

بِسْمِ اللَّهِ الرَّحْمَنِ الرَّحِيمِ



تاییدیه اعضای هیات داوران حاضر در جلسه دفاع از
پایان نامه کارشناسی ارشد

خانم زهرا امینی نسب دانشجوی دوره یادگیری الکترونیکی رشته آموزش بهداشت پایان نامه کارشناسی ارشد خود را با عنوان «طراحی، تدوین و ارزشیابی بسته آموزشی بر آگاهی مادران دارای کودک ناهنجار تحت پوشش مراکز بهداشتی درمانی شهرستان بیرجند (مطالعه متولدین ۸۶/۱/۱ تا ۹۰/۱۲/۲۹)» در تاریخ ۱۳۹۲/۷/۱۳ ارائه کردند.

بدینوسیله اعضای هیات داوران نسخه نهایی این پایان نامه را از نظر فرم و محتوا تایید کرده و پذیرش آنرا برای تکمیل درجه کارشناسی ارشد پیشنهاد می کنند.

نام و نام خانوادگی و امضاء اعضای هیأت داوران:

دکتر فرخنده امین شکروی (استاد راهنما)

دکتر میترا مودی (استاد مشاور)

دکتر فاطمه رحمتی (استاد ناظر)

دکتر صدیقه السادات طوافیان (استاد ناظر و نماینده تحصیلات تکمیلی)

آیین نامه حق مالکیت مادی و معنوی در مورد نتایج پژوهشهای علمی دانشگاه تربیت مدرس

مقدمه: با عنایت به سیاستهای پژوهشی و فناوری دانشگاه در راستای تحقق عدالت و کرامت انسانها که لازمه شکوفایی علمی و فنی است و رعایت حقوق

مادی و معنوی دانشگاه و پژوهشگران، لازم است اعضای هیأت علمی، دانشجویان، دانش‌آموختگان و دیگر همکاران طرح، در مورد نتایج پژوهشهای علمی که تحت

عناوین پایان‌نامه، رساله و طرحهای تحقیقاتی با هماهنگی دانشگاه انجام شده است، موارد زیر را رعایت نمایند:

ماده ۱- حق نشر و تکثیر پایان‌نامه/ رساله و درآمدهای حاصل از آنها متعلق به دانشگاه می باشد ولی حقوق معنوی پدید آورندگان محفوظ خواهد بود.

ماده ۲- انتشار مقاله یا مقالات مستخرج از پایان‌نامه/ رساله به صورت چاپ در نشریات علمی و یا ارائه در مجامع علمی باید به نام دانشگاه بوده و با تایید استاد

راهنمای اصلی، یکی از اساتید راهنما، مشاور و یا دانشجوی مسئول مکاتبات مقاله باشد. ولی مسئولیت علمی مقاله مستخرج از پایان‌نامه و رساله به عهده اساتید راهنما

و دانشجو می باشد.

تبصره: در مقالاتی که پس از دانش‌آموختگی بصورت ترکیبی از اطلاعات جدید و نتایج حاصل از پایان‌نامه/ رساله نیز منتشر می‌شود نیز باید نام دانشگاه درج

شود.

ماده ۳- انتشار کتاب و یا نرم افزار و یا آثار ویژه (اثری هنری مانند فیلم، عکس، نقاشی و نمایشنامه) حاصل از نتایج پایان‌نامه/ رساله و تمامی طرحهای

تحقیقاتی کلیه واحدهای دانشگاه اعم از دانشکده ها، مراکز تحقیقاتی، پژوهشکده ها، پارک علم و فناوری و دیگر واحدها باید با مجوز کتبی صادره از معاونت پژوهشی

دانشگاه و براساس آیین‌نامه‌های مصوب انجام شود.

ماده ۴- ثبت اختراع و تدوین دانش فنی و یا ارائه یافته ها در جشنواره‌های ملی، منطقه‌ای و بین‌المللی که حاصل نتایج مستخرج از پایان‌نامه/ رساله و تمامی

طرح‌های تحقیقاتی دانشگاه باید با هماهنگی استاد راهنما یا مجری طرح از طریق معاونت پژوهشی دانشگاه انجام گیرد.

ماده ۵- این آیین‌نامه در ۵ ماده و یک تبصره در تاریخ ۸۷/۴/۱ در شورای پژوهشی و در تاریخ ۸۷/۴/۲۳ در هیأت رئیسه دانشگاه به تایید رسید و در جلسه

مورخ ۸۷/۷/۱۵ شورای دانشگاه به تصویب رسیده و از تاریخ تصویب در شورای دانشگاه لازم‌الاجرا است.

