

"درخواست طرح پیشنهادی"

استخراج شاخص های سلامتی، اجتماعی، دموگرافیک، اقتصادی
و زیرساختی تاثیرگذار در بیماری آترووفی نخاعی - عضلانی



دفتر مدیریت بیماری های غیرروابط معاونت بهداشت
اداره زنیک

بِسْمِ اللّٰهِ الرَّحْمٰنِ الرَّحِيْمِ



وزارت بهداشت، درمان و آموزش پزشکی

دفتر مدیریت بیماری های غیرواگیر معاونت بهداشت

اداره ژنتیک

بیان مسئله:

بیماری آتروفی عضلانی نخاعی (SMA)، نوعی بیماری ارثی است که باعث ضعف عضلانی پیشرونده به دلیل دژنراسیون و از دست رفتن سلول‌های شاخ قدامی نخاع و ساقه مغز می‌شود. زمان شروع بیماری از قبل از تولد تا بلوغ و اوایل جوانی متغیر است. این بیماری دومین بیماری شایع کشنده با وراثت اتوزومال مغلوب در اروپا است و بروز آن یک در ۱۰ هزار تولد زنده گزارش شده است. در ایران، اطلاعاتی در خصوص بروز بیماری در دسترس نیست ولی؛ به دلیل میزان بالای ازدواج‌های خویشاوندی بالاتر از میانگین کشورهای غربی برآورد می‌شود. شیوع ناقلين در ایران، به دلیل ازدواج‌های خویشاوندی، حتی تا یک در ۲۰ نیز پیش‌بینی شده است. تجربه‌های بالینی و آزمایشگاهی و بررسی تعداد قابل توجهی از بیماران نشان می‌دهد که قریب ۴۰ درصد بیماران با تشخیص قطعی، والدین غیر خویشاوند داشته‌اند. از این رو؛ بررسی بیماری در همه افراد علامت‌دار توصیه می‌شود.

به دلیل شیوع زیاد ناقلين این بیماری و دردسترس قرار گرفتن تکنیک‌های واکنش زنجیره‌ای پلیمراز (PCR) کمی، غربالگری جمعیتی برای شناسایی ناقلين این بیماری در یک دهه گذشته مطرح شده است و تاکنون گزارش‌های متعددی از نتایج برنامه‌های غربالگری انجام شده در جمعیت‌های مختلف مانند آمریکا، استرالیا، کره جنوبی و ... منتشر شده است. در سال ۲۰۰۸؛ کالج آمریکایی ژنتیک پزشکی طی دستورالعملی، پیشنهاد غربالگری به همه زوج‌ها صرف نظر از نژاد یا قومیت آن‌ها را مطرح کرد. در سال‌های پس از آن، گروه‌های دیگری از مجتمع علمی؛ مانند انجمن مولکولار پاتولوژی نیز بیانیه‌هایی را به منظور پیشنهاد غربالگری جمعیتی از دیدگاه فنی منتشر کرده‌اند. البته برخی انجمن‌های علمی همچنان بررسی ناقلان را فقط در خانواده‌های دارای پیشینه خانوادگی مثبت توصیه می‌کنند.

عطف به درخواست ریاست محترم کمیسیون بهداشت و درمان مجلس شورای اسلامی از وزیر محترم بهداشت و پیرو درخواست انجمن بیماران مبتلا به آتروفی عضلانی-نخاعی ایران، براساس نامه‌ی شماره‌ی ۲۱۸ مورخ ۱۴۰۱/۰۱/۲۹ حوزه وزارتی، از معاون محترم بهداشت و بداخواسته شد تا امکان ادغام برنامه غربالگری بیماری آتروفی عضلانی-نخاعی در نظام سلامت کشور بررسی شود و پیش نویس اولیه انجام این طرح، جهت ارائه گزارش به کمیسیون بهداشت و درمان مجلس با امضای وزیر محترم بهداشت تهیه شود.

