

بسمه تعالی



معاونت تحقیقات و فناوری*

"طرح پیشنهادی تحقیق"

عنوان فارسی طرح: برنامه ثبت بیماران مبتلا به توبروس اسکلروزیس (TSC) در منطقه شمال غرب کشور

عنوان انگلیسی طرح: The Registry Program of Tuberous Sclerosis Complex in Children of North-West of Iran

کد رهگیری پژوهان: ۶۶۵۷۶

نام و نام خانوادگی مجری / استاد راهنمای اول: محمد برزگر

نوع طرح: کاربردی

۱. غیر پایاننامه

۲. پایاننامه

محل اجرای طرح: دانشکده: مرکز تحقیقات سلامت کودکان مرکز تحقیقاتی**:

* نشانی: تبریز - دانشگاه علوم پزشکی تبریز - سازمان مرکزی شماره ۲ - معاونت تحقیقات و فناوری - تلفن: ۳۳۳۵۷۳۱۴
 ** در صورتی که طرح تحقیقاتی پایاننامه ای، در یکی از مراکز تحقیقاتی دانشگاه انجام خواهد شد قبل از ارسال طرح به دانشکده مربوطه، تایید اولیه مرکز ذیربط ضروری است. بدیهی است ذکر آدرس دقیق مرکز تحقیقات محل اجرای طرح برای نفر اول یا نویسنده مسئول مقاله / مقالات حاصل الزامی است.

قسمت اول

۱- اطلاعات مربوط به مجری / استاد راهنما:

نام و نام خانوادگی	محمد برزگر
نام پدر	عبدالعلی

کد ملی	۱۳۷۷۹۳۷۷۰۴
نشانی و تلفن محل کار	مرکز آموزشی درمان کودکان تبریز - ۰۹۱۴۱۱۷۰۴۹۲
مرتبه علمی	استاد
رشته تحصیلی و تخصصی	دکتری فوق تخصصی بالینی - مغز و اعصاب اطفال
تاریخ دریافت تاییدیه کار با حیوانات آزمایشگاهی (مدت اعتبار ۵ سال)	
شماره حساب بانک رفاه	۲۴۱۷۶۸۷۸۰
تلفن همراه	۰۹۱۴۱۱۷۰۴۹۲
پست الکترونیک	mm_barzegar@yahoo.com

۲- جدول مشخصات دانشجو (در صورتی که طرح پایاننامه است تکمیل جدول زیر الزامی است)

نام و نام خانوادگی دانشجو	
مقطع و رشته تحصیلی	-
دانشکده	مرکز تحقیقات سلامت کودکان
دانشگاه	دانشگاه علوم پزشکی تبریز
تلفن همراه	
پست الکترونیک	

۳- راهنمای تکمیل طرح پیشنهادی تحقیق را مطالعه کردم و آنها را رعایت میکنم.

[Link راهنمای تکمیل طرح پیشنهادی تحقیق](#)

۴- لیست پژوهش های مرتبط با موضوع طرح پیشنهادی که مجری / استاد راهنما در آن مشارکت داشته است:

عنوان طرح	نام مجری	نوع مشارکت	زمان شروع	درصد پیشرفت کار	ملاحظات

		۱۴۰۰/۰۹/۲۳	استاد راهنمای اول (آموزشی)		کارایی استفاده از ابزار غربالگری NDDI-E یا Neurological Disorders Depression Inventory for Epilepsy برای تشخیص افسردگی در بیماران صرعی در کلینیک سرپایی صرع
		۱۴۰۰/۰۹/۰۹	استاد راهنمای اول (آموزشی)		بررسی تیپ تشنج و اتیولوژی و معلولیت صرع فوکال مقاوم به درمان کودکان مراجعه کننده به بیمارستان کودکان تبریز
		۱۴۰۳/۰۲/۳۰	استاد راهنمای اول (آموزشی)		بررسی وضعیت رشدی و فرکانس تشنجات بعد از قطع رژیم کتوژنیک کلاسیک در کودکان مبتلا به صرع مقاوم به درمان دارویی
			مجری اول (اصلی - هیات علمی)	محمد برزگر	بررسی ژنومیک ده مورد دارای اختلال طیف اوتیسم غیر سندرمیک با والدین منسوب به روش WES
		۱۳۹۷/۰۷/۱۰	استاد راهنمای اول (آموزشی)		بررسی رعایت استانداردهای آموزش بالینی در گروه های کودکان و داخلی دانشکده پزشکی دانشگاه علوم پزشکی تبریز - ۱۳۹۷
		۱۳۹۶/۱۱/۳۰	استاد راهنمای اول (آموزشی)		اثر everolimus در ضایعات کلیوی، مغزی، پوستی و تشنج ناشی از Tuberous sclerosis complex
		۱۳۹۶/۰۹/۲۰	استاد راهنمای اول (آموزشی)		تحلیل کمی آزمون ارتقاء دستیاری در گروه های آموزشی منتخب از سال ۹۳ الی ۹۶ تبریز به تفکیک دو سال اول و دو سال آخر دستیاری
			مجری اول (اصلی - هیات علمی)	محمد برزگر	تأثیر تزریق دوره ای پامیدرونات در درمان استئوپروز بیماران مبتلا به دیستروفی عضلانی دوشن/بکر
		۱۳۹۷/۰۲/۲۷	مجری اول (اصلی - هیات علمی)	محمد برزگر	تأثیر رژیم کتوژنیک بر مقادیر سرمی اجسام کتون و اسید آراشیدونیک و ارتباط آنها با شاخصهای استرس اکسیداتیو در کودکان مبتلا به صرع مقاوم به دارو
		۱۳۹۸/۱۱/۱۳	همکار اصلی	ناهیده حسنی خیابانی	مقایسه عملکرد کودکان ایران در تست تشخیصی تکاملی Bayley-III براساس نمرات استاندارد ایران و نمرات استاندارد آمریکا
		۱۳۹۹/۰۴/۰۲	استاد راهنمای اول (آموزشی)		اتیولوژی و پیش آگهی کوتاه مدت اختلال هوشیاری در کودکان بستری در PICU بیمارستان کودکان تبریز
		۱۳۹۹/۰۲/۱۱	استاد راهنمای اول (آموزشی)		مقایسه سطوح سرمی و بزاقی داروهای فنوباریتال و فنی توئین در کودکان مبتلا به صرع پایدار و صرع پایدار مقاوم

