



وزارت بهداشت، درمان و آموزش پزشکی
معاونت بهداشت

برنامه ژنتیک اجتماعی

دستورالعمل کشوری

برنامه کنترل و پیشگیری بیماری‌های ارثی-ژنتیکی

در نظام سلامت ایران

بارنگری چهارم

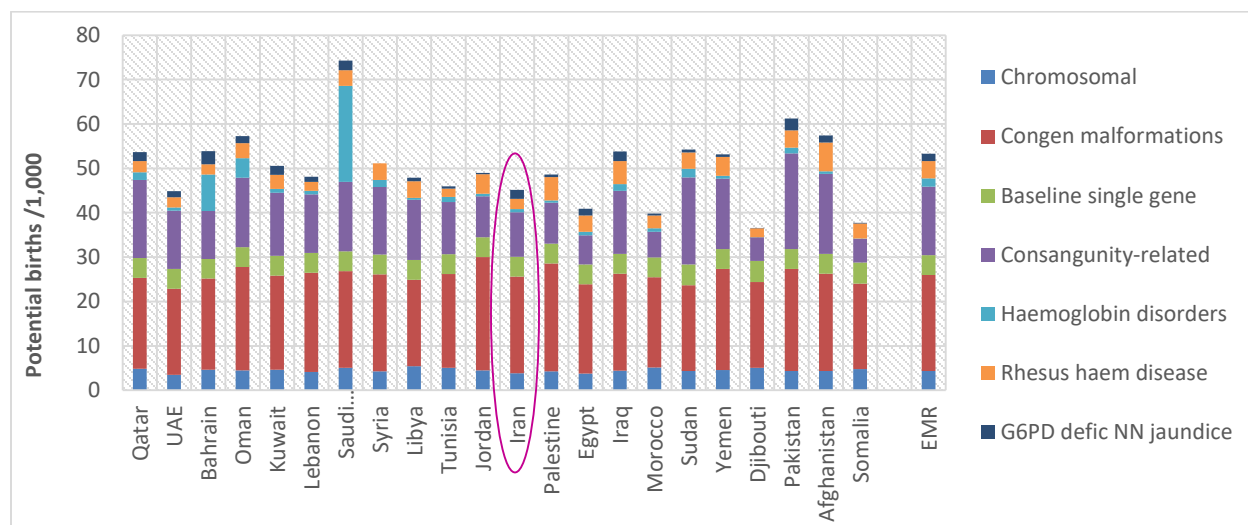
۱۳۹۶

اپیدمیولوژی بیماری های ژنتیک در ایران

الف) ناهنجاری ها و بیماری های ارثی کودکان

امروزه کنترل بیماری های عفونی و بیماری هایی که با واکسن پیشگیری می شوند باعث کاهش میزان مرگ و میر شیرخواران (IMR¹) شده است. چنین شرایطی سهم بیماری های ژنتیک را در مرگ و معلولیت شیرخواران افزایش می دهد. چنانچه این شاخص به کمتر از ۱۰ در هزار برسد، ۳۰٪ موارد مرگ شیر خواران به این علت خواهد بود.

در حال حاضر شیوع بدو تولد (بروز) سالیانه ناهنجاری ها و بیماری ارثی در ایران به عنوان کشور با سطح درآمد متوسط (LMIC) ۳ تا ۵٪ تولدهای زنده است. این ارقام در شرایطی نظیر کشور ما که زنان در سنین بالای ۳۵ سال به بارداری ادامه می دهند، قابل توجه است به صورتی که این رقم حداقل دو برابر بروز این بیماری ها در جوامع با سطح درآمد بالا (HIC) ارزیابی می شود. بر این اساس ۵۰ ۰۰۰ تا ۷۰ ۰۰۰ مورد بیمار سالیانه در کشور متولد می شوند.



نمودار شماره ۱: برآورد شیوع بدو تولد (بروز) انواع ناهنجاری و بیماری های ارثی در ایران و سایر کشورهای منطقه EMR، ۲۰۱۳

میزان بروز بیماری های تک ژنی نیز در مجموع ۱۰ در هزار تولد زنده برآورد می شود. این موارد در فرزندان زوجینی که ارتباط فامیلی نزدیک دارند بیشتر دیده می شود.

علاوه بر اختصاصات فوق عوامل ذیل نیز در افزایش بروز موارد ژنتیک (و نقص زمان تولد) در ایران دخالت دارند و بنابراین بر ضرورت سازماندهی و مقابله برنامه ریزی شده با مشکل تاکید دارد:

¹Infant Mortality Rate

► بعد خانوار در ایران (و کشورهای خاورمیانه) از کشورهای غربی بیشتر است و موارد بیشتر تولد، موارد بیشتری از بروز بیماریهای ژنتیک را به دنبال خواهد داشت. این موضوع به ویژه با توجه به اینکه توسعه جمعیت سالم ضرورت ساختاری جمعیت ایران است و بنابراین این سیاست در حال اجراست از اهمیت ویژه برخوردار است.

► سن ازدواج در ایران مطابق با افزایش میزان صنعتی شدن، به سنین بالاتر انتقال یافته است، بدین ترتیب احتمال باروری در سنین بالای ۳۵ سال افزایش یافته است، این علاوه بر آنست که به هر حال در ایران حتی زمانی که ازدواج با الگوهای غیر صنعتی (الگوی روستایی) رخ می‌دهد، فرزنددار شدن در این سنین ادامه می‌یابد، به عبارت دیگر در ایران فرزندآوری در شهر و روستا در سنین بالای ۳۵ سال در ساختار باروری جمعیت وجود دارد و الگوی بیماری‌های ژنتیک را تحت تاثیر قرار می‌دهد. همچنین سن بالای پدران الگوی بروز بیماریهای ژنتیک را تغییر می‌دهد و به نفع افزایش جهش خواهد بود.

► اندمیک بودن بیماری مالاریا طی سالهای گذشته در ایران و تاثیر آن از طریق روند انتخاب طبیعی بر بروز برخی بیماری‌های ارثی خونی مثل تالاسمی و عوامل خطری مثل کمبود آنزیم G6PD²، فرصت افزایش این بیماری‌ها را بوجود آورده و در نتیجه طی ده‌ها سال موجب وفورژن گشته است. بدین ترتیب این پدیده باعث بروز این بیماری‌ها شده و آنها را به شایع‌ترین بیماری‌های ژنتیکی کشور تبدیل کرده است.

جدول شماره ۱: برآورد میزان گروهی ناهنجاری‌ها و بیماری‌های ارثی کودکان و پیامد آنها در کشور

میزان ناتوانی در ۱۰,۰۰۰	میزان مرگ در ۱۰,۰۰۰	درصد ابتلا به ناتوانی	درصد مرگ زود هنگام	میزان بروز در ۱۰,۰۰۰ تولد زنده	گروه ناهنجاری / بیماری
۴,۹	۲,۱	۷۰	۳۰	۷,۰	بیماری‌های ارثی دارای الگوی توارث غالب
۰,۲	۱,۵	۱۰	۹۰	۱,۷	نقص آنزیم G6PD
۰,۰	۱,۰	۰	۱۰۰	۱,۰	تالاسمی ماژور
۰,۱	۰,۱	۵۰	۵۰	۰,۳	گلوبول فرمز داسی شکل
۰,۲	۱,۵	۱۰	۹۰	۱,۷	بیماری‌های ارثی دارای الگوی توارث مغلوب
۱,۱	۱۰,۰	۱۰	۹۰	۱۱,۱	بیماری‌های ژنتیک مرتبط با ازدواج فامیلی
۰,۳	۲,۵	۱۰	۹۰	۲,۸	بیماری Rh
۰,۱	۱,۱	۵	۹۵	۱,۲	بیماری‌های ژنتیکی ناشناخته
۰,۰	۰,۵	۰	۱۰۰	۱,۸	سندرم داون
۰,۰	۰,۵	۰	۱۰۰	۰,۵	سایر بیماری‌های اتوزومال
۱,۸	۰	۰	۱۰۰	۱,۸	بیماری‌های مرتبط با کروموزوم جنسی
۳,۸	۳,۴	۱۰	۹۰	۳۷,۸	ناهنجاری‌های بدو تولد
۱۲,۵	۵۷,۴	۱۷,۹	۸۲,۱	۶۹,۹	کل موارد در کشور

²Glucose-6-Phosphate Dehydrogenase (G6PD) Deficiency

پیامد ناهنجاری ها و بیماری های ارثی کودکان

غالب بیماری های ژنتیک موجب مرگ زودرس می گردند و در طول زندگی کوتاه، بیمار شدیدترین و همه جانبه ترین معلولیت های جسمی ذهنی را تحمل می کند.

جدول شماره ۲: فراوانی انواع ناهنجاری ها و بیماری های ارثی بدو تولد و درصد پیامدهای آن ها در کشورهای اروپایی (UK)					
گروه ناهنجاری / بیماری	شیوع بدو تولد در ۱۰,۰۰۰	نیازمندی های خدمات درمانی	پیامدها (%)		کل
			مرگ زودهنگام	ناتوانی	
ناهنجاری های مازور بدو تولد	۳۰,۰	<ul style="list-style-type: none"> جراحی در زمان نوزادی حمایت اجتماعی 	۲۲	۲۴	۵۴
بیماری های کروموزومی	۳,۲	<ul style="list-style-type: none"> حمایت اجتماعی 	۲	۶۴	۳۴
بیماری های تک ژنی	۷,۰	<ul style="list-style-type: none"> درمان پزشکی حمایت اجتماعی 	۱۱	۳۱	۵۸
کل	۴۰,۲		۴۳	۲۸	۲۹

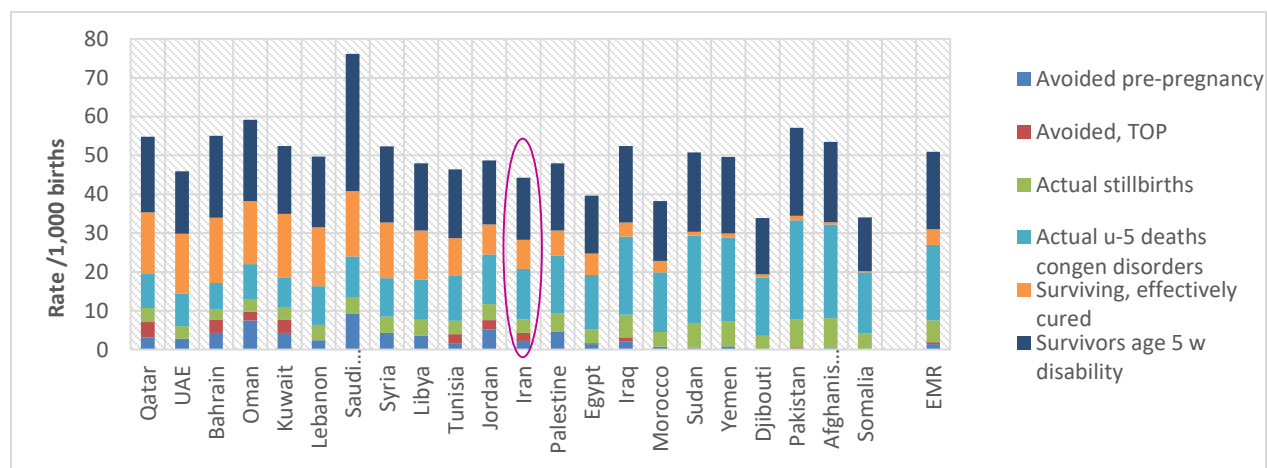
پیامد بیماری های ارثی ژنتیکی کودکان در صورت عدم برنامه ریزی برای مداخله های پیشگیرانه، عمدتاً وخیم بوده و منجر به معلولیت و مرگ زود هنگام می شود. به طور کلی:

- در کشورهایی که امکانات مالی و زیرساخت های پزشکی لازم را نداشته باشند بیش از ۸۰ درصد این بیماری ها منجر به معلولیت کشنده در زمان طفولیت و یا معلولیت شدید در تمام طول عمر می شوند. این روند تاثیر مخربی بر شاخص های اصلی و تعیین کننده سلامت شامل IMR و ^۳U5MR خواهد داشت.
- این بیماری ها به دلیل ماهیت پیچیده و ایجاد عوارض بلند مدت، منجر به افزایش مستمر مراجعات بیمارستانی و مطالبه گسترده و مستمر خدمات درمانی می شوند.
- از سوی دیگر ماهیت صرفاً تسکینی، نگهدارنده و موقتی درمان در غالب این بیماری ها، موجب عدم رضایتمندی (پایدار) در بیمار و تیم پزشکی و نهایتاً استیصال خدمت گیرنده و خدمت دهنده می گردد.

به همین دلیل در حال حاضر نظام سلامت صدها برابر هزینه درمان برنامه ریزی شده موثر توام با پیشگیری را صرف درمان غیر موثر و علامتی معلولیت های ناشی از این بیماری ها می نماید. این رویه علی رغم هزینه بسیار، تاثیر مورد انتظار را ندارد. به همین دلیل در کشورهایی که برنامه متناسب وجود ندارد، هزینه های درمان بیماری های ارثی ژنتیکی بخش قابل توجه سرانه سلامت را از بین می برد و سهمی در بهبود شاخص ها نیز ندارد.

³Under-five Mortality Rate

این درحالی است که امروزه ابزارهای شناسایی این بیماری‌ها با روش‌های ژنتیک، ارزان و سریع شده و به همین دلیل امکان درمان زود هنگام و قبل از ایجاد معلولیت در برخی و امکان پیشگیری از بروز بیماری، تقریباً در تمامی بیماری‌های ژنتیکی که در زمان کودکی بروز می‌یابند فراهم شده است.



نمودار شماره ۲: برآورد پیامد ناهنجاری‌ها و بیماری‌های ارثی بدو تولد در ۵ سال اولیه زندگی در ایران و سایر کشورهای منطقه EMR

ب) بیماری‌های ارثی فAMILIAL بزرگسالان

در سال‌های انتهایی منتهی به قرن اخیر توجه دانشمندان و پزشکان در خصوص بیماری‌های ژنتیکی غالباً متمرکز بر درک بیماری‌های نادر تک ژنی مانند هانتینگتون، دیستروفی عضلانی دوشن، سیستمیک فایبروزیس و نیز ناهنجاری‌های کروموزومی بوده است. در سال‌های اخیر مطالعات ژنومیک و ژنتیک اجتماعی متوجه بررسی بیماری‌های غیرواگیر چند عاملی شایع نیز شده است. بیماری‌های غیرواگیر در مجموع از جمله معضلاتی هستند که نظام سلامت به نحو گسترده‌ای با آن‌ها درگیر است.

نقش تعیین کننده‌های ژنتیک در کنترل بیماری‌های غیرواگیر که تا دو دهه پیش چندان روشن نبود، اینک هر روز روشن‌تر می‌گردد. امروز در بسیاری از بیماری‌های غیر واگیر شایع نظیر بیماری‌های عروق کرونر و سرطان‌های شایع ایران، نظیر سرطان پستان و سرطان‌های گوارشی به ویژه روده بزرگ و بیماری‌های روانی شایع نظیر افسردگی، ژنتیک می‌تواند در برنامه کنترل و پیشگیری نقش موثر داشته باشد. به عبارت دیگر خدمات پیشگیرانه ژنتیک در خصوص بیماری‌های غیرواگیر ساز و کاری عملیاتی و قابل طراحی و اجرا در قالب برنامه‌های پیشگیری و کنترل بیماری‌ها در سطح جمعیت و گروه‌های هدف ویژه به نحوی هزینه-اثربخش دارد.

رویکرد ژنتیک در مدیریت بیماری‌ها از سه طریق اثربخشی مداخلات مربوط به این بیماری‌ها را افزایش می‌دهد:

۱. شناسایی افراد در معرض خطر قبل از ایجاد تغییرات بیماری‌زا: با توجه به تمرکز بسیاری از افراد مبتلا در خانواده و خویشاوندان فرد مبتلا مداخلات ژنتیک می‌تواند با کمترین هزینه بیشترین افراد در معرض خطر در جامعه را شناسایی، ارتقاء سطح پیشگیری از ثانویه به اولیه را در این خانواده‌ها موجب شود.
۲. افزایش اثربخشی مداخلات اصلاح سبک زندگی: شروع مداخلات در سنین پایین‌تر برای افراد در معرض خطر خانواده انجام میشود و به دلیل آموزش پذیری بیشتر در سنین پایین، ایجاد تغییر رفتار در کودکان نسبت به بزرگسالان و در نتیجه اصلاح سبک زندگی در ایشان محتمل‌تر است.
۳. افزایش انگیزش افراد برای مشارکت: به دلیل تشخیص موارد در معرض خطر در خانواده، رعایت سبک زندگی جمعی و خانوادگی می‌شود و پذیرش افراد بهتر و مستمر می‌گردد. درک صحیح از خطر فامیلی ابتلا به بیماری، میزان تمایل و کیفیت مشارکت افراد در پیشگیری را در خصوص خود افراد و بویژه فرزندان در معرض خطر ایشان بهبود می‌بخشد.^۴

بعلاوه در بیماری‌های غیرواگیر شایع، به طور روزافزون درمان‌های پیشگیرانه مستقیم شامل کمپروپروفیلکسی و درمان جراحی پیشگیرانه نیز بوجود آمده است. یکی از این بیماری‌ها هایپرکلسترولمی فامیلی است. این بیماری به علت جهش در ژن‌های محدود مرتبط با LDL ایجاد می‌شود. در مقایسه با جمعیت عمومی، افراد ناقل این ژن در خطر بسیار افزایش یافته‌ای برای ابتلا به بیماری‌های قلبی در سن زیر ۵۰ سال قرار دارند.^۵ به کارگیری رویکرد ردیابی خانوادگی به شیوه غربالگری فامیلی (Cascade Screening) در خصوص این بیماری به عنوان پیشنهاد شده است.^۵ با وجود این در حال حاضر اکثر افراد در معرض خطر از دریافت چنین خدماتی محروم‌اند. این در حالی است که با توجه به قدرت رابطه علی‌هایپرکلسترولمی فامیلی برای ابتلا به بیماری‌های قلبی و عروقی و مرگ ناشی از آن خصوصاً در سنین پایین و متناسب با میزان شیوع هایپرکلسترولمی فامیلی در هر جامعه، محرومیت از تشخیص زودهنگام و اعمال مداخلات پیشگیرانه برای گروه پر خطر، مسبب درصد معنی‌داری از موارد بروز و مرگ‌های زودهنگام و البته قابل پیشگیری ناشی از بیماری‌های قلبی و عروقی در جمعیت می‌باشد.^۶

مثال دیگری از پیشگیری ژنتیکی سرطان‌های فامیلی ارثی هستند. به صورت تقریبی ۱۰٪ از کل سرطان‌های شایع از نوع ارثی و فامیلی هستند و از طرفی با استفاده از ابزار مشاوره ژنتیک و آزمایش ژنتیک غربالگری در گروه در معرض خطر، امکان پیشگیری اولیه در خصوص این سرطان‌ها فراهم می‌شود، در حالی که در خصوص سایر انواع سرطان‌ها در بهترین حالت پیشگیری ثانویه امکان‌پذیر است. بنابر این با روش ردیابی خانوادگی سرطان‌های شایع ارثی و فامیلی، با تمرکز بر گروه هدف محدود، سهم قابل توجهی از سرطان‌های قابل پیشگیری پوشش داده می‌شود. لذا بر اساس مطالعات جمعیتی صورت گرفته و طبقه‌بندی مستندات

⁴O'Neill SC1, Mays D, Patenaude AF, Garber JE, DeMarco TA, Peshkin BN, Schneider KA, Tercyak KP. Women's concerns about the emotional impact of awareness of heritable breast cancer risk and its implications for their children. J Community Genet. 2014 Aug 7.

⁵Khoury MJ, Coates RJ, Evans JP. Evidence-based classification of recommendations on use of genomic tests in clinical practice: dealing with insufficient evidence. Genet Med. 2010 Nov;12(11):680-3.

⁶ <http://blogs.cdc.gov/genomics/2011/10/13/a-million-hearts-a-thousand-genes-and-your-family-history/>

موجود جهانی، ردیابی خانوادگی افراد در معرض خطر سرطان گوارش و سرطان پستان ارثی فامیلی به عنوان یکی از خدمات بهداشت اولیه در بستر مشاوره ژنتیک قویاً توصیه شده است.^{۹و۸۷}

پیامد بیماری‌های ارثی فامیلی بزرگسالان

- بیماری‌های عروق کرونر (CAD^{۱۰}):
 - علت اول مرگ در گروه سنی میانسالان (۳۰ – ۵۹) در کشور است.
 - علت چهارم مرگ در گروه سنی جوانان (۱۸ – ۲۹) در کشور است.
 - بیماری‌های قلبی عروقی ارثی زودرس (PCAD) تا ۵۰ درصد از کل موارد CAD را تشکیل می‌دهند.
- سرطان پستان
 - چهارمین علت مرگ زنان میانسال در کشور است.
 - ۱۰ درصد از کل موارد سرطان پستان، ارثی - فامیلی است.

جدول شماره ۳: تخمین میزان بیماری‌های ارثی-فامیلی بزرگسالان در کشور			
بیماری	بروز سالانه	بروز سالانه موارد ارثی / فامیلی	نوع پیامد سلامت
سرطان کولون	۶۰۰۰	۶۰۰	مرگ زودرس کاهش کیفیت زندگی
سرطان پستان	۸۰۰۰	۸۰۰	
بیماری‌های زودرس عروق کرونر (PCAD)*	۳۷۰۰۰	۱۰۰۰۰	

*premature Coronary Artery Disease

لزوم برنامه‌ریزی جامع کنترل بیماری‌های ژنتیک در ایران

بنابر مطالب پیش‌گفت، بیماری‌های ارثی کودکان گرچه عمدتاً نادرند اما متنوع هستند و بنابراین سرجمع متعدددند و با اضافه شدن سهم محدود هر یک از آنها، سهم کلی این دسته از بیماری‌ها قابل ملاحظه می‌گردد. همچنین بخش مهمی از بیماری‌های غیرواگیر چند عاملی شایع کشور که از مشکلات اصلی سلامت بزرگسالان محسوب می‌شوند، در زمره بیماری‌های قابل مداخله ژنتیک قرار دارند.

⁷ Factsheet, Evidence-based Classification of Genomic Tests and Family Health History

⁸Risk Assessment, Genetic Counseling, and Genetic Testing for BRCA-Related Cancer in Women, U.S. Preventive Services Task Force (USPSTF), available at: <http://www.uspreventiveservicestaskforce.org/uspstf/uspbrgen.htm>

⁹Virginia A. Moyer, Risk Assessment, Genetic Counseling, and Genetic Testing for BRCA-Related Cancer in Women, Ann Intern Med, 2013; 1-12

¹⁰Coronary Artery Disease

برآورد فراوانی بیماری‌های ژنتیک و پیامدهای آن‌ها در کودکان و بزرگسالان در مجموع موجب شده تا برنامه‌ریزان سلامت کشور انتظار داشته باشند که بار بیماری‌های قابل مداخله ژنتیک در مجموع در میان ۱۰ بیماری اول قرار گیرد، چنانچه بار بیماری‌ها بر اساس سن دسته‌بندی و به صورت اختصاصی برای نوزادان، شیرخواران و کودکان بیان شود بیماری‌های ژنتیک در بین سه علت نخست بار بیماری‌های ایران قرار می‌گیرد.

رویکرد سازمان جهانی بهداشت به پیشگیری بیماری‌های ژنتیک

سازمان جهانی بهداشت، «ژنتیک اجتماعی» را به عنوان هنر و علم پاسخگویی به مطالبات ژنتیک عموم از طریق کاربرد عملیاتی دانش و تکنولوژی ژنتیک برای ارائه خدمات سلامت مورد نیاز در سطح جامعه معرفی نموده است.^{۱۱} در این راستا برنامه ژنتیک به منظور به کارگیری توانمندی‌های دانش ژنتیک در حیطه‌های مختلف سلامت عموم شامل پیشگیری، خدمت‌رسانی و ارتقا و عدالت در سلامت در دست اجرا می‌باشد. از اهداف اصلی این برنامه‌ها دسترسی عادلانه به مشاوره ژنتیک، تست‌های ژنتیکی مقرون به صرفه، غربالگری، تشخیص ژنتیک و سایر تکنولوژی‌های ضروری است. در این زمینه طراحی و راه اندازی خدمات ژنتیک اجتماعی در کشورهای با درآمد کم و متوسط با تکیه بر محورهای زیر توصیه شده است:

- رویکرد خدمات ژنتیک ادغام یافته در خدمات بهداشتی اولیه (PHC)
- بررسی و مطالعه تعیین کننده‌های ژنتیکی بیماری‌های غیرواگیر شایع و بیماری‌های ارثی عمده

پیشگیری ژنتیک بیماری‌های شایع غیرواگیر در کشورهای در حال توسعه

با توجه به محدودیت منابع نظام‌های سلامت و نیز لزوم کاهش بار بیماری‌های غیرواگیر در حال حاضر، امروزه لزوم بکارگیری ابزارهای پیشگیری ژنتیک در مدیریت بیماری‌های غیرواگیر منحصر به کشورهای توسعه یافته نیست. چنانکه سازمان جهانی بهداشت در زمینه طراحی خدمات سلامت در حیطه ژنتیک و پیشگیری، پیشنهادات مبتنی بر شواهد جهت تلفیق ابزارهای پیشگیری ژنتیک در برنامه‌های کنترل و پیشگیری بیماری‌های غیرواگیر ارائه نموده است. دپارتمان پیشگیری از بیماری‌های مزمن و ارتقاء سلامت^{۱۲} سازمان جهانی بهداشت (WHO) پیرو برنامه عملیاتی پیشگیری و کنترل بیماری‌های غیرواگیر سال ۲۰۰۸-۲۰۱۳ این سازمان، اهداف کلان مرتبط با برنامه «ژنتیک سلامت»^{۱۳} خود را توسعه خدمات تشخیص، پیشگیری و مراقبت ژنتیک در قالب ایجاد ساختار «ژنتیک اجتماعی» و نیز توسعه پیشگیری ژنتیک بیماری‌های غیرواگیر قرار داده است و دسترسی حاضر به این خدمات در کشورهای دارای درآمد کم و متوسط را ناکافی ارزیابی کرده و بر لزوم توسعه آن تأکید نموده است.^{۱۴}

¹¹Community genetics services in low- and middle-income countries, WHO 2010

¹²Department of Chronic Diseases and Health Promotion (CHP)

¹³ WHO's Human Genetics Programme (HGN)

¹⁴Genomics in WHO available at: <http://www.who.int/genomics/about/en/>

ضرورت مدیریت نظام‌مند و ادغام‌یافته بیماری‌های ژنتیک در کشور

مدیریت بیماری‌های ژنتیک به دلیل نیاز به مولفه‌های متعدد تشخیصی و در نتیجه نیاز به مهارت‌ها و تخصص‌های متعدد و ضرورت هماهنگی آنها برای موثر واقع شدن هر یک از مهارت‌ها و مولفه‌ها بویژه زمانی که این مجموعه خدمات در سطح جامعه و با استانداردهای لازم برنامه‌ریزی می‌شود بسیار سخت است. به همین دلیل برای دستیابی به شاخص‌های مقرون به صرفگی در برنامه پیشگیری و کنترل این بیماری‌ها، باید از استراتژی‌ها و کریدورهای مشترک مدیریتی بهره برده شود. در عین حال استراتژی‌های کنترل این بیماری‌ها باید با پیروی از الگوی طبیعی رفتار بیماری‌های ارثی ژنتیکی در جمعیت در قالب یک برنامه مبتنی بر جامعه برنامه‌ریزی شوند.

از سوی دیگر عملکرد امروزین دانش ژنتیک در مدیریت بیماری‌ها کاملاً متفاوت با برداشتی است که متولیان سلامت در ده‌های گذشته از این دانش داشته‌اند. در گذشته عدم دسترسی به سطح ژنتیکی حیات و ناشناخته بودن تاثیر ژن‌ها بر عوامل محیطی با سلامت انسان، این علم را عمدتاً به مجموعه‌ای از سندرم‌ها و محاسبات احتمال آماری غیر تاثیرگذار از میزان خطر تبدیل کرده بود. این وضعیت حتی باعث عدم جذابیت این دانش نزد غالب پزشکان و پیراپزشکان شده و مدیران نظام‌های سلامت را نسبت به آن بی‌توجه ساخته بود.

با آگاهی روز افزون تاثیر اطلاعات ژنتیکی، دانش ژنتیک به عنوان یکی از علوم زیربنایی پزشکی که به تشخیص، پیشگیری و درمان هدفمند بیماری‌ها به نحو موثر و تعیین کننده کمک می‌کند، جایگاه مشخصی در بین مولفه‌های اصلی سلامت و بیماری‌یافته است. اینک مدیریت بیماری‌ها بویژه بیماری‌های غیرواگیر بدون بکارگیری دانش ژنتیک، نمی‌تواند موفقیت به هنگام و کامل داشته باشد.

علاوه بر تحولات ماهوی تاثیرگذار علم ژنتیک بر دانش پزشکی، کاهش قیمت خدمات ژنتیک که با کمک تکنولوژی و صنعتی‌سازی این خدمت توسط کشورهای صاحب تکنولوژی بوجود آمده است، کاربرد وسیع این علم و استفاده روزمره از روش‌های تشخیص ژنتیک و سازمان‌دهی خدمات پیشگیری و درمان هدفمند را، به صورت هزینه-اثر بخش در مراکز عرضه خدمت در نظام‌های سلامت ممکن ساخته است.

مشاوره ژنتیک نیز که حلقه مهم زنجیره خدمت ژنتیک و ترجمه کننده این دانش برای مردم است، دیگر لازم نیست صرفاً متکی به آمار و احتمالات غیر دقیق باشد و نقش راوی یک داستان غم افزا را بدون بیان راهکاری عملی و سازگار با زندگی طبیعی مردم، بازی نماید. در حال حاضر مشاوره ژنتیک با اتکا به تشخیص استاندارد ژنتیک، در بسیاری از موارد می‌تواند، خطر را محاسبه و چگونگی پیشگیری و یا کاهش آن را برای مردم، تشریح و برنامه‌ریزی نماید.

در چنین شرایطی، چنانچه نظام سلامت به این موج علمی وسیع توجه ننماید و آن را به نحوی بومی و سازگار با شرایط اقتصادی و اجتماعی حاکم بر جامعه برنامه‌ریزی نکند، این نیروی تاثیر گذار به نیروی سیل آسای مخرب تبدیل می‌شود و موجی از خدمات **الفابی و سوداگرایانه** را به مردمی که دسترسی اطلاعاتی آنها وسیع شده، اما دانش ژنتیک آنها محدود است، تحمیل می‌نماید. بعلاوه فاصله علمی موجود به شدت تعمیق می‌یابد و بهره برداری از منابع علمی و تکنولوژی تاثیر گذار سلامت را محدود می‌سازد.

بنابراین برای موثر واقع شدن برنامه های ژنتیک باید از دانش ژنتیک اجتماعی، هوشمندانه بهره گرفت تا بتوان خدمات ژنتیک را از محدوده تاثیر خصوصی و به اصطلاح محدود به چند کلینیک به سطح اجتماع با استفاده از برنامه ریزی خدمات مبتنی بر جامعه توسعه داد و آن را عادلانه توزیع کرد.

بنابراین بر اساس مطالب پیش گفت، برنامه ژنتیک اجتماعی ایران به صورت ادغام یافته در بستر خدمات سلامت کشور طراحی و به اجرا گذاشته شده است.

برنامه ژنتیک اجتماعی ایران

تعریف

ژنتیک اجتماعی برنامه عرضه خدمات ژنتیک سلامت به صورت نظام مند و در قالب ارجاعات سازمان یافته در سه سطح ارائه خدمت در نظام سلامت، برای عموم جامعه و گروه های در معرض خطر با رعایت عدالت است. خدمات ژنتیک سلامت مجموعه خدماتی است که از طریق بکارگیری دانش و فن آوری ژنتیک در کنترل و پیشگیری بیماری های کاربست می یابند.

اختلالات تک ژنی، کروموزومی و بیماری های چند عاملی شامل بیماری های غیر واگیر شایع دارای تعیین کننده های ژنتیک حیطه های اصلی فعالیت برنامه ژنتیک اجتماعی هستند. لیست بیماری های هدف برنامه ژنتیک اجتماعی ایران در جدول شماره ۴ آمده است.

اسناد بالادستی

طراحی برنامه ژنتیک اجتماعی در راستای تحقق اهداف کلی و تعهدات قانونی نظام سلامت بوده و سیاست های بالادستی به شرح زیر را دنبال می نماید:

سیاست
های کلی
سلامت

- بند ۲: تحقق رویکرد سلامت همه جانبه و انسان سالم:
 - ۱-۲ - اولویت پیشگیری بر درمان
 - ۲-۲ - روزآمد نمودن برنامه‌های بهداشتی و درمانی
 - ۲-۵ - ارتقاء شاخص‌های سلامت برای دستیابی به جایگاه اول در منطقه آسیای جنوب غربی

سیاست
های کلی
جمعیت

- بند ۱: ارتقاء پویایی، بالندگی و جوانی جمعیت با افزایش نرخ باروری به بیش از سطح جانشینی
- بند ۶: ارتقاء امید به زندگی، تأمین سلامت و تغذیه سالم جمعیت و پیشگیری از آسیب‌های اجتماعی، بویژه اعتیاد، سوانح، آلودگی‌های زیست محیطی و بیماری‌ها

سیاست
های کلی
خانواده

- بند ۱۶: ایجاد ساز و کارهای لازم برای ارتقاء سلامت همه جانبه خانواده‌ها بویژه سلامت باروری و افزایش فرزندآوری در جهت بر خورداری از جامعه جوان، سالم، پویا و بالنده

اهداف وزارت بهداشت، درمان و
آموزش پزشکی

- کاهش بار و عوامل خطر بیماری‌های غیرواگیر
- افزایش امید به زندگی و کاهش مرگ و میر
- توسعه اقدامات پیشگیری از بروز معلولیت‌ها
- افزایش خدمات قابل ارائه در نظام شبکه‌های سلامت کشور

قانون برنامه توسعه
پنج ساله ششم

- لزوم غربالگری از دواج‌های پرخطر ژنتیکی در شبکه‌های بهداشتی درمانی

- ژنتیک اجتماعی، روش مدیریت مشترک و مقرون به صرفه مجموعه بیماری‌های مهم ژنتیک در جامعه است. در این روش با بازآرایی امکانات موجود نظام سلامت و چیدمان بهره‌ور فرایندهای فعلی، فضاهاى جدیدی برای توسعه خدمات بوجود می‌آید. بدین ترتیب ظرفیت نظام سلامت در بستر موجود افزایش خواهد یافت و با راه‌اندازی برنامه‌های دراولویت در این فضاها، پوشش خدمات ژنتیک گسترش می‌یابد و مطالبات مردم در قالب‌های استاندارد و مقرون به صرفه پاسخ داده می‌شود.
- در روش ژنتیک اجتماعی، برنامه‌ها زودبازده طراحی می‌شوند و خودگردانی اقتصادی با برنامه‌ریزی مشارکت عادلانه مردم، بخش خصوصی و دولت، محور اقتصادی برنامه را تشکیل می‌دهد. این روش مدیریت مالی برنامه‌ها را از تموج و فراز و نشیب لجستیکی مصون می‌دارد. برنامه‌ریزی اقتصادی برنامه‌ها در این روش به گونه‌ای صورت می‌گیرد که شرایط زیانبار (Catastrophic) برای هیچ یک از طرفین سلامت در جامعه شامل مردم، عرضه‌کنندگان خدمات، بیمه‌ها و دولت ایجاد نشود و سرمایه‌زایی مادی ناشی از گردش مالی سالم و افزایش سرمایه‌های غیر مادی در قالب سلامت، رضایت طرف‌های مشارکت را فراهم کند و از این طریق مشارکت در حداکثر میزان ممکن صورت پذیرد.
- این روش همچنین ابزار بکارگیری تمام نیروهای پراکنده مرتبط اعم از خصوصی و دولتی در داخل کشور و متمرکز کردن ایشان بر مشکلات نظام سلامت است و خود موجب رفع مشکلات پرسنلی، تجهیزاتی و در مجموع کسری منابع در این نظام می‌شود.

