

" پیوست ۱-۴ "

الف - تفاهم نامه همکاری با آزمایشگاه ژنتیک (ویژه آزمایش های سیتوژنتیک، سیتومولکولار و ملکولار بجز آزمایش هول اگزوم)

براساس بند ی ماده ۴ قانون تشکیل نظام جامع رفاه و تامین اجتماعی مبنی بر تامین خدمات پیشگیری از بروز یا تشدید معلولیت ها و ماده ۷۵ قانون برنامه ششم توسعه، این تفاهم نامه فی ما بین، بهزیستی شهرستان/ استانبه نمایندگی، به عنوان مدیر بهزیستی شهرستان/ استان به نشانی ،، تلفن، که من بعد طرف اول نامیده می شود از یک طرف آزمایشگاه با مجوز شماره به نمایندگی آقای/خانم دکترفرزند با شماره شناسنامه صادره از و کد ملی به آدرسو تلفن که من بعد طرف دوم نامیده می شود جهت انجام امور محوله به شرح ذیل منعقد می گردد .

ماده اول- موضوع تفاهم نامه

انجام آزمایشات ژنتیک افراد معرفی شده از مراکز مشاوره ژنتیک تحت نظارت سازمان بهزیستی کشور

ماده دوم- اهداف تفاهم نامه

۱. انجام آزمایش ژنتیک به منظور پیشگیری از معلولیت ها
۲. حمایت از خانواده های کم بضاعت

ماده سوم - مدت زمان تفاهم نامه

مدت زمان تفاهم نامه از تاریخ لغایت می باشد.

تبصره : در صورت اتمام مدت مذکور و عدم تمدید مدت زمان تفاهم نامه ، اتمام و انجام کلیه تعهدات موضوع تفاهم نامه برای طرفین الزامی است.

ماده چهارم - تعهدات طرف اول

۱. انجام مشاوره ژنتیک قبل از ارجاع افراد جهت انجام آزمایش ژنتیک
۲. معرفی افراد نیازمند انجام آزمایش ژنتیک در قالب فرم ارجاع به آزمایشگاه
۳. پرداخت کمک هزینه انجام آزمایشات ارجاع شده مطابق با دستورالعمل تخصصی
۴. مبلغ هزینه شده پس از ارائه خدمات به مددجویان مطابق فهرست اسامی آنان بر اساس تامین اعتبارات (در قالب فصل ۶ با عنوان یارانه ی کمک هزینه ی انجام آزمایشات ژنتیک از محل ردیف بودجه برنامه ی کمک هزینه خدمات مشاوره و آزمایش ژنتیک) توسط معاونت پیشگیری بهزیستی شهرستان/استان به حساب طرف دوم واریز می گرد

