



## دستورالعمل جامع خدمات مشاوره ژنتیک

معاونت توسعه پیشگیری

دفتر پیشگیری از معلولیتها

ویرایش سال 1401

### بسمه تعالی

تدوین کنندگان		
ردیف	نام و نام خانوادگی	سمت
1	دکتر افروز صفاری فرد	مدیر کل دفتر پیشگیری از معلولیتها
2	دکتر شهلا فرشیدی	کارشناس گروه ژنتیک
3	دکتر حمیرا ادیبی	کارشناس گروه ژنتیک
4	دکتر عصمت کریمیان	کارشناس گروه ژنتیک
5	فریبا کاوه زاده	کارشناس گروه ژنتیک

نام و نام خانوادگی تایید کننده حقوقی	سمت	شماره و تاریخ تاییدیه
دکتر صلاح الدین فاطمی نژاد	مدیر کل دفتر حقوقی	شماره 700/1401/81158 تاریخ 1401/06/16

این دستورالعمل از لحاظ فنی توسط دکتر افروز صفاری فر (مدیر کل دفتر پیشگیری از معلولیتها)، دکتر شهلا فرشیدی، دکتر عصمت کریمیان، دکتر حمیرا ادیبی و سرکار خانم کاوه زاده (کارشناسان گروه ژنتیک) در تاریخ 1401/06/19 به تصویب رسیده است لازم به ذکر است که مراکز مشاوره ژنتیک در حکم مطب پزشکی هستند و تابع قوانین و ضوابط جاری حاکم بر نظام بهداشتی در سطح کشور می باشند .

## فهرست مطالب

۵	مقدمه
۶	تعاریف
۸	بخش اول: آموزش و تربیت مشاور ژنتیک
۱۰	۱. نحوه ثبت نام در دوره های تخصصی
۱۰	۲. وظایف استان در برگزاری دوره آموزشی تئوری مشاوره ژنتیک
۱۱	۳. وظایف موسسه غیردولتی برگزار کننده دوره تئوری مشاوره ژنتیک
	۴. وظایف دفتر پیشگیری از معلولیت های سازمان بهزیستی کشور
۱۲	۵. فرایند آموزش
۱۳	۶. دوره های بازآموزی
۱۷	
۲۲	بخش دوم: ارائه خدمات مشاوره ژنتیک در مراکز (دولتی و غیردولتی)
۲۴	۱. وظایف عمومی مرکز مشاوره ژنتیک
۲۴	۲. وظایف تخصصی مرکز مشاوره ژنتیک
۳۴	بخش سوم: پشتیبانی خدمات مشاوره ژنتیک
۳۶	۱. شرایط برخورداری از یارانه
۳۷	۲. نحوه پرداخت یارانه
۳۸	۳. میزان پرداخت یارانه ها
۳۸	۴. چگونگی تکمیل فرم ها
۴۳	بخش چهارم: مدیریت خدمات مشاوره ژنتیک
۴۵	۱. شرح وظایف بهزیستی شهرستان
۴۶	۲. شرح وظایف بهزیستی استان
۴۷	۳. شرح وظایف بهزیستی استان سرمنطقه
۴۸	۴. شرح وظایف بهزیستی استان تهران (سرگروه کشوری)
۴۹	۵. شرح وظایف ستاد بهزیستی کشور
۵۰	۶. کمیته های تخصصی
۸۷	بخش پنجم: نظارت بر مراکز و فرآیند اجرایی برنامه های مشاوره ژنتیک
۸۹	۱. حیطه های نظارت
۹۱	۲. نحوه ارزیابی

## فهرست پیوست ها

### بخش اول: آموزش و تربیت مشاور ژنتیک

۱. پیوست ۱-۱ گواهی پایان دوره کارورزی مشاوره ژنتیک ۱۹
۲. پیوست ۱-۲ فرم گزارش آموزش ( مخصوص پزشک آموزش دهنده ) ۲۰
۳. پیوست ۱-۳ فرم خلاصه پرونده ( مخصوص دوران کارورزی) ۲۱

### بخش دوم: ارائه خدمات مشاوره ژنتیک در مراکز (دولتی و غیردولتی)

۴. پیوست ۲-۱ فلوجارت فرایند پرداخت کمک هزینه و یارانه ۲۸
۵. پیوست ۲-۲ فرم ارجاع به کمیته تخصصی منطقه و یا سرمنطقه ۲۹
۶. پیوست ۲-۳ فرم خلاصه پرونده (ارجاع به کمیته تخصصی ) ۳۱
۷. پیوست ۲-۴ فرم گزارش دهی مرکز مشاوره ژنتیک (ویژه مراکز) ۳۳

### بخش سوم: پشتیبانی خدمات مشاوره ژنتیک

۸. پیوست ۳-۱ فرم ویژه متقاضیان کمک هزینه انجام آزمایش ۴۰
۹. پیوست ۳-۲ فرم اطلاعات دریافت کنندگان کمک هزینه آزمایشات ژنتیک/ اقدامات پاراکلینیک و یارانه ویژه شهرستان ۴۱
۱۰. پیوست ۳-۳ فرم اطلاعات دریافت کنندگان کمک هزینه آزمایشات ژنتیک/ اقدامات پاراکلینیک و یارانه ویژه استان ۴۲

### بخش چهارم: مدیریت خدمات مشاوره ژنتیک

۱۱. پیوست ۴-۱ الف - تفاهم نامه همکاری با آزمایشگاه ژنتیک (ویژه آزمایش های سیتوژنتیک، سیتوملکولار و ملکولار بجز هول اگزوم) ۵۹
۱۲. پیوست ۴-۱ ب - تفاهم نامه همکاری با آزمایشگاه ژنتیک (ویژه آزمایش های هول اگزوم) ۶۲
۱۳. پیوست ۴-۱ ج - تفاهم نامه همکاری با موسسه بیوانفورماتیک (ویژه آزمایش های هول اگزوم) ۶۷
۱۴. پیوست ۴-۲ فلوجارت روند ارجاع پرونده از استان به کمیته تخصصی منطقه و یا سرمنطقه ۷۸
۱۵. پیوست ۴-۳ فرم عملکرد کمی مراکز مشاوره ژنتیک ویژه شهرستان ۷۹
۱۶. پیوست ۴-۴ فلوجارت روند بررسی پرونده در کمیته تخصصی منطقه و یا سر منطقه ۸۰
۱۷. پیوست ۴-۵ فرم عملکرد کمی مراکز مشاوره ژنتیک استان ۸۱
۱۸. پیوست ۴-۶ چک لیست انتخاب آزمایشگاه ۸۲
۱۹. پیوست ۴-۷ فرم صورتجلسه کمیته تخصصی منطقه و یا سرمنطقه ۸۳
۲۰. پیوست ۴-۸ خلاصه عملکرد کمیته های تخصصی منطقه و یا سرمنطقه ۸۴
۲۱. پیوست ۴-۹ صورتجلسه کمیته تخصصی کشوری ۸۵
۲۲. پیوست ۴-۱۰ خلاصه عملکرد کمیته های تخصصی کشوری ۸۶

### بخش پنجم: نظارت بر مراکز و فرآیند اجرایی برنامه های مشاوره ژنتیک

۲۳. پیوست ۵-۱ ارزیابی مراکز مشاوره ژنتیک ۹۴
۲۴. پیوست ۵-۲ چک لیست ارزیابی پرونده های طرح شده در کمیته تخصصی منطقه و یا سرمنطقه ۹۸
۲۵. پیوست ۵-۳ چک لیست ارزیابی عملکرد برنامه مشاوره ژنتیک شهرستان ۹۹
۲۶. پیوست ۵-۴ خلاصه ارزیابی های انجام شده از مراکز مشاوره ژنتیک استان ۱۰۱
۲۷. پیوست ۵-۵ خلاصه ارزیابی انجام شده از نتایج آزمایشگاه های همکار استان ۱۰۲
۲۸. پیوست ۵-۶ خلاصه بررسی پرونده های مطروحه در کمیته های تخصصی سر منطقه و یا سرمنطقه ۱۰۳

## بسمه تعالی

### مقدمه :

براساس مفاد قانونی ذیل سازمان بهزیستی، برنامه پیشگیری از معلولیت‌های ناشی از اختلالات ژنتیک را طراحی، مدیریت و اجرا می نماید:

۱- قانون تشکیل سازمان بهزیستی کشور

۲- بند ۱۱ ماده ۲۶ قانون تنظیم بخشی از مقررات مالی دولت مصوب ۸۰/۱۱/۲۷ مجلس شورای اسلامی

۳- بند ۸- پ ماده ۵۷ قانون احکام دائمی برنامه های توسعه کشور مصوب مجلس شورای اسلامی مورخ ۹۵/۱۱/۱۰

۴- ماده ۷۵ قانون برنامه ششم توسعه جمهوری اسلامی ایران

این دستورالعمل با هدف تعیین چارچوبهای آموزش متخصصین ماهر، استاندارد سازی ارائه خدمات مشاوره ژنتیک در مراکز مشاوره ژنتیک

تحت نظارت سازمان بهزیستی و مدیریت یکپارچه و صحیح این خدمت تدوین گردیده است و شامل پنج بخش می باشد :

**بخش اول:** آموزش و تربیت مشاور ژنتیک

**بخش دوم :** ارائه خدمات مشاوره ژنتیک در مراکز (دولتی و غیر دولتی )

**بخش سوم :** پشتیبانی خدمات مشاوره ژنتیک از طریق پرداخت یارانه ویزیت، کمک هزینه آزمایشات ژنتیک و کمک های موردی

**بخش چهارم :** مدیریت خدمات مشاوره ژنتیک در سطوح مختلف سازمان بهزیستی

**بخش پنجم :** نظارت

## تعاریف :

- ۱- **مشاوره ژنتیک** : نوعی خدمات سلامت و آگاهی رسانی است که به بررسی مشکلات احتمالی رخ دادن یک بیماری ژنتیکی یا ناشی از رخ دادن آن در انسان می پردازد. این فرآیند شامل تلاش مشاور ژنتیک (پزشک دارای گواهی نامه دوره آموزشی مشاوره ژنتیک سازمان بهزیستی کشور) به منظور تشخیص، نحوه توارث بیماری و تعیین احتمال بروز مجدد آن، برخورد با بیماری و تصمیم گیری مناسب در هنگام بروز بیماری و کمک به تطابق اعضای خانواده با بیماری رخ داده و نیز کمک به بیمار است.
- ۲- **مشاور ژنتیک** : به فردی گفته می شود که موفق به اخذ مدرک دکترای پزشکی عمومی در چارچوب ضوابط وزارت بهداشت، درمان و آموزش پزشکی شده و دوره آموزشی ویژه مشاوره ژنتیک تحت نظارت سازمان بهزیستی را با موفقیت طی نموده و گواهی آن را دریافت و در بازه های زمانی تعیین شده نسبت به تمدید آن اقدام نموده است. در نهایت، فرد مشاور ژنتیک، مجوز تأسیس مرکز مشاوره ژنتیک غیردولتی را از سازمان بهزیستی کشور طبق دستورالعمل تأسیس، اداره و انحلال مراکز مشاوره ژنتیک غیردولتی دریافت می نماید.
- ۳- **دوره آموزشی** : دوره مصوب سازمان بهزیستی است که دارای چهار مرحله شامل گذراندن دوره تئوری ، موفقیت در آزمون تئوری، گذراندن دوره کارورزی و موفقیت در آزمون جامع پایان دوره می باشد.
- ۴- **دوره بازآموزی** : منظور دوره آموزشی مرتبط با مقوله مشاوره ژنتیک است که مسئول فنی مرکز مشاوره ژنتیک می بایست جهت تمدید فعالیت مرکز بگذراند. پروانه فعالیت مسئول فنی مرکز مشاوره ژنتیک در حال فعالیت می بایست هر ۳ سال یکبار جهت ادامه فعالیت مرکز تمدید گردد. یکی از شروط تمدید پروانه، کسب حداقل ۳۰ امتیاز بازآموزی برای مسئول فنی در طی مدت ۳ سال است.
- ۵- **مرکز مشاوره ژنتیک** : مرکزی است که توسط سازمان بهزیستی کشور یا شخص حقیقی یا حقوقی با کسب مجوز از این سازمان، تأسیس شده و با حضور پزشکی که گواهی نامه دوره آموزشی مشاوره ژنتیک سازمان بهزیستی کشور را دریافت کرده است، مشاوره ژنتیک در زمینه های قبل از ازدواج، قبل از بارداری، حین بارداری و تشخیص موارد بیماری های ژنتیکی ارائه می شود.
- ۶- **کمیته تخصصی مشاوره ژنتیک** : کمیته ای است که به منظور تایید آزمایشات خاص ژنتیک و یا جهت تشخیص قطعی موارد پیچیده در سطوح استان و کشور تشکیل می گردد.
- ۷- **مناطق کشور**: استان های کشور به مناطق چند گانه تقسیم می شوند و هر منطقه یک استان سرگروه دارد. هر ساله این منطقه بندی از طریق ستاد اعلام می شود.
- ۸- **یارانه ویزیت** : منظور پرداخت یارانه ویزیت مشاوره ژنتیک به مراکز غیردولتی برای مراجعین نیازمند به آن مرکز است که با سازمان بهزیستی کشور تفاهم نامه همکاری منعقد کرده اند.
- ۹- **یارانه کمک هزینه آزمایشات ژنتیک** : منظور پرداخت کمک هزینه آزمایشات مراجعین نیازمند به مراکز مشاوره ژنتیک (دولتی و غیردولتی) با درخواست پزشک مشاوره ژنتیک طبق دستورالعمل جامع خدمات مشاوره ژنتیک می باشد.

۱۰- کمک های موردی : منظور پرداخت هزینه های اقدامات پاراکلینیک شامل تصویربرداری ها (شامل CT, MRI Scan سونوگرافی ساده یا سه بعدی و .... ) ، نوار عصب - عضله، نوار مغز یا ویزیت مشاوره های تخصصی برای مراجعین نیازمند می باشد.

۱۱- شاخص های ارزشیابی مرکز : مراکز بر اساس شاخص هایی ارزیابی می شوند که شامل ۱- رعایت قوانین و بخشنامه های ارسالی سازمان بهزیستی ۲- نمرات ارزیابی مراکز مشاوره ژنتیک می باشد.

**بخش اول :**  
**آموزش و**  
**تربیت مشاور ژنتیک**



#### فهرست بخش ۱:

۱. نحوه ثبت نام در دوره های تخصصی
۲. وظایف استان در برگزاری دوره آموزشی تئوری مشاوره ژنتیک
۳. وظایف موسسه غیردولتی برگزار کننده دوره تئوری مشاوره ژنتیک
۴. وظایف دفتر پیشگیری از معلولیت‌های سازمان بهزیستی کشور
۵. فرایند آموزش
۶. دوره های بازآموزی
۷. پیوست ۱-۱ گواهی پایان دوره کارورزی مشاوره ژنتیک
۸. پیوست ۱-۲ فرم گزارش آموزش ( مخصوص پزشک آموزش دهنده )
۹. پیوست ۱-۳ فرم خلاصه پرونده ( مخصوص دوران کارورزی )

دفتر پیشگیری از معلولیت های سازمان بهزیستی کشور جهت تربیت نیروی متخصص ماهر به منظور فعالیت در مراکز مشاوره ژنتیک مبادرت به برگزاری دوره های آموزشی تئوری و عملی مشاوره ژنتیک نموده است.

#### ۱. نحوه ثبت نام در دوره های تخصصی

۱.۱. شرایط شرکت کنندگان: دارا بودن یکی از مدارک دکترای حرفه ای پزشک عمومی، متخصص کودکان و نوزادان، متخصص داخلی، متخصص زنان و زایمان، متخصص پاتولوژی

**تبصره ۱:** کلیه متقاضیان شرکت در دوره آموزشی مشاوره ژنتیک که دارای مدرک MD/PHD در رشته ژنتیک انسانی، پزشکی هستند، نیاز به گذراندن دوره آموزشی مشاوره ژنتیک مصوب سازمان بهزیستی کشور را نداشته و می بایست درخواست و رونوشت مدارک تحصیلی خود را از طریق معاونت پیشگیری استان به صورت کتبی به دفتر پیشگیری از معلولیت ها ارسال نمایند. بدیهی است در صورت تایید مدارک فوق توسط دفتر پیشگیری از معلولیت ها، بلامانع بودن راه اندازی مرکز مشاوره ژنتیک و فعالیت به عنوان مسئول فنی به استان مربوطه اعلام خواهد شد.

۱.۲. مدارک مورد نیاز جهت ثبت نام:

۱.۲.۱. یک قطعه عکس 3x4

۱.۲.۲. تصویر گواهی مبین طی دوره پزشکی عمومی / دوره دستیاری تخصصی

۱.۲.۳. پروانه مطب

۱.۲.۴. تکمیل فرم ثبت نام

۱.۲.۵. فیش بانکی پرداخت هزینه

**تبصره ۲:** این مدارک تحویل موسسه غیر دولتی همکار مانند (جهاد دانشگاهی) می شود. چگونگی ارایه این مدارک در سایت جهاد دانشگاهی اعلام می گردد.

#### ۲. وظایف استان در برگزاری دوره آموزشی تئوری مشاوره ژنتیک:

۲.۱. فراخوان عمومی در استان برای جلب پزشکان مطابق با تقویم آموزشی ارسالی از دفتر پیشگیری از معلولیت ها

۲.۲. اعلام درخواست کتبی جهت برگزاری دوره آموزشی به دفتر پیشگیری از معلولیت های سازمان بهزیستی کشور بر اساس نیازسنجی

۲.۳. شناسایی اساتید متخصص در استان و منطقه جهت تدریس دوره های تئوری آموزشی مشاوره ژنتیک و معرفی آنها به همراه رزومه کاری به دفتر پیشگیری از معلولیت های سازمان بهزیستی کشور جهت تهیه بانک اطلاعات اساتید

۲.۴. همکاری در برگزاری آزمون تئوری دوره مشاوره ژنتیک

**تبصره ۳:** اجرای موارد فوق توسط استان منوط به ابلاغ رسمی از طرف دفتر پیشگیری از معلولیت ها می باشد.

۲.۵. هماهنگی جهت گذراندن دوره کارورزی مشاوره ژنتیک در مراکز مشاوره ژنتیک در سطح استان و یا استان های هم جوار

**تبصره ۴:** چنانچه فرد متقاضی حداکثر تا یکسال پس از پایان دوره تئوری جهت شروع دوره کارورزی، خود را به معاونت پیشگیری استان معرفی ننماید، کارشناس استان مجاز به معرفی نامبرده جهت شروع دوره کارورزی نمی باشد و فرد متقاضی در صورت تمایل به اخذ مدرک مشاوره ژنتیک می تواند مجدد دوره تئوری را با ۵۰٪ تخفیف بگذراند.

۲.۶. همکاری در برگزاری آزمون جامع پایان دوره مشاوره ژنتیک

۲.۷. تکمیل گواهی پایان دوره کارورزی جهت معرفی متقاضیان شرکت در آزمون جامع (پیوست ۱-۱)

۲.۸. ارسال اسامی افراد واجد شرایط شرکت در آزمون جامع پایان دوره مشاوره ژنتیک هر ۶ ماه و حداکثر یکسال پس از اتمام دوره تئوری به دفتر پیشگیری از معلولیت ها

۲.۹. اعلام اسامی قبول شدگان در آزمون جامع پایان دوره مشاوره ژنتیک به شرکت کنندگان (ارسال شده توسط دفتر پیشگیری از معلولیت های سازمان بهزیستی کشور)

۲.۱۰. تحویل گواهینامه آموزشی مشاوره ژنتیک ارسال شده از دفتر پیشگیری از معلولیت های سازمان بهزیستی کشور به متقاضیان

**تبصره ۵:** در صورت عدم ارسال گواهی پایان دوره کارورزی به دفتر پیشگیری از معلولیت های سازمان بهزیستی کشور مجوز شرکت در آزمون جامع پایان دوره مشاوره ژنتیک برای فرد متقاضی صادر نخواهد شد.

## ۲. وظایف موسسه غیر دولتی برگزار کننده دوره تئوری آموزشی مشاوره ژنتیک:

۳.۱. فراخوان عمومی در سطح کشور

**تبصره ۱:** زمان و استان محل برگزاری دوره صرفاً با هماهنگی دفتر پیشگیری از معلولیت های سازمان بهزیستی کشور تعیین می گردد.

۳.۲. اطلاع رسانی مناسب در خصوص نحوه برگزاری دوره آموزشی

۳.۳. ثبت نام از متقاضیان و معرفی لیست متقاضیان دوره به دفتر پیشگیری از معلولیت های سازمان بهزیستی کشور و بهزیستی استان برگزار کننده.

