



جدول طبقه بندی علل بروز تالاسمی ماژور و استراتژی های کنترلی مرتبط

۱۳۹۵



جدول طبقه بندی علل بروز تالاسمی ماژور و استراتژی های کنترلی مرتبط				
کد	علت بروز	تعریف کاربردی علت	مستند قابل قبول جهت انتساب علت	استراتژی کنترل
الف) فرایند شناسایی				
الف-۱) خطا				
الف-۱-۱	آزمایش غربالگری	تفاوت طبقه بندی زوجین از نظر خطر تالاسمی بر اساس نتایج CBC آزمایش غربالگری در مقایسه با نتایج بررسی مجدد CBC انجام شده در روند بررسی علت بروز	نتایج آزمایشات غربالگری ثبت شده در دفتر مرکز مشاوره و آزمایشات مجدد CBC	تاکید بر نظارت های دوره ای جهت حصول اطمینان از رعایت استاندارد و الزامات آزمایشگاه غربالگری و رفع نواقص موجود با هماهنگی اداره امور آزمایشگاه های دانشگاه
الف-۱-۲	آزمایشات تکمیلی	تفاوت طبقه بندی زوجین از نظر خطر تالاسمی بر اساس نتیجه آزمایش هموگلوبین A2 غربالگری در مقایسه با نتیجه A2 مجدد انجام شده در روند بررسی علت بروز	نتایج آزمایشات غربالگری ثبت شده در دفتر مرکز مشاوره و آزمایش مجدد A2	- ارائه گزارش به اداره امور آزمایشگاه ها در خصوص اختلال در عملکرد آزمایشگاه مربوطه - منتخب کردن آزمایشگاه های انجام دهنده آزمایشات تکمیلی بر اساس تایید اداره امور آزمایشگاه ها
الف-۱-۲	عدم شناسایی والدین دارای فرزند تالاسمی قبلی (S2)	عدم شناسایی والدین دارای فرزند قبلی تالاسمی ماژور که می بایست از طریق مرکز دریافت خون بیمارستان در استراتژی ۲ شناسایی می شدند	وجود فرزند تالاسمی ماژور زوجینی که تحت مراقبت نیستند	- تقویت اجرای استراتژی ۲ جهت شناسایی بیماران تالاسمی ماژور با هدف تحت مراقبت قرار دادن والدین ایشان - تقویت همکاری با مرکز تزریق خون جهت گزارش به هنگام موارد جدید تالاسمی مراجعه کننده
الف-۱-۳	عدم شناسایی زوجین واجد ثبت رسمی ازدواج دارای تاریخ عقد قبل از شروع برنامه (S3)	عدم شناسایی زوجین واجد ثبت رسمی ازدواج که تاریخ عقد ایشان قبل از شروع برنامه در دانشگاه بوده و فرزند قبلی مبتلا به تالاسمی ماژور نداشته اند که می بایست از طریق اجرای استراتژی ۳ شناسایی می شدند.	عدم سابقه غربالگری تالاسمی در پرونده خانوار در زمان شناسایی اولین فرزند ماژور زوجین	غربالگری فعال زوجین دارای عقد رسمی و زنان باردار فاقد سابقه غربالگری در بستر برنامه های تحول سلامت در روستاها و حاشیه شهر
الف-۱-۴	عدم شناسایی زوجین فاقد ثبت رسمی ازدواج (S3)	عدم شناسایی زوجین فاقد سابقه غربالگری زمان ازدواج به دلیل عدم ثبت رسمی ازدواج و واجد عقد غیر ثبتی که فرزند قبلی مبتلا به تالاسمی ماژور نداشته اند و می بایست از طریق اجرای استراتژی ۳ شناسایی می شدند.	عدم ثبت رسمی ازدواج در شناسنامه والدین در زمان تولد مورد ماژور + حصول اطمینان از وجود عقد غیر ثبتی توسط کمیته بررسی علل بروز	آموزش عموم با تاکید بر اهمیت غربالگری تالاسمی و آگاهی بخشی در خصوص مشکلات بیماران

