

## بررسی آگاهی والدین نسبت به بیماری‌های ژنتیکی فرزندانشان

شیوا نظری<sup>۱\*</sup>، محمد تقی صادقی کوپایی<sup>۲</sup>، فاطمه عبدالله گرجی<sup>۳</sup>

۱- فوق تخصص هماتولوژی و انکولوژی کودکان، استادیار، مرکز تحقیقات اعصاب کودکان، بیمارستان کودکان مفید، دانشگاه علوم پزشکی شهید بهشتی

۲- دکترای ژنتیک ملکولی پزشکی، استادیار، دانشکده پیراپزشکی، دانشگاه علوم پزشکی شهید بهشتی

۳- کارشناس ارشد آموزش مدارک پزشکی، مسئول امور پژوهشی بیمارستان کودکان مفید، دانشگاه علوم پزشکی شهید بهشتی

### چکیده

بیماری‌های ژنتیکی در کودکان علاوه بر عوارض جسمی و روانی برای کودک مبتلا، مشکلات روانی، اقتصادی بسیاری را برای خانواده‌ها ایجاد می‌کند. والدینی که در جستجوی کمک هستند نیاز دارند که در مورد مسائل مربوط به بیماری فرزندان‌شان هر چه بیشتر آگاه شوند. به منظور بررسی میزان آگاهی والدین نسبت به بیماری‌های ژنتیکی فرزندان‌شان از طریق پرسشنامه، اطلاعات و نظرات ۱۰۰ والد مورد بررسی قرار گرفت که ۳۷ نفر پدر و ۶۳ نفر مادر بودند.

بررسی‌ها نشان داد که ارتباط معنی‌داری بین میانگین نمرات آگاهی والدین و سطح تحصیلات آنان، حضور والدین در کنار هم و سن بالای والدین وجود داشت. با افزایش آگاهی، میزان دریافت اطلاعات مورد نیاز در مورد بیماری و درمان آن از منابع مختلف افزایش می‌یابد. خانواده‌هایی که قبلاً آموزش دیده بودند، نیاز بیشتری برای کسب اطلاعات گفتاری داشتند. بهبود وضعیت اجتماعی و اقتصادی خانواده کودکان مبتلا به بیماری‌های ژنتیکی با امکان فراهم شدن مشاوره حضوری با والدین به منظور افزایش سطح آگاهی خانواده در زمینه نحوه مراقبت از فرزندان‌شان و توانمندسازی آنان و به تبع آن با بهبود کیفیت زندگی کودکان مبتلا همراه خواهد بود. در خاتمه ضرورت فراهم کردن راهکارهای مناسب جهت آشنایی خانواده‌ها با مراکز مشاوره احساس می‌گردد.

واژگان کلیدی: بیماری‌های ژنتیکی؛ آگاهی والدین؛ مشاوره

### مقدمه

بیماری‌های ژنتیکی طیف وسیعی از بیماری‌ها را شامل می‌شوند که به علت اختلال در ساختمان ژن‌ها ایجاد شده و موجب اختلال در عملکرد اعضای بدن انسان می‌شود. این بیماری‌ها از نظر شدت طیف وسیعی

\* شیوا نظری، MD

استادیار، مرکز تحقیقات اعصاب کودکان، بیمارستان کودکان مفید، دانشگاه علوم پزشکی شهید بهشتی، تهران، ایران

تلفن: ۰۹۱۲۱۴۸۶۲۳۲ - ۲۲۲۲۷۰۲۱

پست الکترونیک: yahoo.com@Shnazari2000

تاریخ دریافت: ۱۳۸۹/۱۱/۱۰ تاریخ پذیرش: ۱۳۹۰/۱/۱۵

دارند و از یک بیماری کشنده حاد تا مزمن را شامل می‌شوند (۱).

