

## بیانیه سطح توافق خدمت

### نام خدمت: غربالگری بیماریهای ژنتیکی

دو مدل از برنامه های ژنتیک اجتماعی که به صورت کشوری در نظام سلامت ادغام شده است،

شامل غربالگری زوجین در هنگام ازدواج برای پیشگیری از بروز بتا تالسمی ماژور و غربالگری نوزادان برای پیشگیری بیماری است

• این برنامه ها تأثیر مداخله پیشگیرانه را به عنوان نماینده Phenylketonuria متابولیک ارثی فنیل کتونوری (به ترتیب برای بیماریهای شایع و نادر ارثی نشان داده اند. اولین برنامه ژنتیک اجتماعی ایران برنامه پیشگیری از بروز بتا تالسمی ماژور بوده است که از سال ۱۳۷۶ به صورت کشوری به اجراء در آمده است. بر اساس محاسبات صورت گرفته بیماری تالسمی 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 تالسمی را طی ۱۰ سال، به ۲۰۰ مورد در سال کاهش دهد.

برنامه پیشگیری تالسمی 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 ۱۳۸۶ به صورت، از شایعترین بیماریهای متابولیک PKU کشوری به اجراء در آمده است. بر اساس محاسبات صورت گرفته بیماری ارثی ایران است. بروز بیماری بین یک در ۶۰۰۰ 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 زود هنگام، افزایش امید به زندگی و ارتقاء سطح سلامت افراد می باشد

### مسئولیت:

مراقبت های ادغام یافته ژنتیک با رویکرد پیشگیری و کنترل بیماری ژنتیک انجام می پذیرد

### تعهدات متقابل خدمت گیرنده و دستگاه اجرایی

در برنامه پیشگیری از بروز بتا تالسمی ماژور زوجین در هنگام ازدواج غربالگری میشوند، زوجینی که هر دو مشکوک به تالسمی بتا مینور هستند، مورد بررسی تکمیلی قرار میگیرند و سپس در صورت تأیید نتایج، مشاوره ژنتیک می شوند 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 ابر حسب منطقه سکونت (ارجاع میگردند، تا جهش ژنتیکی در خانواده معلوم شود

. بر اساس 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 دوره های 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 برنامه های پیشگیری در مورد آن اجرا می گردد... این مسیر ژنتیک اجتماعی شامل خدمات بالینی به بیمار و خدمات پیشگیری ژنتیک به صورت توأم است

. زوجین در معرض خطر بیماری های ژنتیکی (تالسمی و) PKU می بایست با مراجعه به مراکز ارائه خدمات پایگاه های سلامت و خانه های بهداشت نسبت به تشکیل پرونده و انجام مراقبت های بر اساس دستورالعمل مراجعه نمایند. در صورت عدم مراجعه در تاریخ های تعیین شده مراقبین سلامت و بهورزان مکلف به پیگیری فعال جهت ارائه خدمات به این گروه سنی در دوره زمانی معین می باشند

### هزینه ها و پرداخت ها

:کلیه مراقبت های ژنتیکی ارائه شده به استثناء انجام آزمایشات غربالگری به صورت رایگان انجام می شود

. 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.