مجله علمی پژوهشی دانشگاه علوم پزشکی شهید صدوقی یزد
دوره ۱۹ ، شماره ۳، مرداد و شهریور ۱۳۹۰
صفحه: ۳۰۱-۲۹۲

Journal of Shahid Sadoughi University of Medical Sciences
Vol. 19, No. 3, Jul-Aug 2011
Pages: 292-301

بررسی الگوی وراثتی بیماران عقب افتاده ذهنی در شهر یزد

صدیقه اخوان کرباسی[۱]، مطهره گلستان[۲]، راضیه فلاح*[۳]، فاطمه بهناز[۴]

۲،۱- استادیارگروه کودکان، متخصص اطفال، دانشگاه علوم پزشکی شهید صدوقی یزد
۳-استادیارگروه کودکان، فوق تخصص مغز و اعصاب کودکان، دانشگاه علوم پزشکی شهید صدوقی یزد
۴- استادیارگروه کودکان، متخصص بیماریهای عفونی، دانشگاه علوم پزشکی شهید صدوقی یزد

تاریخ دریافت: ۱۳۸۸/۱۰/۱۶ تاریخ پذیرش: ۱۳۸۹/۷/۸

چکیده

مقدمه: معلولیت ذهنی یکی ازمهمترین مشکلات سلامت عمومی است. این مطالعه به منظور بررسی الگوی وراثتی بیماران عقب افتاده ذهنی در شهر یزد صورت گرفت.

روش بررسی: دریک مطالعه توصیفی- مقطعی، پرونده و شجره نامه ۳۲۰ کودک عقب مانده ذهنی که والدین آنها جهت مشاوره ژنتیک به مرکز بهزیستی شهر یزد مراجعه کرده بودند، بررسی شد.

نتایج: ۶۲/۸٪ از والدین ازدواج فامیلی داشتند. میانگین ضریب همخونی در بیماران با والدین نسبت فامیلی درجه سوم، ۰/۰۷۱۳ و در والدین غیرمنسوب ۰/۰۱۵۶ بود، عقب افتادگی ذهنی در ۴۳/۴٪ از خویشاوندان درجه یک دیده شد(۶/۶٪ والدین و ۳۶/۸٪ خواهر یا برادر) و فراوانی معلولیت ذهنی، در دو جنس تفاوت آماری معنی دار نداشت. شجره فامیلی ۴۳٪ از بیماران، دارای الگوی وراثتی اتوزوم مغلوب، اتوزوم غالب و موارد وابسته به جنس به ترتیب ۳۳/۷۵٪، ۶/۶٪ و ۲/۸٪ و الگوی توارث در ۳۷٪ از بیماران نامشخص بود. کاریوتایپ غیرطبیعی در ۱۹/۴٪ بیماران وجود داشت که ۲۸ نفر آنها(۸/۷۵٪ از کل موارد) مبتلا به سندرم داون بودند. فراوانی الگوی وراثت اتوزوم مغلوب در ازدواج فامیلی(درجه ۳ و ۴) ۶۲/۸٪ و در ازدواج غیرفامیلی ۱۰٪ بود(P=۰/۰۰۲).

نتیجه گیری: با توجه به وجود چندین فرد با عقب افتادگی ذهنی در یک خانواده و شایع بودن ازدواج فامیلی در والدین کودکان عقب مانده ذهنی، می توان با انجام مشاوره ژنتیک در خانواده دارای فرزند معلول ذهنی و نیز ازدواج های فامیلی از بروز مجدد عقب افتادگی ذهنی در نسل‌های بعدی پیشگیری کرد.

واژه‌های کلیدی: عقب افتادگی ذهنی، طرح توارث، مشاوره ژنتیک، ازدواج فامیلی

* (نویسنده مسئول)؛ تلفن: ۹-۸۲۲۴۰۰۰، نمابر: ۸۲۲۴۱۰۰- ۰۳۵۱، پست الکترونیک: fallah@ssu.ac.ir

[Downloaded from jssu.ssu.ac.ir on 2026-11-28]

مقدمه

عقب‌ماندگی ذهنی که ۳-۲٪ از کودکان را درگیر می‌سازد(۱)، یک ناتوانی درازمدت است که کارکرد عمومی هوش نسبت به سن تقویمی کودک به شکل معنی‌داری کمتر از متوسط بوده و با نقایص در رفتار انطباقی کودک همراه می‌باشد. میزان بروز عقب‌ماندگی ذهنی در نژادهای مختلف متفاوت و از ۳/۷ در هر هزار تولد در کشورهای اروپایی تا ۵/۹ در هزار تولد در کشورهای غیر اروپایی گزارش شده است(۲).

علل عقب‌ماندگی ذهنی متعدد بوده و عوامل ژنتیکی و محیطی در آن دخالت دارد(۳). در فرم خفیف بیشتر عوامل محیطی و در نوع شدید بیشتر عوامل بیولوژیک دخیل می‌باشد(۳،۴). علل ژنتیکی عقب ماندگی ذهنی بسیار هتروژن و پیچیده است، با اینکه امروزه با استفاده از تکنیک‌های مولکولی مطالعات بسیاری انجام شده ولی در بیشتر از نیمی از موارد، علل ناشناخته باقی مانده است که در این گونه موارد اگر سابقه خانوادگی مثبت از نظر عقب‌ماندگی ذهنی نیز وجود داشته باشد، انجام مشاوره ژنتیک کمک کننده است(۵).

