POLICY BRIEF

The Need to Establish a G6PD Deficiency Patient Registry in Mazandaran Province: A Policy Brief

Hossein Karami[1]
Hossein Jalali[2]
Sara Badipour[3]
Mohammad Naderisorki [4]

[1] Professor, Thalassemia Research Center (TRC), Hemoglobinopathy Institute, Mazandaran University of Medical Sciences, Sari, Iran
[2] Assistant Professor, Thalassemia Research Center (TRC), Hemoglobinopathy Institute, Mazandaran University of Medical Sciences, Sari, Iran
[3] Assistant Professor, Thalassemia Research Center (TRC), Hemoglobinopathy Institute, Mazandaran University of Medical Sciences, Sari, Iran
[4] Associate Professor, Thalassemia Research Center (TRC), Hemoglobinopathy Institute, Mazandaran University of Medical Sciences, Sari, Iran

(Received July 25, 2026; Accepted September 13, 2026)

Abstract

G6PD deficiency is an X-linked recessive disorder affecting more than 500 million people worldwide. The enzyme plays a critical role in generating NADPH, thereby protecting red blood cells against oxidative stress; exposure to fava beans, certain drugs, and infections can trigger acute hemolysis and, in neonates, severe jaundice and hyperbilirubinemic encephalopathy. In Mazandaran, there is a need for an integrated provincial G6PD registry and policy recommendations to improve case identification, longitudinal follow-up, prevention of complications, and data collection. This policy analysis was based on a review of available evidence and national and international experiences with disease registries. The prevalence of G6PD deficiency in Mazandaran is 8-12%, with the Mediterranean mutation predominating. With more than 30,000 births annually, at least 1,200-1,500 neonates with G6PD deficiency are born each year. The condition is a major contributor to neonatal admissions for severe hyperbilirubinemia requiring phototherapy or exchange transfusion in neonatal intensive care units (NICUs), while existing data are fragmented and do not provide adequate longitudinal follow-up.

Three options were considered: maintaining the status quo, creating a sentinel registry, and establishing an integrated, population-based provincial registry covering the universities of Mazandaran and Babol. The preferred option would be aligned with the Agency for Healthcare Research and Quality (AHRQ) and the PARENT framework and linked to newborn screening and a NICU dashboard. Its structure would include a three-tier classification: suspected or under evaluation, confirmed positive, and longitudinal follow-up. Recommendations include establishing a joint steering committee; piloting the registry in hub hospitals, followed by provincial scale-up; developing a real-time dashboard; providing community and staff education; introducing a drug and food warning card; and monitoring performance indicators. Expected outcomes include reduced encephalopathy and neurodisability, prevention of acute hemolysis and transfusion, lower NICU and rehabilitation costs, strengthened research infrastructure, and the development of a model for a national registry. Such a registry would also facilitate timely counselling of families and support informed decision-making within health services. Establishing an integrated provincial G6PD registry in Mazandaran is therefore considered feasible and potentially cost-effective and is expected to improve the identification, follow-up, and prevention of complications associated with G6PD deficiency.

Keywords: G6PD deficiency, registry, hyperbilirubinemic encephalopathy, neonatal health, Mazandaran, health policy, acute hemolysis

J Mazandaran Univ Med Sci 2026; 36 (261): 347-353 (Persian).

Corresponding Author: Mohammad Naderisorki - Bou Ali Sina Hospital, Mazandaran University of Medical Sciences, Pasdaran Boulevard, Sari, Iran (E-mail: dr.naderisorki@gmail.com)

[Downloaded from jmums.mazums.ac.ir on 2026-10-14]

مجله دانشگاه علوم پزشکی مازندران
دوره سی و ششم شماره ۲۶۱ مهر سال ۱۴۰۵ (۳۵۳-۳۴۷)

ضرورت راه‌اندازی رجیستری بیماران کمبود G6PD در استان مازندران: خلاصه سیاستی

حسین کرمی[۱]
حسین جلالی[۲]
سارا بدیع پور[۳]
محمد نادری سورکی[۴]

