

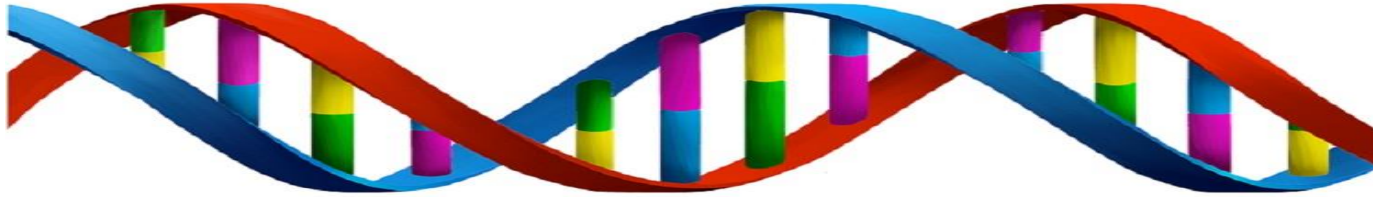
کارگاه فن فنیک
آموزشی

گروه پیشگیری و مبارزه با بیماریها
اردیبهشت ۱۴۰۳

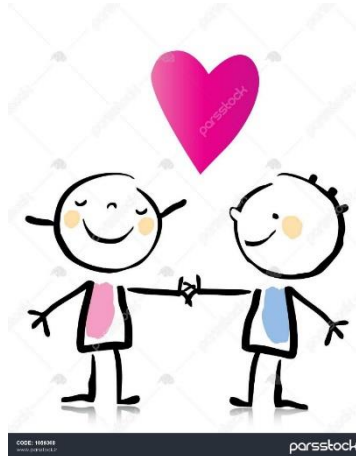


بِسْمِ اللَّهِ الرَّحْمَنِ الرَّحِيمِ

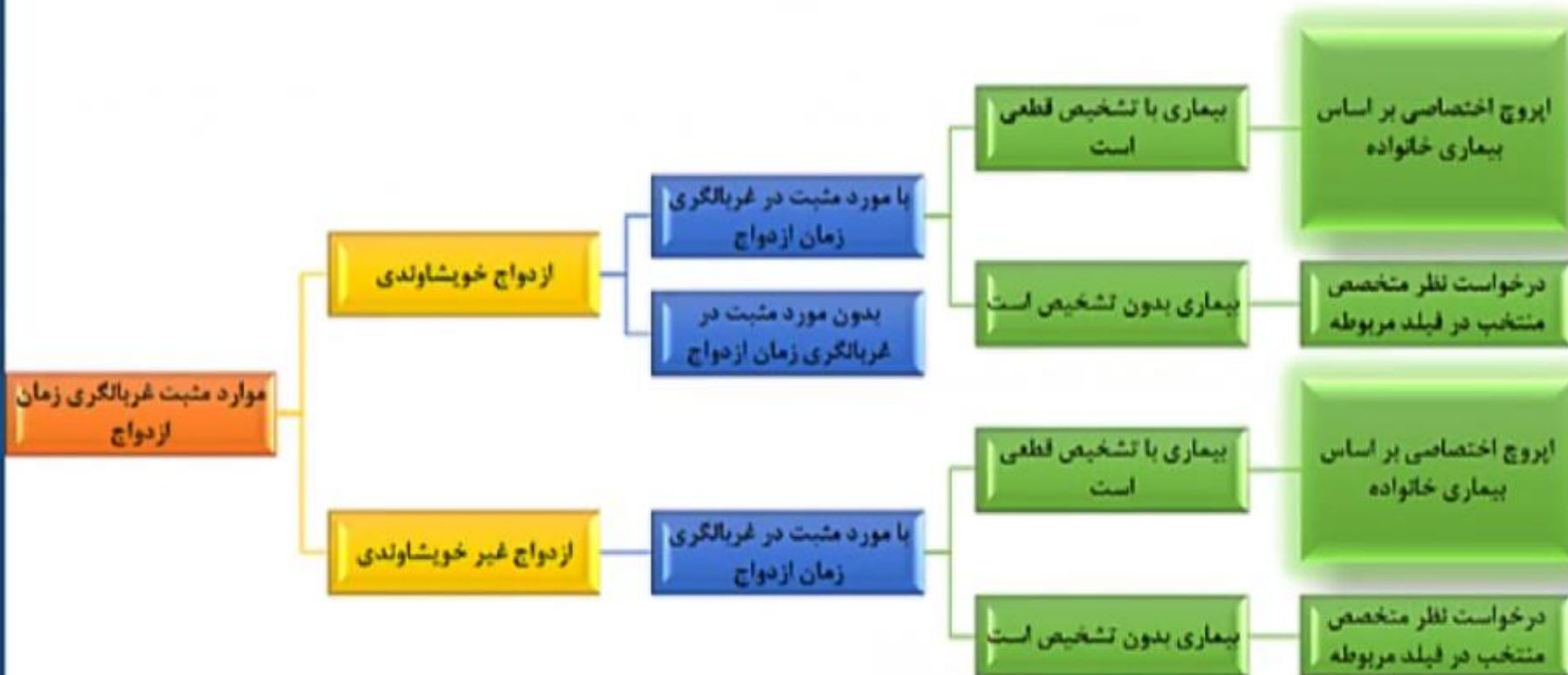




پرسشگری و غربالگری زمان ازدواج



رویکرد مشاوره ژنتیک در غربالگری زمان ازدواج



مشاوره ژنتیک در ازدواج خویشاوندی

بدون مورد مثبت در غربالگری زمان ازدواج

- (1) توضیح در مورد علت ارجاع ایشان به مشاور ژنتیک
- (2) رسم شجره نامه
- (3) محاسبه **ریسک** ابتلای فرزندان به بیماری ارثی و تفهیم این ریسک به خانواده به زبان ساده و عامیانه در مقایسه با ریسک ازدواج غیر خویشاوندی و با ذکر مثال و بیان میزان خطر نسبت خویشاوندی
- (4) توضیح در مورد اینکه آیا آزمایش ژنتیکی برای زوج قابل انجام است؟
در حال حاضر هیچ آزمایش ژنتیکی به خانواده **توصیه نمی شود** و مجبور به انجام آزمایش ژنتیکی نیستند. ولی **شرایط خانواده** توسط مشاور بررسی و براساس **وضعیت فرهنگی-اجتماعی-اقتصادی، دسترسی و تمایل خانواده، پیشنهادات** زیر با رعایت ضوابط امکان پذیر است:

▪ آزمایش **carrier screening** برای SMA

▪ آزمایش **carrier seq.**

- توضیح در مورد ماهیت آزمایش به زبان ساده
- مزایا و معایب انجام آزمایش
- محدودیت های انجام آزمایش

(5) آزمایشات غیر ژنتیک در مشاوره ژنتیک زمان ازدواج اندیکاسیونی ندارند.

