



فرم درخواست راه‌اندازی نظام ثبت بیماری‌ها

مرکز توسعه و هماهنگی تحقیقات

معاونت تحقیقات و فناوری

عنوان برنامه ثبت:

سایت ثبت نام بیماران نورومتابولیک

نام و نام خانوادگی درخواست کننده (درخواست کنندگان):

دکتر پروانه کریم زاده

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

مرکز تحقیقات اعصاب کودکان بیمارستان کودکان مفید

نام دانشگاه / دانشکده:

دانشگاه علوم پزشکی شهید بهشتی

بخش اول: شناسنامه ثبت

عنوان برنامه ثبت:

سایت ثبت نام بیماران نورومتابولیک

سازمان/مرکز تحقیقاتی/بیمارستان/گروه: مرکز تحقیقات اعصاب

مسوول اصلی ثبت: دکتر پروانه کریم زاده

کودکان بیمارستان کودکان مفید

مدت زمان اجرا: ۵سال

محیط کاری ثبت:

دانشگاه/دانشکده: دانشگاه علوم پزشکی شهیدبهشتی

اسامی اعضای کمیته راهبردی ثبت:

دکتر پروانه کریم زاده - دکتر فرزاد احمدآبادی - فرزانه نورباران

خلاصه ضرورت اجرا و اهداف کاربردی ثبت:

The field of pediatric Neurometabolic Disorders discuss about diagnosis and treatment in children with metabolic disorders, including:

Central nervous system white matter disorders (leukodystrophies)

Disorders of aminoacids

Disorders of organic acid metabolism

Disorders of Lysosomal storage diseases

Mitochondrial disorders

In the past three seminars we discussed about Organic academia, Lysosomal disorders and mitochondrial diseases.

In this seminar our lectures will be about Leukodystrophies, a group of neurometabolic disorders that affect the growth or maintenance of white matter or myeline and manifest with motor and cognition impairment.

The prevalence of genetic leukodystrophies is about 2/10 000 in Europe. Because consanguineous marriage is more common in iran we expect more cases in our country.

خلاصه ساختار و روش اجرای ثبت:

در سایت ثبت نام نورومتابولیک بیماران تشخیص داده شده ی تایید شده توسط آزمایش ژنتیک وارد سایت می گردند. ابتدا شرح حال و سپس معاینه و سپس تمام بررسی های پاراکلینیک به انضمام آزمایش ژنتیک وارد سایت می گردند.

بخش دوم: مشخصات مسوولین ثبت

- ۱- نام و نام خانوادگی مدیر اجرایی ثبت : پروانه کریم زاده
- ۲- رتبه علمی: استاد
- ۳- محل خدمت: بیمارستان مفید
- ۴- نشانی محل خدمت: تهران-خیابان شریعتی- بالا تر از حسینیه ارشاد- بیمارستان کودکان مفید
- ۵- تلفن محل خدمت: ۲۲۹۰۹۵۵۹ شماره تلفن همراه: ۰۹۱۲۱۰۵۳۱۶۷
پست الکترونیک: pkarimzadeh@yahoo.com
- ۶- ضروری است رزومه علمی مسوول اصلی ثبت به پیوست این فرم به معاونت تحقیقات و فناوری وزارت بهداشت درمان و آموزش پزشکی ارسال گردد.

۷- 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	فرزاد احمدآبادی	دانشیار	دانشگاه علوم پزشکی اردبیل	بیمارستان بوعلی اردبیل
۲	فرزانه نوربارن	کارشناس	دانشگاه علوم پزشکی شهید بهشتی	تهران-خیابان شریعتی- بالا تر از حسینیه ارشاد- بیمارستان کودکان مفید ۲۲۹۰۹۵۵۹
۳				
۴				
۵				

بخش سوم: مشخصات کامل ثبت

۱- عنوان ثبت به فارسی:

سایت ثبت نام بیماران نورومتابولیک

۲- عنوان ثبت به انگلیسی:

Iranian registry of neurometabolic patients

۳- نوع ثبت:

سایر پیامدهای سلامت خدمات بهداشتی درمانی مواجهه خاص بیماری یا عارضه

توضیحات:

۴- گستره جغرافیایی ثبت:

 ملینام منطقه/مناطق: نام بیمارستان/بیمارستان‌ها:

۵- اهداف اصلی ثبت:

- تعیین بروز بیماری های نورومتابولیک ارثی در جامعه هدف کودکان(در دپارتمان اعصاب بیمارستان مفید و مراکز فوق تخصصی اعصاب کودکان دارای کلینیک بخش مغز و اعصاب کودکان)
- بررسی خانواده های دارای بیمار مبتلا به منظور پیشگیری از تولد فرزند مبتلا مشابه در خانواده
- آمار مذکور جهت ۱۰ سال جمع آوری می گردد و از آنجا که این پروسه مدت دار است پس از ده سال دوره های جمع آوری اطلاعات بعدی تکرار خواهد شد

