

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

کتاب حاضر تجدید نظر چهارم دستورالعمل جامع برنامه‌ی کشوری پیشگیری از بروز بتا تالاسمی ماثور 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 استقبال می‌کند؛ بنابراین خواهشمند است این مرکز را در جهت بهبود کیفی دستورالعمل‌های کشوری یاری فرمایید.

معاونت بهداشت

## مقدمه

در سال ۱۳۷۶ برنامه‌ی کشوری پیشگیری از بروز تالاسمی آغاز شد. پیش از آن بیش از ۵ سال، این برنامه به صورت آزمایشی در برخی استان‌های کشور اجرا شده بود.

ادغام برنامه‌ی پیشگیری از بروز بتا تالاسمی ماژور نمونه‌ای از ادغام خدمات ژنتیک در نظام سلامت است که نظیر هر برنامه‌ی ژنتیک دیگر برای ارائه در سطح جامعه، به ابزارهای اصلی نیاز دارد. در این برنامه آموزش ویژه‌ی گروه‌های هدف در قالب یک سیستم که بر آموزش گروه‌های جوان در آستانه‌ی ازدواج تأکید دارد در نظام سلامت ادغام شده است و سالانه به انجام می‌رسد.

آزمایشگاه‌های غربالگری 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 تالاسمی را دارند و اجرای دستورالعمل‌های کشوری پیشگیری از تالاسمی را پذیرفته‌اند، 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 می‌شوند. آموزش‌های آزمایشگاه‌های غربالگری از طریق آزمایشگاه‌های مرجع سلامت و ادارات تابعه آنها در مراکز استان‌های کشور به انجام می‌رسد.

**شبکه‌ی آزمایشگاه‌های تشخیص ژنتیک تالاسمی** از سال ۱۳۷۸ تشکیل شده است. وظیفه‌ی اصلی این شبکه، انجام آزمایش‌های ژنتیک و تشخیص پیش از تولد تالاسمی است. این شبکه نیز در نظام سلامت ادغام شده و با سایر سیستم‌ها و شبکه‌های برنامه هماهنگ است، به نحوی که موارد ارجاعی از سوی مشاوران ژنتیک مستقر در مراکز بهداشتی درمانی ویژه مشاوره ژنتیک را می‌پذیرد و به آنها پس‌خوراند می‌دهد.

**شبکه‌ی مشاوره‌ی ژنتیک** متشکل از تیم‌های مشاوره‌ی ژنتیک است. این تیم‌ها در هر شهرستان در یک یا چند مرکز بهداشتی‌درمانی برحسب جمعیت مستقر هستند. هر تیم از یک پزشک و یک کارشناس/کاردان تشکیل شده است. آموزش‌های این تیم‌ها به صورت غیرحضوری و حضوری به انجام می‌رسد. این شبکه مسئول مشاوره‌ی زوج‌های ناقل تالاسمی است. بعد از مشاوره مراتب جهت مراقبت و پیگیری‌های بعدی اعلام می‌شود.

**شبکه‌ی مراقبت**، زوج‌های ناقل تالاسمی را تا تکمیل خانواده با فرزندان سالم همراهی می‌کند و سپس آنها را جهت استفاده از روش‌های دائمی پیشگیری از بارداری ارجاع می‌دهد. مراقبت در نظام شبکه‌های بهداشتی‌درمانی (PHC) شامل آموزش، ثبت و گردآوری اطلاعات، بررسی آمار، نظارت بر صحت و دقت آمار ارسالی به سطوح مدیریتی نظام سلامت است.

## تاریخچه‌ی پیشگیری تالاسمی در ایران

طی سال‌های ۱۳۷۵-۱۳۷۰ برنامه‌ی پیشگیری از تالاسمی در برخی از شهرستان‌های ۵ استان کشور (مازندران، فارس، گیلان، خوزستان و اصفهان) به صورت آزمایشی به اجرا گذارده شد.

استراتژی اصلی برنامه طی این سال‌ها، غربالگری زوج‌ها در زمان ازدواج و پیشنهاد جدایی و انتخاب فردی غیرناقل برای ازدواج به زوج‌های ناقل بوده‌است و اگر زوج‌ها این پیشنهاد را نمی‌پذیرفتند، پیشگیری از بارداری به آنها پیشنهاد می‌شد. این شیوه با توجه به این واقعیت که گزینه‌ی تشخیص پیش از تولد و سقط جنین مبتلا به تالاسمی در عمل وجود نداشته شکل گرفته بود.

از اواخر سال ۱۳۷۵، وزارت بهداشت، درمان و آموزش پزشکی تصمیم به گسترش برنامه در سطح کشور گرفت. در سال ۱۳۷۶ نیاز به تشخیص پیش از تولد به دلیل گسترش برنامه و اصرار تعداد زیادی از زوج‌ها به ازدواج و علاقه به داشتن فرزند به شدت مطرح شد. وزارت متبوع با شناسایی امکانات بالقوه و موجود به سرعت به سازماندهی این خدمت در کشور اقدام کرد. این اقدام که هم‌زمان با بازگشت فارغ‌التحصیلان ایرانی به کشور و توسعه‌ی سریع فن‌آوری ژنتیک در جهان بود به سرعت شکل گرفته و نتیجه‌داد. سازماندهی خدمات ژنتیک و آزمایش‌های پیش از تولد در کشور پیشگیری از بروز بتا تالاسمی ماژور را وارد مرحله‌ی ویژه‌ی نمود که در عین حال از پیچیدگی‌های تکنیکی و فرهنگی خاص برخوردار بود. به این ترتیب ابتدا امکان ارائه‌ی مشاوره‌ی استاندارد غیرمستقیم فراهم شد و بعد خانواده‌ها به دلیل برخوردارگی از خدمات ژنتیک، استقبال بیشتری برای استفاده از آن و داشتن فرزندان سالم نشان دادند. این امر موجب شد تا موارد جدید بتا تالاسمی ماژور کاهش چشمگیری یابد. همچنین به دلیل مراجعه زوج‌ها به آزمایشگاه‌ها، امکان بررسی و کنترل بروز در نظام مراقبت بیماری بیش از پیش فراهم شد.

در سال ۱۳۸۰ استراتژی دوم برنامه فرصت توسعه و استقرار یافت. براساس این استراتژی خانواده‌ی بیماران تالاسمی شناسایی شده و تحت مشاوره قرار می‌گیرند و در صورتی که فرزند سالم نداشته‌باشند، برای داشتن فرزند سالم به مراکز تشخیص پیش از تولد ارجاع می‌شوند. در تجدید نظر چهارم برنامه کلیه والدین بیماران تالاسمی در یک مقطع زمانی بررسی و تعیین تکلیف می‌گردند.

در سال ۱۳۸۲، استراتژی سوم برنامه مورد بحث قرار گرفت و فعالیت‌های اجرایی آن مطرح شد. این استراتژی از نیمه‌ی اول سال ۱۳۸۴ در استان‌های پرشیوع استقرار یافت. براساس آن، زوج‌هایی که قبل از سال ۱۳۷۶ (سال کشوری شدن برنامه) ازدواج کرده‌اند و فرزند/ فرزندان سالم دارند بررسی می‌شوند تا در صورتی که زوج ناقل باشند مشاوره شده و از تولد فرزند مبتلا به تالاسمی ماژور در خانواده پیشگیری گردد. در تجدید نظر چهارم برنامه، متوسط طول مدت دوران باروری زنان در منطقه تحت پوشش هر یک از دانشگاه‌های 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 بالایی دارد، اجرای این استراتژی مقرون به صرفه می‌باشد.

## چگونگی غربالگری زوج‌های متقاضی ازدواج

ثبت ازدواج در ایران به‌عنوان یک واقعه‌ی مهم زندگی، بسیار مرسوم است. از آن‌جا که بروز نوزاد مبتلا به تالاسمی ماژور بعد از ازدواج دو ناقل با احتمال آماری معینی ممکن است، می‌توان از ثبت ازدواج به‌عنوان راهی مطمئن برای ردیابی زوج‌های ناقل بهره‌برد.

در برنامه‌ی کشوری پیشگیری از تالاسمی، زوج‌ها بعد از مراجعه به دفترخانه برای ثبت ازدواج، به آزمایشگاه‌های غربالگری تالاسمی ارجاع داده می‌شوند. آزمایشگاه بعد از انجام مرحله‌های ۱، ۲ و ۳ الگوریتم کشوری آزمایش‌های تالاسمی، نتایج آزمایش‌های انجام شده را برای تفسیر به تیم مشاوره ژنتیک ارجاع می‌دهد. در تیم مشاوره، پزشک مسئول تفسیر آزمایش‌ها است و این تفسیر براساس الگوریتم کشوری شناسایی زوج‌های ناقل تالاسمی صورت می‌گیرد.

## دستورالعمل برنامه‌ی پیشگیری از بتا تالاسمی ماژور

این نسخه از دستورالعمل برای بار چهارم بازنگری شده و مجموعه‌ی استانداردهای پیشگیری از تالاسمی در کشور را بیان می‌کند. این دستورالعمل با بهره‌گیری فراگیر از نقطه نظرهای مدیران و کارشناسان ستاد مرکزی، دانشگاهی و شهرستانی برنامه در مراحل کاری زیر تدوین شده‌است.

مرحله‌ی ۱: استعمال از تمام دانشگاه‌های علوم پزشکی کشور درخصوص موارد موردنظر جهت تغییر در دستورالعمل برنامه و استفاده از تجربه‌ها و ارزیابی و تدوین فرمت اولیه.

**مرحله 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 شرکت داشته‌اند.

**مرحله ۳:** تهیه فرمت نهایی با مشارکت دانشگاه‌های علوم پزشکی منتخب.

**مرحله ۴:** بحث جمعی با حضور مدیران و کارشناسان دانشگاه‌های علوم پزشکی سراسر کشور.

**مرحله ۵:** آموزش دستورالعمل به مدیران ستادی دانشگاه‌های 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 استراتژی طی چندین سال کشوری‌بودن برنامه به‌طور مستمر اعمال‌شده و با زحمت تمام نیروهای بهداشتی درمانی و مدیریت قابل قبول دانشگاهی و مرکزی موفق به استقرار یک نظام ساختاری برای کنترل موارد بروز در زوج‌های آتی شده‌است. این استراتژی آینده‌نگر است. در دستورالعمل کنونی جهت پیشگیری از بروز بتا تالاسمی مازور در این استراتژی، استانداردهای مشاوره ژنتیک و مراقبت ارتقا یافته‌است.

**استراتژی دوم (S2):** این استراتژی گذشته‌نگر است. و با اجرای آن، بروز موارد در مقطع زمانی محدود به‌شدت کاهش یافت و به‌همین دلیل، دانشگاه‌ها از اجرای آن بسیار استقبال کردند. در این دستورالعمل، روش اجرای این استراتژی تغییر یافته و و اجرای آن در یک مقطع زمانی توصیه شده‌است.

