تالاسمی:**

در گروه کم خطر میزان خطر بروز تالاسمی ماژور بسیار اندک می‌باشد که این موضوع طی فرایند مشاوره به زوجین اعلام می‌شود و این زوجین نیاز به مراقبت توسط تیم مراقبت ندارند و در صورتی که زوجین به پیگیری تا انجام آزمایش ژنتیک اصرار داشته باشند شخصا می‌توانند نسبت به انجام این آزمایشات اقدام نمایند.

اقدامات مشاور ژنتیک برای ایشان شامل : مشاوره ویژه زوجین کم خطر در بروز تالاسمی – تکمیل فرم گواهی انجام مشاوره - عدم معرفی به تیم مراقبت و معرفی به هماتولوژیست منتخب از طریق فرم «بررسی زوجین کم خطر» جهت تشخیص قطعی است .

اقدامات تیم مشاوره ژنتیک در شرایط مختلف برای زوجین در غربالگری تالاسمی

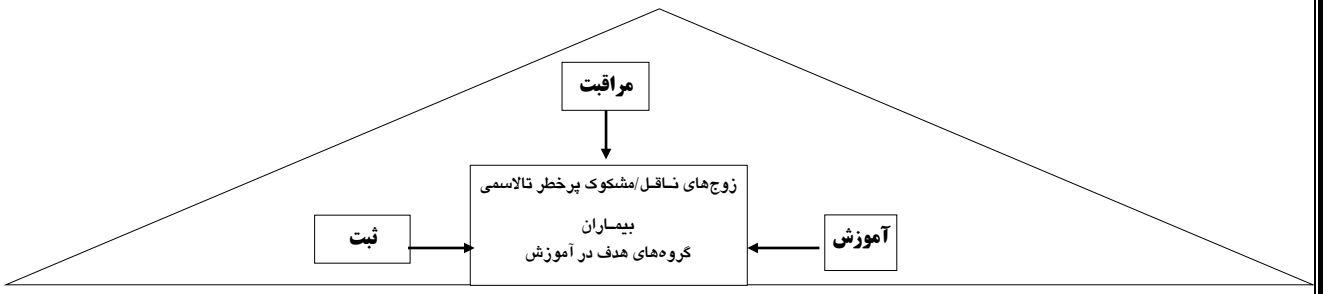
ردیف	وضعیت زوج	تعریف	اقدامات لازم
۱	بی خطردر بروز تالاسمی	یکی یا هر دو نفر دارای اندکس های طبیعی می باشند.	* صدور گواهی ازدواج
۲	کم خطردر بروز تالاسمی	زوجین بر اساس جدول شناسایی زوج کم خطر و پرخطر در بروز بیماری بتا تالاسمی ماژور، در قسمت کم خطر قرارگرفته است.	* ثبت مشخصات زوج در دفتر ثبت مشخصات زوج های مراجعه کننده به مرکز مشاوره‌ی ژنتیک * مشاوره ویژه زوجین کم خطر * صدورگواهی انجام مشاوره ژنتیک ویژه زوجین مشکوک کم خطر در بروز تالاسمی ماژور * صدور گواهی ازدواج * معرفی به هماتولوژیست منتخب با تکمیل فرم «بررسی زوجین کم خطر» جهت ادامه بررسی‌ها پس از انجام مشوره

