

چارچوب حاکمیتی گذار به پزشکی فرادقیق و پزشکی شخصی سازی شده در ایران؛ الگوی جامع نهادی، حقوقی، مالی و اجرایی

نویسندگان: دکتر محمد علی صارمی^{*}، دکتر فاطمه مهسا کارآموزیان^{*}، فرنوش هنرمند، میترا شمسینی غیاثوند و نجمه شجاعی

* اندیشکده علمی تحقیقاتی پزشکی فرادقیق آنابیتاژن

چکیده

پزشکی فرادقیق (Precision Medicine) و پزشکی شخصی سازی شده (Personalized Medicine) به عنوان یکی از مهم ترین تحولات پارادایمی در نظام های سلامت جهان، رویکرد "یک اندازه برای همه" را کنار نهاده و بر ارائه خدمات سلامت مبتنی بر ویژگی های ژنتیکی، اپی ژنتیکی، سبک زندگی، عوامل محیطی و ترجیحات فردی تأکید دارند. این تحول، ضمن نوید بخشی برای بهبود پیامدهای بالینی و کاهش هزینه های نظام سلامت، نیازمند بازطرزی بنیادین در ساختارهای حکمرانی، تأمین مالی، تنظیم گری، آموزش نیروی انسانی و مشارکت اجتماعی است.

نظام سلامت ایران با چالش های چندگانه ای مواجه است: افزایش بار بیماری های غیرواگیر و مزمن، محدودیت شدید منابع مالی، نابرابری جغرافیایی در دسترسی به خدمات تخصصی و فشار روزافزون هزینه های دارو و درمان. پزشکی فرادقیق می تواند راهگشای بسیاری از این چالش ها باشد، اما تحقق آن در ایران نیازمند گذاری هوشمندانه، مرحله بندی شده و متناسب با ظرفیت های بومی است. این گذار بدون یک چارچوب حاکمیتی جامع و یکپارچه که هماهنگی نهادهای متعدد، شفافیت تصمیمات، تأمین منابع پایدار و تضمین عدالت را ممکن سازد، با شکست مواجه خواهد شد. این مقاله که حاصل کاربست پنج متدولوژی محوری است، چارچوبی جامع و عملیاتی برای گذار به پزشکی فرادقیق در ایران ارائه می دهد. این چارچوب بر هفت رکن استوار است: (۱) زیرساخت فناوریانه و داده های بزرگ ژنومیک، (۲) چارچوب حقوقی و تنظیم گری با تأکید بر حریم خصوصی و منع تبعیض، (۳) ساختار نهادی و حاکمیتی شبکه ای، (۴) تأمین مالی و اقتصاد سلامت با مدل های نوین پرداخت، (۵) توانمندسازی و بازآموزی نیروی انسانی، (۶) عدالت در دسترسی و کاهش نابرابری های سلامت، و (۷) نظام پایش، ارزیابی و یادگیری مستمر.

علاوه بر این، مقاله با بهره گیری از نظریه مسیرهای گذار اجتماعی فناوریانه (Socio-Technical Transition Pathways)، مسیر پیشنهادی برای ایران را از نوع "پیکربندی مجدد هوشمند" (Smart Reconfiguration) تعریف می کند که مبتنی بر همزیستی تدریجی نظام سلامت موجود با فناوری های نوین، مشارکت فعال بازیگران رژیم موجود در فرآیند تحول و تقویت گام به گام نوآوری های نیچ (نظیر مراکز پایلوت و شرکت های دانش بنیان) است. همچنین نقشه راه اجرایی پنج ساله در سه مرحله بنیان گذاری، توسعه پایلوت و مقیاس پذیری، با جزئیات فعالیت ها، زمان بندی، نهاد متولی و شاخص های کلیدی عملکرد تدوین شده است.

در نهایت، هفت اصل اخلاقی و حقوقی (رضایت آگاهانه، رازداری، عدم تبعیض، عدالت در دسترسی، شفافیت، پاسخگویی و خودمختاری فرد) به عنوان لایه فراگیر در تمامی ارکان و مراحل اجرایی جاری می‌شوند و تضمین‌کننده آن هستند که گذار به پزشکی فرادقیق نه تنها کارآمد، بلکه عادلانه، قابل قبول اجتماعی و پایدار باشد. توصیه‌های سیاستی نهایی برای تصویب سند ملی، تأمین بودجه مستقل، اصلاح قوانین و آغاز فوری پایلوت شهرهای منتخب ارائه شده است.

فصل اول: مقدمه – تحول پارادایمی در مرزهای دانش و سیاست سلامت

۱-۱) توصیف مسئله: از درمان "میانگین" تا درمان "من" منحصر به فرد

نظام‌های سلامت در سراسر جهان برای بیش از یک قرن بر پایه رویکرد "پزشکی مبتنی بر شواهد جمعی" (Population-based Evidence) و کارآزمایی‌های بالینی تصادفی شده با حجم نمونه بزرگ استوار بوده‌اند. این رویکرد فرض می‌کند که اگر درمانی در یک گروه بزرگ از بیماران (مثلاً ۱۰۰۰ نفر با یک بیماری خاص) مؤثرتر از دارونما باشد، آن درمان برای "بیمار معمولی" که در مرکز درمانی حاضر می‌شود نیز مؤثر خواهد بود. اما این فرض، تنوع زیستی، ژنتیکی، متابولیک و رفتاری افراد را نادیده می‌گیرد.

پزشکی فرادقیق و شخصی‌سازی شده این پارادایم را به چالش می‌کشد. بر اساس این رویکرد نوین، هر انسان از نظر ژنتیکی، اپی‌ژنتیکی (تأثیر عوامل محیطی بر بیان ژن‌ها)، میکروبیومی (ترکیب باکتری‌های همزیست بدن) و رفتاری منحصر به فرد است. بنابراین، یک دارو یا رهنمود درمانی واحد نمی‌تواند برای همه بیماران یک بیماری خاص بهترین نتیجه را داشته باشد. در عوض، باید درمان بر اساس ویژگی‌های شخصی هر بیمار طراحی شود.

تفاوت کلیدی در عمل:

در پزشکی سنتی، پزشک می‌گوید: اگر بر اساس شواهد، داروی X برای بیماری شما بهترین گزینه است. در پزشکی شخصی‌شده، پزشک می‌گوید: "بر اساس ژنوتیپ شما (مثلاً وجود جهش در ژن CYP2C9)، داروی X احتمالاً عوارض جانبی دارد و داروی Y با دوز Z برای شما مناسب‌تر است. همچنین بر اساس نشانگر زیستی تومور شما (مثال: HER2/neu)، درمان هدفمند A مؤثرتر از شیمی‌درمان استاندارد است".

- **پزشکی فرادقیق (Precision Medicine):** رویکردی نوین برای پیشگیری، تشخیص و درمان بیماری‌ها که با در نظر گرفتن تنوع‌های فردی در ژن‌ها، عوامل محیطی و سبک زندگی، «درمان مناسب را برای بیمار مناسب در زمان مناسب» ارائه می‌کند. این رویکرد بر طبقه‌بندی بیماران بر اساس ویژگی‌های مولکولی و ژنتیکی تأکید دارد.
- **پزشکی شخصی‌سازی شده (Personalized Medicine):** مفهومی گسترده‌تر که علاوه بر داده‌های ژنومی و مولکولی، شامل ترجیحات فردی، ارزش‌های بیمار، شرایط اجتماعی-اقتصادی و عوامل فرهنگی نیز می‌شود. در این رویکرد، بیمار نه یک مورد بالینی، بلکه یک شریک تصمیم‌گیری است.

۲-۱) ضرورت و فوریت گذار در نظام سلامت ایران:

نظام سلامت ایران با واقعیت‌های زیر مواجه است که ضرورت گذار به پزشکی فرادقیق را نه یک انتخاب، بلکه یک الزام اجتناب‌ناپذیر می‌سازد:

۱) بار فزاینده بیماری‌های غیرواگیر و مزمن:

بر اساس گزارش‌های وزارت بهداشت، بیماری‌های قلبی-عروقی، سرطان‌ها، دیابت و بیماری‌های مزمن تنفسی در مجموع بیش از ۷۶٪ از کل مرگ‌ومیر سالانه در ایران را تشکیل می‌دهند. این بیماری‌ها ماهیت چندعاملی دارند و تحت تأثیر ترکیب پیچیده‌ای از عوامل ژنتیکی و محیطی ایجاد می‌شوند. پزشکی فرادقیق با امکان شناسایی افراد پرخطر (از طریق نمرات خطر پلی‌ژنیک) و طراحی مداخلات پیشگیرانه شخصی‌شده، می‌تواند بار این بیماری‌ها را کاهش دهد.

۲) افزایش سرسام‌آور هزینه‌های سلامت و محدودیت منابع:

هزینه‌های درمانی در ایران طی دو دهه اخیر به‌طور میانگین سالانه ۱۲٪ رشد داشته است که بسیار بالاتر از نرخ تورم عمومی (حدود ۳٪ در برخی سال‌ها با نوسان) و رشد تولید ناخالص داخلی است. داروهای گران‌قیمت (به‌ویژه داروهای بیولوژیک و درمان‌های هدفمند سرطان) سهم عمده‌ای از این هزینه‌ها را تشکیل می‌دهند. پزشکی فرادقیق با هدفمند کردن تجویز داروها (فقط برای بیمارانی که بیومارکر پاسخ مثبت دارند) و کاهش آزمون و خطای درمانی، می‌تواند صرفه‌جویی قابل توجهی ایجاد کند. برآوردهای جهانی نشان می‌دهد که به ازای هر یک دلار سرمایه‌گذاری در پزشکی شخصی، بین ۲ تا ۱۰ دلار صرفه‌جویی در هزینه‌های درمانی ایجاد می‌شود.

