

## شیوع ناهنجاری‌های ژنتیکی در استان آذربایجان شرقی

دکتر سعید دستگیری<sup>۱\*</sup>، دکتر مرتضی بنیادی<sup>۲</sup>، طوبی میزانی<sup>۳</sup>

تاریخ دریافت: ۱۳۸۹/۷/۱۹، تاریخ پذیرش: ۱۳۸۹/۸/۱۲

## چکیده

**پیش زمینه و هدف:** اختلالات ژنتیکی مسئول بخش بزرگی از مرگ و میر، بیماری‌زایی و ناتوانی در سراسر دنیا بوده و به علت تفاوت‌های نژادی، قومی و فرهنگی، شیوع متغیری در مناطق مختلف دارند. هدف از این مطالعه، تخمین شیوع اختلالات ژنتیکی در استان آذربایجان شرقی در شمال غرب ایران می‌باشد. **مواد و روش کار:** در یک مطالعه توصیفی مقطعی، ۲۹۶۸ گزارش (۴۷ درصد مونث، ۵۳ درصد مذکر) از موارد مبتلا به بیماری‌های ژنتیکی یا حاملین که توسط روش‌های مولکولی تعیین شده بودند، در بخش اپیدمیولوژی دانشکده پزشکی دانشگاه علوم پزشکی تبریز طی مدت ۵ سال (۸۳-۸۷) بررسی شدند. جنسیت، سال گزارش و محل سکونت افراد تعیین شد. جمعیت، بر اساس گزارشات رسمی در سال‌های ۱۳۸۳ تا ۱۳۸۷ در نظر گرفته شد. میزان شیوع، آمار توصیفی و فاصله اطمینان ۹۵ درصد جهت آنالیز اطلاعات، بکار گرفته شد.

**یافته‌ها:** بیماران، حاملین، مشکوکین و موارد نامشخص (عدم ثبت دقیق اطلاعات) به ترتیب ۱۳۱۲، ۱۴۷۴، ۱۵۷ و ۲۵ نفر بودند. بیشترین شیوع در کل استان آذربایجان شرقی به ترتیب مربوط به تب مدیترانه ای فامیلی (۲۰/۵۸ مورد در ۱۰۰ هزار)، ناشنوایی ارثی (۱۱/۳۷ مورد در ۱۰۰ هزار)، آتروفی عضلانی - نخاعی (۱۱/۱۲ مورد در ۱۰۰ هزار)، فیبروز کیستیک (۷/۹۸ مورد در ۱۰۰ هزار)، دیستروفی عضلانی دوشن (۷/۸۴ مورد در ۱۰۰ هزار) و سندرم داون (۵/۰۹ مورد در ۱۰۰ هزار) بود.

**بحث و نتیجه گیری:** تعیین شیوع بیماری‌های ژنتیکی می‌تواند در تنظیم برنامه‌های غربالگری و مراقبت‌های بهداشتی کمک کننده باشد. میزان شیوع این بیماری‌ها در منطقه نشانگر اهمیت ایجاد مرکزی بر مبنای جمعیت در آن ناحیه بوده و بررسی‌های بیشتر جمعیتی، جهت توسعه روش‌ها و تدابیر پیشگیرانه در کنترل بیماری‌های ژنتیکی در منطقه مورد نیاز است.

**کلید واژه‌ها:** بیماری‌های ژنتیکی مادرزادی، شیوع، اپیدمیولوژی

مجله پزشکی ارومیه، دوره بیست و یکم، شماره چهارم، ص ۳۴۶-۳۳۹، آذر و دی ۱۳۸۹

آدرس مکاتبه: تبریز، مرکز کشوری مدیریت سلامت دانشگاه علوم پزشکی تبریز، تلفن: ۰۹۱۴۴۱۵۷۰۳۹

Email: saeed.dastgiri@gmail.com

## مقدمه

با وجود این‌که پیشرفت کشورها و بهبود وضعیت بهداشتی و ایمنی سازی (واکسیناسیون) باعث کاهش چشمگیر شیوع بیماری‌های عفونی و اختلالات تغذیه‌ای در مناطق مدیترانه‌ای شرقی در سال‌های اخیر شده است، ولی اختلالات ژنتیکی و ناهنجاری‌های مادرزادی سهم قابل ملاحظه‌ای از میزان مرگ و میر قبل تولد و دوره‌ی نوزادی را

با وجود این‌که پیشرفت کشورها و بهبود وضعیت بهداشتی و ایمنی سازی (واکسیناسیون) باعث کاهش چشمگیر شیوع بیماری‌های عفونی و اختلالات تغذیه‌ای در مناطق مدیترانه‌ای شرقی در سال‌های اخیر شده است، ولی اختلالات ژنتیکی و ناهنجاری‌های مادرزادی سهم قابل ملاحظه‌ای از میزان مرگ و میر قبل تولد و دوره‌ی نوزادی را

<sup>۱</sup> دانشیار پزشکی اجتماعی، مرکز کشوری مدیریت سلامت دانشگاه علوم پزشکی تبریز (نویسنده مسئول)

<sup>۲</sup> دانشیار ژنتیک، دانشگاه علوم پزشکی تبریز

<sup>۳</sup> دانشجوی پزشکی دانشگاه علوم پزشکی تبریز

گرفته شد. کلیه اطلاعات مربوط به بیماران به‌طور محرمانه جمع‌آوری و مورد بررسی و آنالیز قرار گرفته شد. این مطالعه به تصویب کمیته اخلاقی دانشگاه علوم پزشکی تبریز رسیده است. شده است. برنامه آماری بکار رفته SPSS<sup>TM</sup> نسخه ۱۵، اکسل و نرم افزار فاصله اطمینان بوده است.