عقب‌ماندگی ذهنی می‌تواند ناشی از اختلالات کروموزومی، ژنی(اتوزوم غالب، اتوزوم مغلوب و وابسته به جنس) و توارث چندعاملی(مولتی فاکتوریال) باشد و ازدواج فامیلی می‌تواند به عنوان یک ریسک فاکتور مطرح باشد(۶،۷) که شانس ابتلا به بیماری‌های اتوزومی مغلوب را افزایش می‌دهد. در صورتی که سابقه عقب‌افتادگی‌ذهنی در فامیل وجود داشته و والدین نیز ازدواج فامیلی داشته باشند، ریسک عقب افتادگی ذهنی در فرزندان آنها بطور مشخص بالاتر است(۸). ابزارهای تشخیصی کنونی تنها در ۷۰-۵۰٪ موارد می‌تواند علل اختصاصی عقب‌ماندگی ذهنی راشناسایی کنند(۱،۲). در ازدواج فامیلی نه تنها خطر داشتن فرزندان مبتلا به بیماری نهفته(هوموزیگوت برای ژن نهفته) افزایش می‌یابد، بلکه همچنین احتمال پیدایش بیماری‌های چند ژنی و مولتی فاکتوریال نیز افزایش می‌یابد. احتمال تولد کودک مبتلا در ازدواج‌های فامیلی ۲ تا ۳ برابر ازدواج غیرفامیلی است(۲).

بهترین راه پیشگیری از بروز موارد جدید عقب‌افتادگی‌ذهنی حذف یا کاهش عوامل و شرایطی است که به پیدایش اختلالات همراه با عقب‌ماندگی ذهنی منجر می‌گردد.

اگر چه بسیاری از بیماری‌هایی که منجر به عقب‌افتادگی ذهن می‌شوند با بررسی‌های قبل از تولد(تست‌های بیوشیمیایی خون، آمنیوسنتز، بیوپسی ویلوزیته‌های جفت، سونوگرافی جنین) قابل شناسایی است ولی متاسفانه در شرایط فعلی در شهرستان‌ها انجام این بررسی‌ها به ندرت امکان‌پذیر و گاهی غیرممکن می‌باشد، لذا با مشاوره ژنتیک و شناسایی علت احتمالی بیماری و با تعیین سهم توارث در احتمال بروز و تکرار آن در حاملگی‌های بعدی می‌توان خانواده را راهنمایی نمود. لازم است براساس شرح حال بیمار، معاینه فیزیکی و رسم شجره نامه افراد معلول ذهنی و بررسی اطلاعات راجع به حداقل سه نسل، موارد سندرم‌های کروموزومی و بیماری‌های زمینه‌ای وراثتی همراه با معلولیت ذهنی در فامیل مشخص و سپس ضریب خویشاوندی و همخونی محاسبه گردد. با تعیین ضریب همخونی شانس تکرار بیماری تا حدودی قابل پیش‌بینی است.

به علت وجود جد یا اجداد مشترک و احتمال تقارن هوموزیگوت ژن‌ها(ضریب همخونی) در ازدواج‌های فامیلی، این نوع ازدواج‌ها به عنوان فاکتور مساعد کننده در بروز بیماری‌های ژنتیک محسوب می‌شود که بر اساس تعیین ضریب هم‌خوانی می‌توان خانواده را نسبت به احتمال بروز موارد جدید آگاه ساخت(۹،۱۰).

نظر به آنکه تشخیص علت عقب‌افتادگی‌ذهنی در شرایط موجود سخت و گاهی غیر ممکن است و با توجه به آنکه میزان ازدواج فامیلی در ایران و به خصوص در شهرهای کوچک و سنتی(نظیر یزد) بالا است اما تحقیقات انجام شده در این زمینه و مطالعات مشابه کم است و با بررسی مستندات در دسترس، تحقیق مشابهی که اخیراً در ایران انجام شده باشد یافت نشد، لذا بر آن شدیم تا مطالعه‌ای، به منظور بررسی شجره‌نامه و تعیین الگوی وراثتی افراد عقب افتاده ذهنی انجام داده تا نتایج آن جهت استفاده کاربردی در مشاوره ژنتیک مشورت جویان و خانواده‌های دارای فرزند مبتلا به عقب‌افتادگی ذهنی که جهت

[Downloaded from jssu.ssu.ac.ir on 2026-11-28]

باروری مجدد و یا انجام ازدواج فامیلی مراجعه می‌کنند، مورد استفاده قرارگیرد.

