

**بِسْمِ اللَّهِ الرَّحْمَنِ الرَّحِيمِ**





جمهوری اسلامی ایران  
وزارت بهداشت، درمان و آموزش پزشکی

## طرح جامع مشاوره ژنتیک : برنامه های پیشگیری از بیماری های ژنتیک و مادرزادی

تدوین:

دکتر اشرف سموات

ویراستار ادبی: عباس پریانی

زیر نظر: دکتر علیرضا مصداقی نیا - دکتر کورش اعتماد

معاونت بهداشت

مرکز مدیریت بیماری های غیرواگیر

اداره ژنتیک

۱۳۹۰



## فهرست

پیشگفتار.....	۱
طرح جامع ژنتیک اجتماعی.....	۱۳
برنامه کنترل بتا تالاسمی ماژور.....	۱۷
طرح کنترل بیماری سیکل سل.....	۲۳
طرح کنترل فنیل کتونوری (PKU).....	۲۷
طرح کنترل هموفیلی A و B.....	۳۱
طرح کنترل نقص لوله عصبی و ناهنجاری های مادرزادی.....	۳۵
طرح کنترل سندرم داون.....	۳۹
نتایج برنامه پیشگیری تالاسمی بتا.....	۴۱
فرصت های مبادله تجارب با سایر کشورها.....	۴۷



### پیشگفتار

کاهش مرگ و میر شیرخواران باعث بهبود میزان های مرگ شیرخواران و کودکان زیر ۵ سال (IMR و U5MR) به طور توأم می شود. در این شرایط بروز بیماری های ژنتیک و مادرزادی رو به افزایش می گذارد. با کاهش میزان IMR به کمتر از ۵۰ در ۱۰۰۰ تولد زنده در سال، بروز بیماری های ژنتیک و مادرزادی تشدید می شود و چنانچه این کاهش به سمت ۱۰ مورد مرگ در ۱۰۰۰ تولد زنده و مقادیر کمتر از آن سیر کند، بروز به بالاترین میزان های ممکن میل خواهد کرد.

در بررسی وضعیت باروری سیر تکاملی سن مادران و فرزند آوری ایشان، دو رخداد مهم اجتماعی قابل تامل است:

- سرعت و شدت صنعتی شدن که بر سن ازدواج و سن مادران در اولین حاملگی و طول باروری تاثیرگذار است.
- میزان باروری و طول باروری ایرانیان به ویژه روستاییان که مولفه تاثیر گذار مهمی بر معدل شاخص باروری است.

هر یک از رفتارهای باروری گفته شده در بندهای یک و دو می توانند بر افزایش بروز بیماری های ژنتیک و مادرزادی تأثیر بگذارد. در وضعیت شهر نشینی و پدیده صنعتی شدن، افزایش سن زنان، بروز بیماری های کروموزومی و افزایش سن مردان، رخداد موتاسیون یا جهش ژنی را افزایش می دهند.

در وضعیت غیر صنعتی و زندگی روستایی، طول باروری زنان و نهایتاً تعداد فرزندان به ازای هر زن، عدد مطلق موارد جدید بیماری های ژنتیک و مادرزادی افزایش خواهد یافت. این پدیده در شرایطی رخ می دهد که عرضه خدمات ژنتیک و دسترسی به امکانات فرهنگی،

اجتماعی، اقتصادی و خدمات سلامت به ویژه خدمات سطح سه (که در بسته خدمات ژنتیک اهمیت خاص دارد) در روستاها نسبت به شهرها محدودیت دارد.

از میان سایر فعالیت های اجتماعی عامل مهم دیگری که بر بروز بیماری های ژنتیک و مادرزادی تأثیر گذار است، ازدواج خویشاوندی، به خصوص انواعی است که زوجین به دلیل نزدیکی خویشاوندی درصد بالاتری از ژن های مشترک را از جد مشترک به ارث برده اند. در ایران ازدواج خویشاوندی فعالیت اجتماعی پسندیده و حتی ترغیب شده ای است. این خود به دلیل سودمندی های اجتماعی عمیقی است که این پدیده به ویژه در جوامع شرقی دارد. از جمله مهم ترین سودمندی های ازدواج خویشاوندی که به ماندگاری این رفتار اجتماعی طی قرن ها کمک کرده است، استحکام بیشتر ازدواج های خویشاوندی است. به همین دلیل انتظار می رود این پدیده دیرپا به حیات خود در جوامع، به خصوص جوامع شرقی اسلامی ادامه دهد.

به دلیل گفته شده، پدیده ازدواج خویشاوندی به ویژه بر بروز بیماری های ژنتیکی اتوزومی مغلوب ایران تأثیر گذار است. این تأثیر موجب افزایش بروز بیماری های نادر می شود. کنترل بیماری های نادر ژنتیکی، مستلزم تخصص های بالاتر و فناوری های جدید و در نتیجه هزینه های بسیاری نسبت به بیماری های دیگر است.

با وجود مولفه های تأثیر گذار شرح داده شده بر بروز بیماری های ژنتیک و مادرزادی و با توجه به گذار اپیدمیولوژیک، کشور ما در حال تجربه کردن شرایط سخت مواجهه با بیماری های رو به افزایش ژنتیک توأم با محدودیت عرضه خدمات ژنتیک (شامل پیشگیری و درمان و حمایت) می باشد.

به دلایل گفته شده پیش بینی می شود در فهرست بار بیماری های ایران، بیماری های ژنتیک (در صورت استفاده از ابزارهای استاندارد شده مقایسه بار بیماری ها) در بین ۱۰ بیماری نخست قرار گیرد و چنانچه بار بیماری ها بر اساس سن، دسته بندی و به صورت



اختصاصی برای نوزادان، شیر خواران و کودکان بیان شود، بیماری های ژنتیک در بین سه دسته نخست قرار خواهند گرفت. از سوی دیگر درمان بیماری های ژنتیک و مادرزادی بسیار سخت و غالباً برای تمام عمر ضروری است. پیامد بیماری های ژنتیک و مادرزادی در صورت عدم برنامه ریزی برای درمان عمدتاً وخیم است و منجر به معلولیت و مرگ زودهنگام خواهد شد. به همین دلیل در کشورهایی که سرانه سلامت محدود است، هزینه های درمان بیماری های ژنتیک و مادرزادی (حتی بدون اجرای برنامه های کنترل) بخش قابل توجه سرانه مذکور را به خود اختصاص می دهد. در نتیجه در مهندسی برنامه های ژنتیک، بسته خدمات لزوماً باید شامل تشخیص و پیشگیری ژنتیک و خدمات درمانی بیماران به صورت توأم باشد. این روندی است تکاملی و در سیر آن کشورها باید با بازنگری بسته های خدمات در دوره های مشخص، تعدیل ممکن (در طیف خدمات پیشگیری و درمان) را ایجاد نمایند.

مدل های موفق (اجتماعی) جهان، مسیر صحیح نظام سلامت ایران را در برخورد با بیماری های ژنتیکی تأیید می نماید.

### دکتر اشرف سموات

رییس اداره ژنتیک مرکز مدیریت بیماری های غیر واگیر



مشارکت کنندگان در تهیه این مجموعه:

دکتر مریم دانشور فرد

دکتر فاطمه حاجی ولی زاده

خانم طاهره زیادلو

مهندس غزاله سربازی

خانم ناهید درمیانی

خانم پروانه کاظمی

خانم طاهره معراجی پور

خانم شیرین امیرجباری

خانم سمانه احسانی نژاد

خانم مهدیه طالب زاده



## طرح جامع ژنتیک اجتماعی

### اپیدمیولوژی بیماری های ژنتیک در ایران

وقتی میزان مرگ و میر شیر خواران (IMR) کاهش می یابد، نقایص تولد، سهم عمده ای در مرگ و میر این گروه سنی خواهند داشت. چنانچه این شاخص به کمتر از ۵۰ در هزار برسد، ۲۵ درصد موارد مرگ شیر خواران به این علت خواهد بود. از سوی دیگر موارد اسپورادیک (غیر ارثی) باز آرایي ها و از دست رفتن ماده ژنتیک، حداقل ۱۰ درصد باروری ها را تحت تاثیر قرار می دهد و ۹۰ درصد این موارد به سقط ختم می شود. تخمین زده می شود که میزان ناهنجاری های کروموزومی ۵ در ۱۰۰۰ تولد زنده باشد. این میزان در شرایطی که زنان در سنین بالای ۳۵ سال به بارداری ادامه می دهند نظیر کشور ما بیشتر است. بیماری های تک ژنی نیز گرچه به طور منفرد نادر هستند، اما در مجموع ۱۰ در ۱۰۰۰ تولد زنده می باشند. این موارد شامل بیماری های اتوزوم مغلوب و غالب و یا موارد وابسته به X مغلوب و غالب هستند. در فرزندان زوجینی که ارتباط فامیلی نزدیک (عمدتاً First Cousin) دارند، موارد اتوزوم مغلوب افزایش می یابند. از سوی دیگر ازدواج های فامیلی در ایران یک پدیده پسندیده اجتماعی تلقی می شود و همراه بودن آن با سودمندی های اجتماعی، مانع مقابله با آن می گردد. بنابراین بروز این موارد در هر حال از افزایش نسبی برخوردار خواهد بود لذا سیاست کنترل این موارد به همراه مشاوره ژنتیک امر لازمی است.

بدین ترتیب بیماری های کروموزومی و تک ژنی در مجموع ۲۵ تا ۳۰ درصد کل موارد نقایص تولد را تشکیل می دهند. به طور کلی نقایص تولد ۴ تا ۵ درصد موارد تولد زنده در کشورهای توسعه یافته است.

علاوه بر اختصاصات فوق عوامل ذیل نیز در افزایش بروز موارد ژنتیک (و نقص زمان تولد) در ایران دخالت دارند:

• اندمیک بودن هموگلوبینوپاتی ها به ویژه در نواحی ساحلی ایران بر میزان بروز مجموع بیماری های ژنتیک در کشور می افزاید. از جمله این بیماری ها سیکل سل و تالاسمی است.

• اندمیک بودن بیماری مالاریا همچنین طی سال های گذشته به افزایش بروز بیماری های دیگر (مثل G6PD) علاوه بر هموگلوبینوپاتی ها منجر شده است.

• بعد خانوار در ایران (و کشورهای خاورمیانه) از کشورهای غربی بیشتر است و موارد بیشتر تولد، موارد بیشتری از بروز بیماری های ژنتیک (و نقص زمان تولد) را به دنبال خواهد

داشت.

