

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

سارا کریمی^۱، هاله آیت الهی^{۱*}، مریم احمدی^۱

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 ۶۸۷-۶۹۶

[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 تأخیر خواهند افتاد. با توجه به مطالعات معدودی 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 Science Direct، Web of Science، Ovid، Pubmed، Magiran 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

غربالگری به معنای شناسایی بیماری‌ها قبل از بروز آسیب‌های جبران‌ناپذیر است که با هدف شناسایی افراد در معرض خطر صورت می‌گیرد. برنامه‌های غربالگری، سلامت همگانی را در روند پیشگیری از بیماری‌ها توانمند می‌سازد. همچنین می‌توان گفت که فعالیت‌های غربالگری در مراقبت‌های بهداشتی، به دنبال شناسایی بیماری‌ها و یا وضعیت‌های هشدار دهنده قبل از بروز بیماری هستند و هم اکنون در بسیاری از کشورهای در حال توسعه اجرا می‌گردند [۱،۲]. بار سنگین ناشی از ابتلا به بیماری‌های دوران نوزادی نیز، کشورها را بر آن داشته تا برای ارتقای سلامت نوزادان و کاهش تعداد مبتلایان، اقدام به طراحی و اجرای برنامه غربالگری بیماری‌ها نمایند و با توجه به اینکه نیمی از آمار موالید جهان مربوط به منطقه آسیا و اقیانوس آرام است، فعالیت‌های غربالگری نوزادان در این مناطق دارای اهمیت بسیار است [۳]. غربالگری نوزادان از جمله برنامه‌های ضروری در سلامت همگانی است که برای شناسایی بیماری‌های ژنتیکی ارثی و سایر اختلالات مادرزادی منجر به مشکلات عملکردی مانند کاهش شنوایی صورت می‌گیرد [۳،۴]. در حال حاضر تقریباً تمامی کشورهای صنعتی و بسیاری از کشورهای در حال توسعه جهان، برنامه غربالگری نوزادان را به طور منظم انجام می‌دهند. در ایالات متحده آمریکا آزمون‌های غربالگری برای بیش از ۲۹ اختلال ارائه می‌گردد. این اختلالات شامل فیبروز کیستیک، اختلالات غدد درون ریز، اختلالات سوخت و ساز، نقص مختلط شدید نظام ایمنی و اختلالات هموگلوبین می‌باشند. لکن، در اکثر کشورها غربالگری برای مواردی نظیر فیبروز کیستیک، هایپرپلازی مادرزادی آدرنال، بیماری سلول داسی شکل و اختلالات سوخت و سازی چون فنیل کتون اوری و کم کاری مادرزادی تیروئید صورت می‌گیرد [۵]. 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 [۶]. از دیگر اختلالاتی که منجر به عقب ماندگی ذهنی نیز می‌شود، اختلال در آنزیم کبدی فنیل کتون اوری است که به ازای هر ماه تاخیر در درمان کودک چهار نمره از نمره هوشی وی کاسته می‌شود [۶]. به طور کلی، تاریخچه غربالگری نوزادان به اوایل سال ۱۹۶۰ و تلاش گاتری (Guthrie) برای غربالگری بیماری فنیل کتون اوری در ایالات

