

# پیامد بارداری و زایمان در نوزادان با کاربوتایپ مثبت

## جنینی از نظر بروز سندرم داون

دکتر غزل قاسمی<sup>۱</sup>، دکتر فاطمه تارا<sup>۲\*</sup>، دکتر معصومه میر تیموری<sup>۳</sup>، دکتر

شیما نیک دوست<sup>۴</sup>، دکتر کلثوم دلدار<sup>۵</sup>، معصومه آل رسول<sup>۶</sup>

۱. متخصص زنان و زایمان، دانشکده پزشکی، دانشگاه علوم پزشکی مشهد، مشهد، ایران.
۲. استاد گروه زنان و زایمان، دانشکده پزشکی، دانشگاه علوم پزشکی مشهد، مشهد، ایران.
۳. دانشیار گروه زنان و مامایی، دانشکده پزشکی، دانشگاه علوم پزشکی مشهد، مشهد، ایران.
۴. پزشک عمومی، دانشکده پزشکی، دانشگاه علوم پزشکی مشهد، مشهد، ایران.
۵. استادیار گروه فناوری اطلاعات سلامت، دانشکده پیراپزشکی، دانشگاه علوم پزشکی شاهرود، شاهرود، ایران.
۶. دانشجوی PhD ژنتیک، آزمایشگاه بنیاد ژنتیک خراسان رضوی، مشهد، ایران.

تاریخ دریافت: ۱۴۰۰/۱۰/۱۲ تاریخ پذیرش: ۱۴۰۱/۰۱/۰۷

### خلاصه

**مقدمه:** سندرم داون از علل مهم سقط به شمار می‌رود. با توجه به شیوع بالای این سندرم، بررسی فراوانی عدم سقط و آگاهی از علل و انگیزه والدینی که اقدام به سقط نمی‌کنند و در نهایت چگونگی پیامد این نوع بارداری‌ها، امری ضروری است. مطالعه حاضر با هدف بررسی پیامدهای بارداری و زایمان از نظر سندرم داون در نوزادان با کاربوتایپ مثبت بارداری انجام شد.

**روش کار:** این مطالعه گذشته‌نگر در سال ۱۳۹۸ بر روی ۳۳۰ مادر باردار که بین سال‌های ۹۷-۱۳۹۲ تست کاربوتایپ مثبت از لحاظ سندرم داون داشتند، انجام گرفت. بر اساس چکلیست پژوهشگر ساخته، اطلاعات دموگرافیک، نوع تصمیم والدین و پیامد نهایی بارداری آنها ثبت گردید. داده‌ها با استفاده از نرم‌افزار SPSS (نسخه ۱۶) مورد تجزیه و تحلیل قرار گرفتند. میزان p کمتر از ۰/۰۵ معنادار در نظر گرفته شد.

**یافته‌ها:** نتایج این مطالعه نشان داد که ۹۷٪ از والدین با کاربوتایپ مثبت سندرم داون، اقدام به سقط نموده و ۳٪ آنان مبادرت به حفظ جنین خود کرده بودند که در تمام آنها سندرم داون بروز کرده بود. تا زمان انجام این پژوهش، ۳۰٪ از این نوزادان فوت کرده بودند و ۷۰٪ تا میانگین سن ۲ سالگی به حیات خود ادامه داده بودند. به علت بروز مشکلات اقتصادی و چالش‌های درمانی، بیشتر والدینی که بارداری را ادامه داده بودند، از تولد کودک خود پشیمان بودند.

**نتیجه‌گیری:** با توجه به بروز و وجود برخی حساسیت‌ها در خصوص صحیح بودن دستورالعمل فعلی انجام سقط‌های پزشکی، نتایج این طرح، می‌تواند مؤید صحت این رویکرد و رفع چنین حساسیت‌های اجتماعی گردد.

**کلمات کلیدی:** پیامد بارداری، سندرم داون، غربالگری، کاربوتایپ

\* نویسنده مسئول مکاتبات: دکتر فاطمه تارا؛ دانشکده پزشکی، دانشگاه علوم پزشکی مشهد، مشهد، ایران. تلفن: ۰۵۱-۳۸۰۱۲۴۷۷؛ پست الکترونیک:

Taraf@Mums.ac.ir

## مقدمه

شایع‌ترین ناهنجاری کروموزومی دارای اهمیت بالینی در بین نوزادان زنده، سندرم داون (تریزومی ۲۱) می‌باشد که منجر به بروز ناهنجاری‌های مادرزادی و شرایط پزشکی خاصی می‌شود (۱). این سندرم برای اولین بار توسط لانگدان داوون<sup>۱</sup> در سال ۱۸۶۶ با توصیف گروهی از کودکان مبتلا به عقب‌ماندگی ذهنی که دارای ویژگی‌های فیزیکی مشخصی بودند، معرفی شد و تقریباً ۱۰ سال بعد از آن، لژون و همکاران (۱۹۵۹) دریافتند که عامل سندرم داون، تریزومی ۲۱ است. حدود ۹۵٪ موارد این بیماری در اثر عدم جدایی کروموزوم ۲۱ مادر به‌وجود می‌آیند و ۵٪ دیگر، حاصل موزائیسیم و یا جابه‌جایی هستند (۲).