﴿ امید به زندگی در ایران طی سال های اخیر افزوده شده است و این خود بروز برخی بیماری های ژنتیک با شروع دیررس و بیماری های شایع (Common Diseases) با تعیین کننده های ژنتیک نظیر دیابت و بیماری های قلبی و همچنین بیماری های روانی نظیر اسکیزوفرنی را می افزاید. سرطان ها نیز تحت این شرایط افزایش بروز خواهند داشت.

﴿ هم زمان با افزایش میزان صنعتی شدن، سن ازدواج در ایران به سنین بالاتر انتقال یافته است، بدین ترتیب احتمال باروری در سنین بالای ۳۵ سال افزایش یافته است، به علاوه در ایران حتی زمانی که ازدواج با الگوی جوامع غیر صنعتی (جوامع روستایی) رخ می دهد، فرزند دار شدن در این سنین ادامه می یابد، به عبارت دیگر فرزند آوری در شهر و روستا در سنین بالای ۳۵ سال ادامه خواهد داشت.

﴿ همچنین پدر شدن در سن بالا الگوی بروز بیماری های ژنتیک را تغییر می دهد و منجر به افزایش بروز جهش خواهد شد.

شرایط بازگو شده موجب شده است تا برنامه ریزان سلامت کشور انتظار داشته باشند که بیماری های ژنتیک در مجموع در میان ۱۰ بیماری اول کشور قرار گیرد و بروز موارد به طور روز افزون افزایش یابد. در حال حاضر در برخی گروه های سنی بیماری های ژنتیک و مادرزادی بین ۱۰ گروه بیماری اول و مهم قرار دارد.



تخمین میزان تولد و پیش آگهی احتمالی بیماری های ژنتیک و مادرزادی در ایران

معلولیت ۱۰۰۰/ معلولیت	درصد معلولیت	مرگ زود هنگام/۱۰۰۰	درصد مرگ زود هنگام	موالید ۱۰۰۰/ معلولیت	گروه بیماری های ژنتیک و مادرزادی
۴/۹	۷۰	۲/۱	۳۰	۷	غالب
۰/۱	۱۰	۱/۲	۹۰	۱/۳	وابسته به X
۰/۲	۱۰	۱/۵	۹۰	۱/۷	کمبود G6PD
۰	۰	۱	۱۰۰	۱	تالاسمی ماژور
۰/۱	۵۰	۰/۱	۵۰	۰/۳	اختلال سیکل سل
۰/۲	۱۰	۱/۵	۹۰	۱/۷	مغلوب (پایه)
۱/۱	۱۰	۱۰	۹۰	۱۱/۱	مغلوب (وابسته به ازدواج های خویشاوندی)
۰/۳	۱۰	۲/۵	۹۰	۲/۸	عوارض Rh
۰/۱	۵	۱/۱	۹۵	۱/۲	انواع بیماری های ژنتیک نامعلوم
۰	۰	۱/۸	۱۰۰	۱/۸	سندرم داون
۰	۰	۰/۵	۱۰۰	۰/۵	سایر بیماری های کروموزومی
۱/۸	۱۰۰	۰	۰	۱/۸	بیماری های کروموزمی جنسی
۳/۸	۱۰	۳۴	۹۰	۳۷/۸	ناهنجاری های مادرزادی
۱۲/۵	۱۲/۵	۵۷/۴	۸۲/۱	۶۹/۹	ایران

لزوم برنامه ریزی جامع کنترل بیماری های ژنتیک در ایران

آمار و ارقام مربوط به بیماری های ژنتیک در ایران و دورنمای وضعیت آن در ۱۰ سال آتی نشان می دهد که برای کنترل این بیماری ها باید برنامه ریزی جامعی صورت گیرد. همان طور که گفته شد، بیماری های ژنتیک بسیار متنوع می باشند. از سوی دیگر کنترل عواملی که در ایجاد و افزایش بروز این بیماری ها مؤثرند، به طور کلی و با استراتژی های مشترک ممکن است. به همین دلیل کنترل این بیماری ها با پیروی از الگوی طبیعی رفتار بیماری های ژنتیکی در جامعه باید در قالب یک برنامه مبتنی بر جامعه برنامه ریزی شود.

به علاوه وجود مکانیزم های مشترک برای کنترل این بیماری ها، یک فرصت مدیریتی بزرگ است و اجرای برنامه جامع کنترل بیماری های ژنتیک و مادرزادی را مقرون به صرفه خواهد کرد (اساساً اجرای برنامه های منفرد به دلیل تعدد بیماری های ژنتیک برای کشورهایی نظیر ایران با رویکرد غالب پزشکی اجتماعی و سیاست های کلی نظام سلامت در کشور، قابل انجام نیست).

### توانایی های اجرای برنامه های ژنتیک در کشور

علم ژنتیک طی ۱۰ سال اخیر، پیشرفت های بسیار چشمگیری داشته است. با وجود این هیچ علمی چنانچه برای کاربرد آن در سطح جامعه برنامه ریزی نشود، به طور پایدار و پویا استمرار نخواهد یافت. کشورهای ثروتمند با بهره گیری از تکنولوژی و تجارب علمی غنی در این زمینه بیشترین بهره را تاکنون از پیشرفت های عظیم علم ژنتیک برده اند و حتی سود مالی سرشاری را نصیب خود ساخته اند. کشورهای با در آمد متوسط و کم که با تلاش همگانی و با استفاده از شیوه های مبتنی بر جامعه توانسته اند شاخص های پایه سلامت را ارتقا بخشند، امروزه از یک سو به طور روز افزون مواجه با بیماری های ژنتیک هستند و از سوی دیگر به دلیل عدم برخورداری کافی از فناوری های مربوطه قادر نیستند با مکانیزم های کشورهای غربی پاسخگوی نیازهای سلامت باشند. هم زمانی این مشکلات باعث شده تا این کشورها با ابداع روش های سازگار با شرایط خاص خود، به مبارزه با چالش های یاد شده پردازند.

یکی از این مکانیزم ها، اجرای برنامه های مبتنی بر جامعه با بهره گیری از یک مدل برای شروع است. این روش باعث می شود تا ضمن کنترل بیماری مدل، زیر ساخت های ضروری برای اجرای برنامه جامع ژنتیک و در نتیجه ایجاد بازارهای مصرف این علم و نهایتاً تولید مستمر علمی در زمینه ژنتیک در کشور فراهم آید.

کشور ایران با رویکرد پزشکی اجتماعی عملاً بستر پذیرش این تفکر را بعد از انقلاب اسلامی فراهم ساخت. نظام شبکه های بهداشتی درمانی نیز، چهارچوب مطمئنی برای شروع برنامه های مبتنی بر جامعه در بخش سلامت می باشد (گرچه این ساختار نیاز به تقویت و تطبیق دارد). این نظام همچنین با بهبود شاخص های سلامت و کنترل نسبی بیماری های عفونی، شرایط اپیدمیولوژیک را برای اجرای برنامه های کنترل بیماری های ژنتیک و مادرزادی آماده ساخته است. خوشبختانه مسئولین سلامت کشور نیز با تاسیس اداره ژنتیک (در سال ۱۳۷۱)، قدم



مستحکم دیگری برای برنامه ریزی مستمر در این زمینه برداشته اند. با درک بیان شده از وضعیت کلی بیماری های ژنتیک و شرایط بهداشتی کشور و با وجود فرصت های یاد شده، در سال ۱۳۷۶، اداره ژنتیک مرکز مدیریت بیماری ها با استفاده از مکانیزم های مذکور و با استفاده از الگوی پیشگیری از بیماری تالاسمی و به منظور کنترل بیماری های ژنتیک، برنامه ریزی نموده و طی حدود ۱۰ سال اجرای برنامه، توانست زیر ساخت های اصلی برنامه های ژنتیک مبتنی بر جامعه را در بخش سلامت تدارک ببیند. این موارد شامل محوری های ذیل است:

- ۱) تشکیل شبکه مشاوره ژنتیک ادغام شده در PHC \*
- ۲) تشکیل شبکه تشخیص پیش از تولد متصل شده به PHC
- ۳) تشکیل شبکه غربالگری آزمایشگاهی
- ۴) تغییر رویکرد نظام بهداشتی و تکمیل آن با آموزش وسیع ژنتیک
- ۵) سازماندهی نظام مراقبت بیماری های ژنتیک

اینک با اعتماد به نفس به دست آمده از وجود این زیر ساخت ها و مهم تر از آن با درک شرایط ویژه علم ژنتیک در جهان و موقعیت کشور، برنامه جامع ژنتیک اجتماعی در یک منطقه به صورت آزمایشی به اجرا درآمده است. این برنامه علاوه بر تعهد به سازماندهی نظام ارجاع و ارائه خدمات ژنتیک به متقاضیان در سراسر کشور، همچنین اجرای طرح های کنترل بیماری های شایع ژنتیک در ایران را نیز شامل می شود. این طرح ها در غالب گروه های اصلی سازماندهی شده و در مجموع طرح جامع ژنتیک اجتماعی ایران را تشکیل می دهند (جدول صفحه بعد، گروه های اصلی برنامه های پیشگیری و کنترل بیماری های ژنتیک را همراه با وضعیت پیشرفت برنامه نشان می دهد).



