بررسی شیوع آنومالی‌های مادرزادی در ازدواج‌های فامیلی و غیرفامیلی

دکتر امیرحسین موحدیان[1]، دکتر زیبا مسیبی[1]، دکتر سعید یوسفیان[1]، طاهره مازوچی[2]

خلاصه:

سابقه و هدف: ازدواج فامیلی یکی از مهمترین عوامل معلولیت و بروز ناهنجاریها در نوزادان و کودکان می‌باشد بطوری که سالیانه هزاران نوزاد و کودک معصوم قربانی این ازدواج‌ها می‌شوند. جهت تعیین شیوع آنومالی‌های مادرزادی در ازدواج‌های فامیلی، این مطالعه در زایشگاه شبیه‌خوانی کاشان در سال ۸۰-۷۹ صورت گرفت.

مواد و روش‌ها: در این پژوهش توصیفی، کل متولدین زایشگاه شبیه‌خوانی مشخص شدند و خصوصیات مربوط به جنس، سن حاملگی، نوع زایمان، کنترل حاملگی، مصرف دارو حین حاملگی، وجود بیماری خاص در مادر، نوع آنومالی (در صورت وجود)،سابقه مرگ یا آنومالی در فرزندان قبلی (در صورت وجود) و نوع آنومالی موجود در ۲٤ ساعت اول تولد، مشخص و در صورت نیاز از سایر اقدامات تشخیصی، پاراکلینیکی و مشاوره نیز کمک گرفته می‌شد.

یافته‌ها: در این تحقیق از مجموع کل ۳۵۲۹ نوزاد متولد شده در طول یک سال، ۲۱/۸٪ حاصل ازدواج فامیلی و ۷۸/۲٪ حاصل ازدواج غیرفامیلی بودند. ۱۰۹ نوزاد (۳/۱٪) دارای آنومالی بودند که از این میزان ۷/۰۳٪ در موارد فامیلی و ۱/۹۹٪ در موارد غیرفامیلی بودند (۳/۵ برابر). از کل آنومالیهای موجود در ازدواج‌های فامیلی، ۷۲/۳٪ در ازدواج‌های فامیلی نزدیک و ۲۷/۷٪ در ازدواج‌های فامیلی دور بودند (۲/٦ برابر).

نتیجه‌گیری و توصیه‌ها: درصد ازدواج فامیلی در مطالعه انجام شده زیاد و میزان آنومالیها نیز در نوزادان حاصل از این نوع ازدواج‌ها بالاتر می‌باشد و در مواردی که ازدواج‌های فامیلی نزدیک روی داده است، آنومالی‌ها افزایش چشمگیرتری خواهد داشت. در این‌گونه ازدواج‌ها بیشتر آنومالیها از نوع ماژور خواهند بود.

واژگان کلیدی: آنومالی مادرزادی، ازدواج فامیلی.

۱ـ گروه اطفال، دانشگاه علوم پزشکی کاشان گروه اطفال

۲ـ گروه پاتولوژی، دانشگاه علوم پزشکی کاشان

[Downloaded from feyz.kaums.ac.ir on 2025-09-07]

مقدمه:

ناهنجاری مادرزادی به شرایطی اطلاق می‌گردد که یک نقص ساختمانی پیش از آن که نوزاد متولد شود، وجود داشته باشد(۱). این ناهنجاری می‌تواند به صورت ژنتیکی یا غیرژنتیکی باشد (۳). انواع ژنتیکی به صورت غیرارثی (در زمینه *abnormality* کروموزومی) یا ارثی (اتوزوم وابسته به جنس) و انواع غیرژنتیکی تحت تأثیر عوامل ترانوژن در دوران جنینی ایجاد می‌شود (۳،۲). گرچه علل متعدد ژنتیکی و محیطی برای ناهنجاری‌های مادرزادی ذکر شده است ولی علت آن در بسیاری از موارد ناشناخته می‌باشد. ازدواج فامیلی می‌تواند عامل مهمی در افزایش بروز این ناهنجاریها باشد (۴،۳).

