



معاونت درمان

دبیرخانه شورای راهبردی تدوین راهنماهای سلامت

شناسنامه و استاندارد خدمت

بررسی حذف نواحی AZF در کروموزوم Y

(بادامنه تشخیص بیماری های ژنتیک)

پاییز ۱۳۹۹

تنظیم و تدوین:

جناب آقای دکتر سیامک میراب سمیعی (آزمایشگاه مرجع سلامت)
سرکارخانم دکتر سماوات (اداره ژنتیک)
جناب آقای دکتر سعید رضا غفاری (موسسه ابن سینا)
جناب آقای دکتر سیروس زینلی (انستیتو پاستور)
سرکارخانم دکتر صغری روحی (انستیتو پاستور)
جناب آقای دکتر سعید طالبی (دانشگاه ایران)
جناب آقای دکتر علی آهنی (آزمایشگاه مندل)
سرکارخانم دکتر پانته آ ایزدی (دانشگاه تهران)
سرکارخانم دکتر معصومه احمدیان (اداره ژنتیک)
سرکارخانم دکتر فائزه عزیزی (اداره ژنتیک)
سرکارخانم نفیسی (آزمایشگاه مرجع سلامت)
سرکارخانم دکتر رفعتی (موسسه ابن سینا)
جناب آقای دکتر کرامتی پور (دانشگاه تهران)
سرکارخانم دکتر مریمی (انستیتو پاستور)
جناب آقای دکتر گرشاسبی (انجمن ژنتیک پزشکی)
جناب آقای دکتر کریمی پور (انستیتو پاستور)
جناب آقای دکتر رشیدی نژاد (انجمن ژنتیک پزشکی)
سرکارخانم دکتر کریمی نژاد (آزمایشگاه ژنتیک پزشکی کریمی نژاد- نجم آبادی)
جناب آقای دکتر طباطبایی فر (دانشگاه علوم پزشکی اصفهان)
جناب آقای دکتر نوروزی نیا (دانشگاه تربیت مدرس)
سرکارخانم دکتر داودی (انستیتو پاستور)
جناب آقای دکتر اکرمی (انجمن ژنتیک پزشکی)
سرکارخانم دکتر انجرائی (آزمایشگاه مرجع سلامت)
سرکارخانم دکتر خداوردیان (آزمایشگاه مرجع سلامت)
جناب آقای دکتر اکبری (آزمایشگاه ژنتیک پزشکی دکتر اکبری)
سرکارخانم دکتر صدرنبوی (دانشگاه علوم پزشکی اصفهان)
سرکارخانم دکتر فرزانی (آزمایشگاه مرجع سلامت)
جناب آقای دکتر عباس زادگان (دانشگاه علوم پزشکی مشهد)

جناب آقای دکتر مهدیه (انجمن ژنتیک پزشکی)
سرکارخانم دکتر باقرصاد (اداره ژنتیک)
سرکارخانم دکتر حنطوش زاده (دانشگاه علوم پزشکی تهران)
سرکارخانم دکتر پیری (دانشگاه علوم پزشکی تهران)
سرکارخانم دکتر بهجتی (دانشگاه علوم بهزیستی)
جناب آقای رفیعی (آزمایشگاه مرجع سلامت)

با همکاری:

اداره ژنتیک دفتر مدیریت بیماریهای غیر واگیر

تحت نظارت فنی:

**گروه استانداردسازی و تدوین راهنماهای سلامت
دفتر ارزیابی فن آوری، استانداردسازی و تعرفه سلامت
دکتر عبدالخالق کشاورزی، دکتر مریم خیری
فرانک ندرخانی، آزاده حقیقی**

الف) عنوان دقیق خدمت مورد بررسی (فارسی و لاتین) به همراه کد ملی:

بررسی حذف نواحی AZF در کروموزوم Y

کد ملی ۸۱۰۰۲۸: بررسی حذف نواحی AZF در کروموزوم Y

این کد تعرفه شامل کلیه مراحل بررسی از جمله پذیرش، استخراج DNA، مراحل فنی، تفسیر و گزارش می‌باشد و آزمایشگاه پزشکی با دامنه فعالیت ژنتیک پزشکی اجازه پذیرش کد دیگری را ندارد.

