

اپیدمیولوژی ناهنجاری‌های مادرزادی در ایران

دکتر احمد خالق نژاد طبری* ، دکتر سعید دستگیری* ، دکتر حمید سوری** ، دکتر علیرضا انصاری مقدم***
 دکتر هاله قائم**** ، دکتر سید محمود لطیفی***** ، دکتر محمدرضا مرثی***** ، دکتر سعید اصلان آبادی*****
 دکتر فتح الله روشن ضمیر***** ، دکتر حمیدرضا فروتن***** ، دکتر مهران پیوسته*****
 دکتر مهرداد حسین پور***** ، دکتر نسیم خالق نژاد طبری***** ، آرامه عباسیان*****
 دکتر ارغوان حاج شیخ الاسلامی***** ، دکتر الهام داوطلب اسماعیلی*****

چکیده:

زمینه و هدف: ناهنجاری‌های مادرزادی از علل عمده مرگ و میر و ناتوانی در کودکان، نوزادان و شیرخواران در غالب کشورهای جهان هستند؛ درحالی که با اقدامات به موقع می‌توان از بخش قابل توجهی از این اختلالات پیشگیری نمود. هدف از این مطالعه توصیف ویژگی‌های اپیدمیولوژیکی ناهنجاری‌های مادرزادی در ایران می‌باشد.

مواد و روش‌ها: بررسی مقطعی حاضر بر روی متولدین سال 1395 در سطح ملی در ایران انجام گرفت. برای برآورد شیوع ناهنجاری‌ها شش منطقه جغرافیایی شامل تهران (پایتخت)، آذربایجان شرقی (شمال غرب)، اصفهان (مرکز)، خوزستان (جنوب غرب)، سیستان و بلوچستان (جنوب شرق) و فارس (جنوب ایران) وارد بررسی شدند. تشخیص و طبقه‌بندی ناهنجاری‌ها بر اساس سیستم طبقه‌بندی بین‌المللی بیماری‌ها ویرایش دهم انجام شد. نحوه و مدت پیگیری نوزادان و چگونگی ثبت این اطلاعات در سیستم ثبت اطلاعات بیمارستانی، طی جلساتی توسط تیم اجرایی تحقیق به متخصصین نوزادان و کودکان، ماماها، پرستارها، کارشناسان ثبت و طبقه‌بندی بیماری‌ها آموزش داده شد.

یافته‌ها: شیوع ناهنجاری‌های مادرزادی در استان تهران 163/2، آذربایجان شرقی 356/4، اصفهان 326/0، خوزستان 94/3، سیستان و بلوچستان 264/1 و فارس 376/0 در هر 10000 تولد برآورد شد. وقوع کلی نقایص مادرزادی در دستگاه تناسلی، اندام‌ها و قلب به ترتیب دارای رتبه‌های اول تا سوم شناسایی شدند. هیدروسول، عدم نزول بیضه و پا چنبری نیز به ترتیب دارای بیشترین فراوانی ناهنجاری‌های مادرزادی جزئی در کشور بودند.

نتیجه‌گیری: ناهنجاری‌های مادرزادی در ایران از شیوع قابل ملاحظه‌ای برخوردار هستند و در حال حاضر سالانه بیش از یکصد هزار مورد از ناهنجاری‌های مادرزادی به جمعیت عمومی کشور اضافه می‌شوند. با توجه به قابل پیشگیری بودن بیش از هفتاد درصد از نقص‌های تولد، تدوین و راه‌اندازی شیوه‌های نوین غربالگری در قبل، حین و بعد از تولد در کشور ما ضروری به نظر می‌رسد.

واژه‌های کلیدی: ناهنجاری‌های مادرزادی، نقایص تولد، شیوع، ایران

* استاد گروه جراحی کودکان، دانشگاه علوم پزشکی شهید بهشتی، مرکز تحقیقات جراحی کودکان، پژوهشکده سلامت کودکان، بیمارستان کودکان مفید

** استاد گروه پزشکی خانواده و اجتماعی، دانشگاه علوم پزشکی تبریز

نویسندهٔ پاسخگو: دکتر سعید دستگیری

*** استاد گروه اپیدمیولوژی، دانشگاه بین‌المللی قبرس

تلفن: 04133364668

**** استاد گروه اپیدمیولوژی، دانشگاه علوم پزشکی زاهدان

E-mail: saeed.dastgiri@gmail.com

***** دانشیار گروه اپیدمیولوژی، دانشگاه علوم پزشکی شیراز

***** استاد گروه اپیدمیولوژی، دانشگاه علوم پزشکی جندی شاپور اهواز

***** استاد گروه اپیدمیولوژی، دانشگاه علوم پزشکی اصفهان

***** استاد گروه جراحی کودکان، دانشگاه علوم پزشکی تبریز، بیمارستان کودکان مردانی آذر

***** استادیار گروه جراحی کودکان، دانشگاه علوم پزشکی شهید بهشتی، مرکز تحقیقات جراحی کودکان، پژوهشکده سلامت کودکان، بیمارستان کودکان مفید

***** استاد گروه جراحی کودکان، دانشگاه علوم پزشکی شیراز، بیمارستان نمازی

***** دانشیار گروه جراحی کودکان، دانشگاه علوم پزشکی جندی شاپور اهواز، بیمارستان ابوذر اهواز

***** دانشیار گروه جراحی کودکان، دانشگاه علوم پزشکی اصفهان، بیمارستان کودکان امام حسین (ع)

***** جراح عمومی، دانشگاه علوم پزشکی شهید بهشتی، مرکز تحقیقات جراحی کودکان، پژوهشکده سلامت کودکان، بیمارستان کودکان مفید

***** کارشناس تحقیق، دانشگاه علوم پزشکی شهید بهشتی، مرکز تحقیقات جراحی کودکان، پژوهشکده سلامت کودکان، بیمارستان کودکان مفید

***** استادیار گروه پزشکی اجتماعی، دانشگاه علوم پزشکی ایران

***** اپیدمیولوژیست، گروه پزشکی خانواده و اجتماعی، دانشگاه علوم پزشکی تبریز

زمینه و هدف

روتین تا زمان ترخیص توسط متخصصین نوزادان و کودکان از لحاظ وضعیت سلامت جسمی و ناهنجاری‌های مادرزادی مورد ارزیابی، معاینه و پیگیری و در نهایت اطلاعات جمعیت شناختی و اطلاعات مربوط به نقایص مادرزادی برای هر یک از نوزادان در چک لیست الکترونیکی که از قبل طراحی شده بود ثبت شدند. در این بررسی گروه بندی نقایص مادرزادی با استفاده از سیستم طبقه‌بندی بین المللی بیماری‌ها (ICD_10) انجام گرفته است.