ناهنجاری‌های مادرزادی علت مهم مرگ و میر، موارد بستری، مشکلات خانوادگی و معلولیت‌ها در جامعه می‌باشد. از آنجایی که متأسفانه آمار ازدواج‌های فامیلی در کشور ما بسیار بالا است، این مسئله یکی از مهمترین علل معلولیت‌ها در کشورمان به حساب می‌آید(۴). بنابراین تحقیق حاضر به منظور تعیین شیوع آنومالی‌های مادرزادی در ازدواج‌های فامیلی در مقایسه با موارد غیرفامیلی در زایشگاه شبیه‌خوانی کاشان از خرداد سال ۱۳۷۹ تا خرداد سال ۱۳۸۰ صورت گرفت.

مواد و روش‌ها

این مطالعه از نوع توصیفی ـ تحلیلی بود و جمعیت مورد مطالعه را کلیه نوزادان ایرانی متولد شده در زایشگاه شبیه‌خوانی شهر کاشان در سال ۸۰ـ۱۳۷۹ تشکیل می‌دادند. در این مطالعه کل متولدین مشخص شده و خصوصیات مربوط به جنس، سن حاملگی، نوع زایمان، کنترل حاملگی، مصرف دارو حین حاملگی، وجود بیماری خاص در مادر، نوع آنومالی (در صورت موجود)، سابقه مرگ یا آنومالی در فرزندان قبلی نوع آنومالی (در صورت وجود) در ۲۴ ساعت اول تولد توسط متخصصین کودکان یا فوق تخصص نوزادان مشخص و در صورت نیاز از سایر اقدامات تشخیصی ـ پاراکلینیکی شامل رادیوگرافی، اکوکاردیوگرافی و آزمایشات خاص در صورت شک به هر بیماری و مشاوره‌ها کمک گرفته می‌شد.

آنومالی به هر گونه تغییر شکل و انحراف از وضعیت طبیعی که از بدو تولد وجود داشت، اطلاق گردید. ازدواج فامیلی به ازدواجی گفته می‌شد که بین دو نفر خویشاوند که دارای ژن‌های مشابه با ساختمان یکسان بودند، انجام گیرد. این ازدواج‌ها در صورتی که بین خویشان با درجه خویشاوندی ۳ صورت گیرد (شامل پسرعمو و دختر عمو، پسر خاله و دختر خاله، پسر عمه و دختر دایی، پسر دایی و دختر عمه) ازدواج فامیلی نزدیک و اگر بین خویشان با درجه خویشاوندی ٤، ٥ و ٦ صورت گیرد (شامل نوه عمه، نوه عمو، نوه دایی، نوه خاله و همچنین نتیجه و نبیره)، ازدواج فامیلی دور تلقی شدند. داده‌های به دست آمده، با آمار توصیفی و تحلیلی مورد قضاوت آماری قرار گرفت.

یافته‌ها

این تحقیق روی ۳۵۲۹ نوزاد متولد شده در طول یک سال انجام شد که ۷٦۸ مورد (۲۱/۸٪) حاصل ازدواج فامیلی (اعم از نزدیک یا دور) و ۲۷٦۱ مورد (۷۸/۲٪) حاصل ازدواج غیرفامیلی بودند. از مجموع ۷٦۸ مورد نوزاد حاصل از ازدواج فامیلی، ٥٤ مورد (۷/۰۳٪) دارای آنومالی بودند که ۳۹ مورد (۷۲/۳٪) ازدواج فامیلی نزدیک و ۱٥ مورد (۲۷/۷٪) ازدواج فامیلی دور داشتند. از مجموع ۲۷٦۱ مورد نوزاد حاصل از ازدواج غیرفامیلی، ٥٥ مورد (۲٪) دارای آنومالی بودند. از مجموع ٥٤ مورد آنومالی در ازدواج فامیلی، ۳۳ مورد (٦۱/۱٪) ماژور، ۱۸ مورد (۳۳/۳٪) مینور و