چکیده

کمبود G6PD یک اختلال مغلوب و وابسته به کروموزوم X است که بیش از ۵۰۰ میلیون نفر را در جهان درگیر می‌کند. این آنزیم NADPH تولید می‌کند و گلبول‌های قرمز را در برابر فشار اکسیداتیو محافظت می‌کند؛ قرار گرفتن در معرض باقلا، برخی داروها و عفونت‌ها می‌تواند همولیز حاد و در نوزادان زردی شدید و انسفالوپاتی هیپربیلیروبینمیک ایجاد کند. در مازندران نیاز به یک ثبت یکپارچه استانی G6PD و توصیه‌های سیاستی وجود دارد تا شناسایی، پیگیری طولانی‌مدت، پیشگیری از عوارض و تولید داده بهتر شود. این تحلیل سیاستی بر مرور شواهد و تجربه‌های ثبت‌های ملی و بین‌المللی استوار است. شیوع کمبود G6PD در مازندران ۸ تا ۱۲ درصد است و جهش مدیترانه‌ای غالب است. با بیش از ۳۰ هزار تولد سالانه، دست‌کم ۱۲۰۰ تا ۱۵۰۰ نوزاد مبتلا هر سال متولد می‌شود. این وضعیت از علل عمده بستری نوزادان به دلیل هیپربیلیروبینمی شدید، فتوتراپی و تعویض خون در NICU است، در حالی که داده‌های موجود پراکنده‌اند و پیگیری طولی ندارند.

سه گزینه، حفظ وضع موجود، ایجاد ثبت نگهبان، و گزینه ترجیحی یعنی ثبت یکپارچه جمعیت محور استانی شامل دانشگاه‌های مازندران و بابل، همسو با AHRQ و PARENT و متصل به غربالگری نوزادان و داشبورد NICU، بررسی گردید. ساختار آن طبقه‌بندی سه سطحی مشکوک یا در حال ارزیابی، مثبت تأیید شده و پیگیری طولانی‌مدت است. توصیه‌ها شامل کمیته راهبری مشترک، پایلوت در بیمارستان‌های قطب و سپس گسترش استانی، داشبورد زمان واقعی، آموزش جامعه و کارکنان، کارت هشدار دارو و غذا، و پایش شاخص‌های عملکرد است. پیامدهای مورد انتظار کاهش انسفالوپاتی و ناتوانی عصبی، پیشگیری از همولیز حاد و تزریق خون، کاهش هزینه‌های NICU و توان‌بخشی، زیرساخت پژوهشی و الگویی برای ثبت ملی است. چنین ثبتی مشاوره به‌موقع به خانواده‌ها و تصمیم‌گیری آگاهانه خدمات سلامت را تقویت می‌کند. بنابراین استقرار ثبت یکپارچه استانی G6PD در مازندران امکان‌پذیر، مقرون‌به‌صرفه و ضروری است.

واژه های کلیدی: کمبود G6PD، نظام ثبت بیماری‌ها (رجیستری)، انسفالوپاتی ناشی از هیپربیلی‌روبینمی، سلامت نوزادان و کودکان، استان مازندران، سیاست‌گذاری سلامت، همولیز حاد

مولف مسئول: محمد نادری سورکی – ساری، بلوار پاسداران، بیمارستان بوعلی سینا، مرکز تحقیقات تالاسمی **E-mail:** dr.naderisorki@gmail.com
۱. استاد خون و آنکولوژی کودکان، مرکز تحقیقات تالاسمی، پژوهشکده هموگلوبینوپاتی، دانشگاه علوم پزشکی مازندران، ساری، ایران
۲. استادیار پزشکی مولکولی، مرکز تحقیقات تالاسمی، پژوهشکده هموگلوبینوپاتی، دانشگاه علوم پزشکی مازندران، ساری، ایران
۳. استادیار خون و آنکولوژی کودکان، مرکز تحقیقات تالاسمی، پژوهشکده هموگلوبینوپاتی، دانشگاه علوم پزشکی مازندران، ساری، ایران
۴. دانشیار خون و آنکولوژی کودکان، مرکز تحقیقات تالاسمی، پژوهشکده هموگلوبینوپاتی، دانشگاه علوم پزشکی مازندران، ساری، ایران
تاریخ دریافت : ۱۴۰۵/۵/۳ تاریخ ارجاع جهت اصلاحات : ۱۴۰۵/۵/۱۱ تاریخ تصویب : ۱۴۰۵/۶/۲۲

