دو فصلنامه طبّ جنوب
دانشگاه علوم پزشکی و خدمات بهداشتی درمانی بوشهر
سال هشتم، شماره ۱، صفحه ۵۲- ۴۳ (شهریور ۱۳۸۴)

بررسی شیوع ناهنجاریهای مادرزادی خفیف و واریاسیونهای طبیعی در نوزادان بندر بوشهر*

دکتر غلامرضا پولادفر**[1]، دکتر عبدالرسول ملاح زاده[2]
[1] استادیار بیماریهای کودکان و نوزادان، دانشکده پزشکی، دانشگاه علوم پزشکی بوشهر
[2] دانش آموخته پزشکی، کمیته تحقیقات دانشجویی، دانشگاه علوم پزشکی بوشهر

چکیده

زمینه: ناهنجاریهای مادرزادی از علل مهم مداخلات پزشکی، بیماریهای طولانی مدت و مرگ می باشند. در صورتی که ناهنجاری از نظر زیبا شناختی و جراحی اهمیت نداشته باشد و در کمتر از ۴ درصد جمعیت دیده شود، ناهنجاری خفیف است. اگر یک خصوصیت جسمانی در بیش از ۴ درصد جمعیت مشاهده شود، یک واریاسیون طبیعی محسوب می گردد.

مواد و روش ها: تعداد ۷۱۵ نوزاد بدون ناهنجاری مادرزادی شدید شامل۳۲۵ پسر (۴۵/۴۵٪) و ۳۹۰ دختر (۵۴/۵۴٪) در روز اول تولد در بیمارستان بنت الهدی وابسته به دانشگاه علوم پزشکی بوشهر از مردادماه ۸۲ لغایت فروردین ۸۳ طی ۱۱۷ روز اتفاقی توسط متخصص کودکان معاینه شدند و پرسشنامه حاوی اطلاعات مربوط به نوزاد و والدین تکمیل شد.

یافته ها: شیوع ناهنجاری مادرزادی خفیف در نوزادان ۵/۰۳٪ بود (۵۵/۵۵٪ پسر و ۴۴/۴۴٪ دختر، P>۰/۰۵). شیوع دو ناهنجاری خفیف توام در یک نوزاد ۰/۲۸٪ بود. لکه مغولی با شیوع ۶/۰۱٪ و هیدروسل با شیوع ۷/۶۹٪ در پسرها واریاسیون طبیعی بودند. ۳۹ مورد ناهنجاری به ترتیب شیوع در سیستم عضلانی- اسکلتی (۲/۵۲٪)، سیستم تناسلی- ادراری (۱/۳۹٪)، پوست (۰/۹۹٪)، گوش (۰/۴۲٪) و بینی (۰/۱۴٪) مشاهده شدند. شایعترین ناهنجاریها به ترتیب شیوع پاچنبری وضعیتی (۱/۸۲٪)، بیضه نزول نکرده یکطرفه (۱/۸۵٪ پسرها)، هیپوسپدیاس دیستال (۰/۹۲٪ در پسرها) و فرورفتگی خاجی (۰/۵۶٪) بودند.

نتیجه گیری: شیوع ناهنجاریهای خفیف در نوزادان بندر بوشهر قابل توجه است. شیوع بعضی از ناهنجاریهای خفیف با سایر مطالعات اختلاف دارد که می تواند به علت تفاوتهای ژنتیکی باشد. لکه مغولی و هیدروسل از واریاسیونهای طبیعی هستند.

واژگان کلیدی: ناهنجاری مادرزادی خفیف، واریاسیون طبیعی، نوزاد، لکه مغولی، هیدروسل
دریافت مقاله: ۸۴/۲/۲۰ – اصلاحیه مقاله: ۸۴/۴/۵ – پذیرش مقاله: ۸۴/۵/۱

---

* این پروژه با بودجه و امکانات مرکز پژوهشهای سلامت خلیج فارس انجام گردیده است.
** بوشهر، خیابان معلم، دانشگاه علوم پزشکی، مدیریت پژوهشی تلفن ۲۵۲۸۵۸۷-۰۷۷۱ ص.پ: ۳۶۳۱

[Downloaded from ismj.bpums.ac.ir on 2026-11-07]

مقدمه

ناهنجاریهای مادرزادی (Congenital anomaly) از علل شایع مداخلات پزشکی، بیماریهای طولانی مدت و مرگ می باشند. «ناهنجاری» به هرنقص ساختاری که با حالت معمول اختلاف داشته باشد، گفته می شود و «*مادرزادی*» به معنای وجود آن نقص از بدو تولد است (۱). ناهنجاریهای مادرزادی از زوایای مختلف دسته بندی می شوند: از نظر شدت ناهنجاری به شدید (Major) و خفیف (Minor) تقسیم می شوند، از نظر الگوی درگیری، منفرد (Isolated) و چندگانه (Multiple) هستند و از نظر پاتوژنز نیز تقسیم می شوند (۲).