روش بررسی

این تحقیق از نوع مشاهده‌ای توصیفی به روش مقطعی با نمونه‌گیری غیرتصادفی آسان در سال ۱۳۸۶ که والدین آنها جهت مشاوره ژنتیک برای تشخیص نوع و شدت بیماری فرزند خود، برای بارداری مجدد و یا تصمیم به ازدواج فامیلی سایر افراد خانواده، به مرکز مشاوره ژنتیک بهزیستی در شهرستان یزد مراجعه کرده بودند، صورت گرفت. حجم نمونه بر اساس فرمول Z و با حدود اطمینان ۹۵٪ و توان آزمون ۸۰٪، حدود ۳۱۰ نفر برآورد شد که با احتمال کامل نبودن پرونده‌ها، ابتدا ۴۰۰ پرونده بیمار عقب افتاده ذهنی انتخاب شد و از بین آنها، تعداد ۸۰ پرونده به علت ناقص بودن اطلاعات(نداشتن کاریوتایپ، انجام نشدن مشاوره درخواستی جهت تشخیص بیماری و یا سندرم و یا در دسترس نبودن فرد معلول ذهنی جهت معاینه) حذف شد و در نهایت ۳۲۰ پرونده مورد بررسی قرار گرفت. اطلاعات به دست آمده در چک لیست از پیش طراحی شده، وارد و تجزیه و تحلیل آنها با استفاده از ویرایش ۱۱/۵ نرم‌افزار آماری SPSS صورت گرفت. برای مقایسه متغیرهای کیفی در گروه‌ها از آزمون مجذور کای و برای مقایسه میانگین متغیرهای کمی در گروه‌ها از آزمون ANOVA استفاده شد.

اطلاعات راجع به متغیرهای تحقیق که شامل معاینه بالینی، نتیجه کاریوتایپ(در صورت انجام)، جواب آزمایشات متابولیک (در صورت انجام)، بررسی شجره نامه بیماران و نتیجه مشاوره‌های انجام شده برای تشخیص احتمالی بیماری و نحوه توارث آن(اتوزوم غالب و اتوزوم مغلوب و وابسته به جنس و مولتی فاکتوریال)، تعداد موارد معلول ذهنی دیگر در خانواده و تعیین درجه خویشاوندی والدین و ضریب همخونی آنها، با بررسی پرونده‌های موجود در بایگانی مرکز مشاوره استخراج شد. برای تشخیص علت نهایی عقب ماندگی ذهنی، اطلاعات مربوط به سوابق طبی بیمار نیز از جمله مسائل زمان تولد: نارس بودن و سابقه آسفیکسی حین زایمان، بستری نوزادی، ایکتر نوزادی و یا سابقه بستری شدن قبلی در بیمارستان به علت مشکلاتی نظیر مننژیت و آنسفالیت، ضربه مغزی با بررسی پرونده‌های بیمارستانی آنها، به دست آمد.

نتایج:

در این مطالعه پرونده ۱۴۲ دختر(۴۴/۴٪) و ۱۷۸ پسر (۵۵/۶٪) بررسی شد و مشخص شد که فراوانی معلولیت ذهنی، در دو جنس تفاوت آماری معنی‌دار نداشت(P=۰/۵۱۶).

در ۴۳/۴٪(۱۵۰ از ۳۲۰) از بیماران سابقه عقب‌ماندگی ذهنی در فامیل درجه یک بیمار وجود داشت که در ۶/۶٪(۲۱ نفر) والدین و ۳۶/۸٪(۱۲۹نفر) خواهر و برادر مبتلا بودند(جدول ۱ و ۲).

جدول ۳ توزیع فراوانی افراد عقب‌افتاده‌ذهنی دیگر در فامیل بیمار را بر اساس درجه خویشاوندی نشان می‌دهد. سابقه خانوادگی وجود فرد عقب‌مانده‌ذهنی در فامیل درجه ۲، ۳ و ۴ بیمار در ۷۰/۶٪ از موارد وجود داشت که ۴۹ نفر(۱۵/۳٪) در فامیل درجه دوم و ۹۶ نفر(۳۰٪)، در فامیل درجه سوم و ۸۱ نفر(۲۵/۳٪)، در فامیل درجه چهارم بود و در بعضی از بیماران، عقب‌افتادگی‌ذهنی در چند نفر از افراد فامیل و با درجه خویشاوندی متفاوت وجود داشت.

جدول ۱: توزیع فراوانی معلولیت ذهنی در والدین افراد مورد مطالعه

وضعیت والدین		تعداد	درصد
والدین مبتلا به معلولیت ذهنی	پدر	۱۵	۴/۷
	مادر	۶	۱/۹
والدین مبتلا	جمع	۲۱	۶/۵۶
والدین سالم		۲۹۹	۹۳/۴
کل		۳۲۰	۱۰۰

[Downloaded from jssu.ssu.ac.ir on 2026-11-28]

براساس بررسی شجره‌نامه رسم شده، ۱۳۹ نفر(۴۳٪) از بیماران دارای الگوی وراثتی بودند که احتمال طرح توارث تک ژنی را مطرح می‌ساخت که الگوی توارث اتوزوم مغلوب در ۳۳/۶٪ موارد، اتوزوم غالب در ۶/۶٪ و نحوه توارث وابسته به جنس در ۲/۸٪ موارد وجود داشت و در ۱۱۹ بیمار(۳۷/۲٪) الگوی توارث مشخصی یافت نشد.

۶۲/۸ درصد(۲۰۱ نفر) از والدین، ازدواج فامیلی داشتند که نسبت فامیلی در ۵۰/۹ درصد از آنها درجه سه و ۱۱/۹٪ درجه چهار بود. در ۳۷/۲٪(۱۱۹ نفر) از موارد ازدواج غیر فامیلی بود و والدین نسبت فامیلی نداشتند.