[Downloaded from feyz.kaums.ac.ir on 2025-09-07]

۳ مورد (۵/۶٪) ماژور و مینور بودند و از مجموع ۵۵ مورد آنومالی در ازدواج‌های غیرفامیلی، ۲۱ مورد (۳۸/۲٪) ماژور و ۳۴ مورد (۶۱/۸٪) مینور بودند. از مجموع ۳۳ مورد آنومالی ماژور در ازدواج‌های فامیلی،۲۵ مورد (۷۵/۷٪) در ازدواج‌های فامیلی نزدیک و ۸ مورد (۲۴/۳٪) در ازادواج‌های فامیلی دور بود و از مجموع ۱۸ مورد آنومالی مینور در ازدواج‌های فامیلی، ۱۱ مورد (۶۱/۱٪) در ازدواج‌های فامیلی نزدیک و ۷ مورد (۳۸/۹٪) در ازدواج‌های فامیلی دور حادث شده بود هر ۳ مورد آنومالی ماژور و مینور در ازدواج‌های فامیلی نزدیک رخ داده بود. (جدول ۱).

جدول ۱: توزیع نوزادان برحسب وضعیت آنومالی و به تفکیک وضعیت ازدواج فامیلی، زایشگاه شبیه‌خوانی کاشان، ۱۳۷۹-۸۰

آنومالی / ازدواج فامیلی		دارد				ندارد	سندرم یا بیماریهای خاص	جمع
		ماژور	مینور	ماژور + مینور	جمع			
دارد	نزدیک	۲۵	۱۱	۳	۳۹	۷۰۹	۲	۷۶۸
	دور	۸	۷	-	۱۵		۳	
	جمع	۳۳	۱۸	۳	۵۴		۵	
ندارد		۲۱	۳۴	-	۵۵ (۲)	۲۷۰۴ (۹۷/۹)	۲ (۰/۱)	۲۷۶۱ (۱۰۰)
جمع		۵۴	۵۲	۳	۱۰۹ (۳/۱)	۳۴۱۳ (۹۶/۷)	۷ (۰/۲)	۳۵۲۹ (۱۰۰)

از مجموع کل ۱۰۹ نوزاد دارای آنومالی، ۷۳ مورد (۶۶/۹٪) در جنس پسر، ۳۴ مورد (۳۱/۱٪) در جنس دختر و ۲ مورد (۲٪) در نوزادانی که از نظر جنسی مبهم بوده‌اند، اتفاق افتاده است. به عبارت دیگر در نوزادانی که آنومالی داشته‌اند، آنومالیها در پسران ۲/۱۵ برابر دختران بوده است.

از مجموع کل ۷۶۸ مورد نوزاد حاصل از ازدواج فامیلی، ۵۴ مورد دارای آنومالی بودند که در ۵ مورد (۹/۲۵٪) سابقه آنومالی در سایر خواهران و برادران هم مثبت بوده است (۲ مورد همان آنومالی و ۳ مورد آنومالی دیگر)و از مجموع ۷۱۴ نوزاد فاقد آنومالی که ماحصل یک ازدواج فامیلی بودند، در ۱۱ مورد شرح حال وجود آنومالی در سایر خواهران و برادران مثبت بود، یعنی از ۷۵۲ نفری که سابقه آنومالی در خانواده نداشته‌اند، ۴۹نفر (۶/۵٪) مبتلا به آنومالی و از ۱۶ نفری که سابقه آنومالی در خانواده داشته‌اند، ۵ نفر (۳۱٪) مبتلا به آنومالی بوده‌اند.

۲۷۶۱ نوزاد حاصل از ازدواج غیرفامیلی، ۵۵ مورد دارای آنومالی بوده‌اند که هیچ‌یک از آنان سابقه آنومالی در سایر خواهران و برادران را نداشتند. از ۲۷۰۶ نوزادی که آنومالی نداشتند، ۷ مورد سابقه آنومالی در سایر خواهران و برادران مثبت بود.

توزیع فراوانی نوزادان متولد شده برحسب نوع آنومالی مادرزادی و ازدواج فامیلی در جدول ۲ آورده شده است.

[Downloaded from feyz.kaums.ac.ir on 2025-09-07]

جدول ۲: توزیع فراوانی نوزادان متولد شده برحسب نوع آنومالی مادرزادی و ازدواج فامیلی

نوع آنومالی	نسبت فامیلی		جمع
	وجود دارد	وجود ندارد	
قلبی	۷	۹	۱۶
کلیوی ـ تناسلی	۱٤	۲۱	۳۵
اسکلتی	۱۲	۱۳	۲۵
عصبی	٤	۲	٦
گوارشی	۷	۱	۸
چشمی	۱	–	۱
گوش	–	۵	۵
متعدد	۹	٤	۱۳
جمع	۵٤	۵۵	۱۰۹

توزیع نوزادان برحسب آنومالی و به تفکیک نسبت فامیلی نشان می‌دهد بیشترین آنومالی در ازدواج دختر عمو و پسر عمو (به میزان ۸/۵٪)، سپس ازدواج دختر خاله و پسر خاله و بعد دختر دایی و پسر عمه و بالعکس (به میزان ۷/٦٪) وجود دارد.

بحث

در این تحقیق مشخص شد از مجموع ۳۵۲۹ نوزاد متولد شده در طول یک سال، ۷٦۸ مورد (۲۱/۸٪) حاصل ازدواج فامیلی و ۲۷٦۱ مورد (۷۸/۲٪) حاصل ازدواج غیرفامیلی بودند؛ یعنی حدود ۲۱٪ کل ازدواج‌ها فامیلی بود. در کل، آنومالی در ۱۰۹ نوزاد (۳/۰۸٪) گزارش شد که از این میزان ۷/۰۳٪ در ازدواج‌های فامیلی و ۱/۹۹٪ در ازدواج‌های غیرفامیلی بود، یعنی میزان آنومالی‌ها در ازدواج‌های فامیلی ۳/۵۳ برابر ازدواجهای غیرفامیلی است. در ازادواج‌های فامیلی نزدیک ۲/٦۱ برابر ازدواج‌های فامیلی دور بوده است ($p<$ ۰/۰۰۰۱).

در مطالعه *khoury* که بر روی ۱۸۷٦ ازدواج صورت گرفت(۵)، مطالعه *kulkarm* در هندوستان (٦) و مطالعه دکتر سروری بر روی ۳۰۰۰ بیمار دارای ناهنجاری(٤)، نشان داده شد. در همه موارد میزان ناهنجاری‌های مادرزادی، مرگ‌ومیر و بیماری‌های ژنتیکی در نوزادان حاصل از ازدواج فامیلی چندین برابر بیشتر بوده است.

از نظر ارتباط بین نوع آنومالی با ازدواج نیز در ازدواج‌های فامیلی آنومالی‌های ماژور ٦۱/۱٪، آنومالی‌های مینور ۳۳/۳٪ و آنومالی‌های ماژور و مینور ۵/٦٪ بود. و در ازدواج‌های غیرفامیلی نیز آنومالی‌های ماژور ۳۸/۲٪ و آنومالی‌های مینور ٦۱/۸٪ بود، یعنی در ازدواج‌های فامیلی آنومالی‌های ماژور ۱/۱۷ برابر آنومالی‌های مینور و در ازدواج‌های غیرفامیلی

[Downloaded from feyz.kaums.ac.ir on 2025-09-07]

آنومالی‌های مینور ۱/۶۱ برابر آنومالی‌های ماژور بوده است. از کل موارد آنومالی‌های ماژور در ازدواج‌های فامیلی ۷۵/۷٪ در ازدواج‌های فامیلی نزدیک و ۲۴/۳٪ در ازدواج‌های فامیلی دور گزارش شده است. از کل موارد آنومالی مینور در ازدواج‌های فامیلی ۶۱/۱٪ در ازدواج‌های فامیلی نزدیک و ۳۸/۹٪ در ازدواج‌های فامیلی دور بوده است. کل موارد آنومالی‌های ماژور و مینور در ازدواج‌های فامیلی نزدیک بوده است. بدین ترتیب آنومالی‌های ماژور در ازدواج‌های فامیلی نزدیک ۳/۱ برابر ازدواج‌های فامیلی دور و آنومالی‌های مینور در ازدواج‌های فامیلی نزدیک ۱/۵۷ برابر ازدواج‌های فامیلی دور بوده است. در سایر مطالعات نیز نشان داده شد ضریب خویشاوندی ارتباط مستقیمی با احتمال ناهنجاری در فرزندان دارد. (۷،۸).

در نوزادان حاصل از ازدواج فامیلی، میزان آنومالی در آنهایی که در خانواده (خواهر و برادر) سابقه آنومالی داشته‌اند، ۵ برابر میزان آنومالی در آنهایی است که سابقه آنومالی نداشته‌اند. ($p<۰/۰۰۴$).

در این تحقیق از مجموع ۵۴ مورد آنومالی در ازدواج‌های فامیلی، درصد آنومالیها در نسبت‌های فامیلی مختلف نسبت به جمعیت کلی به ترتیب فراوانی شامل دختر عمو ـ پسر عمو (۴۹/۸٪)، دخترخاله ـ پسرخاله (۵۷/۷٪)، دخترعمه ـ پسردایی و پسرعمه ـ دختردایی (۵۶/۷٪) و نسبت فامیلی دور (۷۳/۵٪).

در پایان توصیه‌های زیر به جهت حل مشکل توصیه می شود:

- ✓ حتی‌الامکان از ازدواج‌های فامیلی حتی موارد با ضریب خویشاوندی بالاتر (ازدواج فامیلی دور) جلوگیری شود.
- ✓ در صورتی که ازدواج فامیلی انجام می‌شود حتماً قبل از این که حاملگی صورت گیرد، مشاوره ژنتیک انجام شود.
- ✓ به زوج‌هایی که ازدواج فامیلی انجام داده‌اند و دو فرزند سالم دارند، توصیه شود از حاملگی مجدد خودداری نمایند.
- ✓ با آگاه‌سازی مردم از خطرات ناهنجاری‌های مادرزادی (مخصوصاً به دنبال ازدواج‌های فامیلی) اقدامات جدی در جهت سالم‌سازی و بهسازی نسل آینده انجام شود و با تصمیمات جدی از طریق انجام مشاوره‌های قبل از ازدواج با هدف پیشگیری از معلولیت‌ها و کنترل آنها، گامهای موثرتری برداشته شود.

تشکر و قدردانی

در پایان از آقای مهندس غلامعباس موسوی که در تهیه مقاله همکاری نموده اند تشکر و قدردانی می شود.

REFERNCES

1. Behrman R, Klingeman RM. Nelson Textbook of Pediatrics. 16th ed, 2000.
2. Fannaroff A. Neonatal Perinatal Medicine Disease of the Fetus and Infant. 15th ed, Mosby, 1997.
3. Avery G. Neonatalogy; Pathology and Management of the Newborn, Congenital Anomalies 15th ed, Lippincott Williams and Wilkins, USA, 1999.
۴. سروری علی‌اصغر (مؤلف). ازدواج‌های فامیلی و بیماری‌های ژنتیکی کودکان. دانشگاه علوم پزشکی اصفهان، چاپ اول، ۱۳۷۴.

[Downloaded from feyz.kaums.ac.ir on 2025-09-07]