

بررسی ناهنجاریهای بزرگ مادرزادی در ده هزار نوزاد

دکتر فاطمه خاتمی*، فوق تخصص نوزادان، دانشیار گروه کودکان دانشگاه علوم پزشکی تهران

دکتر غلامعلی معموری، فوق تخصص نوزادان، استاد گروه کودکان دانشگاه علوم پزشکی مشهد

خلاصه

هدف: ناهنجاریهای بزرگ مادرزادی از مهم‌ترین علل بستری در بیمارستان و معلولیت و مرگ نوزادان به شمار می‌رود. شیوع آن در سنین مختلف متفاوت و در دوره نوزادی ۲ تا ۳ درصد است و با افزایش سن ازدیاد می‌یابد. در اغلب بیماران، هم عوامل ژنتیکی و هم محیطی به صورت چند عاملی مؤثر است. مطالعه حاضر برای دستیابی به آمار جامع‌تری از ناهنجاریهای مادرزادی انجام شد.

روش مطالعه: این مطالعه به روش نمونه‌گیری غیر تصادفی ساده، تحلیلی، توصیفی و آینده نگر بر روی نوزادان در روز اول عمر، بر مبنای معاینه بالینی انجام شد. زمان مطالعه دو سال و زایمان‌های بررسی شده ۱۰۴۵۰ مورد بود. بدون احتساب نوزادان مرده متولد شده یا آنانی که لحظاتی پس از تولد فوت کردند ۹۲۰۰ زایمان در دو گروه بیمار و شاهد قرار گرفتند.

یافته‌ها: در این بررسی شیوع ناهنجاریهای بزرگ مادرزادی ۱/۸٪ و ناهنجاریهای منفرد از ناهنجاری‌های متعدد شایع‌تر بود. چند عاملی بودن، مؤثرترین علت بروز ناهنجاری‌ها و بیشترین ابتلاء در دستگاه عضلانی اسکلتی مشاهده شد. تاثیر جنس بارز نبود و وجود ناهنجاری در جنین، بر روش زایمان و زایمان زودرس بی‌تأثیر بود. ولی سن مادر بالاتر از ۳۰ سال، وجود خویشاوندی بین والدین و سابقه مثبت ناهنجاری در سایر افراد خانواده، از عوامل مؤثر شناخته شد.

نتیجه‌گیری: گرچه شیوع ناهنجاری در این مطالعه پائین بود ولی در صورت استفاده از اقدامات غربالگری، بررسی دقیق ژنتیکی و لحاظ نمودن علت سقط‌های خود بخودی و نیز نوزادان مرده به دنیا آمده، یا آنهایی که لحظاتی پس از تولد فوت کرده‌اند شیوع بالاتری را در کشور ما خواهد داشت.

*مسئول مقاله، آدرس:

تهران، خ دکتر قریب، مرکز طبی
کودکان، بخش نوزادان

E.mail:

f_khatami@yahoo.com

تاریخ دریافت: ۸۴/۶/۱۱

تاریخ بازنگری: ۸۴/۸/۱۱

تاریخ پذیرش: ۸۴/۹/۹

واژه‌های کلیدی: نوزاد، ناهنجاری بزرگ، مادرزادی، معلولیت، مرگ‌ومیر

بزرگ مادرزادی در مطالعه انجام شده به مدت پنج سال در اندونزی، ۰/۵٪ گزارش شده است [۱۰].

هدف از این بررسی به دست آوردن اطلاعات جامع‌تری در باره شیوع کلی، شیوع انواع ناهنجاریهای بزرگ، علل احتمالی مؤثر در بروز آنها و در نهایت، یافتن روش‌های پیشگیرانه بود.

