

## شیوه نامه نحوه عضویت در شبکه های کشوری تشخیص پیش از تولد بیماریهای ژنتیکی

اداره ژنتیک وزارت بهداشت، درمان و آموزش پزشکی به منظور افزایش سطح استاندارد تشخیص قبل از تولد بیماریهای ژنتیکی در برنامه های کشوری به تدوین شیوه نامه عضویت در شبکه کشوری تشخیص پیش از تولد بیماری های ژنتیک اقدام نموده است. این شیوه نامه مختص به مراکز تشخیص مولکولی است.

مراکز متقاضی عضویت در این شبکه که بر اساس موازین مرتبط آماده ارائه خدمات تشخیصی به بیماران و خانواده ها هستند، می بایست فرایند های زیر را طی نمایند:

۱) در مرحله نخست مسئول فنی مرکز ژنتیک متقاضی، می بایست درخواست کتبی خود برای عضویت در شبکه کشوری تشخیص ژنتیک را به همراه مستندات مربوطه (پروانه مسئولیت فنی ژنتیک پزشکی، پروانه تاسیس مرکز، گواهی دال بر استقرار سیستم مدیریت کیفیت بر اساس استاندارد ۱۵۱۸۹ و CV متقاضی) به اداره ژنتیک وزارت بهداشت، درمان و آموزش پزشکی ارسال نماید. در صورت احراز شرایط فوق، چک لیست اولیه مرتبط از اداره ژنتیک به مرکز مربوطه ارسال می شود. تبصره ۱: مراکز متقاضی عضویت در شبکه باید بر اساس شیوع بیماری در منطقه نوع بیماری را درخواست نمایند.

تبصره ۲: در درخواست کتبی، نوع بیماری مورد تقاضا می بایست ذکر شود (مثلا متقاضی عضویت در شبکه تشخیص قبل از تولد تالاسمی و هموگلوبینوپاتی ها و یا بیماری فنیل کتونوریا)، همچنین مسئول فنی می بایستی طرح توجیهی و علت درخواست بیماری مورد نظر را با توجه به شیوع بیماری و تعداد آزمایشگاه های منطقه و نیز ادله مبنی بر تسلط بر تشخیص ژنتیک بیماری مورد درخواست را به اداره ژنتیک اعلام کند.

تبصره ۳: مجوز برای مسئول فنی صادر می شود در صورت انتقال به مرکز جدید با ملاحظه صلاحیت مسئول فنی که از قبل کسب شده بررسی مجدد مرکز انجام می شود.

۲) چک لیست اولیه ارسالی بعد از تکمیل و تأیید توسط مسئول فنی به اداره ژنتیک عودت داده می شود تا مورد بررسی قرار گیرد.

۳) در صورت تایید چک لیست اولیه و احراز شرایط کلی عضویت، مسئول فنی می بایست حداقل ۳۰ پرونده تشخیص ژنتیک را در یک مرکز در داخل و یا خارج از کشور انجام داده و مدارک لازم را در این زمینه ارائه کند (پرونده حداقل می بایستی شامل درخواست پزشک، فرم پذیرش تکمیل شده، شجره نامه خانواده، آزمایشات پاراکلینیک مرتبط، فرم رضایتنامه، ورک شیت های کاری، گزارش مهور به مهر و امضای مسئول فنی باشد). این مدارک و مستندات توسط کمیته فنی در اداره ژنتیک ارزیابی و مورد تجزیه و تحلیل قرار گرفته و در صورت نیاز از فرد متقاضی برای مصاحبه دعوت به عمل خواهد آمد.

۴) در صورت تایید چک لیست اولیه، بازدید از مرکز متقاضی توسط کارشناسان خبره انجام میگیرد. در صورت تایید، مرکز وارد مرحله بعدی می شود. در صورت عدم تایید، دلایل و مستندات توسط اداره ژنتیک به مسئول فنی اعلام تا نسبت به رفع نقایص اقدام کند.

