

بررسی فراوانی بیماری‌های ژنتیکی در کودکان بستری در بخش اطفال

نسرین قاسمی^{۱*}، سیده مهدخت صدر بافقی^۲، حمید شمس^۳

۱- استادیار گروه ژنتیک پزشکی - دانشگاه علوم پزشکی شهید صدوقی یزد

۲- استادیار گروه اطفال دانشگاه علوم پزشکی شهید صدوقی یزد (در مهرماه سال ۱۳۸۶ به

حضرت حق پیوست)

۳- پزشک عمومی - دانشگاه علوم پزشکی شهید صدوقی یزد

* نویسنده مسئول مکاتبات، پست الکترونیکی: n479g@yahoo.co.uk

(تاریخ دریافت: ۸۸/۲/۱۵ - تاریخ پذیرش: ۹۰/۴/۲۷)

چکیده

واژه‌های کلیدی

اختلالات تک‌ژنی و کروموزومی،
اختلالات چند عاملی،
بیماری‌های ژنتیکی،
کودکان بستری.

شناخت اهمیت نقش ژنتیک در ایجاد بیماری‌های کودکان در حال افزایش است. مطالعات اخیر در دنیا بیماری‌های ژنتیکی را علت بستری بیش از نیمی از کودکان در بخش اطفال می‌دانند، ولی در ایران چنین آماری در دست نیست. مطالعه موجود که از نوع توصیفی و Case series می‌باشد جهت تعیین فراوانی بیماری‌های ژنتیکی در بخش اطفال و همچنین طول مدت بستری آن‌ها انجام شده است. روش نمونه‌گیری آسان و تا تکمیل نمونه ادامه می‌یابد. تعداد ۴۹۹ نمونه در بخش اطفال گرفته شده است. پرسشنامه‌ای برای هر کودک در روز ترخیص از بخش تکمیل می‌شود که شامل سن، جنس، تشخیص نهایی و طول مدت بستری می‌باشد. محل مطالعه بخش اطفال بیمارستان شهید صدوقی یزد می‌باشد. از ۴۹۹ نمونه مورد بررسی ۱۳/۸ درصد اختلالات تک‌ژنی و کروموزومی، ۴۰/۸ درصد اختلالات چند عاملی، ۳۵/۸ درصد بیماری‌های غیر ژنتیکی و ۹/۶ درصد کودکان با علت ناشناخته بستری شده بودند. در مجموع ۵۴/۶ درصد کودکان به علت اختلالات ژنتیکی و چند عاملی در بخش بستری شده بودند و اختلاف معنی‌داری بین میانگین طول مدت بستری در بیماری‌های ژنتیکی و غیر ژنتیکی بدست نیامد. با توجه به نتایج این مطالعه می‌توان گفت بیماری‌های ژنتیکی نه تنها نادر نمی‌باشد بلکه علت بستری بیش از نیمی از کودکان در بخش اطفال است، بنابراین یکی از مسائل با اهمیت در طب کودکان توصیه به برخورد صحیح با بیماری‌های ژنتیکی خصوصاً در جهت پیشگیری با کمک مشاوره ژنتیک می‌باشد.

مقدمه

اختلالات ژنتیکی اگر چه به تنهایی شایع نمی‌باشند، اما مجموعه آن‌ها شامل بیماری‌های تک ژنی و کروموزومی و چند عاملی در جامعه شایع می‌باشد. اختلالات چند عاملی به تنهایی باعث گرفتاری تقریباً دو نفر از سه نفر در جامعه می‌شود. لذا بیماری‌های ژنتیکی می‌توانند در بسیاری از کودکان، اختلالاتی ایجاد کنند که باعث بستری شدن آن‌ها در بیمارستان می‌شود (۱). امروزه این بیماری‌ها نقش مهمی در مختل کردن سلامت نوزادان و کودکان دارند و باعث مرگ و میر و یا معلولیت بالایی در آن‌ها می‌شود (۲). با پیشرفت‌های پزشکی مانند استفاده از واکسیناسیون، آنتی بیوتیک‌ها و درمان‌های نوزادان نارس که باعث کاهش قابل توجه مرگ و میر نوزادان و کودکان شده است بیماری‌های ژنتیکی عامل مهمی در مرگ و میر و بستری شدن کودکان و نوزادان می‌باشد (۳).

