



وزارت بهداشت، درمان و آموزش پزشکی
معاونت بهداشت

برنامه ژنتیک اجتماعی

دستورالعمل کشوری

برنامه کنترل و پیشگیری بیماری‌های ارثی - ژنتیکی
در نظام سلامت ایران

بازنگری چهارم

۱۳۹۶

فصل اول: کلیات برنامه ژنتیک اجتماعی

اپیدمیولوژی بیماری‌های ژنتیک در ایران	
	الف) ناهنجاری‌ها و بیماری‌های ارثی کودکان
	پیامد ناهنجاری‌ها و بیماری‌های ارثی در کودکان
	ب) بیماری‌های ارثی فAMILI بزرگسالان
	پیامد بیماری‌های ارثی فAMILI بزرگسالان
رویکرد سطح جهانی، منطقه‌ای و کشوری به روش ژنتیک اجتماعی	
	رویکرد سازمان جهانی بهداشت به پیشگیری بیماری‌های ژنتیک
	پیشگیری ژنتیک بیماری‌های شایع غیرواگیر در کشورهای در حال توسعه
	ضرورت مدیریت نظام‌مند و ادغام یافته بیماری‌های ژنتیک در کشور
آشنایی پایه با برنامه ژنتیک اجتماعی ایران	
	تعریف
	هدف
	استراتژی‌های دست‌یابی به هدف
	اسناد بالادستی
	روش‌شناسی
	ساختار مشترک ارائه خدمات ژنتیک
فرایندهای مشترک برنامه ژنتیک اجتماعی	
۱) فرایند آموزش	
	۱-۱) ارتقا سواد ژنتیک عموم
	۱-۲) آموزش افراد در معرض خطر
	۱-۳) آموزش پرسنل مجری برنامه
۲) فرایند شناسایی موارد در معرض خطر ژنتیک	
	انواع روش‌های غربالگری: آبخاری و جمعیتی
	استراتژی‌های شناسایی موارد در معرض خطر ژنتیک در برنامه ژنتیک اجتماعی
	استراتژی اول: غربالگری ژنتیکی زوجین در هنگام ازدواج
	استراتژی دوم (و سوم): شناسایی موارد در معرض خطر ژنتیک در بسته‌های خدمات گروه‌های سنی / غیرواگیر
۳) فرایند مشاوره ژنتیک	
	اجزاء خدمت مشاوره ژنتیک استاندارد
۴) فرایند مراقبت ژنتیک در برنامه ژنتیک اجتماعی	
	۴-۱) مراقبت ژنتیک قطعی
	۴-۱-۱) کاهش بروز بیماری ژنتیک با پیشگیری از تولد نوزاد مبتلا
	۴-۱-۲) کاهش بروز بیماری ژنتیک با مداخله درمانی پیشگیرانه
	۴-۲) مراقبت ژنتیک موقت:
	۴-۳) مراقبت کاهش معلولیت ژنتیک

	شرایط و نحوه قطع مراقبت ژنتیک
	۵) فرایند تشخیص ژنتیک
	اجزاء خدمت تشخیص ژنتیک استاندارد
	مدیریت موارد ارجاعی در برنامه ژنتیک اجتماعی
	الف) مدیریت موارد ارجاع شده از فرایند شناسایی
	ب) مدیریت موارد در معرض خطر احتمالی در خانواده و خویشان بیمار
	ضرورت اجرای برنامه ژنتیک اجتماعی در قالب زنجیره به هم پیوسته فرایندهای آن
	زیرساخت‌ها و سوابق اجرای برنامه ژنتیک اجتماعی در کشور
	سابقه طراحی و اجرای برنامه ژنتیک اجتماعی در اداره ژنتیک
	بیماری‌های ژنتیک تحت پوشش برنامه ژنتیک اجتماعی
	مسیر تکاملی راه اندازی و اجرای برنامه‌های ژنتیک اجتماعی در کشور
	برنامه‌های مدل در برنامه ژنتیک اجتماعی
	زیرساخت‌های برنامه ژنتیک اجتماعی
	برنامه‌های ژنتیک پایلوت در برنامه ژنتیک اجتماعی ایران
	فصل دوم: اجرائیات برنامه ژنتیک اجتماعی
	فعالیت‌های اصلی به تفکیک استراتژی‌های برنامه
	شرح اجرای هر یک از استراتژی‌های برنامه ژنتیک اجتماعی
	استراتژی اول: ارائه مشاوره ژنتیک و خدمات ژنتیک در زمان ازدواج
	نحوه انجام فرایند شناسایی در استراتژی اول
	نحوه صدور گواهی گواهی انجام آزمایشات تالاسمی و غربالگری ژنتیکی
	نحوه انجام فرایند مشاوره ژنتیک در استراتژی اول
	نحوه انجام فرایند مراقبت ژنتیک در استراتژی اول
	استراتژی دوم (و سوم): ارائه خدمات ژنتیک در قالب بسته های خدمات گروه های سنی / غیرواگیر
	نحوه انجام فرایندهای شناسایی موارد در معرض خطر و مشاوره ژنتیک در استراتژی دوم (و سوم)
	نحوه انجام فرایند مراقبت ژنتیک در استراتژی دوم (و سوم)
	شرح وظایف سطوح مختلف نظام سلامت در برنامه ژنتیک اجتماعی
	وزارت بهداشت، درمان و آموزش پزشکی
	معاونت بهداشت ستاد وزارتی
	اداره ژنتیک
	دفتر مدیریت بیماری‌های غیرواگیر
	دفتر سلامت جمعیت، خانواده و مدارس
	دفتر آموزش سلامت
	مرکز توسعه شبکه
	آزمایشگاه مرجع سلامت
	معاونت درمان ستاد وزارتی

	معاونت غذا و دارو
	معاونت اجتماعی
دانشگاه/دانشکده علوم پزشکی و خدمات بهداشتی درمانی	
	واحدهای ستادی
	معاونت بهداشتی دانشگاه
	معاونت درمان دانشگاه
	مرکز بهداشت شهرستان
	واحدهای محیطی ارائه خدمت سطح ۱
	مرکز خدمات جامع سلامت
	پایگاه سلامت/ خانه بهداشت
	الف- وظایف مراقب سلامت/ بهورز:
	ب- پزشک تیم سلامت:
	مرکز ارائه خدمات هنگام ازدواج
	واحدهای محیطی ارائه خدمت سطح ۲ و ۳ (تخصصی و فوق تخصصی)
	بیمارستان / مرکز منتخب ارائه خدمات بالینی
	آزمایشگاه تشخیص ژنتیک
شرح وظایف پرسنل ارائه دهنده خدمات در برنامه ژنتیک اجتماعی	
	الف- وظایف مراقب سلامت (غربالگری ژنتیک) در مرکز ارائه خدمات هنگام ازدواج:
	ب- وظایف پزشک مرکز ارائه خدمات هنگام ازدواج:
	ج- وظایف پزشک مشاور ژنتیک:
	د- متخصصین و مراکز تخصصی منتخب سطح دو:
	ه- فوق تخصص و مراکز فوق تخصصی منتخب در سطح سوم:
	و- متخصصین ژنتیک و مراکز تشخیص ژنتیک سطح سوم:
فصل سوم: فرم‌ها	
	پرسشنامه غربالگری ژنتیک هنگام ازدواج
	متن اطلاع رسانی در خصوص مشاوره ژنتیک به زوجین مراجعه کننده به مرکز غربالگری ژنتیک هنگام ازدواج
	گواهی انجام خدمات هنگام ازدواج
	فرم ارجاع تشخیص ژنتیک PND
	فرم اعلام وضعیت مراقبت ژنتیک
	اظهار نامه مشاوره ژنتیک
	گزارش ماهیانه بیمارستان / مرکز بالینی منتخب
	فرم بررسی اپیدمیولوژیک موارد بروز بیماری های ارثی/ ژنتیکی
	فرم گزارش مراقبت ژنتیک- ویژه پایگاه سلامت/ خانه بهداشت
	فرم گزارش مراقبت ژنتیک- ویژه مرکز خدمات جامع سلامت/ شبکه بهداشت و درمان شهرستان/ معاونت بهداشت دانشگاه علوم پزشکی
	دفتر ثبت مراجعات مشاوره ژنتیک

	فرم خلاصه عملکرد مشاور ژنتیک
فصل چهارم: پایش و ارزشیابی برنامه	
	شاخص‌های پایش
	شاخص‌های ارزشیابی
	نحوه پایش و ارزشیابی برنامه ژنتیک اجتماعی
فصل پنجم: ضمایم	
	ضمیمه ۱: نحوه اجرای آموزش عموم در برنامه ژنتیک اجتماعی
	ضمیمه ۲: معرفی برنامه آموزش مشاوران ژنتیک در قالب برنامه ژنتیک اجتماعی
	ضمیمه ۳: محتوای آموزشی استراتژی اول: غربالگری ژنتیکی هنگام ازدواج
	ضمیمه ۴: محتوای آموزشی استراتژی دوم (سوم): ارزیابی‌های ژنتیک در گروه‌های سنی - ویژه غیر پزشک
	ضمیمه ۵: راهنمای مراقب سلامت / بهورز در غربالگری (شناسایی اولیه) عامل خطر ژنتیک
	ضمیمه ۶: راهنمای پزشک در ارزیابی (تاییدی) عامل خطر ژنتیک
	ضمیمه ۷: لیست دستورالعمل‌های تخصصی به بیماری‌های ژنتیک تحت پوشش برنامه ژنتیک اجتماعی

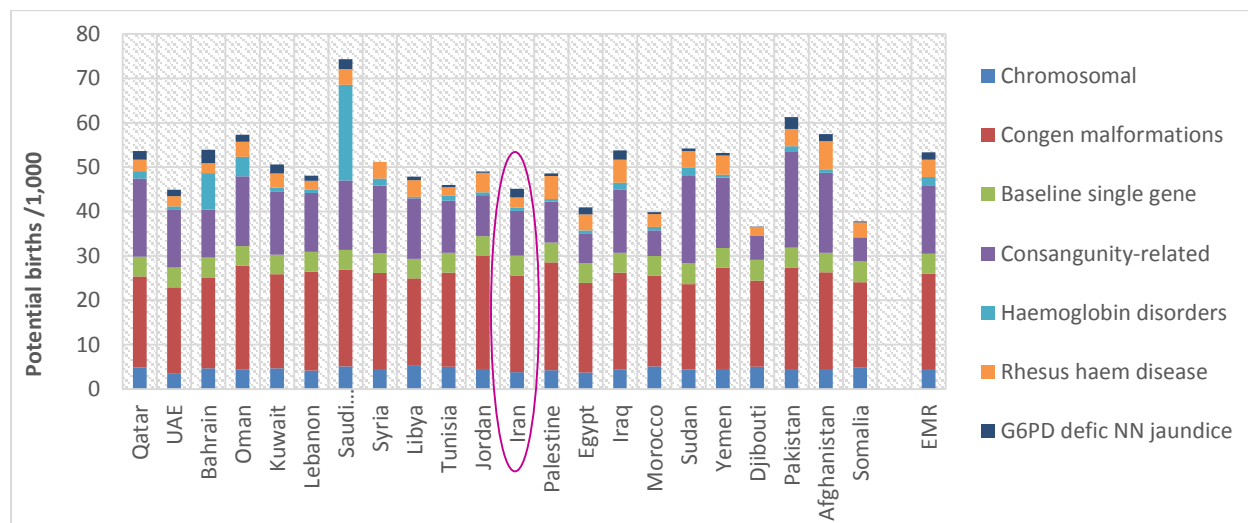
فصل اول: کلیات برنامه ژنتیک اجتماعی

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) ناهنجاری ها و بیماری های ارثی کودکان 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 است.

