

بررسی بیماریهای ژنتیکی زوجهای مراجعه کننده به درمانگاه ژنتیک بیمارستان امام خمینی (ره)

مصطفی ربیعان^۱، دکتر رضا صفدری^۲، دکتر سیروس عظیمی^۳

چکیده

زمینه و هدف: امروزه علم ژنتیک پزشکی وجود اغلب بیماریهای ژنتیکی را موجه نمی‌داند. نظر به اینکه اطلاع رسانی به میزان زیادی از پیدایش بیماریهای ژنتیکی خواهد کاست، لذا در این پژوهش یافتن فراوانی بیماریهای ژنتیکی مراجعین به درمانگاه ژنتیک بیمارستان امام خمینی (ره) مد نظر بوده است.

روش بررسی: این مطالعه یک بررسی مقطعی گذشته نگر می‌باشد. جامعه مورد مطالعه، کلیه پرونده‌های درمانگاه ژنتیک بیمارستان امام خمینی (ره) در طی ۱۳۸۳-۱۳۷۴ بود. بدین منظور پرسشنامه‌ای تنظیم و اطلاعات موجود در پرسشنامه ضبط شده و با استفاده از نرم افزارهای SPSS موردآنالیز قرار گرفت.

یافته‌ها: نسبت زوجین مراجعه کننده یکی از مهمترین متغیرهای این مطالعه بود. بیشترین فراوانی در ازدواج‌های فامیلی با وابستگی از طرف خانواده مادری (۴۵/۳٪) و کمترین فراوانی در ازدواج‌های با نسبت غریبه (۶/۴٪) بود. همچنین ابتلاء به بیماریهای ژنتیکی فرزندان زوجین مراجعه کننده نشان داد که بیشترین فراوانی بیماریهای ژنتیکی (۸۴/۸٪) مربوط به ازدواج‌های پسر عمو و دختر عمو بوده است.

نتیجه‌گیری: به نظر می‌رسد که میزان آگاهی از ژنتیک در سطح جامعه بسیار پائین است. لذا با توجه به اهداف برنامه توسعه سلامت، مشاوره ژنتیک، بخصوص قبل از عقد، بصورت اجباری، باید در برنامه‌های ارتقای سلامت جامعه مدنظر قرار گیرد.

واژه‌های کلیدی: ازدواج‌های فامیلی، بیماریهای ژنتیکی، درمانگاه ژنتیک بیمارستان امام خمینی (ره)

* نویسنده مسئول :

دکتر سیروس عظیمی ؛

مرکز تحقیقات سرطان انستیتو کانسسر

دانشگاه علوم پزشکی تهران

Email :

Azimizyus@tums.ac.ir

- دریافت مقاله : فروردین ۹۰ - پذیرش مقاله : مهر ۹۰

مقدمه

امروزه علم ژنتیک پزشکی وجود اغلب بیماریها و ناهنجاریهای ژنتیکی و مادرزادی را موجه نمی‌داند. همچنانکه از نظر اعتقادی نیز چنین است و بوجود آمدن و پیدایش ناهنجاری بصورت آگاهانه ناصواب است. از بعد اقتصادی و اجتماعی نیز با توجه به هزینه‌های درمان، نگهداری و عدم بهره‌وری از افراد مبتلا به ناهنجاریهای ژنتیکی و مادرزادی (ذهنی و یا جسمی)، مسئله از اهمیت خاصی برخوردار می‌باشد و از طرفی والدین، اطرافیان و افراد اجتماع، بصورت مستقیم و غیر مستقیم، نیز درگیر این نوع معضلات خواهند شد.

در فرهنگ جوامع سنتی، ازدواج پیوند مقدسی است که همبستگی‌های قومی را استوارتر می‌نماید که این امر خود تابعی از زمان و مکان بوده و در چهار چوب مسائل اقتصادی و اجتماعی شکل گرفته و بتدریج در خرده فرهنگ‌های اقوام مختلف بصورت ضرب المثل در آمده است (بطور مثال گفته می‌شود عقد پسرعمو و دخترعمو را در آسمانها بسته‌اند).

^۱ مربی هیئت علمی گروه مدیریت خدمات بهداشتی درمانی دانشکده پیراپزشکی دانشگاه علوم پزشکی تهران

^۲ دانشیار گروه مدارک پزشکی دانشکده پیراپزشکی عضو مرکز تحقیقات مدیریت اطلاعات سلامت دانشگاه علوم پزشکی تهران

^۳ دانشیار گروه ژنتیک مرکز تحقیقات سرطان انستیتو کانسر دانشگاه علوم پزشکی تهران

اولین درمانگاه ژنتیک پزشکی در سال ۱۳۶۵ (۱۹۸۶) در مجتمع بیمارستانی امام خمینی (ره) توسط نویسنده مسئول مقاله جهت مشاوره ژنتیک برای کلیه بیماریهای ارثی راه اندازی گردید. به مرور زمان به دلایلی همچون نگرش مقالات در مجلات و روزنامه‌ها، برنامه‌های علمی در رادیو و تلویزیون، دسترسی مردم به اینترنت و بالاخره با بالا رفتن سطح آگاهی و دانش عمومی و شناخت بیشتر مردم از علم ژنتیک و مشاوره ژنتیک، و نیز اطلاع مردم از مضرات ازدواج‌های فامیلی، امروزه اکثریت مراجعین به مراکز مشاوره ژنتیک بیشتر به علت ازدواج‌های فامیلی می‌باشد.

