مجله علوم پزشکی دانشگاه آزاد اسلامی
دوره ۱۵، شماره ۲، تابستان ۸۴، صفحات ۷۵ تا ۷۸

Original Article

بررسی شیوع ناهنجاریهای مادرزادی در ۱۰۰۰ نوزاد زنده متولد شده در بیمارستان جواهری تهران، سال ۱۳۸۲

دکتر معصومه همت‌یار، دکتر پریسا خواجویی *

* بخش اطفال، بیمارستان جواهری، دانشگاه آزاد اسلامی، واحد پزشکی تهران

چکیده

سابقه و هدف: *۵-۳ درصد نوزادان دارای نقص قابل تشخیص تولد هستند. ناهنجاریهای مادرزادی از علل مهم بیماری‌زایی و مرگ و میر در نوزادان به شمار می‌آیند. با کاهش بیماریهای عفونی کشنده، در آینده نزدیک ناهنجاریهای مادرزادی یکی از علل اصلی مرگهای شیرخواران خواهند بود. این مطالعه طی ۶ ماه در سال ۱۳۸۲ در بیمارستان جواهری تهران بر روی ۱۰۰۰ نوزاد زنده متولد شده به منظور تعیین شیوع ناهنجاریهای مادرزادی در زمان تولد و بررسی این ناهنجاریها انجام شد.*

روش بررسی: *این یک مطالعه مقطعی است که بر روی ۱۰۰۰ نوزاد زنده متولد شده صورت گرفت. با بررسی پرونده این نوزادان، بیماران دارای ناهنجاریهای ماژور و مینور جدا شده و متغیرهای مورد نظر مورد بررسی قرار گرفتند. داده‌های بدست آمده توسط نرم‌افزار SPSS مورد پردازش قرار گرفتند.*

یافته‌ها: *شیوع ناهنجاریهای مادرزادی ۵/۲ درصد بود که بیشتر در نوزادان پسر رخ داده بود. شایعترین ناهنجاری مادرزادی، بیضه نزول نکرده بود. از نظر سیستمهای دچار ناهنجاری به ترتیب؛ سیستم عضلانی-اسکلتی، ادراری-تناسلی، قلبی-عروقی، سیستم عصبی مرکزی و دستگاه گوارش درگیر بودند. از ناهنجاریهای عضلانی-اسکلتی کالکانئووالگوس و از ناهنجاریهای ادراری-تناسلی بیضه نزول نکرده و سپس هیپوسپادیاس از همه شایعتر بودند.*

نتیجه‌گیری: *بعضی از ناهنجاریهای مادرزادی هنگام تولد تشخیص داده نمی‌شوند و در سنین بالاتر خود را نشان می‌دهند لذا شیوع ذکر شده کمتر از مقدار واقعی آن است. تأکید بر مراقبتهای قبل و حین بارداری و مشاوره ژنتیک در زوجهای پر خطر جهت پیشگیری از تولد نوزادان دچار ناهنجاری مادرزادی شدید اهمیت ویژه‌ای دارد.*

واژگان کلیدی: *ناهنجاریهای مادرزادی، جنسیت، ناهنجاریهای ادراری-تناسلی.*

مقدمه

ناهنجاریهای مادرزادی از نظر تعریف به هر نوع نقص آناتومیک که در زمان تولد وجود دارد، گفته می‌شود و به عبارتی یک ناهنجاری عمده و ساختاری است که عواقب پزشکی، جراحی و زیبایی جدی در بردارد (۱). ۵-۳ درصد نوزادان دارای نقص تولد قابل تشخیص هستند (۲). اختلالات مادرزادی کوچک با افزایش سن بیشتر آشکار می‌شوند. ناهنجاریها از نظر شدت به دو دسته ماژور و مینور تقسیم می‌شوند. ناهنجاریهای ماژور به ناهنجاری آناتومیکی گفته می‌شود که زندگی و عملکرد طبیعی فرد را تحت تأثیر قرار می‌دهد. ناهنجاریهای مینور به تغییرات ساختاری گفته می‌شود که نیاز به درمان ندارند و یا با روشهای آسانی اصلاح می‌شوند (۱). اتیولوژی زمینه‌ای بیشتر ناهنجاریهای مادرزادی شایع توارث مولتی فاکتوریال است (۳). سایر علل عبارتند از: نقائص تک ژنی، نقائص کروموزومی، بیماریهای مادری، عفونتهای مادری، عوامل داخل رحمی، عوامل محیطی، داروها، عوامل تغذیه‌ای مثل کمبود اسید فولیک و علل ناشناخته (۳،۱). اکثریت این بیماران سابقه فامیلی و ریسک فاکتور شناخته شده‌ای برای ناهنجاریهای

