

## بررسی وضعیت قبل، حین و پس از تولد نوزادان مبتلا به ناهنجاری‌های متعدد مادرزادی: گزارش کوتاه

### چکیده

تاریخ دریافت مقاله: ۱۳۹۱/۰۴/۱۳ تاریخ پذیرش: ۱۳۹۱/۰۶/۰۶

**زمینه و هدف:** مرگ نوزادان حدود دو سوم تمام مرگ‌های زیر یک سال را تشکیل می‌دهد. ناهنجاری‌های مادرزادی مسئول ۲۴/۵٪ موارد می‌باشد بنابراین توجه جدی به آن‌ها ضرورتی اجتناب‌ناپذیر است. هدف از این مطالعه بررسی وضعیت قبل، حین و پس از تولد این بیماران در چند بیمارستان دانشگاهی تهران می‌باشد.

**روش بررسی:** وضعیت قبل، حین و پس از تولد ۷۷ بیمار با ناهنجاری‌های مادرزادی چندگانه از طریق جلسات مشاوره ژنتیک بررسی و تجزیه و تحلیل گردید.

**یافته‌ها:** این بیماران پیش‌آگهی خوبی نداشتند و تشخیص زودهنگام آن‌ها در دوران بارداری ضروری به نظر می‌رسد. در مواردی که غربالگری تریزومی‌ها و اندازه‌گیری مقدار مایع پشت گردن جنین (Nuchal Translucency, NT) انجام شده بود، نتایج به صورت کم‌خطر و نتایج سونوگرافی نیز در اکثر موارد طبیعی گزارش شده بود.

**نتیجه‌گیری:** تدوین استانداردهای تشخیص پیش از تولد ناهنجاری‌های مادرزادی و نظارت بر انجام آن‌ها جهت کاهش ناهنجاری‌های مادرزادی و میزان مرگ و میر شیرخواران (IMR) ضروری به نظر می‌رسد.

**کلمات کلیدی:** ناهنجاری‌های مادرزادی، غربالگری پیش از تولد، میزان مرگ و میر شیرخواران، میزان مرگ و میر نوزادان، نوزادان.

علی رشیدی نژاد<sup>۱</sup>، لعلیا فخری<sup>۲</sup>  
صدیقه حنطوش‌زاده<sup>۱</sup>، الهه امینی<sup>۱</sup>  
نگار سجادیان<sup>۳</sup>، پیام حسین‌زاده<sup>۴</sup>  
فریده نیکنام اسکویی<sup>۵</sup>  
سید محمد اکرمی<sup>۶\*</sup>

۱- مرکز تحقیقات مادر، جنین و نوزاد، بیمارستان حضرت ولیعصر (عج).  
۲- پزشک عمومی. ۳- گروه نوزادان، بیمارستان دکتر شریعتی. ۴- گروه تغذیه و بیوشیمی، دانشکده بهداشت. ۵- آزمایشگاه Sequencing مرکز واکنش‌سیون انستیتو پاستور ایران. ۶- گروه ژنتیک پزشکی، دانشکده پزشکی تهران، ۱، ۲، ۳، ۴، ۶- دانشگاه علوم پزشکی تهران، تهران، ایران.

\* نویسنده مسئول: تهران، خیابان انقلاب، خیابان قدس، خیابان پورسینا، دانشکده پزشکی، دانشگاه علوم پزشکی تهران، گروه ژنتیک پزشکی. تلفن: ۰۲۱-۸۸۹۵۳۰۰۵

E-mail: akramism@tums.ac.ir

### مقدمه

افت شیب کاهشی منحنی از سال ۲۰۰۶ تاکنون را نشان می‌دهد. در حالی که NMR در بازه زمانی یاد شده کاهش نداشته است.<sup>۳</sup> از آن‌جا که حدود دو سوم مرگ‌های زیر یک سال در ماه اول زندگی رخ می‌دهند، بنابراین کاهش NMR می‌تواند سهم به‌سزایی در کاهش IMR داشته باشد.

ناهنجاری‌های مادرزادی مسئول ۲۴/۵٪ موارد مرگ زیر ۲۸ روز و سایر بیماری‌های غیر واگیردار مسئول ۹/۸٪ موارد بوده است که توجه به این ناهنجاری‌ها را امری اجتناب‌ناپذیر می‌نماید. ناهنجاری‌های مادرزادی از نظر علت بسیار ناهمگون هستند و هنوز برای حدود ۵۰٪ آن‌ها علت مشخصی وجود ندارد.