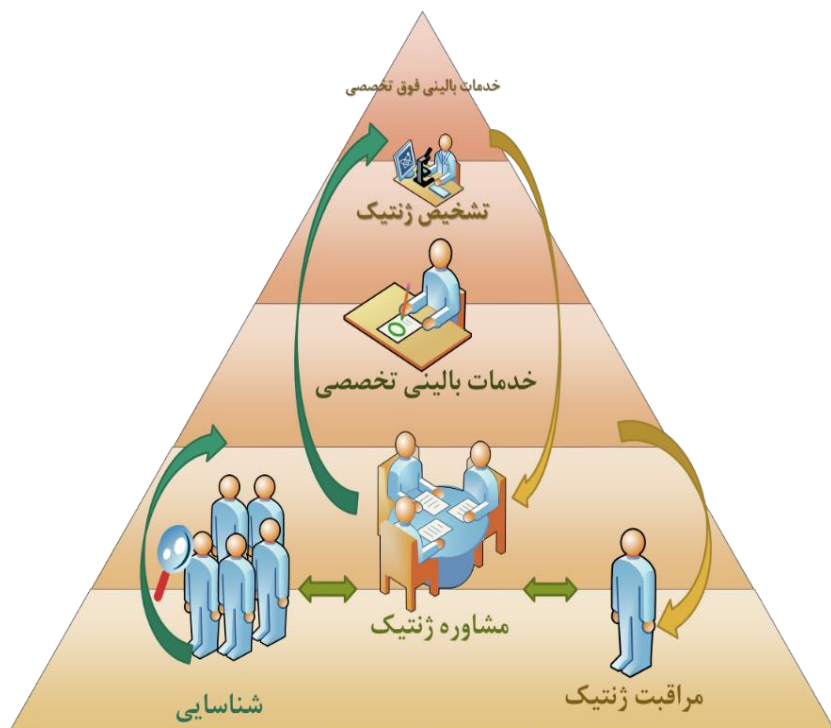
ساختار مشترک و کریدور مشاع ارائه خدمات ژنتیک

هر یک از برنامه‌های پیشگیری و کنترل بیماری‌های ارثی فAMILIAL و ناهنجاری‌های مادرزادیکه در قالب رویکرد ژنتیک اجتماعی طراحی و اجرا شود، فرایندهای کلی زیر را شامل می‌گردد و به عبارت دیگر تمام بیماری‌ها با استفاده از کریدورهای مشترک زیر پیشگیری و کنترل می‌شوند (شکل شماره ۱):

۱. آموزش ژنتیک (عموم، گروه‌های در معرض خطر، کارکنان نظام سلامت)
۲. شناسایی گروه‌های در معرض خطر (انواع غربالگری)
۳. مشاوره ژنتیک (قبل و بعد از تشخیص ژنتیک)
۴. تشخیص ژنتیک
۵. مراقبت ژنتیک

مداخله‌های پیشگیرانه

در حال حاضر برنامه ژنتیک سلامت بر تبیین کاربرد دانش ژنتیک در برنامه پیشگیری و کنترل بیماری‌های غیرواگیر ژنتیک تک‌عاملی و چندعاملی تمرکز دارد. منظور از بیماری‌های تک‌عاملی بیماری‌هایی است که یک اختلال ژنتیک (جهش مشخص یا کروموزوم غیر طبیعی) عامل اصلی ایجاد آن بیماری است به گونه‌ای که سهم



عامل خطر ژنتیک نسبت به محیط در ایجاد این بیماری‌ها حداکثری است و توارث آن از نسلی به نسل بعد از الگوی قابل شناسایی پیروی می‌کند. در حالی که برای ایجاد بیماری‌های چندعاملی اثرات متقابل چندین ژن با هم یا با عوامل محیطی مطرح است و توارث این نوع بیماری‌ها از الگوی شناخته شده‌ای پیروی نمی‌کند اما به صورت تجمع در گروه‌های فامیلی مشاهده می‌شوند.

بیماری‌های تک عاملی غالباً در کودکی بروز می‌یابند درحالیکه زمان بروز بالینی غالب بیماری‌های چند عاملی دیرتر و در بزرگسالی است. بنابراین پیشگیری از بروز در بیماری‌های تک ژنی و تک عاملی مداخله پیشگیرانه است در حالی که پیشگویی بروز و کاهش میزان خطر در بیماری‌های چند عاملی، مداخله پیشگیرانه محسوب می‌شود. استثناً در هر دو گروه وجود دارد و در برنامه‌ها مورد ملاحظه قرار گرفته است (برای مثال سرطان پستانو ناهنجاری‌های مادرزادی چند عاملی).

فرایندهای مشترک برنامه ژنتیک اجتماعی

برنامه ژنتیک اجتماعی دارای ۵ بلوک فرایندی «آموزش ژنتیک»، «شناسایی موارد در معرض خطر ژنتیک»، «مشاوره ژنتیک»، «تشخیص ژنتیک» و «مراقبت ژنتیک» می‌باشد. در ادامه توضیحات مربوط به هر فرایند آمده است.

(۱) فرایند آموزش

فعالیت‌های آموزشی برنامه ژنتیک اجتماعی، با هدف ارتقاء سواد ژنتیک سلامت جمعیت عمومی و گروه‌های هدف (افراد گیرنده خدمات ژنتیک و افراد در معرض خطر ژنتیک) به منظور توانمندسازی گیرندگان آموزش برای انجام موفق «خودمراقبتی ژنتیک»، نیز آموزش پرسنل مجری برنامه در سطوح نظام سلامت، به صورت زیرانجام می‌شود:

(۱-۱) ارتقای سواد ژنتیک عموم

این آموزش‌ها با هدف افزایش سواد ژنتیک پایه برای عموم سازماندهی شده‌اند. این آموزش‌ها علاوه بر افزایش همکاری مردم در اجرای برنامه‌های ژنتیک، نقش پیش‌نیاز لازم برای خدمات مشاوره ژنتیک در برنامه‌های ژنتیک اجتماعی را نیز ایفا می‌کنند.

۱-۱) ارتقای فامیلی سواد ژنتیک عموم: این حیطة با اجرای برنامه آموزشی در مقطع متوسطه دو (کلاس یازدهم) با همکاری با ادارات کل آموزش و پرورش استان‌ها و در مرکز با وزارت آموزش و پرورش به انجام می‌رسد. در این برنامه آموزش قالب مسابقه و رقابت دارد و دانش آموزان هم رشته در سال تحصیلی هدف بین مناطق رقابت می‌کنند. سپس این رقابت در بین شهرستان‌ها و نهایتاً بین استان‌ها انجام و برندگان مدال سواد ژنتیک سلامت دریافت می‌کنند (جزئیات اجرای این طرح در ضمیمه ۱ آمده است).

۱-۲) خود مراقبتی از طریق خود آموزی: در این روش به جمعیت‌های هدف برگه آموزشی تحویل می‌شود. این برگه محتوی حداقل موارد آموزشی مورد نیاز به عنوان پیش‌نیازمراقبت ژنتیک محسوب می‌شود. برای مثال به هر خانم باردار یک برگه آموزشی در خصوص غربالگری‌های ژنتیکی دوران بارداری و نوزادی داده می‌شود. در این برگه علت غربالگری، مراحل غربالگری، پی آمدها و روش‌های پیشگیری و انتظار نظام سلامت از افراد، به اختصار بیان می‌شود.

(۱-۲) آموزش افراد در معرض خطر

هدف از این بخش آموزشی ارتقای توانمندی افراد در معرض خطر در مدیریت بیمار است. این آموزش پیش‌نیاز فرایند مراقبت ژنتیک است. گروه هدف این آموزش، افراد و خانواده‌هایی هستند که بعد از بررسی توسط مشاور ژنتیک، در معرض خطر شناخته شده و جهت مراقبت ژنتیک معرفی می‌گردند. شیوه آموزش، چهره به چهره و مکتوب (ارائه پمفلت آموزشی اختصاصی بیماری هدف) می‌باشد. در این بخش آموزشی اطلاعات ضروری در مورد بیماری و خدمات ژنتیک سلامت مرتبط به اختصار بیان و بر نکات مهم مراقبت ژنتیک بیماری تاکید می‌شود.

الف-۳) آموزش پرسنل مجری برنامه

۱-۳: آموزش اختصاصی ژنتیک: هدف این آموزش تسلط به حیطة دانشی است که پرسنل در آن حیطة دارای وظایف تعریف شده اختصاصی در اجرای برنامه ژنتیک اجتماعی هستند. گروه هدف این آموزش پرسنل اختصاصی مجری برنامه مانند کارشناس ژنتیک در ستاد دانشگاه علوم پزشکی، کارشناس غربالگری ژنتیک در مرکز بهداشتی درمان، پزشک مشاور ژنتیک و سایر پرسنل تخصصی و فوق تخصصی مرتبط، است. این آموزش از طریق اداره ژنتیک سازماندهی و با همکاری دانشگاه های علوم پزشکی اجرا می‌شود.

۲-۳: آموزش عمومی ژنتیک: این آموزش به آن دسته از پرسنل نظام سلامت داده می‌شود که حوزه عمومی خدمات سلامت ژنتیک را به عهده دارند. محتوای این آموزش‌ها از راهنماهای بسته‌های خدمت تهیه می‌شود و در جلسات آموزشی منطق علمی ژنتیکی و چارچوب اجرایی برنامه‌ها و انتظارات مرتبط توجیه می‌شود.

این آموزش‌ها برای پزشکان توسط تیمی متشکل از کارشناس ژنتیک معاونت بهداشت دانشگاه علوم پزشکی، مشاور ژنتیک دوره دیده و برای مراقبین سلامت و کارشناس غربالگری ژنتیک زمان ازدواج، توسط کارشناس ژنتیک معاونت بهداشت دانشگاه عرضه می‌شود.

۲) فرایند شناسایی موارد در معرض خطر ژنتیک

شک به بیماری‌ها و یا شناسایی اولیه آن‌ها از طریق غربالگری انجام می‌شود. بر حسب میزان فراوانی و توزیع بیماری در جامعه، روش‌های متفاوت برای غربالگری وجود دارد. به طور عمده غربالگری می‌تواند به دو روش بررسی فرد، خانواده و خویشان نزدیک برای شناسایی سابقه بیماری معلوم ژنتیکی و یا سابقه تکرار بیماری/ اختلال و یا عامل خطر نامعلوم ژنتیکی انجام شود و یا با بررسی جمعیت هدف برای یک بیماری/ اختلال و یا عامل خطر معلوم صورت پذیرد.

۱-۲ غربالگری فامیلی

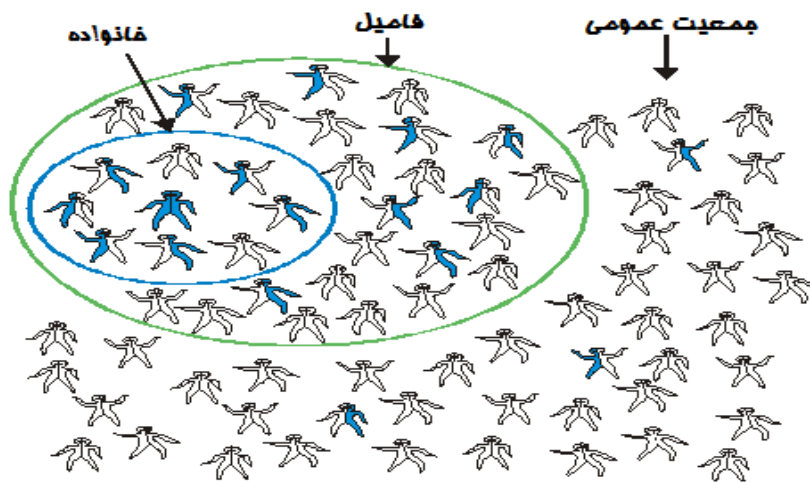


شکل ۱: غربالگری فامیلی

این روش با شناسایی یک فرد مبتلا / مشکوک به ابتلا (نقطه اولیه / سرخ^{۱۵}) در یک خانواده/فامیل آغاز می‌شود. در صورت نامشخص بودن تشخیص در فرد و یا افراد شناسایی شده، پیگیری برای قطعی شدن تشخیص انجام می‌شود. در ادامه‌رذیابی افراد در

معرض خطر احتمالی خانواده و فامیل بر اساس یافته‌های مشاوره ژنتیک فرد سرخ، به صورت آشنایی ادامه می‌یابد و نهایتاً مداخله پیشگیرانه مناسب برای افراد در معرض خطر شناسایی شده برنامه‌ریزی و اجرا می‌گردد (شکل شماره ۱).

غربالگری فامیلی برای جستجوی بیماری‌های ژنتیکی به کار می‌رود که شیوع ژن آن‌ها در جمعیت عمومی شایع نیست بلکه افراد واجد عامل خطر ژنتیک مربوطه، در برخی خانواده‌ها و فامیل‌های جامعه تجمع دارند.



شکل ۲: غربالگری فامیلی بر حسب تجمع بیماری در خانواده و فامیل

این غربالگری معمولاً به صورت فرصت طلبانه - یعنی همزمان با ارائه سایر خدمات سلامت یا اجرای سایر غربالگری‌ها- در گروه‌های سنی مختلف انجام می‌شود. در این روش معمولاً با پرسشگری هدفمند به بررسی سابقه وجود بیماری (شناخته یا ناشناخته) یا عوامل خطر آن و تکرار این موارد در خانواده و فامیل پرداخته می‌شود. سپس با انجام مشاوره ژنتیک و در صورت لزوم تست تشخیص ژنتیک، افراد در معرض خطر خانواده ردیابی می‌شوند و مداخله

پیشگیرانه لازم برای اعضا در معرض خطر خانواده برنامه‌ریزی و اجرا می‌شود (شکل شماره ۲).

مداخلات پیشگیری از بروز مورد بعدی بیماری‌در خانواده و فامیل یا مداخلات کاهش خطر بیماری -از طریق به تاخیر انداختن تظاهرات علائم بیماری- در افراد در معرض خطر خانواده و فامیل، مداخلات پیشگیرانه اصلی محسوب می‌شود.

¹⁵Proband

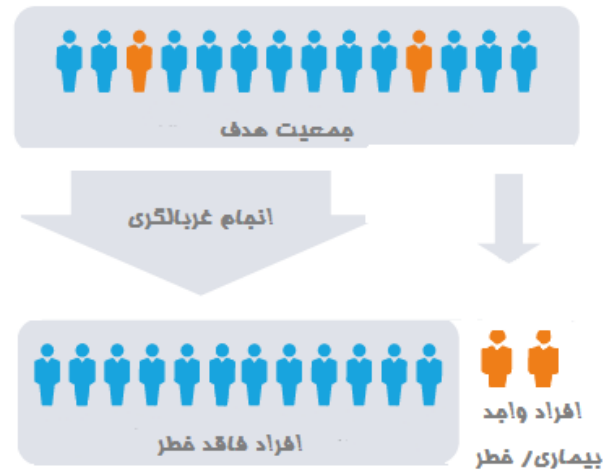
۲-۲) غربالگری جمعیتی



شکل ۳: غربالگری جمعیتی

این روش غربالگری، برای شناسایی موارد بیماری یا عوامل خطر ژنتیکی شایع مشخص-بدون توجه به تکرارپذیری و تجمع آن در خانواده- در یک جمعیت هدف مشخص به کار می‌رود. شایع بودن بیماری / عامل خطر ژنتیک مورد نظر در جمعیت کلی یا زیرگروه های جمعیتی بزرگ، بررسی تمام افراد جمعیت هدف جهت شناسایی افراد بیمار/ واجد عامل خطر را از لحاظ هزینه - اثر بخشی منطقی می‌نماید. غربالگری زمان ازدواج تالاسمی، مثالی از غربالگری جمعیتی یک بیماری شایع ژنتیکی مشخصی باشد(شکل شماره ۳).

در این نوع غربالگری، به دلیل شیوع بالای بیماری/عامل خطر ژنتیکی در جامعه، جمعیت عمومی یا زیرگروه های مشخصی از آن، به عنوان جمعیت هدف غربالگری انتخاب شده و همه افراد گروه هدف از لحاظ خطر بیماری ژنتیکی مورد نظر مورد بررسی قرار می‌گیرند (شکل شماره ۴).



شکل ۴: غربالگری جمعیتی؛ تفکیک جمعیت هدف بر اساس خطر بیماری

۳) فرایند مشاوره ژنتیک

«مشاوره ژنتیک» فرایندی است که از طریق آن، بیماران و یا خویشاوندان در معرض خطر بیماری ژنتیک، از پیامدهای احتمالی بیماری، احتمال ابتلا یا انتقال آن به سایر خویشاوندان و راه‌های پیشگیری یا درمان بیماری آگاه شده و جهت اخذ تصمیم آگاهانه در خصوص مسائل مرتبط، راهنمایی و همراهی می‌گردند.

در نظام سلامت ایران، خدمت مشاوره ژنتیک از نظر تئوری در برنامه ژنتیک اجتماعی و از نظر ساختاری در نظام سلامت ایران ادغام شده است و با استفاده از فرصت طرح تحول سلامت، در چهارچوب برنامه ژنتیک اجتماعی ارائه می‌گردد. به دلیل تخصصی بودن خدمات مشاوره ژنتیک، نیازی به ذکر جزئیات فعالیت‌های داخلی فرایند مشاوره ژنتیک در این دستورالعمل نیست. جزئیات نحوه ارائه مشاوره ژنتیک در خصوص هر یک از گروه بیماری‌های تحت پوشش برنامه ژنتیک اجتماعی در منابع آموزشی دوره آموزش مشاوره ژنتیک وزارت بهداشت، درمان و آموزش پزشکی آمده است. نحوه انجام فعالیت‌های مربوط به مدیریت ارجاعات و تعامل پزشک مشاور ژنتیک با سایر سطوح نظام سلامت و نیز فرایندهای شناسایی و مراقبت، در بخش «نحوه مدیریت موارد ارجاعی در برنامه ژنتیک اجتماعی» در همین دستورالعمل ذکر شده است. همچنین جزئیات شرح وظایف پزشک مشاور ژنتیک در بخش «شرح وظایف» شرح داده شده است.

۴) فرایند مراقبت ژنتیک در برنامه ژنتیک اجتماعی

بر اساس هدفی که از مراقبت مد نظر است مراقبت ژنتیک به انواع زیر دسته بندی می‌شود:

۴-۱) مراقبت ژنتیک قطعی

۴-۱-۱) مراقبت ژنتیک پیشگیری از بروز بیماری ژنتیک

- هدف اصلی از مراقبت ژنتیک پیشگیری از بروز، پیشگیری از تولد نوزاد مبتلا بوده و ویژه زوج‌ها یا خانواده‌هایی است که در معرض خطر داشتن فرزند مبتلا هستند.
- مراقب سلامت/ بهورز در مرحله اول با توجیه خانواده و تبیین این نکته که هدف کمک به خانواده جهت داشتن فرزندان سالم است، فرد را جهت انجام خود مراقبتی (مطابق با بسته خود مراقبتی ژنتیک؛ پیوست شماره ... این دستورالعمل) آموزش داده و آماده می‌سازد. سپس با پیگیری‌های ماهیانه در جریان شرایط زوج از نظر وضعیت بارداری قرار می‌گیرد.
- هدف این مراقبت از طریق انجام آزمایشات تشخیص ژنتیک پیش از تولد (PND: Prenatal Diagnosis) محقق می‌گردد. این آزمایشات طی دو مرحله به شرح زیر انجام می‌شود:
 - مرحله اول: در این مرحله نوع جهش ژنتیک بیماری در والدین و یا خویشان جنین تعیین می‌گردد. این مرحله یک بار انجام می‌شود و در حاملگی بعدی نیاز به تکرار آن نیست. به دلیل محدودیت زمانی انجام سقط جنین مبتلا در صورت ابتلای جنین در زمان بارداری، ترجیح بر این است که آزمایش مرحله اول تشخیص ژنتیک پیش از تولد، در اولین فرصت بعد از شروع مراقبت ژنتیک و قبل از وقوع بارداری انجام شود.
 - مرحله دوم: در این مرحله تعیین وضعیت جنین از نظر ابتلا به بیماری صورت گرفته و معمولاً از هفته دهم بارداری با گرفتن نمونه از پرزهای جفت (CVS) انجام می‌شود در این مرحله وضعیت جنین از نظر ابتلا به بیماری بررسی می‌گردد. در صورتی که جنین سالم گزارش گردد بارداری ادامه یافته و مادر تحت مراقبت معمول بارداری قرار می‌گیرد. در غیر

این صورت مادر برای انجام سقط جنین مبتلا توصیه و معرفی می‌گردد. بدیهی است در هر بارداری انجام این مرحله از آزمایش برای تعیین وضعیت هر جنین الزامی است.

- در این نوع مراقبت ژنتیک، انجام به موقع مراحل PND دارای اهمیت است. در مراقبت ژنتیک این گروه چنانچه PND مرحله اول پیش از بارداری انجام نشده باشد سطح یک نظام سلامت با پیگیری مستمر، زوج را برای مراجعه به پزشک مشاور ژنتیک جهت ارجاع به آزمایشگاه تشخیص ژنتیک به منظور انجام PND مرحله اول قبل از وقوع بارداری ترغیب می‌نماید. PND مرحله اول ترجیحاً می‌بایست قبل از وقوع بارداری صورت پذیرد.
- در زمان بارداری در صورتی که PND مرحله اول قبلاً انجام نشده باشد، ارجاع به پزشک مشاور ژنتیک جهت درخواست انجام این آزمایش در اولین فرصت انجام می‌شود. زمان قابل قبول ارجاع جهت انجام PND مرحله دوم در هفته دهم تا چهاردهم بارداری است.
- مراقب سلامت می‌بایست از وضعیت زوج در مورد تمایل به بارداری یا وقوع بارداری خانواده تحت مراقبت خود به صورت ماهانه از طریق پیگیری فعال مطلع بوده و در هر بارداری زوج را تا تولد نوزاد سالم یا سقط جنین مبتلا راهنمایی نماید.
- این مراقبت در هر بارداری و تا تکمیل تعداد افراد خانواده با نوزادان سالم یا اعلام قطع پیگیری از طرف تیم مشاوره ژنتیک به وسیله فرم «اعلام وضعیت مراقبت ژنتیک» ادامه خواهد داشت. مراقب سلامت / بهورز موظف است از شرایط خانواده به طور کلی و از شرایط مادر به طور اخص آگاه بوده و متعهدانه مادر را پیش و در طول بارداری و بعد از آن همراهی کند تا خانواده در شرایط بدون اضطراب و تسهیل شده با فرزندان سالم (حداقل دو فرزند سالم) کامل شود.

۴-۲-۱) مراقبت ژنتیک کاهش خطر بیماری ژنتیک:

- هدف اصلی از مراقبت ژنتیک در این گروه، کاهش خطر بیماری ژنتیک فرد در معرض خطر می‌باشد. این مراقبت ویژه بیماری‌های ارثی فامیلی چند عاملی مثل بیماری عروق کرونر زودرس (PCAD) و همچنین سرطان های ارثی فامیلی است. بنابراین در این مراقبت تشخیص زودرس بیماری، پیشگیری و یا تاخیر در ابتلا دارای اهمیت است.
- فرد/ افراد دارای عامل خطر از طرف تیم مشاوره ژنتیک و با فرم «اعلام وضعیت مراقبت ژنتیک» به مرکز بهداشت شهرستان و از آن طریق به مرکز بهداشتی- درمانی محل سکونت معرفی می‌گردند تا بسته به نوع بیماری، تحت مراقبت‌های ژنتیک اختصاصی کاهش خطر بروز بیماری ژنتیک مطابق دستورالعمل مربوط به بیماری قرار گیرد.
- در این مراقبت بهورز/ مراقب سلامت می‌بایست از اینکه فرد تحت مراقبت ژنتیک بیماری مربوطه قرار دارد طبق دستورالعمل اختصاصی آن بیماری اطمینان حاصل نماید.

۴-۲) مراقبت ژنتیک موقت:

- هدف از مراقبت موقت، فراخوان و ارجاع افراد در معرض خطر احتمالی برای مراجعه به مشاوره ژنتیک با هدف بررسی قطعیت خطر ژنتیک می‌باشد.
- در جریان مشاوره ژنتیک، خانواده و خویشان در معرض خطر احتمالی فرد یا زوج تحت مشاوره ژنتیک (سرنخ) تعیین می‌شوند. این افراد در معرض خطر احتمالی جهت فراخوان با فرم «اعلام وضعیت مراقبت ژنتیک» توسط پزشک مشاوره ژنتیک به مرکز بهداشت شهرستان اعلام می‌گردند.

- مراقب سلامت می‌بایست فرد را جهت ارجاع به مشاور ژنتیک فراخوان نماید. فراخوان باید در ۴ نوبت با فواصل ۱ ماه و ۳ ماه و ۹ ماه از زمان شروع مراقبت تکرار شود. زمان‌های دقیق فراخوان باید در پرونده خانوار ثبت شود و در صورت عدم مراجعه پس از یکسال، تحت عنوان فراخوان ناموفق ثبت و مراقبت ژنتیک قطع شود.

در صورتی که فردی که فرم مراقبت ژنتیک برای او صادر می‌شود در جمعیت تحت پوشش شهرستان دیگری از آن دانشگاه است فرم مربوطه از مرکز بهداشت شهرستان برایشهرستان پوشش دهنده‌ارسال می‌شود و چنانچه خارج از محدوده دانشگاه است فرم مربوطه به معاونت بهداشت دانشگاه و از آن طریق به معاونت بهداشت دانشگاه مقصد و سپس شهرستان مربوطه ارسال می‌گردد. مرکز بهداشت شهرستان فرم را به طور همزمان برای مرکز خدمات جامع سلامت (تیم سلامت مربوطه) و پزشک مشاور ژنتیک شهرستان‌ارسال می‌نماید.

پزشک مشاور ژنتیک بعد از دریافت فرم اعلام وضعیت مراقبت از مرکز بهداشت شهرستان خود در صورت و مراجعه فرد فراخوان شده، پرونده ژنتیک را تشکیل و مشاوره ژنتیک را انجام می‌دهد. با تکمیل مشاوره و بررسی‌ها در صورت قطعیت خطر مراقبت ژنتیک قطعی برای ایشان در فرم اعلام وضعیت مراقبت، اعلام می‌شود.

بدین ترتیب خانواده و خویشان در معرض خطر فرد شناسایی شده (سرنخ) به ترتیب از طریق نظام مراقبت و با همکاری تنگاتنگ مشاوران ژنتیک با این نظام و با یکدیگر و با برقراری ارتباط فعال و پیگیرانه کارشناسان ژنتیک همه دانشگاه‌ها به جلسات مشاوره ژنتیک ارجاع می‌شوند. بعد از مشاوره ژنتیک و ارزیابی‌های ضروری در صورت قطعیت خطر ژنتیک، فرم مراقبت ژنتیک صادر و مداخلات پیشگیرانه ممکن برای هر فرد در معرض خطر در تمام خانواده و خویشان برنامه‌ریزی شده و به تیم‌های مراقبت اعلام و اجرا می‌شود.

مهمترین اصل در مشاوره و مراقبت ژنتیک حفظ اسرار افراد است؛

بنابراین هر گونه افشای مطالب به افراد غیر مرتبط تخلف حرفه‌ای محسوب می‌شود و مستوجب برخورد قانونی است. در اعلام مراقبت ژنتیک موقت نام بیماری و مشخصات فرد اول شناسایی شده (سرنخ) نباید ذکر شود و فراخوان باید تحت عنوان انجام مراقبت موقت ژنتیک صورت پذیرد.

شرایط و نحوه قطع مراقبت ژنتیک

در موارد زیر قطع مراقبت ژنتیک توسط پزشک تیم سلامت به بهورز/ مراقب اعلام می‌گردد:

۱. عدم ضرورت ادامه مراقبت ژنتیک:

- مواردی مثل استفاده از روش‌های دائمی پیشگیری از بارداری، جدایی والدین، فوت افراد و .. پزشک تیم سلامت با بررسی مستندات، قطع مراقبت ژنتیک را تحت عنوان عدم ضرورت ادامه مراقبت ژنتیک به مراقب سلامت/ بهورز اعلام می‌نماید.
- در مواردی که بر اساس مشاوره و یا آزمایشات تشخیص ژنتیک نیاز به انجام مراقبت منتفی می‌شود تیم مشاوره ژنتیک از طریق فرم «اعلام وضعیت مراقبت ژنتیک» عدم ضرورت ادامه مراقبت ژنتیک را به مرکز بهداشت

شهرستان و از آن طریق به پزشک تیم سلامت اعلام نموده و پزشک قطع مراقبت ژنتیک را تحت عنوان عدم ضرورت ادامه مراقبت ژنتیک به مراقب سلامت/بهورز اعلام می‌نماید.

۲. عدم همکاری:

▪ در مراقبت ژنتیک باروری در مواردی که در پیگیری‌های ماهیانه زوج از همکاری در مراقبت اجتناب نماید (به عنوان مثال عدم پاسخگویی یا عدم اعلام نشانی جدید و...) و به مدت یک سال بهورز/مراقب سلامت اطلاعاتی از شرایط زوج نداشته باشد، موضوع در کمیته ژنتیک شهرستان طرح و بر اساس صورت جلسه کمیته مربوطه، پزشک قطع مراقبت ژنتیک را تحت عنوان عدم همکاری به مراقب سلامت/بهورز اعلام می‌نماید.

▪ در مراقبت ژنتیک کاهش خطر بر اساس دستورالعمل بالینی مربوطه در صورت عدم همکاری فرد در ۴ نوبت پیگیری، موضوع در کمیته ژنتیک شهرستان طرح و بر اساس صورت جلسه کمیته مربوطه، پزشک قطع مراقبت ژنتیک را تحت عنوان عدم همکاری به مراقب سلامت/بهورز اعلام می‌نماید.

نکته: در هر زمانی از شروع مجدد همکاری گیرنده خدمت، مراقبت ژنتیک مجدداً شروع و طبق دستورالعمل ادامه داده می‌شود.

۳. تکمیل فراخوان:

▪ در مراقبت ژنتیک موقت با تکمیل بررسی فرد، مشاور ژنتیک نتیجه را به صورت مراقبت قطعی یا قطع مراقبت موقت اعلام می‌نماید.

▪ در مراقبت ژنتیک موقت در صورتی که فرد فراخوان شده پس از ۴ نوبت فراخوان (یک سال) به پزشک مشاور ژنتیک مراجعه ننماید، مراقبت ژنتیک تحت عنوان فراخوان ناموفق قطع می‌گردد.

۴. مهاجرت:

▪ در صورت مهاجرت فرد تحت مراقبت ژنتیک، مورد مهاجرت می‌بایست توسط تیم سلامت به مرکز بهداشت شهرستان گزارش گردد. مرکز بهداشت شهرستان نیز می‌بایست نسبت به اعلام این مهاجرت به مرکز بهداشت شهرستان مقصد و یا معاونت بهداشت دانشگاه (در صورتی که مهاجرت به خارج از محدوده دانشگاه است) اقدام نماید و مراقبت ژنتیک در مرکز مربوطه تحت عنوان مهاجرت قطع می‌گردد.

▪ بدیهی است مراقبت در مرکز مقصد ادامه یافته و در گزارشات آن ثبت و گزارش می‌شود. در مراقبت ژنتیک موقت نیازی به اعلام مهاجرت نبوده و هر چهار نوبت فراخوان توسط همان مرکز اول انجام می‌شود.

۵) فرایند تشخیص ژنتیک

فرایند تشخیص ژنتیک در کنار فرایند مشاوره ژنتیک یکی از ارکان اساسی برنامه ژنتیک اجتماعی می‌باشد که امکان دستیابی به تشخیص قطعی بیماری‌های ژنتیک به منظور تعیین نوع بیماری و تایید خطر ژنتیکی در فرد در مرحله مشاوره ژنتیک و تعیین نوع جهش در افراد تحت مراقبت پیشگیری از بروز و تایید ابتلای جنین این خانواده‌ها در فرایند مراقبت را فراهم می‌آورد که در نتیجه استفاده از راهکارهای پیشگیری از بروز میسر می‌گردد.

با توجه به پیچیدگی‌های علمی و فنی فرایند تشخیص ژنتیک، استانداردها و دستورالعمل‌های اجرایی این فرایند به صورت جداگانه برای هر بیماری توسط کمیته فنی تشخیص مربوطه تدوین و به روز رسانی شده و در قالب استانداردهای تشخیص ژنتیک به آزمایشگاه‌های عضو شبکه کشوری تشخیص ژنتیک ابلاغ می‌گردد. با توجه به حساسیت موضوع تشخیص ژنتیک، این آزمایشگاه‌ها ضمن دریافت آموزش‌های دوره‌ای، از طریق برنامه «ارزیابی کیفیت بیرونی (External Quality Assessment)» با همکاری انستیتو پاستور ایران، تحت نظارت مضاعف آزمایشگاه مرجع سلامت و اداره ژنتیک قرار داشته و موظف به استقرار نظام تضمین کیفیت می‌باشند.

جزئیات شرح وظایف آزمایشگاه عضو شبکه کشوری تشخیص ژنتیک در بخش «شرح وظایف» شرح داده شده است.

مدیریت موارد ارجاعی در برنامه ژنتیک اجتماعی

مدیریت موارد ارجاع شده از فرایند شناسایی

موارد در معرض خطر ژنتیک در نظام سلامت ایران از طریق انجام غربالگری‌های فAMILI و جمعیتی شناسایی می‌شوند. در برنامه ژنتیک اجتماعی، شناسایی موارد در معرض خطر ژنتیک در برنامه‌های مختلف و عمده موجود در نظام سلامت ادغام شده تا شناسایی در سطح وسیع و به صورت مقرون به صرفه انجام شود. با ارجاع هر یک از موارد شناسایی شده به مشاوران ژنتیک، ایشان با گرفتن شرح حال فAMILI، معاینه پزشکی و ترسیم شجره نامه، مدل وراثت بیماری را استنتاج می‌نمایند. مشاوران ژنتیک در این زمان می‌توانند به طور مستقل مشورت بالینی با کلیه خدمت دهندگان در سطح دووسه داشته و آزمایشات سطح دو و سه را بعد از مشورت‌های ضروریدرخواست کنند و به درمان‌های مورد نیاز (نظیر تجویز آهن برای رد احتمال فقر آهن در زوجین ارجاع شده در غربالگری تالاسمی) بپردازند. نیاز به مراقبت بالینی (در صورت نیاز توسط پزشک معالج و پیش از مشاوره ژنتیک) و / یا مراقبت ژنتیک برای مشاوره شونده و / یا افراد در معرض خطر خانواده، توسط مشاور ژنتیک به مرکز بهداشت شهرستان پس‌خوراند می‌شود و زمان فراخوان برای مشاوره ژنتیک افراد در معرض خطر خانواده و خویشان تعیین می‌گردد. نظام مراقبت ژنتیک در نظام سلامت موظف است فراخوان را طبق دستورالعمل انجام داده و ارجاع افراد در معرض خطر در فAMIL و خویشان هر فرد شناسایی شده (سرنخ) به مشاوره ژنتیک را پیگیری نماید.

به طور کلی مدیریت ارجاع شدگان به دو شکل عمده انجام میشود:

الف) بیماری‌های معلوم

در مواردی که تشخیص آن‌ها قبلاً در جریان انجام آزمایشات غربالگری اولیه و یا با غربالگری فAMILI و شناسایی بیماران مشابه قبلی در خانواده و فAMILبه صورت بطور غیر قطعی / احتمالی مشخص شده است، پزشک مشاور ژنتیک می‌تواند به طور مستقل، آزمایشات تکمیلی و آزمایشات تشخیص ژنتیک در سطح سهرا طبق دستورالعمل اختصاصیهر بیماریدرخواست نمایند و بعد از انجام مشاوره ژنتیک پس از تشخیص، افراد و خویشان در معرض خطر را شناسایی و به نظام مراقبت اعلام نمایند. در این موارد قطعیت خطر در تمام افراد در معرض خطر بررسی و در صورت تایید، افراد در معرض خطر جهت دریافت مراقبت ژنتیک، به نظام مراقبت پس‌خوراند می‌شوند.

ب) بیماری‌های نامعلوم

در صورتی که بعد از بررسی اولیه برای فرد یا خانواده ارجاع شده، کماکان تشخیص احتمالی بیماری و یا گروهی که بیماری به آن تعلق دارد برای پزشک مشاور ژنتیک نامعلوم باشد- یعنی در معرض خطر بودن فرد از لحاظ بیماری ژنتیک معلوم ولی نوع بیماری وی نامعلوم باشد- مشاور ژنتیک برای نزدیک شدن به تشخیص طبقه‌بندی بیماری فرد می‌تواند با متخصص منتخب سطح دو مشورت نماید. مشاور ژنتیک در این مشاوره باید پیگیرانه و فعال با متخصص منتخب همکاری و از طریق تعامل با وی طبقه یا گروه بیماری را معلوم نماید.

با معلوم شدن گروه یا طبقه‌بندی بیماری، مشاور ژنتیک می‌تواند برای درخواست آزمایشات تشخیص قطعی بیماری، با متخصص ژنتیک منتخب مراکز سطح سه تشخیص ژنتیک منتخب مربوطه از طریق نرم افزار برنامه ژنتیک اجتماعی مشورت نماید. سپس مشاوره ژنتیک می‌تواند آزمایش را طبق دستورالعمل اختصاصی هر بیماری درخواست نماید. ارسال پرونده ژنتیک به سطوح مشورتی با استفاده از نرم افزار مشاوره ژنتیک انجام می‌شود. بر اساس مشورت صورت پذیرفته و در صورت ضرورت، علاوه بر ارسال الکترونیک پرونده، خود فرد یا افراد تحت مشاوره جهت مشورت با سطوح بالاتر ارجاع می‌گردند.

متخصص ژنتیک بر اساس نوع مشکل مطرح شده در پرونده و مشورت صورت گرفته از سوی مشاور ژنتیک، آزمایش درخواست شده را طبق دستورالعمل اختصاصی هر بیماری به انجام می‌رساند. در صورت نیاز، متخصص ژنتیک باید با متخصص / متخصصین بالینی مرتبط منتخب در سطح سه تعامل و مشورت بالینی داشته باشد و مراتب را در پرونده الکترونیک ثبت نماید. در طی روند آزمایشات تشخیص قطعی، تماس و دریافت اطلاعات خاص از خانواده از طریق تعامل متخصص ژنتیک و مشاور ژنتیک صورت می‌پذیرد. این همکاری به صورت مستمر تا زمان اعلام نتیجه و ارسال پس‌خوراند از سوی متخصص ژنتیک به مشاور ژنتیک ادامه می‌یابد.

مشاور ژنتیک بر اساس پرونده بازخورد شده، اقدامات لازم بعدی را برنامه‌ریزی و در صورت نیاز فرم مراقبت ژنتیک را تکمیل و به مرکز بهداشت شهرستان پوشش‌دهنده محل سکونت مشاوره شونده ارسال می‌دارد. مرکز بهداشت شهرستان نیز باید مراقبت را به تیم سلامت پوشش‌دهنده ابلاغ نموده و این تیم باید خانواده را برای به اجرا گذاردن برنامه‌های مراقبت ژنتیک اعلام شده راهنمایی نماید.

مدیریت موارد در معرض خطر احتمالی در خویشان بیمار

مشاور ژنتیک بعد از انجام مشاوره با فرد سرخ، افراد در معرض خطر را در خانواده و خویشان تشخیص می‌دهد. مشاور ژنتیک باید محل سکونت افراد خانواده و خویشان‌دانان در معرض خطر (احتمالی) را از طریق سرخ شناسایی نماید و فرم مراقبت موقت ژنتیک برای افراد خانواده و آن دسته از خویشان که در معرض خطر (احتمالی) هستند و محل سکونت آنها تحت پوشش همین دانشگاه است تکمیل و طبق موازین مندرج در بخش مراقبت ژنتیک دستورالعمل حاضر ارسال نماید.

چنانچه خویشان فرد در حوزه تحت پوشش شهرستان و استان محل فعالیت مشاور ژنتیک نباشند مشاور ژنتیک همچنان موظف است نام کامل و آدرس را اخذ و به مرکز بهداشت شهرستان پوشش‌دهنده محل فعالیت خود به همراه زمان و برنامه فراخوان (با توجه به شرایط بیماری و ضرورت‌های زمانی و همچنین با توجه به آدرس‌ها و زمان دسترسی به افراد) با نامه اداری اعلام نماید. در صورتی که آدرس در همان استان است مرکز بهداشت شهرستان باید موارد خارج حوزه خود را به معاونت بهداشت و از آن طریق به شهرستان مربوطه مستقیماً و اگر خارج استان است به معاونت بهداشت و از آن طریق به معاونت بهداشت مقصد و بدین‌وسیله نهایتاً به مرکز بهداشت شهرستان مقصد اعلام نماید. در تمام موارد باید نام مشاور ژنتیک اعلام‌کننده و مرکز و شماره

تلفن دقیق و زمان دقیق دسترسی به وی در نامه ارسالی ذکر شود. مرکز بهداشت مقصد باید موارد را همزمان به تیم مراقبت و مشاور ژنتیک مربوطه با نامه رسمی اعلام کند.

با اعلام مراقبت به تیم سلامت، تیم مراقبت فراخوان و ارجاع افراد در معرض خطر (احتمالی) به مشاور ژنتیک مقصد را طبق برنامه اعلام شده انجام می‌دهد. مشاور ژنتیک نیز بعد از اعلام رسمی موارد اعلام شده از سوی مرکز بهداشت، اطلاعات پرونده ژنتیک مرتبط را از مشاور ژنتیک مبدأ درخواست می‌کند و مراجعه افراد در معرض خطر تحت پوشش را از طریق تیم سلامت پیگیری می‌نماید.

بعد از ارجاع و مراجعه این افراد به پزشک مشاور ژنتیک، مشاوره ژنتیک انجام و قطعیت خطر بررسی می‌شود و روند در همان پرونده ژنتیک تکمیل می‌شود.

اعلام مراقبت موقت ژنتیک افراد در معرض خطر احتمالی همواره با توجه به قطعی نبودن خطر در این مرحله لزوماً باید تحت عنوان مراقبت موقت ژنتیک و بدون ذکر هیچ بیماری باشد. بدین طریق افراد در معرض خطر یک خانواده و خویشان در معرض خطر بدون ذکر نام سایر افراد مبتلا و یا در معرض خطر احتمالی / قطعی در خانواده و خویشان آنها و لزوماً به صورت مستقلاً ارائه برگه آموزشی، فراخوان می‌شوند. هر گونه رد و بدل شدن اطلاعات این افراد به یکدیگر مصداق عدم رعایت محرمانگی اطلاعات پزشکی مردم است و مستوجب برخورد قانونی می‌باشد.

در برنامه مراقبت موقت ژنتیک در صورت عدم مراجعه با فراخوان اول، فراخوان باید حداقل دو بار به فاصله یک ماه تکرار شود. در صورت عدم مراجعه، افراد جمعاً تا یک سال تحت مراقبت می‌مانند و سه ماه مانده به پایان یک سال مراقبت، یک نوبت دیگر با ارائه مجدد برگه آموزشی فراخوان می‌شوند. در صورت عدم مراجعه طی سه ماه پایانی و در پایان یک سال مراقبت، با ثبت دقیق زمان‌های فراخوان و اعلام کتبی عدم مراجعه وی از سوی مشاور ژنتیک و ثبت آن در پرونده ایشان، تحت عنوان مراقبت ناموفق از لیست مراقبت خارج می‌شود.

با مراجعه خانواده و خویشان در معرض خطر به پزشک مشاور ژنتیک، بعد از انجام مشاوره ارزیابی‌های بالینی ضروری، به منظور بررسی قطعیت خطر، آزمایشات ژنتیک طبق روال پیشگفت درخواست و انجام می‌شود. سپس بر اساس تشخیص قطعی، مداخلات پیشگیرانه ژنتیک لازم برای هر فرد در معرض خطر در خانواده و فامیل بر اساس دستورالعمل اختصاصی بیماری برنامه‌ریزی شده و تحت عنوان مراقبت قطعی در فرم مراقبت ژنتیک به تیم‌های مراقبت پوشش دهنده محل سکونت فرد اعلام می‌شود.

دانشگاه / دانشکده‌های علوم پزشکی که به هر دلیل دسترسی مطابق با استاندارد به پزشک مشاور ژنتیک ندارند موظفند تامین این نیرو را در اولویت قرار داده و تا زمان تامین دسترسی کافی به پزشک مشاور ژنتیک، ارجاع موارد نیازمند مشاوره ژنتیک را به نزدیک ترین پزشک مشاور ژنتیک مجاز در محدوده جغرافیایی دانشگاه خود و در صورت عدم امکان در یکی از دانشگاه های همسایه خود فراهم نمایند.

ضرورت اجرای برنامه ژنتیک اجتماعی در قالب زنجیره به هم پیوسته فرایندهای آن

مشاوره ژنتیک در برنامه ژنتیک اجتماعی، بخشی از بسته خدمت ژنتیک است و در یک سلسله فرایند در کنار خدمات ژنتیک ضروری دیگر برای هر خانواده شامل شناسایی موارد در معرض خطر ژنتیک، ارجاع سطح بندی شده این موارد، تشخیص ژنتیک و

مراقبت ژنتیک افراد ارجاع شده برای تمام موارد در معرض خطر در خانواده و خویشاوندان عرضه می‌شود. هر بخشی از این خدمات به صورت تعریف شده و توسط گروهی از کارمندان نظام سلامت در چارچوب دستورالعمل مرتبط صورت می‌پذیرد. برای مثال در برنامه تالاسمی شناسایی موارد در معرض خطر در بین زوجین متقاضی ازدواج توسط آزمایشگاه منتخب غربالگری، مشاوره ژنتیک توسط مشاوران ژنتیک مستقر در مراکز بهداشتی درمانی ویژه و تشخیص ژنتیک توسط مراکز منتخب و استاندارد شده صورت می‌پذیرد. همچنین در قالب برنامه ژنتیک اجتماعی در صورت قطعی شدن در معرض خطر بودن فرد و یا خانواده و خویشان، موارد تحت پوشش خدمات مراقبت ژنتیک توسط کارمندان و کارشناسان سطح یک نظام سلامت قرار می‌گیرند. این مراقبت غالباً برای مدت زمانی طولانی و حداقل به اندازه دوره باروری زوجین انجام می‌شود زیرا هر یک از افراد شناسایی شده سرشاخه نسل فعلی و نسل‌های آتی در معرض خطر در آن خانواده و خویشاوندان است. بدین ترتیب یک چرخه از خدمات سلامت ژنتیک از ابتدا تا انتها برای خانواده و خویشان شکل می‌گیرد و تا زمانی که ایشان به این خدمات احتیاج دارند پیگیری می‌شوند. بنابراین در برنامه‌های ژنتیک سلامت ارجاع سطح بندی شده و پیگیری و ارجاع موارد در معرض خطر به سیستم مراقبت ژنتیک، ارزش افزوده برنامه‌های ژنتیک و زیربنای پیشگیری بیماری‌ها و اختلالات ژنتیک است. بدین دلیل رعایت زنجیره خدمات و آدرس‌دهی صحیح خدمات ژنتیک به افرادی که در معرض خطر هستند از اهمیت ویژه برخوردار است و بدون رعایت آن صرفاً هزینه‌ها افزایش می‌یابد و سلامتی حاصل نخواهد شد.

بعلاوه از آنجایی که تشخیص صحیح، ارجاع برنامه‌ریزی شده و مبتنی بر نوع و میزان خطر افراد، در پیشگویی خطر ژنتیک، پیشگیری ژنتیک و مداخله برای کاهش خطر ژنتیک در جامعه اهمیت غیر قابل انکار دارد، به انجام رسیدن صحیح این مراحل با رعایت استانداردهای قطعی و نظارت بر استانداردها در برنامه‌های ژنتیک، اصل و پیش‌نیاز اجرای برنامه‌های ژنتیک تلقی می‌شود.

این ضوابط باعث شده که برنامه‌ریزی اجرای یکپارچه و جامع برنامه‌های ژنتیک سلامت هدف قرار گیرد و برنامه‌ریزی برخوردار مردم از خدمات استاندارد در بستر برنامه‌های سلامت به‌ویژه مورد تأکید و پیگیری باشد. در مرکز این برنامه‌ریزی‌ها به طور طبیعی مشاوره ژنتیک قرار می‌گیرد که عمدتاً پیشگیری ژنتیک در خانواده و خویشاوندان در معرض خطر را (غالباً بعد از انجام و تثبیت تشخیص ژنتیک) به عهده دارد.

بیماری‌های ژنتیک تحت پوشش برنامه ژنتیک اجتماعی

عناوین بیماری‌های ژنتیک در برنامه ژنتیک اجتماعی بعد از بررسی بیماری‌های در اولویت و مهم ژنتیکی ایران برآورد و با گردآوری و تحلیل بهترین اطلاعات موجود و مرتبط انتخاب و در قالب چندین گروه دسته‌بندی شده است. سپس با اجماع نظر صاحب نظران بیماری مهم‌تر هر گروه به عنوان سرگروه انتخاب گردید. با اجرای برنامه پیشگیری و کنترل هر یک از سرگروه‌ها مسیر اجرای آن گروه بیماری‌ها هموار و برنامه به تمام اعضا آن گروه تعمیم می‌یابد. برای مثال ابتدا برنامه تالاسمی از گروه بیماری‌های خونی و هموگلوبینوپانی‌های ارثی ایران انتخاب و به اجرا در آمد سپس برنامه سیکل سل در این بستر ادغام شد.

همچنین بعد از به اجرا در آمدن برنامه غربالگری نوزادان برای بیماری فنیل کتونوری و آماده شدن بستر برنامه برای اجرای برنامه جامع غربالگری نوزادان برای بیماری‌های متابولیک ارثی، ادغام صورت گرفت (جدول شماره ۴).

جدول شماره ۴: بیماری‌های فعلی هدف برنامه ژنتیک اجتماعی ایران

بیماری سرگروه	گروه بیماری	دسته بیماری
تالاسمی، سیکل سل	▪ بیماری‌های خونی و هموگلوبینوپاتی‌های شایع ارثی	ناهنجاری‌های مادرزادی و بیماری‌های ارثی ژنتیکی
PKU	▪ بیماری‌های متابولیک ارثی، بیماری‌های هدف غربالگری نوزادی و غربالگری تکاملی کودکان	
هموفیلی A و B	▪ بیماری‌های خون ریزی دهنده ارثی	
نقص لوله عصبی	▪ ناهنجاری‌های مادرزادی	
سندرم داون	▪ بیماری‌های کروموزومی	
دوشن و بکر	▪ دیستروفی‌های عصب-عضلانی	
—	▪ نقص ایمنی ارثی	
—	▪ ناشنوایی و کاهش شنوایی ارثی	
RP	▪ نابینایی و کاهش بینایی ارثی	
کولون و برست	▪ سرطان‌های ارثی فامیلی	
PCAD	▪ بیماری‌های قلبی-عروقی زودرس ارثی فامیلی	

مسیر تکاملی راه اندازی و اجرای برنامه‌های ژنتیک اجتماعی در کشور

راه‌اندازی و اجرای هر یک از برنامه‌های ژنتیک سلامت مستلزم تأمین الزامات برنامه در سطح یک، دو و سه نظام ارائه خدمات سلامت می‌باشد. در سطح یک و دو ساختارهای ژنتیک سلامت مشترک است و در حال حاضر برای تمام بیماری‌های هدف تأمین شده است. در نتیجه گام نخست راه اندازی و اجرای برنامه‌های جدید، فراهم‌آوری فن‌آوری تشخیص ژنتیک/ قطعی بیماری در سطح سه می‌باشد (جدول شماره ۵).

جدول شماره ۵: عناوین و سیر تکامل برنامه‌های ژنتیک سلامت در ایران

برنامه‌های توسعه	برنامه‌های پایلوت	برنامه‌های جاری
سطح ۳ نظام سلامت	تمام سطوح نظام سلامت، در منطقه پایلوت	تمام سطوح نظام سلامت، در کل منطقه هدف
۱. تعیین و راه اندازی روش های استاندارد شده و کارآمد برای تشخیص و مداخله پیشگیرانه بیماری های ارثی فAMILI قلبی	۱. کنترل و پیشگیری سندرم داون(سردسته بیماریهای کروموزومی)	۱. برنامه پیشگیری از بروز بیماری تالاسمی بتا (مدل ایجاد ساختار ژنتیک در نظام سلامت ایران، مدل اجرای بیماری های شایع ارثی)
۲. تعیین و راه اندازی روش های استاندارد شده و کارآمد برای تشخیص و مداخله پیشگیرانه سرطان ارثی و فAMILI پستان	۲. کنترل و پیشگیری کم خونی داسی شکل(هم گروه هموگلوبینو پاتی ها)	۲. برنامه پیشگیری و کنترل فنیل کتونوریا (PKU) (مدل بیماری های نادر ارثی و مدل برنامه جامع متابولیک ارثی)
۳. تعیین و راه اندازی روش های استاندارد شده و کارآمد برای تشخیص و مداخله پیشگیرانه ناهنجاریهای مادرزادی	۳. کنترل و پیشگیری نقص آنزیم G6PD	
۴. تعیین و راه اندازی روش های استاندارد شده و کارآمد برای تشخیص و مداخله پیشگیرانه ناشنوای ارثی	۴. کنترل و پیشگیری عصبی(سردسته ناهنجاری های مادرزادی)	
۵. تعیین و راه اندازی روش های استاندارد شده و کارآمد برای تشخیص و مداخله پیشگیرانه نابینایی ارثی	۴. کنترل و هموفیلی(سردسته بیماری های خون ریزی دهنده ارثی)	
۶. تعیین و راه اندازی روش های استاندارد شده و کارآمد برای تشخیص و مداخله پیشگیرانه نقص ایمنی ارثی	۵. کنترل و پیشگیری دوشن و بکر (سر دسته دیستروفی های عضلانی)	
۷. تعیین و راه اندازی روش های استاندارد شده و کارآمد برای تشخیص و مداخله پیشگیرانه ناهنجاریهای ارثی فAMILI شایع روانی	۶. کنترل و پیشگیری بیماریهای متابولیک ارثی	
۸. تعیین و راه اندازی روش های استاندارد شده و کارآمد برای تشخیص و مداخله پیشگیرانه ناهنجاریهای ارثی فAMILI روانی		
۹. تعیین و راه اندازی روش های استاندارد شده و کارآمد برای تشخیص و مداخله پیشگیرانه ناباروری ارثی و فAMILI		

بنابراین سیر تکوین هر یک از برنامه های ژنتیک سلامت شامل سه مرحله تکاملی زیر است:

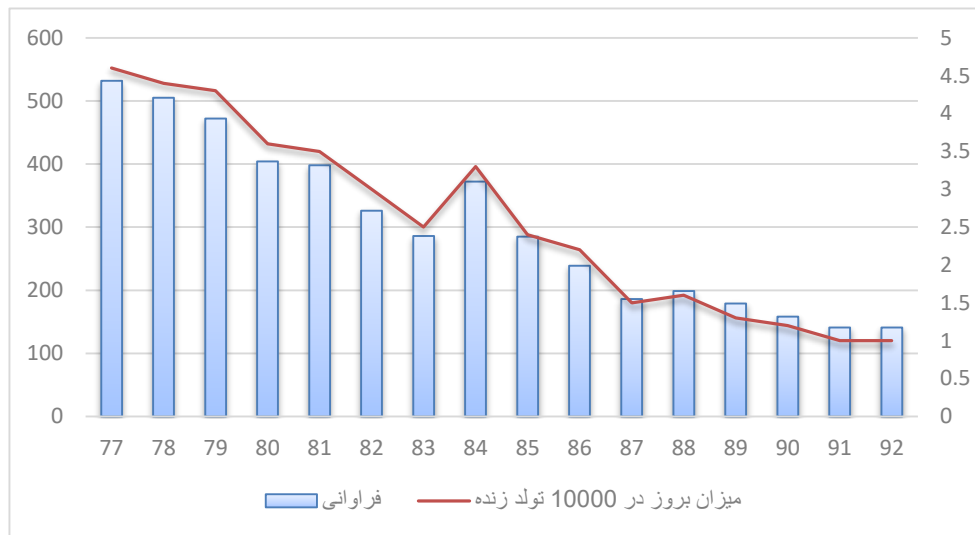
۱. تامین فن آوری های تشخیص ژنتیک/ قطعی بیماری هدف در سطح سه نظام سلامت
۲. اجرای آزمایشی برنامه هدف در منطقه پایلوت با پوشش سه سطح نظام سلامت
۳. اجرای برنامه با پوشش کامل جمعیت هدف (در سه سطح نظام سلامت)

برنامه های مدل در برنامه ژنتیک اجتماعی

دو مدل از برنامه های ژنتیک اجتماعی که در سیر تکوین ذکر شده به صورت کشوری در نظام سلامت ادغام شده است، شامل غربالگری زوجین در هنگام ازدواج برای پیشگیری از بروز بتا تالاسمی ماژور و غربالگری نوزادان برای پیشگیری بیماری

متابولیک ارثی فنیل کتونوری (Phenylketonuria) است. این برنامه‌ها تأثیر مداخله پیشگیرانه را به عنوان نماینده به ترتیب برای بیماری‌های شایع و نادر ارثی نشان داده‌اند.

اولین برنامه ژنتیک اجتماعی ایران برنامه پیشگیری از بروز بتا تالاسمی ماژور بوده است که از سال ۱۳۷۶ به صورت کشوری به اجراء در آمده است. بر اساس محاسبات صورت گرفته بیماری تالاسمی بتا از شایع‌ترین بیماری‌های ژنتیکی ارثی ایران است و بروز آن ۱ در ۱۰۰۰ تولد زنده برآورد شده است. نظام سلامت با اجرای این برنامه توانست بروز تالاسمی را طی ۱۰ سال، به ۲۰۰ مورد در سال کاهش دهد (نمودار شماره ۳).



نمودار شماره ۳: فراوانی و میزان بروز بتا تالاسمی ماژور در ایران، ۱۳۷۷-۱۳۹۲

بر اساس محاسبات صورت گرفته، اکنون ۲۰٪ موارد بروز همچنان باقی است. این موارد در استان‌هایی با شرایط خاص اپیدمیولوژیک و زیرساختی بروز می‌یابند. این دسته از بروز بیماری تالاسمی هم اکنون با برنامه ویژه در حال پیشگیری و کنترل است.

برنامه پیشگیری تالاسمی بتا در ایران، همچنین نقش سازنده ساختارهای ژنتیک در نظام سلامت و مدل مدیریت برنامه ژنتیک اجتماعی را در عرصه پیشگیری ژنتیک بر عهده داشته است و اولین بار ساختار کردیورهای اصلی خدمات ژنتیک سلامت در نظام سلامت با اجرای این برنامه سازماندهی و استقرار یافت.

در این برنامه زوجین در هنگام ازدواج غربالگری می‌شوند، زوجینی که هر دو مشکوک به تالاسمی بتا مینور هستند، مورد بررسی تکمیلی قرار می‌گیرند و سپس در صورت تأیید نتایج، مشاوره ژنتیک می‌شوند و چنانچه تصمیم به ازدواج بگیرند، تشخیص ژنتیک جنین در هر بار حاملگی به ایشان پیشنهاد شده و اگر این پیشنهاد را بپذیرند به مراکز منتخب تشخیص ژنتیک کشور (بر حسب منطقه سکونت) ارجاع می‌گردند، تا جهش ژنتیکی در خانواده معلوم شود. براساس نظام مراقبت ژنتیک بیماری، زوجین در طول دوران باروری، برای هر حاملگی مراقبت شده و مطابق با دستورالعمل کشوری، خدمات ژنتیک دریافت می‌کنند. برنامه غربالگری

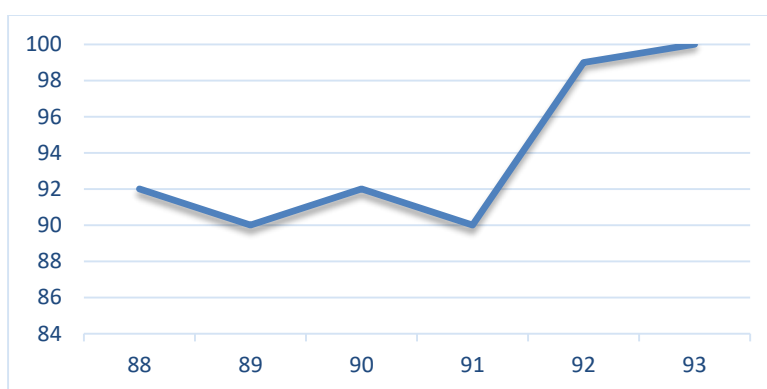
تالاسمی ایران، بزرگ‌ترین برنامه غربالگری تالاسمی جهان است. با وجود وسعت و گستره عمل و دربرگیرندگی تمام سطوح خدمت، این برنامه توانسته برنامه موثر ژنتیک اجتماعی جهان نیز لقب گیرد.

دومین برنامه مدل ژنتیک اجتماعی ایران بیماری فنیل کتونوری PKU است. این برنامه از سال ۱۳۸۶ به صورت کشوری به اجرا در آمده است. بر اساس محاسبات صورت گرفته بیماری PKU، از شایعترین بیماری های متابولیک ارثی ایران است. بروز بیماری بین یک در ۶۰۰۰ تا ۸۰۰۰، برای کل کشور محاسبه شده است.

در این برنامه نوزادان در هنگام تولد برای این بیماری غربالگری می‌شوند. چنانچه نوزادان شناسایی شده در غربالگری با آزمایشات تکمیلی تایید شوند تحت عنوان بیماران موقت به بیمارستان منتخب مرکز استان معرفی می‌شوند. در بیمارستان با ارزیابی بالینی و آزمایشات تکمیلی نهایتاً طی یک سال بیماران قطعی شناسایی و تحت درمان تیمی مستمر و آزمایشات دوره‌ای تا پایان عمر قرار می‌گیرند.

به محض تثبیت شرایط بیمار، پزشک مسئول تیم بالینی خانواده را برای مشاوره ژنتیک به تیم مشاوره ژنتیک مستقر در مراکز بهداشتی درمانی ارجاع می‌دهد. با تشکیل پرونده ژنتیک خانواده و خویشان در معرض خطر تحت مراقبت ژنتیک قرار می‌گیرد. بر این اساس در هر بار حاملگی در خانواده و یا در صورت ازدواج فامیلی در خانواده بررسی ژنتیک انجام و در صورت وجود خطر پیشگیری آن برنامه‌ریزی و اجرا می‌شود. این کریدور ژنتیک اجتماعی شامل خدمات بالینی به بیمار و خدمات پیشگیری ژنتیک به صورت توأم است.

برنامه پیشگیری PKU در ایران، همچنین نقش‌ایجاد نظام و ریل اصلی بالینی و پیشگیری بیماری‌های متابولیک ارثی در کشور را به عهده داشته است و مدل مدیریت برنامه ژنتیک اجتماعی در بیماری‌های نادر نیز هست. همچنین ساختار های اصلی و کریدور ژنتیک در نظام سلامت با اجرای این برنامه تکرار پذیری و تاثیر خود را به اثبات رسانده است.



نمودار شماره ۴: پوشش غربالگری بیماری PKU در کشور، ۱۳۸۸-۱۳۹۳

زیرساخت‌های برنامه ژنتیک اجتماعی

دانش، فن‌آوری و ساختار لازم ارائه خدمات «مشاوره ژنتیک» و «تشخیص ژنتیک» زیرساخت‌های اصلی برنامه ژنتیک اجتماعی را تشکیل می‌دهند. ایجاد این زیرساخت‌ها و شبکه‌های کشوری مشاوره ژنتیک و تشخیص ژنتیک در نظام سلامت ایران از سال ۱۳۷۵ و همزمان با اجرای برنامه کشوری بتا تالاسمی شروع شده است. همزمان با توسعه ساختار برنامه ژنتیک اجتماعی این زیرساخت‌ها نیز متحول شده و توسعه آنها ادامه دارد.



شبکه کشوری مشاوره ژنتیک در کشور در سال ۱۳۷۵ با توجه به نیاز زوجین تالاسمی برای مشاوره ژنتیک تشکیل شد. پیش از آن و در جریان برنامه پیلوت برنامه تالاسمی که از سال ۱۳۷۰ تا ۱۳۷۶ در شهرستان‌هایی از استان‌های باشیوع بالای تالاسمی در حال اجرا بوده پزشکان عمومی و کارشناسان بهداشت زوجین را راهنمایی می‌کرده‌اند. با توجه به اینکه از سال ۷۶ به بعد تشخیص ژنتیک با روندی رو به رشد در دسترس زوجین قرار گرفت این راهنمایی در برگزیده تشخیص ژنتیک و سقط جنین مبتلا نبوده است. شبکه مشاوره ژنتیک با سازماندهی و آموزش پزشکان و کارشناسان بهداشت که قبلاً راهنمایی زوجین را در برنامه پیلوت به عهده داشتند، در قالب تیم‌های مشاوره ژنتیک مستقر در مراکز بهداشتی درمانی ویژه مشاوره ژنتیک در نظام سلامت در تمام شهرستان‌های کشور گسترش یافت. بر اساس برنامه‌ریزی در قالب طرح تحول سلامت باید به ازاء هر ۵۰۰۰۰ نفر حداقل یک پزشک مشاوره ژنتیک وجود داشته باشد و در مرکز جامع سلامت مستقر گردد. بر این اساس این روند در حال تثبیت و توسعه مستمر است. شکل روبه‌رو تعداد مراکز مشاوره شهرستان در هر استان در سال ۹۴ را نشان می‌دهد.

به موازات سازماندهی شبکه مشاوره ژنتیک، آموزش‌های برنامه‌ریزی شده و مستمر مشاوره ژنتیک به اجرا در آمده است. در حال حاضر برنامه آموزشی بر گرفته از تجارب وسیع اجرای دوره‌های قبلی و همگام با برنامه ژنتیک اجتماعی برنامه ریزی و در قالب یک دوره یک ساله غیر حضوری و حضوری برای پزشکان عمومی علاقمند به این حرفه به انجام می‌رسد. مشاوران ژنتیک در پایان این دوره گواهی دریافت می‌کنند و مجاز به مشاوره ژنتیک اجتماعی می‌شوند. نرم افزار مشاوره ژنتیک که نرم‌افزار تخصصی این حرفه است و طی ۵ سال بومی‌سازی شده است مشاوران را در تشکیل پرونده ژنتیک حمایت می‌نماید و به صورت رایگان در اختیار مشاوران همکار برنامه ژنتیک اجتماعی قرار می‌گیرد.

همچنین بعد از اشتغال به کار، آموزش مشاوران ژنتیک با یکسال دوره میدانی مهارت‌افزایی دنبال می‌شود. در این یک سال مشاوران ژنتیک ضمن ارتباط درون گروهی با تعامل و مشورت برنامه‌ریزی و سطح بندی شده که تحت نظارت استادان به اجرا در می‌آید مهارت خود را افزایش می‌دهند. این روند همچنین در شروع کار ایشان نظارت مضاعف بر حسن انجام کار را ممکن می‌سازد.



شبکه کشوری تشخیص ژنتیک تالاسمی اولین شبکه تشخیص ژنتیک در کشور می‌باشد که در سال ۱۳۷۸ با اعضا محدود تشکیل شد. هدف از تشکیل این شبکه ارائه خدمات و تامین نیازهای تشخیص ژنتیک برنامه تالاسمی به صورت منطقه‌ای در کشور بوده است. تعداد اعضا شبکه با برنامه‌ریزی برای گسترش خدمات ژنتیک دولتی و خصوصی رو به افزایش گذاشت و نهایتاً خدمت به طور متناسب در مدت ۵ سال در دسترس قرار گرفت. این شبکه در سطح سوم نظام سلامت و در ارتباط برنامه ریزی شده با شبکه مشاوران ژنتیک و از آن طریق سطح اول ارائه خدمات ژنتیک در نظام سلامت اجرای نقش می‌نماید. با گسترش پوشش برنامه‌های ژنتیک ایجاد شبکه‌های تشخیص ژنتیک بیماری‌ها گسترش یافت. هم اکنون شبکه‌های در هم ادغام یافته تشخیص ژنتیک در حال توسعه است. شکل روبه‌رو توسعه خدمت تشخیص ژنتیک تالاسمی در کشور را تا سال ۱۳۹۳

در استان‌های کشور نشان می‌دهد.

انتخاب اعضا در شبکه‌های تشخیص ژنتیک بیماری‌ها با پیشنهاد همکاری از سوی متقاضی و یا بالعکس و توافق برای اجرای استانداردهای خرید خدمت تشخیص ژنتیک برنامه‌های کشوری به انجام می‌رسد. اداره ژنتیک با خرید خدمت از موسسات و دانشگاه‌ها در قالب استاندارد استقرار برنامه مدیریت تضمین کیفیت در آزمایشگاه‌های عضو را توسعه می‌بخشد. بعلاوه برنامه‌های ارزیابی خارجی تشخیص ژنتیک برنامه‌های کشوری در آزمایشگاه‌های عضو در شبکه‌های مربوطه با همکاری و خرید خدمت از موسسات و دانشگاه‌ها به انجام می‌رسد. در جریان اجرای استانداردهای خرید خدمت از آزمایشگاه‌های عضو شبکه‌های تشخیص ژنتیک همچنین آموزش‌های افزایش مهارت تشخیص ژنتیک بیماری‌های هدف برای اعضا انجام و در صورت ضرورت تکرار می‌شود.

برنامه‌های ژنتیک پایلوت در برنامه ژنتیک اجتماعی ایران

بعد از اجرای موفق و موثر برنامه‌های غربالگری زوجین برای پیشگیری بیماری تالاسمی و غربالگری نوزادان برای پیشگیری و کنترل بیماری فنیل کتونوری، برنامه‌های ژنتیک در اولویت دیگری که از اهداف برنامه ژنتیک سلامت می‌باشند و در مقاطع دیگری از زندگی قابل شناسایی هستند برنامه‌ریزی و در مناطق پایلوت به اجرا در آمدند.

این برنامه‌ها شامل پیشگیری و کنترل هموفیلی A و B، سندرم داون، نقص لوله عصبی، سیکل سل و G6PD بود. در ادامه اجرای برنامه‌های ژنتیک سلامت و با متحول شدن رویکرد ژنتیک اجتماعی ایران در سال ۱۳۹۳ در بستر برنامه تحول سلامت و به دلیل فراهم شدن شرایط در ساختار نظام سلامت، این برنامه‌ها با حفظ هویت‌های تخصصی به جای اجرای عمودی در سطوح نظام سلامت که مستلزم بهره برداری اختصاصی هر برنامه از تمام منابع سلامت و در نتیجه نیاز به منابع بی‌شمار است به نحوی سازماندهی شدند که در کریدور مشترک برنامه‌های ژنتیک سلامت با استفاده از بسترهای موجود و مشاع در این نظام به اجرا در آیند. به طور طبیعی با ادغام جامع برنامه‌های ژنتیک، زمینه استفاده از منابع مشترک نظام سلامت فراهم شد و توسعه برنامه‌های پایلوت به جمعیت‌های هدف که بدلیل محدودیت منابع چندین سال به تعویق افتاده بود آغاز و عملیاتی گشت.

سندرم داون و سایر بیماری‌های مهم کروموزومی

بیماری‌های کروموزومی با میزان بروز ۵ در هزار تولد زنده از تعیین‌کننده‌های مهم سلامت کودکان و بهداشت باروری است. سندرم داون در راس بیماری‌های کروموزومی قرار دارد. براساس نرخ تولد فعلی سالیانه دست کم ۲۵۰۰ و با اعمال سیاست‌های باروری ۴۰۰۰ مورد سندرم داون در بین متولدین زنده مورد انتظار است. پیشگیری سندرم داون در کشور عملیاتی و به روش‌های مقرون به صرفه تحقق پذیر است. بعلاوه پیشگیری سندرم داون از مطالبات اصلی زنان باردار و خانواده‌های ایرانی و از ضروریات توسعه جمعیت سالم است.

نقص لوله عصبی و سایر ناهنجاری‌های مادرزادی

ناهنجاری‌های مادرزادی با تشکیل سی درصد نقایص تولد ماژور، از تعیین‌کننده‌های اصلی سلامت کودکان و باروری هستند. نقص لوله عصبی با حداقل ۳۰۰۰ مورد بروز در بین متولدین (با نرخ باروری فعلی)، از شایعترین نقایص مادرزادی و از مهمترین ناهنجاری‌های قابل پیشگیری است.

هموفیلی A و B

انواع بیماری هموفیلی بیماری‌های نادری هستند، اما بیماری‌های مهمی به شمار می‌آیند. یکی از دلایل اهمیت این بیماری‌ها، امکان پیشگیری ژنتیک و درمان استاندارد و مقرون به صرفه آنهاست. این در حالی است که بدون اجرای برنامه پیشگیری و کنترل، خونریزی در مفاصل بیماران منجر به معلولیت‌های جسمانی و کاهش شدید کیفیت زندگی می‌شود. از دلایل دیگر اهمیت بیماری، گران بودن بسیار شدید درمان (با فاکتور های انعقادی) است. ۰۰۰ ۱۳۰ ۰۰۰ دلار مخارج سالانه خرید فاکتور برای قریب به ۶۰۰۰ بیمار بر آورد شده است. این دلایل درمان استاندارد و پیشگیری از تخریب مفاصل همراه با پیشگیری ژنتیک بیماری را در اولویت قرار می‌دهد. این نکته قابل ذکر است که فن‌آوری پیشگیری ژنتیک بیماری در کشور مهیا شده است.

فنیل کتونوری و بیماری‌های متابولیک ارثی

گرچه غالباً تک بیماری‌های متابولیک ارثی نادر است لیکن تعداد و تنوع آنها زیاد است و به این دلیل مجموعاً گروه شایعی را تشکیل می‌دهند. از سوی دیگر بیماری‌های متابولیک ارثی غالباً کشنده‌اند و در مواردی که زنده می‌مانند، درمان غالباً بسیار سخت و کیفیت زندگی اضافه شده ناشی از درمان ناچیز است. به دلایل گفته شده این بیماری‌ها تاثیر تعیین‌کننده بر شاخص‌های سلامت نوزادان، کودکان و باروری دارند.

بیماری‌های متابولیک ارثی غالباً از گروه اتوزومال مغلوب هستند (بروز بیماری‌های اتوزومال مغلوب که بخش قابل ملاحظه آنها را بیماری‌های متابولیک ارثی تشکیل می‌دهد ۱۰ در ۱۰۰۰ تولد زنده است). بدین دلیل تحت تاثیر ازدواج های فامیلی افزایش می‌یابند. این یکی دیگر از دلایل عمده افزایش این بیماری‌ها در کشور است. پیشگیری ژنتیک اغلب این بیماری‌ها در کشور مهیا شده و یا با وجود مطالبه خدمات مرتبط، قابل راه‌اندازی است.

فنیل کتونوری در راس بیماری‌های متابولیک ارثی قرار دارد و هم اکنون (در ایران) از شایعترین آنها تلقی می‌شود (به ازای هر ۶۰۰۰ تولد زنده یک مورد بیمار PKU متولد می‌شود). این بیماری الگوی اجرای برنامه جامع متابولیک ارثی است و بستر اجرای این برنامه را در کشور بوجود آورده است.

غربالگری نوزادان برای این بیماری، بیمارستان‌های منتخب با عرضه خدمات همزمان (One Stop Clinic) و پیشگیری ژنتیک بیماری، سه عرصه اصلی پیشگیری و کنترل بیماری‌های متابولیک ارثی است که با اجرای برنامه PKU در کشور سازماندهی شده و بستری آماده برای اجرای برنامه جامع متابولیک ارثی است.

استراتژی‌های شناسایی موارد در معرض خطر ژنتیک در برنامه ژنتیک اجتماعی

استراتژی اول: غربالگری ژنتیکی زوجین در هنگام ازدواج

در این استراتژی زوجینی که در بستر برنامه غربالگری تالاسمی به تیم مشاوره ژنتیک مرکز ارائه خدمات زمان ازدواج مراجعه می‌نمایند در کلاس آموزشی در جریان برنامه آموزش زوجین پیش از ازدواج در خصوص ضرورت‌های مشاوره ژنتیک آموزش می‌بینند و برای انجام غربالگری ژنتیک راهنمایی می‌شوند. سپس زوجین توسط مراقب سلامت آموزش دیده مشاوره ژنتیک، غربالگری ژنتیک می‌شوند. غربالگری ژنتیک با پرسشنامه استاندارد به انجام می‌رسد. در صورت مثبت شدن پرسشنامه غربالگری، مشاوره ژنتیک برای زوجین انجام می‌شود.

استراتژی دوم (و سوم): شناسایی موارد در معرض خطر ژنتیک در بسته‌های خدمات گروه‌های سنی / غیرواگیر

با توجه به سیاست وزارت بهداشت، درمان و آموزش پزشکی در خصوص عدم اجرای برنامه‌های سلامت به صورت عمودی و ارائه خدمات سلامت در اولویت هر گروه سنی به صورت ادغام یافته در بسته‌های خدمت گروه‌های سنی، خدمات در اولویت ژنتیک هر گروه سنی در این بسته‌ها ادغام شده است. بر این اساس موارد در معرض خطر ژنتیک در سنین مختلف از طریق ارائه خدمات بوکلت‌های گروه‌های سنی، شناسایی و به مشاوران ژنتیک ارجاع می‌شوند. بنابراین در استراتژی دوم علاوه بر بیماری‌های ژنتیک دوران کودکی، بیماری‌های غیرواگیر شایع دوران بزرگسالی دارای عامل خطر ارثی – فامیلی (شامل بیماری‌های عروق کرونر زودرس فامیلی و سرطان‌های برست و کلون ارثی) را پوشش می‌دهد^{۱۶}

شایان ذکر است که غربالگری ژنتیکی زمان ازدواج نیز به صورت ادغام یافته در بسته‌های خدمت گروه‌های سنی نوجوانان، جوانان و میانسالان ارائه می‌گردد اما به دلیل گلوگاه شناسایی و اختصاصات اجرایی ویژه خود، به عنوان استراتژی جداگانه مطرح شده است.

فعالیت‌های اصلی به تفکیک استراتژی‌ها

➤ در قالب استراتژی اول: ارائه مشاوره ژنتیک و خدمات ژنتیک در زمان ازدواج

۱. انجام آموزش‌های مردمی مرتبط
۲. انجام آزمایشات غربالگری اختصاصی/انجام غربالگری ژنتیکی
۳. بررسی نتایج آزمایشات غربالگری اختصاصی و غربالگری ژنتیکی
۴. مشاوره ژنتیک پیش از تشخیص
۵. اخذ مشورت تخصصی کلینیکی و پاراکلینیکی
۶. ارائه خدمات بالینی در بیمارستان منتخب
۷. مشاوره ژنتیک پس از تشخیص
۸. تکمیل پرونده ژنتیک
۹. مراقبت ژنتیک

^{۱۶} خدمات ژنتیک بیماری‌های غیرواگیر شایع در نسخه پیشین دستورالعمل ژنتیک اجتماعی تحت عنوان استراتژی سوم آورده شده بود که پس از تصمیم وزارت متبوع مبنی بر عدم اجرای عمودی برنامه‌های ادارات فنی، استراتژی دو و سه با هم تلفیق شد. با توجه به اینکه در زمان تنظیم این دستورالعمل برخی از برنامه‌های پیشگیری و کنترل بیماری‌های غیرواگیر هنوز به صورت کامل از طریق بسته‌های خدمت گروه‌های سنی اجرا نمی‌شوند، خدمات ژنتیک مربوط به این بیماری‌ها به صورت ادغام یافته در بستر اجرایی برنامه این بیماری‌ها (بوکلت‌های گروه‌های سنی یا خدمات مستقل بیماری‌های غیرواگیر) اجرا می‌شود.

➤ در قالب استراتژی دوم (و سوم): ارائه خدمات ژنتیک در قالب بسته‌های خدمات گروه‌های سنی / غیرواگیر

۱. شناسایی عوامل خطر بیماری‌های ژنتیک در گروه‌های سنی در سطح اول نظام سلامت
۲. تایید یافته‌های غربالگری در سطح اول نظام سلامت
۳. تأیید ژنتیکی بودن عامل خطر یا بیماری ارثی / فامیلی توسط تیم مشاوره ژنتیک
۴. مشاوره ژنتیک پیش از تشخیص
۵. اخذ مشورت تخصصی کلینیکی و پاراکلینیکی
۶. ارائه خدمات بالینی در بیمارستان منتخب
۷. مشاوره ژنتیک پس از تشخیص
۸. تکمیل پرونده ژنتیک
۹. مراقبت ژنتیک

شرح اجرای هر یک از استراتژی‌های برنامه ژنتیک اجتماعی

فرآیندهای مشترک استراتژی‌های برنامه ژنتیک اجتماعی به شرح زیر بوده و اختصاصات اجرایی هر گروه از بیماری‌های ژنتیک در دستورالعمل اختصاصی آن گروه از بیماری‌ها به تفصیل بیان خواهد گردید.

استراتژی اول: ارائه مشاوره ژنتیک و خدمات ژنتیک در زمان ازدواج

نحوه انجام فرایند شناسایی در استراتژی اول

- این خدمت به زوجین در هنگام ازدواج ارائه می‌گردد این استراتژی تنها آن دسته از بیماری‌های ژنتیک در اولییتی را پوشش خواهد داد که داشتن فرزند سالم را تحت تاثیر قرار داده و قابل شناسایی در زمان ازدواج هستند. *بیماری‌های ارثی فامیلی دوران بزرگسالی هدف این استراتژی نمی‌باشد.*
- نحوه اجرای استراتژی اول ژنتیک اجتماعی که غربالگری و مشاوره ژنتیک را در هنگام ازدواج تا پیش از بارداری پوشش خواهد داد، بدین شرح است:
- غربالگری ژنتیکی زمان ازدواج: بعد از انجام آموزش‌های زمان ازدواج و دریافت برگه آموزشی غربالگری زمان ازدواج و مطالعه آن توسط زوجین، غربالگری زوجین با مصاحبه فعال و پرسشگری به وسیله پرسشنامه غربالگری ژنتیک انجام می‌شود. چنانچه پرسشنامه وجود خطر (احتمالی) را بیان کند زوجین به پزشک مرکز ارائه خدمات زمان ازدواج ارجاع می‌شوند. وجود تنها یک مورد مثبت از این پرسش نامه موید نیاز به ارجاع به پزشک مرکز است. در صورتی که هیچ‌یک از موارد پرسشنامه غربالگری مثبت نباشد، پرسشنامه تکمیل شده پس از امضا زوجین در پایان آن با قید «پرسشنامه مطابق با پاسخ ما و بدرستی تکمیل شده» توسط کارشناس غربالگری با ثبت نام و نام خانوادگی و تاریخ امضا و به ایشان تحویل می‌شود. باید به زوجین تاکید شود که پرسشنامه اطلاعات پزشکی ایشان است و باید آن را حفظ کنند. با توجه به اینکه این مدرک به زوجین تحویل می‌شود. ضروریست زوجین در دفتری که مربوط به شماره‌گذاری گواهی انجام خدمات زمان ازدواج است دریافت پرسشنامه را تایید نموده و امضا نمایند.

- زوجین با پرسشنامه مثبت غربالگری ژنتیکی به پزشک مشاور ژنتیک ارجاع می شوند. وی نکات مثبت پرسشنامه را مجدداً بررسی می کند و چنانچه احتمال خطر را تأیید نماید جلسه اول مشاوره ژنتیک را به انجام می رساند. تکلیف زوجین در خصوص خطر بیماری تالاسمی نیز در همین ویزیت تعیین می شود.
- آزمایشات غربالگری تالاسمی: این آزمایشات طبق دستورالعمل اختصاصی برنامه پیشگیری از بروز بتا تالاسمی مازور انجام می شود.

نحوه صدور گواهی گواهی انجام آزمایشات تالاسمی و غربالگری ژنتیکی

- در صورتی که هیچ مورد مثبتی در پرسشنامه غربالگری ژنتیکی زوجین نداشته باشند و بر اساس نتایج آزمایشات غربالگری تالاسمی نیز نیاز به ارجاع به مشاوره ژنتیک نداشته باشند، گواهی انجام آزمایشات تالاسمی و غربالگری ژنتیکی در قالب فرم کشوری، جهت ارائه به دفترخانه توسط "پزشک مرکز" تأیید و مهر می گردد.
- در صورتی که به دلیل غیرطبیعی بودن اندکس های آزمایشات غربالگری تالاسمی و یا به دلیل مثبت شدن پرسشنامه غربالگری ژنتیکی، زوجین نیاز به مشاوره ژنتیک داشته باشند، بعد از انجام مراحل مشاوره ژنتیک مربوط به تالاسمی و انجام جلسه اول مشاوره ژنتیک مربوط به غربالگری ژنتیکی، گواهی انجام آزمایشات تالاسمی و غربالگری ژنتیکی در قالب فرم کشوری، جهت ارائه به دفترخانه توسط "پزشک مشاوره ژنتیک" صادر می گردد.

نحوه انجام فرایند مشاوره ژنتیک در استراتژی اول

- زوجینی که بر اساس نتایج آزمایشات تالاسمی یا پرسشنامه غربالگری ژنتیکی به مشاوره ژنتیک نیاز داشته باشند، به پزشک مشاور ژنتیک مجاز ارجاع داده می شوند.
- جلسه اول مشاوره ژنتیک در واقع تکمیل غربالگری ژنتیکی و مرحله تأییدی آن است. برای همه زوجینی که وارد این مرحله می شوند پرونده الکترونیک مشاوره ژنتیک تشکیل می شود. **در خصوص زوجین فاقد پرسشنامه غربالگری مثبت و فاقد اندکس های غیرطبیعی تالاسمی، تشکیل پرونده صرفاً به منزله ثبت نام در دفتر مشاوره ژنتیک و به منظور کامل بودن ثبت داده ها و امکان گزارش گیری صحیح از خدمات مشاوره ژنتیک می باشد.**
- در این مرحله در صورتی که پزشک مشاور ژنتیک بعد از ارزیابی بالینی-فامیلی لازم، همچنان احتمال خطر ژنتیکی در نظر گرفته شده در پرسشنامه را تأیید نماید و زوجین خود ترجیح دهند که پیش از ازدواج مراحل بعدی مشاوره ژنتیک را به انجام برسانند، جلسات مشاوره ژنتیک باید برنامه ریزی و پرونده ژنتیک نرم افزاری تشکیل شود.
- پزشک مشاور ژنتیک بر اساس تمایل زوجین می تواند تکمیل مراحل مشاوره ژنتیک را به بعد از ازدواج و پیش از بارداری موکول نماید. در صورتی که زوجین برگزاری جلسات تکمیلی مشاوره ژنتیک را به بعد از ازدواج موکول نمایند، زمان مناسب برای شرکت در این جلسات و نحوه پیگیری اقدامات بعد از ازدواج و پیش از بارداری در جلسه اول (پیش از ازدواج) تشریح شده و برای آن ها عمیقاً تبیین و به اطلاع ایشان رسانده می شود.

نکات بسیار مهم در خصوص کیفیت مشاوره ژنتیک جلسه اول در غربالگری ژنتیکی زمان ازدواج:

بسیار مهم است که به نحوی کاملاً حرفه ای و اطمینان بخش این روند به انجام رسد و این موضوع که آیا ایشان به اهمیت موضوع اشراف دارند یا خیر به نحو موثری بررسی شود تا دقیقاً معلوم گردد آیا زوجین به ضرورت مراجعه پیش

از بارداریدر زمانی که تصمیم به بارداری گرفتند، پی‌برده‌اند. بدیهی است که باید ایشان بدون ترسانده شدن از پیامدها و با فهم شخصی و عمیق به اهمیت پیشگیری و موفقیت با درصد بالا در صورت مراجعه به موقع پی ببرند. باید این موضوع که مشاوره ژنتیک بدون ایجاد مشکل برای تکمیل خانواده و با هدف داشتن فرزندان سالم انجام می‌شود، به خوبی توسط زوجین درک شود. مشاوره وقتی موفق است که بتواند والدین را با رغبت کامل پیش از بارداری، مشاوره کامل و تعیین تکلیف نماید زیرا زمان لازم برای بررسی استاندارد باید فراهم باشد و بی‌اضطراب برای طرفین موضوع مدیریت شود. به علاوه باید موضوع بارداری برنامه‌ریزی نشده برای ایشان تفهیم و اهمیت مراجعه به هنگام کاملاً و از جوانب مختلف برای زوجین بویژه با ملاحظه این موضوع که زمان ازدواج با توجه به ویژگی‌های این زمان شرایط متعادلی برای درک عمیق مشکل پیش رو نیست، بیان شود. این اقدامات حتی اگر به بیش از یک جلسه قبل از ازدواج نیاز داشته باشد باید بدون عجله صورت گیرد.

در خصوص بررسی نتایج آزمایشات غربالگری تالاسمی می‌بایست طبق دستورالعمل مربوطه عمل شود.

- در هر زمان طبق تمایل زوجین که ایشان برای مشاوره ژنتیک مراجعه نمایند، باید پرونده ژنتیک تشکیل شده در نرم افزار ژنتیک اجتماعی فعال شده و مشاوره ژنتیک تکمیل شود.
- در صورت انجام مشاوره ژنتیک توسط مشاور ژنتیک مرکز ارائه خدمات زمان ازدواج:
 - می‌بایست بعد از جلسه اول مشاوره، گواهی انجام آزمایشات تالاسمی و غربالگری ژنتیکی توسط پزشک مشاوره ژنتیک همین مرکز صادر شده و به زوجین تحویل گردد.
 - زوجین در این شرایط نیز باید به صورت کتبی بیان شدن مطالب و فهم موضوع راجع به چگونگی ادامه مشاوره و مراجعه را با ثبت اثر انگشت و امضا در فرم کشوری اظهار دارند. اظهارنامه باید توسط پزشک نیز مهر شود و به زوجین تحویل گردد. زوجین باید تحویل گرفتن اظهار نامه را در دفتر شماره گذاری گواهی انجام خدمات زمان ازدواج تایید و امضا نمایند.
- در صورت ارجاع زوجین به سایر مراکز مشاور ژنتیک مجاز:
 - پرسشنامه غربالگری زوجین همراه برگه ارجاع به زوجین تحویل می‌شود و ایشان راهنمایی لازم را برای مراجعه دریافت می‌کنند. برای این دسته از زوجین می‌بایست گواهی انجام آزمایشات تالاسمی و غربالگری ژنتیکی توسط مرکز ارائه خدمات زمان ازدواج پیش از ارجاع صادر شود.
 - این دسته از زوجین باید همزمان با دریافت گواهی فوق، فرم «اظهارنامه» را نیز تکمیل نمایند. زوجین در فرم کشوری اظهار نامه بیان شدن مطالب و فهم موضوع راجع به چگونگی ادامه مشاوره را اظهار می‌دارند و با ثبت اثر انگشت (هر دو نفر) و امضا آن را مورد تاکید و تعهد قرار می‌دهند.
 - اظهار نامه باید توسط پزشک امضا و مهر و به زوجین تحویل گردد. زوجین باید در دفتری که مربوط به شماره گذاری گواهی انجام خدمات زمان ازدواج است، تحویل گرفتن اظهار نامه را از طریق امضا تایید نمایند.
 - برای زوجینی که به مشاوران ژنتیک مجاز خارج از شبکه بهداشتی درمانی ارجاع شده‌اند نیز باید پرونده ژنتیک در نرم افزار ژنتیک اجتماعی تشکیل شود.

نحوه انجام فرایند مراقبت ژنتیک در استراتژی اول

- با تکمیل مشاوره ژنتیک زوجین (بعد از ازدواج / قبل ازدواج) و انجام بررسی‌های لازم و در صورت قطعی شدن خطر ژنتیک طبق شرایط گفته شده در این دستورالعمل، فرم اعلام وضعیت مراقبت ژنتیک، صادر و مراقبت ژنتیک قطعی و موقت لازم طبق این دستورالعمل و دستورالعمل‌های اختصاصی، در نظام مراقبت آغاز می‌شود.
- برای زوجینی که به مشاوران ژنتیک مجاز خارج از شبکه بهداشتی درمانی ارجاع شده‌اند
 - در صورت نیاز به مراقبت ژنتیک دائم یا موقت باید فرم مراقبت ژنتیک توسط پزشک مشاور ژنتیک صادر و به مرکز ارجاع دهنده زوجین ارسال شود تا از این طریق به مرکز بهداشت شهرستان پوشش دهنده محل خدمت ارسال گردد.
 - کلیه مراحل بعدی مشاوره ژنتیک باید طبق دستورالعمل برنامه ژنتیک اجتماعی و دستورالعمل اختصاصی بیماری مرتبط و با تعامل و ارتباط مشاور ژنتیک مجاز با شبکه‌های بهداشتی درمانی و در چارچوب برنامه ژنتیک اجتماعی و دستورالعمل‌های صادره وزارت بهداشت درمان و آموزش پزشکی صورت گیرد.

استراتژی دوم (و سوم): ارائه خدمات ژنتیک در قالب بسته‌های خدمات گروه‌های سنی / غیرواگیر

نحوه‌انجام فرایندهای شناسایی موارد در معرض خطر و مشاوره ژنتیک در استراتژی دوم (و سوم)

- در این استراتژی موارد در معرض خطر بیماری‌های ارثی / ژنتیکی در بستر اجرای بسته‌های خدمات گروه‌های سنی / غیرواگیر توسط مراقب سلامت / بهورز در شبکه‌های بهداشتی درمانی غربالگری و شناسایی می‌شوند. این موارد پس از تایید توسط پزشک تیم سلامت به مشاور ژنتیک ارجاع داده می‌شوند.
- چگونگی مصاحبه فعال، پرسشگری و راهنماهای آموزشی انجام غربالگری و ارجاعات در بوکلت‌های گروه‌های سنی / بسته‌های خدمات گروه‌های سنی (ضمیمه شماره دستورالعمل حاضر) آمده است.

نحوه انجام فرایند مراقبت ژنتیک در استراتژی دوم (و سوم)

- بعد از تکمیل جلسات مشاوره ژنتیک و در صورت نیاز به تکمیل بررسی‌ها در چارچوب دستورالعمل برنامه ژنتیک اجتماعی و دستورالعمل‌های اختصاصی هر بیماری، چنانچه مراقبت ژنتیک قطعی و یا موقت ضروری باشد فرم اعلام وضعیت مراقبت ژنتیک صادر می‌شود.
- مدیریت مراجعه زوجین طی تکمیل روند مشاوره و بررسی به عهده مشاور ژنتیک و بعد از صدور فرم اعلام وضعیت مراقبت ژنتیک به عهده نظام مراقبت است. جزئیات نحوه تعامل تیم مراقبت و مشاوره ژنتیک در بخش «نحوه مدیریت موارد ارجاع شده از فرایند شناسایی» شرح داده شده است.
- با صدور فرم اعلام وضعیت مراقبت ژنتیک مراقبت‌های ژنتیک قطعی و موقت لازم در چارچوب دستورالعمل ژنتیک اجتماعی و دستورالعمل‌های اختصاصی آغاز می‌شود. جزئیات مفاهیم و فعالیت‌های فرایند مراقبت ژنتیک در بخش «مراقبت ژنتیک» شرح داده شده است.

شرح وظایف سطوح مختلف نظام سلامت در برنامه ژنتیک اجتماعی

معاونت بهداشت ستاد وزارت بهداشت

❖ اداره ژنتیک:

اداره ژنتیک مسئول تدوین و اجرای برنامه‌های پیشگیری از بیماری‌های ژنتیک در سطح کشور است و در راستای اجرای برنامه ژنتیک اجتماعی وظایف ذیل را عهده‌دار است:

۱. تدوین برنامه و استاندارد های ژنتیک اجتماعی
۲. ابلاغ برنامه به دانشگاه های علوم پزشکی
۳. تشکیل کمیته مشورتی کشوری و زیر کمیته های فنی مورد نیاز در زمینه های زیر:
 - آموزش ارائه دهندگان و گیرندگان خدمات متناسب با نیاز اجرای برنامه
 - غربالگری / مراقبت ژنتیک
 - تشخیص ژنتیک
 - مشاوره‌ی ژنتیک
 - سایر موارد مورد نیاز برای پیشبرد برنامه

در سطح کشوری کمیته مشورتی جمعی ژنتیک هر دو سال برای بحث راجع به نتایج کلی برنامه ژنتیک اجتماعی تشکیل می شود و در خصوص خطوط کلی ارتقا برنامه ها با توجه به نتایج نظرات مشورتی خود را ارائه می نمایند. این کمیته از مسئولین بالادست کارشناسان ستادی و صاحب نظران فنی و علمی مرتبط از زیرکمیته ها متشکل می گردد. دبیر کمیته اداره ژنتیک است. زیرکمیته های فنی گروه های مشورتی هستند که با توجه به نیاز های فنی، علمی و اجرایی اختصاصی برنامه ها برای بحث و مشورت راجع به موضوع های فنی تخصصی مرتبط تشکیل می شوند. اعضای این گروه ها از نمایندگان مرتبط از بخش های علمی و اجرایی نظیر متخصصین، صاحب نظران، مدیران و کارشناسان ستادی هستند که به انتخاب و به پیشنهاد اداره ژنتیک برای دوره معین و یا بر حسب موضوع دعوت می شوند و با توجه به دستور جلسه، تشکیل می گردند. اعضا برای هر بار شرکت در جلسه دعوت نامه دریافت می نمایند و هر بار در ابتدای سال بعد ضمن تقدیر بخاطر همکاری تعداد جلسات همکاری و ساعات آن (به میزان دو برابر ساعات شرکت در جلسات و در سطح دانشگاهی به دلیل تواتر کم تر جلسات، تا ۵ برابر ساعات شرکت در جلسات) گواهی شده و به شرکت کنندگان تقدیم می شود. وظایف این زیرکمیته ها به شرح زیر است:

۱. انجام هماهنگی های درون بخشی به منظور هماهنگی حداکثری و کارآمد و پیشبرد سیستمی برنامه و ممانعت از مداخلات
۲. انجام هماهنگی های برون بخشی به منظور هماهنگی حداکثری و کارآمد و پیشبرد سیستمی برنامه و ممانعت از مداخلات
۳. تدوین و توسعه برنامه های آموزشی
۴. گردآوری اطلاعات، تجزیه و تحلیل، تفسیر و انتشار آن در قالب گزارش وضعیت برنامه ژنتیک اجتماعی
۵. برگزاری گردهمایی های علمی مرتبط و مورد نیاز
۶. نظارت و پایش اجرای برنامه

۷. ایجاد بستر مناسب جهت تحقیق در بستر برنامه ها و پیشنهاد موضوع‌های تحقیقاتی مورد نیاز برنامه های ژنتیک
۸. بازنگری و ارتقا برنامه های ژنتیک
۹. پیشنهاد و ایجاد زمینه‌های مناسب جهت ارتقای علمی و توانمندسازی کارکنان
۱۰. همکاری در تعیین تعرفه خدمات مورد نیاز
۱۱. همکاری در پیگیری تامین پوشش بیمه خدمات تشخیص و درمان بیماری های ژنتیک تحت پوشش برنامه
۱۲. تدوین برنامه پایش و ارزشیابی برنامه های اختصاصی پیشگیری و کنترل بیماری های ژنتیک

❖ دفتر سلامت خانواده، جمعیت و خانواده:

۱. مشارکت در نظارت بر اجرای ادغام یافته برنامه در بسته های گروه های سنی
۲. ادغام محتوای آموزشی برنامه ژنتیک اجتماعی و برنامه های اختصاصی ژنتیک در آموزش های بسته های خدمات گروه های سنی و ابلاغ آن به دانشگاه‌ها

❖ دفتر مدیریت بیماری‌های غیرواگیر

۱. مشارکت در تدوین مداخلات مربوط به عامل خطر ژنتیکی در خصوص بیماری های غیرواگیر

❖ دفتر آموزش سلامت

۱. تدوین اجرای آموزش عموم برنامه ژنتیک اجتماعی با هماهنگی اداره ژنتیک

❖ مرکز توسعه شبکه

۱. ابلاغ محتوای آموزشی برنامه ژنتیک اجتماعی و برنامه های اختصاصی ژنتیک جهت ارائه آموزش در مراکز آموزش بهورزیو سامانه آموزش مرتبط
۲. مشارکت در نظارت بر اجرای برنامه

🏠 معاونت درمان ستاد وزارت بهداشت

۱. مشارکت در اجرای برنامه در حوزه های بالینی و درمانی تحت پوشش با احراز استاندارد های برنامه
۲. تدوین راهنماهای بالینی بیمارستانی برنامه بر اساس دستورالعمل ژنتیک اجتماعی
۳. تعیین تعرفه خدمات مورد نیاز
۴. پیگیری تامین پوشش بیمه خدمات تشخیص و درمان بیماری های ژنتیک تحت پوشش برنامه
۵. مشارکت در طراحی و ارتقاء مستمر استاندارد های برنامه
۶. مشارکت در تثبیت نظام ثبت اطلاعات بر اساس دستورالعمل کشوری در بخش های مختلف تحت پوشش
۷. مشارکت در همکاری باشراکای اجرایی برنامه شامل پزشکی قانونیکشور جهت مدیریت صحیح امور مرتبط
۸. نظارت و پایش بیمارستان منتخب بالینی-درمانی دانشگاه های علوم پزشکی کشور
۹. ابلاغ دستورالعمل های مرتبط با حوزه درمان به دانشگاه های علوم پزشکی کشور (و در صورت ضرورت ابلاغ با امضای مشترک معاونین بهداشت و درمان)

❖ آزمایشگاه مرجع سلامت

۱. مشارکت در تدوین استانداردهای آزمایشگاهی بالینی و ژنتیکی برنامه
۲. پایش و ارزیابی آزمایشگاه های مشارکت کننده در برنامه بر اساس چک لیست های تدوینی مشترک با اداره ژنتیک

❖ معاونت غذا و دارو

۱. برنامه ریزی و اجرای برنامه تهیه و توزیع داروها و مکمل های تغذیه ای - درمانی (شامل شیر و مواد غذایی ویژه) بیماران متابولیک ارثی
۲. هماهنگی در نظام ثبت بیماران متابولیک ارثی