آدرس نویسنده مسئول: تهران، بیمارستان جواهری، بخش اطفال، دکتر معصومه همت‌یار
(**email**: f_hemat@yahoo.com)

تاریخ دریافت مقاله: ۱۳۸۳/۳/۱۶
تاریخ پذیرش مقاله: ۱۳۸۳/۱۲/۲۵

مادرزادی ندارند (۳). در مطالعه‌ای در کانادا در ۶۰-۴۰ درصد موارد علت ناهنجاری نامشخص، ۲۵-۲۰ درصد توارث مولتی‌فاکتوریال، ۲۵-۱۵ درصد ناشی از یک وضعیت ژنتیک شناخته شده و ۱۲-۸ درصد ناشی از فاکتورهای محیطی بوده است (۳). در این مطالعه ناهنجاریهای قلبی و نقصهای لوله عصبی شایعترین ناهنجاریهای مادرزادی بوده‌اند. استفاده از اسید فولیک ۴۰۰ میکروگرم روزانه در هفته‌های قبل از لقاح و طی ۱۲ هفته اول حاملگی می‌تواند تا ۷۱ درصد از بروز نقصهای لوله عصبی پیشگیری نماید. در مطالعه دیگری در ترکیه از نظر شیوع ناهنجاریهای مادرزادی به ترتیب ناهنجاریهای سیستم عصبی مرکزی، سپس سیستم ادراری-تناسلی، ناهنجاریهای صورت و سیستم عضلانی-اسکلتی قرار داشته است (۴). در مطالعه‌ای در بحرین ابتدا ناهنجاریهای عضلانی-اسکلتی با شیوع ۲/۲۸ در ۱۰۰۰ تولد زنده، سپس سیستم ادراری-تناسلی با شیوع ۲/۱۳ در ۱۰۰۰ تولد زنده قرار داشته است و بروز بیماریهای کروموزومی ۰/۹ در ۱۰۰۰ تولد زنده بوده است (۵). از آنجا که ناهنجاریهای مادرزادی از علل مهم بیماری‌زایی و مرگ و میر در نوزادان به شمار می‌روند، در تحقیق حاضر کوشش شده است میزان شیوع ناهنجاریهای مادرزادی و نوع این ناهنجاریها مورد بررسی قرار گیرد. همچنین عواملی مثل شیوع جنسی، سن مادر، تعداد حاملگی مادر، نسبت فامیلی والدین و سابقه سقط قبلی مورد بررسی قرار گرفت.

مواد و روشها

در این مطالعه مقطعی ۱۰۰۰ نوزاد زنده متولد شده در بیمارستان جواهری تهران از فروردین تا شهریور سال ۱۳۸۲ به صورت پشت سرهم (consecutive) وارد شدند. با بررسی پرونده این نوزادان، موارد دارای ناهنجاریهای مادرزادی (ماژور و مینور) جدا گردید. ناهنجاری مادرزادی به هر نوع نقص آناتومیک که در بدو تولد مشاهده شد، اطلاق گردید و تشخیص آن بر اساس معاینات بالینی روز اول تولد توسط متخصص اطفال و یا سونوگرافی یا اکوکاردیوگرافی از جنین یا نوزاد بود. متغیرهای مورد بررسی شامل نوع ناهنجاری، جنسیت نوزاد، وزن نوزاد، سن مادر، تعداد حاملگی‌های مادر و نسبت فامیلی والدین بود. با توجه به تعداد موارد ناهنجاری مشاهده شده، شیوع ناهنجاریهای مادرزادی تعیین گردید. با استفاده از نرم‌افزار SPSS (Version.10.0, SPSS Inc. USA) و آزمون آماری کای‌دو، متغیرها مورد بررسی قرار گرفتند.