			مجری اول (اصلی - هیات علمی)	محمد برزگر	بررسی اثربخشی و ایمنی داروهای ریسدیپلام (اوربیدی) و نوسینرسن (اسپینرازا) در بیماران آتروفی نخاعی عضلانی (SMA) کاندید درمان بر مبنای استانداردهای درمان کشوری و سامانه ثبت بیماران
			استاد راهنمای اول (آموزشی)		بررسی اثربخشی و عوارض دو داروی ریسدیپلام (اوربیدی) و نوسینرسن (اسپینرازا) در بیماران آتروفی نخاعی عضلانی (SMA) کاندید درمان بر مبنای استانداردهای درمان کشوری و سامانه ثبت بیماران
		۱۴۰۲/۱۰/۱۶	مجری اول (اصلی - هیات علمی)	محمد برزگر	تاثیر رژیم کتوژنیک بر عملکرد کودکان مبتلا به اوتیسم
		۱۳۹۸/۰۳/۲۵	استاد راهنمای اول (آموزشی)		بررسی علل و تظاهرات الکتروکلینیکال اپی لپتیک انسفالوپاتی در کودکان منطقه شمال غرب ایران
		۱۳۹۸/۰۸/۰۴	مجری اول (اصلی - هیات علمی)	محمد برزگر	برنامه ثبت بیماران مبتلا به آتروفی عضلانی - نخاعی (SMA) در منطقه شمال غرب کشور
		۱۳۹۸/۰۸/۱۱	مجری اول (اصلی - هیات علمی)	محمد برزگر	برنامه ثبت سندرم گیلن باره در کودکان منطقه شمال غرب کشور
			استاد راهنمای اول (آموزشی)		تعیین قابلیت ها و الزامات به کارگیری هوش مصنوعی در آموزش مهارت‌های ارتباطی دانشجویان پزشکی دانشگاه علوم پزشکی تبریز
		۱۳۹۸/۰۴/۲۸	مشاور		تغییرات پاراکلینیکی ناشی از رژیم کتوژنیک در کودکان مبتلا به صرع مقاوم به دارو
		۱۴۰۲/۰۸/۰۲	استاد راهنمای اول (آموزشی)		مقایسه اثربخشی و ایمنی داروهای ریسدیپلام (اوربیدی) و نوسینرسن (اسپینرازا) در بیماران آتروفی نخاعی عضلانی (SMA) کاندید درمان بر مبنای استانداردهای درمان کشوری و سامانه ثبت بیماران
		۱۳۹۷/۰۴/۰۲	استاد راهنمای اول (آموزشی)		بررسی اثر درمانی، عوارض و پذیرش رژیم های غذایی کتوژنیک و کتوژنیک اصلاح شده در کودکان مبتلا به صرع مقاوم
		۱۳۹۶/۰۹/۲۰	استاد راهنما دوم (آموزشی)		طراحی و روان سنجی ابزار خود ارزیابی مهارت بازانديشي برای دانشجویان علوم پزشکی

		۱۴۰۰/۱۲/۲۲	مجری اول (اصلی - هیات علمی)	محمد برزگر	ارتباط استرس، اضطراب و افسردگی والدین کودکان مبتلا به صرع با پایبندی به درمان توسط والدین
		۱۳۹۳/۰۹/۲۸	همکار اصلی		مقایسه ترکیب اسیدهای چرب مایع مغزی-نخاعی (CSF) کودکان مبتلا به مننژیت با افراد کنترل
		۱۳۹۸/۰۴/۱۶	مشاور		مقایسه شیوع مننژیت و عوامل ایجاد کننده آن در کودکان مراجعه کننده با تب تشنج به بیمارستان کودکان تبریز قبل و بعد از ایمن سازی با واکسن پنتاوالان
		۱۴۰۱/۱۱/۱۷	استاد راهنما دوم (آموزشی)		بررسی فاکتورهای پروگنوستیک و ارائه مدل پیش گویی کننده عوارض طولانی مدت و ناتوانی حرکتی در کودکان مبتلا به سندرم گیلن باره
		۱۳۹۹/۰۴/۰۲	استاد راهنمای اول (آموزشی)		ارزیابی شاخصهای متابولیسم کلسیم و ارتباط آنها با سطوح سرمی داروهای ضد صرع در کودکان مبتلا به صرع مقاوم
		۱۳۹۹/۰۸/۲۷	استاد راهنمای اول (آموزشی)		اتیولوژی تاخیر تکاملی گلوبال در کودکان مراجعه کننده به مرکز جامع رشد و تکامل کودکان تبریز
		۱۴۰۳/۰۶/۱۱	استاد راهنمای اول (آموزشی)		اجرای پروتکل استاتوس ایپلپتیکوس و تعیین پیش آگهی کوتاه مدت و بلند مدت کودکان بستری شده در بیمارستان زهرا مردانی آذری تبریز
		۱۴۰۴/۰۲/۱۶	استاد راهنمای اول (آموزشی)		بررسی ژنومیکس خانواده های دارای حداقل دو فرد منسوب مبتلا به تاخیر تکاملی گلوبال و یا اختلالات تکاملی ذهنی
		۱۳۹۸/۰۲/۲۸	همکار اصلی	سینا رئیسی	ارزیابی سطح سرمی داروهای ضد صرع و ارتباط آنها با میزان پراکسیداسیون لیپیدی در کودکان مبتلا به صرع
		۱۳۹۹/۰۴/۰۲	استاد راهنما دوم (آموزشی)		ارزشیابی آموزش های مجازی ارائه شده در دوره پزشکی عمومی دانشگاه علوم پزشکی تبریز در دوران پاندمی کووید-۱۹
		۱۳۹۷/۰۹/۲۷	استاد راهنمای اول (آموزشی)		ارزیابی سلامت استخوان در بیماران مبتلا به دیستروفی عضلانی دوشن در مرکز آموزشی درمانی کودکان تبریز در سال ۹۴-۱۳۹۳
		۱۳۹۵/۰۲/۲۰	مجری اول (اصلی - هیات علمی)	محمد برزگر	بررسی اثر کلونیدین در sedation بیماران سرپایی مراجعه کننده جهت انجام EEG

		۱۳۹۸/۰۴/۲۳	استاد راهنمای اول (آموزشی)		مقایسه اثربخشی فیزیوتراپی در منزل با فیزیوتراپی توسط فیزیوتراپیست در بیماران با دیستروفی عضلانی دوشن: مطالعه کارآزمایی بالینی تصادفی
			مجری اول (اصلی - هیات علمی)	محمد برزگر	بررسی ژنتیک انسفالوپاتی رشدی وصرعی در کودکان با شروع زیر ۲ سال با توالی یابی کل اگزوم
			استاد راهنمای اول (آموزشی)		بررسی ارتباط بین ژنوتیپ و فنوتیپ در بیماران مبتلا به کمپلکس توپروس اسکروزیس
			همکار اصلی	وحیده توپچی زاده تبریزیان	تعیین تراکم معدنی استخوان در کودکان دچار فلج مغزی
		۱۳۹۷/۰۴/۱۹	مجری اول (اصلی - هیات علمی)	محمد برزگر	کاربرد و ایمنی -Long Term Video- Electroencephalography Monitoring در کودکان مبتلا به صرع مقاوم به درمان در بیمارستان کودکان تبریز
		۱۳۹۷/۱۰/۰۲	مجری اول (اصلی - هیات علمی)	محمد برزگر	تاثیر تجویز ویتامین B-complex بر مقدار سرمی هموسیستین و شدت بیماری در کودکان مبتلا به میگرن تیپیک
		۱۳۹۷/۱۱/۰۹	استاد راهنمای اول (آموزشی)		بررسی علل صرع مقاوم به درمان در کودکان مراجعه کننده به بیمارستان کودکان تبریز
		۱۳۹۷/۰۷/۱۶	استاد راهنمای اول (آموزشی)		ارتباط بین کنترل تشنج در بیماران مبتلا به صرع مقاوم به درمان و سطح خونی داروهای ضد تشنج در کودکان
		۱۳۹۸/۰۲/۰۳	مشاور		غربالگری اوتیسم در بیماران مبتلا به صرع
		۱۳۹۷/۱۲/۲۰	مشاور		غربالگری اختلالات تکاملی در بیماران صرعی
		۱۳۹۸/۰۸/۰۴	مشاور		بررسی استروک ایسکمیک و هموراژیک در کودکان
		۱۳۹۶/۱۰/۰۴	مشاور		مقایسه برنامه درسی دوره دکترای عمومی دندانپزشکی در ایران با چند دانشکده برتر جهان
		۱۴۰۲/۱۰/۰۹	مشاور		بررسی تراکم معدنی استخوان، وضعیت تغذیه ای و کیفیت زندگی در کودکان و نوجوانان مبتلا به آتروفی عضلانی نخاعی (SMA) در مقایسه با گروه سالم در استان آذربایجان شرقی: یک مطالعه مورد شاهدی
		۱۴۰۳/۰۲/۳۰	مشاور		ارزیابی عوامل محیطی و سبک زندگی در کودکان مبتلا به صرع کنترل نشده