🏠 ستاد دانشگاه/دانشکده علوم پزشکی و خدمات بهداشتی درمانی

الف- معاونت بهداشتی دانشگاه

۱. تعیین صاحب سمت ها و صاحب نظرهای فعال و موثر در پیشبرد برنامه ها برای شرکت در کمیته مشورتی دانشگاهی ژنتیک و پیگیری صدور ابلاغ ایشان توسط رییس دانشگاه
- دبیر جلسه به طور ثابت معاون بهداشت است. جلسه های کمیته سالانه و یا برحسب ضرورت به منظور مشارکت در راستای سیاست های کشوری و در چارچوب دستورالعمل های برنامه و ایجاد هماهنگی درون و بین بخشی و ایجادبستر مناسب جهت اجرای استاندارد و پیگیری از بروز مداخلات در اجرای برنامه انجام می شود. زمانبندی و تعیین مسئول اصلی اجرا برای هر یک از تصمیمات اجرایی در جلسه کمیته مشورتی دانشگاهی و پیگیری و گزارش نتایج ظرف حداکثر سه ماه از تشکیل به رییس دانشگاه با رونوشت به اعضا ضروری است. صورت جلسه کمیته مشورتی دانشگاهی لازم است به وزارت متبوع (معاونت بهداشت و از آن طریق سایر معاونت های وزارت متبوع بر حسب ضرورت) رونوشت شود. اعضا برای هر بار شرکت در جلسه دعوت نامه دریافت می نمایند و هر بار در ابتدای سال بعد ضمن تقدیر بخاطر همکاری تعداد جلسات همکاری و ساعات آن (به میزان دو برابر ساعات شرکت در جلسات) گواهی شده و به شرکت کنندگان تقدیم می شود. سمتی که هر نفر به دلیل آن دعوت شده باید در دعوت نامه و در گواهی شرکت در جلسات قید شود.
- تشکیل کمیته بررسی بروز با حضور عوامل اجرایی مؤثر مرتبط به ازاء هر مورد بروز بیماری ژنتیک تحت مراقبت جهت بررسی علت بروز و برنامه ریزی بهینه و ابلاغ آن برای اجرا به بخش های تحت امر
- نظارت و اطمینان از حسن انجام وظایف محوله و تسلط نیروها در هر بخش مرتبط با برنامه در صورت لزوم با استفاده از اعضا فنی اجرایی و علمی منتخب کمیته مشورتی
- ایجاد هماهنگی های درون بخشی و بین بخشی در چارچوب سیاست های کشوری و دستورالعمل های برنامه به منظور:
- اجرای برنامه های آموزشی برای گروه های هدف مرتبط شامل کارکنان نظام سلامت، عموم مردم و ...
 - مدیریت مالی، جذب و تخصیص صحیح و به هنگام بودجه های برنامه های ژنتیک
 - پیش گیری از تداخلات در اجرای صحیح برنامه ها و ایجاد هم افزایی اجرایی با تعهد به موازین و رسالت های سازمانی

۲. حمایت و پیگیری به نحو بهینه و در چارچوب سیاست‌های کشوری و دستورالعمل برنامه‌ها در جهت بهبود دسترسی‌ها در حوزه آزمایشگاه‌های تشخیص طبی و تشخیص ژنتیک
۳. گردآوری اطلاعات، تجزیه و تحلیل، تفسیر و انتشار آن در قالب گزارش وضعیت موجود برنامه
۴. مشارکت در انجام تحقیقات مورد نیاز، پیشنهاد بررسی‌ها و تحقیقات مورد نیاز برای ارتقا برنامه‌ها
۵. تامین مشاوران ژنتیک ثابت و با مهارت بر اساس هر ۵۰۰۰۰ نفر یک مشاور ژنتیک دوره دیده و گواهی دریافت کرده از وزارت متبوع
۶. تامین شرایط و امکانات لازم برای تیم مشاوره ژنتیک مطابق دستورالعمل به منظور ارائه مشاوره صحیح
۷. حفظ ثبات کارکنان در تمامی سطوح برنامه با توجه به لزوم داشتن تسلط و تجربه در حوزه برنامه ژنتیک
۸. اعزام پزشک، کارشناسان و کارکنان جدید برنامه جهت توجیه و آموزش کوتاه مدت به مرکز دانشگاهی نمونه (درون دانشگاهی/ بین دانشگاهی بر حسب نیاز) حداقل یک ماه پیش از جابه جایی با هماهنگی معاونت بهداشت مربوطه و بر اساس برنامه ریزی قبلی و تامین مخارج مربوطه شامل اسکان
۹. گردآوری نقطه نظرات، پیشنهادها در سطح دانشگاه و انعکاس و پیگیری تا دریافت پاسخ مناسب
۱۰. مدیریت اطلاعات برنامه شامل ثبت، ارسال صحیح و به موقع آمار و اطلاعات مورد نیاز، محاسبه شاخص‌های برنامه، تحلیل آن و گزارش تحلیل شاخص‌ها در بازه زمانی معین شده در برنامه اختصاصی هر بیماری
۱۱. تدوین مداخلات دانشگاهی پیگیری از بروز و کاهش معلولیت بیماری‌های ژنتیک در راستای استراتژی‌های کلی برنامه و در قالب برنامه عملیاتی دانشگاه
۱۲. نظارت و پایش حضوری اجرای برنامه در شهرستان‌های تابعه و ارائه پسخوراند با ذکر نقاط قوت و ضعف و روش‌های ارتقاء اجرای برنامه و مقایسه با شرایط موجود در پایش قبلی، حداقل یک بار در سال
۱۳. پایش غیرحضوری اجرای برنامه در شهرستان‌های تابعه از طریق نظارت بر شاخص‌های فرایندهای برنامه

ب- معاونت درمان:

۱. شرکت معاون درمان/ مدیر درمان و کارشناسان از حوزه‌های مرتبط (بر اساس شرح وظیفه برنامه‌های اختصاصی هر بیماری^{۱۷})، موثر و ثابت آن معاونت در کمیته مشورتی دانشگاهی ژنتیک
۲. معرفی و پیشنهاد متخصصین و کارشناسان مرتبط با ادارت مرتبط درمان به معاونت بهداشتی جهت پیشنهاد صدور ابلاغ به ریاست دانشگاه
۳. مشارکت کارشناسان مرتبط از حوزه درمان در عملیاتی سازی و اجرای صحیح برنامه‌ها با هماهنگی
۴. اجرای آموزش دوره‌های گروه‌های هدف در سطح منطقه تحت پوشش برنامه با هماهنگی معاونت بهداشتی
۵. معرفی مراکز بالینی و کارکنان مرتبط در بیمارستان‌های منتخب بیماری‌های ژنتیک مرکز استان و در صورت لزوم مراکز بالینی تابعه در شهرستان

^{۱۷} آزمایشگاه، تصویربرداری، مادران و کودکان معاونت درمان، واحد بیماری‌های معاونت درمان، تیم بیمارستان منتخب و ... (برود به دستورالعمل هاب اختصاصی)

۶. معرفی مراکز رفرانس/منتخبمورد نیاز برای انجام اقدامات تشخیصی با هماهنگی معاونت بهداشتی برابر با ضوابط و اعلام موارد در دستورالعمل های کشوری برنامه ها
۷. نظارت و کنترل کیفی موثر آزمایشگاه های غربالگری، تایید تشخیص، کنترل درمان و تشخیص ژنتیک بطور مستمر و گزارش وضعیت به رییس دانشگاه و کمیته مشورتی دانشگاهی ژنتیک بر اساس استانداردهای برنامه اختصاصی هر بیماری
۸. سازماندهی نظام انتقال نمونه با استفاده از پتانسیل بخش خصوصی
۹. تثبیت نظام ثبت اطلاعات بر اساس دستورالعمل کشوری در بخش های مختلف شامل درمانگاه ها، بیمارستان ها، آزمایشگاه های منتخب و سایر مراکز پاراکلینیک منتخب و حمایت از ارسال اطلاعات درخواست شده به معاونت بهداشت
۱۰. تعامل با پزشکی قانونی استان جهت مدیریت بهینه روند سقط قانونی جنین در زمان مشخص شده

❖ مرکز بهداشت شهرستان

- هماهنگی، هدایت، آموزش، نظارت و پایش و مدیریت داده ها و اطلاعات برنامه‌ها وظایف این مرکز است. مهم ترین وظایف آن به شرح ذیل است:
۱. تشکیل کمیته شهرستانی ژنتیک با شرکت عوامل اجرایی اصلی مؤثر و مرتبط با اجرای برنامه حداقل دو بار در سال با وظایف اصلی انجام هماهنگی های درون بخشی و بین بخشی به منظور:
 - مدیریت بهینه در تامین و تجهیز مراکز آزمایشگاه مورد نیاز برنامه
 - تعامل با شرکا اجرایی برنامه (برای مثال پزشکی قانونی شهرستان جهت تسهیل در سقط قانونی جنین در زمان مشخص شده در بیماری های دارای مجوز سقط)
 - مدیریت و تسهیل ارجاعات شامل معرفی و اعلام نشانی ها :
 - اعلام پایگاه ویژه مشاوره ژنتیک به مراکز خدمات جامع سلامت
 - اعلام اسامی و نشانی مراکز غربالگری و آموزش های هنگام ازدواج مورد تأیید به ادارات ثبت اسناد و املاک شهرستان.
 ۲. تشکیل کمیته بروز با حضور عوامل اجرایی مؤثر مرتبط به ازاء هر مورد بروز بیماری ژنتیک تحت مراقبت (جهت بررسی علت بروز و برنامه ریزی بهینه جهت کنترل بروز)
 ۳. مدیریت، هماهنگی و اجرای فعالیت های آموزشی مرتبط با گروه های هدف شامل کارکنان و جمعیت تحت پوشش از خانه بهداشت/پایگاه سلامت
 ۴. مدیریت بهینه و برنامه ریزی موثر برای تامین پرسنل ثابت و با مهارت شامل پزشک مشاور ژنتیک و مراقب سلامت مرکز ارائه خدمات زمان ازدواج مورد نیاز برای جمعیت تحت پوشش
 ۵. تعیین پزشک ژنتیک جایگزین (در صورت عدم وجود، مرکز مشاوره ژنتیک جایگزین) در صورت تقاضای مرخصی از سوی پزشک مشاوره ژنتیک
 ۶. نظارت و پایش عملکرد سطوح محیطی در راستای اجرای صحیح برنامه
 ۷. مدیریت ثبت و گردش اطلاعات و تایید و کنترل صحت گزارشات آماری برنامه

۸. آرشیو و نگهداری دستورا عمل ها، اسناد و مواد آموزشی به روز و مشارکت و اطمینان از دسترسی و بهره برداری بهینه توسط پرسنل تحت امر
۹. گردآوری و ثبت نقطه نظرات، پیشنهادات و انتقادات در سطح شهرستان و انعکاس به معاونت بهداشتی دانشگاه/ دانشکده و پیگیری تا دریافت پاسخ مناسب
۱۰. تعیین جانشین پزشک مشاوره ژنتیک در صورت درخواست مرخصی

❖ مرکز خدمات جامع سلامت:

۱. مدیریت و نظارت بر فعالیت های مربوط به برنامه در پایگاه های سلامت تحت پوشش
۲. برنامه ریزی در زمینه ارتقا سطح آموزش و مهارت پرسنل تحت مدیریت و ارتقا آگاهی جمعیت تحت پوشش با تاکید بر گروه های هدف
۳. مدیریت ثبت و گردش اطلاعات و تایید و کنترل صحت گزارشات آماری برنامه
۴. آرشیو و نگهداری دستورا عمل ها، اسناد و مواد آموزشی به روز و مشارکت و اطمینان از دسترسی و بهره برداری بهینه توسط پرسنل تحت امر
۵. گردآوری و ثبت نقطه نظرات، پیشنهادات و انتقادات در سطح شهرستان و انعکاس به معاونت بهداشتی دانشگاه/ دانشکده و پیگیری تا دریافت پاسخ مناسب
۶. تایید و کنترل صحت گزارشات آماری برنامه از سطح خانه های بهداشت/ پایگاه های سلامت تحت پوشش

❖ پایگاه سلامت / خانه بهداشت:

الف - وظایف مراقب سلامت/ بهورز

۱. مصاحبه، پرسشگری، غربالگری و ارجاع ژنتیک در چارچوب دستورالعمل های مرتبط
۲. مراقبت ژنتیک در چارچوب دستورالعمل های مربوطه
۳. ثبت و گزارش اطلاعات در چارچوب دستورالعمل های مربوطه
۴. با یگانی و نگهداری اسناد و دستورالعمل ها و مواد آموزشی و پیگیری دریافت. تکمیل و جایگزینی موارد به روزرسانی شده
۵. تهیه و ارسال گزارشات در چارچوب دستورالعمل های مربوطه
۶. برنامه ریزی به منظور آموزش گروه های هدف در جمعیت تحت پوشش

ب- پزشک تیم سلامت:

۱. آموزش بهورز/ مراقب سلامت در موارد لازم
۲. ارجاع ژنتیک در چارچوب دستورالعمل های مرتبط
۳. مراقبت ژنتیک در چارچوب دستورالعمل های مرتبط
۴. نظارت بر عملکرد مراقب سلامت/ بهورز شامل تسلط به مصاحبه، پرسشگری و اجرا و انجام غربالگری ها، مراقبت ژنتیک

۵. نظارت بر صحت ثبت اطلاعات و تهیه و ارسال آمار و گزارشات.

۶. برنامه ریزی و مشارکت در اجرای برنامه های آموزشی برای جمعیت تحت پوشش

❖ مراکز ارائه خدمات هنگام ازدواج:

در هر شهرستان می بایست حداقل یک مرکز برای آموزش و غربالگری های هنگام ازدواج وجود داشته باشد. این مرکز به نحوی انتخاب می شود که آزمایشگاه انجام دهنده آزمایشات هنگام ازدواج در نزدیکی و یا مجاورت آن بوده و فضای لازم و استاندارد برای برگزاری کلاس های آموزش هنگام ازدواج را داشته باشد. در کلاس های آموزش هنگام ازدواج بسیار خلاصه و در حد برگه آموزشی به داوطلب ازدواج توضیح داده شده و تاکید می گردد "برای ثبت ازدواج صدور گواهی انجام غربالگری ژنتیکی لازم است". در برگه آموزشی، راهنمایی برای غربالگری ژنتیک هنگام ازدواج انجام شده است. غربالگری باید توسط مراقب سلامت که قبلا دارای فعالیت در زمینه ژنتیک و بیماری های مربوطه در این مرکز بوده و آموزش دریافت کرده است انجام شود. در صورت وجود حتی یک نکته مثبت در پرسشنامه غربالگری ژنتیکی زوجین، مثبت غربالگری محسوب شده و باید زوج به پزشک مرکز ارجاع شود. در صورتی که وجود عامل خطر بیماری های ارثی/ فامیلی ژنتیکی توسط پزشک مرکز تایید گردد زوج باید توصیه به مشاوره ژنتیک شوند. چنانچه زوجین مایل باشند مشاوره ژنتیک پیش از ازدواج انجام می شود و چنانچه تمایل به مشاوره ژنتیک بعد از ازدواج داشته باشند باید مشاوره های ژنتیک پیش از بارداری در زمانی که مجال کافی برای بررسی های ضروری وجود داشته باشند انجام شود. پزشک مشاور ژنتیک نه تنها باید زوجین به درستی و بدون عجله و با جلب همکاری و اعتماد ایشان برای مراجعه به موقع کاملا آگاه نماید بلکه باید از آگاهی صحیح ایشان (هر دو) برای مراجعات مشاوره ژنتیک اطمینان حاصل شود.

الف-وظایف مراقب سلامت (غربالگری ژنتیک) در مرکز ارائه خدمات هنگام ازدواج:

- ۱- تکمیل پرسشنامه استاندارد غربالگری ژنتیک برای غربالگری مقدماتی هنگام ازدواج
 - ۲- ارجاع موارد مثبت غربالگری هنگام ازدواج به پزشک مرکز برای تایید
 - ۳- تکمیل و ارسال فرم عملکرد مرکز ارائه خدمات هنگام ازدواج به مرکز بهداشت شهرستان در پایان هر فصل
- شایان ذکر است که مراقبین انتخاب شده برای این مراکز تا حد امکان می بایست دارای خصوصیات زیر باشند:
- مهارت در مصاحبه و پرسشگری و تکمیل پرسشنامه مشاوره ژنتیک
 - دارای مهارت لازم در برقراری ارتباط مطلوب با زوجین بویژه با توجه به شرایط حساس ایشان
 - آشنا به آداب و رسوم و فرهنگ منطقه بویژه آداب و رسوم ازدواج
 - شرکت و قبولی در آموزش های تعیین شده

ب-وظایف پزشک مرکز ارائه خدمات هنگام ازدواج:

- ۱- بررسی موارد مثبت غربالگری ژنتیک هنگام ازدواج جهت تایید وجود خطر بیماری های ارثی/ فامیلی
- ۲- ارجاع موارد تایید شده دارای عامل خطر بیماری های ارثی/ فامیلی به پزشک مشاور ژنتیک در چارچوب موازین این

دستورالعمل

۳- نظارت بر تکمیل و ارسال فرم عملکرد مرکز مرکز ارائه خدمات هنگام ازدواج به مرکز بهداشت شهرستان در پایان هر فصل

پزشک و مراقب سلامت مسئول غربالگری ژنتیک مرکز آموزش و غربالگری هنگام ازدواج باید حداقل یک بار در سال در آموزش های حضوری یا غیر حضوری یار تقا سطح مهارت و آموزش غربالگری ژنتیک هنگام ازدواج شرکت نمایند.

مرکز مشاوره ژنتیک (بر اساس نسخه ۰۴ خدمات سلامت^{۱۸})

این مرکز محل استقرار پزشک مشاوره ژنتیک است و در بخش دولتی (در پایگاه ضمیمه مراکز خدمات جامع سلامت شهری) و یا مراکز خصوصی (به ازاء هر ۵۰ تا ۱۰۰ هزار نفر جمعیت یک مرکز و حداقل یک مرکز در هر شهرستان) است. مشاوره ژنتیک می بایست توسط پزشکانی که دارای گواهی گذراندن دوره آموزش مشاوره ژنتیک با امضاء معاون محترم بهداشت وزارت متبوع می باشند صورت پذیرد. پزشکان عمومی علاقمند به انجام مشاوره ژنتیک می توانند داوطلب گذراندن این دوره باشند. مشاوره ژنتیک در این نظام در چارچوب برنامه ژنتیک اجتماعی و دستورالعمل مشاوره ژنتیک ابلاغ شده از سوی معاونت بهداشت وزارت متبوع انجام می شود. (شرح کامل انجام مشاوره ژنتیک در دستورالعمل انجام مشاوره ژنتیک به عنوان ضمیمه این دستورالعمل آورده شده است).

^{۱۸} جایگاهی مرکز مشاوره ژنتیک و جایگاه پزشک مشاور ژنتیک در نسخه ۰۴ طراحی شده است. این موازین در صورت اجرایی شدن این نسخه قابل اعمال است.

مشاوره استاندارد و مطلوب با خانواده های در معرض خطر بیماری های ارثی / فامیلی، باعث تسهیل مراقبت و حتی خود مراقبتی می گردد و به هر میزان مشاوره با این خانواده ها ضعیف باشد باعث وارد آمدن بار کاری بیشتر برای مراقبت ژنتیک و تضعیف خود مراقبتی خانواده ها می گردد.

«مشاوره» صرفاً آموزش دادن و راهنمایی یا دخالت در تصمیم گیری و تحمیل یک تصمیم به فرد نیست. بلکه مشاوره عبارت است از: آموزش و راهنمایی موثر که باعث ایجاد توان تصمیم گیری درست و آگاهانه توسط فرد می شود. در طی فرایند مشاوره فرد توانمند می گردد تا تصمیم آگاهانه ای اتخاذ نماید.

مشاور ژنتیک باید بتواند شرح حال بالینی کامل، موثر و مطلوب از مراجعه کننده دریافت کرده و با استفاده از دانش ژنتیک خطرات بیماری را از نظر جسمی، روانی، اجتماعی، اقتصادی و وراثت بیماری به مراجعه کننده گوشزد نماید و در نهایت اطمینان حاصل کند که مراجعه کننده مطالب را به طور کامل دریافت و درک کرده و با آگاهی کامل و بر مبنای صلاحدید خود تصمیم گیری نماید.

اصلی ترین مهارت و دانش مشاور ژنتیک انتقال اطلاعات صحیح ژنتیک به نحو صحیح و غیر آسیب زا به مردم است. اولی با مطالعه دانش ژنتیک کسب می شود لیکن با مطالعه تنها مهارت انتقال دانش به نحوی غیر آسیب زا به مردم بدست نمی آید. مشاور ژنتیک باید معتقد به حق مردم برای تصمیم گیری باشد و باید تکنیک های علمی مشاوره را برای عدم دخالت بیاموزد، آن را دائم تمرین کند و در پایان هر مشاوره از خود بپرسد آیا من تصمیم گرفتم و یا تصمیم گیری بهینه زوج و یا فرد را به نحوی غیر آسیب زا حمایت کردم.

وظایف پزشک مشاور ژنتیک:

۱. بررسی پرسشنامه های تکمیل شده غربالگری اولیه تشکیل پرونده مشاوره ژنتیک
 ۲. اخذ شرح حال ژنتیک و ثبت مشخصات و اطلاعات موارد ارجاع شده
 ۳. درخواست آزمایش های تکمیلی در راستای تشخیص قطعی بیماری ژنتیک
 ۴. درخواست آزمایشات تشخیص ژنتیک بر اساس دستورالعمل های کشوری ژنتیک
 ۵. مشاوره ژنتیک با افراد در معرض خطر بیماری های ژنتیک
 ۶. تشکیل پرونده برای افراد دارای عامل خطر بیماری های ارثی / فامیلی
- ۶-۱- تکمیل شرح حال فامیلی و معاینات بالینی مربوطه
۶-۲- ترسیم شجره نامه فامیلی
۶-۳- تعیین ریسک بیماری در افراد در معرض خطر فامیل و سایر خویشاوندان در معرض خطر
۶-۴- فراخوان افراد در معرض خطر از طریق ارسال فرم اعلام وضعیت مراقبت ژنتیک
۶-۵- توجیه میزان خطر و مداخلات اجتناب از خطر برای افراد در معرض خطر ژنتیک
۶-۶- طراحی مداخلات و مراقبت ژنتیک و پسخوراند به پزشک ارجاع کننده
۷. انجام درمان های اولیه در چارچوب دستورالعمل های کشوری ژنتیک در صورت نیاز
 ۸. مشورت با مراکز بالینیمتخب برنامه در سطح دوم و سوم در خصوص موارد در معرض خطر بیماری های ژنتیک در چارچوب دستورالعمل های کشوری ژنتیک. بدیهی است مشاوران ژنتیک در هر بار مشورت بالینی با این مراکز موظف به توجیه لازم

بالینی مراکز و تعامل و ارتباط فعال اجرایی و علمی با ایشان هستند تا بهترین نتیجه از مشاورت حاصل شود. تحت هر کدام از این شرایط چارچوب عرضه خدمات دستورالعمل ژنتیک اجتماعی است.

۹. **انجام پیگیری هایها در چارچوب دستورالعمل های کشور ژنتیک** در صورت نیاز

۱۰. تکمیل و ارسال فرم "اعلام وضعیت مراقبت ژنتیک" در موارد نیاز این فرم در دو نسخه تهیه می شود، یک نسخه در پرونده ژنتیک فرد بایگانی و نسخه اصلی به مرکز بهداشت شهرستان ارسال می شود. **تکمیل فرم "اعلام وضعیت مراقبت ژنتیک به مرکز بهداشت شهرستان"**

۱۱. **تکمیل و ارسال فرم عملکرد مرکز مشاوره ژنتیک به مرکز بهداشت شهرستان در پایان هر فصل**

۱۲. **ارجاع جهت انجام آزمایش تشخیص ژنتیک با فرم شماره ۳ برنامه شبکه خدمات آزمایشگاهی تشخیص ژنتیک**

۱۳. هماهنگی با پزشک مشاوره ژنتیک جانشین در صورت درخواست شخصی

۱۴. نگهداری و آرشیو و پیگیری به روز رسانی تمام کتابها، جزوهها، دستورالعملها و نامه های مدیریتی دریافتی در آرشیو مرکز مشاوره ژنتیک

۱۵. تعیین برخورداری از تسهیلات ویژه با ضرب مهر بر روی فرم "در خواست آزمایش تشخیص ژنتیک" و تعیین درصد

برخورداری از تسهیلات بر اساس شرایط زوج با و روحیه مدارانه و به نحوی عادلانه بدون اعمال نظر و یا گرایش شخصی.

➤ تذکر ۱. با توجه به هزینه بالای آزمایشات تشخیص ژنتیک، بیمه بودن خانواده ها جهت انجام آزمایشات ذکر شده ضروری است. بنابراین لازم است طی مشاوره ژنتیک افراد فاقد بیمه جهت تحت پوشش بیمه قرار گرفتن، ترغیب و ارجاع شوند.

➤ تذکر دو. اعتبارات تسهیلات ویژه به شدت محدود بوده، بنابراین مدیریت اعتبارات مذکور به منظور توزیع عادلانه ی

آن ضروری است. بدیهی است مسوولیت این موضوع بر عهده ی پزشک مشاوره ی ژنتیک و نظارت بر آن بر عهده ستاد مرکز بهداشت شهرستان می باشد.

۱۶. نگهداری و بایگانی تمام کتابها، جزوهها، دستورالعملها و نامه های مدیریتی دریافتی در آرشیو مرکز مشاوره

۱۷. **بایگانی و نگهداری دفتر ثبت مشخصات مراجعه کنندگان به مرکز مشاوره ژنتیک به صورت الکترونیک و دائمی.**

شرایط اتاق مشاوره ژنتیک:

۱. رنگ مناسبی داشته باشد و پوستر و مواد آموزشی بر روی دیوار نصب نباشد.

۲. دارای نور کافی و تهویه مناسب باشد.

۳. مساحت اتاق به اندازه ای انتخاب گردد که تجهیزات لازم به راحتی مستقر شده و فضای کافی برای حضور افراد فراهم باشد.

۴. صندلی راحتی و مناسب برای **ترجیها ۶ نفر** در داخل اتاق موجود باشد.

۵. وسایل اضافی در داخل اتاق وجود نداشته باشد.

۶. چیدمان اتاق و راحتی ها منطبق با شرایط مشاوره استاندارد باشد.

۷. مجهز به دستگاه دورنگار، سیستم کامل رایانه به همراه اسپیکر، خط پرسرعت اینترنت (ADSL)، تجهیزات، لوازم امکانات کافی برای آرشیو مطلوب مستندات و پرونده ها، باشد.

❖ متخصصینو مراکز تخصصی منتخب سطح دو:

این گروه متخصصین بالینی جنرال از گروه اطفال، داخلی و زنان هستند که بر حسب ضرورت مورد مشورت مشاور ژنتیک در این سطح قرار می گیرند. این متخصصین با درخواست مرکز بهداشت شهرستان و با همکاری معاون درمان شبکه بهداشت درمان انتخاب و به مشاوران ژنتیک و سطح یک ارائه خدمات در آن منطقه معرفی می شوند. این متخصصین باید در خصوص برنامه ژنتیک اجتماعی توجیه باشند و خدمات خود را در چارچوب دستورالعمل و به شرح زیر به انجام رسانند:

۱. ارائه مشورت بالینی به مشاوران ژنتیک در صورت درخواست
۲. پذیرش ارجاعات بالینی از سطح یک در تمام مواردی که ارجاع به متخصص به دلایل ذکر شده در دستورالعمل اختصاصی هر یک از برنامه های تحت پوشش برنامه ژنتیک اجتماعی ضرورت دارد.

مراکز دیگر بالینی سطح دو شامل آزمایشگاه های سطح دو و مراکز تصویر برداری و غیره باانتخاب مشاور ژنتیک بر حسب ضرورت مورد مشورت قرار می گیرند. بدیهی است مشاوران ژنتیک در هر بار مشورت بالینی با این مراکز موظف به توجیه لازم بالینی مراکز و تعامل و ارتباط فعال اجرایی و علمی با ایشان هستند تا بهترین نتیجه از مشورت حاصل شود. تحت هر کدام از این شرایط چارچوب عرضه خدمات دستورالعمل ژنتیک اجتماعی است.

❖ فوق تخصص و مراکز فوق تخصصی منتخب در سطح سوم:

۱. پذیرش ارجاعات از مشاوران ژنتیک در موارد ضرورت
۲. ارائه مشورت بالینی در صورت درخواست و تعامل و ارتباط اجرایی و علمی فعال با مشاوران ژنتیک سطح دو در چارچوب دستورالعمل ژنتیک اجتماعی
۳. ارائه مشورت بالینی در صورت درخواست و تعامل و ارتباط اجرایی و علمی فعال با متخصصین ژنتیک سطح سه در چارچوب دستورالعمل ژنتیک اجتماعی
۴. پذیرش ارجاعات از متخصصین منتخب سطح دو در جهت اداره بالینی بیماران شناخته شده در چارچوب دستورالعمل اختصاصی و قالب برنامه ژنتیک اجتماعی
۵. هدایت و هماهنگی تیم بالینی بیمارستان منتخب و درمان بیماران ارجاع شده
۶. شرکت در جلسات علمی بر حسب دعوت

❖ متخصصین ژنتیک و مراکز تشخیص ژنتیک (در سطح سوم)

این مراکز توسط اداره ژنتیک با همکاری بخش های مرتبط در وزارت متبوع برای عرضه خدمات ژنتیک به برنامه های کشوری انتخاب و در دوره های مشخص زمانی معرفی می شوند. وظایف:

۱. پذیرش درخواست های تشخیص ژنتیک از مشاوران ژنتیک در سطح دوم نظام سلامت بر حسب بیماری های مورد مسئولیت و انجام آزمایش و اعلام پاسخ به ارجاع کننده در چارچوب دستورالعمل های ابلاغ شده
۲. تعامل و ارتباط فعال اجرایی و علمی و ارائه مشورت به مشاوران ژنتیک سطح دو
۳. مشورت بالینی با فوق تخصص ها و مراکز فوق تخصصی بالینی در صورت ضرورت

۴. شرکت در برنامه های علمی و آموزشی بر حسب اعلام

۵. بکارگیری کلیه شئون و موازین استاندارد برنامه ژنتیک اجتماعی و برنامه های اختصاصی مورد همکاری در چارچوب دستورالعمل ژنتیک اجتماعی و دستورالعمل های اختصاصی

بخش چهارم

فرمها، شاخص ها

✚ متن اطلاع رسانی در خصوص مشاوره ژنتیک به زوجین مراجعه کننده به مرکز غربالگری ژنتیک هنگام ازدواج

دانشگاه علوم پزشکی و خدمات بهداشتی درمانی شبکه بهداشت درمان شهرستان.....

مراجعه‌ین محترم

مشاوره ژنتیک می تواند راهنمای شما برای داشتن فرزندان سالم باشد.

انجام مشاوره ژنتیک را به شما پیشنهاد می کنیم اگر :

✓ در خانواده شما بیماری شناخته شده ارثی وجود دارد:
برای مثال : هموفیلی، دوشن، تالاسمی ماژور، سیکل سل، بیماری های متابولیک ارثی (فنیل کتونوری، گالاکتوزمی و ...) ناشنوایی و نابینایی،

✓ در بستگان شما حداقل دو نفر که از زمان کودکی مبتلا به یک بیماری مشابه هستند وجود داشته یا هم اکنون وجود دارد.

✓ با یکدیگر نسبت فامیلی نزدیک دارید (ازدواج فرزندان و یا نوه های عمو، عمه، خاله، دایی با یکدیگر)

✓ در بستگان هر یک از شما (و یا هر دوی شما) فردی مبتلا به یکی از مشکلات زیر وجود داشته یا هم اکنون وجود دارد:

- فردی که از کودکی دارای مشکل انعقاد خون (بند نیامدن خون موقع خون ریزی) باشد.
- فردی که از کودکی کم خونی داشته باشد و نیازمند تزریق خون مکرر باشد.
- فردی که از زمان کودکی از نظر ذهنی و عقلیناتوان و یا ناتوانی در حرکت داشته باشد.
- فردی که از زمان کودکی مبتلا به نا بینایی یا نا شنوایی باشد.
- کودکی که می بایست غذاهای مخصوص دریافت کند و برخی غذاها را نمی تواند تحمل کند

پرسشنامه غربالگری ژنتیک هنگام ازدواج

دانشگاه علوم پزشکی و خدمات بهداشتی درمانی شبکه بهداشت درمان شهرستان.....

پریش ها	بلی	خیر
۱- آقا و خانم با یکدیگر نسبت فامیلی دارند؟		
۲- در آقا یا خانم یا خانواده و بستگان هر کدام بیماری شناخته شده ارثی وجود دارد؟ بیماری های ارثی مورد سوال شامل: هموفیلی، دوشن، تالاسمی ماژور، سیکل سل، بیماری های متابولیک ارثی (فنیل کتونوری، گالاکتوزمی و ...) ناشنوبی و نابینایی است (در صورت پاسخ مثبت نام بیماری ذکر شود:) بیماری شناخته شده ارثی دیگری به جز بیماری های ذکر شده در بالا وجود دارد؟		
۳- در آقا یا خانم یا خانواده و بستگان هر کدام بیماری مشابه وجود دارد و یا داشته است؟ در خانواده آقا یا خانم و بستگان ایشان حد اقل دو نفر که از زمان کودکی مبتلا به یک بیماری یا اختلال مشابه هستند وجود داشته یا هم اکنون وجود دارد.		
۴- در آقا یا خانم یا خانواده و بستگان هر کدام فردی که از کودکی دارای مشکل انعقاد خون باشد، وجود دارد و یا داشته است؟ منظور از مشکل انعقاد خون، سابقه خونریزی های خود به خود و بدون دلیل و یا سابقه قطع نشدن خونریزی است.		
۵- در آقا یا خانم یا خانواده و بستگان هر کدام فردی که کم خومی داشته و نیازمند تزریق خون باشد، وجود دارد و یا داشته است؟ منظور از تزریق خون سابقه تزریق خون مکرر از زمان کودکی است.		
۶- در آقا یا خانم یا خانواده و بستگان هر کدام فردی که از زمان کودکی دارای ناتوانی ذهنی عقلی و یا ناتوانی حرکتی و یا اختلال در رشد و یا تکامل باشد، وجود دارد یا داشته است؟ منظور از ناتوانی ناتوانی ذهنی، ناتوانی حرکتی یا اختلال در رشد و تکامل یکی از موارد زیر است: <ul style="list-style-type: none"> ○ متوجه صحبت دیگران نمی شده یا قادر نبوده به آن پاسخ دهد. ○ کارهای شخصی خود را مانند غذا خوردن، توالت رفتن یا لباس پوشیدن را انجام نمی داده است. ○ نمی توانسته است به طور مناسب و فعال با همسالان خود ارتباط برقرار کند. ○ توانایی یادگیری در حد همسالان خود نداشته است. ○ بیماری شناخته شده ای داشته که باعث ناتوانی ذهنی شده است. ○ از زمان کودکی نمی توانسته به خوبی با حفظ تعادل راه برود. ○ از زمان کودکی نمی توانسته براحتی از جایش بلند شده و از پله ها بالا رود. ○ در کودکی به موقع گردن نگرفته است. ○ در کودکی به موقع ننشسته است یا در حال حاضر نمی تواند بنشیند. ○ در کودکی به موقع راه نیافته است یا در حال حاضر راه نمی رود. ○ در کودکی به موقع شروع به حرف زدن نکرده است یا در حال حاضر حرف نمی زند. ○ از زمان کودکی سابقه لرزش یا حرکات غیرارادی در استراحت یا شروع فعالیت در اندامها) 		

ضمن مطالعه مطالب این فرم درستی پاسخ های داده شده را تایید می نمایم.

