



مأنده طالبی، ۱۴۰۴

بررسی ویژگیهای بالینی و اپیدمیولوژیکی بیماران بستری شده با ناهنجاری های ژنتیکی و مادرزادی به بیمارستان امام خمینی شهرستان اسفراین

مقدمه و هدف : ناهنجاریهای ژنتیکی و مادرزادی از مهمترین علل بستری، ناتوانی و مرگومیر در نوزادان و کودکان محسوب میشوند و سهم قابلتوجهی از بار بیماریها را به خود اختصاص میدهند. در ایران، بهدلیل شیوع بالای ازدواجهای خویشاوندی و محدودیت در دسترسی به خدمات تشخیص ژنتیکی پیشرفته، بروز این

اختلالات بیش از میانگین جهانی گزارش شده است. شناسایی دقیق ویژگیهای بالینی و اپیدمیولوژیک بیماران

مبتلا میتواند در بهبود روند تشخیص، درمان و برنامه‌ریزی مداخلات پیشگیرانه نقش مهمی ایفا کند. بر این اساس، مطالعه حاضر با هدف بررسی ویژگیهای بالینی و اپیدمیولوژیک بیماران بستری مبتلا به ناهنجاریهای

ژنتیکی و مادرزادی در بیمارستان امام خمینی شهرستان اسفراین انجام شد .

روش : این مطالعه از نوع توصیفی-مقطعی بود و کلیه بیماران بستری با ناهنجاریهای ژنتیکی و مادرزادی طی سالهای 1393 تا 1403 در بیمارستان امام خمینی اسفراین مورد بررسی قرار گرفتند. دادهها بر اساس کدهای ICD-10 (فصل Q00Q99) از سیستم اطلاعات بیمارستانی (HIS) استخراج و پس از تکمیل چکلیستهای پژوهش، در نرمافزار SPSS نسخه 22 با استفاده از آمار توصیفی و آزمون رگرسیون همزمان تحلیل شدند .

یافتهها : در این پژوهش 24 بیمار با مجموع 41 عارضه ژنتیکی و مادرزادی بررسی شدند. بیشترین فراوانی

مربوط به ناهنجاریهای دستگاه تناسلی، اسکلتی و نوزادی بود. بین جنسیت و نوع ناهنجاری ارتباط آماری معناداری مشاهده شد ($p < 0.05$) ، اما بین محل سکونت (شهر یا روستا) و نوع ناهنجاری، و همچنین بین نوع ناهنجاری و پیامد ترخیص، رابطه معنیداری وجود نداشت. حدود 4 درصد بیماران دارای بیماریهای زمینه‌ای یا همراه بودند که شایعترین آنها فتق اینگوینال، تاکیپنه گذرای نوزاد و زردی نوزادی بودند

کلیدواژه‌ها: ناهنجاریهای ژنتیکی، ناهنجاریهای مادرزادی، ویژگیهای بالینی، اپیدمیولوژی،

شماره‌ی پایان‌نامه: ۱۲۷۱۲۹۶۰۷۹۱۱۹۱۷۳۷۵۰۳۸۱۶۳۲۰۷۸۶۴

تاریخ دفاع: ۱۴۰۴/۰۷/۲۹

رشته‌ی تحصیلی:

دانشکده:



استاد راهنما: دکتر علی‌اکبر جنت‌آبادی

Thesis:

Genetic abnormalities, congenital anomalies, clinical features, epidemiology,

Background: Genetic and congenital anomalies are among the leading causes of hospitalization, disability, and mortality in infants and children, accounting for a significant proportion of the global disease burden. In Iran, due to the high prevalence of consanguineous marriages and limited access to advanced genetic diagnostic services, the incidence of these disorders is reported to be higher than the global average. Accurate identification of the clinical and epidemiological characteristics of affected patients can play a crucial role in improving diagnosis, treatment, and preventive health planning. Accordingly, the present study was conducted to investigate the clinical and epidemiological features of hospitalized patients with genetic and congenital anomalies at Imam Khomeini Hospital in Esfarayen.

Methods: This descriptive cross-sectional study examined all hospitalized patients diagnosed with genetic and congenital anomalies at Imam Khomeini Hospital, Esfarayen, from 2014 to 2024. Data were extracted from the Hospital Information System (HIS) using ICD-10 codes (Chapter Q00Q99). After completion of the research checklists, data were analyzed using SPSS software version 22, employing descriptive statistics and simultaneous regression analysis.

Results: A total of 290 patients with 417 genetic and congenital anomalies were analyzed. The highest frequencies were related to genitourinary, skeletal, and neonatal anomalies. A statistically significant association was observed between gender and type of anomaly ($p < 0.05$), whereas no significant relationship was found between place of residence (urban or rural) and type of anomaly, nor between type of anomaly and discharge outcome. Approximately 40% of patients had underlying or comorbid conditions, the most common being inguinal hernia, transient tachypnea of the newborn, and neonatal jaundice.

Conclusion: The findings of this study indicate that patients with genetic and congenital anomalies present a diverse pattern of disorders, and a considerable proportion are hospitalized with comorbid conditions. The significant association between gender and type of anomaly may reflect biological or genetic differences between males and females, while no relationship was found between residence, type of anomaly, or discharge outcomes. These results highlight the necessity for early detection, systematic surveillance, and evidence-based preventive and therapeutic interventions for patients with genetic anomalies at regional and national levels.