### یافته‌ها

مجموعاً از ۴۳۰۳ نفر مراجعه کننده به مرکز مشاوره ژنتیک دانشگاه علوم پزشکی تبریز ۲۹۶۸ مورد دچار اختلالات ژنتیکی که فاکتورهای لازم در جهت اهداف مطالعه ما را داشتند، مورد بررسی قرار گرفتند. این تعداد از مجموع بیماران و ناقلین به دلیل عدم امکان مطالعه جداگانه ناقلین و بیماران و همپوشانی این دو متغیر انتخاب گردیدند. درصد فراوانی بیماران، حاملین، مشکوکین و موارد نامشخص (عدم ثبت دقیق اطلاعات مربوط به بیمار) به ترتیب، ۵/۴۹، ۳/۴۴، ۷/۱۲ و ۰/۸ بوده است.

بیشترین شیوع در کل استان آذربایجان شرقی به ترتیب مربوط به تب مدیترانه ای فامیلی (۲۰/۵۸ مورد در ۱۰۰ هزار)، ناشنوبی ارثی (۱۱/۳۷ مورد در ۱۰۰ هزار)، آتروفی عضلانی - نخاعی (۱۱/۱۲ مورد در ۱۰۰ هزار)، فیبروز کیستیک (۷/۹۸ مورد در ۱۰۰ هزار)، دیستروفی عضلانی دوشن (۷/۸۴ مورد در ۱۰۰ هزار) و سندرم داون (۵/۰۹ مورد در ۱۰۰ هزار) بود. شایع‌ترین ناهنجاری ژنتیکی در تبریز، مرنده، بناب، شبستر، سراب، هشتگرد، ملکان، هریس، ورزقان، سردرود و تسوج تب مدیترانه ای فامیلی بود (شیوع ۸/۷۶ مورد در ۱۰۰ هزار در ملکان تا ۳۲/۹۲ مورد در ۱۰۰ هزار در تبریز). فراوانی و شیوع پنج ساله بیماری‌های ژنتیکی در استان آذربایجان شرقی بر حسب بیماری (۸۷ - ۱۳۸۳) در جدول شماره ۱، فراوانی و شیوع پنج ساله بیماری‌های ژنتیکی در استان آذربایجان شرقی بر حسب سال (۱۳۸۷ - ۱۳۸۳) در جدول شماره ۲، فراوانی و شیوع پنج ساله ناهنجاری‌های ژنتیکی در استان آذربایجان شرقی بر حسب منطقه (۱۳۸۷ - ۱۳۸۳) در جدول شماره ۳ و فراوانی و شیوع ۵ ساله (۸۷ - ۱۳۸۳) انواع اختلالات ژنتیکی در استان آذربایجان شرقی بر حسب جنس در جدول شماره ۴ خلاصه شده است.

تولد ناشی از اختلالات ژنتیکی را ۲۵-۳۵ درصد اعلام کرده است (۲-۴). در کشورهای صنعتی، اختلالات ژنتیکی و ناهنجاری‌های مادرزادی ۲ تا ۵ درصد کل موالید زنده، ۳۰ درصد پذیرش‌های بیمارستانی و ۵۰ درصد مرگ و میرهای دوران کودکی را شامل می‌شوند (۵، ۶، ۲). بر خلاف اعتقاد قبلی، مطالعات اپیدمیولوژیکی اخیر اهمیت پرداختن به موضوع اختلالات ژنتیکی و ناهنجاری‌های مادرزادی در کشورهای روبه توسعه را به همان میزان که در کشورهای صنعتی مورد توجه است، نشان می‌دهد (۲).

علی‌رغم اقدامات آغازین دلگرم کننده‌ی اخیر در جهت کنترل اختلالات ژنتیکی و ناهنجاری‌های مادرزادی در کشورهای منطقه‌ی مدیترانه‌ی شرقی که شامل کشور ما نیز می‌شود، به این مساله چندان اهمیت داده نشده است (۲). اهمیت این مساله و نیز شیوع بالای برخی بیماری‌های ژنتیکی در کشورهای همسایه، ما را بر آن داشت تا به‌عنوان نخستین گام به مطالعه‌ی اپیدمیولوژیک و بررسی شیوع ناهنجاری‌های ژنتیکی در استان آذربایجان شرقی بپردازیم.

### مواد و روش کار

در یک مطالعه توصیفی - مقطعی، ۲۹۶۸ مورد گزارش شده با ناهنجاری‌های ژنتیکی در استان آذربایجان شرقی مورد بررسی قرار گرفتند. این تعداد از مجموع ۴۳۰۳ مورد گزارش شده با ناهنجاری‌های ژنتیکی از سراسر ایران که به مرکز مشاوره ژنتیکی دانشگاه علوم پزشکی تبریز رسیده بودند، انتخاب شدند. مکان انجام پژوهش، بخش اپیدمیولوژی دانشکده پزشکی دانشگاه علوم پزشکی تبریز بوده است. موارد گزارش شده، مدت زمان انجام مطالعه و موارد بررسی شده مربوط به سال‌های ۱۳۸۳ تا ۱۳۸۷ (فروردین ۸۳ تا اسفند ۸۷) بوده اند. ۲۹۶۸ مورد با تشخیص مولکولی ناهنجاری‌های ژنتیکی در منطقه آذربایجان شرقی مورد بررسی قرار گرفتند. این موارد بر حسب جنسیت، سال تشخیص و محل زندگی مورد بررسی قرار گرفتند.