ماده پنجم - تعهدات طرف دوم

۱. رعایت تعرفه وزارت بهداشت، درمان و آموزش پزشکی برای آزمایشگاه های بخش دولتی و غیر دولتی
۲. در مواردی که آزمایشگاه خود قادر به انجام آزمایش درخواستی نیست می بایست نمونه گرفته شده از بیمار را به آزمایشگاه همکار ارسال نماید و پس از دریافت جواب آزمایش، جواب را به بیمار تحویل دهد.
تبصره: آزمایشگاه متعهد است از ارجاع افراد (بیمار) به آزمایشگاه های همکار خودداری نماید.
۳. اعلام لیست آزمایشاتی که بطور مستقل توسط خود آزمایشگاه انجام می شود
۴. اعلام لیست آزمایشاتی که بطور مستقل توسط خود آزمایشگاه انجام نمی شود و با همکاری آزمایشگاه های دیگر انجام می شود
تبصره: آزمایشگاه های همکار می بایست مورد تایید کمیته تخصصی منطقه و یا سر منطقه باشند و نحوه جواب دهی می بایست طبق فرمت مورد تایید سازمان بهزیستی کشور ارسال گردد. (ضمیمه ۱ و ۲)
تبصره: آزمایشگاه های همکار می توانند در همان استان یا سایر استان ها باشند.
۵. اعلام لیست آزمایشاتی که بصورت تحقیقاتی (رایگان) انجام می شوند.
۶. استفاده از فرمت جوابدهی مورد تایید سازمان بهزیستی کشور (ضمیمه ۱ و ۲)
۷. تکمیل قسمت ج فرم متقاضیان کمک هزینه های انجام آزمایشات ژنتیک
- ۸- اعلام نتایج حاصله از آزمایشات هر ۶ ماه یکبار به معاونت پیشگیری بهزیستی شهرستان/ استان بصورت فایل اکسل در DVD (در قالب فرم ضمیمه ۳)
- ۹- همکاری در تشکیل بانک اطلاعاتی جهش های ژنتیکی در کشور
- ۱۰- ارسال لیست اسامی خدمت گیرندگان و فاکتورهای مربوطه به طرف اول جهت دریافت کمک هزینه انجام آزمایشات همراه با تکمیل فرم متقاضیان کمک هزینه انجام آزمایش
تبصره: نیروهای بکار گرفته شده در آزمایشگاه هیچ گونه رابطه استخدامی با سازمان بهزیستی ندارند و مسئولیت پرداخت حقوق و مزایای قانونی ایشان به عهده طرف دوم می باشد و عواقب ناشی از بدهی و مسائل حقوقی و قانونی آن تماما بر عهده طرف دوم است.
- تبصره:** طرف دوم متعهد می گردد که مشمول قانون منع مداخله کارکنان دولت در معاملات دولتی نباشد.
- ۱۱- همکاری با تیم نظارتی سازمان بهزیستی کشور

ماده ششم - نحوه نظارت بر اجرای تفاهم نامه

طرفین تفاهم نامه توافق نمودند با تشکیل کمیته ای متشکل از نمایندگان طرفین ظرف مدت ماه از تاریخ امضای تفاهم نامه نسبت به اجرایی نمودن تفاهم نامه و تنظیم قراردادهای مورد نظر - در صورت عقد قرارداد- و انجام سایر امور مربوطه اقدام نمایند و گزارش آن را هر سه ماه یک بار به ناظرین تفاهم نامه ارائه نمایند.

تبصره: معاونت / دفتر تخصصی ناظر اجرای تفاهم نامه خواهد بود.

ماده هفتم - موارد فسخ تفاهم نامه

در صورتی که طرف مقابل به مفاد تفاهم نامه و تعهدات خود عمل ننماید یا تاخیر و تعلل ورزد، تفاهم نامه از طرف سازمان قابل فسخ خواهد بود. همچنین در صورت تمایل طرفین به فسخ این تفاهم نامه موظفند با اعلام کتبی دو ماه قبل از فسخ با ذکر دلایل مراتب را به طرف مقابل اعلام نمایند.

تبصره: طرف مقابل این سازمان مجاز به واگذاری تعهدات خود به دیگری (اعم از شخص حقیقی یا حقوقی) نمی باشد، در غیر اینصورت حق فسخ تفاهم نامه برای سازمان با اخذ خسارات محفوظ خواهد بود.

ماده هشتم - ساز و کار حل و فصل اختلافات

در صورت بروز اختلاف بین طرفین که ناشی از تعبیر و تفسیر مفاد تفاهم نامه یا نحوه انجام کار، تاخیر و تعلل در انجام تعهدات موضوع تفاهم نامه باشد، موضوع در دفتر حقوقی بهزیستی استان مطرح و حل و فصل خواهد شد. در صورت عدم حصول نتیجه هر یک از طرفین می توانند به مراجع ذیصلاح قضایی مراجعه نمایند.

تبصره: در صورتیکه طرف مقابل سازمان دولتی باشد براساس آئین نامه چگونگی رفع اختلاف بین دستگاههای اجرایی از طریق ساز و کارهای داخلی قوه مجریه مصوب ۱۳۸۶/۱۰/۳۰ هیات وزیران رفتار می گردد.

