



فرم درخواست راه اندازی نظام ثبت بیماری ها

مرکز توسعه و هماهنگی تحقیقات

معاونت تحقیقات و فناوری

عنوان برنامه ثبت: ناهنجاری های مادرزادی سیستم گوارش کودکان

نام و نام خانوادگی درخواست کننده (درخواست کنندگان): دکتر امیر حسین حسینی

نام مرکز تحقیقاتی/ بیمارستان / گروه / سازمان درخواست کننده: مرکز تحقیقات گوارش کبد و تغذیه کودکان

نام دانشگاه/ دانشکده: دانشگاه علوم پزشکی شهید بهشتی

بخش اول: شناسنامه ثبت

عنوان برنامه ثبت: ثبت ناهنجاری های مادرزادی سیستم گوارش کودکان

مسئول اصلی ثبت: دکتر امیر حسین حسینی

سازمان/مرکز تحقیقاتی/بیمارستان/گروه: مرکز تحقیقات گوارش کبد و تغذیه کودکان

دانشگاه/دانشکده: دانشگاه علوم پزشکی شهید بهشتی

محیط کاری ثبت: بخش های فوق تخصصی گوارش کودکان، جراحی کودکان و بخش های جنرال کودکان سراسر کشور (که فوق تخصص گوارش کودکان در آن بخش بیماران را بستری و درمان می نمایند) و پیگیری بیماران در درمانگاه های فوق تخصصی گوارش کودکان سراسر کشور

مدت زمان اجرا: 1399 تا 1409

اسامی اعضای کمیته راهبردی ثبت:

1. دکتر علی اکبر سیاری
2. دکتر فرید ایمان زاده
3. دکتر امیر حسین حسینی
4. دکتر بهشته الننگ
5. دکتر نقی دارا
6. دکتر کتابون خاتمی
7. دکتر پژمان روحانی
8. دکتر احمد خالق نژاد طبری
9. دکتر محسن روز رخ
10. دکتر لیلی مهاجرزاده
11. دکتر مهدی صرافی
12. دکتر حمیدرضا فروتن
13. دکتر محمد کاظمیان
14. دکتر مینو فلاحی
15. دکتر شمس الله نوری پور
16. دکتر سید محسن دهقانی
17. دکتر پیمان نصری
18. دکتر رحمان متانی
19. دکتر پرستو آشتی جو
20. دکتر صالحه تجلی
21. دکتر محمود حاجی پور

خلاصه ضرورت اجرا و اهداف کاربردی ثبت:

در طب کودکان با مجموعه ای از بیماریهای مادرزادی گوارشی مواجه هستیم که دارای تظاهرات مشابه بوده و تفکیک آنها صرفاً بر اساس روش های تشخیصی رایج امکان پذیر نمی باشد لذا درمان آنها نیز مبتنی بر علل ایجاد کننده بیماری بوده و در اغلب موارد پاسخ مناسبی به درمانهای مرسوم نمی‌دهند. به این جهت نیازمند استفاده از روش های تشخیصی جدید می‌باشیم. ضمن اینکه بررسی سیر بالینی بیماری و ارزیابی خدمات بهداشتی درمانی ارائه شده و مداخلات صورت گرفته در این گروه از بیماریهای نادر نیز، تنها در قالب تشکیل رجیستری امکان پذیر می‌باشد. لذا با انجام مطالعات بنیادی امکان استفاده از روش های درمانی مبتنی بر علت مهیا خواهد شد و همچنین با پایش بیماران می‌توان اطلاعات با ارزشی در مورد سیر بالینی بیماری و اثر بخشی درمان بدست آورد.

خلاصه ساختار و روش اجرای ثبت:

پس از تصویب پروپوزال توسط واحد ثبت بیماری های دانشگاه ، پرسشنامه تهیه شده توسط کارشناسان متبخر در این حیطه به صورت نرم افزار مدون تنظیم خواهد شد و در اختیار تمامی focal point هایی که جهت تدوین رجیستری مذکور اعلام آمادگی کرده اند قرار خواهد گرفت. کمیته راهبردی مرکز با حضور اعضای کمیته (اساتید فوق تخصص گوارش و کبد کودکان و اساتید فوق تخصص جراحی کودکان از دانشگاه های هدف) تشکیل گردیده و اطلاعات کامل در خصوص نحوه تشکیل زیر گروه هر focal point و نحوه تکمیل فرم ها و نرم افزار در اختیار اعضا قرار خواهد گرفت.

بخش دوم: مشخصات مسوولین ثبت

- 1- نام و نام خانوادگی مدیر اجرایی ثبت: **دکتر امیرحسین حسینی**
- 2- رتبه علمی: **استادیار**
- 3- محل خدمت: **بیمارستان کودکان مفید**
- 4- نشانی محل خدمت: **خیابان شریعتی بالاتر از حسینییه ارشاد**
- 5- تلفن محل خدمت: **22257997** شماره تلفن همراه: **09128887347**
- 6- پست الکترونیک: **amir1981hosseini@gmail.com** **ah_hosseini@sbmu.ac.ir**
- 7- ضروری است رزومه علمی مسوول اصلی ثبت به پیوست این فرم به معاونت تحقیقات و فناوری وزارت بهداشت درمان و آموزش پزشکی ارسال گردد. **پیوست اول**

8- مشخصات سایر اعضای کمیته راهبردی ثبت:

ردیف	نام و نام خانوادگی	تخصص/درجه علمی	دانشگاه/دانشکده/ مرکز/گروه اصلی محل خدمت	آدرس و تلفن محل خدمت
1	دکتر علی اکبر سیاری	استاد و فوق تخصص گوارش کودکان	مرکز تحقیقات گوارش کبد و تغذیه کودکان دانشگاه علوم پزشکی شهید بهشتی	بیمارستان کودکان مفید 22227020
1	دکتر فرید ایمان زاده	دانشیار و فوق تخصص گوارش کودکان	مرکز تحقیقات گوارش کبد و تغذیه کودکان دانشگاه علوم پزشکی شهید بهشتی	بیمارستان کودکان مفید 22227020
2	دکتر کتابون خاتمی	استادیار و فوق تخصص گوارش کودکان	مرکز تحقیقات گوارش کبد و تغذیه کودکان دانشگاه علوم پزشکی شهید بهشتی	بیمارستان کودکان مفید 22227020
3	دکتر نقی دارا	استادیار و فوق تخصص گوارش کودکان	مرکز تحقیقات گوارش کبد و تغذیه کودکان دانشگاه علوم پزشکی شهید بهشتی	بیمارستان کودکان مفید 22227020
4	دکتر سید محسن دهقانی	استاد و فوق تخصص گوارش و کبد و پیوند کبد کودکان	دانشگاه علوم پزشکی شیراز مرکز تحقیقات گوارش کبد و تغذیه	بیمارستان نمازی شیراز 0713647433361
5	دکتر پژمان روحانی	استادیار و فوق تخصص گوارش کودکان	مرکز تحقیقات گوارش کبد و تغذیه کودکان دانشگاه علوم پزشکی شهید بهشتی	بیمارستان کودکان مفید 22227020
6	دکتر احمد خالق نژاد طبری	استاد و فوق تخصص جراحی کودکان	مرکز تحقیقات جراحی کودکان دانشگاه علوم پزشکی شهید بهشتی	بیمارستان کودکان مفید 22227020
7	دکتر محسن روز رخ	استاد و فوق تخصص جراحی کودکان	مرکز تحقیقات جراحی کودکان دانشگاه علوم پزشکی شهید بهشتی	بیمارستان کودکان مفید 22227020
8	دکتر لیلی مهاجرزاده	استادیار و فوق تخصص جراحی کودکان	مرکز تحقیقات جراحی کودکان دانشگاه علوم پزشکی شهید بهشتی	بیمارستان کودکان مفید 22227020
9	دکتر مهدی صرافی	استادیار و فوق تخصص جراحی کودکان	مرکز تحقیقات جراحی کودکان دانشگاه علوم پزشکی شهید بهشتی	بیمارستان کودکان مفید 22227020

بیمارستان نمازی شیراز 0713647433361	دانشگاه علوم پزشکی شیراز	استاد و فوق تخصص جراحی کودکان	دکتر حمیدرضا فروتن	10
بیمارستان کودکان مفید 22227020	مرکز تحقیقات سلامت نوزادان دانشگاه علوم پزشکی شهید بهشتی	دانشیار و فوق تخصص نوزادان	دکتر محمد کاظمیان	11
بیمارستان کودکان مفید 22227020	مرکز تحقیقات سلامت نوزادان دانشگاه علوم پزشکی شهید بهشتی	دانشیار و فوق تخصص نوزادان	دکتر شمس الله نوری پور	12
بیمارستان کودکان مفید 22227020	مرکز تحقیقات سلامت نوزادان دانشگاه علوم پزشکی شهید بهشتی	دانشیار و فوق تخصص نوزادان	دکتر مینو فلاحی	13
09122798426	دانشگاه علوم پزشکی البرز	استادیار و فوق تخصص گوارش و کبد و کودکان	دکتر رحمان متانی	14
09133175810	دانشگاه علوم پزشکی اصفهان	استادیار و فوق تخصص گوارش و کبد و کودکان	دکتر پیمان نصری	15
09128302219	دانشگاه علوم پزشکی ساوه	استادیار و فوق تخصص گوارش و کبد و کودکان	دکتر پرستو آشتی جو	16
بیمارستان کودکان مفید 22227020	مرکز تحقیقات سلامت نوزادان دانشگاه علوم پزشکی شهید بهشتی	دکتری پرستاری	دکتر صالحه تجلی	17
بیمارستان کودکان مفید 22227020	مرکز تحقیقات سلامت نوزادان دانشگاه علوم پزشکی شهید بهشتی	کارشناسی ارشد تغذیه	سایه هاتفی	18
09158602700	مرکز تحقیقات گوارش کبد و تغذیه کودکان دانشگاه علوم پزشکی شهید بهشتی	اپیدمیولوژیست	دکتر محمود حاجی پور	19

بخش سوم: مشخصات کامل ثبت
1- عنوان ثبت به فارسی:

رجیستری ناهنجاری های مادرزادی سیستم گوارش در ایران

2- عنوان ثبت به انگلیسی:

Iranian Registry of Congenital Gastrointestinal Anomalies (IRoCGA)

3- نوع ثبت:

بیماری یا عارضه مواجهه خدمات بهداشتی مانعی سایر پیامد سلامت

توضیحات:

4- گستره جغرافیایی ثبت:

ملی

منطقه‌ای نام منطقه/مناطق:

بیمارستانی نام بیمارستان/بیمارستان‌ها:

5- اهداف اصلی ثبت:

- ارزیابی تظاهرات بالینی انواع ناهنجاری های مادرزادی سیستم گوارش کودکان
- ارزیابی روش های تشخیص انواع ناهنجاری های مادرزادی سیستم گوارش کودکان
- ارزیابی خدمات درمانی صورت گرفته در کودکان مبتلا به ناهنجاری های مادرزادی سیستم گوارش
- ارزیابی خدمات مراقبتی صورت گرفته در کودکان مبتلا به ناهنجاری های مادرزادی سیستم گوارش
- ارتقا شاخص های تشخیصی در کودکان مبتلا به ناهنجاری های مادرزادی سیستم گوارش
- ارتقا شاخص های درمانی در کودکان مبتلا به ناهنجاری های مادرزادی سیستم گوارش
- ارزیابی شاخص های مراقبتی در کودکان مبتلا به ناهنجاری های مادرزادی سیستم گوارش
- انجام مطالعات کارآزمایی بالینی در کودکان مبتلا به ناهنجاری های مادرزادی سیستم گوارش
- انجام مطالعات بنیادی و بهره گیری از دستاورد های آن در بالین.