[Downloaded from jmums.mazums.ac.ir on 2026-10-14]

مقدمه

کمبود آنزیم گلوکز-۶-فسفات دهیدروژناز (G6PD) یک صفت مغلوب وابسته به X است که بیش از ۵۰۰ میلیون نفر را در سراسر جهان تحت تأثیر قرار داده است(۱، ۲). آنزیم G6PD نخستین گام مسیر پنتوز فسفات را کاتالیز کرده و منبع انحصاری تولید NADPH در گلبول‌های قرمز است؛ کوآنزیمی که برای بازسازی گلوتاتیون احیا شده و محافظت گلبول قرمز در برابر استرس‌های اکسیداتیو حیاتی است. در افراد مبتلا به این کمبود، قرار گرفتن در معرض تریگرهای اکسیدان شامل باقلا (فاویسم)، برخی داروها (مانند سولفونامیدها، داپسون، پریماکین، نیتروفورانتوئین و دوزهای بالای آسپرین) یا عفونت‌ها، به تخریب اکسیداتیو غشای اریتروسیت و آنمی همولیتیک حاد منجر می‌شود(۱، ۳).

یکی از جدی‌ترین پیامدهای این اختلال در دوره نوزادی، زردی شدید ناشی از افزایش همولیز و کاهش ظرفیت کونژوگاسیون بیلی‌روبین کبدی است. در غیاب تشخیص و مداخله زودهنگام، هیپربیلی‌روبینمی شدید می‌تواند به سد خونی-مغزی آسیب رسانده و به انسفالوپاتی حاد و مزمن ناشی از هیپربیلی‌روبینمی (Acute and Chronic Bilirubin Encephalopathy/Kernicterus)، فلج مغزی کورئوآتتوئید، افت شنوایی حسی-عصبی و ناتوانی‌های تکاملی دائمی منتهی شود(۴). با وجود این بار بالینی و انسانی قابل توجه، در کشور ایران هنوز سامانه یکپارچه‌ای برای ثبت طولی این بیماران و ره‌گیری سیستماتیک پیامدهای آنان مستقر نشده است.

ضرورت راه‌اندازی رجیستری در استان مازندران

تمرکز بر استان مازندران جهت راه‌اندازی نظام ثبت مبتنی بر چند دلیل استراتژیک و اپیدمیولوژیک می باشد که در زیر به آن اشاره شده است.

۱. شیوع بالا و ویژگی‌های ژنتیکی بومی: در مناطق شمالی ایران، همبستگی ژنتیکی تاریخی میان مالاریای اندمیک و انتخاب طبیعی موتاسیون‌های G6PD مستند شده است. مطالعات بومی در استان مازندران (از جمله پژوهش‌های کوساریان و همکاران) شیوع کمبود این آنزیم را در میان نوزادان و گروه‌های جمعیتی استان بین ۸ تا ۱۲ درصد در پسران گزارش کرده‌اند که جهش مدیترانه‌ای (G6PD Mediterranean: 563C→T) غالب‌ترین و شدیدترین واریانت ساختاری آن در منطقه است(۸-۵). با توجه به نرخ موالید سالانه در استان مازندران (بیش از ۳۰ هزار تولد در سال تحت پوشش دو دانشگاه علوم پزشکی مازندران و بابل)، سالانه دست‌کم ۱۲۰۰ تا ۱۵۰۰ نوزاد با نقص این آنزیم متولد می‌شوند.

۲. خطر بالای عوارض حاد و مزمن نوزادی: کمبود G6PD یکی از علل عمده بستری نوزادان به دلیل هیپربیلی‌روبینمی شدید، نیاز به فتوتراپی مکرر و تعویض خون (Exchange Transfusion) در بخش‌های مراقبت ویژه نوزادان (NICU) استان است. با توجه به این‌که بروز زردی در این نوزادان ممکن است ناگهانی و بدون شواهد همولیز آشکار رخ دهد، عدم ثبت بالینی و شناسایی زود هنگام خطر ابتلا به انسفالوپاتی ناشی از هیپربیلی‌روبینمی را به میزان چشمگیری افزایش می‌دهد(۴، ۶).