متحدہ برمی‌گردد. 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 تیروئید غربالگری شده باشند [۴]. در نظام غربالگری نوزادان، ارائه دهندگان مراقبت، متخصصان علوم آزمایشگاهی، مسئولین پیگیری نتایج غربالگری و مراکز بهداشتی با هدف ارتقای سلامت نوزادان مشغول فعالیت هستند. عملکرد این افراد تحت تاثیر چالش‌هایی در زمینه مدیریت اطلاعات، تبادل داده‌ها و عدم دسترسی به اطلاعات غربالگری نوزادان قرار می‌گیرد. اگرچه نتایج غیر طبیعی آزمایشات غربالگری باید به صورت جدی از طریق مراکز بهداشت عمومی پیگیری گردند، لکن، ممکن است به دلیل تاخیر در ارتباط با خانواده و ارائه دهنده مراقبت، تایید نتایج آزمایشات به تعویق بیفتد. بر این اساس الزامات ارتباطی برای غربالگری موفق نوزادان و انجام پیگیری‌ها، به ویژه با افزایش تعداد و پیچیدگی‌های آزمایشات غربالگری، بیش از پیش مورد توجه قرار گرفته است [۷]. از جمله روش‌های بهبود ارتباطات در نظام سلامت، به کارگیری نظام‌های اطلاعاتی است که به عنوان یکی از شاخص‌های توسعه بهداشتی درمانی نیز به شمار می‌رود و مزایای متعددی نظیر تسهیل دسترسی به اطلاعات، کاهش هزینه‌ها و افزایش کیفیت مستندسازی به همراه دارد [۸]. انتظار می‌رود نظام‌های اطلاعات غربالگری نیز پیگیری درمان کودکانی که طی آزمایشات غربالگری شناسایی شده‌اند و همچنین پیگیری ارائه مراقبت از تولد تا بزرگسالی را تسهیل نمایند [۹]. در ایران و سایر کشورهای در حال توسعه، فرایند غربالگری نوزادان با مشکلات متعددی در زمینه ثبت و استفاده از داده‌ها، گزارش دهی و عدم بازخورد اطلاعات به جمع‌آوری کنندگان داده (واحدهای بهداشتی) مواجه شده است. حال آنکه وجود یک نظام اطلاعات غربالگری نوزادان که بتواند این اطلاعات را در کنار سایر اقلام داده‌ای پرونده سلامت افراد قرار دهد، منجر به افزایش اثربخشی و بهره‌وری شده و بستری برای تصمیم‌گیری موثر مدیران فراهم خواهد کرد. با توجه به مطالعات معدودی 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 فن‌آوری اطلاعات در فرایند غربالگری نوزادان مرور گردید. انتظار می‌رود چنین مطالعاتی زمینه ساز به کارگیری نظام‌های اطلاعاتی کارآمد در حوزه بهداشت عمومی و خصوصاً غربالگری نوزادان باشد.

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 نظیر Web of Science، Science Direct، Pubmed، Ovid، Magiran و جستجو شد. 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 مرتبط گردآوری گردید. در این مطالعه کلید واژه های Neonatal screening، screening information system، Newborn screening، 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.

یافته 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 پیشرفت 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

(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 [۱۴-۱۲]. 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 بیان 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 نظیر سیاست گذاری، ارزیابی اثربخشی راهکارهای مختلف درمانی و ارزیابی مراقبت های ارائه شده به نوزادان مبتلا و خانواده های آنان مورد استفاده قرار خواهند 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 آوری اطلاعات رویکردی مناسب برای ارتباط میان تمام اجزای نظام غربالگری نوزادان به شمار می آید [۱۵].

نظام اطلاعات غربالگری نوزادان: ارتباطات و نظام اطلاع رسانی از مهم ترین عوامل تاثیرگذار بر توسعه و پیشرفت کشورها است. فناوری اطلاعات پدیده ای است که امروزه در بسیاری از بخش های

جامعه، به ویژه در بخش بهداشت و درمان برای تسریع در ارتباطات و اطلاع رسانی از آن استفاده می شود. بسیاری از کشورهای توسعه یافته جهان در بدو امر برای تسریع 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 برعهده 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 تحقق 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 دهندگان مراقبت های بالینی و بهداشت عمومی بتوانند نیازهای پزشکی و اجتماعی بیماران خود را برآورده سازند، ضرورت می یابد [۱۸]. شایان ذکر است غربالگری نوزادان (آزمایشات شنوایی سنجی 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 کنش 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 گردند. از دیگر مزایای تبادل الکترونیکی

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 تارگه: هدف از تبادل اطلاعات مبتنی بر تارگه تسهیل تبادل اطلاعات میان مراکز تولد، آزمایشگاه های سلامت همگانی، ارائه دهندگان 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 محسپیگاه 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 کارگیری 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 دهندگان مراقبت اولیه می باشد [۲۱]. این نظام نتایج آزمایشگاهی را به صورت الکترونیکی گردآوری می کند و نتایج مثبت آزمایشگاهی از طریق شبکه های هماهنگ 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

