

## دراسة مسحية حول التشوهات الخلقية

خالد حميد محمد سعيد    لؤي محمد العاني    آمال محمد يعقوب  
قسم الأحياء - كلية العلوم - جامعة عمر المختار

### الخلاصة

أجريت هذه الدراسة على الولادات التي تمت في مستشفى الثورة في مدينة البيضاء ولمدة عام كامل تقريباً.

ولقد كان عدد الولادات التي تمت في قسم الولادة 4513. وكانت هذه الدراسة تهدف إلى تحديد مدى انتشار التشوهات الخلقية بين المواليد الحديثي الولادة في محاولة لإلقاء الضوء على بعض العوامل المسببة لتلك التشوهات. ولقد تبين من نتائج هذه الدراسة وجود تشوهات خلقية متنوعة وصلت نسبتها العامة إلى 5 ولادات مشوهة لكل 1000 ولادة حية، وهذه النسبة تعتبر عالية على الرغم من أنها قد لا تمثل الرقم الحقيقي إذا أخذنا بعين الاعتبار الولادات خارج المستشفى وحالات الإجهاض وموت الأطفال قبل الولادة وبعض التشوهات التي لا تظهر عند الولادة.

من التشوهات التي وجدت متلازمة داون Down syndrome وغياب المخ Anencephaly والسنسنة المشقوقة Spina bifida وتعدد الأصابع Polydactyly والتوائم الصنوية المتلاصقة من منطقة الصدر Thoracopagus وتشوهات أخرى.

ومن خلال تحليل النتائج تبين بأن نسبة التشوهات تزداد في حالات زواج الأقارب وقد بلغت النسبة 30% من المجموع الكلي للتشوهات. كما كان لعمر الأم دور مهم في احتمالية تكرار بعض التشوهات كمتلازمة داون.

إن وجود هذا التنوع في التشوهات الخلقية يشير إلى تنوع المسببات البيئية والوراثية والتفاعل بينهما.

### المقدمة

يقصد بالتشوهات الخلقية بأنها خلل أولي في عملية التنامي الطبيعية لعضو أو نسيج ما، وعليه فإن جميع التشوهات خلقية أي موجودة منذ الولادة على الرغم من أن بعضاً منها لا يمكن تشخيصها عند الولادة خاصة الداخلية أو المجهرية (Conner & Ferguson-smith, 1993) وأشار إلى أن نسبة التشوهات الخلقية تتباين حسب نوعها فحوالي 14% من المواليد لديهم عيب خلقي واحد بسيط في حين أن 3% من المواليد يملكون عيباً خلقياً رئيسياً، أما المواليد الذين يملكون عيوباً رئيسية متعددة فتصل نسبتهم إلى 0.3%.

تتباين نسبة التشوهات الخلقية بين مجتمع وآخر نتيجة لمجموعة من العوامل المختلفة، ففي دراسة في ألمانيا وجد فيها بأن نسبة التشوهات وصلت إلى 2.2% في حين تصل إلى 4.5% في الولايات المتحدة الأمريكية (Sadler, 1985).

تحدث التشوهات الخلقية أثناء النمو الجنيني المبكر بتأثير عامل أو أكثر من العوامل الوراثية أو البيئية أو كلاهما (Sadler, 1985).

تهدف هذه الدراسة إلى تحديد نسب ونوع التشوهات الخلقية للمواليد في مستشفى الثورة - البيضاء للفترة من شهر 5/1993 إلى 5/1994.

### المواد وطرائق البحث

أجريت هذه الدراسة بالتعاون مع مستشفى الثورة - قسم الولادة والأطفال في مدينة البيضاء وعلى مدى عام كامل للفترة من الشهر الخامس / 1993 إلى الشهر

الخامس/1994، ولقد اشتملت على دراسة 4513 حالة ولادة حيث تمت متابعة جميع عمليات الولادة وتشخيص حالات الولادات غير الطبيعية من قبل الطبيب المتخصص.