یافته‌ها

از ۱۰۰۰ نوزاد مورد بررسی، ۵۲ نوزاد دچار ناهنجاری مادرزادی بودند که شیوع ناهنجاریهای مادرزادی، ۵/۲ درصد بود. از این بیماران ۳۲ نفر پسر (۶۲ درصد) و ۲۰ نفر دختر (۳۸ درصد) بودند. از نظر وزن هنگام تولد، ۹۴ درصد بین ۴۰۰۰-۲۵۰۰ گرم، ۲ درصد کمتر از ۲۵۰۰ گرم و ۴ درصد بیشتر از ۴۰۰۰ گرم بودند. از نظر سن حاملگی، ۹۶ درصد ترم، ۲ درصد نارس و ۲ درصد postterm بودند. ۳۵ نوزاد حاملگی اول (۶۷ درصد)، ۱۵ نوزاد حاملگی دوم (۲۹ درصد) و ۲ نوزاد حاملگی سوم یا بیشتر (۴ درصد) بودند. سن اکثر مادران بین ۳۵-۱۸ سال (۹۴ درصد) و۶ درصد سن بالای ۳۵ سال داشتند. با استفاده از آزمون کای‌دو ارتباط معنی‌داری بین بروز ناهنجاریهای مادرزادی و جنس، وزن و سن حاملگی نوزاد، و تعداد بارداری‌ها و سن مادر مشاهده نشد. در ۵ نوزاد (۹/۶ درصد) سابقه سقط در مادر وجود داشت. شایعترین ناهنجاری مادرزادی بیضه نزول نکرده (۲۳ درصد) بود. از نظر سیستمهای دچار ناهنجاری به ترتیب؛ ناهنجاریهای عضلانی-اسکلتی ۴۲ درصد، ادراری-تناسلی ۳۸ درصد، قلبی-عروقی ۴ درصد، سیستم عصبی مرکزی ۴ درصد، دستگاه گوارش ۴ درصد و سایر ناهنجاریها ۸ درصد قرار داشت.

در بین ناهنجاریهای عضلانی-اسکلتی، کالکانئووالگوس و ناهنجاریهای ادراری-تناسلی بیضه نزول نکرده و هیپوسپادیاس از همه شایعتربودند. ناهنجاریهای عضلانی-اسکلتی شامل کالکانئووالگوس ۹ مورد، کلاب فوت ۴ مورد، متاتارسوس واروس ۴ مورد، پلی داکتیلی ۲ مورد، سینداکتیلی ۱ مورد و دیسپلازی تکاملی هیپ ۲ مورد بودند. ناهنجاریهای ادراری-تناسلی شامل بیضه نزول نکرده ۱۲ مورد، هیپوسپادیاس ۷ مورد و هیدرونفروز ۱ مورد بودند. ناهنجاریهای سیستم عصبی مرکزی تنها شامل ۲ مورد اسپاینا بیفیدا، ناهنجاریهای قلبی شامل ۲ مورد PDA+VSD+ASD و ناهنجاریهای گوارشی شامل ۱ مورد آنوس بسته و ۱ مورد شکاف کام بود. سایر ناهنجاریها شامل ۲ مورد مجرای اشکی بسته، ۱ مورد پستان اضافی و ۱ مورد سندرم واردنبرگ بود.

بحث

در این مطالعه، شیوع ناهنجاریهای مادرزادی در بیمارستان جواهری ۵۲ در ۱۰۰۰ نوزاد زنده متولد شده بود. در مطالعات مشابه، این شیوع مورد بررسی قرار گرفته است. در ایران در بررسی انجام شده در زایشگاههای شهر اصفهان در نیمه اول