(6) آزمایش کاریوتایپ در ازدواج فامیلی **هیچ اندیکاسیونی** ندارد.



مشاوره ژنتیک بتا تالاسمی

□ اپروچ به زوج ناقل بتا تالاسمی

- توضیح در مورد ماهیت بیماری تالاسمی و علائم بالینی و عوارض تزریق خون در مبتلایان به بتا تالاسمی ماژور
- اعلام ریسک انتقال بیماری به فرزندان
 - ۲۵ درصد سالم
 - ۵۰ درصد ناقل
 - ۲۵ درصد مبتلا
- امکان انجام آزمایش تشخیص پیش از تولد (PND) و پیشگیری از تولد فرزند مبتلا
- امکان داشتن فرزند/فرزندان سالم با انجام آزمایش PND
- PND در تمام بارداری ها باید انجام شود.
- حمایت بیمه ها در پرداخت بخشی از هزینه بعد از عقد امکان پذیر است.
- توضیح در مورد روند انجام آزمایش PND مرحله اول
- توضیح در مورد روند انجام آزمایش PND مرحله دوم
- زمان انجام PND مرحله اول: قبل از ازدواج تا قبل از بارداری
- زمان انجام PND مرحله دوم: در هفته های اول بارداری
 - هفته ۱۰-۱۲ نمونه گیری از پرزهای جفتی (CVS)
 - تا قبل از 18w+6d سقط قانونی جنین مبتلا امکان پذیر است.

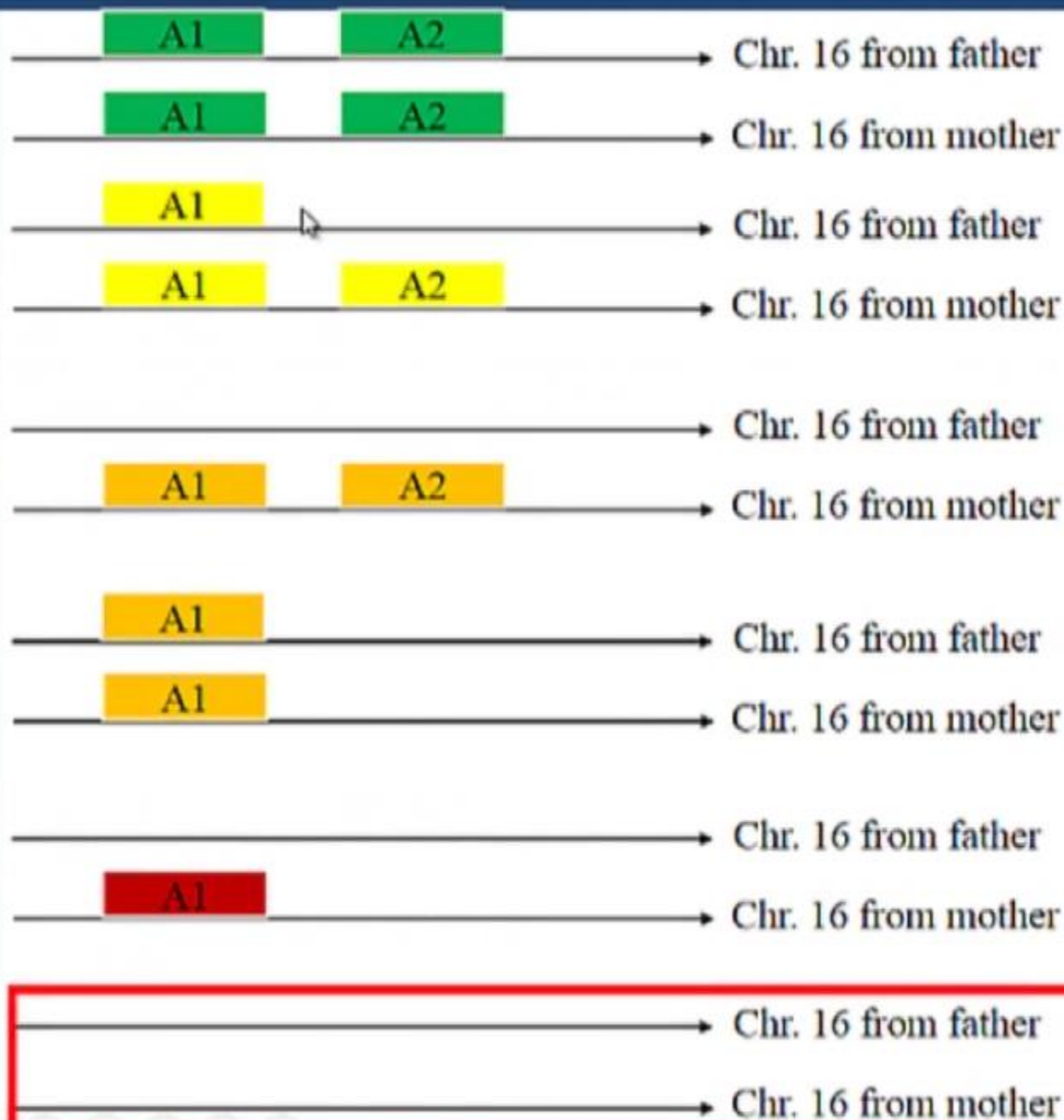
مشاوره ژنتیک بتا تالاسمی

□ اپروچ به زوجی که یک طرف مبتلا به بتا تالاسمی ماژور است

- خون شناسی افراد مبتلا به تالاسمی ماژور به علت دریافت خون ممکن است طبیعی باشد. بنابراین از همه زوجین سوال شود که آیا فرد مبتلا به تالاسمی ماژور در خانواده دارند؟ (سوال پرسشنامه)
- لزوم انجام آزمایش مرحله اول PND برای زوج
- یک طرف مبتلا و طرف دیگر سالم است
 - اعلام ریسک انتقال بیماری به فرزندان
 - ۱۰۰ درصد فرزندان ناقل

