

بررسی شیوع ناهنجاری‌های مادرزادی ظاهری در نوزادان متولد شده در بیمارستان شریعتی تهران در سال‌های ۱۳۸۱ تا ۱۳۸۳

دکتر حمیده شجری؛ متخصص کودکان، دانشیار گروه کودکان، دانشگاه علوم پزشکی تهران
دکتر نوید محمدی؛ دستیار پزشکی اجتماعی، دانشگاه علوم پزشکی تهران
مریم کربلایی آقایی؛ کارشناس پرستاری، بیمارستان شریعتی، تهران

خلاصه

هدف: ناهنجاری به تغییر دائمی اطلاق می‌گردد که قبل از تولد توسط یک اختلال تکاملی با منشاء درونی در ساختمان‌های بدن ایجاد شده است. بر اساس مطالعات انجام شده ۲ تا ۳ درصد نوزادان ناهنجاری جدی دارند. این مطالعه برای بررسی شیوع ناهنجاری‌های مادرزادی انجام شد که می‌تواند زمینه را برای فراهم نمودن مشاوره ژنتیکی و در صورت امکان تشخیص قبل از تولد در فرزندان بعدی میسر سازد.

روش مطالعه: در یک تحقیق گذشته‌نگر کلیه نوزادان متولد شده در مدت سه سال (۱۳۸۱ تا ۱۳۸۳) مورد بررسی قرار گرفتند.

یافته‌ها: در مجموع ۳۸۴۰ نوزاد وارد مطالعه شدند که ۱۱۸ مورد حداقل دارای یک ناهنجاری کوچک یا بزرگ بودند. شیوع آنومالی در کل نوزادان متولد شده در سه سال ۳/۱٪ بود. شیوع آنومالی‌ها در پسران بیشتر از دختران بود. شایع‌ترین ناهنجاری‌ها مربوط به سیستم اسکلتال و سپس سیستم عصبی بود. ناهنجاری‌های دستگاه ادراری تناسلی در درجه بعد شیوع و سپس ناهنجاری‌های سروگردن قرار داشتند. ارتباط معنی‌داری بین سن مادر، قد و وزن نوزاد و همچنین فصل تولد با شیوع ناهنجاری به‌دست نیامد.

نتیجه‌گیری: شیوع ناهنجاری‌ها در این بررسی مشابه بررسی‌های قبلی بوده است.

*مسئول مقاله، آدرس:
تهران، بزرگراه جلال آل احمد،
بیمارستان شریعتی، بخش نوزادان
E-mail: shajarih@tums.ac.ir

تاریخ دریافت: ۸۴/۷/۲

تاریخ بازنگری: ۸۴/۱۱/۵

تاریخ پذیرش: ۸۵/۲/۱۹

واژه‌های کلیدی: نوزاد، ناهنجاری مادرزادی، ناهنجاری بزرگ، ناهنجاری کوچک

مقدمه

ناهنجاری جدی دارند که تعداد کمی از آنها آن قدر مسئله ساز هستند که باعث مرگ شوند ولی در بقیه با تشخیص و درمان زود هنگام می‌توان از معلولیت و یا ناتوانی جلوگیری کرد [۱۰].

پیش از این مطالعاتی درباره شیوع کلی ناهنجاری‌ها [۱۱] و بررسی ناهنجاری‌های کوچک و بزرگ [۱۲، ۱۳] در ایران انجام شده است. این مطالعه برای بررسی شیوع ناهنجاری‌های مادرزادی ظاهری انجام شد که می‌تواند زمینه را برای فراهم نمودن مشاوره ژنتیکی و در صورت امکان تشخیص قبل از تولد در فرزندان بعدی میسر سازد.