علاوه بر عقب‌ماندگی ذهنی، این شیرخواران در معرض خطر بالایی برای ابتلاء به سایر نقایص ساختاری همراه مانند بیماری‌های مادرزادی قلبی، ناهنجاری‌های صورتی-جمجمه‌ای و معده‌ای-روده‌ای هستند (۳). هرچند احتمال بروز تریزومی ۲۱ در بارداری‌های بالای ۳۵ سال بیشتر است، اما به‌دلیل فراوانی بیشتر بارداری‌های زیر ۳۵ سال، ۷۰٪ از کودکان مبتلا به سندرم داون، متعلق به مادران زیر ۳۵ سال هستند. در نتیجه تعدادی از متخصصین، غربالگری تمام زنان باردار را از نظر ابتلاء جنین به این سندرم ضروری می‌دانند (۴، ۵).

شیوع کلی و زنده‌زایی تریزومی ۲۱ (سندرم داون) و سایر تریزومی‌ها به نوع ویژگی‌های جمعیتی، نژاد، سال جمع‌آوری داده‌ها، تفاوت‌های منطقه‌ای در غربالگری قبل از تولد، ختم بارداری و سن مادر بستگی دارد. یک مطالعه گسترده در اروپا که از سال ۲۰۰۹-۱۹۹۰ بر روی ۶/۱ میلیون نوزاد زنده متولد شده، انجام گرفت، نشان‌دهنده افزایش شیوع کلی تریزومی ۲۱ در طی این سال‌ها (۱:۴۵۵) بود (۶)، که از علل احتمالی آن می‌توان به افزایش سن مادران باردار به ۳۵ سال و بالاتر اشاره نمود (۱۳٪ در سال ۱۹۹۰ و ۱۹٪ در سال ۲۰۰۹). در همان زمان، میزان شیوع زنده‌زایی تریزومی ۲۱ به‌طور کلی ثابت باقی ماند (۱) در ۸۹۰ برای

تریزومی ۲۱). این رشد ثابت در مقایسه با افزایش شیوع کل، به احتمال زیاد به‌علت افزایش میزان غربالگری قبل از تولد و ختم بارداری می‌باشد (۶). تنها راه جلوگیری از تولد نوزادان مبتلا به اختلالات کروموزومی، تشخیص پیش از تولد است. امروزه این اختلالات با انجام تست‌های غربالگری که جزء مراقبت‌های پره‌ناتال در سراسر دنیا قرار گرفته‌اند، تشخیص داده می‌شوند. این برنامه، زنان بارداری را که از نظر به‌دنیا آوردن جنین مبتلا به تریزومی ۲۱ یا یکی دیگر از ناهنجاری‌های کروموزومی عمده در معرض خطر بالایی باشند، شناسایی می‌کند (۷). با توجه به اینکه نتیجه مثبت غربالگری (شامل ارزیابی سطح سرمی چند مارکر بیوشیمیایی خاص مرتبط با سندرم داون در مادر با یا بدون ارزیابی مارکرهای سونوگرافی به‌عنوان غربالگری اولیه یا خط اول برای زنان جمعیت عمومی مامایی)، تنها مؤید افزایش خطر است و جنبه تشخیصی ندارد، در صورتی که مادر بارداری، بر اساس مارکرهای بیوشیمیایی و سونوگرافی، در گروه پرخطر قرار بگیرد، به آنها پیشنهاد می‌شود تا برای تعیین کاربوتایپ جنین، تحت انجام تست تشخیصی مانند آمنیوسنتز و تعیین کاربوتایپ قرار گیرند (۸، ۹). برخی از پژوهشگران معتقدند کارایی و سودمندی آزمایشات غربالگری و تکنیک‌های تهاجمی مانند آمنیوسنتز تا حدی است که مشکلات عاطفی و هزینه‌های بالای این تست‌ها را توجیه کند (۷).

انجام گسترده برنامه‌های غربالگری قبل از زایمان همراه با تشخیص قبل از زایمان و ختم حاملگی‌ها به‌طور چشم‌گیری تعداد موالید سندرم داون را کاهش داده است. به‌طور مثال نتایج یک مطالعه مرور سیستماتیک ناتالی و همکاران (۲۰۱۲) طی سال‌های ۲۰۱۱-۱۹۹۵ در ایالات متحده آمریکا نشان داد که به‌طور میانگین ۶۷٪ حاملگی‌هایی که تشخیص قطعی سندرم داون داشتند، ختم بارداری را انتخاب کرده‌اند (بین ۹۳-۶۱٪) (۱۰).

داشتن نوزاد مبتلا به سندرم داون می‌تواند برای بسیاری از خانواده‌ها، ناامیدکننده و آسیب‌زا بوده و بار مالی قابل توجهی از نظر تأمین هزینه‌های بهداشتی-

<sup>1</sup> J.L.Down

## روش کار

در این مطالعه توصیفی گذشته‌نگر، پرونده‌های تمام مادران بارداری که طی سال‌های ۱۳۹۷-۱۳۹۲ در بیمارستان تخصصی زنان حضرت ام‌البنین (س) وابسته به دانشگاه علوم پزشکی مشهد (به‌دلایلی همچون داشتن فرزند قبلی مبتلا، نتیجه غربالگری مرحله اول به صورت پرخطر یا درخواست خود مادر) آمنیوسنتز شده و بررسی کاربوتایپ جنینی آنها در آزمایشگاه بنیاد ژنتیک رضا انجام شده بود، بررسی شدند.

با توجه به توصیفی و گذشته‌نگر بودن این مطالعه، به جای محاسبه حجم نمونه و انجام نمونه‌گیری، از روش سرشماری تمامی نمونه‌های در دسترس استفاده شد. معیار خروج از مطالعه شامل: عدم تمایل والدین برای همکاری و یا عدم دسترسی به خانواده‌های مورد مطالعه بود.