«اینجانب زهرا امینی نسب دانشجوی رشته آموزش بهداشت ورودی سال تحصیلی ۲۰۱۳/۱۰/۰۵ مقطع کارشناسی ارشد دانشکده علوم پزشکی متعهد می شوم

کلیه نکات مندرج در آیین نامه حق مالکیت مادی و معنوی در مورد نتایج پژوهشهای علمی دانشگاه تربیت مدرس را در انتشار یافته های علمی مستخرج از پایان نامه

/ رساله تحصیلی خود رعایت نمایم. در صورت تخلف از مفاد آیین نامه فوق الاشعار به دانشگاه وکالت و نمایندگی می دهم که از طرف اینجانب نسبت به لغو امتیاز

اختراع بنام بنده و یا هرگونه امتیاز دیگر و تغییر آن به نام دانشگاه اقدام نماید. ضمناً نسبت به جبران فوری ضرر و زیان حاصله براساس برآورد دانشگاه اقدام خواهم

نمود و بدینوسیله حق هرگونه اعتراض را از خود سلب نمودم.»

۹۲/۷/۱۳

تاریخ

امضا



آئین نامه پایان نامه (رساله) های دانشجویان دانشگاه تربیت مدرس

نظر به اینکه چاپ و انتشار پایان نامه (رساله) های تحصیلی دانشجویان دانشگاه تربیت مدرس، مبین بخشی از فعالیت های علمی پژوهشی دانشگاه است. بنابراین به منظور آگاهی و رعایت حقوق دانشگاه، دانش آموختگان این دانشگاه نسبت به رعایت موارد ذیل متعهد می شوند:

ماده ۱: در صورت اقدام به چاپ پایان نامه (رساله) ی خود، مراتب را قبلاً به طور کتبی به دفتر "دفتر نشر آثار علمی" دانشگاه اطلاع دهد.

ماده ۲: در صفحه سوم کتاب (پس از برگ شناسنامه)، عبارت ذیل را چاپ کند:
"کتاب حاضر، حاصل پایان نامه کارشناسی ارشد نگارنده در رشته آموزش بهداشت است که در سال ۱۳۹۲ در دانشکده علوم پزشکی دانشگاه تربیت مدرس به راهنمایی خانم دکتر فرخنده امین-شکروی، مشاوره خانم دکتر میترا مودی از آن دفاع شده است.

ماده ۳: به منظور جبران بخشی از هزینه های انتشارات دانشگاه، تعداد یک درصد شمارگان کتاب (در هر نوبت چاپ) را به "دفتر نشر آثار علمی" دانشگاه اهداء کند. دانشگاه می تواند مازاد نیاز خود را به نفع مرکز نشر در معرض فروش قرار دهد.

ماده ۴: در صورت عدم رعایت ماده ۳، ۵۰٪ بهای شمارگان چاپ شده را به عنوان خسارت به دانشگاه تربیت مدرس، تادیه کند.

ماده ۵: دانشجو تعهد و قبول می کند در صورت خودداری از پرداخت های بهای خسارت، دانشگاه مذکور را از طریق مراجع قضایی مطالبه و وصول کند، به علاوه به دانشگاه حق می دهد به منظور استیفای حقوق خود، از طریق دادگاه، معادل وجه مذکور در ماده ۴ را از محل توقیف کتابهای عرضه شده نگارنده برای فروش، تامین نماید.

ماده ۶: اینجانب زهرا امینی نسب دانشجوی رشته آموزش بهداشت مقطع کارشناسی ارشد تعهد فوق و ضمانت اجرایی آن را قبول کرده، به آن ملتزم می شوم.

نام و نام خانوادگی: زهرا امینی نسب
تاریخ و امضا: ۹۲/۷/۱۳



پایان نامه

دوره یادگیری الکترونیکی مقطع کارشناسی ارشد در رشته آموزش بهداشت

عنوان

طراحی، تدوین و ارزشیابی بسته آموزشی بر آگاهی مادران دارای کودک

ناهنجار تحت پوشش مراکز بهداشتی درمانی شهرستان بیرجند

(مطالعه متولدین ۸۶/۱/۱ تا ۹۰/۱۲/۲۹)

استاد راهنما

دکتر فرخنده امین شکروی

استاد مشاور

دکتر میترا مودی

نگارش

زهرا امینی نسب

۱۳۹۲

تقدیم به:

مقدس ترین واژه مادر لغت نامه دلم، مادر مهربانم که زندگیم را دیون مهر و

عظوفت اومی دانم.

پدر، مهربانی مشفق، بردبار و حامی

خواهر و برادران، همراهم همیشگی و پشتوانه زندگیم

تشکر و قدردانی :

پاس خدای را که سخنوان، در ستودن او بماند و شامندگان، شمردن نعمت های او نداند و کوشندگان، حق او را گزاردن نتوانند. و سلام و دور بر محمد و خاندان پاک او، طاهران معصوم، هم آنان که وجودمان و مدار وجودشان است؛ و نفرین پیوسته بر دشمنان ایشان تا روز رستاخیز...

اکنون که بیاری ایندیکت، این دوره از تحصیلاتم رو به پایان است، بر خود لازم می دانم مراتب تقدیر و تشکر فراوان خود را شمار استادان و کلیه سروران و دوستان محترمی بنامیم که انجام این پژوهش مرمون کجک بی شائبه این عزیزان می باشد.

• استاد با کمالات و شایسته؛ سرکار خانم دکتر فرخنده امین سگروی که در کمال سعه صدر، با حسن خلق و فروتنی، از پنج گلی در این عرصه بر من دریغ ننمودند و زحمت راهبانی این رساله را بر عهده گرفتند.