مواد و روش‌ها

این بررسی به صورت آینده نگر، توصیفی-تحلیلی، با نمونه گیری غیر تصادفی ساده در مورد ۱۰۴۵۰ زایمان انجام شد. مدت مطالعه دو سال و مکان آن در دو بیمارستان بزرگ شهر مشهد بود. نوزادان مرده متولد شده یا آنانی که لحظاتی کوتاه پس از تولد فوت کرده یا دارای نقص پرونده بودند، از مطالعه خارج شدند. کلیه نوزادان زنده متولد شده، در روز اول عمر، توسط یکی از پژوهشگران مورد معاینه دقیق بالینی قرار گرفتند. در این روش، فرم ویژه ای که به همین منظور تهیه شده بود برای هر نوزاد دارای ناهنجاری بالینی، تکمیل گردید.

مقدمه

ناهنجاری بزرگ مادرزادی عبارت است از ناهنجاری تشریحی شدید که با ادامه زندگی یا عملکرد طبیعی عضو مغایرت دارد و از علل شایع بیماری، معلولیت و مرگ در کودکان است. پیش از این مطالعاتی درباره شیوع کلی ناهنجاری‌ها [۱] و بررسی ناهنجاریهای کوچک و بزرگ [۲، ۳] در ایران انجام شده است. شیوع ناهنجاری‌ها در سنین مختلف، متفاوت است، بالاترین شیوع در سقط‌های خودبخودی مشاهده می‌شود [۴، ۵، ۶] و در نیمی از سقط‌هایی که تا هفته بیستم حاملگی اتفاق می‌افتد اشکالات کروموزومی وجود دارد [۶]. پنج در صد تمام نوزادان، در بدو تولد دارای نقایص مادرزادی بوده [۷] و ۲٪ دارای ناهنجاریهای بزرگ هستند که ۸۶٪ ناهنجاری‌ها منفرد (ایزوله) است. ۲۵٪ علت مرگ تمام نوزادان در آمریکا، مربوط به ناهنجاری‌های کشنده است [۸، ۴]. تداخل عوامل محیطی و ژنتیکی (مولتی فاکتوریال) و علل ناشناخته دیگر، بیشترین تأثیر را در بروز ناهنجاری‌ها دارند [۹]. شیوع ناهنجاریهای

مقایسه با گروه کنترل، تفاوت معنی دار بود و ۱/۲٪ آنها سابقه مجروحیت شیمیایی را داشتند ولی وجود ناهنجاری در فرزندان آنان با سایرین اختلاف معنی‌داری نداشت.

نسبت فامیلی در گروه کنترل شامل نسبت فامیلی درجه سه، ۱۷/۵٪، درجه چهار ۳/۸٪، نسبت دورتر ۲/۸٪ و بیگانه ۷۶٪ بود. در بین والدین نوزادان ناهنجر، نسبت فامیلی درجه سه ۲۳٪، درجه چهار ۹/۴٪ و بقیه بیگانه بودند. جمعاً در ۵۵ نفر (۳۲/۵٪) از مبتلایان نسبت فامیلی وجود داشت که به لحاظ آماری ارتباطی معنی‌دار ($P=0/000$) وجود داشت. سابقه تکرار همان ناهنجاری در فامیل درجه ۱ تا ۴ در موارد مندرج در جدول ۱ وجود داشت. در ۲۵٪ مبتلایان سابقه وجود نوعی ناهنجاری در فامیل به چشم می‌خورد. موردی از چند قلبی و لقاخ مصنوعی در مبتلایان مشاهده نشد.

جدول ۱- سابقه مثبت فامیلی از ناهنجاری مشابه

| نوع ناهنجاری | تعداد کل مبتلایان | مبتلایان با سابقه فامیلی مثبت |
|---------------|-------------------|-------------------------------|
| ایکتیوز | ۱ | ۱ (۱۰۰٪) |
| شکاف کام و لب | ۱۹ | ۸ (۴۲٪) |
| هیپوسپادیاس | ۱۵ | ۵ (۳۳٪) |
| سین داکتیلی | ۵ | ۱ (۲۰٪) |
| ناهنجاری CNS | ۳۲ | ۶ (۱۹٪) |
| میکروسفالی | ۶ | ۱ (۱۷٪) |
| پلی داکتیلی | ۲۰ | ۲ (۱۰٪) |