به طور تقریبی ۱۶٪ ناهنجاری‌های مادرزادی به صورت چندگانه

میزان مرگ زیر پنج سال (Under-5 Mortality Rate, U5MR) و میزان مرگ و میر شیرخواران (Infant Mortality Rate, IMR) از مهم‌ترین شاخص‌های سطح سلامت و بهداشت جامعه می‌باشند. بر اساس هدف چهارم توسعه و تکامل هزاره Millennium (Developmental Goal, MDG) مبنی بر کاهش U5MR و IMR به میزان دو سوم از سال ۱۹۹۰ تا سال ۲۰۱۵، توجه به این امر اولویت ویژه دارد.<sup>۱،۲</sup> بررسی منحنی‌های مربوط به U5MR، IMR و میزان میرایی نوزادان یا مرگ زیر ۲۸ روز (Neonatal Mortality Rate, NMR) کاهش به نسبت قابل قبول دو شاخص اول از سال ۱۹۹۰ تا ۲۰۰۶ و

## یافته‌ها

اطلاعات دموگرافیک بیماران در جدول ۱ و نتایج مربوط به بررسی‌های پیش، حین و پس از تولد آن‌ها در ادامه آورده شده است. نتایج بررسی‌های پیش از تولد: در این مطالعه ۶۴/۵۲٪ موارد بارداری‌ها، خواسته و برنامه‌ریزی شده و ۲۹/۰۳٪ مادران قرص اسید فولیک را به طور کامل دریافت کرده بودند در حالی که ۱۲/۹٪ و ۵۸/۰۷٪ دیگر به ترتیب اصلاً اسید فولیک دریافت نکرده یا به صورت ناکامل دریافت کرده بودند.

سن مادران در زمان بارداری در ۳/۱۸٪ موارد زیر ۲۰ سال، ۶۱/۹٪ موارد ۲۰ تا ۲۹ سال، ۲۵/۴٪ موارد ۳۱ تا ۳۵ سال و در ۹/۵۲٪ موارد بالای ۳۵ سال بود. در ۹۶/۷۲٪ موارد باروری به صورت طبیعی و در ۲/۲۸٪ موارد دیگر با استفاده از روش‌های کمک باروری (ART) اقدام به باروری نموده بودند. بارداری‌های تک‌قلویی، دوقلویی و سه‌قلویی به ترتیب ۸۹/۸۵٪، ۸/۷٪ و ۱/۴۵٪ بودند. قسمت اعظم بارداری‌ها (۷۳/۲٪) بدون مشکل خاصی بودند. با این وجود فشارخون و دیابت کنترل شده شایع‌ترین مشکلات دیده شده دوره بارداری بودند که فراوانی آن‌ها به ترتیب ۹/۵٪ و ۷/۹٪ بود. اطلاعات سونوگرافی دوران جنینی ۶۵ مورد از بارداری‌ها در دسترس بود که ۲۱ مورد آن‌ها طبیعی گزارش شده و در ۱۴ مورد نیز تنها به یافته‌های غیر اختصاصی اولیگوهایدرآمنیوس و پلی‌هایدرآمنیوس اشاره شده بود. در ۲۱ مورد (از جمله دو بیمار مبتلا به نشانگان Patau و Edwards) تنها به یک ناهنجاری و در دو مورد دو ناهنجاری از ناهنجاری‌های موجود تشخیص داده شده بود. در پنج بیمار نیز ناهنجاری‌های گزارش شده در سونوگرافی با یافته‌های کلینیکی و پاراکلینیکی مطابقت نداشتند. اطلاعات در مورد آزمون اندازه‌گیری مقدار مایع پشت گردن جنین (Nuchal Translucency, NT) برای ۶۲ مورد موجود می‌باشد که از این بین آزمون غربالگری نشانگان داون تنها در ۲۲ مورد انجام شده بود که نتایج همه آن‌ها طبیعی و کم خطر گزارش شده است.