				• شناسایی و آموزش عاقدین محلی و در اختیار قرار دادن فرم ارجاع به آزمایشگاه غربالگری به ایشان با هماهنگی دفاتر ثبت ازدواج • غربالگری فعال زوجین دارای عقد غیررسمی در بستر برنامه های تحول سلامت در روستاها و حاشیه شهر
ب) فرایند مشاوره ژنتیک				
ب-۱) خطا				
ب-۱-۱	عدم پیگیری تیم مشاوره جهت تعیین وضعیت نهایی زوجین	زوجینی که نتیجه CBC خود را به مرکز مشاوره ژنتیک تحویل داده اند اما پس از ۶ ماه طبق الگوریتم غربالگری بررسی و تعیین وضعیت نهایی نشده اند و عدم تعیین تکلیف ایشان به علت «عدم همکاری برای تکمیل غربالگری» (کد ب-۲-۱) نبوده است.	عدم وجود تعهدنامه عدم تمایل برای تکمیل غربالگری در پرونده مشاوره ژنتیک	• آموزش مجدد تیم مشاوره ژنتیک با تاکید بر مسئولیت ایشان جهت تعیین وضعیت نهایی زوجین حداکثر تا ۶ ماه بعد از مراجعه اولیه • افزایش نظارت بر فرایند مشاوره ژنتیک • رفع مشکلات ثبات پرسنلی تیم مشاوره ژنتیک
ب-۱-۲	عدم انجام مشاوره ژنتیک ویژه	زوجینی که بر اساس نتایج غربالگری ناقل قطعی یا زوج مشکوک پرخطر تشخیص داده شده اند اما مشاوره ژنتیک ویژه برای ایشان انجام نشده است.	عدم وجود تعهدنامه مشاوره ژنتیک در پرونده + وجود سوابق غربالگری با نتیجه ناقل قطعی یا زوج مشکوک پرخطر	• آموزش مجدد تیم مشاوره ژنتیک • افزایش نظارت بر فرایند مشاوره ژنتیک • رفع مشکلات ثبات پرسنلی تیم مشاوره ژنتیک
ب-۱-۳	عدم آموزش استاندارد زوجین تحت مشاوره ویژه	عدم آگاهی کافی زوجین از خطر داشتن فرزند مبتلا و اهمیت مراقبت ژنتیک و لزوم همکاری ایشان ناشی از عدم مشاوره استاندارد زوجینی که برای ایشان فرم ۵ صادر می شود.	عدم وجود فرم تعهدنامه مشاوره ژنتیک در پرونده ژنتیک زوجین	• آموزش مجدد تیم مشاوره ژنتیک • افزایش نظارت بر فرایند مشاوره ژنتیک • رفع مشکلات ثبات پرسنلی تیم مشاوره ژنتیک
ب-۲) عدم همکاری				
ب-۲-۱	عدم همکاری برای تکمیل غربالگری	عدم تمایل شخصی زوجین برای تکمیل غربالگری و تعیین تکلیف نهایی بعد از ۳ بار پیگیری تلفنی و یک بار مراجعه حضوری و ارائه آموزش مجدد و کسب تعهدنامه عدم تمایل برای تکمیل غربالگری	تعهدنامه عدم تمایل برای تکمیل غربالگری شامل موارد مجدد آموزش داده شده	• آموزش تیم مشاوره ژنتیک با تاکید بر مهارت مشاوره و موانع همکاری زوجین در منطقه و حق انتخاب بین آهنگ درمانی و آزمایشات تکمیلی در بازنگری چهارم دستورالعمل • عقد قرارداد جهت انجام رایگان آزمایشات غربالگری (CBC و تکمیلی) برای زوجین
ج) فرایند مراقبت ژنتیک				