ماده ۹ -

این تفاهم نامه در ۹ ماده، ۱۰ تبصره و در ۲ نسخه در تاریخ امضا و مبادله گردیده است و هر دو نسخه دارای اعتبار واحد می باشد.

طرف دوم

طرف اول

.....

.....

مدیر بهزیستی شهرستان / استان

" پیوست شماره ۱-۴ "

ب - تفاهم نامه همکاری با آزمایشگاه ژنتیک (ویژه آزمایش های هول اگزوم)

براساس بند ی ماده ۴ قانون تشکیل نظام جامع رفاه و تامین اجتماعی مبنی بر تامین خدمات پیشگیری از بروز یا تشدید معلولیت ها و ماده ۷۵ قانون برنامه ششم توسعه، این تفاهم نامه فی ما بین، بهزیستی شهرستان/ استان به نمایندگی به عنوان مدیر بهزیستی شهرستان/ استان به نشانی ، ، تلفن، که من بعد طرف اول نامیده می شود از یک طرف آزمایشگاه با مجوز شماره به نمایندگی آقای/خانم دکترفرزند با شماره شناسنامه صادره از و کد ملی به آدرسو تلفن که من بعد طرف دوم نامیده می شود جهت انجام امور محوله به شرح ذیل منعقد می گردد .

ماده اول - موضوع تفاهم نامه

انجام آزمایشات ژنتیک افراد معرفی شده از مراکز مشاوره ژنتیک تحت نظارت سازمان بهزیستی کشور

ماده دوم - اهداف تفاهم نامه

۳. انجام آزمایش ژنتیک به منظور پیشگیری از معلولیت ها

۴. حمایت از خانواده های کم بضاعت

ماده سوم - مدت زمان تفاهم نامه

مدت زمان تفاهم نامه از تاریخ لغایت می باشد.

تبصره : در صورت اتمام مدت مذکور و عدم تمدید مدت زمان تفاهم نامه ، اتمام و انجام کلیه تعهدات موضوع تفاهم نامه برای طرفین الزامی است.

ماده چهارم - تعهدات طرف اول

۱. انجام مشاوره ژنتیک قبل از ارجاع افراد جهت انجام آزمایش ژنتیک
۲. معرفی افراد نیازمند انجام آزمایش ژنتیک در قالب فرم ارجاع به آزمایشگاه
۳. پرداخت کمک هزینه انجام آزمایشات ارجاع شده مطابق با دستورالعمل تخصصی
۴. معرفی تیم ممیزی ستاد بهزیستی کشور به طرف دوم
۵. مبلغ هزینه شده پس از ارائه خدمات به مددجویان مطابق فهرست اسامی آنان بر اساس تامین اعتبارات (در قالب فصل ۶ با عنوان یارانه ی کمک هزینه ی انجام آزمایشات ژنتیک از محل ردیف بودجه برنامه ی کمک هزینه خدمات مشاوره و آزمایش ژنتیک) توسط معاونت پیشگیری بهزیستی شهرستان/استان به حساب طرف دوم واریز می گردد