ناهنجاری شدید به اختلال ساختاری گفته می شود که شدت آن به حدی است که باعث کم شدن عملکرد طبیعی می شود و انتظار طبیعی از زندگی را کاهش می دهد و از نظر مداخله جراحی یا زیبا شناختی اهمیت دارد، مانند نقص لوله عصبی یا شکاف کامی(۲ و ۳). ناهنجاریهای خفیف یک تغییر ساختاری است که یا نیاز به درمان ندارد یا به روشی ساده بدون عواقب پایدار قابل تصحیح است و در کمتراز چهاردرصد جمعیت طبیعی یافت می شود (۲) و از نظر زیبا شناختی یا مداخله جراحی اهمیتی ندارد (۳)، مانند زایده پوستی جلو گوش یا نقص کوچک دیواره بطنی(۲). گوناگونی طبیعی یا خفیف(Normal Variation or Minor Variant) به خصوصیات جسمانی گفته می شود که در گروه کوچکی از افراد طبیعی(۴ درصد از جمعیت یا بیشتر) وجود دارد و اغلب خانوادگی است(۴) مانند لکه مغولی(Mongolian Spot) در سیاهپوستان و آسیاییها. اگر چه ناهنجاریهای شدید معمولاً به راحتی تشخیص داده می شوند، اما ناهنجاریهای خفیف بطور ذاتی خفیف تر هستند و تشخیص آنها نیاز به توجه خاص دارد، اما ناهنجاریهای خفیف نیز مهم هستند(۱). اهمیت ناهنجاریهای خفیف از آن روست که گاه جزیی از یک نشانگان(Syndrome) خاص هستند وتوجه به آنها به تشخیص نشانگان کمک می کند و گاه وقوع آنها نشانگر وجود یک ناهنجاری شدید است. در مطالعات ماردن و همکارانش و لپیگ و همکارانش وقوع یک ناهنجاری شدید در صورت مشاهده ۳ یا بیشتر ناهنجاری خفیف به ترتیب ۹۰ ٪ و ۱۹/۶ ٪ گزارش شده است (۴ و ۵). ناهنجاریهای خفیف زمانی به عنوان یک یافته بالینی، مهم تلقی می شود که باتوجه به سابقه خانوادگی و خصوصیات نژادی یک واریاسیون طبیعی نباشد(۱). شیوع متفاوت ناهنجاریها در نژادهای مختلف به اثبات رسیده است. این تفاوت شیوع بیشتر در ناهنجاریهای منفرد مشاهده می شود (۶). یک خصوصیت جسمانی با توجه به شیوع آن دریک نژاد ناهنجاری خفیف ودر نژاد دیگر واریاسیون طبیعی تلقی می گردد. به طور مثال لکه مغولی در مطالعه ماردن و همکارانش در سیاهپوستان و نژاد شرق دور واریاسیون طبیعی و در سفید پوستان ناهنجاری خفیف محسوب گردید (۴).

بررسیهای اپیدمیولوژیک وسیع، شیوع ناهنجاریهای شدید را در نوزادان ۲ تا ۳٪ برآورد کرده اند. نیم دیگری از ناهنجاریهای نهان تا میانه دوره کودکی کشف می شوند و شیوع کلی به ۵ تا ۶٪ می رسد (۲و۷). البته بعضی از مطالعات میزان ناهنجاریهای مادرزادی را کمتر و بین ۰/۷ تا ۱/۵٪ گزارش نموده اند (۱۲ – ۸). در بعضی از شرایط میزان بروز ناهنجاریها شایعتر می شود. شیوع ناهنجاریهای شدید در مرده زایی بسیار بیشتر و تا حدود ۱۵٪ (۱۵–۱۳) گزارش شده است. شیوع ناهنجاریها در نوزادان کم وزن ۳ برابر و در نوزادان نارس ۴ برابر (۱۶) و در مادران با حاملگی چهارم و بیشتر و سن مادر بالاتراز ۳۵ سال دو برابر میزان کلی ناهنجاری در تولدهای زنده گزارش شده اند (۱۳). سابقه خانوادگی، جنسیت فرد درگیر و شدت بیماری در خانواده از عوامل خطر بروز مجدد آن ناهنجاری در فرزندان بعدی است (۱۶). روند کلی شیوع ناهنجاریهای مادرزادی در کشورهای مختلف روبه کاهش است. در برنامه ثبت آمار گلاسکو در بریتانیا شیوع از ۳/۲۴٪ در سال ۱۹۸۰ به ۲/۳۸ ٪ در سال ۱۹۹۷ رسیده است وطبق آمار برنامه اقدامات مشترک اروپایی برای ناهنجاریهای مادرزادی و دو قلوها (EUROCAT=European Concerted Action

[Downloaded from ismj.bpums.ac.ir on 2026-11-07]

On Congenital Anomalies and Twins) میزان شیوع از ۶۹ /۲ ٪ در سال ۱۹۸۰ به ۲/۳۴ در سال ۱۹۹۴ کاهش یافته است (۱۷). در گزارشی از ۳۶ کشور در اروپا، آسیا، آمریکا واقیانوسیه مرگ و میر شیر خوارگی بعلت ناهنجاریهای مادر زادی ۳۳/۴٪ طی سالهای ۱۹۵۰تا۱۹۹۴ کاهش یافته است. این کاهش نسبت مستقیم با افزایش درآمد سرانه ناخالص ملی آن کشورها داشته است (۱۸).

در برنامه های گسترده پایش ناهنجاریهای مادرزادی، میزان شیوع ناهنجاریها ی خفیف کمتر مورد توجه قرار می گیرد، چراکه استاندارد کردن تشخیص آنها مشکل است و نمی توان از کامل بودن گزارش آنها مطمئن بود. مطالعات محدودی از جمله مطالعه ماردن وهمکارانش شیوع یک یاچند ناهنجاری خفیف در نوزادان را ۱۴/۷٪ گزارش کرده اند. همزمانی دو ناهنجاری خفیف ۰/۸٪ و همراهی سه ناهنجاری خفیف ۰/۵ ٪ بود (۴). در مطالعه ۵ ساله پایش ناهنجاریهای مادرزادی در بیمارستانهای مالزی شیوع ناهنجاریهای خفیف ۰/۴٪ گزارش شده است (۱۹).

با توجه به در دسترس نبودن آماری در مورد شیوع ناهنجاریهای خفیف در منطقه جنوب ایران و مشخص نبودن مواردی که به علت شیوع بالا واریاسیون طبیعی هستند، این مطالعه در بندر بوشهر طرح ریزی و اجرا شد.

مواد وروش کار

این مطالعه یک مطالعه توصیفی و مقطعی است که در بیمارستان بنت الهدی بوشهر وابسته به دانشگاه علوم پزشکی بوشهر از تاریخ ۸۱/۵/۱۲ تا ۸۲/۱/۱۶ به مدت ۲۴۵ روز انجام شد.

