

راهنمای نحوه بررسی موارد مثبت غربالگری ژنتیکی زمان ازدواج

توسط پزشک مرکز خدمات جامع سلامت ارائه دهنده خدمات زمان ازدواج

در صورت مثبت بودن هر یک از سوالات پرسشنامه غربالگری ژنتیکی زمان ازدواج در مرحله اول غربالگری (تکمیل پرسشنامه توسط مراقب سلامت غربلگر بر اساس اظهارات زوجین)، پزشک مرکز خدمات جامع سلامت ارائه دهنده خدمات زمان ازدواج به عنوان مسئول تأیید غربالگری، می بایست مثبت بودن سؤال (سؤالات) مربوطه را بر اساس معیارهای جدول زیر بررسی نماید و در پایان یکی از چهار گزینه مندرج در ذیل پرسشنامه را تحت عنوان «نظر پزشک مرکز» انتخاب نماید.

سوال پرسشنامه غربالگری ژنتیکی زمان ازدواج	نحوه بررسی و رد / تأیید مورد مثبت غربالگری
۱- آیا آقا و خانم با یکدیگر نسبت فامیلی نزدیک دارند؟	تمامی موارد مثبت از نظر سوال ۱ پرسشنامه، به عنوان مورد مثبت تأیید می گردند و نیاز به مشاوره ژنتیک دارند.
۲- آیا در آقا یا خانم یا خانواده و خویشاوندان هر کدام (تا درجه ۳) بیماری تشخیص داده شده ای وجود دارد که پزشک گفته باشد ارثی یا ژنتیکی است و از زمان کودکی آغاز شده باشد؟	پزشک مرکز می بایست سوال شماره ۲ را مجدداً از زوجین پرسیده و اظهار وجود بیماری ژنتیکی شناخته شده مذکور توسط زوجین را تأیید نماید.
۳- آیا در آقا یا خانم یا خانواده و خویشاوندان هر کدام، تکرار بیماری مشابهی که از زمان کودکی آغاز شده باشد وجود دارد و یا در گذشته وجود داشته است؟	پزشک مرکز می بایست سوال شماره ۳ را مجدداً با تکیه بر «تکرار» و «تشابه مورد بیماری» در خویشاوندان زوجین مورد پرسش قرار دهد.
۴- آیا در آقا یا خانم یا خانواده و خویشاوندان (تا درجه ۳) هر کدام، فردی با یکی از مشکلات زیر وجود دارد یا داشته است؟	
۱-۴) فردی که سابقه خونریزی‌های خود به خود و بدون دلیل و یا سابقه خونریزی های طولانی غیرمعمول از زمان کودکی داشته باشد.	پزشک مرکز می بایست سوال شماره ۴ بخش ۱ را مجدداً با تکیه بر «خود به خودی بودن خون ریزی خصوصاً در عضلات و مفاصل» و «خون ریزی طولانی» و «شروع بیماری از زمان کودکی» مورد پرسش قرار دهد.
۲-۴) فردی که نابینایی یا ناشنوایی یا اختلال بینایی شدید یا اختلال شنوایی شدید او از زمان کودکی شروع شده باشد.	پزشک مرکز می بایست سوال شماره ۴ بخش ۲ را با تأکید بر «غیراكتسابی بودن» مجدداً مورد پرسش قرار دهد. در خصوص اختلال بینایی شدید و اختلال شنوایی شدید مشخصات پیشرونده بودن و دو طرفه بودن اهمیت دارد.
۳-۴) فردی که از زمان کودکی دارای ناتوانی ذهنی و/یا حرکتی و/یا اختلال در تکامل باشد.	پزشک می بایست موارد زیر را در خصوص شرایط همراه فرد مبتلا به اختلال عملکردی از زوجین سوال کند. در صورتی که در زوجین یا خویشاوندان ایشان حداقل یک مورد اختلال عملکردی با یکی از شرایط زیر وجود داشته باشد، سوال ۴ پرسشنامه مثبت تأیید می شود:: ○ ازدواج زوجین از نوع ازدواج فامیلی نزدیک (ازدواج فرزندان یا نوه های عمو، عمه، خاله یا دایی با یکدیگر) باشد. ○ در فرد مبتلا به اختلال عملکردی، یک ناهنجاری غیراكتسابی نیز وجود دارد. ○ فردی که از زمان کودکی به تدریج دچار ناتوانی در راه رفتن شود. ○ اختلال عملکردی که از کودکی شروع شده، حالت پیشرونده داشته باشد. ○ والدین بیمار مبتلا به اختلال عملکردی، نسبت خویشاوندی نزدیک (ازدواج فرزندان یا نوه های عمو، عمه، خاله یا دایی با یکدیگر) داشته باشند. ○ سابقه سقط مکرر (۲ سقط یا بیشتر)، مرده زایی یا نازایی طولانی مدت (بیش از ۲ سال بدون استفاده از روش های پیشگیری از بارداری) در مادر فرد بیمار وجود داشته باشد. ○ سابقه فوت در برادر یا خواهر فرد مبتلا به دلیل بیماری غیر اکتسابی وجود داشته باشد. ○ زمان شروع اختلال در فرد مبتلای خانواده قبل از ۳ سالگی باشد.

زوجینی که بر اساس نظر پزشک مرکز، پرسشنامه مثبت ایشان به عنوان مورد مثبت تأیید غربالگری اعلام می شود، نیازمند انجام مشاوره ژنتیک می باشند و بر اساس انتخاب زوجین، در بازه زمانی پیش از ثبت ازدواج تا بعد از آن تا پیش از بارداری، جهت مشاوره ژنتیک ارجاع می گردند. منظور از کودکی از ۰ تا ۶ سالگی می باشد.