مطالعات متعددی بر این باورند که اغلب این بیماری‌ها که نوزادان و کودکان را درگیر می‌سازد از همراهی اختلالات ژنتیکی و محیط نامناسب بوجود می‌آید. این موضوع باعث افزایش قابل توجه بیماری در جامعه شده است، درحالی که فراوانی این بیماری‌ها به شدت فراوانی یک بیماری تک‌ژنی در خانواده حامل ژن معیوب نیست که نشانه تجمع فAMILIی بیشتر است (۴). اختلالات ژنتیکی سه گروه اختلالات تک‌ژنی، اختلالات کروموزومی و اختلالات چند عاملی هستند. اختلالات تک‌ژنی معمولاً الگوهای آشکار و مشخص توارثی نشان می‌دهند. اغلب این‌گونه نقایص نادر هستند ولی فرکانس وقوع آن‌ها ممکن است به یک در ۵۰۰ نیز برسد اما معمولاً خیلی کم‌تر از این مقادیر می‌باشد. اختلالات تک‌ژنی اگرچه بطور انفرادی نادر هستند اما به عنوان یک گروه از اختلالات مسئول بروز نسبت قابل توجهی از بیماری‌ها و مرگ و میر می‌باشند. در اختلالات کروموزومی نقص موجود، ناشی از یک اشتباه منفرد در جداسازی کروموزومی یا ناشی از زیادی یا کمبود ژن‌های موجود در کروموزم یا بخش‌های کروموزومی می‌باشد. به عنوان یک گروه، اختلالات کروموزومی کاملاً شایع هستند و حدود ۷ در ۱۰۰۰ نوزاد زنده متولد شده را متاثر کرده و حدود نیمی از تمامی سقط‌های خودبخودی سه ماهه اول بارداری را شامل می‌شوند. توارث چند عاملی مسئول یک تعدادی از اختلالات تکاملی است که منجر به نقص‌های مادرزادی می‌شوند و مسئول اختلالات شایع بسیاری در دوران بزرگسالی می‌باشد. اختلالات چندعاملی تمایل به عود در خانواده‌ها دارند اما ویژگی و مشخصه الگوی وراثتی صفات تک‌ژنی را نشان نمی‌دهند. تخمین شیوع بیماری‌های چندعاملی از ۵ درصد در جمعیت اطفال تا بیش از ۶۰ درصد در کل جمعیت متغیر می‌باشد (۵). تحقیقات جدید نشان می‌دهد بیماری‌های ارثی علت عمده مرگ کودکان در بخش‌های اطفال بوده است (۶-۷). علاوه بر آن، این کودکان مدت زمان بیشتری از بیماران دیگر در بخش بستری شدند (۸). هزینه درمانی این کودکان بیشتر از دیگرچه‌ها بود یعنی بار اقتصادی بیماری‌های ژنتیکی در کودکان بستری شده بالاتر از دیگر کودکان بستری در بخش اطفال می‌باشد. بنابراین اگر چه فراوانی بیماری‌های ژنتیکی کمتر از بیماری‌های غیر ژنتیکی می‌باشد، اما بار اصلی هزینه‌های بیمارستانی را به خود

اختصاص می‌دهند و به‌علاوه بیماران ژنتیکی، تعداد پذیرش بیشتری داشته‌اند (۹-۱۰). از آنجایی که این بیماری‌ها در کودکان بستری در بیمارستان فراوانی بالایی دارند و باعث ایجاد مشکلات روحی، روانی و اجتماعی می‌گردند و هزینه‌های تشخیصی، درمانی و نگهداری زیادی به همراه دارند، بنابراین در صورت تایید این امر، لازم است گروه‌های بهداشتی و درمانی بویژه کادر پزشکی هر چه بیشتر با اختلالات ژنتیکی آشنا شوند تا نه تنها درمان و نگهداری بهتری از بیماران بعمل آید بلکه در پیشگیری از بروز این بیماری‌ها به نحو احسن اقدام شود (۱۱ و ۳). هدف از این مطالعه بدست آوردن فراوانی بیماری‌های ژنتیکی در بیماران بستری در بخش اطفال است که اولین مطالعه فراوانی بیماری‌های ژنتیکی در بخش اطفال در ایران می‌باشد. به جهت کاهش عوارض و درک بهتر فشارها و مشکلاتی که بیماری‌های ژنتیکی بر روی جامعه ایجاد می‌کند تعیین فراوانی این بیماری‌ها در بیماران بستری در بخش اطفال با اهمیت می‌باشد. این شناخت به مداخله بهتر در طراحی روش‌های مناسب پیشگیری از بروز و همچنین پیگیری و درمان و بهبود وضعیت زندگی بیماران کمک مؤثری خواهد داشت.