۳.۴. هماهنگی با اساتید معرفی شده از سازمان بهزیستی کشور

۳.۵. دریافت شهریه از متقاضیان شرکت کننده در دوره، مطابق با تفاهم نامه منعقد شده مابین طرفین در همان سال

۳.۶. برگزاری دوره ی آموزشی تئوری مشاوره ژنتیک در محلی مناسب با هماهنگی و تأیید بهزیستی ستاد / استان

**تبصره ۲:** کلاس های دوره آموزشی مشاوره ژنتیک با حداقل ۲۵ نفر و حداکثر ۶۰ نفر شرکت کننده تشکیل خواهد شد. مدت زمان آموزش معادل ۱۲۰ ساعت تئوری (در طول مدت ۳ ماه سه روز در هفته - چهارشنبه الی جمعه - بصورت یک هفته درمیان) و ۱۲۰ ساعت کارورزی تعیین گردیده است.

**تبصره ۳:** موسسه زمانی مجاز به ارائه درخواست دوره آموزشی است که حداقل از ۲۵ نفر متقاضی، ثبت نام به عمل آورده و ۱/۳ شهریه را نیز دریافت کرده باشد. بدیهی است مابقی شهریه دوره آموزشی قبل از برگزاری دوره آموزشی می بایست از متقاضیان دریافت گردد.

**تبصره ۴:** طول مدت دوره آموزشی در صورت متناوب بودن نباید بیش از ۶ ماه به طول بیانجامد.

**تبصره ۵:** در اختیار قرار دادن Home Work های تهیه شده توسط دفتر پیشگیری از معلولیت های سازمان بهزیستی کشور به متقاضیان در طول برگزاری دوره تئوری مشاوره ژنتیک

۳.۷. اخذ سوالات از دفتر پیشگیری از معلولیت های سازمان بهزیستی کشور و تکثیر اوراق امتحانی

۳.۸. برگزاری امتحان پایان دوره تئوری مشاوره ژنتیک با هماهنگی دفتر پیشگیری از معلولیت های سازمان بهزیستی کشور جهت حضور کارشناس استانی یا ستادی ناظر در آزمون پایان دوره تئوری

۳.۹. برگزاری امتحان جامع پایان دوره مشاوره ژنتیک با هماهنگی دفتر پیشگیری از معلولیت های سازمان بهزیستی کشور جهت حضور کارشناس استانی یا ستادی ناظر در آزمون جامع پایان دوره

۳.۱۰. پرداخت حق الزحمه تدریس اساتید مطابق با تعرفه در نظر گرفته شده در همان سال

۳.۱۱. پرداخت حق الزحمه اساتید هیئت طراح سوالات آزمون پایان دوره تئوری مشاوره ژنتیک مطابق با تعرفه در نظر گرفته شده در همان سال

۳.۱۲. ارائه کتب و مواد آموزشی مورد نیاز شرکت کنندگان در کلاس ها

#### ۴. وظایف دفتر پیشگیری از معلولیت های سازمان بهزیستی کشور :

۴.۱. بررسی واجد شرایط بودن استان متقاضی برگزاری دوره آموزشی

۴.۲. شناسایی، تأیید و عقد تفاهمنامه با موسسات واجد شرایط جهت برگزاری دوره آموزشی مشاوره ژنتیک

۴.۲. بررسی رزومه کاری و تأیید اساتید جهت تدریس در دوره آموزشی

۴.۴. تعیین میزان تعرفه حق التدریس اساتید و هیئت طراحان سوالات آزمون و اعلام آن به موسسه برگزار کننده سالانه

۴.۵. ارسال کتب مرجع دوره آموزشی مشاوره ژنتیک به موسسه غیر دولتی برگزار کننده دوره آموزشی

۴.۶. ارسال سرفصل ها و برنامه آموزشی دوره به استان و موسسه غیر دولتی برگزار کننده دوره آموزشی

۴.۷. ارسال تقویم آموزشی دوره به استان ها

۴.۸. تهیه جزوه مقدماتی جهت مطالعه شرکت کنندگان قبل از شروع دوره

۴.۹. هماهنگی جهت برگزاری دوره تئوری مشاوره ژنتیک

۴.۱۰. تهیه محتوای Home work ها

۴.۱۱. هماهنگی جهت برگزاری دوره کارورزی

**تبصره ۱:** با توجه به این که هدف از برگزاری دوره کارورزی، آشنایی هرچه بیشتر شرکت کنندگان با روند مشاوره ژنتیک و انجام آن به صورت عملی می باشد طی نمودن روند ذکر شده در فرم گزارش آموزش پزشک (پیوست شماره ۲- ۱) الزامی است.

**۴.۱۲.** اعلام اسامی قبول شدگان آزمون تئوری مشاوره ژنتیک به استان ها جهت شروع دوره کارورزی

**۴.۱۳.** نظارت بر روند برگزاری دوره آموزشی تئوری و کارورزی

**۴.۱۴.** اعلام اسامی و شماره تماس کارشناسان استانی به متقاضیان جهت انجام هماهنگی های لازم برای دوره کارورزی

**۴.۱۵.** اعلام تاریخ و محل برگزاری آزمون به استان ها

**۴.۱۶.** اعلام اسامی و شماره تماس قبول شدگان آزمون جامع پایان دوره مشاوره ژنتیک به استانها

**۴.۱۷.** صدور گواهینامه آموزشی مشاوره ژنتیک و ارسال به استان ها

**تبصره ۲:** دریافت کنندگان گواهینامه آموزشی مشاوره ژنتیک می توانند مطابق آیین نامه ها و دستورالعمل های موجود در معاونت پیشگیری سازمان بهزیستی کشور و استان ها به امر تأسیس مرکز مشاوره ژنتیک و ارائه خدمات مشاوره ژنتیک بپردازند.

## **۵. فرآیند آموزش**

دوره آموزشی مشاوره ژنتیک دارای چهار مرحله شامل گذراندن دوره تئوری ، موفقیت در آزمون تئوری ، گذراندن دوره کارورزی و موفقیت در آزمون جامع پایان دوره می باشد.

### **۵.۱ آموزش تئوری :**

۵.۱.۱. مدت زمان آموزش معادل ۱۲۰ ساعت (در طول مدت ۳ ماه ، سه روز در هفته ، چهارشنبه الی جمعه بصورت یک هفته در میان) در نظر گرفته شده است.

۵.۱.۲. طول مدت دوره آموزشی در صورت متناوب بودن نباید بیش از ۶ ماه به طول انجامد .

۵.۱.۳. جزوه مقدماتی تهیه شده توسط سازمان بهزیستی کشور هنگام ثبت نام در اختیار متقاضیان قرار داده شده و از مفاد آن در روز اول شروع دوره آزمون گرفته می شود . ۱۰ نمره از ۱۰۰ نمره آزمون پایان دوره تئوری مربوط به این آزمون است

۵.۱.۴. میزان مجاز غیبت ۸ ساعت (یک روز) در کل دوره می باشد.

۵.۱.۵. در طول مدت برگزاری دوره تئوری، ۲ نوبت home work به شرکت کنندگان تحویل داده می شود که جمعا ۱۰ نمره از ۱۰۰ نمره آزمون پایان دوره تئوری را به خود اختصاص می دهند.

### **۵.۲ آزمون پایان دوره تئوری:**

۵.۲.۱. آزمون پایان دوره تئوری مشاوره ژنتیک یک ماه پس از پایان کلاس های تئوری برگزار خواهد گردید و تاریخ دقیق آن توسط معاونت پیشگیری سازمان بهزیستی کشور و از طریق موسسه مسئول برگزارکننده به شرکت کنندگان اعلام خواهد گردید.

۵.۲.۲. حداقل نمره قبولی در آزمون پایان دوره تئوری مشاوره ژنتیک جهت معرفی به دوره کارورزی ۵۰ از ۱۰۰ می باشد. چنانچه فرد شرکت کننده در دوره آموزشی مشاوره ژنتیک در آزمون مذکور حداقل نمره ۴۵ از ۱۰۰ را کسب نکند، نمرات آزمون شروع دوره و انجام homework به نمره پایانی وی اضافه نخواهد شد.

۵.۲.۳. رسیدگی به اعتراضات، حداکثر تا یک هفته پس از اعلام نتایج توسط درخواست کتبی از سوی شرکت کننده پذیرفته نشده، به ستاد کشوری بهزیستی مجاز می باشد و هیئت ممسختنه و یا نمایندگان آن ها به اعتراضات رسیدگی می کنند و هیچ مرجع دیگری از نظر علمی صلاحیت داوری در مورد سوالات را ندارد.

۵.۲.۴. داوطلبینی که موفق به کسب نمره قبولی در آزمون پایان دوره تئوری مشاوره ژنتیک نشوند، می توانند به صورت رایگان در نوبت های بعدی آزمون شرکت کنند.

## ۵.۲ کارورزی:

۵.۲.۱. مدت زمان دوره کارورزی ۱۲۰ ساعت می باشد.

۵.۲.۲. طول مدت حضور کارورزان در مراکز مشاوره ژنتیک برای حداقل ۳۰ روز کاری در نظر گرفته شده است و کارورزان می توانند حداکثر در طول مدت ۳ ماه ۳۰ روز خود را تکمیل نمایند.

۵.۲.۳. پس از اتمام دوره کارورزی متقاضیان می بایست در آزمون جامع پایان دوره ژنتیک شرکت نمایند.

۵.۲.۴. بیست نمره از ۱۰۰ نمره آزمون جامع پایان دوره مربوط به دوره کارورزی است.

۵.۲.۵. کارورزان لازم است در طول دوره کارورزی حداقل در ۳۰ جلسه مشاوره ژنتیک همراه با پزشک مسئول آموزش مشاوره ژنتیک مرکز حضور داشته باشند.

۵.۲.۶. برای هر کدام از جلسات مشاوره فرم خلاصه پرونده مخصوص کارورزی (پیوست شماره 3-1) می بایست تکمیل گردد. لازم به ذکر است که کلیه خلاصه مطالب باید توسط پزشک مسئول مرکز تأیید گردد.

تبصره ۱: کارورزان اجازه دارند در طول مدت کارورزی از پرونده های موجود در مرکز برای کسب آموزش بیشتر کمک بگیرند. پیشنهاد می گردد مشاوره های انجام شده از گروه بندی زیر پیروی کنند:

- مشاوره general که شامل موارد زیر می باشد:
  - مراجعه قبل از ازدواج غیر خویشاوندی بدون سابقه مثبت
  - مراجعه قبل از ازدواج خویشاوندی بدون سابقه مثبت
  - مراجعه قبل از بارداری بدون سابقه مثبت
- مشاوره prenatal که شامل موارد زیر می باشد:
  - مراجعه حین بارداری بدون سابقه مثبت
  - مراجعه حین بارداری با سابقه مثبت
  - مراجعه حین بارداری با نتایج غربالگری غیرطبیعی

• ۱۰ مشاوره diagnostic که شامل موارد زیر می باشد :

- مراجعه به علت وجود فرد دچار اختلال در خانواده
- مراجعه به علت داشتن فرزند بیمار
- مراجعه قبل یا بعد از ازدواج با سابقه مثبت

• ۵ مشاوره hematology که شامل موارد زیر می باشد :

- مراجعه قبل از ازدواج با سابقه مثبت از نظر هموگلوبینوپاتی ها و یا سایر اختلالات ارثی هماتولوژیک
- مراجعه قبل از بارداری با سابقه مثبت از نظر هموگلوبینوپاتی ها و یا سایر اختلالات ارثی هماتولوژیک

۵.۳.۷. پس از انجام مشاوره های ژنتیک ذکر شده ، هر کارورز بایستی برای ۵ مراجع بار اول ، تحت نظر پزشک مسئول آموزش در مرکز (طبق فرم های ثبت اطلاعات موجود در مراکز) مشاوره ژنتیک انجام دهد.

**تبصره ۲:** مراکز مشاوره ژنتیک موظف هستند جهت این امر هماهنگی های لازم برای وقت دهی به مراجعین را انجام دهند.

**تبصره ۳:** بدیهی است که مشاوره می بایست زیر نظر پزشک مرکز صورت گرفته و کارورزان اجازه ندارند که بدون نظارت ایشان، مبادرت به انجام مشاوره نمایند .

۵.۳.۸. مشاورینی که تا زمان تعیین شده جهت آزمون جامع پایان دوره، کارورزی خویش را طی نکنند باید در آزمون نوبت بعد شرکت نموده و تا آن زمان مجوز تأسیس مرکز مشاوره ژنتیک را نخواهند داشت.

۵.۳.۹. متقاضی حداکثر تا یک سال پس از کسب نمره قبولی در آزمون تئوری مشاوره ژنتیک، فرصت دارد در دوره کارورزی مشاوره ژنتیک شرکت نماید.

۵.۳.۱۰. در صورت عدم شروع دوره کارورزی در بازه زمانی یاد شده متقاضی می بایست جهت تکمیل دوره خود ، مجدد در آزمون تئوری شرکت کند.

۵.۳.۱۱. محل انجام کارورزی در مراکز مشاوره ژنتیک دولتی یا غیر دولتی تحت نظارت سازمان بهزیستی کشور در استان محل سکونت فرد متقاضی می باشد که در بخش کیفی نظارت های سالانه در تمامی پرونده های مورد بررسی، تمامی آیتمهای ستاره دار فرم ارزیابی مراکز (پیوست ۱-۵ بخش پنجم همین دستورالعمل) نمره کامل را کسب کرده باشد.

**تبصره ۴:** اولویت با مراکز خواهد بود که بالاترین نمره را در تمام قسمتهای فرم مذکور بدست آورده باشند.

۵.۳.۱۲. وظیفه آموزش و تکمیل (پیوست شماره ۲-۱) به عهده پزشک مسئول آموزش مراکز مشاوره ژنتیک دولتی یا غیر دولتی تحت نظارت سازمان بهزیستی کشور می باشد .

۵.۳.۱۳. انتخاب مرکز مشاوره ژنتیک غیر دولتی می بایست با موافقت مسئول فنی آن مرکز انجام شود و پس از آن مرکز موظف به پذیرش کارورزان خواهد بود.

۵.۳.۱۴. مراکز مشاوره ژنتیک دولتی واجد شرایط بند ۵.۳.۱۱ ملزم به پذیرش کارورزان می باشند.

۵،۳،۱۵. در صورتی که فرد، متقاضی گذراندن دوره ی کارورزی در استان های دیگر باشد منع قانونی ندارد و در نهایت استان برگزارکننده کارورزی، (پیوست شماره 1-I) را برای دفتر پیشگیری از معلولیت های سازمان بهزیستی کشور ارسال می نماید.

۵،۳،۱۶. در صورتیکه متقاضی، درخواست گذراندن دوره کارورزی در استان دیگری را داشته باشد باید هماهنگی بین دو استان بصورت کتبی صورت گرفته و رونوشت مکاتبات به دفتر پیشگیری از معلولیت های سازمان بهزیستی کشور ارسال گردد.

۵،۳،۱۷. در صورتی که در استان محل سکونت فرد متقاضی، مرکز مشاوره ژنتیک دارای شرایط مندرج در بند ۱۱،۵،۳ وجود نداشته باشد، معاونت پیشگیری استان موظف است با هماهنگی دفتر پیشگیری از معلولیت های ستاد بهزیستی کشور مرکز دیگری را جهت انجام دوره های کارورزی انتخاب و به متقاضیان اعلام نماید.

۵،۳،۱۸. میزان حق الزحمه پزشکان بخش غیر دولتی آموزش دهنده دوره کارورزی، سالانه توسط سازمان بهزیستی کشور تعیین و به استان ها اعلام می شود.

#### ۵،۴. آزمون جامع پایان دوره ژنتیک:

۵،۴،۱. آزمون جامع پایان دوره مشاوره ژنتیک هر ۶ ماه یک بار توسط دفتر پیشگیری از معلولیت ها برگزار می گردد.

۵،۴،۲. متقاضیانی در آزمون جامع

۵،۴،۳. حداقل نمره قبولی در آزمون جامع پایان دوره مشاوره ژنتیک ۷۰ از ۱۰۰ می باشد. چنانچه فرد شرکت کننده در آزمون نمره ۵۵ از ۱۰۰ را کسب نکند نمره مربوط به دوره کارورزی به نمره پایانی وی اضافه نخواهد شد.

#### ۵،۵. صدور گواهی مشاوره ژنتیک

۵،۵،۱. گواهینامه آموزش مشاوره ژنتیک پس از موفقیت در آزمون جامع پایان دوره توسط مرکز پیشگیری سازمان بهزیستی کشور صادر و به استان مربوطه ارسال خواهد شد.

۵،۵،۲. صدور گواهی مشاوره ژنتیک برای داوطلبینی که از زمان دریافت گواهی پایان دوره آن ها ۳ سال یا بیش از آن گذشته و اقدام به دریافت پروانه مسئول فنی مرکز مشاوره ژنتیک و یا شروع به فعالیت نکرده باشند، و همچنین داوطلبینی که دوره مشاوره ژنتیک را با موفقیت به پایان رسانده اند، اما به هر دلیل موفق به اخذ مدرک خود نشده اند به شرح زیر می باشد.

الف: چنانچه به هنگام درخواست، حداکثر ۳ سال تمام از زمان قبولی در آزمون جامع دوره مشاوره ژنتیک گذشته باشد، فرد متقاضی می تواند با ارایه مدارک کامل (کسب نمره قبولی دوره تئوری و کارورزی) به معاونت پیشگیری از معلولیت های استان محل زندگی خود مراجعه و درخواست صدور مدرک مشاوره ژنتیک نمایند.



ب : در صورتی که به هنگام درخواست از زمان قبولی در آزمون جامع مشاوره ژنتیک فرد متقاضی بین ۳ تا ۵ سال گذشته باشد ، بایستی دوباره دوره کارورزی را طی کرده و مجدد در آزمون جامع پایان دوره کارورزی مشاوره ژنتیک شرکت نموده و نمره قبولی را کسب نماید.

ج : در صورتی که به هنگام درخواست از زمان قبولی در آزمون جامع مشاوره ژنتیک فرد متقاضی بیش از ۵ سال گذشته باشد ، بایستی دوباره در آزمون تئوری مشاوره ژنتیک شرکت کرده و پس از اخذ نمره قبولی، دوره کارورزی را طی نموده و در آزمون جامع پایان دوره کارورزی مشاوره ژنتیک شرکت نماید و نمره قبولی را کسب کند.

برای آن دسته از مشاورین ژنتیکی که مدرک ایشان مفقود گردیده است ، المثنی فقط در صورت وجود سوابق کامل فرد در معاونت پیشگیری استان مربوطه و دفتر پیشگیری از معلولیت های سازمان بهزیستی کشور و همچنین ارائه گواهی نشانگر انجام مشاوره ژنتیک از زمان درخواست تا سه سال ماقبل آن، صادر خواهد گردید .

۵.۵.۳. با توجه به این نکته که در سال های قبل از سال ۱۳۹۲ دوره آموزشی برای افراد غیر پزشک نیز برگزار می گردیده است ، لذا در صورتی که همکاران غیر پزشک مدرک پایان دوره خود را دریافت نکرده باشند، برای آن ها صرفاً " گواهی شرکت در دوره تئوری صادر خواهد گردید و این دسته از داوطلبین فقط در کنار پزشک دوره دیده مجوز فعالیت در مراکز مشاوره ژنتیک سازمان بهزیستی کشور را خواهند داشت.

#### ۶. دوره های بازآموزی :

طبق دستور العمل تاسیس مراکز غیر دولتی مشاوره ژنتیک، پروانه فعالیت مسئول فنی مرکز مشاوره ژنتیک در حال فعالیت می بایست هر ۳ سال یکبار جهت ادامه فعالیت مرکز تمدید گردد. یکی از شروط تمدید پروانه کسب حداقل ۳۰ امتیاز بازآموزی مرتبط با امر مشاوره ژنتیک برای مسئول فنی در طی مدت ۳ سال است. بدین منظور رعایت موارد زیر الزامی می باشد .

۱. شرکت در دوره های بازآموزی مرتبط با امر مشاوره ژنتیک حضوری و یا غیر حضوری

۲. ارائه گواهی شرکت در دوره های بازآموزی مرتبط با امر مشاوره ژنتیک به همراه سایر مدارک مورد نیاز مندرج در آیین نامه

ماده ۲۶ به منظور تمدید پروانه مسئول فنی مرکز مشاوره ژنتیک به معاونت پیشگیری استان

۳. گذراندن حداقل یک دوره بازآموزی حضوری که توسط دفتر پیشگیری از معلولیت های سازمان بهزیستی کشور برگزار می گردد .

