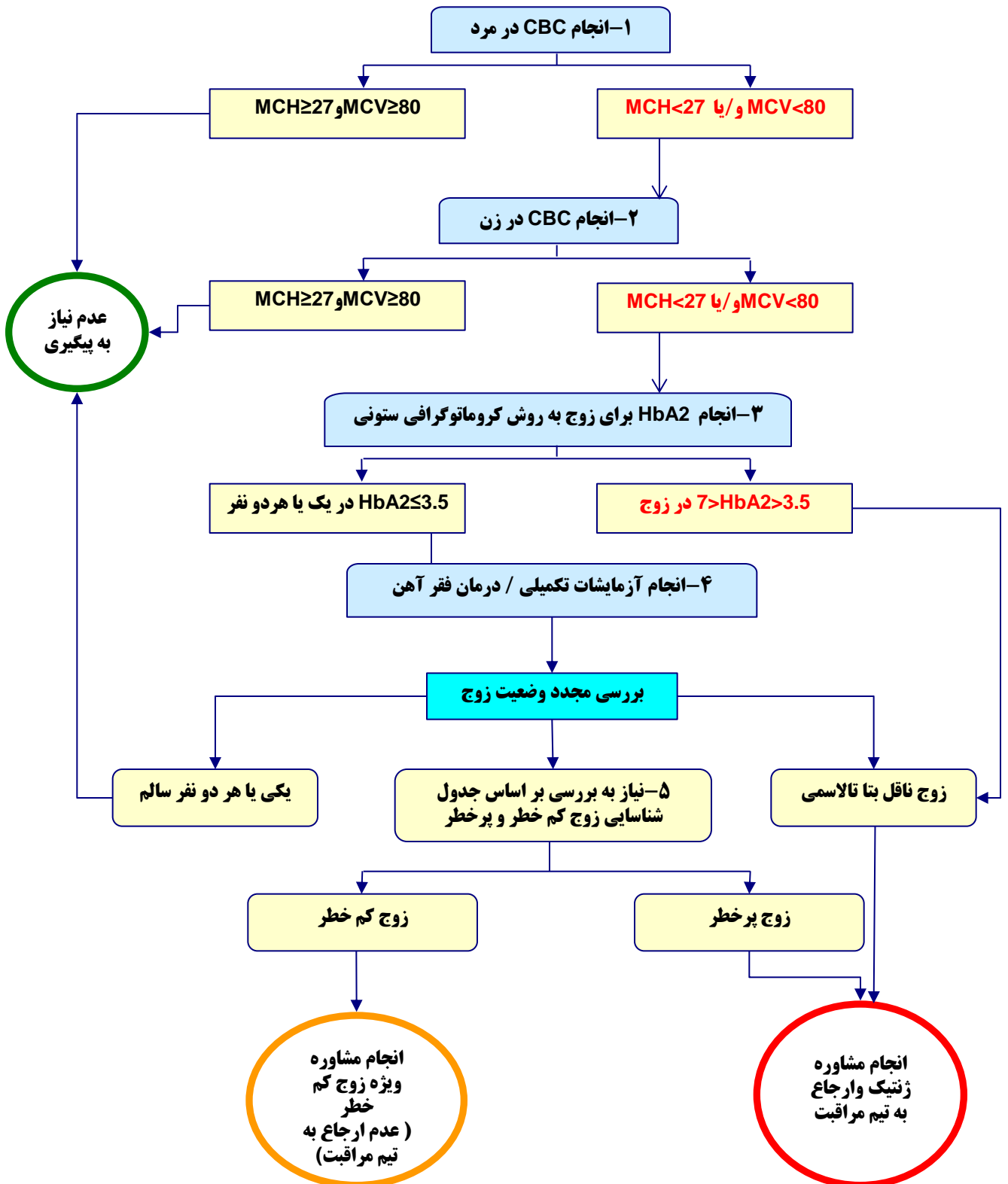


الگوریتم کشوری مراحل انجام آزمایش‌های تالاسمی  
(جهت شناسایی زوجین ناقل بتا تالاسمی)



## تبصره ها و نکات مهم در الگوریتم کشوری غربالگری بتاتالاسمی:

❖ در غربالگری کشوری بتاتالاسمی، تیم مشاوره ژنتیک افرادی را برای تفسیر آزمایش ها و انجام مشاوره می پذیرند که مشخصات فرد در قسمت پذیرش ثبت گردیده و احراز هویت شده باشد.

