



Review Paper

Designing a Minimum Data Set for Spinal Muscular Atrophy Registry in Iran



Hadiseh Azadi Cheshmekabodi¹ , *Somayeh Nasiri² , *Farahnaz Sadoughi²

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

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



Citation Azadi Cheshmekabodi H, Nasiri S, Sadoughi F. [Designing a Minimum Data Set for Spinal Muscular Atrophy Registry in Iran (Persian)]. *Journal of Modern Medical Information*. 2024; 10(2):124-137. <https://doi.org/10.32598/JMIS.10.2.1>

<https://doi.org/10.32598/JMIS.10.2.1>

Article Info:

Received: 01 Jun 2024

Accepted: 28 Jun 2024

Available Online: 01 Jul 2024

ABSTRACT

Objective Spinal muscular atrophy (SMA) is the most frequent neuromuscular disorder affecting spinal motor neurons. It is important to collect quality and consistent data on this disease at the national level by developing a minimum data set (MDS). Therefore, the present study aimed to develop an MDS for the SMA registry in Iran.

Methods This is a descriptive-comparative study that was conducted in 2020. In the first stage, the data elements were extracted from the medical records of patients with SMS in Iran. In the second stage, the data elements were compared with those in the national and international registries. In the third stage, to validate the initial MDS, a questionnaire was designed whose validity was confirmed by 16 experts, including neurologists and geneticists, in two Delphi rounds. Finally, the data elements that obtained an inter-rater agreement of 75% or more were included in the final MDS. The data were analyzed using descriptive statistics in Excel software, version 2019.

Results The MDS developed for the SMA registry included 65 data elements in 10 subsets of demographic data, patient clinical history, family history, diagnostic and genetic tests, respiratory status, mobility status, nutritional status, pharmaceutical and therapeutic measures, service provider, and mortality.

Conclusion The developed MDS is recommended to be used to collect integrated information about the SMA in Iran, which can play an important role in improving the quality of information, evaluating the treatment and disease progression, planning and health policy at the national level and reducing medical costs.

Key words:

Minimum data set (MDS), spinal muscular atrophy (SMA), Data registry

* Corresponding Authors:

Somayeh Nasiri, Assistant Professor.

Address: Department of Health Information Management, School of Health Management and Information Sciences, Iran University of Medical Sciences, Tehran, Iran.

Tel: +98 (21) 88794302

E-mail: nasiri.so200@gmail.com

Farahnaz Sadoughi, Professor.

Address: Department of Health Information Management, School of Health Management and Information Sciences, Iran University of Medical Sciences, Tehran, Iran.

Tel: +98 (21) 88794302

E-mail: sadoughi.fiums.ac.ir



Copyright © 2024 The Author(s);

This is an open access article distributed under the terms of the Creative Commons Attribution License (CC-BY-NC: <https://creativecommons.org/licenses/by-nc/4.0/legalcode.en>), which permits use, distribution, and reproduction in any medium, provided the original work is properly cited and is not used for commercial purposes.



Extended Abstract

Introduction

After Duchenne muscular dystrophy, spinal muscular atrophy (SMA) is the most common neuromuscular disease affecting children. It is the most common hereditary condition that results in death in early childhood and infancy. This disease is one of the most debilitating neuromuscular diseases that includes a diverse group of genetic disorders and affects spinal motor neurons. The progression of this disease is based on age and movement performance (such as sitting or standing), which is divided into three clinical forms or phenotypes, namely type 1 (Werdnig–Hoffmann disease), type 2 (Dubowitz disease) and type 3 (Kugelberg-Welander disease). The prevalence of SMA types 1, 2 and 3 is 60%, 30% and 10%, respectively. Most patients with SMA type 1 die within the first two years of life. Patients with the SMA type 2 often have 6-18 months of age, with progressive muscular weakening and tightness. In some studies, a fourth type of SMA has been suggested in adults and there is also a zero type in the first few weeks of birth. The prevalence of SMA varies by ethnicity and race.

Epidemiological information regarding the number of people with SMA in Iran is unavailable, which can be due to a lack of uniformity in collecting the health care data, a large amount of data, or a lack of documentation. As a result, it is difficult to assess patients and plan health care and has negative consequences such as delays in early diagnosis, giving unique care, and limiting access to providing timely treatments. As a result, the creation of a minimum data set (MDS) to collect accurate, quality, and accessible data for SMA is needed. When developing an MDS for registry systems, it is essential that all beneficiaries agree on each data element. Creation of MDS with standard data elements that is a collective agreement on it is considered as one of the requirements for the design of a national registry. Therefore, the present study aims to design an MDS for the SMA registry in Iran.

Methods

This is a descriptive-comparative study that was conducted in 2020 in three stages. In the first stage, the data elements were extracted from the medical records of patients with SMA referred to genetic centers (Dr. Zeinali and Dr. Zamani genetic centers), medical centers (Mofid Children's Hospital and Children's Medical Center)

and the Iranian Rare Disease Foundation, located in Tehran. In the second stage, we used the national registry systems of different countries such as Australia, Canada, the Czech Republic and Pakistan and the global registry network (TREAT-NMD), SMARtCARE and RESTORE to compare the MDS for SMA registry. In this regard, we searched for the articles and documents in Scopus, PubMed, and Web of Science and Google search engine using two groups of keywords related to MDS and SMA. In the third stage, a questionnaire was designed to validate the initial MDS. The first section of this questionnaire surveys the experts' demographic characteristics, and the second section contained 79 items relating to MDS for SMA, which were closed-ended questions answered by "necessary" or "not necessary". Each data element had 11 subsets, including "demographic information", "patient clinical history", "family history", "diagnostic and genetic tests", "respiratory status", "mobility status", "nutritional status", "pharmaceutical and therapeutic measures", "hospitalization status and treatments", "service provider" and "mortality". At the end of the second section, there is an open-ended question so that the experts can elaborate on their opinions. The face and content validity of this questionnaire were measured based on the opinions of six experts in the fields of neurology, medical genetics, and health information management. The inclusion criteria for the experts were at least two years of clinical work experience in teaching hospitals or research centers in the field of SMA or work experience in one of the disease registry systems.

Participants for each round of Delphi included 16 neurosurgeons and medical geneticists. After collecting the data in the first round, they were described using descriptive statistics (frequency and percentage) in Excel software, version 2019. The data elements with inter-rater agreement of less than 50% were removed from the initial MDS and those with an agreement rate above 75% were included in the final MDS. The elements with an agreement rate of 50-75% were re-assessed in the second Delphi round. The method of data analysis in the second round was similar to the first round.

Results

Out of 86 data elements, 56 in the first round and 9 in the second round had an inter-rater agreement rate above 75% which were included in the final MDS and 21 data elements with an agreement rate of less than 50% were removed. Out of 11 validated MDS subsets, 10 subsets were recommended by experts, which were demographic information (13 data elements), patient



clinical history (10 data elements), family history (3 data elements), diagnostic and genetic tests (6 data elements), respiratory status (10 data elements), mobility status (9 data elements), nutritional status (one data element), pharmaceutical and therapeutic measures (8 data elements), service provider (3 data elements), and mortality (2 data elements). The subset of “hospitalization status and treatments” was removed.

Conclusion

Developing an MDS for the SMA registry in Iran can be an effective step toward integrating the information system, improving information management, monitoring patients’ records and progress, providing epidemiology statistics, facilitating clinical trials, improving national health planning and policy, and allocating resources to these patients. Since biomarkers are among the most crucial data elements for diagnosing rare diseases, they can provide information on biological mechanisms, risk factors, and treatment outcomes. Therefore, it is recommended that the national MDS should consider the collection of biomarkers for the SMA registry.

Ethical Considerations

Compliance with ethical guidelines

This research was approved by the Research Ethics Committees of [Iran University of Medical Sciences](#) (Code: IR.IUMS.REC.1398.921).

Funding

This article was extracted from the master’s thesis of Hadiseh Azadi Cheshmekabodi, approved by Department of Health Information Management, School of Health Management and Information Sciences, [Iran University of Medical Sciences](#), Tehran, Iran. (Grand No.: 98-4-37-16590).

Authors' contributions

Supervision: Farahnaz Sadoughi; Methodology: Somayeh Nasiri; Data collection and writing the original draft: Hadiseh Azadi Cheshmekabodi; Review and editing: Somayeh Nasiri and Farahnaz Sadoughi; Data analysis and final approval: All authors.

Conflicts of interest

The authors declared no conflict of interest.

Acknowledgements

The authors would like to thank all participants in this research for their cooperation.



مقاله مروری

طراحی مجموعه حداقل داده برای سیستم ثبت بیماری آتروفی عضلانی نخاعی

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

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

Use your device to scan and read the article online



Citation Azadi Cheshmekabodi H, Nasiri S, Sadoughi F. [Designing a Minimum Data Set for Spinal Muscular Atrophy Registry in Iran (Persian)]. *Journal of Modern Medical Information*. 2024; 10(2):124-137. <https://doi.org/10.32598/JMIS.10.2.1>

doi <https://doi.org/10.32598/JMIS.10.2.1>

چکیده

هدف: بیماری آتروفی عضلانی نخاعی شایع ترین بیماری عصبی عضلانی است که بر اعصاب حرکتی نخاعی تأثیر می گذارد. با توجه به افزایش این بیماران، نیاز به جمع آوری داده های باکیفیت و استاندارد در سطح ملی ضروری است که این امر از طریق ایجاد مجموعه حداقل داده امکان پذیر است. بنابراین پژوهش حاضر با هدف طراحی مجموعه حداقل داده برای سیستم ثبت بیماری آتروفی عضلانی نخاعی در ایران انجام شد.