6- اهداف پژوهشی ثبت: جزئی از اهداف اصلی می‌باشد.

7- تعریف بیماری (با رویداد بهداشتی) اصلی مورد ثبت (معیارهای ورود و خروج):

ناهنجاری مادرزادی عبارت است از هر اختلال ساختمانی، عملکردی یا بیوشیمیایی- مولکولی که در هر سنی قبل از تولد در اثر عوامل ژنتیکی یا محیطی در دوران درون رحمی به وجود آمده باشد و ناشی از وقایع تولد نباشد. چه در آن زمان تشخیص داده شود یا نشود. این اختلالات ممکن است در هر مرحله از تکامل جنین رخ داده و از نظر عوامل ایجادکننده، نوع، مدت و تناوب بروز متفاوت می‌باشند (1, 2). در بیش از 50 درصد از موارد مبتلا به ناهنجاری های مادرزادی با ناهنجاری های مادرزادی دستگاه گوارش همراه است و پروگنوز آن به میزان درگیری ارتباط مستقیم دارد (3-6).

تعریف عملیاتی ناهنجاری های مادرزادی سیستم گوارش

آترزی مری (ICD 11: LB12.1): آترزی مری بسته شدن کامل یا بخشی از مری و یا اتصال آن به تراشه یا معده است. این اختلال باعث می شود که مری به جای اتصال طبیعی به معده، در یک کیسه انتهایی کور پایان یابد یا به صورت (H) به تراشه متصل شود. وجود مادرزادی این اختلال سبب افزایش میزان مایع آمنیوتیک در دوران بارداری و انسداد مری در نوزادان تازه متولد شده می شود. لذا تشخیص احتمالی با پلی هیدروآمنیوس در دوران بارداری مطرح می شود. با تولد و مشاهده علائم بالینی نظیر اختلال در شیر خوردن و درولینگ، سوند را به سیستم گوارش وارد میکنند سپس با گرافی سینه و مشاهده سوند لوپ شده، آترزی مری مسجل می شود.

تنگی هایپرتروفیک پیلور (ICD 11: LB13.0): تنگی هایپرتروفیک پیلور در حقیقت انسداد درجه پیلور به دلیل هایپرتروفی عضله در محل اتصال بین معده و روده است. عضله ضخیم شده سبب ایجاد انسداد جزئی یا انسداد کامل می شود. متعاقباً عبور محتوا از معده به روده با اختلال مواجه می شود. تنگی هایپرتروفیک پیلور شایعترین بیماری انسدادی نیازمند جراحی در شیرخواران است که به طور معمول در هفته سوم و چهارم زندگی با استفراغ غیر صفراوی جهنده تظاهر مییابد و منجر به آکالوز متابولیک هایپوکلرمیک، هایپوناترمی و هایپوکالمی میشود. به منظور تشخیص تنگی هایپرتروفیک پیلور روش های تشخیص متعددی وجود دارد اما مهم ترین یافته بالینی در اغلب این کودکان سابقه استفراغ جهنده و لمس توده زیتونی روی لوب سمت راست شکم است. تشخیص با باریوم سواو، سونوگرافی مسجل می شود.

آترزی مجاری صفراوی (ICD 11: LB20.21): انسداد مادرزادی مجاری صفراوی یک مشکل مزمن و پیشرونده کبیدی است که در بدو تولد ظاهر می گردد. این اختلال محصول نهایی يك جریان تخریبی، ایدیوپاتیک و التهابی است که هم مجاری صفراوی داخل کبیدی و هم خارج کبیدی را درگیر می کند و منجر به فیروز و انسداد کامل مجاری صفراوی و نهایتاً تکامل سیروز صفراوی

می‌گردد. نشانه بالینی آترزی مجاری صفراوی در کودکان زردی هیپاتوپورتوانتروستومی (زردی مایل به نارنجی و آجری) است که در صورت مشاهده این علامت تشخیص احتمالی آترزی مجاری صفراوی مطرح می‌شود. مسجل شدن تشخیص با سونوگرافی صورت می‌گیرد. مشاهده ی نشانه ی طناب مثلثی یا کورژنیک توبولار در سونوگرافی است که در بالای محل دو شاخه شدن ورید پورت در بیمارانی با آترزی مجاری صفراوی دیده می‌شود.

هیپاتوبلاستوما (ICD 11: 2C12.01): هیپاتوبلاستوما سرطان مادرزادی شایع و بدخیم دوران شیرخوارگی و کودکی است که در بدو تولد و دوره کودکی ظاهر می‌گردد. هیپاتوبلاستوما از بافتی شبیه سلولهای کبدی جنین، سلولهای کبدی بالغ یا سلولهای مجرای صفراوی تشکیل شده است. این اختلال معمولاً با توده شکمی بروز می‌کنند و اغلب در سه سال اول زندگی کودک تشخیص داده می‌شود. تظاهرات بالینی نظیر توده شکمی، درد شکم و پشت، تهوع، خارش تشخیص احتمالی اتوبلاستوما را مطرح می‌کند و تشخیص قطعی آن با سونوگرافی و MRI مسجل می‌شود.

آترزی دئودنوم (ICD 11: DA50.0): آترزی دئودنوم، عدم وجود مادرزادی یا بسته شدن کامل یا بخشی از لومن دئودنوم است. وجود مادرزادی این اختلال سبب افزایش میزان مایع آمنیوتیک در دوران بارداری و انسداد روده در نوزادان تازه متولد شده می‌شود. تشخیص با استفاده از رادیوگرافی صورت می‌گیرد. یافته های رادیوگرافی نشان می‌دهد معده و دوازدهه متسع شده که توسط دریچه پیلوریک از هم جدا می‌شوند، این یافته به صورت حباب دوتایی مشاهده می‌شود.

آترزی ژوژنوم (ICD 11: LB15.1): آترزی دئودنوم، عدم وجود مادرزادی یا بسته شدن کامل یا بخشی از لومن ژوژنوم است. وجود مادرزادی این اختلال سبب افزایش میزان مایع آمنیوتیک در دوران بارداری و انسداد روده در نوزادان تازه متولد شده می‌شود. تشخیص با استفاده از رادیوگرافی صورت می‌گیرد. یافته های رادیوگرافی نشان می‌دهد معده و دوازدهه متسع شده که توسط دریچه پیلوریک از هم جدا می‌شوند، این یافته به صورت حباب دوتایی مشاهده می‌شود.

ایلئوس مکنونیوم (ICD 11: KB87.2): ایلئوس مکنونیوم یک اختلال مادرزادی است که مکنونیوم ضخیم تر و چسبناک تر از مکنونیوم طبیعی است. در نتیجه مکنونیوم غلیظ ایجاد می‌کند که باعث انسداد مکانیکی هنگام تولد یا قبل از آن می‌شود. لذا مکنونیوم در قسمت ایلئوم گیر افتاده و نمی‌تواند عبور کند، به مرور بزرگتر و سخت تر می‌شود و در نهایت سبب اتساع روده ها و اتساع شکم خواهد شد. لذا مهم ترین تظاهر بالینی کودکان مبتلا به ایلئوس مکنونیوم اتساع سیستم گوارش و عدم دفع مدفوع یا دفع ناگهانی و حجیم مکنونیوم در یک وعده است. ایلئوس مکنونیوم از طریق رادیوگرافی و یا سونوگرافی شکم تشخیص داده می‌شود.

آمفالوسل (ICD 11: LB01): آمفالوسل یا اگزومفالوس، نوعی نقص دیواره شکم است که در آن روده‌ها، کبد و گاهی اوقات سایر اندام‌ها در خارج از شکم در یک کیسه پریتونین باقی می‌مانند. این ناهنجاری با سونوگرافی در دوران بارداری و مشاهده کیسه (حاوی کبد و روده‌ها) روی سطح شکم و محل ناف تشخیص داده می‌شود.

گاستروشزی (ICD 11: LB02): گاستروشزی نوعی نارسایی مادرزادی است که با نقص دیواره شکم همراه است. در آن روده‌ها، کبد و گاهی اوقات سایر اندام‌ها بدون کیسه پریتونین و در خارج از شکم باقی می‌مانند. طی این نارسایی یک نقص در جدار شکم، در سمت راست ناف (محل ورید نافی راست) ایجاد می‌شود و احشاء مستقیماً خارج شده و هیچ گونه پوششی ندارند. این ناهنجاری با سونوگرافی در دوران بارداری و مشاهده احشا بدون کیسه روی سطح شکم و محل ناف تشخیص داده می‌شود.

آنوس ایمپرفوره (ICD 11: LB17.0): مقعد سوراخ نشده یکی از نواقص کوچک هنگام تولد است که در دوران رشد و تکامل جنین در درون رحم ایجاد می‌شود. وجود این نقص به این معنی است که بخش انتهایی روده بزرگ به درستی شکل نگرفته و کانالیزه نشده است، بنابراین امکان خروج مدفوع وجود ندارد. معاینه فیزیکی ساده در همان روز اول تولد این عارضه تشخیص داده می‌شود. همچنین مشاهده شکم متسع شده و عدم دفع مدفوع تا 48 ساعت اول بعد از تولد، انجام تصویر برداری X-ray و سونوگرافی تشخیص را مسجل می‌کند.

- بیماران مبتلا به ناهنجاری مادرزادی سیستم گوارش که سن شروع اولین تظاهرات بالینی آنها قبل از 18 سال باشد.
- در صورتیکه بیمار به شکل آگاهانه و با اراده فردی حاضر به ورود در این سامانه باشد.
- بیمارانیکه تمامی مراحل تشخیصی بالینی و آزمایشگاهی مربوط به بیماری گوارشی را بر اساس استراتژیهای تشخیصی رایج طی کرده و برای آنها تشخیص مبتلا به ناهنجاری مادرزادی سیستم گوارش لحاظ شده باشد.
- بیمارانیکه علیرغم عدم تشخیص قطعی در گروه بیماران با تظاهرات مشابه قرار گرفته و تحت درمانهای مرسوم ناهنجاری مادرزادی سیستم گوارش قرار دارند. (Diagnosis of Exclusion)

معیارهای خروج

- هنگامیکه بیمار حاضر به ادامه همکاری نبوده و یا در هر مرحله از تشکیل ثبت به شکل ارادی از آن خارج شود.
- بیماران مبتلا به ناهنجاری مادرزادی سیستم گوارش که سن شروع بیماری آنها بعد از 17 سالگی باشد.
- مبتلا به ناهنجاری مادرزادی سیستم گوارش که امکان ارتباط با آنها از طریق تلفن ها و آدرس های ثبت شده در پرونده مقدور نباشد و یا در مواقعی که بیمار در مناطق دور افتاده ساکن بوده و امکان دسترسی به آن ممکن نباشد.
- بیمارانی که در ابتدا با تشخیص ناهنجاری مادرزادی سیستم گوارش بستری می شوند ولی با گذشت زمان تشخیص دیگری برای آنها داده میشود. (بیماری های غیر از ناهنجاری مادرزادی سیستم گوارش)
- بیماران مبتلا به ناهنجاری مادرزادی سیستم گوارش که سن آنها از 18 سال عبور نموده است.