□ یک طرف مبتلا و طرف دیگر ناقل است

- اعلام ریسک انتقال بیماری به فرزندان
- ۵۰ درصد فرزندان ناقل
- ۵۰ درصد فرزندان مبتلا
- امکان انجام آزمایش تشخیص پیش از تولد (PND) و پیشگیری از تولد فرزند مبتلا
- PND در تمام بارداری ها باید انجام شود.
- حمایت بیمه ها در پرداخت بخشی از هزینه بعد از عقد امکان پذیر است.
- توضیح در مورد روند انجام آزمایش PND مرحله اول
- توضیح در مورد روند انجام آزمایش PND مرحله دوم
- زمان انجام PND مرحله اول: قبل از ازدواج تا قبل از بارداری
- زمان انجام PND مرحله دوم: در هفته های اول بارداری
- هفته ۱۰-۱۲ نمونه گیری از پرزهای جفتی (CVS)
- تا قبل از 18w+6d سقط قانونی جنین مبتلا امکان پذیر است.



$\alpha\alpha/\alpha\alpha$ نرمال

$-\alpha/\alpha\alpha$ ناقل ألفا تالاسمی خفیف

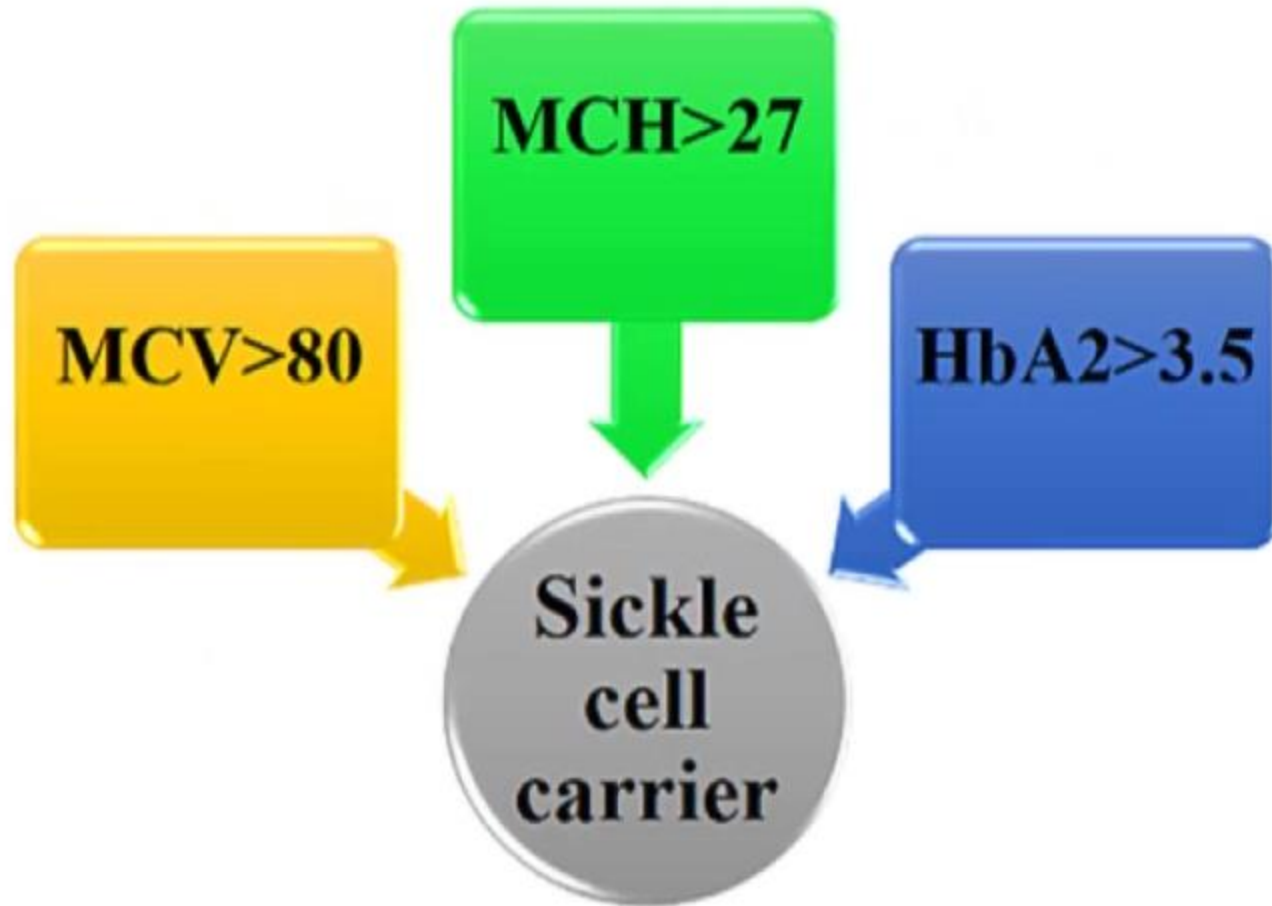
$--/\alpha\alpha$ ناقل ألفا تالاسمی شدید

$-\alpha/-\alpha$ ناقل ألفا تالاسمی شدید

$--/-\alpha$ H-disease

$--/--$ Hb Bart
(Hydrops fetalis)

مشخصات خون شناسی در ناقلین



غربالگری ناقلین سیکل سل

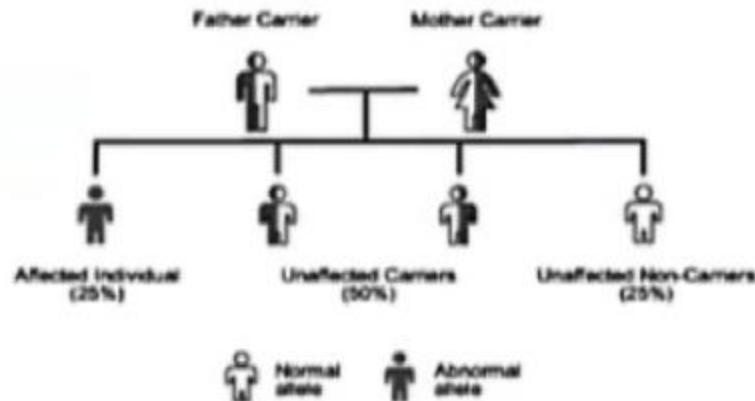
❖ ناقلین سیکل سل به علت طبیعی بودن MCV و MCH در غربالگری روتین تالاسمی شناسایی نمی شوند.

