Volume 24, Issue 4 (July- August 2025)

PAYESH

Journal of the Iranian Institute for Health Sciences Research

A Model for Spinal Muscular Atrophy Disease Registry for Iran

Hadiseh Azadi Cheshmekabodi [1], Farahnaz Sadoughi[2], Somayeh Nasiri[2 *]

1. Health Information Management and Medical Informatics Department, School of Allied Medical Sciences, Tehran University of Medical Sciences, Tehran, Iran
2. Department of Health Information Management, School of Health Management and Information Sciences, Iran University of Medical Sciences, Tehran, Iran

Received: 2 July 2024
Accepted for publication: 1 July 2025
[EPub a head of print-6 September 2025]
Payesh: 2025; 24(4): 439- 455

Abstract

Objective(s): Spinal muscular atrophy is a rare genetic disease of neuromuscular and it is considered the main cause of death of newborns, which affects spinal motor neurons. The variety of degrees of this disease and the lack of a complete and integrated information recording system hinder the quality of providing care, early diagnosis and timely treatment. Therefore, the disease registry is considered as a supplement to the patient's medical record. The purpose of this research is to provide a model of spinal muscular atrophy registry in Iran.

Methods: First, using a descriptive-comparative method, the characteristics of national registries (Pakistan, Czech Republic, Australia, and Canada) and international registries (Translational Research in Europe, Assessment & Treatment of Neuromuscular Diseases (TREAT-NMD), Smart Care, and RESTORE) for spinal muscular atrophy were examined and compared. Then, the initial model proposed for the spinal muscular atrophy registration system was designed for Iran and was validated by experts using the Delphi method in two rounds. The research community included 15 experts with expertise in medical informatics, health information management, neurologists and medical genetics. Finally, the cases that obtained more than 75% agreement were included in the final model and the cases less than 50% were removed from the model.

Results: Out of 79 components have been agreed by experts, 58 components in the first round of Delphi and five components in the second round of Delphi achieved a collective agreement of over 75 percent. Therefore, the final model of the spinal muscular atrophy registry in Iran included eight dimensions, and 63 components. The registry system characteristics for the final model were categorized into the following dimensions: objective, structure (registry type, implementation method and participating organizations), data source (primary and secondary), data collection (method, responsible, data collection location, and data registration criteria), data quality control (evaluation methods and data quality characteristics), security (data access and security methods), data analysis, and reporting and information dissemination (reporting methods, representation, and reporting intervals).

Conclusion: It is expected that the presented model can be effective in improving the outcome management of spinal muscular atrophy disease, providing better services, achieving an integrated information system and facilitating research.

Keywords: Registry, Spinal Muscular Atrophy Disease, Information System

[Downloaded from payeshjournal.ir on 2026-11-17]

[DOI: 10.61882/payesh.24.4.439]

* Corresponding author: School of Health Management and Information Sciences, Iran University of Medical Sciences, Tehran, Iran
E-mail: nasiri.so@iums.ac.ir

پایش
نشریه پژوهشکده علوم بهداشتی جهاددانشگاهی

الگوی سیستم ثبت بیماری آتروفی عضلانی نخاعی برای ایران

حدیثه آزادی چشمه کبودی[۱]، فرحناز صدوقی[۲]، سمیه نصیری[۲*]

۱. گروه مدیریت اطلاعات سلامت، دانشکده علوم پیراپزشکی، دانشگاه علوم پزشکی تهران، تهران، ایران،
۲. گروه مدیریت اطلاعات سلامت، دانشکده مدیریت و اطلاع‌رسانی پزشکی، دانشگاه علوم پزشکی ایران، تهران، ایران

تاریخ دریافت: ۱۴۰۳/۴/۱۲
تاریخ پذیرش: ۱۴۰۴/۴/۱۰
[نشر الکترونیک پیش از انتشار- ۱۵ شهریور ۱۴۰۴]
نشریه پایش: ۴۵۵- ۴۳۹ :(۴)۲۴؛ ۱۴۰۴

چکیده

مقدمه: بیماری آتروفی عضلانی نخاعی یک بیماری نادر ژنتیکی از نوع عصبی- عضلانی بوده و علل عمده مرگ‌ومیر نوزادان محسوب می‌شود که بر نورون‌های حرکتی نخاعی تأثیر می‌گذارد. تنوع درجات این بیماری و نبود سیستم ثبت اطلاعات کامل و یکپارچه مانع از کیفیت در ارائه مراقبت، تشخیص زودهنگام و درمان به‌موقع می‌شود. بنابراین، سیستم ثبت بیماری به‌عنوان مکمل پرونده پزشکی بیمار تلقی می‌شوند. هدف از این پژوهش ارائه الگوی سیستم ثبت بیماری آتروفی عضلانی نخاعی در ایران بود.

مواد و روش کار: پژوهش حاضر از نوع کاربردی بود. ابتدا با روش توصیفی-مقایسه ای، ویژگی‌های سیستم ثبت ملی (پاکستان، جمهوری چک، استرالیا و کانادا) و سیستم‌های ثبت بین‌المللی (تحقیقات کاربردی در ارزیابی و درمان اختلالات عصبی عضلانی اروپا (ترت ان ام دی)، مراقبت هوشمند و ری استور) برای بیماری آتروفی عضلانی نخاعی بررسی و مقایسه شد. سپس، الگوی اولیه پیشنهادی سیستم ثبت آتروفی عضلانی نخاعی برای ایران طراحی و با روش دلفی در دو دور توسط خبرگان اعتبارسنجی شد. جامعه پژوهش شامل ۱۵ نفر از خبرگان با تخصص انفورماتیک پزشکی، مدیریت اطلاعات سلامت، متخصص مغز و اعصاب و ژنتیک پزشکی بود که نمونه‌گیری به‌صورت غیر تصادفی هدفمند انجام شد. درنهایت، مواردی که بالای ۷۵ درصد توافق را کسب نمودند در الگوی نهایی لحاظ و موارد کمتر از ۵۰ درصد از الگو حذف شد.

یافته‌ها: از ۷۹ مؤلفه که به نظرخواهی خبرگان رسید؛ ۵۸ مؤلفه در دور اول دلفی و پنج مؤلفه در دور دوم دلفی توافق جمعی بیشتر از ۷۵ درصد را کسب کردند. بنابراین، الگوی نهایی سیستم ثبت بیماری SMA در ایران شامل هشت بُعد و ۶۳ مؤلفه بود. ویژگی‌های مربوط به الگوی سیستم ثبت SMA در ابعاد هدف، ساختار (نوع سیستم ثبت، روش اجرای سیستم ثبت و سازمان‌های مشارکت‌کننده)، منبع داده (اولیه و ثانویه)، گردآوری داده (روش، مسئول، مکان گردآوری داده و معیار ثبت داده)، کنترل کیفیت داده (روش‌های ارزیابی و ویژگی‌های کیفیت داده)، امنیت (نحوه دسترسی و روش‌های امنیت داده)، تحلیل داده و گزارش‌دهی و انتشار اطلاعات (نحوه گزارش دهی، بازنمایی و فواصل زمانی گزارش دهی) طبقه‌بندی شدند.

نتیجه‌گیری: انتظار می‌رود الگوی ارائه‌شده بتواند در بهبود مدیریت پیامد بیماری آتروفی عضلانی نخاعی، ارائه خدمات بهتر، دستیابی به سیستم اطلاعات یکپارچه و تسهیل در تحقیقات مؤثر واقع شود.

کلیدواژه ها: سیستم ثبت، بیماری آتروفی عضلانی نخاعی، سیستم اطلاعات

کد اخلاق: IR.IUMS.REC.1398.921

* نویسنده پاسخگو: تهران، دانشگاه علوم پزشکی ایران، دانشکده مدیریت و اطلاع رسانی پزشکی، گروه مدیریت اطلاعات سلامت
E-mail: nasiri.so@iums.ac.ir

[Downloaded from payeshjournal.ir on 2026-11-17]

[DOI: 10.61882/payesh.24.4.439]

مقدمه

در سطح جهان، حدود ۳۵۰ میلیون نفر به بیماری‌های نادر مبتلا هستند که این مسئله هزینه‌های گزافی را برای بیماران، خانواده‌ها و جامعه تحمیل می‌نماید. [۱]. آتروفی عضلانی نخاعی (Spinal muscular atrophy-SMA) یک بیماری نادر ژنتیکی از نوع عصبی-عضلانی بوده و اغلب در نوزادان و کودکان شایع است. تظاهرات بالینی این بیماری بسته به انواع آن متغیر بوده که بر عضلات پروگزیمال ساق پا، بازو و تنه تأثیر گذاشته است و منجر به تخریب، تحلیل عضلات و سرانجام مرگ سلول‌های عصبی-حرکتی می‌شود [۴-۲]. این بیماری بر اساس سن شروع و حداکثر عملکرد حرکتی به سه شکل بالینی یا فنوتیپ (نوع یک، دو و سه) تقسیم‌بندی می‌شود، برخی از منابع نوع چهارم SMA (دارای حداقل شدت بیماری) را در بزرگسالان و نوع صفر این بیماری در چند هفته اول تولد نیز در نظر گرفته‌اند. نارسایی و عفونت تنفسی ازجمله عوارض ریوی بیماری SMA بوده که شایع‌ترین علت مرگ در این بیماری محسوب می‌شود. ژنتیک عامل اصلی بیماری SMA است و در برخی از منابع به‌جز تاریخچه خانوادگی، عامل نژاد را به عنوان یکی از عوامل مؤثر در بروز این بیماری ذکر کرده‌اند. به‌طوری که در برخی مطالعات اشاره‌شده که بروز بیماری SMA در سفیدپوستان بیشتر است [۸-۵]. علت این بیماری حذف یا جهش ژن در بقای نورون حرکتی (Survival Motor Neuron-SMN) است که منجر به کاهش یا عدم عملکرد پروتئین اعصاب حرکتی می‌شود [۹]. به‌طورکلی برآورد میزان بروز بیماری SMA حدود ۱۰ در صد هزار (یک در ده هزار) تولد زنده گزارش شده است. در اغلب موارد شیوع آن نیز حدوداً یک تا دو در هر صد هزار نفر است[۱۱, ۱۰]. میزان شیوع نوزادان مبتلابه این بیماری در ۱۸ کشور اروپایی به میزان ۱۱/۹ در هر صد هزار نفر گزارش‌شده است [۱۲]. مطالعات انجام‌شده در ایران نشان داد که فراوانی حامل‌های بیماری SMA در ایران بالاتر از جمعیت اروپایی است و بالا بودن فراوانی حامل‌ها به علت رواج ازدواج فامیلی است[۱۳]. در ایران، نسبت ازدواج‌های فامیلی در بین جمعیت‌های مختلف قومی و مذهبی بین ۳۰ تا ۸۵ درصد تخمین زده می‌شود [۱۴]. شیوع کلی ازدواج‌های خویشاوندی در مناطق شهری و روستایی به ترتیب برابر ۵۰/۷ و ۸۶/۲ درصد گزارش‌شده است [۱۵]. در نتیجه، نرخ بالای ازدواج های فامیلی در ایران منجر به افزایش شیوع اختلالات ژنتیکی مختلف از جمله SMA شده است.[۱۷, ۱۶].