دراین مرکز، هرروز نوزادان در ۲۴ ساعت اول بعد از تولد توسط متخصص کودکان معاینه می شوند. یک مصاحبه گر آموزش دیده به طور تصادفی ۱۱۷ روز طی این مدت هنگام معاینه نوزادان حضور داشت. تمام نوزادانی که در این روزها معاینه می شدند، در مطالعه وارد شدند. پرسشنامه هایی برای نوزادانی که در معاینه ناهنجاری خفیف داشتند، تکمیل شد. پرسشنامه حاوی مشخصات مادر (سن، نژاد، بیماریهای مزمن مادر، بیماری در طول دوره بارداری، سابقه مصرف دارو شامل مکمل ها و استعمال دخانیات)، مشخصات پدر (سن ونژاد) و مشخصات نوزاد (وزن، قد، دور سر، سن داخلی رحمی و نوع ناهنجاری خفیف) بود. ناهنجاریهای گزارش شده شامل تمام ناهنجاریهای خفیف ظاهری غیر از ناهنجاریهای عنبیه است، با توجه به این که چشم تمامی نوزادان به طور دقیق معاینه نشد. اطلاعات جمع آوری شده در بانک نرم افزار SPSS نسخه ۱۰ جمع آوری و تجزیه و تحلیل آماری شد.

یافته ها

مطالعه ۷۲۲ نوزاد معاینه شدند که ۳۳۰ پسر (۴۵/۷۱٪)، ۳۹۱ دختر (۵۴/۱۵٪) و یک نوزاد با ابهام دستگاه تناسلی (۰/۱۴٪) بودند. ۷ نوزاد با ناهنجاری شدید شامل ۶ نوزاد مبتلا به پاچنبری مادرزادی (Congenital clubfoot) و یک مورد ابهام تناسلی از مطالعه حذف شدند. از ۷۱۵ نوزاد باقیمانده ۳۲۵ نوزاد پسر (۴۵/۴۵٪) و ۳۹۰ نوزاد دختر (۵۴/۵۴٪) بودند ($P > ۰/۰۵$). از ۷۱۵ نوزاد، ۹۳ مورد یک یا چند ناهنجاری خفیف یا واریاسیون طبیعی داشتند (۱۳٪).

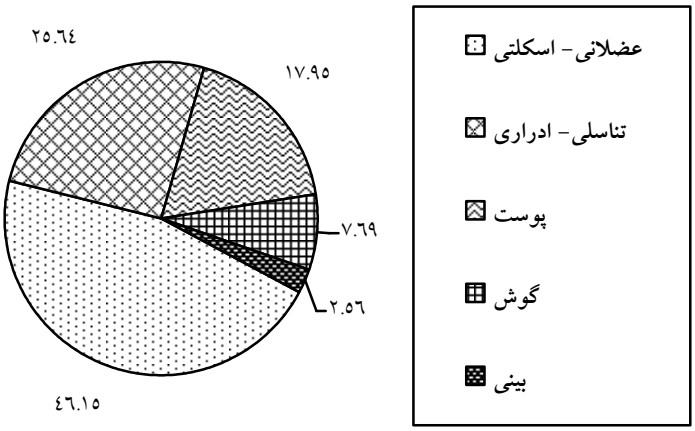
از ۹۳ نوزاد، ۶۰ نوزاد پسر (۶۴/۵٪) و ۳۳ مورد دختر (۳۵/۵٪) بودند. ۵۷ نوزاد حاصل زایمان طبیعی (۶۴/۵٪) و ۳۶ نوزاد حاصل زایمان سزارین (۴۰/۶٪) بودند. میانگین وزن و قد و دور سر نوزادان به ترتیب ۳۲۰۰ گرم، ۴۹/۲ سانتی متر و ۳۴/۵۲ سانتی متر بود. ۸۶ نوزاد (۹۲/۵٪) وزن برابر یا بیشتر ۲۵۰۰ گرم، ۷ نوزاد (۷/۵٪) وزن کمتر از ۲۵۰۰ گرم داشتند. ۸۷ نوزاد (۹۳/۶٪) سن داخل رحمی بین ۳۷ و ۴۰ هفته، ۴ نوزاد (۴/۳٪) سن داخل رحمی کمتر از ۳۷ هفته و ۲ نوزاد (۲/۱٪) سن داخل رحمی بیش از ۴۰ هفته داشتند. میانگین سن مادر ۲۶/۳ سال با انحراف معیار ۴/۶ سال و میانگین سن پدر ۳۰/۸ با انحراف معیار ۵/۴ سال بود. قومیت والدین ۹۰/۶٪ فارس، ۷/۳٪ عرب و ۱٪ ترک، ۱٪ افغانی بودند. قومیت پدر و مادر در تمام موارد مشابه بود. ۳۰ مادر

[Downloaded from ismj.bpums.ac.ir on 2026-11-07]

(۳۲/۲۵٪) سابقه مصرف اسید فولیک داشتند و ۹۱ نفر (۹۸٪) از قرص آهن استفاده می کردند. تنها ۹ نفر (۹/۶۷٪) داروهایی غیر از آهن و اسید فولیک دریافت می کردند که شامل سالبوتامول، تربوتالین، ایزوکسوپورین، آ.اس.آ، مولتی ویتامین، مهارکننده آنزیمهای مبدل آنژیوتنسین بودند. استعمال دخانیات در ۲ نفر (۲/۱۵٪) گزارش شد.

شیوع بیش از ۴ ٪ داشتند و واریاسیون طبیعی محسوب شدند. لکه مغولی در ۳۵ نوزاد (۸۱/۴٪) به تنهایی و در ۷ نوزاد حداقل با یک ناهنجاری خفیف و در یک نوزاد با هیدروسل همراه بود. هیدروسل در ۲۱ نوزاد به تنهایی و در ۳ نوزاد حداقل با یک ناهنجاری خفیف و در یک نوزاد همراه با لکه مغولی مشاهده شد. از ۹۳ نوزاد، ۵۶ نوزاد لکه مغولی یا هیدروسل را به تنهایی داشتند و یک

نمودار ۱) تقسیم بندی ناهنجاریهای خفیف (درصد) بر اساس سیستمها و اعضا درگیر در نوزادان بندر بوشهر



هیچیک از مادران سابقه گرفتن عکس رادیولوژیک نداشتند. هیچ یک از مادران سابقه مرده زایی نداشتند، اما سابقه یک یا چند سقط در ۱۳ مادر (۱۳/۹۸٪) گزارش شد. ۷ مورد (۷/۵٪) سابقه بیماریهای مزمن شامل ۵ مورد آسم و آلرژی، ۱ مورد هیپرتیرویید و یک مورد سنگ کلیه گزارش شد. ۱۲ مورد (۱۲/۹٪) مشکلات دوران حاملگی شامل ۴ مورد لکه بینی، ۴ مورد فشارخون، ۲ مورد عفونت ادراری و ۲ مورد درد زودرس زایمان گزارش شد.