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 تسریع فرآیندها در کل نظام قابل مشاهده می باشد. در این میان هدف از مبادله اطلاعات مبتنی بر پایگاه، تسهیل تبادل اطلاعات بین مراکز تولد، ارائه دهندگان مراقبت اولیه و متخصصان درگیر در پیگیری های طولانی مدت نوزادان است. شایان ذکر است که این داده ها باید قابلیت یکپارچگی با پرونده الکترونیک نوزاد و پرونده سلامت شخصی را نیز داشته باشند [۳].

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 موالید 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 نیز موظف است که کپی گواهی تولد را به همراه شماره ملی 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، کپی گواهی های تولد با توجه به اطلاعات بارگزاری شده در نظام های فوق بررسی و سپس بایگانی می گردد. به طور خلاصه فرآیند ارائه مراقبت در برگرفته شناسایی 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 نتیجه قطعی برای تمام آزمون ها و گزارش نتایج به والدین است [۲۳]. در سطح ملی تنوع بسیاری در روش گزارش دهی و تبادل نتایج غربالگری وجود دارد و حتی بعضی از آزمایشگاه ها از فرایندهای دستی استفاده می کنند که می تواند منجر به تاخیر قابل توجه در فرایند های غربالگری گردد. بنابراین در این کشور، از روش های الکترونیکی به منظور بهبود روند ارسال نتایج استفاده می گردد و مشخصات پیام ها و کدها در اداره خدمات ملی سلامت تهیه شده است [۲۴].

نظام اطلاعات غربالگری نوزادان در استرالیا: برنامه غربالگری نوزادان در استرالیا با غربالگری فیل کتون اوری در شش ایالت ین کشور در طی سال های ۱۹۶۷ تا ۱۹۶۸ توسعه پیدا کرد و هم اکنون

نوزادان در تایوان نمونه ای دیگر از این نظام هاست که برای اولین بار در سال ۱۹۸۷ به کار گرفته شد. در ابتدا عملکرد نظام تنها در مدیریت و ذخیره سازی داده، دسترسی به اطلاعات و چاپ آنها خلاصه می شد. همچنین، نظام اطلاعات آزمایشگاه بیمارستان ها با نظام اطلاعات غربالگری نوزادان ارتباط داشت و گردآوری مجموعه داده های مرتبط با نمونه خون، زدن برچسب و برنامه های زمان بندی را در فرآیند غربالگری نوزادان مدیریت می کرد. از جمله مشکلات موجود در به کارگیری این نظام های اطلاعاتی هزینه بالا و زمان بر بودن گزارش نتایج از طریق پست الکترونیک و یا نمابر در میان بیمارستان ها و مراکز نمونه گیری، توسعه انواع متفاوت نظام های اطلاعاتی بود که ارتباطات میان این نظام ها را دشوار می ساخت [۲، ۱۷]. از سوی دیگر همگام با پیشرفت علم پزشکی، در نظام اطلاعات غربالگری نوزادان نیز باید موارد جدیدی اضافه می شد. بنابراین، در سال ۲۰۰۶ گروه ژنتیک پزشکی و اداره نظام های اطلاعاتی نسل جدید، به منظور یکپارچگی و بهبود روند گردآوری نمونه ها، آزمایشات، تشخیص، ارزیابی و پیگیری درمان و همچنین مدیریت پایگاه داده غربالگری، ارتباط میان بیمارستان ها، پشتیبانی از تصمیم گیری و افزایش دقت در غربالگری نوزادان زیرساخت های نرم افزاری جدیدی ارائه دادند. از جمله قابلیت های این نظام جدید مبتنی بر پایگاه می توان به دریافت نمونه، بارکد اطلاعات دموگرافیک، ردیابی نمونه ها، ثبت نتایج غربالگری، مدیریت پایگاه داده غربالگری و تحلیل های کنترل کیفیت اشاره کرد [۲، ۱۱].