مواد و روش‌ها

در یک تحقیق گذشته‌نگر کلیه نوزادان متولد شده در مدت سه سال (۱۳۸۱ تا ۱۳۸۳) مورد بررسی قرار گرفتند. جهت

علیرغم پیشرفت‌های حاصل شده در اتیولوژی و پاتوژنز ناهنجاری‌ها، ۲۲٪ از مرگ و میرهای نوزادی ناشی از ناهنجاری‌های بزرگ مادرزادی می‌باشد. هزینه مراقبت‌های بهداشتی برای چنین شیرخوارانی بیش از ۶ میلیون در سال می‌باشد [۱، ۲، ۳]. شیوع ناهنجاری‌های بزرگ مادرزادی در بین نژادهای مختلف متفاوت است [۴]. این اختلاف ناشی از تمایلات نژادی متفاوت و تأثیر فاکتورهای محیطی است. ازدواج‌های فامیلی در بعضی از نژادها رل مهمی در بروز ناهنجاری‌ها دارد [۴-۷]. بعضی از مطالعات شیوع ناهنجاری‌ها در مسلمانان را بیش از مسیحیان ساکنین همان منطقه ذکر می‌کنند. این موضوع صرفاً به اعتقادات مذهبی راجع به عدم سقط در مسلمانان و ازدواج‌های فامیلی در آنان ارتباط دارد [۸، ۹]. براساس مطالعات انجام شده ۲ تا ۳ درصد نوزادان

میانگین سنی مادران $4/5 \pm 24/0$ سال بود و کمترین سن ۱۶ و بیشترین سن ۴۷ سال بود. هیچیک از مادران بیماری خاصی را که مرتبط با ناهنجاری در نوزاد باشد گزارش نکرده بودند و سابقه برخورد با اشعه و مصرف دارو در هیچیک از مادران گزارش نشده بود. متوسط دور سر نوزادان دارای ناهنجاری $35/7$ ($3/1 \pm$) (محدوده ۲۲ تا ۴۸) سانتیمتر و متوسط وزن نوزادان $2/8$ ($7/8 \pm$) (محدوده ۰/۵۵ تا ۴/۱۰) گرم، متوسط قد $48/2$ ($4/6 \pm$) (محدوده ۲۴ تا ۵۴) سانتیمتر و متوسط دور سینه $30/9$ ($3/4 \pm$) (محدوده ۱۹ تا ۳۶ سانتیمتر) بود. هیچ یک از معیارهای فوق در دو گروه دارای ناهنجاری و بدون ناهنجاری اختلاف معنی داری نداشت ($p > 0/05$).

از ۱۱۸ مورد آنومالی، ۸۱ مورد ($68/6\%$) آنومالی منفرد و ۳۷ مورد ($31/4\%$) آنومالی متعدد بود. جدول ۱ فراوانی ناهنجاری‌ها را نشان می‌دهد. بیشترین ناهنجاری‌ها در سیستم استخوانی مشاهده شد که بیشترین مورد کلاب فوت و سپس پلی داکتیلی بود. بعد از آن آنومالی‌های سیستم عصبی قرار داشتند که بیشترین آن مننژیومیلوسل و سپس هیدروسفالی بود. شایع‌ترین آنومالی سرو گردن، شکاف کام و شکاف لب و شایع‌ترین آنومالی دستگاه تناسلی هیپوسپادیا بود.

از ۱۱۸ نوزاد متولد شده با آنومالی، ۳۸ مورد ($32/2\%$) در سال ۸۱ و در سال ۸۲ و ۸۳ هر کدام ۴۰ مورد ($33/9\%$) متولد شدند. بین سال‌های مختلف تفاوت معنی دار از نظر فراوانی آنومالی وجود نداشت ($p > 0/05$). بیشترین موارد آنومالی بزرگ در سال ۸۱ و کمترین آن در سال ۸۳ مشاهده شد. فراوانی آنومالی‌های بزرگ در سال‌های مختلف از نظر آماری تفاوت معنی داری نداشت ($p = 0/09$). همچنین بین جنسیت نوزادان دارای آنومالی و سال تولد، ارتباطی وجود

اجرای این پژوهش با مراجعه به پرونده‌های موجود، ناهنجاری‌های ظاهری و عوامل مربوطه تعیین شد. نمونه‌گیری به صورت روش نمونه‌گیری آسان انجام شد و کلیه نوزادان متولد شده در مدت تعیین شده وارد مطالعه شدند. نوزادان مرده متولد شده با آنانی که لحظاتی کوتاه پس از تولد فوت کرده یا دارای نقص پرونده بودند، از مطالعه خارج شدند.