نتایج بررسی‌های حین تولد: از نظر سن بارداری در زمان زایمان ۴۱/۴٪، ۴۴/۳٪ و ۱۴/۳٪ نوزادان به ترتیب رسیده (Term)، نارس زود هنگام (Early preterm) و نارس (Preterm) بودند. ۸۱/۸۲٪ نوزادان با عمل سزارین و ۱۸/۱۸٪ دیگر با زایمان طبیعی به دنیا آمدند. در

(Multiple Congenital Anomalies, MCA) بروز می‌یابند که به نسبت موارد منفرد، میزان مرگ و میر و معلولیت بیش‌تری دارند.<sup>۴-۶</sup> در مطالعه‌ای توسط همکاران این گروه تحقیقاتی علل کروموزومی MCA بررسی گردید.<sup>۷،۸</sup>

در ادامه این روند مطالعاتی، وضعیت قبل، حین و بعد از تولد این بیماران به منظور آشنایی بیش‌تر با شرایط موجود سیستم بهداشتی مورد بررسی قرار گرفته است.

## روش بررسی

در خلال مطالعه‌ای گذشته‌نگر و توصیفی ۷۷ بیمار MCA بستری شده در بخش‌های NICU و نوزادان بیمارستان‌های حضرت ولی‌عصر (عج)، امام حسین (ع)، شریعتی، مفید، بهرامی، آرش، مرکز طبی کودکان و یا مراجعه کرده به مرکز مشاوره ژنتیک شهید صفر داستانی بیمارستان شریعتی در شهر تهران، از تیر ۱۳۸۸ تا آذر ۱۳۹۰ از نظر وضعیت قبل، حین و پس از تولد تا اسفند ۱۳۹۰ مورد بررسی قرار گرفتند.

معیارهای بررسی شده قبل از تولد شامل بارداری خواسته و برنامه‌ریزی شده، مصرف کامل اسید فولیک، تک‌قلو یا چندقلویی، انجام آزمون‌های غربالگری سلامت جنین در سه ماهه اول و دوم بارداری، یافته‌های سونوگرافی، مشکلات حین بارداری، منسوب بودن والدین، سن مادر، شیوه باروری، تعداد بارداری و سابقه سقط یا مرگ جنین قبلی در مادر بودند.

موارد بررسی شده در حین تولد شامل سن بارداری (Gestational age)، نوع زایمان، وزن، قد و دور سر تولدی، عقب افتادگی رشد درون رحمی (IUGR)، ناهنجاری‌های مادرزادی و یافته‌های بالینی بیماران بودند.

شاخص‌های بررسی شده پس از تولد عبارت بودند از مرگ دوران نوزادی یا مرگ زیر ۲۸ روز، مرگ زیر یک سال، نارسایی رشد (Failure To Thrive, FTT) و وضعیت تکامل حرکتی و زبانی.<sup>۹</sup> اطلاعات مورد نیاز به همراه رضایت‌نامه آگاهانه در خلال سه مرحله مشاوره ژنتیک با والدین بیماران جمع‌آوری و موارد ناقص از طریق تماس تلفنی تکمیل گردید. تمامی آنالیزها توسط نرم‌افزار SPSS ویراست ۱۱/۵ انجام شد.

جدول ۱: اطلاعات دموگرافیک بیماران

NA <sup>۱</sup>	گروه سنی				سن در زمان مراجعه	جنس
	مجموع تعداد (%)	بیش تر از یک سال تعداد (%)	۲۹ روز تا یک سال تعداد (%)	کم تر از ۲۸ روز تعداد (%)		
-	۷۷(۱۰۰)	۶(۷/۷۹)	۱۸(۲۳/۳۸)	۵۳(۶۸/۸۳)		
-	۴۹(۶۳/۶۴)	۴(۵/۱۹)	۱۲(۱۵/۵۸)	۳۳(۴۲/۸۶)	مذکر	
-	۲۸(۳۶/۳۶)	۲(۲/۶۰)	۶(۷/۷۹)	۲۰(۲۵/۹۷)	مونث	
۳(۳/۸۹)	۳۴(۴۵/۹۵)	۲(۲/۶۰)	۶(۷/۷۹)	۲۶(۳۳/۸۷)	فامیلی	ازدواج
	۴۰(۵۴/۰۵)	۴(۵/۱۹)	۱۰(۱۲/۹۹)	۲۶(۳۳/۸۷)	غیر فامیلی	والدین
۱۲(۱۵/۵۸)	۳۰(۴۶/۱۵)	۳۰(۴۶/۱۵)	-	-	زنده	وضعیت فعلی
	۳۵(۵۳/۸۵)	۱(۱/۵۴)	۲۳(۳۵/۳۸)	۱۱(۱۶/۹۲)	فوت	

