

دبیرخانه شورای راهبردی تدوین راهنماهای سلامت

شناسنامه و استاندارد خدمت

ارائه خدمت مشاوره ژنتیک

پاییز ۱۴۰۰

با همکاری:

هیات ممتحنه ژنتیک پزشکی ایران

انجمن علمی ژنتیک پزشکی ایران

اداره ژنتیک وزارت بهداشت درمان و آموزش پزشکی

تحت نظارت فنی:

گروه استانداردسازی و تدوین راهنماهای سلامت

دفتر ارزیابی فن آوری، استانداردسازی و تعرفه سلامت

الف) عنوان دقیق خدمت مورد بررسی (فارسی و انگلیسی) به همراه کد ملی:

مشاوره ژنتیک

Genetic Counseling

کد ملی: ۹۰۱۴۷۵

ب) تعریف و تشریح خدمت مورد بررسی:

در این سند مشخص شده است که:

- مشاوره ژنتیک چیست؟

- مشاور ژنتیک کیست و شرح وظایف و اقدامات وی چیست؟

- شرایط متقاضی صدور مجوز مشاوره ژنتیک چیست؟

- مراحل اخذ مجوز مشاوره ژنتیک چیست؟

• **مشاوره ژنتیک:** مشاوره ژنتیک فرآیندی ارتباطی است که با ارائه ی اطلاعات صحیح ، دقیق و لازم در خصوص مسائل ژنتیکی به مشاوره شونده‌گان، در اتخاذ تصمیم مناسب کمک می کند و به آن ها در درک و سازگاری با پیامدهای پزشکی، روانی و خانوادگی نقش ژنتیک در بیماری ها ارائه خدمت می کند.

• **مشاور ژنتیک:** فردی با تحصیلات دکتری تخصصی رشته ژنتیک پزشکی/انسانی، پزشکی عمومی و یا کارشناسی ارشد ژنتیک انسانی می باشد. لازم به ذکر است پزشکان عمومی و کارشناسان ارشد ژنتیک انسانی می بایست در دوره مهارتی مصوب وزارت بهداشت (با همکاری برد و انجمن ژنتیک پزشکی) شرکت کنند و در به روزرسانی دوره ای و گواهی مربوطه متعهد شوند. دانش آموختگان دکتری پژوهشی (PhD by research) مجاز به ارائه خدمت مشاوره ژنتیک نمی باشند (در صورتیکه این افراد دارای مدرک پزشکی عمومی یا کارشناس ارشد ژنتیک انسانی با گواهی دوره مهارتی وزارت بهداشت باشند، مجاز به ارائه خدمت مشاوره ژنتیک هستند).

جایگاه مشاوره ژنتیک

مشاوره ژنتیک به عنوان گام نخست و در عین حال ارزان ترین راه پیشگیری، تشخیص و درمان بیماری های ژنتیکی و بررسی وراثت صفات می باشد. از همین رو مشاوره ژنتیک در برنامه ی ژنتیک اجتماعی جایگاه ویژه ی محوری و مدیریتی دارد. و بنابراین چه از نظر تئوری و چه از نظر ساختاری از طریق ژنتیک اجتماعی در نظام سلامت کشور ادغام شده است. لازم است این نکته مورد تاکید قرار گیرد که با وجود محوری بودن نقش مشاور ژنتیک در ارجاعات، اجرای صحیح ارجاع در هر مرحله با مشورت های بالینی صورت می گیرد. کمیته ملی مشاوره ژنتیک با همکاری چهار نفر از اساتید هیات ممتحنه ژنتیک پزشکی و سه نفر از هیات مدیره انجمن علمی ژنتیک پزشکی ایران در زیر مجموعه معاونت درمان برای تدوین "دوره مهارتی آموزشی لازمه" و نظارت بر حسن اجرای این سند می باشد.

