

بررسی دلایل مراجعه زوجین جهت مشاوره به مراکز ژنتیک شهر تهران در سال ۱۳۷۳

مختلفی را برای اجتماع بوجود می‌آورد.

مروری بر مطالعات انجام شده:

در سال (۱۹۹۰) تحقیقی تحت "عنوان تحلیل مشکلات تصمیم‌گیری برای تولید مثل متعاقب مشاوره ژنتیک"، توسط پترا^(۱) و همکاران انجام شد، هدف از این تحقیق، بررسی تأثیر مشاوره ژنتیکی بر تصمیم‌گیری برای تولیدمثل بوده است. در این تحقیق بطور تصادفی ۱۶۴ زوج که اغلب آنها دارای سوابق خانوادگی معلولیت ذهنی یا جسمی یا هر دو بودند شرکت داشتند، طی سالهای ۱۹۸۶ و ۱۹۸۷ زوجهای مورد مطالعه در خانه خود بوسیله روانشناس یا یک دانشجوی پزشکی دوره دیده مصاحبه شدند پرسشنامه با ۹۱ سوال تهیه شده بود باین ترتیب که آیا در ماههای قبل از مشاوره نگران بوده‌اید؟ انتظار خطر تولد یک کودک غیرطبیعی چگونه بوده است؟ پس از مشاوره چه احساسی داشته‌اید؟ آیا پس از مشاوره تصمیمی در زمینه بچه‌دار شدن گرفته‌اید یا هنوز بدون تصمیم هستید؟ در این بررسی بنا به دلایلی مجدداً ۹۰۰۰ زوج از تحقیق حذف شدند، لذا تحقیق روی ۱۵۵ زوج انجام گرفت. نتیجه‌گیری به منظور ارزشیابی مشاوره ژنتیکی بر تصمیم‌گیری زوجین برای بچه‌دار شدن پس از گذشت سه سال از مشاوره ژنتیک مشخص کرد که ۶۵ زوج یعنی ۴۳ درصد در

پژوهشگر: طاهره امیرحسینی، کارشناس ارشد

مامائی

استاد راهنما: خانم مهین‌دخت روشنی نژاد، عضو هیأت علمی دانشکده پرستاری و مامائی دانشگاه علوم پزشکی ایران

استاد مشاور: آقای دکتر مظهري، عضو هیأت علمی دانشکده پزشکی دانشگاه علوم پزشکی ایران
استاد آمار: آقای پرویز کمالی عضو هیأت علمی دانشکده بهداشت دانشگاه تهران

بیان مسئله پژوهش:

عده‌ای از کودکان به فاجعه دردناکی گرفتار شده‌اند. هر روز ۴۰/۰۰۰ کودک بدون هیچ سر و صدائی دچار نقص روانی یا جسمی می‌شوند و ۱/۳ جمعیت جهان خیلی آرام تنها برای زنده ماندن تلاش می‌کنند ولی با تمام این احوال آرزوی هر مادر دنیا آوردن فرزندی سالم است، و تحقق سلامت جسم و روان کودک بستگی بسیار زیاد به رعایت اصول بهداشت و مراقبت دارد. برای رسیدن به این آرزوی مادران، آموزش بهداشت، پیشگیری از بیماریها بوسیله آزمایشات تشخیصی و مشاوره ژنتیک می‌تواند کمک بزرگی باشد. بدنیا آمدن یک کودک ناهنجار، بزرگترین ضربه تکان‌دهنده برای خانواده است. وجود کودک ناهنجار سبب می‌شود بخش عظیمی از بودجه خانواده صرف تدارک پزشکی، حمل و نقل یا روشهای درمانی وی شود. در ضمن ورود فرد معلول، مسائل و مشکلات

1- Petra & et al

مادرزادی و ناهنجاری، ۱۶۸ مورد یعنی ۱۵ درصد بدلیل داشتن کودکان با تاخیر رشد ذهنی، ۹ درصد یعنی ۱۰۳ مورد بعلت داشتن کودکان منگولیسیم، ۷ درصد بعلت داشتن اشکال در سرم خون مادر^(۲)، ۴ درصد عوامل محیطی، ۲۸ درصد دلایل ناشناخته و بقیه بعلت دارا بودن تعداد دو یا بیشتر از دلایل فوق جهت مشاوره مراجعه کرده بودند.