در معاینه ۹۳ نوزاد یافته هایی مبنی بر ناهنجاری خفیف یا واریاسیون طبیعی مشاهده شد. از ۷۱۵ نوزاد، ۴۳ نوزاد (۶٪) لکه مغولی به تنهایی یا با سایر یافته ها داشتند. از ۳۲۵ نوزاد پسر، ۲۵ نوزاد مبتلا به هیدروسل بودند (۷/۷ ٪). لکه مغولی و هیدروسل در جمعیت مورد مطالعه

نوزاد هر دو واریاسیون طبیعی را با هم داشت. ۳۶ نوزاد (۵/۰۳ ٪) مبتلا به یک یا چند ناهنجاری خفیف غیر از واریاسیو نهای طبیعی بودند.

۲۰ نوزاد پسر (۵۵/۵۵٪) و ۱۶ نوزاد دختر (۴۴/۴۴٪) بودند ($p > ۰/۰۵$). در ۳۳ نوزاد (۴/۶۱٪) تنها یک ناهنجاری خفیف و در ۳ نوزاد (۰/۴۲٪) دو ناهنجاری مشاهده شد. در مجموع ۳۹ مورد ناهنجاری خفیف مشاهده شد. ۳ نوزاد مبتلا به ۲ ناهنجاری پسر بودند و وزن بیش از ۲۵۰۰ گرم و سن داخلی رحمی ۳۷ تا ۴۰ هفته داشتند.

از مجموع ۳۹ ناهنجاری خفیف، ۱۸ مورد مربوط به سیستم عضلانی- اسکلتی (۴۶/۱۵٪)، ۱۰ مورد مربوط به سیستم تناسلی- ادراری (۲۵/۶۴٪)، ۷ مورد مربوط به پوست (۱۷/۹۵٪)، ۳ مورد مربوط به گوش (۷/۶۹٪) و

[Downloaded from ismj.bpums.ac.ir on 2026-11-07]

جدول ۱) ناهنجاریهای سیستمهای عضلانی ، اسکلتی و تناسلی- ادراری در نوزادان بندر بوشهر

نوع ناهنجاری	موارد رخداد		موارد رخداد در نوزادان پسر	
	تعداد	درصد (رخداد در نوزادان پسر)	تعداد	درصد
سیستم عضلانی- اسکلتی	۱۸	۲/۵۲	۸	۴۴/۴۵
- پاچنبری وضعیتی	۱۳	۱/۸۲	۶	۴۶/۱۵
- چرخشهای غیر ویژه پا	۲	۰/۲۸	۰	۰
- زایده خنجری برجسته	۲	۰/۲۸	۲	۱۰۰
- چرخش داخلی تیبیا	۱	۰/۱۴	۰	۰
سیستم تناسلی- ادراری	۱۰	۱/۳۹ (۳/۰۷)	۱۰	۱۰۰
- بیضه نزول نکرده	۶	(۱/۸۵)	۶	۱۰۰
- هیپوسپدیاس دیستال	۳	(۰/۹۲)	۳	۱۰۰
- اپی سپدیاس دیستال	۱	(۰/۳)	۱	۱۰۰

جدول ۲) ناهنجاریهای خفیف پوست، گوش و بینی در نوزادان بندر بوشهر

نوع ناهنجاری	موارد رخداد		موارد رخداد در نوزادان پسر	
	تعداد	درصد	تعداد	درصد
پوست	۷	۰/۹۹	۳	۵۷/۱۴
- فرو رفتگی خاجی	۴	۰/۵۶	۱	۲۵
- شیار بوزینه ای غیر کامل	۱	۰/۱۴	۱	۱۰۰
- همانژیوم مویرگی برجسته	۱	۰/۱۴	۰	۰
- خال هیپر پیگمانته	۱	۰/۱۴	۱	۱۰۰
گوش	۳	۰/۴۲	۲	۶۶/۶۶
- زایده پوستی جلو گوش	۲	۰/۲۸	۱	۵۰
- نرمه بزرگ گوش	۱	۰/۱۴	۱	۱۰۰
بینی				
- پل پهن بینی	۱	۰/۱۴	۰	۰

[Downloaded from ismj.bpums.ac.ir on 2026-11-07]

