

چشم انداز و الگوی پیشنهادی برای ارائه خدمات تشخیصی ژنتیک (بالینی و آزمایشگاهی)

به متقاضیان حوزه های معاونت درمان و معاونت بهداشت در دانشگاه علوم پزشکی ایران

تنوع حیطه های ارائه خدمت در رشته ژنتیک پزشکی بیشتر از سایر گروه های پزشکی می باشد. اعضای هیات علمی گروه ژنتیک در ۴ حیطه بالینی (مشاوره ژنتیک)، خدمات تشخیصی آزمایشگاهی، آموزش و پژوهش به عنوان گروه علوم پایه پزشکی فعالیت می کنند.

متقاضیان خدمات بالینی و آزمایشگاهی ژنتیک در نظام سلامت / در حوزه دانشگاه علوم پزشکی ایران با توجه به فرایندها و برنامه های جاری در حوزه معاونت درمان و معاونت بهداشت به دو دسته تقسیم می شوند:

۱. **در حوزه معاونت بهداشت** در حال حاضر ۳ برنامه مهم کشوری برای غربالگری بیماریهای ژنتیکی در جریان است:

- ✓ برنامه غربالگری زوجین برای بیماری تالاسمی که منجر به تشخیص ژنتیک افراد ناقل و پیشگیری از تولد کودک مبتلا به تالاسمی ماژور با روش PND می شود.
- ✓ برنامه غربالگری نوزادان برای بیماری PKU و در شکل کلی تر بیماریهای متابولیک ارثی که ضمن تشخیص و درمان به موقع بیماران و پیشگیری از بروز علائم، با کمک مشاوره ژنتیک و PND از بروز مجدد بیماری در خانواده پیشگیری می شود.
- ✓ برنامه غربالگری آنومالیهای کروموزومی / سندرم داون که با روش PND از تولد مبتلایان به تریزومی های شایع پیشگیری می شود.

این ۳ برنامه اجزای برنامه بزرگتری به نام برنامه ژنتیک اجتماعی هستند که با اضافه شدن غربالگریهای بالینی خانواده ها (از نظر ریسک فاکتورهای ژنتیکی) جریان قابل توجهی از متقاضیان خدمات ژنتیک را در نظام سلامت ایجاد کرده و این جریان رو به افزایش است. لازم به ذکر است که متقاضیان خدمات ژنتیک در این حوزه در زمان مراجعه عمدتاً علائم بالینی ندارند و لذا خدمات بالینی مورد نیاز آنها عمدتاً تشخیصی است تا درمانی. **لذا در این حوزه یکی از الگوهای مطرح شده که آیین نامه تصویب شده هم دارد درمانگاه چند تخصصی ژنتیک است** که اصطلاحاً one step clinic می باشد که عمده خدمات تشخیصی بالینی و پاراکلینیکی در یک جا ارائه می شود. این الگو در مراکز دولتی در کشور در مرکز جامع ژنومیک بیمارستان طالقانی دانشگاه شهید بهشتی و مرکز جامع ژنتیک جنوب در شیراز پیاده شده و در ارائه خدمت به متقاضیان خدمات ژنتیک در حوزه معاونت بهداشت تا کنون مقبول بوده است.

۲. **در حوزه معاونت درمان** تاکنون در سطح وزارت بهداشت برنامه کشوری منسجم برای نحوه شناسایی و مدیریت بیماران مشکوک به بیماریهای ژنتیکی طراحی و اجرا نشده است. یکی از دلایل عدم اقبال سیستم درمانی به خدمات ژنتیک در گذشته، هزینه بالا و میزان تشخیص (detection rate) پایین این خدمات بوده است. لذا از استقرار خدمات ژنتیک بالینی و آزمایشگاهی به طور سیستماتیک در مراکز درمانی تاکنون استقبال نشده است.