این محققان پس از رسیدن به نتایج فوق اظهار داشتند که امیدوارند این مطالعه به پزشکان کمک کند که اطلاعات خود را در شناسائی ناهنجاریهای ژنتیک افزایش دهند تا بدین وسیله بتوانند، با مشاوره ژنتیکی به موقع از تشخیص دیررس بیماریهای ژنتیکی چه در دوران بارداری و چه قبل از آن پیشگیری کنند.

مطالعه دیگری تحت عنوان "مشاوره ژنتیک بالغینی که دارای کلیه پلی کیستیک هستند" توسط لایف شیتیز^(۳) در سال ۱۹۹۰ انجام شد. هدف از این تحقیق بررسی ارزیابی مشاوره ژنتیک قبل از ازدواج بود. ابزار این تحقیق پرسشنامه بود که به ۴۵ نفر بیمار که دارای کلیه‌های پلی کیستیک بودند دو گروه داده شد. تعداد ۲۲ نفر از این بیماران با متوسط سن ۵۷ سال تحت درمان با دیالیز و گروه دوم با ۲۳ نفر متوسط سن ۴۹ سال دچار نارسائی کلیه بدون دیالیز بودند. سوالات بدین ترتیب بود که آیا قبلاً مشاوره ژنتیک انجام داده‌اید؟ اکنون از بیمارتان چه می‌دانید؟ چه نظری از لحاظ بچه‌دار شدن داشته‌اید و ... بالاخره چه نظری راجع به مشاوره ژنتیک داشته‌اید؟

نتایج حاصل از این تحقیق نشان داده است، که

تصمیم‌گیری مشکل داشتند، ۹۰ زوج آسان تصمیم گرفته بودند و فقط یک زوج دچار تردید بودند. بدلیل اینکه اولاً زوجها پس از مشاوره ژنتیکی برای تصمیم‌گیری دچار مشکل شده بودند، ثانیاً قادر به اتخاذ تصمیم قاطع نشده بودند، ثالثاً در مورد تصمیم‌های گرفته شده، دچار تردید شده بودند. با آزمون آماری، عوامل نامبرده در ذیل بطور غیرمستقیم و معنی‌داری با مشکلات جریان تصمیم‌گیری ارتباط نشان داد: (۱) عدم احساس آسودگی پس از مشاوره، (۲) احتمال بروز وضعیت تهدید آمیز، (۳) عدم تائید بستگان در تصمیم‌گرفته شده، (۴) تصمیم بر بچه‌دار نشدن، (۵) داشتن یک طفل با ناهنجاری مادرزادی.

محقق اظهار می‌دارد مشکلات در تصمیم‌گیری ممکن است پس از مشاوره ژنتیکی ایجاد شود نه در حین انجام آن. لذا پیشنهاد می‌گردد یک پی‌گیری ۳۶ ماهه پس از مشاوره ژنتیک انجام شود تا زوجینی که از مشاوره‌های حمایتی اضافی نفع خواهند برد شناسائی شوند.

پژوهش دیگری تحت عنوان "دلایل مراجعه جهت مشاوره ژنتیکی در بین بیمارانی که سرویس ژنتیکی دریافت کرده‌اند" توسط ودزوارد^(۱) و همکاران در سال ۱۹۹۳ انجام شد. هدف از این تحقیق بررسی دلایل مراجعه و شناسائی بیمارانی بود که جهت مشاوره ژنتیکی به مراکز ژنتیک مراجعه کرده بودند. در این تحقیق کلاً تعداد ۲۲۳۵ پرونده بیماران ژنتیکی از سال ۱۹۸۰ تا ۱۹۹۰ در مراکز پزشکی و ندربلت مورد مطالعه قرار گرفت. خلاصه‌ای از مهمترین دلایلی که تعداد ۱۱۳۸ نفر از مراجعین اظهار کرده بودند به ترتیب عبارت بود از: ۲۰۳ مورد یعنی ۱۸ درصد بعلت بالا بودن سن یعنی ۳۵ سال یا بیشتر در هنگام بارداری، ۱۸۵ نفر یعنی ۱۶ درصد بعلت دارا بودن کودکی با عیوب