❖ در استانهای با شیوع کم یا متوسط (نظیر استان همدان، کردستان، کرمانشاه، مرکزی، اصفهان و...) بایستی آزمایش CBC زوجین در همان روز مراجعه انجام گردد. در این استانها ابتدا نمونه گیری از مرد انجام شده و در صورت پایین بودن MCV و MCH از خانم نمونه گیری شده و آزمایش انجام می گردد. در استانهای پر شیوع در مراکز که تراکم مراجعه کننده پایین می باشد همانند استانهای با شیوع متوسط و پایین عمل شده ولی در مراکز که بار مراجعه بالا دارند و امکان انجام آزمایش در همان روز مقدور نمی باشد هم زمان از خانم و آقا نمونه تهیه شده و در صورت پایین بودن MCV و MCH در مرد، نمونه خانم بررسی می گردد.

❖ نمونه خون تهیه شده برای انجام CBC بایستی به مقداری باشد که در صورت نیاز به انجام HbA2 برای فرد، از همان نمونه استفاده شده و از نمونه گیری مجدد اکیدا خودداری گردد. (در صورت لزوم تعیین میزان HbA2 برای فرد، از نمونه ذخیره شده استفاده گردیده و در آن صورت هزینه مربوطه از فرد اخذ می گردد)

❖ HbA2 در این الگوریتم به روش کروماتوگرافی ستونی انجام می شود. (روش های دیگر مانند الکتروفورز فقط برای تایید نتایج حاصل از روش اصلی تعیین شده در الگوریتم می تواند استفاده گردد و بعنوان روش جایگزین پیشنهاد نمی شود).

### ❖ آزمایشات تکمیلی شامل:

1. انجام آزمایش فریتین قبل از شروع آهن درمانی برای افرادی که مشکوک به کم خونی فقر آهن می باشند

2. تعیین HbF به روش الکتروفورز

3. انجام CBC و HbA2 برای والدین زوجینی که نسبت خویشاوندی (درجه دوم و سوم) داشته و /یا سابقه وجود بیمار مبتلا به تالاسمی در خویشاوندان درجه یک، دو و سه را دارند. پس از بررسی آزمایش های والدین بصورت زیر عمل می گردد:

✓ در صورتی که پدر و مادر فرد، ناقل تالاسمی نباشند و نتایج آزمایشات در محدوده نرمال باشد زوج از الگوریتم خارج می گردد

✓ اگر هر دو والد یا یکی از آنها ناقل تالاسمی باشند فرد در گروه پر خطر قرار می گیرد

✓ اگر هر دو والد یا یکی از آنها بصورت قطعی ناقل تالاسمی یا سالم تشخیص داده نشود زوج در گروه کم خطر قرار می گیرد

❖ در استان بایستی حداقل یک آزمایشگاه مرجع (دولتی و/یا خصوصی) برای انجام آزمایشات تکمیلی (فریتین و الکتروفورز) مشخص شده و شرایط ارسال نمونه از آزمایشگاه غربالگری شهرستانها به آزمایشگاه مذکور و دریافت جواب آزمایشات برای آزمایشگاه غربالگری مهیا گردد.

❖ در خصوص آهن درمانی برای موارد کم خونی فقر آهن به پروتکل درمان فقر آهن در دستورالعمل مراجعه گردد. لازم به ذکر است مدت زمان آهن درمانی سه ماه می باشد.