8- جمعیت هدف ثبت:

جمعیتی از بیماران مبتلا به ناهنجاری های مادرزادی که بر اساس طبقه بندی¹ NBDPN در گروه ناهنجاری مادرزادی سیستم گوارش قرار داشته و نتیجه یافته های بدست آمده از این سامانه مورد استفاده آنها قرار خواهد گرفت(7).

9- حجم نمونه:

هرچند که دلیل نبود مطالعات کافی در این زمینه، نمی توان بـشکل دقیق در این زمینه اظهار نظر نمود، با این با توجه به مطالعه متآنالیزی که اخیراً Vatankhah و همکاران با بررسی 455 مطالعه که شیوع ناهنجاری مادرزادی را بین سال های 1992 تا 2014 دریافتند به ازای هر 1000 تولد زنده شیوع ناهنجاری مادرزادی در ایران 2.3% و شیوه ناهنجاری مادرزادی سیستم گوارش در ایران 6.1% است(8). پیش بینی میکنیم سالیانه تعداد 150 بیمار وارد سامانه شوند که از این داده ها 50 بیمار مربوط به بیمارستان مفید و بقیه مربوط به سایر مراکز همکار شامل دانشگاه علوم پزشکی شیراز، اصفهان، ایلام، قم، بابل می باشد.

10- منابع اطلاعاتی که داده‌های ثبت از آنها جمع‌آوری می‌شود شامل:

- منابع جمع آوری اطلاعات مربوط به کودکان دارای ناهنجاری مادرزادی سیستم گوارش.**
- استفاده از پرونده بیماران که در بایگانی بیمارستان ها وجود دارد.
 - به شکل مستقیم از بیمار و یا همراهان آن توسط پزشک معالج بدست آورد.
- انواع اطلاعاتی که از کودکان دارای ناهنجاری مادرزادی سیستم گوارش جمع آوری می شود شامل:**
- اطلاعات دموگرافیک مربوط به مادر، پدر، خواهر و برابر
 - اطلاعات دموگرافیک مربوط به کودک دارای ناهنجاری مادرزادی سیستم گوارش

¹ National Birth Defects Prevention Network

- اطلاعات مربوط به تظاهرات بالینی، اقدامات تشخیصی انجام شده و روش های درمانی کودک مبتلا به ناهنجاری مادرزادی سیستم گوارش

افرادى كه اطلاعات كودكان داراى ناهنجارى مادرزادى سيستم گوارش جمع آورى مى كنند شامل:

ناهنجارى مادرزادى سيستم گوارش توسط گروهى از همكاران فوق تخصص نوزادان، فوق تخصص گوارش كودكان و فوق تخصص جراحى كودكان بر اساس معيارهاى ثابت تشخيص داده مى شود، سپس اطلاعات مورد نياز كه پيشتر به صورت فرم اختصاصى براى هر ناهنجارى طراحى شده است، توسط آنها تكميل مى شود. فرم هاى تكميل شده بر اساس سياست هاى داخلى هر بيمارستان (از طريق پرستار، ماما، كارشناس ثبت) در سامانه ثبت ناهنجارى مادرزادى سيستم گوارش وارد خواهد شد.

11- روش بيمارىبى:

به جهت شناسائى بيماران مى‌توان با مراجعه به بايگانى بيمارستان و بررسى فايل هاى بيمارستانى بيماران را انتخاب نمود. با اين حال اين امر در همه بيمارستانها ممكن نبوده چراكه بيماران براساس بيمارى شان تعريف نشده اند. مى توان با هماهنگى با پزشكان بخش هاى گوارش و جراحى سراسر کشور در خصوص معرفى بيماران مورد نظر هماهنگى لازم را بعمل آورد. روش اخير زمان بر بوده و از راندمان بسيار پاييى برخوردار مى باشد. لذا به نظر مى رسد بايستى از روش غيرفعال استفاده نمود كه طى آن پس از قرار دادن اين بيمارى در ليست بيمارىهاى قابل گزارش، پزشك معالج پس از انجام روش هاى تشخيصى رايج و اطمينان از نوع بيمارى نسبت به تكميل فرم واحد كه در اختيار همه پزشكان قرار داده شده است اقدام نموده و يا آنرا براى ثبت به مراکزى كه از قبل براى اين منظور معين شده اند، ارسال نمايد.

12- نحوه پيگيرى² بيماران:

پرواضح است كه يكى از اهداف اصلى تشكيل ثبت در بيمارىهاى نادر بررسى وضعيت بيمارى³ از جنبه هاى مختلف مى باشد. از اين موارد ميتوان به بررسى بقا⁴ و بقاى بدون بيمارى⁵، كيفيت و سلامت زندگى⁶، هزينه هاى تحمیل شده بر فرد و نظام درمانى⁷ سير بالينى بيمارى، و اثرات ناشى از مداخلات پزشكى⁸ اشاره نمود.

برای استقرار سيستم پيگيرى لازم است تا در مراكز بيمارستانى فرد و يا افرادى مسئول پيگيرى و ثبت اطلاعات مرتبط در سامانه الكترونيكى تعيين شوند. پيگيرى بيماران بر اساس نحوه پاسخ به درمان و شدت بيمارى و طبق صلاحديد پزشك معالج صورت مى‌گيرد. اطلاعات هر ويزيت دوره اى در سيستم كامپيوترى ثبت خواهد گرديد. جدول زمانى جهت پيگيرى مسائلى عصبى، تكاملى و برنامه مراجعات تهيه و به والدين داده شده و نحوه تماس بامسئولين ثبت طرح و پيگيرى هاى مورد نياز آموزش داده خواهد شد.

ناهنجارى مادرزادى سيستم گوارش توسط فوق تخصص نوزادان، فوق تخصص گوارش كودكان و فوق تخصص جراحى كودكان بر اساس معيارهاى ثابت تشخيص داده مى شود ← از طريق معاينه بالينى/ سونوگرافى / راديوگرافى، از مايشات و ... در واقع جمعيتى از بيماران مبتلا به ناهنجارى هاى مادرزادى كه بر اساس طبقه بندى⁹ NBDPN در گروه ناهنجارى مادرزادى سيستم گوارش قرار مى گيرند با توجه به نوع ناهنجارى درمان شروع مى شود كه مى تواند دارو درمانى يا جراحى باشد فالو آپ افراد مبتلا از طريق پزشك و كارشناس آموزش ديده كه مى تواند پرستار يا ماما و ... باشند انجام مى شود پيگيرى رشد و نمو كودك از لحاظ تكامل جسمى، حرکتى و ذهنى و كودكان بعد از تولد اگر داراى اختلال باشند به صورت دوره اى توسط پزشك پيگيرى و ويزيت مى شوند

² Follow-up

³ Patient Outcomes

⁴ survival

⁵ Disease-free survival

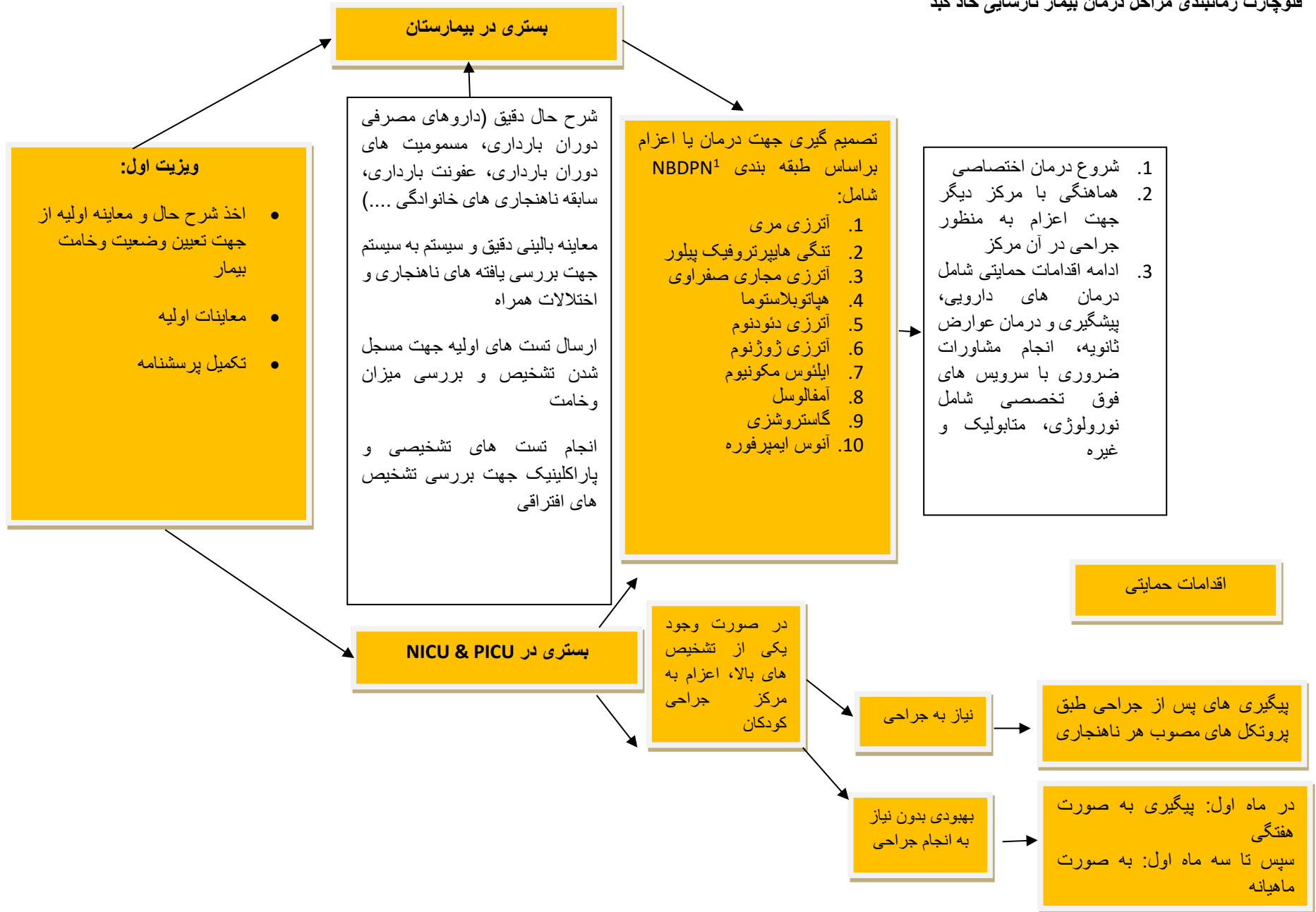
⁶ Health-related quality of life

⁷ Economic burden

⁸ Particular health intervention

⁹ National Birth Defects Prevention Network

درمان و شدت بیماری توسط کارشناس آموزش دیده (پرستار، ماما و ...) طبق صلاحدید پزشک معالج صورت می گیرد و اطلاعات در هر بار ویزیت در سامانه ثبت می شود.



