

بِسْمِ اللّٰهِ الرَّحْمٰنِ الرَّحِیْمِ

دستور العمل یکسان رسیدگی به اسناد آزمایشگاه

دبیرخانه شورای عالی بیمه سلامت کشور

دستور العمل یکسان رسیدگی به اسناد آزمایشگاه

فصل اول: آزمایشگاه تشخیصی - شیمی

بخش اول: کلیات

- ماده ۱- ضوابط عمومی
- ماده ۲- ضوابط اختصاصی

بخش دوم: ضوابط و دستور العمل رسیدگی به اسناد

- ماده ۳- دستور العمل رسیدگی به اسناد آزمایش‌های فلورسانس مستقیم (IF)
- ماده ۴- آزمایش‌های تشخیصی بیماری‌های عفونی به روش (PCR)

فصل دوم: آزمایشگاه آسیب شناسی

بخش اول: کلیات

- ماده ۱- ضوابط پذیرش نسخ
- ماده ۲- مشاوره و گزارش لام

بخش دوم: ضوابط و دستور العمل رسیدگی به اسناد

- ماده ۳- الزامات و ضوابط انواع نمونه‌های پاتولوژی
- ماده ۴- انواع روش‌های بررسی پاتولوژیک
- ماده ۵- رنگ آمیزی اختصاصی آسیب شناسی
- ماده ۶- سقف تعداد تارک‌های مورد نیاز در خدمت ایمونوهیستوشیمی

| دکتر محمدرضا حسن‌اللهی وزیر و رئیس شورای عالی بیمه سلامت کشور | | | | | | امضا |
|--|--------------------------------|-------------------------------------|----------------------------|------------------------------------|--|------------|
| کمیته اسناد امام خمینی (بود) | سازمان سیستم پزشکی | سازمان برق و نیروی آب و گاز | وزارت اقتصاد و دارایی | وزارت تعاون، کار و رفاه اجتماعی | وزارت بهداشت، درمان و آموزش پزشکی | نام دستگاه |
| | | | | | | امضا |
| شورای عالی بیمه سلامت | سازمان آمار و استدلالی کشور | سازمان خدمات درمانی نیروهای مسلح | سازمان بیمه سلامت ایران | سازمان تاسیس اجتماعی | اعضای سازمان نظام پزشکی شورای اعلامی (عضو ناظر) | نام دستگاه |
| | | | | | | امضا |

فصل سوم: آزمایشگاه زنتیک

بخش اول: کلیات

- ماده ۱- ضوابط عمومی رسیدگی به اسناد زنتیک
 - ماده ۲- ضوابط گزارش دهی زنتیک غیر مولکولی
 - ماده ۳- استانداردهای گزارش نتایج زنتیک پزشکی (مولکولی)
- بخش دوم: ضوابط و دستورالعمل رسیدگی به اسناد
- ماده ۱- خدمات کاربوتایپ
 - ماده ۲- آزمایش کاربوتایپ
 - ماده ۳- اندیکاسیون های انجام کاربوتایپ
 - ماده ۴- شرایط پرداخت انجام تست NIPT
 - ماده ۵- بیماری های تک زنی
 - ماده ۶- آزمایشات تشخیص زنتیک بیماری ها و الزامات
 - ماده ۷- زنتیک سرطان (آزمایش های زنتیک جهت تشخیص سرطان)
 - ماده ۸- دستورالعمل بررسی حذف نواحی فاکتور آزواسپرمی (AZF) در کروموزوم Y

| دکتر بهرام عین اللهی وزیر و رئیس شورای عالی بیمه سلامت کشور | | | | | | امضا |
|--|---------------------------------|---------------------------------------|----------------------------|------------------------------------|---|--------------------|
| کمیته اسناد ایام خبیبی (ردا) | سازمان سیستم پزشکی | سازمان برق و نیرو | وزارت تعمیرات و راهبردی | وزارت تعاون، کار و رفاه اجتماعی | وزارت بهداشت، درمان و آموزش پزشکی | نام دستگاه امضا |
| میر شورای عالی بیمه سلامت | سازمان اداری و تعمیراتی کشور | سازمان خدمات بهداشتی ایرواقی صنایع | سازمان بیمه سلامت ایران | سازمان تامین اجتماعی | نماینده کار مجلس شورای اسلامی (عضو ناظر) | نام دستگاه امضا |

فصل اول: آزمایشگاه تشخیصی-علی

بخش اول- کلیات

ماده ۱- ضوابط عمومی

۱. هر آزمایشگاه یا شبکه آزمایشگاهی متناسب با امکانات و تجهیزات موجود و مجوزهای قانونی مانند مسئول فنی مرتبط، نامه خدمات مجاز در آن موسسه بر اساس دستورالعمل ابلاغی آزمایشگاه مرجع سلامت تعیین و بر اساس قرارداد فی مابین با سازمان های بیمه گر به مراجعین ارائه خدمات می نماید.
 ۲. اسخ مؤسسات پاراکلینیک فقط در صورت تجویز و ارجاع از سوی دیگر پزشکان (غیر از مسئول فنی موسسه) قابل پذیرش و پرداخت است. بزه هر موردی که مطابق مصوبه شورای عالی بیمه به عنوان بیش نیاز خدمت و تر سطح صلاحیت پزشک عمومی و توسط مسئول فنی قابل تجویز می باشد.
 ۳. هر مسئول فنی در یک نوبت کاری می تواند صرفاً مسئول فنی یک موسسه یا شرکتهای تعاونی و نهادهای و شرکتهای تأمین کننده فرآوردههای تشخیصی اعم از عمومی، دولتی، عمومی غیردولتی و خبیه می باشد و مجاز به اشتغال همزمان در سایر مراکز نمی باشد.
 ۴. در هر حال مسئول فنی نباید بیش از دو نوبت کاری در هر هفته مشغول باشد.
 ۵. حضور مسئول فنی بر اساس ساعات مندرج در پروانه مسئول فنی ضروری است. در موارد عدم حضور، لازم است فردی واجد شرایط و صلاحیت به صورت قائم مقام یا مسئول فنی همکار معرفی گردد. در صورت دریافت گزارش از اداره نظارت و ارزشیابی منتهی به عدم حضور مسئول فنی موسسه در ساعات موظف، اسناد مربوطاً به تاریخ عدم حضور مسئول فنی، مشمول تعدیل سهم سازمان واقع خواهد شد.
- تبصره ۱:** در صورت تغییر مسئول فنی یا معرفی جانشین موقت مسئول فنی (برای مدت بیش از ۳ روز در ماه)، موسسه باید موضوع را به صورت کتبی و با به شکل مکاتبه، همراه با مدارک لازم به معاونت درمان دانشگاه و با رونوشت به سازمان های بیمه گر اعلام نماید. در موارد مرخصی یا عدم حضور کمتر از ۳ روز در ماه می بایست مستندات حضور مسئول فنی جایگزین در موسسه موجود باشد.
- تبصره ۲:** جانشین مسئول فنی موظف به مهیور نمودن نسخ در زمان حضور خود است و در صورت عدم رعایت این موضوع خدمات ارائه شده در همان روز مشمول تعدیلات می گردد.
۶. آزمایشگاه موظف به تأمین نرم افزار پذیرش و جوابدهی جهت ثبت تاریخ پذیرش، مشخصات کامل بیمار، نام پزشک درخواست کننده آزمایش های درخواستی، که ملی و تعرفه خدمات شماره پذیرش، نوع بیمه، تاریخ جواب دهی و نتایج آزمایش ها است.
 ۷. مراکز ارائه دهنده ملزم به ارائه صورتحساب (کاغذی یا الکترونیکی) به بیمار شامل: کد خدمت، شرح خدمت، قیمت هر آزمایش، قیمت کل، سهم سازمان بیمه گر و سهم بیمار می باشد.

| دکتر هرام علی الهی وزارت رئیس شورای عالی بیمه سلامت کشور | | | | | |
|---|--|---------------------------------|-------------------------|----------------------------------|------------------------------|
| نام دستگاه | وزارت بهداشت، درمان و آموزش پزشکی | وزارت تعاون، کار و رفاه اجتماعی | وزارت اقتصاد و دارایی | سازمان برنامه و بودجه | سازمان نظام پزشکی |
| امضا | | | | | |
| نام دستگاه | نمایندگان مجلس شورای اسلامی (شورای عالی) | سازمان تأمین اجتماعی | سازمان بیمه سلامت ایران | سازمان خدمات درمانی نیروهای مسلح | سازمان آگاهی و اطلاعاتی کشور |
| امضا | | | | | |

۸. کلیه سوابق انجام آزمایش‌های مراجعین باید بر اساس استانداردهای مدارک پزشکی (جنوبل زیر) به صورت رایجی در آزمایشگاه با یکی قابل بازیابی و در دسترس باشد.

| گزارشات آزمایش | |
|--|---|
| ۱۰ سال | گزارشات آسیب شناسی تشریحی و مغز استخوان |
| ۱۰ سال | سیتوپاتولوژی |
| ۱۰ سال برای آزمایشی با نتایج نرمال و ۳۰ سال برای آزمایش با نتیجه غیر طبیعی | ژنتیک |
| ۱۰ سال برای آزمایشی با نتایج نرمال و ۳۰ سال برای آزمایش با نتیجه غیر طبیعی | فایل تعیین توانی و Fragment یا داده‌های استخراج شده feature extracted data file |
| ۱۰ سال برای نتایج نرمال و ۳۰ سال برای نتایج غیر نرمال | عکسها (images) در روش‌های آزمایش FISH یا میکروسکوپی نوری یا فلورسنت غیر FISH یا تصاویر فلئوکتوروپور |
| نمونه‌ها | |
| ۱۰ سال | اسلایدهای آسیب شناسی تشریحی و مغز استخوان |
| ۱۰ سال | بنوکهای بافتی |
| چهار هفته پس از گزارش نهایی | بازمانده نمونه از سالی |
| ۵ سال | اسلایدهای سیتوپاتولوژی |
| ۱۰ سال | اسلایدهای اسپیرامیون مورفی (EMA) |
| ۱ سال برای موارد با نتیجه طبیعی و ۵ سال برای موارد با نتیجه غیر طبیعی | نمونه (Dried Blood Sample) DBS |
| ۳ ماه بعد از گزارش دهی | سرمه‌های پلاسما و سرم برای بیماری‌های متابولیک |
| ۱ ماه بعد از گزارش دهی | CSF و ادرار برای بیماری‌های متابولیک |
| ۲۸ ساعت بعد از گزارش دهی | نمونه سرم یا سایر مایعات |
| ۳۰ روز بعد از گزارش دهی | نمونه سرم هورمون شناسی |
| تا زمان ارائه گزارش نهایی | نمونه کشت باکتری |
| ۱۰ هفته بعد از ارائه گزارش نهایی | نمونه‌ها یا رسوب سلولی فرآوری شده |
| ۳ سال | لامهای سیتوزنتیک |
| ۱ ماه | لام بررسی FISH |
| ۱ سال پس از گزارش نهایی | سلول‌های آمیبیون و CVS |
| ۵ سال برای موارد با نتیجه طبیعی و ۲۰ سال برای موارد با نتیجه غیر طبیعی | نمونه‌های DNA |

دکتر بهرام عین‌اللهی
وزیر و رئیس شورای عالی بیمه سلامت کشور

| نام دستگاه | وزارت بهداشت، درمان و آموزش پزشکی | وزارت تعاون، کار و رفاه اجتماعی | وزارت اقتصاد و کارایی | سازمان برنامه و بودجه | سازمان نظام پزشکی | کمیته امداد امام خمینی (ره) | امضا |
|------------|--|---------------------------------|-------------------------|----------------------------------|------------------------------|-----------------------------|------|
| نام دستگاه | سازمان کلینیک تخصصی نوروی اسلامی (صنو نور) | تأمین اجتماعی | سازمان بیمه سلامت ایران | سازمان خدمات درمانی نیروهای مسلح | سازمان آگاهی و استخدامی کشور | تیم شورای عالی بیمه سلامت | |
| امضا | | | | | | | |

۹. نمونه‌برداری تر داخل و با خارج از آزمایشگاه می‌بایست پس از پذیرش نسخ در آزمایشگاه توسط فرد ذیصلاح و زیر نظر مسئول فنی انجام شود بدین‌صورت است مسئولیت صحیح بودن نحوه نمونه برداری به عهده مسئول فنی خواهد بود.
۱۰. آزمایشگاه یا شبکه آزمایشگاهی موظف است به تناسب امکانات علمی و فنی خود یا رعایت استانداردهای لازم آزمایش را انجام دهد و یا بر قالب نظام ارجاع نمونه‌های آزمایشگاهی به آزمایشگاه همکار که تخصص و توان علمی و مجوز لازم را داشته باشند ارجاع نماید.
- نمونه‌ها: در صورت ارسال نمونه جهت انجام آزمایش به آزمایشگاه مجاز، لازم است تصویر فرزندانی مابین را به همراه تصویر پرونده‌های تأسیس، مسئول یا مسئولین فنی آزمایشگاه نوم را به دفتر استاد پزشکی تحویل دهد.
۱۱. برای هر آزمایشی که در کتاب ارزش نسی خدمات و مراقبت‌های سلامت دارای کد اختصاصی است، لازم است از همان کد مربوطه استفاده شود. همچنین برای آزمایش‌هایی که در کتاب ارزش نسی خدمات و مراقبت‌های سلامت کد مشخص ندارد، یا در تعهد سازمان‌های بیمه‌گر پایه نمی‌باشد، استفاده از کدهای مشابه یا معادل مجز نیست.

ماده ۲- ضوابط اختصاصی

۱. کد پذیرش و ثبت نمونه برای خدمات مختلف آزمایشگاهی
 - کد ملی (۸۰۰۰۰۵) برای آزمایش‌های تشخیص طبی و ژنتیک مولکولی
 - کد ملی (۸۰۷۰۰۰) برای آزمایش‌های سیتوپاتولوژی
- نمونه‌ها: برای انجام خون‌گیری که شامل کدهای ۸۰۰۰۱۰ تا ۸۰۰۰۱۷ است و برای جمع آوری نمونه که شامل کدهای ۸۰۰۰۲۰ تا ۸۰۰۰۲۵ است، بر حسب مورد فقط یکی از کدهای فوق‌الذکر به کد ملی ۸۰۰۰۰۵ اضافه می‌گردد.
- نمونه‌ها: با عنایت به اینکه هزینه پذیرش و نمونه‌گیری در خدمات گویال ژنتیک و آزمایش‌های تشخیصی بیش از تولد (PND) لحاظ شده است، کد پذیرش و نمونه‌گیری جداگانه قابل محاسبه و پرداخت نیست.
۲. حق پذیرش آزمایشگاه در معیاران بستری از ابتدای درمان تا زمان ترخیص فقط یکبار قابل محاسبه و پرداخت است و هزینه خون‌گیری برای معیاران بستری در صورت انجام خون‌گیری به ازای هر روز صرفاً یکبار از کد ۸۰۰۰۱۰ تا کد ۸۰۰۰۱۷ بر حسب مورد قابل محاسبه و پرداخت است.
۳. هزینه پذیرش و ثبت نمونه‌های آزمایشگاهی در موارد سرپایی یک مورد به ازای هر نسخه (بر اساس نمونه مربوطه) در تعهد است.

| نام دستگاه | وزارت بهداشت درمان و آموزش پزشکی | وزارت تعاون، کار و رفاه اجتماعی | وزارت اقتصاد و دارایی | سازمان بهداشت و درمان | سازمان نظام پزشکی | کمیته انبساط امام خمینی (ره) |
|------------|---|---------------------------------|-------------------------|--------------------------------------|------------------------------|------------------------------|
| امضا | | | | | | |
| نام دستگاه | انجمن‌های تخصصی شورای اسلامی (عضو ناظر) | سازمان تأمین اجتماعی | سازمان بیمه سلامت ایران | سازمان خدمات درمانی و پرونده‌های صحت | سازمان آمار و استعلامات کشور | شعبه شورای عالی بیمه سلامت |
| امضا | | | | | | |

نمونه ۱: به ازای هر بار خونگیری هزینه آزمایش‌های چند نوبتی شامل HGH, GTT (۴ بار تحریک)، پرولاکتین، گشت خون و کورتیزول کند ملی ۸۰۰۰۱۷ تا ۸۰۰۰۱۰ قابل محاسبه و پرداخت خواهد بود.

نمونه ۲: در صورت درخواست همزمان آزمایش‌های پانکولوژی و آزمایش‌های تشخیص طبعی و زنتیک مولکولی، پذیرش سینوپانکولوژی با کد ملی ۸۰۷۰۰۰ و پذیرش آزمایش‌های تشخیص طبعی و زنتیک مولکولی با کد ملی ۸۰۰۰۰۵ قابل محاسبه و پرداخت است.

۴-۳- خون‌گیری تشخیصی از شریان جهت ABG (گازهای خونی شریان) در فصل مراقبت‌های ویژه (کد ملی ۳۰۲۲۸۰) در بسته خدمات مقیسی لحاظ شده است و جداگانه قابل محاسبه و پرداخت نیست.

۴- درخواست همزمان آزمایش‌های FBS با کد ملی ۸۰۰۴۰۰ و Hpp با کد ملی ۸۰۰۴۰۵ قابل محاسبه و پرداخت است.

۵- درخواست همزمان آزمایش‌های FBS با کد ملی ۸۰۰۴۰۰ و GTT با کد ملی ۸۰۰۴۱۰ قابل محاسبه و پرداخت نیست (هزینه FBS در GTT لحاظ شده است).

۶- در خصوص تجویز آزمایش هموگلوبین گلیکوزینه (HbA^{1c}) ذکر موارد ذیل ضروری است:

- اندازه‌گیری هموگلوبین گلیکوزینه (کد ۸۰۰۸۰۰) صرفاً برای افراد دیابتی در تعهد سازمان‌های بیمه‌گر است.
- اندازه‌گیری هموگلوبین گلیکوزینه (کد ۸۰۰۸۰۰) برای پایش درمان افراد دیابتی، به فاصله کمتر از ۳ ماه یا بیش از ۴ بار در سال در تعهد سازمان‌های بیمه‌گر نیست.

۷- آزمایش جاش گلوکز (GCT) با کد ملی ۸۰۰۶۷۵ فقط در حادهای باردار قابل محاسبه و پرداخت است.

نمونه ۱: در صورت درخواست همزمان خدمت OGTT و GCT، صرفاً GCT با کد ملی ۸۰۰۶۷۵ قابل محاسبه و پرداخت است.

نمونه ۲: در صورت درخواست همزمان آزمایش‌های FBS با کد ملی ۸۰۰۴۰۰ و GCT با کد ملی ۸۰۰۶۷۵ صرفاً GCT قابل محاسبه و پرداخت است.

۸- فهرست آزمایش‌های قابل تجویز توسط ماما بر اساس دستورالعمل خرید راهبردی خدمات مادنی و حداقل شامل آزمایشات: BT, CT.

BG, Rh, U/C, U/A, FBS, CBC Diff, VDRL, Hb, HCT, B-HCG در سرب، پلاسما، GCT, HBSAg, گراوندکس (GT) و پاپ

اسمیر تحت پوشش سازمان‌های بیمه‌گر پایه می‌باشند.

۹- درخواست آزمایش اندازه‌گیری گسی B-HCG در سرب، پلاسما یا تتراز حداقل سه رقت با کمیتی ۸۰۱۵۹۵ در بررسی و تشخیص برخی

کانسرها و همراه با بعضی نومور مارکرها (در آقایان و خانمها) در بارداری‌های خارج رحمی، چندقلویی و - با درخواست متخصصین زنان

و زایمان، اورولوژی، رادیوانکولوژی، داخلی، جراح عمومی و فوق تخصص‌های مربوطه) و فوق تخصص (زرد، خون و انکولوژی، جراح

| نام دستگاه | وزارت بهداشت، درمان و آموزش پزشکی | وزارت تعاون، کار و رفاه اجتماعی | وزارت اقتصاد و دارایی | سازمان خدمات درمانی | سازمان نظام پزشکی | کمیته انبساط ایام خدیشی (وفا) |
|------------|--------------------------------------|---------------------------------|-------------------------|---------------------|------------------------------|-------------------------------|
| انبار | | | | | | |
| نام دستگاه | تاییدکن مجلس شورای اسلامی (عضو ناظر) | سازمان تامین اجتماعی | سازمان بیمه سلامت ایران | سازمان خدمات درمانی | سازمان آفری و اینستادنی کشور | فهرست شورای عالی بیمه سلامت |
| امضا | | | | | | |

توراکس و فلد)، منوط به ذکر علت درخواست یا همراه با سایر نومور مارکرها در متن نسخه یا درخواست پزشکی متخصص معالج قابل محاسبه و پرداخت است.

۱۰. آزمایش MB-MASS CPK (کد ۸۰۰۵۷۱) صرفاً در مراکز درمانی بستری و اورژانس قابل محاسبه و پرداخت است و در صورت درخواست همزمان با کدهای تروپونین، CPK توئال، LDH، MB-CPK و هموگلوبین، صرفاً از مایش MB-MASS CPK (کد ۸۰۰۵۷۱) قابل محاسبه و پرداخت می‌باشد.

۱۱. بیماران خاص شامل هموفیلی، تالاسمی، دیالیز، پیوند کلیه و MS و بیماران صعب‌العلاج مصوب حیات‌وزیران شامل بیماری‌های متولولیک، سپتیک فیبروزیس، ایندرمولیزیس بوتو سا و آنروفی عضلانی نخاعی است. آزمایش‌های این بیماران بر اساس دستورالعمل رسیدگی به بیماران خاص و صعب‌العلاج مشمول حذف یا کاهش فرانشیز در تعرفه دولتی می‌باشد.

توضیح: خدمات انتقال خون (شامل گندهای ۸۰۲۶۵۲ تا ۸۰۲۶۸۰) در بسته خدماتی بیماران خاص و صعب‌العلاج لحاظ نشده است.

۱۲. انجام مجدد آزمایش الکتروفورز هموگلوبین (کد ۸۰۰۷۰۵) باستانی دستور پزشکان فوق تخصص خون و سرطان اطفال و بالغین و با ذکر اندیکاسیون تکرار، در تعهد سازمان نیست.

۱۳. انجام همزمان آزمایش الکتروفورز هموگلوبین (کد ۸۰۰۷۰۵) و آزمایش‌های هموگلوبین جنبی (کد ۸۰۰۷۲۵) و هموگلوبین A2 (کد ۸۰۰۷۳۰)، باستانی دستور پزشکان فوق تخصص خون و سرطان اطفال و بالغین و با ذکر اندیکاسیون، در تعهد سازمان نیست.

۱۴. انجام مجدد آزمایش هموگلوبین A2 به روش کروماتوگرافی ستونی (کد ۸۰۰۷۳۰) باستانی دستور پزشکان فوق تخصص خون و سرطان اطفال و بالغین و با ذکر اندیکاسیون تکرار، در تعهد سازمان نیست.

۱۵. آزمایش فرنیس برای بیماران خاص (تالاسمی) با سهم سازمان ۱۰۰٪ قابل محاسبه و پرداخت می‌باشد.

۱۶. تعیین سطح فاکتور انعقادی ۸ و ۹ و سطح مهارکننده این فاکتورها برای بیماران هموفیلی با سهم سازمان ۱۰۰٪ قابل محاسبه و پرداخت می‌باشد.

۱۷. آزمایش تعیین گروه خون (کد ۸۰۲۵۰۰) در بیماران بستری از استثنای فرمان تا زمان ترخیص با توجه به نیاز بیمار و درخواست پزشک معالج فقط یکبار قابل محاسبه و پرداخت است.

توجه: ثبت آماده‌سازی فرآورده‌های خونی، با توجه به ماهیت آزمایش کراس میچ، هزینه‌ای جداگانه به‌عنوان تعیین گروه خون قابل محاسبه و پرداخت نیست. تعرفه تعیین گروه خونی در تعرفه کراس‌مچ محاسبه شده است.

| دکتر بهرام عین‌اللهی رئیس شورای عالی بیمه سلامت کشور | | | | | |
|---|-----------------------------------|---------------------------------|-------------------------|----------------------------------|-------------------------------|
| نام دستگاه | وزارت بهداشت، درمان و آموزش پزشکی | وزارت تعاون، کار و رفاه اجتماعی | وزارت اقتصاد و دارایی | سازمان برنامه و بودجه | سازمان نظام پزشکی |
| امضا | | | | | |
| نام دستگاه | نهادگان مجلس شورای اسلامی (صورتی) | سازمان تأمین اجتماعی | سازمان بیمه سلامت ایران | سازمان خدمات درمانی نیروهای مسلح | سازمان انفاری و اطلاعاتی کشور |
| امضا | | | | | |

۱۸. در صورت تکمیل فرم درخواست توسط پزشک معالج با ذکر نوع فرآورده و تعداد واحد، گزارش تعداد کراس‌های انجام شده برای آماده‌سازی فرآورده توسط آزمایشگاه الصاق برجسب فرآورده‌های مصرفی ابارکد با تکمیل «فرم تزریق فرآورده‌های خونی» قابل پرداخت است.

توجه: لازم به ذکر است باید شماره کیسه خون مندرج در فرم‌های نظارت بر تزریق پلاسمای تازه منجمد (FFP)، پلاکت، کرایو یا تزریق خون کامل و فرآورده‌های گلبول فرمز با شماره کیسه خون موجود در فرم تزریق فرآورده‌های خونی یکسان باشد. همچنین غسیمه نمودن تصویب فرم‌های مذکور به‌عنوان سند مثبت نیز پرونده بیمار اثر می‌آید. (مهر و امضاء یک پرستار و یک پزشک) در غیر این صورت سه‌ماه سازمان این‌گونه فرآورده‌ها قابل محاسبه و پرداخت نیست. (آخرین ویرایش فرم‌های انتقال خون مورد قبول سازمان در سایت www.ibto.ir قسمت هموپوزیانس موجود است).

۱۹. در صورت انجام و درج مستندات در پرونده بیمار، به ازای هر کیسه خون مصرفی یکبار کراس مح استاندارد (کد ملی ۸۰۲۵۱۵) قابل محاسبه و پرداخت است.

۲۰. کد ۲۰۲۳۵۵ (تزریق خون یا فرآورده‌های خون به هر روش در باتمین) یا کد ۲۰۲۳۴۰ (تزریق خون یا فرآورده‌های خون به هر روش در اطفال و نوزادان) در طی یک روز (۲۴ ساعت) برای بزرگسال به صورت ۱۰۰ درصد و برای نطفات بعدی در همان روز، به صورت ۵۰ درصد، به ازای هر واحد قابل محاسبه و پرداخت می‌باشد.

توجه: ملاک سن اطفال برای پرداخت کد ۲۰۲۳۴۰ (تزریق خون یا فرآورده‌های خون به هر روش در اطفال و نوزادان) سن ۲ سال و کمتر است. کدهای خدمات و فرآورده‌های خونی در کلیه بیمارستان‌های دولتی، خصوصی و عمومی غیردولتی، صرفاً با منع تعرفه دولتی قابل محاسبه و پرداخت است.

۲۱. تمام وقت جغرافیایی برای مسئول فنی آزمایشگاه برای کلیه خدمات انتقال خون قابل محاسبه و پرداخت نیست.

۲۲. برای تزریق فرآورده گلبول فرمز با حذف لکوسیت (کد ۸۰۲۴۶۰) تهیه‌شده در سازمان انتقال خون، هزینه فیلتر ویژه حذف لکوسیت قابل محاسبه و پرداخت نمی‌باشد.

۲۳. برای تزریق گلبول فرمز متراکم (کد ۸۰۲۴۵۲) در صورت درخواست فیلتر ویژه حذف لکوسیت براین بیمار توسط پزشک معالج و داشتن اندیکاسیون، فیلتر ویژه حذف لکوسیت به همراه کد ۸۰۲۴۵۲ نیز قابل محاسبه و پرداخت می‌باشد.

توجه: درخواست همزمان کد ملی ۸۰۲۴۶۰ (گلبول فرمز با حذف لکوسیت) با کد ملی ۸۰۲۴۶۶ (گلبول فرمز شسته شده) قابل محاسبه و پرداخت نمی‌باشد.

| دکتر بهرام عین‌اللهی وزیر و رئیس شورای عالی بیمه سلامت کشور | | | | | |
|--|---|---------------------------------|-------------------------|----------------------------------|-----------------------------|
| امضا | وزارت بهداشت، درمان و آموزش پزشکی | وزارت تعاون، کار و رفاه اجتماعی | وزارت اقتصاد و دارایی | سازمان برنامه و بودجه | سازمان نظام پزشکی |
| امضا | | | | | |
| نام دستگاه | تعمیرات کار مجلس شورای اسلامی (مجلس حاضر) | تاسیس اجتماعی | سازمان بیمه سلامت ایران | سازمان خدمات درمانی اروپایی مساج | سازمان آوری و پشتیبانی کشور |
| امضا | | | | | |

۲۵. فرآورده پلاکت رندوم یا کد ملی ۸۰۲۶۵۴ (به ارزش نسبی ۱۵) به ازای هر واحد یکبار قابل محاسبه و پرداخت است.
 ۲۶. انجام پلاکت فریزس یا کد ملی ۸۰۲۶۶۸ (به ارزش نسبی ۸) به ازای هر تعداد واحد درخواستی صرفاً یکبار قابل محاسبه و پرداخت است.

نسخه ۱: به ازای هر تعداد درخواست پلاکت فریزس صرفاً هزینه یک ست با فاکتور معتبر (بر اساس دستورالعملن اداره کل تجهیزات پزشکی) و بر اساس قیمت مصوب قابل محاسبه و پرداخت است.

نسخه ۲: درخواست همزمان کد ملی ۸۰۲۶۶۸ (پلاکت فریزس) با کد ملی ۸۰۲۶۵۴ (پلاکت رندوم) و کد ملی ۸۰۲۶۶۲ (پولک پلاکت با حذف لکوسیت) قابل محاسبه و پرداخت نیست.

۲۷. انجام پلاسما فریزس فرماتی از ۲۰۰ سی سی تا ۵۰۰ سی سی بر اساس کد ملی ۸۰۲۶۶۶ (به ارزش نسبی ۸) قابل محاسبه و پرداخت است.

نسخه ۱: به ازای هر جلسه پلاسما فریزس هزینه یک ست با فاکتور معتبر و بر اساس قیمت مصوب قابل محاسبه و پرداخت می باشد.

نسخه ۲: انجام پلاسما فریزس فرماتی توسط پرسنل پرستاری و تحت نظر پزشک معالج بلامانع است.

۲۸. آزمایش هایی که به صورت کلی (بلان) درخواست می گردند مانند LFT با تست های کبدی، TFT یا تست های تیروئیدی، پونوگرام، TORCH و ... قابل محاسبه و پرداخت نمی باشند.

۲۹. در مواردی که نوع آنتی بادی (IgE, IgG, Ig M, IgA) توسط پزشک مشخص نگردد، تنها یکبار تعرفه قابل محاسبه و پرداخت می باشد.

۳۰. آزمایش هایی که به روش محاسبه ای اندازه گیری می شوند (مانند LDL) بر صورتی که بدون استفاده از کیت انجام شوند، قابل پرداخت نبوده و فقط در صورت تأیید وجود کیت توسط واحد نظارتی سازمان بیمه گر، قابل محاسبه و پرداخت می باشند.

۳۱. آزمایش FTI یک اندیکس محاسبه ای است که با رابطه $FTI = TT \times UP / 100$ مقدار آن محاسبه می گردد؛ بنابراین جهت محاسبه آن داشتن مقدار مربوط به TT, TTUP الزامی است. چنانچه پزشک درخواست FTI داشته باشد ولی آزمایش TT, TTUP را درخواست ننموده باشد، هزینه آن برابر مجموع تعرفه های هر دو که قابل پرداخت می باشد.

۳۲. کتبه آزمایش ها و روش های آزمایشگاهی که از طرف آزمایشگاه مرجع سلامت وزارت بهداشت، درمان و آموزش پزشکی غیر معییر اعلام شده یا می شود (بر اساس لیست اعلامی ستیله آزمایشگاه مرجع سلامت) (مانند برخی از تست های رید که استفاده از آنها در آزمایشگاه رسماً غیر مجاز اعلام شده است) قابل محاسبه و پرداخت نمی باشد.

| امضا | دکتر بهرام مین الهادی وزیر و رئیس هیئت مدیره سلامت کشور | | | | |
|------------|--|---------------------------------|-------------------------|----------------------------------|------------------------------|
| نام دستگاه | وزارت بهداشت، درمان و آموزش پزشکی | وزارت تعاون، کار و رفاه اجتماعی | انصاف و قارایی | سازمان برنامه و بودجه | کمیته انضام امام خمینی (ره) |
| امضا | | | | | |
| نام دستگاه | نمایندگان مجلس شورای اسلامی (عضو ناظر) | سازمان تامین اجتماعی | سازمان بیمه سلامت ایران | سازمان خدمات درمانی نیروهای مسلح | هیئت مدیره مجلس شورای اسلامی |
| امضا | | | | | |

۳۳. در صورت درخواست مورفولوژی و آندیس های گلیوبلی (MCV, MCH, MCHC) و ... با یا بدون CBC فقط هزینه یک CBC (کد ملی ۸۰۴۰۰۰) قابل محاسبه و پرداخت می باشد.

۳۴. آزمایش هایی که دارای روش های کمی، نیمه کمی و کیفی یا کدهای مجزا باشند، تعرفه خدمت بر اساس روش درخواستی توسط پزشک قابل محاسبه می باشد و در صورت عدم ذکر روش انجام، کمترین تعرفه قابل محاسبه و پرداخت خواهد بود.

توجه: در صورت درخواست همزمان یک آزمایش به دو روش کمی و کیفی برای بیماری های عفونی، به علت تقدم آزمایش کیفی بر کمی صرفاً روش کیفی پرداخت می شود.

۳۵. در صورت درخواست توأم آزمایش های تشخیصی حاملگی بر روی نمونه خون با انداز (کدهای ۸۰۱۵۹۰ و ۸۰۲۸۷۰) در یک نسخه، صرفاً کد ۸۰۱۵۹۰ قابل محاسبه و پرداخت می باشد.

۳۶. برای انجام آزمایش هایی که در کتاب ارزش نسی خدمات و مراقبت های سلامت کد اختصاصی ذکر شده است، استفاده از کدهای ملی ۸۰۱۸۰۰ و ۸۰۱۶۲۵ با عنوان روش کمی لومیناس یا الکتروکمی لومیناس (ECL) یا ELFA قابل پرداخت نیست. آزمایش هایی که به تشخیص وزارت بهداشت (بست اعلامی سابقه آزمایشگاه مرجع سلامت) لازم است با روش کمی لومیناس یا الکتروکمی لومیناس (ECL) یا ELFA انجام شوند قابل محاسبه و پرداخت خواهد بود.

۳۷. انجام آزمایش Pap Smear منحصرأ به روش تهیه اسمیر با کد ملی ۸۰۷۰۲۶ قابل محاسبه و پرداخت می باشد.

توجه: این کد همزمان با کد ۸۰۷۰۲۵ قابل محاسبه و گزارش نمی باشد.

۳۸. پرداخت خدمت اندازه گیری کمی هر یک از فلزات سنگین (بر اساس بست اعلامی آزمایشگاه مرجع سلامت) در مایعات بدن به روش جذب امی با کد ملی ۸۰۰۸۰۵ منوطاً به انجام آزمایش توسط مو - سه به روش جذب امی و پس از تثبید وجود دستگاه مذکور در آن مرکز توسط اداره نظارت است. در غیر این صورت فقط اندازه گیری کمی هر یک از فلزات سنگین به روش اسپکتروفتومتری با کد ملی ۸۰۰۸۱۰ قابل محاسبه و پرداخت می باشد.

۳۹. در صورت درخواست همزمان آزمایش های سلیروسین Total و Direct فقط یکبار با کد ملی ۸۰۰۵۲۵ قابل محاسبه و پرداخت می باشد.

۴۰. هزینه خدمات پزشکی قانونی و همچنین تشخیص جرم و امور حقوقی در تعهد سازمان های بیمه گر نیست.

۴۱. آزمایش های تعیین نوع ماده مخدر در خون به درخواست پزشک صاحب صلاحیت در اصل های بستری و فصل اورژانس دارای پرونده قابل محاسبه و پرداخت می باشد.

| دکتر پروان حسن الهادی وزیر و رئیس هیئت مدیره سازمان بهشت سلامت کشور | | | | | | امضا |
|--|-------------------------------------|---------------------------------|-------------------------|----------------------------------|--|-----------------------------|
| نام دستگاه | وزارت بهداشت، درمان و آموزش پزشکی | وزارت تعاون، کار و رفاه اجتماعی | وزارت اقتصاد و دارایی | سازمان بهداشت خانواده و بوم‌دعا | سازمان نظام پزشکی | کمیته امضاء امام خمینی (ره) |
| امضا | | | | | | |
| نام دستگاه | سازمان بهشت سلامت اسلامی (اصول فقه) | سازمان تامین اجتماعی | سازمان بهشت سلامت ایران | سازمان خدمات درمانی نیروهای مسلح | سازمان بازرسی آگاهی و استعدادهای گمنام | فصل شورای عالی بیمه سلامت |
| امضا | | | | | | |

۲۲. آزمایش HB الکتروفورز شامل الکتروفورز هموگلوبین به همراه اندازه گیری هموگلوبین A1 به روش سنتی و هموگلوبین F به روش شیمیایی است و صرفاً تعرفه HB الکتروفورز قابل محاسبه و پرداخت است.
۲۳. آزمایش ESR ساعت اول و دوم، در صورت درخواست آزمایش ESR (سدیماتاسیون) به صورت ساعت اول و دوم، فقط یکبار کد ۸۰۲۰۳۰ (سدیماتاسیون) قابل محاسبه و پرداخت است.
۲۴. آزمایش تکراری فریجین سرم (کد ۸۰۱۱۷۰) به فاصله کمتر از چهار ماه از آزمایش قبلی قابل پرداخت نیست. در صورت درخواست قبل از ۴ ماه توسط پزشک متخصص یا ذکر اندیکاسیون در نسخه قابل محاسبه و پرداخت است.