بعد از استخراج اطلاعات تماس از پرونده مادران تحت آمنیوسنتز، با مادرانی که پاسخ کاربوتایپ مثبت جنینی از نظر اختلال تریزومی ۲۱ داشتند، تماس گرفته شد. در صورتی که این مادران مبادرت به انجام سقط قانونی نکرده بودند، بر اساس چک‌لیست از قبل طراحی شده، سؤالاتی در خصوص پیامد بارداری پرسیده شد. در این چک‌لیست اطلاعات مربوط به سن پدر و مادر، پاریته مادر، سن بارداری در زمان تشخیص، تصمیم والدین به تداوم یا ختم بارداری و نتیجه بارداری ثبت می‌شد. در مواردی که تصمیم به تداوم بارداری گرفته شده بود، نتیجه آزمایش کاربوتایپ بعد از تولد نیز پرسیده و در چک‌لیست ثبت می‌گردید. در صورت عدم هماهنگی کاربوتایپ بارداری با نتیجه بالینی و یا ذکر سلامت نوزاد متولده، خانواده به مشاور ژنتیک جهت ویزیت رایگان ارجاع داده می‌شد تا در صورت لزوم، با نظر مشاور و با ذکر علت، کاربوتایپ پس از تولد انجام شود. داده‌ها پس از گردآوری با استفاده از نرم‌افزار آماری SPSS (نسخه ۱۶) مورد تجزیه و تحلیل قرار گرفت. برای توصیف داده‌ها از روش‌های آماری توصیفی شامل شاخص‌های مرکزی، پراکندگی و توزیع فراوانی، برای مقایسه متغیرهای کمی در دو گروه مستقل از آزمون من‌ویتنی و برای مقایسه متغیرهای کیفی در دو گروه از

درمانی و آموزشی برای آنها به‌دنبال داشته باشد (۱)، (۱۱). در صورت تشخیص پره‌ناتال این سندرم، والدین می‌توانند برای تولد چنین نوزادی آماده شوند و یا در مورد ختم بارداری تصمیم بگیرند، زیرا در صورت تأیید ابتلاء جنین به اختلالات کروموزومی مانند تریزومی ۲۱، بعد از طی مراحل قانونی، اجازه سقط به این مادران باردار داده می‌شود. اما در ایران نیز، همانند برخی دیگر از کشورهای جهان، سقط جنین موضوعی حساس به لحاظ فرهنگی، اجتماعی، سیاسی و مذهبی می‌باشد. ۴۰٪ از زنان سن باروری در کشورهایی زندگی می‌کنند که سقط جنین کلاً ممنوع است و یا اجازه سقط جنین تنها برای نجات زندگی مادر و یا محافظت از سلامت جسمی یا روانی او داده می‌شود (۱۲، ۱۳). با در نظر گرفتن نقش مهم دین در زندگی بیشتر مردم جهان و نشأت گرفتن بسیاری از قانون‌های حقوقی از دین‌های آسمانی، لزوم توجه به سقط و چگونگی استدلال‌های اخلاقی دین برای حرمت و یا مجاز دانستن آن، بیشتر آشکار می‌شود (۱۴). از آنجایی که نظام حقوقی ایران با فقه و اخلاق اسلامی عجین شده، سقط جنین تنها در موارد حفظ جان مادر و در صورتی که بارداری زیر ۴ ماه و ۱۰ روز باشد، مجاز شناخته می‌شود. البته این قانون تحت تأثیر فتاوی‌ای عسر و حرج نیز قرار دارد (۱۵). با این حال، برخی والدین علی‌رغم آگاهی از اختلالات جنین خود، تصمیم به ادامه بارداری می‌گیرند. اگرچه تاکنون چندین مطالعه برای تعیین سیمای واقعی سقط جنین در استان‌های مختلف ایران انجام شده‌اند (۱۵)، اما هنوز مطالعه‌ای در راستای بررسی پیامدهای واقعی بارداری‌هایی که بر اساس کاربوتایپ جنین، سندرم‌های کروموزومی تشخیص داده شده؛ ولی بر اساس تصمیم والدین، ختم بارداری انجام نشده، صورت نگرفته است. بنابراین مطالعه حاضر با هدف بررسی پیامد واقعی بارداری در نوزادان با کاربوتایپ مثبت جنینی از نظر سندرم داون، طراحی گردید. برای انجام چنین بررسی، یک مطالعه گذشته‌نگر بر روی پرونده مادرانی که نتایج آزمایش آمنیوسنتز آنها حاکی از کاربوتایپ سندرم داون در جنین بوده است، صورت گرفت.

آزمون دقیق فیشر استفاده شد. در تمام آزمون‌ها میزان  $p$  کمتر از ۰/۰۵ معنادار در نظر گرفته شد.

از نظر ملاحظات اخلاقی، اجرای این پژوهش به تأیید کمیته اخلاق دانشگاه علوم پزشکی مشهد رسید و با کد IR.MUMS.MEDICAL.REC.1397.289 مصوب گردیده است. ضمن اینکه تلاش شد تا در فرآیند جمع‌آوری داده‌ها، تحلیل و ارائه گزارش، اصول اخلاقی رعایت گردد و نتایج مبتنی بر واقعیت گزارش شود. همچنین اطلاعات تماس و پاسخ‌های خانواده‌های بیماران کاملاً محرمانه تلقی شد و به‌صورت بدون نام، مورد تجزیه و تحلیل قرار گرفت. انجام این تحقیق نیز هیچ‌گونه هزینه‌ای برای خانواده بیمار به همراه نداشت.