جهت تعیین شیوع، جمعیت آذربایجان شرقی در سال‌های ۱۳۸۳ تا ۱۳۸۷ براساس گزارش رسمی مرکز آمار ایران، در نظر

## جدول شماره (۱): فراوانی و شیوع پنج ساله (در صد هزار) بیماری‌های ژنتیکی در استان آذربایجان شرقی

بر حسب بیماری (۸۷-۱۳۸۳)

| بیماری‌ها                   | تعداد | درصد  | شیوع   | CI               |
|-----------------------------|-------|-------|--------|------------------|
| سندرم ترنر                  | ۱     | ۰/۰۳  | ۰/۰۲۸۰ | -۰/۰۲۶۸ - ۰/۰۸۲۹ |
| بیماری داسی شکل             | ۱     | ۰/۰۳  | ۰/۰۲۸۰ | -۰/۰۲۶۸ - ۰/۰۸۲۹ |
| آتاکسی مغزی نخاعی           | ۱     | ۰/۰۳  | ۰/۰۲۸۰ | -۰/۰۲۶۸ - ۰/۰۸۲۹ |
| کوتاهی اندام                | ۱     | ۰/۰۳  | ۰/۰۲۸۰ | -۰/۰۲۶۸ - ۰/۰۸۲۹ |
| آلدسترونیزم                 | ۱     | ۰/۰۳  | ۰/۰۲۸۰ | -۰/۰۲۶۸ - ۰/۰۸۲۹ |
| سندرم شارکوت ماری توث       | ۱     | ۰/۰۳  | ۰/۰۲۸۰ | -۰/۰۲۶۸ - ۰/۰۸۲۹ |
| آلبینیسم                    | ۱     | ۰/۰۳  | ۰/۰۲۸۰ | -۰/۰۲۶۸ - ۰/۰۸۲۹ |
| میکروسفالی                  | ۲     | ۰/۰۷  | ۰/۰۵۶  | -۰/۰۲۱ - ۰/۱۳۳   |
| سندرم آتاکسی تلانژکتازی     | ۲     | ۰/۰۷  | ۰/۰۵۶  | -۰/۰۲۱ - ۰/۱۳۳   |
| سندرم اندرسون فابری         | ۳     | ۰/۱۰  | ۰/۰۸۴۰ | -۰/۰۱۱۰ - ۰/۱۷۹  |
| آلفا تالاسمی                | ۳     | ۰/۱۰  | ۰/۰۸۴۰ | -۰/۰۱۱۰ - ۰/۱۷۹  |
| آتروفی ژیرات                | ۳     | ۰/۱۰  | ۰/۰۸۴۰ | -۰/۰۱۱۰ - ۰/۱۷۹  |
| سندرم داون +ناشنوایی        | ۳     | ۰/۱۰  | ۰/۰۸۴۰ | -۰/۰۱۱۰ - ۰/۱۷۹  |
| سندرم ادرار شریث افرا       | ۴     | ۰/۱۳  | ۰/۱۱   | ۰/۰۲۲ - ۰/۰۲۲    |
| آتروفی نخاعی +دیستروفی دوشن | ۵     | ۰/۱۷  | ۰/۱۴   | ۰/۰۱۷ - ۰/۰۲۶    |
| سندرم سان فیلیپو            | ۵     | ۰/۱۷  | ۰/۱۴   | ۰/۰۱۷ - ۰/۰۲۶    |
| میوپاتی ارثی                | ۵     | ۰/۱۷  | ۰/۱۴   | ۰/۰۱۷ - ۰/۰۲۶    |
| هیپرپلازی مادرزادی ادرنال   | ۵     | ۰/۱۷  | ۰/۱۴   | ۰/۰۱۷ - ۰/۰۲۶    |
| زخم‌های افتنی راجعه دهان    | ۶     | ۰/۲۰  | ۰/۱۶۸  | ۰/۰۳ - ۰/۰۳۰     |
| لکودیستروفی                 | ۶     | ۰/۲۰  | ۰/۱۶۸  | ۰/۰۳۳ - ۰/۰۳۰    |
| ایکتیوزیس                   | ۷     | ۰/۲۴  | ۰/۱۹۶  | ۰/۰۵۰ - ۰/۰۳۴۱   |
| هموفیلی                     | ۷     | ۰/۲۴  | ۰/۱۹۶  | ۰/۰۵۰ - ۰/۰۳۴۱   |
| بیماری هانتینگتون           | ۷     | ۰/۲۴  | ۰/۱۹۶  | ۰/۰۵۰ - ۰/۰۳۴۱   |
| تای ساکس                    | ۸     | ۰/۲۷  | ۰/۲۲   | ۰/۰۷ - ۰/۰۳۷     |
| نابینایی ارثی               | ۸     | ۰/۲۷  | ۰/۲۲   | ۰/۰۶۸ - ۰/۰۳۷    |
| گالاکتوزمی                  | ۹     | ۰/۳۰  | ۰/۲۵   | ۰/۰۸۷ - ۰/۰۴۱    |
| نوروپاتی حسی و اتونوم ارثی  | ۱۰    | ۰/۳۴  | ۰/۲۸   | ۰/۱۰ - ۰/۰۴۵     |
| سندرم فراژیل ایکس           | ۱۰    | ۰/۳۴  | ۰/۲۸   | ۰/۱۰ - ۰/۰۴۵     |
| بیماری التهای روده          | ۱۱    | ۰/۳۷  | ۰/۳۰   | ۰/۱۲ - ۰/۰۴۹     |
| سندرم بکر                   | ۱۲    | ۰/۴۰  | ۰/۳۳   | ۰/۱۴ - ۰/۰۵۲     |
| سرطان تخمدان                | ۱۴    | ۰/۴۷  | ۰/۳۹   | ۰/۱۸ - ۰/۰۵۹     |
| مالفورماسیون غاری مغز       | ۱۵    | ۰/۵۱  | ۰/۴۲   | ۰/۲۰ - ۰/۰۶۳     |
| سندرم ژیلبرت                | ۱۸    | ۰/۶۱  | ۰/۵۰   | ۰/۲۷ - ۰/۰۷۳     |
| آتاکسی فردریکس              | ۱۸    | ۰/۶۱  | ۰/۵۰   | ۰/۲۷ - ۰/۰۷۳     |
| سندرم بهجت                  | ۴۹    | ۱/۶۵  | ۱/۳۷   | ۰/۹۸ - ۱/۷۵      |
| بتا تالاسمی                 | ۵۲    | ۱/۷۹  | ۱/۴۵   | ۱/۰۶ - ۱/۸۵      |
| کلیه پلی کیستیک             | ۹۶    | ۳/۲۳  | ۲/۶۸   | ۲/۱۵ - ۳/۲۲      |
| بیماری ویلسون               | ۱۰۳   | ۳/۴۷  | ۲/۸۸   | ۲/۳۲ - ۳/۴۴      |
| بیماری فنیل کتونوری         | ۱۰۷   | ۳/۶۱  | ۲/۹۹   | ۲/۴۲ - ۳/۵۶      |
| سندرم داون                  | ۱۸۲   | ۶/۱۳  | ۵/۰۹   | ۴/۳۵ - ۵/۸۳      |
| دیستروفی عضلانی دوشن        | ۲۸۰   | ۹/۴۳  | ۷/۸۴   | ۶/۹۲ - ۸/۷۶      |
| فیبروز کیستیک               | ۲۸۵   | ۹/۶۰  | ۷/۹۸   | ۸/۹۱ - ۷/۰۵      |
| آتروفی عضلانی نخاعی         | ۳۹۷   | ۱۳/۳۸ | ۱۱/۱۲  | ۱۰/۰۱ - ۱۲/۲۱    |
| ناشنوایی ارثی               | ۴۰۶   | ۱۳/۶۸ | ۱۱/۳۷  | ۱۰/۲۶ - ۱۲/۴۷    |
| تب مدیترانه ای فامیلی       | ۷۳۵   | ۲۴/۷۶ | ۲۰/۵۸  | ۱۹/۱ - ۲۲/۰۷     |