خلاصه برنامه های ژنتیک اجتماعی ایران، ۱۳۹۰

هدف کلی	گروه های بیماری های هدف	برنامه اصلی
پیشگیری بتا تالاسمی ماژور	کنترل هموگلوبینوپاتی های شایع	کنترل بیماری های ژنتیک و تعیین کننده های ژنتیک اجتماعی (طرح جامع ژنتیک اجتماعی)
کنترل بیماری سیکل سل		
کنترل بیماری های ارثی و تعیین کننده های ژنتیک در استانهای هدف (قزوین و مازندران)	ایجاد زیر ساختهای ژنتیک اجتماعی	
کنترل بیماری PKU	غربالگری بیماری های ارثی نوزادان	
کنترل عوارض G6PD		
طرح جامع غربالگری نوزادان برای بیماری های متابولیک ارثی در استان هدف (تهران)		
کنترل بیماری هموفیلی A و B	کنترل بیماری های خونریزی دهنده ارثی	
کنترل نقص لوله عصبی	کنترل ناهنجاری های مادر زادی	
کاهش بروز سندرم داون	کنترل بیماری های کروموزمی	
شناسایی تعیین کننده های ژنتیک بیماری های شایع چند فاکتوری شامل قلب، دیابت و برنامه ریزی کنترل آنها	کنترل تعیین کننده های ژنتیک بیماری های شایع	
کنترل سرطان های فامیلی، فاز اول (سرطان پستان)		
کنترل دیستروفی عضلانی دوشن	کنترل دیستروفی های عضلانی	
کنترل بیماری های اصلی ارثی گوش	کنترل بیماری های ارثی گوش	
کنترل بیماری RP	کنترل بیماری های ارثی چشم	



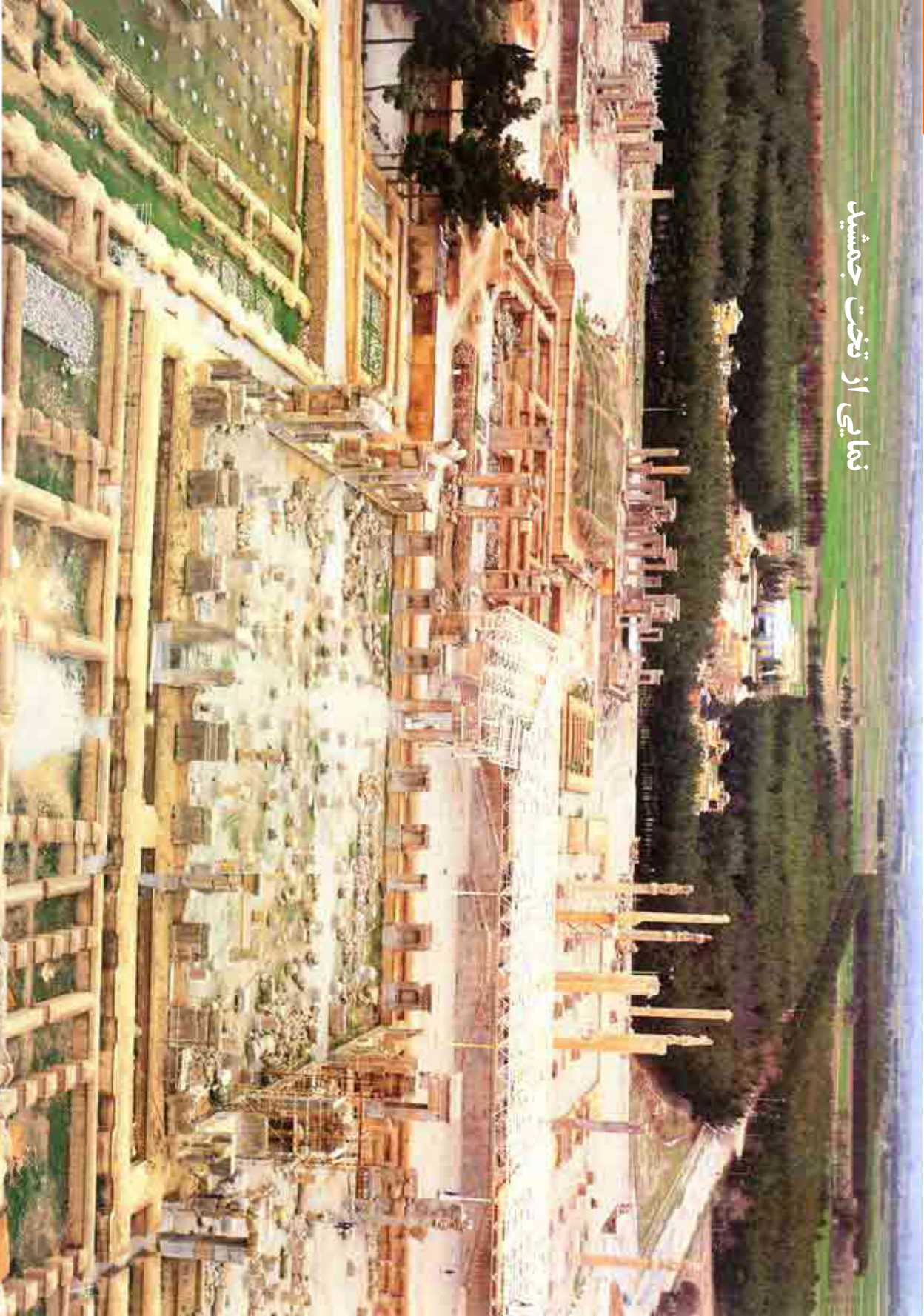
با اجرای موفق و توسعه برنامه های یاد شده، انتظار می رود بازارهای مصرف صحیح و استاندارد علم ژنتیک در کشور گشایش و توسعه یابند، تولید مستمر این علم ممکن شود و رویارویی دانشمندان با سوال های متعدد علمی (به دلیل موارد متعدد مراجعه سیستماتیک که تحت نظام مراقبت قرار داشته و پیگیری نیز می شوند) موجب توسعه فناوری مربوطه گردد. تحقیقات نیز در این شرایط و هم زمان با توسعه این علم و با هدف پاسخگویی به نیازهای علمی به طور طبیعی شکل می گیرد و در جریان مدیریت طرح ها ناگزیر به برنامه ریزی است. این در حالی است که از رهگذر یک برنامه ریزی با هزینه اثربخشی لازم، نهایتاً ارتقای سلامت مردم فراهم می شود و از سوی دیگر با کنترل بیماری های مادرزادی و ژنتیک شاخص های مهم سلامت شامل IMR، CBR به نحو قابل ملاحظه بهبود می یابند. این شاخص ها از عوامل تاثیرگذار بسیار مهم و نشانگرهای اصلی وضعیت نظام سلامت در هر کشور است.

در این مجموعه ابتدا ساختار کلی طرح جامع ژنتیک اجتماعی توضیح داده می شود و سپس به ترتیب طرح هایی از کنترل بیماری ها که سرفصل برنامه های اصلی طرح جامع ژنتیک هستند ارائه خواهد شد.

هر یک از طرح هایی که سرفصل برنامه های اصلی است، اولویت شناخته شده حوزه ژنتیک اجتماعی در ایران نیز هست. بدین ترتیب امید است با اجرای هر یک از این طرح ها یکی از مشکلات شایع ژنتیک کشور حل شود و هم زمان مسیر مدیریت سایر بیماری های هم گروه نیز هموار گردد.



# نمایی از تخت جمشید



## هدف کلی

کنترل بیماری های ژنتیک و مادرزادی در جامعه

## اهداف اختصاصی

۱. کاهش بار بیماری های ژنتیک در جامعه
۲. توسعه علم ژنتیک به طور عام از طریق توسعه بازارهای مصرف صحیح علم ژنتیک در راستای ارتقای سلامت
۳. توسعه علم ژنتیک اجتماعی به طور اخص با اجرای برنامه های مبتنی بر جامعه

## استراتژی ها

۱. استفاده و تکمیل ظرفیت های بالقوه موجود در نظام سلامت که به طور مستقیم یا غیرمستقیم بر کنترل بیماری های ژنتیک موثرند
۲. مداخله مقرون به صرفه و ادغام برنامه ها در بستر خدمات موجود در نظام سلامت
۳. مدیریت یک پارچه عوامل پراکنده موثر در کنترل بیماری های ژنتیک در نظام سلامت
۴. استقرار نظام ثبت بیماری های ژنتیک ادغام شده در نظام سلامت.

**فعالیت های اصلی در قالب استراتژی یک (استفاده از ظرفیت های بالقوه موجود در نظام سلامت که به طور مستقیم و یا غیر مستقیم بر کنترل بیماری های ژنتیک موثرند):**

۱. شناسایی و طراحی بهره گیری از ظرفیت های عمومی نظام PHC
۲. شناسایی و طراحی بهره گیری از ظرفیت های عمومی موجود در نظام تشخیص و درمان (سطوح ۴ و ۵)
۳. شناسایی و طراحی بهره گیری از ظرفیت های تحقیقاتی در نظام سلامت
۴. طراحی استفاده و تکمیل خدمات موجود در سطح روستا (و در بسته های خدماتی بهورز، پزشک خانواده)



۵. طراحی استفاده و تکمیل خدمات موجود در سطح مرکز بهداشتی درمانی (شامل تنظیم خانواده)
۶. طراحی استفاده و تکمیل خدمات موجود در زایشگاه ها شامل برنامه معاینات نوزادی
۷. طراحی استفاده و تکمیل خدمات موجود در مراکز بهداشتی درمانی ویژه مشاوره ژنتیک (تالاسمی) شامل تکمیل مشاوره ژنتیک زوجین
۸. طراحی استفاده و تکمیل خدمات موجود در بخش های تخصصی نظیر خدمات موجود در بخش کودکان، زنان، داخلی
۹. طراحی استفاده و تکمیل خدمات موجود در بخش های فوق تخصصی و تشخیص قطعی

### فعالیت های اصلی در قالب استراتژی دو (طراحی مداخله های هزینه اثر بخش و ادغام آنها در بسته های خدمات موجود در نظام سلامت):

۱. تعیین کمیته های فنی اختصاصی
۲. تعیین عوامل خطر و بیماری های ژنتیک هدف در سنین باروری (پیش از ازدواج)
۳. طراحی مداخله و تعیین استانداردهای برنامه کنترل عوامل خطر و بیماری ژنتیک هدف در سنین باروری (پیش از ازدواج)
۴. تعیین عوامل خطر و بیماری های ژنتیک هدف قبل از بارداری (بعد از ازدواج)
۵. طراحی مداخله و تعیین استاندارد های برنامه کنترل عوامل خطر و بیماری ژنتیک هدف قبل از بارداری (بعد از ازدواج)
۶. تعیین بیماری های ژنتیک هدف و عوامل خطر زمان بارداری
۷. طراحی مداخله و تعیین استانداردهای برنامه کنترل عوامل خطر و بیماری های ژنتیک هدف در زمان بارداری
۸. تعیین عوامل خطر و بیماری های ژنتیک هدف در دوران نوزادی
۹. طراحی مداخله و تعیین استانداردهای برنامه کنترل عوامل خطر و بیماری های ژنتیک هدف در دوران نوزادی
۱۰. تعیین عوامل خطر و بیماری های ژنتیک هدف در دوران کودکی
۱۱. طراحی مداخله و تعیین استانداردهای برنامه کنترل عوامل خطر و بیماری های ژنتیک هدف در دوران کودکی

