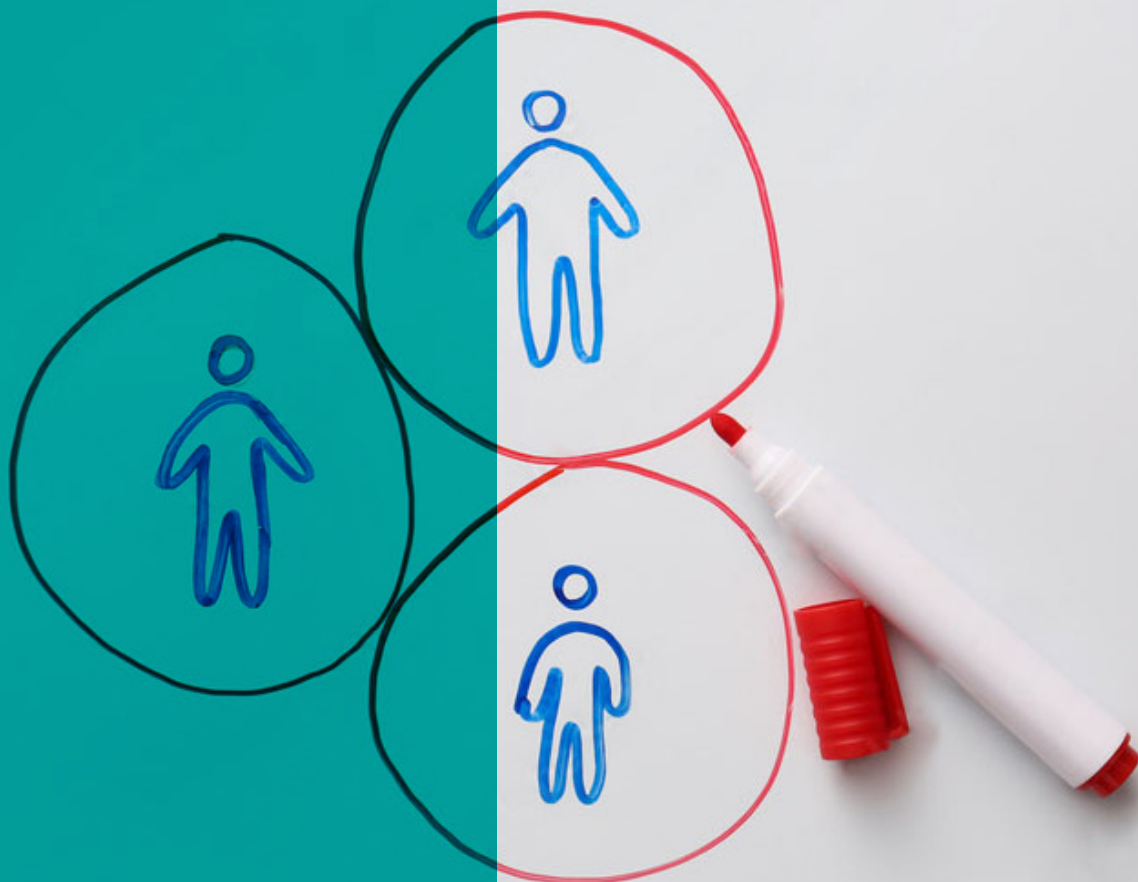


علم و هنر درمانگری مدرن

با برنامه ژنتیک اجتماعی آشنا شوید



اهداف آموزشی

امید است خوانندگان محترم پس از مطالعه این مقاله قادر باشند:

- ژنتیک اجتماعی را تعریف کنند.
- اهداف و راهبردهای ژنتیک اجتماعی را بشناسند.
- برنامه‌های ژنتیک اجتماعی را بر شمارند.
- شرح وظایف کلی بهورزان در برنامه ژنتیک اجتماعی را بیان کنند.