در جدول ۲ نوع و فراوانی ناهنجاری‌های بزرگ در دستگاه‌های مختلف بدن آرایه شده است. شایع‌ترین ناهنجاری‌ها در بین مبتلایان (۱۶۹ مورد)، به ترتیب پلی-داکتیلی ۱۲٪، هیپوسپادیاس ۹٪ و میلو مننگوسل نیز در ۹٪ بیماران یافت شد. اگرچه ممکن است از نظر اتیولوژی در بعضی موارد بیش از یک عامل در ایجاد بیماری موثر باشد، ولی در این بررسی علل احتمالی مندرج در جدول ۳ مطرح شد. از ۹/۵٪ بیماران مبتلا به مشکلات کروموزومی یک مورد به تریزومی ۱۳ و بقیه به سندرم داون مبتلا بودند. سایر علل احتمالی مانند سابقه ابتلا به دیابت شیرین در مادر، عوامل مکانیکی و فیزیکی داخل رحمی، اعتیاد به مواد مخدر، سابقه مصرف سیگار، ضربه هنگام بارداری، سابقه بیماری تب‌دار و بثوریتی در مادران گروه بیمار وجود داشت و در مقایسه با گروه کنترل در مورد ضربه، مصرف سیگار، تب و بیماری بثوریتی ارتباط معنی‌دار بود ($P=0/000$). همچنین ۰/۶٪ مادران در طی ماه اول بارداری رادیوگرافی انجام شده بود، ولی بین این عمل و بروز ناهنجاری رابطه‌ای آماری به دست نیامد. در طی دوران بارداری در ۱۵/۳٪ مادران گروه بیمار، سونوگرافی انجام

در کلیه مراحل مطالعه، نکات اخلاقی رعایت شد. در صورت فقدان ناهنجاری در معاینه، نوزاد در گروه سالم قرار گرفت و در غیر این صورت برحسب نیاز، اقدامات تشخیصی و تکمیلی دیگری مانند آزمایش‌های خون، ادرار، رادیوگرافی، سی‌تی اسکن، الکترومیوگرافی، اکوکاردیوگرافی، بیوپسی عضله و نکروپسی نیز انجام شد. در ده مورد، پس از مرگ بیمار و به کمک اتوپسی، تشخیص صورت گرفت. به دلیل عدم امکانات لازم، فقط در چند مورد بررسی ژنتیکی و کشت کروموزوم، انجام شد. سندرم داون در بیشتر موارد به صورت بالینی تشخیص داده شد. در این بررسی، گروه فاقد ناهنجاری به عنوان گروه کنترل در نظر گرفته شد. داده‌های مورد نیاز از دفاتر ثبت زایشگاه و حاوی اطلاعات ثبت شده قبلی، استخراج شد. بررسی آماری با استفاده از نرم افزار SPSS و آزمون مجذور کای (chi-square) انجام شد.

یافته‌ها

از مجموع ۱۰۴۵۰ زایمان، تعداد ۹۲۰۰ نوزاد وارد مطالعه شدند که در ۱۶۹ نفر (۱/۸٪) ناهنجاری بزرگ مادرزادی (Congenital Major Malformation) وجود داشت. ناهنجاری در ۴۴ مورد (۲/۶٪) در بیش از یک عضو و در بقیه (۷۴٪) منحصر به یک عضو بود. تعداد نوزادان دختر ۸۴ نفر (۴۹/۷٪) و پسران ۸۵ نفر (۵۰/۳٪) و تعداد نوزادان نارس (سن حاملگی کمتر از ۳۷ هفته) در گروه مورد مطالعه ۹/۵٪ و در گروه کنترل ۸٪ بود. زایمان در ۸۰٪ مبتلایان به روش طبیعی (واژینال) و در بقیه به روش سزارین انجام گرفته و در ۳۲٪ موارد زایمان اول بود. آپگار ۵ دقیقه اول در ۱۱٪ بین ۲ تا ۴ و در بقیه بین ۶ تا ۹ گزارش شد.

