AUMJ Journal
Alborz University of Medical Sciences
Alborz University of Medical Sciences Journal, Winter 2025, Vol. 14, No 1: 92-98

Investigation of frequency of genetic causes of intellectual disability in Alborz province

Sayyed Yaser Sayyedin[1]
Malihe Farid[2]
Fatemeh Habibollahi [1]
Roshanak Jazayeri [3*]

Abstract

Introduction: Intellectual disability has genetic causes in over 50% of cases. This study aimed to determine the frequency of genetic causes of intellectual disability and to assist in genetic counseling and prenatal diagnosis of this condition in Karaj County.

Methods: In this cross-sectional descriptive study, 390 cases with at least one instance of intellectual disability among first-degree or more distant relatives were examined. Information regarding the probable inheritance pattern, gender, family history, parental consanguinity, clinical diagnosis, prenatal diagnosis, type, and results of genetic testing was extracted. Data were entered into SPSS software version 23. Descriptive statistics, including central tendency and dispersion measures, along with tables and charts, were used for analysis.

Results: The highest frequency of inheritance patterns was observed in sporadic cases that do not follow any of the common and recognized patterns (autosomal dominant, autosomal recessive, X-linked, and chromosomal). Following this, the most common inheritance pattern was autosomal recessive, accounting for 143 individuals (36.7% of participants). The number of individuals with chromosomal, autosomal dominant, and X-linked inheritance patterns were 11 (2.8%), 10 (2.6%), and 3 (0.8%), respectively, indicating that X-linked inheritance had the lowest frequency.

Conclusion: Based on the results of this study, intellectual disability is highly heterogeneous, with autosomal recessive inheritance being a common genetic cause of intellectual disability in Karaj County. Therefore, genetic counseling is crucial in preventing intellectual disabilities in families with a history of disabilities.

Keywords: Intellectual disability, Genetic Causes, Genetic Counseling, Autosomal Recessive Inheritance, Prenatal Diagnosis

1. Faculty of Medicine, Alborz University of Medical Sciences, Karaj, Iran
2. Department of Social Medicine, Faculty of Medicine, Alborz University of Medical Sciences, Karaj, Iran
3 Department of Genetics, Faculty of Medicine,Alborz University of Medical Sciences, Karaj, Iran

* Corresponding Author:
roshanakjazayeri@gmail.com

How to cite this article: Jazayeri R, Sayyedin S Y, Farid M, Habibollahi F. Investigation of frequency of genetic causes of intellectual disability in Alborz province. Alborz University Medical Journal 2024; 14 (1): 92-98

[Downloaded from aums.abzums.ac.ir on 2025-07-31]

AUMJ Journal
Alborz University of Medical Sciences
نشریه دانشگاه علوم‌پزشکی البرز، زمستان ۱۴۰۳، دوره ۱۴، شماره ۱، صفحه‌های ۹۸-۹۲

بررسی فراوانی علل ژنتیکی ناتوانی ذهنی در استان البرز

سید یاسر سیدین[۱]
ملیحه فرید[۲]
فاطمه حبیب اللهی [۱]
روشنک جزایری [۳*]

چکیده

مقدمه: ناتوانی ذهنی در بیش از ۵۰ درصد موارد علل ژنتیکی دارد. این مطالعه به‌منظور تعیین فراوانی علل ژنتیکی ناتوانی ذهنی و همچنین، کمک به مشاورهٔ ژنتیک و تشخیص پیش از تولد این بیماری، در شهرستان کرج انجام شد

روش کار: در ایـــن مطالعهٔ نوع مقطعی – توصیفی، تعـــداد ۳۹۰ پرونده دارای حداقل یک مورد ناتوانی ذهنی در یکی از بستگان درجه یک یا دورتر مورد بررسی قرار گرفت. اطلاعات مربوط به الگوی احتمالی وراثت، جنسیت، تاریخچه خانوادگی، نســـبت خویشـــاوندی والدین، تشخیص بالینی، انجام تشـــخیص پیش از تولد، نوع و نتیجه آزمایش ژنتیک اســـتخراج گردید. اطلاعات وارد نرم افزار SPSS ورژن ۲۳ گردید. از آماره های توصیفی مرکزی و پراکندگی و جداول و نمودارها جهت توصیف استفاده شد.

