

# کاربرد فن آوری اطلاعات در فرآیند غربالگری نوزادان برای شناسایی بیماری‌های ژنتیکی و سایر اختلالات مادرزادی: یک مطالعه مرواری

سارا کریمی<sup>۱</sup>، هاله آیت‌الهی<sup>۱\*</sup>، مریم احمدی<sup>۱</sup>

۱. دانشکده مدیریت و اطلاع رسانی پزشکی، دانشگاه علوم پزشکی ایران، تهران، ایران

نشریه پایش

تاریخ پذیرش مقاله: ۱۳۹۳/۶/۲۲

سال چهاردهم شماره ششم، آذر - دی ۱۳۹۴ صص ۶۹۶-۶۸۷

[نشر الکترونیک پیش از انتشار - ۱۰ شهریور ۹۴]

## چکیده

غربالگری نوزادان از جمله برنامه‌های ضروری سلامت همگانی است که برای شناسایی بیماری‌های ژنتیکی و سایر اختلالات مادرزادی صورت می‌گیرد. نتایج غیر طبیعی آزمایشات غربالگری باید در اسرع وقت از طریق مراکز بهداشتی پیگیری گردند، در غیر این صورت فرآیند تشخیص و درمان به تاخیر خواهد افتاد. با توجه به مطالعات محدودی که در زمینه به کارگیری نظام اطلاعات غربالگری نوزادان در کشور صورت گرفته است، در این مطالعه کلیات نظام غربالگری نوزادان و لزوم به کارگیری فن آوری اطلاعات در فرآیند غربالگری نوزادان مرور گردید. در این مطالعه، مقالات مرتبط از سال ۲۰۰۰ تا ۲۰۱۳ در پایگاه‌های اطلاعاتی Web of Science، Science Direct، Pubmed، Ovid، Magiran و Medline جستجو شد. اطلاعات مربوط به نظام اطلاعات غربالگری نوزادان در کشورهای منتخب (آمریکا، انگلستان و استرالیا) نیز از طریق جستجو در پایگاه‌های اطلاعاتی و سایت سازمان‌های مرتبط با غربالگری نوزادان در این کشورها گردآوری گردید. یافته‌ها نشان داد که نظام اطلاعات غربالگری نوزادان نه تنها فرآیندهای غربالگری را در میان مراکز نمونه‌گیری خون، بیمارستان‌های ارجاع دهنده و مراکز غربالگری نوزادان یکپارچه می‌سازد، بلکه حجم فرایندهای دستی را نیز کاهش می‌دهد. در حالی که در برخی از کشورها از نظام‌های ملی یا منطقه‌ای غربالگری نوزادان استفاده می‌شود. در ایران اطلاعات مربوط به غربالگری نوزادان در فرم‌های متعددی گردآوری شده و به مراجع بالاتر ارسال می‌گردد. به نظر می‌رسد به کارگیری یک نظام اطلاعات غربالگری نوزادان که بتواند این اطلاعات را در کنار سایر اقلام داده‌ای پرونده سلامت فردی قرار دهد، منجر به افزایش بهره‌وری شده و بستری برای تصمیم‌گیری‌های موثر مدیران فراهم خواهد کرد.

**کلید واژه:** غربالگری، نوزادان، نظام اطلاعات، فن آوری اطلاعات

\* نویسنده پاسخگو: تهران، دانشکده مدیریت و اطلاع رسانی پزشکی، دانشگاه علوم پزشکی ایران، تهران، ایران

تلفن: ۸۸۷۹۴۳۰۱

E-mail: ayatollahi.h@iums.ac.ir

## مقدمه

متعدده برمی گردد. روند غربالگری نوزادان طی ۳۰ سال گذشته به تدریج بهبود یافته و برآورد شده که تا سال ۲۰۰۶ نزدیک به ۲۵ درصد از نوزادان سراسر جهان حداقل برای کم کاری تبروئید غربالگری شده باشند<sup>[۴]</sup>. در نظام غربالگری نوزادان، ارائه دهنده مراقبت، متخصصان علوم آزمایشگاهی، مسئولین پیگیری نتایج غربالگری و مراکز بهداشتی با هدف ارتقای سلامت نوزادان مشغول فعالیت هستند. عملکرد این افراد تحت تاثیر چالش هایی در زمینه مدیریت اطلاعات، تبادل داده ها و عدم دسترسی به اطلاعات غربالگری نوزادان قرار می گیرد. اگرچه نتایج غیر طبیعی آزمایشات غربالگری باید به صورت جدی از طریق مراکز بهداشت عمومی پیگیری گردد، لکن، ممکن است به دلیل تاخیر در ارتباط با خانواده و ارائه دهنده مراقبت، تایید نتایج آزمایشات به تعویق بیفت. بر این اساس الزامات ارتباطی برای غربالگری موفق نوزادان و انجام پیگیری ها، به ویژه با افزایش تعداد و پیچیدگی های آزمایشات غربالگری، بیش از پیش مورد توجه قرار گرفته است<sup>[۷]</sup>. از جمله روش های بهبود ارتباطات در نظام سلامت، به کارگیری نظام های اطلاعاتی است که به عنوان یکی از شاخص های توسعه بهداشتی درمانی نیز به شمار می رود و مزایای متعددی نظیر تسهیل دسترسی به اطلاعات، کاهش هزینه ها و افزایش کیفیت مستندسازی به همراه دارد<sup>[۸]</sup>. انتظار می رود نظام های اطلاعات غربالگری نیز پیگیری درمان کودکانی که طی آزمایشات غربالگری شناسایی شده اند و همچنین پیگیری ارائه مراقبت از تولد تا بزرگسالی را تسهیل نمایند<sup>[۹]</sup>. در ایران و سایر کشورهای در حال توسعه، فرایند غربالگری نوزادان با مشکلات متعددی در زمینه ثبت و استفاده از داده ها، گزارش دهی و عدم بازخورد اطلاعات به جمع آوری کنندگان داده (واحدهای بهداشتی) مواجه شده است. حال آنکه وجود یک نظام اطلاعات غربالگری نوزادان که بتواند این اطلاعات را در کنار سایر اقلام داده ای پرونده سلامت افراد قرار دهد، منجر به افزایش اثربخشی و بهره وری شده و بستری برای تضمیم گیری موثر مدیران فراهم خواهد کرد. با توجه به مطالعات محدودی که در زمینه به کارگیری نظام اطلاعات غربالگری نوزادان در کشور صورت گرفته است، در این مطالعه کلیات نظام غربالگری نوزادان و لزوم به کارگیری فن آوری اطلاعات در فرایند غربالگری نوزادان مرور گردید. انتظار می رود چنین مطالعاتی زمینه ساز به کارگیری نظام های اطلاعاتی کارآمد در حوزه بهداشت عمومی و خصوصاً غربالگری نوزادان باشد.

