

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

دستورالعمل کشوری

پیشگیری و کنترل

فنیل کتونوری
(PKU)

و

و سایر هیپرفنیل آلانینمی ها
HPA

تجدید نظر دوم ۱۳۸۹
مرکز مدیریت بیماری های غیرواگیر
اداره ژنتیک

فنیل کتونوری

فنیل آلانین یک اسید آمینه ضروری است. چنانچه از فنیل آلانین مواد غذایی در بدن برای ساخت پروتئین استفاده نشود، این ماده بطور طبیعی تجزیه می گردد. کمبود آنزیم فنیل آلانین هیدروکسیلاز یا کوفاکتور آن یعنی تترا هیدروبیوپترین موجب تجمع فنیل آلانین در مایعات بدن می شود. فرم های مختلف بالینی و بیوشیمیایی افزایش فنیل آلانین در بدن وجود دارد.

فنیل کتونوری (PKU) نوع کلاسیک:

این نوع بیماری بدلیل کمبود یا فقدان آنزیم فنیل آلانین هیدروکسیلاز ایجاد می شود. فنیل آلانین اضافی به فنیل پیرویک اسید و فنیل اتیلین آمین تبدیل می شود. این متابولیت ها و سایر متابولیت های بعدی همراه با فنیل آلانین اضافی متابولیسم طبیعی را مختل نموده و موجب صدمه مغزی می گردند. کودک مبتلا در ابتدای تولد طبیعی است و عقب ماندگی ذهنی بتدریج پیشرفت می کند و طی چند ماه آشکار می شود. کودک در صورتی که تحت درمان قرار نگیرد، به ازاء هر ماه ۴ نمره از IQ او کاسته خواهد شد و تا پایان سال اول ۵۰ نمره از IQ را از دست خواهد داد. عقب ماندگی مغزی در این بیماری شدید است و کودک مبتلا پرفعالیتی همراه با حرکات بی هدف پیدا می کند. اغلب بیماران مبتلا، نیاز به مراقبت مخصوص دارند. بوی مخصوص و نامطبوع این کودکان مربوط به متابولیت اسیدلاکتیک است. در معاینه عصبی، علائم یکنواختی را نمی توان یافت. اغلب بیماران هیپرتونیک هستند و $\frac{1}{4}$ این بیماران تشنج نیز دارند. در کشورهایی که غربالگری نوزادان در حال انجام است و کودکان مبتلا به موقع شناسایی و درمان می شوند بندرت می توان تظاهرات این بیماری را یافت.

این بیماری در بدو تولد با اندازه گیری فنیل آلانین خون قابل تشخیص است. کافی است چند قطره خون مویرگی بر روی کاغذ فیلتر گرفته شود و به آزمایشگاه منتخب ارسال، تا آزمایش لازم انجام گردد. توصیه می شود خون نوزاد بعد از گذشت ۷۲ ساعت از تولد وی و بعد از شروع تغذیه با شیر گرفته شود. این موجب می شود تا نتایج منفی کاذب کاهش یابد. در صورتی که این تست مقدماتی افزایش فنیل آلانین را نشان دهد، فنیل آلانین و تیروزین سرم (با روش HPLC) باید اندازه گیری شود. در صورتی که فنیل آلانین خون بیش از ۲۰ mg/dl و تیروزین خون طبیعی باشد و همچنین متابولیت های فنیل آلانین در ادرار افزایش یافته باشد و اختلال مربوط به تتراهیدروبیوپترین (کوفاکتور فنیل آلانین هیدروکسیلاز) رد شود، تشخیص pku کلاسیک تائید می شود.

اقدامات درمانی این بیماری متمرکز بر کاهش فنیل آلانین و متابولیت های آن در خون است و هدف آن ممانعت یا کاهش صدمه مغزی است. فنیل آلانین رژیم این بیماران باید محدود شود. این رژیم باید تحت نظر یک متخصص تغذیه تنظیم گردد و با آزمایشات مکرر خون از سطح مناسب فنیل آلانین خون اطمینان حاصل شود. سطح سرمی فنیل آلانین کنترل شده در بیماران بین ۲ تا ۶ mg/dl در کودکان زیر ۱۲ سال و ۲ تا ۱۰ mg/dl برای کودکان بزرگتر از ۱۲ سال است.

گرچه بعد از ۶ سال از عمر کودک شدت کنترل رژیم غذایی کاهش می یابد لیکن، رژیم مخصوص غذایی تا پایان عمر ادامه یابد.

PKU غیر کلاسیک یا بدخیم (کمبود کوفاکتور BH4):

در حداقل ۲٪ کودکانی که افزایش فنیل آلانین خون دارند نقص در آنزیم هایی است که ایجاد یا تجدید BH4 را موجب می شوند. در این کودکان حتی در صورتی که فنیل آلانین خون کنترل شود پیشرفت صدمه مغزی ادامه می یابد. BH4 کوفاکتور آنزیم فنیل آلانین هیدروکسیلاز، تیروزین و تریپتوفان است و هیدروکسیلازهای تیروزین و تریپتوفان برای ساخت نوروترانسمیترهای دوپامین و سروتونین ضروری است. چهار اختلال آنزیمی که منجر به کمبود این کوفاکتور می شوند شناخته شده اند. بیش از ۵۰٪ اختلال مربوط به کمبود آنزیم ۶- پیروویل تتراهیدروپترین سنتتاز (6-PTS) و کمبود DHPR است.

از نقطه نظر بالینی علائم این بیماری شبیه بیماران فنیل کتونوری کلاسیک است ولی علی رغم رژیم درمانی مناسب، علائم شان بعد از ۳ ماهگی ادامه می یابد (به استثنای کمبود یا فقدان آنزیم کاربونیلامین دهیدراتاز که علائم بالینی ندارد و این دلیل آن است که دهیدراتاسیون میتواند بطور غیر آنزیماتیک و به آهستگی انجام شود و BH2 ایجاد گردد). یکی از راه های تشخیص این بیماری تجویز BH4 است که به loading test معروف است. در این روش BH4 خوراکی داده می شود یا داخل ورید تجویز می شود و در بیماران مبتلا به این کمبود، فنیل آلانین خون طی ۴ تا ۶ ساعت طبیعی می گردد. تست در حالی انجام می شود که رژیم غذایی کودک حاوی فنیل آلانین باشد. برخی بیماران مبتلا به نقص آنزیمی دی هیدروپتیریدین ردوکتاز (DHPR) به این تست جواب نمی دهند. این گروه اخیر را می توان از طریق بررسی آنزیمی تشخیص داد. این نقص همچنین می تواند از طریق مطالعه ژن مربوطه نیز شناسایی شود.

درمان به روش های مختلف انجام می شود و اثرات طولانی مدت درمان همچنان نامعلوم است، از جمله روش های درمانی در این بیماری رژیم محدود در فنیل آلانین و همچنین تجویز پیش سازهای نوروترانسمیترها (5-hydroxytryptophan, L-dopa) است. روش دیگر درمان، رژیم محدود در فنیل آلانین و تجویز خوراکی BH4 است.

دوز کم روزانه این ماده، فنیل آلانین خون را کاهش می دهد و در صورتی که با دوز بالا (۲۰-۴۰ mg/kg/ ۲۴h) تجویز شود این ماده از سد خونی مغزی نیز عبور نموده و پیشرفت صدمات مغزی را مانع می گردد.

فنیل آلانینی گذرا:

افزایش فنیل آلانین خون در تیروزینمی گذارا نوزادان رخ می دهد. وقتی توانایی نوزادان برای اکسید کردن تیروزین تکامل یابد، سطح فنیل آلانین خون طبیعی خواهد شد. فنیل آلانین ترانس آمیناز نیز اگر وجود نداشته باشد یا به حد کافی تکامل نیافته باشد، می تواند این مشکل را در صورتی که نوزاد محتوای پروتئینی شیرش بالا باشد، ایجاد نماید. این نوزادان حتی وقتی سطح فنیل آلانین خونشان به ۳۰ mg/dl می رسد فنیل کتونوری ندارند و مبتلا به فنیل آلانینی گذرا هستند و اگر شیر آنها محتوای پروتئینی شیر انسان را داشته باشد وضعیت طبیعی پیدا می کنند.*

PKU در ایران:

بروز این بیماری همراه با افزایش مداوم فنیل آلانین خون بین ۱ در ۳۰۰۰ تا ۶۰/۰۰۰ بر حسب کشور متفاوت است. در ایران بر اساس نتایج برنامه غربالگری نوزادان از سال ۱۳۷۶ تا سال ۱۳۸۹، ۱ در ۸۰۰۰ است. بیماری اتوزوم مغلوب است و شیوع آن در صورتی که ازدواج های خویشاوندی شایع باشد افزایش می یابد.

مطالعه شیراز:

در این مطالعه (۷۹/۹/۱ تا ۸۲ /۱۲/۲۹)، ۳۹۳۷ نفر نوزاد پسر و ۳۵۰۵ نفر نوزاد دختر مورد آزمایش قرار گرفته اند و در مجموع ۷ مورد مبتلا شناسایی شده است.

محققین در این مطالعه تاکید کرده اند که بدلیل اجباری نبودن برنامه، بیشتر اطرافیان بیماران مبتلا به PKU بیشتر نوزادان خود را برای بررسی آورده اند و این موجب شده است تا بروز بیماری از حدود مورد انتظار (۱ در ۴/۰۰۰ تا ۱۰/۰۰۰) به میزان قابل ملاحظه بیشتر باشد.

مطالعه اصفهان:

از میان ۱۶۱۱ بیمار عقب مانده ذهنی که در آسایشگاه ها نگهداری می شده اند ۳۶ مورد (۲٪) به PKU مبتلا بوده اند. این درصد در مطالعه های پراکنده دیگر نیز مورد تاکید قرار گرفته است و در برخی موارد تا ۳٪ نیز اعلام شده است.

مطالعه دکتر کبیری - دکتر فرهود:

در این مطالعه ۸۰۰۰ کودک بررسی شده و شیوع بیماری ۱ در ۸۰۰۰ پیش بینی شده است. تعداد نمونه در این مطالعه برای تعمیم آن به جمعیت، کافی نبوده است.

مطالعه دکتر نسرین حسین پور و همکاران:

در این مطالعه ۸۱ خانواده ایرانی که از تاریخ ۷۷/۱۱/۴ تا ۷۹/۸/۱۲ به کلینیک تحقیقات مهندسی ژنتیک و تکنولوژی زیستی مراجعه کرده اند، بررسی شده اند. ۸۲٪ بیماران حاصل ازدواج خویشاوندی بودند و متوسط سن تشخیص بیماری با علائم کلینیکی مرسوم ۲۰/۷ ماه قید شده است. ۱۶٪ خانواده ها ۲ فرزند مبتلا و ۹/۸٪، ۳ فرزند مبتلا داشته اند. در این مطالعه تاکید شده است که ۷۴٪ فرزندان دوم و ۱۳٪ فرزندان سوم به علت تشخیص دیر هنگام درجاتی از عقب ماندگی ذهنی داشته اند. تشنج، شکایات پوستی و استفراغ به ترتیب به عنوان علائم بارز بالینی ذکر شده است، اما در این مطالعه به سن متوسط تشخیص فرزندان دوم و یا سوم و پرفعالیتی و سایر اختلالات نرولوژیک و یا به علت اصلی نگهداری بیماران در آسایشگاه اشاره ای نشده است.

