ژنتیک نوین
دوره ششم، شماره ۳، پاییز ۱۳۹۰
صفحه ۳۱-۲۵

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 ۱۳۸٦ 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: ۹۰/٤/۲۷)

چکیده

شناخت اهمیت نقش ژنتیک در ایجاد بیماری‌های کودکان درحال افزایش است. مطالعات اخیر در دنیا بیماری‌های ژنتیکی را علت بستری بیش از نیمی از کودکان در بخش اطفال می دانند، 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 وتا تکمیل نمونه ادامه می‌یابد. تعداد ٤۹۹ 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 ٤۹۹ نمونه مورد بررسی ۱۳/۸درصد اختلالات تک‌ژنی و کروموزومی، ٤۰/۸ درصد اختلالات چند عاملی، ۳۵/۸ درصد بیماری‌های غیر ژنتیکی و ۹/٦ درصد کودکان با علت ناشناخته بستری شده بودند. در مجموع ٥٤/٦ درصد کودکان به علت اختلالات ژنتیکی و چند عاملی در بخش بستری شده بودند واختلاف 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 نمی-باشد 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.

واژه‌های کلیدی

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

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 تقریبا 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 ومیر ویا 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).

[Downloaded from mg.genetics.ir on 2026-11-03]
[DOR: 20.1001.1.20084439.1390.6.3.3.5]

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 فامیلی بیشتر است (٤). اختلالات ژنتیکی سه گروه اختلالات تک‌ژنی، اختلالات کروموزومی و اختلالات چند عاملی هستند. اختلالات تک‌ژنی معمولا 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 معمولا خیلی کم‌تر از این مقادیر می‌باشد. اختلالات تک‌ژنی اگرچه بطور انفرادی نادر هستند اما به عنوان یک گروه ازاختلالات مسئول بروز نسبت قابل توجهی از بیماری‌ها و مرگ و میر می‌باشند. در اختلالات کروموزمی نقص موجود، ناشی از یک اشتباه منفرد در جداشدگی کروموزمی یا ناشی از زیادی یا کمبود ژن‌های موجود در کروموزم یا بخش‌های کروموزمی می‌باشد. به عنوان یک گروه ،اختلالات کروموزمی کاملا شایع هستند و حدود ۷ در ۱۰۰۰ نوزاد زنده متولد شده را متاثر کرده وحدود نیمی از تمامی سقط‌های خودبخودی سه ماهه اول بارداری را شامل می‌شوند. توارث چند عاملی مسئول یک تعدادی ازاختلالات 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 رانشان نمی‌دهند. تخمین شیوع بیماری‌های چندعاملی از ۵ درصد در جمعیت اطفال تا بیش از ٦۰ درصد در کل جمعیت متغیر می‌باشد (۵). تحقیقات جدید نشان می‌دهد بیماری‌های ارثی علت عمده مرگ کودکان در بخش‌های اطفال بوده است (۷-٦). علاوه بر آن، این کودکان مدت زمان بیش‌تری از بیماران دیگر در بخش بستری شدند (۸). هزینه درمانی این کودکان بیشتر از دیگربچه‌ها 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 (۱۰-۹). 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 (۱۱و۳). 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 ازنوع Case series می‌باشد که دربیمارستان شهید صدوقی یزد انجام گرفته است. تعداد بیماران مورد مطالعه ٤۹۹ کودک بستری دربخش اطفال می‌باشد. تعداد ۲۷۷ پسر و ۲۲۲ دختر در این تحقیق بررسی شدند این مطالعه در دو فصل سال (زمستان و بهار) حدود ۱۵۰ روزانجام 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 ٤۹۹ نمونه در بخش اطفال گرفته شد. جامعه مورد بررسی به سه گروه سنی ۱-۰ سال و ٦-۱ سال و ۱٦-٦ سال گروه‌بندی شدند. گروه‌بندی بیماران دربیماری‌های مختلف وعلت بستری شدن آن‌ها به شرح زیر انجام گردید:

۱- بیماری‌های شناخته شده با علت ژنی مشخص مانند سیستیک فیبروزیس و کم‌خونی داسی شکل.

۲- اختلالات کروموزومی مانند سندرم داون.