غربالگری به معنای شناسایی بیماری ها قبل از بروز آسیب های جبران ناپذیر است که با هدف شناسایی افراد در معرض خطر صورت می گیرد. برنامه های غربالگری، سلامت همگانی را در روند پیشگیری از بیماری ها توانمند می سازد. همچنین می توان گفت که فعالیت های غربالگری در مراقبت های بهداشتی، به دنبال شناسایی بیماری ها و یا وضعیت های هشدار دهنده قبل از بروز بیماری هستند و هم اکنون در بسیاری از کشورهای در حال توسعه اجرا می گردد<sup>[۱۲]</sup>. بار سنگین ناشی از ابتلا به بیماری های دوران نوزادی نیز، کشورها را بر آن داشته تا برای ارتقای سلامت نوزادان و کاهش تعداد مبتلایان، اقدام به طراحی و اجرای برنامه غربالگری بیماری ها نمایند و با توجه به اینکه نیمی از آمار مولید جهان مربوط به منطقه آسیا و اقیانوس آرام است، فعالیت های غربالگری نوزادان در این مناطق دارای اهمیت بسیار است<sup>[۳]</sup>. غربالگری نوزادان از جمله برنامه های ضروری در سلامت همگانی است که برای شناسایی بیماری های ژنتیکی ارثی و سایر اختلالات مادرزادی منجر به مشکلات عملکردی مانند کاهش شناوی بیماری می گیرد<sup>[۳,۴]</sup>. در حال حاضر تقریباً تمامی کشورهای صنعتی و بسیاری از کشورهای در حال توسعه جهان، برنامه غربالگری نوزادان را به طور منظم انجام می دهند. در ایالات متعدده آمریکا آزمون های غربالگری برای بیش از ۲۹ اختلال ارائه می گردد. این اختلالات شامل فیبروز کیستیک، اختلالات غدد درون ریز، اختلالات سوخت و ساز، نقص مختلط شدید نظام ایمنی و اختلالات هموگلوبین می باشند. لکن، در اکثر کشورها غربالگری برای مواردی نظری فیبروز کیستیک، هایپرپلازی مادرزادی آدرنال، بیماری سلول داسی شکل و اختلالات سوخت و سازی چون فنیل کتون اوری و کم کاری مادرزادی تیروئید صورت می گیرد<sup>[۵]</sup>. شایان ذکر است بروز کم کاری تیروئید در نوزادان جوامع مختلف متفاوت است، ولی به طور متوسط یک مورد در هر ۴۰۰۰ تولد گزارش شده است. بر اساس مطالعات انجام شده بروز کم کاری تیروئید نوزادان در ایران بالاتر از آمارهای جهانی و برابر یک در هر ۴۲۰ تولد است<sup>[۶]</sup>. از دیگر اختلالاتی که منجر به عقب ماندگی ذهنی نیز می شود، اختلال در آنزیم کبدی فنیل کتون اوری است که به ازای هر ماه تاخیر در درمان کودک چهار نمره از نمره هوشی وی کاسته می شود<sup>[۷]</sup>. به طور کلی، تاریخچه غربالگری نوزادان به اوایل سال ۱۹۶۰ و تلاش گاتری (Guthrie) برای غربالگری بیماری فنیل کتون اوری در ایالات

(کوتاه مدت و بلند مدت)، ارزیابی های اقتصادی اجرای برنامه، ارتباطات میان آزمایشگاه و بیمارستان، مدیریت پایگاه داده غربالگری و همچنین ارائه برنامه های آموزشی برای والدین را نیز شامل می شود[۱]. بررسی مستندات نشان می دهد که آزمایشات غربالگری، پیگیری، تشخیص، مدیریت و ارزیابی پنج جزء تشکیل دهنده نظام غربالگری هستند[۱۴-۱۶]. پیگیری های کوتاه مدت و درمان با انجام آزمایشات غربالگری آغاز و با تأیید نتایج، تشخیص و شروع درمان پایان می پذیرد. پیگیری های بلند مدت پس از آن و در طول زندگی نوزاد ادامه می یابد[۱۳]. کمیته مشورتی بیماری های ژنتیکی و اختلالات ارثی در نوزادان و کودکان نیز مفهوم پیگیری بلند مدت را مدیریت داده و اطلاعات برای مراقبت نظام مند و جامع از نوزادان مبتلا بيان می کند[۹]. اگرچه پیگیری های طولانی مدت انجام شده در خصوص کودکان مبتلا که توسط برنامه غربالگری شناسایی می شوند، معمولاً الگوی طبیعی رشد را گزارش می نمایند. برخی از والدین پس از تشخیص بیماری و شروع درمان، از مراجعه مجدد به منظور بررسی و پیگیری وضعیت سلامت فرزندشان امتناع می ورزند و یا به محض طبیعی شدن نتایج آزمایشگاهی فرزند خود، از ادامه درمان خودداری کرده و درمان را قطع می کنند. با توجه به این که این بیماری ها از لحاظ جسمی و روحی تبعات دراز مدتی دارند، ضروری است تا پیگیری این بیماران به طور جدی تری صورت گیرد[۱۰]. از جمله موانع پیگیری بلند مدت می توان به عدم استفاده از فناوری اطلاعات در پردازش و نگهداری داده ها اشاره کرد. این در حالی است که با به کارگیری نظام اطلاعات غربالگری، پیگیری موارد ابتلا تسهیل شده و اطلاعات گردآوری شده در زمینه های مختلف درمانی و ارزیابی مراقبت های ارائه شده به نوزادان مبتلا و خانواده های آنان مورد استفاده قرار خواهد گرفت. به علاوه، ارتباط نظام اطلاعات غربالگری با سایر نظام های اطلاعات سلامت همگانی اتخاذ تصمیمات آگاهانه در حوزه های بهداشتی را تسهیل خواهد کرد[۹]. بدین ترتیب با توجه به نقش مهم برقراری ارتباط در پیگیری های درمان و برنامه های غربالگری به کارگیری فن آوري اطلاعات رویکردي مناسب برای ارتباط میان تمام اجزای نظام غربالگری نوزادان به شمار می آيد[۱۵].

