

کتاب جامع

بهداشت عمومی

فصل ۴ / گفتار ۲۲ / دکتر سعید دستگیری

اپیدمیولوژی و کنترل ناهنجاریهای مادرزادی

Epidemiology and Control of Congenital Disorders

فهرست مطالب:

۲۰۳۳	اهداف درس
۲۰۳۳	مقدمه
۲۰۳۳	تعریف
۲۰۳۴	تاریخچه
۲۰۳۵	اتیولوژی
۲۰۳۵	شیوع
۲۰۳۶	ناهنجاریهای مادرزادی در ایران
۲۰۳۸	اقدامات کنترل و پیشگیری در ایران
۲۰۳۸	الف) پیشگیری سطح اول
	روشهای پیشگیری نوع اول که در حال حاضر برای پیشگیری از ناهنجاریهای مادرزادی پیشنهاد شده است بطور خلاصه:
۲۰۳۸	
۲۰۴۰	ب) پیشگیری سطح دوم
۲۰۴۰	پ) پیشگیری سطح سوم
۲۰۴۰	منابع
۲۰۴۱	آدرس منابع پزشکی نیاکان

'بیماریهایی هستند که ارثی می‌باشند و از نسلی به نسل دیگر منتقل می‌شوند ... برخی از بیماری‌ها نژادی هستند و خاص طایفه یا ساکنان منطقه‌ای می‌باشند و یا در میان آنان

نمایعترند" [ابن سینا، قانون در طب]

اپیدمیولوژی و کنترل ناهنجاری‌های مادرزادی Epidemiology and Control of Congenital Disorders

دکتر سعید دستگیری

دانشکده پزشکی دانشگاه علوم پزشکی تبریز

اهداف درس

پس از یادگیری این درس، فراگیرنده قادر خواهد بود:

- ناهنجاری‌های مادرزادی را تعریف کند
- تاریخچه مربوط به شناسائی نقص‌های تولد در منابع خارجی را توضیح دهد
- تاریخچه بیماری‌های ارثی در منابع پزشکی نیاکان را شرح دهد
- عوامل سبب شناختی بیماری‌های مادرزادی را بیان کند
- شیوع اختلالات مادرزادی در ایران و جهان را توضیح دهد
- اصول کلی پیشگیری سطح اول، دوم و سوم را برای ناهنجاری‌های مادرزادی شرح دهد.

مقدمه

تعریف

ناهنجاری‌های مادرزادی به آن دسته از نقص‌های تولد اطلاق می‌شود که نوزاد حین تولد (زنده یا مرده) آنها را دارا می‌باشد. این نقص‌ها شامل نقص‌های ساختمانی، اختلالات کروموزومی، نقص‌های متابولیسم درهنگام تولد و بیماری‌های وراثتی می‌باشد. بیماری‌های وراثتی بخشی از ناهنجاری‌های مادرزادی می‌باشند ولی تمام بیماری‌های مادرزادی، الزاما ماهیت ژنتیکی و وراثتی ندارند. ناهنجاری‌های مادرزادی می‌توانند از نظر اهمیت بالینی، جزئی یا عمده باشند و همینطور می‌توانند به صورت موردی و یا چند ناهنجاری همراه در نوزاد بروز کنند. تعداد موارد و انواع ناهنجاری‌های مادرزادی با تحقیقات جدید مرتبا افزایش پیدا می‌کند و در حال حاضر حدود پنج هزار مورد از آنها به روشنی شناسائی و تعریف شده‌اند.

تاریخچه

در طول تاریخ و درغیاب درک علمی از علل وقوع ناهنجاری‌های مادرزادی، در برخی جوامع اعتقاد بر این بوده که وقوع این اختلالات نشانه خشم خدایان و علامتی مبنی بر آن است که خدایان بدین وسیله پیام نارضایتی خود را ارسال می‌دارند. وقوع نقص‌های تولد عموماً به عوامل ماورای طبیعی، نیروهای اهریمنی و عوامل شیطانی نسبت می‌شد. حتی تا اواسط قرن بیستم در علوم پزشکی عقیده بر این بود که جفت بعنوان محل رشد و نمو جنینی از هر گونه آسیب‌های خارجی در امان است.