زمانبندی ویزیت ها و ثبت اطلاعات بیماران در سامانه ثبت به شرح زیر می باشد:

ردیف	نوبت ویزیت	زمان	اطلاعات اخذ شده
1	ابتدایی	پذیرش بیمار	ویزیت بیمار اخذ شرح حال و معاینه اولیه از جهت تعیین وضعیت وخامت بیمار و سابقه بیماری های همراه تکمیل پرسشنامه
2	اول		
3	دوم		
4	سوم		

13- بیان مسئله و ضرورت اجرای ثبت:

ناهنجاری های مادرزادی پنجمین علت مرگ و میر کودکان زیر 5 سال است (9). ناهنجاری مادرزادی عبارت است از هر اختلال ساختمانی، عملکردی یا بیوشیمیایی- مولکولی که در هر سنی قبل از تولد در اثر عوامل ژنتیکی یا محیطی به وجود آمده باشد و ناشی از وقایع تولد نباشد. چه در آن زمان تشخیص داده شود یا نشود (10). این اختلالات ممکن است در هر مرحله از تکامل جنین رخ داده و از نظر عوامل ایجادکننده، نوع، مدت و تناوب بروز متفاوت می باشند (11). در حدود 2-3% همه نوزادان متولدشده دارای نقص ساختمانی شدیدی هستند که باعث اختلال در اعمال طبیعی بدن شده به معلولیت یا مرگ زودرس می انجامد. این رقم یک عدد تخمینی است زیرا فقط بر اساس معاینه فیزیکی نوزادان به دست آمده است و در آن ناهنجاری هایی که با افزایش سن تشخیص داده می شوند به حساب نیامده است (10).

ناهنجاری های مادرزادی از زوایای مختلف دسته بندی می شوند: از نظر شدت ناهنجاری به شدید (Major) و خفیف (Minor) تقسیم می شوند، از نظر الگوی درگیری منفرد (Isolated) و چندگانه (Multiple) هستند و از نظر پاتورنز نیز تقسیم می شوند (12). ناهنجاری شدید به اختلال ساختاری گفته می شود که شدت آن به حدی است که باعث کم شدن عملکرد طبیعی می شود و انتظار طبیعی از زندگی را کاهش می دهد و از نظر مداخله جراحی یا زیباشناختی اهمیت دارد، مانند نقص لوله عصبی یا شکاف کامی (12). ناهنجاری های خفیف یک تغییر ساختاری است که یا نیاز به درمان ندارد یا به روشی ساده بدون عواقب پایدار قابل تصحیح است و در کمتر از چهار درصد جمعیت طبیعی یافت می شود و از نظر زیباشناختی یا مداخله جراحی اهمیتی ندارد مانند زائده پوستی جلو گوش یا نقص کوچک دیواره بطنی (12).

تقسیم بندی واحدی برای نقایص مادرزادی وجود ندارد که در کل دنیا بکار گرفته شود. دو سیستمی که به طور شایع تر بکار گرفته می شوند عبارتند از: تقسیم بندی نقایص مادرزادی بر اساس

International Classification of Disease (ICD) (14) (13)

و

International Clearing-House for Birth Defect Monitoring System (ICHBD). (15)

بر اساس مطالعات انجام شده 2 تا 3 درصد نوزادان ناهنجاری جدی دارند که تعداد کمی از آن ها آن قدر مسئله ساز هستند که باعث مرگ شوند ولی در بقیه با تشخیص و درمان زود هنگام می توان از معلولیت و یا ناتوانی جلوگیری کرد (16).

بر اساس آمار سازمان بهداشت جهانی در سال های 2000-2003 ناهنجاری های مادرزادی پنجمین علت مرگ نوزادان است که 9% موارد را تشکیل می دهد (www.who.int). همچنین این ناهنجاریها در کشورهای توسعه یافته شایعترین علت مرگ و میر شیرخواران محسوب می شوند، بطوریکه حدود 20% مرگ های کودکان زیر 1 سال ناشی از ناهنجاری های مادرزادی می باشد (17). بسیاری از ناهنجاری ها نظیر ناهنجاری های داخلی در اندامهایی نظیر کلیه، قلب، ریه در زمان تولد ممکن است قابل مشاهده نباشند و فقط با افزایش سن آشکار می گردند (18). به همین دلیل شیوع ناهنجاری های مادرزادی در پایان اولین سال زندگی به 3-5% و در پایان پنج سال اول زندگی به 6-4% می رسد (19) (20). شیوع ناهنجاری های بزرگ مادرزادی در بین نژادهای مختلف (21) و در سنین مختلف، متفاوت است (16).

گرچه تلاش‌هایی برای استاندارد نمودن اطلاعات مربوط به ناهنجاری‌های مادرزادی صورت گرفته است، بر همگان آشکار است که میزان بروز گزارش‌شده در مورد ناهنجاری‌های مادرزادی بسیار متفاوت می‌باشد. عواملی که موجب این تنوع می‌باشند عبارت‌اند از: تعریفی که برای ناهنجاری مادرزادی بکار گرفته می‌شود، نحوه تشخیص و اثبات وجود آن‌ها، مدت‌زمانی که جمعیت مورد مطالعه پیگیری می‌شود، خصوصیات نژادی و اجتماعی- اقتصادی جمعیت مورد مطالعه و تفاوت‌های موجود در روش‌های آماری و گزارش (22) (23). علیرغم پیشرفت‌های حاصل‌شده در اتیلوژی و پاتوژنز ناهنجاری‌ها، 22% از مرگ‌ومیرهای نوزادی ناشی از ناهنجاری‌های بزرگ مادرزادی می‌باشد. هزینه مراقبت‌های بهداشتی برای چنین شیرخوارانی بیش از 6 میلیون دلار در سال می‌باشد (24) (25). بررسی‌های مختلف نشان داده است که علت بستری شدن تقریباً یک‌سوم از کودکان در بیمارستان را ناهنجاری‌های مادرزادی تشکیل می‌دهند. در ایران برنامه جامع و مؤثر واکسیناسیون کشوری اجرا شده، سوءتغذیه دوران کودکی حذف‌شده و عفونت‌های جدی دوران کودکی کنترل‌شده‌اند. لذا ناهنجاری‌های مادرزادی تبدیل به یکی از معضلات اصلی دوران کودکی خواهند شد (26).

ناهنجاری‌های مادرزادی هزینه زیادی را بر سیستم سلامت کشور تحمیل کرده و موجب افزایش آمار مرگ و میر در نوزادان و کودکان میشوند. ضمن اینکه درمان و نوتوانی معلولیت‌های ناشی از ناهنجاری‌های مادرزادی هزینه هنگفتی را به جامعه تحمیل می‌کند و گذشته از این، همیشه نتایج مطلوب را برای فرد معلول و جامعه دربر نخواهد داشت (27) (28). از طرفی، برخی از ناهنجاری‌های مادرزادی شدید باعث سقط و یا مرگ داخل رحمی جنین می‌شوند. لذا منطقی به نظر می‌رسد که شناخت و پیشگیری از بروز ناهنجاری‌های مادرزادی برای جوامع به مراتب باصرف‌تر از درمان و یا بازتوانی خواهد بود (20). جمع‌آوری دقیق اطلاعات در یک سیستم جامع برای برنامه‌ریزی و راه‌اندازی سیستم‌های نظارتی، شناسایی منابع و تحقیقات بالینی حائز اهمیت است (29) لذا هدف ما راه‌اندازی نظام ثبت ناهنجاری‌های مادرزادی سیستم گوارش کودکان می‌باشد.

14- بررسی متون، سابقه ثبت و نمونه ثبت‌های موفق در سایر کشورهای دنیا:

مطالعه ای در سال 2003 توسط Glazjuk و همکاران با هدف ارزیابی رجیستری ناهنجاری مادرزادی در میزان پوشش ناهنجاری‌های مادرزادی ناشی از حادثه پرنوبیل انجام شد. پژوهشگران اذعان کردند بلاروس، یکی از کشورهایایی که به شدت در معرض آلودگی حادثه چرنوبیل در 26 آوریل 1986 قرار گرفت، برنامه رجیستری بیماری‌های ارثی بلاروس (Belarussian National Registry, BNR) از سال 1979 آغاز به کار کرده بود و اطلاعات آن از همان سال مبتنی بر جمعیت در حال جمع‌آوری اطلاعات بود. ثبت ناهنجاری مادرزادی از میان مواردی صورت می‌گیرد که 9 ناهنجاری مادرزادی شامل آنانسفالی، اسپینا بیفیدا، شکاف لب و / یا کام، پلی داکتیلی، نقص کاهش اندام، آنترزی مری و آنترزی مقعدی و ... بود. ناهنجاری‌های مربوط به سیستم قلبی در برنامه ثبت وارد نمی‌شدند. ورود داده‌ها تنها در صورتی که در طی هفته اول بعد از تولد تشخیص داده شود در برنامه BNR وارد می‌شدند. بعد از تایید برنامه ثبت داده‌های مربوط به سال‌های قبل تر از سال 1981 با استفاده از پرونده‌های پزشکی بیماران در برنامه ثبت وارد شدند. ورود داده‌ها در برنامه ثبت بر اساس کد‌های ICD 8 و ICD 10 صورت گرفت. به منظور تجزیه و تحلیل داده‌ها، داده‌های مربوط به سال‌های 1981 تا 1985 به علت وجود نواقص قابل توجه در ورود داده‌ها، از فرایند تجزیه و تحلیل حذف شدند. یافته‌ها نشان داد. تعداد تولدهای سالانه در طی سال‌های 1985 تا 1997 برابر با 130,000 بود. از سال 1986، این تعداد کاهش یافته است و در سال 1997 به 64000 نفر رسیده است. در سال 1998 و 1999 کمترین میزان ناهنجاری مادرزادی (برابر با 885 مورد) در برنامه ثبت وارد شد. در طی سال‌های 1983-1999 تعداد 12167 نوزاد تازه متولد شده و سقط جنین با ناهنجاری مادرزادی زنده و مرده به دنیا آمدند. میزان ناهنجاری مادرزادی در بلاروس در مقایسه با شهرهایی که در حادثه چرنوبیل آلودگی اصلی را داشتند (Gomel and Mogilev) کمتر بود ($RR = 0.88$ [95% CI: 0.84-0.91]). ترند زمانی با شیب مثبت تا سال 1994 وجود داشت و در سال 1994 این شیب استیبل شد. ریسک ریشیو ناهنجاری مادرزادی به ازای هر سال برابر با 1.05 بود. با حذف اطلاعات مربوط به شهر Minsk به عنوان سورس الودگی ریسک ریشیو ناهنجاری مادرزادی به ازای هر سال برابر با 1.04 شد. با توجه به اینکه 85 درصد از داده‌های مربوط به بیماری ثبت شده است لذا پژوهشگران نتیجه گرفتند BNR ابزاری قابل اعتماد برای مطالعه تأثیرات احتمالی بر ناهنجاری‌های مادرزادی ناشی از حادثه چرنوبیل است (30).