**نظام اطلاعات غربالگری نوزادان:** ارتباطات و نظام اطلاع رسانی از مهم ترین عوامل تاثيرگذار بر توسعه و پيشرفت كشورها است. فناوری اطلاعات پدیده ای است که امروزه در بسیاری از بخش های

## مواد و روش کار

مطالعه حاضر از نوع مطالعات مروری است که در آن کلیات نظام غربالگری نوزادان بررسی گردید و سپس ویژگی های نظام اطلاعات غربالگری نوزادان و نمونه هایی از آن در کشورهای پیشرو و سرآمد در حوزه غربالگری نوزادان (آمریکا، انگلستان و استرالیا) مورد مطالعه قرار گرفت. در این مطالعه، مقالات مرتبط از سال ۲۰۰۰ تا سال ۲۰۱۳ در پایگاه های اطلاعاتی نظریer Science، Web of Science، Magiran، Ovid، Pubmed، Direct اطلاعات مربوط به نظام اطلاعات غربالگری نوزادان در کشورهای منتخب نیز از طریق جستجو در پایگاه های اطلاعاتی و مطالعه گزارشات منتشر شده در پایگاه های اینترنتی رسمی سازمان های Neonatal screening information system، Newborn screening system Screening information system، ابتدا در چکیده مقالات مورد جستجو قرار گرفت، و پس از تایید مرتبط بودن، متن اصلی مقاله با هدف بررسی غربالگری نوزادان برای شناسایی بیماری های ژنتیکی و سایر اختلالات مادرزادی مورد مطالعه قرار گرفته و نتایج استخراج شد.

## يافته ها

**غربالگری نوزادان:** بررسی مستندات نشانگر آن است که برنامه های غربالگری نوزادان در بسیاری از کشورهای پیشرفته جهان از حدود سه دهه قبل آغاز شده و امروزه بخشی از برنامه های مراقبت سلامت نوزادان در کشورهای توسعه یافته به شمار می آید[۵]. در ایران از سال ۱۳۷۶ برنامه غربالگری کم کاری مادرزادی تیروئید توسط مرکز تحقیقات غدد و متابولیسم آغاز گردیده است[۱۰]. هم اکنون برنامه غربالگری نوزادان برای بیماری های کم کاری مادرزادی تیروئید، فنیل کتون اوری و آنزیم گلوکز-۶-فسفات دهیدروژناز اجرا می گردد. به طور کلی، می توان گفت که غربالگری نوزادان از جمله پیشرفته های بزرگ در زمینه سلامت و مراقبت از نوزادان به شمار می آید. این فعالیت باید با توجه به محدودیت های جغرافیایی، اقتصادی و سیاسی، عملکردی مناسب داشته باشد و همچنین فرآیند گردآوری نمونه، تحلیل های آزمایشگاهی، پیگیری، تشخیص و درمان را یکپارچه سازد[۱۱]. اجزای اصلی غربالگری نوزادان چیزی بیش از گردآوری نمونه، انجام آزمایشات، تشخیص و درمان است به طوری که پیگیری های درمان و خدمات ارائه شده

اطلاعات سلامت در ارتباط با پیگیری های طولانی مدت غربالگری نوزادان می توان به تسهیل جریان اطلاعاتی میان افراد و بخش های درگیر در مراقبت های طولانی مدت مانند پزشکان، بخش های ارائه دهنده خدمات سلامت همگانی و خانواده ها نیز اشاره کرد [۲۰].

**نظام اطلاعاتی مبتنی بر تارگاه:** هدف از تبادل اطلاعات مبتنی بر تارگاه تسهیل تبادل اطلاعات میان مراکز تولد، آزمایشگاه های سلامت همگانی، ارائه دهنده های مراقبت اولیه، مشاوران و متخصصین درگیر در فرآیند پیگیری بلند مدت است (شکل ۱). این اطلاعات باید قابلیت یکپارچگی با پرونده الکترونیک سلامت و پرونده سلامت شخصی را داشته باشند [۷]. توسعه نظام های تبادل اطلاعات با بهره گیری از زیرساخت مبتنی بر پایگاه می تواند نیاز های فعلی تبادل اطلاعات در برنامه های غربالگری نوزادان را تا رسیدن به نظام های یکپارچه اطلاعات غربالگری نوزادان مرتفع سازد. تبادل اطلاعات مبتنی بر پایگاه به عنوان گام اول در ارائه نظام های تعامل پذیر در زمینه تبادل اطلاعات غربالگری محسپایگاه می شود و طراحی این نظام ها مرحله ای گذرا برای طراحی نظام های تبادل اطلاعات یکپارچه و ملی خواهد بود [۷]. از منافع ثانویه حاصل از تعامل میان نظام ها و ذخیره و انتشار الکترونیکی اطلاعات غربالگری نوزادان می توان به توسعه منبعی جهت تحقیقات پژوهشگران، ایجاد زیرساخت لازم برای به کار گیری اطلاعات ژنتیک در مراقبت های بالینی و گسترش دسترسی به اطلاعات اشاره کرد [۷]. نظام اطلاعات غربالگری نوزادان در کالیفرنیا نمونه ای از نظام های اطلاعاتی مبتنی بر پایگاه است که به منظور یکپارچه سازی داده های پیگیری کوتاه مدت و بلند مدت نوزادان در سال ۲۰۰۷ به کار گرفته شد. این نظام بر اساس مراجعات بیماران و گردآوری داده های مرتبط طراحی شده است و اطلاعات مرتبط با غربالگری های پیش از زایمان، غربالگری نوزادان و پیگیری های صورت گرفته در نوزادان بیمار را یکپارچه می سازد. از قابلیت های این نظام شناسایی نوزادان بیمار، اطلاع رسانی نتایج به پزشکان و خانواده های نوزادان بیمار و ردیابی نوزادان بیمار از طریق متخصصین و ارائه دهنده های مراقبت اولیه می باشد [۲۱]. این نظام نتایج آزمایشگاهی را به صورت الکترونیکی گردآوری می کند و نتایج مثبت آزمایشگاهی از طریق شبکه های همانگ کننده های بالینی پیگیری می گردد. نوزادان بیمار نیز از طریق نظام الکترونیکی به مراکز پیگیری غربالگری ارجاع می شوند. این نظام از بخش هایی چون پیگیری های کوتاه مدت، پیگیری های بلند مدت و ثبت مرگ و میر نوزادان تشکیل شده است [۲۲-۲۳]. نظام اطلاعات غربالگری