عوامل مادری شامل سن، سابقه مصرف داروها حین بارداری، بیماری‌های مادر، برخورد با اشعه یا میزان آن در بارداری، فصل و نوع زایمان و عوامل مربوط به نوزاد شامل وزن، قد، دور سر، دور سینه، جنس و نکات قابل اهمیت در معاینه نوزاد مورد بررسی قرار گرفتند. اطلاعات کسب شده به صورت جدول‌های مجزایی تهیه شده و یافته‌های توصیفی مقایسه گردید. یافته‌ها توسط نرم افزار کامپیوتری SPSS (ویرایش ۱۱/۵) مورد تجزیه و تحلیل قرار گرفت. آزمون‌های آماری مورد استفاده مجذور کای برای متغیرهای کیفی و آنالیز واریانس یک طرفه برای متغیرهای کمی بود.

یافته‌ها

در مجموع تعداد ۳۸۴۰ نوزاد مورد بررسی قرار گرفتند که تعداد ۲۰۰۷ نوزاد ($52/3\%$) پسر و ۱۸۲۹ نوزاد ($47/6\%$) دختر و ۴ مورد ($0/1\%$) ابهام جنسی داشتند. میزان فراوانی ناهنجاری‌ها ۱۱۸ ($3/1\%$) مورد بود که ۹۰ مورد آن ($76/3\%$) ناهنجاری‌های بزرگ و ۲۰ مورد ($23/7\%$) کوچک بودند. پراکندگی جنسی ناهنجاری‌ها ۶۷ پسر ($56/8\%$) و ۴۷ دختر ($39/8\%$) درصد و ۴ مورد ابهام جنسی ($3/4\%$ درصد) بود ولی ارتباط معنی داری بین شیوع ناهنجاری‌ها و جنس وجود نداشت ($p > 0/05$). نحوه زایمان در ۴۲ مورد ناهنجاری طبیعی ($35/6\%$) و در ۷۶ مورد سزارین ($64/4\%$) بود. نوع ناهنجاری‌ها با نحوه زایمان ارتباط معنی داری نداشت.

جدول ۱- فراوانی ناهنجاری‌ها در نوزادان مورد مطالعه

سیستم ناهنجار	تعداد	درصد از کل ناهنجاری‌ها
اسکلتي	۴۹	۴۱/۹
عصبی مرکزی	۱۹	۱۶/۲
سروگردن	۱۴	۱۲
اداری - تناسلی	۱۴	۱۲
گوارش	۴	۳/۴
پوست	۲	۱/۷
گوش	۱	۰/۹
چشم	۱	۰/۹
ترکیبی	۱۳	۱۱/۱
مجموع	۱۱۷	۱۰۰

مطالعات همراهی شیوع بیشتر ناهنجاری‌ها با وزن کم هنگام تولد و نارس بودن گزارش شده است [۱۰، ۱۱، ۱۲، ۲۰، ۲۲].
پائین بودن سطح اجتماعی-اقتصادی یکی از عوامل مؤثر در شیوع ناهنجاری‌های مادرزادی است که احتمالاً ناشی از تغذیه بد و محروم ماندن از مراقبت‌های بهداشتی و پزشکی است [۲۲، ۲۳، ۲۴]. هرچند وضعیت اقتصادی مادران نوزادان در بیش از نیمی از موارد (۵۷/۷٪) ضعیف بود ولی مطالعات دقیق‌تر باید انجام شود تا این موضوع به‌عنوان یک عامل تاثیر گذار مطرح گردد.

در این بررسی بین فصل تولد و شیوع ناهنجاری‌ها ارتباط معنی‌دار وجود نداشت. اصولاً لقاح در پائیز منجر به افزایش تعداد متولدین می‌شود ولی شیوع ناهنجاری‌های مادرزادی به فصول ارتباطی ندارد [۱۰، ۲۲، ۲۳، ۲۴]. در منابع علمی، ازدواج فامیلی عامل مهمی در بروز ناهنجاری‌های مادرزادی ذکر شده است [۲۱، ۲۵، ۲۶، ۲۷] ولی به‌دلیل گذشته‌نگر بودن این بررسی، سابقه ناهنجاری در خانواده و ازدواج فامیلی به‌طور دقیق مورد مطالعه قرار نگرفت.