هیپرفنیل آلانینمی در کشورهای اروپایی:

بروز بیماری در یونان ۱ در ۱۰/۰۰۰، در بلغارستان ۱ در ۱۸۰۰۰ و در لهستان که برنامه ثبت بیماریهای ژنتیک دارد ۱ در ۷۰۰۰ گزارش شده است. بروز در آلمان ۱ در ۷۴۰۰، اسپانیا ۱ در ۱۴۰۰۰، در انگلیس ۱ در ۸۰۰۰، در ایتالیا ۱ در ۱۱۵۰۰ و در ترکیه که همسایه ایران است ۱ در ۴۸۰۰ گزارش شده است.

وضعیت PKU در ایران بر اساس اطلاعات برنامه کشوری کنترل pku

بر اساس برنامه غربالگری انجام شده در جمعیت 630000 از نوزادان تحت پوشش 6 دانشگاه علوم پزشکی در سه استان بزرگ کشور (تهران، فارس، مازندران) بروز کلی PKU ۱ در ۸۰۰۰ برآورد شده است. اطلاعات تفصیلی این برنامه در مجموعه تحلیلی در سال ۱۳۸۹ از سوی مرکز مدیریت بیماریهای غیرواگیر منتشر شده است. این اطلاعات با توسعه برنامه غربالگری به کشور تعمیق خواهد یافت. در این مجموعه هم چنین اطلاعات مربوط به روند پیشرفت و تاثیر برنامه منعکس شده است.

هدف کلی:

کاهش بار بیماری فنیل کتونوری

اهداف اختصاصی:

- ۱ - کاهش بروز بیماری
- ۲ - کاهش معلولیت جسمی
- ۳ - کاهش عقب ماندگی ذهنی
- ۴ - کاهش صدمه به خانواده به عنوان واحد زیر بنایی اجتماع

استراتژی ها :

- ۱ - غربالگری و شناسایی کودکان مبتلا و درمان استاندارد آنها
- ۲ - مشاوره ژنتیک و تشخیص پیش از تولد در خانواده و فامیل نزدیک بیمار

فعالیت ها :

در قالب استراتژی یک:

- ۱- تشکیل تیم فنی
- ۲- تدوین دستورالعمل برنامه
- ۳- شناسایی و انتخاب آزمایشگاههای معتبر برای انجام آزمایش

۴- شناسایی و انتخاب بیمارستان مرکز استان جهت ارائه خدمات بالینی جامع و متمرکز به بیماران شناسایی شده از غربالگری و بیماران قبلاً شناسایی شده شامل:

- ویزیت دوره ای توسط متخصص منتخب
 - مشاوره تغذیه توسط کارشناس تغذیه
 - انجام آزمایشات کنترل درمان بصورت دوره ای
 - تحویل شیر و غذای مخصوص بیماران در داروخانه بیمارستان منتخب
 - مشاوره روان شناسی بالینی خانواده ها و ارائه خدمات بازتوانی ذهنی به بیماران در صورت نیاز
 - مشاوره کاردرمانی و گفتاردرمانی به بیماران در صورت نیاز
 - مددکاری اجتماعی و برقراری ارتباط سازمان یافته با بیماران از طریق تشکیل شبکه رابطین بیماران
- ۵ - آموزش گروه های هدف:

- کارکنان بهداشتی درمانی (نمونه گیران، بهورزان، کاردانان، کارشناسان، پزشکان)
- کارکنان آزمایشگاههای کنترل درمان در بیمارستان های منتخب pku
- کارکنان آزمایشگاه منتخب (مرجع یا رفرانس) غربالگری در استان
- خانواده بیماران
- روان شناسان
- مددکاران
- کارشناسان تغذیه
- پزشکان درگیر در درمان pku

۶- استاندارد سازی آزمایشگاه های منتخب (مرجع و رفرانس) غربالگری و آزمایشگاه تایید تشخیص و آزمایشگاه های کنترل درمان

۷-مراقبت موارد مبتلا مطابق با دستورالعمل

۸- اجرای پایلوت برنامه غربالگری

۹- ثبت، جمع آوری و انتشار اطلاعات برنامه به صورت دوره ای

۱۰- نظارت مستمر بر فرآیند های برنامه

۱۱- ارزشیابی و ارتقاء برنامه با برنامه ریزی و اجرای مداخلات مورد نیاز

در قالب استرژری دو:

- ۱- تدوین استانداردهای تشخیص ژنتیک PKU در کمیته فنی کشوری تشخیص ژنتیک
- ۲- شناسایی و انتخاب آزمایشگاه های منتخب تشخیص پیش از تولد PKU بر اساس استاندارد تدوین (بند یک)
- ۳- ارجاع خانواده بیماران شناسائی شده به مراکز بهداشتی درمانی ویژه مشاوره ژنتیک
- ۴- آموزش مشاوران ژنتیک و پرسنل آزمایشگاه های پیش از تولد
- ۵- مشاوره ژنتیک و معرفی والدین بیمار مبتلا به مرکز تشخیص پیش از تولد PKU منتخب و همچنین ارائه خدمات مشاوره ژنتیک و ارجاع خویشاوندان بیمار مبتلا که در معرض خطر داشتن فرزند مبتلا می باشند.
- ۶- ثبت و جمع آوری و انتشار اطلاعات مرتبط
- ۷- نظارت مستمر بر فرآیندهای برنامه
- ۸- ارزشیابی ، ارتقاء مستمر با برنامه ریزی مداخلات لازم

تشکیلات و وظایف

الف- مرکز مدیریت بیماریهای غیرواگیر

- ۱ - تدوین پیش نویس دستورالعمل کشوری برنامه، بحث و بررسی مفاد پیش نویس با حضور اعضای کمیته فنی کشوری و تدوین دستورالعمل کشوری
- ۲ - تدوین چک لیست های پایش و نظارت بخش های مرتبط در سطح ستاد مرکزی
- ۳ - تشکیل کمیته فنی کشوری متشکل از بخش های مرتبط از معاونت درمان، معاونت غذا و دارو، نمایندگان فعال و ثابت از سازمان ها و بخش های ذی ربط نظیر هلال احمر، بهزیستی، سازمان های مردم نهاد، کمیته امداد و سازمان های بیمه گر
- ۴ - تشکیل کمیته علمی متشکل از اعضای موثر هیئت علمی بالینی، آزمایشگاهی، روان شناسی، توانبخشی
- ۵- ابلاغ برنامه به استان های مجری برنامه پایلوت
- ۶- ابلاغ برنامه به کلیه دانشگاه های کشور (مجریان برنامه در سراسر کشور)
- ۷- تدوین چک لیست های پایش و نظارت بخش های مرتبط
- ۸- نظارت مستمر بر اجرای برنامه در مناطق تحت پوشش
- ۹- ارتقا ثبت و ارسال داده ها از طریق پرتال وزارت متبوع
- ۱۰- جمع آوری گزارشات سالانه از دانشگاه های علوم پزشکی کشور

۱۱- جمع آوری دوره ای داده های اجرای برنامه و تحلیل و انتشار اطلاعات کشوری

۱۲- ارزشیابی برنامه

۱۳- طراحی برنامه ارتقاء مستمر با مشورت کمیته فنی و علمی و اجرای آن

۱۴- صدور ابلاغ (دوره ای) اعضای کمیته فنی و علمی

۱۵- پیگیری تهیه امکانات لازم جهت اجرای برنامه

۱۶- جلب مشارکت و هماهنگی با سازمان و بخش های ذی ربط جهت تامین و تدارک مستمر امکانات لازم برنامه

۱۷- پی گیری قوانین و مصوبات لازم برای اجرای هماهنگ برنامه در کشور

۱۸- طراحی و برنامه ریزی اجرای آموزش و ارتقاء دانش کلیه گروه های هدف برنامه

۱۹- تهیه ، تدوین و انتشار بسته های آموزشی مورد نیاز برای گروههای هدف برنامه

۲۰- پیش بینی و تدارک بودجه مناسب برای اجرای برنامه

۲۱- ارائه گزارشات به سطوح بالاتر در وزارت متبوع و سازمان ها و بخش های ذی ربط خارج از وزارتخانه

ب- دانشگاه علوم پزشکی و خدمات بهداشتی درمانی

۱ - طرح و بحث برنامه در کمیته دانشگاهی ژنتیک متشکل از رئیس دانشگاه ، معاونین بهداشت، درمان، غذا و دارو و

اعضای مؤثر، فعال هیئت علمی و عوامل اجرایی مؤثر از بخش ها و سازمان های ذیربط

۲ - تشکیل زیر کمیته های دانشگاهی PKU متشکل از نمایندگان مؤثر، فعال معرفی شده از بخش های اصلی ذی ربط

قید شده در بند یک

۳ - تشکیل جلسات زیر کمیته دانشگاهی PKU حداقل هر ۶ ماه یکبار و هر بار در صورت نیاز با هماهنگی بین بخش

های مختلف ذی ربط برنامه

۴- پی گیری اجرای مصوبات کمیته دانشگاهی

۵- صدور ابلاغ اعضای هیئت علمی و اجرایی زیر کمیته دانشگاهی PKU

۶- نظارت بر حسن انجام کار در حوزه های تحت امر با مشارکت اعضای زیر کمیته های PKU و گزارش دوره ای به

معاونین بهداشت، درمان و غذا و دارو و سایر سطوح ذی اثر در حسن اجرای برنامه

۵ - ارسال گزارشات دوره ای (به فواصل شش ماه) به معاونت های بهداشت و درمان وزارت متبوع در زمینه

شاخص های اصلی برنامه کشوری

۶ - پی گیری و نظارت بر حسن اجرای دستورالعمل و آیین نامه های ارسالی از مرکز مدیریت بیماری های

غیرواگیر وزارت متبوع

۲- حوزه معاونت درمان:

- ۱- شرکت معاون درمان در کمیته ی دانشگاهی ژنتیک
- ۲- شرکت نمایندگان فعال، موثر و ثابت از بخش های مختلف از معاونت درمان در جلسات زیر کمیته فنی PKU دانشگاه
- ۳- مشارکت در طراحی و ارتقاء مستمر برنامه عملیاتی با هماهنگی معاونت بهداشت
- ۴- مشارکت در اجرای آموزش دوره ای گروه های هدف در سطح منطقه تحت پوشش برنامه با هماهنگی معاونت بهداشت دانشگاه
- ۵- معرفی بیمارستان منتخب PKU مرکز استان
- ۶- معرفی آزمایشگاه طرف قرارداد برای انجام آزمایش تایید (به روش HPLC) با هماهنگی معاونت بهداشت و عقد قراردادهای مربوط برابر با ضوابط و اعلام موارد در دستورالعمل کشوری
- ۷- نظارت و کنترل کیفی موثر آزمایشگاه های غربالگری و تایید و کنترل درمان بطور مستمر و گزارش وضعیت به رییس دانشگاه و کمیته دانشگاهی ژنتیک در زمان تشکیل
- ۸- تأمین امکانات انجام آزمایش های دوره ای کنترل درمان برای بیماران PKU در آزمایشگاه بیمارستان منتخب شامل نیروی انسانی، تجهیزات، محیط فیزیکی و سایر موارد لازم
- ۹- تعیین کارشناس تغذیه ثابت با صدور ابلاغ و امکانات مشاوره تغذیه بیماران و تامین محیط فیزیکی مناسب در بیمارستان منتخب PKU جهت مشاوره تغذیه منطبق بر ضوابط دستورالعمل کشوری و استانداردهای مربوطه
- ۱۰- تأمین امکانات ویزیت دوره ای بیماران توسط پزشک متخصص (منتخب و ثابت) در درمانگاه PKU بیمارستان منتخب
- ۱۱- تعیین کارشناس روانشناس بالینی ثابت با صدور ابلاغ و امکانات مشاوره روان شناسی والدین بیماران و مشاوره روان شناسی والدین تامین محیط فیزیکی مناسب در بیمارستان منتخب جهت انجام خدمات بازتوانی ذهنی بیماران منطبق بر ضوابط دستورالعمل کشوری
- ۱۲- تثبیت نظام ثبت اطلاعات درخواست شده بر اساس دستورالعمل کشوری در بخش های مختلف شامل درمانگاه PKU و حمایت از ارسال اطلاعات درخواست شده به معاونت بهداشت