### یافته‌ها

در این مطالعه، اطلاعات مربوط به نتایج و پیامد بارداری از نظر ناهنجاری و سندرم داون در تمام مادرانی که بین سال‌های ۱۳۹۷-۱۳۹۲ کاربوتایپ مثبت جنینی دال بر سندرم داون داشته و مایل به پاسخگویی به سؤالات بودند، با استفاده از پرسشنامه از قبل طراحی شده جمع‌آوری گردید. متأسفانه ۲۰ مورد از خانواده‌ها به دلیل عدم پاسخگویی، عدم همکاری و یا ارائه شماره تلفن اشتباه از مطالعه حذف شدند و به‌همین دلیل، مطالعه حاضر بر روی ۳۳۰ پرونده باقی‌مانده انجام شد.

بررسی پرونده‌های فوق نشان داد از بین ۳۲۰ نفر، ۳۱۰ نفر (۹۷٪) سقط قانونی انجام داده و ۱۰ نفر (۳٪) مبادرت به انجام سقط نکرده بودند. از ۱۰ فردی که سقط انجام نداده بودند، ۵ نفر (۵۰٪) به دلایل اعتقادی و مذهبی و ۵ نفر (۵۰٪) به علت دیر مراجعه کردن، فرزند خود را نگه داشته بودند. بررسی اطلاعات جمع‌آوری شده در پرسشنامه‌ها به‌همراه ثبت نظر

پزشک متخصص اطفال (بر اساس کرایتریاهای ماژور سندرم داون) نشان داد تمام نوزادان متولد شده با کاربوتایپ مثبت جنینی مبتلا به سندرم داون بوده‌اند، بنابراین انجام کاربوتایپ پس از تولد برای هیچ‌کدام از آنها ضرورت پیدا نکرد.

همچنین از بین ۱۰ خانواده‌ای که فرزند خود را نگه داشته بودند، ۲ خانواده (۲۰٪) پشیمان نبوده و ۸ خانواده (۸۰٪) احساس پشیمانی می‌کردند. شایان ذکر است فرزندان ۲ خانواده‌ای که از نگهداری کودکشان رضایت داشتند، یکی در اولین هفته بعد از تولد و دیگری در ۷ ماهگی به علت مشکلات قلبی فوت نموده بودند. از بین ۱۰ کودکی که با سندرم داون به دنیا آمده بودند، در مجموع ۳ کودک (۳۰٪) فوت کرده و ۷ کودک زنده بودند (۷۰٪) که میانگین سن آنها تا زمان انجام مطالعه حاضر،  $2/22 \pm 1/13$  سال (محدوده ۸ ماه الی ۴ سال) بود.

همچنین از ۳۲۰ خانواده‌ای که سقط انجام داده بودند، ۲۱۴ خانواده سقط خود را در مشهد (۶۶/۹٪) و ۱۰۶ خانواده (۳۳/۱٪) در خارج از مشهد انجام داده بودند. میانگین و انحراف معیار سن و فراوانی سطح تحصیلات ازدواج فامیلی و شغل والدین به تفکیک دو گروه سقط و یا حفظ جنین دارای کاربوتایپ مثبت در جدول ۱ نشان داده شده است. بر اساس نتایج آزمون‌های آماری، تفاوت آماری معناداری بین سن والدین دو گروه ( $p=0/74$  برای سن مادران و  $p=0/67$  برای پدران)، سطح تحصیلات آنها ( $p=0/27$  برای تحصیلات مادران و  $p=0/43$  برای تحصیلات پدران)، ازدواج فامیلی ( $p=0/45$ ) و شغل والدین ( $p=1$  برای شغل مادران و  $p=0/84$  برای شغل پدران) بین دو گروه وجود نداشت.

جدول ۱- ویژگی‌های والدین جنین‌های دارای کاربوتایپ مثبت به تفکیک سقط و یا حفظ جنین

متغیر	گروه	
	سقط جنین	حفظ جنین
سن مادر (انحراف معیار $\pm$ میانگین)	$35/2 \pm 6/63$	$36/5 \pm 4/64$
سن پدر (انحراف معیار $\pm$ میانگین)	$39/41 \pm 6/89$	$38/7 \pm 6/44$
تحصیلات مادر	۲۴۳ (۷۵/۹)	۶ (۶۰)
تعداد (درصد)	۷۷ (۲۴/۱)	۴ (۴۰)

تحصیلات پدر تعداد (درصد)	دیپلم و پایین‌تر دانشگاهی	۲۵۲ (۷۸/۸)	۷ (۷۰)	۴۳/۰**
		۶۸ (۲۱/۲)	۳ (۳۰)	
ازدواج فامیلی تعداد (درصد)	هست نیست	۶۹ (۲۱/۶)	۳ (۳۰)	۴۵/۰**
		۲۵۱ (۷۸/۴)	۷ (۷۰)	
شغل مادر تعداد (درصد)	خانه‌دار کارگر آزاد کارمند	۲۷۱ (۸۴/۷)	۹ (۹۰)	۱**
		۲ (۶)	۰ (۰)	
		۱۱ (۳/۴)	۰ (۰)	
شغل پدر تعداد (درصد)	کارگر آزاد کارمند	۷۱ (۲۲/۲)	۳ (۳۰)	۸۴/۰**
		۱۶۸ (۵۲/۵)	۵ (۵۰)	
		۷۹ (۲۴/۷)	۲ (۲۰)	

\* آزمون من‌ویتنی، \*\* آزمون دقیق فیشر

انجام سقط قبلی در خانواده‌هایی که مبادرت به حفظ جنین کرده بودند، به‌طور معناداری کمتر از خانواده‌هایی بود که اقدام به سقط نموده بودند. همچنین مشخص شد که در مجموع، ۳۹ نفر (۱۲/۲٪) از مادران سابقه داشتن جنین/ فرزند مبتلا به سندرم داون را داشته‌اند که همه آنها در گروه اقدام به سقط قرار داشتند، اما بر اساس نتایج آزمون دقیق فیشر، از نظر این متغیر نیز تفاوت آماری معنی‌داری بین دو گروه مشاهده نشد ( $p=0/۲۶$ ).

