

شرح چگونگی اجرای غربالگری ازدواج های پرخطر ژنتیکی در قالب شبکه های بهداشتی درمانی - استراتژی اول برنامه ژنتیک اجتماعی

غربالگری ژنتیکی زوجین در هنگام ازدواج تا پیش از بارداری

در این استراتژی به زوجینی که در بستر برنامه غربالگری تالاسمی به مرکز بهداشتی درمانی ویژه مشاوره ژنتیک مراجعه مینمایند، در جلسه آموزش پیش از ازدواج پیشنهاد مشاوره ژنتیک (بیماری های هدف این برنامه) می شود و و سپس زوجین برای غربالگری ژنتیکی به کارشناس ژنتیک/ مراقب سلامت (بسته به اجرا و عدم اجرای برنامه تحول سلامت در منطقه اجرای این استراتژی) ارجاع می شوند و غربالگری ژنتیکی با پرسشنامه استاندارد برای ایشان به انجام می رسد (این مرحله باید قبل از مشاور ژنتیک تالاسمی انجام شود). در صورت مثبت شدن این پرسشنامه مشاوره ژنتیک باید برای ایشان انجام شود. پزشک مشاور ژنتیک در صورتی که زوجین در ملاقات با وی پرسشنامه (مثبت) غربالگری ژنتیکی را در دست داشته باشند به بررسی مجدد پرسشنامه می پردازد و چنانچه احتمال خطر را تأیید نماید جلسه اول مشاوره ژنتیک را با ایشان ترجیحاً در همان روز برنامه ریزی می کند و به انجام می رساند. تکلیف زوجین در خصوص خطر بیماری تالاسمی (برای فرزندان ایشان) نیز در همین ویزیت تعیین می شود. بر اساس تمایل زوجین می توان تکمیل مراحل مشاوره ژنتیک برای غربالگری ژنتیک را به بعد از ازدواج و پیش از بارداری موکول نمود (در خصوص تالاسمی می بایست طبق دستورالعمل مربوطه عمل شود).

در هر حال پزشک مشاور ژنتیک در جلسه اول مشاوره ژنتیک (در هر زمان که تشکیل شود) به ارزیابی بالینی، فامیلی و معاینات پزشکی لازم مبادرت می کند و شجره نامه زوجین را با استفاده از نرم افزار مشاوره ژنتیک ترسیم می نماید. در این مرحله در صورتی که پزشک مشاور ژنتیک همچنان احتمال در نظر گرفته شده را تأیید نماید و زوجین خود ترجیح دهند که پیش از ازدواج مراحل بعدی مشاوره را به انجام برسانند می تواند جلسات مشاوره ژنتیک را برنامه ریزی و تشکیل دهد و در صورت ضرورت اقدام به درخواست آزمایشات پاراکلینیکی طبق شرایط گفته شده در این دستورالعمل بنماید.

در صورتی که زوجین برگزاری جلسات تکمیلی مشاوره ژنتیک را به بعد از ازدواج موکول نمایند، زمان مناسب برای شرکت در این جلسات و نحوه پیگیری اقدامات بعد از ازدواج و پیش از بارداری برنامه ریزی شده در جلسه اول (پیش از ازدواج) توسط مشاور ژنتیک برای آنها عمیقاً تبیین و به اطلاع ایشان رسانده می شود. بسیار مهم است که به نحوی کاملاً حرفه ای و اطمینان بخش این روند به انجام رسد و این موضوع که آیا ایشان به اهمیت موضوع اشراف دارند یا خیر ارزیابی شود تا دقیقاً معلوم شود ایشان به ضرورت مراجعه به طور موثر پی برده اند. بدیهی است که باید ایشان بدون ترسانده شدن از پی آمد ها و با فهم شخصی به اهمیت پیشگیری و موفقیت با درصد بالا در صورت مراجعه به موقع پی ببرند. باید این موضوع که مشاوره ژنتیک بدون ایجاد مشکل برای تکمیل خانواده و با هدف داشتن فرزندان سالم انجام می شود به خوبی درک شود. مشاوره وقتی موفق است که بتواند والدین را با رغبت کامل پیش از حتی برنامه ریزی برای بارداری مشاوره کامل نماید و تعیین تکلیف نماید زیرا زمان لازم برای بررسی استاندارد باید فراهم گردد و بی اضطراب برای طرفین موضوع مدیریت شود. به علاوه باید مشکلات بارداری برنامه ریزی نشده برای ایشان تفهیم و اهمیت مراجعه به هنگام کاملاً و از جوانب مختلف برای زوجین بویژه با ملاحظه این موضوع که زمان ازدواج شرایط متعادل برای درک عمیق مشکل پیش رو نیست، بیان شود. این اقدامات حتی اگر به بیش از یک جلسه مشاوره ژنتیک قبل از ازدواج نیاز داشته باشد باید بدون عجله