تنوع در شدت بیماری SMA و ناشناخته بودن شروع علائم و طول دوره این بیماری منجر به پیچیدگی‌هایی در فرایند تشخیص و ارائه درمان به این گروه از بیماران می‌شود. ازاین‌رو، فقدان اطلاعات یکپارچه در زمینه بیماری SMA می‌تواند تأثیرات منفی مانند تأخیر در تشخیص زودهنگام، ارائه مراقبت‌های غیرمعمول و محدودیت دسترسی در ارائه درمان به‌موقع را به دنبال داشته باشد. نداشتن دانش لازم در زمینه بیماری‌های نادر، تأمین حمایت ناکافی از لحاظ مالی، شکاف در شناخت وضعیت‌های مختلف بیماری، کوچک بودن جامعه و پراکندگی بیماران ازجمله موانعی هستند که فعالیت‌های مراقبت بهداشتی و پژوهشی راجع به درمان این بیماری را با مشکل روبرو کرده است. برای کاهش و رفع این موانع، وجود سیستم ثبت بیماری می‌تواند نقش ارزشمندی را در ایمنی و یا اثربخشی مداخله داشته باشد که این امر از طریق دستیابی به‌موقع اطلاعات، تسریع در فرایندهای مراقبت بهداشتی و بیمار محور بودن سیستم‌های مراقبت سلامت حاصل می‌شود [۱۹, ۱۸].

سیستم ثبت بیماری SMA به‌عنوان مکمل پرونده پزشکی بیمار تلقی می‌شود که به جمع‌آوری، سازمان‌دهی و مدیریت داده‌های یکسان (اعم از داده‌های بالینی و غیر بالینی) و ارزیابی پیامدهای مشخص در یک جمعیت خاص می‌پردازند. وجود سیستم ثبتی کارآمد و مؤثر امری ضروری است که می‌تواند اطلاعات معتبر و باکیفیت را در اختیار ارائه‌دهندگان مراقبت سلامت و مدیران برای تصمیم‌گیری و برنامه‌ریزی مبتنی بر شواهد قرار دهد. همچنین، سیستم ثبت می‌تواند باعث تسهیل و همکاری‌های پژوهشی بین پزشکان، سازمان‌های جمعیتی، بیماران و خانواده‌های آن‌ها، صنعت و محققان شود [۲۰, ۱۹, ۲].

از ابتدای سال ۱۳۹۳ تلاش‌هایی از سوی مرکز توسعه هماهنگی و ارزیابی در قالب «برنامه ملی ثبت بیماری‌ها و پیامدهای سلامت» انجام‌گرفته است. در این راستا، راه‌اندازی برنامه‌های سیستم ثبت بیماری در زمره شاخص‌های ارزیابی دانشگاه‌های علوم پزشکی در سرتاسر کشور قرار دارد که این سیستم‌ها زیر نظر معاونت تحقیقات و فناوری وزارت بهداشت، درمان و آموزش پزشکی ایجادشده است. از این‌رو، سیستم‌های ثبت؛ منبع مناسب اطلاعاتی برای تشخیص و درمان بیماران و همچنین انجام مطالعات پژوهشی آتی از قبیل مطالعات کوهورت و کارآزمایی بالینی محسوب می‌شوند [۲۳-۲۱]. از میان این برنامه‌ها می‌توان به سیستم ثبت سرطان مبتنی بر جمعیت، سیستم ثبت ملی بیماری‌های تروما، ضایعه نخاعی،

[Downloaded from payeshjournal.ir on 2026-11-17]

[DOI: 10.61882/payesh.24.4.439]

بیماری‌های سلیاک، کلیه، ناباروری، بیماری‌های قلبی و عروقی و پیوند اعضا اشاره کرد [۲۶-۲۴]. با توجه به افزایش تعداد بیماران مبتلابه SMA و مرگ‌ومیر بالای آن در اوایل دوران زندگی نوزاد، به نظر می‌رسد سیستم ثبت ملی SMA در ایران وجود ندارد که بتواند داده‌های مربوط به این بیماران را به‌صورت یکپارچه جمع‌آوری، ذخیره، مدیریت و تحلیل نماید. لذا، این پژوهش با هدف طراحی الگوی سیستم ثبت SMA برای ایران سازمان‌دهی شده است. انتظار می‌رود ضرورت و طراحی این سیستم بتواند گام مهمی را در جهت برنامه‌ریزی راهبردی، سیاست‌گذاری، تصمیم‌گیری، بهبود مدیریت اطلاعات و افزایش کیفیت مراقبت فراهم نماید.

مواد و روش کار

این پژوهش از نوع کاربردی بود که به روش توصیفی-مقایسه ای و دلفی در دو مرحله انجام شد. مرحله اول پژوهش با روش توصیفی-مقایسه‌ای، ویژگی‌های سیستم ثبت بیماری آتروفی عضلانی نخاعی بررسی و مقایسه شد. واحدهای مورد مقایسه در این مرحله سیستم‌های ثبت ملی (نظیر استرالیا [۲۷-۲۹]، کانادا [۳۲-۳۰]، جمهوری چک [۳۵-۳۳] و پاکستان [۳۷, ۳۶] و سیستم‌های ثبت بین‌المللی (TREAT-NMD [۴۴-۳۸]، مراقبت هوشمند (SMArtCARE) [۴۷-۴۵] و ری استور (RESTORE) [۵۱-۴۸]) بودند. از جمله علت انتخاب سیستم‌های ثبت ملی و بین‌المللی در پژوهش حاضر می‌توان به قدمت و جامع بودن سیستم‌های ثبت، وجود کمیته‌های فعال، فعالیت‌های پژوهشی و انتشار گزارش در زمینه سیستم ثبت بیماری SMA اشاره کرد. ابزار گردآوری داده در مرحله اول پژوهش، جداول استخراج داده بود. در این مرحله مستندات مرتبط با سیستم‌های ثبت SMA (شامل مقالات، گزارش‌ها و وب‌سایت‌های معتبر) بررسی و داده‌ها در قالب جداول تطبیقی مقایسه و تحلیل شد. در نهایت وجوه اشتراک و افتراق هر یک از موارد مشخص شد و الگوی پیشنهادی سیستم ثبت بیماری SMA طراحی شد. بدین ترتیب مؤلفه‌هایی در الگوی پیشنهادی در نظر گرفته شدند که در دو سیستم ثبت یا بیشتر وجود داشت.

مرحله دوم، به‌منظور اعتبارسنجی الگوی پیشنهادی، پرسشنامه‌ای طراحی شد که با روش دلفی در دو دور به نظرخواهی خبرگان رسید. پرسشنامه دور اول دلفی (براساس یافته‌های مراحل قبل) از نُه بخش اصلی در قالب سؤالات بسته طراحی شد که عبارتند از: بخش اول پرسشنامه حاوی مشخصات فردی خبرگان، بخش دوم ویژگی‌های سیستم ثبت SMA از بُعد اهداف سیستم ثبت (۱۰ مؤلفه)، بخش سوم مربوط به ساختار سیستم ثبت شامل نوع سیستم ثبت (سه مؤلفه)، سازمان‌های مشارکت‌کننده (هشت مؤلفه) و روش اجرای سیستم ثبت (دو مؤلفه)، بخش چهارم مربوط به منابع داده اولیه و ثانویه (هفت مؤلفه)، بخش پنجم مربوط به گردآوری داده شامل روش گردآوری داده (هفت مؤلفه)، مسئول گردآوری داده (چهار مؤلفه)، مکان گردآوری داده (دو مؤلفه) و معیار ثبت داده (دو مؤلفه)، بخش ششم مربوط به کنترل کیفیت داده شامل روش‌های ارزیابی (سه مؤلفه) و ویژگی‌های کیفیت داده (شش مؤلفه)، بخش هفتم مربوط به شیوه‌های دسترسی و امنیت شامل نحوه دسترسی (سه مؤلفه) و روش‌های امنیت داده (شش مؤلفه)، بخش هشتم مربوط به روش تحلیل داده‌های سیستم ثبت (دو مؤلفه)، بخش نهم مربوط به گزارش دهی و انتشار اطلاعات شامل نحوه گزارش دهی (پنج مؤلفه)، روش بازنمایی (سه مؤلفه) و فواصل زمانی گزارش دهی (چهار مؤلفه). پاسخ سؤالات با استفاده از مقیاس پنج گزینه‌ای لیکرت (کاملاً موافق، موافق، بی‌نظر، مخالف، کاملاً مخالف) تنظیم شد. برای اینکه خبرگان آزادانه نظرات و پیشنهادهای خود را بیان کنند در پایان برای هر بخش از یک سؤال باز نیز استفاده شد. روایی صوری و محتوایی پرسشنامه‌ها با استفاده از نظرات شش نفر از متخصصان در رشته‌های مغز و اعصاب، ژنتیک پزشکی، مدیریت اطلاعات سلامت (از هر تخصص دو نفر) سنجیده شد. در این مرحله نمونه‌گیری به‌صورت غیر تصادفی هدفمند مبتنی بر معیار انجام شد. معیار انتخاب خبرگان برای اعتبارسنجی الگوی پیشنهادی شامل: ۱- حداقل دو سال سابقه کار بالینی در مراکز درمانی یا تحقیقاتی در حوزه بیماری SMA، ۲- دو سال تجربه کاری در یکی از سیستم‌های ثبت بیماری و ۳-دارا بودن مدرک تحصیلی کارشناسی ارشد یا دکتری بود. ۱۵ نفر از متخصصان در رشته‌های مدیریت اطلاعات سلامت (پنج نفر)، رشته انفورماتیک پزشکی (پنج نفر)، مغز و اعصاب (سه نفر) و ژنتیک پزشکی (دو نفر) به عنوان نمونه پژوهش در هر دور دلفی انتخاب شد. پرسشنامه‌ها به‌صورت حضوری یا پست الکترونیک برای خبرگان ارسال شد. در صورت پاسخ ندادن طی دو هفته، پیام یادآور از طریق پست الکترونیک فرستاده شد. در نهایت، با مراجعه حضوری به محل کار خبرگان نسبت به اخذ پرسشنامه‌های تکمیل‌شده اقدام شد. پس از جمع‌آوری پرسشنامه‌ها در دور اول دلفی، داده‌ها با روش آمار توصیفی (تعداد و درصد فراوانی) و با