بخش دوم: ضوابط و دستورالعمل رسیدگی به اسناد

ماده ۳ - دستورالعمل رسیدگی به اسناد آزمایش های فلورسانس مستقیم (IF)

آزمایش های فلورسانس مستقیم (IF): (کد ملی ۸۰۷۱۴۰ به ازای هر آنتی بادی)

- ۱- برای بیماران کثیوی گنومرونی و پیوند کلیه با درخواست پزشک متخصص نفرولوژی یا فوق تخصص نفرولوژی یا ذکر علت درخواست حداکثر ۹ مارکر (آنتی بادی) ایمونوفلورسانس مستقیم (IF) به شرط ذکر نام مارکرها در گزارش پاتولوژی قابل محاسبه و پرداخت است.
- نیمه ۱:** درخواست همزمان آزمایش IHC (کد ۸۰۷۱۳۵) به همراه آزمایش ایمونوفلورسانس مستقیم (IF) کد ملی (۸۰۷۱۴۰) قابل محاسبه و پرداخت نمی باشد.
- نیمه ۲:** در بیمارانی پیوند کلیه به شرط درخواست پزشک نفرولوژیست، حداکثر تا ۳ آنتی بادی IHC با ذکر نام آنها همزمان با ایمونوفلورسانس مستقیم (IF) قابل محاسبه و پرداخت است.
- ۲- در نمونه های پوست با درخواست متخصص پوست حداکثر ۶ مارکر فلورسانس به شرط ذکر نام مارکر در گزارش پاتولوژی قابل محاسبه و پرداخت است.
- نیمه ۱:** درخواست همزمان آزمایش IHC (ایمونوهیستوشیمی) به همراه آزمایش ایمونوفلورسانس مستقیم (IF) برای بیماران پوستی قابل محاسبه و پرداخت نیست.
- نیمه ۲:** آزمایش ایمونوفلورسانس غیرمستقیم در پاتولوژی تا کد ملی ۸۰۷۱۴۵ کاربرد ندارد و قابل محاسبه و پرداخت نیست.

ماده ۴ - آزمایش های تشخیص بیماری های عفونی به روش (PCR)

- ۱- شرایط تجویز آزمایش های تشخیص بیماری های عفونی به روش (PCR) به شرح ذیل می باشد:

| نام دستگاه | وزارت بهداشت درمان و آموزش پزشکی | وزارت تعاون، کار و رفاه اجتماعی | وزارت بهداشت و دارایی | سازمان برنامه و بودجه | سازمان نظام پزشکی | کمیته اعتماد امام خمینی (ره) |
|------------|---|---------------------------------|-------------------------|----------------------------------|-------------------------------|------------------------------|
| امضا | | | | | | |
| نام دستگاه | معاینه کمان مجلس شورای اسلامی (مجلس ناظر) | سازمان تامین اجتماعی | سازمان بیمه سلامت ایران | سازمان خدمات فرهنگی نیروهای مسلح | سازمان فناوری و اطلاعاتی کشور | هیئت شورای عالی بیمه سلامت |
| امضا | | | | | | |

- درخواست توسط متخصصین داخلی، عفونی، اطفال، زنان و زایمان و اورژانسی و فلوتییدها و فوق تخصص های مربوطه
- انواع بدخیمی ها و بیماریان دچار ضعف سیستم ایمنی: هماتولوگولوژیست ها، انکولوژیست ها و رادیوتراپیست ها
- ۲- **آزمایش های PCR کیفی (Qualitative):** این روش وجود یا عدم وجود ویروس یا عامل بیماری را مشخص می نماید. با توجه به نوع استخراج اسید نوکلئیک به دو گروه DNA دار و RNA دار تقسیم می شوند.
- ۳- **آزمایش های PCR کیفی گروه DNA دار:** به منظور تشخیص وجود عوامل بیماری زا نظیر *HBV, HPV, HSV, CMV, TB, H. Pylori*، فارچها و سایر عوامل بیماری را انجام می شود. هزینه انجام این آزمایش ها به شرح زیر قابل پرداخت هستند.

۱) سیتومگالوویروس (CMV) به روش PCR کیفی:

- کد ملی ۸۰۰۰۰۵ پذیرش
- کدهای ۸۰۰۰۱۰ تا ۸۰۰۰۱۴ نمونه گیری بر حسب مورد
- کد ملی ۸۰۵۰۰۰ استخراج DNA
- کد ملی ۸۰۵۰۹۰ PCR کیفی برای CMV

۲) HSV به روش PCR کیفی:

- کد ملی ۸۰۰۰۰۵ پذیرش
- کدهای ۸۰۰۰۱۰ تا ۸۰۰۰۱۴ نمونه گیری بر حسب مورد
- کد ملی ۸۰۵۰۰۰ استخراج DNA
- کد ملی ۸۰۵۰۹۶ PCR کیفی برای HSV

۳) مایکوباکتریوم توبرکلوزیس (MTB) به روش PCR کیفی:

- کد ملی ۸۰۰۰۰۵ پذیرش
- کدهای ۸۰۰۰۱۰ تا ۸۰۰۰۱۴ نمونه گیری بر حسب مورد
- کد ملی ۸۰۵۰۰۰ استخراج DNA
- کد ملی ۸۰۵۰۹۲ PCR کیفی برای MTB

۴) PCR کیفی برای سایر عوامل بیماری زا:

| دکتر همام امین الهادی وزارت بهداشت، درمان و آموزش پزشکی - معاونت ملی بهداشت - سلامت کشور | | | | | | امضا |
|---|-------------------------------|-----------------------------------|------------------------|---------------------------------|--|------------|
| کمیته انبساط امام خمینی (ره) | سازمان نظام پزشکی | سازمان برنامه و بودجه | وزارت اقتصاد و دارایی | وزارت تعاون، کار و رفاه اجتماعی | وزارت بهداشت، درمان و آموزش پزشکی | نام دستگاه |
| | | | | | | امضا |
| میر شورای عالی سلامت | سازمان انفکام و ایستادگی کشور | سازمان خدمات فرهنگی - پروژهای صلح | سازمان ملی سلامت ایران | سازمان تأمین اجتماعی | معاونت کل مجلس شورای اسلامی (معاونت کار) | نام دستگاه |
| | | | | | | امضا |

- کد ملی ۸۰۰۰۰۵ پذیرش
- کدهای ملی ۸۰۰۰۱۰ تا ۸۰۰۰۱۷: نمونه‌گیری بر حسب مورد
- کد ملی ۸۰۵۰۰۰: استخراج DNA
- کد ملی ۸۰۵۰۹۷: PCR کیفی برای سایر عوامل بیماری‌زا

۲- **آزمایش‌های PCR کیفی گروه RNA دار:** جهت بیماری‌هایی از قبیل کووید ۱۹، H1N1، HIV، HTLV، HBV و سایر بیماری‌ها انجام می‌شود. هزینه انجام این آزمایش‌ها به شرح زیر قابل پرداخت هستند:

۱) HIV به روش کیفی:

- کد ملی ۸۰۰۰۰۵: پذیرش
- کدهای ملی ۸۰۰۰۱۰ تا ۸۰۰۰۱۷: نمونه‌گیری بر حسب مورد
- کد ملی ۸۰۵۰۰۵: استخراج RNA
- کد ملی ۸۰۵۱۰۰: RT/PCR کیفی جهت HIV

۲) کووید ۱۹ به روش کیفی:

کد ملی ۸۰۵۱۱۹ (تست گلوبال تشخیص آزمایشگاهی Covid-19) انجام RT-PCR و استخراج RNA (مطابق با تصویب نامه هیات وزیران)

۳) آزمایش روش PCR کیفی برای سایر عوامل بیماری‌ها RNA دار:

- کد ملی ۸۰۰۰۰۵: پذیرش
- کدهای ملی ۸۰۰۰۱۰ تا ۸۰۰۰۱۷: نمونه‌گیری بر حسب مورد
- کد ملی ۸۰۵۰۰۵: استخراج RNA
- کد ملی ۸۰۵۱۰۴: RT/PCR کیفی جهت سایر عوامل بیماری‌زا

توضیح ۱: آزمایش‌های به روش PCR کیفی فقط با ذکر تشخیص اولیه در نسخه قابل محاسبه و پرداخت است.

توضیح ۲: آزمایش‌های به روش PCR کیفی برای بیماری‌های عفونی به‌عنوان تست تأییدی آزمایش‌های سروزوی قابل پرداخت است و جهت پرداخت آن نیز به جواب اولیه سروزوی مثبت می‌باشد.

توضیح ۳: در صورت درخواست همزمان روش‌های سروزوی و PCR، صرفاً روش سروزوی قابل محاسبه است.

| دکتر بهرام عین‌اللهی وزیر و رئیس شورای عالی بیمه سلامت کشور | | | | | | امضا |
|--|------------------------------|----------------------------------|------------------------|----------------------------------|---|------------|
| کمیته انضام نظام حسینی (ارم) | سازمان نظام پزشکی | سازمان برکت و بودجه | وزارت اقتصاد و دارایی | وزارتان نظارت کار و رفاه اجتماعی | وزارت بهداشت، درمان و آموزش پزشکی | نام دستگاه |
| | | | | | | امضا |
| دفتر شورای عالی بیمه سلامت | سازمان انفاری و اقتصادی کشور | سازمان خدمات درمانی نیروهای مسلح | سازمان بیمه سلامت ابری | سازمان تامین اجتماعی | تأمین کسب معاش شورای اسلامی (صندوق باقرا) | نام دستگاه |
| | | | | | | امضا |

نمونه ۴: با توجه به نقش تکمیلی بودن آزمایش PCR کیفی جهت تشخیص بیماری، در صورتی که نام پاتوزن در کتاب ارزش نسبی نباشد بر اساس کد ملی ۸-۵۱-۴ RT/PCR کیفی جهت سایر عوامل بیماری‌زا و کد ملی ۸-۵-۹۷ PCR کیفی برای سایر عوامل بیماری‌زا (فقط یکبار قابل محاسبه و پرداخت است)

۵- **آزمایش‌های PCR کمی (Quantitative)** برای بیماران مبتلا به CMV Infection و هیپاتیت B و سایر عوامل بیماری‌زا (مطابق با لیست اعلامی آزمایشگاه مرجع سلامت) قابل محاسبه و پرداخت می‌باشد.

۶- در بیماران پیوندی (Solid Organ Transplant Recipient) مبتلا به CMV Infection، در صورت مثبت بودن تشخیص عفونت به CMV، آزمایش جهت کنترل پاسخ به درمان در سال اول بعد از پیوند، حداکثر تا ۵ نوبت قابل پرداخت خواهد بود. همچنین در انواع بدخیمی‌ها و بیماران دچار ضعف سیستم ایمنی، این آزمایش حداکثر ۲ بار در سال قابل پرداخت است.

۷- مدارک لازم جهت تأیید نسخ PCR کمی CMV شامل موارد ذیل می‌باشد:

- گواهی پزشک معالج متخصصین داخلی، عفونی، اطفال، زنان و زایمان، اورولوژی و فوق تخصص‌ها و فلوشیپ‌های مربوطه و سایر پزشکان صاحب صلاحیت بر اساس استاندارد ابلاغی وزارت بهداشت
- نتایج انجام آزمایش‌های سروزوی یا PCR کیفی (که مثبت شده باشند)

۸- کدهای قابل پرداخت در سلول‌های ویروس (CMV) به روش PCR کمی شامل موارد ذیل می‌باشد:

- کد ملی ۸۰۰۰۰۵: پذیرش و نمونه‌گیری
- کدهای ملی ۸۰۰۰۱۰ تا ۸۰۰۰۱۷: نمونه‌گیری بر حسب مورد
- کد ملی ۸۰۵۰۰۰: استخراج DNA
- کد ملی ۸۰۵۰۸۳: PCR کمی CMV

۹- شرایط ثبت و پرداخت آزمایش‌های PCR برای بیماران هیپاتیت B و C شامل موارد ذیل می‌باشد:

۱) هیپاتیت B: با ارائه مدارک آزمایش سروزوی مثبت HBsAg (با کد ملی ۸۰۳۳۰۵) در شروع درمان، آزمایش PCR HBV کمی

(با کد ملی ۸۰۵۰۸۴) تأیید می‌گردد. برای پایش وضعیت بیماری آزمایش PCR HBV کمی هر ۱۲ ماه یک بار قابل تأیید است و در صورت ثبات در وضعیت بیمار، با افزایش توان هر ۲۴ تا ۳۶ ماه یک بار قابل تکرار می‌باشد.

نمونه ۵: به علت انجام آزمایش PCR کمی برای بیماران هیپاتیت B، آزمایش PCR HBV کیفی (با کد ملی ۸-۵۱-۴) قابل محاسبه و پرداخت نمی‌باشد.

| نام دستگاه | وزارت بهداشت، درمان و آموزش پزشکی | وزارت تعاون، کار و رفاه اجتماعی | وزارت اقتصاد و دارایی | سازمان برنامه و بودجه | سازمان نظام پزشکی | کمیته انفراد انجام بخشی (از) | امضا |
|------------|--|---------------------------------|-----------------------|------------------------------------|-------------------------------|------------------------------|------|
| نام دستگاه | تأمین کالای مصرفی شوری اسلامی (عضو حاضر) | تأمین اجتماعی | سازمان بیمه سلامت | سازمان خدمات بیمه ملی نیروهای مسلح | سازمان انفاری و اطلاعاتی کشور | اداره شوری عالی بیمه سلامت | |
| امضا | | | | | | | |

۲) **هیانتیت C**: با ارائه مفارک آزمایش سروسرولوژی مثبت HCVAb (یا کد ملی ۸۰۳۲۵۵) در شروع درمان، آزمایش PCR HCV کیفی (با کد ملی ۸۰۵۱۰۲) تائید می‌گردد. در صورت مثبت شدن PCR HCV کیفی، آزمایش تعیین ژنوتایپ HCV (با کد ملی ۸۰۳۴۷۰) قابل تائید است. همچنین در صورت مثبت شدن آزمایش PCR HCV کیفی و شروع درمان، یک بار دیگر آزمایش PCR HCV کیفی در فاصله ۳ تا ۶ ماه پس از اتمام درمان قابل تکرار می‌باشد. در صورت منفی شدن PCR HCV کیفی، صرفاً برای یکبار دیگر پس از آزمایش اول در فاصله ۶ تا ۳ ماه بعد قابل تکرار است.

۳) برای بیماران هیانتیت C و افراد دارای بیماران زمینه‌ای، آزمایش PCR HCV کمی (با کد ملی ۸۰۵۰۸۲) قابل محاسبه و پرداخت نمی‌باشد.

۴) پزشکان صاحب صلاحیت و مجاز به تجویز آزمایش‌های PCR برای بیماران هیانتیت B, C شامل: متخصصین داخلی، عفونی، اطفال، زنان و زایمان، فتوشیپ‌های زنان و زایمان، اورولوژی و فوق تخصص‌های مربوطه می‌باشند.

۵) کدهای قابل پرداخت برای بیماران هیانتیت B, C شامل موارد ذیل می‌باشد:

- هیانتیت C (HCV) به روش PCR کیفی:

- کد ملی ۸۰۰۰۰۵: پذیرش و نمونه‌گیری

- کدهای ملی ۸۰۰۰۱۰ تا ۸۰۰۰۱۷: نمونه‌گیری بر حسب مورد

- کد ملی ۸۰۵۰۰۵: استخراج RNA

- کد ملی ۸۰۵۱۰۲: RT/PCR کیفی HCV

توجه: در صورت مثبت بودن جواب آزمایش PCR کیفی، آزمایش ژنوتایپ هیانتیت C در طول درمان صرفاً یکبار بصورت گلوبال (شامل) کدهای پذیرش، خون‌گیری، استخراج RNA و ۱- بر اساس کد ملی ۸۰۳۴۷۰ قابل محاسبه و پرداخت است.

- هیانتیت B (HBV) به روش PCR کمی:

- کد ملی ۸۰۰۰۰۵: پذیرش

- کدهای ملی ۸۰۰۰۱۰ تا ۸۰۰۰۱۷: نمونه‌گیری بر حسب مورد

- کد ملی ۸۰۵۰۰۰: استخراج DNA

- کد ملی ۸۰۵۰۸۴: PCR کمی HBV

| دکتر پرواز عین‌اللهی وزیر آرایشی، نورانی عالی، بیمه سلامت کشور | | | | | | امضا |
|---|------------------------------|-----------------------------------|-------------------------|---------------------------------|--|------------|
| کمیته انعقاد اتمام خدمتی (ار) | سازمان نظام پزشکی | سازمان بهداشت و پیشگیری | وزارت اقتصاد و دارایی | وزارت تعاون، کار و رفاه اجتماعی | وزارت بهداشت، درمان و آموزش پزشکی | نام دستگاه |
| | | | | | | امضا |
| دیسپونرهای عالی بیمه سلامت | سازمان تعاون و استخدامی کشور | سازمان خدمات بهداشتی نیروهای مسلح | سازمان بیمه سلامت ایران | سازمان تامین اجتماعی | نماینده‌گان مجلس شورای اسلامی (عضو ناظر) | نام دستگاه |
| | | | | | | امضا |

۱- هزینه انجام آزمایش های HBV و HCV به منظور غربالگری در تعداد سازمان نمی باشد.

دکتر بهرام حسن الهادی
وزارت و رئیس شورای عالی بیمه سلامت کشور

| دکتر بهرام حسن الهادی وزارت و رئیس شورای عالی بیمه سلامت کشور | | | | | | امضا |
|--|-------------------------------------|---------------------------------|-------------------------|----------------------------------|----------------------------|--------------------------------|
| نام دستگاه | وزارت بهداشت درمان و آموزش پزشکی | وزارت تعاون، کار و رفاه اجتماعی | انصاف و دارایی | سازمان برنامه و بودجه | سازمان نظام پزشکی | کمیته اعتبارات نظام کشوری (ره) |
| امضا | | | | | | |
| نام دستگاه | انستیتوهای تخصصی پزشکی (معاونت فنی) | سازمان تأمین اجتماعی | سازمان بیمه سلامت ایران | سازمان خدمات درمانی نیروهای مسلح | سازمان تعاون و اشتغال کشور | دبیر شورای عالی بیمه سلامت |
| امضا | | | | | | |

فصل دوم : آزمایشگاه آسیب شناسی

بخش اول : کلیات

ماده ۱ - ضوابط پذیرش نسخ

- ۱- پذیرش تمام نمونه‌های پاتولوژی صرفاً در آزمایشگاه‌های دارای بخش آسیب شناسی و دارای پروانه قانونی مجاز و فقط با درخواست پزشک معالج بر اساس شناسنامه خدمات مصوب این حوزه با ذکر دقیق محل آناتومیک و نوع خدمت نمونه برداری باقی قابل محاسبه و پرداخت است
- ۲- **توجه:** در صورت ارائه خدمات در شبکه آزمایشگاهی ارجاع به سایر مراکز مجاز (ارائه گزارش مطابق با ضوابط) منوط به ارائه قرارداد و رعایت تعرفه‌های مصوب متناصب با ماهیت مرکز پذیرش نمونه (مبتدا) خواهد بود. بدیهی است در این گونه نمونه‌ها هیچ گونه هزینه‌ای به جز تعرفه خدمت قابل محاسبه و اخذ نمی‌باشد.
- ۳- تجویز و پذیرش نمونه‌های پاپ اسمیر و HPV - پاپ اسمیر یا مهر پزشکی متخصص یا عمومی و مانا (در قالب برنامه تشخیص زودهنگام سرطان) قابل پرداخت است
- ۴- تجویز و پذیرش نمونه پره پوس (کدهای خدمت ۸۰۷۱۶۱ تا ۸۰۷۱۶۷) توسط پزشک متخصص یا عمومی قابل پرداخت است
- ۴- تجویز و پذیرش نمونه پوست یا مهر پزشکی متخصص (کد ملی خدمت ۸۰۷۲۹۹ تا ۸۰۷۱۷۰) یا پزشک عمومی (کد ملی ۸۰۷۱۷۰) نیز قابل پرداخت است
- ۵- در صورت آسیب‌رسون سوزنی FNA (بیمی هدایت رادیولوژیک) از جمله تیروئید، پستان، لنف نود گردن، نودهایی لند در محل آزمایشگاه پاتولوژی با کد ملی (۲۰۰۰۰۵) قابل گزارش و محاسبه می‌باشد.
- ۶- پروسیجر نمونه برداری جهت پاپ اسمیر در محل آزمایشگاه پاتولوژی با کد ملی ۸۰۰۰۰۲۰ با عنوان جمع‌آوری ترشحات واژن پروستات یا مجاری ادراری قابل گزارش و محاسبه است.
- توجه: در صورتی که همراه با ویزیت و معاینه بیمار نمونه گیری انجام شده باشد مجدداً کد نمونه‌گیری قابل محاسبه و اخذ نمی‌باشد.
- ۷- الزامی گزارش منتهی به مهر مسئول فنی به کلیه نسخ پاتولوژی الزامی می‌باشد. در صورت عدم الزامی گزارش، نسخ قابل محاسبه و پرداخت نمی‌باشد.

| امضا | دکتر پروان میر الهادی وزیر و رئیس هیئت مدیره سلامت کشور | | | | |
|------------|--|---------------------------------|-------------------------|--|----------------------------------|
| نام دستگاه | وزارت بهداشت درمان و آموزش پزشکی | وزارت تعاون، کار و رفاه اجتماعی | وزارت بهداشت و دارایی | سازمان برنامه و بودجه | سازمان نظام پزشکی |
| امضا | | | | | |
| نام دستگاه | نماینده کلان معتمدین سوزنی اسلامی (مستوفایان) | سازمان تامین اجتماعی | سازمان بیمه سلامت ایران | سازمان خدمات بهداشتی و پروژه‌های صنایع | سازمان انفکام و استعدادهای کمنور |
| امضا | | | | | |

ماده ۲ - مشاوره و گزارش لام

- ۱- کد ملی ۸۰۷۱۲۰ (مشاوره و گزارش لامهایی که در جای دیگری تهیه شده اند، مشاوره لام (متند لام FNA و اسپیر سینتولوژی یا لام نمونه آسیب شناسی تشریحی بدون بلوک پارافینی) در صورت درخواست پزشک معالج به ازای هر ناحیه یک بار در هر ۳ ماه قابل محاسبه و پرداخت می باشد.
 - ۲- کدهای ۸۰۷۰۵۵ و ۸۰۷۰۵۰ صرفاً در مراکزی که دارای مستوفی منحصص پاتولوژی هستند قابل گزارش، محاسبه و پرداخت می باشد.
 - ۳- کد ملی ۸۰۷۱۲۵ (مشاوره و گزارش مواردی که نیاز به تهیه لام دارند، نمونههای آسیب شناسی تشریحی دارای بلوک پارافینی) در صورت درخواست پزشک معالج به ازای هر ناحیه یک بار در هر ۳ ماه قابل محاسبه و پرداخت می باشد.
- نیمه ۱:** لازم به ذکر است کدهای (۸۰۷۱۲۰) و (۸۰۷۱۲۵) همزمان به هم قابل محاسبه و پرداخت نمی باشد.
- نیمه ۲:** مراکزی که بیش از ۱۱۰ گزارش پاتولوژی آن نیازمند به مشاوره و تهیه مجدد لام بوده توسط معاونت درمان و سازمان های بیمه گر کنترل و بررسی شود.
- ۴- بررسی سینتولوژی اسپیراسیون سوزنی نیرویبد در صورت درخواست سینتولوژی از هر ناحیه اتومیک توسط پزشک معالج با رادیولوژیست یک بار و حداکثر تا ۳ بار با کد ملی ۸۰۷۰۴۵ قابل محاسبه و پرداخت است.
 - ۵- بررسی سینتولوژی اسپیراسیون سوزنی پستان، قند بزقی و ... در صورت درخواست سینتولوژی از هر یک از بخشهای مذکور توسط پزشک معالج با رادیولوژیست به ازای هر ناحیه اتومیک یک بار و حداکثر تا ۲ بار با کد ملی ۸۰۷۰۴۵ قابل محاسبه و پرداخت است.
 - ۶- چنانچه پروسیجر اسپیراسیون سوزنی (FNA) توسط پاتولوژیست در محل آزمایشگاه انجام شود پروسیجر مربوطه معادل حق العمل سایر پزشکان قابل محاسبه و پرداخت است.
 - ۷- کد ۸۰۷۰۵۰ یا کد ۸۰۷۰۵۵ همزمان قابل محاسبه و گزارش نمی باشد.

| <p style="text-align: center;">دکتر محمد حسین الهادی وزارت و رئیس هیات عالی بنده سلامت کشور</p> | | | | | | امضا |
|---|-----------------------------------|--|------------------------------|------------------------------------|---|------------|
| کمیته اعطاء اتمام جنبی (۲) | مراکزمان نظام پزشکی | مراکزمان برنامه و بودجه | وزارت اقتصاد و معاری | وزارت تعاون، کار و رفاه اجتماعی | وزارت بهداشت، درمان و آموزش پزشکی | نام دستگاه |
| | | | | | | امضا |
| تیم شورای عالی بنده سلامت | مراکزمان معاری و استخدامی کشور | مراکزمان خدمات درمانی پروژه های معالج | مراکزمان بنده سلامت تجاری | سازمان تامین اجتماعی | اعضای هیات منظم شورای اعلامی (معاونان) | نام دستگاه |
| | | | | | | امضا |

بخش دوم : ضوابط و دستور العمل رسیدگی به اسناد

ماده ۳- الزامات و ضوابط انواع نمونه‌های باتولوژی

۱. نمونه سینوپاتولوژی

۱- سینوپاتولوژی مایعات در صورت درخواست سینوپاتولوژی مایعات و ترشحات توسط پزشک متخصص معالج مرتبط به هر تعداد نمونه از یک ارگان به جز نمونه سینوپاتولوژی اترار، فقط یک بار (۸۰۷۰۰۵) به همراه کد ملی (۸۰۷۰۰۰) و نمونه برداری اندام مربوطه قابل محاسبه و پرداخت است.

تیسره سینوپاتولوژی اسمیر ترشحات پستان حداکثر تا دو نمونه (رامت و چپ) و سینوپاتولوژی اسمیر ترشحات زخم در صورت تعدد شایعات پوستی در نقاط مختلف بدن در صورت درخواست پزشک متخصص مرتبط تا حداکثر سه نمونه با ذکر مشخصات و محل آناتومیک نمونه‌ها در گزارش سینوپاتولوژی قابل پرداخت است.

۲- سینوپاتولوژی نمونه اترار در صورت درخواست سینوپاتولوژی اترار توسط پزشک متخصص حداکثر تا سه نمونه در سه نوبت مختلف (با ذکر مشخصات نمونه‌ها در گزارش سینوپاتولوژی حداکثر تا سه بار کد ملی (۸۰۷۰۲۵) به همراه یک بار کد ملی (۸۰۷۰۰۰) قابل محاسبه و پرداخت است.

۲. نمونه‌های باتولوژی

گزارش کدهای باتولوژی بر اساس سطوح تعیین شده در کتاب ارزش نسبی صرف نظر از تعداد نمونه‌های استخراج شده به استثنای موارد ذیل تنها یک بار قابل محاسبه و پرداخت می‌باشد.

۳. پروستان

۱- در نمونه برداری سوزنی پروستان به دلیل شک به بدخیمی به ازای هر ۲ طرف مورد بررسی یک بار کد ملی (۸۰۷۲۶۰) و حداکثر ۴ بار قابل محاسبه و پرداخت است.

۲- در نمونه‌های سوزنی پروستان به روش TLIR به دلیل هاپریلاری خوش خیم با وزن کمتر از ۴ گرم یک بار سطح چهار با کد ملی (۸۰۷۲۶۱) و برای نمونه‌های TLIR با وزن بیش از ۴ گرم حداکثر دو بار سطح چهار با کد ملی (۸۰۷۲۶۱) قابل محاسبه و پرداخت است.

| امضا | دکتر پروان حسن الهادی وزیر و رئیس هیئت عالی بیمه سلامت کشور | | | | |
|------------|--|---------------------------------|-------------------------|----------------------------------|---------------------------------|
| نام دستگاه | وزارت بهداشت، درمان و آموزش پزشکی | وزارت تعاون، کار و رفاه اجتماعی | انصاف و کارایی | سازمان برنامه و بودجه | سازمان نظام پزشکی |
| امضا | | | | | |
| نام دستگاه | نماینده کس مجلس شورای اسلامی (صورتی) | سازمان تامین اجتماعی | سازمان بیمه سلامت ایران | سازمان خدمات درمانی نیروهای مسلح | سازمان انرژی و استفاده‌های کشور |
| امضا | | | | | |

۴. معده

بیوسی از هر کدام از پنج ناحیه آناتومیک معده شامل: کاردیا، جسم، پیلور، آنتر و انحنا کوچک، با ذکر محل برداشت نمونه به هر تعداد در یک یا چند ظرف جداگانه، برای هر ناحیه حداکثر یکبار سطح چهار یا کد ملی (۸۰۷۲۲۶۷) قابل محاسبه و پرداخت است.
توجه: در صورت برداشت بافت کامل معده فقط یکبار سطح شش یا کد ملی (۸۰۷۲۲۳۰) قابل محاسبه و پرداخت است.

۵. مری

در موارد مشکوک به بیماری مری ائزیئوفاجیک و بارت بیوسی از هر یک از سه ناحیه یک سوم فوقانی، میانی و تحتانی با ذکر محل برداشت نمونه و در ظروف جداگانه برای هر ناحیه حداکثر یک بار و تا سقف ۳ بار کد ملی (۸۰۷۲۳۸۱) قابل محاسبه و پرداخت است.

۶. کولون

در پولیپهای متعدد یا بیماریهای انتهایی روده برای بیوسی هر پولیپ که در هر محل آناتومیک شامل: رکتوم، سیگموئید، کولون نزولی، خمی، طیلی، کولون عرضی، خم کندی، کولون صعودی، سکوم در ظرف جدا به ازای هر ۴ ظرف ارسال شده یک بار خدمت سطح چهار یا کد ملی (۸۰۷۲۳۴۴) و تا سقف ۴ بار قابل محاسبه و پرداخت است.

۷. تیروئید

در بیوسی همزمان از دو یا سه ناحیه تیروئید (توب، راست، چپ و ناحیه اسموس) در ظروف جداگانه و با ذکر محل آناتومیک همراه با متن گزارش شامل نوع نمونه پذیرش شده و تشخیص مجزای هر یک از آنها یا شد به ازای هر ناحیه یک بار و حداکثر تا سقف سه بار سطح چهار یا کد ملی (۸۰۷۲۳۹۰) قابل محاسبه و پرداخت است.

۸. پوست

در نمونه برداری پوست به ازای هر ناحیه آناتومیک به همراه مرزین آن ناحیه یک بار سطح پنج یا کد ملی (۸۰۷۲۲۹۹) و حداکثر تا ۵ ناحیه آناتومیک پنج بار کد مربوطه قابل محاسبه و پرداخت است.

۹. پستان

باتوجه به نوع نمونه برداری به یکی از چهار صورت زیر قابل محاسبه و پرداخت می باشد:

- بیوسی پستان به تنهایی به ازای هر ضایعه قابل تشخیص در صورت ذکر محل آناتومیک نمونه برداری (ساخت یا ربع مربوطه)، به هر تعداد در یک ربع فقط یکبار سطح چهار یا کد ملی (۸۰۷۲۳۳۰) تا سقف حداکثر ۴ بار برای ۴ ربع پستان در چهار ظرف جداگانه) همراه با متن گزارش شامل نوع نمونه پذیرش شده و تشخیص مجزای هر یک از آنها، قابل محاسبه و پرداخت است.

| <p style="text-align: center;">دکتر بهرام عین اللهی وزیر و رئیس هیئت مدیره انجمن سرطان کتور</p> | | | | | | امضا |
|---|---------------------------------------|---------------------------------|-------------------------|----------------------------------|----------------------------------|------------------------------|
| نام دستگاه | وزارت بهداشت، درمان و آموزش پزشکی | وزارت تعاون، کار و رفاه اجتماعی | وزارت اقتصاد و دارایی | سازمان برنامه و بودجه | سازمان نظام پزشکی | کمیته امداد انعام خیرین (ره) |
| امضا | | | | | | |
| نام دستگاه | نهادگان مجلس شورای اسلامی (مجلس ناشر) | سازمان تأمین اجتماعی | سازمان بیمه سلامت ایران | سازمان خدمات درمانی نیروهای مسلح | سازمان انفجاری و استخباراتی کتور | دفتر شورای عالی بیمه سلامت |
| امضا | | | | | | |

- تصویر: در صورت برداشت همزمان نمونه از پستان راست و چپ یا ذکر سمت آن در ظروف جداگانه، حداکثر ۸ بار (هر سمت حداکثر ۴ بار) سطح چهار با کد ملی ۸۰۷۲۳۰ قابل محاسبه و پرداخت است.
- ۲- ماستکتومی پستان ساده: پار شمال یک طرفه/دوطرفه به شرط ذکر محل آناتومیک نمونه و ارسال در ظروف جداگانه به ازای هر طرف یکبار سطح پنج با کد ملی ۸۰۷۲۳۰۲ قابل محاسبه و پرداخت است.
- ۳- در موارد بیوسی/رزگسیون رزیونال غدد لنفاوی ناحیه اگزیلاری که اکثراً با هدف Staging انجام می‌شود، به شرط ذکر سطح/ناحیه آناتومیک بیوسی/رزگسیون و ارسال در ظروف جداگانه به ازای هر طرف حداکثر ۱ بار کد ملی ۸۰۷۲۹۶ در مورد بیوسی ناف بود و کد ۸۰۷۲۳۱۵ در مورد رزگسیون رزیونال ناف بود قابل محاسبه و پرداخت است.
- ۴- در صورت انجام همزمان ماستکتومی یک طرفه به همراه نمونه برداری غدد لنفاوی همان سمت، فقط یکبار سطح شش با کد ملی (۸۰۷۳۱۸) قابل محاسبه و پرداخت بوده و در صورت ماستکتومی دو طرف به همراه نمونه برداری غدد لنفاوی دو طرف در ظروف جداگانه، حداکثر دو بار سطح شش با کد ملی (۸۰۷۳۱۸) قابل محاسبه و پرداخت است.

۱۰. غدد لنفاوی

- بیوسی از لنف‌نود برای تشخیص اولیه یا افتراقی به همراه ذکر محل دقیق آناتومیک، به ازای هر چهار نمونه بیوسی در ظروف جداگانه، یکبار کد ملی (۸۰۷۲۹۶) و حداکثر ۴ بار کد مربوطه قابل محاسبه و پرداخت است.
- تصویر: در موارد رزگسیون غدد لنفاوی به ازای هر تعداد نمونه برای هر ناحیه آناتومیک کد ۸۰۷۲۳۱۵ یک بار قابل محاسبه و پرداخت است.

۱۱. ریح و سرویکس

- ۱- برای نمونه ریح (هستروکتومی) یا بدون ضمائم فقط یک بار سطح شش با کد ملی (۸۰۷۳۳۴) قابل محاسبه و پرداخت است.
- ۲- در مورد نمونه‌های بیوسی سرویکس (گرو سرویکس) در صورت ارسال نمونه از چهار ربع سرویکس در ظروف جداگانه یا ذکر محل آناتومیک نمونه برداری همراه با متن گزارش شامل نوع نمونه پذیرش شده و تشخیص مجزای هر یک از آنها تا حداکثر چهار بار خدمت سطح چهار با کد ملی (۸۰۷۲۳۴) قابل محاسبه و پرداخت است.
- ۳- برای نمونه‌های میومکتومی یا هر تعداد میوم به شرط ارسال در ظرف جداگانه و ذکر محل آناتومی ضایعه یک بار خدمت سطح چهار با کد ملی (۸۰۷۲۸۹) یا عنوان نوده بافت نرم به جز لیپوم) تا حداکثر سه بار قابل محاسبه و پذیرش است.

| دکتر بهرام عین‌اللهی وزار و رئیس شورای عالی بیمه سلامت کشور | | | | | | امضا |
|--|---------------------------------|--------------------------------------|----------------------------|------------------------------------|---|--------------------|
| کمیته اعتماد نظام حسینی (فره) | سازمان نظام پزشکی | سازمان برقانه و بودجه | وزارت اعتماد و قارایی | وزارت تعاون، کار و رفاه اجتماعی | وزارت بهداشت، درمان و آموزش پزشکی | نام دستگاه امضا |
| شورای عالی بیمه سلامت | سازمان انرژی و استخدامی کشور | سازمان خدمات درمانی پروژه‌های صلح | سازمان بیمه سلامت ایران | سازمان تکلیف اجتماعی | انستیتوهای محاسن شورای اسلامی (عضو ناظر) | نام دستگاه امضا |

۱۲. جنجه

در صورت مشخص نمودن محل دقیق نمونه برداری و ارسال در ظروف جداگانه همراه با متن گزارش شامل نوع نمونه پذیرش شده و تشخیص مجزای هر یک از آنها، به ازای هر دو ظرف ارسالی کد ملی ۸۰۷۲۴۵ یک بار و حداکثر ۲ بار قابل محاسبه و پرداخت است.

۱۳. لوزه/آدنویید

در صورت مشخص نمودن محل دقیق برداشت نمونه‌ها (آدنویید - تانسیل راست - تانسیل چپ) و ارسال در ظروف جداگانه همراه با متن گزارش شامل نوع نمونه پذیرش شده و تشخیص مجزای هر یک از آنها، به ازای هر ناحیه آدنوییک یک بار کد ملی ۸۰۷۲۱۲ و حداکثر ۲ بار قابل محاسبه و پرداخت است.

۱۴. ملتحمه و قرنيه

در صورت مشخص نمودن محل دقیق نمونه برداری و ارسال در ظروف جداگانه، به ازای هر ۴ نمونه ارسالی یک بار کد ملی ۸۰۷۱۹۱ و حداکثر ۲ بار قابل محاسبه و پرداخت است.

۱۵. کبد

بویسی کبد به هر تعداد نمونه در دو ظرف جداگانه حاوی تثبیت کننده‌های فرمالین و الکل دو بار سطح پنج یا کد ملی ۸۰۷۳۰۶ قابل محاسبه و پرداخت است.

| <p style="text-align: center;">دکتر بهرام حسین الهی وزار و معاون شورای عالی بهداشت سلامت کشور</p> | | | | | | امضا |
|---|---------------------------------|--|----------------------------|------------------------------------|--|--------------------|
| گیته امداد امام خمینی (ره) | سازمان نظام پزشکی | سازمان بزرگه و بوجیه | وزارت اقتصاد و دارایی | وزارت تعاون، کار و رفاه اجتماعی | وزارت بهداشت، درمان و آموزش پزشکی | نام دستگاه امضا |
| شعبه شورای عالی بیمه سلامت | سازمان اداری و استخدامی کشور | سازمان خدمات درمانی بهره‌مندی مساجد | سازمان بیمه سلامت ایران | سازمان تأمین اجتماعی | سازمان کلان محقق شورای امامی (معاون ناظر) | نام دستگاه امضا |

ماده ۴- انواع روش های بررسی پاتولوژیک

۱. بررسی پاتولوژیک بافت به روش Frozen Section

با هر تعداد نمونه از یک بافت آناتومیک و مارژین آن با توجه به تعرفه در کتاب ارزش نسبی بازگه ملی (۸۰۷۱۳۰) با عنوان فروزن سکشن و مشوره در اتاق عمل، فقط یکبار قابل محاسبه و پرداخت است.