جدول ۲ برخی سوابق طبی و مامایی مادران مورد مطالعه را به تفکیک سقط یا حفظ جنین نشان می‌دهد. بر اساس نتایج آزمون من‌ویتنی در جدول ۲، میانگین تعداد بارداری‌ها ( $p=0/۷۲$ ) و تعداد فرزندان سالم ( $p=0/۲۹$ ) مادران دو گروه با یکدیگر تفاوت آماری معناداری نداشت، اما بر اساس نتایج آزمون دقیق فیشر، فراوانی سابقه سقط قبلی در مادران دو گروه با یکدیگر تفاوت آماری معنی‌داری داشت ( $p=0/۰۱$ ) و فراوانی

جدول ۲- برخی از سوابق طبی و مامایی مادران دارای جنین‌های کاربوتایپ مثبت به تفکیک سقط و یا حفظ جنین

متغیر	گروه		
	سقط جنین	حفظ جنین	
تعداد بارداری (انحراف معیار $\pm$ میانگین)	۳ $\pm$ ۱/۳۴	۳/۱ $\pm$ ۰/۹۹	* ۰/۷۲
تعداد فرزند سالم (انحراف معیار $\pm$ میانگین)	۱/۶۴ $\pm$ ۱/۰۵	۲ $\pm$ ۱/۰۵	* ۰/۲۹
سابقه سقط تعداد (درصد)	۱۲۳ (۳۸/۴) ۱۹۷ (۶۱/۶)	۰ (۰) ۱۰ (۱۰۰)	** ۰/۰۱
سابقه سندرم داون تعداد (درصد)	۳۹ (۱۲/۲) ۲۸۱ (۸۷/۸)	۰ (۰) ۱۰ (۱۰۰)	** ۰/۲۶

\* آزمون من‌ویتنی، \*\* آزمون دقیق فیشر

بودند، ۵ نفر (۵۰٪) به‌دلیل اعتقادات مذهبی و ۵ نفر (۵۰٪) نیز به‌علت مراجعه دیر هنگام، فرزند خود را نگه داشته بودند. از بین این ۱۰ کودک زنده متولد شده، ۳ کودک (۳۰٪) تا زمان بررسی حاضر فوت کرده بودند. در مطالعه ویچرت و همکاران (۲۰۱۷) که به بررسی تصمیمات والدین بر ختم بارداری به‌دلیل داشتن جنین

## بحث

مطالعه حاضر بر روی ۳۳۰ مورد از پرونده مادران با کاربوتایپ مثبت از نظر سندرم داون انجام شد که از بین پرونده‌های مورد بررسی، ۳۲۰ نفر (۹۷٪) سقط قانونی انجام داده و ۱۰ نفر (۳٪) مبادرت به حفظ جنین نموده بودند. از بین ۱۰ خانواده‌ای که سقط را انجام نداده

مبتلا به تریزومی ۲۱ در سه ماهه دوم و سوم بارداری پرداختند، مشخص شد که بیشتر مادران (۶۷/۹٪) تمایل به ختم بارداری داشتند، اما یک سوم آنها (۳۲/۱٪) نیز بارداری خود را ادامه دادند. البته زنانی که بارداری خود را ادامه داده بودند، دیگر علاقه‌ای به انجام تست‌های غربالگری از خود نشان ندادند (۱۶٪). این در حالی است که میزان تمایل به ختم بارداری در مطالعه حاضر ۹۷٪ بود و تنها ۳٪ مادران به بارداری خود خاتمه نداده بودند که میزان تمایل به تداوم بارداری، بسیار کمتر از نتایج مطالعه ویچرت بود.

همچنین بر اساس یافته‌های مطالعه حاضر، از بین ۱۰ خانواده‌ای که فرزند خود را نگه داشته بودند، ۲ خانواده (۲۰٪) از حفظ جنین خود پشیمان نبودند، اما ۸ خانواده (۸۰٪) احساس پشیمانی داشتند. با توجه به اینکه فرزندان ۲ خانواده‌ای که از نگهداری کودکشان احساس رضایت می‌کردند، یک مورد طی یک هفته بعد از تولد و مورد دیگر در ۷ ماهگی به علت مشکلات قلبی فوت نموده بودند، ممکن است بتوان این موضوع را این‌گونه توجیه نمود که با فوت زودهنگام این کودکان، ممکن است این خانواده‌ها با بسیاری از مشکلات ناشی از تأخیر رشد و یا ناتوانی‌های جسمی آنها روبه‌رو نشده باشند. از طرفی پشیمانی خانواده‌های دیگر نیز اغلب ناشی از عدم وجود امکانات، حمایت‌ها و آموزش‌های کافی برای این کودکان بوده و احساسات غالب این والدین شامل حس ترس، شکست و گناه بوده است.