یافته‌ها: بیشـــترین میزان نحوهٔ وراثت مربوط به موارد اســـپورادیک هســـت که از هیچ یک از الگوهای معمول و شناخته شـــده (اتوزومال غالب، اتوزومال مغلوب، وابسته به x و کروموزومی) پیروی نمی‌کند. بعد از آن بیشترین موارد وراثت مربوط به اتوزومال مغلوب (با تعداد ۱۴۳ نفر و ٪۳۶.۷ از شرکت‌کنندگان) است. هم چنین تعداد افراد با نحوهٔ کروموزومی، اتوزومال غالب، وابســـته به x به ترتیب ۱۱ (٪۲/۸)، ۱۰ (٪۲/۶) و ۳ (٪۰/۸) اســـت که کمترین میزان وراثت مربوط به نحوهٔ وراثت وابسته به x است.

نتیجه‌گیری: بر اساس نتایج به‌دست‌آمده در این بررسی، ناتوانی ذهنی بسیار هتروژن است و عقب‌ماندگی ذهنی با توارث اتوزومی مغلوب از علل شایع عقب‌ماندگی ذهنی ژنتیکی در این مطالعه در شهرستان کرج است؛ بنابراین مشاوره ژنتیکی در پیشگیری از بروز معلولیت ذهنی در خانواده‌هایی که سابقه معلولیت وجود دارد، بسیار اهمیت دارد.

واژه‌های کلیدی: ناتوانی ذهنی، علل ژنتیکی، مشاوره ژنتیک، توارث اتوزومال مغلوب، تشخیص قبل از تولد

۱.دانشکده پزشکی،دانشگاه علوم پزشکی البرز، کرج، ایران
۲. استادیار گروه پزشـــکی اجتماعی، دانشکده پزشـــکی، دانشگاه علوم پزشـــکی البرز، کرج، ایران.
۳. نویسنده مســـئول: اســـتادیار گروه ژنتیک، دانشکده پزشکی، دانشگاه علوم پزشکی البرز، کرج، ایران

نویسنده مسئول:
ایمیل: roshanakjazayeri@gmail.com

[Downloaded from aums.abzums.ac.ir on 2025-07-31]

مقدمه

ناتوانی ذهنی یک وضعیت است که باتوجه‌به سطح هوش و توانایی‌های شخص، باعث محدودیت‌های مختلف در یادگیری، تفکر و تعامل اجتماعی می‌شود. افراد مبتلا به ناتوانی ذهنی معمولاً دارای توانایی‌های شناختی کمتری هستند که مانع تحقق پتانسیل شخصی آن‌ها در زندگی روزمره و اجتماعی می‌شود(۲ ,۱).

بر اساس تعریف ارائه شده از سوی انجمن عقب‌ماندگی ذهنی آمریکا، ناتوانی ذهنی به فردی اطلاق می‌شود که دارای ۳ ویـــژگی باشد: سطح ضریب هوشی (**IQ**) پایین تر از ۷۰ تا ۷۵، محدودیت در انجام حداقل دو مهارت تطابقی (وجود محدودیت هایی در انجام مهارت های سازگاری در دو یا چند حوزه زیر: مراقبت از خود ،ارتباط ،زندگی خانوادگی ،سودمندی اجتماعی ،حفظ سلا متی ،عملکرد شغلی و تحصیلی) و بروز هر یک از علایم ذکر شده در زیر سن ۱۸ سالگی (۳).

براســـاس بررســـی‌های انجام شـــده، علل ژنتیکی عامل بیش از ۵۰٪ از عقب‌ماندگی‌های ذهنی می‌باشـــند. : برخی از بیماری‌های ژنتیکی مانند سندرم داون و برخی اختلالات نورولوژیک مانند اوتیسم می‌توانند به عقب ماندگی ذهنی منجر شوند. اختلالات ژنتیکی مانند کورنلیا د لانگ، نونان، ویلیامز، موبیوس، ایکس شکننده و سندرم داون، اسکلروز توبروس، میکروسفالی اتوزومال غالب، و اختلالات چند عاملی (مولتی فاکتوریال) مانند شیزنسفالی، کیست پورانسفالیک و میلومنینگ می توانند باعث ناتوانی ذهنی در انسان شوند.(۵ ,٤). در ۵۰-٤۰٪ موارد عقب‌ماندگی بدلیل اختلالات تک‌ژنـــی رخ می‌دهند.). اختـــلالات کروموزومی‌که خود شـــامل اختلالات شمارشی و ساختاری (حذفها، مضاعف شدگی‌ها، وارونگی‌ها جابجایی‌هـــا) هســـتند، عامـــل ٤-۲۸٪ مـــوارد ناتوانی ذهنی می‌باشـــند(٦,۷).