دانشمندانی نظیر؛ رازی، اهوازی، ابن سینا و جرجانی نیز در دایره المعارف‌های چهارگانه پزشکی نیاکان، یعنی الحاوی، کامل‌الصناعه، قانون در طب و ذخیره خوارزمشاهی به بیماری‌های ارثی و مادرزادی اشاره کرده و بعضاً براساس دانسته‌های علمی اوایل هزاره دوم میلادی، مطالبی را در این خصوص نگاشته‌اند و در هیچیک از این آثار، اشاره‌ای به جنّ و شیطان و سایر نیروهای نامرئی و علل ماوراء طبیعی و خرافاتی نظیر خشم و تنبیه خدایان، نکرده و صرفاً تاثیر توارث و دخالت طبیعت را مطرح نموده‌اند. مثلاً رازی در فصول مختلف کتب بیست و هشتگانه خود به تاثیر «سرشت»، اشاره نموده، اهوازی در جزو اول کتاب کامل‌الصناعه به صراحت می‌نویسد: «ناهماهنگی حالات بدن در مزاج و شکل و هیئت طبیعی آن یا ناشی از وضع پدران و اجداد (توارث) است و یا مقتضای مزاج و شکل و هیئت طبیعی می‌باشد (کامل‌الصناعه ص ۳۵۹)». ابن سینا در کتاب اول قانون در طب به طور کاملاً شفاف می‌نویسد: «بیماری‌هایی هستند که ارثی می‌باشند و از نسلی به نسل دیگر منتقل می‌شوند ... برخی از بیماری‌ها نژادی هستند و خاص طایفه یا ساکنان منطقه‌ای می‌باشند و یا در میان آنان شایع‌ترند {K1FA2T1F8}». وی در فصول دیگر این کتاب، بیماری‌های ارثی را به چهار گروه بیماری‌های شکلی، بیماری‌های مجاری، بیماری‌های آوندها و بیماری‌های سطح اندام‌ها طبقه بندی می‌نماید و جرجانی هم در کتاب ذخیره خوارزمشاهی، تحت عنوان بیماری‌های ارثی که از پدران به فرزندان می‌رسد به بعضی از بیماری‌ها که امروزه تاثیر ژنتیک در بروز یا نوع آنها به اثبات رسیده است، اشاره می‌کند {K2G1B10} و در جملات پایانی کتاب نهم ذخیره نیز در خصوص توجیه وقوع بیماری‌ها در خود پزشکان، فقط بیماری‌های ارثی که براساس دانسته‌های آن زمان، خود انسان و اعمال او دخالتی در بروز آنها نداشته است را موجه دانسته و سایر بیماری‌ها را به حساب عدم توجه و بی‌مبالاتی پزشک گذاشته و می‌نویسد: پزشک در مقابل ابتلاء به «بیماری‌های ارثی معذور است ولی بیماری‌های دیگری که از بدتدبیری و ناپرهیزی حادث می‌شود، بر پزشک عیب باشد و در آن معذور نباشد {K9G6F3}».

تا این که در سایه پیشرفت علوم و تکنولوژی، کشفیات یوهان گرگور مندل در علم ژنتیک به درک ما از وقوع پاره‌ای دیگر از ناهنجاری‌هایی که با مکانیزم ژنتیکی از مادر به جنین منتقل می‌گردند کمک شایانی کرد و ارثی بودن بعضی از ناهنجاری‌ها روشن گردید. نهایتاً در نیمه دوم قرن بیستم نیز شواهدی بدست آمد که بیانگر نقش قطعی عوامل محیطی نظیر برخی از بیماری‌های عفونی و عوامل شیمیایی در ایجاد نقص‌های مادرزادی بود. در سال ۱۹۴۱ اولین شواهد مربوط به بروز ناهنجاری‌های مادرزادی ناشی از ویروس سرخچه از استرالیا منتشر شد و متعاقب آن در پی بمباران اتمی هیروشیما در ژاپن نشان داده شد که عناصر رادیواکتیو نیز می‌توانند منجر به وقوع

ناهنجاریهای مادرزادی شوند. یک مطالعه مورد شاهدهی نیز در سال ۱۹۵۹ عوارض مادرزادی شدیدی را در نوزادان متولد شده از مادران حامله‌ای که در دوره بارداری از داروی تالیدومید استفاده کرده بودند گزارش کرد و نشان داد که مصرف داروهای خاصی در دوره بارداری در بروز ناهنجاریهای مادرزادی و ژنتیکی نقش دارد.