روش ها: پژوهش حاضر در سال ۱۳۹۹ انجام شد و از نوع کاربردی بود. مرحله اول عناصر داده ثبت شده موجود در پرونده بیماران مبتلا به آتروفی عضلانی نخاعی در ایران با روش توصیفی شناسایی شد. مرحله دوم با روش توصیفی مقایسه ای، عناصر داده مورد نیاز در سیستم های ثبت ملی و بین المللی مقایسه شد. مرحله سوم، مجموعه حداقل داده اولیه در قالب پرسش نامه طراحی شد و اعتبار سنجی آن با روش دلفی در ۲ دور، به ۱۶ نفر از افراد خبره با تخصص مغز و اعصاب و ژنتیک داده و از آن ها نظرخواهی شد. در نهایت، مواردی که توافق جمعی ۷۵ درصد و بیشتر را کسب کردند در مجموعه حداقل داده نهایی لحاظ شدند. داده ها با روش آمار توصیفی از طریق نرم افزار اکسل نسخه ۱۹ تحلیل شدند.

یافته ها: مجموعه حداقل داده نهایی برای بیماری آتروفی عضلانی نخاعی شامل ۶۵ عنصر داده بود که در ۱۰ زیرمجموعه جمعیت شناختی، تاریخچه بالینی بیمار، تاریخچه خانوادگی، آزمایش های تشخیصی و ژنتیک، وضعیت تنفسی، وضعیت حرکتی، وضعیت تغذیه ای، اقدامات دارویی و درمانی، ارائه دهنده خدمت و مرگ و میر دسته بندی شدند.

نتیجه گیری: به منظور گردآوری داده های یکسان و سیستم اطلاعات یکپارچه، وجود مجموعه حداقل داده بیماری آتروفی عضلانی نخاعی پیشنهاد می شود که می تواند نقش مهمی در بهبود کیفیت اطلاعات، ارزیابی درمان و پیشرفت بیماری، برنامه ریزی و سیاست گذاری سلامت در سطح ملی و کاهش هزینه های درمانی داشته باشد.

اطلاعات مقاله:

تاریخ دریافت: ۱۲ خرداد ۱۴۰۳
تاریخ پذیرش: ۰۸ تیر ۱۴۰۳
تاریخ انتشار: ۱۱ تیر ۱۴۰۳

کلیدواژه ها:

آتروفی عضلانی نخاعی، مجموعه حداقل داده، سیستم ثبت

* نویسندگان مسئول:

دکتر سمیه نصیری

نشانی: تهران، دانشگاه علوم پزشکی ایران، دانشکده مدیریت و اطلاع رسانی پزشکی، گروه مدیریت اطلاعات سلامت.

تلفن: +۹۸ (۲۱) ۸۸۷۹۴۳۰۲

پست الکترونیکی: nasiri.so200@gmail.com

دکتر فرحناز صدوقی

نشانی: تهران، دانشگاه علوم پزشکی ایران، دانشکده مدیریت و اطلاع رسانی پزشکی، گروه مدیریت اطلاعات سلامت.

تلفن: +۹۸ (۲۱) ۸۸۷۹۴۳۰۲

پست الکترونیکی: sadoughi.fums.ac.ir



Copyright © 2024 The Author(s);

This is an open access article distributed under the terms of the Creative Commons Attribution License (CC-BY-NC: <https://creativecommons.org/licenses/by-nc/4.0/legalcode.en>), which permits use, distribution, and reproduction in any medium, provided the original work is properly cited and is not used for commercial purposes.

مقدمه

بیماری آتروفی عضلانی نخاعی^۱ دومین بیماری شایع عصبی عضلانی در کودکان پس از دیستروفی عضلانی دوشن^۲ و شایع ترین بیماری ارثی است که باعث مرگ در دوران نوزادی و کودکی می شود [۱، ۲]. این بیماری یکی از ناتوان کننده ترین بیماری های عصبی عضلانی است که گروه متنوعی از اختلالات ژنتیک را دربر می گیرد و بر نورون های حرکتی نخاعی تأثیر می گذارد [۳، ۴]. در این بیماری جهش ژنی در بقای نورون حرکتی^۳ مربوط به کروموزوم 5q13/2 اتفاق می افتد که در نهایت به تخریب نورون های حرکتی آلفا و در نتیجه ضعف پیشرفته عضلانی منجر می شود [۵].

به طور کلی برآورد میزان بروز انواع آتروفی عضلانی نخاعی حدود ۱۰ در ۱۰۰ هزار (۱ در ۱۰ هزار) تولد زنده است. در اغلب موارد شیوع آن نیز حدوداً ۱ تا ۲ در هر ۱۰۰ هزار نفر دیده می شود. [۶، ۷] میزان شیوع نوزادان مبتلا به این بیماری در منطقه شیکاگو، ۲/۷ در هر ۱۰۰ هزار تولد زنده در سال ۲۰۱۹ بوده است [۸]. همچنین میزان شیوع این بیماری در منطقه اسکندیناوی برای گروه سنی ۱۸ سال یا کمتر برابر ۴/۱۸ در ۱۰۰ هزار نفر و گروه سنی کمتر از ۱۶ سال برابر ۳/۲۳ در ۱۰۰ هزار نفر مشاهده شده است [۶]. در کانادا براساس منابع داده مختلف، ۷۰۰ تا ۲۱۴۰ مورد ابتلا به آتروفی عضلانی نخاعی تخمین زده شده است. بروز متوسط این بیماری در ۱۸ کشور اروپایی به میزان ۱۱/۹ در هر ۱۰۰ هزار نفر گزارش شده است [۹، ۱۰]. مطالعات انجام شده در ایران نشان داد فراوانی حامل های این بیماری در ایران به علت رواج ازدواج فامیلی بالاتر از جمعیت اروپایی است [۱۱]. همچنین پیشرفت این بیماری براساس سن و عملکرد حرکتی (مانند نشستن و ایستادن) بوده که به ۳ شکل بالینی یا فنوتیپ یعنی نوع ۱ (بیماری وردینگ هافمن^۴)، نوع ۲ (بیماری دوبوویتز^۵) و نوع ۳ (بیماری کوگلبک و لاندرو^۶) تقسیم می شود. در یکی از مطالعات اخیر میزان موارد آتروفی عضلانی نخاعی نوع اول ۶۰ درصد، نوع دوم ۳۰ درصد و نوع سوم این بیماری ۱۰ درصد گزارش شده است. اکثر بیماران مبتلا به نوع اول آتروفی عضلانی نخاعی در ۲ سال اول زندگی فوت می کنند. نوع دوم بیماران مبتلا به آتروفی عضلانی نخاعی از ۶ تا ۱۸ ماهگی عمدتاً دچار ضعف و انقباض عضلانی پیشرونده می شوند. در برخی از منابع نوع چهارم این بیماری نیز در بالغین و نوع صفر در چند هفته اول تولد اشاره شده است [۱۲-۱۵].

آتروفی عضلانی نخاعی یکی از شایع ترین اختلالات اتوزومال مغلوب بوده که نرخ بروز این بیماری در میان قومیت ها و نژادهای گوناگون متنوع است. براساس یکی از مطالعات منتشر شده در داخل کشور ۶۰ درصد از ۲۲۳ خانواده مبتلا به آتروفی عضلانی نخاعی که به مرکز ژنتیک و پاتولوژی مراجعه کرده بودند، ازدواج فامیلی داشتند و اغلب بیماران از نواحی مرکزی و شمال ایران بوده اند. شیوع این بیماری در استان آذربایجان شرقی ۱۱/۱۲ مورد در ۱۰۰ هزار نفر گزارش شد. همچنین براساس آخرین مطالعه منتشر شده از منابع داده اپیدمیولوژی در ایران تا اول اکتبر سال ۲۰۲۲، ۷۸۱ بیمار مبتلا به آتروفی عضلانی نخاعی ثبت شده اند. از این تعداد ۱۶۴ بیمار فوت کرده اند که اکثریت آن ها مبتلا به آتروفی عضلانی نخاعی نوع ۱ بودند. میانگین بقای بیماران مبتلا به آتروفی عضلانی نخاعی نوع ۱، ۲۳ ماه و میزان خویشاوندی در ۶۱۷ بیمار زنده برابر ۵۲/۴ درصد بود که تنها ۲۴/۸ درصد از آن ها سابقه خانوادگی آتروفی عضلانی نخاعی را گزارش کرده بودند. این در حالی است که بیماران مبتلا به آتروفی عضلانی نخاعی که در مناطق دورافتاده یا محروم زندگی می کنند به علت تشخیص ندادن بیماری و تسهیلات محدود، اطلاعاتشان در سیستم ثبت نشده است. [۱۶، ۱۷]