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

تمام استراتژی‌های برنامه همواره مبتنی بر ۶ محور عملیاتی است:

۱. آموزش

۲. آزمایش‌های غربالگری

۳. آزمایش تشخیص ژنتیک

۴. مشاوره ژنتیک

۵. مراقبت

۶. تحقیقات

اگرچه تحقیق به‌طور خودکار در محدوده‌ی معین و تعریف‌شده‌ای در نظام مراقبت وجود دارد و کار بررسی داده‌هایی که در این نظام تولید شده و طراحی مناسب آنها براساس نتایج مربوط، نظام تحقیقات برنامه تلقی می‌شود، ولی به‌دلیل آن‌که داده‌های مستقیم و مستمر به‌همی پرسش‌ها پاسخ نمی‌دهد، به بررسی‌های مقطعی به‌صورت هم‌زمان و برحسب ضرورت نیاز است. از سوی دیگر این محور موجب خواهد شد که کارکنان بهداشتی درمانی سراسر کشور نظیر مدیران، کارشناسان، کاردان‌ها و به‌روزان بیش از پیش با دید پژوهشی به وقایع بنگرند که موجب ارتقای مستمر برنامه و توسعه و تعمیق استانداردها بیش از گذشته خواهد شد. مرکز مدیریت بیماری‌های غیرواگیر مصمم است که با 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 با سرعت و قدرت بیشتر به مردم ایران تقدیم دارد و معتقد است دستورالعمل کنونی تسهیلات بهتری را برای این منظور فراهم آورده‌است.

# اهداف، راهبردها و فعالیت های پیش بینی شده در برنامه‌ی پیشگیری از بروز 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 بارداری باشند.

## فعالیت های مرتبط با راهبرد اول از هدف اختصاصی اول

۱. آموزش تمام کارکنان رده های مختلف بهداشتی درمانی (پزشک، ماما، کارشناس، کاردان، بهورز، کارکنان آزمایشگاه غربالگری آزمایش های 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، سردفتراران 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 آزمایش های تالاسمی در متقاضیان ازدواج مراجعه کننده به آزمایشگاه ویژه ی آزمایش های تالاسمی، برابر الگوریتم کشوری و تفسیر نتایج آن با نظر پزشک مشاوره ی ویژه ی تالاسمی.
۴. ارجاع جهت انجام آزمایش های تکمیلی و تشخیص ژنتیک در صورت نیاز.
۵. ثبت مشخصات کلیه مراجعین جهت انجام آزمایش های پیش از ازدواج به آزمایشگاه ویژه ی مشاوره ی تالاسمی در دفتر CBC و ثبت مشخصات مراجعین به تیم مشاوره ژنتیک در دفتر ثبت مشخصات مراجعین به تیم مشاوره ژنتیک.
۶. انجام مشاوره ی ویژه ی تالاسمی توسط تیم مشاوره و تکمیل فرم شماره ۵ و معرفی زوج به مرکز بهداشت شهرستان و مرکز بهداشتی درمانی مربوطه.
۷. تکمیل و ارسال فرم شماره ی ۴ به منظور اعلام فعالیت مرکز بهداشتی درمانی ویژه ی مشاوره ی تالاسمی.

## فعالیت های مرتبط با راهبرد دوم از هدف اختصاصی اول

این راهبرد شامل والدین بیماران مبتلا به تالاسمی می باشد.

۱. آموزش تمام کارکنان رده های مختلف بهداشتی درمانی (پزشک، ماما، کارشناس، کاردان، بهورز، کارکنان آزمایشگاه غربالگری آزمایش های 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 گروه های هدف برابر طرح و دستورالعمل مربوط.
۴. 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 ویژه‌ی تالاسمی توسط تیم مشاوره و تکمیل فرم شماره ۵ و معرفی زوج به مرکز بهداشت شهرستان و مرکز بهداشتی درمانی مربوطه.

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

۷. ارجاع جهت استفاده از روش‌های دائمی پیشگیری از بارداری (واکنش‌نومی و توپکتومی) با توجه به وضعیت والدین.

### فعالیت‌های مرتبط با راهبرد سوم از هدف اختصاصی اول

با توجه به این که سالیانه تعداد قابل توجهی از موارد بروز بیماری تالاسمی در زوج‌هایی اتفاق می‌افتد که به هر دلیل (عدم شروع غربالگری در منطقه، عقد غیر ثبتی، برخی گروه‌های اجتماعی خاص، افراد مهاجر، افراد خارجی مقیم در کشور و ...) در زمان ازدواج آزمایش‌های تالاسمی را انجام نداده‌اند لازم است دانشگاه/ دانشکده‌ها با در نظر گرفتن طول دوره باروری در منطقه و محاسبه میزان خطر بروز بیماری و اثبات مقرون به صرفگی، به غربالگری و شناسایی زوج‌های ناقل تالاسمی در این گروه‌ها اقدام نمایند.

افرادی که در این راهبرد واجد شرایط غربالگری هستند عبارتند از:

- زنان بارداری که قبل از شروع غربالگری در شهرستان ازدواج کرده‌اند.
- زنان بارداری که به هر دلیل (عقد غیر ثبتی، برخی گروه‌های اجتماعی خاص، افراد مهاجر، افراد خارجی مقیم در کشور و ...) هنگام ازدواج آزمایش‌های تالاسمی را انجام نداده‌اند.

زوج‌های 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.

### فعالیت‌ها در این راهبرد به شرح زیر می‌باشد:

۱. آموزش تمام کارکنان رده‌های مختلف بهداشتی (پزشک، کارشناس، کاردان و بهورز).
  ۲. اجرای برنامه‌های آموزشی برای عموم جامعه بابت بهره‌گیری از رسانه‌های جمعی.
  ۳. آموزش رابطین بهداشتی جهت مشارکت در اجرای مطلوب برنامه.
  ۴. آموزش و جلب مشارکت تمام متخصصان زنان و زایمان، پزشکان عمومی، ماماها شاغل در بخش بهداشت و سایر بخش‌ها اعم از دولتی یا خصوصی با همکاری معاونت درمان دانشگاه و اداره‌ی نظام پزشکی از طریق ارسال متن آموزشی مناسب.
  ۵. آموزش تمام زنان باردار گروه هدف برنامه که جهت مراقبت‌های بهداشتی به واحدهای بهداشتی مراجعه می‌نمایند و ارجاع آنها به آزمایشگاه دارای سل کانترا<sup>۱</sup> به منظور انجام CBC.
- توجه: این فعالیت با مشارکت واحدهای بهداشتی و افراد آموزش دیده در بند ۱ و ۴ انجام می‌شود. بدیهی است نتیجه‌ی آزمایش جهت تفسیر و ادامه‌ی پیگیری باید به رؤیت پزشک مراکز بهداشتی درمانی، پزشک مرکز بهداشتی درمانی ویژه‌ی مشاوره‌ی تالاسمی و یا افراد آموزش دیده‌ی بند ۴ برسد.
۶. درخواست CBC (MCV و MCH) برای تمام زنان ارجاع شده در فعالیت بند ۵ توسط پزشک مرکز بهداشتی درمانی و ارسال نتیجه‌ی آزمایش به واحد بهداشتی ارجاع دهنده.
  ۷. پیگیری و ارجاع مردانی که براساس فعالیت بند ۶ و براساس الگوریتم شناسایی زوج‌های ناقل تالاسمی مزدوج قبل از آغاز برنامه، نیاز به انجام CBC دارند.
  ۸. درخواست CBC (MCV و MCH) توسط پزشک مرکز بهداشتی درمانی برای مردانی که براساس فعالیت بند ۷ ارجاع شده‌اند و ارسال نتیجه‌ی آزمایش به واحد ارجاع دهنده.

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

۹. ارجاع زوج‌هایی که با توجه به CBC انجام شده در آنها و براساس الگوریتم شناسایی زوج‌های ناقل تالاسمی در قالب استراتژی سوم نیازمند ارجاع به مرکز بهداشتی درمانی ویژه مشاوره‌ی تالاسمی می‌باشند (سوابق آزمایش‌های انجام شده هنگام ارجاع ضمیمه شود).
۱۰. ثبت مشخصات مراجعه‌کنندگان به مرکز بهداشتی درمانی ویژه مشاوره‌ی تالاسمی در دفتر ثبت مراجعین تیم مشاوره.
۱۱. ادامه‌ی آزمایش‌ها براساس الگوریتم کشوری شناسایی زوج‌های ناقل تالاسمی با درخواست پزشک تیم مشاوره.
۱۲. تکمیل فرم شماره‌ی ۵ برای زوج‌های 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 ارسال می‌شود:**

- 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 ۴ می‌توانند ضمن آموزش مستقیم و ارائه‌ی متن آموزشی به زوج‌های هدف در راهبرد سوم، آنها را به نزدیک‌ترین واحد بهداشتی محل سکونت زوج‌ها ارجاع نموده و یا در صورت تمایل، تمام فعالیت‌های بندهای ۶، ۷ و ۸ را انجام دهند و در صورت نیاز «براساس بند ۹» نسبت به ارجاع زوج‌ها به مرکز بهداشتی درمانی ویژه مشاوره‌ی تالاسمی اقدام نمایند. پس از مراجعه زوجین لازم است مرکز مشاوره ژنتیک پسخوراند مناسب را به پزشک ارجاع دهنده زوج، ارسال نماید. توصیه می‌شود دانشگاه‌ها ترتیبی دهند تا از پزشکانی که در این راستا همکاری مناسب دارند قدردانی گردد.

**تبصره‌ی ۲:** در صورت مراجعه زنان باردار که قبلاً 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 انجام شود.

**با توجه به برنامه‌ی جاری مراقبت از زنان باردار، در صورتی که آزمایش CBC با دستگاه شمارش‌گر الکترونیکی (سل کانتر) انجام شده باشد، نیاز به انجام CBC مجدد نبوده و می‌توان با توجه به نتیجه‌ی آن سایر اقدام‌ها را انجام داد.**

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

۱. تقویت انجام مراقبت ویژه تنظیم خانواده زوج‌های ناقل / مشکوک پرخطر تالاسمی
۲. تلاش در جهت انجام آزمایش‌های مرحله اول تشخیص تالاسمی پیش از تولد (PND1)
۳. تلاش در جهت انجام به هنگام آزمایش‌های مرحله دوم تشخیص تالاسمی پیش از تولد (PND2)

### **فعالیت‌های مرتبط با راهبرد اول از هدف اختصاصی دوم**

۱. آموزش تمام کارکنان رده‌های مختلف بهداشتی درمانی (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 در خصوص روش‌های مطمئن پیشگیری از بارداری.
۴. مشخص کردن زوجین ناقل تالاسمی در پرونده خانوار (درج عبارت "زوج ناقل/مشکوک پرخطر تالاسمی" در ستون ملاحظات) در خانه‌های بهداشت و پایگاه‌های بهداشتی جهت انجام مراقبت ویژه.
۵. مشخص کردن زوجین ناقل تالاسمی در دفتر مراقبت ممتد تنظیم خانواده/بهداشت/پایگاه بهداشتی (با درج دو ستاره قرمز و ثبت عبارت "زوج ناقل/مشکوک پرخطر تالاسمی" در ستون ملاحظات) جهت انجام مراقبت ویژه.
۶. ترغیب جهت استفاده از روش‌های دائمی پیشگیری از بارداری (واکتومی و توبکتومی) در زوج‌هایی 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 روش‌های پیشگیری از بارداری بصورت فصلی در فرم شماره ۶.



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.