۱۳- نظارت بر سازماندهی مراجعه منظم و به هنگام بیماران توسط فرد تعیین شده از سوی مدیریت پرستاری و درمانگاه pku در بیمارستان منتخب

۱۴- نظارت بر حسن اجرا و انجام کار کلیه عوامل تیم پزشکی PKU (شامل روان شناسی، مشاوره تغذیه، آزمایشگاه، مددکار اجتماعی و داروخانه بیمارستان در رابطه با برنامه PKU در بیمارستان منتخب) با مشارکت نمایندگان حاضر از زیر کمیته فنی

۱۵- مشارکت در آموزش خانواده های بیماران با همکاری معاونت بهداشت

۱۶- هماهنگی با معاونت بهداشت و غذا و دارو در توسعه همکاری با بخش ها و سازمانهای موثر در مدیریت برنامه نظیر هلال احمر، کمیته امداد امام خمینی (ره) و مجمع خیرین به منظور تسهیل خدمات دوره ای درمانی و آزمایشگاهی بیماران بی بضاعت

۳- معاونت بهداشت:

۱- دبیری کمیته دانشگاهی ژنتیک و زیر کمیته های PKU و انجام هماهنگی های لازم برای برگزاری جلسات و پی گیری مصوبات

۲- طراحی برنامه عملیاتی با مشارکت معاونت های درمان و غذا و دارو

۳- اجرای آموزش مستمر گروه های هدف برنامه با مشارکت سایر معاونت ها و عوامل ذی ربط

۴- هماهنگی و مشارکت در پایش و نظارت مستمر بر اجرای برنامه

۵- پی گیری و مشارکت در تدارک مستمر و توزیع امکانات لازم جهت اجرای صحیح بخش های مختلف دستورالعمل برنامه

۶- پی گیری معرفی بیمارستان منتخب مرکز استان، آزمایشگاه طرف قرارداد برای انجام آزمایش تایید (به روش HPLC) از سوی معاونت درمان

۷- دریافت مکتوب نتیجه آزمایشات HPLC از آزمایشگاه انجام دهنده HPLC و ارسال آن به ستاد پی گیری بیماری های شهرستان

۸- تکثیر متون آموزشی و دستورالعمل، آئین نامه ها و فرم های مربوطه و توزیع آنها به بخش های مرتبط در سطوح ذی ربط برنامه

۹- پی گیری و هماهنگی برای ثبت و جمع آوری اطلاعات و ارسال آنها به مرکز مدیریت بیماریهای غیرواگیر مطابق دستورالعمل کشوری برنامه

- ۱۰- ارائه گزارش سالانه و مطابق درخواست نحوه اجرای برنامه به مرکز مدیریت بیماریهای غیرواگیر
- ۱۱- اعلام موارد نیازمند پی گیری به واحدهای تابعه (بر اساسی فرم گزارش موارد غیبت از درمان ارسالی از بیمارستان منتخب استان)
- ۱۲- مشارکت در هماهنگی بین بخش های اصلی اجرای برنامه شامل نظام مراقبت برنامه در سطح مناطق تحت پوشش، آزمایشگاههای منتخب، بیمارستان منتخب استان (و شهرستان)، مشاوران ژنتیک مراکز بهداشتی درمانی و مراکز تشخیص ژنتیک منتخب و سایر بخش های ذی ربط
- ۱۳- پیگیری و مشارکت برای توسعه همکاری با بخش ها و سازمان های حمایتی از طریق مدیریت کل امور اجتماعی استانداری و با همکاری کمیته امداد امام خمینی (ره)، هلال احمر و بهزیستی... در راستای حمایت اجتماعی بیماران در چهارچوب ضوابط دستورالعمل کشوری
- ۱۴- شرکت در جلسات ماهانه تیم پزشکی و جلسات سه ماهانه آموزش خانواده ها به طور مستمر (با حضور مستمر و فعال کارشناس ژنتیک)
- ۱۵- اعلام تلفن ستاد پی گیری بیماری های شهرستان به آزمایشگاه مرجع یا رفرانس غربالگری

ج) مرکز بهداشت شهرستان:

- ۱- تشکیل کمیته ژنتیک شهرستان به ریاست مدیر شبکه و دبیری رئیس مرکز بهداشت با حضور کارشناس غیرواگیر، کارشناس برنامه، کارشناس مسئول بیماری ها، کارشناس مسئول خانواده، کارشناس مسئول گسترش، کارشناس مسئول آزمایشگاه و سایر عناصر درون و بین بخشی مرتبط
- ۲- معرفی مرکز / مراکز نمونه گیری در شهرستان به معاونت بهداشتی و مراکز بهداشتی، بیمارستان ها و زایشگاه ها
- ۳- شناسایی و معرفی آزمایشگاه گیرنده و ارسال کننده نمونه سرمی به آزمایشگاه تایید شده مرکز استان برای انجام آزمایش تایید به روش HPLC، براساس قرارداد فی مابین (و یا انجام آزمایش به روش HPLC در صورت موجود بودن امکانات در شهرستان)
- ۴- شناسایی و پیشنهاد بیمارستان منتخب شهرستان به معاونت بهداشتی دانشگاه (در صورت اعلام ضرورت از سوی دانشگاه)
- ۵- طراحی برنامه عملیاتی منطقه تحت پوشش
- ۶- آموزش و توجیه نیروهای درگیر در سطوح تابعه (آزمایشگاه نمونه گیری، بیمارستان، تیم مشاوره، مراکز بهداشتی درمانی، نیروهای ثبت احوال)

۷- پایش و نظارت مستمر بر اجرای برنامه در سطوح تابعه با توجه به چک لیست

۸- مشارکت در اجرای آموزش مستمر سطوح محیطی

۹- پیگیری کلیه اطلاعات آزمایش های غربالگری براساس اعلام آزمایشگاه منتخب، پیگیری مراجعه موارد برای آزمایش

تائید

۱۰- فراخوان و پی گیری موارد مشکوک برای انجام آزمایش تایید تشخیص (به روش HPLC)

۱۱- ثبت و پیگیری اطلاعات آزمایش تائید (به روش HPLC) در دفتر پی گیری نوزادان مشکوک (یا آزمایشگاه های

تعیین شده دیگر مسئول انجام آزمایشات تائید) بر اساس شرایط تعیین شده در دستورالعمل کشوری این اطلاعات از

طریق معاونت بهداشت دانشگاه و آزمایشگاه ارسال کننده نمونه سرمی شهرستان قابل دریافت است. در ضمن مرکز

بهداشت شهرستان یک کپی از جواب آزمایش HPLC (چه مثبت چه منفی) را به مرکز نمونه گیری و مرکز پوشش

دهنده محل سکونت ارسال نماید تا در صورت مراجعه والدین به ایشان تحویل داده شود.

۱۲- پیگیری ارجاع و مراجعه *کارشناس غیرواگیر موظف است در مورد مراجعه بیمار شناسایی شده به بیمارستان از طریق اعلام بیمارستان با فرم موارد جدید

مطمئن گردد و در صورت عدم مراجعه موارد شناسایی شده به بیمارستان با همکاری مرکز پوشش دهنده محل سکونت علت را پی گیری و رفع نماید مورد به بیمارستان

منتخب از طریق مرکز بهداشتی درمانی پوشش دهنده محل سکونت به بیمارستان منتخب

۱۳- ثبت و جمع آوری و ارسال کلیه اطلاعات در فرم های مربوطه (شامل فرم بروز بیماران، غیبت از درمان، بیمار

جدید و مراجعه جدید، مراقبت ژنتیک و اعلام موارد مهاجرت به داخل و خارج در دفتر پی گیری نوزادان مشکوک به

PKU در برنامه غربالگری نوزادان در ستاد پی گیری) به معاونت بهداشت دانشگاه

۱۴- پیگیری تدارک مستمر و توزیع امکانات لازم جهت اجراء برنامه

۱۵- صدور ابلاغ جهت افراد شرکت کننده در کمیته ژنتیک شهرستان

۱۶- ارائه گزارش از نحوه اجرای برنامه به سطوح بالاتر (ریاست شبکه و معاونت بهداشتی)

۱۷- ارائه پیشنهادات و راهکارهای مناسب جهت حل مشکلات اجرایی به معاونت بهداشت

۱۸- تکثیر و توزیع متون، دستورالعمل ها، آئین نامه ها و فرم های مورد نظر برنامه به بخش های مرتبط در سطوح

تابعه

۱۹- اعلام فوری جواب آزمایش های مثبت (ارسال شده از سوی آزمایشگاه منتخب استان) (مرجع یا غربالگری) و

آزمایشگاه HPLC) به مراکز بهداشتی درمانی محل سکونت افراد مربوطه جهت شروع برنامه مراقبت بر اساس

دستورالعمل

- ۲۰- پیگیری ارجاع فوری بیماران از سوی مراکز بهداشتی درمانی مربوطه به بیمارستان منتخب مرکز استان جهت تنظیم و شروع برنامه درمانی
- ۲۱- آرشیو منظم و قابل دسترسی کلیه دستورالعمل‌ها، آئین‌نامه‌ها و متون و کتب آموزشی مرتبط با برنامه و پی‌گیری به روز رسانی آنها
- ۲۲- هماهنگی‌های برون‌بخشی (شامل خدمات پست جهت ارسال به موقع نمونه‌ها، ثبت احوال بر اساس دستورالعمل کشوری و آیین‌نامه‌ها)
- ۲۳- پی‌گیری و ارجاع جهت آزمایشات تشخیص ژنتیک و پی‌گیری موارد نیازمند به PND در خانواده بیماران و خویشان نیازمند این مراقبت تا حصول اطمینان از رفع خطرات از افراد در معرض خطر
- ۲۴- آموزش اطلاع‌رسانی مستمر و مناسب به بیمارستان‌ها و زایشگاه‌ها و مراکز بهداشتی درمانی در خصوص مراجعه به موقع غربالگری نوزادان در روز ۳ تا ۵ پس از تولد به مادران
- ۲۵- نظارت کارشناس آزمایشگاه شهرستان به مراکز نمونه‌گیری برای اخذ نمونه مناسب و ارائه گزارش به واحد مرتبط