۵) در صورت طی موفقیت آمیز مراحل فوق، تایید موقت مرکز به معاون بهداشتی دانشگاه مزبور ابلاغ میشود و دستور ارجاع تعداد مشخصی از خانواده ها به مرکز مربوطه جهت پذیرش و انجام ارزیابی همزمان (double check) با یک مرکز منتخب، صادر می گردد.

۶) در این مرحله مراکز بهداشت می بایست خانواده های مشخصی را به مرکز متقاضی اعزام کنند و مرکز متقاضی می تواند با اخذ وجه آزمایش (طبق تعرفه رسمی) به پذیرش نمونه بیماری مورد تقاضا و انجام تست های ژنتیکی لازم اقدام کرده و ارزیابی همزمان نتایج را با یکی از مراکز منتخب اداره ژنتیک و طبق شیوه نامه جداگانه ای انجام دهد. لازم به تذکر است که ارزیابی همزمان می بایستی هم زمان با انجام کار بر روی پرونده ها انجام شود و نه در انتهای کار (کلیه نمونه ها می بایست بعد از تایید موقت مرکز توسط اداره ژنتیک و دستور اعزام خانواده ها به مرکز مربوطه، برای ارزیابی همزمان ارسال شود). بدین صورت که هر پرونده ای که گزارش آن آماده شد برای چک هم زمان به مرکز منتخب ارسال و قبل از اعلام به خانواده و مرکز بهداشت می بایست با جواب دریافتی از مرکز منتخب مقایسه و در صورت تطابق، جواب رسمی صادر شود.

تبصره: در موارد خاص که استان مربوطه فاقد تعداد کافی بیمار است با صلاحدید کمیته فنی می توان تعداد محدودتری خانواده را در قالب چک همزمان به مرکز موقت فرستاد و چک همزمان توسط مرکز منتخب انجام شود و یا راهکار دیگری با ملاحظه شرایط ویژه منطقه با نظر کمیته فنی اداره ژنتیک اعمال شود.

۸) در صورت موفقیت مرکز متقاضی در مرحله ارزیابی همزمان، تایید عضویت توسط اداره ژنتیک به صورت کتبی به مسئول فنی مرکز متقاضی و به دانشگاه مربوطه و به کلیه دانشگاه های علوم پزشکی اعلام می شود.

۹) در صورت عدم تایید در مرحله ارزیابی همزمان، مطابق شیوه نامه مزبور عمل می شود.

۱۰) پس از تایید عضویت، مرکز متقاضی همچون سایر مراکز های عضو شبکه، با روش های مختلف نظیر ارسال نمونه های مجهول، بازدید کارشناسان خبره و یا بازخورد مراکز بهداشتی به صورت دوره ای پایش و ارزیابی می گردد.

تبصره: ارزیابی مراکز عضو شبکه بر اساس شیوه نامه جداگانه ای صورت خواهد گرفت. در صورت بروز عدم تطابق با استاندارد ها و موازین ابلاغی و گزارش کتبی آن به اداره ژنتیک، توسط تیم اعزامی شرایط عضویت مرکز در کمیته فنی بررسی مجدد می شود و متناسب با خطای موجود تصمیم گیری در ادامه عضویت و یا لغو عضویت صورت خواهد گرفت. در هر صورت نتیجه بررسی و گزارش وصول شده به صورت رسمی به ذی نفع و معاونت بهداشتی مربوطه ارسال خواهد شد.

۱۱) ادامه عضویت در شبکه منوط به طی دوره های آموزشی، رعایت کلیه استاندارد های ابلاغی و هماهنگی با برنامه کشوری است.

تبصره: چنانچه مرکز دارای مجوز معتبر، دچار خطا در تشخیص شود باید مراتب را کتبا با ذکر علل به اداره ژنتیک اعلام نماید. در هر مورد خطای تشخیصی در کمیته فنی بررسی و بر اساس موازین و استانداردهای ابلاغی تصمیم گیری می شود.

**اداره ژنتیک وزارت بهداشت، درمان و آموزش پزشکی**

**آذر ۹۸**