

بررسی طب ژنتیکی در همدان

دکتر حمید پور جعفری* ، دکتر محمد رضا نجفی**

چکیده

هدف از این مطالعه، بررسی طب ژنتیکی در همدان می باشد. به این منظور ۱۲۷۰ زوج مراجعه کننده به کلینیک ژنتیک بیمارستان فاطمیه همدان طی شش ماه اول سال ۱۳۷۶ مورد بررسی قرار گرفتند. ۸/۸۰ درصد از مراجعین ازدواج فامیلی داشته و ازدواج درجه ۳ یا تراز اول (دخترخاله-پسرخاله، دخترعمو-پسرعمو و امثال آن) با ۳/۸۰ درصد بیشترین فراوانی را به خود اختصاص داده بود. ۳۳/۲۳ درصد مراجعین بدلیل درخواست مشاوره در مورد ازدواج خود مراجعه نموده بودند و ۸/۱۴ درصد بدلیل ناباروری و برای مشاوره ارجاع شده بودند. ۳/۱۶ درصد مراجعین قبل از عقد مراجعه نموده بودند. تنها ۵/۲۵ درصد از مراجعین بوسیله پزشکان ارجاع داده شده بودند که متتصصین زنان و زایمان بیشترین گروه ارجاع دهنده بودند. اکثریت مراجعین از ساکنین شهر بودند. نتایج حاکی از آنست که آحاد مردم ساکن در شهر، بخصوص زویین جوانان از رفتار نسبتاً مناسب با اهداف طب ژنتیکی برخوردار بوده اما به نظر می رسد که طب ژنتیکی نزد پزشکان در همدان از توجیه کافی برخوردار نیست.

کلیدواژه: باورهای بهداشتی / طب ژنتیکی / مشاوره ژنتیک

مقدمه

هر یک از خطرات مذکور فشار زیادی از لحاظ اقتصادی، اجتماعی، روانی و عاطفی بر خانواده ها و در نتیجه بر جامعه وارد می سازد توجه ویژه و برنامه ریزی دقیق جهت بالا بردن سطح آگاهی های عمومی در مورد لزوم مشاوره ژنتیک بخصوص قبل از ازدواج بسیار ضروریست.

مطالعات مختلف حاکی از توجه محققین ژنتیک پزشکی به امر مشاوره ژنتیک بوده و سعی ایشان افزایش آگاهی های عمومی در مورد نتایج ازدواج های فامیلی می باشد (۴، ۵، ۶، ۷).

یکی از مشکلات اولیه در بیماری های ژنتیکی این است که فرد مبتلا مستقیماً به متخصص ژنتیک مراجعه نمی نماید بلکه در عوض بدلیل شکایاتی که از نشانه های بیماری و یا نقص خود و یا فرزندان خود دارد نزد پزشک عمومی و یا متخصصان مربوطه می رود. لذا پزشکان در مواجهه

گسترش روزافزون کاربردهای عملی ژنتیک، دستاورد های مفیدی را برای پزشکی بالینی به همراه داشته است. تخمین زده می شود که امروزه علت بیماری یک سوم کودکان بستری شده در بیمارستان های آمریکا، ناهنجاری های ژنتیکی باشد (۱). ۳ تا ۵ درصد از تمامی نوزادان در هنگام تولد دارای نقایص قابل تشخیص بوده و حداقل ۲۰ تا ۲۵ درصد از آنها در نتیجه اختلالات کروموزومی و یا تک ژنی است (۱). ازدواج های فامیلی ریسک بروز اختلالات مربوط به ژن های اتوزومی مغلوب را بالا می برد (۲) و همچنین نسبت جنسی فرزندان را کاهش داده (۳) و باعث افزایش خطر بروز سقط جنین می شود (۳). بنابراین انجام مشاوره ژنتیک قبل از ازدواج نقش بسزایی در پیشگیری از عوارض فوق الذکر دارد. از آنجاییکه

* متخصص ژنتیک انسانی و دانشیار دانشکده پزشکی

** کارورز دانشکده پزشکی

نتایج

از ۲۷۰ زوج مراجعه کننده ۲۱۸ زوج (۸۰/۸ در صد) ازدواج فامیلی و ۵۲ مورد (۱۹/۲ درصد) ازدواج غیر فامیلی داشتند. همچنین ۲۰۳ مورد (۷۵/۲ درصد) ساکن شهر و ۶۷ زوج (۲۴/۸ درصد) ساکن روستا بودند.

جدول ۱ نشان دهنده دلایل مراجعه به کلینیک ژنتیک می باشد، همانطور که ملاحظه می شود مهمترین دلیل مراجعه، درخواست مشاوره ژنتیک در باره نتایج ازدواج بوده است. جدول ۲ نشان دهنده زمان مراجعه به کلینیک ژنتیک است، براساس اطلاعات بدست آمده، مراجعه قبل از عقد بیشترین فراوانی (۴۶/۳ درصد) را داشته و کمترین زمان مراجعه، پس از سقط جنین (۸/۵ درصد) بوده است.