- به دست آوردن آمار بیماران نورومتابولیک ارثی به منظور تشخیص زودرس و درمان به موقع این بیماران.
- به منظور برنامه ریزی حوزه سلامت وزارت بهداشت درمان و آموزش پزشکی
- به دست آوردن آمار بیماران تحت به منظور تسهیل در پیگیری و پایش بیماران
- با ثبت بیماران نورومتابولیک ارثی شیوع انواع این بیماری‌ها در ایران مشخص می‌گردد
- جهت تشخیص به موقع این بیماری‌ها مهم ترین شرح حال بالینی تعیین می‌گردد
- جهت تشخیص به موقع این بیماری‌ها مهم ترین علامت بالینی مشخص می‌گردد
- جهت تشخیص به موقع این بیماری‌ها کارآمدترین یافته‌ی پاراکلینیک اعلام می‌گردد
- با توجه به ثبت این بیماری‌ها، بیماری‌های نورومتابولیک ارثی که درمان پذیر هستند اعلام می‌گردند
- تمامی موارد فوق الذکر نه تنها جهت تشخیص به موقع پزشکان به کار گرفته می‌شود، بلکه این سایت جهت آموزش کارآموزان پزشکی، کارورزان پزشکی، دستیاران تخصصی کودکان، دستیاران فوق تخصصی مغز و اعصاب کودکان و دستیاران فوق تخصصی غدد کودکان استفاده‌ی بهینه دارد.
- این سایت جهت تهیه پروپوزال‌های پژوهشی (با وسعت بالا) توانمندی بسیاری را دارا است

۶- اهداف پژوهشی ثبت:

- از سایت مذکور می‌توان در تمامی پروژه‌های پژوهشی بیماران نورومتابولیک استفاده نمود.
- جمع‌آوری اطلاعات بالینی و آزمایشگاهی بیماران نورومتابولیک برای بررسی در پروژه‌های پژوهشی
- انجام مطالعات بنیادی و بهره‌گیری از دستاوردهای آن در بالین برای جلوگیری از ابتلای فرزندان بعدی
- انجام کارآزمایی‌های بالینی در زمینه درمان کودکان نورومتابولیک
- مشاهده و بررسی سیر تغییرات بیماری طی روند درمان

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

بیماری‌های نورومتابولیک به طور کلی به بیماری‌هایی اطلاق می‌شود که دارای یک نقص ساختاری و یا عملکردی آنزیمی و یا نقص در سیستم حمل و نقل متابولیسم سلولی است. این اختلال باعث تجمع لایه‌های اولیه‌ای از مواد که ممکن است برای سیستم اعصاب مضر باشد می‌گردد.

از طرف دیگر ممکن است باعث کمبود مواد اولیه‌ای شود که کمبود آن منجر به علائم عصبی و اختلالات تکاملی گردد. نقایص مادرزادی متابولیسمی به طور کلی نادر هستند اما منجر به بیماری‌های جدی با تظاهرات عصبی می‌گردند. درمان جایگزینی آنزیمی، رژیم خاص غذایی و برخی از مکمل‌های غذایی ممکن است در درمان نسبی آنها موثر واقع شود. با توجه به آمار بروز این بیماری (۱۵،۷ در

هر ۱۰۰۰۰۰ تولد زنده) و دشواری تشخیص این بیماری‌ها مواجهه با این بیماران برای همه پزشکان و دانشجویان پزشکی امکان پذیر نیست. به همین دلیل بعضی از بیماران ذکر شده بدون تشخیص و نا شناخته باقی می ماند. ما تلاش کرده ایم با راه اندازی سایت نورومتابولیک، موارد تشخیص داده شده را همراه با تاریخچه و شرح حال بیماری، علائم و نشانه‌ها، تست‌های آزمایشگاهی و رادیوگرافی ثبت کنیم، البته باید خاطر نشان شود تنها مواردی که از نظر بالینی و بیوشیمیایی به خوبی تعریف شده اند ثبت میگردند.

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

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

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

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

همچنین معیار خروج از طرح هرگونه عدم رضایت بیمار جهت ثبت اطلاعات می باشد.

نکته قابل توجه: تا به حال بیماری‌های نورومتابولیک ارثی بسیاری تشخیص داده شده است که براساس لیست پیوست پیوست بیماری‌های مذکور در این سایت ثبت نام می گردند.

شایان ذکر است با توجه به پیشرفت علم ژنتیک و در دسترس قرار گرفتن آزمایش Whole Exome Sequencing تا به حال بیماری‌های بسیار نادر ارثی در ایران تشخیص داده شده است که مرتبا به لیست فوق الذکر اضافه خواهد شد.

بیماری	تشخیص
1. Mitochondrial dysfunction(SCAD)	Whole Exome Sequencing
2. Combined oxidation phosphorylation deficiency 6 (cow check syndrome)	Whole Exome Sequencing
3. Pyruvate Dehydrogenase deficiency	Whole Exome Sequencing
4. NOTCH3(Cerebral artropathy with subcortical infarcts and leukoencephalopathy1)	Whole Exome Sequencing
5. glucose transporter1 deficiency	Whole Exome Sequencing+

	LP
6. Thiamine Responsive Megaloblastic Anemia (TRMA Anemia)	Whole Exome Sequencing
7. HIBCH deficiency	Whole Exome Sequencing
8. Ethylmalonic encephalopathy (EE)	Whole Exome Sequencing
9. Dihydropyrimidine dehydrogenase deficiency	Whole Exome Sequencing
10. GM1 gangliosidosis type II (Juvenile)	Whole Exome Sequencing
11. Juvenile GM1 gangliosidosis	Whole Exome Sequencing
12. Hyperornithinemia-hyperammonemia-homocitrullinuria syndrome (HHH)	Whole Exome Sequencing
13. Mitochondrial cytochrome c oxidase (COX) deficiency	Whole Exome Sequencing بیوپسی عضله
14. oxothiolase deficiency	Whole Exome Sequencing
15. Tyrosinemia	Whole Exome Sequencing +HPLC
16. Ataxia with Oculomotor Apraxia Type 1 (AOA1)	Whole Exome Sequencing Direct sequencing
17. 3-Methylglutaconic aciduria (MGA)	Whole Exome Sequencing
18. Succinate Dehydrogenase Deficiency	Whole Exome Sequencing +MRS
19. Leigh syndrome	Whole Exome Sequencing +MRS+ Leigh syndrome
20. Glutaric aciduria type I	Urine organicaciduria + Whole Exome Sequencing
21. Zellweger	Whole Exome Sequencing
22. Canavan	Whole Exome Sequencing +MRS