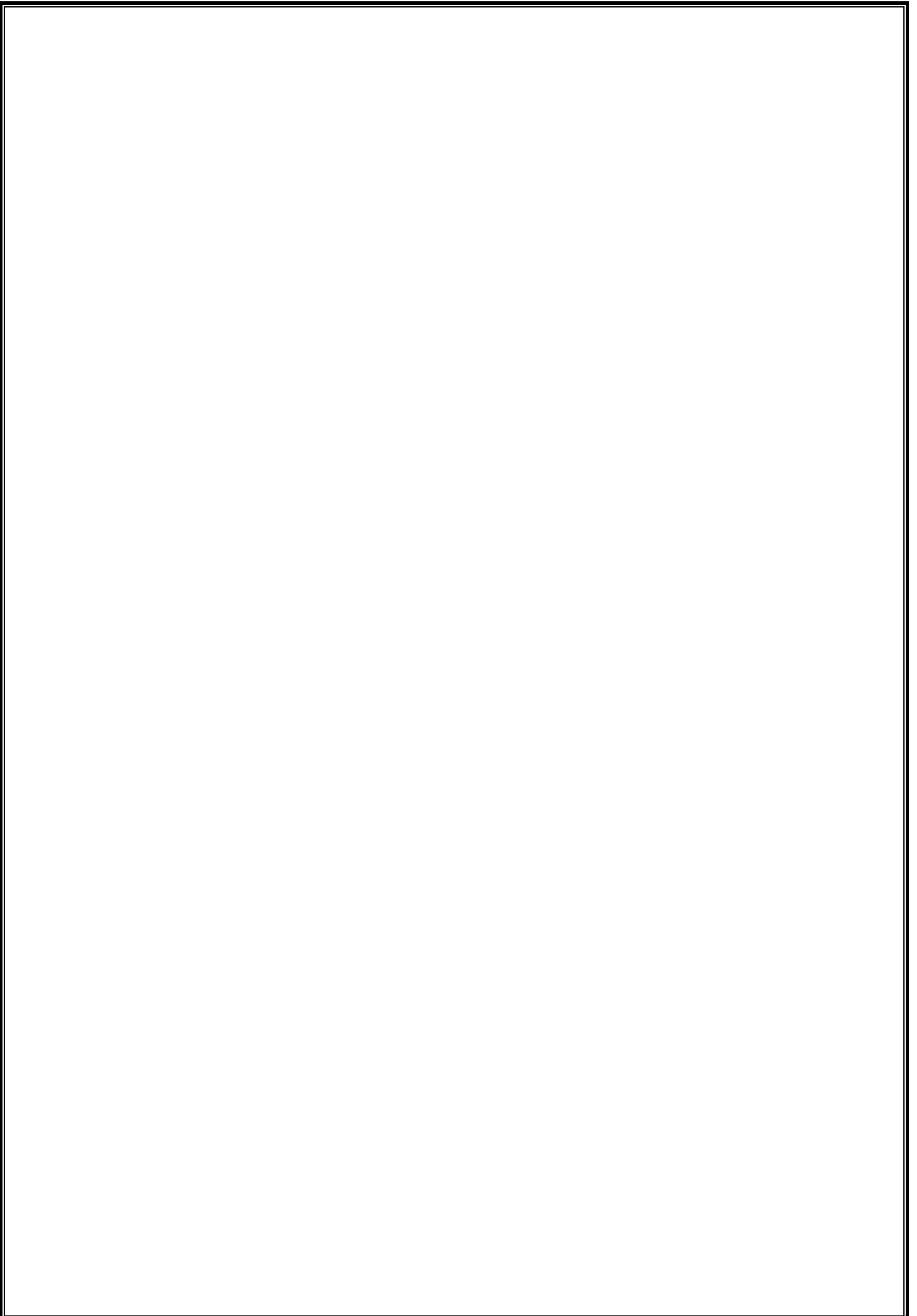
۹. اعلام قطع پیگیری زوجین در صورت استفاده از روش های پیشگیری از بارداری دائمی پس از رویت مستندات مبنی بر انجام توبکتومی یا وازکتومی.
۱۰. توجیه زوج در خصوص اهمیت اعلام سریع بارداری در زمان وقوع بارداری برای انجام مراقبت های ویژه.
۱۱. اعلام مکتوب مهاجرت و آدرس دقیق محل سکونت جدید زوجین به سطح بالاتر و ثبت مشخصات زوج در فرم شماره ۶ جهت اعلام به تیم مراقبت محل سکونت جدید جهت پیگیری و مراقبت های لازم.

### فعالیت های مرتبط با راهبرد دوم از هدف اختصاصی دوم

۱. آموزش تمام کارکنان رده های مختلف بهداشتی درمانی (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<sub>1</sub> قبل از اولین بارداری.
۴. 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.
۶. ارجاع زوجین به مرکز مشاوره ژنتیک شهرستان جهت انجام هماهنگی های لازم با آزمایشگاه ژنتیک برای انجام PND<sub>1</sub>.
۷. پیگیری و آموزش زوجینی که به هر دلیل جهت انجام PND<sub>1</sub> مراجعه نکرده اند.
۸. درج تاریخ انجام PND<sub>1</sub> در فرم شماره ۶ بصورت فصلی.
۹. ثبت علت عدم انجام PND<sub>1</sub> در فرم شماره ۶ 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.

### فعالیت های مرتبط با راهبرد سوم از هدف اختصاصی دوم

۱. آموزش تمام کارکنان رده های مختلف بهداشتی درمانی (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.
۴. 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.
۶. ارجاع زوجین باردار به مرکز مشاوره ژنتیک شهرستان جهت انجام هماهنگی های لازم با آزمایشگاه ژنتیک برای انجام PND<sub>2</sub>.
۷. پیگیری و آموزش زوجینی که به هر دلیل جهت انجام PND<sub>2</sub> مراجعه نکرده اند.
۸. پیگیری جهت اطمینان از مراجعه زوجین ارجاع شده به آزمایشگاه ژنتیک.
۹. پیگیری نتیجه انجام PND<sub>2</sub> 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<sub>2</sub> در فرم شماره ۶.
۱۳. درج نتیجه بارداری در فرم شماره ۶.



### مرکز مدیریت بیماری‌ها - اداره‌ی ژنتیک

اداره‌ی ژنتیک مسئول اصلی تدوین و اجرای برنامه‌های پیشگیری از بیماری‌های ژنتیک در سطح کشور است که در حال 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. فراهم نمودن 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 علمیه سراسر کشور و در صورت 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 به منظور مشارکت در راستای سیاستگذاری و ایجاد هماهنگی درون و بین بخشی و ایجاد بستر مناسب جهت اجرای استاندارد برنامه تشکیل می‌شود.

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

۵. تشکیل گروه‌های فنی: شورای کشوری پیشگیری از بیماری‌های ژنتیک از ۶ گروه فنی تشکیل شده 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 خواهند داد. در ضمن با توجه به صلاحدید اداره‌ی ژنتیک، بنا به ضرورت از استادان مطلع و از کارشناسان ستادی دانشگاه‌ها جهت شرکت در جلسه‌ها دعوت خواهد شد.

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 تشکیل شده‌اند.

۶. انجام هماهنگی‌های درون‌بخشی به منظور:

- ارتقای دانش و مهارت پرسنل مسئول انجام آزمایش‌های تالاسمی از طریق کنترل کیفی مستمر؛
- ارتقای کیفیت انجام آزمایش‌های تالاسمی از طریق 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 در دست اجرا.
۸. تهیه مواد آموزشی و پیشنهاد شیوه‌های آموزشی.
۹. تعامل با دانشگاه‌های علوم پزشکی جهت رفع چالش‌ها و ایجاد فرصت‌های مناسب به منظور افزایش توانمندی‌های علمی و اجرایی دانشگاه‌ها.
۱۰. ایجاد بستر مناسب جهت تحقیق در سیستم بهداشتی و پیشنهاد موضوع‌های تحقیقاتی مورد نیاز برنامه‌های ژنتیک، از جمله 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.
۱۴. برگزاری گردهمایی‌های علمی سالانه جهت هماتولوژیست‌های منتخب برنامه.
۱۵. رتبه‌بندی و اعلام سالانه‌ی دانشگاه‌های برتر با استفاده از تمام شاخص‌ها و چک‌لیست‌های برنامه.
۱۶. تعیین و اعلام سالانه‌ی مراکز دانشگاهی نمونه از نظر اجرای استاندارد برنامه‌ی تالاسمی به منظور 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) در خصوص 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 در حال 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، از جمله 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 سیما 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 در صورت 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/ غیر حضوری انتخاب گردد. در صورت عدم وجود هماتولوژیست در سطح دانشگاه می‌توان از بین فوق تخصص/ متخصصین داخلی یا اطفال برتر در سطح دانشگاه، فوق تخصص/ متخصص منتخب برنامه را جهت انجام مشاوره‌های تخصصی انتخاب نمود.

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

شورای دانشگاهی پیشگیری از بیماری‌های ژنتیک علاوه بر جلسه‌ی سالانه ممکن است برحسب ضرورت و موضوع خاص در قالب گروه فنی تشکیل جلسه دهند و بر این اساس شورای دانشگاهی فوق متشکل از ۶ 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 انتخاب می‌شوند. بنابراین در جلسه‌های گروه‌های فنی دانشگاهی فقط اعضای مرتبط دعوت می‌شوند.

۴. انجام هماهنگی‌های درون‌بخشی به‌منظور:

- ارتقای آگاهی کارکنان بخش تزریق خون از طریق برگزاری جلسه‌های توجیهی و آموزشی با همکاری معاونت درمان و دارو؛
- اعلام سالانه‌ی کل موارد بیماری تالاسمی\* و بیماران فوت‌شده\* (از طریق 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 (در صورت نیاز)؛

۵. آموزش کارشناسان برنامه‌ی تالاسمی و اعضای تیم مشاوره‌ی شهرستان‌های تحت پوشش برابر طرح و دستورالعمل مربوط.

۶. تکثیر و ارسال جزوه‌های مورد نیاز برنامه‌ی پیشگیری از بروز موارد جدید بتا تالاسمی ماژور.

۷. نظارت و پایش شهرستان‌ها، ارائه‌ی پس‌خوراند و تهیه و تحویل گزارش به مدیران ارشد.

۸. گردآوری اطلاعات، تجزیه و تحلیل، تفسیر و انتشار آن در قالب گزارش وضعیت موجود برنامه.

۹. انجام تحقیقات مورد نیاز برنامه.

۱۰. مهیا نمودن شرایط لازم برای مشاوره تلفنی پزشک مرکز مشاوره با هماتولوژیست منتخب برنامه در خصوص شرایط برخی از زوجین مشکوک به تالاسمی با صلاح‌دید پزشک مشاور.

۱۱. تشکیل جلسه‌های توجیهی برای تیم مشاوره ژنتیک با حضور هماتولوژیست منتخب برنامه.

۱۲. رتبه‌بندی و اعلام سالانه‌ی مراکز بهداشت شهرستان برتر در اجرای استاندارد برنامه با استفاده از شاخص‌ها و چک‌لیست‌های مربوط.

۱۳. انتخاب مرکز بهداشت نمونه از نظر اجرای استاندارد برنامه‌ی تالاسمی در سطح دانشگاه/ دانشکده به‌منظور توجیه و آموزش کوتاه‌مدت کارشناسان برنامه و اعضای تیم مشاوره ویژه‌ی تالاسمی.

۱۴. اعزام کارشناسان جدید برنامه جهت توجیه و آموزش کوتاه مدت به مراکز دانشگاهی نمونه با هماهنگی مرکز مدیریت بیماری‌ها.

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

۱۶. گردآوری نقطه‌نظر، پیشنهادات در سطح دانشگاه و انعکاس به مرکز مدیریت بیماری‌ها و پیگیری تا دریافت پاسخ مناسب.

۱۷. اعلام موارد مهاجرت زوج‌های ناقل / مشکوک پرخطر تالاسمی به خارج از منطقه‌ی تحت پوشش دانشگاه/ دانشکده به معاونت بهداشتی دانشگاه مقصد و ارسال گزارش‌های جایابی زوجین ناقل/مشکوک پرخطر تالاسمی دریافت‌شده از سایر دانشگاه‌ها، به مرکز بهداشت شهرستان مربوطه.