۳. پراکندگی داده‌ها و فقدان پیگیری طولی: در وضعیت کنونی، اطلاعات این بیماران به‌صورت جزیره‌ای میان آزمایشگاه‌های تشخیص طبی، سامانه‌های اطلاعات بیمارستانی (HIS)، بخش‌های بستری و مراکز بهداشتی پراکنده است و هیچ ساختاری برای اتصال داده‌های دوره نوزادی به رخدادهای همولیتیک دوران کودکی و بزرگسالی وجود ندارد.

۴. لزوم شناسایی خوشه‌های جغرافیایی و خانوادگی: تنوع ژنتیکی و شدت بروز همولیز در نواحی مختلف استان (جلگه‌ای، کوهپایه‌ای و ساحلی) ناهمگن است و نیاز به شناسایی نقاط پرخطر احساس می‌شود.

تحلیل گزینه‌های سیاستی پیش‌رو در جدول شماره ۱، بیان شده است.

[Downloaded from jmums.mazums.ac.ir on 2026-10-14]

جدول شماره ۱: بررسی و مقایسه پنج گزینه سیاستی مواجهه با چالش کمبود G6PD در استان مازندران

گزینه سیاستی	شرح مداخله	مزایا	معایب و چالش‌ها	امکان‌پذیری و توصیه
گزینه ۱: حفظ وضع موجود	تکیه بر تشخیص‌های بالینی متفرقه هنگام بروز همولیز یا زردی نوزادی	بدون نیاز به بار مالی و اجرایی جدید	تداوم موارد قابل پیشگیری انسفالوپاتی بیلی‌روبین، هزینه‌های سنگین بستری و دیالیز	رد می‌شود (غیرقابل قبول)
گزینه ۲: اصلاحات جزئی سامانه‌های HIS	افزودن فیلد ساده کمبود G6PD در نرم‌افزارهای بیمارستانی	هزینه پایین، عدم نیاز به سرور مجزا	عدم یکپارچگی میان مراکز درمانی و بهداشتی، نبود پیگیری طولی، کیفیت پایین داده‌ها	ناکافی
گزینه ۳: رجیستری پایگاه دیده‌ور (Sentinel)	ثبت اطلاعات صرفاً در ۱ یا ۲ بیمارستان مرجع آموزشی (ساری و بابل)	تمرکز بالا و داده‌های باکیفیت اولیه	عدم پوشش سراسری استان، سوگیری انتخاب (Selection Bias)، ناتوانی در پوشش جمعیت روستایی	گزینه واسط (محدود)
گزینه ۴: الحاق به پلتفرم‌های ملی آینده	انتظار برای طراحی سامانه کشوری یکپارچه بیماری‌های نادر توسط وزارت متبوع	هم‌راستایی کامل با پلتفرم ملی	نامشخص بودن زمان اجرا، از دست رفتن فرصت طلایی سال‌های پیش‌رو برای کودکان استان	غیرفعال و نامطمئن
گزینه ۵: راه‌اندازی رجیستری استانی جامع و مبتنی بر وب (گزینه برگزیده)	سامانه جامع جمعیتی-بالینی با پوشش همزمان دانشگاه‌های مازندران و بابل، متصل به HIS و PHC	پوشش ۱۰۰ درصد، پیگیری طولی، دسترسی Real-time برای نئوناتولوژیست‌ها، امکان تحلیل هزینه-اثربخشی بومی	نیاز به سرمایه‌گذاری اولیه، لزوم هماهنگی بین‌دانشگاهی و استانداردهای امنیت داده	کاملاً توصیه می‌شود (گزینه ارجح)

برای مدیریت این چالش سلامت در سطح استان، گزینه‌های متعددی قابل تصور می باشد که در زیر به آن اشاره شده است.

۱. تداوم وضعیت موجود: ثبت غیرسیستماتیک در HIS بیمارستان‌ها بدون ارتباط طولی، که منجر به تداوم تشخیص‌های دیرهنگام، بستری‌های مکرر و بروز موارد قابل پیشگیری آسیب مغزی نوزادان می‌شود.

۲. رجیستری دیده‌ور یا Sentinel: ثبت مقطعی صرفاً در بیمارستان‌های قطب اطفال، این گزینه هر چند کم هزینه است اما اطلاعات جامعه‌نگر و مناطق روستایی/حاشیه‌ای را پوشش نمی‌دهد.