¹ Infant Mortality Rate

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 برنامه‌ریزی شده با مشکل تاکید دارد:

▶ 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^۲ G6PD، فرصت افزایش این بیماری‌ها را بوجود آورده و در نتیجه طی ده‌ها سال موجب وفور ژن 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 مبتلا 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	گلبول قرمز 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

^۲ Glucose-6-Phosphate Dehydrogenase (G6PD) Deficiency

۳,۸	۳۴	۱۰	۹۰	۳۷,۸	ناهنجاری‌های بدو تولد
۱۲,۵	۵۷,۴	۱۷,۹	۸۲,۱	۶۹,۹	کل موارد در کشور

پیامد ناهنجاری‌ها و بیماری‌های ارثی در کودکان

غالب بیماری‌های ژنتیک موجب مرگ زودرس می‌گردند و در طول زندگی کوتاه، بیمار شدیدترین و همه جانبه‌ترین معلولیت‌های جسمی ذهنی را تحمل می‌کند.

جدول شماره ۲: فراوانی انواع ناهنجاری‌ها و بیماری‌های ارثی بدو تولد و درصد پیامدهای آن‌ها در کشورهای اروپایی (UK)					
گروه ناهنجاری / بیماری	شیوع بدو تولد در ۱۰,۰۰۰	نیازمندی‌های خدمات درمانی		پیامدها (%)	
		مرگ زود هنگام	ناتوانی	درمان موفق	
ناهنجاری‌های مازور بدو تولد	۳۰,۰	۲۲	۲۴	۵۴	■ جراحی در زمان نوزادی ■ حمایت اجتماعی
بیماری‌های کروموزومی	۳,۲	۲	۶۴	۳۴	■ حمایت اجتماعی
بیماری‌های تک ژنی	۷,۰	۱۱	۳۱	۵۸	■ درمان پزشکی ■ حمایت اجتماعی
کل	۴۰,۲	۴۳	۲۸	۲۹	

پیامد ناهنجاری‌ها و بیماری‌های ارثی کودکان در صورت عدم برنامه‌ریزی برای مداخله‌های پیشگیرانه، عمدتاً وخیم بوده و منجر به معلولیت و مرگ زود هنگام می‌شود. به طور کلی:

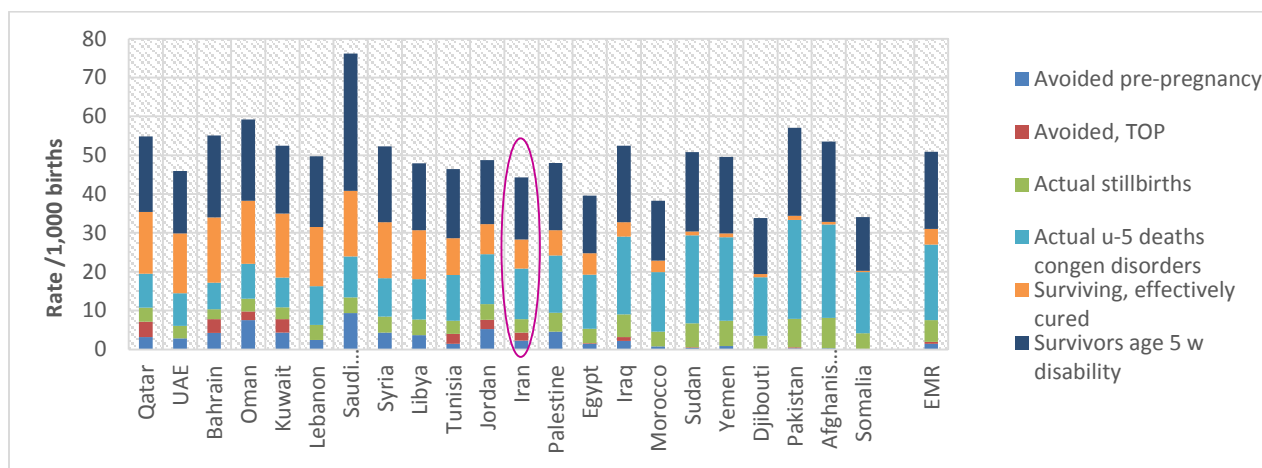
- در کشورهایی که امکانات مالی و زیرساخت‌های پزشکی لازم را نداشته باشند بیش از ۸۰ درصد این بیماری‌ها منجر به معلولیت کشنده در زمان طفولیت و یا معلولیت شدید در تمام طول عمر می‌شوند. این روند تاثیر مخربی بر شاخص‌های اصلی و تعیین کننده سلامت شامل IMR و ^۳USMR خواهد داشت.
- این بیماری‌ها به دلیل ماهیت پیچیده و ایجاد عوارض بلند مدت، منجر به افزایش مستمر مراجعات بیمارستانی و مطالبه گسترده و مستمر خدمات درمانی می‌شوند.
- از سوی دیگر ماهیت صرفاً تسکینی، نگهدارنده و موقتی درمان در غالب این بیماری‌ها، موجب عدم رضایتمندی (پایدار) در بیمار و تیم پزشکی و نهایتاً استیصال خدمت‌گیرنده و خدمت‌دهنده می‌گردد.

به همین دلیل در حال حاضر نظام سلامت صدها برابر هزینه درمان برنامه‌ریزی شده موثر توأم با پیشگیری را صرف درمان غیر موثر و علامتی معلولیت‌های ناشی از این بیماری‌ها می‌نماید. این رویه علی‌رغم هزینه بسیار، تاثیر مورد انتظار را ندارد. به همین دلیل در

³ Under-five Mortality Rate

کشورهایی که برنامه متناسب وجود ندارد، هزینه‌های درمان بیماری‌های ارثی ژنتیکی بخش قابل توجه سرانه سلامت را از بین می‌برد و سهمی در بهبود شاخص‌ها نیز ندارد.

این درحالی است که امروزه ابزارهای شناسایی این بیماری‌ها با روش‌های ژنتیک، ارزان و سریع شده و به همین دلیل امکان درمان زودهنگام 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، سیستیک 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.

بکارگیری دانش 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 صورت می‌گیرد و پذیرش افراد بهتر و مستمر می‌گردد. درک صحیح از خطر فAMILIAL 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

۴. شناسایی موارد تک ژنی از بین بیماری‌های چند عاملی غیر واگیر و سپس شناسایی افراد در معرض خطر در خانواده و خویشان و مداخله پیشگیرانه

در بیماری‌های غیرواگیر شایع، به طور روزافزون مداخله پیشگیرانه مستقیم شامل درمان دارویی و جراحی پیشگیرانه نیز بوجود آمده است. یکی از این بیماری‌ها هایپرکلسترولمی فAMILIAL است. این بیماری به علت جهش در ژن‌های معهود مرتبط با LDL ایجاد می‌شود. در مقایسه با جمعیت عمومی، افراد ناقل این ژن در خطر بسیار افزایش‌یافته‌ای برای ابتلا به بیماری‌های قلبی در سن زیر ۵۰ سال قرار دارند.^۵ شناسایی موارد در معرض خطر در خانواده و خویشان (Cascade Screening) و نداخله درمانی پیشگیرانه در حال حاضر انجام می‌شود.^۵ با وجود این هم اکنون اکثر افراد در معرض خطر از دریافت چنین خدماتی محروم‌اند. این در حالی است که با توجه به قدرت رابطه علی‌هایپرکلسترولمی فAMILIAL برای ابتلا به بیماری‌های قلبی و عروقی و مرگ ناشی از آن خصوصاً در سنین پایین و متناسب با میزان شیوع هایپرکلسترولمی فAMILIAL در هر جامعه، محرومیت از تشخیص زودهنگام و اعمال مداخلات پیشگیرانه برای گروه پرخطر، مسبب درصد معنی‌داری از موارد بروز و مرگ‌های زودهنگام و البته قابل پیشگیری ناشی از بیماری‌های قلبی و عروقی در جمعیت می‌باشد.^۶

مثال دیگر ضرورت پیشگیری ژنتیکی از سرطان‌های ارثی فAMILIAL است. به صورت تقریبی ۱۰٪ از کل سرطان‌های شایع مثل سرطان برست از نوع ارثی و فAMILIAL هستند و از طرفی با استفاده از ابزار مشاوره ژنتیک و آزمایش ژنتیک و شناسایی افراد در معرض خطر

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.

⁵ Khoury 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/>

در خانواده و خویشان، امکان پیشگیری اولیه این سرطان‌ها فراهم می‌شود، بنابراین با این روش، با تمرکز بر گروه محدود سرطان‌های ارثی و فامیلی، سهم قابل توجهی از سرطان‌های قابل پیشگیری پوشش داده می‌شود.^{۷، ۸، ۹}

پیامد بیماری‌های ارثی فامیلی بزرگسالان

- بیماری‌های عروق کرونر (CAD):
 - 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 متعدّدند و با اضافه شدن سهم محدود هر یک از آنها، سهم کلی این دسته از بیماری‌ها بزرگ است. همچنین گرچه سهم ژنتیک در هر یک از بیماری‌های بزرگسالی کم است لیکن شیوع این بیماری‌ها بسیار بالاست و بنابراین سهم نهایی ژنتیک را بسیار برجسته می‌سازد.

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

⁸ Risk 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/uspsbrgen.htm>

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

¹⁰ Coronary Artery Disease

به همین دلایل 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 بیماری‌ها در کشور 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 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 به اجرا درآمده است. از اهداف اصلی این برنامه‌ها دسترسی عادلانه به مشاوره ژنتیک، تست‌های ژنتیکی مقرون به صرفه، غربالگری، تشخیص ژنتیک و سایر مداخله‌های 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) و سازماندهی ارجاع
- بررسی و مطالعه تعیین کننده‌های ژنتیکی بیماری‌های غیرواگیر شایع و بیماری‌های ارثی ژنتیکی

پیشگیری ژنتیک بیماری‌های شایع غیرواگیر در کشورهای در حال توسعه

با توجه به محدودیت منابع نظام‌های سلامت و نیز لزوم کاهش بار بیماری‌های غیرواگیر، 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 ساختار «ژنتیک اجتماعی» 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}

ضرورت مدیریت نظام‌مند و ادغام یافته بیماری‌های ژنتیک در کشور

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

¹² Department of Chronic Diseases and Health Promotion (CHP)

¹³ WHO's Human Genetics Programme (HGN)

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

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 شاخص مقرون به صرفگی در برنامه پیشگیری و کنترل این بیماری‌ها، باید از ادغام وسیع خدمات و روش‌های مشترک مدیریت بیماری‌های ژنتیک بهره برده شود به نحوی که ارائه خدمات جامع با پوشش بیماری‌های شایع و مهم ژنتیک در قالب یک برنامه مبتنی بر جامعه ممکن گردد.

از سوی دیگر عملکرد امروزین دانش ژنتیک در مدیریت بیماری‌ها کاملاً متفاوت با برداشتی است که متولیان سلامت در دهه‌های گذشته از این دانش داشته‌اند. در گذشته عدم دسترسی به سطح ژنتیکی حیات و ناشناخته بودن تاثیر ژن‌ها بر عوامل محیطی و سلامت انسان، این علم عمدتاً به مجموعه‌ای از سندرم‌ها و محاسبات احتمال آماری غیر تاثیرگذار از میزان خطر تبدیل شده 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 از 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 بیماری یافته 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 برنامه ریزی 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 در نظام سلامت برنامه‌ریزی نکند، این نیروی تاثیر گذار به نیروی سیل آسای مخرب تبدیل می‌شود و موجی از خدمات القایی و سوداگرایانه را به مردمی که دسترسی اطلاعاتی آنها وسیع شده، اما دانش ژنتیک آنها محدود است، تحمیل می‌نماید. بعلاوه فاصله علمی موجود در حوزه ژنتیک به شدت تعمیق می‌یابد و بهره برداری از منابع علمی و تکنولوژی تاثیر گذار ژنتیک سلامت را محدود می‌سازد.