در برخی مطالعات دیگر به تأثیر عوامل اعتقادی و مذهبی بر حفظ جنین‌های مبتلا به سندرم داون نیز اشاره شده است. به‌طور مثال در مطالعه هارفورد و همکاران (۲۰۱۳) که با هدف بررسی تصمیم والدین بر ادامه بارداری با کودکان دارای نشانه‌های سندرم داون انجام شد، به بررسی تجارب ۵۶ مادر دارای کودکان مبتلا به سندرم داون پرداختند. بسیاری از شرکت‌کنندگان (۸۲٪) این مطالعه معتقد بودند که تشخیص در دوران بارداری، اضطراب آنها را افزایش می‌دهد. اعتقادات مذهبی و معنوی و همچنین احساس وابستگی به کودک، عوامل شخصی بودند که بیشترین تأثیر را بر اکثر تصمیم‌گیری‌های زنان داشتند، اما

علی‌رغم افزایش اضطراب ناشی از تشخیص قبل از زایمان، اکثر زنان به تشخیص قبل از زایمان علاقه‌مند بودند تا فرصت پردازش اطلاعات و آمادگی برای تولد فرزندشان را داشته باشند (۱۷٪). نتیجه مطالعه گوان و همکاران (۲۰۱۴) که بر روی ۳۳۲ نفر از والدین کودکان مبتلا به سندرم داون انجام شد نیز نشان داد که این والدین، علی‌رغم احساس فشار برای پایان دادن به بارداری (۶۱٪) و آگاهی از اینکه احتمال دارد نوزادشان قبل از زایمان فوت کند (۹۴٪)، تصمیم به ادامه حاملگی گرفته بودند. دلایل آنها شامل اعتقادات اخلاقی (۶۸٪)، دلایل فرزند محوری (۶۴٪)، باورهای مذهبی (۴۸٪)، دلایل والدین محوری (۲۸٪) و دلایل دیگر (۶٪) بود. در زمان تشخیص، بیشتر این والدین (۸۰٪) امیدوار بودند که فرزندشان را زنده ببینند. در زمان تولد نیز حدود ۲۵٪ خانواده‌ها برنامه‌ای برای مداخلات کامل بعد از تولد فرزند خود آماده کرده بودند (۱۸٪).

با توجه به اینکه میزان پشیمانی خانواده‌های مورد بررسی در مطالعه حاضر از تولد فرزندان مبتلا به سندرم داون بالا بود، به جستجو و بررسی مقالاتی پرداخته شد که متغیر مشابهی را در مطالعات خود و حتی‌الامکان در شرایط فرهنگی و اجتماعی مشابه سنجیده باشند. در یکی از این مطالعات، در مطالعه همتی و همکاران (۲۰۰۵) که با هدف بررسی میزان بار وارد شده بر خانواده و مشکلات مبتلایان به سندرم داون انجام شد، ۶۱ خانواده از بیماران ثبت شده در انجمن سندرم داون ایران را مورد بررسی قرار دادند (۳۱ خانواده صاحب پسر و ۳۰ خانواده صاحب دختر با محدوده سنی ۱۷-۳ سال). در مطالعه مذکور به بررسی مشکلات عمده این خانواده‌ها و فرزندان آنها در ۷ زیرمقیاس: مشکلات جسمی، روانی و رفتاری، اجتماعی، آموزشی، نگهداری، حمایتی و ارتباطی پرداخته شد. متوسط نمره اولویت این مشکلات بسیار نزدیک به هم، یعنی ۱۹/۷۲ از ۲۰ بود. اکثر خانواده‌ها نیاز به آموزش را ضروری می‌دانستند (۸۵٪)، اما تنها ۱۰٪ از آنها آشنایی کافی با مراکز حمایتی و ارائه‌کننده خدمت داشتند. با این حال ۹۷٪ از کودکان مبتلا به سندرم داون، از پذیرش خوبی در خانواده خود برخوردار بوده و با اعضای خانواده خود

سازگاری خوبی نشان می‌دادند. بیشتر خانواده‌ها، فرزند خود را علی‌رغم ابتلاء به این سندرم، مستعد دانسته و وی را در بهره‌گیری آموزشی توانا می‌دانستند. همچنین خانواده‌ها وی را سربرار خانواده و یا مورد اختلاف در خانواده ندانسته و از داشتن وی سرافکنده نبودند. خانواده‌ها نیاز به اطلاع‌رسانی را ضروری دانسته، آموزش برای خود و فرزند خود را لازم و برنامه‌ریزی اجتماعی در جهت تأمین شغل و آینده فرزند را مهم می‌دانستند (۱۹). این یافته‌ها به میزان زیادی در تضاد یا نتایج مطالعه حاضر بود، زیرا در مطالعه حاضر مشخص شده بود که با وجودی که میانگین سنی کودکان مبتلا حدود ۲ سال بود، اما بار وارده به خانواده‌ها به قدری زیاد بوده که ۸۰٪ آنها از اینکه جنین خود را حفظ کرده بودند، احساس پشیمانی داشتند. علل این اختلاف و تضاد ممکن است ناشی از تفاوت در حجم نمونه مورد مطالعه، تفاوت در شاخص‌های دموگرافیکی، اعتقادی و مذهبی، فرهنگی و حتی اقتصادی خانواده‌های مورد مطالعه، نوع و میزان حمایت‌های دریافتی و امکانات بازتوانی در دسترس، تفاوت در میزان ناتوانی و مشکلات جسمی و ذهنی کودکان مبتلا و یا تفاوت در نحوه نمونه‌گیری باشد. ضمن اینکه باید در نظر داشت که در مطالعه حاضر، دلیل نیمی از موارد حفظ جنین، اجبار ناشی از گذشتن سن بارداری از زمان مجاز برای انجام سقط بوده است؛ به‌عبارتی نیمی از والدین مطالعه حاضر، با آگاهی کامل و از روی رضایت و انتخاب خود، تصمیم به ادامه بارداری خود نگرفته بودند که این مسأله مسلماً فاکتور مهمی در بروز احساسات منفی بعد از تولد کودک، از جمله احساس پشیمانی به شمار می‌رود. در مطالعه امیری و همکاران (۲۰۱۴) که با هدف مقایسه کیفیت زندگی و صمیمیت زناشویی والدین کودکان دارای سندرم داون، والدین کودکان دارای ناتوانی یادگیری و والدین کودکان عادی انجام گرفت، ۱۷۰ نفر به‌روش نمونه‌گیری خوشه‌ای انتخاب شدند. ۵۵ نفر از آنها جزء والدین کودکان دارای سندرم داون، ۵۶ نفر جزء والدین کودکان دارای ناتوانی یادگیری و ۵۹ نفر نیز والدین کودکان عادی بودند. جمع‌آوری داده‌ها با استفاده از پرسش‌نامه‌های کیفیت زندگی سازمان جهانی بهداشت و