اتیولوژی

مطالعات مختلف نشان داده‌اند که عوامل ژنتیکی، عوامل محیطی و تاثیر توام ژنتیک و محیط در وقوع ناهنجاریهای مادرزادی نقش دارند. با وجود این، پنجاه درصد از ناهنجاریهای مادرزادی با دلایل و علل نامعلوم اتفاق می‌افتند و همچنان اطلاعات کافی و جامعی در زمینه اتیولوژی این بیماری‌ها در جمعیت‌های انسانی وجود ندارد.

مواجهه مادر در دوران بارداری با گروهی از عوامل خارجی که باعث ناهنجاریهای مادرزادی میشوند و یا احتمال ایجاد آنها را افزایش می‌دهند و تراتوژن نامیده می‌شوند؛ می‌تواند زمینه‌ساز بروز بیماری‌های مادرزادی گردد. برخی از عوامل و مواد تراتوژن عبارتند از؛ مواد شیمیایی، تشعشعات (اشعه X)، داروها، عفونتهای ویروسی، فشارهای عصبی و اضطراب، دخانیات، الکل، مواد حشره کش، آفت کش‌ها، مصرف بعضی از داروها در زمان بارداری ... و گازهای بیهوشی. هر چند تعداد این عوامل بطور مرتب در حال افزایش است اما در مجموع این عوامل حدود کمتر از ده درصد از علل ناهنجاریهای مادرزادی را تشکیل می‌دهند. مطالعات نشان داده‌اند که حداقل یک سوم از ناهنجاریهای مادرزادی با علت شناخته شده، منشا ژنتیکی دارند که در این زمینه اختلالات کروموزومی را می‌توان ذکر کرد که بخش نسبتاً قابل توجهی از ناهنجاریهای مادرزادی را تشکیل می‌دهند.

بسیاری از ناهنجاریهای مادرزادی بعلت نقش توام عوامل ژنتیکی و محیطی اتفاق می‌افتند. این موضوع بدین معنی است که اغلب ناهنجاریهای مادرزادی ماهیت چند فاکتوری دارند. با وجود این در حال حاضر امکان تفکیک نقش هر کدام از عوامل محیطی و ژنتیکی در وقوع ناهنجاریهای مادرزادی و تعیین مقدار اثر مستقل هر کدام از آنها بسیار مشکل است. بطور کلی عوامل توام ژنتیکی و محیطی حدود ۲۰ درصد از عوامل ایجاد کننده ناهنجاریهای مادرزادی را تشکیل می‌دهند.

بالا بودن سن مادر در هنگام تولد نوزاد، برخی اختلالات تغذیه‌ای مانند کمبود اسید فولیک، آهن و بالا بودن مصرف ویتامین A، ابتلای مادر به دیابت و چاقی مادر نیز در سالهای اخیر از عوامل محیطی مؤثر در وقوع ناهنجاریهای مادرزادی شناخته شده‌اند. همچنین نشان داده شده است که زایمان‌های دو قلو بخصوص چند قلو زایی خطر وقوع ناهنجاریهای مادرزادی را به میزان ۰/۵ تا ۰/۱ درصد افزایش می‌دهد.

شیوع

با توجه به الگوهای انتقال اپیدمیولوژیک در کشورهای توسعه یافته و تعدادی از کشورهای درحال توسعه، از اوایل قرن بیستم، بیماریهای عفونی عمده و سوء تغذیه به تدریج کاهش یافته و در مقابل سهم ناهنجاریهای مادرزادی به عنوان اولین عامل مرگ و میر و ناتوانی در دوره خردسالی، رو به افزایش بوده است. این اختلالات

مادرزادی می‌توانند منجر به ناتوانی‌های طولانی مدتی شوند که اثرات قابل توجهی روی شخص، خانواده ی بیمار، سیستم سلامت و در نهایت جامعه خواهد داشت. در حال حاضر ناهنجاری‌های مادرزادی، علت سوم مرگ و میر و ناتوانی در کودکان در کشورهای در حال توسعه و علت اصلی مرگ و میر و ناتوانی در جوامع توسعه یافته می‌باشند. بنابراین تخصیص منابع و مدیریت و برنامه ریزی در بخش بهداشت می‌بایست با توجه به الگوهای ابتلا که در حال انتقال به بیماری‌های مزمن می‌باشد طراحی گردد و در آن برای پیشگیری و کنترل ناهنجاری‌های مادرزادی و ژنتیکی اهمیت ویژه ای در نظر گرفته شود.

