

توافقنامه سطح خدمت " غربالگری بیماریهای ژنتیکی "

کد: ۱۶۰۴۲۵۷۳۱۰۱

۱- مقدمه :

کنترل بیماری های عفونی و انجام واکسیناسیون بر علیه بیماری هایی که با واکسن پیشگیری می شوند باعث کاهش میزان مرگ و میر شیرخواران شده است . چنین شرایطی سهم بیماری های ژنتیک را در مرگ و معلولیت شیرخواران افزایش می دهد. چنانچه شاخص مرگ نوزادان به کمتر از ۱۰ در هزار برسد ، ۳۰٪ موارد مرگ این گروه به علت بیماریهای ژنتیکی خواهد بود . همچنین با تغییرات سریع و شگرف اجتماعی ناشی از روند توسعه و به ویژه افزایش سن جمعیت، سهم بیماری های ارثی ژنتیکی از میزان مرگ و بار ناشی از مشکلات سلامت با سرعت چشمگیری رو به فزونی است. مهمترین عوامل زمینه ساز مشترک در اغلب این بیماری ها، تغییر سبک زندگی و ازدواجهای خویشاوندی می باشند . بعد خانوار در ایران از کشورهای غربی بیشتر است و موارد بیشتر تولد ، طبعاً موارد بیشتری از بروز بیماریهای ژنتیک و ارثی مادرزادی را به دنبال خواهد داشت .

سن ازدواج در ایران مطابق با افزایش میزان صنعتی شدن ، به سنین بالاتر منتقل شده ، بدین ترتیب احتمال باروری در سنین بالای ۳۵ سال افزایش یافته است که این مسئله الگوی بیماری های ژنتیک و مادرزادی را تحت تاثیر قرار می دهد .

اندمیک بودن بیماری مالاریا طی سالهای گذشته در ایران و تاثیر آن از طریق روند انتخاب طبیعی بر بروز برخی بیماری های ارثی (بخصوص بیماریهای ارثی خونی) فرصت افزایش این بیماری ها را فراهم کرده و در نتیجه طی ده ها سال موجب وفور ژن برخی از بیماریهای ژنتیکی شده است .

نقش تعیین کننده های ژنتیک در کنترل بیماریهای غیرواگیر که تا دو دهه پیش چندان روشن نبود ، اینک هر روز روشنتر می شود .

۲- هدف :

در حال حاضر بروز سالیانه ناهنجاری ها و بیماری ارثی و ژنتیکی در ایران به عنوان کشور با سطح درآمد متوسط ۳ تا ۵ درصد کل تولدهای زنده است ، این عدد در شرایطی نظیر کشور ما که زنان در سنین بالای ۳۵ سال به بارداری ادامه می دهند ، قابل توجه است . به نحوی که این رقم حداقل دو برابر بروز این بیماری ها در جوامع با سطح درآمد بالا ارزیابی می شود . بر این اساس سالیانه ۵۰ تا ۷۰ هزار مورد نوزاد بیمار (با منشاء ژنتیک و یا

مادرزادی (در کشور متولد می شوند . سهم بیماریهای تک ژنی (که با ازدواج های فامیلی ارتباط مستقیم دارند) از این تعداد ، ۱۰ در هزار تولد زنده است . بدین ترتیب اهداف غربالگری بیماریهای ژنتیکی شامل این موارد است :

۱ - شناسایی افراد در معرض خطر قبل از ایجاد تغییرات بیماریزا

۲ - افزایش اثربخشی مداخلات اصلاح سبک زندگی

۳ - افزایش انگیزش افراد برای مشارکت

۴ - دسترسی عادلانه به مشاوره ژنتیک

۵ - تستهای ژنتیکی مقرون به صرفه

۶ - غربالگری

۷ - تشخیص ژنتیک و سایر مداخله های ضروری

۳- مسئولیت :

۱ - خدمات ژنتیک ادغام یافته در خدمات بهداشتی اولیه (PHC) و سازماندهی نظام ارجاع

۲ - بررسی و مطالعه تعیین کننده های ژنتیکی بیماریهای غیرواگیر شایع و بیماریهای ارثی ژنتیکی

۴- تعهدات متقابل خدمت گیرنده و دستگاه اجرایی :

- برای موثر واقع شدن برنامه های ژنتیک باید از دانش ژنتیک اجتماعی ، هوشمندانه بهره گرفت تا بتوان خدمات ژنتیک را از محدوده تاثیر خصوصی و به اصطلاح محدود به چند کلینیک به سطح اجتماع با استفاده از برنامه ریزی خدمات مبتنی بر جامعه توسعه داده 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 . تعهدات دستگاه اجرائی در این راستا شامل :

۱ - خدمات ژنتیک ادغام یافته برای داوطلبین ازدواج : غربالگری تالاسمی - سیکل سل و غربالگری بیماریهای ژنتیکی شایع

۲ - خدمات ژنتیک ادغام یافته در بسته های موجود خدمات نوین سلامت برای عموم مردم شامل این موارد :

آموزش ژنتیک (شامل آموزش پرسنل مجریان برنامه - عموم مردم و گروه های در معرض خطر)

شناسایی گروه های در معرض خطر (از طریق روش های غربالگری و ارزیابی ژنتیک)

مشاوره ژنتیک (قبل و بعد از تشخیص ژنتیک)

تشخیص ژنتیک

مراقبت ژنتیک

۵- هزینه‌ها و پرداخت‌ها :

کلیه هزینه‌ها در سطح اول ارائه خدمات بر اساس تعرفه‌های دولتی و در سطح دوم بر اساس میزان تعرفه‌های پیش بینی شده توسط سازمانهای بیمه گر

۶- دوره عملکرد :

در خصوص برنامه غربالگری بیماریهای ژنتیکی فعالیتها از زمان شروع بصورت مستمر ادامه دارد .

۷- خاتمه توافقنامه :

برنامه بصورت مستمر و مداوم ادامه دارد مگر در صورت حذف برنامه از سطح وزارت بهداشت.