صمیمیت زناشویی باگروزی انجام شده بود. نتایج مطالعه مذکور نشان داد که کیفیت زندگی والدین کودکان عادی به شکل معناداری بالاتر از والدین کودکان مبتلا به سندرم داون و ناتوانی یادگیری و کیفیت زندگی والدین کودکان دارای ناتوانی یادگیری نیز به‌طور معناداری بالاتر از والدین کودکان سندرم داون می‌باشد. همچنین میزان صمیمیت زناشویی والدین کودکان مبتلا به‌طور معناداری بالاتر از والدین کودکان مبتلا به سندرم داون و ناتوانی یادگیری و میزان صمیمیت زناشویی والدین کودکان دارای ناتوانی یادگیری به‌طور معناداری بالاتر از والدین کودکان سندرم داون به‌دست آمد. نویسندگان به این نتیجه رسیدند که سلامت جسمانی و روانی فرزندان بر میزان و سطح کیفیت زندگی و صمیمیت زناشویی والدین مؤثر می‌باشد و نوع اختلالات کودکان به‌طور متفاوتی بر ابعاد گوناگون زندگی والدین تأثیر می‌گذارد، لذا به‌منظور تقویت سطح کیفیت زندگی و افزایش صمیمیت زناشویی، والدین کودکان دارای سندرم داون و ناتوانی یادگیری پیشنهاد کرده بودند تا مداخلات آموزشی و درمانی بر بهبود مشکلات این کودکان متمرکز شود (۲۰). با توجه به اینکه هدف مطالعه حاضر، سنجش کیفیت زندگی والدین مورد مطالعه نبود، مقایسه نتایج دو مطالعه از این جهت ممکن نیست، اما بر اساس یافته‌های مطالعه مذکور می‌توان چنین برداشت نمود که احتمالاً علت پشیمانی بالای والدین مطالعه حاضر نیز، کاهش کیفیت زندگی والدین بعد از تولد نوزادان مبتلا به سندرم داون، آن هم بدون دریافت حمایت‌های کافی پزشکی، روان‌شناسی و اجتماعی بوده است. از جمله محدودیت‌های مطالعه حاضر، می‌توان به تغییر شماره تلفن‌ها و عدم دسترسی به برخی از خانواده‌ها و پاسخگو نبودن تعدادی دیگر از آنها اشاره کرد که باعث حذف تعدادی از خانواده‌های مورد مطالعه شد. همچنین به‌علت رویکرد گذشته‌نگر مطالعه فوق، امکان جمع‌آوری اطلاعاتی همانند پاسخ آزمایشات غربالگری و تحلیل آماری بر روی آنها وجود نداشت، اما از سوی دیگر مطالعه‌ای مشابه پژوهش حاضر تاکنون در ایران و به‌ویژه در استان خراسان انجام نشده است و مطالعه حاضر، اولین مطالعه از این نوع به‌شمار می‌رود.

## نتیجه گیری

با توجه به اینکه هیچ روش درمان قطعی برای سندرم داون وجود ندارد، باید در خصوص انجام به موقع آزمایشات غربالگری، عوارض و عواقب ناشی از تولد نوزاد مبتلا و همچنین مشکلات اقتصادی و اجتماعی وارده بر خانواده، آموزش‌های لازم و کافی داده شود تا منجر به تصمیم‌گیری بهتر و آگاهانه‌تر والدین در خصوص سقط یا حفظ جنین مبتلا گردد. زیرا در نهایت همین والدین باید مراقبت از فرزند خود را بر پایه اعتقادات و باورهای درونی خود و البته با توجه به شرایط پزشکی خاص فرزندشان بر عهده بگیرند. در صورت بروز احساس پیشیمانی بعد از تولد چنین نوزادی، احتمال دارد که مراقبت از این کودکان کم‌رنگ‌تر شده و سبب افزوده شدن به مشکلات عدیده آنها شود. آموزش و آگاهی دادن در خصوص وجود مراکز آموزشی متناسب با نیازهای ویژه این کودکان، امکانات پزشکی و بازتوانی در دسترس مانند معاینات دوره‌ای و جراحی‌های مورد نیاز رایگان، گفتار درمانی، کار درمانی و فیزیوتراپی و

همچنین عضویت این خانواده‌ها در انجمن‌ها و گروه‌های حضوری و مجازی مبتلایان به این سندرم می‌تواند باعث کاستن از بار مشکلات خانواده‌های درگیر و بهبود احساسات منفی و در نتیجه مراقبت بهتر از این فرشتگان آسمانی گردد. از طرفی با توجه به بروز و وجود برخی حساسیت‌ها در خصوص صحیح بودن دستورالعمل فعلی انجام سقط‌های پزشکی، نتایج این طرح که حاکی از ابتلاء تمام جنین‌های متولد شده به سندرم داون می‌باشد، می‌تواند مؤید صحت این رویکرد و رفع چنین حساسیت‌های اجتماعی باشد.