1- Woods Ward

2- α Feto proteian

3- Lifshitz & et al

- ۱- زوجینی که جهت مشاوره ژنتیک مراجعه می‌کنند دارای چه مشخصاتی هستند؟
- ۲- دلایل زوجینی که جهت مشاوره به مراکز ژنتیک مراجعه می‌کنند کدامست؟

چهارچوب پنداشتی:

چهارچوب پنداشتی این پژوهش بر اساس مشاوره ژنتیک تدوین شده است و مفاهیمی که در این چهارچوب مورد بررسی قرار گرفته‌اند مشاوره ژنتیک و تأثیر آن بر سلامت و بهداشت کودکان در نتیجه سلامت خانواده و جامعه می‌باشد.

نوع پژوهش:

این پژوهش توصیفی است. هدف محقق از انجام این پژوهش توصیف عینی، واقعی و منظم خصوصیات یک موقعیت یا یک موضوع است. عبارت دیگر "آنچه که هست" را بدون هیچگونه دخالت یا استنتاج ذهنی گزارش می‌دهد و نتایجی عینی از موقعیت می‌گیرد.

نمونه پژوهش:

تعداد کل نمونه پژوهش ۱۵۰ زوج بوده است.

روش نمونه‌گیری:

هدف از نمونه‌گیری، مطالعه نمونه و از آنجا قضاوت درباره جامعه با درجه اطمینان مطلوب می‌باشد. در این پژوهش، روش نمونه‌گیری از نوع تصادفی خوشه‌ای است، بدین ترتیب که پژوهشگر بعد از فهرست کردن مراکز ژنتیک شهر تهران به تناوب به این مراکز مراجعه کرده و زوجین حاضر در آن مراکز را به عنوان نمونه انتخاب کرده و پژوهش را روی آنها انجام داده است. طول مدت نمونه‌گیری در این پژوهش ۲/۵ ماه و در سه شیفت صبح، بعدازظهر و

فقط ۴۴ درصد یا حتی کمتر می‌دانستند که بیماریشان ارثی است، فقط ۱۱ درصد از آنها از مشاوره ژنتیک استفاده کرده بودند، ۳ نفر از آنها برای تشخیص اقدام کرده بودند، ۲ نفر از مشاوره ژنتیکی که قبلاً انجام داده بودند چیزی نگفته بودند در حالیکه در پرونده آنان ثبت شده بود. حتی در موقع تحقیق فقط ۷۳ درصد نام بیماری خود را می‌دانستند و کمتر از ۶۴ درصد می‌دانستند که این بیماری به نارسائی کلیه‌ها ختم می‌شود. اختلاف مهمی که بین دو گروه بود، اینست که فقط ۹ درصد از بیماران دیالیزی می‌دانستند که ۵۰ درصد بچه‌هایشان در خطر هستند که این فاکتور مهمی برای پیشگیری و مشاوره می‌باشد. اغلب اطلاعات بدست آمده از پزشکان بوده است و این اهمیت نقش پزشکان را در پیشگیری و مشاوره نشان می‌دهد.

اهداف پژوهش:

اهداف کلی:

- ۱- تعیین دلایل مراجعه زوجین جهت مشاوره به مراکز ژنتیک شهر تهران در سال ۱۳۷۳.
- ۲- ارائه پیشنهاد جهت کاربرد نتایج حاصل از پژوهش در مامائی.
- ۳- ارائه پیشنهادات برای انجام پژوهشهای بعدی بر اساس یافته‌های پژوهش.

اهداف ویژه:

- ۱- تعیین مشخصات فردی واحدهای مورد پژوهش که جهت مشاوره به مراکز ژنتیک شهر تهران مراجعه می‌کنند.
- ۲- تعیین دلایل زوجینی که جهت مشاوره به مراکز ژنتیک شهر تهران مراجعه می‌کنند.

سوالات پژوهش:

۱-۹ تنظیم گردید.