[Downloaded from payeshjournal.ir on 2026-11-17]
[DOI: 10.61882/payesh.24.4.439]

استفاده از نرم‌افزار اکسل تحلیل شد. مجموع امتیازات (کاملاً موافق و موافق) برای تصمیم‌گیری درباره رد یا پذیرش هر مؤلفه بدین‌صورت بود؛ مواردی که توافق جمعی خبرگان کمتر از ۵۰ درصد بود از الگوی پیشنهادی اولیه حذف شد، مواردی که توافق جمعی بیش از ۷۵ درصد خبرگان را کسب نمودند در الگوی نهایی منظور شد. مواردی با توافق جمعی بین ۵۰ تا ۷۵ درصد در دور دوم دلفی به نظرخواهی مجدد گذاشته شد. بنابراین، مواردی که حدنصاب لازم را در دور اول دلفی نیاورده بودند به همراه موارد جدید پیشنهادشده از سوی خبرگان (دو مؤلفه) و نتایج دور اول دلفی برای همان گروه از خبرگان ارسال شد. پرسشنامه دور دوم دلفی شامل هشت گویه در پنج بُعد اهداف (یک مؤلفه)، ساختار (چهار مؤلفه)، منابع داده (یک مؤلفه)، امنیت داده (دو مؤلفه)، گزارش دهی و انتشار اطلاعات (یک مؤلفه) بود. روش تحلیل داده‌ها در دور دوم دلفی مشابه دور اول بود.

یافته ها

۱۵ نفر از افراد خبره در این پژوهش شرکت کردند که مشخصات جمعیت شناختی آن‌ها در جدول یک ارائه‌شده است. یافته‌های حاصل از اعتبارسنجی الگوی پیشنهادی سیستم ثبت بیماری SMA در دور اول و دوم دلفی به تفکیک در جدول دو ارائه‌شده است. به‌طورکلی از ۷۹ مؤلفه که به نظرخواهی خبرگان رسید؛ ۵۸ مؤلفه در دور اول دلفی و پنج مؤلفه در دور دوم دلفی توافق جمعی بیشتر از ۷۵ درصد را کسب کردند. بنابراین، ویژگی‌های مربوط به الگوی نهایی سیستم ثبت بیماری SMA شامل هشت بُعد و ۶۳ مؤلفه دسته‌بندی شد که عبارتند از: نُه مؤلفه در بُعد هدف، ۱۱ مؤلفه در بُعد ساختار (نوع سیستم ثبت، روش اجرای سیستم ثبت و سازمان‌های مشارکت‌کننده)، شش مؤلفه در بُعد منبع داده (اولیه و ثانویه)، ۱۰ مؤلفه در بُعد گردآوری داده (روش، مسئول، مکان گردآوری داده و معیار ثبت داده)، هشت مؤلفه در بُعد کنترل کیفیت داده (روش‌های ارزیابی و ویژگی‌های کیفیت داده)، هفت مؤلفه در بُعد شیوه دسترسی و امنیت (نحوه دسترسی و روش‌های امنیت داده)، یک مؤلفه در بُعد تحلیل داده و ۱۱ مؤلفه در بُعد گزارش‌دهی و انتشار اطلاعات (نحوه گزارش دهی، بازنمایی و فواصل زمانی گزارش دهی).

جدول ۱: مشخصات جمعیت شناختی خبرگان در دور اول و دوم دلفی

مشخصات فردی	تعداد	درصد
جنسیت		
زن	۸	۵۳/۳
مرد	۷	۴۶/۷
محل خدمت		
بیمارستان	۳	۲۰
دانشگاه	۱۲	۸۰
تخصص		
مدیریت اطلاعات سلامت	۵	۳۳/۳
انفورماتیک پزشکی	۵	۳۳/۳
مغز و اعصاب	۳	۲۰
ژنتیک پزشکی	۲	۱۳/۳
میانگین سنی (سال)	۴۷/۱	
میانگین سابقه خدمت	۱۶/۵	

[Downloaded from payeshjournal.ir on 2026-11-17]

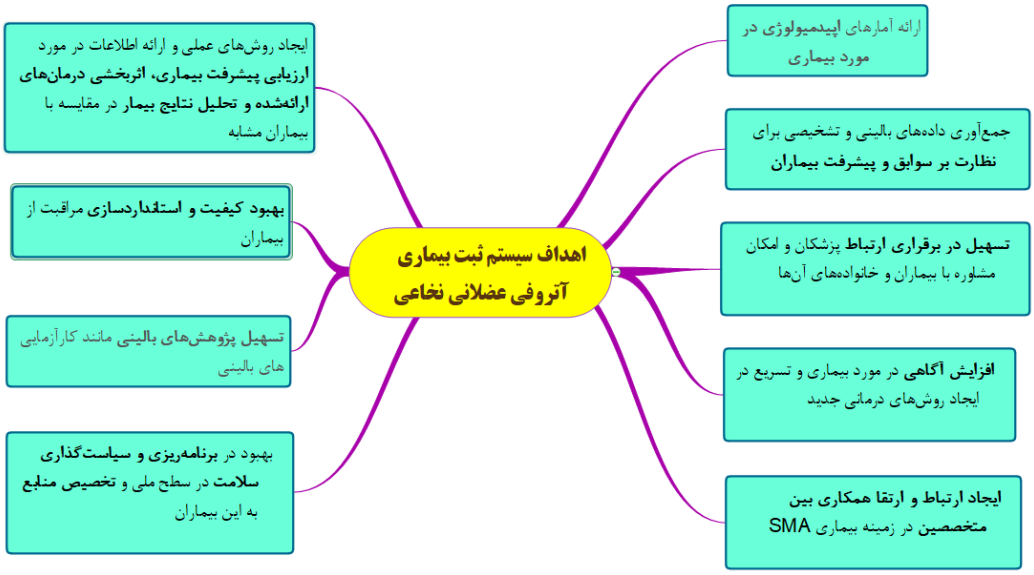
[DOI: 10.61882/payesh.24.4.439]

جدول ۲ : نتایج اعتبارسنجی الگوی پیشنهادی سیستم ثبت بیماری SMA (دور اول و دوم دلفی)

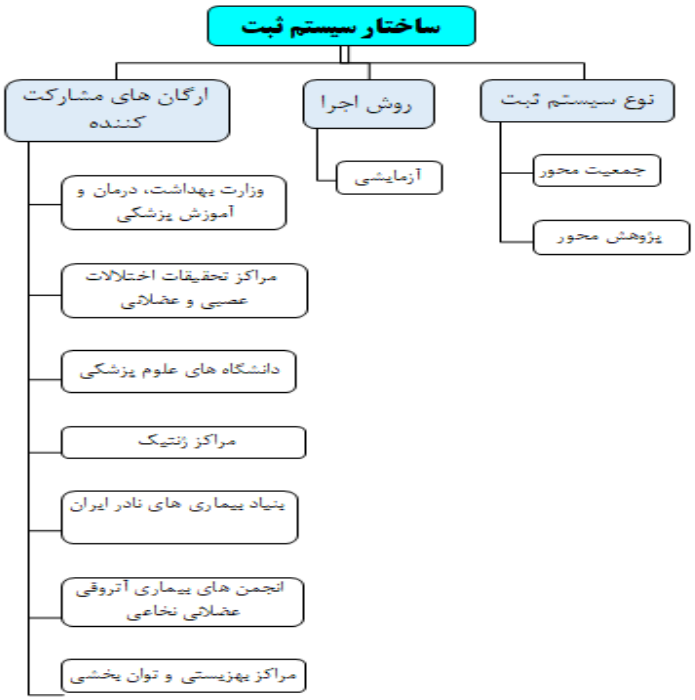
بُعد	مؤلفه	تعداد مؤلفه‌های نظرخواهی شده	نتایج دلفی			
			۷۵ ٪< (توافق جمعی)		۵۰ ٪> (حذف)	
			دور اول	دور دوم	دور اول	دور دوم
هدف	اهداف اصلی سیستم ثبت	۱۰	۹	–	–	۱
	جمع کل	۱۰	۹		۱	
ساختار	نوع سیستم ثبت	۳	۱	۱	۱	–
	روش اجرا	۲	۱	–	۱	–
	سازمان‌های مشارکت کننده	۱۰	۶	۲	۱	۱
	جمع کل	۱۵	۱۱		۴	
منابع داده	اولیه	۵	۴	۱	–	–
	ثانویه	۲	۱	–	۱	–
	جمع کل	۷	۶		۱	
گردآوری داده	روش	۷	۴	–	۳	–
	مسئول	۴	۴	–	–	–
	مکان گردآوری داده	۲	۱	–	۱	–
	معیار ثبت داده	۲	۱	–	۱	–
	جمع کل	۱۵	۱۰		۵	
کنترل کیفیت داده	روش ارزیابی	۳	۲	–	۱	–
	ویژگی‌های کیفیت داده	۶	۶	–	–	–
	جمع کل	۹	۸		۱	
شیوه دسترسی و امنیت	نحوه دسترسی	۳	۱	–	۱	۱
	روش‌های امنیت داده	۶	۵	۱	–	–
	جمع کل	۹	۷		۲	
تحلیل داده	نوع تحلیل داده	۲	۱	-	۱	–
	جمع کل	۲	۱		۱	
گزارش دهی و انتشار اطلاعات	نحوه گزارش دهی	۵	۵	–	–	–
	بازنمایی	۳	۳	–	–	–
	فواصل زمانی	۴	۳	–	–	۱
	جمع کل	۱۲	۱۱		۱	