جامعه، به ویژه در بخش بهداشت و درمان برای تسريع در ارتباطات و اطلاع رسانی از آن استفاده می شود. بسیاری از کشورهای توسعه یافته جهان در بدو امر برای تسريع در درمان و نیز برای تسهیل اموری چون پژوهش و آموزش نظام های اطلاعاتی مختلفی را به کار گرفته اند. چرا که به این حقیقت پی برده اند که سلامت جسمانی و روانی افراد زیر بنای توسعه اقتصادی، اجتماعی و فرهنگی جوامع است. پر واضح است که تحقق یک نظام اطلاع رسانی الکترونیکی در نظام ارائه خدمات بهداشتی درمانی به نرم افزارهای کاربردی در سطوح اولیه نظام سلامت نیاز دارد. به گونه ای که پس از پیاده شدن این نظام در مراکز بهداشتی درمانی زمینه ایجاد یک نظام جامع اطلاع رسانی با امکان تبادل اطلاعات در یک شبکه استانی و کشوری فراهم گردد [۱۶]. از جمله نظام های مورد استفاده در حوزه بهداشت و درمان می توان به نظام اطلاعات غربالگری نوزادان اشاره کرد که برای مدیریت و پردازش اطلاعات مرتبط با غربالگری نوزادان توسعه یافته است. این نظام پیگیری وضعیت نوزادان را از اولین تماس آن ها با مراکز غربالگری تا آخرین مراجعه برای پیگیری نتایج بر عهده داشته و داده های دموگرافیک بیمار، درخواست آزمایشات، نتایج آزمایشات و پیگیری نتایج و مراجعات به بیمارستان در آن ثبت می گردد. در چنین نظامی، امکان مبادله اطلاعات خصوصاً در پیگیری های طولانی مدت تتحقق می یابد [۱۷]. علاوه بر این توسعه علم و فن آوری منجر به گسترش روش های آزمایشگاهی دقیق گشته و غربالگری را برای طیف وسیعی از بیماری ها امکان پذیر ساخته است. به همین دلیل، پیگیری بیماران مبتلا و انتشار نتایج بلند مدت درمان و پیگیری، از نقطه نظر سلامت جامعه بسیار حائز اهمیت است و در این راستا وجود یک نظام اطلاعات منطقه ای و ملی که از طریق آن ارائه دهنده های مراقبت های بالینی و بهداشت عمومی بتوانند نیازهای پژوهشگاهی و اجتماعی بیماران خود را برآورده سازند، ضرورت می یابد [۱۸]. شایان ذکر است غربالگری نوزادان (آزمایشات شناوری سنجدی و نمونه خون نوزاد) از اولین تعاملات میان سلامت همگانی و مراقبت های بالینی است که تبادل اطلاعات در آن نقش به سزایی دارد. اطمینان از ارائه خدمات ضروری و به موقع نیز نیازمند تبادل اطلاعات میان تخصص های مختلف مراقبت بهداشتی و نظام سلامت همگانی است [۱۹]. حرکت به سمت تبادل دو طرفه اطلاعات میان نظام های هم کش پذیر، قابلیت برنامه های سلامت همگانی را ارتقا می بخشد و این امکان را فراهم می سازد تا تمام نوزادان از مراقبت ها و خدمات به موقع بهره مند گرددند. از دیگر مزایای تبادل الکترونیکی

نمونه ها را برای آزمایش به آزمایشگاه ها ارسال کنند. لکن باید توجه داشت که با به کارگیری نظام های الکترونیکی دقت و سرعت ارسال دستورات غربالگری نوزادان افزایش یافته و بهبود و تسريع فرآيندها در کل نظام قابل مشاهده می باشد. در اين ميان هدف از مبادله اطلاعات مبتنی بر پايگاه، تسهيل تبادل اطلاعات بين مراکز تولد، ارائه دهنده مراقبت اوليه و متخصصان درگير در پيگيری های طولاني مدت نوزادان است. شایان ذكر است که اين داده ها باید قابلیت يكپارچگی با پرونده الکترونیک نوزاد و پرونده سلامت شخصی را نيز داشته باشنند<sup>[۳]</sup>.

**نظام اطلاعات غربالگری نوزادان در انگلستان:** اثر بخشی برنامه های غربالگری نمونه خون در انگلستان به انتقال به موقع نتایج از آزمایشگاه غربالگری به سازمان های مرتبط با بهداشت و مراقبت از نوزادان وابسته است. تعداد مواليد در واحد های زایمانی به صورت الکترونیکی و در قالب استاندارد اطلاع رسانی تولد به اداره پرونده سلامت نوزادان اطلاع داده می شود. اداره پرونده سلامت نوزادان نيز موظف است که کپي گواهی تولد را به همراه شماره ملي اختصاص یافته به نوزاد برای مراقبان سلامت ارسال کند. گواهی تولد در نظام سلامت نوزاد بارگزاری شده و در همان روز ثبت می گردد. همچنین، کپي گواهی های تولد با توجه به اطلاعات بارگزاری شده در نظام های فوق بررسی و سپس بايگانی می گردد. به طور خلاصه فرآيند ارائه مراقبت در برگيرنده شناسايي جمعیت واجد شرایط، ارائه خدمات غربالگری، گرفتن نمونه خون و ارسال آن به آزمایشگاه، تجزیه و تحلیل نمونه، ارجاع به موقع نوزادان با نتایج مثبت به مراقبت های تشخیصی و بالینی، گزارش نتایج به اداره پرونده سلامت نوزادان، گزارش نتایج به نظام های اطلاعاتی پرونده سلامت نوزادان و اطمینان از نتيجه قطعی برای تمام آزمون ها و گزارش نتایج به والدین است<sup>[۲۳]</sup>. در سطح ملي تنوع بسياری در روش گزارش دهی و تبادل نتایج غربالگری وجود دارد و حتی بعضی از آزمایشگاه ها از فرایند های دستی استفاده می کنند که می تواند منجر به تأخیر قابل توجه در فرایند های غربالگری گردد. بنابراین در اين كشور، از روش های الکترونیکی به منظور بهبود روند ارسال نتایج استفاده می گردد و مشخصات پيام ها و کد ها در اداره خدمات ملي سلامت تهييه شده است<sup>[۲۴]</sup>.