مطالعه ای در سال 2013 توسط S Dastgiri و همکاران با هدف گزارش ثبت ناهنجاری مادرزادی تبریز انجام شد. برنامه ثبت ناهنجاری‌های مادرزادی تبریز (Tabriz Registry of Congenital Anomalies (TRoCA)) در سال 2000 در ایران راه‌اندازی شد (TRoCA 2012).

پژوهشگران گزارش کردند که تبریز یکی از سه شهر بزرگ ایران است که در شمال غربی ایران واقع شده است. بر اساس گزارش 2011 دفتر، متوسط نرخ رشد سالانه جمعیت در این شهر معادل 0.8٪ است. دانشگاه علوم پزشکی تبریز یکی از پنج دانشگاه برتر در ایران است که خدمات پزشکی و بهداشتی برای جمعیت شمال غرب ایران ارائه می‌کند. این دانشگاه 16 بیمارستان دانشگاهی و 30 بیمارستان خصوصی را پوشش می‌دهد. مجری اصلی برنامه TROCA دانشکده پزشکی است و امکانات آن در بیمارستان الزهرا قرار دارد. این برنامه از نظر مالی توسط مرکز ملی مدیریت بهداشت عمومی (NPMC) پشتیبانی می‌شود. متغیرهای برنامه ثبت با استفاده از جستجوهای کتابخانه‌ای انجام شده و رهنمودهای ارائه شده توسط International Clearinghouse for Birth Defects, Concerted Action on Congenital Anomalies and Twins (EUROCAT) و Research and Surveillance (ICBDSR) Centre for Diseases Control (CDC) امریکا تعیین گردید. اهداف TROCA شامل (i) مستند سازی برخی از ویژگی‌های اپیدمیولوژیک ناهنجاری‌های مادرزادی در منطقه، (ii) ارائه اطلاعات برای نیازهای بهداشتی برای برنامه ریزان خدمات بهداشتی، پزشکان، ژنتیک مشاوره، و خانواده‌ها، (iii) تولید داده‌ها برای اهداف تحقیق، و (iv) اجرای اقدامات کنترل و پیشگیری از ناهنجاری‌های مادرزادی در منطقه بود. TROCA اطلاعات مربوط به (الف) زمان و محل تولد و جزئیات ناهنجاری و عوامل مرتبط را جمع‌آوری می‌کند.

جمع‌آوری داده‌ها توسط یک گروه متخصص انجام می‌شود و ثبت‌کننده اطلاعات شامل پرستاران، ماماها و کارشناس بایگانی و اسناد پزشکی در بیمارستان‌های تحت پوشش بود. اطلاعات مربوط به هویت در هر بخش ثبت، مدیریت داده و دسترسی به اطلاعات رجیستری کاملاً محرمانه نگه داشته می‌شود. سیاست‌های حفظ حریم خصوصی و محرمانگی در TROCA به‌طور رسمی انجام می‌شود که مورد تأیید کمیته اخلاق پزشکی منطقه‌ای تبریز قرار گرفته است.

اگرچه دانشگاه علوم پزشکی تبریز ارزیابی رسمی برای فعالیتهای TROCA انجام نداده‌اند اما کاربران رجیستری مقامات اداری و مرتبط برای این ارزیابی، دو جلسه غیر رسمی (در هر سال) به‌طور نیمه منظم برگزار می‌کنند. در این جلسات مشکلات احتمالی مورد بحث قرار گرفته می‌گرفت. در این جلسات ملاحظات زیر مد نظر قرار گرفت:

- (1) سادگی: فرم‌های جمع‌آوری اطلاعات ساده و آسان کامل است. تجزیه و تحلیل اولیه را می‌توان به راحتی انجام داد. به دلیل تعداد زیادی کد برای داده‌های جمع‌آوری شده کدگذاری و ورود اطلاعات نسبتاً پیچیده است.
- (2) انعطاف پذیری: TROCA به راحتی می‌تواند به صورت محلی تغییر یابد / سازگار شود پس از انتقال طرح اصلی آن از EUROCAT و ICBDSR به منطقه مورد مطالعه.
- (3) مقبولیت: مقامات سیستم بهداشت، افراد و مردم برنامه ما را پذیرفته‌اند آنها حمایت کرده‌اند حمایت بودجه‌ای از TROCA نشان می‌دهد تمایل دارند این برنامه ارتقا پیدا کند.
- (4) قابلیت اطمینان: میزان بالای ثبت داده‌ها به‌طور مداوم به دلیل مشکلات در روش‌های تشخیص، روش‌ها و امور مالی انجام نمی‌شود.

- (5) سودمندی: هزینه جمع‌آوری، ورود و پردازش داده‌ها تقریباً مقرون به صرفه بودند.
- (6) ثبات: کمبود بودجه برای کارمندان اختصاصی نبود و جمع‌آوری اطلاعات در حال به روزرسانی است.
- (7) به موقع بودن: تجزیه و تحلیل اساسی می‌تواند برای تولید اطلاعات به روز در طی دو هفته پس از جمع‌آوری داده‌ها انجام شود.

- (8) حساسیت: TROCA قادر است همه‌گیری‌های مادرزادی را تشخیص دهد.
- (9) نمایندگی: سیستم ما قادر به توصیف وقوع نقایص مادرزادی در طول زمان و توزیع آن در جامعه توسط عوامل مختلف تأثیرگذار (به عنوان مثال مکان، زمان و شخص) است.

سالانه حدود 150 تا 200 هزار تولد در این منطقه رخ می‌دهد که 400 مورد با ناهنجاری مادرزادی همراه است. از ابتدای سال 2000 که برنامه ثبت راه‌اندازی شد تا سال 2013 که این مقاله گزارش شد تعداد 224753 مورد تولد در منطقه ثبت شد که تعداد 4774 مورد از آنها حداقل یکی از ناهنجاری‌های مادرزادی همراه بود و در سامانه TROCA به ثبت رسید. میزان فراوانی برابر با 202.09 به ازای هر 10000 تولد زنده بود. شایع‌ترین ناهنجاری‌های ثبت شده به ترتیب شامل ناهنجاری‌های سیستم عصبی (9/42 در هر 10 هزار تولد) و دستگاه ادراری تناسلی و ناهنجاری‌های مجاری و کلیه (5/36 در هر 10 هزار تولد). ناهنجاری‌های سیستم اسکلت عضلانی و بافت همبند، سیستم هضم، ناهنجاری‌های کروموزومی، چشم و گوش کمتر از 10 (در هر 10000 تولد زنده بود) (31).

پژوهشی طولی در سال 2011 توسط Halilbašić در شهر Tuzla در بوسنی و هرزگوین با هدف بررسی شیوع ناهنجاری های مادرزادی سیستم گوارش انجام شد. در این پژوهش تعداد 45070 نوزاد زنده در بخش های مامایی و زنان از ژون 1998 تا دسامبر 2007 متولد شدند که در این بین شیوع ناهنجاری های مادرزادی سیستم گوارشی 15.4% بود. کمترین شیوع در سال 2001 معادل 6.6% و بالاترین شیوع در سال 2004 معادل 31.4% بود. سن بارداری نوزادان در 53.6% از موارد ترم و بین 37-42 هفته جنینی بود و 46.4% از این موارد کمتر از 37 هفته ی جنینی بود. همچنین سن مادر در 21.8% از این نوزادان بین 16-20 سال، 76.8% بین 21-35 سال و 1.4% بین 36-40 سال بود. بیشترین شیوع مربوط به هرنی دیافراگماتیک (4.2%) و کمترین شیوع مربوط به آمفالوسل (0.2%) بود. پژوهشگران دریافتند بین ناهنجاری های سیستم گوارش و سایر ناهنجاری ها ارتباط معنا دار و قابل توجهی وجود ندارد(1).

مطالعه مرور سیستماتیک در سال 2014 توسط Johannes W. و همکاران با هدف بررسی شیوع هیرشپرونک در نوزادان نارس انجام شد. پژوهشگران با جستجوی کتابخانه ای پیرامون مفهوم مورد بررسی در پایگا های pubmed و web of science و scopus مقالات مرتبط را از سال 1964 تا سال 2013 استخراج و بعد از ارزیابی کیفیت تعداد 26 مقاله مورد بررسی قرار گرفتند. شیوع هیرشپرونک در نوزادان با سن حاملگی کمتر از 37 هفته معادل 6.2% بود. با توجه به یافته ها پژوهشگران دریافتند در سال های اخیر شیوع هیرشپرونک در نوزادان نارس رو به افزایش است. لذا تشخیص افتراقی زود هنگام هیرشپرونک از آترزی مری نقش بسزایی در پیش آگهی و بقای این گروه از نوزادان دارد(32).

مطالعه مرور سیستماتیک که در سال 2016 توسط Vatankhah و همکاران با هدف بررسی شیوع ناهنجاری مادرزادی در ایران صورت گرفت. پژوهشگران 455 مطالعه ای که شیوع ناهنجاری مادرزادی در ایران حد فاصل سالهای 1992 تا سال 2014 انجام شده بود را مورد بررسی قرار داده و بعد از انجام ارزیابی کیفی تعداد 27 مطالعه را به متآنالیز وارد کردند. آنها دریافتند به طور کلی شیوع ناهنجاری مادرزادی در ایران به ازای هر 1000 تولد زنده 2.3% و در پسرها 3% و در دخترها 2% است. در این بین بیشترین شیوع به ترتیب مربوط به ناهنجاری های اسکلتی (27.5%)، ناهنجاری های پوستی (19.7%)، ناهنجاری های سیستم ادراری تناسلی (15.8%) است. همچنین شیوع ناهنجاری های سیستم تنفسی 6.1% بود. لازم به ذکر است کمترین شیوع مربوط به سیستم تنفسی (1.8%) است. لذا پژوهشگران دریافتند شیوع ناهنجاری های مادرزادی در ایران رو به افزایش است(8).

در مطالعه مقطعی که الحوسنی و همکارانش در سال 2005 درباره شیوع ناهنجاری های مادرزادی در امارات متحده عربی انجام دادند، تعداد 164244 تولد در طی سالهای 2001 تا 1999 از طریق مرکز ثبت ناهنجاری های مادرزادی که کل تولدها را کنترل می‌کند، مورد بررسی قرار دادند. شیوع کلی ناهنجاری های مادرزادی 7.92 در هزار بود که بیشترین ناهنجاری مربوط به سیستم قلبی عروقی با شیوع 1.2 در هزار بود. دومین شایعترین اختلال مربوط به ناهنجاری های کروموزومی بود و بعد از آن اختلالات سیستم عضلانی اسکلتی در مقام سوم قرار داشت. پژوهشگران نتیجه گرفتند شیوع ناهنجاری های زمان تولد در جنس مذکر در مقایسه با جنس مونث بیشتر است. ضمن اینکه شیوع ناهنجاری های زمان تولد با سن بالای مادر، مولتی پاریتی رابطه ی مستقیم و با وزن زمان تولد و سن زمان تولد رابطه ی عکس دارد(33).