[Downloaded from payeshjournal.ir on 2026-11-17]

[DOI: 10.61882/payesh.24.4.439]

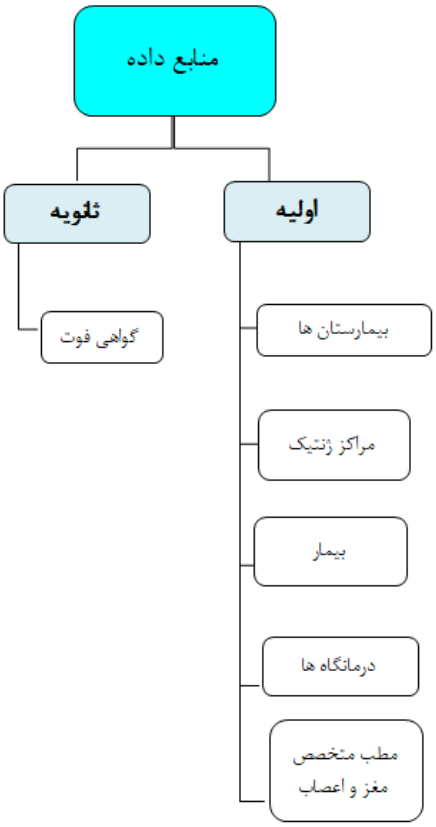


شکل ۱: اهداف پیشنهادی در الگوی سیستم ثبت آتروفی عضلانی نخاعی در ایران

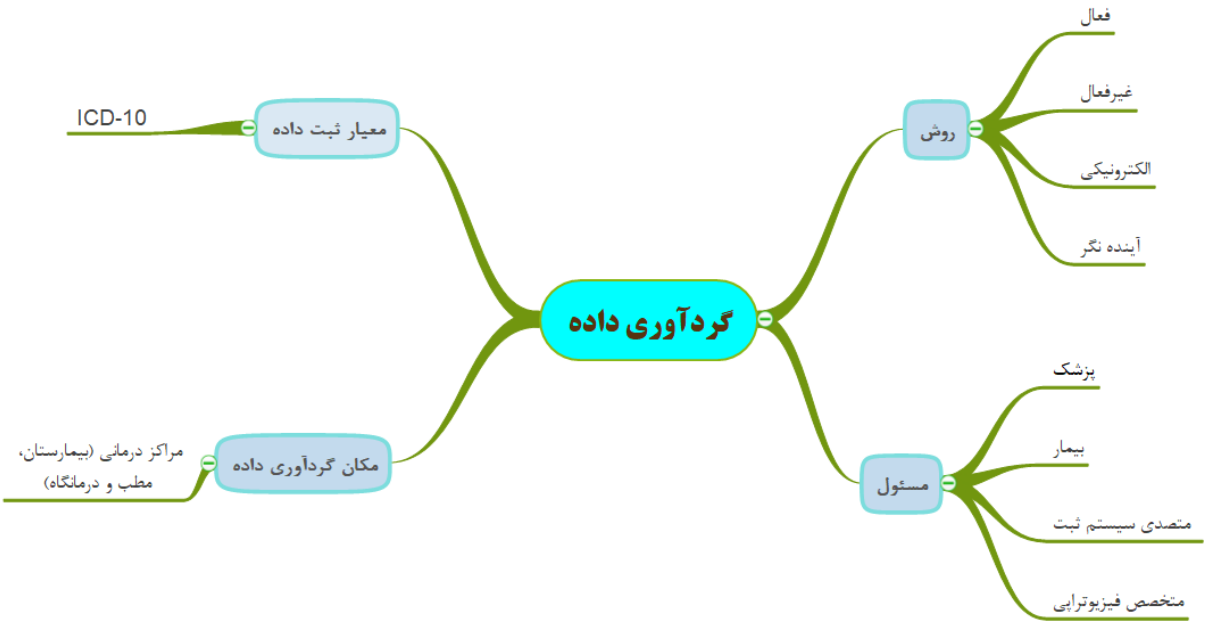


شکل ۲: الگوی سیستم ثبت آتروفی عضلانی نخاعی از بُعد ساختار

[Downloaded from payeshjournal.ir on 2026-11-17]
[DOI: 10.61882/payesh.24.4.439]

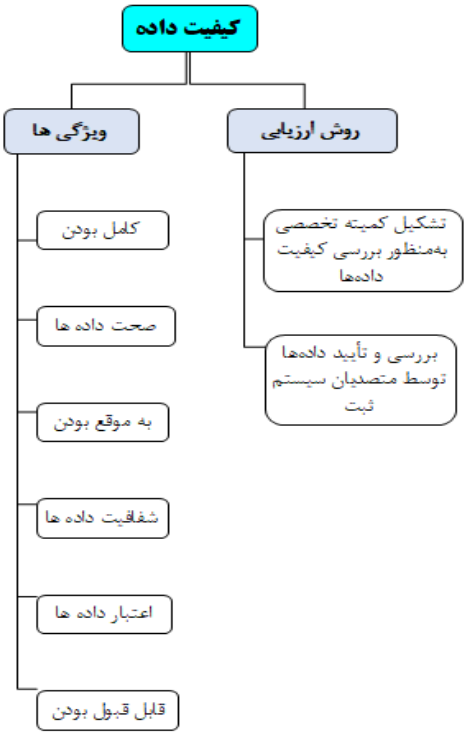


شکل ۳: الگوی سیستم ثبت آتروفی عضلانی نخاعی از بُعد منابع داده



شکل ۴: الگوی سیستم ثبت بیماری آتروفی عضلانی نخاعی از بُعد گردآوری داده

[Downloaded from payeshjournal.ir on 2026-11-17]
[DOI: 10.61882/payesh.24.4.439]

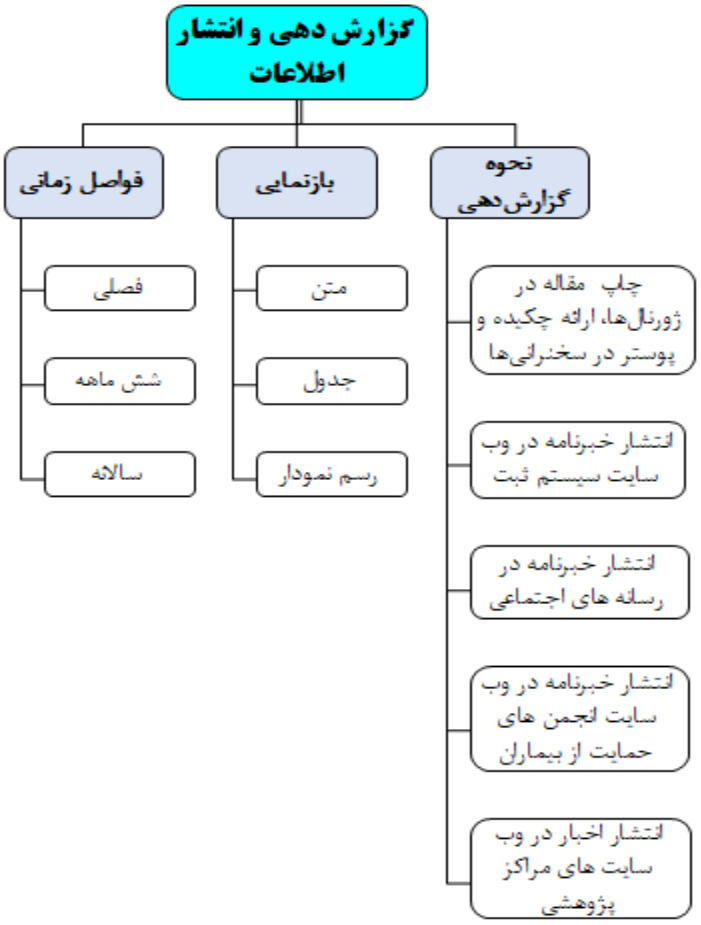


شکل ۵: الگوی سیستم ثبت آتروفی عضلانی نخاعی از بُعد کیفیت داده



شکل ۶: الگوی سیستم ثبت آتروفی عضلانی نخاعی از بُعد شیوه‌های دسترسی و امنیت داده

[Downloaded from payeshjournal.ir on 2026-11-17]
[DOI: 10.61882/payesh.24.4.439]



شکل ۷: الگوی سیستم ثبت آتروفی عضلانی نخاعی از بُعد نحوه گزارش دهی و انتشار اطلاعات

بحث و نتیجه گیری

پژوهش حاضر با هدف ارائه الگوی سیستم ثبت بیماری SMA در ایران انجام شد. براساس یافته‌های حاصل از اعتبارسنجی خبرگان، از میان ۱۰ هدف نظرسنجی شده، نُه هدف به تائید خبرگان رسید. مهم‌ترین اهداف پیشنهادی در الگوی سیستم ثبت بیماری SMA که به تائید خبرگان رسیده در شکل یک ارائه‌شده است. در این راستا پژوهش بلادن و همکاران [۴۳] نشان داد که اهداف سیستم‌های ثبت بیماری SMA عبارتند از: جمع‌آوری داده‌های اپیدمیولوژی، ایجاد همبستگی بین ژنوتیپ- فنوتیپ، ارزیابی نتایج درمانی و تعریف استانداردهای مراقبت از بیمار. مطابق یافته‌های پژوهش حاضر در شکل یک، پژوهش‌های کارآزمایی‌های بالینی جزو هدف اصلی سیستم‌های ثبت SMA است که می‌تواند در شناسایی بیماران و جمع‌آوری داده‌های مربوط به سوابق بیماری و پیگیری پس از درمان کمک نماید که این نتایج با یافته‌های پژوهش آرتسما و همکاران [۵۲] همخوانی دارد. همچنین، در یافته‌های پژوهش شنوی و همکاران [۵۳] ذکرشده است که سیستم ثبت بیماری‌های عصبی-عضلانی به‌عنوان منبع مهمی در تسهیل تحقیقات و انتشار استانداردهای مراقبت بیماری‌های نادر محسوب شده و موجب پیشرفت و توسعه درمان‌های جدید، بهبود مدیریت اطلاعات و فرایند تصمیم‌گیری بالینی می‌شود. در پژوهش پکمن و همکاران [۴۵] نیز بیان‌شده است که هدف از سیستم ثبت ایجاد شبکه تحقیقاتی در بین مراکز عصبی -عضلانی برای به اشتراک گذاشتن تجربه بیماران مبتلابه بیماری SMA و همکاری در پروژه‌های تحقیقاتی بوده است. این در حالی است که تسهیل در برقراری

[Downloaded from payeshjournal.ir on 2026-11-17]
[DOI: 10.61882/payesh.24.4.439]

ارتباط پزشکان و امکان مشاوره با بیماران SMA و خانواده‌های آن‌ها یکی از اهدافی بود که تنها در سیستم ثبت پاکستان نیز به آن پرداخته‌شده است [۳۶]. نتایج اعتبارسنجی مربوط به اهداف سیستم ثبت بیماری SMA نشان داد که "مقایسه میان مراکز ارائه‌دهنده خدمت به بیماران" با موافقت کمتر از ۵۰ درصد از الگوی پیشنهادی حذف شد. این در حالی است که هدف مذکور تنها در سیستم ثبت جمهوری چک توجه شده است [۳۴, ۳۳].