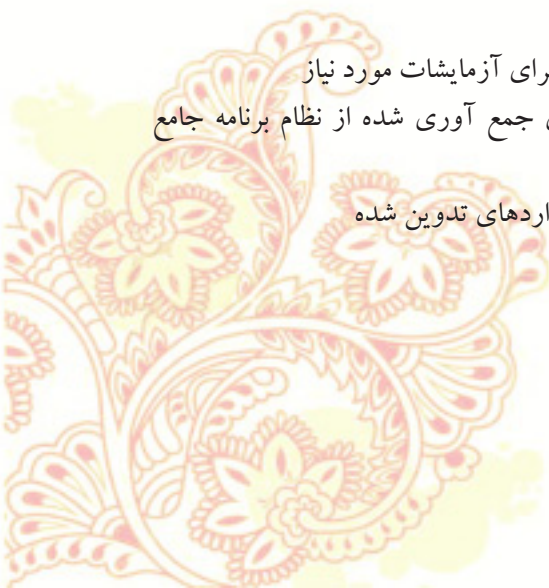
۱۲. تعیین بیماری های دارای تعیین کننده های ژنتیک و عوامل خطر در دوران بزرگسالی
۱۳. طراحی مداخله و تعیین استاندارد های برنامه کنترل عوامل خطر ژنتیک و بیماری های هدف دارای تعیین کننده های ژنتیک در دوران بزرگسالی
۱۴. شناسایی بسته های خدمات در حال ارایه در نظام سلامت و هماهنگی ادغام مداخله های ژنتیک طراحی شده در بسته های خدمات جاری در مقاطع مختلف زندگی

### فعالیت های اصلی در قالب استراتژی سه (مدیریت هماهنگ عوامل پراکنده موثر در کنترل بیماری های ژنتیک در نظام سلامت):

۱. تشکیل کمیته های فنی کنترل بیماری های ژنتیک و مادرزادی با شرکت عوامل موثر
۲. مشورت با عوامل شرکت کننده در کمیته ها در زمینه تحلیل شاخص های برنامه جامع
۳. مشورت با عوامل شرکت کننده در کمیته ها در زمینه تحلیل عملکرد برنامه جامع
۴. تدوین مداخله و ارتقای مستمر برنامه جامع

### فعالیت های اصلی در قالب استراتژی چهار (استقرار نظام ثبت بیماری های ژنتیک ادغام شده در نظام سلامت):

۱. تدوین استانداردهای ثبت موارد ژنتیک
۲. تدوین و تهیه ابزار ثبت و جمع آوری اطلاعات بیماری ها
۳. ثبت موارد بیماری های ژنتیک، مادرزادی، خانوادگی (و فامیلی) در بیمارستان های منتخب در هر شهر
۴. معاینه نوزادان مرده به دنیا آمده و ارسال نمونه برای آزمایشات مورد نیاز
۵. برنامه ریزی کدگذاری سیستماتیک داده های جمع آوری شده از نظام برنامه جامع ژنتیک براساس نظام کدگذاری استاندارد
۶. تحلیل مستمر برنامه ثبت و ارتقای مستمر استانداردهای تدوین شده





قلعه تاریخی بیرجند



## برنامه کنترل بتا تالاسمی ماژور

### استراتژی اول

بررسی تمام متقاضیان ازدواج جهت شناسایی ناقلین تالاسمی و مراقبت ویژه براساس فلوچارت مراقبت

### هدف کلی

پیشگیری از بروز بتا تالاسمی ماژور

### اهداف اختصاصی

۱. شناسایی زوج های ناقل تالاسمی در متقاضیان ازدواج
۲. مراقبت ویژه از زوج های ناقل شناسایی شده براساس فلوچارت مراقبت
۳. استفاده از امکانات موجود تشخیص پیش از تولد به منظور کاهش بروز بیماری تالاسمی (ماژور)

### فعالیت ها

۱. آموزش تمام کارکنان رده های مختلف بهداشتی درمانی (پزشک، کارشناس، کاردان و بهورز، کارکنان آزمایشگاه غربالگری تالاسمی پیش از ازدواج و کارکنان بخش تزریق خون)
۲. انجام آزمایش های تالاسمی در متقاضیان ازدواج مراجعه کننده به آزمایشگاه ویژه آزمایش های تالاسمی، برابر الگوریتم کشوری و تفسیر نتایج آن توسط پزشک مشاور مستقر در مراکز بهداشتی درمانی ویژه مشاوره ژنتیک
۳. ثبت مشخصات مراجعه کنندگان به مرکز بهداشتی درمانی ویژه مشاوره ژنتیک در دفتر مربوطه
۴. انجام مشاوره ویژه تالاسمی توسط تیم مشاوره ژنتیک و تعیین نوع مراقبت و پیگیری مورد نیاز (فرم شماره ۵) با توجه به وضعیت زوج ناقل

۵. ارجاع جهت PND\* (مرحله های اول و دوم) با توجه به وضعیت زوج ناقل
۶. تکمیل و ارسال فرم شماره ی ۴ به منظور اعلام فعالیت مرکز بهداشتی درمانی ویژه ی مشاوره ی تالاسمی
۷. انجام مراقبت و پیگیری های مربوط براساس فرم شماره ی ۶
۸. آموزش عموم جامعه و گروه های هدف برابر طرح و دستورالعمل مربوط

## استراتژی دوم

بررسی والدین بیماران تالاسمی جهت شناسایی زوج های واجد شرایط بارداری و مراقبت براساس فلوجارت مربوط

### هدف کلی

پیشگیری از بروز بتا تالاسمی ماژور

### اهداف اختصاصی

۱. شناسایی والدین بیماران تالاسمی (ماژور)
۲. مراقبت از والدین بیماران تالاسمی (ماژور) واجد شرایط بارداری براساس فلوجارت مراقبت
۳. استفاده از امکانات موجود تشخیص پیش از تولد به منظور کاهش بروز بیماری تالاسمی (ماژور)

### فعالیت ها

۱. آموزش تمام کارکنان رده های مختلف بهداشتی درمانی مرتبط (پزشک، کارشناس، کاردان، بهورز و کارکنان بخش تزریق خون)
۲. ارجاع تمام والدین بیماران تالاسمی به مرکز بهداشتی درمانی ویژه ی مشاوره ی تالاسمی

\* Prenatal Diagnosis



- توسط مرکز تزریق خون (فرم شماره ۸)
۳. ثبت مشخصات والدین بیماران تالاسمی مراجعه کننده به مرکز بهداشتی درمانی ویژه ی مشاوره ی ژنتیک در دفتر مربوط
  ۴. انجام مشاوره ی ویژه ی تالاسمی توسط تیم مشاوره و تعیین نوع پیگیری مورد نیاز (فرم شماره ی ۵) با توجه به وضعیت والدین
  ۵. ارجاع جهت PND (مرحله های اول و دوم) با توجه به وضعیت والدین
  ۶. ارجاع جهت استفاده از روش های دایمی پیشگیری از بارداری (وازکتومی و توبکتومی) با توجه به وضعیت والدین
  ۷. ارسال پس خوراند مناسب از طریق تکمیل قسمت دوم فرم ارجاع والدین بیماران تالاسمی (فرم شماره ی ۸) و ارسال آن به مرکز تزریق خون از طریق والدین بیمار تالاسمی یا کارشناس / کاردان تیم مشاوره
  ۸. انجام مراقبت و پیگیری های مربوط براساس فرم شماره ی ۶
  ۹. آموزش عموم جامعه و گروه های هدف برابر طرح و دستورالعمل مربوط

### استراتژی سوم

در این استراتژی زوج های ناقل تالاسمی که قبل از سال ۱۳۷۶ ازدواج کرده اند، بررسی و شناسایی می شوند (تمام زنان شوهردار کمتر از ۴۰ سال واجد شرایط بارداری که قصد بارداری داشته یا در هفته های اول بارداری هستند).

### هدف کلی

پیشگیری از بروز بتا تالاسمی ماژور

### اهداف اختصاصی

۱. شناسایی زوج های ناقل تالاسمی در گروه هدف استراتژی سوم
۲. مراقبت ویژه ی زوج های ناقل شناسایی شده براساس فلوجارت مراقبت
۳. استفاده از امکانات موجود تشخیص پیش از تولد به منظور کاهش بروز بیماری

## تالاسمی (ماژور)

**توجه:** استراتژی سوم فقط در دانشگاه/ دانشکده‌های با شیوع زیاد که از طریق مرکز مدیریت بیماری های غیرواگیر (اداره ژنتیک) انتخاب و اعلام شده اجرا می‌شود. با توجه به این که اجرای استراتژی اول برنامه‌ی پیشگیری از بروز بتا تالاسمی ماژور از سال ۱۳۷۶ در کشور آغاز شده‌است، بنابراین افرادی وجود دارند که قبل از آن ازدواج کرده‌اند، مورد غربالگری قرارنگرفته و آزمایش‌های تالاسمی را انجام نداده‌اند. از طرف دیگر هر سال تعداد قابل توجهی از بروز بیماری تالاسمی در این گروه اتفاق می‌افتد. به همین دلیل دانشگاه/ دانشکده‌های با شیوع زیاد باید نسبت به غربالگری و شناسایی زوج‌های ناقل تالاسمی در ازدواج‌کنندگان قبل از سال ۱۳۷۶ اقدام نمایند. افرادی که واجد شرایط غربالگری هستند عبارتند از: زنان شوهردار کمتر از ۴۰ سال دارای شرایط بارداری که تمایل به داشتن فرزند داشته و یا درحال حاضر باردار (قبل از هفته‌ی ۱۶ بارداری) هستند.