در خیلی از کشورها حتی تا دو سوم ازدواج‌ها از نوع FC می‌باشد، که باعث افزایش رویداد بیماریهای مغلوب اتوزومی می‌گردد (۱۹-۱۶). چون فراوانی ازدواج‌های فامیلی در کشورهای مسلمان (از جمله کشورهای عربی و ایران) زیاد می‌باشد، عده‌ای آن را با اسلام مرتبط می‌دانند. در صورتی که اکرمی و اوسطی اظهار داشته‌اند که در متون دین اسلام، در هیچ جا ازدواج‌های فامیلی توصیه نشده است. بلکه چنین ازدواج‌هایی از قدیم به عنوان یک سنت و آیین عمومی بوده و به دلایلی چون مسائل اجتماعی، خانوادگی، مالی، قومی، فرهنگی و مقداری هم زمینه‌های مذهبی در خانواده ارتباط دارد. فراوانی ازدواج‌های فامیلی از نوع FC در عربستان سعودی ۷۰٪، در بحرین ۲۳/۲٪، در ترکیه ۲۵-۲۰٪ و در ایران ۷۴٪ گزارش شده است (۲۵-۲۰).

در بین مردم با دین یهود نیز انواع بیماریهای متابولیکی که الگوی وراثتی مغلوب اتوزومی دارند با فراوانی بسیار زیاد نسبت به سایر ادیان و اجتماعات دیده می‌شود که در اثر ازدواج‌های فامیلی پیچیده بین آنها می‌باشد (۲۶). این موضوع حتی بین ایرانیان یهودی نیز اثبات شده است (۲۷).

خوشبختانه علم بشر به آن حد رسیده است که با شناخت علت‌ها و در حد امکان، از بوجود آمدن ناهنجاری‌ها و پیامد‌های اجتماعی و اقتصادی ناشی از آنها بتواند جلوگیری نماید. با توجه به اینکه امروزه با افزایش سطح آگاهی‌های بهداشتی مردم، موارد مشاوره با متخصصین ژنتیک پزشکی افزایش یافته است ولی باید اذعان داشت که علم ژنتیک پزشکی در کشور ما هنوز جوان و ناشناخته است. ضمناً بعلت عدم آگاهی، اطلاعات آماری صحیحی نیز در زمینه مشاوره ژنتیک وجود ندارد تا با استفاده از این اطلاعات بتوانند برنامه‌های استراتژیک بهداشتی و درمانی را پایه گذاری کنند.

برای اولین بار Sheldon Reed در سال ۱۹۴۷ واژه مشاوره ژنتیک را بکار برد (۱). سپس این واژه توسط انجمن ملی مشاورین ژنتیک به این عنوان تعریف شد که مشاوره ژنتیک عبارت است از عملی که می‌تواند به مردم کمک نماید تا آنها آگاهی بیشتری از کاربرد ژنتیک در بیماریها، پزشکی، روان پزشکی و اثرات آن در فامیل حاصل نمایند (۲-۳).

از اوایل دهه ۱۹۷۰ در تمام کشورهای دنیا به تدریج مراکز مشاوره ژنتیک افتتاح شد و رشته ژنتیک پزشکی به عنوان یک رشته تخصصی از رشته‌های پزشکی به تصویب رسید. بعضی از این مراکز بر حسب این که چه بیماری و در چه کشوری شایع تر بود، فقط مرکز مشاوره برای آن بیماری ژنتیکی خاص را به وجود آوردند؛ از جمله Phenylketonuria (PKU)، Duchenne muscular dystrophy، Mucoviscidosis، Congenital heart disease و سرطانهای فامیلی (familial cancers). بعضی از مراکز مختص فقط چند بیماری بودند مانند: PKU و Mucoviscidosis و سندرم Down. سرانجام مراکز مشاوره تبدیل به مراکز خدمات دهی برای کلیه بیماریهای ژنتیکی گردیدند (۱۵-۴). در ایران نیز

قصد مولفین از انجام این پژوهش آن بود که اطلاعات آماری صحیحی را از پرونده‌های موجود در بایگانی درمانگاه ژنتیک مجتمع بیمارستانی امام خمینی (ره) در مدت ۱۰ سال (۱۳۸۳-۱۳۷۴) جمع آوری و در نهایت فراوانی انواع بیماریهای ژنتیکی را در بین مراجعین به درمانگاه ژنتیک مشخص نمایند.

روش بررسی

این مطالعه یک بررسی مقطعی (cross sectional) گذشته نگر می‌باشد. جامعه مورد مطالعه، در این بررسی، کلیه پرونده‌های موجود در بایگانی مستقل درمانگاه ژنتیک بیمارستان امام خمینی (ره) در ده سال (۱۳۸۳-۱۳۷۴) که قریب به ۱۲۰۰۰ پرونده را شامل می‌گردید، بود. چون کلیه نمونه‌های موجود در جامعه پژوهش مورد مطالعه قرار می‌گرفت، بنابراین نیاز به روش آماری جهت نمونه گیری نبود.

بدین منظور پرسشنامه‌ای تنظیم گردید و اطلاعات موجود در پرونده‌ها توسط پژوهشگران استخراج و با کدهای مخصوص در پرسشنامه ضبط شده و سپس به منظور تجزیه و تحلیل داده‌ها از نرم افزار SPSS نسخه ۱۳ و از آزمون آماری χ^2 استفاده گردید. مقدار P کمتر از ۰/۰۵ از نظر آماری معنی دار در نظر گرفته شد.

بعلت جابجایی مکرر بایگانی پرونده‌ها از بیمارستان امام خمینی (ره) به انستیتو کانسر و سپس به دانشکده پیراپزشکی در طی سالهای گذشته، حدود ۲۹٪ از پرونده‌ها بطور کامل و یا برخی از صفحات آنها گمشده و قابل دسترسی نبودند.

بنابراین داده‌های این مطالعه با توجه به محدودیتهای موجود از مجموع ۸۵۵۳ پرونده استخراج و مورد بررسی قرار گرفته و بمنظور پاسخگویی به اهداف و

فرضیات از روشهای توصیفی با جداول توزیع فراوانی، میانگین، میانه و انحراف معیار استفاده گردیده است. همچنین در گزارش‌های آمار تحلیلی، ارتباط بین عوامل مورد نظر بررسی و تحلیل شده است.

یافته‌ها

جدول ۱ نسبت زوجین مراجعه کننده به درمانگاه ژنتیک را نشان می‌دهد که گویای آنست که بیشترین فراوانی در ازدواج‌های فامیلی درجه سوم با وابستگی از طرف خانواده مادری (۴۵/۳٪) بوده و در درجه دوم ازدواج‌های مشابه از طرف خانواده پدری با (۲۴/۵٪) می‌باشد. کمترین فراوانی در ازدواج‌های با نسبت غریبه (۶/۴٪) می‌باشد.

از نظر ژنتیکی، درجات فامیلی، به شرح زیر می‌باشند که در جدول یک رعایت شده است:

۱. نسبت ازدواج‌های فامیلی درجه سوم (First cousins) با وابستگی از طرف مادری، مانند (پسرخاله - دخترخاله) (پسر عمه - دختر دایی) (پسر دایی - دختر عمه).
۲. نسبت ازدواج‌های فامیلی درجه سوم (First cousins) با وابستگی از طرف پدری، (پسر عمو - دخترعمو).
۳. نسبت ازدواج‌های فامیلی درجه چهارم و پنجم شامل: ازدواج با نوه (دایی - عمو - خاله - عمه) یا (First cousins once removed)، ازدواج FC ناتنی (Half first cousins) و ازدواج دو نوه با همدیگر (Second cousins).
۴. نسبت ازدواج‌های دور، مانند (فامیل دور - هم دهی - هم عشیره‌ای).
۵. نسبت کاملاً غریبه

**جدول ۱: توزیع فراوانی مطلق و نسبی نسبت
زوجهین مراجعه کننده به درمانگاه ژنتیک بیمارستان امام خمینی(ره)**

| فراوانی | | نسبت زوجین |
|---------|-------|---|
| درصد | تعداد | |
| ۴۵/۳ | ۳۸۷۳ | ازدواجهای فامیلی درجه سوم با وابستگی از طرف مادری |
| ۲۴/۵ | ۲۰۹۶ | ازدواجهای فامیلی درجه سوم با وابستگی از طرف پدری |
| ۱۵ | ۱۲۸۷ | ازدواجهای فامیلی درجه چهارم و پنجم |
| ۸/۸ | ۷۵۴ | ازدواجهای فامیل دور |
| ۶/۴ | ۵۴۳ | ازدواجهای غریبه |
| ۱۰۰ | ۸۵۵۳ | جمع کل زوجین مراجعه کننده |

ضمناً اکثریت بیماریهای موجود در فرزندان افراد با نسبت غریبه، با الگوهای غالب اتوزومی و کروموزمی بوده اند که هیچ ارتباطی با ازدواجهای فامیلی ندارند. فراوانی انواع بیماریهای ژنتیکی در مردان و زنان مراجعه کننده به درمانگاه ژنتیک بیمارستان امام(ره) در جدول ۳ نشان داده شده است. با توجه به تنوع بسیار زیاد بیماریهای ژنتیکی، در این مطالعه دسته بندی کلی درخصوص انواع بیماریهای موجود بعمل آمده است.

نتایج نشان می‌دهد که در بین مراجعین (مرد) مبتلا به بیماری ژنتیکی، شایعترین بیماری با بیشترین فراوانی (۱۴/۴٪) مربوط به اختلالات شنوایی می‌باشد. اختلالات بینایی، لکنت زبان و تشنج (صرع) به ترتیب با فراوانی‌های (۱۰٪ و ۸/۷٪ و ۷/۳٪) در مرتبه دوم تا چهارم قرار دارند.

همچنین در بین زنان مراجعه کننده که مبتلا به بیماری ژنتیکی بوده‌اند، شایعترین بیماری با فراوانی (۱۴/۶٪) مربوط به اختلالات شنوایی بوده و اختلالات غده تیروئید، اختلالات بینایی و لکنت زبان به ترتیب با فراوانی‌های ۱۳/۱٪، ۱۱/۹٪ و ۷/۹٪ در مرتبه دوم تا چهارم قرار دارند.

وضعیت سلامت و بیماریهای ژنتیکی فرزندان زوجین مراجعه کننده به درمانگاه ژنتیک در جدول ۲ مورد بررسی قرار گرفته است.

بطوریکه داده‌ها نشان می‌دهد بیشترین فراوانی بیماریهای ژنتیکی (۸۴/۸٪) مربوط به ازدواجهای FC از خانواده پدری (پسر عمو - دختر عمو) بوده است. در درجه دوم فراوانی ازدواجهای FC از خانواده مادری (پسرخاله - دخترخاله)، (پسر دایی - دختر عمه)، (پسر عمه - دختر دایی) با (۸۳/۴٪) بوده است. با عنایت به فراوانی تجمعی بیماریها چون تعداد ازدواجها با خانواده مادری ظاهراً بیشتر از تعداد ازدواجهای خانواده پدری است، با این حال بطور کلی می‌توان نتیجه گرفت که تعداد بیشتر موارد بیماریها در ازدواجهای FC، نشانگر آنست که ریسک بیماری فرزندان در این نوع ازدواجها زیاد است.

کمترین فراوانی بیماریهای ژنتیکی در ازدواجها با فامیل دور، هم دهی و هم عشیره ای (۵۶/۶٪) می‌باشد و به هر حال داده‌های این جدول گویای آن است که بتدریج هر چه درجه فامیلی دورتر می‌شود، درصد ریسک بیماری نیز کاهش می‌یابد و این ارتباط از نظر آماری نیز معنی دار می‌باشد ($p < 0.001$).

**جدول ۲ : توزیع فراوانی مطلق و نسبی ابتلاء به بیماری ژنتیکی
فرزندان مراجعین به درمانگاه ژنتیک بیمارستان امام خمینی(ره) با توجه به نسبت والدین با همدیگر**

| نسبت والدین با یکدیگر | وضعیت سلامتی فرزندان | | بیمار ژنتیکی | | جمع درصد |
|--|----------------------|------|--------------|------|-------------|
| | تعداد | درصد | تعداد | درصد | |
| (پسر خاله-دختر خاله) یا (پسر عمه- دختردائی) یا (پسر دائی-دختر عمه) | ۱۵۳ | ۱۶/۶ | ۷۶۹ | ۸۳/۴ | ۹۲۲ |
| پسر عمو - دختر عمو | ۷۸ | ۱۵/۲ | ۴۳۶ | ۸۴/۸ | ۵۱۴ |
| ازدواج با نوه (دائی-عمو-خاله-عمه) ازدواج FC ناتنی - ازدواج دو نوه باهمدیگر | ۷۲ | ۲۵/۲ | ۲۱۴ | ۷۴/۸ | ۲۸۶ |
| فامیل دور - هم دهی - هم عشیره ای | ۸۶ | ۴۳/۴ | ۱۱۲ | ۵۶/۶ | ۱۹۸ |
| نسبت کاملاً غریبه | ۴۴ | ۳۴/۱ | ۸۵ | ۶۵/۹ | ۱۲۹ |
| جمع | ۴۳۳ | ۲۹/۶ | ۱۶۱۶ | ۷۰/۴ | ۲۰۴۹ |

**جدول ۳ : توزیع فراوانی مطلق و نسبی بیماریهای ژنتیکی مردان و زنان مراجعه کننده
به درمانگاه ژنتیک بیمارستان امام خمینی(ره)**

| انواع بیماریهای ژنتیکی | مرد | | زن | |
|----------------------------|-------|------|-------|------|
| | تعداد | درصد | تعداد | درصد |
| اختلالات شنوایی | ۵۹ | ۱۴/۴ | ۵۰ | ۱۴/۶ |
| اختلالات بینایی | ۴۱ | ۱۰ | ۴۱ | ۱۱/۹ |
| عقب ماندگی های ذهنی | ۲۲ | ۵/۴ | ۷ | ۲ |
| عقب ماندگی های جسمی | ۶ | ۱/۵ | ۵ | ۱/۴ |
| عقب ماندگی های ذهنی و بدنی | ۵ | ۱/۲ | ۳ | ۰/۹ |
| ناهنجاریهای انگشتان | ۲۶ | ۶/۳ | ۱۵ | ۴/۴ |
| ناهنجاری های دست و پا | ۲۳ | ۵/۶ | ۱۱ | ۳/۲ |
| در رفتگی لگن و پاچنبیری | ۱۸ | ۴/۴ | ۱۳ | ۳/۸ |
| ناهنجاریهای ستون فقرات | ۴ | ۱ | ۳ | ۰/۹ |
| ناهنجاری فک و صورت | ۳ | ۰/۷ | ۴ | ۱/۲ |
| لب شکری و کام شکافدار | ۸ | ۲ | ۶ | ۱/۷ |
| لکنت زبان | ۳۶ | ۸/۷ | ۲۷ | ۷/۹ |
| تشنج و صرع | ۳۰ | ۷/۳ | ۲۴ | ۷ |
| بیماریهای قلبی مادرزادی | ۱۴ | ۳/۴ | ۷ | ۲ |
| دیابت ملیتوس تیپ یک | ۶ | ۱/۵ | ۴ | ۱/۲ |
| اختلال غده تیروئید | ۸ | ۲ | ۴۵ | ۱۳/۱ |

| زن | | مرد | | انواع بیماریهای ژنتیکی |
|------|-------|------|-------|-------------------------|
| درصد | تعداد | درصد | تعداد | |
| ۱/۷ | ۶ | ۱/۷ | ۷ | بیماریهای کلیوی |
| ۵/۳ | ۱۸ | - | - | نازایی |
| - | - | ۱/۲ | ۵ | بیضه بالا مانده |
| - | - | ۵/۱ | ۲۱ | آزواسپرمی |
| ۰/۹ | ۳ | ۰/۵ | ۲ | ناهنجاریهای روده و مقعد |
| ۰/۶ | ۲ | ۱ | ۴ | بیماریهای ریوی |
| ۲/۳ | ۸ | ۲/۷ | ۱۱ | بیماریهای پوست |
| ۰/۳ | ۱ | ۰/۵ | ۲ | ماه گرفتگی (همانژیوم) |
| ۵ | ۱۷ | ۵/۴ | ۲۲ | بیماریهای روحی - روانی |
| ۴/۴ | ۱۵ | ۴/۱ | ۱۷ | بیماریهای خون |
| ۲/۳ | ۸ | ۲/۴ | ۱۰ | ناهنجاریهای کرموزومی |
| ۱۰۰ | ۳۴۳ | ۱۰۰ | ۴۱۰ | جمع |

بحث

عامل مهم و واسطه‌ی پیوند فرزندانشان می‌شود و به همین منوال ازدواج با وابستگان طرف پدری در درجه دوم اهمیت قرار می‌گیرد. به همین صورت وابستگی‌ها و عواطف فامیلی، ازدواجهای درجه چهارم و پنجم خانواده را نیز رقم می‌زند (۱۵٪). آنچه که از واقعیت‌های فرهنگی جوامع و قومیت‌های کشورمان استنباط می‌شود علاوه بر مسائل عاطفی خانواده‌ها در ازدواج جوانانشان، مسائل دیگری از جمله تعصبات قومی و مذهبی و همچنین مسائل اقتصادی و حفظ ثروت در خاندان و قوم و قبیله نیز حائز اهمیت است که سبب بالا رفتن فراوانی ازدواجهای فامیلی در جامعه می‌باشد.

بنابراین بالا بودن نرخ بیماریهای ژنتیکی در همچون ساختار قومی، فرهنگی قابل انتظار است. لذا با توجه به اهداف ارتقای سلامت در جامعه، لازم است که نسبت به مسائل آموزش بهداشت حساس‌تر شده و در راستای ارتقای میزان آگاهی و نگرش بهداشتی، بخصوص در حیطه دانش ژنتیک و بیماریهای توارثی،

آنالیز داده‌های این مطالعه که بر اساس اطلاعات بدست آمده از پرونده‌های موجود در فاصله سالهای ۸۳-۱۳۷۴ مراجعین به درمانگاه ژنتیک، انستیتو کانسر، بیمارستان امام خمینی (ره) بدست آمده نشانگر آنست که اکثریت زوجهای مراجعه کننده به این درمانگاه به نحوی نسبت فامیلی داشتند.

مطالعه درجه نسبت فامیلی در زوجین مراجعه کننده به این درمانگاه نشان می‌دهد که بیشترین فراوانی ازدواجهای فامیلی با وابستگی از طرف خانواده مادری زوجین (۴۵/۳٪) اتفاق افتاده است و در درجه دوم ازدواجهای از طرف خانواده پدری (۲۴/۵٪) بوده است.

کمترین فراوانی درخصوص ازدواجهای فامیل دور با (۸/۸٪) بوده است، آنچه به نظر می‌رسد و از دیدگاه فرهنگی در درجه بالای اهمیت قرار می‌گیرد، شاید علت بالا بودن فراوانی ازدواجهای با فامیل از طرف مادری، میزان عاطفه و وابستگی مادران نسبت به خانواده خویش (برادرها و خواهرهای مادر) باشد که

در افراد جامعه همت گماشته شود.

فراوانی FC ها در این تحقیق ۶۹/۸٪ است که با نتایج پژوهش های قبلی از ایران و نیز از عربستان سعودی مطابقت دارد (۲۵ و ۲۱). همچنین فراوانی ازدواج های فامیلی با نسبت های درجه سوم، چهارم و پنجم بر روی هم به میزان ۸۴/۸٪ با نتایج پیشین از ایران همخوانی دارد (۲۸).

آنچه در نظر اول توجه را جلب می کند بحث فرهنگ ازدواج در میان اقوام و اینکه والدین این نوجوانان با نگرش و معیارهای تعصبی و شاید اقتصادی، سعی در ازدواج کردن فرزندان خود در سنین اغلب پائین را دارند و نکته قابل توجه اینکه علت مراجعه به درمانگاه ژنتیک در این گروه های سنی اغلب به ظاهر برای مشاوره ژنتیک، ولی در حقیقت بدون کوچکترین آگاهی از مفهوم مشاوره ژنتیک بوده است. وجود بیماریهای ژنتیکی در وابستگان و فامیل این گروه سبب هراس آنان از داشتن فرزندان بیمار و معیوب شده و این گروه را به درمانگاه کشانده است. اغلب این افراد از نظر میزان آگاهی و دانش ژنتیک بسیار پائین هستند، چنانچه از مشاور ژنتیک توقع دارند با انجام یک آزمایش واحد و ساده ژنتیک و یا با تزریق آمپول یا تجویز چند قرص مشکل بیماری ژنتیک در آنها را از بین ببرد تا فرزندان سالمی داشته باشند.

قابل توجه اینکه اغلب این زوجها بعد از عقد، ازدواج و یا در مرحله انجام عقد به مشاور ژنتیک مراجعه می نمایند، و در این شرایط اگر با جواب منفی مواجه شوند بسیار برآشفته می گردند و چه بسا به توصیه های مشاور نیز عمل نمی کنند، که این امر موجب مشکلات بعدی در زندگی مشترک و عدم قوام بنیان خانواده آنها می شود و حداقل اینکه زوجین از نظر عاطفی و روانی صدمه می بینند. بنابراین زمان مشاوره ژنتیک از

همه جهات از اهمیت خاصی برخوردار است (۳۱-۲۹).

به نظر میرسد که میزان آگاهی و نگرش به مسائل ژنتیکی و بیماریهای توارثی در سطح کل جامعه بسیار پائین و خواستگاه این بیماریها در نظر مردم بدرستی تبیین نشده است و لذا با توجه به اهداف برنامه توسعه سلامت جامعه (سلامت به عنوان یک ارزش اجتماعی باید قلمداد شود). مسئله آموزش بهداشت و مشاوره ژنتیک بصورت برنامه ریزی شده، باید از طریق آموزشهای مستقیم و غیر مستقیم، در برنامه های ارتقای سلامت جامعه مدنظر قرار گیرد. چنین نظری برای ایران و نیز برای بحرین پیشنهاد شده است (۲۵ و ۲۳).

در ترکیه نیز به علت این که بالاترین فراوانی بیماری PKU را در جهان دارد، آموزش مشاوره ژنتیک مردم، در برنامه ریزی بهداشتی قرار گرفته است (۲۴). طبق پژوهشی که در عربستان سعودی انجام گرفته است معلوم شده است که فراوانی زوج هایی که برای مشاوره ژنتیک مراجعه نموده و بعد از اطلاع از بالا بودن میزان خطر، از ازدواج با همدیگر منصرف شده اند، در سال ۲۰۰۹ نسبت به سال ۲۰۰۴ پنج برابر شده است. یعنی اثرات آگاهی دادن به بیماران بسیار مفید و درخشان بوده است (۲۲).

یکی از راههای آموزش به مردم، آگاهی دادن به پزشکان و رشته های پیرایشکی می باشد که در این راستا آموزش پزشکان عمومی در انگلستان و پزشکان عمومی، ماماها و پرستارها در ترکیه رضایت بخش بوده است. راه دیگری که در ترکیه در یک پژوهش پنج ساله به اجرا در آمده است، آموزش مردم و زوج های جوان و پیگیری آنها تا زمان حاملگی، در مراکز بهداشت شهرهای کوچک و حتی روستاها می باشد (۳۶-۳۲).

قانون برای همه زوجین، قبل از ازدواج اجباری شود (۲۰). با توجه به اینکه اکثریت زوجین مراجعه کننده به درمانگاه ژنتیک (۹۱/۲٪) به ظاهر سالم بودند، و فقط (۸/۸٪) آنان مبتلا به بیماری‌های ژنتیکی بودند، ولی در بررسی شجره نامه آنان انواع بیماری‌های ژنتیکی مشاهده گردید.

در بین مردان بیمار مراجعه کننده شایعترین بیماری با بیشترین فراوانی (۱۴/۴٪) مربوط به اختلالات شنوایی و در درجه دوم با فراوانی (۱۰٪) اختلالات بینایی قرار داشت و در بین زنان مراجعه کننده شایعترین بیماری اختلالات شنوایی با (۱۴/۶٪) و در مرتبه دوم اختلالات غده تیروئید با (۱۳/۱٪) بوده است.

نتیجه گیری

نتیجه مطالعات نشان می‌دهند که مسئله بیماری‌های ژنتیکی در ایران معضل بسیار مهمی است و تقریباً بخاطر فراوانی بسیار زیاد ازدواج‌های فامیلی، در اغلب ازدواجها، ریسک داشتن فرزندان با مشکل بیماری ژنتیکی وجود دارد. همچنانکه در پژوهش‌های گذشته نیز اظهار شده است، فراوانی ناهنجاریها و بیماری‌های ژنتیکی در ازدواج‌های فامیلی دو برابر ازدواج‌های غریبه می‌باشد (۴۰-۳۸).

طبق این مطالعه، با توجه به فراوانی قابل توجه بیماری‌های ژنتیکی در ایران، و نیز با توجه به اینکه، این نوع بیماران قابل درمان نبوده و علاوه بر هزینه‌های نگهداری گزاف، این افراد بازدهی برای خانواده و اجتماع ندارند و از نظر بهداشت روان تاثیر منفی بسیار زیادی برای خانواده می‌گذارند، و با عنایت به اینکه مشاوره ژنتیک قبل از ازدواج، در سطح کلان و در مدت طولانی، می‌تواند باعث کم کردن فراوانی بیماری‌های ژنتیکی در سطح هر اجتماعی گردد، بنابراین شایسته است مسئولین نظام سلامت کشور به فکر آینده سلامت فرزندان این مرز و بوم

با اذعان به اینکه در برنامه‌های آموزشی دبیرستانی نیز در رابطه با مسائل بیماری‌های توارثی آگاهی لازم و کافی داده نمی‌شود. بنابراین وجود آموزشهای اختصاصی در خصوص بیماری‌های توارثی و ایجاد نگرش مثبت در عموم مردم جامعه، بخصوص جوانان، به طرق مستقیم و غیر مستقیم ضرورتی اجتناب ناپذیر می‌باشد (۳۷).

اگر هدف، ارتقاء سلامت جامعه است پس به ناچار فرزندان و آینده سازان این جامعه بایستی سالم و سلامت به دنیا بیایند. چنانکه یافته‌های این تحقیق نشان می‌دهد، (۸۴/۸٪) از فرزندان مبتلا به بیماری‌های ژنتیکی، حاصل ازدواج فامیلی (پسر-عمو-دختر عمو) بودند و یا به همین میزان (۸۳/۴٪) فرزندان مبتلا به بیماری‌های ژنتیکی، حاصل ازدواج از طرف خانواده مادری (پسر خاله-دختر خاله) یا (پسر دایی-دختر عمه) و یا (پسر عمه-دختر دایی) بودند، که با توجه به فراوانی تجمعی ازدواج‌های با فامیل درجه چهارم و پنجم ملاحظه می‌شود که فراوانی بیماری‌های ژنتیکی در ازدواج‌های فامیلی بیشتر است. با عنایت به صعب‌العلاج بودن بیماری‌های ژنتیکی و توجه به ضربات عاطفی روانی خانواده‌ها و همچنین هزینه‌های درمان و نگهداری این قبیل بیماران، در ملاحظه یافته‌های این تحقیق متوجه می‌شویم که در ازدواج‌های غریبه نیز تعداد بیماران ژنتیکی قابل ملاحظه می‌باشند. ولی ذکر این نکته ضروری است که اکثریت بیماری‌های موجود در فرزندان افراد با نسبت غریبه از گروه‌های بیماری‌های ژنتیکی بوده‌اند که هیچ ارتباطی با ازدواج‌های فامیلی ندارند (مثل بیماری‌های با الگوی توارثی غالب اتوزومی و یا ناهنجاری‌های کروموزومی). بنابراین اجباری و قانونی شدن مشاوره ژنتیک، قبل از عقد، برای عموم جامعه لازم به نظر می‌رسد. به دلیل وجود بیماری‌های مغلوب اتوزومی با فراوانی زیاد، در بحرین نیز پیشنهاد شده است که مشاوره ژنتیک، طبق

ازدواج (بخصوص در ازدواج های فامیلی) پیشنهاد می گردد.

بوده و در راستای اهداف ارتقای سلامت، اقدامات پیشگیری لازم را برنامه ریزی نمایند، که در راس این برنامه ریزی ها، اجباری کردن مشاوره ژنتیک قبل از

منابع

1. Reed S. Counseling in Medical Genetics. 8th ed. New York: Alan R. Liss Inc; 2008: 1-27.
2. Resta RG. Defining and redefining the scope and goal of genetic counseling. Am J Med Genet 2006; 142(3): 269-75.
3. Resta RG, Biesecker BB, Bennett RL, Blum S, Hahn SE, Strecker MN, et al. A new definition of genetic counseling: National Society of Genetic Counselors' task force report. J Genet Couns 2006; 15(2):77-83.
4. Sibinga MS, Friedman CJ. Complexities of parental understanding of phenylketonuria. Pediatrics 1971; 48(2): 216-24.
5. Emery AEH, Walt MS, Clack ER. The effects of genetic counseling in Duchenne muscular dystrophy. Clin Genet 1972; 3(2):147-50.
6. Mc Crae W, Cuul A, Burton L, Dodge J. Cystic fibrosis: parent's response to the genetic basis of the disease. Lancet 1973; 2(1): 141-3.
7. Reiss JA, Menashe VD. Genetic counseling and congenital heart disease. J Pediat 1972; 80(4): 655-6.
8. Fraser L, Bramald S, Chapman C, Chu C, Cornelius V, Douglas F, et al. What motivates interest in attending a familial cancer genetics clinic? Familial Cancer 2003; 2(3-4): 159-68.
9. Leonard CO, Chase GA, Childs B. Genetic counseling: a consumer's view. New Engl J Med 1972; 287(9): 433-9.
10. Carter CO, Fraser Roberts JA, Evans KA, Buck AR. Genetic clinic. A follow-up. Lancet 1971; 1(7693): 281-5.
11. Emery AEH, Walt MS, Clack E. Social effects of genetic counseling. Brit Med J 1973; 1(5855): 724-6.
12. Reynolds B, Puck MH, Robinson A. Genetic counseling: An appraisal. Clin Genet 1974; 5(3): 177-87.
13. Klein D, Wyss D. Retrospective and follow-up study of approximately 1000 genetic consultations. J Genet Hum 1977; 25(1): 47-57.
14. Briard ML, Frezal J, Kaplan J. Le Conseil genetique (resultats de dix annees d'experience). IV. Comportement des consultants et fiabilité du conseil. J Genet Hum 1977; 25(1): 157-76.
15. Abramovsky I, Godmilow L, Hirschhorn K, Smith Jr H. Analysis of a follow-up study of genetic counseling. Clin Genet 1980; 17(1): 1-12.
16. Bayoumi RA, Yardumian A. Genetic disease in the Arab world will be reduced only by promoting public , professional, religious and political debate. BMJ 2006; 333(7573): 819.

17. Kelly TE. *Clinical Genetics and Genetic Counseling*. 5th ed. Chicago: Year Book Medical Publishers Inc; 2009: 278-309.
18. Stevenson AC, Clare Davison BC, Oakes MW. *Genetic Counselling*. 6th ed. London: William Heinemann Medical Books Ltd; 2009: 138-47.
19. Mange AP, Mange EJ. *Genetics: Human Aspects*. 4th ed. Philadelphia: Saunders College; 2010: 235-54.
20. Akrami SM, Osati Z. Is consanguineous marriage religiously encouraged? Islamic and Iranian considerations. *J Biosoc Sci* 2007; 39(2): 313-6.
21. Al-Aqeel AI. Common genetics and metabolic diseases in Saudi Arabia. *Middle East J of Family Medicine* 2004; 6(6): 1-8.
22. Memish ZA, Saeedi MY. Six-year outcome of the national premarital screening and genetic counseling program for sickle cell disease and beta-thalassemia in Saudi Arabia. *Annals of Saudi Medicine* 2011; 31(3): 229-35.
23. Al-Arrayed SS, Hafadh N, Al-Serafi S. Premarital counseling: an experience from Bahrain. *Eastern Mediterranean Health J* 1997; 3(3): 415-9.
24. Tuncbilek E, Ozguc M. Application of medical genetics in Turkey. *The Turkish J of Pediatrics* 2007; 49(4): 353-9.
25. Fathzadeh M, Babaie Bigi MA, Bazrgar M, Yavarian M, Tabatabaee HR Akrami SM. Genetic counseling in Southern Iran: consanguinity and reason for referral. *J Genet Counsel* 2008; 17(1): 472-9.
26. Mourant AE, Kopec AC, Domaniewska- Sobczak K. *The Genetics of the Jews*. 1st ed. Oxford: Clarendon Press; 1978: 152-38.
27. Zlotogora J. Hereditary disorders among Iranian Jews. *Am J Med Genet* 1995; 58(1): 32-7.
28. Shafeghati Y, Karimi-Nejad R, Azimi F, Karimi –Nejad MH, Huijmans JGM, Kleijer WJ, et al. Epidemiology and relative incidence of rare neurometabolic and neurogenetic disorders in Iran. *Archives of Iranian Medicine* 2001; 4(2): 67-71.
29. Aalfs CM, Smets EMA, Leschot NJ. Genetic counselling for familial conditions during pregnancy: A review of the literature published during the years 1989-2004. *Community Genetics* 2007; 10(3): 159-68.
30. Speicher MR, Antonarakis SE, Motulsky AG. *Vogel and Motulsky's Human Genetics, Problems and Approaches*. 4th ed. USA: Springer; 2010: 82-98.
31. Turnpenny PD, Ellard S. *Emery's Elements of Medical Genetics*. 14th ed. Philadelphia: Churchill Livingstone; 2011: 253-60.
32. Rose P, Humm E, Hey K, Jones L, Huson SM. Family history taking and genetic counseling in primary care. *Family Practice* 1998; 16(1): 78-83.
33. Tomatir AG, Sorkun HC, Demirhan H, Akdag B. Genetics and genetic counseling: practices and opinions of primary care physicians in Turkey. *Genet Med* 2007; 9(2): 130-5.
34. Tomatir AG, Ozsahin A, Sorkun HC, Demirhan H, Akdag B. Midwives' approach to genetic diseases and genetic counseling in Denizli, Turkey. *J Genet Couns* 2006; (15)3: 191-8.
35. Tomatir AG, Sorkun HC, Demirhan H, Akdag B. Nurses' professed knowledge of genetics and

genetic counseling. *Tohoku J Exp Med* 2006; 210(4): 321-32.

36. Tomatir AG, Demirhan H, Sorkun HC, Koksall A, Ozerdem F, Cilengir N. Major congenital anomalies : a five – year retrospective regional study in Turkey. *Genet Mol Res* 2009; 8(1): 19-27.

37. Sheikhha MH, Asadi Ghajarlu E, Shah Ali Rameshe M, Faghihi M, Eghbal AA, Alagheband M, et al. Investigating the necessary cases of genetic counseling in couples referred to pre-marriage test centers, Yazd, Iran. *Hormozgan Medical Journal* 2011; 15(2): 97-104[Article in Persian].

38. Mokhtari R, Bagga A. Consanguinity, genetic disorders and malformations in the Iranian population. *Acta Biologica Szegediensis* 2003; 47(1-4): 47-50.

39. Harper PS. *Practical Genetic Counselling*. 7th ed. Bristol: John Wright and Sons Ltd; 2011: 120-45.

40. Garver KL, Marchese SG. *Genetic Counseling for Clinicians*. 5th ed. Chicago: Year Book Medical Publishers Inc; 2011: 60-8.

Study Of The Genetic Disorders Of Couples Attending Genetics Clinic, Imam Khomeini Hospital Complex During 1995 To 2004

Rabieyan Mostafa¹(MSc.) - Safdari Reza²(PHD) - Azimi Cyrus³(D.M.D., PHD)

1 Instructor, Health Care Management Department, School of Allied Medical Sciences, Tehran University of Medical Sciences, Tehran, Iran

2 Associate Professor, Medical Records Department, School of Allied Medical Sciences, Member of Health Information Management Research Center, Tehran University of Medical Sciences, Tehran, Iran

3 Associate Professor, Genetics Group, Cancer Research Center, Cancer Institute, Tehran University of Medical Sciences, Tehran, Iran

Abstract

Received : Apr 2011

Accepted : Oct 2011

Background and Aim: These days with the improvements in science and technology the number of individuals who suffer from genetic disorders should be drastically less. A crucial method for preventing these disorders, in the first place, is by genetic counseling. Educating the public in regards to how they can avoid producing affected children.

Materials and Methods: In this retrospective cross-sectional study, all the files of the couples attending Genetics Clinic of the Imam Khomeini Hospital Complex, during 1995 to 2004 were studied. The data were collected using a reliable questionnaire and SPSS software was applied for data analysis.

Results: The most important variable in this study was the relationship between the couples. The most frequent among the consanguineous marriages was the cross first cousins (45.3%), and the least frequency belonged to non-related marriages (6.4%). The most frequent genetic diseases belonged to children who their parents were parallel first cousins (84.8%).

Conclusions: Due to the importance of genetic counseling in relation to reducing the frequency of the genetic disorders in society, educating the general public about compulsory genetic counseling before marriage, is the cheapest and the most effective approach in limiting the number of patients with genetic abnormalities.

Key words: Consanguineous Marriages, Genetic Disorders, Genetics Clinic, Imam Khomeini Hospital Comple

* Corresponding author:

Azimi C;

E-mail:

Azimicyrus@tums.ac.ir