• استاد صبور و باتقوا، سرکار خانم دکتر مینا مودی، که زحمت مشاوره این رساله را در حالی منتقل شدند که بدون مساعدت ایشان، این پروژه به نتیجه مطلوب نمی رسید.

• استاد فرزانه و دلسوز؛ جناب آقای دکتر علیرضا حیدر نیا، مدیریت محترم گروه و استادی بزرگوار دوران تحصیل آقایان دکتر غفرانی پور، دکتر مینا، دکتر کاظم نژاد و خانم دکتر طوافیان که همواره از ر، نمودند، لکما و نصیاح این عزیزان در طول دوران تحصیل و مراحل انجام پایان نامه برخوردار بودم.

• با پاس بی دریغ خدمت دوستان گران یار ام سرکار خانم دکتر آقایی و سرکار خانم زبانی و آسیه عزیزم به دلیل یاریها و راهنمایی بی چشمداشت ایشان که بسیاری از سختیها را برایم آسانتر نمودند.

• با ائتمان سیکران از مساعدت های بی شائبه ی همکاران عزیزم در واحد سلامت خانواده و جمعیت و تغذیه خانم فاطمی مقدم که در جمع آوری

اطلاعات صمیمانه مرابری دادند، همچنین خانم همسر و کیانی و جناب آقای مهندس مجیدی که با همکاری و همیاری صمیمانه خویش اینجانب را شرمزنده خویش

ساختند.

• از کلیه کارکنان آموزشی، پژوهشی و اداری دانشکده پزشکی که در دوران تحصیل همواره از مساعدت ها و محبت های ایشان برخوردار بودم.

• پاس بی دریغ و با تشکر خالصانه خدمت همه کسانی که به نوعی مراد به انجام رساندن این مهم یاری نمودند.

چکیده :

ناهنجاریهای مادرزادی، در زمان لقاح یا طی دوران تکامل داخل رحمی رخ داده و هنگام تولد ظاهر می شود. ناهنجاریهای مادرزادی یک علت شایع ناتوانی بچه ها در درازمدت می باشند و در قرن حاضر بخش مهمی از مسایل پزشکی را به خود اختصاص داده اند. تقریباً ۲۰ درصد مرگ و میر کودکان زیر یکسال مربوط به ناهنجاری های مادرزادی در بدو تولد است.

این پژوهش یک مطالعه تجربی مورد شاهدهی است که با توجه به عوامل خطر مرتبط با ناهنجاریهای مادرزادی در کودکان تحت پوشش مراکز بهداشتی درمانی شهرستان بیرجند طی سالهای ۹۰-۸۶ طراحی و ارزشیابی گردیده است.

در مرحله اول این مطالعه نمونه مورد مطالعه و جامعه پژوهش یکسان بود، بنابراین نمونه گیری از نوع سرشماری انجام شد. براین اساس علل ناهنجاریهای مادرزادی متولدین سالهای ۹۰-۸۶ که تحت پوشش مراکز بهداشتی درمانی شهرستان بیرجند می باشند، مورد بررسی قرار گرفتند. بر اساس عوامل خطر مرتبط در ناهنجاری مادرزادی بسته آموزشی طراحی گردید و میزان آگاهی مادران در دو گروه مورد و شاهد و تاثیر آموزش بسته آموزشی بر گروه مورد بررسی گردید. اطلاعات پس از جمع آوری در نرم افزار آماری Spss18 وارد و سپس با استفاده از آزمون های آماری توصیفی و تحلیلی کای اسکوئر، فیشر و رگرسیون مورد تجزیه و تحلیل قرار گرفت.

یافته های پژوهش نشان داد که ۱۱٪ مادران دارای کودک ناهنجر در جلسات آموزش گروهی پیشگیری از ناهنجاری مراکز بهداشتی درمانی شرکت کرده بودند. در بررسی میزان آگاهی در گروه مورد، میانگین میزان آگاهی قبل از مداخله ۸/۱۷ بود که به ۱۵/۸ در بعد از مداخله افزایش یافت و در گروه شاهد، میانگین میزان آگاهی قبل از مداخله بود ۸/۲۲ که تغییر چندانی نکرد و به ۹/۱۵ رسید. این یافته بیانگر تاثیر مداخله آموزشی انجام شده بر میزان آگاهی مادران در زمینه پیشگیری از ناهنجاریهای مادرزادی می باشد.

با توجه به نتایج بدست آمده لزوم و ضرورت آموزش پیشگیری از ناهنجاری مادرزادی و معرفی مراکز مشاوره ژنتیک در سطح جامعه پیشنهاد می گردند.