نتایج بدست آمده در رابطه با سن واحدهای مورد پژوهش نشان داد که ۳۴/۷ درصد مردان در گروه سنی ۲۵-۲۹ سال و ۳۶/۷ درصد زنان در گروه سنی ۲۰-۲۴ سال بوده‌اند.

نتایج بدست آمده در مورد طول مدت ازدواجشان نشان داد که ۳۶ درصد زوجین در حال ازدواج یا در سال اول ازدواجشان بوده‌اند.

یافته های پژوهش در مورد ارهاش^(۱)، مبین آن است که ۱۱/۳ درصد از زوجین دارای ارهاش منفی بوده‌اند.

یافته‌ها همچنین در مورد تحصیلات زوجین نشان داد که ۷۰/۶ درصد مردان و ۷۲ درصد زنان دارای تحصیلات متوسطه بوده‌اند.

اطلاعات کسب شده در زمینه خویشاوندی زوجین مورد مطالعه با یکدیگر، بیانگر آنست که ۵۹/۳ درصد زوجین با هم نسبت خویشاوندی درجه سه یعنی پسرخاله و دخترخاله و پسردائی و دخترعمه و ... داشته‌اند.

در ارتباط با نسبت خویشاوندی والدین زوجین، نتایج نشانگر آن بود که بیشترین درصد یعنی ۵۹/۳ درصد والدین مردان و ۶۴ درصد والدین زنان با هم نسبت خویشاوندی نداشته‌اند و فقط در هر گروه ۱۶/۷ درصد والدین با هم نسبت خویشاوندی درجه سه داشته‌اند.

یافته‌های پژوهش در مورد ابتلا والدین زوجین به بیماریهای مختلف نشان داد حدود ۳۷/۳ درصد والدین مردان و ۳۳/۳ درصد والدین زنان مورد مطالعه دارای بیماریهای مختلف بوده‌اند.

اطلاعات بدست آمده از بیماریهای کلیوی والدین

غروب بوده است. پرسشنامه توسط پژوهشگر به واحدهای مورد پژوهش ارائه و پس از دادن توضیحات لازم تکمیل و جمع‌آوری شده است.

محیط پژوهش:

محیط این مطالعه را مراکز ژنتیک شهر تهران تشکیل داده‌اند. علت انتخاب این محیطها، سهولت دسترسی به تعداد بیشتری از نمونه‌ها بوده است.

مشخصات واحدهای مورد پژوهش:

۱- کلیه واحدها فقط یکبار ازدواج کرده یا در شرف ازدواج بودند.

۲- هیچیک از واحدهای مورد پژوهش، سابقه بیماری شناخته شده روانی نداشتند

۳- کلیه واحدهای مورد پژوهش، سالم و هیچگونه ناهنجاری در ظاهر آنها وجود نداشته است.

۴- اکثر واحدها دارای دو فرزند بودند.

روش گردآوری داده‌ها:

در این پژوهش، اطلاعات بصورت یک مرحله‌ای جمع‌آوری و ابزار گردآوری داده‌ها پرسشنامه بوده است. پرسشنامه در دو بخش تهیه شده بود. بخش اول شامل ۱۸ سوال در مورد ویژگیهای فردی و بخش دوم شامل ۲۰ سؤال راجع به دلایل مراجعه جهت مشاوره می‌باشد که پس از توضیح کافی، همزمان به زوجین داده شده است.

جهت تعیین اعتبار علمی ابزار پژوهش از روش اعتبار محتوی و جهت تعیین اعتماد علمی از روش آزمون مجدد استفاده شده است.

تجزیه و تحلیل یافته‌ها

جهت دستیابی به هدف ویژه اول پژوهش جداول

زوجین مورد مطالعه، بیانگر آنست که ۱۳/۳ درصد والدین مردان و ۱۲/۷ درصد والدین زنان دارای بیماریهای کلیوی بوده‌اند.