اطلاعات اپیدمیولوژی و جزئیات دقیقی درمورد تعداد بیماران مبتلا به آتروفی عضلانی نخاعی در ایران در دسترس نیست که این مسئله می تواند ناشی از فقدان یکپارختی در جمع آوری داده های مراقبت بهداشتی، روبه رو شدن با حجم عظیم داده ها و ضعف در مستندسازی اطلاعات باشد. از این رو، فقدان ثبت داده های معتبر درباره شیوع یا بروز بیماری آتروفی عضلانی نخاعی موجب می شود امکان ارزیابی بیماران و برنامه ریزی درباره مراقبت های بهداشتی با مشکلاتی روبه رو شود و تأثیرات منفی مانند تأخیر در تشخیص زودهنگام، ارائه مراقبت های غیرمعمول و محدودیت دسترسی در ارائه درمان به موقع را به دنبال داشته باشد [۱۸]. از این رو وجود مجموعه حداقل داده^۷ برای جمع آوری داده های صحیح، باکیفیت و قابل دسترسی برای ارائه دهندگان مراقبت بهداشتی در خصوص آتروفی عضلانی نخاعی امری غیرقابل اجتناب است [۱۹، ۲۰]. مجموعه حداقل داده نقش حیاتی در سیستم ثبت بیماری دارد و مبنای دستیابی به شاخص های اثربخش مراقبت سلامت قلمداد می شود. مجموعه حداقل داده مجموعه ای از داده های یک شکل است که در نظام مدیریت اطلاعات امری ضروری بوده و با جمع آوری داده ها به صورت استاندارد و یکپارچه در سطح ملی از اهمیت بالایی برخوردار است [۲۱-۲۳]. مجموعه حداقل داده امکان دستیابی به اطلاعات قابل اطمینان و قابل مقایسه بیماران، روش های درمانی و نتایج خدمات بهداشتی ارائه شده مربوط به یک بیماری خاص همراه با قابلیت تبادل داده را فراهم می کند [۲۴-۲۶]. در هنگام طراحی مجموعه حداقل داده برای سیستم های

1. Spinal Muscular Atrophy (SMA)
2. Duchenne Muscular Dystrophy (DMD)
3. Survival Motor Neuron (SMN)
4. Werdnig-Hoffmann disease
5. Dubowitz disease
6. Kugelberg-Welander disease

7. Minimum Data Set (MDS)

مرحله دوم پژوهش با روش توصیفی مقایسه‌ای انجام شد که از سیستم‌های ثبت ملی کشورهای مختلف، نظیر استرالیا [۳۲-۳۴]، کانادا [۳۵-۳۷]، پاکستان [۳۸، ۳۹] و جمهوری چک [۴۰-۴۲] و سیستم‌های ثبت بین‌المللی^۹ [۴۳-۵۰]، مراقبت هوشمند^{۱۰} [۵۱-۵۳] و ری استور^{۱۱} [۵۴-۵۷] برای مقایسه مجموعه حداقل داده موجود در سیستم ثبت بیماری آتروفی عضلانی نخاعی استفاده شد. از دلایل انتخاب سامانه‌های مذکور می‌توان به وجود مجموعه حداقل داده، انتشار گزارش‌ها و فعالیت‌های مختلف تحقیقاتی در زمینه ثبت بیماری آتروفی عضلانی نخاعی اشاره کرد. روش گردآوری داده در این مرحله بررسی مقالات و مستندات موجود در پایگاه‌های داده وب‌آوساینس^{۱۲}، پابمد^{۱۳}، اسکوپوس^{۱۴} و موتور جست‌وجوی گوگل^{۱۵} بود که از کلیدواژه‌های Minimum Data Set, MDS, Essential Data Set, Core Data Set, Data Element, Spinal Muscular Atrophy, SMA و عمگرهای بولین AND و OR برای جست‌وجو استفاده شد. سپس، داده‌ها در قالب جداول تطبیقی، مقایسه و تحلیل شدند و وجوه اشتراک و افتراق مشخص شد. در ادامه تمام عناصر داده موجود در فرم‌های کاغذی پرونده‌های پزشکی در داخل کشور و عناصر داده به‌کاررفته حداقل در ۲ سامانه منتخب خارج از کشور (ملی و بین‌المللی) وارد مرحله بعدی پژوهش شدند.

در مرحله سوم، به‌منظور اعتبارسنجی مجموعه حداقل داده اولیه، پرسش‌نامه‌ای طراحی شد که با روش دلفی در ۲ دور از خبرگان نظرخواهی شد. پرسش‌نامه دور اول دلفی (براساس یافته‌های مراحل قبل) از ۲ بخش اصلی در قالب سؤالات باز و بسته تشکیل شد که بخش اول آن شامل مشخصات فردی خبرگان و بخش دوم پرسش‌نامه شامل عناصر داده مربوط به مجموعه حداقل داده برای بیماری آتروفی عضلانی نخاعی (۷۹ سؤال) بود که به‌صورت سؤالات بسته «ضرورت دارد» یا «ضرورت ندارد» مشخص شد. همچنین هرکدام از عناصر داده حاوی ۱۱ زیرمجموعه شامل «جمعیت‌شناختی»، «تاریخچه بالینی بیمار»، «تاریخچه خانوادگی»، «آزمایش‌های تشخیصی و ژنتیک»، «وضعیت تنفسی»، «وضعیت حرکتی»، «وضعیت تغذیه‌ای»، «اقدامات دارویی و درمانی»، «وضعیت بستری و درمان‌ها»، «ارائه‌دهنده خدمت» و «مرگ‌ومیر» بود. خبرگان ابتدا باید نظر خود را راجع به ضرورت یا عدم ضرورت هر عنصر داده مشخص کرده و سپس، در صورت ضرورت داشتن عنصر داده باید

ثبت، توافق تمام ذی‌نفعان برای هر عنصر داده ضروری است. مجموعه حداقل داده با دربر داشتن عناصر داده جمعیت‌شناختی، ارجاع و پیگیری بیمار، ارزیابی بیماری اعم از مرحله‌بندی سیر بیماری، عوامل خطر و عوارض آن و پیامد مراقبت به‌عنوان مجموعه گسترده‌ای از واژه‌ها و تعاریف پذیرفته‌شده محسوب می‌شود که تضمین‌کننده دسترسی به داده‌های بهداشتی دقیق و بدون ابهام بیماری‌ها است [۲۷].

مطالعات متعددی در داخل کشور پیرامون مجموعه حداقل داده در حوزه‌های مختلف مراقبت سلامت انجام شده است که از جمله می‌توان به ناهنجاری مادرزادی [۲۸]، مشکلات ریوی [۲۹]، رماتیسم مفصلی [۳۰] و بیماری‌های قلبی-عروقی [۳۱] اشاره کرد. بررسی‌های پژوهشگر نشان داده است که علی‌رغم تنوع در شدت و درجات بیماری آتروفی عضلانی نخاعی و ناشناخته بودن علائم شروع این بیماری و میزان کشندگی آن در سال‌های ابتدایی زندگی، به نظر می‌رسد مطالعه منسجمی درخصوص مجموعه حداقل داده بیماری آتروفی عضلانی نخاعی در ایران ارائه نشده است. این در حالی است که مستندسازی و ثبت اطلاعات صحیح و باکیفیت می‌تواند در کاهش عوارض این بیماری و درمان به‌موقع آن کمک کند. بنابراین ایجاد مجموعه حداقل داده همراه با عناصر داده استاندارد که توافق جمعی در خصوص آن‌ها حاصل شده باشد یکی از الزامات طراحی سیستم ثبت ملی محسوب می‌شود. بنابراین پژوهش حاضر باهدف ارائه الگوی مجموعه حداقل داده برای سیستم ثبت بیماری آتروفی عضلانی نخاعی در ایران انجام‌شده است تا منجر به بهبود نظام مدیریت اطلاعات و افزایش کیفیت مراقبت سلامت این بیماران شود.

مواد و روش‌ها

این پژوهش از نوع کاربردی بود که به روش کمی (توصیفی، توصیفی-مقایسه‌ای و دلفی) در سال ۱۳۹۹ انجام شد. مرحله اول پژوهش، عناصر داده ثبت‌شده برای بیماران مبتلا به آتروفی عضلانی نخاعی در ایران با روش توصیفی شناسایی شد. بدین‌ترتیب فرم‌ها و پرونده پزشکی بیماران مراجعه‌کننده به مراکز ژنتیک مستقر در شهر تهران (مرکز ژنتیک دکتر زینلی و زمانی) و مراکز آموزشی-درمانی (مفید و مرکز طبی کودکان) و بنیاد بیماری‌های نادر بررسی و عناصر داده آن استخراج شد. در این مرحله نمونه‌گیری به روش غیرتصادفی از نوع دسترسی آسان بود که ۵۰ پرونده با تشخیص آتروفی عضلانی نخاعی براساس کد G12 از کتاب دهمین ویرایش از طبقه‌بندی بین‌المللی آماری بیماری‌ها^{۱۶} انتخاب شد.