دکتر نرگس خاتون نیکخوی مکمل

کارشناس مسئول گروه پیشگیری و کنترل بیماری‌های غیرواگیرد دانشگاه علوم پزشکی تهران



سیما جلالی

کارشناس مسئول بهورزی و رابط فصلنامه بهورز معاونت بهداشت دانشگاه علوم پزشکی تهران



مقدمه

با توجه به محدودیت منابع نظام‌های سلامت و نیز لزوم کاهش بار بیماری‌های غیرواگیر، امروزه لزوم به‌کارگیری ابزارهای پیشگیری ژنتیک در مدیریت بیماری‌های غیرواگیر منحصر به کشورهای توسعه یافته نیست. به همین دلیل دپارتمان پیشگیری از بیماری‌های مزمن و ارتقای سلامت سازمان جهانی بهداشت (WHO) اهداف کلان مرتبط با برنامه «ژنتیک سلامت» 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 دارد. (۱)

ژنتیک اجتماعی چیست؟

سازمان جهانی بهداشت «ژنتیک اجتماعی» را هنر و علم پاسخگویی به مطالبات ژنتیک عموم می‌داند که به کمک کاربرد عملیاتی دانش و فناوری ژنتیک، برای ارائه خدمات مورد نیاز در سطح جامعه مورد استفاده قرار می‌گیرد. البته در بحث «ژنتیک اجتماعی» رعایت عدالت نیز مطرح است. عدالتی که امکان دسترسی عادلانه به مشاوره ژنتیک، تست‌های ژنتیکی مقرون به صرفه، غربالگری، تشخیص ژنتیک و سایر مداخله‌های ضروری را برای عموم جامعه و گروه‌های در معرض خطر فراهم می‌کند.

هدف اصلی برنامه ژنتیک اجتماعی

پیشگیری از بروز و کاهش معلولیت‌های ناشی از بیماری‌های ژنتیک شایع و مهم کودکان و بزرگسالان در ایران است.

راهبرد برنامه ژنتیک اجتماعی

۱. **راهبرد اول:** خدمات ژنتیک ادغام یافته هنگام ازدواج: غربالگری تالاسمی، سیکل سل و غربالگری ژنتیکی. این راهبرد تنها آن دسته از بیماری‌های ژنتیک در اولویت را پوشش خواهد داد که داشتن فرزند سالم را تحت تأثیر قرار داده و قابل شناسایی در زمان ازدواج هستند. بیماری‌های ارثی فAMILIAL دوران بزرگسالی هدف این راهبرد نیست.

۲. راهبرد دوم: خدمات ژنتیک ادغام یافته در بسته‌های

موجود خدمات سلامت نظیر: **غربالگری نوزادان و کودکان:** شامل بیماری‌های متابولیک ارثی در بستر برنامه غربالگری نوزادان برای PKU **غربالگری دوران بارداری:** شامل سندرم داون و ناهنجاری‌های مادرزادی نظیر نقص لوله عصبی **غربالگری دوران میانسالی و سالمندی:** شامل سرطان‌های ارثی / فAMILIAL شامل پرست و کولون و بیماری زودرس عروق کرونر و ...

معرفی برنامه‌های ژنتیک اجتماعی

- برنامه مدل ژنتیک اجتماعی ایران، برنامه موفق پیشگیری از بروز بتا تالاسمی ماژور از طریق غربالگری زوجین در هنگام ازدواج است (شامل غربالگری تالاسمی و سیکل سل) و بستری مناسب برای اجرای غربالگری ژنتیکی زمان ازدواج را از طریق بررسی پرسشنامه ژنتیک و در صورت لزوم فراخوان برای مشاوره و... فراهم می‌سازد و طبق ماده ۷۵ قانون برنامه توسعه ششم کشور مصوب شده است. (۳)
- برنامه مدل ژنتیک اجتماعی ایران، غربالگری نوزادان برای پیشگیری بیماری متابولیک ارثی فنیل‌کتونوری است. این بیماری الگوی اجرای برنامه جامع پیشگیری و کنترل بیماری‌های متابولیک ارثی است و بستر اجرای این برنامه را در کشور به‌وجود آورده است. بیماری‌های متابولیک ارثی، بیماری‌هایی نادر