۴. شرکت در همایش ، سمینار، دوره های مجازی و مکاتبه ای مرتبط با مشاوره ژنتیک مورد تایید دفتر پیشگیری از معلولیت های سازمان بهزیستی کشور که توسط سایر ارگان ها مانند معاونت پیشگیری استان ها ، دانشگاه ها و یا انجمنهای علمی برگزار می گردند .

**تبصره ۱:** سالانه یک دوره بازآموزی حضوری توسط دفتر پیشگیری از معلولیت های سازمان بهزیستی کشور با حداقل ۵ امتیاز برگزار خواهد شد و حضور پزشکان مسئول فنی مراکز تحت پوشش سازمان بهزیستی کشور اعم از مراکز دولتی و غیر دولتی جهت تمدید پروانه مسئول فنی در این دوره الزامی است.

**تبصره ۲:** دوره بازآموزی مجازی در صورت برگزاری توسط دفتر پیشگیری از معلولیت ها ۵ امتیاز خواهند داشت .

**تبصره ۳:** امتیاز همایش، سمینار، دوره بازآموزی مجازی و دوره بازآموزی مکاتبه ای در صورت برگزاری توسط معاونت پیشگیری استان ها، دانشگاه ها و یا سایر دستگاه برابر با امتیازی است که سامانه آموزش مداوم و یا دفتر پیشگیری از معلولیت ها به آن اختصاص داده است .

«پیوست شماره ۱-۱»

### گواهی پایان دوره کارورزی مشاوره ژنتیک

ردیف	نام	نام خانوادگی	کد ملی	آخرین مدرک تحصیلی	رشته تحصیلی	تاریخ شروع دوره تئوری	تاریخ شروع دوره کارورزی	تاریخ خاتمه دوره کارورزی	استان محل برگزاری دوره تئوری	استان محل انجام دوره کارورزی	نمره ارزیابی دوره کارورزی

مهر و امضا پزشک مسئول آموزش:

مهر و امضا سرپرست مرکز مشاوره ژنتیک:

امضا مدیر کل استان (محل انجام دوره کارورزی):

ارسال تصویر این فرم جهت معرفی متقاضی برای شرکت در آزمون جامع پایان دوره ژنتیک به ستاد بهزیستی کشور الزامی می باشد

«پیوست شماره ۲-۱»

فرم گزارش آموزش (مخصوص پزشک آموزش دهنده)

نام و نام خانوادگی :

ارزیابی (از ۱۰ نمره)	نمره کارورز										ردیف
	Counseling	Management	Testing Options	Recurrent Risk	Risk Assessment	Inheritance Pattern	Pedigree	PH:EX	Medical History	History	۱
											۲
											۳
											۴

این فرم در مرکز مشاوره ژنتیک استان بایگانی می گردد و نیاز به ارسال آن به ستاد بهزیستی کشور نمی باشد

«پیوست شماره ۳-۱»

فرم خلاصه پرونده (مخصوص دوران کاروری)

- علت مراجعه :

قبل از ازدواج غیر خویشاوندی  قبل از ازدواج خویشاوندی  قبل از بارداری

حین بارداری  تشخیصی

- نحوه توارث به تفکیک اختلالات موجود در شجره نامه:

اتوزومال مغلوب  اتوزومال غالب  وابسته به جنس  میتوکندریال

سایر  با ذکر نوع توارث .....

- ثبت ضریب همخونی:

- ثبت میزان خطر تکرار به تفکیک اختلالات موجود در شجره نامه:

- ثبت نکات مثبت پاراکلینیک :

- اقدامات بعدی / توصیه ها :

نام پزشک تایید کننده مرکز :

نام تکمیل کننده فرم :

**بخش دوم :**  
**ارائه خدمات مشاوره ژنتیک در مراکز**  
**(دولتی و غیر دولتی)**

## فهرست بخش ۲ :

۱. وظایف عمومی مرکز مشاوره ژنتیک
۲. وظایف تخصصی مرکز مشاوره ژنتیک
۳. پیوست ۱-۲ فلوجارت فرایند پرداخت کمک هزینه و بارانه
۴. پیوست ۲-۲ فرم ارجاع به کمیته تخصصی منطقه و یا سرمنطقه
۵. پیوست ۳-۲ فرم خلاصه پرونده (ارجاع به کمیته تخصصی)
۶. پیوست ۴-۲ فرم گزارش دهی مرکز مشاوره ژنتیک

استاندارد سازی ارائه خدمات در تمامی مراکز مشاوره ژنتیک تحت نظارت سازمان بهزیستی سبب ایجاد سیستم هماهنگ ارائه خدمات در کشور می شود. این سیستم کیفی تر، سریع تر و شفاف تر عمل می کند. این بخش از دستورالعمل وظایف مراکز مشاوره ژنتیک را در بخش دولتی و غیر دولتی شرح می دهد.

#### ۱. وظایف عمومی مرکز مشاوره ژنتیک :

۱.۱. رعایت تمامی دستورالعمل های ارسالی از سوی سازمان بهزیستی کشور

۱.۲. رعایت تعرفه های ارسالی

۱.۳. نصب تعرفه مشاوره ژنتیک در معرض دید عموم

۱.۴. همکاری با تیم ناظر

۱.۵. تکمیل فرم های گزارش دهی ( توضیح در بند ۲.۵ همین بخش)

#### ۲. وظایف تخصصی مرکز مشاوره ژنتیک :

۲.۱. تشکیل پرونده مشاوره ژنتیک . درج موارد ذیل در پرونده مراجعین ضروری است :

A. شکایت اصلی مراجع

B. شجره نامه

C. ضریب هم خونی، خطر تکرار

D. تشخیص احتمالی

E. نتایج مشاوره با پزشکان متخصص در صورت لزوم

F. اقدامات تشخیصی درخواست شده و نتایج آنها

G. تشخیص قطعی

H. نگهداری کپی آزمایشات درخواستی در پرونده

I. توصیه های لازم در خصوص بیماری ژنتیکی مورد بررسی به مراجع و راه های پیشگیری از آن در سایر اعضا خانواده

J. گزارش پیگیری

تبصره ۱: مرکز نیازی به چاپ فرم ندارد و وجود این اطلاعات در پرونده کفایت می کند.

تبصره ۲: لازم به ذکر است در مشاوره های حین بارداری جهت تشکیل پرونده مشاوره ژنتیک ، وجود برگه ارجاع از طرف

پزشک متخصص زنان و زایمان الزامی است.



## ۲.۲. درخواست اقدامات پاراکلینیک :

رعایت موارد ذیل از طرف پزشک در صورتی که مراجع، متقاضی دریافت یارانه کمک هزینه انجام آزمایشات باشد، الزامی است :

۲.۲.۱. درخواست انجام آزمایشات روتین در تمامی آزمایشگاه های بیوشیمیایی در دسترس ، بلامانع می باشد و تسهیلات کمک

هزینه انجام آزمایشات روتین در صورت لزوم صرفاً به مددجویان بهزیستی دارای پرونده مشاوره ژنتیک تعلق می گیرد.

۲.۲.۲. درخواست انجام آزمایشاتی شامل آزمایشات سیتوژنتیک، آمنیوسنتز، CVS ، متابولیک در آزمایشگاههای در دسترس قابل

انجام است مگر آنکه مراجع درخواست استفاده از کمک هزینه داشته باشد که در این صورت می بایست به آزمایشگاه های

مورد تایید کمیته تخصصی ارجاع داده شود.

**تبصره ۳:** لازمه استفاده از تسهیلات کمک هزینه آزمایشات ژنتیک، رعایت پروتکل های تشخیصی ارسالی از ستاد بهزیستی

کشور توسط پزشک مرکز می باشد.

۲.۲.۳. پرداخت کمک هزینه انجام آزمایشات سیتومولکولار و مولکولار در آزمایشگاه های مورد تأیید سازمان بر اساس فرآیند پرداخت

کمک هزینه مطابق فلوچارت (پیوست شماره ۱-۲) امکان پذیر است و در صورتی که آزمایشات مذکور در آزمایشگاهی خارج

از لیست آزمایشگاه های مورد تأیید انجام شود ، تسهیلات به آن تعلق نمی گیرد.

**تبصره ۴:** منظور از آزمایشگاه مورد تأیید، آن دسته از آزمایشگاه هایی هستند که با رعایت موارد مندرج در تفاهم نامه

همکاری (بخش سوم همین دستورالعمل) و تایید کمیته تخصصی استان سر منطقه ، طرف همکاری بهزیستی استان می شوند

۲.۲.۴. هزینه سایر اقدامات مانند تصویربرداری ها( شامل CT Scan.MRI ،سونوگرافی ساده یا سه بعدی و ... ) ، نوار عصب - عضله،

نوار مغز یا ویزیت مشاوره های تخصصی به صورت کمک موردی به مراجعین نیازمند پرداخت می شود .

## ۲.۳. ارجاع به کمیته های تخصصی منطقه و سرمنطقه :

ارجاع به کمیته های تخصصی منطقه و سرمنطقه در موارد ذیل صورت می گیرد :

۲.۳.۱. در موارد بیماری های پیچیده که تشخیص قطعی حاصل نشده است، پزشک مرکز می بایست ضمن تکمیل فرم ارجاع به کمیته

تخصصی (پیوست شماره ۲-۲)، فرم خلاصه پرونده جهت ارجاع به کمیته تخصصی (پیوست شماره ۳-۲) که شامل خلاصه

ای از شرح حال، شجره نامه، شرح معاینات انجام شده و اقدامات پاراکلینیکی انجام شده است به همراه تصاویر نتایج حاصله

تکمیل و به بیمار جهت ارائه به بهزیستی شهرستان تحویل نماید .

جهت پرداخت کمک هزینه آزمایشات MLPA, Clinical . Sequencing panels . Next Generation Sequencing  
Carrier detection و NIPT , PGD . Exom, CGH Array می بایست درخواست انجام آن به تایید کمیته تخصصی  
منطقه و یا سر منطقه برسد.

**تبصره ۵:** یارانه ی کمک هزینه ی آزمایش PGD در موارد ذیل با تایید کمیته تخصصی ژنتیک به شرط آنکه خانواده فرزند  
سالم نداشته جهش ژنتیکی در فرد مبتلا تایید شده باشد و بیماری موجود در خانواده مجوز سقط قانونی نداشته باشد، قابل  
پرداخت می باشد :

۱- زوجینی که یکی از آنها و یا فرزند آنها ، مبتلا به بیماری ژنتیکی با توارث اتوزومال غالب می باشد.

۲- سابقه بروز اختلالات ژنتیکی با شروع دیر رس (Late - onset ) در درخوشاوندان درجه اول خانواده مراجع

۳- سابقه بروز اختلالات ژنتیکی متعدد درخوشاوندان درجه اول خانواده مراجع

سابقه وجود اختلالات کروموزومال و ترانس لوکاسیون در خوشاوندان درجه اول خانواده مراجع

**تبصره ۶:** درخواست آزمایش های فوق در صورتی که مراجع، قصد دریافت کمک هزینه آزمایشات ژنتیک را از سازمان بهزیستی  
نداشته باشد ، نیاز به تایید کمیته تخصصی ندارد .

۲.۲.۲.۲. تکمیل فرم خلاصه پرونده جهت ارجاع به کمیته تخصصی (پیوست شماره ۳-۲)

۲.۲.۳. پرداخت کمک هزینه آزمایشات مورد تایید در کمیته تخصصی سرمنطقه توسط استان مبدا (محل تشکیل پرونده اولیه)

#### ۲.۲.۴. ارجاع بیمار به آزمایشگاه :

۲.۲.۴.۱: تکمیل فرم ویژه متقاضیان کمک هزینه انجام آزمایش و ارائه آن به بیمار جهت معرفی به بهزیستی شهرستان توسط  
مرکز مشاوره ژنتیک مبدا ( محل تشکیل پرونده )

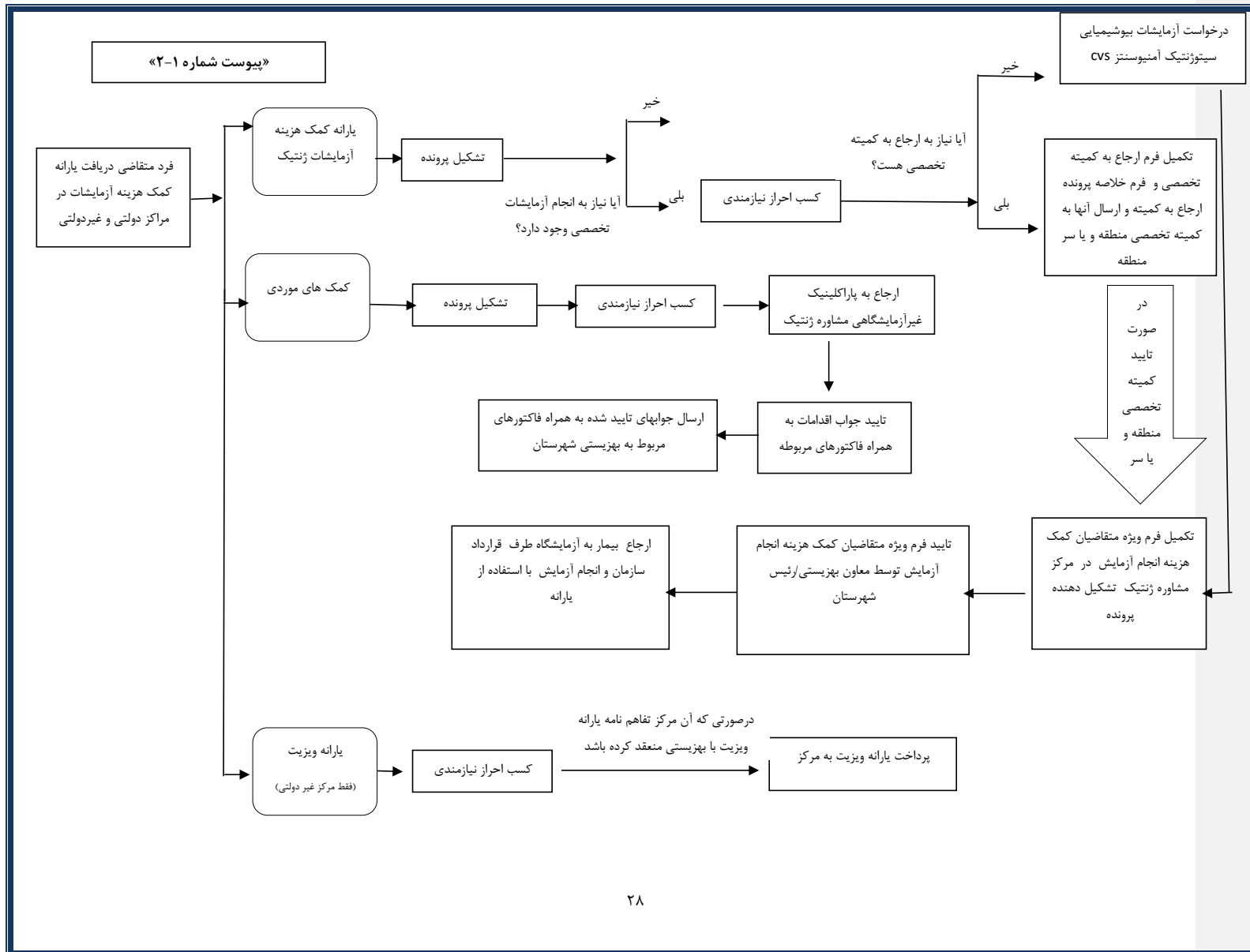
**تبصره:** فرم ویژه متقاضیان کمک هزینه انجام آزمایش در مواردی صادر می شود که فرد مشاوره شونده، خواهان استفاده از یارانه  
ی کمک هزینه ی انجام آزمایش باشد و شرایط استفاده از آن را بر اساس همین دستورالعمل دارا باشد .

#### ۲.۲.۵. پیگیری

در مواردی که آزمایشات سیتوژنتیک، سیتومولکولار یا مولکولار، درخواست شده است یا مراجعه کننده برای سقط درمانی معرفی  
شده است ، پیگیری در بازه زمانی مناسب با نوع آزمایش انجام گردد.

۲۰۶. گزارش دهی :

۲۰۴. تکمیل فرم گزارش دهی مراکز (پیوست شماره ۴-۲) و ارسال به بهزیستی شهرستان هر ۳ ماه یکبار



«پیوست شماره ۲-۲»

فرم ارجاع به کمیته تخصصی منطقه و یا سرمنطقه

این قسمت توسط پزشک مرکز مشاوره زنتیک تکمیل شود	شهرستان:	مرکز مشاوره زنتیک:	شماره تلفن مرکز :
	شماره پرونده :	کدملی بیمار:	تاریخ ارجاع :
	علت ارجاع به کمیته تخصصی منطقه و یا سرمنطقه :		
	تایید آزمایشات درخواستی: <input type="checkbox"/> مشاوره تشخیصی: <input type="checkbox"/>		
	آیا فوریت زمانی مطرح شدن در کمیته دارد؟ <input type="checkbox"/> بلی <input type="checkbox"/> خیر <input type="checkbox"/>		
مهر و امضای مسئول فنی مرکز			
این قسمت توسط استان مبدا تکمیل شود	نام استان مبدا:		
	تاریخ ارسال به کمیته منطقه و یا سرمنطقه:		
این قسمت توسط مسئول کمیته تخصصی منطقه و یا استان سرمنطقه تکمیل شود	نام استان سرمنطقه:	تاریخ دریافت پرونده :	تاریخ تشکیل کمیته:
	بررسی مدارک ارسالی: کامل <input type="checkbox"/> ناقص <input type="checkbox"/>		تاریخ پیگیری تلفنی با مرکز ارجاع دهنده برای رفع نواقص :
	نتیجه و خلاصه اقدامات انجام شده :		
	آیا آزمایش درخواستی خاص مورد تایید است ؟ <input type="checkbox"/> بلی <input type="checkbox"/> خیر <input type="checkbox"/>		
	در صورت عدم تایید، پیشنهاد کمیته چیست ؟		
	در صورت مشاوره تشخیصی ، پیشنهاد کمیته چیست ؟		
	آیا نیاز به ارجاع به کمیته تخصصی کشوری دارد ؟ <input type="checkbox"/> بلی <input type="checkbox"/> خیر <input type="checkbox"/>		
آیا فوریت زمانی مطرح شدن در کمیته کشوری دارد؟ <input type="checkbox"/> بلی <input type="checkbox"/> خیر <input type="checkbox"/>			
تاریخ ارجاع به کمیته تخصصی کشوری :		علت ارجاع به کمیته کشوری:	

	تاریخ بازخورد به استان مبدا :			
	امضای مسئول کمیته : امضای معاون پیشگیری منطقه و یا استان سرمنطقه:			
این قسمت توسط مسئول کمیته تخصصی کشور تکمیل شود	تاریخ دریافت پرونده:	تاریخ تشکیل جلسه:	تاریخ بازخورد به استان منطقه و یا سرمنطقه :	
	آیا در بررسی اولیه پرونده نقصی وجود دارد ؟ بلی <input type="checkbox"/> خیر <input type="checkbox"/>		تاریخ پیگیری تلفنی برای رفع نواقص :	
	نتیجه و خلاصه اقدامات انجام شده :			
	پیشنهاد های کمیته :			
	امضای مسئول کمیته :		امضای معاون پیشگیری استان تهران :	

«پیوست شماره ۳-۲»

فرم خلاصه پرونده جهت ارجاع به کمیته تخصصی

علت مراجعه:

قبل از ازدواج غیر خویشاوندی  قبل از ازدواج خویشاوندی  قبل از بارداری  حین بارداری  تشخیصی

رسم شجره نامه:

ضریب هم خونی:

نحوه توارث به تفکیک اختلالات موجود در شجره نامه:

اتوزومال غالب  اتوزومال مغلوب  وابسته به جنس  میتوکندری

سایر موارد با ذکر نوع توارث.....

علائم بالینی و نتیجه معاینات فیزیکی:

نتایج مثبت و منفی مهم پاراکلینیک:

تشخیص احتمالی:

آزمایش درخواستی:

مهر و امضا پزشک



## «پیوست شماره ۴-۲»

فرم گزارش دهی مرکز مشاوره ژنتیک ..... شهرستان ..... استان.....

نوع مرکز: دولتی  غیر دولتی  ماه اول  ماه دوم  ماه سوم  ماه چهارم  سال.....