### النتائج والمناقشة

أشارت نتائج الدراسة إلى أن العدد الكلي لحالات التشوهات الخلقية بلغ 21 حالة موزعة كآآتي: 5 متلازمة داون، 5 تشوهات الأنبوب العصبي (Neural tube)، 3 (Cleft Lip) وفلح الشفة (Cleft Lip) وفلح الحلق (Cleft Palate)، 3 تعدد الأصابع، 2 ودانة (Achofroplasia)، طفل لأم مصابة بالسكر، طفل مصاب بثلاثي كروموسوم 18، توائم صنوية ملتصقة عند منطقة الصدر. لقد بلغت النسبة العامة لهذه التشوهات حوالي 1000/5 ولادة حية، إن هذه النسبة قد لا تمثل الصورة الفعلية لنسبة الحالات المشوهة الحقيقية لأن بعض التشوهات لا تكون واضحة أو ظاهرة للعيان بعد الولادة مباشرة فقد يكون التشوه الخلقي داخلياً أو مجهرياً، وبالتالي فإن هذه النسبة قد تتضاعف بعد 6 إلى 12 شهراً. كما أن هذه النسبة لم تأخذ بعين الاعتبار الولادات خارج المستشفى وحالات الإجهاض على الرغم من ذلك فإن هذه النسبة تعتبر عالية مقارنة بالنسبة العالمية (Sadler, 1985). كانت نسب التشوهات الخلقية لمختلف التشوهات المتحصل عليها موضحة في جدول (1).

جدول (1) أنواع وتكرار التشوهات الخلقية التي وجدت وكانت ظاهرة للعيان.

تكرار الإصابة	حالات التشوه
900 / 1	متلازمة داون
4500 / 1	ثلاثي كروموسوم 18
900 / 1	تشوهات الأنبوب العصبي
1500 / 1	فلح الشفة وسقف الحلق
1500 / 1	تعدد الأصابع
2250 / 1	الودانة
4500 / 1	طفل لأم مصابة بالسكر
4500 / 1	توائم صنوية متلاصقة من منطقة الصدر

من خلال هذه النتائج نلاحظ تنوعاً كبيراً في التشوهات المتحصل عليها وهذا يعكس التنوع في المسببات، حيث نلاحظ أن متلازمة داون وثلاثي كروموسوم 18 هي اختلالات في كروموسومات الجسم نتيجة لفشل انفصال الكروموسومات خلال الانقسام الاختزالي. أما غياب المخ والسنسنة المشقوقة هي من تشوهات الأنبوب العصبي التي تبدأ في مراحل مبكرة من النمو الجنيني وهي خاضعة إلى جينات متعددة إضافة إلى التأثير البيئي والتداخل فيما بينهم (Carter, 1974)، في حين فلح الشفة وسقف الحلق قد تعود إلى العديد من الأسباب والتي ربما تكون وراثية أو بيئية

كتناول بعض العقاقير أو إصابة الأم ببعض الأمراض خلال فترة الحمل (Buyse, 1990).

أما أسباب ظهور تعدد الأصابع والودانة فهي تحت تأثير جين ذي سيادة تامة، المعروف بأن نفاذية الجين لتعدد الأصابع ضعيفة وعليه وعلى الرغم من كونه تشوهاً خلقياً خاضعاً إلى جينات سائدة إلا أن نسبة ظهوره منخفضة (Levitan & Montagu, 1977). في حين أنه في حالة الأطفال الودناء لم يلاحظ أي تاريخ مرضي للإصابة بهذا التشوه الخلقي في عائلات الأطفال المصابين وهذا يشير إلى أن ظهور هذا التشوه راجع إلى حدوث طفرة جديدة New mutation حيث إن الجين المسبب للودانة من الجينات غير المستقرة والعالية الطفور وأن ظهور مثل هذه الطفرة يخضع لمجموعة من العوامل البيئية غير المحدودة (Stine, 1989). قدر معدل الطفور لكل من تعدد الأصابع والودانة  $2.2 \times 10^{-4}$ ،  $3.3 \times 10^{-4}$  جين/جيل خلوي على التوالي.

أظهرت هذه الدراسة وجود حالة توائم صنوية ملتصقة من منطقة الصدر Thoracopagus والتي قد يعود ظهورها إلى فشل عملية انفصال التوائم بعد اليوم الثامن من الحمل. وأن عملية إنجاب توائم تعتبر ولادة غير طبيعية بحد ذاتها وقد يعزى ظهورها إلى تقدم الأم في العمر أو من جراء تناول الأم الحامل لبعض العقاقير الطبية (Thompson & Thompson, 1986).