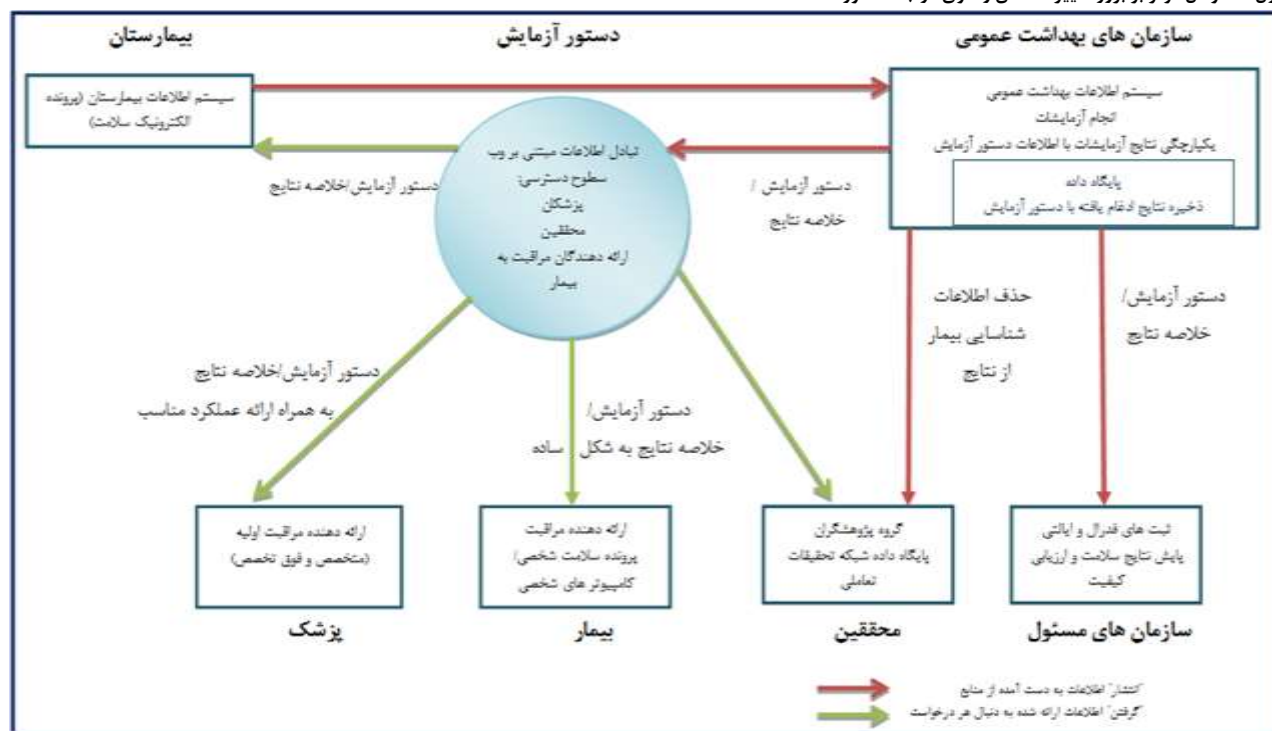
نظام اطلاعات غربالگری نوزادان در آمریکا: در آمریکا تبادل الکترونیکی اطلاعات سلامت در حوزه غربالگری نوزادان از سال ۲۰۱۱ به صورت آزمایشی آغاز شده است. این تبادل شامل انتقال اطلاعات دموگرافیک نوزاد و مادر و همچنین نتایج غربالگری شنوایی از نظام پرونده الکترونیکی بیمارستان به سازمان های سلامت همگانی است. اگرچه اطلاعات دموگرافیک تنها زیر مجموعه ای از اطلاعات سلامت همگانی به حساب می آیند، اما جریان داده ها را پس از ثبت در اولین تماس برای دریافت خدمات به خوبی نشان می دهند و قابلیت استفاده در سایر حوزه های سلامت همگانی همانند پرونده علائم حیاتی، واکسیناسیون و غربالگری نوزاد را نیز دارا می باشند. همچنین، از بسیاری از دوباره کاری های مرتبط با ورود مجدد داده ها جلوگیری می کنند [۱۹].