نحوه توارث اتوزوم مغلوب در ازدواج فامیلی ۴۷/۸٪(۹۶ نفر) و در ازدواج غیرفامیلی ۱۰٪(۱۲ نفر) بود. آزمون مجذور کای نشان داد که فراوانی الگوی وراثت اتوزوم مغلوب در ازدواج فامیلی حدود ۵ برابر موارد غیرفامیلی می‌باشد(P=۰/۰۰۲).

ضریب همخونی براساس رسم شجره نامه و توسط فرمول F n-1=∑(1/2) محاسبه شد. در مطالعه حاضر، میانگین ضریب خویشاوندی ۰/۰۸۷۴±۰/۰۵ و میانگین ضریب همخونی بیماران ۰/۰۴۷۵±۰/۰۰۵ بود.

جدول ۲: توزیع فراوانی عقب‌ماندگی ذهنی در سایر فرزندان خانواده*

تعداد سایر فرزندان بیمار		جنسیت سایر فرزندان بیمار		کل
		دختر	پسر	
یک فرزند بیمار	تعداد	۵۴	۵۴	۱۰۸
	درصد	۴۱/۸۵	۴۱/۸۵	۸۳/۷
دو فرزند بیمار	تعداد	۵	۱۳	۱۸
	درصد	۳/۹	۱۰/۰۷	۱۳/۹۵
سه فرزند بیمار	تعداد	۲	۱	۳
	درصد	۰/۸	۰/۸	۲/۳۲
کل	تعداد	۶۱	۶۸	۱۲۹
	درصد	۴۷/۲۸	۵۲/۷۲	۱۰۰

*P-Value=۰/۵۱۶ و Chi-Square test

جدول ۳ : توزیع فراوانی معلولیت ذهنی دراقوام بیمار

تعداد افراد مبتلا	خویشاوند درجه۲		خویشاوند درجه ۳		خویشاوند درجه۴	
	تعداد	درصد	تعداد	درصد	تعداد	درصد
۱نفر	۳۴	۱۰/۶	۴۲	۱۳/۱	۴۳	۱۳/۴
۲ نفر	۱۱	۳/۵	۳۷	۱۱/۶	۱۸	۵/۶
۳ نفر	۱	۰/۳	۹	۲/۸	۸	۳/۵
۴ نفر	۲	۰/۶	۷	۲/۲	۱۱	۳/۵
۵ نفر	۱	۰/۳	۱	۰/۳	۱	۰/۳
تعداد نمونه با اقوام مبتلا	۴۹	۱۵/۳	۹۶	۳۰	۸۱	۲۵/۳
تعداد نمونه با اقوام سالم	۲۷۱	۸۴/۷	۲۲۴	۷۰	۲۳۹	۷۴/۷
کل نمونه	۳۲۰	۱۰۰	۳۲۰	۱۰۰	۳۲۰	۱۰۰

[Downloaded from jssu.ssu.ac.ir on 2026-11-28]

جدول ۴، میانگین ضریب خویشاوندی و میانگین ضریب همخونی بیماران را براساس نوع ازدواج نشان می‌دهد که این ضرائب در ازدواج‌های فامیلی حدود ۴/۵ برابر موارد ازدواج‌های غیرفامیلی بود(P=۰/۰۰۰۱).

۶۲ بیمار(۱۹/۴٪ از کل بیماران) کاریوتیپ غیر طبیعی داشتند و ۸/۸ ٪(۲۱ نفر)، تریزومی ۲۱(سندرم داون) داشتند.

فراوانی تریزومی ۲۱ و سایر اختلالات کروموزومی(تریزومی ۱۸ و ۱۳، Fragil X، Cri du cat syndrome) به ترتیب در ازدواج فامیلی ۹/۴۵٪ و ۱۱/۹۴٪ و در ازدواج غیرفامیلی ۷/۵۶٪ و ۸/۴٪ بود.

میانگین کلی سن مادران دارای کودکان مبتلا به عقب افتادگی ذهنی هنگام زایمان ۵/۷۹±۲۴/۰۴ بود.

جدول ۵، میانگین سن مادران را در هنگام تولد کودک معلول ذهنی بر اساس علت عقب‌ماندگی ذهنی نشان می‌دهد و آزمون ANOVA نشان داد که مادران دارای کودک مبتلا به سندرم داون، سن بالاتری داشتند(P=۰/۰۰۰۱).

جدول ۴: میانگین ضریب خویشاوندی و همخونی در نسبت‌های فامیلی مختلف*

نسبت فامیلی والدین	تعداد	ضریب	انحراف معیار± میانگین
درجه سوم خویشاوندی	۱۶۳	خویشاوندی	۰/ ۱۳۲۳±۰/۰۳
		همخونی	۰/ ۰۷۱۳±۰/۰۶
درجه چهارم خویشاوندی	۳۸	خویشاوندی	۰/ ۰۷۰۷±۰/۰۲
		همخونی	۰/۰۴۵۳±۰/۰۶
غیرفامیل	۱۱۹	خویشاوندی	۰/۰۳۱۳±۰/۰۰۱
		همخونی	۰/۰۱۵۶±۰/۰۰۱
جمع	۳۲۰	خویشاوندی	۰/۰۸۷۴±۰/۰۵
		همخونی	۰/۰۴۷۵±۰/۰۰۵

