

## تفاهم نامه مشارکت در راه اندازی سیستم ثبت بیماران نورومتابولیک

### ماده ۱- کلیات:

نظر به اهمیت و نقش نظام های ثبت بیماری و پیامدهای سلامت به عنوان ابزاری موثر برای ارائه مراقبت جامع و نظام مند، گسترش تحقیقات علوم پزشکی و بهداشتی، ایجاد زمینه های همکاری های تحقیقاتی بین بخشی و شبکه ای و گسترش روابط بین المللی در خصوص مدیریت بیماری ها و مخاطرات بهداشتی در جامعه حمایت از راه اندازی و ارتقای برنامه های ثبت در جهت تامین دسترسی و مدیریت منابع امری ضروری به نظر می رسد.

### مقدمه و ضرورت مشارکت در راه اندازی ثبت:

بیماری های نورومتابولیک به طور کلی به بیماری هایی اطلاق می شود که دارای یک نقص ساختاری و یا عملکردی آنزیمی و یا نقص در سیستم حمل و نقل متابولیسم سلولی است. این اختلال باعث تجمع لایه های اولیه ای از مواد که ممکن است برای سیستم اعصاب مضر باشد می گردد. از طرف دیگر ممکن است باعث کمبود مواد اولیه ای شود که کمبود آن منجر به علائم عصبی و اختلالات تکاملی گردد. نقایص مادرزادی متابولیسمی به طور کلی نادر هستند اما منجر به بیماری های جدی با تظاهرات عصبی می گردند. درمان جایگزینی آنزیمی، رژیم خاص غذایی و برخی از مکمل های غذایی ممکن است در درمان نسی آنها موثر واقع شود. با توجه به آمار بروز این بیماری (۱۵.۷ در هر ۱۰۰۰۰ تولد زنده) و دشواری تشخیص این بیماری ها مواجهه با این بیماران برای همه پزشکان و دانشجویان پزشکی امکان پذیر نیست. به همین دلیل بعضی از بیماران ذکر شده بدون تشخیص و نا شناخته باقی می مانند. ما تلاش کرده ایم با راه اندازی سایت نورومتابولیک، موارد تشخیص داده شده را همراه با تاریخچه و شرح حال بیماری، علائم و نشانه ها، تست های آزمایشگاهی و رادیوگرافی ثبت کنیم، البته باید خاطر نشان شود تنها مواردی که از نظر بالینی و بیوشیمیایی به خوبی تعریف شده اند ثبت می گردند.

این یک همکاری مشترک و پروژه دست جمعی میان مرکز تحقیقات اعصاب کودکان و تمامی مراکز مغز و اعصاب کودکان در ایران است، و دلیل اصلی آن بر این حقیقت استوار است که تشخیص و پیدا کردن بیماران نورومتابولیک بسیار دشوار است. ما می خواهیم به یک برآورد کلی در مورد آمار شیوع و بروز بیماری های نورومتابولیک در ایران دست پیدا کنیم و برای رسیدن به این هدف احتیاج به همکاری و کمک همکاران (متخصصین مغز و اعصاب کودکان) در تمامی نقاط ایران داریم.

ثبت بیماران نیز به این صورت است که بعد از معاینه پزشک و انجام آزمایشات و تایید بیماری اطلاعات مورد نیاز از جمله معاینات، تصویربرداری ها و آزمایشات توسط فلوشیپ مربوطه و زیر نظر مسئول ثبت وارد سیستم می شود.

بدیهی می باشد تنها بیمارانی که بیماری نورومتابولیک در آنها تایید شده است در سامانه ثبت می گردند.

همچنین معیار ورود به مطالعه تایید بیماری های نورومتابولیک توسط فوق تخصص مغز و اعصاب می باشد.

در همین راستا این تفاهم‌نامه ما بین مرکز تحقیقات اعصاب کودکان دانشگاه علوم پزشکی شهید بهشتی و دانشگاه/معاونت پژوهشی/مرکز تحقیقات علوم پزشکی خراسان به منظور ارتقاء کمی و کیفی داده های ثبت بیماران نورومتابولیک منعقد می شود و طرفین ملزم و متعهد به اجرای مفاد آن می باشند.