برای به حداقل رساندن تفاوت‌های اجرایی و اندازه‌گیری متغیرها و کاهش خطاهای تصادفی و منظم، کلیه کارشناسان دخیل در این فرایند و همینطور متخصصین نوزادان و کودکان، ماماها و پرستارها و کارشناسان ثبت و طبقه‌بندی بیماری‌ها، دستورالعمل‌ها و آموزش‌های لازم را بطور یکسان دریافت کردند. کلیه نوزادانی که مادران آنها در این شش استان سکونت داشتند وارد بررسی شدند. برای محاسبه شیوع، نوزادانی که به ناهنجاری‌های مادرزادی متعددی مبتلا بودند، فقط یک بار در صورت کسر در نظر گرفته شدند. شیوع انواع ناهنجاری‌های مادرزادی (با حدود اطمینان نود و پنج درصد) با استفاده از تقسیم تعداد هر گروه ناهنجاری بر تعداد نوزادان به دنیا آمده محاسبه گردید.

این مطالعه توسط کمیته اخلاق دانشگاه علوم پزشکی شهید بهشتی با کد اخلاق IR.SBMU.RETECH.REC.1396.175 مورد تایید قرار گرفته و توسط بیمارستان مفید همان دانشگاه به صورت متمرکز اجرا و مدیریت شده است.

یافته‌ها

در سال 1395 تعداد 138643 نوزاد در بیمارستان‌های تحت پوشش مناطق مورد بررسی متولد شده‌اند. بر اساس اطلاعات جدول یک حدود 97 درصد از زایمان‌ها تک قل بودند. 28/65 درصد از خانم‌های زایمان کرده سابقه خویشاوندی خانوادگی با همسرانشان داشتند. 51/25 درصد از نوزادان مذکر و 0/01 درصد از آنها دارای ابهام جنسی بودند. 49/33 درصد از زایمان‌ها به روش سزارین انجام گرفته بودند. میانگین وزن زمان تولد نوزادان 3002 گرم با انحراف معیار 97 گرم و میانگین قد آنها 46/74 سانتی‌متر با انحراف معیار 2/74 سانتی‌متر بود. 1/75 درصد از نوزادان نیازمند معاینات بیشتر از معمول توسط متخصصین بودند.

بر اساس تعریف سازمان جهانی بهداشت ناهنجاری‌های مادرزادی عبارت‌اند از هر گونه اختلال ساختاری، متابولیکی یا عملکردی که از زندگی داخل رحمی نشأت گرفته و در عملکرد بدن اختلال ایجاد می‌کنند.¹ این ناهنجاری‌ها شامل اختلالات کروموزومی، متابولیسمی و ساختمانی و وراثتی می‌باشند. نقایص مادرزادی بر اساس شدت به دو گروه عمده و جزئی تقسیم‌بندی می‌شوند. ناهنجاری‌های مادرزادی از علل عمده مرگ و میر و ناتوانی در کودکان، نوزادان و شیرخواران در غالب کشورهای جهان هستند. سالانه 3 تا 8 میلیون نوزاد در جهان با تشخیص ناهنجاری‌های مادرزادی متولد می‌شوند.⁵⁻¹ میزان وقوع ناهنجاری‌های مادرزادی در ایران بصورت بسیار پراکنده از 10 در 1000 تولد در شمال ایران تا 28 در 1000 تولد در یزد گزارش شده است.⁶⁻⁷ بر اساس برنامه ثبت ناهنجاری‌های مادرزادی در تبریز (TRoCA) شیوع کلی ناهنجاری‌های مادرزادی در شمال غرب کشور 2/6 درصد برآورد گردیده است.⁸⁻⁹

بررسی‌های اپیدمیولوژیک برآورد کرده‌اند که در صورت فقدان برنامه‌های غربالگری و پیشگیری، در هر سال بیش از یکصد هزار مورد نوزاد مبتلا به ناهنجاری‌های مادرزادی در ایران متولد خواهند شد.⁸⁻⁵ هدف از این مطالعه توصیف ویژگی‌های اپیدمیولوژیکی ناهنجاری‌های مادرزادی در سطح ملی در ایران می‌باشد.

مواد و روش‌ها

کشور ایران شامل 31 استان با تنوع بالایی از اقلیت‌های قومی، مذهبی و فرهنگی به شمار می‌رود و به عنوان میزبان پناهندگان کشورهای متعدد از جمله افغانستان از مرزهای شرقی کشور و پناهندگان عراقی از مرزهای غربی می‌باشد. مطالعه حاضر بر روی متولدین سال 1395 به روش مقطعی در شش منطقه ایران شامل تهران (پایتخت)، آذربایجان شرقی (شمال غرب)، اصفهان (مرکز)، خوزستان (جنوب غرب)، سیستان و بلوچستان (جنوب شرق) و فارس (جنوب ایران) انجام گرفته است.