**نظام اطلاعات غربالگری نوزادان در استراليا:** برنامه غربالگری نوزادان در استراليا با غربالگری فنيل كتون اوري در شش ايالت يين كشور در طي سال هاي ۱۹۶۷ تا ۱۹۶۸ توسعه پيدا گردو هم اكنون

نوزادان در تايوان نمونه اي ديجير از اين نظام هاست که برای اولين بار در سال ۱۹۸۷ به کار گرفته شد. در ابتدا عملکرد نظام تنها در مدیريت و ذخیره سازی داده، دسترسی به اطلاعات و چاپ آنها خلاصه می شد. همچنین، نظام اطلاعات آزمایشگاه بيمارستان ها با نظام اطلاعات غربالگری نوزادان ارتباط داشت و گرداوری مجموعه داده های مرتبط با نمونه خون، زدن برچسب و برنامه های زمان بندی را در فرآيند غربالگری نوزادان مدیريت می کرد. از جمله مشکلات موجود در به کارگیری اين نظام های اطلاعاتی هزينه بالا و زمان بر بودن گزارش نتایج از طريق پست الکترونیک و يا نماير در ميان بيمارستان ها و مراکز نمونه گيري، توسعه انواع متفاوت نظام های اطلاعاتي بود که ارتباطات ميان اين نظام ها را دشوار می ساخت<sup>[۲،۱۷]</sup>. از سوي ديجير همگام با پيشرفت علم پژوهشي، در نظام اطلاعات غربالگری نوزادان نيز باید موارد جديدي اضافه می شد. بنابراین، در سال ۲۰۰۶ گروه ژنتيك پژوهشي و اداره نظام های اطلاعاتي نسل جديدي، به منظور يكپارچگي و بهبود روند گرداوری نمونه ها، آزمایشات، تشخيص، ارزیابي و پيگيری درمان و همچنین مدیريت پايگاه داده غربالگری، ارتباط ميان بيمارستان ها، پشتيبانی از تصميم گيري و افزایش دقت در غربالگری نوزادان زيرساخت های نرم افزاري جديدي ارائه دادند. از جمله قابلیت های اين نظام جديدي مبتنی بر پايگاه می توان به دريافت نمونه، بارکد اطلاعات دموگرافيك، ردابي نمونه ها، ثبت نتایج غربالگری، مدیريت پايگاه داده غربالگری و تحليل های كنترل كيفيت اشاره کرد<sup>[۲،۱۱]</sup>.

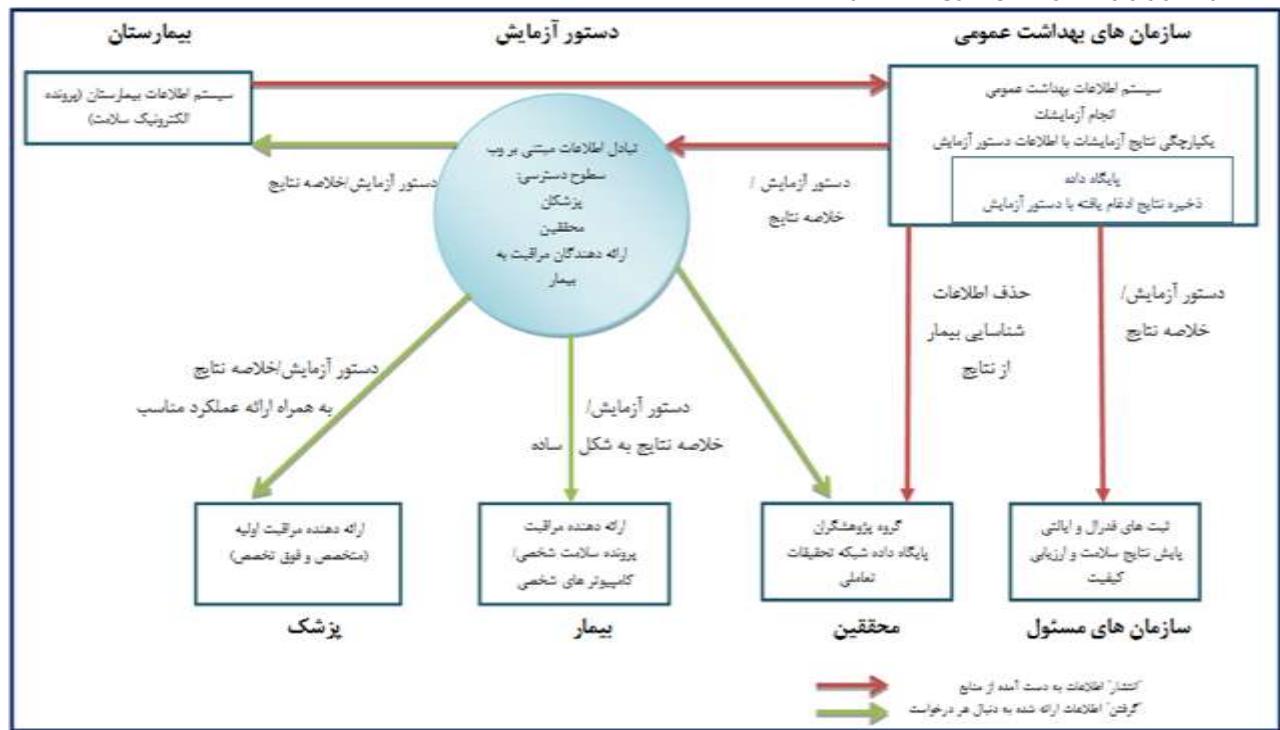
**نظام اطلاعات غربالگری نوزادان در آمريكا:** در آمريكا تبادل الکترونیکی اطلاعات سلامت در حوزه غربالگری نوزادان از سال ۲۰۱۱ به صورت آزمایشي آغاز شده است. اين تبادل شامل انتقال اطلاعات دموگرافيك نوزاد و مادر و همچنین نتایج غربالگری شناوری از نظام پرونده الکترونیکي بيمارستان به سازمان های سلامت همگانی است. اگرچه اطلاعات دموگرافيك تنها زير مجموعه اى از اطلاعات سلامت همگانی به حساب می آيند، اما جريان داده ها را پس از ثبت در اولين تماس برای دريافت خدمات به خوبی نشان می دهد و قابلیت استفاده در سایر حوزه های سلامت همگانی همانند پرونده عالم حياتي، واكسيناسيون و غربالگری نوزاد را نيز دارا می باشند. همچنین، از دوباره کاري های مرتبه با ورود مجدد داده ها جلوگيری می کنند<sup>[۱۹]</sup>.

