

برنامه کشوری غربالگری فنیل کتونوری در ایران؛ چرایی و چگونگی

علیرضا حیدری: دکتری، مرکز تحقیقات مدیریت سلامت و توسعه اجتماعی، دانشگاه علوم پزشکی گلستان، گرگان، ایران- نویسنده رابط: alirezaheidari7@gmail.com

محمد عرب: استاد، گروه علوم مدیریت و اقتصاد سلامت، دانشکده بهداشت، دانشگاه علوم پزشکی تهران، تهران، ایران
کوروش اعتماد: استادیار، گروه اپیدمیولوژی، مرکز تحقیقات کنترل عوامل زیان آور محیط و کار، دانشکده بهداشت، دانشگاه علوم پزشکی شهید بهشتی، تهران، ایران

بهزاد دمازی: دانشیار، گروه مولفه های اجتماعی سلامت، موسسه ملی تحقیقات سلامت، دانشگاه علوم پزشکی تهران، تهران، ایران
منصوره لطفی: کارشناس ارشد، معاونت تحقیقات و فناوری، دانشگاه علوم پزشکی تهران، تهران، ایران

تاریخ دریافت: ۱۳۹۶/۲/۳۱ تاریخ پذیرش: ۱۳۹۶/۱۲/۲۸

چکیده

زمینه و هدف: غربالگری فنیل کتونوری (PKU) به منظور تشخیص و درمان نوزادانی که احتمال ابتلا دارند، انجام می شود. هدف از انجام مطالعه چرایی و چگونگی در دستور کار قرار گرفتن غربالگری کشوری فنیل کتونوری در ایران بود.

روش کار: این مطالعه کیفی در سال ۱۳۹۴ بر مبنای مدل کینگدان (۲۰۰۳) انجام شد. ۳۸ نفر از سیاستگذاران، مدیران و محققان در مطالعه شرکت نمودند. نمونه گیری به روش هدفمند انجام شد. داده ها با روش مصاحبه نیمه ساختاریافته جمع آوری و با بهره گیری از روش تحلیل چارچوبی تحلیل شد.

نتایج: معلولیت های جسمی و ذهنی، هزینه های درمانی و نگهداری و نیاز به خدمات بازتوانی مواردی از جریان مشکل بودند. استفاده از بستر برنامه غربالگری هایپوتیروئیدی و قابلیت اجرا در سطح ملی از موضوعات جریان راه حل بودند. اعمال فشارهای خانواده های بیماران، اعضای انجمن علمی کودکان و پیگیری مسئولین اجرایی مواردی از جریان عزم سیاسی بودند. حادث شدن همزمان این سه جریان، منجر به موافقت سیاستگذاران بهداشتی نسبت به اجرای کشوری برنامه و باز شدن پنجره سیاست گردید.

نتیجه گیری: اجرای کشوری برنامه غربالگری PKU حاصل اثر متقابل سه جریان مشکل، راه حل، عزم سیاسی و استفاده بهینه پیشگامان سیاست از پنجره فرصت باز شده، جهت پیاده سازی برنامه در سطح ملی بودند.

واژگان کلیدی: فنیل کتونوری، غربالگری، مدل کینگدان، در دستورکار گذاری، پنجره سیاست

مقدمه

Heidari et al. 2016; Banta-Wright et al.)
(2015). شدیدترین عارضه این بیماری ارثی بروز عقب ماندگی غیر قابل برگشت شدید می باشد (Amiri-Rigi et al. 2012). سالانه حدود ۷/۶ میلیون کودک مبتلا به ناهنجاریهای ژنتیکی یا مادرزادی شدید در دنیا متولد می شوند و ۹۰٪ این تولدها در کشورهای با درآمد پایین اتفاق می افتد. در حالیکه در آمریکا حدود ۶ میلیون نفر از ناهنجاری

بیماری PKU یک اختلال اتوزومی مغلوب است که از نقص فعالیت آنزیم هیدروکسیلاز فنیل آلانین (PAH) که برای سوخت و ساز فنیل آلانین به تیروزین در کبد لازم است، ایجاد می گردد این مشکل به افزایش فنیل آلانین در خون و در نهایت مغز منجر می گردد. تجمع فنیل آلانین و متابولیت های آن بدون مداخله مناسب در دوره نوزادی منجر به آسیب پیشرونده شناختی- عصبی می گردد

فنیل آلانین مساوی یا بیش از ۴ میلی‌گرم در دسی لیتر انجام می‌شود اگر سطح فنیل آلانین ۷ میلی‌گرم در دسی لیتر و بیشتر باشد، رژیم غذایی با محدودیت فنیل آلانین شروع می‌شود (Aghasi et al. 2015). تأخیر در تشخیص و درمان این بیماران پیش‌آگهی را بدتر می‌کند. علاوه بر آن عوامل متعدد دیگری نیز از جمله فقر مالی، فرهنگی و عدم وجود حمایت‌های اجتماعی مناسب، باعث می‌شوند تا پس از تشخیص نیز روند درمانی این بیماران دچار مشکل شود (Shiva and Mahdavi 2009). پس از تشخیص در چند روز اول تولد، بیماران تحت درمان با رژیم غذایی که دریافت فنیل آلانین را محدود می‌کند قرار می‌گیرند. با درمان فوق سطح فنیل آلانین و متابولیت هایش در مایعات بدن کاهش یافته و بدین ترتیب از آسیب مغزی جلوگیری به عمل می‌آید. درمان‌های زودرس علاوه بر بهبود ضریب هوشی و مهارت‌های شناختی، فردی-اجتماعی این کودکان در عملکردهای حرکتی، مهارت‌های ادراکی حرکتی و ادراک بینایی، عملکردهای اجرایی نظیر حافظه، برنامه ریزی، گفتار و زبان نیز بهبودی ایجاد می‌نماید (Sajedi et al. 2014). کشف زود هنگام افراد مبتلا، ضمن ایجاد اثرات مفید برای بیماران و افزایش کیفیت زندگی آنها، سبب کاهش بلند مدت هزینه‌های نظام سلامت می‌گردد (Saadatinasab and Sharifzadeh 2015). نتایج مطالعات Carroll and Sladkevicius et al. (2010) و Hatam et al. (2013) همکاران (Sladkevicius et al. 2010) و حاتم و همکاران (Hatam et al. 2013) نیز حاکی هزینه اثربخشی برنامه غربالگری PKU نسبت به عدم غربالگری بود.

مدلها و چارچوب‌های متعددی در مراحل مختلف سیاستگذاری می‌تواند استفاده شود، یکی از چارچوب‌های مرتبط و مورد استفاده مخصوصاً در نظام سلامت چارچوب مثلث سیاستگذاری Walt می‌باشد. این چارچوب عنوان می‌کند که تمرکز پژوهش‌های سیاستگذاری بر چهار حوزه محتوا، زمینه، فرآیند و بازیگران که نقش تعیین کننده در شکل گیری سیاستها ایفا می‌کنند، می‌باشد (Walt et al. 2008).

مادرزادی رنج می‌برند؛ در ایران با وجود تعداد جمعیتی کمتر از یک چهارم کشور آمریکا، آمار معلولین آمریکا را دارا می‌باشد (Hatam et al. 2013). با توجه به شیوع این ناهنجاری‌ها، عدم شناسایی بیماری کودک در سال اول تولد و عدم شروع درمان وی موجب می‌گردد تا ظرفیت ضریب هوشی کودک تا ۵۰٪ کاهش یافته و درمان وی در آینده با مشکل روبرو گردد (Osuli et al. 2008). مطالعات داخلی نیز بروز بالای بیماری را در بین افراد دارای عقب ماندگی ذهنی از ۲/۱٪ تا ۵٪ گزارش نموده‌اند (Vallian et al. 2003; Honardar and Golbahar 2002).

غربالگری بیماری توسط آزمون‌های غربالگری نوزادی یک اقدام سلامت اجتماعی است که در پنجاه سال اخیر در تعدادی از کشورها انجام می‌شود (Zafar Mohtashami et al. 2016). به طور کلی، تاریخچه غربالگری نوزادان به اوایل سال ۱۹۶۰ و تلاش‌گاتری برای غربالگری بیماری PKU در ایالات متحده بر می‌گردد (Karimi et al. 2015). به دنبال تلاش‌های این دانشمندان به عنوان سفیر اجرای غربالگری نوزادان در کشورهای مختلف و با توجه به استقبال دانشمندان از این روش جهت غربالگری و با شکل گیری انجمن مطالعه بیماریهای متابولیک (SSIEM) در سال ۱۹۶۳ برنامه غربالگری گسترده بیماری‌های متابولیک در نوزادان پایه گذاری شد تا دانشمندان و دولتمردان کشورهای دیگر را در این راستا راهنمایی و حمایت کند. با تأسیس انجمن بین المللی غربالگری نوزادان (ISNS) در سال ۱۹۹۱ تلاش در جهت گسترش برنامه غربالگری بیماری‌های غدد و متابولیسم با جدیت ادامه یافت و مورد استقبال جوامع مختلف قرار گرفت (Soltani 2009). برنامه غربالگری PKU در ایران در سال ۱۳۸۵ آغاز شد و نمونه خون از تمام نوزادان در روز سوم تا پنجم تولد برای غربالگری گرفته شده و افراد با فنیل آلانین ۴ میلی‌گرم در دسی لیتر یا بالاتر برای تأیید تشخیص با آزمایش HPLC ارجاع داده شدند. سپس، به طور منظم پیگیری برای کسانی که سطح

(Birkland 2001). در دستور کار قرار گرفتن سیاست، اصلی ترین مرحله فرآیند سیاست گذاری است که روی بقیه مراحل سیاستگذاری هم تأثیر زیادی دارد. این فرآیند مرتبط با تشخیص مسائل سیاسی و قرار دادن این مسائل روی برنامه کاری دولت می باشد. برای اینکه یک مسئله روی برنامه کاری دولت قرار گیرد نیاز به مشارکت نقش آفرینان مختلف می باشد (Robinson and Eller 2010). با توجه به اهمیت این جزء از تحلیل سیاست، هدف از انجام مطالعه چرایی و چگونگی در دستور کار قرار گرفتن غربالگری کشوری PKU در ایران بود.

روش کار

مطالعه حاضر یک مطالعه کیفی، توصیفی و مقطعی بود که در سال ۱۳۹۴ انجام شد. تحلیل محتوای کیفی، یک رویکرد تحقیقی است که برای کسب استنتاج های معتبر و مبتنی بر زمینه داده‌ها و همچنین با هدف تولید دانش، بینش جدید، ارائه حقایق و راهنمای عملی برای عملکرد، مورد استفاده قرار می گیرد (Peyman et al. 2016). این رویکرد در مطالعات پیشین نیز به منظور تبیین در دستورکار قرار گرفتن برنامه های سلامت به کار گرفته شده است (Atkins et al. 2012; Sieleunou et al. 2017; Khodayar et al. 2016).

۳۸ نفر از صاحب نظران با استفاده از مستندات، چارت سازمانی سازمان های درگیر در تدوین و اجرای سیاست ها و برنامه های غربالگری فنیل کتونوری شامل وزارت بهداشت (معاونت بهداشت، معاونت درمان، شورای سیاستگذاری وزارت بهداشت، سازمان غذا دارو، بیمارستانهای تخصصی کودکان، مرکز تحقیقات ژنومیک و اعضای هیئت علمی) وزارت تعاون، کار و امور اجتماعی (سازمان بیمه سلامت ایرانیان و سازمان بهزیستی)، انستیتو پاستور (آزمایشگاه مرجع کشوری بیماریهای متابولیک ارثی)، کمیسیون بهداشت و درمان مجلس شورای اسلامی، انجمن حمایت از بیماران PKU و والدین بیماران با روش نمونه گیری هدفمند که یکی از انواع نمونه گیری غیر احتمالی است، انتخاب شدند. در روش یاد شده پژوهشگر با در نظر گرفتن گروه های

از جمله سایر مدلها مدل تعادل نشانه گذاری شده می باشد که یک روش درک تغییر در سیستم های اجتماعی پیچیده است. این روش تحولات تغییر سیاست از جمله تکامل تضادها را بررسی می کند (Baumgartner and Jones 1993). فرآیند سیاست با تمرکز روی تصمیم گیری و اجرای سیاست، تحلیل می شود و راهی برای روشن شدن نحوه تصمیم گیری (از طریق دیدگاه های نخبگان و احزاب) می باشد (Araujo and Filho 2001). یکی از قسمت های فرآیند سیاسی در دستور کار قرار گرفتن سیاست می باشد، یعنی اینکه یک موضوع چگونه به عنوان یک موضوع قابل توجه مطرح می شود. این قسمت، فرآیند پیچیده ای است و عوامل مختلفی در آن نقش دارند. برای ساده سازی این موضوع، مدل های مختلفی وجود دارد که یکی از مدل های معتبر، مدل کینگدان می باشد (Sabatier and Weible 2014). این مدل به بررسی ۳ جریان مشکل، راه حل برخورد با مشکل و عزم سیاسی می پردازد (Kingdon 2003). جریان مشکل شامل مشکلات و شرایط وسیعی است که جوامع با آنها مواجه می شوند. جریان راه حل برخورد با مشکل به مجموعه ای از جایگزین های سیاسی اشاره دارد که محققان و سایرین برای برخورد با مشکلات ملی مطرح می کنند. این جریان شامل ایده ها و پیشنهاد های فنی در مورد چگونگی حل مشکلات می باشد. تغییرات سیاسی، وضعیت ملی و فشار اجتماعی از جمله عوامل به وجود آورنده جریان عزم سیاسی هستند. در زمانهای خاصی این جریانها به هم می رسند و در نقطه تلاقی شان پنجره سیاست را به وجود می آورند و سیاست خاصی در دستور کار سیاستگذاران و برنامه ریزان قرار می گیرد (Sabatier 2007). مشکلات و راه حل های آنها، در فرآیند در دستور کار قرار گرفتن مورد توجه قرار می گیرد. درک اینکه چگونه دولتها تصمیم می گیرند که چه سیاست هایی را در دستور کارشان قرار دهند یکی از مشکل ترین مسائلی است که محققان با آن مواجه اند، این است که گروه های مختلف در تلاش و رقابت پیوسته برای بردن مشکل یا سیاست خاص روی برنامه کاری دولت هستند

گرفتن برنامه کشوری غربالگری فنیل کتونوری توضیح دهند. زمان هر یک از مصاحبه ها حداقل ۲۰ و حداکثر ۴۰ دقیقه به طول انجامید. در مواردی که به دلیل تسلط فرد و جایگاه سازمانی وی بیش از یک موضوع مورد مصاحبه قرار می گرفت، زمان مصاحبه طولانی تر بود. از ۳۸ مورد مصاحبه انجام شده، ۳۷ مورد به وسیله voice recorder ضبط شد و فقط یک مورد موافقت نکرد که صدایش ضبط شود. فایل صوتی مربوط به هر شرکت کننده در اولین فرصت پیاده سازی شد. در این مطالعه سعی شد کلیه جوانب کار در نظر گرفته شود و برای این کار سؤال ها در مرحله اول با بررسی متون و تأیید اساتید راهنما و مشاور طراحی گردید و سپس بصورت پایلوت، مصاحبه ای بدون ساختار نیز با یکی از صاحب نظران در مورد برنامه و یکی از مدیران باتجربه و مرتبط با برنامه وزارت بهداشت انجام شد و نواقص احتمالی آن رفع گردید. باید توجه کرد که در مصاحبه های نیمه ساختار یافته سوالها باید از نوع باز باشند تا مصاحبه شوندگان بتوانند ایده های خود را برای تکمیل کار بگویند. پس از مصاحبه ها نیز سوال ها برای مصاحبه های بعدی بازنگری و تصحیح شد تا اشکالها رفع شود. در مطالعات کیفی به جای استفاده از واژه های روایی و پایایی داده ها از معیارهای مقبولیت، انتقال پذیری، قابلیت اطمینان و تأیید پذیری استفاده می شود (Abedi et al. 2006; Adib Hajbagheri et al. 2015). در این مطالعه نیز برای افزایش مقبولیت از تلفیق در تحقیق و بازنگری ناظرین استفاده شد. بطوریکه جهت جمع آوری داده ها زمان کافی تخصیص یافت و موضوع مدنظر از زوایای مختلف بررسی گردید. جهت بازنگری ناظرین نیز از نظرات تکمیلی و مرور دست نوشته ها توسط همکاران کمک گرفته شد. برای افزایش انتقال پذیری، نمونه های مناسب انتخاب و جمع آوری و تحلیل داده ها همزمان انجام شد. برای افزایش همسانی، داده ها توسط محققان مختلف و ناظران خارجی تجزیه و تحلیل شدند و نتایج مشابهی به دست آمد و برای افزایش تأیید پذیری تمام روند پژوهش از ابتدا تا انتها توضیح داده شد. جهت رعایت ملاحظات اخلاقی رضایت نامه کتبی از مصاحبه شوندگان برای مشارکت

خاص، نمونه گیری را به قصد دستیابی به دیدگاههای آنها انجام می دهد و با بهره جستن از روش نمونه گیری فرد ماهر (افرادی که در زمینه خاص دارای تجربه یا مهارت قابل توجهی هستند) نمونه گیری را انجام می دهد. نمونه گیری در این مطالعه بر مبنای سازمان های درگیر در سیاست گذاری و اجرای برنامه های فنیل کتونوری و از روی اسناد موجود، افراد کلیدی مشخص شدند. بر اساس معیارهای دانش تخصصی افراد در زمینه بیماری فنیل کتونوری، تجربه افراد و آشنایی آنها با برنامه های غربالگری PKU، علاقه به مشارکت در پژوهش، مشارکت فعال در برنامه های غربالگری PKU انتخاب شدند. در مطالعات کیفی نمونه گیری تا آنجا ادامه می یابد که محقق به اشباع نظری برسد به این معنا که با ادامه کار اطلاعات جدیدی به دست نیابد. بنابراین در مطالعه حاضر به دلیل تکرار اطلاعات قبلی یا به عبارت دیگر تکرار تم ها به حجم نمونه به تعداد ۳۸ نفر بسنده گردید.

برای جمع آوری داده های دیدگاه صاحب نظران، از مصاحبه نیمه ساختارمند و با استفاده از راهنمای مصاحبه استفاده شد. سئوالات راهنمای مصاحبه در مورد جریان مشکل شامل مشکلات ناشی از بیماری و دلایل توجه دولت به آن در سطح ملی، در مورد جریان راه حل شامل راه حل های موجود و امکان اجرای راه حل، در مورد عزم سیاسی شرایط سیاسی، فشارها و عواملی که علیرغم موانع پیش رو منجر به شروع اجرای برنامه شد، بود. تمامی مصاحبه ها توسط پژوهشگر انجام شد. جهت تعیین زمان انجام مصاحبه، پس از هماهنگی حضوری یا تماس تلفنی با افراد مدنظر، وقت ملاقات گرفته شد. مصاحبه ها در مکانی آرام و بدون تنش انجام شد و جایی انتخاب شد که مصاحبه کنندگان احساس راحتی کنند. پیش از شروع مصاحبه ها هدف از مطالعه برای آنان به طور کامل توضیح داده شد. پس از اطمینان دادن به مشارکت کنندگان جهت محرمانه ماندن اطلاعات آنها، از تمام آنان رضایت آگاهانه به صورت کتبی و شفاهی اخذ گردید. به شرکت کنندگان فرصت کافی داده شد تا در مورد دلایل در دستورکار قرار

مناسب مشخص گردید. ستون‌های جدول نیز بیانگر تم‌ها و زیرتم‌ها می‌باشد. فایلهای پیاده شده اصلی در دوره تحلیل بارها توسط پژوهش‌گر مورد بازبینی و تکمیل قرار گرفت. نمودار حاصل به منظور مقایسه داده‌های بدست آمده برای افراد و زیر تم‌ها مورد تفسیر قرار گرفته و رابطه میان تم‌ها و زیر تم‌ها بررسی گردید. دلیل استفاده از روش دستی به جای نرم افزارهای رایج، فارسی بودن متون و افزایش قابلیت خلاقیت در دسته بندی درون مایه‌ها بوده است.

نتایج

۱- جریان مشکل

معلولیت‌های جسمی، ذهنی و افت ضریب هوشی که در صورت عدم تشخیص به موقع حادث می‌شود و برگشت ناپذیر می‌باشد، از دلایلی بود که اجرای کشوری برنامه غربالگری فنیل کتونوری در دستور کار وزارت بهداشت قرار داد. "وزارت بهداشت با این مشکل مواجه شد که هر سال تعدادی به این بیماری اضافه می‌شوند که این افراد دچار معلولیت‌های جسمی و ذهنی شدیدی می‌شوند، دچار افت هوش عوارضی مثل تشنج، مرگ زودرس افزایش بار مالی بر روی خانواده و نظام سلامت را باعث می‌شود. اگر غربالگری اتفاق نمی‌افتاد تعداد موارد روز افزون افزایش پیدا می‌کرد، بار مالی زیادی بر وزارت بهداشت می‌افتاد، ضریب هوشی جامعه پایین می‌آمد. این برنامه باعث شد افرادی که می‌توانستند سربار جامعه از بعد مالی معنوی و ذهنی باشند، نیروهای مفید و موثری شدند. به عبارتی شاخص سرباری را در کشور پایین آورد" (م ۱). "این بیماری اگر درمان نشود با عقب ماندگی ذهنی شدید و غیرقابل برگشت همراه است میکروسفالی و تشنج و خلاصه بیمار یک زندگی خواهد داشت که ممکن است بسیار مشکل باشد و بچه‌هایش را داریم که دیر تشخیص داده شده اند بچه ۲۲ ساله هنوز نمی‌تواند حرف بزند، بسیار پرخاشنگر است و مشکلات بسیار دارد" (م ۱۳). "ما به ازای هر ماه تأخیر در تشخیص پی‌کی یو، ۴ نمره افت آی‌کی یو خواهیم داشت. یعنی اگر کودکی را از قلم بیندازیم و یک سال تأخیر در تشخیص داشته باشیم

داوطلبانه و آزاد دریافت گردید. هدف و ماهیت پژوهش برای شرکت کنندگان در پژوهش تشریح شد. از مصاحبه شونده‌ها جهت ضبط صدایشان اجازه گرفته شد (تنها یک نفر از مصاحبه شونده‌ها مایل به ضبط صدایش نبود که از یادداشت برداری در این مورد استفاده شد)، از عین کلمات افراد در تحلیل بدون کم و کاست استفاده گردید. اطلاعات به دست آمده پس از هر مصاحبه و نیز در پایان مطالعه در اختیار شرکت کنندگان قرار گرفت و درستی نتایج با آنها چک شد. برای تحلیل داده‌ها از روش تحلیل چارچوب بر مبنای مدل کینگدان استفاده گردید. روش تحلیل چارچوب شامل ۵ گام اصلی می‌باشد که شامل آشنایی، شناسایی یک چارچوب موضوعی، نمایه کردن، ترسیم جداول و تهیه نقشه و تفسیر می‌باشد (Lacey and Luff 2007). در فرآیند آشنایی کلیه مراحل مصاحبه از جمله گوش دادن به نوارها، خواندن دست نوشته‌ها و پیاده سازی مصاحبه‌ها توسط خود پژوهشگر انجام شده است این امر نگرانی پژوهشگر نبود. علاوه بر این کلیه مصاحبه‌های ضبط شده یکبار دیگر توسط پژوهشگر مورد بررسی قرار گرفته و موارد مورد سؤال تکمیل گردید. چارچوب مفهومی اولیه در این پژوهش بر اساس بررسی متون مربوط به ابعاد مدل کینگدان پایه‌ریزی گردید و پس از تأیید اساتید راهنما و مشاور نهایی شد. در مرحله نمایه کردن، متن نسخه برداری شده با استفاده از کدهای مرتبط با تم‌ها و زیرتم‌های چارچوب مفهومی ایندکس (فهرست) شد. بعد از نمایه سازی داده‌ها بر اساس چارچوب موضوعی، داده‌ها به صورت جداول درون مایه‌ای خلاصه شد. بدان معنا که خلاصه‌ای از داده‌های اصلی در خانه‌های جدول قرار گرفته و تمام داده‌ها به صورت یک جا، قابل مشاهده شدند. سهولت مشاهده داده‌ها در جدول، کمک می‌کند تا به آسانی داده‌ها را تفسیر شود و به داده‌هایی که وضوح چندانی ندارند، بیشتر توجه گردد. در مرحله تهیه نقشه و تفسیر، تمام داده‌ها بر اساس چارچوب مفهومی مورد بازخوانی قرار گرفت. برای هر تم یک جدول ایجاد گردید. ردیف هر جدول تعیین‌گر یک مصاحبه شونده می‌باشد که با کد

و نفهمیم و نتوانیم مداخله کنیم، ۵۰ نمره افت آی کی یو ضریب هوشی اش در یک سال خواهد داشت و هرچه سن بیشتر باشد احتمال عوارض مغزی و آسیب های مغزی اش بیشتر می شود" (م ۱۱)

والدین بیماران به مشکلات نگهداری مبتلایان به بیماری اشاره داشتند.

"بچه ما با غربالگری تشخیص داده نشده بود. خیلی بیقرار بود. در مهمانی ها همش گریه می کرد. همه فکر می کردند این بچه از این بچه های لجباز است. شوهرم به من می گفت: خانواده ات به تو یاد نداده اند که چطور بچه را آرام کنی. دیگران خیلی به من طعنه می زدند" (م ۲۳). "اینقدر غذای کودکان مبتلا کم است که سیر نمی شوند. باید غذاهایی بخورند که فنیل نداشته باشد. الان در کشور فقط ماکارانی و آرد است. بچه ای که ماکارانی زیاد می خورد برایش تکراری می شود. غذای جدید می خواهد. غذای رژیمی هزینه بر است. کیفیت غذاهایی که دولت حمایت می کند پایین است. وقتی که بچه هیچ چیز نمی تواند بخورد. هم پدر و هم مادر عذاب می کشند. پدر ساعتها خود را مشغول کار نگه می دارد تا این اوضاع را کمتر ببیند. واقعاً برایش سخت است. این باعث می شود که مشکلات روی دوش مادر بیفتد و باعث می شود که کم بیاورد" (م ۲۳)

تعدادی از شرکت کنندگان در مطالعه، هزینه های درمانی مربوط به وجود یک کودک معلول در خانواده را به عنوان یکی از مشکلات مربوط به بیماری مطرح نمودند.

"هدف اصلی و اختصاصی برنامه این بود که از هزینه های درمانی و عواقب شدید وجود یک کودک معلول در خانواده جلوگیری کند. وقتی کودکان بدون تشخیص به دنیا می آیند و بدون کنترل درمان پیش می روند مراقبت از این کودک عقب مانده ذهنی هزینه های زیادی دارد که وجود دارد ایجاد می شود و اگر پیشگیری شود از این اتفاق جلوگیری می شود" (م ۱۷). "اگر این غربالگری ها اتفاق نیفتد و به هنگام نباشد، بچه ای که در خانواده رشد می کند، نگهداری اش بسیار سخت است و این هزینه ها را

واقعاً شاید نشود محاسبه کرد که یک بچه عقب مانده ذهنی یا بیش فعال چقدر هزینه دارد ولی قطعاً فقط هزینه های غیرقابل محاسبه روانی که به اجتماع مخصوصاً خانواده تحمیل می کند، بسیار سرسام آور خواهد بود" (م ۱۸).

"خانواده ای که می خواهد بچه اش را بیمارستان بیاورد باید هزینه ای داشته باشد یا آژانس بگیرد. هزینه ایاب و ذهاب بیمارستان را ندارد. وقتی می آیند پیش دکتر. دکتر داروی مکمل می نویسد. خانواده ندارد که این هزینه را بکند. اینها هزینه توانبخشی دارند کاردرمانی، گفتاردرمانی، اختلال رفتاری، اختلال گفتاری همه هزینه بر است" (م ۲۳)

تا قبل از شروع برنامه غربالگری مبتلایان به بیماری دیر تشخیص داده می شدند که این مسئله منجر به استقرار بیماری در مبتلایان گردیده و این مبتلایان به خدمات سطح سوم نیاز پیدا می کنند.

"اینها معمولاً در سنین بالا کشف می شدند و وقتی دیر کشف می شدند معلولیت داشتند. دیگر خیلی دیر شده بود و خدماتی که می شد ارائه داد، خدمات سطح ۳ مراقبت بود یعنی ناتوانی در این افراد استقرار پیدا کرده بود. خیلی از اینها تشنج مقاوم به درمان داشتند. عقب افتادگی شدید ذهنی داشتند. خانواده ها از نگهداریشان عاصی بودند. بعضی شان به واحدهایی مثل بهزیستی سپرده می شدند و اصلاً بعضی از اینها تشخیص هم نداشتند" (م ۲۸).

۲- جریان راه حل

پس از ساختارمند شدن و اجرای کشوری برنامه هایپوتیروئیدی، اداره ژنتیک معاونت بهداشت وزارت بهداشت از بستر ایجاد شده توسط اداره غدد و متابولیک برای اجرای برنامه غربالگری هایپوتیروئیدی جهت نمونه گیری برنامه غربالگری فنیل کتونوری استفاده نمود. همچنین نمونه گیری و تشخیص آسان، اجرای یک بار آزمایش و پایان یافتن برنامه، انجام تست در فضاهای محدود و نیز وجود ضوابط و قوانین تضمین کننده برنامه از عواملی بودند که به عنوان قابلیت اجرا در سطح ملی مطرح گردید.

"ما قبل از PKU غربالگری بیماری هایپوتیروئیدی (CH) را در سیستم بردیم. چون شیوعش بالا بود، تستش

کارمندان، آزمایشگاه و افرادی که از بیرون سیستم همکاری می‌کردند، انجام این کار برایشان کار سختی نبود. البته به دلیل اینکه در پایلوت هم توانسته بودند به خوبی کار را پیش ببرند" (م ۱۶)

برخی از صاحب نظران انجام برنامه در یک محیط محدود و در یک بار بودن (One point) را از دلایل قابلیت اجرای برنامه در سطح ملی می‌دانستند.

"این کار به صورت محدود و در فضاهای محدود انجام می‌شد درست است که یک طرح کشوری بود ولی مشخص بود که مثلاً در بیمارستانها می‌خواست اجرا شود. هر کاری که یک بار انجام شود و تمام شود امکان مداخله در آن خیلی زیادتر است. به دلیل اینکه شما می‌توانید با فشار هم این کار را انجام دهید" (م ۱۶)

از سایر دلایلی که اجرای برنامه را در سطح ملی تسهیل میکرد، وجود ضوابط و قوانین تضمین کننده در ابتدای اجرای برنامه بود.

"یکی از دلایل اجرای برنامه ورود ضوابط و قوانین که تضمین کننده برنامه بود. مثلاً اگر کسی این غربالگری را انجام نمی‌داد برایش شناسنامه صادر نمی‌کردند یعنی می‌توانستند برای انجامش بهش زور وارد کنند" (م ۱۶)

۳- جریان عزم سیاسی

فشارهای ناشی از پیگیری های والدین مبتلایان به PKU و تقاضای آنها جهت راه اندازی غربالگری و مداخلات درمانی، به عنوان نقطه شروع اجرایی شدن برنامه مطرح شد.

یکی از والدین کودکان بیمار پیگیری و تشکیل جلسه خانواده بیماران را از دلایل شروع برنامه عنوان نمود.

"ما ۳-۴ تا خانواده شدیم و با معاون وقت وزیر بهداشت نامه نگاریها را خودمان انجام دادیم. بعد از نامه ما، ایشان ملاقات با ما را پذیرفت و ما مشکلات را با ایشان در میان گذاشتیم. اداره ژنتیک و بیماریهای خاص هم در جلسه بودند. وقتی که این صحبتها را شنید، متأثر شد و با دستمال اشکهایش را پاک کرد. یک دفعه محکم روی میز زدند و گفتند که شما تا حالا کجا بودید؟ برای این بچهها چکار می‌کردید؟ پس چرا هیچ کاری برایشان نمی‌کنید؟ این بچهها

آسان بود و درمان هم می‌شد. شیوعش خیلی بیشتر از فنیل کتونوری بود. شروع غربالگری PKU مثل آن بود. زمان نمونه گیری، نحوه نمونه گیری از پاشنه پا تا برسد به آزمایشگاه مثل هم است. وقتی به آزمایشگاه برسد دو تا تست جداگانه انجام می‌شود. آن وقت دو مسیر جدا را طی می‌کنند. به این دلیل جلوگیری گرفته نشد چون تا اینجایش مثل هم است. واقعیتش این است که اگر CH نبود PKU هم اجرا نمی‌شد" (م ۱۴). "یکی از مواردی که خیلی از ما وقت گرفت و من اصرار داشتم که این کار حتما صورت گیرد حتی اگر وقت بیشتری تلف میشد این بود که این غربالگری به نحوی انجام شود که حتما با برنامه کم کاری تیروئید نقاط مشترکش استفاده شود، به طور مثال از همان قطره خون استفاده شود. ما برای غربالگری پی کی یو، قطره خون دیگری نگیریم درد بیشتر به نوزاد وارد نکنیم بیماران را یکبار دیگر به مرکز نکشانیم حتی از فرمهای ارجاع برای آزمایشگاه یکسان یا یک فرم استفاده شود که شاید این قضیه باعث شد که ما برنامه را شش ماه دیرتر شروع کنیم ولی خیالمان راحت باشد که آسیبی یا رنجی به نوزاد یا همراهش وارد نمی‌شود و هزینه اضافی به کشور تحمیل نمی‌شود" (م ۱). "ما وقتی می‌خواستیم برنامه CH را شروع کنیم واقعاً سخت بود. دوره‌های متعدد آموزش-های توجیهی متعدد گذاشتیم. اما پی کی یو نه. یک جلسه توجیهی برای متخصصین گذاشتیم که فقط آمار CH را به آنها دادیم و گفتیم ما در CH به این موفقیتها رسیدیم. موافقت پی کی یو را هم شروع کنیم. همه موافقت کردند و با استقبال مواجه شد. پس وجود بستر CH را عامل اصلی می‌دانم. اما اجزای این بستر چه بود؟ ۱- مراکز نمونه گیری که در CH فعال بود. ۲- افراد نمونه گیر که در برنامه CH فعالیت می‌کردند ۳- تجهیزات نمونه گیری همان تجهیزات مربوط به CH بود" (م ۱۹)

طبق اظهارات مشارکت کنندگان نمونه گیری و تشخیص غربالگری فنیل کتونوری آسان بود.

"گرفتن خون از پاشنه پا کار سختی نبود ولی اگر مثلاً رگ گیری از نوزاد بود شاید کار سختی بود. افراد اعم از

از سخنان شرکت کنندگان در مطالعه چنین استنباط شد که ویژگی‌های مسئولین اجرایی از جمله علاقه مندی، پیگیری و پشتکار موجب در دستور کار قرار گرفتن و اجرای برنامه گردیده است.

"با تجربه ای که من دارم کاری که در کشور انجام می شود متأسفانه بستگی به فرد دارد. اگر مجری با هر چیزی موافقت کند شما مشکلی ندارید. اگر من نتوانم او را توجیه کنم، یا توجیه شود ولی علاقه نداشته باشد، یا پول آن را نداشته باشد و اولویت دیگری داشته باشد، انجام نمی شود. همه بستگی به مجری دارد" (م ۳۰). "در این گونه برنامه ها افراد دلسوز و علاقه مند آمدند پای کار و جواب هم داد. اگر شما می بینید که سیاستی مانند اجرای برنامه پی کی یو توانسته است سیاست بزرگ و کشوری شود پشت این قضیه جریانات علاقه مندی افراد خاصی است که پای کار می ایستند و آنها ادامه می دهند تا کار به نتیجه برسد و قطعاً نیاز هم وجود دارد ولی قبول ندارم که این برنامه نیاز اولیه ما بوده است. پس یکی از دلایل موفقیت در اجرای برنامه های این چینی وجود مسئولی قدر و با علاقه است که شبانه روزی دارد کار می کند، به کارش بسیار علاقه مند است و دنبال کار دارد می رود و پیگیر است ولی ممکن است در واحدهای دیگر که باید برنامه های اولویت دار را دنبال کنند چنین فردی نباشد" (م ۱۶). "متولی برنامه در پیشرفت کار مؤثر است. کسانی پای این کار ایستادند که استخواندار این کار در سطح وزارتتی بودند. یعنی کسانی بودند که عملش را داشتند، تجربه اش را داشتند. اراده اش را داشتند" (م ۱۹).

از سخنان مشارکت کنندگان چنین استنباط می شد که مسئولان اجرایی توانسته بودند سیاستگذاران را در مورد برنامه متقاعد نمایند.

"علت اینکه این برنامه توانست در اولویت قرار گیرد این بود که مجریان برنامه توانستند سیاستگذاران را متقاعد کند که می توانند تا انتهای کار این حرکت را ادامه دهند یعنی ابتدا تا انتهای برنامه را دیده بودند" (م ۱۶).

کجا ساماندهی می شوند؟ کجا رسیدگی می شوند؟ به دستیارش گفت که بنویس که تمام بیمارستانها باید بازآموزی شوند. تمام بیماران پی کی یو در سراسر کشور از توانبخشی ها و بهزیستی ها را ساماندهی کنید. شیر، غذای مخصوص، پزشک مخصوص را برای بیماران بیاورید و جرقه از صحبت خانواده ها شروع شد" (م ۲۲). یکی از مسئولین وزارت بهداشت نیز بر نقش خانواده های بیماران در شروع برنامه تأکید نمودند.

"جرقه اولیه شروع برنامه غربالگری فشار خانواده ها و گروههای حمایتی خانواده بر روی وزارتخانه بود. خانواده آمدند رفتند پیش معاون وقت وزیر. ایشان تازه ابقاء شده بودند و ایشان شور و حرارتشان خیلی زیاد بود ایشان ما را صدا کردند و گفتند که اصلاً شما چه حقی دارید که اجرا نکنید. خیلی هم ضرب و شتم و عتاب و خطاب بود. ایشان قول دادند که حمایت کنند. قول دادند که تسهیلات ایجاد کنند." (م ۲)

در ادامه روند اجرایی شدن برنامه، تمایل معاون بهداشت جدید وزیر و فشار های انجمن علمی کودکان به پیشبرد کمک نمود.

"مسئولین تصمیم گیر فشارهایی را از جوانب مختلف داشتند که این کار انجام شود قسمتی از این فشارها به دلیل این بود معاون بهداشت وزیر عوض شده بود و غیر پزشک بود و به دنبال این بود که در حوزه پیشگیری خدمات جدیدی را که قبلاً در شبکه نبوده است را راه بیندازد. به نوعی به دنبال مشروعیت بخشی به کارکرد خودشان بودند. فشار بعدی از طرف انجمن های تخصصی خصوصاً انجمن کودکان و نوزادان بود. با توجه به اینکه در اهداف توسعه هزاره ما باید *IMR* و *NMR* را پایین می آوردیم آهنگ مرگ و میر کودکان و نوزادان خیلی سریع نبود یکی از مواردی که اینها به آن برخورده بودند ناهنجاریهای نوزادان بود به این دلیل تصمیم گرفتند که برای عواملی مانند فنیل کتونوری، تالاسمی و موارد اینچنینی برنامه مدونی داشته باشند. این فشارها باعث شد که بیایند و این کار را انجام دهند" (م ۱۰)

" دفتر توسعه شبکه می گفت نظام سلامت آمادگی ندارد. توسعه شبکه که سخت افزار سطح یک را می سازد، به نظر من نتوانست با برنامه کنار بیاید چون می خواهد نظام را به شکل مبتنی بر بیماریهای واگیردار اجرا نماید و اگر بخواهد به شکل مبتنی بر واگیر اجرا نماید، نمی شود. توسعه شبکه سالها مانع اجرای غربالگری سراسری بوده است. اعتقادشان بر این بوده است که سیستم قادر به ادغام برنامه جدید نیست" (م۲)

" قرار این بود که (کشوری شدن برنامه) از سال ۹۰ شروع شود ولی تا دانشگاه ها بیایند شروع کنند ۹۱ شد. ما ابلاغیه را برای غربالگری کلی برای دانشگاه ها در سال ۹۰ زدیم علت این تأخیر هم مشکلاتی بود که دانشگاهها از نظر تجهیز آزمایشگاهی داشتند. تجهیزات آزمایشگاهی، انتقال نمونه، پرسنل و کلاً مشکل آماده سازی آزمایشگاه بود. از سال ۱۶ تا ۹۰ که ما می خواستیم شروع کنیم طی این ۴ سال بیشترین مشکلاتی که ما داشتیم بیشتر آزمایشگاهی بود" (م۳).

وجود مشکلات مربوط به بیماری (جریان اول)، اجرای موفق برنامه غربالگری هایپوتیروئیدی و قابلیت اجرا در سطح ملی (جریان دوم)، اعمال فشارهای خانواده های بیماران، اعضای انجمن علمی کودکان و پیگیری مسئولین اجرایی (جریان سوم) به طور همزمان، منجر به موافقت سیاستگذاران بهداشتی و باز شدن پنجره سیاست گردید و برنامه کشوری غربالگری pku در سال ۱۳۹۲ با هدف تشخیص و درمان به موقع مبتلایان در ۳۳ استان کشور اجرایی شد.

" پروژه پایلوت در استانهای فارس، مازندران و تهران بود اگر اشتباه نکنم حدود ۳-۴ سال این پروسه به طول انجامید. هم از بابت امکان سنجی اجرا در جمعیت عمومی و هم بحث آزمایشگاه و پزشکان این بحث انجام شد، متناسب با این قضیه نیازهای امکانات تشخیصی و درمانی کشور برآورد شد و تا آنجا که امکان پذیر بود، مشکلات برطرف گردید" (م۱).
" ما گزارش پایلوت را داشتیم و این گزارش آن قدر مستدل بود که سیستم تصمیم بگیرد این کار را انجام دهد" (م۱۵).
جهت راه اندازی غربالگری نوزادان خیلی فاصله افتاد از سال ۱۳۸۶ تا ۱۳۹۱ ولی معاون بهداشت وقت و رئیس توسعه

جدول ۱ دلایل در دستورکار قرار گرفتن برنامه کشوری غربالگری فنیل کتونوری را به تفکیک سه جریان مشکل، راه حل و عزم سیاسی نشان می دهد.

۴- پنجره سیاست و تلاقی جریانها

علیرغم وجود جریانهای مشکل و راه حل، به دلیل عدم اولویت بودن برنامه، ظرفیت محدود سیستم بهداشتی، عدم امکان افزایش نیروی انسانی بر اساس مقررات اداری کشور و مشکلات تجهیزات آزمایشگاهی پنجره سیاست بسته و طرح متوقف شد.

یکی از مسئولان اجرایی مشکلات تجهیزات آزمایشگاهی را دلیل اصلی تأخیر در اجرای برنامه در سطح ملی می دانست.

" قرار این بود که از سال ۹۰ شروع شود ولی تا دانشگاه ها بیایند شروع کنند ۹۱ شد. ما ابلاغیه را برای غربالگری کلی برای دانشگاه ها در سال ۹۰ زدیم علت این تأخیر هم مشکلاتی بود که دانشگاهها از نظر تجهیز آزمایشگاهی داشتند. تجهیزات آزمایشگاهی، انتقال نمونه، پرسنل و کلاً مشکل آماده سازی آزمایشگاه بود" (م۳)

یکی از مسئولین وقت دفتر توسعه شبکه وزارت بهداشت، عدم اولویت بودن برنامه، ظرفیت محدود سیستم بهداشتی، عدم امکان افزایش نیروی انسانی بر اساس مقررات اداری کشور را از دلایل مخالفت برای شروع برنامه عنوان نمود.
" طبیعی است که ادارات فنی مثل اداره ژنتیک بگویند که فنیل کتونوری اولویت است ولی مجبورم مقایسه کنم وقتی پولم محدود است نمی توانم منابعم را جاهای خیلی زیادی را پخش کنم اگر پولش را داشته باشم آیا ظرفیت سیستم آن قدر هست که همه این کارها را با هم انجام دهد. آیا مقررات اداری مملکت این امکان را به ما می دهد که یک بهورزمان را دو بهورز بکنیم؟ ۳ تا کاردان را در پایگاه یا مرکز بهداشتی درمانی ۵ تا کاردان کنیم؟ همه اینها را باید با هم ببینیم اما الزاماً کسی که در اداره ژنتیک نشسته است همه اینها را با هم نمی بیند" (م۱۴).

یکی از مجریان اصلی اجرای برنامه دلایل دفتر توسعه شبکه معاونت بهداشت را منطقی نمی دانست.

توانبخشی، نگهداری و رژیم غذایی خاص این بیماران در نظر گرفته است که هزینه های سرسام آوری را با توجه به کمیاب بودن منابع بخش سلامت بر دوش دولت تحمیل می- کند (Shahri et al. 2010). نتایج مطالعات انجام شده نیز مؤید این مطلب هستند. میانگین هزینه سالانه مراقبت از یک بیمار کنترل نشده، در مطالعه Brown و همکاران در انگلستان ۸۳۹۹۶ یورو برآورد شد (Brown and Guest 1999). میانگین هزینه های سالانه پزشکی و غیرپزشکی این بیماری در مطالعه Wang و همکاران در چین ۵۸۳۳/۶ دلار بود (Wang et al. 2017). بر اساس نتایج مطالعه Sladkevicius و همکاران، هزینه تنزیل یافته برای جامعه لیبیایی که در طی ۱۵ سال و مدیریت ۳۷۴ بیماری که با فیل کتونوری تشخیص داده شده اند، ۲۱۳/۶ میلیون دلار آمریکا در سال ۲۰۰۷-۲۰۰۸ بود. هزینه تنزیل یافته مورد انتظار فعلی مدیریت برای همان بیماران فیل کتونوری در صورت عدم غربالگری در طول عمر ۳۱۲/۲ میلیون دلار بود (Sladkevicius et al. 2010).

مشکلات فوق سیاستگذاران بخش سلامت را بر آن داشت که راه حلی برای رفع این مشکلات پیدا کنند. لذا با اجرای موفق برنامه غربالگری هایپوتیروئیدی و استفاده از بستر این برنامه جهت غربالگری فیل کتونوری و اتفاق نظر روی امکان اجرای کشوری، برنامه غربالگری کشوری فیل کتونوری تدوین شد. در ایران، غربالگری کم کاری مادرزادی تیروئید در سال ۱۹۹۷ در ۳ استان راه اندازی شد و در سال ۲۰۰۵ در سیستم بهداشت و درمان کشور ادغام گردید (Shamshiri et al. 2012). بنابراین، عدم وجود علایم و نشانه های بعضی از بیماری های مادرزادی در ماه های اول زندگی، امکان درمان مؤثر و ارزان قیمت این بیماری ها در صورت تشخیص به موقع و مقرون به صرفه بودن غربالگری، موجب شد که مسؤولان وزارت بهداشت، درمان و آموزش پزشکی تصمیم به ادغام برنامه غربالگری نوزادان در نظام سلامت کشور بگیرند. این برنامه همچون برنامه های واکسیناسیون و مراقبت های ادغام یافته ناخوشی های اطفال، کوششی برای حفظ سلامت کودکان در معرض خطر است.

شبکه وقت نهایتاً پذیرفتند" (م۲). بیشترین مشکل ما با گسترش شبکه بود. ولی نهایتاً خود وزیر بهداشت و معاونت سلامت تصمیم گرفتند که این کار را انجام دهند" (م۳). " این برنامه بعد از پایلوت شدن در ۳ استان در سال ۱۳۸۵، از ابتدای سال ۱۳۹۲ در کل کشور با ابلاغ حوزه معاونت بهداشت اجرایی شد" (م۱).

بحث

در ارتباط با چگونگی در دستور کار قرار گرفتن سیاستها، برنامه کشوری غربالگری PKU بر طبق نظریه کینگدان سه جریان مشکل، راه حل و عزم سیاسی بایستی به هم برسند تا پنجره فرصت باز شود و سیاستی در دستور کار سیاستگذاران قرار گیرد. اگر هرکدام از این جریانها مشکل داشته باشد سیاستی مطرح شده و در دستور کار قرار نمی گیرد (Sabatier and Weible 2014). جریان مشکل را می توان معلولیت های جسمی و ذهنی و افت ضریب هوشی و هزینه های ناشی از عدم تشخیص به موقع بیماری در نظر می گرفت. در مطالعه Luciana و همکاران (Luciana et al. 2001) و Welgace و همکاران (Welgace et al. 1996) بین میانگین سطح فیل آلانین در طول زندگی افراد مبتلا به فیل کتونوری و بهره هوشی ارتباط گزارش شد. به این ترتیب که افزایش سطح فیل آلانین با بهره هوشی کمتر همراه بود. در مطالعه ای که در سال های ۱۳۷۹ تا ۱۳۸۱ در مراکز بهزیستی استان تهران انجام شد، شیوع فیل کتونوری در بیماران مبتلا به عقب ماندگی ذهنی، حدود ۲/۷۵٪ گزارش شد که از بالاترین موارد گزارش شده در دنیا است (Azadi et al. 2009). اغلب بیماران به حدی دچار عقب ماندگی هستند که نیاز به مراقبت ۲۴ ساعته یا نگهداری تمام وقت در آسایشگاه دارند (Jenaabadi and Nastiezaie 2010). علاوه بر خانواده ها که متحمل هزینه های سنگین درمانی و توانبخشی در افرادی که بیماریشان دیر تشخیص داده شده و با معلولیت ذهنی و جسمی روبرو شده اند می شوند، دولت نیز بودجه زیادی را برای تأمین بخشی از درمان،

جهت راه اندازی غربالگری و مداخلات درمانی و علاقه مندی، پیگیری و پشتکار مسئولین اجرایی در اداره ژنتیک نسبت به قانع کردن سیاستگذاران برنامه ابلاغ گردید. نتایج مطالعه Borrajo در سال ۲۰۰۷ نشان داد که تمایل قانونگذاران و فشار خانواده های دارای کودک مبتلا باعث شد که یک بیماری خاص بدون هیچ مبنای مناسب و یا بدون استفاده از معیار ملی برای برنامه غربالگری نوزادان در آمریکای لاتین انتخاب شود. این کشورها درجات سازماندهی مختلفی دارند: پوشش کامل (کوبا، کاستاریکا، شیلی و اروگوئه)؛ به سرعت در حال گسترش پوشش (برزیل، مکزیک و آرژانتین) و در مرحله پیاده سازی برنامه (کلمبیا، پاراگوئه، ونزوئلا، نیکاراگوئه، پرو) (Borrajo 2007). در کشور آمریکا نیز فشارهای قانونی والدین و مجلس قانونگذار محرک اصلی دولت در اجرای گسترده غربالگری بود (Soltani 2009). ویژگی های مسئولین اجرایی و قدرت متقاعد کردن مدیران ارشد کشور از دیگر دلایل در دستور کار قرار گرفتن برنامه بود. این یافته با نتایج مطالعه مشیری و همکاران که با عنوان شکل گیری مراقبتهای بهداشتی اولیه در مناطق روستایی ایران انجام شد همخوانی داشت (Moshiri et al. 2016).

یکی از محدودیتهای این مطالعه نبود مستندات کافی در زمینه چگونگی در دستورکار قرار گرفتن برنامه بود. از آنجاکه مطالعات کیفی محدودیتهای خاص خود را دارند. به همین منظور شایسته است که از روشهای مکمل استفاده شود. برای این منظور می توان از تحلیل اسناد به عنوان مکمل یافته های مصاحبه ها استفاده شود. از سوی دیگر مدل کینگدان دارای محدودیتها و ابهامات در مورد شناسایی نقش کارآفرینان در هنگام باز شدن پنجره های سیاست است و نمی تواند تعاملاتی که در طول این دوره اتفاق می افتد را توضیح دهد (Khodayari et al. 2016).

نتیجه گیری

اجرای کشوری برنامه غربالگری PKU حاصل اثر متقابل سه جریان مشکل، راه حل، عزم سیاسی و استفاده بهینه

از طرف دیگر، این برنامه که ابتدا با شناسایی بیماری کم کاری مادرزادی تیروئید شروع شد باعث سازماندهی و مهیا شدن بستری برای تشخیص زودرس و به موقع بیماری فنیل کتونوری شد (Delawarie et al. 2005). غربالگری کشوری نوزادان در کشور ما در مورد دو بیماری هایپوتیروئیدی در اداره غدد و بیماری فنیل کتونوری در اداره ژنتیک انجام می شود در حالیکه در اکثر کشورهای اجراکننده برنامه بیش از ۴۰ بیماری نوزادی را به صورت متمرکز غربالگری می کنند. بطوریکه در ایالات متحده آمریکا آزمونهای غربالگری برای بیش از ۱۲۹ اختلال ارائه می گردد. این اختلالات شامل فیروز کیستیک، اختلالات غدد درون ریز، اختلالات سوخت و ساز، نقص مختلط شدید نقص ایمنی و اختلالات هموگلوبین می باشد (Karimi et al. 2015).

با توجه به اینکه در این غربالگری از پاشنه پای نوزاد نمونه خون گرفته می شود، جهت استفاده از ظرفیتهای سیستم بهداشتی در زمینه نمونه گیری شرایطی تبیین شد که از همین نمونه جهت تشخیص بیماری فنیل کتونوری نیز استفاده گردد و در مجموع از نوزاد یک تست گرفته می شود تا بدین وسیله ضمن کاهش بار کاری پرسنل نمونه گیر سیستم بهداشتی و هزینه های مترتب بر آن، از نگرانی های والدین جهت سوراخ نمودن مجدد پاشنه پای نوزاد جلوگیری گردد و افزایش همکاری والدین برای تشخیص به موقع بیماری را به همراه داشته باشد. کودک مبتلا در ابتدای تولد طبیعی است و عقب ماندگی ذهنی به تدریج پیشرفت می کند و طی چند ماه آشکار می شود بنابراین امکان مداخله مؤثر وجود دارد. در دسترس بودن آزمون غربالگری و حساسیت و ویژگی بالای آن، امکان اجرای برنامه را میسر می سازد و بعد از تشخیص به موقع نیز درمان بیماری در قالب رژیم غذایی مخصوص امکان پذیر است و نیاز به اقدامات بیمارستانی و پر هزینه ندارد. علیرغم مشکلات ساختاری، مالی و تجهیزاتی برنامه کشوری غربالگری فنیل کتونوری به دلیل فشارهای ناشی از پیگیری های والدین مبتلایان به PKU و تقاضای آنها

تشکر و قدردانی

این مقاله حاصل استخراج نتایج پایان نامه دکترای تخصصی می باشد که در دانشگاه علوم پزشکی تهران مورد تصویب قرار گرفته است. شماره پایان نامه ۹۰۲۱۴۶۰۰۴ و کد گواهی اخلاق آن ۱۴۲۱۳۵ است. مؤلفین این مطالعه تشکر و قدردانی خود را از مشارکت کنندگان در مطالعه اعلام می دارند.

پیشگامان سیاست از پنجره فرصت باز شده، جهت پیاده سازی برنامه در سطح ملی بودند. بطوریکه وجود مشکلات مربوط به بیماری (جریان اول)، اجرای موفق برنامه غربالگری هایپوتیروئیدی و قابلیت اجرا در سطح ملی (جریان دوم)، اعمال فشارهای خانواده های بیماران، اعضای انجمن علمی کودکان و پیگیری مسئولین اجرایی (جریان سوم) به طور همزمان، منجر به موافقت سیاستگذاران بهداشتی و باز شدن پنجره سیاست گردید و برنامه کشوری غربالگری PKU در سطح کشور اجرایی شد.

جدول ۱- دلایل در دستورکار قرار گرفتن برنامه کشوری غربالگری فنیل کتونوری

موضوع ها (themes)	زیرموضوع ها (Sub-themes)	موارد (Items)
جریان مشکل	مشکلات مربوط به بیماری	معلولیت های جسمی و ذهنی و افت ضریب هوشی شدید و غیرقابل برگشت تا پایان عمر در صورت عدم درمان هزینه های درمانی و نگهداری سرسام آور وجود یک کودک معلول در خانواده
جریان راه حل	اجرای موفق برنامه غربالگری هایپوتیروئیدی	کشف دیر هنگام مبتلایان به بیماری و استقرار بیماری در مبتلایان و نیاز به خدمات سطح سوم ساختارمند شدن و اجرای کشوری برنامه هایپوتیروئیدی استفاده اداره ژنتیک از بستر ایجاد شده توسط اداره غدد و متابولیک برای اجرای برنامه غربالگری هایپوتیروئیدی جهت نمونه گیری برنامه غربالگری فنیل کتونوری نمونه گیری و تشخیص آسان بیماری اجرای یک بار آزمایش و پایان یافتن برنامه این کار به صورت محدود و در فضاهای محدود انجام می شد وجود ضوابط و قوانین تضمین کننده برنامه پیگیری های والدین بیماران تمایل معاون بهداشت جدید وزیر فشارهای جانبی فشار های انجمن علمی کودکان وجود فردی دلسوز، علاقه مند و پیگیر در رأس اجرای برنامه متولی برنامه که عمل گرا، با تجربه و با اراده بودند مسئولین اجرایی برنامه قدرت متقاعد کردن سیاستگذار را در مورد اجرایی بودن برنامه داشتند.
عزم سیاسی	فشارهای جانبی	پیگیری های والدین بیماران تمایل معاون بهداشت جدید وزیر فشار های انجمن علمی کودکان وجود فردی دلسوز، علاقه مند و پیگیر در رأس اجرای برنامه متولی برنامه که عمل گرا، با تجربه و با اراده بودند مسئولین اجرایی برنامه قدرت متقاعد کردن سیاستگذار را در مورد اجرایی بودن برنامه داشتند.
ویژگی های مسئولین اجرایی	فشارهای جانبی	پیگیری های والدین بیماران تمایل معاون بهداشت جدید وزیر فشار های انجمن علمی کودکان وجود فردی دلسوز، علاقه مند و پیگیر در رأس اجرای برنامه متولی برنامه که عمل گرا، با تجربه و با اراده بودند مسئولین اجرایی برنامه قدرت متقاعد کردن سیاستگذار را در مورد اجرایی بودن برنامه داشتند.

References

- Abedi, H.A., Ravanipour, M., Karimalahi, M. and Yusefi, H., 2006. *Qualitative research in nursing*. Tehran: Boshra Pulication. [In Persian]
- Adib hajbagheri, M., Parvizi, S. and Salsali, M., 2015. *Qualitative research methods*. Tehran: Boshra Pulication. [In Persian]
- Aghasi, P., Setoodeh, A., Sayarifard, A., Rashidiyan, M., Sayarifard1, F., Rabbani, A. and Mahmoudi-Gharaei J., 2015. Intellectual and Developmental Status in Children with Hyperphenylalaninemia and PKU Who Were Screened in a National Program. *Iranian journal of pediatrics*. 25(6), pp. 30-33.
- Amiri-Rigi, A., Mohammadi, M., Emam-Djomeh, Z. and Mohammadifar, M.A., 2012. The effect of type of enzyme and activated carbon concentration on phenylalanine removal from milk. *Iranian Journal of Nutrition Sciences and Food Technology*. 7(1), pp. 1-9. [In Persian]
- Araujo, JLC. and Filho, RM., 2001. Developing an operational framework for health policy analysis. *Revista Brasileira de Saúde Materno Infantil*. 1(3), pp. 203-221.
- Atkins, S., Lewin, S., Ringsberg, K.C. and Thorson, A., 2012. Towards an empowerment approach in tuberculosis treatment in Cape Town, South Africa: a qualitative analysis of programmatic change. *Glob Health Action*. 16(5), pp. 1-11.
- Azadi, B., Arshia, S., Tehrani-Doost, M., Alaghband-Rad, J. and Ashrafi, M.R., 2009. Executive dysfunction in treated phenylketonuric patients. *European child and adolescent psychiatry*. 18(6), pp. 360-368.
- Banta-Wright, S.A., Kodadek, S.M., Steiner, R.D. and Houck, G.M., 2015. Challenges to breastfeeding infants with phenylketonuria. *J Pediatr Nurs*. 30(1), pp. 219-226.
- Baumgartner, F. and Jones B.D., 1993. *Agendas and Instability in American Politics*. Chicago: University of Chicago Press.
- Birkland, T.A., 2001. *Introduction to the policy process*. ME Sharpe.
- Borrajo, G.J.C., 2007. Newborn screening in Latin America at the beginning of the 21st century. *Journal of inherited metabolic disease*. 30(4), pp. 466-481.
- Brown, M.C. and Guest, J.F., 1999. Economic impact of feeding a phenylalanine-restricted diet to adults with previously untreated phenylketonuria. *J Intellect Disabil Res*. 43(1), pp. 30-37.
- Carroll, A.E. and Downs, S.M., 2006. Comprehensive cost-utility analysis of newborn screening strategies, *Pediatrics*, 117(3), S287-S295.
- Delawarie, A.R., Yarahmadi, S., Ordukhani, A., Dini, M., Mahdavi, A.R. and Norouzi nejad, A., 2005. *State newborn screening programs and a screening of congenital hypothyroidism and increased TSH in newborns*. Ministry of Health and Medical Education: Tehran, pp.1-4. [In Persian]
- Golbahar, J. and Honardar, Z., 2002. Selective Screening of Phenylketonuria, Tyrosinemia and Maple Syrup Urine Disease in Southern Iran. *Iran J Med Sci*. 27, pp. 134-135.
- Hatam, N., Shirvani, S., Javanbakht, M., Askarian, M. and Rastegar, M., 2013. Cost utility of neonatal screening program for phenylketonuria in Shiraz University of medical sciences. *Iran J Pediatr*. 23(5), pp. 493-500.
- Heidari, A., Arab, M., Etemad, K., Damari, B. and Kabir, M.J., 2016. Challenges of Implementation of the National Phenylketonuria Screening Program in Iran: A Qualitative Study. *Electron Physician*. 8(10), pp. 3048-3056.
- Jenaabadi, H. and Nastiezaie, N., 2010. The Study of Marital Satisfaction of the Mothers with Mental Retarded Children. *Journal of Toloee-behdasht*. 9(29), pp. 33-44. [In Persian]
- Karimi, S.H., Ayatollahi, H. and Ahmadi, M., 2015. Newborn screening information

- system. *Payesh*. 14(6), pp. 687- 696. [In Persian]
- Khodayari-Zarnaq, R., Ravaghi, H., Mosaddeghrad, A., Sedaghat, A. and Mohraz, M., 2016. HIV/AIDS policy agenda setting in Iran. *Medical Journal of the Islamic Republic of Iran*. 30, P. 392.
- Kingdon, J.W., 2003. *Agendas, alternatives, and public policies*. New York: Longman.
- Lacey, A. and Luff, D., 2007. *Qualitative research analysis*. University of Sheffield.
- Moshiri, E., Rashidian, A., Arab, M. and Khosravi, A., 2016. Using an Analytical Framework to Explain the Formation of Primary Health Care in Rural Iran in the 1980s. *Arch Iran Med*. 19(1), pp. 16-22.
- Osuli, M., Haghdoost, A.A., Yarahmadi, S.H., Foruzanfar, M.H., Dini, M. and Holakooie, K., 2008. Survey on the neonatal thyroid by GIS. *Iran Epidemiology Journal*. 5(1), pp.1-8. [In Persian]
- Luciana, M., Sullivan, J. and Nelson, C.A., 2001. Associations between Phenylalanine to Tyrosine ratios and performance on tests of neuropsychological function in adolescents treated early and continuously for Phenylketonuria. *Child Development*. 72(6), pp. 1637-1652.
- Peyman, N., Ezzati Rastegar, KH., Tehrani, H. and Zarei, F., 2016. Explanation of unwanted pregnancy from the perspective of family planning service providers: An exploratory study. *Iranian Journal of Obstetrics, Gynecology and Infertility*. 19(12), pp.18-26. [In Persian]
- Robinson, S.E. and Eller, W.S., 2010. Participation in policy streams: Testing the separation of problems and solutions in subnational policy systems. *Policy Studies Journal*. 38(2), pp. 199-216.
- Saadatinasab, Z. and Sharifzadeh, G., 2015. Incidence of Phenylketonuria in Southern Khorasan. *Journal of Birjand University of Medical Sciences*. 22(3), 286-292. [In Persian]
- Sabatier, P.A., 2007. *Theories of the policy process*. Westview Press.
- Sabatier, P.A. and Weible, C., 2014. *Theories of the policy process*. Westview Press.
- Sajedi, F., Nazi, S., Rohani, F. and Biglarian, A., 2014. Motor Development Skills of 1- to 4-Year-Old Iranian Children with Early Treated Phenylketonuria. *Journal of Rehabilitation*. 14(S2), pp. 100-106. [In Persian]
- Shahri, P., Namadmalan, M. and Rafiee, A., 2010. A case-control study of prevalence of consanguineous marriage among parents of handicapped and healthy children in Ahvaz. *Jundishapur Scientific Medical Journal*. 9(5), pp. 473-482. [In Persian]
- Shamshiri, A.R., Yarahmadi, S., Foruzanfar, M.H., Haghdoost, A.A., Hamzehloo, G. and Holakouie Naieni, K., 2012. Evaluation of current Guthrie TSH cut-off point in Iran congenital hypothyroidism screening program: A cost-effectiveness analysis. *Arch Iran Med*. 15(3), pp. 136-141.
- Shiva, S. and Mahdavi, M., 2009. Study on Laboratory and Clinical Status of Children and Adolescents with Phenylketonuria in East-Azerbaijan Medical. *J Tabriz Univ Med Sci*. 31(2), pp. 51-55. [In Persian]
- Sieleunou, I., Turcotte-Tremblay, A.M., Fotso, J.T, Tamga, D.M., Yumo, H.A., Kouokam, E. and Ridde, V., 2017. Setting performance-based financing in the health sector agenda: a case study in Cameroon. *Global Health*. 13(1), P. 52.
- Sladkevicius, E., Pollitt, R.J., Mgdami, A. and Guest, J.F., 2010. Cost effectiveness of establishing a neonatal screening program for phenylketonuria in Libya. *Applied Health Economics and Health Policy*. 8(6), pp. 407-420.
- Soltani, M., 2009. Metabolic diseases screening in newborns. *Laboratory and Diagnosis*. pp. 17-20.
- Vallian, S., Barahimi, E. and Moeini, H., 2003. Phenylketonuria in Iranian population: a study in institutions for mentally retarded in Isfahan. *Mutat Res*. 15; 526(1-2), pp. 45-52.

Walt, G., Shiffman, J., Schneider, H., Murray, S.F. and Brugha, R., 2008. Doing health policy analysis: methodological and conceptual reflections and challenges. *Health policy and planning*. 23(5), pp. 308-317.

Wang, L., Zou, H., Ye, F., Wang, K., Li, X. and Chen, Z., 2017. Household financial burden of phenylketonuria and its impact on treatment in China: a cross-sectional study. *Journal of Inherited Metabolic Disease*. 40(3), pp. 369-376.

Welgage, J., Pietsch, M., Funders, B., Kosh, H.J. and Ulrich, K., 1996. Deficits in selective and sustained attention processor in early-treated children with Phenylketonuria. Result of impaired frontal lobe function. *European Journal of Pediatrics*, 155, pp. 200-204.

Zafar Mohtashami, A., Lashkarara, G., Khodadadi, F. and Motamedi, N., 2016. Epidemiologic study of Phenylketonuria disease in Lorestan province. *Yafteh*; 18(3), pp. 5-11. [In Persian]

National Phenylketonuria Screening Program in Iran; Why and How

Heidari, A., Ph.D. Health Management and Social Development Research Center, Golestan University of Medical Sciences, Gorgan, Iran-Corresponding Author: alirezaheidari7@gmail.com

Arab, M., Ph.D. Professor, Department of Management and Health Economic, School of Public Health, Tehran University of Medical Sciences, Tehran, Iran

Etemad, K., Ph.D. Assistant Professor, Department of Epidemiology, Environmental and Occupational Hazards Control Research Center, Faculty of Public Health, Shahid Beheshti University of Medical Sciences, Tehran, Iran

Damari, B., Ph.D. Assistant Professor, Department of Social Determinant of Health, National Institute of Health Research, Tehran University of Medical Sciences, Tehran, Iran

Lotfi, M., MSc. Vice Chancellery for Research, Tehran University of Medical Sciences, Tehran, Iran

Received: May 21, 2017

Accepted: Mar 19, 2018

ABSTRACT

Background and Aim: The purpose of phenylketonuria (PKU) screening is to assess the risk of, and prevent, the disease in the newborns likely inflicted with it. The aim of this study was to investigate why and how PKU screening was decided to be included in the national health agenda, initiated and implemented in Iran.

Materials and Methods: This qualitative study was conducted based on the Kingdon's framework model in 2015. The participants were thirty-eight policy-makers, managers and researchers selected by purposeful sampling. Data were collected using semi-structured interviews and analyzed using framework analysis.

Results: The physical and mental disabilities, medical and maintenance costs and the need for rehabilitation services were examples of the problem stream. In addition, sampling based on the National Congenital Hypothyroidism Program and implementation feasibility at the national level were examples of the policy stream. Finally, pressure by the patients' families, the Scientific Children Association and executive managers were examples of the political will stream. When the three streams occurred simultaneously, health policy-makers agreed to implement the program and then was opened the window of opportunity.

Conclusion: Successful implementation of the National Phenylketonuria Screening Program in Iran has been the result of interactions among three streams, namely, nature of the problem, political will and optimal use of policy-makers of the window of opportunity opened.

Keywords: Phenylketonuria, Screening, Kingdon's Framework, Agenda Setting, Window of Opportunity