		۱۴۰۳/۰۴/۰۲	همکار اصلی	سینا رئیسی	ارزیابی فاکتورهای استرس اکسیداتیو و ارتباط آنها با سطح خونی داروهای ضد تشنج در کودکان مبتلا به صرع
			مشاور		بررسی ریسک فاکتور های تشنج ناشی از تب در کودکان کمتر از ۵ سال مراجعه کننده به بیمارستان کودکان تبریز
		۱۴۰۳/۰۴/۲۷	مشاور		بررسی علل شکست رژیم درمانی کتوژنیک در بیماران با صرع مقاوم به درمان دارویی
			مشاور		بررسی یافته‌های تصویربرداری عصبی (MRI و یا CT-Scan مغزی) در کودکان مبتلا به تاخیر تکاملی گلوبال (GDD)
		۱۳۹۹/۰۷/۲۹	همکار اصلی	حسن شاهرخی	راه اندازی و ارزیابی نظام ثبت مبتلایان به اختلالات طیف اوتیسم در استان آذربایجان شرقی
			همکار اصلی	شادی شیوا	بررسی بیماران مبتلا به لکودیستروفی در منطقه شمال غرب کشور
		۱۴۰۰/۰۲/۱۸	همکار اصلی	سهیلا بانی	تأثیر برنامه آموزش پودمانی والدین کودکان مبتلا به صرع برمدیریت بیماری : یک کارآزمایی بالینی تصادفی کنترل شده.
		۱۴۰۴/۰۳/۰۵	مشاور		طراحی 'بسته ی خدمات جامع تکامل کودکان' در نظام سلامت ایران
			همکار اصلی	شمسی عباسعلیزاده	ولوسیمتری داپلر و پروفیل بیوفیزیکیال در پیش بینی عوارض زودرس نوزادان و عوارض عصبی حرکتی تا سن دو سالگی در حاملگی های با IUGR
		۱۴۰۰/۰۹/۱۴	مشاور		تأثیر رژیم کتوژنیک بر بیان کلوتو و استرس اکسیداتیو در مغز موشهای صحرایی نر و ارتباط آنها با سطح سرمی بتاهیدروکسی بوتیرات
		۱۳۹۸/۰۹/۰۲	مشاور		بررسی عوامل موثر بر مدت زمان بستری شدن در کودکان مبتلا به سندرم گیلن باره
		۱۴۰۱/۰۲/۲۱	مشاور		بررسی سطوح سرمی لاموتریزین و اتوسوکسیماید و تأثیر آنها بر میزان تشنج در کودکان مبتلا به صرع افسنس
		۱۳۹۷/۰۵/۱۶	همکار اصلی	راحله سلطانی	بررسی کیفیت زندگی مرتبط باسلامت دهان و دندان کودکان ۳ تا ۵ ساله و ارتباط آن با سواد سلامت مادران
			همکار اصلی	حکیمه حضرتی	تبیین درک اعضای هیأت علمی در مورد چالشها و راهکارهای بهبود تدریس در گروه بزرگ
		۱۳۹۸/۰۳/۱۲	همکار اصلی	حکیمه حضرتی	تبیین درک اعضای هیأت علمی بالینی در مورد چالشها و راهکارهای بهبود تدریس در آموزش بالینی
		۱۳۹۷/۰۷/۱۰	مجری اول (اصلی - هیات علمی)	محمد برزگر	تأثیر برگزاری دوره های توانمندسازی اعضای هیأت علمی متعهد خدمت به روش ترکیبی (حضوری - برخط - Off-line) بر مهارتهای اکادمیک اعضای هیأت علمی

			همکار اصلی	رعنا دائی سرخابی	بسترسازی برای اجرای پایلوت نظام نوین اعتبار بخشی دوره های دستیاری تخصصی: شناسایی چالش ها و شکاف های برنامه با رویکرد ترکیبی
		۱۴۰۲/۰۴/۱۷	استاد راهنمای اول (آموزشی)		تأثیر رژیم کتوژنیک بر فاکتورهای التهابی، ساختار و عملکرد کبدی در موشهای صحرایی نر
		۱۴۰۳/۰۹/۰۵	همکار اصلی	سینا رئیسی	ارزیابی سطوح سرمی سروتونین و دوپامین و ارتباط آنها با سطوح سرمی فنوباریتال و فنی توئین در کودکان مبتلا به صرع مقاوم به دارو
			همکار اصلی	بیبا پورشیری	مطالعه داروی جیوبنوستات بر روی بیماران دیستروفی عضلانی دوشن: کارآزمایی بالینی دو سو کور
			مشاور		ارتباط نوع جهش ژن دیستروفین با شدت بالینی بیماری (genotype-phenotype correlation)
			مشاور		بررسی تأثیر تاموکسیفن بر عملکرد آزمون شش دقیقه‌ای راه رفتن (۶MWT) در بیماران مبتلا به دیستروفی عضلانی دوشن: یک مطالعه مداخله‌ای
			مجری اول (اصلی - هیات علمی)	محمد برزگر	Midazolam intravenous infusion in treatment of children with refractory convulsive status epilepticus
		۱۴۰۱/۱۰/۱۳	همکار اصلی	سینا رئیسی	تأثیر رژیم کتوژنیک بر بیان ژن های گلوتامات دکربوکسیلاز و گابا ترانس آمیناز و میزان نوروترانسمیترهای گلوتامات و گاما آمینو بوتیرات در مغز موشهای صحرایی نر
		۱۴۰۳/۰۳/۱۳	مشاور		اثرات رژیم کتوژنیک کلاسیک بر روی پروفایل لیپیدی و عملکرد کبدی در کودکان مبتلا به صرع مقاوم به درمان دارویی
		۱۴۰۴/۰۷/۲۷	همکار اصلی	علی اصغر حمیدی	مدیریت دارویی برای علائم مرتبط با بیماری توپروس اسکلوروزیس: یک مقاله مروری جامع اپدیت شده

قسمت دوم

۱- خلاصه مشخصات طرح

نام و نام خانوادگی مجری / استاد راهنما:	محمد برزگر
نوع مطالعه	مطالعات غیر مداخله ای (همبستگی - توصیفی)

اولویت طرح	ناهنجاری های مادرزادی و اختلالات ژنتیکی
نوع طرح	کاربردی
عنوان طرح: برنامه ثبت بیماران مبتلا به توبروس اسکلروزیس (TSC) در منطقه شمال غرب کشور	
Title: The Registry Program of Tuberous Sclerosis Complex in Children of North-West of Iran	

محل یا محل های اجرای طرح (دانشکده/مرکز تحقیقاتی):	مرکز تحقیقات سلامت کودکان
مدت اجرای طرح (بر حسب ماه):	۳۶ ماه
هزینه کلی طرح (به ریال):	ریال

خلاصه روش اجرا:

ابتدا چک لیستی از داده های دموگرافیک و بالینی لازم برای ثبت خصوصیات بیماری و مشخصات کودکان مبتلا به TSC تهیه خواهد شد که حداکثر داده های بالینی لازم را درباره تشخیص و مراقبت بیمار جمع آوری می کند. این چک لیست با استفاده از برنامه Microsoft Word طراحی شده و توسط پزشکان فوق تخصص مغز و اعصاب کودکان تکمیل خواهد شد. اطلاعات در ابتدا از پرونده های موجود کودکان مبتلا به بیماری TSC مراجعه کننده به بخش اعصاب و درمانگاه مغز و اعصاب مرکز آموزشی و درمانی کودکان استخراج شده و در فرم پرسشنامه ثبت خواهد شد. اطلاعات تکمیلی نیز براساس follow up های بعدی این بیماران اخذ خواهد شد. اطلاعات بیماران بعدی نیز پس از تشخیص و تایید بیماری توسط پزشک فوق تخصص، در پرسشنامه ها ثبت خواهد شد. قدم بعدی طراحی پایگاه داده ها خواهد بود. یعنی فرم کاغذی این چک لیست پس از بررسی و رفع اشکالات احتمالی، به شکل نرم افزاری تبدیل و ذخیره خواهند شد. در اینصورت داده ها قابلیت بازیابی، انتقال، ویرایش و آنالیز خواهند داشت. برای این منظور از نرم افزار Microsoft Excel استفاده خواهد شد و داده ها ثبت و ذخیره خواهد شد. حجم نمونه ۲۵ نفر در سال.