۳) تنوع ژنتیکی بالا در جمعیت ایران و ظرفیت‌های علمی موجود:

ایران به دلیل موقعیت جغرافیایی ویژه و تاریخ مهاجرت‌های متعدد، یکی از متنوع‌ترین جمعیت‌های ژنتیکی جهان را دارد. این تنوع از یک سو فرصتی منحصر به فرد برای پژوهش‌های ژنومیک جمعیتی و کشف جهش‌های جدید مرتبط با بیماری‌های نادر و شایع ایجاد می‌کند و از سوی دیگر، ضرورت بومی‌سازی رهنمودهای درمانی (که عمدتاً بر اساس جمعیت‌های اروپایی تدوین شده‌اند) را آشکار می‌سازد. خوشبختانه، ایران از ظرفیت‌های علمی قابل توجهی در زمینه ژنتیک پزشکی، بیوانفورماتیک و نانو-بیوتکنولوژی برخوردار است که می‌تواند موتور محرک گذار باشد.

۴) گام‌های اولیه برداشته شده و فرصت تاریخی:

در تاریخ ۱۴ آوریل ۲۰۲۵، وزارت بهداشت ایران به‌طور رسمی "اکوسیستم پزشکی شخصی‌سازی‌شده" را راه‌اندازی کرد و نتایج ابتکار دارو ژنومیکس را در دانشگاه علوم پزشکی تهران رونمایی نمود. همچنین پزشکی شخصی‌سازی‌شده به عنوان یکی از سه پروژه ملی پیشرفته در معاونت علمی، فناوری و اقتصاد دانش‌بنیان ریاست‌جمهوری تعریف شده است. این گام‌ها نشان‌دهنده اراده سیاسی و علمی برای تحول است، اما بدون یک چارچوب حاکمیتی جامع، این ابتکارات به جزیره‌های پراکنده و ناهماهنگ تبدیل خواهند شد.

۳-۱) چيستی و چرایی چارچوب حاکمیتی:

«چارچوب حاکمیتی (Governance Framework)» در این مقاله به معنای مجموعه‌ای از اصول، ساختارها، فرآیندها، قوانین، نقش‌ها و مکانیسم‌های هماهنگی و پاسخگویی است که تصمیم‌گیری و اقدام جمعی در مسیر گذار به پزشکی فرادقیق را ممکن، شفاف، کارآمد و عادلانه می‌سازد. چارچوب حاکمیتی به پنج پرسش اساسی پاسخ می‌دهد:

- ۱) چه کسی تصمیم می‌گیرد؟ (ساختار نهادی و توزیع اختیارات)
- ۲) بر اساس چه قواعدی؟ (چارچوب حقوقی و تنظیم‌گری)
- ۳) با چه منابعی؟ (تأمین مالی و اقتصاد سلامت)
- ۴) چگونه اجرا می‌شود؟ (سازوکارهای عملیاتی و نقشه راه)
- ۵) چگونه ارزیابی و اصلاح می‌شود؟ (نظام پایش و یادگیری)

فقدان چنین چارچوبی در ایران، مهم‌ترین مانع ساختاری در مسیر توسعه پزشکی فرادقیق است. تجربه کشورهای پیشرو نشان می‌دهد که سرمایه‌گذاری صرف در فناوری و تجهیزات، بدون طراحی همزمان نهادها و قواعد حاکم بر آن، نه تنها به نتیجه مطلوب نمی‌رسد، بلکه می‌تواند به اتلاف منابع، افزایش نابرابری و حتی آسیب‌های اجتماعی منجر شود (مثلاً سوء استفاده از داده‌های ژنتیکی توسط شرکت‌های بیمه یا کارفرمایان).

۴-۱) اهداف، دامنه و روش پژوهش:

اهداف اصلی مقاله:

- ۱) ارائه تعریف شفاف و عملیاتی از پزشکی فرادقیق و شخصی‌شده در بافتار ایران.
- ۲) تحلیل شکاف‌های ساختاری، حقوقی، مالی و نهادی موجود در نظام سلامت ایران برای گذار.
- ۳) طراحی الگوی حاکمیتی گذار مبتنی بر هفت رکن کلیدی.
- ۴) تعیین مسیر و سناریوی گذار متناسب با شرایط ایران (با بهره‌گیری از نظریه مسیرهای گذار).
- ۵) تدوین نقشه راه اجرایی پنج‌ساله با جزئیات فعالیت‌ها، زمان‌بندی و نهاد متولی.
- ۶) ارائه توصیه‌های سیاستی مشخص برای تصمیم‌گیران در سطوح ملی.

دامنه مقاله:

این مقاله بر ابعاد کلان حاکمیتی و سیاستی گذار متمرکز است و به جزئیات بالینی، فنی و آزمایشگاهی نمی‌پردازد. دامنه شامل: تعریف مفاهیم، مرور تجارب جهانی، تحلیل وضعیت ایران، طراحی الگو، تدوین نقشه راه و ارائه توصیه‌ها است.

روش پژوهش:

این مقاله از ترکیب پنج متدولوژی اصلی بررسی و تحلی (Review & Analysis)، مطالعه تطبیقی (Comparative Study)، طراحی الگو و مدل (Model Design)، آینده پژوهی (Future Studies) و تدوین نقشه راه (Roadmap Development) استفاده کرده است.

فصل دوم: مفهوم‌شناسی، مبانی نظری و پیش‌رمان‌های جهانی گذار

۱-۲) پزشکی فرادقیق در برابر پزشکی شخصی‌سازی شده: مرزهای مفهومی

اگرچه این دو واژه اغلب به جای یکدیگر به کار می‌روند، تمایز مفهومی ظریف اما مهمی دارند که بر طراحی سیاست‌ها تأثیر مستقیم می‌گذارد:

پزشکی فرادقیق (Precision Medicine) رویکردی "پایین به بالا" (Bottom-Up):

این رویکرد با داده‌های مولکولی و ژنومی شروع می‌شود. ابتدا بیماران بر اساس ویژگی‌های ژنتیکی و بیومارکرهای خود به زیرگروه‌های همگن طبقه‌بندی می‌شوند مثلاً سرطان پستان با جهش BRCA1 در برابر BRCA2 در برابر بدون جهش. سپس برای هر زیرگروه، بهترین درمان هدفمند شناسایی و تجویز می‌شود. مثال: بیمار مبتلا به سرطان ریه غیرسلول کوچک (NSCLC) ابتدا از نظر وجود جهش در ژن‌های EGFR، ALK، ROS1 و KRAS آزمایش می‌شود. اگر جهش EGFR مثبت باشد، داروی هدفمند اوسیمرتینیب (Osimertinib) تجویز می‌شود. اگر جهش ALK مثبت باشد، داروی کریزوتینیب (Crizotinib) تجویز می‌شود. این رویکرد "یک بیماری، چندین درمان بر اساس ژنوتیپ" است.

پزشکی شخصی‌سازی شده (Personalized Medicine) رویکردی "بالا به پایین" (Top-Down):

این رویکرد با بیمار کامل شروع می‌شود و فراتر از ژنوتیپ، به عوامل متعددی توجه می‌کند: ترجیحات بیمار (مثلاً تمایل به درمان خوراکی به جای تزریقی)، ارزش‌های فرهنگی (مثلاً ملاحظات مذهبی در مورد برخی داروها)، شرایط اجتماعی-اقتصادی (توانایی پرداخت هزینه، دسترسی به مرکز درمانی)، سبک زندگی (رژیم غذایی، فعالیت بدنی، استعمال دخانیات) و شبکه حمایت اجتماعی (دسترسی به مراقبان خانوادگی). مثال: دو بیمار با مشخصات ژنتیکی کاملاً یکسان (هر دو جهش EGFR مثبت) ممکن است بر اساس سن، بیماری‌های همراه، شغل، وضعیت تأهل و ترجیحات شخصی، مسیرهای درمانی متفاوتی را انتخاب کنند. یکی ممکن است داروی خوراکی را به دلیل سهولت مصرف ترجیح دهد، دیگری ممکن است ترکیب داروی خوراکی با شیمی‌درمان را به دلیل اثربخشی بالاتر (هرچند با عوارض جانبی بیشتر) انتخاب کند.

نکته سیاستی برای ایران: در کوتاه‌مدت، سرمایه‌گذاری بر روی پزشکی فرادقیق (ژنومیکس و بیومارکرها) اولویت دارد، زیرا زیرساخت‌های آن (آزمایشگاه‌ها، تجهیزات توالی‌یابی، نیروی انسانی) مشخص‌تر و هزینه-اثربخش‌تر است. اما در میان‌مدت و بلندمدت، نظام سلامت باید به سمت پزشکی شخصی‌شده حرکت کند که جامع‌تر و پاسخگوی تنوع فردی بیماران است.

