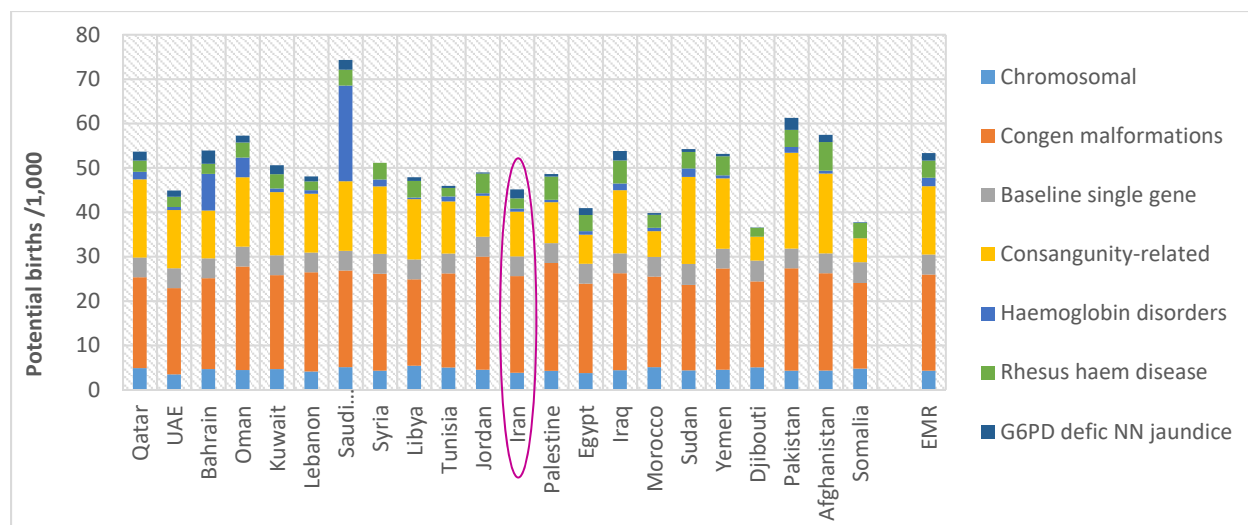


## عنوان خدمت: غربالگری بیماریهای ژنتیکی

کد: ۱۶۰۴۲۵۷۳۱۰۱

**مقدمه:** امروزه کنترل بیماری‌های عفونی و بیماری‌هایی که با واکسن پیشگیری می‌شوند باعث کاهش میزان مرگ و میر شیرخواران (IMR<sup>۱</sup>) 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<sup>۲</sup>) 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<sup>۳</sup>) ارزیابی می‌شود. بر این اساس ۵۰۰۰۰ تا ۷۰۰۰۰ مورد بیمار سالیانه در کشور متولد 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 فامیلی 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 برنامه‌ریزی 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، فرزنددار شدن 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 ناهنجاری‌ها و بیماری‌های ارثی کودکان و پیامد آنها در کشور

میزان ناتوانی در ۱۰,۰۰۰ تولد زنده	میزان مرگ در ۱۰,۰۰۰ تولد زنده	درصد ابتلا به ناتوانی	درصد مرگ زود هنگام	میزان بروز در ۱۰,۰۰۰ تولد زنده	گروه ناهنجاری / بیماری
۴,۹	۲,۱	۷۰	۳۰	۷,۰	بیماری‌های ارثی دارای الگوی توارث غالب
۰,۲	۱,۵	۱۰	۹۰	۱,۷	نقص آنزیم G6PD
۰,۰	۱,۰	۰	۱۰۰	۱,۰	تالاسمی ماژور
۰,۱	۰,۱	۵۰	۵۰	۰,۳	گلوبول قرمز داسی شکل
۰,۲	۱,۵	۱۰	۹۰	۱,۷	بیماری‌های ارثی دارای الگوی توارث مغلوب
۱,۱	۱۰,۰	۱۰	۹۰	۱۱,۱	بیماری‌های ژنتیک مرتبط با ازدواج فامیلی
۰,۳	۲,۵	۱۰	۹۰	۲,۸	بیماری Rh
۰,۱	۱,۱	۵	۹۵	۱,۲	بیماری‌های ژنتیکی ناشناخته
۰,۰	۰,۵	۰	۱۰۰	۱,۸	سندرم داون
۰,۰	۰,۵	۰	۱۰۰	۰,۵	سایر بیماری‌های اتوزومال
۱,۸	۰	۰	۱۰۰	۱,۸	بیماری‌های مرتبط با کروموزوم جنسی
۳,۸	۳۴	۱۰	۹۰	۳۷,۸	ناهنجاری‌های بدو تولد
۱۲,۵	۵۷,۴	۱۷,۹	۸۲,۱	۶۹,۹	کل موارد در کشور

هدف از این توافقنامه سطح خدمت که به منظور کاهش مرگ زودهنگام، افزایش امید به زندگی و ارتقاء سطح سلامت گروه‌های 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 مراقبت‌های جامع سلامت ب گروه‌های سنی مورد توافق قرار گیرد.

#### بیماری‌های فعلی هدف برنامه ژنتیک اجتماعی ایران

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

#### ۲- مسئولیت:

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

#### ۳- تعهدات متقابل خدمت گیرنده و دستگاه اجرایی:

کلیه گروه های سنی در معرض خطر بیماری های ژنتیکی 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 جدول 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.

#### **۴- هزینه ها و پرداخت ها:**

کلیه مراقبت های ژنتیکی ارائه شده به استثناء انجام آزمایشات غربالگری و زنتیک به صورت رایگان انجام می شود.

#### **۵- دوره عملکرد:**

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

**خاتمه توافقی نامه** در صورت حذف برنامه توسط وزارت بهداشت خواهد بود.