چکیده انگلیسی طرح:

Tuberous sclerosis complex (TSC) is a multi-systemic neurocutaneous disease with autosomal dominant inheritance characterized by hamartomas in various organs, including skin, CNS, heart, eyes, and kidneys. The present study aimed to evaluate the prevalence of clinical and paraclinical manifestations in children with tuberous sclerosis complex who visited Tabriz Children Hospital. The study is descriptive and analytical and will examine records of children with tuberous sclerosis complex who visited the neurology clinic of Tabriz children hospital in 2011-2022 and had TSC based on the diagnostic criteria. Patients will recall for periodic and more complete examinations by phone from October 2018 to March 2022 and their ophthalmologic, cardiologic, cutaneous, and renal involvement will examine by specialist physicians. renal ultrasonography, brain MRI, electroencephalogram, echocardiography, and electrocardiography will be done. We will record all previous records and information derived from the re-examinations of the questionnaires and statistically will analyze the results using SPSS.

نوآوری و ضرورت اجرای طرح:

توبروس اسکلروزیس یک اختلال نوروکوتانئوس با توارث اتوزومال غالب می باشد. این بیماری چند سیستمی با فنوتیپ بالینی متغیر است که شیوعی حدود ۱/۵۸۰۰ تولد زنده دارد. میزان ابتلا تقریباً در هر دو جنس برابر هست. تشخیص بیماری بر اساس معیارهای بالینی و پاراکلینیکی می

باشد. تظاهرات پوستی شایع ترین یافته های مشاهده شده در بیماران مبتلا به توپروس اسکلروزیس می باشد؛ اگرچه برخی از افراد مبتلا بدون درگیری پوستی نیز ممکن است وجود داشته باشند. این بیماری علاوه بر سیستم عصبی مرکزی می تواند یک یا چند ارگان حیاتی دیگر را نیز با شدتهای مختلف گرفتار نماید. مشخصه این بیماری وجود هامارتوم ها در بسیاری از ارگان ها به خصوص مغز، چشم، کلیه، پوست و قلب می باشد. تظاهر درگیری ارگانهای مختلف بدن وابسته به سن می باشد. ولی بیشتر بیماران مبتلا به TSC در ابتدا به دلیل ضایعات پوستی یا تشنج به پزشک مراجعه می کنند. در میان تظاهرات پوستی، ماکول هایپوپیگمانته بیشتر مشاهده می شود که در حدود ۹۰ درصد موارد وجود دارد و معمولاً در بدو تولد وجود دارند. هنگامی که ضایعات پوستی با سایر یافته های بالینی همراه باشد، می توان تشخیص اولیه بیماری را بر اساس معیارهای تشخیصی گذاشت. آنژیوفیروم صورت (آدنوم سباسه) معمولاً در دهه اول زندگی، یعنی در حدود ۳ یا ۴ سال اول زندگی ظاهر می شود. تعداد ضایعات با افزایش سن می تواند افزایش یابد. در بعضی از بیماران، شاگرین پیچ و فیبروم آنکوال نیز با شیوع کمتر دیده می شوند. در تظاهرات عصبی ناهمگونی قابل توجهی وجود دارد. تشنج شایع ترین تظاهر عصبی است که در ۷۰ تا ۹۰ درصد افراد مبتلا به این بیماری و بیشتر در ۲ سال اول زندگی رخ می دهد و این علامتی است که بیشتر اوقات منجر به تشخیص بیماری در سنین پایین می شود. شروع زودرس تشنج در سال های اول زندگی، با ریسک بالای ایجاد اختلال شناختی و اختلالات رفتاری از جمله، اختلالات طیف اوتیسم (Autism Spectrum Disorder (ASD)، عقب ماندگی ذهنی (Intellectual (ID) Disability)، کمبود توجه- بیش فعالی (Attention Deficit Hyperactivity Disorder (ADHD))، همراه است. بنابراین در این بیماران طیف وسیعی از علایم سیستم عصبی مرکزی شامل هوش نرمال و بدون تشنج تا عقب ماندگی ذهنی شدید و تشنج های ناتوان کننده دیده می شوند. از یافته های دیگر درگیری CNS، توپرهای کورتیکال، ندولهای ساب اپاندیمال (Sub Ependymal Nodules) و (Sub Ependymal Giant Cell Astrocytomas) SEGAs، در کمتر از ۲۰٪ بیماران TSC مشاهده می شود، که به نوبه خود می تواند منجر به علایم افزایش فشار داخل جمجمه ای و نهایتاً هیدروسفالی شود و مرگ و میر در نتیجه عوارض آن می تواند وجود داشته باشد. در مطالعات تظاهرات کلیوی به عنوان دومین عامل مرگ و میر این بیماران مطرح شده است. شایعترین عارضه کلیوی، آنژیومیولیوم است که تقریباً در ۷۵ تا ۸۰ درصد از کودکان بزرگتر از ۱۰ سال مبتلا به TSC رخ می دهد. این ضایعات غالباً متعدد و دو طرفه هستند و با افزایش سن، اندازه و تعداد آنها افزایش می یابد که شیوع آن در جنس مونث نسبت به جنس مذکر بیشتر می باشد. هامارتوم رتین شایع ترین تظاهر چشمی این بیماری است که اغلب ضایعات بدون علامت هستند. می تواند حتی از دوران شیرخوارگی نیز آشکار شود. در برخی از موارد ضایعات بزرگ در ماکولا موجب اختلال در بینایی می شوند. در تظاهرات قلبی، رابدومیوم شایعترین تومور قلبی است که بیشتر در سنین پائین تر خصوصاً سن نوزادی وجود دارد. حتی در دوران جنینی نیز دیده می شود. این ضایعات معمولاً در طی چند سال اول زندگی رو به زوال می روند. مطالعات محدودی به بررسی خصوصیات اپیدمیولوژیک و بالینی این بیماری بویژه در کودکان در سطح کشور پرداخته شده است. نظر به تاثیر اختلالات ژنتیکی و نقش عوامل محیطی بر اپیدمیولوژی بیماری و به منظور تعیین خصوصیات این بیماری در کودکان، داده های مربوط به این عوامل بهتر است گردآوری، ذخیره و آنالیز شود. پراکندگی اطلاعات بیماران و عدم دسترسی به سوابق آن ها، ضعف در همکاری بین پزشکان و کارکنان مراقبت های بهداشتی و همچنین ضعف در دسترسی به اطلاعات پزشکی مورد نیاز و بخصوص در مورد بیماران نادر پیدا کردن مورد های مناسب برای پژوهش از مشکلات نبود یک پایگاه داده مناسب می باشد. در صورت وجود سیستم ثبت اطلاعات (Registry)، تا حد زیادی این مشکلات رفع شده و در زمان بسیار کوتاهی می توان به بیماران دسترسی پیدا کرد و منجر به بهره مندی تعداد بیشتری از بیماران از درمان های جدید می گردد و به پژوهشگران اجازه می دهد درمان های موثر و Safe را برای بیماران به کار ببرند. همچنین بر اساس گایدلاین ارائه شده در کنفرانس بین المللی TSC در سال ۲۰۱۲، توصیه به ویزیت های دوره ای این بیماران شده است تا با شناسایی زودرس عوارض خطیر این بیماری نظیر (SEGA (subependymal giant cell astrocytoma) و AML (angiomyolipoma) و لنفانژ بولیومیوماتوز ریوی، از پیشرفت و عواقب بعدی آنها جلوگیری بعمل آید. راه اندازی نظام ثبت بیماری را باید بعنوان یک فرایند تحول و توسعه سازمانی در نظام سلامت تلقی نمود. استفاده از تکنولوژی پیشرفته در مدیریت پرونده های بیمار نظیر ثبت الکترونیک خلاصه پرونده بیماران، موجب ارتقای کیفیت داده و در نتیجه بهبود کیفیت مراقبت و ارزیابی دقیق خواهد شد. بنابراین ایجاد یک پایگاه داده دقیق و جامع ثبت بیماری توپروس اسکلروزیس که بتواند داده های کافی، دقیق و به هنگام را گردآوری و ذخیره کند، امری ضروری است و تحلیل داده های گردآوری شده، در ارتقای کنترل و درمان این بیماری در کودکان و افزایش کیفیت زندگی آنها بسیار مفید خواهد بود.