## **ماده ۲- اهداف:**

- ۱- توسعه کمی و کیفی زیر ساخت های لازم جهت راه اندازی و استقرار نظام ثبت اطلاعات بیماران نورومتابولیک ارثی
- ۲- ایجاد بستر مناسب جهت تولید شواهد و ارزیابی بیماران نورومتابولیک ارثی
- ۳- ایجاد بستر مناسب جهت توسعه کمی و کیفی تحقیقات علوم پزشکی در زمینه علت شناسی بیماران نورومتابولیک ارثی
- ۴- شبکه سازی و ارتقاء همکاری های تخصصی گروه های تحقیقاتی به منظور ارتقای شاخص های بهداشتی کشور در زمینه بیماران نورومتابولیک ارثی
- ۵- توسعه ارتباطات بین دانشگاهی و همکاری با برنامه های بین المللی ثبت

## **ماده ۳- موضوع:**

همکاری در زمینه تولید داده های کیفی و کمی و ایجاد شبکه در ثبت بیماران نورومتابولیک ارثی

## **ماده ۴- روش اجرا:**

مشخصات فنی و روش اجرای برنامه در فرم پروپوزال پیوست تفاهم نامه که مورد تایید طرفین قرارداد می باشد به طور دقیق ذکر شده است.

## **ماده ۵- تعهدات طرفین:**

۱. تعهدات طرف اول: مرکز تحقیقات اعصاب کودکان دانشگاه علوم پزشکی شهید بهشتی
  - ۱.۱. ارائه مشاوره در برنامه ریزی، راه اندازی سیستم ثبت
  - ۱.۲. اخذ مجوز های لازم از مراجع ذیربط
  - ۱.۳. ارائه مشاوره و آموزش تدوین فرم های اطلاعات بالینی - بانک اطلاعاتی
  - ۱.۴. در اختیار قرار دادن نرم افزار مناسب برای ثبت اطلاعات و آموزش اولیه
  - ۱.۵. ارائه مشاوره در خصوص نظارت مؤثر بر سیستم ثبت و داده های مستقر در مرکز طرف دوم

- ۱.۶. مشاوره و همکاری در تحلیل و گزارش ثبت
- ۱.۷. برگزاری کارگاههای آموزشی و توانمندسازی تیم های تحقیق در دانشگاههای همکار
- ۱.۸. رعایت حقوق مادی مجریان و همکاران دانشگاهی در انتشاراتی که با سایر دانشگاه ها و مراکز بین المللی انجام خواهد شد.
- ۱.۹. رایزنی با مراجع بین المللی برای همکاری های لازم و انتشار مقالات

## ۲. تعهدات طرف دوم: مرکز تحقیقات علوم پزشکی خراسانی

- ۲.۱. تامین زیرساخت لازم برای راه اندازی سیستم ثبت بیماران نورومتابولیک ارثی
- ۲.۲. تامین نیروی انسانی و اعتبارات لازم جهت جمع آوری و ثبت اطلاعات در سامانه
- ۲.۳. نظارت بر جمع آوری اطلاعات و همکاری با مرکز تحقیقات اعصاب کودکان دانشگاه علوم پزشکی شهید بهشتی همکاری های تحقیقاتی با استفاده از داده های ثبت بیماران نورومتابولیک ارثی
- ۲.۴. شرکت در جلسات آموزشی و برنامه ریزی