جنس، سن بارداری، روش زایمان و پاریته در مقایسه با گروه کنترل، تفاوت معنی‌داری نداشت. نوزادان با وزن کمتر از ۱۵۰۰ گرم ۵٪، با وزن ۱۵۰۰ تا ۱۹۹۹ گرم ۷/۳٪، با وزن ۲۰۰۰ تا ۲۵۰۰ گرم ۱۴/۷٪، و از وزن ۲۵۰۰ گرم به بالا ۷۳٪ بیماران را تشکیل دادند. همچنین ۳۵٪ مادران زیر ۲۰ سال، ۳۲٪ تا ۳۰ سال، ۲۴٪ تا ۳۰ سال و ۹٪ بالای ۴۰ سال داشتند. در مقایسه وزنی با گروه کنترل، وزن‌های کمتر از ۲۵۰۰ گرم و نیز گروه سنی مادران بالاتر از ۳۰ سال بین گروه کنترل و مورد اختلاف معنی‌دار مشاهده شد ($P=0/000$). تحصیلات مادران در ۱/۸٪ موارد فوق دیپلم در ۵/۵٪ دیپلم و بقیه در سطح تحصیلی پایین‌تری بود. تحصیلات پدران نیز در ۵/۵٪ موارد لیسانس و همین مقدار نیز دیپلم بود. تنها ۱/۸٪ مادران شاغل و بقیه خانه دار بودند و فقط ۶/۷٪ پدران دارای شغل دولتی و از سطح زندگی متوسطی برخوردار بودند. ۷/۱٪ پدران سابقه شرکت در جبهه‌های جنگ را داشتند، که در

مرگ ۶٪ نوزادان پذیرفته شده در NICU، ناهنجاری بزرگ مادرزادی گزارش شده است [۱۲]. در مطالعه‌ای که در سال ۱۹۹۹ روی یکصد هزار تولد زنده انجام شد، عامل مزبور به عنوان اولین علت مرگ شیرخواران شناخته شد [۱۳] و در سال ۱۹۷۹ دومین علت مرگ کودکان به شمار آمد. علت بروز نقص‌های هنگام تولد، در نیمی از موارد نامعلوم است [۱۴] در مطالعه ما نیز همین نتیجه حاصل شد. شیوع ناهنجاری‌های بزرگ مادرزادی بین ۳-۲٪ است [۱۵] و به همین مقدار نیز ناهنجاری‌های مخفی یا شناخته نشده‌ای وجود دارد که علاوه بر آنها در اواسط دوران کودکی ظاهر می‌شود. ۱/۴٪ ناهنجاریها تا سه ماهگی نامشخص است [۱۶]، در نتیجه شیوع واقعی آن بین ۵ تا ۶ درصد است و از هر ۲۰ کودک یک نفر مبتلا است [۱۷، ۱۴]. در کشور آمریکا در هر دو دقیقه و پانزده ثانیه یک نوزاد مبتلا به ناهنجاری مادرزادی متولد می‌شود [۱۴]. در سال ۱۹۷۴ شیوع ناهنجاری‌های بزرگ مادرزادی در مطالعه‌ای بر روی ۱۲۰۰۰ نوزاد، ۱/۵۶٪ گزارش شده است [۴]. در بررسی ما نیز شیوع مزبور ۱/۱۸٪ به دست آمد که با آمار موجود در منابع علمی مطابقت دارد (جدول ۴).

شیوع ناهنجاری‌های بزرگ مادرزادی در بین نژادهای مختلف متفاوت است. این امر ناشی از شیوع عوامل ژنتیکی و عوامل محیطی ویژه است. باز ماندن کانال شریانی، شکاف کام، دررفتگی مادرزادی لگن، نقص دیواره بین دو بطن و آنانسفالی، در نژاد آسیایی بیشتر است [۱۸]، در حالی که در نژاد سفید پوست آمریکائی هیپوسپادیاس، پا چنبری (کلاب فوت) [۱۹]، در سیاه پوستان آمریکا پلی داکتیلی و بالاخره در چینی‌ها شکاف کام و لب شایعتر است [۴]. به طور کلی شانس