۲- مشخصات افراد

نام و نام خانوادگی	شغل	درجه علمی و رشته تحصیلی	نقش*	نحوه همکاری**	کل ساعات کار برای طرح	حق الزحمه در ساعت (ریال)	جمع (ریال)	گواهی شرکت در کارگاه های	تاریخ دریافت تاییدیه کار با حیوانات آزمایشگاهی (مدت اعتبار ۵ سال)	امضا	تایید همکاری

اخلاق											
مجری و همکاران طرح											
			مشاهده	۰	۰	۳۰۰	تهیه پروتکل تشخیصی و پروپوزال تهیه پرسشنامه- ویزیت بیماران و پیگیری بیماران	مجری اول (اصلی- هیات علمی)	دکتری تخصصی - PhD مغز و اعصاب اطفال		محمد برزگر
			مشاهده	۰	۰	۳۰۰	تهیه پروتکل تشخیصی و پروپوزال تهیه پرسشنامه- ویزیت بیماران و پیگیری بیماران	همکار اصلی	دکتری فوق تخصصی بالینی - مغز و اعصاب اطفال		بیتا پورشیری
			مشاهده	۰	۰	۱۰۰	ثبت بیماران - آنالیز داده ها	همکار اصلی	کارشناسی ارشد - کامپیوتر		زکبه عبادی
			مشاهده	۰	۰	۱۰۰	رسم شجره نامه بیماران	همکار اصلی	کارشناسی ارشد - ژنتیک		محمد رضا افغان
سایر افراد											
جمع هزینه (ریال): ۰				<p>* نقش: در طرح پایاننامه ای: استاد راهنما / یا مشاور / دانشجو و در طرح غیر پایاننامه ای: مجری / همکار اصلی / همکار مشخص شود.</p> <p>** نحوه همکاری: بطور دقیق و به تفکیک برای هر یک از افراد در ارتباط با اجرای طرح / پایاننامه ذکر گردد.</p>							

۳- مقدمه، بیان مسئله و ضرورت اجرای طرح:

توبروس اسکلروزیس یک اختلال نوروکوتانوس با توارث اتوزومال غالب می باشد. این بیماری چند سیستمی با فنوتیپ بالینی متغیر است که شیوعی حدود ۵۸۰۰/۱ تولد زنده دارد. میزان ابتلا تقریبا در هر دو جنس برابر هست. تشخیص بیماری بر اساس معیارهای بالینی و پاراکلینیکی می باشد. تظاهرات پوستی شایع ترین یافته های مشاهده شده در بیماران TSC است، اگرچه برخی از افراد مبتلا بدون درگیری پوستی نیز ممکن است وجود داشته باشند. این بیماری علاوه بر سیستم عصبی مرکزی می تواند یک یا چند ارگان حیاتی دیگر را نیز با شدتهای مختلف

گرفتار نماید. مشخصه این بیماری وجود هامارتوم ها در بسیاری از ارگان ها به خصوص مغز ، چشم ، کلیه ، پوست و قلب می باشد. تظاهر درگیری ارگانهای مختلف بدن وابسته به سن می باشد. [۱، ۲]. ولی بیشتر بیماران مبتلا به TSC در ابتدا به دلیل ضایعات پوستی یا تشنج به پزشک مراجعه می کنند. در میان تظاهرات پوستی ، ماکول هایپوپیگمانته بیشتر مشاهده می شود که در حدود ۹۰ درصد موارد وجود دارد و معمولاً در بدو تولد وجود دارند [۲]. هنگامی که ضایعات پوستی با سایر یافته های بالینی همراه باشد ، می توان تشخیص اولیه سندرم را بر اساس معیار های تشخیصی گذاشت (جدول ۱). آنژیوفیبروم صورت (آدنوم سباسه) معمولاً در دهه اول زندگی ، یعنی در حدود ۳ یا ۴ سال اول زندگی ظاهر می شود. تعداد ضایعات با افزایش سن می تواند افزایش یابد. در بعضی از بیماران، شاگرین پیچ و فیبروم آنگوال نیز با شیوع کمتر دیده می شوند [۳، ۴].

در تظاهرات عصبی ناهمگونی قابل توجهی وجود دارد. تشنج شایع ترین تظاهر عصبی است که در ۷۰ تا ۹۰ درصد افراد مبتلا به این بیماری و بیشتر در ۲ سال اول زندگی رخ می دهد و این علامتی است که بیشتر اوقات منجر به تشخیص سندرم در سنین پایین می شود. شروع زودرس تشنج در سال های اول زندگی، با ریسک بالای ایجاد اختلال شناختی و اختلالات رفتاری از جمله، اختلالات طیف اوتیسم (Autism Spectrum Disorder (ASD))، عقب ماندگی ذهنی (Disability Intellectual (ID))، کمبود توجه- بیش فعالی (Attention Deficit Hyperactivity Disorder (ADHD))، همراه است. بنابراین در این بیماران طیف وسیعی از علایم سیستم عصبی مرکزی شامل هوش نرمال و بدون تشنج تا عقب ماندگی ذهنی شدید و تشنج های ناتوان کننده دیده می شوند . [۵]. از یافته های دیگر درگیری CNS ، توبرهای کورتیکال ، ندولهای ساب اپاندیمال (Sub Ependymal Nodules) و (SEGAs) Astrocytomas، cell Giant Ependymal Sub است. ندولهای ساب اپاندیمال در اکثر موارد بدون علامت هستند. همچنین SEGAs ، در کمتر از ۲۰٪ بیماران TSC مشاهده می شود، که به نوبه خود می تواند منجر به علایم افزایش فشار داخل جمجمه ای و نهایتاً هیدروسفالی شود و مرگ و میر در نتیجه عوارض آن می تواند وجود داشته باشد [۲، ۶].

در مطالعات تظاهرات کلیوی به عنوان دومین عامل مرگ و میر این بیماران مطرح شده است. شایعترین عارضه کلیوی، آنژیومیولیپوم است که تقریباً در ۷۵ تا ۸۰ درصد از کودکان بزرگتر از ۱۰ سال مبتلا به TSC رخ می دهد. این ضایعات غالباً متعدد و دو طرفه هستند و با افزایش سن اندازه و تعداد آنها افزایش می یابد که شیوع آن در جنس مونث نسبت به جنس مذکر بیشتر می باشد. [۷].

هامارتوم رتین شایع ترین تظاهر چشمی این بیماری است که اغلب ضایعات بدون علامت هستند. می تواند حتی از دوران شیرخوارگی نیز آشکار شود. در برخی از موارد ضایعات بزرگ در ماکولا موجب اختلال در بینایی می شوند [۲].