بدیهی است زوج‌های ازدواج کرده قبل از سال ۱۳۷۶ که در ذیل به آنها اشاره می‌شود واجد شرایط این غربالگری نیستند:

۱. زوج‌های فاقد شرایط بارداری/ باروری
۲. زوج‌هایی که تمایل به بارداری ندارند
۳. والدین بیماران تالاسمی
۴. زوج‌ها و ساکن در شهرهایی که قبل از سال ۱۳۷۶ پایلوت اجرای برنامه‌ی پیشگیری از بروز بتا تالاسمی ماژور بوده‌اند و محدودۀ سال‌های غربالگری ازدواج کرده‌اند

## فعالیت‌ها

۱. آموزش تمام کارکنان رده‌های مختلف بهداشتی (پزشک، کارشناس، کاردان و بهورز) و عموم جامعه (با استفاده از رسانه‌های جمعی)
۲. آموزش تمام رابطان بهداشتی جهت مشارکت در اجرای استراتژی سوم (تشویق و ارجاع زنان متمایل به بارداری یا در اوایل بارداری به مراکز بهداشتی درمانی شهری و پایگاه‌های بهداشتی مربوط جهت انجام آزمایش‌های تالاسمی)
۳. آموزش و جلب مشارکت تمام متخصصان زنان و زایمان، پزشکان عمومی، ماماها

شاغل در بخش بهداشت و سایر بخش‌ها اعم از دولتی یا خصوصی با همکاری معاونت دارو و درمان دانشگاه و اداره‌ی نظام پزشکی (از طریق ارسال متن آموزشی مناسب) ۴. آموزش تمام زنان گروه هدف در استراتژی سوم که جهت مراقبت‌های بهداشتی به واحدهای بخش بهداشت مراجعه می‌نمایند و ارجاع آنها به آزمایشگاه دارای سل کانتر به منظور انجام CBC

**توجه:** این فعالیت با مشارکت واحدهای بهداشتی و افراد آموزش دیده در بند ۲ و ۳ انجام می‌شود. بدیهی است نتیجه‌ی آزمایش جهت تفسیر و ادامه‌ی پیگیری باید به رؤیت پزشکان مراکز بهداشتی درمانی، پزشک مرکز بهداشتی درمانی ویژه‌ی مشاوره‌ی تالاسمی و یا افراد آموزش دیده‌ی بند ۳ برسد

۵. ثبت مشخصات تمام زنان هدف استراتژی سوم در فرم شماره‌ی ۷ (در روستا توسط بهورز و در شهر توسط کاردان یا کارشناس بهداشت خانواده شاغل در مراکز بهداشتی درمانی شهری و یا پایگاه‌های بهداشتی) و ارجاع زوجه به پزشک مرکز بهداشتی درمانی مربوط

۶. درخواست (CBC) MCV و MCH برای تمام زنان ارجاع شده در فعالیت بند ۵ توسط پزشک مرکز بهداشتی درمانی و ارسال نتیجه‌ی ارجاع به واحد بهداشتی ارجاع‌دهنده

۷. پیگیری و ارجاع مردانی که براساس فعالیت بند ۶ و براساس الگوریتم شناسایی زوج‌های ناقل تالاسمی در استراتژی سوم نیاز به انجام CBC دارند

۸. درخواست (CBC) MCV و MCH توسط پزشک مرکز بهداشتی درمانی برای مردانی که براساس فعالیت بند ۷ ارجاع شده‌اند و ارسال نتیجه‌ی ارجاع به واحد ارجاع‌دهنده

۹. ارجاع زوج‌هایی که با توجه به CBC های انجام شده در آنها و براساس الگوریتم شناسایی زوج‌های ناقل تالاسمی در استراتژی سوم باید به مرکز بهداشتی درمانی ویژه‌ی مشاوره‌ی تالاسمی ارجاع شوند (سوابق آزمایش‌های انجام شده هنگام ارجاع ضمیمه شود) ۱۰. ثبت مشخصات مراجعه‌کنندگان (استراتژی سوم) به مرکز بهداشتی درمانی ویژه‌ی مشاوره‌ی تالاسمی در دفتر مربوط

۱۱. ادامه‌ی آزمایش‌ها براساس الگوریتم کشوری و شناسایی زوج‌های ناقل تالاسمی با

درخواست پزشک تیم مشاوره  
۱۲. تکمیل و ارسال فرم شماره‌ی ۵

به طور کلی فرم شماره‌ی ۵ به دو دلیل تکمیل و ارسال می‌شود:

- ☞ اعلام نوع پیگیری‌های بعدی یا انجام مراقبت ویژه
- ☞ اعلام عدم پیگیری و مراقبت زوج‌های مشکوک نهایی در استراتژی‌های اول و سوم که پس از انجام آزمایش‌های تکمیلی، هر دو یا یکی از آنها سالم غیرناقل باشند

**تبصره‌ی ۱:** متخصصان زنان و زایمان، پزشکان عمومی و ماماها‌ی آموزش دیده براساس فعالیت بند ۳ می‌توانند ضمن آموزش مستقیم و ارایه‌ی متن آموزشی به زوج‌های هدف در استراتژی سوم، آنها را به نزدیک‌ترین واحد بهداشتی محل سکونت زوج‌ها ارجاع نموده و یا در صورت تمایل تمام فعالیت‌های بندهای ۶، ۷ و ۸ را انجام دهند و در صورت نیاز «براساس بند ۹» نسبت به ارجاع زوج‌ها به مرکز بهداشتی درمانی ویژه‌ی مشاوره‌ی تالاسمی اقدام نمایند (ارایه‌ی پس‌خوراند مناسب ضروری است). توصیه می‌شود دانشگاه‌ها ترتیبی دهند تا پزشکانی که در استراتژی سوم مشارکت می‌نمایند به ازای شناسایی هر زوج ناقل از ۵ امتیاز بازآموزی بهره‌مند شوند و افراد غیرپزشک ضمن دریافت تقدیر و تشکر کتبی، در صورت امکان مبلغی به‌عنوان جایزه دریافت دارند.

**تبصره‌ی ۲:** در صورتی که زنان مراجعه‌کننده‌ی گروه هدف در استراتژی سوم باردار باشند، بی‌درنگ و در اسرع وقت باید اقدام‌های مورد نیاز براساس بندهای ۵-۱۱ انجام شود.



## طرح کنترل بیماری سیکل سل

### هدف کلی

کنترل بیماری سیکل سل در ایران (مناطق پر شیوع)

### اهداف ویژه

۱. کاهش مرگ و میر ناشی از بیماری
۲. کاهش معلولیت ناشی از بیماری
۳. پیشگیری موارد (شدید) بروز

### استراتژی ها

۱. غربالگری ناقلین هنگام ازدواج
۲. غربالگری نوزادان (بدو تولد)
۳. آموزش و مشاوره زوجین ناقل و والدین نوزادان مبتلا
۴. ثبت و مراقبت اپیدمیولوژیک زوجین ناقل و مبتلایان
۵. ارائه خدمات تشخیص پیش از تولد به زوجین ناقل و خانواده بیماران
۶. استاندارد کردن خدمات درمان و نگهداری بیماران

### فعالیتها

#### فعالیت های استراتژی ۱ (غربالگری ناقلین هنگام ازدواج):

۱. تهیه طرح و دستورالعمل اجرایی
۲. انتخاب آزمایشگاه های غربالگری (در مناطق مورد نظر)
۳. آموزش پرسنل آزمایشگاه ها و نظام PHC
۴. انجام آزمایشات تعیین ناقلین در زوجین (ادغام یافته در برنامه تالاسمی)
۵. تدارک آزمایشگاه ها و نظام PHC جهت اجرای طرح
۶. آموزش عموم و ارائه اطلاعات لازم

۷. تهیه متون و سایر ابزار آموزشی ( فیلم و ...)

### فعالیت های استراتژی ۲ (غربالگری نوزادان):

۱. تهیه دستورالعمل اجرایی
۲. انتخاب آزمایشگاه غربالگری (در منطقه مورد نظر)
۳. آموزش پرسنل آزمایشگاه ها و زایشگاه ها
۴. نمونه گیری (از نوزادان) و ارسال نمونه (به آزمایشگاه منتخب)
۵. انجام آزمایشات (غربالگری)
۶. تدارک آزمایشگاه منتخب و مراکز نمونه گیری جهت اجرای طرح
۷. آموزش عموم جامعه و آرایه اطلاعات لازم
۸. تهیه متون و سایر ابزار آموزشی (فیلم و...)

### فعالیت های استراتژی ۳ (آموزش و مشاوره زوجین ناقل و والدین نوزادان مبتلا):

۱. تهیه متون آموزشی لازم
۲. آموزش پرسنل تیم های مشاوره
۳. مشاوره زوجین (هنگام ازدواج)
۴. آموزش و مشاوره والدین نوزادان مبتلا

### فعالیت های استراتژی ۴ (ثبت و مراقبت اپیدمیولوژیک زوجین ناقل و مبتلایان):

۱. تهیه دستورالعمل اجرایی و فرم های ثبت و جمع آوری اطلاعات
۲. آموزش پرسنل PHC، بیمارستانها و آزمایشگاه ها
۳. تدارک ابزار ثبت و جمع آوری اطلاعات شامل نرم افزار و سخت افزارهای مورد نیاز
۴. پیشگیری و مراقبت اپیدمیولوژیک بیماران ( ادغام یافته در نظام خدمات بهداشت اولیه و درمانی کشور)
۵. طراحی و ادغام نظام ارجاع بیماران به بیمارستان منتخب و زوجین ناقل به مراکز تشخیص (ژنتیک) جنین در حاملگی های بعدی



### فعالیت های استراتژی ۵ (ارایه خدمات تشخیص پیش از تولد):

۱. انتخاب آزمایشگاه تشخیص ژنتیک
۲. برنامه ریزی و اجرای نظام ارجاع درخواست کنندگان خدمات
۳. تدارک علمی و اجرایی آزمایشگاه منتخب

### فعالیت های استراتژی ۶ (استاندارد کردن خدمات درمان و نگهداری بیماران):

۱. انتخاب صاحب نظران و دعوت از ایشان جهت تهیه پیش نویس استانداردهای بالینی
۲. تشکیل جلسات بحث علمی به طور منظم در کمیته فنی و بررسی مستمر وضعیت درمان بیماران
۳. ابلاغ و اجرای استانداردهای تعیین شده به مراکز انتخابی درمانی (بیمارستان های منتخب)
۴. بررسی و ارزیابی مستمر خدمات مراکز منتخب
۵. ارتقای استانداردها بر اساس بررسی ها و ارزیابی ها
۶. استفاده از کلیه مواد قانونی در راستای اجرای کامل استانداردهای بالینی در بیمارستان های منتخب



نقش رستم





## طرح کنترل فنیل کتونوری (PKU)

### هدف کلی

کاهش بار بیماری فنیل کتونوری

### اهداف اختصاصی

۱. کاهش بروز بیماری
۲. کاهش معلولیت جسمی
۳. کاهش عقب ماندگی ذهنی
۴. کاهش صدمه به خانواده به عنوان واحد زیر بنای اجتماع

### استراتژی ها

۱. غربالگری و شناسایی کودکان مبتلا و درمان استاندارد آنها
۲. مشاوره ژنتیک و تشخیص پیش از تولد در خانواده و فامیل نزدیک بیمار
۳. ساماندهی خدمات بالینی

