

چالش های مسیر گذار از مشاوره ژنتیک به پزشکی شخصی

پروفسور داریوش فرهود

تاریخچه مشاوره ژنتیک

- مشاوره ژنتیکی، به عنوان یک رشته تخصصی در مراقبت‌های بهداشتی، حدود پنج دهه پیش شکل گرفت.
- با وجود پیشرفت‌ها و افزایش شواهد تجربی در مورد ارزش افزوده مشاوره ژنتیکی در مراقبت‌های بهداشتی، این رشته همچنان پویا و در حال تکامل است.
- این انعطاف‌پذیری ناشی از عوامل داخلی و خارجی متعددی است
 - تغییرات در نقش‌های حرفه‌ای
 - پیشرفت‌های سریع در فناوری و اطلاعات ژنتیکی
 - مشاوره ژنتیکی همچنان بر محور بیمار و استفاده از اطلاعات ژنتیکی برای ارزیابی خطر بیماری و ارائه حمایت روانشناختی متمرکز است.

محدودیت‌های مدل سنتی مشاوره ژنتیک

- تمرکز بر بیماری‌های خاص
- عدم شخصی‌سازی درمان
- محدودیت در تشخیص بیماری‌های پیچیده

نقش مشاور ژنتیک در تشخیص و درمان بیماری‌ها

- تشخیص بیماری‌های ژنتیکی
- ارائه مشاوره به خانواده‌ها
- کمک به تصمیم‌گیری در مورد درمان‌ها

گذر از مشاوره ژنتیک به پزشکی شخصی

گام های ضروری

۱. توسعه زیرساخت‌های فناوری

- توسعه ابزارهای تحلیل داده‌های ژنومی:
- سرمایه‌گذاری در توسعه نرم‌افزارها و الگوریتم‌های قدرتمند برای تحلیل حجم عظیم داده‌های ژنومی
- ایجاد پایگاه‌های داده جامع:
- جمع‌آوری و یکپارچه‌سازی داده‌های ژنومی، بالینی و محیطی برای ایجاد پایگاه‌های داده جامع و قابل جستجو
- بهبود زیرساخت‌های محاسباتی:
- تامین زیرساخت‌های محاسباتی قوی برای تحلیل سریع و دقیق داده‌های ژنومی.

۲. توسعه نیروی انسانی متخصص

- آموزش تخصصی **مشاوران ژنتیکی**:
 - طراحی برنامه‌های آموزشی جامع برای ارتقای دانش و مهارت‌های مشاوران ژنتیکی در زمینه ژنومیکس و پزشکی شخصی
- توسعه **رشته‌های بین‌رشته‌ای**:
 - ایجاد رشته‌های بین‌رشته‌ای مانند ژنتیک پزشکی، بیوانفورماتیک و مشاوره ژنومیک برای تربیت نیروی انسانی متخصص
- همکاری با سایر **متخصصان**:
 - ایجاد همکاری بین مشاوران ژنتیکی، پزشکان، بیوانفورماتیک‌ها و سایر متخصصان مرتبط.

۳. تغییر رویکرد مشاوره ژنتیکی

- **از ژن به فرد:** تغییر تمرکز از مطالعه ژن‌های فردی به بررسی کل ژنوم و تعامل آن با عوامل محیطی
- **ارائه خدمات شخصی‌سازی شده:** ارائه مشاوره ژنتیکی شخصی‌سازی شده بر اساس پروفایل ژنتیکی هر فرد
- **تاکید بر پیشگیری:** تغییر رویکرد از درمان بیماری به پیشگیری از بیماری با استفاده از اطلاعات ژنتیکی.

رویکرد مشاوره از زن به فرد: یک تحول در مشاوره ژنتیکی

چرا از زن به فرد؟

- **پیچیدگی بیماری‌ها:** بسیاری از بیماری‌ها، به ویژه بیماری‌های مزمن، نتیجه تعامل پیچیده‌ای بین عوامل ژنتیکی و محیطی هستند.
- **پزشکی شخصی‌سازی شده:** با در نظر گرفتن کل ژنوم فرد، می‌توان درمان‌های دقیق‌تر و شخصی‌سازی شده‌ای را برای هر بیمار ارائه داد.
- **پیشگیری از بیماری:** با شناسایی عوامل خطر ژنتیکی، می‌توان اقدامات پیشگیرانه مناسب را برای کاهش خطر ابتلا به بیماری انجام داد.
- **کشف علل جدید بیماری‌ها:** بررسی کل ژنوم می‌تواند به کشف ژن‌های جدید مرتبط با بیماری‌ها و مکانیسم‌های بیماری‌زایی کمک کند.