یک مورد مربوط به بینی (۲/۵۶٪) بود (نمودار شماره ۱).
شیوع ناهنجاریهای عضلانی- اسکلتی در ۷۱۵ نوزاد ۲/۵۲٪ بود (۱۸ مورد). ۱۳ مورد پاچنبری وضعیتی (۱/۸۲٪)، ۲ مورد چرخشهای غیر ویژه پا (Nonspecific foot rotation) (۰/۲۸٪) و ۲ مورد زائده خنجری برجسته (prominent xyphoid process) (۰/۲۸٪) و یک مورد چرخش داخلی تیبیا (internal tibial rotation) (۰/۱۴٪) مشاهده شد (جدول شماره۱).
شیوع ناهنجاری سیستم ادراری-تناسلی در ۷۱۵ نوزاد ۱/۳۹ ٪ بود (۱۰ نوزاد). چون تمامی موارد درگیری سیستم تناسلی- ادراری پسر بودند، شیوع ناهنجاری در دستگاه تناسلی- ادراری نوزادان پسر ۳/۰۷ ٪ بود. ۶ مورد بیضه نزول نکرده یک طرفه (۱/۸۵ ٪)، ۳ مورد هیپوسپدیاس گلانولار (Glanular hypospadias) (۰/۹۲٪) و یک مورد اپی سپادیاس ناحیه دیستال آلت تناسلی (Distal Epispadias) (۰/۳ ٪) بود (جدول شماره۱).
شیوع ناهنجاریهای خفیف مربوط به پوست ۰/۹۹٪ بود (۷نوزاد). ۴ مورد فرورفتگی خاجی (Sacral dimpling) مشاهده شد (۰/۵۶٪). شیار بوزینه ای غیر کامل (Incomplete simian line)، همانژیرم مویرگی برجسته و خال هیپرپیگمانته هر کدام یک مورد دیده شد (۰/۱۴٪) (جدول شماره ۲). در ۳ نوزاد ناهنجاری خفیف گوش مشاهده شد (۰/۴۲٪). ۲ نوزاد زایده پوستی جلو گوش (Preauricular skin tag) (۰/۲۸٪) و یک مورد نرمه بزرگ گوش (large ear lobule) (۰/۱۴٪) مشاهده شد. ناهنجاری خفیف بینی تنها یک مورد (۰/۱۴٪) مشاهده شد که به صورت پل بینی پهن (flat nasal bridge) بود (جدول شماره ۲).
از ۱۸ مورد ناهنجاری عضلانی – اسکلتی ۷ مورد در نوزادان دختر مشاهده شد (۵۵/۵۵٪) که شامل ۷ مورد پاچنبری وضعیتی، ۲ مورد چرخشهای غیر ویژه پا و یک مورد چرخش داخلی تیبیا بود (جدول شماره ۱). از ۷ ناهنجاری مربوط به پوست ۴ مورد در نوزادان دختر مشاهده شد (۵۷/۱۴٪) که ۳ مورد مربوط به فرورفتگی خاجی، یک مورد همانژیوم مویرگی برجسته بود. از ۳ مورد ناهنجاری گوش یک مورد در نوزاد دختر مشاهده شد.(۳۳/۳۲٪) که به صورت زایده پوستی جلوی گوش بود. یک مورد ناهنجاری بینی در یک نوزاد دختر مشاهده شد (جدول شماره ۲).

بحث

شیوع ناهنجاریهای مادرزادی خفیف ظاهری در نوزادان در بندر بوشهر ۵/۰۳٪ بود. لکه مغولی با شیوع ۶٪ در کل نوزادان و هیدروسل با شیوع ۷/۷٪ در نوزادان پسر واریاسیونهای طبیعی بودند. مطالعات شیوع ناهنجاریهای مادرزادی خفیف را متفاوت گزارش کرده اند. در مطالعه ماردن و همکارانش بر روی ۴۱۴۲ نوزاد، شیوع ناهنجاریهای خفیف ۱۴/۷٪ بود (۴). این شیوع در مطالعه ۵ ساله مالزی ۰/۴٪ گزارش شده است (۱۹). در مطالعه بر روی ۱۲۴ خانم حامله مبتلا به دیابت شیرین ۵/۶٪ نوزادان مبتلا به ناهنجاری خفیف و ۱۰/۴٪ مبتلا به ناهنجاری شدید بودند (۲۲). شیوع ناهنجاریهای مادرزادی شدید بطور قابل توجهی بین نژادهای مختلف متفاوت است (۱ و ۶). این اختلافها نتیجه تفاوتهای ژنتیکی و فاکتورهای محیطی در مناطق مختلف می باشند(۱). بطور مثال شیوع پاچنبری در نژاد سفید ایالات متحده آمریکا ۳/۹ در هزار، در آمریکاییهای آفریقایی ۲/۳ در هزار و در چین ۰/۱ در هزار گزارش شده است (۶ و ۲۳). پلی داکتیلی (polydactyly) در نژاد سفید ۱/۲ در هزار و در آمریکاییهای آفریقایی ۱۱ در هزار گزارش شده است (۶). در مورد ناهنجاریهای خفیف نیز تفاوتهای قابل توجهی بین نژادهای مختلف گزارش شده است. از مهمترین مثالهای این تفاوت لکه مغولی است که در نژاد سفید ایالت متحده آمریکا به میزان ۰/۲٪، در سیاهپوستان و آسیاییها تا ۴۶٪ گزارش شده است(۴). بنابراین در نژاد سفید یک ناهنجاری خفیف و در نژاد سیاه یک واریاسیون طبیعی محسوب می گردد. بعضی از ناهنجاریها در مطالعات مختلف از شیوع تقریبا یکسانی

[Downloaded from ismj.bpums.ac.ir on 2026-11-07]

برخوردارند. شیوع زایده پوستی جلو گوش در مطالعه ماردن و همکارانش ۰/۲۳٪ و در مطالعه حاضر ۰/۲۸٪ بود. در مورد شیوع لکه مغولی تفاوت عمده ای بین این مطالعه و مطالعه ماردن وجود دارد. شیوع لکه مغولی در مطالعه حاضر ۶٪ است در حالی که در سفید پوستان مورد مطالعه ماردن وهمکارانش تنها ۰/۲۱ ٪ بود. بعضی از یافته های دیگر تفاوت کمتری دارند. شیوع هیدروسل در مطالعه حاضر ۷/۷٪ در مطالعه ماردن ۴/۴٪ ، شیوع خالهای پیگمانته در مطالعه حاضر ۰/۱۴٪ ودر مطالعه ماردن ۰/۴۹٪ است. در مطالعه ماردن وهمکارانش ۱۳ ناهنجاری و ۸ واریاسیون طبیعی گزارش شده اند. در مطالعه حاضر ۱۴ ناهنجاری خفیف و۲ واریاسیون طبیعی گزارش شده اند. در این دو مطالعه۳ ناهنجاری خفیف شامل زایده پوستی جلو گوش، خالهای پیگمانته وشیارهای بوزینه ای و دو واریاسیون طبیعی لکه های مغولی و هیدروسل در نوزادان مورد مطالعه گزارش شده اند. بقیه موارد غیر مشابه نشانگر تفاوتهای نژادی دو جمعیت مورد مطالعه می باشند. در مطالعه ماردن و همکارانش شایع ترین یافته نبودن چینهای لاله گوش بود (۳/۵۲٪)، در حالیکه در مطالعه حاضر شایعترین ناهنجاری در نوزادان پسر و دختر پاچنبری وضعیتی بود (۱/۸۲٪). بیضه نزول نکرده با شیوع ۱/۸۵٪ شایعترین ناهنجاری خفیف در نوزادان پسر بود. در مطالعات جداگانه کروکوتیز و سواین وهمکارانشان در مورد ناهنجاریهای مادرزادی شدید، به ترتیب ناهنجاریهای سیستم عصبی، سیستم عضلانی- اسکلتی و سیستم تناسلی - ادراری شایعترین ناهنجاریها بودند (۸ و ۱۳). در مطالعه بهارت در هند بعد از ناهنجاریهای عضلانی - اسکلتی، ناهنجاریهای پوستی و سپس ناهنجاریهای تناسلی - ادراری از شیوع بالاتری برخوردار بودند (۱۵). در مطالعه ای در تایلند نیز ناهنجاریهای عضلانی - اسکلتی شایعترین ناهنجاریها بودند (۱۱). این نتایج با شیوع بالای ناهنجاریهای سیستم عضلانی - اسکلتی و سپس سیستم تناسلی - ادراری در مطالعه حاضر همخوانی دارند.