### فعالیت ها

#### فعالیت های استراتژی یک:

۱. تشکیل تیم فنی
۲. تدوین دستورالعمل برنامه
۳. شناسایی و انتخاب آزمایشگاه های معتبر برای انجام آزمایش
۴. شناسایی و انتخاب بیمارستان مرکز استان جهت ارائه خدمات بالینی جامع و متمرکز به بیماران شناسایی شده از غربالگری و بیماران قبلاً شناسایی شده شامل:
  - ☞ ویزیت دوره ای توسط متخصص منتخب
  - ☞ مشاوره تغذیه توسط کارشناس تغذیه

- ☞ انجام آزمایشات کنترل درمان به صورت دوره ای
- ☞ تحویل شیر و غذای مخصوص بیماران در داروخانه بیمارستان منتخب
- ☞ مشاوره روان شناسی بالینی خانواده ها و ارائه خدمات بازتوانی ذهنی به بیماران در صورت نیاز
- ☞ مشاوره کاردرمانی و گفتاردرمانی به بیماران در صورت نیاز
- ☞ ارائه خدمات مددکاری اجتماعی و برقراری ارتباط سازمان یافته با بیماران از طریق تشکیل شبکه رابطین بیماران
- ۵. آموزش گروه های هدف:
  - ☞ کارکنان بهداشتی درمانی (نمونه گیران، بهورزان، کاردانان، کارشناسان، پزشکان)
  - ☞ کارکنان آزمایشگاه های کنترل درمان در بیمارستان های منتخب PKU
  - ☞ کارکنان آزمایشگاه منتخب (مرجع یا رفرانس) غربالگری در استان
  - ☞ خانواده بیماران
  - ☞ روان شناسان
  - ☞ مددکاران
  - ☞ کارشناسان تغذیه
  - ☞ پزشکان درگیر در درمان PKU (در بیمارستان های منتخب مراکز استان ها)
- ۶. استاندارد سازی آزمایشگاه های منتخب (مرجع یا رفرانس) غربالگری و آزمایشگاه تایید تشخیص و آزمایشگاه های کنترل درمان
- ۷. مراقبت موارد مبتلا، مطابق با دستورالعمل
- ۸. اجرای پایلوت برنامه غربالگری و سپس گسترش آن به مناطق هدف
- ۹. ثبت، جمع آوری و انتشار اطلاعات برنامه به صورت دوره ای
- ۱۰. نظارت مستمر بر فرآیند های برنامه
- ۱۱. ارزشیابی و ارتقای برنامه با برنامه ریزی و اجرای مداخلات مورد نیاز

### فعالیت های استراتژی دو:

۱. تدوین استانداردهای تشخیص ژنتیک PKU در کمیته فنی کشوری تشخیص ژنتیک
۲. شناسایی و انتخاب آزمایشگاه های منتخب تشخیص پیش از تولد PKU بر اساس

استانداردهای تدوینی (بند یک)

۳. ارجاع خانواده بیماران شناسایی شده به مراکز بهداشتی درمانی ویژه مشاوره ژنتیک
۴. آموزش مشاوران ژنتیک و پرسنل آزمایشگاه های پیش از تولد
۵. مشاوره ژنتیک و معرفی والدین بیمار مبتلا به مرکز تشخیص پیش از تولد PKU منتخب و همچنین ارائه خدمات مشاوره ژنتیک و ارجاع خویشاوندان بیمار مبتلا که در معرض خطر داشتن فرزند مبتلا می باشند به مرکز تشخیص ژنتیک منتخب
۶. ثبت و جمع آوری و انتشار اطلاعات مرتبط
۷. نظارت مستمر بر فرآیندهای برنامه
۸. ارزشیابی، ارتقای مستمر و برنامه ریزی مداخلات لازم





عکسی از شمال ایران

## طرح کنترل هموفیلی A و B

### هدف کلی

پیشگیری و کنترل بیماری هموفیلی A و B

### اهداف اختصاصی

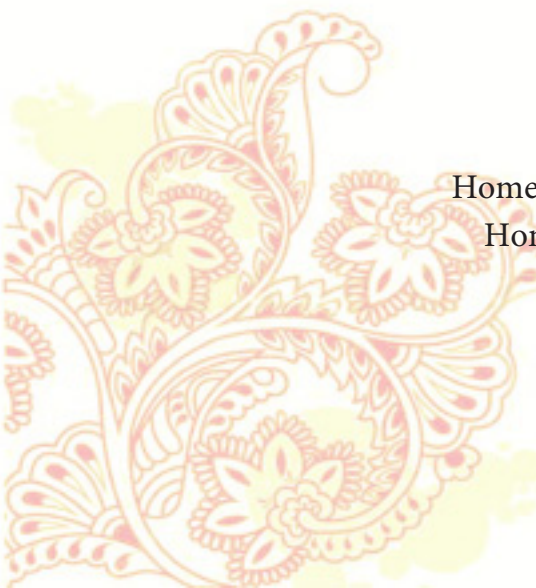
۱. کاهش معلولیت بیماران
۲. افزایش طول عمر بیماران
۳. کاهش مخارج اقتصادی
۴. کاهش بروز موارد

### استراتژی ها

۱. توسعه سطوح ارائه خدمت به خانه بیماران (Home Treatment)
۲. تسریع واکنش های پزشکی در برخورد با بیماران هموفیلی
۳. تکمیل خدمات پزشکی در برخورد با بیماران هموفیلی
۴. اعمال استانداردهای مراقبتی و طبی در برخورد با بیماران هموفیلی
۵. مدیریت Evidence Based نظام ارائه خدمات به بیماران
۶. استقرار نظام شناسایی و مشاوره بیماران و ناقلین
۷. تشکیل نظام خدمات PND هموفیلی

### فعالیت های استراتژی ۱:

۱. تهیه متون آموزشی در خصوص Home Treatment
۲. آموزش بیماران در خصوص Home Treatment
۳. تدارک عوامل مراقبتی و درمانی (فاکتور و ...)
۴. ثبت و جمع آوری داده های مربوطه



### فعالیت های استراتژی ۲:

۱. ارایه مشاوره تلفنی (در صورت تقاضای بیمار)
۲. تدارک و تجهیز حداقل یک مرکز با پرسنل آموزش دیده در هر شهر
۳. آموزش پرسنل مرکز درمانی منتخب
۴. تدوین جزوات لازم آموزشی جهت پرسنل مرکز درمانی منتخب

### فعالیت های استراتژی ۳:

۱. ارایه مجموعه خدمات مراقبتی و پزشکی در سطح شهرستان در یک مرکز درمانی منتخب (شهرستان)
۲. تدارک و تجهیز حداقل یک مرکز در شهرستان مرکز هر استان به عنوان مرکز منتخب استان به منظور ارایه کلیه خدمات تخصصی پزشکی به صورت دوره ای

### فعالیت های استراتژی ۴:

۱. تعریف استانداردهای مدیریتی علمی - اجرایی (مراقبت، درمان و ...) برنامه در سطوح مختلف
۲. آموزش استانداردها
۳. تدارک سطوح مختلف در حد استانداردهای تعریف شده
۴. بررسی مداوم آخرین استانداردها و مدافعه جهت اجرای آنها

### فعالیت های استراتژی ۵:

۱. تدوین متغیرهای برنامه
۲. تدوین و توزیع فرم های جمع آوری داده ها
۳. جمع آوری و تحلیل و انتشار داده ها
۴. بررسی مقطعی در شرایط ضروری جهت تکمیل اطلاعات جاری
۵. ارتقای سیستم براساس اطلاعات جمع آوری شده

### فعالیت های استراتژی ۶:

۱. آموزش اختصاصی مشاوره هموفیلی به تیم مشاوره (ژنتیک) شهرستان
۲. دعوت از بستگان هر مورد بیمار هموفیلی و شناسایی ناقلین قطعی و مشاوره با آنها
۳. تکمیل آزمایشات لازم در خصوص ناقلین احتمالی
۴. ارجاع موارد به مرکز تشخیص ژنتیک (منتخب) جهت تشخیص قطعی ناقلین احتمالی
۵. تدوین نظام ثبت و جمع آوری داده
۶. ثبت و جمع آوری داده ها

### فعالیت های استراتژی ۷:

۱. انتخاب آزمایشگاه های تشخیصی ژنتیک مجرب در زمینه هموفیلی به عنوان آزمایشگاه های منتخب
۲. تدوین استانداردهای تشخیص ژنتیک و PND موارد هموفیلی (در آزمایشگاه منتخب)
۳. انتخاب یک مرکز رفرانس (داخلی یا خارجی)
۴. تدوین نظام ارجاع ناقلین و موارد متقاضی PND
۵. ارجاع موارد موضوع بند ۴ به آزمایشگاه های منتخب
۶. تدوین نظام ثبت و جمع آوری داده در آزمایشگاه PND منتخب
۷. ثبت و جمع آوری داده ها در آزمایشگاه PND منتخب



منشور (استوانه) حقوق بشر





## طرح کنترل نقص لوله عصبی و ناهنجاری های مادرزادی

### هدف کلی

کنترل نقص لوله عصبی (و سایر ناهنجاری های مادرزادی)

### اهداف اختصاصی

۱. کاهش بروز ناهنجاری های مادرزادی
۲. کاهش معلولیت

### استراتژی ها

#### الف- (ناظر به هدف کاهش بروز ناهنجاری های مادرزادی)

۱. ارتقای آگاهی کارکنان نظام سلامت
۲. ارتقای آگاهی زنان و خانواده ها
۳. بهبود تغذیه قبل و در طول حاملگی
۴. انجام مراقبت در طول حاملگی
۵. مراقبت اپیدمیولوژیک ناهنجاری های مادرزادی

#### ب- (ناظر به هدف کاهش معلولیت)

۱. شناسایی به موقع ناهنجاری های مادرزادی
۲. سازماندهی مراقبت ناهنجاری های مادرزادی

### فعالیت ها

#### الف-۱ (ناظر به استراتژی ارتقای آگاهی کارکنان نظام سلامت)

۱. آموزش و توجیه مستمر کارکنان نظام مراقبت
۲. آموزش و توجیه مستمر کارکنان بخش دولتی و خصوصی زنان و زایمان

## الف - ۲) (ناظر به استراتژی ارتقای آگاهی زنان و خانواده‌ها)

۱. آموزش دختران در سنین باروری
۲. آموزش زنان در هنگام ازدواج
۳. آموزش زنان در زمان مراجعه برای دریافت خدمات تنظیم خانواده
۴. آموزش کارکنان زن ادارات دولتی و خصوصی
۵. آموزش رسانه‌ای خانواده‌ها

