

سورة

A highly stylized, vertical calligraphic flourish in black ink. It features thick, sweeping strokes that curve and loop, ending in two solid black diamond shapes at the bottom. The top of the flourish is a small, elegant flourish.

# گزارش اجرای غربالگری ژنتیکی زمان ازدواج

همایش ژنتیک اجتماعی

آذر ۱۴۰۱

اداره ژنتیک

# الف: مبانی علمی-اجرایی غربالگری ژنتیکی زمان ازدواج

---

## رویکرد مدیریت بیماری های نادر ارثی در برنامه ژنتیک اجتماعی

❖ رویکرد شناسایی بیماری/گروه بیماری ارثی مشخص دارای غربالگری اختصاصی هزینه-اثربخش در کشور (مانند اختلالات هموگلوبین، اختلالات کروموزومی و ناهنجاری ها و بیماری های متابولیک ارثی)

❖ رویکرد شناسایی عموم بیماری های ارثی نادر فاقد غربالگری تخصصی هزینه-اثربخش در کشور با استفاده از سابقه خویشاوندی بیماری (مانند نقص ایمنی، بیماری های خونریزی دهنده ارثی، بیماری های عصبی-عضلانی ارثی و ...)

در رویکرد دوم وجود سابقه خانوادگی ابتلا به یک بیماری ارثی مشخص یا تکرار یک بیماری نامشخص مشکوک به ارثی بودن (وجود حداقل دو بیمار مبتلا به یک بیماری مشابه از زمان کودکی) در خویشاوندان منبع شناسایی بیمار مبتلا یا ناقلین یک بیماری ارثی است. این رویکرد به طور کلی تحت عنوان «ارزیابی ژنتیک» به عنوان رویکرد مدیریت بیماری های نادر ارثی در برنامه ژنتیک اجتماعی طراحی شده است.

یکی از درگاه های زمانی مهم برای انجام ارزیابی ژنتیکی، زمان ازدواج است که این بررسی در غالب غربالگری ژنتیکی زمان ازدواج مبتنی بر یک پرسشنامه با هدف شناسایی بیماری های ارثی شناخته شده یا تکرار علائم و نشانه های محتمل این بیماری ها در سابقه خانوادگی زوجین انجام می شود. لازم به ذکر است تنها بیماری های موضوع پیشگیری ژنتیک در این غربالگری بررسی می شوند و بیماری های ارثی/ژنتیکی دوران بزرگسالی (نظیر سرطان های ارثی) موضوع این غربالگری نیستند.

## غربالگری ژنتیکی زمان ازدواج و کاهش بروز اختلالات ارثی

- شیوع بدو تولد مورد انتظار کل اختلالات سرشتی ژنتیکی کودکان در کشور برابر با ۲۲/۴۸ می باشد.
- ۲۶ درصد آن قابل مداخله پیشگیری از بروز هستند و در خصوص سایر موارد در صورت شناسایی بهنگام، غالباً مداخلات پیشگیری از مرگ و معلولیت قابل اجرا است.
- از مجموع موارد قابل پیشگیری از بروز اختلالات سرشتی ژنتیکی، ۶ درصد از کاهش از طریق غربالگری ژنتیکی زمان ازدواج قابل دستیابی است.

## قانون موضوع غربالگری ژنتیکی زمان ازدواج

در سال ۱۳۹۵ غربالگری ژنتیکی زمان ازدواج به عنوان ماده ۷۵ قانون برنامه ششم به تصویب مجلس شورای اسلامی رسید. متن این ماده قانونی به شرح زیر است:

«کلیه متقاضیان ازدواج باید جهت ثبت قانونی ازدواج دائم، گواهی انجام غربالگری در شبکه‌های بهداشت و درمان را به منظور شناسایی ازدواج‌های پر خطر از نظر بروز اختلالات ژن‌شناسی (ژنتیکی) به دفاتر ازدواج ارائه نمایند. موارد در معرض خطر می‌توانند به مراکز مشاوره اعم از مراکز بهداشت وابسته به وزارت بهداشت، درمان و آموزش پزشکی یا مراکز مشاوره مورد تأیید سازمان بهزیستی ارجاع و چنانچه نیاز به آزمایش ژن‌شناسی (ژنتیک) باشد در چهارچوب احکام ماده (۷۰) این قانون به مراکز مجاز معرفی شوند.»

○ تدوین و ابلاغ آیین نامه اجرایی بند ۳ این ماده قانونی موضوع «چگونگی صدور گواهی و میزان کمک سازمان بهزیستی و کمیته امداد امام خمینی<sup>(ه)</sup> جهت انجام آزمایش های ژنتیک» با همکاری مشترک وزارت بهداشت، درمان و آموزش پزشکی و وزارت تعاون، کار و رفاه اجتماعی، سازمان برنامه و بودجه کشور، سازمان بهزیستی و کمیته امداد امام خمینی<sup>(ه)</sup> به شماره مصوبه ۱۵۹۰۰۷ت۵۴۷۶۹ هیئت وزیران مورخ ۲۹/۱۱/۱۳۷۹

## تاریخچه اجرایی غربالگری ژنتیکی زمان ازدواج

- **ابلاغ شیوه اجرای غربالگری ژنتیکی زمان ازدواج:** ذیل دستورالعمل برنامه ژنتیک اجتماعی تدوین و طی مکاتبه شماره ۱۸۷۷۴/۳۰۵ مورخ ۳۰/۱۰/۱۳۹۶ به دانشگاه های علوم پزشکی کشور برای اجرا در شهرستان های دارای دسترسی به پزشک مشاور ژنتیک مجاز
- 
- **آموزش نحوه اجرای برنامه:** کارگاه های آموزشی نحوه اجرای برنامه برای دانشگاه های ع پ در سطح ستادی برگزار شد. محتوای آموزشی نحوه اجرای برنامه به تفکیک شرح وظایف کارکنان مجری در سطح یک نظام سلامت تدوین و در قالب مجموعه چندرسانه ای تنظیم و در اختیار دانشگاه های ع پ قرار گرفت.
- **پیگیری ارتقا شاخص دسترسی به پزشک مشاور ژنتیک:** در راستای اجرای تبصره ۴ این ماده قانونی با موضوع «تامین دسترسی به پزشک مشاور ژنتیک مجاز برای زوجین با نتیجه مثبت غربالگری»، جهت ارتقاء شاخص دسترسی به پزشک مشاور ژنتیک مجاز دوره آموزشی چهارم مشاوره ژنتیک و دوره بازآموزی مشاوره ژنتیک برای پزشکان مشاور ژنتیک بخش خصوصی (شامل پزشکان مشاور ژنتیک دارای مجوز از سازمان بهزیستی) برگزار شد. توسعه پوشش برنامه بر اساس میزان دسترسی به پزشک مشاور ژنتیک مجاز در دانشگاه های ع پ مورد پیگیری قرار گرفت.

## اقدامات انجام شده در راستای اجرای تبصره ۵ ماده ۷۵ قانون برنامه توسعه ششم

در راستای اجرای تبصره ۵ این ماده قانونی با موضوع «تأمین دسترسی به تشخیص ژنتیک برای زوجین نیازمند آزمایش ژن‌شناسی»، اقدامات زیر به اجرا در آمد:

۱. استقرار نظام تضمین کیفیت در آزمایشگاه های تشخیص ژنتیک عضو شبکه کشوری تشخیص ژنتیک
۲. فراخوان و ممیزی آزمایشگاه های تشخیص ژنتیک صاحب صلاحیت در حیطه تشخیص ژنتیک بیماری های ژنتیک تحت پوشش برنامه ژنتیک اجتماعی
۳. تدوین و ابلاغ استانداردهای انتقال نمونه امن و ایمن برنامه ژنتیک اجتماعی به منظور کاهش نیاز به ارجاع بین استانی گیرندگان خدمت
۴. بازنگری دستورالعمل های تشخیص ژنتیک به تفکیک گروه بیماری های ژنتیک تحت پوشش برنامه ژنتیک اجتماعی
۵. مذاکره افزایش پوشش بیمه خدمات تشخیص ژنتیک با سازمان های بیمه گر بر اساس شناسنامه خدمات تشخیص ژنتیک و راهنماهای ارزیابی تدوین شده
۶. تدوین و ارائه پیشنهاد تشکیل صندوق جمعیت بودجه خدمات ژنتیک کشور به کمیسیون بهداشت و درمان مجلس شورای اسلامی
۷. به روزرسانی دستورالعمل های ارسال نمونه های ژنتیک به خارج از کشور بر اساس ملاحظات امنیت اطلاعات بیولوژیک و پاسخ به نیاز بیماران



## بیماری های هدف غربالگری ژنتیکی زمان ازدواج در برنامه ژنتیک اجتماعی

- قابل شناسایی در زمان ازدواج با ابزار پرسشنامه
- صعب العلاج یا لاعلاج بودن بیماری
- واجد مداخله پیشگیری ژنتیک پیش از تولد (فراهم بودن تشخیص ژنتیک قطعی در کشور)
- دارای لزوم انجام غربالگری در گلوگاه ازدواج به علت:
- امکان محاسبه خطر ابتلای فرزندان بعدی خانواده بر اساس بیماری (وجود الگوی توارث مشخص)
- عدم وجود گلوگاه شناسایی مناسب در سایر دوران های زندگی (پیش باروری، بارداری، نوزادی)
- عدم پوشش کافی خدمات شناسایی در گلوگاه های شناسایی جایگزین

گروه بیماری و نام بیماری قابل شناسایی		
بدون هیچ عامل خطر ژنتیک دیگر		۱- ازدواج خانوادگی
همراه حداقل یک عامل خطر ژنتیک دیگر		
تالاسمی ماژور <sup>۱</sup>	خونی ارثی	۲- بیماری ارثی شناخته شده
سیکل سل		
هموفیلی	خون ریزی دهنده ارثی	
دوشن - بکر - SMA	عصبی - عضلانی	
فنیل کتونوری، گالاکتوزمی و ...	متابولیک ارثی	
-	نقص ایمنی ارثی	
سایر بیماری های ژنتیکی که زوجین نام آن ها را ذکر نمایند.		
تکرار بیماری مشابه با ظهور زودرس در خویشاوندان تا درجه ۳ یکی یا هر دوی زوجین <sup>۲</sup>		۳- بیماری ناشناخته مشکوک به ارثی بودن
وجود یک مورد بیماری ناشناخته با ظهور زودرس در خود زوجین یا خانواده (خویشاوندان درجه ۱) ایشان <sup>۳</sup>		

<sup>۱</sup> به دلیل وجود غربالگری اختصاصی مبتنی بر آزمایش خون برای بیماری تالاسمی ماژور در کشور، این بیماری در گروه بیماری های مورد جستجو در پرسشنامه غربالگری ژنتیکی زمان ازدواج قرار نگرفت.

<sup>۲</sup> مشکل انعقادی، بیماری خونی ارثی، ناتوانی ذهنی حرکتی - نقص تکامل و ... (تکرار وجود بیمار دریافت کننده تزریق خون مکرر - نشانه بیماری تالاسمی - به دلیل وجود غربالگری اختصاصی تالاسمی برای زوجین، در این سوال مد نظر نیست).

## اهداف و راهبردهای غربالگری ژنتیکی زمان ازدواج

### هدف کلی

پیشگیری از بروز بیماری‌های ارثی موثر بر سلامت فرزندان زوج و قابل شناسایی در زمان ازدواج

### اهداف اختصاصی

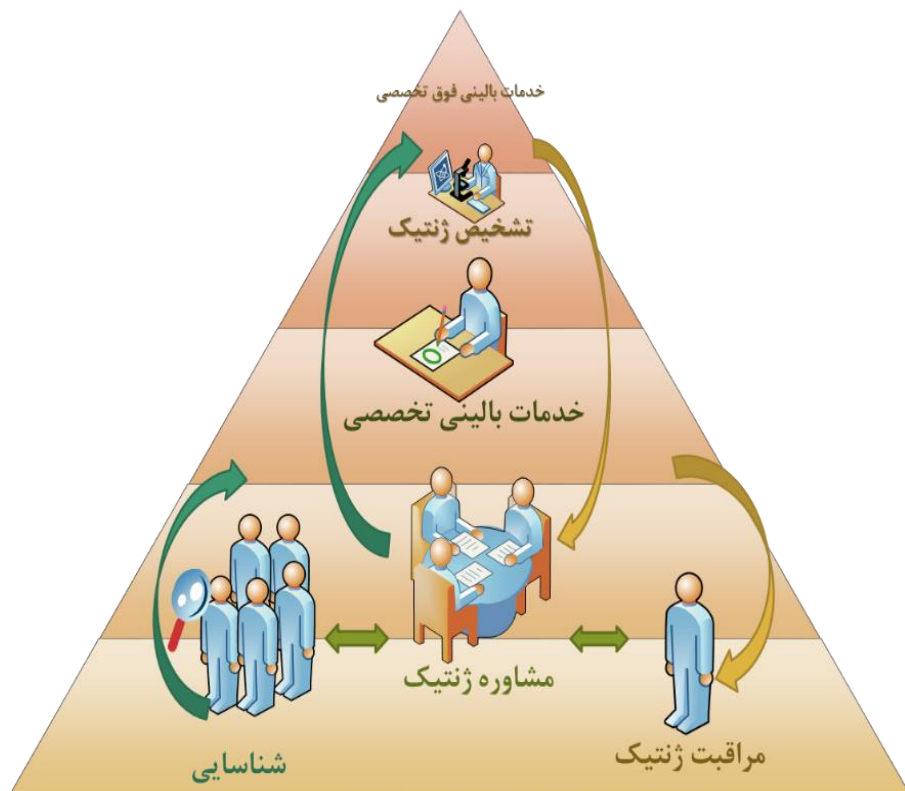
- پیشگیری از بروز هموگلوبینوپاتی‌های ارثی (به جز بتا تالاسمی ماژور دارای غربالگری اختصاصی)
- پیشگیری از بروز بیماری‌های متابولیک ارثی
- پیشگیری از بروز بیماری‌های خون ریزی دهنده ارثی
- پیشگیری از بروز بیماری‌های عصبی-عضلانی ارثی
- پیشگیری از بروز ناشنوایی ارثی
- پیشگیری از بروز نابینایی ارثی
- پیشگیری از بروز نقص ایمنی ارثی

پیشگیری از بروز بیماری‌های ارثی/خانوادگی ناشناخته برای خانواده امکان اطلاع رسانی در مورد خطر ابتلای فرزند آتی به زوجین متقاضی ازدواج به منظور کمک در تصمیم‌گیری آگاهانه ازدواج و برخورداری از امکانات فرزندآوری سالم نظیر PGD، دریافت تخمک اهدایی و ... در صورت ازدواج.

# راهبردهای غربالگری ژنتیکی زمان ازدواج در چارچوب برنامه ژنتیک اجتماعی

## راهبرد

- آموزش زوجین متقاضی ثبت ازدواج در خصوص اهمیت اطلاع از سابقه خانوادگی بیماری های ارثی قابل انتقال به نسل بعد
- شناسایی زوجین در معرض خطر ابتلای فرزندان آتی به بیماری های ارثی دوران کودکی قابل پیشگیری ژنتیک
- مشاوره ژنتیک زوجین دارای نتایج مثبت غربالگری ژنتیکی زمان ازدواج
- تشخیص ژنتیک زوجین دارای نتایج مثبت غربالگری ژنتیکی زمان ازدواج نیازمند تأیید قطعی خطر ژنتیک
- مراقبت ژنتیک زوجین در معرض خطر ژنتیک برای بیماری ارثی شناخته شده قطعی



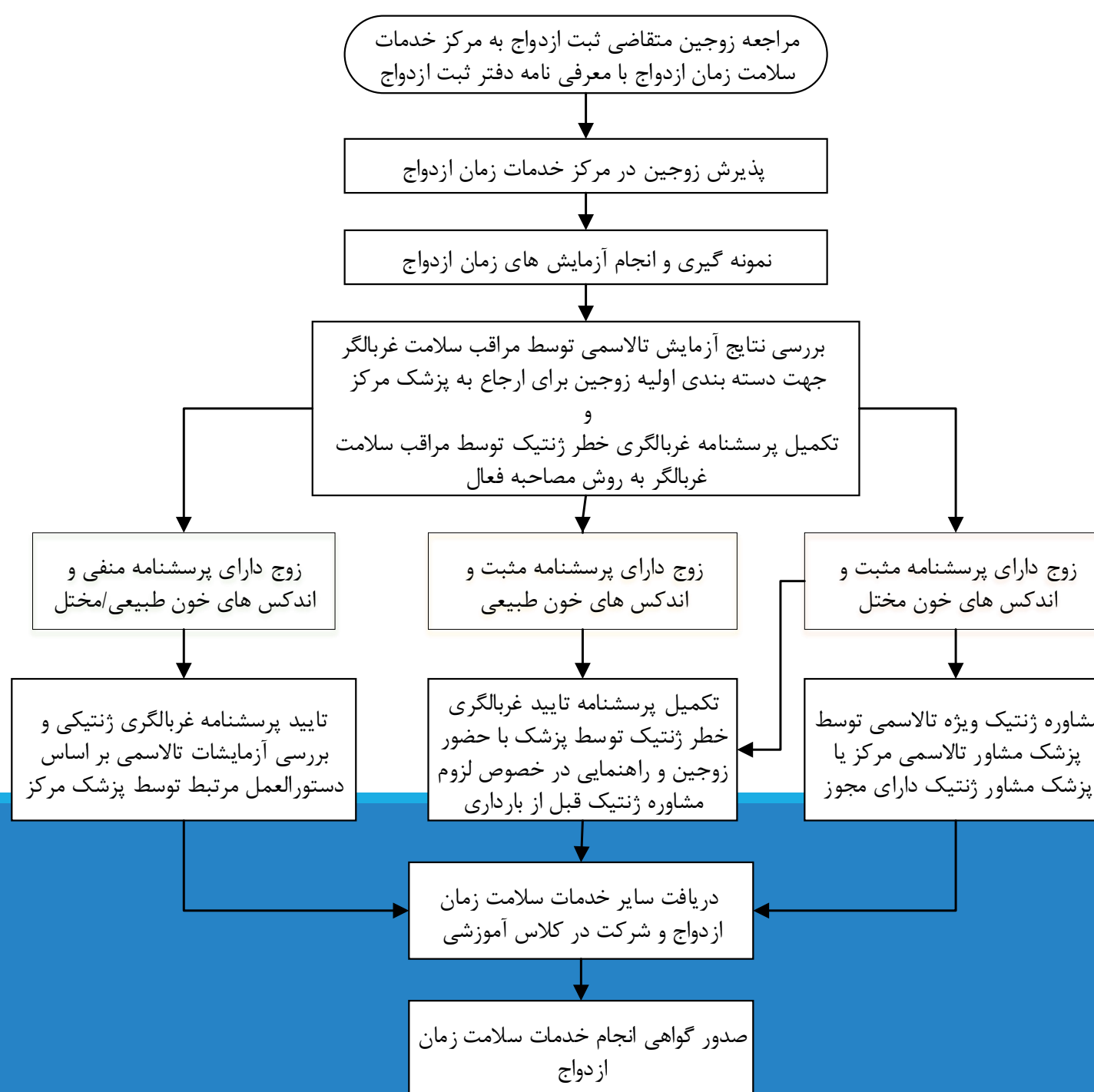
# روش اجرا غربالگری ژنتیکی زمان ازدواج

غربالگری ژنتیک زمان ازدواج در بستر مشترک خدمات سلامت زمان ازدواج و به صورت تلفیقی با غربالگری ناقلی بتا تالاسمی در مراکز خدمات جامع سلامت ارائه دهنده خدمات زمان ازدواج اجرا می شود.

## گام های اجرای غربالگری ژنتیکی زمان ازدواج

۱. مراجعه زوجین متقاضی ثبت ازدواج به مراکز خدمات جامع سلامت ارائه دهنده خدمات زمان ازدواج با در دست داشتن معرفی نامه از دفتر ثبت ازدواج
۲. پذیرش در مرکز خدمات جامع سلامت ارائه دهنده خدمات زمان ازدواج و ارائه محتوای آموزشی غربالگری
۳. تکمیل پرسشنامه غربالگری ژنتیکی زمان ازدواج توسط مراقب سلامت غربالگر
۴. بررسی پرسشنامه غربالگری ژنتیکی زمان ازدواج زوجین غربال منفی بدون حضور زوجین و تعیین نتیجه نهایی غربالگری توسط پزشک تأییدگر غربالگری
۵. بررسی پرسشنامه غربالگری ژنتیکی زمان ازدواج زوجین مثبت غربالگری با حضور زوجین تعیین نتیجه نهایی غربالگری و راهنمایی ایشان در خصوص نیاز به مشاوره ژنتیک قبل از بارداری توسط پزشک تأییدگر غربالگری
۶. صدور گواهی انجام خدمات سلامت زمان ازدواج بعد از طی کلیه مراحل خدمات سلامت زمان ازدواج توسط پزشک مرکز
۷. توصیه به انجام مشاوره ژنتیک برای زوجین مثبت غربالگری در بازه زمانی قبل از ازدواج تا پیش از اقدا به بارداری (بر اساس زمان مراجعه ایشان) توسط پزشک مشاوره ژنتیک
۸. انجام مراقبت ژنتیک برای زوجینی که شروع مراقبت ژنتیک ایشان توسط پزشک مشاور ژنتیک اعلام شده است

# فلوچارت غربالگری ژنتیکی در زمان ازدواج در بستر غربالگری ناقلی تالاسمی و سایر خدمات سلامت زمان ازدواج



## نتایج اجرای غربالگری ژنتیکی زمان ازدواج در سال ۱۴۰۰ در کشور

---

## شرایط ارائه خدمت غربالگری ژنتیکی زمان ازدواج در شبکه های بهداشتی کشور در سال ۱۴۰۰

تعداد مرکز ارائه دهنده خدمت در کشور	تایید غربالگری		غربالگری مثبت اولیه		تعداد زوج غربالگری شده	
	درصد	تعداد زوج	درصد	تعداد زوج	پوشش	تعداد
۲۹۱	٪۱۴	۵۰۸۸۵	٪۲۱	۷۶۰۱۲	٪۵۸	۳۵۴۰۷۱

## نتایج مرحله غربالگری اولیه با پرسشنامه غربالگری ژنتیکی زمان ازدواج توسط مراقب سلامت غربالگر، سال ۱۴۰۰

نتیجه پرسشنامه منفی	تعداد موارد پرسش ۴ (وجود سابقه خانوادگی علائم یا نشانه‌های مورد بررسی)			موارد مثبت پرسش ۳ (بیماری یا اختلال)	موارد مثبت پرسش ۲ (بیماری شناخته شده ارثی در خانواده و بستگان)	موارد مثبت پرسش ۱ (نسبت فامیلی)	نتیجه پرسشنامه مثبت	کل زوج های غربالگری شده با تکمیل پرسشنامه	فراوانی
	اختلالات ناپینایی	و اختلالات خونی	ناشنوایی	مشابه در دو نفر یا بیشتر)	شده ارثی در خانواده و بستگان)	نسبت فامیلی)	مثبت		
۲۸۶۶۶	۲۱۱۷	۶۳۳	۱۴۸	۲۴۲	۴۱۳	۲۳۸۰	۵۳۳۹	۳۴۰۰۵	تعداد
84.3%	6.2%	1.9%	0.4%	0.7%	1.2%	7.0%	15.7%	100.0%	درصد



## نتایج مرحله تأیید غربالگری پرسشنامه غربالگری ژنتیکی زمان ازدواج توسط پزشک تأیید گر، سال ۱۴۰۰

نتیجه مرحله تأیید غربالگری (بر اساس تصمیم پزشک تأیید کننده)		نتیجه آموزش نیاز به مشاوره ژنتیک توسط پزشک تأیید کننده غربالگری ژنتیک			نتیجه صدور گواهی ازدواج	
تعداد نتیجه	تعداد	تعداد زوج های	تعداد زوج های	تعداد زوج های	صدور گواهی	انصراف از
غربالگری مثبت پزشک	منفی پزشک	غربالگری مثبت که مشاوره ژنتیک گرفتند	غربالگری مثبتی که گرفتن وقت مشاوره را بعد از ازدواج موکول کردند	غربالگری مثبتی که تمایلی به مشاوره ژنتیک نداشتند	ازدواج مثبت	ازدواج به دلیل پرسشنامه مثبت
۴۹۷۳	۳۶۶	۱۹۰۶	۱۹۱۹	۹۸۰	۳۳۹۶۵	۴۰
93.1%	6.9%	38.3%	38.6%	19.7%	99.9%	0.1%

## نتیجه مرحله مشاوره ژنتیک (جلسه اول) زوجین دارای نتیجه مثبت غربالگری ژنتیکی زمان ازدواج، سال ۱۴۰۰

نتیجه جلسه اول مشاوره ژنتیک			کل زوج هایی که مرحله اول مشاوره ژنتیک برای آنان انجام شده است (ترسیم شجره نامه)
زوج هایی که نیازی به بررسی بیشتر ندارند	زوجی که نیاز به بررسی بیشتر دارند (وقت بعدی مشاوره ژنتیک)	زوج پرخطر شناسایی شده	
۱۰۴۹	۴۳۲	۱۴۵	۱۶۲۶
64.5%	26.6%	8.9%	85.3%

# پرسشنامه بازنگری شده غربالگری ژنتیکی زمان ازدواج

## برنامه ژنتیک اجتماعی: پرسشنامه غربالگری ژنتیکی هنگام ازدواج

دانشگاه علوم پزشکی و خدمات بهداشتی درمانی ..... شبکه بهداشت درمان شهرستان ..... شماره .....  
تاریخ .....

پرسش ها:	خانم		آقا	
	بلی	خیر	بلی	خیر
۱. آیا آقا و خانم با یکدیگر نسبت خویشاوندی نزدیک دارند؟ منظور از ازدواج خویشاوندی نزدیک، ازدواج با فرزندان یا نوههای عمو، عمه، خاله یا دایی است در صورت وجود نسبت، درج شود:.....				
2. آیا در آقا یا خانم یا خانواده و خویشاوندان هر کدام (تا درجه ۳) بیماری تشخیص داده شده ای وجود دارد که از زمان کودکی آغاز شده باشد و پزشک گفته باشد ارثی یا ژنتیکی است؟ بیماری های ارثی مورد سوال شامل: هموفیلی، دوشن، تالاسمی ماژور، سیکل سل، بیماری های متابولیک ارثی (فنیل کتونوری، گالاکتوزمی و ...) ناشنوایی و نابینایی، نقص ایمنی ارثی، سایر موارد (در صورت پاسخ مثبت نام بیماری ذکر شود:.....)				
3. آیا در آقا یا خانم یا خانواده و خویشاوندان هر کدام (تا درجه ۳)، تکرار بیماری مشابهی که از زمان کودکی آغاز شده باشد وجود دارد و یا در گذشته وجود داشته است؟ در خانواده آقا یا خانم و خویشاوندان ایشان حداقل دو نفر که از زمان کودکی مبتلا به یک بیماری یا اختلال مشابه هستند وجود داشته یا هم اکنون وجود دارد. منظور از خویشاوندان تا درجه ۳، پدر، مادر، فرزند، خواهر، برادر، پدر بزرگ، مادر بزرگ، خواهرزاده، برادرزاده، خاله، عمه، دایی، عمو و فرزندان خاله، عمه، دایی و عمو است.				
۴. آیا در آقا یا خانم یا خانواده و خویشاوندان هر کدام (تا درجه ۳)، فردی با یکی از مشکلات زیر وجود دارد یا داشته است؟				
۱-۴) فردی که سابقه خونریزیهای خود به خود و بدون دلیل و یا سابقه قطع نشدن خونریزی از زمان کو				
۲-۴) فردی که نابینایی یا ناشنوایی او از زمان کودکی شروع شده باشد.				
۳-۴) کودکی که مکررا به دلیل ابتلا به بیماری عفونی بستری شود.				
۴-۴) فردی که از زمان کودکی دارای ناتوانی ذهنی و یا حرکتی و یا اختلال در تکامل باشد. تفاوت واضحی بین توانایی فرد در صحبت کردن، نشستن، راه رفتن، درک صحبت دیگران یا انجام کارهای شخصی با افراد هم سن و سال خود در خویشاوندان داشته و این مشکل برطرف نشده است.				

ضمن مطالعه مطالب این فرم درستی پاسخ های داده شده را تأیید می نمایم.

نام و نام خانوادگی خانم ..... نام و نام خانوادگی آقا .....

امضاء و اثر انگشت خانم ..... امضاء و اثر انگشت آقا .....

نام و نام خانوادگی و امضا مراقب سلامت مسئول غربالگری ژنتیک .....

نتیجه غربالگری اولیه بر اساس مصاحبه مراقب سلامت غربالگر با زوج:

به دلیل پاسخ منفی به همه سوالات پرسشنامه بر اساس اظهارات زوج، نیازی به مرحله تکمیلی غربالگری وجود ندارد.

به دلیل وجود پاسخ مثبت به حداقل یکی از سوالات پرسشنامه بر اساس اظهارات زوج، نیاز به مرحله تکمیلی غربالگری توسط پزشک مرکز وجود دارد.

نتیجه نهایی غربالگری بر اساس نظر پزشک:

به دلیل پاسخ منفی به همه سوالات پرسشنامه بر اساس اظهارات زوج، نیازی به ارجاع ایشان به پزشک مشاور ژنتیک نمی باشد.

مهر و امضاء پزشک:

توجه: زوجین محترم این فرم را به عنوان مستند مربوط به غربالگری هنگام ازدواج، نزد خویش نگهداری نمایید.





**به امید سلامتی فرزندان ایران**