در تظاهرات قلبی، رابدومیوم شایعترین تومور قلبی است که بیشتر در سنین پائین تر خصوصاً سن نوزادی وجود دارد. حتی در دوران جنینی نیز دیده می شود. این ضایعات معمولاً در طی چند سال اول زندگی رو به زوال می روند [۸].

هدف از این مطالعه، ثبت بیماران مبتلا به در منطقه ی شمالغرب کشور خواهد بود. تشخیص بالینی توسط فوق تخصص مغز و اعصاب TSC ، EEG (در موارد لزوم)، chest CT ، neuroimaging، بیماران کودکان تبریز بر اساس معاینات بالینی و ارزیابیهای پاراکلینیکی نظیر در سال TSC همچنین بر اساس گایدلاین ارائه شده در کنفرانس بین المللی ، اکوکاردیوگرافی و سونوگرافی کلیه صورت خواهد گرفت. ECG در سال TSC (subependymal giant cell astrocytoma) SEGA 2012 ، توصیه به ویزیت‌های دوره ای این بیماران می شود تا با شناسایی زودرس عوارض خطیر این بیماری نظیر و لنفانژیولیومیوماتوز ریوی، از پیشرفت و عواقب بعدی آنها جلوگیری بعمل (angiomyolipoma) AML و (giant cell astrocytoma) AML تا دسترسی سریع و آسان به بیماران اهمیت به سزایی دارد. برای این منظور ثبت اطلاعات در یک Clinical Trial. این مطالعه برای اجرای آید ، اطلاعات را در اختیار پژوهشگر قرار می دهد. پراکندگی اطلاعات بیماران و عدم دسترسی به سوابق آن ها، ضعف در همکاری Data Base بین پزشکان و کارکنان مراقبت های بهداشتی و همچنین ضعف در دسترسی به اطلاعات پزشکی مورد نیاز و بخصوص در مورد بیماران نادر پیدا کردن مورد های مناسب برای پژوهش از مشکلات نبود یک پایگاه داده مناسب می باشد. با توجه به اینکه در طی سال های اخیر پیشرفت اتفاق افتاده است و بسیاری از آنها ژن های خاصی را هدف قرار می دهند ، در صورت TSC های عمده ای در درمان عوارض ناشی از بیماری تا حد زیادی این مشکلات رفع شده و در زمان بسیار کوتاهی می توان به بیماران دسترسی پیدا کرد (Registry) وجود سیستم ثبت اطلاعات Safe و منجر به بهره مندی تعداد بیشتری از بیماران از درمان های جدید می گردد و به پژوهشگران اجازه می دهد درمان های موثر و را برای بیماران به کار ببرند.

۴- ذینفعان نتایج طرح (بیمار / صنعت / جامعه / سیاستگذاران /) بصورت کامل توضیح داده شود.

بیماران و جامعه پزشکی

۵- تعریف واژه های اختصاصی:

توبروس اسکلروزیس: توبروس اسکلروز که به آن کمپلکس توبروس اسکلروز نیز گفته می شود یک بیماری ژنتیکی نادر می باشد که سبب ایجاد تومورهای خوش خیمی در بخش های مختلف بدن می شود. علائم توبروس اسکلروزیس بسیار گسترده است و به این که تومورها در کجا رشد کرده و شدت آن چقدر است، بستگی دارد.

آنژیومیولیپوم: آنژیومیولیپوما یک تومور خوش خیم است که از نظر ظاهری منحصربه فرد است و تنها در سی تی اسکن و در صورت مشاهده در زیر میکروسکوپ دیده می شود. معمولاً احتمال رشد و گسترش آن کم است. با جراحی یا در صورت کوچک بودن با نظارت فعال درمان می شود خونریزی قابل توجه در این بیماری، یک اتفاق نادر است اما در زنان باردار و یائسه بیشتر محتمل است. یک شکل تهاجمی آنژیومیولیپوما، موسوم به اپی تلیوئید “epithelioid”، در موارد نادر می تواند به رگ کلیوی و وریدی تحتانی حمله کند و به غدد لنفاوی یا اندام های اطراف مانند کبد گسترش یابد.

۶- فرضیات طرح :

۱. تعیین بروز - شیوع - فراوانی و بررسی روند تغییرات آن

۲. توزیع سنی - جنسی - توزیع - طبقات اجتماعی و اقتصادی - قومیتی و مقایسه آنها

۳. پیشگیری از گسترش بیماری با تشخیص قبل از تولد

۴. پیشگیری از عوارض بیماری با انجام بررسیهای دوره ای براساس گایدلاین

۵. آگاهی والدین در تولد فرزندان دیگر (لزوم آزمایش ژنتیکی و آمینوسنتز جنین در سه ماهه اول بارداری)

۶. وضعیت پیگیری بیماری یا پیامد

۷- اهداف طرح (با توجه به مقدمه و بصورتی که قابل ارزیابی و اندازه گیری باشند، مشخص شود).

الف) هدف کلی طرح (اصولاً در برگیرنده کل عنوان طرح است):

ثبت بیماران مبتلا به توپروس اسسکلروزیس (TSC) در منطقه شمال غرب کشور

ب) اهداف اختصاصی طرح :

۱. تعیین بروز - شیوع - فراوانی و بررسی روند تغییرات آن
 ۲. توزیع سنی-جنسی-توزیع - طبقات اجتماعی و اقتصادی - قومیتی و مقایسه آنها
 ۳. پیشگیری از گسترش بیماری با تشخیص قبل از تولد
 ۴. پیشگیری از عوارض بیماری با انجام بررسیهای دوره ای براساس گایدلاین
 ۵. آگاهی والدین در تولد فرزندان دیگر (لزوم آزمایش ژنتیکی و آمینوسنتز جنین در سه ماهه اول بارداری)
۶. وضعیت پیگیری بیماری یا پیامد

۸- روش اجرا (جمعیت هدف، معیارهای ورود و خروج، توصیف دقیق گروههای مورد مطالعه ،حجم نمونه و روش نمونه گیری / گردآوری، روش تحلیل داده ها):

ابتدا چک لیستی از داده های دموگرافیک و بالینی لازم برای ثبت خصوصیات بیماری و مشخصات کودکان مبتلا به TSC تهیه خواهد شد که حداکثر داده های بالینی لازم را درباره تشخیص و مراقبت بیمار جمع آوری می کند. این چک لیست با استفاده از برنامه Microsoft Word طراحی شده و توسط پزشکان فوق تخصص مغز و اعصاب کودکان تکمیل خواهد شد. اطلاعات در ابتدا از پرونده های موجود کودکان مبتلا به بیماری TSC مراجعه کننده به بخش اعصاب و درمانگاه مغز و اعصاب مرکز آموزشی و درمانی کودکان استخراج شده و در فرم پرسشنامه ثبت خواهد شد. اطلاعات تکمیلی نیز براساس follow up های بعدی این بیماران اخذ خواهد شد. اطلاعات بیماران بعدی نیز پس از تشخیص و تایید بیماری توسط پزشک فوق تخصص، در پرسشنامه ها ثبت خواهد شد.

قدم بعدی طراحی پایگاه داده ها خواهد بود. یعنی فرم کاغذی این چک لیست پس از بررسی و رفع اشکالات احتمالی، به شکل نرم افزاری تبدیل و ذخیره خواهند شد. در اینصورت داده ها قابلیت بازیابی، انتقال، ویرایش و آنالیز خواهند داشت. برای این منظور از نرم افزار Microsoft Excel استفاده خواهد شد و داده ها ثبت و ذخیره خواهد شد.

حجم نمونه 25 نفر در سال.

جمعیت هدف ثبت:

کلیه کودکان مبتلا به TSC که به بیمارستان کودکان تبریز یا کلینیک های ویژه دانشگاه علوم پزشکی تبریز مراجعه می نمایند . همچنین امکان registry کردن برای پزشکان شاغل در سایر مراکز دانشگاهی و غیر دانشگاهی منطقه شمالغرب کشور نیز فراهم خواهد شد.

