

بررسی شیوع و علل ناهنجاری‌های مادرزادی در نوزادان زنده متولد

شده بیمارستان ۲۲ بهمن گناباد در طی سالهای ۱۳۷۳ تا ۱۳۸۰

دکتر محمد قهرمانی*، مهدی مشکی**، دکتر عباس عبادی***

چکیده

مقدمه و هدف: امروزه یکی از علل مرگ و میر و ناتوانی کودکان، معلولیت‌ها و ناهنجاری‌های مادرزادی است. به طوری که در کشورهایی که در اثر توسعه امکانات بهداشتی، بیماری‌های ناشی از عوامل محیطی کاهش یافته، مرگ و میر ناشی از ناهنجاری‌های مادرزادی جای وسیعی را در بیماری‌های کودکان اشغال نموده است. از آنجایی که در حال حاضر ناهنجاری‌های مادرزادی کودکان یکی از حادترین مسائل جوامع بشری است و خانواده‌های بسیاری به دلیل داشتن این ناهنجاری‌ها گرفتار می‌شوند، این پژوهش به منظور تعیین میزان شیوع و علل ناهنجاری‌های مادرزادی در نوزادان شهر گناباد در طی سالهای ۸۰-۱۳۷۳ به عمل آمد.

مواد و روش‌ها: این مطالعه از نوع توصیفی گذشته نگر محسوب می‌شود. بررسی نمونه‌ها از طریق پایش دفاتر و پرونده‌های تمامی متولدین سالهای ۱۳۷۳ تا تیرماه ۱۳۸۰ موجود در بیمارستان ۲۲ بهمن گناباد انجام شده است. حجم کلی برابر با ۱۲۳۱۹ مورد تولد زنده و ۱۹۴ مورد تولد مرده بدست آمد. علاوه بر این اطلاعات دیگری درباره جنسیت، وضعیت بند ناف، سن مادر و نمره آپگار، تعداد زایمانها، گروه خونی، RH و آنچه در پرونده‌ها ثبت شده و مرتبط با تحقیق بود، استخراج گردید.

یافته‌ها: نتایج نشان می‌دهند که از مجموع کل زایمانهای انجام شده تعداد ۶۰ تولد زنده با ناهنجاری‌های مادرزادی ظاهری همراه بوده است و نسبت نوزادان پسران بیشتر از دختران می‌باشد. شایعترین نوع ناهنجاری مشاهده شده از گروه استخوانی - عضلانی بود و نوع آن پاچنبری آپگار (*club foot*) و دومین آنومالی شایع *Neural tube defect* بود. بین تعداد زایمانها و نمره آپگار با نوع ناهنجاری اختلاف معناداری وجود داشت.

بحث و نتیجه‌گیری: با عنایت به این که یکی از علل عمده ناتوانی، معلولیت‌ها، مشکلات جسمی و روحی و مرگ نوزادان و کودکان وجود ناهنجاری‌های مادرزادی است به گونه‌ای که باعث صرف هزینه فراوان برای درمان، نگهداری و آموزش این گروه شده و خانواده نیز در صورت داشتن چنین کودکانی دچار مشکلات اجتماعی، اقتصادی گردیده و علاوه بر این بار مالی قابل توجهی بر عهده سازمان‌ها و ارگانهای ذیربط به منظور درمان و نگهداری این کودکان معصوم قرار می‌گیرد، لذا ضرورت انجام پژوهش‌های بیشتر و وسیعتر در جهت شناخت و پیشگیری از بروز ناهنجاری‌های مادرزادی ضروری به نظر می‌رسد.

واژه‌های کلیدی: ناهنجاری‌های مادرزادی، نوزاد، گناباد

*-متخصص اطفال - استادیار دانشگاه - دانشکده علوم پزشکی و خدمات بهداشتی درمانی گناباد

** - کارشناس ارشد پرستاری اطفال - عضو هیئت علمی دانشکده علوم پزشکی گناباد

*** - پزشک شاغل در دانشکده علوم پزشکی و خدمات بهداشتی درمانی گناباد

مقدمه

اصطلاح دیس مورفولوژی (*Dysmorphology*) به ناهنجاری‌های ساختاری با شروع پیش از تولد اطلاق می‌شود. (۱) با پیشرفت‌هایی که در طب پری ناتال و درمان بیماری‌های عفونی صورت گرفته است. در حال حاضر نقص‌های زمان تولد *Birth defect* از علل اصلی مرگ در سال اول زندگی محسوب می‌شوند. نقص‌های زمان تولد در ۳-۲ درصد نوزادان وجود داشته و تا زمان بلوغ بعلت افزایش در تشخیص میزان شیوع آن به ۷ درصد جمعیت گسترش می‌یابد. (۲)