واژه های کلیدی: ناهنجاری مادرزادی، کودکان، آگاهی، برنامه آموزشی

فهرست مطالب :

صفحه	عنوان
۱	فصل اول (مقدمه و مروری بر مطالعات گذشته).....
۲	مقدمه.....
۲	ناهنجاری های کروموزمی.....
۳	بیماری های مادر زادی چیست؟.....
۳	علل بیماریهای ژنتیکی.....
۴	علل بیماریهای مادرزادی.....
۴	درمان بیماریهای مادرزادی و ژنتیکی.....
۴	اختلالات ژنتیک.....
۵	ساختمان و عملکرد ژن.....
۶	حالات ارثی.....
۷	بیماریهای ژنتیکی چیست؟.....
۸	مشاوره ژنتیک.....
۹	بیان مساله.....
۱۱	ازدواج فامیلی و ناهنجاریهای مادرزادی.....
۱۴	مرگ و میر ناشی از ناهنجاریهای مادرزادی.....
۱۵	انواع ناهنجاریهای مادرزادی.....
۱۶	اهمیت آموزش در پیگیری از ناهنجاری مادرزادی.....
۱۷	بررسی متون.....
۱۷	مطالعات انجام شده در داخل کشور.....

۳۱ مطالعات انجام شده در خارج کشور
۳۴ فصل دوم (مواد و روشها)
۳۵ اهداف و فرضیات
۳۵ سوالات پژوهشی
۳۶ فرضیه ها / پیش فرض ها
۳۶ مواد و روش انجام تحقیق
۳۶ روش تحقیق
۳۷ روش گردآوری اطلاعات مرحله دوم
۴۲ روش نمونه گیری و محاسبه اندازه نمونه
۴۲ تخمین حجم نمونه مرحله دوم مداخله
۴۲ روش تجزیه و تحلیل داده ها
۴۲ جنبه جدید بودن و نوآوری
۴۴ فلوجارت نیازسنجی آموزشی
۴۵ فلوجارت اولویتهای آموزشی
۴۷ فصل سوم (نتایج و یافته ها)
۶۹ فصل چهارم (بحث، نتیجه گیری و پیشنهادها)
۷۰ بحث
۷۶ پیشنهادها
۷۷ پیشنهادهایی جهت پژوهشهای بعدی
۷۹ منابع و ماخذ
۹۱ ضمائم
۱۱۷ چکیده انگلیسی

فهرست جداول :

- جدول ۱-۳ توزیع فراوانی کودکان ناهنجار مورد مطالعه بر حسب متغیرهای جمعیت شناختی..... ۴۹
- جدول ۲-۳ میانگین وانحراف معیار برخی متغیرهای کمی در کودکان مورد مطالعه..... ۵۰
- جدول ۳-۳ توزیع فراوانی شغل مادران دارای کودک ناهنجار..... ۵۱
- جدول ۴-۳ توزیع فراوانی شغل پدران دارای کودک ناهنجار..... ۵۱
- جدول ۵-۳ توزیع فراوانی وضعیت محل تولد کودکان ناهنجار بر حسب محل زایمان..... ۵۱
- جدول ۶-۳ توزیع فراوانی وضعیت تولد کودکان ناهنجار بر حسب نوع زایمان..... ۵۲
- جدول ۷-۳ توزیع فراوانی بر حسب علت فوت کودک زیر ۵ سال در خانواده..... ۵۲
- جدول ۸-۳ توزیع فراوانی بر حسب سن کودک فوت شده زیر ۵ سال در خانواده..... ۵۳
- جدول ۹-۳ توزیع فراوانی بر حسب جنس کودک فوت شده زیر ۵ سال در خانواده..... ۵۳
- جدول ۱۰-۳ توزیع فراوانی بر حسب نوع ناهنجاری در خانواده های با سابقه ناهنجاری در فامیل درجه یک خانواده..... ۵۴
- جدول ۱۱-۳ توزیع فراوانی بر حسب آموزش گروهی در مورد پیشگیری از ناهنجاری مادرزادی در دوران بارداری..... ۵۵
- جدول ۱۲-۳ توزیع فراوانی بر حسب آموزش فردی در مورد پیشگیری از ناهنجاری مادرزادی در دوران بارداری..... ۵۵
- جدول ۱۳-۳ توزیع فراوانی بر حسب نوع ناهنجاری کودکان مطالعه شده..... ۵۶
- جدول ۱۴-۳ توزیع فراوانی بر حسب وضعیت حیاتی کودکان ناهنجار در زمان مطالعه..... ۵۶
- جدول ۱۵-۳ مقایسه میانگین سنی کودکان ناهنجار مورد مطالعه بر حسب وضعیت حیات در زمان مطالعه..... ۵۷
- جدول ۱۶-۳ مقایسه میانگین سن هنگام فوت کودکان ناهنجار بر حسب نوع ناهنجاری..... ۵۸
- جدول ۱۷-۳ توزیع فراوانی نوع ناهنجاری بر حسب وضعیت حیاتی کودکان ناهنجار..... ۵۹
- جدول ۱۸-۳ میانگین وزن کودکان ناهنجار بر حسب نوع ناهنجاری در کودکان مورد مطالعه..... ۶۰
- جدول ۱۹-۳ توزیع فراوانی نوع ناهنجاری بر حسب محل سکونت کودکان ناهنجار..... ۶۱
- جدول ۲۰-۳ توزیع فراوانی نوع ناهنجاری بر حسب جنس کودکان ناهنجار..... ۶۲
- جدول ۲۱-۳ توزیع فراوانی نوع ناهنجاری بر حسب نوع زایمان کودکان ناهنجار..... ۶۳
- جدول ۲۲-۳ توزیع فراوانی نوع ناهنجاری بر حسب محل زایمان کودکان ناهنجار..... ۶۴
- جدول ۲۳-۳ نتایج مدل رگرسیون چندگانه لجستیک در کودکان با سابقه ناهنجاری به منظور پیش بینی عوامل تاثیرگذار بر مرگ در کودکان ناهنجار..... ۶۵
- جدول ۲۴-۳ مقایسه میانگین نمره آگاهی در گروه مورد قبل و بعد از مداخله..... ۶۶
- جدول ۲۵-۳ مقایسه میانگین نمره آگاهی در گروه شاهد قبل و بعد از مداخله..... ۶۶
- جدول ۲۶-۳ مقایسه میانگین نمره آگاهی قبل و بعد از مداخله در گروه مورد و شاهد..... ۶۷