۳. گزینه برگزیده: رجیستری یکپارچه استانی مبتنی بر جمعیت: راه‌اندازی سامانه ثبت جامع استانی با پوشش مشترک دانشگاه علوم پزشکی مازندران و دانشگاه علوم پزشکی بابل، منطبق بر استانداردهای بین‌المللی AHRQ و PARENT، متصل به غربالگری نوزادی و داشبورد بالینی NICU، این ساختار تجارب ارزشمند و موفق کشور در حوزه برنامه‌های کشوری کنترل تالاسمی ماژور و غربالگری هیپوتیروئیدی نوزادی را تکرار خواهد کرد(۹).

اهداف و کارکردهای نظام ثبت بیماران (Registry)

بر اساس تجارب موفق رجیستری بیماری‌های نادر و هموگلوبینوپاتی‌ها در جهان و کشور، کارکردهای اصلی رجیستری G6PD شامل موارد زیر است(۱۳ – ۱۰).

۱. برآورد دقیق شیوع و بروز: تعیین دقیق اپیدمیولوژی بیماری به تفکیک جنس، سن، شهرستان و شدت نقص آنزیمی

۲. پایش پیامدهای بالینی: ثبت موارد زردی شدید نوزادی، فتوتراپی، تعویض خون، همولیز حاد و آسیب‌های نورولوژیک

۳. رهگیری تریگرهای محیطی و دارویی: شناسایی و ثبت الگوهای مواجهه با فاویسم، داروها و عفونت‌ها در سطح بومی

۴. توسعه داشبورد بالینی بلادرنگ (Real-time) برای نئوناتولوژیست‌ها و متخصصان کودکان: فراهم‌سازی دسترسی مستقیم و برخط به وضعیت آنزیمی نوزاد در زمان بستری در بخش نوزادان و NICU جهت تسریع تصمیم‌گیری بالینی پیرامون مدیریت زردی و فتوتراپی

۵. پشتیبانی و بهینه‌سازی غربالگری نوزادان: پایش اثربخشی برنامه‌های غربالگری بدو تولد و تعیین ارزش اخباری آزمون‌ها

۶. پایه‌گذاری مطالعات ژنتیکی، فارماکوویژیلانس و ارزشیابی اقتصادی: تولید داده‌های Real-World برای ارزیابی هزینه–اثربخشی مداخلات بهداشتی

ساختار داده‌ای و سازوکار طبقه‌بندی بیماران

به منظور رفع ابهامات تشخیصی دوره نوزادی و استانداردسازی ثبت، سامانه از یک ساختار طبقه‌بندی

[Downloaded from jmums.mazums.ac.ir on 2026-10-14]

سه‌سطحی استفاده می‌کند که در ادامه به آن اشاره شده است.

سطح اول، مورد مشکوک / تحت پیگیری (Suspected / Under Evaluation): شامل نوزادانی که در غربالگری بدو تولد یا آزمایش کیفی (مانند Fluorescent Spot Test) نتیجه مثبت یا بینابینی دارند، یا دختران هتروزیگوت با علائم خفیف، که نیازمند تکرار آزمایش کمی بعد از فروکش همولیز و تکامل رتیکولوسیت‌ها (حدود ۳ تا ۴ ماهگی) هستند.

سطح دوم، مورد قطعی مثبت (Confirmed Positive): بیمارانی که نقص فعالیت آنزیمی آن ها با سنجش کمی اسپکتروفتومتری (کم‌تر از ۳۰ درصد فعالیت نرمال)، یا موتاسیون ژنتیکی مشخص به اثبات رسیده است.

سطح سوم، مورد رد شده / منفی قطعی (Excluded / Normal): مواردی که پس از ارزیابی مجدد در ۳ تا ۴ ماهگی دارای سطح آنزیمی نرمال بوده و از فهرست موارد فعال ترخیص می‌شوند.

اجزای کلیدی مجموعه داده‌های ثبت (Minimal Dataset) شامل موارد زیر است.