ساختار مشترک برنامه‌های ژنتیک اجتماعی

در پیشگیری و کنترل بیماری‌های ژنتیک

۱. آموزش ژنتیک:

- به عموم مردم با هدف ارتقای سواد ژنتیک پایه به شکل آموزش در مدارس و خود مراقبتی از طریق خودآموزی. نظیر، تحویل برگه آموزشی به خانم باردار در مورد غربالگری ژنتیکی دوران بارداری
- به گروه‌های در معرض خطر به‌عنوان پیش نیاز مراقبت ژنتیک و با هدف ارتقای توانمندی آنان در مدیریت بیماری، به روش آموزش چهره به چهره و مکتوب، نظیر ارایه پمفلت آموزشی اختصاصی برای بیماری هدف
- به کارکنان مجری برنامه با هدف افزایش تسلط و مهارت برای ارایه خدمت

۲. شناسایی (غربالگری) موارد در معرض خطر ژنتیک

- غربالگری آبشاری/مرحله ای یا ارزیابی ژنتیک مثال: غربالگری موارد ارثی فAMILIALLY نظیر عقب ماندگی‌های ذهنی، سرطان‌های ارثی فAMILIALLY پستان و کولون و بیماری‌های زودرس عروق کرونر و سایر بیماری‌های ارثی فAMILIALLY

با بروز کلی ۱ در ۵۰۰ تا ۱۵۰۰ تولد زنده هستند. با توجه به ظاهر سالم اغلب این بیماران در بدو تولد، شناسایی موارد مشکوک از طریق غربالگری و در نهایت تشخیص بیماری، از آسیب‌های جبران ناپذیر عدم تشخیص جلوگیری می‌کند. (۴)

- اختلالات کروموزومی و در راس آن‌ها سندرم داون یکی از گروه‌های اصلی برنامه‌های ژنتیک در اولویت هستند لذا برای بهینه سازی اجرا و رفع موانع موجود، ساماندهی پیشگیری از ناهنجاری‌های کروموزومی جنین، سندرم داون و تریزومی ۱۳ و ۱۸ بر اساس دستورالعمل کشوری مربوط در حال اجراست. (۶و۵)



دانش، فناوری و ساختار لازم ارایه خدمات «مشاوره ژنتیک» و «تشخیص ژنتیک» زیرساخت‌های اصلی برنامه ژنتیک اجتماعی را تشکیل می‌دهند.

• غربالگری جمعیتی/یکباره نظیر غربالگری تالاسمی در زمان ازدواج، بیماری فنیل کتونوری (pku) و سایر بیماری‌های متابولیک ارثی در نوزادان و سندرم داون در زنان باردار.

۳. مشاوره ژنتیک

مشاوره بیماران یا افراد در معرض خطر توسط پزشک مشاور ژنتیک دوره دیده وزارت بهداشت و همراهی کامل برای اخذ تصمیم آگاهانه و برخورداری عادلانه از خدمات

۴. تشخیص ژنتیک

نظیرانجام آزمایش‌های تشخیص ژنتیک پیش از تولد **مرحله اول (PND1)**: تعیین نوع جهش ژنتیکی بیماری در والدین یا خویشان جنین: این مرحله یک بار انجام می‌شود و در حاملگی بعدی نیاز به تکرار آن نیست.

مرحله دوم (PND2): در هر بارداری برای تعیین وضعیت جنین از نظر ابتلا به بیماری الزامی است. در صورت ابتلای جنین، مادر برای انجام سقط جنین مبتلا توصیه و معرفی می‌شود. دانش، فناوری و ساختار لازم آرایه خدمات «مشاوره ژنتیک» و «تشخیص ژنتیک» زیرساخت‌های اصلی برنامه ژنتیک اجتماعی را تشکیل می‌دهند.