برای موثر واقع شدن برنامه های ژنتیک باید از دانش ژنتیک اجتماعی، هوشمندانه بهره گرفت تا بتوان خدمات ژنتیک را از محدوده تاثیرخصوصی 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، 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 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 بیماریها کاربرد می یابند. بیماری های ارثی فAMILIAL شایع و مهم کودکان و بزرگسالان حیطه های اصلی فعالیت برنامه ژنتیک اجتماعی هستند. لیست بیماری های هدف برنامه ژنتیک اجتماعی ایران در جدول شماره ۴ آمده است.

هدف

پیشگیری بروز و کاهش معلولیت های ناشی از بیماری های ژنتیک شایع و مهم کودکان و بزرگسالان در ایران

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:

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

سیاست
های کلی
سلامت

- 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 آسیب های اجتماعی، بویژه اعتیاد، سوانح، آلودگی های زیست محیطی و بیماری ها

سیاست های
کلی جمعیت

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

سیاست های
کلی خانواده

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

- غربالگری ازدواج‌های پرخطر ژنتیکی در شبکه‌های بهداشتی درمانی

روش شناسی

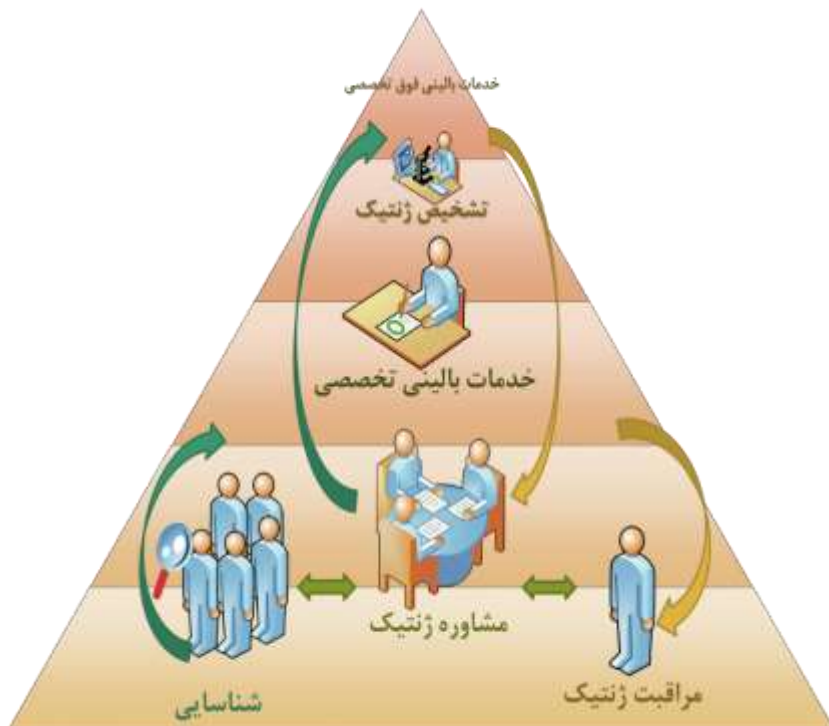
➤ ژنتیک اجتماعی، ادغام وسیع خدمات ژنتیک مورد نیاز در بسته‌ها و برنامه‌های جاری نظام سلامت و مدیریت مشترک و مقرون به صرفه مجموعه خدمات ادغام یافته در جامعه است. در این روش با بازآرایی امکانات موجود نظام سلامت و چیدمان بهره‌ور فرایندهای فعلی، فضاهای جدیدی برای توسعه خدمات ژنتیک بوجود می‌آید. بدین ترتیب ظرفیت نظام سلامت در بستر موجود افزایش خواهد یافت و با راه‌اندازی برنامه‌های دراولویت، 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 تمرکز بر خودگردانی اقتصادی با برنامه‌ریزی مشارکت عادلانه مردم، بخش خصوصی و دولت، است. این روش مدیریت مالی برنامه‌ها را از تموج و فراز و نشیب 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 ارائه خدمات ژنتیک

هر یک از برنامه‌های پیشگیری و کنترل بیماری‌های ارثی فAMILIAL و ناهنجاری‌های مادرزادی که در قالب برنامه



ژنتیک اجتماعی طراحی و اجرا شود، فرایندهای کلی زیر را شامل می‌گردد و به عبارت دیگر تمام بیماری‌ها با استفاده از کانال 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

حیطه مداخلات

در حال حاضر برنامه ژنتیک اجتماعی بر کاربرد دانش ژنتیک در پیشگیری از بروز و کاهش معلولیت‌های ناشی از بیماری‌های ارثی فAMILI شایع و مهم ک.دکان و بزرگسالان تمرکز دارد.

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»، و نیز آموزش پرسنل مجری برنامه در سطوح نظام سلامت، به صورت زیر انجام می‌شود:

(۱-۱) ارتقا سواد ژنتیک عموم

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

۱-۱) ارتقای فAMILI سواد ژنتیک عموم: این هدف آموزشی با اجرای برنامه 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 دانش‌آموزان 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) خودمراقبتی از طریق خودآموزی: 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 برهه علت غربالگری، مراحل غربالگری، پی آمدها و روش های پیشگیری و انتظار نظام سلامت از افراد، به اختصار بیان می‌شود.

۲-۱) 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 کاهش معلولیت ژنتیکی تاکید می‌شود.

الف-۳) آموزش پرسنل مجری برنامه

۱-۳: آموزش اختصاصی ژنتیک: هدف این آموزش تسلط به حیطه دانشی است که پرسنل در آن حیطه دارای وظایف تعریف شده 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 درمانی ارائه خدمات هنگام ازدواج، 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 برنامه ها 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 مرحله ای یا آبشاری فرد، خانواده

و خویشان نزدیک و یا با بررسی یکباره و یکپارچه تمام یک جمعیت(هدف) برای یک بیماری/اختلال و یا عامل خطر معلوم صورت پذیرد.



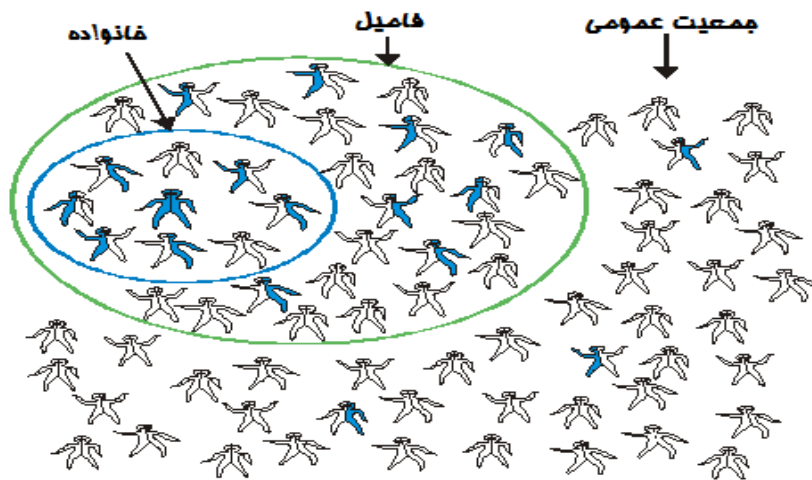
شکل ۱: غربالگری مرحله ای / آبخاری

۲-۱) غربالگری مرحله ای / آبخاری

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

خطر احتمالی خانواده و فامیل بر اساس یافته‌های مشاوره ژنتیک فرد سرنخ، به صورت مرحله ای / آبخاری ادامه می یابد و نهایتاً مداخله پیشگیرانه مناسب برای افراد در معرض خطر شناسایی شده برنامه ریزی و اجرا می گردد (شکل شماره ۱).

¹⁵ Proband



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

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

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

روش غربالگری آبشاری تحت عنوان «ارزیابی ژنتیک» برای موارد ژنتیکی / ارثی عقب ماندگی ذهنی، هموفیلی، سرطان‌های ارثی / فامیلی برست و کولون، بیماری‌های عروق کرونر زودرس و سایر موارد بیماری‌های ارثی / ژنتیکی که در غربالگری جمعیتی شناسایی نشده و به صورت موردی شناسایی می‌شوند، به صورت ادغام یافته در بسته‌های خدمت گروه‌های سنتی ادغام شده است.

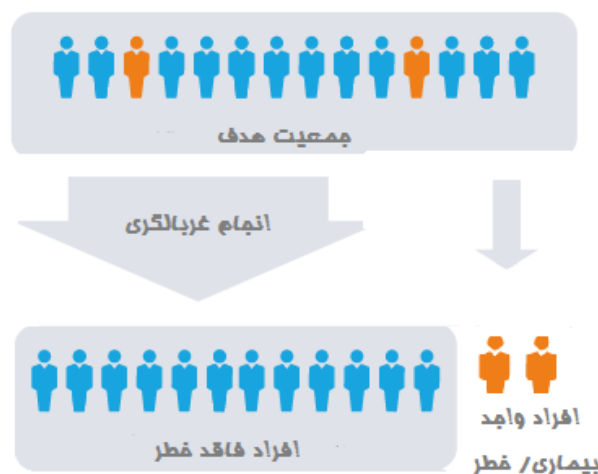
۲-۲) غربالگری یکباره / جمعیتی



شکل ۳: غربالگری یکباره / جمعیتی

این روش غربالگری، برای شناسایی موارد بیماری یا عوامل خطر ژنتیکی - 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 زیرگروه‌های جمعیتی بزرگ، بررسی تمام افراد جمعیت هدف جهت شناسایی افراد بیمار / دارای عامل خطر را از لحاظ هزینه - اثر بخشی توجیه می‌نماید. غربالگری تالاسمی در زمان ازدواج، بیماری‌های متابولیک ارثی در نوزادان، سندروم داون در زنان باردار و یا دیابت در جمعیت هدف مثالی از غربالگری یکباره / جمعیتی یک بیماری شایع ژنتیکی است (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 بررسی قرار می گیرند (شکل شماره ۴).



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

غربالگری جمعیتی در برنامه ژنتیک اجتماعی برای بیماری های زیر به صورت ادغام یافته در بسته های گروه های سنی انجام می شود:

- غربالگری زمان ازدواج: تالاسمی و پرسشنامه غربالگری ژنتیکی
- غربالگری نوزادی: بیماری های متابولیک ارثی
- غربالگری دوران بارداری: بیماری های کروموزومی و ناهنجاری های مادرزادی

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 راه های پیشگیری یا درمان بیماری آگاه شده و جهت اتخاذ تصمیم آگاهانه در خصوص مسائل مرتبط، راهنمایی و همراهی می گردند.

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 می گردد.