در سطح جهانی، حداقل ۷/۶ میلیون کودک سالانه با ناهنجاری‌های شدید ژنتیکی یا مادرزادی به دنیا می‌آیند. ۹۰ درصد از این نوزادان در کشورهای با درآمد پایین یا متوسط هستند. در کشورهای توسعه یافته، اختلالات مادرزادی و ژنتیکی دومین علت مرگ و میر دوران نوزادی و کودکی با شیوع ۶۰-۲۵ در ۱۰۰۰ تولد است (۲).

شیوع بیماری‌های ژنتیکی در جوامع خاص ممکن است به علت برخی عوامل اجتماعی و فرهنگی بیشتر باشد. این عوامل عبارت است از سنت

ازدواج فامیلی، که منجر به نرخ بالاتری از شرایط اتوزومال مغلوب میشود. وسن بیش از ۳۵ سال مادربه هنگام بارداری که با فرکانسهای بالاتری از اختلالات کروموزومی در فرزندان همراه است (۲).

بیماری ژنتیکی فرزندان علاوه بر عوارض جسمی و روانی فرزندان برای خانوادهها نیز عوارض و عواقب روانی، اقتصادی و اجتماعی فراوانی بدنال دارد که نیاز به مراقبت و حمایت از فرزندان و خانوادهها و همچنین لزوم انجام مشاوره با خانوادهها را بیش از پیش ضروری و چندبرابر می کند. با تشخیص و درمان زودرس و بهنگام و ارائه درمانهای حمایتی می توان مشکلات فرزندان و خانوادهها را کاهش داد (۳).

کنترل بیماریهای ژنتیکی باید در قالب یک استراتژی جامع و یکپارچه با ترکیب بهترین درمان ممکن و پیشگیری از طریق آموزشهای اجتماعی، غربالگری جمعیت، مشاوره ژنتیک و تشخیص زود هنگام انجام شود (۳). برخی از شایعترین بیماریهای ژنتیکی (تالاسمی، فیبروز کیستیک، هموفیلی و فنیل کتونوری) می تواند با موفقیت قابل توجهی اداره شود. درمان موثر می تواند نه تنها باعث افزایش امید به زندگی بلکه بهبود کیفیت زندگی گردد (۲).

یکی از راههای رسیدن به این هدف، توانمندسازی خانواده در جهت مقابله با اثرات و عوارض بیماری فرزندان شان از طریق آگاهسازی آنان می باشد. از این رو آگاهی پدر و مادر از زوایای مختلف بیماری مهم و ضروری است که با ارتقاء آگاهی والدین در کنار ارائه خدمات تشخیصی و درمانی مناسب و به هنگام می توان به درمان کودکان و در جهت ارتقای کیفیت زندگی و سلامت جامعه کمک کرد. بررسی ها نشان می دهد که برای بالا بردن سطح آگاهی والدین در ارتباط با بیماریهای ژنتیکی فرزندان شان، استفاده از روشهای مرسوم کافی و کارساز نیست، بلکه باید در این زمینه از روشهای آموزشی جدید بهره جست. اولین نیاز والدین کسب آگاهی هرچه بیشتر از مشکلات فرزندان شان می باشد که با یک برنامه ریزی آموزشی صحیح و موثر امکان پذیر است. در رسیدن به این هدف اولین گام بررسی و شناسائی دقیق میزان و سطح و نوع آگاهی والدین است (۴). لذا این مطالعه با هدف بررسی میزان آگاهی والدین کودکان مبتلا نسبت به بیماری فرزندان شان طراحی و اجرا گردید تا از این طریق بتوان روشهای آموزشی مناسب را برنامه ریزی و به خانوادهها و جامعه کمک کرد.

## مواد و روش ها

این مطالعه در سال ۱۳۸۸ به روش توصیفی مقطعی بر روی ۱۰۰ نفر از

والدین کودکان مبتلا به بیماری های ژنتیکی مراجعه کننده به بیمارستان کودکان مفید در تهران صورت گرفته است. در این مطالعه از روش نمونه گیری در دسترس غیر تصادفی استفاده شد. ابزار گردآوری دادهها یک پرسشنامه از قبل طراحی شده بود که در قالب آن تعداد ۳۵ سؤال در سه بخش؛ اطلاعات دموگرافیک بیمار، والدین و نوع بیماری (۱۷ سؤال)، میزان آگاهی والدین نسبت به بیماری ژنتیکی فرزندشان (۱۳ سؤال) و نحوه کسب اطلاعات والدین از بیماریهای ژنتیکی فرزندشان (۵ سؤال) قرار داشت.