سال ۱۳۷۶ شیوع ۶/۲ درصد (۶)، در زایشگاههای شهر یزد در سال ۱۳۷۶ شیوع ۶/۱ درصد (۷) و در یک مطالعه در دو بیمارستان شهر تهران شیوع ۳/۶۸ درصد (۸) گزارش شده است. در مطالعات خارجی در کانادا شیوع ناهنجاریهای مادرزادی شدید ۳-۲ درصد (۳)، در بحرین ۲/۷ درصد (۵)، در سیاهان جنوب آفریقا ۱۱/۹ در ۱۰۰۰ تولد زنده (۹) و در جمعیت ترکیه ۱/۱ درصد (۴) و در هند ۲۱/۱ در ۱۰۰۰ تولد زنده (۱۰) گزارش شده است. شیوع ناهنجاریهای مادرزادی ماژور در نوزادان نارس بیشتر از نوزادان ترم است (۱۲،۱۱). در نوزادانی که به روش تزریق داخل سیتوپلاسمی اسپرم متولد شده‌اند، شیوع آنومالیها ۷/۶ درصد گزارش شده است و هیپوسپادیاس تنها ناهنجاری است که در این نوزادان شایعتر بوده است (۱۳). در مطالعه ما شایعترین ناهنجاریها مربوط به سیستم عضلانی-اسکلتی و سپس ادراری-تناسلی بوده است. در سیستم عضلانی-اسکلتی، کالکانئووالگوس و در سیستم ادراری-تناسلی بیضه نزول نکرده و سپس هیپوسپادیاس شایعترین ناهنجاریها بوده‌اند. در اصفهان شایعترین ارگانهای درگیر به ترتیب قلبی-عروقی و تنفسی، گوارش، ادراری و تناسلی بوده است. در یزد و در تهران شایعترین ناهنجاریهای مشاهده شده مربوط به سیستم اسکلتی بوده است. در سیاهان جنوب آفریقا شایعترین ناهنجاریها مربوط به سیستم عصبی مرکزی و بعد از آن سیستم عضلانی-اسکلتی بوده است (۹). در ترکیه ابتدا نقائص لوله عصبی بخصوص اسپاینابیفیدا و سپس سیستم ادراری-تناسلی شایعترین ناهنجاری‌ها گزارش شده‌اند (۴). در مطالعه بحرین ابتدا ناهنجاری‌های عضلانی اسکلتی و سپس سیستم ادراری-تناسلی قرار داشته‌اند و بیضه نزول نکرده و هیپوسپادیاس شایعترین ناهنجاری‌های ادراری تناسلی و اکوئینوواروس (equinovarus) شایعترین ناهنجاریهای عضلانی- اسکلتی بوده است (۵). در مطالعه حاضر ناهنجاریهای مادرزادی در پسرها بیشتر از دخترها مشاهده شد. بسیاری از ناهنجاریهای مادرزادی با جنسیت نوزاد ارتباط دارند (۱۵) که باید در مطالعه وسیعتری ارتباط هر یک از ناهنجاریها با جنسیت نوزاد مورد بررسی قرار گیرد.

شیوع ناهنجاریهای مادرزادی با افزایش سن مادر (بیشتر از ۳۵ سال)، افزایش تعداد حاملگی مادر (بیشتر از ۴)، سابقه سقط قبلی و نسبت فامیلی والدین افزایش می‌یابد (۱۸-۱۶). سابقه سقط خودبخود در مادران دارای نوزادان مبتلا به نقص لوله عصبی و مالفورماسیونهای قلبی-عروقی بیشتر مشاهده شده است (۱۹). با توجه به محدودیت تعداد نمونه در مطالعه انجام شده برای بررسی ارتباطات فوق و بررسی تأثیر بیماریهای مادر و مصرف دارو طی حاملگی، باید مطالعه وسیعتری با حجم نمونه بیشتر، آینده‌نگر و به صورت مقایسه با گروه کنترل صورت گیرد. بدیهی است از آنجایی که مطالعه حاضر فقط در یک مرکز درمانی صورت گرفته است، لذا نتایج بدست آمده قابل تعمیم به کل جامعه نمی‌باشد. در ضمن تمام ناهنجاریهای مادرزادی هنگام تولد و گاه در سال اول تشخیص داده نمی‌شوند. ۴۳ درصد ناهنجاریها هنگام تولد و ۸۲ درصد تا ۶ ماه اول تشخیص داده می‌شوند. بنابراین شیوع ذکر شده کمتر از مقدار واقعی آن است (۵).

بدلیل کاهش بیماریهای کشنده، در آینده نزدیک ناهنجاریهای مادرزادی یکی از علل اصلی مرگهای شیرخواران است (۵). راههای پیشگیری اولیه شامل استفاده از اسید فولیک در هفته‌های قبل از لقاح و در چند ماه اول حاملگی (۱۴)، واکسیناسیون علیه سرخجه قبل از حاملگی و کاهش استفاده از الکل و داروها طی حاملگی می‌باشد. پیشگیری ثانویه شامل تشخیص قبل از تولد و ختم بارداری غیرطبیعی و درمان داخل رحمی می باشد (۳).