معیار ورود: کلیه کودکان زیر 18 سال مراجعه کننده به بخش اعصاب و درمانگاه اعصاب مرکز آموزشی و درمانی کودکان تبریز با علائم لکه های پوستی یا تشنج و یا وجود رابدومیوم قلبی در سونوگرافی جنینی که توسط پزشک فوق تخصص مغز و اعصاب اطفال با استفاده از علائم بالینی و پاراکلینیکی به تشخیص و تایید رسیده باشند.

معیار خروج: بیمارانی که کرایتریاهای تشخیصی بیماری را پر نکرده باشند.

به صورت فعال از کودکانی که با شکایت لکه های پوستی، تشنج و یا وجود رابدومیوم قلبی در سونوگرافی جنینی به بخش اعصاب مرکز آموزشی و درمانی کودکان تبریز یا درمانگاه های فوق تخصصی بیمارستان کودکان یا هر کدام از مطب ها مراجعه نموده اند، تحت بررسی پاراکلینیکی neuroimaging و سونوگرافی کلیه و EEG و ECG و اکوکاردیوگرافی و معاینه نورولوژیکی و افتالمولوژیکی و درماتولوژیکی قرار می گیرند و پس از تایید تشخیص بر اساس کرایتریاهای تشخیصی، وارد سیستم ثبت می گردند.

بیماران بصورت برنامه ریزی شده و براساس گایدلاینهای موجود تحت follow up (معاینه بالینی، معاینه نورولوژیکی، چشم پزشکی، قلبی، پوستی، روانپزشکی، دندانپزشکی، سونوگرافی کلیه، EEG و neuroimaging قرار خواهند گرفت. از آنجاییکه همه بیماران ما کمتر از 18 سال سن داشتند و باتوجه به اینکه عوارض ریوی لنفانژ یولیومیوماتوزیس در سنین بالاتر ایجاد می شود، لذا ما برای بیماران chest CTScan درخواست نکردیم، اما توصیه به پیگیری توسط والدین برای انجام آن در سنین بالاتر می شود.

۹- توضیحات تکمیلی اهداف اختصاصی:

- برای هر کدام از اهداف اختصاصی با روش اجرا، متغیرها و یا روش آنالیز آماری یکسان، متن و جدول مشترک آورده شود در غیر اینصورت جداگانه نوشته شود.

عنوان هدف اختصاصی شماره یک:

۱. تعیین بروز - شیوع - فراوانی و بررسی روند تغییرات آن
۲. توزیع سنی- جنسی- توزیع - طبقات اجتماعی و اقتصادی - قومیتی و مقایسه آنها

۳. پیشگیری از گسترش بیماری با تشخیص قبل از تولد
۴. پیشگیری از عوارض بیماری با انجام بررسیهای دوره ای براساس گایدلاین
۵. آگاهی والدین در تولد فرزندان دیگر (لزوم آزمایش ژنتیکی و آمینوسنتز جنین در سه ماهه اول بارداری)
۶. وضعیت پیگیری بیماری یا پیامد

الف) خلاصه روش اجرا هدف اختصاصی یک: (توصیف دقیق گروههای مورد مطالعه، تعداد نمونه هر گروه، نحوه انجام تحقیق یا آزمایش):

ابتدا چک لیستی از داده های دموگرافیک و بالینی لازم برای ثبت خصوصیات بیماری و مشخصات کودکان مبتلا به TSC تهیه خواهد شد که حداکثر داده های بالینی لازم را درباره تشخیص و مراقبت بیمار جمع آوری می کند. این چک لیست با استفاده از برنامه Microsoft Word طراحی شده و توسط پزشکان فوق تخصص مغز و اعصاب کودکان تکمیل خواهد شد. اطلاعات در ابتدا از پرونده های موجود کودکان مبتلا به بیماری TSC مراجعه کننده به بخش اعصاب و درمانگاه مغز و اعصاب مرکز آموزشی و درمانی کودکان استخراج شده و در فرم پرسشنامه ثبت خواهد شد. اطلاعات تکمیلی نیز براساس follow up های بعدی این بیماران اخذ خواهد شد. اطلاعات بیماران بعدی نیز پس از تشخیص و تایید بیماری توسط پزشک فوق تخصص، در پرسشنامه ها ثبت خواهد شد.

قدم بعدی طراحی پایگاه داده ها خواهد بود. یعنی فرم کاغذی این چک لیست پس از بررسی و رفع اشکالات احتمالی، به شکل نرم افزاری تبدیل و ذخیره خواهند شد. در اینصورت داده ها قابلیت بازیابی، انتقال، ویرایش و آنالیز خواهند داشت. برای این منظور از نرم افزار Microsoft Excel استفاده خواهد شد و داده ها ثبت و ذخیره خواهد شد.

حجم نمونه 25 نفر در سال.

جمعیت هدف ثبت:

کلیه کودکان مبتلا به TSC که به بیمارستان کودکان تبریز یا کلینیک های ویژه دانشگاه علوم پزشکی تبریز مراجعه می نمایند . همچنین امکان registry کردن برای پزشکان شاغل در سایر مراکز دانشگاهی و غیر دانشگاهی منطقه شمالغرب کشور نیز فراهم خواهد شد.

معیار ورود: کلیه کودکان زیر 18 سال مراجعه کننده به بخش اعصاب و درمانگاه اعصاب مرکز آموزشی و درمانی کودکان تبریز با علائم لکه های پوستی یا تشنج و یا وجود رابدومیوم قلبی در سونوگرافی جنینی که توسط پزشک فوق تخصص مغز و اعصاب اطفال با استفاده از علائم بالینی و پاراکلینیکی به تشخیص و تایید رسیده باشند.

معیار خروج: بیمارانی که کرایترهای تشخیصی بیماری را پر نکرده باشند.

به صورت فعال از کودکانی که با شکایت لکه های پوستی، تشنج و یا وجود رابدومیوم قلبی در سونوگرافی جنینی به بخش اعصاب مرکز آموزشی و درمانی کودکان تبریز یا درمانگاه های فوق تخصصی بیمارستان کودکان یا هر کدام از مطب ها مراجعه نموده اند ، تحت بررسی پاراکلینیکی neuroimaging و سونوگرافی کلیه و EEG و ECG و اکوکاردیوگرافی و معاینه نورولوژیکی و افتالمولوژیکی و درماتولوژیکی قرار می گیرند و پس از تایید تشخیص بر اساس کرایترهای تشخیصی، وارد سیستم ثبت می گردند.

بیماران بصورت برنامه ریزی شده و براساس گایدلاینهای موجود تحت follow up (معاینه بالینی ، معاینه نورولوژیکی، چشم پزشکی ، قلبی ، پوستی ، روانپزشکی، دندانپزشکی، سونوگرافی کلیه، EEG و neuroimaging قرار خواهند گرفت. از آنجاییکه همه بیماران ما کمتر از 18 سال سن داشتند و باتوجه به اینکه عوارض ریوی لنفانژ یولیومیوماتوزیس در سنین بالاتر ایجاد می شود، لذا ما برای بیماران chest CTScan درخواست نکردیم، اما توصیه به پیگیری توسط والدین برای انجام آن در سنین بالاتر می شود.

جدول متغیرهای هدف اختصاصی یک (Variables): پیرو مصوبه شورای پژوهشی دانشگاه، در پروپوزال پایان نامه ها و طرح های تحقیقاتی وارد نمودن جدول متغیرها مورد نیاز نمی باشد.

متغیرها	نوع مقیاس	نوع متغیر	روش کنترل / ارزیابی	تعریف علمی متغیر(در صورت نیاز)
---------	-----------	-----------	---------------------	--------------------------------

ب) توضیح کامل روش تجزیه و تحلیل آماری داده ها هدف اختصاصی یک: جدول متغیرهای مشترک بین اهداف (Variables): پیرو مصوبه شورای پژوهشی دانشگاه، در پروپوزال پایان نامه ها و طرح های تحقیقاتی وارد نمودن جدول متغیرها مورد نیاز نمی باشد.

متغیرها	نوع مقیاس	نوع متغیر	روش کنترل / ارزیابی	تعریف علمی متغیر(در صورت نیاز)
---------	-----------	-----------	---------------------	--------------------------------

۱۰- ملاحظات اخلاقی (هر طرحی بسته به نوع مطالعه، ملاحظات خاص خود را دارد که بر اساس دستور العمل کمیته منطقه ای اخلاق بایستی مد نظر قرار گیرد- در صورت نیاز فرم رضایتنامه آگاهانه تکمیل گردد لازم به ذکر است شروع مراحل اجرایی پژوهش تنها پس از اخذ مجوز از کمیته اخلاق میسر خواهد بود)

توضیحات مجری:

قبل از پر کردن فرم پرسشنامه اطلاعات کودکان، والدین آنها بطور کامل در جریان نظام ثبت بیماری و علت انجام آن قرار گرفته و در صورتیکه داوطلب شرکت در طرح باشند نخست فرم رضایتنامه را امضا کرده سپس فرم پرسشنامه برای کودکان آنها پر شده و ثبت می گردد. در جمع آوری داده ها، نام و نام خانوادگی بیماران تبدیل به کدهای عددی شده و به هیچ عنوان در گزارشها به نام و نام خانوادگی اشاره نخواهد گردید. در مقابل مجری و همکاران متعهد هستند چنانچه در حین مطالعه و جمع آوری داده ها، اطلاعاتی بدست آوردند که ممکن است در جهت بهبود و ارتقای سلامت کودکان و بیماران مؤثر باشد، پزشک معالج و یا والدین بیماران را مطلع نمایند.

✓ راهنمای کدهای اخلاق در پژوهش را مطالعه کردم و آنها را رعایت میکنم.
[Link](#) به کدهای مربوطه اخلاق در پژوهش های علوم پزشکی

۱۱- جدول زمانی مراحل اجرا طرح (GANTT CHART)

ردیف	شرح هر یک از فعالیتهای اجرائی طرح به تفکیک	طول مدت (ماه)
۱	پروپوزال نویسی و تهیه پروتکل	۲
۲	ثبت داده ها در پرسشنامه	۲۴
۳	ثبت داده ها در نرم افزار	۳
۴	جمع بندی و انالیز داده ها	۳
۵	تهیه گزارش	۲
۶	مقاله نویسی	۲

۱۲- هزینه آزمایشها و خدمات تخصصی که توسط موسسات دیگر صورت می گیرد:

موضوع آزمایشات و یا خدمات تخصصی	مرکز ارائه دهنده خدمات	تعداد کل دفعات	هزینه برای هر دفعه (ریال)	جمع (ریال)
---------------------------------	------------------------	----------------	---------------------------	------------

.	جمع هزینه های آزمایشات و خدمات تخصصی (ریال):
---	--

۱۳- جدول هزینه های وسایل و مواد:

نام وسایل و یا مواد مصرفی	نام محل تهیه	تعداد یا مقدار لازم	مبلغ واحد (ریال)	کل مبلغ (ریال)
				.
جمع کل (ریال)				.

۱۴- سایر هزینه ها:

موضوع هزینه	توضیح در باره کمیت و یا کیفیت موضوع هزینه	کل مبلغ (ریال)
هزینه مسافرت		.
هزینه تایپ، تکثیر، تقاضای patent ،
هزینه های متفرقه (داوطلبین، ...)		.
جمع هزینه (ریال):		.

۱۵- جمع هزینه های طرح:

نوع	مبلغ (ریال)
پرسنلی	.
آزمایشات و خدمات تخصصی	.
وسایل و مواد	.
سایر	.
کل اعتبار طرح	
اعتبار تامین شده خارج از دانشگاه	.
جمع کل هزینه های طرح (ریال):	.

۱۶- منابع علمی (متن کامل حداقل سه منبع اصلی مرتبط با موضوع ضمیمه شود):

منابع فارسی:

منابع انگلیسی:

- Krueger, D.A., et al., Tuberos sclerosis complex surveillance and management: recommendations of the 2012 International Tuberos Sclerosis Complex Consensus Conference. *Pediatric neurology*, 2013. 49(4): p. 255-265.
2. Portocarrero, L.K.L., et al., Tuberos sclerosis complex: review based on new diagnostic criteria. *Anais brasileiros de dermatologia*, 2018. 93(3): p. 323-331.
3. Leung, A.K. and W.L.M. Robson, Tuberos sclerosis complex: a review. *Journal of Pediatric Health Care*, 2007. 21(2): p. 108-114.
4. Rodrigues, D.A., C.M. Gomes, and I.M.C. Costa, Tuberos sclerosis complex. *Anais brasileiros de dermatologia*, 2012. 87(2): p. 184-196.
5. Jozwiak, S., et al., Modifying genetic epilepsies—Results from studies on tuberos sclerosis complex. *Neuropharmacology*, 2020. 166: p. 107908.
6. Curatolo, P., R. Moavero, and P.J. de Vries, Neurological and neuropsychiatric aspects of tuberos sclerosis complex. *The Lancet Neurology*, 2015. 14(7): p. 733-745.
7. Roach, E.S. and S.P. Sparagana, Diagnosis of tuberos sclerosis complex. *Journal of child neurology*, 2004. 19(9): p. 643-649.
8. Ng, K., S. Ng, and A. Parker, Annual review of children with tuberos sclerosis. *Archives of Disease in Childhood-Education and Practice*, 2015. 100(3): p. 114-121.

۱۷- آیا منبع دیگری (به غیر از معاونت تحقیقات و فناوری دانشگاه) در تامین هزینه طرح مشارکت خواهد داشت ؟

بله خیر

لطفاً میزان مشارکت و چگونگی آن توضیح داده شود:

میزان اعتبار	توضیحات مشروح در خصوص اعتبار	شرایط تخصیص	زمان تخصیص	نوع مرکز	محل تخصیص
--------------	------------------------------	-------------	------------	----------	-----------

۱۸- آیا این طرح در محل دیگر (دانشگاه و خارج از دانشگاه) نیز ارائه شده است؟

بله خیر اگر بلی: نام محل: نتیجه ارائه: تصویب عدم تصویب

نوع تحقیق فوق از جهت آزمایشگاهی و نوع مطالعه بر روی حیوانات یا انسانی بودن استفاده را مشخص نمایید؟ انسانی توضیحات اضافی مجری/استاد راهنما:

۱۹- در صورتی که طرح پایاننامه است بند زیر تکمیل و امضا شود:

این طرح پایاننامه ای در شورای گروه در مورخه به تصویب رسید.

امضای مدیر گروه / معاون پژوهشی

۲۰- ناظران پیشنهادی

نام و نام خانوادگی ناظر پیشنهادی	رشته تخصصی/تحصیلی	مرتبۀ علمی یا میزان تحصیلات	پست الکترونیک	تلفن تماس
----------------------------------	-------------------	-----------------------------	---------------	-----------

۲۱- راهنمای تکمیل طرح پیشنهادی تحقیق را بدقت مطالعه، ضمن موافقت با آن، صحت مطالب مندرج در آن را تأیید می‌نمایم.

نام و نام خانوادگی و امضای مسئول محل یا
محل‌های اجرای طرح/ پایان‌نامه:

نام و نام خانوادگی و امضای
مجری طرح / استاد راهنما:

توضیحات	عنوان تعهد
	رضایت آگاهانه
	پرسشنامه

rezayat.doc
TSC.docx