[Downloaded from mg.genetics.ir on 2026-11-03]
[DOR: 20.1001.1.20084439.1390.6.3.3.5]

۳- بیماری‌های چند عاملی که ارتباط قوی و محکم با عوامل ژنتیکی دارند مانند آسم کودکان و دیابت شیرین نوجوانان.
٤- بیماران بستری بدون علت ژنتیکی مانند: تصادفات و تروماهای وارده مثل ضربه به سر، عفونت‌های ویروسی و باکتریایی، اسهال واستفراغ.
۵- گروه آخر بیماری‌هایی که منجر به بستری شدن بیماران دربیمارستان شده اما علت بستری شدن مشخص نیست. فراوانی بیماری‌ها در هر گروه تعیین واختلاف بین گروه‌ها آزمون شد. بیماری‌های کروموزومی بابررسی‌های سیتوژنتیک (عموماً با کاریوتیپ) تشخیص داده شده‌اند. بیماری‌های تک‌ژنی 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 آزمایش‌های مربوط (آسیب شناسی- کروماتوگرافی و مولکولار ژنتیک وغیره)تایید شده است. در تشخیص بیماری‌های چند عاملی عموم موارد با علایم بالینی و همچنین تکیه بر تجمع فامیلی تشخیص داده شده است. در مجموع از ٤۹۹ نمونه مورد بررسی ٦۸ نفر به علت اختلالات ژنی و کروموزمی (۱۳/٦درصد) (جدول شماره۲ و ۳)، ۲۰٤ نفر به علت اختلالات چند عاملی (٤۰/۹ درصد) (جدول شماره ٤) و ۱۷۹ نفر به علت اختلالات غیر ژنتیکی (۹/ ۳۵درصد) و ٤۸ نفر به علت ناشناخته (٦/۹ درصد) بستری شدند. درمجموع ۵٤/۵ درصد علت بستری کودکان بدون در نظر گرفتن جنس، اختلالات ژنتیکی (تک ژنی، کروموزمی و چند عاملی) می‌باشد. با توجه به نتایج دیگر بیشترین اختلالات ژنتیکی در گروه سنی ۳ (۱٦-٦ سال) مشاهده گردید و هر چه سن نمونه‌ها کمتر می‌شود میزان اختلالات ژنتیکی کاهش می‌یابد و بیماری‌های غیر ژنتیکی مثل بیماری‌های عفونی (گاستروآنتریت و...) افزایش نشان می‌دهد. باتوجه به استفاده از آزمون آماری مناسب اختلاف معنی‌داری 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 وحداکثر ٤۵ روز می‌باشد همچنین با استفاده از آزمون آماری مناسب تجزیه واریانس (ANOVA) اختلاف معنی‌داری بین اختلالات ژنتیکی (ژنی، کروموزمی وچند عاملی) و اختلالات غیر ژنتیکی از نظر طول مدت بستری یافت نشد (جدول شماره ٦).

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

جنس		اختلال				کل
		ژنتیکی		سایر گروه‌ها		
		ژنی - کروموزمی	چند عاملی	غیر ژنتیکی	ناشناخته	
مذکر	تعداد	۴۱	۱۰۶	۹۹	۳۱	۲۷۷
	درصد	۱۴/۸	۳۸/۳	۳۵/۷	۱۱/۲	۱۰۰
مونث	تعداد	۲۷	۹۸	۸۰	۱۷	۲۲۲
	درصد	۱۲/۲	۴۴/۱	۳۶	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 بیماری‌های ژنتیکی (ژنی، کروموزمی و چند عاملی) در پسران می‌باشد. با استفاده ازآزمون 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

جنس	پسر		دختر		جمع	
اختلال	تعداد	درصد	تعداد	درصد	تعداد	درصد
سندرم داوون	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
تریزومی ۱۸	۱	۹	۰	۰	۱	۴/۸
سندرم کلین فلتر	۳	۲۷/۴	۰	۰	۳	۱۴/۳
ترانسلوکیشن ۱۱و۲۲	۱	۹	۰	۰	۱	۴/۸
جمع	۱۱	۵۲/۳	۱۰	۴۷/۷	۲۱	۱۰۰

جدول فوق نشان میدهد که فراوانی اختلالات کروموزوم‌های جنسی در کودکان بستری از اختلالات دیگر بیشتر است.

[Downloaded from mg.genetics.ir on 2026-11-03]
[DOR: 20.1001.1.20084439.1390.6.3.3.5]

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

جنس	پسر		دختر		جمع	
بیماری	تعداد	درصد	تعداد	درصد	تعداد	درصد
فنیل کتون اوری	۳	۱۰	۲	۱۱/۸	۵	۱۰/۶
بیماری شربت افرا	۰	۰	۱	۵/۹	۱	۲/۱
SMA	۱	۳/۴	۱	۵/۹	۲	۴/۳
سندرم مارفان	۱	۳/۴	۰	۰	۱	۲/۱
تالاسمی	۵	۱۶/۶	۶	۳۵/۱	۱۱	۲۳/۴
هموفیلی	۶	۲۰	۰	۰	۶	۱۲/۷
کلیه پلی کیستیک	۳	۱۰	۲	۱۱/۸	۵	۱۰/۶
تومور ویلمز	۱	۳/۴	۱	۵/۹	۲	۴/۳
رتینوبلاستوما	۰	۰	۱	۵/۹	۱	۲/۱
سیستیک فیبروزیس	۰	۰	۱	۵/۹	۱	۲/۱
لکودیستروفی	۱	۳/۴	۱	۵/۹	۲	۴/۳
استئوژنزیس ایمپرفکتا	۲	۶/۶	۱	۵/۹	۳	۶/۴
آژنزی کورپوس کالوزوم	۲	۶/۶	۰	۰	۲	۴/۳
هیپر پلازی مادرزادی غده فوق کلیوی	۳	۱۰	۰	۰	۳	۶/۴
اپیدر موزیس بولوزا	۲	۶/۶	۰	۰	۲	۴/۳
	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 ٤- توزیع فراوانی بیماری‌های چند عاملی در کودکان بستری در بخش اطفال