تعداد سقط درمانی (نفر)	تعداد مراجعین به تفکیک نوع ازدواج(نفر)		تعداد مراجعین به تفکیک نوع مشاوره (نفر)				تعداد مراجعین به مراکز مشاوره ژنتیک به تفکیک مرجع ارجاع (نفر)			
	فامیلی	بیگانه	DC	DPC	PCC	PMC	سایر مراجعین	مدد جوی سازمان	تعداد افراد ویزیت شده ارجاعی از برنامه غربالگری اختلالات ژنتیک در افراد ۱۵-۲۵ سال	تعداد افراد ویزیت شده ارجاعی از برنامه ماده ۷۵
								توانبخشی اجتماعی		

منظور از تعداد مراجعین مراکز مشاوره ژنتیک ، تعداد پرونده های تشکیل شده ضرب در ۲ میباشد.

این فرم هر ۳ ماه به بهزیستی شهرستان تحویل میگردد .

**بخش سوم :**

**پشتیبانی خدمات مشاوره ژنتیک**

**( پرداخت یارانه ویزیت ، کمک هزینه آزمایشات ژنتیک و**

**کمک های موردی )**

### فهرست بخش ۳ :

۱. شرایط برخورداری از یارانه
۲. نحوه پرداخت یارانه
۳. میزان پرداخت یارانه ها
۴. چگونگی تکمیل فرم ها
۵. پیوست ۱-۳ فرم ویژه متقاضیان کمک هزینه انجام آزمایش
۶. پیوست ۲-۳ فرم اطلاعات دریافت کنندگان کمک هزینه آزمایشات ژنتیک/ اقدامات پاراکلینیک و یارانه ویژه شهرستان
۷. پیوست ۳-۳ فرم اطلاعات دریافت کنندگان کمک هزینه آزمایشات ژنتیک/ اقدامات پاراکلینیک و یارانه ویژه استان

این بخش با هدف شفاف سازی فرایند های پشتیبانی خدمات مشاوره ژنتیک شامل پرداخت یارانه ویزیت و کمک هزینه آزمایشات ژنتیک و کمک های موردی به مراجعین واجد شرایط تدوین شده است.

پرداخت کمک هزینه برای آزمایشات ژنتیک و اقدامات پاراکلینیک طبق دستورالعمل حمایت های مالی سازمان، ممکن می باشد.

یارانه ویزیت در قالب انعقاد تفاهم نامه فی مابین مراکز مشاوره ژنتیک (غیردولتی) و بهزیستی شهرستان و یارانه کمک هزینه آزمایشات ژنتیک در قالب انعقاد تفاهم نامه فی مابین آزمایشگاه های مورد تأیید کمیته تخصصی منطقه ای و بهزیستی استان یا شهرستان به مراجعین واجد شرایط تعلق می گیرد.

#### ۱. شرایط برخورداری از یارانه :

۱.۱. در مراکز دولتی در صورت احراز عدم تمکن مالی مراجع (توسط مددکار یا کارشناس مرکز مشاوره ژنتیک دولتی)، مشاوره ژنتیک به صورت رایگان انجام می شود.

۱.۲. مراجعین به مراکز غیردولتی مشاوره ژنتیک تحت نظارت سازمان بهزیستی کشور (در صورت احراز عدم تمکن مالی توسط کارشناس/پزشک مرکز مشاوره ژنتیک غیردولتی) می توانند تا سقف تفاهمنامه از یارانه ویزیت برخوردار شوند.

تبصره : بسته به توافق بین مرکز مشاوره ژنتیک و بهزیستی استان/شهرستان، یارانه ویزیت می تواند دربرگیرنده ی تعداد دفعات مراجعه بیش از یکبار مراجعین باشد.

۱.۳. تمامی دارندگان پرونده مشاوره ژنتیک در مراکز دولتی یا غیر دولتی مشاوره ژنتیک تحت نظارت سازمان بهزیستی کشور در صورت احراز عدم تمکن مالی توسط پزشک می توانند جهت دریافت یارانه کمک هزینه های آزمایشات ژنتیک به بهزیستی شهرستان معرفی شوند.

۱.۴. مواردی که قصد بارداری دارند و دارای شرایط زیر هستند، در صورت عدم تمکن مالی، از اولویت دریافت یارانه برخوردارند:

- A. زوجین دارای حداقل یک فرزند معلول که معلولیت وی اکتسابی نباشد.
- B. وجود معلولیت غیراکتسابی در زوجین یا اقوام درجه یک آن‌ها (پدر، مادر، خواهر، برادر، فرزند)
- C. ضرورت تشخیص قبل از تولد
- D. شناسایی ناقلین بیماری های ژنتیکی
- E. مراجعه کنندگان از مناطق محروم بالاخص روستاها و مناطق حاشیه نشین شهرها

#### ۱.۵. مدارک و مراحل لازم برای دریافت یارانه :

۱.۵.۱. تشکیل پرونده مشاوره ژنتیک در یکی از مراکز مشاوره ژنتیک دولتی یا غیردولتی تحت نظارت سازمان

۱.۵.۲. ارائه کارت ملی فرد جهت تأیید هویت

۱.۵.۳. ارائه دفترچه بیمه / بیمه تکمیلی در صورت دارا بودن

۱.۵.۴. تکمیل قسمت الف فرم ویژه متقاضیان کمک هزینه انجام آزمایش جهت دریافت کمک هزینه آزمایشات ژنتیک مهور به

مهر و امضای پزشک مسئول فنی مرکز (جهت متقاضیان کمک هزینه آزمایشات) (پیوست شماره ۱-۳) و ارائه آن به شهرستان

۱.۵.۵. تأیید مدارک توسط معاون پیشگیری بهزیستی استان یا رئیس بهزیستی شهرستان به صورت تأیید قسمت ب فرم ویژه

متقاضیان کمک هزینه انجام آزمایش

۱.۵.۶. ارجاع فرد پس از تأیید قسمت الف و ب فرم به آزمایشگاه

۱.۵.۷. مهور کردن قسمت ج فرم ویژه متقاضیان کمک هزینه انجام آزمایش توسط مسئول فنی آزمایشگاه

## ۲. نحوه پرداخت یارانه :

### ۲.۱. یارانه ویزیت مشاوره ژنتیک :

۲.۱.۱. پرداخت یارانه ویزیت مشاوره ژنتیک باید به صورت عقد تفاهم نامه فی مابین بهزیستی شهرستان یا معاونت پیشگیری استان

با مراکز مشاوره ژنتیک غیردولتی تحت نظارت سازمان بهزیستی کشور واجد شرایط ( مندرج در بند ۵.۳ و ۵.۴ همین بخش)

می باشد.

### ۲.۲. کمک هزینه آزمایشات ژنتیک:

۲.۲.۱. پرداخت کمک هزینه آزمایشات ژنتیک باید به صورت عقد تفاهم نامه فی مابین معاونت پیشگیری استان یا بهزیستی

شهرستان با آزمایشگاه های مورد تأیید کمیته تخصصی منطقه ای باشد. این اقدامات تشخیصی عبارتند از :

○ انجام آمنیوسنتز / CVS ( جهت انجان این اقدامات وجود تاییدیه صادر شده توسط پزشک متخصص

زنان و زایمان الزامی است)

○ انجام آزمایشات بیوشیمیایی مورد نیاز ( به غیر از آزمایشات روتین)

○ انجام آزمایشات سینتوزنتیک و سیتومولکولار

○ انجام آزمایشات ژنتیک مولکولار

۲.۳. کمک هزینه اقدامات پاراکلینیک و ویزیت مشاوره ها ی تخصصی : این کمک هزینه در قالب کمک موردی در موارد زیر پرداخت می

گردد :

۲.۳.۱. پرداخت ویزیت سایر پزشکان متخصص طرف مشاور که بیمار به آنها ارجاع می شود.

۲.۳.۲. پرداخت هزینه کمیسیون پزشکی قانونی موارد سقط درمانی در مددجویان سازمان بهزیستی که از طرف پزشک متخصص

زنان و زایمان به سازمان پزشکی قانونی ارجاع شده اند.

۲.۳.۳. اقدامات پاراکلینیک غیر آزمایشگاهی شامل MRI ، CT Scan ، سونوگرافی ساده و سه بعدی، نوار عصب - عضله ، نوار

مغز، .....

**تبصره:** آن دسته از دارندگان پرونده مشاوره ژنتیک که تمکن مالی ندارند می توانند با معرفی کارشناس/پزشک مرکز و پس از احراز عدم تمکن مالی توسط مددکار بهزیستی شهرستان، از کمک موردی در سقف تعرفه دولتی همان خدمت در همان سال بهره مند گردند.

#### ۳. میزان پرداخت یارانه ها :

۳.۱. سقف پرداخت یارانه و کمک هزینه می تواند تا ۱۰۰ درصد هزینه برآورد شده بر اساس تعرفه های مصوب باشد.

۳.۲. مبلغ کمک هزینه باید طی تنظیم تفاهم نامه به آزمایشگاه ها پرداخت گردد و مبلغ مستقیماً به افراد پرداخت نشود.

۳.۳. کمک موردی فقط در صورت ارائه فاکتور معتبر و تأیید آن توسط مددکار بهزیستی شهرستان به مراجعه کننده پرداخت می شود.

#### ۴. چگونگی تکمیل فرم ها :

۴.۱. فرم ویژه متقاضیان جهت دریافت کمک هزینه انجام آزمایشات ژنتیک (پیوست شماره ۱-۳) :

۴.۱.۱. تکمیل قسمت الف فرم ویژه متقاضیان کمک هزینه انجام آزمایش و تأیید آن توسط پزشک مسئول فنی مرکز مشاوره ژنتیک

۴.۱.۲. مهر و امضای رئیس بهزیستی شهرستان یا معاون پیشگیری استان در قسمت ب فرم جهت تأیید

۴.۱.۳. تکمیل و تأیید توسط مسئول فنی آزمایشگاه در قسمت ج فرم ، ویژه متقاضیان کمک هزینه انجام آزمایش پس از انجام

آزمایش و آماده شدن جواب

۴.۲. فرم اطلاعات دریافت کنندگان کمک هزینه آزمایشات ژنتیک /اقدامات پاراکلینیک :

۴.۲.۱. تمامی اطلاعات درخواستی می بایست در قالب برنامه اکسل تکمیل شود.

۴.۲.۲. تمامی اطلاعات درخواستی فرم مذکور می بایستی هر سه ماه در بهزیستی شهرستان توسط کارشناس مسئول برنامه ژنتیک

پس از جمع آوری فرمهای ۱-۳ ، « فرم اطلاعات دریافت کنندگان کمک هزینه آزمایشات ژنتیک/ اقدامات پاراکلینیک ( ویژه

بهزیستی شهرستان ) » ( پیوست ۲-۳ ) تکمیل و به استان ارسال شود.

۴.۲.۳. تمامی اطلاعات درخواستی فرم مذکور می بایستی به صورت هر شش ماه در بهزیستی استان توسط کارشناس مسئول برنامه

ژنتیک در قالب « فرم اطلاعات دریافت کنندگان کمک هزینه آزمایشات ژنتیک/ اقدامات پاراکلینیک ( ویژه بهزیستی استان

» ( پیوست ۳-۳ ) تکمیل شده و نگهداری گردد و به صورت هر شش ماه به ستاد بهزیستی کشور ارسال گردد.

**تبصره:** بهزیستی استان می تواند جهت تجمیع فرم های فوق از اپراتورهای بخش غیردولتی استفاده کند.

«پیوست شماره ۱-۳»  
 فرم ویژه متقاضیان کمک هزینه انجام آزمایش

مشخصات کلی											
استان :	شهرستان :	تاریخ :									
نام مرکز مشاوره ژنتیک :	تلفن مرکز :										
نام و نام خانوادگی :	کدملی :										
تلفن تماس ثابت / شماره همراه :	نوع بیمه :										
شماره پرونده :	تحت پوشش سازمان بهزیستی : بلی <input type="checkbox"/> خیر <input type="checkbox"/>										
تشخیص احتمالی :											
آزمایش درخواستی :											
<input type="checkbox"/> Whole exome sequencing <input type="checkbox"/> Panels sequencing <input type="checkbox"/> Clinical exome sequencing <input checked="" type="checkbox"/> NIPT <input type="checkbox"/> pGD <input type="checkbox"/> High Resolution CGH Array <input type="checkbox"/> Carrier detection <input type="checkbox"/> MLPA <input type="checkbox"/> سایر											
آیا فوریت زمانی برای انجام آزمایش درخواستی وجود دارد؟ بلی <input type="checkbox"/> خیر <input type="checkbox"/>											
مهر و امضا پزشک مسئول فنی مرکز مشاوره ژنتیک											
ب- تکمیل توسط بهزیستی		درصد پرداخت کمک هزینه از طرف بهزیستی به آزمایشگاه : مهر و امضا رئیس/معاون پیشگیری استان/شهرستان									
نام آزمایشگاه :											
هزینه نهایی انجام اقدامات/آزمایشات درخواستی :											
<table border="1"> <thead> <tr> <th>هزینه کل آزمایش (ریال)</th> <th>سهیم بیمه (ریال)</th> <th>سهیم بیمار (ریال)</th> <th>مبلغ یارانه کمک هزینه انجام آزمایش (ریال)</th> </tr> </thead> <tbody> <tr> <td></td> <td></td> <td></td> <td></td> </tr> </tbody> </table>				هزینه کل آزمایش (ریال)	سهیم بیمه (ریال)	سهیم بیمار (ریال)	مبلغ یارانه کمک هزینه انجام آزمایش (ریال)				
هزینه کل آزمایش (ریال)	سهیم بیمه (ریال)	سهیم بیمار (ریال)	مبلغ یارانه کمک هزینه انجام آزمایش (ریال)								
ج- تکمیل توسط آزمایشگاه											
مهر و امضا مسئول فنی آزمایشگاه											

Commented [SF1]: راهکار جهت پرداخت؟؟؟

«پیوست شماره ۲-۳»

فرم اطلاعات دریافت کنندگان کمک هزینه آزمایشات ژنتیک / اقدامات پاراکلینیک ویرانه

استان : ..... شهرستان : ..... ۶ماهه اول  ۶ ماهه دوم  سال : ۱۴۰۰

یارانه کمک هزینه آزمایش ژنتیک												مشخصات پرونده				نام مرکز	ردیف
جمع کل مربوط به یارانه ی کمک هزینه انجام آزمایش ژنتیک		سیتوملکولار و ملکولار		آمینوسنتز		سیتوژنتیک		متابولیک		بیوشیمیایی		مددجو		شماره پرونده			
مبلغ (ریال)	تعداد (نفر)	تعداد (نفر)	نام آزمایشگاه	مبلغ (ریال)	تعداد (نفر)	نام آزمایشگاه	مبلغ (ریال)	تعداد (نفر)	نام آزمایشگاه	مبلغ (ریال)	تعداد (نفر)	توانبخشی	اجتماعی		ارجاعی از ماده ۷۵	شماره تماس	

\*مشمولین ماده ۷۵ آن دسته از مراجعینی هستند که از طرح پیش از ازدواج ارجاع شده اند. در این ستون جلوی افرادی که مشمول این ماده هستند تیک ✓ زده شود.

- لازم است فرم متقاضیان کمک هزینه انجام آزمایش (پیوست شماره ۱-۳) ویژه هر پرونده، پیوست فرم مذکور، ضمیمه و بایگانی گردد.
- در مواردی که کمک هزینه آزمایشات روتین به مددجویان بهزیستی پرداخت شده است، شماره پرونده با **رنگ قرمز** مشخص گردد.



«پیوست شماره ۳-۳»

ویژه بهزیستی استان

«پیوست شماره ۳-۳» فرم اطلاعات دریافت کنندگان کمک هزینه آزمایشات ژنتیک / اقدامات پاراکلینیک و یارانه

استان : ..... سال : ۱۴۰۰

یارانه کمک هزینه آزمایش ژنتیک											
جمع کل مربوط به یارانه ی کمک هزینه انجام آزمایش ژنتیک		سیتوملکولار و ملکولار		آمینوسنتز		سیتوژنتیک		متابولیک		بیوشیمیایی	
مبلغ (ریال)	تعداد (نفر)	مبلغ (ریال)	تعداد (نفر)	مبلغ (ریال)	تعداد (نفر)	مبلغ (ریال)	تعداد (نفر)	مبلغ (ریال)	تعداد (نفر)	مبلغ (ریال)	تعداد (نفر)
ارجاعی از ماده ۷۵											
مدد جوی سازمان											
اجتماعی						توانبخشی					
تعداد کل مراجعین هر شهرستان											
تعداد مراکز											
نام شهرستان											
ردیف											

**بخش چهارم :**

**مدیریت خدمات مشاوره ژنتیک**

**«شرح وظایف»**

#### فهرست بخش ۴:

۱. شرح وظایف بهزیستی شهرستان
۲. شرح وظایف بهزیستی استان
۳. شرح وظایف بهزیستی استان منطقه و سر منطقه
۴. شرح وظایف استان تهران به عنوان سرگروه کشوری
۵. شرح وظایف ستاد بهزیستی کشور
۶. کمیته های تخصصی
۷. پیوست ۱-۴ تفاهم نامه با آزمایشگاه
۸. پیوست ۲-۴ فلوجارت روند ارجاع پرونده از استان به کمیته تخصصی منطقه و سر منطقه
۹. پیوست ۳-۴ فرم عملکرد کمی مراکز مشاوره ژنتیک ویژه شهرستان
۱۰. پیوست ۴-۴ فلوجارت روند بررسی پرونده در کمیته تخصصی منطقه و سر منطقه
۱۱. پیوست ۵-۴ فرم عملکرد کمی مراکز مشاوره ژنتیک استان
۱۲. پیوست ۶-۴ چک لیست انتخاب آزمایشگاه
۱۳. پیوست ۷-۴ فرم صورتجلسه کمیته تخصصی منطقه و سر منطقه
۱۴. پیوست ۸-۴ خلاصه عملکرد کمیته های تخصصی منطقه و سر منطقه
۱۵. پیوست ۹-۴ صورتجلسه کمیته تخصصی کشوری
۱۶. پیوست ۱۰-۴ خلاصه عملکرد کمیته های تخصصی کشوری

این بخش نحوه مدیریت برنامه مشاوره ژنتیک در سطوح مختلف بخش دولتی را تشریح می کند و شامل شرح وظایف بهزیستی از سطح شهرستان تا کشور و نیز کمیته های تخصصی می باشد.