۱۸. انجام هماهنگی‌های لازم جهت تعیین آزمایشگاه/آزمایشگاه‌های مرجع (دولتی و/یا خصوصی) برای انجام آزمایش‌های تکمیلی مورد نیاز در برنامه (فریتین و الکتروفورز) و ایجاد شرایط لازم برای ارسال نمونه از آزمایشگاه‌های غربالگری شهرستانها به آزمایشگاه/آزمایشگاه‌های مذکور.

۱۹. 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 می‌شوند 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 ۲-۱ بار در سال تزریق خون می‌نمایند) می‌شود. بیماران تالاسمی اینترمدیا حداقل ۲-۱ بار در سال تزریق خون می‌نمایند.

## مرکز بهداشت شهرستان

مرکز بهداشت شهرستان نقش اصلی و مهمی در اجرای برنامه های ژنتیک از جمله تالاسمی به عهده دارد. هماهنگی، هدایت، آموزش، نظارت و پایش برنامه از وظایف این مرکز است. اجرای مطلوب و صحیح برنامه در شهرستان نیز به عهده واحد پیشگیری و مبارزه با بیماری ها بوده که مهم ترین وظایف آن به شرح ذیل است:

1. تشکیل شورای پیشگیری از بیماری های ژنتیک شهرستان متشکل از: رؤسای شبکه ی بهداشت و درمان، مرکز بهداشت شهرستان، مسئولین واحدهای پیشگیری و مبارزه با بیماری ها، سلامت جمعیت و خانواده، ارتباطات و آموزش بهداشت، بهداشت جوانان و مدارس، گسترش شبکه و کارشناس مسئول بیماری های غیرواگیر، کارشناس برنامه ی تالاسمی، مدیر درمان، رئیس آزمایشگاه ویژه ی آزمایش های تالاسمی شهرستان، پزشک و کارشناس تیم مشاوره ی ویژه ی تالاسمی شهرستان، سرپرستار/مسئول مرکز تزریق خون، کارشناس مسئول امور آزمایشگاه ها و سایر اعضا برحسب ضرورت شامل نمایندگانی از اداره های: آموزش و پرورش، ثبت اسناد و املاک، نیروهای نظامی و انتظامی، شورای سیاست گذاری سازمان های بیمه گر، سازمان تبلیغات اسلامی، پزشکی قانونی، رئیس یا معاون سازمان نظام پزشکی استان، نماینده ی انجمن تالاسمی، نمایندگانی از حوزه های علمیه (مختص شهرستان های دارای حوزه ی علمیه)، روزنامه های محلی و در صورت لزوم نمایندگانی از معاونت آموزشی و یا فرهنگی دانشگاه ها/ دانشکده های علوم پزشکی، دانشگاه ها/ دانشکده های مربوط به وزارت علوم، تحقیقات و فن آوری، آموزشکده های عالی، دانشگاه آزاد اسلامی و پیام نور و ...
- جلسه های این شورا سالانه و یا برحسب ضرورت به منظور مشارکت در راستای سیاست گذاری و ایجاد هماهنگی درون بخشی و بین بخشی و ایجاد بستر مناسب جهت اجرای استاندارد برنامه تشکیل می شود.
2. پیشنهاد اعضای شورا به رئیس شبکه و پیگیری صدور ابلاغ.
3. انجام هماهنگی های درون بخشی به منظور:
  - تجهیز مراکز آزمایشگاهی (سل کانتر، کیت مناسب و ...) و تکمیل چک لیست های آزمایشگاهی و نظارت بر فعالیت های آزمایشگاه های ویژه ی آزمایش های تالاسمی (برابر طرح و دستورالعمل مربوط)؛
  - توسعه ی همکاری و هماهنگی با بخش تزریق خون جهت:
    - اعلام موارد جدید بیماری\*؛
    - اعلام سالانه ی کل موارد بتا تالاسمی ماژور\*؛
    - اعلام سالانه ی کل موارد فوت بتا تالاسمی ماژور\*؛
    - راهنمایی و ارجاع والدین بیماران\* به مرکز بهداشتی درمانی مشاوره ی ویژه ی تالاسمی؛
    - بایگانی تمامی فرم های مرتبط در پوشه ی جداگانه. دقت در صحت و حسن اجرای موارد فوق به عهده ی سرپرستار/مسئول بخش تزریق خون است.
4. انجام مکاتبه با پزشکی قانونی استان جهت تسهیل در سقط قانونی جنین تالاسمی ماژور در زمان مشخص شده.
5. اعلام اسامی و نشانی مراکز بهداشتی درمانی ویژه ی مشاوره ی تالاسمی و آزمایشگاه های مورد تأیید<sup>1</sup> جهت انجام آزمایش های تالاسمی هنگام ازدواج به اداره ی ثبت اسناد و املاک شهرستان.
6. انجام فعالیت های آموزشی مرتبط با کارکنان بهداشتی درمانی از جمله:
  - آموزش و توجیه دستورالعمل برنامه ی پیشگیری از بروز بتا تالاسمی ماژور جهت همکاران در مراکز بهداشتی درمانی (پزشک/کارشناس/کاردان/بهورز).
  - تکثیر دستورالعمل و فرم های مربوط و ارسال آن به سطوح محیطی.
  - برنامه ریزی جهت شرکت کارشناس ستادی برنامه، اعضای تیم مشاوره و همکاران آزمایشگاه در برنامه های آموزشی.
7. تعیین مرکز بهداشتی درمانی ویژه ی مشاوره ی تالاسمی و صدور ابلاغ جهت اعضای تیم مشاوره ی تالاسمی.
8. تعیین و ابقای پزشک موقت و مطلع در تیم مشاوره در صورت تقاضای مرخصی از سوی پزشک مشاوره ی تالاسمی.
9. معرفی و اعلام نشانی مرکز بهداشتی درمانی ویژه ی مشاوره ی تالاسمی به مراکز بهداشتی درمانی شهری و روستایی تحت پوشش.
10. نظارت بر اجرای صحیح برنامه.
11. نظارت و پایش مستمر عملکرد سطوح محیطی توسط چک لیست های مربوط و ارائه ی پس خوراند.
12. تکمیل فرم بررسی اپیدمیولوژیک بروز تالاسمی ماژور و ارسال آن به معاونت بهداشتی دانشگاه/ دانشکده.

\* شامل بیماران تالاسمی ماژور و ایترمدیا (حداقل ۲-۱ بار در سال تزریق خون می نمایند) می شود. بیماران تالاسمی ایترمدیا حداقل ۲-۱ بار در سال تزریق خون می نمایند.

1. بدیهی است هرگونه تغییر در نشانی یا اسامی باید بصورت فوری به معاونت بهداشتی دانشگاه و اداره ی ثبت اسناد و املاک شهرستان اعلام شود.

• 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.

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

**تذکر:** در صورتی که زوجین ساکن شهرستان دیگری در استان باشند، فرم شماره ۵ به شهرستان مربوطه ارسال می‌گردد و رونوشت نامه به معاونت بهداشتی دانشگاه / دانشکده ارسال می‌شود.

**تذکر:** در صورتی که زوجین ساکن شهرستان دیگری در سایر استان‌ها 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 می‌نماید.

انجام پیگیری‌های لازم.

۱۵. جمع‌بندی و ارسال به موقع فرم‌های شماره‌ی ۴ و ۶ به معاونت بهداشتی دانشگاه / دانشکده.

۱۶. مقایسه مراکز بهداشتی‌درمانی بر اساس شاخص‌های برنامه و رتبه‌بندی 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 بهداشتی‌درمانی 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 از طریق مکاتباتی اداری و یا به صورت تلفنی و با مشارکت مراکز بهداشتی‌درمانی انجام می‌شود.**

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 انتشار اطلاعات 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 ...).

۲۴. 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 مجهز شده و به‌عنوان آزمایشگاه ویژه‌ی تالاسمی انتخاب می‌شود. ترجیحاً پیشنهاد می‌شود آزمایش‌های تالاسمی در آزمایشگاهی که مسئول انجام سایر آزمایش‌های قبل از ازدواج است انجام شود.

در صورتی که هیچ‌یک 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) استفاده کند.

در صورت 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 انتخاب شود که از هر حیث قابلیت انجام آزمایش‌های تالاسمی را داشته و رعایت فاصله‌ی آزمایشگاه تا مرکز بهداشتی‌درمانی ویژه‌ی مشاوره‌ی تالاسمی مورد توجه قرار گیرد.

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 مراجعه می‌کنند. آزمایشگاه مذکور باید علاوه بر انجام آزمایش‌های معمول ازدواج، آزمایش مربوط به شناسایی افراد ناقل تالاسمی (بتا تالاسمی مینور) را براساس الگوریتم کشوری آزمایش‌های تالاسمی به عمل آورده و نتایج آزمایش‌های درخواستی را در دفتر ثبت CBC وارد نماید.

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

۱. افزایش تعداد پرسنل آزمایشگاه غربالگری
۲. 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 مهور به مهر برجسته دفاتر عقد و اطمینان از تطبیق عکس‌ها قبل از انجام نمونه‌گیری.

**تذکره ۱:** در صورتی که متقاضیان ازدواج معرفی‌نامه از دفاتر رسمی ثبت ازدواج نداشته باشند، فقط با درخواست عکس‌دار و مهور به مهر تیم مشاوره‌ی ژنتیک و با ارائه‌ی شناسنامه یا کارت شناسایی معتبر عکس‌دار می‌توان جهت انجام آزمایش اقدام کرد و زوجین فاقد معرفی‌ی یا درخواست، به هیچ وجه نباید پذیرش گردند.

**تذکره ۲:** معرفی‌نامه‌های ارسالی از دفاتر رسمی ثبت ازدواج یا تیم مشاوره ژنتیک که فاقد عکس مهور شده زوجین هستند به هیچ وجه در آزمایشگاه قابل قبول نمی‌باشند.

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 معرفی‌نامه از دفاتر رسمی ازدواج می‌باشند توسط آزمایشگاه و بدون درخواست پزشک مسئول مشاوره‌ی تالاسمی انجام گیرد.
۴. خودداری از هرگونه اظهار نظر و یا تفسیر آزمایش برای متقاضیان ازدواج، پس از انجام آزمایش‌های تالاسمی.

نتایج آزمایش‌های 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.
۶. 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 نمونه‌های لازم برای انجام آزمایش‌های تکمیلی به آزمایشگاه تعیین شده از سوی مرکز بهداشت شهرستان/استان، با درخواست پزشک تیم مشاوره ژنتیک.
۱۲. دریافت نتیجه آزمایش‌های 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.

آزمایشگاه باید نمونه‌ی لازم را برحسب درخواست پزشک تیم مشاوره‌ی شهرستان و برابر ضوابط تعیین شده توسط آزمایشگاه ژنتیک تهیه نموده و جهت آزمایش به همراه فرم شماره‌ی ۳ برنامه‌ی شبکه‌ی خدمات آزمایشگاهی ژنتیک و تشخیص پیش از تولد به آزمایشگاه ارسال نماید.

### مرکز بهداشتی درمانی ویژه‌ی مشاوره‌ی ژنتیک

رئیس مرکز بهداشت شهرستان باید یکی از مراکز بهداشتی درمانی موجود، ترجیحاً نزدیک‌ترین مرکز بهداشتی درمانی به آزمایشگاه ویژه‌ی آزمایش‌های تالاسمی را به‌عنوان مرکز بهداشتی درمانی ویژه‌ی مشاوره‌ی ژنتیک انتخاب نماید تا ضمن ارائه‌ی خدمات بهداشتی درمانی به جمعیت تحت پوشش، مسئولیت مشاوره‌ی ویژه برای زوج‌های ناقل تالاسمی شناسایی شده‌ی آن شهرستان را به‌عهده گیرد.