ت) موارد ضروری انجام مداخله تشخیصی (اندیکاسیون ها)

- ۱- شک به بیماری ژنتیکی در بررسی اولیه مشاوره ژنتیک
- ۲- سابقه خانوادگی یک اختلال ژنتیکی مشکوک یا شناخته شده
- ۳- ناقل از پیش شناخته شده برای یک بیماری ژنتیکی
- ۴- هم خونی
- ۵- ناهنجاری ساختاری جنین در سونوگرافی قبل از تولد
- ۶- نتیجه آزمایش غربالگری غیرطبیعی
- ۷- سقط مکرر بارداری
- ۸- درخواست بیمار برای اطلاعات بیشتر در مورد گزینه های آزمایش ژنتیکی
- ۹- مواردی که در پروتکل ها و استانداردهای جهانی برای لزوم مشاوره ژنتیک ذکر می گردد.

ج) تواتر ارائه خدمت

ج-۱) تعداد دفعات مورد نیاز

برای خدمت مشاوره ژنتیک حداقل دو جلسه ضروری می باشد و دفعات بعدی منوط به لزوم بررسی بیماری با هماهنگی مشاوره دهنده و مشاوره گیرنده انجام می شود.

ج-۲) فواصل انجام

فواصل انجام خدمت هر پرونده متفاوت و در هر جلسه توسط مشاور تعیین و اعلام می شود.

د) افراد صاحب صلاحیت جهت تجویز (Order) خدمت مربوطه و استاندارد تجویز:

کلیه پزشکان، دندان پزشکان و ماماها

ه) ارائه کننده اصلی صاحب صلاحیت جهت ارائه خدمت مربوطه:

ه-۱) سطح تخصصی که علاوه بر ارائه مشاوره ژنتیک سطح عمومی، قادر است در مشاوره ی موارد پیچیده (Complex risk

assessment) و ارجاعات از طرف مشاوران سطح عمومی و همچنین متخصصین و فوق تخصص های بالینی مربوطه اظهار

نظر کرده و مشاوره بالینی تخصصی ارائه دهد شامل:

— دانش آموخته دوره دکتری تخصصی رشته ژنتیک پزشکی/انسانی

ه-۲) سطح عمومی شامل:

— پزشکان عمومی و کارشناسان ارشد ژنتیک انسانی آموزش دیده دارای گواهی رسمی دوره مهارتی از وزارت بهداشت (با همکاری

برد و انجمن ژنتیک پزشکی) و گواهی مذکور میبایست در زمان مقتضی تمدید گردد.

و) عنوان و سطح تخصص های مورد نیاز (در صورت لزوم) برای سایر اعضای تیم ارائه کننده خدمت:

کارشناس مراقب سلامت ژنتیک (شامل رشته های پرستاری، مامایی)

ز) استانداردهای فضای فیزیکی و مکان ارائه خدمت:

شرایط اتاق مشاوره ژنتیک:

- ز-۱) رنگ مناسبی داشته باشد و پوستر و مواد آموزشی بر روی دیوار نصب نباشد.
- ز-۲) دارای نور کافی و تهویه مناسب باشد.
- ز-۳) مساحت اتاق به اندازه‌های انتخاب گردد که تجهیزات لازم به راحتی مستقر شده و فضای کافی برای حضور افراد فراهم باشد.
- ز-۴) صندلی راحتی و مناسب برای ترجیحاً ۱ نفر در داخل اتاق موجود باشد.
- ز-۵) وسایل اضافی در داخل اتاق وجود نداشته باشد.
- ز-۶) چیدمان اتاق و راحتی‌ها منطبق با شرایط مشاوره استاندارد باشد.

ح) استانداردهای ارتباطی ارائه خدمت در موارد مجازی:

ح-۱) ارتباط دوطرفه، مستقیم، مناسب و Online با رعایت محرمانگی در طول مشاوره با استفاده از سامانه های ارتباطی در دسترس و عمومی، می باشد.

ح-۲) مشخصات ارائه کننده و مشاوره شونده و حاضرین با ایشان در جلسه در شروع مشاوره ارائه و ثبت گردد.

ح-۳) مکان استقرار ارائه دهنده بر مبنای رعایت سادگی و استانداردهای فضای فیزیکی و مکان ارائه بند فوق الذکر باشد.