د) مرکز بهداشتی درمانی (و خانه بهداشت):

- ۱ - ارجاع فوری بیماران جدید (اعلام شده از سوی مرکز بهداشت) به بیمارستان منتخب مرکز استان برای شروع برنامه درمانی
- ۲ - پیگیری موارد غیبت از درمان بیمار بر اساس وعده‌های تعیین شده به بیمارستان منتخب
- ۳ - جمع‌آوری، ثبت و ارسال اطلاعات به سطوح بالاتر بر اساس دستورالعمل کشوری و آیین‌نامه‌های مربوطه، در فرم‌های مرتبط و زمان تعیین شده
- ۴ - شرکت در برنامه‌های آموزشی تعیین شده توسط سطوح بالاتر
- ۵ - آموزش مادران باردار در راستای دستیابی به اهداف برنامه، بر اساس متون آموزشی و دستورالعمل کشوری و آیین‌نامه‌های مربوطه
- ۶ - مراقبت از مادران بیماران PKU مطابق فرم ۶
- ۷ - آرشیو منظم و قابل دسترسی متون آموزشی مرتبط، دستورالعمل‌ها و آئین‌نامه‌های مربوط به برنامه و به‌روزرسانی آنها

ه) مراکز نمونه گیری خون (غربالگری نوزادان)

- ۱ - ثبت اطلاعات در دفتر و فرم های تعیین شده
- ۲ - تهیه نمونه خون به روش تعیین شده در دستورالعمل برنامه و استانداردهای آزمایشگاهی
- ۳ - پیگیری جواب نمونه های غربالگری ارسالی و ثبت جواب آزمایشات غربالگری مثبت در دفتر ثبت اطلاعات حداکثر ۲ هفته از زمان نمونه گیری
- ۴ - ارسال فرم خلاصه اطلاعات فعالیت های انجام شده به مرکز بهداشت شهرستان براساس شرایط تعیین شده در دستورالعمل
- ۵ - شرکت در برنامه های آموزشی تعیین شده توسط سطوح بالاتر
- ۶ - پیگیری فراهم بودن تسهیلات لازم برای نمونه گیری و پیشگیری از بروز مشکلات اجرایی
- ۷ - تحویل رسید انجام نمونه گیری به والدین و راهنمایی ایشان برای پیگیری و دریافت جواب مکتوب آزمایش

غربالگری

- ۸ - راهنمایی والدین برای دریافت شناسنامه در زمان مقرر با ارائه رسید انجام نمونه گیری
- ۹ - تحویل برگه راهنما به والدین نوزاد
- ۱۰ - پیگیری دریافت متون آموزشی مرتبط از سطوح بالاتر
- ۱۱ - آرشيو منظم و قابل دسترس آئين نامه ها، دستورالعمل ها، كتب آموزشی و يك نمونه از فرمهاى مرتبط در مركز و پي گيري به روزرسانی آنها

و) آزمایشگاه منتخب غربالگری مرکز استان (آزمایشگاه مرجع یا رفرانس غربالگری):

- ۱ - پذیرش و ثبت کلیه نمونه های غربالگری
- ۲ - انجام کلیه آزمایشات غربالگری
- ۳ - اعلام جواب آزمایشات مثبت (مشکوک اولیه) غربالگری و موارد نیازمند آزمایش مجدد (تکنیکال و پزشکی) به ستاد پیگیری بیماریها در مرکز بهداشت شهرستان به فوریت، بلافاصله بصورت تلفنی و فاکس
- ۴ - اعلام موارد متناقض در ثبت (اختلاف شماره کاغذ، فرم گزارش دهی، ثبت دو نوزاد با شماره یکسان و...) به ستاد پی گیری در مرکز بهداشت شهرستان

- ۵ - ثبت کلیه اطلاعات درخواست شده در دستورالعمل کشوری و ارسال مکتوب جواب کلیه آزمایش های انجام شده به نحوی که در دستورالعمل تعیین شده
- ۶ - اعلام و پیگیری فراهم بودن کلیه تسهیلات لازم برای انجام آزمایشات غربالگری به نحو استاندارد و پیگیری از بروز مشکلات اجرایی
- ۷ - شرکت در برنامه های آموزشی تعیین شده از سوی سطوح بالاتر
- ۸ - مشارکت در اجرای برنامه های آموزشی پرسنل آزمایشگاه سطوح پائین تر و مراکز نمونه گیری

ت) آزمایشگاه محل انجام آزمایش تائید (به روش HPLC) :

- ۱ - عقد قرار داد با آزمایشگاههای تهیه کننده و ارسال کننده نمونه سرم
- ۲ - اعلام مکتوب چگونگی ارسال نمونه برای انجام آزمایش به کلیه آزمایشگاههای طرف قرارداد
- ۳ - پذیرش کلیه نمونه های ارسالی از آزمایشگاههای طرف قرارداد از شهرستان ها
- ۴ - اعلام فوری جواب آزمایش های مثبت با تلفن و همچنین ارسال مکتوب جواب کلیه آزمایشات به آزمایشگاه طرف قرار داد و معاونت بهداشت دانشگاه
- ۵ - پیگیری تدارک کلیه تسهیلات لازم برای انجام آزمایشات تائید (به نحوی که وقفه ای در انجام آزمایشات ایجاد نشود)
- ۶ - مشارکت در برنامه های آموزشی لازم در زمینه انجام آزمایشات
- ۷ - مشارکت در برنامه های نظارت و کنترل کیفی اداره امور آزمایشگاه های مرجع سلامت استان

ی) آزمایشگاه تهیه کننده و ارسال کننده نمونه سرم جهت آزمایش تائید (به روش HPLC) :

- ۱ - پیگیری عقد قرارداد با آزمایشگاه محل انجام آزمایش تائید (به روش HPLC) که معاونت درمان معرفی کرده و به تایید اداره امور آزمایشگاه های مرجع سلامت رسیده و ارسال کپی آن به معاونت بهداشت و درمان
- ۲ - پیگیری دریافت راهنمایی چگونگی تهیه و ارسال نمونه با توجه به استاندارد های تعیین شده از سوی آزمایشگاه تائید (HPLC)
- ۳ - تهیه نمونه سرم کلیه ارجاع شدگان برای انجام آزمایش تائید (به روش HPLC) با استاندارد تعیین شده
- ۴ - ارسال نمونه سرم کلیه ارجاع شدگان به آزمایشگاه HPLC

- ۵ - پیگیری جواب کلیه نمونه های ارسالی به آزمایشگاه HPLC
- ۶ - اعلام جواب های مثبت با تلفن به مرکز بهداشت شهرستان (کارشناس بیماریهای غیرواگیر) به طور همزمان
- ۷ - پیگیری دریافت جواب مکتوب آزمایشات از آزمایشگاه انجام HPLC
- ۸ - ارسال جواب مکتوب آزمایشات به مرکز بهداشت شهرستان

ک) بیمارستان منتخب مرکز استان:

حوزه مدیریت بیمارستان:

- ۱ - همکاری و هماهنگی با تیم پزشکی در جهت اجرای صحیح و به هنگام وظایف محوله در دستورالعمل کشوری،
- ۲ - پذیرش بیماران ارجاعی از سوی مراکز بهداشتی درمانی و سایر مبادی تعیین شده در چهارچوب ضوابط و استانداردهای تعیین شده در دستورالعمل کشوری برنامه
- ۳ - شرکت در جلسات ماهانه تیم پزشکی و هدایت جلسه در جهت اهداف تعیین شده در دستورالعمل
- ۴ - هماهنگی و مشارکت موثر، مستمر و فعال در راستای رفع مشکلات برنامه و تسهیل عرضه خدمات به بیماران

حوزه درمانگاه PKU:

پزشک متخصص منتخب PKU:

- ۱- هدایت تیم بالینی و شرکت در جلسات ماهانه تیم پزشکی (شامل کارشناس آزمایشگاه، کارشناس تغذیه، مسئول داروخانه و مسئول درمانگاه، روانشناس بالینی، مددکار اجتماعی، مسئول پذیرش و مسئول نگهبانی در صورت نیاز) با هماهنگی ریاست و مدیریت بیمارستان در جهت تحقق درمان کامل و مطابق با استاندارد بیمار در بیمارستان
- ۲- تکمیل فرم ثبت اطلاعات در ویزیت بار اول (ویزیت پایه) و فرم های ثبت اطلاعات دوره ای بیماران در چهارچوب دستورالعمل کشوری برنامه (توسط پزشک متخصص منتخب pku)

۳- برقراری ارتباط و تعامل علمی با بیمارستانهای مرجع PKU در کشور (یکی از بیمارستان های حضرت علی اصغر، مرکز طبی، مفید)

۴- راهنمایی و معرفی خانواده بیمار (بعد از تثبیت وضعیت درمانی بیمار) و ارجاع ایشان به مرکز بهداشتی درمانی ویژه مشاوره ژنتیک شهرستان محل سکونت جهت انجام مشاوره و مراقبت ژنتیک

پرستار درمانگاه PKU یا پرستار مسئول درمانگاه یا پرسنل ذی ربط در پذیرش و یا مددکار اجتماعی *(با توجه به شرایط موجود در بیمارستان از گزینه های فوق انتخاب گردد).

- ۱- تکمیل دقیق فرم اطلاعات ماهانه بیماران جدید و ارسال به هنگام آن به معاونت بهداشتی
- ۲- مشارکت با پزشک در ویزیت به هنگام بیماران و پیگیری مراجعات به هنگام بیمار
- ۵ - شرکت در جلسات ماهانه تیم بالینی

مسئول انجام آزمایشات PKU:

- ۱- تأمین کیت مورد نیاز با هماهنگی با مسئولین مربوطه و با حمایت اداره امور آزمایشگاهها در ستاد دانشگاه و انجام آزمایش در آزمایشگاه بیمارستان منتخب و تحویل پاسخ آزمایشات در زمان تعیین شده برای ویزیت بالینی دوره ای (در صورتی که بیمارستان به انجام آزمایش به دلایل خاص و قابل قبول مبادرت نمی کند، لازم است نمونه بیمار اخذ و توسط آزمایشگاه بیمارستان منتخب PKU به آزمایشگاه طرف قرارداد ارسال شود و بعد از اخذ جواب به خانواده بیمار در محل بیمارستان منتخب PKU تحویل گردد به نحوی که خانواده برای دادن نمونه و یا اخذ جواب به خارج از بیمارستان اعزام نشود).
- ۲- شرکت در جلسات ماهانه تیم پزشکی و جلسات برنامه ریزی شده توسط سطوح بالاتر
- ۳- ثبت دقیق و ارسال اطلاعات درخواستی از سطوح بالاتر

کارشناس تغذیه:

- ۱- بررسی چگونگی تنظیم رژیم غذایی و برنامه تغذیه بیمار ارجاع شده از طرف متخصص بالینی بیمارستان منتخب در مراجعات دوره ای
- ۲- پیگیری و تعامل با خانواده در اجرای رژیم غذایی تنظیم شده برای بیمار با برنامه ریزی ارتباط با خانواده در فواصل ویزیت های دوره ای