### شرایط مرکز بهداشتی درمانی ویژه مشاوره ژنتیک

برای اجرای مطلوب برنامه‌های 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 فرم‌های لازم در مرکز موجود باشد.
- دارای مهر ویژه مرکز مشاوره ژنتیک باشد.
- تجهیزات، لوازم و فضای مناسب برای بایگانی مطلوب آمار، مستندات و پرونده‌ها 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 اندازه‌ای 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 صندلی‌ها منطبق با شرایط مشاوره استاندارد باشد.

### تیم مشاوره

مشاوره‌ی ویژه‌ی تالاسمی کاملاً متمایز از آموزش‌های عمومی و راهنمایی هنگام ازدواج است. مشاوره ژنتیک زیر ساخت تمامی فعالیت‌های پیشگیری و مبارزه با بیماری‌ها است و به‌همین دلیل باید توسط تیم مشاوره ژنتیک انجام شود.

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

این تیم باید آموزش‌های لازم را به‌صورت حضوری و غیرحضوری سپری نماید. اعضای تیم مشاوره، علاوه‌بر کار روزانه در مرکز بهداشتی درمانی، به‌عنوان پزشک و کارشناس مشاوره، فعالیت‌های مربوط به مشاوره‌ی ویژه‌ی تالاسمی را ارائه می‌دهند.

تعداد اعضای تیم مشاوره در شهرستان بایستی متناسب با تعداد مراجعین و جمعیت منطقه تحت پوشش تعیین گردد. در صورت بالا بودن بار مراجعه مرکز بهداشتی درمانی ویژه 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 بهداشتی درمانی فقط مسئولیت مشاوره‌ی ویژه‌ی تالاسمی را به عهده می‌گیرند. تحت هر یک از این شرایط ثابت بودن 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 (در صورت 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 خصوصاً 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 (در صورت ضرورت).
- شرکت در دوره های آموزشی و بازآموزی استانی.

### وظایف تیم مشاوره

۱. تفسیر آزمایش های تالاسمی در زوج های متقاضی ازدواج و زوج های ارجاع شده در قالب استراتژی سوم و انجام اقدام های بعدی بر اساس 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 و سایر 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 زوج های ناقل تالاسمی که تصمیم به ازدواج دارند
۴. تشکیل پرونده برای زوج های 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.
۶. درخواست انجام آزمایش برای داوطلبان ازدواجی که قبل از مراجعه به دفاتر رسمی ثبت ازدواج تمایل به انجام آزمایش های تالاسمی دارند. (جزء وظایف اختصاصی پزشک)

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

۷. درخواست آزمایش های تکمیلی. (جزء وظایف اختصاصی پزشک)
۸. درمان کم خونی فقر آهن بر اساس الگوریتم کشوری. (جزء وظایف اختصاصی پزشک)
۹. مشورت با هماتولوژیست منتخب برنامه در خصوص موارد مشکوک به تالاسمی مینور و سایر هموگلوبینوپاتی ها. (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 شماره ۵) برای زوجین ناقل / مشکوک پرخطر تالاسمی به مرکز بهداشت شهرستان. این فرم در دو نسخه تهیه می‌شود، یک نسخه در پرونده‌ی زوج ناقل بایگانی و نسخه‌ی اصلی به مرکز بهداشت شهرستان ارسال می‌شود.

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

۱۳. تکمیل و ارسال فرم شماره ۴ به مرکز بهداشت شهرستان در پایان هر فصل. (وظیفه اختصاصی کارشناس / کاردان)

۱۴. 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 در خصوص وضعیت نهایی زوج‌های ارجاع‌شده در قالب استراتژی سوم به مرکز ارجاع دهنده.

۱۶. ارجاع جهت انجام مرحله‌ی اول (تعیین موتاسیون) و دوم PND با توجه به وضعیت زوج‌های ناقل و براساس فرم شماره 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 در صورت بارداری باید زوج‌ها را در اسرع وقت مستقیم به آزمایشگاه ژنتیک ارجاع داد. (هزینه‌های مربوطه با عقد قرارداد بین آزمایشگاه تهیه‌کننده 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 می‌گردد و به هر میزان مشاوره زوجین ضعیف باشد باعث ایجاد بار مضاعف بر تیم مراقبت و تضعیف خود مراقبتی زوجین می‌گردد.

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

• مشاور ژنتیک باید بتواند شرح حال کامل، موثر و مطلوب از مراجعه‌کننده را دریافت کرده و با استفاده از دانش ژنتیک خطرات بیماری را از نظر جسمی، روانی، اقتصادی و ژنتیکی به مراجعه‌کننده گوشزد نموده و در نهایت اطمینان حاصل کند که مراجعه‌کننده مطالب را به طور کامل دریافت و درک کرده و با آگاهی کامل تصمیم‌گیری می‌نماید.

**در گواهی‌های صادر شده جهت دفاتر ازدواج صرفاً باید به عبارت «آزمایش‌های 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 ایترومدیا نیز ناقل تالاسمی محسوب می‌گردند)

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 نمی‌باشد)

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 در صورت 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 هماتولوژیست منتخب برنامه معرفی شوند.**

مشاور. (جزء وظایف اختصاصی پزشک)

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

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

۲۴. 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 شیوه‌نامه «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 می‌شود (معرفی زوج کم خطر با تکمیل فرم شماره ۳ (PND) توسط هماتولوژیست به همراه فرم زوج کم خطر صورت می‌گیرد و بدون این فرم ارجاع ایشان نباید انجام شود).
- هماتولوژیست 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 PND 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 بهداشتی درمانی شهری / پایگاه بهداشتی

اولین سطح ارائه‌ی خدمات بهداشتی درمانی در سطح شهر، مراکز بهداشتی درمانی 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 مردم با تأکید بر آموزش گروه‌های هدف.

گروه‌های هدف شامل:

- دانش‌آموزان دبیرستان؛

- دعوت از زوجین تا حد امکان باید مطابق با دیگر مراقبت‌ها 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 مراقبت‌های بعد به صورت روش توافق شده صورت می‌گیرد.

- سردفترداران ازدواج به‌عنوان عوامل مؤثر در موفقیت برنامه؛

- زوج‌های ناقل شناسایی شده از هر سه استراتژی به‌عنوان زوج‌های در معرض خطر.

۲. ترغیب افراد در شرف ازدواج به انجام آزمایش‌های تالاسمی در آزمایشگاه ویژه‌ی انجام آزمایش‌های تالاسمی قبل از هر اقدام<sup>۱</sup> و اطلاع‌رسانی در خصوص نقش مرکز بهداشتی درمانی ویژه‌ی مشاوره‌ی تالاسمی.

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

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

۵. دعوت از زوجین جدید ناقل/پرخطر تالاسمی جهت ارائه مشاوره و آموزش لازم پس از دریافت فرم شماره ۵ از مرکز بهداشت شهرستان.

۶. مراقبت ویژه‌ی فعال و ماهانه‌ی زوج‌های ناقل<sup>۲</sup> پرخطر در بروز تالاسمی براساس الگوریتم مربوط.

۷. تشویق زوج‌های ناقل تالاسمی به برخورداری از خدمات بیمه درمانی به‌منظور کاهش هزینه‌ی مربوط به آزمایش‌های تشخیص ژنتیک و تشخیص پیش از تولد.

۸. ارجاع زوج‌های ناقل تالاسمی به مرکز بهداشتی درمانی ویژه‌ی مشاوره‌ی تالاسمی جهت انجام مرحله‌ی اول و دوم PND بر اساس شرایط زوجین.

۹. پیگیری سقط جنین تا هفته‌ی ۱۶ بارداری در زوج‌های ناقل تالاسمی که جنین آنها مبتلا به تالاسمی ماژور تشخیص داده شده‌است.

۱۰. ادامه‌ی مراقبت ویژه‌ی بارداری در زوج‌های ناقل تالاسمی که براساس نتایج PND<sub>2</sub> جنین آنها سالم یا تالاسمی مینور تشخیص داده شده‌است.

۱۱. آموزش رابطین بهداشتی در مراکز بهداشتی درمانی شهری و پایگاه‌های بهداشتی به‌منظور مشارکت آنان در آموزش عموم جامعه با اولویت گروه‌های در شرف ازدواج، مزدوجین قبل از آغاز غربالگری در شهرستان و پیگیری زوج‌های ناقل تالاسمی.

۱۲. آموزش و ترغیب زوج‌های ناقل درخصوص اهمیت و ضرورت استفاده از روش‌های مطمئن جهت پیشگیری از وقوع حاملگی‌های ناخواسته.

۱۳. تشویق به استفاده از روش‌های مطمئن و دائمی پیشگیری از بارداری (VS-TL) در زوج‌هایی که دیگر به هیچ وجه تمایل به بارداری دوباره ندارند.

۱۴. شناسایی بیماران مبتلا به تالاسمی ماژور و زوج‌های ناقل تالاسمی در اولین بازدید خانوار و انعکاس آن در ستون ملاحظات صفحه‌ی دوم پرونده‌ی خانوار.

۱۵. تکمیل فرم پیگیری بیماری برای تمام بیماران مبتلا به تالاسمی ماژور، قرارداد آن در پرونده‌ی خانوار و مراقبت ماهانه از بیماران تالاسمی ماژور شامل: پیگیری برنامه‌ی واکسیناسیون به‌خصوص واکسن هپاتیت B، تأکید بر نقش درمان در پیشگیری از عوارض تالاسمی 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 مراسم نامزدی و یا هرگونه اقدام دیگر، آزمایش‌های تالاسمی باید انجام گیرد.

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

اطمینان از تزریق به موقع خون و داروهای دفع کننده آهن اضافه مانند دسفرال، بررسی عوارض بیماری تالاسمی و ارجاع در مواقع لازم و ...

۱۶. پیگیری و مراقبت خانواده‌های بیماران شناسایی شده‌ی جدید براساس فلوجارت مراقبت.
۱۷. ارجاع والدین بیماران تالاسمی فوت شده به تیم مشاوره‌ی ژنتیک که در حال حاضر فرزند مبتلا به تالاسمی مازور نداشته و تمایل به داشتن فرزند دارند.
۱۸. درخواست آزمایش CBC (MCV و MCH) برای تمام زوج‌های واجد شرایط باردار (زوجینی که به هر دلیل در زمان ازدواج آزمایش‌های تالاسمی را انجام نداده اند) مراجعه کننده و یا ارجاع شده از سایر بخش‌ها از قبیل متخصصان زنان و زایمان، پزشکان عمومی،

**در مراکز شهری و پایگاه‌های بهداشتی مسئولیت حسن اجرای برنامه به عهده‌ی پزشک مرکز بوده و انجام فعالیت‌ها به عهده‌ی کارکنان بهداشت خانواده است.**

ماماهای بخش خصوصی و ارسال پس‌خوراند مناسب.

۱۹. ارجاع زوج‌هایی که براساس الگوریتم شناسایی زوج‌های ناقل تالاسمی مزدوج قبل از آغاز غربالگری (همچنین زوجینی که به هر دلیل در زمان ازدواج آزمایش‌های تالاسمی را انجام نداده اند) در شهرستان، زن و مرد هر دو مشکوک به تالاسمی مینور (سالم ناقل) هستند به مرکز بهداشتی درمانی ویژه‌ی مشاوره‌ی تالاسمی.
۲۰. تکمیل و ارسال فرم شماره‌ی ۶ به صورت فصلی بر اساس پرونده خانوار و شرایط مراقبت زوجین.
۲۱. جمع‌بندی مشکلات و ارائه‌ی راه‌حل و پیشنهادات به مرکز بهداشت شهرستان.
۲۲. نگهداری و بایگانی تمام کتاب‌ها، جزوه‌ها، دستورالعمل‌ها و نامه‌های مدیریتی دریافتی در آرشیو مرکز بهداشتی درمانی شهری/پایگاه بهداشتی.