در این مطالعه سابقه برخورد با اشعه، مصرف داروهای تراتوژن و بیماری‌های خاص مادر دیده نشد که بر خلاف یافته‌های مطالعات دیگر است [۱۰، ۱۱، ۱۳، ۱۵، ۱۹، ۲۲، ۲۳]. توجه به این اختلاف آن است که داروهای مورد مصرف مادران از گروه تراتوژن نبوده و دیگر اینکه شاید به علت تعداد کم مصرف کنندگان اثرات آن قابل بررسی نبوده است. دلیل هر کدام از ناهنجاری‌های بزرگ ایزوله، توارث چند عاملی است که به‌صورت واکنش بین ژن‌های متعدد با اثر کم می‌باشد که فاکتورهای خارجی ناشناخته در آن دخالت می‌کنند. اختلالات چند عاملی در خانواده، گسترش پراکنده دارد بدون این‌که الگوی مندلی در آن دخالت کند. در صورتی که توارث غالب یا مغلوب نداشته باشیم و والدین نیز مبتلا باشند احتمال خطر عود چند عاملی بوده و ۲ تا ۵ درصد می‌باشد. به‌دلیل آنکه بسیاری از ناهنجاری‌ها، ریسک عدد نسبتاً پائینی دارند، تاریخچه منفی فامیلی شایع است [۱۰، ۱۴، ۱۶، ۲۱].

نتیجه‌گیری

تعداد کمی از ناهنجاری‌های بزرگ، آنقدر مسئله‌ساز هستند که باعث مرگ می‌شوند ولی در بقیه با تشخیص و درمان زود هنگام، می‌توان از معلولیت و یا ناتوانی جلوگیری کرد. هدف از مشاوره ژنتیکی آن است که با تکیه به اطلاعات به دست آمده بتوان از اختلالات شدید در فرزندان بعدی جلوگیری کرد. به فاکتورهایی نظیر روش زندگی، ریسک ازدواج‌های فامیلی، مراقبت‌های بهداشتی در هنگام حاملگی، پرهیز از مصرف داروها در طی حاملگی باید دقت شود.

نداشت. بین فصل تولد و شیوع ناهنجاری‌ها هم ارتباط معنی‌دار وجود نداشت. وضعیت اقتصادی مادران نوزادان در ۵۷/۷٪ مادران ضعیف، ۳۶/۶٪ متوسط و در ۷/۷٪ خوب ارزیابی شد.

بحث

ناهنجاری‌های بزرگ (Major malformation) به اختلالاتی اطلاق می‌شود که اگر اصلاح نشود و یا قابل اصلاح نباشد عملکرد طبیعی بدن مختل شده یا از طول عمر کاسته می‌شود. شکاف لب، کاتاراکت، هیدروسفالی و میلو مننگوسل از ناهنجاری‌های بزرگ محسوب می‌شود [۱۰، ۱۴].

در این بررسی شیوع آنومالی در نوزادان متولد شده در سه سال ۳/۷۵٪ بود. تعداد کل مبتلایان به ناهنجاری‌ها در مطالعات دیگر از ۱/۸ تا ۶ درصد متفاوت گزارش شده است [۱۵-۲۱]. این عدد یک تخمین جزئی است زیرا فقط براساس معاینه فیزیکی نوزادان بیان شده و ناهنجاری‌های اضافی که با افزایش سن تشخیص داده می‌شود و یا ناهنجاری‌هایی که باعث مرگ در دوران جنینی می‌شود در این آمار به حساب نیامده است. بعضی از ناهنجاری‌ها مانند موکوپلی ساکاریدوزها، بیماری ذخیره‌ای، کری‌های شدید و بعضی از انواع نقص‌های مادرزادی قلب علیرغم آن که ممکن است در موقع تولد موجود باشند تا مدتی آشکار نمی‌شوند [۱۵].