فصل اول

مقدمه و مروری بر مطالعات گذشته

۱-۱-۱ مقدمه

نقایص هنگام تولد یکی از علل عمده ناتوانی و مرگ و میر کودکان و مداخلات پزشکی در تمام دنیا محسوب می‌شود. همزمان با تمایل به داشتن فرزند کمتر در سالهای اخیر، توجه به تولد کودک سالم، عاری از نقص و بیماری ارثی افزایش یافته است. در کشورهای صنعتی و در حال توسعه نقایص هنگام تولد، مسئول درصد قابل توجهی از مرگ و میر دوران جنینی، نوزادی و شیرخواری بوده و موجب تحمیل بار اضافی بر کودکان، خانواده و اجتماع می‌شود. متفاوت بودن میزان شیوع ناهنجاری‌ها در کشورهای مختلف نقش عوامل محیطی را مورد توجه قرار می‌دهد.

۱-۱-۱ ناهنجاری‌های کروموزومی

ناهنجاری‌های کروموزومی ممکن است فی‌البداهه در حین گامتوژنز و در اثر عدم جداسازی رخ دهند، به طوری که ناهنجاری یاد شده بدون هیچ سابقه فامیلی در فردی رخ دهد. ناهنجاری‌های کروموزومی و آرایش مجدد کروموزومها همچنین ممکن است در یکی از والدین وجود داشته باشد و به فرزندانش منتقل گردد. گاهی این امر منجر به سقطهای خودبخود متعدد در یک خانواده و افزایش وقوع ناهنجاری‌های کروموزومی در فرزندان تولد یافته می‌گردد. ناهنجاری‌های کروموزومی یا آرایش مجدد ممکن است در سلول‌های سوماتیک نیز در هر زمانی رخ دهد. اگر وقوع این امر، در اوایل پیدایش رویان نباشد، عواقب وخیمی برای فرد به دنبال دارد. اگر تغییرات کروموزومی در سال‌های بعدی زندگی رخ دهد باز هم امکان خدشه‌دار شدن سلامتی فرد وجود دارد.

آن دسته از ناهنجاری‌های کروموزومی که به هنگام لقاح تخم وجود داشته باشند اغلب منجر به سقط خودبخود می‌شوند. در حدود ۵۰٪ از سقط‌های سه ماهه اول حاملگی از نظر کروموزومی نابهنجار هستند. حتی آن دسته از نوزادانی که با یک ناهنجاری کروموزومی (نظیر تریزومی ۲۱ و سندروم X ، ۴۵ ترنر) به دنیا می‌آیند، تنها بخشی از کسانی هستند که با این مشکل کروموزومی تا پایان حاملگی دوام آورده‌اند (به عبارت دیگر خیلی از این جنین‌ها قبل از اتمام حاملگی تلف می‌شوند). به طور کلی اثرات سوئی که از جانب ناهنجاری‌های کروموزوم‌های سوماتیک متوجه فرد می‌شود نسبت به ناهنجاری‌های کروموزوم‌های جنسی بیشتر است.

۱-۱-۲ بیماری مادرزادی چيست

بیماری‌هایی هستند که نطفه اولیه سالم است اما در طی رشد و نمو جنینی اتفاقاتی موجب ابتلا جنین و بیماری آن می‌شود. مثل: سندرم سرخجه مادرزادی، سندرم دیابت مادرزادی، کم کاری مادرزادی تیروئید. به اشتباه تصور می‌شود بیماری‌های مادرزادی از مادر به جنین می‌رسد، در صورتیکه چنین نیست و فقط چون هنگام تولد جنین به آن مبتلاست واژه بیماری مادرزادی در مورد آن بکار می‌رود.