علت بیشتر نقص‌هایی که در موقع تولد وجود دارند چند فاکتوری بوده و گروه دیگری نیز هستند که نقص اولیه واحد در ایجادشان مؤثر است. (۱ و ۲)

از نقطه نظر تقسیم بندی کلینیکی اشکال دیس مورفیک آنها را به چند دسته تقسیم می‌کنند: (۱، ۳، ۴)

Malformation از خطای عرضی در مورفوژنز آغاز می‌شود.

Deformation مختل شدن مورفوژنز در اثر عوامل فیزیکی است.

Dysplasia اختلال در سیتوژنز است

Syndrome تکرار الگوهایی از اختلالات مادرزادی متعدد

می‌باشد.

Association اتفاق افتادن اختلالات مادرزادی با هم است.

Sequence الگوی ایجاد ناهنجاری متعدد وقتی که نقص اولیه

واحدی در اوایل مورفوژنز از طریق اختلال و خطای پی در پی بوجود

می‌آید.

ناهنجاری‌های مادرزادی را از نقطه نظر زمان بروز می‌توان در دو

گروه نوزادان کودکان بزرگ‌تر و بچه‌ها مورد بررسی قرار داد. (۱ و ۲)

آنومالی‌های مادرزادی را به منظور تعیین اتیولوژی آنومالی‌های

مادرزادی می‌توان به چند گروه بزرگ تقسیم نمود (۴):

A- تراژون‌ها و فاکتورهای رحمی

B- سندرم‌های کروموزومی

C- سندرم‌های ژنتیکی

D- ناهنجاری‌های با علت چند فاکتوری

E- همراهی‌ها

مکانیسم‌هایی که در ایجاد نواقص ساختاری هنگام تولد مؤثر

هستند عبارتند از :

۱- عوامل ژنتیکی

۲- حوادث اپی ژنتیک

۳- فاکتورهای محیطی

۴- فاکتورهای مکانیکی

آنومالی‌های مادرزادی شایع در نوزادان عبارتند از: (۱)

۱- آترزی کوان *Choanal atresia*

۲- سندرم پیر-روبین *Pierre Robinne*

۳- هرنی دیافراگماتیک *Diaphragmatic Hernia*

۴- فیستول بین تراشه و مری

۵- انسداد روده (وولوس - آترزی دئودنال. آترزی ایلیال)

۶- امفالوسل - *Gastros Chisis*

۷- آژنزی رنال *Potter Syndrome*

۸- نواقص لوله عصبی (آانسفال - مننگومیلوسل)

۹- ناهنجاری‌های قلبی

در کودکان و بچه‌های بزرگتر، مهمترین آنومالی‌ها بشرح زیر

هستند: (۲، ۴، ۷)

۱- کوتاهی قد *Short stature*

۲- سندرم‌های افزایش رشد

۳- سندرم نونان *Noonan*

۴- *Williams Syndrome*

۵- *Prader willi syndrome*

۶- *Angelman syndrome*

۷- *Shprintzen syndrome*

۸- اختلالات بافت همبند (اهلردانلس و مارفان)

از آنجائیکه ناهنجاری‌های مادرزادی کودکان یکی از حادترین

مسائل جوامع بشری بوده و کودکان بی‌شماری به دلیل داشتن این

ناهنجاری‌ها در رنج بسر می‌برند. هدف از انجام این تحقیق این بود

که در این موارد یک تشخیص کلی داده شده و مشاوره ژنتیک جهت

احتمال تکرار نقص ساختاری برای والدین انجام شود و برنامه‌ای

مناسب برای رسیدن کودک به قابلیت‌های بالقوه‌اش در سال‌های بعد

تنظیم گردد.