۲-۲) از پزشکی عمومی به پزشکی طبقه‌بندی شده و سپس به پزشکی فرادقیق: مسیر سه مرحله‌ای گذار

تحقیقات نشان می‌دهد گذار به پزشکی شخصی، یک جهش یک‌باره نیست، بلکه یک تکامل تدریجی است:

مرحله ۱) پزشکی عمومی (One-Size-Fits-All Medicine) وضعیت غالب فعلی در ایران

تمامی بیماران با تشخیص بالینی یکسان، درمان استاندارد یکسان را دریافت می‌کنند. نقش داده‌های ژنتیکی بسیار محدود یا صفر است.

نمونه: تمام بیماران مبتلا به فشار خون بالا، ابتدا داروی کاپتوپریل (از گروه ACE inhibitors) را دریافت می‌کنند، بدون در نظر گرفتن ژنوتیپ رنین-آنژیوتانسین.

مرحله ۲) پزشکی طبقه‌بندی شده (Stratified Medicine) هدف کوتاه‌مدت ایران

بیماران بر اساس یک یا چند بیومارکر ساده (مثلاً وجود یا عدم وجود یک جهش ژنی خاص) به چند زیرگروه طبقه‌بندی می‌شوند و هر زیرگروه درمان متفاوتی دریافت می‌کند.

نمونه: بیماران مبتلا به سرطان پستان بر اساس وضعیت گیرنده استروژن (ER)، گیرنده پروژسترون (PR) و HER2 به چهار زیرگروه اصلی طبقه‌بندی می‌شوند و هر زیرگروه پروتکل درمانی متفاوتی دریافت می‌کند.

ارزیابی برای ایران: دستیابی به این مرحله در افق ۵ ساله کاملاً ممکن و توصیه می‌شود.

مرحله ۳) پزشکی فرادقیق (Precision Medicine) هدف بلندمدت ایران

ترکیب چندین بیومارکر (ژنومی، پروتئومی، متابولومی، اپی‌ژنتیکی) و همچنین داده‌های سبک زندگی و محیطی برای تعیین دقیق‌ترین درمان برای هر فرد. استفاده از الگوریتم‌های هوش مصنوعی و یادگیری ماشین برای تحلیل داده‌های چند اومیکس (Multi-Omics).

نمونه: یک پلتفرم هوش مصنوعی، داده‌های ژنوم کامل بیمار، پروتئوم تومور، متابولوم سرم، میکروبیوم روده، سوابق بالینی، رژیم غذایی، فعالیت بدنی و استرس روانی را یکپارچه می‌کند و احتمال پاسخ به ۵۰ داروی مختلف ضد سرطان را پیش‌بینی می‌کند. سپس پزشک و بیمار با هم بهترین گزینه را انتخاب می‌کنند.

ارزیابی برای ایران: دستیابی به این مرحله نیازمند سرمایه‌گذاری کلان در زیرساخت داده، هوش مصنوعی و تربیت نیروی انسانی است و احتمالاً افق ۱۰ تا ۱۵ ساله خواهد داشت.

۲-۳) پیشران‌های کلیدی گذار در سطح جهانی و درس آموخته‌ها برای ایران

بر اساس مطالعات تطبیقی عمیق (ایالات متحده، کانادا، بریتانیا، اتحادیه اروپا، استرالیا، سنگاپور، ترکیه)، هفت پیشران اصلی در گذار موفق به پزشکی فرادقیق شناسایی شده است:

پیشران	شرح	وضعیت در ایران	شکاف
کاهش هزینه توالی‌یابی ژنوم	هزینه WGS از \$100M > در ۲۰۰۱ به \$600 < در ۲۰۲۵	وجود تجهیزات در چند مرکز، اما هزینه تمام شده بالا	نیاز به اقتصاد مقیاس و رقابت
رشد داروهای هدفمند و بیولوژیک	بیش از ۳۵۰ داروی شخصی‌شده تأیید FDA	ورود تدریجی به ایران، اما عمدتاً وارداتی و گران	توسعه تولید داخلی و قیمت‌گذاری مبتنی بر ارزش
سیاست‌های ملی تشویق‌کننده	نقشه‌های راه ملی (مثل Precision Medicine Initiative آمریکا، ۱۰۰,۰۰۰ ژنوم بریتانیا)	راه‌اندازی اکوسیستم پزشکی شخصی در ۲۰۲۵ (گام اولیه)	نیاز به سند ملی رسمی با بودجه و زمان‌بندی مشخص
سرمایه‌گذاری عمومی-خصوصی	مشارکت NIH با شرکت‌های دارویی در پروژه All of Us	معاونت علمی بودجه محدودی دارد، بانک‌های خصوصی نوپا	ایجاد صندوق سرمایه‌گذاری خطرپذیر تخصصی
نظام HTA و ارزش‌گذاری شفاف	NICE در انگلستان، IQWiG در آلمان، CADTH در کانادا	دفتر HTA در وزارت بهداشت، اما بدون اختیار الزام‌آور برای بیمه	ارتقای اختیارات و بودجه HTA
زیرساخت داده یکپارچه و امن	All of Us، UK Biobank، FinnGen	سامانه پرونده الکترونیک سلامت (SEPAS) در حال توسعه، اما disconnected از داده ژنوم	اتصال SEPAS به بانک ژنوم ملی
پذیرش اجتماعی و اعتماد عمومی	ضروری برای مشارکت در پژوهش‌ها و اشتراک داده	ناشناخته (نیاز به پیمایش ملی)	طراحی کمپین آگاهی‌بخشی و تضمین حریم خصوصی

درس اصلی برای ایران: موفقیت در گذار به پزشکی فرادقیق به یک عامل واحد بستگی ندارد، بلکه به هماهنگی همزمان این هفت پیشران نیاز دارد. تمرکز صرف بر فناوری (مثلاً خرید دستگاه‌های توالی‌یاب) بدون توجه به نظام HTA و پذیرش اجتماعی، محکوم به شکست است.

فصل سوم: تحلیل وضعیت موجود در ایران – فرصت‌ها، تهدیدها و شکاف‌های ساختاری

۳-۱) فرصت‌ها و ظرفیت‌های موجود

۱) وجود زیرساخت‌های اولیه ژنومیک و بیوانفورماتیک:

چندین مرکز تحقیقاتی و دانشگاهی در ایران (از جمله پژوهشگاه ملی مهندسی ژنتیک، پژوهشکده بیوتکنولوژی کشاورزی، دانشگاه علوم پزشکی تهران و دانشگاه صنعتی شریف) دارای تجهیزات توالی‌یابی نسل جدید (NGS) و نیروی انسانی متخصص در بیوانفورماتیک هستند. هرچند این ظرفیت‌ها پراکنده و غیرهماهنگ است، اما نشان‌دهنده "توده بحرانی" (Critical Mass) اولیه است.

۲) تنوع ژنتیکی و جمعیتی منحصر به فرد:

ایران با جمعیتی بیش از ۸۵ میلیون نفر و تنوع قومی-زبانی-ژنتیکی چشمگیر (فارس‌ها، آذری‌ها، کردها، لرها، بلوچ‌ها، ترکمن‌ها، عرب‌ها و ...) یک منبع غنی برای پژوهش‌های ژنومیک جمعیتی است. بسیاری از جهش‌های مرتبط با بیماری‌های نادر که در جمعیت‌های اروپایی نادر هستند، جمعیت ایران با شیوع بالاتری یافت شوند. این موضوع نه تنها فرصتی برای تولید دانش بومی، بلکه برای جذب همکاری‌های بین‌المللی و حتی تجاری‌سازی یافته‌ها است.

۳) پوشش بیمه نسبتاً گسترده (حداقل اسمی):

نزدیک به ۹۰٪ از جمعیت ایران تحت پوشش یکی از سازمان‌های بیمه‌گر پایه (بیمه سلامت، تأمین اجتماعی، نیروهای مسلح، روستاییان) قرار دارند. هرچند این پوشش از نظر تعرفه‌ها و خدمات با کسری‌های جدی مواجه است، اما وجود یک ساختار بیمه‌ای فراگیر می‌تواند بستر مناسبی برای تزریق تدریجی خدمات پزشکی فرادقیق باشد.

۴) اراده سیاسی و علمی در بالاترین سطوح:

راه‌اندازی "اکوسیستم پزشکی شخصی‌سازی‌شده" در وزارت بهداشت و تعریف پزشکی شخصی به عنوان یکی از سه پروژه ملی معاونت علمی، نشان‌دهنده عزم جدی در سطوح سیاست‌گذاری است. این اراده، یک سرمایه سیاسی ارزشمند است که باید با ارائه چارچوب‌های عملیاتی و شفاف به نتیجه ملموس تبدیل شود.

۳-۲) تهدیدها و موانع اصلی

۱) پراکندگی و ناهماهنگی نهادی شدید:

دست کم ۱۰ نهاد دولتی و حاکمیتی (وزارت بهداشت، سازمان غذا و دارو، سازمان‌های بیمه، معاونت علمی، وزارت علوم، سازمان فناوری اطلاعات، مرکز ملی فضای مجازی، سازمان نظام پزشکی، شورای عالی بیمه، سازمان برنامه و بودجه) به نحوی با ابعاد مختلف پزشکی فرادقیق درگیر هستند، اما هیچ سازوکار الزام‌آوری برای هماهنگی میان آن‌ها وجود ندارد. این وضعیت باعث موازی کاری، تضاد مقررات، بلاتکلیفی بخش خصوصی و اتلاف منابع می‌شود.