به دلیل تخصصی بودن خدمات مشاوره ژنتیک، نیازی به ذکر جزئیات فعالیت های داخلی فرایند مشاوره ژنتیک در این دستورالعمل نیست. جزئیات نحوه ارائه مشاوره ژنتیک در خصوص هر یک از گروه بیماری های 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 ژنتیک مد نظر است مراقبت ژنتیک به دو نوع زیر دسته بندی می‌شود:

۴-۱) مراقبت ژنتیک قطعی

۴-۱-۱) کاهش بروز بیماری ژنتیک با پیشگیری از تولد نوزاد مبتلا

- هدف این مراقبت کاهش بروز بیماری از طریق 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) 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) کاهش بروز بیماری ژنتیک با مداخله درمانی پیشگیرانه:

- هدف این مراقبت کاهش بروز (و تاخیر ابتلا به) بیماری از طریق مداخله‌های درمانی پیشگیرانه است. این مراقبت عمدتاً در بیماری‌های ژنتیکی کاربرد دارد که در بزرگسالی - نظیر بیماری عروق کرونر زودرس (PCAD) و سرطان‌های ارثی فامیلی - بروز می‌یابند. بنابراین در این مراقبت با شناسایی افراد مبتلا در خانواده، رد گیری بقیه افراد در معرض خطر در خانواده و خویشان، تشخیص ژنتیک در ایشان و مداخله پیشگیرانه از بروز بیماری در آنها پیگیری می‌کنیم (و یا بیماری زودرس را به تاخیر می‌اندازیم).

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 برای شهرستان پوشش دهنده ارسال 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 شهرستان ارسال 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 قطعی شدن 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 حرفه ای محسوب می شود 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 می نماید.
- 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 می گردد.

➤ مهاجرت

- در صورت مهاجرت فرد تحت مراقبت ژنتیک، مورد مهاجرت می بایست توسط تیم سلامت به مرکز بهداشت شهرستان گزارش گردد. مرکز بهداشت شهرستان نیز می بایست 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 می گردد.
- بدیهی است مراقبت در مرکز مقصد ادامه یافته و در گزارشات آن ثبت و گزارش می شود. در مراقبت ژنتیک موقت نیازی به اعلام مهاجرت نبوده و هر چهار نوبت فراخوان توسط همان مرکز اول انجام می شود.

۴-۳) مراقبت کاهش معلولیت ژنتیک

منظور از مراقبت کاهش معلولیت ژنتیک، خدمات درمانی است که در بیمارستان منتخب مخصوص هر بیماری ژنتیک، به موارد مبتلا به آن بیماری با هدف پیشگیری از معلولیت بیمار ژنتیک ارائه می گردد. بیمارستان منتخب، بیمارستان واجد حداقل استانداردهای عرضه خدمات بالینی فوق تخصصی مورد نیاز بیماری ژنتیک - مندرج در دستورالعمل اختصاصی هر بیماری - می باشد. جزئیات مراقبت ژنتیک بالینی هر بیماری ژنتیک، در دستورالعمل اختصاصی آن بیماری شرح داده شده است. بنابراین خدمات مربوط به مراقبت کاهش معلولیت ژنتیک توسط تیم بالینی مربوطه در بیمارستان منتخب ارائه می شود و داده های مراقبت کاهش معلولیت ژنتیک با هدف اطلاع از تحت کنترل بودن وضعیت بیمار و آگاهی و پیگیری موارد غیبت از درمان از طریق تعامل بین معاونت بهداشت و معاونت درمان دانشگاه / دانشکده گردآوری و به اداره ژنتیک گزارش می گردد.

موارد بیماری ژنتیک مورد نظر که به دلایل مختلف نظیر پوشش ناکافی خدمات پیشگیری، جهش جدید و ... متولد شده اند، در بیمارستان منتخب مربوطه مورد مراقبت قرار می گیرند. به دلیل نادر بودن موارد بیماری های ژنتیک، بیمارستان منتخب بیماری در مرکز استان استقرار می یابد و موارد ارجاعی از همه دانشگاه / دانشکده های علوم پزشکی آن استان را پوشش می دهد.

۵) فرایند تشخیص ژنتیک

فرایند تشخیص ژنتیک در کنار فرایند مشاوره ژنتیک یکی از ارکان اساسی برنامه ژنتیک اجتماعی می باشد که امکان دستیابی به تشخیص قطعی بیماری های 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 خانواده ها در فرایند مراقبت را فراهم می آورد که در نتیجه استفاده از راهکارهای پیشگیری از بروز میسر می گردد.

با توجه به پیچیدگی های علمی و فنی فرایند تشخیص ژنتیک، استانداردها و دستورالعمل های 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 فامیلی 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 فامیلی، 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 دو و سه داشته و آزمایشات سطح دو و سه را بعد از مشورت‌های ضروری درخواست 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 فامیل 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) بیماری های معلوم

در مواردی که تشخیص آن‌ها قبلاً در جریان انجام آزمایشات غربالگری اولیه و یا با غربالگری فامیلی و شناسایی بیماران مشابه قبلی در خانواده و فامیل به صورت بطور غیر قطعی/احتمالی مشخص شده است، پزشک مشاور ژنتیک می‌تواند به طور مستقل، آزمایشات تکمیلی و آزمایشات تشخیص ژنتیک در سطح سه را طبق دستورالعمل اختصاصی هر بیماری درخواست 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) بیماری های نامعلوم

در صورتی که بعد از بررسی اولیه 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 ابلغ 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 خانواده و 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 خویشاوندان در معرض خطر (احتمالی) را از طریق سرخ‌شناسایی 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 مستقل با 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 و 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 دانشگاه‌های 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	بیماری‌های ارثی فامیلی
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/قطععی بیماری در سطح سه می‌باشد (جدول شماره ۵).

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

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

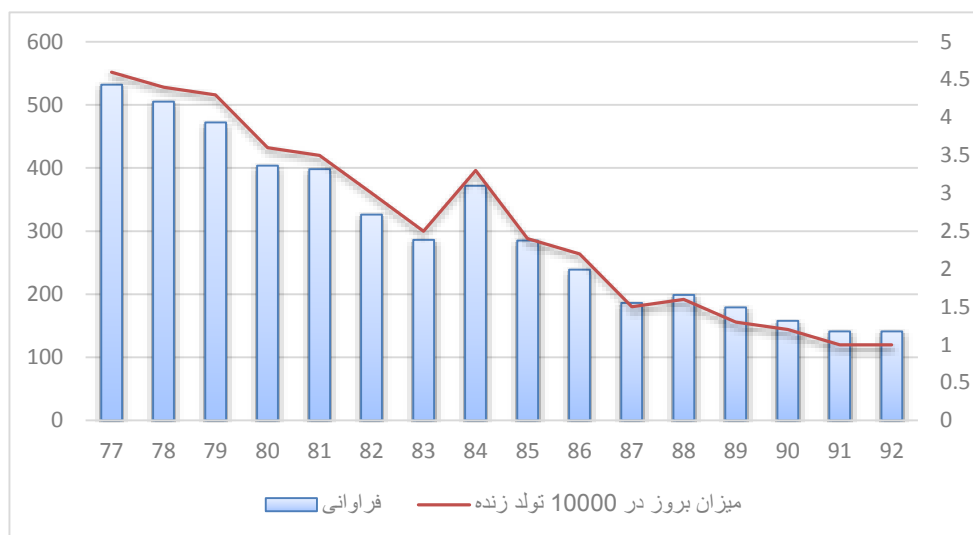
بنابراین سیر تکوین هر یک از برنامه های ژنتیک سلامت شامل سه مرحله تکاملی زیر است:

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 کتونوریا (Phenylketonuria) است. این برنامه ها تأثیر مداخله پیشگیرانه را به عنوان نماینده به ترتیب برای بیماری های شایع و نادر ارثی نشان داده اند.

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: فرآوانی و میزان بروز بتا تالاسمی ماژور در ایران، ۱۳۷۷-۱۳۹۲

بر اساس محاسبات صورت گرفته، اکنون ۲۰٪ موارد بروز هم چنان 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، هم چنین 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 کریدور های اصلی خدمات ژنتیک سلامت در نظام سلامت با اجرای این برنامه سازماندهی و استقرار یافت.

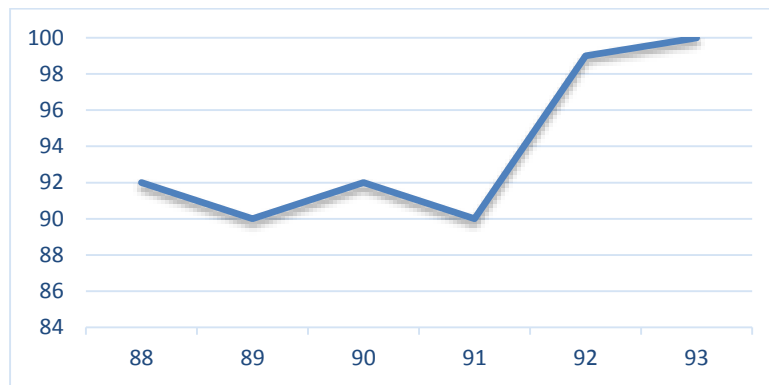
در این برنامه زوجین در هنگام ازدواج غربالگری می‌شوند، زوجینی که هر دو مشکوک به تالاسمی بتا مینور هستند، مورد بررسی تکمیلی قرار می‌گیرند و سپس در صورت تأیید نتایج، مشاوره ژنتیک می‌شوند و چنانچه تصمیم به ازدواج بگیرند، تشخیص ژنتیک جنین در هر بار حاملگی به ایشان پیشنهاد شده و اگر این پیشنهاد را بپذیرند 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 در برگیرندگی 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 شایع ترین 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 می شوند. چنانچه نوزادان شناسایی شده در غربالگری با آزمایشات تکمیلی تایید شوند تحت عنوان بیماران موقت به بیمارستان منتخب مرکز استان معرفی می شوند. 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 می گیرند.

به محض تثبیت شرایط بیمار، پزشک مسئول تیم بالینی خانواده را برای مشاوره ژنتیک به تیم مشاوره ژنتیک مستقر در مراکز بهداشتی درمانی ارجاع می دهد. با تشکیل پرونده ژنتیک خانواده و خویشان در معرض خطر تحت مراقبت ژنتیک قرار می گیرد. 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 برنامه ریزی و اجرا می شود. این کریدور ژنتیک اجتماعی شامل خدمات بالینی به بیمار و خدمات پیشگیری ژنتیک به صورت توأم است.

برنامه پیشگیری PKU در ایران، هم چنین نقش ایجاد نظام و ریل اصلی بالینی و پیشگیری بیماری های متابولیک ارثی در کشور را به عهده داشته است و مدل مدیریت برنامه ژنتیک اجتماعی در بیماری های 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

زیرساخت های برنامه ژنتیک اجتماعی

دانش، فن آوری و ساختار لازم ارائه خدمات «مشاوره ژنتیک» و «تشخیص ژنتیک» زیرساخت های اصلی برنامه ژنتیک اجتماعی را تشکیل می دهند. ایجاد این زیر ساخت ها و شبکه های 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 زیرساخت ها نیز متحول شده و توسعه آنها ادامه دارد.



شبکه کشوری مشاوره ژنتیک در سال ۱۳۷۵ با توجه به نیاز زوجین تالاسمی برای مشاوره ژنتیک تشکیل شد. پیش از آن و در جریان برنامه پابلوت برنامه تالاسمی که از سال ۱۳۷۰ تا ۱۳۷۶ در شهرستان‌هایی از استان‌های باشیوع بالای تالاسمی در حال اجرا بود، پزشکان عمومی و کارشناسان بهداشت زوجین را در خصوص نتایج غربالگری تالاسمی راهنمایی می‌کردند. با توجه به اینکه از سال ۷۶ به بعد تشخیص ژنتیک با روندی رو به رشد در دسترس زوجین قرار گرفت، نیاز به مشاوره ژنتیک به صورت تخصصی و محتوی مشاوره در خصوص تشخیص ژنتیک و سقط جنین مبتلا احساس شد. شبکه مشاوره ژنتیک با سازماندهی و آموزش پزشکان و کارشناسان بهداشت، 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 نسبت پزشک مشاور ژنتیک به جمعیت تحت پوشش یک به ۵۰۰۰۰ تا ۱۰۰۰۰۰ تعیین شد. و خدمت مشاوره ژنتیک در پایگاه ضمیمه مرکز جامع سلامت جانمایی گردید. به منظور تحقق این استاندارد، برنامه ریزی آموزشی پزشکان مشاور ژنتیک تسریع گردید. شکل روبه‌رو تعداد پزشکان مشاور ژنتیک دوره دیده تا سال ۹۵ را نشان می‌دهد. و ۱۲۰ پزشک عمومی در دوره سوم آموزش مشاوره ژنتیک اداره ژنتیک در سال ۹۶ در حال آموزش می‌باشند.