ماده پنجم – تعهدات طرف دوم

- ۱- رعایت تعرفه وزارت بهداشت ، درمان و آموزش پزشکی برای آزمایشگاه های بخش دولتی و غیر دولتی
 - ۲- در مواردی که آزمایشگاه خود قادر به انجام آزمایش درخواستی نیست می بایست نمونه گرفته شده از بیمار را به آزمایشگاه همکار ارسال نماید و پس از دریافت جواب آزمایش ، جواب را به بیمار تحویل دهد .
تبصره: آزمایشگاه متعهد است از ارجاع افراد (بیمار) به آزمایشگاه های همکار خودداری نمایند .
 - ۳- اعلام لیست آزمایشاتی که بطور مستقل توسط خود آزمایشگاه انجام می شود
 - ۴- اعلام لیست آزمایشاتی که بطور مستقل توسط خود آزمایشگاه انجام نمی شود و با همکاری آزمایشگاه های دیگر انجام می شود
تبصره: آزمایشگاه های همکار می بایست مورد تایید کمیته تخصصی استان منطقه و یا سر منطقه باشند و نحوه جواب دهی می بایست طبق فرمت مورد تایید سازمان بهزیستی کشور ارسال گردد . (ضمیمه ۱ و ۲)
تبصره: آزمایشگاه های همکار می توانند در همان استان یا سایر استان ها باشند.
 - ۵- اعلام لیست آزمایشاتی که بصورت تحقیقاتی (رایگان) انجام می شوند.
 - ۶- استفاده از فرمت جوابدهی مورد تایید سازمان بهزیستی کشور (ضمیمه ۱ و ۲)
 - ۷- تکمیل قسمت ج فرم متقاضیان کمک هزینه های انجام آزمایشات ژنتیک
 - ۸- شرایط اختصاصی آزمایش هول اگزوم
- استفاده از کیت توالی یابی استاندارد - حداقل Agilent Sure Select v۶- و عدم استفاده از کیت های متفرقه (کیت کوچکتر از ۴۰ MB نباشد)
 - مرحله بیو انفورماتیک مربوطه با شرایط خوانش حداقل ۱۰۰ ایکس با حجم حداقل ۸ گیگا باز دیتا و به طوری که کل میزان خوانش ۲۰ ایکس کمتر از ۵ درصد باشد و همچنین نرخ خوانش های تکراری کمتر از ۲۰ درصد باشد.
 - میزان Coverage و depth ژن های گزارش شده در جواب حتما ذکر گردد.
 - نرخ نواحی بدون خوانش تارگت در کیت توالی یابی کمتر از ۲ درصد باشد. با توجه به نواحی تعریف شده در BED فایل کیت (حداقل Agilent Sure Select v۶)
تبصره: در صورت منفی شدن جواب می بایست نام ژن های مرتبط با فنوتیپ بیماری که بررسی شده ، ثبت شود و در ضمن ژن های نواحی خوانده نشده نیز قید گردد .
 - ذخیره سازی آنلاین فایل های FAST Q و ارائه دسترسی های لازم به سازمان بهزیستی برای تمامی نمونه ها برای مدت زمان حداقل ۵ سال بعد از پذیرش بیمار بدون نیاز به درخواست بارگذاری و یا انتقال اطلاعات با استفاده از هارد درایو

- ارائه مستندات لازم در خصوص پایپلاین استفاده شده
- پایپلاین آنالیز توانایی های زیر را داشته باشد :
- انجام فرایند Alignment و تولید یکی از دونوع فایل BAM یا CRAM و به همراه index
- انجام فرایند Variant calling و تولید فایل های VCF و gVCF به صورت فشرده به همراه فایل های index
- انجام فرآیند CNV calling و تولید فایل VCF مربوطه
- انجام فرآیند Variant Annotation و ارائه فایل خروجی با فرمت اکسل لازم به ذکر است حجم فایل خروجی بدون فشرده سازی نباید بیشتر از ۲۰۰ MB بیشتر باشد تا به راحتی قابل انتقال و بررسی باشد
- انجام فرایند Variet classification بر اساس دستورالعمل ACMG و ارائه فایل خروجی در فرمت اکسل
- انجام فرایند CNV Annotation و ارائه فایل خروجی در فرمت اکسل
- انجام فرایند CNV Classification بر اساس دستورالعمل ACMG و ارائه فایل خروجی در فرمت اکسل
- در صورت موجود بودن بیش از یک نمونه از یک خانواده سیستم باید توانایی مقایسه و آنالیز از یک نوع از بررسی ها را داشته باشد (Trio/Due)
- انجام فرایند محاسباتی پوشش اگزونی بر اساس فایل BED کیت توالی یابی و ارائه فایل خروجی
- قابلیت ارائه گزارش پوشش اگزونی ژن ها به جهت اطمینان از پوشش نواحی احتمالی مرتبط با علل بیماری
- ارائه گزارش های کیفیتی کامل به تفکیک هر مرحله و برای هر نوع فایل ورودی و خروجی
- ایجاد قابلیت مشاهده فایل های BAM و یا CRAM به صورت آنلاین و بدون نیاز به دانلود کردن فایل با استفاده از نرم افزار IGV
- ذخیره سازی فایل های FAST Q به مدت ۵ سال الزامی است و در صورت درخواست مرکزارجاع دهنده و یا بهزیستی فایل مورد نظر می بایست به طور کاملا رایگان در اختیار درخواست کنندگان قرار گیرد.
- با توجه به پیچیدگی های بیماری های ژنتیکی و محدودیت ارائه گزارش شامل اطلاعات جانبی هر واریانت و همینطور ورژن نرم افزارها و بانک اطلاعاتی استفاده شده در به دست آوردن اطلاعات و نتایج باشد.
- انجام کل فرایند آنالیز داده در ایران و ارائه مستندات لازم