۳	پرخطردر بروز تالاسمی	زوجین بر اساس جدول شناسایی زوج کم خطر و پرخطر در بروز بیماری بتا تالاسمی ماژور، در قسمت پرخطر قرارگرفته است.	* ثبت مشخصات زوج در دفتر ثبت مشخصات زوج های مراجعه کننده به مرکز مشاوره‌ی ژنتیک * مشاوره ویژه زوجین پر خطر * اخذ تعهد نامه از زوجین در صورت تصمیم به ازدواج * تکمیل فرم شماره ۵ جهت معرفی زوج به مرکز بهداشت و تیم مراقبت ، در صورت تصمیم به ازدواج * صدور گواهی ازدواج در صورت تصمیم به ازدواج
۴	ناقل تالاسمی	بر اساس الگوریتم کشوری انجام آزمایش‌های تالاسمی ، هر دو نفر ناقل بتاتالاسمی می باشند.	* ثبت مشخصات زوج در دفتر ثبت مشخصات زوج های مراجعه کننده به مرکز مشاوره‌ی ژنتیک * مشاوره ویژه زوجین ناقل تالاسمی * اخذ تعهد نامه از زوجین در صورت تصمیم به ازدواج * تکمیل فرم شماره ۵ جهت معرفی زوج به مرکز بهداشت شهرستان و تیم مراقبت، در صورت تصمیم به ازدواج * صدور گواهی ازدواج در صورت تصمیم به ازدواج
۵	عدم مراجعه	شامل زوجینی است که به هر دلیل در مرحله ای از انجام غربالگری به تیم مشاوره مراجعه ننموده و همکاری و ارتباط خود را با تیم مشاوره قطع نموده اند.	* ثبت مشخصات زوج در دفتر ثبت مشخصات زوج های مراجعه کننده به مرکز مشاوره‌ی ژنتیک * اعلام موارد عدم مراجعه در زوجین استراتژی سوم به مرکز بهداشت شهرستان بصورت تلفنی و مکاتبه ای
۶	در حال تعیین وضعیت	زوجینی که فعلا تشخیص قطعی در موردشان صورت نگرفته و یا این که تشخیص قطعی شده ولی زوجین در خصوص انصراف یا ازدواج تصمیم گیری نهایی نکرده اند و همکاری خود را با تیم مشاوره حفظ نموده اند.	* ثبت مشخصات زوج در دفتر ثبت مشخصات زوجین مراجعه کننده به مرکز مشاوره‌ی ژنتیک * پیگیری وضعیت زوج تا تعیین تکلیف نهایی و تصمیم گیری نهایی توسط زوجین در مدت سه ماه توسط تیم مشاوره ژنتیک.اهمیت پیگیری سریع برای زوجینی که بدون تعیین تکلیف نهایی و با تایید تیم مشاوره ازدواج کرده اند به مراتب بیشتر می باشد و در مدت زمان کوتاه تر باید پیگیری ها صورت گیرد. (مدت زمان قابل قبول برای تعیین وضعیت نهایی زوج در این قسمت سه ماه می باشد.درخصوص موارد خاص و استثنا حداکثر تا شش ماه بایستی تعیین وضعیت نهایی صورت گیرد. نحوه پیگیری زوجین تلفنی خواهد بود.)

تفاوت پیگیری موارد عدم مراجعه بیش از سه ماه در استراتژی اول و سوم:

- **عدم مراجعه در استراتژی اول به پیگیری توسط مرکز بهداشت شهرستان نیاز ندارد.**
- **عدم مراجعه در استراتژی سوم به پیگیری توسط مرکز بهداشت شهرستان نیاز دارد. این پیگیری به‌صورت تلفنی و یا مکاتبه‌ی اداری و با مشارکت مراکز بهداشتی‌درمانی مربوط انجام‌می‌شود و نیازی به گزارش به معاونت بهداشتی دانشگاه/ دانشکده و مرکز مدیریت بیماری‌ها نیست.**

چارت وظایف مراکز بهداشتی‌درمانی شهری/ پایگاه بهداشتی/ خانه‌ی بهداشت



مراقبت

۱. مراقبت ویژه‌ی زوج‌های ناقل تالاسمی براساس فلوچارت مربوط

۲. ارجاع زوج‌های ناقل واجد شرایط به مرکز بهداشتی‌درمانی ویژه‌ی مشاوره ژنتیک جهت انجام مرحله‌ی اول PND(درصورت عدم مراجعه‌ی قبلی)

۳. ارجاع زوج‌های ناقل به مرکز ویژه‌ی مشاوره‌ی تالاسمی جهت انجام مرحله‌ی دوم PND(حدود هفته‌ی ۱۰ بارداری)

٤. پیگیری نتیجه‌ی PND و پیگیری انجام سقط درصورت ابتلای جنین به تالاسمی ماژور(حداکثر تا هفته‌ی ١٦ بارداری)