در این راستا، اداره ژنتیک دفتر مدیریت بیماری‌های غیرواگیر، پیش‌نویس اولیه طرح را تهیه نمود که مورد تایید اولیه قرار گرفت. در راستای اجرای طرح پیشنهادی تایید شده، در نظر است تا گزارش کاملی از وضعیت شاخص‌های تاثیرگذار بر بیماری آتروفی عضلانی-نخاعی در ایران از جنبه‌های مختلف سلامت، اجتماعی، دموگرافیک، اقتصادی و زیرساختی ارائه خدمات غربالگری و کنترل و درمان استخراج شود.

مستند روبرو، پیشنهاد همکاری در این خصوص به انجمن اپیدمیولوژی کشور است تا در صورت تمایل و در نظر گرفتن شرایط مندرج در این درخواست، اعلام همکاری نمایند.

انتظار می‌رود در پایان کار، چشم‌انداز جامعی از وضعیت شاخص‌های مهم و تاثیرگذار سلامتی، اجتماعی، دموگرافیک، اقتصادی و زیرساختی ارائه خدمات غربالگری و کنترل و درمان این بیماری در کشور به دست بیاید که چراغ راه تصمیم‌گیری‌های کلان کشوری در این خصوص باشد.

اهداف پروژه:

- ❖ تعیین شاخص‌های آشنایی با وضعیت بار بیماری آتروفی عضلانی-نخاعی در ایران و جهان و استخراج آن
- ❖ تعیین شاخص‌های سلامت تاثیرگذار بر بیماری آتروفی عضلانی-نخاعی و برعکس و استخراج آن
- ❖ تعیین شاخص‌های دموگرافیک تاثیرگذار بر بیماری آتروفی عضلانی-نخاعی و برعکس و استخراج آن
- ❖ تعیین شاخص‌های اجتماعی تاثیرگذار بر بیماری آتروفی عضلانی-نخاعی و برعکس و استخراج آن
- ❖ تعیین شاخص‌های اقتصادی تاثیرگذار بر بیماری آتروفی عضلانی-نخاعی و برعکس و استخراج آن
- ❖ تعیین شاخص‌های زیرساختی تاثیرگذار بر ارائه خدمات غربالگری و تشخیص بیماری آتروفی عضلانی-نخاعی و برعکس و استخراج آن
- ❖ تعیین سایر شاخص‌های تاثیرگذار بر بیماری آتروفی عضلانی-نخاعی و برعکس و استخراج آن

روش اجرای کار:

پیشنهاد اجرای پروژه به گروه‌های هدف مورد نظر

جمع آوری مکاتبات اعلام همکاری تا تاریخ تعیین شده در مکاتبات ارسالی
(به مکاتبات قبول پروژه بعد از تاریخ تعیین شده، ترتیب اثر داده نخواهد شد)

انتخاب گروه همکار بر اساس هزینه پیشنهادی یا زمان اجرای کمتر

عقد قرارداد و تعیین روش پرداخت

آغاز اجرای پروژه بر اساس جدول برنامه عملیاتی تعیین شده

ارائه کار در زمان تعیین شده و بر اساس مستند تعیین شده

تعیین تغییرات مورد نیاز و
گزارش به تیم اجرای پروژه

بررسی کار ارائه
شده بر اساس زمان
و مستند تعیین

غیر قابل قبول

قابل قبول

پرداخت بر اساس قرارداد منعقد شده

جدول برنامه عملیاتی پروژه:

توجه: شروع پروژه از زمان اعلام کتبی طرف اول قرارداد جهت سفارش کار می‌باشد.

هزینه	مستند مورد تایید گزارش	آخرین مهلت ارائه	مسئول اجرا	شرح اقدام
	مستند شماره ۱	پایان هفته دوم پس از سفارش کار	تیم اجرای پروژه	ارائه مکتوب شاخص‌های مورد نیاز تعیین شده (بر اساس اهداف پروژه) و روش استخراج آن به دفتر مدیریت بیماری‌های غیرواگیر
	صورتجلسه	پایان هفته سوم پس از سفارش کار	دفتر مدیریت بیماری‌های غیرواگیر معاونت بهداشت و بدا-اداره ژنتیک	بررسی و تایید شاخص‌های ارائه شده مورد نیاز در دفتر مدیریت بیماری‌های غیرواگیر
	مکاتبه	پایان هفته سوم پس از سفارش کار	دفتر مدیریت بیماری‌های غیرواگیر معاونت بهداشت و بدا-اداره ژنتیک	ارائه لیست شاخص‌های تایید شده نهایی جهت استخراج از دفتر مدیریت بیماری‌های غیرواگیر
	مستند شماره ۲	پایان هفته ششم پس از سفارش کار	تیم اجرای پروژه	استخراج شاخص‌های تایید شده و ارائه به دفتر مدیریت بیماری‌های غیرواگیر
	صورتجلسه	پایان هفته هفتم پس از سفارش کار	تیم مشاور	بررسی شاخص‌های استخراج شده
	مستند شماره ۲	پایان هفته هشتم پس از سفارش کار	تیم اجرای پروژه	اعمال تغییرات و استخراج شاخص بر اساس نتیجه بررسی دفتر مدیریت بیماری‌های غیرواگیر
	مکاتبه	پایان هفته نهم پس از سفارش کار	دفتر مدیریت بیماری‌های غیرواگیر معاونت بهداشت و بدا-اداره ژنتیک	تایید نهایی اتمام پروژه استخراج شاخص‌های کلیدی

اولین گام در خصوص تصمیم‌گیری لزوم اجرای غربالگری SMA در کشور، تعیین صرفه اقتصادی این غربالگری در قالب یک مطالعه هزینه-اثربخشی یا هزینه-فایده است. بنابراین انتظار می‌رود تیم بررسی اپیدمیولوژیک، شاخص‌های ضروری به عنوان ورودی‌های مدل تحلیل اقتصادی را فراهم نمایند که این امر می‌بایست با مشورت گروه تحلیل اقتصادی بعد از تعیین طراحی مطالعه تحلیل اقتصادی صورت پذیرد.

به عنوان پیش‌بینی در صورت انتخاب طراحی مطالعه هزینه-اثربخشی، شاخص‌های اپیدمیولوژیک اصلی مورد نیاز شامل شیوع ناقلی ژن و برآورد بروز سالانه در سطح کشوری و احتمالات تغییر وضعیت بیمار به انواع پیامدهای سلامت محتمل در صورت مداخله عدم مداخله می‌باشد.

همچنین در صورتی که ارزیابی ابزارهای معتبر غربالگری نیز بر عهده تیم بررسی اپیدمیولوژیک باشد، تعیین شاخصهای عملکرد این ابزارها به منظور تعیین درصد ورودی شاخص‌های درخت تصمیم نیز ضروری خواهد بود. بخش دیگر شاخص‌های مورد نیاز شامل شاخص‌های بیانگر بزرگی مسئله و اثرات آن بر شاخص‌های سلامت جامعه در مقایسه با وضعیت منطقه و جهان به منظور غنی‌سازی بخش بیان مسئله و بحث گزارش نهایی پروژه می‌باشد. براساس مطالب پیشگفت، لازم است تیم بررسی اپیدمیولوژیک جداول ذیل را در خصوص تعیین شاخص‌های نیازمند احصاء تکمیل نمایند:

مستند شماره ۱ - شناسنامه شاخص های سلامتی، اجتماعی، دموگرافیک، اقتصادی و زیرساختی تاثیرگذار در بیماری آتروفی نخاعی - عضلانی

مستند شماره ۲ - مقدار شاخص های سلامتی، اجتماعی، دموگرافیک، اقتصادی و زیرساختی تأثیرگذار در بیماری آترووفی نخاعی - عضلانی

شاخص های تأثیرگذار در بیماری آنروفی نخاعی - عضلانی						
ضریب شاخص	میزان شاخص	منبع استخراج		سال برآورد شاخص	محدوده جغرافیایی شاخص	نام شاخص
		مخرج	صورت			
					جهانی	
					منطقه مدیترانه شرقی	
					کشور ایران	
					استانی	