۱-۱-۳ علل بیماری‌های ژنتیکی

ژنتیکی می‌باشد و از والدین به ارث می‌رسد جنین از بدو تشکیل نطفه مبتلا می‌باشد (مثل ناشنوایی ارثی ، تالاسمی و...) بطور خلاصه می‌توان گفت، هر چیز که موجب شود ژن نتواند فرمانهای لازم را بدرستی به اعضاء بدن منتقل کند، بیماری ژنتیکی بوجود می‌آید، مثل: مواد شیمیایی، بیماری‌های عفونی، اشعه ایکس، داروها، از مهمترین عوامل ایجاد جهش‌های ژنتیکی هستند. این عوامل روی ژنهای افراد اثر گذاشته، جهش ایجاد می‌کند و این ژن جهش یافته به نسل‌های بعدی منتقل شده و بیماری ایجاد می‌کند.

۱-۱-۴ علل بیماریهای مادرزادی

نطفه سالم و جنین در دوران بارداری، بیمار و معلول می شود (مثل سرخچه مادرزادی، تماس مادر با اشعه ایکس، سوء تغذیه مادر و...).

۱-۱-۵ درمان بیماریهای مادرزادی و ژنتیکی

اغلب بیماریهای مادرزادی و ژنتیکی در حال حاضر درمان ندارند. تنها راه برای مبتلا نشدن به آنها "پیشگیری" از ایجاد آنهاست. مؤثرترین راه پیشگیری، انجام "مشاوره ژنتیکی" قبل از ازدواج و قبل از بارداری است. برخی از بیماریهای مادرزادی و ژنتیکی مثل فنیل کتونوری، شکاف کام و لب، دررفتگی مادرزادی لگن، کم کاری مادرزادی تیروئید، درمان دارند بشرطی که حداکثر در یک ماهه اول تولد تشخیص داده شوند.

۱-۱-۶ اختلالات ژنتیک

ترمیم زخم، استعداد ابتلا به عفونت، خطر بروز سرطانهای ناشی از عوامل محیطی، انواع کم خونیها و اختلالات متابولیک و نیز واکنشهای جانبی نسبت به داروها همگی با عوامل اصلی ژنتیک در ارتباط هستند. همه سلولهای بدن تحت تاثیر تواناییهای ژنتیکی و تاثیرات و فرصت های محیطی می باشند. بیش از ۶۵۰۰ جایگاه اختصاصی ژنی مربوط به ۳۰ تا ۶۰ هزار ژن احتمالی در ژنوم انسان شناسایی شده اند. هرگونه اختلال کارکردی در این ژنها به لحاظ فرضی منجر به بروز یک بیماری می گردد. اختلالات ژنتیکی به عنوان شایعترین علل بروز بیماریهای حاد و مزمن به حساب می آیند. زمان بروز بیماری ممکن است در دوره جنینی، شیرخوارگی، کودکی یا بزرگسالی باشد. امروزه روشهای تشخیص مولکولی جهت مشخص نمودن توالی ژنها در دسترس بوده اما ارتباط میان ساختمان ژنتیکی فرد (ژنوتیپ) و فعالیت یک گونه، حالت یا بیماری (فنوتیپ) بطور نسبی شناخته شده است [۱]. اختلالات ژنتیکی ممکن است موجب ناهنجاریهای مادرزادی (به عنوان مثال تریزومی

۱۳، ۱۸ و ۲۱ {سندروم داون}، اختلالات متابولیک (نظیر فنیل کتونوری^۱، گالاکتوزومی)، اختلال متابولیک اعضای بدن (نظیر عقب ماندگی ذهنی، نارسایی کلیه) یا اختلالاتی در تمایز جنسی (مانند سندروم ترنز یا هیپرپلازی مرد نمای غده فوق کلیوی) شوند. حدود ۱٪ از نوزادان دچار بیماری تک ژنی (نظیر فیروز کیستیک، آنمی سلول داسی) و حدود ۵/۰ درصد گرفتار اختلالات کروموزومی (مانند سندروم داون) هستند. ۳-۱ درصد از کودکان اسیر بیماریهایی هستند که علل متعددی در پیدایش آن دخیل است (نظیر بیماری مادرزادی قلب، اسپینا بیفیدا یا کام شکری)، حدود ۴۰٪ از مرگ و میر کودکان به علت اختلالات ژنتیک و نقایصی است که به هنگام تولد وجود دارد.

۷-۱-۱ ساختمان و عملکرد ژن

هر ژن به منزله یک توالی مشخص از یک ماکرومولکول اسید داکسی ریبونوکلیک^۲ تلقی می-شود که به شکل یک زنجیره دو رشته‌ای از بقایای داکسی ریبوز بوده و توسط مولکولهای بازی دوگانه و تکمیل کننده به یکدیگر متصل می گردند. آدنین و گوانین که جزء بازهای پورین می باشند توسط پیوندهای هیدروژنی به تیمین و سیتوزین (بازهای پیریمیدین) متصل می شوند. حدود ۳ میلیارد از این بازهای زوج در ژنومها پلوئید انسان وجود دارند که در ۲۳ کروموزوم قرار گرفته اند. یک ژن حاوی یک توالی، یک ناحیه مخصوص رونویسی، یک کدون^۳ شروع کننده، ژن واقعی و یک کدون تمام کننده است که همگی بر روی یک رشته قرار دارند. ژن واقعی متشکل از اگزونها^۴ که نواحی حاوی کدها بوده و سرانجام با یک توالی از اسیدهای آمینه مرتبط می گردند و اینترونها^۵ که بخشی از توالی اسید آمینه نخواهند شد، می باشد.