۱: اطلاعات موجود نیست

جدول ۲: ناهنجاری‌های مادرزادی مشاهده شده در سیستم‌ها و ارگان‌های مختلف همراه با فراوانی آن‌ها

سیستم یا ارگان درگیر	تعداد	نوع ناهنجاری (تعداد)
سر و صورت	۱۳۲	چهره بد شکل (۴)، گوش‌های پایین قرار گرفته (۱۸)، میکروفتالمی (۴)، آگروفتالمی (۲)، لوجی (۲)، بدشکلی پلک (۲)، کوچکی/عقب رفتگی چانه (۱۵)، گردن کوتاه (۵)، پره گردنی (۱)، فاصله افزایش یافته چشم‌ها (۶)، آپلازی بینی (۳)، بدشکلی بینی (۲)، شکاف لب (۸)، شکاف کام (۱۲)، فوس کام افزایش یافته (۱۷)، کلومومای چشمی (۱)، جوش خوردگی زودرس درزهای جمجمه (۴)، میکروسفالی (۸)، جمجمه مثلثی (۲)، فوتانل پهن (۵)، بدشکلی گوش (۵)، بدشکلی جمجمه (۲)، هولوپروزنسفالی (۱)، زبان بزرگ (۱)، کندگی شبکیه (۲).
اسکلت و اندام	۶۷	آملیا (۱)، دست چنبری (۱)، پا چنبری (۸)، انگشت اضافی (۴)، انگشتان بهم چسبیده (۴)، انگشتان خمیده (۶)، آرتروگریپوزیس (۲)، بدشکلی اندام (۷)، دررفتگی مادرزادی لگن (۴)، دست مشت شده (۱)، گوژپشتی (۵)، انحراف جانبی ستون مهره‌ها (۵)، بدشکلی قفسه سینه (۳)، چسبندگی مهره (۱)، پای راکر باتوم (۳)، بدشکلی مهره (۵)، خط صاف کف دست (۹).
اداری- تناسلی	۶۳	بیضه نزول نکرده (۱۷)، هیدروسل (۱)، هیپوسپادیازیس (۲)، هیدرونفروزیس (۵)، دریچه پیشابراه خلفی (۱)، آپلازی/هیپوپلازی کلیه (۵)، فتق کشاله ران (۵)، فقدان مثانه (۱)، مثانه نوروژنیک (۱)، اکستروفی مثانه (۴)، آترزی حالب (۳)، حالب دوشاخه (۱)، کلیه نعل اسبی (۱)، کیست کلیه (۳)، میکروفالوس (۶)، ابهام تناسلی (۷).
گوارش	۳۶	فتق نافی (۷)، گاستروشزی (۱)، آترزی مری (۸)، آترزی ژژنوم (۱)، انسداد روده (۳)، مقعد سوراخ نشده (۱۰)، ارگانومگالی (۱)، فتق دیافراگم (۱)، آترزی مجرای صفراوی (۱)، هیرشپرونک (۲)، جا گیری معکوس ارگان‌های داخلی (۱).
بیماری مادرزادی قلبی	۳۵	نقص دیواره دهلیزی (۱۰)، نقص دیواره بطنی (۹)، مجرای شریانی باز (۷)، هیپرتروفی بطن راست (۱)، تنگی آئورت (۱)، تنگی شریان ریوی (۱)، دکستروکاردی (۳)، تعریف نشده (۳).
سیستم حسی- حرکتی	۱۵	هیپوتونی (۱۱)، هیپرتونی (۱)، هیپرفلکسی (۱)، ضعف (۲).
نقص لوله عصبی	۱۳	ستون مهره دو شاخه (۱)، میلو مننگوسل (۱)، هیدروسفالی (۶)، خونریزی داخل جمجمه (۱)، حفره ساکرال (۱)، آتروفی مغزی (۱)، خال گوشته کمری (۲).
سیستم ریوی	۵	افزایش فشار ریوی (۲)، پنوموتوراکس (۱)، آپلازی ریه (۲).
پوست	۱	اپیدرمولایزیس بولوزا (۱).
مجموع	۳۶۷	