ناهنجاری‌های عمده مادرزادی در ۳-۲ درصد نوزادان زنده بدنیا آمده مشاهده میشود و حدود ۳ درصد دیگر تا سن پنج سالگی به این رقم افزوده می‌شود و در مجموع، به حدود هشت درصد تا سن ۱۸ سالگی می‌رسد. به طور کلی نقایص مادرزادی مسئول یک پنجم مرگ و میرها می‌باشند و از هر سه کودک بستری در هر کدام از بخش‌های بیمارستانی نیز یک مورد از آنها عموماً بعلت ناهنجاریها و اختلالات ژنتیکی می‌باشد. مجموعه این بیماریها پنجمین علت اصلی کاهش طول عمر پیش از سی و پنج سالگی و از علت‌های اصلی ایجاد کننده معلولیت در کلیه سنین می‌باشند.

ناهنجاری‌های جزئی در ۱۵ درصد نوزادان دیده می‌شوند. این نقایص ساختمانی آسیبی به سلامت عمومی فرد نمی‌زنند ولی در بعضی موارد همراه با نقایص عمده تری هستند. از اینرو نقایص جزئی به عنوان رد پای برای تشخیص نقایص عمده به کار می‌روند. بویژه ناهنجاری‌های گوش، اختلالات واضحی هستند که حاکی از وجود سایر نقایص می‌باشند و تقریباً در تمام کودکان دچار سندرم‌های ناهنجاری مادرزادی وجود دارند. در مجموع و بر اساس مطالعه جهانی بار بیماری‌های غیرواگیر در سال ۲۰۰۴، آنومالی‌های مادرزادی، حدود چهار درصد این بار را بخود اختصاص داده اند و اختلالات مادرزادی مازور قلبی و نقایص لوله ی عصبی و سندرم داون جزو شایعترین آنومالی‌های مادرزادی شدید در جهان هستند.

نقایص مادرزادی و عوارض بعدی آن در سنین بالاتر در میان مردم جوامع آسیایی، آفریقایی و آمریکای لاتین تقریباً برابر است و تفاوت قابل توجهی میان گروه‌های نژادی مختلف وجود ندارد. میزان مرگ و میر ناشی از ناهنجاری‌های مادرزادی در کشورهای توسعه یافته آمریکایی و اروپایی بعلت پیشرفتهای تکنولوژی پزشکی و بالا بودن میزان دسترسی به خدمات بهداشتی و سطح آگاهی‌های عمومی از علل و روشهای پیشگیری از این بیماریها پائین تر از سایر جوامع می‌باشد.