٥. ارجاع زوج‌های ناقلی که تمایل به بارداری ندارند، جهت انجام وازکتومی یا توبکتومی

٦. بررسی CBC (MCH-MCV) تمام زنان باردار (ازدواجی قبل از آغاز غربالگری درشهرستان)

۷. ارجاع تمام زنان واجد شرایط براساس الگوریتم شناسایی زوج‌های ناقل تالاسمی در مزدوجین قبل از آغاز غربالگری در شهرستان جهت انجام CBC(MCH-MCV)

۸. شناسایی زنان مشکوک به تالاسمی مینور(سالم ناقل) و ارجاع شوهر آنها جهت انجام آزمایش CBC(MCH-MCV)

۹. ارجاع زوج‌های باردار یا متمایل به بارداری که به هر دلیل در زمان ازدواج آزمایش های تالاسمی را انجام نداده اند ، به مرکز بهداشتی‌درمانی ویژه‌ی مشاوره‌ی تالاسمی

۱۰. پیگیری انجام واکسیناسیون بیماران تالاسمی

۱۱. مراقبت از والدین بیماران تالاسمی شناسایی‌شده‌ی جدید

۱۲. ارجاع والدین بیمارانی که فرزند بیمار آنها فوت‌شده(فعلاً فرزند مبتلا به تالاسمی ماژور نداشته و تمایل به بچه‌دارشدن دارند) به مرکز بهداشتی‌درمانی ویژه‌ی مشاوره ژنتیک

آموزش

۱. آموزش زوج‌های ناقل و پرخطر تالاسمی

۲. آموزش زوج‌های ناقل (دارای ۲ فرزند سالم و یا بیشتر) درخصوص اهمیت و لزوم استفاده از روش‌های مطمئن و دائمی پیشگیری از بارداری

۳. آموزش زوج‌های ناقل (بدون فرزند یا کمتر از ۲ فرزند سالم) درخصوص اهمیت و لزوم استفاده از روش‌های مطمئن و غیردائمی پیشگیری از بارداری

٤. آموزش و تشویق زوج‌های ناقل به بیمه‌شدن.

٥. آموزش‌دانش‌آموزان دختر سال سوم راهنمایی و پسر سال سوم دبیرستان براساس طرح و دستورالعمل مربوط

٦. آموزش افراد صاحب نفوذ در محله یا روستا

۷. آموزش عاقدان محلی به‌منظور جلب مشارکت آنها در راستای انجام عقد(دائم و یا موقت) پس از انجام آزمایش‌های تالاسمی

۸. آموزش عموم جامعه

۹. آموزش بیماران و خانواده‌ی آنها جهت مراجعه‌ی منظم به مرکز تزریق خون و ضرورت اجرای دستورات دارویی

ثبت و گزارش

۱. درج دو ستاره‌ی قرمز در دفتر مراقبت ممتد تنظیم خانواده

۲. نوشتن اصطلاح زوج ناقل/مشکوک پرخطر تالاسمی در ستون ملاحظات در صفحه‌ی دوم پرونده‌ی خانوار