نارسایی رشد (FTT) نشان داده و حدود ۸۰٪ نیز دچار تاخیر تکاملی شدند لذا با توجه به پیش‌آگهی ضعیف، تشخیص زودهنگام این بیماران پیش از هفته ۱۸ بارداری با استفاده از بررسی جنین از نظر آنومالی (Detailed fetal scanning) توسط سونوگرافیست مجرب و سقط جنین‌های با ناهنجاری‌های پر خطر برای تمامی مادران باردار توصیه می‌شود. نتایج این مطالعه نشان می‌دهد که NT و سایر نشان‌گرهای مورد استفاده در غربالگری سلامت جنین، شاخص‌های مناسبی به منظور استفاده در غربالگری سایر ناهنجاری‌های مادرزادی حداقل با شرایط در حال اجرای کنونی نمی‌باشند. این در حالی است که مطالعات سایر کشورها عکس این مطلب را بیان می‌کند<sup>۱۶،۱۷</sup> که این اختلاف می‌تواند به دلیل انجام ناصحیح NT در کشور باشد. طراحی مطالعات گسترده‌تر با استفاده از روش‌های استاندارد و تحت نظارت کافی در یک یا دو مرکز جهت اظهار نظر قطعی‌تر پیشنهاد می‌گردد. بر اساس یافته‌های موجود سونوگرافی دوره جنینی، در ۵۳/۸۵٪ نوزادان هیچ آنومالی ذکر نشده بود، هم‌چنین در ۷/۶۷٪ موارد آنومالی‌های گزارش شده با یافته‌های بالینی و پاراکلینیکی مطابقت نداشتند که نشان‌دهنده کیفیت نامطلوب این بررسی‌ها بوده و نیازمند همت جدی مسئولین در وزارت بهداشت جهت آموزش و نظارت بر اجرای صحیح این آزمون‌ها دارد. بیماران MCA پیش‌آگهی خوبی نداشته و با مرگ و میر زیادی همراه می‌باشند بنابراین تدوین استانداردهای تشخیص پیش از تولد ناهنجاری‌های مادرزادی و نظارت مستمر بر حسن انجام این اقدامات جهت کاهش NMR و IMR ضروری به نظر می‌رسد.

سپاسگزاری: این مقاله حاصل بخشی از طرح تحقیقاتی تحت عنوان "بررسی عدم تعادل ژنومی در بیماران مبتلا به ناهنجاری‌های مادرزادی غیر مندلی با کاربوتایپ طبیعی" مصوب دانشگاه علوم پزشکی و خدمات بهداشتی درمانی تهران در سال ۱۳۸۸ با کد شماره ۸۹۹۹ می‌باشد. هم‌چنین صندوق حمایت از پژوهشگران کشور (طرح شماره ۸۷۰۴۲۱۰۰) و اداره ژنتیک مرکز مدیریت بیماری‌های وزارت بهداشت، درمان و آموزش پزشکی نیز این طرح را از نظر مالی حمایت کرده‌اند. از زحمات کلیه پزشکان و پرستارانی که به ما در جمع‌آوری نمونه‌ها و اطلاعات بیماران یاری رساندند و هم‌چنین از بیماران شرکت کننده در مطالعه و خانواده‌های محترم ایشان کمال تشکر را داریم.

مجموع ۳۶۷ آنومالی دیده شد که به تفکیک در جدول ۲ آورده شده‌اند. نتایج بررسی‌های پس از تولد: همان‌گونه که در جدول ۱ نشان داده شده است میزان مرگ نوزادی ۱۶/۹۲٪ و میزان مرگ زیر یک سال ۵۲/۳٪ بود. در ۵۶/۶۷٪ مواردی که بیش از یک سال زنده بودند تاخیر رشد و در ۱۳/۳۳٪ موارد وزن کم مشاهده شد و در ۳۰٪ باقی مانده رشد شیرخواران طبیعی بود. در بررسی‌های تکاملی انجام شده ۷۸/۱۲٪ بیماران درجات مختلفی از تاخیر تکاملی را نشان دادند.