نتایج حاصل از اعتبارسنجی مربوط به بُعد ساختار سیستم ثبت بیماری SMA در شکل دو نشان داد که سیستم ثبت جمعیت محور (دور اول دلفی) و پژوهش‌محور (دور دوم دلفی) به توافق جمعی خبرگان رسید و وارد الگوی نهایی شد. براساس توافق جمعی اکثریت خبرگان معتقد بودند که ابتدا سیستم ثبت باید در مرحله آزمایشی ارزیابی شود و پس از اینکه نواقص و مشکلات آن برطرف شد؛ این سیستم می‌تواند به‌صورت رسمی و فعال اجرا شود. این مرحله، معمولاً به‌عنوان پیش‌نیاز در توسعه سیستم ثبت محسوب می‌شود که بعد از فرایند انتخاب عناصر داده انجام می‌گیرد[۲]. مطابق یافته‌های حاصل از شکل دو، بنا به نظر خبرگان مراکز تحقیقات اختلالات عصبی-عضلانی، دانشگاه های علوم پزشکی، مراکز ژنتیک، بنیاد بیماری‌های نادر ایران، انجمن های بیماری آتروفی عضلانی نخاعی و مراکز توانبخشی به‌عنوان سازمان‌های مشارکت‌کننده در سیستم ثبت با کسب توافق جمعی بیشتر از ۷۵ درصد در الگوی نهایی سیستم ثبت بیماری SMA قرار گرفتند. خبرگان دو مرکز "وزارت بهداشت، درمان و آموزش پزشکی" و "اداره ثبت‌احوال" را به عنوان سازمان‌های مشارکت‌کننده در سیستم ثبت SMA پیشنهاد دادند؛ اما در فرایند توافق جمعی، اداره ثبت‌احوال موفق به کسب حدنصاب لازم نشد و از الگو کنار گذاشته شد. براساس یافته‌های پژوهش حاضر مراکز بیمار محور و شرکت‌های داروسازی با موافقت کمتر از ۵۰ درصد خبرگان از الگوی نهایی حذف شد. این در حالی است که در سیستم ثبت TREAT-NMD مراکز بیمار محور به‌عنوان نهادهای مشارکت‌کننده در سیستم ثبت بیماری SMA فعالیت داشتند. در این میان شرکت‌های داروسازی بایوژن و اَوِکسیس از مهم‌ترین حامیان مالی سیستم‌های ثبت SMA بودند که تقریباً تمام سیستم‌های ثبت بررسی‌شده در این پژوهش با حمایت این شرکت اعتبار مالی شده است. ذکر این نکته ضروری است که منابع مالی هیچ‌گونه تأثیری بر طراحی سیستم‌های ثبت و تفسیر آن‌ها نداشته است. مسئولیت حاکمیت، حفاظت و تحلیل داده‌ها و انتشار نتایج پژوهش در این سیستم ثبت به عهده شبکه دانشگاهی است. [۴۸, ۴۵, ۳۲, ۳۰] همچنین، سیستم ثبت منبع مناسبی برای انجام تحقیقات بالینی (مطالعات کوهورت و کارآزمایی بالینی)، ارزیابی پیامد مراقبت بیماری، علت‌شناسی، تحلیل‌های اقتصادی و مدیریتی، توسعه ارتباطات و همکاری با برنامه های بین المللی ثبت بیماری‌ها است [۲۱]. یافته‌های پژوهش حاضر نشان داد که مؤسسات دانشگاهی از مهم‌ترین سازمان‌های مشارکت‌کننده سیستم ثبت SMA بودند که تقریباً مدیریت نیمی از این سیستم‌های ثبت را به عهده‌دارند و معمولاً دفتر ثبت آن‌ها نیز در دانشگاه‌های علوم پزشکی واقع‌شده است [۴۵, ۳۵, ۳۳, ۳۲]. انجمن‌های بیماری SMA، به‌صورت غیرانتفاعی، مردم‌نهاد و داوطلبانه بوده که می‌توانند با حمایت از پژوهش‌های بالینی، آموزشی و مالی به خانواده بیماران و ارائه مشاوره در کاهش بروز این بیماری کمک نمایند. در این راستا در مطالعه شروت و همکاران [۵۴] ذکر شده که انجمن کیور اس ام ِا (Cure SMA) یکی از انجمن‌های فعال و کلیدی است که در زمینه سیستم‌های ثبت بیماری آتروفی عضلانی نخاعی همکاری دارد. Cure SMA تقریباً در سراسر جهان شناخته‌شده است و با بسیاری از سیستم‌های ثبت ملی و بین‌المللی در ارتباط است. لذا، یافته‌های پژوهش حاضر با مطالعه شروت و همکاران همخوانی دارد. مطابق با راهنمای سیستم ثبت بیماری‌ها و پیامدهای سلامت، منابع داده برحسب اهداف سیستم ثبت بر دو نوع منابع داده اولیه و ثانویه تقسیم‌بندی می‌شوند. در فرایند ثبت، منابع اولیه (داده های بیمار) به‌طور مستقیم برای تحقق اهداف اصلی سیستم ثبت جمع‌آوری می‌شوند که معمولاً مشتمل بر فرم‌های خام و گزارش‌های اولیه است؛ اما منابع ثانویه شامل اطلاعات حیاتی مانند تولد یا مرگ‌ومیر و یا داده‌های سایر سیستم‌های ثبت است که برای اهداف دیگری جمع‌آوری می‌شوند. در سیستم‌های ثبت از انواع منابع داده اعم از گزارش بیمار، پزشک، نمودارهای پزشکی، پرونده‌های الکترونیک سلامت، پایگاه‌های داده سازمان‌ها استفاده می‌شود[۲,۵۵,۵۶]. براساس شکل سه، نتایج حاصل از اعتبارسنجی الگوی سیستم ثبت SMA از بُعد منابع داده نشان می‌دهد که منابع داده اولیه نظیر بیمارستان، مراکز ژنتیک، بیمار و درمانگاه‌های عصبی عضلانی و منبع داده ثانویه نظیر گواهی فوت با کسب توافق جمعی بیش از ۷۵ درصد در الگوی نهایی قرار گرفتند. همچنین، مطب متخصص مغز و اعصاب به عنوان منبع داده اولیه در دور دوم

[Downloaded from payeshjournal.ir on 2026-11-17]
[DOI: 10.61882/payesh.24.4.439]

دلفی با کسب توافق جمعی ۸۰ درصد تائید شد. یافته‌های گلیکیچ و همکاران [۲] در خصوص سیستم ثبت بیماری‌ها نشان داد که پرونده پزشکی بیمار در صورت کامل بودن همواره به‌عنوان یکی از غنی‌ترین منابع داده به شمار می‌آیند. یافته‌های پژوهش مارتین و همکاران [۵۷] نشان داد که منابع داده سیستم ثبت بیماری‌های عصبی-عضلانی در انگلستان شامل بیمارستان‌ها، درمانگاه‌های مغز و اعصاب در بخش خصوصی و دولتی، موسسه خیریه و انجمن بیماری‌های عصبی-حرکتی بوده است. در پژوهش آلوارز و همکاران [۵۸] آمده است که مراکز مراقبت‌های بهداشتی و درمانی، مراکز بیمار محور، بیماران باسابقه اختلالات حرکتی، انجمن بیماران SMA و مراکز فیزیوتراپی و توانبخشی در سراسر کشور شیلی به‌عنوان منابع داده معرفی شدند. یافته‌های پژوهش رودریگوس و همکاران [۵۹] در ارتباط با سیستم ثبت بیماری‌های عصبی و عضلانی نیوزلند نشان داد که منابع داده این سیستم ثبت شامل خود ارجاعی (مراجعه توسط خود بیماران)، درمانگاه‌های اختلالات عصبی عضلانی، آزمایشگاه ژنتیک، متخصصان مغز و اعصاب کودکان، پژوهشگران، پزشکان عمومی و متخصصان اطفال بوده است. لذا، یافته‌های مطالعات مذکور با پژوهش حاضر همخوانی دارد. یافته‌های پژوهش حاضر نشان داد که تنها ۳۹ درصد از خبرگان داده‌های غربالگری را به عنوان منبع داده ثانویه انتخاب کردند. این در حالی است که داده‌های غربالگری تنها در سیستم ثبت مراقبت هوشمند جمع‌آوری‌شده است. این سیستم ثبت کشورهایی را تحت پوشش خود قرار می‌دهد که غربالگری آتروفی عضلانی نخاعی را از دوره جنینی و بدو تولد آغاز کرده‌اند [۴۷-۴۵]. لذا، یافته‌های مطالعه مذکور با یافته‌های پژوهش حاضر همخوانی ندارد. براساس شکل چهار در بُعد گردآوری داده، نتایج حاصل از اعتبارسنجی الگوی پیشنهادی در دور اول دلفی نشان داد که اکثریت خبرگان ترکیبی از هر دو روش فعال و غیرفعال برحسب مورد (۹۳/۳ درصد) را تائید کرده‌اند. همچنین، روش گردآوری داده به‌صورت الکترونیکی (۱۰۰ درصد) نسبت به روش دستی و روش آینده‌نگر در سیستم ثبت (۸۰ درصد) نسبت به گذشته‌نگر به توافق جمعی خبرگان رسید و در الگوی نهایی قرار گرفت. در این راستا روش گردآوری داده در سیستم ثبت بیماری SMA در تمام سیستم‌های ثبت منتخب ملی و بین‌المللی به دو شیوه فعال و غیرفعال بوده است. بدین ترتیب که داده‌ها در روش فعال از طریق متصدی سیستم ثبت گردآوری می‌شدند، درحالی‌که ثبت داده‌های SMA در روش غیرفعال توسط پزشک یا کادر درمانی به‌صورت هم‌زمان یا پس از معاینه و دستیابی به تشخیص قطعی بیماری انجام می‌شد. روش گردآوری داده در تمام سیستم‌های ملی و بین‌المللی عمدتاً به‌صورت الکترونیکی بوده است و تنها در سیستم ثبت بین‌المللی مراقبت هوشمند داده‌ها به دو شکل الکترونیکی و کاغذی جمع‌آوری شدند. همچنین، در تمام سیستم‌های ثبت منتخب بررسی‌شده داده‌ها به‌صورت آینده‌نگر گردآوری‌شده است. پژوهش حاضر با یافته‌های مطالعه تالمن و همکاران [۶۰] همخوانی دارد. بر اساس یافته‌های پژوهش ویل و همکاران [۶۱] شیوه گردآوری داده در سیستم ثبت اسکلروز جانبی آمیوتروفیک از نوع گذشته‌نگر بوده است که با یافته‌های پژوهش حاضر مغایرت دارد.