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 مهارت افزایی 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 نیاز های 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 برنامه های 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 ۱۳۹۶ 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. علاوه بر برنامه‌های ارزیابی خارجی تشخیص ژنتیک برنامه‌های کشوری در آزمایشگاه‌های عضو 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 برنامه های 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 باادغام 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 بیماری های مهم کروموزومی

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

✚ نقص لوله عصبی و سایر ناهنجاری های مادرزادی

ناهنجاری های مادرزادی با تشکیل سی درصد نقایص تولد ماژور، از تعیین کننده های 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 ناهنجاری های قابل پیشگیری است.

✚ هموفیلی A و B

انواع بیماری هموفیلی بیماری های نادری هستند، اما بیماری های مهمی به شمار می آیند. یکی از دلایل اهمیت این بیماری ها، 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 معلولیت های جسمانی و کاهش شدید کیفیت زندگی می شود. از دلایل دیگر اهمیت بیماری، گران بودن بسیار شدید درمان (با فاکتور های انعقادی) است. ۱۳۰ ۰۰۰ ۰۰۰ دلار مخارج سالیانه 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 می دهد. این نکته قابل ذکر است که فن آوری پیشگیری ژنتیک بیماری در کشور مهیا شده است.

✚ فنیل کتونوری و بیماری های متابولیک ارثی

گرچه غالباً تک تک بیماری های متابولیک ارثی نادر است لیکن تعداد و تنوع آنها زیاد است و به این دلیل مجموعاً گروه شایعی را تشکیل می دهند. از سوی دیگر بیماری های متابولیک ارثی غالباً کشنده اند و در مواردی که زنده می مانند، درمان غالباً بسیار سخت و کیفیت زندگی اضافه شده ناشی از درمان ناچیز است. به دلایل گفته شده این بیماری ها تاثیر تعیین کننده بر شاخص های سلامت نوزادان، کودکان و باروری دارند.

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

فنیل کتونوری در راس بیماری های متابولیک ارثی قرار دارد و هم اکنون (در ایران) از شایعترین آنها تلقی می شود (به ازای هر ۶۰۰۰ تولد زنده یک مورد بیمار PKU متولد می شود). 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: خدمات ژنتیک در هنگام ازدواج ادغام یافته در بستر غربالگری تالاسمی

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.

همچنین غربالگری تالاسمی - شامل انجام آزمایشات و مشاوره ژنتیک در صورت لزوم- نیز در قالب استراتژی اول انجام می‌گردد.

استراتژی دوم (و سوم): خدمات ژنتیک ادغام یافته 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

^{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.

۴. مشاوره ژنتیک پیش از تشخیص
۵. اخذ مشورت تخصصی کلینیکی و پارا کلینیکی
۶. ارائه خدمات بالینی در بیمارستان منتخب
۷. مشاوره ژنتیک پس از تشخیص
۸. تکمیل پرونده ژنتیک
۹. مراقبت ژنتیک

➤ 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 پارا کلینیکی
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 دستورات عمل 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 اولویتی 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 هیچ از یک 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 می‌شوند. وی نکات مثبت پرسشنامه را مجدداً بررسی می‌کند و چنانچه احتمال خطر را تأیید نماید جلسه اول مشاوره ژنتیک را به انجام می‌رساند. تکلیف زوجین در خصوص خطر بیماری تالاسمی نیز در همین ویزیت تعیین می‌شود.
- آزمایشات غربالگری تالاسمی: این آزمایشات طبق دستورالعمل اختصاصی برنامه پیشگیری از بروز بتا تالاسمی مازور انجام می‌شود.

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" تایید و مهر می‌گردد.
- در صورتی که به دلیل غیرطبیعی بودن اندکس‌های 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 می‌گردد.

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 می‌شوند.
- جلسه اول مشاوره ژنتیک در واقع تکمیل غربالگری ژنتیکی و مرحله تأییدی آن است. برای همه زوجینی که وارد این مرحله می‌شوند پرونده الکترونیک مشاوره ژنتیک تشکیل می‌شود. در خصوص زوجین فاقد پرسشنامه غربالگری مثبت و فاقد اندکس‌های غیرطبیعی تالاسمی، تشکیل پرونده صرفاً به منزله ثبت نام در دفتر مشاوره ژنتیک و به منظور کامل بودن ثبت داده‌ها و امکان گزارش‌گیری صحیح از خدمات مشاوره ژنتیک می‌باشد.
- 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 برنامه‌ریزی و پرونده ژنتیک نرم افزاری تشکیل شود.

- پزشک مشاور ژنتیک بر اساس تمایل زوجین می‌تواند 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 آن‌ها عمیقاً تبیین و به اطلاع ایشان رسانده می‌شود.

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

بسیار مهم است که به نحوی کاملاً حرفه‌ای 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 بارداری در 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 فرزند 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 شماره‌گذاری 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

نحوه انجام 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 خدمت گروه‌های سنی (در توضیحات پرسشنامه غربالگری ژنتیک هنگام ازدواج در بخش فرم‌ها) 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.

فصل دوم: اجرائیات برنامه ژنتیک اجتماعی

شرح وظایف سطوح مختلف نظام سلامت در برنامه ژنتیک اجتماعی

ستاد وزارت بهداشت، درمان و آموزش پزشکی

معاونت بهداشت ستاد وزارتی

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 زیر کمیته ها متشکل می گردد. دبیر کمیته اداره ژنتیک است.

زیر کمیته 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 زیر کمیته 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 هماهنگی‌های برون‌بخشی به منظور هماهنگی حداکثری و کارآمد و پیشبرد سیستمی برنامه و ممانعت از مداخلات
۳. تدوین و توسعه برنامه‌های آموزشی
۴. گردآوری اطلاعات، تجزیه و تحلیل، تفسیر و انتشار آن در قالب گزارش وضعیت برنامه ژنتیک اجتماعی
۵. برگزاری گرد همایی‌های علمی مرتبط و مورد نیاز
۶. نظارت و پایش اجرای برنامه
۷. ایجاد بستر مناسب جهت تحقیق در بستر برنامه‌ها و پیشنهاد موضوع‌های تحقیقاتی مورد نیاز برنامه‌های ژنتیک
۸. بازنگری و ارتقا برنامه‌های 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 بیماری‌های ژنتیک تحت پوشش برنامه
۱۲. تدوین برنامه پایش و ارزشیابی برنامه‌های اختصاصی پیگیری و کنترل بیماری‌های ژنتیک

✚ دفتر سلامت خانواده، جمعیت و خانواده

۱. مشارکت در نظارت بر اجرای ادغام یافته برنامه در بسته‌های گروه‌های سنی
۲. ادغام محتوای آموزشی برنامه ژنتیک اجتماعی و برنامه‌های اختصاصی ژنتیک در آموزش‌های بسته‌های خدمات گروه‌های سنی و ابلاغ آن به دانشگاه‌ها

✚ دفتر مدیریت بیماری‌های غیرواگیر

مشارکت در تدوین مداخلات مربوط به عامل خطر ژنتیکی در خصوص بیماری‌های غیرواگیر

✚ دفتر آموزش سلامت

تدوین و اجرای آموزش عموم برنامه ژنتیک اجتماعی با هماهنگی اداره ژنتیک

✚ مرکز توسعه شبکه

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

✚ معاونت درمان ستاد وزارتی

۱. مشارکت در اجرای برنامه در حوزه‌های بالینی و درمانی تحت پوشش با احراز استاندارد‌های 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 بیماری‌های ژنتیک تحت پوشش برنامه
۵. مشارکت در طراحی و ارتقاء مستمراستندارد‌های برنامه

۶. مشارکت در تثبیت نظام ثبت اطلاعات بر اساس دستورالعمل کشوری در بخش های مختلف تحت پوشش
۷. مشارکت در همکاری با شرکا اجرایی برنامه شامل پزشکی قانونی کشور 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

✚ معاونت اجتماعی

۱. مشارکت در تدوین پیوستار اجتماعی برنامه ژنتیک اجتماعی
۲. اجرای پیوستار اجتماعی برنامه ژنتیک اجتماعی
۳. سازماندهی سازمان های مردم نهاد جهت همکاری در اجرای فرایند آموزش برنامه ژنتیک اجتماعی با هماهنگی معاونت بهداشت دانشگاه/دانشکده های علوم پزشکی و خدمات بهداشتی درمانی
۴. یازماندهی سازمان های مردم نهاد جهت جذب و هزینه کرد کمک های مردمی در راستای حمایت از گیرندگان خدمت برنامه ژنتیک اجتماعی و ارتقاء خدمات ژنتیک با هماهنگی معاونت بهداشت دانشگاه/دانشکده های علوم پزشکی و خدمات بهداشتی درمانی
۵. هماهنگی درون و برون سازمانی جهت رفع موانع اجتماعی اجرای برنامه ژنتیک اجتماعی

ستاد دانشگاه/دانشکده علوم پزشکی و خدمات بهداشتی درمانی

✚ 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 ایجاد بستر مناسب جهت اجرای استاندارد و پیشگیری از بروز مداخلات در اجرای برنامه انجام می شود. زمانبندی و تعیین مسئول اصلی اجرا برای هر یک از تصمیمات

اجرائی 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 سیاست های کشوری و دستورالعمل برنامه ها در جهت بهبود دسترسی ها در حوزه آزمایشگاه های 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 بررسی ها و تحقیقات مورد نیاز برای ارتقا برنامه ها
۵. هماهنگی با معاونت درمان در خصوص انتخاب و معرفی بیمارستان منتخب هر یک از بیماری های ژنتیک
۶. تامین مشاوران ژنتیک ثابت و با مهارت بر اساس هر ۵۰۰۰۰ نفر یک مشاور ژنتیک دوره دیده و گواهی دریافت کرده از وزارت متبوع
۷. تامین شرایط و امکانات لازم برای تیم مشاوره ژنتیک مطابق دستورالعمل به منظور ارائه مشاوره صحیح
۸. حفظ ثبات کارکنان در تمامی سطوح برنامه با توجه به لزوم داشتن تسلط و تجربه در حوزه برنامه ژنتیک
۹. 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
۱۰. گردآوری نقطه نظرات، پیشنهادها در سطح دانشگاه و انعکاس و پیگیری تا دریافت پاسخ مناسب
۱۱. مدیریت اطلاعات برنامه شامل ثبت، ارسال صحیح و به موقع آمار و اطلاعات مورد نیاز، محاسبه شاخص های برنامه، تحلیل آن و گزارش تحلیل شاخص ها در بازه زمانی معین شده در برنامه اختصاصی هر بیماری
۱۲. تدوین مداخلات دانشگاهی پیگیری از بروز و کاهش معلولیت بیماری های ژنتیک در راستای استراتژی های کلی برنامه و در قالب برنامه عملیاتی دانشگاه

۱۳. 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
۱۴. پایش غیرحضوری اجرای برنامه در شهرستان‌های تابعه از طریق نظارت بر شاخص‌های فرایندهای برنامه