ب) تعریف و تشریح خدمت مورد بررسی:

این سند به عنوان یک دستورالعمل جهت ارائه الگوی نحوه استفاده از کدهای کتاب ارزش نسبی خدمات سلامت، جهت تعریف استاندارد تشخیص ژنتیک حذف نواحی AZF در کروموزوم Y برای پزشکان درخواست کننده مجاز در آزمایشگاه پزشکی با دامنه فعالیت ژنتیک پزشکی که سیستم مدیریت کیفیت مستقر نموده و پس از اعتبار بخشی، تأیید شده و یا جهت پذیرش ارجاعات تشخیص ژنتیک نظام سلامت منتخب شده اند، کارایی دارد. روسای آزمایشگاه پزشکی با دامنه فعالیت ژنتیک پزشکی / مسئولین فنی هر آزمایشگاه پزشکی با دامنه فعالیت ژنتیک پزشکی، جهت مدیریت صحیح هر تکنیک لازم است نکات ضروری این تکنیک را با توجه به الزامات استانداردهای ابلاغی آزمایشگاه مرجع سلامت با رویکرد انطباق با استاندارد INSO-ISO 15189 رعایت نمایند. در این قسمت لازم است الزامات فضا، الزامات کارکنان، الزامات تجهیزات، الزامات قبل از آزمایش، حین آزمایش و پس از آزمایش شامل صدور و گزارش نتایج و نحوه حفظ اطلاعات و داده ها مد نظر قرار گیرد.

ت) موارد ضروری انجام مداخله تشخیصی (اندیکاسیون ها)

بررسی حذف نواحی AZF در کروموزوم Y در موارد زیر با کد ۸۱۰۰۲۸ قابل پذیرش می‌باشد:

- در مردان آزو اسپرم با دلایل غیر انسدادی ارائه کپی سونوگرافی، اسپرموگرام الزامی می‌باشد.
- در مردان اولیگواسپرم شدید با تعداد کمتر از ۵ میلیون اسپرم در هر میلی لیتر ارائه اسپرموگرام ضروری می‌باشد.

ج) تواتر ارائه خدمت

ج-۱) تعداد دفعات مورد نیاز

یک بار

ج-۲) فواصل انجام

ندارد

د) افراد صاحب صلاحیت جهت تجویز (Order) خدمت مربوطه و استاندارد تجویز:

متخصص اورولوژی، فلوشیپ ناباروری

پزشک معالج یا مشاور بایستی درخواست را به صورت " بررسی AZF " در نسخه فرد مورد بررسی بنویسد. پزشک معالج دلیل درخواست آزمایش را می‌بایست حتما در نسخه بیمار ذکر نماید.

ه) ارائه کننده اصلی صاحب صلاحیت جهت ارائه خدمت مربوطه:

دانش آموخته دکتری تخصصی رشته ژنتیک پزشکی که صلاحیت او برای ارائه خدمت برمبنای سطح بندی تخصصی احراز شده باشد.

و) عنوان و سطح تخصص های مورد نیاز (استاندارد) برای سایر اعضای تیم ارائه کننده خدمت:

ردیف	عنوان رشته	تعداد مورد نیاز به طور استاندارد به ازای ارائه هر خدمت	مقطع تحصیلی	سابقه کار و یا دوره آموزشی مصوب در صورت لزوم	نقش در فرایند ارائه خدمت
۱	علوم آزمایشگاهی احراز صلاحیت شده و کلیه رشته های مرتبط	حداقل ۱ نفر	کارشناسی و بالاتر	-	کارشناس فنی

ز) استانداردهای فضای فیزیکی و مکان ارائه خدمت:

کلیه آزمایشگاه پزشکی با دامنه فعالیت ژنتیک پزشکی

روسای آزمایشگاه پزشکی با دامنه فعالیت ژنتیک پزشکی / مسئولین فنی هر آزمایشگاه پزشکی با دامنه فعالیت ژنتیک پزشکی، جهت مدیریت صحیح تشخیص بیماری لازم است نکات ضروری مورد نیاز جهت تشخیص بیماری را با توجه به الزامات استانداردهای ابلاغی آزمایشگاه مرجع سلامت با رویکرد انطباق با استاندارد INSO-ISO 15189 رعایت نمایند. در این قسمت لازم است الزامات فضا، الزامات کارکنان، الزامات تجهیزات، الزامات قبل از آزمایش، حین آزمایش و پس از آزمایش شامل صدور و گزارش نتایج و نحوه حفظ اطلاعات و داده ها مد نظر قرار گیرد.

