**اطلاعات مربوط به آزمایشگاه های تشخيص ژنتیک متقاضی عضويت در شبکه آزمايشگاهی**

**برنامه های کشوری مديريت بيماری های ژنتيک**

|  |
| --- |
| نام دانشگاه علوم پزشکی متبوع:  نام آزمایشگاه:  نام و نام خانوادگی مسئول فنی ژنتیک:  مدرک تحصيلی مسئول فنی ژنتیک:  سابقه کار مسئول فنی ژنتیک (به ماه):  شماره تماس مسئول فنی ژنتیک:  نوع وابستگی آزمايشگاه (دولتی/ خصوصی):  نشانی:  متقاضی عضويت در شبکه ارجاع آزمايشگاهی برای تشخیص ژنتیک بیماری (های):  󠄦 متابولیک ارثی 󠄦 󠄦 󠄦 تالاسمی 󠄦 فنیل کتونوری 󠄦 هموفیلی 󠄦 آتروفی عضلانی نخاعی 󠄦 󠄦 فیبروز سیستیک 󠄦 بال پروانه ای |

1. **تعداد انجام آزمايش مورد نظر در آزمايشگاه:** تعداد آزمایش های انجام شده جهت تشخيص ناقلين/ تشخیص ژنتیک بيماری/ تشخيص قبل از تولد، حداقل طی 5 سال اخیر مطابق جدول زیر درج شود.

**توجه:** صرفا تعداد آزمایشهای انجام / ارجاع شده مربوط به بیمار (یا نمونه پذیرش شده) که نتایج آن بطور رسمی با امضاء مسئول فنی گزارش شده اند، در جدول لحاظ گردد. آمار مربوط به آزمایشهایی که در قالب طرح های تحقیقاتی، پایان نامه دانشجویی،... انجام می شوند و پذیرش و گزارشدهی رسمی برای آنها انجام نشده، نباید در جدول درج شود.

|  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |
| --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- |
| سال | بیماری (های) مورد بررسی | تعداد آزمایش پذیرش شده، به تفکیک انجام و/یا ارجاع آزمایش | | تعداد آزمایشهای ارجاع شده به آزمایشگاه، به تفکیک ارجاع دهنده | | | | | |
| **انجام آزمایش در آزمایشگاه** | **پذیرش و ارسال نمونه به آزمایشگاه دیگر** | ارجاع شده از مراکز بهداشت | ارجاع شده از سایر آزمایشگاه های ژنتیک | درخواست پزشک متخصص بخش خصوصی | درخواست شخصی متقاضی | درخواست مشاوران ژنتیک | سایر |
| **1403** | متابولیک ارثی |  |  |  |  |  |  |  |  |
| تالاسمی |  |  |  |  |  |  |  |  |
| فنیل کتونوری |  |  |  |  |  |  |  |  |
| هموفیلی |  |  |  |  |  |  |  |  |
| آتروفی  عضلانی-نخاعی |  |  |  |  |  |  |  |  |
| فیبروز سیستیک |  |  |  |  |  |  |  |  |
| بال پروانه ای |  |  |  |  |  |  |  |  |
| **1402** | متابولیک ارثی |  |  |  |  |  |  |  |  |
| تالاسمی |  |  |  |  |  |  |  |  |
| فنیل کتونوری |  |  |  |  |  |  |  |  |
| هموفیلی |  |  |  |  |  |  |  |  |
| آتروفی عضلانی-  نخاعی |  |  |  |  |  |  |  |  |
| فیبروز سیستیک |  |  |  |  |  |  |  |  |
| بال پروانه ای |  |  |  |  |  |  |  |  |
| **1401** | متابولیک ارثی |  |  |  |  |  |  |  |  |
| تالاسمی |  |  |  |  |  |  |  |  |
| فنیل کتونوری |  |  |  |  |  |  |  |  |
| هموفیلی |  |  |  |  |  |  |  |  |
| آتروفی عضلانی-  نخاعی |  |  |  |  |  |  |  |  |
| فیبروز سیستیک |  |  |  |  |  |  |  |  |
| بال پروانه ای |  |  |  |  |  |  |  |  |
| **1400** | متابولیک ارثی |  |  |  |  |  |  |  |  |
| تالاسمی |  |  |  |  |  |  |  |  |
| فنیل کتونوری |  |  |  |  |  |  |  |  |
| هموفیلی |  |  |  |  |  |  |  |  |
| آتروفی عضلانی- نخاعی |  |  |  |  |  |  |  |  |
| فیبروز سیستیک |  |  |  |  |  |  |  |  |
| بال پروانه ای |  |  |  |  |  |  |  |  |
| **1399** | متابولیک ارثی |  |  |  |  |  |  |  |  |
| تالاسمی |  |  |  |  |  |  |  |  |
| فنیل کتونوری |  |  |  |  |  |  |  |  |
| هموفیلی |  |  |  |  |  |  |  |  |
| آتروفی عضلانی-  نخاعی |  |  |  |  |  |  |  |  |
| فیبروز سیستیک |  |  |  |  |  |  |  |  |
| بال پروانه ای |  |  |  |  |  |  |  |  |

آيا تعداد آزمايش هدف مندرج در جدول فوق، تحت نظارت مسئول فنی ژنتیک فعلی آزمايشگاه انجام شده است؟

در صورتيکه پاسخ منفی است اسامی مسئول/ مسئولين فنی طی 5 سال گذشته و مدرک تحصيلی هر يک را ذکر نماييد:

1. **اطلاعات منابع انسانی آزمایشگاه:**

افراد مسئول فرایند­های مرتبط با انجام آزمايش (های) هدف، در جدول زیر مشخص شوند.

اگر برای یک فرایند بيش از يک نفر درگیر هستند برای هر فرد یک ردیف به جدول اضافه شود.

همچنین اگر برای فعاليت های مختلف یک فرایند، مراحل مختلف تعریف شده است، به تعداد فعاليت ها رديف به جدول اضافه شود و مسئول هر فعاليت مشخص گردد.

|  |  |  |  |  |
| --- | --- | --- | --- | --- |
| **فرایند** | **نام فرد/ افراد مسئول** | **فعالیت** | **رشته و مدرک تحصیلی** | **سابقه انجام فعالیت**  **(به ماه)** |
| پذیرش و نمونه گیری (درصورتیکه آزمایشگاه نمونه گیری را انجام می دهد) |  |  |  |  |
|  |  |  |  |  |
| ثبت الکترونیک اطلاعات، پذيرش نمونه، بررسی معیارهای رد نمونه |  |  |  |  |
|  |  |  |  |  |
| استخراج DNA |  |  |  |  |
|  |  |  |  |  |
| انجام آزمايش ژنتیک مولکولی |  |  |  |  |
|  |  |  |  |  |
| تفسیر نتایج |  |  |  |  |
|  |  |  |  |  |
| آماده سازی و ارائه گزارش نتایج آزمايش ها |  |  |  |  |
|  |  |  |  |  |

1. **اطلاعات مربوط به روش ها، تجهيزات، کیت و ملزومات مصرفی آزمایشگاه:**

3-1 روش های مورد استفاده برای انجام آزمایش های تشخیص ژنتیک بیماری های هدف

|  |  |  |
| --- | --- | --- |
| نام بیماری | در صورت استفاده از روش های تجاری، نام کیت معتبر(IMED-CE-IVD) مورد استفاده | در صورت طراحی روش در آزمایشگاه، به دو سوال زیر پاسخ دهید:   * روش آزمایش * استاندارد مورد استفاده جهت صحه گذاری روش |
| متابولیک ارثی |  |  |
| تالاسمی |  |  |
| فنیل کتونوری |  |  |
| هموفیلی |  |  |
| آتروفی عضلانی- نخاعی |  |  |
| فیبروز سیستیک |  |  |
| بال پروانه ای |  |  |

3-2 فهرست تجهيزات تخصصی کليدی موجود در آزمايشگاه که برای انجام مراحل مختلف آزمايش ژنتيک هدف استفاده می شود:

1. **فضای انجام کار:**
   1. متراژ فضای اختصاص داده شده برای انجام مراحل مختلف آزمايش ژنتیک:
   2. تمهيدات پيش بينی شده برای به حداقل رسيدن احتمال آلودگی در آزمایشگاه:

مهر و امضا مسئول فنی ژنتیک