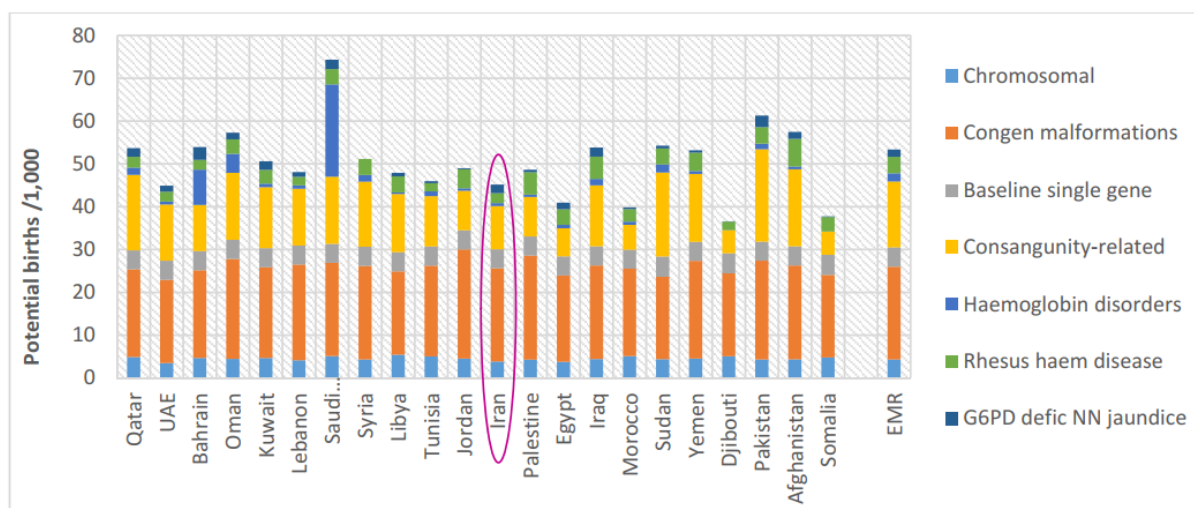


توافقتنامه ارائه خدمات غربالگری بیماریهای ژنتیکی

کد: ۱۶۰۴۲۵۷۳۱۰۱

مقدمه:

امروزه کنترل بیماریهای عفونی و بیماریهایی که با واکسن پیشگیری میشوند باعث کاهش میزان مرگ و میر شیرخواران شده است. چنین شرایطی سهم بیماریهای ژنتیک را در مرگ و معلولیت شیرخواران افزایش میدهد. چنانچه این شاخص به کمتر از ۱۰ در هزار برسد، ۳۰٪ موارد مرگ شیرخواران به این علت خواهد بود. در حال حاضر شیوع بدو تولد (بروز) سالیانه ناهنجاریها و بیماری ارثی در ایران به عنوان کشور با سطح درآمد متوسط LMIC ۳ تا ۵ درصد تولدهای زنده است. این ارقام در شرایطی نظیر کشور ما که زنان در سنین بالای ۳۵ سال به بارداری ادامه میدهند، قابل توجه است به صورتی که این رقم حداقل دو برابر بروز این بیماریها در جوامع با سطح درآمد بالا HIC ارزیابی میشود. بر این اساس ۵۰ ۰۰۰ تا ۷۰ ۰۰۰ مورد بیمار سالیانه در کشور تولد میشوند.



نمودار شماره ۱: برآورد شیوع بدو تولد (بروز) ناهنجاریها و بیماریهای ارثی کودکان در ایران و سایر کشورهای منطقه EMR. ۲۰۱۳

➤ میزان بروز بیماریهای تک ژنی نیز در مجموع ۱۰ در هزار تولد زنده برآورد میشود. این موارد در فرزندان زوجینی که ارتباط فAMILI نزدیک دارند بیشتر است* 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 برنامه ریزی 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، فرزندان 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، 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 ناهنجاری ها و بیماریهای ارثی کودکان و پیامد آنها در کشور					
گروه ناهنجاری / بیماری	میزان بروز در ۱۰,۰۰۰ تولد زنده	درصد مرگ زود هنگام	درصد ابتلا به ناتوانی	میزان مرگ در ۱۰,۰۰۰ تولد زنده	میزان ناتوانی در ۱۰,۰۰۰ تولد زنده
بیماریهای ارثی دارای الگوی توارث غالب	۷,۰	۳۰	۷۰	۲,۱	۴,۹
نقص آنزیم G6PD	۱,۷	۹۰	۱۰	۱,۵	۰,۲
تالاسمی ماژور	۱,۰	۱۰۰	۰	۱,۰	۰,۰
گلبول قرمز داسی شکل	۰,۳	۵۰	۵۰	۰,۱	۰,۱
بیماریهای ارثی دارای الگوی توارث مغلوب	۱,۷	۹۰	۱۰	۱,۵	۰,۲
بیماریهای ژنتیک مرتبط با ازدواج فامیلی	۱۱,۱	۹۰	۱۰	۱۰,۰	۱,۱
بیماری Rh	۲,۸	۹۰	۱۰	۲,۵	۰,۳
بیماریهای ژنتیکی ناشناخته	۱,۲	۹۵	۵	۱,۱	۰,۱
سندرم داون	۱,۸	۱۰۰	۰	۰,۵	۰,۰
سایر بیماریهای اتوزومال	۰,۵	۱۰۰	۰	۰,۵	۰,۰
بیماریهای مرتبط با کروموزوم جنسی	۱,۸	۱۰۰	۰	۰	۱,۸
ناهنجاریهای بدو تولد	۳۷,۸	۹۰	۱۰	۳۴	۳,۸
کل موارد در کشور	۶۹,۹	۸۲,۱	۱۷,۹	۵۷,۴	۱۲,۵

هدف از این توافقنامه سطح خدمت که به منظور کاهش مرگ زود هنگام، افزایش امید به زندگی و ارتقاء سطح سلامت گروه های سنی با ارائه خدمات با برنامه ریزی،پایش و ارزیابی مستمر زیر نظر گروه غیر واگیر معاونت بهداشت ارتقاء کمی و کیفی ارائه خدمات و مراقبت های جامع سلامت ب گروه های سنی مورد توافق قرار گیرد.

بیماری‌های فعلی هدف برنامه ژنتیک اجتماعی ایران

دسته بیماری	گروه بیماری	بیماری سرگروه
ناهنجاری‌های مادرزادی و بیماری‌های ارثی ژنتیکی	■ بیماری‌های خونی و هموگلوبینوپاتی‌های شایع ارثی	تالاسمی، سیکل سل
	■ بیماری‌های متابولیک ارثی، بیماری‌های هدف غربالگری نوزادی و غربالگری تکاملی کودکان	PKU
	■ بیماری‌های خون ریزی دهنده ارثی	هموفیلی A و B
	■ ناهنجاری‌های مادرزادی	نقص لوله عصبی
	■ بیماری‌های کروموزومی	سندرم داون
	■ دیستروفی‌های عصب-عضلانی	دوشن و بکر
	■ نقص ایمنی ارثی	—
	■ ناشنوایی و کاهش شنوایی ارثی	—
	■ نابینایی و کاهش بینایی ارثی	RP
بیماری‌های ارثی قایلی	■ سرطان‌های ارثی فامیلی	کولون و برست
	■ بیماری‌های قلبی-عروقی زودرس ارثی فامیلی	PCAD

مسئولیت:

مراقبت‌های ادغام یافته ژنتیک با رویکرد پیشگیری و کنترل بیماری ژنتیک انجام می‌پذیرد.

تعهدات متقابل خدمت گیرنده و دستگاه اجرایی:

کلیه گروه‌های سنی در معرض خطر بیماری‌های ژنتیکی می‌بایست با مراجعه به مراکز ارائه خدمات (پایگاه‌های سلامت و خانه‌های بهداشت) نسبت به تشکیل پرونده و انجام مراقبت‌های بر اساس دستورالعمل جدول 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 و ژنتیک به صورت رایگان انجام می‌شود.

دوره عملکرد:

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