❖ دیده شده شیوع ناقلی و بیماری سیکل سل در مناطق خاصی از کشور بطور قابل ملاحظه ای بالا است.

▪ غربالگری اختصاصی برای سیکل سل در این مناطق انجام می گیرد.

Newborn screening for PKU

- ۴۸ الی ۷۲ ساعت پس از تولد و پس از شیر خوردن نمونه DBS بر روی کاغذ گاتری گرفته می شود.
- در صورتی که این تست مقدماتی افزایش فنیل آلانین را نشان دهد، فنیل آلانین و تیروزین پلاسما (با روش HPLC) باید اندازه گیری شود.
- توارث اتوزوم مغلوب است ولی به دلیل شیوع بالای ناقلی این بیماری در جامعه (۱/۵۵) ممکن است بیماری در خانواده هایی که ازدواج خویشاوندی ندارند نیز رخ دهد. (مثل بتا تالاسم)



فنیل کتونوری

▪ **PKU type 1 (کلاسیک):** فعالیت آنزیم $>1\%$ است. فنیل آلانین خون بیش از 1200 $\mu\text{mol/L}$ و همچنین متابولیت های فنیل آلانین در ادرار افزایش یافته اند ولی اختلال مربوط به تتراهیدروبیوپترین (کوفاکتور فنیل آلانین هیدروکسیلاز) وجود ندارد.

▪ **PKU type 2 (آتیپیکال):** فعالیت آنزیم $1-5\%$ است. فنیل آلانین خون بین 600-1200 $\mu\text{mol/L}$ است و رژیم غذایی را تا حدودی تحمل می کنند.

▪ **PKU type 3 (mild or benign):** فعالیت آنزیم $<5\%$ است. فنیل آلانین خون زیر 600 $\mu\text{mol/L}$ است و نیازی به رژیم غذایی ندارند.

▪ **PKU غیر کلاسیک یا بدخیم:** در حداقل 2% کودکانی که افزایش فنیل آلانین خون دارند نقص در آنزیم هایی است که **ایجاد** یا **تجدید** BH_4 را موجب می شوند.

- 6-pyrovoyl tetrahydrobiopterin (6-PTPS) 50%
- Dihydropteridine reductase (DHPR)
- GTP cyclohydrolase-1 (GTPCH)
- Sepiapterin reductase (SR)
- Pterin 4- α -carbinolamin dehydratase (PCD)

فرم های مورد استفاده در
برنامه غربالگری ژنتیکی زمان ازدواج:

ارجاعات فرایند مشاوره ژنتیک

فرم ارجاع تشخیص ژنتیک



برنامه ژنتیک اجتماعی: فرم ارجاع تشخیص ژنتیک / PND

دانشگاه علوم پزشکی و خدمات بهداشتی درمانی: مرکز بهداشت شهرستان:
 پایگاه ویژه مشاوره ژنتیک: تلفن: ۱
 نشانی:
 نام بیماری مرتبط: علت ارجاع:
 نامبر: ۴ /

الف) مشخصات فردی ارجاع شونده

نام و نام خانوادگی	نسبت یا سرخ	تاریخ تولد	سطح تحصیلات	محل تولد		دین	قومیت		استان محل تولد والدین	
				شهر	استان		پدر	مادر	پدر	مادر

هر مورد از سوالات ذیل در صورت ارتباط با این مورد بررسی تکمیل شود:

سال ازدواج: نسبت خویشاوندی: تعداد فرزندان مبتلا به این بیماری: تعداد فرزندان سالم:

آیا خانم باردار است؟ خیر بلی سن بارداری به هفته: LMP: نوبت بارداری: نوبت PND:

نشانی محل سکونت: استان: شهرستان: شهر: روستا: خیابان:

کوچه: پلاک: شماره تلفن ۱: شماره تلفن ۲:

نوع بيمه: مشمول تسهیلات ویژه: خیر بلی درصد امهر مرکز مشاوره غرب کرده:

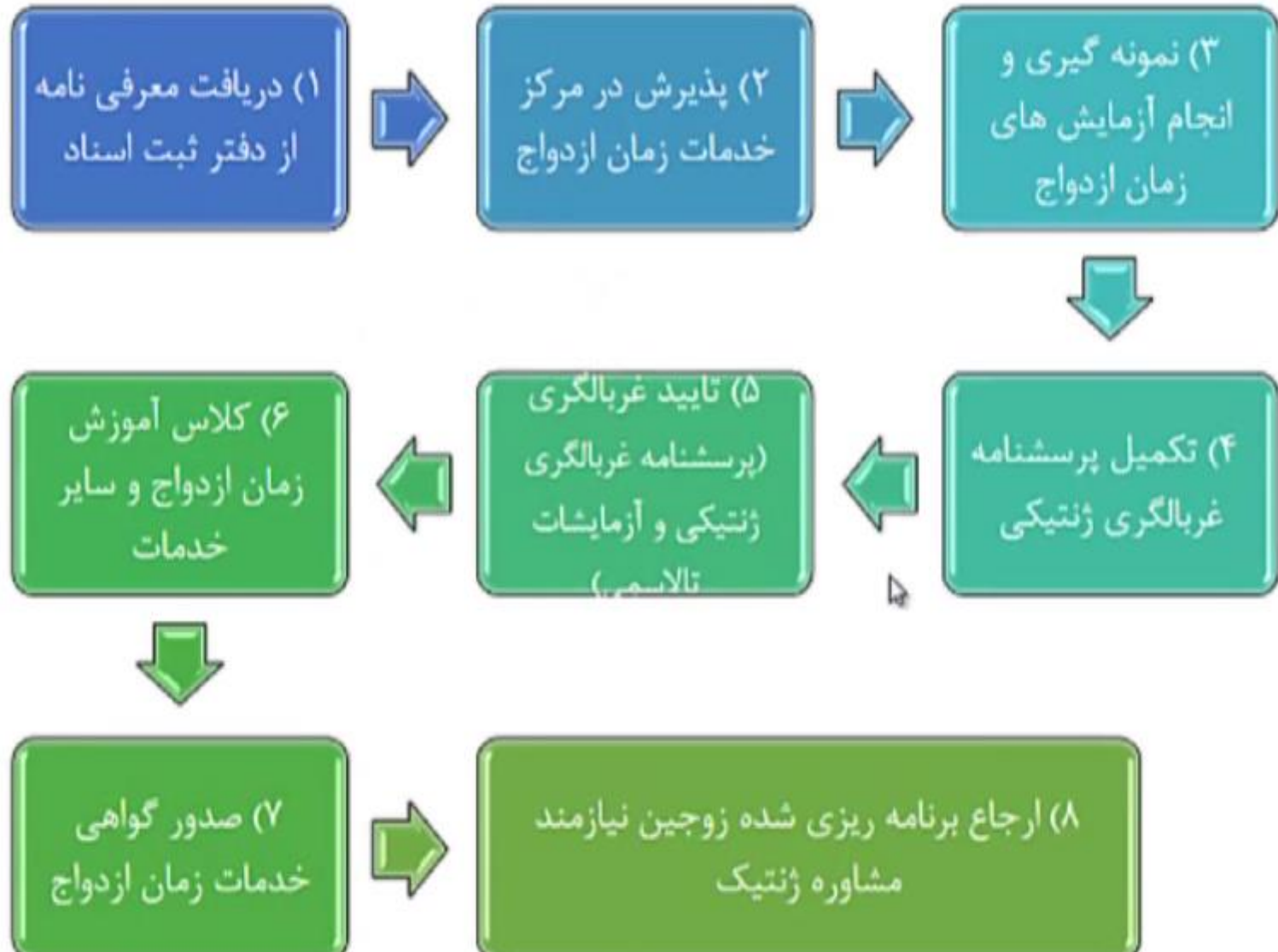
ب) نتایج بررسی پاراکلینیک و آزمایشگاهی اصلی شیر ژنتیک و نتایج آزمایشات ژنتیک مرتبط