۹- علاوه بر رعایت فرمت جوابدهی اعلام شده توسط سازمان بهزیستی کشور آزمایشگاه می بایست تفسیر و توضیح در خصوص Variant های پیدا شده در آزمایشات را نیز ارائه دهد.

۱۰- اعلام نتایج حاصله از آزمایشات هر ۶ ماه یکبار به معاونت پیشگیری بهزیستی شهرستان/ استان بصورت فایل اکسل در DVD (در قالب فرم ضمیمه ۳)

۱۱- اعلام موارد Incidental finding طبق گاید لاین ACMGG (اعلام سایر واریانت های غیر طبیعی که در درخواست اولیه وجود نداشته اند) ، همچنین اعلام مواردی که فرد ناقل واریانت های pathogenic یا likely pathogenic در بیماری هایی است که اندیکاسیون تشخیص قبل از تولد یا PGD به منظور جلوگیری در بارداری های آتی دارند.

۱۲- همکاری در تشکیل بانک اطلاعاتی جهش های ژنتیکی در کشور

۱۳- ارسال لیست اسامی خدمت گیرندگان و فاکتورهای مربوطه به طرف اول جهت دریافت کمک هزینه انجام آزمایشات همراه با تکمیل فرم متقاضیان کمک هزینه انجام آزمایش

تبصره: نیروهای بکار گرفته شده در آزمایشگاه هیچ گونه رابطه استخدامی با سازمان بهزیستی ندارند و مسئولیت پرداخت حقوق و مزایای قانونی ایشان به عهده طرف دوم می باشد و عواقب ناشی از بدهی و مسائل حقوقی و قانونی آن تماما بر عهده طرف دوم است .

تبصره: طرف دوم متعهد می گردد که مشمول قانون منع مداخله کارکنان دولت در معاملات دولتی نباشد .

۱۴- همکاری با تیم نظارتی سازمان بهزیستی کشور

ماده ششم- نحوه نظارت بر اجرای تفاهم نامه

طرفین تفاهم نامه توافق نمودند با تشکیل کمیته ای متشکل از نمایندگان طرفین ظرف مدت ماه از تاریخ امضای تفاهم نامه نسبت به اجرایی نمودن تفاهم نامه و تنظیم قراردادهای مورد نظر - در صورت عقد قرارداد- و انجام سایر امور مربوطه اقدام نمایند و گزارش آن را هر سه ماه یک بار به ناظرین تفاهم نامه ارائه نمایند.

تبصره : معاونت / دفتر تخصصی ناظر اجرای تفاهم نامه خواهد بود .

ماده هفتم - موارد فسخ تفاهم نامه

در صورتی که طرف مقابل به مفاد تفاهم نامه و تعهدات خود عمل ننماید یا تاخیر و تعلل ورزد ، تفاهم نامه از طرف سازمان قابل فسخ خواهد بود . همچنین در صورت تمایل طرفین به فسخ این تفاهم نامه موظفند با اعلام کتبی دو ماه قبل از فسخ با ذکر دلایل مراتب را به طرف مقابل اعلام نمایند .

