

# بررسی آماری ناهنجاریهای آشکار مادرزادی در نوزادان زنده بدنیا آمده در بیمارستان طالقانی اراک

نویسنده‌گان: ۱- دکتر فرشته شاه محمدی\* ۲- محمدانور احمدی\*\*

## خلاصه:

در این مطالعه ۲۵۱۰ نوزاد زنده بدنیا آمده از ۲۴۶۵ حاملگی یک قلوئی و چند قلوئی در بیمارستان طالقانی اراک به مدت چهار ماه مورد بررسی قرار گرفته‌اند. هر نوع نقص مادرزادی آشکار در بدو تولد فقط بعد از تأیید بوسیله متخصص کودکان بعنوان ناهنجاری مادرزادی درنظر گرفته شده است. بر این اساس رقم ۱/۴ درصد برای میزان ناهنجاری‌های آشکار بدست آمده است. شایعترین سیستم گرفتار، سیستم عضله-اسکلتی بوده است. میزان ناهنجاری‌های مادرزادی در نوزادان پسر تقریباً دو برابر دختران بود. در نوزادان با سن جنینی کمتر از ۳۸ هفته با اختلاف معنی دار  $P=0.0042$  = شایعتر از نوزادان ۳۸ هفته یا بیشتر بود. ناهنجاری‌های مادرزادی در نوزادان با وزن کمتر از ۲۵۰۰ گرم در هر دو جنس با اختلاف معنی دار  $P=0.0264$  = شایعتر از نوزادانی با وزن ۲۵۰۰ گرم یا بیشتر بود. بین میزان ناهنجاری‌های مادرزادی در نوزادان با سن مادر و رتبه حاملگی مادر اختلاف معنی داری وجود ندارد. میزان ناهنجاریها در زایمان‌های چندقلو با اختلاف معنی دار  $P=0.0244$  = بیش از زایمان‌های یک‌culo می‌باشد. ناهنجاری‌های مادرزادی آشکار در نوزادان متولد شده از والدین خویشاوند نسبی با اختلاف معنی دار  $P=0.05$  < شایعتر از نوزادانی است که از والدین غیر خویشاوندی متولد شده‌اند.

## گل واژگان: ناهنجاری‌های مادرزادی، سن جنین، وزن جنین، یک‌culo و چند‌culo، جنس جنین، خویشاوندی پدر و مادر

محیطی و یا تداخل هر دو آنها بوجود می‌آیند. درمان و نتوانی معلولین ناشی از ناهنجاری‌های مادرزادی هزینه هنگفتی را به جامعه بشری تحمیل می‌کند و گذشته از این همیشه نتایج مطلوب را برای فرد معلول و جامعه در برخواهد داشت. از طرفی بسیاری از ناهنجاری‌های

ناهنجاری‌های مادرزادی یک علت شایع بیماری، ناتوانی دراز مدت و مرگ و میر در بچه‌های است. بهمین دلیل در قرن حاضر بخش مهمی از مسائل پزشکی را بخود اختصاص داده است. ناهنجاری‌های مادرزادی معمولاً ناشی از عوامل ارثی یا

\*استادیار زنان و زایمان دانشگاه علوم پزشکی اراک

\*\*دانشجوی رشته پزشکی دانشگاه علوم پزشکی اراک

سن جنینی، جنس، وزن، چند قلوی و ناهنجاریهای مادرزادی نوزاد ثبت شد. در قسمت دوم اطلاعات مربوط به والدین از قبیل سن مادر، نوع زایمان، تعداد حاملگی، رابطه خویشاوندی والدین و سابقه ناهنجاریهای مادرزادی در سایر اعضاء خانواده یا اقوام والدین ثبت می شده است.

برای هر نوزاد زنده بدنیا آمده که مادرش هنوز از بیمارستان مخصوص نشده بود، یک پرسشنامه تکمیل می شد. کلیه نوزادان زنده بدنیا آمده از نظر ناهنجاریهای مادرزادی آشکار مورد بررسی قرار گرفته و در صورت تأیید ناهنجاری توسط متخصص کودکان در فرم ویژه ثبت می شد. مادرانی که نوزاد مرد بدنیا آورده با سقط جنبین کرده بودند از مطالعه حذف شدند. مواردی که از نظر ناهنجاریهای مشکوک و مبهوم بوده عنوان عدم ناهنجاری تلقی شد.