۱. اطلاعات دموگرافیک و خانوادگی (شناسه ملی، منطقه جغرافیایی، سابقه فامیلی فاویسم یا زردی نوزادی)

۲. اطلاعات تشخیصی (نوع تست غربالگری، سطح کمی آنزیم، سن زمان آزمایش، وضعیت ژنوتیپی در صورت انجام)

۳. داده‌های دوره نوزادی (حداکثر بیلی‌روبین توتال، نیاز به فتوتراپی، تعویض خون، وجود علائم انسفالوپاتی بیلی‌روبینی)

۴. تاریخچه رخدادهای همولیتیک (سن بروز، عامل محرک شامل دارو/باقلا/عفونت، حداقل هموگلوبین، نیاز به ترانسفوزیون خون)

۵. اطلاعات پیامدی و تکاملی طولی

چالش‌ها و موانع احتمالی راه‌اندازی و راهکارهای متناظر

در طراحی و استقرار رجیستری بیماری‌های خونی و نادر، چالش‌های متعددی شناسایی شده است که در زیر به آن اشاره و راهکار آن بیان گردید(۹، ۱۳، ۱۴).

ناهمگونی داده‌ها و روش‌های آزمایشگاهی: تفاوت در کیت‌های تشخیصی و استانداردهای اندازه‌گیری، و راهکار، تدوین پروتکل استاندارد تشخیصی آزمایشگاهی استانی و شبکه‌سازی آزمایشگاه‌های مرجع، می باشد.

موانع فناوری اطلاعات و قابلیت همکاری (Interoperability): جزیره‌ای بودن سامانه‌های پرونده الکترونیک سلامت (سیب) و HIS های بیمارستانی، راهکار، استفاده از استانداردهای تبادل داده سلامت (مانند HL7/FHIR) و وب سرویس‌های یکپارچه‌ساز، می‌باشد(۹).

محرمانگی و مسائل اخلاقی: حفاظت از اطلاعات ژنتیکی و هویتی بیماران، و راهکار، اخذ رضایت آگاهانه الکترونیک، ناشناس‌سازی داده‌ها (De-identification) و اعطای سطوح دسترسی مبتنی بر نقش، می‌باشد(۹).

پایداری مالی و مدیریت منابع: وابستگی به بودجه‌های پژوهشی موقت، راهکار، ادغام ساختار رجیستری در ردیف‌های پایش سلامت معاونت بهداشت و درمان دانشگاه، بهره‌گیری از منابع پرونده الکترونیک سلامت و جلب حمایت خیرین سلامت، است(۹).

توصیه‌های سیاستی و برنامه اقدام

۱. تشکیل کمیته راهبری علمی-اجرایی مشترک: بدین منظور، راه‌اندازی رجیستری تحت اشراف مشترک دانشگاه علوم پزشکی مازندران و دانشگاه علوم پزشکی بابل با حضور نمایندگان گروه‌های فوق‌تخصص نوزادان (نئوناتولوژی)، خون و انکولوژی کودکان، ژنتیک پزشکی، طب آزمایشگاه، انفورماتیک پزشکی و معاونت‌های بهداشت و درمان، انجام گیرد(۱۱).

[Downloaded from jmums.mazums.ac.ir on 2026-10-14]

۲. پیاده‌سازی پایلوت و سپس استقرار کامل: اجرای مرحله‌ای طرح ابتدا در بیمارستان‌های قطب کودکان و زایمان استان (ساری، بابل، قائم‌شهر) و سپس گسترش به تمام شبکه‌های بهداشت و درمان

۳. تجهیز داشبورد اختصاصی NICU و بخش‌های نوزادان: طراحی درگاه سریع برای نئوناتولوژیست‌ها جهت ثبت موارد زردی با ریسک بالا و دریافت سریع وضعیت G6PD

۴. آموزش و توانمندسازی جامعه و کادر درمان: تدوین راهنماهای بالینی بومی پرهیز از تریگرها، ارائه کارت هشدار دارویی-غذایی به خانواده بیماران قطعی، و آموزش پزشکان خانواده در سامانه ارجاع

۵. پایش شاخص‌های کلیدی عملکرد (KPIs): شامل درصد موارد زردی شدید ثبت شده با آزمایش تعیین وضعیت آنزیمی، نرخ انجام تعویض خون به علت فاویسم، درصد ثبت موارد در ۳ ماهگی، و کاهش بستری‌های مجدد ناشی از همولیز

نتایج و دستاوردهای مورد انتظار شامل موارد زیر است.