❖ در تمامی استانها لازم است فوق تخصص /متخصص منتخب برنامه مشخص شده و در صورت لزوم برای انجام مشاوره تلفنی با ایشان عقد قرار داد گردد. در مطب، کلینیک یا بیمارستان محل اشتغال فوق تخصص /متخصص منتخب برنامه، لازم است برای زوجین ارجاع شده از سوی مرکز مشاوره ژنتیک اولویت در نظر گرفته شده و فقط یک هزینه ویزیت از زوج اخذ گردد.

❖ پزشک مرکز مشاوره بایستی حتی الامکان از ارجاع زوجین به فوق تخصص /متخصص منتخب برنامه اجتناب نموده و ابهامات موجود را بصورت تلفنی با ایشان مطرح نمایند و در صورت نیاز (با نظر فوق تخصص /متخصص منتخب برنامه) ارجاع مستقیم پس از انجام آزمایشات تکمیلی و رویت آن توسط پزشک مرکز مشاوره صورت گیرد. تاکید می گردد که تصمیم گیری نهایی در خصوص وضعیت زوج بر عهده پزشک مرکز مشاوره می باشد.

- ❖ هیچگونه راهنمایی مستقیم زوجین در محل آزمایشگاههای غربالگری و یا تکمیلی مرکز استان و یا توسط پزشک فوق تخصص / متخصص منتخب نباید صورت گیرد (فوق تخصص / متخصص منتخب باید پزشک مشاور را برای انجام مشاوره نهایی راهنمایی نماید. این شرایط مانع بروز چند گانگی در اظهارنظرها می شود و راهنمایی زوجین را برای پزشک تیم مشاوره تسهیل می نماید).
- ❖ گواهی انجام آزمایشات قبل از ازدواج صادر شده از سوی مرکز مشاوره ژنتیک (به شرط استفاده از فرم استاندارد کشوری) در تمامی شهرستانها و استانها قابل پذیرش می باشد.
- ❖ در صورتی که زوجین بعد از مراجعه و انجام آزمایشات لازم، بیش از سه ماه به مرکز مشاوره مراجعه ننمایند تمامی مراحل قبل برای زوج مجدداً تکرار می گردد.
- ❖ حساسیت این الگوریتم در شناسایی زوج های تالاسمی صد درصد نیست، بنابراین برخی از انواع هموگلوبینوپاتی ها و تالاسمی اینترمدیا شناسایی نمی گردند.

## جدول شناسایی زوج کم خطر و پرخطر در بروز بیماری بتا تالاسمی ماژور در زوج هایی که:

\* زن و مرد هر دو دارای  $MCV < 80$  و / یا  $MCH < 27$  و / یا  $HbA2 < 3.5$  هستند

یا  
\* زن و مرد یکی ناقل بتا تالاسمی و دیگری  $MCV < 80$  و / یا  $MCH < 27$  و / یا  $HbA2 < 3.5$  می باشد

### جدول (الف)

خصوصیات مرد				خصوصیات زن
ناقل بتا تالاسمی	$HbF > 3$	$MCV < 75$ و / یا $MCH < 26$ و / یا $HbA2 > 3.2$	$MCV \geq 75$ و $MCH \geq 26$ و $HbA2 \leq 3.2$	
زوج کم خطر	زوج کم خطر	زوج کم خطر	زوج کم خطر	$MCV \geq 75$ و $MCH \geq 26$ و $HbA2 \leq 3.2$
زوج پرخطر	زوج پرخطر	زوج پرخطر	زوج کم خطر	$MCV < 75$ و / یا $MCH < 26$ و / یا $HbA2 > 3.2$
زوج پرخطر	زوج پرخطر	زوج پرخطر	زوج کم خطر	$HbF > 3$
	زوج پرخطر	زوج پرخطر	زوج کم خطر	ناقل بتا تالاسمی