یافته‌های پژوهش در زمینه کسب اطلاع در مورد مشاوره ژنتیک نشان داد که عمده‌ترین منبع تشویق برای مردان (۳۶ درصد) اقوام و برای زنان (۳۳/۳ درصد) پزشک معالج یا درمانگاه و مطالعه شخصی بوده است، و فقط ۲۵/۳ درصد از مردان و ۲۱/۳ درصد از زنان زوجین مورد مطالعه رسانه‌های گروهی را منبع اطلاع جهت مشاوره ژنتیک قید کرده بودند در حالیکه نقش رسانه‌ها و ارتباط جمعی بعنوان عاملی در جهت آگاهیهای عمومی از مسائل مهم است که نمی‌توان از نظر دور داشت.

جهت دستیابی به هدف ویژه دوم پژوهش جداول ۴۶-۱۰ تنظیم شده است. نتایج در مورد دلایل مراجعه جهت مشاوره بطور کلی نشان داد که بیشترین درصد (۹۶/۷) علت اطمینان حاصل کردن از داشتن فرزند سالم بوده که به ترتیب، به علت داشتن بچه معلول در خانواده، سابقه سقط جنین و همچنین سابقه مصرف داروهای متفرقه بوده است و کمترین درصد دلایل مربوط به مراجعه زوجینی بوده که زنان سابقه مصرف داروی پیشگیری از بارداری را داشته‌اند. همچنین نتایج نشان داد که مراجعه ۷۶/۷ درصد از زوجین جهت مشاوره، بدلیل داشتن فرزند معلول در خانواده بوده است.

نتایج بدست آمده در مورد این دلایل حاکی از آنست که داشتن سابقه سقط جنین، و مصرف داروهای متفرقه از جمله عللی است که زوجین را بسوی مشاوره رهنمود می‌شود. و بالاخره کمترین درصد مربوط به زوجینی است که زنان سابقه مصرف داروی پیشگیری از بارداری داشته‌اند.

یافته دیگر آنست که صد درصد از زوجین مراجعه

کننده جهت مشاوره ژنتیک با هم نسبت خویشاوندی درجه سه داشته‌اند. نتیجه دیگر از این پژوهش نشان می‌دهد اکثریت زوجینی که به دلیل مرگ داخل رحمی یا مرگ نوزاد بلافاصله پس از تولد جهت مشاوره ژنتیکی مراجعه کرده بودند با هم خویشاوندی درجه ۳ داشته‌اند.

با توجه به نتایج بدست آمده می‌توان عوامل موثر در ایجاد ناهنجاری را در ازدواجهای سنین بالاتر از ۳۵ و کمتر از ۱۸ سال و ازدواجهای فامیلی دانست.

نتیجه‌گیری نهائی:

در پاسخ به سوال اول پژوهش، نتایج بدست آمده حاکی از آنست که سن اکثریت واحدهای مورد پژوهش یعنی ۳۴/۷ درصد مردان بین ۲۵ تا ۲۹ سال و ۳۶/۷ درصد زنان بین ۲۴-۲۰ سال بوده است، اکثریت زوجین مورد مطالعه یعنی ۳۶ درصد در حال ازدواج یا سال اول ازدواج و بیشترین درصد واحدهای مورد پژوهش دارای تحصیلات متوسطه بوده‌اند. در توصیف نوع خویشاوندی زوجین اکثریت آنها یعنی ۵۹/۳ درصد نسبت خویشاوندی درجه ۳ یعنی پسردائی، دختر عمه و ... بوده‌اند.

دیگر یافته این پژوهش نشان داده است که فقط ۱۳/۳ درصد والدین مردان و ۱۲/۷ درصد والدین زنان بیماری کلیوی داشته‌اند. نتایج بدست آمده در مورد عوامل کسب آگاهی جهت مشاوره نشان داد که ۳۶ درصد مردان مورد مطالعه به سبب تشویق اقوام و ۳۳/۳ درصد زنان بواسطه مطالعه شخصی و توصیه پزشک معالج یا درمانگاه جهت مشاوره مراجعه کرده بودند و همینطور ۲۵/۳ درصد مردان و ۲۱/۳ درصد زنان از طریق کسب اطلاع از رسانه‌های گروهی در مورد اهمیت مشاوره ژنتیکی جهت مشاوره مراجعه کرده بودند.