۵. مراقبت ژنتیک

• مراقبت ژنتیک قطعی با هدف:

الف: پیشگیری از بروز بیماری ژنتیک با پیشگیری از تولد نوزاد مبتلا: در این نوع از مراقبت، مراقب سلامت یا بهورز باید ماهانه وضعیت زوج تحت مراقبت را از نظر تمایل به بارداری یا وقوع بارداری به صورت فعال پیگیری و زوج را تا تولد نوزاد سالم یا سقط جنین مبتلا راهنمایی کند. انجام بموقع مراحل PND در هفته ۱۰ تا ۱۴ بارداری اهمیت دارد. این مراقبت در هر بارداری و تا تکمیل تعداد افراد خانواده با نوزادان سالم یا اعلام قطع پیگیری از طرف تیم مشاوره ژنتیک ادامه خواهد داشت. **ب:** کاهش خطر بروز بیماری ژنتیک با مداخله درمانی پیشگیرانه: نظیر بیماری عروق کرونر زودرس^۳ «PCAD» و سرطان‌های ارثی فامیلی

• مراقبت ژنتیک موقت با هدف:

فراخوان و ارجاع افراد در معرض خطر احتمالی برای مراجعه به مشاوره ژنتیک به منظور بررسی قطعیت خطر ژنتیک. فراخوان باید در ۴ نوبت در ۴ فصل متوالی از زمان شروع مراقبت تکرار شود.

• مراقبت ژنتیک کاهش معلولیت:

خدمات درمانی مخصوص هر بیماری ژنتیک، در بیمارستان منتخب با هدف پیشگیری از معلولیت بیمار ژنتیک

مهم‌ترین اصل در مشاوره و مراقبت ژنتیک حفظ اسرار افراد است؛ هرگونه افشای مطالب به افراد غیر مرتبط، تخلف حرفه‌ای محسوب می‌شود و مستوجب برخورد قانونی است. در اعلام مراقبت ژنتیک موقت نام بیماری و مشخصات فرد اول شناسایی شده (سرنخ) نباید ذکر شود و فراخوان باید تحت عنوان انجام طرح بررسی سلامت ژنتیک انجام پذیرد.

وظایف کلی مراقب سلامت

بهورز در برنامه ژنتیک اجتماعی

۱. مصاحبه، پرسشگری، غربالگری و ارجاع ژنتیک در چارچوب دستورالعمل‌های مرتبط
۲. مراقبت ژنتیک در چارچوب دستورالعمل‌های مربوط
۳. ثبت اطلاعات و تهیه و ارسال گزارش‌ها در چارچوب دستورالعمل‌های مربوط



1. Phenylketonuria
2. PND (Prenatal Diagnosis)
3. Premature coronary artery disease

۴. بایگانی و نگهداری اسناد و دستورالعمل‌ها و مواد آموزشی و پیگیری دریافت، تکمیل و جایگزینی موارد به روزرسانی شده
۵. برنامه‌ریزی به منظور آموزش گروه‌های هدف در جمعیت تحت پوشش

نتیجه‌گیری

برای دستیابی به شاخص مقرون به صرفگی در برنامه پیشگیری و کنترل بیماری‌های غیرواگیر، باید از ادغام وسیع خدمات و روش‌های مشترک مدیریت بیماری‌های ژنتیک بهره برد، به نحوی که ارائه خدمات جامع با پوشش بیماری‌های شایع و مهم ژنتیک در قالب یک برنامه جامعه نگر نظیر برنامه ژنتیک اجتماعی امکان‌پذیر باشد. برای مؤثر واقع شدن برنامه‌های ژنتیک باید از دانش ژنتیک اجتماعی، هوشمندانه بهره گرفت تا بتوان خدمات ژنتیک را از محدوده تأثیر خصوصی و به اصطلاح محدود به چند کلینیک، به سطح اجتماع با استفاده از برنامه‌ریزی خدمات مبتنی بر جامعه توسعه داد و آن را عادلانه توزیع کرد. بنابراین برنامه ژنتیک اجتماعی ایران به شکل ادغام یافته در بستر خدمات سلامت کشور طراحی و به اجرا گذاشته شده است. (۱)