استاندارد نبودن معیارهای تشخیص ناهنجاریهای خفیف یکی از مشکلات دیگر بررسی این ناهنجاریها است. بطور مثال پاچنبری طیف متفاوتی از ضایعات را در بر می گیرد. پاچنبری وضعیتی به علت قرار گرفتن پا در وضعیت نامناسب در رحم ایجاد می شود. پاچنبری تراتولوژیک به همراه یک نشانگان یا به علت بیماری عصبی - ماهیچه ای مشاهده می شود. نوع سوم، پاچنبری مادر زادی است که معمولا منفرد است. پاچنبری وضعیتی با روشهای ساده فیزیوتراپی بهبود می یابد (۲۴)، بنابراین در این بررسی ناهنجاری خفیف محسوب شده است، در حالی که در مطالعه ماردن در فهرست ناهنجاری خفیف قرار ندارد. مثال دیگر انواع مختلف هیپوسپدیاس است که مربوط به قسمتهای دیستال، وسط و پرو گزیمال آلت تناسلی هستند. نوع دیستال این ضایعه اختلال عملکردی ایجاد نمی کند ونیاز به تصحیح جراحی ندارد (۲۵). ۳ مورد هیپوسپدیاس و یک مورد اپی سپدیاس در این مطالعه از نوع دیستال بودند و در محدوده گلانس وجود داشتند. در برنامه پایش اروپایی ناهنجاریها (EUROCAT) تنها مواردی از هیپوسپدیاس که خارج از محدوده گلانس باشند، ناهنجاریهای شدید محسوب می شوند.

در مطالعه مالزی شیوع کلی ناهنجاریها ۰/۹٪ و شیوع ناهنجاریهای خفیف ۰/۴٪ گزارش شد. شایعترین ناهنجاریهای خفیف مربوط به شکلهای غیر طبیعی گوش و نزول ناکامل بیضه ها، هیدروسل و نقص در انگشتان بود (۱۹). شیوع بالای نزول ناکامل بیضه ها وهیدروسل در مطالعه مالزی ومطالعه حاضر مشابهت دارند اما تنها یک مورد نرمه بزرگ گوش مشاهده شد و نقص در انگشتان در مطالعه حاضر مشاهده نشد.

نبودن فهرست کامل از ناهنجاریهای خفیف که مورد اجماع صاحبنظران باشد، از جمله مشکلات پژوهشهایی است که برروی این ناهنجاریها انجام می گیرد. ناهنجاریهای خفیف علاوه بر نوزادان در بیماران مبتلا به اسکیزوفرنی، بیش فعالی ، در خود ماندگی (Autism) و بسیاری از اختلالات روانپزشکی مورد توجه بوده اند (۲۰ و ۲۱). تقریباً تمامی بررسیهایی که ناهنجاریهای خفیف را

[Downloaded from ismj.bpums.ac.ir on 2026-11-07]

در اسکیزوفرنی بررسی کرده اند، از مقیاس والدروپ (Waldrop scale) استفاده کرده اند. گلدفاب و بوتستین (Goldfarb & Botstein) اولین بار این ناهنجاریها را برای تشخیص کودکان اسکیزوفرنی از سالم ارائه نمودند. مطالعات بعدی مناسب بودن آن را برای استفاده در بزرگسالان نشان داد. مقیاس والدروپ شامل ناهنجاریهای سر (دور سر غیر طبیعی، پیچهای غیر طبیعی مو) ، ناهنجاریهای چشم (فاصله زیاد کانتوسهای داخلی (Telecantus) و اپی کانتوس)، ناهنجاریهای گوش (لوبهای چسبیده گوش (Adherent ear lobes) ، گوش تغییر شکل یافته، گوشهای غیر قرینه، محل گوش پایین تر از طبیعی (Low seated ear) ، ناهنجاریهای دهان (کام مرتفع و زبان شیاردار، زبان با مناطق نرم و خشن (Tongue wiyh smooth-rough spots))، ناهنجاریهای دستها (انگشت پنجم خمیده، شیارهای کف دست غیر طبیعی)، ناهنجاریهای پاها (فاصله زیاد بین انگشت اول و دوم، بهم چسبیدن ناقص انگشتان) است. این یافته ها در بیماران اسکیزوفرنی و خواهر و برادر آنها بطور قابل توجهی بیشتر از گروه کنترل سالم مشاهده شده است (۲۶). این ناهنجاریها در کودکان عقب مانده ذهنی ۸ تا ۱۲ ساله نیز نسبت به گروه کنترل بیشتر مشاهده شده است (۲۷). بین وجود ناهنجاریهای خفیف با شدت بیش فعالی، میزان ضریب هوشی و موفقیت تحصیلی ارتباط معنی دار دیده شده است. بین تعداد زیاد ناهنجاریهای خفیف و عوارض زایمانی و بین این دو عامل و بروز بیش فعالی نیز ارتباط دیده شده است (۲۸ و ۲۹). تحقیقات جدید شایعتر بودن سایر ناهنجاریهای خفیف غیر از ناهنجاریهای مقیاس والدروپ را در بیماران اسکیزوفرنی اثبات کرده اند. بهم پیوستگی ابروها، تفاوت رنگ عنبیه ها، لب بالایی باریک، تو رفتگی زیاد ناخن انگشتان از جمله ناهنجاریهای خفیف بودند که در بیماران اسکیزوفرنی بیشتر مشاهده شدند (۲۶). علت ناهنجاریهای خفیف همراه با اسکیزوفرنی به طور کامل مشخص نیست. این ناهنجاریها تحت تاثیر عوامل ژنتیکی و محیطی ایجاد می شوند. بیشتر ساختمانهایی که در ناهنجاریهای خفیف بیماران اسکیزوفرنی درگیر می شوند از نظر منشاء جنینی با مغز مشترک هستند; وجود این ناهنجاریها می تواند نشانگر وجود اختلالات عصبی- نمویی (neurodevelopment) باشد (۲۷).