### ماده (۶) استفاده از نتایج :

۱. طرف دوم در مقالات اصلی که از این طرح منتشر می شود به میزان مشارکت جزو نویسندگان خواهد بود.
  ۲. در صورتی که فرد دیگری در اجرای طرح مشارکت علمی و اجرایی داشته باشد، توسط مجری طرف دوم به مجری طرف اول معرفی می شود. در صورت مشارکت علمی و اجرایی بر اساس اصول اخلاق در انتشارات جزو نویسندگان خواهد بود.
  ۳. بعد از پایان مطالعه و انتشار مقالات اصلی، مجری دانشگاهی در صورت تمایل می توانند برای استفاده از کل داده های طرح پروپوزال های پژوهشی ارائه نمایند. در صورت تایید کمیته راهبری\* طرح می توانند از تمام داده های طرح ثبت استفاده نمایند.
- \*کمیته راهبری: مجری اصلی طرح- مسئول برنامه ثبت- مجری/ نمایندگان طرف دوم
۴. چنانچه هر یک از ثبت ها مایل به انتشار مقاله مربوط به حوزه تحت پوشش خود را داشته باشند با همکاری مجری اصلی طرح انتشار بلامانع می باشد.

### ماده ۶- شرایط همکاری:

- ۱- مدت زمان همکاری، از ۱ شهریور ۹۹ به مدت ۵ سال می باشد و در صورت توافق طرفین تمدید خواهد شد.
- ۲- طرفین ملزم به رعایت حقوق مالکیت معنوی و اطلاعات جمع آوری شده می باشند.
- ۳- هر گونه استفاده از لگو و نام مراکز همکار در انتشارات و حمایت طلبی ها با اجازه طرفین بلامانع خواهد بود.

### ماده ۷- سایر موارد:

- ۱- این تفاهم نامه در ۲ نسخه و ۷ ماده در تاریخ ..... به امضاء طرفین رسیده و از تاریخ امضاء معتبر می باشد.

| امضای طرفین تفاهم نامه                    |                                                                                                        |
|-------------------------------------------|--------------------------------------------------------------------------------------------------------|
| <p>دکتر .....<br/>.....</p> <p>تاریخ:</p> | <p>دکتر محمد غفرانی<br/>رئیس مرکز تحقیقات اعصاب کودکان دانشگاه علوم پزشکی شهید بهشتی</p> <p>تاریخ:</p> |
| <p>دکتر .....<br/>.....</p> <p>تاریخ:</p> | <p>دکتر پروانه کریم زاده<br/>مجری اصلی طرح</p> <p>تاریخ:</p>                                           |

# "فرم ثبت بیماران نورومتابولیک"

## تاریخچه بیماری

نام و نام خانوادگی ثبت کننده:

پزشک مسئول:

نام بیمار:

کد ملی:

تاریخ مراجعه:

شماره تماس:

شکایت اصلی:

سن:

### تاریخچه حاملگی:

طبیعی ☐ دیابت بارداری ☐ دیابت قندی ☐ اکلامپسی ☐ پره اکلامپسی ☐ HELLP ☐

موارد دیگر:

خونریزی: سه ماهه اول ☐ سه ماهه دوم ☐ سه ماهه سوم ☐ هرگز ☐

سابقه خانوادگی (بیماری نورومتابولیک): منفی ☐ مثبت ☐

ازدواج فامیلی: منفی ☐ مثبت ☐

سابقه سقط یا مرده زایی: منفی ☐ مثبت ☐

سابقه فوت در خانواده: منفی ☐ مثبت ☐

### تاریخچه نوزادی:

طبیعی ☐ آسفیکسی نوزادی ☐ آسیب های دیگر دوره نوزادی ☐

نارسی ☐

زردی نوزادی ☐

طول مدت زردی:

بیلی روبین حداکثر:

زردی نوزادی:

وزن تولد:

دور سر زمان تولد:

کنترل نیست ☐

بادارو کنترل است ☐

سابقه تشنج: دارد ☐ ندارد ☐ نوع تشنج:

تکامل: (سن)

شروع به تکلم

راه رفتن

غلط زدن

گردن گرفتن

## آزمون فیزیکی

سر و گردن:

- شکل جمجمه: طبیعی ☐ دولیکوسفالی ☐ اکروسفالی ☐ پلاگیوسفالی ☐ اسکافوسفالی ☐  
 دور سر: ..... cm میکروسفالی ☐ نرموسفالی ☐ ماکروسفالی ☐