در این بررسی ۶۸/۶٪ آنومالی‌ها منفرد بودند. حدود دوسوم نقص‌های مادرزادی بزرگ ایزوله هستند و در یک نقطه بدن قرار دارند. علت منفرد بودن اکثریت ناهنجاری‌های مادرزادی این است که شایع‌ترین اختلالات تکاملی قبل از تولد فقط در یک محل ایجاد شده در حالی که بقیه قسمت‌های جنین به‌طور طبیعی به تکامل خود ادامه می‌دهد. ناهنجاری‌های خفیف نظیر هیدروسفالی، پلی‌داکتیلی و هرنی نافی، معمولاً از نظر زیبایی اهمیت دارند. اگر ارزیابی کلینیکی فقط یک ناهنجاری خفیف منفرد و یا طیف طبیعی را در نوزادی که از لحاظ دیگر طبیعی است نشان دهد، پیش‌آگهی معمولاً خوب است و به‌ندرت نگرانی در مورد ناهنجاری مخفی وجود دارد و تنها مسئله قابل توجه، درمان از نظر زیبایی است. در این مطالعه شیوع ناهنجاری‌های خفیف مورد بررسی قرار نگرفت.

هر چند در این مطالعه شیوع ناهنجاری در پسران کمی بیش از دختران بود (۵۶/۸٪) ولی ارتباط معنی‌داری بین شیوع ناهنجاری و جنس یافت نشد. این یافته نیز مشابه مطالعات دیگر است [۲۲، ۲۳]. بین جنس نوزادان دارای ناهنجاری و سال تولد نیز ارتباطی یافت نشد. وزن هنگام تولد نیز با شیوع آنومالی ارتباط معنی‌دار نداشت ولی در بسیاری از

Prevalence of congenital malformations observed in neonates in Shariati Hospital (1381-1383)

H Shajari*; MD, Associate Professor of Pediatrics, Tehran University of Medical Sciences
N Mohammadi; MD, Resident of Social Medicine, Tehran University of Medical Sciences
M Karbalai Aghai; BS in Nursing, Neonatal Ward, Shariati Hospital, Tehran

*Correspondence author,
Address: Shariati Hospital,
Al-e-Ahmad High way,
Tehran, IR Iran
E.mail: shajarih@tums.ac.ir

Received: 24/9/05
Revised: 25/1/06
Acceptance: 9/5/06

Abstract

Background: Congenital malformations are one of the most important problems in pediatrics. The estimation of the prevalence of malformations and some probable determinants were the purpose of this study.

Methods: In this retrospective study, all of the newborns that were born during three years (2002-4) were included. Hospital files of 3840 newborns were studied retrospectively and the data were collected in checklist.

Finding: 118 cases had at least a major or minor malformation. Over all the prevalence of malformations was 3.1%. Male newborns showed a higher prevalence of malformations than females but with no statistical significance. The skeletal system had the highest rate of malformations, while the genitourinary system and the head and neck deformities were in the second and third position. There were no significant relations between the prevalence of malformations and the maternal age, the height and weight of the newborns and the season of birth.

Conclusion: The prevalence of malformations in this study was similar to previous studies.

Key Words: Newborn, Congenital malformations, Minor malformation, Major malformation

REFERENCES

1. Lee K, Khoshnood B, Chen L, et al. Infant mortality from congenital malformations in the united state, 1970-1997. *Obstet Gynecol.* 2001; 98: 620-7.
2. Petrini J, Damus K, Johnston RB. An overview of infant mortality and birth defects in the United States. *Teratology.* 1997; 56: 8-10.
3. Young ID, Clarke M. Lethal malformations and perinatal mortality: a 10 year review with comparison of ethnic differences. *Br Med J.* 1987; 295: 89-91.
4. Anthony S, Vander Pal-de bruin KM, Graafmans WC, et al. The reliability of perinatal and neonatal mortality rates: differential under-reporting in linked professional registers VS. Dutch Civil registers. *Pediatr Perinatal Epidemiol.* 2001; 15: 306-14.
5. Chitty LS, winter RM. Perinatal mortality in different ethnic groups. *Arch Dis Childhood.* 1989; 64: 1036-41.
6. Terry PB, Bissenden JG, Gondie RG, et al. Ethnic differences in congenital malformations. *Arch Dis Childhood.* 1985; 60: 866-8.
7. Schulpen TW, Van steen Bergen JE, Van Driel HF. Influences of ethnicity on perinatal and child mortality in the Netherlands. *Arch Dis Childhood.* 2001; 84: 222-6.