درمطالعه حاضر شیوع ناهنجاریهای خفیف در نوزادان پسر و دختر مشابه است. شیوع لکه مغولی نیز درنوزادان دختر و پسر مشابه است. در سایر مطالعات از جمله مطالعه ورما وهمکارانش در هند بر روی ۱۰۰۰۰ نوزاد شیوع ناهنجاریهای مادر زادی در نوزادان دختر و پسر مشابه بود. با توجه به تأثیر مشترک عوامل ژنتیکی و محیطی روی نوزادان پسر و دختر، مشابه بودن شیوع ناهنجاریها دور از انتظار نیست. هم در این مطالعه و هم در مطالعه ورما و همکارانش شیوع ناهنجاریهای دستگاه تناسلی – ادراری بطور قابل توجهی در پسرها بیش از نوزادان دختر مشاهده شد (۱۴). در تعدادی از مطالعات ناهنجاری های مادرزادی شدید در پسر ها شایعتر بودند (۱۵).

میزان بروز هیپوسپدیاس و فرورفتگی خاجی در این مطالعه نسبت به سایر گزارشها بطور قابل ملاحظه ای بالاتر بود.

اگر چه شیوع بیضه نزول نکرده نسبت به سایر ناهنجاریهای خفیف شیوع بالایی دارد، اما نسبت به سایر گزارشات در جوامع دیگر از شیوع کمتری برخوردار است. به طور مثال در پژوهش الدر و همکاران، شیوع بیضه نزول نکرده در پسرها ۴/۵٪ گزارش شده است(۲۵). هیپوسپدیاس در قسمتهای دیستال آلت تناسلی با شیوع ۰/۲۴٪ در پسرها گزارش شده است (۲۵) که در این بررسی ۰/۹۲٪ نوزادان پسر مشاهده شده است. فرو رفتگی خاجی نیز در این بررسی شایعتر از مطالعه ماردن و همکارانش مشاهده شد (۰/۵۶٪ در مقابل ۰/۰۲٪). در این مطالعه یک مورد شیار بوزینه ای غیر کامل مشاهده شد (۰/۱۴٪). اما در مطالعه ماردن و همکارانش انواع شیارهای غیر طبیعی کف دست مانند شیار بوزینه ای و شیار بالایی پل دار کف دست و سایر الگوهای غیر معمول شیارهای کف دست در ۴/۵۷٪ نوزادان مشاهده

[Downloaded from ismj.bpums.ac.ir on 2026-11-07]

شدند. این تفاوتها بیش از هر چیز بر اثر تفاوتهای نـژادی قابل توجیه است. البته دقت در معاینه و گزارش دهی نیـز اهمیت دارد. در مطالعه حاضر ناهنجاریهـای عنبیـه ماننـد کلوبوما گزارش نشده است چون معاینـه دقیـق چشـم بـا چراغ قوه در تمامی موارد انجام نشده بود.

علل ناهنجاریهای نوزادان را به علل ژنتیـک (خـانوادگی، کرومـوزومی و موتاسـیون ژنهـای منفـرد)، وراثـت چنـد فـاکتوری، تراتوژنهـا، عوامـل رحمـی، دوقلـویی و علـل ناشناخته تقسیم می کنند(۳۰).

فهرست مواردی که بـه عنـوان عوامـل خطـر بـرای بـروز ناهنجاریهـا در نـوزادان گـزارش شـده انـد، وسـیع و در بررسیهای مختلف متفاوت است. به هر حال عواملی مانند وزن کم، نارس بودن، خویشاوندی نزدیـک والـدین(۱۵)، تعداد حـاملگی چهـار مـورد و بـالاتر(۱۳)، حـاملگی اول (۱۹)، سن مادر بالای ۳۵ سال، تحصیلات کم مادر، طلاق یا جدایی والدین، تاریخچه وجود ناهنجاریهای مشـابه در خانواده، حادثه طی حاملگی، بیماری مادر طی حـاملگی و پر فشار خونی در مادر (۱۱)، مصرف دارو و تب طی سـه ماهــه اول حــاملگی و بیماریهــایی مثـل بیمــاری قنـد، پراکلامپسی، خونریزی طی حاملگی(۱۵) به عنوان عوامـل خطر شناخته شده اند. تـاثیر اسـتفاده از اسـید فولیـک در زمان حاملگی برای کاهش نقصهای لوله عصبی بـه اثبـات رسیده است (۱).

در این مطالعه نوزادان کم وزن، نارس، سابقه سقط جنـین، بیماری مـزمن در مـادر، بیمـاری طـی حـاملگی و سـابقه مصرف دارو در درصدی از بیماران وجود داشت، امـا بـه علت نبودن گروه کنترل قضاوت در مـورد رابطـه علـت و معلولی با ناهنجاریهـا امکـان پـذیر نیسـت. تنهـا ۳۲/۲۵٪ مـادران طـی دوران حـاملگی از اسـید فولیـک اسـتفاده می نمودند.

در این مطالعه ناهنجاریهای خفیف در درصد قابل توجهی از نوزادان مشاهده شد. لکه مغولی و هیدروسل با توجه به شیوع بیش از ۴٪ به عنـوان واریاسـیون طبیعـی شناسـایی شـدند. شـیوع بعضـی از ناهنجاریهـا بـا سـایر مطالعـات متفاوت بـود کـه بیشـتر تـأثیر عوامـل ژنتیکـی را مطـرح می نماید.