✚ معاونت درمان دانشگاه

۱. شرکت معاون درمان/ مدیر درمان و کارشناسان از حوزه‌های مرتبط (بر اساس شرح وظیفه برنامه‌های اختصاصی هر بیماری)، 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 عملیاتی‌سازی و اجرای صحیح برنامه‌ها با هماهنگی
۴. اجرای آموزش دوره‌های گروه‌های هدف در سطح منطقه تحت پوشش برنامه با هماهنگی معاونت بهداشتی
۵. معرفی بیمارستان منتخب دارای حداقل استانداردهای ارائه خدمات بالینی فوق تخصصی بیماری ژنتیک مربوطه مندرج در دستورالعمل اختصاصی هر بیماری
۶. معرفی مراکز بالینی و کارکنان مرتبط در بیمارستان‌های منتخب بیماری‌های ژنتیک مرکز استان و در صورت لزوم مراکز بالینی تابعه در شهرستان
۷. معرفی مراکز رفرانس/ منتخب مورد نیاز برای انجام اقدامات تشخیصی با هماهنگی معاونت بهداشتی برابر با ضوابط و اعلام موارد در دستورالعمل‌های کشوری برنامه‌ها
۸. نظارت و کنترل کیفی موثر آزمایشگاه‌های غربالگری، تایید تشخیص، کنترل درمان و تشخیص ژنتیک به طور مستمر و گزارش وضعیت به رییس دانشگاه و کمیته مشورتی دانشگاهی ژنتیک بر اساس استانداردهای برنامه اختصاصی هر بیماری
۹. سازماندهی نظام انتقال نمونه با استفاده از پتانسیل بخش خصوصی
۱۰. تثبیت نظام ثبت اطلاعات بر اساس دستورالعمل کشوری در بخش‌های مختلف شامل درمانگاه‌ها، بیمارستان‌ها، آزمایشگاه‌های منتخب و سایر مراکز پاراکلینیک منتخب و حمایت از ارسال اطلاعات درخواست شده به معاونت بهداشت
۱۱. 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 داده‌ها و اطلاعات برنامه از وظایف این مرکز است. مهم‌ترین 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 هماهنگی‌های درون‌بخشی و بین‌بخشی به منظور:
 - مدیریت بهینه در تامین و تجهیز مراکز آزمایشگاهی مورد نیاز برنامه
 - تعامل با شرکا اجرایی برنامه (برای مثال پزشکی قانونی شهرستان جهت تسهیل در سقط قانونی جنین در زمان مشخص شده در بیماری‌های دارای مجوز سقط)

▪ مدیریت و تسهیل ارجاعات شامل معرفی و اعلام نشانی‌ها:

- اعلام مرکز ارائه خدمات زمان ازدواج به مراکز خدمات جامع سلامت
 - اعلام اسامی و نشانی مراکز غربالگری و آموزش‌های 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 برنامه‌ریزی بهینه جهت کنترل بروز)
 ۳. مدیریت، هماهنگی و اجرای فعالیت‌های آموزشی مرتبط با گروه‌های هدف شامل کارکنان و جمعیت تحت پوشش از خانه بهداشت/پایگاه سلامت
 ۴. مدیریت بهینه و برنامه‌ریزی مؤثر 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 (مرکز مشاوره ژنتیک جایگزین) در صورت تقاضای مرخصی از سوی پزشک مشاوره‌ی 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 عمل‌ها، اسناد و مواد آموزشی به روز و مشارکت و اطمینان از دسترسی و بهره‌برداری 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

✚ مرکز خدمات جامع سلامت

۱. مدیریت و نظارت بر فعالیت‌های مربوط به برنامه در پایگاه های سلامت تحت پوشش
۲. برنامه‌ریزی در زمینه ارتقا سطح آموزش و مهارت پرسنل تحت مدیریت و ارتقا آگاهی جمعیت تحت پوشش با تأکید بر گروه‌های هدف
۳. مدیریت ثبت و گردش اطلاعات و تایید و کنترل صحت گزارشات آماری برنامه
۴. آرشیو و نگهداری دستورا عمل‌ها، اسناد و مواد آموزشی به روز و مشارکت و اطمینان از دسترسی و بهره‌برداری 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 خانه‌های بهداشت/ پایگاه های سلامت تحت پوشش

الف- وظایف مراقب سلامت / بهورز:

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

ب- پزشک تیم سلامت:

۱. آموزش بهورز/ مراقب سلامت در موارد لازم
۲. ارجاع ژنتیک در چارچوب دستورالعمل‌های مرتبط
۳. مراقبت ژنتیک در چارچوب دستورالعمل‌های 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

📌 مرکز ارائه خدمات هنگام ازدواج

در هر شهرستان می‌بایست حداقل یک مرکز برای آموزش و غربالگری‌های هنگام ازدواج وجود داشته باشد. این مرکز به نحوی انتخاب می‌شود که آزمایشگاه انجام دهنده آزمایشات هنگام ازدواج در نزدیکی و یا مجاورت آن بوده و فضای لازم و استاندارد برای برگزاری کلاس‌های آموزش هنگام ازدواج را داشته باشد. در کلاس‌های آموزش هنگام ازدواج بسیار خلاصه و در حد برگه آموزشی به داوطلب ازدواج توضیح داده شده و تاکید می‌گردد "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 قبلاً دارای فعالیت در زمینه ژنتیک و بیماری‌های 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 بیماری‌های 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 می‌شود و چنانچه تمایل به مشاوره ژنتیک بعد از ازدواج داشته باشند باید مشاوره‌های ژنتیک پیش از بارداری در زمانی که مجال کافی برای بررسی‌های 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 کاملاً آگاه نماید بلکه باید از آگاهی صحیح ایشان (هر دو) برای مراجعات مشاوره ژنتیک اطمینان حاصل شود.

مرکز مشاوره ژنتیک (بر اساس نسخه ۰۴ خدمات سلامت^{۱۷})

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 می‌بایست توسط پزشکانی که دارای گواهی گذراندن دوره آموزش مشاوره ژنتیک با امضاء معاون محترم بهداشت وزارت متبوع می‌باشند صورت پذیرد. پزشکان عمومی علاقمند به انجام مشاوره ژنتیک می‌توانند 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 می‌شود. (شرح کامل انجام مشاوره ژنتیک در دستورالعمل انجام مشاوره ژنتیک به عنوان ضمیمه این دستورالعمل آورده شده است.)

بیمارستان منتخب

وظایف بیمارستان منتخب به شرح زیر است:

شرح وظایف پرسنل ارائه دهنده خدمات در برنامه ژنتیک اجتماعی

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
۴. شایان ذکر است که مراقبین انتخاب شده برای این مراکز تا حد امکان می‌بایست 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

^{۱۷} جانمایی مرکز مشاوره ژنتیک و جایگاه پزشک مشاور ژنتیک در نسخه ۰۴ طراحی شده است. این موازین از زمان اجرایی شدن این نسخه قابل اعمال است.

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

ج- وظایف پزشک مشاور ژنتیک:

۱. بررسی پرسشنامه های تکمیل شده غربالگری اولیه و تشکیل پرونده مشاوره ژنتیک
۲. اخذ شرح حال ژنتیک و ثبت مشخصات و اطلاعات موارد ارجاع شده
۳. درخواست آزمایش‌های تکمیلی در راستای تشخیص قطعی بیماری ژنتیک
۴. درخواست آزمایشات تشخیص ژنتیک بر اساس دستورالعمل‌های کشوری ژنتیک
۵. مشاوره‌ی ژنتیک با افراد در معرض خطر بیماری‌های ژنتیک
۶. تشکیل پرونده برای افراد دارای عامل خطر بیماری‌های ارثی / فAMILI
۱-۶- تکمیل شرح حال فAMILI و معاینات بالینی مربوطه
۲-۶- ترسیم شجره نامه فAMILI
۳-۶- تعیین ریسک بیماری در افراد در معرض خطر فAMILI و سایر خویشاوندان در معرض خطر
۴-۶- فراخوان افراد در معرض خطر از طریق ارسال فرم اعلام وضعیت مراقبت ژنتیک
۵-۶- توجه 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 درمان‌های اولیه در چارچوب دستورالعمل‌های کشوری ژنتیک در صورت نیاز
۸. مشورت با مراکز بالینی منتخب برنامه در سطح دوم و سوم در خصوص موارد در معرض خطر بیماری‌های ژنتیک در چارچوب دستورالعمل‌های کشوری ژنتیک. بدیهی است مشاوران ژنتیک در هر بار مشورت بالینی با این مراکز موظف به توجه 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.
۹. انجام پیگیری‌های‌ها در چارچوب دستورالعمل‌های کشوری ژنتیک در صورت نیاز
۱۰. تکمیل و ارسال فرم "اعلام وضعیت مراقبت ژنتیک" در موارد نیاز این فرم در دو نسخه تهیه می‌شود، یک نسخه در پرونده‌ی ژنتیک فرد بایگانی و نسخه‌ی اصلی به مرکز بهداشت شهرستان ارسال می‌شود. 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 شماره‌ی ۳ برنامه‌ی شبکه‌ی خدمات آزمایشگاهی تشخیص ژنتیک
۱۳. هماهنگی با پزشک مشاوره ژنتیک جانشین در صورت درخواست مرخصی
۱۴. نگهداری و آرشیو و پیگیری به روز رسانی تمام کتاب‌ها، جزوه‌ها، دستورالعمل‌ها و نامه‌های مدیریتی دریافتی در آرشیو مرکز مشاوره ژنتیک

۱۵. تعیین برخورداری از تسهیلات ویژه با ضرب مهر بر روی فرم «درخواست 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 عادلانه‌ی آن ضروری است. بدیهی است مسوولیت این موضوع بر عهده‌ی پزشک مشاوره‌ی ژنتیک و نظارت بر آن بر عهده ستاد مرکز بهداشت شهرستان می باشد.

۱۶. نگهداری و بایگانی تمام کتاب‌ها، جزوه‌ها، دستورالعمل‌ها و نامه‌های مدیریتی دریافتی در آرشیو مرکز مشاوره
۱۷. بایگانی و نگهداری دفتر ثبت مشخصات مراجعه کنندگان به مرکز مشاوره ژنتیک به صورت الکترونیک و دائمی.

توجه:

مشاوره استاندارد و مطلوب با خانواده‌های در معرض خطر بیماری‌های ارثی/ فامیلی، باعث تسهیل مراقبت و حتی خود مراقبتی می‌گردد و به هر میزان مشاوره با این خانواده‌ها ضعیف باشد باعث وارد آمدن بار کاری بیشتر برای مراقبت ژنتیک و تضعیف خود مراقبتی خانواده‌ها می‌گردد.

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

مشاور ژنتیک باید بتواند شرح حال بالینی کامل، موثر و مطلوب از مراجعه‌کننده 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 تصمیم‌گیری نماید.

اصلی‌ترین مهارت و دانش مشاور ژنتیک، انتقال اطلاعات صحیح ژنتیک به نحو صحیح و غیر آسب‌زا به مردم است. مورد اول با مطالعه دانش ژنتیک کسب می‌شود لیکن با مطالعه تنها مهارت انتقال دانش به نحوی غیر آسب‌زا به مردم بدست نمی‌آید. مشاور ژنتیک باید معتقد به حق مردم برای تصمیم‌گیری باشد و باید تکنیک‌های 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 تصمیم‌گیری بهینه زوج و یا فرد را به نحوی غیر آسب‌زا حمایت کردم.

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 اندازه‌ای انتخاب گردد که تجهیزات لازم به راحتی مستقر شده و فضای کافی برای حضور افراد فراهم باشد.
۴. صندلی راحتی و مناسب برای ترجیحاً ۶ نفر در داخل اتاق موجود باشد.
۵. وسایل اضافی در داخل اتاق وجود نداشته باشد.