23. Propionic acidemia	Whole Exome Sequencing +Urine organicaciduria بالا
24. Alfa-Mannosidosis	Whole Exome Sequencing
25. Mitochondrial encephalomyelopathy,lactic acidosis,and stroke-like episodes(MELAS)	Whole Exome Sequencing+ MRI
26. Maple syrup urine disease(MSUD)	Whole Exome Sequencing +HPLC
27. Mitochondrial acetoacetyl-CoA thiolase(3-oxothiolase)deficiency	Whole Exome Sequencing
28. Multiple carboxylase deficiency /holocarboxylase synthetase deficiency	Whole Exome Sequencing +Enzyme assay
29. Multiple sulfatase deficiency	Whole Exome Sequencing +Enzyme assay
30. Metachromatic leukodystrophy(MLD)	Whole Exome Sequencing+ Enzyme assay
31. Galactosialidosis	Whole Exome Sequencing +Enzyme assay
32. Fucosidosis	Whole Exome Sequencing
33. Wolman disease	Whole Exome Sequencing
34. Krabbe disease	Whole Exome Sequencing +Enzyme assay
35. Niemann-pick type C disease	Whole Exome Sequencing +509 biomarker
36. Gaucher disease	Whole Exome Sequencing +Enzyme assay
37. GM2 activator deficiency	Whole Exome Sequencing +Enzyme assay
38. Sandhoff disease	Whole Exome Sequencing +Enzyme assay
39. Tay-sachs disease	Whole Exome Sequencing +Enzyme assay

40. GM1 gangliosidosis type I (Infantile)	Whole Exome Sequencing +Enzyme assay
41. Fabry disease	Whole Exome Sequencing +Enzyme assay
42. Mevalonic aciduria	Whole Exome Sequencing +Enzyme assay
43. Familial hypercholesterolemia	Whole Exome Sequencing +Coolestrol
44. Mucopolipidosis III	Whole Exome Sequencing +Enzyme assay
45. I-cell disease/mucopolipidosis II	Whole Exome Sequencing +Enzyme assay
46. Maroteaux-Lamy disease/mucopolysaccharidosis VI	بررسی ادرار از جهت MPS Whole Exome Sequencing +
47. Morquio syndrome/mucopolysaccharidosis type IV	بررسی ادرار از جهت MPS Whole Exome Sequencing +
48. Sanfilippo disease	بررسی ادرار از جهت MPS Whole Exome Sequencing +
49. Hunter disease	بررسی ادرار از جهت MPS Whole Exome Sequencing +
50. Scheie and Hurler-Scheie diseases	بررسی ادرار از جهت MPS Whole Exome Sequencing +
51. Hurler disease	بررسی ادرار از جهت MPS Whole Exome Sequencing +
52. Menkes disease	بررسی از جهت مس سرم و سرولوپلاسمی Whole Exome Sequencing +
53. Hartnup disease	بررسی ادرار از جهت اورگانیک اسید Whole Exome Sequencing +
54. Cystinosis	Whole Exome Sequencing +HPLC
55. Cystinuria	Whole Exome Sequencing +HPLC ادرار

56. Orotic aciduria	ارگانیك اسید های ادرار
57. Lesch-Nyhan disease and variants	Whole Exome Sequencing
58. Neonatal adrenoleukodystrophy	Whole Exome Sequencing + vlca
59. Adrenoleukodystrophy	Whole Exome Sequencing + vlca
60. glutaric aciduria type II	بیوپسی عضله + Whole Exome Sequencing
61. Glycogenosis type II /Pompe	Whole Exome Sequencing +Enzyme assay
62. Glycogenosis type I - Von Gierke disease	Whole Exome Sequencing + Enzyme assay
63. Glycogen storage diseases	Whole Exome Sequencing + بیوپسی عضله
64. Galactosemia	Whole Exome Sequencing + Enzyme assay
65. The mitochondrial DNA depletion syndromes	Whole Exome Sequencing
66. Pearson syndrome	Whole Exome Sequencing+ MRS
67. Keans-Sayre syndrome	Whole Exome Sequencing
68. Neurodegeneration.ataxia, and retinitis pigmentosa(NARP)	Whole Exome Sequencing
69. Myoclonic epilepsy and ragged red fiber (MERRF)disease	Whole Exome Sequencing
70. Deficiency of the pyruvate dehydrogenase complex	Whole Exome Sequencing
71. Fructose-1,6-diphosphatase deficiency	Whole Exome Sequencing + فروکتوز ادرار
72. Pyruvate carboxylase deficiency	Whole Exome Sequencing
73. 3-Hydroxy-3-methylglutarylCoA lyase deficiency	Whole Exome Sequencing

74. Short-chain acyl CoA dehydrogenase deficiency	Whole Exome Sequencing
75. Long chain L-3-hydroxyacyl CoA dehydrogenase- (trifunctional protein deficiency)	Whole Exome Sequencing
76. Very long chain acyl CoA dehydrogenase deficiency	Whole Exome Sequencing
77. Carnitine palmitoyl transferase II deficiency,late onset	Whole Exome Sequencing
78. Carnitine palmitoyl transferase I deficiency	Whole Exome Sequencing
79. Carnitine transporter deficiency	Whole Exome Sequencing
80. Glutamine synthetase deficiency	Whole Exome Sequencing
81. Lysinuric protein intolerance	Whole Exome Sequencing
82. Hyperornithinemia	Whole Exome Sequencing
83. Argininemia	Whole Exome Sequencing+ HPLC
84. Argininosuccinic aciduria	Whole Exome Sequencing + Enzyme assay
85. Citrullinemia	Whole Exome Sequencing+ HPLC
86. Carbamylphosphate synthetase deficiency	Whole Exome Sequencing+ HPLC
87. Ornithine transcarbamylase deficiency	Whole Exome Sequencing+ HPLC
88. Nonketotic hyperglycinemia	Whole Exome Sequencing+ HPLC
89. Hyperphenylalaninemia	Whole Exome Sequencing+ HPLC
90. Homocystinuria	Whole Exome Sequencing+ HPLC