ج-۱) خطا				
ج-۱-۱	عدم تشخیص بهنگام بارداری	شناسایی بارداری در سن جنینی که فرصت کافی برای انجام PND2 و سقط قانونی از دست رفته باشد ^۱ به علت نقص در پیگیری ماهانه وضعیت تنظیم خانواده و بارداری زوجه	سن بارداری بالای ۱۲ هفته بر اساس تاریخ اولین مراقبت بارداری در پرونده خانوار و تاریخ تولد مورد مازور	- ارتقا فرایند مراقبت (مانند بازآموزی پرسنل مراقبت، افزایش نظارت و ...) - کاهش حجم کار مراقبت از طریق:
ج-۱-۲	عدم ارجاع بهنگام مادر باردار جهت PND2	شناسایی بهنگام بارداری زوجه تحت مراقبت + عدم ارجاع بهنگام (بین ۱۲ تا ۱۴ هفته بارداری) جهت PND2	سن بارداری زیر ۱۲ هفته بر اساس تاریخ اولین مراقبت بارداری در پرونده خانوار + تاریخ ارجاع از تیم مراقبت به تیم مشاوره در فرم شماره ۵ یا عدم وجود فرم شماره ۵ در پرونده مشاوره ژنتیک	- اجرای سریع شیوه نامه بررسی زوجین تحت مراقبت - یافتن شیوه های مراقبت ساده تر و موثرتر بر اساس شرایط محلی
ج-۱-۳	عدم فراخوان بهنگام والدین جنین مبتلا پیرو پاسخ PND2	عدم فراخوان والدین جنین مبتلا طی ۲ روز بعد از اعلام اورژانسی نتیجه PND2 به تیم مراقبت	وجود مستندات اعلام اورژانسی نتیجه PND2 به تیم مراقبت + عدم وجود مستند ابلاغ نتیجه به	
ج-۱-۴	عدم پیگیری مکفی سقط جنین مبتلا	عدم پیگیری حضوری جهت آموزش و جلب همکاری برای سقط یا عدم پیگیری مسیر اداری و اجرایی سقط	عدم وجود مکاتبات اداری پیگیری انجام سقط بر اساس نظر کمیته بررسی علل سقط	
ج-۱-۵	عدم آموزش استاندارد زوجین تحت مراقبت	عدم ارائه آموزش استاندارد به زوجین تحت مراقبت بر اساس محتوای آموزش گروه هدف «زوجین تحت مراقبت ژنتیک» که می بایست در اولین مراجعه زوجین به تیم مراقبت ارائه شده و در پرونده خانوار ثبت گردد.	عدم ثبت سابقه آموزش در پرونده خانوار	
ج-۱-۶	عدم انجام سقط جنین مبتلا به دلیل دشواری فرایند اداری و اجرایی سقط	از دست رفتن زمان قانونی سقط به دلیل طولانی شدن فرایند کسب مجوز سقط یا مشکلات اجرایی در فرایند انجام سقط		- گزارش فوری مشکلات فرایند سقط درمانی به اداره ژنتیک جهت پیگیری رفع آن - پیگیری امکان صدور مجوز سقط در شهرستان

^۱ میانگین زمان لازم برای ارجاع جهت PND2، انجام بررسی ژنتیک جنین و بازخورد نتیجه، ۲ هفته و ارجاع برای سقط، اخذ مجوز و انجام سقط، ۱ هفته می باشد. بنابراین با احتساب مهلت قانونی ۱۹ هفته برای سقط، شناسایی بارداری بعد از پایان هفته ۱۶ بارداری بر اساس LMP، تاخیر در شناسایی محسوب می گردد. البته بر اساس شرایط خاص در مناطق ویژه میانگین زمان لازم جهت PND2+ سقط می تواند بیش تر باشد لذا تعریف تاخیر در شناسایی می تواند به کمتر از ۱۶ هفتگی تقلیل یابد. همچنین با توجه به مراقبت فعال زوجین تحت مراقبت، می توان تعریف واحد شناسایی بارداری بعد از ۴ هفته بر اساس LMP را در نظر گرفت. البته موارد آمنوره ناشی از روش پیشگیری از بارداری را در موارد خاص باید در نظر داشت.