در حال حاضر در ايالات متحده آمريكا، اكثرا مراکز تولد و يا بيمارستان ها باید فرم مربوط به نمونه های آزمایشگاهی را تكميل و

ویکتوریا نیز به هر کارت غربالگری شناسه ای منحصر به فرد اختصاص داده می شود. این شناسه منحصر به فرد به همراه نتایج کدبندی شده آزمایشات غربالگری در پایگاه داده ای در آزمایشگاه ثبت می گردد و دسترسی به این پایگاه داده تنها با داشتن رمز و کلمه عبور امکان پذیر است. این کارت ها در ابتداء بر اساس تاریخ تولد نگهداری می شد، سپس نگهداری از کارت ها بر اساس شماره شناسه پایگاه داده در آزمایشگاه ها صورت می گرفت.<sup>[۲۷]</sup> مرکز غربالگری نوزادان جنوب استرالیا در بخش آسیب شناسی شیمیابی بیمارستان کودکان و زنان تأسیس شده که در سال ۱۹۹۶ با آزمایش بر روی فنیل کتون اوری آغاز به کار کرد. پس از پایان آزمایش های غربالگری در آزمایشگاه این مرکز، نتایج از طریق پست الکترونیک و یا تلفن به بیمارستان ارجاع دهنده اطلاع داده می شود.<sup>[۲۸]</sup>

برنامه های غربالگری در استرالیا داوطلبانه و با حمایت های مالی دولت انجام می شود و خدمات غربالگری نوزادان در استرالیا در پنج آزمایشگاه مرکزی غربالگری واقع در غرب استرالیا، استرالیای جنوبی، ویکتوریا، نیوساوت ولز و کوئینزلند ارائه می گردد.<sup>[۲۵]</sup> روند غربالگری نوزادان در ایالات مختلف استرالیا متفاوت است و در برخی از ایالات استرالیا فرآیندهای الکترونیکی جهت بهبود در فرآیند غربالگری نوزادان به کار گرفته شده است. به طور مثال، آزمایشگاه غربالگری نوزادان نیوساوت ولز، آزمایشگاه مرجعی است که آزمایشات غربالگری نوزادان، تایید آن ها و پیگیری اختلالات متابولیک شناخته شده را برای همه نوزادان انجام می دهد. نمونه خون نوزاد نیز پیش از ترجیح از بیمارستان گرفته می شود. پس از ارسال کارت از بیمارستان به آزمایشگاه، اطلاعات و نتایج آزمایشات در پرونده الکترونیکی وی ثبت می شود و کارت نمونه خون و مدارک مرتبط با آن در آزمایشگاه نگهداری می گردد.<sup>[۲۶]</sup> در ایالت

جدول ۳: عوامل مؤثر بر بروز تغییرات خلق و خوی در جامعه مورد مطالعه

شکل ۱: تبادل اطلاعات غربالگری نوزادان در نظام های الکترونیکی مبتنی بر تارگاه<sup>[۲۹]</sup>

نوزادان و با تاكيد بر پيگيري هاي بلند مدت صورت گرفت نيز نشان داد که فرآيند غربالگري عبارت است از انجام آزمایش هاي غربالگري، تاييد نتایج و تشخيص، پيگيري هاي بلند مدت و مداخلات مدیريتي. پيگيري بلند مدت عبارت است از هماهنگي و تداوم در ارائه مراقبت، بهبود کيفيت و توليد، مدیريت و انتشار دانش. بر اساس نتایج اين پژوهش توسعه نظام هاي اطلاعاتي در هماهنگي مراقبت، تداوم در درمان و رسيدن به دانش جديد نقش به سزايباي ايفا مي کند [۳۱]. پتانسيلي فناوري اطلاعات برای غله بر مشكلات مربوط به مدیريت اطلاعات غربالگري مشهود است و باید تلاش هاي در اين راستا با به كارگيري استانداردهاي تبادل داده صورت گيرد [۹]. برخى مطالعات نشانگر آن است که توسعه نظام تبادل اطلاعات سلامت با بهره گيري از زيرساخت مبتنی بر تارگاه می تواند نيازهای فعلی تبادل اطلاعات در برنامه هاي غربالگري نوزادان را تا رسيدن به نظام هاي يكپارچه اطلاعات غربالگري نوزادان مرتفع سازند [۹]. تجرب ساير كشورها در زمينه به كارگيري نظام هاي الكترونيكي نشانگر تاثير اين نظام ها در بهبود روند تبادل اطلاعات و ارتقاي نتایج برنامه هاي غربالگري است. اين در حالی است با توجه به شروع فعالیت هاي غربالگري در ايران ، به ويزه ادغام برنامه غربالگري در نظام سلامت كشور، لزوم گرداوري نظام مند اطلاعات غربالگري، ايجاد زمينه اي مناسب برای پيگيري موارد شناسايي شده و برنامه ريزى هاي موثرتر در جهت بهبود فرایند غربالگري بيش از بيش احساس می شود. بررسی هاي پژوهشگر نوزادان در فرم هاي كاغذی گرداوري شده و به مراجع بالاتر مانند معاونت بهداشتی دانشگاه هاي علوم پزشكی كشور ارسال می گردد. حال آنکه وجود يك نظام اطلاعات غربالگري نوزادان که بتواند اين اطلاعات را در كنار ساير عناصر داده پرونده سلامت افراد قرار دهد، منجر به افزایش اثربخشی و بهره وري شده و بستري مناسب برای تصميم گيري هاي موثر مدیران فراهم خواهد كرد [۹]. همچنین، از آنجا که به كارگيري نظام هاي اطلاعاتي كارآمد برای تحقق كاريبي، اثر بخشی و افزایش كيفيت خدمات ضرورتی انکار ناپذير به شمار می رود، بى تردید برای تامين اهداف نظام بهداشت و درمان كشور به شبکه اطلاع رسانی جامع از سطح خانه هاي بهداشت روستایي تا سطح سوم نظام ارجاع، يعني مراکز تخصصي و فوق تخصصي كشور و همچنین وزارت بهداشت نياز ميرم احساس می شود [۱۶]. لذا با توجه به زيرساخت هاي موجود در كشور، طراحی و به كارگيري