نام و نام خانوادگی آقا

نام و نام خانوادگی خانم

امضاء و اثر انگشت آقا

امضاء و اثر انگشت خانم

نام و نام خانوادگی و امضا مراقب سلامت مسئول غربالگری ژنتیک

نتیجه غربالگری بر اساس نظر پزشک:

بر اساس پاسخ دهی زوجین در پرسشنامه، نیازی به ارجاع ایشان به مشاور ژنتیک نمی باشد.

بر اساس پاسخ دهی زوجین در پرسشنامه، موارد مثبت پاسخ داده شده مجدداً تایید شد و زوجین به پزشک مشاور ژنتیک ارجاع گردیدند.

□ صرفاً بر اساس اصرار زوج به نیاز به مشاوره ژنتیک، به مشاور ژنتیک ارجاع داده شدند.

مهر و امضاء پزشک:

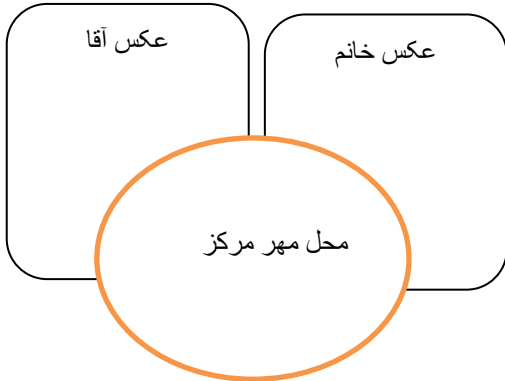
توجه: زوج محترم باید این فرم را به عنوان مستند مربوط به غربالگری هنگام ازدواج، نزد خویش نگهداری نمایند.

گواهی انجام خدمات هنگام ازدواج

باسم تعالی

آرم
دانشگاه

شبکه بهداشت و درمان شهرستان.....



گواهی انجام خدمات هنگام ازدواج

(جهت ارائه برای ثبت ازدواج)

آقا..... فرزند..... به شماره ملی.....

خانم..... فرزند..... به شماره ملی.....

۱. شرکت در جلسه آموزشی انجام شد
۲. واکسیناسیون کزاز خانم انجام شد
۳. غربالگری ژنتیکی زوجین انجام شد
۴. آزمایش بررسی بتا تالاسمی (تالاسمی مینور) انجام شد
۵. آزمایش VDRL انجام شد
۶. آزمایشات عدم اعتیاد انجام شد

- مدت اعتبار نتیجه آزمایش عدم اعتیاد که به پیوست می باشد، از تاریخ صدور یک ماه است و در صورت سر رسید این تاریخ فقط همین آزمایش نیاز به تکرار دارد و گواهی انجام آن با نامه الحاقی صورت می گیرد و نیازی به انجام مجدد آزمایشات دیگر نیست.

مهر و امضا پزشک مرکز بهداشتی درمانی.....

برنامه ژنتیک اجتماعی؛ فرم درخواست نظریه مشورتی از مراکز خدمات بالینی

دانشگاه/ دانشکده علوم پزشکی و خدمات بهداشتی درمانی.....شهرستان.....

مرکز مشاوره ژنتیک.....

مشخصات ارجاع شدگان:

..... ۱

..... ۲

الف) ارجاع به

جناب آقای دکتر/ سرکار خانم دکتر.....

با سلام و احترام

دارنده مشخصات فوق که مراحل اولیه مشاوره ژنتیک را در این مرکز مشاور ژنتیک انجام داده اند، جهت اعلام نظر مشورتی معرفی می گردند.

سوابق آزمایش ها و خلاصه اقدامات انجام شده پیوست است. موضوع مورد مشورت به شرح ذیل می باشد:

.....
.....

خواهشمند است نظریه مشورتی خود را از طریق همین غرم اعلام فرمایید. در ضمن ارسال سوابق و نتایج تمام آزمایش های انجام شده به پیوست، ضروری است

مرکز خدمات جامع سلامت.....تاریخ.....

مهر و امضای پزشک مشاور ژنتیک

ب) اعلام نظریه مشورتی به پزشک مشاور ژنتیک:

مشاور ژنتیک محترم.....

با سلام و احترام

ضمن ارسال بررسی های انجام شده و سوابق ارسالی، نظریه مشورتی اینجانب به شرح ذیل اعلام میگردد.

.....
.....

مهر و امضا متخصص منتخب

تاریخ.....

راهنمای تکمیل فرم درخواست نظریه مشورتی در برنامه ژنتیک اجتماعی:

این فرم جهت درخواست نظریه مشورتی از متخصصان منتخب برنامه ژنتیک اجتماعی بدهو به عنوان فرم ارجاع، هنگام ارجاع بیمار به متخصص منتخب استفاده می شود.

این فرم شامل ۲ قسمت است:

الف) قسمت اول توسط پزشک مشاوره ژنتیک تکمیل می شود. خلاصه اقدامات انجام شده و توضیحات مورد نیاز به همراه موضوع مورد مشورت در این قسمت نوشته می شود.

تذکر: در صورت ارجاع مستقیم به متخصصان منتخب، فرم به همراه سوابق آزمایشها در داخل پاکت قرار داده شده و پس از بستن درب پاکت، ممهور به مهر مرکز شده و پاکت تحویل فرد / زوج می گردد.

ب) قسمت دوم مربوط به متخصصان منتخب برنامه ژنتیک اجتماعی است. متخصص منتخب بر اساس بررسی های لازم نظریه مشورتی را جهت اطلاع پزشک مشاور ژنتیک اعلام می نماید. لازم است متخصص منتخب نظریه خود را بصورت صریح و روشن در این قسمت درج نموده پس از مهر و امضا، فرم را جهت انجام سایر اقدامهای مورد نیاز به همراه تمام سوابق به مرکز مشاوره ژنتیک ارسال نماید.

نکته: مشاوره ژنتیک بر عهده مشاور ژنتیک می باشد و متخصصان منتخب نباید در این زمینه اظهار نظر نمایند.

برنامه ژنتیک اجتماع ، فرم ارجاع تشخیص ژنتیک PND

دانشگاه علوم پزشکی و خدمات بهداشتی درمانی: مرکز بهداشت شهرستان:

پایگاه ویژه مشاوره ژنتیک: تلفن: ۱ / ۲ /

آدرس: استان: شهرستان: نامبر:

نام بیماری مرتبط: علت ارجاع:

الف) مشخصات فردی ارجاع شونده

نام و نام خانوادگی	نسبت با سرنخ	تاریخ تولد	سطح تحصیلات	محل تولد		دین	قومیت		استان محل تولد والدین	
				شهر	استان		پدر	مادر	پدر	مادر

هر مورد از سوالات ذیل در صورت ارتباط با این مورد بررسی تکمیل شود:

سال ازدواج: نسبت خویشاوندی: تعداد فرزندان مبتلا به این بیماری: تعداد فرزندان سالم:

آیا خانم باردار است؟ بلی خیر سن بارداری به هفته: : LMP : نوبت بارداری: نوبت PND:

خیر ← با ذکر علت ارجاع:

نشانی محل سکونت: استان: شهرستان: شهر: روستا: خیابان:

کوچه: پلاک:

شماره تلفن (۱) شماره تلفن (۲) نوع بیمه: مشمول تسهیلات ویژه: خیر بلی درصد (مهر مرکز مشاوره ضرب گردد)

ب) نتایج بررسی پاراکلینیک و آزمایشگاهی اصل یغیر ژنتیک و نتایج آزمایشات ژنتیک مرتبط

نام و نام خانوادگی	نسبت با سرنخ	عنوان بررسی پاراکلینیک و آزمایشگاهی و نتایج آزمایشات ژنتیک	نتیجه

نام و نام خانوادگی و مهر پزشک مشاور ژنتیک ارجاع دهنده:

تاریخ ارجاع: / /

Blank box for additional information or notes.

بخش دوم : بررسی های آزمایشگاه ژنتیک

شماره پرونده : تاریخ پذیرش: / / ۱۳
تاریخ اعلام نتایج نهایی: / / ۱۳
نوع نمونه و تاریخ نمونه گیری:

نتایج بررسی های پاراکلینیک، آزمایشگاهی غیر ژنتیک و ژنتیک

نام و نام خانوادگی فرد بررسی شده	عنوان بررسی	نتیجه نهایی بررسی

توصیه / نظریه پیشنهادی نهایی مسئول فنی:

Blank space for providing recommendations or final conclusions.

نام و نام خانوادگی و امضاء مسئول فنی آزمایشگاه: مهر آزمایشگاه

راهنمای تکمیل فرم ارجاع تشخیص ژنتیک/PND

کاربرد:

- ۱- درخواست انجام PND و آزمایشات تشخیص ژنتیک از سوی مراکز بهداشتی درمانی ویژه مشاوره ژنتیک
- ۲- اعلام نتیجه PND و آزمایشات تشخیص ژنتیک از سوی مرکز منتخب تشخیص ژنتیک

استفاده‌کنندگان:

- ۱- مراکز مشاوره ژنتیک
- ۲- مرکز منتخب تشخیص ژنتیک

شرح فرم:

ابتدا مشخصات مرکز درخواست‌کننده آزمایش ژنتیک ثبت می‌شود. سپس مشخصات درخواست‌کننده آزمایش تاریخ ارجاع قید می‌شود. نام بیمار، رمز تبطو، علت ارجاع در آخرین خط این قسمت ثبت می‌شود.

بخش اول

این بخش شامل سه قسمت است، بومی می‌شود، در قسمت الف مشخصات فرد/ افراد مورد نظر ثبت می‌شود. اولین ردیف مربوط به شاخص (پروبان) و ردیف دو سه مربوط به والدین است. در مواردی که شاخص وجود ندارد مثل تالاسمی، ردیف اول خالی گذاشته می‌شود.

بعد از ردیف مشخصات فردی، مشخصات خانوادگی و جینی می‌شود. در این قسمت چنانچه فرد/ زوجین خویشاوند یکسویه یا دوسویه باشند، نسبت دقیق ذکر می‌شود و مشخصات فرزندان نشان ثبت می‌گردد. در خصوص زوجین، وضعیت بارداری خانم بعد از این قسمت ثبت می‌شود. در آخرین ردیف از قسمت الف نشانیم حلسکون تزوجی یا فرد تحت بررسی، نوع بیماری فرد تحت بررسی، وضعیت تعلق رفتن تسهیلات و نیز هبها یا نشانها ذکر در صدمشمولیت، ثبت شده و اگر بر خوردار از شرایط تسهیلات و نیز هبها در صد بر خورداری درج شده و مهر مرکز ضرب می‌گردد.

بعد از تکمیل ردیف‌های بالا، مشاور ژنتیک همچنین موظف است قسمت ب و ج را در صورت وجود مدارک ثبت نماید. در قسمت ب، کلیه نتایج اقدامات پاراکلینیک و آزمایشات تغییر ژنتیک ثبت می‌شود. بر حسب نوع بیمار یا این آزمایش‌ها و اقدامات متفاوت است و پزشک باید بر اساس دستورالعمل الگوریتم آزمایشگاه پیربیماری، نتایج آزمایشات و اقدامات پاراکلینیک در خصوص افراد تحت بررسی بیمار، بیمار، مورد نظر را قید نماید.

در ردیف ج، بررسی PND و بررسی ژنتیک قبل از زوجه ثبت می‌شود.

بخش دوم

ثبت مشخصات فرد/ زوج در این بخش به عهده مرکز منتخب تشخیص ژنتیک است. (این مرکز باید فرم میراث تحویل گرفته و تکمیل نماید که به بخش اول آنتوسطمشاور مربوطه تکمیل شده باشد).

در این قسمت ابتدا مشخصات پرونده، تاریخ پذیرش نمونه و تاریخ اعلام نتیجه‌ها بیهیمة متقاضی خدمت، ثبت می‌شود و سپس مشخصات نمونه و تاریخ نمونه‌گیری یقید می‌شود.

در جدول نتایج بررسی موتاسیون و PND، باید فرد مورد آزمایش و نام خانوادگی آن ثبت شود. سپس در ستون‌های مربوطه نوع (نام) موتاسیون، محل‌های یگوییاد بر بررسی غیر مستقیم و تشخیص‌های این روش ثبت می‌شود. در ردیف‌ها قبلاً خرازی این بخش پیشنهاد نهایی ذکر می‌شود. در آخرین خط صفحه، مشخصات مسئول فنون نوشتن هشده مهر و بصر می‌شود.

برنامه ژنتیک اجتماعی: فرما اعلام وضعیت مراقبت ژنتیک

بهمرکز بهداشت شهرستان:

از مرکز خدمات جامع سلامت

مشخصات زوج / فرد واجد مراقبت ژنتیک

نام و نام خانوادگی	نام پدر	شماره ملی	علت مراقبت ژنتیک	محل سکونت و تلفن تماس
				استان:..... شهرستان:..... تلفن ثابت:..... تلفن همراه:.....
				استان:..... شهرستان:..... تلفن ثابت:..... تلفن همراه:.....

دارنده / دارندگان مشخصات فوق برای دریافت خدمات ذیل معرفی می گردد.

مراقبت ژنتیک مقطعی:	مراقبت ژنتیک موقت:
<input type="checkbox"/> انجام مراقبت ژنتیک باروری	<input type="checkbox"/> فراخوان و ارجاع برای مشاوره ژنتیک
<input type="checkbox"/> انجام مراقبت ژنتیک بالینی	قطع مراقبت ژنتیک :
	<input type="checkbox"/> به دلیل عدم ضرورت

مهر و امضا پزشک مشاور ژنتیک

شماره نامه:

از: مرکز بهداشت شهرستان تاریخ: / / ۱۳

به: مرکز خدمات جامع سلامت شهری / روستایی

با سلام و احترام

دارنده مشخصات فوق، جهت خدمات اعلام شده بر اساس دستورالعمل کشوری معرفی می شوند.

محل امضا رئیس مرکز بهداشت شهرستان

تذکر: در صورت عدم شناسایی، اصل فرم در اسرع وقت به مرکز بهداشت شهرستان عودت داده شود.

راهنمای تکمیل فرم اعلام وضعیت مراقبت ژنتیک:

این فرم پس از تکمیل جلسات مشاوره ژنتیک توسط پزشک مشاور ژنتیک جهت اعلام نتیجه مشاوره ژنتیک و اعلام وضعیت مراقبت ژنتیک، تکمیل و به مرکز بهداشت شهرستان ارسال می گردد. کارشناس برنامه‌ی ژنتیک در مرکز بهداشت شهرستان، با توجه به نشانی افراد و پس از امضای رئیس مرکز بهداشت و ثبت در دبیرخانه‌ی این مرکز، فرم را به مرکز خدمات جامع سلامت مربوطه ارسال می نماید و پس از آن پزشک مرکز خدمات جامع سلامت با توجه به نشانی، فرم را به پایگاه سلامت یا خانه بهداشت مربوطه جهت شروع یا اتمام مراقبت ژنتیک و یا فراخوان و ارجاع فرد برای مشاوره ژنتیک ارجاع می دهد.

مشخصات فرد/ زوج شامل نام و نام خانوادگی همراه با شماره ملی، نام پدر، و نشانی دقیق محل سکونت نوشته می شود.

نکته بسیار مهم:

در قسمت علت مراقبت ژنتیک نام بیماری تحت مراقبت درج می شود ولی توجه به این نکته الزامی است که در اعلام فراخوان و ارجاع برای مشاوره ژنتیک (مراقبت ژنتیک موقت) با توجه به اینکه خطر احتمالی است و قطعی نمی باشد نام بیماری و مشخصات فرد اول شناسایی شده (سرنخ) نباید ذکر شود و علت مراقبت ژنتیک "انجام مراقبت موقت ژنتیک" عنوان می گردد.

توجه:

- اگر فرد تحت مراقبت ساکن شهرستان دیگری از همان دانشگاه باشد، این فرم از طریق مکاتبه‌ی اداری از مرکز بهداشت شهرستان مبدا به مرکز بهداشت شهرستان مقصد ارسال می شود.
- اگر فرد تحت مراقبت ساکن منطقه تحت پوشش دانشگاه علوم پزشکی دیگری باشد، این فرم جهت ارسال به معاونت بهداشت دانشگاه مقصد، از طریق مکاتبه‌ی اداری از مرکز بهداشت شهرستان مبدا به معاونت بهداشتی دانشگاه ارسال می شود.
- در زوجین تحت مراقبتی که محل سکونت مجزا دارند ملاک نشانی محل سکونت خانم می باشد و فرم به ترتیب فوق بر اساس نشانی خانم ارسال می گردد. (شماره تماس از هر دو نفر ثبت گردد).
- این فرم فقط یک بار توسط تیم مشاوره تکمیل می شود. برای گزارش مهاجرت ها همین فرم به پیوست نامه اعلام مهاجرت ارسال می گردد.

برنامه ژنتیک اجتماعی: اظهارنامه مشاوره ژنتیک

نام و نام خانوادگی مشاوره شونده	نام پدر	شماره ملی	علت مراقبت ژنتیک	آدرس دقیق محل سکونت و تلفن تماس

اینجانب ضمن شرکت در(تعداد) جلسه مشاوره ژنتیک، از نیاز به اقدامات ذیل و ادامه بررسی بدلیل احتمال خطر ژنتیک مربوط به خود/فرزند خود مطلع شدم و راهنمایی چگونگی انجام اقدامات ممکن برای پیشگیری از بروز این خطر احتمالی را شامل موارد ذیل دریافت نمودم:

□ الف- ضرورت تکمیل روند تشخیص بالینیو آزمایشگاهی

□ ب- انجام آزمایش های تشخیص ژنتیک

□ ج- انجام آزمایش های تشخیص ژنتیک پیش از تولد در هر بار بارداری در زمان مناسب.

□ د- همکاری برای مراقبت ژنتیک

بعلاوه مطلع شدم که جهت پیشگیری از این خطر احتمالی می بایست با کارکنان نظام سلامت در زمینه های زیر نیز همکاری نمایم:

□ الف- اعلام نشانی جدید با تغییر محل سکونت به خانه بهداشت/ پایگاه سلامت محل سکونت جهت استمرار مراقبت سلامت

ژنتیک

□ ب- مراجعه به خانه بهداشت/ پایگاه سلامت محل سکونت با اطلاع از بارداری جهت انجام مراقبت سلامت ژنتیک

نام و نام خانوادگی: امضاء و اثر انگشت

نام و نام خانوادگی: امضاء و اثر انگشت

مهر و امضای پزشک مشاور ژنتیک

راهنمای تکمیل فرم اظهار نامه مشاوره ژنتیک:

این فرم پس از تکمیل جلسات مشاوره ژنتیک تکمیل و توسط فرد/ زوج مشاوره شده امضاء می گردد.

در تکمیل فرم موارد مورد تعهد، بسته به نوع عامل خطر ژنتیک علامت زده می شود.

این فرم می بایست در مرکز مشاوره ژنتیک نگهداری و بایگانی شود.

برنامه ژنتیک اجتماعی

گزارش ماهیانه بیمارستان / مرکز بالینی منتخب دانشگاه علوم پزشکی

از(نام مرکز) : به / از:مرکز بهداشت شهرستان: به: معاونت بهداشتدانشگاه علوم پزشکی

ماه: سالتاریخ گزارش

تعداد کل بیماران تحت مراقبت: نفر با تشخیص نهایی نفر تحت بررسی تشخیصی

۱	۲	۳	۴	۵	۶		۷			۸	۹			۱۰
ردیف	نام و نام خانوادگی بیمار	نام پدر	تاریخ تولد	کد ملی	علت مراجعه جدید		وضعیت تشخیص			غیبت از درمان	قطع اقدامات درمانی به دلیل			نشانی محل سکونت و تلفن تماس
					وارد به منطقه تحت پوشش	شناسایی شده جدید					عدم نیاز به ادامه درمان	قوت بیمار	مهاجرت	
					از طریق غربالگری	از طریق سایر موارد	تا تشخیص	بیمار	سالم					
۱														
۲														
۳														
۴														

مهر و امضا پزشک منتخب

راهنمای تکمیل فرم گزارش مرکز بالینی منتخب:

این فرم در پایان هر ماه (حداکثر تا روز پنجم ماه بعد) به منظور معرفی موارد بروز و شناسایی شده جدید، اعلام موارد غیبت از درمان (در مورد بیمارانی که ویزیت دوره ای دارند) و موارد قطع مراقبت بالینی از سوی مرکز بالینی منتخب بیماری که برای ارائه خدمات بالینیدر هر یک از بیماری های ژنتیک، منتخب شده است (نظیر مرکز تزریق خون در بیماری تالاسمی، درمانگاه فنیل کتونوری، مراکز کاشت حلزون در ناشنوایی، مرکز درمانی بیماران هموفیلی و ...) تکمیل می گردد و به مرکز بهداشت شهرستان مربوطه و از آن طریق به مرکز بهداشت دانشگاه ارسال می گردد. بر اساس نشانی محل سکونت بیماران این فرم به شبکه بهداشت و درمان شهرستان های محل سکونت بیماران ارسال می گردد. چنانچه محل سکونت بیمار در محدوده دانشگاه علوم پزشکی دیگری باشد نام بیمار به معاونت دانشگاه محل سکونت خود برای اقدام لازم اعلام می گردد.

کلیه موارد جدید ساکن در محدوده شهرستان باید از طریق مرکز بهداشت شهرستان به مرکز خدمات جامع سلامت محل سکونت جهت فراخوان و ارجاع به مشاور ژنتیک و شروع مراقبت های بالینی بر حسب نیاز هر برنامه اعلام گردد.

در موارد غیبت از درمان تیم سلامت موظف است علت غیبت از درمان را پیگیری و به مرکز بهداشت شهرستان و از آن طریق به معاونت بهداشت دانشگاه جهت اعلام به مرکز بالینی منتخب اعلام نماید.

- شماره ردیف، نام و نام خانوادگی بیمار ، نام پدر ، تاریخ تولد، کد ملی، و دلیل گزارش بر اساس گزینه های موجود و نشانی دقیق و تلفن بیمار در این جدول ثبت می شود. (اعلام نشانی و شماره تماس صحیح و دقیق جهت دسترسی و انجام اقدام های مؤثر و سریع اهمیت ویژه ای دارد).
- این فرم شامل بیمارانی که به عنوان مهمان و نه مهاجرت دائم از بیمارستان/ کلینیک منتخب خدمتی دریافت می دارند نمی گردد.
- در موارد مهاجرت نشانی جدید محل سکونت بیمار درج می گردد.
- در مورد بیماری هایی که اعلام تشخیص نهایی بیماری نیاز به گذشت زمان و بررسی های بالینی دارد، گزارش مورد شناسایی شده جدید پس از تشخیص نهایی صورت می گیرد. (تعداد این بیماران در قسمت بالای فرم اعلام می گردد).
- ارسال این فرم در خصوص ماه هایی که موردی برای گزارش وجود ندارد (گزارش صفر) نیز الزامی است.

برنامه ژنتیک اجتماعی: فرم بررسی اپیدمیولوژیک موارد بروز بیماری های ارثی / ژنتیکی

..... دانشگاه / دانشکده علوم پزشکی و خدمات بهداشتی درمانی..... مرکز بهداشت شهرستان.....

	اطلاعات بیمار	نام و نام خانوادگی بیمار:	جنسیت:	ملیت:	تاریخ تولد: ۱۳ / /	کد ملی:
۱	استان محل تولد:	شهرستان محل تولد:	نام بیماری:	تیم سیار <input type="checkbox"/>	خانه بهداشت <input type="checkbox"/>	
	تحت پوشش: پایگاه بهداشتی <input type="checkbox"/>	نشانی دقیق محل سکونت: استان.....	شهرستان.....	شهر.....	روستای.....	کد.....
	پستی:.....	شماره تلفن ثابت:.....	شماره همراه سرپرست خانواده:.....	تاریخ گزارش: ۱۳ / /	تاریخ تکمیل فرم: ۱۳ / /	
	شناسایی شده توسط واحد یا فرد:.....					

مشخصات والدین									
	نام و نام خانوادگی	سال تولد	کد ملی	ملیت	استان محل تولد	شغل	سطح تحصیلات	قومیت	گوش
۲	پدر								
	مادر								
سال ازدواج والدین: / / رابطه‌ی خویشاوندی: <input type="checkbox"/> ندارند <input type="checkbox"/> دارند ذکر دقیق نسبت:.....									

وضعیت سایر فرزندان										
تعداد موارد سقط جنین		تعداد نوزاد مرده بدنیا آمده	تعداد فرزندان فوت شده بعد از تولد		تعداد فرزندان زنده					
سایر دلایل (با ذکر دلیل)	به علت ابتلا به بیماری مورد نظر		سایر دلایل (با ذکر دلیل)	مبتلا به بیماری مورد بررسی	مبتلا به سایر بیماری های ژنتیک (با ذکر نوع بیماری)	مبتلا به این بیماری	سالم			

	در صورتی که برای بیماری غربلگری انجام می شود تکمیل قسمت آ فرم و در صورتی که انجام نمی شود تکمیل قسمت ب فرم صورت گیرد	توجه
--	--	------

نتایج آزمایشات و اقدامات غربالگری و آزمایشات تأیید غربالگری و آزمایشات ژنتیک (براساس نتایج دفتر ثبت در آزمایشگاه یا ثبت در دفتر مشاوره توجه: نتیجه بر حسب مورد بیماری، مورد آزمایش، بررسی انجام شده و نتیجه، به صورت مشکوک، بیمار و نتیجه نهایی با عنوان دقیق بیماری ثبت شود

نتیجه نهایی	عنوان آزمایش(ها) (ی) تشخیصی	عنوان بررسی غربالگری و تأیید غربالگری		فرد غربالگری شده	نام بیماری
		نتیجه	نام		
	مادر
	پدر
	نوزاد..

سایر توضیحات اصلی و مهم:

آ

آیا خانواده در ارزیابی های ژنتیک دوره ای در قالب برنامه گروه های سنی و یا غربالگری ژنتیک زمان ازدواج برای این مشکل شناسایی شده بوده است؟ بلی
نام برنامه خیر با ذکر علت:

آیا خانواده برای این موضوع مشاوره ژنتیک شده بودند؟ بله خیر با ذکر علت:

آیا جهت مراقبت ژنتیک اعلام شده بودند؟ بلی خیر با ذکر علت:

آیا بر اساس مستندات موجود (فرم مراقبت و پرونده خانوار) افراد در معرض خطر طبق فلوجارت مراقبت تحت پیگیری مستمر قرار داشته اند؟ بلی
 خیر با ذکر علت:

آیا قبلاً تشخیص ژنتیک/PND1 برای فرد و یا خانواده انجام شده است؟ بلی با ذکر تاریخ / / ۱۳ و ذکر نام آزمایشگاه (ژنتیک):

خیر با ذکر علت:

آیا برای بیمار تشخیص ژنتیک/PND2 انجام شده است؟ بلی با ذکر تاریخ / / ۱۳ و ذکر نام آزمایشگاه (ژنتیک) نتیجه آزمایش: جنین سالم
 جنین مبتلا ، علت عدم انجام سقط:

خیر با ذکر علت:

آیا در بارداری های قبلی آزمایش PND2 انجام شده است؟ بلی تعداد موارد انجام PND2 در بارداری های قبلی

ب

<p>نظریه‌ی کارشناس شهرستان: علت بروز بیماری تشریح شود:</p> <p>.....</p> <p>.....</p> <p>.....</p> <p>الف - خطا: <input type="checkbox"/> خطا در غربالگری <input type="checkbox"/> خطای تیم مشاوره ژنتیک <input type="checkbox"/> خطای تیم مراقبت <input type="checkbox"/> خطای تشخیص ژنتیک</p> <p>ب - عدم همکاری: <input type="checkbox"/> عدم همکاری در غربالگری <input type="checkbox"/> عدم همکاری در مشاوره ژنتیک <input type="checkbox"/> عدم همکاری در مراقبت ژنتیک</p> <p>نام و نام خانوادگی تکمیل کننده فرم:.....</p> <p>..... سمت:</p> <p>تاریخ تکمیل فرم: / / امضا</p>	۹
<p>نظریه‌ی کارشناس استان: علت بروز بیماری تشریح شود:</p> <p>.....</p> <p>.....</p> <p>.....</p> <p>نتیجه گیری: الف - خطا <input type="checkbox"/> خطا در غربالگری <input type="checkbox"/> خطای تیم مشاوره ژنتیک <input type="checkbox"/> خطای تیم مراقبت <input type="checkbox"/> خطای تشخیص ژنتیک</p> <p>ب - عدم همکاری <input type="checkbox"/> عدم همکاری در غربالگری <input type="checkbox"/> عدم همکاری در مشاوره ژنتیک <input type="checkbox"/> عدم همکاری در مراقبت ژنتیک</p> <p>نام و نام خانوادگی بررسی کننده :</p> <p>..... سمت:</p> <p>تاریخ بررسی: / / ۱۳</p> <p>امضا</p>	۱۰

توجه:

۱- مشخصات بیمار براساس اطلاعات شناسنامه‌ای تکمیل شده و هر گونه مستندات با ذکر دقیق تاریخ ، محل و فرد انجام دهنده خدمت قابل پذیرش می باشد.

راهنمای تکمیل فرم بررسی اپیدمیولوژیک موارد بروز بیماری های ارثی / ژنتیکی

این فرم پس از کسب اطلاع از هر مورد بروز بیماری ژنتیک، توسط کارشناس برنامه‌ی ژنتیک شهرستان و طی برگزاری جلسه کمیته بروز شهرستان تکمیل می‌شود.

نکته مهم:

این فرم فقط برای موارد بیماری ژنتیک که بصورت قطعی تشخیص داده شده اند تکمیل می‌گردد به عنوان مثال هر فردی که در بیمارستان خون دریافت می‌نماید لزوماً بیمار تالاسمی نیست و فقط مواردی بعنوان بروز تالاسمی در نظر گرفته می‌شوند که تشخیص قطعی تالاسمی برای بیمار در بیمارستان ثبت شده باشد.

فرم بررسی اپیدمیولوژیک موارد بروز بیماری شامل ۱۰ قسمت مجزا است.

در ابتدای فرم نام دانشگاه و شهرستان مربوط نوشته می‌شود، سپس قسمت‌های مورد نظر به شرح زیر تکمیل می‌شود.

قسمت ۱: مشخصات بیمار، آدرس و شماره تماس، گروه بیماری و واحد یا فرد شناسایی کننده بیمار بر اساس اطلاعات خواسته شده ثبت می‌گردد. منظور از تحت پوشش مرکز، خانه بهداشت یا هر واحد بهداشتی می‌باشد که بیمار و خانواده او خدمات اولیه بهداشتی را از آن واحد دریافت می‌نمایند.

قسمت ۲: مشخصات والدین در جدول درج شده در این ردیف ثبت می‌گردد.

قسمت ۳: در این ردیف وضعیت سایر فرزندان خانواده و تعداد آنها بر اساس جدول درج شده مشخص می‌گردد.

قسمت ۴: در این ردیف باید مشخص گردد که برای بیماری مورد بررسی غربالگری وجود دارد یا نه. بسته به اینکه غربالگری بیمار یا والدین انجام گیرد قسمت ۵ یا ۶ فرم تکمیل می‌گردد.

قسمت ۵: در این قسمت وضعیت نمونه گیری برای انجام غربالگری و آزمایش تایید تشخیص و نتایج مربوط به آن برای بیمار ثبت می‌گردد.

قسمت ۶: در این ستون از وضعیت غربالگری زوج سوال می‌گردد که اگر زوجین غربالگری شده باشند قسمت مربوط به پاسخ بلی تکمیل می‌گردد و اگر زوج غربالگری نشده باشند قسمت مربوط به گزینه خیر تکمیل می‌گردد.

قسمت ۷: در خصوص بیماری هایی که غربالگری اختصاصی ندارند تکمیل می‌گردد.

قسمت ۸: در این ردیف وضعیت مشاوره ژنتیک، مراقبت زوج و انجام آزمایش های ژنتیک مشخص می‌گردد. از زوجها در خصوص انجام مشاوره توسط تیم مشاوره و انجام مرحله اول PND سؤال شده پاسخ قید می‌شود.

از والدین در خصوص انجام و عدم انجام آزمایش های مرحله دوم PND در بارداری این کودک سؤال شده و در صورتی که پاسخ مثبت باشد، تاریخ آزمایش، نام آزمایشگاه و نتیجه‌ی آزمایش نوشته می‌شود.

از والدین در خصوص اطلاع از نتیجه‌ی آزمایش PND و اقدام به سقط (ممکن است اقدام شود، ولی به دلایل متفاوتی چون بارداری بیش از ۱۶ هفته موفق نشده باشد) سؤال شده و بر حسب مورد در قسمت مربوط علامت × زده می‌شود.

قسمت ۹: پس از بررسی مستندات موجود علت بروز بیماری از داخل گزینه های موجود انتخاب می گردد. اگر علت بروز بیماری در گزینه های موجود وجود نداشته باشد گزینه سایر علل انتخاب گردیده و علت بروز نوشته می شود. مشخصات تکمیل کننده ی فرم (کارشناس ژنتیک شهرستان) شامل نام و نام خانوادگی و سمت آن است. همچنین باید در پایان بررسی، نظریه ی نهایی کارشناس شهرستان در خصوص علت بروز و نیز راهکارهای پیشنهادی به منظور پیشگیری از وقوع موارد جدید بتا تالاسمی ماژور قید گردد.

ردیف ۱۰: این ردیف پس از ارسال فرم مذکور به مرکز بهداشت استان، توسط کارشناس برنامه ی ژنتیک استان تکمیل می شود. کارشناس برنامه ضمن نوشتن مشخصات فردی و سمت خود، نظریه ی نهایی و نیز راهکارهای پیشنهادی را به منظور پیشگیری از بروز بتا تالاسمی ماژور ثبت می نماید. لازم است اصل فرم پس از تکمیل به مرکز بهداشت شهرستان ارجاع شده و یک نسخه از تصویر آن به مرکز مدیریت بیماری ها ارسال شود و نسخه ی دیگر جهت ارزیابی، تعیین مشکلات، برنامه ریزی جهت ارتقای برنامه و ... در استان بایگانی شود

تذکر: هرگونه مستندات بایستی با ذکر دقیق تاریخ، محل و فرد انجام دهنده خدمت بوده و تا حد امکان بایستی

ضمیمه این فرم گردیده و به سطح بالاتر ارسال گردد.

برنامه ژنتیک اجتماعی: فرم گزارش مراقبت ژنتیک- ویژه پایگاه سلامت/ خانه بهداشت

سه ماهه سال ۱۳

بیمار مرکز بهداشت شهرستان

به / از: مرکز خدمات جامع سلامت.....