ط) تجهیزات پزشکی سرمایه ای به ازای هر خدمت:

۱- نرم افزار مشاوره ژنتیک جهت رسم شجره نامه مراجعین، تشکیل پرونده، تخمین ریسک بیماری، ارجاعات به آزمایشگاه های تشخیص طبی و آزمایشگاه های تشخیص ژنتیک، ارجاعات به متخصصین و

۲- جهت بهره برداری از این نرم افزار مرکز باید مجهز به سیستم کامل رایانه به همراه اسپیکر، خط پرسرعت اینترنت ADSL، scanner باشد.

۳- لوازم و امکانات کافی برای آرشیو مطلوب مستندات و پرونده‌ها باشد.

ظ) داروها جهت ارائه خدمت:

گروه های صاحب صلاحیت ارائه خدمات پزشکی با مدرک پایه پزشکی عمومی می توانند در صورت لزوم داروهای مربوطه را تجویز نمایند.

ی) اقدامات پاراکلینیکی و تصویربرداری مورد نیاز جهت ارائه خدمت:

- ۱- درخواست آزمایشات تشخیص طبی شامل هماتولوژی، بیوشیمی و ... توسط گروه های صاحب صلاحیت ارائه خدمت با مدرک پایه پزشکی عمومی امکان پذیر است.
- ۲- درخواست اقدامات پاراکلینیکی شامل تصویر برداری، سونوگرافی و ... توسط گروه های صاحب صلاحیت ارائه خدمت با مدرک پایه پزشکی عمومی امکان پذیر است.
- ۳- درخواست کلیه آزمایشات ژنتیک توسط کلیه پزشکان و دکتری تخصصی ژنتیک پزشکی/انسانی امکان پذیر است.
- ۴- در صورتیکه بر اساس سابقه تحصیلی قبلی مجاز به تجویز دارو و آزمایشاتی هستند، همچنان با برجاست.

گ) شواهد علمی در خصوص کنترل اندیکاسیون های دقیق خدمت:

ندارد

ل) مدت زمان ارائه هر واحد خدمت:

جلسه اول حدود ۴۵ دقیقه و جلسات دوم و سوم حدود ۳۰ دقیقه

ف) موارد ضروری جهت آموزش به بیمار:

- ۱- بیماری و خطر انتقال آن در خانواده
- ۲- پیامد بیماری و چگونگی پیشگیری از آن
- ۳- نحوه دسترسی به خدمت در کشور
- ۴- اقدامات مورد نیاز برای پیشگیری در مراجع اول و سایر مراجعین از خانواده و خویشان در معرض خطر و. مراجعه مراجع اول در زمان اول و سایر مراجعین از خانواده و خویشان در معرض خطر مراجع اول در زمان مراجعه
- ۵- اقدامات پیشگیری برای فرزندان بعدی در حاملگی های بعدی برای مراجع اول در زمان اول و سایر مراجعین از خانواده و خویشان در معرض خطر مراجع اول در زمان مراجعه
- ۶- حدود مخارج خدمات پیش بینی شده در داخل و خارج کشور

منابع:

1. Wendy R.U, Jane L.S, Beverly M.Y- 2ed. A Guide to genetic counseling. United States of America: RB155.7.G85; 2009.
2. Bonnie S.L, Patricia M.V, Dianne M.B. Genetic counseling practice advanced concepts and skills.
3. Emery's Elements of Medical Genetics, 14th edition; 2012

4. ACMG Board of Directors. Scope of practice: a statement of the American College of Medical Genetics and Genomics (ACMG). *Genet Med* **17**, 1–3 (2015).
5. Adapted from: NSGC (1995-2006) “Consumer Information: Definitions: Genetic Counseling as a Profession” National Society of Genetic Counselors
<http://www.nsgc.org/consumer/definition.cfm> accessed: 28th June 2007
6. Biesecker, B. and K. Peters (2001). “Process studies in genetic counseling: peering into the black box” *American Journal of Medical Genetics* 106(3): 191-198.
7. https://www.cdc.gov/genomics/gtesting/genetic_counseling.htm
8. <https://med.stanford.edu/genetic-counseling.html>

- تاریخ اعتبار این راهنما از زمان ابلاغ به مدت ۳ سال می باشد و بعد از اتمام مهلت زمانی میبایست ویرایش صورت پذیرد.