در سالهای اخیر تکنولوژیهای نوین ژنتیک مشتمل بر تکنولوژی microarray و خصوصاً نسل جدید تعیین توالی (NGS) تحولی شگرف در تشخیص ژنتیک ایجاد کرده است. به گونه ای که میزان تشخیص از کمتر از ۱۰ درصد به بیشتر از ۷۰ درصد افزایش یافته است. از طرفی دانش ژنتیک ابزاری قوی در مدیریت تشخیص (گایدلاینهای تخصصی) و درمان (precision medicine, ...) تقریباً در تمامی حوزه های بالینی خصوصاً آنکولوژی، نورولوژی، غدد و متابولیسم و زنان شده است. **لذا اقبال بالینی برای این خدمات در سالهای اخیر افزایش یافته است. ولی بدلیل نبودن برنامه یا اساساً فقدان آموزش** در دوره های بالینی (استاژری و اینترنتی) و در آموزش مداوم پزشکان، حوزه درمان هیچ آموزش هدفداری برای نحوه مدیریت و گردش کاری ژنتیک نداشته اند. دو سال قبل در بازبینی کوریکولوم آموزش دانشجویان پزشکی، از طرف گروه ژنتیک پزشکی دانشگاه علوم پزشکی ایران پیشنهاد شد که ۲ واحد ژنتیک در دوره علوم پایه پزشکی به یک واحد کاهش یابد و به جای آن در دوره استاژری یا اینترنتی مشاوره ژنتیک ارائه شود که متأسفانه مقبول واقع نشد.

در حال حاضر دانشجویان ارشد مامایی و پرستاری کودکان یک تا ۲ واحد مشاوره ژنتیک دارند ولی دانشجویان پزشکی از جریان خدمات بالینی و تشخیصی ژنتیک کاملاً بی‌خبر هستند. **متقاضیان خدمات ژنتیک در این حوزه عمدتاً بیماران علامت‌دار هستند و اولویت آنها خدمات درمانی است و لذا ارائه خدمت ژنتیک به این بیماران در درمانگاه‌های چند تخصصی یا در درمانگاه مشاوره ژنتیک دور از مراکز درمانی به هیچ وجه مطلوب نیست.**

لازم به ذکر است که **سطح تخصصی مشاوره ژنتیک** به بیماران حوزه درمان و حوزه بهداشت متفاوت است.

- در حوزه بهداشت، مدیریت بیمار ژنتیک عمدتاً در سطح ۲ نظام سلامت (مراکز بهداشتی درمانی) انجام شده و لذا **مشاوره ژنتیک عمومی (سطح ۲)** را پزشکان که دوره‌های مشاوره ژنتیک را گذرانده اند ارائه می‌دهند و در فرایندهای برنامه ژنتیک اجتماعی مدیریت بیمار را از ابتدا تا انتها به عهده دارند و در موارد مورد نیاز از مشورت متخصصین بالینی در سطح ۳ بهره می‌برند.
- در حوزه درمان، مدیریت بیمار ژنتیک عمدتاً در سطح ۳ نظام سلامت (بیمارستان فوق تخصصی) انجام شده و لذا **مشاوره/مشورت ژنتیک تخصصی (سطح ۳)** توسط PhD ژنتیک ارائه می‌شود ولی مدیریت بیمار و حتی درخواست آزمایش ژنتیک به عهده متخصص یا فوق تخصص بالینی مربوطه می‌باشد. اگر چه نهایتاً بایستی بیماران حوزه درمان وارد لیست حوزه بهداشت شوند.

در تشخیص ژنتیک بر خلاف سایر خدمات آزمایشگاهی فرایند با شرح حال‌گیری و کسب داده‌های ژنتیکی شروع می‌شود. این فرایند شباهت زیادی به تشخیص پاتولوژی دارد ولی پیچیده تر است چرا که تشخیص پاتولوژی فرد محور است و assay های مختلف بر حسب شرایط بر روی نمونه یک فرد انجام می‌شود ولی **تشخیص ژنتیک خانواده محور است** و در اکثر موارد بررسی ژنتیک در افراد فامیل، حداقل والدین فرد بیمار ضروری می‌باشد. متخصص ژنتیک باید در دسترس بخش بالین باشد. چراکه فرایند درخواست آزمایش، مرحله پیش از انجام، مرحله گزارش دهی و تفسیر آزمایشگاهی و تفسیر بالینی بدون تعامل متخصص بالینی-متخصص ژنتیک و همچنین متخصص ژنتیک-بیمار (دریافت اطلاعات بالینی و شجره نامه) در درصد قابل توجهی از موارد امکان پذیر نمی‌باشد. بر این اساس **مرکز مکالمات در حوزه ژنتیک** می‌تواند برای ارائه assay ها با برون ده بالا (مانند تعیین توالی: سنگر و یا NGS، سنتز پرایمر و...) کمک کننده باشد، **اما این مرکز نمی‌تواند محل مناسبی برای ارائه خدمت تشخیص ژنتیک باشد.**