۸- جمعیت هدف ثبت:

تمامی کودکان ۱ تا ۱۸ سال مراجعه کننده به دپارتمان مغز و اعصاب کودکان که مبتلا به انواع بیماری های نورومتابولیک می باشند.

۹- حجم نمونه: ۱۵,۷ در هر ۱۰۰,۰۰۰ تولد زنده

با توجه به محاسبه انجام شده و برآورد های صورت گرفته سالیانه ۳۶۰ بیمار مبتلا به انواع بیماری های نورومتابولیک در مرکز اعصاب مفید ثبت میگردد. با توجه به اینکه هم اکنون ۱۰ مرکز غدد فعال و ۵ مرکز اعصاب در کشور وجود دارد سالانه حدود ۳۰۰۰ نمونه ثبت می گردد.

۱۰- منابع اطلاعاتی که داده‌های ثبت از آن‌ها جمع آوری می‌شود:

- پرونده های بیماران
- معاینه و اخذ شرح حال
- آزمایشات همراه
- Neuroimaging
- Genetic study

اطلاعات جامع بیمار، شامل موارد زیر می باشد که توسط متخصص تغذیه و فوق تخصص مغز و اعصاب استخراج و جمع آوری می شود و در سیستم ثبت می گردد.

نام، کد ملی، آدرس، تلفن و سایر اطلاعات بیمار و همراه بیمار

داده های تن سنجی مانند قد، وزن و دور سر

اطلاعات تشنج بیمار مانند زمان شروع، تعداد، اقدامات انجام شده مانند لیست انواع داروهای مصرف شده، EEG و MRI

معاینات نورولوژیک مانند انتالموسکپی، بینایی، شنوایی و ...

نتایج آزمایشگاهی مانند Urine Organic acid, CBC, LDL, BUN, AST, ALT, lipid profile و ...

اطلاعات رژیم بیمار مانند نوع آن، محاسبات انرژی، پروتئین، کربوهیدرات و چربی و همچنین مکمل های مصرفی

۱۱- روش بیماریابی:

- از کلینیک اختصاصی نورومتابولیک بیمارستان مفید(مسئول و مدیر سایت ثبت بیماری های نورومتابولیک)

- بیمارستان مرکز طبی کودکان - بیمارستان علی اصغر - بیمارستان بهرامی (تهران)

- از تمامی کلینیک‌ها و بیمارستان‌های فوق تخصصی اعصاب کودکان از سرتاسر ایران

پزشکان فوق تخصص مغز و اعصاب از مراکز ذکر شده در بالا بعد از معاینه بیماران و تشخیص بیماری‌های نورومتابولیک، در صورت صلاحدید، بیماران را به کارشناسان ارشد تغذیه جهت مشاوره و شروع رژیم ارجاع می‌دهند و طی این روند ثبت اطلاعات بیمار تکمیل می‌گردد.

۱۲- نحوه پیگیری^۱ بیماران:

پیگیری بیماران طی مراجعات درمانگاهی و بیمارستانی به صورت فعال صورت می‌گیرد. پیگیری‌ها بر اساس شرایط بیمار و صلاحدید پزشک و کارشناس تغذیه بصورت ۲ ماهه و ۳ ماهه می‌باشد. همچنین در این بین بیماران می‌توانند سوالات و مشکلات خود را از طریق تماس تلفنی به بیمارستان مطرح کنند.

نحوه پیگیری بیماران بدین صورت است که در هنگام شروع رژیم درمانی، تاریخ مراجعه بعدی به بیمار گفته می‌شود. در تاریخ تعیین شده پزشک مربوطه معاینات لازم را مانند بررسی روند بیماری (بهبود یا عود)، داده‌های آزمایشگاهی، نتایج سونوگرافی کلیه و مثانه، معاینات نورولوژیک، داروهای مصرفی و نتایج MRI و EEG انجام داده و نظرات خود را به کارشناس تغذیه مربوطه ابلاغ می‌کند.

کارشناس تغذیه نیز در پیگیری بیماران به بررسی اطلاعات آزمایشگاهی، وزن، قد و دور سر پرداخته و روند رشد را ارزیابی می‌کند و در صورت صلاحدید رژیم غذایی و فرمولای مصرفی را اصلاح می‌کند.

بدیهی است طی هر مرحله از ارزیابی اطلاعات بیمار ثبت شده و در مراجعات بعدی مورد بررسی و استفاده قرار می‌گیرد.

۱۳- بیان مسئله و ضرورت اجرای ثبت:

به دلیل نیاز به آمار بیماران نورومتابولیک ارثی برآن شدیم که برای اولین بار در ایران اقدام به راه‌اندازی سایت نورومتابولیک با آدرس neuroromtabolic.ir راه‌اندازی نماییم. این سایت راه‌گشایی برای سیاست‌گذاران وزارت بهداشت جهت پیشگیری، تشخیص زودرس و اقدام به موقع درمانی جهت این بیماران می‌باشد.

