

## معرفی گروه ژنتیک پزشکی

اهداف و برنامه‌های گروه شما، در جهت حرکت به سمت دانشگاه‌های هزاره سوم، در ۵ سال آینده، چیست؟

در درجه اول، توسعه خدمات تشخیصی، آموزشی و پژوهشی در بیمارستانهای آموزشی دانشگاه به منظور ارائه خدمات ژنتیک مورد نیاز و کاربردی در بالین و همچنین پیش بردن شرایط به سمت امکان برگزاری دوره های دکتری ژنتیک دستاوردهای مهم گروه آموزشی شما تاکنون چه بوده است؟

از مهمترین دستاوردهای گروه ژنتیک، ارائه مشاوره های ژنتیک و مشورت های بالینی ژنتیک به صورت فعال و همچنین، فعال سازی آزمایشگاه ژنتیک بیمارستان شهید اکبرآبادی با مدیریت مستقیم اعضای هیات علمی گروه است. از دیگر دستاوردهای این گروه نیز می‌توان به آماده سازی و راه اندازی آزمایشگاه ژنتیک بیمارستان حضرت علی اصغر (ع)، به گونه‌ای که فضا و امکانات برای کارهای پژوهشی و بستری برای ارائه خدمات تشخیصی مهیا باشد، اشاره کرد و البته فراغت از تحصیل دانشجویان اولین دوره کارشناسی ارشد این گروه نیز از دستاوردهای مهم این گروه است.

نقاط قوت و ضعف گروه خود را نسبت به سایر دانشگاههای علوم پزشکی مطرح کشور (از لحاظ سابقه، تجهیزات و امکانات، نوآوریها، اختراعات و...) توضیح دهید.

دو موضوع را بعنوان نقطه قوت گروه میتوان مورد اشاره قرار داد

۱- گروه ما جوانترین گروه ژنتیک در مجموعه دانشگاههای مطرح کشور است. اعضای هیئت علمی ما جوان، پر انگیزه و پر از ایده های تازه هستند.

۲- گروه ما یکی از معدود آزمایشگاه های ژنتیک غیر خصوصی در کشور را راه اندازی کرده است و البته برای ادامه فعالیتش دچار چالش های بسیار سخت و جدی است. تعرفه گذاری کتاب تعرفه ها به نحوی است که واحد خدمات دولتی بسیار زیاد شده و چون ژنتیک بالقوه گرانتر از سایر خدمات هم بوده است، به تبع هزینه ها بشدت بالا رفته و ارائه این خدمات در مراکز دولتی عملا امکان پذیر نیست و دانشگاه ایران هم به دلیل اینکه حمایت در این زمینه غیر قانونی است برنامه ای برای رفع این مشکل ندارد. البته دانشگاه شهید بهشتی این حمایت را انجام میدهد.

اما جوان بودن این گروه و تازه تاسیس بودن آن در دانشگاه ایران سبب شده که کوچکترین فضای ممکن را - چه از لحاظ اداری و چه از لحاظ آزمایشگاهی- در میان گروههای علوم پایه در اختیار داشته باشد. تجهیزات گروه ما در

آزمایشگاه دانشکده و در آزمایشگاههای دو مرکز آموزشی درمانی اکبر آبادی و حضرت علی اصغر(ع) متمرکز است ولی در هیچکدام از مکانها فضایی بعنوان اتاق کشت قابل طراحی نیست و این موضوع ما را برای انجام کارهای سلولی به گروههای دیگر وابسته کرده است. از لحاظ تجهیزات هم میتوان گفت که محدودیت ها متعدد هستند و در نتیجه انجام فعالیت های پژوهشی نمیتواند پرتنوع باشد.

**اگر فعالیت مشترکی با سایر گروههای آموزشی (با ارجحیت ارتباط علوم پایه و بالین) وجود دارد، توضیح داده و در غیر این صورت، در خصوص امکان برقراری این گونه فعالیتها و زمینههای موجود، شرح مختصری مبذول فرمائید.**

در نظام سلامت ایران طی دو دهه گذشته ارائه خدمات ژنتیک با استانداردهای بین المللی در حوزه پیشگیری و غربالگری های ژنتیکی (معاونت بهداشت) توسعه قابل قبولی داشته است ولی در راستای مدیریت بیمار علامتدار سرپایی و بستری (حوزه معاونت درمان) ارائه خدمات ژنتیک وارد سیکل معیوبی شده است. به گونه ای که جایگاه و کاربرد عملیاتی دانش و فن آوری ژنتیک در فرایند تشخیص بیماری و انتخاب مداخلات درمانی بهینه در برنامه ریزی آموزشی مدیریت بیماری ها و دستورالعمل های مرتبط در کشور تبیین نشده است.