جدول ۲- ناهنجاری‌های بزرگ در دستگاه‌های مختلف بدن

| دستگاه مبتلا | ناهنجاری شایع | موارد مبتلا |
|---------------|---------------------|-------------|
| اسکلته عضلانی | پلی داکتیلی | ۷۱ |
| گوارشی | شکاف کام | ۴۷ |
| اداری تناسلی | هیپوسپادیاس | ۴۱ |
| عصبی | مننگوسل | ۴۱ |
| قلبی عروقی | تنگی شریان ریوی | ۱۱ |
| گوش | عدم تشکیل گوش خارجی | ۶ |
| پوستی | همانژیوم وسیع | ۵ |
| چشم | میکروفتالمی | ۴ |
| تنفسی تحتانی | اژنری ریه | ۳ |
| تنفسی فوقانی | آترزی کوانال | ۱ |

شده بود، که در ۳/۵٪ آنها تعداد دفعات سونوگرافی بین ۲ تا ۵ بار بود. سابقه مصرف دارو (قرص آهن و مولتی ویتامین همراه با سایر داروها مانند آنتی‌بیوتیک و مسکن‌ها) در یک سوم مادران وجود داشت که در دو مورد اخیر در مقایسه با گروه کنترل اختلاف معنی‌دار بود ($p=0/000$).

بحث

ناهنجاری مادرزادی ممکن است به طور کامل یا به صورت بخشی از یک سندرم باشد و در بررسی‌های پزشکی، از علت‌های شایع بیماری مزمن و مرگ و میر به شمار می‌رود [۱۱]. امروزه علت ۲۵٪ مرگ‌های پری‌ناتال را ناشی از ناهنجاری بزرگ مادرزادی کشنده می‌دانند [۳]. در مطالعه انجام شده در عربستان، علت یک سوم پذیرش نوزادان در بیمارستان و علت

جدول ۳- شیوع علل ناهنجاری‌های بزرگ در این مطالعه و مقایسه آن با سایر مطالعات

| مطالعه ما در ۱۶۹ مورد مبتلا | | مطالعه خارجی [۴] |
|--|---------------------------------|-----------------------------|
| علت | تعداد نوزادان زنده مبتلا (%) | در صد نوزادان زنده مبتلا |
| عوامل محیطی: دیابت، تب و بیماری بشوری، اعتیاد و مصرف سیگار، ضربه، تغییرات مکانیکی و فیزیکی رحم، باند آمیوتیک، دارو، پرتوگیری مادر، سابقه شرکت در جنگ و جراحی شیمیایی پدر | ۳۶ (۲۱/۵٪) | ۱۰٪ |
| عوامل ژنتیکی و کروموزوم | ۵۸ (۳۴/۵٪) | |
| اتوزوم غالب | ۱۶ (۹/۵٪) | ۲۵-۲۰٪ |
| اتوزوم مغلوب | ۳۲ (۱۹٪) | |
| وابسته به X مغلوب | ۵ (۳٪) | |
| پلی ژنیک: عوامل ناشناخته یا چند عاملی (تداخل ژن و عوامل محیطی)، خطاهای تکاملی خود به خودی | ۷۵ (۴۴٪) | ۶۵-۷۰٪ |

از اقدامات غربالگری، بررسی دقیق ژنتیکی و لحاظ نمودن علت سقط های خود بخودی و نیز نوزادان مرده به دنیا آمده، یا آنهایی که لحظاتی پس از تولد فوت کرده‌اند شیوع بالاتری را در کشور ما خواهد داشت. در این مطالعه نزدیک به یک سوم مادران سابقه مصرف دارو را ذکر کردند و بین مصرف آنتی‌بیوتیک و مسکن‌ها و وجود ناهنجاری در نوزاد ارتباط معنی‌دار آماری وجود داشت. توصیه می‌شود در مرحله اورگانوژنز، که مرحله حساسی به شمار می‌رود از تجویز دارو به زنان باردار خودداری شود [۲۴]. همچنین برای پیشگیری از بروز نقایص لوله عصبی در مادرانی که سابقه ابتلای فرزند قبلی دارند اسید فولیک به تنهایی یا همراه با مولتی ویتامین توصیه می‌شود [۲۵].