- ۳- تکمیل دقیق و صحیح فرم و ثبت خلاصه برنامه غذایی بیمار در فرم مخصوص ارزیابی تغذیه در پرونده بیمار
- ۴- شرکت در جلسات ماهانه تیم پزشکی و جلسات برنامه ریزی شده توسط سطوح بالاتر
- ۵- مشارکت در اجرای برنامه آموزش ۳ ماهانه خانواده بیماران در بیمارستان
- ۶- محاسبه و ثبت شیر و غذای بیماران در جداول مخصوص ۳ ماهانه جهت ارسال به مرکز مدیریت بیماری های غیرواگیر (از طریق کارشناس ژنتیک حوزه معاونت بهداشت)

مسئول داروخانه:

- ۱- دریافت شیر و غذای مخصوص از مبادی تعیین شده از سوی معاونت غذا و دارو در دانشگاه مرتبط
- ۲- تحویل شیر و غذای مخصوص مورد نیاز به بیمار بر اساس لیست توزیع و نظارت بر ضوابط تعیین شده با همکاری کارشناس تغذیه بیمارستان
- ۳- شرکت در برنامه های توجیهی ابلاغ شده توسط دانشگاه علوم پزشکی
- ۴- شرکت در جلسات تیم پزشکی در جهت تحقق اهداف برنامه در بیمارستان

روانشناس بالینی:

- ۱- شرکت فعال و مؤثر در دوره های آموزش حضوری و غیرحضوری برنامه ریزی شده توسط سطوح بالاتر
- ۲- ویزیت دوره ای بیماران و تکمیل پرونده بیمار طبق دستورالعمل کشوری و ضوابط بسته خدمت بیماران PKU
- ۳- ویزیت دوره ای خانواده بیماران (پدر، مادر، خواهر و برادر بر اساس جدول اعلام شده در بسته خدمت بیماران (PKU)
- ۴- ارائه خدمات روانشناختی شامل انجام ارزیابی های رشدی، انجام تستهای روانشناختی و عصبی روانشناختی، انجام مشاوره انگیزشی به بیمار و خانواده بیمار، ارزیابی مشکلات رفتاری بیماران و طراحی برنامه اصلاح رفتار به کمک روش بازتوانی NRHT در چهارچوب ضوابط دستورالعمل کشوری و آیین نامه های ارسالی از مرکز مدیریت بیماریهای غیر واگیر
- ۵- آموزش والدین بیماران PKU جهت بازتوانی حسی - حرکتی کودکان جهت قادرسازی ایشان به همکاری و مشارکت در امور روانشناختی و بازتوانی ذهنی فرزندانشان
- ۶- شرکت در جلسات ماهانه تیم پزشکی و همکاری و هماهنگی با این تیم جهت ارتقاء سطح خدمات به بیماران، در چهارچوب دستورالعمل کشوری

۷- ثبت و ارسال اطلاعات و گزارشات مربوطه هر سه ماه یک بار در چهارچوب تعیین شده توسط مرکز مدیریت بیماریهای غیرواگیر

۱ - همکاری مؤثر و فعال با مددکار اجتماعی (و رابط بیماران تحت نظر مددکار اجتماعی) جهت بهبود و ارتقاء شرایط روحی و همکاری خانواده بیماران

مددکار اجتماعی:

۱ - حمایت اجتماعی از بیماران در جهت اجرای برنامه کامل درمانی شامل تامین شیر و غذای مخصوص و ویزیت بالینی و انجام آزمایشات دوره ای و سایر خدمات مورد نیاز در قالب بسته خدمت بیماران

۲ - تشکیل پرونده اجتماعی برای هر بیمار

۲- تنظیم جدول زمانی و لیست مراجعه بیماران (برای مراجعه و ویزیت بار اول بیماران) و برنامه ریزی مراجعات بعدی بیماران بعد از هر بار ویزیت صورت گرفته با همکاری رابط بیماران (که تحت نظر مستقیم مددکار اجتماعی داوطلبانه فعالیت می نماید)

۳- جمع آوری و ارسال اطلاعات مربوط به بسته خدمت از طریق پرتال (در صورت دسترسی به پرتال و در غیر این صورت، هماهنگی با کارشناس ژنتیک جهت انجام امر).

۴- تعیین وظایف و نظارت بر فعالیت های رابط به نحوی که وی صرفاً وظایف خود را زیر نظر مددکار اجتماعی (و در جهت بهبود حمایت اجتماعی از بیماران) به انجام رساند.

۵- اجرای برنامه آموزش ۳ ماهانه خانواده های بیماران در بیمارستان منتخب با همکاری و مشارکت رابط بیماران و با استفاده از همکاری تیم پزشکی و کارشناس ژنتیک معاونت بهداشت و نمایندگان معاونت های غذا و دارو در زیر کمیته فنی pku دانشگاه

۶- شرکت در جلسات ماهانه تیم پزشکی و جلسات آموزشی برنامه ریزی شده برای مددکاران اجتماعی مستقر در بیمارستانهای منتخب PKU توسط سطوح بالاتر

۷- پذیرش و راهنمایی بیمار ارجاعی برای بار اول و تکمیل فرم ارجاع و ارسال آن به معاونت بهداشت

رابط بیماران :

با توجه به ضرورت در بیمارستان و تعداد بیماران تحت پوشش رابط ۲ نفر است که یک نفر رابط اصلی و نفر دیگر علی البدل می باشد که در غیاب رابط اصلی کلیه وظایف به عهده

رابط علی البدل رابط بیماران PKU، یکی از افراد فعال از والدین بیماران PKU است که توان و تمایل لازم برای انجام وظایف رابط بیماران را دارد. این فرد از میان والدین بیماران و بر اساس رای و نظر ایشان و تایید مددکار اجتماعی در جلسه سه ماهانه آموزش والدین در بیمارستان منتخب PKU (به شرط آنکه در این جلسه غالب والدین بیماران شرکت نموده باشند و از قبل قصد انتخاب رابط در جلسه به ایشان اعلام شده باشد) انتخاب می شود. رابط بعد از انتخاب توسط والدین به مدت حداقل ۲ سال فعالیت می نماید.

۱ - هر گاه در طول زمان خدمت، رابط به دلیل تقاضای شخصی یا به پیشنهاد مددکار اجتماعی و یا اعتراض متعدد و مکرر والدین نیاز به جایگزین داشته باشد لازم است موضوع در جلسه دوره ای سه ماهانه توسط مددکار با ذکر دلایل مستند مطرح و رابط جدید توسط والدین انتخاب شود

۲ - در صورتی که رابط نیاز به مرخصی در روزهای کاری داشته باشد موضوع باید قبلاً به اطلاع مددکار رسانده شده تا از وجود رابط علی البدل در غیاب ایشان استفاده شود.

۳ - رابط بیماران PKU در روزهای تعیین شده جهت ویزیت بیماران PKU، طی ساعاتی که اقدامات بالینی بیماران در بیمارستان انجام می شود، در محلی که مددکار اجتماعی تعیین می نماید حضور بهم می رساند و این حضور یا عدم حضور توسط مددکار اجتماعی نظارت می شود (البته در صورت نیاز به خدمت رابط در دیگر زمانها حضور ایشان ضمن هماهنگی با مددکار اجتماعی بلامانع است).

۴ - مسئول هر یک از بخش های مرتبط با برنامه از جمله کارشناس تغذیه برای استفاده از خدمات رابط باید قبلاً در جلسات تیم پزشکی با مددکار اجتماعی هماهنگی و برنامه ریزی نماید.

۵ - رابط می تواند در توزیع شیر با مسئول توزیع شیر در داروخانه همکاری نماید. کمک به توزیع شیر صرفاً زیر نظر مسئول مربوطه در داروخانه می تواند صورت گیرد.

۶ - مسئول توزیع شیر باید در تیم پزشکی موضوع را برنامه ریزی و با مددکار اجتماعی هماهنگ نماید.

۸- رابط می تواند در جلسات بین بخشی با حضور کارشناس ژنتیک معاونت بهداشتی دانشگاه شرکت نماید.

۹- رابط ملزم به حضور در محل تعیین شده می باشد و حضور وی در سایر بخش های مرتبط به برنامه در بیمارستان، بایستی با هماهنگی مسئول آن بخش با مددکار اجتماعی بیمارستان صورت پذیرد و در خارج از ساعات تعیین شده برای انجام مسئولیت خود تحت عنوان رابط در بیمارستان (و اطراف و حوالی) حضور یابد.

۱۰- رابط نباید در محل بیمارستان به اقدام دیگری به جز آنچه در ذیل وظایف رابط بیماران آمده است مبادرت نماید؛ این فعالیت ها شامل تبلیغات در خصوص انجمن های حمایتی یا ارتباط برقرار کردن با خیرین برای جمع آوری کمک نیز می شود.

۱۱- رابط پل ارتباطی مابین خانواده بیماران و نظام خدمات بیماران PKU می باشد لذا باید تلاش نماید این وظیفه به نحو احسن انجام شود. به دلیل گفته شده یکی از وظایف مهم رابط، راهنمایی والدین در خصوص انجام به موقع آزمایشات دوره ای درخواست شده توسط پزشک، مراجعه در زمان مناسب برای تحویل شیر از داروخانه، مراجعه به موقع به پزشک و مشاوره ژنتیک است. سعی در راستای افزایش تمایل والدین به انجام صحیح امور مربوط به بیمار توسط والدین در منزل به نحوی که پزشک، مشاور تغذیه، مسئول آزمایشگاه و روانشناس بالینی، مشاور ژنتیک، مددکار اجتماعی اعلام داشته است به عهده رابط بیماران PKU می باشد. این امور باید با برنامه ریزی و هماهنگی با مددکار اجتماعی صورت پذیرد.

۱۲- نحوه برقراری ارتباط رابط با خانواده ها با توافق با مددکار اجتماعی تعیین می شود. این ارتباط باید ترجیحاً تلفنی و با استفاده از امکانات بیمارستان و بخش مددکاری اجتماعی و در روزهای حضور رابط در بیمارستان صورت گیرد. ضروری است رابط از اتکای والدین به خود و اقدام شخصی در مورد رفع مشکلات بیماران پرهیز نماید و در صورت مشاهده مشکلات ویژه در بیمار و خانواده، خانواده را جهت دریافت حمایت اجتماعی و سایر اقدامات لازم به مددکار اجتماعی ارجاع دهد مددکار اجتماعی نیز باید از طریق تشکیل پرونده اجتماعی برای هر بیمار از وضعیت کامل ایشان مطلع گردد و اقدامات لازم برای رفع مشکلات را با همکاری رابط برنامه ریزی کرده و به مورد اجرا گذارد به نحوی که مانعی برای اجرای دستورات تیم پزشکی توسط بیمار وجود نداشته باشد. هم چنین مددکار اجتماعی باید فعالیت های مربوط برای رفع مشکلاتی که منجر به ایجاد مانع برای اقدامات پزشکی می شود به نحو مقتضی در پرونده اجتماعی بیمار ثبت شود و قابل رویت توسط تیم نظارت برنامه باشد. رابط می تواند با توافق با مددکار اجتماعی در تشکیل این پرونده مشارکت نماید

۱۳- رابط باید در جلسات حمایتی و اجتماعی مربوط به بیماران PKU از جمله جلسات آموزشی که هر سه ماه یکبار در محل بیمارستان و با هماهنگی مددکار اجتماعی تشکیل می شود، شرکت نماید و در تشکیل این جلسات و دعوت خانواده ها برای شرکت مؤثر در جلسات مشارکت نماید. همچنین رابط باید در جمع آوری نظریات خانواده ها و ساماندهی و برنامه ریزی ابراز نظر خانواده ها در جلسات سه ماهانه آموزشی والدین با هماهنگی و زیر نظر مددکار اجتماعی، مشارکت نماید.