## وظایف مرکز بهداشتی درمانی روستایی

۱. سرپرستی و نظارت بر فعالیت‌های مربوط به برنامه‌ی پیشگیری از بروز بتا تالاسمی مازور در خانه‌های بهداشت.
  ۲. ارسال دستورالعمل و جزوه‌های 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.
  ۴. برنامه‌ریزی در زمینه‌ی ارتقای سطح آگاهی جامعه‌ی روستایی با تأکید بر گروه‌های هدف:
    - دانش‌آموزان دبیرستان؛
    - سردفترداران ازدواج به عنوان عوامل مؤثر در موفقیت برنامه؛
    - زوج‌های ناقل شناسایی شده از هر سه استراتژی به عنوان زوج‌های در معرض خطر.
  ۵. درخواست آزمایش CBC (MCV و MCH) برای تمام زوج‌های واجد شرایط باردار (زوجینی که به هر دلیل در زمان ازدواج آزمایش‌های تالاسمی را انجام نداده اند) ارجاع شده از خانه‌های بهداشت یا سایر بخش‌ها از قبیل متخصصان زنان و زایمان، پزشکان عمومی، ماماها بخش خصوصی و ارسال پس‌خوراند مناسب.
  ۶. ارجاع زوج‌هایی که براساس الگوریتم شناسایی زوج‌های ناقل تالاسمی مزدوج قبل از آغاز غربالگری (همچنین زوجینی که به هر دلیل در زمان ازدواج آزمایش‌های تالاسمی را انجام نداده اند) در شهرستان، زن و مرد هر دو مشکوک به تالاسمی مینور (سالم ناقل) هستند به مرکز بهداشتی درمانی ویژه‌ی مشاوره‌ی تالاسمی.
  ۷. پایش مستمر خانه‌های بهداشت در خصوص فعالیت‌های آموزشی، مراقبت ویژه‌ی زوج‌های ناقل تالاسمی و ارجاع به هنگام جهت انجام مرحله‌های اول و دوم PND و غیره.
  ۸. اعلام مشخصات زوج‌های ناقل/مشکوک پرخطر تالاسمی معرفی شده از مرکز بهداشت شهرستان، بر اساس فرم شماره‌ی ۵ به خانه‌های بهداشت تحت پوشش جهت پیگیری و مراقبت ویژه.
  ۹. گردآوری فرم‌های آماری شماره‌ی ۶ از سطح خانه‌های بهداشت تحت پوشش، رفع نواقص احتمالی و ارسال آمار صحیح و جمع‌بندی شده فصلی به مرکز بهداشت شهرستان.
- کارشناس/کاردان مرکز باید از ارسال مستقیم فرم شماره‌ی ۶ دریافتی از خانه‌های بهداشت خودداری نماید و پس از رفع نواقص، نسبت به جمع‌بندی و نوشتن مجدد آن در فرم شماره‌ی ۶ و ارسال به مرکز بهداشت شهرستان اقدام نماید.

۱۰. اعلام موارد شناسایی شده‌ی جدید به خانه های بهداشت جهت مراقبت والدین بیماران بر اساس فلوجارت مراقبت.

۱۱. جمع بندی مشکلات و ارائه‌ی راه حل ها 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.

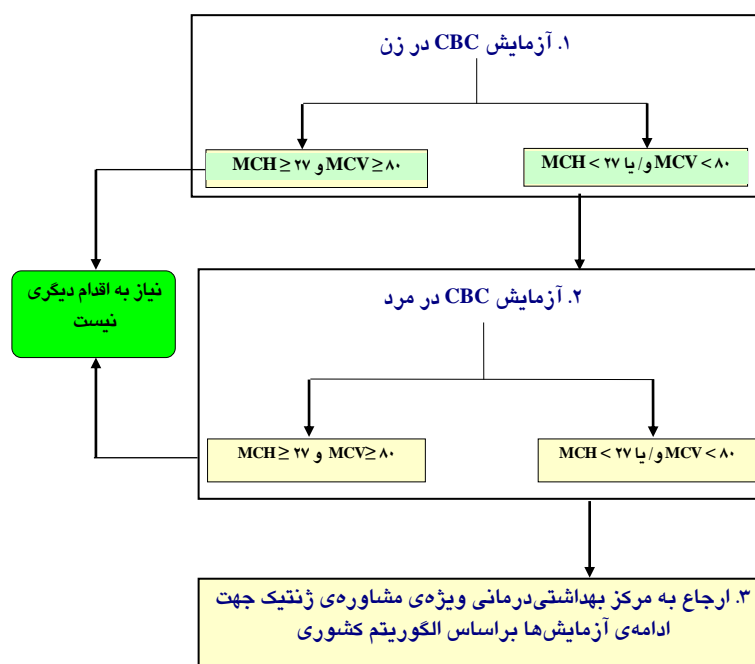
## شرح وظایف خانه‌ی بهداشت

اولین سطح ارائه‌ی خدمات بهداشتی درمانی در سطح روستا خانه‌های بهداشت هستند که وظایف آنها درخصوص پیشگیری از بروز بتا تالاسمی ماژور مشابه وظایف مرکز بهداشتی درمانی 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 آزمایش‌های تالاسمی را انجام نداده اند



۱. تمام زنان شوهردار که به هر دلیل در زمان ازدواج آزمایش‌های تالاسمی را انجام نداده و در حال حاضر باردار هستند باید در هفته‌های اول بارداری (ترجیحاً از هفته ۱۰ و لزوماً قبل از ۱۶ هفتگی) به پزشک مرکز بهداشتی درمانی ارجاع شوند و پزشک برای آنها درخواست CBC نماید. پس از دریافت نتیجه‌ی CBC در صورتی که اندکس‌ها در زن ( $MCH \geq 27$  و  $MCV \geq 80$ ) باشد، نیاز به اقدام دیگر نیست؛ ولی در صورتی که یکی یا هر دو اندکس کمتر از حدود طبیعی باشد ( $MCV < 80$  و/یا  $MCH < 27$ )، ضروری است شوهر نیز بررسی شود. ارائه‌ی پس‌خوراند جهت اطلاع و پیگیری بعدی ضروری است.

۲. در صورتی که در CBC انجام شده‌ی مربوط به شوهر، اندکس‌ها هر دو در حدود طبیعی باشد ( $MCH \geq 27$  و  $MCV \geq 80$ )، نیاز به اقدام دیگری نیست؛ ولی در صورتی که یک یا هر دو اندکس مذکور در شوهر کمتر از حدود طبیعی باشد ( $MCV < 80$  و/یا  $MCH < 27$ )، باید در اسرع وقت جهت ادامه‌ی بررسی برابر الگوریتم کشوری مراحل انجام آزمایش‌های تالاسمی به مرکز مشاوره ژنتیک شهرستان ارجاع شوند.

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 اقدام می‌شود.

تذکر: متخصصان زنان و زایمان، پزشکان عمومی و ماماها می‌توانند ضمن آموزش مستقیم (در زوجینی که به هر دلیل در زمان ازدواج آزمایش‌های تالاسمی را انجام نداده اند)، آنها را به نزدیک‌ترین واحد بهداشتی محل سکونت زوج‌ها ارجاع‌نموده و یا در صورت تمایل تمام فعالیت‌های مذکور را انجام دهند و در صورت نیاز نسبت به ارجاع زوج به مرکز مشاوره ژنتیک شهرستان اقدام نمایند.

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

### مرحله‌ی اول

انجام آزمایش CBC در مرد:

- اگر  $MCV \geq 80$  و  $MCH \geq 27$  باشد، نیاز به اقدام دیگری نبوده و گواهی ازدواج صادر می‌گردد.
- در صورتی که  $MCV < 80$  و/یا  $MCH < 27$  باشد، آزمایش CBC در زن انجام می‌شود.

### مرحله‌ی دوم

آزمایش CBC در زن:

- اگر  $MCV \geq 80$  و  $MCH \geq 27$  باشد، نیاز به اقدام دیگری نبوده و گواهی ازدواج صادر می‌گردد.
- اگر  $MCV < 80$  و/یا  $MCH < 27$  باشد، میزان  $HbA_2$  به روش کروماتوگرافی ستونی در مرد و زن (هر دو) اندازه‌گیری می‌شود.

### مرحله‌ی سوم

اندازه‌گیری میزان  $HbA_2$  به روش کروماتوگرافی ستونی در مرد و زن:

- اگر در مرد و زن هر دو  $HbA_2 > 3/5 > 7$  باشد، در این صورت مرد و زن هر دو ناقل سالم تالاسمی بوده، بنابراین مشاوره‌ی ویژه‌ی تالاسمی انجام می‌شود.
- در صورتی که  $HbA_2 \geq 7$  باشد، فرد مشکوک به C، E، G و HbS می‌باشد که برای تشخیص قطعی لازم است، الکتروفورز استات سلولز و سیترات آگار انجام شود. بنابراین در این مرحله بایستی با هماتولوژیست منتخب برنامه مشاوره گردد.
- اگر در یکی یا هر دو  $HbA_2 \leq 3/5$  باشد، با توجه به شرایط موجود برای فرد یا هر دو در خصوص انجام آزمایش‌های تکمیلی و/یا آهن درمانی برای فرد تصمیم‌گیری می‌گردد.

### 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 کاملاً آگاه و مسلط شده‌اند، قرص آهن تجویز می‌شود.
۲. پس از یک ماه مصرف قرص آهن، اندکس‌های 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 می‌گیرد.

در مناطقی که کم‌خونی فقر آهن در مردان شایع نیست، چنانچه در مرد  $HbA_2 \leq 3/5$  ولی در زن  $HbA_2 > 3/5$  باشد، می‌توان از درمان فقر آهن مرد صرف نظر کرد و جهت تصمیم‌گیری در خصوص وضعیت نهایی زوج با هماتولوژیست منتخب مشورت نمود.

آزمایشگاه ویژه‌ی آزمایش‌های تالاسمی می‌تواند مراحل اول، دوم و سوم را براساس الگوریتم مربوط انجام دهد. 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 ( $MCV \geq 75$  و  $MCH \geq 3/5$ ) و  $HbA_2 \leq 3/5$  باشد، آهن درمانی کمکی به پیشبرد تشخیص وضعیت تالاسمی در زوجین نمی‌کند بنابراین این افراد لزوماً 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 صرفاً 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 فقر آهن 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 می‌باشد 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 قبلاً 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 فقر آهن 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 استثناً حداکثر تا شش ماه بایستی تعیین وضعیت نهایی صورت گیرد. نحوه پیگیری زوجین تلفنی خواهد بود).