جهت سنجش اعتبار مفاهیم از اعتبار صوری و برای حصول روایی گویهها از آزمون آلفای کرونباخ بهره گرفته شد. لذا پرسشنامه ها به ۱۰ نفر متخصص و صاحب نظر ژنتیک داده شد تا از نظر تناسب و وضوح سوالات و میزان پوشش اهداف مطالعه نظرات خود را ارائه نمایند. نتایج حاصل نشان داد که پرسشنامه از نظر اعتبار صوری و محتوایی، مورد اجماع نظر داوران بود. در مرحله بعد در طی یک مطالعه پایلوت، پرسشنامه ابتدا به صورت تصادفی بین ۲۰ نفر از والدین کودکان مبتلا به بیماریهای ژنتیکی که در جامعه مورد پژوهش قرار نداشتند، توزیع گردید. پایایی پرسشنامه به کمک محاسبه آلفای کرونباخ برابر با ۰/۷۶۳ گردید که حاکی از پایایی مناسب پرسشنامه استفاده شده می باشد.

با توجه به اینکه اهداف طرح به والدین واجد شرایط توضیح داده می شد و والدین بنا به تمایل خود پرسشنامه های مذکور را تکمیل می کردند و از انجائیکه پرسشنامه ها فاقد مشخصات فردی والدین و بیماران مورد نظر بود لذا در انجام مطالعه فوق مشکل اخلاقی خاصی وجود نداشت. به هر والد پرسشنامه ای داده شد که توسط وی تکمیل شود. نتایج مربوط به میزان آگاهی والدین نسبت به بیماری ژنتیکی فرزندشان به صورت زیر رتبه بندی شده اند؛ کسب ۱۰۰-۷۵ درصد امتیاز به منزله آگاهی مطلوب، کسب ۷۴/۹-۵۰ درصد به منزله آگاهی نیمه مطلوب و کسب کمتر از ۵۰ درصد امتیاز آگاهی نامطلوب در نظر گرفته شده است. در قسمت کسب اطلاعات والدین از بیماریهای ژنتیکی و بیماری فرزندشان به صورت زیر رتبه بندی شده اند؛ کسب ۱۰۰-۷۵ درصد امتیاز به منزله کسب اطلاعات مناسب، کسب ۷۴/۹-۵۰ درصد به منزله کسب اطلاعات در حد متوسط و کسب کمتر از ۵۰ درصد امتیاز کسب اطلاعات ناکافی در نظر گرفته شده است.

پس از جمع آوری اطلاعات و وارد کردن آنها در برنامه نرم افزار SPSS نسخه ۱۷، نتایج در قالب جداول آماری و نمودارهای مناسب تهیه گردید

از والدین نیاز به صحبت با فردی آگاه در مورد بیماری کودکانشان را احساس می‌کردند. اما فقط ۳۶٪ از آنان اطلاعاتشان را از پزشک، ۲۴٪ از پرستاران و سایر پرسنل کادر درمانی و ۱۸٪ از کتاب و مجلات، بدست آورده بودند. ۴۹٪ از والدین هیچگونه مشاوره‌ای دریافت نکرده بودند و ۱۶٪ به مراکز مشاوره مراجعه نموده بودند. (نمودار شماره ۲)

در مجموع ۵۸ نفر از والدین میزان آگاهی مطلوب، ۴۲ نفر آگاهی نیمه مطلوب داشتند. هیچیک از والدین آگاهی نامطلوب نداشتند. ۶ نفر از والدین اطلاعات کافی، ۱۱ نفر اطلاعات در حد متوسط و ۸۳ نفر اطلاعات ناکافی کسب کرده بودند.