در سال 2017 ARVATESCU و همکاران مطالعه ی گذشته نگری با هدف بررسی فراوانی تشخیص بیماری های مادرزادی سیستم گوارش نظیر استنوز ها، آترزی ها، دایلیکیشن ها، روتیشن های نا به جا و نقص های شکمی در دوران جنینی و بارداری انجام دادند. بعد از ارزیابی 44969 نوزاد تعداد نوزادان مبتلا به ناهنجاری سیستم گوارش 3432 نفر بود. لذا فراوانی ناهنجاری های مادرزادی سیستم گوارش در دوران بارداری 7.6% بود. شایعترین اختلال در بین آترزی یا استنوز دئودنوم (13.4%) بود. پژوهشگران دریافتند مراقبت های دوران بارداری نظیر تست های غربالگری و سونوگرافی در تشخیص زود هنگام ناهنجاری ها ضروری است. همچنین سطح سواد والدین یکی از فاکتورهای موثر در ابتلا به ناهنجاری های مادرزادی سیستم گوارش است، به طوریکه بسیاری از والدین مشاوره ی دوران بارداری نداشتند(34).

مطالعه ای توسط Tennant و همکاران در سال 2010 با هدف بررسی میزان بقا نوزادان مبتلا به ناهنجاری مادرزادی در انگلستان از سال 1985 تا سال 2003 انجام شد. حد فاصل سال‌های 1985 تا سال 2003 تعداد 13758 نوزاد متولد شدند که 10850 نفر از آنها معادل 99% بقا یافته اند که 89.5% از آنها حداقل یک آنومالی در سیستم قلبی عروقی و 79.1% از آنها آنومالی سیستم ادراری ، 89.3% آنومالی سیستم گوارش و 97.6% آنومالی سیستم فک و صورت می باشد. بر اساس یافته های حاصل از این مطالعه می توان به خانواده ها در ارتباط با بقای فرزند مبتلا به ناهنجاری آگاهی داد. همچنین با تکیه بر یافته های این پژوهش پزشکان و سیاست گزاران اقتصاد سلامت می توانند برنامه ریزی کنند(35).

15- روش اجراء ثبت، جمع‌آوری و تجزیه تحلیل و ارزیابی کیفیت اطلاعات:

اطلاعات بیماران مبتلا به ناهنجاری های مادرزادی سیستم گوارش از جمله علائم و نشانه‌های بیماری و مشاوره‌ها و نتایج آزمایشات و تصویر برداری‌ها و تشخیص بیماری طبق چک لیست تدوین شده در طرح توسط پرستار آموزش دیده بخش تحت نظارت پزشک معالج به صورت کاغذی و الکترونیک ثبت خواهد شد. برای بهتر شدن کمیت و کیفیت ثبت در ابتدا بایستی تشخیص ناهنجاری های مادرزادی سیستم گوارش بر اساس معیارهای تعریف شده و استاندارد صورت پذیرد(36). و کلیه مستندات، مدارک و نتایج مربوطه در بایگانی فرد محفوظ شود تا در مواقع لزوم بتوان به آنها مراجعه نمود. این امکان بایستی وجود داشته باشد تا بشکل همزمان اطلاعات ثبت شده در مرکز اصلی ثبت برای افراد مجاز قابل دسترسی باشد. سیستم کامپیوتری بایستی طوری برنامه ریزی شده باشد تا از ثبت دو و یا چندباره بیمار از نقاط مختلف جلوگیری کرده ولی همزمان وارد کردن سایر اطلاعات همچون وضعیت بیمار، تغییر نوع و یا دوز دارو ممکن باشد. فرم نیز بایستی طوری طراحی گردد که تمامی اطلاعات لازم و مهم بیماری در آن درج گردد. بهتر است از اصطلاحات و عناوین مشخص و معین یا CDE 10 استفاده شود تا باعث اشتباه و مخدوش شدن و انحراف مطالعه نشود. فرد یا افرادی مطلع و متخصص بایستی به جهت ارزیابی اطلاعات وارد شده به شکل مستمر سامانه را پایش نمایند و در صورت وجود هر گونه ابهام با مرکز مربوطه و فرد تکمیل و یا ثبت کننده فرم صحبت نموده و یا در صورت لزوم با بیمار مذاکره شده و یا پرونده پزشکی وی را بررسی نمایند. به جهت ارزیابی کیفیت جمع‌آوری اطلاعات به شکل تصادفی پرونده و فرم بیماران انتخاب شده مورد بررسی قرار گرفته و در صورت لزوم با بیمار نیز مذاکره شود. تجزیه و تحلیل اطلاعات در بازه زمانی 3 ماهه با حضور تیم راهبردی نظام ثبت بیماری و متخصص اپیدمیولوژیست طرح انجام خواهد گرفت و در همین جلسه با بررسی گزارشات سوپروایزر پرستاری طرح، کیفیت داده های ثبت و فرایندهای ثبت و سیستم‌های رایانه‌ای ثبت ارزیابی خواهد شد.

جمع‌آوری داده‌ها از بیمارستان و زایشگاه ← منابع داده‌ها: اتاق زایمان / بخش زنان و زایمان / بخش نوزادان / بخش کودکان / بخش جراحی (کودکان) / بخش پاتولوژی / بخش ژنتیک / و تکمیل فرم‌های کاغذی و الکترونیک جمع‌آوری داده‌ها بررسی صحت و کامل بودن داده‌ها بررسی موارد ثبت شده از نظر کامل بودن، کدگذاری صحیح و حذف موارد تکراری ← تخصیص کد شناسایی اختصاصی برای هر مورد سازگار بودن با تعریف‌ها و اهداف برنامه پایگاه داده‌ها آنالیز آماری ارجاع بیماران، برنامه‌های پیشگیری و گزارش‌های علمی / نظارت و مراقبت / پژوهش

اصول کار، وظایف و شرح مسئولیت‌های پرسنل همکاری کننده در برنامه پایش را می توان به طور خلاصه به صورت ذیل بیان نمود:

- الف) بررسی و ارزیابی داده‌ها
- ب) بررسی و تأیید موارد شناسایی شده ناهنجاری های مادرزادی جهت ثبت در سیستم
- پ) انتقال داده‌ها با ملاحظه امنیت اطلاعات
- ت) آنالیز داده‌ها
- ث) گزارش‌های دوره‌ای
- ج) لحاظ کردن اصول محرمانگی داده‌های بیماران و ملاحظات اخلاقی

چ (ارجاع نوزادان مبتلا به ناهنجاری های مادرزادی برای دریافت خدمات بهداشتی و درمانی خاص و یا جراحی های مورد نیاز آنالیز داده ها:

واژه " بروز " که در اپیدمیولوژی به احتمال وقوع موارد جدید یک بیماری اطلاق می شود در مورد وقوع ناهنجاری های مادرزادی کاربردی ندارد و علت آن این است که اصولا اطلاعات و برآوردی از تعداد موارد سقط های خودبخودی که به علت های مربوط به ناهنجاری های مادرزادی اتفاق می افتند وجود ندارد و از اینرو برای محاسبه تعداد موارد جدید در صورت کسر میزان بروز مشکل وجود خواهد داشت. بنابراین در پایش ناهنجاری های مادرزادی از روش محاسبه میزان "شیوع در تولد های زنده"، " شیوع در بدو تولد " و " شیوع کل " استفاده می شود.

بنابراین، بطور خلاصه، سه نوع از میزان های شیوع به ترتیب ذیل قابل محاسبه هستند:
شیوع در تولد های زنده = (10000 × تولد های زنده / تعداد ناهنجاری های مادرزادی در تولد های زنده)

شیوع در بدو تولد = (10000 × تولد های زنده + تولد های مرده بدنيا آمده / تعداد ناهنجاری های مادرزادی در تولد های زنده و مرده بدنيا آمده)

شیوع کل = (10000 × تولد های زنده + تولد های مرده بدنيا آمده + موارد ختم حاملگی / تعداد ناهنجاری های مادرزادی در تولد های زنده و مرده بدنيا آمده و ناشی از سقط)

در مورد آنالیز توصیفی متغیرهای کمی، شاخص های میانگین و انحراف معیار و برای متغیرهای کیفی فراوانی و درصد و در مورد سنجش مقایسه ارتباط بین متغیرها کمی از آزمون One Way Anova و T-test برای سنجش ارتباط متغیرهای کیفی از کای اسکور و برای تعیین عوامل مرتبط و ریسک فاکتورها از رگرسیون در سطح معنی داری $\alpha = 0.05$ استفاده خواهد شد.

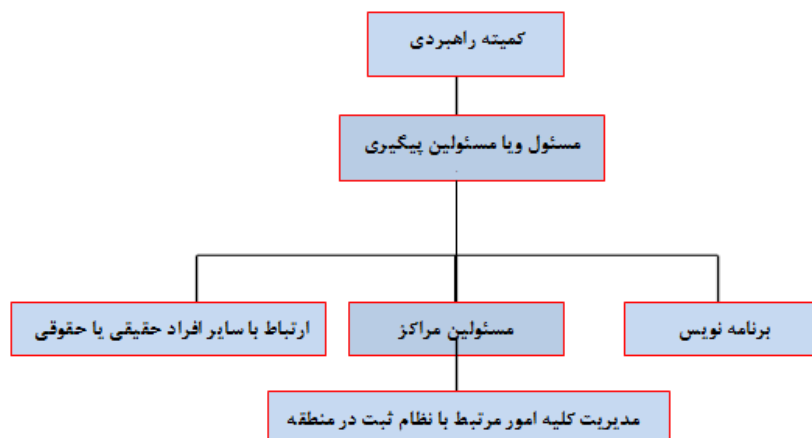
16- مشخصات ابزار جمع آوری اطلاعات و نحوه جمع آوری آن:

جمع آوری اطلاعات بیماران مبتلا از طریق مدارک بایگانی شده پزشکی، فرم های الکترونیکی که جهت ثبت داده های بیماران طرح پیش بینی شده، نتایج پاراکلینیکی مثل آزمایشات و تصویربرداری ها و پاتولوژی از سیستم H.I.S بیمارستان انجام خواهد شد. در بیماران با مراجعه سرپایی به کلینیک های تخصصی و فوق تخصصی نوزادان و اعصاب کودکان اطلاعات از طریق فرم های تکمیل شده توسط پزشک و پرستار اخذ خواهد شد. همچنین برخی اطلاعات با مصاحبه حضوری و یا تماس تلفنی با والدین و گفتگو با پزشک معالج کسب خواهد شد.

17- ساختار مدیریتی ثبت:

این برنامه با نظارت کمیته راهبردی و همکاری متخصصین از سراسر کشور در رشته های مختلف اجرا خواهد شد. علاوه بر این افرادی نیز به جهت جمع آوری اطلاعات و یا موارد دیگر در این برنامه همکاری دارند. وظیفه کمیته تعیین استراتژی های لازم به جهت دستیابی به اهداف از پیش تعیین شده می باشد. کلیه اعضای برنامه ثبت از طریق فرد یا افرادی که توسط کمیته معین شده و بعنوان مسئولین اجرایی و پیگیری نامیده می شوند، در جریان تصمیمات کمیته قرار می گیرند.