#### ۱. شرح وظایف بهزیستی شهرستان :

- ۱.۱. ارسال آخرین دستورالعملهای تخصصی ابلاغی به مراکز مشاوره ژنتیک تابعه
- ۱.۲. ارسال آخرین تعرفه های ابلاغی به مراکز مشاوره ژنتیک تابعه
- ۱.۳. شناسایی آزمایشگاه های ژنتیک و یا موسسات بیوانفورماتیک متقاضی انجام آزمایش هول اگزوم در سطح شهرستان و معرفی آنان به بهزیستی استان
- ۱.۴. عقد تفاهم نامه با آزمایشگاه های ژنتیک و یا موسسات بیوانفورماتیک متقاضی انجام آزمایش هول اگزوم تایید شده توسط کمیته تخصصی سر منطقه در صورتی که عقد تفاهمنامه از طرف استان به شهرستان تنفیذ شده باشد. (پیوست ۱-۴)
- ۱.۵. عقد تفاهم نامه با مراکز مشاوره ژنتیک در صورتی که تفاهمنامه از طرف استان به شهرستان تنفیذ شده باشد.
- ۱.۶. در صورت عقد تفاهم نامه با آزمایشگاههای ژنتیک و یا موسسات بیوانفورماتیک متقاضی انجام آزمایش هول اگزوم و یا مراکز مشاوره ژنتیک در سطح شهرستان، یک نسخه از تفاهم نامه های مذکور به معاونت پیشگیری استان ارسال شود.
- ۱.۷. ارسال لیست آزمایشگاه ها و یا موسسات بیوانفورماتیک متقاضی انجام هول اگزوم مورد تایید کمیته تخصصی منطقه و سرمنطقه به مراکز مشاوره ژنتیک تابعه
- ۱.۸. ارسال فرم خلاصه پرونده جهت ارجاع به کمیته تخصصی (پیوست ۲-۳) پرونده های مشاوره ژنتیک نیازمند به طرح در کمیته تخصصی منطقه و یا سرمنطقه و نیز فرم ارجاع به کمیته تخصصی (پیوست ۲-۲) ، به استان مطابق فلوجارت ( ۲-۴ )
- ۱.۹. ارسال نتایج بررسی های کمیته تخصصی به مرکز مبدا
- ۱.۱۰. تأیید نهایی فرم ویژه متقاضیان کمک هزینه انجام آزمایشات ژنتیک ( پیوست ۱-۳ )
- ۱.۱۱. پرداخت یارانه ویزیت و کمک هزینه انجام آزمایش ژنتیک
- ۱.۱۲. ثبت اطلاعات افراد دریافت کننده ی یارانه ی ویزیت ،کمک هزینه ی انجام آزمایش ژنتیک و کمک موردی در سامانه ی ارمغان
- ۱.۱۳. تهیه لیست افراد پشت نوبت واجد شرایط دریافت یارانه ویزیت مشاوره های تخصصی، کمک هزینه انجام آزمایش و اقدامات پاراکلینیکی در سامانه ی ارمغان

۱.۱۴. تکمیل فرم های اطلاعات دریافت کنندگان کمک هزینه آزمایشات ژنتیک/اقدامات پاراکلینیک(ویژه شهرستان) پیوست ۲-۳ بخش

سوم این دستورالعمل) و ارسال آن به استان هر ۶ ماه یکبار

۱.۱۵. تکمیل فرم عملکرد کمی مراکز مشاوره ژنتیک ویژه شهرستان ( پیوست ۳-۴ ) و ارسال آن به استان هر ۳ ماه یک بار

۱.۱۶. جمع آوری فرم های ویژه متقاضیان کمک هزینه انجام آزمایش مربوطه هر ۶ ماه یک بار از آزمایشگاه ژنتیک همکار در قالب CD و

فرمت ضمیمه ۳ تفاهمنامه پیوست شماره ۱-۴ فصل سوم همین دستورالعمل(در صورت وجود تفاهمنامه در شهرستان) و ارسال به

بهریستی استان

۱.۱۷. همکاری با گروه های نظارتی

۱.۱۸. نظارت بر روند نحوه ارائه خدمات در مراکز مشاوره ژنتیک شهرستان بر اساس دستورالعمل های مربوطه

۱.۱۹. ارائه بازخورد بازدید های انجام شده به مرکز مشاوره ژنتیک مبداء

## ۲. شرح وظایف بهزیستی استان :

۲.۱. ارسال آخرین دستورالعملهای تخصصی ابلاغی به شهرستانهای تابعه

۲.۲. اجرای کارزارهای تبلیغاتی در استان در راستای اهمیت انجام مشاوره ژنتیک

۲.۳. ارسال آخرین تعرفه های ابلاغی به شهرستانهای تابعه

۲.۴. تخصیص یارانه ویزیت، کمک هزینه انجام آزمایشات ژنتیک و کمک موردی در سطح شهرستان های تابعه

۲.۵. ارسال اسامی و رزومه پزشکان مشاور ژنتیک و متخصصین ژنتیک مولکولی یا ژنتیک پزشکی متقاضی واجد شرایط (بند ۶.۳) که

تمایل به همکاری با کمیته منطقه یا سرمنطقه به استان

۲.۶. معرفی آزمایشگاهها و یا موسسات بیوانفورماتیک متقاضی انجام آزمایش هول اگزوم معرفی شده از سطح شهرستان های تابعه به

کمیته تخصصی منطقه ای مطابق بند ۶.۵

۲.۷. ارسال لیست آزمایشگاه ها و یا موسسات بیوانفورماتیک متقاضی انجام آزمایش هول اگزوم مورد تایید کمیته تخصصی منطقه و یا

سر منطقه به شهرستان های تابعه و ستاد بهزیستی کشور

۲.۸. عقد تفاهم نامه با مراکز مشاوره ژنتیک

۲.۹. عقد تفاهم نامه با آزمایشگاه های ژنتیک و یا موسسات بیوانفورماتیک متقاضی انجام آزمایش هول اگزوم تایید شده توسط کمیته تخصصی منطقه و یا سرمنطقه ( پیوست ۱-۴)

۲.۱۰. ارجاع فرم خلاصه پرونده ( پیوست ۳-۲) پرونده های مشاوره ژنتیکی نیازمند به طرح در کمیته تخصصی منطقه و یا سر منطقه به همراه فرم ارجاع به کمیته تخصصی ( پیوست ۲-۲) به استان سرمنطقه مطابق فلوجارت (پیوست ۴-۴)

۲.۱۱. ارسال بازخورد کمیته منطقه ای و یا کشوری به بهزیستی شهرستان

۲.۱۲. پرداخت یارانه ها اعم از ویزیت، کمک هزینه انجام آزمایشات ژنتیک و کمک موردی

۲.۱۳. نظارت بر روند ثبت اطلاعات افراد دریافت کننده ی یارانه ی ویزیت ،کمک هزینه ی انجام آزمایش ژنتیک و کمک موردی

۲.۱۴. تکمیل فرم اطلاعات دریافت کنندگان کمک هزینه آزمایشات ژنتیک/اقدامات پاراکلینیک(ویژه استان) (پیوست ۳-۳ بخش سوم/این دستورالعمل) و ارسال آن به ستاد بهزیستی کشور هر سال یک بار

۲.۱۵. تکمیل فرم عملکرد کمی مراکز مشاوره ژنتیک استان(پیوست ۵-۴) و ارسال آن به ستاد بهزیستی کشور هر ۶ ماه یک بار

۲.۱۶. جمع آوری جواب آزمایشات مربوطه از آزمایشگاههای ژنتیک همکار در قالب CD و فرمت ضمیمه ۳ تفاهمنامه پیوست شماره (۱-۴) همین دستورالعمل و ارسال به بهزیستی کشور سالانه

۲.۱۷. همکاری با گروه های نظارتی

۲.۱۸. نظارت بر روند عملکرد برنامه در شهرستان های تابعه

۲.۱۹. نظارت بر حسن اجرای دستور العمل های ابلاغی

## ۳. شرح وظایف بهزیستی استان منطقه و یا سر منطقه :

۳.۱. بررسی اسامی و رزومه پزشکان مشاور ژنتیک و متخصصین ژنتیک مولکولی یا ژنتیک پزشکی که متقاضی همکاری با کمیته منطقه یا سرمنطقه (براساس شاخص های اعلام شده در بند ۶،۳) ارسالی از شهرستان ها

۳.۲. معرفی اعضای ثابت کمیته تخصصی منطقه و یا سر منطقه ای ای به ستاد کشور

۳.۳. برنامه ریزی جهت برگزاری جلسات کمیته تخصصی منطقه و یا سر منطقه

۳.۴. همکاری با تیم ممیزی ( معرفی شده از طرف ستاد) بر آزمایشگاه ها و یا موسسات بیوانفورماتیک متقاضی انجام آزمایش هول اگزوم

۳.۵. در صورتی که امکان شرکت حضوری اعضا کمیته تخصصی به هر دلیل وجود نداشته باشد، معاونت پیشگیری استان منطقه و یا سر منطقه موظف است امکان برگزاری جلسه غیر حضوری (مجازی) جهت اخذ نظرات اعضا غیر حاضر را فراهم نماید.

۳.۶. ارسال لیست آزمایشگاه ها و یا موسسات بیوانفورماتیک متقاضی انجام آزمایش هول اگزوم مورد تایید کمیته تخصصی منطقه و یا سر منطقه به دفتر پیشگیری از معلولیت های ستاد بهزیستی کشور

۳.۷. تکمیل فرم صورت جلسه کمیته تخصصی (پیوست ۷-۴)

۳.۸. تکمیل بخش سوم فرم ارجاع به کمیته تخصصی در صورت نیاز ( پیوست ۲-۲) و ارسال آن به همراه پرونده و مدارک پزشکی (به صورت فایل)

۳.۹. ارسال نتایج پرونده های مطرح شده در کمیته به معاونت پیشگیری استان مبدا

۳.۱۰. ارسال خلاصه عملکرد کمیته تخصصی منطقه و یا سر منطقه (پیوست شماره ۸-۴) و ارائه آن به دفتر پیشگیری از معلولیت های ستاد بهزیستی کشور به صورت سالیانه

۳.۱۱. پرداخت حق الزحمه مشاوره به اعضای غیر دولتی کمیته تخصصی از ردیف برنامه مشاوره ژنتیک بر طبق دستورالعمل ابلاغی ستاد بهزیستی کشور در همان سال

۳.۱۲. پرداخت حق الزحمه نظارت به اعضای غیر دولتی تیم ممیزی (معرفی شده از طرف ستاد) بر آزمایشگاهها و یا موسسات بیوانفورماتیک متقاضی انجام آزمایش هول اگزوم از ردیف برنامه مشاوره ژنتیک بر طبق دستورالعمل ابلاغی ستاد بهزیستی کشور در همان سال

۳.۱۳. ارسال پرونده های به تشخیص نرسیده به کمیته کشوری

#### ۴. شرح وظایف استان تهران به عنوان سرگروه کشوری :

۴.۱. جمع آوری و اعلام اسامی به همراه رزومه پزشکان مشاور ژنتیک و متخصصین مولکولی پزشکی یا ژنتیک پزشکی معرفی شده از طرف استان های سر منطقه یا کمیته استانی به دفتر پیشگیری از معلولیت های ستاد بهزیستی کشور

۴.۲. برنامه ریزی جهت برگزاری جلسات کمیته تخصصی کشوری به منظور بررسی موارد ارجاع شده از سطح کشور

۴.۳. تکمیل فرم صورت جلسه کمیته تخصصی کشوری (پیوست ۹-۴)

۴.۴. ارسال نتایج پرونده های مطرح شده به معاونت پیشگیری استان منطقه و یا سر منطقه

۴.۵. ارسال خلاصه عملکرد کمیته تخصصی کشوری (پیوست شماره ۱۰-۴) و ارائه آن به دفتر پیشگیری از معلولیت های ستاد بهزیستی کشور هر سالی یک بار

## ۵. شرح وظایف ستاد بهزیستی کشور :

- ۵.۱. تایید اعضا کمیته تخصصی کشوری بر اساس شاخص های تعیین شده (بند ۳،۶)
- ۵.۲. تشکیل تیم ممیزی جهت نظارت بر آزمایشگاهها و یا موسسات بیوانفورماتیک متقاضی انجام آزمایش هول اگزوم
- ۵.۳. برنامه ریزی جهت انجام نظارت بر آزمایشگاهها و یا موسسات بیوانفورماتیک متقاضی انجام آزمایش هول اگزوم در استان های تابعه
- ۵.۴. معرفی اعضای تیم ممیزی جهت نظارت بر آزمایشگاهها و یا موسسات بیوانفورماتیک متقاضی انجام آزمایش هول اگزوم به استان های سرگروه
- ۵.۵. ارسال لیست آزمایشگاه ها و یا موسسات بیوانفورماتیک متقاضی انجام آزمایش هول اگزوم مورد تایید کمیته تخصصی منطقه و یا سرمنطقه در سطح کشور به استان های تابعه
- ۵.۶. جمع آوری و تهیه لیست اعضای کمیته منطقه و یا سر منطقه در سطح کشور
- ۵.۷. نظارت بر روند عملکرد ارائه خدمات مشاوره ژنتیک در استانها
- ۵.۸. تهیه، تدوین، بازبینی و ارسال دستورالعمل های تخصصی به استانها
- ۵.۹. اعلام تعرفه های ویزیت، کمک هزینه و حق الزحمه های جدید به استانها بطور سالانه
- ۵.۱۰. تخصیص بودجه اجرای برنامه در سطح استانها
- ۵.۱۱. نظارت عالی بر روند ثبت یارانه های ویزیت ، کمک هزینه ی انجام آزمایش و کمک موردی در سامانه ی ارمغان
- ۵.۱۲. مدیریت و نظارت بر عملکرد کمیته های تخصصی منطقه ، سرمنطقه و کشوری
- ۵.۱۳. تهیه، تدوین و ارسال پروتکل های تشخیصی به استانها
- ۵.۱۴. تهیه بانک اطلاعاتی نتایج آزمایشات انجام شده مراجعین به مراکز مشاوره ژنتیک کل کشور

## ۶. کمیته های تخصصی:

کمیته های تخصصی در دو سطح تشکیل میشوند. سطح کشوری که محل استقرار دائمی آن در تهران است و سطح منطقه و یا سر منطقه ای که بر اساس منطقه بندی ستاد، استانهایی بعنوان منطقه و یا سرمنطقه با وظایف مشخص انتخاب می شوند. این منطقه بندی هر ساله توسط ستاد اعلام شده و دائمی نیست و می تواند در بازه های مختلف زمانی بر حسب شرایط تغییر کند.



#### ۶.۱. کمیته تخصصی کشوری:

۶.۱.۱. این کمیته توسط معاونت پیشگیری بهزیستی استان تهران، در صورتی که تعداد پرونده های ارجاع شده از کمیته های استانی به پنج مورد برسد با هماهنگی ستاد بهزیستی کشور تشکیل می گردد.

تبصره ۱: در صورت به حد نصاب نرسیدن پرونده های ارجاعی در مدت حداکثر ۱ ماه، کمیته مذکور با هر تعداد پرونده می بایست تشکیل گردد.

تبصره ۲: کمیته با حضور حداقل هفت عضو ثابت تشکیل می شود.

۶.۱.۲. کمیته از اعضای ثابت و غیر ثابت تشکیل شده است. اعضای ثابت ( بر اساس شاخص های بند ۶.۳) شامل اشخاص ذیل

#### هستند:

- یک کارشناس از گروه ژنتیک دفتر پیشگیری از معلولیت های سازمان بهزیستی کشور
- کارشناس مسئول برنامه ژنتیک استان تهران (مسئول کمیته)
- یک نفر کارشناس مرکز مشاوره ژنتیک دولتی استان تهران
- سه نفر پزشک دوره دیده مشاوره ژنتیک (بر اساس شاخص های بند ۶.۳)
- یک نفر دکترای ژنتیک ملکولی یا ژنتیک پزشکی

#### اعضای غیر ثابت شامل اشخاص ذیل می باشند:

پزشکان با تخصص های دیگر (نورولوژی، داخلی، اطفال و ...) بر حسب مورد

۶.۱.۳. شرح وظایف کمیته تخصصی کشوری بشرح ذیل است:

- ✓ تشخیص قطعی موارد پیچیده
- ✓ نظارت کیفی بر عملکرد موسسات همکار غیر دولتی سازمان حسب شیوه نامه های مربوطه

#### ۶.۲. کمیته تخصصی منطقه و یا سرمنطقه

کمیته تخصصی منطقه و یا سرمنطقه توسط معاونت پیشگیری بهزیستی استان، در صورتی که تعداد پرونده های ارجاع شده از استان های تابعه به ۱۰ مورد برسد تشکیل می گردد.

تبصره ۱: در صورت به حد نصاب نرسیدن پرونده های ارجاعی در مدت حداکثر ۱ ماه، با هر تعداد پرونده کمیته مذکور می بایست تشکیل گردد.

تبصره ۲: در موارد اورژانس بویژه تشخیصهای دوران بارداری، کمیته ظرف مدت کمتر از ۳ روز بدون در نظر گرفتن تعداد پرونده ها با هماهنگی کارشناس استانی تشکیل گردد.

۶.۲.۱. کمیته با حضور حداقل ۶ عضو ثابت تشکیل میشود.

۶.۲.۲. کمیته شامل اعضای ثابت و غیر ثابت است. اعضای ثابت (بر اساس شاخص بند ۶.۳) شامل اشخاص ذیل هستند:

- کارشناس مسئول برنامه ژنتیک استان (هماهنگ کننده کمیته)
- یک نفر کارشناس مرکز مشاوره ژنتیک دولتی استان منطقه و یا سر منطقه
- سه نفر پزشک دوره دیده مشاوره ژنتیک در سطح منطقه و یا سرمنطقه (بر اساس شاخص های بند ۶.۳) که یکی از این پزشکان به عنوان مسئول کمیته تعیین می گردد.

➤ یک نفر دکترای ژنتیک ملکولی یا ژنتیک پزشکی (بر اساس شاخص های بند ۶.۳)

اعضای غیر ثابت شامل پزشکان با تخصصهای دیگر (نورولوژی، داخلی، اطفال و ...) بر حسب مورد می باشند.

تبصره ۳: استان سرمنطقه مجاز به عضوگیری از پزشکان دوره دیده ی مشاوره ی ژنتیک، دکترای ژنتیک ملکولی یا ژنتیک پزشکی و پزشکان با تخصصهای دیگر (نورولوژی، داخلی، اطفال و ...) از بین استان های تابعه ی خود می باشد

۶.۲.۳. شرح وظایف کمیته تخصصی منطقه و یا سرمنطقه به شرح ذیل است:

- بررسی پرونده های ارجاع شده به کمیته توسط پزشک مسئول کمیته و اطمینان از نظر کامل بودن مدارک و مستندات پرونده ها
- تایید برخی از آزمایشات خاص ژنتیک از جمله تایید جهش ها و آزمایشات مربوط به پرونده های با موضوع ناشنوایی توسط پزشک مسئول کمیته، در صورت صلاحدید پزشک مذکور جهت بررسی بیشتر این پرونده ها را به کمیته ارجاع می دهد
- همکاری با تیم ممیزی (معرفی شده از ستاد) جهت نظارت بر نتایج آزمایش های هول اگزوم
- انتخاب آزمایشگاه های همکار و یا موسسات بیوانفورماتیک جهت انجام آزمایش هول اگزوم در سطح منطقه و یا سرمنطقه بر اساس شاخص های ارائه شده
- ارزیابی کیفی پرونده های ارجاعی به کمیته (مطابق با چک لیست پیوست ۲-۵ بخش نظارت)
- بررسی و تایید/عدم تایید انجام آزمایشات درخواستی جهت استفاده از کمک هزینه

تبصره ۱: منظور از آزمایشات خاص ژنتیک، آزمایشات مولکولار یا سیستم مولکولار مانند ، Sequencing , whole exome Sequencing , carrier detection , PGD , clinical exome sequencing, NIPT.High Resolution CGH Array و panels

و بازیابی نتایج آزمایش هایی از جمله هول اگزوم و یا CGH Array که به تشخیص قطعی منجر نشده است ، می باشد

تبصره ۲: در مواردی که آزمایش درخواستی در کمیته تخصصی تایید نگردد می بایست علت عدم تایید به همراه راهکار پیشنهادی به استان ارجاع دهنده توسط مسئول کمیته اعلام شود .

➤ تشخیص قطعی موارد پیچیده

➤ ارجاع پرونده های به نتیجه نهایی نرسیده به کمیته تخصصی کشوری مطابق فلوجارت روند بررسی پرونده در کمیته

تخصصی پیوست (۴-۴)

➤ نظارت کیفی بر عملکرد موسسات همکار غیر دولتی سازمان بر حسب شیوه نامه های مربوطه

۶.۳. شاخصهای انتخاب اعضای کمیته ها:

۶.۳.۱. شاخص انتخاب پزشک مشاور ژنتیک :

i حداقل ۵ سال سابقه انجام مشاوره ژنتیک

ii در صورتی که پزشکان از مراکز مشاوره ژنتیک غیر دولتی تحت نظارت سازمان بهزیستی کشور انتخاب شوند می

بایست مرکز آنها در بخش اختصاصی فرم ارزیابی مراکز مشاوره ژنتیک در نظارت های سالانه در تمامی پرونده های

مورد بررسی، نمره کامل (۱۲ از ۱۲) را کسب کرده باشد .

تبصره : اگر در سطح استان، پزشکانی با شرایط مذکور وجود نداشته باشند، استان می تواند از پزشکانی که بالاترین نمره

در بخش اختصاصی فرم ارزیابی مراکز مشاوره ژنتیک را دریافت کرده باشند ، به عنوان اعضای کمیته انتخاب کند .

۶.۳.۲. شاخص انتخاب متخصص ژنتیک مولکولی یا ژنتیک پزشکی ( انسانی ) :

i داشتن حداقل ۳ سال سابقه کاری مرتبط

ii داشتن حداقل ۲ سال سابقه فعالیت در زمینه آنالیز داده های Next generation sequencing

iii اولویت با افرادی است که مدرک MD PHD داشته باشند .

۷. اولویت با افرادی است که در بخش خصوصی مشغول انجام فعالیت نمی باشند .

۷. حسن سابقه همکاری با سازمان بهزیستی

۶.۴ شاخص های انتخاب آزمایشگاه و یا موسسه بیوانفورماتیک جهت انجام آزمایش هول آگروم:

۶.۴.۱. در مورد تمامی آزمایشات از قبیل :

Whole genome sequencing, MLPA, NIPT, CGH Array, Clinical exome, Sequencing panels, Cytogenetics (karyotype& ....) و PGD استاندارد های ACMG می بایست رعایت شوند.

۶.۴.۲. در مورد سایر آزمایشات مانند بررسی های بیوشیمیایی و بررسی های تخصصی اختلالات متابولیک رعایت استاندارد های وزارت بهداشت، درمان و آموزش پزشکی الزامی است.