## بحث

تاکنون چند مطالعه در زمینه شیوع ناهنجاری‌های مادرزادی در ایران صورت گرفته است و در برخی از آن‌ها عوامل دخیل در دوران بارداری را نیز بررسی نموده‌اند<sup>۱۲-۱۵</sup>. بر اساس جستجوی ما، تاکنون مطالعه منتشر شده‌ای به بررسی هم‌زمان وضعیت قبل، حین و پس از تولد این بیماران نبرداخته است. در این مطالعه بررسی این عوامل در مجموعه‌ای از بیماران MCA با وضعیت کروموزومی معلوم انجام شد. ازدواج فامیلی در ۴۵/۹۵٪ والدین بیماران دیده شد در حالی که این میزان در جامعه ایران به طور میانگین ۳۸٪ می‌باشد<sup>۱۳</sup> که این امر می‌تواند نشان‌دهنده نقش ازدواج فامیلی در تسهیل ابتلا به ناهنجاری‌های مادرزادی می‌باشد. با توجه به تاثیر تعیین کننده باورهای دینی و مذهبی بر رفتارهای اجتماعی مردم در ایران و تصور غلط درباره این‌که ازدواج فامیلی در دین مبین اسلام توصیه شده، آگاه‌سازی جامعه که این مسئله ریشه فرهنگی و عرفی دارد تا مذهبی<sup>۱۳،۱۴</sup>.

از طریق برنامه‌های فرهنگی رسانه ملی می‌تواند تاثیر چشم‌گیری در کاهش این نوع ازدواج در ایران و به تبع آن کاهش ناهنجاری‌های مادرزادی داشته باشد. حدود دو سوم بارداری‌ها به صورت خواسته و برنامه‌ریزی شده بود که در کم‌تر از نیمی از آن‌ها دوز کامل اسید فولیک مصرف شده بود. لذا به نظر می‌رسد آموزش عمومی خانواده‌ها در زمینه مراجعه به مراکز مشاوره بارداری قبل از اقدام به آن و تاکید بر مصرف کامل اسید فولیک قبل از شروع و حین بارداری، هم‌چنین برنامه‌های وزارت بهداشت در زمینه غنی‌سازی آرد نان با اسید فولیک می‌تواند در کاهش این دسته از ناهنجاری‌ها مفید باشد.<sup>۱۵</sup> بیش از نیمی از بیماران MCA فوت شدند و بیش از نیمی از موارد زنده

## References

1. Black RE, Cousens S, Johnson HL, Lawn JE, Rudan I, Bassani DG, et al. Global, regional, and national causes of child mortality in 2008: a systematic analysis. *Lancet* 2010; 375 (9730):1969-87.
2. Oestergaard MZ, Inoue M, Yoshida S, Mahanani WR, Gore FM, Cousens S, et al. Neonatal mortality levels for 193 countries in 2009 with trends since 1990: a systematic analysis of progress, projections, and priorities. *PLoS Med* 2011;8(8):e1001080.
3. A regional report on Millennium Development Health related Goals in Economic Cooperation Organizations (ECO) countries (Goals 4, 5 and 6). [Internet] 2009 [cited 2012 Oct 15]; Available from: <http://www.ecosecretariat.org/ftproot/MDG/index.htm>
4. Penchaszadeh VB. Preventing congenital anomalies in developing countries. *Community Genet* 2002;5(1):61-9.
5. Shajari HM, N; Aghai, M.K. Prevalence of congenital malformations observed in neonates in Shariati hospital (2002- 4). *Iranian J Pediatrics* 2006;16(3):308-11.
6. Ahmadzadeh A, Safikhani Z, Abdulahi M, Ahmadzadeh A. Congenital malformations among live births at Arvand Hospital, 33 Ahwaz, Iran: A prospective study. *Pak J Med Sci* 2008; 24(1):33-7.
7. Rashidi-Nezhad A, Parvaneh N, Farzanfar F, Azimi C, Harewood L, Akrami SM, et al. 2q34-qter duplication and 4q34. 2-qter deletion in a patient with developmental delay. *Eur J Med Genet* 2012;55(3):203-10.
8. Akrami SM. Analysis of genomic imbalances in patients affected with non-Mendelian multiple congenital anomalies and normal karyotype. The 3<sup>rd</sup> International Conference of Medical Genetics in Kuwait. October 2010.
9. Shevell M. Office evaluation of the child with developmental delay. *Semin Pediatr Neurol* 2006;13(4):256-61.
10. Khatami FM, G.A. Survey of congenital major malformation in 10,000 newborns. *Iran J Pediatr* 2005;15(4):315-320.
11. Golalipur MJ, Purmoussa A, Vakili MA. Incidence of congenital malformations among 10000 live births in Dazyaniye Gorgan Hospital. *J Gorgan Uni Med Sci* 1381;10:42-7. [Persian].
12. Akbari M, Sobhani A, Ragerdi Kashani I, Amini E, Rezaei Z, Shajari H. The prevalence of birth defects in Mirzakochak-Khan, Imam Khomeini and Shariati Hospitals, Tehran, 1998-1999. *Tehran Univ Med J (TUMJ)* 2003;61(3):212-6.
13. Akrami SM, Osati Z. Is consanguineous marriage religiously encouraged? Islamic and Iranian considerations. *J Biosoc Sci* 2007; 39(2):313-6.
14. Akrami SM. Consanguineous marriage; genetic counseling, culture and religious aspects. *Iran J Pediatr* 2006;16(3):359-65.
15. Blencowe H, Cousens S, Modell B, Lawn J. Folic acid to reduce neonatal mortality from neural tube disorders. *Int J Epidemiol* 2010; 39 Suppl 1:i110-121.
16. Souka AP, Von Kaisenberg CS, Hyett JA, Sonek JD, Nicolaidis KH. Increased nuchal translucency with normal karyotype. *Am J Obstet Gynecol* 2005;192(4):1005-21.
17. Alamillo CM, Fiddler M, Pergament E. Increased nuchal translucency in the presence of normal chromosomes: what's next? *Curr Opin Obstet Gynecol* 2012;24(2):102-8.