بین سن و میانگین نمرات آگاهی والدین ارتباط معنی دار مشاهده شد بدین صورت که با افزایش سن والدین میانگین نمرات آگاهی آنها نیز افزایش می‌یابد. ( $T = -0.632, P < 0.001$ ) (آزمون همبستگی اسپیرمن) بین سطح تحصیلات و میانگین نمرات آگاهی والدین ارتباط معنی‌داری

و ابتدا از آمار توصیفی و در جاهایی که نیاز به ارتباط سنجی آماری بود از آزمون‌های کروسکال والیس<sup>۱</sup>، من ویتنی<sup>۲</sup> و همبستگی اسپیرمن<sup>۳</sup> استفاده شد.

### یافته‌ها:

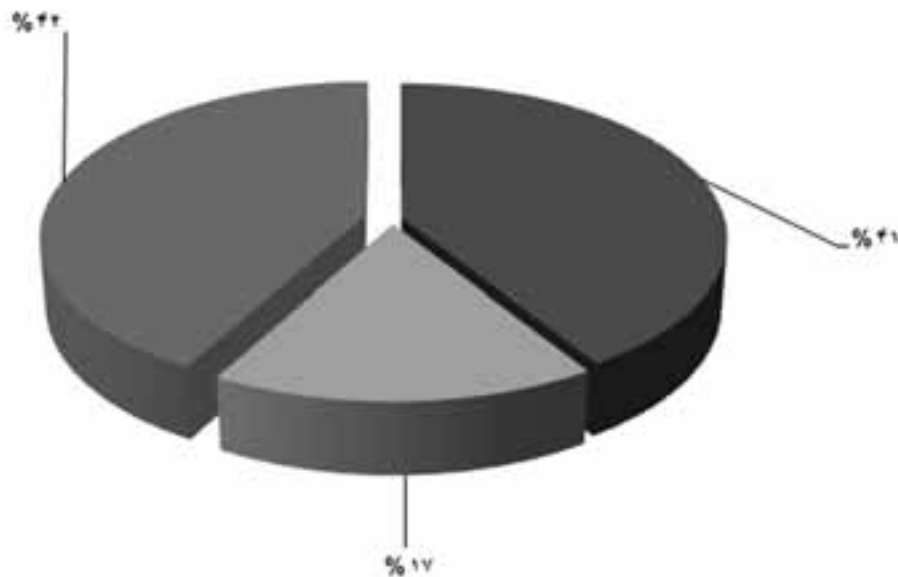
در این پژوهش میزان آگاهی ۱۰۰ نفر از والدین کودکان مبتلا به بیماری‌های ژنتیکی تحت بررسی قرار گرفت. بیماران شامل کودکان مبتلا به هموفیلی<sup>۴</sup>، تالاسمی<sup>۵</sup>، فنیل کتونوری<sup>۶</sup>، سندرم داون<sup>۷</sup>، سندرم دوشن<sup>۸</sup>، سیستیک فیبروزیس<sup>۹</sup>، سندرم گوشه<sup>۱۰</sup> و ترنر<sup>۱۱</sup> بودند.

۶۳٪ از پرسشنامه‌ها توسط مادران و ۳۷٪ توسط پدران تکمیل شد. میانگین سن والدین تحت بررسی برابر  $40.7 \pm 9.5$  سال با دامنه ۲۵-۶۹ سال بود. از نظر میزان تحصیلات والدین، ۳۶٪ تا سطح ابتدایی، ۲۵٪ زیر دیپلم، ۱۲٪ دیپلم، ۲۱٪ فوق دیپلم و لیسانس و ۶٪ فوق لیسانس به بالا بودند.