نیمه ۱: در صورت درخواست پاتولوژی معمولی نمونه پرمانت (Permanent) همراه با Frozen Section، هر یک با توجه به تعرفه مربوطه جداگانه قابل محاسبه و پرداخت است.

نیمه ۲: در بررسی های پاتولوژی، مارژین بافت به عنوان جزئی از بافت بوده و جداگانه قابل محاسبه و پرداخت نمی باشد.

۲. دکلسیفیکاسیون:

انجام فرایند دکلسیفیکاسیون در مورد نمونه های بیوپسی استخوان، دندان و به طور کلی بافت هایی که دارای رسوبات آهکی می باشند، به شرط انجام و ثبت آن در گزارش بر اساس گد ملی (۸۰۷۰۹۰) قابل محاسبه و پرداخت است.

ماده ۵- رنگ آمیزی اختصاصی آسیب شناسی

۱- رنگ آمیزی اختصاصی برای بافت های کلیه، کبد، پوست، معده و مغز استخوان با درخواست پزشک متخصص یا پاتولوژیست و به شرط درج در گزارش پاتولوژی و ذکر نوع رنگ آمیزی به ازای هر رنگ آمیزی یک بازگه ملی (۸۰۷۱۰۰) با در نظر گرفتن سقف های قابل قابل محاسبه و پرداخت می باشد.

بیوپسی کلیه حداکثر چهار تا تری کروم، PAS، جونز و کنگو رد (رنگ آمیزی برای تشخیص بیماری های گلوومرونی قابل محاسبه و پرداخت است.)
نیمه ۱: در مورد نمونه های پیوند تا دو رنگ آمیزی اضافه قابل محاسبه است.

بیوپسی کبد: حداکثر تا هفت رنگ آمیزی (رتیکولین، تری کروم، اسید پرودیک شیف، اسید پرودیک شیف، دی استاز، گیمسا، متناهمین نقره، اسید فسف و ...) قابل محاسبه و پرداخت است.

نیمه ۲: برای هر نمونه فرستاده شده در فرمالین و یا الکل، رنگ آمیزی ها برای هر نمونه جداگانه قابل انجام گزارش و محاسبه است.

بیوپسی پوست: به صورت معمول چهار رنگ آمیزی (گیمسا، اسید پرودیک شیف، فونتان، متناهمین نقره، ...) قابل محاسبه و پرداخت است.
بیوپسی گوارش: دو رنگ آمیزی (گیمسا، گرم، اسید فسف و ...) قابل محاسبه و پرداخت است.

| امضا | دکتر بهرام عین اللهی وزیر و رئیس شورای عالی بیمه سلامت کشور | | | | |
|------------|--|---------------------------------|-------------------------|-----------------------------------|---|
| نام دستگاه | وزارت بهداشت، درمان و آموزش پزشکی | وزارت تعاون، کار و رفاه اجتماعی | وزارت اقتصاد و دارایی | سازمان برنامه و بودجه | سازمان نظام پزشکی |
| امضا | | | | | |
| نام دستگاه | نهاد عالی مجلس شورای اسلامی (معاونت) | سازمان تامین اجتماعی | سازمان بیمه سلامت ایران | سازمان خدمات درمانی، پروژهای مساج | سازمان تامین اجتماعی و استعدادهای کمنور |
| امضا | | | | | |

بیوسی مغز استخوان آمیبراسیون: حداکثر تا ۵ رنگ آمیزی (پرن، گیمسا، اسید پرویدیک تیغه الاستین، گرم و...) قابل محاسبه و پرداخت است.

نمونه ۳: در صورتی که رنگ آمیزی FE (رنگ پرن با رنگ آهن) برای بیوسی مغز استخوان و با نمونه اسپیره مغز استخوان استفاده شود، قابل محاسبه و پرداخت است.

نمونه ۴: در خصوص نمونه سایر بافت های بدن، در صورت درخواست پزشک معالج جهت بررسی میکروازگانه سمها فارچ، یا سبیل اسید فاست، لشم بادی، به ازای هر مورد حداکثر یک بار رنگ آمیزی و در مجموع حداکثر سه رنگ آمیزی قابل محاسبه و پرداخت است.

نمونه ۵: در صورت رویت شواهد میکروسکوپی وجود میکروازگانه سم توسط پزشک پاتولوژیست، حداکثر دو رنگ آمیزی قابل محاسبه و پرداخت است.

نمونه ۶: در صورت درخواست پزشک معالج یا پاتولوژیست (در صورت رویت شواهد میکروسکوپی رسوب مواد در نمونه هایی بجز موارد ذکر شده در بالا و ذکر آن در گزارش توسط پزشک پاتولوژیست) جهت بررسی رسوب مواد مختلف (مانند آمیلوئید، کلان و...) در بافت حداکثر یک رنگ آمیزی اختصاصی قابل محاسبه و پرداخت است.

ماده ۶- تعداد مارکر در خدمت ایمونوهیستوشیمی

تعداد مارکر در خدمت ایمونوهیستوشیمی که ۸۰۷۱۳۵ برای هر اندام به شرح ذیل خواهد بود:

۱. پستان: تا حداکثر ۱۰ آنتی بادی.

ER, PR, HER2, Ki67, p53, AR, EMA, CKV, CK8, 11-E11, CK17, CK20, CK5/6, HMWCK, CK19, CK18, P12, p40, calponin, SMMHC, SMM, SMA, CD117, S100, Beta Catenin, E-Cadherin, P120 Catenin, Synaptophysin, Chromogranin, CD56, C-Kit, GATA3, GCDFP15, BCL2, CD117, vimentin, MDM2, CD117, ERG, WT1, D2-10, Maspin, Caldesmon, laminin, FLI1, CD34, CD31, CD2.

۲. پروستات: تا حداکثر ۸ آنتی بادی.

PSA, NKX2-1, P12, 14E11, AMACR, CK5/6, LCA, CD117, CD2, PSAP, PSMA, 14E11, PAX-8, PAX-7, GATA3, AR, PR, CKV, CK20, P4015, CD117, CD117, actin, STAT3, S100A1, Ki67, S100, Desmin, SMA, Vimentin, ERG.

۳. کلبه و آدرنال: تا حداکثر ۱۰ آنتی بادی.

KIT, CKV, S100, VIM, CAIX, SDH, TFET, LCA, CD117, CD2, P40, WT1, PAX-8, CD56, CD57, CK, EMA, Desmin, cyclin D1, Inhibin, Calretinin, Chromogranin, Synaptophysin, BCOR, Vimentin, C14, Anti-SV100, KIM-1, CD117, Carbonic anhydrase IX, PAX-8, AMACR, CD117, CD2, Paxillin, Parvalbumin, Claudin-18, Hp-Cam, E-cadherin, SMARCB1 (INI-1), OCT3/4, S100A1.

| نام دستگاه | وزارت بهداشت، درمان و آموزش پزشکی | وزارت تعاون، کار و رفاه اجتماعی | انحصار و خرابی | وزارت بهداشت، درمان و آموزش پزشکی | وزارت تعاون، کار و رفاه اجتماعی | انحصار و خرابی | وزارت بهداشت، درمان و آموزش پزشکی | وزارت تعاون، کار و رفاه اجتماعی | انحصار و خرابی |
|------------|--------------------------------------|---------------------------------|-------------------------|-----------------------------------|---------------------------------|----------------------------|-----------------------------------|---------------------------------|----------------|
| امضا | | | | | | | | | |
| نام دستگاه | تعداد کل بخش مرکزی اسلامی (عضو ناظر) | مارشان تأسیس اجتماعی | مارشان بیمه سلامت نیروی | مارشان خدمات درمانی نیروهای مسلح | مارشان نظام پزشکی | گنبد تعداد امام خمینی (ره) | | | |
| امضا | | | | | | | | | |

HMB1⁺, CD31, Ki67, CD133, Melan-A, SF-1, GATA3, S-100, NSE, NB-1, Microtubule-associated proteins, PHOXB1, CK20, CDX7, TTF1, CD117, CD133, CD138, Nestin, Mammaglobin, SMA, p10, RCC, thyroglobulin, PSA, SALL1, AE1/AE3, CD20, PLAP, AFP.

۴. معاینه و معاری ادراری: تا حد اکثر ۸ آنتی بادی

CK5, CK20, p63, PSA, PSAP, α -fetoprotein, LeuY, Uroplakin II & III, GATA3, LCA, P63, p10, CD117, CD133, Thrombomodulin, PDL1, CK7, CK14, β -catenin, SATB1, CEA, EMA, ALK, Desmin, Vimentin, Calponin, Myogenin, MyoD1, racemase, NKX2-1, CD117, p13, CDX2, TTF1, Chromogranin, Synaptophysin, CD133, Syn, S-100, MelanA, HMB138, Nestin, Thyroglobulin, Mammaglobin, SMA, CD117, RCC, CD133, SALL1, AE1/AE3, CD20, OCT 3/1, PLAP, Pax-8, AFP.

۵. بیضه و ضمیمه: تا حد اکثر ۱۰ آنتی بادی

PLAP, CD117, OCT3/1, Podoplanin (D2-10), AFP, SALL1, SOX11, NANOG, EMA, Glypican-3, p63, SOX2, CDX2, Pax-8, DMBT1, HCG, Inhibin, Calretinin, SF-1, CD113, CD133, CD55, Mart-1, β -Catenin, DLK1 (FA1), WT1, Desmin, CEA, Pan-keratin, CK5, CK20, CK14, Smooth muscle actin, AE1/AE3, hPL, GATA3, LCA, CD20, Ki67.

۶. دستگاه گوارش (مری، معده، روده باریک و بزرگ): تا حد اکثر ۱۲ آنتی بادی

PanCK, CK5, CK14, p63, p10, CK20, CAM5.2, P63, CDX1, LCA, CD117, DOG1, S-100, Ki67, CHROMOGRANIN, SYNAPTOPHYSIN, CD133, β -Catenin, CEA, CD117, CD133, CD138, CMV, Adenovirus, EBV, CD113, SMA, MLH1, MSH1, PMS1, MSH2, MUC1 (EMA), MUC2, MUC6AC, MUC6, AFP, SALL1, SMARCB1, GATA3, Pax-8, TTF1, CD2, CD133, CD138, MelanA, HMB138, Nestin, Thyroglobulin, PSA, Mammaglobin, Desmin, Vimentin, RCC, CD20, OCT 3/1, PLAP.

۷. کبد: تا سقف ۱۰ آنتی بادی

Trypsin, Chymotrypsin, Chromogranin, Synaptophysin, CD57, β -Catenin, CD117, PR, CK5, CK20, CEA, mCEA, B7-1, CA125, CD133, CDX2, Glut1, CD113, CK, EMA, CA19-9, AE1/3, CAM5.2, CD2, CD117, CD133, CD138, Ki67, S-100, MelanA, HMB138, Nestin, Thyroglobulin, PSA, Desmin, Mammaglobin, SMA, Vimentin, p10, RCC, CD117, SALL1, AE1/AE3, CD20, OCT 3/1, PLAP, AFP, Pax-8, GATA3, Hep-Par 1, Arginase 1, p-CEA, CK14, CD113, Glutamine synthetase, HSP70, Glypican 3, TTF1.

۸. پانکراس: تا سقف ۱۰ آنتی بادی

Trypsin, Chymotrypsin, Chromogranin, Synaptophysin, CD57, β -Catenin, CD117, PR, CK5, CK20, CEA, mCEA, B7-1, CA125, CD133, CDX2, Glut1, CD113, CK, EMA, CA19-9, AE1/3, CAM5.2, CD2, CD117, CD133, CD138, Ki67, S-100, MelanA, HMB138, Nestin, Thyroglobulin, PSA, Desmin, Mammaglobin, SMA, Vimentin, p10, RCC, CD117, SALL1, AE1/AE3, CD20, OCT 3/1, PLAP, AFP, Pax-8, GATA3, Hep-Par 1, Arginase 1, p-CEA, CK14, CD113, Glutamine synthetase, HSP70, Glypican 3, TTF1.

| نام دستگاه | وزارت بهداشت، درمان و آموزش پزشکی | وزارت تعاون، کار و رفاه اجتماعی | وزارت اقتصاد و کارایی | وزارت بهداشت، درمان و آموزش پزشکی | وزارت بهداشت، درمان و آموزش پزشکی | نام دستگاه |
|------------|-----------------------------------|---------------------------------|-----------------------|-----------------------------------|-----------------------------------|-------------------|
| امضا | | | | | | امضا |
| نام دستگاه | سازمان نظام پزشکی | سازمان بهداشت و توسعه | سازمان نظام پزشکی | سازمان نظام پزشکی | سازمان نظام پزشکی | سازمان نظام پزشکی |
| نام دستگاه | سازمان نظام پزشکی | سازمان نظام پزشکی | سازمان نظام پزشکی | سازمان نظام پزشکی | سازمان نظام پزشکی | سازمان نظام پزشکی |
| نام دستگاه | سازمان نظام پزشکی | سازمان نظام پزشکی | سازمان نظام پزشکی | سازمان نظام پزشکی | سازمان نظام پزشکی | سازمان نظام پزشکی |

9. ریه و عدیاستن: تا حد اکثر 10 آنتی بادی

PanCK, P57/P1+, TTF1, Napsin A, Calretinin, WT1, CEA, Synaptophysin, CD45, CD71, CD74, MICT, BCL1, Actin, Desmin, ALK1, LCA, CD3+, CD7, CD7+, CD133, CD138, S100, HMB-45, CD133, CD138, Ki67, MelanA, Nestin, Thyroglobulin, PSA, Mammaglobin, SMA, Vimentin, CD133, p16, RCC, CD133, SALL4, AE1/AE3, OCT 3/1, PLAP, AFP, Pax-8, GATAT, CD33, Td: CD33, Chromogranin, CD56.

10. تومورهای نسج نرم: تا حد اکثر 12 آنتی بادی

CK, Vimentin, Desmin, GFAP, Neurofilaments, SMA, Caldesmon, myogonin, MyoD1, SOX10, EMA, CD71, CD74, FLI-1, ERG proteins, CD55, MUC1, CD133, CD7+, CD138, CD133, HMB-45, melan-A, tyrosinase, PLAP, AFP, microphthalmia transcription factor, MDM1/CDK1, Claudin-1, GLUT-1, Pax-8, SMARCB1 (INI1), CD133, DOG1, Trypsin, TLE1, TEF1, HHV8, WT-1, MDM1, β-Catenin, CDK1, Bcl-1, P16, PD-L1, CD7, CD7+, CD133, Ki67, S100, p16, Nestin, Thyroglobulin, GATAT, PSA, Mammaglobin, CD133, RCC, SALL4, AE1/AE3, T1-E11, OCT 3/1.

11. تومورهای اعصاب محیطی: تا حد اکثر 10 آنتی بادی

CK, Vimentin, Desmin, GFAP, Neurofilaments, SMA, Caldesmon, myogonin, MyoD1, SOX10, EMA, CD71, CD74, FLI-1, ERG proteins, CD55, MUC1, CD133, CD7+, CD138, CD133, HMB-45, melan-A, tyrosinase, PLAP, AFP, microphthalmia transcription factor, MDM1/CDK1, Claudin-1, GLUT-1, Pax-8, SMARCB1 (INI1), CD133, DOG1, Trypsin, TLE1, TEF1, HHV8, WT-1, MDM1, β-Catenin, CDK1, Bcl-1, P16, PD-L1, CD7, CD7+, CD133, Ki67, S100, p16, Nestin, Thyroglobulin, GATAT, PSA, Mammaglobin, CD133, RCC, SALL4, AE1/AE3, OCT 3/1.

12. تومورهای عضله و استخوان: تا حد اکثر 10 آنتی بادی

Keratins, Vimentin, Desmin, GFAP, Neurofilaments, SMA, Caldesmon, myogonin, MyoD1, S-100 protein, SGX1, EMA, CD71, CD74, FLI-1, ERG proteins, CD55, MUC1, CD133, CD7+, CD138, CD133, HMB-45, melan-A, tyrosinase, microphthalmia transcription factor, MDM1/CDK1, Claudin-1, GLUT-1, SMARCB1 (INI1), CD133, DOG1, Trypsin, TLE1, TEF1, HHV8, WT-1, β-Catenin, Bcl-1, Ki67, P16, PD-L1.

13. بیماری های عضله: تا حد اکثر 8 آنتی بادی

HLA1, p33, MAC, CD7, CD7+, Dystrophin, Sarcoglycans, Dysferlin, Caveolin-1, Laminin alpha 1 or merosin, Collagen type VI, Emarin, SERCA1, Myotilin, desmin, Telethonin, Plectin, LAMP1, Actin.

14. اعصاب مرکزی: تا حد اکثر 10 آنتی بادی

GFAP, OLIG1, Synaptophysin, Chromogranin, NeuN, MAP1, IDH1, IDH1, p16, ATRX, TERT, MLH1, MSH1, PMS1, MSH1, Ki67, BRAF p.V600E, SMARCB1, SMARCA1, EMA, CD71, NFP, SOX10, H19 p.K19 (Ki67), EZHIP, TTF1, D1-10 (podoplanin), HuC/HuD, phosphorylated mTOR, L1CAM, Vimentin, p16, potassium channel Kir1.1, transthyretin (prealbumin), Retinal S antigen, p78 NGFR, SMA, LIN18A, BCOR, CRX, CK18, PRKAR1A, paoCK, CK19, CK20, SSTR1A, BAP1, STAT1, Iahibin.

| دکتر بهرام عین اللهی وزارت لریش شورای عالی بیمه سلامت کشور | | | | | | امضا |
|---|--------------------------------------|---------------------------------|-------------------------|----------------------------------|---------------------------------------|-----------------------------|
| نام دستگاه | وزارت بهداشت، درمان و آموزش پزشکی | وزارت تعاون، کار و رفاه اجتماعی | وزارت بهداشت و دارایی | سازمان برنامه و بودجه | سازمان نظام پزشکی | کمیته انضام امام خمینی (ره) |
| امضا | | | | | | |
| نام دستگاه | نهادگان مجلس شورای اسلامی (عضو ناظر) | سازمان تأمین اجتماعی | سازمان بیمه سلامت ایران | سازمان خدمات درمانی نیروهای مسلح | سازمان آمار و آمارهای و استعلامی کشور | دبیر شورای عالی بیمه سلامت |
| امضا | | | | | | |

Myogenin, CD¹¹⁹, Desmin, AE¹/AE³, CD¹³⁸, CD¹³³, NUT protein, NKX²⁻², PAXY, ERG, Brachyury, HMB¹²⁵, CD²⁰⁰, B-HCG, SALL¹, OCT^{3/4}, OCT⁴, *Smc*, KIT, SOX³, SOX⁹, T¹-E¹², CK^{2/3}, CK¹⁷, CK¹⁹, CAM^{5.2}, GH, PRL, ACTH, FSH, TSH, SF¹, PTI¹, TPST, p-catenin.

۱۵. سایر ضایعات سرگردن و دستگاه تناسلی فوقانی: نا حداکثر ۸ آنتی بادی

PanCK, P¹², P⁴⁰, TTF¹, Napsin A, Calretinin, WT¹, CEA, Chromogranin, Synaptophysin, CD⁵⁶, CD⁷¹, CD⁷⁴, MIC², BCL¹, Actin, Desmin, ALK¹, LCA, CD², CD²⁰, CD³⁰, CD³¹, SMMH, Pax-⁸, CD¹³⁸, S¹⁰⁰, HMB¹²⁵, CD¹³³, CD¹³⁹, Ki¹⁷, MelanA, Nestin, Thyroglobulin, PSA, Mammaglobin, CK^{2/3}, SMA, Vimentin, RCC, CD¹¹⁷, SALL¹, AE¹/AE³, OCT^{3/4}, PLAP, AFP, Pax-⁸, GATA³, CD²²⁵, *tdt*, CD¹³⁵, TTF¹, CD²⁰, CD¹³⁸, CK⁷, CK¹⁰, EMA, CDX², SATB², p¹², Arginase¹, SMAD⁴, SOX¹⁰.

۱۶. دستگاه تناسلی زنان: نا حداکثر ۱۰ آنتی بادی

Ki¹⁷, CK⁷, CK¹⁰, EMA, CEA, B^{72.2}, GCDFF-¹⁴, MUC¹, MUC⁶, GATA³, Desmin, Smooth muscle actin, CD⁷⁴, ER, Vimentin, p¹², p¹³, STAT³, Pax-⁸, PAX⁸, CK¹⁷, CK¹⁸, CK¹⁹, p⁶³, p⁴⁰, CDX², CD⁵⁶, Chromogranin, HIK¹⁰⁴⁹, HPV, MUC⁶, CD²⁸, CD¹⁰, CD¹³³ (Mel-CAM), CD¹³⁸ (CEACAM³), WT¹, p⁶³, Myogenin, NSE, TTF¹, Napsin A, CK⁸, CK¹⁹, Cyclin D¹, CD¹¹⁷, SP¹, DOG-¹, Actin, Calponin, h-aldesmon, CAM^{5.2}, HMB¹²⁵, ALK, HCG, PLAP, HpL, Inhibin, CK, E-cadherin, Cyclin E, D⁷⁻⁸, Syn, MLH¹, MSH², PMS², MSH⁶, PTEN, Calretinin, CK^{2/3}, TTF¹, Synaptophysin, CD², CD²⁰, CD³¹, CD⁴⁵, Ki¹⁷, S¹⁰⁰, MelanA, HMB¹²⁵, Nestin, PSA, AFP, CD¹³⁸, Thyroglobulin, Mammaglobin, SMA, RCC, SALL¹, CD²⁰, SATB², *γH2B*, *γH2A*, *γH2X*, *γH2E*, *γH2F*, *γH2G*, *γH2I*, *γH2J*, *γH2K*, *γH2L*, *γH2M*, *γH2N*, *γH2O*, *γH2P*, *γH2Q*, *γH2R*, *γH2S*, *γH2T*, *γH2U*, *γH2V*, *γH2W*, *γH2X*, *γH2Y*, *γH2Z*, *γH2A*, *γH2B*, *γH2C*, *γH2D*, *γH2E*, *γH2F*, *γH2G*, *γH2H*, *γH2I*, *γH2J*, *γH2K*, *γH2L*, *γH2M*, *γH2N*, *γH2O*, *γH2P*, *γH2Q*, *γH2R*, *γH2S*, *γH2T*, *γH2U*, *γH2V*, *γH2W*, *γH2X*, *γH2Y*, *γH2Z*, Melan-A, FOXL², SF¹, S¹⁰⁰, CD¹¹⁹, CD¹³³, AE¹/AE³, OCT^{3/4}, AR, uroplakin, thrombomodulin, SMARCA¹ (BRG¹), SMARCA⁴ (BRM), SMARCB¹ (INI¹), FOXL², SF¹, TFE³, β-catenin, B-catenin.

۱۷. پوست: نا حداکثر ۸ آنتی بادی

CD¹, CD², CD⁴, CD⁶, CD⁹ and CD¹¹, CD²⁰, CD²⁵, ALK¹, GATA³, IA¹, Pax-⁸, CD²⁷, Bel-¹, CD³⁰, Bel-², Cyclin D¹ and SOX-¹¹, CD²⁸, CD¹³⁸, MUM¹, Ki¹⁷, Tdt, MPO, CD¹¹⁷, Ber-EP⁴, p¹², Melan A, S¹⁰⁰, HMB¹²⁵, CK⁷, Her-², BRAF V^{600E} (VE¹ clone), PD-L¹, androgen receptor (AR) and adipophilin, vimentin, CD²⁷, smooth muscle actin, muscle specific actin (MSA), CK¹⁹, H-caldesmon, SOX¹⁰, CD¹³⁸, Langerin, factor XIII, CD¹³⁸, lysozyme, CD¹³³, Fascin, alpha¹ antitrypsin, alpha¹ antichymotrypsin, CD¹¹, factor VIII, ERG, FLI¹, D⁷⁻⁸, HHV-⁸, CMV, P¹².

۱۸. تومور یا منشأ نامعلوم سایر ارگانها: نا حداکثر ۱۵ آنتی بادی

CK, CK⁷, CK¹⁰, EMA, GATA³, Pax-⁸, CEA, CDX², TTF¹, Chromogranin, Synaptophysin, CD², CD²⁰, CD¹³⁸, CD¹³⁹, Ki¹⁷, S¹⁰⁰, MelanA, HMB¹²⁵, Nestin, Thyroglobulin, Mammaglobin, Desmin, SMA, Vimentin, CD¹³³, p⁴⁰, RCC, PSA, CD¹¹⁷, SALL¹, AE¹/AE³, CD²⁰, OCT^{3/4}, PLAP, AFP, SATB², p¹², p¹³, Arginase¹, T¹-E¹², SMAD⁴.

| دکتر بهرام عین اللهی وزیر و رئیس هیئت مدیره بهیج سلامت کشور | | | | | | امضا |
|--|---|---------------------------------|-------------------------|--------------------------------|------------------------------|-----------------------------|
| نام دستگاه | وزارت بهداشت، درمان و آموزش پزشکی | وزارت تعاون، کار و رفاه اجتماعی | وزارت اقتصاد و دارایی | سازمان برنامه و بودجه | سازمان نظام پزشکی | کمیته انضام امام خمینی (ره) |
| امضا | | | | | | |
| نام دستگاه | نماینده کل مجلس شورای اسلامی (عضو ناظر) | سازمان تامین اجتماعی | سازمان بهیج سلامت ایوان | سازمان خشتک درستی نیروهای مسلح | سازمان اداری و استخدامی کشور | هیئت مدیره عالی بهیج سلامت |
| امضا | | | | | | |

۱۹. ضایعات بافت‌های لنفاوی شامل تیموس، طحال، لوزه، غده لنفاوی و ... : تا حداکثر ۱۵ آنتی‌بادی

CD۴۰, CD۴۵a, CD۲۰, CD۲۲, CD۱۵, CD۲۰۰, LEF۱, CD۱۳۳, IgM/IgD, CD۳۸, ZAP۷۰, CD۴۴d, MUM۳, CyclinD۱, CD۱۰, Bcl۲, BCL۶, SOX۱۱, CD۱۳۸, Ki۳۷, CD۱۲, TdT, EMA, CD۳۴, CD۱۱۷, HMB۴۵, TIA۱, MYC, CD۳۰, CD۳۳, CD۴۵, Fascin, Pax-۳, EBV, LMP۱, BOB۱, CD۲۰, CD۳۰, CD۴۰, CD۷, CD۱, CD۸, CD۳۵, Granzyme B, MPO, CD۱۳۳, Glycophorin A, CD۱۱, CD۱۸, CD۱۸/MIC۲, Annexin, DBA۱۱, Kappa, Lambda, EBER, CD۲۰, CD۳۳, CXCL۱۳, FDC-secreted protein, serglycin, PDL۱, CD۱۸, langerin, lysozyme, myeloperoxidase, CK, CK۷, CK۲۰, GATA۳, Pax-۸, CEA, CDX۲, TTF۱, Chromogranin, Synaptophysin, S۱۰۰, MelanA, Nestin, Thyroglobulin, PSA, Mammaglobin, Desmin, SMA, Vimentin, CD۱۰, p۴۰, RCC, SALL۴, AE۱/AE۳, OCT ۳/۴, PLAP, AFP.

۲۰. ضایعات مناستیک: تا حداکثر ۱۵ آنتی‌بادی

CK, CK۷, CK۲۰, EMA, GATA۳, Pax-۸, CEA, CDX۲, TTF۱, Chromogranin, Synaptophysin, CD۳, CD۱۶, CD۴۵, Ki۳۷, S۱۰۰, MelanA, HMB۴۵, Nestin, Thyroglobulin, PSA, Mammaglobin, Desmin, SMA, Vimentin, CD۱۰, p۴۰, RCC, CD۱۱۷, SALL۴, AE۱/AE۳, CD۳۰, OCT ۳/۴, PLAP, AFP, SATB۲, p۳۳, p۱۴, Arginase۱, SMAD۱, CK۱۶, Hepar۱.

۲۱. مارک‌های پروگنوستیک: تا حداکثر ۸ آنتی‌بادی

ER, PR, HER۲, Ki۳۷, MSH۱, MSH۲, PMS۲, MLH۱, IDH۱, IDH۲, ATRX, E-cadherin

تیصره ۱: به صلاحدید پاتولوژیست، امکان انتخاب مارکر در تمام نمونه‌ها علاوه بر ارگان اصلی، از سایر ارگان‌ها تا سقف تعیین شده آن ارگان و در موارد ضایعات مناستیک، غده لنفاوی، بافت نرم و پوست و تومورهای با منشأ نامعلوم تا سقف تعیین شده حداکثر تا مجموع ۱۵ مارکر (برای دو ارگان) وجود دارد.

تیصره ۲: در موارد ضایعات با چند منشأ یا ارگان، امکان انتخاب بیش از یک ارگان و با رعایت تعداد سقف ارگان‌های انتخابی توسط پاتولوژیست تا سقف سه ارگان، حداکثر تا مجموع ۱۵ مارکر برای هر سه ارگان انجام آن وجود دارد.

| دکتر بهرام عین‌اللهی وزارت رئیس شورای عالی بیمه سلامت کشور | | | | | | امضا |
|---|---------------------------------|------------------------------------|-------------------------|---------------------------------|--|------------|
| کمیته انضام امام خمینی (ره) | سازمان نظام پزشکی | سازمان برنامه و بودجه | وزارت اقتصاد و دارایی | وزارت تعاون، کار و رفاه اجتماعی | وزارت بهداشت، درمان و آموزش پزشکی | نام دستگاه |
| | | | | | | امضا |
| شیر شورای عالی سلامت | سازمان انرژی و استفاده‌های کشور | سازمان خدمات پزشکی و تجهیزات سلامت | سازمان بیمه سلامت ایران | سازمان تأمین اجتماعی | نماینده‌گان مجلس شورای اسلامی (عضو ناظر) | نام دستگاه |
| | | | | | | امضا |

فصل سوم: آزمایشگاه ژنتیک

بخش اول: کلیات

ماده ۱- ضوابط عمومی رسیدگی به اسناد ژنتیک

تشخیص آزمایش ژنتیک یک فرآیند است که نیازمند کار تیمی می‌باشد. این تیم متشکل از تخصص‌ها و فوق تخصص‌های مختلف پزشکی بر حسب نوع بیماری، آزمایشگاه (مسئول فنی ژنتیک پزشکی)، مشاور ژنتیک (پزشکان و کدرشناسان ارشد ژنتیک انسانی مورد تأیید وزارت بهداشت، درمان و آموزش پزشکی، دکترای تخصصی ژنتیک پزشکی) است.

۱- درخواست آزمایش‌های ژنتیک توسط افراد ذیل قابل محاسبه و پرداخت می‌باشد:

- متخصصان داخلی، زنان و زایمان، کودکان، اورولوژی، نوروپاتولوژی، خون و آنکولوژی، رادیو آنکولوژی و کلیه رشته‌های فوق تخصص پزشکی و فلوشیپ‌های مربوطه
- متخصصان یا دکترای تخصصی ژنتیک پزشکی (گرایش پزشکی) شاغل در بیمارستان‌های دولتی
- پزشکان عمومی دارای گواهی مشاوره ژنتیک مورد تأیید وزارت بهداشت شامل پزشکان مشاور ژنتیک شاغل در مراکز بهداشتی (منطبق با ضوابط وزارت بهداشت)

تبصره ۱: متخصصین شاغل در آزمایشگاه‌های ژنتیک، مجاز به درخواست آزمایش‌های ژنتیک برای همان آزمایشگاه نمی‌باشند.

تبصره ۲: از زمان ایجاد فیلد تشخیص در سامانه تجویز نسخه الکترونیک، درج کد تشخیص توسط پزشک معالج برای انجام کلیه آزمایش‌های ژنتیک الزامی است.

تبصره ۳: بزرگناری، الصق نتیجه آزمایش برای تأیید تمام آزمایش‌های ژنتیک الزامی است. در صورت عدم بزرگناری، عدم الصق گزارش نسخه قابل محاسبه و پرداخت نمی‌باشد.

تبصره ۴: در برگه درخواست آزمایش (غیر از آزمایشات PND) باید تست گم این موارد ذکر شود: شرح حال مختصری از بیماری، علامت‌ها و تکلیف‌های اصلی بیمار، تشخیص و یا تشخیص‌های احتمالی و یا تشخیص احتمالی بیماری بر اساس درگیری اندام‌های بدن.

۱- تاریخ انقضای نسخ ژنتیک پزشکی حداکثر تا ۲ ماه از زمان تجویز تا پذیرش خواهد بود.

۲- ارسال گزارش به سازمان‌های بیمه گر حداکثر تا ۲ ماه از زمان پذیرش نسخه خواهد بود.

۳- در صورتی که نتیجه آزمایش سینوزیتیک تا قبل از هفته ۱۸ سن برداری گزارش شده باشد، قابل محاسبه و پرداخت می‌باشد.

| دکتر بهرام عین‌اللهی وزیر و رئیس شورای عالی بیمه سلامت کشور | | | | | | امضا |
|--|---|---------------------------------|-------------------------|----------------------------------|-----------------------|-----------------------------|
| نام دستگاه | وزارت بهداشت، درمان و آموزش پزشکی | وزارت تعاون، کار و رفاه اجتماعی | اقتصاد و دارایی | سازمان برنامه و بودجه | سازمان نظام پزشکی | کمیته امداد امام خمینی (ره) |
| امضا | | | | | | |
| نام دستگاه | نمایندگان مجلس شورای اسلامی (نسخه ناشر) | سازمان تامین اجتماعی | سازمان بیمه سلامت ایران | سازمان خدمات درمانی نیروهای مسلح | سازمان آمار و اطلاعات | دفتر شورای عالی بیمه سلامت |
| امضا | | | | | | |

ماده ۲- ضوابط گزارش دهی ژنتیک غیر مولکولی

- ۱- گزارش جواب آزمایش می‌بایست مهیور به مهر و امضا مسئول فنی آزمایشگاه دارای پروانه یا دامنه فعالیت ژنتیک پزشکی باشد.
- ۲- نوع تکنیک به کار رفته (به عنوان مثال نوع روش رنگ آمیزی و جد تفکیک باندهنگ در آزمایش کاربوتایپ)
- ۳- نوع نمونه و کیفیت نمونه
- ۴- تاریخ دریافت نمونه و تاریخ گزارش نهایی
- ۵- تعداد سلول‌های طبیعی و غیرطبیعی شمارش شده همراه با ذکر تغییرات در سلول‌های غیرطبیعی در آزمایش کاربوتایپ
- ۶- ذکر سن (سن بارداری در هنگام بارداری مشخص شود) و یافته‌های بالینی مراجعده کننده
- ۷- توصیه‌ها و محدودیت‌های تکنیک
- ۸- در گزارش نتایج کاربوتایپ، آزمایشگاه باید تغییراتی را گزارش نماید که کنوتاتیپ آن‌ها نایب شده است. مطابق آخرین ویرایش ISCN تعریف تغییرات کلونال، اضافه‌شدگی یا سایر تغییرات ساختاری در دو تار ۳۰ عدد سلول و از دست دادن کروموزومی در حداقل سه تار ۳۰ سلول می‌باشد.
- ۹- تایید نتایج بر اساس آخرین ویرایش استاندارد بین‌المللی ISCN گزارش شود به عنوان نمونه دست کم باید شامل ارائه شده باشد شامل تعداد کروموزوم‌ها، ترکیب کروموزوم‌های جنسی و یافته‌های تعدادی و ساختاری کروموزوم‌ها بوده و در صورت پیدا شدن تغییر کروموزومی باید اهمیت بالینی آن حتما ذکر شود.
- ۱۰- در صورت وجود اختلال کروموزومی مشخص ذکر سندرم بالینی لازم است و در مواردی که ارزش بالینی نتایج ناشناخته است توضیح و شرح اهمیت بالینی نتایج در فرد و خانواده او و در مواردی که نیاز به بررسی‌های بیشتر وجود داشته باشد ذکر توصیه‌ها و روند پیگیری الزامی است.
- ۱۱- در صورتی که جواب آزمایش نرمال باشد بسته به تشخیص‌های احتمالی و علامت‌های بیماری که در برگه درخواست آزمایش ذکر شده است آزمایشگاه باید توصیه‌ها و راهنمایی‌های لازم را در جواب آزمایش ذکر نماید.
- ۱۲- در صورت درخواست گنهای گنوبال ژنتیک (کدهای ۸۱۰۰۰ تا ۸۱۰۲۸۴)، سایر کدهای غیرگنوبال ژنتیک از جمله پذیرش، نمونه‌گیری و استخراج همزمان قابل درخواست نمی‌باشند.
- ۱۳- در جواب آزمایش ژنتیک باید ذکر شود که تشخیص احتمالی بیماری که در برگه درخواست آزمایش ذکر شده است تایید می‌شود یا خیر.

| امضا | دکتر بهرام عین‌اللهی وزیر و رئیس شورای عالی بیمه سلامت کشور | | | | |
|------------|--|---------------------------------|-------------------------|----------------------------------|-----------------------------|
| نام دستگاه | وزارت بهداشت درمان و آموزش پزشکی | وزارت تعاون، کار و رفاه اجتماعی | وزارت اقتصاد و دارایی | سازمان برنامه و بودجه | کمیته امضاء امام خمینی (ره) |
| امضا | | | | | |
| نام دستگاه | نماینده عالی مجلس شورای اسلامی (عضو ناظر) | سازمان تأسیس اجتماعی | سازمان بیمه سلامت ایران | سازمان خدمات درمانی نیروهای مسلح | دفتر شورای عالی بیمه سلامت |
| امضا | | | | | |

۱۴- مدارک مورد نیاز جهت نشان‌دار نمودن افراد مبتلا به بیماری‌های متیولیک ارثی بر اساس نوع بیماری متیولیک ارثی شامل: گزارش آزمایشات بیوشیمی سطح دوم شامل نتیجه بررسی پروفایل اسیل کاربنتین‌ها با روش LC-MSMS و بررسی پروفایل ارگانیک اسیدها با روش GCMS و HPLC بیمار و درج تشخیص بیماری توسط پزشکان فوق تخصصی عددی/متخصص اطفال در نسخه بیمار می‌باشد.

۱۵- در تشخیص سرطان‌های ارثی، برای بررسی موارد ۴ زن و یا بیشتر صرفاً خدمت یک بار کد ملی ۸۱۰۲۰۲ توسط سازمان‌های بیمه‌گر قابل محاسبه و پرداخت می‌باشد و کدهای مربوطه به صورت تعدادی قابل گزارش نمی‌باشند.

ماده ۳- استانداردهای گزارش نتایج ژنتیک پزشکی (مولکولی)

- ۱- گزارش جواب آزمایش می‌بایست عمهور به مهر و امضا مسول فنی آزمایشگاه دارای پروانه یا نامنه فعالیت ژنتیک پزشکی باشد.
- ۲- کد تپایی پذیرش شده، تاریخ پذیرش نمونه و تاریخ جوابدهی، کیفیت نمونه، نوع تکنیک به کار رفته، جهش(های) بیماریزای شناسایی شده و (ژنوتیپی جهش (هتروزیگوت یا هموزیگوت بودن)، توصیه‌ها و محدودیت‌های تکنیک حتما باید ذکر گردد.
- ۳- به منظور هماهنگ‌سازی و استاندارد نمودن گزارش نتایج آزمایش‌های ژنتیک باید جوابدهی آزمایشگاه بر اساس آخرین گایدلاین‌های بین‌المللی ACMG باشد و نکات زیر رعایت گردد:
- ۴- آزمایشگاه پزشکی با نامنه فعالیت ژنتیک پزشکی موظف است در گزارش خود مشخص نماید که آیا تغییرات شناسایی شده توجیه‌کننده بیماری می‌باشند یا خیر. (به صورت Pathogenic, Likely Pathogenic, Benign Likely Variant of Uncertain Significance و Likely Benign)
- ۵- در گزارش نتایج باید حتما نام ژن، نوع ترانسکریبت (main NM)، موقعیت کروموزومی (یا ذکر GRC37/hg19 یا GRC38/hg38) مشخص شود.
- ۶- در جواب آزمایش ژنتیک باید ذکر شود که آیا تشخیص احتمالی بیماری که در برگیرنده درخواست آزمایش ذکر شده است تایید می‌شود یا خیر. و یا اینکه کدامیک از تشخیص‌های احتمالی تایید می‌گردد.
- ۷- در مواردی که هیچ تغییر ژنتیکی پیدا نمی‌شود آزمایشگاه باید در جواب آزمایش راهنمایی و توصیه‌های لازم را ذکر نماید.
- ۸- قیمت داده خام (جزء سوم) خدمات ژنتیک برای سال ۱۴۰۳ به شرح جدول ذیل توسط سازمان‌های بیمه‌گر قابل محاسبه و پرداخت می‌باشد.

| دکتر بهرام مین‌اللهی وزیر و رئیس شورای عالی بیمه سلامت کشور | | | | | | امضا |
|--|------------------------------|----------------------------------|-------------------------|---------------------------------|--|------------|
| کمیته امداد امام خمینی (ره) | سازمان نظام پزشکی | سازمان برنامه و بودجه | وزارت اقتصاد و دارایی | وزارت تعاون، کار و رفاه اجتماعی | وزارت بهداشت، درمان و آموزش پزشکی | نام دستگاه |
| | | | | | | امضا |
| شورای عالی بیمه سلامت | سازمان آتاری و استعدادی کشور | سازمان خدمات درمانی نیروهای مسلح | سازمان بیمه سلامت ایران | سازمان تأمین اجتماعی | نمایندگان مجلس شورای اسلامی (عضو ناظر) | نام دستگاه |
| | | | | | | امضا |

| کد | شرح کد | قیمت تولید داده خام (جزء سوم) به ریال |
|--------|--|--|
| ۸۱۰۳۰۰ | بررسی ۱ تا ۲۰ ژن به صورت یک پائل توسط روش های NGS | ۵۰,۶۰۹,۳۱۳ |
| ۸۱۰۳۰۲ | بررسی ۳۱ تا ۵۰ ژن توسط روش های NGS | ۶۶,۰۰۸,۳۹۰ |
| ۸۱۰۳۰۴ | بررسی ۵۱ تا ۲۰۰ ژن توسط روش های NGS | ۹۰,۰۰۱,۳۴۴ |
| ۸۱۰۳۰۶ | بررسی بیش از ۲۰۰ ژن در یک پائل توسط روش های NGS (شامل اگزوم) | ۱۱۰,۶۱۸,۱۸۳ |
| ۸۱۰۳۰۸ | بررسی بیش از ۲۰۰ ژن در یک پائل توسط روش های NGS (شامل اگزوم)، نفر دوم (مقایسه ای) | ۱۱۰,۶۱۸,۱۸۳ |
| ۸۱۰۳۱۰ | بررسی بیش از ۲۰۰ ژن در یک پائل توسط روش های NGS (شامل اگزوم)، نفر سوم (مقایسه ای) | ۱۱۰,۶۱۸,۱۸۳ |
| ۸۱۰۳۳۸ | آزمایش NIPT یا استفاده از cell free DNA جنینی برای غربالگری سندروم داون - روش NGS | ۳۵,۷۷۷,۳۱۵ |
| ۸۱۰۳۳۹ | آزمایش NIPT یا استفاده از cell free DNA جنینی برای غربالگری سندروم داون - روش Microarray | ۵۲,۶۴۲,۳۷۵ |
| ۸۱۰۳۷۶ | PGD برای بیماری های مولکولی مرحله اول شامل نابینا، مونوسوم و بررسی اختلالات مونوسوم، بررسی بیش از ۶ مارکر در فرد مبتلا و در خانواده و موارد مشترک مانند استخراج و غیره و گاهی بررسی هویت افراد و تفسیر | ۱۳۹,۰۰۸,۰۰۰ |
| ۸۱۰۳۷۸ | مرحله دوم انجام PGD برای بیماری های مولکولی تا ۵ جنین | ۱۳۹,۰۰۸,۰۰۰ |
| ۸۱۰۳۸۳ | PGS یا روش NGS array و یا امثالهم به ازای هر جنین | ۷۸,۰۰۰,۰۰۰ |
| ۸۰۵۱۰۹ | آزمایش HLA Typing یا روش توالی‌یابی (HLA Typing High Resolution) صرفاً برای پیوند مغز استخوان، کلیه، روده و پانکراس | ۲۰۰,۰۰۰,۰۰۰ |
| ۸۰۵۱۱۹ | تست گنویال تشخیصی آزمایشگاهی Covid-۱۹ (انجام RT-PCR و استخراج RNA) | ۲,۰۰۲,۵۳۰ |
| ۸۰۵۱۲۱ | آزمایش تشخیصی ایمنی شناسی (ایمونولوژیک) آنتی ژن ویروس عامل کووید ۱۹ | ۳۰۰,۰۰۰ |

| دکتر بهرام عین اللهی وزیر و رئیس شورای عالی بیمه سلامت کشور | | | | | | امضا |
|--|---------------------------------|-------------------------|----------------------------------|----------------------------|-----------------------------|------------|
| وزارت بهداشت، درمان و آموزش پزشکی | وزارت تعاون، کار و رفاه اجتماعی | وزارت اقتصاد و دارایی | سازمان برنامه و بودجه | سازمان نظام پزشکی | کمیته امداد امام خمینی (ره) | نام دستگاه |
| امضا | | | | | | |
| تأمین اجتماعی | سازمان تامین اجتماعی | سازمان بیمه سلامت ایران | سازمان خدمات درمانی نیروهای مسلح | سازمان آمار و استفاده کتور | دفتر شورای عالی بیمه سلامت | نام دستگاه |
| | | | | | | |
| | | | | | | امضا |

تیمبره: مدنوت درمان وزارت بهداشت، درمان و آموزش پزشکی می‌باشد. هر ساله حداکثر در سه ماهه اول سال نسبت به اعلام قیمت فائده خام خدمات آزمایشگاهی ژنتیک اقدام نماید. در صورت عدم ابلاغ تا پایان خرداد ماه هر ساله، دبیرخانه شورای عالی بیمه سلامت کشور به تناسب رشد جزء فنی و حرفه‌ای خدمات نسبت به پروژسالی قیمت‌های مربوطه اقدام خواهد نمود.

بخش دوم - ضوابط و دستورالعمل رسیدگی به اسناد

ماده ۱ - خدمات کاربوتایپ

۱. موارد قابل ناپید و مدارک لازم برای انجام خدمت کاربوتایپ به شرح ذیل می‌باشد:

| مدارک متبته | موارد قابل ناپید |
|---|---|
| فرم با کوهی پرشک متعاج یا فرج تشخیص و یا سایر مدارک قابل بر شماری گروه‌های | قرارداد که از نظر فنی متابله مدارکهای مشخص گروه‌های مثل سندرم داون و سندرم ترم ۱۸ Translocation متبته و وادین آزما |
| جواب باقوتی و اکتونومتری و یا سایر مدارک قابل بر شماری | فرم بررسی ژنوسوم و برخی نومورهای مرتطی مانند تلووم (تطکر کاربوتایپ معر استخوان) |
| مدارک برداری فنی یا بررسی مویلی از نومور استند یا کوهی پرشک متعخص و یا سایر مدارک قابل بر شماری | فرم ختبهایی که متبته معما مگر از نظر متبته ۴ برداری بالایی ناموفی داشته باشد و سایر آزمایش‌ها تشخیص آرمیتیک‌های فنی TORCH اپراسیون و هورمونی متعخص باشد و یا متبته تکثیر RUPD مرتب زایی داشته باشد |
| فرم یا کوهی یا فرج تشخیص و یا مونتگرافی یا سایر مدارک قابل بر شماری | فرم برداری فنی جنسیتی یا تأخر در صفات ثانویه جنسی یا متبته اولیه |
| فرم یا کوهی یا فرج تشخیص یا فید موزد فورتیسیس یا سایر مدارک قابل بر شماری گروه‌های | وجود متعلق به علامت سندرمیک انتقعات آنتومتری مرتطی |
| فرم یا کوهی یا فرج تشخیص یا سایر مدارک بهرستی یا سایر مدارک قابل بر شماری گروه‌های | تضمیننامه فنی مرتبط به اینک طر شعیع و بندروهای متابلیک رد شده باشد |
| آزمایش فیزودگرام مونتگرافی یا سایر مدارک قابل بر شماری | تاییدی از مرتان به علت آریتمی غیر متعلق |
| هیستروساینگوگرافی یا کوهی پرشک زانی یا سایر مدارک قابل بر شماری | تاییدی از مرتان به شرط اینک متل غیر متبته مانند چسبندگی کوهه‌های رحمی رد شده باشد |
| مشروط به تار وازن مدارک پزشکی قابلی | کتیر جنسیت |
| از فواعت پرشک متعخص و یا سایر مدارک قابل بر شماری بوان وفصیت فرد می‌باشد | تدائیلی و یا شک به اختلال گروه‌های که با تشخیص رایج مونتگرافی قابل تشخیص نمی‌باشد مانند تریومی فنته ای که بر تکنیک سیتوژنتیک مونتگرافی دیده شده که می‌تواند گروه‌ها مارکو یا گروه‌ها متعلق دیگری باشد |
| از فواعت پرشک متعخص | استناد مرتابلیس گروه‌های مرت فرد |

۲. از فوایج قامیلی به تنهایی به عنوان اندیکاسیون انجام کاربوتایپ نمی‌باشد.

| امضا | نام دستگاه | امضا | نام دستگاه | امضا | نام دستگاه | امضا | نام دستگاه |
|------|-----------------------------------|------|---------------------------------|------|-----------------------------|------|-----------------------------|
| | وزارت بهداشت، درمان و آموزش پزشکی | | وزارت تعاون، کار و رفاه اجتماعی | | کمیته امضاء امام خمینی (ره) | | کمیته امضاء امام خمینی (ره) |
| | وزارت بهداشت، درمان و آموزش پزشکی | | وزارت تعاون، کار و رفاه اجتماعی | | کمیته امضاء امام خمینی (ره) | | کمیته امضاء امام خمینی (ره) |
| | وزارت بهداشت، درمان و آموزش پزشکی | | وزارت تعاون، کار و رفاه اجتماعی | | کمیته امضاء امام خمینی (ره) | | کمیته امضاء امام خمینی (ره) |
| | وزارت بهداشت، درمان و آموزش پزشکی | | وزارت تعاون، کار و رفاه اجتماعی | | کمیته امضاء امام خمینی (ره) | | کمیته امضاء امام خمینی (ره) |

۳. برای اختلالات شمارشی کروموزومی (برای مثال تریزومی یا مونوزومی یا ... کد ملی ۸۱۰۳۲۰ و برای مواردی که اختلال ساختاری کروموزومی (برای مثال سقط مکرر، نابروزی و برخی از انواع عقبماندگی‌های ذهنی) با شده، کد ۸۱۰۳۲۲ قابل محاسبه و پرداخت است.

۴. اگر در طول مطالعه کاربوتایپ ۲۰ سلول اول، مورد غیرطبیعی دیده شد برای بررسی موزایسم، ۲۰ سلول بیشتر (حداقل ۵- سلول) باید مطالعه شود. گزارش کد ۸۱۰۳۳۸ به همراه یکی از کدهای ۸۱۰۳۲۰ یا ۸۱۰۳۲۲ منوط به ارائه مستندات توسط مسئول فنی آزمایشگاه ژنتیک بوده و حداکثر در ۱۰٪ کل پذیرش‌های کاربوتایپ یک دوره خواهد بود.

۵. فرآیند تأیید آمیووستیز (به روش کاربوتایپ) براساس دستورالعمل ابلاغی قابل محاسبه و پرداخت خواهد بود. (مطابق بند صورتجلسه)

ماده ۲ - آزمایش کاربوتایپ

آزمایش کاربوتایپ پر جفتی (CVS)، کاربوتایپ مایع آمنیون (NIPT) و تشخیص سریع انیپلوئیدی‌های جنین

کاربوتایپ، آزمایش جهت تجزیه و تحلیل کروموزومی است که اندازه، ساختار و تعداد کروموزوم‌ها را بررسی می‌کند. کروموزوم‌ها ساختارهایی درون سلول هستند که حاوی ژن‌ها بوده و تعیین‌کننده ویژگی‌های منحصر به فرد افراد هستند و از والدین به ارث می‌رسند. هر فرد دارای ۴۶ کروموزوم یا ۲۳ جفت است که نیمی از آنها را از پدر و نیم دیگر را از مادر دریافت می‌کند.

تغییر در تعداد و ساختار کروموزوم‌ها باعث بروز اختلالات کروموزومی و ایجاد بیماری ژنتیکی، عقب ماندگی‌های ذهنی و جسمی، مشکلات نرایی و سقط مکرر، نابروزی در مردان، ایهام جنسی و بدخیمی‌های خونی و سرطان‌ها می‌شود. بنابراین با آزمایش کاربوتایپ و بررسی کروموزومی در آزمایشگاه ژنتیک، امکان تشخیص برخی ناهنجاری‌های ژنتیکی به راحتی فراهم می‌شود. به طور کلی روش کاربوتایپ بر مبنای بررسی کروموزوم‌ها از لحاظ تعدادی و ساختاری می‌باشد. برخی از ناهنجاری‌های کروموزومی که به کمک این آزمایش تشخیص داده می‌شوند عبارتند از:

۱. سندرم داون یا تریزومی ۲۱: افراد مبتلا به این سندرم یک کروموزوم ۲۱ اضافی دارند یا به عبارت دیگر دارای سه کروموزوم ۲۱ می‌باشند. این ناهنجاری کروموزومی موجب عقب ماندگی ذهنی می‌گردد.

۲. سندرم ادواردز یا تریزومی ۱۸: وجود یک کروموزوم ۱۸ اضافی موجب بروز این بیماری می‌شود که شیوع آن در دختران سه برابر پسرها است. میکروسفالی، لب شکری، ناهنجاری‌های قلب، عقب ماندگی ذهنی شدید و وزن کم از علائم شایع این بیماری است که معمولاً منجر به مرگ نوزاد می‌شود.

| امضا | دکتر بهرام حسن الهی رئیس و رئیس شورای عالی بیمه سلامت کشور | | | | | |
|------------|---|---------------------------------|-------------------------|------------------------------------|--------------------------------|------------------------------|
| نام دستگاه | وزارت بهداشت، درمان و آموزش پزشکی | وزارت تعاون، کار و رفاه اجتماعی | وزارت اقتصاد و دارایی | سازمان برنامه و بودجه | سازمان نظام پزشکی | کمیته انبساط امام خمینی (ره) |
| امضا | | | | | | |
| نام دستگاه | نهادگان مجلس شورای اسلامی (عضو ناظر) | سازمان تأمین اجتماعی | سازمان بیمه سلامت ایران | سازمان خدمات درمانی و پروژهای مسلح | سازمان آگاهی و استخباراتی کشور | دفتر شورای عالی بیمه سلامت |
| امضا | | | | | | |

۲. سندرم پائو یا لریزومی ۱۳: به علت حضور یک کروموزوم ۱۳ اضافی ایجاد می‌شود. معمولاً در سونوگرافی بین هفته ۲۰ تا ۲۴ نشانه‌های بیماری قابل تشخیص است و پزشک با توجه به این موضوع انجام آزمایش کاربوتایپ جنین را توصیه می‌کند. اکثر نوزادان مبتلا به این سندرم در سال اول زندگی جان خود را از دست می‌دهند و در صورت ادامه زندگی دچار عقب ماندگی ذهنی شدید، مشکلات رفتاری و عمدتاً سریع مقاوم به درمان می‌شوند.

۳. سندرم کلاین فلتز (XXY): این بیماری فقط در جنس مذکر اتفاق می‌افتد و افراد مبتلا دارای یک کروموزوم X اضافی هستند. علائمی که معمولاً به صورت مشترک در اکثر بیماران مشاهده می‌شود، شامل کاهش حجم عضلات، کاهش تستوسترون، کاهش موهای بدن و صورت و بزرگ شدن پستان است. یکی از اصلی‌ترین مشکلاتی که مبتلایان به این بیماری درگیر آن می‌باشند موضوع نابرابری است.

۴. سندرم توفلر (XO): این بیماری یک ناهنجاری کروموزومی است که فقط در نوزادان دختر بروز می‌نماید که به جای داشتن دو کروموزوم جنسی X تنها یک کروموزوم X با دو کروموزوم Y که یکی از آن‌ها ناقص است متولد می‌شوند. تقریباً ۱ نفر از ۲۵۰۰۰ زن همراه با این بیماری متولد می‌شود. سندرم توفلر بعد از سندرم داون شایعترین اختلال کروموزومی در انسان است. نوزادان دچار سندرم توفلر در معرض خطر بالایی برای مرگ در دوران نوزادی قرار دارند. بطوریکه ۹۸٪ از تمام جنین‌های مبتلا به این سندرم به‌طور خودبخود سقط می‌شوند. در صورت زنده ماندن زنان مبتلا اغلب کوتاه قد و بزرگ بود. آمپوره اولیه دارند. سندرم توفلر تنها مونوزومی سازگار با طبیعت است که فرصت تولد پیدا می‌کند.

این افراد ظاهر کاملاً زنانه دارند و با عدم وجود تخمدان (gonadal dysgenesis) و قد کوتاه مشخص می‌شوند. بیماران اغلب به سایر ناهنجاری‌های مادرزادی مانند مشکلات آئورت، اسهال شریانی ریوی، ناهنجاری‌های کلیوی و عقب ماندگی ذهنی و سایر علائم بیماری مبتلا هستند.

ماده ۳- اندیکاسیون‌های انجام کاربوتایپ

کاربوتایپ (PND) یا تست‌های سریع آنیپلوئیدی (FISH، QF-PCR، MLPA)

اندیکاسیون‌های انجام کاربوتایپ پرز جفتی (CVS) و کاربوتایپ مایع آمنیون یکی از تست‌های سریع آنیپلوئیدی FISH، QF-PCR، MLPA به شرح ذیل می‌باشد:

- جواب پرخطر در غربالگری سه ماهه اول یا دوم
- NT بالای ۳.۵ میلی‌متر یا بالاتر از صدک ۹۹ (محاسبه براساس عدد CRL و NT) یا در سایت (www.perinatology.com)

| دکتر بهرام عین‌اللهی وزارت و رئیس شورای عالی همه‌سلامت کشور | | | | | | امضا |
|--|---------------------------------|-----------------------|------------------------------------|-----------------------------------|-----------------------------------|------------|
| وزارت بهداشت، درمان و آموزش پزشکی | وزارت تعاون، کار و رفاه اجتماعی | وزارت اقتصاد و معاری | وزارت بهداشت، درمان و آموزش پزشکی | وزارت بهداشت، درمان و آموزش پزشکی | وزارت بهداشت، درمان و آموزش پزشکی | نام دستگاه |
| امضا | | | | | | امضا |
| انجام‌دهندگان محترم شورای املاسی (عضو ناظر) | سازمان تأمین اجتماعی | سازمان بهداشت خانواده | سازمان خدمات کربانایی نیروهای مسلح | سازمان بهار سلامت ایران | سازمان بهار سلامت ایران | نام دستگاه |
| امضا | | | | | | امضا |

- مشاهده آئینهای ساختاری در سونوگرافی، آئینهای اسکن و یا آکوکار دیگرهای جنینی
- سابقه فرزند قبلی یا اختلال کروموزومی قابل تشخیص در کاربوئایپ
- وجود اختلال کروموزومی در یکی از زوجین (حتی به صورت موزایک)
- بررسی اختلالات کروموزومی در مواردی که نمونه برداری به علت دیگری (مثلا بر خطر بودن برای اختلالات تک ژنی) انجام شده باشد.

ماده ۴- شرایط پرداخت انجام تست NIPT

۱. اندیکاسیون های پرداخت (موارد پرداخت تست)

- سابقه داشتن جنین یا نوزاد مبتلا به تریزومی ۱۳ (سندرم پائو)، ۱۸ (سندرم انوارد) و ۲۱ (سندرم داون) (با توجه به مشاوره ژنتیک و بررسی ترانسلوکاسیون در مورد سندرم داون)
- NT بین ۳.۵ تا ۳ میلی متر یا از حدک ۹۵ تا ۹۹
- در صورت دسترسی به سونوگرافی NT غربالگری در سه ماهه اول جواب دلی تست مثبت باشد (خطر ۱/۲۵۰ بین ۱/۱۵۰)
- در صورت عدم دسترسی به سونوگرافی NT غربالگری در سه ماهه اول دبل و کواد تست مثبت باشد (خطر ۱/۲۵۰ بین ۱/۱۵۰) در سه ماهه دوم غربالگری کواد تست مثبت باشد (خطر ۱/۲۵۰ بین ۱/۱۵۰)
- در صورت وجود سابقه مادر در سونوگرافی مشاوره یا پریناتولوژیست جهت بررسی نیاز به NIPT انجام شود
- سن بارداری برای انجام NIPT بین ۱۱ تا ۱۸ هفته می باشد.

۲. کترا اندیکاسیون

- سابقه ترانسلوکاسیون در والدین اندیکاسیون NIPT نمی باشد و انجام مشاوره ژنتیک برای انتخاب روش غربالگری و تشخیص ژنتیک در این موارد ضروری است.
- چنانچه بر اساس مدارک تشخیص ژنتیک مادر دارای فرزند مبتلا به سندرم داون به دلیل ترانسلوکاسیون ۲۱ است، NIPT انجام نشود و مادر می بایست برای نمونه گیری انجام کاربوئایپ تستهای سریع آنیپلوتیدی FISH، QF-PCR، MLPA رجاع داده شود.
- چندقلویی (سه قلوئی و به بالا)
- غربالگری آئینهای کروموزومی غیر از نوزاد مبتلا به تریزومی ۱۳ (سندرم پائو)، ۱۸ (سندرم انوارد) و ۲۱ (سندرم داون)

| دکتر بهرام عین اللهی وزیر و رئیس شورای عالی بیمه سلامت کشور | | | | | | امضا |
|--|---------------------------------|-------------------------------------|----------------------------|------------------------------------|--------------------------------------|--------------------|
| کمیته اعاده ایام جنبینی (۲۰۲۰) | سازمان سیستم پزشکی | سازمان برق و گداه و بودجه | وزارت انحصار و دارایی | وزارت تعاون، کار و رفاه اجتماعی | وزارت بهداشت، درمان و آموزش پزشکی | نام دستگاه امضا |
| شورای عالی بیمه سلامت | سازمان اداری و استخدامی کشور | سازمان خدمات درمانی نیروهای مسلح | سازمان بیمه سلامت ایران | سازمان تأمین اجتماعی | سازمان تامین اجتماعی شورای عالی | نام دستگاه امضا |

۳. ضوابط ارائه خدمت

- در هر بارداری تست NIPT یک بار قابل محاسبه و پرداخت می‌باشد.
 - تست (NIPT) با استفاده از روش (Cell Free Fetal DNA) به هیچ عنوان جایگزین تست‌های تشخیصی برای اثبات بیماری نیست و نتیجه این تست بایستی با آزمایش کاربوتایپ ی یکی از تست‌های سریع آنیپلوئیدی (FISH, QF-PCR, MLPA) تایید گردد.
 - کلیه مراکز ارائه دهنده خدمت مزم هستند جهت انجام تست (NIPT) با استفاده از (Cell Free Fetal DNA)، بایستی یک کپی از سونوگرافی که انجام داده و در آن سن بارداری، وضعیت تک قلبی و با چندقلویی جنین نیز مشخص شده است را به همراه جواب آزمایشات گوات تست و دیل تست را به عنوان اسناد شسته به همراه اسناد ارائه خدمت به سازمان‌های بیمه‌گر ارسال نمایند.
 - در صورتی که نتیجه آزمایش NIPT به صورت NO Call (در نظر آنالیز سهم DNA جنینی کم باشد) یا شده، لازم است آزمایش تکرار یا با روش تشخیصی انجام گردد.
- تیسره:** هزینه تکرار آزمایش NIPT در تعرفه آزمایش دیده شده است و به عهده آزمایشگاه انجام دهنده می‌باشد و در تمهد سازمان‌های بیمه‌گر نمی‌باشد.

۴. کدهای پرداخت

- کد ملی ۸۱۰۳۲۸ (کاربوتایپ مایع آمنیون)
- کد ملی ۸۱۰۳۳۰ (کاربوتایپ پرز جنینی (CVS))
- کد ملی ۸۱۰۳۴۸ (آزمایش NIPT با استفاده از cell free DNA جنینی برای غربالگری سندروم داون)
- کد ملی ۸۱۰۳۴۶ (تشخیص سریع آنیپلوئیدی‌های جنینی)

۵. روش اجرایی کاربوتایپ پرز جنینی (CVS)، کاربوتایپ مایع آمنیون، NIPT و تست‌های سریع آنیپلوئیدی

(MLPA, QF-PCR, FISH)

۱. روش اول - در صورت وجود جواب سونوگرافی استاندارد جهت تعیین NT:

۱. سن بارداری ۱۱ هفته تا ۱۳ هفته و ۶ روز

۱. انجام سونوگرافی NT بر آزمایش‌های بیوشیمی مقدم است و چنانچه NT بیشتر از ۳.۵ میلی متر یا بالاتر از صدک ۹۹ باشد، بدون انجام آزمایش‌های بیوشیمی، آزمایش کاربوتایپ مستقیماً قابل تأیید است.

| دکتر بهرام عین‌اللهی وزیر رئیس شورای عالی بیمه سلامت کشور | | | | | | اعضا |
|--|------------------------------|----------------------------------|-------------------------|---------------------------------|--|------------|
| کنسه امداد امام خمینی (ره) | سازمان نظام پزشکی | سازمان برنامه و بودجه | وزارت اقتصاد و دارایی | وزارت تعاون، کار و رفاه اجتماعی | وزارت بهداشت، درمان و آموزش پزشکی | نام دستگاه |
| | | | | | | اعضا |
| شیرخواری عالی بیمه سلامت | سازمان آفاری و استخدامی کشور | سازمان خدمات درمانی نیروهای مسلح | سازمان بیمه سلامت ایران | سازمان تأمین اجتماعی | نمایندگان مجلس شورای اسلامی (عضو ناظر) | نام دستگاه |
| | | | | | | اعضا |

۲. اگر NT کمتر از ۳.۵ میلی متر یا از حدک ۹۵ تا ۹۹ باشد، براساس نتایج آزمایش های بیو شیمیایی PAPP-A و Free BHCG شرح ذیل اقدام می گردد.

- چنانچه نتیجه غربالگری منفی باشد (خطر < ۱٪)، انجام آزمایش کاربوتایپ تأیید نمی گردد و ادامه مراقبت های معمول بارداری صورت می گیرد.
- چنانچه نتیجه غربالگری دبل تست مثبت و خطر بیش از ۱٪ باشد، بایستی انجام آزمایش NIPT انجام شود. در صورت جواب مثبت NIPT کاربوتایپ تأیید می گردد.

توجه: چنانچه نتیجه غربالگری دبل و کواد تست مثبت و خطر بیش تر از ۱٪ باشد، با تشخیص پزشک معالج می توان مستقیماً آزمایش کاربوتایپ یا از طریق روش های FISH یا QF-PCR یا MLPA انجام گردد.

۲. روش دوم - در صورت عدم وجود سونوگرافی استاندارد جهت تعیین NT:

در این شرایط، روش انتخابی Serum Integrated است، یعنی با توجه به نتایج اندازه گیری PAPP-A در ۱۱ هفته تا ۱۳ هفته و ۶ روز بارداری و اندازه گیری QUAD-MARKERS (شامل AFP, TOTAL HCG, UET, INHIBIN-A) در ۱۴ هفته تا ۱۶ هفته و ۶ روز بارداری، محاسبه احتمال نهایی خطر با استفاده از مجموع نتایج دو مرحله فوق ملاک تأیید است به طوری که چنانچه نتیجه غربالگری دبل و کواد تست مثبت باشد خطر بیش از ۱٪، بایستی انجام آزمایش NIPT انجام شود. در صورت جواب مثبت NIPT، کاربوتایپ یا از طریق روش های FISH یا QF-PCR یا MLPA تأیید می گردد.

توجه: چنانچه نتیجه غربالگری دبل و کواد تست مثبت و خطر بیش تر از ۱٪ باشد، با تشخیص پزشک معالج می توان مستقیماً آزمایش کاربوتایپ یا از طریق روش های FISH یا QF-PCR یا MLPA انجام گردد.

۲. سن بارداری ۱۲ هفته تا ۱۶ هفته و ۶ روز

در این موارد نتایج اندازه گیری Quad Markers در ۱۴ هفته تا ۱۶ هفته و ۶ روز یا رعایت شرایط ذیل ملاک تأیید است: چنانچه نتیجه غربالگری کواد تست مثبت و خطر بیشتر از ۱٪ باشد، بایستی انجام آزمایش NIPT انجام شود. در صورت جواب مثبت NIPT، کاربوتایپ یا از طریق روش های FISH یا QF-PCR یا MLPA تأیید می گردد.

توجه: چنانچه نتیجه غربالگری کواد تست مثبت و خطر بیش تر از ۱٪ باشد، با تشخیص پزشک معالج می توان مستقیماً آزمایش کاربوتایپ یا از طریق روش های FISH یا QF-PCR یا MLPA انجام گردد.

۳. سن بارداری پس از ۱۷ هفته

| امضا | دکتر بهرام عین اللوی رئیس شورای عالی بیمه سلامت کشور | | | | امضا |
|------------|---|---------------------------------|-------------------------|-----------------------------------|-----------------------------|
| نام دستگاه | وزارت بهداشت، درمان و آموزش پزشکی | وزارت تعاون، کار و رفاه اجتماعی | وزارت اقتصاد و دارایی | سازمان برنامه و بودجه | سازمان نظام پزشکی |
| امضا | | | | | |
| نام دستگاه | سازمان تامین اجتماعی | سازمان تامین اجتماعی | سازمان بیمه سلامت ایران | سازمان خدمات کارگاهی نیروهای مسلح | سازمان آوری و استخدامی کشور |
| امضا | | | | | |

تشخیص سریع آنیوپلوئیدی‌های جنین با یکی از روش‌های (FISH یا QF-PCR یا MLPA)

- چنانچه نتیجه غربالگری مثبت باشد (خطر $1:250$)، در این شرایط انجام تست تشخیصی سریع فقط با کد 810344 (آزمایش تشخیصی سریع آنیوپلوئیدی‌های جنین با یکی از روش‌های FISH یا QF-PCR یا MLPA) قابل تأیید است. (در صورت مثبت بودن جواب این آزمایش، آزمایشگاه باید بدون اخذ هزینه اضافه از بیمار یا سازمان بیمه‌گر نتیجه حاصله را با یکی دیگر از این سه روش تأیید نماید)
 - با توجه به اینکه طبق ضوابط پزشکی قانونی حداقلتر سن بارداری جهت سقط تا ۱۹ هفته (۱۸ هفته و ۶ روز) می‌باشد بایستی جواب‌های کزبویاب یا تشخیص سریع آنیوپلوئیدی‌های جنین تا هفته مذکور برداری جهت سقط تأیید گردد.
- ۲- در خصوص بیماری‌های ژنتیک بندهای فوقی مینای گزارش کدهای پرداختی براساس ضوابط ابلاغی معاونت بهداشت وزارت بهداشت به شماره ۳۰۵۱۰۹۲۰ مورخ ۱۴۰۲/۰۶/۲۸ می‌باشد.

۱- بیماری‌های ژنتیکی آنزومال مغلوب برای مثال بیماری‌های متابولیک ارثی (شامل PKU)، تالاسمی، آنمی سیکل سل و آنزومی عضلانی لسیجیال در صورتی که زوجین دارای سابقه فرزند مبتلا هستند مرحله اول و مرحله دوم قابل تأیید محاسبه و پرداخت است. در صورتی که زوجین مدارک معتبر نال بر احتمال نقل بودن برای بیماری را نداشته باشند، آزمایش مرحله اول و در صورت مثبت بودن جواب برای زوجین، مرحله دوم نیز قابل پرداخت است.

۲- در صورت ارجاع بیمار به آزمایشگاه‌های طرف قرارداد بخش خصوصی جهت انجام آزمایش‌های PND تشخیص تالاسمی، معادل 1000 تعرفه بخش دولتی توسط سازمان‌های بیمه‌گر قابل محاسبه و پرداخت است.

۳- چنانچه بیمه شده در خانواده دارای فرزند مبتلا یا مدارک معتبر مبنی بر احتمال نقل بودن مابعد، برای بیماری‌های وابسته به X باشند مانند هموفیلی B، دیستروفی عضلانی دوشن، دیستروفی عضلانی بکر و سندرم X شکننده، مرحله اول قبل یا بعد از ازدواج (صرفاً یک بار) و در صورت مثبت بودن، مراحل بعدی قابل پرداخت است.

نقشه ۱: بیماری‌های بال پروانه ای (EB)، آنزومی عضلانی بخایی (SMA) و تاقلین احتمالی. شرحه نامه برای بیماری‌های ژنتیکی براساس نظر متخصص مربوطه یا مشاوره ژنتیک قبل از ازدواج نیز قابل محاسبه و پرداخت می‌باشد.

نقشه ۲: به استثنای موارد ذکر شده در بند (۳)، آزمایش‌های ژنتیک تشخیصی پیش از تولد، $PND 100$ صرفاً پس از ازدواج و یک بار قابل گزارش است.

۴- در صورت وجود سابقه فرد مبتلا در خانواده، یا احتمال داشتن فرزند مبتلا برای بیماری‌های تکرارهای سه‌گانه (هانتینگتون و پامپوتونیک دیستروفی)، ابتدا مرحله اول و پس از مثبت شدن، مرحله دوم قابل محاسبه و پرداخت است.

| دکتر بهرام عین‌اللهی وزیر و رئیس شورای عالی بیمه سلامت کشور | | | | | | |
|--|--|---------------------------------|-------------------------|----------------------------------|-----------------------------|-----------------------------|
| نام دستگاه | وزارت بهداشت، درمان و آموزش پزشکی | وزارت تعاون، کار و رفاه اجتماعی | وزارت اقتصاد و دارایی | سازمان برنامه و بودجه | سازمان نظام پزشکی | کمیته انضام امام خمینی نهاد |
| امضا | | | | | | |
| نام دستگاه | انجمن دندان‌کاران مجلس شورای اسلامی (عضو ناظر) | سازمان تأمین اجتماعی | سازمان بیمه سلامت ایران | سازمان خدمات درمانی نیروهای مسلح | سازمان آشناری و تشخیصی کشور | دفتر شورای عالی بیمه سلامت |
| امضا | | | | | | |

۵- در صورت تعیین عامل بیماری در مرحله اول (PND1)، خدمت یا کد ملی ۰۸۶-۰۸۱۰ جهت بررسی و تعیین نقل احتمالی بیماری‌های ژنتیکی در فضای خانواده و خویشاوندان بر اساس شجره نامه و تشخیص متخصص مشاوره ژنتیک تحت پوشش سازمان‌های بیمه گر پایه و تکمیلی قرار گرفت.

توضیح: در خصوص بیماران PKU (به غیر از موارد غیر کلاسیک)، در صورت تایید وجود جهش‌های شایع در پدر و مادر، یکی از کدهای ۸۱۰۱۱۸ یا ۸۱۰۱۲۰ برای ناقلین احتمالی شجره نامه فاین محاسبه و پرداخت می‌باشد.

۶- پوشش بیمه آزمایش تشخیص ژنتیک جنین (مرحله دوم) تنها در مواردی که تاریخ جواب آزمایش قبل از سن بارداری ۱۸ هفته باشد قابل پرداخت است.

۷- تعداد دفعات مورد نیاز آزمایش ژنتیک فرد ناقل احتمالی (کد ملی ۰۸۶-۰۸۱) با ناقل قطعی (PND1) در نسخه پدر و مادر به صورت مجزا برای بررسی وضعیت نقلی درخواست می‌شود. یک بار در کل زندگی فرد بیمار و برای هر جنین در صورت نقل بودن والدین (PND2) در نسخه مادر درخواست می‌شود. یک بار در هر بارداری قابل محاسبه و گزارش می‌باشد.

۸- ناقلین قطعی احتمالی (بر اساس شجره نامه) که از طریق سیستم ارجاع شبکه بهداشت مراجعه نمایند، جهت انجام آزمایش‌های تشخیص بیش از تولد مشمول حذف فرانشیز (از محل منابع حمایتی صندوق بیماران خاص) می‌گردند.

ماده ۶ - آزمایشات تشخیص ژنتیک بیماری‌ها و الزامات

۱ بیماری SMA (spinal muscular atrophy)

بیماری اس ام ای (SMA: spinal muscular atrophy) یک بیماری عصبی عضلانی می‌باشد که آن را با تم‌های بیماری اتروفی عضلانی نخاعی و وردینگ هالمن نیز می‌شناسند. این بیماری یک بیماری ژنتیکی بوده پیشرونده می‌باشد که با گذشت زمان شدت بیماری افزایش می‌یابد. تغییراتی در ساختار ژنتیکی ژن SMN1 که مسئول ساخت پروتئینی به نام SMN است در نهایت منجر به چهار نوع مختلف این بیماری خواهد شد. شروع این بیماری ممکن است در دوران جنینی و یا بزرگسالی رخ دهد که در هر صورت به دلیل پیشرونده بودن با گذشت زمان شدت تاثیر بیماری بر روی افراد بیشتر خواهد شد. سپر این بیماری می‌تواند به صورت تدریجی و یا سریع رخ دهد که برای جلوگیری از شدت سریع این بیماری حتما باید تشخیص بیماری تحت نظر بوده و از خدمات گردهم‌آیی و فعالیت‌هایی که باعث می‌شود شدت بیماری را کاهش دهد استفاده شود.

| نام دستگاه | وزارت بهداشت، درمان و آموزش پزشکی | وزارت تعاون، کار و رفاه اجتماعی | وزارت اقتصاد و دارایی | سازمان برنامه و بودجه | سازمان نظام پزشکی | کمیته اعزام امام خمینی (ره) |
|------------|-----------------------------------|---------------------------------|-------------------------|----------------------------------|------------------------------|-----------------------------|
| امضا | | | | | | |
| نام دستگاه | سازمان تامین اجتماعی | سازمان تامین اجتماعی | سازمان بیمه سلامت ایران | سازمان خدمات درمانی نیروهای مسلح | سازمان اداری و استخدامی کشور | تیم شورای عالی بیمه سلامت |
| امضا | | | | | | |

۱. بیماری اس ام ای نوع یک (SMA type 1)

بیماری وردینگ-هافمن (Weding-Hoffman) این نوع SMA در هنگام تولد و یا در شش ماهه اول پس از تولد وجود دارد و در آن هیپوتونی شدید و فقدان حرکات خودبخودی دیده می‌شود. گاهی اوقات کاهش قدرت و فرآیندی حرکت جنین در داخل رحم وجود دارد. این کودکان دارای توانایی ذهنی طبیعی بوده و در اثر ضعف ماهیچه ای شدید که بر روی عملکردهای تنفسی و بلع اثر می‌گذارد، در دو سال اول زندگی و اغلب قبل از ۲ ماه فوت می‌کند. تشخیص با روش ژنتیکی جایگزین تشخیص به وسیله الکترومیوگرافی (electromyography) شده و هیچ درمان موثری برای این بیماری وجود ندارد.

۲. بیماری اس ام ای نوع دو (SMA Type 2)

این نوع ضعف تراز نوع ۱ بوده و سن شروع بیماری بین ۶ تا ۱۲ ماهگی است. گرچه ضعف ماهیچه‌ای و هیپوتونی جزء مشخصه‌های اصلی بیماری هستند این کودکان می‌توانند بدون کمک گرفتن پیشینند ولی هرگز نمی‌توانند به طور مستقل حرکت کنند. سرعت پیشرفت بیماری آهسته بوده و اکثر کودکان مبتلا فقط تا اوایل دوران بلوغ زنده می‌مانند.

۳. بیماری اس ام ای نوع سه (SMA Type 3)

این نوع با نام بیماری گانگلیوگ - ولندر (Kugelberg-Welander) نیز شناخته می‌شود، بعد از ۱۲ ماهگی ظاهر می‌شود و بیماران در راه رفتن محدودیت دارند. ضعف ماهیچه‌ای پیشرونده آهسته باعث می‌شود بسیاری از افراد مبتلا در اوایل بلوغ از سنبلای چرخدار استفاده کنند. برای شناسایی می‌تواند تحت تاثیر عواملی همانند عفونت‌های مکرر تنفسی و بروز اسکولیوز قرار گیرد.

۴. بیماری اس ام ای نوع چهار (SMA type 4)

عمدتا در سنین بزرگسالی رخ می‌دهد. به عبارت دیگر معمولا از سنین ۳۵ سالگی به بالا علامت بیماری اس ام ای بروز می‌کند البته در برخی از موارد هم دیده شده است که از سنین ۱۸ تا ۳۰ سالگی نیز شروع بیماری اس ام ای تب چهارم رخ داده است. این نوع بیماری SMA از انواع دیگر گروه‌های بیماری کمتر یافت شده و عضلات این بیماران که مسئول بلع و تنفس هستند کمتر درگیر بوده و به همین دلیل مشکلات بلع و تنفس در آنها کمتر دیده می‌شود.

به دلیل موروثی بودن بیماری لازم است کلیه اعضای خانواده درجه اول و دوم در هنگام ازدواج و بارداری نیز مورد بررسی قرار گیرند تا نقص ژنی در خانواده مورد بررسی قرار گرفته و امکان تشخیص بیماری در نوزادی که در نسل بعد متولد می‌شود میسر شده و بیماری به نسل بعدی منتقل نشود.

۱- وجود مدارک مثبت شامل گزارش آزمایش ژنتیک فرد یا افراد مبتلا در خانواده و یا گزارش نوار عصب - عضله (EMG-NCV) و آزمایش CPK فرد بیمار جهت انجام خدمات تشخیصی ژنتیک برای بیماری SMA الزامی می‌باشد.

| دکتر هرام عین‌اللهی رئیس شورای عالی بیمه سلامت کشور | | | | | | امضا |
|--|---------------------------------|-------------------------------------|----------------------------|------------------------------------|---|--------------------|
| کمیته اعتماد تمام جنبین فرمان | سازمان نظام پزشکی | سازمان بیمه و بیمه | وزارت اقتصاد و دارایی | وزارت تعاون، کار و رفاه اجتماعی | وزارت بهداشت، درمان و آموزش پزشکی | نام دستگاه امضا |
| هیئت شورای عالی بیمه سلامت | سازمان آذاری و استخدامی کشور | سازمان خدمات درمانی نیروهای مسلح | سازمان بیمه سلامت ایران | سازمان تفحص اجتماعی | نماینده‌گان مجلس شورای اسلامی (عضو ناظر) | نام دستگاه امضا |

۲- مرحله اول تشخیص ژنتیک شامل گندهای ملی ۸۱۰۱۵۸ و ۸۱۰۱۶۰ جهت تشخیص جهش‌های شایع در پدر و مادر یک بار قابل گزارش است و در خصوص خویشاوندان ناقل احتمالی بر اساسی شجره نامه، صرفاً یکی از گندهای مذکور و فقط یکبار به هر نفر قابل گزارش است.

۳- جهت انجام مرحله دوم، وجود گزارش مثبت مرحله اول پدر و مادر و گزارش سونوگرافی حاملگی الزامی است و با کد ملی ۸۰۶۵۱۵ قابل گزارش می‌باشد.

۴- جهت انجام همزمان مرحله اول و دوم، وجود گزارش سونوگرافی، گزارش نوار قلب - عضله (EMG-NCV) و آزمایش CPK فرزند بیمار یا گواهی فوق تخصص نغد یا نورولوژی اطفال منسی بر نایب بیماری الزامی است.

۵- درخواست این تست توسط فوق تخصص نغد کودکان و متخصص نورولوژی امکان‌پذیر می‌باشد. پزشکان مشایر ژنتیک متخصصین و سایر فوق تخصص‌های اطفال و داخلی نیز با ارائه مدارکی منسی بر مشاوره یا فوق تخصص اعصاب کودکان و متخصص نورولوژی می‌توانند این تست را درخواست دهند.

نیمه ۱۰: برای خانم‌های باردار علاوه بر متخصصین ذکر شده، متخصصین و فوق تخصص‌های زنان و زایمان نیز می‌توانند آزمایش مرحله دوم این تست را درخواست نمایند.

نیمه ۱۲: در جواب آزمایش ژنتیک افزون بر حذف شدن یا حذف شدن اگزون‌های ۷ و ۸، (SMN۱) باید تعداد نسخه‌های ژن SMN۲ هم ذکر گردد.

بیماری هانتینگتون (Huntington's Disease=HD)

هانتینگتون، نوعی اختلال تحلیل برنده عصبی انژومی غالب است که در تمام نژادها به چشم می‌خورد و به علت جهش‌هایی در ژن HD ایجاد می‌شود. اساس بیماری‌زایی، شامل مرگ زودرس سلول‌های استرانیوم مغز می‌باشد. به علاوه سلول‌های قشر مغز، یعنی ناحیه‌ای در مغز که اصلی چون تفکر، حافظه، ادراک و قضاوت در آنها صورت می‌گیرد و سلول‌های منجه، یعنی ناحیه‌ای که هماهنگی فعالیت عضلات ارادی را بر عهده دارد، نیز از بین خواهند رفت. در این بیماری هر کودک ۵۰ درصد شانس به ارث بردن نسخه کروموزوم ۴ که حامل ژن حاوی یک توالی تکرار شونده سه نوکلئوتیدی (CAG) است که برای تشخیص بیماری هانتینگتون به کار می‌رود، در این بیماری هسته دم دار تالاموس، ساقه مغز و قسمت‌های دیگری از مغز، انرژی می‌گردد.

علامت ناشی از بیماری هانتینگتون با اختلالات پیشرونده حرکتی، شناختی و روانی مشخص می‌شود. اختلالات حرکتی شامل حرکات ارادی و نیز غیرارادی می‌شوند، اما با پیشرفت بیماری، عموماً ناتوان کننده می‌شوند. علاوه مشخصه این بیماری، تکان‌ها و حرکات غیرعادی، اختلال در تکلم،

| امضا | دکتر بهرام بن الهی وزیر و رئیس شورای عالی بهداشت کشور | | | | | |
|------------|--|---------------------------------|-------------------------|-----------------------------------|--|------------------------------|
| نام دستگاه | وزارت بهداشت، درمان و آموزش پزشکی | وزارت تعاون، کار و رفاه اجتماعی | انحصار و دارایی | وزارت بهداشت، درمان و آموزش پزشکی | سازمان نظام پزشکی | کمیته انبساط امام خمینی (ره) |
| امضا | | | | | | |
| نام دستگاه | بیمارستان مجلس شورای اسلامی (مشاوران) | سازمان تأمین اجتماعی | سازمان بیمه سلامت ایران | سازمان خدمات درمانی نیروهای مسلح | سازمان نظام پزشکی و استفاده‌کنندگان کشور | شیر شورای عالی سلامت |
| امضا | | | | | | |

اختلال در تعقل و حالات عاطفی است. علائم بیماری عبارتند از: تحلیل رفتن جسمی و روانی بی حالی و بی تفاوتی (آپاتی) سردگی یا هیجان پذیری، اختلال حسی، بیج و تاب بی اراده دست و پا، عدم تعادل، حرکات ناموزون صورت، چرخیدن زیاد لب به دور دهان، صدا درآوردن یا لبها، صحبت کردن غیرعادی همراه با فشار و صداهای انفجار آمیز

۱- اندیکاسیون های درخواست کد ۸۱۰۱۰۴ برای بررسی بیماری هانتینگتون به شرح ذیل می باشد:

➤ PND مرحله اول: درخواست کد ۸۱۰۱۰۴ برای یکی از والدین یا هر دو یک بزرگ در سن بالاتر از ۱۸ سال (فرد Proband - فرد

مشکوک به بیماری ژنتیک که گاندید انجام تست ژنتیک است بالای ۱۸ سال باشد)

۲- مدارک مثبت شامل گزارش یا نتایج تست معر نشان دهنده تحلیل بافتی یا تصویربرداری یا ام آر ای به همراه گواهی متخصص مربوطه می باشد.

۳- جهت گزارش نتایج آزمایش می بایست محدوددهای اللی تعیین گردد و از روش های مستقیم بر PCR تا ۱۱۵ تکرار استفاده شود و برای تکرارهای بیشتر از روش های مبتنی بر TP-PCR با سازین پلات استفاده گردد.

خطاهای ذاتی متابولیسم (inborn error of metabolism)

بیماری هایی هستند که جهش ژنتیکی یکی از والدین و یا هر دو به فرزند منتقل شده و منجر به فعالیت ناکافی در یک آنزیم، پروتئین ساختاری یا مولکول انتقال دهنده در مسیرهای متابولیتی کودک می شوند. کمبود مذکور می تواند در قالب طیف وسیعی از تظاهرات بالینی شامل علائم و نشانه های مزمن غیراختصاصی مانند تأخیر در تکمیل یا شرایط حاد تهدیدگر حیات در دوران نوزادی نمود پیدا کند. بیماری های متابولیک ارثی اغلب در اوایل شیرخوارگی یا حملات کمبود متابولیک (metabolic decompensation) که تهدید کننده حیات هستند ظاهر می یابند. از جمله اختلالات متابولیک ارثی که باعث مرگ ناگهانی می گردند عبارت هستند از:

- اختلالات اکسیداسیون اسید چرب
- اختلالات متابولیسم اسید آمینه و اختلالات سیکل اوره
- اختلالات ارگتیک اسیدی

توجه: این بیماری ها اغلب به صورت اتوزوم مغلوب است ولی موارد وابسته به X و غالب نیز وجود دارند.

۱- نحوه گزارش خدمت ژنتیک برای بیماری های متابولیک ارثی مطابق کدهای کتاب ارزش نسی به شرح ذیل می باشد.

○ تشخیص ژنتیک قطعی بیمار و PNDI یا کد ۸۱۰۳۰۶ می باشد که تحت پوشش صندوق بیماری های خاص و صعب العلاج می باشد.

| دکتر بهرام عین الهی وزیر و رئیس شورای عالی بیمه سلامت کشور | | | | | | امضا |
|---|---------------------------------|-----------------------|-----------------------|-------------------|-----------------------------|------------|
| وزارت بهداشت، درمان و آموزش پزشکی | وزارت تعاون، کار و رفاه اجتماعی | وزارت اقتصاد و دارایی | سازمان برنامه و بودجه | سازمان نظام پزشکی | کمیته امضاء تمام حسی (ارها) | نام دستگاه |
| امضا | | | | | | |
| سازمان تامین اجتماعی | سازمان خدمات درمانی | سازمان نظام پزشکی | سازمان برنامه و بودجه | سازمان نظام پزشکی | سازمان نظام پزشکی | نام دستگاه |
| امضا | | | | | | |

- جهت تشخیص بیماری‌های متابولیک ارثی و تعیین ایزمان شگه‌های ارجایی (به استثنای PKU کلاسیک و غیر کلاسیک) در بیماران متابولیک ارثی درمان پذیر و غیر درمان پذیر کد ۸۱۰۳۰۶ توسط سازمان‌های بیمه‌گر قابل محاسبه و پرداخت است
- برای PNDY (تشخیص مرحله دوم ژنتیک در چین) از کد ۸۰۶۵۸۰ استفاده می‌نود.

توجه: چنانچه بیماری متابولیک ارثی از نوع فنیل کتونوری باشد بر اساس ضوابط تعیین شده ذیل بیماری فنیل کتونوری پرداخت صورت می‌گیرد.

- برای تعیین وضعیت ناقلی سایر اعضای خانواده ناقلین احتمالی تجزیه نامه بر اساس نظر مشاور ژنتیک) از کد ۸۱۰۰۸۶ استفاده می‌شود.
- ضوابط جواندهی
 - حداکثر زمان برای پاسخ دهی نتایج PND¹ یک ماه و حداکثر زمان پاسخ دهی آزمایش PND² دو هفته می‌باشد.
 - در صورتی که نتیجه آزمایش PND² ناقل از هفته ۱۸ سن بارداری گزارش شده باشد، قابل محاسبه و پرداخت می‌باشد.

جدول - نحوه تجویز و گزارش کدهای بررسی تعداد اگزوزها متناسب با تشخیص اولیه بیماری‌های متابولیک ارثی

| | | GENE | Mosi-NM | Number of Exons | ICD-10 | Mode of inheritance | | |
|----------------------|-------------------------------|---|------------------|---------------------------|---------|---------------------|---------|--|
| Amino Acid Disorders | Treatable | Argininosuccinic Aciduria | ASL | NM_...18.1 | 17 | EY1.17 | AR | |
| | | Citrullinemia Type 1 | ASS1 | NM_...0.1 | 16 | EY1.17 | AR | |
| | | Maple Syrup Urine Disease | DBT | NM_...193.2 | 11 | | | |
| | | | BCKDHB BCKDHA | NM_187.2.1 NM_...7.9.1 | 10 9 | EY1.1 | AR | |
| | | Homocystinuria | CBS | NM_...71.7 | 17 | | | |
| | | | MTHFR/MTH | NM_...2527.2 | 12 | | | |
| MTRR | NM_...161.7 | | 23 | EY1.11 | AR | | | |
| MMADHC | NM_...7181.7 NM_...107.7.7 | | 16 8 | | | | | |
| Fatty Acid Oxidation | | Phenylketonuria Classic | PAH | NM_...277.7 | 12 | EY... | AR | |
| | | Tyrosinemia Type 1 | PAH | NM_...127.1 | 12 | EY...7.1 | AR | |
| | | Primary Carnitine Deficiency / Carnitine Transporter Defect | SLCY1A9 | NM_...2.1.1 | 10 | AR, AD | EY1.11 | |
| | | Medium Chain Acyl-CoA Dehydrogenase Deficiency | ACADM | NM_...15.7 | 12 | AR | EY1.211 | |
| | | Very Long Chain Acyl-CoA Dehydrogenase Deficiency | ACADVL | NM_...18.1 | 20 | AR | EY1.211 | |

| دکتر پروازین انجمن | | | | | | امضا |
|--|-----------------------------------|---------------------------------|-------------------------|---------------------------------|-----------------------------------|------|
| وزیر و رئیس شورای عالی بیمه سلامت کشور | | | | | | |
| نام دستگاه | وزارت بهداشت، درمان و آموزش پزشکی | وزارت تعاون، کار و رفاه اجتماعی | وزارت بهداشت و درمان | وزارت تعاون، کار و رفاه اجتماعی | وزارت بهداشت، درمان و آموزش پزشکی | امضا |
| نام دستگاه | تأمین اجتماعی | سازمان تامین اجتماعی | سازمان بیمه سلامت ایران | سازمان تامین اجتماعی | تأمین اجتماعی | امضا |
| نام دستگاه | سازمان تامین اجتماعی | سازمان تامین اجتماعی | سازمان تامین اجتماعی | سازمان تامین اجتماعی | سازمان تامین اجتماعی | امضا |

| | | | | | | |
|---|---|-------------|-------------|---------|---------|---------|
| Organic Acid Disorders | Long Chain 3-Hydroxyacyl-CoA Dehydrogenase Deficiency | HADHA | NM_...187,4 | 1 | AR | EVI,PIA |
| | Trifunctional Protein Deficiency | HADHA | NM_...187,0 | 1 | AR | EVI,PIA |
| | | HADHB | NM_...187,7 | 19 | | |
| | Propionic Acidemia | PCCA | NM_...187,1 | 19 | AR | EVI,PIA |
| | | PCCB | NM_...187,2 | 19 | | |
| | Methylmalonic Acidemia: methylmalonyl-CoA mutase | MMUT | NM_...187,1 | 17 | AR | EVI,PIA |
| | | MMAB | NM_...187,2 | 7 | | |
| | | MMAB | NM_...187,1 | 7 | | |
| | | MMACHC | NM_...187,7 | 7 | | |
| | | MCEE | NM_...187,1 | 7 | | |
| | Methylmalonic Acidemia: Cobalamin Disorders | MMACHC | NM_...187,7 | 7 | AR | EVI,PIA |
| | | MTRR | NM_...187,7 | 16 | | |
| | | LMERD1 | NM_...187,1 | 15 | | |
| | | MTR | NM_...187,7 | 17 | | |
| | | ABCD1 | NM_...187,1 | 19 | | |
| HCP1 | | NM_...187,7 | 19 | | | |
| THAP1 | | NM_...187,7 | 1 | | | |
| ZNF117 | | NM_...187,1 | 17 | | | |
| Isovaleric Acidemia | IVD | NM_...187,2 | 17 | AR | EVI,PIA | |
| 3-Methylcrotonyl-CoA Carboxylase Deficiency | MCCC1 | NM_...187,2 | 19 | AR | EVI,PIA | |
| | MCCY | NM_...187,2 | 17 | | | |
| 3-Hydroxy-3-Methylglutaric Aciduria | HMGCL | NM_...187,7 | 1 | AR | EVI,PIA | |
| Holocarboxylase Synthase Deficiency | HLC5 | NM_...187,1 | 17 | AR | EVI,PIA | |
| B-Ketothiolase Deficiency | ACAT1 | NM_...187,1 | 17 | AR | EVI,PIA | |
| Glutaric Acidemia Type 1 | GCDH | NM_...187,1 | 17 | AR | EVI,PIA | |
| Argininemia | ARG1 | NM_...187,1 | 7 | EVI,PIA | AR | |
| Citrullinemia Type 1 | SLC7A17 | NM_...187,2 | 19 | EVI,PIA | AR | |
| Hypermethioninemia | MAT1A | NM_...187,7 | 1 | EVI,PIA | AR | |
| | MAT2A | NM_...187,1 | 1 | | | |
| | MHCY | NM_...187,1 | 19 | | | |
| | ADK | NM_...187,1 | 19 | | | |
| Benign Hyperphenylalaninemia | PAH | NM_...187,7 | 17 | EVI,PIA | AR | |
| Biotin Biotin Defect (7 conditions) | BDH1 | NM_...187,7 | 1 | EVI,PIA | AR | |
| | PTS | NM_...187,7 | 1 | | | |
| | QDPR | NM_...187,7 | 1 | | | |
| | PCBD1 | NM_...187,1 | 1 | | | |
| Biotin Regeneration Defect (7 conditions) | SPR | NM_...187,2 | 1 | EVI,PIA | AR | |
| | | | | | | |
| Non-Ketotic Hyperglycinemia | GLDC | NM_...187,7 | 19 | EVI,PIA | AR | |
| | AMT | NM_...187,1 | 1 | | | |
| | GCSH | NM_...187,2 | 1 | | | |
| Ornithine Transcarbamoylase Deficiency | OTC | NM_...187,1 | 19 | EVI,PIA | AR | |
| Carbamoyl Phosphate Synthetase 1 Deficiency | CPS1 | NM_...187,2 | 19 | EVI,PIA | AR | |

| | | | | | | |
|---|----------------------------|----------------------------------|-------------------------|---------------------------------|------------------------------------|------------|
| دکتر پرواز علی گلستان وزیر دانش شورای عالی بیمه سلامت کشور | | | | | | امضا |
| کمیته امضاء امام خمینی (ره) | سازمان نظام پزشکی | سازمان بهداشت و توسعه | وزارت اقتصاد و دارایی | وزارت تعاون، کار و رفاه اجتماعی | وزارت بهداشت، درمان و آموزش پزشکی | نام دستگاه |
| | | | | | | امضا |
| شورای عالی بیمه سلامت | سازمان انفک و استعدای کشور | سازمان خدمات کربانی نیروهای مسلح | سازمان بیمه سلامت ایران | سازمان تامین اجتماعی | سازمان بهداشت، درمان و آموزش پزشکی | نام دستگاه |
| | | | | | | امضا |

| | | | | | | |
|---|--|-------------|-------------|---------|---------|----|
| Fatty Acid Oxidation Disorders | HHH Syndrome | SLC6A10 | NM_011401.1 | 7 | EXT.1 | AR |
| | Tyrosinemia Types 1,2 (1 conditions) | FAH | NM_001137.1 | 11 | | |
| | | TAT | NM_001207.7 | 17 | EXT.11 | AR |
| | | HPD | NM_011919.1 | 15 | | |
| | Glycine N-methyltransferase (GNMT) deficiency | GNMT | NM_016911.1 | 7 | EXT.11 | AR |
| | Adenosylhomocysteine hydrolase deficiency | AHCY | NM_001207.1 | 7 | EXT.11 | AR |
| | Pyruvate carboxylase deficiency | PC | NM_001087.1 | 17 | EXT.1 | AR |
| | Short Chain Acyl-CoA Dehydrogenase Deficiency | NM_001191.1 | 7 | EXT.11 | ACADS | AR |
| | Medium/Short Chain Acyl-CoA Dehydrogenase Deficiency | NM_001151.1 | 17 | EXT.11 | ACADM | AR |
| | Glutaric Acidemia Type 1 | NM_001047.1 | 17 | | ETFDH | |
| | | NM_001171.1 | 17 | EXT.11 | ETFA | AR |
| | | NM_001047.1 | 7 | | ETFB | |
| | Medium Chain ketoacyl-CoA Thiolase Deficiency | - | - | EXT.11 | unknown | AR |
| | 3-oxoacyl-CoA Reductase Deficiency | NM_001071.1 | 7 | | DECR1 | |
| | | NM_001041.1 | 17 | | NADK1 | AR |
| Carnitine Palmitoyltransferase 1 Deficiency | NM_001147.1 | 11 | EXT.11 | CPT1A | AR | |
| Carnitine Palmitoyltransferase 1 Deficiency | NM_001091.1 | 7 | EXT.11 | CPT1B | AR | |
| اورگانیک اسیدها | NM_001091.1 | 7 | EXT.11 | SLC9A5 | AR | |
| Methylmalonic acidemia, cblC form | NM_001091.1 | 7 | | MMACHC | | |
| | NM_001091.1 | 7 | EXT.11 | PRDX1 | AR | |
| Methylmalonic acidemia, cblD form | NM_001091.1 | 7 | EXT.11 | MMADHC | AR | |
| Malonic Acidemia | NM_001091.1 | 7 | EXT.11 | MLYCD | AR | |
| Isobutyrylglycinuria | NM_001091.1 | 11 | EXT.11 | ACADA | AR | |
| 3-Methylbutyrylglycinuria | NM_001091.1 | 11 | EXT.11 | ACADSB | AR | |
| 3-Methylglutaconic Aciduria | NM_001091.1 | 11 | | GPS1 | | |
| | NM_001091.1 | 7 | | SPR | | |
| | NM_001091.1 | 7 | | ATPA1 | | |
| | NM_001091.1 | 7 | | ATP1E | | |
| | NM_001091.1 | 11 | | AGK | | |
| | NM_001091.1 | 11 | | AUH | | |
| | NM_001091.1 | 11 | | TAZ | | |
| | NM_001091.1 | 7 | | OPAT | | |
| | NM_001091.1 | 7 | EXT.11 | DNAJC19 | AR | |
| | NM_001091.1 | 11 | | SERAC1 | | |
| | NM_001091.1 | 11 | | CLPB | | |
| | NM_001091.1 | 7 | | HTRAT | | |
| | NM_001091.1 | 11 | | TIMM8 | | |
| | NM_001091.1 | 7 | | HMGCL | | |
| | NM_001091.1 | 11 | | POLG | | |
| NM_001091.1 | 7 | | SUCLAY | | | |
| NM_001091.1 | 7 | | TMEM7 | | | |
| 3-Methyl-2-hydroxybutyric Aciduria | NM_001091.1 | 7 | EXT.1 | HSD17B1 | XO | |
| Ethylmalonic Encephalopathy | NM_001091.1 | 7 | EAA.1 | ETHE1 | AR | |

دکتر پروان گل
وزارت امور بهداشت و سلامت کشور

| امضا | وزارت بهداشت، درمان و آموزش پزشکی | وزارت تعاون، کار و رفاه اجتماعی | وزارت بهداشت و درمان | وزارت امور بهداشت و سلامت کشور | کمیته آلودگی هوا (و...) | نام دستگاه |
|------------|-----------------------------------|---------------------------------|-----------------------|--------------------------------|---------------------------------|-----------------------|
| امضا | | | | | | |
| نام دستگاه | سازمان بهداشت و درمان | سازمان تامین اجتماعی | سازمان بهداشت و درمان | سازمان بهداشت و سلامت کشور | سازمان همکاری و استخباراتی کشور | سازمان همکاری و سلامت |
| امضا | | | | | | |

۲ بیماری فنیل کتونوری (PKU)

۱- این بیماری به دو دسته کلی تقسیم می‌شود:

۱. PKU نقص در آنزیم فنیل آلانین هیدروکسیلاز (PAH) است که موجب افزایش غلظت فنیل آلانین به بیش از ۱۰ میلی گرم در دسی لیتر به روش HPLC می‌شود.
۲. PKU غیر کلاسیک: نقص در سائولیس کوفاکتور BH4 است شامل دو گروه با فنیل آلانین بالا (بالا تر از ۲ میلی گرم در دسی لیتر) و بدون فنیل آلانین بالا به شرح ذیل می‌باشد:

۳۳۳ گروهی که با فنیل آلانین بالا (بالا تر از ۲ میلی گرم در دسی لیتر) همراه با توارث اتوزوم مغلوب دارند:

- Dihydropteridine Reductase Deficiency (DHPR)
- Pterin-4a-Carbinolamine Dehydratase (PCD)
- ۶-Pyruvoyl-Tetrahydropterin Synthase Deficiency (PTPS)
- Autosomal Recessive GTP Cyclohydrolase I Deficiency (AR GTPCH)

۳۳۳ گروهی که بدون فنیل آلانین بالا ظاهر می‌باشند:

- Autosomal Dominant GTP cyclohydrolase I deficiency (AD GTPCH)
- Sepiapterin Reductase Deficiency (SR)

۲- ضوابط تأیید تشخیص پیش از تولد PKU شامل موارد ذیل می‌باشد:

۱. برای خانواده‌ای که آزمایش ژنتیک فنیل کتونوری را قبلاً انجام نداده‌اند، در این صورت جواب آزمایش سطح فنیل آلانین بلاستما یا DBS با روش HPLC، مجموعه کودکتورهای IIIH شامل بیوپترین و نتوسوپترین ادرار و نیز سطح فعالیت آنزیم DHPR مربوط به فرد بیمار خانواده باید موجود باشد.

۲. کدهای قابل پرداخت فنیل کتونوری (PKU) موارد ذیل می‌باشد:

- کد ملی ۸۱۰۱۱۸ PKU (فقط بررسی جهش‌های شایع) پدر به همراه فرزند
- کد ملی ۸۱۰۱۲۰ PKU (فقط بررسی جهش‌های شایع) مادر به همراه فرزند
- کد ملی ۸۱۰۲۲۰ PKU با روش تعیین توانی کل زن برای پدر به همراه فرزند
- کد ملی ۸۱۰۲۲۲ PKU با روش تعیین توانی کل زن برای مادر به همراه فرزند

| دکتر پرواز عین‌اللهی وزارت بهداشت، درمان و آموزش پزشکی - مرکز تخصصی بیماری‌های متابولیک و ژنتیک | | | | | | |
|--|-----------------------------------|---------------------------------|-----------------------|-----------------------|-------------------|------------------------------|
| نام دستگاه | وزارت بهداشت، درمان و آموزش پزشکی | وزارت تعاون، کار و رفاه اجتماعی | وزارت اقتصاد و دارایی | سازمان برنامه و بودجه | سازمان نظام پزشکی | کمیته انبساط ایام خمینی (ره) |
| نام دستگاه | آمپلیفایر | تعمیرات | تعمیرات | تعمیرات | تعمیرات | تعمیرات |
| نام دستگاه | تعمیرات | تعمیرات | تعمیرات | تعمیرات | تعمیرات | تعمیرات |
| نام دستگاه | تعمیرات | تعمیرات | تعمیرات | تعمیرات | تعمیرات | تعمیرات |

- کد ملی ۸۰۶۵۷۵ PKU مرحله نوبه
- کد ۸۱۰۳۰۰ برای تشخیص فنیل کتونوری غیر کلاسیک (بررسی ۲۰۰۰ زن توسط روش NGS)

ضوابط پرداخت تشخیص ژنتیک بیماری فنیل کتونوری غیر کلاسیک

نسخه ۱: جهش در ژن های $PCBD^1$, $QDPR$, PTS , GCH^1 و SPR عامل فنیل کتونوری غیر کلاسیک می باشد. وجود جهش در این ژن ها باید با استفاده از تعیین توانی (به روش Sanger یا NGS panel) کد ۸۱۰۳۰۰ بررسی گردد. لذا با توجه به ستاره دار بودن کد ۸۱۰۳۰۰ از محل منابع صندوق بیماران خاص و صحت اطلاق قابل محاسبه و پرداخت می باشد.

نسخه ۲: آزمایشگاه ژنتیک پزشکی، موظف به بررسی مونسون های شایع در ایران کدهای ۸۱۰۱۱۸ و یا ۸۱۰۱۲۰ با بررسی کامل اکترون های ۲، ۳ و ۷ طبق لیست زیر می باشد.

- c.1066G>A (IVS1-11G>A)
- c.782G>A (p.Arg261Gln)
- c.811C>T (p.Pto271Leu)
- c.926C>T (p.R312X)
- c.981C>T (p.R327X)
- c.999C>T (p.Arg333Ter)
- c.999+5G>A (IVS9+5G>A)
- c.178+5G>C (IVS2+5G>C)
- c.441+5G>T (IVS1+5G>T)

۳. در صورت منفی شدن نتیجه کدهای منی ۸۱۰۱۱۸ و ۸۱۰۱۲۰ (پیدا شدن جهش بیماری زا در مرحله اول) کدهای منی ۸۱۰۲۲۲ و ۸۱۰۲۲۰ تعیین توانی کل ژن قابل تأیید و پرداخت است. لازم به ذکر است که در این صورت فقط هزینه کدهای ۸۱۰۲۲۰ و ۸۱۰۲۲۲ قابل پرداخت است.

نسخه ۳: در بیماری PKU درخواست اولیه پزشک معالج کدهای ۸۱۰۱۱۸ و ۸۱۰۱۲۰ است و در صورت منفی شدن نتایج آزمایش استفاده از کدهای ۸۱۰۲۲۰ و ۸۱۰۲۲۲ توسط مسئول فنی مرکز پلاماج می باشد.

اختلالات خونی

| دکتر بهرام علی الهی وزارت بهداشت، درمان و آموزش پزشکی | | | | | | امضا |
|--|-------------------------------|-----------------------------------|-------------------------|---------------------------------|-----------------------------------|------------|
| کمیته اعزام امام خمینی (ره) | سازمان نظام پزشکی | سازمان برنامه و بودجه | وزارت اقتصاد و دارایی | وزارت تعاون، کار و رفاه اجتماعی | وزارت بهداشت، درمان و آموزش پزشکی | نام دستگاه |
| | | | | | | امضا |
| بیمار کتونوری خونی بیمه سلامت | سازمان انفکری و استخدامی کشور | سازمان خدمات کربلایی نیروهای مسلح | سازمان بیمه سلامت ایران | سازمان تامین اجتماعی | سازمان تامین اجتماعی | نام دستگاه |
| | | | | | | امضا |

۳ هموفیلی:

۱. با توجه به سه مرحله تشخیص ژنتیک هموفیلی A: در مرحله اول کدهای ۸۱۰۱۱۳ و ۸۱۰۲۶۲، در مرحله دوم کد ملی ۸۰۶۵۴۵ و در مرحله سوم کد ملی ۸۰۶۵۵۰ قابل محاسبه و گزارش می‌باشد. توضیحات تکمیلی مراحل تشخیص به شرح ذیل می‌باشد:
 - **مرحله اول هموفیلی A:** برای هموفیلی A ششصد (سطح فعالیت فکتور ۸ کمتر از ۱٪) از کد ۸۱۰۱۱۳ (بررسی inversion^{۲۲} در هموفیلی A) استفاده می‌شود. در صورتی که در این مرحله جواب آزمایش ژنتیک منفی باشد مرحله بعد استفاده از کد ۸۱۰۲۶۲ (بررسی هموفیلی A با روش تعیین توانی کل ژن) علاوه بر کد ۸۱۰۱۱۳ قابل محاسبه و پرداخت می‌باشد. برای هموفیلی A متوسط (سطح فاکتور ۱ تا ۵٪) فقط برای تأیید ژنتیکی در فرد بیمار و با استفاده از کد ۸۱۰۲۶۲ (بررسی هموفیلی A با روش تعیین توانی کل ژن) قابل پرداخت است.
 - **مرحله دوم هموفیلی 2A:** در مرحله دوم به منظور تعیین جدسبت جنین، کد ملی تعیین جدسبت (۸۰۶۵۴۵) قابل محاسبه و گزارش می‌باشد.
 - **مرحله سوم هموفیلی A:** در مرحله سوم، صرفاً زمانی که جنین پسر باشد یا جنین دختر در شرایطی که پدر مبتلا و مادر ناقل باشد، کد ملی ۸۰۶۵۵۰ قابل محاسبه و پرداخت خواهد بود.
۲. با توجه به سه مرحله بررسی ژنتیک هموفیلی B: در مرحله اول کد ۸۱۰۱۸۴، در مرحله دوم کد ملی ۸۰۶۵۴۵ و در مرحله سوم کد ملی ۸۰۶۵۵۰ قابل محاسبه و گزارش می‌باشد. توضیحات تکمیلی مراحل تشخیص به شرح ذیل می‌باشد:
 - **مرحله اول هموفیلی B:** بررسی ژنتیکی هموفیلی B از کد ۸۱۰۱۸۴ (بررسی تمام آلل‌ها در بیماری هموفیلی B) استفاده می‌شود.
 - **مرحله دوم هموفیلی B:** در مرحله دوم به منظور تعیین جدسبت جنین، کد ملی تعیین جدسبت (۸۰۶۵۴۵) قابل محاسبه و گزارش می‌باشد.
 - **مرحله سوم هموفیلی B:** در مرحله سوم صرفاً زمانی که جنین پسر باشد یا جنین دختر در شرایطی که پدر مبتلا و مادر ناقل باشد، کد ملی ۸۰۶۵۵۰ قابل محاسبه و پرداخت خواهد بود.
۳. در صورتی که بیمه‌شده مرحله اول آزمایش گنومال پیش از تولد (تعیین نوع موثاسیون) قبلاً انجام داده باشد، در بارداری‌های بعدی فقط مراحل دوم و سوم قابل تأیید است.

| دکتر هرام بن الهادی وزیر و رئیس شورای عالی بیمه سلامت کشور | | | | | | |
|---|---|---------------------------------|-------------------------|----------------------------------|------------------------------|-----------------------------|
| نام دستگاه | وزارت بهداشت، درمان و آموزش پزشکی | وزارت تعاون، کار و رفاه اجتماعی | وزارت انصاف و قاضی | سازمان برنامه و بودجه | سازمان نظام پزشکی | کمیته امضاء امام خمینی (ره) |
| امضا | | | | | | |
| نام دستگاه | نهاد کارکنان مجلس شورای اسلامی (معاون ناظر) | سازمان تأمین اجتماعی | سازمان بیمه سلامت ایران | سازمان خدمات کرجایی نیروهای مسلح | سازمان آگاهی و استخدامی کشور | معاونت عالی بیمه سلامت |
| امضا | | | | | | |

۴. تاقلین هموفیلی که از طریق سیستم ارجاع شبکه بهداشت مراجعه نمایند جهت انجام آزمایش‌های تشخیص پیش از تولد مشمول حذف فرانشیز می‌گردند.

۴ سیستم فیروزنی CF

مقدمه

سیستم فیروزنی (CF) یا فیروز گنستی یک اختلال ژنتیکی است که باعث ایجاد اختلال در مخاط شده و سبب آسیب به اندام‌های بدن به ویژه ریه‌ها و پانکراس می‌گردد. بیمار CF به دلیل جهش در ژن CFTR ایجاد می‌شود. این ژن ۲۷ آگزون دارد. تاکنون بیش از ۱۵۰۰ جهش در این ژن شناسایی شده است. ژن CFTR که کدکننده پروتئین CFTR می‌باشد در حالت طبیعی پروتئین CFTR به عنوان یک کانال یونی عمل می‌کند که آزاد شدن کلرید و سایر یون‌ها را کنترل می‌کند. اما در افراد مبتلا به بیماری CF، این پروتئین عملکرد خود را از دست می‌دهد و آزاد سازی یون کلرید به درستی صورت نمی‌گیرد که این امر باعث تولید مخاط غلیظ و چسبنده می‌شود. مخاط غلیظ و چسبنده، ریه‌ها را مسدود و تنفس را دشوار می‌کند. همچنین سبب عدم خروج باکتری‌ها از مجاری تنفسی می‌شود که در نهایت التهاب و عفونت در ریه‌ها ایجاد می‌گردد. با گذشت زمان، تجمع مخاط و عفونت‌ها می‌تواند منجر به آسیب دائمی ریه و تشکیل فیروز و گسست در ریه‌ها شود. علاوه بر این مخاط غلیظ و چسبناک می‌تواند دستگاه گوارش و پانکراس را نیز مسدود کند و سبب ایجاد مشکلات گوارشی شود.

۱. آزمایش ژنتیک CF برای زوجین در معرض خطر تولد فرزند مبتلا به شرح ذیل قابل محاسبه و گزارش می‌باشد.

- در مرحله اول اندیکاسیون‌های انجام خدمت شامل: جواب ژنتیک افراد مبتلا در خانواده یا بست عریق و در افراد مبتلا به *vasal agenesis* بجای تست عریق، اسپرموگرام و سولوگرافی تواتس زکنال می‌باشد.

۲. کدهای منی ۸۱۰۱۲۸ و ۸۱۰۱۲۶ جهت تشخیص جهش‌های شایع در پدر و مادر قابل محاسبه و گزارش می‌باشد. آزمایشگاه موظف به بررسی مولکسوم‌های شایع در ایران طبق لیست زیر یا بررسی کامل آگزون‌های ۱۱، ۱۲، ۱۳، ۱۴، ۱۶، ۲۲ و ۲۴ (NM_۰۰۰۴۹۲.۳) می‌باشد.

- c.۱۵۲۱_۱۵۲۲delC/T (p.Phe^{۵۰۸}delPhe)
- c.۱۵۴۵_۱۵۴۶delT/A (p.Tyr^{۵۱۴}Terfs)
- c.۲۹۰۹C>G (p.Asn^{۱۲۰۳}Lys)
- c.۲۰۰۲delA (p.Lys^{۱۸۴}Asnfs)
- c.۱۳۹۷C>A (p.Ser^{۱۶۶}Ter)
- c.۳۴۸۴C>T (p.Arg^{۱۱۶۲}Ter)

| دکتر بهرام علی الهی وزیر و رئیس شورای عالی بیمه سلامت کشور | | | | | |
|---|--|---------------------------------|-------------------------|-----------------------------------|--------------------------------------|
| نام دستگاه | وزارت بهداشت، درمان و آموزش پزشکی | وزارت تعاون، کار و رفاه اجتماعی | وزارت اقتصاد و دارایی | سازمان برنامه و بودجه | سازمان نظام پزشکی |
| نام دستگاه | انجام‌دهندگان مجلس شورای اسلامی (شماره ناظر) | سازمان تامین اجتماعی | سازمان بیمه سلامت ایران | سازمان خدمات فرسایشی نیروهای مسلح | سازمان سازمان فناوری و استخدامی کشور |
| نام دستگاه | | | | | کمیته انجمن امام خمینی (ره) |
| نام دستگاه | | | | | کمیته انجمن امام خمینی (ره) |

- c.1624G>T (p.Gly447Ter)
 - c.2627+2G>A
 - c.1000C>T (p.Arg334Trp)

3. در صورت منفی شدن نتیجه کدهای ملی ۸۱۰۱۲۴ و ۸۱۰۱۲۸ (بیفا نشان جهش بیماریزا در مرحله اول) کدهای ملی ۸۱۰۲۶۰ (بررسی بیماری CF با روش تعیین توانایی کل ژن)، قابل تأیید و پرداخت است. لازم به ذکر است که در این صورت فقط هزینه کد ۸۱۰۲۶۰ قابل پرداخت است.

3. پرداخت کدهای مربوط به مرحله دوم منوط به گزارش مثبت مرحله اول پدر و مادر و گزارش سونوگرافی حاملگی مادر می باشد.

نکته: جهت انجام همزمان مرحله اول و دوم جواب آزمایش سونوگرافی و تست غربی فرد بیمار باید موجود باشد.

5 بیماری بتا تالاسمی

انتقال اکسین در خون توسط گلبولهای قرمز و پروتئینی به نام هموگلوبین انجام می گیرد. این پروتئین از دو زنجیره آلفا و دو زنجیره بتا تشکیل شده است. کمبود هر کدام از این زنجیره ها که در اثر نقصان عملکرد ژنهای تولید کننده آنها بروز می کند باعث بروز بیماری کم خونی ژنتیکی موسوم به تالاسمی می شود. تالاسمی بتا در اثر نقص در تولید زنجیره بتا ایجاد می شود. وراثت این بیماری به صورت اتوزومال مغلوب است و در نتیجه والدین ناقل به احتمال ۲۵ درصد ممکن است صاحب فرزند بیمار شوند. تشخیص پیش از تولد تالاسمی بتا در دو مرحله تشخیص ناقلین (مرحله اول) و تشخیص پیش از تولد (مرحله دوم) انجام می گیرد.

کلاس ژنی بتا تالاسمی روی کروموزوم ۱۱ قرار دارد. در این کلاس علاوه بر ژن بتا گلوبین ژن های دلتا (δ)، گاما (γ)، آلفا (α) و اپسیلون (ϵ) نیز قرار دارد. این ژن ها در مراحل مختلف جنینی بروز می یابند. ژن بتا در بزرگسالان بروز می کند. افراد نرمال دو نسخه از ژن بتا دارند ($\beta\beta$). شدت بیماری بستگی به نوع جهش افراد دارد. به شی از جهش های ژن بتا مثل حذف های ژنی باعث می شود تولید این پروتئین به طور کامل از بین برود (β^0) و برخی جهش ها مانند جای جایی هایی که در نواحی تنظیمی ژن اتفاق می افتد منجر به کاهش میزان تولید این پروتئین می شوند (β^+). افراد ناقل (Minor) که متلازمان به تشخیص بتا تالاسمی نامیده می شوند (Trait) به دو صورت β^0/β^+ و β^0/β^0 دیده می شوند. بیماران دارای ژنوتیپ β^0/β^+ فنوتیپ حد واسطه نشان می دهند. این افراد معمولاً زندگی نرمال دارند اما بسته به شدت کم خونی در مواردی چون بیماری و بارداری نیازمند دریافت خون می شوند. افراد متوزور β^0/β^+ و β^0/β^0 کم خونی شدید دارند. گلبول های قرمز این افراد ناکارآمد هستند. تشخیص این بیماری به دو روش مستقیم (تعیین موتاسیون) و روش غیر مستقیم (مطالعه پیوستگی ژنی) انجام می گیرد. پیش از انجام آزمایش ژنتیکی باید مشخص شود که هر دو نفر زوجین ناقل یا مشکوک به خطر بتا تالاسمی باشند. بنابراین آزمایشات CBC و الکتروفورس هموگلوبین

دکتر بهرام جباری
 وزیر امور بهداشت، درمان و آموزش پزشکی

| نام دستگاه | وزارت بهداشت، درمان و آموزش پزشکی | وزارت تعاون، کار و رفاه اجتماعی | وزارت اقتصاد و دارایی | سازمان برنامه و بودجه | سازمان نظام پزشکی | کمیته استاندارد نام علمی (ایجاد) |
|------------|---|---------------------------------|-------------------------|---------------------------------|-------------------------------|----------------------------------|
| امضا | | | | | | |
| نام دستگاه | تأمین کالک مجلس شورای اسلامی (معدوم ناظر) | مجلس اجتماعی | سازمان بیمه سلامت ایران | سازمان خدمات پزشکی نیروهای مسلح | سازمان انفاری و استخدامی کشور | دبیر شورای عالی بیمه سلامت |
| امضا | | | | | | |

انجام می‌گیرد و میزان HbF, HbA^2 و سایر پارامترها (در صورت وجود) مورد بررسی قرار می‌گیرد ($MCV < 80, MCH < 27, HbA^2 \geq 3.5$) پس از بررسی دقیق نتایج آزمایشات خون، نوع آزمایشات مولکولی مشخص می‌شود.

۱. درخواست تست تشخیص زنتیک مرحله اول (بررسی جهش در زوجین) توسط پزشکان دوره دیده شاغل در مرکز غربالگری زنتیکی زمان ازدواج (با معرفی از معاونت بهداشت دانشگاه مربوطه)، پزشکان مشاور زنتیک، منسج‌مد حسین و فوق تخصص‌های داخلی، متخصص و فوق تخصص زنان و زایمان، خون و آنکولوژی امکان پذیر می‌باشد.

۲. درخواست آزمایش زنتیک برای افراد مبتلا یا مشکوک به ابتلا به بتا تالاسمی مازور یا اینترمدیا در مواردی که بررسی‌های پیشینی و یا پاراکلینیکی کامل (informative) نباشد، صرفاً توسط فوق تخصص خون و آنکولوژی امکان پذیر می‌باشد.

۳. کدهای تشخیص زنتیک بیماری بتا تالاسمی

- کد ملی ۸۱۰۱۵۰ بررسی مرحله اول تالاسمی بتا برای پدر به همراه فرزند

- کد ملی ۸۱۰۱۵۲ بررسی مرحله اول تالاسمی بتا برای مادر به همراه فرزند

- کد ملی ۸۰۴۵۰۵ بتا تالاسمی / مرحله دوم تعیین وضعیت جنین

۴. آزمایش زنتیک بتا تالاسمی مرحله اول برای زوجین در معرض خطر تولد فرزند مبتلا

این آزمایش برای زوجهایی که مطابق دستورالعمل کشوری تشخیص زوجین نظر در معرض خطر تولد فرزند مبتلا هستند، براساس جواب آزمایشات اندکس خونی مندرج در فرم ارجاع براساس شرایط ذیل و با فرانسز رایگان قابل محاسبه و پرداخت می‌باشد.

۱. زوج ناقل بتا تالاسمی، در صورتی که هر دو جواب آزمایش زوجین $MCV < 80, MCH < 27, HbA^2 \geq 3.5$ باشد هر دو آنها

می‌توانند آزمایش مرحله اول زنتیک را انجام دهند.

۲. زوج مشکوک پرخطر بتا تالاسمی، بر اساس انجام آزمایش‌های تکمیلی دارا بودن یکی از سه حالت زیر در زوجین به عنوان زوج

مشکوک پرخطر تالاسمی طبقه بندی می‌شوند و می‌توانند آزمایش مرحله اول زنتیک را انجام دهند.

۳. در هر دو نفر $MCV < 75, MCH < 26, HbA^2 \geq 3.2$ باشد.

۴. هر یکی از زوجین $HbF \geq 2$ باشد و نفر دیگر دارای $MCV < 75, MCH < 26, HbA^2 \geq 3.2$ باشد.

۵. صرف نظر از شرایط سایر اندکس‌های خونی، هر دو نفر دارای $HbF \geq 2$ باشند.

| دکتر تیراد عین الهی وزیر و رئیس شورای عالی بیمه سلامت کشور | | | | | |
|---|----------------------------------|---------------------------------|---|-------------------------------|-----------------------------|
| نام دستگاه | وزارت بهداشت درمان و آموزش پزشکی | وزارت تعاون، کار و رفاه اجتماعی | انصاف و دارایی | سازمان برنامه و بودجه | سازمان نظام پزشکی |
| امضا | | | | | |
| نام دستگاه | سازمان تامین اجتماعی | سازمان بیمه سلامت ایران | سازمان خدمات پزشکی و بهداشتی ایروغای صلاح | سازمان انفاری و انفادامی کشور | کمیته امداد امام خمینی (ره) |
| امضا | | | | | |

5. آزمایش تشخیص ژنتیک مرحله دوم بتا تالاسمی: بررسی جهش در جنین

انجام آزمایش تشخیص ژنتیک مرحله دوم (بررسی وجود جهش در جنین) جواب آزمایش ژنتیک مرحله اول زوجین و آخرین سونوگرافی حاملگی باید موجود باشد که در این صورت، فرانشیز آزمایش فوق رایگان می‌شود.

6. آزمایش همزمان تشخیص ژنتیک مرحله اول و دوم بتا تالاسمی

جهت انجام آزمایش تشخیص ژنتیک مرحله اول و دوم برای افراد مبتلا به بتا تالاسمی مازور یا اینترمدیاء شرح تشخیص بیماری توسط پزشکان فوق تخصص خون و انکولوژی به همراه گزارش آزمایش CBC و الکتروفورز هموگلوبین زوجین قبل از تزریق خون الیاسی بوده و می‌بایست فرم ارجاع مرکز بهداشت با شرایط ذکر شده در مرحله اول زوجین و مرحله دوم برای جنین با آخرین سونوگرافی حاملگی ضمیمه گردد.

6 بیماری تالاسمی آلفا

تالاسمی آلفا به علت کاهش میزان زنجیره آلفا گلوبین ایجاد می‌شود. این بیماری به صورت انوزومال مقنوب به ارث می‌رسد. پیش از انجام آزمایش ژنتیکی لازم است آزمایشات CBC و الکتروفورز هموگلوبین انجام گیرد. تشخیص ژنتیکی این بیماری در دو مرحله تشخیص ناقص (مرحله اول) و تشخیص پیش از تولد (مرحله دوم) انجام می‌گیرد. با انجام آزمایش مرحله اول در صورت نیاز بر اساس نوع ژنوتیپ والدین ضرورت بررسی مرحله دوم برای جنین مشخص می‌شود.

1. مرحله اول تشخیص ژنتیک آلفا تالاسمی: این آزمایش می‌تواند برای زوج‌هایی که مطابق دستورالعمل کشوری ناقل، تشخیص

داده می‌شوند و در معرض خطر تولد فرزند مبتلا به Hemoglobin Bart hydrops fetalis یا بیماری H نیازمند تزریق خون هستند درخواست شود. در صورت وجود مدارک گزارش آزمایشات CBC با $MCH < 23$ و الکتروفورز هموگلوبین طبیعی زوج فرم ارجاع، آزمایش ژنتیک آلفا تالاسمی مرحله اول برای زوجین با فرانشیز رایگان قابل انجام می‌باشد.

2. مرحله دوم تشخیص ژنتیک آلفا تالاسمی: گزارش مثبت آزمایش ژنتیک مرحله اول زوجین و آخرین سونوگرافی حاملگی باید

موجود باشد که در این صورت فرانشیز آزمایش فوق رایگان خواهد بود.

توجه: انجام آزمایش همزمان تشخیص ژنتیک مرحله اول و دوم آلفا تالاسمی منوط به وجود اسناد مثبت تایید مرحله اول و دوم به شرح فوق الذکر می‌باشد.

3. گداهای تشخیص ژنتیک بیماری آلفا تالاسمی:

- کد ملی ۸۱۰۱۵۶: بررسی مرحله اول تالاسمی آلفا برای پدر به همراه فرزند

| نام دستگاه | وزارت بهداشت، درمان و آموزش پزشکی | وزارت تعاون، کار و رفاه اجتماعی | انستاده و فارابی | سازمان برنامه و بودجه | سازمان نظام پزشکی | کمیته اعداد اعصاب جنینی (ره) |
|------------|---|---------------------------------|---------------------|-----------------------------------|-----------------------------|------------------------------|
| امضا | | | | | | |
| نام دستگاه | سازمان بهداشت عمومی شورای اسلامی (عضو ناظر) | سازمان تامین اجتماعی | سازمان بهداشت ایوان | سازمان خدمات ترافیکی نیروهای مسلح | سازمان آمار و استعلامی کشور | شعبه شورای عالی بهداشت |
| امضا | | | | | | |

- کد ملی ۸۱۰۱۵۶ بررسی مرحله اول نالاسمی آلفا برای مادر به همراه فرزند
- کد ملی ۸۰۶۵۰۷ آلفا نالاسمی / مرحله دوم تعیین وضعیت جنین
- درخواست این تست توسط پزشکان شهر دیند شافلی در مرکز غربالگری ژنتیکی رمان از هواج بر شکل مشهور ژنتیک متخصصین و فوق تخصص های اطفال - متخصصین و فوق تخصصهای داخلی و خون و آنکولوژی امکاتپدیر می باشد.

۴. آزمایش همزمان ژنتیک بنا نالاسمی و آلفا نالاسمی مرحله اول برای زوجین در معرض خطر تولد فرزند مبتلا

پرداخت همزمان ژنتیک بنا نالاسمی و آلفا نالاسمی منوط به نتیجه منفی آزمایش تشخیص ژنتیک بنالاسمی هر دو نفر و جواب آزمایش هر دو زوجین $HbF < 2\%$, $MCH < 24$ در فرم ارجاع می باشد.

تصوره جهت آزمایش همزمان ژنتیک بنا نالاسمی و آلفا نالاسمی مرحله اول برای زوجین در معرض خطر تولد فرزند مبتلا، پزشک معالج یا مشاور ژنتیک باستی درخواست را با عبورت تشخیص ژنتیک مرحله اول بنا نالاسمی و آلفا نالاسمی به صورت مجزا برای خانم و آقا کدهای ۸۱۰۱۵۲، ۸۱۰۱۵۴، ۸۱۰۱۵۶ درخواست نماید.

اختلالات پوست

۷ بیماری EB

نوعه پرداخت خدمات تشخیصی ژنتیک در بیماران EB

بیماری بیرونی ایپیدرمولیز بولوسا (EB) (Epidermolysis Bullosa) یک بیماری ژنتیکی پوستی و نادر است که می تواند منجر به تظاهرات بالینی متنوعی مانند ایجاد تاول، زخم و اسکار بر روی پوست و مخاطهای مختلفی شامل معان، نای، مری و... در پاسخ به حداقل ترومای مکانیکی می شود. میزان بروز این بیماری در ایالت متحده آمریکا حدود ۱۹ در یک میلیون تولد زنده گزارش شده است.

در گذشته تشخیص جهش در بیماران EB با یک روش نهجی نظیر نمونه برداری از پوست و به دنبال آن بررسی میکروسکوپی و یا ایمتوفلورسسنس مستقیم و سپس تایید جهش با توالی یابی سکر انجام می گرفت. اما امروزه با گسترش تکنیک توالی یابی نسل جدید (NGS)، بررسی این جهش ها در سریع ترین زمان ممکن و با بالاترین دقت امکان پذیر است.

چهار نوع عمده ایپیدرمولیز بولوزا وجود دارد. پوست دارای یک لایه بالایی یا بیرونی به نام اپیدرم و یک لایه درم است که در زیر اپیدرم قرار دارد. نشانی پایه جایی است که لایه های پوست به هم می رسند. پزشکان نوع ایپیدرمولیز بولوزا را بر اساس محل تغییرات در پوست و جهش ژنی شناسایی شده تعیین می کنند. انواع ایپیدرمولیز بولوزا عبارتند از:

| دکتر بهرام عین اللهی وزیر کارشناس امور ژنتیکی و سلامت کشور | | | | | | امضا |
|---|---------------------------------|------------------------------------|-------------------------------|-------------------------------|--------------------------------|------------|
| وزارت بهداشت، درمان و آموزش پزشکی | وزارت تعاون، کار و رفاه اجتماعی | انستتاد و دارایی | سازمان بهداشت و بهداشت | سازمان نظام پزشکی | کمیته اعتبارات امام خمینی (ره) | نام دستگاه |
| امضا | | | | | | |
| سازمان تامین اجتماعی | سازمان بهمان امور ایران | سازمان خدمات درمانی و بهداشتی کشور | سازمان امور ایالتی و شهرستانی | سازمان امور ایالتی و شهرستانی | سازمان امور ایالتی و شهرستانی | نام دستگاه |
| امضا | | | | | | |

- Epidermolysis bullosa simplex
- Junctional epidermolysis bullosa
- Dystrophic epidermolysis bullosa
- Kindler syndrome

نظافت بائینی EB ارنی بسته به نوع بیماری متفاوت است و EB معمولاً در بدو تولد با اندکی پس از آن رخ می‌دهد. گاهی اوقات EB مسکن است در بدو تولد به اندازه‌ای خفیف باشد که آشکار نشود و علائم در سنین بزرگتر آشکار شود. روش غربالگری مرسوم پیش از بروز علائم برای این بیماری وجود ندارد و تشخیص معمولاً بعد از بروز علائم و فقط با بیوپسی پوست و ایمونوفلورسانس یا میکروسکوپ الکترونی امکان پذیر است که روش دوم استاندارد طلایی محسوب می‌شود. علیرغم نادر بودن بیماران مبتلا به این بیماری، به دلیل مشکلات جسمی، عاطفی یا عواقب اقتصادی که این بیماری برای فرد و خانواده ایشان می‌تواند ایجاد نماید می‌تواند تأثیر زیادی بر زندگی بیماران و خانواده ایشان تحمیل نماید. از نظر نحوه نوارت این بیماری می‌تواند نوارت اتوروم غالب یا مغلوب داشته باشد به گونه‌ای که در موارد غالب بیماری تنها یک ژن غیر طبیعی برای بیان بیماری وجود دارد و نوع اتوروم مغلوب برای ابتلا به این بیماری مستلزم داشتن دو ژن EB یکی از هر والدین است.

1. برای بیماران EB فرزند مبتلا به همراه پدر و مادر، کمترین ۱۰۳-۶ سالگی یک بار قابل محاسبه و پرداخت می‌باشد.
2. برای تعیین وضعیت نالقی برای سایر خویشکشان در معرض خطر بر اساس شجره‌نامه‌ای جز پدر و مادر، که ملی ۸۶-۸۱ قابل محاسبه و پرداخت می‌باشد.
3. برای تشخیص ژنتیک مرحله دوم (PND²) در هر بارداری با رعایت شرایط پرداخت PND² کمترین ۸۰۶۵۸۰ یک بار قابل محاسبه و پرداخت می‌باشد.

۸ اختلالات ذهنی

نانوائی یا کم نوائی ذهنی که بیشتر عقب ماندگی ذهنی تعریف می‌شود یک اختلال شناختی زودرس می‌باشد. شیوع این اختلال ۱-۴ درصد جمعیت بزرگسالان گزارش شده است. اما در جمعیت‌هایی با فقر فرهنگی، بهداشتی، سوء تغذیه و نرخ بالای ازدواج خویشاوندی از شیوع بالاتری برخوردار می‌باشد. نانوائی ذهنی می‌تواند در دوران جنینی یا بعد از تولد ایجاد شود؛ علل ایجاد کننده این اختلال، محیطی، و یا ژنتیکی می‌باشد. از علل محیطی می‌توان فاکتورهای تغذیه سوءتغذیه در دوران بارداری، مواجهه با پرتوهای ویروس‌ها و تراتوژن‌های معین را نام برد. به علاوه غشیه ششید به سر و پا کمبود اکسیژن رسانی به مغز نیز از جمله این عوامل می‌باشد. شیوع نانوائی ذهنی به خصوص نوع خفیف آن در مناطقی با وضعیت اجتماعی-اقتصادی پایین و کشورهای در حال توسعه بیشتر است که احتمالاً ناشی از عوامل محیطی می‌باشد. در

| دکتر محمد علی الهادی وزیر و رئیس شورای عالی بیمه سلامت کشور | | | | | | امضا |
|--|-----------------------------------|---------------------------------|-------------------------|------------------------------|------------------------------|-----------------------------|
| نام دستگاه | وزارت بهداشت، درمان و آموزش پزشکی | وزارت تعاون، کار و رفاه اجتماعی | وزارت بهداشت و دارایی | بازمان برانبات و بودجه | بازمان نظام پزشکی | کمیته امضاء امام خمینی (ره) |
| امضا | | | | | | |
| نام دستگاه | سازمان تامین اجتماعی | سازمان خدمات درمانی | سازمان بیمه سلامت ایران | سازمان خدمات فرهنگی و تفریحی | سازمان اداری و استخدامی کشور | شورای عالی بیمه سلامت |
| امضا | | | | | | |

مقابل بیش از ۵۰٪ از موارد ناتوانی ذهنی ناشی از علل ژنتیکی می‌باشد. علل ژنتیکی زمینه ساز ناتوانی ذهنی به دو نوع کروموزومی و تک ژنی تقسیم بندی می‌شود که انواع تک ژنی خود به دو فرم وابسته به X و اتوزومی غالب یا مغلوب می‌تواند بروز یابد.

به طور کلی ناهنجاری‌های کروموزومی می‌توانند تعدادی یا ساختاری باشند. ناهنجاری‌های تعدادی کروموزومی می‌تواند به صورت از دست رفتن یا اضافه شدن یک کروموزوم باشد (مونوسومی یا تریسومی) و یا به صورت اضافه شدن یک یا بیش از یک دست کامل کروموزوم (تریپلوئیدی یا تتراپلوئیدی) رخ دهد. ناهنجاری ساختاری کروموزومی شامل تعداد باز آری‌های ژنومی از جمله: حذف، اضافه، insertion، وازگونی، جا به جایی، از دست رفتن هتروزیگوسی و تنوع تعداد کپی می‌باشد که مورد آخر شایع ترین نوع تنوع ساختاری در زئوم است.

تغییرات کروموزومی که توسط روش‌های رایج سیتوژنتیکی قابل مشاهده هستند حدود ۱۵٪ موارد ناتوانی ذهنی را شکل می‌دهند. شایع ترین نوع کروموزومی ناتوانی ذهنی، سندرم داون می‌باشد. از ناهنجاری‌های ساختاری کروموزومی که همراه با ناتوانی ذهنی می‌باشند می‌توان به سندروم‌های زیر اشاره کرد: پیرامونینی، آنجلمن، اسمیت جگنسی، دی جورج، لیوآرد، میلر-دیگر و ویلیامز.

مثل تک ژنی ناتوانی ذهنی به دو نوع وابسته به X و اتوزومی تقسیم بندی می‌شوند. شایع ترین نوع وابسته به X و به طور کلی فرم مونوزیگ ناتوانی ذهنی، سندرم X شکننده می‌باشد که شیوع آن حدود ۱ به ۲۵۰۰ فرد است. سندروم X شکننده ۲۰-۱۵ درصد از موارد ناتوانی ذهنی وابسته به X شکننده را شامل می‌شود. بیش از ۱۰۰ ژن برای ناتوانی ذهنی وابسته به X شناسایی شده است. بیشتر ژن‌های شناخته شده ناتوانی ذهنی غیر سندرومی بر روی کروموزوم X واقع اند (حدود ۴۰٪) که ۸۰ درصد موارد غیر سندرومی ناتوانی ذهنی را شامل می‌شوند.

از لحاظ بالینی ناتوانی ذهنی ممکن است بدون هیچ علامت دیگری در فرد مبتلا ظاهر یابد که در این صورت به آن ناتوانی ذهنی غیر سندرومی گفته می‌شود. و یا مابقی از یک مجموعه علائم بالینی باشد که به صورت سندرومی بروز یافته است و به آن ناتوانی ذهنی سندرومی اطلاق می‌گردد. اگرچه نمی‌توان تمایز دقیقی بین اشکال سندرومی و غیر سندرومی ناتوانی ذهنی قائل شد. در ناتوانی ذهنی سندرومی علاوه بر اختلال شناختی، علائم بالینی، رادیولوژیکی، سیتوژنتیکی و یا بیولوژیکی نیز از مشخصه بیماری هستند. از جمله علائمی که در برخی از موارد ناتوانی ذهنی ممکن است مشاهده گردد، اختلال ساختاری مغز مانند اختلال ماده سفید است. ماده سفید یکی از دو نوع بافت تشکیل دهنده مغز می‌باشد که نسبی از مغز انسان را در بر گرفته است. آسیب وارد بر این ماده بسته به معیارهایی از جمله نوع سلول درگیر و نیز سیگنال‌های مشاهده شده در تصویربرداری تشدید مغناطیسی، تکودستریمی و یا لکوانسفالوگرافی نام دارد.

| دکتر پرویز عین‌اللهی وزیر و رئیس شورای عالی بهداشت سلامت کشور | | | | | |
|--|--|---------------------------------|---------------------------|----------------------------------|----------------------------------|
| نام دستگاه | وزارت بهداشت درمان و آموزش پزشکی | وزارت تعاون، کار و رفاه اجتماعی | وزارت بهداشت و دارایی | سازمان برنامه و بودجه | سازمان نظام پزشکی |
| نام دستگاه | سازمان بهداشت محیط شورای اسلامی (معاونت فاعلی) | سازمان تأمین اجتماعی | سازمان بهداشت سلامت ایران | سازمان خدمات درمانی نیروهای مسلح | سازمان آفری و استفاده‌کننده کشور |
| نام دستگاه | | | | | کمیته امدهای امام خمینی (از ۱۷) |
| نام دستگاه | | | | | دفتر شورای عالی سلامت |

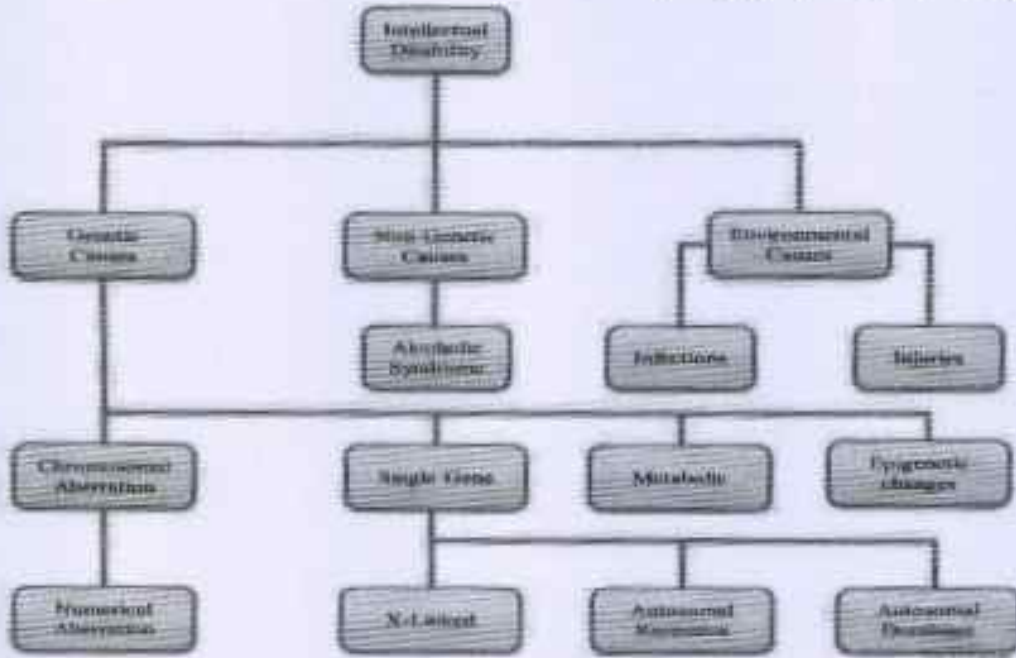
۱. طبقه بندی ناتوانی ذهنی

طبقه بندی ناتوانی ذهنی بر اساس میزان ضریب هوشی می باشد. بر اساس طبقه بندی سازمان جهانی بهداشت شدت ناتوانی ذهنی بدین صورت طبقه بندی گردیده است:

- خفیف: IQ ۶۹-۵۰
- متوسط: IQ ۲۹-۳۵
- شدید: IQ ۲۰-۲۴
- عمیق: کمتر از IQ ۲۰

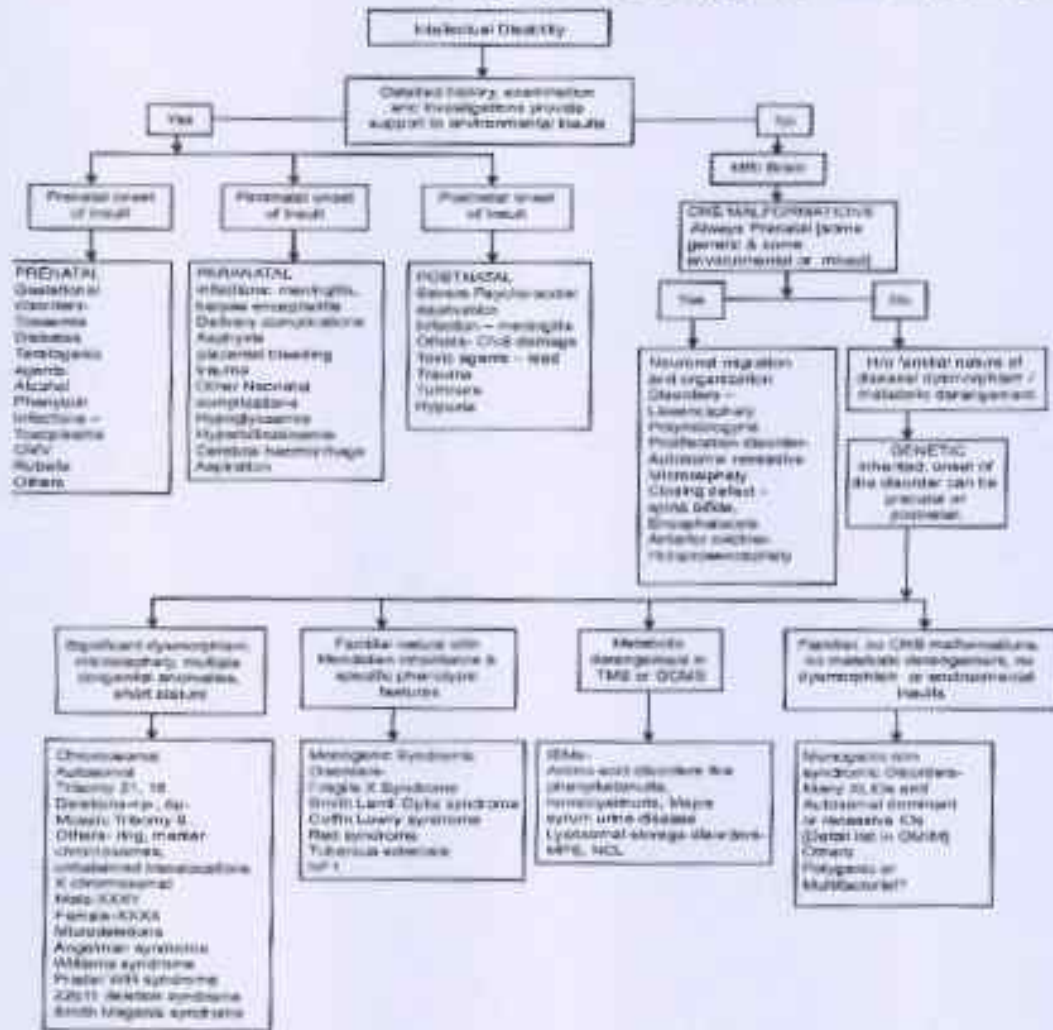
| دکتر پرواز عین الهادی وزیر و رئیس شورای عالی بیمه سلامت کشور | | | | | | امضا |
|---|---|---|---|---------------------------------|---|------------|
| کمیته امضاء امام خمینی (ره) | سازمان نظام پزشکی | سازمان برنامه و بودجه | وزارت اقتصاد و دارایی | وزارت تعاون، کار و رفاه اجتماعی | وزارت بهداشت، درمان و آموزش پزشکی | نام دستگاه |
|  |  |  |  | |  | امضا |
| دبیر شورای عالی بیمه سلامت | سازمان اداری و استخدامی کشور | سازمان خدمات درمانی و بهداشتی | سازمان بیمه سلامت ایران | سازمان تأمین اجتماعی | نماینده کل مجلس شورای اسلامی (عضو ناظر) | نام دستگاه |
|  | |  |  | | | امضا |

۲. نمودار طبقه بندی علل ناتوانی ذهنی:



| دکتر پرواز عین اللهی وزیر و رئیس شورای عالی بهداشت سلامت کشور | | | | | | امضا |
|--|------------------------------|----------------------------------|---------------------------|---------------------------------|---|------|
| کمیته انبوه امام خمینی (ره) | سازمان نظام پزشکی | سازمان برنامه و بودجه | وزارت اقتصاد و تفریح | وزارت تعاون، کار و رفاه اجتماعی | وزارت بهداشت، درمان و آموزش پزشکی | امضا |
| | | | | | | |
| دفتر شورای عالی بهداشت | سازمان انرژی و استحصالی کشور | سازمان خدمات اجتماعی و جوانی صلح | سازمان بهداشت سلامت ایران | سازمان تأمین اجتماعی | سازمان بهداشت، درمان و آموزش پزشکی (عضو ناظر) | امضا |
| | | | | | | |

۳. علل متداول عقب افتادگی ذهنی و معیارهای تصمیم گیری آن:



دکتر بهرام امین الهی
وزیر و رئیس شورای عالی بهره‌مندی از معلولان کشور

| نام دستگاه | وزارت بهداشت، درمان و آموزش پزشکی | وزارت تعاون، کار و رفاه اجتماعی | وزارت اقتصاد و دارایی | وزارت برآمده و بودجه | معاونان نظام پزشکی | کمیته انبساط ایام جسمی (۴) |
|------------|--|---------------------------------|------------------------------------|--|----------------------------------|---------------------------------------|
| امضا | | | | | | |
| نام دستگاه | انجمن‌های علمی پزشکی ایرانی (موسسه باقر) | معاونان علمی | معاونان بهره‌مندی از معلولان ایران | معاونان خدمتگزاران ایرانی و نهادهای مدنی | معاونان فناوری و استعدادهای کشور | فهرست شورای عالی بهره‌مندی از معلولان |
| امضا | | | | | | |

۴. اسناد و مدارک مثبت جهت درخواست انجام تست WES (کد ۸۱۰۳۰۶) برای بیماران نتوانی ذهنی

۱. گواهی متخصص مغز و اعصاب کودکان/ بزرگسالان یا متخصص اطفال و فوق تخصص های مربوطه مبنی بر عقب افتادگی ذهنی ازنی بر مبنای گزارش تصویربرداری مغز
 ۲. نتایج نرمال آزمایشات بررسی باهنجاری های کروموزومی (کاربوتایپ-سکرونیلیشن)
 ۳. نتایج آزمایش مبنی بر رد سندروم fragile X
- توضیح:** در بیمارانی که به علت متابولیک ازنی دچار عقب افتادگی ذهنی باشند، مطابق با پروتکل بیماری های متابولیک ازنی اقدام خواهد شد.

۵. فرآیند ارائه خدمت

برای بیماران دارای شرایط فوق پس از ارجاع از سوی متخصص مغز و اعصاب متخصص اطفال و فوق تخصص های مربوطه و انجام مشاوره ژنتیک با فرد در نظر گرفتن شروط زیر، تست WES قابل انجام می باشد.

۱. اگر سابقه خانوادگی وجود داشته باشد، مهم ترین علت عقب افتادگی ذهنی تک ژنی بوده و WES باید انجام شود. (حتما قبل از درخواست WES باید Rule out Fragile X انجام شود)
 ۲. اگر سابقه خانوادگی وجود نداشته باشد ولی در سنتر ازدواج فامیلی باشد می تواند WES درخواست شود. (حتما قبل از درخواست WES باید Rule out Fragile X انجام شود)
 ۳. سایر علل شایع عقب افتادگی ذهنی به شرطی که اختلالات کروموزومی شایع مثل سندروم داون، Fragile X و انواع micro deletion ها با روش کاربوتایپ یا Array CGH رد شده باشد.
- توضیح:** شجره نامه سه نسلی و نظر پزشک مشاور ژنتیک به پزشک معالج ارائه می گردد.

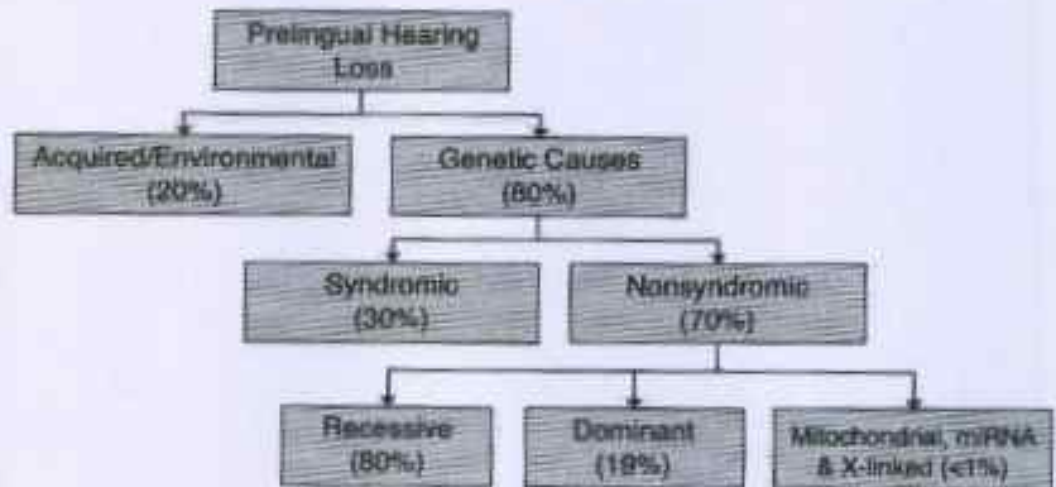
۶. کد انجام تست تشخیص ژنتیک برای عقب افتادگی ذهنی با در نظر گرفتن شرایط و اندیکاسیون های فوق انجام می گردد:

۱. بررسی بیش از ۲۰۰ ژن توسط روش های NGS (مواردی که با روش معمول بیوشیمیایی قابل تشخیص نیستند) با کد ۸۱۰۳۰۶
۲. کد درخواست PND^۲ - P5A^۱ تعیین وضعیت نهایی چنین برای سایر بیماری ها)
۳. کد درخواست تعیین بالینی برای سایر خویشان در معرض خطر خانوادگی ۸۱۰۰۸۶ یا ۸۱۰۱۱۸ یا ۸۱۰۱۲۰ فقط برای موارد PKU با جهش های شایع

| دکتر بهرام عین اللهی وزیر و رئیس شورای عالی بیمه سلامت کشور | | | | | |
|--|-----------------------------------|---------------------------------|-------------------------|----------------------------------|------------------------------|
| نام دستگاه | وزارت بهداشت، درمان و آموزش پزشکی | وزارت تعاون، کار و رفاه اجتماعی | امداد و دارویی | سازمان برنامه و بودجه | سازمان نظام پزشکی |
| امضا | | | | | |
| نام دستگاه | بیمه های تامین اجتماعی | سازمان تامین اجتماعی | سازمان بیمه سلامت ایران | سازمان خدمات درمانی نیروهای مسلح | سازمان آگاهی و استقامتی کشور |
| امضا | | | | | |

۹ ناشنوایی ارثی

کم شنوایی اختلال در عملکرد شنوایی است که می‌تواند عواقب طولانی مدت قابل توجهی بر رشد اجتماعی و زبانی داشته باشد. کم شنوایی می‌تواند پیش زدنی (قبل از فراگیری گفتار زبان) یا پس از زمان (پس از فراگیری گفتار زبان) ایجاد شود. کم شنوایی را می‌توان به عنوان کم شنوایی هدایتی (CHI) طبقه بندی کرد که ناشی از کاهش انتقال صدا از طریق گوش خارجی یا میانی به گوش داخلی است و کم شنوایی حسی عصبی (SNHL) که در اثر اختلال عملکرد گوش داخلی یا شنوایی ایجاد می‌شود. کم شنوایی حسی عصبی را می‌توان به اکتسنسی و ارثی (مثلاً ژنتیکی) طبقه بندی کرد. ۸۰ درصد از کاهش شنوایی قبل از فراگیری زبان به دلایل ژنتیکی نسبت داده می‌شود. کاهش شنوایی ژنتیکی ۵۰ درصد از کل موارد کم شنوایی را تشکیل می‌دهد. بقیه به دلایل اکتسنسی مانند عفونت، ضربه، قرار گرفتن در معرض صدا و سمیت گوش است. کم شنوایی ژنتیکی ارثی را به دو گروه سندرومی (۲۰ درصد کم شنوایی ارثی) و غیر سندرومی (۷۰ درصد کم شنوایی ارثی) طبقه بندی کرد. نوع اتوزوم مغلوب کم شنوایی غیر سندرومی، شایع ترین شکل ارثی است که ۷۵٪ تا ۸۰ درصد موارد را تشکیل می‌دهد و منبسطی موارد مربوط به نوع اتوزوم غالب کم شنوایی می‌شود. ۵ درصد موارد کم شنوایی غیر سندرومی هم نوع وابسته به X، Y و میتوکندریایی تشکیل می‌دهند. کم شنوایی شایع ترین اختلال سیستم حسی است که از هر ۱۰۰۰ کودک ۱ کودک با اختلال شنوایی متولد می‌شود. شروع SNHL در طول دوران کودکی همچنان در حال افزایش است و تا سن ۵ سالگی به ۲.۷ در هر ۱۰۰۰ کودک می‌رسد. جدول زیر علل ناشنوایی را نشان می‌دهد.



| دکتر بهرام عین اللهی وزیر و رئیس شورای عالی بیمه سلامت کشور | | | | | | امضا |
|--|-----------------------------------|--------------------------------------|----------------------------|------------------------------------|---|--------------------|
| کمیته انبساط امام خمینی فردا | سازمان سیستم پزشکی | سازمان بیمه و پوشش | وزارت تعمیرات و راهبردی | وزارت تعاون، کار و رفاه اجتماعی | وزارت بهداشت، درمان و گهوارش پزشکی | نام دستگاه امضا |
| شعبه شورای عالی بیمه سلامت | سازمان انفکامی و استخدامی کشور | سازمان خدمات درمانی ایروپای سلامت | سازمان بیمه سلامت ایران | سازمان تأمین اجتماعی | انستیتو ملی مجلس شورای اسلامی (عضو ناظر) | نام دستگاه امضا |

کم شنوایی را می‌توان بر اساس نوع، سن شروع، شدت بیماری و فرکانس صدا طبقه بندی نمود.

- کاهش شنوایی پیشرونده به دلیل ناهنجاری‌های گوش خارجی و/یا استخوانچه‌های گوش میانی
- کاهش شنوایی حسی عصبی به دلیل عملکرد نامرست ساختارهای گوش داخلی (به عنوان مثال، حلزون گوش یا عصب شنوایی) با احتمال اختلال عملکرد دهلیزی
- کم شنوایی مخلوط، ترکیبی از کم شنوایی انتقالی و حسی عصبی
- اختلال عملکرد شنوایی مرکزی، به دلیل آسیب یا اختلال در سطح عصب شنوایی (عصب شنوایی)، سلفه مغز شنوایی یا فشر مغز
- از نظر سن شروع می‌توان مطابق ذیل طبقه بندی نمود:
 - مادرزادی (حضور در بدو تولد)
 - پیش زبانی (قبل از فراگیری گفتار رخ می‌دهد)
 - پس زبانی (که بعد از فراگیری گفتار رخ می‌دهد)
 - بزرگسالان (بعد از ۱۸ سالگی رخ می‌دهد)
- Presbycusis (کاهش شنوایی مربوط به سن که معمولاً بعد از میانسالی رخ می‌دهد)
- شدت شنوایی با دسی بل (dB) اندازه گیری می‌شود شنوایی در صورتی طبیعی در نظر گرفته می‌شود که آستانه‌های فردی در ۱۵ دسی بل آستانه‌های طبیعی باشد. از نظر شدت کم شنوایی می‌توان مطابق جدول زیر طبقه بندی نمود.

| Severity | Hearing Threshold in dB |
|-------------------|-------------------------|
| Slight | ۱۲-۲۵ dB |
| Mild | ۲۶-۴۰ dB |
| Moderate | ۴۱-۷۰ dB |
| Moderately severe | ۷۱-۹۰ dB |
| Severe | ۹۱-۹۰ dB |
| Profound | >۹۰ dB |

- کم شنوایی غیر سننرمی یا ناهنجاری‌های قابل مشاهده گوش خارجی یا بافتهای پزشکی مرتبط همراه نیست با این حال، می‌تواند با ناهنجاری‌های گوش میانی و/یا گوش داخلی همراه باشد.
- کم شنوایی سننرمی با هر ترکیبی از ناهنجاری‌های گوش خارجی یا ناهنجاری‌ها یا بافتهای پزشکی مربوط به سایر اندامها همراه است.

| دکتر ایراد عین الهوی وزیر ورزش و تفریحات و امور جوانان و سلامت کشور | | | | | | امضا |
|--|-----------------------------------|-------------------------------------|--------------------------|---------------------------------|---|------------|
| کمیته امضاء ایام جشنی (۲۷) | معاون نظام پزشکی | معاون نظارت و بودجه | وزارت التعمیر و تفریحات | وزارت تعاون، کار و رفاه اجتماعی | وزارت بهداشت، درمان و آموزش پزشکی | نام دستگاه |
| | | | | | | امضا |
| فهرست شورای عالی سلامت | معاونان افتخاری و استعدادهای کشور | معاونان خدمات درمانی و نیروهای مسلح | معاونان ویژه سلامت ایران | معاونان نقش اجتماعی | انجمن‌های تخصصی شورای اسلامی (عضو ناظر) | نام دستگاه |
| | | | | | | امضا |

- کم شنوایی غیر سندرمی "mimics" به کم شنوایی سندرمی اشاره دارد که کم شنوایی غیرسندرمیک را در دوره اولیه ظاهر می‌کند، در حالی که درگیری سایر ارگان‌ها ممکن است در بررسی پزشکی مشهود نباشد.

۱۰ کم شنوایی غیر سندرمی

بیش از ۱۳۵ ژن مرتبط با کم شنوایی غیرسندرمیک شناسایی شده است. در اکثر افراد مبتلا به کم شنوایی ژنتیکی غیر سندرمی (G-AR)، کم شنوایی با انواع بیماری‌های دیگری همراه است و به روش آنزومال مغلوب به ارت می‌رسد. کم شنوایی غیر سندرمی ممکن است به صورت آنزومال غالب (۷۱٪) یا به ندرت با توارث متنوکریبایی یا وابسته به X (<۱٪) به ارت برسد. بیش از ۷۰ ژن با کم شنوایی غیر سندرمی آنزومال مغلوب مرتبط بوده و به طور کلی، کم شنوایی غیر سندرمی آنزومال مغلوب پیش زبانی و شدید تا عمیق است.

۱. ژن‌های مرتبط با کم شنوایی غیرسندرمی آنزومال مغلوب: جدول زیر ژن‌های مرتبط با کم شنوایی غیر سندرمی آنزومال مغلوب را نشان می‌دهد.

| Gene | Distinctive Features |
|----------------|---|
| <i>ADP1</i> | HL can be progressive & postlingual. |
| <i>CDH23</i> | Assoc w/phenotypic spectrum incl AR nonsyndromic HL & AR syndromic HL (See Usher syndrome type I.) |
| <i>EPSSB2</i> | HL can be progressive & postlingual. |
| <i>GJB2</i> | Most common cause of severe-to-profound AR nonsyndromic HL in Asian & White populations. In contrast, biallelic <i>GJB2</i> pathogenic variants essentially do not contribute to genetic HL in sub-Saharan African populations. Assoc w/phenotypic spectrum incl AR (<i>GJB2</i> -DFNB) & AD (<i>GJB2</i> -DFNA) nonsyndromic HL. |
| <i>GJB3</i> | HL can be progressive & postlingual. |
| <i>MYO7A</i> | HL can be progressive & postlingual. Assoc w/phenotypic spectrum incl AR & AD nonsyndromic HL & AR syndromic HL (See Usher syndrome type I.) |
| <i>PCDH15</i> | Assoc w/phenotypic spectrum incl AR nonsyndromic HL & AR syndromic HL (See Usher syndrome type I.) |
| <i>SLC26A4</i> | HL can be pre- or postlingual, asymmetric, & progressive. Assoc w/phenotypic spectrum incl AR nonsyndromic HL (nonsyndromic enlarged vestibular aqueduct (NSEVA)) & AR syndromic HL (Pendred syndrome (PDS)). When PDS/NSEVA are considered part of the same disease spectrum, prevalence rates are very high, as pathogenic variants in <i>SLC26A4</i> are the 2nd most frequent cause of HL. (see Pendred Syndrome / Nonsyndromic Enlarged Vestibular Aqueduct) |
| <i>STRC</i> | Biallelic <i>STRC</i> pathogenic variants are the most common cause of mild-to-moderate AR HL, and the 2nd most common cause of AR HL overall. Biallelic contiguous gene deletions at chromosome 10q24.3 that include <i>STRC</i> & <i>CATSPEAR2</i> are assoc w/idiopathic-infertility syndrome (see <i>CATSPEAR</i> -Related Male Infertility). |
| <i>TECTA</i> | Assoc w/phenotypic spectrum incl AR & AD nonsyndromic HL. |

| دکتر پرواز علی | | | | | | امضا |
|---|-----------------------------|-----------------------------|-------------------------|---------------------------------|---|------------|
| وزارت و رئیس شورای عالی بیمه سلامت کشور | | | | | | |
| گیتا اعتمادی (ره) | سازمان نظام پزشکی | سازمان بهداشت و درمان | وزارت بهداشت و درمان | وزارت تعاون، کار و رفاه اجتماعی | وزارت بهداشت، درمان و آموزش پزشکی | نام دستگاه |
| | | | | | | امضا |
| غیر شورای عالی بیمه سلامت | سازمان آمار و استخدامی کشور | سازمان خدمات پزشکی و ترخیصی | سازمان بیمه سلامت ایران | سازمان تأمین اجتماعی | نماینده کل مجلس شورای اسلامی (عضو ناظر) | نام دستگاه |
| | | | | | | امضا |

| Gene | Distinctive Features |
|---------|---|
| TMC1 | |
| TMPRSS3 | HL can be progressive & postlingual. |
| USH1C | Assoc w/phenotypic spectrum incl AR nonsyndromic HL & AR syndromic HL (See Usher syndrome type I.) |
| USH2B | Assoc w/phenotypic spectrum incl AR nonsyndromic HL & AR syndromic HL (See Usher syndrome type II.) |

۲. زن های مرتبط با کم شنوایی غیر سندرومی انوزومال غالب: ۵۰ زن با کم شنوایی غیر سندرومی انوزومال غالب مرتبط می باشد.

جدول زیر زن های مرتبط با کم شنوایی غیر سندرومی انوزوم غالب را نشان می دهد:

| Gene | Distinctive Features |
|---------|--|
| COR11A2 | |
| DIAPH1 | HL is low frequency or mid-frequency |
| GJB2 | HL is prelingual. Assoc w/phenotypic spectrum incl AR (GJB2-DFNB1) & AD (GJB2-DFNB3) nonsyndromic HL. |
| MYO7A | Assoc w/phenotypic spectrum incl AD & AR nonsyndromic HL & AR syndromic HL (See Usher syndrome type I.) |
| TECTA | HL is prelingual. Assoc w/phenotypic spectrum incl AR & AD nonsyndromic HL. |
| TMC1 | Assoc w/phenotypic spectrum incl AR & AD nonsyndromic HL. |
| WFS1 | HL is low frequency or mid-frequency |

۳. زن های مرتبط با کم شنوایی غیر سندرومی وابسته به X مغلوب:

| Gene | Distinctive Feature |
|--------|---|
| AIFM1 | Assoc w/phenotypic spectrum incl XL nonsyndromic auditory neuropathy & XL syndromic auditory neuropathy w/other assoc neuropathies such as ataxia & Charcot-Marie-Tooth disease type 1. |
| POU3F1 | Assoc w/increased conductive-sensorineural HL. Conductive hearing loss in this disorder is caused by stapodial fixation (see Agria Circumferensia & Aysal). |
| PRPS1 | Assoc w/phenotypic spectrum incl XL nonsyndromic HL (PRPS1-DFNB3) & XL syndromic HL (phosphoribosyltransferase deficiency (PRPS) neuropathy & PRS deficiency) |

| نام دستگاه | وزارت بهداشت، درمان و آموزش پزشکی | وزارت تعاون، کار و رفاه اجتماعی | وزارت اقتصاد و دارایی | سازمان برنامه و بودجه | سازمان نظام پزشکی | کمیته انجمن امام خمینی (ره) | امضا |
|------------|---|---------------------------------|-------------------------|----------------------------------|------------------------------|-----------------------------|------|
| امضا | | | | | | | |
| نام دستگاه | نماینده کل مجلس شورای اسلامی (عضو ناظر) | سازمان تأمین اجتماعی | سازمان بیمه سلامت ایران | سازمان خدمات درمانی نیروهای مسلح | سازمان انرژی و استخدامی کشور | میر شورای عالی سلامت | |
| امضا | | | | | | | |

۴. زن‌های مرتبط با کم شنوایی غیر سندرومی میتوکندریایی:

زن‌های مرتبط با کم شنوایی غیر سندرومی میتوکندریایی شامل زن‌های ۱ MT-RNR1 و ۱ MT-TS1 می‌باشد.

۱۱. ناشنوایی سندرومی

کم شنوایی سندرومی حدود ۲۰ درصد از کاهش شنوایی ژنتیکی پیش زبانی را تشکیل می‌دهد. جدول زیر فهرست مهم ترین زن‌های عامل ناشنوایی سندرومی را نشان می‌دهد.

۱. علل شایع کم شنوایی سندرومی انوزومال غالب

| Gene(s) | Syndrome | Hearing Loss | | | Comment |
|---|--|---------------------------|------------|----------|--|
| | | Type | Onset | Severity | |
| CHD7 | CHD7 disorder (incl. CHARGE syndrome) | Conductive e. SNHL | Variable | Variable | Cranial nerve VIII dysfunction/anomaly, SNHL &/or vestibular dysfunction Cochlear implantation may be difficult or impossible due to altered cochleovestibular anomalies. Other cranial neuropathies may also be present. Ear malformations such as ossicular malformations assoc. w/complex mixed HL. |
| COL2A1 COL11A1 COL11A2 | AD Slickler syndrome | Conductive e. SNHL | Variable | Variable | 10% have some degree of sensorineural hearing impairment (typically high tone, often subtle). Conductive HL can be seen & may be secondary to recurrent ear infections that are often assoc w/left palate &/or may be secondary to a defect of the ossicles of the middle ear. |
| EDN3 EDNRB KITLG MTF PAX3 SNAI2 SOX10 | Waardenburg syndrome (WS) (See Waardenburg Syndrome Type I.) | SNHL | Congenital | Variable | Most common type of AD syndromic HL. Hearing loss, pigmentary anomalies (white forelock), & dystopia canthorum (widely spaced medial canthus) are most commonly seen clinical features. Various temporal bone abnormalities have been identified in persons w/WS ⁺ & HL. WS ⁺ , WS ⁻ , & WS ⁰ can be inherited in an AD or AR manner. |
| EYA1 SIX1 SOX5 | Branchiootorenal spectrum disorder (BOR) | Conductive e. SNHL, mixed | Variable | Variable | 1 st most common type of AD syndromic HL. Kidney abnormalities. Branchial anomalies (branchial cleft tags, pits, cysts). Malformations of outer, middle, & inner ear (e.g., preauricular pits). |

| عضو | نام دستگاه | عضو | عضو | عضو | عضو | عضو |
|--|--|---------------------------------|-------------------------|------------------------------------|---|-----------------------------|
| دکتر پرواز امین الهادی وزیر رئیس شورای عالی بیمه سلامت کشور | وزارت بهداشت، درمان و آموزش پزشکی | وزارت تعاون، کار و رفاه اجتماعی | انستیتو و فناوری | سازمان برنامه و بودجه | سازمان نظام پزشکی | کمیته امضاء امام خمینی (ره) |
| | انباردگان مجلس شورای اسلامی (عضو ناظر) | سازمان اسنادی | سازمان بیمه سلامت ایران | سازمان خدمات بهداشتی، پرورشی و صحت | سازمان آمار و فناوری و استعدادهای کمنور | شیر شورای عالی بیمه سلامت |
| عضو | | | | | | |

| Gene(s) | Syndrome | Hearing Loss | | | Comment |
|---------|---------------------|--------------|-----------------------|---|---|
| | | Type | Onset | Severity | |
| NF2 | Neurofibromatosis * | SNHL | Average age 12-14 yrs | Generally unilateral & gradual, can be bilateral & sudden | Bilateral vestibular schwannomas w/assoc symptoms of tinnitus, HL, & balance dysfunction Vestibular schwannomas are a rare, potentially treatable type of HL |

۲. علل شایع کم شنوایی سندرومی وابسته به X

| Gene(s) | Syndrome | Hearing Loss | | | Comment |
|---------|---|--------------|----------------------------|----------------------------------|---|
| | | Type | Onset | Severity | |
| COL1A* | Alport syndrome * | SNHL | Typically after age 10 yrs | Varying severity, progressive | |
| TIMM8A | Deafness-dystonia-optic neuropathy syndrome (Mohr-Tranebjaerg syndrome) | SNHL | Early childhood | Progressive, pre- or postlingual | Non-syndromic HL mimic HL is always presenting manifestation. Slowly progressive dystonia or ataxia develops in teens, & slowly progressive decreased visual acuity from optic atrophy develops at age ~10 yrs. Dementia develops at age ~10 yrs. |

۳. علل شایع کم شنوایی سندرومی اتوزوئال مغلوب

| Gene(s) | Syndrome | Hearing Loss | | | Comment |
|-------------------------|------------------------------|--------------|------------|--|--|
| | | Type | Onset | Severity | |
| ADGRV1 USH1A WFRN | Usher syndrome (USH) type II | SNHL | Congenital | Mild to severe | Usher syndrome overall is the most common type of AR syndromic HL. Non-syndromic HL mimic HL is congenital, RP begins in late adolescence or early adulthood Intract or variable vestibular responses WFRN is also assoc w/AR non-syndromic HL. |
| BTD | Biotinidase deficiency | SNHL | Variable | Variable; some degree of HL is present in 2/3 of children who become symptomatic | If not recognized & corrected by daily addition of biotin to diet, affected persons develop neurologic features (e.g., seizures, hypotonia, DD, ataxia, vision findings, HL, & cutaneous abnormalities) |

| امضا | نام دستگاه | امضا | نام دستگاه | امضا | امضا |
|---|-----------------------------------|---------------------------------|-----------------------------------|-----------------------------------|-----------------------------------|
| دکتر بهرام امین اللهی وزیر و رئیس شورای عالی بیمه سلامت کشور | وزارت بهداشت، درمان و آموزش پزشکی | وزارت تعاون، کار و رفاه اجتماعی | وزارت بهداشت، درمان و آموزش پزشکی | وزارت بهداشت، درمان و آموزش پزشکی | وزارت بهداشت، درمان و آموزش پزشکی |
| | کمیته انبساط امام خمینی (ره) | سازمان نظام پزشکی | سازمان برنامه و بودجه | وزارت بهداشت، درمان و آموزش پزشکی | سازمان نظام پزشکی |
| | سازمان بهداشت و استخدامی کشور | سازمان خدمات اجتماعی | سازمان بیمه سلامت ایران | سازمان نظام اجتماعی | سازمان نظام پزشکی |
| | | | | | |

| Gene(s) | Syndrome | Hearing Loss | | | Comment |
|---|---|-----------------|--------------------|---|--|
| | | Type | Onset | Severity | |
| CDH1* MYO1A PCDH1* USH1C USH1G | Usher syndrome (USH) type I | SNHL | Congenital | Severe to profound | Usher syndrome overall is the most common type of AR syndromic HL. USH1 is the most common type of Usher syndrome. Nonsyndromic HL, nystic HL is congenital. RP begins in late adolescence or early adulthood. Unless fitted w/cochlear implant, affected persons do not typically develop speech. Severe vestibular dysfunction or vestibular areflexia, imbalance is assoc w/HL & is defining feature of USH1. Children typically walk later than usual, at age ~14 mo-1 yrs. CDH1*, PCDH1*, & USH1C are also assoc w/AR nonsyndromic HL. MYO1A is also assoc w/AD & AR nonsyndromic HL. |
| CLRN1 | Usher syndrome type III (CARR) PS1*100) | SNHL | Congenital | Variable SNHL, severity, progressive | Usher syndrome overall is the most common type of AR syndromic HL. |
| COL1A1 COL1A2 COL1A7 | AR Stickler syndrome | Conducive, SNHL | Variable | Variable | 1-2 have some degree of sensorineural hearing impairment (typically high tone, often subtle). Conductive hearing loss can be seen & may be secondary to recurrent ear infections that are often assoc w/cleft palate &/or may be secondary to a defect of the ossicles of the middle ear. |
| KCNE1 KCND2 | Jervell & Lange-Nielsen syndrome | SNHL | Congenital | Profound | 1st most common type of AR syndromic HL. HL & cardiac conduction anomalies. Classic presentation is a child who experiences syncopal episodes during periods of stress, exercise, or fright. ~1% of affected persons had cardiac events before age 7 yrs. |
| PEX1 PEX2 PEX3 PEX4 PEX5 PEX6 PEX7 PEX8 PEX9 PEX10 PEX11 PEX12 | Zellweger spectrum disorder (ZSD) | SNHL | Variable | Variable | ZSD is due to peroxisome disorder & incl hearing & vision loss, hypotonia, & other clinical features. Milder ZSD may first come to attention due to failed hearing screening. |
| PEX1 PFI1 | Adult Refsum disease | SNHL | Variable | Severe, progressive | RP, anosmia, neuropathy, ataxia, & HL. Auditory nerve involvement (auditory neuropathy) may be evident on testing of auditory brain stem evoked responses. Persons w/auditory nerve involvement may experience hearing difficulty even in presence of normal audiogram. |
| SLC11A1 | Pendred syndrome (PDS) | SNHL | Congenital 1 or | Usually (but not invariably) severe to profound | 1st most common type of AR syndromic HL. HL, vestibular dysfunction, & thyroid goiter. HL may fluctuate but often progresses. |

| دکتر بهرام بن الهادی | | | | | | امضا |
|--|----------------------------|----------------------------------|-------------------------|---------------------------------|---|------------|
| وزیر و رئیس شورای عالی بیمه سلامت کشور | | | | | | |
| گنجینه امداد امام خمینی (ره) | سازمان نظام پزشکی | سازمان بهداشت و پیشگیری | وزارت بهداشت و درمان | وزارت تعاون، کار و رفاه اجتماعی | وزارت بهداشت درمان و آموزش پزشکی | نام دستگاه |
| | | | | | | امضا |
| شهر شورای عالی بیمه سلامت | سازمان آمار و استخدام کشور | سازمان خدمات اجتماعی و رفاهی صلح | سازمان بیمه سلامت ایران | سازمان تأمین اجتماعی | نماینده کارکنان شورای اسلامی (عضو هیات) | نام دستگاه |
| | | | | | | امضا |

| Gene(s) | Syndrome | Hearing Loss | | | Comment |
|---------|----------|--------------|-----------------|----------|---|
| | | Type | Onset | Severity | |
| | | | childhood onset | | Vestibular dysfunction should be suspected in infants w/delayed walking Temporal bones are abnormal radiologically in all persons w/PDS & most commonly incl incomplete partition type II anomaly & enlarged vestibular aqueduct SLC11A1 is also assoc w/AR nonsyndromic HL |

۴. گدهای قابل استفاده در موارد ناشنوایی غیر سندرمیک

۱. در قدم اول تعیین توانایی ژن GJB² کد کننده پروتئین کانکسین ۲۶ (کد ۸۱۰۱۴۰-بررسی GJB² در ناشنوایی مرحله اول برای پدربه همراه فرزند و کد ۸۱۰۱۴۲-بررسی GJB² در ناشنوایی مرحله اول برای مادر به همراه فرزند) بر طبق استانداردهای توانایی پایی ژن انجام می‌گیرد.
۲. در صورت منفی بودن جهش در ژن GJB² قدم بعدی استفاده از WES (کد ۸۱۰۳۰۶) است.
۳. برای بررسی خوشاوتندان کد ۸۱۰۰۸۶ قابل محاسبه و پرداخت می‌باشد.
۴. جهت تعیین وضعیت نهایی جنین برای سایر بیماری‌ها کد ۸۰۶۵۸۰ قابل محاسبه و پرداخت می‌باشد.

۱۲ موارد ناشنوایی سندرمیک

ناشنوایی سندرومیک معنی ژنتیکی بسیار هتروژن دارند. در نتیجه تشخیص افتراقی انواع آن دشوار بوده و از آن جایی که ژن‌های عامل بیماری در اکثر موارد بزرگتر از ۱۰ اگزون دارند و در عین حال جهش‌ها در سراسر ژن پراکنده باشند، یا چندین ژن نامزد بررسی باشند، که هیچ یک برتری خاصی نسبت به دیگری از لحاظ فراوانی نداشته باشد، همچنین در حال حاضر آزمایشگاه Referral در کشور که بتل بررسی این ژن‌ها یا سکاس کنترل ژن‌ها را راه اندازی کرده باشند وجود ندارند لذا در دسترس آراین و هزینه اثر مانده آراین تست ممکن برای این بیماری‌ها Whole Exome Sequencing (کد ۸۱۰۳۰۶) می‌باشد. برای PNDY آن هم از کد ۸۰۶۵۸۰ استفاده می‌شود.

۱. افراد مجاز در خواست کننده تست WES

متخصص گوش و حلق و بینی (ENT)، مشاوران ژنتیک پزشکی، متخصص اطفال یا فوق تخصص‌های مربوطه

| دکتر بهرام عین‌اللهی وزیر و رئیس شوراهای تخصصی سلامت کشور | | | | | | امضا |
|--|----------------------------|---------------------------------|------------------------------------|---------------------------------|---|------------|
| کمیته اخذ امام خمینی (ره) | سازمان نظام پزشکی | سازمان برنامه و بودجه | وزارت بهداشت و درمان و آموزش پزشکی | وزارت تعاون، کار و رفاه اجتماعی | وزارت بهداشت، درمان و آموزش پزشکی | نام دستگاه |
| | | | | | | امضا |
| شورای عالی سلامت | سازمان آمار و استحصای کشور | سازمان خدمات اجتماعی و نوجوانان | سازمان بیمه سلامت ایران | سازمان تامین اجتماعی | انجمن‌های تخصصی شورای اسلامی (عضو ناظر) | نام دستگاه |
| | | | | | | امضا |

۲. فرآیند ارائه خدمت

برای بیماران دارای مفارک مشبه پس از ارجاع از سوی متخصص گوش و حلق و بینی (ENT)، متخصص اطفال و فوق تخصص های مربوطه و انجام مشاوره ژنتیک تست WES قبل انجام می باشد.

۲. مفارک مشبه مورد نیاز برای انجام تست های تشخیص ژنتیک:

۱. موارد ناشنوایی عمیق و شدید به همراه گواهی متخصص گوش و حلق بینی به همراه نوار گوش (ABR) / اودیوگرام
۲. نتایج منفی آزمایش تشخیص ژنتیک بررسی ژن کانکسن ۲۶ (GJB2) در موارد غیر سترومی ناشنوایی ارثی (مواردی که ظاهر بالینی دیگری جز ناشنوایی ندارد)

| دکتر پرواز عین اللهی وزارت بهداشت، درمان و آموزش پزشکی - مرکز ملی سلامت کشور | | | | | | امضا |
|---|------------------------------|-------------------------------------|-------------------------|---------------------------------|--|--------------------|
| گیته اعتماد امام خمینی (ره) | سازمان نظام پزشکی | سازمان برنامه و بودجه | وزارت اقتصاد و دارایی | وزارت تعاون، کار و رفاه اجتماعی | وزارت بهداشت، درمان و آموزش پزشکی | نام دستگاه امضا |
| غیر شنوایی ناشی همه سلسله | سازمان اداری و استخدامی کشور | سازمان خدمات اجتماعی و پروژهای سماج | سازمان بیمه سلامت ایران | سازمان تأمین اجتماعی | انستیت ملی تخصصی شنوایی اسلامی (امام باقر) | نام دستگاه امضا |

۴. برای بررسی خویشاوندان کد ۸۱۰۰۸۶ قابل محاسبه و پرداخت می باشد.



| دکتر بهرام مین الهی | | | | | | امضا |
|--------------------------------|------------------------------|----------------------------------|-------------------------|---------------------------------|--|------------|
| وزارت آموزش عالی و بهداشت کشور | | | | | | |
| گروه امضاء امام خمینی (ره) | مازمان نظام پزشکی | مازمان بر نامه و بودجه | وزارت اقتصاد و دارایی | وزارت تعاون، کار و رفاه اجتماعی | وزارت بهداشت، درمان و آموزش پزشکی | نام دستگاه |
| | | | | | | امضا |
| دبیر شورای عالی بیمه | مازمان اداری و استعلامی کشور | مازمان خدمات فرهنگی و روابط مسلح | مازمان بیمه سلامت ایران | مازمان تامین اجتماعی | نمایندگان مجلس شورای اسلامی (دشو ناظر) | نام دستگاه |
| | | | | | | امضا |

ماده ۷ - زنجیر سرطان (آزمایش های زنجیر جهت تشخیص سرطان)

۱. آزمایش (HER2 NeuErbB2.CD210)

۱. آزمایش (HER2 NeuErbB2.CD210) به روش CISH/FISH (کدهای ۸۱-۲۴۲ و ۸۱-۲۴۴)، به منظور تعیین پاسخ به درمان با دارو (Trastuzumab) یا داروهای Tyrosine Kinase Inhibitors (Lapatinib) و Pertuzumab انجام می شود.
- نسخه ۱:** صرفاً زمانی که گزارش آزمایش ایمونوهیستوشیمی (IHC) ۰۲ باشد قابل محاسبه و پرداخت می باشد.
- نسخه ۲:** چنانچه گزارش آزمایش ایمونوهیستوشیمی (IHC) ۰۳ یا منفی باشد قابل پرداخت نخواهد بود.
۲. در کلیه مواردی آزمایش FISH حداکثر ۲ پروب با ذکر منطقه یا ناحیه ای از ژن از نوم قابل گزارش می باشد.
۳. کد ملی ۸۱-۰۲۰ بررسی یک مونوسوم سوماتیک در نمونه های سرطانی به عنوان روش مولکولی HER2 قابل محاسبه و پرداخت می باشد.
- نسخه ۱:** کدهای مولکولی ۸۱-۰۲۰ یا کدهای ۸۱-۲۴۲ و ۸۱-۲۴۴ برای بررسی HER2 به صورت همزمان قابل گزارش و پرداخت نمی باشد.
۴. جهت انجام آزمایش N-MYC یکی از خدمات سیتوزنتیک (کدهای ۸۱-۲۴۲ و ۸۱-۲۴۴) یا مولکولی (کد ملی ۸۱-۰۲۰) قابل محاسبه و پرداخت می باشد.
۵. جهت انجام آزمایش FLT3 کد ملی ۸۱-۰۲۰ قابل محاسبه و پرداخت می باشد.
۶. جهت انجام بررسی مونوسوم جهت تشخیص و درمان بیماران مبتلا به سرطان خون (AML) در صورت بررسی یک مونوسوم کد ملی ۸۱-۰۲۰ و در مواردی که نیاز به بررسی کل اگزون (اگزون ۱۱) باشد کد ملی ۸۱-۱۴۴ قابل محاسبه و پرداخت می باشد. کدهای ۸۱-۰۲۰ همزمان با کد ۸۱-۱۴۴ قابل محاسبه و گزارش نمی باشد.