روش کار:

این مطالعه از نوع Case series می‌باشد که در بیمارستان شهید صدوقی یزد انجام گرفته است. تعداد بیماران مورد مطالعه ۴۹۹ کودک بستری در بخش اطفال می‌باشد. تعداد ۲۷۷ پسر و ۲۲۲ دختر در این تحقیق بررسی شدند این مطالعه در دو فصل سال (زمستان و بهار) حدود ۱۵۰ روز انجام شد. پرسشنامه‌ای با استفاده از پرونده بیماران تکمیل شد که نوع بیماری و علت بستری و مدت زمان حضور در بیمارستان به دقت استخراج گردید و داده‌ها مورد ارزیابی قرارگرفت. روش نمونه‌گیری آسان و تا تکمیل نمونه ادامه یافته و تعداد ۴۹۹ نمونه در بخش اطفال گرفته شد. جامعه مورد بررسی به سه گروه سنی ۰-۱ سال و ۱-۶ سال و ۶-۱۶ سال گروه‌بندی شدند. گروه‌بندی بیماران در بیماری‌های مختلف و علت بستری شدن آن‌ها به شرح زیر انجام گردید:

- ۱- بیماری‌های شناخته شده با علت ژنی مشخص مانند سیستمیک فیبروزیس و کم‌خونی داسی شکل.
- ۲- اختلالات کروموزومی مانند سندرم داون.

(۴۰/۹ درصد) (جدول شماره ۴) و ۱۷۹ نفر به علت اختلالات غیر ژنتیکی (۳۵/۹ درصد) و ۴۸ نفر به علت ناشناخته (۶/۹ درصد) بستری شدند. در مجموع ۵۴/۵ درصد علت بستری کودکان بدون در نظر گرفتن جنس، اختلالات ژنتیکی (تک ژنی، کروموزومی و چند عاملی) می باشد. با توجه به نتایج دیگر بیشترین اختلالات ژنتیکی در گروه سنی ۳ (۱۶-۶ سال) مشاهده گردید و هر چه سن نمونه ها کمتر می شود میزان اختلالات ژنتیکی کاهش می یابد و بیماری های غیر ژنتیکی مثل بیماری های عفونی (گاستروانتریت و...) افزایش نشان می دهد. با توجه به استفاده از آزمون آماری مناسب اختلاف معنی داری بین فراوانی اختلالات ژنتیکی در بین گروه های سنی (۱، ۲، ۳) مشاهده گردید (جدول شماره ۵). کمترین میزان بستری کودکان در بخش اطفال یک روز و حداکثر ۴۵ روز می باشد همچنین با استفاده از آزمون آماری مناسب تجزیه واریانس (ANOVA) اختلاف معنی داری بین اختلالات ژنتیکی (ژنی، کروموزومی و چند عاملی) و اختلالات غیر ژنتیکی از نظر طول مدت بستری یافت نشد (جدول شماره ۶).

۳- بیماری های چند عاملی که ارتباط قوی و محکم با عوامل ژنتیکی دارند مانند آسم کودکان و دیابت شیرین نوجوانان.

۴- بیماران بستری بدون علت ژنتیکی مانند: تصادفات و تروماهای وارده مثل ضربه به سر، عفونت های ویروسی و باکتریایی، اسهال و استفراغ.