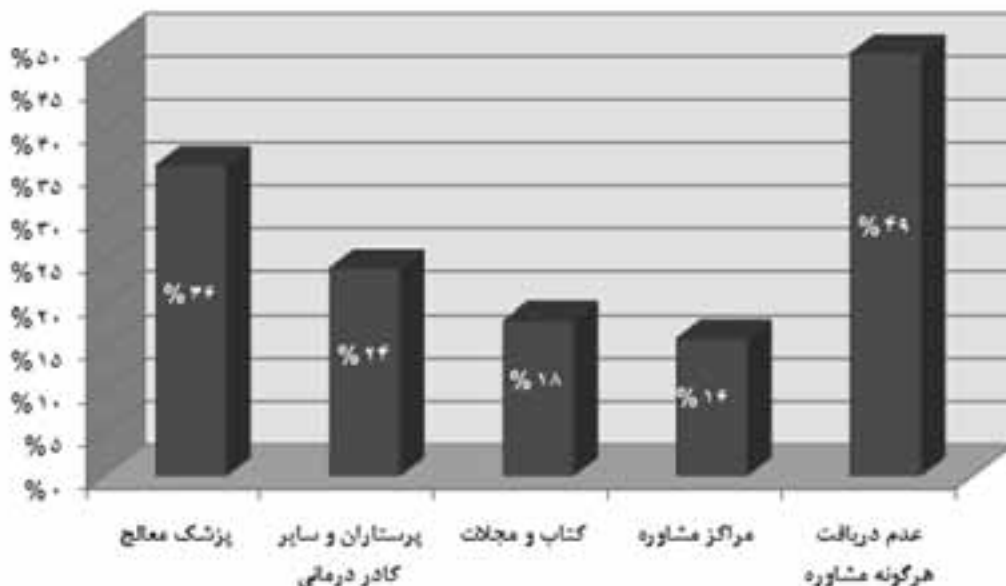
در ۱۹٪ موارد فرزند دیگری در خانواده مبتلا به بیماری ژنتیکی بود. ۴۱٪ از دواج فامیلی نزدیک و ۱۷٪ از دواج فامیلی دور و ۴۲٪ فاقد رابطه خویشاوندی بودند (نمودار شماره ۱). ۳۵٪ از والدین اطلاعات کاملی در مورد بیماری فرزندانشان داشتند و در ۳۳٪ موارد بدرستی از نحوه درمان کودکان‌شان آگاه بودند.

۷۸٪ از والدین تمایل زیادی به کسب اطلاعات داشتند، بخصوص ۶۷٪

1. Wallis-Kruskal
2. Mann-Whitney
3. Spearman Correlation
4. Hemophilia
5. Thalassemia
6. PKU
7. Down syndrome
8. Duchenne
9. CF
10. Gaueher
11. Turner



نمودار شماره (۱): توزیع درصد فراوانی رابطه خویشاوندی والدین کودکان مبتلا به بیماری‌های ژنتیکی طبق نمودار بالا ۴۱٪ ازدواج فامیلی نزدیک و ۱۷٪ ازدواج فامیلی دور و ۴۲٪ فاقد رابطه خویشاوندی بودند



نمودار شماره (۲): توزیع درصد فراوانی نحوه دریافت اطلاعات والدین نسبت به بیماری های ژنتیکی فرزندان

با بیماری های ژنتیکی متولد می شوند، مشکل تر و کوتاه مدت تر می گردد (۵).

علاوه بر تشخیص، درمان زودرس در صورت امکان، درمان های حمایتی مناسب، مشاوره و مراقبت از خانواده مبتلایان به بیماری های ژنتیکی عواملی هستند که مشکلات بیماران مبتلا به بیماری های ژنتیکی و خانواده های آنان را کاهش داده و در جهت ارتقاء کیفیت زندگی آنان کمک بسیاری می نمایند (۶). توانمندسازی خانواده های مبتلایان از طریق آگاه ساختن والدین از زوایای مختلف بیماری فرزندان می تواند به بالا بردن کیفیت زندگی کودکان کمک نماید (۷).

والدین کودکان مبتلا به بیماری ژنتیکی علاقمند به شرکت در کمیته های پزشکی هستند تا بتوانند آموزش های لازم در خصوص مشکلات فرزندان را دریافت نموده و تصمیمات درستی برای خانواده خود و فرزندان شان اتخاذ نمایند (۸).