صحیح دوران بارداری و تشخیص‌های قبل از تولد بخصوص در زوجین خویشاوند یا زوجین با سنین بالا، در جهت تشخیص به موقع از طریق رسانه‌های گروهی به خانواده‌های مذکور کمک کرد.

علاوه بر آن با داشتن مشاوره ژنتیکی برای زوجین در حال ازدواج، بخصوص خویشاوندان درجه ۳ و چهارمی که در سنین پایین‌تر از ۱۸ سال و بالاتر از ۳۵ سال قرار دارند در صورتیکه مشکلی در خانواده آنها وجود داشته باشد باید جداً از ازدواج آنان جلوگیری بعمل آورد.

در خصوص آموزش بهداشت و مشاوره ژنتیک، ماماها می‌توانند با حضور فعال در درمانگاه‌ها، مدارس، و مربیان مامائی با مطرح کردن مشکل در کلاس و همچنین مسئولین آموزشی با گذاشتن واحد اضافی مشاوره ژنتیک گامی موثر در جهت آگاهی زوجین جوان نسبت به ناهنجاری احتمالی فرزندانشان بردارند.

ارائه پیشنهادات برای پژوهش‌های بعدی:

با توجه به اینکه یافته‌های این پژوهش، نتیجه مشاوره ژنتیک و تشخیص قبل از تولد را مشخص کرد و همچنین حاملگی‌های نامطلوب در سنین پائین‌تر از ۱۸ سال و بعد از ۳۵ سالگی مطرح بوده است، لذا پژوهشگر پیشنهاد می‌کند:

- پژوهشی در رابطه با بررسی تأثیر سن زوجین بخصوص مادران روی عوارض و ناهنجاری‌های کودکان صورت پذیرد.

- با توجه به اینکه این تحقیق فقط دلایل مراجعه را بررسی کرده است پیشنهاد می‌شود که بررسی دیگری تحت عنوان "بررسی تعیین ارتباط بین کودکان ناهنجار و نسبت خویشاوندی والدین" انجام پذیرد.
- نظر به اینکه در این بررسی مشخص شد رسانه‌ها

نتایج حاصل در رابطه با دومین سوال پژوهش نشان داد که به ترتیب اولویت ۹۶/۷ درصد به دلیل اطمینان از داشتن کودک سالم، ۷۶/۷ درصد بعلت داشتن کودک معلول در خانواده و ۳۹/۳ درصد بعلت داشتن سابقه سقط خودبخود بوده است.

همچنین یافته‌ها در جداول نشان دادند که مرگ نوزاد بلافاصله پس از تولد و مرگ داخل رحمی از جمله دلایلی بودند که زوجین را به سمت مشاوره کشانده است.

همچنین نتایج حاصل از این پژوهش نشان داده است که بسیاری از زوجین (۱۰۰ درصد) بدلیل داشتن نسبت خویشاوندی درجه ۳ و داشتن فرزند معلول در خانواده جهت مشاوره مراجعه کرده بودند.

نتیجه بررسی انجام شده در سال ۱۳۷۱ توسط نظرآبادی، از مطالعه ۹۳۷ مورد مشاوره نشان داد که ۹۰ درصد پیدایش معلولیتها نتیجه ازدواجهای فامیلی بوده است.

پیشنهادات برای کاربرد یافته‌ها:

یافته‌های پژوهش نشان داد که مشاوره ژنتیک قبل از بارداری و در زمان بارداری از اهمیت خاصی برخوردار است، لذا زوجین در حال ازدواج باید تشویق شوند که حتماً قبل از تصمیم‌گیری قطعی جهت ازدواج به امر مهم مشاوره اقدام و در صورت مثبت بودن جواب مشاوره و نداشتن مشکل به این امر مهم مبادرت ورزند.

نظر به اینکه نتایج این پژوهش نشان داد که مشاوره ژنتیک قبل از ازدواج قادر به جلوگیری از ازدواجهای نامطلوب نبوده است، می‌توان یکی از دلایل آن را کم مطرح شدن موضوع در رسانه‌های گروهی دانست که لازم است با گذاشتن برنامه‌های آموزشی مناسب در زمینه بهداشت، مراقبت‌های