

## راهنمای تکمیل فرم بررسی اپیدمیولوژیک موارد بروز بیماری های ارثی / ژنتیکی (HD-IMD-00-MN-FO-005-00)

این فرم پس از کسب اطلاع از هر مورد بروز بیماری ژنتیک، توسط کارشناس برنامه‌ی ژنتیک شهرستان و طی برگزاری جلسه کمیته بروز شهرستان تکمیل می‌شود.

### نکته مهم:

این فرم فقط برای موارد بیماری که بصورت قطعی تشخیص داده شده‌اند تکمیل می‌گردد به عنوان مثال هر فردی که در بیمارستان منتخب بر اساس نتایج آزمایشات تکمیلی و نظر فوق تخصص منتخب، بیمار در نظر گرفته شود.

فرم بررسی اپیدمیولوژیک موارد بروز بیماری شامل ۷ قسمت مجزا است.

در ابتدای فرم نام دانشگاه و شهرستان مربوط نوشته می‌شود، سپس قسمت‌های موردنظر به شرح زیر تکمیل می‌شود.

قسمت ۱: مشخصات بیمار، آدرس و شماره تماس، گروه بیماری و واحد یا فرد شناسایی کننده بیمار بر اساس اطلاعات خواسته شده ثبت می‌گردد. منظور از تحت پوشش مرکز، خانه بهداشت یا هر واحد بهداشتی می‌باشد که بیمار و خانواده او خدمات اولیه بهداشتی را از آن واحد دریافت می‌نمایند.

قسمت ۲: مشخصات والدین در جدول درج شده در این ردیف ثبت می‌گردد.

قسمت ۳: در این ردیف وضعیت سایر فرزندان خانواده و تعداد آن‌ها بر اساس جدول درج شده مشخص می‌گردد.

قسمت ۴: در این ردیف باید مشخص گردد که برای بیماری مورد بررسی غربالگری وجود دارد یا نه. بسته به اینکه غربالگری بیمار، والدین و خانواده انجام گرفته قسمت ۴- الف (در مورد برنامه غربالگری نوزادان برای بیماری های متابولیک ارثی قسمت مربوط به نوزادان تکمیل شود) یا ۴- ب فرم تکمیل می‌گردد.

قسمت ۵: در این ردیف وضعیت مشاوره ژنتیک، مراقبت زوج و انجام آزمایش‌های ژنتیک مشخص می‌گردد. از زوج‌ها درخصوص انجام مشاوره توسط تیم مشاوره و انجام مرحله‌ی اول PND سؤال شده پاسخ قید می‌شود.

از والدین درخصوص انجام و عدم انجام آزمایش‌های مرحله‌ی دوم PND در بارداری این کودک سؤال شده و در صورتی که پاسخ مثبت باشد، تاریخ آزمایش، نام آزمایشگاه و نتیجه‌ی آزمایش نوشته می‌شود.

از والدین درخصوص اطلاع از نتیجه‌ی آزمایش PND و اقدام به سقط (ممکن است اقدام شود، ولی به دلایل متفاوتی چون بارداری بیش از ۱۶ هفته موفق نشده باشد) سؤال شده و برحسب مورد در قسمت مربوط علامت × زده می‌شود.

قسمت ۶: پس از بررسی مستندات موجود علت بروز بیماری از داخل گزینه‌های موجود انتخاب می‌گردد. اگر علت بروز بیماری در گزینه‌های موجود وجود نداشته باشد گزینه سایر علل انتخاب گردیده و علت بروز نوشته می‌شود. مشخصات تکمیل کننده‌ی فرم (کارشناس ژنتیک شهرستان) شامل نام و نام خانوادگی و سمت آن است. همچنین باید در پایان بررسی، نظریه‌ی نهایی کارشناس شهرستان درخصوص علت بروز و نیز راهکارهای پیشنهادی به منظور پیشگیری از وقوع موارد جدید بتا تالاسمی ماژور قید گردد.

ردیف ۷: این ردیف پس از ارسال فرم مذکور به مرکز بهداشت استان، توسط کارشناس برنامه‌ی ژنتیک استان تکمیل می‌شود. کارشناس برنامه ضمن نوشتن مشخصات فردی و سمت خود، نظریه‌ی نهایی و نیز راهکارهای پیشنهادی را به منظور پیشگیری از بروز بتا تالاسمی ماژور ثبت می‌نماید. لازم است اصل فرم پس از تکمیل به مرکز بهداشت شهرستان ارجاع شده و یک نسخه از تصویر آن به مرکز مدیریت بیماری‌ها ارسال شود و نسخه‌ی دیگر جهت ارزیابی، تعیین مشکلات، برنامه‌ریزی جهت ارتقای برنامه و ... در استان بایگانی شود.

**تذکر: هر گونه مستندات بایستی با ذکر دقیق تاریخ، محل و فرد انجام دهنده خدمت بوده و تا حد امکان بایستی**

**ضمیمه این فرم گردیده و به سطح بالاتر ارسال گردد.**