^۱ PKU

^۲ DNA

^۳ Codon

^۴ Exons

^۵ Introns

به هنگام ایجاد سلولهای دختر^۱، DNA دو رشته‌ای بایستی همانندسازی کند تا نمونه‌های جدیدی از ماده ژنتیک حاصل شود. از آنجا که هر کدام از کروموزومهای انسان متشکل از صدها هزار جفت باز است، برای مشخص ساختن ژن‌ها بایستی از واحدهای کوچکتری که در عمل قابل شناسایی باشند بهره گرفت.

۱-۱-۸ حالات ارثی

توارث هر کدام از ژنها به سه طریقه مختلف صورت می‌گیرد، که در انسان عبارتند از طریقه ۱- غالب، ۲- مغلوب و ۳- وابسته به جنس^۲ تمام ژنهای یک انسان دیپلوئید معمولی بجز ژنهای موجود در کروموزوم X و Y مردان، دوگانه^۳ هستند. اگر وجود یک کپی از ژن برای ظهور اثرات آن کافی باشد، آن ژن را غالب^۴ گویند. اگر اثرات ژن در حضور فقط یک آلل ظاهر نشود و وجود دو آلل دارای عملکرد یکسان از آن ژن برای بروز اثر آن لازم باشد، آن ژن را مغلوب^۵ نامند. اگر فردی دارای دو آلل یکسان باشد، وی را در رابطه با آن ژن هموزیگوت^۶ گویند. اگر شخصی دارای دو آلل متفاوت باشد، به وی هتروزیگوت^۷ گفته می‌شود. اثرات ژنهای مغلوب فقط در اشخاص هموزیگوت بارز می‌گردد، در حالی که بروز اثرات ژنهای غالب فقط در اشخاص هتروزیگوت است. به افراد هتروزیگوت، حامل^۸ آلل مغلوب نیز گفته می‌شود.

توارث وابسته به جنس نوعی از تواریث غالب و مغلوب است. البته باید در نظر داشت که مردها فقط یک کروموزوم ایکس دارند. مردان XY طبیعی هر ژنی را که بر روی کروموزوم موجود بر کروموزوم X آنها موجود باشد بارز می‌سازند به عبارت دیگر از نظر ژنهای موجود بر کروموزوم X،

¹ Daughter cells

² X- linked.

³ Duplicated

⁴ Dominant

⁵ Recessive

⁶ Homozygout

⁷ Heterozygout

⁸ Carrier

همی زیگوت^۱ هستند. افراد مذکر همچنین دارای یک کروموزوم Y می‌باشند که از پدر به پسر ارث می‌رسد. کروموزوم Y از نظر ایجاد صفات مردانگی حائز اهمیت است ولی ظاهراً اثر مهم دیگری ندارد.

۹-۱-۱ بیماری‌های ژنتیکی چیست

- ژنها، حاوی اطلاعاتی برای کنترل کل سیستم های بدن می باشند. هر گاه هرکدام از ژنها دچار عیب و نقصی شوند و نتوانند اطلاعات خود را بدرستی منتقل کنند، عملکرد بدن مختل شده و اختلال ژنتیکی ایجاد می شود.

- بیماریهای ژنتیکی اغلب از پدر و مادر به فرزندان منتقل شده و طی نسلها انتقال می یابند. در این نوع نطفه اولیه به بیماری مبتلا است .

- بیماری ژنتیک یا اختلال ژنتیک به علت یک یا چند نقص در یک یا چند ژن بوجود می آید. این نقص در رمز ژنتیکی DNA می‌باشد و می‌تواند باعث اختلال در فعالیت طبیعی یک سیستم حیاتی بدن مانند سیستم ایمنی یا سیستم غدد یا جلوگیری از رشد طبیعی یک عضو مثل استخوانها یا پوست شود.

بیماریهای ژنتیک بنا به علت پیدایش آنها به سه دسته تقسیم می شوند:

۱- اختلالات تک ژنی که نادر می‌باشند.

- حدود دو درصد جمعیت را به طور کل در بر می گیرند و ۶ تا ۸ درصد کودکانی که در بیمارستانها بستری می شوند با این نوع اختلال درگیر هستند.

- بیماریهای این دسته که در ایران شایع هستند شامل: تالاسمی ماژور، هموفیلی A و B و عقب-ماندگی ذهنی ناشی از فنیل کتونوری و ابهام جنسی ناشی از غده آدرنال می‌باشند.

¹ Hemizygout

۲- اختلالات کروموزومی که در هر هزار تولد نوزاد زنده هفت مورد بچه مبتلا با این اختلالات به دنیا می آید.

- این بیماریها شامل: عقب ماندگیهای ذهنی مانند: سندرم داون و دیگر معلولیتها می شود.

