

بیانیه سطح توافق خدمت

غربالگری بیماریهای ژنتیکی: 16042573101

دو مدل از برنامه‌های ژنتیک اجتماعی که به صورت کشوری در نظام سلامت ادغام شده است، شامل غربالگری زوجین در هنگام ازدواج برای پیشگیری از بروز بتا تالاسمی ماژور و غربالگری نوزادان برای پیشگیری بیماری متابولیک ارثی فنیل کتونوری (Phenylketonuria) است. این برنامه‌ها تأثیر مداخله پیشگیرانه را به عنوان نماینده به ترتیب برای بیماری‌های شایع و نادر ارثی نشان داده‌اند.

اولین برنامه ژنتیک اجتماعی ایران برنامه پیشگیری از بروز بتا تالاسمی ماژور بوده است که از سال 1376 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 1 در 1000 تولد زنده برآورد شده است. نظام سلامت با اجرای این برنامه توانست بروز تالاسمی را طی 10 سال، به 200 مورد در سال کاهش دهد. برنامه پیشگیری تالاسمی بتا در ایران، همچنین نقش سازنده ساختارهای ژنتیک در نظام سلامت و مدل مدیریت برنامه ژنتیک اجتماعی را در عرصه پیشگیری ژنتیک بر عهده داشته است و اولین بار ساختار مسیرهای اصلی خدمات ژنتیک سلامت در نظام سلامت با اجرای این برنامه سازماندهی و استقرار یافت.

دومین برنامه مدل ژنتیک اجتماعی ایران بیماری فنیل کتونوری PKU است. این برنامه از سال 1386 به صورت کشوری به اجرا در آمده است. بر اساس محاسبات صورت گرفته بیماری PKU، از شایع‌ترین بیماری‌های متابولیک ارثی ایران است. بروز بیماری بین یک در 6000 برای کل کشور محاسبه شده است.

هدف:

هدف از این توافق نامه پیشگیری از بروز و کاهش معلولیت های ناشی از بیماری های ژنتیک کاهش مرگ زودهنگام ، افزایش امید به زندگی و ارتقاء سطح سلامت افراد می باشد.

مسئولیت :

مراقبتهای ادغام یافته زنتیک با رویکرد پیشگیری و کنترل بیماری ژنتیک انجام می پذیرد.

تعهدات متقابل خدمت گیرنده و دستگاه اجرایی:

در برنامه پیشگیری از بروز بتا تالاسمی ماژور 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.

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

به محض تثبیت شرایط بیمار، پزشک مسئول تیم بالینی خانواده را برای مشاوره ژنتیک به تیم مشاوره ژنتیک مستقر در سطح یک نظام سلامت ارجاع می‌دهد. با تشکیل پرونده ژنتیک خانواده و خویشان در معرض خطر تحت مراقبت ژنتیک قرار می‌گیرد. بر این اساس در هر بار حاملگی در خانواده و یا در صورت ازدواج فامیلی در خانواده بررسی ژنتیک انجام و در صورت وجود خطر برنامه‌های پیشگیری در مورد آن اجرا می‌گردد. این مسیر ژنتیک اجتماعی شامل خدمات بالینی به بیمار و خدمات پیشگیری ژنتیک به صورت توأم است.

زوجین در معرض خطر بیماری‌های ژنتیکی (تالاسمی و PKU) می‌بایست با مراجعه به مراکز ارائه خدمات پایگاه‌های سلامت و خانه‌های بهداشت نسبت به تشکیل پرونده و انجام مراقبت‌های بر اساس دستورالعمل مراجعه نمایند.

در صورت عدم مراجعه در تاریخ‌های تعیین شده مراقبین سلامت و بهورزان مکلف به پیگیری فعال جهت ارائه خدمات به این گروه سنی در دوره زمانی معین می‌باشند.

هزینه‌ها و پرداخت‌ها:

کلیه مراقبت‌های ژنتیکی ارائه شده به استثناء انجام آزمایشات غربالگری به صورت رایگان انجام می‌شود.

دوره عملکرد:

این توافقنامه سطح خدمت تا زمانی که از سوی اداره ژنتیک وزارت بهداشت، درمان و آموزش پزشکی تایید شود، در دستور کار دانشگاه ها بوده و اعتبار خواهد داشت.

خاتمه توافق نامه در صورت حذف برنامه توسط وزارت بهداشت خواهد بود.

دکتر محمد دهقانی فیروز آبادی
رئیس دانشگاه