## تشکر و قدردانی

این مقاله حاصل پایان‌نامه دکترای عمومی خانم شیما نیک دوست می‌باشد. بدین‌وسیله از حمایت‌های معاونت پژوهشی دانشگاه علوم پزشکی برای انجام این مطالعه و همچنین از تمامی خانواده‌هایی که در این مطالعه شرکت داشته و احساسات و تجربیات گران‌بهای خود را در اختیار محققین گذاشتند، تشکر و قدردانی می‌شود.

## منابع

- Oulmane Z, Hilali MK, Cherkaoui M. Obesity and overweight in youth and adults with Down syndrome in Morocco: Prevalence and determinants. *Nutrition Clinique et Métabolisme* 2021; 35(3):200-6.
- Pangalos C, Avramopoulos D, Blouin JL, Raoul O, DeBlois MC, Prieur M, et al. Understanding the mechanism (s) of mosaic trisomy 21 by using DNA polymorphism analysis. *American journal of human genetics* 1994; 54(3):473-81.
- Jones KL, Smith DW. *Smith's Recognizable Patterns of Human Malformation*. 7<sup>th</sup> ed. Philadelphia: Saunders; 2013.
- Farndon P, Kilby M. Genetics, Risks and Genetic Counselling. In: James D, Steer P, Weiner C, Gonik B, editors. *High risk pregnancy*. Philadelphia: Elsevier Saunders; 2005. p. 43-63.
- Eiben B, Glaubitz R. First-trimester screening: an overview. *Journal of Histochemistry & Cytochemistry* 2005; 53(3):281-3.
- Loane M, Morris JK, Addor MC, Arriola L, Budd J, Doray B, et al. Twenty-year trends in the prevalence of Down syndrome and other trisomies in Europe: impact of maternal age and prenatal screening. *European Journal of Human Genetics* 2013; 21(1):27-33.
- Naghizadeh S, Azari S, Fathnejad Kazemi A, Ebrahimpour Mirzarezaei M, Alizadeh S. Assessing and comparing result of amniocentesis and tripel marker tests to detection of Aneuploidies. *Nursing And Midwifery Journal* 2015; 13(7):596-604.
- Palomaki GE, Knight GJ, Ashwood ER, Best RG, Haddow JE. Screening for down syndrome in the United States: results of surveys in 2011 and 2012. *Archives of Pathology and Laboratory Medicine* 2013; 137(7):921-6.
- Cunningham FG, Leveno KJ, Bloom SL, Spong CY, Dashe JS, Hoffman BL, et al. *Williams Obstetrics*. 23<sup>rd</sup> ed. New York: McGraw-Hill Education; 2014.
- Natoli JL, Ackerman DL, McDermott S, Edwards JG. Prenatal diagnosis of Down syndrome: a systematic review of termination rates (1995–2011). *Prenatal diagnosis* 2012; 32(2):142-53.
- Feldkamp ML, Carey JC, Byrne JL, Krikov S, Botto LD. Etiology and clinical presentation of birth defects: population based study. *bmj* 2017; 357.
- Smith-Bindman R, Hosmer W, Feldstein VA, Deeks JJ, Goldberg JD. Second-trimester ultrasound to detect fetuses with Down syndrome: a meta-analysis. *Jama* 2001; 285(8):1044-55.
- Singh S, Wulf D, Hussain R, Bankole A, Sedgh G. Abortion worldwide: a decade of uneven progress. *Guttmacher Institute*; 2009.



14. Kelley J, Evans MD, Headey B. Moral reasoning and political conflict: The abortion controversy. *British Journal of Sociology* 1993; 589-612.
15. Soleymnypour A, Mogharehzadeh M, Pournakhtiyar M, Mehmandoost N, Karimi J. Evaluation of fetal congenital abnormalities leading to the licensing of therapeutic abortion in Legal Medicine of Isfahan from 2012 to 2014. *Iran J Obstet Gynecol Infertil* 2017; 20(4):23-5.
16. Weichert A, Braun T, Deutinger C, Henrich W, Kalache KD, Neymeyer J. Prenatal decision-making in the second and third trimester in trisomy 21-affected pregnancies. *Journal of perinatal medicine* 2017; 45(2):205-11.
17. Hurford E, Hawkins A, Hudgins L, Taylor J. The decision to continue a pregnancy affected by Down syndrome: timing of decision and satisfaction with receiving a prenatal diagnosis. *Journal of genetic counseling* 2013; 22(5):587-93.
18. Guon J, Wilfond BS, Farlow B, Brazg T, Janvier A. Our children are not a diagnosis: the experience of parents who continue their pregnancy after a prenatal diagnosis of trisomy 13 or 18. *American journal of medical genetics Part A* 2014; 164(2):308-18.
19. Hemmati S, Asadi AA, Mirsepasi Z. Family burden and problems in patients with Down syndrome. *Archives of Rehabilitation* 2005; 6(3):20-4.
20. Amiri Majd M, Hosseini SF, Jafari A. Comparing the quality of life and marital intimacy among parents of children with Down syndrome, parents of children with learning disabilities, and parents of normal children. *Journal of Learning Disabilities* 2014; 4(1):38-55.