۶. چیدمان اتاق و راحتی‌ها 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 آرشو مطلوب مستندات و پرونده‌ها باشد.

د- متخصصین و مراکز تخصصی منتخب سطح دو:

این گروه متخصصین بالینی جنرال از گروه اطفال، داخلی و زنان هستند که بر حسب ضرورت مورد مشاوره مشاور ژنتیک در این سطح قرار می‌گیرند. 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 می‌شوند. 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 مشاوره 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 برنامه‌های تحت پوشش برنامه ژنتیک اجتماعی ضرورت دارد.
- مراکز دیگر بالینی سطح دو شامل آزمایشگاه‌های سطح دو و مراکز تصویر برداری و غیره با انتخاب مشاور ژنتیک بر حسب ضرورت مورد مشاوره قرار می‌گیرند. بدیهی است مشاوران ژنتیک در هر بار مشاوره 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 مشاوره حاصل شود. تحت هر کدام از این شرایط چارچوب عرضه خدمات دستورالعمل ژنتیک اجتماعی است.

ه- فوق تخصصی و مراکز فوق تخصصی منتخب در سطح سوم:

۱. پذیرش ارجاعات از مشاوران ژنتیک در موارد ضرورت
۲. ارائه مشاوره بالینی در صورت درخواست و تعامل و ارتباط اجرایی و علمی فعال با مشاوران ژنتیک سطح دو در چارچوب دستورالعمل ژنتیک اجتماعی
۳. ارائه مشاوره 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

و- متخصصین ژنتیک و مراکز تشخیصی ژنتیک سطح سوم:

- این مراکز توسط اداره ژنتیک با همکاری بخش‌های مرتبط در وزارت متبوع برای عرضه خدمات ژنتیک به برنامه‌های کشوری انتخاب و در دوره‌های مشخص زمانی معرفی می‌شوند. وظایف این متخصص/مرکز به شرح زیر است:
۱. پذیرش درخواست‌های تشخیصی ژنتیک از مشاوران ژنتیک در سطح دوم نظام سلامت بر حسب بیماری‌های مورد مسئولیت و انجام آزمایش و اعلام پاسخ به ارجاع کننده در چارچوب دستورالعمل‌های ابلاغ شده

۲. تعامل و ارتباط فعال اجرایی و علمی و ارائه مشورت به مشاوران ژنتیک سطح دو
۳. مشورت بالینی با فوق تخصص‌ها و مراکز فوق تخصصی بالینی در صورت ضرورت
۴. شرکت در برنامه‌های علمی و آموزشی بر حسب اعلام
۵. بکارگیری کلیه شئون و موازین استاندارد برنامه ژنتیک اجتماعی و برنامه‌های اختصاصی مورد همکاری در چارچوب دستورالعمل ژنتیک اجتماعی و دستورالعمل‌های اختصاصی

بخش چهارم

فرم ها، 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.....

مراجعه محترم

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

آیا

- ✓ 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 عقلی ناتوان و یا ناتوانی در حرکت داشته باشد.
 - فردی که از زمان کودکی مبتلا به نابینایی یا ناشنوایی باشد.
 - کودکی که می بایست غذاهای مخصوص دریافت کند و برخی غذاها را نمی تواند تحمل کند.

چنانچه پاسخ شما به هر یک از سوالات فوق "آری" است انجام مشاوره ژنتیک را به شما توصیه می نمایم.

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؟		
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 ...) ناشنوایی 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؟		
(۲) 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.		
(۳) 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.		
(۴) 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.		
(۵) 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: متوجه صحبت دیگران نمی شده یا قادر نبوده به آن پاسخ دهد. کارهای شخصی خود را مانند غذا خوردن، توالیت 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 نیافتاده 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 خانم نام و نام خانوادگی آقا

امضاء و اثر انگشت خانم امضاء و اثر انگشت آقا

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.

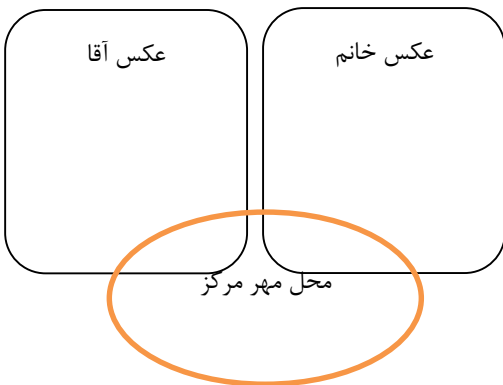
گواهی انجام خدمات هنگام ازدواج

باسمه تعالی



شبکه بهداشت و درمان شهرستان.....

گواهی انجام خدمات هنگام ازدواج



در مورد

آقا.....فرزند..... به شماره ملی و
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.

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

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

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

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

مرکز مشاوره ژنتیک..... تاریخ.....

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 فرم اعلام فرمایید. در ضمن ارسال سوابق و نتایج تمام آزمایش های انجام شده به پیوست، ضروری است

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 می گردد.

.....
.....
.....

مهر و امضا متخصص..... تاریخ.....

راهنمای تکمیل فرم درخواست نظریه مشورتی در برنامه ژنتیک اجتماعی:

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

این فرم شامل ۲ قسمت است:

الف) قسمت اول توسط پزشک مشاوره‌ی ژنتیک تکمیل می شود. خلاصه‌ی 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 مشاوره‌ی ژنتیک ارسال نماید.

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

برنامه ژنتیک اجتماعی: 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	قومیت		استان محل تولد والدین
				شهر	استان			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 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 (مهتر مرکز مشاوره ضرب گردد)

ب) نتایج بررسی پاراکلینیک و آزمایشگاهی اصلی غیر ژنتیک و نتایج آزمایشات ژنتیک مرتبط

نام و نام خانوادگی	نسبت با سرنخ	آزمایشگاهی و نتایج آزمایشات ژنتیک	نتیجه

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

تاریخ ارجاع: / /

تاریخ اعلام نتایج نهایی: ۱۳ / /

تاریخ پذیرش: ۱۳ / /

شماره پرونده: نوع نمونه و تاریخ نمونه گیری:

نتایج بررسی های پارا کلینیک، آزمایشگاهی غیر ژنتیک و ژنتیک

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

توصیه / نظریه پیشنهادی نهایی مسئول فنی:

مهر آزمایشگاه

نام و نام خانوادگی و امضاء مسئول فنی 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

استفاده کنندگان:

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

شرح فرم:

ابتدا مشخصات مرکز درخواست کننده آزمایش ژنتیک ثبت می شود. سپس مشخصات درخواست کننده آزمایش و تاریخ ارجاع قید می شود. نام بیماری مرتبط و علت ارجاع در آخرین خط این قسمت ثبت می شود.

بخش اول

این بخش شامل سه قسمت الف، ب و ج می شود، در قسمت الف مشخصات فرد/ افراد مورد نظر ثبت می شود. 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 می شود.

بعد از ردیف مشخصات فردی، مشخصات خانوادگی زوجین قید می شود. در این قسمت چنانچه فرد/ زوجین خویشاوند یک سویه یا دو سویه باشند، نسبت دقیق ذکر می شود و مشخصات فرزندانشان ثبت می گردد. در خصوص زوجین، وضعیت بارداری خانم بعد از این قسمت ثبت می شود. در آخرین ردیف از قسمت الف نشانی محل سکونت زوج یا فرد تحت بررسی، نوع بیمه فرد تحت بررسی، وضعیت تعلق گرفتن تسهیلات ویژه به ایشان با ذکر درصد مشمولیت، ثبت شده و اگر برخوردار از شرایط تسهیلات ویژه اند درصد برخورداری درج شده و مهر مرکز ضرب می گردد.

بعد از تکمیل ردیف های 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 غیر ژنتیک ثبت می شود. برحسب نوع بیماری این آزمایش ها و اقدامات متفاوت است و پزشک باید براساس دستورالعمل و الگوریتم آزمایشگاهی هر بیماری، نتایج آزمایشات و اقدامات پاراکلینیک در خصوص افراد تحت بررسی برای بیماری مورد نظر را قید نماید. در ردیف ج، بررسی PND و بررسی ژنتیک قبلی در مورد زوجین ثبت می شود.

بخش دوم

ثبت مشخصات فرد/ زوج در این بخش به عهده مرکز منتخب تشخیص ژنتیک است. (این مرکز باید فرمی را تحویل گرفته و تکمیل نماید که بخش اول آن توسط مشاور مربوطه تکمیل شده باشد. در این قسمت ابتدا مشخصات پرونده، تاریخ پذیرش نمونه و تاریخ اعلام نتیجه نهایی به متقاضی خدمت، ثبت می شود و سپس مشخصات نمونه و تاریخ نمونه گیری قید می شود.

در جدول نتایج بررسی موتاسیون و PND، باید فرد مورد آزمایش و نام خانوادگی آنها ثبت شود. سپس درستون های مربوطه نوع (نام) موتاسیون، محل های گویا در بررسی غیر مستقیم و تشخیص نهایی نوشته می شود. در ردیف ما قبل آخر از این بخش پیشنهاد نهایی ذکر می شود. در آخرین خط صفحه، مشخصات مسئول فنی نوشته شده و مهر وی ضرب می شود.

برنامه ژنتیک اجتماعی: فرم اعلام وضعیت مراقبت ژنتیک

به مرکز بهداشت شهرستان: از مرکز خدمات مشاوره ژنتیک

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.

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

مهر و امضا پزشک مشاور ژنتیک

شماره نامه:

تاریخ: / / ۱۳

از: مرکز بهداشت شهرستان

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 می‌نماید 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 می‌دهد.

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

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 نمی‌باشد 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: اظهار نامه 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 بالینی و 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

امضاء و اثر انگشت

نام و نام خانوادگی:

امضاء و اثر انگشت

نام و نام خانوادگی:

مهر و امضا پزشک مشاور ژنتیک

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

راهنمای تکمیل فرم اظهار نامه مشاوره ژنتیک

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

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

این فرم می‌بایست توسط مشاوره گیرنده نگهداری شود. مشاوره گیرنده تحویل گرفتن فرم را با امضاء و اثر انگشت در دفتر صدور گواهی ازدواج تایید می‌نماید.

برنامه ژنتیک اجتماعی

گزارش ماهیانه بیمارستان / مرکز بالینی منتخب دانشگاه علوم پزشکی

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

ماه: سال تاریخ 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		نوع بیماری	بیمار		سالم	مهاجرت	فوت بیمار		عدم نیاز به ادامه درمان
						از طریق	غیربالگری								
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 بالینی در 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 بیماری در محدوده دانشگاه علوم پزشکی دیگری باشد نام بیمار به معاونت دانشگاه محل سکونت خود برای اقدام لازم اعلام می گردد.

کلید 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.
- 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

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

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

مشخصات والدین									
	نام و نام خانوادگی	سال تولد	کد ملی	ملیت	استان محل تولد	شغل	سطح تحصیلات	قومیت	گرایش
۱	پدر								
۲	مادر								
سال ازدواج والدین: / / رابطه ی 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

توجه در صورتی که برای بیماری غربلگری انجام می شود تکمیل قسمت ۴- الف فرم و در صورتی که انجام نمی شود تکمیل قسمت ۴- ب فرم صورت گیرد

نتایج آزمایشات و اقدامات غربالگری) و آزمایشات و اقدامات تایید 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(های) تشخیصی	عنوان بررسی غربالگری و تایید غربالگری		فرد غربالگری شده	نام بیماری
		نتیجه	نام		
	مادر
	پدر
	نوزاد..