18- فلوجارت ساختار مدیریتی ثبت:



علاوه بر این اجرای برنامه ثبت بر اساس مراحل ذیل انجام خواهد شد.

- تشکیل کمیته راهبردی
- تهیه سامانه اینترنتی جهت ثبت بیماران
- اطلاع رسانی به کلیه پزشکانی که در حوزه بیماریهای گوارش کودکان فعالیت مینمایند. علاوه بر این از سایر متخصصین بر اساس نیاز دعوت به همکاری خواهد آمد.
- نظارت بر صحت اطلاعات، پیگیری وضعیت بیماران، استخراج داده ها و برنامه ریزی به جهت انجام مطالعات

پس از تصویب پروپوزال توسط معاونت تحقیقات و وزارت بهداشت درمان و آموزش پزشکی، سامانه ای طراحی خواهد شد که ثبت بیماران از طریق آن و بوسیله تکمیل پرسشنامه های که در همین ارتباط تنظیم شده است، صورت خواهد گرفت. مراتب به اطلاع تمامی Focal Point هایی که جهت تدوین رجیستری مذکور اعلام آمادگی کرده اند قرار خواهد گرفت. کمیته راهبردی مرکز با حضور اعضای کمیته (اساتید فوق تخصص گوارش و کبد کودکان، اساتید فوق تخصص جراحی کودکان و سایر متخصصین) تشکیل گردیده و در خصوص نحوه ی تشکیل Focal Point، زیر گروه های آن، نحوه تکمیل فرم ها و سایر موارد بحث و تبادل نظر خواهد شد.

تبصره 1: Focal point در کشور بر اساس توزیع جغرافیایی و پراکندگی دانشگاه های مادر که بخش گوارش و جراحی مستقل و فعال دارند صورت میگیرد.

تبصره 2. اعضای زیر مجموعه هر Focal Point توسط مسوول آن مرکز که در کمیته راهبردی نیز عضو میباشد، تعیین خواهد شد.

تبصره 3. پس از شروع فعالیت سامانه ثبت جلسات به شکل منظم (که تناوب آن متعاقبا تعیین میشود) در کمیته راهبردی تشکیل خواهد شد.

تبصره 4. رویکرد تشخیصی در ناهنجاری های مادرزادی سیستم گوارش بر اساس آخرین ویرایش twining خواهد بود (36).

خلاصه مراحل اجرایی ثبت در قالب فلو چارت



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

1-19 سابقه برنامه ثبت:

2-19 تعداد بیماران ثبت شده تا کنون:

3-19 تعداد گزارشات و مقالات به چاپ رسیده:

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

همانطور که اشاره شد اهداف اصلی طرح مشتمل بر انجام اهداف پژوهشی و پایشی در گستره جمعیتی کشوری میباشد و این خود نیازمند تهیه تجهیزات آزمایشگاهی، بکارگیری نیروهای انسانی و استفاده از نرم افزارهای کامپیوتری و بسیاری از موارد دیگر می باشد. همراهی آن معاونت محترم میتواند امکان دستیابی به اهداف اصلی ثبت را ممکن سازد. بدیهی است تشکیل این نوع ثبت در کنار احیای عدالت اجتماعی می تواند سبب تقلیل قابل توجهی در هزینه پرداخت شده توسط دولت گردد. هزینه های که در قالب سوبسید طی زمان طولانی درمان بیماران تنها در راستای کنترل بیماری نه درمان و پیشگیری (از طریق تست های قبل از تولد) پرداخت می شود.

20- اصول محرمانگی، مالکیت و پروتکل انتشار داده‌ها:

از آنجاییکه مبتلایان به بیماریهای نادر به دلیل بیماریشان بسیار آسیب پذیر می باشند لازم است تا اطلاعات آنان به شکل ویژه ای جمع آوری شده و دسترسی به آنها تنها برای افراد محدودی که در کمیته مربوطه تعیین می شوند مجاز باشد. همینطور با توجه به اینکه در این نوع ثبت افراد مختلفی از سازمانها، ادارات و مراکز بین المللی ممکن است عضو باشند مالکیت اطلاعات بدست آمده و نشر مطالب علمی حاصل از تحقیقات، تعیین الویت های مطالعاتی بایستی از قبل در کمیته ها مطرح و در مورد آن تعیین تکلیف گردد.

21- ملاحظات اخلاقی:

به جهت وارد نمودن افراد در برنامه ثبت پس از توضیح اهداف و اهمیت شرکت در این برنامه، رضایت نامه ای را که در این خصوص بر اساس دستورالعمل های مصوب وزارت بهداشت و درمان تنظیم شده را به امضا والدین رسانیده می شود که فرم آن به پیوست ضمیمه میگردد. (فرم شماره 2)

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

از آنجاییکه ثبت این دست از بیماریها نیاز به هماهنگی در سطح وسیع و کشوری داشته نیازمند برنامه ریزی دقیق به جهت توجیه و هماهنگی بین بخشی می‌باشد. پس از استقرار سامانه ثبت، نظارت دقیق بر نحوه اجرا و رعایت مفاد و دستورالعمل های معین شده از

دیگر مشکلاتی است که آن را می‌توان از طریق انتخاب افراد آگاه به موضوع، متعهد، مدیر و آشنا به مسائل اجرایی (که مسولیت نظارت بر نحوه اجرا را بعهده خواهند گرفت) انجام داد.

از آنجائیکه یکی از اهداف مهم در این گونه ثبت‌ها انجام مطالعات بنیادی، شناسایی علل زمینه بیماری و بدنبال آن استفاده از درمانهای متناسب با علت و همچنین کارآزمایی‌های بالینی می‌باشد تامین هزینه‌های لازم از مهمترین عوامل موفقیت و یا شکست این برنامه می‌باشد. اینکه منابع مالی از کدام محل و یا محل‌هایی می‌تواند تامین شود. لازم به ذکر است به دلیل نادر بودن، مدیریت علمی این دست از بیماری‌ها از طرف سیستم درمانی مورد توجه کافی قرار نگرفته و تحقیقات لازم نیز در خصوص شناسایی علل ایجادکننده بیماری صورت نگرفته است. در حالیکه، هر گونه تحقیقی در این حوزه که باعث افزایش اطلاعات و بدنبال آن تشخیص و درمان گردد سبب کاهش قابل توجه ای در این هزینه‌های درمانی خواهد شد که موضوعات مهم در اقتصاد سلامت می‌باشد. این مشکل نیز با شناسایی و تعیین منابع مالی دولتی و غیر دولتی و یا از طریق انجمن‌های حمایت از بیماریهای خاص و موارد دیگر قابل پیگیری می‌باشد.

The feasibility of developing a registry

در این قسمت باید دید آیا انجام این طرح با توجه به وسعت آن و منابع در دست اعم از مالی، انسانی، سخت‌افزاری و نرم‌افزاری ممکن است یا خیر؟

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

1. Halilbašić A, Hotić N, Husarić E. Epidemiology of congenital gastrointestinal anomalies in live newborns in Tuzla canton. Paediatrics today. 2011;7(1):37-45.
2. Simeone RM, Feldkamp ML, Reefhuis J, Mitchell AA, Gilboa SM, Honein MA, et al. CDC Grand Rounds: understanding the causes of major birth defects—steps to prevention. Morbidity and Mortality Weekly Report. 2015;64(39):1104-7.
3. Spitz L. Oesophageal atresia. Orphanet journal of rare diseases. 2007;2(1):24.
4. Escobar MA, Ladd AP, Grosfeld JL, West KW, Rescorla FJ, Scherer III L, et al. Duodenal atresia and stenosis: long-term follow-up over 30 years. Journal of pediatric surgery. 2004;39(6):867-71.
5. Levitt MA, Peña A. Anorectal malformations. Orphanet journal of rare diseases. 2007;2(1):33.
6. Mittal A, Airon RK, Magu S, Rattan KN, Ratan SK. Associated anomalies with anorectal malformation (ARM). The Indian Journal of Pediatrics. 2004;71(6):509-14.
7. Mai CT, Cassell CH, Meyer RE, Isenburg J, Canfield MA, Rickard R, et al. Birth defects data from population-based birth defects surveillance programs in the United States, 2007 to 2011: Highlighting orofacial clefts. Birth Defects Research Part A: Clinical and Molecular Teratology. 2014;100(11):895-904.
8. Vatankhah S, Jalilvand M, Sarkhosh S, Azarmi M, Mohseni M. Prevalence of congenital anomalies in Iran: A review article. Iranian journal of public health. 2017;46(6):733.
9. Reddy KS. Global Burden of Disease Study 2015 provides GPS for global health 2030. The Lancet. 2016;388(10053):1448-9.

- .10 Simeone RM, Feldkamp ML, Reefhuis J, Mitchell AA, Gilboa SM, Honein MA, et al. CDC grand rounds. *Morbidity and Mortality Weekly Report*. 2015;64(39):1104-7.
- .11 Wong DL. *Nursing care of infants and children*. 6th ed ed. Philadelphia Mosby 1999.
- .12 McLean SD. Congenital nomalies. In: Gordon B. Avery MAF, M.G MacDonald, editor. *Neonatology: Pathophysiology and Management of the Newborn*. Philadelphia: Lippincot Williams & Wilkins; 2005. p. 839-58.
- .13 Organization WH. *ICD-9 International Classification of Diseases, 9th revision*. Geneva: World Health Organization. 1977.
- .14 Organization WH. *International statistical classification of diseases and related health problems 10th revision (ICD-10) version for 2010*. 2010. Geneva: WHO Google Scholar. 2013.
- .15 BPA .*Classification of Diseases 2ed*. Association BP, editor1987.
- .16 Louanne H SB. Congenital anomalies. In: Avroy A. Fanaroff RJM, editor. *Neonatal-Perinatal medicine 7ed*. Philadelphia: Mosby; 2002. p. 488-509.
- .17 Postoev VA, Nieboer E, Grjibovski AM, Odland JØ. Prevalence of birth defects in an Arctic Russian setting from 1973 to 2011: a register-based study. *Reproductive health*. 2015;12(1):1.
- .18 ForFar go AGAC. *Text book of Pediatrics*. 3rd edition ed. Edinburgh: Churchill Livingstone; 1990.
- .19 BM C. *Human embryology and developmental biology*. 2ed edition ed. Baltimore: Mosby Company; 1998. p. 128-95.
- .20 Moore KL PT. *Before we are born*. . 5th edition ed. Philadelphia: W.B Saunders company.; 1998.
- .21 Anthony S, Bruin KM, Graafmans WC, Dorrepaal CA, Borkent-Polet M, van Hemel OJ, et al. The reliability of perinatal and neonatal mortality rates: differential under-reporting in linked professional registers vs. Dutch civil registers. *Paediatric and perinatal epidemiology*. 2001;15(3):306-14.
- .22 Taskinen HK. Effects of parental occupational exposures on spontaneous abortion and congenital malformation. *Scandinavian journal of work, environment & health*. 1990:297-314.
- .23 Christianson RE, van den Berg BJ, Milkovich L, Oechsli FW. Incidence of congenital anomalies among white and black live births with long-term follow-up. *American journal of public health*. 1981;71(12):1333-41.
- .24 Lee K-s, Khoshnood B, Chen L, Wall SN, Cromie WJ, Mittendorf RL. Infant mortality from congenital malformations in the United States, 1970–1997. *Obstetrics & Gynecology*. 2001;98(4):620-7.
- .25 Petrini J, Damus K, Johnston RB. An overview of infant mortality and birth defects in the United States. *Teratology*. 1997;56(1-2):8-10.
- .26 Golalipour M, Ahmadvour Kacho M, Vakili M. Congenital malformations at a referral hospital in Gorgan, Islamic Republic of Iran. 2005.
- .27 Petrini J. Birth defects surveillance data from selected states. *Teratology*. 1997;56(1):2.
- .28 Harris JA, James L. State-by-state cost of birth defects-1992. *Teratology*. 1997;56(1-2):11-6.
- .29 Bellis T, Wohlgemuth B. The incidence of cleft lip and palate deformities in the south-east of Scotland (1971-1990). *British journal of orthodontics*. 2014.
- .30 Lazjuk G, Verger P, Gagniere B, Kravchuk Z, Zatsepin I, Robert-Gnansia E. The congenital anomalies registry in Belarus: a tool for assessing the public health impact of the Chernobyl accident. *Reproductive toxicology*. 2003;17(6):659-66.
- .31 Dastgiri S, Heidarzadeh M, Dastgiri A. Tabriz Registry of Congenital Anomalies: A report of 10 years of monitoring birth defects in I ran. *Congenital anomalies*. 2013;53(2):98-9.
- .32 Duess JW, Hofmann AD, Puri P. Prevalence of Hirschsprung's disease in premature infants: a systematic review. *Pediatric surgery international*. 2014;30(8):79.5-1
- .33 Al Hosani H, Salah M, Abu Zeid H, Farag H, Saade D. The national congenital anomalies register in the United Arab Emirates. 2005.