از: خانه‌ی بهداشت / پایگاه بهداشتی

الف) مراقبت

۶					۵							۴	۳	۲	۱						
قطع مراقبت به دلیل					نوع مراقبت ژنتیک							بیماری تحت مراقبت	کدملی	نام و نام خانوادگی	ردیف						
مراقبت کاهش خطر					مراقبت پیشگیری از بروز							سال انجام PND1	تعداد فرزندان	وضعیت از نظر بارداری	بله	خیر	سالم	مبتلا	ختم بارداری در این ماه	باردار	تمامیل به بارداری
					مراقبت کاهش خطر		روش مطمئن پیشگیری از بارداری ندارد		روش مطمئن پیشگیری از بارداری دارد		نوع										
عدم همکاری		روش مطمئن پیشگیری از بارداری ندارد		روش مطمئن پیشگیری از بارداری دارد		نوع	اعلام شده قبلی	جدید/ LMP	باردار	ختم بارداری در این ماه		سالم	مبتلا	ختم بارداری در این ماه	باردار	تمامیل به بارداری					
مهاجرت/ تاریخ گزارش مهاجرت به مرکز بهداشت		عدم ضرورت مراقبت		فراخوان ناموفق							فراخوان موفق						عدم همکاری		عدم ضرورت مراقبت		فراخوان ناموفق

کدهای علل عدم انجام PND₁: ۱- عدم آگاهی ۲- در دسترس نبودن آزمایشگاه ژنتیک در استان ۳- عدم استطاعت مالی ۴- عدم پوشش بیمه ۵- مشکلات خانوادگی ۶- مغایرت با اعتقادات مذهبی ۷- سایر با درج علت

ب- ثبت وقایع در زنان باردار تحت مراقبت ژنتیک:

۱		۲		۳		۴		۵	
ردیف		نام و نام خانوادگی		کدملی		بیماری تحت مراقبت		وقایع بارداری	
								نتیجه بارداری (تعداد جنین یا نوزاد ذکر شود)	
								باردار	
								تاریخ شروع بارداری بر اساس LMP (روز/ماه/سال)	
								آیا PND2 را انجام داده است؟	
								بله	
								تاریخ انجام PND2	
								تعداد جنین سالم یا ناقل	
								تعداد جنین مبتلا	
								خبربازکر کدعلت	
								تولد نوزاد زنده	
								سقط	
								سایر علل با ذکر کد	
								انتخابی به دلیل ابتلای جنین	
								تولد نوزاد مرده	
								تاریخ ختم بارداری	

کد های علل عدم انجام PND2: A: عدم همکاری B: اولین مراجع پس از ۱۷ هفته بارداری C: مشکلات مالی D: بعد مسافت تا مرکز CVSE: عدم نیاز به دلیل نتیجه PND1F: ختم بارداری قبل از انجام آزمایش G: سایر دلایل

کد های سایر علل سقط: A خود به خودی B- عوارض ناشی از نمونه گیری از جنین C- عدم تمایل به بچه دار شدن D- حوادث منجر به سقط E- سایر با درج علت

نام و نام خانوادگی تکمیل کننده فرم: سمت:

تاریخ: امضا:

راهنمای تکمیل فرم گزارش افراد/زوج در معرض خطر بیماری های ژنتیک ویژه پایگاه سلامت/ خانه بهداشت

مراقبت افراد/زوجین در معرض خطر بیماری های ژنتیک براساس فلوجارت مراقبت مربوط به دستورالعمل هر بیماری انجام می شود و پیگیری های لازم به صورت ماهانه توسط کارکنان بهداشتی در پایگاه سلامت/خانه ی بهداشت انجام شده و گزارش آن هر سه ماه یک بار به سطح بالاتر اعلام می شود. این فرم در دو نسخه تکمیل می شود که یک نسخه از آن به سطح بالاتر ارسال و نسخه ی دیگر بایگانی می شود.

قسمت بالای فرم با توجه به واحد گزارش دهنده و دریافت کننده ی گزارش تکمیل شده فصل و سال گزارش ثبت می شود.

این فرم شامل دو قسمت الف) مراقبت و ب) ثبت وقایع در زنان باردار تحت مراقبت ژنتیک می باشد. قسمت الف در روی فرم و قسمت ب در پشت فرم قرار دارد.

الف) مراقبت:

ستون ۱ (ردیف): به ترتیب از یک تا آخر شماره گذاری می شود.

ستون ۲ (نام و نام خانوادگی): نام و نام خانوادگی فرد در معرض خطر بیماری های ژنتیک در این ستون درج می گردد. در مورد ثبت وضعیت مراقبت باروری باید فقط نام و نام خانوادگی خانم در این ستون درج گردد.

ستون ۳ (کد ملی): برای پیشگیری از بروز خطا در موارد دارای تشابه اسمی در این ستون کد ملی فرد ثبت شده در ستون قبل درج می شود.

ستون ۴ (بیماری تحت مراقبت): در این ستون نام بیماری مورد نظر که فرد بخاطر آن مراقبت می گردد ثبت می شود.

ستون ۵ (نوع مراقبت ژنتیک): این ستون خود به ۲ زیر ستون تقسیم می گردد:

- مراقبت پیشگیری از بروز: ویژه زوج های تحت مراقبت است در این ستون وضعیت زوج از نظر PND1، تعداد فرزندان و وضعیت بارداری مشخص می گردد.
- مراقبت کاهش خطر: بر اساس دستورالعمل مربوط به بیماری تحت مراقبت

ستون ۶ (قطع مراقبت): در صورت قطع مراقبت ژنتیک به دلایل عدم همکاری، مهاجرت، عدم ضرورت مراقبت، تکمیل فراخواند مراقبت ژنتیک موقت این ستون تکمیل می گردد.

در مواردی نظیر ۱- واکتومی ۲- توبکتومی ۳- هیستریکتومی ۴- عقیمی و یا نازایی قطعی ۵- طلاق ۶- فوت یکی از زوجین ۷- یائسگی ۸- عدم نیاز به مراقبت بر اساس نتیجه PND1 و ... قطع مراقبت برای زوج در ستون عدم ضرورت مراقبت علامت زده می شود.

در این موارد رویت مستندات مربوطه توسط پزشک تیم سلامت ضروری می باشد

(ب) ثبت وقایع در زنان باردار تحت مراقبت ژنتیک:

این قسمت از فرم برای هر نوبت بارداری یک مرتبه و در زمان ختم بارداری خانم باردار تحت مراقبت ژنتیک تکمیل می گردد.

اطلاعات مربوط به تشخیص ژنتیک پیش از تولد و نتیجه بارداری با توجه به کدهای تعیین شده در هر زیر گروه مشخص می گردد.

نکات مهم:

- ✓ مواردی که بر اساس **PND2** جنین مبتلا گزارش می شود و نتیجه بارداری تولد نوزاد زنده است، نوزاد تحت تشخیص بالینی قرار گرفته و در صورت سالم بودن به عنوان خطای آزمایشگاه ژنتیک مشمول گزارش فوری می باشد. بدیهی است در صورت ابتلای کودک به بیماری نیز فرم بررسی اپیدمیولوژیک علت بروز تکمیل و گزارش می گردد.
- ✓ در قسمت نتیجه انجام **PND2** و نتیجه بارداری در موارد بارداری دو یا چند قلو باید تعداد جنین به تعداد قل ها ثبت شده و در پایین فرم تعداد موارد دو یا چند قلویی توضیح داده شود.
- ✓ در خصوص علت عدم انجام آزمایش های ژنتیک ، در صورتی که چند دلیل برای عدم انجام جهت زوج مطرح بود توصیه می گردد کد مهم ترین علت درج گردد.

برنامه ژنتیک اجتماعی: فرم گزارش مراقبت ژنتیک- ویژه مرکز خدمات جامع سلامت/ شبکه بهداشت و درمان شهرستان/ معاونت بهداشت دانشگاه علوم پزشکی

از: مرکز خدمات جامع سلامت..... به / از: مرکز بهداشت شهرستان..... به / از معاونت بهداشت دانشگاه علوم پزشکی اداره ژنتیک سه ماهه سال..... ۱۳.....

۱		نام مرکز خدمات جامع سلامت / شبکه بهداشت و درمان	
۲		بیماری تحت مراقبت	
۳		تعداد افراد تحت مراقبت	
۴			
تعداد موارد تحت مراقبت ژنتیک بر اساس نوع مراقبت ژنتیک			
مراقبت ژنتیک باروری			
نتایج ثبت وقایع بارداری		وضعیت از نظر بارداری به تفکیک تعداد	
نتیجه بارداری		دسته بندی از نظر وضعیت فرزندان	
انجام PND2		تمایل به بارداری	
خیر		باردار	
بلی		تعداد موارد ختم بارداری	
چنین مبتلا		دارای فرزند مبتلا	
چنین سالم		بیش از ۲ فرزند سالم	
تولک نوزاد مرده		کم تر از ۲ فرزند سالم	
سقط با سایر دلایل		تعداد مواردی که PND1 داده اند.	
سقط به دلیل ابتلای جنین			
تولک نوزاد زنده			
مراقبت ژنتیک بالینی			
مراقبت ژنتیک مورث			
عدم همکاری			
مهاجرت			
عدم ضرورت مراقبت			
فرخوان ناموفق			
فرخوان موفق			
۵			
قطع مراقبت به دلیل			

شرح فرم گزارش مراقبت ژنتیکویژه مرکز خدمات جامع سلامت/ شبکه بهداشت و درمان شهرستان/ معاونت بهداشت دانشگاه علوم پزشکی:

این فرم در پایان هرفصل بر اساس جمع بندی فرم های ارسالی از سطوح پایین تر تکمیل و به سطح بالاتر گزارش می گردد.

توجه: دقت شود که این فرم صرفاً یک جمع بندی جبری از فرم های ماهیانه پایگاه/ خانه بهداشت نیست و می بایست بر اساس فرم های ماهیانه دریافت شده از سطوح محیطی آخرین وضعیت موجود مراقبت گزارش شود. در مورد کسانی که دارای بیش از یک وضعیت بوده اند آخرین وضعیت مراقبت گزارش می شود. به استثناء موارد ختم بارداری در این فصل که در پایان فصل دارای روش مطمئن و یا غیر مطمئن گزارش شده اند در این فرم فقط ذیل ستون ختم بارداری گزارش می شوند.

ستون ۱: نام سطح تکمیل کننده فرم درج می گردد.

ستون ۲: نام بیماری تحت مراقبت نظیر تالاسمی، PKU و ... درج می گردد.

ستون ۳: تعداد افراد تحت مراقبت مربوط به بیماری تحت مراقبت ثبت می گردد. (در مراقبت ژنتیک باروری ملاک مادر تحت مراقبت است و هر زوج تحت مراقبت یک مورد محاسبه می شود.)

ستون ۴: تعداد موارد دارای شرایط هر زیر ستون درج می گردد:

- تعداد مواردی که PND1 داده اند مربوط به مجموع تمام موارد تحت مراقبت ژنتیک در این فصل است و موارد جدید مربوط به این فصل به موارد قبلی اضافه می شود. بنابر این تعداد موارد این ستون نمی تواند از تعداد کل موارد تحت مراقبت بیشتر باشد.
- مادری که بیش از یک فرزند مبتلا دارند یا داشته اند، یک مورد محاسبه می شود.
- در ستون وضعیت از نظر بارداری درج روش برای مادری که تمایل به بارداری دارد و یا در این فصل ختم بارداری داشته مفهومی ندارد. هرچند ختم بارداری در اوایل فصل بوده و در آخرین اعلام وضعیت مادر دارای روش مطمئن یا غیر مطمئن گزارش شده باشد. (جمع زیر ستون های این قسمت می بایست با تعداد کل مادر تحت مراقبت برابر باشد.)
- در مورد PND2 چنانچه بارداری بیش از یک قلوپی است برای هر جنین یک مورد انجام PND2 گزارش می شود و در قسمت توضیحات درج می گردد. (بنابراین جمع زیر ستون های انجام PND2 می بایست مساوی یا بیشتر از تعداد موارد ختم بارداری باشد.)

ستون ۵:

- سایر توضیحات مربوط به این ستون ذیل عنوان قطع مراقبت در دستورالعمل درج گردیده است.
- موارد مهاجرت در فصلی که مهاجرت صورت گرفته توسط مرکز مبدا و در فصل بعد توسط مرکز مقصد گزارش می شوند.

شرح دفتر ثبت مراجعات مرکز مشاوره ژنتیک:

ستون ۱ (ردیف): این ستون در ابتدای هر فصل از شماره ۱ شروع می شود. (در مواردی که یک زوج مورد مشاوره قرار میگیرند، یک مورد مراجعه محسوب می شود).

ستون ۲ و ۳: نام و نام خانوادگی و کد ملی فرد/زوج مراجعه کننده درج می گردد.

ستون ۴: مخصوص درج نوبت مراجعه به این مرکز برای مشاور ژنتیک می باشد. (اولین جلسه مراجعه نوبت ۱ و جلسات بعدی به ترتیب شماره می شود).

ستون ۶: در این ستون مشخصات محل ارجاع به تفکیک زیر مشخص می گردد:

- نام مرکز ارجاع دهنده شامل یکی از این موارد می تواند باشد: مراکز خدمات جامع سلامت، مراکز خدمات هنگام ازدواج، مراکز خصوصی نظیر پزشکان و متخصصان بخش خصوصی و دولتی خارج از مراکز خدمات جامع سلامت، مراکز مشاوره ژنتیک
- غربالگری اختصاصی در حال حاضر شامل این موارد است: غربالگری تالاسمی، متابولیک ارثی (شامل PKU)، سیکل سل، تریزومی ها، ناشنوایی
- غربالگری ژنتیک هنگام ازدواج: شامل مواردی که بر اساس پرسشنامه غربالگری ژنتیک هنگام ازدواج برای مشاوره ژنتیک ارجاع شده اند.
- ارزیابی ژنتیک در گروه های سنی: شامل مواردی که بر اساس ارزیابی ژنتیک در خدمات گروه های سنی برای مشاوره ژنتیک ارجاع شده اند.
- مراقبت ژنتیک موقت: مواردی که طی مراقبت ژنتیک موقت برای مشاوره ژنتیک فراخوان شده اند.
- مراقبت ژنتیک باروری: مواردی که طی مراقبت ژنتیک باروری برای اموری نظیر درخواست آزمایش ژنتیک پیش از تولد، تفسیر نتیجه آزمایش تشخیص، پیگیری روند تشخیص بالینی یا آزمایشگاهی و ... به پزشک مشاور ژنتیک ارجاع داده می شوند.

ستون ۷: در مواردی که مشاوره ژنتیک تکمیل نشده و برای اعلام نظر در مورد نتیجه مشاوره ژنتیک نیاز به جلسات بیشتر مشاوره وجود دارد، علامت زده می شود.

ستون ۸: نتیجه مشاوره ژنتیک به شرح زیر در زیر ستون مربوطه علامت زده می شود:

- اختتام پرونده ژنتیک: در مواردی که پس از تکمیل جلسات مشاوره ژنتیک نیاز به اقدام دیگری نظیر مراقبت ژنتیک و یا ادامه جلسات مشاوره وجود ندارد. (دقت شود که این مورد شامل کسانی که قطع مراقبت به دلیل عدم ضرورت مراقبت مثلا به دلیل ناقل نبودن نتایج آزمایشگاهی بیوشیمی یا تشخیص ژنتیک می گردند نمی شود).
- درخواست آزمایش تشخیص ژنتیک (گاهی ممکن است این زیر ستون و ستون نیاز به مراجعه بعدی به طور همزمان علامت زده شود).
- ارسال فرم اعلام وضعیت مراقبت ژنتیک: بر اساس مورد اعلام شده در فرم زیر ستون مربوطه علامت زده می شود.
- تاریخ گزارش، تاریخ تکمیل و ارسال فرم اعلام وضعیت مراقبت ژنتیک است.

ستون ۹: نشانی محل سکونت و شماره تماس مراجعه کننده در این قسمت درج می شود.

ستون ۱۰: در پایان هر جلسه مشاوره این قسمت توسط مراجعه کننده امضاء شده و اثر انگشت زده می شود.

برنامه ژنتیک اجتماعی - خلاصه عملکرد مشاور ژنتیک

از: مرکز مشاوره ژنتیک مرکز خدمات جامع سلامت

به/از: مرکز بهداشت شبکه بهداشت و درمان شهرستان..... معاونت بهداشت دانشگاه علوم پزشکی

فصل سال

۱		۲		۳									
تعداد کل جلسات مشاوره		تعداد موارد نوبت اول		تعداد موارد نوبت اول به تفکیک محل ارجاع محل ارجاع									
				غریبالگری اختصاصی									
				ارسال فرم اعلام وضعیت مراقبت ژنتیک				درخواست آزمایش تشخیص ژنتیک					
				سایر	مراقبت ژنتیک بارداری	مراقبت ژنتیک موقت	ارزیابی ژنتیک در گروه سنی	غریبالگری ژنتیک هنگام ازدواج	تاشنوالی	متابولیک ارثی	داون	سیکل سل	تالاسمی
				اختتام پرونده	اعلام عدم ضرورت ادامه مراقبت	تعداد موارد اعلام خونبروطه	اعلام صرفاً قبضه ژنتیک بالینی	اعلام صرفاً قبضه ژنتیک ارثی	GD	PND2	PND1		

عنوان شاخص	واحد	منبع اطلاعات	نحوه محاسبه
فرآیند مراقبت			
نسبت موارد تحت مراقبت ژنتیک قطعی به تفکیک بیماری	درصد	فرم مراقبت	تعداد افراد واجد مراقبت ژنتیک قطعی به تفکیک بیماری / کلا فراد تحت مراقبت قطعی * ۱۰۰
نسبت موارد تحت مراقبت ژنتیک قطعی به تفکیک نوع مراقبت	درصد	فرم مراقبت	تعداد افراد واجد مراقبت ژنتیک قطعی به تفکیک نوع مراقبت / کلا فراد تحت مراقبت * ۱۰۰
نسبت فراخوان موفق	درصد	فرم مراقبت	تعداد موارد فراخوان موفق / مجموع تعداد قطع مراقبت موفق و ناموفق * ۱۰۰
پوشش PND1 (به تفکیک بیماری)	درصد	فرم مراقبت	تعداد مواردی تحت مراقبت باروری که PND1 انجام داده اند / کل موارد تحت مراقبت باروری (به تفکیک بیماری)
پوشش PND2 (به تفکیک بیماری)	درصد	فرم مراقبت (قسمت ب)	تعداد موارد باردار تحت مراقبت ژنتیک که PND2 انجام داده اند / کل موارد باردار تحت مراقبت ژنتیک * ۱۰۰
پوشش سقط جنین مبتلا	درصد	فرم مراقبت (قسمت ب)	تعداد موارد ختم بارداری به دلیل سقط انتخابی به دلیل ابتلا جنین / کل موارد جنین مبتلا * ۱۰۰
فرایند مشاوره			
نسبت موارد مراجعه برای مشاور ژنتیک به تفکیک محل ارجاع از کل مراجعات		فرم خلاصه عملکرد مشاور ژنتیک	تعداد موارد نوبت اول مراجعه برای مشاوره ژنتیک به تفکیک محل ارجاع / کل موارد مشاوره ژنتیک نوبت اول * ۱۰۰
نسبت موارد اختتام پرونده		فرم خلاصه عملکرد مشاور ژنتیک	موارد اختتام پرونده / مجموع موارد اعلام مراقبت بالینی، اعلام مراقبت باروری و اختتام پرونده * ۱۰۰
بروز			
میزان شیوع بدو تولد به تفکیک بیماری		فرم بروز	تعداد موارد مبتلا به بیماری بر اساس سال تولد / موالید زنده همان سال
میزان بروز بیماری ژنتیک به تفکیک بیماری های هدف پیشگیری بروز		فرم مراقبت و فرم بررسی بروز	تعداد موارد بروز سقط شده بعلاوه بروز متولد شده بیماریدر یک سال معین / تعداد بارداری های همان سال در ۱۰۰۰۰۰
درصد موارد تشخیص ژنتیک مثبت بیماری ** (GD+) به تفکیک بیماری هدف مراقبت ژنتیک بالینی		فرم تشخیص ژنتیک (فرم ۲) و فرم بررسی بروز	تعداد موارد GD+ یک بیماری / کل GD انجام شده برای همان بیماری در ۱۰۰
درصد موارد FPCADGD		فرم تشخیص ژنتیک (فرم ۳) و پرونده ژنتیک	تعداد موارد GD انجام شده برای FPCD ارجاع شده به مشاوره ژنتیک در ۱۰۰ / GDFPCAD

* درمراقبت پیشگیری بروز برای تشخیص ژنتیک بر روی جنین PND2 در حاملگی های در معرض خطر ابتدا افراد خانواده و خویشان بر حسب نوع بیماری و شجره نامهانتخاب و بررسی ژنتیک می شوند. درمراقبت پیشگیری بروز در برنامه ژنتیک اجتماعی به مجموع تشخیص ژنتیکی که پیش از بارداری انجام می شود اصطلاحاً PND1 گفته می شود و سر جمع یک PND1 برای زوج مورد بررسی حساب می شود و کلاً یک بار برای شناسایی جهش خانواده بررسی انجام می شود. PND2 برسی وجود و شرایط جهش شناسایی شده در جنین است که در معرض خطر احتمالی است و در هر حاملگی تکرار می شود

** GD تشخیص ژنتیک (Genetic Diagnosis) برای شناسایی جهش در افرادی است که احتمالاً در معرض خطر ژنتیک قرار دارند و با هدف کاهش خطر ژنتیکی به مشاور ژنتیکارجاع شده اند. با شناسایی جهش این گروه واجد مراقبت ژنتیک بالینی می شوند. فرد واجد این جهش یا موتاسیون تحت عنوان GD⁺ ثبت می شود. فقط در برنامه پیشگیری و کنترل FPCAD کسانی که GD منفی می شوند GD⁻ نیز نیاز به مشاوره و ارزیابی خطر ژنتیک با تکیه بر ترسیم شجره نامه دارند. این افراد به مراقبت ژنتیک قطعیبالینی (علی رغم منفی شدن تست تشخیص ژنتیک) نیاز دارند و تحت عنوان (FPCADGD⁻) ثبت می شوند .

ضمائم.....

نرم افزار

ضمائم

ضمیمه ۱: نحوه اجرای آموزش عموم در برنامه ژنتیک اجتماعی

۱-۱) ارتقای فامیلی سواد ژنتیک عموم، این حیطه با اجرای برنامه آموزشی در مقطع متوسطه دو (کلاس یازدهم) با همکاری با ادارات کل آموزش و پرورش استان ها و در مرکز با وزارت آموزش و پرورش به انجام می رسد. در این برنامه آموزش قالب مسابقه و رقابت دارد و دانش آموزان هم رشته در سال تحصیلی هدف بین مناطق رقابت می کنند. سپس این رقابت در بین شهرستان ها و نهایتاً بین استان ها انجام و برندگان مدال سواد ژنتیک دریافت می کنند.

این رقابت به نحوی برنامه ریزی شده است که آموزش با جذابیت و بازی گونه صورت پذیرد. در این سیر آموزشی برنامه ریزی به گونه ایست که دانش آموز تشویق می شود خانواده خود را از برنامه و محتوای آموزشی مطلع نموده و از این طریق سفیر آموزشی برای خانواده ها باشد.

خانواده هایی که همراهی متناسبی طبق تعریف داشته باشند به عنوان خانواده همراه دعوت و تشویق می شوند و به فرزند دانش آموزان گواهی سفیر آموزش پایه ژنتیک نیز اهدا می گردد.

این رویه فامیلی آموزش دارای مزایای قابل توجهی از جمله ارتقا سطح سواد ژنتیک در بهترین زمان برای نسل جوان جامعه که در معرض مراحل اساسی ازدواج و فرزندآوری و در نتیجه نیاز به خدمت مشاوره ژنتیک هستند، می گردد. بعلاوه در این نحوه آموزش تکیه بر سواد عمومی و پایه ژنتیک است و بر ژنتیک سلامت تمرکز دارد و از مشوش کردن ذهن دانش آموزان با بیان ژنتیک بیماری ها پرهیز می شود و تنها در صورت نیاز بیماری ها را به صورت مثال بیان می نماید.

در این روش ابتدا آموزش پایه در قالب برنامه ویدئویی از مرکز به دبیرانی -ترجیحاً مدرس زیست شناسی و معرفی شده از طرف مدارس حداکثر تا آغاز نیمه شهریورماه هر سال- ارائه می گردد. در این برنامه توضیحات متن آموزش به صورت فایل ویدئویی قابل دانلود در دسترس دانش آموزان قرار می گیرد. در مدارس برگزاری مسابقه با دبیری نماینده معرفی شده به صورت جداگانه و درون رشته ای صورت می گیرد. دانش آموزان برتر به رقابت درون رشته ای بین مدارس در یک منطقه، یک شهر، سپس بین شهرهای استان ادامه می دهند و برندگان استانی به صورت درون رشته ای در سطح کشور رقابت می نمایند و نهایتاً برندگان کشوری معرفی می شوند. جشنواره اعطای جوایز هر سال برگزار و جوایز را اهدا می نماید. در حین اجرای جشنواره تبلیغات رسانه ای صورت می گیرد و آموزش عموم به صورت کمپین اجرا می شود.

مسئولیت اجرای این برنامه به عهده ادارات آموزش و پرورش در شهرستان و ادارات کل در استان و وزارت آموزش و پرورش در کشور است و وزارت بهداشت، درمان و آموزش پزشکی و شاخه های ما به از آن در حوزه های جغرافیایی ذکر شده در قالب کمیته های مشترک همان حوزه همکاری می کنند. موضوع کلی همکاری وزارت بهداشت درمان و آموزش پزشکی حمایت علمی

تخصصی، فنی آموزشی و مالی در قالب توافقی‌های کمیته مشترک وزارتین است. اجرای صحیح برنامه در حوزه جغرافیایی توسط کمیته مشترک و بر اساس توافقات ابلاغ شده این کمیته راهبری می‌شود.

محتوای آموزشی در همه مراحل رقابت یکسان است و توسط وزارت بهداشت، درمان و آموزش پزشکی به کمیته مشترک برای توافق نهایی ارائه می‌شود و برای هر دوره ارتقا می‌یابد.

تم رقابت در هر رشته متفاوت و مربوط به زمینه تحصیلی است. موضوع توسط وزارت بهداشت، درمان و آموزش پزشکی به کمیته مشترک پیشنهاد می‌شود. موضوع به گونه‌ای انتخاب می‌شود که عموم دانش آموزان بتوانند در آن شرکت کنند و نیاز به مهارت خاص به جز مهارت درون رشته برای رقابت نداشته باشند (برای مثال نوشتن داستانک در رشته ادبیات، موضوع کوچک زیست شناسانه در رشته تجربی، موضوع کوچک محاسباتی در رشته ریاضی و موضوع هایغیر تنوریک در رشته فنی و حرفه‌ای می‌توانند موضوع‌های رقابتی در هر رشته باشند).

موضوع های رقابت می‌توانند توسط دانش آموزان و مدارس پیشنهاد شوند

اجرای رقابت‌ها با اعلام چگونگی اجرا، زمان بندی هر سال پیش از آغاز سال تحصیلی از سوی وزارت آموزش و پرورش ابلاغ می‌شود. با شروع زمان رقابت محتوای آموزشی به صورت بر خط در دسترس قرار می‌گیرد. هر مرحله از رقابت دو ماه به طول می‌انجامد. رقابت به صورت درون‌رشته‌ای در مدارس آغاز می‌شود. هر مدرسه در هر رشته پنج برنده خواهد داشت. بعد از ارزیابی توسط انجمن اولیا و مربیان و معرفی برندگان از سوی مدارس از آغاز ماه سوم رقابت درون رشته‌ای بین مدارس آغاز می‌شود و بعد از ارزیابی توسط انجمن اولیا و مربیان و اعلام سه برنده از هر رشته در یک منطقه رقابت بین مناطق از آغاز ماه پنجم شروع و بعد از ارزیابی توسط انجمن اولیا و مربیان و اعلام برنده در هر رشته در ماه هفتم و هشتم تحصیلی در استان و با اجرای ارزیابی و اعلام یک برنده از هر رشته در استان صورت می‌پذیرد و در ادامه رقابت بین‌رشته‌ای و بین استان‌ها طی تیر و مرداد برگزار می‌شود. جشنواره در سه ماهه اول سال تحصیلی بعد برگزار می‌شود.

در ارزیابی‌ها نماینده مدرسه متون را ابتدا با مشارکت نماینده وزارت بهداشت و درمان و آموزش پزشکی بررسی و سپس تمام موارد احراز کننده شرایط را در انجمن اولیا و مربیان مطرح و اعضا را توجیه می‌نمایند. در زمان ارزیابی نماینده وزارت بهداشت و درمان و نماینده معلمان در رای‌گیری حق رای ندارند و به عنوان ناظر شرکت می‌کنند. در هر ارزیابی سه شاخصه برای موضوع در نظر گرفته می‌شود، ۱. نمایانگر فهم بهتر و عمیق تر و بیشتر از موضوع باشد، ۲. جنبه آموزشی بیشتر داشته باشد، ۳. نوآوری بیشتری داشته باشد.

ضمیمه ۲: آموزش مشاوران ژنتیک در قالب برنامه ژنتیک اجتماعی

مشاوره ژنتیک در نظام سلامت ایران

در نظام سلامت ایران، مشاوره ژنتیک از نظر تئوری در برنامه های ژنتیک سلامت و از نظر ساختاری در ساختار نظام و برنامه تحول سلامت ایران ادغام شده است و در قالب برنامه ژنتیک اجتماعی به اجرا در می آید.

مشاوره ژنتیک در برنامه های ژنتیک سلامت بخشی از بسته خدمت ژنتیک است و در یک سلسله فرایند سیستمی در کنار خدمات ضروری دیگر برای هر خانواده شامل شناسایی موارد در معرض خطر ژنتیک، ارجاع سیستمی این موارد، تشخیص ژنتیک و مراقبت ژنتیک افراد ارجاع شده برای تمام موارد در معرض خطر خانواده و خویشاوندان عرضه می شود. هر بخشی از این خدمات به صورت تعریف شده و توسط گروهی از کارمندان نظام سلامت در چارچوب دستورالعمل مرتبط صورت می پذیرد. برای مثال در برنامه تالاسمی شناسایی موارد در معرض خطر در بین زوجین متقاضی ازدواج توسط آزمایشگاه منتخب غربالگری، مشاوره ژنتیک توسط مشاوران ژنتیک مستقر در مراکز بهداشتی درمانی ویژه و تشخیص ژنتیک توسط مراکز منتخب و استاندارد شده صورت می پذیرد. همچنین در قالب برنامه ژنتیک اجتماعی در صورت قطعی شدن در معرض خطر بودن فرد و یا خانواده و خویشان، ایشان تحت پوشش خدمات مراقبت ژنتیک توسط کارمندان و کارشناسان سطح یک نظام سلامت قرار می گیرند. این مراقبت غالباً برای تمام عمر انجام می شود. زیرا هر یک از افراد شناسایی شده سرشاخه نسل فعلی و نسل های آتی در معرض خطر در آن خانواده و خویشاوندان است. بدین ترتیب یک چرخه از خدمات سلامت ژنتیک از ابتدا تا انتها برای خانواده و خویشان شکل می گیرد و تا زمانی که ایشان به این خدمات احتیاج دارند پیگیری می شوند. بنابراین در برنامه های ژنتیک سلامت ارجاع سطح بندی شده و پیگیری و ارجاع موارد در معرض خطر به سیستم مراقبت ژنتیک در واقع ارزش افزوده برنامه های ژنتیک و زیربنای پیشگیری بیماری ها و اختلالات ژنتیک است و رعایت زنجیره خدمات و آدرس دهی صحیح خدمات ژنتیک به افرادی که در معرض خطر هستند از اهمیت ویژه برخوردار است و بدون رعایت آن صرفاً هزینه ها افزایش می یابد و سلامتی حاصل نخواهد شد.

بعلاوه از آنجایی که تشخیص صحیح، ارجاع برنامه ریزی شده و مبتنی بر نوع و میزان خطر افراد، در پیشگویی خطر ژنتیک و بنابراین برای برنامه ریزی پیشگیری ژنتیک و مداخله برای کاهش خطر ژنتیک در جامعه اهمیت غیر قابل انکار دارد، به انجام رسیدن صحیح این مراحل با رعایت استانداردهای قطعی و مراقبت مستمر از این استانداردها در برنامه های ژنتیک، اصل اول اجرای برنامه های ژنتیک تلقی می شود.

این ضوابط باعث شده که برنامه ریزی اجرای یکپارچه و جامع برنامه های ژنتیک سلامت هدف قرار گیرد و برنامه ریزی برخوردار مردم از خدمات استاندارد در بستر برنامه های سلامت به ویژه مورد تأکید و پیگیری باشد. در مرکز این برنامه ریزی ها به طور طبیعی مشاوره ژنتیک قرار می گیرد که عمدتاً پیشگیری ژنتیک در خانواده و خویشاوندان در معرض خطر را (غالباً بعد از انجام و تثبیت تشخیص ژنتیک) به عهده دارد.

آموزش مشاوران ژنتیک

دوره یک ساله آموزش مشاوره ژنتیک

این دوره برای پزشکان عمومی علاقمند به انجام مشاوره ژنتیک در نظام سلامت ایران توسط وزارت بهداشت انجام میشود.

مشاوره ژنتیک در این نظام در چارچوب برنامه ژنتیک اجتماعی ابلاغ شده از سوی معاونت بهداشت و دستورالعمل مشاوره ژنتیک (سطح دوم) ابلاغ شده از سوی معاونت درمان وزارت متبوع انجام می‌شود.

این دوره از دو قسمت نظری و عملی به مدت یک سال تشکیل می‌شود. بعد از این دوره یک ساله مهارت میدانی مشاوران ژنتیک در حین خدمت ارتقا می‌یابد.

در سال اول قسمت نظری دارای سه فاز هر یک به مدت دو ماه و مجموعاً ۶ ماه است. در فاز نخست ژنتیک پایه، در فاز دوم بیماری‌های ژنتیک و در فاز سوم مشاوره ژنتیک آموزش داده می‌شود که به صورت آموزش غیر حضوری انجام می‌شود.

قسمت عملی دارای دو فاز عملی غیر حضوری (شامل بررسی ۵۰ پرونده ژنتیک) در قالب یک لاگ بوک است. در فاز دوم این قسمت، بخش حضوری به مدت حداقل ۵ روز تمام وقت انجام می‌شود و شامل مشاوره ژنتیک ۱۵ تا ۲۰ خانواده و تکمیل پرونده‌های ایشان می‌شود و تحت نظر مستقیم اساتید انجام می‌گیرد. هر فاز دارای نمره مخصوص و بخش حضوری دارای بیشترین سهم از نمرات است. در پایان این بخش و در صورت احراز شرایط و حد نصاب نمرات، گواهی طی دوره به افراد اهدا می‌شود. این گواهی دائمی است لیکن در مقاطع دو ساله و در صورت ارائه گواهی کار مستمر به عنوان مشاور ژنتیک و عدم تخلف هر بار برای دو سال تمدید می‌شود.

