

۱۶۰۲۱۴۹۱۱۱۸

مقدمه

فنیل کتونوری یک نقص متابولیک مادرزادی می‌باشد، علت اصلی آن فقدان یا عدم فعالیت آنزیم کبدی فنیل آلانین هیدروکسیلاز (PAH) می‌باشد. این آنزیم مسئول تبدیل اسید آمینه فنیل آلانین موجود در اکثر مواد غذایی به تیروزین است. در افراد مبتلا به علت عدم فعالیت یا کاهش فعالیت این آنزیم، سطح این اسید آمینه و متابولیت‌های آن در بدن افزایش می‌یابد. عوارض ناشی از این افزایش، آسیب‌های جبران‌ناپذیر به مغز و سیستم اعصاب مرکزی، عقب ماندگی ذهنی و مشکلات دیگر است.

نوع نادرتر فنیل کتونوری که معروف به BH ۴ یا غیر کلاسیک محسوب می‌شود، به دلیل فقدان یا نقص در عملکرد کوآنزیم تراهایدریوپپترین (BH ۴) بروز می‌کند. این کوآنزیم نقش مهمی در فعال شدن آنزیم PAH داشته و در افراد مبتلا به این نقص بصورت هایپرفنیل آلانینمی (افزایش فنیل آلانین) بروز می‌کند. در کشور ما هر نوزادی که به دنیا می‌آید مورد آزمایش این بیماری قرار می‌گیرد. نوزادان مبتلا تحت نظر پزشک قرار می‌گیرند و خانواده‌ها می‌بایست رژیم غذایی و اقدامات بهداشتی خاصی را تا سالها برای فرزند خود رعایت کنند، تا کودک مبتلا به عوارض این بیماری نشود.

تشخیص فنیل کتونوری غیر کلاسیک در قالب برنامه کشوری غربالگری نوزادان می‌باشد.

تشخیص فنیل کتونوری غیر کلاسیک به نوزادان ارائه می‌گردد که می‌توانند طبق شرایط و قوانین انستیتو خدمت دریافت نمایند. به منظور وحدت رویه در ارائه خدمت، پرداخت و جهت جلوگیری از اتلاف زمان و هزینه سامانه نوبت دهی و جوابدهی بصورت الکترونیکی تهیه و راه اندازی گردیده است کلیه متقاضیان در سراسر کشور می‌توانند با در اختیار داشتن مدارک مورد نیاز (دریافت معرفی نامه مرکز بهداشت و جواب آزمایش‌های موجود) نسبت به ثبت درخواست در این سامانه به آدرس [نوبت دهی/ fa.pasteur.ac.ir](http://fa.pasteur.ac.ir) جهت گرفتن نوبت با دریافت کد رهگیری اقدام نمایند. بدیهی است فرایند نوبت گیری متقاضیان از طریق سایت صورت گرفته و نتیجه به واجدین شرایط از طریق پیامک یا تلفنی اطلاع رسانی خواهد شد. طبق مصوبات فوق ثبت نام کلیه متقاضیان در این سامانه الزامی می‌باشد.

۲. هدف

هدف از این توافقنامه سطح خدمت این است که به منظور ارائه با کیفیت خدمت ارائه شده توسط انستیتو پاستور ایران مورد توافق قرار گیرد. این بیانیه، سطح توافق دو جانبه در خصوص این خدمت، روشهای نظارت و مسئولیتهای سازمانی را در صورت لزوم مشخص می‌کند.

۳. مسئولیت

انستیتو پاستور ایران موافقت می کند که خدمت / پشتیبانی محصول را به ترتیب زیر ارائه دهد.

- احراز هویت متقاضی از طریق سامانه پذیرش fa.pasteur.ac.ir نوبت دهی
- ورود متقاضیان در سامانه نوبت دهی
- زیرسامانه ((نوبت دهی)) ثبت درخواست از طرف متقاضی در سامانه
- بررسی اولیه و دریافت استعلام از بخش های تخصصی (ارسال نسخه پزشک اطفال از مراکز بهداشت سراسر کشور و مطب ها)
- بررسی نهایی (جوابدهی به بیمار)
- ارسال نتیجه به متقاضی (بصورت پیامکی، از طریق کد پیگیری روی سامانه جوابدهی) fa.pasteur.ac.ir جوابدهی
- انستیتو پاستور ایران دارای مجوز های لازم برای این خدمت است که مستندات آن به شرح ذیل می باشد.
- قانون و آیین نامه ها ، بخشنامه ها و دستورالعمل های اجرایی انستیتو پاستور ایران

۴. تعهدات متقابل خدمت گیرنده و دستگاه اجرایی

- متقاضی تشخیص این خدمت می تواند درخواست خود را در سامانه ثبت نماید.
- متقاضی دریافت خدمت مکلف است در صورت نیاز به مدارک، مدارک خود را تنها از طریق سامانه (بدون هزینه) به این دستگاه ارائه نماید.
- کلیه مراحل ثبت نام و بررسی درخواست و جوابدهی بصورت الکترونیکی بوده و حضور فیزیکی لازم نمی باشد.
- در کلیه مراحل متقاضی میتواند از طریق سامانه، وضعیت درخواست خود را پیگیری نموده و نیازی به مراجعه حضوری نیست، در صورت نیاز به مراجعه متقاضی، به ایشان اطلاع داده می شود.
- در صورت طولانی شدن فرآیند تحویل خدمت به متقاضی، و یا بروز هر گونه مشکل، ابهام و یا موارد دیگر درخواست کنند خدمت می تواند از طریق سامانه جوابدهی در بخش ((پنجره واحد میز خدمت الکترونیکی – قسمت جوابدهی))، یا از طریق پست الکترونیکی sh-khatami@Pasteur.ac.ir و یا از طریق ((پرسش و پاسخ)) با شماره تماس ۰۲۱۶۴۱۱۲۸۰۹ درخواست خود را اعلام و پیگیری نماید.

۵. هزینه ها و پرداختها

این خدمت بر اساس تعرفه مصوب (مطابق دفترچه تعرفه های وزارت بهداشت) رایگان ارائه می شود.

۶. دوره عملکرد

این توافق نامه تا اطلاع ثانوی بدون تغییر است و در صورت تغییر، نسخه بروز شده آن در پورتال قرار می گیرد و اطلاع رسانی لازم به خدمت گیرندگان صورت می پذیرد.

۷. خاتمه توافقنامه

تا ابلاغ قانون جدید مصوب هیات امنای انستیتو مبنی بر خاتمه ارائه خدمت، به متقاضیان خدمت رسانی می گردد.