جنس	پسر		دختر		جمع	
بیماری	تعداد	درصد	تعداد	درصد	تعداد	درصد
آسم	۴۱	۵۲/۶	۳۷	۴۷/۴	۷۸	۳۸/۳
صرع	۱۹	۵۲/۸	۱۷	۴۲/۲	۳۶	۱۷/۶
سرطان	۸	۵۳/۳	۷	۴۸/۷	۱۵	۷/۴
ADHD	۸	۵۴/۱	۶	۴۵/۹	۱۴	۶/۹
دیابت	۵	۴۵/۵	۶	۵۴/۵	۱۱	۵/۴
بیماری مزمن کلیه	۴	۴۴/۴	۵	۵۵/۶	۹	۴/۴
اختلال رشد	۵	۶۲/۵	۳	۳۷/۵	۸	۳/۹
IBD	۳	۴۲/۹	۴	۵۷/۱	۷	۳/۴
نفروکلسینوزیس	۵	۷۱/۴	۲	۲۸/۶	۷	۳/۴
اگزما	۲	۲۸/۶	۵	۷۱/۴	۷	۳/۴
اوتیسم	۴	۶۶/۷	۲	۳۳/۳	۶	۲/۹
بیماری سلیاک	۳	۶۰	۲	۴۰	۵	۲/۵
IPAH	۱	۱۰۰	۰	۰	۱	۰/۵
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.

[Downloaded from mg.genetics.ir on 2026-11-03]
[DOR: 20.1001.1.20084439.1390.6.3.3.5]

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

گروه سنی		اختلال				کل
		ژنی-کروموزومی	چند عاملی	غیر ژنتیکی	ناشناخته	
۱-۰ سال	تعداد	۱۶	۶۵	۸۲	۲۳	۱۸۶
	درصد	۸/۶	۳۴/۹	۴۴/۱	۱۲/۴	۱۰۰
۶-۱ سال	تعداد	۲۲	۵۸	۶۴	۱۴	۱۵۸
	درصد	۱۳/۹	۳۶/۷	۴۰/۵	۸/۹	۱۰۰
۱۶-۶ 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، کروموزمی و چند عاملی) در گروه سنی ۳ (۱۶-۶ سال) مشاهده گردید و با افزایش سن، اختلالات ژنتیکی (ژنی، کروموزمی و چند عاملی) در کودکان بستری در بخش افزایش نشان می‌دهد.

جدول ٦- میانگین طول مدت بستری در گروه‌های مورد مطالعه

بیماری	تعداد	طول مدت بستری (میانگین روز)	انحراف معیار	میانگین با حدود اطمینان ۹۵درصد		حداقل	حداکثر
				حد پایین	حد بالا		
ژنی-کروموزومی	۶۸	۴/۴۷	۳/۲۱۶	۳/۶۹	۵/۲۵	۱	۲۲
چند عاملی	۲۰۴	۴/۶۱	۴/۴۶۵	۳/۹۹	۵/۲۲	۱	۴۵
غیر ژنتیکی	۱۷۹	۳/۸۰	۲/۱۴۷	۳/۴۸	۴/۱۲	۱	۱۳
با علت ناشناخته	۴۸	۴/۹۰	۴/۴۰۶	۳/۶۲	۶/۱۸	۱	۳۰
کل	۴۹۹	۴/۳۳	۳/۶۲۸	۴/۰۱	۴/۶۵	۱	۴۵

میانگین طول بستری گروه بیماری‌های ژنی و کروموزمی ۳/۲۱٦± ٤/٤٧ روز و میانگین طول بستری در گروه بیماری‌های چند عاملی ٤/٤٦٥±٤/٦١ روز و میانگین طول بستری در گروه بیماری‌های غیرژنتیکی ۲/۱٤۷±۳/۸۰ روز و میانگین طول بستری در گروه بیماری‌های با علت ناشناخته ٤/٤۰٦±٤/۹۰ روز بود.

نتایج و بحث

اختلالات ژنتیکی به تنهایی شیوع بسیار کمی در جامعه دارند ولی در مجموع این بیماری‌ها باعث گرفتاری درصد زیادی ازافراد جامعه می‌شوند که شامل بیماری‌های ژنی- کروموزمی 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 ۳/۹۰ ± ٤/۱۷۳ بوده که این عدد در مورد بیماران با اختلالات ژنتیکی (ژنی، کروموزمی وچند عاملی) ٤/۱۵ ± ۵/۰۳ می‌باشد. در مطالعات مشابه در کشورهای مختلف میانگین سنی درحدود ۳/۱۰± ٦/۳ سال می‌باشد. میانگین سنی بیماران با اختلالات ژنتیکی (ژنی، کروموزمی وچند عاملی) نیز در حدود ۳/۳۰±۵/۵۰ 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، کروموزمی وچند عاملی) در جامعه مورد مطالعه ما نزدیک به میانگین سنی بیماران با اختلالات ژنتیکی (ژنی، کروموزمی وچند عاملی) در سایر مطالعات مشابه می‌باشد (۱۲). نزدیک بودن میانگین سنی بیماران با اختلالات ژنتیکی (ژنی، کروموزمی وچند 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 کروموزمی کمتر تحت تاثیر عوامل بیرونی می‌باشند. پایین بودن کلی میانگین سنی جامعه مورد بررسی ما بدین‌گونه قابل توجیه باشد که شیرخواران وکودکان با سنین کمتر در جامعه مورد بررسی به علت مشکلات بهداشتی و عدم آگاهی و مراقبت صحیح از بیش‌تر بیمار شده و به

[Downloaded from mg.genetics.ir on 2026-11-03]
[DOR: 20.1001.1.20084439.1390.6.3.3.5]

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

توزیع فراوانی جنسی در جامعه مورد بررسی ما ۵۵/٦ درصد پسر و ٤٤/٤ درصد دختر می‌باشند. در گروه بیماران با اختلالات ژنتیکی (ژنی، کروموزمی وچند عاملی) به‌ترتیب ۵۳/۱ درصد پسر و ٤٤/۷ درصد دختر بودند. باتوجه به pv = ۰/۳۵۱ اختلاف معنی-دار نبود که این نتیجه هم با یافته‌های سایر مطالعات مشابه هم-خوانی 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 ٤۰/۹ درصد می‌باشد. که این میزان در مطالعات مشابه در حدود ۳٦/۵ درصد می‌باشد. درشرایط بهتر بهداشتی وسطح زندگی بالاتر بروز بیماری‌های چند عاملی کمتر می‌باشد یا اینکه در سنین بالاتر (بالاتر از میانگین سنی جامعه مورد بررسی) بروز می‌نمایند.

در کل توزیع فراوانی اختلالات ژنتیکی (ژنی، کروموزمی وچند عاملی)در این مطالعه ٥٤/٦ 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 وبهتر 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 (١٤و١). میانگین طول مدت بستری بیماران در اختلالات ژنی وکروموزمی ۳/۲۲ ± ٤/٤۷ در این مطالعه بود، که در سایر مطالعات مشابه که در کشورهای مختلف انجام شده نیز تفاوت‌هایی وجود داشت اما دراکثر موارد میانگین مدت بستری بیشتر از طول مدت بستری در جامعه مورد بررسی ما و در حدود ٦/۳۰±۷/۱ بوده است (۱). میانگین طول مدت بستری در بیماران با اختلالات چند عاملی در جامعه مورد بررسی ٤/٤۷±٤/٦۱ روز بود، که این میزان نیز در اکثر مطالعات مشابه بیش‌تر و در حدود ۵/۵۵ ± ٦/٤ روز بود. در کل میانگین طول مدت بستری بیماران با اختلالات ژنتیکی (ژنی، کروموزمی وچند عاملی) ٤/۱۸ ± ٤/۵۷ روز بود. که این مقدار نیز در سایر مطالعات مشابه متغییر بود (۱۵). ولی بیش‌تر در حدود ۵/۲ ± ۵/٦۸ روز بود (١٦و١). 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، کروموزمی وچندعاملی) 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 وحتی در بعضی موارد رایگان می‌باشد. به همین جهت یکی از دلایل طولانی‌تر شدن طول مدت بستری در این جوامع باشد.

نتیجه گیری

اختلالات ژنتیکی (ژنی، کروموزمی، 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 به‌موقع 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 بشتر 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.

[Downloaded from mg.genetics.ir on 2026-11-03]
[DOR: 20.1001.1.20084439.1390.6.3.3.5]

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, Conor JM, Pyeritz re, Korf BR. "Nature and frequency of genetic disease". Rimoin DL, Conor 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, Mcllvaine RT, Ean VH. The frequency and financial burden of genetic disease in a pediatric hospital. Am J Med Genet. 1978;1(4):417-36.

[Downloaded from mg.genetics.ir on 2026-11-03]
[DOR: 20.1001.1.20084439.1390.6.3.3.5]