مهارت آموزشی میدانی (حین خدمت) مشاوران ژنتیک

در قسمت مهارت آموزشی میدانی مشاوران ژنتیک در حین خدمت از حمایت سطح بندی شده علمی فنی به مدت یک سال و با شرایط ذیل برخوردار می‌شوند:

(۱) تعاریف:

استاد: پزشکان متخصص مشاوره ژنتیک که آموزش دوره عملی در دوره‌های آموزش مشاوره ژنتیک اداره ژنتیک وزارت بهداشت و سنجش مستمر آنها را بر عهده دارند، مسئول رفع اشکال مشاوران ارشد هستند.

مشاور ارشد: پزشک مشاور ژنتیک که دوره‌های آموزش مشاوره ژنتیک وزارت بهداشت را با موفقیت سپری نموده، رتبه ممتاز را کسب کرده و سابقه مدیریت مشاوران ژنتیک در طول دوره آموزشی را داشته است و تحت عنوان چک کننده پرونده‌های آموزش غیر حضوری در طول دوره آموزشی به خدمت مشغول بوده و یا در فرایند‌های مدیریت تعریف شده دیگری در برنامه مشاوره ژنتیک اشتغال داشته‌اند). هر مشاور ارشد وظیفه هماهنگی رفع اشکال چند مشاور سرگروه را به عهده دارد.

مشاور سرگروه: پزشک مشاور ژنتیک که دوره‌های آموزش مشاوره ژنتیک اداره ژنتیک وزارت بهداشت را با موفقیت سپری نموده و رتبه ممتاز را کسب کرده است و تمایل به سرگروهي دارد. هر مشاور سرگروه وظیفه هماهنگی چند مشاور ژنتیک را به عهده دارد.

مشاور ژنتیک: پزشک مشاور ژنتیک که دوره‌های آموزش مشاوره ژنتیک اداره ژنتیک وزارت بهداشت را با موفقیت سپری نموده و موفق به دریافت گواهی پایان دوره شده‌است.

- تذکر ۱: پزشکان مشاور ژنتیک در هر سطح با کسب تجارب موفق تعریف شده در برنامه مشاوره ژنتیک، امکان تغییر وضعیت به سطوح بالاتر را در صورت تمایل دارند.
 - تذکر ۲: به موجب ماده ۷۵ قانون توسعه پنج ساله ششم هر یک از دانشگاه‌های علوم پزشکی باید در تمام شهرستان‌های تحت پوشش، استراتژی غربالگری زوجین در هنگام ازدواج را اجرا نمایند و گواهی انجام غربالگری را طبق دستورالعمل برای ثبت ازدواج صادر نمایند. با توجه به ضرورت پوشش تمام جمعیت هدف این استراتژی، شهرستان‌ها باید به سرعت از مشاوران ژنتیک دوره دیده برخوردار شوند و طبق نسخه ۰۴ ابلاغ شده به دانشگاه‌های علوم پزشکی پایگاه ویژه مشاوره ژنتیک مرکز جامع سلامت استقرار یابند به نحوی که به ازای هر ۵۰۰۰۰ نفر و حداقل هر صد هزار نفر یک مشاور ژنتیک دوره دیده وجود داشته باشد. برای این منظور باید پزشکان واجد شرایط شناسایی و برای طی دوره معرفی شوند. این موضوع باید الویت نخست در اجرای برنامه‌های ژنتیک اجتماعی در دانشگاه‌های علوم پزشکی باشد. همچنین باید برای تکمیل پوشش و فراهمی خدمت از بین پزشکانی که قبلاً به نحوی از انحاء دوره‌های مشاوره ژنتیک را در سایر بخش‌های غیر وزارت بهداشت گذرانده‌اند دعوت شود تا با طی دوره آموزشی وزارت بهداشت گواهی مشاوره ژنتیک را اخذ نمایند تا بتوانند مورد ارجاع در برنامه ژنتیک اجتماعی قرار گیرند. دوره آموزشی برای این دسته از افراد با امتحان ورودی انجام می‌شود تا با انجام سطح بندی بتوان از طول دوره آموزشی ایشان در صورت قبولی در امتحان ورودی کاست. این کاهش صرفاً در بخش تئوری صورت می‌گیرد و بخش عملی و حضوری قابل کاهش نیست. در صورت کاهش کامل دوره تئوری دوره این دسته پزشکان به شش ماه کاهش می‌یابد.
 - تذکر ۳: با توجه به اینکه فراهمی صد در صد خدمت مستلزم وقت معینی برای طی دوره آموزشی برای پزشکان واجد شرایط خواهد بود ضمن سرعت بخشیدن به این امر در عین توجه ویژه به شرایط کمی و کیفی مربوطه و اهتمام ویژه به شناسایی افراد واجد شرایط و پشتیبانی ایشان برای شرکت در دوره‌ها و به پایان رساندن دوره با موفقیت دانشگاه علوم پزشکی باید تا آزمون‌های مشاوره ژنتیک را از شهرستان فاقد مشاوره ژنتیک دوره دیده با ایجاد حداکثر تسهیلات برای زوجین به نزدیک‌ترین شهرستان دارای پزشک مشاور دوره دیده به انجام برساند.
- (۲) ارتباطات مشاورین ژنتیک در دوره یکساله مهارت آموزی میدانی:

کلیه پزشکان مشاور ژنتیک و مشاورین سرگروه در مراکز بهداشتی درمانی ویژه مشاوره ژنتیک در سال اول فعالیت بعد از اخذ گواهی طی دوره آموزشی، دوره یکساله مهارت آموزی میدانی را طی می‌کنند. فرایند مشاوره ژنتیک در چارچوب دستورالعمل ژنتیک اجتماعی انجام می‌شود. در روند مشاوره ژنتیک شجره نامه (هم به صورت دستی و هم توسط نرم افزار مشاوره ژنتیک) توسط مشاورین ژنتیک برای خانواده‌ها رسم می‌گردد. آزمایشات و پرونده پزشکی فرد مبتلا در خانواده، توسط مشاور بررسی و با استفاده از برنامه نرم افزاری ثبت می‌شود. در مراجعه افراد مبتلا همراه با دیسمورفی، از افراد مبتلا و نیز از مدارک و آزمایشات مراجعین (در صورت ضرورت) طبق آموزش‌های ارائه شده عکس تهیه می‌گردد. عکس‌های لازم توسط مشاور ژنتیک به پرونده بیمار نرم افزار مشاوره ژنتیک ضمیمه می‌گردد.

چنانچه مشاور ژنتیک در طول مشاوره ژنتیک برای تحلیل و تصمیم گیری نیاز به برقراری ارتباط داشته باشد با سایر مشاوران ژنتیک هم گروه خود در شبکه آموزشی ارتباط سطح بندی شده برقرار می کنند.

نحوه ارتباطات:

پرونده مراجعینی که توسط مشاور ژنتیک پذیرش شده و طی روند عادی به انجام رسیده، به صورت دوره‌ای (ماهانه) توسط مشاور ژنتیک و از طریق نرم افزار مشاوره ژنتیک به مشاور سرگروه ارسال می‌گردد.

۱-۲) پرونده مراجعینی که مشاور در پذیرش و مشاوره ایشان با مشکل مواجه می‌شود، در همان روز توسط مشاور و از طریق نرم افزار مشاوره ژنتیک به مشاور سرگروه ارسال می‌گردد. در موارد اورژانس مشاور سرگروه ظرف ۳ روز کاری و در موارد غیر اورژانس ظرف یک هفته از زمان ارجاع، موظف به تعیین تکلیف و تعیین مراحل بعدی کار و پس خوراند می‌باشد.

۲-۱) پرونده مراجعینی که توسط مشاور سرگروه پذیرش شده و طی روند عادی به انجام رسیده، به صورت دوره‌ای (ماهانه) توسط مشاور سرگروه و از طریق نرم افزار مشاوره ژنتیک به مشاور ارشد ارسال می‌گردد.

۳-۱-۲) پرونده مراجعینی که مشاور سرگروه در پذیرش و مشاوره ایشان با مشکل مواجه می‌گردد، در همان روز توسط مشاور سرگروه و از طریق نرم افزار مشاوره ژنتیک به مشاور ارشد ارسال می‌گردد. چنانچه مشاور سرگروه قادر به حل مشکل مشاور نباشد، مورد را به مشاور ارشد ارجاع می‌دهد. مشاور ارشد موظف است در موارد اورژانس ظرف ۳ روز کاری و در موارد غیر اورژانس ظرف یک هفته از زمان ارجاع، اقدام به رفع مشکل مشاور سرگروه نماید. مشاور سرگروه موظف است مراتب را در موارد اورژانس ظرف ۱ روز کاری و در موارد غیر اورژانس ظرف ۳ روز از زمان ارجاع، به مشاور انتقال دهد.

➤ **تذکر:** اورژانس یا غیر اورژانس بودن مورد ارجاعی توسط مشاورین **ارجاع دهنده** مشخص می‌گردد.

۴-۱-۲) چنانچه مشاور ارشد قادر به حل مشکل مشاور سرگروه نباشد، مورد را به اساتید ارجاع می‌دهد. اساتید موظف هستند در موارد اورژانس ظرف ۳ روز کاری و در موارد غیر اورژانس ظرف یک هفته از زمان ارجاع، اقدام به رفع مشکل مشاور ارشد نمایند. مشاور ارشد موظف است در موارد اورژانس ظرف ۱ روز کاری و در موارد غیر اورژانس ظرف ۳ روز از زمان ارجاع، مراتب را به مشاور سرگروه انتقال دهد.

۵-۱-۲) چنانچه اساتید نیاز به ویزیت مراجعه کننده داشته باشند مراتب در موارد اورژانس ظرف ۱ روز کاری و در موارد غیر اورژانس ظرف ۳ روز از زمان ارجاع، به مشاور ارشد منتقل و توسط مشاور ارشد به همین ترتیب مسقیماً به مشاور انتقال داده می‌شود.

۶-۱-۲) مشاور در این شرایط موظف است مراتب ضرورت ارجاع را به اطلاع مراجع به نحو مقتضی برساند و به همان نحو پیگیری نماید.

۷-۱-۲) مشاور ژنتیک موظف است در صورت تایید تشخیص بیماری **ضمن تشکیل پرونده ژنتیک برای مراجع** با فرم شماره ۵ فرد را به مرکز بهداشت شهرستان جهت معرفی به مرکز بهداشتی درمانی مرتبط و مراقبت ژنتیک معرفی نماید.

۲-۱-۸) پرونده‌های ارسالی مشاورین به مشاورین سرگروه به صورت دوره‌ای (ماهانه) توسط مشاور سرگروه و پرونده‌های ارسالی مشاورین سرگروه به مشاورین ارشد به صورت دوره‌ای (ماهانه) توسط مشاورین ارشد بررسی و گزارش عملکرد آنان شامل تعداد پرونده‌های پذیرش شده، نوع بیماری مشاوره شده، تعداد و نوع بیماری ارجاع شده به صورت دوره‌ای (سالانه) به اساتید ارسال می‌گردد. اساتید با بررسی پرونده هر مشاور نتیجه را صرفاً به خود مشاور ژنتیک اعلام می‌نمایند.

➤ تذکر: ارجاعات بین مشاورین در واقع مهارت آموزی میدانی مشاورین محسوب می‌شود و به مدت یک سال اول فعالیت میدانی مشاوران ژنتیک انجام می‌شود. این روند مشاوران ژنتیک را در سال اول فعالیت از حمایت اساتید ایشان برخوردار می‌نماید.

➤ این دوره توسط وزارت بهداشت در قالب برنامه آموزش مشاوران ژنتیک مدیریت می‌شود و دانشگاه علوم پزشکی در این روند وظیفه ای به عهده ندارد.

➤ تذکر: ارتباطات سطح بندی شده مهارت آموزی ادامه آموزش مشاوران ژنتیک است و صرفاً برای رفع مشکلات احتمالی و پاسخگویی به مشاوران در سال اول بعد از طی دوره آموزشی برنامه ریزی شده و در صورت احساس ضرورت و درخواست مشاوران ارتباطات برقرار می‌گردد. بنابراین مشاوران باید وظایف خود را همزمان و مستقل طبق دستورالعمل به انجام برسانند و ارتباطات در این شبکه ربطی به وظایف شغلی ایشان در چارچوب دستورالعمل و ارجاعات و مشورت های ترسیم شده در دستورالعمل ژنتیک اجتماعی ندارد و ارتباطات مهارت آموزی میدانی صرفاً درون گروه مشاوران ژنتیک به انجام می‌رسد.

ضمیمه ۳: آموزش مورد نیاز برنامه های ژنتیک در هنگام ازدواج:

مشاوره ژنتیک می تواند راهنمای زوج های جوان برای داشتن فرزندان سالم باشد. در آموزش های پیش از ازدواج مراجعین را برای انجام مشاوره ژنتیک در شرایط زیر ترغیب می نمایم.

اگر:

✓ در خانواده ایشان بیماری شناخته شده ارثی وجود دارد:
برای مثال: هموفیلی، دوشن، تالاسمی ماژور، سیکل سل، بیماری های متابولیک ارثی (فنیل کتونوری، گالاکترومی و ...) ناشنوایی و نابینایی،

✓ در بستگان ایشان حداقل دو نفر که از زمان کودکی مبتلا به یک بیماری مشابه هستند وجود داشته یا هم اکنون وجود دارد.

✓ با یکدیگر نسبت فامیلی نزدیک دارند (ازدواج فرزندان و یا نوه های عمو، عمه، خاله، دایی با یکدیگر)

✓ در بستگان هر یک از ایشان (و یا هر دو) فردی مبتلا به یکی از مشکلات زیر وجود داشته یا هم اکنون وجود دارد:

- فردی که از کودکی دارای مشکل انعقاد خون باشد.
- فردی که از کودکی نیازمند تزریق خون مکرر باشد.
- فردی که از زمان کودکی دارای ناتوانی ذهنی و یا ناتوانی حرکتی باشد.
- فردی که از زمان کودکی مبتلا به اختلال بینایی یا اختلال شنوایی باشد.
- کودکی که می بایست رژیم غذایی خاصی داشته باشد.

در صورت نیاز زوجین را برای گرفتن راهنمایی لازم و تایید احتمال خطر ژنتیک و ارجاع به مشاوره ژنتیک

ابتدا به پزشک ارجاع دهید.

ضمیمه ۴: ارزیابی های ژنتیک در گروه های سنی- ویژه غیر پزشک:

ارزیابی	نتیجه ارزیابی	طبقه بندی	اقدام
آیا در خانواده فرد، بیماری شناخته شده ارثی وجود دارد؟ به عنوان مثال: هموفیلی، دوشن، تالاسمی ماژور، بیماری های متابولیک ارثی (فنیل کتونوری، گالاکتوزمی و ...) ناشنوایی و نابینایی	در خانواده بیماری شناخته شده ارثی وجود دارد.	احتمال وجود عامل خطر ژنتیک	ارجاع غیر فوری پزشک جهت بررسی و تایید وجود عامل خطر ژنتیک
در بستگان درجه ۱ و ۲ خانواده فرد مبتلا به یکی از مشکلات احتمالی ارثی وجود داشته یا هم اکنون وجود دارد؟ فردی که از کودکی دارای مشکل انعقاد خون باشد. فردی که از کودکی نیازمند تزریق خون مکرر باشد. فردی که از زمان کودکی دارای ناتوانی ذهنی و یا ناتوانی حرکتی باشد. فردی که از زمان کودکی مبتلا به اختلال بینایی یا اختلال شنوایی باشد. کودکی که می بایست رژیم غذایی خاصی داشته باشد.	در بستگان درجه ۱ و ۲ خانواده فرد مبتلا به یکی از مشکلات احتمالی ارثی وجود داشته است.	احتمال وجود عامل خطر ژنتیک	ارجاع غیر فوری پزشک جهت بررسی و تایید وجود عامل خطر ژنتیک
آیا یک اختلال در خانواده تکرار شده است؟ در خانواده و یا بستگان درجه ۱ و ۲ حداقل دو نفر که از زمان کودکی مبتلا به یک بیماری مشابه هستند وجود داشته یا هم اکنون وجود دارد.	اختلال تکرار شونده در خانواده وجود دارد.	احتمال وجود عامل خطر ژنتیک	ارجاع غیر فوری پزشک جهت بررسی و تایید وجود عامل خطر ژنتیک
در صورت تاهل فرد سوال شود: آیا نسبت فامیلی نزدیک (ازدواج فرزندان و یا ازدواج فرزندان با نوه های عمو، عمه، خاله، دایی یا یکدیگر) با همسر وجود دارد	نسبت فامیلی نزدیک با همسر وجود دارد.	احتمال وجود عامل خطر ژنتیک	ارجاع غیر فوری پزشک جهت بررسی و تایید وجود عامل خطر ژنتیک
آیا سابقه سکته قلبی در خواهر یا مادر فرد در زیر ۶۵ سالگی و یا در برادر یا پدر فرد در زیر ۵۵ سالگی وجود دارد؟	نیاز به بررسی عامل خطر فامیلی بیماری قلبی وجود دارد.	احتمال وجود عامل خطر ژنتیک	ارجاع غیر فوری پزشک جهت بررسی و تایید وجود عامل خطر ژنتیک
آیا در فرد و یا در بستگان درجه ۱ و ۲ وی سرطان زودرس یا تکرار سرطان وجود داشته یا هم اکنون وجود دارد؟ سرطان زودرس: ابتلا به سرطان در زیر ۶۰ سالگی تکرار: وجود بیش از یک مورد فرد مبتلا به سرطان در خانواده و بستگان درجه ۱ و ۲	در فرد و یا در بستگان درجه ۱ و ۲ خانواده، سرطان زودرس یا تکرار سرطان وجود داشته یا هم اکنون وجود داشته است.	احتمال وجود عامل خطر ژنتیک	ارجاع غیر فوری پزشک جهت بررسی و تایید وجود عامل خطر ژنتیک

ضمیمه ۵: ارزیابی عامل خطر ژنتیک- ویژه مناطق مجری ژنتیک اجتماعی):

ردیف	ارزیابی	نتیجه ارزیابی	اقدام

۱	آیا در فرد یا در بستگان درجه ۱ و ۲، بیماری شناخته شده ارثی وجود دارد؟	در فرد یا در بستگان درجه ۱ هر یک از افراد خانواده، بیماری شناخته شده ارثی وجود دارد.	ارجاع غیر فوری به پزشک مشاور ژنتیک
۲	آیا یک اختلال در خانواده و یا در بستگان درجه ۱ و ۲ تکرار شده است؟	یک اختلال در خانواده تکرار شده است.	ارجاع غیر فوری به پزشک مشاور ژنتیک
۳	آیا در خانواده فرد مبتلا به اختلال عملکردی همراه با احتمال ژنتیکی بودن اختلال وجود دارد؟	فرد مبتلا به اختلال عملکردی در خانواده همراه با احتمال ژنتیکی بودن اختلال وجود دارد.	ارجاع غیر فوری به پزشک مشاور ژنتیک
۴	در صورت تاهل: آیا نسبت فامیلی نزدیک به همراه وجود یک اختلال عملکردی در بستگان درجه یک هر کدام وجود دارد؟	عامل خطر فامیلی در صورت نسبت فامیلی زوج وجود دارد.	ارجاع غیر فوری به پزشک مشاور ژنتیک
۵	در صورت تاهل اختلال در باروری وجود داشته است؟	احتمال وجود اختلال ژنتیکی وجود دارد.	ارجاع غیر فوری به پزشک مشاور ژنتیک
۶	آیا عامل خطر فامیلی بیماری ایسکمیک قلب یا کنسر وجود دارد؟	عامل خطر فامیلی بیماری ایسکمیک قلب یا کنسر وجود دارد.	ارجاع غیر فوری به پزشک مشاور ژنتیک

راهنمای مراقب سلامت / بهورز در غربالگری (شناسایی اولیه) عامل خطر ژنتیک:

بیماری های ارثی بیماری های متعدد و متنوعی می باشند که به دلیل وجود یک اختلال ژنتیکی در افراد از نسلی به نسل بعد منتقل می شوند. در اکثر موارد والدین بیماران افرادی سالم از نظر ابتلا به آن بیماری بوده و فقط انتقال دهنده این اختلال به فرزند خود هستند. احتمال ابتلای فرزندان به بیماری های ارثی بر اساس نحوه توارث بیماری در هر بیماری متفاوت بوده و محاسبه این احتمال نیازمند مشاوره ژنتیک است. «مشاوره ژنتیک» فرایندی است که از طریق آن، بیماران و یا خویشاوندان در معرض خطر بیماری ژنتیک، از پیامدهای احتمالی بیماری، احتمال ابتلا یا انتقال آن به سایر خویشاوندان و راه های پیشگیری یا درمان بیماری آگاه می شوند. منظور از خانواده در اینجا افرادی هستند که با هم نسبت درجه یک فامیلی دارند که شامل پدر، مادر، خواهر و برادر است. ممکن است اختلالی در خانواده وجود داشته باشد که نوع آن تشخیص داده نشده ولی بیش از یک مورد از این اختلال در

خانواده و یا بستگان درجه ۱ اعضای خانواده وجود دارد، در این موارد هم می بایست احتمال وجود عامل خطر ژنتیک بررسی گردد. در زیر تعدادی از بیماری های شایع ارثی به اختصار توضیح داده می شود:

- **هموفیلی:** شایعترین بیماری اختلال انعقادی ارثی است. در این بیماری میزان فاکتور های انعقادی خون ناکافی است و بسته به شدت بیماری هنگام خونریزی های معمول هم بند آمدن خون با تاخیر بوده و یا بدون مداخلات درمانی انجام صورت نمی گیرد.
- **دوشن:** شایع ترین بیماری ارثی از نوع بیماری هایی است که باعث ضعف عضلانی و در نتیجه اختلال در راه رفتن در کودکان می شود. در این بیماری کودک ابتدا سالم بوده و اختلال در حرکت از سنین ۳ تا ۴ سالگی شروع می شود. نوع خفیف تر این اختلال نیز وجود دارد که "بکر" نام دارد.
- **تالاسمی ماژور:** شایعترین بیماری کم خونی ارثی است که باعث می شود فرد نیازمند تزریق مکرر خون از ابتدای کودکی و در تمام طول عمر گردد.
- **بیماری های متابولیک ارثی:** بیماری هایی با تعداد و تنوع زیاد هستند که در آن ها سوخت و ساز یک یا چند ماده در بدن دچار اشکال است. این امر باعث ایجاد اختلالات متفاوتی در رشد و تکامل کودکان می شود. معمولاً این کودکان می بایست رژیم های غذایی خاصی داشته باشند. سر دسته این بیماری ها فنیل کتونوری است که در حال حاضر در کشور در نوزادان غربالگری می گردد. گالاکتوزمی، تیروزینمی دو مثال دیگر از این بیماری هاست.
- **ناشنوایی و نابینایی:** ناشنوایی ها و نابینایی های غیر اکتسابی که از کودکی بوده و یا حالت پیشرونده داشته اند نیازمند ارزیابی از نظر احتمال وجود عامل خطر ژنتیک هستند.
- **ناتوانی ذهنی / حرکتی:** فردی که از زمان کودکی دارای ناتوانی ذهنی و یا ناتوانی حرکتی باشد نیز نیاز به بررسی احتمال وجود عامل خطر ژنتیک دارد.

همچنین گاهی ممکن است در استعداد به ابتلا به بیماری های غیر واگیر ی نظیر بعضی از انواع سرطان ها و یا سکتته های قلبی زمینه ژنتیک فرد موثر باشد، در این صورت این بیماری ها در سنین پایین تری نسبت به محدوده سنی ابتلا در افراد جامعه و با شدت بیشتری فرد را مبتلا خواهند کرد. با شناخت این افراد و انجام اقدامات پیشگیرانه به موقع می توان این خطر را در این افراد کاهش داد.

راهنمای پزشک در ارزیابی (تاییدی) عامل خطر ژنتیک:

در صورت مثبت بودن حداقل یکی از موارد زیر در خانواده، نیاز به مشاوره ژنتیک وجود دارد:

۱- حداقل ۱ نوع بیماری ژنتیکی شناخته شده در بستگان درجه ۱ یا ۲ وجود دارد.

۲- تکرار اختلال / بیماری در بستگان: در بستگان درجه ۱ یا ۲ حداقل دو نفر با یک نوع اختلال / بیماری مشابه از

زمان کودکی، وجود دارد.

- ۳- در یکی از اعضای خانواده علاوه بر اختلال عملکردی یک ناهنجاری غیراکتسابی نیز وجود دارد.
- ۴- در صورت تاهل با نسبت فامیلی نزدیک در زوج، یک اختلال عملکردی در یکی از اعضای خانواده فرد یا همسر وی وجود دارد.
- ۵- علاوه بر وجود فردی در خانواده با اختلال عملکردی، حداقل ۲ مورد از موارد ذیل را دارد:
- الف- سابقه سقط مکرر (۲ سقط یا بیشتر)، مرده زایی یا نازایی طولانی مدت (>۲ سال بدون جلوگیری) در مادر فرد بیمار
- ب- سابقه فوت در برادر یا خواهر فرد به دلیل بیماری غیر اکتسابی
- ج- نسبت فامیلی والدین بیمار
- د- زمان شروع اختلال در فرد مبتلای خانواده قبل از ۲ سالگی
- ۶- اختلال باروری
- ۷- وجود احتمال فامیلی بودن بیماری عروق کرونر قلب
- ۸- سرطان های ارثی فامیلی: توضیحات و تعاریف مربوط به هر یک از موارد فوق در زیر آمده است:

الف- اختلالات فیزیکی/ظاهری:

سر و گردن:

صورت: چهره ای غیر معمول (با اختلال محل قرار گیری یا ظاهر گوش و یا چشم)

دهان: شکاف لب، شکاف کام، یا اختلال در رویش یا مینای دندان ها

جمعده: کرانیوسینوستوز، آنسفالوسل، Z-score دور سر کمتر از ۳- یا بیشتر از ۳

تنه:

ستون فقرات: اسپاینا بیفیدا

جدار شکم: امفالوسل، گاستروچزی

ژنیتالیا: ابهام تناسلی

اندام ها:

سین داکتیلی، اکتروداکتیلی و پلی داکتیلی در اندام فوقانی یا تحتانی

Z-score قد کمتر از ۳- یا بیشتر از ۳

پوست:

پوسته ریزی منتشر، تاول منتشر، اریتم منتشر، تغییر پیگمانتاسیون

ارگان های داخلی:

آنومالی مادرزادی قلبی، انسدادهای گوارشی (آنوس بسته، هیرشپرونک، آترزی ها)، آنومالی کلیه (کلیه پلی کیستیک یا مولتی کیستیک)

ب- اختلالات عملکردی

- اختلال رشد (در صورت مثبت بودن حداقل یکی از موارد):

زیر ۱۵ سالگی: کوتاهی یا بلندی شدید قد، لاغری یا چاقی شدید، بزرگی یا کوچکی شدید سر
بیماری شناخته شده ای دارد که باعث کوتاهی یا بلندی شدید قد، لاغری یا چاقی شدید، بزرگی یا کوچکی شدید سر

- اختلال تکامل (در صورت مثبت بودن حداقل یکی از موارد):

فرد زیر ۴ سال:

۳-۴۸ ماهگی: به موقع گردن نگرفته است.

۸-۴۸ ماهگی: به موقع ننشسته است یا در حال حاضر نمی تواند بنشیند.

۱۵-۴۸ ماهگی: به موقع راه نیافتاده است یا در حال حاضر راه نمی رود.

۱۵-۴۸ ماهگی: به موقع شروع به حرف زدن نکرده است یا در حال حاضر حرف نمی زند.

بیماری شناخته شده ای دارد که باعث اختلال تکاملی شده است.

ناتوانی ذهنی (در صورت مثبت بودن حداقل یکی از موارد):

بالای ۴ سال:

در صورت شنوا بودن: متوجه صحبت دیگران نمی شود یا قادر نیست به آن پاسخ دهد.

قادر نیست کارهای شخصی خود را مانند غذا خوردن، توالی رفتن یا لباس پوشیدن را انجام دهد.

نمی تواند به طور مناسب و فعال با همسالان خود ارتباط برقرار کند.

توانایی یادگیری در حد همسالان خود ندارد.

بیماری شناخته شده ای دارد که باعث ناتوانی ذهنی شده است.

اختلال بینایی (در صورت مثبت بودن حداقل یکی از موارد):

از ۳ ماهگی:

نابینایی یا کاهش بینایی پیشرونده (که با عینک اصلاح نمی شود) دارد.

بیماری شناخته شده ای دارد که باعث نابینایی یا کاهش بینایی پیشرونده شده است.

اختلال شنوایی (در صورت مثبت بودن حداقل یکی از موارد)

از ۲ ماهگی: در برابر صداهای محیط عکس العمل نشان نمی دهد.

بیماری شناخته شده ای دارد که باعث ناشنوایی شده است.

اختلال حرکتی (در صورت مثبت بودن حداقل یکی از موارد):

بعد از ۱۵ ماهگی: نمی تواند به خوبی با حفظ تعادل راه برود.

بعد از ۲۴ ماهگی: نمی تواند براحتی از جایش بلند شده و از پله ها بالا رود.

تمام سنین: سابقه لرزش یا حرکات غیرارادی در استراحت یا شروع فعالیت در اندامها یا سابقه تشنج مکرر (< ۱

بار) دارد.

بیماری شناخته شده ای دارد که باعث ضعف یا اختلالات حرکتی یا تشنج مکرر شده است.

اختلال انعقادی (در صورت مثبت بودن حداقل یکی از موارد)

سابقه خونریزی طول کشیده یا کبود شدگی و خونمردگی متعدد و مکرر در زیر پوست دارد.

اختلال انعقادی شناخته شده ای دارد. (مثل هموفیلی)

اختلال ایمنی (در صورت مثبت بودن حداقل یکی از موارد)

زیر ۲ سال:

سابقه بستری حداقل ۲ بار بدلیل بیماری تب دار طول کشیده (بیش از ۱ هفته) در بیمارستان داشته است.

بیماری شناخته شده ای دارد که باعث نقص ایمنی یا عفونت مکرر شده است.

اختلال قلبی عروقی مادرزادی (در صورت مثبت بودن حداقل یکی از موارد):

زیر ۲ سال:

حملات کبود یا سیاه شدن منتشر در لب، ناخن و زبان، یا تعریق زیاد در حین شیر خوردن به همراه خستگی زودرس داشته است.

بیماری قلبی عروقی مادرزادی شناخته شده ای دارد.

اختلال کبدی (در صورت مثبت بودن حداقل یکی از موارد)

زیر ۲ سال:

سابقه زردی طولانی مدت (بیش از یک ماه) داشته است.

بیماری شناخته شده ای دارد که باعث اختلالات گوارشی یا کبدی یا زردی شده است.

اختلال بلوغ (در صورت مثبت بودن حداقل یکی از موارد):

مرد بالای ۱۶ سال: علائم بلوغ و رویش موی صورت تا ۱۶ سالگی شروع نشده است.

خانم بالای ۱۴ سال: علائم بلوغ و عادت ماهیانه تا ۱۴ سالگی شروع نشده است.

بیماری شناخته شده ای دارد که باعث اختلالات بلوغ شده است.

اختلال باروری (در صورت تاهل و مثبت بودن حداقل یکی از موارد):

خانم: سابقه سقط مکرر (۲ سقط یا بیشتر)، مرده زایی، فوت نوزاد زیر ۱ ماه یا سابقه نازایی طولانی (<۲ سال بدون

پیشگیری از بارداری) داشته است

آقا: سابقه طولانی ناباروری (<۲ سال بدون بدون پیشگیری از بارداری) داشته است.

بیماری شناخته شده ای دارد که باعث اختلالات باروری شده است.

ج- در شرایط زیر احتمالاتی فامیلی بودن بیماری عروق کرونر قلب وجود دارد:

توضیح: بیماری عروق کرونر از طریق حداقل یکی از موارد زیر اثبات می گردد:

- ✓ در آنژیوگرافی عروق کرونر بیش از ۵۰٪ تنگی داشته باشد.
- ✓ سابقه CABG (Cronery Artery Bypass Graft) وجود داشته باشد.
- ✓ سابقه Percutaneous Cronery Intervention (Angioplasty PCI) وجود داشته باشد.

- ابتلا به بیماری عروق کرونر زودرس (PCAD): ابتلا به بیماری عروق کرونر در زیر سن ۴۵ سالگی در مردان و زیر ۵۵ سال در زنان

- وجود یک مورد سابقه بیماری عروق کرونر در بستگان درجه ۱ فرد با این شرایط سنی: در مردان (پدر و برادر) زیر سن ۵۵ سال و در خانم ها (خواهر و مادر) زیر سن ۶۵ سالگی

1. در شرایط زیر احتمال ارثی فامیلی بودن کنسر مطرح می شود:

الف - در مورد سرطان برست:

- ۱- وجود دو یا چند نوع سرطان همزمان درجه ۱ یا ۲ خانواده
- ۲- ابتلای به سرطان پستان در یک فرد با سن برابر یا پایین تر از ۵۰ سال در یک فرد یا یکی از اعضای درجه ۱ یا ۲ خانواده
- ۳- سابقه ابتلای یک فرد مذکر به سرطان پستان در خانواده
- ۴- وجود سرطان مشابه یا در ارگانهای مرتبط (سرطان اپیتلیال تخمدان/ لوله فالوپ/سرطان اولیه پریتوئن) در فرد یا در اعضای درجه ۱ یا ۲ خانواده
- ۵- وجود ترکیب سرطان پستان با هر یک از سرطانهای تیروئید، پانکراس، سرطان معدهمنتشر،سرطان آندومتر، تومور مغزی و لوکمی، لنفوم، سارکوم کارسینوم آدرنو کورتیکال
- ۶- وجود حداقل ۲ خویشاوند نزدیک در یک سمت از خانواده با دیگر بدخیمی های مرتبط با سندروم HBOC (شامل سرطان پروستات، پانکراس و ملانوم)
- ۷- سرطان پستان Triple negative (در ارزیابی پاتولوژیک و ژنتیک، سه مارکر ER (گیرنده استروژن)، PR (گیرنده پروژسترون) و Her2 منفی است). تشخیص داده شده در هر سنی
- ۸- افرادی که در خانواده آنها جهش شناخته شده ای در ژنهای BRCA1 و/یا BRCA2، TP53 و PTEN وجود دارد.

ب- در مورد سرطان کولورکتال:

۱. ابتلا به سرطان کولون، رحم، تخمدان در فرد یا بستگان درجه ۱ یا ۲
۲. پولیپ آدنوماتوز در فرد یا خانواده وی زیر سن ۴۰ سالگی
۳. داشتن پولیپ هامارتاموز
۴. سابقه ابتلای متعدد به کنسر کولورکتال یا سابقه ابتلای به کنسر کولورکتال به همراه سایر بدخیمی ها
۵. پولیپ متعدد (بیش از ۱۰ پولیپ) در هر سنی در فرد یا خانواده

(Hereditary Breast & Ovarian Cancer Syndrome ^۱ سندرم سرطان ارثی پستان و تخمدان)