نام و نام خانوادگی	نسبت یا سرخ	عنوان بررسی پاراکلینیک و آزمایشگاهی و نتایج آزمایشات ژنتیک	نتیجه

نام و نام خانوادگی و مهر پزشک مشاور ژنتیک ارجاع دهنده:

تاریخ ارجاع: / /

مراحل اجرای برنامه پیشگیری از بروز بتا تالاسمی ماژور و غربالگری ژنتیکی زمان ازدواج



نحوه بررسی
پرسشنامه مثبت در غربالگری ژنتیکی زمان ازدواج
توسط پزشک

مرکز خدمات جامع سلامت ارائه دهنده خدمات زمان ازدواج

نکته مهم:

بیماریهای ارثی فامیلی دوران بزرگسالی
هدف این استراتژی نیستند.

(دیابت، آلزایمر، هانتینگتون، سرطان ها)

برنامه ژنتیک اجتماعی: پرسشنامه غربالگری ژنتیک هنگام ازدواج

دانشگاه علوم پزشکی و خدمات بهداشتی درمانی شبکه بهداشت درمان شهرستان شماره.....

تاریخ.....

	بلی	خیر	پرسش ها:
			<p>۱- آیا آقا و خاتم با یکدیگر نسبت فامیلی نزدیک دارند؟ <i>(منظور از ازدواج فامیلی نزدیک، ازدواج فرزندان و نوه های عمه، عمو، خاله یا دایی با یکدیگر است.)</i></p>
			<p>۲- آیا در آقا یا خاتم یا خانواده و خویشاوندان هر کدام (تا درجه ۳) بیماری تشخیص داده شده ای وجود دارد که پزشک گفته باشد ارثی یا ژنتیکی است و از زمان کودکی آغاز شده باشد؟ <i>(منظور از خویشاوندان پدر، مادر، خواهر، برادر، پدربزرگ، مادربزرگ، خاله، دایی، عمه، عمو، فرزندان ایشان، و فرزندان یکی از زوجین (در خصوص زوجینی که قبلاً ازدواج کرده اند) می باشد. منظور از بیماری ژنتیکی شناخته شده این است که زوجین از نام بیماری مطلع بوده و در پاسخ این پرسش مستقیماً آن را بیان نمایند.)</i></p> <p style="text-align: center;">ها</p> <p><i>برای مثال: هموفیلی، دوشن، سیکل سل، فنیل کتونوری، ورنیک-هانمن (SMA)، فیبروز کیستیک و غیره نکته: از آنجا که مبنای ارزیابی خطر زوجین از نظر «تالاسمی»، آزمایشات غربالگری این بیماری است، ابتلاء زوجین به تالاسمی یا سابقه خانوادگی تالاسمی نباید به عنوان مورد مثبت ثبت گردد.)</i></p>
			<p>۳- آیا در آقا یا خاتم یا خانواده و خویشاوندان هر کدام، تکرار بیماری مشابهی که از زمان کودکی آغاز شده باشد وجود دارد و یا در گذشته وجود داشته است؟ <i>(در خانواده آقا یا خاتم و خویشاوندان تا درجه ۳ ایشان حداقل دو نفر که از زمان کودکی مبتلا به یک بیماری یا اختلال مشابه هستند وجود داشته یا هم اکنون وجود دارد.)</i></p>
			<p>۴- آیا در آقا یا خاتم یا خانواده و خویشاوندان (تا درجه ۳) هر کدام، فردی با یکی از مشکلات زیر وجود دارد یا داشته است؟</p> <ul style="list-style-type: none"> • فردی که سابقه خونریزی های خود به خود و بدون دلیل و یا خونریزی طولانی از زمان کودکی داشته باشد. • فردی که نابینایی یا ناشنوایی یا اختلال بینایی شدید یا اختلال شنوایی شدید او از زمان کودکی شروع شده باشد. • فردی که از زمان کودکی دارای ناتوانی ذهنی و یا حرکتی و یا اختلال در تکامل باشد. <p><i>(فاصله واضحی بین توانایی فرد در صحبت کردن، نشستن، راه رفتن، درک صحبت دیگران یا انجام کارهای شخصی با افراد هم سن و سال خود در خویشاوندان داشته و این مشکل برطرف نشده است.)</i></p>

خدمات ژنتیک ادغام یافته زمان ازدواج: اهداف

هدف کلی

- پیشگیری از بروز بیماری‌های ژنتیک در اولویت موثر بر سلامت فرزند آتی خانواده و قابل شناسایی در زمان ازدواج

اهداف اختصاصی

- کاهش بروز بتا تالاسمی ماژور (و هموگلوبینوپاتی‌ها در مناطق پرشیوع)
 - کاهش بروز بیماری‌های متابولیک ارثی
 - کاهش بروز بیماری‌های خون ریزی دهنده ارثی
 - کاهش بروز بیماری‌های عصبی-عضلانی ارثی
 - کاهش بروز ناشنوایی ارثی
 - کاهش بروز نابینایی ارثی
 - کاهش بروز بیماری‌های ارثی/فامیلی ناشناخته برای خانواده
- بیماری‌های ارثی فامیلی دوران بزرگسالی هدف این استراتژی نمی‌باشد.