**جدول شماره (۲): فراوانی و شیوع پنج ساله (در صد هزار) بیماری‌های ژنتیکی در استان آذربایجان شرقی**

بر حسب سال (۱۳۸۷-۱۳۸۳)

| سال  | تعداد | درصد | جمعیت   | شیوع | CI         |
|------|-------|------|---------|------|------------|
| ۱۳۸۳ | ۳۱۲   | ۱۰/۵ | ۳۵۷۳۴۳۹ | ۸/۷  | ۷/۷-۹/۶    |
| ۱۳۸۴ | ۸۲۶   | ۲۷/۸ | ۳۶۱۶۳۲۰ | ۲۲/۸ | ۲۱/۲-۲۴/۳  |
| ۱۳۸۵ | ۵۰۰   | ۱۶/۸ | ۳۶۰۳۴۵۶ | ۱۳/۸ | ۱۲/۶-۱۵/۰۹ |
| ۱۳۸۶ | ۵۷۹   | ۱۹/۵ | ۳۶۴۵۵۵۵ | ۱۵/۸ | ۱۴/۵-۱۷/۱  |
| ۱۳۸۷ | ۷۵۱   | ۲۵/۳ | ۳۶۴۶۳۳۷ | ۲۰/۵ | ۱۹/۱-۲۲/۰۶ |

**جدول شماره (۳): فراوانی و شیوع پنج ساله (در صد هزار) ناهنجاری‌های ژنتیکی در استان آذربایجان شرقی**

بر حسب منطقه (۱۳۸۷-۱۳۸۳)