دلیل این موضوع را میتوان پیچیدگی مباحث ژنتیک و فقدان آموزش اختصاصی پزشکان است که سبب میشود آنها تمایلی به مطالعه مطالب ژنتیک مرتبط با رشته خود نداشته باشند و خود را از تقاضای استفاده از بررسی های ژنتیک در مدیریت بیماریها بی نیاز بدانند.

این در حالی است که در کشور ما بدلیل ازدواج های خویشاوندی بروز بیماری های ژنتیکی از کشورهای توسعه یافته بیشتر است و با توجه به کاهش قابل توجه سهم بیماری های واگیر در IMR کشور، سهم بیماری های ژنتیک در مرگ و میر نوزادان و کودکان افزایش قابل توجهی دارد.

به نظر میرسد نقطه آغاز تعامل با گروههای بالینی آموزش و یادگیری دانش ژنتیک - که متأسفانه یا خوشبختانه بشدت هم باید بروز باشد- می باشد.

در حال حاضر ضعف و نقص شدیدی در زمینه آموزش ژنتیک به پزشکان وجود دارد. چنانچه این آموزش به درستی انجام بگیرد تقاضای خدمات ژنتیک در زمینه بالین خود به خود تصمیم گیران حوزه سلامت را بر آن خواهد داشت که برای ایجاد زیرساختهای لازم برای ارائه خدمات در این رشته و همچنین بسترسازی برای

فعالیت‌های پژوهشی درخور ارائه در سطح جهانی داوطلبانه وارد عمل بشوند و متوجه باشند که سود هزینه‌هایی که در این زمینه میکنند، در سلامت آتی جامعه نشان داده خواهد شد.

البته دیدگاه همکاران فوق تخصص نوزادان به ژنتیک مثبت است. در بخش ICU نوزادان (NICU) نیز مورثالیتی بالای بیماران علامتدار ژنتیکی و بلا تکلیف بودن خانواده آنها برای فرزند بعدی انگیزه تیم بالینی را برای مشاوره و بررسی ژنتیکی تقویت می‌کند. انجمن نورومتابولیک کودکان با همی ستودنی در چند سال اخیر به صورت منظم در جلسات مشترک فوق تخصص‌های بالینی و متخصصین ژنتیک پزشکی، بیماران دشوار مشکوک به بیماریهای ژنتیکی را با حضور رزیدنتها و فلوشیپهای رشته‌های مرتبط معرفی و بحث می‌کنند.

گروه چشم پزشکی با کمک اعضاء هیات علمی گروه ژنتیک پزشکی با توجه به اهمیت ژنتیک در تشخیصها و مداخلات رشته مذکور، آموزش فصل ژنتیک کتاب مرجع چشم پزشکی به متخصصین، فوق تخصصها، رزیدنتها و فلوشیپها را در برنامه آموزشی بخش چشم پزشکی ادغام کرده اند.

به نظر می‌رسد ضرورت و اهمیت آموزش ژنتیک بالینی در حوزه‌های چشم پزشکی و فوق تخصصی کودکان ملموس شده و اساتید این رشته‌ها به طور جدی در صدد هستند این آموزشها را در بخش‌های بالینی مستقر کنند.

**در خصوص امکانات گروه در زمینه درآمدزایی، چه پتانسیلهایی وجود دارد و چه اقداماتی تا کنون انجام شده است؟**

موضوع درآمدزایی در رشته ژنتیک بالینی کاملاً به موضوعی که در بالا اشاره شد بستگی دارد. درخواست و تقاضا جهت استفاده از بررسی‌های ژنتیک در مدیریت بیماری‌ها از سمت پزشکان حوزه درمان - بعلاوه آموزش کافی در مورد ضرورت این کار - بسیار کم است. بدلیل تقاضای پایین، بیمه‌ها این خدمات را کم‌اهمیت تلقی کرده و تحت پوشش قرار نمی‌دهند و لذا قیمت این خدمات نسبت به سایر خدمات پزشکی بسیار بالا می‌باشد (ضعف دانش ژنتیک در پزشکان مورد اعتماد بیمه‌ها نیز مزید بر علت است). پوشش ناکافی بیمه‌ای این خدمات باعث می‌شود پزشکان مطلع نیز فقط برای بیماران خاص که تعداد انگشت شماری می‌شوند آزمایش ژنتیک درخواست می‌کنند.