چشم ها:

- طبیعی ☐ هیپرتلوریسم ☐ کاتاراکت ☐ لکه قرمز آلبالوئی ☐ هیپوتلوریسم ☐  
 گلوکوم ☐ ریتینیت پیگمنتزا ☐ چینهای اپی کانتال ☐ کدورت قرنیه ☐  
 در رفتگی عدسی ☐ کاهش بینایی ☐ موارد دیگر: ☐

قلب:

- طبیعی ☐ کاردیومیوپاتی ☐ نارسائی قلبی ☐ بیماری دریچه ای ☐  
 موارد دیگر: ☐

قفسه سینه:

- موارد دیگر ☐ پکتوس کاریناتوم ☐ بیماری بینابینی ریه ☐ پکتوس کاریناتوم ☐  
 نوک سینه برگشته ☐ طبیعی ☐

شکم

- طبیعی ☐ هیپاتومگالی ☐ فتق نافی ☐ اسپلنومگالی ☐  
 موارد دیگر: ☐

دستگاه تناسلی:

- طبیعی ☐ ابهام تناسلی ☐ بیضه های نزول نکرده ☐  
 موارد دیگر: ☐

اندام ها:

- طبیعی ☐ پلی داکتیلی ☐ اسکولیوز ☐ سین داکتیلی ☐  
 کیفوز ☐ کلینوداکتیلی ☐ موارد دیگر: ☐

پوست و مو:

- ☐ طبیعی    ☐ ماکولهای هیپو پیگمانته    ☐ خال    ☐ موی بلند  
☐ درماتیت    ☐ لکه های شیر قهوه    ☐ ریزش مو    ☐ موی مجعد  
موارد دیگر:

### معاینات عصبی

سطح هوشیاری:

- ☐ هشیار کامل    ☐ لتارژی    ☐ آبتاندیشین    ☐ استئوپور    ☐ کما

اعصاب جمجمه ای:

- ☐ طبیعی    ☐ نقص میدان بینائی    ☐ استرابیسم    ☐ رفلکس مختل Gag  
☐ آتروفی اپتیک    ☐ ضعف عصب فاسیال    ☐ فاسیکولاسیون زبان    ☐ فلج در نگاه    ☐ کاهش شنوایی

الگوی راه رفتن:

- ☐ طبیعی    ☐ آتاکسیک    ☐ استپاز (یورتمه ای)  
☐ اردکی    ☐ سیرکمداکتیو    ☐ بدون الگو

تونیسیت:

- ☐ هیپر تون    ☐ نورمو تون    ☐ هیپوتون    ☐ رجیدیتی

رفلکس های عمقی تاندونی:

- ☐ طبیعی    ☐ رفلکس ندارد    ☐ رفلکس کاهش یافته    ☐ رفلکس افزایش یافته

اکسترا پیرامیدال:

☐ طبیعی

☐ آنتوز

☐ دیستونی

☐ کره

موارد دیگر:

☐ تر مور

## گزارش MRI, CT Scan و نوار عصب و عضله و Evoked

گزارش CT Scan:

گزارش MRI:

EMG-NCV:

ABR:

VEP:

## آزمایش ها

شمارش گلبول های سفید:

BUN:

اسید اوریک:

پلاکت:

کلسترول:

Co2:

لاکتات خون:

پیروات :

آمونیاک:

HPLC :

Tandem mass(Metabolic Screening)

قند خون:

کراتی نین:

هموگلوبین:

تری گلیسرید:

PH :

بی کربنات:

لاکتات مایع مغزی-نخاعی:

نسبت (لاکتات به پیروات):

آمینو اسید مایع مغزی نخاعی:

اسیدهای ارگانیک ادراری:

بررسی آنزیم اختصاصی:

موارد دیگر:

گزارش بررسی ژنتیک:

نوع تست ژنتیک:

تفسیر:

پاتولوژی

گزارش اسپیراسیون مغز استخوان:

گزارش بیوپسی عضله یا احشا:

تشخیص: