



# بیماریهای شایع ژنتیک

معاونت بهداشت دانشگاه علوم پزشکی اراک  
گروه بیماریهای غیرواگیر

۱۲ مردادماه ۱۴۰۰

# بیماریهای شایع ژنتیک

ساختار اجرای برنامه ژنتیک اجتماعی

الزامات ساختاری اصلی  
اجرای برنامه ژنتیک اجتماعی  
به تفکیک سطوح نظام سلامت

سایر

سرطان های ارثی فAMILI

زودرس عروق کرونر

نقص ایمنی

ناهنجاری ها

متابولیک ارثی

گروموزومی ها

هموگلوبینوپاتی ها

■ ساختار اصلی برنامه های ژنتیک:

- i. شناسایی بیماری ها
- ii. آموزش ژنتیک (مردم / پرسنل)
- iii. مشاوره پیش از تشخیص (قطعی)
- iv. تشخیص قطعی
- v. مشاوره بعد از تشخیص (قطعی)
- vi. مراقبت ژنتیک

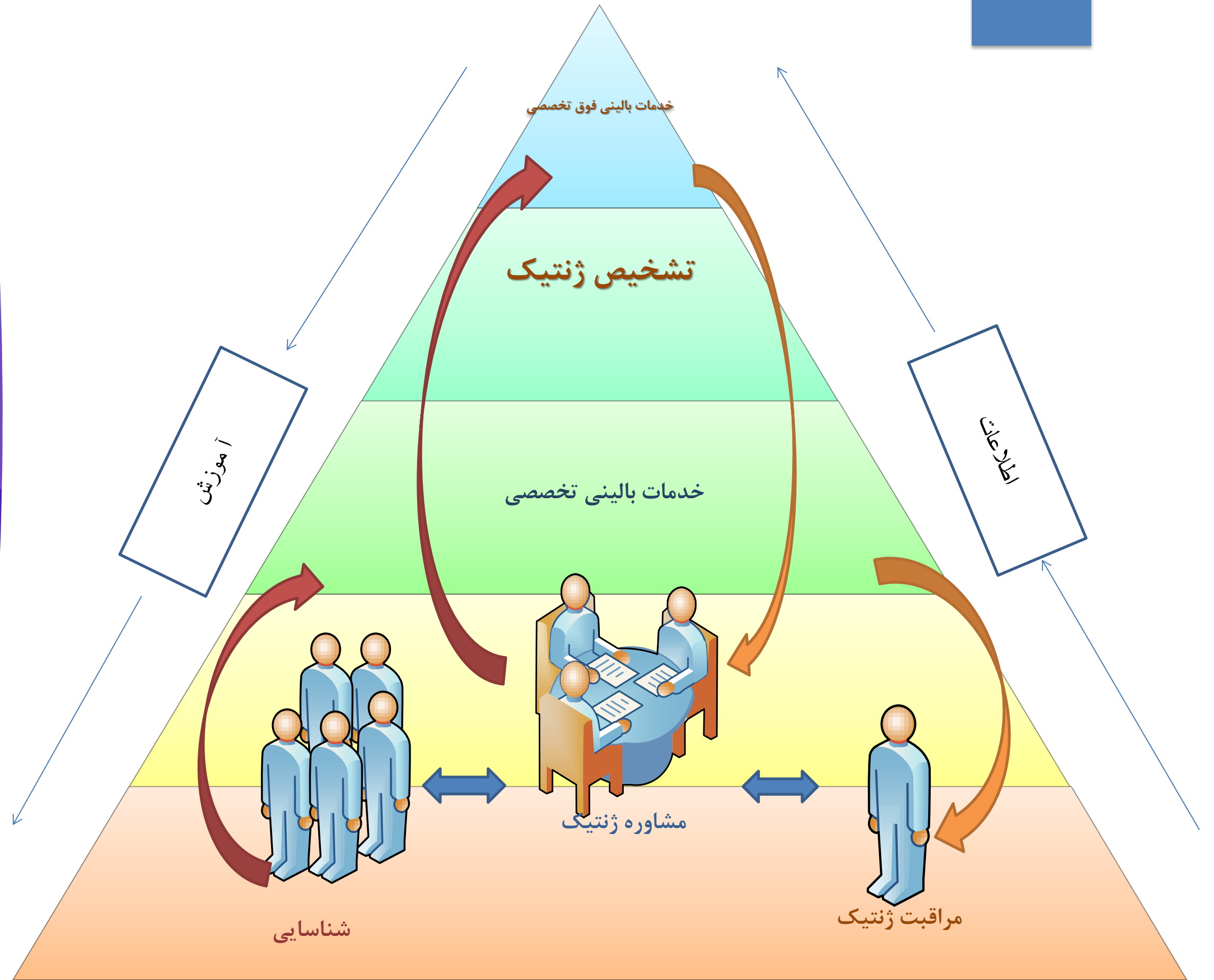
بیماری سرگروه	گروه بیماری	دسته بیماری
تالاسمی، سیکل سل	بیماری های خونی و هموگلوبینوپاتی های شایع ارثی	ناهنجاری های مادرزادی و بیماری های ارثی ژنتیکی
PKU	بیماریهای متابولیک ارثی، بیماری های هدف غربالگری نوزادی و غربالگری تکاملی کودکان	
هموفیلی A و B	بیماری های خون ریزی دهنده ارثی	
نقص لوله عصبی	ناهنجاری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

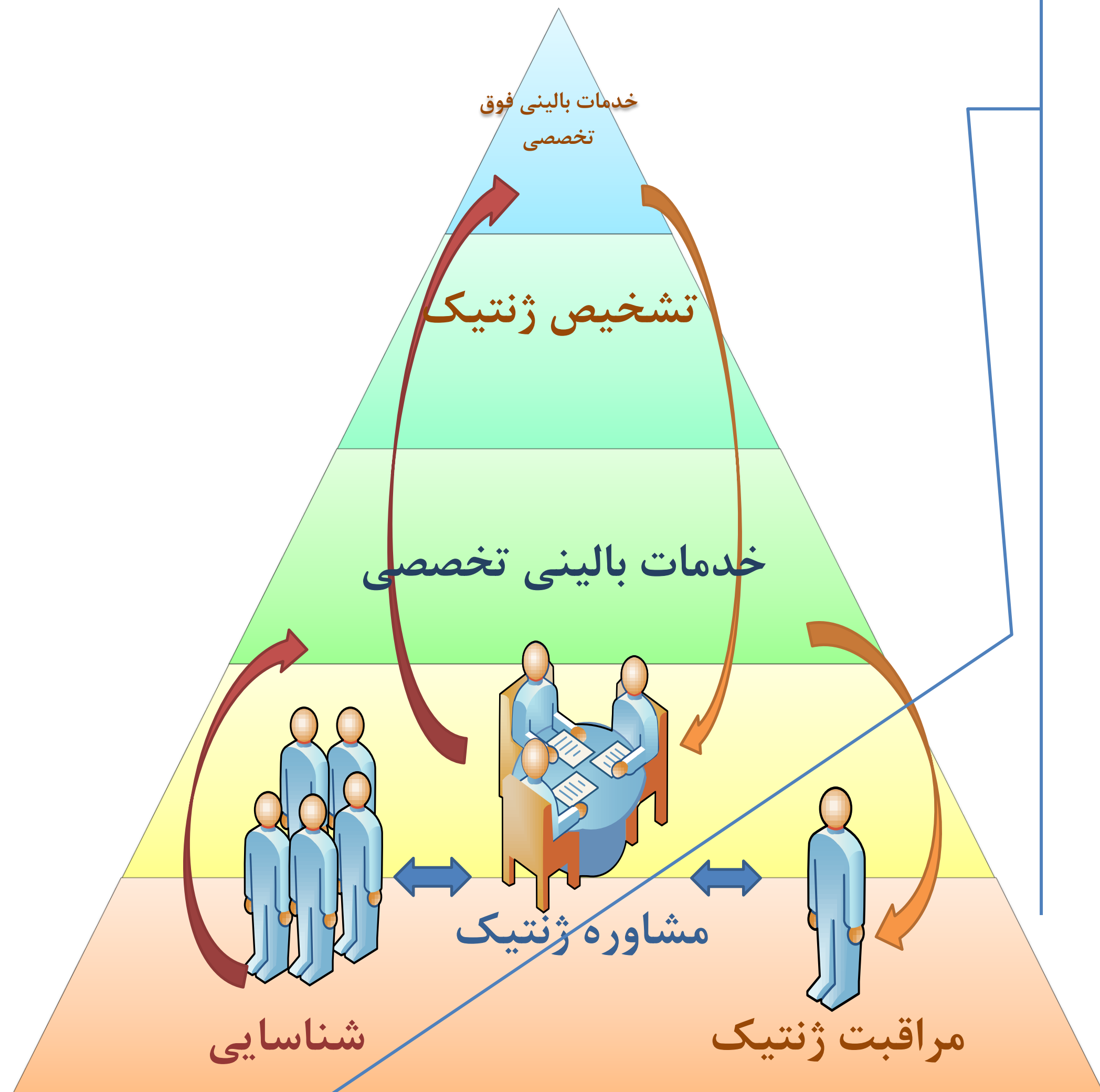
ژنتیک اجتماعی

ارائه خدمات جامع ژنتیک

ادغام یافته  
سطح بندی شده  
با رعایت نظام ارجاع

در ساختار نظام سلامت





## ✓ شناسایی یا غربالگری ها:

- غربالگری تالاسمی
- غربالگری ژنتیکی زمان ازدواج
- غربالگری نوزادی PKU
- غربالگری زمان بارداری سندرم داون

## ❖ تأمین ثبات پرسنلی:

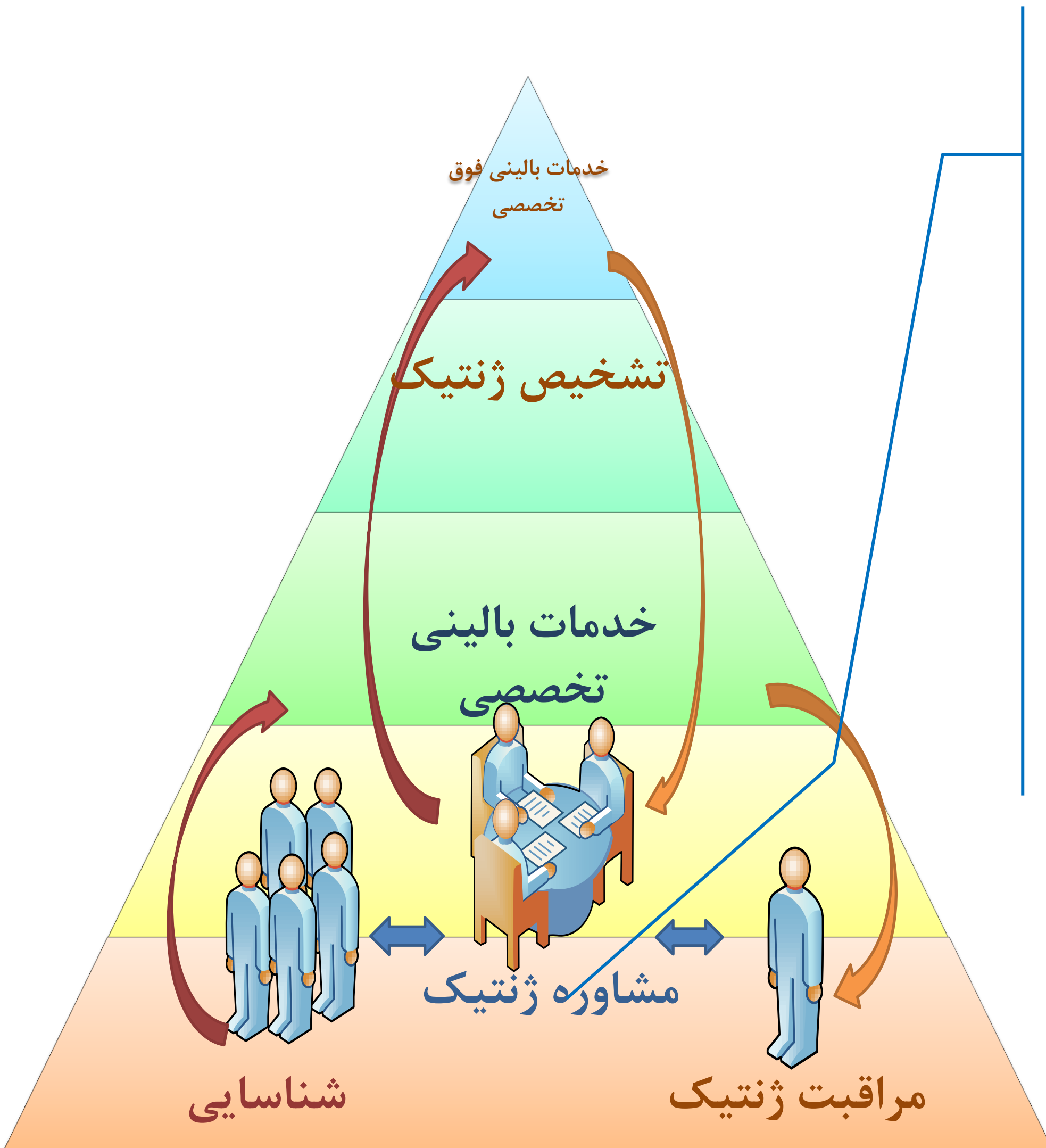
- مراقب سلامت غربالگری در مراکز خدمات زمان ازدواج

## ✓ مشاور ژنتیک:

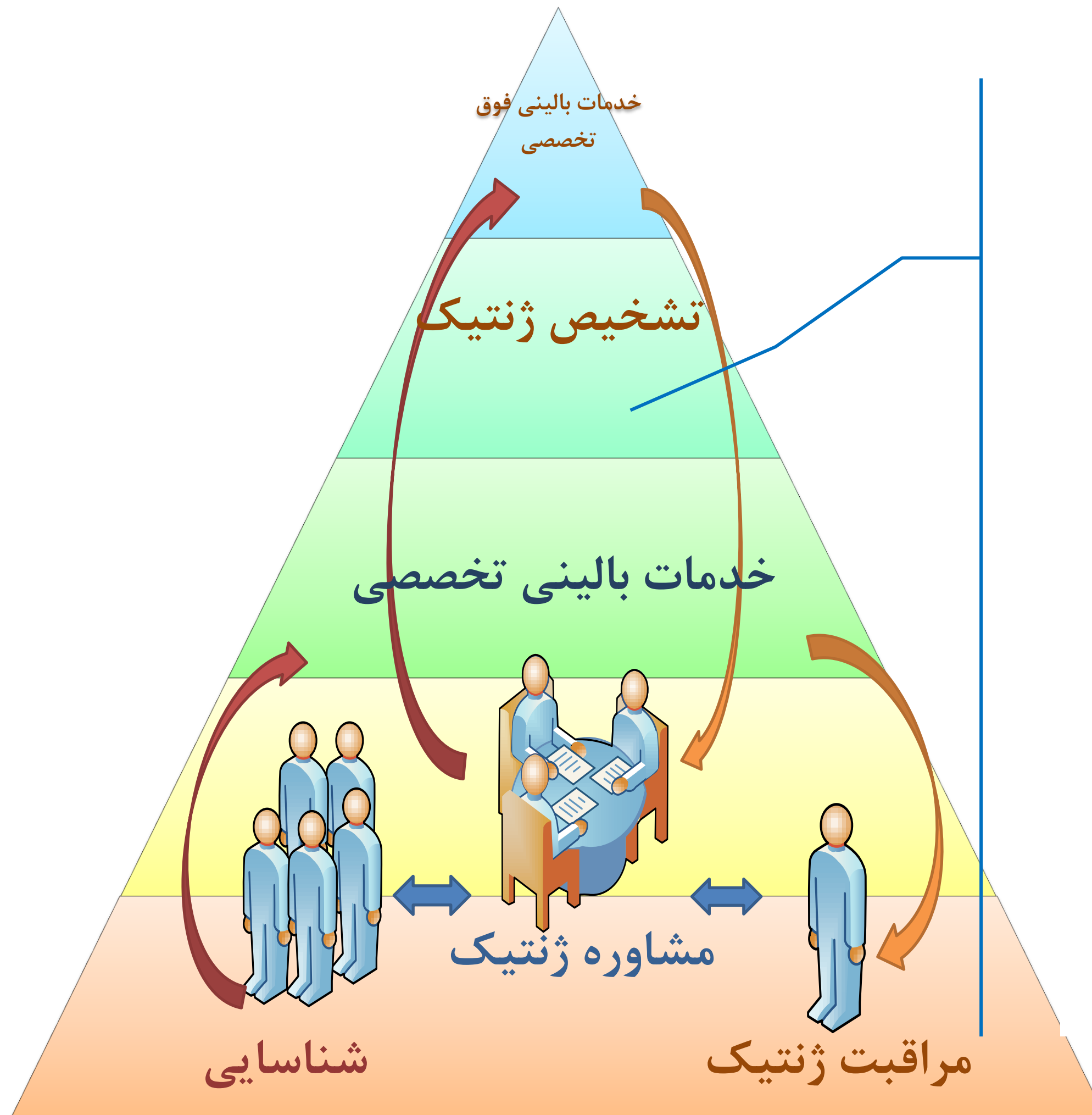
- ❖ تأمین به ازای ۱۰۰،۰۰۰ جمعیت مبتنی بر نظام پرداخت مناسب
- ❖ استقرار پزشکان مشاور ژنتیک آموزش دیده در مراکز خدمات جامع سلامت منتخب با اولویت مراکز خدمات زمان ازدواج
- ❖ همکاری در آموزش پزشکان مشاور ژنتیک

## ❖ تأمین استانداردهای خدمت مشاور ژنتیک:

- فضای فیزیکی
- امکانات اتاق مشاوره ژنتیک

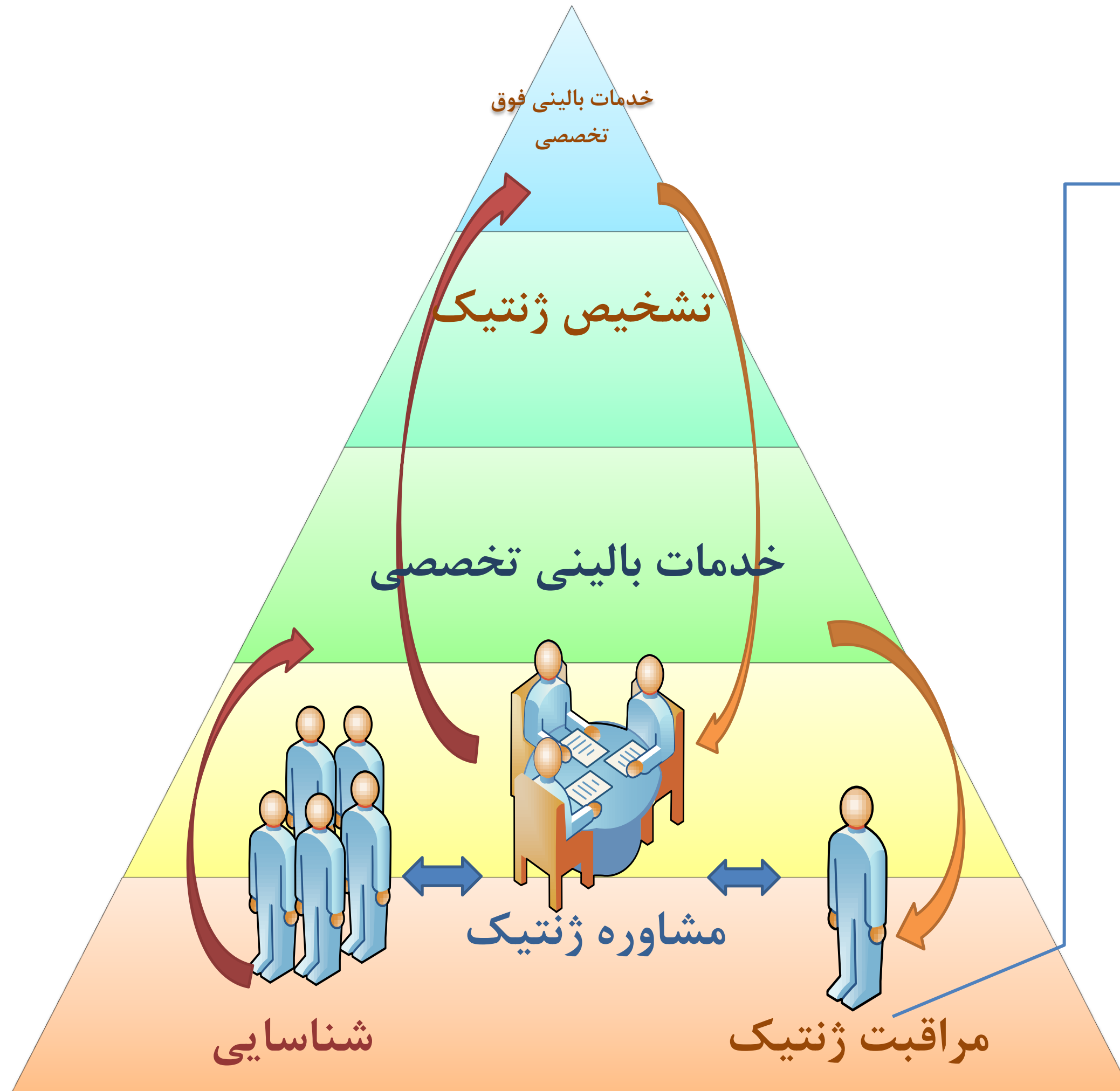






## ✓ تشخیص ژنتیک:

- عقد قرارداد با آزمایشگاه های تشخیص ژنتیک عضو شبکه کشوری مطابق لیست اعلامی اداره ژنتیک
- مدیریت ارجاعات به آزمایشگاه های منتخب (خرید خدمت راهبردی خدمت)
- راه اندازی نظام انتقال نمونه



## ❖ مراقبت ژنتیک:

- مراقبت ژنتیک پیشگیری از بروز
- مراقبت ژنتیک کاهش خطر بروز
- مراقبت ژنتیک کاهش معلولیت
- مراقبت ژنتیک موقت

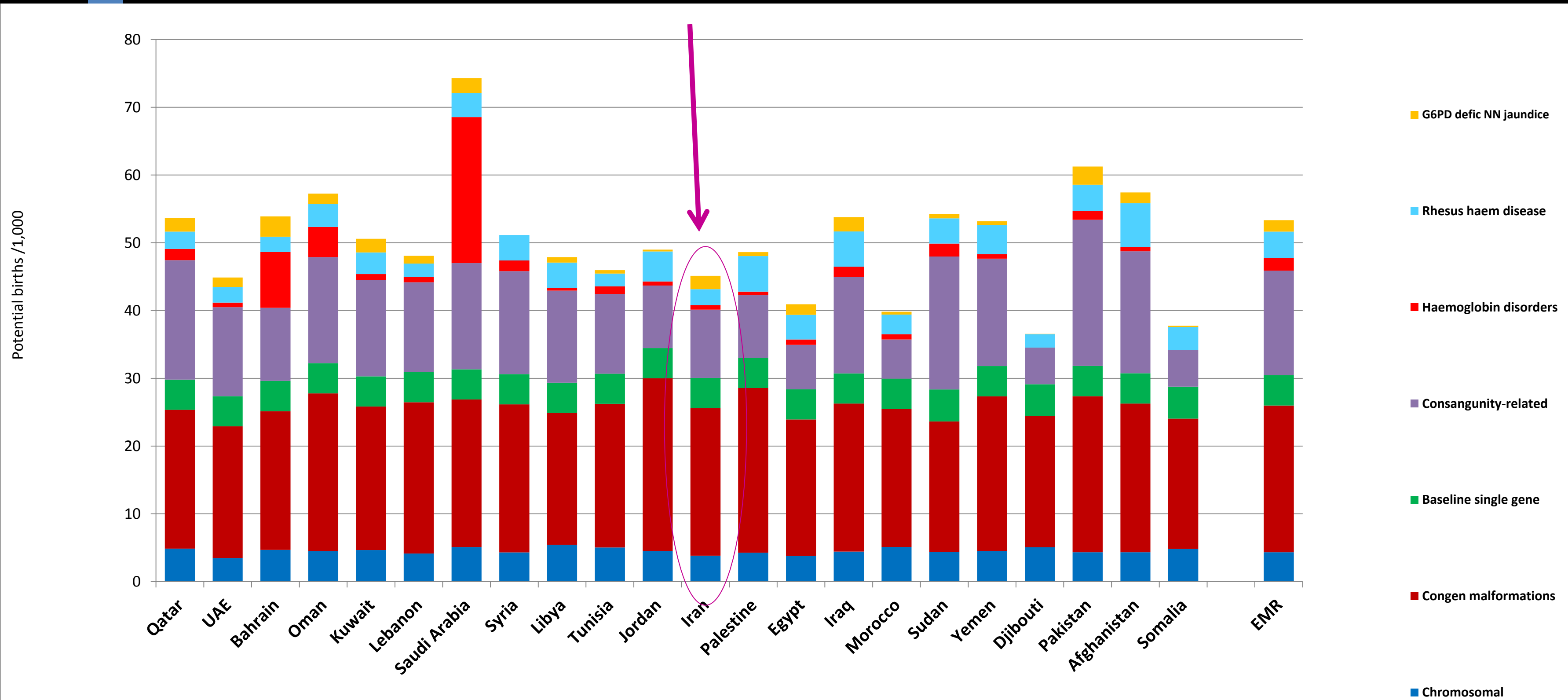
## واقعیت قابل تامل و تاثیرگذار

- امروز تشخیص ژنتیک با بررسی ده ها ژن و هزاران جهش از چندین بیماری ۳ میلیون تومان است در حالی که دو سال پیش برای بررسی یک یا دو ژن از یک بیماری این مبلغ را می پرداختیم
- چالش اصلی بیماری های ژنتیک تشخیص ژنتیک بوده و حالا این چالش دیگر وجود ندارد
- مطالبات مردم با پیدا شدن راهی برای تشخیص بیماری ها و مداخله بالینی و پیشگیری آنها صدها برابر شده است
- تجار پیش از ما بیدار شده اند و سوداگری می کنند
- مردم روزانه میلیاردها تومان صرف تست های ژنتیک غیر ضروری و بی تاثیر می نمایند زیرا تست ها توسط نابلدان درخواست، انجام و تفسیر می شود

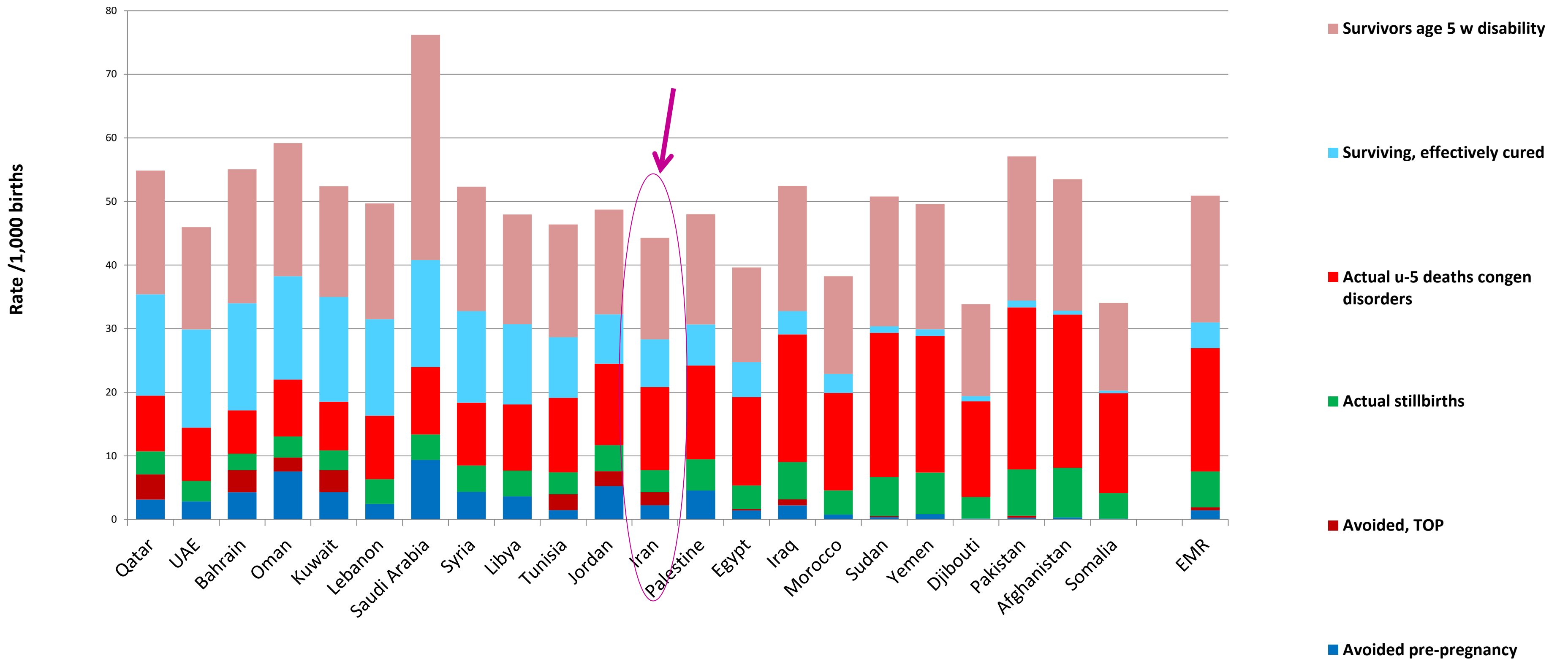
# نتیجه قابل تامل و تاثیرگذار

- اجرای ده ها برنامه ژنتیک: نه
- اجرای صدها خدمت ژنتیک: باید

# برآورد شیوع بدو تولد انواع ناهنجاری و بیماری های ارثی ژنتیکی در ایران (و سایر کشورهای منطقه EMR) / در ۱۰۰۰ تولد



# برآورد عوارض و پی‌آمد انواع ناهنجاری و بیماری‌های ارثی ژنتیکی در ایران (و سایر کشورهای منطقه EMR) / در ۱۰۰۰ تولد



## تعاریف و الزامات مدیریتی برنامه های ژنتیک

▪ برنامه ژنتیک دو بخش مداخله مهم دارد:

- i. مداخله برای پیشگیری و کنترل بیماری های ارثی فAMILIAL کودکان
- ii. مداخله برای پیشگیری و کنترل بیماری های ارثی فAMILIAL بزرگسالان

▪ اجرای برنامه های ژنتیک باید بسته ای از دو بخش باشد:

- i. پیشگیری و کاهش بروز بیماری مبتنی بر مشاوره ژنتیک و تشخیص ژنتیک استاندارد با نظارت چند جانبه در مراکز منتخب
- ii. پیشگیری از معلولیت ناشی از بیماری مبتنی بر استاندارد ها و با تشکل تیم بالینی در بیمارستان های منتخب برای درمان مستمر و دایمی (با توجه به جهش بیماری

## تعاریف و الزامات مدیریتی برنامه های ژنتیک :

▪ **حیطه مداخلات: بیماری های ارثی فAMILI**

- i. بیماری هایی که الگو مشخص انتقال به نسل بعدی دارند : ارثی
- ii. بیماری هایی که الگو مشخص انتقال به نسل بعدی ندارند : فAMILI

▪ **با دو دسته بیماری های نادر و شایع مواجه هستیم :**

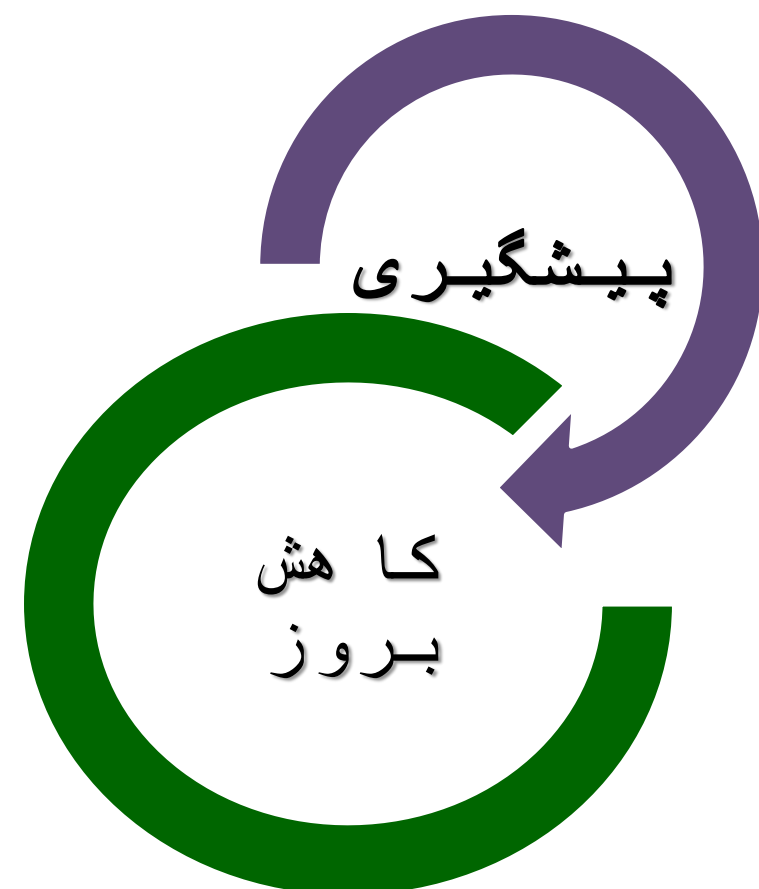
- i. بیماری های نادر ژنتیک متعدد هستند بنابراین جمعاً شایع اند
- ii. بیماری های شایع با تعیین کننده ژنتیک، درصد موارد ژنتیکی اشان کمتر است ولی فرکانسی این موارد ناشی از شیوع بالای بیماری، بالاست



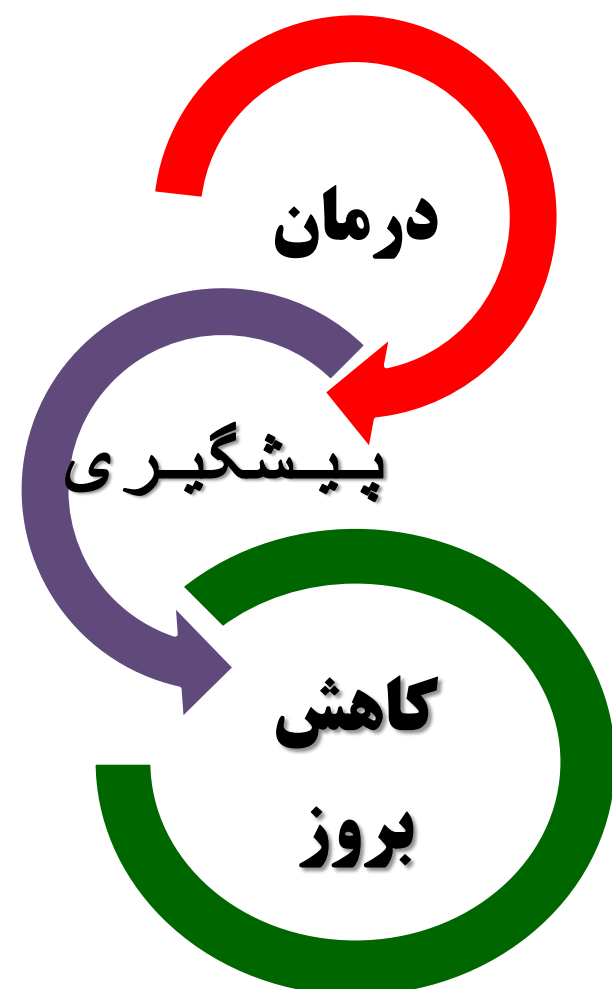
# مداخله ژنتیک در بیماری های ارثی فAMILI (ژنتیک) کودکان:

■ دو بخش مهم دارد:

✓ پیشگیری از بروز بیماری با مداخله در بارداری و تشخیص ژنتیک والدین و سپس جنین



✓ پیشگیری از معلولیت با تشخیص زود هنگام و درمان بیماری نوزاد و کودک و سپس پیشگیری خانواده و فامیل



## ساختار اختصاصی برنامه ژنتیک اجتماعی

- i. شناسایی موارد در معرض خطر
- ii. مشاوره ژنتیک Pre D
- iii. تشخیص ژنتیک
- iv. مشاوره ژنتیک Post D
- v. مراقبت ژنتیک

# نحوه انجام مشاوره ژنتیک در استراتژی اول برنامه ژنتیک اجتماعی

مرحله مشاوره ژنتیک پس از مرحله تایید غربالگری قرار دارد. مشاوره ژنتیک توسط پزشک مشاور ژنتیک انجام می شود. جانمایی این پزشک در ساختار نظام سلامت، مرکز خدمات جامع سلامت است. در استراتژی اول برنامه ژنتیک اجتماعی، زوجین ناقل قطعی و مشکوک پرخطر تالاسمی و زوجین دارای پرسشنامه مثبت تایید شده غربالگری ژنتیکی نیاز به مشاوره ژنتیک دارند. زوجین دارای پرسشنامه مثبت تایید شده، بر حسب تمایل می توانند مشاوره ژنتیک را قبل از ثبت ازدواج تا پیش از بارداری انجام دهند.

# نحوه انجام مشاوره ژنتیک در استراتژی اول برنامه ژنتیک اجتماعی

برای زوجینی که تحت مشاوره ژنتیک قرار می گیرند در نرم افزار مشاوره ژنتیک **پرونده مشاوره ژنتیک** تشکیل شده و مراحل مشاوره ژنتیک اعم از رسم شجره، بررسی سوابق و مستندات پزشکی، ارزیابی خطر، انجام بررسی های پاراکلینیک مورد نیاز و ... انجام می شود.

زوجین پس از تکمیل جلسات مشاوره ژنتیک باید به صورت کتبی بیان شدن مطالب و فهم موضوع راجع به چگونگی ادامه مشاوره و مراجعه را با ثبت اثر انگشت و امضا اظهار دارند. **اظهارنامه** باید توسط پزشک نیز مهر شود و به زوجین تحویل گردد. زوجین باید تحویل گرفتن اظهار نامه را در دفتر «ثبت مراجعات مشاوره ژنتیک» تأیید و امضاء نمایند.

خروجی فرایند مشاوره ژنتیک تعیین تکلیف زوجین در خصوص **نیاز یا عدم نیاز به مراقبت ژنتیک** می باشد.

## ❖ برنامه تالاسمی:

- برگزاری کمیته بروز دانشگاهی با هدف شناسایی علل بروز باقی مانده و کانون های بروز فعلی به منظور طراحی و اجرای مداخلات پیشگیرانه محلی
- تأکید بر ارتقاء شاخص PND1

## ❖ غربالگری ژنتیکی زمان ازدواج:

- تأکید بر آموزش آبخاری پرسنل مجری
- توسعه برنامه ریزی شده جمعیت تحت پوشش برنامه
- تعامل با کمیته امداد امام (ره) و سازمان بهزیستی جهت پرداخت هزینه های تشخیص ژنتیک افراد بی بضاعت طبق آیین نامه اجرایی تبصره ۳ ماده ۷۵ برنامه ششم

اصل اول: اجرای برنامه غربالگری در قالب شبکه های بهداشتی درمانی

اصل دوم: توسعه به کارگیری پزشکان مشاور ژنتیک آموزش دیده دانشگاه

اصل سوم: ارجاع به مشاوران ژنتیک بر حسب موازین ابلاغی وزارت بهداشت

اصل چهارم: پایش رعایت نظام ارجاع و سطح بندی و ارجاع برای مراقبت ژنتیک خانواده توسط پزشکان مشاور ژنتیک بخش خصوصی

اصل پنجم: پیگیری پرداخت آزمایشات ژنتیک افراد بی بضاعت توسط سازمان بهزیستی و کمیته امداد امام خمینی (ره) طبق آیین نامه اجرایی بند ۳ ماده ۷۵ قانون برنامه توسعه ششم

# مداخلات پیشگیری از بروز و معلولیت در برنامه ژنتیک اجتماعی

الف-خدمات ژنتیک ادغام یافته هنگام ازدواج

❖ غربالگری تالاسمی

❖ پرسشنامه غربالگری ژنتیکی (موضوع ماده ۷۵ قانون برنامه ششم توسعه با پوشش بیماری های ژنتیک تهدید کننده سلامت فرزند آتی)

ب-خدمات ژنتیک ادغام یافته در بسته های خدمات موجود سلامت

❖ غربالگری بیماری هدف:

✓ غربالگری نوزادی بیماری های متابولیک ارثی (شامل PKU و ۱۹ بیماری دیگر)

✓ غربالگری دوران بارداری بیماری های کروموزومی و ناهنجاری های مادرزادی (شامل سندرم داون و سایر

تریزومی ها)

❖ ارزیابی ژنتیکی موارد شناسایی نشده

# بیماریهای شایع ژنتیک

مدیریت جامع برنامه غربالگری سندروم داون



## بار سلامت سندرم داون

حداقل ۳۰۰۰۰ مورد تولد  
ناهنجاری های ماژور در سال

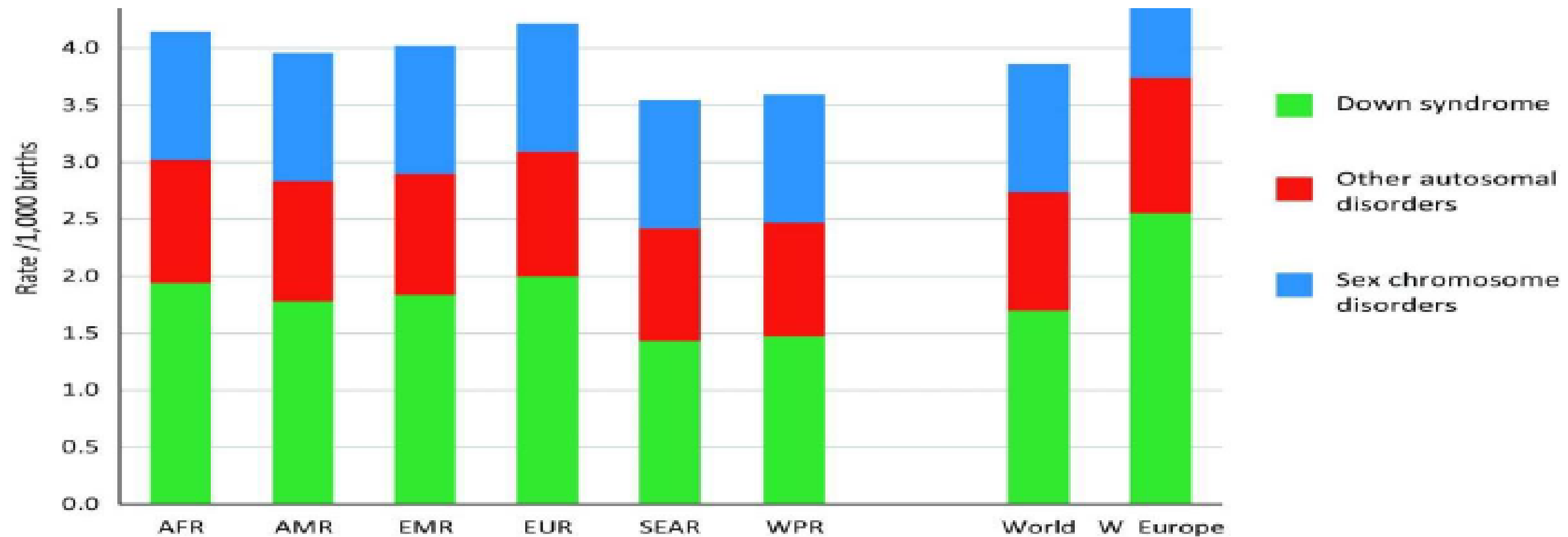
۳۰۰۰ مورد ناهنجاری در  
سال فقط مربوط به داون

- بیماری‌های کروموزومی با میزان بروز ۵ در هزار تولد زنده از تعیین کننده‌های مهم سلامت کودکان و توسعه جمعیت سالم است.

- سندرم داون در راس بیماری‌های کروموزومی قرار دارد. براساس نرخ تولد فعلی سالیانه و توزیع سن مادری در کشور، حدود ۳۰۰۰ مورد سندرم داون در بین متولدین زنده مورد انتظار است.

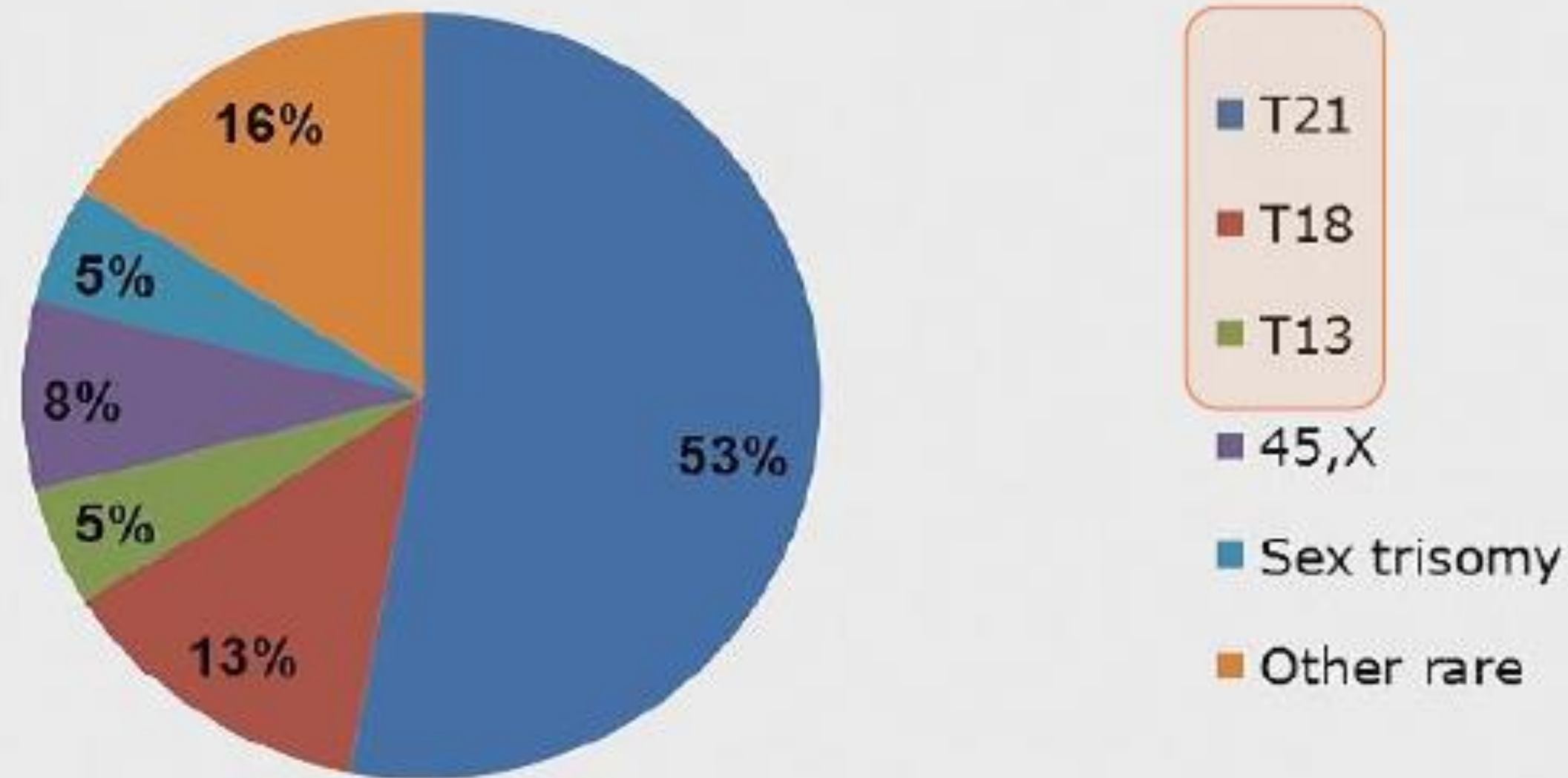
## بار سلامت سندرم داون: فراوانی رخداد

- سهم «سندرم داون» از «کل اختلالات کروموزومی» در منطقه مدیترانه شرقی **۴۵ درصد** بوده که برابر با تولد **۱.۸ مورد سندرم داون به ازای ۱۰۰۰ تولد زنده می باشد.**

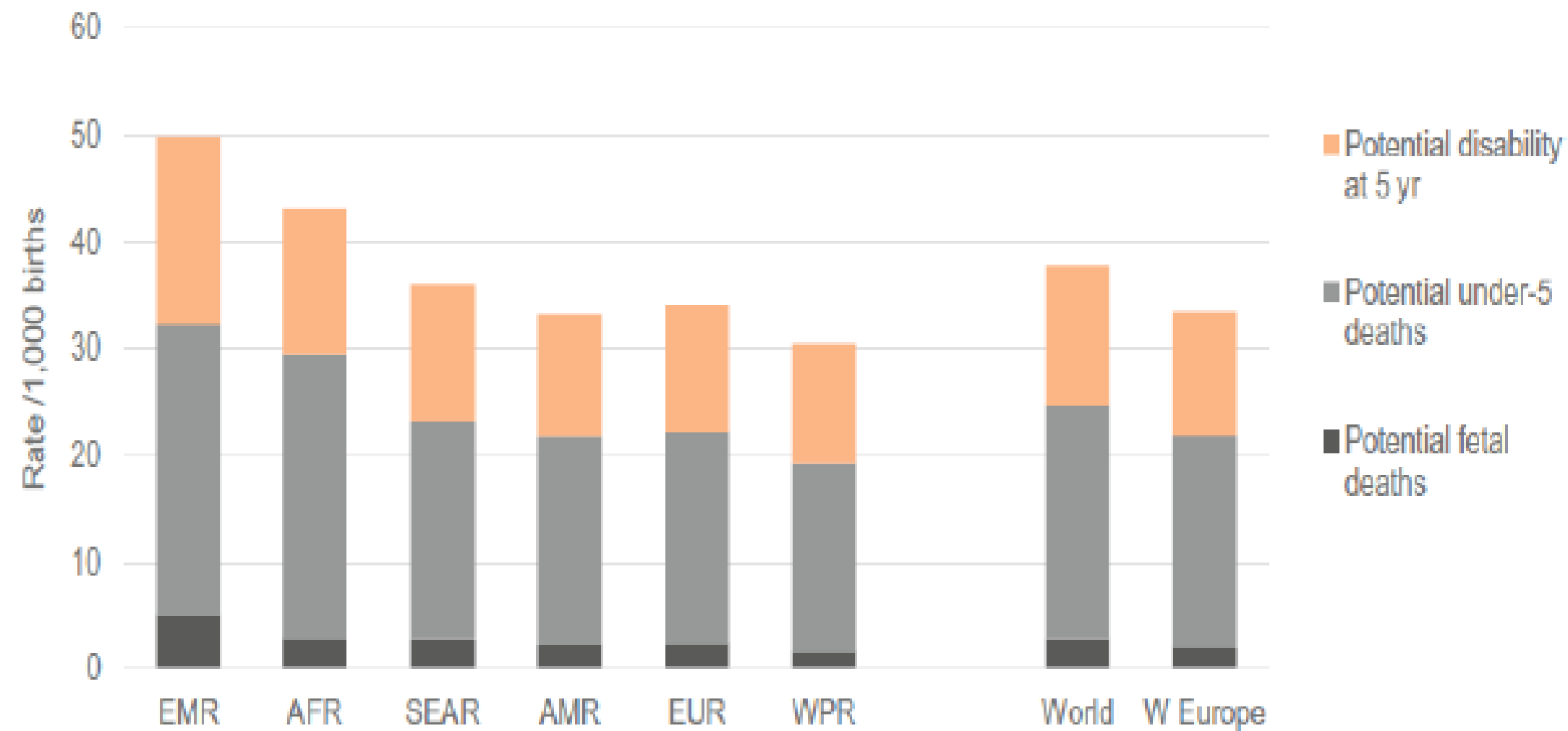


## سهم تریزومی ها از کل اختلالات کروموزومی

Percent of reported chromosome abnormalities



## بار سلامت سندرم داون: مرگ و معلولیت



- کودک مبتلا به سندروم داون دچار عقب ماندگی ذهنی متوسط تا شدید با IQ بین ۵۰ تا ۷۰ است.

- علاوه بر معلولیت ذهنی، معلولیت پیشرونده جسمی و شانس ابتلا معلول کننده و کشنده در طول عمر دارد.

- مرگ زودرس

- عدم شرکت در چرخه باروری

An overview of concepts and approaches used in estimating the burden of congenital disorders globally, Moorthie: 2017

## ضرورت اجرای غربالگری سندرم داون ... ادامه

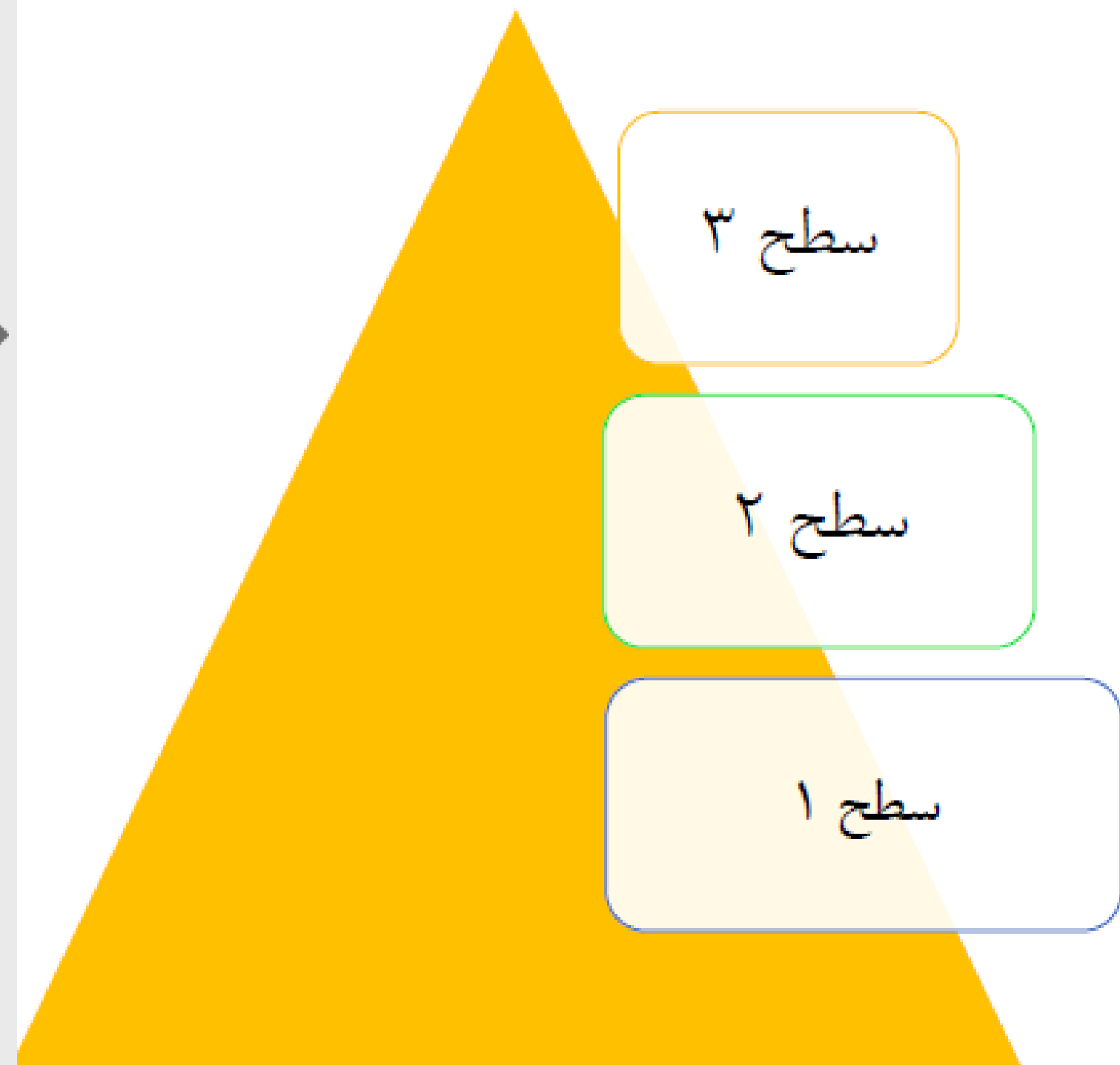
- بیماری وخیم است.
- دسترسی علمی و عملی به غربالگری وجود دارد.

بنابراین  
مطالبه غربالگری از سوی همه  
مادران صورت می گیرد

## غربالگری، ابزار توسعه جمعیت سالم

- بر اساس شاخص های جمعیت شناسی جمعیت یک کشور وقتی افزایش می یابد که متولدین سالم باشند و بتوانند به مرحله بلوغ و باروری رسیده و خود در چرخه فرزند آوری مشارکت نمایند.
- بنابراین سلامت کودکان متولد شده اصل مهم توسعه جمعیت است.
- غربالگری ها مهم ترین ابزارها برای پیشگیری از فرزند مبتلا و تکمیل خانواده با فرزندان سالم است.
- از سوی دیگر والدین در صورتی تمایل به چند فرزندی دارند که برای داشتن فرزندان حمایت شوند. مهمترین حمایت (حتی پیشتر از حمایت اقتصادی) اطمینان بخشی به والدین در مورد سلامت فرزندان است.
- غربالگری ها بیشترین پیشگیری از موارد مبتلا را باعث شده و ابزار اطمینان بخشی بسیار قوی به والدین برای سلامت فرزندان است.

# مشکلات غربالگری سندرم داون در وضعیت عدم ساماندهی



- حوزه ژنتیک**
- عدم اعمال استانداردهای انجام آزمایش ها
  - عدم بکارگیری تجهیزات غیر استاندارد
  - مهارت ناکافی ارائه دهندگان خدمت
  - عدم اعمال تعرفه تعیین شده

- سونوگرافی NT:**
- اختلال آموزش و مهارت
  - اختلال رعایت استاندارد ها
  - اختلال تعرفه و قیمت واقعی

- نقص آموزش و توجیه مادر
- فقدان نظام ارجاع
- فقدان نظام پیگیری

- حوزه بیوشیمی:**
- استانداردهای انجام آزمایش ها
  - تجهیزات غیر استاندارد
  - اتخاذ استراتژی های متفاوت برای آزمایش غربالگری با کات آف های متفاوت
  - استفاده از نرم افزارهای غیر استاندارد برای محاسبه ریسک نهایی

# نقش دستورالعمل ابلاغی در ایجاد ساماندهی غربالگری

۱- تأکید بر روش های صحیح آموزش و مشاوره به مادر باردار:

✓ تأکید بر اختیاری بودن غربالگری سندرم داون

✓ تفہیم خطر بروز سندرم داون بر اساس سن مادر و تأکید بر کمتر بودن قابل توجه خطر در مادران جوان تر (زیر ۳۵ سال) در اولین مراقبت بارداری

✓ تعریف پیگیری فعال برای نوبت دوم مشاوره و آموزش در خصوص اهمیت غربالگری سندرم داون در مادران باردار ۳۵ سال و بالاتر

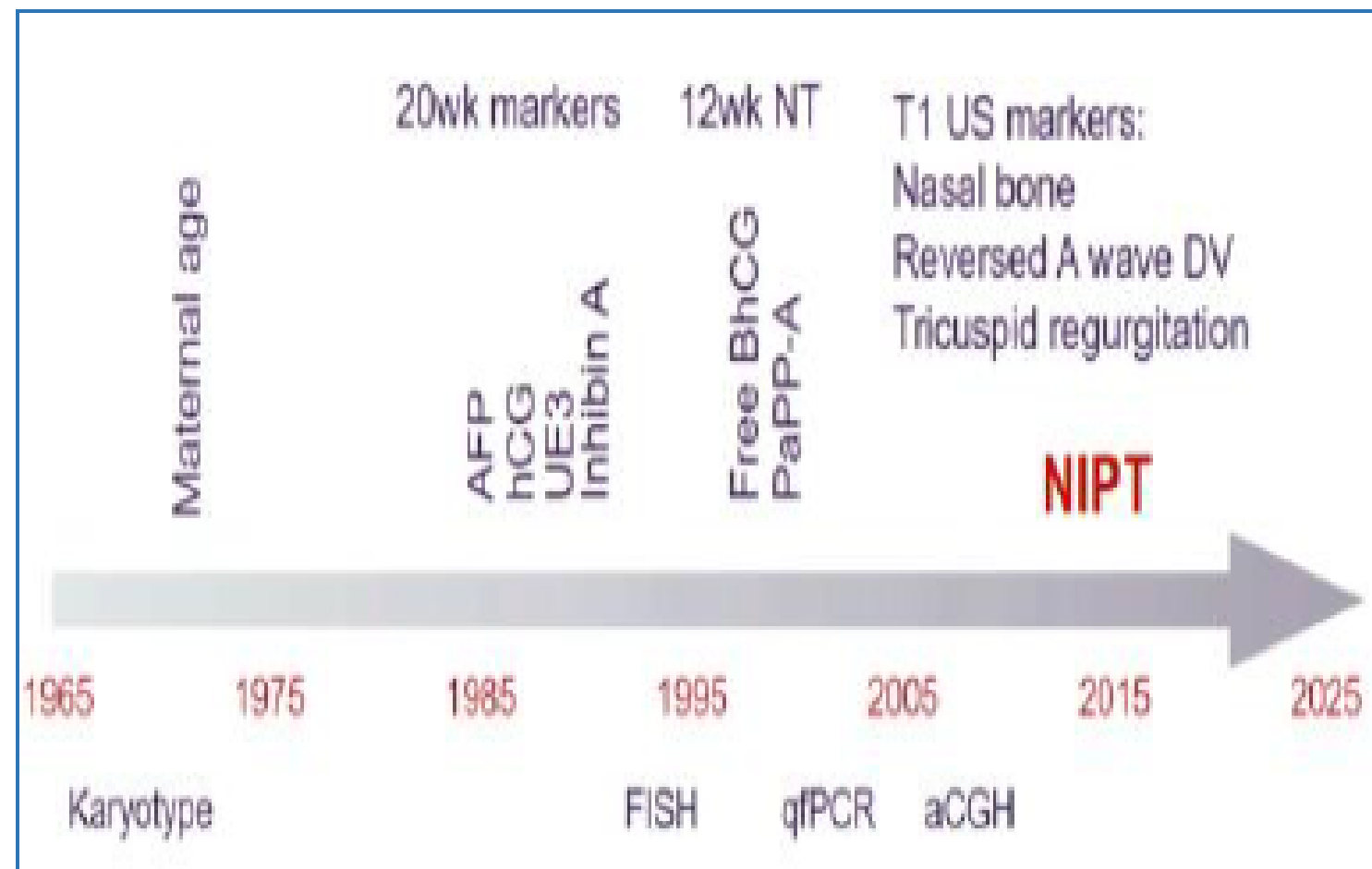
✓ تفاوت مهم غربالگری با تشخیص قطعی و اینکه نتیجه مثبت در غربالگری به هیچ وجه نشان دهنده ابتلای جنین به سندرم داون نمی باشد و فقط احتمال ابتلا را مطرح می نماید.

✓ مخیر بودن مادر در درخواست یا انصراف از انجام غربالگری



# نقش دستورالعمل ابلاغی در ایجاد ساماندهی غربالگری ... ادامه

۲- تعیین ضوابط همکاری و چگونگی ارتباط بین سطوح مختلف نظام سلامت از طریق تعریف ارجاع سازمان یافته و کاهش هزینه های غربالگری از این طریق:



✓ کاهش موارد مثبت کاذب تا حد استانداردهای علمی مورد قبول و در نتیجه کاهش نیاز به آزمایش ها پر هزینه شامل تشخیص ژنتیک (از طریق آمنیوسنتز) و یا NIPT با توجه جدی به استاندارد سازی فرآیندهای غربالگری شامل رادیولوژی، آزمایشگاه غربالگری تشخیص ژنتیک و ...

✓ پیشنهاد روش غربالگری با نقطه برش هزینه اثر بخش ۲۵۰/۱ به همراه محدود کردن استفاده از NIPT به منظور استفاده مقرون به صرفه از روش غربالگری با NIPT با توجه جدی به کاهش میزان از دست رفتن جنین سالم از این طریق به دلیل حساسیت این موضوع در نظام اعتقادی جامعه در جمهوری اسلامی ایران

✓ ایجاد نظام سازمان یافته جریان داده های مربوط به غربالگری به منظور داشتن نظام نظارت و پایش و اطلاع یافتن و اصلاح اشکالاتی که منجر به افزایش غیر استاندارد موارد مثبت کاذب می شود.

## نقش دستورالعمل ابلاغی در ایجاد ساماندهی غربالگری ... ادامه

۳- تعیین تکلیف برای مادران متقاضی غربالگری در مناطق فاقد دسترسی به سونوگرافی NT استاندارد

۴- کاهش نیاز به آزمایش های بیوشیمیایی غربالگری سه ماهه دوم (با اختصاص آزمایش ها سه ماهه دوم صرفا برای مادرانی که پس از گذشت زمان غربالگری سه ماهه اول متقاضی انجام غربالگری هستند و مادرانی که دسترسی به سونوگرافی NT ندارند).

۵- در نظر گرفتن اندیکاسیون های علمی و اجرایی استفاده از NIPT جهت جلوگیری از استفاده از این روش به صورت روش خط اول و یا استفاده از روش های غربالگری مرسوم و NIPT به طور همزمان و تحمیل هزینه هر دو روش به طور موازی

## نقش دستورالعمل ابلاغی در ایجاد ساماندهی غربالگری ... ادامه

۷- هماهنگی با سازمان های پزشکی قانونی و نظام پزشکی در مورد دستورالعمل وزارت بهداشت و درمان به عنوان تنها مرجع مورد استفاده در برخوردهای قانونی جهت جلوگیری از استفاده ارائه دهندگان خدمت از شیوه های متعدد و متنوع غربالگری و کاهش خدمات القایی به منظور کسب اطمینان از داشتن حمایت های قانونی در صورت بروز سندرم داون در مادر باردار (طب دفاعی) با هزینه مردم و نظام سلامت

۸- ارائه پیشنهاد جایگزینی پوشش بیمه آمניوسنتز و کاریوتایپ با NIPT با محدود کردن انجام NIPT و مشروط کردن انجام تست تشخیص ژنتیک بر اساس دستورالعمل

## پاسخ به باورهای غلط و سوالات رایج در خصوص غربالگری سندرم داون

### سندرم داون در مادران زیر ۳۵ سال رخ نمی دهد.

توضیح:

- با وجود اینکه میزان بروز سندرم داون با سن مادر رابطه مستقیم دارد و در مادران با سنین بالاتر ریسک جنین با سندرم داون بیشتر است، تعداد موارد بروز سندرم داون با توزیع سنی مادران باردار هم مرتبط می باشد.
- در کشور ما به علت اینکه بیش از ۸۰ درصد بارداری ها در سنین زیر ۳۵ سالگی رخ میدهد، حدود یک سوم موارد بروز سندرم داون در مادرانی است که کمتر از ۳۵ سال سن دارند.
- بنابراین محدود کردن غربالگری ها به سن بالای ۳۵ سال به معنای پذیرش تولد بیش از ۱۰۰۰ جنین مبتلا به سندرم داون در سال می باشد.
- از نظر آماری تفاوتی بین دو مادر باردار (یکی زیر ۳۵ سال و دیگری بالای ۳۵ سال) که ریسک بروز سندروم داون (که در نتیجه خطر سنجی محاسبه می شود) در جنین آنها برابر است، وجود ندارد و هر دو باید به یک شکل مدیریت شوند.

---

## با محدود کردن دستورالعمل غربالگری سندرم داون به مادران بالاتر از ۳۵ سال، مادران زیر ۳۵ سال اقدامی برای انجام غربالگری انجام نخواهند داد:

توضیح:

- در صورتی که وزارت بهداشت برنامه مدونی برای غربالگری در همه سنین بارداری ارائه نکند، مادران از منابع دیگر (از جمله ماهواره ها و فضای مجازی) کسب اطلاع کرده و متقاضی انجام خدمت خواهند بود.
- از آن جایی که مادران زیر ۳۵ سال بیش از ۸۰ درصد بارداری ها را به خود اختصاص می دهند، نابسامانی فعلی که نتیجه نبودن یا اجرا نشدن برنامه های غربالگری است، ادامه پیدا خواهد کرد.
- بنابر این عدم حمایت از همه مادران در گروه سنی زیر ۳۵ سال منجر به قطع تقاضای خدمت نخواهد شد.

## انجام غربالگری برای مادران زیر ۳۵ سال باعث افزایش هزینه های بخش سلامت می شود.

توضیح:

- آن جایی که نرخ باروری در وضعیت کنونی به گونه ای است که اغلب خانواده ها بیش از یک یا دو بچه ندارند، تمایل آنها برای اطمینان از سلامت جنین منجر به تقاضای خدمت شده و در نتیجه خانواده ها را با وضعیتی روبرو خواهد کرد که با پرداخت هزینه ها با تعرفه خصوصی و بدون پوشش کامل بیمه ای متحمل هزینه های کمر شکن از جیب خانواده (out of pocket) خواهند شد و وضعیتی که هم اکنون با آن مواجه هستیم ادامه خواهد یافت.
- در صورتی که ۸۰ درصد مادران از حمایت نظام سلامت برای خدمات غربالگری برخوردار نباشند، بازار موجود برای ارائه بدون ضابطه خدمات غربالگری و القای نیاز کاذب تقریباً بدون تغییر باقی مانده و آنچه تحت عنوان سودجوئی عنوان می شود ادامه خواهد یافت.
- مطابق آنچه در برنامه ساماندهی پیش بینی شده است، جایگزینی پوشش بیمه ای کاریوتایپ با تست غیر تهاجمی NIPT سبب جلوگیری از افزایش هزینه بخش سلامت خواهد شد.

## انجام غربالگری سندرم داون منجر به افزایش موارد سقط جنین می شود.

توضیح:

- بر اساس آنچه در دستورالعمل جدید غربالگری سندرم داون پیش بینی شده است، استفاده بهینه از تکنولوژی غیرتهاجمی موجود (NIPT) این امکان را فراهم خواهد کرد که تعداد موارد آمنیوسنتز که یک تست تهاجمی است و ممکن است منجر به سقط جنین شود به حداقل ممکن کاهش یابد و منحصر به افرادی شود که تولد سندرم داون در آنها تقریبا قطعی است.

## انجام غربالگری سبب کاهش فرزندآوری می شود و مغایر سیاست های جمعیتی است.

توضیح:

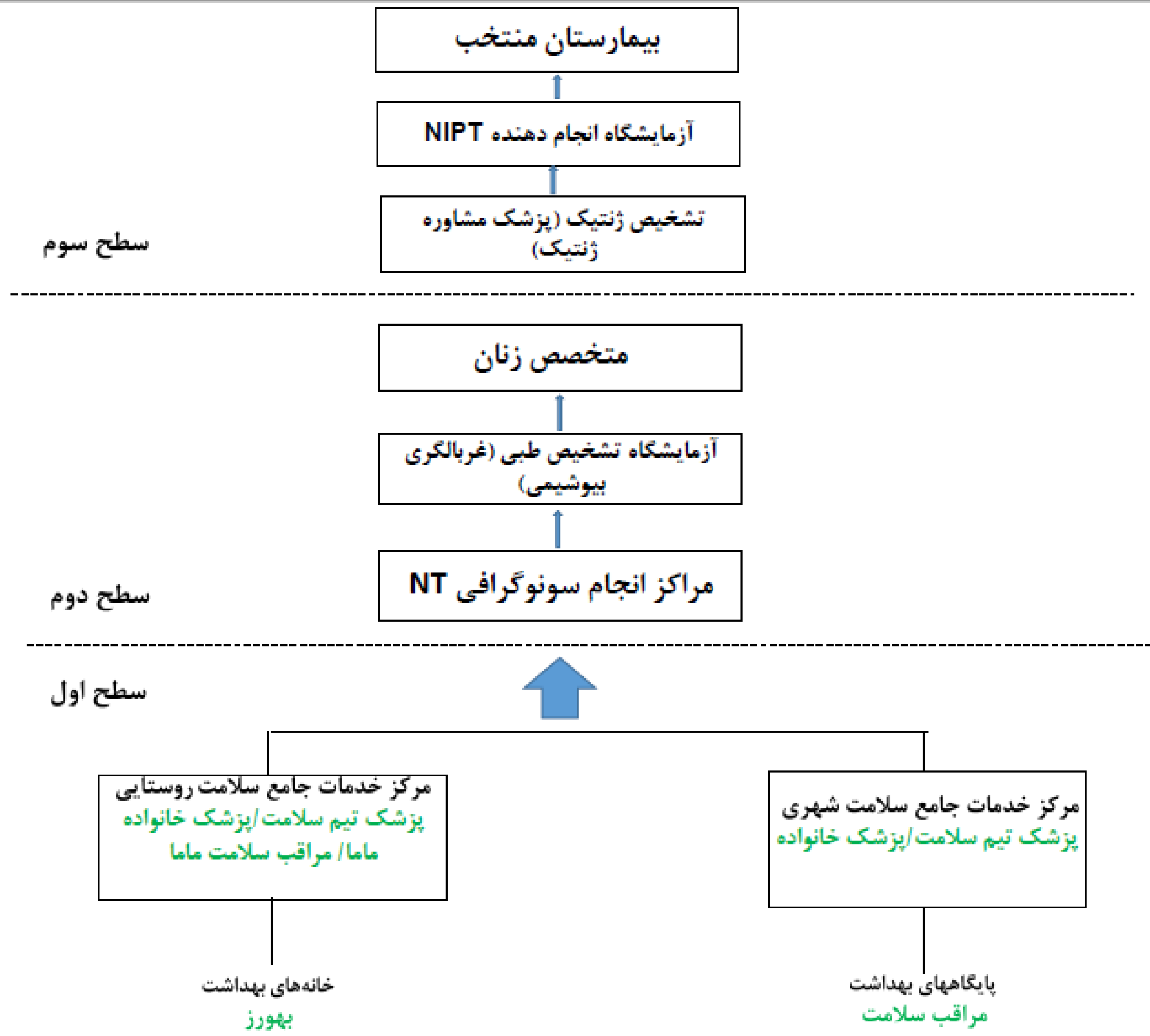
- آمار اخیر نرخ باروری در کشور نشان دهنده این واقعیت است که تمایل خانواده های ایرانی برای فرزندآوری کاهش یافته است. عدم اطمینان از به دنیا آوردن فرزند سالم، یکی از دلایل این کاهش تمایل، است.

- انجام غربالگری بیماری های ژنتیکی از جمله سندرم داون نه تنها بر فرزندآوری تاثیر منفی نخواهد داشت بلکه با حمایت از خانواده ها برای افزایش اطمینان آنها از سالم بودن فرزندی که به دنیا می آورند، تمایل آنها را فرزندآوری بیشتر خواهد کرد. بنابراین این برنامه کاملا در راستای سیاست های جمعیتی و فرزندآوری می باشد.



## زیرساخت فرآیند اجرا

- دسترسی همه خانم ها از پیش از بارداری تا پس از زایمان به مراقبت های ادغام یافته سلامت مادران
- مراقبت های پیش از بارداری، مراقبت های معمول بارداری، مراقبت های ویژه بارداری، مراقبت های معمول حین زایمان و بلافاصله پس از زایمان، مراقبت های ویژه حین و بلافاصله پس از زایمان، مراقبت های معمول پس از زایمان، مراقبت های ویژه پس از زایمان، ارزیابی و مراقبت از نوزاد
- اجرای مراحل کامل غربالگری سندرم داون در قالب خدمات قابل ارایه به زنان باردار



## وظایف بهورز / مراقب سلامت

- حصول اطمینان از بارداری
- آغاز ارائه خدمت مراقبت های دوران بارداری
- ارجاع به ماما / ماما مراقب در مراکز خدمات جامع سلامت روستایی و شهری برای مراقبت ها

## وظایف ماما / ماما مراقب: آموزش و مشاوره

- اختیاری بودن انجام غربالگری بر اساس انتخاب مادر
- تفهیم خطر بروز سندرم داون: تفاوت خطر در قبل و پس از ۳۵ سال، تبیین آسان مفهوم ریسک خطر
- تفاوت غربالگری و تشخیص: آنچه که در غربالگری گفته می شود، احتمالی است که باید با آزمایش های تکمیلی بررسی شود.
- پیگیری فعال در غربالگری سندرم داون در افراد ۳۵ ساله و بالاتر
- مخیر بودن مادر در درخواست یا انصراف از انجام غربالگری در هر مرحله از خدمت
- تاکید بر بهترین دوره های زمانی غربالگری در طول بارداری
- امضای رضایت نامه توسط زن باردار برای انصراف از دریافت خدمت یا ادامه آن

# پزشک

- تبیین آسان روش غربالگری براساس سن بارداری
- درخواست پاراکلینیک و آزمایش
- بررسی و تفسیر نتایج
- تصمیم‌گیری برای ادامه مراقبت‌های معمول
- ارجاع به متخصص زنان (در صورت نیاز / غیرفوری / فوری)

# رابط شهرستان:

رابط شهرستان یک نفر از نیروهای ستادی شبکه بهداشت و درمان شهرستان مربوطه از زیر مجموعه واحد مبارزه با بیماری ها یا واحد سلامت جمعیت و خانواده (به انتخاب رئیس شبکه بهداشت و درمان) می باشد که به ستاد معاونت بهداشت دانشگاه مربوطه معرفی شده و از این طریق به ذینفعان معرفی می شود.

# رابط شهرستان:

رابط شهرستان مسوول جمع آوری و جمع بندی داده های مربوط به موارد غربالگری اولیه مثبت تا تعیین تکلیف نهایی این موارد و ارسال آن به گروه مبارزه با بیماری ها برای ارسال به سطوح بالاتر است. (با تکمیل سامانه سیب این داده ها فقط شامل داده های مربوط به شروع از غیر از سطح خواهد بود.)

## مسئولیت مدیریت اجرای برنامه در سطح یک نظام سلامت

- در حوزه معاونت بهداشت دانشگاه:

- گروه سلامت جمعیت و خانواده:

سامان دهی امور مربوط به ارائه خدمت غربالگری به مادران باردار تا مرحله ارجاع برای انجام غربالگری تکمیلی

- گروه مبارزه با بیماری‌ها:

هماهنگی برای انجام آزمایش قطعی تشخیص ژنتیک ، انجام مشاوره ژنتیک و مراقبت ژنتیک (ارجاع مادر برای انجام مشاوره ژنتیک در شرایط مناسب)



# مراحل غربالگری:

غربالگری اولیه:

خطر سنجی اولیه از طریق:

- سونوگرافی

و/یا

- بیوشیمی

بسته به سن بارداری و دسترسی به سونوگرافی استاندارد

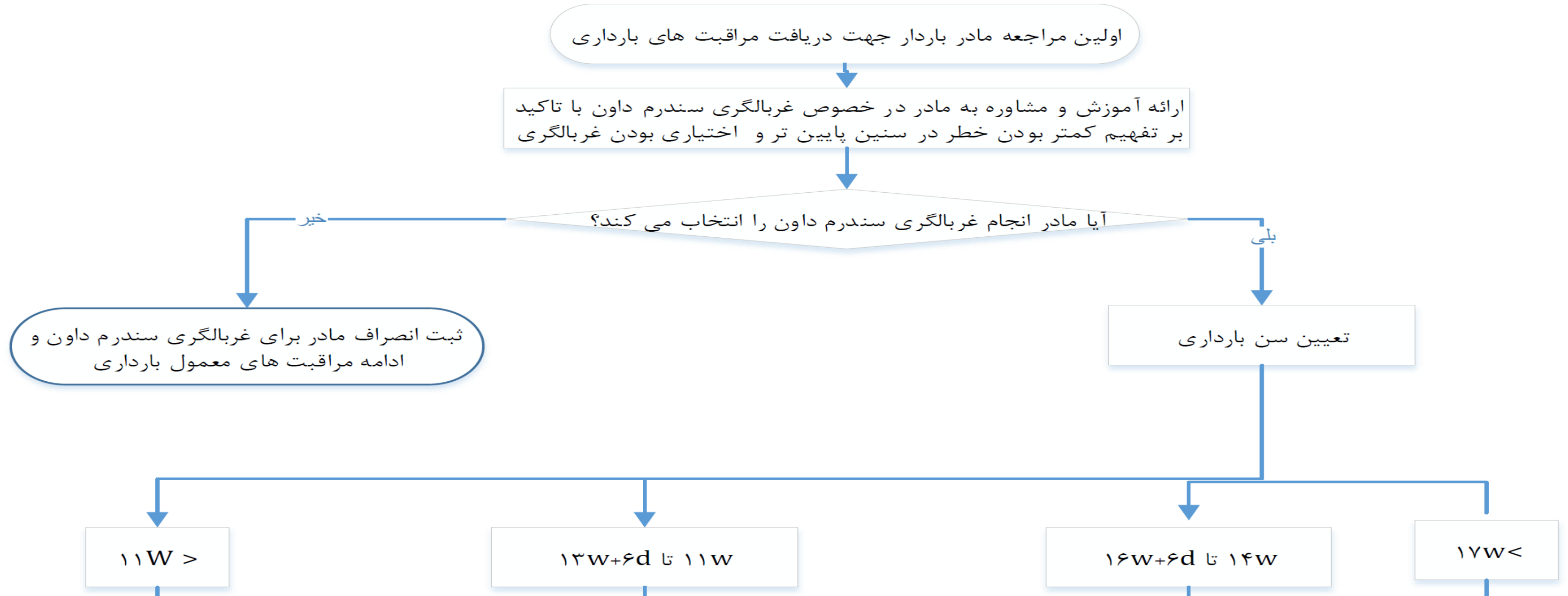
غربالگری تکمیلی:

• **NIPT**

**(Non Invasive Prenatal Test)**

مشاوره مادر و ارجاع صحیح	سونوگرافی	بیوشیمی	غربالگری و تشخیص ژنتیک
سطح یک	سطح دو	سطح دو	سطح سه

الگوریتم ۱: غربالگری سندرم داون در مادران باردار



# مراحل اصلی غربالگری در برنامه ساماندهی

غربالگری و تشخیص  
ژنتیک

بیوشیمی استاندارد

سونوگرافی استاندارد

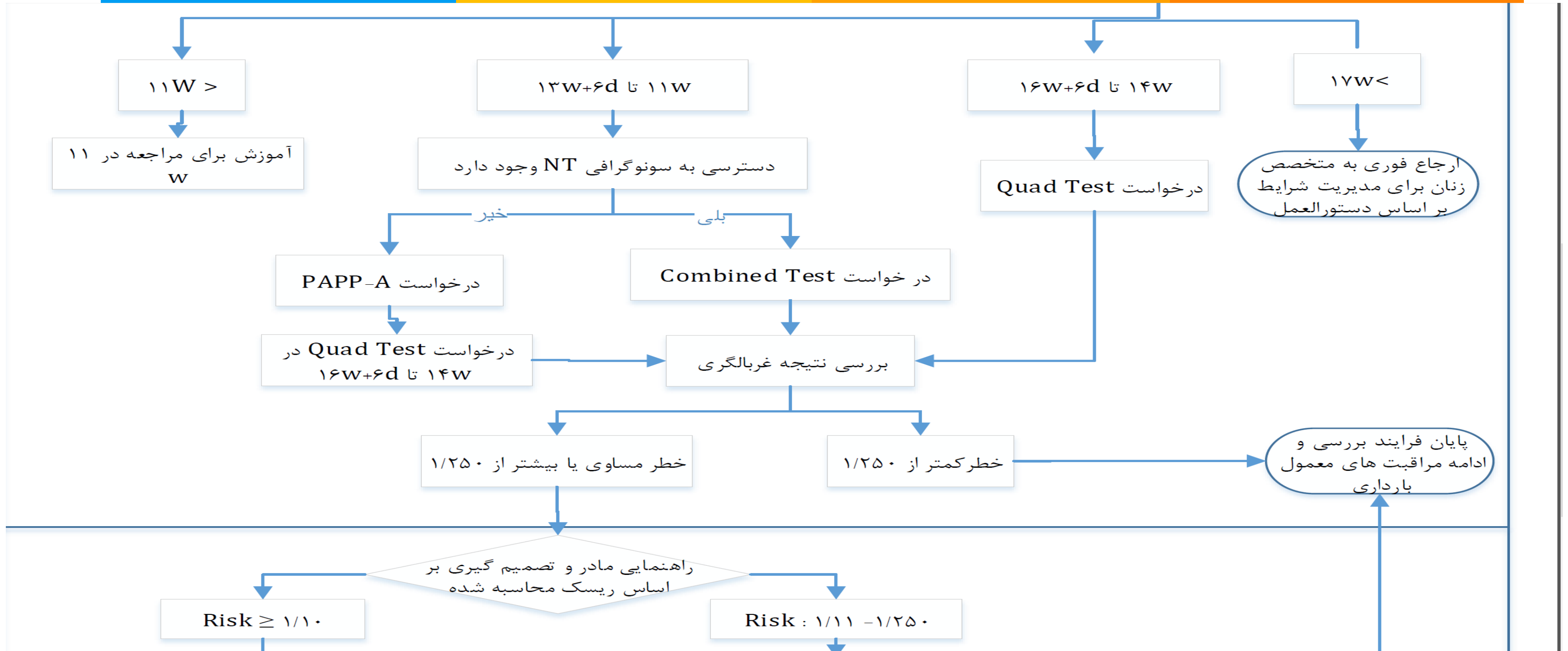
مشاوره مادر و ارجاع صحیح

سطح سه

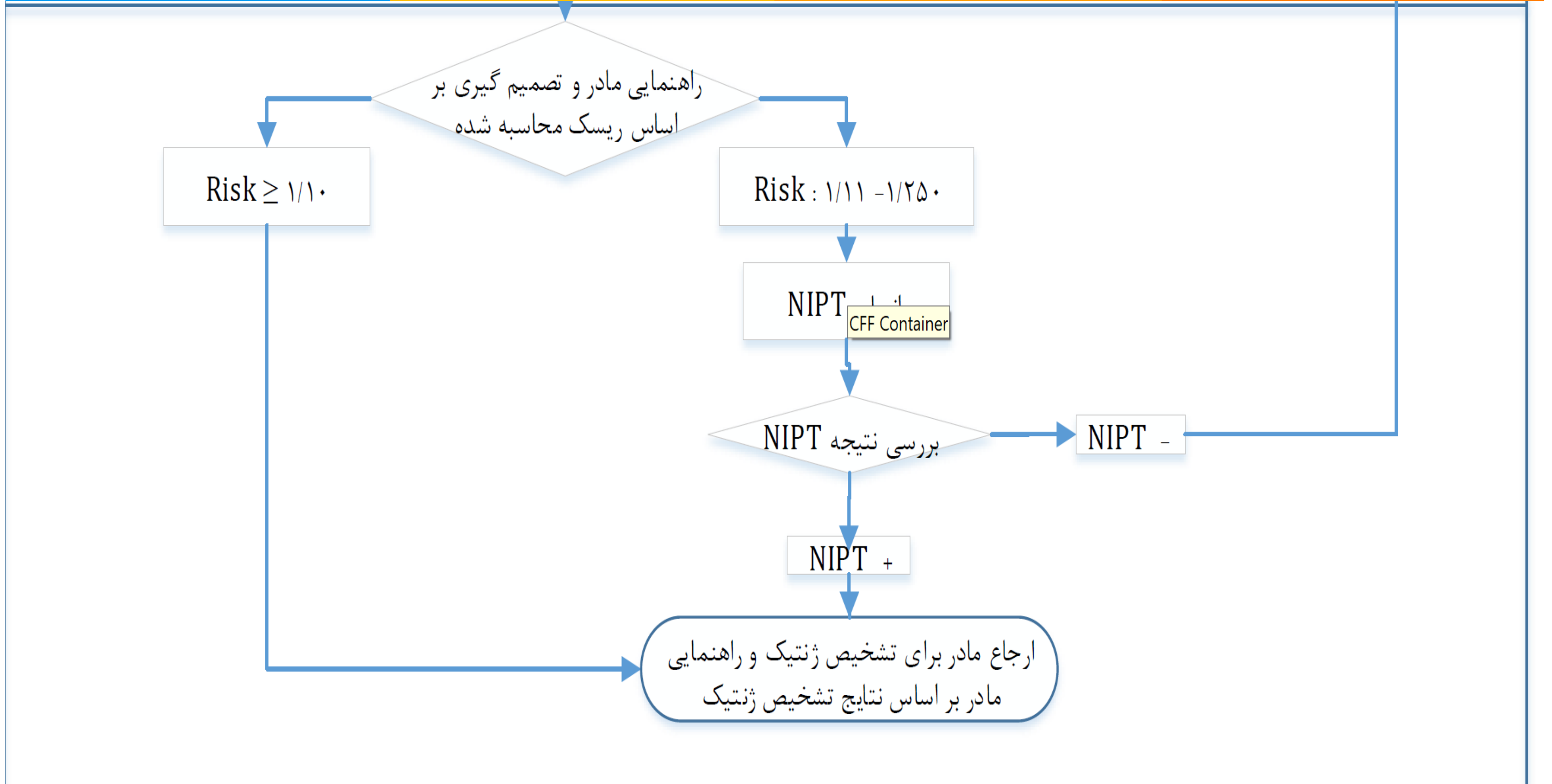
سطح دو

سطح دو

سطح یک



مشاوره مادر و ارجاع	سونوگرافی استاندارد	بیوشیمی استاندارد	غربالگری و تشخیص ژنتیک
سطح یک	سطح دو	سطح دو	سطح سه



## نقش های سطح یک

### فراهم کنندگان خدمت

- ✓ آموزش و مشاوره مادر
- ✓ ارجاع آگاهانه مادر برای غربالگری
- ✓ پیگیری انجام صحیح فرایند های غربالگری

## بازیگران اصلی

- ✓ مراقب / ماما
- ✓ پزشک عمومی / متخصص زنان
- ✓ پریناتولوژیست

- ✓ شروع غربالگری اولیه با سونوگرافی با اعمال تضمین کیفیت و استاندارد های NT و قبول مسئولیت های الزام آور  
(ارجاع مستقیم به متخصص زنان برای NIPT و یا تشخیص قطعی با رعایت استاندارد های مرتبط)
- ✓ ادامه غربالگری اولیه در آزمایشگاه تشخیص طبی (بیوشیمی) با اعمال استانداردهای دبل تست و قبول مسئولیت های الزام آور
- ✓ (غربالگری با تاخیر / با عدم دسترسی به NT در آزمایشگاه با اعمال استاندارد های کواد تست و قبول مسئولیت الزام آور  
خطیر تعیین ریسک در مادر های کم ریسک و ریسک بالا)

- ✓ سونوگرافیست ها
  - رادیولوژیست ها
  - پریناتولوژیست ها
- ✓ آزمایشگاه های تشخیص طبی
  - ارسال کننده آزمایش
  - انجام دهنده آزمایش

- ✓ آمنیوسنتز / CVS
- ✓ غربالگری تکمیلی غیرتهاجمی NIPT در آزمایشگاه ژنتیک با اعمال استاندارد های NIPT و قبول مسئولیت های الزام آور
- ✓ تشخیص قطعی در آزمایشگاه تشخیص ژنتیک با اعمال استاندارد های تشخیص ژنتیک و قبول مسئولیت های الزام آور

- ✓ مراکز آمنیوسنتز
- ✓ آزمایشگاه ارسال کننده نمونه
- ✓ آزمایشگاه ژنتیک (NIPT)
- ✓ آزمایشگاه سیتوژنتیک

**به یاد داشته باشیم:**  
**غربالگری ژنتیکی زمان ازدواج یکی از مسیرهای شناسایی خطر  
ژنتیک در جامعه است و به تنهایی برای دست یابی به هدف کاهش  
بروز و معلولیت بیماری های ژنتیکی و ناهنجاری های سرشتی کافی  
نیست.**

**سپاس از همراهی شما**

**دکتر میر شفیعی**

**۱۴۰۰/۵/۱۲**