تأکید بر مراقبتهای قبل از بارداری و حین بارداری و مشاوره ژنتیک در زوجهای پرخطر (۱۰) جهت پیشگیری از تولد نوزادان دچار ناهنجاری مادرزادی شدید، اهمیت ویژه‌ای دارد.

تشکر وقدردانی

بدین وسیله از کلیه پرسنل زحمت‌کش بخش اطفال بیمارستان جواهری تشکر به عمل می‌آید.

REFERENCES

1. Maclean Scott D. Congenital anomalies. In: Avery Gordon B, Fletcher Marry Ann, Macdonald Mhairi G, editors. Neonatology: Pathophysiology & management of the newborn. 5th edition, Philadelphia, Williams & Wilkins, 1999; p:839-58.

2. Kenneth Lyons J. Dysmorphology. In: Behrman RE, Kliegman RM, et al. Nelson textbook of pediatrics. 17th edition, Philadelphia, WB Saunders, 2004; p:616-23.

3. Brian LE. Congenital anomalies in Canada. A perinatal health report, 2002.

4. Himmetoglu O, Tiras MB, Gursoy R, et al. The incidence of congenital malformations in a Turkish population. Int J Gynecol Obstet 1996;55(2):117-21.

5. Sheikha Salim A. Epidemiology of congenital abnormalities in Bahrain. EMHJ 1995;1(2):248-52.

۶. کیانپور م، داوری ح ع. بررسی شیوع ناهنجاریهای مادرزادی آشکار در نوزادان متولد شده در زایشگاههای شهر اصفهان در نیمه اول سال ۷۶. مجله علوم پزشکی اصفهان، ۱۳۷۷؛ سال ۳، شماره ۲، صفحات ۱۲۸ تا ۱۳۱.

۷. اخوان قالیباف م، زعیمیان بافتی ف، سادات اخوی م ه. بررسی شیوع آنومالیهای مادرزادی در نوزادان متولد شده در زایشگاههای شهر یزد. پایان نامه دکتری تخصصی، یزد، دانشگاه علوم پزشکی شهید صدوقی یزد، ۱۳۷۶.

۸. امینی ا، زمانی ع، میبد ک. بررسی میزان شیوع ناهنجاریهای مادرزادی در نوزادان متولد شده در بیمارستانهای امام خمینی و دکتر شریعتی. مجله علمی پزشکی قانونی، ۱۳۷۹؛ سال ۶، شماره ۲۰، صفحات ۱۹ تا ۲۵.

9. Delport SD, Christianson Al, Van den Berg HJ, et al. Congenital abnormalities in black South African live-born neonates at an urban academic hospital. S Afr Med J 1995;85(1):11-5.

10. Ronya R, Gupta D, Ghosh SK, et al. Spectrum of congenital surgical malformations in newborns. JIMA 2002;100(8):321-25.

11. Henry PY, Varma KK. Relationship between threatened abortion and congenital malformation. J Indian Assoc Pediatri Surg 1996;13-6.

12. Krukiewicz – Ruta I, Ruta K. Incidence of congenital malformations and neonatal mortality in children born at the regional hospital in Brzeziny in years 1990-2001. Przegl Epidemiol 2004;58(4):693-9.

13. Wennerholm UB, Bergh C, Hamberger L, et al. Incidence of congenital malformations in children born after ICSI. Human Reprod 2000;15(4):944-48.

14. Czeizel AE. The primary prevention of birth defects: multivitamins or folic acid? Int J Med Sci 2004;1(1):50-61.

15. Lisi A, Botto LD, Rittler M, et al. Sex and congenital malformations: an international perspective. Am J Med Genet 2005;134(1):49-57.

16. Cleary- Goldman J, Malone FD, Vidaver J, et al. Impact of maternal age on obstetric outcome. Obstet Gynecol 2005;105(5):983-90.

17. Nielsen GL, Norgard B, Puho E, et al. Risk of specific congenital abnormalities in offspring of women with diabetes. Diabet Med 2005;22(6):693-6.

18. Seidman DS, Ever Hadani P, Gale R. Effect of maternal smoking and age on congenital anomalies. Obstet Gynecol 1990;76(6):1046-50.

19. Sheiner E, Katz M, Fraser O, et al. The relationship between congenital cardiovascular malformations and spontaneous abortion in preceding pregnancy. Pediatr Perinatol Epidemiol 1998;12(2):128-35.