*آزمون آماری ANOVA و Pvalue = ۰/۰۰۰۱

جدول ۵: میانگین سن مادر هنگام زایمان به سال برحسب علت عقب‌ماندگی ذهنی*

نوع و علت عقب ماندگی ذهنی	تعداد	درصد	انحراف معیار ± میانگین سن مادران
سندرم داون	۲۸	۸/۷۵	۳۱/۶ ± ۸/۶
سایراختلالات کروموزومی	۳۴	۱۰/۶۲	۲۳/ ۷۷ ± ۶/۵۰
سایرعلل‌عقب افتادگی ذهنی	۲۵۸	۸۰/۶۲	۲۳/ ۲۰± ۴/۶۷
جمع	۳۲۰	۱۰۰	۲۴/ ۰۴ ± ۵/۷۹

*آزمون آماری ANOVA و Pvalue = ۰/۰۰۰۱

بحث

عقب‌ماندگی‌ذهنی یکی از پیچیده‌ترین موضوع ژنتیک انسانی است که در نیمی از موارد علت آن ناشناخته باقی می‌ماند. معاینه فیزیکی، بررسی سابقه فامیلی و رسم شجره‌نامه جهت پیدا کردن موارد عقب‌ماندگی‌ذهنی در نسل‌های قبلی خانواده می‌تواند در تشخیص علت احتمالی عقب‌ماندگی‌ذهنی، کمک کند(۱۱). در ازدواج‌های فامیلی بروز بیماری‌های نهفته و بیماری‌های چندژنی، مولتی فاکتوریال و اتوزوم مغلوب افزایش می‌یابد(۲).

[Downloaded from jssu.ssu.ac.ir on 2026-11-28]

والدین خویشاوند درجه ۳ در ۱۲/۵٪ از جایگاه ژنی، مشترک بوده و در نتیجه فرزندان آنها ژن‌های همسان را از والدین در ۶/۲۵٪ کل جایگاه‌های ژنی به ارث می‌برند و به این ترتیب بیماری‌های اتوزوم مغلوب افزایش می‌یابد(۱۲).

بررسی کاملاً مشابه که بتوان نتایج تحقیق حاضر را با آن مقایسه نمود یافت نشد.

در این مطالعه، ۶۲/۸٪ از بیماران، والدین با نسبت فامیلی درجه سوم و چهارم داشتند که ۵۱٪ آن از نوع درجه سوم بود. در مطالعه Besharati و همکاران در یزد، فراوانی ازدواج فامیلی در والدین بیماران نابینا ۶۹/۷٪ بود(۱۳). در حالی که در مطالعه Seid Hasani و همکاران ،۶/۳ درصد از زوج‌های نابارور ازدواج فامیلی داشتند و میزان ناباروری در زوج های با ازدواج فامیلی با تفاوت آماری معنی دار بیش از زوج های با ازدواج غیر فامیلی بود(۱۴). براساس نتایج سایر مطالعات، فراوانی ازدواج فامیلی در گروه بیمار(عقب افتاده ذهنی، ناشنوا، نابینا و نابارور) بالاتر از سطح آن در کل جمعیت است که علت احتمالی این است که ژن‌های معیوب و مغلوب نهفته با ازدواج فامیلی احتمال بروز بیشتری پیدا کردهست(۱۶-۱۳).

در بررسی Nikbakht و همکاران در مدارس ابتدایی باغچه‌بان تهران، ۶۴٪ بیماران ناشنوا حاصل ازدواج فامیلی بوده و در ۳۲/۳٪ سابقه کم شنوایی در خواهر و برادر بیمار وجود داشت(۱۶). در بررسی Akrami و همکاران فراوانی ازدواج فامیلی در سه نسل متوالی بیماران مراجعه کننده به درمانگاه دیابت و استئوپروز بیمارستان شریعتی تهران ۱۷،۹٪ و ۱۹٪ بود که ۶۹٪ موارد آنها، حاصل ازدواج فامیلی درجه سوم بوده‌اند(۱۷). در بررسی Feizi که در تهران بر روی مادران دارای فرزند عقب‌افتاده ذهنی انجام شد، میزان ازدواج فامیلی ۷/۳۶٪ گزارش شده است(۱۸).

در مطالعه Saadat و همکاران در بررسی بیش از سیصد هزار زوج ایرانی از نژادهای مختلف، ۳۸٪ آنها ازدواج فامیلی داشتند که در ۲۷٪ درجه سوم بود(۱۹). در بررسی Movafagh و همکاران در قزوین، ۳۸/۵۷٪ ازدواج فامیلی داشتند که ۹۵/۲۵٪ آنها از نوع درجه سه بود(۲۰). فراوانی ازدواج فامیلی در مطالعه حاضر(۶۲/۸٪) که از سایر بررسی‌های فوق بیشتر و کمتر از بررسی Fath Zadeh در شیراز(۸۵٪) بود(۲۱).

در مطالعه Hussain و همکاران در پاکستان، میزان ازدواج فامیلی ۶۰٪(۲۲) و در مطالعه Bener و ۹ همکاران در قطر، ۵۴٪ بود و همچنین وقوع عقب‌ماندگی ذهنی در فرزندان افراد خویشاوند بالاتر از زوج‌های غیرخویشاوند بوده است(۲۳).