9. TREAT-NMD is a global academic network that focuses on advancing research in neuromuscular disorders

10. SMARtCARE

11. RESTORE

12. Web of science

13. PubMed

14. Scopus

15. Google

8. International Statistical Classification of Diseases and Related Health Problems (ICD-10)

و ۹ عنصر داده در دور دوم دلفی توافق جمعی بیش از ۷۵ درصد را به دست آورد و در مجموعه حداقل داده نهایی قرار گرفت. در دور اول دلفی، خبرگان «متوسط تعداد روزهای بستری»، «سابقه حساسیت دارویی» و «تداخلات دارویی» را به عنوان عنصر داده پیشنهاد کردند که در دور دوم دلفی به توافق جمعی رسید.

از ۱۱ زیرمجموعه مجموعه حداقل داده اعتبارسنجی شده، ۱۰ زیرمجموعه از سوی خبرگان انتخاب شد که شامل «جمعیت شناختی، تاریخچه بالینی بیمار، تاریخچه خانوادگی، آزمایش‌های تشخیصی و ژنتیک، وضعیت تنفسی، وضعیت حرکتی، وضعیت تغذیه‌ای، اقدامات دارویی و درمانی، ارائه‌دهنده خدمت و مرگ و میر» بود. زیرمجموعه «وضعیت بستری و درمان‌ها» از مجموعه حداقل داده اولیه حذف شد. در نهایت، ۶۵ عنصر داده در ۱۰ زیرمجموعه به توافق خبرگان رسید که در **تصویر شماره ۱** نشان داده شده‌اند.

زیرمجموعه جمعیت شناختی (۱۳ عنصر داده)

نام و نام خانوادگی بیمار، کد ملی، تاریخ تولد، جنسیت، محل تولد، وضعیت تأهل، آدرس محل سکونت، کد پستی، شماره تماس، ملیت بیمار، نام پدر، نام مادر و نوع بیمه.

تاریخچه بالینی (۱۰ عنصر داده)

سن شروع بیماری، علائم بیماری، نوع / شدت بیماری، بیماری‌های همراه، قد بیمار، وزن بیمار هنگام تشخیص بیماری، تاریخ تشخیص بیماری، سابقه بستری در بیمارستان، متوسط تعداد روزهای بستری و علت بستری.

تاریخچه خانوادگی (۳ عنصر داده)

نتایج آزمایش ژنتیکی پدر و مادر بیمار، سابقه بیماری در خانواده بیمار و نسبت فامیلی بین پدر و مادر بیمار.

آزمایش‌های تشخیصی و ژنتیک (۶ عنصر داده)

آزمایش نوار عصب و عضله و هدایت عصبی، نتایج آزمایش ژنتیک، جهش در ژن SMN1، تعداد کپی ژن SMN1، تعداد کپی ژن SMN2 و نام مرکز ژنتیک.

وضعیت تنفسی (۱۰ عنصر داده)

وضعیت عملکرد ریوی، آزمایش اسپیرومتری برای بررسی عملکرد ریه، تاریخ انجام آزمایش اسپیرومتری، ظرفیت حیاتی اجباری ریه، استفاده از دستگاه تهویه غیرتهاجمی یا تهاجمی، استفاده از دستگاه مکانیکی کمک به سرفه (بلی / خیر)، فواصل زمانی و تاریخ شروع استفاده از دستگاه تهویه مکانیکی، وضعیت بیمار در پاک‌سازی راه هوایی و ترشحات ریه، نوع روش استفاده در پاک‌سازی راه هوایی (ساکشن، دق قفسه سینه و سایر).

زیرمجموعه آن را انتخاب می‌کردند. در پایان بخش دوم از یک سؤال باز استفاده شد تا خبرگان آزادانه نظرات و پیشنهادهای خود را بیان کنند. روایی صوری و محتوایی پرسش‌نامه‌ها با استفاده از نظرات ۶ نفر از متخصصین در رشته‌های مغز و اعصاب، ژنتیک پزشکی، مدیریت اطلاعات سلامت (از هر تخصص ۲ نفر) سنجیده شد. باتوجه به روش پژوهش در این مرحله سنجش پایایی ابزار کاربرد ندارد.

معیار ورود انتخاب خبرگان برای اعتبارسنجی مجموعه حداقل داده اولیه شامل حداقل ۲ سال سابقه کار بالینی در مراکز آموزشی درمانی یا تحقیقاتی در حوزه بیماری آتروفی عضلانی نخاعی و یا تجربه کاری در یکی از سیستم‌های ثبت بیماری بود. نمونه‌گیری به صورت غیر تصادفی هدفمند مبتنی بر معیار انجام شد که ۱۶ نفر از متخصصین مغز و اعصاب و ژنتیک پزشکی (از هر تخصص ۸ نفر) به عنوان نمونه پژوهش در هر ۲ دور دلفی انتخاب شدند. پرسش‌نامه‌ها در هر دور دلفی به صورت حضوری یا پست الکترونیک در اختیار خبرگان قرار گرفت. چنانچه بعد از ۲ هفته پاسخی دریافت نمی‌شد، مجدداً نامه یادآور از طریق پست الکترونیک برای خبرگان ارسال می‌شد و در صورت دریافت نکردن پاسخ بعد از ۱ هفته، با مراجعه حضوری به محل کار افراد نسبت به اخذ پرسش‌نامه‌های تکمیل شده اقدام می‌شد. پس از جمع‌آوری پرسش‌نامه‌ها در دور اول دلفی، داده‌ها با روش آمار توصیفی (تعداد و درصد فراوانی) و با استفاده از نرم‌افزار اکسل نسخه ۱۹ تحلیل شدند. تصمیم‌گیری درباره رد یا پذیرش هر عنصر داده بدین صورت بود: مواردی که در آن‌ها توافق جمعی خبرگان کمتر از ۵۰ درصد به دست آمد از مجموعه حداقل داده اولیه حذف شدند. مواردی که توافق جمعی بیش از ۷۵ درصد خبرگان را کسب کردند در مجموعه حداقل داده نهایی منظور شدند. مواردی با توافق جمعی بین ۵۰ تا ۷۵ درصد در دور دوم دلفی به نظرخواهی مجدد گذاشته شدند. بنابراین مواردی که حدنصاب لازم را در دور اول دلفی نیاورده بودند (۱۸ مؤلفه) به همراه موارد جدید (۳ مؤلفه) پیشنهاد شده از سوی خبرگان و نتایج دور اول دلفی برای همان گروه از خبرگان ارسال شد. روش تحلیل داده‌ها در دور دوم دلفی مشابه دور اول بود.

یافته‌ها

مشخصات فردی خبرگان شرکت‌کننده در پژوهش در **جدول شماره ۱** نشان داده شده است. همچنین یافته‌های دور اول و دوم دلفی مربوط به مجموعه حداقل داده نهایی برای سیستم ثبت بیماری آتروفی عضلانی نخاعی به تفکیک زیرمجموعه و عناصر داده در **جدول شماره ۲** ارائه شده است.

نتایج حاصل از اعتبارسنجی دور اول و دوم دلفی در خصوص مجموعه حداقل داده اولیه برای بیماری آتروفی عضلانی نخاعی در **جدول شماره ۲** ارائه شده است. به طور کلی از ۸۶ عنصر داده که به نظر سنجی خبرگان گذاشته شد، ۵۶ عنصر داده در دور اول دلفی

جدول ۱. مشخصات فردی خبرگان (دور اول و دوم دلفی)

مشخصات فردی		انحراف معیار/تعداد (درصد)
جنسیت	زن	۶(۳۷/۵)
	مرد	۱۰(۶۲/۵)
سنی (سال)		۱۰/۸
سابقه خدمت		۷/۹
محل خدمت	بیمارستان	۶(۳۷/۵)
	دانشگاه	۱۰(۶۲/۵)
تخصص	مغز و اعصاب	۸(۵۰)
	ژنتیک پزشکی	۸(۵۰)

یا مرده)، تاریخ پذیرش و ترخیص، کد تشخیص بیماری (براساس ICD-10)، تاریخ بستری، فنوتیپ پدر و مادر بیمار در آزمایش ژنتیک، نوع تصویربرداری و گرافی‌های انجام شده، تاریخ انجام آزمایش ژنتیک، روش به کاررفته در آزمایش ژنتیک، آزمایش‌های مربوط به شمارش سلول‌های خونی، سابقه ابتلا به پنومونی، وضعیت تراکتوستومی، سطح اکسیژن خون، تاریخ انجام جراحی انحنای ستون فقرات، درجه انحنای ستون فقرات با توجه به تصاویر رادیولوژی، توصیه‌های تغذیه به بیمار، تاریخ وقوع عوارض جانبی و مکان فوت.