یافته‌های حاصل از نظرسنجی خبرگان در مرحله دلفی نشان داد که پزشک، بیمار، متصدی سیستم ثبت و متخصص فیزیوتراپی به‌عنوان افراد مسئول در گردآوری داده برای الگوی نهایی سیستم ثبت SMA انتخاب شدند. در حقیقت بیمار و متصدی سیستم ثبت نقش مهمی را در ورود و ثبت داده‌ها در تمام سیستم‌های منتخب داشتند؛ علاوه براین، مسئول گردآوری داده در مورد معاینات و ارزیابی بالینی بر عهده پزشک و یا متخصص فیزیوتراپی بوده است. یافته‌های پژوهش آلوارز و همکاران [۵۸] نشان داده است که مددکاران اجتماعی مسئول گردآوری داده‌های مربوط به وضعیت اجتماعی، سطح تحصیلات و درآمد خانواده‌های بیماران را به عهده دارند. از طرف دیگر در مطالعه مذکور به این مطلب اشاره‌شده است که متخصص مغز و اعصاب داده‌های مربوط به ارزیابی بالینی بیماران و متخصص فیزیوتراپی داده‌های مربوط به مقیاس‌های عملکرد حرکتی بیماران را گردآوری می‌کنند. درحالی‌که در پژوهش حاضر مددکاران اجتماعی نقشی در ورود داده‌ها به سیستم ثبت را نداشته‌اند.ICD-10 براساس توافق جمعی خبرگان در این پژوهش به عنوان معیار ثبت داده انتخاب شد. همچنین، در سیستم ثبت TREAT-NMD از ICD-10 به‌عنوان معیار ثبت داده استفاده‌شده است. در پژوهش ریموند و همکاران [۶۲] مسئول گردآوری داده در سیستم ثبت اسکلروز جانبی آمیوتروفیک را پزشک، پرستار، بیمار و ارائه‌دهندگان مراقبت عنوان کرده‌اند و معیار ثبت داده نیز ICD-10 معرفی شده است. لذا، یافته‌های پژوهش حاضر با مطالعه مذکور همخوانی دارد. الگوی پیشنهادی سیستم ثبت SMA در پژوهش حاضر از بُعد کنترل کیفیت داده از نظر روش‌های ارزیابی و ویژگی‌های کنترل کیفیت داده به نظرسنجی سنجی خبرگان

[Downloaded from payeshjournal.ir on 2026-11-17]
[DOI: 10.61882/payesh.24.4.439]

گذاشته شد. مطابق یافته‌های حاصل از اعتبارسنجی که در شکل پنج نشان داده‌شده است، مؤلفه‌های "تشکیل کمیته تخصصی ارزیابی کیفیت" و "بررسی و تائید داده‌ها توسط متصدیان سیستم ثبت" به‌عنوان روش‌های ارزیابی به تائید خبرگان رسید و در الگویی نهایی قرار گرفتند. مؤلفه‌های مذکور در تمام سیستم‌های ثبت منتخب ملی و بین‌المللی توجه شده است. تمام مؤلفه‌های مربوط به ویژگی‌های کیفیت داده در الگوی پیشنهادی شامل "کامل بودن، صحت، شفافیت، به‌موقع بودن، اعتبار داده‌ها و قابل‌قبول بودن داده‌ها" با موافقت بیش از ۷۵ درصد خبرگان در الگوی نهایی قرار گرفت. در کتاب دستورالعمل ثبت بیماری‌ها و پیامدهای سلامت به موضوع ارزیابی و کنترل کیفیت داده بسیار تأکید شده است. آنچه قبل از ایجاد سیستم ثبت حائز اهمیت است، انجام فرایند ارزیابی از طریق شاخص‌های کیفیت داده است و باید در مرحله اجرا و راه‌اندازی سیستم ثبت بیماری‌ها بدان توجه شود. بنابراین، توجه به کیفیت داده‌ها می‌تواند به‌طور مستقیم در تحلیل نتایج سیستم ثبت تأثیرگذار باشد. گیلیکلیچ و همکاران [۲] بیان نمودند برخورداری از کیفیت مطلوب داده‌های جمع‌آوری‌شده در سیستم‌های ثبت بیماری جزو فرایندهای کلیدی محسوب می‌شود که نتایج حاصل از سیستم ثبت را معتبر می‌سازد. همچنین، ابزارهای جمع‌آوری داده (فرم‌های دستی و الکترونیکی) می‌تواند بر میزان مهارت و حجم کاری متصدیان سیستم ثبت و کیفیت فرایند ثبت تأثیرگذار باشد. ازاین‌رو، متصدیان سیستم ثبت ابتدا باید در مورد معیارهای ورود بیماران، متغیرهای سیستم ثبت، شاخص‌های کنترل کیفی آموزش لازم را ببینند. بر اساس نتایج پژوهش حاضر از بین سیستم‌های ثبت منتخب، تنها TREAT-NMD دارای تمام ویژگی‌های کنترل کیفیت داده در سیستم ثبت بیماری SMA بود. نتایج حاصل از اعتبار سنجی خبرگان نشان می‌دهد که شیوه دسترسی به سیستم ثبت بیماری آتروفی عضلانی بر اساس وب‌سایت مورد تائید بوده است؛ اما استفاده از پست الکترونیک و نرم‌افزار کاربردی با موافقت کمتر از ۵۰ درصد خبرگان رسید و از الگوی نهایی حذف شد.

مطابق شکل شش، بر اساس نظرسنجی خبرگان تمام شیوه‌های امنیت داده شامل رمزگذاری داده‌ها، ورود کاربر از طریق رمز عبور معتبر، تعیین سطوح دسترسی کاربران، اختصاص شناسه منحصربه‌فرد به پزشکان و بیماران و محرمانگی داده‌ها با کسب توافق جمعی بیش از ۷۵ درصد در الگو قرار گرفتند. بر اساس یافته‌های این پژوهش استفاده از دیوار آتش با موافقت ۸۶/۶ درصد در دور دوم دلفی تائید شد. در مطالعه رودریگوس و همکاران [۵۹] از دیوار آتش به‌منظور امنیت و حفاظت داده‌ها در سیستم ثبت استفاده‌شده است. براین اساس، یافته‌های پژوهش حاضر با یافته‌های پژوهش مذکور مطابقت دارند. از جمله روش‌های حفاظت و امنیت داده در پژوهش مذکور بر رمز عبور معتبر برای ورود به سیستم ثبت و محدود کردن دسترسی‌ها بر اساس نقش کاربران تأکید شده است.

نتایج حاصل از اعتبار سنجی خبرگان در خصوص نوع تحلیل داده در سیستم ثبت نشان داد که روش آمار توصیفی با موافقت ۸۶/۶ درصد به تائید خبرگان رسیده است. در این راستا شیوه تحلیل داده در سیستم‌های ثبت ری استور و مراقبت هوشمند فقط آمار توصیفی بوده است. درحالی‌که هر دو روش آمار توصیفی و تحلیلی در سیستم‌های ثبت کانادا، جمهوری چک و سیستم ثبت بین‌المللی TREAT-NMD برای تخمین میزان شیوع و بروز آتروفی عضلانی نخاعی در میان نژادها و مناطق جغرافیایی مختلف، بررسی تأثیر داروها بر روند بهبود بیماران و تحلیل هزینه اثربخش بودن دارو استفاده‌شده است. این مطلب نشان‌دهنده این موضوع است که تأکید صرف بر ثبت و ذخیره‌سازی داده در سیستم ثبت و بدون انجام هیچ اقدامی نظیر فرایند ارزیابی کیفیت داده، تحلیل و گزارش دهی داده کافی نیست. همچنین، بدون تحلیل داده امکان دستیابی به اهدافی که سیستم ثبت بر پایه آن بناشده میسر نخواهد بود.ازاین‌رو، نظارت متخصصان آمار و اپیدمیولوژی برای انجام فرایندهای تحلیل و شاخص‌های کنترل کیفی، تهیه جداول و نمودارها بر اساس نتایج استخراج‌شده بر پایه روش‌های علمی و استاندارد ضروری است [۲].

مطابق شکل هفت، نتایج حاصل از نظرات افراد خبره نشان می‌دهد که تمام مؤلفه‌های پیشنهادی مربوط به نحوه گزارش‌دهی سیستم ثبت SMA نظیر چاپ مقاله در ژورنال‌ها، ارائه چکیده و پوستر در سخنرانی‌ها، انتشار خبرنامه در وب‌سایت، رسانه‌های اجتماعی، انجمن‌های حمایت از بیماران و مراکز پژوهشی به توافق جمعی بیش از ۷۵ درصد رسید و در الگوی نهایی قرار گرفت. بر اساس یافته‌های این پژوهش پرکاربردترین شیوه گزارش‌دهی و دسترسی به اطلاعات برای بیمار و ارائه‌دهندگان خدمت از طریق وب‌سایت بوده است. در این راستا وب‌سایت سیستم ثبت TREAT-NMD دارای وب‌سایت فعال بوده که امکان دسترسی به انواع گزارش‌ها و انتشار تازه‌های خبری در حوزه بیماری SMA را فراهم می‌نماید

[Downloaded from payeshjournal.ir on 2026-11-17]
[DOI: 10.61882/payesh.24.4.439]

[۳۹]. یافته‌های پژوهش پیرسون و همکاران [۶۳] نشان داد که نحوه گزارش‌دهی سیستم ثبت در اروپا به‌صورت انتشار خبرنامه درباره پژوهش‌های بالینی و آزمایشگاهی از طریق وب‌سایت بوده است. براساس یافته‌های حاصل از نظرسنجی خبرگان، در سیستم ثبت بیماری SMA باید از روش‌های مختلفی برای بازنمایی اطلاعات اعم از متنی، جدول و نمودار استفاده شود. علاوه براین، محدوده زمانی پیشنهادشده برای گزارش‌دهی و انتشار ثبت اطلاعات باید به‌صورت فصلی، شش‌ماهه و سالانه باشد.