در مطالعه حاضر ۵۱٪ موارد ازدواج از نوع درجه سوم بود و میانگین ضریب همخونی کلی برابر با ۰/۰۴۷۵ بود. در مطالعه Al-Abdulkareem و همکاران در عربستان ۵۲٪ موارد ازدواج فامیلی با میانگین کلی ضریب همخونی ۰/۳۱۲۰ و در ۳۹/۳٪ موارد از نوع درجه سوم بود(۲۴). در بررسی Bittles در پاکستان میزان ازدواج فامیلی ۵۰/۳٪ و ضریب همخونی ۰/۰۲۸۰(۱۵) و در مطالعه Al-Gazali و همکاران در امارات متحده عربی میزان ازدواج فامیلی ۵۰/۵٪ ضریب همخونی ۰/۰۲۲۲ و در ۲۶/۲٪ موارد ازدواج از نوع درجه سوم بوده است(۲۵). در مطالعه Gunaid و همکاران در یمن، شیوع ازدواج فامیلی ۴۴/۷٪ و ازدواج فامیلی درجه سوم ۷۱/۶٪ و ضریب همخونی ۰/۰۲۴۴۲ بوده است(۲۶). در مطالعه Lusiardo و همکاران در اوروگوئه در آمریکای جنوبی، فراوانی ازدواج فامیلی ۲/۲۳٪(۲۷) و در مطالعه Varela و همکاران در اسپانیا میزان ازدواج فامیلی ۸/۱۸٪ و ضریب همخونی برابر با ۰/۰۰۳۰۶۶ و بیشترین میزان ازدواج بین خویشاوندان درجه چهارم بوده است(۲۸).

چنانکه مشاهده می‌شود ضریب همخونی در مطالعه حاضر بالاتر از بررسی‌های فوق می‌باشد که علت آن می‌تواند بیشتر بودن فراوانی ازدواج فامیلی در نسل‌های قبل و نیز ازدواج بین افراد(Double cousin) باشد. در مشاوره ژنتیک با محاسبه ضریب همخونی بخصوص در ازدواج‌های فامیلی و یا زمانی که مشورت جو دارای فرزند مبتلا به عقب‌افتادگی‌ذهنی است و جهت بارداری مجدد مراجعه کرده است، می‌توان احتمال تکرار بیماری را تخمین زد.

میزان ازدواج فامیلی در بیشتر کشورهای خاورمیانه بالا است(۷۰-۲۰٪)(۱۶/۶) و فراوانی آن در شرق مدیترانه بخصوص

[Downloaded from jssu.ssu.ac.ir on 2026-11-28]

در کشورهای مسلمان شایع است(۲۶)، اگر چه در منابع اسلامی به انجام آن تشویق نشده است(۹).

در تحقیق حاضر، سابقه عقب‌ماندگی‌ذهنی در فامیل درجه یک بیمار در ۴۳/۴٪ و در فامیل درجه دوم، سوم و چهارم در ۷۰/۶٪ موارد، وجود داشت. در مطالعه Feizi در شهر تهران، ۳۳٪ از افراد دارای سابقه عقب ماندگی ذهنی در فامیل بوده‌اند(۱۸). این مطالعه نشان داد که وقوع عقب ماندگی ذهنی به طور قابل ملاحظه‌ای در ازدواج‌های فامیلی بیشتر از ازدواج‌های غیرفامیلی می‌باشد که نتیجه مشابه مطالعه Rodriguez و همکاران(۵) و Haffmann و همکاران(۶) است.

در تحقیق حاضر براساس رسم شجره‌نامه، علت عقب‌ماندگی ذهنی در۴۳/۴٪ از بیماران ژنتیکی و با الگوی وراثی مشخص بود و در مطالعه Rodriguez و همکاران در اسپانیا نیز۳۰٪ از علل عقب افتادگی ذهنی، ژنتیک، ۱۵ درصد، محیطی و بقیه نامعلوم گزارش شده است(۵).

در این بررسی، کاریوتیپ در۱۹/۴٪ از بیماران غیر طبیعی و فراوانی کلی سندرم داون ۸/۸٪ بود. اما در مطالعه Azarfam، ۲۷/۳۵٪ دارای اختلالات کروموزومی بودند(۲۹) و در مطالعه Fernell در سوئد علت عقب‌افتادگی ذهنی در ۲۰ ٪ درصد سندرم داون بوده است(۲) علت این اختلاف شاید در شایع‌تر بودن علل اکتسابی عقب‌افتادگی ذهنی، بالا بودن سن مادران کودکان مبتلا به سندرم داون و مراجعه کمتر آنها جهت مشاوره برای حاملگی‌های بعدی باشد.

در این بررسی میانگین سن زایمانی مادران کودکان با سندرم داون بالاتر از سایر مادران بود که موید آن است که افزایش سن مادر به عنوان ریسک فاکتور سندرم داون مطرح می‌باشد(۳۰).

در راستای برنامه پیشگیری از معلولیت ذهنی در جامعه، با آموزش از طریق وسایل ارتباط جمعی می‌توان سطح آگاهی عمومی را ارتقا داد و در صورت وجود بیماری خاص (عقب‌افتادگی ذهنی) در فامیل، با انجام مشاوره ژنتیک میزان ازدواج‌های فامیلی را کاهش داد و از بروز موارد جدید بیماری جلوگیری کرد(۱۶،۳۱).