توجه به این نکته بسیار مهم می‌باشد که این اقدام در صورتی پیشنهاد می‌گردد که زوج و زوجه در صورت ناقل تالاسمی شدن نیز قطعاً تصمیم به ازدواج داشته باشند. در صورتی که تصمیم گیری نهایی در خصوص 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 می‌باشند 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

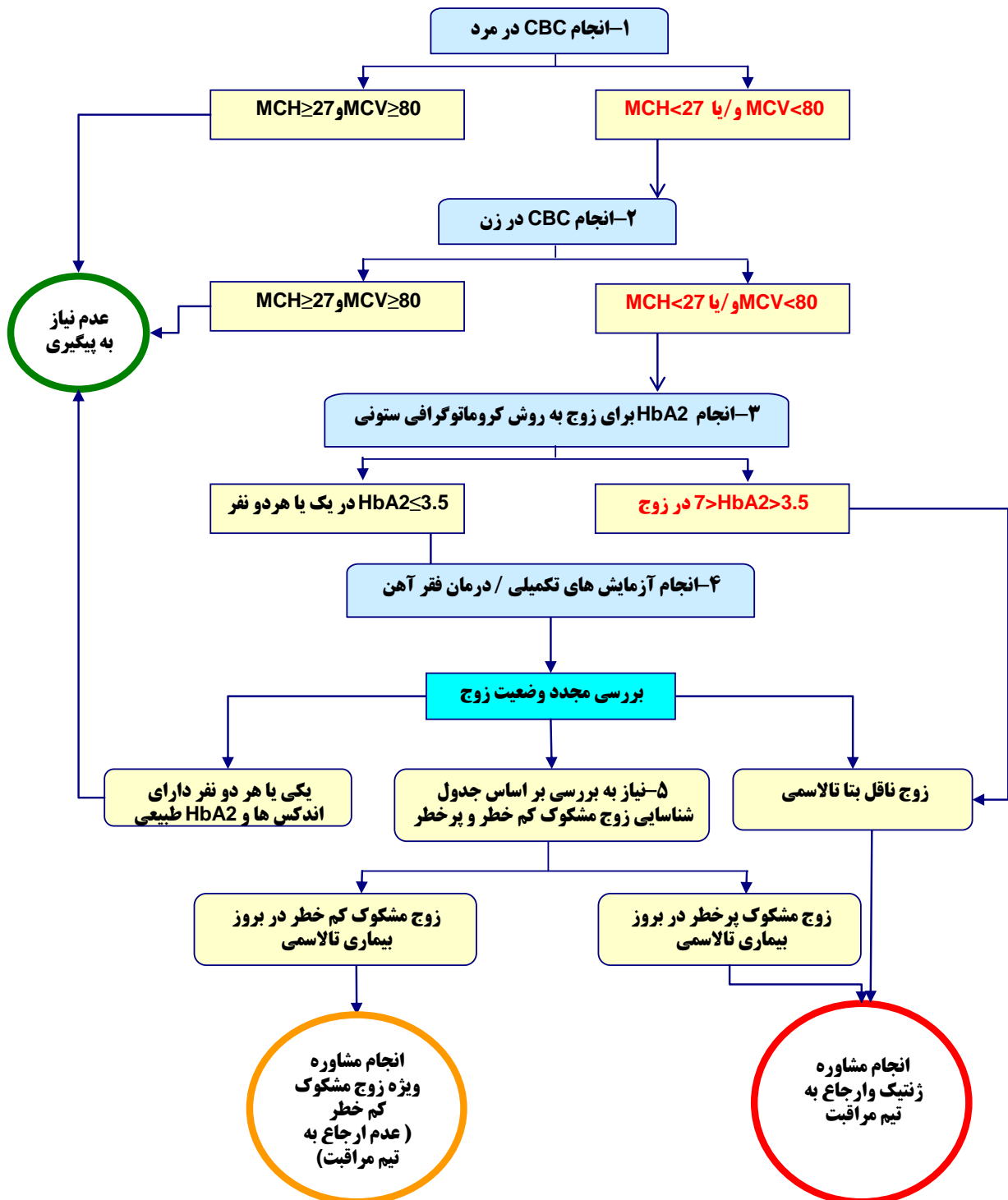
- در صورتی که یکی یا هر دو فرد در گروه بندی جدول مذکور در گروه کم خطر در بروز تالاسمی قرار گیرند مشاوره ویژه در خصوص وضعیت زوج صورت گرفته و به زوجین توضیح داده می شود که احتمال بروز تالاسمی در فرزندان آنها پایین می باشد لذا پس از انجام مشاوره کامل، زوجین با تکمیل فرم «زوجین کم خطر» به هماتولوژیست منتخب 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 می گردد و گواهی ثبت ازدواج برای ایشان صادر می گردد.

نکته: در صورتی 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 زوج های ناقل تالاسمی صددرصد نیست و برخی موارد نظیر  **$\beta$  silent Thal**، تالاسمی اینترمدیا و برخی انواع هموگلوبینوپاتی ها شناسایی نمی شود.

الگوریتم کشوری مراحل انجام آزمایش های 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. در صورت پایین بودن میزان MCV و/یا MCH در مرد، از زن نمونه خون تهیه شده و آزمایش انجام می شود.
- در استانهای پر شیوع در مراکزی که تراکم مراجعه کننده پایین می باشد همانند استانهای با شیوع متوسط و پایین اقدام می گردد 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<sub>2</sub> 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<sub>2</sub> برای فرد، هزینه انجام آزمایش از فرد دریافت می گردد و نباید هزینه این آزمایش در زمان نمونه گیری اخذ گردد.
- HbA<sub>2</sub> 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 می گردد 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 آزمایش ها و جوابدهی نهایی به مراجعین لزوماً به عهده آزمایشگاه غربالگری تالاسمی شهرستان می باشد

➤ 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 در نظر 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 آزمایش های 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 بلا مانع است"** یا **"ازدواج مانعی ندارد"** و غیره اجتناب نماید.
- پرداخت تعرفه ویزیت هماتولوژیست در موارد مشاوره غیر حضوری بر اساس شرایط و ضوابط در هر دانشگاه به صورت مجزا (شامل انواع قراردادهای خرید خدمت) انجام می گیرد.

- 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 چندگانگی در اظهار نظرها شده و راهنمایی زوج توسط پزشک مشاور تسهیل می گردد).
- گواهی انجام آزمایش های 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 می باشد.
- در صورتی که زوجی بعد از مراجعه و انجام آزمایش ها، بیش از سه ماه به مرکز مشاوره مراجعه ننمایند تمامی مراحل برای زوج مجدداً 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  $HbA_2 \geq 7$  باشد، فرد مشکوک به بیماری HbS, HbG, HbE, HbC است که برای بررسی های بیشتر لازم است الکتروفورزاسات سلولز و سیترات آگار انجام شود، بنابراین زوج ها به هماتولوژیست منتخب برنامه ارجاع می شوند.
- در منطقه هایی که آنمی فقر آهن در مردان شایع نیست می توان از درمان فقر آهن در مردان صرف نظر نمود.
- در صورتی که در یکی از حالت ها در مرد میزان  $HbA_2 \leq 3/5$  و در زن  $HbA_2 > 3/5$  باشد، درمان کم خونی فقر آهن در مرد با توجه به راهنمای درمان فقر آهن و موازین ذکر شده در این دستورالعمل انجام شود.
- در صورتی که در اولین CBC فرد کم خون بوده و مقدار  $Hg \geq 8$  باشد، می توان از اندازه گیری مجدد  $HbA_2$  (در مرحله ی چهارم الگوریتم) صرف نظر 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)

۱. دختر عمو، پسر عمو، دختر خاله، پسر خاله، دختر عمه، پسر عمه، دختردایی، پسر دایی
۲. نوه خاله، نوه دایی، نوه عمو، و نوه عمه

- برای زوجین مشکوک کم خطر مشاوره در خصوص 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 زوج‌های مشکوک نهایی کاربرد دارد. زوج مشکوک نهایی زوجی است که مرحله ۴ الگوریتم را گذرانده و همچنان اندکس‌های آنها به شرح زیر می‌باشد: زن و مرد هر دو یا یکی دارای  $MCV < 80$  و / یا  $MCH < 27$  و  $HbA2 \leq 3.5$

خصوصیات مرد							
۴	۳	۲	۱				
ناقل بتا تالاسمی	$HbF \geq 3$	$MCV < 75$ و / یا $MCH < 26$ و / یا $HbA2 > 3.2$	$MCV \geq 75$ و $MCH \geq 26$ و $HbA2 \leq 3.2$	<b>جدول (الف)</b> ۱ $MCV \geq 75$ و $MCH \geq 26$ و $HbA2 \leq 3.2$ ۲ $MCV < 75$ و / یا $MCH < 26$ و / یا $HbA2 > 3.2$ ۳ $HbF \geq 3$ ۴ ناقل بتا تالاسمی			
* زوج مشکوک کم خطر	زوج مشکوک کم خطر	زوج مشکوک کم خطر	زوج مشکوک کم خطر			۱	خصوصیات زن
زوج مشکوک پرخطر	زوج مشکوک پرخطر	زوج مشکوک پرخطر	زوج مشکوک کم خطر			۲	
زوج مشکوک پرخطر	زوج مشکوک پرخطر	زوج مشکوک پرخطر	زوج مشکوک کم خطر			۳	
** ناقل تالاسمی	زوج مشکوک پرخطر	زوج مشکوک پرخطر	* زوج مشکوک کم خطر	۴			

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

\*\* زوج ناقل تالاسمی هستند که قبلاً در مراحل ۳ و ۴ 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  $MCV \geq 75$  و  $MCH \geq 26$  و  $HbA2 \leq 3.2$  و در الکترو فورز  $HbF < 3$  باشد (بدلیل شباهت به الگوی آلفا تالاسمی) و طرف مقابل با هر اندکسی از طیف الگوی آلفا تالاسمی (اندکس‌های  $MCV \geq 75$  و  $MCH \geq 26$  و  $HbA2 \leq 3.2$ ) تا  $HbF \geq 3$  و ناقل تالاسمی بتا باشد، زوج بعنوان زوج کم خطر طبقه بندی می‌شود.

۲. در صورتیکه یکی از زوجین دارای اندکس‌های مشابه‌الگوی 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 صورتی که یکی از زوجین دارای اندکس‌های مشابه‌الگوی بتا ( $MCV < 75$  و/یا  $MCH < 26$  و/یا  $HbA2 > 3.2$ ) و طرف مقابل در الکتروفورز انجام شده دارای  $HbF \geq 3$  باشد زوج بعنوان پر خطر طبقه بندی 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 خطر در بروز تالاسمی	یکی یا هر دو نفر دارای اندکس‌های طبیعی می‌باشند.	* صدور گواهی ازدواج
۲	کم خطر در بروز تالاسمی	زوجین بر اساس جدول شناسایی زوج کم خطر و پرخطر در بروز بیماری بتا تالاسمی ماژور، در قسمت کم خطر قرار گرفته است.	* ثبت مشخصات زوج در دفتر ثبت مشخصات زوج های مراجعه کننده به مرکز مشاوره ژنتیک * مشاوره ویژه زوجین کم خطر * صدور گواهی 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