داده‌ها از سیستم ثبت اطلاعات بیمارستانی مادران و نوزادان در بیمارستان‌های تحت پوشش دانشگاه‌های علوم پزشکی هر یک از مناطق شش گانه استخراج شده‌اند. تمامی نوزادان به دنیا آمده در هر یک از بیمارستان‌ها بصورت

جدول 1- اطلاعات پایه افراد شرکت کننده

متغیر	طبقه‌بندی	فراوانی	درصد
چند قلبی	تک قلب	113506	96/96
	دو قلب	3340	2/85
	سه قلب	127	0/11
نسبت خویشاوندی	چند قلب	90	0/08
	جمع	117063	100
	ندارد	77078	71/35
جنسیت نوزاد	دارد	30948	28/65
	جمع	108026	100
	مذکر	71104	51/25
وضعیت تولد	مونث	67624	48/74
	دارای ابهام جنسی	8	0/01
	جمع	138736	100
نوع زایمان	زنده	135859	97/93
	مرده	2877	2/07
	جمع	138736	100
نیاز به معاینه توسط متخصص	طبیعی	70293	50/67
	سزارین	68443	49/33
	جمع	138736	100
* وزن زمان تولد (گرم)	دارد	1948	1/75
	ندارد	109490	98/25
	جمع	111438	100
* قد زمان تولد (سانتی متر)	جمع	3002/1	97
	دور سر زمان تولد (سانتی متر)	46/74	2/74
	دور سر زمان تولد (سانتی متر)	32/3	2/7

* میانگین و انحراف معیار

برای تعداد 3458 نفر از نوزادان تشخیص اولیه ناهنجاری‌های مادرزادی گزارش شده بود. شیوع کلی ناهنجاری‌های مادرزادی (CI95%: 241/2-257/6) 249/4 در 10000 تولد بود. استان خوزستان با (CI95%: 83-105/6) در 94/3 در 10000 تولد کمترین شیوع ناهنجاری مادرزادی و استان فارس در جنوب کشور با (CI95%: 350/9-401/1) 376/0 در 10000 تولد بیشترین شیوع ناهنجاری‌های مادرزادی را به خود اختصاص دادند. شیوع ناهنجاری‌های مادرزادی در استان‌های تهران، آذربایجان شرقی، اصفهان و سیستان و بلوچستان به ترتیب (CI95%: 147/9-178/5) 163/2، (CI95%: 325/1-387/7) 356/4 و (CI95%: 304/9-347/0) 326/0 و (CI95%: 285/8-242/5) 264/1 در هر 10000 تولد برآورد شد.

بر اساس اطلاعات جدول دو شایعترین ناهنجاری مادرزادی ثبت شده به نقایص دستگاه تناسلی اختصاص داشت. نقص در اندام‌ها و ناهنجاری‌های قلبی به ترتیب با شیوع (CI95%: 31/26-31/44) 31/35 و (CI95%: 18/72-18/90) 18/81 در 10000 در رتبه‌های دوم و سوم بودند. کمترین شیوع ناهنجاری‌های مادرزادی مربوط به ناهنجاری‌های ناحیه مقعد با شیوع (CI95%: 2/16-2/34) 2/25 در 10000 و نقص‌های ژنتیک با شیوع (CI95%: 2/79-2/97) 2/88 در 10000 می‌باشد. شایعترین ناهنجاری‌های مادرزادی در استان‌های آذربایجان شرقی، اصفهان، تهران و فارس مربوط به نقص در دستگاه تناسلی و اندام‌ها بود. در استان خوزستان بیشترین ناهنجاری‌ها مربوط به نقایص تولد در جمجمه، ملاحظه و نقص در دستگاه ادراری به ترتیب با شیوع (CI95%: 1/41-1/43) 1/42 و (CI95%: 1/06-1/08) 1/07 در 10000 تولد بود. در استان سیستان و بلوچستان به ترتیب نقص در اندام‌ها و نقص در دستگاه تناسلی بیشترین شیوع را داشتند.

جدول شماره سه شیوع ناهنجاری‌های مادرزادی را بر اساس تقسیم‌بندی ICD_10 نشان می‌دهد. هیدروسل، عدم نزول بیضه و پا چنبری به ترتیب با 20/14، 15/99 و 13/98 درصد دارای بیشترین فراوانی ناهنجاری‌های مادرزادی جزئی در کشور بودند.

جدول 2 - شایعترین ناهنجاری‌های مادرزادی در ایران (شیوع در ده هزار تولد)

محل نقص	تهران		اصفهان	
	تعداد	شیوع*	تعداد	شیوع*
نقص در جدار شکم	۲	۰/۷۵(۰/۷۴-۰/۷۶)	۲۳	۸/۴(۸/۰۱-۸/۷۹)
نقص در مقعد	۱	۰/۳۸(۰/۳۷-۰/۳۸)	۱۵	۵/۴۸(۵/۰۹-۵/۸۷)
نقص در قفسه سینه	۶	۲/۲۶(۲/۱۳-۲/۳۹)	۲۳	۸/۴(۸/۰۱-۸/۷۷)
نقص در دستگاه گوارش	۴	۱/۵۱(۱/۳۷-۱/۶۴)	۵۰	۱۸/۲۶(۱۷/۸۷-۱۸/۶۳)
نقص ژنتیک	۵	۱/۸۸(۱/۷۵-۲/۰۱)	۴	۱/۴۶(۱/۰۷-۱/۸۳)
نقص در دستگاه تناسلی	۹۶	۳۶/۱۸(۳۶/۰۵-۳۶/۳۱)	۳۴۰	۱۲۴/۲(۱۲۳/۸۱-۱۲۴/۵۷)
نقص در سر و گردن و صورت	۲۵	۹/۴۲(۹/۰۹-۹/۷۵)	۶۴	۲۳/۳۸(۲۳-۲۳/۷۶)
نقص در قلب	۴۸	۱۸/۰۹(۱۷/۷۶-۱۸/۴۲)	۴۴	۱۶/۰۷(۱۵/۶۸-۱۶/۴۴)
نقص در اندامها	۶۶	۲۴/۸۸(۲۴/۵۵-۲۵/۲۱)	۱۳۲	۴۸/۲۲(۴۷/۸۳-۴۸/۶۱)
نقص در جمجمه و ملاحظها	۲۶	۹/۸(۹/۴۷-۱۰/۱۳)	۵۲	۱۸/۹۹(۱۸/۶۰-۱۹/۳۸)
نقص در ستون مهره ها و نخاع	۴	۱/۵۱(۱/۱۸-۱/۸۴)	۱۲	۴/۳۸(۳/۹-۴/۷۷)
نقص در دستگاه ادراری	۱۶	۶/۰۳(۵/۷-۶/۳۶)	۳۲	۱۱/۶۹(۱۱/۳۰-۱۲/۰۹)
نقص در پوست	۱۰	۳/۷۷(۳/۴۴-۴/۱۰)	۱۰۴	۳۷/۹۹(۳۷/۶۰-۳۷/۳۸)