ج-۲) عدم همکاری				
ج-۲-۱	عدم همکاری برای مراقبت	عدم تمایل شخصی زوجین برای تحت مراقبت بودن با وجود انجام مشاوره ژنتیک استاندارد و ارائه آموزش توسط تیم مراقبت	تعهدنامه عدم تمایل به مراقبت شامل موارد مجدد آموزش داده شده + وجود تعهدنامه مشاوره ژنتیک در پرونده	- آموزش گروه هدف (زوجین تحت مراقبت) با تکیه بر اهمیت فرایند مراقبت و خطر ابتلای فرزند به تالاسمی - استفاده از مشاوره روانشناسی برای زوجین در شرایط ویژه (مانند عدم همکاری به علت افسردگی والدین) از طریق عقد قرارداد با روانشناس معتبر و توجیه شده
ج-۲-۲	عدم همکاری جهت مراجعه به آزمایشگاه تشخیص ژنتیک به علت عدم بضاعت مالی	عدم همکاری جهت مراجعه به آزمایشگاه تشخیص ژنتیک به علت عدم بضاعت مالی جهت تامین هزینه آزمایش تشخیص ژنتیک	نامه مکاتبه با سطوح بالاتر	- عقد قرارداد جهت تامین تسهیلات شامل ایاب وذهاب، اسکان - پیگیری راه اندازی انتقال نمونه خون غربالگری PND و
ج-۲-۳	عدم همکاری جهت مراجعه به آزمایشگاه تشخیص ژنتیک به علت بعد مسافت	عدم همکاری جهت مراجعه به آزمایشگاه تشخیص ژنتیک به علت بعد مسافت و مشکل در تامین هزینه ایاب و ذهاب	نامه مکاتبه با سطوح بالاتر	
ج-۲-۴	عدم همکاری جهت مراجعه به آزمایشگاه تشخیص ژنتیک به علت عدم همراهی خانواده	عدم همکاری جهت مراجعه به آزمایشگاه تشخیص ژنتیک به علت عدم همراهی خانواده	نامه مکاتبه با سطوح بالاتر	آموزش به خانواده زنان باردار تحت مراقبت جهت جلب همکاری ایشان
ج-۲-۵	عدم همکاری جهت انجام PND2 به علت اعتقادات فردی یا خانوادگی	عدم همکاری جهت انجام PND2 به علت تمایل به حفظ بارداری ناشی از اعتقادات فردی یا خانوادگی	بر اساس بررسی کمیته بررسی علل بروز	
ج-۲-۶	عدم همکاری جهت انجام PND2 به علت سابقه سقط جنین مبتلا	عدم همکاری جهت انجام PND2 به علت تمایل به حفظ بارداری اخیر ناشی از سابقه سقط جنین مبتلا	بر اساس بررسی کمیته بررسی علل بروز	ارجاع زوجین دارای اندیکاسیون PGD به پزشک مشاور ژنتیک
ج-۲-۷	عدم همکاری جهت انجام PND2 به علت ترس از CVS	عدم همکاری جهت انجام PND2 به علت ترس از CVS بر اساس اظهارات زوجین	بر اساس بررسی کمیته بررسی علل بروز	آموزش به زنان باردار تحت مراقبت در خصوص فرایند CVS و ضرورت انجام آن در مقایسه با میزان خطر سقط

ج-۲-۸	عدم همکاری جهت سقط به علت اعتقادات فردی یا خانوادگی	عدم همکاری جهت سقط بعد از اعلام نتیجه ابتلای جنین PND2 به علت از اعتقادات فردی یا خانوادگی		تصحیح نگرش زوجین در خصوص سقط با استفاده از افراد تاثیرگذار محلی
ج-۲-۹	عدم همکاری جهت سقط به علت تمایل به حفظ بارداری اخیر ناشی از سابقه سقط جنین مبتلا	عدم همکاری جهت سقط بعد از اعلام نتیجه ابتلای جنین PND2 به علت تمایل به حفظ بارداری اخیر ناشی از سابقه سقط جنین مبتلا		آموزش در خصوص امکان استفاده PGD در صورت وجود اندیکاسیون های آن
(د) فرایند تشخیص ژنتیک				
(د-۱) خطا				
د-۱-۱	خطای در بررسی ژنتیک جنین	جنین واجد جهش مشابه والدین است اما آزمایشگاه تشخیص ژنتیک، در بخش نتیجه PND2 فرم شماره ۳، جنین را ماژور اعلام ننموده است.	مقایسه نتیجه PND2 درج شده در فرم شماره ۵ با تشخیص ژنتیک مورد بروز	گزارش فوری به ستاد وزارت بهداشت (اداره ژنتیک)
د-۱-۲	خطای نمونه گیری از جنین (CVS)	خطا در نمونه گیری از جنین (نمونه گیری از بافت مادری) به صورتی که انجام PND2 با استفاده از آن نمونه امکان پذیر نبوده و به این علت امکان یا زمان انجام PND2 از دست رفته است. در موارد چند قلوبی: خطا در تمایزگذاری نمونه قل ها که باعث جابه جایی نتیجه PND2 جنین ها شده و نهایتا منجر به سقط نشدن جنین مبتلا گردیده است.	وجود درخواست نمونه گیری مجدد از جنین در مدارک بررسی ژنتیک	گزارش به ستاد وزارت بهداشت (اداره ژنتیک) جهت پیگیری بازآموزی متخصصین CVS
د-۱-۳	عدم اعلام بهنگام نتیجه تشخیص ژنتیک جنین ماژور	عدم تماس تلفنی اورژانسی با ستاد دانشگاه ارجاع دهنده زوجین و عدم ارسال پیامک اورژانسی به شماره اعلام شده از طرف ستاد دانشگاه در موارد ابتلای جنین	عدم وجود مستندات مربوط به اعلام اورژانسی نتیجه PND2	گزارش فوری به ستاد وزارت بهداشت (اداره ژنتیک)
(د-۲) عدم همکاری				
د-۲-۱	عدم همکاری به علت سابقه سقط ناشی از CVS	سابقه سقط به دلیل عوارض CVS	مقایسه تاریخ CVS و سقط + نظر کمیته بررسی بروز	به کارگیری راهکارهای کاهش خطر سقط ناشی از CVS (فراهم نمودن اسکان یک شب بعد از نمونه برداری، اطمینان از حضور همراه برای مادر)