- .34 Arvatescu C, Dimienescu O, Martinescu C, Dracea L, Mironescu A, Anastasiu C, et al. A RETROSPECTIVE STUDY OF THE GASTROINTESTINAL CONGENITAL MALFORMATIONS. Bulletin of the Transilvania University of Brasov Medical Sciences Series VI. 2017;10(1).
- .35 Tennant PW, Pearce MS, Bythell M, Rankin J. 20-year survival of children born with congenital anomalies: a population-based study. The lancet. 2010;375(9715):649-56.
- .36 Coady AM, Bower S. Twining's Textbook of Fetal Abnormalities E-Book: Expert Consult: Online and Print: Elsevier Health Sciences; 2014.

24- جدول حداقل متغیرهای ضروری ثبت:

ردیف	نام متغیر	نوع متغیر	نقش متغیر	تعریف علمی متغیر	واحد اندازه‌گیری	نحوه اندازه‌گیری
1	سن حاملگی نوزاد	کمی	مستقل	تعداد هفته‌های گذشته از زمان تشکیل تخم	هفته	پرسشنامه
2	وزن هنگام تولد	کمی	مستقل	میزان وزن نوزاد بر حسب کیلوگرم در بدو تولد	کیلوگرم	پرسشنامه
3	دوقلویی	کیفی	مستقل	شکل‌گیری چند جنین به صورت همزمان در یک نوبت بارداری	دارد/ندارد	پرسشنامه
4	سن مادر	کمی	مستقل	تعداد سال‌های گذشته از زمان تولد مادر	سال	پرسشنامه
5	سن پدر	کمی	مستقل	تعداد سال‌های گذشته از زمان تولد مادر	سال	پرسشنامه
6	تعداد حاملگی مادر	کمی	مستقل	تعداد دفعات حاملگی ترم	عدد	پرسشنامه
7	نوع زایمان	کیفی	مستقل	طبیعی یا سزارین	دارد/ندارد	پرسشنامه
8	تالاسمی مادر	کیفی	مستقل	تشخیص بیماری تالاسمی توسط متخصص داخلی	دارد/ندارد	پرسشنامه
9	هموکروماتوزیس در مادر	کیفی	مستقل	تشخیص بیماری هموکروماتوزیس توسط متخصص داخلی	دارد/ندارد	پرسشنامه
10	مصرف دارو در مادر و پدر	کیفی	مستقل	مصرف دارو قبل و حین حاملگی در مادر و مصرف دارو در لیست داروهای تراژنیک شامل: پاروکستین، اسید والپروئیک، فنی‌توئین، کاربامازپین، تالیدومید، دیازپام، وارفارین، دانازول، متوترکسات، داتیل‌استیل‌بسترول، لیتیم، کنتراست‌تیوهای خوراکی، ریتونوئیدها و رادیواکتیو،	دارد/ندارد	پرسشنامه
11	بیماری عفونی و تب دار در مادر در دوران بارداری	کیفی	مستقل	تشخیص بیماری عفونی و تب دار توسط پزشک	دارد/ندارد	پرسشنامه
12	بیماری دیابت در مادر در دوران بارداری و قبل از آن	کیفی	مستقل	تشخیص بیماری دیابت توسط متخصص	دارد/ندارد	پرسشنامه
13	بیماری فشار خون در مادر در دوران بارداری و قبل از آن	کیفی	مستقل	تشخیص بیماری فشار خون توسط متخصص	دارد/ندارد	پرسشنامه
14	بیماری تنفسی مزمن در مادر در دوران بارداری و قبل از آن	کیفی	مستقل	تشخیص بیماری تنفسی مزمن توسط متخصص	دارد/ندارد	پرسشنامه
15	تماس پدر با آلاینده‌های خانگی و صنعتی قبل از بارداری	کیفی	مستقل	مواد شوینده یا کار در کارخانه‌های خاص	دارد/ندارد	پرسشنامه
16	قبل و X تماس مادر با اشعه حین بارداری	کیفی	مستقل	سابقه گرفتن گرافی یا کار کردن در مرکز رادیولوژی	دارد/ندارد	پرسشنامه
17	قبل از X تماس پدر با اشعه بارداری	کیفی	مستقل	سابقه گرفتن گرافی یا کار کردن در مرکز رادیولوژی	دارد/ندارد	پرسشنامه
18	آترزی مری	کیفی	مستقل	بسته شدن کامل یا بخشی از مری و یا اتصال آن به تراشه یا معده	دارد/ندارد	پرسشنامه
19	تنگی هابپرتروفیک پیلور	کیفی	مستقل	انسداد درجه پیلور به دلیل هابپرتروفی عضله در محل اتصال بین معده و روده	دارد/ندارد	پرسشنامه

بخش چهارم: اطلاعات مربوط به هزینه‌های ثبت

26- هزینه کارمندی (پرسنلی) با ذکر مشخصات کامل و میزان اشتغال هر فرد و حق الزحمه آن‌ها :

ردیف	نوع فعالیت	نام فرد یا افراد	رتبه علمی	تعداد افراد	کل رقم حق الزحمه برای یک نفر	جمع کل (تومان)
1	تحلیل اطلاعات	مجریان	دکترای اپیدمیولوژی	2		5,000,000
2	کارشناس پژوهشی مرکز		فوق لیسانس	10		10,000,000
3	تدوین و پشتیبانی برنامه کامپیوتری ثبت بیماران					10,000,000
4	ثبت اطلاعات اولیه و پیگیری بیماران در برنامه کامپیوتری			10	بازای هر ثبت 10000 تومان	10,000,000
5	گزارش نهایی	مجریان	عضو هیات علمی	10		35,000,000

27- هزینه آزمایش‌ها و خدمات تخصصی که توسط دانشگاه و یا دیگر موسسات صورت می‌گیرد:

موضوع آزمایش یا خدمات تخصصی	مرکز سرویس دهنده	تعداد کل دفعات آزمایش	هزینه برای هر دفعه آزمایش	جمع کل (تومان)
آزمایشات سرولوژی، رادیولوژی، پاتولوژی		500	100,00	5,000,000
جمع هزینه های آزمایش‌ها				

فهرست وسایل و موادی که باید از اعتبار این طرح از داخل یا خارج کشور خریداری شود:

28- وسایل غیرمصرفی:

نام دستگاه	کشور سازنده	شرکت سازنده	شرکت فروشنده ایرانی	تعداد لازم	قیمت واحد	قیمت کل تومان
ساخت نرم افزار				1	100,000,000	10,000,000

جمع کل: 50,000,000

29- مواد مصرفی:

نام ماده	کشور سازنده	شرکت سازنده	شرکت فروشنده ایرانی	تعداد یا مقدار لازم	قیمت واحد	قیمت کل

جمع کل

هزینه های دیگر

نشانی پستی: تهران، شهرک قدس (غرب)، بین فلامک و زرافشان، ستاد مرکزی وزارت بهداشت، درمان و آموزش پزشکی، معاونت تحقیقات و فناوری، بلوک A، طبقه 15. تلفن‌های تماس: 8836356080. نشانی صفحه اینترنتی: <http://www.hbi.ir>

	سایر موارد:
--	-------------

جمع هزینه های طرح :

تومان	هزینه مسافرت	35,000,000 تومان	هزینه پرسنلی
تومان	هزینه های دیگر	5,000,000 تومان	هزینه آزمایش‌ها و خدمات تخصصی
ریال		تومان	هزینه مواد و وسایل مصرفی
50000000 تومان	جمع کل	10,000,000 تومان	هزینه وسایل غیر مصرفی

1- منابع تأمین هزینه‌ها:

ملاحظات	میزان مشارکت	نام موسسه یا سایر منابع تأمین مالی	ردیف
		وزارت بهداشت درمان و آموزش پزشکی (معاونت تحقیقات و فن آوری)	1
		مرکز تحقیقات گوارش کبد و تغذیه کودکان دانشگاه علوم پزشکی شهید بهشتی	2

مبلغی که از منابع دیگر کمک خواهد شد و نحوه مصرف آن :

باقیمانده هزینه های طرح که تأمین آن از معاونت تحقیقات وزارت بهداشت درخواست می شود :
ریال

بخش پنجم: ضمائم

- 1- نمونه فرم‌ها و دستورالعمل‌های مورد استفاده در ثبت
- 2- رزومه علمی مسوول اصلی ثبت
- 3- فرم رضایت آگاهانه در برنامه ثبت
- 4- فهرست گزارشات و مقالات به چاپ رسیده از منابع داده‌های برنامه ثبت در حال اجرا تا کنون
- 5- گواهی تأمین اعتبار توسط مرکز، دانشگاه و یا سایر نهادها و سازمان‌ها

بخش پنجم: ضمانم

- 6- نمونه فرم‌ها و دستورالعمل‌های مورد استفاده در ثبت
- 7- رزومه علمی مسوول اصلی ثبت
- 8- فرم رضایت آگاهانه در برنامه ثبت
- 9- فهرست گزارشات و مقالات به چاپ رسیده از منابع داده‌های برنامه ثبت در حال اجرا تا کنون
- 10- گواهی تأمین اعتبار توسط مرکز، دانشگاه و یا سایر نهادها و سازمان‌ها