اگر کاهش هزینه های درمان را هم بتوانیم بخشی از فرایند درآمدزایی به حساب بیاوریم باید گفت به کارگیری خدمات ژنتیک می تواند به صورت موثری سرعت و صحت تشخیص های بالینی بیماری های ژنتیک را بهبود ببخشد و در نتیجه از بار ناشی از این بیماری ها در خدمات درمانی سرپایی و بستری بکاهد. چرا که بیماران تشخیص داده نشده مبتلا به بیماری های ارثی ژنتیکی اکثرا از نظر تشخیصی یک بیمار دشوار (difficult case) محسوب می شوند و پزشک برای تعیین برخورد بالینی (در ویزیت سرپایی) نیاز به زمان زیادی دارد. همچنین مدیریت درمان این بیماران نیز پیچیده و دشوار و زمان بر است. در جلسات بررسی علل مورتالیتی کودکان مکرر اتفاق می افتد که با وجود درخواست و انجام مکرر بررسی های پاراکلینیک هزینه (که بدلیل پوشش بیمه کم هزینه به نظر می رسد)، با وجود اینکه احتمال ژنتیکی بودن بیماری بالا است حتی یک نمونه خون برای امکان بررسی و اثبات تشخیص یا پیشگیری از تکرار بیماری در فرزندان بعدی خانواده و شجره مرتبط از بیمار گرفته نشده است.

درآمدزایی در حوزه پژوهش های ژنتیکی نیز چالش های خود را دارد.

پژوهشگر ژنتیک یا ارائه دهنده خدمات آزمایشگاهی ژنتیک به زیرساخت هایی نیاز دارد. یک پژوهش ژنتیکی برای یافتن پاسخ به یک سوال در حیطه دانش ژنتیک که بتواند بازتاب علمی جهانی مناسب داشته باشد نیازمند بودجه ای گاه تا ده برابر پژوهش در سایر رشته های علوم پایه یا بالینی است در حالی که هزینه هایی که دانشگاه برای رشته های مختلف پرداخت میکند یکسان است.

در اولین و مهمترین قدم، لازم است که مدیران رده بالا با توجه به دیربازده بودن سرمایه گذاری در این رشته، انگیزه و جسارت کافی را داشته باشند و بتوانند از هزینه کردن در این رشته دیربازده در مقابل سرمایه گذاری ها در سایر رشته های قدیمی که گاه زود بازده هم هستند، حمایت کنند.

**در راستای ارتقاء وضعیت رفتار حرفه ای (Professionalism)، چه فعالیت هایی در گروه شما تا کنون**

**صورت گرفته، در حال حاضر وضعیت به چه صورت است و چه برنامه هایی برای آینده دارید؟**

در طی دو سال گذشته اعضای هیات علمی گروه ژنتیک در بیمارستان های آموزشی مامور شده اند و با تعامل فعال با همکاران بالینی دانش ژنتیک را جهت ارائه خدمات بالینی به کار می برند. این مشارکت در حوزه های تشخیصی، آموزشی و پژوهشی در حال انجام و توسعه است.

**لطفا یک پیام آموزشی برای عموم مخاطبان در حوزه مربوطه ارائه کنید.**

ژنتیک نقشی بسیار کلیدی در فرایندهای بیولوژی دارد و با توجه به توسعه شگرف تکنولوژیهای نوین، به زودی محور مدیریت تشخیص و درمان تقریبا تمامی بیماریها خصوصا سرطان و بیماریهای ارثی خواهد گشت.

پیام شما برای دانشجویانی که تازه وارد این رشته شدهاند و یا قصد وارد شدن به این رشته را دارند، چیست؟  
ژنتیک نقشی بسیار کلیدی در فرایندهای بیولوژی دارد و با توجه به توسعه شگرف تکنولوژیهای نوین، به زودی محور مدیریت تشخیص و درمان تقریبا تمامی بیماریها خصوصا سرطانها و بیماریهای ارثی خواهد گشت.