۵- گروه آخر بیماری هایی که منجر به بستری شدن بیماران در بیمارستان شده اما علت بستری شدن مشخص نیست. فراوانی بیماری ها در هر گروه تعیین و اختلاف بین گروه ها آزمون شد. بیماری های کروموزومی با بررسی های سیتوژنتیک (عموماً با کاریوتیپ) تشخیص داده شده اند. بیماری های تک ژنی در عموم موارد بر اساس علایم بالینی و پیگیری بیمار و همچنین کمک گرفتن از شجره بیمار تشخیص و در بعضی موارد تشخیص با کمک آزمایش های مربوط (آسیب شناسی- کروماتوگرافی و مولکولار ژنتیک و غیره) تایید شده است. در تشخیص بیماری های چند عاملی عموم موارد با علایم بالینی و همچنین تکیه بر تجمع فامیلی تشخیص داده شده است. در مجموع از ۴۹۹ نمونه مورد بررسی ۶۸ نفر به علت اختلالات ژنی و کروموزومی (۱۳/۶ درصد) (جدول شماره ۲ و ۳)، ۲۰۴ نفر به علت اختلالات چند عاملی

جدول ۱- توزیع فراوانی انواع اختلالات ژنتیکی در جامعه مورد بررسی بر حسب جنس

جنس	اختلال	ژنتیکی			سایر گروه ها		کل
		ژنی - کروموزومی	چند عاملی	غیر ژنتیکی	ناشناخته	کل	
مذکر	تعداد	۴۱	۱۰۶	۹۹	۳۱	۲۷۷	
	درصد	۱۴/۸	۳۸/۳	۳۵/۷	۱۱/۲	۱۰۰	
مونث	تعداد	۳۷	۹۸	۸۰	۱۷	۲۳۲	
	درصد	۱۲/۲	۴۴/۱	۳۴	۷/۷	۱۰۰	
جمع	تعداد	۶۸	۲۰۴	۱۷۹	۴۸	۴۹۹	
	درصد	۱۳/۶	۴۰/۹	۳۵/۹	۹/۶	۱۰۰	

Chi-Square test (PV>0.05)

بیشترین درصد اختلالات منجر به بستری کودکان در بخش اطفال بیماری های ژنتیکی (ژنی، کروموزومی و چند عاملی) در پسران می باشد. با استفاده

از آزمون آماری مناسب اختلاف معنی داری از نظر اختلالات ژنتیکی بین دو جنس وجود ندارد.

جدول ۲- توزیع فراوانی اختلالات کروموزومی در کودکان بستری در بخش اطفال

اختلال	جنس	پسر		دختر		جمع
		تعداد	درصد	تعداد	درصد	
سندرم داون	۵	۴۵/۶	۴	۴۰	۹	۴۲/۸
سندرم ترنر	۰	۰	۶	۶۰	۶	۲۸/۵
سندرم فریاد گربه	۱	۹	۰	۰	۱	۴/۸
تريزومی ۱۸	۱	۹	۰	۰	۱	۴/۸
سندرم کلین فلتر	۳	۲۷/۴	۰	۰	۳	۱۴/۳
ترانسلوکیشن ۲۲و ۱۱	۱	۹	۰	۰	۱	۴/۸
جمع	۱۱	۵۲/۳	۱۰	۴۷/۷	۲۱	۱۰۰

جدول فوق نشان می دهد که فراوانی اختلالات کروموزومی جنسی در کودکان بستری از اختلالات دیگر بیشتر است.

جدول ۳- توزیع فراوانی بیماریهای تک ژنی در کودکان بستری در بخش اطفال

بیماری	جنس	پسر		دختر		جمع
		تعداد	درصد	تعداد	درصد	
فنیل کتون اوری		۳	۱۰	۲	۱۱/۸	۵
بیماری شربت افرا		۰	۰	۱	۵/۹	۱
SMA		۱	۳/۴	۱	۵/۹	۲
سندرم مارفان		۱	۳/۴	۰	۰	۱
تالاسمی		۵	۱۶/۶	۶	۳۵/۱	۱۱
هموفیلی		۶	۲۰	۰	۰	۶
کلیه پلی کیستیک		۳	۱۰	۲	۱۱/۸	۵
تومور ویلمز		۱	۳/۴	۱	۵/۹	۲
رتینوبلاستوما		۰	۰	۱	۵/۹	۱
سیستیک فیبروزیس		۰	۰	۱	۵/۹	۱
لکودیستروفي		۱	۳/۴	۱	۵/۹	۲
استئوژنزیس ایمپرفکتا		۲	۶/۶	۱	۵/۹	۳
آژنزی کورپوس کالوزوم		۲	۶/۶	۰	۰	۲
هیپر پلازی مادرزادی غده فوق کلیوی		۳	۱۰	۰	۰	۳
اپیدر موزیس بولوزا		۲	۶/۶	۰	۰	۲
		۳۰	۶۳/۸۳	۱۷	۳۶/۱۷	۴۷
						۱۰۰

جدول فوق نشان میدهد که فراوانی بیماریهای تالاسمی و سپس هموفیلی در کودکان بستری در بخش اطفال از بیماریهای دیگر بیشتر است.