۱۴- رابط باید هر گونه اعتراض و شکایت در ارتباط با خدماتی که به بیمار PKU ارایه می شود را به صورت مکتوب و مستدل به مددکار اجتماعی (با رونوشت به مدیر بیمارستان) تحویل نماید تا از آن طریق در جلسات ماهانه تیم پزشکی مطرح و تصمیم گیری شود.

۱۵- تفهیم چگونگی تهیه مواد غذایی و طبخ غذا و تفهیم و توجیه خانواده ها در مورد چگونگی اجرای دستورات کارشناس تغذیه به عهده رابط است. انجام این امر زیر نظر کارشناس تغذیه باید صورت گیرد.

رابط نباید تحت هیچ شرایطی اطلاعات اضافی در مورد رژیم غذایی به بیمار بدهد. در صورتی که نظری راجع به رژیم غذایی دارد باید نظر خود را به کارشناس تغذیه ارایه نماید.

تاکید می نماید تفهیم موضوع به معنی ساده کردن رژیم داده شده توسط کارشناس تغذیه برای بیمار است و رابط نباید بدون هماهنگی با کارشناس تغذیه رژیم را به والدین توصیه یا مواد غذایی خاصی را به والدین عرضه نماید.

گ) بیمارستان منتخب دیگر در استان:

چنانچه در عرصه تحت پوشش دانشگاه بنا به دلیل موقعیت جغرافیایی یا فرهنگی و یا تعداد بیماران صلاح است (به غیر از بیمارستان منتخب استان)، بیمارستان دیگری خدمات بالینی را به بیماران عرضه نماید باید معاونت درمان به تعیین بیمارستان مناسب برای اجرای خدمت بیان شده در دستورالعمل اقدام نماید. شرح کلیه وظایف و اقدامات عیناً مانند وظایف بیمارستان منتخب استان است. لازم است آموزش های لازم توسط اعضای تیم خدمات بالینی بیمارستان منتخب استان پیش از فعالیت بیمارستان منتخب دیگر استان به تیم بالینی ارائه شود و معاونت درمان از توانمندی لازم تیم بالینی مستقر در بیمارستان منتخب دیگر استان اطمینان حاصل نماید. بدیهی است نظارت و پایش و سایر وظایف مربوط به بیمارستان منتخب استان برای بیمارستان منتخب دیگر استان نیز لازم الاجراست.

ه) مرکز بهداشتی درمانی ویژه مشاوره ژنتیک:

۱- پذیرش موارد ارجاع شده از بیمارستان های منتخب (توسط پزشک متخصص منتخب PKU برای مشاوره ژنتیک

۲- انجام مشاوره ژنتیک والدین بیمار و ارجاع آنها برای تعیین موتاسیون به آزمایشگاه های منتخب عضو شبکه تشخیص ژنتیک پیش از تولد PKU (معرفی شده از سوی مرکز مدیریت بیماریهای غیرواگیر)

۳- انجام مشاوره با خویشان در معرض خطر بیمار خویشانی که ازدواج فامیلی نزدیک نموده یا قصد این نوع ازدواج را دارند در معرض خطر تولد بچه pku هستند باید اقدامات ویژه مشاوره ژنتیک و تشخیص ژنتیک برای ایشان انجام گیرد و ارجاع آن ها برای انجام PND* در صورت

نیاز

- ۴ - ثبت کلیه اطلاعات لازم در فرم های مربوطه
- ۵ - ارسال خلاصه اطلاعات در فرم های مربوطه به سطح بالاتر
- ۶ - شرکت در برنامه های آموزشی تعیین شده از سوی سطوح بالاتر
- ۷ - مشارکت در برنامه های آموزشی در صورت ابلاغ سطوح بالاتر
- ۸ - آرشيو منظم کلیه متون آموزشی، دستورالعمل ها، آئین نامه های مرتبط به شکل قابل دسترس

روش اجرای برنامه:

خانم های باردار در دوران بارداری ضروری است حداقل در دو نوبت و ترجیحاً در ۳ ماهه اول و ۳ ماهه سوم در مورد غربالگری و زمان مراجعه به هنگام برای آزمایش غربالگری نوزاد آموزش های لازم را کسب نمایند و بعد از تولد نوزاد در زایشگاه (یا در مرکز تسهیلات زایمانی در روستا) باید مجدداً و موكداً توصیه های لازم را مبنی بر اهمیت آزمایشات غربالگری در روز ۳ تا ۵ نوزادی و منوط بودن دریافت گواهی ولادت و یا شناسنامه نوزاد به تحویل رسید نمونه گیری از نوزاد برای غربالگری نوزادی توسط کارکنان زایشگاه، دریافت دارند.

در روز ۳ تا ۵ از پاشنه پای نوزاد که توسط والدین به مرکز نمونه گیری آورده شده، توسط فرد آموزش دیده (به روشی که در استاندارد های آزمایشگاهی برنامه آمده است) لانتست زده می شود و چند قطره از خون مویرگی بر روی کاغذ گاتری، گرفته می شود و کاغذها در هوای مناسب به مدت ۳ ساعت خشک شده و براساس پروتکل ارسال، در پاکت گذاشته می شود و در پایان روز با سایر نمونه های خون تهیه شده از سایر نوزادان به آزمایشگاه منتخب مرجع یا رفرانس غربالگری) فرستاده می شود. لازم است مشخصات کامل نوزاد قبل از گرفتن نمونه خون بر روی فرم مخصوص و بر روی کارت گاتری به طور هم زمان مطابق دستورالعمل نوشته شود.

آزمایشگاه به محض دریافت نمونه ها، آزمایشات را انجام داده و در صورت مثبت شدن، این امر را توسط تلفن، فوری به اطلاع نیروهای بهداشتی تعیین شده در دستورالعمل می رساند و نیروی مسئول بلافاصله والدین نوزاد را برای اخذ نمونه سرمی (جهت آزمایش تائید) فراخوان می نماید. نمونه سرمی همان روز تهیه شده و برای انجام آزمایش به آزمایشگاه HPLC منتخب ارسال شود و در صورت مثبت شدن آزمایش، فوراً (با تلفن و فاکس) به مرکز بهداشت شهرستان و معاونت بهداشت اعلام می گردد. مرکز بهداشت شهرستان، مرکز بهداشتی درمانی (پوشش

دهنده محل سکونت نوزاد) را آگاه می سازد و این مرکز، والدین نوزاد را فراخوان می نماید و ایشان را بعد از راهنمایی و دریافت فرم ارجاع به بیمارستان منتخب (واحد مددکاری) ارجاع می نماید. درمان مطابق با دستور العمل در مورد نوزاد انجام می گردد و بیمارستان منتخب قسمت دوم فرم ارجاع را تکمیل و به شهرستان محل ارجاع ارسال می نماید. ارجاع به کار درمانی و مرکز بهداشتی درمانی مشاوره ژنتیک اولین بار در بیمارستان منتخب مرکز استان صورت می گیرد و ارجاعات بعدی بر حسب ضرورت توسط همین متخصص به انجام می رسد. تهیه لیست بیماران مراجعه کننده به بیمارستان منتخب در فرم مربوطه صورت می گیرد و به معاونت بهداشت ارسال می شود. تیم نظارت استان، موظف است، نحوه درمان صحیح و استاندارد را کنترل می نماید.

آزمایشات کنترل درمان و پیگیری وضعیت بالینی:

نمونه خون جهت آزمایش کنترل درمان براساس زمان تعیین شده در پرونده بیمار با نمونه گیری از پاشنه پا یا سر انگشت بیمار براساس دستورالعمل آزمایشگاهی برنامه (استانداردهای آزمایشگاهی برنامه) بر روی کاغذ گاتری گرفته می شود. بیمار با پاسخ آزمایش برای بررسی بالینی دوره ای که قبلاً زمان آن توسط متخصص منتخب تنظیم شده به بیمارستان منتخب مراجعه می نماید.

ناظر بر حسن اجرای برنامه، معاونت بهداشت دانشگاه با همکاری مؤثر و تنگاتنگ معاونت درمان و اعضا تیم فنی دانشگاه است.

مرجع اجرای برنامه، دستورالعمل کشوری است و کلیه سطوح موظفند بر این اساس عمل نمایند. متون آموزشی و فرم های مربوط به هر سطح توسط مرکز بهداشت استان در سطوح تابعه شهری و روستایی توزیع می شود. بدیهی است متن کلیه متون آموزشی و فرم های مربوطه توسط مرکز مدیریت بیماری های غیرواگیر تهیه می گردد مسئولیت کلی برنامه و ریاست جامع آن به عهده رئیس دانشگاه علوم پزشکی است و ایشان هماهنگ کننده معاونت برای حسن اجرای برنامه می باشد.

ارجاعات و اقدامات

در برنامه

غربالگری نوزادان

(PKU)

آموزش مادر باردار، در ۳ ماهه اول و ۳ ماهه سوم بارداری برای انجام به موقع غربالگری

آموزش در بیمارستان ها یا بخش زایمان، زایشگاه ها برای مراجعه به هنگام برای غربالگری

در مرکز منتخب نمونه گیری، نمونه خون تهیه می شود

نمونه خون به آزمایشگاه منتخب مرکز استان (آزمایشگاه رفرنس یا مرجع) ارسال می شود

آزمایشگاه موارد مثبت را به مرکز بهداشت شهرستان (ستاد پیگیری) گزارش فوری می نماید

مرکز بهداشت شهرستان موارد مثبت را به مرکز نمونه گیری گزارش فوری می نماید

مرکز نمونه گیری پس از فراخوان والدین (و بعد از درخواست آزمایش توسط پزشک در دفترچه بیمار) ، نوزاد را به مرکز انجام دهنده آزمایش HPLC /آزمایشگاه تهیه کننده نمونه سرم ارجاع فوری می دهد.