در حال حاضر در ایالات متحده آمریکا، اکثر مراکز تولد و یا بیمارستان ها باید فرم مربوط به نمونه های آزمایشگاهی را تکمیل 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 ابتدا بر اساس تاریخ تولد نگهداری می شد، سپس نگهداری از کارت ها بر اساس شماره شناسه پایگاه داده در آزمایشگاه ها صورت می گرفت [۲۷]. مرکز غربالگری نوزادان جنوب استرالیا در بخش آسیب شناسی شیمیایی بیمارستان کودکان و زنان تاسیس 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 [۲۸].

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 ویلز و کوئینزلند ارائه می گردد [۲۵]. 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 ویلز، 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 ترخیص 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 [۲۶]. 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 تارگانه [۳]

بحث و نتیجه گیری

نتایج مطالعات متعدد نشان می دهد که موفقیت نظام غربالگری نوزادان با به اشتراک گذاری و یکپارچه سازی داده ها میان خانواده ها، ارائه دهندگان مراقبت بالینی و سایر برنامه های سلامت همگانی محقق می گردد. در واقع، تبادل اطلاعات آزمایشات غربالگری مواردی نظیر تشخیص، مراقبت های کوتاه مدت، ارجاع مراقبت به متخصصان و پیگیری های طولانی مدت نوزاد تا رسیدن به بزرگسالی را پوشش می دهد. پیگیری مداوم نتایج در نوزادان بیمار نیز زیر بنایی در جهت توسعه دانش بیماری ها و اختلالات شناخته شده در نوزادان به حساب می آید [۱۴]. در مطالعه ای به منظور محاسبه میزان پوشش برنامه غربالگری نوزادان، گزارش موالید از نظام های سلامت نوزادان به صورت الکترونیکی به نظام کامپیوتری آزمایشگاه نوزادان ارسال شد. سپس کارت های نمونه گیری رسیده به آزمایشگاه با توجه به پرونده های تولد و گزارش موالید موجود در آزمایشگاه تطابق داده شد و اطلاعات به دست آمده برای ارزیابی پوشش برنامه تحلیل گردید. نتایج، پوشش ۹۹/۵ درصدی برنامه را نشان داد که از استانداردهای تعیین شده در مطالعات پیشین بسیار بالاتر بود. این مطالعه نشان داد که به کارگیری نظام های کامپیوتری برای ارزیابی دقیق عملکرد برنامه های غربالگری و محاسبه میزان پوشش جمعیت در مقایسه با آمارهای به دست آمده از استانداردهای ملی مفید تر خواهد بود [۲۹]. همچنین نتایج مطالعه ای در سال ۲۰۰۴ نشان داد که ثبت الکترونیکی داده های بیمار حتی در مراقبت های اولیه مزایایی چون ثبت صحیح تر و دقیق تر اطلاعات، صرف زمان کم تر، استفاده بهینه از منابع اقتصادی و سرعت و آسانی بیشتر در بازیابی اطلاعات را به همراه خواهد داشت [۳۰]. در نهایت، اطلاعات گردآوری شده مرتبط با هر فرد و ارتباط آن با مجموعه داده های بزرگتر، پایه ای برای ارزیابی نتایج آزمایشات نوزادان بیمار فراهم می کند و دست یابی به روش های جدید درمان و بهبود نتایج در جمعیت های بزرگ را امکان پذیر می سازد [۱۴]. از سوی دیگر، به کارگیری نظام تبادل اطلاعات در کوتاه مدت رویکرد یکپارچه ای جهت کشف دانش جدید و نظارت فراهم می سازد. مهم ترین مرحله در این رویکرد نظام مند تعیین اهداف است و از راهکارهای در نظر گرفته شده برای رسیدن به این اهداف ایجاد ابزارهای تبادل اطلاعات و به کارگیری فناوری اطلاعات است [۱۴]. یافته های پژوهشی که در سال ۲۰۰۶ به منظور تعیین اجزاء و فعالیت های فرآیند غربالگری نمونه خون