هدف از این مطالعه بررسی فراوانی علل ناتوانی ذهنی ژنتیکی کروموزومی، اتوزومی و وابسته به جنس در استان البرز با استفاده از بررسی پرونده‌های مراجعین به مرکز مشاوره ژنتیک بهزیستی به دلیل وجود حداقل یک مورد ناتوانی ذهنی در بستگان درجه یک و دورتر و کمک به پیشگیری از تکرار موارد ژنتیکی ناتوانی ذهنی با انجام به‌موقع مشاوره ژنتیک و آزمایش‌ها ژنتیک، بوده است.

مواد و روش‌ها

این مطالعه که از نوع مقطعی - توصیفی صورت‌گرفته و با دریافت کد اخلاق IR.ABZUMS.REC.۱٤۰۱,۲۷۵ از دانشگاه علوم پزشکی البرز انجام شده است، تعداد ۳۹۰ پرونده دارای حداقل یک مورد ناتوانی ذهنی در یکی از بستگان درجه یک یا دورتر به روش نمونه‌گیری ســـاده انتخاب شـــدند که در بازه زمانی بین سال های ۱۳۹٦ تا ۱٤۰۲ بودند.

اطلاعات مربوط به الگوی احتمالی وراثت (بر اساس شجره‌نامه)، جنسیت، تاریخچه خانوادگی، نسبت خویشاوندی والدین، تشخیص بالینی، انجام تشخیص پیش از تولد، نوع و نتیجه آزمایش ژنتیک (در صورت انجام آزمایش) استخراج شد. بر اساس نتیجه آزمایش ژنتیک، علل کروموزومی و تک ژنی و سپس در بین علل تک ژنی، فراوانی علل اتوزومال غالب و اتوزومال مغلوب و وابسته به جنس به تفکیک ارزیابی و شیوع هریک بررسی شدند. موارد تأیید یا عدم تأیید تشخیص بالینی و نیز مواردی که تشخیص پیش از تولد انجام شده یا خیر بررسی شدند. همچنین ارتباط هر یک از این علل، باوجود یا عدم وجود نسبت خویشاوندی والدین، وجود یا عدم وجود سابقه خانوادگی و نیز وجود یا عدم وجود همخوانی الگوی احتمالی وراثت بر اساس شجره‌نامه سنجیده شد.

نتایج

در این مطالعه تعداد ۳۹۰ پرونده دارای حداقل یک مورد ناتوانی ذهنی در یکی از بستگان درجه یک یا دورتر مورد بررسی قرار گرفت. اطلاعات این خانواده‌ها در جدول ۱ نشان داده شده اســـت.

جدول ۱- اطلاعات به دست آمده از بررسی ۳۹۰ خانواده کرجی

جنسیت	زن	۱۵۹	۴۰,۸
	مرد	۲۲۹	۵۸,۷
نوع ازدواج	خویشاوندی	۱۵۷	۴۰,۳
	غیرخویشاوندی	۲۳۲	۵۹,۵

[Downloaded from aums.abzums.ac.ir on 2025-07-31]

سابقه خانوادگی	مثبت	۱۳۰	۲۶,۴
	منفی	۲۸۷	۷۳,۶
وجود علایم همراه	مثبت	۱۲۰	۳۰,۸
	منفی	۲۷۰	۶۹,۲
الگوی وراثت	اتوزوم مغلوب	۱۴۳	۳۶,۷
	اتوزوم غالب	۱۰	۲,۶
	وابسته به جنس	۳	۰,۸
	کروموزومی	۱۱	۲,۸
	نامشخص	۲۲۳	۵۷,۲
انجام آزمایش ژنتیک	بلی	۱۲	۳,۱
	خیر	۳۷۸	۹۶,۹