به‌طورکلی استفاده از سیستم ثبت بیماری SMA منجر به بهبود کیفیت ثبت داده‌های این بیماران، اتخاذ تصمیمات مناسب و به‌موقع در سیاست‌گذاری‌ها و برنامه‌ریزی فرایند مراقبت سلامت می‌گردد. بنابراین، پیاده‌سازی سیستم ثبت SMA برای ایران باهدف جمع‌آوری داده‌های بالینی برای نظارت بر سوابق و پیشرفت بیماران، ارائه آمارهای اپیدمیولوژی و تسهیل در کارآزمایی‌های بالینی، بهبود در برنامه‌ریزی و سیاست‌گذاری سلامت در سطح ملی و تخصیص منابع به این بیماران پیشنهاد می‌شود. مقایسه سیستم‌های ثبت بیماری SMA در خارج از کشور نشان می‌دهد که مسئولیت مدیریت و گردآوری داده، نظارت بر کیفیت و انتشار داده در سیستم‌های ثبت بر عهده کمیته راهبری متشکل از مؤسسات دانشگاهی، متخصصان باتجربه، مراکز تحقیقاتی و توانبخشی، کمیته‌های حرفه‌ای و انجمن‌های فعال در زمینه بیماری آتروفی عضلانی نخاعی بوده است. بنابراین، پیشنهاد می‌گردد در ایران هم به‌منظور ایجاد سیستم ثبت SMA، کارگروهی از کمیته تخصصی در وزارت بهداشت، درمان و آموزش پزشکی تشکیل شود تا نهادهایی نظیر انجمن‌های بنیاد بیماری‌های نادر و آتروفی عضلانی نخاعی، دانشگاه‌های علوم پزشکی، مراکز ژنتیک و توانبخشی در این کمیته همکاری و مشارکت نمایند. همچنین، از افراد صاحب‌نظر مانند متخصصان مغز و اعصاب، ژنتیک، طب فیزیکی، مدیریت اطلاعات سلامت و انفورماتیک پزشکی برای توسعه و مدیریت سیستم ثبت SMA استفاده شود.

باتوجه به وضعیت موجود کشور، قانون یا الزامی در خصوص نحوه انتشار و گزارش‌دهی داده‌های ثبت‌شده مخصوص بیماران SMA از سوی وزارت بهداشت، درمان و آموزش پزشکی وجود ندارد. لذا، براساس یافته‌های پژوهش حاضر اجرای سیاست‌هایی مبنی بر شیوه دسترسی و امنیت داده‌ها نظیر (دیوار آتش، رمزگذاری داده‌ها، تعیین سطوح دسترسی کاربران، محرمانگی، بی‌نام‌ونشان کردن داده‌های بیمار)، ضرورت ارائه گزارش‌های دوره‌ای (فصلی، شش‌ماهه و سالانه) از مراکز درمانی (شامل بیمارستان‌ها، مطب‌ها، درمانگاه‌های مغز و اعصاب و آزمایشگاه‌های ژنتیک) توصیه می‌شود. انتظار می‌رود با تعیین سیاست‌ها و قوانین مدون و شفاف در سیسم ثبت بیماران SMA زمینه‌ای برای تبادل الکترونیک داده‌ها در سطوح مختلف مراکز مراقبت سلامت فراهم گردد.

سهم نویسندگان

حدیثه آزادی چشمه کبود: جمع آوری داده، تحلیل یافته‌ها، نگارش پیش نویس اولیه مقاله، ویرایش مقاله

فرحناز صدوقی: طراحی مطالعه، روش شناسی، نظارت و تائید نسخه نهایی مقاله

سمیه نصیری: روش شناسی، تفسیر یافته‌ها، نگارش پیش نویس اولیه مقاله، ویرایش مقاله، نظارت و تائید نسخه نهایی مقاله

تشکر و قدردانی

این مقاله حاصل بخشی از پایان‌نامه با عنوان" ارائه الگوی سیستم ثبت بیماری آتروفی عضلانی نخاعی"، مقطع کارشناسی ارشد، مصوب دانشگاه علوم پزشکی ایران در تاریخ ۱۳۹۸/۰۹/۱۸ با کد اخلاق IR.IUMS.REC.1398.921 اخذشده از کمیته ملی اخلاق در پژوهش‌های زیست پزشکی بود که با حمایت مالی دانشگاه علوم پزشکی ایران انجام شده است. نویسندگان از تمام افرادی که در انجام این پژوهش یاری نمودند، کمال تشکر را دارند.

تضاد منافع: نویسندگان اظهار داشتند که تضاد منافعی وجود ندارد.

منابع

1. Lacaze P, Millis N, Fookes M, Zurynski Y, Jaffe A, Bellgard M, et al .Rare disease registries: A call to action. Internal Medicine Journal 2017;47:1075-9

2. Gliklich RE, Dreyer NA, Leavy MB. Registries for evaluating patient outcomes: A user's guide. Rockville (MD): Agency for Healthcare Research and Quality (US); 2020. Available from:https://effectivehealthcare.ahrq.gov/sites/default/files/pdf/registries-evaluating-patient-outcomes-4th-edition.pdf. (Accessed May 30, 2021)

3. Vittozzi L, Gainotti S, Mollo E, Donati C, Taruscio D. A model for the european platform for rare disease registries. Public Health Genom 2013;16:299-304

[Downloaded from payeshjournal.ir on 2026-11-17]

[DOI: 10.61882/payesh.24.4.439]

4. Coratti G, Ricci M, Capasso A, D'Amico A, Sansone V, Bruno C, et al. Prevalence of spinal muscular atrophy in the era of disease-modifying therapies: An Italian nationwide survey. Neurology 2023;100:522-8
5. Ashrafzadeh F, Sadr-Nabavi A, Asadian N, Akhondian J, Beiraghi Toosi M. Spinal muscular atrophy: A short review article. International Journal of Pediatrics 2014;2:211-5
6. Zuluaga-Sanchez S, Teynor M, Knight C, Thompson R, Lundqvist T, Ekelund M, et al. Cost effectiveness of nusinersen in the treatment of patients with infantile-onset and later-onset spinal muscular atrophy in sweden. Pharmacoeconomics 2019;37:845-65
7. Spring AM, Raimer AC, Hamilton CD, Schillinger MJ, Matera AG. Comprehensive modeling of spinal muscular atrophy in drosophila melanogaster. Frontiers in Molecular Neuroscience 2019;12:113
8. Kolb SJ, Kissel JT. Spinal muscular atrophy. Neurologic Clinics 2015;33:831-46
9. D'Amico A, Mercuri E, Tiziano FD, Bertini E. Spinal muscular atrophy. Orphanet J Rare Dis 2011;6:71-80
10. Verhaart IEC, Robertson A, Wilson IJ, Aartsma-Rus A, Cameron S, Jones CC, et al. Prevalence, incidence and carrier frequency of 5q-linked spinal muscular atrophy: A literature review. Orphanet Journal of Rare Diseases 2017;12:124-39
11. CADTH common drug reviews. Clinical review report: Nusinersen (Spinraza), Indication: Treatment of patients with 5q SMA. Ottawa (ON): Canadian Agency for Drugs and Technologies in Health 2019 https://www.cadth.ca/sites/default/files/cdr/clinical/sr0576-spinraza-resubmission-clinical-report.pdf.(Accessed April 11, 2023)
12. Verhaart IEC, Robertson A, Leary R, McMacken G, Konig K, Kirschner J, et al. A multi-source approach to determine SMA incidence and research ready population. Journal of Neurology 2017;264:1465-73
13. Hasanzad M, Azad M, Kahrizi K, Saffar BS, Nafisi S, Keyhanidoust Z, et al. Carrier frequency of SMA by quantitative analysis of the SMN1 deletion in the Iranian population. European Journal of Neurology 2010;17:160-2
14. Salehi Z, Naghizadeh MM, Ezabadi SG, Ebrahimitirtashi A, Abbasi Kasbi N, Khodaie F, et al. Consanguineous marriage among familial multiple sclerosis subjects: A national registry-based study. Heliyon 2024 15;10:e32946
15. Saadat M, Zarghami M. Consanguineous marriages among Iranian mandaeans living in south-west IRAN. Journal of Biosocial Science 2018;50:451-456
16. Nejat Mahdieh.Consanguineous marriages and common mutations in Iran: Two key points to consider. Journal of Advances in Medical and Biomedical Research 2024; 32: 240-243
17. Mansouri V, Heidari M, Bemanalizadeh M, et al. the first report of iranian registry of patients with spinal muscular atrophy. Journal of Neuromuscular Diseases 2022;10:211-225
18. Salvatore D, Buzzetti R, Baldo E, Furnari ML, Lucidi V, Manunza D, et al. An overview of international literature from cystic fibrosis registries. Journal of Cystic Fibrosis 2012;11:480-93
19. Boulanger V, Schlemmer M, Rossov S, Seebald A, Gavin P. Establishing patient registries for rare diseases: Rationale and challenges. Pharmaceutical Medicine 2020;34:185-9
20. Metzger J. Using computerized registries in chronic disease care Oakland: California HealthCare Foundation 2004 .Available from: https://collections.nlm.nih.gov/catalog/nlm:nlmuid-101244758-pdf .(Accessed Jul 12, 2019)
21. Vice chancellor for research & technology of IUMS secretariat of disease and health outcome registry. Guidelines for setting up and monitoring the disease and health outcome registration programs 2023; Available from: https://registry.iums.ac.ir/. [Persian] (Accessed May 30, 2022)
22. Vice Chancellor for Research of Tabriz University of Medical Sciences. The goals of nation program for disease registers and health outcome 2018 Available from: drc.tbzmed.ac.ir/Page/8/[Persian] (Accessed May 31, 2019)
23. Hamidi A. A survay on hospital-based diabetes registry in hospital affiliated Shahid Beheshti University of medical scienses [MSc thesis]. Tehran: Shahid Beheshti University of Medical Scienses, 2016 [Persian]
24. Aghazadeh J, Pirnejad H, Mohebbi I, Tabrizi AM, Heidari MH. Disease registry system in northwest of Iran: The first step forward in research progress with review of literature. Journal of Analytical Research in Clinical Medicine 2019;7: 70-74
25. Mojarrab S, Rafei A, Akhondzadeh S, Jeddian A, Jafarpour M, Zendehdel K. Diseases and health outcomes registry systems in I.R. Iran: Successful initiative to improve public health programs, quality of