## بحث و نتيجه گيري

نتائج مطالعات متعدد نشان می دهد که موقعيت نظام غربالگري نوزادان با به اشتراك گذاري و يكپارچه سازي داده ها ميان خانواده ها، ارائه دهندها مراقبت باليني و ساير برنامه هاي سلامت همگانی محقق می گردد. در واقع، تبادل اطلاعات آزمایشات غربالگري مواردي نظير تشخيص، مراقبت هاي كوتاه مدت، ارجاع مراقبت به متخصصان و پيگيري هاي طولاني مدت نوزادان تا رسيدن به بزرگسالی را پوشش می دهد. پيگيري مداوم نتایج در نوزادان بيمار نيز زير بنائي در جهت توسعه دانش بيماري ها و اختلالات شناخته شده در نوزادان به حساب می آيد [۱۴]. در مطالعه اى به منظور محاسبه ميزان پوشش برنامه غربالگري نوزادان، گزارش مواليد از نظام هاي سلامت نوزادان به صورت الكترونيكي به نظام کامپيوتری آزمایشگاه نوزادان ارسال شد. سپس کارت هاي نمونه گيري رسيدن به آزمایشگاه با توجه به پرونده هاي تولد و گزارش مواليد موجود در آزمایشگاه تطابق داده شد و اطلاعات به دست آمده برای ارزیابی پوشش برنامه تحليل گردید. نتایج، پوشش ۹۹/۵ درصدی برنامه را نشان داد که از استانداردهاي تعیين شده در مطالعات پيشين بسيار بالاتر بود. اين مطالعه نشان داد که به كارگيري نظام هاي کامپيوتری برای ارزیابی دقیق عملکرد برنامه هاي غربالگري و محاسبه ميزان پوشش جمعیت در مقایسه با آمارهای به دست آمده از استانداردهاي ملي مفید تر خواهد بود [۲۹]. همچنین نتایج مطالعه اى در سال ۲۰۰۴ نشان داد که ثبت الكترونيكي داده هاي بيمار حتی در مراقبت هاي اوليه مزايابي چون ثبت صحيح تر و دقیق تر اطلاعات ، صرف زمان کم تر، استفاده بهينه از منابع اقتصادي و سرعت و آسانی بيشتر در بازيابي اطلاعات را به همراه خواهد داشت [۳۰]. در نهايىت، اطلاعات گرداوري شده مرتبط با هر فرد و ارتباط آن با مجموعه داده هاي بزرگتر، پايه اى برای ارزیابی نتایج آزمایشات نوزادان بيمار فراهم می کند و دست يابي به روش هاي جديد درمان و بهبود نتایج در جمعیت هاي بزرگ را امكان پذير می سازد [۱۴]. از سوي ديگر، به كارگيري نظام تبادل اطلاعات در كوتاه مدت رویکرد يكپارچه اى جهت كشف دانش جديد و نظارت فراهم می سازد. مهم ترین مرحله در اين رویکرد نظام مند تعیين اهداف است و از راهكارهای در نظر گرفته شده برای رسيدن به اين اهداف ايجاد ابزارهای تبادل اطلاعات و به كارگيري فناوري اطلاعات است [۱۴]. يافته هاي پژوهشي که در سال ۲۰۰۶ به منظور تعیين اجزاء و فعالیت هاي فرآيند غربالگري نمونه خون

سara کریمی؛ بررسی متنون و نگارش پیش نویس مقاله  
هاله آیت الله؛ مشاور علمی و همکار در نگارش و نهایی سازی  
مریم احمدی؛ مشاور علمی و همکار در نگارش و نهایی سازی مقاله  
**تشکر و قدردانی**

این مقاله حاصل پایان نامه پایان نامه تحت عنوان "ارائه الگوی  
مدیریت اطلاعات غربالگری نوزادان" در مقطع کارشناسی ارشد  
(IUMS/SHMIS\_1391/341) است که با حمایت دانشگاه علوم  
پزشکی ایران اجرا شده است.

نظام های اطلاعاتی مبتنی بر پایگاه به عنوان راهکاری مناسب برای  
مدیریت بهتر اطلاعات غربالگری نوزادان توصیه می گردد [۴]. امید  
است با طراحی این نظام ها روند گردآوری داده درست طوح مرکز  
بهداشتی درمانی، آزمایشگاهها، دانشگاه های علوم پزشکی سراسر  
کشور و وزارت بهداشت تسهیل گردد و با اطلاعات به دست آمده  
روند برنامه ریزی های آتی در زمینه پیشگیری و درمان نوزادان بیمار  
بهبود یابد.

### سهیم ذویسند گان

### منابع

- Joint subcommittee of the human genetics society of Australasia. Policy statement on the retention, storage and use of sample cards from newborn screening programs [Online]. Australia 2000. p. 10. [cited 14 April 2013], Available from:  
[http://www.retina.org.nz/\\_\\_data/assets/pdf\\_file/0003/4197/HGSA\\_PolicyStatement.pdf](http://www.retina.org.nz/__data/assets/pdf_file/0003/4197/HGSA_PolicyStatement.pdf)
- Victorian government department of human services. Victorian newborn screening review committee, Final report [Online]. Melbourne: Victorian Privacy Commissioner; 2006. p. 15. [cited 04 May 2013], Available from:  
<https://www.privacy.vic.gov.au/.../victorian-newborn-screening-review-committee-final-report>
- Bara D, McPhillips-Tangum C, Wild EL, Mann MY. Integrating child health information systems in public health agencies. Journal of public health management and practice 2009;15:451-8
- Padilla CD, Therrell BL, Jr. Consolidating newborn screening efforts in the Asia Pacific region: Networking and shared education. Journal of community genetics 2012; 3:35-45
- Kugler M. Newborn screening for genetic and metabolic disorders, early detection and treatment for better health [On line]. 2007[cited 20 May 2013]. Available from:  
[http://rarediseases.about.com/od/geneticdisorders/a/ne\\_wbornscreen.htm](http://rarediseases.about.com/od/geneticdisorders/a/ne_wbornscreen.htm)
- Dorreh F, Mohamadi T. The relationship between recall rate and the incidence of congenital hypothyroidism in the screening program for neonatal hypothyroidism in Arak, 2006. Arak medical university Journal 2010, 13: 49-55
- Downs SM, van Dyck PC, Rinaldo P, McDonald C, Howell RR, Zuckerman A, Downing G. Improving newborn screening laboratory test ordering and result

reporting using health information exchange. Journal of American Medical Informatics Association 2010; 17:13-18