هدف مطالعه همانطور که ذکر شد برآورد میزان ناهنجاریهای مادرزادی آشکار در جامعه مورد مطالعه بوده است. بدین دلیل هیچگونه آزمایشی روی نوزادان جهت تأیید ناهنجاری یا عدم ناهنجاری صورت نگرفته است.

ناهنجاریهای بدست آمده بر حسب سیستم های بدن: سیستم اسکلتی، عضلاتی، اعصاب مرکزی، گوش، حفره دهان، بینی، دیواره شکم و سایر قسمتها مشخص شده و میزان آنها محاسبه شده است.

### نتایج:

از ۲۵۱۰ نوزادی که مورد بررسی قرار گرفتند، ۲۶ نوزاد با حداقل یک ناهنجاری مادرزادی مشاهده شده و انسیدانس ۱/۰۴ درصد برای ناهنجاریهای مادرزادی آشکار تعیین شده بدست آمده است. دو مورد ناهنجاریهای نوزادان دو قلو و بقیه در نوزادان یک قلو دیده شد. میزان و نوع ناهنجاریهای مادرزادی بر حسب سیستم های مختلف در جدول ۱- ارائه شده است:

مادرزادی شدید باعث سقط یا مرگ داخل رحمی جنین می شوند، لذا منطقی بنظر می رسد که در صورت امکان شناخت و پیشگیری از بروز ناهنجاریهای مادرزادی برای جوامع بشری به مراتب با صرفه تر خواهد بود. ناهنجاریهای مادرزادی بعنوان نقص ساختمانی آشکار در موقع تولد تعریف شده اند. اما هیچگاه مشخص نشده است که این آشکار بودن صرفاً بر حسب ظاهر است یا بر اساس بررسی پاراکلینیکی و معاینات بالینی بطور کلی ۳-۵ درصد تمام نوزادان زنده بدنیا آمده در هنگام تولد دارای یک یا بیشتر ناهنجاری مادرزادی قابل توجه می باشند. بسیاری از ناهنجاریها بخصوص ناهنجاریهای داخلی نظیر ارگانهای مانند کلیه، قلب و مغز در زمان تولد ممکن است قابل مشاهده نباشند و فقط با افزایش سن، خود را آشکار سازند. به همین دلیل شیوع ناهنجاریهای مادرزادی در پایان اولین سال زندگی به ۷-۶ درصد می رسد. (۵)

در این مطالعه هرگونه نقص مادرزادی آشکار در بد و تولد، بدون انجام هیچگونه آزمایشی جهت کشف ناهنجاریهای داخلی و نهفته به عنوان ناهنجاری مادرزادی تلقی شده است.

هدف مطالعه برآورد میزان ناهنجاریهای مادرزادی و بررسی انواع ناهنجاریها و علل مرتبط با آن بوده است.

### روش تحقیق:

مطالعه حاضر از ۷۶/۸/۱ تا ۷۶/۱۱/۳ در بیمارستان طالقانی اراک انجام گرفته است. در این مطالعه ۲۵۱۰ نوزاد زنده بدنیا آمده از ۲۴۶۵ حاملگی (۲۴۲۰ یک قلو، ۴۲ دو قلو) که در یک مورد قل دوم مرد بدنیا آمده و یک سه قلو در بیمارستان مذکور مورد مطالعه قرار گرفتند.

جمع آوری اطلاعات با استفاده از پرسشنامه انجام گرفته و این پرسشنامه دارای دو قسمت بوده است. در قسمت اول اطلاعات مربوط به نوزاد از قبیل

## جدول ۱- میزان و نوع ناهنجاریهای مادرزادی بر حسب سیستم

سیستم و نوع ناهنجاری	تعداد	میزان(درصد)
۱- سیستم اعصاب مرکزی (CNS) - هیدروروسفالی - میلومننگوسل - کرانیال مننگوسل - آنانسفالی	۶	%۲۴
۲- اندامها (Limbs) - پاچبری - شش انگشتی - شش انگشتی + کوچکی گوش انگشتان بهم چسبیده سیند اکتیلی + فقدان انگشت	۱۲	%۴۸
۳- دیواره شکم - امفالوسل گاستروشیزی + لب شکری + شکاف کام - شکاف بینی فق نافی	۴	%۱۶
۴- گوش و حلق و بینی الف- لاله گوش - زائدہ پوستی جلوی لاله گوش - زائدہ پوستی جلوی لاله گوش + مقدع سوراخ نشده - کوچکی گوش + شش انگشتی ب- حفره دهان - شکاف لب (لب شکری) - شکاف لب + شکاف کام - شکاف لب + شکاف کام + شکاف بینی + گاستروشیزی ج- بینی شکاف بینی + شکاف لب + شکاف کام + گاستروشیزی	۶	%۲۴