۶.۴.۳. با توجه به تنوع جواب دهی برای آزمایشات Whole exome sequencing تمامی موارد زیر می بایست در هنگام بررسی و جوابدهی این آزمایش رعایت شوند :

۶.۴.۳.۱. استفاده از کیت توالی یابی استاندارد - حداقل Agilent Sure Select v6 - و عدم استفاده از کیت های متفرقه ( کیت کوچکتر از ۴۰ MB نباشد )

۶.۴.۳.۲. مرحله بیوانفورماتیک 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.

۶.۴.۳.۳. میزان Coverage و depth ژن های گزارش شده در جواب حتما ذکر گردد.

۶.۴.۳.۴. 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 v6 )

تیسره: 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 .

۶.۴.۳.۵. 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

۶.۴.۳.۶. ارائه مستندات لازم در خصوص پایپلاین استفاده شده

۶.۴.۳.۷. پایپلاین آنالیز توانایی های زیر را داشته باشد :

۶.۴.۳.۸. انجام فرایند Alignment و تولید یکی از دونوع فایل BAM یا CRAM و به همراه index

۶.۴.۳.۹. انجام فرایند Variant calling و تولید فایل های VCF و gVCF به صورت فشرده به همراه فایل های index

۶.۴.۳.۱۰. انجام فرآیند CNV calling و تولید فایل VCF مربوطه

۶.۴.۳.۱۱. 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 باشد تا به راحتی قابل انتقال و بررسی باشد

۶.۴.۳.۱۲. انجام فرایند Variant classification بر اساس دستورالعمل ACMG و ارائه فایل خروجی در فرمت اکسل

۶.۴.۳.۱۳. انجام فرایند CNV Annotation و ارائه فایل خروجی در فرمت اکسل

۶.۴.۳.۱۴. انجام فرایند CNV Classification بر اساس دستورالعمل ACMG و ارائه فایل خروجی در فرمت اکسل

۶.۴.۳.۱۵. 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)

۶.۴.۳.۱۶. انجام فرایند محاسباتی پوشش اگزونی بر اساس فایل BED کیت توالی یابی و ارائه فایل خروجی

۶.۴.۳.۱۷. قابلیت ارائه گزارش پوشش اگزونی ژن ها به جهت اطمینان از پوشش نواحی احتمالی مرتبط با علل بیماری

۶.۴.۳.۱۸. ارائه گزارش های کیفیتی کامل به تفکیک هر مرحله و برای هر نوع فایل ورودی و خروجی

۶.۴.۳.۱۹. 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

۶.۴.۳.۲۰. با توجه به این که انجام مشاوره ژنتیک فقط به عهده پزشکان مراکز مشاوره ژنتیک می باشد، آزمایشگاه هایی که مورد مذکور را رعایت کرده باشند در اولویت قرار دارند

تبصره: در سایر موارد باید به آزمایشگاه تذکر داده شود که می بایست از انجام مشاوره قبل یا بعد از انجام آزمایش خودداری نموده و چنانچه نظر و کامنتی دارد، مستقیم با پزشک ارجاع دهنده مطرح کند

۶.۴.۳.۲۱. رعایت تعرفه های وزارت بهداشت، درمان و آموزش پزشکی و تخفیف با توافق

۶.۴.۳.۲۲. سابقه حسن همکاری با سازمان بهزیستی

۶.۵. فرایند انتخاب آزمایشگاههای متقاضی انجام آزمایش غیر هول اگزوم :

۶.۵.۱. فراخوان آزمایشگاه ها با اعلام شاخص های ذکر شده در دستورالعمل در هر استان در اولین ماه سال توسط معاونت پیشگیری استان

۶.۵.۲. جمع آوری رزومه کامل آزمایشگاه شامل تاریخ تاسیس ، سوابق همکاری قبلی و درصد تخفیف پیشنهادی

۶.۵.۳. ارسال این مدارک برای کمیته تخصصی منطقه و یا سر منطقه توسط معاونت پیشگیری استان

۶.۵.۴. بررسی رزومه ها و تطبیق آن با شاخصها توسط کمیته تخصصی منطقه و یا سر منطقه و تکمیل چک لیست انتخاب آزمایشگاه پیوست ۴-۶

۶.۵.۵. اعلام آزمایشگاه های منتخب به ستاد کشور و همچنین استان های تابعه توسط معاونت پیشگیری استان منطقه و یا سر منطقه.

۶.۵.۶. در صورت تقاضا از سمت آزمایشگاه ها تازه تاسیس، عملکرد آن ها پس از انجام حداقل ۳ مورد آزمایش با تعرفه دولتی ارسالی توسط کمیته تخصصی منطقه و یا سر منطقه ، مورد بررسی قرار خواهد گرفت و در صورت تایید در نیمه دوم سال که امکان برگزاری جلسه بررسی بازنگری آزمایشگاه ها توسط کمیته تخصصی منطقه و یا سر منطقه وجود دارد، تقاضای آن ها بررسی خواهد شد.

۶.۵.۷. در صورت تقاضای همکاری مجدد از سمت آزمایشگاه ها که فاقد تمامی شاخص های ذکر شده در این دستورالعمل بوده اند پس از رفع نقایص موجود در مدارک قبلی توسط آزمایشگاه ، بار دیگر در نیمه دوم سال که امکان برگزاری جلسه بررسی آزمایشگاهها و بازنگری لیست قبلی توسط کمیته تخصصی منطقه و یا سر منطقه وجود دارد، مدارک مجدد بررسی خواهد شد.

## ۶.۶. فرایند انتخاب آزمایشگاه ها و یا موسسات بیوانفورماتیک متقاضی انجام آزمایش هول اگزوم :

۶.۶.۱. تشکیل و معرفی تیم ممیزی توسط ستاد بهزیستی کشور به استان

۶.۶.۲. تعیین چک لیست نظارتی توسط ستاد بهزیستی کشور

۶.۶.۳. فراخوان آزمایشگاه ها و یا موسسات بیوانفورماتیک متقاضی انجام آزمایش هول اگزوم با اعلام شاخص های ذکر شده در دستورالعمل در هر استان در اولین ماه سال توسط معاونت پیشگیری استان

۶.۶.۴. جمع آوری رزومه کامل آزمایشگاه یا موسسات بیوانفورماتیک متقاضی انجام آزمایش هول اگزوم شامل تاریخ تاسیس ، سوابق

همکاری قبلی و نرخ پیشنهادی هزینه آزمایشات برای مراجعین معرفی شده توسط سازمان بهزیستی

۶.۶.۵. معرفی تیم ممیزی به آزمایشگاه و یا موسسه ی متقاضی توسط استان

۶.۶.۶. تهیه لیست نهایی مورد تایید از آزمایشگاهها و یاموسسات متقاضی انجام آزمایش هول اگزوم و معرفی به بهزیستی استان ها

توسط ستاد بهزیستی کشور

۶.۶.۷. بررسی رزومه ها و انتخاب آزمایشگاه یا موسسات بیوانفورماتیک متقاضی انجام آزمایش هول اگزوم از روی لیست نهایی

ارسالی ( ستاد بهزیستی کشور ) توسط کمیته تخصصی منطقه و یا سر منطقه استان

۶.۶.۸. تکمیل چک لیست انتخاب آزمایشگاه پیوست ۴-۶

۶.۶.۹. اعلام آزمایشگاه ها و یا موسسات بیوانفورماتیک متقاضی انجام آزمایش هول اگزوم مورد تایید کمیته تخصصی منطقه و یا

سرمنطقه به هر استان

۶.۶.۱۰. در صورت تقاضا از سمت آزمایشگاه ها و یا موسسات بیوانفورماتیک متقاضی انجام آزمایش هول اگزوم تازه تاسیس،

عملکرد آن ها پس از انجام حداقل ۳مورد آزمایش با تعرفه دولتی ارسالی توسط تیم ممیزی ، مورد بررسی قرار خواهد گرفت

و در صورت تایید در نیمه دوم سال که امکان برگزاری جلسه بررسی بازنگری آزمایشگاه ها توسط کمیته تخصصی منطقه و

یا سرمنطقه وجود دارد، تقاضای آن ها بررسی خواهد شد.

۶.۶.۱۰. در صورت تقاضای همکاری مجدد از سمت آزمایشگاه ها و یا موسسات بیوانفورماتیک متقاضی انجام آزمایش هول اگزوم

که فاقد تمامی شاخص های ذکر شده در این دستورالعمل بوده اند پس از رفع نقایص موجود در مدارک قبلی توسط آزمایشگاه و یا

موسسات بیوانفورماتیک متقاضی انجام آزمایش هول اگزوم ، بار دیگر در نیمه دوم سال که امکان برگزاری جلسه بررسی آزمایشگاهها

و یا موسسات بیوانفورماتیک متقاضی انجام آزمایش هول اگزوم همکار و بازنگری لیست قبلی توسط کمیته تخصصی منطقه و یا

سرمنطقه وجود دارد، مدارک مجدد بررسی خواهد شد.

۶.۷. فرایند بررسی موارد پیچیده و ارجاع به کمیته تخصصی منطقه و یا سر منطقه:

۶.۷.۱. بررسی فرم خلاصه پرونده های ارجاعی و مدارک ارسالی به منظور رفع نواقص احتمالی توسط پزشک مسئول کمیته

۶.۷.۲. پیگیری رفع نقص مدارک مربوط به پرونده های ارسالی از استان ارجاع دهنده توسط کارشناس کمیته

۶.۷.۳. طرح پرونده های بدون نقص در کمیته تخصصی توسط پزشک مسئول کمیته

۶.۷.۴. تشخیص اولیه و تشخیص های افتراقی و ارائه پیشنهادات و راهکار های لازم جهت تایید تشخیص توسط کمیته تخصصی

۶.۷.۵. کارشناس مسئول برنامه های ژنتیک در استان منطقه و یا سر منطقه ( هماهنگ کننده ) می بایست در پایان نظرات، پیشنهادات و راهکارهای کمیته تخصصی را به استان ارجاع دهنده ارسال نماید.

۶.۸. فرایند بررسی و تایید/عدم تایید آزمایشات خاص در کمیته های تخصصی منطقه و یا سرمنطقه ( مطابق فلوجارت ۴-۴ ):

۶.۸.۱. تمامی پرونده های ارجاعی در ابتدا می بایست توسط کارشناس دوره دیده بخش دولتی به منظور رفع نواقص احتمالی بررسی گردند و در صورت وجود نقص در مدارک ارسالی پرونده به استان ارجاع دهنده جهت رفع نواقص عودت داده خواهد شد.

تبصره: پرونده ارجاعی می بایست مطابق فرم خلاصه پرونده ارجاعی به کمیته تخصصی ( پیوست ۳-۲ )، شامل خلاصه ای از شرح حال، روند توارث، ضریب همخونی، علائم بالینی بیمار ( sign / symptom )، سابقه مثبت در خانواده، شجره نامه، شرح معاینات و اقدامات پاراکلینیکی انجام شده به همراه تصویر نتایج حاصله از آن باشد

۶.۸.۲. بررسی پرونده ارسالی در کمیته تخصصی بر اساس پروتکلها

۶.۸.۳. تعیین تشخیص اولیه و تشخیص های افتراقی، تعیین بهترین روش ژنتیکی برای تایید تشخیص

i. در صورت انطباق با تشخیص اولیه بیماری و آزمایش ژنتیکی که توسط مرکز ارجاع دهنده، آزمایش ژنتیکی درخواست شده تایید و مراتب به استان ارجاع دهنده اعلام می گردد.

ii. در صورت عدم انطباق، علت عدم تایید و پیشنهادات تخصصی کمیته به منظور رسیدن به تشخیص به استان ارجاع دهنده اعلام می گردد.

iii. اعلام نتیجه بررسی پرونده (تایید یا عدم تایید) به استان ارجاع دهنده توسط هماهنگ کننده کمیته بصورت مکتوب صورت می گیرد.

۶.۸.۴. در صورت نیاز به اقدامات تکمیلی پیشنهادات تخصصی کمیته به منظور رسیدن به تشخیص به استان ارجاع دهنده اعلام می گردد. این پیشنهادات می تواند شامل انجام مشاوره های تخصصی؛ اقدامات پاراکلینیکی و یا انجام آزمایشات ساده تر ژنتیکی (مانند کاریوتاایپ) و ... باشد.

۶.۸.۵. استان ارجاع دهنده در صورتی که پس از اقدام به پیشنهادات کمیته تخصصی همچنان به تشخیص نرسید می بایست مجدداً پرونده را به کمیته تخصصی منطقه و یا سرمنطقه ارجاع دهد.



#### ۶.۹. فرایند بررسی موارد پیچیده و ارجاع به کمیته تخصصی کشوری

۶.۹.۱. در مواردی که بیماری در پرونده ارجاعی به کمیته تخصصی منطقه و یا سرمنطقه علی رغم بررسی و پیگیری های انجام شده در آن کمیته به تشخیص نهایی نرسد ، با صلاحدید اعضا کمیته تخصصی تمامی مستندات ، پرونده بیمار و نظرات کمیته (ترجحا بصورت الکترونیکی) به کمیته کشوری ارجاع می شود.

۶.۹.۲. کارشناس مسئول برنامه استان منطقه و یا سرمنطقه ( کارشناس هماهنگ کننده ) موظف است مستندات، پرونده بیمار و نظرات کمیته را برای کارشناس هماهنگ کننده کمیته کشوری ( کارشناس مسئول برنامه استان تهران ) ارسال نموده و پیگیری های لازم جهت اخذ پاسخ از کمیته کشوری را انجام دهد.

۶.۹.۳. کمیته کشوری موظف است پس از انجام بررسی های لازم مثل مشاوره های تخصصی، آزمایشات و عکسبرداری های تکمیلی و ..... (در صورت لزوم) نتیجه نهایی را بصورت مکتوب به کمیته تخصصی منطقه و یا سرمنطقه ارجاع دهنده، ارسال کند.

۶.۹.۴. کمیته کشوری موظف است هر سالی یک بار یکبار آمار پرونده های ارجاعی به آن کمیته را برای دفتر پیشگیری از معلولیت های سازمان بهزیستی کشور ارسال نماید.

#### " 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/ 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 دکتر ..... فرزند ..... با شماره شناسنامه ..... صادره از ..... و کد ملی ..... به آدرس ..... و 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 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 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 طرف 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

صاحب امتیاز آزمایشگاه پزشکی ژنتیک

مدیر بهزیستی شهرستان / استان

#### " پیوست شماره ۱-۴ "

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

براساس بند ۴ 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 دکتر ..... فرزند ..... با شماره شناسنامه ..... صادره از ..... و کد ملی ..... به آدرس ..... و 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 آگروم

- استفاده از کیت توالی یابی استاندارد - حداقل **Agilent Sure Select v6** - 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 v6** )  
**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 **Varient 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 مرکز راجع دهنده و یا بهزیستی فایل مورد نظر می بایست به طور کامل 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 اول

طرف دوم

مدیر بهزیستی شهرستان / استان

صاحب امتیاز آزمایشگاه پزشکی ژنتیک

"پیوست شماره ۱-۴"

ج - تفاهم نامه همکاری با موسسه ی بیوانفورماتیک (ویژه آزمایشهای 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 موسسه ی بیوانفورماتیک ..... با مجوز شماره ..... به نمایندگی آقای/خانم دکتر ..... دارنده ی کد اقتصادی به شماره ی ..... فرزند ..... با شماره شناسنامه ..... صادره از ..... و کد ملی ..... به آدرس ..... و 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 هول اگزوم افراد معرفی شده از مراکز مشاوره ژنتیک تحت نظارت سازمان بهزیستی کشور

ماده دوم - اهداف تفاهم نامه

۱. انجام آزمایش هول اگزوم 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. 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 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. معرفی آزمایشگاه جهت گرفتن نمونه ی خون از بیمار به بهزیستی و همچنین تحویل جواب بیمار (در فرمت آزمایشگاهی استاندارد ممهور به مهر و امضای دکترای ژنتیک به بیمار و بهزیستی)
  ۲. استفاده از فرمت جوابدهی مورد تایید سازمان بهزیستی کشور ( ضمیمه ۱ و ۲ )
  ۳. تکمیل قسمت ج فرم متقاضیان کمک هزینه های انجام آزمایشات ژنتیک
  - ۹- شرایط اختصاصی آزمایش هول اگزوم:
- استفاده از کیت توالی یابی استاندارد - حداقل Agilent Sure Select v6- 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 v6)

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 Variant 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 مرکز راجع دهنده و یا بهزیستی فایل مورد نظر می بایست به طور کامل 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

۱۰- تحویل ارائه گزارش بالینی تایید شده ممهور به امضای دکترای ژنتیک به سازمان بهزیستی

۱۱- 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.

۱۲- 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)

۱۳- 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.

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

۱۵- 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 .

۱۶- همکاری با تیم نظارتی سازمان بهزیستی کشور

#### ماده ششم- نحوه نظارت بر اجرای تفاهم

طرفین تفاهم نامه توافق نمودند با تشکیل کمیته ای متشکل از نمایندگان طرفین طرف 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 نهم

این تفاهم نامه در ۹ ماده، ۷ تبصره و در ۲ نسخه در تاریخ ..... امضا و مبادله گردیده است و هر دو نسخه دارای اعتبار واحد می باشد.

طرف اول

.....

مدیر بهزیستی شهرستان / استان

طرف دوم

.....

صاحب امتیاز موسسه ی بیوانفورماتیک

«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	Variation Location	Detected Mutation	genotype	classification	Sanger Verification

❖ Result

❖ Frequency of Variant in Large Population Databases:

Detected Variant	1000 genomes	5000 Exomes	db SNP	Exome Aggregation Consortium (ExAC)		Iran Variome
				Allele Frequency	Number of Homozygotes	

❖ Comment:

❖ DNA Variants Interpretation:

❖ Incidental finding

- A : Monogenic disease risk :
- B : Carrier risk :

Disease name	Gene	Inheritance	NM- No	Nt. change	AA change	Phenotype	classification	Phenotype in carrier

❖ 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 : .....

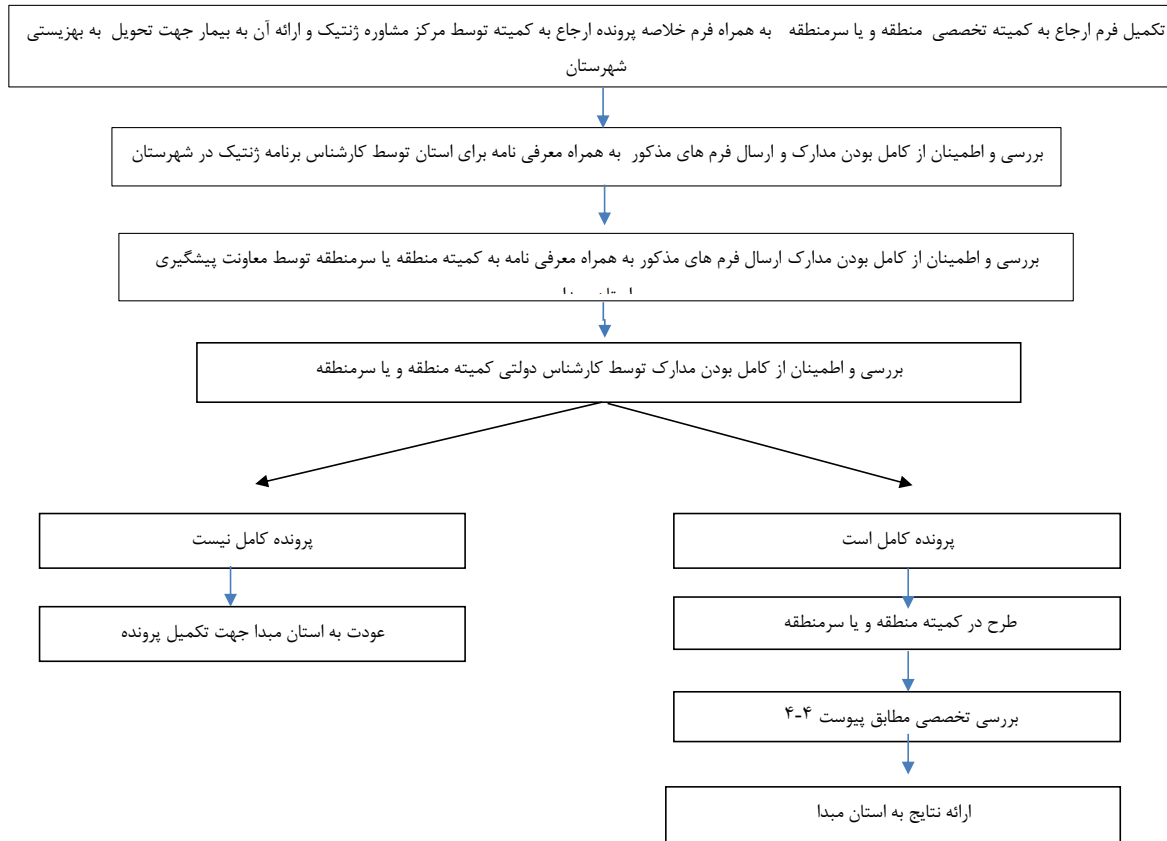
شش ماهه اول  شش ماهه دوم  سال ..... ۱۳

نتیجه	نوع آزمایش											NIPT	تاریخ پاسخ دهی	تاریخ درخواست آزمایش	کد ملی	نام و نام خانوادگی*	
	مولکولار						سیتوژنتیک و سیتو مولکولار										
	سایر	PGD	WES	Sequential panel	Targeted	Confermation	CG Array	FISH	MLPA	کاریوتایپ	آمینوستتر						

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

## "پیوست ۲-۴"

### فلوچارت روند ارجاع پرونده از استان به کمیته تخصصی منطقه و یا سرمنطقه



ویژه شهرستان

«پیوست شماره ۳-۴»

فرم عملکرد کمی مراکز مشاوره ژنتیک

شهرستان: استان:

۳ ماهه اول  ۳ ماهه دوم  ۳ ماهه سوم  ۳ ماهه چهارم  سال: ۱۳۹...