جدول ۴- توزیع فراوانی بیماریهای چند عاملی در کودکان بستری در بخش اطفال

بیماری	جنس	پسر		دختر		جمع
		تعداد	درصد	تعداد	درصد	
آسم		۴۱	۵۲/۶	۳۷	۴۷/۴	۷۸
صرع		۱۹	۵۲/۸	۱۷	۴۲/۲	۳۶
سرطان		۸	۵۳/۳	۷	۴۸/۷	۱۵
ADHD		۸	۵۴/۱	۶	۴۵/۹	۱۴
دیابت		۵	۴۵/۵	۶	۵۴/۵	۱۱
بیماری مزمن کلیه		۴	۴۴/۴	۵	۵۵/۶	۹
اختلال رشد		۵	۶۲/۵	۳	۳۷/۵	۸
IBD		۳	۴۲/۹	۴	۵۷/۱	۷
نفروکلکسینوزیس		۵	۷۱/۴	۲	۲۸/۶	۷
اگزما		۲	۲۸/۶	۵	۷۱/۴	۷
اوتیسم		۴	۶۶/۷	۲	۳۳/۳	۶
بیماری سلیاک		۳	۶۰	۲	۴۰	۵
IPAH		۱	۱۰۰	۰	۰	۱
جمع		۱۰۸	۵۳	۹۶	۴۷	۲۰۴
						۱۰۰

Idiopathic pulmonary arterial hypertension=IPAH, inflammatory bowel disease = IBD, Attention-deficit/hyperactivity disorder=ADHD

جدول فوق نشان می‌دهد که اسم شایع‌ترین علت بستری بیماریهای چند عاملی در بخش اطفال بوده است.

جدول ۵- توزیع فراوانی اختلالات ژنتیکی در جامعه مورد بررسی بر حسب سن

گروه سنی	تعداد	اختلال				کل
		ژنی-کروموزومی	چند عاملی	غیر ژنتیکی	ناشناخته	
۰-۱ سال	تعداد	۱۶	۶۵	۸۲	۲۳	۱۸۶
	درصد	۸/۶	۳۴/۹	۴۴/۱	۱۲/۴	۱۰۰
۱-۶ سال	تعداد	۲۲	۵۸	۶۴	۱۴	۱۵۸
	درصد	۱۳/۹	۳۶/۷	۴۰/۵	۸/۹	۱۰۰
۶-۱۶ سال	تعداد	۳۰	۸۱	۳۳	۱۱	۱۵۵
	درصد	۱۹/۴	۵۲/۳	۲۱/۳	۷/۱	۱۰۰
کل	تعداد	۶۸	۲۰۴	۱۷۹	۴۸	۴۹۹
	درصد	۱۳/۶	۴۰/۹	۳۵/۹	۹/۶	۱۰۰

بیشترین اختلالات ژنتیکی (ژنی، کروموزومی و چند عاملی) در گروه سنی ۳ (۱۶-۶ سال) مشاهده گردید و با افزایش سن، اختلالات ژنتیکی (ژنی، کروموزومی و چند عاملی) در کودکان بستری در بخش افزایش نشان می‌دهد.

جدول ۶- میانگین طول مدت بستری در گروه‌های مورد مطالعه

بیماری	تعداد	طول مدت بستری (میانگین روز)	انحراف معیار	میانگین با حدود اطمینان		حداکثر
				حد پایین	حد بالا	
ژنی-کروموزومی	۶۸	۴/۴۷	۳/۲۱۶	۳/۶۹	۵/۲۵	۲۲
چند عاملی	۲۰۴	۴/۶۱	۴/۴۶۵	۳/۹۹	۵/۲۲	۴۵
غیر ژنتیکی	۱۷۹	۳/۸۰	۲/۱۴۷	۳/۴۸	۴/۱۲	۱۳
با علت ناشناخته	۴۸	۴/۹۰	۴/۴۰۶	۳/۶۲	۶/۱۸	۳۰
کل	۴۹۹	۴/۳۳	۳/۶۲۸	۴/۰۱	۴/۶۵	۴۵

میانگین طول بستری گروه بیماری‌های ژنی و کروموزومی $4/47 \pm 3/216$ روز و میانگین طول بستری در گروه بیماری‌های چند عاملی $4/61 \pm 4/465$ روز و میانگین طول بستری در گروه بیماری‌های غیرژنتیکی $3/80 \pm 2/147$ روز و میانگین طول بستری در گروه بیماری‌های با علت ناشناخته $4/90 \pm 4/406$ روز بود.

نتایج و بحث

اختلالات ژنتیکی به تنهایی شیوع بسیار کمی در جامعه دارند ولی در مجموع این بیماری‌ها باعث گرفتاری درصد زیادی از افراد جامعه می‌شوند که شامل بیماری‌های ژنی-کروموزومی و چند عاملی است (۱). مطالعه موجود فراوانی این بیماری‌ها را در کودکان بستری در بخش اطفال قابل توجه یافته است. میانگین سنی جامعه مورد بررسی $4/173 \pm 3/90$ بوده که این عدد در مورد بیماران با اختلالات ژنتیکی (ژنی، کروموزومی و چند عاملی) $4/15 \pm 5/03$ می‌باشد. در مطالعات مشابه در کشورهای مختلف میانگین سنی در حدود $6/3 \pm 3/10$ سال می‌باشد. میانگین سنی بیماران با اختلالات ژنتیکی (ژنی، کروموزومی و چند عاملی) نیز در حدود $5/50 \pm 3/30$ می‌باشد. این تفاوت ناشی از توزیع متفاوت نوع اختلالات ژنتیکی در جوامع مختلف مورد بررسی می‌باشد. با توجه به این نتایج اگر چه میانگین سنی جامعه مورد بررسی ما

در مجموع کم‌تر از مطالعات مشابه است، اما میانگین سنی بیماران با اختلالات ژنتیکی (ژنی، کروموزومی و چند عاملی) در جامعه مورد مطالعه ما نزدیک به میانگین سنی بیماران با اختلالات ژنتیکی (ژنی، کروموزومی و چند عاملی) در سایر مطالعات مشابه می‌باشد (۱۲). نزدیک بودن میانگین سنی بیماران با اختلالات ژنتیکی (ژنی، کروموزومی و چند عاملی) در جامعه مورد بررسی ما به میانگین سنی بیماران گروه مشابه در سایر مطالعات در کشورهای دیگر شاید این گونه قابل تفسیر و توجیه باشد که اختلالات ژنتیکی به ویژه اختلالات ژنی و کروموزومی کمتر تحت تاثیر عوامل بیرونی می‌باشند. پایین بودن کلی میانگین سنی جامعه مورد بررسی ما بدین‌گونه قابل توجیه باشد که شیرخواران و کودکان با سنین کمتر در جامعه مورد بررسی به علت مشکلات بهداشتی و عدم آگاهی و مراقبت صحیح از بیش‌تر بیمار شده و به

بیمارستان مراجعه می‌نمایند. از طرفی مشکلات تغذیه‌ای و شیوع بیماری‌های عفونی (گاستروانتریت و غیره) و حوادث (تصادفات و غیره) می‌توانند مزید بر علت باشند.

توزیع فراوانی جنسی در جامعه مورد بررسی ما ۵۵/۶ درصد پسر و ۴۴/۴ درصد دختر می‌باشند. در گروه بیماران با اختلالات ژنتیکی (ژنی، کروموزومی و چند عاملی) به ترتیب ۵۳/۱ درصد پسر و ۴۴/۷ درصد دختر بودند. با توجه به $p = ۰/۳۵۱$ اختلاف معنی‌دار نبود که این نتیجه هم با یافته‌های سایر مطالعات مشابه هم‌خوانی دارد و می‌تواند ناشی از شیوع کم بیماری‌های وابسته به جنس در این منطقه باشد (۱۳).

در کل توزیع فراوانی اختلالات چند عاملی در این مطالعه ۴۰/۹ درصد می‌باشد. که این میزان در مطالعات مشابه در حدود ۳۶/۵ درصد می‌باشد. در شرایط بهتر بهداشتی و سطح زندگی بالاتر بروز بیماری‌های چند عاملی کمتر می‌باشد یا اینکه در سنین بالاتر (بالا تر از میانگین سنی جامعه مورد بررسی) بروز می‌نمایند.

در کل توزیع فراوانی اختلالات ژنتیکی (ژنی، کروموزومی و چند عاملی) در این مطالعه ۵۴/۶ درصد می‌باشد که در مطالعات مشابه این میزان متفاوت می‌باشد. در بعضی مطالعات توزیع فراوانی بالاتری دارند (۲). در کشورهای پیشرفته اختلالات ژنتیکی زودتر و دقیق‌تر و بهتر شناسایی می‌شوند. از طرفی در جوامع مورد بررسی در سایر مطالعات مشابه به علت سطح بالای بهداشتی و کنترل و حتی ریشه‌کنی بعضی از بیماری‌های عفونی و رعایت مسائل ایمنی (کاهش حوادث) از میزان بیماری‌های غیر ژنتیکی کاسته شده و به همین دلیل عمده‌ترین علت بستری کودکان در مراکز بیمارستانی آن‌ها اختلالات ژنتیکی می‌باشد (۱۴ و ۱۵). میانگین طول مدت بستری بیماران در اختلالات ژنی و کروموزومی $۴/۴۷ \pm ۳/۲۲$ در این مطالعه بود، که در سایر مطالعات مشابه که در کشورهای مختلف انجام شده نیز تفاوت‌هایی وجود داشت اما در اکثر موارد میانگین مدت بستری بیشتر از طول مدت بستری در جامعه مورد بررسی ما و در حدود $۷/۱ \pm ۶/۳۰$ بوده است (۱). میانگین طول مدت بستری در بیماران با اختلالات چند عاملی در

جامعه مورد بررسی $۴/۴۷ \pm ۴/۶۱$ روز بود، که این میزان نیز در اکثر مطالعات مشابه بیش‌تر و در حدود $۵/۵۵ \pm ۶/۴$ روز بود. در کل میانگین طول مدت بستری بیماران با اختلالات ژنتیکی (ژنی، کروموزومی و چند عاملی) $۴/۱۸ \pm ۴/۵۷$ روز بود. که این مقدار نیز در سایر مطالعات مشابه متغیر بود (۱۵). ولی بیش‌تر در حدود $۵/۲ \pm ۵/۶۸$ روز بود (۱۶ و ۱۷). با توجه به نتایج مطالعه انجام شده و نتایج سایر مطالعات مشابه و مقایسه آن‌ها با یکدیگر مشخص می‌گردد که میانگین طول مدت بستری کودکان با اختلالات ژنتیکی (ژنی، کروموزومی و چند عاملی) در جامعه مورد بررسی ما کم‌تر از سایر مطالعات می‌باشد. که این امر نیز این‌گونه می‌تواند توجیه گردد که با توجه به هزینه‌های بالای درمانی و بیمارستانی کودکان با اختلالات ژنتیکی زودتر از حد انتظار از بیمارستان مرخص می‌شوند. از طرفی در کشورهای پیشرفته هزینه‌های تشخیصی و درمانی کودکان بیمار کمتر و حتی در بعضی موارد رایگان می‌باشد. به همین جهت یکی از دلایل طولانی‌تر شدن طول مدت بستری در این جوامع باشد.

نتیجه‌گیری

اختلالات ژنتیکی (ژنی، کروموزومی، چند عاملی) بیش‌ترین علت بستری کودکان در بخش اطفال می‌باشند که این توجه بیش‌تر مسئولین بهداشتی و پزشکان و سایر گروه‌های پزشکی را می‌طلبد تا در راستای تشخیص زودرس بیماری‌های ژنتیکی، پیشگیری از بروز آن‌ها و درمان به موقع اقدام نمایند و لزوم مراکز فعال مشاوره ژنتیک را از جمله مراکز مشاوره قبل از ازدواج، قبل از بارداری و تشخیص‌های حین بارداری را می‌طلبد تا هر چه بستر از شیوع و بروز اختلالات ژنتیکی در جامعه و در نسل‌های بعد بکاهیم و هزینه‌های سنگین درمانی و مشکلات اجتماعی و فرهنگی در این زمینه را کاهش دهیم و این امر لزوم توجه و سرمایه‌گذاری بیش‌تر در این بخش را می‌طلبد. همچنین آموزش دقیق‌تر و بهتر در زمینه مسائل ژنتیک و بالا بردن سطح آگاهی عمومی در جامعه را گوشزد می‌نماید.

منابع

1. McCandless SE, Brunger JW, Cassidy SB. The burden of genetic disease on inpatient care in a children's hospital. Am J Hum Genet. 2004 ;74(1):121-7. Epub 2003

Dec 12. Erratum in: Am J Hum Genet. 2004 Apr;74(4):788.

2. O'Malley M, Hutcheon RG. Genetic disorders and congenital malformations in pediatric long-term care. *J Am Med Dir Assoc.* 2007;8(5):332-4.
3. Stevenson DA, Carey JC. Contribution of malformations and genetic disorders to mortality in a children's hospital. *Am J Med Genet A.* 2004; 126(4): 393-7.
4. Yoon PW, Rasmussen SA, Lynberg MC, Moore CA, Anderka M, Carmichael SL, Costa P, Druschel C, Hobbs CA, Romitti PA, Langlois PH, Edmonds LD. The National Birth Defects Prevention Study. *Public Health Rep.* 2001;116 Suppl 1:32-40.
5. Rimoin DL, Connor JM, Pyeritz re, Korf BR. "Nature and frequency of genetic disease". Rimoin DL, Connor JM, Pyeritz re, Korf BR. In *Emery and Rimoin's principle and practice of medical genetics*. UK, 2002, Vol 1, pp:50-59
6. Cunniff C, Carmack JL, Kirby RS, Fiser DH. Contribution of heritable disorders to mortality in the pediatric intensive care unit. *Pediatrics.* 1995 ;95(5):678-81
7. Hudome SM, Kirby RS, Senner JW, Cunniff C. Contribution of genetic disorders to neonatal mortality in a regional intensive care setting. *Am J Perinatol.* 1994;11(2):100-3.
8. Lorch SA, Zhang X, Rosenbaum PR, Evan-Shoshan O, Silber JH. Equivalent lengths of stay of pediatric patients hospitalized in rural and nonrural hospitals. *Pediatrics.* 2004 ;114(4):e400-8.
9. Carnevale A, Hernandez M, Reyes R, Paz F, Sosa C. The frequency and economic burden of genetic disease in a pediatric hospital in Mexico City. *Am J Med Genet.* 1985 ;20(4):665-75.
10. Bellet PS, Whitaker RC. Evaluation of a pediatric hospitalist service: impact on length of stay and hospital charges. *Pediatrics.* 2000 ;105(3 Pt 1):478-84.
11. Stewart DL, Hersh JH. The impact of major congenital malformations on mortality in a neonatal intensive care unit. *J Ky Med Assoc.* 1995 Aug;93(8):329-32.
12. Carnevale A, Hernandez M, Reyes R, Paz F, Sosa C. The frequency and economic burden of genetic disease in a pediatric hospital in Mexico City. *Am J Med Genet.* 1985 ;20(4):665-75.
13. Patsopoulos NA, Tatsioni A, Ioannidis JP. Claims of sex differences: an empirical assessment in genetic associations. *JAMA.* 2007, 22;298(8):880-93.
14. Yang Q, Khoury MJ, Mannino D. Trends and patterns of mortality associated with birth defects and genetic diseases in the United States, 1979-1992: an analysis of multiple-cause mortality data. *Genet Epidemiol.* 1997;14(5):493-505.
15. Merenstein D, Egleston B, Diener-West M. Lengths of stay and costs associated with children's hospitals. *Pediatrics.* 2005 ;115(4):839-44.
16. Hall JG, Powers EK, McIlvaine RT, Ean VH. The frequency and financial burden of genetic disease in a pediatric hospital. *Am J Med Genet.* 1978;1(4):417-36.