۶۲ نفر نوزاد مبتلا به ناهنجاریهای مادرزادی، آنرا زاد بیش از یک ناهنجاری داشتند. در نتیجه میزان ناهنجاریهای مادرزادی چندگانه ( $16/0$  درصد) بود نسبت نوزادان با بیش از یک ناهنجاری به کل نوزادان ناهنجار  $38/15$  درصد می‌باشد. (جدول ۲)

در بررسی مذکور بیشترین میزان ناهنجاری در سیستم اسکلتی، عضلاتی ( $48/0$  درصد) بود ناهنجاریهای چندگانه بر حسب مورد در سیستم‌های مختلف منظور شده‌اند. به همین جهت مجموع موارد در جدول یک بیش از تعداد نوزادان ناهنجار است. از

جدول ۲- سیستم دارای ناهنجاری در نوزاد

تعداد سیستم دارای ناهنجاری	تعداد ناهنجاری	
۲	۴	گاستروشیزی + لب‌شکری + شکاف کام + شکاف بینی
۲	۲	گوش کوچک + پلی لاکتیلی
۲	۲	زائد پوستی جلوی گوش + مقعد سوراخ نشده
۱	۲	سنداکتیلی + فقدان انگشت

است. ولی این اختلاف معنی‌دار نیست باشد.  
 $P=0/26$  (جدول ۳)

میزان ناهنجاری مادرزادی در نوزادان پسر  $34/1$  درصد و در نوزادان دختر  $72/0$  درصد بود یعنی شبیع ناهنجاریها در نوزادان پسر دو برابر نوزادان دختر

جدول ۳- میزان ناهنجاری‌های مادرزادی بر حسب جنس نوزاد

تعداد نوزادان	پسر	دختر	جمع	
تعداد ناهنجار و درصد	$1266$	$1222$	$2510$	
تعداد ناهنجار	$17$	$9$	$26$	
درصد	$1/34$	$0/72$	$1/02$	

می‌باشد. اما این اختلاف معنی‌دار نیست باشد. ( $P=0/2628$ )  
 میزان ناهنجاریهای مادرزادی در مادران با رتبه حاملگی اول با دوم  $1/06$  درصد با رتبه حاملگی سوم با پنجم  $0/5$  درصد بدون درنظر گرفتن سن مادر می‌باشد، اختلاف این دو معنی‌دار نیست باشد. ( $P=0/184$ )

میزان ناهنجارها در مادران  $35$  ساله با کمتر  $0/05$  درصد و مادران بیش از  $35$  سال  $1/08$  درصد بوده و بین این دو میزان اختلاف معنی‌دار وجود ندارد. ( $P=0/5120$ )

در این مطالعه  $82/88$  درصد نوزادان از والدین خود خوشناآند و  $11/16$  درصد از والدین خوشناآند متولد شده‌اند. میزان ناهنجاریهای مادرزادی در نوزادان با

میزان ناهنجاریهای مادرزادی در نوزادان با سن جنبنی کمتر از  $38$  هفته  $3/23$  درصد و در نوزادان با سن جنبنی مساوی با بیش از  $38$  هفته  $89/0$  درصد بوده است. این اختلاف معنی‌دار است. ( $P=0/0042$ )

میزان ناهنجاری‌های مادرزادی در نوزادان کمتر از  $2500$  گرم  $2/59$  درصد و در نوزادان مساوی یا بیشتر از  $2500$  گرم  $91/0$  درصد بوده و اختلاف این دو معنی‌دار می‌باشد. ( $P=0/0262$ )

میزان ناهنجاری‌های مادرزادی در مادران جوان تر از  $30$  سال در حاملگی اول با دوم با  $1/01$  درصد کمترین مقدار و در مادران  $30$  ساله با مسن تر از  $30$  سال در حاملگی اول با دوم بیشترین مقدار،  $3/03$  درصد

می باشد (۰/۰۵)P&lt;۰/۰۵). (جدول ۴)

والدین خویشاوند ۱۴/۲ درصد و در نوزادان با والدین غیر خویشاوند ۹/۰ درصد بود که این اختلاف معنی دار

جدول ۴- نسبت والدین نوزادان و نامنجبهای مادرزادی

نامنجبهای مادرزادی	نوزادان		والدین		نسبت خویشاوندی
درصد	تعداد	درصد	تعداد	درصد	تعداد
۰/۹۰	۲۰	۸۸/۸۴	۲۲۳۰	۸۸/۶۴	۲۱۸۵
۲/۱۴	۶	۱۱/۱۶	۲۸۰	۱۱/۲۶	۲۸۰

۱۵ تا روز ۰(۶) ریخته می شود، تقریباً همه آنومالیهای فیزیکی در این مدت بوجود می آید. در حقیقت تمام افراد بشرکم و بیش انحرافاتی از حد متوسط نشان می دهند و به همین دلیل تعریف وضعیت انحراف از وضعیت نرمال وجود ندارد و هر محقق استانداردهایی را برای وضعیت ساختمانی یک فرد نرمال پیشنهاد کرده و انحراف از آن استانداردها را غیر طبیعی می داند. شاید به همین دلیل آمارهای ارائه شده از مناطق مختلف دنیا متفاوت می باشد و بعضی نامنجبهای خفیف در محاسبات وارد نمی شوند. نامنجبهای معلول فاکتور ارث، محیط یا هردو می باشند. لذا انتظار می رود که فاکتورهای مذکور در کشورها و نژادهای مختلف، بطور متفاوت اثر کرده و تعداد نامنجبهایی یکسان در همه جوامع وجود نداشته باشد. نهایتاً بدلیل مسائل پیچیده ای که در تعیین و تشخیص علل نامنجبهای مادرزادی وجود دارد، علیرغم بررسی های گستره ای که صورت گرفته است ولیکن کاهش قابل ملاحظه ای در شیوع نامنجبهای مادرزادی بدست نیامده است. در این بررسی میزان بروز نامنجبهای مادرزادی در جمعیت مورد مطالعه ۰/۰۴ درصد بدست آمده است که این رقم با ارقامی که از پژوهش های مناطق دیگر گزارش شده است هماهنگی دارد. سازمان بهداشت

در بین نسبتها خویشاوندی بالاترین رقم مربوط به نسبت دخترعمو- پسرعمو و دخترخاله- پسرخاله بود. میزان نامنجبهای مادرزادی در نوزادان والدینی که خود والدین یا فرزندان دیگر آنها نامنجبی مادرزادی داشتند مورد پرسش قرار گرفت اما بدلیل عدم اطلاع کافی و یا اجتناب آنها از بیان مطلب به علل مختلف اجتماعی، نتایج آماری مفیدی بدست نیامد. میزان نامنجبهای مادرزادی در زایمانهای یک قلو ۹۹/۰ درصد و در زایمانهای چند قلوئی ۴۴/۴ درصد بود و این یک اختلاف معنی دار است (P=۰/۰۲۴۴). میزان نامنجبهای مادرزادی در زایمانهای واژینال ۹۹/۰ درصد و در زایمانهای ابدومینال ۱۹/۱ درصد می باشد. اختلاف این دو معنی دار نیست (P=۰/۶۶). از ۱۲۶۶ نوزاد پسر مورد بررسی ۶۴ نوزاد ۶/۰ درصد مبتلا به بیضه نزول نکرده بودند که ۲۸/۱۳ درصد درگیری دو طرفه و ۷۱/۸۷ درصد درگیری یک طرفه داشتند. شیوع آن در بین نوزادانی که وزن آنها ۲۵۰۰- ۲۰۰۰ گرم بود ۱۷/۴۶ درصد و در نوزادان کمتر از ۲۰۰۰ گرم ۷۰ درصد در نوزادان مساوی با بیشتر از ۲۵۰۰ گرم ۳/۳ درصد بدست آمد.

**تفسیر و نتیجه:**  
نامنجبهای مادرزادی در مراحل مختلف رشد و تکامل جنبینی انسان اتفاق می افتد. از آنجاییکه طرح ارگانهای مختلف بدن در هفتاهای اول تکامل (از روز

میزان ناهنجاریهای مادرزادی در زایمانهای یک قلو/۹۹ درصد و در زایمانهای چندقولو ۴/۴ درصد بوده است که با یک اختلاف معنی دار  $P=0.0244$  با نتایج حاصل از مطالعات دیگران که ناهنجاریهای مادرزادی را در چندقولوهایی، تقریباً "سه برابر یک قلوها" می داند مطابقت دارند (۲) و (۴).

میزان ناهنجاریهای مادرزادی بالافزایش سن مادر، افزایش می یابد اما در بررسی فعلی سن مادر و تعداد زایمانها تأثیر معنی داری روی بروز آنومالیهای داشتند.

**میزان ناهنجاریهای مادرزادی در نوزادانی که والدین آنها نسبت خوبی شاوندی دارند** بیشتر است، زیرا ارث یک فاکتور مهم در برخور ناهنجاریهای مادرزادی در نوزادان با والدین خوبی شاوند  $14/2$  درصد و نوزادان با والدین غیر خوبی شاوند  $9/0$  درصد بوده است که این معنی دار  $P=0.005$  می باشد. چنین نتایجی قبلًا توسط دکتر نادری (۴) و دیگران نیز بدست آمده است (۳).

**نامناظر ناهنجاریهای مادرزادی بخصوص در صورتی که قبل از زایمان تشخیص داده شده باشد** موجب افزایش موارد سزارین می شوند. دلایل سزارین معمولاً "پرزانتاسیون های غیر طبیعی، فتال دیسترس و عدم تطابق سر جنین با لگن مادر می باشد. میزان ناهنجاریهای مادرزادی در زایمانهای طبیعی در این پژوهش  $99/0$  درصد و در زایمانهای سزارین  $19/1$  درصد بوده است. گرچه این اختلاف با  $P=0.66$  معنی دار نمی باشد.

جهانی با بررسی بدست آمده از ۲۴ مرکز بیمارستانی از ۱۶ کشور دنیا، میزان ناهنجاریهای مادرزادی آشکار را  $1/1$  درصد گزارش کرده است (۶). شایعترین ناهنجاریهای مادرزادی را به بیماریهای قلبی مادرزادی، دیفتکت های لوله عصبی، شکاف لب یا کام، پاچنبری و دررفتگی مادرزادی هیپ نسبت داده اند (۱). در این بررسی نیز سیستم عضله ای - اسکلتی با رقم  $48/0$  درصد دارای بالاترین رقم ناهنجاریهای مادرزادی بودند. سیستم اعصاب مرکزی و گوش، بینی و حفره دهان هریک با رقم  $24/0$  درصد در درجه دوم و نقصهای دیواره شکم با رقم  $16/0$  درصد در درجه سوم شیوع بودند. شاید علت پائین بودن میزان ناهنجاریهای مادرزادی در سیستم قلبی عروقی و ادراری در این مطالعه ظاهری نبودن آنها است.

اکثر ناهنجاریهای مادرزادی یگانه می باشد ( $86/2$  درصد) و شامل  $58/0$  درصد همه نوزادان زنده متولد شده می شود (۱). در بررسی فعلی نیز  $84/62$  درصد نوزادان فقط یک هنجاری داشتند،  $15/38$  درصد ناهنجاریهای چندگانه داشتند. این اختلاف معنی دار است ( $P=0.01$ ). علت پائین تر بودن نسبت در مقایسه با آمار فوق شاید بعلت این باشد که هیچ گونه تلاشی برای کشف ناهنجاریهای غیر آشکار صورت نگرفته است و تنها ناهنجاریهای بزرگ و آشکار که نسبت ناهنجاریهای چندگانه در آنها بیشتر است، مورد بررسی قرار گرفته است.

در پژوهش فعلی میزان ناهنجاریهای مادرزادی در نوزادان پسر تقریباً  $2$  برابر نوزادان دختر است. که با نتایج انجام شده از مطالعات شایر مناطق دنیا یعنی نسبت تقریباً  $1/5$  برابر تطابق دارد (۳). اما اختلاف موجود این پژوهش معنی دار نمی باشد ( $P=0.26$ ) (۵).

افزایش میزان ناهنجاریهای مادرزادی در گروه وزنی کمتر در هر دو جنس با اختلاف معنی دار  $P=0.05$  مشاهده شد.

## REFERENCES:

- 1-Holmes LB: Current Concepts in Genetics:Congenital Malformations. *N Engl J Med* 1976;195:204
- 2-Hendricks,GH.Twinning in Relation to Birth Weight Mortality and Congenital Anomalies. *Obs & Gyn*, 1966 27:74.
- 3-Mcintosh,R.et al .Incidence of Congenital Malformations,A Study of 5964 Pregnancies. *Pediatrics*, 1954 14:505,1954
- 4-Naderi,S.Congenital Abnormalities in Newborns of Consanguineous and Nonconsanguineous Parents. *A.J Obst&GYN*. 1979,53(2):195
- 5-Shepard. *Humman Teratogenicity* 1986, 33:225
- 6-Stevenson AC. Johnston HA, Stewart MP, et al .Congenital Malformation: A Report Study of Series Of Consecutive Births in 24 Centers. *WHO Bull*,34(5),1966.