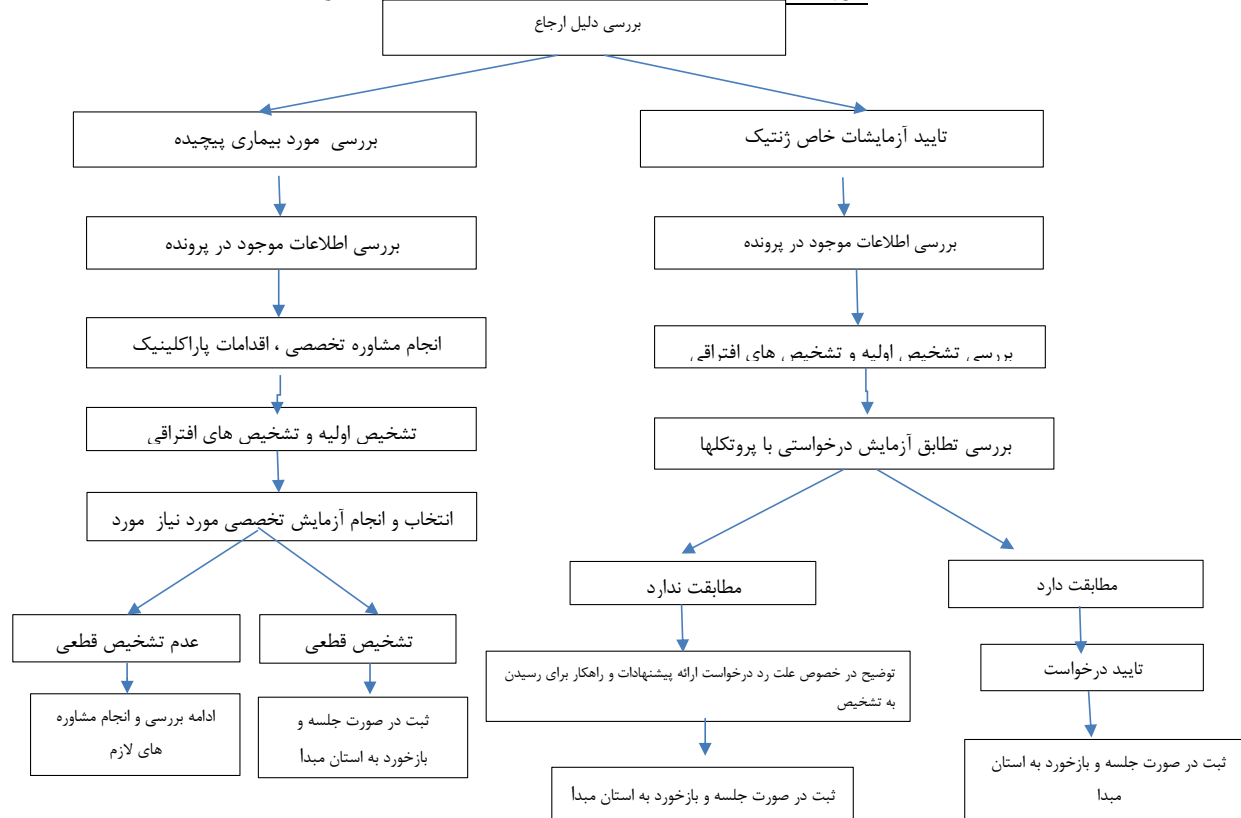
تعداد سقط درمانی (نفر)	تعداد مراجعه به تفکیک نوع ازدواج(نفر)		تعداد مراجعین به تفکیک نوع مشاوره (نفر)				تعداد مراجعین به مراکز مشاوره ژنتیک به تفکیک محل ارجاع (نفر)				تعداد کل مراجعه	اطلاعات مراکز			
	بیگانه	فامیلی	DC	DPC	PCC	PMC	سایر مراجعه	ارجاع ی از ماده ۷۵	مدد جوی سازمان			طرح غربالگری اختلالات ژنتیک ۱۵-۲۵	غیر دولتی	دولتی	نام مرکز
									توانبخشی	اجتماعی					

تعداد مراجعین مراکز مشاوره ژنتیک = تعداد پرونده های تشکیل شده ضربدر ۲

این فرم هر ۳ ماه به بهزیستی استان تحویل میگردد.

#### پیوست ۴-۴ "

#### فلوچارت روند بررسی پرونده در کمیته تخصصی منطقه و یا سرمنطقه



ویژه استان

«پیوست ۵-۴»

فرم عملکرد کمی مراکز مشاوره ژنتیک استان

تعداد سقط درمانی (نفر)	تعداد مراجعین به تفکیک نوع ازدواج (نفر)		تعداد مراجعین به تفکیک نوع مشاوره (نفر)				تعداد مراجعین به مراکز مشاوره ژنتیک به تفکیک محل ارجاع (نفر)				جمع مراجعین		تعداد مراکز مشاوره ژنتیک			
	فامیلی	بیگانه	DC	DPC	PCC	PMC	سایر مراجعین	ارجاعی از ماده ۷۵	مدد جوی سازمان		طرح غربالگری اختلالات ژنتیک ۲۵-۱۵ سال	غیردولتی	دولتی	جمع مراکز	غیر دولتی	دولتی
									اجتماعی	توانبخشی						

تعداد مراجعین مراکز مشاوره ژنتیک = تعداد پرونده های تشکیل شده ضربدر ۲

این فرم هر ۶ ماه به بهزیستی کشور تحویل میگردد

"پیوست ۶-۴"

چک لیست انتخاب آزمایشگاه

<b>الف : اطلاعات کلی</b>	
استان :	شهرستان :
نام آزمایشگاه :	سال تاسیس:
نام و نام خانوادگی مسئول فنی:	
نام و نام خانوادگی آنالیزور :	
تاریخ بررسی :	
<b>ب : جوابدهی</b>	
a. رعایت استانداردهای ACMG در جواب دهی آزمایشاتی بجز هول آگزوم <input type="checkbox"/> بلی <input type="checkbox"/> خیر <input type="checkbox"/>	
b. تاییدیه ی تیم ممیزی معرفی شده از ستاد بابت آزمایشات هول آگزوم از سوی ستاد بهزیستی کشور <input type="checkbox"/> دارد <input type="checkbox"/> ندارد <input type="checkbox"/>	
<b>ج : سایر موارد</b>	
a. تعامل با سازمان بهزیستی کشور <input type="checkbox"/> قابل قبول <input type="checkbox"/> غیر قابل قبول <input type="checkbox"/>	
b. رعایت تعرفه های ابلاغی <input type="checkbox"/> قابل قبول <input type="checkbox"/> غیر قابل قبول <input type="checkbox"/>	
c. ارائه تعهد نامه مبنی بر عدم ارسال نمونه های آزمایشگاهی به خارج از کشور <input type="checkbox"/>	
<b>د : نتیجه بررسی :</b> <input type="checkbox"/> آزمایشگاه مورد تایید است <input type="checkbox"/> آزمایشگاه مورد تایید نیست <input type="checkbox"/>	



کمیته تخصصی منطقه و

یا سرمنطقه

«پیوست ۷-۴»

فرم صور تجلسه کمیته تخصصی منطقه و یا سرمنطقه

مکان جلسه	تاریخ جلسه	زمان جلسه
استان :	۱۴۰۰ / ... / ...	ساعت : ..... تا .....

تاریخ بازخورد بررسی پرونده به استان ارجاع دهنده	نتیجه بررسی پرونده در کمیته		علت ارجاع پرونده به کمیته تخصصی		نام ویزا	استان - شهرستان	شماره پرونده	ردیف
	تایید	عدم تایید / تشخیص و پیشنهاد کمیته	نام آزمایش درخواستی جهت تایید	تشخیصی				

اعضاء جلسه:

ردیف	نام و نام خانوادگی	سمت	امضا



صور تجلسه کمیته تخصصی کشوری

مکان جلسه	تاریخ جلسه	زمان جلسه
استان :	۱۴۰۰ / ... / ...	ساعت : ..... تا .....

ردیف	شماره پرونده	استان	نام مرکز	نتیجه بررسی پرونده در کمیته	تاریخ بازخورد بررسی پرونده به استان ارجاع دهنده

اعضاء جلسه:

ردیف	نام و نام خانوادگی	سمت	امضا

ویژه کمیته کشوری

«پیوست ۱۰-۴»



**بخش پنجم :**

**نظارت بر مراکز و فرآیند اجرایی برنامه  
مشاوره ژنتیک**

فهرست بخش ۵:

۱. نظارت بر نحوه ارائه خدمات مشاوره ژنتیک در مراکز
۲. نظارت کیفی بر نتایج آزمایشگاههای همکار برنامه
۳. نظارت بر فرایند اجرایی برنامه مشاوره ژنتیک
۴. شرح وظایف ناظرین در سطوح مختلف
۵. پیوست ۱-۵ ارزیابی مراکز مشاوره ژنتیک
۶. پیوست ۲-۵ چک لیست ارزیابی پرونده های طرح شده در کمیته تخصصی منطقه و یا سر منطقه
۷. پیوست ۳-۵ چک لیست ارزیابی عملکرد برنامه مشاوره ژنتیک شهرستان
۸. پیوست ۴-۵ خلاصه ارزیابی های انجام شده از مراکز مشاوره ژنتیک استان
۹. پیوست ۵-۵ خلاصه ارزیابی انجام شده از نتایج آزمایشگاه های همکار استان
۱۰. پیوست ۶-۵ خلاصه بررسی پرونده های مطروحه در کمیته های تخصصی منطقه و یا سر منطقه

نظارت بر ارائه خدمات مشاوره ژنتیک در مراکز (دولتی و غیر دولتی) ، نتایج آزمایشگاه های همکار برنامه و پشتیبانی خدمات مشاوره ژنتیک در سطوح مختلف برنامه با کمک کارشناسان ناظر برنامه و اعضای کمیته تخصصی انجام می شود.

#### ۱. حیطه های نظارت:

این نظارت در سه بخش زیر انجام می شود:

- نظارت بر نحوه ارائه خدمات مشاوره ژنتیک در مراکز
- نظارت کیفی بر نتایج آزمایشگاه های همکار برنامه
- نظارت بر فرایند اجرایی برنامه های پیشگیری از معلولیت های ناشی از اختلالات ژنتیک

۲. روشهای نظارت بر نحوه ارائه خدمات مشاوره ژنتیک در مراکز: ارزیابی مراکز به دو روش مستقیم و غیر مستقیم و به طریق زیر انجام می شود:

#### ۲.۱. ارزیابی مستقیم توسط گروه ناظر :

۲.۱.۱. تمامی مراکز مشاوره ژنتیک در بازه های زمانی متفاوت بازدید می شوند و می بایست فرم ارزیابی مراکز (پیوست شماره ۱-۵) در هر بازدید تکمیل گردد .

۲.۱.۲. بازدید از مراکز توسط پزشک مرکز دولتی هر سال ، کارشناس برنامه در بهزیستی شهرستان (هر ۶ ماه یک بار) و کارشناس مسئول برنامه در بهزیستی استان (به طور سالیانه) انجام می شود.

۲.۱.۳. در صورتی که کارشناس برنامه در بهزیستی شهرستان و یا استان، پزشک نباشد و یا پزشکی باشد که دوره ی مشاوره ژنتیک را نگذرانده باشد، می بایست صرفاً قسمت عمومی فرم ارزیابی را تکمیل نمایند.

۲.۱.۴. تعیین نمره ارزیابی قسمت اختصاصی صرفاً توسط پزشک دوره دیده امکان پذیر است.

۲.۱.۵. در صورتی که نمره مکتسبه در قسمت اختصاصی فرم ارزیابی مراکز مشاوره ژنتیک کمتر از ۷ شود ، پس از اعلام کتبی موارد قابل اصلاح به مسئول فنی مرکز مربوطه، تیم نظارت موظف است ظرف حداکثر یک ماه نسبت به بازدید مجدد و تایید رفع نواقص اقدام نماید.

تبصره ۱: نمره مکتسبه قابل قبول بر اساس چک لیست عمومی فرم ارزیابی مراکز مشاوره ژنتیک (پیوست ۱-۵) ، در جهت تمدید پروانه فعالیت مرکز ۸ از ۱۰ می باشد.

تبصره ۲: نمره مکتسبه قابل قبول بر اساس چک لیست اختصاصی فرم ارزیابی مراکز مشاوره ژنتیک (پیوست ۱-۵) ، جهت تمدید پروانه مسئول فنی مرکز ۷ از ۱۲ می باشد.

## ۲.۲. ارزیابی غیر مستقیم از طریق بررسی پرونده های طرح شده در کمیته تخصصی منطقه و یا سرمنطقه :

۲.۲.۱. این نظارت مطابق با چک لیست ارزیابی پرونده های طرح شده در کمیته تخصصی ( پیوست ۲-۵) انجام می شود ، به طوری که برای ۱۰ پرونده ارسالی از هر یک از استان های تابعه به صورت راندوم و ماهیانه ارزیابی انجام و فرم مذکور توسط کمیته تخصصی منطقه و یا سرمنطقه تکمیل می گردد.

تبصره : نمره مکتسبه قابل قبول بر اساس چک لیست ارزیابی پرونده های طرح شده در کمیته تخصصی ( پیوست ۲-۵) ، ۷ از ۱۰ می باشد . در صورتی که مرکزی در بررسی های کمیته ، نمره ی فوق را دریافت نکند، استان مبدا، موظف است ظرف مدت یک ماه ، هماهنگی های لازم جهت نظارت و تایید اصلاحات لازم توسط پزشک دوره دیده از مرکز فوق را انجام دهد .

۲.۲.۲. اعضای کمیته موظف به ارزیابی نتایج آزمایش های غیر هول اگزوم به شکل راندوم در پرونده های ارجاعی می باشند و نتایج آن را به استان مبدا ارائه دهند . .

## ۲.۳. ارزیابی کیفی بر نتایج آزمایشگاه های همکار برنامه :

۲.۳.۱. این سطح نظارت، توسط اعضای کمیته تخصصی منطقه و یا سرمنطقه به منظور ارزیابی کیفی نتایج آزمایشگاه های ژنتیک همکار به غیر از آزمایشات هول اگزوم و همچنین تیم ممیزی معرفی شده از طرف ستاد در خصوص آزمایشات هول اگزوم انجام می شود.

### ۲.۳.۲. نحوه ارزیابی کیفی نتایج آزمایش ها:

۲.۳.۲.۱. ارزیابی کیفی نتایج آزمایشات غیر از هول اگزوم : این ارزیابی شامل بررسی نتایج آزمایش های متابولیک ، سیتوژنتیک ، سیتومولکولار و مولکولار می باشد که بر اساس استاندارد های وزارت بهداشت، درمان و آموزش پزشکی جهت آزمایش های متابولیک و نیز رعایت استانداردهای ACMG برای آزمایش های سیتوژنتیک ، سیتومولکولار و مولکولار بررسی و گزارش مربوطه به بهزیستی استان مبدا ارائه می گردد.

### ۲.۳.۲.۲. ارزیابی کیفی نتایج آزمایش های هول اگزوم :

نتایج آزمایش های هول اگزوم بر اساس شاخص های ذیل ارزیابی می شوند :

- رعایت استانداردهای زیر علاوه بر استانداردهای ذکر شده در ACMG
- اخذ تاییدیه تیم ممیزی معرفی شده از طرف ستاد براساس شاخص های تعیین شده

## ۲.۴. نظارت بر فرایند اجرایی برنامه پیشگیری از معلولیت های ناشی از اختلالات ژنتیک. نظارت بر عملکرد اجرایی برنامه با

استفاده از کارشناسان ناظر برنامه انجام می شود .



### ۳. نحوه ارزیابی:

۳.۱. عملکرد اجرای برنامه براساس چک لیست ارزیابی فرایند اجرایی برنامه مشاوره ژنتیک شهرستان (پیوست شماره ۳-۵) ارزیابی می شود.

۳.۲. نظارت بر فرآیند اجرایی برنامه در شهرستان توسط کارشناس مسئول برنامه در استان بر اساس چک لیست ارزیابی فرایند اجرایی برنامه مشاوره ژنتیک شهرستان (پیوست ۳-۵) بطور سالانه انجام می شود.

### ۴. شرح وظایف ناظرین در سطوح مختلف :

۴.۱. سطح شهرستان: این سطح نظارت، توسط بهزیستی شهرستان انجام می شود. نظارت کیفی بر مراکز مشاوره ژنتیک، صرفاً توسط پزشک دوره دیده بخش دولتی همان شهرستان امکان پذیر است و کارشناس برنامه (در صورت غیر پزشک بودن) قسمت عمومی فرم ارزیابی را تکمیل میکنند.

#### ۴.۱.۱. شرح وظایف پزشک دوره دیده:

۴.۱.۱.۱. نظارت کیفی مراکز مشاوره ژنتیک غیر دولتی شهرستان به طور سالانه، بر اساس هماهنگی های انجام شده توسط کارشناس برنامه شهرستان و تکمیل فرم ارزیابی مراکز تبصره: بدیهی است بعضی از مراکز با توجه به نمره ارزیابی به بیش از یک بار در سال بازدید نیاز دارند.