۳۸۸ بیمار با جنسیت تعیین شده در این مطالعه حضور داشتند که از این تعداد ۱۵۹ بیمار با جنسیت مونث (۴۰٫۸٪) و ۲۹۹ بیمار (۵۸٫۷٪) با جنسیت مذکر بودند. از میان ۳۹۰ بیمار شرکت کننده در این مطالعه، ۲ نفر با جنسیت نامعلوم (که مربوط به جنین هایی با سندرم داون در بستگان بوده اند که در فرآیند آمنیوسنتز تشخیص داده شده و سقط شده اند) بودند که به عنوان داده ی از دست رفته به صورت جداگانه در نظر گرفته شده‌اند

تعداد ۳۸۹ بیمار از لحاظ حاصل ازدواج خویشاوندی والدین بودن مورد بررسی قرار گرفتند که تنها در یک مورد به دلیل نقصان اطلاعات پرونده‌ی بیمار قابل بررسی نبود. از میان کیس‌های بررسی شده، تعداد ۲۳۲ نفر (۵۹٫۵٪) حاصل ازدواج خویشاوندی نبودند. از میان آن هایی که حاصل ازدواج خویشاوندی بودند(۱۵۷ نفر)، تعداد ۱۵۶ نفر(۴۰٪) حاصل ازدواج خویشاوندی درجه سوم (ازدواج با فرزندان عمو، عمه، دایی، خاله) و یک نفر(۰٫۳٪) حاصل ازدواج خویشاوندی درجه چهارم ثبت شد.

در مورد بررسی سابقهٔ خانوادگی شرکت‌کنندگان، یعنی وجود فرد بیمار مشابه دیگری در بستگان، از میان ۳۹۰ پرونده ی پزشکی بررسی شده، تعداد ۲۸۷ نفر (۷۳٫۶٪) بدون سابقه ی خانوادگی در زمینه‌ی ناتوانی ذهنی و تعداد ۱۰۳ نفر (۲۶٫۴٪) با سابقه‌ی خانوادگی مثبت مورد بررسی قرار گرفتند.

از نظر وجود سایر علائم (از جمله ناتوانی جسمی، حرکتی، بینایی، شنوایی و...) شرکت‌کنندگان مورد بررسی قرار گرفتند که از میان موارد بررسی شده، تعداد ۲۷۰ نفر (۶۹٫۲٪) بدون علائم همراه بوده اندو فقط ناتوانی ذهنی داشتند. از بین تعداد ۱۲۰ نفری (۳۰٫۸٪) که دارای علائم همراه ناتوانی ذهنی بوده اند ، یک نفر (۰٫۸٪)اختلال شنوایی ،۵نفر(۴٫۱۶٪) اختلال بینایی،۱۷ نفر(۱۴٫۱۶٪) اختلال تکلم و ۹۷نفر(۸۰٫۸٪) باقی مانده نیز مشکل جسمی حرکتی را ذکر کرده اند.

نتایج به‌دست‌آمده در خصوص نحوهٔ وراثت نشان می‌دهد، بیشترین تعداد یعنی ۲۲۳ نفر (۵۷٫۲٪) مربوط به موارد اسپورادیک یا تک گیری است که الگوی وراثت مشخص نمی باشد بعد از آن از ۱۶۹مورد باقیمانده بر اساس اظهار مراجع و یا تشخیص محتمل ترین نحوه ی وراثت بر اساس الگوی شجره نامه ، افراد با نحوه ی وراثت کروموزومی ۱۱ نفر(۲٫۸٪) و از بین موارد تک ژنی بیشترین موارد وراثت به ترتیب، مربوط به اتوزومال مغلوب (با تعداد ۱۴۳ نفر و ۳۶٫۷٪ از شرکت کنندگان)، اتوزومال غالب و وابسته به x به ترتیب ۱۰ نفر(۲/۶٪)، ۳ نفر(۰/۸٪) می‌باشد که کم‌ترین میزان وراثت تک ژنی مربوط به نحوه ی وراثت وابسته به x است.