روش کار

این مطالعه یک پژوهش توصیفی از نوع مقطعی گذشته نگر می‌باشد، بررسی نمونه‌ها از طریق پایش دفاتر و پرونده‌های تمامی متولدین سال‌های ۱۳۷۳ تا پایان خرداد ماه ۱۳۸۰ موجود در بیمارستان ۲۲ بهمن شهرستان گناباد انجام شده است. در این کار انواع ناهنجاریهای مادرزادی نوزادان زنده از قبیل: عضلانی، اسکلتی، گوارشی، عصبی، کروموزومی، تناسلی - ادراری، موارد مشترک اتفاق افتاده و همچنین جنسیت و نمره آپگار دقایق اول و پنجم، وزن، قد و دور سر، زمان تولد (سر موعد، نارس، دیررس) وضعیت قرارگیری و بند ناف نوزاد، تعداد زایمان، گروه خون و RH سن مادر از پرونده‌ها و دفاتر موجود در حوزه معاونت درمان و بیمارستان ۲۲ بهمن استخراج گردیدند. همچنین سعی شد آدرس نمونه‌های یاد شده بدست آمده تا بتوان سایر موارد زمینه ساز و خطر آفرین را مورد بررسی و تفحص بیشتر قرار داد که متأسفانه پرونده‌های قدیمی از این بابت ناقص بودند.

یافته‌ها

نتایج مطالعه حاکی از آن است که از مجموع ۱۲۳۱۹ تولد زنده و ۱۹۴ تولد مرده ثبت شده در بیمارستان ۲۲ بهمن گناباد در طی سال‌های ۱۳۷۳ تا تیر ماه ۱۳۸۰، موارد تشخیص داده شده ناهنجاریهای مادرزادی ثبت شده در دفاتر و پرونده‌های موجود برابر

۶۰ مورد می‌باشد. که بیش از ۵۵ درصد آنها را نواقص استخوانی - عضلانی و از نوع پاچنبیری (*Club foot*) تشکیل می‌دهند و ناهنجاریهای عصبی در مرتبه دوم با فراوانی ۱۵ درصد می‌باشد (جدول شماره ۱) این در حالی است که آمار زایمانی ثبت شده از مجموع کل نوزادانی که با ناهنجاری‌های مختلف متولد شده‌اند ۲۲ مورد دختر (۳۶/۷ درصد) و ۳۲ مورد پسر (۵۵ درصد) بوده‌اند و ۶ مورد نیز از نظر جنسیت، وضعیت مشخصی در پرونده‌ها نداشتند. همچنین تجزیه و تحلیل نتایج حاکی از ارتباط معنادار بین تعداد زایمانها با نوع ناهنجاریها ($P < 0/03$) و همچنین نمره آپگار با نوع ناهنجاریهای مادرزادی ($P < 0/04$) بودند که در جدول شماره ۲ و ۳ مشاهده می‌شود. این وضعیت در حالی است که ۴۱/۷ درصد مادران اولین زایمان خود را تجربه کرده‌اند و ۹۸/۲ درصد از نمره آپگار دقیقه اول و پنجم بین ۷ تا ۱۰ برخوردار بوده‌اند.

۹۳/۳ درصد متولدین دارای قد طبیعی، ۷۶/۷ درصد دارای بند ناف طبیعی، ۷۸/۳ درصد نوزادان هنگام زایمان در وضعیت سر (سفالیک) قرار داشته‌اند. ۶۳/۳ درصد زایمانها به روش طبیعی (واژینال) و ۴۱/۷ درصد نوزادان از مادران زیر ۲۵ سال متولد شده‌اند. ۳۶ درصد مادران گروه خونی A و ۵۸/۳ درصد RH مثبت بوده‌اند.

جدول شماره ۱: توزیع فراوانی نسبی و مطلق ناهنجاریهای مادرزادی در نوزادان

متولد شده زنده طی سالهای ۸۰-۱۳۷۳

نوع ناهنجاری	فراوانی	درصد
استخوانی - عضلانی	۳۶	۵۵
<i>G.I</i>	۴	۶/۷
<i>Neural defect</i>	۹	۱۵
کروموزومی	۲	۳/۳
قلبی - عروقی	۱	۱/۷
تناسلی - ادراری	۷	۱۱/۷
موارد مشترک	۱	۱/۷
جمع	۶۰	۱۰۰

جدول شماره ۲: توزیع فراوانی نسبی و مطلق ناهنجاریهای مادرزادی برحسب تعداد زایمان

تعداد	فراوانی	درصد
۱	۲۵	۴۱/۷
۲	۱۳	۲۱/۷
۳	۵	۸/۳
۴	۸	۱۳/۳
۵	۱	۱/۷
۷	۱	۱/۷
۸	۳	۵
نامشخص	۴	۶/۷
جمع	۶۰	۱۰۰

با استفاده از آزمون *Fisher exact* بین تعداد زایمانها با ناهنجاریهای مادرزادی اختلاف معناداری مشاهده می‌شود ($P < 0/03$)