بحث

براساس یافته‌های پژوهش حاضر پس از نظرسنجی از خبرگان، مجموعه حداقل داده نهایی برای بیماری آتروفی عضلاتی نخاعی از ۶۴ عنصر داده در ۱۰ زیرمجموعه جمعیت‌شناختی، تاریخچه بالینی بیمار، تاریخچه خانوادگی، آزمایش‌های تشخیصی و ژنتیک، وضعیت تنفسی، وضعیت حرکتی، وضعیت تغذیه‌ای، اقدامات دارویی و درمانی، ارائه‌دهنده خدمت و مرگ‌ومیر مشخص شد. یافته‌های این پژوهش حاکی از آن است که مجموعه حداقل داده نهایی از نظر زیرمجموعه و عناصر داده با مجموعه حداقل داده موجود در سیستم‌های ثبت بین‌المللی مطابقت بیشتری دارد. زیرا سامانه سیستم‌های ثبت بین‌المللی، داده‌ها را از چندین سیستم ثبت ملی متشکل از ۴۰ کشور در سراسر اروپا، آمریکا، شمالی، آسیا، استرالیا و آمریکای جنوبی جمع‌آوری می‌کند و شامل فعالیت‌های ملی، تحقیقاتی، مرکز هماهنگی کارآزمایی‌های بالینی و سیستم‌های ثبت بین‌المللی بیماران است [۴۲، ۴۹، ۵۰]. مقایسه کشورها نشان داد که مجموعه حداقل داده آتروفی عضلاتی نخاعی در سیستم‌های منتخب ملی و بین‌المللی از بیشترین تا کمترین عنصر داده، به ترتیب به سیستم ثبت بیماری آتروفی عضلاتی نخاعی مراقبت هوشمند (۷۸ عنصر داده) [۵۳، ۵۱]، سیستم‌های ثبت بین‌المللی (۷۲ عنصر داده) [۴۴، ۴۵]

وضعیت حرکتی (۹ عنصر داده)

وضعیت‌های بیمار از نظر راه رفتن، نشستن، نگه داشتن سر، چرخش به پهلو و ایستادن، حرکت دست‌ها، استفاده بیمار از ویلچر (صندلی چرخ‌دار)، فواصل زمانی استفاده از صندلی چرخ‌دار (همیشگی یا پاره‌وقت)، وضعیت انحنای ستون فقرات.

وضعیت تغذیه‌ای (۱ عنصر داده)

نوع تغذیه (شامل تغذیه بیمار از طریق دهان یا لوله تغذیه بینی معده‌ای، لوله گاستروستومی اندوسکوپیک از طریق پوست و لوله ژژونوستومی).

اقدامات دارویی و درمانی (۸ عنصر داده)

نام داروهای مصرفی بیمار، مقدار و دفعات داروی مصرفی، تاریخ شروع مصرف دارو، تاریخ قطع دارو، نوع عوارض جانبی دارو، سابقه حساسیت دارویی، تداخلات دارویی و اقدامات توان‌بخشی انجام شده برای بیمار (مانند فیزیوتراپی و گفتاردرمانی).

ارائه‌دهنده خدمت (۳ عنصر داده)

نام و نام خانوادگی پزشک معالج، تخصص پزشک معالج و نام مرکز درمانی.

مرگ‌ومیر (۲ عنصر داده)

تاریخ و علت فوت. همچنین ۲۱ عنصر داده با موافقت کمتر از ۵۰ درصد از مجموعه حداقل داده اولیه حذف شدند. بدین ترتیب، براساس یافته‌های حاصل از پژوهش ۱۲ عنصر داده در دور اول دلفی و ۹ عنصر داده در دور دوم دلفی از الگوی مجموعه حداقل داده پیشنهادی حذف شدند که عناصر داده حذف شده عبارت‌اند از: پست الکترونیک، کشور محل اقامت، نژاد، وضعیت بیمار (زنده

جدول ۲. زیر مجموعه‌ها و عناصر داده در دور اول و دوم دلفی برای سیستم ثبت بیماری آتروفی عضلانی نخاعی

زیرمجموعه	دور دلفی	توافق جمعی	عنصر داده
جمعیت‌شناختی	اول	✓	نام و نام خانوادگی بیمار، کد ملی، تاریخ تولد، جنسیت، محل تولد، وضعیت تأهل، آدرس محل سکونت، کد پستی، شماره تماس، ملیت بیمار، نام پدر
		×	پست الکترونیک، کشور محل اقامت، نژاد، وضعیت بیمار (زنده یا مرده)
	دوم	✓	نام مادر، نوع بیمه
		×	تاریخ پذیرش، تاریخ ترخیص
تاریخچه بالینی بیمار	اول	✓	سن شروع بیماری، علائم بیماری، نوع / شدت بیماری، بیماری‌های همراه، قد بیمار، وزن بیمار هنگام تشخیص بیماری
	دوم	✓	تاریخ تشخیص بیماری، سابقه بستری در بیمارستان، متوسط تعداد روزهای بستری، علت بستری
		×	کد تشخیص بیماری (براساس ICD-10)، تاریخ بستری
تاریخچه خانوادگی	اول	✓	نتایج آزمایش ژنتیکی پدر و مادر بیمار، سابقه بیماری در خانواده بیمار، نسبت فامیلی بین پدر و مادر بیمار
		×	فنتوتیپ پدر و مادر بیمار در آزمایش ژنتیک
آزمایش‌های تشخیصی و ژنتیک	اول	✓	آزمایش نوار عصب و عضله و هدایت عصبی، نتایج آزمایش ژنتیک، جهش در ژن SMN1، تعداد کپی ژن SMN1، تعداد کپی ژن SMN2، نام مرکز ژنتیک
		×	نوع تصویربرداری و گرافی‌های انجام‌شده، تاریخ انجام آزمایش ژنتیک، روش به‌کاررفته در آزمایش ژنتیک، آزمایش‌های مربوط به شمارش سلول‌های خونی
وضعیت تنفسی	اول	✓	وضعیت عملکرد ریوی، آزمایش اسپیرومتری برای بررسی عملکرد ریه، تاریخ انجام آزمایش اسپیرومتری، ظرفیت حیاتی اجباری ریه، استفاده از دستگاه تهویه غیرتهاجمی یا تهاجمی، استفاده از دستگاه مکانیکی کمک به سرفه، فواصل زمانی استفاده از دستگاه تهویه مکانیکی، تاریخ شروع استفاده از دستگاه تهویه مکانیکی، وضعیت بیمار در پاک‌سازی راه هوایی و ترشحات ریه، نوع روش استفاده در پاک‌سازی راه هوایی (ساکشن، دق قفسه سینه و سایر)
		×	سابقه ابتلا به پنومونی، وضعیت تراکئوستومی، سطح اکسیژن خون
وضعیت حرکتی	اول	✓	وضعیت‌های بیمار از نظر راه رفتن، نشستن، نگه داشتن سر، چرخش به پهلو و ایستادن، حرکت دست‌ها، استفاده بیمار از ویلچر (صندلی چرخ‌دار)، فواصل زمانی استفاده از صندلی چرخ‌دار (همیشگی یا پاره‌وقت)، وضعیت انحنای ستون فقرات
	دوم	×	تاریخ انجام جراحی انحنای ستون فقرات، درجه انحنای ستون فقرات باتوجه‌به تصاویر رادیولوژی
وضعیت تغذیه‌ای	اول	✓	نوع تغذیه (شامل تغذیه بیمار از طریق دهان یا لوله تغذیه بینی معده‌ای، لوله گاستروستومی اندوسکوپی از طریق پوست و لوله ژژونوستومی)
	دوم	×	توصیه‌های تغذیه به بیمار
اقدامات دارویی و درمانی	اول	✓	نام داروهای مصرفی بیمار، مقدار و دفعات داروی مصرفی، تاریخ شروع مصرف دارو، تاریخ قطع دارو، اقدامات توانبخشی انجام‌شده برای بیمار (مانند فیزیوتراپی و گفتاردرمانی)
	دوم	✓	نوع عوارض جانبی دارو، سابقه حساسیت دارویی، تداخلات دارویی
		×	تاریخ وقوع عوارض جانبی
ارائه‌دهنده خدمت	اول	✓	نام و نام خانوادگی پزشک معالج، تخصص پزشک معالج، نام مرکز درمانی
مرگ‌ومیر	اول	✓	تاریخ فوت، علت فوت
	دوم	×	مکان فوت

✓: توافق جمعی حاصل شد، ×: توافق جمعی حاصل نشد



تصویر ۱. مجموعه حداقل داده نهایی برای سیستم ثبت بیماری آتروفی عضلانی نخاعی

با یافته های پژوهش حاضر نشان می دهد تمام سیستم های ثبت منتخب ملی و بین المللی به جز استرالیا دارای عناصر داده تنفسی، حرکتی، تغذیه ای، آزمایش ها و ارزیابی های بیمار، ارائه دهنده خدمت و درمان ها هستند که تا حدودی این یافته ها با نتایج پژوهش حاضر همخوانی دارد. به عنوان مثال، سیستم های ثبت بین المللی عناصر داده الزامی را به عنوان مجموعه داده استاندارد در نظر گرفته است که این عناصر داده عبارتند از: اطلاعات جمعیت شناختی بیمار، نام جهش ژن، داده های بالینی مربوط به عملکرد حرکتی، جراحی انحنای ستون فقرات و عملکرد تغذیه. همچنین در سیستم ثبت بین المللی، عنصر داده قد و وزن بیمار هنگام تشخیص بیماری، شکایت بیمار از انقباض عضلات و درجه انحنای ستون فقرات به صورت اختیاری جمع آوری شده است. یافته های پژوهش حاضر نشان داد کمتر از ۵۰ درصد خبرگان

[۴۷]، کانادا (۵۱ عنصر داده) [۳۶]، پاکستان (۳۸ عنصر داده) [۳۸، ۳۹]، ری استور (۳۲ عنصر داده)، [۵۴] جمهوری چک (۲۸ عنصر داده) [۴۲-۴۰] و استرالیا (۲۰ عنصر داده) [۳۴-۳۲] اختصاص داشت.