نتیجه گیری

با توجه به آنکه تعداد قابل توجهی از کودکان عقب‌افتاده ذهنی دارای والدین و یا خواهر و برادر مبتلا بوده و با وجود موارد مشابه بیماری در فامیل(درجه ۲، ۳، ۴)، بدون در نظر گرفتن احتمال تکرار بیماری، بارداری مجدد و یا ازدواج فامیلی صورت گرفته است، لذا دانش و آگاهی عمومی در مورد نقش توارث در عقب‌افتادگی ذهنی از وضعیت مطلوبی برخوردار نمی‌باشد.

لازم است در برنامه پیشگیری از معلولیت ذهنی، با آموزش خانواده‌ها از طریق رسانه‌های ارتباط جمعی، کنفرانس‌های دانشگاهی و تاکید بر اهمیت و لزوم مشاوره ژنتیک قبل از ازدواج فامیلی و بارداری مجدد در خانواده‌های کودکان عقب‌افتاده ذهنی، از موارد بروز جدید بیماری جلوگیری کرد.

سپاسگزاری

بدینوسیله از همکاری خانم‌ها دکتر علیه عظیمی‌فر و نجمه سراج‌زاده در انجام این بررسی و از آقای دکترسید محمود میراب و سرکار خانم دکتر عاطفه دهقانی و پرسنل محترم مرکز بهزیستی شهید فیاض بخش که در جمع‌آوری داده‌ها ما را یاری کردند، سپاسگزاری می گردد.

منابع:

1- Tranebjaerg L. ***Genetic causes of mental retardation diagnostic possibilities.*** Tidsskr Nor Laegeforen 1999; 119(20): 3028-34.

2- Fernell E. ***Etiological factors and prevalence of sever mental retardation in children in a Swedish municipality: The possible role of consanguinity.*** Dev Med Child Neurol 1998; 40(9): 608-11.

[Downloaded from jssu.ssu.ac.ir on 2026-11-28]

3- Barisic I, Petkovic I, Hecimovie S. ***Evaluation of Genetic causes of mental retardation.*** Lijec Vjesn 2003; 125(3-4): 71-7.

4- Moser HW. ***Genetic causes of mental retardation***. Ann NY Acad Sci 2004; 1038: 44-8.

5- Rodriguez- Revenga Bodi L, Madrigal- Bajo I, Mila- Racasens M. ***Genetic mental retardation***. Rev Neurol 2006; 43 suppl 1: S181-6.

6- Hoffmann AL, Baekgard, Beck B, Brondum- Nielsen K. ***Causes of mental retardation in children of immigrant background. A registry study of the occurrence of consanguinity among parents of mentally retarded children at the center for Handicapped, Glostrup hospital, country of Copenhagen.*** Ugeskr Laeger 2002; 165(1): 42-6.

7- Bener A, Hussain R. ***Consanguineous unions and child health in the state of Qatar.*** Paediatr Perinat Epidemiol 2006; 20(5): 372-8.

8- Madhavan T, Narajan J. ***Consanguinity and mental retardation.*** J Ment Defic Res 1991; 35(pt2) : 133-39.

9- Akrami SM, Osati Z***. Is consanguineous marriage religiously encouraged? islamic and Iranian considerations***. J Biosoc Sci 2007; 39(2): 313-6.

10- Shafaghatee Y. ***How do we draw standard familial pedigree ?.*** J Genetic in Third Millennium 2003; 2: 82-90.[Persian]

11- Fernandez- carvajal I, Telleria JJ, Alonso M. ***Autosomal recessive disease with mental retardation.*** Rev Neurol 2006; 42 (suppl 1): 539-48.

12- Woods CG, Cox J, Springell K. Hamshire R. ***Quantification of homozygosity in consanguineous individual with autosomal recessive disease.*** Am J Human Genet 2006; 75: 889-96 .

13- Besharati MR, Kalantar SM, Sheikhha MH, Seyed Hasani SM. ***Status of inheritance pattern of blindness in blind people supported by Yazd province's welfare organization.*** J Rafsanjan Univ Med Sci 2006; 5(3): 151-60.[Persian]

14- Aflatoonian A, Seyedhassani SM, Tabibnejad N. ***The epidemiological and etiological aspects of infertility in Yazd province of Iran***. IJRM 2009; 7(3): 117-22.

15- Bittles AH, Grant JC, Shami SA. ***Consanguinity as a deteminant of reproductive behavior and mortality in Pakistan.*** Int J Epidemiol 1993; 22(3): 463-7.

16- Nikbakht M, Nazeri AR, Amiri Z. ***Consanguineous marriage among the parents of hearing impaired students in baghcheban primary schools.*** Audiolog 2005; 14(23): 50-60.[Persian]

17- Akrami SM, Montazeri V, Shomali SR, Heshmat R, Larijani B. ***Is there a significant trend in prevalence of consanguineous marriage in Tehran? A review of three generations***. J Genet Couns 2009; 18(1): 82-6.[Persian]

18- Feizi Z. ***Evaluation of the demographic ,pregnancy and labor characterstics mothers with mental retard children in Tehran rehabilitation center.*** J Iran Nursing and Midwifery 1995; 9(13): 12-19.[Persian]

[Downloaded from jssu.ssu.ac.ir on 2026-11-28]

19- Saadat M, Ansari-Lari M, Farhud DD. ***Consanguineous marriage in Iran***. Ann Hum Biol 2004; 31(2): 263-9.