جدول شماره ۳: توزیع فراوانی نسبی و مطلق ناهنجاریهای مادرزادی بر حسب نمره آپگار نوزاد

وضعیت	فراوانی	درصد
طبیعی	۵۹	۹۸/۳
غیر طبیعی	۱	۱/۷
جمع	۶۰	۱۰۰

با استفاده از آزمون *Fisher exact* بین نمره آپگار و ناهنجاریهای مادرزادی نوزادان اختلاف معناداری وجود داشت ($P < 0/04$)

بحث و نتیجه‌گیری

۱۸۶۰ زن باردار توسط کتابون بختیار و پروین آستی در دانشکده بهداشت دانشگاه علوم پزشکی لرستان انجام گرفته است. نتیجه نهایی این مطالعه حاکی از بروز ۴۷ مورد ناهنجاری به صورت ۳۰ دختر و ۲۷ پسر و ۱۳ مورد تولد مرده بود که بیشترین فراوانی به ناهنجاری پاچماقی و سپس درفتگی مفصل ران (*CDH*) اختصاص داشت. همچنین شایع‌ترین ناهنجاریهایی که نقص اولیه واحد در ایجاد شان مؤثر است عبارتند از:

۱- درفتگی مادرزادی مفصل ران

۲- تالیپس، اکینوواروس *Talipes Equino varus*

با بررسی و مقایسه پژوهش‌های مرتبط با ناهنجاری‌های مادرزادی در داخل و خارج کشور می‌توان به اهمیت و حساسیت ارزیابی و بویژه پیشگیری از این گونه اختلالات بیشتر پی برد، به خصوص اینکه گسترده‌گی تحقیقات در حدود و رابطه با مسائل مختلف و مبتلا به ناهنجاری‌های مادرزادی و چگونگی علل و عوامل ایجاد و تأثیرات کوتاه و یا دراز مدت، نشان دهنده این امر مهم می‌باشد.

از جمله جدیدترین این پژوهش‌ها بررسی شیوع ناهنجاریهای مادرزادی در نوزادان شهر خرم آباد در سال ۱۳۷۹ است که بر روی

ناهنجاری‌های متولدین سال‌های فوق‌الذکر با عوامل اتیولوژیک میسر نشد. در این پژوهش شایع‌ترین اختلال دیس مورفیک، ناهنجاریهای استخوانی عضلانی بود که با بعضی از رفرنس‌ها و منابع خارجی و پژوهش‌های داخلی مطابقت دارد (۱، ۴، ۹، ۱۰، ۱۳) همان‌گونه که می‌دانیم عوامل ژنتیکی مانند (جهش ژنی و اختلالات کروموزومی)، عوامل محیطی مانند (تماس با داروها، بیماریهای مادر) و فاکتورهای مکانیکی (مانند اولیگوهایدرآمینوس) در اتیولوژی مالفورماسیون‌های مادرزادی نقش اصلی را دارا هستند و این در حالی است که ناهنجاریهای مادرزادی کودکان یکی از مهمترین مسائل و عوامل ناتوان‌کننده جامعه است و شیوع کلی آن در حدود ۷ درصد می‌باشد و از علل عمده ناتوانی کودکان به شمار می‌رود، لذا تشخیص به موقع و انجام پیش‌بینی‌های لازم از نظر بروز ناتوانی‌های بعدی لزوم تحقیقات بیشتر و گسترده‌تر، مشاوره ژنتیکی به منظور جلوگیری از تکرار احتمالی ناهنجاریها و درمان اختلالات موجود اهمیت ویژه‌ای دارند.

تقدیر و تشکر

بدینوسیله از همکاری کارکنان محترم واحد مدارک پزشکی بیمارستان ۲۲ بهمن گناباد سرکار خانم‌ها عطارباشی، بیدل و دانشجویان پرستاری خانمها روحانی و آفاسی‌زاده سپاسگزاری می‌شود.

۳- شکاف لب تنها یا شکاف کام

۴- شکاف کام به تنهایی

۵- نقص دیواره قلب

۶- تنگی مادرزادی پیلور

۷- نقص بسته شدن لوله عصبی

اتیولوژی بیشتر این موارد معلوم نبوده و اصولاً علت‌های اختصاصی ناهنجاری‌های رشد تنها در ۳۰٪ موارد تشخیص داده می‌شوند. (۱) از آنجا که آنومالی‌های مادرزادی چه به صورت منفرد (Single) یا قسمتی از یک سندرم، یک علت شایع انجام مداخلات پزشکی و یا بیماری طولانی و مرگ به حساب می‌آیند.