نوزادان و با تاکید بر پیگیری های بلند مدت صورت گرفت نیز نشان داد که فرآیند غربالگری عبارت است از انجام آزمایش های غربالگری، تایید نتایج و تشخیص، پیگیری های بلند مدت و مداخلات مدیریتی. پیگیری بلند مدت عبارت است از هماهنگی و تداوم در ارائه مراقبت، بهبود کیفیت و تولید، مدیریت و انتشار دانش. بر اساس نتایج این پژوهش توسعه نظام های اطلاعاتی در هماهنگی مراقبت، تداوم در درمان و رسیدن به دانش جدید نقش به سزایی ایفا می کند [۳۱]. پتانسیل فناوری اطلاعات برای غلبه بر مشکلات مربوط به مدیریت اطلاعات غربالگری مشهود است و باید تلاش هایی در این راستا با به کارگیری استانداردهای تبادل داده صورت گیرد [۹]. برخی مطالعات نشانگر آن است که توسعه نظام تبادل اطلاعات سلامت با بهره گیری از زیرساخت مبتنی بر تارگاه می تواند نیازهای فعلی تبادل اطلاعات در برنامه های غربالگری نوزادان را تا رسیدن به نظام های یکپارچه اطلاعات غربالگری نوزادان مرتفع سازند [۹]. تجارب سایر کشورها در زمینه به کارگیری نظام های الکترونیکی نشانگر تاثیر این نظام ها در بهبود روند تبادل اطلاعات و ارتقای نتایج برنامه های غربالگری است. این در حالی است با توجه به شروع فعالیت های غربالگری در ایران، به ویژه ادغام برنامه غربالگری در نظام سلامت کشور، لزوم گردآوری نظام مند اطلاعات غربالگری، ایجاد زمینه ای مناسب برای پیگیری موارد شناسایی شده و برنامه ریزی های موثرتر در جهت بهبود فرایند غربالگری بیش از پیش احساس می شود. بررسی های پژوهشگر نشان می دهد که در حال حاضر اطلاعات مربوط به غربالگری نوزادان در فرم های کاغذی گردآوری شده و به مراجع بالاتر مانند معاونت بهداشتی دانشگاه های علوم پزشکی کشور ارسال می گردد. حال آنکه وجود یک نظام اطلاعات غربالگری نوزادان که بتواند این اطلاعات را در کنار سایر عناصر داده پرونده سلامت افراد قرار دهد، منجر به افزایش اثربخشی و بهره وری شده و بستری مناسب برای تصمیم گیری های موثر مدیران فراهم خواهد کرد [۹]. همچنین، از آنجا که به کارگیری نظام های اطلاعاتی کارآمد برای تحقق کارایی، اثر بخشی و افزایش کیفیت خدمات ضرورتی انکار ناپذیر به شمار می رود، بی تردید برای تامین اهداف نظام بهداشت و درمان کشور به شبکه اطلاع رسانی جامع از سطح خانه های بهداشت روستایی تا سطح سوم نظام ارجاع، یعنی مراکز تخصصی و فوق تخصصی کشور و همچنین وزارت بهداشت نیاز مبرم احساس می شود [۱۶]. لذا با توجه به زیرساخت های موجود در کشور، طراحی و به کارگیری

سارا کریمی: بررسی متون و نگارش پیش نویس مقاله
هاله آیت اللهی: 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 در سطوح مراکز 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.

سهم نویسندگان

منابع

1. 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
2. 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>
3. 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
4. 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
5. 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/newbornscreen.htm>
6. 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
7. 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
8. Ahmadi M, HabibiKoolae M. Nursing information systems in Iran. *Hakim Research Journal* 2010; 13:185-91
 9. 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
 10. Ordookhani 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
 11. 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
 12. 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
 13. 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
 14. 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. Mokhtaripoor 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
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 Karimi¹, Haleh Ayatollahi^{1*}, Maryam Ahmadi¹

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