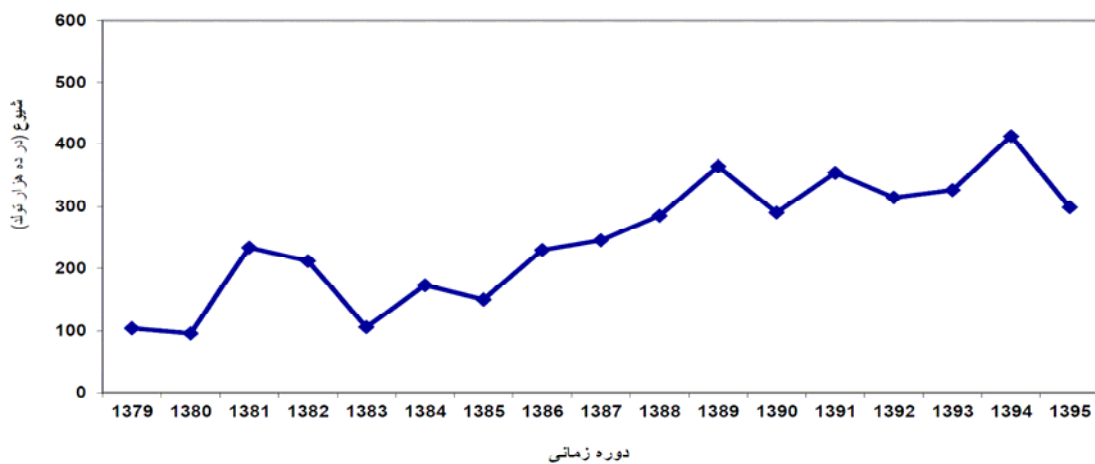
ناهنجاری‌های مادرزادی در ایران

تاکنون در کشور تخمین درستی از اینکه چه تعداد از نوزادان با ناهنجاری‌های مادرزادی متولد می‌شوند در دست نبوده است. بر اساس یک مطالعه اپیدمیولوژیک که از سال ۱۳۷۹ در شمال غرب کشور شروع شده و همچنان ادامه دارد، شیوع کلی ناهنجاری‌های مادرزادی برابر با ۳/۳ در هر صد تولد برآورد گردیده است. یافته‌های این برنامه نشان میدهد که ناهنجاری‌های مربوط به دستگاه تناسلی، ادراری و کلیه، ناهنجاری‌های سیستم عصبی و ناهنجاری‌های دست‌ها و پاها مجموعاً حدود پنجاه درصد از کل موارد را به خود اختصاص داده‌اند. بالاترین میزان شیوع ناهنجاری‌های مادرزادی مربوط به ناهنجاری‌های دستگاه تناسلی، ادراری و کلیه با

۴۳ در ۱۰۰۰۰ تولد، و در مقابل، شیوع ناهنجاری‌های مادرزادی عضلانی - اسکلتی، کروموزومی، چشم و گوش هر کدام کمتر از ۱۰ در هر ۱۰۰۰۰ تولد زنده می‌باشند (نمودار ۱). بررسی روند زمانی وقوع ناهنجاریهای مادرزادی در فاصله زمانی بین سال‌های ۱۳۷۹ تا ۱۳۹۵ نشان می‌دهد که میزان وقوع این ناهنجاریها در این فاصله زمانی بیش از سه برابر افزایش پیدا کرده است (نمودار ۲). در بررسی علل مربوط به این افزایش قابل توجه در فاصله زمانی سالهای مطالعه، ضمن اینکه تاثیر احتمالی عوامل اتیولوژیک را نباید از نظر دور داشت، راه اندازی سیستم ثبت و گزارش دهی بهتر در سالهای اخیر نسبت به سالهای اولیه نیز می‌تواند موثر بوده باشد.



نمودار ۱ - میزانهای شیوع گروه های اصلی ناهنجاری های مادرزادی



نمودار ۲ - الگوی روند زمانی شیوع ناهنجاری های مادرزادی

برآوردهای حاصل از برخی بررسی‌های بهداشتی در جمعیت عمومی ایران نشان می‌دهد که وقوع بیماری‌های مادرزادی در هفت درصد از تولدها در کشور ما اتفاق می‌افتد و ناهنجاری‌های مربوط به دستگاه

تناسلی، ادراری و کلیه، قلبی، سیستم عصبی و ناهنجاری‌های دست‌ها و پاها بیشترین موارد وقوع را به خود اختصاص می‌دهند. با توجه به اینکه در حال حاضر در کشور ما در هر سال در حدود یک میلیون و پانصد هزار تولد وجود دارد، بر این اساس سالانه بیش از یکصد هزار مورد ناهنجاری با منشا مادرزادی به جمعیت کشور اضافه می‌شود. البته در حال حاضر و در بدو تولد همه این موارد تشخیص داده نمی‌شوند و بررسی‌های میدانی نشان داده است که تشخیص این بیماری‌ها در محدوده شهرهای بزرگ دانشگاهی فقط در چهل در صد انجام می‌گیرد و در محدوده مناطقی که امکانات تشخیصی کمتری وجود دارد حتی تا نود درصد نیز تشخیص داده نمی‌شوند. نکته بسیار مهم در پیشگیری از وقوع این بیماری‌ها که درمان قطعی نیز برای اکثر آنها وجود ندارد، آن است که بتوانیم با امکانات موجود و بر اساس قوانین مناسبی هم که در این خصوص وجود دارد در زمان مناسب با تشخیص بموقع آنها از ادامه حاملگی در قبل از شانزده هفتگی جلوگیری کنیم.