پس از بررســی‌های پرونده‌ها، مشخص شد تعداد ۱۲ نفر از شرکت‌کنندگان، تست ژنتیک، شامل ۹ مورد آزمایش WES، دو مورد آزمایش کاریوتایپ و یک موردآزمایش توالی یابی سنگر ژن RETT، انجام داده بودند. از لحاظ جنسیت، ۶ نفر (۵۰٪) مذکر و ۶ نفر (۵۰٪) مؤنث

[Downloaded from aums.abzums.ac.ir on 2025-07-31]

بوده‌اند. تعداد ۱۰ نفر (۸۳٫۳٪) از ایـــن گروه حاصل ازدواج خویشاوندی درجه سوم و ۲ نفر (۱۶٫۷٪) بدون ارتباط خویشاوندی والدین بوده‌اند. در خصوص سابقه خانوادگی، ۷ نفر (۵۸٫۳٪) باسابقهٔ خانوادگی مثبت و ۵ نفر (۴۱٫۷٪) بدون‌سابقهٔ ناتوانی ذهنی در خانوادهٔ خود بوده‌اند. تعداد ۸ نفر (۶۶٫۷٪) در کنار ناتوانی ذهنی سایر علایم را نیز داشتند و ٤ نفر (۳۳٫۳٪) تنها ناتوانی ذهنی بدون علایم دیگر داشتند.

در ٤ مورد (هر ٤ مورد آزمایش WES انجام داده بودند) ، علت بیماری علیرغم انجام آزمایش یافت نشد. از ۸ مورد تست ژنتیک انجام شده که به نتیجه رسید، دو آزمایش کاریوتایپ هردو مربوط به اختلالات ساختاری کروموزومی و ٦ آزمایش WES منجر به شناسایی علل تک ژنی ناتوانی ذهنی (شامل سه ژن AR، دو ژن ADجهش جدید و یک ژن وابسته به X غالب) شد.

بحث

ناتوانی ذهنی را می‌توان به‌عنوان یکی از بزرگ‌ترین مشکلات حل نشده ی جامعه امروزی دانست که خانواده‌های زیادی در سراسر دنیا با آن درگیر هستند و تا به امروز حتی برای آن درمانی نیز پیدا نشده است.

محمد نریمانی و همکاران در سال ۱۳۸٦ در استان اردبیل، پژوهشی با هدف بررسی میزان عقب ماندگی ذهنی و عوامل مرتبط با آن در شهر اردبیل انجام دادند نتایج مطالعه نشان داد که میزان شیوع عقب ماندگی ذهنی ۳٫٦ درصد است که از میزان شیوع جهانی بالاتراست (۸). در اروپا سالیانه حدود۸٪ از هزینه‌ها، صرف بیماران مبتلا به ناتوانی ذهنی می‌شود. بدیهی است که این میزان در جوامع شرقی از جمله در کشور ما بسیار بیشتر میباشد .اما بدلیل هتروژن بودن این بیماری حتی نمی توان مشاوره ژنتیک دقیقی به خانواده های درگیر ارایه داد تا بدینوسیله به جلوگیری از تکرار بیماری در فرزندان و سایرخویشاوندان این خانواده ها بتوان کمک کرد. در بعضی مطالعات مشخص شده است که دوسوم از ناتوانی های ذهنی ناشی از اختلالات ژنتیکی میباشد. بنابراین ژنتیک نقش مهمی را در ایجاد ناتوانی ذهنی ایفا می‌کند(۹).

در ایـــن مطالعه که به‌منظور تعیین فراوانی علل ژنتیکی ایجادکنندهٔ ناتوانی ذهنی در استان البرز دارای جمعیت بسیار هتروژن برای اولین‌بار انجام شد، به بررسی تعداد ۳۹۰ پرونده از مراجعین بهزیستی استان البرز که دارای حداقل یک مورد ناتوانی ذهنی بودند پرداختیم.