در این مطالعه مشخص گردید که هرچه سن، سطح اقتصادی و میزان تحصیلات والدین پایین تر باشد، میزان آگاهی آنها از بیماری فرزندان بطور معنی داری کمتر است. در خانواده هایی که پدر و مادر با هم در زندگی مشارکت داشتند، میزان آگاهی بیشتر بود و هر خانواده ای که قبلاً آموزش دیده بودند، نیاز بیشتری برای کسب اطلاعات از دیگران (پزشک و سایر پرسنل درمانی) داشتند و همچنین تلاش آنان برای کسب اطلاعات از روزنامه، مجله و کتاب به طور معنی داری بیشتر بود.

مشاهده شد بدین ترتیب که با افزایش سطح تحصیلات میانگین نمرات آگاهی والدین نیز افزایش می یابد ( $P < 0/001$ ) (آزمون ناپارامتری Kruskal - Wallis)

بین وضعیت خانواده (حضور والدین در کنار هم) و میانگین نمرات آگاهی والدین ارتباط معنی داری مشاهده شد. ( $P = 0/039$ ) (آزمون ناپارامتری Mann - Whitney)

بین میزان دریافت اطلاعات از نوع بیماری و میانگین نمرات آگاهی والدین نسبت به بیماری ژنتیک فرزندان شان ارتباط معنی داری مشاهده شد. بدین معنی که با افزایش کسب اطلاعات از نوع بیماری میانگین نمرات آگاهی والدین نیز افزایش می یابد. ( $P = 0/005$ ) (آزمون ناپارامتری Kruskal - Wallis)

### بحث:

بیماری های ژنتیکی طیف وسیعی از بیماری ها هستند که از نظر شدت از یک بیماری کشنده حاد تا یک بیماری مزمن در تمام طول عمر را شامل می شوند. طبق آمار سازمان بهداشت جهانی سالانه ۷/۶ میلیون کودک با بیماری ژنتیکی متولد می شوند که این میزان در کشورهای جهان سوم و در کشورهایی که ازدواج های فامیلی بیشتری وجود دارد، شیوع بیشتری دارند و در کشور ما نیز شیوع این بیماری ها روبه افزایش است (۲). در کشورهایی که شرایط اقتصادی سخت تر است، زندگی برای کودکان که

در مجموع از این مطالعه می‌توان نتیجه گرفت که با بهتر کردن وضعیت اجتماعی و اقتصادی خانواده‌های دارای فرزندان مبتلا به بیماری ژنتیکی و همچنین مشاوره با والدین جهت افزایش سطح آگاهی آنان در مورد بیماری فرزندان، امکان تشخیص، درمان و مراقبت از کودکان مبتلا به طور چشمگیری بهبود یافته و کیفیت زندگی آنان نیز ارتقاء می‌یابد. همچنین این مطالعه نشان داد که خانواده‌ها تمایل بیشتری به دریافت اطلاعات گفتاری دارند لذا در این راستا ضرورت فراهم کردن راهکارهای مناسب جهت آشنایی خانواده‌ها با مراکز مشاوره و برنامه ریزی‌های خاص برای ارائه مشاوره‌های لازم به والدین بیماران مبتلا به بیماری‌های ژنتیک احساس می‌شود تا بتوان مشکلات کودکان و خانواده‌های آنان را کمتر نمود.

#### References:

1. Berry RJ, Buehler JW, Strauss LT, Hogue CJ, Smith JC. Birth weight-specific infant mortality due to congenital anomalies, 1960 and 1980. *Public Health Rep.* 1987 Mar-Apr; 102 (2): 171-181.
2. Khan MN, Janjua T, Ahmed A, Khokhar AA, Sheikh RS. Control of genetic diseases. World Health Organization, 116th session; April 2005.
3. Hymie Gordon. ERCPE, Genetic Counseling, JAMA. 1971; 217 (9): 1215-1225.
4. علی اصغر سروری، شیدا سپاهی. ازدواجهای فامیلی و بیماریهای ژنتیکی در کودکان. فصلنامه پزشکی و پیراپزشکی بهروز. سال دوازدهم شماره ۳ (پی در پی ۴۸)، پاییز ۱۳۸۰: صفحات ۹-۷.
5. Baoqi Su and Darryl R. J. Macer. Chinese people's attitudes towards genetic diseases and children with handicaps. *Law and Human Genome Review* 18 (2003), 191-210.
6. علی حسن پور دهکردی، معصومه دل آرام، فرانک صفدری، شهریار صالحی تالی، سید علی محمد هاشمی نیا، کرملی کتیری و همکاران. مقایسه روش سخنرانی و خود آموزی بر میزان آگاهی والدین کودکان مبتلا به تالاسمی ماژور بر نحوه مراقبت از کودکان خود. مجله دانشگاه علوم پزشکی شهر کرد. تابستان ۱۳۸۷؛ دوره ۱۰ (شماره ۲): صفحات ۵۲-۵۸.
7. ایراندخت اللهیاری، فاطمه الحانی، انوشیروان کاظم نژاد، مینا ایزدیار. بررسی تأثیر الگوی توانمندسازی خانواده بر کیفیت زندگی کودکان سن مدرسه مبتلا به تالاسمی، مجله بیماریهای کودکان ایران، زمستان ۱۳۸۵؛ سال ۱۶، شماره ۴ (پیاپی ۵۸):

براساس گزارشات دانشگاه کالیفرنیا در مورد برنامه مشاوره ژنتیک با مادران، مادرانی که اطلاعات در مورد اهمیت مشاوره‌های ژنتیک دارند، از مشاوره‌های بیشتری کمک می‌گیرند (۹) و خانواده‌هایی که فرزند مبتلا به بیماری ژنتیکی دارند، تمایل بیشتری به مشاوره ژنتیک دارند (۱۰). در بررسی Tarini (۲۰۰۵)، زمانی که کارکنان سیستم بهداشتی والدین را در مورد بیماری ژنتیک آشنا می‌کنند، والدین می‌خواهند اطلاعات بیشتری در مورد عواملی که می‌تواند به کودکان‌شان کمک کند، از پزشکان کسب کنند (۱۱). همچنین در ایران نیز دیده شده است که ارتباط مثبتی بین دانش و نگرش مادران از بیماری فرزندان‌شان دیده می‌شود (۱۲).

#### نتیجه‌گیری:

صفحات ۴۵۵ - ۴۶۱

8. Gilani AI, Jadoon AS, Qaiser R, Nasim S, Meraj R, Nasir N, et al. Attitudes towards Genetic Diagnosis in Pakistan: A Survey of Medical and Legal Communities and Parents of Thalassaemic Children. *Community Genetics* 2007; 10 (3): 140-146.
9. J Weil. Mothers' Postcounseling Beliefs about the Causes of Their Children's Genetic Disorders. *Am. J. Hum. Genet.* 1991; 48:145-153.
10. Hietala M, Hakonen A, Aro AR, Niemelä P, Peltonen L, Aula P. Attitudes toward genetic testing among the general population and relatives of patients with a severe genetic disease: a survey from Finland. *Am J Hum Genet.* 1995 Jun; 56 (6): 1493-500.
11. Tarini BA, Singer D, Clark SJ, and Davis MM. Parents' Interest in Predictive Genetic Testing for Their Children When a Disease Has No Treatment. *Pediatrics* September 2009; 124 (3): 432-438.
۱۲. آسیه مبارکی، قادر زاده باقری. مقایسه دانش و نگرش مادران دارای فرزند معلول ذهنی و بدون فرزند معلول ذهنی در زمینه معلولیت ذهنی در شهر گچساران در سال ۱۳۸۲. فصلنامه ارمغان دانش، پاییز ۱۳۸۲، سال هشتم، شماره ۳ (پیاپی ۳۱): صفحات ۸۱ - ۹۰.
13. Borders LD, Eubanks S and Callanan N. Supervision of Psychosocial Skills in Genetic Counseling. *Journal of Genetic Counseling*, August 2006; 15 (4): 211-223.