* مقادیر داخل پرانتز حدود اطمینان نود و پنج درصد می باشند

ادامه جدول 2 - شایعترین ناهنجاری‌های مادرزادی در ایران (شیوع در ده هزار تولد)

محل نقص	خوزستان		سیستان و بلوچستان	
	تعداد	شیوع*	تعداد	شیوع*
نقص در جدار شکم	۱	۰/۳۶(۰/۳۵-۰/۳۷)	۳	۱/۴۲(۱/۳۷-۱/۴۷)
نقص در مقعد	۰	.	۲	۰/۹۵(۰/۹-۱)
نقص در قفسه سینه	۲	۰/۷۶(۰/۷۵-۰/۷۷)	۶	۲/۸۴(۲/۷۹-۲/۸۹)
نقص در دستگاه گوارش	۰	.	۱	۰/۴۷(۰/۴۲-۰/۵۲)
نقص ژنتیک	۰	.	۳	۱/۴۲(۱/۳۷-۱/۴۷)
نقص در دستگاه تناسلی	۰	.	۱۷	۸/۰۵(۸/۰۱-۸/۱۱)
نقص در سر و گردن و صورت	۱	۰/۳۶(۰/۳۵-۰/۳۸)	۱۲	۵/۶۹(۵/۶۴-۵/۷۴)
نقص در قلب	۱	۰/۳۶(۰/۳۵-۰/۳۸)	۸	۳/۷۹(۳/۷۴-۳/۸۴)
نقص در اندامها	۱	۰/۳۶(۰/۳۵-۰/۳۸)	۲۶	۱۲/۳۲(۱۲/۲۸-۱۲/۳۸)
نقص در جمجمه و ملاحظها	۴	۱/۴۲(۱/۴۱-۱/۴۳)	۱۲	۵/۶۸(۵/۶۴-۵/۷۴)
نقص در ستون مهره ها و نخاع	۰	.	۱	۰/۴۷(۰/۴۲-۰/۵۲)
نقص در دستگاه ادراری	۳	۱/۰۷(۱/۰۶-۱/۰۸)	۱	۰/۴۷(۰/۴۲-۰/۵۲)
نقص در پوست	۰	.	۷	۳/۳۲(۳/۲۷-۳/۳۷)

* مقادیر داخل پرانتز حدود اطمینان نود و پنج درصد می باشند

ادامه جدول 2 - شایعترین ناهنجاری‌های مادرزادی در ایران (شیوع در ده هزار تولد)

محل نقص	فارس		آذربایجان شرقی		کل	
	تعداد	شیوع*	تعداد	شیوع*	تعداد	شیوع*
نقص در جدار شکم	۱۴	۶/۳۳(۵/۳۹-۷/۲۷)	۱۶	۱۱/۸۵(۱۱/۳۷-۱۲/۳۳)	۵۹	۴/۲۵(۴/۱۸-۴/۳۴)
نقص در مقعد	۷	۳/۱۶(۲/۲۲-۴/۱)	۱۰	۷/۴(۶/۹۲-۷/۹۷)	۳۵	۲/۲۵(۲/۱۶-۲/۳۴)
نقص در قفسه سینه	۳۰	۱۳/۵۵(۱۲/۶۱-۱۴/۴۹)	۲۰	۱۴/۸(۱۴/۳۳-۱۵/۲۹)	۸۷	۶/۲۷(۶/۱۸-۶/۳۶)
نقص در دستگاه گوارش	۲	۰/۹(۰-۱/۸۴)	۲۸	۲۰/۷۳(۲۰/۲۵-۲۱/۲۱)	۸۵	۶/۱۲(۶/۰۴-۶/۲۲)
نقص در ششک	۲	۰/۹(۰-۱/۸۴)	۲۶	۱۹/۲۵(۱۸/۷۷-۱۹/۷۳)	۴۰	۲/۸۸(۲/۷۹-۲/۹۷)
نقص در دستگاه تناسلی	۲۴۵	۱۰۲/۶۹(۱۰۹/۷۵-۱۱۱/۶۳)	۱۴۹	۱۱۰/۳(۱۰۹/۸۲-۱۱۰/۷۸)	۸۴۷	۶۱/۰۵(۶۰/۹۶-۶۱/۱۴)
نقص در سر و گردن و صورت	۹۵	۴۲/۹۲(۴۱/۹۸-۴۳/۸۶)	۴۸	۳۵/۵۴(۳۵/۰۶-۳۶/۰۲)	۲۴۵	۱۷/۶۶(۱۷/۵۷-۱۷/۶۶)
نقص در قلب	۱۰۴	۴۶/۹۸(۴۶/۰۵-۴۷/۹۳)	۵۶	۴۱/۴۷(۴۰/۹۹-۴۱/۹۵)	۲۶۱	۱۸/۸۱(۱۸/۷۲-۱۸/۹۰)
نقص در اندامها	۱۳۸	۶۲/۳۵(۶۱/۴۱-۶۳/۲۹)	۷۲	۵۳/۳۱(۵۲/۸۳-۵۳/۷۹)	۴۳۵	۳۱/۳۵(۳۱/۲۶-۳۱/۴۴)
نقص در مجسمه و ملانچها	۷۹	۳۵/۶۹(۳۴/۷۵-۳۶/۶۳)	۶۳	۴۶/۴۵(۴۶/۱۷-۴۷/۱۳)	۲۳۶	۱۷(۱۶/۹۲-۱۷/۱۰)
نقص در ستون مهره ها و نخاع	۳۸	۱۷/۱۷(۱۶/۲۳-۱۸/۱۱)	۹	۶/۶۶(۶/۱۲-۷/۰۸)	۶۴	۴/۶(۴/۵۱-۴/۶۹)
نقص در دستگاه اندراری	۱۱	۴/۹۷(۴/۰۳-۵/۹۱)	۲۶	۱۹/۲۵(۱۸/۷۷-۱۹/۷۳)	۸۹	۶/۴۱(۶/۳۳-۶/۵۱)
نقص در پوست	۱۷	۷/۶۸(۶/۷۴-۸/۶۲)	۱۳	۹/۶۲(۹/۱۵-۱۰/۱۱)	۱۵۱	۱۰/۸۸(۱۰/۷۹-۱۰/۹۷)