تفاوت‌های کلیدی با رویکرد سنتی

- **تمرکز بر کل ژنوم:** در رویکرد سنتی، مشاوره ژنتیکی بر روی ژن‌های خاص یا جهش‌های شناخته شده متمرکز بود. در حالی که رویکرد جدید، کل ژنوم فرد را بررسی می‌کند
- **در نظر گرفتن عوامل محیطی:** علاوه بر ژن‌ها، عوامل محیطی مانند رژیم غذایی، سبک زندگی و عوامل اجتماعی نیز در بروز بیماری‌ها نقش دارند
- **استفاده از ابزارهای بیوانفورماتیک:** برای تحلیل داده‌های عظیم ژنومی، نیاز به ابزارهای قدرتمند بیوانفورماتیک است
- **ارائه مشاوره پیچیده‌تر:** مشاوره ژنتیکی بر اساس کل ژنوم، نیازمند دانش و مهارت‌های تخصصی‌تری است

مراحل اصلی در مشاوره از ژن به فرد

- **تفسیر داده‌های ژنومی:** تحلیل داده‌های ژنومی برای شناسایی تغییرات ژنتیکی مرتبط با بیماری
- **ارزیابی خطر بیماری:** محاسبه خطر ابتلا به بیماری بر اساس تغییرات ژنتیکی و عوامل محیطی
- **ارائه مشاوره به بیمار:** توضیح نتایج آزمایش‌ها به زبان ساده، پاسخ به سوالات بیمار و ارائه راهکارهای مناسب
- **تعیین برنامه درمانی:** بر اساس اطلاعات ژنتیکی و بالینی، تعیین بهترین برنامه درمانی برای بیمار

۴. توسعه ابزارهای ارتباطی

- استفاده از ابزارهای **دیجیتال**: توسعه اپلیکیشن‌ها و پلتفرم‌های آنلاین برای ارائه خدمات مشاوره ژنتیکی به صورت دورکاری و افزایش دسترسی به خدمات
- **آموزش بیماران**: طراحی برنامه‌های آموزشی تعاملی برای افزایش آگاهی بیماران در مورد ژنومیکس و پزشکی شخصی

۵. توسعه مدل‌های کسب و کار جدید

- ایجاد شرکت‌های **دانش‌بنیان**: حمایت از ایجاد شرکت‌های دانش‌بنیان در حوزه ژنومیکس و پزشکی شخصی
- توسعه همکاری‌های **بین‌المللی**: ایجاد همکاری‌های بین‌المللی برای توسعه و تجاری‌سازی فناوری‌های جدید
- **تامین مالی پایدار**: ایجاد منابع مالی پایدار برای حمایت از تحقیقات و توسعه در حوزه ژنومیکس و پزشکی شخصی

چالش ها

- **هزینه** بالا: هزینه بالای آزمایش های ژنومی و زیرساخت های مورد نیاز یکی از مهم ترین چالش ها است
- **حریم خصوصی** داده های ژنومی: حفظ حریم خصوصی داده های ژنومی و جلوگیری از سوء استفاده از این داده ها یک چالش مهم است
- **کمبود نیروی انسانی متخصص**: کمبود نیروی انسانی متخصص در زمینه ژنومیکس و مشاوره ژنتیکی یکی دیگر از چالش ها است.
- **اخلاقیات و حقوق**: مسائل اخلاقی و حقوقی مرتبط با استفاده از اطلاعات ژنتیکی نیاز به بررسی دقیق دارند
- **تغییر در نظام سلامت**: تحول در مشاوره ژنتیکی نیازمند تغییرات در نظام سلامت و سیاست گذاری های مرتبط است.

فرصت ها

- پیشگیری از بیماری ها: پزشکی شخصی امکان پیشگیری از بسیاری از بیماری ها را فراهم می کند.
- درمان های هدفمند: با استفاده از اطلاعات ژنتیکی می توان درمان های هدفمند و موثرتر را طراحی کرد.
- کاهش هزینه های درمان: در درازمدت، پزشکی شخصی می تواند منجر به کاهش هزینه های درمان شود.
- ایجاد فرصت های شغلی جدید: توسعه پزشکی شخصی فرصت های شغلی جدیدی را در حوزه های مختلف ایجاد می کند.

آینده مشاوره ژنتیکی در ایران: چشم‌اندازی امیدوارانه با چالش‌هایی جدی

- مشاوره ژنتیکی در ایران، با توجه به پیشرفت‌های سریع در حوزه ژنومیکس و پزشکی شخصی، آینده‌ای روشن و پرچالش را پیش رو دارد.
- با توجه به عوامل مختلفی همچون افزایش آگاهی عمومی، پیشرفت تکنولوژی، و نیاز روزافزون به خدمات بهداشتی شخصی‌سازی شده، این حوزه در حال تحول و گسترش است.

عوامل موثر بر آینده مشاوره ژنتیکی در ایران

- پیشرفت تکنولوژی: کاهش هزینه‌های توالی‌یابی ژنوم، توسعه ابزارهای تحلیل داده و هوش مصنوعی، امکان ارائه خدمات مشاوره ژنتیکی دقیق‌تر و سریع‌تر را فراهم می‌کند.
- افزایش آگاهی عمومی: با افزایش آگاهی مردم درباره ژنتیک و بیماری‌های ژنتیکی، تقاضا برای خدمات مشاوره ژنتیکی نیز افزایش می‌یابد.
- توسعه زیرساخت‌های بهداشتی: ایجاد مراکز تخصصی مشاوره ژنتیکی و تجهیز آن‌ها به ابزارهای مدرن، می‌تواند به بهبود کیفیت خدمات کمک کند.
- توسعه نیروی انسانی متخصص: تربیت مشاوران ژنتیکی متخصص و آموزش آن‌ها در زمینه‌های جدید ژنومیکس و پزشکی شخصی، یکی از نیازهای اصلی این حوزه است.
- تعیین سیاست‌های حمایتی: تدوین سیاست‌های حمایتی از سوی دولت و سازمان‌های بیمه‌گر، می‌تواند به گسترش خدمات مشاوره ژنتیکی و کاهش هزینه‌های آن کمک کند.
- چالش‌های فرهنگی و اجتماعی: برخی از باورهای فرهنگی و اجتماعی ممکن است در پذیرش خدمات مشاوره ژنتیکی موثر باشند.

- نگرش‌های فرهنگی و باورهای سنتی:

- تقدیرگرایی: برخی افراد معتقدند که سرنوشت انسان از پیش تعیین شده است و دخالت در امور ژنتیکی خلاف طبیعت است.
- تابو بودن برخی بیماری‌ها: بیماری‌هایی مانند اختلالات ژنتیکی و ناتوانی‌های ذهنی ممکن است در برخی جوامع تابو محسوب شوند و افراد تمایلی به صحبت در مورد آن‌ها نداشته باشند.
- نگرانی از تبعیض: برخی افراد نگران هستند که با آگاهی از بیماری ژنتیکی خود یا فرزندانشان با تبعیض روبرو شوند.

- کمبود آگاهی:

- عدم آگاهی از اهمیت مشاوره ژنتیکی: بسیاری از افراد از مزایای مشاوره ژنتیکی آگاه نیستند و نمی‌دانند که این مشاوره می‌تواند به آن‌ها در پیشگیری و درمان بیماری‌ها کمک کند.
- عدم درک مفاهیم ژنتیکی: مفاهیم پیچیده ژنتیکی برای بسیاری از افراد قابل درک نیست و همین امر باعث می‌شود که آن‌ها از مراجعه به مشاور ژنتیکی اجتناب کنند.^{۳۰}

- عوامل اقتصادی:

- هزینه بالای آزمایش‌ها: هزینه بالای آزمایش‌های ژنتیکی، یکی از مهم‌ترین موانع دسترسی به خدمات مشاوره ژنتیکی برای بسیاری از افراد است.
- عدم پوشش بیمه‌ای: بسیاری از بیمه‌های درمانی، هزینه‌های مشاوره ژنتیکی را پوشش نمی‌دهند.

- نبود دسترسی مناسب:

- کمبود مراکز مشاوره: در بسیاری از مناطق کشور، مراکز مشاوره ژنتیکی به تعداد کافی وجود ندارد.
- دوری مسافت: برای برخی افراد، دسترسی به مراکز مشاوره ژنتیکی به دلیل دوری مسافت مشکل است.

- نگرانی از نتایج آزمایش‌ها:

- ترس از نتایج منفی: برخی افراد از اینکه ممکن است نتیجه آزمایش ژنتیکی آن‌ها مثبت باشد و بیماری ژنتیکی داشته باشند، می‌ترسند.
- نگرانی در مورد آینده: آگاهی از وجود یک بیماری ژنتیکی ممکن است باعث ایجاد نگرانی در مورد آینده و کیفیت زندگی فرد شود.

- عوامل اجتماعی:

- نگرش منفی جامعه: در برخی جوامع، به افراد مبتلا به بیماری‌های ژنتیکی به عنوان افراد ضعیف و ناتوان نگاه می‌شود.
- فشارهای اجتماعی: فشارهای اجتماعی برای ازدواج و بچه‌دار شدن ممکن است افراد را از انجام مشاوره ژنتیکی منصرف کند.

راهکارها

- افزایش آگاهی عمومی: برگزاری کارگاه‌ها و کمپین‌های آموزشی برای افزایش آگاهی مردم در مورد اهمیت مشاوره ژنتیکی.
- توسعه زیرساخت‌ها: ایجاد مراکز مشاوره ژنتیکی در سراسر کشور و تجهیز آن‌ها به امکانات لازم.
- کاهش هزینه‌ها: کاهش هزینه‌های آزمایش‌های ژنتیکی و پوشش بیمه‌ای این خدمات.
- ترویج مشاوره ژنتیکی در میان پزشکان: آموزش پزشکان در مورد اهمیت مشاوره ژنتیکی و تشویق آن‌ها به ارجاع بیماران به مشاوران ژنتیک.
- تغییر نگرش‌های فرهنگی: تغییر نگرش‌های فرهنگی نسبت به بیماری‌های ژنتیکی و افراد مبتلا به این بیماری‌ها.
- حمایت‌های قانونی: تدوین قوانین و مقرراتی که از حقوق افراد مبتلا به بیماری‌های ژنتیکی حمایت کند.

وظایف و توصیه‌ها برای وزارت بهداشت

- توسعه زیرساخت‌ها:
 - ایجاد مراکز تخصصی مشاوره ژنتیکی در سطح کشور
 - تجهیز این مراکز به دستگاه‌ها و تجهیزات آزمایشگاهی مدرن
 - حمایت مالی از تحقیقات در زمینه ژنتیک و مشاوره ژنتیکی
- توسعه نیروی انسانی:
 - افزایش ظرفیت پذیرش دانشجویان در رشته‌های مرتبط با ژنتیک
 - حمایت از آموزش مداوم مشاوران ژنتیکی
 - ایجاد برنامه‌های تبادل دانشجوی و استاد با کشورهای پیشرفته در زمینه ژنتیک
- تدوین سیاست‌ها و قوانین:
 - تدوین دستورالعمل‌های جامع برای ارائه خدمات مشاوره ژنتیکی
 - ایجاد نظام نظارت بر کیفیت خدمات مشاوره ژنتیکی
 - حمایت از بیماران مبتلا به بیماری‌های ژنتیکی از طریق بیمه و سایر حمایت‌های اجتماعی
- ترویج فرهنگ مشاوره ژنتیکی:
 - افزایش آگاهی عمومی در مورد اهمیت مشاوره ژنتیکی
 - برگزاری کارگاه‌ها و همایش‌های آموزشی برای پزشکان و سایر متخصصان حوزه سلامت
 - استفاده از رسانه‌های جمعی برای اطلاع‌رسانی در مورد مشاوره ژنتیکی

وظایف و توصیه‌ها برای پزشکان

ارجاع به موقع بیماران:

ارجاع بیماران با سابقه خانوادگی بیماری‌های ژنتیکی یا علائم مشکوک به مشاوره ژنتیکی
آشنایی با انواع بیماری‌های ژنتیکی و علائم آن‌ها

ارتقای دانش:

شرکت در دوره‌های آموزشی و به‌روزرسانی دانش در زمینه ژنتیک
مطالعه مقالات علمی و مطالعات موردی مرتبط با مشاوره ژنتیکی

همکاری با مشاوران ژنتیکی:

همکاری نزدیک با مشاوران ژنتیکی برای ارائه خدمات جامع به بیماران
تبادل اطلاعات و تجربیات با سایر همکاران در زمینه مشاوره ژنتیکی

ترویج اهمیت مشاوره ژنتیکی:

اطلاع‌رسانی به بیماران و خانواده‌های آن‌ها در مورد اهمیت مشاوره ژنتیکی
تشویق بیماران به انجام آزمایش‌های ژنتیکی در صورت لزوم

نتیجه گیری

- توجه به عدالت در دسترسی به خدمات: تلاش برای ایجاد دسترسی برابر به خدمات مشاوره ژنتیکی برای همه افراد جامعه، به ویژه در مناطق محروم.
 - حفظ محرمانگی اطلاعات ژنتیکی: رعایت کامل اصول اخلاقی و قانونی در حفظ محرمانگی اطلاعات ژنتیکی بیماران.
 - توجه به جنبه‌های روان‌شناسی مشاوره ژنتیکی: آموزش مشاوران ژنتیکی در زمینه مهارت‌های ارتباطی و روان‌شناسی برای ارائه خدمات بهتر به بیماران.
 - توسعه تحقیقات: حمایت از تحقیقات بنیادی و بالینی در زمینه ژنتیک و مشاوره ژنتیکی برای بهبود روش‌های تشخیص و درمان بیماری‌های ژنتیکی.
- با اجرای این توصیه‌ها، می‌توان به آینده‌ای روشن برای مشاوره ژنتیکی در ایران امیدوار بود و گامی مهم در جهت ارتقای سلامت جامعه برداشت.