- Ahmadi M, HabibiKoolaee M. Nursing information systems in Iran. Hakim Research Journal 2010; 13:185-91
- Kemper AR, Boyle CA, Aceves J, Dougherty D, Figge J, Fisch JL, et al. Long-term follow-up after diagnosis resulting from newborn screening: statement of the US secretary of health and human services' advisory committee on heritable disorders and genetic diseases in newborns and children. Genetics in medicine 2008;10:259-61
- Ordoonkhani A, Hedayati M, Mirmiran P, Hajipour R, Azizi F. High prevalence of neonatal hypothyroidism in Tehran. Iranian Journal of Endocrinology & Metabolism 2001; 2: 263-77
- Hsieh SH, Hsieh SL, Chien YH, Weng YC, Hsu KP, Chen CH, et al. Newborn screening healthcare information system based on service-oriented architecture. Journal of medical systems 2010; 34:519-30
- Therrell BL, Jr., Schwartz M, Southard C, Williams D, Hannon WH, Mann MY. Newborn screening system performance evaluation assessment scheme (PEAS). Seminars in perinatology 2010; 34:105-20
- Livingston J, Therrell BL, Jr., Mann MY, Anderson CS, Christensen K, Gorski JL, et al. Tracking clinical genetic services for newborns identified through newborn dried bloodspot screening in the United States-lessons learned. Journal of community genetics 2010;2:191-200
- Lloyd-Puryear MA, Brower A. Long-term follow-up in newborn screening: A systems approach for improving health outcomes. Genetics in medicine 2010;12: 256-60

- 15.**Pass KA, Lane PA, Fernhoff PM, Hinton CF, Panny SR, Parks JS, et al. US newborn screening system guidelines II: follow-up of children, diagnosis, management, and evaluation. Statement of the Council of Regional Networks for Genetic Services (CORN). *Journal of pediatrics* 2000;137: 1-46
- 16.**Mokhtari M, Siadat A. Information technology in the hospitals of Isfahan: suggesting a model. *Journal of health information management* 2008;5 :1-8
- 17.**Chen WH, Hsieh SL, Hsu KP, Chen HP, Su XY, Tseng YJ, et al. Web-based newborn screening system for metabolic diseases: machine learning versus clinicians. *Journal of medical Internet research* 2013;15: 9
- 18.**Singh RH, Hinman AR. Newborn dried bloodspot screening: long-term follow-up activities and information system requirements. *Genetics in medicine* 2012;2: 261
- 19.**Centers for Disease Control and Prevention (CDC). Healthcare Information Management Systems Society White Paper. [Online] USA;2012, 23
- 20.**Kim S, Lloyd-Puryear MA, Tonniges TF. Examination of the communication practices between state newborn screening programs and the medical home. *Pediatrics* 2003;111: 120-6
- 21.**Feuchtbaum L, Dowray S, Lorey F. The context and approach for the California newborn screening short- and long-term follow-up data system: preliminary findings. *Genetics in medicine* 2010;12: 242-50
- 22.**Chien-Ming T, Mei-Yu T, Hsing-Yu C, Wu-Liang H, Yin-Hsiu C, Faipei L. Design and implementation of a next generation information system for newborn screening. 9th international conference on e-Health networking; 2007; Taipei, National Taiwan University; 2007: 19-22
- 23.**UK Newborn Screening Programme Centre (UKNSPC). Guidelines for newborn blood spot sampling. [Online]England:NHS;2012. 28p. [cited 20 May 2013]. Available from:  
<http://newbornbloodspot.screening.nhs.uk/>
- 24.**NHS Connecting for Health (NHS CFH). Newborn blood spot results messaging [Online]. 2013 [cited 22 May 2013]; Available from  
<http://www.connectingforhealth.nhs.uk/systemsandservices/pathology/projects/newborn>
- 25.**Human Genetics Society of Australasia (HGSA). Newborn screening-50 years on. [Online] Australia; 2011. 16p. [cited 26 June 2013]; Available from:  
<https://www.hgsa.org.au/hgsanews/newborn-screening-50-years-on>
- 26.**New South Wales Department of Health. Newborn bloodspot screening policy. [Online]. 2010 [cited 16 June 2013]; Available from:  
<http://www.health.nsw.gov.au/policies>
- 27.**Lawson C. Newborn screening in Victoria: a case study of tissue banking regulation. *Journal of law and medicine* 2008; 16:523-4
- 28.**South Australian Neonatal Screening Centre [Online]. 2001 [cited 03 June 2013]; Available from:  
[http://www.wch.sa.gov.au/nrl/sections/diagnostic/neonatal/f\\_neonatal.html](http://www.wch.sa.gov.au/nrl/sections/diagnostic/neonatal/f_neonatal.html)
- 29.**Ades AE, Walker J, Jones R, Smith I. Coverage of neonatal screening: failure of coverage or failure of information system. *Arch Dis Child*. 2001; 84:476-9
- 30.**Tomasi E, Facchini LA, Maia MF. Health information technology in primary health care in developing countries: a literature review. *Bulletin of World Health Organization*. 2004; 82(11):867-74.
- 31.**Hoff T, Hoyt A. Practices and perceptions of long-term follow-up among state newborn screening programs. *Pediatrics* 2006;117:1922-9

## ABSTRACT

### Newborn screening information system

Sara Karimi<sup>1</sup>, Haleh Ayatollahi <sup>1\*</sup>, Maryam Ahmadi<sup>1</sup>

1. School of Health Management and Information Sciences, Iran University of Medical Sciences, Tehran, Iran

Payesh 2015; 6: 687-696

Accepted for publication: 13 September 2014  
[EPub a head of print-1 September 2015]

**Objective (s):** Newborn screening program is an essential public health program to identify genetic diseases and congenital disorders. Abnormal screening test results should be followed immediately through health centers; otherwise there would be a delay in the process of diagnosis and treatment. As the number of studies related to the use of newborn screening information systems in Iran is few, in this study, general issues related to newborn screening system and the necessity of using information technologies in newborn screening process are reviewed.

**Methods:** In this study, the relevant literature from 2000 to 2013 was reviewed. The electronic databases including Web of Science, Science Direct, PubMed, Medline, Ovid and MagIran were used to find relevant literature. Data related to the newborn screening information system in the selected countries (America, England and Australia) was gathered using electronic databases and the official websites of the organizations involved in newborn screening programs.

**Results:** The results showed that not only newborn screening information system integrates screening processes among blood sampling centers, hospitals and referral centers, but also reduces the amount of manual processes. While in some countries national or regional newborn screening information systems are used, in Iran, newborn screening data are collected in several forms to be sent to the higher authorities.

**Conclusion:** It seems that the use of a newborn screening information system that is able to gather screening information along with other personal health data will increase productivity and help managers to make effective decisions.

**Key Words:** Screening, Newborn Screening, Information system

\* Corresponding author: Iran University of Medical Sciences, Tehran, Iran  
Tel: 88794301  
E-mail: ayatollahi.h@iums.ac.ir