بیماری‌های نورومتابولیک به طور کلی به بیماری‌هایی اطلاق می‌شود که دارای یک نقص ساختاری و یا عملکردی آنزیمی و یا نقص در سیستم حمل و نقل متابولیسم سلولی است. این اختلال باعث تجمع لایه‌های اولیه‌ای از مواد که ممکن است برای سیستم اعصاب مضر باشد می‌گردد.

از طرف دیگر ممکن است باعث کمبود مواد اولیه‌ای شود که کمبود آن منجر به علائم عصبی و اختلالات تکاملی گردد. نقایص مادرزادی متابولیسمی به طور کلی نادر هستند اما منجر به بیماری‌های جدی با تظاهرات عصبی می‌گردند. درمان جایگزینی آنزیمی، رژیم خاص غذایی و برخی از مکمل‌های غذایی ممکن است در درمان نسبی آنها موثر واقع شود. با توجه به آمار بروز این بیماری (۱۵,۷) در هر ۱۰۰۰۰۰ (تولد زنده) و دشواری تشخیص این بیماری‌ها مواجهه با این بیماران برای همه پزشکان و دانشجویان پزشکی امکان‌پذیر نیست.

¹ Follow-up

به همین دلیل بعضی از بیماران ذکر شده بدون تشخیص و نا شناخته باقی می‌مانند. ما تلاش کرده ایم با راه‌اندازی سایت نورومتابولیک، موارد تشخیص داده شده را همراه با تاریخچه و شرح حال بیماری، علائم و نشانه‌ها، تست‌های آزمایشگاهی و رادیوگرافی ثبت کنیم، البته باید خاطر نشان شود تنها مواردی که از نظر بالینی و بیوشیمیایی به خوبی تعریف شده‌اند ثبت می‌گردند.

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

در کشورهای دیگر سایت بیماری‌های متابولیک وجود دارد اما با افتخار باید بیان نمود که برای بیماری‌های نورومتابولیک اولین سایت ثبت نام می‌باشد.

۱- سایت‌های ثبت نام جهانی معمولاً محدود به یک منطقه‌ی کوچک جغرافیایی در زمینه بیماری‌های غدد و متابولیسم می‌باشد که کودکان از بزرگسالان اغلب تفکیک نشده‌اند (کلینیک مک مستر در کانادا):

بیمارستان کودکان MCMaster در ایالت کانادا، از سال ۱۹۹۸ شروع به فعالیت کرده است. این بیمارستان دارای کلینیک‌های مختلف از جمله کلینیک مغز و اعصاب می‌باشد که بیماران نورومتابولیک را بررسی می‌کند. در این مرکز بیماران پس از معاینه و بررسی‌هایی همچون مشاوره برای اختلالات عصبی-عضلانی، نورومتابولیک و نورونژنتیک، EMG، مطالعات هدایت عصب، پونکسیون کمربندی، بیوپسی عضله، ورزش و آزمایش توان برای کودکان، مشاوره ژنتیک و متابولیک برای اختلالات عصبی-عضلانی، نورومتابولی و عصبی، اطلاعات را ثبت و گردآوری می‌کنند.

در این مرکز هدف از ثبت اطلاعات بیماران بررسی عملکرد و اهداف کلینیک می‌باشد. علاوه بر این از اطلاعات جمع شده در بررسی بیماران و بهبود آنان استفاده می‌شود. همچنین در پژوهش‌های مختلف نیز از اطلاعات جمع شده در این رجیستری استفاده می‌شود.

۲- سایت ثبت نام بعضی از بیماری‌ها به صورت تک (مثلاً بیماری نیمین پیک تایپ سی) در اروپا مرکز سوئیس موجود است که فقط به ثبت این بیماری می‌پردازد:

پروتکل رجیستری بین‌المللی Niemann-Pick همکاری بین دانشمندان، پزشکان و انجمن‌های بیمار است و توسط اداره کل سلامت و مصرف‌کنندگان اتحادیه اروپا (DG-SANCO) از طریق اداره اجرایی مصرف‌کننده، بهداشت، کشاورزی و غذایی (CHAFEA) پشتیبانی می‌شود.

بیماری‌های نیومن-پی (NPD) یک گروه از اختلالات ذخیره‌سازی لیزوزومیک نادر (LSD)‌ها است که می‌تواند بر کودکان و بزرگسالان تأثیر بگذارد.

کمبود (ASMD) بیماری نوع N و نوع Niemann-Pick B انواع و اقسام مخالف طیفی از بیماری‌های مشابه را نشان می‌دهد که با کمبود آنزیم ASMD مشخص می‌شود. نوع A بیماری به سرعت در حال پیشرفت عصبی است که معمولاً قبل از ۵ سالگی به

مرگ زودرس می‌انجامد.

ASMD Type B یک وضعیت متغیر پیشرفته کمتر است که باعث افزایش کبد و طحال می‌شود و اثرات متفاوتی بر اندام‌های دیگر مانند ریه‌ها دارد.

بیماری Niemann-Pick نوع C (NPC) ناشی از انباشت چربی‌ها (چربی‌ها) در کبد، مغز و طحال است. اکثریت قریب به اتفاق کودکان قبل از سن ۲۰ سالگی (و بسیاری از آنها قبل از ۱۰ سالگی) می‌میرند NPC. سبب آسیب‌های عصبی پیشرونده، از دست دادن مهارت‌های حرکتی، مسائل مربوط به فرو رفتن، تشنج و زوال عقل می‌شود.

در حال حاضر هیچ درمان برای NPD وجود ندارد، اگرچه افراد مبتلا ممکن است از داروها برای درمان علائم بیماری استفاده کنند.