| منطقه          | تعداد | درصد | جمعیت   | شیوع  | CI           |
|----------------|-------|------|---------|-------|--------------|
| تبریز          | ۱۹۸۹  | ۶۷   | ۱۵۷۹۳۱۲ | ۱۲۵/۹ | ۱۲۰/۴-۱۳۱/۴  |
| اهر            | ۲۱۲   | ۷/۱  | ۱۴۹۵۳۰  | ۱۴۱/۷ | ۱۳۲/۷-۱۶۰/۸  |
| مراغه          | ۸۷    | ۲/۹  | ۲۳۵۷۰۲  | ۳۶/۹  | ۲۹/۱-۴۴/۶    |
| مرند           | ۸۳    | ۲/۸  | ۲۳۲۰۶۷  | ۳۵/۷  | ۲۸/۰-۴۳/۴    |
| بستان آباد     | ۶۹    | ۲/۳  | ۹۷۲۳۹   | ۷۰/۹  | ۵۴/۲-۸۷/۶    |
| بناب           | ۶۴    | ۲/۲  | ۱۲۶۸۸۸  | ۵۰/۴  | ۳۸/۰۸-۶۲/۷   |
| میانه          | ۵۷    | ۱/۹  | ۱۹۱۲۹۱  | ۲۹/۷  | ۲۲/۰۶-۳۷/۵   |
| شبستر          | ۴۸    | ۱/۶  | ۱۲۳۸۸۸  | ۳۸/۷  | ۲۷/۷-۴۹/۷    |
| سراب           | ۴۶    | ۱/۵  | ۱۳۳۶۱۷  | ۳۴/۴  | ۲۴/۴-۴۴/۳    |
| آذرشهر         | ۳۶    | ۱/۲  | ۱۰۱۴۷۹  | ۳۵/۴  | ۲۳/۸-۴۷/۰۶   |
| کلبر           | ۳۰    | ۱/۰  | ۸۹۶۹۸   | ۳۳/۴  | ۲۱/۴-۴۵/۴    |
| هشترو          | ۲۹    | ۱/۰  | ۶۶۰۴۲   | ۴۳/۹  | ۲۷/۹-۵۹/۸    |
| خسروشهر        | ۲۸    | ۰/۹  | ۱۴۹۲۵   | ۱۸۷/۶ | ۱۱۸/۱-۲۵۷/۰۲ |
| ملکان          | ۲۷    | ۰/۹  | ۱۰۱۵۱۸  | ۲۶/۵  | ۱۶/۵-۳۶/۶    |
| اسکو           | ۲۶    | ۰/۹  | ۸۵۴۹۸   | ۳۰/۴  | ۱۸/۷-۴۲/۰    |
| عجب شیر        | ۲۴    | ۰/۸  | ۸۵۰۳۱   | ۲۸/۲  | ۱۶/۹-۳۹/۵    |
| صوفیان         | ۲۲    | ۰/۷  | ۸۹۸۰    | ۲۴۴/۹ | ۱۴۲/۷-۳۴۷/۲  |
| هریس           | ۲۰    | ۰/۷  | ۶۸۳۰۰   | ۲۹/۲  | ۱۶/۴-۴۲/۱    |
| گوگان          | ۱۹    | ۰/۶  | ۱۱۱۰۳   | ۱۷۱/۱ | ۹۴/۲-۲۴۸/۰   |
| قره ضیال‌الدین | ۱۷    | ۰/۶  | ۲۲۶۷۱   | ۷۴/۹  | ۳۹/۳-۱۱۰/۶   |
| ورزقان         | ۱۶    | ۰/۵  | ۴۸۱۱۲   | ۳۳/۲  | ۱۶/۹-۴۹/۵    |
| جلفا           | ۱۵    | ۰/۵  | ۵۳۵۷۹   | ۲۷/۹  | ۱۳/۸-۴۲/۱    |
| هادی شهر       | ۱۳    | ۰/۴  | ۲۸۵۵    | ۴۵/۵  | ۲۰/۸-۷۰/۲    |
| سردرود         | ۸     | ۰/۳  | ۲۴۹۳۲   | ۳۲/۰۸ | ۹/۸-۵۴/۳     |
| تسوج           | ۶     | ۰/۲  | ۷۴۳۷    | ۸۰/۶  | ۱۶/۱-۱۴۵/۲   |

جدول شماره (۴): فراوانی و شیوع ۵ ساله (در صد هزار) انواع اختلالات ژنتیکی در استان آذربایجان شرقیبر حسب

جنس (۱۳۸۳-۱۳۸۷)

| مونث        |       |       |       | مذکر        |       |      |       | CI       | جمع |
|-------------|-------|-------|-------|-------------|-------|------|-------|----------|-----|
| CI          | شیوع  | درصد  | تعداد | CI          | شیوع  | درصد | تعداد |          |     |
| ۱۶/۲ - ۲۰/۲ | ۱۸/۲  | ۴۴    | ۳۲۳   | ۲۰/۲-۲۴/۴   | ۲۲/۳  | ۵۶   | ۴۱۲   | FMF      |     |
| ۹/۲ - ۱۲/۳  | ۱۰/۷  | ۴۷    | ۱۹۱   | ۱۰/۹ - ۱۳/۲ | ۱۱/۶  | ۵۳   | ۲۱۵   | ناشنوایی |     |
| ۸/۸ - ۱۱/۸  | ۱۰/۳  | ۴۶    | ۱۸۳   | ۸/۴ - ۱۱/۳  | ۹/۹   | ۴۶   | ۱۸۳   | SMA      |     |
| ۶/۲ - ۸/۸   | ۷/۵   | ۴۷    | ۱۳۴   | ۶/۸ - ۹/۴   | ۸/۱۸  | ۵۳   | ۱۵۱   | CF       |     |
| ۵/۷ - ۸/۱   | ۶/۹   | ۴۴    | ۱۲۳   | ۶/۷ - ۹/۳   | ۸/۰۲  | ۵۳   | ۱۴۸   | DMD      |     |
| ۳/۵ - ۵/۵   | ۴/۵   | ۴۴    | ۸۰    | ۳/۹ - ۵/۹   | ۴/۹   | ۵۰   | ۹۱    | DS       |     |
| ۲/۴ - ۴/۱   | ۳/۳   | ۵۵    | ۵۹    | ۱/۸ - ۳/۳   | ۲/۶   | ۴۵   | ۴۸    | PKU      |     |
| ۲/۰۳ - ۳/۶  | ۲/۸   | ۴۸    | ۵۰    | ۲/۰۹ - ۳/۶  | ۲/۸   | ۵۲   | ۵۳    | ویلسون   |     |
| ۲/۲ - ۳/۸   | ۳/۰۴  | ۵۶    | ۵۴    | ۱/۵ - ۲/۹   | ۲/۲   | ۴۴   | ۴۲    | PCK      |     |
| ۱/۳ - ۲/۶   | ۲/۰۳  | ۵۸    | ۳۶    | ۰/۸ - ۱/۹   | ۱/۴   | ۴۲   | ۲۶    | SCID     |     |
| ۰/۸ - ۱/۸   | ۱/۳۵  | ۴۵    | ۲۴    | ۰/۸ - ۱/۸   | ۱/۳   | ۴۸   | ۲۵    | تالاسمی  |     |
| ۰/۵۸ - ۱/۵  | ۱/۰۷  | ۳۹    | ۱۹    | ۱/۰۴ - ۲/۲  | ۱/۶   | ۶۱   | ۳۰    | BS       |     |
| ۰/۰۶ - ۰/۰۶ | ۰/۳   | ۳۳    | ۶     | ۰/۲۸ - ۱/۰۱ | ۰/۶   | ۶۷   | ۱۲    | FA       |     |
| ۰/۱ - ۰/۷   | ۰/۴   | ۴۴    | ۸     | ۰/۱ - ۰/۷   | ۰/۴   | ۴۴   | ۸     | ژیلبرت   |     |
| ۰/۱ - ۰/۸   | ۰/۵   | ۶۰    | ۹     | ۰/۰۶ - ۰/۵  | ۰/۳   | ۴۰   | ۶     | CCM      |     |
| ۲/۸ - ۴/۶   | ۳/۷   | ۴۴/۶  | ۶۷    | ۳/۵ - ۵/۴   | ۴/۴   | ۵۵/۳ | ۸۳    | متفرقه   |     |
| ۷۲/۹ - ۸۱/۱ | ۷۷/۰۷ | ۴۶/۰۲ | ۱۳۶۶  | ۷۸/۹ - ۸۷/۲ | ۸۳/۱۰ | ۵۱/۶ | ۱۵۳۳  | جمع      |     |

## بحث

(۷). در مطالعات دیگری که در این دسته از کشورها صورت پذیرفته نیز نتایج مطالعه فوق مورد تاکید قرار گرفته است (۸-۱۰). Hamamy و همکاران در یک مطالعه در عراق نتیجه گیری کردند که هموگلوبینوپاتی‌ها و آنزیموپاتی‌ها در این کشور بسیار شایع می‌باشند (۱۱). Porges Pinto و همکاران در مطالعه ای در برزیل، شیوع بیماری‌های اتوزومال غالب، اتوزومال مغلوب، کروموزومی و وابسته به X را به ترتیب ۴/۱، ۱/۷، ۱/۲ و ۰/۱ درصد گزارش کرده اند (۱۲). Gonzalez-Ferrer و همکاران در یک مطالعه دیگر در ونزوئلا، ۵۴۳۳ مورد با تشخیص اختلالات ژنتیکی را بررسی نمودند. در این مطالعه اختلالات کروموزومی و بویژه سندرم داون و ترنر شایع‌ترین موارد گزارش شده اند. سایر اختلالات ژنتیکی شایع در این مطالعه شامل سندرم‌های مارفان و نونا، استئوژنز ایمپرکتا، آتروفی‌های عضلانی دوشن و بکر و نقایص لوله عصبی بوده اند (۱۳). Verma و همکاران در مطالعه خود در

ما در این مطالعه به بررسی فراوانی ناهنجاری‌های ژنتیکی در مناطق مختلف آذربایجان شرقی پرداختیم. بر این اساس، شایع‌ترین ناهنجاری‌های ژنتیکی در منطقه آذربایجان شرقی شامل تب مدیترانه ای فامیلی، ناشنوایی ارثی، آتروفی عضلانی - نخاعی، فیبروز کیستیک، دیستروفی عضلانی دوشن، سندرم داون، بیماری فنیل کتونوری، بیماری ویلسون، کلیه پلی کیستیک و نقص ایمنی مختلط شدید بود. تا جایی که بررسی نمودیم، تاکنون مطالعه مشابهی در این منطقه و در ایران صورت نپذیرفته است. از سوی دیگر، نتایج مطالعات صورت گرفته در سایر مناطق نیز بسیار متغیر می‌باشد: Al-Gazali و همکاران در یک مطالعه به بررسی فراوانی اختلالات ژنتیکی در جهان عرب پرداخته اند. در این مطالعه، هموگلوبینوپاتی‌های کمبود G6PD و سندرم‌های اتوزومال مغلوب شایع‌ترین ناهنجاری‌های ژنتیکی در این مناطق گزارش شده اند

ارمنه، ترک، یهودی و اعراب آن صورت پذیرفته است، از شیوع بالای این وضعیت در این جمعیت‌ها حکایت دارد. به‌طور مثال در مطالعه‌ای که در ارمنستان در این زمینه صورت پذیرفته است، بیش از ۳۰ هزار بیمار شناخته شده در این کشور وجود داشته است (۲۳-۱۸). با توجه به مجاورت استان آذربایجان شرقی با مناطق اشاره شده، نتیجه بدست آمده در این زمینه قابل انتظار می‌باشد. از سوی دیگر، بسیاری از اختلالات شایع در مطالعه فعلی نظیر اختلالات عضلانی، فیبروز کیستیک، سندرم داون و فنیل کتونوری در بسیاری از مطالعات اشاره شده نیز از شیوع بالایی برخوردار بوده‌اند. ما در این مطالعه، فراوانی انواع اختلالات ژنتیکی را بر اساس منطقه، سال و جنسیت نیز طبقه بندی کردیم. با توجه به عدم وجود مطالعات مشابه، امکان مقایسه نتایج وجود ندارد.

### نتیجه گیری

شایع‌ترین ناهنجاری‌های ژنتیکی در منطقه آذربایجان شرقی شامل تب مدیترانه‌ای فامیلی، ناشنوایی ارثی، آتروفی عضلانی - نخاعی، فیبروز کیستیک، دیستروفی عضلانی دوشن، سندرم داون، بیماری فنیل کتونوری، بیماری ویلسون، کلیه پلی‌کیستیک و نقص ایمنی مختلط شدید می‌باشند. شایع‌ترین ناهنجاری‌های ژنتیکی در منطقه آذربایجان شرقی در تبریز، مرند، بناب، شبستر، سراب، هشترود، ملکان، هریس، ورزقان، سردرود و تسوج تب مدیترانه‌ای فامیلی، در مراغه و قره ضیاء الدین ناشنوایی ارثی، در میانه، گوگان، جلفا و هربی آتروفی عضلانی-نخاعی، در اهر، بستان آباد، آذرشهر و صوفیان فیبروز کیستیک، در کلیبر و هادی شهر آتروفی عضلانی دوشن، در اسکو و عجب شیر سندرم داون، در خسروشهر بیماری فنیل کتونوری و در جلفا فردریکس آتاکسی می‌باشد. موارد گزارش شده ناهنجاری‌های ژنتیکی به‌ترتیب در سال‌های ۱۳۸۴، ۱۳۸۷، ۱۳۸۶، ۱۳۸۵ و ۱۳۸۳ بیشتر بوده است. تعیین شیوع بیماری‌های ژنتیکی می‌تواند در برنامه‌ریزی و تنظیم برنامه‌های غربالگری و مراقبت‌های بهداشتی کمک کننده باشد. میزان شیوع این بیماری‌ها در منطقه نشانگر اهمیت ایجاد مرکزی بر مبنای جمعیت در آن ناحیه می‌باشد و بررسی‌های بیشتر بر مبنای جمعیت، جهت توسعه روش‌ها و تدابیر پیشگیرانه در کنترل بیماری‌های ژنتیکی در منطقه مورد نیاز است. با توجه به این‌که براساس نتایج مطالعه فعلی، شایع‌ترین اختلالات ژنتیکی در منطقه آذربایجان شرقی شامل تب مدیترانه‌ای فامیلی بوده و غالب بیماری‌های دیگر نیز بر اساس جنسیت در جنس مذکر بیشتر گزارش شده است، این موارد می‌تواند در تدوین برنامه‌های غربالگری در منطقه مورد لحاظ قرار گیرند.

هند، آنومالی‌های متعدد مادرزادی، سندرم داون، تالاسمی یا هموفیلی، دیستروفی عضلانی - نخاعی و آتروفی عضلانی را شایع‌ترین اختلالات ژنتیکی گزارش کرده‌اند (۱۴). در یک مطالعه دیگر توسط Verma و همکاران در منطقه دیگری از هند، تالاسمی، آتروفی عضلانی دوشن، سندرم کروموزوم X شکننده، آتروفی عضلانی - نخاعی، ترومبوفیلی و آتاکسی‌های مخچه‌ای شایع‌ترین اختلالات ژنتیکی بوده‌اند (۱۵). در مطالعه که در بریتانیا در این زمینه صورت پذیرفته است، اختلالات متابولیسم چربی، ناشنوایی ژنتیکی، دیستروفی‌های عضلانی، فیبروز کیستیک، فنیل کتونوری، سندرم X شکننده و هموفیلی از جمله شایع‌ترین اختلالات ژنتیکی گزارش شده‌اند.\* در مطالعه‌ای که توسط Sepe و همکاران در ایالات متحده صورت پذیرفته است، هیپوتیروئیدی، فنیل کتونوری، گالاکتوزومی، بیماری شربت افرا و هموسیستینوری به‌عنوان شایع‌ترین اختلالات ژنتیکی گزارش شده‌اند (۱۶). همان‌گونه که ملاحظه می‌گردد و پیشتر نیز اشاره شد، نتایج مطالعات مختلف در این زمینه بسیار متغیر می‌باشد. این اختلال در داخل یک کشور نیز بارز است (مطالعات Verma در هند) (۱۵، ۱۴). در این زمینه، Golbahar و همکاران در مطالعه‌ای در شیراز، به بررسی شیوع اختلالات مرتبط با اسیدهای آمینه پرداخته و شیوع این دسته از بیماری‌های ژنتیکی را، از جمله فنیل کتونوری، تیروزینمی و بیماری شربت افرا، بالا گزارش کرده‌اند (۱۷). در این مطالعه نیز بیماری فنیل کتونوری مشابه مطالعه انجام گرفته در شیراز از شیوع بالایی برخوردار بوده است. در توجیه تفاوت در میزان بروز اختلالات ژنتیکی علل متعددی قابل طرح می‌باشند. تفاوت در حجم نمونه بررسی شده و استعداد نژادهای خاص به برخی بیماری‌ها در این زمینه مطرح می‌باشند. به‌عنوان مثال نشان داده شده است که شیوع آنمی داسی شکل در افراد آفریقایی تبار و بیماری فیبروز کیستیک در ساکنین مناطق اروپای شمالی بیشتر از سایر نژادهاست.\* از سوی دیگر نشان داده شده است که تفاوت‌های فرهنگی و مذهبی نیز در این زمینه از اهمیت فوق‌العاده‌ای برخوردار می‌باشند. به‌عنوان مثال در کشورهای عربی بالا بودن جمعیت خانوارها، صاحب فرزند شدن زنان و مردان در سنین بالا و ازدواج‌های فامیلی از جمله علل شیوع بالای برخی اختلالات ژنتیکی در این افراد معرفی شده است (۲۴-۷). همان‌گونه که اشاره شد، در مطالعه فعلی تب مدیترانه‌ای فامیلی شایع‌ترین اختلال ژنتیکی گزارش شده در منطقه آذربایجان شرقی و بسیاری از مراکز بررسی شده بوده است. در این زمینه، مطالعات دیگری که در منطقه مدیترانه و در جمعیت‌های

\*http://www.gig.org.uk

\*http://www.gig.org.uk

## References:

1. Tadmouri Go. Genetic disorders in Arab populations, genetic disorders in the Arab world, United Arab Emirates. 1<sup>st</sup> Ed. UAE: Centre for Arab Genomic Studies Publication; 2004. P.1-70.
2. Hamamy H, Alwan A. Genetic disorders and congenital abnormalities, strategies for reducing the burden in the region. *East Mediterr Health J* 1997; 3(1): 123-32.
3. Agwiser A. Perinatal mortality at the Armed Forces Hospital, Riyadh, Saudi Arabia, five year review of 22203 births. *Ann Saudi Med* 1990; 10(3): 268-75.
4. Haque K, Bashi O. Perinatal mortality at King Khalid University Hospital, Riyadh. *Ann Saudi Med* 1988; 8(3):19019-3.
5. Kleigman RM. Nelson essentials of pediatrics. 5<sup>th</sup> Ed. New York: McGraw Hill; 2006. P.237-49
6. Emery AEH, Rimoin DL. Principles and practice of medical genetics. 2<sup>nd</sup> Ed. Edinburgh: Churchill-Livingstone; 1990. P. 278.
7. Al-Gazali L, Hamamy H, Al-Arrayad S. Genetic disorders in the Arab world. *BMJ* 2006; 333(7573): 831-4.
8. Teebi A, Farag T. Genetic disorders among Arab populations. 1<sup>st</sup> Ed. New York: Oxford University Press; 1997. P.1-8.
9. Alwan A, Modell B. Community control of genetic and congenital disorders. 1<sup>st</sup> Ed. Alexandria: WHO Publication; 1997. P.23.
10. Christianson A, Howson C, Modell B. March of Dimes global report on birth defects: the hidden toll of dying and disabled children. 1<sup>st</sup> Ed. New York: March of Dimes; 2006. P.1-25.
11. Hamamy H, Alwan A. Hereditary disorders in the Eastern Mediterranean Region. *Bull World Health Organ* 1994; 72(1): 145-54.
12. Borges Pinto LI, Paskulin GA, Graziadio C, Marques Mendez HM. The frequency of genetic diseases in a high risk ward in a pediatric hospital. *Brazil J Gen* 1996; 19(1): 145-9.
13. González-Ferrer S, Pineda-Del Villar L, Brito-Brito J, Prieto-Carrasquero M, Rojas-Atencio A, Angarita-Avila L, et al. Hereditary diseases and congenital malformations at the Unit of Medical Genetics of the University of Zulia, Years: 1983-1992. *Invest Clin* 1995; 36(2): 47-60.
14. Verma IC. Burden of genetic disorders in India. *Indian J Pediatr* 2000;67(12): 893-8.
15. Verma IC, Saxena R, Lall M, Bijarnia S, Sharma R. Genetic counseling and prenatal diagnosis in India-experience at Sir Ganga Ram Hospital. *Indian J Pediatr* 2003;70(4): 293-7.
16. Sepe SJ, Marks JS, Oakley GP, Manley AF. Genetic services in the United States. *JAMA* 1982; 248(14): 1733-5.
17. Golbahar J, Karamizadeh Z, Honardar Z. Selective screening of amino acid disorders in the south-west of Iran, Shiraz. *J Inherit Metab Dis* 2002; 25(6): 519-21.
18. Medlej-Hashim M, Serre JL, Corbani S, Saab O, Jalkh N, Delague V, et al. Familial Mediterranean fever (FMF) in Lebanon and Jordan. a population genetics study and report of three novel mutations. *Eur J Med Genet* 2005; 48(4): 412-20.
19. Sohar E, Gafni J, Pras M, Heller H. Familial Mediterranean fever: a survey of 470 cases and review of the literature. *Am J Med* 1997; 43(2): 227-53.
20. Touitou I, Lesage S, McDermott M, Cuisset L, Hoffman H, Dode C, et al. In fevers, an evolving mutation database for auto-inflammatory syndromes. *Hum Mutat* 2004; 24(3): 194-8.
21. Belmahi L, Sefiani A, Fouveau C, Feingold J, Delpech M, Gateau G, et al. Prevalence and distribution of MEFV mutations among Arabs from the Maghreb patients suffering from familial Mediterranean fever. *C R Biol* 2006; 329(2): 71-4.

22. Cazeneuve C, Hovannesyian Z, Geneviève D, Hayrapetyan H, Papin S, Girodon-Boulandet E, et al. Familial Mediterranean fever among patients from Karabakh and the diagnostic value of MEFV gene analysis in all classically affected populations. *Arthrit Rheum* 2003; 48(8):2324-31.
23. Sarkisian T, Ajrapetyan H, Shahsuvaryan G. Molecular study of FMF patients in Armenia. *Curr Drug Targets Inflamm Allergy* 2005; 4(1):113-16.
24. Pooladfar GR, Mallahzade AR. Prevalence of minor congenital anomalies in Bushehr newborn infants including variations. *Iranian South Med J* 2005; 1: 43-52.(Persian)