

## Prevalence of Congenital Anomalies in the Northwest of Iran

Faezeh Tarighat<sup>1</sup>, Erfan Golshan<sup>1</sup>, Saeed Dastgiri<sup>\*2</sup>

<sup>1</sup> Student Research Committee, Tabriz University of Medical Sciences, Tabriz, Iran

<sup>2</sup> Tabriz Health Services Management Research Center, Tabriz University of Medical Sciences, Tabriz, Iran

### ARTICLE INFO

#### Article Type:

Original Article

#### Article History:

Received: 11 Jul 2021

Accepted: 6 Sep 2021

ePublished: 22 Dec 2021

#### Keywords:

Congenital Anomalies,  
Registry,  
Prevalence,  
Birth Defects,  
Iran

### Abstract

#### Background and Objectives

Every year, about three hundred thousands of infant deaths occur because of congenital anomalies. Some continue to live with various types of disabilities. Low and middle income countries have higher rate of congenital anomalies. It is estimated more than 100,000 cases of birth defects occur annually in Iran where 70 percent are preventable. There is no long term investigation on the epidemiology and secular trend of congenital anomalies in Iran. The aim of this study was to document the time trend and epidemiological features of congenital anomalies in the northwest of Iran using the Tabriz Registry of Congenital Anomalies (TRoCA) programme.

#### Material and Methods

A total of 297,734 births were registered in the region by TRoCA registry during the study period to estimate the occurrence of total and selected groups of congenital anomalies based on the standard coding system of the International Classification of Diseases (ICD). Total prevalence was calculated by dividing the numerator (registered cases of congenital anomalies in the TRoCA region) by the relevant denominator (total live and stillbirths in the TRoCA region) for the same period of time.

#### Results

An overall prevalence rate of 262.9 (CI95%:257.2–268.7) was estimated in the region. Anomalies of genito-urinary tract (59.2 per 10 000 births, 95% CI: 56.5–62.0), limb defects (46.3 per 10 000 births, 95% CI: 43.9.5–48.8), nervous system anomalies (39.4 per 10 000 births, 95% CI: 37.2–41.7), gastrointestinal anomalies (27.8 per 10 000 births, 95% CI: 25.9–29.7) and congenital heart diseases (37.1 per 10 000 births, 95% CI: 34.9–39.3) were accounted for 80 percent of birth defects. Total prevalence of anomalies was more than tripled in the region over the past two decades. More cases were observed in males, and those with consanguineous marriage.

#### Conclusion

The increasing trend of the occurrence of congenital anomalies indicates that appropriate care programmes and more effective prenatal screening procedures need to be implemented in the region.

Tarighat F, Golshan E, Dastgiri S. Prevalence of Congenital Anomalies in the Northwest of Iran. *Depiction of Health*. 2021; 12(4): 417-425. doi: 10.34172/doh.2021.39 . (Persian)

## Extended Abstract

### Background and Objectives

Congenital anomalies, also called birth defects, are defined as structural or functional anomalies that may be identified before or at birth, or later in life. Every year, more than three hundred thousands of infant deaths occur because of congenital anomalies. Some continue to live with various types of disabilities. Low and middle income countries have higher rate of congenital anomalies. There is no long term investigation on the epidemiology and secular trend of congenital anomalies in Iran, and various prevalence rates of congenital anomalies have been reported for different parts of the country. The aim of this study was to document the time trend and epidemiological features of congenital

anomalies in the northwest of Iran between 2000 and 2020, using the Tabriz Registry of Congenital Anomalies (TRoCA) programme.

### Material and Methods

This study was carried out on the births registered by TRoCA in the region between 2000 and 2020 to estimate the occurrence of selected groups of congenital anomalies based on the standard coding system of the International Classification of Diseases (ICD). All infants born in three main hospitals involved in the programme are routinely examined for general health status, maturity and congenital anomalies by a clinical practitioner (gynaecologist, obstetrician, neonatologist or

\* Corresponding author; Saeed Dastgiri, E-mail: saeed.dastgiri@gmail.com

paediatrician) and then followed up until hospital discharge. "Passive" method for data collection was used. The registrar for data documentation were midwives. A medical coder coded the defects. Congenital anomalies for the purposes of this programme were defined based on the standard coding of ICD under one of the following main headings according to the primary diagnosis of anomaly: nervous system anomalies; genito-urinary tract, and kidney; anomalies of limb; chromosomal anomalies; cleft lip with/without palate; congenital heart disease; musculoskeletal and connective tissue anomalies; digestive system anomalies; eye and ear anomalies and other defects. Total prevalence was calculated by dividing the numerator (registered cases of congenital anomalies in the TRoCA region) by the relevant denominator (total live and stillbirths in the TRoCA region) for the same period of time. TRoCA activities have been approved by the Ethics Committee of the Tabriz University of Medical Sciences. Confidentiality and privacy are strictly considered in every part of the data gathering, processing, registration, access and reports.

## Results

A total of 297,734 births were registered in the region by TRoCA registry during the study period to estimate the occurrence of selected groups of congenital anomalies based on the standard coding system of the International Classification of Diseases (ICD). Most of the infants born with birth defects were male (61.3 percent). The majority of infants were born live (89.6 percent). Although familial marriage was not reported in 60.4 percent of the families with an affected child, first cousin marriage was observed in 12.5 percent of the cases. Main type of delivery in infants born with congenital anomalies was caesarean section delivery which included 49.4 percent of births. An overall prevalence rate of congenital anomalies was estimated as 262.9 (CI95%:257.2–268.7). Anomalies of genito-urinary tract (59.2 per 10 000 births, 95% CI: 56.5–62.0), limb defects (46.3 per 10 000 births, 95% CI: 43.9.5–48.8), nervous system anomalies (39.4 per 10 000 births, 95% CI: 37.2–41.7), gastrointestinal anomalies (27.8 per 10 000 births, 95% CI: 25.9–29.7) and congenital heart diseases (37.1 per 10 000 births, 95% CI: 34.9–39.3) were accounted for 80 percent of birth

defects. The lowest prevalence rates were reported for musculoskeletal and connective tissue, cleft lip with/without palate, chromosomal, eye and ear anomalies all of which collectively accounted for less than 20 per 10 000 births. Total prevalence of anomalies was more than tripled in the region over the past two decades.

## Conclusion

With the control of infectious diseases and malnutrition, congenital anomalies are now making a proportionally greater contribution to ill health in childhood in many countries. According to the findings if this study, the prevalence and occurrence pattern of birth defects in a long period of time may be useful in identifying clues to the etiology of birth defects. The results may prove useful in genetic consultation, and in planning and evaluating the strategies for primary prevention of congenital anomalies, particularly in high-risk populations.

## Practical Implications of Research

As a small registry of congenital anomalies in a developing country, our experiences might be of interest and useful to medical practitioners, policymakers of birth defects control programs, and those willing to set up a monitoring system of congenital anomalies in similar areas.

## Ethical Considerations

This study was approved by the Ethics Committee of Tabriz University of Medical Science (IR.TBZMED.REC.1399.525). Confidentiality and privacy were observed at every stage of the program, including data gathering, data access, data analysis and reporting.

## Conflict of Interest

Authors declare no conflict of interest.

## Acknowledgment

The authors wish to thank the Iranian Ministry of Health and Medical Education, Tabriz University of Medical Science, and all those financially supporting the study, participating at the program, including parents and children (thesis no. 65711).

## شیوع ناهنجاری‌های مادرزادی و نقص‌های تولد در شمال غرب ایران

فائزه طریقت<sup>۱</sup>، عرفان گلشن<sup>۱</sup>، سعید دستگیری<sup>۲\*</sup>

<sup>۱</sup> کمیته تحقیقات دانشجویی، دانشگاه علوم پزشکی تبریز، تبریز، ایران  
<sup>۲</sup> مرکز تحقیقات مدیریت خدمات بهداشتی درمانی تبریز، دانشگاه علوم پزشکی تبریز، تبریز، ایران

### چکیده

#### زمینه و اهداف

سالانه در جهان حدود سیصد هزار نوزاد در ۲۸ روز اول زندگی به علت ابتلا به ناهنجاری‌های مادرزادی می‌میرند. سایر نوزادان، اغلب با ناتوانی‌های مختلف در سنین بالاتر در طول زندگی مواجه خواهند شد. اغلب موارد نقص‌های تولد در کشورهای با درآمد پائین و متوسط رخ می‌دهد. در ایران، سالانه بیش از یکصد هزار مورد از ناهنجاری‌های مادرزادی برآورد می‌شود که بیش از هفتاد درصد آن‌ها قابل پیشگیری می‌باشند. با توجه به اینکه تاکنون مطالعه‌ای به تعیین شیوع ناهنجاری‌های مادرزادی در یک بازه طولانی مدت در ایران نبرداخته است، این مطالعه با هدف برآورد شیوع انواع نقص‌های تولد در شمال غرب ایران براساس داده‌های رجیستری TRoCA انجام شد.

#### مواد و روش‌ها

در این مطالعه، تولدهای ثبت شده در رجیستری TRoCA در دو دهه بین سال‌های ۱۳۷۹ تا ۱۳۹۹ برای برآورد شیوع کلی و بر حسب انواع مختلف ناهنجاری‌ها براساس طبقه‌بندی ICD-10 مورد بررسی قرار گرفت. شیوع کلی با تقسیم تعداد موارد گزارش شده به تعداد کل تولدهای زنده و مرده در منطقه در بازه زمانی مشخص شده به دست آمده است. در موارد مورد نیاز نیز، حدود اطمینان نود و پنج محاسبه شده است.

#### یافته‌ها

در این مطالعه مجموعاً ۲۹۷۷۳۴ تولد ثبت شده در رجیستری TRoCA در دو دهه گذشته بررسی شد. شیوع کلی مادرزادی در این مطالعه ۲۶۲/۹ در ده هزار تولد به دست آمد (95% CI: 257.2-268.7). ناهنجاری‌های سیستم ادراری تناسلی (56.5-62.0 per 10 000 births, 95% CI: 59.2)، نقص‌های اندامی (43.9.5-48.8 per 10 000 births, 95% CI: 46.3)، ناهنجاری‌های سیستم عصبی (39.4 per 10 000 births, 95% CI: 37.2-41.7)، ناهنجاری‌های گوارشی (27.8 per 10 000 births, 95% CI: 25.9-29.7)، و ناهنجاری‌های مادرزادی قلبی (34.9-39.3 per 10 000 births, 95% CI: 37.1) مسئول ۸۰ درصد نقص‌های تولد در منطقه بودند. طی این بازه زمانی شیوع ناهنجاری‌های مادرزادی سیر افزایشی حدود سه برابری داشت. اغلب موارد ابتلا مذکور بودند (۶۱/۳ درصد) و ازدواج فامیلی در ۱۲/۵ درصد از والدین دارای فرزند مبتلا مشاهده شد.

#### نتیجه‌گیری

تهیه برنامه‌های خدمات مراقبتی متناسب با وقوع ناهنجاری‌های مادرزادی جهت غربالگری‌های قبل از تولد با توجه به شیوع قابل توجه انواع ناهنجاری‌های مادرزادی در کشور توصیه می‌شود.

### اطلاعات مقاله

نوع مقاله:

مقاله پژوهشی

سابقه مقاله:

دریافت: ۱۴۰۰/۰۴/۲۰

پذیرش: ۱۴۰۰/۰۶/۱۵

انتشار بر خط: ۱۴۰۰/۱۰/۰۱

کلیدواژه‌ها:

ناهنجاری‌های مادرزادی،

شیوع،

نقص‌های تولد،

ایران

### مقدمه

کروموزومی، نقص‌های متابولیسم در هنگام تولد و بیماری‌های وراثتی مربوط می‌باشد.<sup>۲،۱</sup> تاکنون بیش از ۳۰۰۰ نوع ناهنجاری مادرزادی شناسائی شده است که به‌طور کلی در گروه‌های زیر قرار می‌گیرند: ناهنجاری‌های سیستم عصبی، ناهنجاری‌های

ناهنجاری‌های مادرزادی طبق تعریف سازمان جهانی بهداشت، به اختلالات ساختاری، عملکردی یا متابولیک گفته می‌شود که در زمان تولد (زنده یا مرده) وجود دارد اما ممکن است قبل، حین یا بعد از تولد تشخیص داده شود. این اختلالات شامل نقص‌های ساختمانی، اختلالات

\* نویسنده مسئول: سعید دستگیری، آدرس ایمیل: saeed.dastgiri@gmail.com

طرحی به نام رجیستری ناهنجاری‌های مادرزادی در تبریز TRoCA با هدف فراهم آوردن اطلاعات اولیه برای طراحی یک رجیستری کشوری برای نقص‌های مادرزادی آغاز شد. مطالعه حاضر از داده‌های این رجیستری استفاده کرد. این طرح به تأیید International Clearinghouse for Birth Defects Surveillance Research (ICBDSR) و European network of Registries for Congenital Anomalies (EUROCAT) رسیده است، از سیستم‌های جمع‌آوری داده، ارزیابی و آنالیز این برنامه‌ها استفاده کرده‌است.<sup>۱،۲،۱۰</sup> TRoCA زیر نظر دانشگاه علوم پزشکی تبریز و در شهر تبریز که در ناحیه شمال غرب واقع شده است اجرا شده است. TRoCA از طرف منابع مالی دولتی و محلی حمایت شده است.

هدف کلی TRoCA طراحی یک سیستم ثبت ناهنجاری‌های مادرزادی در سطح منطقه و کنترل و پیشگیری این ناهنجاری‌ها در این ناحیه بوده است. به‌طور خلاصه، اهداف TRoCA عبارتند از: ثبت بروز نقص‌های تولد خاص در منطقه، فراهم آوردن شاخص‌های اپیدمیولوژیک برای تعیین شدت و روند، پایش وقوع ناهنجاری‌های جدید یا افزایش غیر معمول وقوع آن‌ها، تهیه داده‌های معتبر برای سیاست‌گذاران، طراحی و اجرای استراتژی‌های کنترل و پیشگیری از برخی از ناهنجاری‌های انتخابی و ارزیابی این استراتژی‌ها.

همه کودکان دارای ناهنجاری به‌صورت روتین توسط متخصص زنان و زایمان و متخصص اطفال در هنگام تولد و سپس تا پایان زمان بستری در بیمارستان از نظر رشد و ناهنجاری‌های مادرزادی ارزیابی می‌شوند. داده‌ها به‌صورت غیرفعال جمع‌آوری شد. ثبت داده‌ها توسط ماماها انجام گرفته است. ناهنجاری‌ها توسط کارشناس‌های مسئول طبقه‌بندی براساس ICD در زیرگروه‌های سیستم عصبی، ناهنجاری‌های دستگاه تناسلی، ادراری و کلیه، ناهنجاری‌های دست‌ها و پاها، ناهنجاری‌های کروموزومی، لب شکری (با و بدون شکاف کام)، ناهنجاری‌های قلبی، ناهنجاری‌های عضلانی-اسکلتی، ناهنجاری‌های گوارشی، ناهنجاری‌های گوش و چشم، و سایر ناهنجاری‌ها طبقه‌بندی شدند.

شیوع کلی با تقسیم تعداد موارد گزارش شده در TRoCA به تعداد کل تولدهای زنده و مرده در منطقه TRoCA در بازه زمانی مشخص شده محاسبه شد. نوزاد یا جنین با بیش از یک ناهنجاری یک بار شمارش شد. تحلیل روند زمانی، شیوع‌های نسبی و حدود اطمینان نود و پنج درصد جهت برخی اهداف آماری اندازه‌گیری شد.

## یافته‌ها

مجموعاً تعداد ۲۹۷۷۳۴ تولد در رجیستری TRoCA از سال ۱۳۷۹ تا سال ۱۳۹۹ ثبت شده است که ۲۹۴۴۰۹ مورد

دستگاه تناسلی، ادراری و کلیه، ناهنجاری‌های دست‌ها و پاها، ناهنجاری‌های کروموزومی، لب‌شکری (با و بدون شکاف کام)، ناهنجاری‌های قلبی، ناهنجاری‌های عضلانی-اسکلتی، ناهنجاری‌های گوارشی، ناهنجاری‌های گوش و چشم، و سایر ناهنجاری‌ها.<sup>۳</sup> به گزارش سازمان جهانی بهداشت سالانه بیش از هفت میلیون نوزاد مبتلا به ناهنجاری‌های مادرزادی در دنیا متولد می‌شوند.<sup>۴</sup> مطالعات اپیدمیولوژیک این تعداد را برای ایران در صورت فقدان برنامه‌های پیشگیری و غربالگری بیش از یکصد هزار مورد در سال برآورد کرده‌اند.<sup>۵</sup>

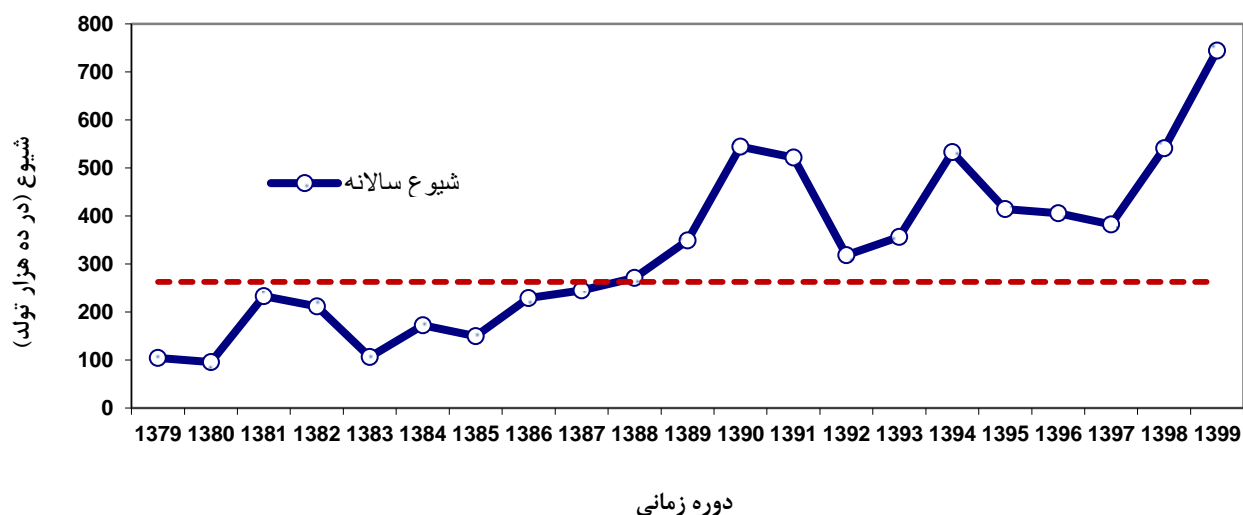
علل بروز ناهنجاری‌های مادرزادی در نیمی از موارد مشخص نیست اما در سایر موارد می‌توان تعامل پیچیده‌ای از علل ژنتیکی (جهش‌های ژنی، اختلالات کروموزومی، ...) و علل محیطی (بیماری متابولیک یا عفونی مادر، استعمال مواد مخدر و سیگار توسط مادر) را دخیل دانست.<sup>۶</sup> ازدواج فامیلی از جمله عواملی است که در بروز ناهنجاری‌های مادرزادی نقش دارد.<sup>۷</sup> سن مادر هنگام تولد نوزاد از جمله عوامل اصلی در افزایش بروز ناهنجاری‌های مادرزادی می‌باشد.<sup>۸</sup> مطالعات نشان داده‌اند که وقوع ناهنجاری‌های مادرزادی به جنس نوزاد نیز بستگی دارد.<sup>۹</sup> علاوه بر این مناطق جغرافیائی مختلف دنیا با توجه به تفاوت در محتوای ژنتیکی، عوامل محیطی، فرهنگی و اجتماعی مختلف تفاوت‌هایی در وقوع ناهنجاری‌ها نشان می‌دهند.<sup>۱۰</sup> در ایران نیز میزان وقوع ناهنجاری‌های مادرزادی از ۱۰ در ۱۰۰۰ در شمال ایران تا ۲۸ در ۱۰۰۰ در یزد تفاوت دارد.<sup>۱۱،۱۲</sup> قبلاً در مطالعه برنامه ثبت ناهنجاری‌های مادرزادی در تبریز شیوع ناهنجاری‌های مادرزادی ۱/۷ درصد بدست آمده است.<sup>۱۳</sup> گرچه ناهنجاری‌های مادرزادی علت عمده مرگ‌ومیر در دوره شیرخوارگی و همچنین ناتوانی در سال‌های ابتدائی زندگی هستند، اما تا ۶۰ درصد موارد قابل پیشگیری هستند. لازمه آن سنجش نیازهای موجود از جمله مشاوره‌های ژنتیک بالینی و برنامه‌ریزی خدمات مراقبتی برای این گروه می‌باشد.<sup>۱۴</sup> با توجه به این‌که تاکنون مطالعه‌ای به تعیین وقوع ناهنجاری‌های مادرزادی در یک بازه طولانی مدت در ایران نپرداخته است، هدف اصلی این مطالعه برآورد شیوع ناهنجاری‌های مادرزادی در یک دوره زمانی طولانی (۲۰ ساله) در منطقه شمال غرب کشور با استفاده از رجیستری ناهنجاری‌های مادرزادی می‌باشد.

## مواد و روش‌ها

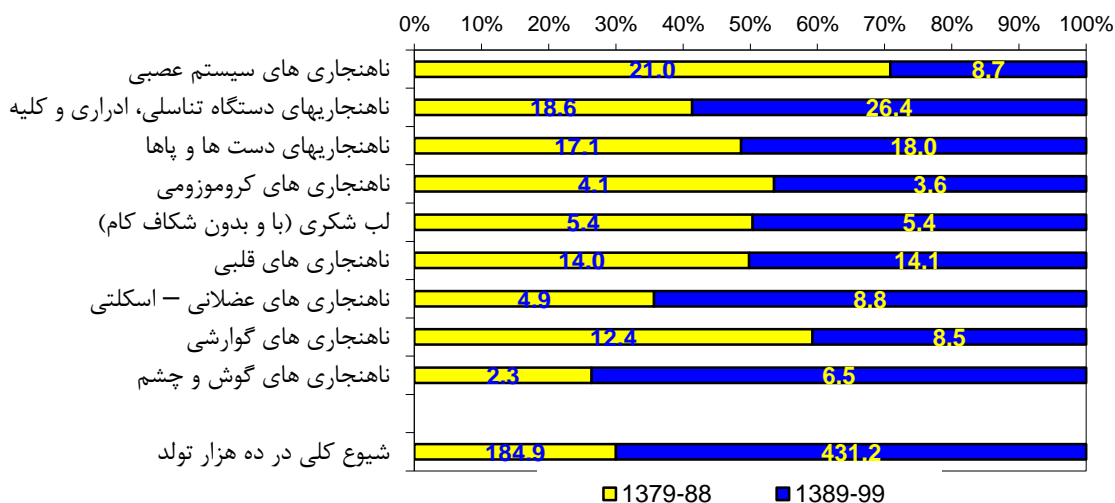
مطالعه حاضر براساس داده‌های رجیستری TRoCA در دوره زمانی سال ۱۳۷۹ تا ۱۳۹۹ انجام شد. در سال ۱۳۷۹

مشاهده می شود یک افزایش ثابت در وقوع ناهنجاری‌های مادرزادی در طول زمان وجود دارد. شیوع کلی ناهنجاری‌ها بیش از سه برابر افزایش داشته است به گونه‌ای که از ۱۰۴/۶ در ده هزار تولد در سال ۱۳۷۹ (CI 95% : 90-119) به ۷۴۴ مورد در ده هزار تولد در سال ۱۳۹۹ رسیده است (CI 95% : 673-816). در طول این بازه زمانی، اطلاعات اولیه نشان می‌دهند که ناهنجاری‌های سیستم عصبی و سیستم ادراری تناسلی شایع‌ترین نقص‌های تولد بوده‌اند در حالی که داده‌های بعدی نشانگر آن بوده‌اند که ناهنجاری‌های سیستم ادراری تناسلی و نقص‌های اندامی شایع‌ترین نوع ناهنجاری‌ها بوده‌اند (نمودار ۲).

(۹/۹ درصد) تولد زنده و ۳۳۲۵ مورد (۱/۱ درصد) مرده‌زائی بوده است. در این مدت، ۷۸۳۰ مورد ناهنجاری مادرزادی اولیه تشخیص داده شد که شیوع سالانه در حد ۲۶۲/۹ در هر ده هزار تولد را نشان می‌دهد (CI95% : 257.2-268.7). ناهنجاری‌های سیستم ادراری تناسلی، نقص‌های اندامی، ناهنجاری‌های سیستم عصبی، ناهنجاری‌های گوارشی و ناهنجاری‌های مادرزادی قلبی علل ۸۰ درصد نقص‌های تولد در منطقه بودند. بیشتر موارد مبتلا مذکر بودند (۶۱/۳ درصد). اکثریت نوزادان زنده بدنیا آمده بودند (۸۹/۶ درصد). ۱۲/۵ درصد والدین دارای فرزند مبتلا به ناهنجاری، ازدواجشان فامیلی بود. زایمان به شیوه سزارین روش اصلی زایمان در کودکان با نقص تولد بود (۴۹/۴ درصد). در نمودار ۱ الگوی روند زمانی شیوع ناهنجاری‌های مادرزادی نشان داده شده است. همانطور که از شکل



نمودار ۱. الگوی روند زمانی شیوع ناهنجاری‌های مادرزادی (بر اساس داده‌های مرکز ثبت ناهنجاری‌های مادرزادی در شمال غرب کشور)

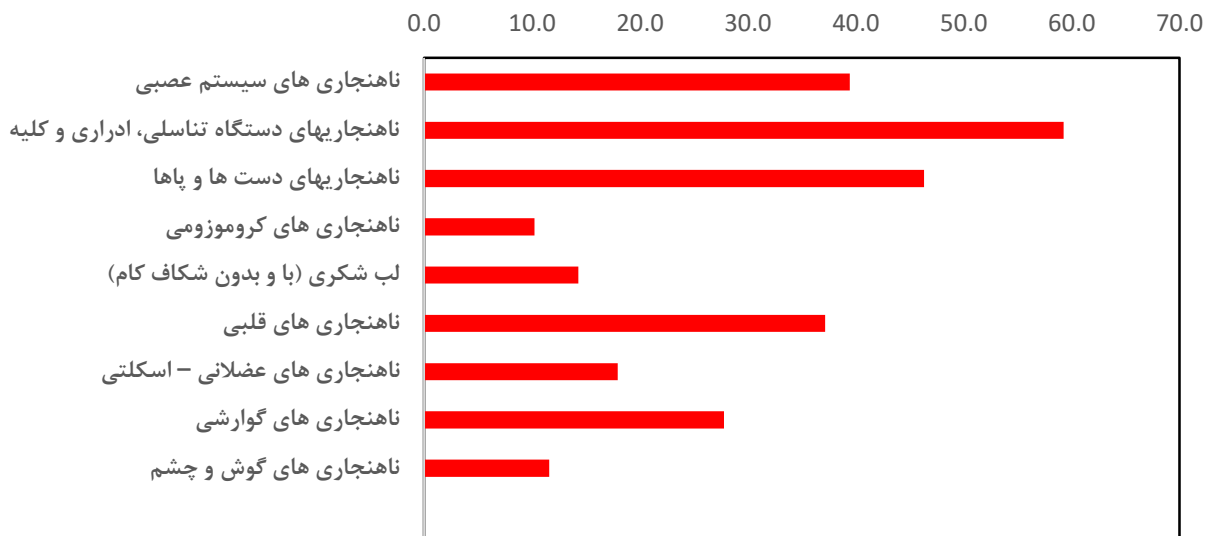


نمودار ۲. مقایسه نسبت (درصد) وقوع ناهنجاری‌های مادرزادی در سال‌های ۱۳۷۹-۹۹ (ستون انتهایی نشان‌دهنده شیوع کلی می‌باشد)

نمودار ۳ شیوع نقص‌های تولد در جمعیت تحت پوشش TROCA در ناحیه شمال غرب را نشان می‌دهد. بالاترین میزان ناهنجاری‌های مادرزادی مربوط به سیستم ادراری تناسلی و کلیوی (59.2 per 10 000 births, 95% CI: 46.3–62.0)، ناهنجاری‌های اندامی (56.5–62.0)، سیستم عصبی (39.4 per 10 000 births, 95% CI: 37.2–41.7)، نقص‌های مادرزادی قلبی (37.2–41.7) و ناهنجاری‌های سیستم گوارشی (27.8 per 10 000 births, 95% CI: 25.9–29.7) در مقابل، شیوع ناهنجاری‌های سیستم اسکلتی عضلانی و بافت پیوندی، شکاف لب یا بدون شکاف کام، کروموزومی، ناهنجاری‌های چشم و گوش کمتر از ۲۰ مورد در هر ده هزار تولد بود.

نمودار ۳ شیوع نقص‌های تولد در جمعیت تحت پوشش TROCA در ناحیه شمال غرب را نشان می‌دهد. بالاترین میزان ناهنجاری‌های مادرزادی مربوط به سیستم ادراری تناسلی و کلیوی (59.2 per 10 000 births, 95% CI: 46.3–62.0)، ناهنجاری‌های اندامی (56.5–62.0)، سیستم عصبی (39.4 per 10 000 births, 95% CI: 37.2–41.7)، نقص‌های مادرزادی قلبی (37.2–41.7) و ناهنجاری‌های سیستم گوارشی (27.8 per 10 000 births, 95% CI: 25.9–29.7) در مقابل، شیوع ناهنجاری‌های سیستم اسکلتی عضلانی و بافت پیوندی، شکاف لب یا بدون شکاف کام، کروموزومی، ناهنجاری‌های چشم و گوش کمتر از ۲۰ مورد در هر ده هزار تولد بود.

شیوع (در ده هزار تولد)



نمودار ۳. شیوع ناهنجاری‌های مادرزادی (بر اساس داده‌های مرکز ثبت ناهنجاری‌های مادرزادی در شمال غرب کشور)

## بحث

در ژاپن ۱۴ تا ۳۵ در هزار تولد<sup>۲۱</sup> و در اوگاندا ۷۶ در هزار تولد زنده<sup>۲۲</sup> گزارش شده است. این اختلاف در شیوع ناهنجاری‌های مادرزادی ممکن است به دلیل تفاوت‌های ژنتیک، تنوع نژادی، محیط، فرهنگ، اختلافات سطح اجتماعی اقتصادی و البته روش‌های متفاوت مطالعات مختلف از جمله بررسی شیوع در تولدهای زنده و کوتاه بودن نسبی بازه‌ی زمانی می‌تواند باشد.

بررسی‌های اولیه‌ی این مطالعه بیانگر آن بود که اغلب موارد مبتلا مذکر بودند (۶۱/۳ درصد). این یافته تأییدکننده‌ی یافته‌های مطالعات مشابه می‌باشد (۵۲ تا ۵۹ درصد).<sup>۲۳،۲۴</sup> ازدواج خویشاوندی در ۱۲/۵ درصد موارد مشاهده شد؛ این یافته نیز مشابه مطالعات قبلی است.<sup>۲۵،۲۶</sup>

طی بازه‌ی زمانی بیست ساله، سیر وقوع ناهنجاری‌های مادرزادی روند افزایشی سه برابری را نشان داد. موریس (Morris) و همکاران در انگلستان،<sup>۲۶</sup> ژائو (Zhao) و همکاران در چین،<sup>۲۷</sup> گلینیانیا (Glinianaia) و همکاران<sup>۲۸</sup> نیز سیر مشابهی را گزارش کرده‌اند. این روند افزایشی احتمالاً

این مطالعه با هدف برآورد شیوع انواع نقص‌های تولد در شمال غرب ایران براساس داده‌های رجیستری TROCA انجام شد. مطالعه حاضر نشان داد که شیوع سالانه‌ی ناهنجاری‌های مادرزادی ۲۶۲/۹ در هر ده هزار تولد بود. در مطالعه‌ی وطن‌خواه و همکاران شیوع کلی ناهنجاری‌های مادرزادی در ایران در بازه‌ی ۱۹۹۲ تا ۲۰۱۴ در حد ۲/۳ درصد گزارش شده است که اندکی پایین‌تر از میزان گزارش شده در مطالعه حاضر بود.<sup>۹</sup> در مطالعه‌ی عبدالهی و همکاران در سال ۲۰۱۴ که بین سال‌های ۲۰۰۴ تا ۲۰۱۲ در شهر تبریز انجام شد، شیوع سالانه‌ی ناهنجاری‌های مادرزادی ۱۱۲/۸۹ در ده هزار تولد زنده به دست آمد.<sup>۱۱</sup> شیوع ناهنجاری‌های مادرزادی در سایر کشورهای جهان متغیر است. در تایوان ۷/۳۳ در هزار تولد زنده،<sup>۱۷</sup> در چین ۱۵/۴ در هزار تولد،<sup>۱۸</sup> در مصر ۲۰ در هزار تولد،<sup>۴</sup> در ۲۲ کشور اروپائی ۲۳/۹ در هزار تولد،<sup>۱۹</sup> در کره ۲۸/۷ در هزار تولد،<sup>۲۰</sup> در گواتمالا ۶/۳۸ در هزار تولد،

به خوبی سیر تغییر زمانی شیوع ناهنجاری‌ها را طی بیست سال اخیر نشان داده است. با توجه به فقدان رجیستری‌های مشابه در دیگر نقاط ایران برای مقایسه هر چه بهتر شیوع و عوامل خطر که مهم‌ترین محدودیت مطالعه‌ی حاضر بود، می‌توان به داده‌های این مطالعه برای ارزیابی وضعیت در کشور استناد کرد.

### نتیجه‌گیری

با توجه به شیوع بالای ناهنجاری‌های مادرزادی و سیر افزایشی سالانه آن در کشور، توصیه می‌شود علاوه بر تدوین شیوه‌های نوین غربالگری، عوامل پیشگیری‌کننده از ناهنجاری‌های مادرزادی در برنامه‌های آموزش و مداخله گنجانده شود تا بتوان از وقوع حداقل هفتاد درصد از این اختلالات جلوگیری کرد که غیر اینصورت به تدریج خزنده‌ی ژنی جمعیت عمومی کشور در طی سالیان آینده معیوب و دچار انواع نقص‌های ژنتیکی خواهد شد.

### پیامدهای عملی پژوهش

این مطالعه در تلاش است با فراهم آوردن داده‌های دقیق و قابل اعتماد در زمینه برنامه‌ریزی خدمات مراقبتی در مراحل مختلف سیر ناهنجاری‌های مادرزادی و طراحی ساختارهای مناسب برای اقدامات پیشگیرانه از جمله مشاوره ژنتیک بالینی و غربالگری راه‌گشا باشد.

### ملاحظات اخلاقی

طرح تحقیقاتی حاضر با کد ۱۳۹۷/۵۲۵.IR.TBZMED.REC در کمیته دانشگاهی اخلاق در پژوهش تصویب شده است. کلیه فعالیت‌های TRoCA به تایید کمیته اخلاق دانشگاه علوم پزشکی تبریز رسیده است. رازداری و حفظ حریم شخصی در تمام مراحل جمع‌آوری داده، بررسی و ثبت داده، دسترسی به داده‌ها و گزارش‌ها بصورت جدی رعایت شده است.

### تضاد منافع

نویسندگان مقاله هیچ گونه تضاد منافع را ذکر نکرده‌اند.

### تقدیر و تشکر

این مقاله مستخرج از طرح تحقیقاتی پایان‌نامه‌ای فائزه طریقت دانشجوی بهداشت عمومی با کد تحقیقاتی ۱۳۹۷/۵۲۵.IR.TBZMED.REC و کد اخلاقی ۶۵۷۱۱ می‌باشد. نویسندگان از وزارت بهداشت، دانشگاه علوم پزشکی تبریز و افراد خیر در حوزه سلامت جهت تامین مالی و هم‌چنین از شرکت‌کنندگان در این برنامه (شامل مادران، پدران و کودکان) کمال تشکر و قدردانی را دارند.

نتیجه‌ی بهبود بقای نوزادان در این بازه زمانی، ارتقای شیوه‌های تشخیص ناهنجاری‌ها، بالارفتن سن مادران و افزایش شیوع عوامل خطر همچون چاقی و ابتلای مادران به دیابت نوع ۲ باشد.<sup>۲۹،۳۶</sup>

مطالعه حاضر نشان داد که ناهنجاری‌های سیستم عصبی و سیستم ادراری تناسلی شایع‌ترین نقص‌های تولد بوده‌اند در حالی که داده‌های بعدی نشانگر آن بودند که ناهنجاری‌های ادراری تناسلی و نقص‌های اندامی، شایع‌ترین نوع ناهنجاری‌ها هستند. شایع‌ترین ناهنجاری‌های سیستم عصبی در ابتدای مطالعه مشابه با یافته‌های مطالعات قبلی است. کاهش شیوع این ناهنجاری‌ها در سال‌های بعدی ممکن است با مصرف منظم اسیدفولیک در طول بارداری و بهبود شیوه‌های غربالگری در زمان بارداری مرتبط باشد.<sup>۳۰</sup>

ناهنجاری‌های ادراری تناسلی و کلیوی شایع‌ترین نوع ناهنجاری در این مطالعه بود. شیوع این ناهنجاری‌ها از ۱/۴ در هزار تولد زنده در هند<sup>۳۱</sup> تا ۱۳ در هزار تولد زنده در کره جنوبی<sup>۳۲</sup> متغیر بوده است. شیوع ناهنجاری‌های ادراری تناسلی در تبریز بیشتر از شیوع به‌دست آمده در ایران در مطالعه‌ی زاهد پاشا (۳/۹ در هزار تولد) گزارش شد. ناهنجاری‌های اندام دومین جایگاه از نظر شیوع را داشت. در مطالعه‌ی داوری در اصفهان نیز ناهنجاری‌های اندام در رتبه‌ی دوم قرار داشت، در حالی که در مطالعه‌ی انجام شده در گرگان،<sup>۳۳</sup> رشت<sup>۳۴</sup> و اهواز<sup>۳۵</sup> شایع‌ترین ناهنجاری، ناهنجاری‌های اسکلتی عضلانی بود. بخشی از این اختلاف ممکن است به‌علت تفاوت طبقه‌بندی‌های مورد استفاده در مطالعات مختلف باشد.

ناهنجاری‌های سیستم عصبی، بیماری‌های مادرزادی قلبی و ناهنجاری‌های سیستم گوارشی در رتبه‌های بعدی در این مطالعه قرار گرفتند. شیوع ناهنجاری‌های سیستم عصبی در ایران در مطالعه‌ی زاهد پاشا ۳/۲ در هزار تولد (از ۰/۷۲ بیرجند تا ۶/۲ در گرگان) گزارش شده است که نزدیک به یافته‌های مطالعه‌ی حاضر می‌باشد.<sup>۳۶</sup> شیوع بیماری‌های مادرزادی قلبی در جهان از ۱ در هزار در فلسطین تا ۸/۰۵ در هزار در اروپا متغیر است.<sup>۳۷-۳۸</sup>

در مطالعه‌ی حاضر، شیوع سایر ناهنجاری‌ها اعم از ناهنجاری‌های سیستم اسکلتی عضلانی، بافت پیوندی، شکاف لب یا یا بدون شکاف کام، کروموزومی، ناهنجاری‌های چشم و گوش کمتر از ۲۰ مورد در هر ده هزار تولد بود. در مطالعه‌ی وطن‌خواه و همکاران کمترین شیوع مربوط به ناهنجاری‌های تنفسی بوده است.<sup>۹</sup>

در این مطالعه داده‌هایی با حجم بالا و خطای کم در مراحل مختلف ثبت، گزارش و پیگیری برای تحلیل به‌کار گرفته شده است. از طرف دیگر بازه‌ی طولانی مطالعه نیز

## References

1. PreSurv Suite – ICBDSR. <http://www.icbdsr.org>, Accessed February 13, 2020
2. Guidelines for data registration (EU RD Platform).
3. Fan L-c, Gong T, Cao X, Du Y. Epidemiologic characteristics of birth defects in the Hainan Province from 2000 to 2010, China. *Birth Defects Res A Clin Mol Teratol.* 2013; 97 (11): 750-4. doi: 10.1002/bdra.23148
4. World Health Organization. Available from: [https://www.who.int/health-topics/congenital-anomalies#tab=tab\\_1](https://www.who.int/health-topics/congenital-anomalies#tab=tab_1).
5. March of Dimes. Available from: <https://www.marchofdimes.org/mission/march-of-dimes-global-report-on-birth-defects.aspx>.
6. Gelb B, Brueckner M, Chung W, Goldmuntz E, Kaltman J, Kaski JP, et al. The Congenital Heart Disease Genetic Network Study: rationale, design, and early results. *Circ Res.* 2013; 112(4): 698-706. doi:10.1161/circresaha.111.300297.
7. Mokhtari R, Bagga A. Consanguinity, genetic disorders and malformations in the Iranian population. *Acta Biologica Szegediensis.* 2003; 47(1-4): 47-50.
8. Martin JA, Hamilton BE, Ventura SJ, Osterman MJ, Wilson EC, Mathews TJ, et al. Births: final data for 2010. *Natl Vital Stat Rep.* 2012; 60(1): 1-72.
9. Vatankhah S JM, Sarkhosh S, Azarmi M, Mohseni M. Prevalence of congenital anomalies in Iran: A review article. *Iran J of public health.* 2017; 46(6): 733-743.
10. World Health O, Centers for Disease C, Prevention, International Clearinghouse for Birth Defects Monitoring S. Birth defects surveillance: atlas of selected congenital anomalies. Geneva: World Health Organization; 2014.
11. Karbasi SA, Golestan M, Fallah R, Mirnaseri F, Barkhordari K, Bafghee MS. Prevalence of Congenital Malformations in Yazd (Iran). *Acta Medica Iranica.* 2009; 47(2): 149-153.
12. Golalipour MJ, Ahamadpour M, Vakili MA. Gross congenital malformations in 10000 births (Gorgan Dezyani Hospital 1997-99). *J-Gorgan-Univ-Med-Sci.* 2002; 4(2): 42-7.
13. Dastgiri S, Kalankesh LR, Heidarzadehe M, Tajahmad A, Rezaian E. A new registry of congenital anomalies in Iran. *J Registry Manag.* 2010; 37(1): 27-9.
14. Yoon PW, Rasmussen SA, Lynberg MC, Moore CA, Anderka M, Carmichael SL, et al. The National Birth Defects Prevention Study. *Public Health Rep.* 2001; 116 (1): 32-40. doi:10.1093/phr/116.S1.32.
15. The Society for Birth Defects Research and Prevention. [cited 2021 Jul 5]. <https://www.birthdefectsresearch.org/>
16. Mashhadi Abdolahi H, Kargar Maher MH, Afsharnia F, Dastgiri S. Prevalence of congenital anomalies: a community-based study in the northwest of iran. *ISRN Pediatr.* 2014; 920940. doi:10.1155/2014/920940.
17. Chen BY, Hwang BF, Guo YLL. Epidemiology of congenital anomalies in a population-based birth registry in Taiwan, 2002. *JFMA.* 2009; 108(6): 460-8. doi:10.1016/S0929-6646(09)60093-0.
18. Cheng N, Bai Y, Hu X, Pei H, Li Y, Zhang W, et al. A base-line survey on birth defects in Gansu province, West China. *Ann Trop Paediatr.* 2003; 23(1): 25-9. doi:10.1179/000349803125002823.
19. Dolk H, Loane M, Garne E. The prevalence of congenital anomalies in Europe. *Adv Exp Med Biol.* 2010; 686: 349-364. doi:10.1007/978-90-481-9485-8\_20.
20. Kim MA, Yee NH, Choi JS, Choi JY, Seo K. Prevalence of birth defects in Korean livebirths, 2005-2006. *J Korean Med Sci.* 2012; 27(10): 1233-40. doi:10.3346/jkms.2012.27.10.1233.
21. Mezawa H, Tomotaki A, Yamamoto-Hanada K, Ishitsuka K, Ayabe T, Konishi M, et al. Prevalence of congenital anomalies in the Japan environment and children's study. *Journal of Epidemiology.* 2019; 29(7): 247-256. doi:10.2188/jea.JE20180014.
22. Ndibazza J, Lule S, Nampijja M, Mpairwe H, Oduru G, Kiggundu M, et al. A description of congenital anomalies among infants in Entebbe, Uganda. *Birth Defects Res A Clin Mol Teratol.* 2011; 91(9): 857-61. doi:10.1002/bdra.20838.
23. Mirfazeli A, Kaviany N, Hosseinpoor K, Aryaie M, Golalipour MJ. Birth defects in Northern Iran (2008-2013). *Iranian Journal of Public Health.* 2018; 47(3): 413-417.
24. Alijahan R, Mirzarahimi M, Ahmadi Hadi P, Hazrati S. Prevalence of Congenital Abnormalities and Its Related Risk Factors in Ardabil, Iran, 2011. *The Iranian Journal of Obstetrics, Gynecology and Infertility.* 2013; 16(54): 16-25. doi: 10.22038/ijogi.2013.1086. (Persian)
25. Mehrabi Koushki A, Zeyghami B. The Effect Of Consanguineous Marriages On Congenital Malformation. *JRMS.* 2005;10(5):298-301 (Persian).
26. Morris JK, Springett AL, Greenlees R, Loane M, Addor MC, Arriola L, et al. Trends in congenital anomalies in Europe from 1980 to 2012. *PLoS One.* 2018; 13(4): e0194986. doi:10.1371/journal.pone.0194986.
27. Zhao L, Chen L, Yang T, Wang T, Zhang S, Chen L, et al. Birth prevalence of congenital heart disease in China, 1980-2019: a systematic review and meta-analysis of 617 studies. *Eur J Epidemiol.* 2020; 35(7): 631-642. doi:10.1007/s10654-020-00653-0.
28. Glinianaia SV, Morris JK, Best KE, Santoro M, Coi A, Armaroli A, et al. Long-term survival of children born with congenital anomalies: A systematic review and meta-analysis of population-based studies. *PLoS Medicine.* 2020; 17(9). doi:10.1371/journal.pmed.1003356.
29. Zhang X, Chen L, Wang X, Wang X, Jia M, Ni S, et al. Changes in maternal age and prevalence of congenital anomalies during the enactment of China's universal two-child policy (2013-2017) in Zhejiang Province, China: An observational study. *PLoS Medicine.* 2020; 17(2). doi:10.1371/JOURNAL.PMED.1003047.



30. Bibbins-Domingo K, Grossman DC, Curry SJ, Davidson KW, Epling JW, Garcia FAR, *et al.* Folic acid supplementation for the prevention of neural tube defects US preventive services task force recommendation statement. *JAMA.* 2017;317(2):183-189. doi:10.1001/jama.2016.19438.
31. Baruah J, Kusre G, Bora R. Pattern of Gross Congenital Malformations in a Tertiary Referral Hospital in Northeast India. *Indian J Pediatr.* 2015; 82(10): 917-922. doi:10.1007/s12098-014-1685-z.
32. Lamichhane DK, Leem JH, Park M, Kim JA, Kim HC, Kim JH, *et al.* Increased prevalence of some birth defects in Korea, 2009-2010. *BMC Pregnancy Childbirth.* 2016; 16: 61. doi:10.1186/s12884-016-0841-z.
33. Gotalipour MJ, Ahmadpour-Kacho M, Vakili MA. Congenital malformations at a referral hospital in Gorgan, Islamic Republic of Iran 2005. *East Mediterr Health J.* 2005; 11(4):707-715.
34. Jalali SZ, Fakhraie SH, Afjaei SA, Kazemian M. The incidence of obvious congenital abnormalities among the neonates born in Rasht hospitals in 2011. *J Kermanshah Univ Med Sci.* 2015; 19(2): 109-117. doi: 10.22110/jkums.v19i2.2179. (Persian)
35. Ali A, Zahad S, Masoumeh A, Azar A. Congenital malformations among live births at Arvand hospital, Ahwaz, Iran - A prospective study. *Pak J Med Sci.* 2008; 24(1): 33-7.
36. Zahed Pasha Y, Vahedi A, Zamani M, Alizadeh-Navaei R, Zahed Pasha E. Prevalence of birth defects in Iran: A systematic review and meta-analysis. *Archives of Iranian Medicine.* 2017; 20(6): 376-85. (Persian)
37. Zaqout M, Aslem ES, Oweida FS, De Wolf D. Prevalence of congenital heart disease among Palestinian children born in the Gaza Strip. *Cardiology in the Young.* 2013; 24(5): 905-909. doi:10.1017/S1047951113001418.
38. Prevalence charts and tables | EU RD Platform. 2021. [https://eu-rd-platform.jrc.ec.europa.eu/eurocat/eurocat-data/prevalence\\_en](https://eu-rd-platform.jrc.ec.europa.eu/eurocat/eurocat-data/prevalence_en)