آزمایشگاه HPLC در صورت مثبت بودن جواب آزمایش به صورت فوری جواب را به معاونت بهداشتی، مرکز بهداشت شهرستان و آزمایشگاه تهیه کننده نمونه سرم گزارش می نماید، پاسخ های نرمال نیز باید در اسرع وقت به این مراکز ارسال گردد

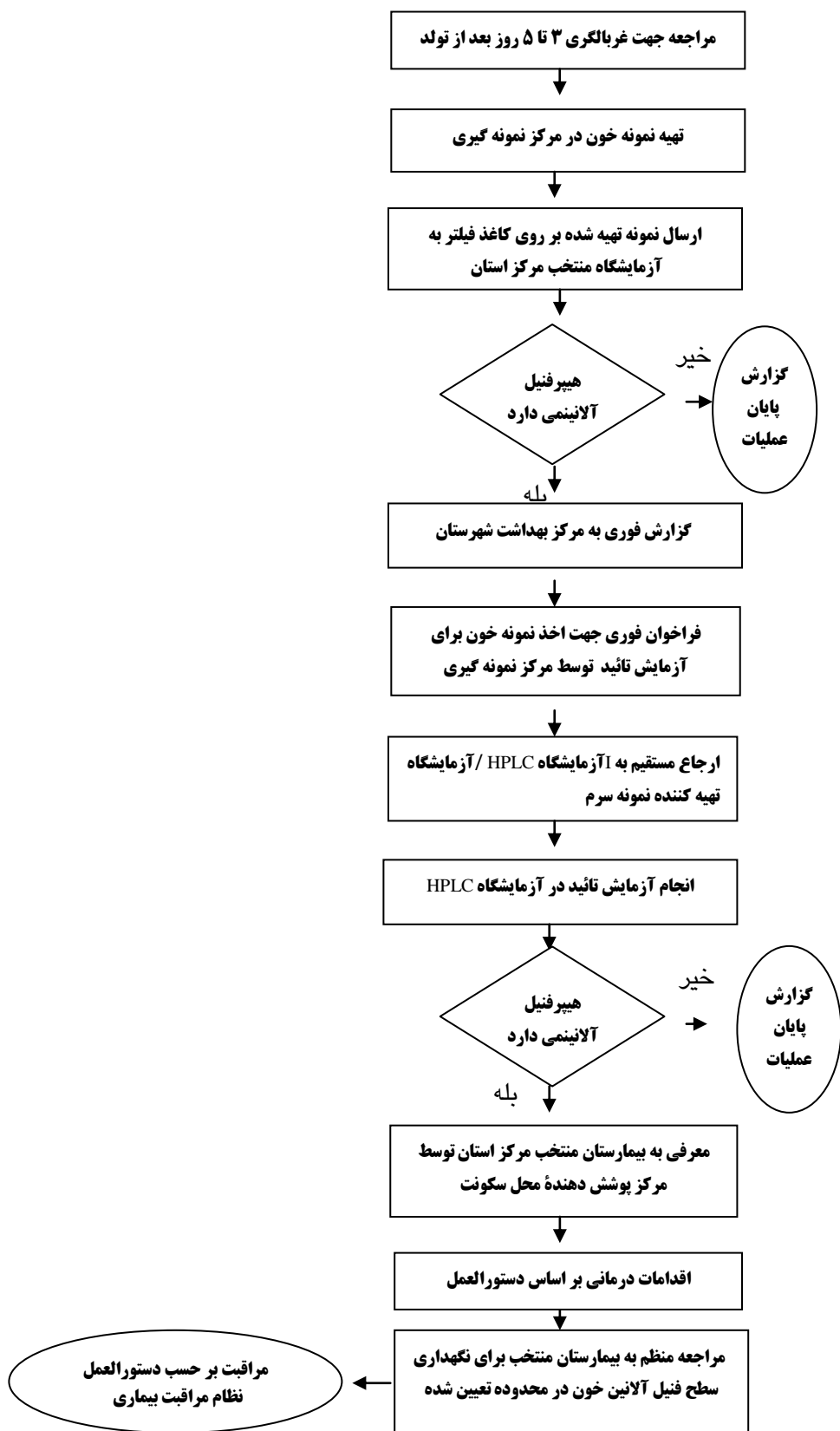
موارد مثبت توسط مرکز بهداشتی درمانی پوشش دهنده محل سکونت با فرم ارجاع به بیمارستان منتخب مرکز استان ارجاع فوری می شوند

بیمارستان منتخب برنامه درمانی نوزاد را مطابق با دستورالعمل آغاز می نماید و اولین گزارش را در قسمت دوم فرم ارجاع تکمیل و ارسال می نماید

بیمارستان منتخب مرکز استان لیست بیماران جدید به همراه آدرس موارد را در فرم مربوطه، ماهانه به معاونت بهداشت ارسال می دارد و معاونت بهداشت موارد را به مرکز بهداشت مربوطه و از آنجا به مرکز بهداشت و خانه بهداشت گزارش می نماید و مراقبت ایشان را براساس گزارش مراقبت بیمار انجام می شود

گزارش وضعیت مراقبت بیمار و والدین در فرم اعلام وضعیت مراقبت ژنتیک از سوی مراکز بهداشتی درمانی و خانه های بهداشت به مرکز بهداشت شهرستان ارسال می شود

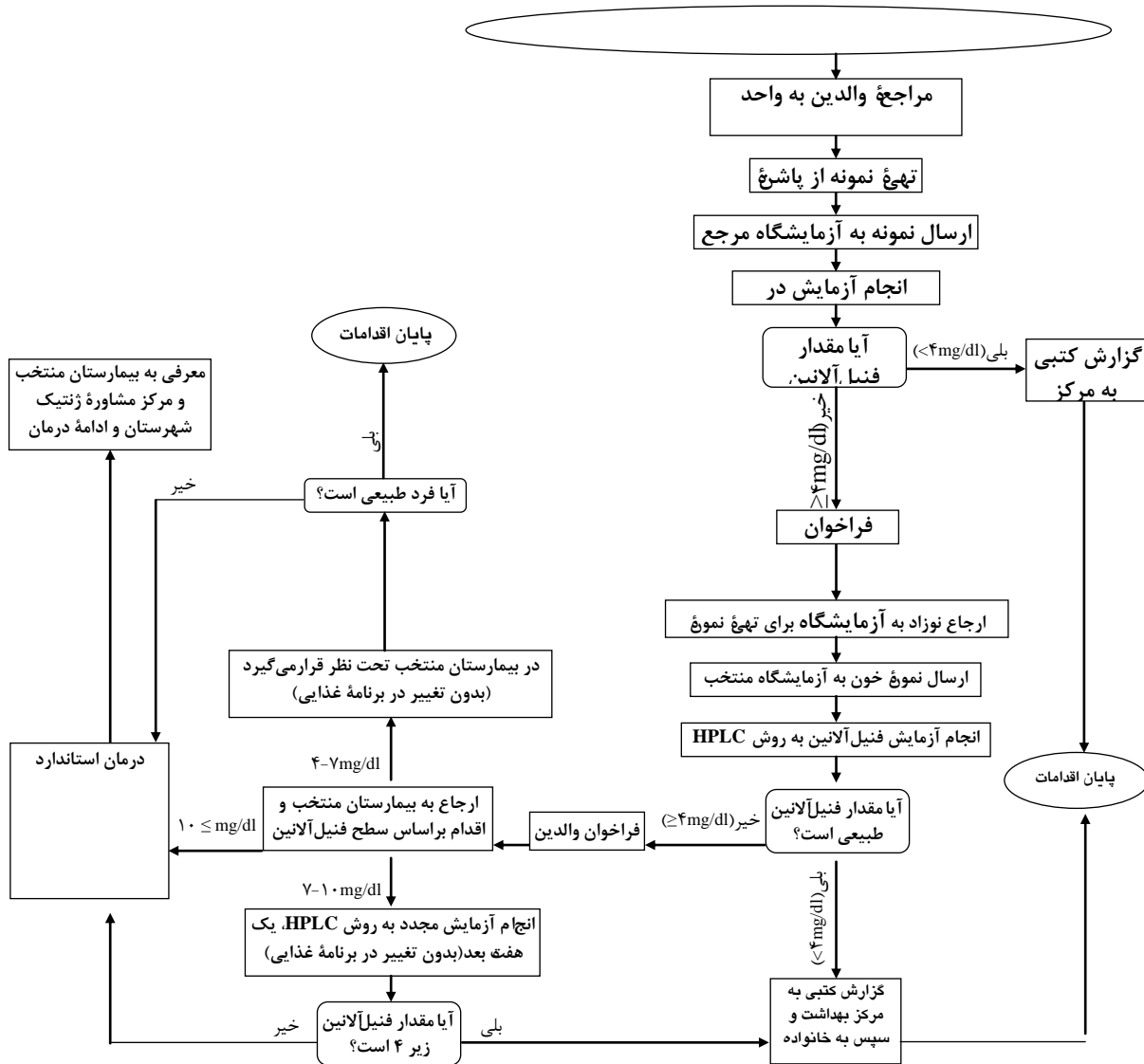
فرآیند غربالگری پی.کی.یو. در نوزادان



الگوریتم اقدامات آزمایشگاهی

در برنامه

غربالگری نوزادی PKU



* والدین نوزاد می‌توانند برلی انجام آزمایش به روش HPLC مستقیماً به آزمایشگاه تعیین‌شده مراجعه کنند. در صورت عدم دسترسی به این آزمایشگاه، نمونه خون نوزاد در آزمایشگاه

تعیین‌شده شهرستان محل سکونت تهیه می‌شود و برای آزمایش به روش HPLC ارسال می‌شود.

** در صورتی که فنیل آلانین بالای 20 mg/dl باشد، باید به‌طور کلی مراحل مختلف دریافت نمونه خون، انجام آزمایش، ارائه نتیجه آزمایش، و در صورت تأیید، ارجاع نوزاد به بیمارستان

منتخب طی ۷۲ ساعت انجام شود.

چک لیست عملکرد سطح ستاد دانشگاه *

- ۱- آیا تیم فنی دانشگاهی تشکیل شده است؟ (متشکل از معاونین، هیئت علمی مرتبط و مؤثر، هیئت اجرایی مرتبط و مؤثر)
- بلی خیر
- ۲- آیا برنامه عملیاتی منطقه طراحی و به طور دوره ای ارتقاء یافته است (با مشارکت تیم فنی)؟
- بلی خیر
- ۳- آیا موارد لازم (مصرفی) جهت اجرای طرح تهیه و توزیع شده است؟
- بلی خیر
- ۴- آیا توجیه و آموزش نیروهای تمام سطوح درگیر به انجام رسیده است؟
- بلی خیر
- ۵- آیا چک لیست نظارت تدوین شده و ارتقاء می یابد؟
- بلی خیر
- ۶- آیا فرم های مربوطه و متون آموزشی لازم در همه سطوح توزیع شده و به روز می شود؟
- بلی خیر
- ۷- آیا نظارت دوره ای بر سطوح تابعه در ستاد دانشگاه برنامه ریزی شده است؟
- بلی خیر
- ۸- آیا اطلاعات براساس دستورالعمل ثبت می شود؟
- بلی خیر
- ۹- آیا اطلاعات براساس دستورالعمل جمع آوری می شود؟
- بلی خیر
- ۱۰- آیا اطلاعات براساس دستورالعمل ارسال می شود؟
- بلی خیر

* توجه: چک لیست سایر سطوح می بایست توسط دانشگاه براساس فعالیت های پیش بینی شده برای هر سطح طراحی شود. همچنین سطوح بعدی هر یک باید براساس فعالیت های سطح تابعه چک لیست مربوطه را تهیه نمایند و در نظارت ها از این وسیله نیز استفاده کنند.