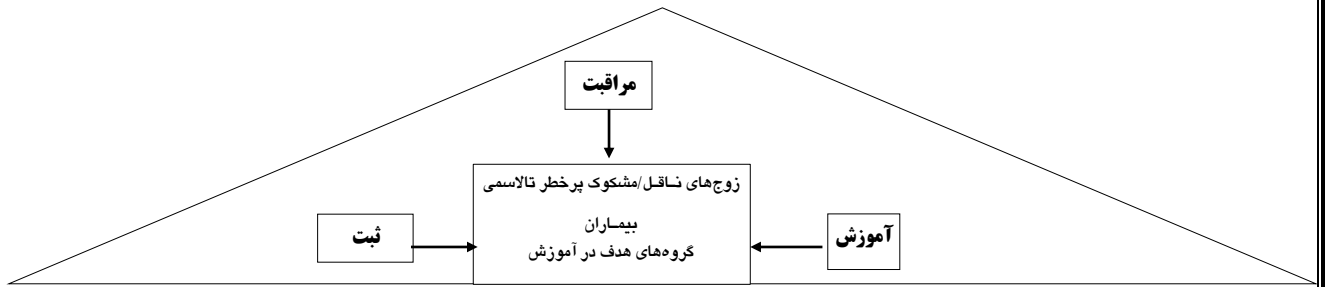
۳	پرخطر در بروز تالاسمی	زوجین بر اساس جدول شناسایی زوج کم خطر و پرخطر در بروز بیماری بتا تالاسمی ماژور، در قسمت پرخطر قرار گرفته است.	<ul style="list-style-type: none"> <li>* ثبت مشخصات زوج در دفتر ثبت مشخصات زوج های مراجعه کننده به مرکز مشاوره‌ی ژنتیک</li> <li>* مشاوره ویژه زوجین پر خطر</li> <li>* اخذ تعهد نامه از زوجین در صورت تصمیم به ازدواج</li> <li>* تکمیل فرم شماره ۵ جهت معرفی زوج به مرکز بهداشت و تیم مراقبت، در صورت تصمیم به ازدواج</li> <li>* صدور گواهی ازدواج در صورت تصمیم به ازدواج</li> </ul>
۴	ناقل تالاسمی	بر اساس الگوریتم کشوری انجام آزمایش‌های تالاسمی، هر دو نفر ناقل بتاتالاسمی می باشند.	<ul style="list-style-type: none"> <li>* ثبت مشخصات زوج در دفتر ثبت مشخصات زوج های مراجعه کننده به مرکز مشاوره‌ی ژنتیک</li> <li>* مشاوره ویژه زوجین ناقل تالاسمی</li> <li>* اخذ تعهد نامه از زوجین در صورت تصمیم به ازدواج</li> <li>* تکمیل فرم شماره ۵ جهت معرفی زوج به مرکز بهداشت شهرستان و تیم مراقبت، در صورت تصمیم به ازدواج</li> <li>* صدور گواهی ازدواج در صورت تصمیم به ازدواج</li> </ul>
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.	<ul style="list-style-type: none"> <li>* ثبت مشخصات زوج در دفتر ثبت مشخصات زوج های مراجعه کننده به مرکز مشاوره‌ی ژنتیک</li> <li>* اعلام موارد عدم مراجعه در زوجین استراتژی سوم به مرکز بهداشت شهرستان بصورت تلفنی و مکاتبه ای</li> </ul>
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.	<ul style="list-style-type: none"> <li>* ثبت مشخصات زوج در دفتر ثبت مشخصات زوجین مراجعه کننده به مرکز مشاوره‌ی ژنتیک</li> <li>* 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 تأیید تیم مشاوره ازدواج کرده اند به مراتب بیشتر می باشد و در مدت زمان کوتاه تر باید پیگیری ها صورت گیرد.</li> <li>(مدت زمان قابل قبول برای تعیین وضعیت نهایی زوج در این قسمت سه ماه می باشد. در خصوص موارد خاص و استثنا حداکثر تا شش ماه بایستی تعیین وضعیت نهایی صورت گیرد. نحوه پیگیری زوجین تلفنی خواهد بود.)</li> </ul>

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 به صورت تلفنی و یا مکاتبه‌ی اداری و با مشارکت مراکز بهداشتی درمانی مربوط انجام می شود و نیازی به گزارش به معاونت بهداشتی دانشگاه / دانشکده و مرکز مدیریت بیماری‌ها نیست.

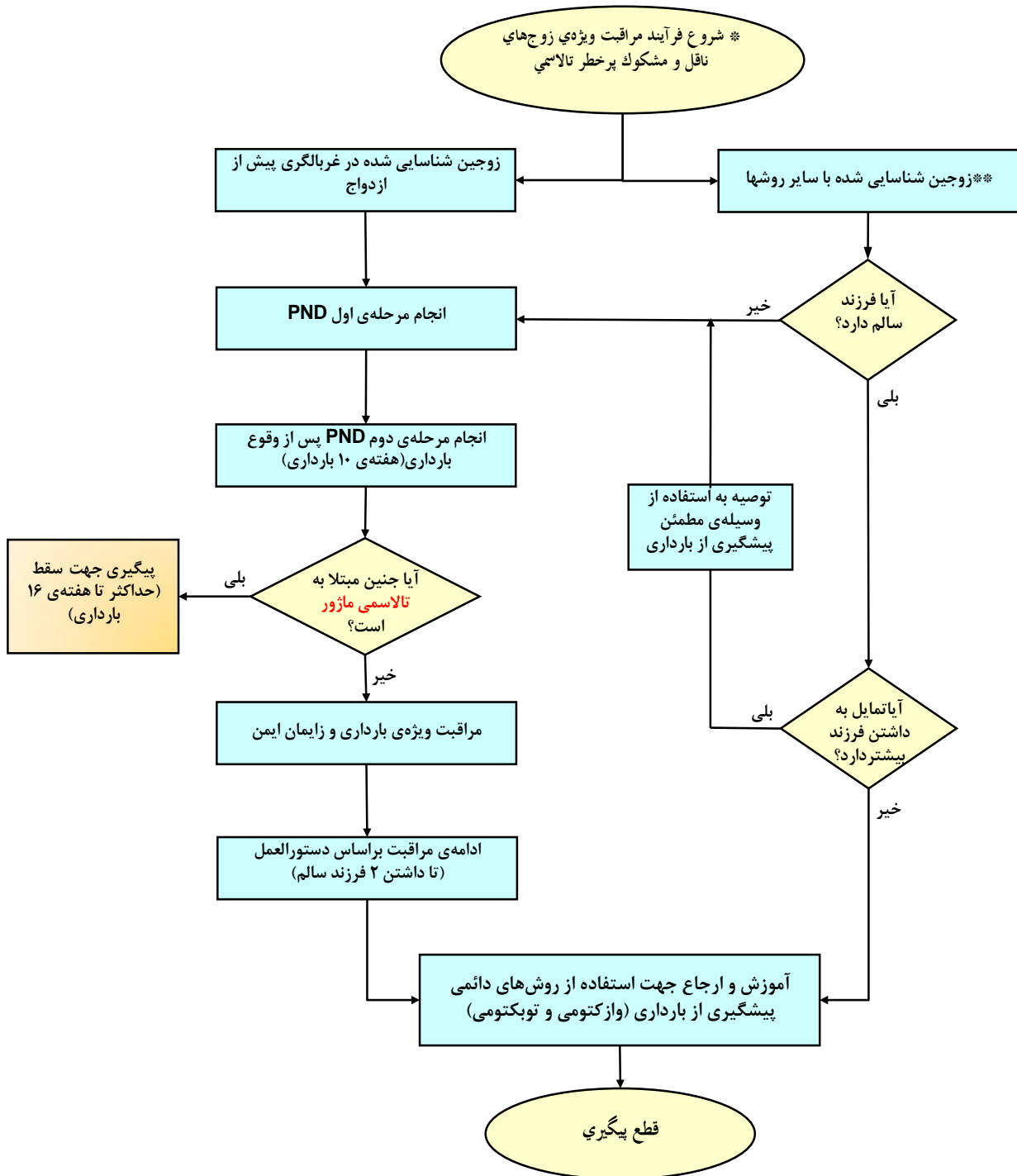


## چارت وظایف مراکز بهداشتی درمانی شهری/ پایگاه بهداشتی/ خانه‌ی بهداشت



ثبت و گزارش	آموزش	مراقبت
<p>۱. درج دو ستاره‌ی قرمز در دفتر مراقبت ممتد تنظیم خانواده</p> <p>۲. نوشتن اصطلاح زوج ناقل/مشکوک پرخطر تالاسمی در ستون ملاحظات در صفحه‌ی دوم پرونده‌ی خانوار</p> <p>۳. ثبت موارد شناخته‌شده‌ی بیماری تالاسمی ماژور در ستون ملاحظات صفحه‌ی دوم پوشه‌ی خانوار</p> <p>۴. بایگانی فرم شماره‌ی ۵ در نامه‌های وارده</p> <p>۵. تکمیل و ارسال فرم شماره‌ی ۶ (هر سه ماه)</p> <p>تذکر: نسخه‌ی دوم فرم شماره‌ی ۶ به همراه سایر فرم‌های آماری بایگانی‌شود.</p>	<p>۱. آموزش زوج‌های ناقل و پرخطر تالاسمی</p> <p>۲. آموزش زوج‌های ناقل (دارای ۲ فرزند سالم و یا بیشتر) درخصوص اهمیت و لزوم استفاده از روش‌های مطمئن و دائمی پیشگیری از بارداری</p> <p>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</p> <p>۴. آموزش و تشویق زوج‌های ناقل به بیمه‌شدن.</p> <p>۵. آموزش دانش‌آموزان دختر سال سوم راهنمایی و پسر سسال سوم دبیرستان براساس طرح و دستورالعمل مربوط</p> <p>۶. آموزش افراد صاحب نفوذ در محله یا روستا</p> <p>۷. آموزش عاقدان محلی به‌منظور جلب مشارکت آنها در راستای انجام عقد(دائم و یا موقت) پس از انجام آزمایش‌های تالاسمی</p> <p>۸. آموزش عموم جامعه</p> <p>۹. آموزش بیماران و خانواده‌ی آنها جهت مراجعه‌ی منظم به مرکز تزریق خون و ضرورت اجرای دستورات دارویی</p>	<p>۱. مراقبت ویژه‌ی زوج‌های ناقل تالاسمی براساس فلوجارت مربوط</p> <p>۲. ارجاع زوج‌های ناقل واجد شرایط به مرکز بهداشتی‌درمانی ویژه‌ی مشاوره ژنتیک جهت انجام مرحله‌ی اول PND(در صورت عدم مراجعه قبلی)</p> <p>۳. ارجاع زوج‌های ناقل به مرکز ویژه‌ی مشاوره‌ی تالاسمی جهت انجام مرحله‌ی دوم PND(حدود هفته‌ی ۱۰ بارداری)</p> <p>۴. پیگیری نتیجه‌ی PND و پیگیری انجام سقط در صورت ابتلای جنین به تالاسمی ماژور(حداکثر تا هفته‌ی ۱۶ بارداری)</p> <p>۵. ارجاع زوج‌های ناقلی که تمایل به بارداری ندارند، جهت انجام وازکتومی یا توبکتومی</p> <p>۶. بررسی CBC (MCH-MCV) تمام زنان باردار (ازدواجی قبل از آغاز غربالگری در شهرستان)</p> <p>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)</p> <p>۸. شناسایی زنان مشکوک به تالاسمی مینور(سالم ناقل) و ارجاع شوهر آنها جهت انجام آزمایش CBC(MCH-MCV)</p> <p>۹. ارجاع زوج‌های باردار یا متمایل به بارداری که به هر دلیل در زمان ازدواج آزمایش‌های تالاسمی را انجام نداده‌اند، به مرکز بهداشتی‌درمانی ویژه‌ی مشاوره‌ی تالاسمی</p> <p>۱۰. پیگیری انجام واکسیناسیون بیماران تالاسمی</p> <p>۱۱. مراقبت از والدین بیماران تالاسمی شناسایی‌شده‌ی جدید</p> <p>۱۲. ارجاع والدین بیمارانی که فرزند بیمار آنها فوت‌شده(فعالاً فرزند مبتلا به تالاسمی ماژور نداشته و تمایل به بچه‌دار شدن دارند) به مرکز بهداشتی‌درمانی ویژه‌ی مشاوره ژنتیک</p>

## فلوجارت مراقبت زوجین ناقل / مشکوک پرخطر تالاسمی



\* 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 می‌گردد.

\*\*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 آزمایش‌های تالاسمی را انجام نداده‌اند