8. Zlotogora J, Haklai Z, Rotem N, et al. Relative prevalence of malformations at birth among different religious communities in Israel. *Am J Med Gent*. 2003; 122(1): 59-62.
9. Anastasiadis P, Tsikouras P, Dafopoulos K, et al. Epidemiology of congenital anomalies in different ethnicities. *Clin Exp Obstet Gynecol*. 2005; 32(1): 71-4.
10. Louanne H, Suzanne B. Cassidy congenital anomalies. In: Fanaroff M. *Neonatal Perinatal Medicine*. 8th ed. Philadelphia, mosby. 2006 Pp:561-82.
۱۱. امینی ا، زمانی ع. بررسی میزان شیوع ناهنجاریهای مادرزادی در نوزادان. *مجله علمی پزشکی قانون*. ۱۳۷۹؛ ۲۰: ۱۹-۲۵.
۱۲. پنجوانی ز، خاتمی ف. بررسی ناهنجاریهای کوچک مادرزادی. *مسائل رایج طب اطفال*. ۱۳۷۱؛ ۱۴: ۵۵۸-۵۶۴.
۱۳. خاتمی ف، معموری ع. بررسی ناهنجاریهای بزرگ مادرزادی در ده هزار نوزاد. *مجله بیماریهای کودکان ایران*. ۱۳۸۴؛ ۱۵ (۴): ۳۱۵-۳۲۰.
14. Graham JM. Dysmorphology, approach and classification. In: Graham JM, Smith DW. *Smith's recognizable patterns of human deformation*. 5th ed. Philadelphia, Saunders. 1988 Pp:1-10.
15. Choudhury AR, Mukherjee M, Sharma A, et al. Study of 1266 consecutive births for major congenital defects. *Indian J Pediatr*. 1989; 56(4): 493-9.
16. Leck I, Lancashire RJ. Birth prevalence of malformations in members of different ethnic groups and in the offspring of matings between them, in Birmingham, England. *J Epidemiol Community Health*. 1995; 49: 171-9.
17. Tuncbilek E, Boduroglu K, Alikasifoglu M. Results of the Turkish congenital malformation survey. *Turkish J Pediatr*. 1999; 41: 287-97.
18. Thong MK, HoJJ, Khatijah NN. A population based study of birth defects in Malaysia. *Ann Hum Biol*. 2005; 32(2): 180-7.
19. Sawardekar KP. Profile of major congenital malformations at Nizwa Hospital, Oman: 10-year review. *J Paediatr Child Health*. 2005; 41(7): 323-30.
20. Madi SA, AL-Naggar RL, AL-Awadis A, et al. Profile of major congenital malformations in neonates in AL - Jahra region of Kuwait. *East Mediterr Health J*. 2005; 11(4): 700-6.
21. Pinto Escalante D, Castillo Zapata, Ruiz Allec D, et al. Spectrum of congenital malformations observed in neonates of consanguineous parents. *Ann Pediatr*. 2006; 64(1): 5-10.
22. Lary JM, Paulozzi LJ. Sex differences in the prevalent of human birth defects: a population based study. *Teratology*. 2001; 64: 237-51.
23. Garry VF, Harkins ME, Erickson LL, et al. Birth defects , season of conception, and sex of children born to pesticide applicators living in the Red River valley of Minnesota, USA. *Environ Health Perspect*. 2002; 110(3): 441-9.
24. Vrijheid M, Dolk H, Stone D, et al. Socioeconomic inequalities in risk of congenital anomaly. *Arch Dis Childhood*. 2000; 82: 349-52.
25. Demirel S, kaplanoglu N, Acar A, et al. The frequency of consanguinity in konya, Turkey, and its medical effects. *Genetic Counsel*. 1997; 8: 295-301.
26. Jabber L, Halpern GJ, Shohat M. The impact of consanguinity worldwide. *Community Genetics*. 1998; 1: 12-7.
27. Stoll C, Alembik Y, Roth MP, et al. Parental consanguinity as a cause for increased incidence of births defects in a study of 239, 942 consecutive births. *Consanguinity Birth Defects*. 1999; 42: 133-9.