ح) تجهیزات پزشکی سرمایه ای به ازای هر خدمت:

سمپلر های متغیر، یخچال، فریزر ۲۰-، دماسنج، هود، بن ماری، Hot plate، اتوکلاو، انکوباتور، Vortex، ترازو، PH متر، میکروسانتریفیوژ، میکرواسپین، سانتریفیوژ یخچالدار، اسپکتروفوتومتر (Spectrophotometer) یا نانودراپ، لامپ UV جهت رفع آلودگی DNA، ترموسایکلر، تانک الکتروفورز افقی، Gel photo document، کامپیوتر، میکروسکوپ و یا استریواسکوپ برای تمیز کردن نمونه CVS، نرم افزار طراحی پرایمر، نرم افزار آنالیز نتایج تعیین توالی و سایر نرم افزارهای آنالیز نتایج، دستگاه برقراری برق اضطراری، Genetic analyzer

تبصره: چنانچه آزمایشگاه پزشکی با دامنه فعالیت ژنتیک پزشکی فاقد Genetic analyzer باشد می تواند از سایر مراکز خرید خدمت کند.

ط) داروها، مواد و لوازم مصرفی پزشکی جهت ارائه هر خدمت:

ردیف	اقلام مصرفی مورد نیاز	میزان مصرف (تعداد یا نسبت)
۱	مواد مورد نیاز استخراج DNA	بر اساس روش های مختلف متفاوت است
۲	مواد مورد نیاز PCR	بر اساس روش های مختلف متفاوت است
۳	مواد مورد نیاز الکتروفورز	بر اساس روش های مختلف متفاوت است
۴	مواد مورد نیاز MLPA	با توجه به تعداد نمونه مورد بررسی و کنترلها تعیین می شود.
۵	مواد مصرفی مانند سرسمپلر، دستکش لاتکس و ..	بر اساس روش های مختلف متفاوت است

تبصره: این تست ها در بعضی از آزمایشگاه های پزشکی با دامنه فعالیت ژنتیک پزشکی با استفاده از کیت های تجاری انجام می شوند اما در اکثر آزمایشگاه ها پزشکی با دامنه فعالیت ژنتیک پزشکی روش انجام آزمایش بصورت home made می باشد لذا میزان و نوع مواد مصرفی تنوع بسیاری دارد.

ظ) اقدامات پاراکلینیکی، تصویربرداری و دارویی مورد نیاز جهت ارائه خدمت:

ازمایشگاه پزشکی با دامنه فعالیت ژنتیک پزشکی پذیرش کننده نمونه بایستی دارای مسئول فنی ژنتیک پزشکی باشد. بررسی حذف نواحی AZF در کروموزوم Y در کلیه موارد با کد ۸۱۰۰۲۸ قابل پذیرش می باشد.

• مرحله انجام آزمایش

در حال حاضر بهترین مارکهای مورد استفاده برای بررسی شامل sY84 و sY86 برای ناحیه AZFa، sY127 و sY134 برای ناحیه AZFb و sY254 و sY255 برای ناحیه AZFc هستند.

ی) استانداردهای گزارش:

- نوع تکنیک به کار رفته، و تغییرات شناسایی شده بایستی در جواب آزمایش ذکر گردد.
- آزمایشگاه پزشکی با دامنه فعالیت ژنتیک پزشکی موظف به گزارش حداقل دو مارکر STS در هر یک از نواحی AZFa، AZFb و AZFc می باشد.

گ) شواهد علمی در خصوص کنترل اندیکاسیون های دقیق خدمت:

ندارد

ل) مدت زمان ارائه هر واحد خدمت:

۱ هفته تا ۱۰ روز

ف) موارد ضروری جهت آموزش به بیمار:

نتایج به دست آمده باید توسط پزشک مشاور ژنتیک یا پزشک متخصص برای افراد مشاوره جو توضیح داده شود.

منابع:

۱. استاندارد INSO-ISO-15189
۲. کتاب "مجموعه ای از مستندات سیستم مدیریت کیفیت در آزمایشگاه پزشکی" (آزمایشگاه مرجع سلامت- انجمن آسیب شناسی ایران)، چاپ دوم، سال ۱۳۹۱.
۳. آیین نامه مستند سازی، شماره گذاری، کنترل مدارک، بازنگری و نحوه صدور به شماره HD-GO-00-MN-RE-001

4. good clinical practices, Belgian society of human genetics 2012.
5. American college of medical genetics, standards and guidelines for clinical genetic laboratories, 2010.

• تاریخ اعتبار این راهنما از زمان ابلاغ به مدت ۳ سال می باشد و بعد از اتمام مهلت زمانی میبایست ویرایش صورت پذیرد.