۲) خلأ قانونی در چهار حوزه کلیدی:

- **حریم خصوصی داده‌های ژنتیکی:** هیچ قانون اختصاصی برای حفاظت از داده‌های ژنتیکی وجود ندارد و ایران در زمره کشورهایی است که "برای حفاظت از اطلاعات ژنتیکی، اهمیتی قائل نیستند یا توجه اندکی به این مسئله مهم داشته‌اند" (مطالعه Montazeri & Yahaghi, 2009).
- **تبعیض ژنتیکی:** منع استفاده از اطلاعات ژنتیکی در بیمه، استخدام و ازدواج در قوانین ایران پیش‌بینی نشده است.
- **مالکیت داده‌ها:** مشخص نیست که داده‌های ژنتیکی تولید شده در مراکز درمانی و پژوهشی متعلق به بیمار است، مرکز یا دولت.
- **ارزیابی فناوری سلامت (HTA):** هیچ الزام قانونی برای اخذ تأیید HTA پیش از پوشش بیمه‌ای آزمایشات و داروهای شخصی شده وجود ندارد.

۳) محدودیت شدید منابع مالی و بودجه‌ای:

نظام سلامت ایران با کسری بودجه مزمن مواجه است و سازمان‌های بیمه سالانه صدها هزار میلیارد تومان بدهی به مراکز درمانی دارند. در چنین شرایطی، تخصیص بودجه کافی برای زیرساخت‌های پزشکی فرادقیق (که در کوتاه‌مدت هزینه‌بر است، هرچند در بلندمدت صرفه‌جویی ایجاد می‌کند) نیازمند اراده سیاسی قوی و طراحی مدل‌های مالی نوآورانه (مانند مشارکت عمومی-خصوصی) است.

۴) کمبود شدید نیروی انسانی متخصص:

تعداد متخصصان ژنتیک بالینی، مشاوران ژنتیک، بیوانفورماتیسیست‌ها و اقتصاددانان سلامت آشنا با HTA در ایران بسیار محدود است (احتمالاً کمتر از ۵۰۰ نفر در کل کشور). این کمبود یک گلوگاه جدی برای مقیاس‌پذیری خدمات است.

۵) نابرابری شدید جغرافیایی در دسترسی:

بیش از ۷۰٪ از آزمایشگاه‌های ژنتیک و مراکز توالی‌یابی در تهران و سه استان بزرگ دیگر متمرکز هستند. ساکنان استان‌های محروم (سیستان و بلوچستان، کهگیلویه و بویراحمد، هرمزگان، بوشهر و ...) عملاً از دسترسی به خدمات اولیه ژنتیک محروم هستند. بدون طراحی سازوکارهای جبرانی (نظیر مشاوره از راه دور و مراکز سیار)، پزشکی فرادقیق به جای کاهش نابرابری، آن را تشدید خواهد کرد.

۳-۳) تحلیل شکاف: فاصله بین وضع موجود و وضع مطلوب

شکاف	وضع مطلوب (۱۴۱۰)	وضع موجود (۱۴۰۵)	بعد
شکاف قانونی کامل	فاقد قانون اختصاصی	قانون جامع حفاظت از داده	قانون داده ژنتیکی
شکاف ساختاری	۲۰-۳۰ آزمایش ضروری	۵ < تست (عمدتاً غربالگری قبل از ازدواج و بارداری)	پوشش بیمه آزمایشات ژنتیک
شکاف شدید	۳۱ (هر استان یک مرکز)	۲ (صرفاً تحقیقاتی)	تعداد مراکز جامع پزشکی شخصی
شکاف نیروی انسانی	۵,۰۰۰	۵۰۰ <	پزشکان آموزش دیده
شکاف مالی ۱۰ برابری	۵۰۰ میلیارد تومان	۵۰ ~ میلیارد تومان (تخمینی)	بودجه سالانه اختصاصی
شکاف نهادی	بله (برای آزمایشات و داروهای جدید)	خیر	نظام HTA الزام‌آور

فصل چهارم: چارچوب حاکمیتی پیشنهادی - هفت رکن تحول

چارچوب پیشنهادی بر هفت رکن استوار است که در مطالعات بین‌المللی و تطبیقی به عنوان پیش‌نیازهای اساسی تحقق پزشکی فرادقیق شناسایی شده و با شرایط بومی ایران سازگار شده‌اند.

رکن اول: زیرساخت فناوریانه و داده‌های بزرگ ژنومیک

هدف: ایجاد یک اکوسیستم داده‌ای یکپارچه، امن و مقیاس‌پذیر که امکان جمع‌آوری، ذخیره‌سازی، پردازش و اشتراک‌گذاری داده‌های ژنومیک و بالینی را فراهم کند.

اجزای اصلی:

۱.۱) بانک ژنوم ملی ایران (Iran National Genome Bank – INGB):

یک پایگاه داده متمرکز (از نظر مدیریت) اما غیرمتمرکز (از نظر ذخیره سازی فیزیکی) که نمونه های ژنتیکی و داده های بالینی مرتبط را از جمعیت نماینده ایران جمع آوری می کند. طراحی این بانک باید بر اساس اصول زیر باشد:

- نمایندگی جمعیتی: نمونه گیری تصادفی طبقه بندی شده بر اساس استان، قومیت، سن، جنس و وضعیت بیماری.
- رضایت آگاهانه گسترده (Broad Consent): شرکت کنندگان باید اجازه استفاده از داده های خود را برای طیف وسیعی از پژوهش های سلامت بدهند.
- مکانیسم بازگشت یافته ها (Return of Results): در صورت کشف یافته های بالینی قابل اقدام (Actionable Findings)، شرکت کننده مطلع شود.
- استانداردهای بین المللی: هماهنگی با استانداردهای GA4GH (Global Alliance for Genomics and Health) برای قابلیت همکاری بین المللی.

۱.۲) یکپارچه سازی پرونده الکترونیک سلامت (SEPAS) با داده های ژنتیکی:

در حال حاضر، SEPAS عمدتاً شامل داده های دموگرافیک، ویزیت ها، بستری ها و نسخه ها است. در فاز اول، SEPAS باید با بانک ژنوم ملی از طریق یک شناسه یکسان (کد ملی یا شناسه سلامت منحصر به فرد) لینک شود. در فاز دوم، نتایج تست های ژنتیک به طور خودکار در SEPAS ثبت شود تا برای پزشک معالج در نقطه تصمیم گیری بالینی قابل دسترسی باشد.

۱.۳) پلتفرم هوش مصنوعی و یادگیری ماشین برای تحلیل داده های Multi-Omics:

به دلیل حجم و پیچیدگی بالای داده های ژنومیک، استفاده از ابزارهای محاسباتی پیشرفته ضروری است. این پلتفرم باید شامل:

- خطوط لوله (Pipelines) خودکار برای پردازش داده های خام توالی یابی (از FASTQ تا VCF).
- الگوریتم های شناسایی واریانت های بیماری زا (با بهره گیری از پایگاه های داده بین المللی مانند ClinVar و HGMD).
- مدل های یادگیری ماشین برای پیش بینی پاسخ به داروها و پیش آگهی بیماری.
- ابزارهای محاسبه نمرات خطر پلی ژنیک (Polygenic Risk Scores) متناسب با جمعیت ایران.

زمان بندی پیشنهادی:

- سال اول: طراحی معماری فنی و تدوین استانداردها.
- سال دوم: راه اندازی پایلوت بانک ژنوم با ۱۰,۰۰۰ شرکت کننده در ۳ استان.
- سال سوم تا پنجم: مقیاس پذیری به ۱۰۰,۰۰۰ شرکت کننده و اتصال به SEPAS

رکن دوم: چارچوب حقوقی و تنظیم‌گری (حکمرانی داده و حریم خصوصی)

هدف: ایجاد امنیت حقوقی برای بیماران، پژوهشگران و سرمایه‌گذاران از طریق قوانین شفاف، عادلانه و قابل اجرا.

اجزای اصلی:

۲.۱ "قانون جامع حفاظت از داده‌های ژنتیکی و پزشکی شخصی سازی شده":

پیشنهاد می‌شود این قانون در مجلس شورای اسلامی تصویب شود و حداقل شامل مواد زیر باشد:

ماده	عنوان	مختصر
۱	تعاریف	تعریف دقیق داده ژنتیکی، آزمون ژنتیکی، بانک زیستی، رضایت آگاهانه، تبعیض ژنتیکی
۲	اصول حاکم بر پردازش	قانونمندی، انصاف، شفافیت، محدودیت هدف، حداقل سازی داده، صحت، محدودیت ذخیره سازی
۳	رضایت آگاهانه	الزام به رضایت کتبی، آگاهانه و آزادانه؛ حق انصراف در هر زمان؛ رضایت جداگانه برای اهداف پژوهشی و تجاری
۴	حقوق افراد	حق دسترسی، تصحیح، حذف (فراموش شدن)، محدودیت پردازش، مخالفت، انتقال پذیری داده

۲.۲ آیین‌نامه‌های اجرایی و استانداردهای فنی:

پس از تصویب قانون، آیین‌نامه‌های زیر باید توسط وزارت بهداشت، سازمان فناوری اطلاعات و سازمان ملی حفاظت از داده تدوین شود.

- استانداردهای امنیت داده: حداقل الزامات رمزنگاری، کنترل دسترسی، پشتیبان‌گیری و مدیریت ریسک.
- ضوابط ناشناس سازی (Anonymization): روش‌های حذف یا رمزگذاری شناسه‌های مستقیم و غیرمستقیم قبل از اشتراک گذاری.
- فرم استاندارد رضایت آگاهانه: قالب یکپارچه و قابل فهم برای عموم با سطوح مختلف مجوز.

۲.۳ نظام اعتباربخشی مراکز پزشکی فرادقیق:

سازمان غذا و دارو موظف است ضوابط صدور مجوز و اعتباربخشی را برای سه سطح مرکز تدوین کند.

سطح	نوع مرکز	الزامات
سطح ۱	آزمایشگاه ژنتیک بالینی	صلاحیت انجام تست‌های ژنتیک ساده (آزمایشات ناقل، کاریوتایپ، MLPA) - نیازمند تأیید صلاحیت از سازمان نظام پزشکی و وزارت بهداشت
سطح ۲	آزمایشگاه ژنومیک پیشرفته	صلاحیت انجام WGS، WES، تراشه‌های ژنوتایپینگ و آزمایشات همراه درمان - نیازمند استانداردهای سختگیرانه‌تر تجهیزات، نرم‌افزار و نیروی انسانی
سطح ۳	مرکز جامع پزشکی فرادقیق	صلاحیت ارائه هم‌زمان خدمات تشخیصی (سطوح ۱ و ۲) و درمانی مبتنی بر نتایج ژنومی - نیازمند ارزیابی بالینی، زیرساخت مشاوره ژنتیک و نظام گزارش‌دهی استاندارد

زمان‌بندی پیشنهادی:

- سال اول: تدوین پیش‌نویس قانون و ارسال به مجلس.
- سال دوم: تصویب قانون و تأسیس سازمان ناظر.
- سال سوم: تدوین و ابلاغ آیین‌نامه‌های اجرایی.

رکن سوم: ساختار نهادی و حاکمیتی (از پراکندگی به شبکه هماهنگ)

هدف) ایجاد یک نظام حکمرانی شبکه‌ای و چندلایه که هماهنگی عمودی و افقی نهادهای ذی‌ربط را تضمین کند.

ساختار پیشنهادی (سه سطح):

سطح اول: راهبردی و سیاست‌گذاری کلان - "شورای عالی پزشکی فرادقیق و شخصی‌سازی شده"

این شورا بالاترین مرجع تصمیم‌گیری در کشور برای پزشکی فرادقیق است و زیر نظر شورای عالی سلامت و امنیت غذایی تشکیل می‌شود.

ترکیب اعضا (۱۵ عضو با رأی مساوی):

- وزیر بهداشت (رئیس شورا)
- رئیس سازمان برنامه و بودجه
- رئیس شورای عالی بیمه سلامت
- معاون علمی، فناوری و اقتصاد دانش‌بنیان رئیس‌جمهور

• رئیس سازمان غذا و دارو

- رئیس سازمان فناوری اطلاعات ایران
- دبیر شورای عالی فضای مجازی
- رئیس کمیسیون بهداشت و درمان مجلس
- رئیس سازمان نظام پزشکی
- رئیس پژوهشگاه ملی مهندسی ژنتیک
- ۲ نماینده از انجمن‌های علمی (ژنتیک پزشکی، بیوانفورماتیک)
- ۱ نماینده از شبکه بیماران و سازمان‌های مردم‌نهاد سلامت
- ۱ نماینده از بخش خصوصی (شرکت‌های دانش‌بنیان)
- ۱ نماینده از قوه قضائیه (معاون حقوقی)

وظایف شورا:

- تصویب "سند ملی پزشکی فرادقیق" (چشم‌انداز ۱۰ ساله، اهداف ۵ ساله و اولویت‌های سالانه)
- تصویب بودجه سالانه و تأمین منابع مالی پایدار
- حل و فصل تعارضات بین نهادهای در سطح کلان
- تصویب آیین‌نامه‌های اصلی (داده، حریم خصوصی، HTA، بیمه)
- ارزیابی سالانه پیشرفت و اصلاح سیاست‌ها

سطح دوم: هماهنگی و نظارت اجرایی – "دبیرخانه دائمی شورای عالی و کارگروه‌های تخصصی"

یک دبیرخانه دائمی با کارشناس تمام‌وقت در وزارت بهداشت مستقر می‌شود و وظیفه پیگیری مصوبات شورا و هماهنگی میان دستگاه‌ها را بر عهده دارد. ذیل دبیرخانه، چهار کارگروه تخصصی تشکیل می‌شود:

کارگروه	رئیس	اعضا	وظایف کلیدی
کارگروه داده و فناوری	رئیس سازمان فناوری اطلاعات	مرکز آمار، سازمان تنظیم مقررات ارتباطات، انجمن بیوانفورماتیک	تدوین ضوابط مجوز مراکز، تأیید تست‌های همراه درمان، نظارت بر کیفیت
کارگروه تنظیم‌گری و اعتباربخشی	رئیس سازمان غذا و دارو	سازمان نظام پزشکی، انجمن ژنتیک پزشکی، نماینده آزمایشگاه‌ها	تدوین استانداردهای داده، راه‌اندازی بانک ژنوم ملی، امنیت سایبری
کارگروه بیمه و اقتصاد سلامت	رئیس شورای عالی بیمه	سازمان‌های بیمه، نماینده HTA، انجمن اقتصاد سلامت	تدوین تعرفه، مدل‌های پرداخت مبتنی بر ارزش، تصویب بسته بیمه
کارگروه آموزش، پژوهش و اخلاق	معاون آموزشی وزارت بهداشت	معاونت علمی، وزارت علوم، کمیته ملی اخلاق، روسای دانشگاه‌ها	بازطراحی کوریکولوم، تأمین بودجه پژوهش‌های اولویت‌دار، تدوین کدهای اخلاقی

سطح سوم: اجرایی و ارائه خدمت - "شبکه مراکز جامع پزشکی فرادقیق"

یک شبکه از مراکز ارائه خدمت در سطوح مختلف (آزمایشگاهی، مشاوره‌ای، درمانی) که در سراسر کشور توزیع شده و بر اساس استانداردهای اعتباربخشی عمل می‌کنند. این شبکه شامل:

- **مراکز سطح ۳ (مراکز جامع):** حداقل یک مرکز در هر استان (۳۱ مرکز تا افق ۵ ساله) با قابلیت ارائه تمام خدمات تشخیصی و درمانی.
- **مراکز سطح ۲ (آزمایشگاه‌های ژنومیک پیشرفته):** حداقل در ۱۰ استان پرجمعیت.
- **مراکز سطح ۱ (آزمایشگاه‌های ژنتیک بالینی):** حداقل در ۵۰ شهر بالای ۲۰۰,۰۰۰ نفر جمعیت.

رکن چهارم: تأمین مالی و اقتصاد سلامت

هدف: ایجاد یک نظام مالی پایدار و مشوق‌دار که هم سرمایه‌گذاری اولیه در زیرساخت‌ها را ممکن کند و هم پوشش بیمه‌ای خدمات را تضمین نماید.

اجزای اصلی:

۴.۱) بودجه اختصاصی دولتی:

سازمان برنامه و بودجه موظف شود از سال ۱۴۰۵ ردیف بودجه مشخصی تحت عنوان "توسعه پزشکی فرادقیق و شخصی‌سازی شده" در بودجه سالانه کل کشور پیش‌بینی کند. مبلغ پیشنهادی: سال اول ۵۰۰ میلیارد تومان، با رشد سالانه ۲۰٪ تا رسیدن به ۱,۰۰۰ میلیارد تومان در سال پنجم.

۴.۲) صندوق سرمایه‌گذاری خطرپذیر (Venture Capital) تخصصی:

با مشارکت معاونت علمی، صندوق نوآوری و شکوفایی و بخش خصوصی، یک VC تخصصی با سرمایه اولیه ۲۰۰ میلیارد تومان تأسیس شود که در استارت‌آپ‌های حوزه پزشکی فرادقیق (تشخیص مولکولی، پلتفرم‌های بیوانفورماتیک، کیت‌های تشخیصی بومی) سرمایه‌گذاری کند.

۴.۳) مدل‌های پرداخت مبتنی بر ارزش برای بیمه‌ها:

به جای مدل فعلی فی‌سرویس (که انگیزه انجام تست‌های غیرضروری را افزایش می‌دهد)، مدل‌های زیر پیشنهاد می‌شود:

- **بسته بیمه پایه:** شامل ۳۰-۲۰ آزمایش ژنتیک با اثربخشی و مقرون‌به‌صرفگی اثبات شده (مانند تست‌های BRCA برای سرطان پستان، تست‌های فارماکوژنومیک برای وارفارین و کلوپیدوگrel، تست‌های قبل از ازدواج برای ناقلین تالاسمی)، پوشش: ۷۰ تا ۹۰٪ هزینه توسط بیمه.
- **بسته تکمیلی تشویقی:** برای آزمایشات با شواهد متوسط، بیمه تکمیلی با پوشش ۵۰ تا ۷۰٪.

- قراردادهای مبتنی بر نتیجه (**Outcome-Based Contracts**): برای داروهای بسیار گران) مثلاً ژن درمانی SMA، شرکت داروسازی توافق کند که اگر دارو در بیمار اثربخش نباشد، تمام یا بخشی از هزینه را بازپرداخت کند.

۴.۴) مشوق‌های مالیاتی برای سرمایه‌گذاری خصوصی:

شرکت‌هایی که در زیرساخت‌های پزشکی فرادقیق (آزمایشگاه، تجهیزات توالی‌یابی، نیروی انسانی) سرمایه‌گذاری می‌کنند، به مدت ۵ سال از معافیت مالیاتی ۵۰٪ برخوردار شوند.

رکن پنجم: توانمندسازی و بازآموزی نیروی انسانی

هدف: ایجاد یک سیستم آموزشی و توانمندسازی مستمر که تعداد و کیفیت نیروی انسانی متخصص در حوزه پزشکی فرادقیق را به سطح مورد نیاز برساند.

اجزای اصلی:

۵.۱) بازطراحی برنامه درسی پزشکی عمومی:

وزارت بهداشت موظف شود تا سال ۱۴۰۶، سرفصل‌های درسی پزشکی عمومی را با گنجاندن دروس زیر اصلاح کند:

- مبانی ژنتیک پزشکی و ژنومیکس (حداقل ۲ واحد نظری و ۱ واحد عملی)
- بیوانفورماتیک کاربردی در پزشکی (۱ واحد)
- اخلاق پزشکی و حقوق بیمار در عصر داده (۱ واحد)
- پزشکی شخصی‌شده: از مفهوم تا عمل (۱ واحد)

۵.۲) ایجاد رشته‌های تخصصی و فوق تخصصی جدید:

- فلوشیپ پزشکی فرادقیق: برای متخصصان داخلی، اطفال، مغز و اعصاب و انکولوژی (دوره ۱۸-۲۲ ماهه).
- کارشناسی ارشد و دکتری بیوانفورماتیک پزشکی: با تأکید بر تحلیل داده‌های ژنومیک و یادگیری ماشین.
- کارشناسی ارشد مشاوره ژنتیک: برای تربیت مشاورانی که توانایی ارتباط با بیمار و تفسیر نتایج آزمایشات ژنتیکی را داشته باشند.

۵.۳) برنامه توانمندسازی انبوه کادر درمان (فرصت‌های یادگیری مداوم):

طراحی دوره‌های کوتاه‌مدت (۲ تا ۵ روزه) با گواهی معتبر برای پزشکان عمومی، پرستاران و داروسازان شاغل.

هدف: توانمندسازی ۵,۰۰۰ نفر در ۵ سال. این دوره‌ها می‌تواند به صورت حضوری (در دانشگاه‌های علوم پزشکی) و آنلاین (پلتفرم ملی آموزش مداوم) برگزار شود.

۵.۴ جذب نخبگان ایرانی خارج از کشور:

با همکاری وزارت علوم و معاونت علمی، برنامه "بازگشت اندیشمندان ژنومیک ایران" طراحی شود که به ایرانیان مقیم خارج با مدرک دکتری یا فوق دکتری در ژنومیکس، بیوانفورماتیک یا اخلاق زیستی، بسته تشویقی شامل: (۱) بیمه تکمیلی ۵ ساله، (۲) کمک هزینه مسکن، (۳) حمایت از تأسیس آزمایشگاه، (۴) معافیت از خدمت نظام وظیفه (برای آقایان) ارائه می‌کند.

رکن ششم: عدالت در دسترسی و کاهش نابرابری‌های سلامت

هدف: تضمین اینکه منافع پزشکی فرادقیق به تمام اقشار جامعه و تمام مناطق کشور برسد، نه فقط به ساکنان تهران و طبقات مرفه.

اجزای اصلی:

۶.۱ برنامه عدالت ژنومی (Genomic Justice Program):

حداقل ۳۰٪ از بودجه سالانه توسعه پزشکی فرادقیق به مناطق محروم (بر اساس محرومیت‌زایی سازمان برنامه و بودجه) اختصاص یابد. این بودجه صرف: (۱) تجهیز آزمایشگاه‌های ژنتیک در دانشگاه‌های علوم پزشکی این مناطق، (۲) تأمین هزینه حمل نمونه‌ها به مراکز مرجع، (۳) پوشش بیمه ۱۰۰٪ آزمایشات ضروری برای ساکنان مناطق محروم، (۴) حق الزحمه مشاوره ژنتیک از راه دور (تله‌ژنتیک).

۶.۲ توسعه تله‌ژنتیک و تله‌مدیسین:

راه‌اندازی پلتفرم ملی مشاوره ژنتیک از راه دور با کیفیت تصویر و صدا بالا و قابلیت به اشتراک‌گذاری امن نتایج آزمایش‌ها. این پلتفرم به پزشکان عمومی در شهرهای کوچک و روستاها امکان می‌دهد با متخصصان ژنتیک مستقر در مراکز استان‌ها مشاوره کنند و برنامه مراقبتی شخصی‌شده را برای بیمار طراحی کنند.

۶.۳ بیمه پایه فراگیر برای خدمات ضروری:

شورای عالی بیمه موظف است بسته پایه خدمات ژنتیک ضروری را طبق اولویت‌بندی زیر تعیین کند و پوشش آن را برای تمام بیمه‌شدگان (بدون توجه به نوع بیمه و منطقه جغرافیایی) الزامی کند:

اولویت	نوع آزمایش	بیماری/کاربرد	شواهد اثربخشی	پوشش پیشنهادی
۱	کاریوتایپ	ناهنجاری‌های کروموزومی، سقط مکرر	قوی	۱۰۰٪
۲	آزمایش ناقل تالاسمی	قبل از ازدواج	قوی	۱۰۰٪
۳	آزمایش NIPT (غربالگری قبل از تولد)	تریزومی ۱۳، ۱۸، ۲۱	قوی	۹۰٪
۴	آزمایش BRCA1/2	سرطان پستان و تخمدان ارثی	قوی	۹۰٪
۵	فارماکوژنومیک وارفارین	تنظیم دوز ضد انعقاد	متوسط-قوی	۷۰٪
۶	WES (اگزوم کامل)	بیماری‌های نادر با تشخیص نامشخص	متوسط-قوی	مشروط (در مراکز منتخب)

رکن هفتم: نظام پایش، ارزیابی و یادگیری مستمر

هدف: ایجاد یک سازوکار شفاف و مبتنی بر داده برای ارزیابی مستمر پیشرفت، شناسایی موانع و اصلاح سیاست‌ها.

اجزای اصلی:

۷.۱ شاخص‌های کلیدی عملکرد (KPIs):

دبیرخانه شورای عالی موظف است سالانه گزارش ارزیابی خود را بر اساس شاخص‌های زیر منتشر کند:

دسته	شاخص	مبدأ (۱۴۰۵)	هدف (۱۴۱۰)	روش اندازه‌گیری
دسترسی	تعداد مراکز جامع تأیید صلاحیت شده	۲	۳۱	گزارش وزارت بهداشت
دسترسی	نسبت تست‌های ضروری تحت پوشش بیمه	$10\% <$	$50\% >$	پایگاه بیمه
عدالت	ضریب نابرابری استانی (دسترسی به تست)	$8/0 >$ (بسیار بالا)	$4/0 <$ (متوسط)	تحلیل پوشش جغرافیایی
کیفیت	درصد خطای آزمایشگاه‌های ژنتیک	نامشخص	$1\% <$	برنامه ارزیابی کیفیت خارجی (EQAS)
هزینه	هزینه متوسط هر WGS در ایران	$1500 \sim \$$	$700 < \$$	صورت‌های مالی مراکز

نیروی انسانی	تعداد مشاوران ژنتیک فعال	۱۰۰ <	۵۰۰ >	گزارش نظام پزشکی
پژوهش	تعداد مقالات ژنومیک با نویسنده مسئول ایرانی	۲۰۰ ~ در سال	۵۰۰ > در سال	پایگاه Scopus
اعتماد	درصد جمعیت که به محرمانگی داده‌ها اعتماد دارند	نامشخص	۶۰٪ >	پیمایش ملی سالانه

۷.۲) گزارش شفافیت سالانه (Annual Transparency Report) :

هر سال، دبیرخانه شورای عالی موظف است گزارشی عمومی (به زبان ساده) منتشر کند که شامل:

- پیشرفت در هر یک از شاخص‌های کلیدی.
- چالش‌ها و موانع اصلی (با ذکر نهاد خاطی).
- شکایات دریافت‌شده و نحوه رسیدگی.
- گزارش هزینه‌کرد بودجه (به تفکیک فعالیت).
- توصیه‌های اصلاحی برای سال آینده.

۷.۳) ارزیابی مستقل دوره‌ای (هر ۳ سال):

هر سه سال، یک نهاد ارزیابی مستقل (که می‌تواند بنیاد یا یک اندیشکده بین‌المللی، دانشگاه یا سازمانی غیروابسته به وزارت بهداشت باشد) مأموریت می‌یابد تا اثربخشی، کارایی و عدالت نظام پزشکی فرادقیق ایران را ارزیابی کند. نتایج این ارزیابی به شورای عالی و مجلس ارائه می‌شود.

فصل پنجم: مسیرهای گذار – سناریوی پیشنهادی برای ایران

۵-۱) مبانی نظری: نظریه مسیرهای گذار اجتماعی-فناورانه (Socio-Technical Transition Pathways)

بر اساس مدل (Geels & Schot (2007)، گذار از یک نظام اجتماعی-فناورانه پایدار (مانند پزشکی سنتی) به نظام جدید (پزشکی فرادقیق) می‌تواند از چهار مسیر اصلی عبور کند:

مسیر گذار	ویژگی‌ها	مثال
گذار تحولی (Transformation)	فشارهای خارجی متوسط + نوآوری‌های نیچ (Niche) ضعیف. بازیگران رژیم موجود به تدریج تغییر می‌کنند.	اصلاح تدریجی آموزش پزشکی با گنجاندن ژنومیکس

بیمارستان‌های بزرگ، واحدهای ژنتیک را در ساختار خود ادغام می‌کنند	نوآوری‌های نیچ توسط بازیگران رژیم موجود جذب و با سیستم ادغام می‌شوند.	پیکربندی مجدد (Reconfiguration)
توالی‌یابی نسل جدید (NGS) جایگزین روش‌های سانچر در تشخیص جهش‌ها	نوآوری‌های نیچ قوی و ارزان، جایگزین فناوری‌های قدیمی می‌شوند.	جایگزینی فناورانه (Technological Substitution)
همه‌گیری کووید-۱۹ و پذیرش سریع تله‌مدیسین و تشخیص مولکولی	فروپاشی ناگهانی رژیم موجود (مثلاً به دلیل بحران) و سپس ظهور کنشگران جدید.	عدم همراستایی و همراستایی مجدد (De-alignment & Re-alignment)

۵-۲) سناریوی پیشنهادی برای ایران: "پیکربندی مجدد هوشمند با هدایت دولت"

بر اساس تحلیل وضعیت موجود (فشارهای چشم‌انداز متوسط تا زیاد، مقاومت رژیم موجود متوسط، سطح توسعه نوآوری‌های نیچ نوظهور، و نقش هدایتگری دولت)، مسیر "پیکربندی مجدد (Reconfiguration)" مناسب‌ترین مسیر برای ایران است. اما این مسیر باید با ویژگی‌های بومی‌شده زیر همراه باشد:

ویژگی	وضعیت پیشنهادی برای ایران
فشارهای چشم‌انداز (Landscape Pressures)	متوسط تا زیاد (افزایش بیماری‌های مزمن، فشار هزینه‌ها، پیشرفت‌های جهانی، تحریم‌های اقتصادی و نیاز به خودکفایی)
مقاومت رژیم موجود	متوسط (نظام سلامت سنتی، اما دارای ظرفیت جذب نوآوری و تجربه اصلاحات قبلی)
سطح توسعه نوآوری‌های نیچ (Niche)	نوظهور (پایگاه‌های داده محدود، پژوهش‌های پراکنده، شرکت‌های دانش‌بنیان نوپا در حوزه ژنومیک)
نقش دولت	قوی و هدایتگر در مراحل اولیه (تأمین بودجه، تصویب قوانین، ایجاد نهادهای هماهنگ‌کننده) و سپس تسهیل‌گر در مراحل بعدی (واگذاری اجرا به بخش خصوصی و دانشگاه‌ها)
نقش بازار	تدریجاً پررنگ‌تر – ظهور اقتصاد پزشکی شخصی‌شده با مشارکت استارت‌آپ‌ها و شرکت‌های دارویی خصوصی
تعامل اصلی	میان بازیگران رژیم موجود (بیمارستان‌های بزرگ، دانشگاه‌های علوم پزشکی، بیمه‌ها) و بازیگران نیچ (شرکت‌های دانش‌بنیان ژنومیک، استارت‌آپ‌های بیوانفورماتیک، آزمایشگاه‌های خصوصی ژنتیک)

دلیل انتخاب این مسیر:

نقش بیمار و جامعه مدنی	تدریجاً افزایش می‌یابد - از ناظر منفعل به شریک فعال در تصمیم‌گیری (رضایت آگاهانه، عضویت در کمیته‌های اخلاق)
منابع مالی	ترکیبی از بودجه دولتی (برای زیرساخت‌های عمومی و عدالت) و سرمایه خصوصی (برای نوآوری و مقیاس‌پذیری)

- برخلاف مسیر "جایگزینی فناوری" که نیازمند جهش فناورانه ناگهانی و سرمایه‌گذاری کلان است (که در شرایط تحریم و محدودیت منابع امکان‌پذیر نیست)، مسیر پیکربندی مجدد مبتنی بر "هم‌زیستی تدریجی" است. در این مسیر، آزمایشگاه‌های ژنتیک در ساختار بیمارستان‌های موجود ادغام می‌شوند، پزشکان فعلی از طریق برنامه‌های آموزش مداوم توانمند می‌شوند، و بیمه‌های موجود به تدریج خدمات جدید را به بسته خود اضافه می‌کنند.
- این مسیر با ویژگی‌های نهادی ایران (تعدد بازیگران، نقش پررنگ دولت، وجود شبکه گسترده دانشگاهی) سازگارتر است.

۳-۵) سناریوهای جایگزین و ارزیابی ریسک

علاوه بر سناریوی اصلی (پیکربندی مجدد هوشمند)، دو سناریوی جایگزین نیز محتمل هستند:

سناریوی ۱ (نامطلوب): "رکود و تداوم وضع موجود"

در صورت عدم اراده سیاسی کافی، عدم تصویب قوانین کلیدی و عدم تأمین بودجه، وضعیت پراکنده فعلی تداوم می‌یابد. هزینه‌های پزشکی همچنان از جیب بیماران پرداخت می‌شود (و فقط در دسترس اقشار مرفه است)، نظام سلامت از مزایای صرفه‌جویی محروم می‌ماند، و ایران از قطار سریع‌السیر پزشکی جهانی عقب می‌ماند. احتمال این سناریو: ۳۰٪.

سناریوی ۲ (مطلوب اما پرهزینه): "جهش فناورانه"

در صورت سرمایه‌گذاری کلان دولتی و خصوصی (به عنوان مثال تأسیس ۱۰ مرکز جامع در ۲ سال اول بدون مرحله پایلوت) و پذیرش ریسک بالا، ممکن است ایران جهش سریعی را تجربه کند. اما این سناریو به دلیل (۱) کمبود نیروی انسانی متخصص، (۲) مقاومت نظام سلامت سنتی، (۳) خلأ قانونی، احتمال شکست بالایی دارد و می‌تواند به اتلاف منابع و کاهش اعتماد عمومی منجر شود. احتمال این سناریو: ۱۵٪.

فصل ششم: نقشه راه اجرایی (نظام پیشنهادی پنج‌ساله با جزئیات کامل)

بر اساس متدولوژی "تدوین نقشه راه" و با بهره‌گیری از تجارب کشورهای پیشرو، برنامه عملیاتی زیر در سه مرحله طراحی شده است.

مرحله اول: بنیان‌گذاری و قانون‌گذاری (۱۲ ماه)

مرحله دوم: توسعه پایلوت و ظرفیت‌سازی (سال دوم و سوم)

مرحله سوم: مقیاس‌پذیری و نهادینه‌سازی (سال چهارم و پنجم)

بودجه کل ۵ ساله در مقایسه با هزینه سالانه نظام سلامت ایران (بیش از ۱۰۰,۰۰۰ میلیارد تومان) بسیار ناچیز است و نشان‌دهنده توجیه اقتصادی بالای سرمایه‌گذاری است.

فصل هفتم: ملاحظات اخلاقی و حقوقی – لایه فراگیر چارچوب

هیچ چارچوب حاکمیتی در حوزه پزشکی فرادقیق بدون توجه به مبانی اخلاقی و حقوقی، قابل تحقق و پایدار نیست. هفت اصل محوری زیر به عنوان "لایه فراگیر" در تمامی ارکان و مراحل اجرایی جاری می‌شوند و تضمین می‌کنند که گذار به پزشکی فرادقیق نه تنها کارآمد، بلکه عادلانه و قابل قبول اجتماعی باشد.

اصل اول: رضایت آگاهانه (Informed Consent)

بیماران و مشارکت‌کنندگان در پژوهش‌های ژنومیکس باید از ماهیت، مزایا، مخاطرات و کاربردهای احتمالی داده‌های خود آگاهی کامل داشته باشند. رضایت باید آزادانه، آگاهانه، صریح و مستند باشد.

الزامات عملیاتی:

- استفاده از فرم‌های رضایت آگاهانه پویا (Dynamic) که در آن فرد می‌تواند سطح دسترسی (فقط پژوهش، فقط درمان، هر دو) و مدت زمان مجوز را تعیین کند.
- فرم رضایت باید به زبان ساده (سواد خواندن پایه) و با کمک مشاور ژنتیک ارائه شود.
- حق انصراف در هر زمان بدون هیچگونه تبعیض در دریافت خدمات سلامت.

اصل دوم: رازداری و محرمانگی (Confidentiality)

داده‌های ژنتیکی جزو حساس‌ترین اطلاعات شخصی هستند و باید با بالاترین استانداردهای امنیتی محافظت شوند.

الزامات عملیاتی:

- رمزنگاری داده‌ها در حالت ذخیره‌سازی (AES-256) و در حال انتقال (TLS 1.3) .
- دسترسی مبتنی بر نقش (RBAC) با ثبت تمامی دسترسی‌ها در لاگ‌های غیرقابل تغییر.
- مجازات سنگین برای افشای غیرمجاز (تا حبس ۵ سال برای افشای عمدی با انگیزه سوداگرانه).

اصل سوم: عدم تبعیض (Non-Discrimination)

نتایج آزمون‌های ژنتیکی نباید مبنای تبعیض در استخدام، بیمه، ازدواج یا سایر عرصه‌های اجتماعی قرار گیرد.

الزامات عملیاتی:

- گنجاندن صریح "منع تبعیض ژنتیکی" در قانون حفاظت از داده.
- نظارت بر شرکت‌های بیمه و کارفرمایان بزرگ توسط سازمان ملی حفاظت از داده.
- ایجاد سازوکار شکایت و جبران خسارت برای قربانیان تبعیض ژنتیکی.

اصل چهارم: عدالت در دسترسی (Justice in Access)

فواید پزشکی فرادقیق نباید محدود به اقشار مرفه جامعه شود. نظام سلامت موظف به تأمین دسترسی عادلانه برای همگان، از جمله مناطق محروم و گروه‌های کم‌درآمد، است.

الزامات عملیاتی:

- اختصاص ۳۰٪ بودجه سالانه به «برنامه عدالت ژنومی».
- پوشش ۱۰۰٪ هزینه تست‌های ضروری برای بیماران تحت پوشش کمیته امداد و بهزیستی.
- توسعه تله‌ژنتیک برای مناطق روستایی و عشایری.

اصل پنجم: شفافیت (Transparency)

شرح: الگوریتم‌های هوش مصنوعی مورد استفاده در تحلیل داده‌های ژنتیکی باید شفاف، قابل توضیح و ممیزی باشند. همچنین فرآیندهای تصمیم‌گیری در مورد پوشش بیمه‌ای و قیمت‌گذاری باید مستند و قابل دسترس برای عموم باشد.

الزامات عملیاتی:

- انتشار کد منبع الگوریتم‌های مورد استفاده در سیستم سلامت (به جز موارد امنیت ملی).
- تشکیل کمیته اخلاق الگوریتم در سازمان فناوری اطلاعات.
- انتشار تمام گزارش‌های HTA (به جز اطلاعات محرمانه تجاری) در پایگاه عمومی.

اصل ششم: پاسخگویی (Accountability)

نظام حقوقی باید پاسخگوی خسارات ناشی از خطاهای تشخیصی، درمانی یا نقض حریم خصوصی در فرآیند پزشکی فرادقیق باشد.

الزامات عملیاتی:

- پیش‌بینی مسئولیت مدنی و کیفری برای آزمایشگاه‌ها، پزشکان و شرکت‌های فناوری.
- ایجاد صندوق جبران خسارت برای مواردی که خطا مستند است اما عامل خطا قابل شناسایی نیست.
- نهاد مستقل بازرسی (Ombudsman) برای رسیدگی به شکایات.

اصل هفتم: استقلال و خودمختاری فرد (Autonomy)

شرح: هر فرد حق دارد از ارائه داده‌های ژنتیکی خود خودداری کند یا در هر مرحله رضایت خود را پس بگیرد. هیچ اجباری (مستقیم یا غیرمستقیم) برای ارائه داده ژنتیکی به عنوان شرط دریافت خدمات سلامت پایه نباید وجود داشته باشد.

الزامات عملیاتی:

- گزینه "عدم موافقت" به صورت برجسته در فرم رضایت.
- عدم محرومیت از خدمات بیمه پایه در صورت عدم ارائه داده ژنتیکی.
- امکان درخواست حذف کامل داده‌ها از بانک ژنوم ملی.

فصل هشتم: نتیجه‌گیری و توصیه‌های سیاستی

پزشکی فرادقیق و پزشکی شخصی‌سازی‌شده، آینده اجتناب‌ناپذیر نظام‌های سلامت در جهان هستند. کشورهایی که امروز زیرساخت‌های نهادی، حقوقی، مالی و انسانی لازم را فراهم کنند، فردا از مزیت رقابتی قابل توجهی در اقتصاد سلامت برخوردار خواهند بود و کیفیت زندگی شهروندان خود را بهبود خواهند بخشید.

ایران با دارا بودن تنوع ژنتیکی بالا، جمعیت جوان (نزدیک به ۳۰٪ زیر ۱۵ سال) و ظرفیت‌های علمی قابل توجه (رتبه اول منطقه در تولید مقالات ژنتیک)، پتانسیل تبدیل شدن به قطب منطقه‌ای پزشکی فرادقیق را دارد. راه‌اندازی رسمی "اکوسیستم پزشکی شخصی‌سازی‌شده" توسط وزارت بهداشت در آوریل ۲۰۲۵ گامی مهم در این جهت بود، اما تحقق کامل این چشم‌انداز نیازمند اراده سیاسی، همکاری بین‌بخشی، سرمایه‌گذاری پایدار و تعهد به اصول اخلاقی است.

نتیجه‌گیری

این مقاله، حاصل کاربست متدولوژی‌های معتبر بررسی و تحلیل، مطالعه تطبیقی، طراحی الگو، آینده‌پژوهی و تدوین نقشه راه در یکی از حساسترین و راهبردی‌ترین عرصه‌های سیاست‌گذاری سلامت کشور است. اجرای موفق نقشه راه پیشنهادی، ضمن کاهش بار بیماری‌های مزمن و هزینه‌های نظام سلامت (از طریق کاهش آزمون و خطای درمانی)، ارتقای کیفیت زندگی بیماران (از طریق درمان‌های هدفمند با عوارض کمتر)، ایجاد اشتغال برای نخبگان (در شرکت‌های دانش‌بنیان ژنومیک) و کاهش وابستگی به واردات (توسعه کیت‌ها و داروهای بومی)، زمینه‌ساز تحولی بنیادین در نظام سلامت ایران و تبدیل آن به یک الگوی منطقه‌ای در پزشکی فرادقیق خواهد شد.

گذر از وضعیت پراکنده و جزیره‌ای فعلی به یک نظام یکپارچه، هوشمند و عادلانه، سفری دشوار اما ضروری است. این سفر نیازمند رهبری قوی، همکاری صادقانه بین نهادها، سرمایه‌گذاری هوشمندانه و مهم‌تر از همه، حفظ اعتماد و مشارکت مردم است. زمان اقدام، امروز است.

منابع

1. Karimi Esboei, S., Ghazinoory, S., & Saghafi, F. (2025). A national framework for transition to precision medicine. *Frontiers in Medicine*, 11, 1396496.
2. Iran Think Tanks Society. (2019). *Research and activities of Iranian think tanks*. Retrieved from <https://iranthinktanks.com/think-tank-project-in-iran/>
3. Iran Think Tanks Society. *List of Think Tanks – Methodologies*. Retrieved from <https://iranthinktanks.com/tt/>
4. National Research Council. (2011). *Toward Precision Medicine: Building a Knowledge Network for Biomedical Research and a New Taxonomy of Disease*. Washington, DC: The National Academies Press.
5. Geels, F. W., & Schot, J. (2007). Typology of sociotechnical transition pathways. *Research Policy*, 36(3), 399-417.

6. World Health Organization. (2022). WHO guidance on ethics and governance of artificial intelligence for health. Geneva: WHO.
7. European Commission. (2016). *Regulation (EU) 2016/679 (General Data Protection Regulation – GDPR)*.
8. US Food and Drug Administration (FDA). (2022). Guidance for Industry and FDA Staff: In Vitro Companion Diagnostic Devices.
9. National Institute for Health and Care Excellence (NICE). (2022). Guide to the methods of technology appraisal. London: NICE.
10. OECD. (2021). Health Data Governance: Privacy, Monitoring and Research. Paris: OECD Publishing.
11. Phillips, K. A., et al. (2018). Precision medicine and health policy: Implications for insurance coverage and reimbursement. *Health Affairs*, 37(5), 751-759.
12. National Human Genome Research Institute (NHGRI). (2023). Genomic Data Sharing Policy and Implementation Guidance.
13. Global Alliance for Genomics and Health (GA4GH). (2020). Framework for Responsible Sharing of Genomic and Health-Related Data.
14. Montazeri, M. M., & Yahaghi, N. (2009). Genetic information and its legal Protection. *Medical Law Journal*, 3(11), 75-100.
15. Jahangiri, N., Shirmohammady, N., & Akrami, S. M. (2025). Analysis of Legal and Ethical Challenges Associated with Medical Genetic Tests. *Medical Law Journal*, 19, e27.
16. Agharezaee, N., & Forouzesh, F. (2020). Ethics in precision medicine. *Iranian Journal of Medical Ethics and History of Medicine*, 13(5), 490-503.
17. ICPeMed. (2025). The Role and Impact of Pharmacogenomics in Advancing Personalised Medicine in Iran.

18. Office for the Development of International Science and Technology Cooperation (ODISTC), Vice Presidency for Science, Technology and Knowledge-Based Economy. (2025). *Tri-partite deal: Iran using AI for disease prevention, prediction, treatment.*

19. Ministry of Health and Medical Education. *Ethical Guidelines for Genetic Research.* Medical Ethics and History of Medicine Research Center, Tehran University of Medical Sciences.

20. Islamic Republic of Iran. (2017–2022). *The Sixth Five-Year Economic, Social and Cultural Development Plan of the Islamic Republic of Iran (2017–2022): Provisions related to health and genetics.*