				درخواست بازآموزی جهت متخصص به اداره ژنتیک در صورت بالا بودن بروز سقط بعد از CVS
د-۳) علل خاص				
د-۳-۱	جهش جدید ناشناخته جنین	عدم اعلام جنین به عنوان مازور در نتایج PND2 به دلیل موتاسیون جدید در جنین که تا به حال در لیست جهش های مورد بررسی تالاسمی ثبت نشده است.	نتیجه تست ژنتیک بررسی جهش در نوزاد مازور	گزارش فوری به ستاد وزارت بهداشت (اداره ژنتیک)
د-۳-۲	جهش غیرهمسان جنین و والدین	عدم تشخیص وجود جهش در PND2 به علت عدم رابطه والدی جنین و پدر رسمی	نتیجه <i>prenatal paternity tests</i>	-

منطق کدگذاری و طبقه بندی علل بروز در جدول بازنگری شده استراتژی های کنترل بروز باقی مانده

فرایندی که اختلال در آن رخ داده است	بخش اول کد علت	مرجع اختلال در هر فرایند	بخش دوم کد علت	اختلال در زیربخش های فرایند های برنامه	بخش سوم کد علت
فرایند شناسایی	الف	خطا = نظام ارائه دهنده خدمت	۱	علل بروز شده در هر فرایند	در هر فرایند از ۱ تا n
فرایند مشاوره ژنتیک	ب				
فرایند مراقبت ژنتیک	ج	عدم همکاری = گیرنده خدمت	۲		
فرایند تشخیص ژنتیک	د				

نکاتی که در استفاده از جدول فوق باید مد نظر قرار گیرد:

از آنجا که تحلیل صحیح علل بروز باقی مانده تالاسمی گام اولیه و اساسی در تدوین و اجرای استراتژی های اثربخش در کنترل بروز باقی مانده می باشد؛ این جدول با هدف شفاف سازی تعاریف علل بروز و ایجاد برداشت مشترک از طبقه بندی علل بروز می باشد تا نهایتاً بتوان به صورت کاربردی علل بروز باقی مانده در سطح دانشگاهی و کشوری تحلیل شود.

«فرایند» مراقبت ژنتیک شامل فعالیت های گسترده ایست که بخش عمده آن توسط تیم مراقبت انجام می شود در عین حال بخشی از فعالیت های این فرایند توسط تیم مشاوره ژنتیک و بخشی از آن توسط ستاد شهرستان و ستاد دانشگاه هماهنگ می گردد. بنابراین در جدول «طبقه بندی علل بروز تالاسمی مازور و استراتژی های کنترل بروز باقی مانده»، تقسیم بندی بر اساس «فرایند» های برنامه انجام شده است بنابراین ممکن است برای مثال در بخش مربوط به فرایند مراقبت علتی ذکر شده باشد که جزء شرح وظایف تیم مشاوره ژنتیک یا ستاد شهرستان است. این امر در خصوص سایر فرایندهای برنامه نیز صدق می کند.

از آنجا که هدف نهایی از تدوین این جدول ارائه استراتژی های قابل اجرا در خصوص هر یک از علل بروز است، و نیز ممکن است یک فعالیت مربوط به یک فرایند باشد اما عدم انجام صحیح آن فعالیت منجر به ایجاد اختلال در فرایند دیگری شود. با در نظر داشتن این نکته ممکن است برای مثال استراتژی رفع مشکل متناظر با فرایند مراقبت ژنتیک از جنس آموزش عموم یا مداخله در فرایند مشاوره ژنتیک باشد.