کاهش پایدار موارد انسفالوپاتی ناشی از هیپربیلی‌روبینمی و ناتوانی‌های عصبی تکاملی مرتبط

پیشگیری از حملات حاد همولیز و کاهش چشمگیر نیاز به بستری‌های اورژانسی و ترانسفوزیون خون

کاهش هزینه‌های سرسام‌آور درمانی، بستری در NICU و توانبخشی معلولیت‌های ناشی از کرنایکتروس

ایجاد زیرساخت غنی داده‌های بالینی برای پژوهش‌های بومی و ارائه الگویی موفق برای پیاده‌سازی رجیستری ملی G6PD در کشور

سپاسگزاری

نویسندگان از تمامی کسانی که در انجام این مطالعه مشارکت داشتند، کمال تشکر و قدرانی را دارند.

References

1- Cappellini MD, Fiorelli G. Glucose-6-phosphate dehydrogenase deficiency. Lancet 2008;371(9606):64–74 PMID: 18177777.

2- Nkhoma ET, Poole C, Vannappagari V, Hall SA, Beutler E. The global prevalence of glucose-6-phosphate dehydrogenase deficiency: a systematic review and meta-analysis. Blood Cells Mol Dis 2009;42(3):267–278 PMID: 19233695.

3- Frank JE. Diagnosis and management of G6PD deficiency. American family physician 2005;72(7):1277–1282 PMID: 16225031.

4- Kemper AR, Newman TB, Slaughter JL, Maisels MJ, Watchko JF, Downs SM, etal. Clinical practice guideline revision: management of hyperbilirubinemia in the newborn infant 35 or more weeks of gestation. Pediatrics 2022;150(3):e2022058859 PMID: 35927462.

5- Mahdavi MR, Kosaryan M, Roshan P, Karami H, Jalali H. Prevalence of Three Common Glucose-6-Phosphate Dehydrogenase Gene Mutations in Neonates in Province of Mazandaran, North of Iran, 2012. Int J Hum Genet 2013;13(3):139–143.

6- Kosaryan M, Nasehi MM, Karami H, Parsaii MR, Mahdavi MR, Zakizadeh R, etal. Neonatal screening for G6PD deficiency in Mazandaran Province, Iran

[Downloaded from jmums.mazums.ac.ir on 2026-10-14]

2007-2010. Iran J Blood Cancer 2011;3(1):113–116.

7- Noori-Daloii M, Najafi L, Ganji SM, Hajebrahimi Z, Sanati M. Molecular identification of mutations in G6PD gene in patients with favism in Iran. J Physiol Biochem 2004;60(4):273–277 PMID: 15957246.

8- Moosazadeh M, Amiresmaili M, Aliramezany M. Prevalence of G6PD deficiency in Iran, a mata-analysis. Acta medica Iranica 2014;52(4):256–264.

9- Hageman IC, van Rooij IA, de Blaauw I, Trajanovska M, King SK. A systematic overview of rare disease patient registries: challenges in design, quality management, and maintenance. Orphanet J Rare Dis 2023;18(1):106 PMID: 37147718.

10- Gliklich RE, Dreyer NA, Leavy MB. Registries for evaluating patient outcomes : A User's Guide [Internet]. AHRQ Methods for Effective Health Care 2014; 13(14)-EHC111 PMID: 24945055.

11- Hassanzadeh J, Mirahmadizadeh A, Karimi M, Rezaeian S. Delay in diagnosis of hemoglobulinopathies (thalassemia, sickle cell anemia): a need for management of thalassemia programs. Iran J Pediatr 2017; 27(2):e6740.

12- Vives Corrons JL. Understanding Rare Anemias: Emerging Frontiers for Diagnosis and Treatment. J Clin Med 2024;13(11):3180 PMID: 38892889.

13- Kölker S, Gleich F, Mütze U, Opladen T. Rare disease registries are key to evidence-based personalized medicine: highlighting the European experience. Front Endocrinol 2022;13:832063 PMID: 35317224.

14- Kosaryan M, Karami H, Abbas Alipour M, Akbarzadeh R. Designing an electronic registry for patients with beta thalassemia major for Mazandaran province, IR Iran 2016. Int J Caring Sci 2017;10(1):575.

[Downloaded from jmums.mazums.ac.ir on 2026-10-14]