[Downloaded from payeshjournal.ir on 2026-11-17]
[DOI: 10.61882/payesh.24.4.439]

care, and biomedical research. Archives of Iranian medicine 2017;20:696-703
26. Asadi F, Mirshekarlou SJ, Rahimi F, editors. A comparative study of the national infertility registry system and the proposed model for iran. Crescent Journal of Medical and Biological Sciences 2019; 6: 318–24
27 Hammond EL, Youngs L, Bellgard M, Dawkins H. S.P.33 Australasian neuromuscular disease registry. Neuromuscular Disorders 2012;22:881
28. Murdoch children's research institute.The Australian neuromuscular disease 2019. Available from: https://www.australiannmdregistry.org.au/. (Accessed May 13, 2020)
29. Australasian neuromuscular network. Australian national spinal muscular atrophy registry 2019. Available from: https://www.Ann.Org.Au/registry-spinal-muscular-atrophy/.(Accessed May 13, 2020)
30. Wei Y, McCormick A, MacKenzie A, O'Ferrall E, Venance S, Mah JK, et al. The Canadian neuromuscular disease registry: Connecting patients to national and international research opportunities. Paediatrics and Child Health 2018;23:20-6
31. Hodgkinson VL, Oskoui M, Lounsberry J, M'Dahoma S, Butler E, Campbell C, et al. A national spinal muscular atrophy registry for real-world evidence. Canadian Journal of Neurological Sciences 2020;47:1-6
32. Korngut L, Campbell C, Johnston M, Benstead T, Genge A, Mackenzie A, et al. The CNDR: Collaborating to translate new therapies for Canadians. Canadian Journal of Neurological Sciences 2013;40:698-704
33. Vohanka S, Parmova O, Mazanec R, Vondracek P, Mrazova L, Haberlova J, et al. Czech national registries of hereditary neuromuscular disorders. Neuromuscular Disorders 2014;24:892
34. Vohanka S, Mazanec R, Pavlovska L, Brabec P. S.P.34 ready: The Czech national registry of myotonic disorders. Neuromuscular Disorders 2012;22:881-2
35. Brabec P, Vondráček P, Klimeš D, Baumeister S, Lochmüller H, Pavlík T, et al. Characterization of the DMD/BMD patient population in Czech Republic and Slovakia using an innovative registry approach. Neuromuscular Disorders 2009;19:250-4
36. MDA Pakistan. Muscular dystrophy registry of Pakistan 2019. Available from: https://mdrpakistan.com/. (Accessed May 26, 2020)
37. Ibrahim S, Moatter T, Saleem AF. Spinal muscular atrophy: Clinical spectrum and genetic mutations in Pakistani children. Neurology India 2012;60:294-8
38. Rodger S, Antonova V, Brabec P, Catlin N, Garami M, Gramsch K, et al. Care-NMD: The role of patient registries in an international study of care in duchenne muscular dystrophy. Neuromuscular Disorders 2012;22:880.
39. TREAT-NMD neuromuscular network. Spinal Muscular Atrophy (SMA) Core Dataset 2020. Available from: https://treat-nmd.org/patient-registries/treat-nmd-core-datasets/sma-core-dataset. (Accessed May 20, 2020)
40. Rodrigues M, Bullivant J, Hodgkinson V ,Straub V, Goemans N, Ambrosini A, et al. Collaborative data collection by TREAT-NMD registries to support post-marketing surveillance in spinal muscular atrophy 2019. Available From: https://treat-nmd-conference.org/conf/wp-content/uploads/2019/12/Rodrigues-poster_Day-1.pdf (Accessed May 20, 2020)
41. TREAT-NMD neuromuscular network. TREAT-NMD global database oversight committee – TGDOC 2019 Available from: https://treat-nmd.Org/patient-registries/what-are-the-treat-nmd-global-registries/treat-nmd-global-database-oversight-committee-tgdoc/.(Accessed May 20, 2020)
42. Humbertclaude V, Tuffery-Giraud S, Hamroun D, Desmet F, S B, M L, et al. TREAT-NMD global patients' registries: A unified global source of information about patients with neuromuscular diseases. Neuromuscular Disorders 2008;18:795
43. Bladen CL, Rafferty K, Straub V, Monges S, Moresco A, Dawkins H, et al. The TREAT-NMD Duchenne muscular dystrophy registries: Conception, design, and utilization by industry and academia. Human mutation 2013;34:1449-57
44. Leary R, Oyewole AO, Bushby K, Aartsma-Rus A. Translational research in Europe for the assessment and treatment for neuromuscular disorders (TREAT-NMD). Neuropediatrics 2017;48:211-20
45. Pechmann A, König K, Bernert G, Schachtrup K, Schara U, Schorling D, et al. Smartcare - a platform to collect real-life outcome data of patients with spinal muscular atrophy. Orphanet Journal of Rare Diseases 2019;14:18
46. Deutsches Register Klinischer Studien. Longitudinal Data Collection from Patients with Spinal Muscular Atrophy: The SMArtCARE Database 2018 .Available from: https://www.drks.de/drks_web/navigate.do?navigationId=trial.HTML&TRIAL_ID=DRKS00012699.(Accessed May 20, 2020)

[Downloaded from payeshjournal.ir on 2026-11-17]
[DOI: 10.61882/payesh.24.4.439]

47. Pechmann A, Bernert G, Hagenacker T, Müller-Felber W, Schara U, Schwersenz I, et al. SMA: Registries, biomarkers & outcome measures P. 172 smartcare: Real-world-data collection of patients with spinal muscular atrophy. Neuromuscular Disorders 2020;30: S97
48. Finkel RS, Day JW, De Vivo DC, Kirschner J, Mercuri E, Muntoni F, et al. Restore: A prospective multinational registry of patients with genetically confirmed spinal muscular atrophy -rationale and study design. Journal of Neuromuscular Diseases 2020;7:145-52
49. Servais L, Day J, De Vivo D, Kirschner J, Mercuri E, Muntoni F, et al. SMA: Registries, biomarkers & outcome measures: P.173 switching between disease-modifying therapies in patients with spinal muscular atrophy: Real-world data collected from the restore registry. Neuromuscular Disorders 2020;30:S97
50. Servais L, Day JW, De Vivo DC, Kirschner J, Mercuri E, Muntoni F, et al. Real-world treatment patterns and outcomes in patients with spinal muscular atrophy collected from the restore registry (2470). Neurology 2020;94:2470
51. Servais L, Day JW, De Vivo DC, Kirschner J, Mercuri E, Muntoni F, et al. Pnd18 the restore registry: A resource for measuring and improving spinal muscular atrophy outcomes. Value in Health Regional Issues 2019;19:S62
52. Aartsma-Rus A, Hoffman E, Bucella F, Flanigan K, Kirschner J, Kole A, et al. TREAT-NMD (translational research in Europe, assessment and treatment for neuromuscular disorders). Neuromuscular Disorders 2015;25:S271
53. Shenoy AM. Registry participation in neuromuscular disease. Continuum (Minneapolis, Minn) 2016;22:2012-4
54. Schroth M, Shish J, Stewart T, Paras A, Segura A. Cure SMA care center network and SMA clinical data registry with electronic health record integration. Neurology 2020;94:2477
55. Kodra Y, Weinbach J, Posada-de-la-Paz M, Coi A, Lemonnier SL, van Enckevort D, et al. Recommendations for improving the quality of rare disease registries. International Journal of Environmental Research and Public Health 2018;15:1644-66
56. Zaletel M, Kralj M. Methodological guidelines and recommendations for efficient and rationale governance of patient registries. European Journal of Public Health 2015;25:61
57. Opie-Martin S, Ossher L, Bredin A, Kulka A, Pearce N, Talbot K, Al-Chalabi A. Motor Neuron Disease Register for England, Wales and Northern Ireland-an analysis of incidence in England. Amyotroph Lateral Scler Frontotemporal Degener 2021;22:86-93
58. Alvarez K, Suarez B, Palomino MA, Hervias C, Calcagno G, Martínez-Jalilie M, et al. Observations from a nationwide vigilance program in medical care for spinal muscular atrophy patients in Chile. Arquivos De Neuro-Psiquiatria 2019;77:470-7
59. Rodrigues MJ, O'Grady GL, Hammond-Tooke G, Kidd A, Love DO, Baker RK, et al. The New Zealand neuromuscular disease patient registry; five years and a thousand patients. Journal of Neuromuscular Diseases 2017;4:183-8
60. Talman P, Duong T, Vucic S, Mathers S, Venkatesh S, Henderson R, et al. Identification and outcomes of clinical phenotypes in amyotrophic lateral sclerosis/motor neuron disease: Australian national motor neuron disease observational cohort. BMJ Open 2016;6: 1-7
61. Weil C, Zach N, Rishoni S, Shalev V, Chodick G. Epidemiology of amyotrophic lateral sclerosis: A population-based study in Israel. Neuroepidemiology 2016;47:76-81
62. Raymond J, Oskarsson B, Mehta P, Horton K. Clinical characteristics of a large cohort of us participants enrolled in the national amyotrophic lateral sclerosis (ALS) registry, 2010-20. Amyotroph Lateral Scler Frontotemporal Degener 2019;20:413-20
63. Pareyson D, Fratta P, Pradat PF, Sorarù G, Finsterer J, Vissing J, et al. Towards a European registry and biorepository for patients with spinal and bulbar muscular atrophy. Journal of Molecular Neuroscience 2016;58:394-400

[Downloaded from payeshjournal.ir on 2026-11-17]
[DOI: 10.61882/payesh.24.4.439]