تشخیص صحیح آنومالی به طبیب این امکان را می‌دهد که سیستم‌هایی را که ممکن است درگیر باشند به منظور بروز عوارض بالقوه تشخیص داده و پایش نماید و وضعیت آینده بیمار را برای خانواده پیش‌بینی نموده همچنین سایر اعضاء خانواده را که در معرض خطر هستند مشخص کند. مثلاً تشخیص تریزومی ۱۸ در یک نوزاد نشان دهنده پیش‌آگهی ضعیف بیمار است. یا با تشخیص یک ناهنجاری مادرزادی قلبی می‌توان آگاهی لازم را در مورد تاخیر رشد و احتمال بروز بیشتر بعضی از بیماریها و مرگ و میر بیشتر را در برنامه ریزی لازم جهت انجام عمل جراحی به موقع به والدین ارائه نمود. متأسفانه به علت کامل نبودن پرونده‌های موجود امکان ارتباط دادن

A Survey of Causes and Prevalence of Congenital Anomalies in Live born neonates in Gonabad 22 Bahman hospital (1373-1380).

Abstract:

History and Objectives :

Disabilities and congenital anomalies are one of the most factors of children mortality and disability today . In developed countries, the diseases decreased Mortality rate of congenital anomalies is high among others. One of the most challenges of the world today is congenital anomalies , then many families are in pain mentally or physically . This research is to certify the causes and prevalence rate of congenital anomalies of neonates in Gonabad city in 1373-1380.

Materials and Methods:

This research is a descriptive and retrospective , all the files and notebooks of neonates born in 1373-1380

were studied, 12319 live neonates and 194 dead ones. blood group , Rh , mother age and all other data were collected.

Results: The results showed that 60 live - born neonates had congenital Anomalies among all, and this problem was more in males than females .

The most common was from musculoskeletal and club-foot and the second one was neural tube defect. There was a meaningful difference between the number of labours and apgar score with the kind of anomaly.

Conclusion: Since one of the children and neonates mortality rate is congenital anomalies and this needs money and time and the families have many problems to care as well as some organization and institutions, then its necessary to do and perform these kinds of researches to recognize and control these kinds of anomalies.

Key words: Congenital anomalies, Neonate , Gonabad.

References:

- ۱- گودمن، رام، گورلین، رج. ۱۳۶۹. اطلس ناهنجاریهای مادرزادی اطفال. ترجمه: دکتر رامین اشتیاقی و دیگران تهران: آینده سازان، (مقدمه)
- 2- Avery ME, First LR. 1989. *Pediatric Medicine Willams & Wilkens*, 179-189.
- 3- Behrman; Kliegman; Arrin. 2000. *Nelson textbook of Pediatrics. Saunders co* , 16, Vol : 462-468, 535-538.
- 4- Beiler, HA, et al. 2001. *Accessory liver in an infant With congenital diaphragmatic hernia . J-pediater- Surg; jun; 3b(b):E7.*
- 5- Collen MT; Athanassiadis AP; Ramero R. 1990. *Prenatal diagnosis of encephalocele obstetric-gynecol ; 75 (3pt2): 489 -91.*
- 6- Fanaroff A; Martin R. 2002. *Neonatal- Perinatal Medicine; 7 edit; Vol. 1 Mosby co.* 488-508.
- 7- Hay jr. william W et al. 2001. *Current Pediatrics diagnosis and Treatment. Appleton and lange co.* 926-936.
- 8- Hocckley - nd; Goldin- JH; wake - MJ. 1990. *Management of anterior - encephalocele Childs - Nery - syst ; 6(8) : pp.444-6.*
- 9- Hsieh Y.Y ; et al. 2000. *Breech deformation complex in neonates . J- Reprod - Med. Nov; 45(11):935-5.*
- 10- Julia A, Mcmillan M.D et al. 2000. *Oskei s pediatrics (principles and practice) Willams & Wilkens*, 2225-2257.
- 11- Kellen - k et al . 2001. *VATER Non- random association of cong . malfarmation. Am-J Med genet, jun 1. 10(1):26-32.*
- 12- Keller J, Kacber A. 2000. *Choanal atresia. CHARGE association and cong nasal stenosis. Otolaryngo- clin- noth-am; Dec; 33(6): 1343-51.*