من خلال نتائج الدراسة تبين أن لعمر الأم دوراً مهماً في إحداث بعض من التشوهات الخلقية الأنفة الذكر حيث لوحظ ارتفاع نسبة التشوهات الخلقية عند الأطفال المولودين لأمهات تجاوزت أعمارهن 35 عاماً حيث بلغت 40% من المجموع الكلي للتشوهات، فمن حالات متلازمة داون بلغت نسبة الأطفال المولودين لأمهات تجاوزن 35 حوالي 60% وهذا ما تعززته الدراسات السابقة والتي أشارت إلى ازدياد نسبة الإصابة بالاختلالات الكروموسومية بازدياد عمر الأم نتيجة تدهور وظائف

الجهاز التناسلي نتيجة الاختلالات الهرمونية (Sadler, 1985)، كذلك تقدم عمر الأم يتسبب في قلة عدد التصلبات أثناء الانقسام الاختزالي مما يضعف من عملية توجيه الكروموسومات المتماثلة إلى أقطاب الخلية المتعاكسة (Thompson & Thompson, 1986).

كما تشير نتائج هذه الدراسة إلى تأثير بعض التقاليد الاجتماعية كزواج الأقارب على ظهور بعض التشوهات الخلقية حيث بلغت نسبة الأطفال المولودين لآباء بينهم درجة قرابة من الدرجة الثانية حوالي 24%، إذ أن زواج الأقارب قد يعمل على زيادة النقاوة من جهة وتركيز لبعض الجينات من جهة أخرى وبالتالي فإن زواج الأقارب سيعطي فرصة أكبر لبعض الجينات لإظهار تأثيرها والتي ربما تكون ضارة كما ظهرت في هذه الدراسة.

كما أثبتت الدراسات السابقة إلى أن سوء التغذية ومنها نقص بعض الفيتامينات أو زيادة بعضها مثل فيتامين A تسبب بعض التشوهات الخلقية كعيوب انغلاق الأنبوب العصبي (Czeizel & Dudas, 1992)، وأن حدوث خلل في أيض الكربوهيدرات أثناء فترة الحمل الذي ينتج عن خلل في إفراز هورمون الأنسولين يتسبب في زيادة فرصة حدوث تشوهات خلقية (Carlson, 1994)، حيث تبين من خلال هذه الدراسة ولادة طفل غير طبيعي من أم مصابة بالسكر.

## A Study on Congenital Malformations

### Abstract

This study was conducted on births registered at Thowr a hospital. El-Beida for a period of twelve months, approximately.

The number of births registered at the maternity ward was 4513. The study aimed to determining the extent of distribution of congenital

malformations in neonates hoping to shed some light on some of the factors causing these malformation. Results of this study have uncovered the presence of various congenital malformations with an average of 5 malformations per 1000 live births. This is considered a high percentage albeit. The possibility that it may not represent the actual situation, taking into account the outward births together with cases of abortion, stillbirths and the abnormalities that might not be manifested at the time of birth.

The malformation observed induced Downs Syndrome, Anencephaly, Spina Bifid, Polydactyly, Thoracopagus and other malformations.

Analysis of the results has revealed that the percentage of malformations increased in cases of inbreeding where the percentage reached 30% of the total. besides, mother's age has an important role in the possibility of recurrence of some of the malformations, such as Down's Sundrome.

This variation in congenital malformations indicates the presence of similar variations in the environmental and genetic causative agents and their cross-reactions.

## المراجع

- Buyse, H. L. 1990. Birth Defects Encyclopedia. Dover, Mass, Center for Birth Defects Information Services.
- Carlson, B. H. 1994. Human Embriology and Developmental Biology. Mosby, St. Louis.
- Carter, C.O. 1974. Clues to the eitology of neural tube malformations. Develop. Med. Child. Neuro. suupl. 32: 3 - 15.
- Connor, J. M. and Ferguson-smith, M.A. 1993. Essential Medical Genetics. 4th ed. Blackwell Scientific Publication, Boston.
- Czeizel, A.E. and Dudas, I. 1992. Prevention of the first occurence of neural tube defects by periconceptional vitamin supplementation. N. Engl. J. Med., 327: 1832-1835.

- Levitan, M. and Montagu, a. 1977. Textbook of Human Genetics. 2nd ed. Oxford university Press, New York.
- Sadler, T. W. 1985. Langman's Medical Embriology. 5th ed. Williams and wilkins, Baltimore.
- Stine, G. J. 1989. The New Human Genetics. Wm, C, Brown Publishers, Iowa.
- Thompson, J.S. and Thompson, M.W. 1986. Genetics in Medicine. W.B. Saunders Company, Philadelphia.