پیشنهادات و جمع بندی نهایی

به نظر می‌رسد که حوزه درمان نیاز به کار اساسی دارد و **الگوی ارائه خدمات ژنتیک به طور مستقیم به متقاضیان حوزه معاونت درمان در دانشگاه علوم پزشکی ایران برای اولین بار در کشور تجربه می‌شود.** در این مدل، خدمات بالینی (مشاوره ژنتیک تخصصی) و خدمات آزمایشگاهی ژنتیک در بیمارستان فوق تخصصی سطح ۳ نظام سلامت مستقر می‌شود. بدلیل اینکه برای پرسنل درمانی در این مدل (بر خلاف حوزه بهداشت) آموزشهای مناسب ارائه نشده است، مشتریان خدمات که بیماران هستند در زمان مناسب خدمت مطلوب را دریافت نمی‌کنند. هنوز در بیمارستانها اکثر پرسنل درمانی نمی‌دانند که اگر کودک بدحالی مشکوک به بیماری ژنتیک باشد قبل از فوت چه نمونه‌ای برای تشخیص ژنتیک در آینده می‌تواند مفید باشد و این نمونه در چه شرایطی باید نگهداری شود (این موضوع ساده ترین و بدیهی ترین نکته در تشخیص ژنتیک است). در این راستا سال گذشته شیوه نامه ای برای آموزش کوتاه مدت ژنتیک به پزشکان تدوین (پیوست) و به مدیر محترم گروه کودکان دانشگاه ایران نیز ارائه شد. ایشان ضمن استقبال پیشنهاد کردند این برنامه به صورت الگو در دانشگاه علوم پزشکی ایران پس از هماهنگی با ریاست دانشگاه اجرا شود.

بدیهیست که خدمات تشخیص بیماریهای ژنتیک (چه از طریق تستهای بیوشیمی و چه از طریق تستهای ژنتیک) در یک نظام سلامت استاندارد ابتدا بایستی برای حوزه درمان راه اندازی شود و سپس حوزه بهداشت برای اهداف پیشگیری از این خدمات استفاده کند (**در حالیکه بدلیل ضعف برنامه ریزی حوزه معاونت آموزشی وزارت بهداشت برای پزشکان در کشور ما برعکس شده است**). به عنوان مثال اندازه گیری سطح TSH برای کم کاری تیروئید ابتدا تست حوزه درمان بوده ولی بدلیل ارزش غربالگری حوزه بهداشت هم از آن استفاده می‌کند و در جایی که ببیند مراجعین زیاد را در بیمارستان نمی‌تواند مدیریت کند این تست در آزمایشگاه های بهداشتی هم راه اندازی می‌شود.

اگر دانشگاه مایل است بصورت عادلانه به متقاضیان بدون علامت حوزه بهداشت (که اضطراب درمانی ندارند) و متقاضیان علامتدار حوزه درمان (که اضطراب درمانی دارند) بطور متمرکز ارائه خدمت تشخیصی ژنتیک (شامل مشاوره ژنتیک و آزمایش) دهد، به نظر می رسد راه اندازی و توسعه خدمات در بیمارستانهای فوق تخصصی سطح ۳، اولویت داشته باشد. بر این اساس اگر بسته خدمات ژنتیک (بالینی/مشاوره-آزمایشگاهی) در ۳ بیمارستان جامع در حوزه اطفال، زنان و داخلی متمرکز شود حداقل قابل قبول فراهم می شود. امید است این تجربه بتواند در آینده الگویی مفید برای مدیریت تشخیص ژنتیک گردد.