پرهیز از عوامل عفونی و تراژون و انجام واکسیناسیون بر علیه بیماری‌های واگیر و همچنین ژن‌تراپی [۴، ۸] که در سال‌های اخیر در مورد برخی از بیماری‌ها انجام می‌گیرد در کاهش ناهنجاری‌های مادرزادی نقش مهمی دارند. در ناهنجاریهای مغایر با حیات [۷] و برخی بیماری‌ها مانند تی-ساکس و بتا تالاسمی، سقط جنین توصیه شده است [۲۵].

نتیجه‌گیری

در این مطالعه نیز مانند سایر بررسی‌ها، ناهنجاری موضعی شایعتر از ناهنجاری‌های متعدد تشخیص داده شد و چند عاملی بودن به عنوان علت عمده و مؤثر در بروز ناهنجاریها شناخته شد. بر این اساس توصیه می‌شود در مرحله اورگانوژنز، از تجویز دارو به زنان باردار خودداری شود.

سپاسگزاری

از همکاری آقای دکتر حمید حقانی عضو هیأت علمی دانشگاه علوم پزشکی ایران و آقای دکتر پرویز پرورش عضو هیأت علمی دانشگاه پیام نور که در بررسی آماری این مطالعه ما را یاری نمودند سپاسگزاریم. از کلیه پرستاران بخش نوزادان بیمارستان‌های قائم و موسی ابن جعفر مشهد مقدس نیز که در گردآوری اطلاعات با ما همکاری نمودند قدردانی می‌شود.

بروز ناهنجاری در سیاهپوستان بیش از سفیدپوستان است [۱۸]. در این مطالعه پلی‌داکتیلی، هیپوسپادیاس و میلو مننگوسل شایع‌تر بود. در مطالعه‌ای که در سال ۱۹۴۴ در نیویورک بر روی کودکان انجام شد ابتدا در پسران بیش از دختران (۳/۹٪ در مقابل ۲/۹٪) بود [۲۰]. در مطالعه ما رابطه معنی‌داری بین جنسیت و شیوع ناهنجاری مشاهده نشد. در سایر بررسی‌ها افزایش شانس سزارین، در مادران نوزادان دارای ناهنجاری ناشی از مشکلات رحمی یا شرایط جنین مشاهده شده است [۴]. ولی در مطالعه ما وجود ناهنجاری تأثیری بر روند زایمان نداشت. در پاره‌ای موارد عامل بروز ناهنجاری مثل ضربه، تغییرات آناتومیکی رحم و بیماری مادر می‌تواند باعث تحریک زودرس زایمان شود، در این مطالعه رابطه‌ای بین شیوع ناهنجاری و زایمان نارس وجود نداشت.

اگرچه شانس بیشتری برای ناهنجاری در زایمان اول گزارش شده است ولی در مطالعه ما این موضوع تأیید نشد. عوامل اجتماعی، اقتصادی، تغذیه و مراقبت‌های بهداشتی، روش زندگی و فرهنگ را نمی‌توان در بروز ناهنجاری بی‌تأثیر دانست [۱۸]. همه این عوامل بر وزن هنگام تولد نیز تأثیرگذار است و در این بررسی نیز وزن کمتر از ۲۵۰۰ گرم با بروز ناهنجاری، رابطه معنی‌داری داشت. با افزایش سن مادر (بیش از ۲۵ سال)، بروز برخی اشکالات کروموزومی و ناهنجاری‌ها افزایش می‌یابد [۱۲]. در این مطالعه در گروه سنی بالاتر از ۳۰ سال شیوع ناهنجاری بیشتر بود. در منابع علمی، ازدواج فامیلی را عامل مهمی در بروز ناهنجاری‌های بزرگ مادرزادی می‌دانند [۱۲، ۲۱]. در بررسی ما نیز در یک سوم موارد نسبت فامیلی وجود داشت و یک چهارم مبتلایان سابقه ناهنجاری را در خانواده خود ذکر کردند. گرچه در این مطالعه مشابه بعضی مطالعات دیگر مصرف سیگار، تب بالا، بیماری‌های بشوری، مصرف دارو [۴، ۷، ۱۷] و سونوگرافی در دوران بارداری از موارد احتمالی مؤثر در بروز ناهنجاری‌ها گزارش شده است [۲۲]. ولی برای قضاوت بهتر، نیاز به بررسی اختصاصی و مطالعه گسترده‌تر در سطح کشور وجود دارد. اگرچه شیوع ناهنجاری‌ها در این مطالعه ۱/۸٪ بود ولی در صورت استفاده