یافته های پژوهش حاضر نشان داد ۱۳ عنصر داده در زیرمجموعه جمعیت شناختی به توافق جمعی خبرگان رسیدند. در حالی که از میان سیستم های منتخب ملی و بین المللی در زیرمجموعه جمعیت شناختی، تنها سیستم ثبت ری استور فاقد عنصر داده نام و نام خانوادگی بیمار بود [۵۴]. همچنین داده های جمعیت شناختی سیستم ثبت کانادا بسیار محدود بوده و نسبت به سایر سیستم های ثبت منتخب، عناصر داده کمتری داشت [۳۶]. مقایسه مجموعه حداقل داده بین سیستم های ثبت منتخب

شده است. تحلیل یافته‌های حاصل از این پژوهش نشان می‌دهد پیاده‌سازی مجموعه حداقل داده آتروفی عضلانی نخاعی برای ایران می‌تواند گامی مؤثر در جهت یکپارچه‌سازی سیستم اطلاعاتی، بهبود مدیریت اطلاعات، نظارت بر سوابق و پیشرفت بیماران، ارائه آمارهای اپیدمیولوژی و تسهیل در کارآزمایی‌های بالینی، بهبود در برنامه‌ریزی و سیاست‌گذاری سلامت در سطح ملی و تخصیص منابع به این بیماران باشد. علی‌رغم اینکه به برخی از عناصر داده ضروری آتروفی عضلانی نخاعی در سیستم‌های ثبت ملی و بین‌المللی خارج کشور توجه شده است، اما این عناصر داده براساس یافته‌های حاصل از مرحله اعتبارسنجی خبرگان در ایران به حدنصاب لازم نرسید. این احتمال وجود دارد در صورتی که نمونه بیشتری از افراد خبره در نظرسنجی شرکت می‌کردند، نتایج جامع‌تری به دست می‌آمد. باتوجه به اینکه نشانگرهای زیستی^{۱۶} یکی از مهم‌ترین عناصر داده در زمینه شناسایی بیماری‌های نادر است که عوامل خطرزا، اثرات درمانی و مکانیسم‌های بیولوژیکی را توصیف می‌کنند [۶۰]، پیشنهاد می‌شود در مجموعه حداقل داده ملی، به جمع‌آوری داده‌های نشانگر زیستی به‌عنوان بخشی از سیستم‌های ثبت بیماری آتروفی عضلانی نخاعی توجه شود.

نتیجه‌گیری

بیماری آتروفی عضلانی نخاعی با استحاله شدن و ضعف عضلانی و ناتوانی جسمی شدید همراه است که بار مالی سنگینی را به اقتصاد کشور تحمیل می‌کند. به‌طوری که هزینه‌های بسیاری صرف مراقبت‌های بهداشتی این بیماران می‌شود. باتوجه به افزایش تعداد بیماران مبتلا به آتروفی عضلانی نخاعی و ثبت داده‌های ناقص و ناکافی در پرونده‌های کاغذی، انتظار می‌رود وجود مجموعه حداقل داده از پیش طراحی شده و استاندارد برای این بیماری موجب تسهیل مراحل انتخاب داده در سیستم ثبت شود. استفاده از عناصر داده استاندارد موجب کارآمدی سیستم ثبت، اشتراک‌گذاری، تجمیع و ارتباط داده‌ها از منابع مختلف می‌شود.

ازجمله محدودیت‌های پژوهش حاضر می‌توان به طولانی شدن فرایند تکمیل پرسش‌نامه‌ها و نداشتن زمان کافی برخی از متخصصین اشاره کرد که پژوهشگر با پیگیری و یادآوری‌های مکرر به‌صورت حضوری، تلفنی و پست الکترونیک نسبت به جمع‌آوری پرسش‌نامه‌ها اقدام کرد. همچنین برای رفع چالش ناخوانا یا ناقص بودن پرونده پزشکی بیماران از پرونده‌های جایگزین استفاده شد.

با عنصر داده تاریخ انجام عمل جراحی (۳۷/۵ درصد) و درجه انحنای ستون فقرات (۳۱/۲ درصد) موافقت کرده‌اند. درحالی که عناصر داده مذکور فقط در سیستم ثبت بین‌المللی لحاظ شده است. مجموعه حداقل داده کانادا و شیلی دارای زیرمجموعه وضعیت اجتماعی بیمار بوده که عناصر داده وضعیت اشتغال، سطح تحصیلات، درآمد بیمار و وضعیت دسترسی بیمار و خانواده وی به خدمات اجتماعی را پوشش می‌دهد که این نتایج با یافته‌های پژوهش حاضر همخوانی ندارد [۳۶، ۳۷، ۵۸].

عنصر داده نژاد براساس یافته‌های حاصل از پژوهش حاضر توافق جمعی کمتر از ۵۰ درصد به دست آورده است. درحالی که عنصر داده مذکور در مجموعه حداقل داده سیستم ثبت ری استور ضروری شناخته شده است.

عناصر داده مربوط به آزمایش‌های تشخیصی و ژنتیک به‌طور کامل در سامانه سیستم‌های ثبت بین‌المللی، مراقبت هوشمند و پاکستان در نظر گرفته شده است. براساس یافته‌های پژوهش حاضر بیشتر از ۷۵ درصد خبرگان با عنصر داده آزمایش نوار عصب و عضله و هدایت عصبی، نتایج آزمایش ژنتیک، جهش در ژن SMN1، تعداد کپی ژن SMN1، تعداد کپی ژن SMN2 و نام مرکز ژنتیک موافقت کرده‌اند. در مطالعه بلدن و همکاران [۴۸] به عناصر داده نظیر نوع بیماری، وضعیت حرکتی بیمار، سن بیمار، جراحی ستون فقرات، وضعیت تغذیه و تنفسی اشاره شده است. اما در پژوهش حاضر صرف‌نظر از موارد ذکرشده در مجموعه حداقل داده، موارد دیگری نظیر آزمایش‌های تشخیصی و ژنتیک و مرگومیر توجه شده است. مطالعه پریسون و همکاران [۵۹] زیرمجموعه داده جمعیت‌شناختی، بالینی، ژنتیکی، حرکتی، عملکردی، الکتروفیزیولوژی و آزمایشگاهی را برای مجموعه حداقل داده بیماری آتروفی عضلانی نخاعی پیشنهاد شده است. در مطالعه حاضر عوامل ژنتیکی و آزمایشگاهی در یک زیرمجموعه مجزا تحت عنوان آزمایش‌های تشخیصی و ژنتیک ادغام شدند.

باتوجه به بررسی‌های اولیه پژوهشگر از وضعیت موجود کشور، به نظر می‌رسد مطالعه‌ای در راستای مجموعه حداقل داده بیماری آتروفی عضلانی نخاعی در ایران صورت نگرفته است. ثبت داده‌های بیماران مبتلا به آتروفی عضلانی نخاعی در مراکز آموزشی درمانی کشور فقط در قالب برخی از فرم‌ها در پرونده‌های پزشکی یا مراکز ژنتیک بوده که به‌صورت دستی یا الکترونیک جمع‌آوری می‌شوند. ازجمله این فرم‌ها می‌توان به شرح حال بیمار، سیر بیماری، خلاصه پرونده، فرم‌های مخصوص بخش مراقبت ویژه نوزادان و گزارش آزمایش ژنتیک اشاره کرد؛ اما فرم تخصصی به‌صورت عناصر داده استاندارد برای این گروه از بیماران در مراکز بهداشتی و درمانی کشور وجود نداشت. در بنیاد بیماری‌های نادر ایران به داده‌های جمعیت‌شناختی بیمار توجه بیشتری شده، اما در زیرمجموعه بالینی تنها عناصر داده نام بیماری، کد تشخیص بیماری براساس ICD-10 و نسبت خویشاوندی بین پدر و مادر بیمار در نظر گرفته

ملاحظات اخلاقی

پیروی از اصول اخلاق پژوهش

این مقاله حاصل برگرفته از پایان نامه‌ای با عنوان «ارائه الگوی سیستم ثبت بیماری آتروفی عضلانی نخاعی» در مقطع کارشناسی ارشد، مصوب [دانشگاه علوم پزشکی ایران](#) در تاریخ ۱۳۹۸/۰۹/۱۸ است. کد اخلاق این پژوهش (IR.IUMS.REC.1398.921) از کمیته ملی اخلاق در پژوهش‌های زیست پزشکی اخذ شده است.