هدف نهایی INPDR تشویق و فعال کردن تحقیق است که به گزینه‌های درمانی مناسب برای این گروه از بیماری‌ها منجر خواهد شد.

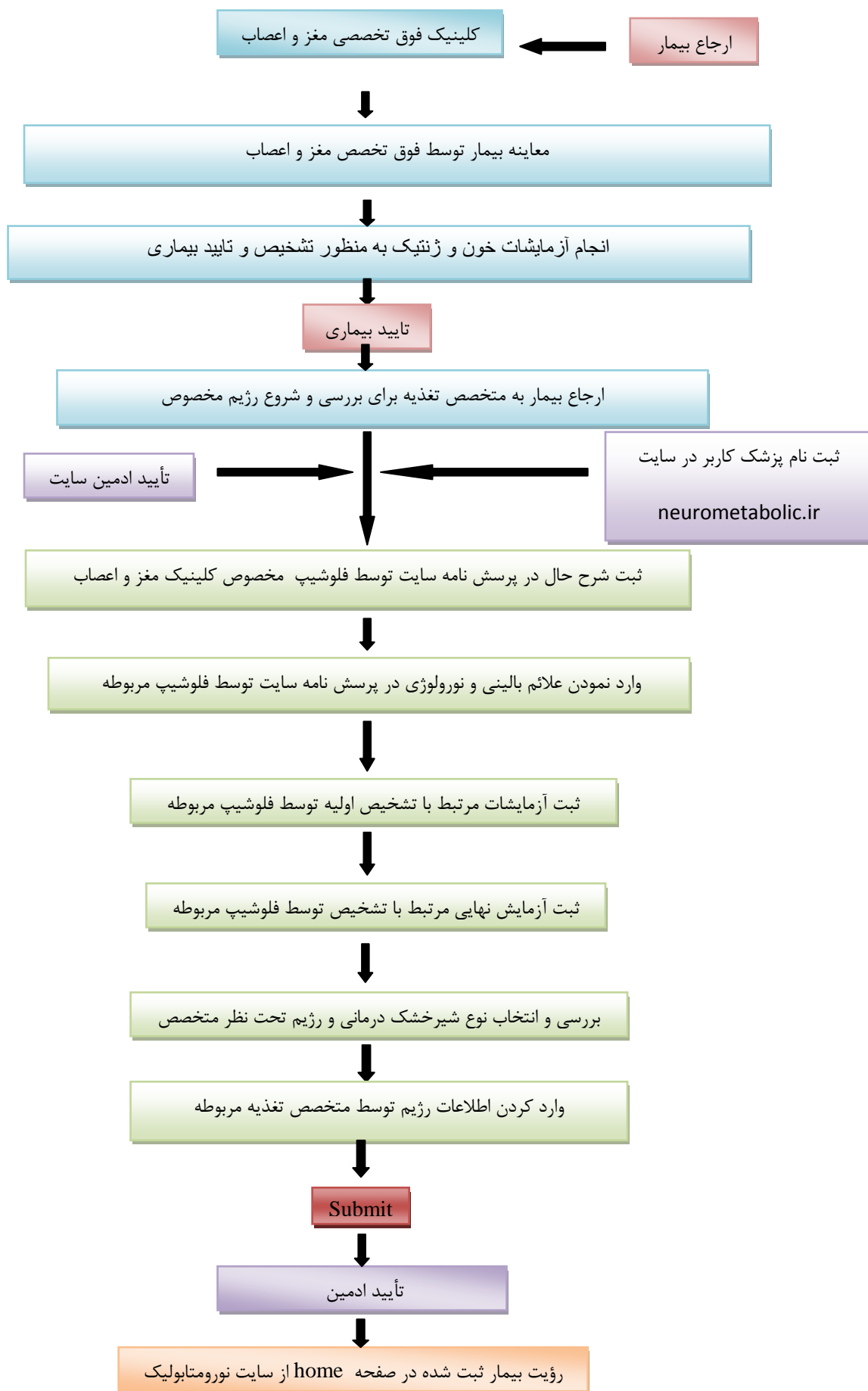
۳- سایتی در حد محدود در مورد بیماری‌های نورومتابولیک در مرکز طبی کودکان به صورت داخلی و غیر فعال موجود است:

در آبان ماه سال ۱۳۸۹ در یکی از مراکز اصلی دانشگاهی رشته اعصاب کودکان (بیمارستان مرکز طبی کودکان) پروژه راه‌اندازی Registry بیماری‌های نورومتابولیک-نرودژنراتیو کودکان، طراحی و بعد از طی مراحل مقدماتی از مهر ۱۳۹۰ به مرحله اجرا درآمد. از فواید اصلی این طرح ایجاد بانک اطلاعاتی در زمینه بیماری‌های اختلالات مادرزادی متابولیسم و بیماری‌های نرودژنراتیو و برآورد اولیه از شیوع این بیماری‌ها در کشور می‌باشد. تولید برخی از داروهای موثر در زمینه درمان یا تخفیف علائم این دسته از بیماری‌ها در سال‌های اخیر نگرش محققین و پزشکان در خصوص رویکرد به این بیماری‌ها را تغییر داده و روزه‌های امید را بر روی زندگی مشکل این بیماران و والدین آنها گشوده شده است. این طرح اولین قدم برنامه ریزی شده برای ساماندهی به مشکلات گروه بیماران نورومتابولیک در کشور می‌باشد.

لذا سایت جامع در زمینه بیماری‌های نورومتابولیک براساس تحقیق مراکز تحقیقاتی اعصاب کودکان تنها منحصر به همین سایت می‌باشد

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

در سایت ثبت نام نورومتابولیک بیماران تشخیص داده شده ی تایید شده توسط آزمایش ژنتیک وارد سایت می‌گردند. ابتدا شرح حال و سپس معاینه و سپس تمام بررسی‌های پاراکلینیک به انضمام آزمایش ژنتیک وارد سایت می‌گردند. این روند طبق چارت زیر می‌باشد.