جدول ۴- شیوع ناهنجاری‌های منفرد و متعدد بزرگ مادرزادی در این مطالعه و مقایسه با سایر مطالعات

| ناهنجاری | نتیجه مطالعه ما در ۹۲۰۰ نوزاد | | |
|----------|-------------------------------|-----------------------------|----------------------------------|
| | تعداد نوزادان | فراوانی در نوزادان ناهنجاری | فراوانی در کل نوزادان مورد بررسی |
| موضعی | ۱۲۵ | ۷۴ | ۱/۳۶ |
| متعدد | ۴۴ | ۲۶ | ۰/۴۸ |
| جمع کل | ۱۶۹ | ۱۰۰ | ۱/۵۶ |

Survey of congenital major malformation in 10,000 newborns

F Khatami*, MD; Assoc Professor of Pediatrics, Tehran University of Medical Sciences
Gh A Mamuri, MD; Professor of Pediatrics, Mashhad University of Medical Science

* Correspondence author,
Address: Children's
Medical Center, Dr Gharib
St, Tehran, IR Iran
E-mail:
f_khatami@yahoo.com

Received: 1/9/05
Revised: 1/11/05
Acceptance: 29/11/05

Abstract

Background: Congenital major malformations (CMM) are one of the most important causes of admission of newborns in hospitals, and neonatal morbidity and mortality. The incidence of CMM depends age of affected patients. In newborns infants, it is approximately 2-3%. The great majority of CMM occurs sporadic (86%), genetic and exogenic factors both play a role in their occurrence. The aim of this research is to determine the incidence and the associated factors with CMM in Iran.

Methods: This is a prospective, analytical, and descriptive study. This study was performed with simple randomized sampling for two year, which involved all live born infants without no anomaly (control group) and all newborns with CMM (patients group). There was a total of 10450 infants. Stillbirth infants and those who died in few hours after birth were excluded and finally 9200 newborns were enrolled in our study.

Findings: As a result, the incidence of CMM was approximately 1.8%, isolate malformation (74%) were more common than multiple malformations, musculoskeletal system were the most affected system, and multifactorial inheritance accounted the most etiologic factor. There was no predominance of the two sexes in patients group. Maternal age of over 30 years, consanguineous marriage and positive familial history of CMM, were associated with higher incidence of CMM. Rout of delivery and incidence of prematurity had no CMM incidence rate.

Conclusions: Although we got the same result as other investigations, if we enrolled abortions, stillbirth infants and if we used screening tests and genetical studies, the incidence of CMM would be more than 1.8%. Smoking, using drugs, high fever, viral rash and ultrasonography during pregnancy may be probable etiologic factors in CMM. We recommend multicentral and larger studies for CMM in Iran.