سایر توضیحات اصلی و مهم :

۴- الف

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:

۴- ب

<p>۵</p>	<p>آیا خانواده برای این موضوع مشاوره ژنتیک شده بودند؟ <input type="checkbox"/> بله <input type="checkbox"/> خیر با ذکر علت:.....</p> <p>آیا جهت مراقبت ژنتیک اعلام شده بودند؟ <input type="checkbox"/> بلی <input type="checkbox"/> خیر با ذکر علت:.....</p> <p>آیا بر اساس مستندات موجود (فرم مراقبت و پرونده خانوار) افراد در معرض خطر طبق فلوجارت مراقبت تحت پیگیری مستمر قرار داشته‌اند؟ <input type="checkbox"/> بلی <input type="checkbox"/> خیر با ذکر علت:.....</p> <p>آیا قبلاً تشخیص ژنتیک / PND1 برای فرد و یا خانواده انجام شده است؟ <input type="checkbox"/> بلی با ذکر تاریخ / / ۱۳ و ذکر نام آزمایشگاه (ژنتیک):.....</p> <p><input type="checkbox"/> خیر با ذکر علت:.....</p> <p>آیا برای بیمار تشخیص ژنتیک / PND2 انجام شده است؟ <input type="checkbox"/> بلی با ذکر تاریخ / / ۱۳ و ذکر نام آزمایشگاه (ژنتیک) نتیجه آزمایش: <input type="checkbox"/> جنین سالم <input type="checkbox"/> جنین مبتلا ، علت عدم انجام سقط:</p> <p><input type="checkbox"/> خیر با ذکر علت:</p> <p>آیا در بارداری های قبلی آزمایش PND2 انجام شده است؟ <input type="checkbox"/> بلی تعداد موارد انجام PND2 در بارداری های قبلی</p>
<p>۶</p>	<p>نظریه‌ی کارشناس شهرستان: علت بروز بیماری تشریح شود :</p> <p>.....</p> <p>.....</p> <p>الف- خطا:</p> <p><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:</p> <p><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>.....</p> <p>سمت:</p> <p>تاریخ تکمیل فرم: / /</p> <p>امضا</p>
<p>۷</p>	<p>نظریه‌ی کارشناس استان:</p> <p>علت بروز بیماری تشریح شود:</p> <p>.....</p> <p>.....</p> <p>نتیجه گیری:</p> <p>الف- خطا</p> <p><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:</p> <p><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>

توجه: 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 ۷ 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، والدین و خانواده انجام گرفته قسمت ۴- الف یا ۴- ب فرم تکمیل می‌گردد.

قسمت ۵: 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 مرحله‌ی اول PND سؤال شده پاسخ قید می‌شود.

از والدین در خصوص انجام و عدم انجام آزمایش‌های مرحله‌ی 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 ۶: پس از بررسی مستندات موجود علت بروز بیماری از داخل گزینه های موجود انتخاب می‌گردد. اگر علت بروز بیماری در گزینه های موجود وجود نداشته باشد گزینه سایر علل انتخاب گردیده و علت بروز نوشته می‌شود. مشخصات تکمیل کننده‌ی فرم (کارشناس ژنتیک شهرستان) شامل نام و نام خانوادگی و سمت آن است. همچنین باید در پایان بررسی، نظریه‌ی نهایی کارشناس شهرستان در خصوص علت بروز و نیز راهکارهای پیشنهادی به منظور پیشگیری از وقوع موارد جدید بتا تالاسمی ماژور قید گردد.

ردیف ۷: این ردیف پس از ارسال فرم مذکور به مرکز بهداشت استان، توسط کارشناس برنامه‌ی ژنتیک استان تکمیل می‌شود. کارشناس برنامه ضمن نوشتن مشخصات فردی و سمت خود، نظریه‌ی نهایی و نیز راهکارهای پیشنهادی را به منظور پیشگیری از بروز بتا تالاسمی ماژور ثبت می‌نماید. لازم است اصل فرم پس از تکمیل به مرکز بهداشت شهرستان ارجاع شده و یک نسخه از تصویر آن به مرکز مدیریت بیماری‌ها ارسال شود و نسخه‌ی دیگر جهت ارزیابی، تعیین مشکلات، برنامه‌ریزی 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.

ب- ثبت وقایع در زنان باردار تحت مراقبت زنتیک:

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

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 CVS E: عدم نیاز به دلیل نتیجه PND1 F: 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

امضا:

تاریخ:

سمت:

نام و نام خانوادگی تکمیل کننده فرم:

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

مراقبت و پیگیری های لازم برای افراد در معرض خطر بیماری های ژنتیک به صورت ماهانه توسط کارکنان بهداشتی در پایگاه سلامت/ خانه 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 پیشگیری از بروز باید فقط نام و نام خانوادگی خانم در این ستون درج گردد. این افراد توسط فرم اعلام وضعیت مراقبت ژنتیک توسط مشاور ژنتیک اعلام می شوند و یا از طرف مراکز بالینی منتخب هر برنامه به عنوان بیمار جدید معرفی می گردند.

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 ۳ 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 فراخوان در مراقبت ژنتیک موقت این ستون تکمیل می گردد.

در مواردی نظیر ۱- وازکتومی 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 قلوها ثبت شده و

در پایین فرم تعداد موارد دو یا چند قلوئی 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.....

۶	تعداد موارد مهاجرت	۴														۲	تعداد افراد تحت مراقبت	۲	بیماری تحت مراقبت	۱	نام مرکز خدمات جامع سلامت / شبکه بهداشت و درمان								
		تعداد موارد تحت مراقبت ژنتیک بر اساس نوع مراقبت ژنتیک																											
		مراقبت ژنتیک پیشگیری از بروز																											
		وضعیت از نظر بارداری به تفکیک تعداد				نتایج ثبت وقایع بارداری				وضعیت فرزندان				دسته بندی از نظر وضعیت فرزندان															
عدم همکاری		عدم ضرورت مراقبت		فراخوان ناموفق		فراخوان ناموفق		تولید نوزاد مرده		سقط با سایر دلایل		سقط به دلیل ابتلای جنین		تولید نوزاد زنده		نتیجه بارداری		تعداد موارد ختم بارداری		دارای فرزند مبتلا		بیش از ۲ فرزند سالم		کم تر از ۲ فرزند سالم		تعداد مواردی که PND1 داده اند.		تعداد مواردی که پرونده ژنتیک دارند	
مراقبت ژنتیک موقت		مراقبت ژنتیک کاهش خطر بروز		بی		خیر		بی		خیر		بی		باردار		بی		باردار		بی		باردار		بی		باردار		بی	
جین مبتلا		جین سالم		روش غیر مطمئن		روش مطمئن		باردار		دارای فرزند مبتلا		بیش از ۲ فرزند سالم		کم تر از ۲ فرزند سالم		تعداد مواردی که PND1 داده اند.		تعداد مواردی که پرونده ژنتیک دارند		تعداد افراد تحت مراقبت		بیماری تحت مراقبت		نام مرکز خدمات جامع سلامت / شبکه بهداشت و درمان					

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

این فرم در پایان هر فصل 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. هر چند 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.

ستون ۶:

- موارد مهاجرت در فصلی که مهاجرت صورت گرفته توسط مرکز مبدأ و در فصل بعد توسط مرکز مقصد گزارش می شوند.

برنامه ژنتیک اجتماعی - دفتر ثبت مراجعات مشاوره ژنتیک

مرکز خدمات جامع سلامت شهرستان دانشگاه علوم پزشکی

فصل سال

۱۰	۹	۸							۷	۶							۵	۴	۳	۲	۱				
محل امضاء و اثر انگشت مراجعین	نشانی و شماره تماس	اقدام صورت گرفته							نیاز به مراجعه بعدی (جهت تکمیل مشاوره ژنتیک)	محل ارجاع							نوبت مراجعه	تاریخ مراجعه	کد ملی	نام و نام خانوادگی مراجعه کننده	ردیف				
		درخواست آزمایش تشخیص ژنتیک		ارسال فرم اعلام وضعیت مراقبت ژنتیک						نام بیمار مورد مراقبت	سایر	مراقبت ژنتیک باروری	مراقبت ژنتیک موقت	ارزیابی ژنتیک در گروه سنی	غربالگری ژنتیک هنگام ازدواج	غربالگری اختصاصی یا دکرنام بیماری						نام مرکز ارجاع دهنده			
		GD	PND2	PND1	اختتام پرونده	تاریخ گزارش	اعلام عدم ضرورت ادامه مراقبت	تعداد موارد اعلام فراخوان مربوطه															اعلام مراقبت ژنتیک بالینی	اعلام مراقبت ژنتیک باروری	

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 بخش خصوصی و دولتی خارج از مراکز خدمات جامع سلامت و متخصصان، مراکز مشاوره ژنتیک و

- 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 قبلاً تحت مراقبت ژنتیک قرار گرفته اند ولی به دلیلی مثل عدم ضرورت مراقبت به دلیل ناقل نبودن نتایج آزمایشگاهی بیوشیمی یا تشخیص ژنتیک یا ... 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

۳								۴								۲	۱		
تعداد به تفکیک اقدام صورت گرفته								تعداد موارد نوبت اول به تفکیک محل ارجاع								تعداد موارد نوبت اول	تعداد جلسات مشاوره		
GD	PND2	PND1	اختتام پرونده	اعلام عدم ضرورت ادامه	اعلام مراقبت ژنتیک موقت	اعلام مراقبت ژنتیک کاهش	اعلام مراقبت ژنتیک پیشگیری	سایر	مراقبت ژنتیک پیشگیری از	مراقبت ژنتیک موقت	ارزیابی ژنتیک در گروه سنی	غربالگری ژنتیک هنگام ازدواج	غربالگری ناشنوایی	غربالگری متابولیک ارثی	غربالگری داوون	غربالگری سیکل سل	غربالگری تالاسمی	تعداد موارد نوبت اول	تعداد جلسات مشاوره

فرم اعلام موارد مراقبت ژنتیک کاهش معلولیت

از پایگاه سلامت/ خانه بهداشت به/ از مرکز خدمات جامع سلامت به / از مرکز بهداشت شهرستان به معاونت بهداشت دانشگاه علوم پزشکی

سه ماهه سال

۹				۸	۷	۶		۵	۴	۳	۲	۱
نتیجه بررسی علت غیبت از درمان				اعلام غیبت از درمان در ماه گذشته	ارجاع به مشاوره ژنتیک / نوبت ارجاع	تشکیل پرونده مشاوره ژنتیک		نام و نام خانوادگی مادر بیمار	کد ملی بیمار	نام و نام خانوادگی بیمار	نام بیماری تحت مراقبت	ردیف
						بلی	خیر					
سایر	مهاجرت	فوت بیمار	عدم همکاری والدین									

فرم اعلام موارد مراقبت ژنتیک کاهش معلولیت

از مرکز بهداشت شهرستان به/ از معاونت بهداشت دانشگاه علوم پزشکی ... ستاد وزارت بهداشت

سه ماهه سال

۶				۵	۴	۳	۲	۱
تعداد موارد نتیجه بررسی علت غیبت از درمان				تعداد موارد اعلام غیبت از درمان در سه ماه گذشته	تعداد موارد تشکیل پرونده مشاوره ژنتیک	تعداد موارد بیماری	نام بیماری تحت مراقبت	ردیف
سایر	مهاجرت	فوت بیمار	عدم همکاری والدین					

راهنمای فرم اعلام موارد مراقبت ژنتیک کاهش معلولیت

این فرم هر سه ماه یکبار از سطح خانه های بهداشت و پایگاه های سلامت برای بیماری هایی که مشمول مراقبت ژنتیک پیشگیری از معلولیت می باشند تکمیل و سرجمع آن توسط شبکه بهداشت و درمان برای معاونت بهداشت و سپس ستاد وزارت بهداشت ارسال می گردد.