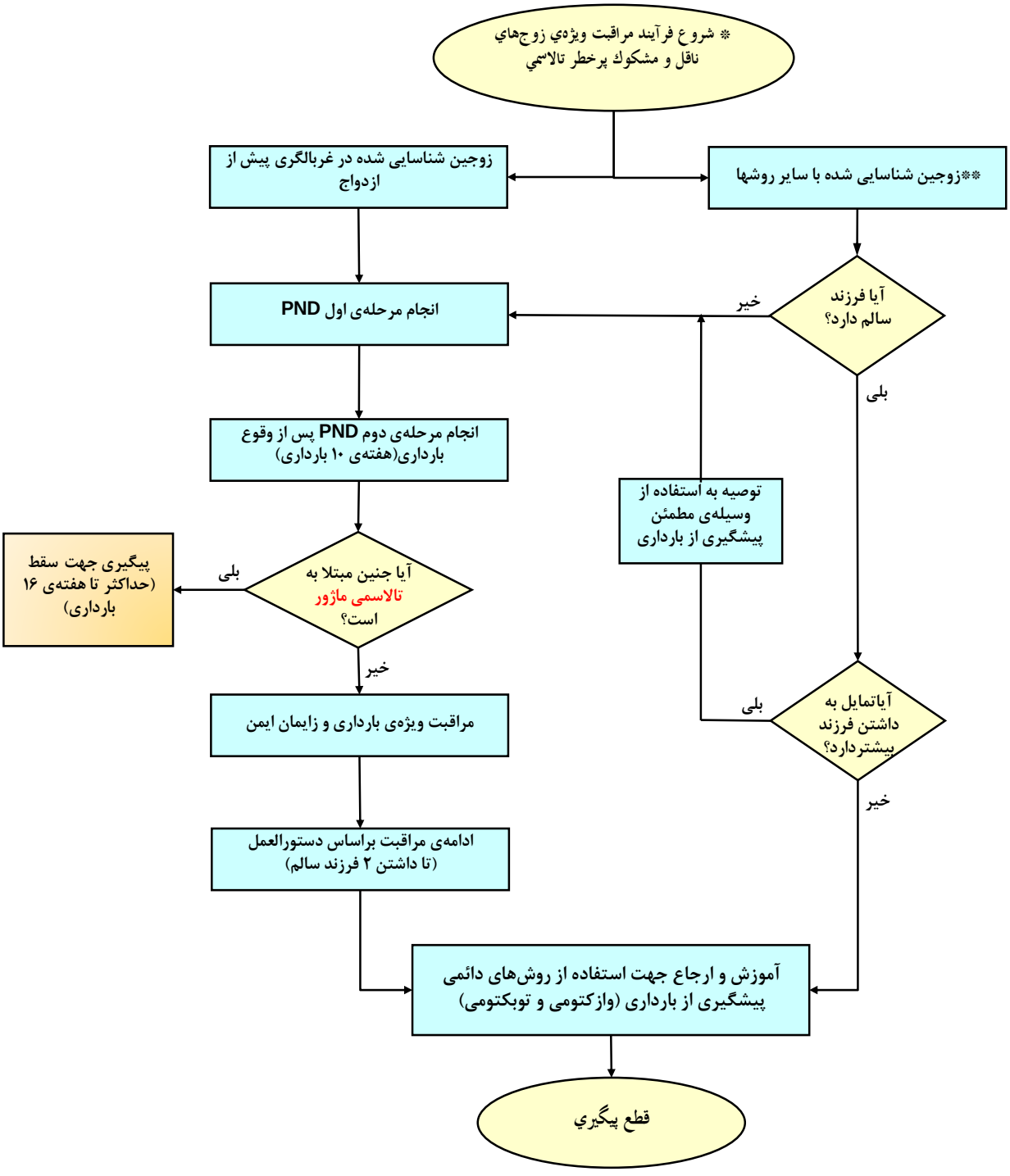
۳. ثبت موارد شناخته‌شده‌ی بیماری تالاسمی ماژور در ستون ملاحظات صفحه‌ی دوم پوشه‌ی خانوار

٤. بایگانی فرم شماره‌ی ٥ در نامه‌های وارده

٥. تکمیل و ارسال فرم شماره‌ی ٦(هر سه ماه)

تذکر: نسخه‌ی دوم فرم شماره‌ی ٦ به همراه سایر فرم‌های آماری بایگانی‌شود.

فلوچارت مراقبت زوجین ناقل / مشکوك پرخطر تالاسمي



*در صورتی که زوج معرفی شده به تیم مراقبت ، به هر دلیلی شناسایی نشده و یا زوجین همکاری لازم را نداشته باشند مراتب به سطح بالاتر گزارش می گردد.

**زوجین شناسایی شده به روشهای زیر:

- زوجین شناسایی شده با بروز بیماری در فرزندان
- زوجین شناسایی شده بر اساس الگوریتم شناسایی زوج‌های ناقل تالاسمی در زوجینی که به هر دلیل در زمان ازدواج آزمایش های تالاسمی را انجام نداده اند