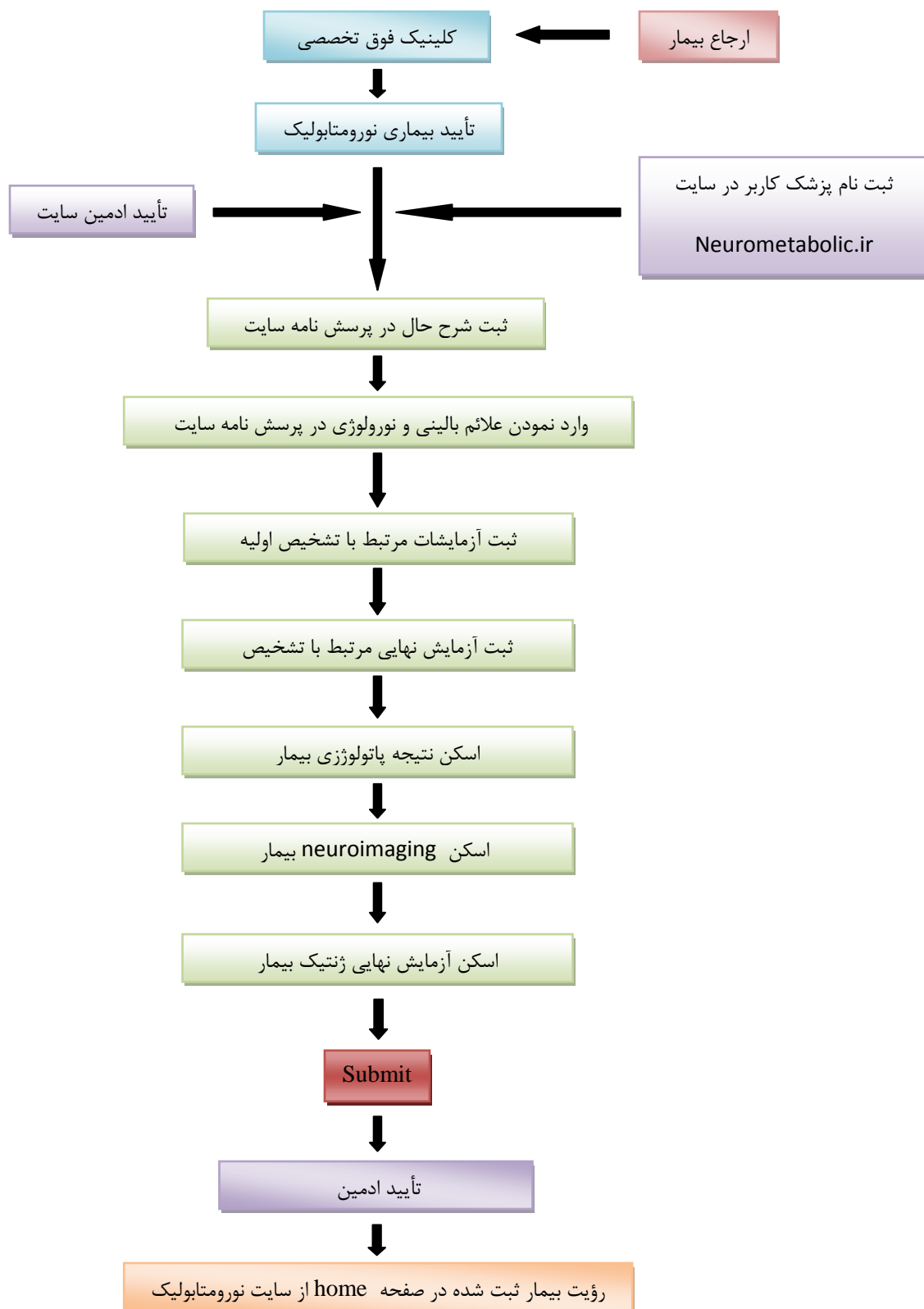
مشخصات ابزار جمع‌آوری اطلاعات و نحوه جمع‌آوری آن:

- پرونده‌های بیماران : شامل نام و نام خانوادگی، سن، جنس، کد ملی، آدرس و تلفن بیمار و همراه آن می‌باشد که از طریق پرسش از بیمار و همراهش ثبت می‌گردد.
- معاینه و اخذ شرح حال : شامل داده‌های آنتروپومتری مثل قد، وزن، دور سر، دور کمر، تاریخچه بیماری و روند درمان آن که از طریق معاینه بیمار و بررسی پرونده وی جمع‌آوری می‌شود.
- آزمایشات همراه : آزمایشات خون شامل قند خون، تری‌گلیسرید، کلسترول تام، کلسترول LDL، تست عملکرد تیروئید، پروفایل آنزیمهای کبدی و ... ، نتایج سونوگرافی کلیه و مثانه که از طریق مدارک پرونده پزشکی بررسی می‌گردد. و آزمایشات ژنتیک انجام شده.
- برگه رژیم غذایی محاسبه شده : اطلاعات رژیم بیمار مانند نوع آن، محاسبات انرژی، پروتئین، کربوهیدرات و چربی و همچنین مکمل‌های مصرفی از طریق کارشناس محاسبه و ثبت می‌گردد.
- Neuroimaging : شامل تمامی تصویربرداری‌ها MRI و EEG
- Genetic study

۱۵- ساختار مدیریتی ثبت:

پزشکان فوق تخصص مغز و اعصاب و پزشکان فوق تخصص غدد و متابولیسم، زیر نظر مدیر اجرایی طرح، اطلاعات بیماران را وارد می‌نمایند.