سوال ۱

برنامه ژنتیک اجتماعی: پرسشنامه غربالگری ژنتیک هنگام ازدواج

دانشگاه علوم پزشکی و خدمات بهداشتی درمانی شبکه بهداشت درمان شهرستان شماره
تاریخ

پرسش ها:		
خیر	بلی	
		۱- آیا آقا و خانم با یکدیگر نسبت فامیلی نزدیک دارند؟ (منظور از ازدواج فامیلی نزدیک، ازدواج فرزندان و نوه های عمه، عمو، خاله یا دایی با یکدیگر است.)

نحوه رد / تأیید مورد مثبت غربالگری:

در صورتی که پاسخ درج شده برای سوال شماره ۱ پرسشنامه بلی است، زوج به عنوان مورد مثبت غربالگری تأیید شود.

نکات مهم در بررسی نسبت خویشاوندی

تعریف ازدواج فامیلی نزدیک: ازدواج فرزندان و نوه های عمه، عمو، خاله یا دایی با یکدیگر

✓نسبت خویشاوندی دور

✓قومیت خاص در یک منطقه

برنامه ژنتیک اجتماعی: پرسشنامه غربالگری ژنتیک هنگام ازدواج

دانشگاه علوم پزشکی و خدمات بهداشتی درمانی شبکه بهداشت درمان شهرستان.....
تاریخ.....

بل ی	خبر	پرسش ها:
		<p>۲- آیا در آقا یا خانم یا خویشاوندان هر کدام (تا درجه ۳) بیماری تشخیص داده شده ای وجود دارد که پزشک گفته باشد ارثی یا ژنتیکی است و از زمان کودکی آغاز شده باشد؟</p> <p>(منظور از خویشاوندان، پدر، مادر، خواهر، برادر، پدربزرگ، مادربزرگ، خاله، دایی، عمه، عمو، فرزندان ایشان، و فرزندان یکی از زوجین (در خصوص زوجینی که قبلاً ازدواج کرده اند) می باشد.</p> <p>منظور از بیماری ژنتیکی شناخته شده این است که زوجین از نام بیماری مطلع بوده و در پاسخ این پرسش مستقیماً آن را بیان نمایند.</p> <p>برای مثال: هموفیلی، دوشن، سیکل سل، فنیل کتونوری، وردنیک-حافمن (SMA)، فیبروز کیستیک و غیره</p> <p>نکته: از آنجا که مبنای ارزیابی خطر زوجین از نظر «تالاسمی»، آزمایشات غربالگری این بیماری است، ابتلاء زوجین به تالاسمی یا سابقه خانوادگی تالاسمی نباید به عنوان مورد مثبت ثبت گردد.)</p>

نحوه رد / تأیید مورد مثبت غربالگری:

پزشک مرکز می بایست سوال شماره ۲ را مجدداً از زوجین پرسیده و اظهار وجود بیماری ژنتیکی شناخته شده مذکور توسط زوجین را تأیید نماید. صرف نام بردن بیماری های شناخته شده ارثی توسط یکی از زوجین، برای تأیید مثبت بودن سوال ۲ کافی است.

نکات مهم در بررسی بیماری های شناخته شده ژنتیکی

- ✓ سابقه مثبت تالاسمی ماژور و CBC نرمال در زوجین
- ✓ سندرم داون
- ✓ اوتیسم
- ✓ انواع سندرم ها و بیماریهای کروزومی
- ✓ کوتولگی (short status)
- ✓ کلیه پلی کیستیک نوزادی
- ✓ (بیماریهای قلبی، بیماریهای کلیوی، ...) بد تولد
- ✓ Isolated Congenital anomalies (Major, Minor)
- ✓ Isolated dismorphism
- ✓ Isolated birth defect
- ✓ G6PD

سوال ۳

برنامه ژنتیک اجتماعی: پرسشنامه غربالگری ژنتیک هنگام ازدواج

دانشگاه علوم پزشکی و خدمات بهداشتی درمانی شبکه بهداشت درمان شهرستان.....

تاریخ.....

پرسش ها:

بل
ی
خبر

۳- آیا در آقا یا خانم یا خویشاوندان هر کدام، تکرار بیماری مشابهی که از زمان کودکی آغاز شده باشد وجود دارد و یا در گذشته وجود داشته است؟

(در خانواده آقا یا خانم و خویشاوندان تا درجه ۳ ایشان حداقل دو نفر که از زمان کودکی مبتلا به یک بیماری یا اختلال مشابه هستند وجود داشته یا هم اکنون وجود دارد.)

نحوه رد / تأیید مورد مثبت غربالگری:

پزشک مرکز می بایست سوال شماره ۳ را مجدداً با تکیه بر «تکرار» و «تشابه مورد بیماری» در خویشاوندان زوجین مورد پرسش قرار دهد. در صورتی که زوجین مجدداً وجود تکرار بیماری مشابه را در خویشاوندان یکی از زوجین تأیید کنند، مثبت بودن سوال شماره ۳ تأیید می گردد.

برنامه ژنتیک اجتماعی: پرسشنامه غربالگری ژنتیک هنگام ازدواج

دانشگاه علوم پزشکی و خدمات بهداشتی درمانی شبکه بهداشت درمان شهرستان
تاریخ

پرسش ها:		
بل	خیر	
		۴- آیا در آقا یا خانم یا خویشاوندان (تا درجه ۳) هر کدام، فردی با یکی از مشکلات زیر وجود دارد یا داشته است؟ ۱-۴: فردی که سابقه خونریزی‌های خود به خود و بدون دلیل و یا خونریزی طولانی از زمان کودکی داشته باشد.

نحوه رد / تایید مورد مثبت غربالگری:

پزشک می بایست با تأکید بر علائم «خود به خودی بودن خون ریزی»، «خون ریزی طولانی» و «شروع بیماری از زمان کودکی»، احتمال وجود بیماری های خون ریزی دهنده ارثی (شامل هموفیلی شدید) را مورد بررسی قرار دهد.

سوال ۴-۲

برنامه ژنتیک اجتماعی: پرسشنامه غربالگری ژنتیک هنگام ازدواج

دانشگاه علوم پزشکی و خدمات بهداشتی درمانی شبکه بهداشت درمان شهرستان.....
تاریخ.....

پرشی ها:

بل
ی
خیر

۴- آیا در آقا یا خانم یا خویشاوندان (تا درجه ۳) هر کدام، فردی با یکی از مشکلات زیر وجود دارد یا داشته است؟

- ۲-۴: فردی که نابینایی یا ناشنوایی یا اختلال بینایی شدید یا اختلال شنوایی شدید او از زمان کودکی شروع شده باشد.

نحوه رد / تأیید مورد مثبت غربالگری:

پزشک می بایست احتمال ارثی بودن مورد نابینایی و ناشنوایی اظهار شده توسط زوجین را با تأکید بر «غیر اکتسابی بودن» و «شروع تظاهرات در زمان کودکی» مورد بررسی قرار دهد.

در خصوص اختلال بینایی شدید و اختلال شنوایی شدید مشخصات پیشرونده بودن و دو طرفه بودن اهمیت دارد.

نکات مهم در بررسی اختلال ناپینایی و ناشنوایی

✓ شروع تظاهرات از زمان کودکی (تا ۵ سالگی)

✓ دلایل واضح عدم اکتسابی بودن

✓ (حاد یا مزمن یا پیشرونده)

✓ تروما

✓ عفونت ها

سوال ۳-۴

برنامه ژنتیک اجتماعی: پرسشنامه غربالگری ژنتیک هنگام ازدواج

دانشگاه علوم پزشکی و خدمات بهداشتی درمانی شبکه بهداشت درمان شهرستان.....
شماره..... تاریخ.....

ردیف	نام	پرسش ها:
		<p>۴- آیا در آقا یا خانم یا خویشاوندان (تا درجه ۳) هر کدام، فردی با یکی از مشکلات زیر وجود دارد یا داشته است؟</p> <p>۳-۴: فردی که از زمان کودکی دارای ناتوانی ذهنی و یا حرکتی و یا اختلال در تکامل باشد.</p> <p>(فاصله واضحی بین توانایی فرد در صحبت کردن، نشستن، راه رفتن، درک صحبت دیگران یا انجام کارهای شخصی با افراد هم سن و سال خود در خویشاوندان داشته و این مشکل برطرف نشده است.)</p>

نحوه رد / تأیید مورد مثبت غربالگری سوال ۴:

پزشک می بایست احتمال ارثی بودن اختلال عملکردی اظهار شده توسط زوجین را با تأکید بر یکی از شرایط زیر مورد بررسی قرار دهد:

در زوجین یا خویشاوندان ایشان یک مورد **اختلال عملکردی** حداقل با یکی از شرایط زیر وجود داشته باشد:

- ازدواج زوجین از نوع ازدواج فامیلی نزدیک باشد.
- در فرد مبتلا به اختلال عملکردی، یک ناهنجاری غیراکتسابی نیز وجود دارد.
- فردی که از زمان کودکی به تدریج دچار ناتوانی در راه رفتن شود.
- اختلال عملکردی که از کودکی شروع شده، حالت پیشرونده داشته باشد.
- والدین بیمار مبتلا به اختلال عملکردی، نسبت خویشاوندی نزدیک داشته باشند.
- سابقه سقط مکرر (۲ سقط یا بیشتر)، مرده زایی یا نازایی طولانی مدت (بیش از ۲ سال بدون استفاده از روش های پیشگیری از بارداری) در مادر فرد بیمار وجود داشته باشد.
- سابقه فوت در برادر یا خواهر فرد مبتلا به دلیل بیماری غیر اکتسابی وجود داشته باشد.
- زمان شروع اختلال در فرد مبتلای خانواده قبل از ۳ سالگی باشد.

نکات مهم در بررسی اختلالات عملکردی

✓ مصادیق ناهنجاری های بدو تولد غیر ارثی:

• ناهنجاری با علل محیطی مانند: ترا توژن ها

• یا عفونت های داخل رحمی

• کلاب فوت

• CDH

• عفونتهای دوران نوزادی

✓ مصادیق اختلالات حرکتی اکتسابی:

• تروما (آمپوتیشن، شکستگی بدجوش خورده اندام های انتهایی).

• درگیری CSF (فلجی یا ناتوانی حرکتی)

✓ مصادیق اختلالات تکامل فاقد اهمیت خطر ژنتیک:

• دیر به حرف آمدن کودک که بدون مداخله درمانی اصلاح شده است.

• دیر راه افتادن کودک که بعدا اصلاح شده است.

ادامه نکات مهم در بررسی اختلالات عملکردی

- سابقه لرزش در کودکی

 - ✓ تشنج

 - ✓ (FC)

- ایکتر نوزادی

- ریفلاکس نوزادی

سایر نکات مطرح در بررسی موارد مثبت پرسشنامه

تعویض خون / ترانسفوزیون

سایر نکات مطرح در بررسی موارد مثبت پرسشنامه

❖ ازدواج در سنین بالا

❖ منوپوز

❖ TL

❖ وازکتومی

پیام های مهم جهت انتقال به زوجین نیازمند مشاوره ژنتیک

- اهمیت و ضرورت مراجعه جهت مشاوره ژنتیک پیش از بارداری

- عدم ایجاد مشکل برای تشکیل خانواده و تأکید بر هدف فرزندان آوری سالم

- پوشش بیماری های مهم و شایع ارثی کشور در غربالگری ژنتیکی زمان ازدواج

۴) تکمیل پرسشنامه غربالگری ژنتیکی

• غربالگری زوجین به وسیله پرسشنامه غربالگری ژنتیک

به روش **مصاحبه فعال**

توسط مراقب سلامت غربالگر (کارشناس مشاوره ژنتیک) انجام می‌شود.

• **تمامی پرسشنامه** های تکمیل شده (اعم از مثبت و منفی)

بعد از 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 تأیید،

در اختیار پزشک مرکز قرار می‌گیرد.