20- Movafagh A, Haji seyed javadi M, Hashemi SZ, Azargashb EA, Ghasemi barghi R. ***Prevalence of congenital abnormalities in familial and non-familial marriage.*** Pejouhandeh J 2007; 12(2): 129-34.[Persian]

21- Fath Zadeh M, Babaie Bigi MA, Bazrgar M, Yavarian M, Tabatabaee HR, Akrami SM. ***Genetic counseling in southern Iran: consanguinity and reason for referral.*** J Genet Couns 2008; 17(5): 472-9.

22- Hussain R, Bittles AH. ***The prevalence and demographic characteristics of consanguineous marriages in Pakistan.*** J Biosoc Sci 1998; 30(2): 261-75.

23- Bener A, Hussain R. ***Consanguineous unions and child health in the state of Qatar.*** Paediatr Perinat Epidemiol 2006; 20(5): 372-8.

24- Al-Abdulkareem AA, Balla SG. ***Consanguineous marriage in an urban area of Saudi Arabia: rate and adverse health effect***. J Community Health 1998; 23: 75-83

25- Al-Gazali LI, Bener A, Abdulrezzay YM, Micallef R, Al- Khayat AL, Gabert. ***Consanguineous marriages in the United Arab Emirates.*** J Biosoc Sci 1997; 29(4) : 491-7.

26- Gunaid AA, Hummad NA, Tamim KA. ***Consanguineous marriage in the capital city Sana's , Yemen.*** J Biosoc Sci 2004; 36(1): 111-21.

27- Lusiardo A, barreto I, Hidalgo PC, Bonilla C. ***Consanguinity in two Uruguayan Cities: historical evaluation and characteristics(1800-1994).*** Ann Hum Biol 2004; 31(5): 513-25.

28- Varela TA, Ainsua RL, Farina J. ***Consanguinity in the Bishopric of Ourense (Galicia, Spain) from 1900 to 1979.*** Ann Hum Biol 2003; 30(4): 419-33.

29- Azarfam P. ***Karyotype evaluation of 207 mental retarded patients under welfare in eastern Azarbayegan province in1996.*** J Urmiiah Univ Med Sci 1997; 8(3): 195-202.[Persian]

30- Malini SS, Ramachandra NB. ***Influence of advanced age of mental grandmother on Down syndrome.*** BMC Med Genet 2006; 7: 4.

31- Tranebjaerg L. ***Genetic causes of mental retardation diagnostic possibilities.*** Tidsskr Nor Laegeforen 1999; 119(20): 3028-34.

[Downloaded from jssu.ssu.ac.ir on 2026-11-28]

Evaluation of Inheritance Pattern in Mentally Retarded Children

Akhavan Karbasi S(MD)[1], Golestan M(MD)[2], Fallah R(MD)[3], Behnaz F(MD)[4]*

[1,2,3]*Department of Pediatrics, Shahid Sadoughi University of Medical Sciences, Yazd, Iran*
[4]*Department of Infectious Diseases, Shahid Sadoughi University of Medical Sciences, Yazd, Iran*

Received: 13 Jan 2010 ***Accepted:*** 30 Sep 2010

Abstract

Introduction: Mental retardation is one of the most important problems of general health. The purpose of this study was to evaluate inheritance pattern of mentally retarded patients in Yazd city.

Methods: In a descriptive cross- sectional study, all medical records and pedigrees of 320 mentally retarded children whose parents had referred for genetic consultation to the Welfare center of Yazd city were reviewed.

Results: Of the total, 62.8% of the parents had consanguineous marriage. Mean inbreeding coefficient of offsprings was 0.0713 in third degree related parents versus 0.0156 in non-related parents. Mental retardation was seen in 43.4% of first– degree relatives of children (6.6% of parents and 36.8% of siblings, respectively). Frequency of mental retardation did not differ significantly in both sexes. Pedigree showed inheritance pattern in 43.4% of patients (autosomal recessive, autosomal dominant and x-linked inheritance pattern were seen in 33.75%, 6.9% and 2.8%, respectively), while 37% of patients had no definite inheritance pattern. Abnormal karyotype were seen in 19.4% of patients, 28 of whom(8.75% of all patients) had Down syndrome. The prevalence of autosomal recessive inheritance in patients with consanguineous marriages and non family marriages was 62.8 % and 10%, respectively (P=0. 002).

Conclusion: Since multiple cases of mental retardation were seen in families and rate of consanguineous marriage was more in parents of mentally retarded children, genetic counseling in consanguinity marriages and families of mentally retarded children can prevent incidence of mental retardation in these families.

Keywords: Mental Retardation; Inheritance Patterns; Genetic Counseling; Marriage

This paper should be cited as:
Akhavan Karbasi S, Golestan M, Fallah R, Behnaz F. ***Evaluation of inheritance pattern in mentally retarded children***. J Shahid Sadoughi Univ Med Sci; 19(3): 292-301.

Corresponding author: Tel:+98 351 8224000, Fax: +98 351 8224100, Email: fallah@ssu.ac.ir

[Downloaded from jssu.ssu.ac.ir on 2026-11-28]