اقدامات کنترل و پیشگیری در ایران

هر چند علل اصلی وقوع ناهنجاری‌های مادرزادی غالباً ناشناخته است اما با وجود این حدود ۷۰ درصد از این بیماری‌ها قابل پیشگیری هستند. پیشگیری اولیه از ناهنجاری‌های مادرزادی عموماً شامل مواردی است که در بیماری‌های دیگر نیز تاثیر گذار هستند. سیاست‌های مرتبط با تامین غذا و محیط زندگی سالم، عادات غذایی و شیوه‌ی زندگی سالم از مواردی هستند که اصولاً وقوع ناهنجاری‌های مادرزادی را همانند بسیاری از بیماری‌های دیگر کاهش می‌دهند. با این حال، پیشگیری اولیه از ناهنجاری‌های مادرزادی پیچیدگی‌های خاصی نیز دارد که مربوط به دوران قبل و نزدیک به زمان بارداری می‌باشد. از اینرو نکته اساسی در تمام استراتژی‌های پیشگیری، آغاز مداخله قبل از لقاح و تشکیل تخم است. مانند تمام بیماری‌ها، روش‌های پیشگیری به سه گروه اصلی طبقه بندی می‌شوند:

الف) پیشگیری سطح اول

در مورد ناهنجاری‌های مادرزادی پیشگیری اولیه به کلیه اقداماتی اطلاق می‌شود که عوامل خطر این اختلالات و سطح مواجهه با آنها را کاهش می‌دهند تا جنین به صورت سالم رشد نماید و کودک بدون ناهنجاری متولد گردد. برای مثال افزودن ید به آب یا نمک می‌تواند از کرتینیسم جلوگیری کند. کنترل دقیق اختلالات متابولیک در زنان مبتلا به دیابت می‌تواند از بروز نقایص مادرزادی در فرزندان آنان بکاهد. استفاده از فولات تکمیلی نیز میزان بروز نقایص لوله عصبی از جمله اسپینا بیفیدا و آنانسفالی را کم می‌کند. آگاهی دادن به مادران باردار در خودداری از مصرف الکل و داروها در تمام طول حاملگی از نقایص مادرزادی جلوگیری خواهد کرد.

روش‌های پیشگیری نوع اول که در حال حاضر برای پیشگیری از ناهنجاری‌های مادرزادی پیشنهاد شده است

بطور خلاصه عبارتند از:

- کاهش وزن قبل از اقدام به بارداری
- واکسیناسیون سرخچه به خصوص برای سنین باروری

- در کودکان دوم به بعد خطر وقوع ناهنجاری‌های مادرزادی افزایش می‌یابد
 - تا حد امکان از ابتلاء به هر گونه بیماری عفونی در دوره بارداری جلوگیری شود
 - از انجام رادیوگرافی غیرضروری (بخصوص در منطقه شکمی) برای زنان حامله پرهیز گردد
 - داروهای غیر ضروری، مصرف الکل و سیگار کشیدن به خصوص در دوره حاملگی ممنوع است
 - از مواجهه با مواد شیمیایی در دوره بارداری و سه ماه قبل از آن پرهیز گردد
 - تا حد امکان از ازدواج فامیلی پرهیز گردد. این قبیل ازدواج‌ها در صورت ضرورت حتماً مورد مشاوره ژنتیکی بخصوص قبل از بارداری قرار گیرد
 - از بارداری در سنین کمتر از ۱۸ سالگی و بالاتر از ۳۵ سالگی پرهیز گردد. این قبیل بارداری‌ها در صورت ضرورت حتماً می‌بایست مورد مشاوره ژنتیکی قرار گیرند
 - امکان انجام خاتمه حاملگی (سقط جنین) در صورت تشخیص گروه‌هایی از ناهنجاری‌های مادرزادی در دوره بارداری
 - تاکید بر مراقبت‌های قبل از بارداری در برنامه‌های بهداشتی (با توجه ویژه به اینکه بسیاری از حاملگی‌ها ممکن است ناخواسته باشند)
 - به حداقل رساندن خطرات کمبود و یا مسمومیت با ویتامین‌ها و عناصر کمیاب
 - دریافت مراقبت‌های پیش از بارداری توسط زنان مبتلا به بیماری‌ها مزمن مانند دیابت و صرع
 - ارائه دوره‌های آموزشی برای پدران و مادران بالقوه ی آینده
- البته سه ماهه اول بارداری در پیشگیری از وقوع نقص‌های تولد از اهمیت خاصی برخوردار است. این زمان بحرانی و حساس، هنگام تشکیل سیستم عصبی و اعضای جنین است که با انجام یکسری غربالگری‌ها و بررسی‌ها میتوان سلامت مادر و روند رشد جنین را ارزیابی کرد تا بتوان از عوارض ناخواسته برخی از بیماری‌های مادرزادی قبل از تولد پیشگیری نمود. حتی می‌توان از وقوع تعدادی از این بیماری‌ها نیز که طبق قوانین جاری کشور امکان ختم بارداری (سقط جنین) برای آنها مجاز شمرده شده است پیشگیری نمود. غربالگری‌های مربوط به ناهنجاری‌های مادرزادی معمولاً در سه مرحله و برای انواع متفاوتی از این بیماری‌ها انجام می‌گیرد که شامل این دوره‌های زمانی می‌باشد: غربالگری سه ماهه اول (از هفته ۵ تا ۱۲ بارداری)، غربالگری سه ماهه دوم (از هفته ۱۳ تا ۲۸ بارداری) و غربالگری سه ماهه سوم (از هفته ۲۹ تا ۴۰ بارداری).
- در سطح اول پیشگیری، مجموعاً ۸۲ درصد از اقدامات توسط مراکز بهداشتی و درمانی وابسته به وزارت بهداشت و معاونت پیشگیری سازمان بهزیستی کشور در قالب آموزش و ارائه خدمات در دوره قبل از بارداری و حین بارداری و همین‌طور تشخیص‌های پیش از تولد ارائه می‌گردد. علاوه بر این اقدامات، برنامه‌های وزارت بهداشت در غربالگری پاره‌ای از بیماری‌های ژنتیکی و مادرزادی نیز منجر به کنترل موفقیت آمیز بخشی از این بیماری‌ها در ایران گردیده است که از جمله می‌توان به برنامه‌های کنترل تالاسمی اشاره نمود. در همین زمینه وزارت بهداشت برنامه‌های دیگری برای کنترل تعدادی دیگر از بیماری‌های مادرزادی و ژنتیکی را نیز در دست