* مقادیر داخل پرانتز حدود اطمینان نود و پنج درصد می باشد

بحث

مطالعات مقطعی عمدتاً با هدف فراهم آوردن اطلاعات پایه و تعیین علل احتمالی بیماری‌ها در سطوح جمعیتی انجام می‌گیرند. بررسی مقطعی حاضر با هدف تعیین شیوع اختلالات مادرزادی در ایران و توصیف برخی از ویژگی‌های اپیدمیولوژیکی این ناهنجاری‌ها انجام گرفته است.

در بررسی حاضر شیوع کلی ناهنجاری‌های مادرزادی در ایران 249 (در 10000 تولد) گزارش شد. بر اساس گزارش سیستم ثبت ناهنجاری‌های مادرزادی و دوقلوپی در اروپا، شیوع ناهنجاری‌های مادرزادی در آن منطقه شامل طیف وسیعی در کشورها می‌باشد به طوری که کمترین آن مربوط به کشور پرتغال با 109 در 10000 تولد و بیشترین آن 368 در 10000 تولد در جمعیت ولز می‌باشد.³ بر اساس برنامه ثبت

ناهنجاری‌های مادرزادی در تبریز شیوع ناهنجاری‌های مادرزادی در شمال غرب ایران 262/9 در 10000 تولد برآورد گردیده است.⁸ در بررسی انجام گرفته توسط مکونن و همکارانش شیوع کلی ناهنجاری‌های مادرزادی در ایتویپی 62 در 10000 تولد گزارش شده است.¹⁰ ابو و همکارانش نیز شیوع ناهنجاری‌های مادرزادی را 280 در 10000 تولد در همان جمعیت‌های آفریقایی برآورد کردند.¹¹

باید توجه داشت که فقدان اطلاعات قابل اطمینان در مورد شیوع ناهنجاری‌های مادرزادی در کشورهای کمتر توسعه یافته منجر به این فرض شده است که دسترسی ناکافی به تکنولوژی‌های پرهزینه مرتبط با غربالگری و تشخیص زود هنگام ناهنجاری‌های مادرزادی منجر به شیوع بالاتر این ناهنجاری‌ها در مناطق کمتر توسعه یافته در

بر اساس نتایج مطالعه حاضر، شایعترین ناهنجاری مادرزادی مربوط به نقص در دستگاه تناسلی بود. همچنین نقص در اندام‌ها و ناهنجاری‌های مادرزادی قلبی رتبه‌های دوم و سوم شیوع ناهنجاری‌های مادرزادی را در کشور به خود اختصاص داده بودند. گرچه در اغلب مناطق مورد بررسی ناهنجاری‌های دستگاه تناسلی و اندام‌ها بیشترین شیوع را داشتند، در استان خوزستان بیشترین ناهنجاری‌های مادرزادی مربوط به ناهنجاری‌های جمجمه و ملاج و نقص در دستگاه ادراری بود.

بر اساس مطالعات انجام گرفته، ناهنجاری‌های قلبی مادرزادی، ناهنجاری‌های کروموزومی و نقص در اندام‌ها شایعترین ناهنجاری‌های مادرزادی در جهان به شمار می‌آیند و در مقابل، ناهنجاری‌های مربوط به گوش، صورت، گردن و سیستم تنفسی از شیوع کمتری برخوردار هستند. با این حال شیوع ناهنجاری‌های خاص در کشورها و مناطق مختلف نیز مشاهده می‌شود که ایران هم از این امر مستثنی نمی‌باشد.^{4 و 5 و 12-20}

از دلایل تفاوت در شیوع ناهنجاری‌های مادرزادی در بین مناطق مختلف کشور می‌توان به فرایندهای متفاوت درتایید تشخیص و کدگذاری این ناهنجاری‌ها، منابع اطلاعاتی و روش‌های جمع‌آوری داده‌ها، فرآیندهای مرتبط با موارد مرده‌زایی و تفاوت‌های کارکردی فردی موجود در میان پرسنل درگیر در این فرآیندها شامل متخصصین، پرستاران و ماماها، کارمندان شاغل در بخش مدارک پزشکی دخیل در مطالعه در مناطق مورد بررسی اشاره کرد.

بر اساس نتایج مطالعه حاضر اغلب موارد ناهنجاری‌های مادرزادی ثبت شده در جنس مذکر گزارش شده بود. هم راستا با نتایج این بررسی، ال دوپک و همکارانش در بررسی خود نشان داده‌اند که شانس ابتلا به ناهنجاری‌های مادرزادی در جنس مذکر 1/2 برابر جنس مونث بود.²¹ همچنین عاصمی و همکارانش نیز در بررسی خود نشان دادند که شیوع ناهنجاری‌های مادرزادی در نوزادان پسر بیشتر است.²²

محدودیت‌ها

اگر چه این مطالعه به عنوان اولین مطالعه ملی برای برآورد شیوع ناهنجاری‌های مادرزادی در ایران محسوب می‌شود، همانند هر مطالعه دیگر با محدودیت‌هایی نیز همراه بوده است. محدودیت اول مربوط به روش اجرای مطالعه

مقایسه با کشورهای توسعه یافته می‌شود. از این رو لازم است در هنگام تفسیر وقوع ناهنجاری‌های مادرزادی در کشورهای کم درآمد و مقایسه آن با سایر کشورها، کم شماری‌های احتمالی ناشی از روش‌های تشخیص ناکارآمد و مدیریت کمتر قابل اعتماد داده‌ها را نیز باید در نظر گرفت.

جدول 3- ناهنجاری‌های شایع جزئی

ناهنجاری مادرزادی	فراوانی	درصد
هیدروسل	291	20/14
عدم نزول بیضه	231	15/99
کلاب فوت	202	13/98
هیپوسپادیا	153	10/59
خال عروقی	103	7/13
پلی داکتیلی	63	4/36
عدم تشکیل دیواره بین دهلیز	52	3/60
شکاف کام	47	3/25
هیدرونفروز مادرزادی	47	3/25
شکاف لب	44	3/04
اختلالات ساختاری جمجمه	30	2/08
هیدروسفالوس	27	1/87
سندرم داون	26	1/80
آترزی مری	24	1/66
مقعد بسته	24	1/66
هرنی دیافراگمی	23	1/59
آنومالی ساختاری دستگاه تناسلی	23	1/59
سین داکتیلی	20	1/38
مننگومیلوسل	15	1/04

عمومی کشور اضافه می‌شوند.^{8و5} با توجه به قابل پیشگیری بودن بیش از هفتاد درصد از ناهنجاری‌های مادرزادی، تدوین و راه اندازی شیوه‌های نوین غربالگری در کشور ما ضروری به نظر می‌رسد. علاوه بر آن می‌توان از نتایج این بررسی در طراحی و ارزیابی سیستم‌های غربالگری ناهنجاری‌های مادرزادی در دوران جنینی و نوزادی به ویژه در گروه‌ها و مناطق پر خطر در ایران بهره جست.

قدردانی

نویسندگان بر خود لازم می‌دانند از کلیه افراد شرکت کننده در این مطالعه شامل والدین و نوزادان آنها و افراد مشارکت کننده در جمع‌آوری داده‌ها در مناطق مورد بررسی تقدیر و تشکر کنند. همچنین نویسندگان از دانشگاه علوم پزشکی شهید بهشتی و مرکز تحقیقات جراحی کودکان برای هماهنگی و همکاری در این طرح و از وزارت بهداشت برای تامین منابع مالی این پروژه کمال تشکر و قدردانی را دارند.

تعارض منافع

کلیه نویسندگان این مقاله اعلام می‌نمایند که هیچ گونه تضاد منافی در خصوص انتشار این مقاله ندارند.

است. با توجه به مقطعی بودن بررسی حاضر، ما قادر به بررسی الگوی زمانی شیوع ناهنجاری‌های مادرزادی نبودیم. محدودیت دوم نیز مربوط به عدم استفاده از روش‌های مولکولی و سیتوژنیک در تشخیص ناهنجاری مادرزادی و فراهم نبودن امکان کالبدشکافی برای موارد مرده‌زایی و مرگ نوزاد بود که می‌تواند احیاناً منجر به کم شماری در نتایج مطالعه حاضر شده باشد. البته برای به حداقل رساندن این محدودیت و کاهش خطاهای تصادفی و منظم، کلیه کارشناسان دخیل در این فرایند از جمله متخصصین نوزادان و کودکان، ماماها و پرستارها و در نهایت کارشناسان ثبت و طبقه‌بندی بیماری‌ها، دستورالعمل‌ها و آموزش‌های لازم را بطور یکسان دریافت کردند.

نتیجه‌گیری

بررسی حاضر داده‌های لازم برای بررسی حجم معضلات سلامتی ناشی از وقوع ناهنجاری‌های مادرزادی را تا زمان تأسیس و راه اندازی یک نظام ثبت قابل قبول برای ناهنجاری‌های مادرزادی در ایران فراهم می‌آورد. بر اساس نتایج این مطالعه ناهنجاری‌های مادرزادی در ایران از شیوع قابل ملاحظه‌ای برخوردار است و در حال حاضر سالانه بیش از یکصد هزار مورد از ناهنجاری‌های مادرزادی به جمعیت

Abstract:

Epidemiology of Congenital Anomalies in Iran

Khaleghnejad Tabari A. MD *, *Dastgiri S. PhD* **, *Soori H. PhD* ***
Ansari-Moghaddam A. PhD ****, *Ghaem H. PhD* *****, *Latifi S. M. PhD* *****
Maracy M. R. PhD *****, *Aslanabadi S. MD* *****, *Roshanzamir F. MD* *****,
Forootan H. R. MD *****, *Peivasteh M. MD* *****, *Hosseinpour M. MD* *****,
Khaleghnejad Tabari N. MD *****, *Abbasian A. MSc* *****,
Haj-Sheykholeslami A. MD *****, *Davtalab Esmaeili E. PhD* *****

(Received: 15 June 2024 Accepted: 25 Sep 2024)

Introduction & Objective: Congenital abnormalities are of the main causes of death and disability in children, infants and neonates in most countries in the world where a remarkable part of these disorders can be prevented with timely measures. The aim of this study was to provide the epidemiological characteristics of congenital anomalies in Iran.

Materials & Methods: This cross sectional investigation was conducted on neonates of the birth year of 2016 in six major geographical regions in Iran including Tehran (capital), East Azerbaijan (northwest), Isfahan (center), Khuzestan (southwest), Sistan and Baluchistan (southeast) and Fars (south) Iran. Congenital defects were classified according to the coding system of the International Classification of Diseases (ICD_10). The sources of ascertainment of congenital defects were records of the cases diagnosed with birth defects, and hospital discharge forms. Fully trained and supervised data officers including midwives, nurses and medical coders were assigned to collect and management of the data for this investigation.

Results: The prevalence of congenital anomalies in Tehran was estimated at 163.2, East Azerbaijan 356.4, Isfahan 326.0, Khuzestan 94.3, Sistan and Baluchistan 264.1, and Fars 376.0 per 10,000 births. The prevalence of major defect groups of genital organs, limb anomalies and heart defects were ranked the first, second and third, respectively, in the country. Hydrocele, undescended testicle and club-foot were the most common anomalies diagnosed in the organs in the study regions.

Conclusions: Congenital anomalies are considerably prevalent in Iran, and it is estimated more than 100.000 cases of birth defects occur annually in the country. It seems, therefore, necessary to develop and implement new methods of screening procedures before, during and after birth to avoid occurring congenital anomalies in the country.

Key Words: Congenital Anomalies, Birth Defects, Prevalence, Iran

* *Professor of Pediatric Surgery, Pediatric Research Center, Research Institute for Children's Health, Shahid Beheshti University of Medical Sciences, Mofid Children's Hospital, Tehran, Iran*

** *Professor of Epidemiology, Tabriz University of Medical Sciences, Tabriz, Iran*

*** *Professor of Epidemiology, Faculty of Medicine, Cyprus International University, Nicosia*

**** *Professor of Epidemiology, Health Promotion Research Center, Zahedan University of Medical Sciences, Zahedan, Iran*

***** *Associate Professor of Epidemiology, Shiraz University of Medical Sciences, Shiraz, Iran*

***** *Professor of Epidemiology, Ahvaz University of Medical Sciences, Ahvaz, Iran*

***** *Professor of Epidemiology, School of Public Health, Isfahan University of Medical Sciences, Isfahan, Iran*

***** *Professor of Pediatric Surgery, Tabriz University of Medical Sciences, Mardani Azar Hospital, Tabriz, Iran*

***** *Assistant Professor of Pediatric Surgery, Pediatric Research Center, Research Institute for Children's Health, Shahid Beheshti University of Medical Sciences, Mofid Children's Hospital, Tehran, Iran*

***** *Professor of Pediatric Surgery, Shiraz University of Medical Sciences, Namazi Hospital, Shiraz, Iran*

***** *Associate Professor of Pediatric Surgery, Ahvaz University of Medical Sciences, Abouzar Hospital, Ahvaz, Iran*

***** *Associate Professor of Pediatric Surgery, Isfahan University of Medical Sciences, Imam Hossein Hospital, Isfahan, Iran*

***** *General Surgeon, Pediatric Research Center, Research Institute for Children's Health, Shahid Beheshti University of Medical Sciences, Mofid Children's Hospital, Tehran, Iran*

***** *Research Assistant, Pediatric Research Center, Research Institute for Children's Health Shahid Beheshti University of Medical Sciences, Mofid Children's Hospital, Tehran, Iran*

***** *Assistant Professor of Community Medicine, Iran University of Medical Sciences, Tehran, Iran*

***** *Epidemiologist, Tabriz University of Medical Sciences, Tabriz, Iran*

References:

- World Health Organization, (Feb. 2023). Congenital anomalies fact sheet [Online]. Available <https://www.who.int/news-room/fact-sheets/detail/birth-defects>.
- International Clearinghouse for Birth Defects Surveillance Research (ICBDSR) (Feb. 2023). Birth Defects Prevalence [Online]. Available: <http://www.icbdsr.org/resources/annual-report>.
- European network of registries for the epidemiologic surveillance of congenital anomalies (EUROCAT) (Feb. 2023). Available: https://eu-rd-platform.jrc.ec.europa.eu/eurocat/eurocat-data/prevalence_en.
- Kouame BD, N'guetta-Brou IA, Kouame GSY, Sounkere M, Koffi M, Yaokreh JB, Odehouri-Koudou T, Tembely S, Dieth GA, Ouattara O. Epidemiology of congenital abnormalities in West Africa: results of a descriptive study in teaching hospitals in Abidjan: Cote d'Ivoire. *African Journal of Paediatric Surgery*. 2015; 12(1): 51-55.
- Christianson A, Howson CP, Modell B. March of Dimes global report on birth defects: the hidden toll of dying and disabled children. March of Dimes Birth Defects Foundation; 2006. Available from: https://dev.marchofdimes.org/materials/global-report-on-birth-defects-the-hidden-toll-of-d2unzZI5_VWOaLZnw6iHcx7hbpMWtWzTuIOU3DabcVY.pdf.
- Vatankhah S, Jalilvand M, Sarkhosh S, Azarmi M, Mohseni M. Prevalence of Congenital Anomalies in Iran: A Review Article. *Iran J Public Health*. 2017; 46(6): 733-743.
- Zahed Pasha Y, Vahedi A, Zamani M, Alizadeh-Navaei R, Zahed Pasha E. Prevalence of Birth Defects in Iran: A Systematic Review and Meta-Analysis. *Arch Iran Med*. 2017; 20(6): 376-385.
- Tarighat F, Golshan E, Dastgiri S. Prevalence of congenital anomalies in the northwest of Iran. *Depiction of Health*. 2021; 12(4): 417-425.
- Stone DH, Dastgiri S, Heidarzadeh M, Abdollahi HM, Imani S, Maher MH. Uses, limitations, and validity of a registry of congenital anomalies in Iran: a critical review. *Journal of environmental and public health*. 2017; 6972617.
- Mekonnen D, MollaTaye, Worku W. Congenital anomalies among newborn babies in Felege-Hiwot comprehensive specialized referral hospital, Bahir Dar, Ethiopia. *Scientific Reports*. 2021; 11(1): 11027.
- Obu HA, Chinawa JM, Uleanya ND, Adimora GN, Obi IE. Congenital malformations among newborns admitted in the neonatal unit of a tertiary hospital in Enugu, South-East Nigeria-a retrospective study. 2012; 10(5): 177.
- Kancherla V, Sundar M, Tandaki L, Lux A, Bakker MK, Bergman JE, Bermejo-Sánchez E, Canfield MA, Dastgiri S, Feldkamp ML, Gatt M, Groisman B, Hurtado-Villa P, Kallen K, Landau D, Lelong N, Lopez-Camelo J, Martinez LE, Mastroiacovo P, Morgan M, Mutchinick OM, Nance AE, Nembhard WN, Pierini A, Sipek A, Stallings EB, Szabova E, Tagliabue G, Wertelecki W, Zarante I, Rissmann A. Prevalence and mortality among children with anorectal malformation: A multi-country analysis. *Birth defects research*. 2023; 115(3): 390-404.
- Gili JA, López-Camelo JS, Nembhard WN, Bakker M, de Walle HE, Stallings EB, Kancherla V, Group EP, Contiero P, Dastgiri S, Feldkamp ML, Nance A, Gatt M, Martínez L, Canessa MA, Groisman B, Hurtado-Villa P, Källén K, Landau D, Lelong N, Morgan M, Arteaga-Vázquez J, Pierini A, Rissmann A, Sipek A, Szabova E, Wertelecki W, Zarante I, Canfield MA, Mastroiacovo P. Analysis of early neonatal case fatality rate among newborns with congenital hydrocephalus, a 2000–2014 multi-country registry-based study. *Birth defects research*. 2022; 114(12): 631-644.
- Bell JC, Baynam G, Bergman JE, Bermejo-Sánchez E, Botto LD, Canfield MA, Dastgiri S, Gatt M, Groisman B, Hurtado-Villa P, Kallen K, Khoshnood B, Konrad V, Landau D, Lopez-Camelo JS, Martinez L, Morgan M, Mutchinick OM, Nance AE, Nembhard W, Pierini A, Rissmann A, Shan X, Sipek A, Szabova E, Tagliabue G, Yevtushok LS, Zarante I, Nassar N. Survival of infants born with esophageal atresia among 24 international birth defects surveillance programs. *Birth defects research*. 2021; 113(12): 945-957.
- Politis MD, Bermejo-Sánchez E, Canfield MA, Contiero P, Cragan JD, Dastgiri S, de Walle HE, Feldkamp ML, Nance A, Groisman B, Gatt M, Benavides-Lara A, Hurtado-Villa P, Kallén K, Landau D, Lelong N, Lopez-Camelo J, Martinez L, Morgan M, Mutchinick OM, Pierini A, Rissmann A, Šípek A, Szabova E, Wertelecki W, Zarante I, Bakker MK, Kancherla V, Mastroiacovo P, Nembhard WN. Prevalence and mortality in children with congenital diaphragmatic hernia: a multicountry study. *Annals of epidemiology*. 2021; 56: 61-69. e63.
- Nembhard WN, Bergman JE, Politis MD, Arteaga-Vázquez J, Bermejo-Sánchez E, Canfield MA, Cragan JD, Dastgiri S, de Walle HE, Feldkamp ML, Nance A, Gatt M, Groisman B, Hurtado-Villa P, Kallén K, Landau D, Lelong N, Lopez-Camelo J, Martinez L, Morgan M, Pierini A, Rissmann A, Šípek A, Szabova E, Tagliabue G, Wertelecki W, Zarante I, Bakker MK, Kancherla V, Mastroiacovo P. A multi-country study of prevalence and early childhood mortality among children with omphalocele. *Birth defects research*. 2020; 112(20): 1787-1801.
- Bakker MK, Kancherla V, Canfield MA, Bermejo-Sanchez E, Cragan JD, Dastgiri S, De Walle

- HE, Feldkamp ML, Groisman B, Gatt M, Hurtado-Villa P, Kallen K, Landau D, Lelong N, Lopez Camelo JS, Martínez L, Morgan M, Mutchinick OM, Nembhard WN, Pierini A, Rissmann A, Sipek A, Szabova E, Tagliabue G, Wertelecki W, Zarante I, Mastroiacovo P. Analysis of mortality among neonates and children with spina bifida: an international registry-based study, 2001-2012. *Paediatric and perinatal epidemiology*. 2019; 33(6): 436-448.
18. Goel N, Morris JK, Tucker D, de Walle HE, Bakker MK, Kancherla V, Marengo L, Canfield MA, Kallen K, Lelong N, Camelo JL, Stallings EB, Jones AM, Nance A, Huynh MP, Martínez-Fernández ML, Sipek A, Pierini A, Nembhard WN, Goetz D, Rissmann A, Groisman B, Luna-Muñoz L, Szabova E, Lapchenko S, Zarante I, Hurtado-Villa P, Martinez LE, Tagliabue G, Landau D, Gatt M, Dastgiri S, Morgan M. Trisomy 13 and 18-Prevalence and mortality-A multi-registry population based analysis. *American journal of medical genetics Part A*. 2019; 179(12): 2382-2392.
19. Yu X, Nassar N, Mastroiacovo P, Canfield M, Groisman B, Bermejo-Sánchez E, Ritvanen A, Kiuru-Kuhlefelt S, Benavides A, Sipek A, Pierini A, Bianchi F, Källén K, Gatt M, Morgan M, Tucker D, Canessa MA, Gajardo R, Mutchinick OM, Szabova E, Csáky-Szunyogh M, Tagliabue G, Cragan JD, Nembhard WN, Rissmann A, Goetz D, Bower C, Baynam G, Lowry RB, Leon JA, Luo W, Rouleau J, Zarante I, Fernandez N, Amar E, Dastgiri S, Contiero P, Martínez-de-Villarreal LE, Borman B, Bergman JEH, de Walle HEK, Hobbs CA, Nance AE, Agopian AJ. Hypospadias prevalence and trends in international birth defect surveillance systems, 1980-2010. *European urology*. 2019; 76(4): 482-490.
20. Mc Goldrick N, Revie G, Groisman B, Hurtado-Villa P, Sipek A, Khoshnood B, Rissmann A, Dastgiri S, Landau D, Tagliabue G, Pierini A, Gatt M, Mutchinick OM, Martínez L, de Walle HEK, Szabova E, Lopez Camelo J; ECEMC Peripheral Group; Källén K, Morgan M, Wertelecki W, Nance A, Stallings EB, Nembhard WN, Mossey P. A multi-program analysis of cleft lip with cleft palate prevalence and mortality using data from 22 International Clearinghouse for Birth Defects Surveillance and Research programs, 1974-2014. *Birth defects research*. 2023; 115(10): 980-997.
21. Al-Dewik N, Samara M, Younes S, Al-Jurf R, Nasrallah G, Al-Obaidly S, Salama H, Olukade T, Hammuda S, Marlow N. Prevalence, predictors, and outcomes of major congenital anomalies: A population-based register study. *Scientific Reports*. 2023; 13(1): 2198.
22. Asemi-Rad A, Heidari Z, Mahmoudzadeh-Sagheb H, Mehdipour Y, Moudi B, Sheibak N, Ebrahimi S. Prevalence of congenital anomalies and related factors in live births in Zahedan, Southeast of Iran: A cross-sectional study. *International Journal of Reproductive BioMedicine*. 2023; 21(21): 647-656.