از مجموع ۲۷۰ زوج مورد مطالعه ۱۳۳ مورد (۴۹/۲ درصد) با تشخیص شخصی و یا بنا به توصیه آشنایان، ۶۸ مورد (۲۵/۲٪) بوسیله پزشکان و یا ماماها و بالاخره ۶۹ زوج (۲۵/۶٪) توسط بهورزان شاغل در خانه های بهداشت به کلینیک فاطمیه ارجاع شده بودند.

تخصص پزشکان ارجاع دهنده به ترتیب فراوانی بدین شرح بود: زنان و زایمان ۶۷/۶٪، عمومی ۱۷/۷٪، داخلی ۴/۴٪ و اطفال نیز با ۴/۴٪ کمترین گروه ارجاع دهنده از میان پزشکان بودند. ۵/۹ درصد از مراجعین توسط ماماها ارجاع شده بودند.

اکثریت مراجعین (حدود ۷۰٪) ساکن استان همدان و بقیه از استان های مجاور، عمدتاً از کردستان، کرمانشاه و لرستان به این کلینیک مراجعه نموده بودند.

جدول ۳ نشان دهنده فراوانی مطلق و نسبی انواع روابط خویشاوندی زوجین را در گروهی که با ازدواج فامیلی مورد مشاوره قرار گرفتند نشان می دهد.

با بیمار، به عنوان یک کار روتین، بایستی از خود این پرسش را بنمایند که آیا در بیماری مورد بررسی ژنتیک نقشی دارد یا خیر؟ این معنای نزدیکی ژنتیک و پزشکی و یا "طب ژنتیکی" است. مطالعه حاضر سعی نموده است تا با بررسی علل مراجعه به کلینیک ژنتیک در همدان و مطالعه زمان مراجعه و همچنین معرف مراجعه کنندگان، ارزیابی واقعی از وضعیت طب ژنتیکی در همدان ارائه نماید.

مواد و روش کار

مطالعه حاضر یک مطالعه مقطعی و از نوع توصیفی- تحلیلی بود که جامعه آماری آن کلیه مراجعه کنندگان به کلینیک ژنتیک فاطمیه وابسته به دانشکده پزشکی همدان طی شش ماه اول سال ۱۳۷۶ بود. در کل اطلاعات مربوط به ۲۷۰ زوج مورد بررسی قرار گرفت. در این پژوهش ابتدا اطلاعات مورد نظر از پرونده مراجعین استخراج و در پرسشنامه هایی که از قبل تهیه شده بود درج گردید سپس نتایج مورد نظر به کمک روش های آمار توصیفی بیان شده و نتایج با توجه به اهداف طب ژنتیکی مورد بحث قرار گرفتند. درجات خویشاوندی نام برده شده در این مقاله عبارتند از: درجه ۲؛ زوجینی که والدین آن ها متقابلاً نسبت درجه ۱ (خواهر و برادر) دارند. خویشاوند درجه ۳، دختر خاله - پسرخاله، دختر عمو - پسر عمو و از این قبیل. ازدواج درجه ۴، عبارت است از ازدواج یک فرد از نسل دوم با فردی از نسل سوم، مانند آن که شخصی با نوه خاله خود ازدواج نماید و بالاخره چنانچه نوه خاله ها یا نوه عمه ها و به طرق مشابه دیگر با هم ازدواج نمایند ازدواج درجه ۵ اتفاق افتاده است.

جدول ۳. توزیع فراوانی درجات فویشاوندی در ازدواج های فامیلی مراجعه کنندگان به کلینیک طی ۶ ماهه اول سال ۱۳۷۶.

درجه خویشاوندی	تعداد	درصد
درجه ۲	۶	۲/۷
درجه ۳	۱۷۵	۸۰/۳
درجه ۴	۲۷	۱۲/۴
درجه ۵	۱۰	۴/۶
جمع	۲۱۸	۱۰۰

بحث

با توجه به فراوانی بالای ازدواج های فامیلی در جمعیت مورد مطالعه (۸۰/۸٪) و مقایسه آن با فراوانی ازدواج های فامیلی در جامعه که حدود ۲۵ درصد است (۳ و ۸) می توان این نتیجه را گرفت که خوشبختانه سطح آگاهی مردم نسبت به لزوم مشاوره در ازدواجهای فامیلی بالا رفته است. همچنین نتایج نشانگر این است که عدم دسترسی سریع روستائیان به امکانات لازم و نیز احتمالاً سطح پایین آگاهی ایشان در مورد لزوم مشاوره ژنتیک منجر به مراجعه کمتر ایشان شده است. علیرغم ضرورت همکاری پزشکان با مراکز ژنتیک جهت کامل شدن طرح درمان مراجعین، نتایج نشانگر اینست که پزشکان بخصوص متخصصین اطفال همکاری لازم را در این امر مهم ندارند، به عبارت دیگر طب ژنتیکی نزد پزشکان از توجه لازم برخوردار نیست. با نگاهی به برنامه های آموزشی دوره های مختلف پزشکی این نقیصه بیشتر آشکار می گردد.

فراوانی بالای ازدواج درجه سه (ازدواج دختر عمو- پسر عمو و امثال آن) در مراجعین که با فراوانی این امر در جامعه مطابقت دارد (۳،۸)،

از ۲۷ نفری که دلیل اصلی مراجعه را داشتن فرزند بیمار ذکر نموده بودند، ۷ نفر حامله و ۲۵ نفر غیر حامله بودند.

از ۳۲ نفری که بدلیل مرگ و میر جنین مراجعه نموده بودند، ۱۷ نفر حامله و ۱۰ نفر غیر حامله بودند. ۲۳ مراجعه کننده ای که پس از سقط مراجعه نموده بودند ۱۰ نفر قبلاً سقط عادتی داشته و سپس تا هنگام مراجعه اقدامی برای حاملگی انجام نداده بودند، و ۱۳ نفر با تصور ناباروری و یا بنا به گفته شخص ارجاع دهنده دچار ناباروری (اولیه و یا ثانویه) بودند. همچنین باید یادآوری نمود که در این مقاله سقط جنین و مرده زایی از یکدیگر تفکیک نشده و مراد مرگ و میر جنین (سقط و یا مرده زایی) است.

جدول ۱. توزیع فراوانی علل مراجعه به کلینیک طی

۶ ماهه اول سال ۱۳۷۶

علت مراجعه	تعداد	درصد
مشاوره ازدواج	۱۹۸	۷۳/۳
داشتن فرزند بیمار	۳۲	۱۱/۹
مرگ جنین	۲۷	۱۰
ناباروری	۱۳	۴/۸
جمع	۲۷۰	۱۰۰

جدول ۲. توزیع فراوانی زمان مراجعه به کلینیک

طی ۶ ماهه اول سال ۱۳۷۶

زمان مراجعه	تعداد	درصد
قبل از عقد	۱۲۵	۴۶/۳
قبل از عروسی	۴۲	۱۵/۶
قبل از حاملگی	۲۷	۱۰
طی حاملگی	۲۸	۱۰/۴
پس از داشتن فرزند بیمار	۲۵	۹/۲
پس از مرگ جنین	۲۳	۸/۵
جمع	۲۷۰	۱۰۰

۳. پورجعفری حمید، انواری ناهید. بررسی اپیدمیولوژیکی ازدواج های فامیلی و مشکلات ناشی از آن. مجله علمی دانشگاه علوم پزشکی، زیر چاپ.

4. el-Hazmi M A, al Swailem A R, al-Swailem A M, Sulaimani R, al-Meshari A A. Consanguinity among the Saudi Arabian population. *J Med Genet* 1995; 32 (8): 623-6.

5. Farhud D D, Walizadeh Gh R. Congenital malformations and genetic diseases in Iranian infants. *Humi Genet* 1986; 74: 382-5.

6. Khlat M, Halabi S, Khudr A, Der Kaloustian V M. Preception of consanguineous marriages and their genetic effects among a sample of couples from Beirut. *Am J Med Genet* 1986; 25: 299-306.

7. Naderi Sh. Congenital abnormalities in newborn of consanguineous and nonconsanguineous parents. *Obstet & Gynecol*, 1979; 53: 195-9.

۸. فرهود داریوش، محمودی فراهانی محمود، شریف کمالی محمد، آندونیان لاریس. ازدواج خانوادگی در ایران. مجله بهداشت ایران. زیر چاپ

نشان دهنده آگاهی کافی زوجین به خطرات ناشی از ازدواجهای فامیلی بخصوص با ضریب خویشاوندی بالا و ضرورت مشاوره ژنتیک است. همچنین درصد بالای مراجعین قبل از عقد (۳۷/۴۶) مؤید مطلب اخیر است.

از بررسی نتایج به عنوان نتیجه گیری کلی می توان دریافت که آحاد جامعه بخصوص جوانان شهر نشین رفتاری مناسب در جهت اهداف طب ژنتیکی، یعنی لزوم مشاوره ژنتیک از جمله در ازدواج های فامیلی داشته و همچنین به اهمیت زمان مناسب مراجعه که قبل از عقد می باشد، وقوف نسبتا مناسبی دارند. اما متأسفانه جامعه پزشکی ما آنطورکه مورد انتظار است با طب ژنتیکی آشنایی نداشته و یا آن را قسمتی از طرح درمان نمی دانند. بنابراین لزوم برگزاری دوره های بازآموزی در اینمورد بخوبی مشهود است.

منابع

1. Thompson M W et al. Genetic in medicine. W B Saunders, 1991.
2. Rami Reddy V, Papa Rao A. Effects of parental consanguinity on fertility, mortality and morbidity among the pattusalis of Tirupati, South India. *Hum Hered* 1978; 28:226-234.