تشکر و قدردانی

لازم است از پرسنل محترم بخش زایمان بیمارسـتان بنـت الهدی بوشهر جهت همکاری در معاینـه نـوزادان و جمـع آوری اطلاعات قدردانی و سپاس خویش را اعلام داریم .

References:

1. Lounne Hudgins, S.B Cassidy. Congenital Anomalies. In: Avory A. Fanaroff, R.J Martin. Neonatal-Perinatal Medicine: Diseases of the Fetus nd infant. 7th ed. St. Louis: Mosby, 2002, 488- 509.
2. Scott D. McLean. Congenital anomalies. In: Gordon B. Avery, M.A Fletcher, M.G MacDonald. Neonatology: Pathophysiology and Management of the Newborn. 5th ed. Philadelphia: Lippincott Williams & Wilkins, 1999, 839-58.
3. Holmes LB. Current concept in genetics: Congenital Malformations. N Eng J Med 1976; 22: 204-7.
4. Marden PM, Smith DW, McDonald MJ. Congenital anomalies in the newborn infan, including minor variations. A study of 4412 babies by surface examination for anomalies and buccal smear for sex chromatin. J Pediatr 1964; 64: 357-71.
5. Leppig KA, Werler MM, Caron CI, et al. Predictive value of minor abnormalities: association with major malformations. J Pediatr 1987; 110: 531-537.
6. Erickson JD. Racial variations in the incidence of congenital malformations. Ann Hum Genet 1976; 39: 315- 20.
7. Al Arrayed SS. Epidemiology of congenital abnormalities in Bahrain. Eastern Mediter Health J 1995; 1:248-252 .
8. Krukiewicz-Ruta I, Ruta K. Incidence of congenital malformations and neonatal mortality in children born at the Regional Hospital in Brzeziny in years 1990-2001 Przegl Epidemiol. 2004;58: 693-9.
9. Rankin J, Pattenden S, Abramsky L, et al. Prevalence of congenital anomalies in five British regions, 1991-99. Arch Dis Child Fetal Neonatal Ed 2005; 90: F374-9.

[Downloaded from ismj.bpums.ac.ir on 2026-11-07]

10. Rosanelli K, Rosegger H, Zeichen HL, et al. Type and incidence of abnormalities in 23,939 newborn infants in a 5-year period. Wien Klin Wochensch 1986 26; 98: 609-13.
11. Suwatanaviroj A, Ratrisawadi V. Factors associated with congenital malformations in Thailand. J Med Assoc Thai 1996; 79: 545-9.
12. Singh R, Al-Sudani O. Major congenital anomalies at birth in Benghazi, Libyan Arab Jamahiriya, Eastern Mediter Health J 2000;6:65-75.
13. Swain S, Agrawal A, Bhatia BD. Congenital malformations at birth. Indian Pediatr. 1994 ; 31: 1187-91.
14. Verma M, Chhatwal J, Singh D. Congenital malformations- a retrospective study of 10,000 cases. Indian J Pediatr 1991; 58: 245-52.
15. Bhat BV, Babu L. Congenital malformations at birth--a prospective study from south India. Indian J Pediatr 199; 65: 873-81.
16. Bonaiti-Pellie C, Smith C. Risk tables for genetic conselling in some common congenital malformations. J Med Genet 1974; 11, 374-7.
17. Dastgiri S, Stone DH, Le-Ha C,et al. Prevalence and secular trend of congenital anomalies in Glasgow, UK. Arch Dis Child 2002; 86: 257-63.
18. Rosano A, Botto LD, Botting B, et al. Infant mortality and congenital anomalies from 1950 to 1994: an international perspective. Epidemiol Community Health 2000; 54: 660-6.
19. Masloman N, Mustadjab I, Munir M. Congenital malformation at Gunung Wenang Hospital Manado: a five-year spectrum. Paediatr Indones 1991; 31:294-302.
20. Lohr JB, Flynn K. Minor physical anomalies in schizophrenia and mood disorders. Schizophr Bull 1993;19: 551–6.
21. McGrath JJ, van Os J, Hoyos C, et al. Minor physical anomalies in psychoses: associations with clinical and putative aetiological variables. Schizophr Res 1995; 18:9–20.
22. Todorova K, Mazneikova V, Ivanov S, et al.The frequency of mild and severe fetal malformations in diabetic women with high values of glycosilated hemoglobin in early pregnancy. Akush Ginekol (Sofiia) 2005; 44(3): 3-10.
23. Emanuel I, Huang SW, Gutman LT, et al. The incidence of congenital malformations in a Chinese population: the Taipei collaborative study. Teratology 1972; 5: 159-69.
24. Thampson GH. The foot and toes. In: RE Behrman, RM Kliegman, HB Jenson. Nelson textbook of Pediatrics, 17th ed, Philadelphia: Saunders, 2004, 2254-61.
25. Elder JS. Urologic Disorders in Infants and Children. In: RE Behrman, RM Kliegman, HB Jenson. Nelson textbook of Pediatrics, 17th ed, Philadelphia: Saunders, 2004, 1783-1825
26. Baher I, Cantor-Graae E, McNeil TF. Minor Physical anomalies in Schizophrenic patients and their siblings. Am J Psychiatr 1998;155:1695-1702.
27. Ulovec Z, Skrinjaric I, Sosic Z, et al. The prevalence of minor physical anomalies in mentally retarded children. Coll Antropol 2002; 26:119-28.
28. Firestone P, Peters S. Minor physical anomalies and behavior in children: a review. J Autism Dev Disord 1983; 13: 411-25.
29. Firestone P, Prabhu AN. Minor physical anomalies and obstetrical complications: their relationship to hyperactive, psychoneurotic, and normal children and their families. Abnorm Child Psychol 1983; 11:207-16.
30. Nelson K., Holmes L.B. Malformations due to presumed spontaneous mutations in newborn infants. N Engl J Med 1989; 320:19-22.

[Downloaded from ismj.bpums.ac.ir on 2026-11-07]