



فرم درخواست راه اندازی نظام ثبت بیماری‌ها مرکز توسعه و هماهنگی تحقیقات معاونت تحقیقات و فناوری

عنوان برنامه ثبت:

راه اندازی اولین نظام ثبت اطلاعات بیماران مبتلا به تحلیل رفتگی های وراثتی شبکیه چشم در ایران.

نام و نام خانوادگی درخواست کننده (درخواست کنندگان):

دکتر حمید احمدیه- دکتر نارسیس دفتریان

نام مرکز تحقیقاتی/ بیمارستان / گروه / سازمان درخواست کننده:
مرکز تحقیقات چشم

نام دانشگاه/ دانشکده:

دانشگاه علوم پزشکی شهید بهشتی

بخش اول: شناسنامه ثبت

عنوان برنامه ثبت:

راه‌اندازی اولین نظام ثبت اطلاعات بیماران مبتلا به تحلیل رفتگی‌های وراثتی شبکه چشم در ایران.

مسئول اصلی ثبت: دکتر حمید احمدیه
سازمان/مرکز تحقیقاتی/بیمارستان/گروه: مرکز تحقیقات چشم
دانشگاه/دانشکده: دانشگاه علوم پزشکی شهید بهشتی
محیط کاری ثبت: ۱۱ مرکز چشم پزشکی مرجع انتخابی در نقاط مختلف کشور
مدت زمان اجرا: ۴ سال

اسامی اعضای کمیته راهبردی ثبت:

دکتر حمید احمدیه، دکتر نارسیس دفتریان، دکتر حسینعلی شهریاری، دکتر مرضیه کتیبه، حمیده صباغی، دکتر حسن بهبودی، دکتر مهرداد آفرید، دکتر مسعود رضا معنویت، دکتر زهرا نظام دوست، دکتر مصطفی فقهی، دکتر سیده مریم حسینی، دکتر محمد علی ابطحی، دکتر احد صداقت، دکتر حسین درویش، دکتر فاطمه سوری، دکتر مهدی یاسری

خلاصه ضرورت اجرا و اهداف کاربردی ثبت:

تا به امروز هیچ‌گونه پایگاه ملی جهت ثبت موارد مبتلا به تحلیل رفتگی‌های شبکه‌ای در کشور راه‌اندازی نشده است که منجر به عدم کنترل نابینایی/کم‌بینایی ناشی از آن و مشکلات جدی در رسیدن به اهداف Vision- ۲۰۲۰ در ایران می‌گردد. با وجود درصد بالای ازدواج‌های خویشاوندی در کشور (۴۰٪) و رشد افزایش‌دهنده موارد ابتلا به تحلیل رفتگی‌های وراثتی شبکه‌ای در کودکان آنان، ضرورت اهمیت پرداختن به این موضوع را بیش از پیش آشکار می‌نماید. همچنین عدم وجود بانک اطلاعاتی جامع در این راستا، منجر به محدودیت مبادله اطلاعاتی مراکز تحقیقاتی کشور با سایر مراکز دیگر در دنیا و عدم بهره‌گیری محققین کشور از بودجه‌های تحقیقاتی بین‌المللی گردیده است. لذا وجود چنین پایگاه اطلاعاتی می‌تواند نقش مهمی در شناسایی این موارد در تمامی نقاط کشور خصوصاً در مناطق دورافتاده و غیر قابل دسترس داشته باشد، ثبت اطلاعات این بیماران و انجام آزمایشات ژنتیکی جهت شناخت ژن عامل و جهش ژنتیکی در این افراد می‌تواند در مشاوره ژنتیک صحیح بیماران مبتلا بر اساس اطلاعات واقعی و محاسبه ریسک بیماری پیش از ازدواج و بارداری را امکان‌پذیر ساخته و در نهایت تصمیم‌گیری‌های نظام سلامت را به سمتی سوق دهد که منجر به اقدامات پیشگیرانه و درمانی موثر در این راستا گردد؛ که متعاقب آن جلوگیری از اتلاف بودجه

کشور نیز فراهم خواهد گردید. از سوی دیگر وجود چنین نظام سازمان یافته‌ای می‌تواند سهم عظیمی در افزایش بهداشت و سلامت عمومی، کنترل و پیشگیری از موارد جدید و به ویژه در مناطق محروم داشته باشد. علاوه بر آن دولت قادر خواهد بود تا با برآورد دقیق از افراد درگیر در جامعه، آن‌ها را به سازمان‌های مربوطه جهت جلب حمایت‌های مالی و اجتماعی و حمایت طلبی از نهادهای دولتی و غیردولتی به منظور بهره‌گیری از اقدامات درمانی-بازتوانی مناسب در این راستا معرفی نماید.

خلاصه ساختار و روش اجرای ثبت:

نرم افزار تحت وب و با قابلیت ثبت و مدیریت داده‌ها به صورت On-line طراحی، و اطلاعات مربوط به تمامی افراد با تشخیص هر یک از انواع تحلیل رفتگی‌های وراثتی شبکه‌ای و در هر گروه سنی در آن ثبت می‌شوند. ابتدا این سیستم به صورت مقدماتی در بیمارستان لبافی نژاد در تهران پیاده سازی خواهد شد و پس از شناخت و رفع مشکلات احتمالی، سیستم قابلیت راه اندازی در کلیه مراکز چشم پزشکی مرجع در سایر نقاط مختلف کشور را نیز دارا خواهد بود. اطلاعات به دو زبان فارسی و انگلیسی و طبق استانداردهای سازمان جهانی بهداشت (WHO) و سیستم رده‌بندی بین‌المللی طبقه‌بندی بیماری‌ها (ICD-10) وارد می‌گردند. علاوه بر گزارش‌های از پیش تعریف شده شامل شیوع، بروز، علل، قابلیت data mining اطلاعات توسط وزارتخانه و مراکز تحقیقاتی فراهم خواهد بود، در نهایت اطلاعات از تمامی مراکز چشم‌پزشکی مرجع در مناطق مختلف کشور جمع‌آوری و پس از تایید ثبت خواهند شد. نرم‌افزار قادر به پشتیبانی تمام وقت تعداد نامحدود کاربران از تمامی مناطق کشور می‌باشد. سیستم مجهز به مکانیسم اعتبارسنجی جهت جلوگیری از ورود اطلاعات تکراری و نادرست می‌باشد. همچنین تهیه نقشه‌ای کلی از روند اجرایی و گزارش‌دهی از مناطق مختلف و قابلیت ورود اطلاعات جدید معاینه بیماران از توانایی‌های این سیستم است. رمزنگاری اطلاعات و نظارت مداوم برای حفظ امنیت صورت می‌پذیرد. علاوه بر موارد ذکر شده، سیستم دارای قابلیت ذخیره سازی تصاویر حاصل از بررسی‌های الکتروفیزیولوژیک، فلوتورسین آنژیوگرافی، تصویربرداری ته چشم، نتایج آزمایشگاهی و بررسی‌های ژنتیکی می‌باشد که منجر به افزایش صحت اطلاعات ثبت شده می‌گردد. همچنین این سیستم قادر خواهد بود تا با استفاده از حجم وسیعی از اطلاعات ثبت شده برای هر گونه از اختلالات، راه‌کارهای پزشکی مفیدی را در آینده برای موارد مشابه ارائه نماید. طراحی و اجرای این برنامه ملی ثبت در قالب ۶ مرحله صورت خواهد گرفت که شامل شناسایی آیتم‌های داده‌ای، ایجاد مجموعه حداقل، مطلوب و ایده آل داده‌ها، تعریف فرهنگ داده‌ها، طراحی پایگاه داده، طراحی وب سایت، تدوین قوانین مربوط به نحوه استفاده پژوهشی از داده‌ها می‌باشد که جزئیات هر قسمت به تفصیل در ادامه ذکر شده است.

بخش دوم: مشخصات مسوولین ثبت

- ۱- نام و نام خانوادگی مدیر اجرایی ثبت: حمیده صباغی
- ۲- رتبه علمی: دانشجوی دکتری تخصصی پژوهشی
- ۳- محل خدمت: مرکز تحقیقات چشم دانشگاه علوم پزشکی شهید بهشتی
- ۴- نشانی محل خدمت: تهران - خیابان پاسداران- بوستان نهم- خیابان پایدارفرد- پلاک ۲۳
پست الکترونیک: info@orcir.org
- ۵- تلفن محل خدمت: شماره تلفن همراه: ۰۲۲۵۹۱۶۱۶ - ۰۹۱۲۰۲۸۵۹۳۰
- ۶- پست الکترونیک: sabbaghi_h@yahoo.com
- ۷- ضروری است رزومه علمی مسوول اصلی ثبت به پیوست این فرم به معاونت تحقیقات و فناوری وزارت بهداشت درمان و آموزش پزشکی ارسال گردد.

۸- 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
۱	دکتر نارسیس دفتریان	استادیار	مرکز تحقیقات چشم دانشگاه علوم پزشکی شهید بهشتی	آدرس : تهران - خیابان پاسداران- بوستان نهم- خیابان پایدارفرد- پلاک ۲۳ تلفن : ۰۲۱ - ۲۲۵۹۱۶۱۶ پست الکترونیک: info@orcir.org
2	دکتر مرضیه کتبی	استادیار	مرکز تحقیقات چشم دانشگاه علوم پزشکی شهید بهشتی	آدرس : تهران - خیابان پاسداران- بوستان نهم- خیابان پایدارفرد- پلاک ۲۳ تلفن : ۰۲۱ - ۲۲۵۹۱۶۱۶ پست الکترونیک: info@orcir.org
3	حمیده صباغی	دانشجوی دکتری تخصصی پژوهشی	مرکز تحقیقات چشم دانشگاه علوم پزشکی شهید بهشتی	آدرس : تهران - خیابان پاسداران- بوستان نهم- خیابان پایدارفرد- پلاک ۲۳ تلفن : ۰۲۱ - ۲۲۵۹۱۶۱۶ پست الکترونیک: info@orcir.org
4	دکتر حسینعلی شهریاری	استاد	گروه چشم، دانشکده پزشکی، قطب چشم دانشگاه علوم پزشکی زاهدان	آدرس: زاهدان - میدان دکتر حسابی - پردیس دانشگاه علوم پزشکی شماره تماس: ۰۵۴-۳۳۴۱۵۷۰۵ آدرس وب سایت: www.zaums.ac.ir
5	دکتر حسن بهبودی	دانشیار	گروه چشم، دانشکده پزشکی، قطب چشم دانشگاه علوم پزشکی	آدرس: رشت- خیابان پرستار- دانشگاه علوم پزشکی گیلان شماره تماس: 33326061-013

www.gums.ac.ir: آدرس وب سایت	گیلان			
آدرس: شیراز- خیابان زند- اول پوسچی- مرکز تحقیقات چشم دانشگاه علوم پزشکی شیراز شماره تماس: 071-32302830 www.sums.ac.ir: آدرس وب سایت	گروه چشم، دانشکده پزشکی، قطب چشم دانشگاه علوم پزشکی شیراز	دانشیار	دکتر مهرداد آفرید	۶
آدرس: یزد - صفائیه- میدان عالم- دانشگاه علوم پزشکی یزد شماره تماس: ۰۲۵- ۳۷۳۴۰۱۷۱ www.ssu.ac.ir: آدرس وب سایت	گروه چشم، دانشکده پزشکی، قطب چشم دانشگاه علوم پزشکی یزد	استاد	دکتر مسعود رضا معنویت	۷
آدرس: زاهدان - میدان دکتر حسابی - پردیس دانشگاه علوم پزشکی شماره تماس: ۰۵۴-۳۳۴۱۵۷۰۵ www.zaums.ac.ir: آدرس وب سایت	گروه چشم، دانشکده پزشکی، دانشگاه علوم پزشکی زاهدان	استادیار	دکتر زهرا نظام دوست	۸
آدرس: اهواز- دانشگاه علوم پزشکی جندی شاپور اهواز شماره تماس: ۰۶۱- 3161 www.ajums.ac.ir: آدرس وب سایت	گروه چشم، دانشکده پزشکی، دانشگاه علوم پزشکی جندی شاپور اهواز	دانشیار	دکتر مصطفی فقهی	۹
آدرس: مشهد- خیابان دانشگاه- دانشگاه علوم پزشکی مشهد شماره تماس 1047827- ۰۵۱ www.mums.ac.ir: آدرس وب سایت	گروه چشم، دانشکده پزشکی، دانشگاه علوم پزشکی مشهد	استادیار	دکتر سیده مریم حسینی	۱۰
آدرس: تهران - بزرگراه همت - جنب برج میلاد - دانشگاه علوم پزشکی ایران شماره تماس: ۰۲۱-86709 www.iums.ac.ir: آدرس وب سایت	گروه چشم، دانشکده پزشکی، دانشگاه علوم پزشکی ایران	استادیار	دکتر احد صداقت	۱۱
آدرس: خیابان هزار جریب، دانشگاه علوم پزشکی و خدمات بهداشتی درمانی اصفهان شماره تماس: ۰۳۱-۳۶۶۸۰۰۴۸ www.mui.ac.ir: آدرس وب سایت	گروه چشم، دانشکده پزشکی، دانشگاه علوم پزشکی اصفهان	استادیار	دکتر سید محمد علی ابطحی	۱۲
آدرس: تهران- خیابان ولنچک- دانشگاه علوم پزشکی شهید بهشتی شماره تماس: ۰۲۱-۲۳۸۷۱	گروه ژنتیک، دانشکده پزشکی، دانشگاه علوم	استادیار	دکتر حسین درویش	۱۳

www.sbm.u.ac.ir: آدرس وب سایت	پزشکی شهید بهشتی			
آدرس : تهران - خیابان پاسداران - بوستان نهم- خیابان پایدارفرد- پلاک ۲۳ تلفن : ۰۲۱- ۲۲۵۹۱۶۱۶ پست الکترونیک: info@orcir.org	مرکز تحقیقات چشم دانشگاه علوم پزشکی شهید بهشتی	دانشجوی پسادکتری	دکتر فاطمه سوری	۱۴
آدرس : تهران - خیابان پاسداران - بوستان نهم- خیابان پایدارفرد- پلاک ۲۳ تلفن : ۰۲۱- ۲۲۵۹۱۶۱۶ پست الکترونیک: info@orcir.org	گروه اپیدمیولوژی دانشگاه علوم پزشکی تهران- مرکز تحقیقات چشم دانشگاه علوم پزشکی شهید بهشتی	استادیار	دکتر مهدی یاسری	۱۵

بخش سوم: مشخصات کامل ثبت

۱- عنوان ثبت به فارسی:

راه اندازی اولین نظام ثبت اطلاعات بیماران مبتلا به تحلیل رفتگی های وراثتی شبکیه چشم در ایران.

۲- عنوان ثبت به انگلیسی:

Establishment of the First Database Registry for Hereditary Retinal Dystrophies and Degenerations in Iran.

۳- نوع ثبت:

- بیماری یا عارضه مواجهه خاص خدمات بهداشتی درمانی سایر پیامدهای سلامت

توضیحات:

.....

.....

۴- گستره جغرافیایی ثبت: ملی

منطقه _____ ای نام منطقه _____ه/مناطق:

.....

بیمارستان _____ ای نام بیمارستان/بیمارستان _____ه:

.....

۵- اهداف اصلی ثبت:

۱. هدف اصلی از اجرای این طرح تحقیقاتی، راه اندازی اولین نظام ثبت موارد مبتلا به تحلیل رفتگی‌های وراثتی شبکه در کلیه مراکز چشم پزشکی مرجع در نقاط مختلف کشور می‌باشد.
۲. تعیین و ارزیابی شاخص‌های مربوط به نظام ملی ثبت تحلیل رفتگی‌های وراثتی شبکه نظیر مطلوبیت^۱، بهره‌مندی^۲، قابلیت اجرا^۳ و اثربخشی^۴ آن در ثبت اطلاعات بیماران مبتلا در سطح کشور.

¹ Acceptability

² Utilization

³ Feasibility

⁴ Effectiveness

۳. تعیین بروز، شیوع، سهم هر یک از بیماری‌های تحلیل رفتگی‌های شبکه‌ای در ایجاد نابینایی/ کم بینایی و مقایسه آن در استان‌های مختلف کشور و بررسی چگونگی روند آن با گذشت زمان.
۴. تعیین کیفیت، دقت و صحت تصمیم‌گیری‌های بالینی ارائه شده و همچنین مقایسه آن در مناطق مختلف کشور با هدف ارتقاء آن در مناطق دور افتاده.
۵. تعیین و شناسایی شکاف‌های اصلی در تشخیص نوع توارث موارد مبتلا و انجام مشاوره‌های ژنتیکی صحیح پیش از ازدواج و افزایش آگاهی قبل از بارداری به منظور جلوگیری از بروز موارد جدید در مناطق مختلف کشوری و سرمایه گذاری صحیح مبتنی بر اطلاعات دقیق و جامع حاصل از این نظام جهت جلوگیری از اتلاف بودجه‌های ملی.
۶. نظارت بر تشخیص و توصیه‌های صحیح و متناسب هر یک از انواع رفتگی‌های شبکه‌ای بر اساس اطلاعات بالینی ذخیره شده برای هر فرد جهت ارتقای کیفیت خدمات درمانی/بازتوانی در استان‌های مختلف کشور.
۷. تعیین راهکارهای پیشگیرانه و کنترل و ارائه آن به مسئولان بهداشتی-درمانی کشور و پیشگیری از بروز موارد جدید تا حد امکان.
۸. شناسایی بیماران درگیر و معرفی آنان به مراکز و انجمن‌های مربوطه جهت جلب حمایت‌های مالی، اجتماعی و حمایت طلبی از نهاد های دولتی و غیردولتی جهت استمرار اقدامات درمانی/بازتوانی برای بیماران مبتلا.
۹. کاهش هزینه‌های گزاف ناشی از درمان برای دولت و خانواده‌های بیماران.
۱۰. تعیین راه کارهای درمانی مناسب در آینده بر اساس حجم وسیع اطلاعات ثبت شده برای بیماران با شرایط مشابه.

۶- اهداف پژوهشی ثبت:

۱. ایجاد پایگاه اطلاعاتی جامع از موارد مبتلا به تحلیلی رفتگی‌های وراثتی شبکه‌ای در هر منطقه جغرافیایی از کشور و در هر محدوده زمانی جهت طراحی مطالعات تحقیقاتی جامع ملی و بین المللی.
۲. تعیین و شناخت ژن (ژن‌های) عامل و نوع و فراوانی جهش‌های ژنتیکی در هر یک از ژن‌های مورد مطالعه متعاقب بررسی‌های ژنتیکی بر اساس اطلاعات واقعی و دقیق و فراهم نمودن بستری مناسب برای ارائه حجم وسیعی از مطالعات کارآزمایی بالینی در زمینه ژن درمانی، کاشت سلول‌های بنیادی و سایر درمان‌های رژنراتیو دیگر.

۳. آنالیز ژن‌های شایع ایجادکننده فرم اتوزوم مغلوب بیماری RP و تعیین ارتباط ژنوتیپ- فنوتیپ واریانت‌های جدید بر اساس مطالعات ژنتیکی در این راستا.
۴. تعیین برآورد دقیق از جمعیت مبتلا و شرایط ایشان جهت مشارکت و تبادل اطلاعاتی در طرح‌های پژوهشی عظیم جهانی و بهره‌مندی از بودجه‌های تحقیقاتی بین‌المللی در این راستا.

۷- تعریف بیماری (یا رویداد بهداشتی) اصلی مورد ثبت (معیارهای ورود و خروج):

تحلیل رفتگی ارثی شبکیه: اختلالات تحلیل رونده و پیشرونده در یک یا چند لایه از شبکیه عصبی یا اپیتلیوم پیگمانته شبکیه یا کوروئید هستند که به صورت وراثتی بوده و دارای ژن معیوب عامل انتقال بیماری می‌باشند.

تعریف معاینه بالینی: معاینات کامل و عمومی چشم پزشکی شامل: اندازه‌گیری حدت بینایی، عیوب انکساری، بررسی سگمان قدامی شامل قرنیه، اطاق قدامی، زاویه اطاق قدامی، عنبیه و عدسی و فشار چشم و سگمان خلفی چشم شامل زجاجیه، شبکیه و عصب بینایی

تعریف معاینه پاراکلینیکی: معاینات چشم پزشکی مورد نیاز با توجه به وضعیت بیمار شامل: تصویربرداری OCT ماکولا و یا سرعصب، تست‌های الکتروفیزیولوژیک (ERG, VEP)، میدان بینایی، تست‌های آزمایشگاهی و

معیار ورود: اطلاعات مربوط به هر کدام از موارد با تشخیص به هر یک از انواع تحلیل رفتگی‌های وراثتی شبکیه بر اساس معاینات کلینیکی، پاراکلینیکی و با هر جنسیت و در هر گروه سنی در سیستم ثبت خواهد گردید و افراد سالم و با هر گونه اختلال شبکیه‌ای دیگر خارج از تعریف فوق از این بررسی خارج خواهند شد.

همچنین افراد مبتلا بر اساس میزان کاهش دید حاصل از هر یک از انواع تحلیل رفتگی‌های شبکیه‌ای در هر یک از گروه‌های زیر قرار خواهند گرفت^۱:

گروه ۰ (عدم وجود آسیب بینایی / آسیب بینایی خفیف): دید با بهترین اصلاح $\geq 20/60$ در چشم بهتر بیمار.

گروه ۱ (آسیب بینایی متوسط): دید با بهترین اصلاح در بازه دید $20/200 - 20/60$ در چشم بهتر بیمار.

گروه ۲ (آسیب بینایی شدید): دید با بهترین اصلاح در بازه دید $20/400 - 20/200$ در چشم بهتر بیمار.

گروه ۳ (نابینایی): دید با بهترین اصلاح در بازه دید $20/1200 - 20/400$ در چشم بهتر بیمار.

گروه ۴ (نابینایی): دید با بهترین اصلاح در بازه درک نور (LP) - ۲۰/۱۲۰۰ در چشم بهتر بیمار.

گروه ۵ (نابینایی): عدم درک نور (NLP) در هر دو چشم بیمار.

کم بینا: افراد در دو گروه ۱ و ۲.

نابینا: افراد در سه گروه ۳، ۴ و ۵.

تعریف دیگر کم بینایی و نابینایی: در مواردی که در تست میدان بینایی تک چشمی در چشم بهتر، میدان بینایی مرکزی اطراف نقطه فیکساسیون بیمار کمتر از ۱۰ درجه باشد به عنوان نابینا و در موارد کم تر از ۲۰ درجه به عنوان کم بینا در نظر گرفته می شود.

۸- جمعیت هدف ثبت:

تمامی بیماران مبتلا به تحلیل رفتگی‌های وراثتی شبکه ای مراجعه کننده به کلینیک های تخصصی که توسط مراکز تحقیقات چشم دانشگاه های علوم پزشکی کشور (با همکاری سازمان بهزیستی) به منظور معاینه و ثبت اطلاعات این بیماران در مناطق مورد نظر در کشور دایر گردیده است.

۹- حجم نمونه:

در این مطالعه اطلاعات دموگرافیک و بالینی تمامی بیماران مبتلا به تحلیل رفتگی‌های وراثتی شبکه ای مراجعه کننده به کلیه مراکز چشم پزشکی مرجع در نقاط مختلف کشور که سیستم در آن پایگاه‌ها پیاده سازی شده است، به صورت آینده نگر وارد سیستم از پیش طراحی شده خواهند شد.

بر اساس تخمین ارائه شده بر حسب جمعیت ایران در سال ۱۳۸۳، تعداد ۲۴۸۱۷ فرد مبتلا به رتینیتیس پیگمنتوزا در کشور وجود داشته ^۲ که با توجه به افزایش رشد جمعیت پیش بینی شده بود که این تعداد در سال ۱۳۹۶ به ۳۵۰۰۰ نفر برسد. با استناد به آمار گزارش شده، برآورد شده بود که سالیانه اطلاعات مرتبط به ۵ تا ۱۰ هزار فرد مبتلا در این سیستم ثبت گردد. اما با توجه به اینکه مرحله مقدماتی این مطالعه طی یک سال گذشته در درمانگاه چشم پزشکی شهید دکتر لبافی نژاد تهران به عنوان یک مرکز درمانی مرجع در

کشور راه‌اندازی شده است و در این مدت تعداد ۱۶۰ فرد مبتلا در آن ثبت شده است که بر حسب پابلوت انجام شده نیز برآورد می‌شود که اطلاعات مربوط به ۶ تا ۷ هزار نفر در پایان سال چهارم در این برنامه ثبت گردد.

۱۰- منابع اطلاعاتی که داده‌های ثبت از آنها جمع‌آوری می‌شود:

در طراحی این برنامه ثبت، از منابع اولیه که به طور مستقیم در ورود اطلاعات خام بیماران دخالت دارند، استفاده خواهد شد و در این راستا از فرم‌های استاندارد از پیش طراحی شده که به تایید اعضای رجیستری رسیده است و به صورت الکترونیک در سامانه تحت وب طراحی شده اند برای ورود اطلاعات بیماران استفاده خواهد گردید.

۱۱- روش بیماریابی:

این سیستم در تمامی مراکز چشم‌پزشکی مرجع در مناطق مختلف کشور نصب و راه‌اندازی خواهد گردید و اطلاعات افراد درگیر با توجه به معیارهای از پیش تعیین شده در این سیستم به صورت فعال ثبت خواهند گردید. به این صورت که پزشک می‌تواند اطلاعات را به صورت آنلاین در کلینیک پس از معاینه بیمار وارد نماید و یا در غیر این صورت اطلاعات بیماران توسط کارشناسان ثبت در آن منطقه که از قبل آموزش دیده اند و دارای یک صفحه کاربری اختصاص یافته می‌باشند، وارد خواهد شد. پس از ثبت اطلاعات، نماینده رجیستری در هر یک از مراکز انتخابی در کشور که فوق تخصص بیماری‌های شبکیه نیز می‌باشد می‌بایست صحت اطلاعات ورودی را در سامانه تایید نماید و در نهایت اطلاعات بار دیگر در فواصل زمانی مشخص (هر ماه یک بار) توسط مسئول اصلی ثبت مورد بررسی قرار خواهد گرفت. در صورتی که اطلاعات ثبت شده صحیح نباشد بار دیگر به کارشناس مربوطه جهت رفع اشکالات ارجاع داده خواهد شد. همچنین سایر موارد مشکوک و یا شناسایی شده با این نوع اختلالات از انجمن بیماران مبتلا به رتینیتیس پیگمنتوزا (RP) و یا سایر مراکز درمانی دیگر و یا برنامه‌های غربالگری اختلالات بینایی نیز که هر ساله صورت می‌گیرد، شناسایی خواهند شد و اطلاعات آنان ثبت خواهد گردید.

۱۲- نحوه پیگیری بیماران:

با توجه به این که شیوع بیماری‌های مورد بررسی خیلی گسترده نمی‌باشد و خود این بیماری‌ها نیز معمولاً دارای سیر پیشرفت سریع نیستند، لذا از بیماران خواسته می‌شود تا در صورت عدم بروز مشکل خاص هر ۶ ماه یک بار به کلینیک تحلیل رفتگی‌های شبکیه در همان منطقه مراجعه داشته باشند و پیگیری بیماران نیز به صورت مستقیم (آینده نگر) و توسط کارشناسان ثبت همان منطقه به صورت تماس تلفنی و یا ارسال پیام صورت خواهد گرفت. این نظام به گونه‌ای طراحی و راه‌اندازی خواهد گردید که هر یک از بیماران دارای یک کد منحصر به فرد باشند که علاوه بر جلوگیری از ورود مجدد اطلاعات هر فرد در مراجعات بعدی، امکان ثبت و ذخیره سازی اطلاعات فردی را تا زمانی که در قید حیات است و مراجعه به پزشک دارد، فراهم می‌آورد و همچنین امکان پیگیری سیر بیماری افراد را در هر بازه زمانی فراهم خواهد نمود.

۱۳- بیان مسئله و ضرورت اجرای ثبت:

امروزه سیستم‌های ثبت اطلاعات بیماری (Disease Registry) دارای کاربرد وسیع در علوم پزشکی و بهداشت عمومی می‌باشند.^۲ در واقع کاربرد این سیستم‌ها، جمع‌آوری اطلاعات کلینیکی در ارتباط با یک بیماری خاص و بررسی اطلاعات ثبت شده در طول زمان می‌باشد که همین ویژگی، موجب استفاده وسیع آن‌ها در زمینه‌های تحقیقاتی گردیده است.^{۳،۴} در سال ۱۹۹۵، مدل رجیستری موارد کم بینایی و نابینایی کودکان در ۹ ایالت ایالات متحده آمریکا و همچنین کانادا به منظور افزایش امنیت اطلاعات ثبت شده، شناسایی علل اختلالات بینایی و همچنین تعیین مشخصات بیماران و خانواده‌های ایشان طراحی شد.^۵ پس از آن نظام ملی ثبت اطلاعات بیماران با اختلالات بینایی در سایر کشورها از قبیل انگلستان، فنلاند، اسرائیل، استرالیا، سنگاپور، تایوان و ایرلند طراحی گردید.^۶

در این راستا، ثبت اطلاعات مربوط به بیماران مبتلا به دیستروفی‌های وراثتی شبکیه که به عنوان یکی از ۳ علل شایع نابینایی در دنیا^۷ و شایع‌ترین علت ژنتیکی نابینایی غیر قابل درمان در کشورهای غربی شناخته شده است، بسیار حائز اهمیت می‌باشد.^۸ در میان اختلالات دیستروفی شبکیه ای، بیماری رتینیتیس پیگمنتوزا (Retinitis Pigmentosa; RP) با بیش‌ترین شیوع (۱ در هر ۳۰۰۰ تا ۱ در هر ۵۰۰۰ نفر)^۹ و پس از آن بیماری Leber's Congenital Amaurosis; LCA (۱ در هر ۵۰۰۰ تا ۱۰۰۰۰۰ نفر) از جمله شایع‌ترین آن‌ها می‌باشند^{۱۰}، همچنین بیماری اشتارگارت نیز به عنوان شایع‌ترین عامل دیستروفی ماکولا در کودکان و جوانان شناخته شده است.^{۱۱} تمامی اختلالات ذکر شده در نهایت منجر به کم بینایی و نابینایی غیرقابل درمان گردیده؛ که نه تنها بیمار، بلکه خانواده وی نیز تا پایان عمر با آن درگیر خواهند بود و بار اقتصادی و اجتماعی هنگفتی را به جامعه تحمیل خواهند نمود.

بر اساس مطالعات ژنتیکی گوناگونی که تا کنون روی این بیماران انجام شده است، محققین قادر به کشف ۳۷ ژن عامل بیماری RP در نوع اتوزومال مغلوب آن شده اند که ۷ ژن EYS, TULP1, MERTK, USH2A, CRB1, BEST1, ABCA4 به عنوان عامل اصلی ایجاد RP در ۶۰٪ از این بیماران شناخته شده اند.^{۱۲} همچنین در ارتباط با بیماران LCA نیز ۶ ژن عامل این بیماری تا کنون مورد شناسایی قرار گرفته اند.^{۱۳} از آن جایی که قدم اول در درمان این بیماران تعیین الگوی وراثتی بیماری در خانواده می‌باشد تا به واسطه آن ژن‌های درگیر و کاندید جهش ژنتیکی و همچنین نحوه وراثت آن بیماری در خانواده معین گردد، لذا ثبت و آنالیز تمامی اطلاعات این بیماران در یک سیستم نظام مند که هدف اصلی این پروژه نیز می‌باشد، می‌تواند نقش موثری در این راستا داشته باشد که به موجب آن امکان شناسایی جهش‌های ژنتیکی در ۳۰ تا ۸۰٪ موارد فراهم خواهد گردید.^{۱۴}

از جمله نظام‌های ثبت موفق که بدین منظور راه‌اندازی شده است می‌توان به My Retina TrackerTM در ایالات متحده آمریکا اشاره نمود که توسط Foundation Fighting Blindness به منظور ثبت اطلاعات بیماران با اختلالات وراثتی شبکیه طراحی شده

است. قابل ذکر است که برنامه فوق دارای همکاری با واحد ثبت بیماری‌های نادر در انستیتو ملی سلامت آمریکا (NIH) نیز می‌باشد. در این برنامه ثبت تا کنون اطلاعات ۱۳۰۰ بیمار با انواع مختلف اختلالات دژنراتیو ارثی شبکه‌ای ثبت گردیده است که از قابلیت‌های آن می‌توان به قابلیت اشتراک‌گذاری اطلاعات با پزشک، محققین و همچنین بیماران اشاره نمود.^{۱۵}

از دیگر برنامه‌های ثبت موفق در این راستا می‌توان به برنامه ملی ثبت در کشور دانمارک نیز اشاره نمود (Danish Retinitis Pigmentosa Registry) که یکی از اولین برنامه‌های ثبت برای بیماران با دیستروفی‌های رتینال و کوریوریتینال محسوب می‌گردد. یکی از نقاط قوت این برنامه ملی ثبت جمع‌آوری اطلاعات ۳۰۷۶ بیمار از قرن ۱۹ تا سال ۲۰۱۴ می‌باشد. همچنین قابلیت ارتباط برنامه ثبت با مرکز آمار آن کشور جهت جمع‌آوری اطلاعات دقیق و به روز دموگرافیک بیماران را می‌توان از دیگر نقاط قوت این برنامه ثبت برشمرد.^{۱۶}

کشور استرالیا نیز یکی دیگر از کشورهایی است که دارای برنامه ملی ثبت برای بیماران با اختلالات ارثی دژنراتیو شبکه‌ای می‌باشد که اطلاعات مربوط به ۴۱۹۳ بیمار در آن ذخیره شده است. از مزایای برنامه ثبت مذکور نیز می‌توان به وجود بیوبانک اشاره نمود که DNA مربوط به ۲۸۷۳ بیمار استخراج گردیده و مورد بررسی ژنتیکی قرار گرفته است.^{۱۷}

با وجود اهمیت و ضرورت راه‌اندازی برنامه‌های ثبت در این گونه بیماران اما تا کنون هیچ‌گونه برنامه‌ای حتی در سطح بیمارستانی برای این افراد در کشور راه‌اندازی نگردیده و لذا سبب شده است تا پژوهشگران و متخصصان کشور قادر به جمع‌آوری سیستماتیک اطلاعات این بیماران و انجام مطالعات سازمان‌یافته نباشند. از مطالعات موردی (Case series) انجام گرفته در این راستا می‌توان به گزارش ارائه شده از تعداد ۳۷ کودک با LCA از میان ۲۱۵ بیمار (۱۷/۲۰٪) مبتلا به کم‌بینایی اشاره نمود که جهت تشخیص علت اصلی کاهش دید به کلینیک کم‌بینایی بیمارستان فارابی به عنوان یکی از بیمارستان‌های مرجع در ایران طی ۱۸ ماه مراجعه کرده‌اند؛ که در این مطالعه نیز هیچ‌گونه بررسی ژنتیکی روی این بیماران انجام نشده است و تشخیص براساس تنها یافته‌های بالینی صورت گرفته است.^{۱۸}

همچنین وجود درصد بالای ازدواج‌های خویشاوندی در ایران (حدود ۴۰٪) و رشد افزایشنده دو تا سه برابری الگوی توارثی مغلوب در بیماری‌های ژنتیکی در کشور ما نسبت به سایر مناطق دیگر در دنیا^{۲۱}، ضرورت نیاز به پیاده‌سازی نظام ملی ثبت اطلاعات برای این بیماران را بیش از پیش آشکار می‌نماید.

با توجه به این نکته که تا به امروز هیچ‌گونه سیستم ثبت اطلاعاتی در کشور راه‌اندازی نشده است و آمار دقیقی از بیماران با دیستروفی‌های مختلف شبکه‌ای در دسترس نیست، لذا تا کنون امکان مبادله اطلاعات با سایر مراکز تحقیقاتی دیگر در دنیا و بهره‌گیری از بودجه‌های تحقیقاتی بین‌المللی برای محققین کشور ما وجود نداشته است. بنابراین راه‌اندازی چنین برنامه‌ای می‌تواند گام

موثری در ثبت اطلاعات این بیماران و شناخت ژن‌های عامل بیماری و مکانیسم‌های مولکولی این بیماری در ایران باشد تا از طریق آن مطالعات بالینی وسیع‌تر در این راستا صورت گیرد.

در این مطالعه ما بر آنیم تا برنامه ملی ثبت اطلاعات بیماران مبتلا به دیستروفی شبکیه ای را برای اولین بار در کشور و ابتدا در مراکز چشم پزشکی مرجع لباغی نژاد در تهران در مرحله مقدماتی راه‌اندازی نماییم تا پس از برطرف نمودن مشکلات احتمالی در نحوه اجرای آن، این طرح در تمامی نقاط کشور قابلیت پیاده‌سازی داشته باشد و به واسطه آن علاوه بر آنالیز هفت ژن شایع نام برده در بیماران RP با شکل اتوزومی مغلوب، سایر اختلالات وراثتی شبکیه ای دیگر را نیز مورد بررسی ژنتیکی قرار دهیم تا با تشخیص زودهنگام پیش از تولد با استفاده از نتایج این مطالعه، بتوانیم نقش بسزایی در پیشگیری از ابتلا به بیماری و همچنین اقدامات درمانی زود هنگام در جهت کاهش عوارض بیماری و پیشگیری از نابینایی داشته باشیم. شایان ذکر است که متعاقب این مطالعه، مشاوره ژنتیک صحیح بیماران مبتلا بر اساس اطلاعات واقعی و محاسبه ریسک بیماری پیش از ازدواج و بارداری امکان‌پذیر خواهد بود. می‌توان گفت مهمترین هدف از راه‌اندازی سیستم ثبت بیماران مبتلا به تحلیل رفتگی‌های ارثی شبکیه، فراهم آوردن امکان بهره‌مندی این بیماران از روش‌های درمانی جدید و برخورداری از نتایج تحولات آینده دانش چشم پزشکی می‌باشد.

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

۱. مطالعه ای توسط Fisher و همکارانش در سال ۲۰۱۶ به منظور ارائه نتایج حاصل از اطلاعات برنامه ثبت بیماران با دیستروفی‌های شبکیه ای (My Retina Tracker™) که توسط Foundation Fighting Blindness در ایالات متحده آمریکا راه‌اندازی گردیده، انجام شده است. قابل ذکر است که برنامه فوق دارای همکاری با واحد ثبت بیماری‌های نادر در انستیتو ملی سلامت آمریکا (NIH) نیز می‌باشد. تا کنون اطلاعات ۱۳۰۰ بیمار با انواع مختلف اختلالات دژنراتیو ارثی شبکیه ای شامل age related macular degeneration, RP, Usher syndrome, Bardet-Biedl syndrome, LCA, cone-rod and cone dystrophy, choroideremia است. در این برنامه ثبت سه گروه از افراد شامل چشم‌پزشکان، محققین و بیماران به اطلاعات دسترسی دارند و محدودیت دسترسی هر یک توسط قوانین تصویب شده مشخص گردیده است. در طراحی و راه‌اندازی این برنامه ۱۷ فلوشیپ رتین، پژوهشگر و متخصص ژنتیک مشارکت داشته و همچنین ۲ نفر از نمایندگان بیماران نیز حضور داشته‌اند. این برنامه به گونه ای طراحی شده است که امکان عضویت در آن برای افراد از تمامی کشورها آزاد باشد. به منظور حفظ accuracy و consistency اطلاعات ثبت شده یک فرد متخصص به صورت روزانه تمامی اطلاعات وارد شده را کنترل می‌نماید. از قابلیت‌های این برنامه می‌توان به مانیتور کردن سیر پیشرفت بیماری هر فرد توسط خودش اشاره نمود. برای بیماران ۳ پورتال در نظر گرفته شده است که شامل اطلاعات شخصی، بالینی و پژوهشی می‌باشد که در قسمت اطلاعات شخصی ۸۵ سوال در ارتباط با شیوه زندگی، سابقه بیماری و درمان‌های قبلی و تمایل جهت شرکت در مطالعات کارآزمایی بالینی آینده از وی پرسیده می‌شود. در پورتال بالینی هر بیمار ۱۱ قسمت تکمیل می‌گردد که شامل تشخیص، بررسی ژنتیکی، ارزیابی میدان بینایی، حرکات چشمی، حدت بینایی، تست‌های الکتروفیزیولوژیک و بیوبانک می‌باشد. در پورتال تحقیقاتی نیز چشم

پزشک و محقق می‌توانند بر حسب متغیر مورد نظر روی اطلاعات دکد شده جستجو نمایند و در قالب خروجی اکسل استفاده نمایند^{۱۵}.

۲. از دیگر برنامه‌های ثبت موفق در این راستا می‌توان به برنامه ملی ثبت در کشور دانمارک نیز اشاره نمود (Danish Retinitis Pigmentosa Registry) که یکی از اولین برنامه‌های ثبت برای بیماران با دیستروپی‌های رتینال و کوریوریتینال محسوب می‌گردد. یکی از نقاط قوت این برنامه ملی ثبت جمع‌آوری اطلاعات ۳۰۷۶ بیمار از قرن ۱۹ تا سال ۲۰۱۴ می‌باشد. همچنین قابلیت ارتباط برنامه ثبت با مرکز آمار آن کشور جهت جمع‌آوری اطلاعات دقیق و به روز دموگرافیک بیماران را می‌توان از دیگر نقاط قوت این برنامه ثبت برشمرد. همچنین به منظور ثبت اطلاعات بالینی بیماران از تصویربرداری فوندوس و تست‌های الکتروفیزیولوژیک استفاده شده است. بر اساس اطلاعات ثبت شده مشخص گردید که در ۲۸٪ از افراد با دیستروپی شبکیه، سندرم‌های سیستمیک نیز وجود داشته است و در ۷۲٪ دیگر تنها اختلالات دژنراتیو شبکیه‌ای وجود داشته است. این برنامه ملی ثبت نیز دارای بیوبانک بوده و بررسی ژنتیکی روی نمونه‌های مورد نظر انجام شده است. بر اساس نتایج حاصل از این مطالعه معین گردید که اطلاعات اپیدمیولوژیک حاصل از یک برنامه ثبت می‌تواند در تعیین بار یک بیماری در جامعه و تعیین نیاز به درمان موثر باشد^{۱۶}.

۳. کشور استرالیا نیز یکی دیگر از کشورهایی است که دارای برنامه ملی ثبت برای بیماران با اختلالات ارثی دژنراتیو شبکیه می‌باشد که اطلاعات مربوط به ۴۱۹۳ بیمار تا سال ۲۰۱۳ در آن ذخیره شده است. نحوه بیماریابی بیماران در این برنامه از طریق فراخوان بیماران از کلینیک‌های الکتروفیزیولوژیک بوده است. از مزایای برنامه ثبت مذکور نیز می‌توان به وجود بیوبانک اشاره نمود که DNA مربوط به ۲۸۷۳ بیمار استخراج گردیده و مورد بررسی ژنتیکی قرار گرفته است^{۱۷}.

۴. مطالعه‌ای توسط Maberely و همکارانش^{۱۸} در سال ۲۰۰۶ و با هدف تعیین شیوع و علل اولیه ایجادکننده اختلالات بینایی در کشور کانادا انجام شده است. بدین منظور از اطلاعات ثبت شده مراجعه‌کنندگان به یک مرکز درمانی مرجع در یکی از شهرهای با جمعیت متوسط این کشور به عنوان نمونه‌ای از جمعیت کل کشور کانادا بین سال‌های ۱۹۹۶ تا سال ۲۰۰۱ استفاده شده است. اطلاعات شامل مشخصات دموگرافیک، تشخیص علت اصلی کاهش دید، نتایج معاینات مربوط به حدت بینایی و هم‌چنین میدان بینایی بوده که از سرشماری به دست آمده است. بررسی وضعیت بینایی افراد بر حسب معیارهای WHO (دید کم تر از ۲۰/۶۰ در چشم بهتر) و آمریکای شمالی (دید کم تر از ۲۰/۴۰ در چشم بهتر) بوده است. در جمعیت مورد بررسی شیوع نابینایی و کم‌بینایی بر اساس تعریف WHO به ترتیب برابر با ۳/۱۸ و ۳۵/۶ در هر ۱۰۰۰۰ نفر گزارش شده و بر اساس تعریف آمریکای شمالی نیز برابر با ۷۱/۲ و ۲۳/۶ در هر ۱۰۰۰۰ نفر گزارش شده است. تمامی بیماران با اختلالات پاتولوژیک چشمی که به یکی از چشم‌پزشکان از پیش تعیین شده، در مرکز درمانی Prince George طی این دوره ۵ ساله معاینه شده‌اند، وارد مطالعه شده‌اند و هر یک از بیماران دارای حداقل یک بار معاینه چشمی در طول این مدت بوده‌اند. علت‌های کاهش دید و درگیری میدان بینایی توسط چشم‌پزشک دیگر که بیماران را معاینه نکرده است تعیین شده است. در صورتی که چشم‌پزشک اول نتوانست علت اصلی کاهش دید را مشخص نماید، در این صورت با پزشک معاینه‌کننده همان بیمار در مورد علت اصلی کاهش دید مشورت به عمل آمده است. در مواردی که چندین عامل موجب کاهش دید و درگیری میدان بینایی بوده، در این صورت تنها یک عامل به عنوان علت اصلی در سیستم ثبت گردیده است. در نهایت ۹۶۲ فرد با متوسط سنی $51/4 \pm 22/3$ سال وارد مطالعه شده‌اند. که از این تعداد، ۲/۵٪ آنان زیر سن ۶ سال و ۱۲/۲٪ آنان زیر سن ۲۰ سال بوده‌اند و ۳/۳٪ آنان بالای سن ۸۴ سال بوده‌اند. همچنین دیده شد که اکثر بیماران مبتلا، خانم بوده‌اند. از شایع‌ترین علل اصلی ایجادکننده اختلالات بینایی در این مطالعه می‌توان پس از آن اختلال دژنراسیون وابسته به سن ماکولا و سایر اختلالات شبکیه‌ای دیگر از جمله شایع‌ترین موارد علت کاهش دید گزارش شده‌اند. موارد ثبت شده کم‌بینایی و نابینایی ناشی از اختلالات ماکولا و رتینال در ۳ گروه موارد مبتلا به دژنراسیون وابسته به سن ماکولا، دیابتیک رتینوپاتی و سایر اختلالات دیگر رتینال گروه بندی شده‌اند که موارد دیستروپی رتینال نیز در گروه سوم جای گرفته‌اند و ۲۲ مورد (۱۱/۹۵٪) از کل افراد با اختلال بینایی ثبت شده‌اند که از این تعداد، ۱۸ نفر آنان دید نزدیک به نرمال (۲۰/۶۰-۲۰/۳۰) و ۲ نفر کم‌بینا و ۲ نفر با نابینایی کامل گزارش شده‌اند.

۵. مطالعه ای توسط TSAI و همکارانش^{۱۹} در سال ۲۰۰۸ و با هدف تعیین بروز و علل موارد ثبت شده مبتلا به نابینایی و کم بینایی در طی ۱۹۹۵ تا ۲۰۰۴ در شهر Taipei در کشور تایوان انجام شده است. بیماران بر اساس معیارهای استاندارد WHO و با تعریف حدت بینایی اصلاح شده (BCVA) از ۲۰/۶۰ تا ۲۰/۴۰۰ در چشم بهتر و یا میدان بینایی کم تر از ۲۰ درجه در چشم بهتر بیمار به عنوان کم بینا و موارد با دید کم تر از ۲۰/۴۰۰ در چشم بهتر و یا میدان بینایی کم تر از ۱۰ درجه در چشم بهتر بیمار به عنوان نابینا طبقه بندی شده اند. در محدوده زمانی در نظر گرفته شده، اطلاعات حاصل از ۳۱۵۱ فرد در این سیستم ثبت شده است که از این تعداد اطلاعات ۲۹۱۲ فرد آنان به صورت کامل در سیستم (Disability Identification Registration Forms) و بر اساس سیستم ICD-10 ثبت شده و مورد بررسی قرار گرفته است. از این تعداد ۴۴/۲٪ آنان دارای نابینایی قانونی بوده اند. رتینیتیس پیگمنتوزا به عنوان یکی از شش علل رایج کاهش بینایی در این بیماران شناخته شده است و در طی ۹ سال مورد بررسی ۷۸ نفر از این تعداد مبتلا به کم بینایی و ۱۲۲ نفر نابینا شده اند. با گذشت زمان تعداد افراد مبتلا به رتینیتیس پیگمنتوزا و با اختلالات بینایی از ۱۱ نفر در سال ۱۹۹۵ به ۲۷ نفر در سال ۲۰۰۴ رسیده است.
۶. مطالعه ای توسط Kelliher و همکارانش^{۲۰} در سال ۲۰۰۶ با هدف تعیین و شناخت تغییرات الگوی نابینایی و همچنین بررسی کیفیت ثبت اطلاعات بیماران در نظام ثبت کشور ایرلند (National Council for the Blind in Ireland, NCBI) انجام شده است. در این مطالعه بیماران نابینا بر اساس معیار استاندارد دید اصلاح شده (BCVA) ۶/۶۰ و یا کم تر و یا میدان بینایی ۲۰ درجه و یا کم تر در چشم بهتر بیماران ثبت گردیده است. اطلاعات دموگرافیک و معاینات بالینی بیماران در این سیستم ثبت شده اند. نتایج حاصل از این مطالعه در سال ۲۰۰۳ با نتایج به دست آمده در سال ۱۹۹۶ مورد مقایسه قرار گرفته است. در سال ۲۰۰۳ تعداد ۶۸۶۲ فرد مبتلا به نابینایی در این سیستم ثبت شده اند که نسبت به سال ۱۹۹۶، ۳۷٪ افزایش داشته است. در طی ۷ سال مورد بررسی رتینیتیس پیگمنتوزا (۷٪) به عنوان سومین علت رایج اختلالات بینایی بوده است. تعداد افراد ثبت شده مبتلا به رتینیتیس پیگمنتوزا از ۳۵۵ فرد (۱۲/۶٪ مورد در هر ۱۰۰۰۰۰ نفر) در سال ۱۹۹۶ به ۴۶۷ بیمار (۱۵/۴٪ در هر ۱۰۰۰۰۰ نفر) در سال ۲۰۰۳ افزایش یافته است. به گونه ای که ۲۹ نفر (۱ مورد در هر ۱۰۰۰۰۰ نفر) از این تعداد تنها در سال ۲۰۰۳ در سیستم ثبت شده اند. قابل ذکر است ۵ فرد مبتلا به آلبینیسم نیز (۰/۲٪ مورد در هر ۱۰۰۰۰۰ نفر) در سال ۲۰۰۳ به عنوان علت اختلالات بینایی گزارش شده است.
۷. مطالعه‌ای توسط Mezer و همکارانش^۱ در سال ۲۰۱۵ به منظور تعیین بروز و علل نابینایی/کم‌بینایی در کودکان ۱۸-۰ سال در کشور اسرائیل طی سال‌های ۱۹۹۹ تا ۲۰۱۳ صورت گرفته است. جهت گردآوری اطلاعات از موارد ثبت شده در سیستم ملی ثبت اطلاعات آن کشور (National Registry of the Blind, NRB) استفاده شده است. در این کشور، معاینات غربالگری شامل اندازه گیری عیوب انکساری بدون استفاده از قطره سایکلوپلژیک، اندازه گیری حدت بینایی با تست‌های متناسب با سن کودک در سنین ۱/۵ تا ۳ سال انجام می‌گیرد. همچنین تمامی کودکان در سنین ۶ سال قبل از ورود به مدرسه بار دیگر غربالگری شده و افراد با هر گونه نتایج خارج از محدوده طبیعی در هر یک از معاینات حدت بینایی، اندازه گیری عیوب انکساری، انحراف چشم‌ها و رفلکس ته چشم به هر یک از ۲۵ بیمارستان عمومی در این کشور که مجهز به سیستم ثبت اطلاعات می‌باشند، معرفی شده اند. تمامی اطلاعات شامل مشخصات دموگرافیک کودکان، سال ثبت اطلاعات و علل ایجاد کننده اختلالات بینایی ثبت گردیده است. کودکان با دید اصلاح شده (BCVA) کم تر از ۳/۶۰ و میدان بینایی مرکزی کم تر از ۲۰ درجه در چشم بهتر به عنوان نابینا در نظر گرفته شده اند. بیماری رتینیتیس پیگمنتوزا به عنوان دومین علت اختلالات بینایی در کودکان این کشور شناخته شده است به گونه ای که بروز رتینیتیس پیگمنتوزا در سال ۲۰۰۳، ۰/۷۲٪ در هر ۱۰۰۰۰۰ نفر بوده است که در سال ۲۰۱۳ با نرخ ۰/۷۱٪ به ۰/۴٪ در هر ۱۰۰۰۰۰ نفر کاهش یافته است. همچنین بروز ۰/۳٪ در هر ۱۰۰۰۰۰ نفر نیز مربوط به بیماران آلبینیسم گزارش شده است که در سال ۲۰۱۳ به ۰/۱۱٪ در هر ۱۰۰۰۰۰ نفر در سال ۲۰۱۳ کاهش یافته است (نرخ ۰/۷/۶٪).
۸. مطالعه‌ای توسط Al-Merjan و همکارانش^{۲۱} در سال ۲۰۰۵ به منظور تعیین بروز و علل اصلی اختلالات بینایی در افراد مبتلا به نابینایی/کم‌بینایی است که اطلاعات آنان در نظام ملی ثبت اطلاعات کشور کویت (Visual Disability

(Committee) طی سال‌های ۲۰۰۰ تا ۲۰۰۴ ثبت شده است. موارد بر اساس تعریف $BCVA \leq 6/60$ در چشم بهتر و میدان بینایی کم تر از ۲۰ درجه در نظر گرفته شده است. اطلاعات بیماران بر اساس سیستم ICD-10 ثبت شده اند. مشخصات بالینی ۴۱۲ بیمار با متوسط سنی $28/7 \pm 25/2$ به عنوان نابینا در این سیستم ثبت گردیده است. اغلب افراد مبتلا ($39/32$ ٪) زیر سن ۲۰ سال بوده‌اند و تنها $9/95$ ٪ از آنان بالای ۶۱ سال سن داشته‌اند. در جمعیت کلی مورد بررسی، نابینایی در ۹/۹۷ مورد در هر ۱۰۰۰۰۰ مورد گزارش شده است. رتینیتیس پیگمنتوزا (RP) به عنوان یکی از علل اصلی اختلالات بینایی در جمعیت مورد بررسی گزارش شده است. اگرچه بیماری RP به عنوان یکی از علل رایج کاهش دید در سنین زیر ۲۰ سال بوده، میزان بروز آن در جمعیت ۴۰-۲۱ سال به میزان ۳ برابر افزایش یافته است. همچنین در این گروه سنی از آلبنیسم به عنوان یکی از عوامل موثر در کاهش دید در کنار سایر علل دیگر نام برده شده است. همچنین مشاهده شد که موارد ثبت شده اختلالات بینایی ناشی از رتینیتیس پیگمنتوزا در گروه‌های سنی بالاتر (سنین ۶۰-۴۱ سال) کاهش یافته است.

۱. روش اجراء ثبت، جمع‌آوری و تجزیه تحلیل و ارزیابی کیفیت اطلاعات:

مطالعه حاضر در قالب ۶ مرحله صورت خواهد گرفت که به تفکیک در ادامه شرح داده خواهد شد:

۱. شناسایی آیتم‌های داده‌ای:

در این مرحله ابتدا در پایگاه‌های اطلاعاتی مختلف جستجو انجام و سابقه راه‌اندازی نظام‌های ثبت اطلاعات در سایر مناطق دیگر در جهان مورد بررسی قرار گرفت. پس از مطالعه و برگزاری جلسات مصاحبه حضوری با متخصصین شبکه فعال در مناطق مختلف کشور به صورت جداگانه، لیست جامعی از متغیرهای ضروری برای ثبت فراهم خواهد گردید. در ادامه مشاهده میدانی فرآیندهای پذیرش، معاینه، تشخیص، اقدامات احتمالی درمانی، پیگیری و همچنین ثبت و بایگانی مدارک پزشکی صورت خواهد گرفت.

۲. ایجاد مجموعه حداقل، مطلوب و ایده آل داده‌ها:

در این مرحله تلاش می‌شود تا به روش دلفی نظرات متخصصین و صاحب‌نظران در این زمینه جمع‌آوری گردد. بدین منظور اهمیت نگه‌داری و ثبت هر یک از متغیرها مورد بررسی قرار می‌گیرد. پرسش‌نامه‌ای در اختیار صاحب‌نظران قرار داده می‌شود و از هر یک خواسته می‌شود تا نظر خود را در ارتباط با ضرورت ثبت هر متغیر با استفاده از مقیاس لیکرت ۵ تایی نمره دهند. همچنین از اساتید خواسته می‌شود که در صورت عدم ذکر متغیر ضروری در هر قسمت از پرسش‌نامه، آن متغیر را در قسمت پیشنهادات وارد نمایند. در مرحله بعدی کلیه متغیرهای پیشنهادی در جلسات دیگری مطرح و مورد بررسی قرار خواهد گرفت. با توجه به رتبه‌های به دست آمده پرسشنامه اولیه اصلاح شده و در نهایت از میان مجموع

متغیرهای ذکر شده حداقل، مطلوب و ایده آل داده‌ها به همراه رتبه بندی صورت گرفته در طی دوره‌های مختلف، مشخص خواهد گردید و به تایید تمامی اعضای کمیته راهبری رجیستری خواهد رسید.

۳. تعریف فرهنگ داده‌ها:

در این مرحله نوع ورود هر یک از حداقل داده‌های مشخص شده در نرم افزار (متنی، عددی، چندگزینه‌ای، جک مارک و یا ضمیمه فایل)، تعریف مشخص و دقیق از متغیر، نحوه اندازه‌گیری داده، سطح محرمانگی، نوع نمایش، محل ذخیره‌سازی و موارد دیگری از این قبیل برای هر یک از متغیرهای مشخص شده در مرحله قبلی توسط اعضای کمیته راهبری مشخص می‌گردد. فرم‌های کاغذی نیز بر اساس اطلاعات به دست آمده تهیه شده و به همراه دیتا دیکشنری و سایر مستندات رجیستری به تایید واحد ثبت بیماری‌ها خواهد رسید. در صورت عدم تایید بار دیگر موارد در جلسات کمیته راهبری مطرح و تصمیم‌گیری خواهد شد.

۴. طراحی پایگاه داده:

در این مرحله دیتا دیکشنری نهایی شده در مرحله قبل در اختیار گروه نرم‌افزاری قرار خواهد گرفت و مراحل تهیه نرم‌افزار در قالب ۷ مرحله طراحی و ارائه خواهد گردید که جزئیات هر مرحله به ترتیب زیر آورده شده است:

۴.۱. راه‌اندازی زیرساخت‌های سخت‌افزاری و نرم‌افزاری مورد نیاز:

در این مرحله ابتدا تمامی زیرساخت‌های لازم برای شروع طراحی و پیاده‌سازی نرم‌افزار تحت وب فراهم می‌گردند. این امکانات شامل تخصیص و اجاره سرور برای نوشتن و تست کردن، دریافت و راه‌اندازی هر یک از محیط‌های نرم‌افزاری **Test, Development و Production** می‌باشد. خروجی این مرحله از پروژه، یک محیط نرم‌افزاری آماده برای تست، اجرا و تولید سیستم مورد نظر پروژه است. این محیط کاری بر پایه فریمورک **Ruby on Rails** خواهد بود.

۴.۲. طراحی مفهومی و طراحی اولیه ی کارکرد نرم‌افزار:

در این مرحله با توجه به خواسته‌ها و امکانات مورد نیاز، ساختار اصلی و کارکرد کلی سایت طراحی می‌شود، که شامل طراحی انواع کاربران سایت، شکل و شما و ساختار کلی وب سایت است. همچنین امکانات مورد نیاز در سیستم کاملاً مشخص شده و تمام ورودی‌ها، خروجی‌ها، و کدهای لازم برای تحقق این امکانات معین می‌شوند. خروجی این مرحله

مجموعه ای از نقشه‌ها و شماتیک‌های کلی بر روی کاغذ است به همراه آنالیز توابع (Functional) که کارکرد کلی سیستم را نشان می‌دهد.

۴.۳. طراحی جزئیات به همراه کارکرد عملیاتی نرم افزار:

در این مرحله با توجه به آنالیز توابع انجام شده در مرحله قبل، تک تک کارکردها، فرآیندها و توابع مورد نیاز برای تحقق سیستم مورد نظر به صورت جزئی طراحی می‌شوند. طراحی اشیاء، توابع و الگوریتم‌ها، گرافیک ابتدایی و همچنین طراحی کامل در فضای (Model, View, Controller) از کارهای انجام شده در این مرحله هستند. خروجی این مرحله، ساختار کامل برنامه به همراه جزئیات کامل و نحوه اداره هر یک از اجزا به همراه تکنولوژی‌های استفاده شده است.

۴.۴. برنامه نویسی و راه‌اندازی نمونه اولیه نرم افزار تحت وب:

در این مرحله با توجه به جزئیات طراحی و استخراج شده در مرحله قبل، کل نرم افزار توسط گروه مهندسی نرم افزار دانشگاه امیر کبیر کد نویسی می‌شود. خروجی این مرحله نمونه اولیه نرم افزار است که قابل تست می‌باشد و امکانات مورد نظر را فراهم می‌کند.

۴.۵. اجرای تست روی عملکرد و امنیت و اعمال اصلاحات نرم افزاری:

در این مرحله طی یک فرآیند بازگشتی، نرم افزار تحت وب هم به صورت دستی و هم اتوماتیک در معرض تست‌های مختلف قرار می‌گیرد و تمام کارکردهای آن بازبینی و در صورت نیاز از لحاظ بازده و امنیت اصلاح می‌شوند. خروجی این مرحله، کدهای اصلاح شده برنامه است.

۴.۶. طراحی گرافیک و استایل نرم افزار و ایجاد اینترفیس کاربرپسند:

پس از اطمینان از کارکرد صحیح نرم افزار، محیط ظاهری نرم افزار به صورت زیبا و کاربرپسند مجدداً طراحی می‌شود و همچنین آموزش‌های لازم برای کاربران نرم افزار در این مرحله تولید می‌شوند.

۴.۷. راه‌اندازی و اعمال نهایی نرم افزار تحت وب:

در این مرحله نرم افزار مورد نظر روی سرور مجازی/هیبریدی (Hybrid VPS) کاملاً پیاده‌سازی می‌شود و ملاحظاتمانند مدیریت ترافیک، فضا، پایگاه داده و امنیت در نظر گرفته می‌شوند.

از جمله تکنولوژی‌های که در طراحی این سیستم استفاده خواهد گردید شامل موارد زیر می‌باشند:

تمام اجزای پروژه به صورت سفارشی و از پایه کد نویسی شده و از کدهای آماده استفاده نخواهد شد. این روند به ما امکان می‌دهد تا دقیقاً خواسته مساله را تمام و کمال و بدون اجزای اضافی و موارد تکراری به عمل برسانیم. برای برنامه نویسی عملیات سمت سرور از زبان **Ruby** و فریمورک **Rails** استفاده خواهد شد، که متن باز و جدید است. کار بر روی این فریمورک از سال ۲۰۰۴ شروع شده و پس از ۲۰۱۰ به بلوغ و اوج قابل توجهی رسیده است به طوری که در حال حاضر یکی از پرطرفدارترین زبان‌ها در میان کدنویسان حرفه‌ای وب خصوصاً در میان شرکت‌های آمریکایی دره سیلیکون است.

نرم افزار مورد نظر با استفاده از آخرین استانداردها و رسوم طراحی اپلیکیشن تحت وب از قبیل طراحی **MVC**، معماری **REST**، استفاده از **Asset Pipeline** برای سرو بهتر تصاویر و فایل‌ها، استفاده از **Active Record** برای اتصال به پایگاه داده **PostgreSQL** و ایجاد امکان تغییر ساختار در آینده بدون از دست رفتن اطلاعات قبلی، طراحی خواهد شد. برای برنامه نویسی سمت کلاینت از استانداردهای **W3C** پیروی خواهد شد و مواردی مانند **Responsive** بودن صفحه، کارکردن بدون نقص روی مرورگرها و دستگاه‌های مختلف رایج، و سبکی و کارآمدی سایت در نظر گرفته خواهد شد. همچنین برای افزایش سرعت عملکرد و راحتی بیشتر کاربر، در موارد نیاز از تکنولوژی **AJAX** در طراحی اپلیکیشن تحت وب استفاده می‌شود. همچنین از جمله امکانات اصلی و کلیدی این نرم افزار ثبت اطلاعات می‌توان به موارد زیر اشاره نمود:

الف) امکانات مربوط به ثبت و جمع آوری اطلاعات:

- سیستم ورود، خروج، ثبت نام، تایید و مدیریت کاربران سیستم با نقش‌های مختلف
- تعریف سطوح دسترسی مختلف برای افراد اعم از مدیر سیستم، وارد کننده اطلاعات و ...
- طراحی و تشکیل فرم‌های مورد نظر برای ورود اطلاعات
- طراحی و تشکیل ساختار بانک اطلاعاتی با توجه به استاندارد
- امکان تشکیل پرونده هر بیمار و ایجاد امکان ضمیمه فایل‌های مربوط به هر پرونده

ب) امکانات مربوط به مشاهده، ارائه و تحلیل اطلاعات ثبت شده:

- جستجوی پیشرفته با توجه به متغیرهای تعیین شده و یافتن پرونده بیماران
- لیست گرفتن، مرتب کردن و مشاهده و ایجاد تغییرات در پرونده‌های ثبت شده

- امکان دانلود اطلاعات به صورت گروهی و **delimiter-separated** یا اکسل برای استفاده در نرم

افزارهای آماری

علاوه بر گزارش‌های از پیش تعریف شده شامل شیوع، بروز، قابلیت **data mining** اطلاعات توسط وزارتخانه و مراکز تحقیقاتی فراهم خواهد بود، اطلاعات از تمامی مراکز چشم‌پزشکی مرجع در مناطق مختلف کشور جمع‌آوری و پس از تایید ثبت می‌شوند. نرم‌افزار قادر به پشتیبانی تمام وقت تعداد نامحدود کاربران از تمامی مناطق کشور می‌باشد. سیستم مجهز به مکانیسم اعتبارسنجی جهت جلوگیری از ورود اطلاعات تکراری و نادرست می‌باشد. جهت نظارت بر روند اجرای طرح در مناطق مختلف کشور و با کیفیت یکسان، سیستم قادر است تا نقشه‌ای کلی از روند اجرایی در مناطق مختلف ارائه دهد. قابلیت ورود اطلاعات جدید معاینه بیماران از توانایی‌های این سیستم است که قابلیت ارزیابی روند درمانی بیماران را در مراجعه به سایر مراکز درمانی دیگر توسط پزشکان دیگر فراهم می‌آورد که از صرف هزینه و اتلاف وقت بیماران جلوگیری خواهد نمود. رمزنگاری اطلاعات و نظارت مداوم برای حفظ امنیت اطلاعات صورت می‌پذیرد. علاوه بر موارد ذکر شده، سیستم دارای قابلیت ذخیره سازی تصاویر حاصل از بررسی‌های الکتروفیزیولوژیک، فلوروسین آنژیوگرافی، تصویربرداری ته چشم، نتایج آزمایشگاهی و بررسی‌های ژنتیکی می‌باشد که منجر به افزایش صحت اطلاعات ثبت شده می‌گردد. همچنین این سیستم قادر خواهد بود تا با استفاده از حجم سיעی از اطلاعات ثبت شده برای هر گونه از انواع تحلیل رفتگی‌های شبکه‌ای، راه‌کارهای پزشکی مفیدی را در آینده ارائه نماید.

۵. طراحی وب سایت

در این مرحله وب سایت بیماران با تحلیل رفتگی‌های وراثتی شبکه‌ی نیز طراحی خواهد شد و با رعایت کلیه اقدامات امنیتی؛ بیماران جهت تعیین نوبت، پژوهشگران و محققین جهت دسترسی محدود به اطلاعات و پزشکان جهت پیگیری وضعیت بیمار خود امکان ورود به این سایت را خواهند داشت.

۶. تدوین قوانین مربوط به نحوه استفاده پژوهشی از داده‌ها:

در این مرحله نحوه دسترسی افراد به اطلاعات ثبت شده بیماران توسط دستورالعمل‌های تعیین شده از سوی اعضای کمیته راهبری تعیین می‌گردد. در صورتی که هر یک از اعضای هیئت علمی بخواهد به این اطلاعات دسترسی داشته باشد ابتدا درخواست وی در جلسه کمیته راهبری مطرح می‌گردد و در صورت تایید هدف تحقیقاتی وی و موافقت تمامی اعضا اطلاعات تنها بر حسب متغیر مورد نظر با رعایت حقوق معنوی ثبت در اختیار وی قرار خواهد گرفت. فرد محقق ملزم است تا در مقاله خود به استفاده از اطلاعات خود از این برنامه ثبت اشاره نماید.

نرم افزار مربوط به برنامه ثبت به گونه ای طراحی خواهد شد که قابلیت خروجی گرفتن از اطلاعات به صورت فایل اکسل بر حسب متغیر مورد نظر باشد.

۲. مشخصات ابزار جمع‌آوری اطلاعات و نحوه جمع‌آوری آن:

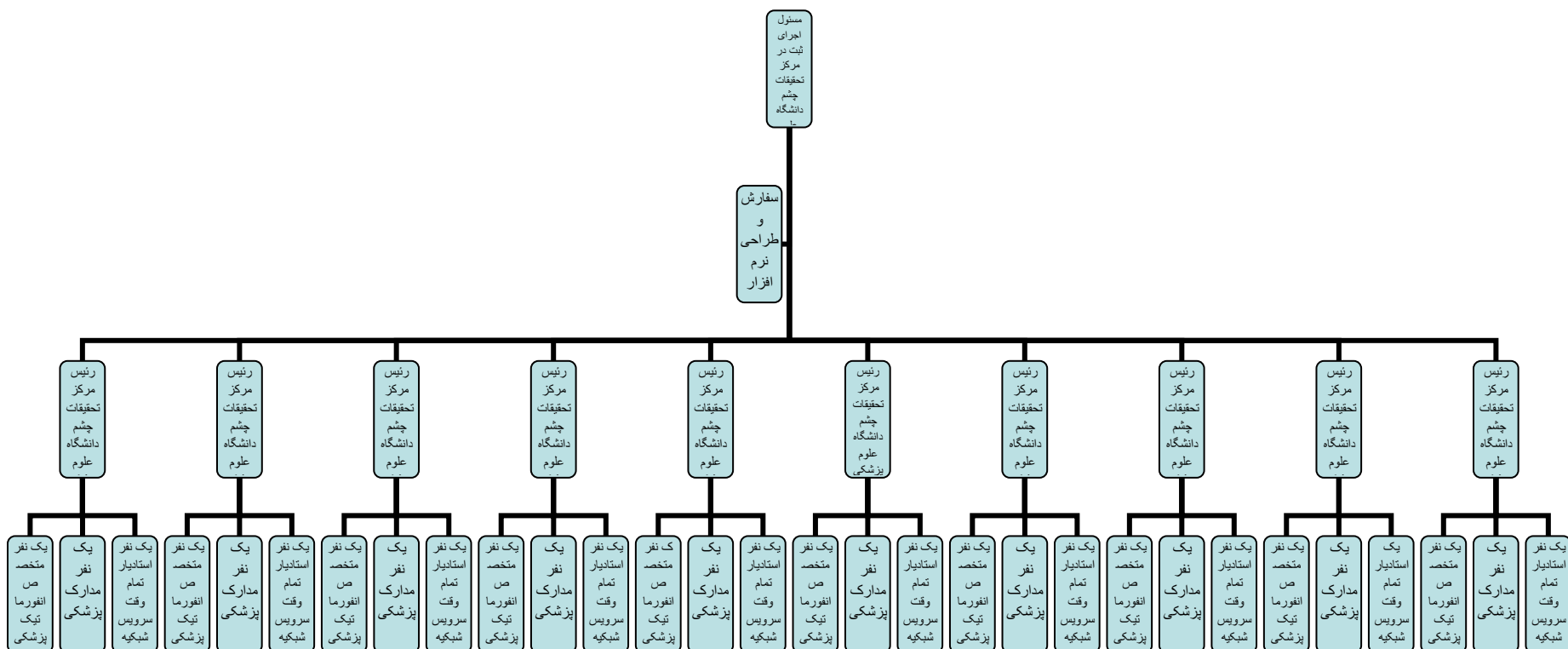
در این مطالعه ثبت جمع‌آوری اطلاعات در چندین مرحله مختلف صورت خواهد گرفت، به گونه ای که در هر یک از این مراحل به ابزار جمع‌آوری اطلاعات متفاوتی نیاز خواهد بود. در بیماران با هر یک از انواع تحلیل رفتگی‌های شبکه شرح حال کامل بیماری‌های چشمی و سیستمیک بیمار و خانواده وی طی مصاحبه ای حضوری پرسیده خواهد شد. همچنین نتایج حاصل از تمامی معاینات بالینی افراد نیز به روش مشاهده ای بررسی و ابتدا در فرم‌های معاینه از پیش طراحی شده و سپس در نرم افزار مورد نظر ثبت خواهد گردید. همچنین با توجه به ضرورت بررسی‌های ژنتیکی بیماران، نمونه خون افراد و خانواده‌های آنان نیز طبق یک پروتکل استاندارد و پس از کسب رضایت آگاهانه از بیمار تهیه خواهد شد و در بیوبانک نگه داری می‌گردد. همچنین تمامی مستندات حاصل از گزارشات آزمایشگاهی، ژنتیکی، تست‌های الکتروفیزیولوژیک و تصویربرداری‌های پاراکلینیکی نیز به عنوان فایل ضمیمه در سیستم ذخیره خواهند گردید.

۳. ساختار مدیریتی ثبت:

در طراحی و پیاده‌سازی نظام ثبت اطلاعاتی پیش‌رو، دکتر حمید احمدیه به عنوان مسئول اصلی ثبت می‌باشند و همچنین سایر اعضای کمیته راهبردی نیز مشخص شده‌اند و انتخاب اعضا به گونه ای می‌باشد که از تمامی مراکز در کشور افراد انتخاب گردند، در این راستا از روسای ۱۱ مرکز تحقیقاتی دانشگاه‌های علوم پزشکی تهران، ایران، مشهد، اصفهان، شیراز، تبریز، یزد، گیلان، اهواز و زاهدان خواسته شده است تا نمایندگانی را جهت حضور در جلسات کمیته راهبری معرفی نمایند که اسامی آنان در ابتدای پروپوزال مشخص شده است. جهت پیشبرد امور داخلی رجیستری و نظارت بر کیفیت و محرمانگی داده‌های جمع‌آوری شده، اعضای شرکت‌کننده در اجرای امور در قالب ۵ کمیته شامل کمیته کدگذاری و فناوری اطلاعات پزشکی، کمیته نظارت بر کنترل کیفیت اطلاعات ثبت شده، کمیته طراحی و پشتیبانی نرم افزار و سیستم‌های کامپیوتری، کارشناسان رجیستری جهت ورود اطلاعات و همچنین کمیته آمار و اپیدمیولوژی فعالیت خواهند داشت. در هر سال، کمیته راهبردی ثبت ۲ جلسه به فاصله هر ۶ ماه تشکیل خواهد شد و تمامی اعضا ذکر شده در آن حضور خواهند داشت. نصب، جایگزینی و برکناری رئیس کمیته راهبردی ثبت از طریق رای‌گیری و نظرخواهی از تمامی اعضای کمیته انجام خواهد شد.

همواره گروهی از متخصصین مستقر در واحد انفورماتیک پزشکی در هر یک از مراکز درمانی به روز رسانی و پشتیبانی از این سیستم را بر عهده خواهد داشت.

۴. فلوجارت ساختار مدیریتی ثبت:



۵. در صورتیکه برنامه ثبت پیشنهادی در حال اجرا می‌باشد، اطلاعات زیر تکمیل گردد:

۱۹-۱- سابقه برنامه ثبت: برنامه ثبت حاضر از بهمن ماه سال ۱۳۹۴ شروع به فعالیت نموده است.

۱۹-۲- تعداد بیماران ثبت شده تا کنون: اطلاعات مربوط به ۱۵۰ بیمار با انواع مختلف تحلیل رفتگی های وراثتی شبکه ای تا کنون ثبت شده اند.

۱۹-۳- تعداد گزارشات و مقالات به چاپ رسیده: تا کنون چندین مقاله در حال نگارش است اما هنوز به مرحله چاپ نرسیده است.

۱۹-۴- دلایل نیاز به حمایت معاونت تحقیقات و فناوری:

۱. حمایت های مادی

۲. پشتیبانی به منظور رفع ابهامات احتمالی در روند اجرای ثبت در صورت امکان

۶. اصول محرمانگی، مالکیت و پروتکل انتشار داده‌ها:

اطلاعات بیماران شامل شاخص های بالینی و غیربالینی و همچنین اطلاعات هویتی بیمار بوده که کاملاً به صورت محرمانه نگه داری خواهد شد. بر اساس پروتکل از پیش تعیین شده و به منظور نگه داری محرمانه اطلاعات بیماران، تنها نماینده هر مرکز به اطلاعات همان مرکز دسترسی خواهد داشت و کارشناسان رجیستری تنها به اطلاعاتی که خودشان در سیستم وارد نموده اند می توانند دسترسی داشته باشند، همچنین جهت حفظ امنیت داده‌های ثبت شده از هر فرد در این سیستم از رمزنگاری اطلاعات استفاده خواهد شد و نظارت مداوم بر نحوه ورود اطلاعات در سیستم انجام خواهد گرفت. ملاحظات فوق نه تنها برای بیماران در قید حیات، بلکه حتی در مورد اطلاعات بیماران متوفی نیز رعایت خواهد شد. کلیه افراد در کادر درمانی و غیردرمانی که به اطلاعات شخصی بیماران دسترسی دارند، متعهد هستند که در جهت محرمانه بودن اطلاعات بیماران، تلاش نمایند. جهت حفظ اطلاعات و جلوگیری از افشای اطلاعات بیماران، تنها دسترسی به اطلاعات توسط گروهی از افراد با تخصص مدارک پزشکی با اعضای مشخص و متعهد در این زمینه امکان پذیر خواهد بود، که هر کدام جهت ورود به سیستم دارای نام کاربری مشخص می‌باشند و درخواست هر کدام از پزشکان و یا محققین برای دسترسی به این اطلاعات می‌بایست مورد تایید تمامی اعضای کمیته راهبری قرار گیرد.

جهت انتشار اطلاعات به محققین، ابتدا می‌بایست طرح تحقیقاتی مذکور در مرکز تحقیقاتی آن بیمارستان مطرح و ابعاد علمی و اخلاقی آن مورد تایید قرار گیرد. صورت جلسه مذکور می‌بایست نیاز به استخراج داده‌ها از سیستم و عدم انطباق

پروتکل تحقیقاتی با محرمانه بودن داده‌های بیماران را تایید و به صورت کتبی به فرد مسئول ثبت اطلاعات اعلام نماید. همچنین مانند هر مطالعه تحقیقاتی دیگر می‌بایست، رضایت نامه کتبی از بیماران و یا والدین کودکان اتخاذ گردد و در صورت عدم رضایت بیماران، داده‌ای ارائه نخواهد گردید. در صورتی که اطلاعات بیماران در تحقیقات مورد استفاده قرار گیرد، داده‌هایی که منجر به شناسایی افراد می‌شوند از اطلاعات ثبت شده برداشته خواهند شد. همچنین دستورالعملی مبنی بر چگونگی ذکر اسامی نویسندگان در مقاله منتشر شده از اطلاعات حاصل از این سیستم بر اساس اصول اخلاقی که مورد تایید کمیته اخلاق مرکز تحقیقات چشم دانشگاه علوم پزشکی شهید بهشتی نیز می‌باشد، تدوین و به کلیه مراکز تحقیقاتی دیگر استفاده‌کننده از این سیستم ارسال خواهد شد. دستورالعمل‌های مشخص در خصوص نگه‌داری اطلاعات به صورت محرمانه و انتشار آنان در جلسات کمیته راهبری تعیین و تدوین خواهد گردید.

۷. ملاحظات اخلاقی:

حضور تمامی افراد به صورت آزادانه بوده و قبل از ورود اطلاعات آنان در سیستم، از تمامی بیماران و یا والدین ایشان اجازه کتبی گرفته خواهد شد. پس از تشخیص افراد مبتلا به هر یک از انواع رفتگی‌های وراثتی شبکه‌ای با توجه به معیارهای تعیین شده، گواهی معتبر از سوی مراکز در اختیار کودکان جهت معرفی به مراکز مربوطه داده خواهد شد تا بیماران از مزایای تعلق گرفته به نابینایان و کم‌بینایان استفاده نمایند. همچنین در صورت کشف روش درمانی جدید، در اسرع وقت به اطلاع بیماران خواهد رسید. همچنین در هر یک از مطالعاتی که محقق نیازمند استفاده از اطلاعات حاصل از این سیستم می‌باشد، ابتدا طرح تحقیقاتی در کمیته اخلاقی مرکز تحقیقاتی آن بیمارستان مطرح و پس از تایید نهایی و صدور مجوز امکان ارائه اطلاعات امکان پذیر خواهد بود. همچنین معایناتی که در این کلینیک تخصصی انجام می‌شود کاملاً به صورت رایگان خواهد بود.

۸. مشکلات اجرایی در انجام ثبت و روش حل مشکلات:

۱. از مهم‌ترین مشکلات پیش رو در ثبت اطلاعات بیماران می‌توان به عدم دقت و سهل‌انگاری در ورود اطلاعات اشاره کرد که برای جلوگیری از آن ابتدا تمامی کادر مسئول در ورود اطلاعات طبق معیارهای از پیش تعیین شده و آموزش داده خواهند شد و تا حد امکان از افراد آشنا به اصطلاحات چشم پزشکی کمک گرفته خواهد شد. همچنین نظارت مداوم بر صحت ورود اطلاعات توسط اعضای کمیته راهبردی ثبت در مرکز تحقیقات چشم دانشگاه علوم پزشکی شهید بهشتی صورت خواهد

- گرفت و جهت افزایش اعتبار در ورود اطلاعات، فرم‌های اطلاعات بیماران که به صورت دستی توسط چشم پزشک و یا اپتومتریست قبلاً تکمیل شده است، نیز ضمیمه خواهد گردید.
۲. همچنین ورود اطلاعات تکراری از یک فرد در سیستم که جهت رفع آن سیستم به گونه‌ای طراحی خواهد شد که اطلاعات تکراری را شناسایی و کاربر را مطلع می‌سازد.
۳. عدم ورود اطلاعات به صورت یکسان و استاندارد در سیستم که جهت رفع این مشکل، یک سری پروتکل‌های اجرایی در اختیار کلیه مراکز درگیر در این طرح ارسال خواهد گردید و در صورت نیاز آموزش‌هایی نیز به کادر درمانی و همچنین افراد مدارک پزشکی ارائه خواهد شد.

۹. فهرست منابعی که در بررسی متون استفاده شده است:

1. Mezer E, Chetrit A, Kalter-Leibovici O, Kinori M, Ben-Zion I, Wygnanski-Jaffe T. Trends in the incidence and causes of severe visual impairment and blindness in children from Israel. J AAPOS. 2015;19(3):260-5.e1.
2. Statistics by Country for Retinitis Pigmentosa , Extraexpolation of Prevalence Rate of Retinitis Pigentosa to Countries and Regions. Available at: http://www.rightdiagnosis.com/r/retinitis_pigmentosa/stats-country.htm#extrapwarning. Last Accessed July 08, 2016.
3. GoldbergJ, Gelfand HM, and LevyPS. Registry evaluation methods: a review and case study. Epidemiologic Reviews. 1980;2(1):210–20.
4. Sally L. Baxter, Richard P. Wormald, Joan M. Musa, Daksha Patel. Blindness Registers as Epidemiological Tools for Public Health Planning: A Case Study in Belize. Epidemiology Research International. 2014 (2014), Article ID 659717, 8 pages.
5. Deborah D. Hatton, Eric Schwietz,Burt Boyer, MA, and Paul Rychwalski. Babies Count: The national registry for children with visual impairments, birth to 3 years. J AAPOS. 2007;11:351-5.
6. Hatton DD. Model Registry, model registry of early childhood visual impairment: First-year results. J Vis Impair Blind. 2001;95:418-43.
7. Gilbert C, Foster A. Childhood blindness in the context of VISION 2020-the right to sight. Bull World Health Organ. 2001;79(3):227-32.
8. Peluso I, Conte I, Testa F, Dharmalingam G, Pizzo M, Collin RW, et al. The ADAMTS18 gene is responsible for autosomal recessive early onset severe retinal dystrophy. Orphanet journal of rare diseases. 2013;8(1):16.
9. Goldenberg-Cohen N, Banin E, Zalzstein Y, Cohen B, Rotenstreich Y, Rizel L, et al. Genetic heterogeneity and consanguinity lead to a “double hit”: Homozygous mutations of MYO7A and PDE6B in a patient with retinitis pigmentosa. Molecular vision. 2013;19:1565.
10. Movassat M, Roohipour R, Nili-AhmadAbadi M. A Case Series Study of Leber’s Congenital Amaurosis: Clinical Description and ERG Findings.Iranian Journal of Ophthalmology. 2008;20 (3): 33-8.
11. Steven D Schwartz, Jean-Pierre Hubschman, Gad Heilwell, Valentina Franco-Cardenas, Carolyn K Pan, Rosaleen M Ostrick, Edmund Mickunas,Roger Gay, Irina Klimanskaya, Robert LanzaEmbryonic stem cell trials for macular degeneration:a preliminary report. Lancet. 2012; 379: 713–20.

12. Robert F. Mullins, Markus H. Kuehn, et al., Autosomal Recessive Retinitis Pigmentosa Due To ABCA4 Mutations: Clinical, Pathologic, and Molecular Characterization. *Retinal cell biology*. 2012;1883-94.
13. Koenekoop RK. An overview of Leber congenital amaurosis: a model to understand human retinal development. *Surv Ophthalmol*. 2004;49(4):379-98.
14. Daiger et al. Genes and mutations causing retinitis pigmentosa. *Clin Genet*. 2013; 84(2): 132-41.
15. Fisher JK, Bromley RL, Mansfield BC. My Retina Tracker™: An On-line International Registry for People Affected with Inherited Orphan Retinal Degenerative Diseases and their Genetic Relatives - A New Resource. *Adv Exp Med Biol*. 2016;854:245-51.
16. Bertelsen M, Jensen H, Bregnhøj JF, Rosenberg T. Prevalence of generalized retinal dystrophy in Denmark. *Ophthalmic Epidemiol*. 2014;21(4):217-23.
17. De Roach JN, McLaren TL, Paterson RL, O'Brien EC, Hoffmann L, Mackey DA, Hewitt AW, Lamey TM. Establishment and evolution of the Australian Inherited Retinal Disease Register and DNA Bank. *Clin Exp Ophthalmol*. 2013;41(5):476-83.
18. Maberley DA, Hollands H, Chuo J, Tam G, Konkaj J, Roesch M, Veselinovic A, Witzigmann M, Bassett K. The prevalence of low vision and blindness in Canada. *Eye (Lond)*. 2006;20(3):341-6.
19. Tsai IL, Woung LC, Tsai CY, Kuo LL, Liu SW, Lin S, Wang IJ. Trends in blind and low vision registrations in Taipei City. *Eur J Ophthalmol*. 2008;18(1):118-24.
20. Kelliher C, Kenny D, O'Brien C. Trends in blind registration in the adult population of the Republic of Ireland 1996-2003. *Br J Ophthalmol*. 2006;90(3):367-71.
21. Al-Merjan JI, Pandova MG, Al-Ghanim M, Al-Wayel A, Al-Mutairi S. Registered blindness and low vision in Kuwait. *Ophthalmic Epidemiol*. 2005;12(4):251-7.

۱۰. جدول حداقل متغیرهای ضروری ثبت:

مقیاس	نحوه اندازه‌گیری	تعریف علمی/عملی	نوع متغیر						نقش متغیر	عنوان متغیر		
			کیفی				کمی					
			رابطه‌ای	اسمی	فاصله‌ای	نسبی	پیوسته	گسسته				
سال	سوال از فرد	سال‌های سپری شده از عمر فرد							•	زمینه- ای	سن	
مونث/ مذکر	ظاهر فرد	فنوتیپ فرد							•	زمینه- ای	جنس	
دارد/ندارد	معاینات بالینی، تست ERG، میدان بینایی و OCT	Dystrophies of Macula, choroid, photoreceptor and vitreoretina			•						وابسته	اختلالات دیستروفی شکیه ای چشم
نام ژن	تست های آزمایشگاهی ژنتیکی	ژنی که جهش ژنتیکی بر روی آن رخ داده است.			•						مستقل	ژن عامل بیماری
سیستم درجه بندی	گروه ۳ (نابینایی): ۲۰/۴۰۰-۲۰/۱۲۰۰ گروه ۴ (نابینایی): ۲۰/۱۲۰۰-(LP) گروه ۵ (نابینایی): عدم درک نور (NLP)	حدت بینایی اصلاح شده کمتر از ۲۰/۴۰۰			•						وابسته	نابینایی

سیستم درجه بندی	گروه ۱ (آسیب بینایی متوسط): ۲۰/۲۰۰- ۲۰/۶۰ گروه ۲ (آسیب بینایی شدید): ۲۰/۴۰۰- ۲۰/۲۰۰	حدت بینایی اصلاح شده کمتر از ۲۰/۶۰	.						وابسته	کم بینایی
کسر اسنلن	چارت اسنلن و تست فیکساسیون ترجیحی (Fixation Preference)	توانایی فرد جهت تشخیص دو جسم نزدیک به صورت مجزا از یکدیگر							وابسته	میزان حدت بینایی
دیوپتر	رتینوسکوپ/ اتور فرکتومتر	مایوپی، هایپروپی و آستیگماتیسم						.	مستقل	عیوب انکساری
پریزم دیوپتر	تست کاور و کریمسکی	عدم همراستایی محور بینایی دو چشم						.	وابسته	استرابیسم
دارد/ندارد	مشاهده مستقیم	حرکات تکانی چشم و عدم فیکساسیون ثابت بر روی تارگت هدف						.	وابسته	نیستاگموس
دیوپتر	رتینوسکوپ/ اتور فرکتومتر	مایوپی، هایپروپی و آستیگماتیسم						.	مستقل	عیوب انکساری
دارد/ندارد	دستگاه پریمتر	فضایی از محیط اطراف که فرد در حال نگاه به یک تارگت ثابت در اطراف آن خواهد دید.						.	وابسته	نقص میدان بینایی
دارد/ندارد	دستگاه ERG	بررسی میزان دامنه موج های a-wave و b-wave در شریط فتوپیک، اسکوتوپیک						.	وابسته	اختلال در تست الکترورتینو گرافی

		و مزوپیک							(ERG)
دارد/ندارد	OCT دستگاه	عکس برداری از فوندوس بیمار		•					وابسته اختلال در تست OCT
دارد/ندارد	Ishihara تست	عدم توانایی تشخیص صحیح رنگ‌ها		•					وابسته اختلال دید رنگ
دارد/ندارد	پرسش نامه	دختر خاله/پسر خاله، دختر عمو/ پسر عمو و ...		•					مستقل نسبت فامیلی والدین

بخش چهارم: اطلاعات مربوط به هزینه‌های ثبت

۱۲. 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 يك نفر	جمع کل

۱۳. 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 (ریال)

*کلیه هزینه‌های معاینات و آزمایشات تخصصی توسط مراکز درمانی، بیماران و بیمه‌های مسئول آن‌ها پرداخت خواهد گردید.					

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

۱۴. وسایل غیرمصرفی:

نام دستگاه	کشورسازنده	شرکت سازنده	شرکت فروشنده ایرانی	تعداد لازم	قیمت واحد	قیمت کل

۱۵. مواد مصرفی:

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

هزینه های دیگر

ریال	سایر موارد
------	------------

جمع هزینه های طرح :

	هزینه مسافرت		هزینه پرسنلي
	هزینه هاي ديگر		هزینه آزمایش‌ها و خدمات تخصصي
			هزینه مواد و وسایل مصرفي
	جمع کل		هزینه وسایل غير مصرفي

۱۶. منابع تأمین هزینه‌ها:

ردیف	نام موسسه یا سایر منابع تأمین مالی	میزان مشارکت	ملاحظات
۱			
۲			
۳			
۴			
۵			

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

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

بخش پنجم: ضmann

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

فرم رضایت آگاهانه در برنامه ثبت

بسمه تعالی

طرح تحقیقاتی با عنوان " راه اندازی اولین نظام ثبت اطلاعات بیماران مبتلا به تحلیل رفتگی های وراثتی شبکیه چشم در ایران. " به منظور ثبت و بررسی اطلاعات بالینی پایه از تمامی بیماران مبتلا به تحلیل رفتگی های وراثتی شبکیه ای مراجعه کننده به کلیه مراکز مرجع چشم پزشکی در نقاط مختلف کشور با هدف ارتقاء کیفیت اقدامات پیشگیرانه، بازتوانی و درمانی در این راستا انجام خواهد شد.

به اطلاع می‌رساند، حضور تمامی بیماران در این طرح پژوهشی کاملاً به صورت آزادانه می‌باشد و اطلاعات اخذ شده از هر فرد به صورت محرمانه و به گونه ای ذخیره خواهد گردید که قابلیت شناسایی هویت افراد به جز برای مجریان اصلی طرح، برای شخص دیگری امکان پذیر نمی‌باشد. در اجرای این طرح تحقیقاتی، معاینات کامل چشم پزشکی و اپتومتری از قبیل اندازه گیری دید، تعیین نمره عینک، بررسی وضعیت انحرافات چشمی، معاینه و عکس برداری از تمامی ساختارهای چشم و همچنین مشاوره ژنتیکی انجام خواهد شد. از آنجایی که تنها اطلاعات حاصل از این معاینات ثبت می‌گردد، لذا آسیب احتمالی در روند اجرای آن پیش بینی نشده است و همچنین نیاز به پرداخت هیچ گونه هزینه‌ای توسط بیماران نمی‌باشد. در صورت دست یابی به روش درمانی و پیشگیرانه موثر، اطلاع رسانی به بیماران شرکت کننده در طرح نیز صورت خواهد گرفت. در نهایت پس از تشخیص قطعی و تعیین نوع درگیری، فرد مذکور جهت اجرای اقدامات بازتوانی و درمانی لازم و اخذ تسهیلات شامل کمک هزینه های درمانی و زندگی، آگاهی و اطلاع رسانی در خصوص نحوه کنترل و مراقبت فردی و ... به هر یک از مراکز و انجمن‌های مربوطه در کشور، توسط معرفی نامه معتبر از سوی بیمارستان چشم پزشکی لیبافی نژاد معرفی خواهند شد.

بیماران می‌توانند هر گونه اعتراض خود را در ارتباط با دست اندرکاران و یا روند اجرای پژوهش به کمیته اخلاق در پژوهش به آدرس خیابان پاسداران، بوستان نهم، مرکز تحقیقات چشم دانشگاه علوم پزشکی شهید بهشتی و یا با شماره تماس ۲۲۷۷۰۹۵۷ مطرح نمایند. همچنین آقای/ خانم به عنوان مجری طرح جهت پاسخ گویی به تمامی مشکلات و سوالات بیماران در خصوص روش اجرای طرح همیشه در دسترس خواهند بود.

طرح مذکور توسط آقای دکتر/ خانم دکتر (مجری طرح) در مرکز تحقیقات چشم دانشگاه علوم پزشکی شهید بهشتی در حال انجام است و از آنجا که اینجانب کد ملی متولد ساکن

دارای بیماری/عارضه جسمی می باشم؛ با اطلاع کامل از نحوه انجام طرح تحقیقاتی مذکور و با انگیزه فراهم شدن شرایط بهبودی و سلامت خود و بیماران مشابه و کمک به گسترش سلامت جامعه به صورت داوطلبانه و آگاهانه در این طرح شرکت می‌نمایم و ضمن اعلام رضایت و برائت پزشک/پزشکان معالج آمادگی خود را جهت انجام تحقیقات بر روی خویش اعلام می‌دارم.

تاریخ

امضاء و اثر انگشت

(بیمار یا ولی بیمار)