- ۱۱- آیا بیمارستان منتخب PKU استان معرفی شده و بر اساس دستورالعمل فعالیت دارد؟
بلی خیر
- ۱۲- آیا بیمارستان منتخب مرکز استان بر اساس دستورالعمل و توسط تیم نظارت دانشگاه نظارت دوره ای می شود؟
بلی خیر
- ۱۳- آیا آزمایشگاه (غربالگری) در مرکز استان شناسایی و معرفی شده است؟
بلی خیر
- ۱۴- آیا ابلاغ اعضای کمیته فنی دانشگاهی صادر شده است؟
بلی خیر
- ۱۵- آیا در نظارت دوره ای در بیمارستان منتخب PKU عملکرد متخصصین بالینی، کارشناس تغذیه، آزمایشگاه و داروخانه، روانشناس بالینی، مددکار اجتماعی و رابط والدین به تفکیک بررسی و گزارش تهیه و به مقامات ارسال می شود؟
بلی خیر
- ۱۶- آیا مراکز نمونه گیری انتخاب و وضعیت آنها ارتقاء می یابد؟
بلی خیر
- ۱۷- آیا پایش مراکز نمونه گیری با چک لیست مشخص بصورت برنامه ریزی شده انجام می شود و مشکلات پی گیری شده است؟
بلی خیر
- ۱۸- آیا متخصص بالینی در روزهای تعیین شده به بررسی بالینی بیماران می پردازد و نتایج را در فرم بررسی بالینی ثبت می کند؟
بلی خیر
- ۱۹- آیا کارشناس تغذیه در روزهای تعیین شده (همان روزهای بررسی بالینی) به مشاوره تغذیه بیماران می پردازد و نتایج را در فرم وضعیت تغذیه ثبت می کند؟
بلی خیر

۲۰- آیا سطح فنیل آلانین حداقل ۹۵٪ بیماران (حداقل ۳ فی اخیرشان) کنترل شده است؟

بلی خیر

۲۱- آیا داروخانه بیمارستان منتخب شیر مخصوص را براساس تنظیم و توصیه کارشناس تغذیه

(در همان روزهای بررسی بالینی) به بیماران تحویل می دهد؟

بلی خیر

۲۲- آیا کارشناس تغذیه در روزهای تعیین شده (همان روزهای بررسی بالینی) به کارشناسی تغذیه

بیماران می پردازد و نتایج را در فرم وضعیت تغذیه ثبت می کند؟

بلی خیر

۲۳- آیا داروخانه بیمارستان منتخب شیر یارانه ای و غذای بیماران را براساس تنظیم و توصیه

کارشناس تغذیه (در همان روزهای بررسی بالینی) به بیماران تحویل می دهد؟

بلی خیر

۲۴- آیا آزمایشگاه بیمارستان منتخب، پاسخ آزمایشات کنترل درمان را (در همان روز مراجعه بیمار

و هماهنگ با پزشک و کارشناس تغذیه) به بیماران اعلام می نماید(یا پیش از مراجعه ایشان به

بیمارستان)؟

بلی خیر

۲۵- آیا بیمارستان منتخب مرکز استان لیست بیماران جدید را در فرم مربوطه همراه با آدرس محل

سکونت صحیح و به هنگام به معاونت بهداشت دانشگاه ارسال می دارد؟

بلی خیر

۲۶- آیا متخصصین بالینی، کارشناس تغذیه، آزمایشگاه داروخانه، روانشناس بالینی و مددکار

اجتماعی با حمایت و مشارکت رئیس و مدیر بیمارستان و نمایندگان ثابت عوامل مرتبط از سطح

دانشگاه شامل بهداشت بر درمان در قالب تیم پزشکی، جلسه ماهانه را تشکیل و رفع مشکلات

پاسخگویی به بیماران را دنبال میکند؟

بلی خیر

۲۷- آیا رابط والدین در بیمارستان منتخب با هماهنگی کارشناس ژنتیک دانشگاه تحت نظر و با مدیریت مددکار اجتماعی در روزهای تعیین شده توسط تیم پزشکی انجام وظیفه می نماید؟
بلی خیر

۲۸- آیا جلسه والدین با کمک مددکار اجتماعی، روانشناس و رابط والدین و با حمایت و مشارکت در اجرای برنامه توسط تیم پزشکی و عوامل مرتبط از دانشگاه هر ۳ ماه صورت می پذیرد؟
بلی خیر

۲۹- آیا جلسات بین بخشی استانی برای تسهیل امور برنامه و جلب حمایت های معنوی و مادی سایر بخش ها (صرفاً در چهارچوب سیاست برنامه کشوری) انجام می شود؟
بلی خیر

۳۰- آیا عوامل بالینی و درمانی بیمارستان منتخب شامل متخصص بالینی، کارشناس تغذیه و سایر عوامل اصلی درمان و حمایت بیمار با بیمارستان های مرجع PKU در ارتباط برنامه ریزی شده و موثر هستند؟
بلی خیر

(سوالات اضافی نیز بحث شود)

جدول متغیرها :

واحد سنجش / معیار	تعریف	نام متغیر	
mg/dl فنیل آلانین خون مویرگی	مقدار فنیل آلانین خون نوزاد در زمان تعیین شده در دستورالعمل (مجموعه استانداردهای آزمایشگاهی)	مقدار فنیل آلانین خون (غربالگری)	۱
mg/dl فنیل آلانین خون وریدی	بررسی مجدد فنیل آلانین خون در نوزادانی که در تست غربال گری فنیل آلانین خون آنها بیش از 4 mg/dl بوده است.	مقدار فنیل آلانین خون (تائید)	۲
mg/dl فنیل آلانین خون	فنیل آلانین خون در دوره درمان بیمار مبتلا به هیپرفنیل آلانینمی	فنیل آلانین خون (کنترل درمان)	۳
دستورالعمل	طیف زمانی در نظر گرفته شده برای آزمایش غربالگری نوزاد	زمان انجام آزمایش غربالگری	۴
دستورالعمل	زمان انجام آزمایش تائید	زمان آزمایش تایید غربالگری	۵
دستورالعمل	زمان ارسال گزارش آزمایش مثبت غربالگری	زمان گزارش آزمایش غربالگری	۶
دستورالعمل	زمان ارسال گزارش موارد مثبت در آزمایش تائید	زمان گزارش آزمایش تایید	۷
دستورالعمل	زمان فراخوان موارد مثبت غربال گری گزارش شده در زمان تعیین شده به تفکیک غربالگری مثبت و تأیید مثبت	زمان اقدام سیستم بهداشتی در موارد مثبت غربال گری	۸
دستورالعمل	زمان ارجاع بیمار به بیمارستان منتخب	زمان اقدام سیستم بهداشتی در موارد مثبت آزمایش تایید	۹
دستورالعمل	زمان اولین مراجعه بیمار بعد از ثبت شدن آزمایش تائید و ویزیت وی	زمان ویزیت بیمار در بیمارستان منتخب استان	۱۰
پرونده بیمارستانی بیمار دستورالعمل	زمان شروع، نوع درمان و نحوه ادامه آن توسط متخصص بالینی و کارشناس تغذیه و آزمایشگاه در بیمارستان منتخب مرکز استان و شهرستان (به تفکیک)	استاندارد درمان	۱۱
واحد IQ (ارزیابی شده بر اساس استاندارد)	ضریب هوش بیمار در پایان ۴ سالگی	IQ (در ۴ سالگی)	۱۲

دستور المل	خانواده های ارجاع شده و مراجعه کرده به مشاوره ژنتیک	مواردی که پرونده مشاوره ژنتیک دارند	۱۳
دستور العمل	خانواده در معرض خطر ارجاع شده برای بررسی موتاسیون	تعداد ارجاع به PND	۱۴
دستور العمل	مواردی از حاملگی مادر فرد مبتلا که به مرکز PND ارجاع شده است.	تعداد ارجاع به مرکز PND	۱۵
دستور العمل	مواردی از حاملگی مادر فرد مبتلا که PND برای آن انجام شده است	انجام PND	۱۶
دستور العمل	مواردی که با تشخیص PKU در PND سقط شده اند به تفکیک کلاسیک و غیر کلاسیک	سقط موارد	۱۷
فنیل آلانین خون نوزاد در غربالگری نوزادان و فرم بررسی بروز	بروز PKU در مواردی که آزمایش PND در زمان جنینی برای آنها انجام شده و امکان بیماری در نوزاد رد شده (سالم ناقل یا سالم تشخیص داده شده)	موارد بروز در میان موارد PKU منفی در PND	۱۸

ارزیابی و ارزشیابی:

الف - عوامل ارزیابی

۱- اطلاعات جاری

۲- بررسی های دوره ای ناظران و کارشناسان اعزامی و گزارشات مربوطه و چک لیست های تهیه شده

۳- بررسی های مقطعی برنامه ریزی شده (با توجه به گزارشات و داده های ارسالی طراحی و اجرا خواهد شد)

ب - شاخص های ارزشیابی

▪ شاخص های ناظر به اهداف

(۱) میزان بروز

تعریف: تعداد رخداد جدید PKU در متولدین زنده در زمان تعیین شده

نحوه محاسبه:

موارد متولد شده مبتلا در جمعیت غربالگری شده در یک سال ÷ تعداد بروز در موارد PND شده و سقط شده

× ۱۰/۰۰۰

کل موارد تولد زنده همان جمعیت همان سال

محل کسب اطلاعات:

- فرم های ثبت اطلاعات در سطوح مختلف

- نظام ثبت جمعیت و واقعه های حیاتی کشور

(۲) درصد موارد کنترل نشده:

تعریف: درصد مواردی از PKU (کلاسیک و سایر هیپرفنیل آلانیمی های کاندید درمان) که فنیل آلانین خون آنها زیر درمان کنترل نشده است.

نحوه محاسبه:

$$\frac{\text{موارد کنترل نشده در جمعیت مشخص در سال}}{\text{تعداد بیماران تحت پوشش در بیمارستان}} \times 100$$

۳) درصد بروز در موارد تست منفی (خطای تشخیص تست غربالگری):
تعریف: در صد مواردی از بروز که تست غربالگری منفی داشته اند

نحوه محاسبه:

$$\frac{\text{موارد بروز در میان افرادی که تست منفی داشته اند در متولدین یک سال}}{\text{کل موارد تست منفی / در همان جمعیت / همان سال}} \times 100$$

۴) بروز PND شده:

تعریف: درصد مواردی از بروز در میان موارد ارجاع شده برای PND که PND برای آنها انجام شده و جنین سالم تشخیص داده شده

نحوه محاسبه:

$$\frac{\text{موارد بروز در PND انجام شده و سالم تشخیص داده شده / سال}}{\text{کل موارد PND شده و سالم تشخیص داده شده / همان سال}} \times 100$$

۵) استاندارد درمان:

تعریف: در صد درمان استاندارد (مطابق دستورالعمل)

نحوه محاسبه:

تعداد بیمارانی که ۳ فنیل آلانین آخر آن ها کنترل است (بر اساس محدوده ذکر شده در دستورالعمل)

تعداد کل بیماران تحت پوشش

۶ IQ بدست آمده:

تعریف: متوسط IQ (بر اساس تست استاندارد) بدست آمده به تفکیک نوع بیماران شناسایی شده در غربالگری

نحوه محاسبه:

مجموعه نمره IQ مبتلایان شناسایی شده در ۴ سالگی به تفکیک نوع هیپرفنیل آلانینی

کل بیماران شناسایی شده همان سن، همان نوع بیماری

(* درصد بروز در موارد منفی HPLC:

تعداد موارد PKU که HPLC منفی داشتند

تعداد مواردی که HPLC برای آن ها انجام شده

(* درصد بروز در موارد PND: