



فرم درخواست راه اندازی نظام ثبت بیماری ها

مرکز توسعه و هماهنگی تحقیقات

معاونت تحقیقات و فناوری

عنوان برنامه ثبت:
ثبت ناهنجاریهای مادرزادی

نام و نام خانوادگی درخواست کننده (درخواست کنندگان):
سعید دستگیری

نام مرکز تحقیقاتی/ بیمارستان / گروه / سازمان درخواست کننده:
مرکز کشوری مدیریت سلامت و اداره نوزادان

نام دانشگاه/ دانشکده:
دانشگاه علوم پزشکی تبریز

بخش اول: شناسنامه ثبت

عنوان برنامه ثبت:

ثبت ناهنجاریهای مادرزادی

مسئول اصلی ثبت: سعید دستگیری

سازمان/مرکز تحقیقاتی/بیمارستان/گروه: مرکز کشوری مدیریت سلامت و اداره نوزادان

دانشگاه/دانشکده: دانشگاه علوم پزشکی تبریز محیط کاری ثبت: استان آذربایجان شرقی مدت زمان اجرا: سی و شش ماه

خلاصه ضرورت اجرا و اهداف کاربردی ثبت:

با کنترل بیماریهای عفونی و سو تغذیه در سالهای گذشته، نقایص هنگام تولد مهمترین علت مرگ و میر نوزادان و علت اصلی ناتوانی در کشورهای توسعه یافته و تعداد قابل توجهی از کشورهای در حال توسعه می باشد. در حال حاضر در ایران اطلاعات دقیقی از وقوع ناهنجاری های نوزادی وجود ندارد از اینرو لزوم ارایه مدل و راهکاری عملی برای ثبت، پیشگیری و کنترل ناهنجاری های مادرزادی بیشتر احساس می گردد. هم اکنون الگوهای ثبت ناهنجاری های مادرزادی در حدود پنجاه کشور دنیا اجرا می شود که می توان از آن به عنوان الگوی مناسبی برای ارایه یک راهکار منطقه ای در ایران استفاده کرد.

هدف مطالعه حاضر بررسی تطبیقی ثبت ناهنجاریهای مادرزادی در چند کشور منتخب و ارایه و اجرای الگوی مناسب برای ثبت جهت کنترل و پیشگیری از ناهنجاریهای مادرزادی در استان آذربایجان شرقی (به صورت ثبت مبتنی بر جمعیت) به عنوان نمونه ای از وضعیت کشوری این اختلالات و ناهنجاری ها می باشد. بطور خلاصه این پروژه در طی پانزده ماه از اجرای آن سه هدف اصلی زیر را دنبال میکند:

1. گسترش برنامه فعلی ثبت ناهنجاریهای مادرزادی در تبریز به کل آذربایجان شرقی به صورت ثبت مبتنی بر جمعیت (اجرا در قالب پروژه فعلی)
2. ارائه الگوی برای ثبت ناهنجاریهای مادرزادی در سایر مناطق و یا در قالب کشوری (اجرا در صورت موافقت و فراهم بودن شرایط در ادامه و پس از پروژه حاضر)
3. برآورد امکانات لازم برای تاسیس بیوبانک ناهنجاری های مادرزادی (اجرا در صورت موافقت و فراهم بودن شرایط در ادامه و پس از پروژه حاضر)

خلاصه ساختار و روش اجرای ثبت:

پس از بررسی متون و حصول اطلاعات مربوط در ارتباط با حداقل مجموعه داده ها و رویه های ثبت ناهنجاریهای مادرزادی در گردآوری، پردازش، تحلیل و انتشار و ارزیابی داده های ناهنجاریهای مادرزادی در کشورهای منتخب مورد مطالعه (شامل آمریکا، شبکه کشورهای اروپا و امارات متحده عربی) چارچوبی مقدماتی برای ثبت ناهنجاریهای مادرزادی پیش بینی خواهد شد.

این برنامه یک برنامه ثبت مبتنی بر جمعیت خواهد بود که برای گسترش برنامه فعلی موجود در شهرستان تبریز که از دوازده سال پیش شروع شده است انجام خواهد گرفت. نمونه مورد بررسی را کلیه کودکان متولد شده در استان آذربایجان شرقی تشکیل می دهند. نمونه ها با توجه به تعداد پرونده های مورد دسترس و تکمیل بودن برگه های مورد نظر از لحاظ شرح حال بالینی، برگه های آزمایشات تکمیلی و تشخیص قطعی نوع ناهنجاری بر اساس نظریه متخصص کودکان یا مطالعات پاراکلینیکی کلیه کودکان می باشند که دارای یکی از ناهنجاریهای مادرزادی تشخیص داده شده (بر مبنای کد بندی بین المللی بیماری ها و کدگذاری اختصاصی انجمن پزشکی کودکان در بریتانیا) در منطقه خواهد بود. انجام این پروژه منجر به ایجاد یک برنامه ثبت مبتنی بر جمعیت در یکی از استانهای کشور (آذربایجان شرقی) خواهد شد و در نهایت برنامه ای با الگوی زیر و به صورت یک گاید لاین مدون برای ثبت ناهنجاریهای مادرزادی (در سایر مناطق و یا در قالب کشوری) ارائه خواهد شد که در صورت موافقت و فراهم بودن شرایط در ادامه پروژه حاضر و پس از آن اجرا خواهد گردید:

1. مدل برنامه: مبتنی بر بیمارستان و یا مبتنی بر جمعیت؟
2. سازمان های مشارکت کننده؟
3. برآورد بودجه مورد نیاز
4. کمیته اجرایی شامل چه کسانی باشد؟
5. کمیته علمی شامل چه کسانی باشد؟
6. چه تعدادی پرسنل کارشناسی مورد نیاز است؟ سطح و زمینه تحصیلات؟
7. شرح وظایف سازمانی و مسئولیت های هر کدام از پرسنل کارشناسی
8. تعریف و کد های ناهنجاری های مشمول ثبت
9. ملاحظات مربوط به اعتبار تشخیص
10. فهرست حداقل ناهنجاری های مادرزادی ثبت بیمارستانی
11. فهرست حداقل ناهنجاری های مادرزادی ثبت مبتنی بر جمعیت
12. ناهنجاری های مادرزادی چند گانه چگونه کد گذاری و ثبت می شوند؟
13. حداقل متغیر های مورد نیاز برای ثبت بیمارستانی
14. حداقل متغیر های مورد نیاز برای ثبت مبتنی بر جمعیت
15. متغیر های اضافی پیشنهادی
16. اعتبار داده ها چگونه ارزیابی می شود؟
17. فرآیند جمع آوری داده ها
18. ابزار (الکترونیکی) جمع آوری داده ها

19. روشهای آماری مورد نیاز در ثبت و گزارش ناهنجاری های مادرزادی

20. پروتکل مدیریت داده ها

21. ملاحظات اخلاق پزشکی

22. ملاحظات دسترسی و انتشار داده ها

بخش دوم: مشخصات مسوولین ثبت

- 1 - نام و نام خانوادگی مدیر اجرایی ثبت: سعید دستگیری
- 2 - رتبه علمی: استاد
- 3 - محل خدمت: دانشگاه علوم پزشکی تبریز
- 4 - نشانی محل خدمت: دانشگاه علوم پزشکی تبریز
- 5 - تلفن محل خدمت: 33364673 شماره تلفن همراه: 09144157039 پست الکترونیک: saeed.dastgiri@gmail.com

بخش سوم: مشخصات کامل ثبت

1 - عنوان ثبت به فارسی:

ثبت ناهنجاریهای مادرزادی

2 - عنوان ثبت به انگلیسی:

Registry of Congenital Anomalies

3 - نوع ثبت:

بیماری یا عارضه مواجهه خاص خدمات بهداشتی درمانی سایر پیامدهای سلامت

توضیحات:

4 - گستره جغرافیایی ثبت:

ملی

منطقه‌ای نام منطقه/مناطق: استان آذربایجان شرقی (به صورت مبتنی بر جمعیت) (به شرح مندرج در بخش روش کار)

بیمارستانی نام بیمارستان/بیمارستان‌ها:

مقدمه و بیان مسئله

نقص ها یا ناهنجاریهای مادرزادی (Congenital malformation) به آن دسته از نقایصی اطلاق می شود که نوزاد حین تولد آنها را دارا می باشد. عواملی که باعث ناهنجاریهای مادرزادی می شوند و یا احتمال ایجاد آنها را افزایش می دهند تراژون (teratogen) نامیده می شوند (1).

بتدریج با کنترل بیماریهای عفونی و سوء تغذیه ، ناهنجاریهای مادرزادی بعنوان اولین عامل مرگ و میر و ناتوانی در دوره خردسالی محسوب میشود. وقوع ناهنجاریهای مادرزادی در نقاط مختلف دنیا بین 2 تا 10 درصد نوزادان متغیر می باشد. عواقب روانی-اجتماعی ناشی از وجود یک کودک مبتلا نیز برای خانواده ها و اجتماع از اهمیت قابل توجهی برخوردار می باشد. در 40 تا 60 درصد کل نقایص هنگام تولد علت اصلی نا شناخته است اما با وجود این شصت درصد از ناهنجاریهای مادرزادی قابل پیش گیری هستند.

تا آنجا که تاریخ مکتوب بشری نشان می دهد انسان با مشکل نوزادان ناقص الخلقه مواجه بوده و برای توجیه آنها بعلت نا آگاهی علمی، به خرافات و عوامل غیر واقعی متوسل شده است. با پیشرفت علم ، ارثی بودن بعضی از ناهنجاریها مسجل گردید و در نیمه دوم قرن بیستم شواهدی بدست آمد که بیانگر نقش قطعی عوامل محیطی نظیر برخی از بیماریهای عفونی و عوامل شیمیایی در ایجاد نقص های مادرزادی بود.

ناهنجاریهای مادرزادی را از نظر اتیولوژی به سه دسته تقسیم می کنند (2و3):

1 - عوامل ژنتیکی

2 - عوامل محیطی

3 - عوامل توأم ژنتیکی و محیطی

ناهنجاریهای ساختمانی کلی که در 2 تا 3 درصد نوزادان زنده به دنیا آمده دیده می شود و 2 تا 3 درصد دیگر نیز تا سن 5 سالگی به این مقدار افزوده می شود و در کل به حدود 8 درصد تا 18 سالگی می رسد. نقایص هنگام تولد مهم ترین علت مرگ و میر نوزادان هستند و مسئولیت حدود 21% مرگ ها را بر عهده دارند. هم چنین پنجمین علت اصلی کاهش طول عمر بالقوه پیش از 35 سالگی و از علل اصلی ایجاد کننده معلولیت ها به شمار می آیند این نقایص گروههای نژادی مختلف را یکسان مبتلا می کنند و میزان مرگ و میر حاصل از آنها در میان اهالی آسیا، آفریقا ، آمریکا، آمریکای لاتین ، نژاد سفید و بومیان آمریکا بی یکسان است. در 40 تا 60 درصد کل نقایص هنگام تولد علت اصلی ناشناخته است. عوامل ژنتیک مانند ناهنجاری کروموزومی و ژن های جهش یافته 15 درصد ، عوامل محیطی حدود 10 درصد، ترکیب عوامل ژنتیک و محیطی 2 تا 25 درصد و دو قلو بودن 0/5 تا 0/1 مسنول ایجاد این نقایص هستند. ناهنجاریهای جزئی در 15

درصد نوزادان دیده می شوند این نقایص ساختمانی آسیبی به سلامت عمومی فرد نمی زنند ولی در بعضی موارد همراه با نقایص کلی تری هستند. بنابراین نقایص جزئی به عنوان رد پایی برای تشخیص نقایص زیر بنایی تر به کار می روند. بویژه نقایص گوش، اختلالات واضحی هستند که حاکی از وجود سایر نقایص می باشند و تقریباً در تمام کودکان دچار سندرم های ناهنجاری مادرزادی وجود دارند (1و4-7).

باید دانست که بخش قابل توجهی از نقایص مادرزادی قابل پیش گیری هستند (8-7) برای مثال افزودن ید به آب یا نمک می تواند از کرتینیسم جلوگیری کند. کنترل دقیق اشکالات متابولیک در زنان مبتلا به دیابت می تواند از بروز نقایص مادرزادی در فرزندان آنان بکاهد. استفاده از فولات تکمیلی نیز میزان بروز نقایص لوله عصبی از جمله اسپینا بیفیدا و آنانسفالی را کم می کند. آگاهی دادن به مادران باردار در خودداری از مصرف الکل و داروها در تمام طول حاملگی از نقایص مادرزادی جلوگیری می کند. با تهیه پروژۀ ژنوم انسان نیز زمینه مطالعات بیشتر در مورد عملکرد طبیعی و غیر طبیعی ژنها تسهیل می شود و اساس تشخیص و درمان بیماریها در آینده پایه گذاری می شود بنابراین این در طول دهه پیش رو تا بعد از آن، ملاحظات مربوط به زمینه ژنتیکی، صفات ویژه ژنتیکی و استعداد پذیری به بیماریهای ژنتیکی قسمتی از مراقبتهای روتین بیمار را تشکیل خواهند داد. اگر این موضوع به واقعیت برسد، آگاهی از اصول ژنتیکی برای همه متخصصان امری ضروری خواهد بود. نکته اساسی در تمام استراتژی های پیشگیری، آغاز مداخله قبل از لقاح و تشکیل تخم است.

متأسفانه در ایران اطلاعات دقیقی از میزان ناهنجاریهای نوزادی، و یا میزان ناهنجاریهایی که منجر به مرگ داخل رحمی می شوند وجود ندارد با انجام این برنامه و برآورد میزان هر یک از ناهنجاریها می توان در زمینه پیشگیری، آموزش به مادران بیمار در معرض خطر و ارزیابی دقیق تر زنان با حاملگی پر خطر، اقدامات اساسی تری انجام داد (5).

چند تعریف

ناهنجاریهای مادرزادی، نقص ها یا ناهنجاریهای مادرزادی به آن دسته از نقص ها اطلاق میشود که نوزاد حین تولد آنها را دارا می باشد این نقص ها شامل نقص های عضوی و ظاهری، اختلالات کروموزومی، نقص های متابولیسم در هنگام تولد و بیماریهای وراثتی می باشد. ناهنجاریهای مادرزادی میتوانند از نظر اهمیت بالینی مینور یا مژور باشند و همینطور میتوانند به صورت موردی یا به صورت چند ناهنجاری همراه در نوزاد بروز کنند.

تولد زنده، خروج یا بیرون کشیدن محصول بارداری از مادر، بدون در نظر گرفتن مدت زمان حاملگی است که بعد از جدایی، نفس می کشد و یا هر علامت دیگر حیاتی مثل تپش قلب، بند ناف یا حرکت معین ماهیچه های ارادی را نشان می دهد. بریده شدن بند ناف یا چسبیدگی آن به جفت چندان مهم نیست و در هر حال چنین تولدی، تولد زنده محسوب می شود.

تولد نوزاد مرده به دنیا آمده، خروج یا بیرون کشیدن کامل محصول حاملگی 20 هفته یا بیشتر از مادر است که هیچ کدام از علائم حیاتی مثل تنفس (خودبخود یا بعد از تحریک)، تپش قلب یا بند ناف را نشان نمی دهد و نتیجه ی آزمایشات بعد از تولد (مانند جریان هوا در ششها) نیز منفی است.

سقط جنین، خروج کامل یا ناقص و یا بیرون کشیدن محصول حاملگی قبل از 20 هفته ی کامل از حاملگی است که هیچ علامت حیاتی مثل تنفس، تپش قلب، بند ناف یا حرکت معین از ماهیچه های ارادی را نشان نمی دهد.

وزن هنگام تولد، اولین وزن جنین تازه متولد شده بعد از تولد است. این وزن باید در طول اولین ساعت زندگی اندازه گیری شود.

سن بارداری، مدت زمان بارداری از اولین روز آخرین دوره قاعدگی طبیعی اندازه گیری می شود. سن بارداری، با روزهای کامل شده یا هفته های کامل شده بیان می شود.

منطقه جغرافیایی برنامه پیشنهادی ثبت ناهنجاری های مادرزادی

استان آذربایجان شرقی با آب و هوای سرد و خشک در منطقه شمال غرب کشور با مساحت تقریبی چهل و هشت هزار کیلومتر مربع و جمعیت چهار میلیون و هشتصد و پنجاه هزار نفر واقع شده است. این استان دارای نوزده شهرستان بوده و از لحاظ جغرافیایی با استان های آذربایجان غربی، اردبیل و زنجان همجوار و با کشور های آذربایجان، نخجوان و ارمنستان دارای مرزهای مشترک می باشد. مرکز آن شهر تبریز می باشد که به علت مرکزیت صنعتی، آموزشی و اجتماعی، ترکیب نسبتاً گسترده ای از قومیت ها در آن ساکن هستند. کلیه خدمات بهداشتی و درمانی برای جمعیت استان (و همینطور تعداد فراوانی از مراجع کنندگان از کلیه استانهای شمال غرب کشور و همینطور کشور های همسایه) تحت نظارت دانشگاه علوم پزشکی تبریز ارائه میگردد.

برنامه پایلوت ثبت ناهنجاریهای مادرزادی در تبریز

در کشور ما در هر سال در حدود یک میلیون تولد زنده وجود دارد اما تخمین درستی از اینکه چه تعداد از اینها با ناهنجاریهای مادرزادی متولد می شوند در دست نیست. از سال 1379 در شهرستان تبریز پژوهشی شروع شد که در آن با استفاده از بررسی برخی ویژگی های اپیدمیولوژی ناهنجاریهای مادرزادی در منطقه شمال غرب کشور و با تهیه داده های اولیه لازم جهت ایجاد یک مرکز ثبت ناهنجاری های مادرزادی با دور نمایی تحقیقاتی و ارائه خدمات بهداشتی - درمانی سعی شده است که با الگوهای اخذ شده از کشورهای بررسی شده بتدریج ثبت ناهنجاریهای مادرزادی گسترش و در قالب یک مرکز دائمی (و در عین حال پایلوت برای اجرای کشوری آن) نهادینه شود.

طبق تعریف نقص ها و یا ناهنجاری های مادرزادی به آن دسته از اختلالات اطلاق شده است که نوزاد در حین تولد (زنده یا مرده) آنها را دارا می باشد. برای تعریف و دسته بندی این ناهنجاری ها از الگوهای ارائه شده توسط سازمان بهداشت جهانی که مورد استفاده مراکز ثبت ناهنجاریهای مادرزادی در برنامه یوروکت استفاده شده است.

منبع اصلی داده های مورد استفاده در این مطالعه، اطلاعات تشخیصی مربوط به ناهنجاریهای مادرزادی ثبت شده در بیمارستان های دانشگاهی طالقانی، الزهرا و کودکان تیریز بوده است. کلیه نوزادان توسط پزشکان نوزادان، کودکان، زنان و زایمان بصورت روتین مورد بررسی و تشخیص واقع می شوند. این بررسی های روتین شامل وضعیت عمومی سلامت، وضعیت رشد و وجود ناهنجاریهای مادرزادی می باشد.

کلیه ناهنجاری ها بر اساس طبقه بندی بین المللی بیماریها تعریف و در یکی از گروههای عمده زیر گروه بندی شده اند:

- ناهنجاری های سیستم عصبی

- ناهنجاریهای دستگاه تناسلی، ادراری و کلیه

- ناهنجاریهای دست ها و پاها

- ناهنجاری های کروموزومی

- لب شکری (با و بدون شکاف کام)

- ناهنجاری های قلبی

- ناهنجاری های عضلانی - اسکلتی

- ناهنجاری های گوارشی

- ناهنجاری های گوش و چشم

- سایر ناهنجاریها

نمونه مطالعه تاکنون شامل 6572 مورد از نوزادان با ناهنجاریهای مادرزادی که حداقل با یکی از این ناهنجاری ها تشخیص و در بیمارستان های مذکور تا سال 1392 ثبت شده بودند میباشد. ناهنجاری های مربوط به دستگاه تناسلی، ادراری و کلیه، ناهنجاری های سیستم عصبی و ناهنجاری های دستها و پاها مجموعاً حدود هفتاد درصد از کل موارد را به خود اختصاص داده اند. بالاترین میزان شیوع ناهنجاری ها ی مادرزادی مربوط به ناهنجاری های سیستم عصبی با 40/9 در ده هزار تولد، و در مقابل، شیوع ناهنجاری های مادرزادی کروموزومی، چشم و گوش هر کدام کمتر از ده در هر ده هزار تولد زنده می باشند.

ثبت ناهنجاری مادرزادی در شهرستان تبریز به صورت رسمی از سال یکهزار و سیصد و هشتاد و دو اجرا می شود. بر اساس اساسنامه، هیئت مدیره هر سال دو بار برای ارزشیابی و بررسی فعالیت ها در محل بنیاد تشکیل جلسه میدهد. در پروژه حاضر نیز با توجه به اینکه برنامه فعلی از شهرستان تبریز به استان آذربایجان شرقی (به صورت ثبت ناهنجاری های مادرزادی مبتنی بر جمعیت) گسترش خواهد یافت، وظایف کمیته راهبردی به همان ترتیب گذشته ادامه خواهد یافت.

اهداف

همانطوریکه گفته شد با کنترل بیماریهای عفونی و سو تغذیه در سالهای گذشته، نقایص هنگام تولد مهمترین علت مرگ و میر نوزادان و علت اصلی ناتوانی در کشورهای توسعه یافته و تعداد قابل توجهی از کشورهای در حال توسعه می باشد. در حال حاضر در ایران اطلاعات دقیقی از وقوع ناهنجاری های نوزادی وجود ندارد از اینرو لزوم ارایه مدل و راهکاری عملی برای ثبت، پیشگیری و کنترل ناهنجاری های مادرزادی بیشتر احساس می گردد. هم اکنون الگوهای ثبت ناهنجاری های مادرزادی در حدود پنجاه کشور دنیا اجرا می شود که می توان از آن به عنوان الگوی مناسبی برای ارایه یک راهکار منطقه ای در ایران استفاده کرد.

هدف مطالعه حاضر بررسی تطبیقی ثبت ناهنجاریهای مادرزادی در چند کشور منتخب و ارایه و اجرای الگوی مناسب برای ثبت جهت کنترل و پیشگیری از ناهنجاریهای مادرزادی در استان آذربایجان شرقی (به صورت ثبت مبتنی بر جمعیت) به عنوان نمونه ای از وضعیت کشوری این اختلالات و ناهنجاری ها می باشد. بطور خلاصه این پروژه در طی پانزده ماه از اجرای آن سه هدف اصلی زیر را دنبال میکند:

- ❖ گسترش برنامه فعلی ثبت ناهنجاریهای مادرزادی در تبریز به کل آذربایجان شرقی به صورت ثبت مبتنی بر جمعیت (اجرا در قالب پروژه فعلی)
- ❖ ارائه الگویی برای ثبت ناهنجاریهای مادرزادی در سایر مناطق و یا در قالب کشوری (اجرا در صورت موافقت و فراهم بودن شرایط در ادامه و پس از پروژه حاضر)
- ❖ برآورد امکانات لازم برای تاسیس بیوبانک ناهنجاری های مادرزادی (اجرا در صورت موافقت و فراهم بودن شرایط در ادامه و پس از پروژه حاضر)

اهداف کاربردی طرح حاضر در نهایت عبارت است از ارایه الگویی برای ثبت ناهنجاریهای مادرزادی که بتواند پاسخگوی نیازهای اطلاعاتی کاربران مختلف باشد و به کنترل و پیشگیری ناهنجاریهای مادرزادی و ارتقای سلامت این کودکان کمک نماید. ثبت ناهنجاریهای مادرزادی در واقع یک سیستم سازماندهی شده ای جهت گردآوری، ذخیره، تجزیه و تحلیل و تفسیر داده های مربوط به کودکان مبتلا به ناهنجاریهای مادرزادی می باشد. اطلاعات گرد آوری شده توسط ثبت

ناهنجاریهای مادرزادی کاربردهای وسیعی در تحقیقات اپیدمیولوژیک، برنامه ریزی و ارزیابی معیارهای کنترل و پیشگیری ناهنجاریهای مادرزادی و پایش برخی استانداردهای مربوط به مراقبت های بالینی دارد. در سراسر دنیا اقداماتی برای ثبت ناهنجاریهای مادرزادی انجام شده است. بطوریکه بسیاری از مناطق پیشرفته جهان دارای انجمن های ملی یا منطقه ای ثبت و کنترل و پیشگیری ناهنجاریهای مادرزادی می باشد. این برنامه نیز نهایتا خواهد توانست برای برنامه ریزان خدمات بهداشتی، متخصصین بالینی و ژنتیک و همینطور خانواده هایی با کودکان دارای بیماری های ژنتیکی و مادرزادی قابل استفاده باشد. نتایج حاصل از این مطالعه همچنین در ارزیابی برنامه و خدماتی که در قالب سیستم بهداشتی برای بیماری های مادرزادی و ژنتیکی ارائه میشوند و برای پی بردن به میزان اثربخشی و نقاط قوت و ضعف آنها مفید خواهد بود. با انجام این پژوهش و برآورد میزان های وقوع بیماریهای مادرزادی و عوامل موثر در هر يك از ناهنجاریها می توان در زمینه پیشگیری ، آموزش به مادران بیمار و در معرض خطر، ارزیابی دقیق تر زنان با حاملگی پر خطر، اقدامات اساسی تري در این زمینه در سطح جمعیت انجام داد.

کلیات و تعاریف نظام ثبتی پیشنهادی برای ناهنجاری های مادرزادی

سیستمهای نظارت و ثبت نقایص تولد به دو صورت سیستمهای فعال و غیرفعال تعریف می شوند. سیستمهای پایش فعال برای شناسایی ناهنجاریهای مادرزادی در تمام بیمارستانها، درمانگاهها ویا سایر موسسات پزشکی از نیروهای آموزش دیده استفاده می کنند. این نیروها از طریق بررسی سیستمیک پرونده های بیماران، پرونده های جراحی، نمایه بیماری ها، گزارش پاتولوژی، آمارحیاتی و دفاتر بیمارستانی مثل دفتر ثبت زایمان، پرستاری نوزاد ان و یا مصاحبه با شاغلین بهداشت که در مورد بیماری آگاهی دارند، موارد بیماری را شناسایی می کنند. سپس اطلاعات در فرمهای استاندارد که برای برنامه مذکور طراحی شده ثبت می شود. فعالیتهای سیستمهای غیرفعال نیز، وابسته به گزارشات آمار حیاتی می باشد که توسط بیمارستانه ، درمانگاهها و یا سایر مراکز، بخش ها و موسسات تکمیل و ارائه می شود. البته نوع بیماری نیز در انتخاب نوع نظام ثبت (فعال یا غیرفعال) نقش دارد .

درباره فعال و غیر فعال بودن گردآوری (مورد یابی) باید توجه داشت که رویه گردآوری فعال روشی کاملتر و صحیح تر است که در آن پرسنل آموزش دیده موارد قابل گزارش را شناسایی و گردآوری می ک نهد. این در حالیست که در روش غیرفعال سیستم ثبت متکی به شاغلین سایر مراکز مراقبت بهداشتی آشنا به بیماری و اصطلاحات آن است .

طبقه بندی و کد گذاری ناهنجاری های مادرزادی

تعریف ناهنجاری های مادرزادی در این مطالعه بر اساس سیستم کدگذاری بین المللی بیماریها و کدگذاری انجمن پزشکی کودکان بریتانیا به صورت گروه های زیر صورت می گیرد و شامل موارد (major and external) خواهد بود (طبق الگوی مطالعه پایلوت فعلی):

ناهنجاری های سیستم عصبی

ناهنجاریهای دستگاه تناسلی، ادراری و کلیه

ناهنجاریهای دست ها و پاها

ناهنجاری های کروموزومی

لب شکری (با و بدون شکاف کام)

ناهنجاری های قلبی

ناهنجاری های عضلانی - اسکلتی

ناهنجاری های گوارشی

ناهنجاری های گوش و چشم

سایر ناهنجاریها

پس از بررسی متون و حصول اطلاعات مربوط درارتباط با حداقل مجموعه داده ها و رویه های ثبت ناهنجاریهای مادرزادی در گردآوری، پردازش، تحلیل وانتشارورزیابی داده های ناهنجاریهای مادرزادی در کشورهای منتخب مورد مطالعه (شامل آمریکا، شبکه کشورهای اروپا وامارات متحده عربي) چارچوبی مقدماتی برای ثبت ناهنجاریهای مادرزادی پیش بینی خواهد شد.

این برنامه یک برنامه ثبت مبتنی بر جمعیت و از نوع غیر فعال (پاسیو) خواهد بود که برای گسترش برنامه فعلی موجود در شهرستان تبریز که از حدود دوازده سال پیش شروع شده است انجام خواهد گرفت. محل استقرار در دانشکده پزشکی تبریز خواهد بود. نوع نمونه مورد بررسی را کلیه کودکان متولد شده در استان آذربایجان شرقی تشکیل می دهند. نمونه ها با توجه به تعداد پرونده های مورد دسترس و تکمیل بودن برگه های مورد نظر از لحاظ شرح حال بالینی، برگه های آزمایشات تکمیلی و تشخیص قطعی نوع ناهنجاری بر اساس نظریه متخصص کودکان یا مطالعات پاراکلینیکی کلیه کودکانی می باشند که دارای یکی از ناهنجاریهای مادرزادی تشخیص داده شده (بر مبنای کد بندی بین المللی بیماری ها و کدگذاری اختصاصی انجمن پزشکی کودکان در بریتانیا) در منطقه خواهد بود. جمع آوری کنندگان داده ها از رشته های مرتبط (شامل پرستاری، مامائی و بهداشت خانواده) خواهند بود. کدگذاری ناهنجاریها توسط کارشناس مدارک پزشکی صورت خواهد گرفت. انجام این پروژه منجر به ایجاد یک برنامه ثبت مبتنی بر جمعیت در یکی از استانهای کشور (آذر بایجان شرقی) خواهد شد و در نهایت برنامه ای با الگوی زیر و به صورت یک گاید لاین مدون برای ثبت ناهنجاریهای مادرزادی

(در سایر مناطق و یا در قالب کشوری) ارائه خواهد شد که در صورت موافقت و فراهم بودن شرایط در ادامه پروژه حاضر و پس از آن اجرا خواهد گردید:

1. مدل برنامه: مبتنی بر بیمارستان و یا مبتنی بر جمعیت؟
2. سازمان های مشارکت کننده؟
3. برآورد بودجه مورد نیاز
4. کمیته اجرایی شامل چه کسانی باشد؟
5. کمیته علمی شامل چه کسانی باشد؟
6. چه تعدادی پرسنل کارشناسی مورد نیاز است؟ سطح و زمینه تحصیلات؟
7. شرح وظایف سازمانی و مسئولیت های هر کدام از پرسنل کارشناسی
8. تعریف و کد های ناهنجاری های مشمول ثبت
9. ملاحظات مربوط به اعتبار تشخیص
10. فهرست حداقل ناهنجاری های مادرزادی ثبت بیمارستانی
11. فهرست حداقل ناهنجاری های مادرزادی ثبت مبتنی بر جمعیت
12. ناهنجاری های مادرزادی چند گانه چگونه کد گذاری و ثبت می شوند؟
13. حداقل متغیر های مورد نیاز برای ثبت بیمارستانی
14. حداقل متغیر های مورد نیاز برای ثبت مبتنی بر جمعیت
15. متغیر های اضافی پیشنهادی
16. اعتبار داده ها چگونه ارزیابی می شود؟
17. فرآیند جمع آوری داده ها
18. ابزار (الکترونیکی) جمع آوری داده ها
19. روشهای آماری مورد نیاز در ثبت و گزارش ناهنجاری های مادرزادی
20. پروتکل مدیریت داد ها
21. ملاحظات اخلاق پزشکی
22. ملاحظات دسترسی و انتشار داده ها

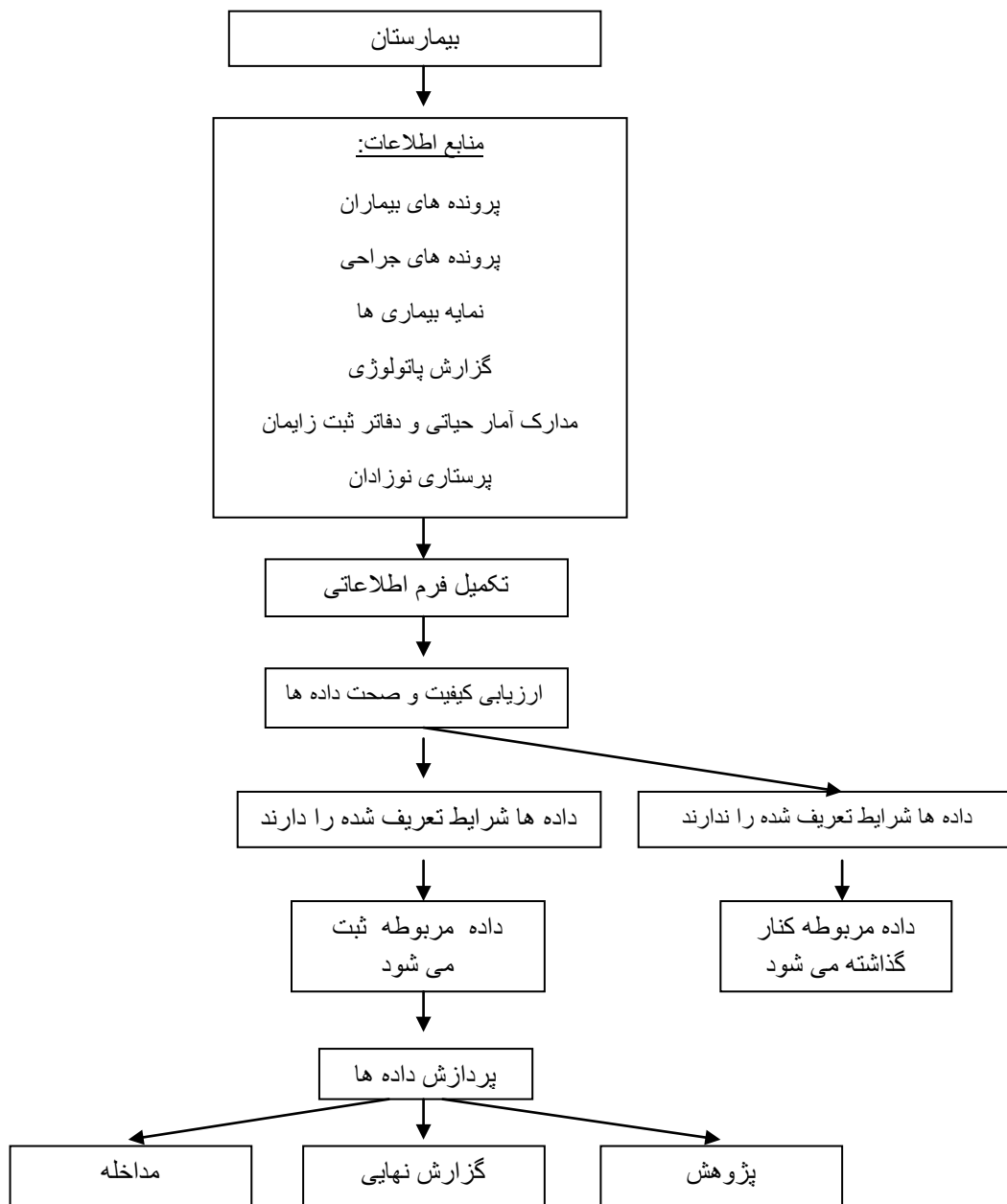
ملاحظات آماری

میزان شیوع با تقسیم تعداد موارد نوزادان (با حداقل یک ناهنجاری عمدۀ) به تعداد تولدهای زنده و مرده بدنیا آمده در همان زمان و مکان محاسبه می‌گردد. هر نوزاد در محاسبه صورت کسر میزان شیوع یکبار در نظر گرفته می‌شود و وجود چند آنومالی در یک نوزاد در شیوع در نظر گرفته نمی‌شود. حدود اطمینان نود و پنج درصد نیز برای میزانهای شیوع جهت بررسی معنی داری آماری محاسبه می‌شود.

ملاحظات مربوط به اخلاق پژوهشی

این پروژه در کمیته اخلاق پزشکی و پژوهشی دانشگاه علوم پزشکی تبریز مورد بررسی قرار گرفته است و بر اساس آن کلیه اطلاعات شخصی افراد در ثبت، آنالیز و گزارش به صورت محرمانه تلقی می‌شود.

فلوجارت دادها



ارزیابی فعالیت برنامه ثبت

همچنانکه قبلاً گفته شد هیئت مدیره هر سال دو بار (و بعضاً سه بار) برای ارزشیابی و بررسی فعالیت ها تشکیل جلسه میدهد. با وجود این توضیحات بیشتری در خصوص جوانب ارزیابی برنامه ثبت ضرورت دارد.

سه جنبه مهم در کیفیت یک نظام ثبت بیماری ها در تصمیم گیریهای بالینی و بهداشتی وجود دارد که عبارتند از:

الف) کیفیت داده های جمع آوری شده

ب) کیفیت روش های جمع آوری داده ها (رویه ها)

پ) کیفیت ثبت داده ها (کاغذی و کامپیوتری)

ارزیابی کیفیت به مقدار فراوانی بستگی به نوع نظام ثبت، نوع بیماری و اهدافی که نظام ثبت دنبال می کند دارد. به عنوان مثال نظام ثبت مربوط به موضوعات اقتصادی نیازمند دقت به مراتب بیشتری از نظام ثبت مربوط به سیر طبیعی بیماری دیابت دارد ولی در هر صورت کیفیت های سه گانه فوق همیشه دارای محدودیت و اشکالات قابل توجهی نیز خواهند بود.

الف) کیفیت داده های جمع آوری شده

در این زمینه معمولاً انواع خطاهای ذیل قابل پیش بینی هستند که اجمالاً توضیح داده می شود:

❖ خطاهای مربوط به کدگذاری و تفسیر: هر کدام از کارشناسان برنامه که نوع ناهنجاری تشخیص داده شده را کدگذاری می کنند (بر اساس کدگذاری بین المللی بیماری ها)، علی الاصول آموزش های لازم را خواهند دید. با وجود این، اندازه گیری و اجرای دوره ای (inter rater reliability, re- abstraction) برای اصلاح و تنظیم خطاهای احتمالی در این زمینه انجام می شود.

❖ خطاهای مربوط به وارد کردن داده ها به سیستم کامپیوتری: این نوع از خطاها علاوه از اینکه با آموزش های مکرر در دقت در ورود داده ها به حداقل می رسد، با توجه ویژه به (data cleaning) در مرحله قبل از پردازش داده ها و همینطور نمونه گیری دوره ای از داده های وارد شده و مقایسه آن با داده های اولیه مورد ارزیابی قرار می گیرد.

❖ خطاهای مربوط به صحت تشخیص های انجام شده برای ناهنجاری های مادرزادی که یکی از خطاهای رایج در نظام ثبت ناهنجاری های مادرزادی است. در حال حاضر و برای شروع ثبت این بیماری ها، بنا بر این است که از مجموعه وسیع این اختلالات صرفاً موارد عمده (Major) و بیرونی (External) ثبت شوند. این دو دسته از ناهنجاری های مادرزادی غالباً در اتاق زایمان توسط عامل زایمان (متخصص زنان و زایمان و یا ماما) و بر اساس آموزش های جاری که آنها طی تحصیلات خود دیده اند شناسایی می شوند. در بیمارستان سطح سوم که علاوه از عامل زایمان و در بخشی از پروسه تولد تا ترخیص، پزشکان نوزادان (و یا کودکان) نیز اقدام به تشخیص گذاری روی تولد های دارای ناهنجاری های مادرزادی می کنند، خطاهای مربوط به صحت تشخیص کاهش می یابد. ضمن آنکه از این طریق به صورت دوره ای میزان توافق تشخیص بین تشخیص دهندگان (عامل زایمان و پزشکان نوزادان یا کودکان) محاسبه می شود.

(ب) کیفیت روش های جمع آوری داده ها (رویه ها)

برای ارزیابی کیفیت رویه های جمع آوری داده ها اصولاً لازم است در مرحله طراحی نظام ثبت، قواعدی برای پایش نیز تنظیم شود. برای این منظور و با توجه به اهداف اصلی نظام ثبت، مرور دوره ای رویه های جمع آوری و فرآیند های مربوط به آن و مصاحبه و نظر سنجی از پرسنل انجام می شود. در مواردی لازم است رویه های ثبت در مورد چند نمونه تصادفی ملاحظه و نکات قوت و ضعف مجدداً ارزیابی گردد.

در نظام ثبت فعلی ناهنجاری های مادرزادی تاکنون از سه نفر پرسنل ثابت در طی سالهای اجرای آن استفاده شده است. بکارگیری افراد ثابت در نظام ثبتی و نظارت دوره ای بر فعالیت آنها تا حدود زیادی می تواند از تغییرات و نوسانات مربوط به رویه های جمع آوری داده ها که نهایتاً منجر به کاهش کیفیت خواهد شد، پیشگیری نماید. تجربه فعلی اجرای ثبت ناهنجاری های مادرزادی نشان دهنده آن است که ترکیبی از کارشناسان پرستاری، مامایی، بهداشت خانواده و مدارک پزشکی در ثبات و کیفیت اجرای رویه های جمع آوری داده ها مفید می باشد.

(پ) کیفیت ثبت داد ها (کاغذی و کامپیوتری)

ثبت داده ها ابتدا روی فرم های خاصی که در اجرای برنامه فعلی مورد استفاده قرار می گیرد انجام می گردد. این فرم قبلاً بر اساس برنامه کشور های اروپایی که برای ثبت ناهنجاری های مادرزادی مورد استفاده قرار می گیرد در ایران اعتبار یابی شده و در سالهای اخیر مورد استفاده بوده است. این فرم پس از تکمیل توسط کارشناسان برنامه توسط همان افراد وارد سیستم رایانه ای می شود. قبلاً پس از بحث و بررسی های فراوان با متخصصین مربوطه، برنامه اکسل برای سیستم رایانه ای مناسب در نظر گرفته شده است که قابلیت فراوانی برای داده های پردازی های اولیه و همینطور انتقال به سایر برنامه های مرتبط دارد. تمام فایل ها پس از تنظیم و نهایی شدن جهت تامین ایمنی در سیستم رایانه ای مخصوص اینکار با پسورد نگهداری می شوند. کلیه کارشناسان آموزش

های کافی را در این زمینه دیده اند و مستمرا مورد ارزیابی و نظارت قرار دارند. از نظر جوانب مربوط به دسترسی به داده ها نیز طبق برنامه فعلی دسترسی مستقیم به داده ها داده نمی شود و صرفا در صورتی که یک پروپوزال مشخص و با اهداف تعریف شده ارائه گردد بخشی از داده های مرتبط با اهداف آن پروپوزال در اختیار پژوهشگر اصلی آن قرار داده می شود.

علاوه از موارد فوق، موضوعات دیگری نیز معمولا در ارزشیابی یک نظام ثبتی مطرح هستند که هرکدام از این موارد بسته به اهداف و موضوع نظام ثبت دارای اهمیت کم و یا بیشتری نسبت به یکدیگر می باشند. در نظام ثبت پیشنهادی برای ناهنجاری های مادرزادی موارد زیر دارای اهمیت بیشتری هستند که توضیح داده می شود.

دقت: تا چه حدی داده ها دقیق می باشند. برای اینکار (re-abstraction) به صورت دوره ای، بررسی مجدد کد گذاری و موارد ناقص، بررسی مجدد موارد تشخیص داده شده در فرم های اتاق های زایمان و میزان توافق تشخیص های ارائه شده توسط پزشکان نوزادان و کودکان در مراحل بعدی، طراحی سیستم کامپیوتری ورود داده ها به نحوی که در موارد غیر معمول و ورود داده های تکراری و غیره هشدارهای مربوطه به صورت اتوماتیک به کاربر داده شود.

تناسب زمانی: اینکه داده ها در یک دوره زمانی مناسب از زمان تولید داده تا گزارش نهایی مدیریت شوند. در برنامه فعلی در سه ماهه دوم هر سال داده های سال قبل جمع آوری و به دفتر اصلی منتقل می شوند سپس در همان بازه زمانی وارد کامپیوتر شده و در طی سه ماهه سوم هر سال پس از (data cleaning) و ارزیابی دقت داده ها مورد پردازش نهایی و گزارش قرار می گیرند.

در برنامه ثبت ناهنجاری های مادرزادی در برخی کشور ها این شاخص در سه ماهه اول، دوم، و یا سه ماهه سوم دوره حاملگی شروع و در نقطه های زمانی خاصی پس از تولد (مانند بدو تولد، یک ماهگی و در برخی کشور ها حتی تا پنجاه سالگی پس از فالوآپ) گزارش و مداخله های مربوطه انجام می گیرد. در برنامه پیشنهادی فعلی در حال حاضر از بدو تولد تا ترخیص از بیمارستان مورد نظر می باشد. بنابراین و بطور کلی در مورد این شاخص باید گفت که حداکثر یکسال پس از تولید داده (تولد ناهنجاری مادرزادی) گزارش نهایی ارائه می گردد. در مورد مداخله های مربوط به آن نیز خوشبختانه بنیاد پیشگیری از بیماری های ژنتیکی و مادرزادی در منطقه آمادگی کافی برای پیگیری انجام تعدادی از مداخلات را خواهد داشت.

مفید بودن: ارزیابی این شاخص در یک نظام ثبت بر اساس پاسخ مناسب به سوالات ذیل صورت می گیرد:

آیا برنامه می تواند اهمیت یک بیماری در جمعیت را نشان دهد؟

آیا برنامه می تواند روند زمانی وقوع بیماری را ارائه نماید؟

آیا برنامه می تواند الگویی برای ارزیابی برنامه های کنترل و پیشگیری ارائه نماید؟

و همینطور برنامه باید بتواند پایه و اساس لازم برای انجام پژوهش در آن زمینه را فراهم سازد.

برنامه جاری ثبت ناهنجاری های مادرزادی توانسته است هر کدام از سوالات فوق را به طرز مناسبی پاسخ دهد بطوریکه بر همین مبنا و بر اساس اقدامات انجام شده در این برنامه از دو سال پیش بنیاد غیر انتفاعی پیشگیری از بیماری های ژنتیکی و مادرزادی در منطقه تاسیس شده است که بتواند پاسخگوی اقدامات لازم برای کنترل و پیشگیری تعدادی از این بیماری ها باشد.

سهولت داشتن: یک نظام ثبت زمانی می تواند از نظر این شاخص موفق تلقی شود که اولاً بیماری مورد نظر در جمعیت مکرراً اتفاق افتد، داده های مرتبط با آن (مانند اطلاعات دموگرافیک) به صورت جاری جهت ثبت در دسترس باشند، بیماری در مراکز و یا بیمارستان های مشخصی اتفاق افتد و نهایتاً روش های جمع آوری داده ها، پردازش، انتشار، پرسنل و سایر موارد پشتیبانی در حد و اندازه قابل قبول برای سیستم فراهم باشند. تمام موارد فوق برای برنامه جاری مثبت ارزیابی شده است و با گسترش برنامه مشکل ویژه ای وجود نخواهد داشت.

قابلیت انعطاف: برنامه جاری طوری طراحی شده است که بتواند با حداقل داده های مورد نیاز پاسخگوی کاربران باشد. در طی برنامه تعداد یازده مورد متغیر های پایه برای نظام ثبت پیش بینی شده است که بتواند با هر گونه تغییراتی در نظام تشخیص و داده های فعلی بیمارستانی در کشور مطابقت داشته باشد.

قابل قبول بودن : طبق تعریف اگر چنانچه کلیه کسانی که در یک برنامه مشارکت دارند (اعم از افراد و یا سازمانهای ذیربط) به فعالیت در آن راغب باشند آن برنامه قابل قبول محسوب می شود. سطح این رغبت در سازمانهای مشارکت کننده در حمایت مالی و پشتیبانی از فعالیت های برنامه نمایان می گردد و در سطح افراد نیز عبارت از میزان استقبال از فراهم کردن داده های مورد نیاز در زمان مورد تقاضا برای ادامه فعالیت برنامه می باشد.

برنامه جاری تاکنون توانسته است بطور قابل قبولی با جلب مشارکت دانشگاه علوم پزشکی تبریز، وزارت بهداشت و مرکز کشوری مدیریت سلامت و همینطور در سالهای اخیر با مشارکت سازمان بهزیستی و تعدادی از خیرین سلامت فعالیت های خود را از برنامه ثبت به برنامه پیشگیری و کنترل گسترش دهد.

حساسیت و ارزش اخباری مثبت: طبق تعریف حساسیت عبارت است از توانایی یک نظام ثبتی در تشخیص موارد ناهنجاری های مادرزادی، و ارزش اخباری مثبت عبارت است از اینکه چه بخشی از افراد مثبت تشخیص داده

شده واقعا بیمار هستند. از این شاخص ها علاوه از شناسایی موارد ناهنجاری های مادرزادی، در شناسایی و کشف اپیدمی ها و یا هرگونه تغییرات در روند زمانی وقوع ناهنجاری های مادرزادی نیز استفاده میگردد.

همانطوریکه قبلا بیان شد ناهنجاری های مادرزادی به دو دسته (external and internal) و همینطور به دو گروه (major and minor) طبقه بندی می شوند. در برنامه پیشنهادی حاضر ناهنجاری های مادرزادی از نوع (major and external) ثبت خواهند شد که در بدو تولد قابل شناسایی می باشند. همانطوریکه قبلا هم اشاره شد، بخش قابل توجهی از انواع ناهنجاری های مادرزادی در بدو تولد شناسایی نمی شوند بلکه ناهنجاریهای ساختمانی کلی که در 2 تا 3 درصد نوزادان زنده به دنیا آمده دیده می شود و 2 تا 3 درصد دیگر نیز تا سن 5 سالگی به این مقدار افزوده می شود و در کل به حدود 8 درصد تا 18 سالگی می رسد.

در این زمینه به عنوان نمونه در مطالعه ای که در برنامه فعلی ثبت ناهنجاری های مادرزادی در تبریز انجام شد نشان داد که حدود 60 درصد از ناهنجاری های مادرزادی قلبی تا یکسال پس از تولد شناسایی نمی شوند.

در این برنامه پیشنهادی موارد شناسایی شده در یک بیمارستان فوق تخصصی مرکز استان که در سالهای اخیر در برنامه مشارکت داشته است و با توجه به اینکه در آن علاوه از عامل زایمان، پزشکان نوزادان نیز در مراحل تولد تا قبل از ترخیص برای شناسایی هرگونه بیماری مادرزادی مشارکت دارند، به عنوان مبنای مقایسه و ارزیابی در نظر گرفته می شود. لازم به توضیح است که این بیمارستان در مرکز استان واقع شده و بررسی متغیر های اجتماعی و اقتصادی پایه نشان میدهد که میتواند نمونه مناسبی برای ارزیابی سطح حساسیت در سایر مناطق استان واقع شود.

با هر مقدار سطح حساسیت در یک نظام ثبتی ناهنجاری های مادرزادی، تغییرات در روند زمانی و به تبع آن وقوع اپیدمی های احتمالی قابل شناسایی خواهد بود مگر اینکه بنا به دلایل خاصی عوامل موثر در سطح حساسیت تغییر یافته باشد. خوشبختانه در طی دوازده سال گذشته برآورد نسبتا قابل قبولی از شیوع و همینطور روند زمانی وقوع ناهنجاری های مادرزادی در برنامه جاری حاصل شده است که می تواند مبنای شناسایی اپیدمی های احتمالی دیگر در سایر مناطق قرار گیرد.

در هر منطقه تعریف شده ای از نظام ثبتی در استان در هر دوره سالانه یک نفر از پزشکان نوزادان در آن مرکز حاضر شده و موارد تشخیصی را مجددا مورد ارزیابی و تشخیص قرار میدهد و شاخص های حساسیت و ارزش اخباری برآورد می گردد.

نمایانگر جمعیت بودن: که عبارت است از اینکه نتایج حاصل از ثبت ناهنجاری های مادرزادی در استان آذربایجان شرقی تا چه حدود بتوانند نمایانگر وضعیت سایر مناطق در کشور باشد.

همچنانکه قبلاً گفته شد اختلالات و ناهنجاری های مادرزادی عمدتاً (60-70 درصد) دارای اتیولوژی ناشناخته ای هستند و در 30-40 درصد موارد نیز عوامل ژنتیکی و سابقه فامیلی و عوامل محیطی و یا ترکیبی از مجموعه این عوامل در ایجاد آنها دخیل می باشند. از اینرو بنظر نمی رسد که تفاوت فاحش و قابل توجهی در الگوی وقوع ناهنجاری های مادرزادی بین استان آذر بایجان شرقی و سایر مناطق کشور وجود داشته باشد. بنابراین می توان ثبت مبتنی بر جمعیت در این استان را به نحو قابل توجهی نماینده کل کشور تلقی نمود گوا اینکه برای محاسبه کمی این شاخص تلاش خواهد شد در صورت فراهم بودن شرایط و بودجه کافی، پنج نمونه از سایر مناطق کشوری از نظر برآورد شیوع این بیماری ها مورد بررسی قرار گیرند و مقدار این شاخص برآورد شود.

پایداری: این شاخص طبق تعریف عبارت است از توانایی سیستم ثبت در اینکه تا چه حدی بتواند به صورت مستمر به فرآیند تولید داده های مورد نظر طبق اهداف تعریف شده نظام ثبت ادامه دهد. طبعاً چنین شاخصی به شدت وابسته به منابع مالی و نیروی انسانی و همینطور پشتیبانی سازمانهای ذیربط دارد.

5 - در صورتیکه برنامه ثبت پیشنهادی در حال اجرا می‌باشد، اطلاعات زیر تکمیل گردد:

جزئیات مفصل در خصوص مرکز ثبت فعلی در یکی از مقالات منتشر شده با مشخصات ذیل قابل دسترسی می‌باشد. در اینجا صرفاً به سوالات ارائه شده بطور خلاصه پاسخ داده شده است:

Dastgiri S, Heidarzadeh M, Dastgiri A. Tabriz Registry of Congenital Anomalies: A report of 10 years of monitoring birth defects in Iran. *Congenit Anom.* 2013; 53(2):98-9.

1-19 - سابقه برنامه ثبت:

از سال 1382 در حال اجرا می‌باشد.

19 2 تعداد بیماران ثبت شده تا کنون:

6572 مورد

19 3 تعداد گزارشات و مقالات به چاپ رسیده:

- بیش از سی مقاله چاپ شده (ایندکس سطح اول)
- بیش از چهل مورد ارائه در کنگره ها و سمینار های (غالباً خارج از کشور)
- چاپ کتاب "کنترل و پیشگیری از ناهنجاری های مادرزادی"، انتشارات دانشگاه علوم پزشکی تبریز، (چاپ دوم)، 1393
- نگارش یک بخش در کتاب اپیدمیولوژی و کنترل بیماری های شایع در ایران، ویراست سوم، انتشارات خسروی، 1396
- نگارش سه بخش در کتاب اپیدمیولوژی بیماری های شایع در ایران، انتشارات گپ، 1393
- هشت مورد پایان نامه (تحصیلات تکمیلی و پزشکی)
- عضویت در دو نهاد بین المللی زیر (به نمایندگی از ایران):

International Clearinghouse for Birth Defects Surveillance and Research

European network of registries for the epidemiologic surveillance of congenital anomalies

19 4 - دلایل نیاز به حمایت معاونت تحقیقات و فناوری:

تاکنون ایجاد و اجرای این رجیستری با حمایت های مالی پراکنده ای که از طرف دانشگاه علوم پزشکی تبریز، وزارت بهداشت و مرکز کشوری مدیریت سلامت انجام گرفته امکان پذیر گردیده است. حمایت وزارت بهداشت برای گسترش برنامه در مقیاس مبتنی بر جمعیت در استان آذربایجان شرقی (به شرحی که قبلاً ارائه شد) در قالب پروژه حاضر لازم و ضروری می باشد.

6 - اصول محرمانگی، مالکیت و پروتکل انتشار داده‌ها:**7 - ملاحظات اخلاقی:**

از ابتدا برنامه ثبت فعلی تاکنون تمام داده ها بدون اسم و با یک کد ثبت شده اند. جهت پیگیری مجدد و یا مسائل مربوط به اعتبار داده ها از کد های ثبت شده و مراجعه دوباره به پرونده های اصلی استفاده می شود. ضمناً این پروژه از همان ابتدا با تأیید کمیته منطقه ای اخلاق (در دانشگاه علوم پزشکی تبریز) انجام گردیده و در تمام مقالات منتشر شده نیز تأییدیه ی لازم از کمیته منطقه ای اخلاق اخذ شده است.

دسترسی به داده ها بر اساس یک دستورالعمل برای انجام پژوهش و یا انجام پایان نامه های مصوب صورت می گیرد. خارج از این دستورالعمل که بر مبنای کد های اخلاق در پژوهش های پزشکی می باشد هیچگونه اطلاعاتی از داده های ثبت شده ارائه نمی گردد.

کلید ملاحظات اخلاقی که تاکنون در برنامه ثبت فعلی انجام شده است در پروژه پیشنهادی نیز در نظر گرفته میشود.

8 - مشکلات اجرایی در انجام ثبت و روش حل مشکلات:

در صورت تأمین بودجه و هماهنگی های لازم، مشکل خاصی در اجرای طرح وجود نخواهد داشت.

9 - فهرست منابعی که در بررسی متون استفاده شده است:

1. International Clearinghouse for Birth Defects Monitoring Systems, Annual Report, 2007, 29-30.
2. Kalter H, Warkany J, Congenital malformations: etiologic factors and their role in prevention. N Engl J Med 1983; 308: 424-31.
3. Kalter H, Warkany J, Congenital malformations. N Engl J Med 1983; 308: 491-7.
4. Dastgiri S, Stone D, He-Ha C, Gilmour H, Prevalence and secular trend of congenital anomalies in Glasgow, U.K. Archives of Disease in Childhood, 2002, 86: 257-263.
5. Dastgiri S, Imani S, Kalankesh L, Barzeghar M, Heidarzadeh M, Congenital anomalies in Iran: a cross-sectional study on 1574 cases in the North-West of country. Child Care Health Dev. 2007; 33(3):257-61.
6. Bower C, Rudy E, Ryan A, Cosgrove P, Report of the Birth Defects Registry of Western Australia. King Edward Memorial, Hospital Women's and Children's Health Service. 2004.
7. Czeizel AE, Intody Z, Modell B, What proportion of congenital anomalies can be prevented? British Medical Journal 1993, 306 (6876): 499-503.
8. Czeizel AE, Prevention of congenital anomalies by periconceptional multivitamin supplementation. British Medical Journal 1993, 306 (6893): 1645-8.

10 - جدول حداقل متغیرهای ضروری ثبت:

مقیاس	نحوه اندازه گیری	تعریف علمی - عملی	کیفی		کمی		نوع متغیر		عنوان متغیر	ردیف
			اسمی	(رتبائی)	گسسته	پیوسته	وابسته	مستقل		
		بر اساس پرونده	*				*		نوع ناهنجاری	1
	دختر، پسر، نا معلوم	بر اساس پرونده	*					*	جنسیت	2
	عیناً ثبت می شود	بر اساس پرونده				*		*	زمان کشف ناهنجاری (تشخیص)	3
	عیناً ثبت می شود	بر اساس پرونده				*		*	سن مادر در زمان زایمان	4
	داشته، نداشته (طبق تعریف ناهنجاری در متغیر اول)	بر اساس پرونده	*					*	وجود سابقه ناهنجاری در خانواده	5
	درجه اول، درجه دوم، درجه سوم	بر اساس پرونده	*					*	روابط خویشاوندی	6
	عیناً ثبت می شود	بر اساس پرونده				*		*	زمان مرگ (در صورت وجود)	7

توضیح: در صورت ضرورت میتوان از " وجود سابقه ناهنجاری در خانواده" و "روابط خویشاوندی" در برنامه صرفنظر کرد.

11 - جدول زمانی مراحل اجرا و پیشرفت کار ثبت:

ردیف	نوع فعالیت	زمان اجرا (ماه)																																						
		36	35	34	33	32	31	30	29	28	27	26	25	24	23	22	21	20	19	18	17	16	15	14	13	12	11	10	9	8	7	6	5	4	3	2	1			
1	اجرای برنامه سال اول																										*	*	*	*	*	*	*	*	*	*	*	*	*	
2	اعتباریابی سال اول																											*	*	*	*	*	*	*	*	*	*	*	*	
3	گزارش سالانه سال اول																										*	*	*											
1	اجرای برنامه سال دوم														*	*	*	*	*	*	*	*	*	*	*	*														
2	اعتباریابی سال دوم														*	*	*	*	*	*	*	*	*	*	*	*														
3	گزارش سالانه سال دوم														*	*	*																							
1	اجرای برنامه سال سوم	*	*	*	*	*	*	*	*	*	*	*	*	*																										
2	اعتباریابی سال سوم	*	*	*	*	*	*	*	*	*	*	*	*	*																										
3	گزارش سالانه سال سوم	*	*	*																																				

جمع دوره: سی و شش ماه
مبلغ پیش بینی شده برای سه سال: دویست میلیون تومان

مجری: سعید دستگیری