- ۵۰ درصد از سقطهای خود به خود در سه ماهه اول بارداری نیز به علت یک ناهنجاری کروموزومی به وجود می آید.

۳- بیماریهای چندعاملی که عوامل ژنتیکی و محیطی در پیدایش این بیماریها دخیل می باشند.

- این بیماریها شامل: اختلالات تکاملی و ناهنجاریهای مادرزادی هستند.

- بیماریهای شایع بزرگسالان مانند: بیماریهای قلب و عروق، دیابت و ام-اس را نیز در بر می گیرند.

- یکی از شایعترین اختلالات چند عاملی جنین، نقص لوله های عصبی است.

۱-۱-۱۰ مشاوره ژنتیک

صفات ارثی و ناهنجاری های کروموزومی ممکن است مشکلات طولانی مدت و پرهزینه ای (نظیر عقب ماندگی ذهنی، ناهنجاری های بزرگ اصلاح پذیر یا اصلاح ناپذیر و بستری در بیمارستان تحت نظر چندین متخصص) را برای خانواده به بار آورند. کسب موفقیت در پیشگیری از بیماریهای ناشی از عوامل محیطی بخصوص بیماریهای عفونی، توجه محققین را به سمت بیماریهای ژنتیک و نقایص مادرزادی به عنوان علل مرگ و میر شیرخواران و ناتوانی های کودکان، معطوف نموده است. تنها برخی از نقایص مادرزادی، ارثی هستند ولی چشم انداز ژنتیک بالینی شامل تمام حالاتی است که شانس تکرار آنها در یک خانواده بیش از افراد معمولی است. ارزیابی ژنتیکی بایستی با مشاوره ژنتیک پیگیری شود تا شانس تکرار آنها در یک خانواده بیش از افراد معمولی است. ارزیابی ژنتیکی بایستی با مشاوره ژنتیک پیگیری شود تا بتوان شانس تکرار بیماری را در خانواده و بستگان بیمار تخمین زد. درمان را اغلب می توان در مورد یک حالت ژنتیکی بدون تشخیص دقیق آغاز نمود ولی جهت مشاوره ژنتیکی دقیق باید تشخیص صحیح معین باشد.

مشاوره ژنتیک در واقع عبارت است از دادن آموزش کافی به خانواده در مورد صفات ارثی یا حالاتی که ممکن است بر فرزندان بعدی تاثیر بگذارند.

۱-۲-۱ بیان مساله

در اواخر قرن بیستم میزان مرگ و میر کودکان زیر پنج سال در کشورهای در حال توسعه کاهش چشمگیر داشته است. ولی هنوز بیش از ۱۰ میلیون کودک زیر پنج سال در هر سال جان خود را از دست می‌دهند که ۹۸ درصد آنها مربوط به کشورهای در حال توسعه است [۲].

اگرچه میزان مرگ و میر کودکان زیر پنج سال در کشورهای در حال توسعه بخصوص در ۳۰ سال گذشته از کاهش چشم‌گیری برخوردار بوده ولی متأسفانه این میزان نسبت به کشورهای در حال توسعه در سال ۱۹۹۰، ۱۹۶۰ و ۲۰۰۲ به ترتیب ۵/۵، ۱۰/۳ و ۱۳ برابر کشورهای صنعتی بود [۳] و در سال ۱۹۹۰ در ۵۵ کشور جهان میزان مرگ و میر کودکان زیر پنج سال بالای ۱۰۰ در هزار تولد زنده بود. در حالی که در کشورهای صنعتی کمتر از ۱۰ در هزار تولد گزارش شده بود [۴].

طبق برنامه های سازمان جهانی بهداشت کلیه کشورهای جهان در قالب شعار بهداشت برای همه، متعهد به بهبود سلامت کودکان می باشند و نیمی از کشورهای جهان تا سال ۲۰۱۵ می بایست میزان مرگ و میر کودکان زیر ۵ سال خود را به دو سوم میزان فعلی کاهش دهند [۵].

جمهوری اسلامی ایران از سال ۱۳۶۴ به بعد با ایجاد شبکه های بهداشتی و درمانی و دسترسی ۹۰٪ جمعیت روستایی و ۱۰۰٪ جمعیت شهری به خدمات بهداشتی اولیه [۶] و اجرای برنامه های سلامت عمومی نظیر واکسیناسیون، کنترل بیماریهای اسهالی و عفوت تنفسی و ترویج تغذیه با شیرمادر و غذای کمکی توانست میزان مرگ و میر کودکان زیر پنج سال خود را از ۱۰۱ در هزار تولد زنده در سال ۱۳۶۴ به ۲۰ در هزار تولد زنده در سال ۱۳۸۸ کاهش دهد [۷].

تامین حفظ و ارتقاء سطح سلامت کودکان به عنوان یک گروه آسیب پذیر در خدمات بهداشتی - درمانی جایگاه ویژه ای دارد. میزان مرگ و میر کودکان زیر یک سال از گویاترین شاخص های توسعه جوامع مختلف می باشد [۸]. این شاخص آماری نه تنها کمیت و تعداد مرگ و میر را نشان می دهد