مطالعه و اجرا دارد که در این زمینه می‌توان به سندروم داون، هموفیلی، کم خونی داسی شکل و برخی ناهنجاری‌های سیستم عصبی اشاره نمود.

ب) پیشگیری سطح دوم

پیشگیری نوع دوم در افراد مبتلا به ناهنجاری‌های مادرزادی و ژنتیکی صورت می‌گیرد. معمولاً اقدامات پیشگیری نوع دوم در دوره حاملگی و برای جنین‌هایی که به یکی از ناهنجاری‌های مادرزادی تشخیص داده شده‌اند، صورت می‌گیرد.

برخی از روش‌های پیشگیری نوع دوم عبارت از درمان‌های دارویی، جراحی‌های پیشرفته داخل رحمی و یا امکان انجام خاتمه حاملگی (سقط جنین) در صورت تشخیص ناهنجاری‌های مادرزادی در دوره حاملگی و غربالگری می‌باشد. اشکال مختلفی از این خدمات در بخش‌های درمانی دولتی (۶۸ درصد)، خصوصی (۳۶ درصد) و تامین اجتماعی (۳۲ درصد) به صورت روتین در دسترس بوده و ارائه می‌گردد.

پ) پیشگیری سطح سوم

اقدامات پیشگیری نوع سوم عموماً گران قیمت و در مواردی دارای کارآمدی قابل قبول نیستند. در حال حاضر ارائه کلیه خدمات مربوط به پیشگیری سطح سوم توسط بخش‌های مختلف دولتی و خصوصی و به خصوص سازمان بهزیستی صورت می‌گیرد. در این زمینه البته برخی از سازمان‌های مردم نهاد (NGO) نیز در قالب فعالیت‌های پراکنده ای مشارکت دارند.

البته با تهیه پروژه ژنوم انسان نیز زمینه مطالعات بیشتر در مورد عملکرد طبیعی و غیر طبیعی ژنها تسهیل شده و اساس تشخیص و درمان بیماری‌ها در آینده پایه گذاری می‌شود. بنابر این در سال‌های پیش رو، ملاحظات مربوط به زمینه ژنتیکی، صفات ویژه ژنتیکی و استعداد پذیری به بیماری‌های ژنتیکی قسمتی از مراقبت‌های روتین بیمار را تشکیل خواهند داد. اگر این موضوع به واقعیت برسد، آگاهی از اصول ژنتیکی برای همه متخصصان امری ضروری خواهد بود و پیشگیری از ناهنجاری‌های مادرزادی استراتژی‌های دیگری را هم طلب خواهد نمود.