تبصره : طرف مقابل این سازمان مجاز به واگذاری تعهدات خود به دیگری (اعم از شخص حقیقی یا حقوقی) نمی باشد ، در غیر اینصورت حق فسخ تفاهم نامه برای سازمان با اخذ خسارات محفوظ خواهد بود .

ماده هشتم - ساز و کار حل و فصل اختلافات

در صورت بروز اختلاف بین طرفین که ناشی از تعبیر و تفسیر مفاد تفاهم نامه یا نحوه انجام کار، تاخیر و تعلل در انجام تعهدات موضوع تفاهم نامه باشد ، موضوع در دفتر حقوقی بهزیستی استان مطرح و حل و فصل خواهد شد . در صورت عدم حصول نتیجه هر یک از طرفین می توانند به مراجع ذیصلاح قضایی مراجعه نمایند .

تبصره : در صورتیکه طرف مقابل سازمان دولتی باشد براساس آئین نامه چگونگی رفع اختلاف بین دستگاههای اجرایی از طریق ساز و کارهای داخلی قوه مجریه مصوب ۱۳۸۶/۱۰/۳۰ هیات وزیران رفتار می گردد .

ماده ۹ - این تفاهم نامه در ۹ ماده، ۱۰ تبصره و در ۲ نسخه در تاریخ امضا و مبادله گردیده است و هر دو نسخه دارای اعتبار واحد می باشد.

طرف دوم

.....

صاحب امتیاز آزمایشگاه پزشکی ژنتیک

طرف اول

.....

مدیر بهزیستی شهرستان / استان

« ضمیمه ۱ - پیوست شماره ۱-۴ »

آزمایشگاه.....

Molecular Report

Patient name:	Reference number:
Sex :	Reason for referral:
Age :	Date of sampling:
Referred by :	Date of report:

❖ Clinical manifestations:

❖ Previous laboratory finding:

❖ Test name:

❖ Sample type:

❖ Methods:

❖ Full list of investigated genes associated with reason for referral (ex, inherited eye disorders , ataxia ,)

❖ DNA Variant:

Gene	Chromosomal Location	NM-No	Variant Location	Detected Mutation	genotype	classification	Sanger Verification

❖ Result

--

❖ Frequency of Variant in Large Population Databases:

❖ Comments and Recommendation:

❖ Reference :

مهر و امضا مسئول فنی آزمایشگاه

" ضمیمه ۲ - پیوست ۱-۴ "

آزمایشگاه

Cytogenetic Report

Patient name:	Reference number:
Sex:	Reason for referral:
Age :	Date of sampling:
Referred by :	Date of report:

❖ Clinical manifestations:

❖ Previous laboratory finding:

❖ Test name:

Karyotype FISH MLPA CGH Array

❖ Sample type:

❖ Methods:

❖ Result :

--

❖ Cytogenetic analysis for Karyotype :

Metaphases count	Metaphases analysis	Metaphases karyotype	G band level	Culture type (s)

❖ Interpretation :

❖ Recommendation and / or follow up testing :

❖ Analyzed karyotype / FISH picture :

مهر و امضا مسئول فنی آزمایشگاه

"ضمیمه ۳ پیوست ۱-۴"

فرم گزارش گیری از آزمایشگاه

استان : شهرستان : آزمایشگاه :

سال ۱۳

شش ماهه دوم

شش ماهه اول

نتیجه	نوع آزمایش											تاریخ پاسخ دهی	تاریخ درخواست آزمایش	کد ملی	نام و نام خانوادگی*	
	مولکولار						سیتوژنتیک و سیتو مولکولار									NIPT
	سایر	PGD	WES	Sequential panel	Targeted	Confirmation	CG Array	FISH	MLP A	کاریوتایپ	آمینوسنتر					

*در صورتیکه نمونه گیری از جنین صورت گرفته باشد ، در ستون نام و نام خانوادگی ، مشخصات مادر با رنگ قرمز درج شود .