Key Words: Congenital, Major malformations, newborn, Morbidity, Mortality

REFERENCES

1. امینی ا، زمانی ع. بررسی میزان شیوع ناهنجاریهای مادرزادی در نوزادان. مجله علمی پزشکی قانونی. ۱۳۷۹؛ ۲۰: ۱۹ تا ۲۵.
2. پنجوانی ز، خاتمی ف. بررسی ناهنجاریهای کوچک مادرزادی. مسایل رایج طب اطفال. ۱۳۷۱؛ ۱۴: ۵۵۸ تا ۵۶۴.
3. خاتمی ف، معموری ع. مطالعه ناهنجاریهای بزرگ مادرزادی در نوزادان. پایان نامه شماره ۴۹۲/۲۳. دانشگاه علوم پزشکی مشهد، ۱۳۷۴.
4. Louanne H, Suzanne B. Congenital anomalies. In: Avroy A. Fanaroff, Richard J. Martin. Neonatal-Perinatal medicine. 7th ed. Philadelphia, Mosby. 2002, Pp:488-509.
5. Aylsworth AS. Genetic counseling for patients with birth defect. Ped Clin North Am. 1992; 39(2): 229-51.
6. Holmes L. Current concepts in genetics. NEJM. 1976; 204-7.
7. Graham J. M. et al. Fetal dysmorphology. Clinics in Perinatology. part 1. 1990; 17(3): 513-547.

8. Shapiro L. Human genetics. In: Behrman R. Nelson Textbook of Pediatrics. 16th ed. Philadelphia, Saunders. 2000 Pp:313-7.
9. Bruce A. Teratogenic potential of cocaine. Seminar in Perinatology. 1996; 20(2): 93-98, 115.
10. Masloman N. Congenital malformation in Manado hospital. Ped Indonesia. 1991; 31(7)(11-12): 297-302.
11. Kliegman SB. Over view of mortality and morbidity. In: Behrman, Kliegman, Jenson. Nelson Textbook of Pediatrics. 17th ed. Philadelphia, Saunders. 2004 Pp:519-553.
12. Asindi A, Alhifzi I, Bassuni WA. Major congenital malformations among Saudi infants admitted to Asir central hospital. 1992-1995; <http://www.kfshrc.edu.sa/annals/172/96-154.html>. Accessed Oct, 2005.
13. Bearer CF. Occupational and environmental risk to the fetus. In: Avroy A fanaroff, Richard J Martine. Neonatal-prenatal medicine. 7th ed. Philadelphia, Mosby. 2002 Pp:222-5.
14. Mclean SD. Congenital anomalies. In: Avery G, Fletcher MA, Macdonald MG. Neonatology pathophysiology and management of the newborn. 5th ed. New Yourk, Lippincot Williams. 1999 Pp: 839-57.
15. Saitta SC, Zackai EH. Specific chromosome disorders. In: Taeusch, Ballard, Gleason. Avery's diseases of the newborn. 8th ed. Philadelphia, Saunders. 2005 Pp:204-15.
16. Reeink J D, Herngreen W P, Verker P H, et al. Congenital disorder in the first year of life. Ned-Tijdschr-Geneskd. 1993;137(10): 504-9.
17. Clark R D, Eteson D J. Congenital anomalies in: Taeusch, Ballard, Avary. Schaffer & Avery's. Disease of the newborn. 6th ed. Philadelphia Saunders. 1991 Pp:159-89.
18. Chavez GF, Cordero JF, Becerra J E. Leading major congenital malformation among minority groups in the U.S.A 1981-1986; Available at: <http://www.cdc.gov/mmwr/preview/mmwrhtml/00001758.htm>. Accessed Oct 2005.
19. Toomy KE. Med genetics for practitioner; Ped in review. 1996; 17(5): 163-173.
20. Newyork state Department of health congenital malformation registry annual report. 1994-1996; Available at <http://www.health.state.ny.us>.
21. Baird P.A, Sadovink AD, Yeeml. Maternal age and birth defect, A population study. Lancet 1991; 37: 527-530.
22. Brent RL. The effect of fetal and embryonic exposure to X-rays, Micro wave and ultrasound. Clinics in Perinatology. 1986; 13(3): 615-48.
23. Oakley GP. Frequency of human congenital malformation. Clinics in Perinatology. 1986; 13(3): 545-74.
24. Holmes M, Dennis F, Lindenbaum RH, et al. Long term effect of multivitamins for prevention of neural tube defect. Arch Dis Children. 1992; 67(12): 1436.
25. Nkrike P, Daly LE, Elwood JH. Low dose folic acid to prevent NTD, Arch Dis Children. 1992; 67(12): 1442.