البته اگر منابع دانشگاه اجازه دهد، راه اندازی یک کلینیک چند تخصصی ژنتیک (آیین نامه پیوست) برای ارائه خدمت به متقاضیان حوزه معاونت بهداشت برای تسهیل و تسریع مدیریت و نظارت فرایندها نیز می تواند مفید باشد.

اعضای محترم هیات علمی گروه ژنتیک با مدرک دکترای تخصصی ژنتیک پزشکی (PhD) می توانند در مشورت های تخصصی ژنتیک (Genetic Consultation) به متخصصین بالینی خدمات موثری را ارائه دهند. این مشورت ها هم برای بیماران بستری و هم برای بیماران سرپایی در قالب درمانگاه های مشترک ژنتیک و رشته مورد نظر (به عنوان مثال درمانگاه ژنتیک و سرطان، یا درمانگاه ژنتیک و کلیه) قابل ارائه است. ۳ عضو هیات علمی این گروه MD-PhD هستند که در ۳ بیمارستان شهید اکبرآبادی (زنان)، کودکان علی اصغر (ع) و حضرت رسول (ص) (داخلی) مستقر بوده و مشاوره های تخصصی ژنتیک (Genetic Counselling) به خانواده بیماران را در درمانگاه مشاوره ژنتیک پوشش می دهند. در این ۳ بیمارستان از اعضای هیات علمی گروه ژنتیک حداقل یک نفر به عنوان مسئول فنی مورد تایید اداره امور آزمایشگاه ها حضور دارد و در صدد هستیم برای تسهیل و توسعه خدمات، تعداد مسئولین فنی را در این مراکز افزایش دهیم.

در نهایت توسعه و افزایش ظرفیت خدمات تشخیص ژنتیک خصوصا خدمات پیشگیری/تشخیص پیش از تولد (PND) در دانشگاه برای عملیاتی شدن نیاز به یک سری اقدامات و حمایتها دارد:

- امکان جذب یا به کارگیری کارشناسان خبره با تجربه کار در حوزه PND برای ارائه با کیفیت این خدمت ضروری است و عدم تسهیل این موضوع عواقب اخلاقی و قانونی جدی در پی خواهد داشت.
- در حال حاضر خدمات PND سندرم داون در بیمارستان شهید اکبرآبادی به طور فعال با درآمدزایی مناسب انجام می شود. همچنین تشخیص ژنتیک تالاسمی راه اندازی شده است. ولی یکی از الزامات مرکز مدیریت غیرواگیر وزارت بهداشت (اداره ژنتیک) برای ارجاع بیماران، گذراندن دوره های آموزشی PND وزارت بهداشت توسط مسئولین فنی است. این دوره ها برای هر مسئول فنی هزینه دارد که با وجود پیگیری زیاد همکاران، هنوز موفق به شرکت در این دوره نشده اند. در صورت تامین هزینه آموزش دوره PND، آزمایشگاه ژنتیک بیمارستان شهید اکبرآبادی مراجعین حداقل ۲ برنامه بزرگ جاری را می تواند در دانشگاه پوشش دهد.
- بیمارستان حضرت علی اصغر (ع) که بیمارستان منتخب برنامه PKU و برنامه متابولیک ارثی می باشد. در این بیمارستان تشخیص ژنتیک PKU راه اندازی شده است و به راحتی توانایی پوشش سایر بیماریهای متابولیک ارثی و ژنتیک را دارد. در اینجا نیز مانع اصلی برای ارجاع بیماران، گذراندن دوره های آموزشی PND وزارت بهداشت توسط مسئولین فنی است.
- برای راه اندازی هر خدمت بجز دستگاه/تجهیزات، لازم است که مقداری مواد مصرفی از جمله کیت یا پرایمر خریداری شود. بدیهی است که پس از راه اندازی خدمت سود حاصل از خدمت به سرعت این هزینه را جبران می کند. انتظار می رود که روسای محترم بیمارستانها/دانشگاه در تامین هزینه مواد مصرفی مورد نیاز برای راه اندازی این خدمات همکاری مناسبی داشته باشند.