کشورهای عضو سازمان بهداشت جهانی نیز در سال ۲۰۱۰ با امضای سندی به توافق رسیدند تا با توسعه سیستم ثبت و پایش آنومالی‌های مادرزادی، توسعه تخصص‌ها و ظرفیت‌سازی، تقویت تحقیقات برای اتیولوژی، تشخیص و پیشگیری از آنومالی‌های مادرزادی و ترویج همکاری بین المللی برای پیشگیری اولیه و بهبود سلامت کودکان با ناهنجاری‌های مادرزادی اقدام کنند.

منابع

1. International Clearinghouse for Birth Defects (ICBD). (2016) Annual Report. 2-9.
2. Buck C, Llopis A, Najera E, Terris M. (1995). The Challenge of Epidemiology. Pan American Health Organization, USA.

3. Czeizel AE, Intody Z, Modell B. (1993) What proportion of congenital anomalies can be prevented? *British Medical Journal*. 306 (6876): 499-503.
4. Czeizel AE. (1993) Prevention of congenital anomalies by periconceptional multivitamin supplementation. *British Medical Journal*. 306 (6893): 1645-8.
5. International Center for Birth Defects, Birth Defects Surveillance. (2014) World Health Organization. Geneva, Switzerland.
6. International Clearinghouse for Birth Defects, Surveillance and Research (ICBDSR). www.icbdsr.org, Access date: February 2016.
7. European Registry of Congenital Anomalies. www.eurocat-network.eu, Access date: February 2016.
8. Zwink N1, Jenetzky E, Brenner H. (2011). Parental risk factors and anorectal malformations: systematic review and meta-analysis. *Orphanet Journal of Rare Diseases*. 6(25): 1750-1172.
9. Mortality and Causes of Death (2014). Global, regional, and national age-sex specific all-cause and cause-specific mortality for 240 causes of death, 1990–2013: a systematic analysis for the Global Burden of Disease Study 2013. *Lancet*. 385 (9963): 117–71.
10. World Health Organization (1996). Control of Hereditary Diseases. Report of a WHO scientific group. World Health Organization. Geneva, Switzerland.
11. Stone D, Dastgiri S, Heidarzadeh H, Abdollahi HM, Imani Sh, Maher MHK. (2017). Uses, Limitations, and Validity of a Registry of Congenital Anomalies in Iran: A Critical Review. *Journal of Environmental and Public Health*. 2017: 6972617.
12. Epidemiology and Surveillance of Congenital Anomalies in Iran (ESCAI). www.escai.ir, Access date: August 2017.
13. Ezari M. (2010). Community Health Services for Prevention of Congenital Anomalies. MSc Thesis. Tabriz University of Medical Sciences. Tabriz, Iran.
14. Aghajani H, Samavat A, Haghazali M, Valizadeh F, Sarbazi G. (2009). Primary health care: an approach to community control of genetic and congenital disorders. *Iranian Journal of Public Health*. 38: 113–4.

آدرس منابع پزشکی نیاکان

<https://sites.google.com/site/drhatamibrary6/index-traditional>

کتاب الکترونیکی الحاوی رازی

<https://sites.google.com/site/traditionalmedrazi/razi/razi-htm>

کتاب الکترونیکی کامل الصناعه اهوازی

https://sites.google.com/site/kamelalsanaeh1/kamel-al-sanae/kamel-contents_htm

کتاب الکترونیکی قانون در طب ابن سینا (فارسی، عربی، انگلیسی)

<https://sites.google.com/site/avicennacanon1a/canon-web-htm>

قانون در طب ابن سینا، کتاب اول، فن دوم، تعلیم اول، فصل هشتم (K1FA2T1F8). بیماری‌ها به طور کلی.

کتاب الکترونیکی ذخیره خوارزمشاهی جرجانی

<https://sites.google.com/site/zakhirehkhawrazmshahi1/zakhireh-sirjani/index-zakhireh-htm>

ذخیره خوارزمشاهی، کتاب دوم، گفتار اول، باب دهم (K2G1B10)، در باره شناختن بیماری‌هایی که از پدران در فرزندان به میراث

پدید آید و بیماری‌هایی که انسان‌ها از یکدیگر می‌گیرند.