۴.۱.۱.۲. تعیین نمره ارزیابی مراکز

۴.۱.۱.۳. ارائه فرم ارزیابی به کارشناس برنامه در سطح شهرستان حداکثر یک هفته پس از بازدید

#### ۴.۱.۲. شرح وظایف کارشناس برنامه:

۴.۱.۲.۱. تهیه جدول بازدید مراکز مشاوره ژنتیک و ارسال آن به معاونت پیشگیری استان به صورت سالیانه

۴.۱.۲.۲. بازدید از تمامی مراکز مشاوره ژنتیک در سطح شهرستان هر ۶ ماه یک بار و تکمیل فرم ارزیابی مراکز

۴.۱.۲.۳. همکاری با ناظران استانی یا ستادی در بازدیدها

۴.۱.۲.۴. جمع آوری فرم های ارزیابی از بازدید های انجام شده و ارسال آن به معاونت پیشگیری استان حداکثر ده روز پس از انجام بازدید

۴.۱.۲.۵. اعلام کتبی نتایج بازدید به همراه نمره ارزیابی به مراکز

۴.۱.۲.۶. پیگیری بازدیدهای مجدد بر حسب مورد

## ۴.۲. سطح استان:

### ۴.۲.۱. شرح وظایف کارشناس مسئول برنامه :

۴.۲.۱.۱. تهیه برنامه بازدید از مراکز به صورت سالیانه

۴.۲.۱.۲. بازدید از تمامی مراکز مشاوره ژنتیک در سطح شهرستان های تابعه به صورت سالیانه و تکمیل فرم ارزیابی مراکز

۴.۲.۱.۳. اعلام بازخورد بازدیدهای انجام شده به شهرستان مربوطه

۴.۲.۱.۴. بررسی فرمهای ارزیابی ارسالی از شهرستان جهت تعیین وضعیت مراکز از نظر فعال بودن و امتیاز ارزیابی

۴.۲.۱.۵. پیگیری ارسال نتایج آزمایشات پرونده های ارزیابی شده در کمیته تخصصی منطقه و یا سرمنطقه به استان

۴.۲.۱.۶. تکمیل خلاصه ارزیابی های انجام شده از مراکز مشاوره ژنتیک (پیوست ۴-۵) و ارائه آن به دفتر پیشگیری از

معلولیت های بهزیستی کشور به صورت سالیانه

۴.۲.۱.۷. تکمیل خلاصه ارزیابی های انجام شده از نتایج آزمایشگاه همکار (پیوست ۵-۵) و ارائه آن به دفتر پیشگیری از

معلولیت های بهزیستی کشور به صورت سالیانه

۴.۲.۱.۸. نظارت بر فرآیند انتخاب مراکز مشاوره ژنتیک جهت انعقاد تفاهم نامه دریافت یارانه ویزیت و نحوه عملکرد مراکز

فوق بر اساس مفاد تفاهم نامه های منعقد شده در شهرستان های تابعه

۴.۲.۱.۹. نظارت بر میزان و نحوه هزینه کرد یارانه های پرداختی ویزیت و کمک هزینه انجام آزمایش در قالب تفاهم نامه های

منعقد شده و یا کمک موردی در سطح شهرستان های تابعه

۴.۲.۱.۱۰. نظارت بر حسن جمع آوری اطلاعات افراد دریافت کننده یارانه ویزیت، کمک هزینه انجام آزمایش و کمک موردی

در سطح شهرستان های تابعه

۴.۲.۱.۱۱. تکمیل فرم چک لیست ارزیابی فرآیند اجرایی برنامه مشاوره ژنتیک شهرستان (پیوست ۳-۵) در هر بازدید و باز

خورد آن به شهرستان بازدید شده

۴.۲.۱.۱۲. جمع آوری چک لیست های ارزیابی فرآیند اجرایی برنامه مشاوره ژنتیک هر شهرستان به تفکیک و ارائه آن به

کارشناس ناظر ستادی در بازدیدهای دوره ای

### ۴.۲.۲. شرح وظایف معاون پیشگیری :

۴.۲.۲.۱. نظارت بر نحوه ی صحیح انجام بازدید ها در سطح استان

۴.۲.۲.۲. نظارت بر تهیه گزارش های ارسالی

## ۴.۳. سطح استان منطقه و یا سرمنطقه :

۴.۳.۱. تکمیل فرم خلاصه بررسی پرونده های مطروحه در کمیته های تخصصی منطقه و یا سرمنطقه ( پیوست ۶- ۵ )

توسط مسئول کمیته هر سالی یک بار و ارسال آن به استان مبدا

۴.۳.۲. تکمیل فرم خلاصه ارزیابی انجام شده از نتایج آزمایشگاههای همکار (پیوست شماره ۵-۵ ) توسط استان منطقه و یا

سرمنطقه به بهزیستی کشور به صورت سالیانه

#### ۴.۴. سطح ستاد بهزیستی کشور :

۴.۴.۱. تعیین شاخص های ارزیابی عملکرد برنامه ، چک لیستهای نظارتی و ارسال آن ها به استان ها

۴.۴.۲. نظارت دوره ای از مراکز ، موسسات همکار ، فرایند های اجرایی برنامه مشاوره ژنتیک و کمیته های تخصصی منطقه

ای و کشوری

۴.۴.۳. تشکیل تیم ممیزی جهت نظارت برآزمایش های هول اگزوم و معرفی آنان به استان های سر منطقه

۴.۴.۴. پیگیری موارد نیازمند اصلاح بر اساس گزارش های ارسالی

۴.۴.۵. پیگیری پیشنهادات اصلاحی قابل اجرا از سوی استان ها و رفع مشکلات استان ها

۴.۴.۶. مدیریت تخصیص یارانه ها در سطح کشور بر اساس گزارش های ارسالی

"پیوست شماره ۱-۵"

فرم ارزیابی مراکز مشاوره ژنتیک

۱- فرم عمومی ارزیابی مراکز مشاوره ژنتیک

نام استان :	نام شهرستان :	نام مرکز :	امتیاز
نام مسئول فنی :	نام بازدید کننده :	تاریخ بازدید :	-
مرکز خصوصی <input type="checkbox"/>	مرکز دولتی <input type="checkbox"/>		-
تعداد روزهای فعالیت مرکز و ساعات کار :			-
آیا مسئول فنی در روزهای اعلام شده بطور منظم در مرکز حضور دارد؟ بلی <input type="checkbox"/> خیر <input type="checkbox"/>			-
تاریخ تأسیس مرکز : ۱۴۰۰/۰۰/۰۰	مبلغ تعرفه دریافتی پزشک بار اول : .....	ریال	-
تاریخ تمدید:	بار دوم : .....	ریال	-
تاریخ اخذ گواهی مشاوره ژنتیک تحت نظارت سازمان بهزیستی کشور توسط پزشک مرکز (مسئول فنی) : ۱۴۰۰/۰۰/۰۰			-
آدرس مرکز :			-
شماره تلفن مرکز :			-
تعداد کل پرونده های تشکیل شده ی مرکز در سال گذشته :			-
تعداد کل پرونده های تشکیل شده ی مرکز در سال جاری تا کنون :			-
اقدام جهت اطلاع رسانی عمومی نسبت به فعالیت مرکز : بلی <input type="checkbox"/> خیر <input type="checkbox"/>			۱
ذکر موارد :			
آیا امکان دسترسی آسان مراجعین به مرکز وجود دارد؟ بلی <input type="checkbox"/> خیر <input type="checkbox"/>			۱
آیا شرایط برای دسترسی آسان معلولین به مرکز ( بطور مثال رمپ - نبود پله - وجود آسانسور ) وجود دارد؟			۱
بلی <input type="checkbox"/> خیر <input type="checkbox"/>			
آیا تابلوی مرکز مشاوره ژنتیک در معرض دید عموم در سردر اصلی ساختمان نصب شده است؟			۱
بلی <input type="checkbox"/> خیر <input type="checkbox"/>			
آیا تابلوی نصب شده طبق اصول استاندارد تعیین شده جهت تهیه تابلوی تحت نظارت سازمان بهزیستی کشور می باشد؟			۱
بلی <input type="checkbox"/> خیر <input type="checkbox"/>			
آیا فرم ثبت اطلاعات ویژه پرونده مراجعین وجود دارد؟			۱
بلی <input type="checkbox"/> خیر <input type="checkbox"/>			
آیا شرایط برای نگهداری پرونده ها و مدارک در جای امن وجود دارد؟			۱
بلی <input type="checkbox"/> خیر <input type="checkbox"/>			
آیا تجهیزات و امکانات لازم پزشکی برای معاینه کامل بیماران وجود دارد ؟ بلی <input type="checkbox"/> خیر <input type="checkbox"/>			۱

امتیاز	ویژه مراکز غیر دولتی
-	تاریخ اعتبار پروانه مسئول فنی مرکز : ۱۴.../.../... تاریخ اعتبار پروانه فعالیت مرکز : ۱۴.../.../...
-	نام و نام خانوادگی پزشک مرکز با ذکر مدرک تحصیلی و نوع تخصص :
-	بهره مندی از یارانه : بلی <input type="checkbox"/> خیر <input type="checkbox"/> مبلغ قراردادی یارانه در سال جاری : ..... ریال
-	مبلغ دریافتی یارانه در سال جاری : ..... ریال
۰.۵	آیا تعرفه ویزیت در معرض دید عموم نصب شده است؟ <input type="checkbox"/> بلی <input type="checkbox"/> خیر <input type="checkbox"/>
۰.۵	آیا پروانه مسئول فنی در معرض دید عموم نصب شده است؟ <input type="checkbox"/> بلی <input type="checkbox"/> خیر <input type="checkbox"/>
۰.۵	آیا پروانه فعالیت مرکز در معرض دید عموم نصب شده است؟ <input type="checkbox"/> بلی <input type="checkbox"/> خیر <input type="checkbox"/>
-	آیا دستورالعمل آموزش، ارائه و پشتیبانی خدمات مشاوره ژنتیک در اختیار مرکز قرار گرفته است؟ <input type="checkbox"/> بلی <input type="checkbox"/> خیر <input type="checkbox"/>
۰.۵	آیا فرم متقاضیان کمک هزینه انجام آزمایشات ژنتیک جهت ارجاع بیماران واجد شرایط به آزمایشگاه طرف قرارداد سازمان بهزیستی، در اختیار مرکز قرار گرفته است؟ <input type="checkbox"/> بلی <input type="checkbox"/> خیر <input type="checkbox"/>
۱۰	جمع کل امتیاز عمومی مرکز

## ۲- فرم اختصاصی ارزیابی مراکز مشاوره ژنتیک

ذکر نتایج حاصل از بررسی کیفی حداقل ۷ پرونده مشاوره ژنتیک: در این قسمت به صورت راندوم ۷ عدد پرونده از پرونده های سال جاری، سال گذشته و یا سال های عقب تر ( ترجیحا از پرونده های تشخیصی) انتخاب کرده و به موارد اختصاصی آن دقت لازم مبذول گردد.

امتیاز	توضیحات	شرح موضوع	عنوان
۲	اگر شجره نامه ی رسم شده به صورت صحیح باشد امتیاز ۲ تعلق می گیرد. در صورت عدم رسم شجره نامه یا رسم شجره نامه ناصحیح هیچ امتیازی تعلق نمی گیرد.	رسم <input type="checkbox"/> رسم شده <input type="checkbox"/> نشده در صورت رسم شدن آیا صحیح است <input type="checkbox"/> صحیح نیست <input type="checkbox"/>	شجره نامه*
۱	اگر ضریب همخوانی و ریسک خطر به صورت صحیح درج شده باشد امتیاز ۱ تعلق می گیرد. در صورت عدم درج ضریب همخوانی و یا ریسک خطر و یا درج آن بطور ناصحیح هیچ امتیازی تعلق نمی گیرد.	درج <input type="checkbox"/> درج شده <input type="checkbox"/> نشده در صورت درج شدن آیا صحیح است <input type="checkbox"/> صحیح نیست <input type="checkbox"/>	ضریب همخوانی و تعیین ریسک خطر*
۴	اگر الگوریتم تشخیصی رعایت شده باشد امتیاز ۴ تعلق می گیرد. در صورت عدم رعایت الگوریتم تشخیصی هیچ امتیازی تعلق نمی گیرد	<input type="checkbox"/> خیر <input type="checkbox"/>	الگوریتم تشخیصی طبق پروتکل های ارسالی رعایت شده است؟*
3	در صورتی تشخیص اولیه تشخیص های افتراقی با نتیجه آزمایش انجام شده مطابقت دارد امتیاز ۳ تعلق می گیرد. در صورت تشخیص اولیه تشخیص های افتراقی با نتیجه آزمایش انجام شده مطابقت ندارد هیچ امتیازی تعلق نمی گیرد.	<input type="checkbox"/> خیر <input type="checkbox"/>	آیا تشخیص های افتراقی با نتیجه آزمایش از جام شده مطابقت دارد؟*
۳-	اگر اقدامات تشخیصی لازم در پرونده به صورت صحیح درج شده باشد امتیاز ۳ کسر نمیگردد. در صورتی که اقدامات تشخیصی درج شده در راستای تشخیص اولیه صحیح نباشد، ۳ امتیاز کسر می گردد	<input type="checkbox"/> خیر <input type="checkbox"/>	آیا برای رسیدن به تشخیص آزمایش خاص غیر ضروری انجام شده است؟*
-	در صورتی که امکان تشخیص قطعی وجود داشته باشد باید در پرونده درج گردد.	درج نشده <input type="checkbox"/> درج شده <input type="checkbox"/>	تشخیص قطعی در صورت امکان
۱	توصیه های لازم ارائه شده در صورت صحیح نبودن ، دلایل آن توضیح داده شود	درج نشده <input type="checkbox"/> در صورت درج شدن آیا صحیح است <input type="checkbox"/> صحیح نیست <input type="checkbox"/>	ارائه توصیه های لازم
۱	پیگیری در بازه زمانی مناسب با نوع آزمایش در مواردی که آزمایشات سیتوژنتیک یا مولکولار درخواست شده یا مراجعه کننده برای سقط درمانی معرفی شده است، انجام شده باشد. صورت پیگیری نکردن، دلایل آن توضیح داده شود	پیگیری انجام <input type="checkbox"/> پیگیری انجام شده <input type="checkbox"/> نشده <input type="checkbox"/>	درج نکات لازم در خصوص پیگیری بیماران
۱۲	جمع کل امتیاز اختصاصی مرکز		

پیشنهادات و انتقادات :

ویژه مراکز دولتی

نام و نام خانوادگی افراد شاغل در مرکز با ذکر مدرک تحصیلی :

-۱

-۲

-۳

-۴

آیا تعرفه ویزیت در معرض دید عموم نصب شده است؟  بلی  خیر

آیا دستورالعمل خدمات مراکز مشاوره ژنتیک در اختیار مرکز قرار گرفته است؟  بلی  خیر

نام و نام خانوادگی بازدید کننده :

تاریخ :

مهر و امضا :

ویژه کمیته منطقه  
و یا سرمنطقه

"پیوست شماره ۲-۵"

چک لیست ارزیابی پرونده طرح شده در کمیته تخصصی منطقه و یا سرمنطقه

چک لیست مربوط به پرونده شماره..... مرکز ..... استان.....		
تاریخ جلسه کمیته تخصصی منطقه و یا سرمنطقه :		
قسمت الف :		
۱	شجره نامه صحیح رسم شده است؟ (۲ امتیاز)	بله <input type="checkbox"/> خیر <input type="checkbox"/>
۲	ضرب همخونی و ریسک خطر صحیح محاسبه شده است؟ (۱ امتیاز)	بله <input type="checkbox"/> خیر <input type="checkbox"/>
۳	الگوریتم تشخیصی رعایت شده است؟ (۴ امتیاز)	بله <input type="checkbox"/> خیر <input type="checkbox"/>
۴	آیا تشخیص اولیه تشخیص های افتراقی با نتیجه آزمایش انجام شده مطابقت دارد؟ (۳ امتیاز)	بله <input type="checkbox"/> خیر <input type="checkbox"/>
۵	آیا برای رسیدن به تشخیص آزمایش خاص غیر ضروری انجام شده است ؟ (۳- امتیاز)	بله <input type="checkbox"/> خیر <input type="checkbox"/>
۶	فرایند کلی انجام مشاوره ژنتیک،تشخیص و نتیجه مورد قبول است <input type="checkbox"/> مورد قبول نیست <input type="checkbox"/> *حداقل امتیاز قابل قبول ۷/۱۰ می باشد	
۷	توضیح و پیشنهاد:	
۸	نام و امضا حاضرین:	



چک لیست ارزیابی عملکرد برنامه مشاوره ژنتیک شهرستان .....استان.....

نام شهرستان :	تاریخ بازدید :
نام کارشناس بازدید کننده :	نام کارشناس برنامه در شهرستان :

- ۱- آیا آخرین نسخه دستورالعملهای اجرایی در شهرستان موجود است؟  بله  خیر
- ۲- میزان احاطه کارشناس مسئول برنامه بر دستورالعمل اجرایی چگونه است؟ احاطه دارد  احاطه ندارد
- ۳- آیا مستندات بازدید مراکز مطابق دستورالعمل وجود دارد؟  بله  خیر
- ۴- آیا مستندات ارائه بازخورد گزارش های بازدید به مراکز وجود دارد؟  بله  خیر
- ۵- آیا موارد تذکر داده شده در گزارش های بازدید دوم مراکز مطابق دستورالعمل اصلاح شده است؟  بله  خیر
- ۶- آیا مدت فرایند صدور موافقت اصولی و پروانه تأسیس مطابق با دستورالعملهای مربوطه است؟  بله  خیر
- ۷- آیا تفاهم نامه مراکز مشاوره ژنتیک غیردولتی با بهزیستی شهرستان بابت یارانه ویزیت مشاوره ژنتیک وجود دارد ( در صورت پاسخ به گزینه خیر توضیح داده شود)؟  بله  خیر

در صورتی که تفاهم نامه با آزمایشگاه در بهزیستی شهرستان منعقد شود به سوالات ۹ الی ۱۳ پاسخ داده شود :

- ۸- آیا بابت کمک هزینه آزمایشات ژنتیک تفاهم نامه آزمایشگاه ها با بهزیستی شهرستان وجود دارد؟  بله  خیر
- ۹- آیا آزمایشگاه همکار تاییدیه کمیته تخصصی منطقه یا سرمنطقه را برای آزمایشات غیر هول اگزوم دارد؟  بلی  خیر
- ۱۰- آیا آزمایشگاه همکار انجام آزمایش هول اگزوم، تاییدیه ستاد بهزیستی کشور را دارد؟  بلی  خیر
- ۱۱- آیا فرمت تفاهم نامه با آزمایشگاه بر اساس فرمت ارسالی است؟  بلی  خیر
- ۱۲- آیا ارائه نتایج آزمایش بر اساس ضوابط تفاهم نامه منعقد شده است؟  بلی  خیر
- ۱۳- آیا فرم های متقاضیان کمک هزینه انجام آزمایش و نتایج آزمایش از آزمایشگاه های همکار هر شش ماه یکبار جمع آوری شده است؟  بلی  خیر

۱۴- آیا اطلاعات افراد دریافت کننده ی یارانه ی ویزیت، کمک هزینه ی انجام آزمایش و کمک موردی به درستی

در سامانه ی ارمغان ثبت شده است؟ بلی  خیر

۱۵- آیا فرم های ارزیابی مراکز در شهرستان موجود است؟ بلی  خیر

۱۶- آیا اطلاع رسانی و تبلیغات به منظور شناساندن برنامه انجام شده است؟ بلی  خیر

توضیح: .....

۱۷- موارد خلاقانه انجام شده مرتبط با برنامه جهت ارتقای کیفی و کمی برنامه ژنتیک با ذکر عناوین نام ببرید:

۱۸- نقطه نظرات کارشناس مسئول برنامه:

.....

.....

.....

نام و امضای کارشناس مسئول برنامه در شهرستان	نام و امضای کارشناس استان بازدید شونده
---	--

«پیوست شماره ۴-۵»

خلاصه ارزیابی های انجام شده از مراکز مشاوره ژنتیک استان ..... سال .....

تعداد بازدید توسط کارشناس استان	تعداد بازدید توسط کارشناس شهرستان	بازدید توسط پزشک ( دوره دیده ) و ارزیابی توسط کمیته		نوع بیماری	شهرستان
		متوسط نمره ارزیابی توسط کمیته تخصصی منطقه و یا سرمنطقه	متوسط نمره ارزیابی توسط پزشکان دوره دیده در سطح استان		

ویژه استان منطقه  
و یا سرمنطقه

«پیوست شماره ۵-۵»

خلاصه ارزیابی انجام شده از نتایج آزمایشگاه های همکار استان ..... سال .....

سایر آزمایش های ملکولار		هول اگزوم		سیتو مولکولار		سیتوزنتیک		متابولیک		نام آزمایشگاه
تعداد پرونده های عدم تایید بر اساس استاندارد ACMG	تعداد پرونده های مورد تایید بر اساس استاندارد ACMG	تعداد آزمایش های عدم تایید بر اساس تیم ممیزی	تعداد آزمایش های مورد تایید بر اساس تیم ممیزی	تعداد پرونده های عدم تایید بر اساس استاندارد ACMG	تعداد پرونده های مورد تایید بر اساس استاندارد ACMG	تعداد پرونده های عدم تایید بر اساس استاندارد ACMG	تعداد پرونده های مورد تایید بر اساس استاندارد ACMG	تعداد پرونده های عدم تایید بر اساس استاندارد ACMG	تعداد پرونده های مورد تایید بر اساس استاندارد ACMG	

ویژه کمیته منطقه و یا  
سرمنطقه

" پیوست ۶-۵ "

خلاصه بررسی پرونده های مطروحه در کمیته های تخصصی منطقه و یا سرمنطقه

استان منطقه و یا سر منطقه: ..... سال: ..... ۱۴

تعداد کل جلسات در ۱۲ ماه .....:.....

استان	شماره پرونده	متوسط نمره ارزیابی در چک لیست ارزیابی پرونده مطروحه در کمیته تخصصی	نتایج کیفی آزمایشگاهی بر اساس ارزیابی کیفی نتایج آزمایشگاهی بر روی پرونده های ارجاعی به کمیته			
			متابولیک /سیتوژنتیک / سیتوملکولار/ملکولار	هول اگزوم	نام مرکز نمره ارزیابی دریاغی	نام آزمایشگاه
شهرستان			عدم تأیید بر اساس استاندارد مطمح شده	تأیید بر اساس ارزیابی تیم ممیزی	عدم تأیید بر اساس ارزیابی تیم ممیزی	