## Evaluating the pre-, peri- and post-natal conditions of neonates affected by multiple congenital anomalies: *a brief report*

### Abstract

Received: July 03, 2012 Accepted: August 27, 2012

Ali Rashidi-Nezhad Ph.D.<sup>1</sup>  
Laya Fakhri M.D.<sup>2</sup>  
Sedighe Hantoush Zadeh M.D.<sup>1</sup>  
Elaheh Amini M.D.<sup>1</sup>  
Negar Sajjadian M.D.<sup>3</sup>  
Payam Hossein Zadeh M.Sc.<sup>4</sup>  
Farideh Niknam Oskouei B.Sc.<sup>5</sup>  
Seyed Mohammad Akrami M.D., Ph.D.<sup>6\*</sup>

1- Maternal Fetal Neonatal Research Center (MFNRC), Tehran University of Medical Sciences, Tehran, Iran.

2- General Practitioner, Tehran University of Medical Sciences, Tehran, Iran.

3- Department of Neonatology, Shariati Hospital, Tehran University of Medical Sciences, Tehran, Iran.

4- Department of Nutrition and Biochemistry, School of Health, Tehran University of Medical Sciences, International Campus, Tehran, Iran.

5- Sequencing lab, Vaccination Center, Institute Pasteur of Iran.

6- Department of Medical Genetics, Tehran University of Medical Sciences, Tehran, Iran.

**Background:** Neonatal deaths stand for almost two-thirds of all deaths occurring in infants under one year of age. Congenital anomalies are responsible for 24.5% of these cases forming a highly important issue for health policy-makers.

**Methods:** We studied the pre-, peri- and post-natal conditions of 77 patients with multiple congenital anomalies (MCA) through genetic counseling at Several university Hospitals, in Tehran, Iran. The collected data were subsequently analyzed using SPSS software.

**Results:** The patients did not have a good prognosis, demonstrating the need for the diagnosis of such diseases early in pregnancy to be of utmost importance. We screened for trisomy and nuchal translucency, which the first showed a low risk and the second showed normal results in most cases.

**Conclusion:** Establishment of standards for prenatal diagnosis of congenital anomalies and monitoring their implementation seem to be necessary for the reduction of deaths due to congenital anomalies and infant mortality rate (IMR).

**Keywords:** congenital anomalies, infant mortality rate, neonatal mortality rate, nuchal translucency measurement, neonates, prenatal screening.

\* Corresponding author: Department of Medical Genetics, Tehran University of Medical Sciences, Poursina St., Tehran, Iran.  
Tel: +98- 21- 88953005  
E-mail: akramism@tums.ac.ir