پیشنهادها

- با توجه به اهمیت دانش و ابزار ژنتیک از جمله مشاوره ژنتیک در کاهش خطر بیماری‌های غیرواگیر

نظیر بیماری‌های زودرس عروق کرونر (PCAD) و پیشگیری از ۱۰ درصد موارد سرطان‌های فامیلی ارثی نظیر سرطان کولون و... توجه بیشتر به جایگاه ژنتیک در مدیریت بیماری‌های غیرواگیر از سوی مدیران و سیاستگذاران مورد انتظار است.

- به منظور حفظ و ارتقای دستاوردهای موفق اجرای برنامه‌های ژنتیک اجتماعی نظیر پیشگیری از بروز تالاسمی ماژور و کاهش چشمگیر بروز موارد تالاسمی ماژور در کشور از ۱۰۰۰ مورد در سال به کمتر از ۲۰۰ مورد و معرفی برنامه تالاسمی به عنوان برنامه منحصر به فرد و الگوی ژنتیک اجتماعی جهان و... پیشنهاد می‌شود ضمن توجه بیشتر به آموزش مباحث مرتبط با برنامه‌های ژنتیک اجتماعی از سطوح متوسطه تا دانشگاه و تداوم آموزش‌ها به شاغلان این حیطه در واحدهای ارائه خدمت، برنامه‌های ژنتیک اجتماعی در اولویت‌بندی تخصیص اعتبارات قرار گرفته و مجریان برنامه از ثبات شغلی لازم برخوردار شوند.
- با توجه به نقش کلیدی خدمات بهورزان، مراقبان سلامت و پزشکان مشاور ژنتیک در مراقبت ژنتیک واجدان این مراقبت، بخصوص زمان طلایی انجام آزمایش‌های تشخیص ژنتیک پیش از تولد و همراهی خانواده تا حصول نتیجه، پیشنهاد می‌شود ضمن تأکید بر اهمیت موضوع و جنبه‌های قانونی آن به ارزش‌گذاری این خدمت به عنوان خدمت ویژه نیز پرداخته شود.

منابع

۱. دستورالعمل کشوری، برنامه جامع ادغام خدمات کنترل و پیشگیری بیماری‌های ارثی ژنتیکی در نظام سلامت ایران، بازنگری چهارم، سال ۱۳۹۶
2. World health organization. Community genetics services: Report of a WHO
3. consultation on communitygenetics in low and middle income countries: Geneva 2010
۴. متن قانون و آیین نامه اجرایی جهت اجرای صحیح ماده ۷۵ قانون برنامه توسعه ششم کشور (نامه شماره ۱۸۷۹۵/۳۰۰ مورخه ۱۳۹۸/۱۰/۲۰)
۵. رویکرد تشخیصی و درمانی به غربالگری ژنتیکی بیماری‌های متابولیک ارثی نوزادان، انتشارات آرتین طب، شابک ۹۷۸-۶۰۰-۴۲۴-۸۴۳-۳
۶. دستورالعمل کشوری برنامه ساماندهی پیشگیری از ناهنجاری‌های کروموزومی جنین، سندرم داون و تریزومی ۱۳ و ۱۸، ویرایش دوم سال ۱۳۹۹

به این موضوع امتیازدهید (۱۰۰ اتا). کدموضوع ۱۱۰۲۳ پیامک ۳۰۰۷۲۷۳۱۰۰۱. نحوه امتیازدهی: امتیاز - شماره مقاله. مثال: اگر امتیاز شما ۸۰ باشد (۸۰ - ۱۱۰۲۳)