## الف - ۳) (ناظر به استراتژی بهبود تغذیه، قبل و در طول حاملگی)

۱. غنی‌سازی مواد غذایی پر مصرف
۲. تجویز اسید فولیک در زمان حاملگی

## الف - ۴) (ناظر به استراتژی ارتقای مراقبت در طول حاملگی)

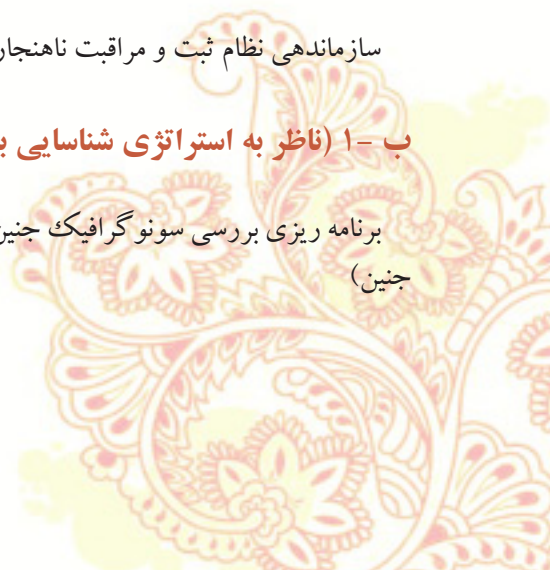
۱. استاندارد کردن خدمات مراقبت در طول حاملگی (با توجه به هدف برنامه)
۲. استاندارد کردن خدمات مراکز فوق تخصصی منتخب (با توجه به اهداف برنامه)
۳. استاندارد کردن خدمات مراقبت طبی (با توجه به اهداف برنامه)

## الف - ۵) (ناظر به استراتژی ثبت وقایع اپیدمیولوژیک)

سازماندهی نظام ثبت و مراقبت ناهنجاری‌های مادرزادی

## ب - ۱) (ناظر به استراتژی شناسایی به موقع ناهنجاری‌های مادرزادی)

برنامه ریزی بررسی سونوگرافیک جنین در هفته‌های ۱۸ تا ۲۳ (با هدف بررسی آنومالی‌های جنین)



**ب- ۲) ناظر به سازماندهی مراقبت ناهنجاری های مادرزادی)**

۱. سازماندهی ارجاع مادر با آنومالی کشف شده در جنین بعد از ۱۶ هفتگی برای درمان قبل از تولد (جهت مواردی که قابل درمان است)
۲. سازماندهی مراقبت بعد از تولد در مبتلایان به آنومالی





مسجد امام خمینی (ره) اصفهان

## طرح کنترل سندرم داون

### هدف کلی

کاهش بروز سندرم داون

### اهداف اختصاصی

۱. کاهش ناهنجاری های مادرزادی
۲. کاهش مرگ و میر شیرخواران

### استراتژی ها

۱. آموزش اختصاصی جامعه
۲. مراقبت اختصاصی دوران حاملگی در زنان ۳۵ ساله و بالاتر
۳. پیشنهاد خدمات اختصاصی دوران حاملگی در زنان زیر ۳۵ سال
۴. مراقبت ویژه حاملگی در زنان با سابقه ی داشتن فرزند مبتلا به سندرم داون

### فعالیت ها

#### الف- (ناظر به استراتژی آموزش اختصاصی جامعه)

۱. آموزش زنان در مقاطع مختلف در سنین باروری
۲. آموزش عمومی جامعه

#### ب- (ناظر به استراتژی مراقبت اختصاصی دوران حاملگی در زنان ۳۵ ساله و بالاتر)

۱. تعیین میزان خطر ابتلا جنین در زنان ۳۵ ساله و بالاتر در سه ماهه اول حاملگی
۲. تشخیص پیش از تولد با نمونه گیری از بافت کوریون در صورت وجود خطر ابتلا جنین حداقل به میزان یک به سیصد

ج- (ناظر به استراتژی پیشنهاد خدمات اختصاصی حاملگی در زنان زیر ۳۵ سال)

۱. پیشنهاد تعیین میزان خطر ابتلا در زنان زیر ۳۵ سال
۲. پیشنهاد تشخیص پیش از تولد با نمونه گیری از پرزهای جنینی در صورت وجود خطر حداقل یک به سیصد

د- (ناظر به استراتژی مراقبت ویژه حاملگی در زنان با سابقه ی داشتن فرزند مبتلا به سندرم داون)

۱. انجام نمونه گیری از پرزهای جنینی



### نتایج برنامه پیشگیری تالاسمی بتا

برنامه غربالگری تالاسمی بتا در ایران بزرگترین برنامه غربالگری تالاسمی بتا در جهان است (جدول یک). با وجود وسعت و گستره عمل و دربرگیرندگی تمام سطوح خدمت، این برنامه توانسته برنامه موثر ژنتیک اجتماعی جهان نیز لقب گیرد.

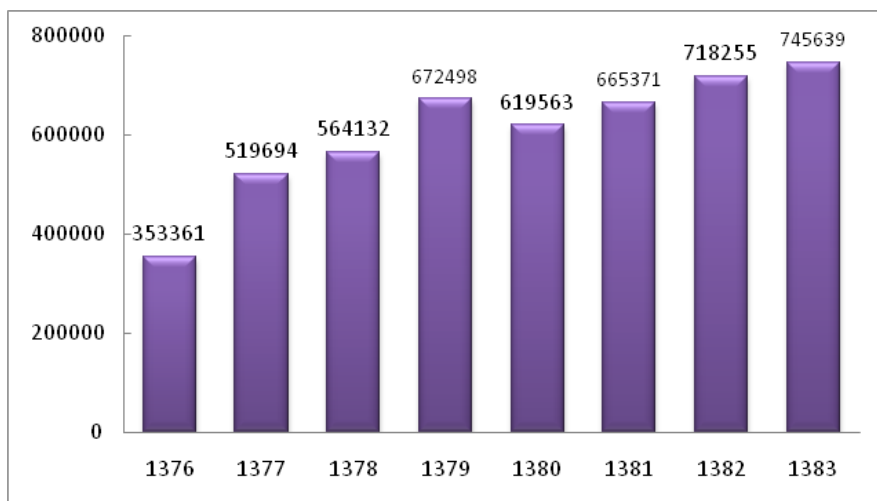
جدول شماره یک - مراقبت برنامه تالاسمی در ایران - سال های ۱۳۷۶-۱۳۸۳\*

تحت مشاوره ویژه	نتیجه مشاوره ویژه						سال
	تحت مشاوره ویژه	درصد تحت مشاوره ویژه	ازدواج	درصد ازدواج	انصراف	درصد انصراف	
۹۸	%۹/۲۷	۴۸۶	%۴۶	۴۷۳	%۴۵	۱۰۵۷	۱۳۷۶
۲۰۰	%۱۳/۰۶	۸۰۲	%۵۲	۵۲۹	%۳۴	۱۵۳۱	۱۳۷۷
۳۹۰	%۱۹/۷۹	۱۰۷۳	%۵۴	۵۰۸	%۲۶	۱۹۷۱	۱۳۷۸
۵۱۶	%۱۹/۰۰	۱۴۵۵	%۵۴	۷۴۵	%۲۷	۲۷۱۶	۱۳۷۹
۵۰۴	%۱۸/۰۶	۱۶۱۵	%۵۸	۶۷۱	%۲۴	۲۷۹۰	۱۳۸۰
۵۰۳	%۱۴/۴۲	۲۱۴۷	%۶۲	۸۳۸	%۲۴	۳۴۸۸	۱۳۸۱
۵۴۷	%۱۳/۷۱	۲۵۳۵	%۶۴	۹۰۷	%۲۳	۳۹۸۹	۱۳۸۲
۶۰۶	%۱۳/۱۸	۳۱۸۵	%۶۹	۸۰۷	%۱۷	۴۵۹۸	۱۳۸۳
۳۵۰۴	%۱۳/۶۳	۱۳۲۹۸	%۶۳	۵۵۶۸	%۲۳	۲۲۳۷۰	جمع *۱۳۸۴

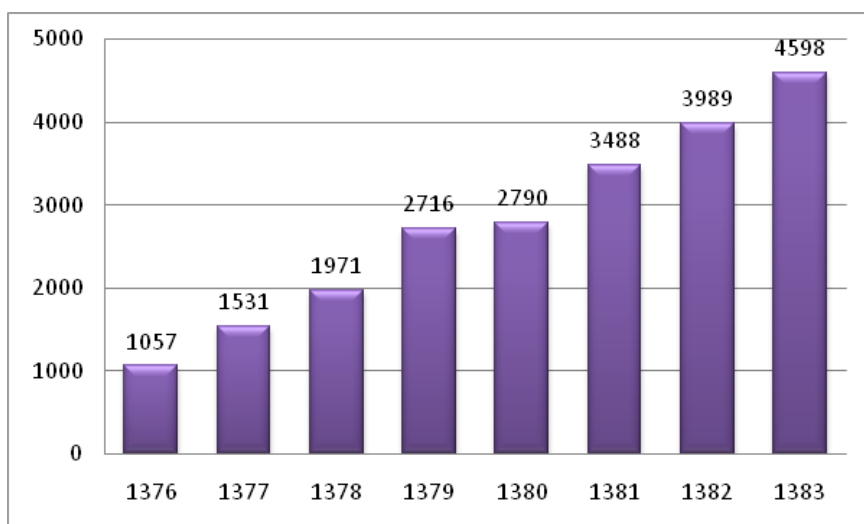
\* غربالگری زوجین در سال های بعد از ۱۳۸۴ ادامه دارد و اطلاعات آن در دوره های مشخص چاپ می شود.