حامی مالی

این مقاله برگرفته از پایان نامه کارشناسی ارشد خانم حدیثه آزادی چشمه کبودی رشته فناوری اطلاعات سلامت، مصوب دانشکده مدیریت و اطلاع‌رسانی پزشکی و [دانشگاه علوم پزشکی ایران](#) با کد طرح پژوهشی ۹۸-۴-۳۷-۱۶۵۹۰ در سال ۱۳۹۸ است.

مشارکت نویسندگان

جمع‌آوری داده‌ها و نگارش پیش‌نویس اصلی: حدیثه آزادی چشمه کبود؛ روش‌شناسی، بررسی و ویرایش: سمیه نصیری؛ نظارت و بررسی: فرحناز صدوقی؛ تحلیل داده‌ها و تأیید نهایی: تمام نویسندگان.

تعارض منافع

بنابر اظهار نویسندگان این مقاله تعارض منافع ندارد.

References

- [1] Sedghi M, Behnam M, Fazel E, Salehi M, Ganji H, Meamar R, et al. Genotype-phenotype correlation of survival motor neuron and neuronal apoptosis inhibitory protein genes in spinal muscular atrophy patients from Iran. *Adv Biomed Res.* 2014; 3:74. [DOI:10.4103/2277-9175.125872] [PMID]
- [2] Parente V, Corti S. Advances in spinal muscular atrophy therapeutics. *Ther Adv Neurol Disord.* 2018; 11:1756285618754501. [DOI:10.1177/1756285618754501] [PMID]
- [3] Arnold WD, Kassab D, Kissel JT. Spinal muscular atrophy: Diagnosis and management in a new therapeutic era. *Muscle Nerve.* 2015; 51(2):157-67 [DOI:10.1002/mus.24497] [PMID]
- [4] Coratti G, Ricci M, Capasso A, D'amico A, Sansone V, Bruno C, et al. Prevalence of spinal muscular atrophy in the era of disease-modifying therapies. An Italian Nationwide Survey. *Neurology.* 2023; 100(11):522-8. [DOI:10.1212/WNL.0000000000201654] [PMID]
- [5] Hagenacker T, Wurster CD, Günther R, Schreiber-Katz O, Osmanovic A, Petri S, et al. Nusinersen in adults with 5q spinal muscular atrophy: A non-interventional, multicentre, observational cohort study. *Lancet Neurol.* 2020; 19(4):317-25. [DOI:10.1016/S1474-4422(20)30037-5] [PMID]
- [6] Verhaart IEC, Robertson A, Wilson IJ, Aartsma-Rus A, Cameron S, Jones CC, et al. Prevalence, incidence and carrier frequency of 5q-linked spinal muscular atrophy - a literature review. *Orphanet J Rare Dis.* 2017; 12(1):124. [DOI:10.1186/s13023-017-0671-8] [PMID]
- [7] CADTH common drug reviews. Clinical review report: Nusinersen (spinraza), Indication: Treatment of patients with 5q SMA. Ottawa (ON): Canadian Agency for Drugs and Technologies in Health; 2018. [Link]
- [8] Okamoto K, Fukuda M, Saito I, Urate R, Maniwa S, Usui D, et al. Incidence of infantile spinal muscular atrophy on Shikoku Island of Japan. *Brain Dev.* 2019; 41(1):36-42. [DOI:10.1016/j.braindev.2018.07.016] [PMID]
- [9] Verhaart IEC, Robertson A, Leary R, McMacken G, König K, Kirschner J, et al. A multi-source approach to determine SMA incidence and research ready population. *J Neurol.* 2017; 264(7):1465-73. [DOI:10.1007/s00415-017-8549-1] [PMID]
- [10] McMillan HJ, Gerber B, Cowling T, Khoo W, Mayer M, Wu JW, et al. Burden of Spinal Muscular Atrophy (SMA) on patients and caregivers in Canada. *J Neuromuscul Dis.* 2021; 8(4):553-68. [DOI:10.3233/JND-200610] [PMID]
- [11] Shia-News Prevalence of SMA disease in Iran [Internet]. 2018 [Updated 2020 May 13]. Available from: [Link]
- [12] Yuan P, Jiang L. Clinical characteristics of three subtypes of spinal muscular atrophy in children. *Brain Dev.* 2015; 37(5):537-41. [DOI:10.1016/j.braindev.2014.08.007] [PMID]
- [13] Farrar MA, Park SB, Vucic S, Carey KA, Turner BJ, Gillingwater TH, et al. Emerging therapies and challenges in spinal muscular atrophy. *Ann Neurol.* 2017; 81(3):355-68. [DOI:10.1002/ana.24864] [PMID]
- [14] Kolb SJ, Kissel JT. Spinal muscular atrophy. *Neurol Clin.* 2015; 33(4):831-46. [DOI:10.1016/j.ncl.2015.07.004] [PMID]
- [15] National Organization for Rare Disorders (NORD). Spinal muscular atrophy [Internet]. 2024 [Updated 2024 May 13]. Available from: [Link]
- [16] Mansouri V, Heidari M, Bernalizadeh M, Azizimalamiri R, Nafissi S, Akbari MG, et al. The first report of Iranian registry of patients with spinal muscular atrophy. *J Neuromuscul Dis.* 2023; 10(2):211-25. [DOI:10.3233/JND-221614] [PMID]
- [17] Mojarab S, Rafei A, Akhondzadeh S, Jeddian A, Jafarpour M, Zende- hdel K. Diseases and health outcomes Registry Systems in I.R. Iran: Successful initiative to improve public health programs, quality of care, and biomedical research. *Arch Iran Med.* 2017; 20(11):696-703. [PMID]
- [18] König K, Pechmann A, Thiele S, Walter MC, Schorling D, Tassoni A, et al. De-duplicating patient records from three independent data sources reveals the incidence of rare neuromuscular disorders in Germany. *Orphanet J Rare Dis.* 2019; 14(1):152. [DOI:10.1186/s13023-019-1125-2] [PMID]
- [19] Jansen-van der Weide MC, Gaasterland CMW, Roes KCB, Pontes C, Vives R, Sancho A, et al. Rare disease registries: Potential applications towards impact on development of new drug treatments. *Orphanet J Rare Dis.* 2018; 13(1):154. [DOI:10.1186/s13023-018-0836-0] [PMID]
- [20] Nony P, Kurbatova P, Bajard A, Malik S, Castellan C, Chabaud S, et al. A methodological framework for drug development in rare diseases. *Orphanet J Rare Dis.* 2014; 9:164. [DOI:10.1186/s13023-014-0164-y] [PMID]
- [21] Kazemi-Arpanahi H, Vasheghani-Farahani A, Baradaran A, Ghazisaeedi M, Mohammadzadeh N, Bostan H. Development of a minimum data set for cardiac electrophysiology study ablation. *J Educ Health Promot.* 2019; 8:101. [DOI:10.4103/jehp.jehp_232_18] [PMID]
- [22] Banaye Yazdipour A, Sarbaz M, Dadpour B, Moshiri M, Kimiafar K. Development a national minimum data set for poisoning registry in Iran. *Int J Health Plann Manage.* 2020; 35(6):1453-67. [DOI:10.1002/hpm.3045] [PMID]
- [23] Kalankesh LR, Dastgiri S, Rafeey M, Rasouli N, Vahedi L. Minimum data set for cystic fibrosis registry: A case study in Iran. *Acta Inform Med.* 2015; 23(1):18-21. [DOI:10.5455/aim.2015.23.18-21] [PMID]
- [24] Hajesmaeel-Gohari S, Bahaadinbeigy K, Tajoddini S, R Niakan Kalhori S. Minimum data set development for a drug poisoning registry system. *Digit Health.* 2019; 5:2055207619897155. [DOI:10.1177/2055207619897155] [PMID]
- [25] Ahmadi M, Mohammadi A, Chraghbaigi R, Fathi T, Shojaei Baghini M. Developing a minimum data set of the information management system for orthopedic injuries in Iran. *Iran Red Crescent Med J.* 2014; 16(7):e17020. [PMID]
- [26] Abbasi M, Ahmadian L, Amirian M, Tabesh H, Eslami S. The development of a minimum data set for an infertility registry. *Perspect Health Inf Manag.* 2018; 15(Winter):1b. [PMID]
- [27] Sadoughi F, Safdari R, Meraji M, Ramzan Ghorbani N, Ghazisaeedi M. [Designing a minimum data set for national cancer registry in Iran (Persian)]. *Nurs Midwifery J.* 2013; 11(8):622-9. [Link]
- [28] Meraji M, Mahmoodian S, Ramezanghorbani N, Eslami F, Sarabi E. [Management of congenital anomalies in Iran: Developing a national minimum data set (Persian)]. *J Health Adm.* 2018; 21(73):49-60. [Link]
- [29] Nabati S, Kamyar MM, Kimiafar K, Modaghegh Mh, Banaye Yazdipour A, Sarbaz M. [Development a minimum data set for chronic venous disease (Persian)]. *J Mod Med Inf Sci.* 2020; 6(1):1-9. [DOI:10.29252/jmis.6.1.1]
- [30] Langerizadeh M, Mehrabi N, Azadi T, Mehraeen E, Ahmadzadeh A. Developing a minimum data set for a rheumatoid arthritis registry in Iran. *Mediterr J Rheumatol.* 2022; 33(1):55-62. [DOI:10.31138/mjr.33.1.55] [PMID]
- [31] Sheikhtaheri A, Khorami F, Mohammadzadeh H. Essential data elements for electronic cardiovascular medical record systems in Iran. *Front Health Inf.* 2021; 10(1):54. [Link]