صورت گیرد. زوجین نهایتاً باید به صورت کتبی نیز بیان شدن مطالب و فهم موضوع را اذعان دارند و با ثبت اثر انگشت زوجین آن را مورد تأکید قرار دهند. اذعان نامه باید در مرکز بایگانی و نگهداری شود.

پرونده ژنتیک می بایست هر زمان طبق تمایل زوجین (بعد از ازدواج / قبل ازدواج) که ایشان برای تکمیل مشاوره ژنتیک آمادگی داشته باشند تکمیل شود و مشاوره طبق آنچه در این دستورالعمل آمده است انجام گیرد.

شرح اجرا

این خدمت به زوجین در هنگام ازدواج ارائه می گردد. نحوه اجرای استراتژی اول ژنتیک اجتماعی که غربالگری و مشاوره ژنتیک را در هنگام ازدواج تا پیش از بارداری پوشش خواهد داد، بدین شرح خواهد بود:

با استفاده از فرصت کلاس‌های آموزشی و رسانه‌های آموزشی ساده بر اساس فرم اطلاع رسانی به زوجین، در مراکز مشاوره پیش از ازدواج، مواردی که توصیه به مشاوره ژنتیک لازم می‌باشد به زوجین آموزش داده شده و اطلاع‌رسانی در خصوص در دسترس بودن و نحوه استفاده از این خدمت انجام می‌پذیرد. در این آموزش‌ها تأکید گردد که:

- این استراتژی تنها آن دسته از بیماری‌های ژنتیک در اولویتی را پوشش خواهد داد که داشتن فرزند سالم را تحت تأثیر قرار می‌دهند. بیماری‌های ارثی فامیلی دوران بزرگسالی هدف این استراتژی نمی‌باشد.
- مشاوره ژنتیک روند صدور مجوز ثبت ازدواج را تحت تأثیر قرار نمی‌دهد. زوجین متقاضی مشاوره ژنتیک می‌توانند روند مشاوره ژنتیک را از هر زمان از پیش از ازدواج تا زمان تصمیم به فرزندآوری انجام دهند، تنها اولین جلسه مشاوره، پیش از ازدواج انجام می‌شود و جلسات بعدی می‌تواند بنابر تمایل زوج و هماهنگی با مشاور ژنتیک به بعد از ازدواج و لزوماً قبل از اقدام به فرزندآوری موکول گردد.

بعد از اطلاع‌رسانی و انجام آموزش‌های فوق، غربالگری زوجین با پرسشنامه غربالگری (ضمیمه ۲) انجام می‌شود. چنانچه پرسشنامه وجود خطر (احتمالی) را بیان کند زوجین به مرکز بهداشتی درمانی و یا مراکز مشاوره ژنتیک مجاز (که لیست آنها ابلاغ می‌شود) ارجاع می‌شوند. وجود تنها یک مورد مثبت از این پرسش نامه موید نیاز به انجام مشاوره ژنتیک بوده و زوجین برای دریافت خدمت به پزشک مشاوره ژنتیک ارجاع می‌گردند. در صورتی که هیچ‌یک از موارد پرسشنامه مربوطه مثبت نباشد، پرسشنامه تکمیل شده و پس از امضاء زوج با قید «پرسشنامه مطابق با پاسخ ما بدرستی تکمیل شده» بایگانی می‌گردد.

تبصره: در غربالگری بیماری تالاسمی زوجینی که دارای اندکس‌های غیر طبیعی و واجد ارجاع به مشاور ژنتیک هستند (بر اساس دستورالعمل تالاسمی) به مشاور ژنتیک مطابق با شرایط مندرج در دستورالعمل تالاسمی ارجاع می‌شوند.

نکته: توضیحات فوق بخشی از دستورالعمل برنامه ژنتیک اجتماعی می‌باشد که جهت اجرا به دانشگاه‌های علوم پزشکی ابلاغ می‌شود.