

اهمیت مسئله و شیوع

بتدریج با کنترل بیماریهای عفونی و سوء تغذیه، ناهنجاریهای مادرزادی بعنوان اولین عامل مرگ و میر و ناتوانی در دوره خردسالی محسوب می شود. این موضوع بخصوص از نظر انتقال اپیدمیولوژیک در جوامع در حال توسعه که در آنها الگوهای ابتلا بتدریج از بیماریهای عفونی و سوء تغذیه به بیماریهای غیر عفونی تغییر می یابد اهمیت دارد. در حال حاضر ناهنجاریهای مادرزادی علت سوم مرگ و میر و ناتوانی در کودکان در کشورهای در حال توسعه و علت اصلی مرگ و میر و ناتوانی در جوامع توسعه یافته می باشد. از اینرو کشورهای در حال توسعه از هم اکنون می بایست تخصیص منابع و امکانات خود را با توجه به الگوهای ابتلا که در حال انتقال به بیماریهای غیر عفونی می باشد، چنان طراحی نمایند که در آینده نزدیک بخش قابل توجهی از آن را به پیشگیری و کنترل ناهنجاریهای مادرزادی و ژنتیکی اختصاص دهند.

در کشور ما در هر سال در حدود یک میلیون و دویست هزار تولد زنده وجود دارد اما تخمین درستی از اینکه چه تعداد از اینها با ناهنجاریهای مادرزادی متولد می شوند در دست نیست. طبق ارزیابی های اولیه و کلی، ناهنجاریهای عمده (Major) مادرزادی در 3 - 2 درصد نوزادان زنده دنیا آمده مشاهده میشود و حدود 3 درصد دیگر تا سن پنج سالگی به این مقدار افزوده می شود و در مجموع به حدود هشت درصد تا سن 18 سالگی می رسد. همچنانکه ذکر شد، نقایص مادرزادی هنگام تولد مهم ترین علت مرگ و میر نوزادان بخصوص در جوامع توسعه یافته هستند. این اختلالات در حالت کلی مسئول یک پنجم مرگ و میرها می باشند. از هر سه کودک بستری در هر کدام از بخش های بیمارستانی یک مورد از آنها بعلت ناهنجاریها و اختلالات ژنتیکی می باشد.

مجموعه این بیماریها پنجمین علت اصلی کاهش طول عمر پیش از 35 سالگی و از علت های اصلی ایجاد کننده معلولیت در کلیه سنین می باشند.

نقایص مادرزادی و عوارض بعدی آن در سنین بالاتر گروههای نژادی مختلف را یکسان مبتلا می کنند و همینطور میزان مرگ و میر حاصل از آنها نیز در میان مردم جوامع آسیایی، آفریقایی و آمریکایی لاتین تقریباً برابر است اما این میزانها در کشورهای توسعه یافته آمریکایی و اروپایی بعلت پیشرفتهای تکنولوژی پزشکی و بالا بودن میزان دسترسی به خدمات بهداشتی و سطح آگاهی های عمومی از علل و روشهای پیشگیری از ناهنجاریهای مادرزادی و ژنتیکی پائین تر از سایر جوامع می باشد.

ناهنجاریهای جزئی (Minor) مادرزادی در حدود 15% نوزادان مشاهده می شوند این اختلالات معمولاً به سلامت عمومی آسیبی نمی رسانند. ولی در بعضی موارد که به همراه نقایص مادرزادی عمده هستند باید مورد توجه خاصی قرار گیرند تا از آسیب های بعدی بخصوص در سنین بعدی پیشگیری گردد. بنابراین نقایص مادرزادی جزئی به عنوان رد پای برای تشخیص اختلالات مادرزادی عمده از اهمیت ویژه برخوردار هستند و باید مورد پیگیری قرار گیرند. در

این مورد ناهنجاریهای مادرزادی گوش ، اختلالات واضحی هستند که می توانند نشانگر مناسبی حاکی از وجود سایر نقایص مادرزادی باشند .

مشاهده شده است که تقریباً در تمام کودکان با سندرم ناهنجاریهای مادرزادی اختلالات مادرزادی گوش وجود دارد . در مورد سایر ناهنجاریهای جزئی نیز چنین شواهدی می تواند وجود داشته باشد که برای پیگیری و ردیابی سایر ناهنجاریهای مادرزادی عمده اهمیت خواهد داشت . البته لازم به ذکر است که با تهیه پروژۀ ژنوم انسان در مورد عملکرد طبیعی و غیر طبیعی ژنها ، روشهای تشخیص و درمان بیماریها بر اصول و اساس بررسی های ژنتیکی پایه گذاری خواهد گردید . از اینرو در طول سالهای آینده انتظار می رود که ملاحظات مربوط به زمینه های پزشکی و استعداد ابتلا به بیماریها بخش قابل توجهی از مراقبت های روتین بیماریهای انسان را تشکیل می دهد . در صورت به واقعیت پیوستن این موضوع ، آگاهی از اصول و مبانی ژنتیک بیماریها برای همه دست اندرکاران کنترل ، پیشگیری و درمان بیماری امری اجتناب ناپذیر خواهد بود . البته این موضوع در مورد ناهنجاریهای مادرزادی و در تمام استراتژیهای پیشگیری مربوط به آن ، آغاز مداخله قبل از لقاح و تشکیل تخم است که میتواند منجر به پیشگیری مؤثر ، قابل قبول و ارزان این دسته از بیماریها گردد .

جدول زیر وقوع برخی از مهمترین اختلالات شایع نوزادی را نشان می دهد :

- (1) سندرم داون در مادران 29 ساله:
یک مورد در هزار تولد
- (2) سندرم داون در مادران 36 ساله:
یک مورد در هر دویست تولد
- (3) ناهنجاریهای قلبی:
یک مورد در هر صد تولد
- (4) ناهنجاریهای چشم و گوش:
یک مورد در هر دو هزار تولد
- (5) ناهنجاریهای ادراری و تناسلی:
یک مورد در هر دویست و پنجاه تولد
- (6) اختلالات حرکتی ناهنجاریهای دست و پا:
یک مورد در هر سیصد تولد
- (7) لب شکر و شکاف کام:
یک مورد در هزار تولد