۵) تایید غربالگری (پرسشنامه غربالگری ژنتیکی و آزمایشات تالاسمی)

❖ مرحله تایید غربالگری:

- توسط پزشک مرکز خدمات جامع سلامت ارائه دهنده خدمات زمان ازدواج،
- بر اساس دانش پزشکی شرح حال گیری و تفسیر نتایج آزمایشگاهی پزشک عمومی
- با استفاده از «راهنمای بررسی موارد مثبت غربالگری ژنتیکی زمان ازدواج» و «الگوریتم غربالگری و جدول متقاطع برنامه تالاسمی»

❖ تایید غربالگری شامل موارد زیر است:

- الف) بررسی نتایج آزمایشات تالاسمی زوجین دارای اندکس های مختل با حضور زوجین
- ب) بررسی پرسشنامه های غربالگری مثبت با حضور زوجین
- ج) تایید نتایج نرمال آزمایشات تالاسمی و پرسشنامه های غربالگری منفی بدون نیاز به حضور زوجین

«مرحله تایید غربالگری، جلسه مشاوره ژنتیک نیست»

(رسم شجره نامه و ارزیابی ریسک و بررسی مستندات پزشکی انجام نمی شود)

دفتر ثبت نتایج غربالگری ژنتیکی زمان ازدواج

مرکز خدمات هنگام ازدواج سه ماهه ... سال ...

ردیف	نام و نام خانوادگی زوجین	کد ملی	نتیجه پرستانه		نتیجه ناپید غربالگری		شماره گواهی	اطفا و اثر لگنت زوج در خصوص دریافت پرستانه
			مثبت	منفی	مثبت	منفی		
						
						

شرح دفتر:

این دفتر در مرکز خدمات جامع سلامت ارائه دهنده خدمات هنگام ازدواج برای ثبت اطلاعات و شماره گواهی خدمات سلامت زمان ازدواج کلیه زوجین مراجعه کننده به مرکز استفاده می شود.

شماره ردیف این دفتر هر فصل از شماره ۱ شروع می شود.

شماره گواهی، مطابق با شماره درج شده در بالای پرستنامه و گواهی انجام خدمات هنگام ازدواج زوجین می باشد.

فرم اعلام نتایج غربالگری ژنتیکی زمان ازدواج

از مرکز ارائه خدمات زمان ازدواج به از: مرکز بهداشت شهرستان معاونت بهداشتی دانشگاه علوم پزشکی به از: ستاد وزارت بهداشت

به ماهه سال

تعداد نتیجه تأیید غربالگری		تعداد نتیجه پریشنامه		تعداد زوج غربالگری شده	نام مرکز ارائه خدمات زمان ازدواج / مرکز بهداشت شهرستان
مثبت	منفی	مثبت	منفی		
					جمع

شرح فرم:

این فرم به صورت ۳ ماهانه توسط مراکز خدمات جامع سلامت ارائه دهنده خدمات هنگام ازدواج بر اساس آمار ثبت شده غربالگری ژنتیکی زمان ازدواج در دفتر « ثبت نتایج غربالگری ژنتیکی زمان ازدواج » تکمیل و به سطوح بالاتر ارسال می‌گردد.

فرم گزارش فعالیت مرکز بهداشتی درمانی ویژه ی ژنتیک تالاسمی (فرم شماره ۴)

فرم شماره ۴

از مرکز بهداشتی درمانی ویژه ی مشاوره ژنتیک

به مرکز بهداشت نوبرستان

تا ماه سال ۱۴

تعداد کل زوج های مراجعه کننده به آزمایشگاه غربالگری (S1)

تعداد کل زوج مشکوک که خطر شناسایی شده در این فصل:

تعداد کل زوجهای داخل مشکوک بر خطر تالاسمی مراجعه کننده به این مشاوره

S1: S2: S3:

ردیف	نام و نام خانوادگی مرد نام زن	شماره ملی مرد نام زن	نام پدر مرد نام زن	نوع استواری	تایید مرد زن	آزمایش های تکثیر		آزمایش های تکثیر		نتایج پس از آن درمانی		نتایج بررسی های ژنتیک		طبقه بندی نهایی		نتیجه ی مشاوره							
						نتیجه ی الکتروفلورز		نتیجه ی الکتروفلورز		تاریخ انجام آزمایش		تاریخ انجام آزمایش		PND ₂	PND ₁	زوج ناقص بنا تالاسمی (با اعلام موراثیت)		زوج مشکوک بر خطر فر بروز بیماری تالاسمی (با اعلام موراثیت)		ارواح جهت موراثیت	عدم مراجعه بنسبت از ۳ ماه	از دو ماه	المصرف
						HbA ₂	HbF	HbA ₂	HbF	نتیجه	نتیجه	تعداد جنین مبتلا	تاریخ انجام آزمایش	تاریخ انجام آزمایش	تاریخ انجام آزمایش	تاریخ انجام آزمایش							

شهرستان نوبرستان

▶ برای زوج هایی که $MCH < 23$ و $HbF < 3$ دارند در خواست PND مرحله اول بتا و آلفا تالاسمی داده شود.

▶ بیماران Pku و خانواده های آنان

▶ شهرستان های بدون پزشک دوره دیده

▶ تماس تلفنی در موارد خاص علاوه بر مکاتبه بدلیل محدودیت زمانی (مهاجرت زوج مشکوک یا ناقل در زوجه باردار / پیگیری تشخیص بیماری کم کاری تیروئید یا PKU در مهاجرت ها و...)

▶ برای آزمایش PND2 ، تسهیلات به فردی تعلق می گیرد که در یک مرکز دولتی نمونه گیری صورت گرفته باشد.

- ▶ ارتباط مناسب و مستمر با مرکز تزریق خون در خصوص شناسایی بیماران جدید جهت مشاوره با والدین بیمار
- ▶ نگهداری و بایگانی تمام کتب، دستورالعمل ها و ...
- ▶ بایگانی و نگهداری دفتر ثبت مشخصات مراجعه کنندگان به مرکز مشاوره به مدت ۳۰ سال
- ▶ دفتر ثبت نتایج غربالگری زمان ازدواج
- ▶ دفتر ثبت مراجعات مشاوره ژنتیک
- ▶ دفتر که میزان اندکس ها یادداشت می شود.



با تشکر از توجه شما
اردیبهشت ۱۴۰۳