



معاونت درمان

دبیرخانه شورای راهبردی تدوین راهنماهای سلامت

شناسنامه و استاندارد خدمت

بررسی موتاسیون تکرارهای سه نوکلئوتیدی در بیماری دیسترونی میوتونیک

(بادامنه تشخیص بیماری های ژنتیک)

تابستان 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 انجرازی (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)

تحت نظارت فنی:

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

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

کد ملی ۸۱۰۱۰۲: بررسی موتاسیون تکرار های سه نوکلئوتیدی در بیماری دیستروفی میوتونیک این کد تعرفه شامل کلیه مراحل بررسی از جمله پذیرش، استخراج DNA، مراحل فنی، تفسیر و گزارش می‌باشد و آزمایشگاه های 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 بیماری دیستروفی میوتونیک برای پزشکان درخواست کننده مجاز در آزمایشگاه های 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 های پزشکی با دامنه فعالیت ژنتیک پزشکی / مسئولین فنی آزمایشگاه های 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)

چنانچه قبلا آزمایش ژنتیک برای افراد مبتلای فامیل انجام شده باشد، جواب آزمایش ژنتیک قبلی باید موجود باشد. برای خانواده ای که قبلا آزمایش ژنتیک انجام نداده اند آزمایش EMG باید موجود باشد.

(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:

درخواست این تست توسط متخصص یا فوق تخصص نورولوژی امکان پذیر می‌باشد. پزشکان مشاور ژنتیک، متخصصین و فوق-تخصص‌های اطفال و داخلی نیز با ارائه مدارکی مبنی بر مشاوره با متخصص یا فوق تخصص نورولوژی می‌توانند این تست را درخواست دهند. متخصص مغز و اعصاب (نورولوژیست) بایستی محتمل‌ترین نوع (type) بیماری را در نسخه بیمار قید نماید. پزشک معالج یا مشاور بایستی درخواست را به صورت " بررسی ژنتیکی دیستروفی میوتونیک " با ذکر محتمل‌ترین نوع (type) بیماری در نسخه فرد مورد بررسی بنویسد.

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

دانش آموخته دکتری تخصصی رشته ژنتیک پزشکی که صلاحیت او برای ارائه خدمت بر مبنای 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:

آزمایشگاه های پزشکی با دامنه فعالیت ژنتیک پزشکی روسای آزمایشگاه های پزشکی با دامنه فعالیت ژنتیک پزشکی / مسئولین فنی آزمایشگاه های 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، Power supply، کامپیوتر، میکروسکوپ و یا استریواسکوپ برای تمیز کردن نمونه CVS، و سایر نرم افزارهای آنالیز نتایج، دستگاه برقراری برق اضطراری، Genetic analyzer تبصره: چنانچه آزمایشگاهی 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 Fragment analysis	بر اساس روش های مختلف متفاوت است
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 های 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.

پس از دریافت اطلاعات و ارائه توضیحات لازم در مورد این آزمایش، پذیرش باید به صورت زیر انجام شود:

آزمایش برای بررسی تکرارهای سه نوکلئوتیدی با کد ۸۱۰۱۰۲ (بررسی موتاسیون تکرارهای سه نوکلئوتیدی در بیماری دیستروفی میوتونیک) برای نوع محتمل تر مورد پذیرش قرار می گیرد.

• مرحله انجام آزمایش

گسترش تکرار CTG در ژن DMPK عامل دیستروفی میوتونیک نوع ۱ و گسترش تکرار CCTG در ژن CNBP عامل دیستروفی میوتونیک نوع ۲ می باشد. آزمایش باید به نحوی انجام شود که در بررسی تکرارهای سه نوکلئوتیدی، محدوده های آلی تعیین شود.

ی) استانداردهای گزارش:

۴ مرحله پس از انجام آزمایش (تفسیر آزمایشگاهی و تهیه گزارش - مستندات مورد نیاز)

- کد پذیرش شده، نوع تکنیک(های) به کار رفته و محدوده های آلی (allelic range) حتما باید ذکر گردد.
- آزمایشگاه های پزشکی با دامنه فعالیت ژنتیک پزشکی موظف است در گزارش خود مشخص نماید که آیا تغییرات شناسایی شده توجیه کننده بیماری می باشند یا خیر.
- در صورتی که علیرغم انجام مراحل ذکر شده در قسمت مرحله انجام آزمایش، جهش بیماری زا شناسایی نشود نتیجه باید به پزشک درخواست کننده اعلام شود تا در صورت لزوم، پس از تعامل با آزمایشگاه و بررسی چالش های علمی آزمایش، درخواست تست دیگر انجام پذیرد.

ک) شواهد علمی در خصوص کتر اندیکاسیون های دقیق خدمت:

ندارد

ل) مدت زمان ارائه هر واحد خدمت:

یک ماه

ف) موارد ضروری جهت آموزش به بیمار:

نتایج به دست آمده باید توسط پزشک مشاور ژنتیک یا پزشک متخصص برای افراد مشاوره‌جو 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 ۲ سال می باشد و بعد از اتمام مهلت زمانی میبایست ویرایش صورت پذیرد.