۱۶- فلوجارت ساختار مدیریتی ثبت:



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

۱۹-۱- سابقه برنامه ثبت:

۵ سال

۱۹-۲- تعداد بیماران ثبت شده تا کنون: ۱۷۵

۱۹-۳- تعداد گزارشات و مقالات به چاپ رسیده:

حدود ۲۵ مقاله در مجلات بین‌المللی ISI و PubMed

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

این سایت به مدت ۵ سال از هزینه شخصی راه‌اندازی و اداره گردیده است. لذا نیازمند حمایت مالی معاونت تحقیقات و فناوری می‌باشد.

۱۸- اصول محرمانگی، مالکیت و پروتکل انتشار داده‌ها:

بر اساس قوانین اصول محرمانگی تمامی اطلاعات بیمار توسط بیمارستان ثبت و نگهداری می‌شود. این داده‌ها بایستی متناسب با عارضه بیمار و روند درمان تعیین و ذخیره شود. حفظ این اطلاعات بسیار مهم و ارزشمند می‌باشد و تنها در موارد لزوم توسط افراد مشخص قابل رویت و بررسی می‌باشد.

۱۹- ملاحظات اخلاقی:

تمام اطلاعات شخصی بیمار به صورت محرمانه نگهداری گردیده و ملاحظات اخلاقی در نظر گرفته می‌شود.

۲۰- مشکلات اجرایی در انجام ثبت و روش حل مشکلات: مشکلات اجرایی طرح در رابطه با هزینه های مربوط به را اندازی و ثبت سایت و همچنین پیگیری های لازم می باشد.

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

1-<https://www.hamiltonhealthsciences.ca/mcmaster-childrens-hospital/>

2- <https://inpdr.org>

3- <http://inmr.tums.ac.ir>

۲۲- جدول حداقل متغیرهای ضروری ثبت:

مقیاس	نحوه اندازه گیری	تعریف علمی - عملی	کیفی		کمی		نوع متغیر		عنوان متغیر	رتبه
			اسمی	رتبه‌ای	گسسته	پیوسته	وابسته	مستقل		
سال	پرسش	یکی از ویژگی‌های اصلی ساخت و ترکیب جمعیت است که از سال‌ها و ماه‌ها و روزهایی است که از روز تولد یک فرد می‌گذرد				*		*	سن	۱
دختر-پسر	پرسش	شامل رفتارها، نقش‌های اجتماعی و اندیشه‌های اجتماعی است که در فرهنگ حاکم بر هر جامعه تحت عنوان و مرد می باشد.	*					*	جنسیت	۲
	اندازه گیری	شامل قد، وزن، دور کمر و				*			اندازه گیریهای	۳

		دور باسن و دور سر						آنتروپومتری	
	آزمایشات بیوشیمی	قند خون، تری گلیسرید، کلسترول تام، کلسترول LDL، تست عملکرد تیروئید، پروفایل آنزیمهای کبدی (AST, GGT) سرم و ... آزمایشات ژنتیک			*	*		نتایج آزمایشگاهی	۴
	شرح حال	به معنای بررسی و ثبت اقدامات صورت گرفته در زمینه پزشکی بیمار از زمان تولد می باشد		*		*		تاریخچه پزشکی	۵
	شرح حال	به معنای بررسی و ثبت تمامی اطلاعات پزشکی خانواده و خویشاوندان بیمار می باشد.		*			*	تاریخچه بیماریهای خانوادگی	۶
	معاینه فیزیکی و اخذ شرح حال	ثبت اطلاعات بیمار که توسط پزشک مربوطه از طریق معاینه فیزیکی و پرسش جمع آوری می شود		*		*		علائم بالینی	۷
	اخذ شرح حال	به معنای گردآوری و ثبت تمامی داروهای مصرف شده توسط بیمار از بدو تولد می باشد.		*		*		تاریخچه دارویی	۸
	تست ژنتیک	علل ایجاد کننده بیماری		*			*	پاتولوژی مولکولی	۹

									بیماری	
	پرسش	مشاوره، رژیم درمانی، دارو درمانی		*			*		روش درمان	۱۰
	پایش وزن و آزمایشات بیوشیمیایی	کیفیت درمان و اثر گذاری آن				*	*		پاسخ به درمان	

۲۳- جدول زمانی مراحل اجرا و پیشرفت کار ثبت:

ردیف	نوع فعالیت	فرد مسئول	طول مدت به ماه	زمان اجرا (ماه)																			
				۱	۲	۳	۴	۵	۶	۷	۸	۹	۱۰	۱۱	...								
۱																							
۲																							
۳																							
۴																							
۵																							
۶																							
۷																							
۸																							
۹																							

جمع کل: ۱۱ سال

بخش چهارم: اطلاعات مربوط به هزینه‌های ثبت

۲۴- 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
۱						
۲						
۳						
۴						

۲۵- 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)
جمع هزینه های آزمایش‌ها = ۳۰۲۵۰۰۰۰۰۰۰				

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

۲۶- وسایل غیر مصرفی:

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

۲۷- مواد مصرفی:

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

هزینه های دیگر

ریال	سایر موارد
------	------------

جمع هزینه های طرح :

هزینه پرسنلی	هزینه مسافرت	
هزینه آزمایش ها و خدمات تخصصی	هزینه های دیگر	
هزینه مواد و وسایل مصرفی		
هزینه وسایل غیر مصرفی	جمع کل	

۲۸- 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 : ۰ ریال

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

بخش پنجم: ضmannم

- 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