۲. آزمایش JAK2 کد ملی (۸۱۰۰۲۰)

اختلالات میلوپرولیفراتیو مزمن (Chronic Myeloproliferative Disorders-CMPD)، گروهی از شوبلاستهای خونی هستند که به علت رشد غیرطبیعی رده میلوئید سلول های مغز استخوان رخ می دهند و شامل دو مورد (MPN, MDS) می باشد.

| دکتر بهرام مین الهی مدیر و ریاست شورای عالی بیمه سلامت کشور | | | | | |
|--|--|---------------------------------|-------------------------|---------------------------------|----------------------------------|
| نام دستگاه | وزارت بهداشت، درمان و آموزش پزشکی | وزارت تعاون، کار و رفاه اجتماعی | وزارت اقتصاد و دارایی | سازمان برنامه و بودجه | سازمان نظام پزشکی |
| امضا | | | | | |
| نام دستگاه | نهاد عالی مجلس شورای اسلامی (شعبه تقویم) | سازمان تامین اجتماعی | سازمان بیمه سلامت ایران | سازمان خدمات پزشکی نیروهای مسلح | سازمان انفکام و استعدادهای کمنور |
| امضا | | | | | |

اندکاسیون‌های پرداخت آزمایش JAK2 گد ملی (۸۱۰۲۰):

- بیمار مشکوک به MPN (موارد شک به نرومیوسیتومی essential پایدار شمارش پلاکت بیش از 1×10^{11} بعد از رد سایر علل احتمالی
- بیمار مشکوک به MPN (موارد شک به پلی سیتمی ورا یا erythrocytosis شاخص هماتوکریٹ < ۴۹٪ برای آقایان و هماتوکریٹ < ۴۸٪ برای بانوان) یا هموگلوبین < ۱۶۵ گرم در دسی لیتر برای آقایان و هموگلوبین < ۱۶۰ گرم در دسی لیتر برای بانوان
- شک بالینی به میلوپروفیروز اولیه در بیمارانی که PCR Marker قطعی دارند و یا intent curative پیوند شده‌اند.
- موارد MPN-NOS
- افتراق دو بیماری CML و CML-like در صورت منفی بودن تست BCE-abl
- بیمار مشکوک به myelodysplastic/myeloproliferative neoplasms (MPN/MDS) مانند JMML یا CMML
- ترومبوز ورید داخل شکمی (در این مورد تیزی به ارائه CBC نمی‌باشد).

توضیح: مدارک مورد نیاز جهت تشدید آزمایش JAK2 جهت بررسی جهش V617F شامل اوجود مدارکی که نشان‌دهنده اختلالات میلوپروفیروز باشند باشد. گزارش آزمایش کامل خون (CBC diff) با گزارش بررسی مغز استخوان با گزارش فلوسایتومتری می‌باشد.

۳. آزمایش‌های B-Raf, N-RAS, K-Ras و DPYD:

آزمایش‌های K-Ras: ژن K-Ras که تم کامل آن Neuroblastoma EAS viral و ژن ras n که مخفف oncogene homolog است متعلق به خانواده ras است و مسئول ساخت پروتئینی به همین نام بوده که نقش اولیه آن تنظیم منولی است و مولاسیون در آن منجر به تحریک مستمر تکثیر سلولی خواهد بود.

۱. موارد قابل لایه برای آزمایش: K-Ras, N-RAS. این آزمایش برای بیمار مبتلایه کانسر کولورکتال مناسبتیک با استفاده از نمونه پاتولوژی همین شباهه با شرایط زیر قابل پرداخت است:

- بر اساس راهنمای بالینی طی سرطان روده بزرگ این آزمایش در بیماران با سرطان کولورکتال عود کرده و مناسبتیک تحت چپ قابل انجام می‌باشد.
- بیماران دارای هر یک از جهش‌های شناخته شده KRAS در گرونی‌های ۳، ۴ و ۵ (Gly¹²Ala, Gly¹²Arg, Gly¹²Asp, Gly¹²Cys, Gly¹²Glu, Gly¹²Leu, Gly¹²Ser, Gly¹²Val, Ala¹³Glu, Ala¹³Gly, Ala¹³Thr, Gly¹³Val, Gln¹⁴Arg, Gln¹⁴His, Gln¹⁴Leu, Gln¹⁴Lys, Lys¹⁵Asn, Lys¹⁵Glu, Ala¹⁶Pro, Ala¹⁶Thr, Ala¹⁶Val)

| دکتر بهرام مین‌اللهی وزیر و رئیس شورای عالی بیمه سلامت کشور | | | | | | |
|--|--------------------------------------|---------------------------------|-------------------------|----------------------------------|------------------------------|------------------------------|
| نام دستگاه | وزارت بهداشت، درمان و آموزش پزشکی | وزارت تعاون، کار و رفاه اجتماعی | وزارت اعتماد و قارایی | سازمان برنامه و بودجه | سازمان نظام پزشکی | کمیته اعطاء ایام خدمتی (آر)ا |
| اعضا | | | | | | |
| نام دستگاه | نهادگان مجلس شورای اسلامی (اصو ناطق) | سازمان تأمین اجتماعی | سازمان بیمه سلامت ایران | سازمان خدمات درمانی نیروهای مسلح | سازمان اداری و استخدامی کشور | دبیر شورای عالی بیمه سلامت |
| اعضا | | | | | | |

- با بیماران دارای هر یک از جهش‌های شناخته شده NRAS در آرژونین‌های ۳ و ۶۰ و Gly¹²Ala, Gly¹²Arg, Gly¹²Asp, Gly¹²Cys, Gly¹²Ser, Gly¹²ValGly¹²Arg, Gly¹²Asp, Gly¹²Cys, Gly¹²Val, Ala⁵⁹Asp, Ala⁵⁹Thr, Gly⁶⁰Arg, Gly⁶⁰Glu, Gln⁶¹Arg, Gln⁶¹His, Gln⁶¹Lys, Gln⁶¹Pro, Ala⁶¹Thr) نباید تحت درمان با اینتوسیمب یا پانتومومب قرار گیرند.

- به همین ترتیب، در صورت وجود جهش‌های شناخته شده BRAF شامل (V⁶⁰⁰E, V⁶⁰⁰A, V⁶⁰⁰D, V⁶⁰⁰G, V⁶⁰⁰K, V⁶⁰⁰M, V⁶⁰⁰R, K⁶⁰¹E) احتمال پاسخ به اینتوسیمب بسیار کم است مگر این که بیمار تحت درمان با یک مهارکننده BRAF هم قرار گیرد.

اهمیت یافتن جهش در این ژن، در انتخاب نوع درمان و تعیین پیش‌آگهی بسیاری است به طوری که در کانسر کولورکتال متابولیک در صورتی داروهای Anti EGFR (مانند Cetuximab) مؤثر هستند که جهش در ژن k-ras نداشته باشد در این حال این بیماران پیش‌آگهی خوبی ندارند در کانسر ریه (NSCLC) در صورتی بیماران به داروهای مهارکننده‌های تیروزین کیناز (مانند Gefitinib یا Erlotinib) پاسخ می‌دهند که جهش در EGFR نداشته باشد پیش‌آگهی آن‌ها نیز خوب نیست.

۲. جهت تعیین جهش EGFR کد ملی ۸۱۰۰۵۸ قابل پرداخت می‌باشد.

۴. آزمایش B-Raf

۱. جهش در ژن BRAF

این تست در موارد زیر با هدف کمک به تشخیص، تعیین پاسخ به درمان و تعیین پروگنوز بیماران می‌تواند درخواست شود.

- مالاویا
- سرطان کولورکتال
- سرطان ریه
- سرطان تخمدان
- سرطان تیروئید
- لوسمی سلول موی (Hairy Cell Leukemia)

۲. کد ملی ۸۱۰۰۳۰ (بررسی یک مولکول سوماتیک در نمونه‌های سرطانی) جهت تعیین جهش B-Raf قابل محاسبه و پرداخت می‌باشد.

دکتر نیرام عین‌اللهی
وزارت رئیس شورای عالی بیمه سلامت کشور

| انضا | وزارت بهداشت، درمان و آموزش پزشکی | وزارت تعاون، کار و رفاه اجتماعی | وزارت بهداشت و درمان خانواده و تفریح | سازمان برنامه و بودجه | سازمان نظام پزشکی | کمیته اعطاء اعلام حسینی (ره) |
|------------|---|----------------------------------|--------------------------------------|-----------------------|-------------------|------------------------------|
| انضا | انضا | انضا | انضا | انضا | انضا | انضا |
| نام دستگاه | سازمان نظام پزشکی | سازمان تعاون، کار و رفاه اجتماعی | وزارت بهداشت و درمان خانواده و تفریح | سازمان برنامه و بودجه | سازمان نظام پزشکی | کمیته اعطاء اعلام حسینی (ره) |
| نام دستگاه | سازمان نظام پزشکی شورای اسلامی (عضو ناظر) | سازمان تعاون اجتماعی | سازمان بیمه سلامت ایران | سازمان برنامه و بودجه | سازمان نظام پزشکی | کمیته اعطاء اعلام حسینی (ره) |
| انضا | انضا | انضا | انضا | انضا | انضا | انضا |

۳. برای آزمایش بررسی جهش‌های شایع ژن (DPYD) یا همان NADP+ که نقص این آنزیم به صورت نوزادان مغلوب از نظر ژنتیکی است و در پاسخ به درمان بیمار مبتلا به گلوسر (بررسی Toxicity Poor Metabolisers Severe)، شکست شدن بز اوراسیل و نسیمن تعیین کننده است بررسی این جهش جهت بررسی فارماکودینامیک داروی فنورو پیریمیدین مورد استفاده قرار می‌گیرد.
۴. با توجه به اینکه این ژن DPYD سه تا جهش شایع دارد (شامل c.2846A>T c.1679T>G c.1679T>G) (dVS14-1G>A) معرفی کند ۱۰۰-۲۰ حداکثر ۳ بار قابل محاسبه و گزارش می‌باشد.
۵. مدارک مورد نیاز جهت تأیید آزمایش (EGFR, N-RAS, B-Raf, k-Ras و DPYD) شامل گزارش پاتولوژی می‌باشد.

نمونه: این آزمایش‌های با درخواست فوق تخصص عین و تکنولوژی (بالفین و کودگان) قابل محاسبه و پرداخت است.

۵. آزمایش بررسی جابجایی (ترانسلوکاسیون)

PML-RAR توکمی حاد میلوئید (Acute myeloid Leukemia) فیلاً بر اساس نوع سلول‌های لوکمیک و درجه بلوغ آن‌ها به A زیرگروه M3 تا M6 تقسیم می‌شدند و افرادی که بیش از ۲۰ درصد سلول‌های پلاست در مغز استخوان داشتند در این A زیرگروه قرار می‌گیرند. ولی امروزه تغییرات مولکولی (مانند جابجایی‌های کروموزومی و موتاسیونهای نقطه‌ای) در تقسیم‌بندی، تشخیص و درمان این دسته از بیماری‌ها اهمیت خاصی پیدا کرده‌اند به طوری که با اثبات چنین اختلالات ژنتیکی بدون توجه به تعداد بلاستها در گروه توکمی حاد قرار می‌گیرند یکی از این تغییرات مولکولی، جابجایی (ترانسلوکاسیون) بین کروموزوم ۱۵ و ۱۷ است که موجب ایجاد یک ژن اندامی جدید به نام PML-RAR می‌شود این نوع جابجایی در لوکمی پرومیلوسیتیک حاد (APL) دیده می‌شود که در تقسیم‌بندی قبلی در زیرگروه M3 قرار می‌گرفتند. اهمیت یافتن این تغییر ژنتیکی در نوع درمان و پیش‌آگهی بیماری است به طوری که APL تنها توکمی است که به داروی ATRA (از ترکیبات رتینوئیک اسید) پاسخ می‌دهد.

۱. مدارک مورد نیاز جهت تأیید آزمایش ترانسلوکاسیون (PML-RAR) شامل جواب آزمایش کامل خون (CBC diff) یا گزارش بررسی لام خون محیطی یا گزارش بررسی مغز استخوان یا گزارش فلوسایتومتری می‌باشد.

نمونه: این آزمایش با درخواست فوق تخصص خون و تکنولوژی و رادیونوکلوزی قابل محاسبه و پرداخت است.

۲. کد ملی ۸۱۰۰۶۲ جهت بررسی جابجایی (ترانسلوکاسیون) PML-RAR: (برای بررسی مولکولی کیفی) قابل محاسبه و پرداخت است.
۳. کدهای ملی زیر جهت بررسی جابجایی (ترانسلوکاسیون) PML-RAR: (برای بررسی مولکولی کمی) قابل محاسبه و پرداخت می‌باشد.
- کد ملی ۸۰۵۰۸۶ RT-PCR کمی برای ژنتیک پزشکی
 - کد ملی ۸۰۵۰۰۵ استخراج RNA

| <div style="border: 1px solid black; border-radius: 50%; padding: 5px; display: inline-block;"> دکتر پروان من‌اللهی وزیر و رئیس شورای عالی بیمه سلامت کشور </div> | | | | | | امضا |
|--|--|---------------------------------|-------------------------|-------------------------------------|-----------------------------|-----------------------------|
| نام دستگاه | وزارت بهداشت درمان و آموزش پزشکی | وزارت تعاون، کار و رفاه اجتماعی | وزارت اقتصاد و دارایی | سازمان برنامه و بودجه | سازمان نظام پزشکی | کمیته اعداد امام خمینی (ره) |
| امضا | | | | | | |
| نام دستگاه | نمایندگان مجلس شورای اسلامی (عضو ناظر) | سازمان تامین اجتماعی | سازمان بیمه سلامت ایران | سازمان خدمات درمانی (تبره‌های مساج) | سازمان آمار و استخدامی کشور | شیر تورگه دولتی بیمه سلامت |
| امضا | | | | | | |

- کد ملی ۸۰۰۰۱۰ تا ۸۰۰۰۱۷ خون گیری بر حسب مورد

- کد ملی ۸۰۰۰۰۵ پذیرش و ثبت نمونه های آزمایشگاهی

نیمه ۱: انجام کد ملی ۸۱۰۰۶۲ در مرحله اول تشخیص و سپس گد های بررسی مولکولی کمی حداکثر ۴ بار در سال قابل پرداخت است

۴. کد ملی ۸۱۰۳۳۶ جهت Translocation در لوسمی در نمونه مغز استخوان (کاربوتایب) قابل محاسبه و پرداخت است

۵. کد ملی ۸۱۰۳۲۰ قابل پرداخت Translocation در لوسمی در نمونه خون محیطی (کربوتایب) قابل محاسبه و پرداخت است

نیمه ۲: گد های ۸۱۰۳۲۰ و ۸۱۰۳۳۶ به عنوان مرحله دوم تشخیص در لوسمی (نمونه مغز استخوان یا خون محیطی) منوط به ملغی بودن گزارش

آزمایش بررسی جینایی (ترانسلوکسیون) PML-RAR کد ۸۱۰۰۶۲ می باشد

نیمه ۳: پرداخت کد ملی ۸۱۰۳۲۲ برای نمونه خون محیطی منوط به ملغی بودن گزارش کد ۸۱۰۳۲۰ خواهد بود در صورت درخواست همزمان

کد ملی ۸۱۰۳۲۰ یا ۸۱۰۳۲۲ صرفاً کد ملی ۸۱۰۳۲۲ قابل محاسبه و گزارش می باشد

۶. آزمایش بررسی کروموزوم فیلادلفیا

کروموزوم فیلادلفیا در ۹۵ درصد بیماران مبتلا به CML یافت می شود. این ترانسلوکسیون در نتیجه انتقال دوطرفه ژن BCR از کروموزوم ۲۲

و ABL از کروموزوم ۹ است. ژن حاصل از ترانسلوکسیون یعنی BCR/ABL در بررسی با PCR عمدتاً به دو شکل در بیماران مبتلا به CML قابل مشاهده است. BCR/ABL با اندازه های نوکلئوتیدی ۲۲۲ bp و ۳۰۴ bp این قطعه را می توان با استفاده از PCR تکثیر و

تشخیص داد. به این روش تشخیصی می توان یک سلول مبتلا را در میان یک میلیون سلول ردیابی کرد. اهمیت این روش کلیدی آن در بلن Minimal Residual Disease (MRD) پس از پیوند مغز استخوان است. MRD هر سه ماه یکبار بررسی می گردد. (در مواردی که سطوح

MRD مشخص شوند بر اساس نظر پزشک معالج می تواند در فواصل کوتاه تر انجام شود)

۱. کد ملی ۸۱۰۰۶۲ جهت بررسی کروموزوم فیلادلفیا به روش مولکولی کیفی حداکثر ۱ بار در سال قابل محاسبه و پرداخت است

۲. گد های ملی زیر جهت بررسی جینایی (ترانسلوکسیون) BCR/ABL (برای بررسی مولکولی کمی) قابل محاسبه و پرداخت می باشد

- کد ملی ۸۰۵۰۸۶ RT-PCR کمی برای ژنتیک پزشکی

- کد ملی ۸۰۵۰۰۵ استخراج RNA

- کد ملی ۸۰۰۰۱۰ تا ۸۰۰۰۱۷ خون گیری بر حسب مورد

- کد ملی ۸۰۰۰۰۵ پذیرش و ثبت نمونه های آزمایشگاهی

نیمه ۴: انجام کد ملی ۸۱۰۰۶۲ در مرحله اول تشخیص و سپس گد های بررسی مولکولی کمی حداکثر ۴ بار در سال قابل پرداخت است

| وزارت بهداشت، درمان و آموزش پزشکی | | | | | | |
|-----------------------------------|--|---------------------------------|-------------------------|----------------------------------|-------------------------------|-----------------------------|
| دکتر بهرام بن الهادی | | | | | | |
| نام دستگاه | وزارت بهداشت، درمان و آموزش پزشکی | وزارت تعاون، کار و رفاه اجتماعی | وزارت اقتصاد و دارایی | سازمان برنامه و بودجه | سازمان نظام پزشکی | کمیته امداد امام خمینی (ره) |
| امضا | | | | | | |
| نام دستگاه | نهاد مکن معالی شورای اسلامی (عضو ناظر) | سازمان تأمین اجتماعی | سازمان بیمه سلامت ایران | سازمان خدمات درمانی نیروهای مسلح | سازمان انفاری و استخدامی کشور | شورای عالی بیمه سلامت |
| امضا | | | | | | |

ماده ۸ - دستورالعمل بررسی حذف نواحی فاکتور آزواسپرمی (AZF) در کروموزوم Y

فاکتور آزواسپرمی (AZF) یکی از چندین پروتئین با ژنی است که از ناحیه AZF روی کروموزوم Y مرد انسان کدگذاری می‌شود. حذف در این ناحیه با ناتوانی در تولید اسپرم همراه است. مناطق فرعی در منطقه AZF عبارتند از AZFa (گاهی اوقات AZF1)، AZFb، AZFc، و AZF3 (همه AZF2 نامیده می‌شوند). ریزحذف‌های AZF یکی از علل اصلی نابرابری مردان برای آزواسپرمی (فقدان کامل اسپرم در انزال) و الیگوسپرمی شدید (کمتر از 5 میلیون اسپرم در انزال) مردان است.

1. AZF1 / AZFa

ژن AZF1 (محل آزواسپرمی) احتمالاً در قسمت یوکیروماتیک بازوی بلند در Yq11.23 قرار دارد. AZF1 ۷۱۲ کیلوبایت طول دارد. چندین ژن کاندید در ناحیه AZFa وجود دارد که نشان داده شده است که باعث نابرابری در مردان می‌شود:

Ubiquitin Specific Peptidase 1, Y-Linked (USP1Y), DEAD Box RNA helices, Box*, Y-linked (DBY), Ubiquitously Transcribed Tetratricopeptide Repeat Containing, Y-linked (UTY), and Thymosin Beta 1, Y-Linked (TB1Y).

2. AZFb

AZFb در ناحیه میانی Yq11 قرار دارد. ژن‌های موجود در این ناحیه از رشد و بلوغ اسپرم حمایت می‌کنند و برای برقراری کازیم اسپرم‌زایی حیاتی هستند. نظاهرات فنوتیپی رایج حذف‌ها در این ناحیه تولد اسپرماتوزوئیک و آزواسپرمی است. چندین ژن نامزد در ناحیه AZFb وجود دارد که نشان داده شده است که باعث نابرابری در مردان می‌شود:

RNA Binding Motif Protein, Y-linked (RBM1Y), PTPN12-like, Y-linked (PRY), Chromosome Y Open Reading Frame 12 (CYorf12), Ribosomal Protein S1, Y-linked (RPS1Y1), Eukaryotic Translation Initiation Factor 1A, Y-linked (EIF1AY), Lysine Demethylase 4D (KDM4D), X Linked Kell Blood Group Precursor, Y-linked (XKRY), and Heat Shock Transcription Factor, Y-linked (HSFY).

3. AZFc

AZFc در قسمت انتهایی Yq11 قرار دارد. ژن‌ها در این منطقه نقش متنوعی دارند، اما در مجموع برای تکمیل اسپرم‌زایی ضروری هستند. حذف‌های AZFc با کاهش شدید تعداد اسپرم همراه بوده است و زیرمجموعه‌هایی از مردان با ریزحذف‌های AZFc وجود دارند که کاهش تدریجی در تعداد اسپرم خود را تجربه می‌کنند. ژن‌های کاندید متعددی در ناحیه AZFc وجود دارند که نشان داده‌اند باعث نابرابری در مردان می‌شوند:

Deleted in Azoospermia (DAZ), Chromodomain Protein, Y-linked (CDY), and Basic Protein, Y-linked, 1 (BPY1).

| دکتر بهرام عین‌اللهی رئیس و رئیس شورای عالی بیمه سلامت کشور | | | | | | امضا |
|--|---|---------------------------------|-------------------------|-----------------------------------|------------------------------|-------------------------------|
| نام دستگاه | وزارت بهداشت، درمان و آموزش پزشکی | وزارت تعاون، کار و رفاه اجتماعی | انستیتو و فناوری | سازمان برنامه و بودجه | سازمان نظام پزشکی | کمیته اعتبارات نام تعیین کرده |
| امضا | | | | | | |
| نام دستگاه | انستیتو عالی مجلس شورای اسلامی (عضو ناظر) | سازمان تأمین اجتماعی | سازمان بیمه سلامت ایران | سازمان خدمات توانایی نیروهای مسلح | سازمان اداری و استخدامی کشور | شورای عالی بیمه سلامت |
| امضا | | | | | | |

۴. جهش‌ها

جهش یا حذف در ژن‌های AZF با ناتوانی یا کاهش توانایی تولید اسپرم همراه است. ممکن است باعث آزیواسپرمی (عدم وجود سطح قابل‌التزاده‌گیری اسپرم در مایع منی) شود. حذف در ژن USP9Y که در داخل AZF1 قرار دارد، معمولاً با ناتوانی در تشکیل اسپرم همراه است.

۱- مدارک مثبت جهت درخواست انجام بررسی حذف نواحی AZF در کروموزوم Y (۸۱۰۰۲۸)، در مردان آزیواسپرم با دلایل غیراستنادی ارائه‌کننده سونوگرافی، اسپرموگرام یا در مردان اولیگواسپرم شدید با تعداد کمتر از ۵ میلیون اسپرم در هر میلی‌لیتر ارائه‌کننده اسپرموگرام ضروری می‌باشند.

۲- نتایج ارائه‌شده خدمت حذف نواحی AZF در کروموزوم Y (۸۱۰۰۲۸) یک بار در طول عمر هر مرد می‌باشند.

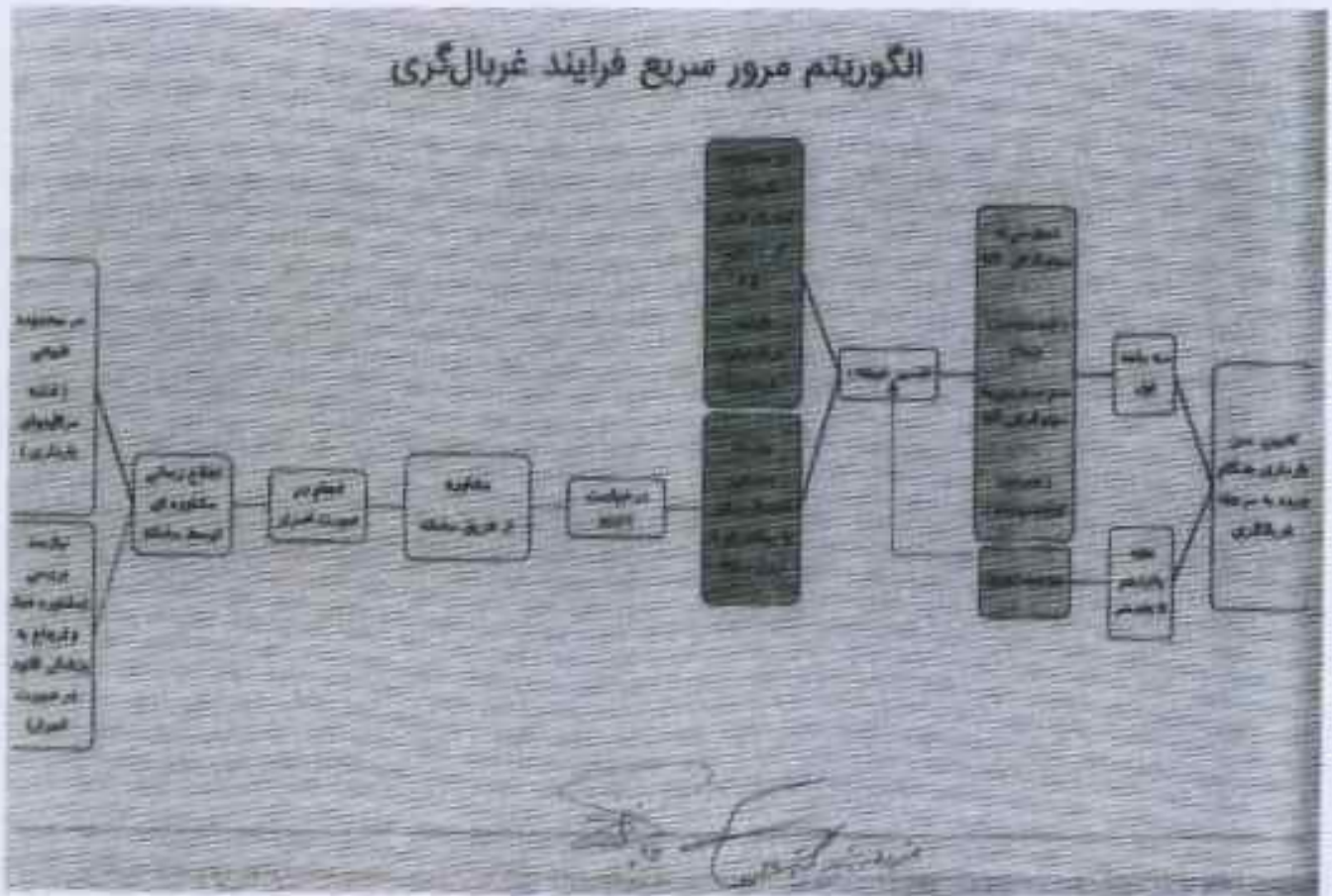
۳- افراد صاحب صلاحیت جهت تجویز، متخصص اورولوژی، متخصص زنان و زایمان و غلوشیب، لاپاروری می‌باشند.

۴- استانداردهای گزارش، در گزارش آزمایش می‌بایست نوع تکنیک به‌کاررفته، تغییرات شناسایی شده براساس متحرک‌های مورد استفاده شامل ۵Y84 و ۵Y86 برای ناحیه AZFa، Y127 و Y134 برای ناحیه AZFb و Y255 و Y254 برای ناحیه AZFc ذکر گردد.

ماده ۹: در مواردی که افراد صاحب صلاحیت ارائه خدمت مشخص نشده است، براساس استانداردها یا بخشنامه‌های ابلاغی معاونت درمان وزارت بهداشت، درمان و آموزش پزشکی خواهد بود.

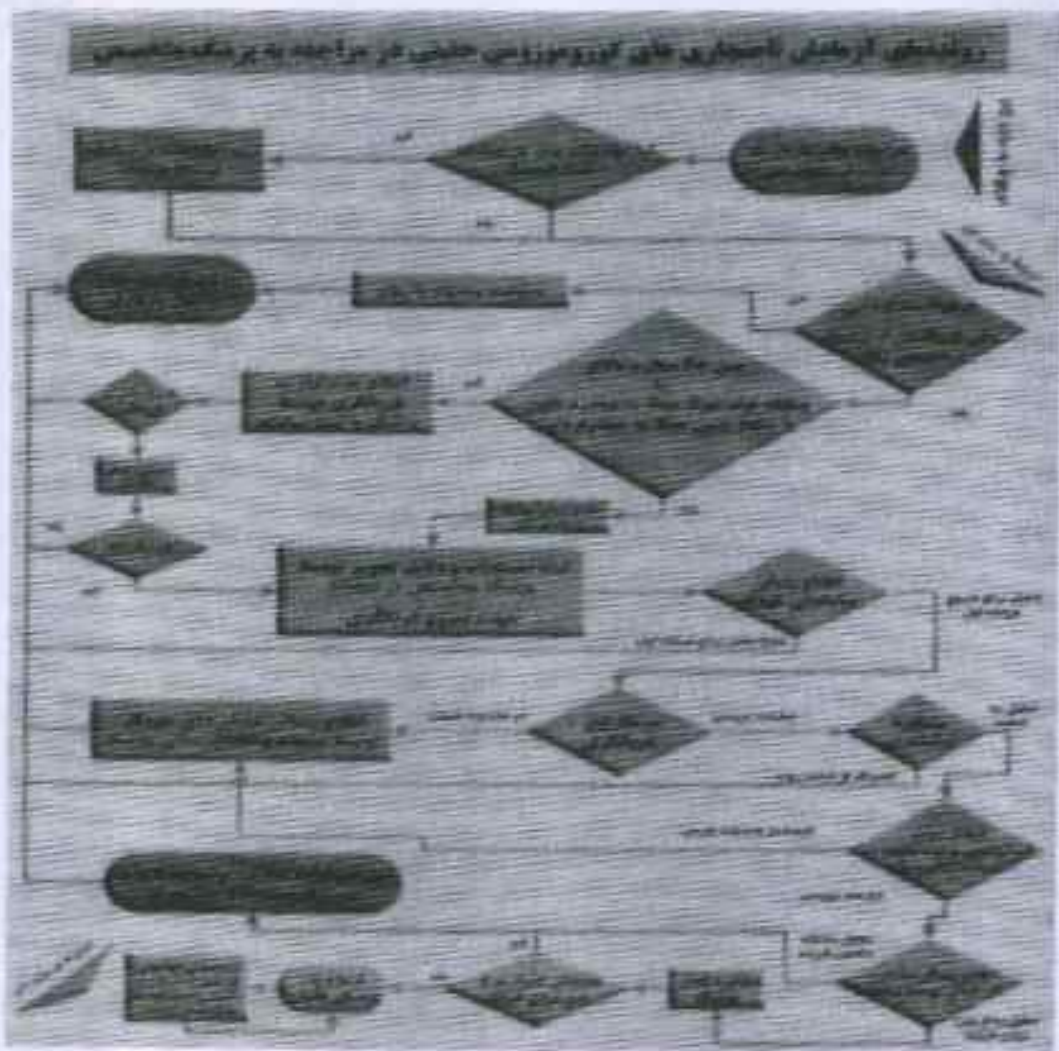
| دکتر بهرام عین‌اللهی وزارت بهداشت، درمان و آموزش پزشکی - معاونت ملی سلامت کشور | | | | | | امضا |
|---|---------------------------------|------------------------|----------------------------------|---|-----------------------------|------------|
| وزارت بهداشت، درمان و آموزش پزشکی | وزارت تعاون، کار و رفاه اجتماعی | وزارت اقتصاد و معادن | سازمان برنامه و بودجه | سازمان نظام پزشکی | کمیته امداد امام خمینی (ره) | نام دستگاه |
| معاونت ملی سلامت کشور | سازمان تأمین اجتماعی | سازمان بهد سلامت ایران | سازمان خدمات درمانی نیروهای مسلح | سازمان نظام پزشکی شورای اسلامی (عضو ناظر) | سازمان نظام پزشکی سلامت | امضا |
| | | | | | | نام دستگاه |
| | | | | | | امضا |

الگوریتم مرور سریع و فوری فرایند بررسی‌های ناهنجاری‌های کروموزومی در بارداری



روند نمای (فلوجارت) انجام آزمایش ناهنجاری‌های کروموزومی جنینی

| دکتر بهرام بن الهادی وزیر و رئیس شورای عالی بیمه سلامت کشور | | | | | | امضا |
|--|----------------------------|-----------------------------------|-------------------------|---------------------------------|---|------------|
| کمیته امضاء امام خمینی (ره) | سازمان نظام پزشکی | سازمان برنامه و بودجه | وزارت اقتصاد و دارایی | وزارت تعاون، کار و رفاه اجتماعی | وزارت بهداشت، درمان و آموزش پزشکی | نام دستگاه |
| | | | | | | امضا |
| مهر شورای عالی بیمه سلامت | سازمان آمار و استخدام کشور | سازمان خدمات فریبندی نیروهای مسلح | سازمان بیمه سلامت ایران | سازمان تامین اجتماعی | سازمان کل پزشکی شورای اسلامی (دشو ناظر) | نام دستگاه |
| | | | | | | امضا |



| دکتر بهرام حسین الهی وزیر و رئیس شورای عالی بیمه سلامت کشور | | | | | | امضا |
|--|--------------------------------|---------------------------------------|----------------------------|------------------------------------|--|--------------------|
| کمیته استاده امام خمینی (ره) | سازمان انجام پزشکی | سازمان برنامه و بودجه | وزارت اقتصاد و دارایی | وزارت تعاون، کار و رفاه اجتماعی | وزارت بهداشت، درمان و آموزش پزشکی | نام دستگاه امضا |
| شیر شورای عالی بیمه سلامت | سازمان آماری و آمارهای کشور | سازمان خدمات بهداشتی نیرویهای مسلح | سازمان بیمه سلامت ایران | سازمان تأمین اجتماعی | سازمان کلان محیط سلامت شورای اسلامی (معاونان) | نام دستگاه امضا |

رضایت نامه انجام بررسی های باهنجاری های گروپوزومی در بارداری:


پوست شماره ۴
رضایت نامه انجام تست تشخیصی آمپوستار (نمونه برداری از مایع دور جنین) / CVS
(نمونه برداری از پرده های جنین)

| شماره بار | شماره بار | ملاحظات |
|-----------|-----------|---|
| | | مکان عدم تست تشخیصی آمپوستار با CVS برای عدم بیگانه جنین مکتوب است. |
| | | مکان عدم تست تشخیصی آمپوستار با CVS برای عدم بیگانه جنین مکتوب است. |
| | | مکان عدم تست تشخیصی آمپوستار با CVS برای عدم بیگانه جنین مکتوب است. |
| | | مکان عدم تست تشخیصی آمپوستار با CVS برای عدم بیگانه جنین مکتوب است. |
| | | مکان عدم تست تشخیصی آمپوستار با CVS برای عدم بیگانه جنین مکتوب است. |

محل رضایتنامه
 اینجانبان مقرر باردار نامی و همسر ایشان نامی، با درک کامل و آگاهی از خطرات و نفعات آمپوستار با CVS، رضایت خود را جهت انجام تست تشخیصی رضایت خود را اعلام می گردانیم.
 امضاء و اثر انگشت مقرر باردار: _____ امضاء و اثر انگشت همسر: _____

| دکتر بهرام بن الهی وزیر و رئیس شورای عالی بهداشت کشور | | | | | | امضا |
|---|---|---|---|--|---|------------|
| کمیته اعداد امام خمینی (ره) | سازمان نظام پزشکی | سازمان برنامه و بودجه | وزارت انحصار و دارایی | وزارت تعاون، کار و رفاه اجتماعی | وزارت بهداشت، درمان و آموزش پزشکی | نام دستگاه |
|  |  |  |  |  |  | امضا |
| فهرد شوروی عالی بهداشت | سازمان انرژی و استفاده های کشور | سازمان خدمات اجتماعی و پروژهای صلح | سازمان بیمه سلامت ایران | سازمان تامین اجتماعی | سازمان تامین اجتماعی | نام دستگاه |
|  | |  |  | | | امضا |

رضاینامه اطلاع از عوارض احتمالی نتهای تشخیص:



سازمان بهداشتی

مرکز رضاینامه بررسی تشخیصی های گروموزومی در بارداری

| نکات مهم | توضیحات و نکات |
|----------|---|
| | این تستها تعداد بسیار محدودی از حاملگاری ها را شناسایی میکنند (تقریباً ۱۳ و ۱۵ و ۲۲ تا سفیدوم کرون) و به جز سفیدوم کرون، تقریباً ۱۳ و ۱۵ فلکسیت حساب نامرئی است. |
| | تایید سفیدوم کرون در تولد رانده بسیار پایین است (تا جز ۱۰۰۰ مادر باردار ۹۹۸ نفر فرزندان سنگین است). |
| | فرمانگاری فقط جنبه تشخیصی دارد و امکان انجام تستهای برای تعیین وضعیت جنین را ندارد. |
| | الزامات تستهای مربوطه به بررسی حاملگاری های جنینی هیچ گونه اثری بر سلامت و فرزند مادر و جنین ندارد. |
| | آزمایش همه نسله های با هم بررسی تشخیصی های گروموزومی نیست. فقط حاملگی های با حاملگاری را مطرح می کند و امکان تشخیص قطعی حاملگاری جنینی را ندارد. در صورتی که آزمایش اولیه مثبت شود باز هم احتمال سالم بودن جنین بسیار بیشتر از حاملگاری است. |
| | تشخیص قطعی بیماری با آزمایش های تکمیلی مشخص خواهد شد. |
| | دوره به این روش می تواند برای مادر و خانواده بار روانی و اضطراب داشته باشد. چرا که آزمایش های قطعی نیستند و نتایج آنها دارای خطای مثبت و منفی است. |
| | در صورت تشخیص سفیدوم کرون در جنین، تصمیم گیری در خصوص نحوه ادامه بارداری با روش های قطعی خواهد بود. |
| | از نظر شروع سلامت از این بزرگترین نگرانی در هر دو مرحله ای از بارداری، حتماً است. مگر آن که ادامه بارداری برای مادر خطر جانی داشته باشد یا نگرانی از فرزند با سستی بسیار شدید. شرایط قابل تحمل میگرد. باشد. در مورد عدم تشخیص بیماری باید گفتی باشد. روح جنین همیشه شکسته باشد و همه نسله جنین پرداخته شود. |

این رضاینامه در تاریخ به شماره منقوله تکمیل می کند شخصی موارد

فوق را مطالعه کرده ام و با این رضاینامه موافق می گردم. به روند فرمانگاری اولیه حاملگاری های جنینی هستم.

تاریخ و امضا

| نام دستگاه | امضا | وزارت بهداشت، درمان و آموزش پزشکی | وزارت تعاون، کار و رفاه اجتماعی | وزارت اقتصاد و دارایی | سازمان برنامه و بودجه | سازمان نظام پزشکی | کمیته اعداد اعلاام جنینی (آره) |
|------------|------|--|---------------------------------|-----------------------|----------------------------------|----------------------------|--------------------------------|
| نام دستگاه | امضا | نمایندگان مجلس شورای اسلامی (معمولاً ناشر) | بانیان اجتماعی | سازمان به سلامت ایران | سازمان خدمات درمانی و پروهای صلح | سازمان آمار و آمارهای کشور | دبیر شورای عالی به سلامت |
| امضا | | | | | | | |