- [32] Murdoch Children's Research Institute. The Australian neuromuscular disease [Internet]. 2019 [Updated 2020 May 13]. Available from: [\[Link\]](#)
- [33] Hammond EL, Youngs L, Bellgard M, Dawkins H. S.P.33 Australasian neuromuscular disease registry. *Neuromuscul Disord.* 2012; 22(9):881. [DOI:10.1016/j.nmd.2012.06.258]
- [34] Australasian Neuromuscular Network. Australian national spinal muscular atrophy registry [Internet]. 2019 [Updated 2020 May 13]. Available from: [\[Link\]](#)
- [35] Wei Y, McCormick A, MacKenzie A, O'Ferrall E, Venance S, Mah JK, et al. The Canadian Neuromuscular Disease Registry: Connecting patients to national and international research opportunities. *Paediatr Child Health.* 2018; 23(1):20-6. [DOI:10.1093/pch/pxx125] [PMID]
- [36] Hodgkinson VL, Oskoui M, Lounsbury J, M'Dahoma S, Butler E, Campbell C, et al. A national spinal muscular atrophy registry for real-world evidence. *Can J Neurol Sci.* 2020; 47(6):810-5. [PMID]
- [37] Korngut L, Campbell C, Johnston M, Benstead T, Genge A, MacKenzie A, et al. The CNDR: Collaborating to translate new therapies for Canadians. *Can J Neurol Sci.* 2013; 40(5):698-704. [DOI:10.1017/S0317167100014943] [PMID]
- [38] MDA Pakistan. Muscular dystrophy registry of Pakistan [Internet]. 2019 [Updated 2020 May 26]. Available from: [\[Link\]](#)
- [39] Ibrahim S, Moatter T, Saleem AF. Spinal muscular atrophy: Clinical spectrum and genetic mutations in Pakistani children. *Neurol India.* 2012; 60(3):294-8. [DOI:10.4103/0028-3886.98514] [PMID]
- [40] Vohanka S, Parmova O, Mazanec R, Vondracek P, Mrazova L, Haberalova J, et al. G.P.250: Czech national registries of hereditary neuromuscular disorders. *Neuromuscul Disord.* 2014; 24(9):892. [DOI:10.1016/j.nmd.2014.06.326]
- [41] Vohanka S, Mazanec R, Pavlovská L, Brabec P. S.P.34 ready: The Czech national registry of myotonic disorders. *Neuromuscul Disord.* 2012; 22(9):881-2. [DOI:10.1016/j.nmd.2012.06.259]
- [42] Brabec P, Vondráček P, Klimes D, Baumeister S, Lochmüller H, Pavlík T, et al. Characterization of the DMD/BMD patient population in Czech Republic and Slovakia using an innovative registry approach. *Neuromuscul Disord.* 2009; 19(4):250-4. [DOI:10.1016/j.nmd.2009.01.005] [PMID]
- [43] Rodger S, Antonova V, Brabec P, Catlin N, Garami M, Gramsch K, et al. Care-NMD: The role of patient registries in an international study of care in duchenne muscular dystrophy. *Neuromuscul Disord.* 2012; 22(9-10):880. [DOI:10.1016/j.nmd.2012.06.255]
- [44] TREAT-NMD. neuromuscular network. Spinal Muscular Atrophy (SMA) Core Dataset [Internet]. 2020 [Updated 2020 May 20]. Available from: [\[Link\]](#)
- [45] Rodrigues M, Bullivant J, Hodgkinson V, Straub V, Goemans N, Ambrosini A, et al. Collaborative data collection by TREAT-NMD registries to support post-marketing surveillance in spinal muscular atrophy. Paper presented at: The 2019 Annual SMA Conference. 26 June 2019; California, USA. [\[Link\]](#)
- [46] Treat-nmd neuromuscular network. TREAT-NMD SMA Registries Core Dataset: Suggested wording for patient-reported registries [Internet]. 2018 [Updated 2020 May 20]. Available from: [\[Link\]](#)
- [47] Humbertclaude V, Tuffery-Giraud S, Hamroun D, Desmet FO, Baumeister S, Lalande M, et al. TREAT-NMD global patients' registries: A unified global source of information about patients with neuromuscular diseases. *Neuromuscul Disord.* 2008; 18(9):795. [DOI:10.1016/j.nmd.2008.06.244]
- [48] Bladen CL, Thompson R, Jackson JM, Garland C, Wegel C, Ambrosini A, et al. Mapping the differences in care for 5,000 spinal muscular atrophy patients, a survey of 24 national registries in North America, Australasia and Europe. *J Neurol.* 2014; 261(1):152-63. [DOI:10.1007/s00415-013-7154-1] [PMID]
- [49] Heslop E, Csimma C, Straub V, McCall J, Nagaraju K, Wagner KR, et al. The TREAT-NMD advisory committee for therapeutics (TACT): An innovative de-risking model to foster orphan drug development. *Orphanet J Rare Dis.* 2015; 10:49. [DOI:10.1186/s13023-015-0258-1] [PMID]
- [50] Leary R, Oyewole A, Goemans N, Dawkins H, Campbell C. Audit of the TREAT-NMD global DMD and SMA registries: New insights into data collection methods. *Neuromuscul Disord.* 2017; 27(SUPPLEMENT 2): S127-8. [DOI:10.1016/j.nmd.2017.06.131]
- [51] Pechmann A, König K, Bernert G, Schachtrup K, Schara U, Schorling D, et al. SMARTCARE - A platform to collect real-life outcome data of patients with spinal muscular atrophy. *Orphanet J Rare Dis.* 2019; 14(1):18. [DOI:10.1186/s13023-019-0998-4] [PMID]
- [52] The Federal Institute for Drugs and Medical Devices. Longitudinal data collection from patients with spinal muscular atrophy: The SMARTCARE database [Internet]. 2018 [Updated 2020 May 20]. [\[Link\]](#)
- [53] Pechmann A, Bernert G, Hagenacker T, Müller-Felber W, Schara U, Schwesens I, et al. SMA: Registries, biomarkers & outcome measures: P. 172 SMARTCARE: Real-world-data collection of patients with spinal muscular atrophy. *Neuromuscul Disord.* 2020; 30(SUPPLEMENT 1):S97. [DOI:10.1016/j.nmd.2020.08.174]
- [54] Finkel RS, Day JW, De Vivo DC, Kirschner J, Mercuri E, Muntoni F, et al. RESTORE: A prospective multinational registry of patients with genetically confirmed spinal muscular atrophy - rationale and study design. *J Neuromuscul Dis.* 2020; 7(2):145-52. [DOI:10.3233/JND-190451] [PMID]
- [55] Servais L, Day J, De Vivo DC, Kirschner J, Mercuri E, Muntoni F, et al. SMA: Registries, biomarkers & outcome measures: P.173 switching between disease-modifying therapies in patients with spinal muscular atrophy: Real-world data collected from the restore registry. *Neuromuscul Disord.* 2020; 30(SUPPLEMENT 1):S97. [DOI:10.1016/j.nmd.2020.08.175]
- [56] Servais L, Day JW, De Vivo DC, Kirschner J, Mercuri E, Muntoni F, et al. Real-world treatment patterns and outcomes in patients with spinal muscular atrophy collected from the RESTORE registry (2470). *Neurology.* 2020; 94(15 Supplement):2470. [DOI:10.1212/WNL.94.15_supplement.2470]
- [57] Servais L, Day JW, De Vivo DC, Kirschner J, Mercuri E, Muntoni F, et al. PND18 the RESTORE registry: A resource for measuring and improving spinal muscular atrophy outcomes. *Value Health Reg Issues.* 2019; 19:S62. [DOI:10.1016/j.vhri.2019.08.348]
- [58] Alvarez K, Suarez B, Palomino MA, Hervias C, Calcagno G, Martínez-Jallil M, et al. Observations from a nationwide vigilance program in medical care for spinal muscular atrophy patients in Chile. *Arq Neuropsiquiatr.* 2019; 77(7):470-7. [DOI:10.1590/0004-282x20190073] [PMID]
- [59] Pareyson D, Fratta P, Pradat PF, Sorarù G, Finsterer J, Vissing J, et al. Towards a European Registry and Biorepository for Patients with Spinal and Bulbar Muscular Atrophy. *J Mol Neurosci.* 2016; 58(3):394-400. [DOI:10.1007/s12031-015-0704-5] [PMID]
- [60] Gliklich RE, Dreyer NA, Leavy MB. Registries for evaluating patient outcomes: A user's guide. Rockville (MD): Agency for Healthcare Research and Quality (US); 2020.