نمودار شماره یک - زوج های غربالگری شده در برنامه پیشگیری بروز بتا تالاسمی مازور به تفکیک سال (۱۳۸۳-۱۳۷۶)

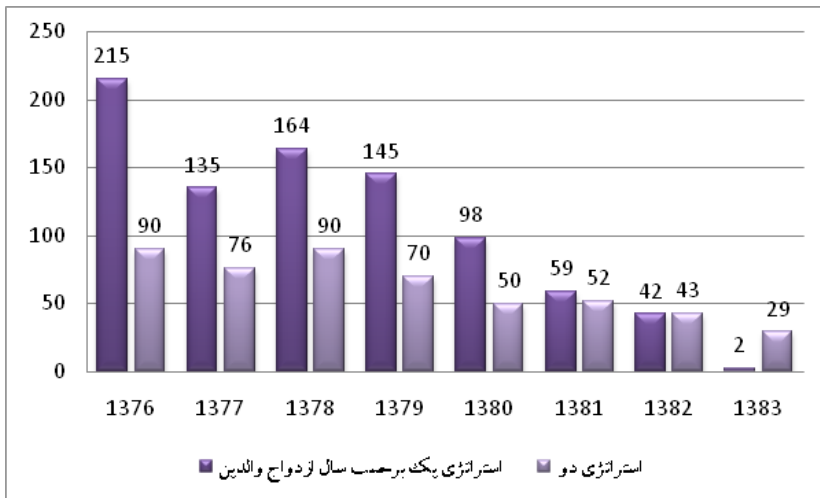


نمودار شماره دو - زوج های مینور و مشکوک نهایی ناقل بتا تالاسمی شناسایی شده در برنامه پیشگیری بروز بتا تالاسمی مازور به تفکیک سال (۱۳۸۳-۱۳۷۶)

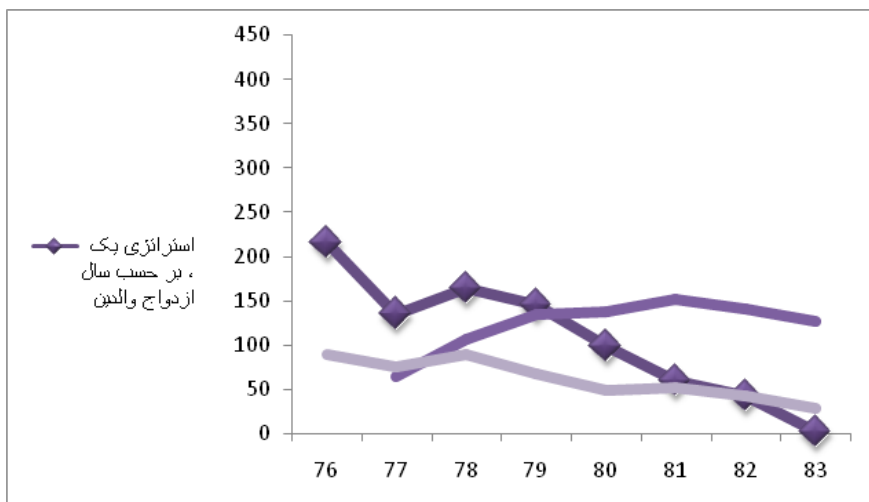




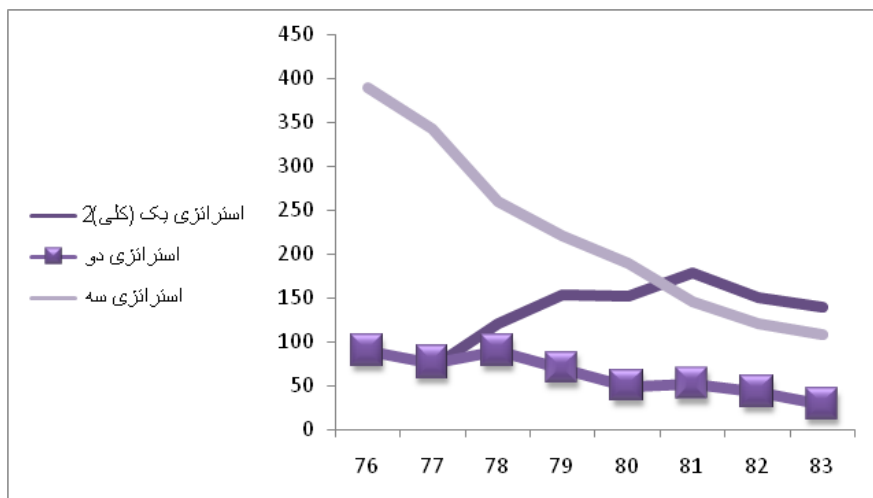
نمودار شماره سه - موارد بروز بتا تالاسمی ماژور شناسایی شده بر حسب استراتژی کنترل  
بروز (۱۳۷۶-۱۳۸۳)



نمودار شماره چهار - فراوانی بروز در محدوده عملیاتی استراتژی یک، بر حسب سال ازدواج والدین



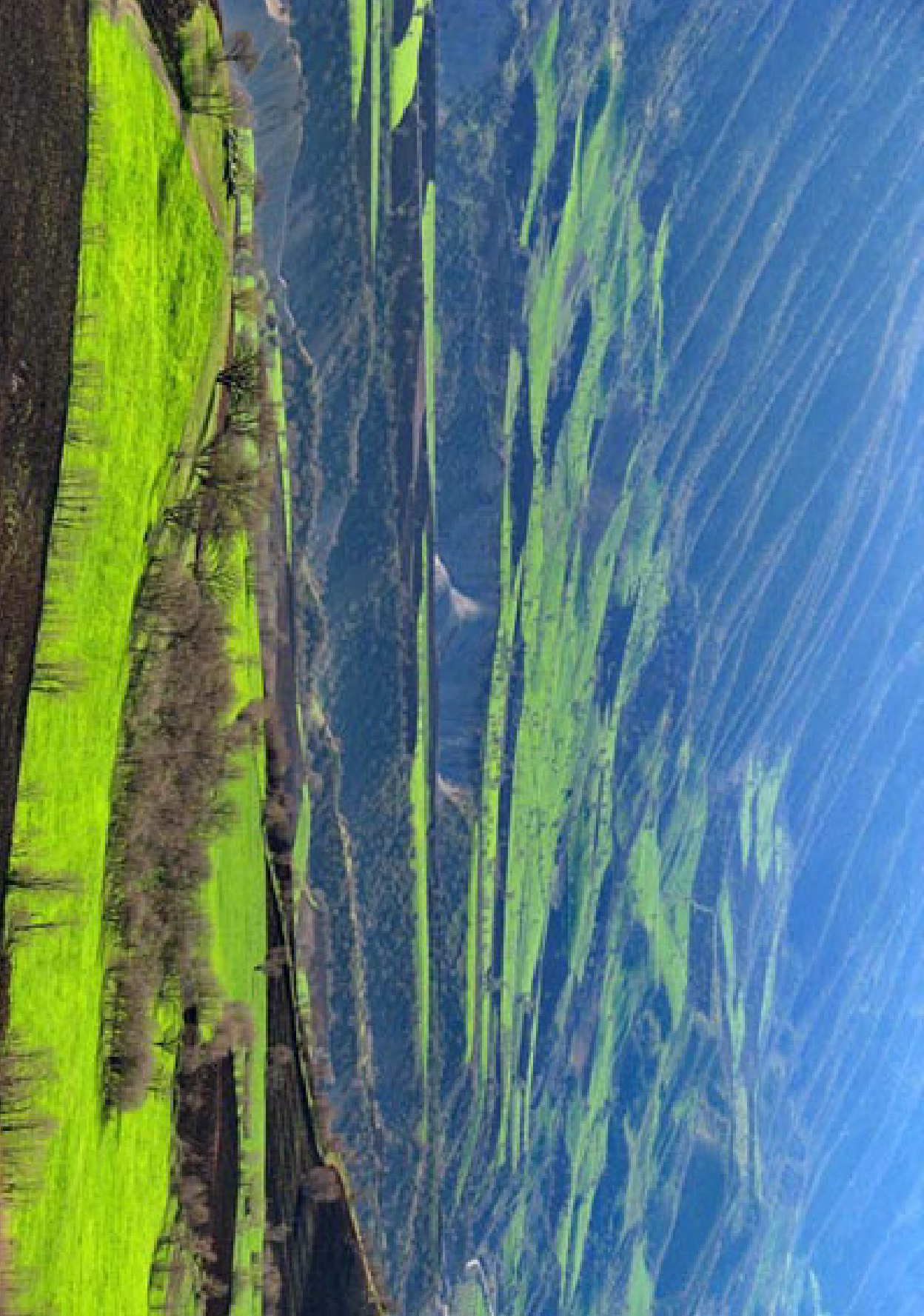
نمودار شماره پنج - فراوانی بروز در محدوده عملیاتی استراتژی دو به تفکیک سال تولد



نمودارهای چهار و پنج بروز تالاسمی بتا و عملکرد استراتژی های یک و دو را (به صورت اختصاصی) در منطقه تحت پوشش دانشگاه های علوم پزشکی کشور بین سال های ۷۶ تا ۸۳ نشان می دهند. منحنی بروز بر حسب سال ازدواج والدین نشان دهنده اصلی و حساس عملکرد مدیریت برنامه پیشگیری تالاسمی است. این منحنی همچنین نشان می دهد که موفقیت این برنامه به طور غالب به مشاوره والدین و آگاهی بخشی ایشان بستگی دارد.

در مورد علل بروز تالاسمی بتا در هر یک از سالهای بعد از شروع برنامه، در مجموع هر یک از علل از سال ۷۶ تا سال ۸۳ روند رو به کاهش داشته است. در میان این علل، بیشترین سهم در سالهای نخست، مربوط به اختلال در پوشش غربالگری، مشاوره ژنتیک و پیگیری (مراقبت) زوجین بوده است. این علل نیز مانند سایر علل بروز از سال ۷۶ تا ۸۳ به طور مستمر روند نزولی داشته اند.





## فرصت های مبادله تجارب با سایر کشورها

### الف - تشخیص ژنتیک:

PND برای بیماری هایی که کماکان برای بیماران و خانواده های آنها غیر قابل تحمل است و همچنین سقط آنها از منظر قوانین اجتماعی غیر قابل قبول است.

### ب - مشاوره ژنتیک:

با هدف تجدید نظر در اصول فنی و اخلاقی این تخصص و با در نظر گرفتن تاثیر دانش ژنوم بر چگونگی عرضه خدمات مشاوره ژنتیک

### ج - ژنتیک اجتماعی:

اقتصاد برنامه:

- توسعه ابزارهایی که قیمت خدمات را با حفظ ارزشهای کیفی کاهش دهد.
- توسعه ابزارهایی که زمان تمام شده اقدامات را با حفظ ارزشهای کیفی کاهش دهد.

### د - هر یک از برنامه های منفرد ژنتیک اجتماعی:

- تشخیص ژنتیک بیماری های مورد نظر
- حوزه های مختلف مشاوره ژنتیک اجتماعی
- خدمات و حمایت بیماران با استفاده از ظرفیت موجود: باز آرایشی خدمات برای پاسخگویی بهتر به نیازهای بیماران