از ۳۹۰ نفر افراد مبتلا به ناتوانی ذهنی ای که در این مطالعه مورد بررسی قرار گرفتند، بیشترین تعداد یعنی ۲۲۳ نفر (۵۷٫۲٪) مربوط به موارد اسپورادیک یا تک گیری است که به مشاوره ژنتیک ارجاع داده شده اند. این یافته با نتایج مطالعه مریم رفعتی و همکاران در سال ۱۳۹۱ در خصوص مقایسه ی انواع فمیلیال و اسپورادیک علل ژنتیکی ناتوانی ذهنی مطابقت دارد (۱۰)

بعد از آن از ۱٦۹مورد باقیمانده بر اساس اظهار مراجع و یا تشخیص محتمل ترین نحوه ی وراثت بر اساس الگوی شجره نامه ، افراد با نحوه ی وراثت کروموزومی ۱۱ نفر(۲٫۸٪) بودند. بر خلاف مطالعه ما، در مطالعه ی الهه پاپری و همکاران در خصوص بررسی علل ژنتیکی عقب ماندگی در استان بوشهر هم چنین در مطالعه ی مشابه حسین درویش و همکاران در استان گلستان، اختلالات کروموزومی در هیچ یک از موارد بررسی شده دیده نشد(۵۲). البته در این دو مطالعه اخیر ،دلیل آن این موضوع می تواند باشد که خانواده های انتخاب شده در این مطالعات، دو فرزند مبتلا به ناتوانی ذهنی یا بیشتر داشته و اغلب دارای ازدواج خویشاوندی بودند، در صورتی که اختلالات کروموزومی اغلب در خانواده های دارای یک بیمار با ازدواج های غیرخویشاوندی دیده می‌شوند(۱۱).

از بین موارد تک ژنی بیشترین موارد وراثت به ترتیب، مربوط به اتوزومال مغلوب (با تعداد ۱٤۳ نفر و ۳٦٫۷٪ از شرکت کنندگان) ، اتوزومال غالب و وابسته به x به ترتیب ۱۰ نفر(۲٫٦٪)، ۳ نفر(۰٫۸٪) می‌باشد که کم ترین میزان وراثت مربوط به نحوه ی وراثت وابسته به x است. از بین موارد تک ژنی، بیشترین آمار مربوط به بیماران با الگوی اتوزومال مغلوب در وراثت ناتوانی ذهنی بود (۱٤۳ نفر و ۳٦٫۷٪ از تعداد کل حجم نمونه) نشان دهنده‌ی شیوع بالاتر این الگوی خاص در وراثت ناتوانی ذهنی است که با تحقیقات قبلی همخوانی دارد و با توجه به شیوع بالای ازدواج خویشاوندی در کشور ایران (بطور متوسط ٤۰درصد)این آمار قابل توجیه است.

همچنین تعداد ۱۰ نفر(۲٫٦درصد) نحوه وراثت اتوزومال غالب داشته است. در مطالعه پاپری ۳ مورد بود.(۱۲) بسیاری از موارد ناتوانی ذهنی اسپورادیک بدون سابقه ی خانوادگی و غیر مرتبط با وجود یا عدم وجود خویشاوندی والدین می‌تواند به علت ژن‌های اتوزومال غالب از نوع جهش جدید بوده باشد.در مطالعه‌ی ما در یکی از افراد مبتلا و حاصل ازدواج خویشاوندی، که آزمایش ژنتیک انجام داده بودند جهش جدید غالب اتوزومی بصورت هتروزیگوت در ژنBiCD۲ یافت شد و هیچ یک از والدین نیز این جهش را نداشتند.جالب اینجاست که والدین نسبت

[Downloaded from aums.abzums.ac.ir on 2025-07-31]

خویشاوندی دخترخاله پسرخاله داشتند و محتمل ترین الگوی وراثت طبق شجره نامه AR برآورد میشد و در نتیجه ریسک تکرار برای فرزند بعدی ۲۵درصد تخمین زده میشد ولی آزمایش WES نحوه وراثت را AD از نوع جهش جدید مشخص کرد و لذا احتمال تکرار در فرزند بعدی ناچیز است هرچند که تشخیص پیش از تولد اندیکاسیون دارد.

کمترین شیوع نحوۀ وراثت مربوط به گروه با نحوۀ وراثت از نوع وابسته به x بود (تعداد ۳ نفر و ۰٫۸٪ از حجم نمونه). تحقیقات نشان داده است که حداقل حدود نیمی از ژن های شناخته شده روی کروموزوم ایـــکس می توانند در ایجاد ناتوانی ذهنی موثر باشند. بر خلاف مطالعه هم الهه پاپری و هم حسین درویش، که یک خانواده دچار نشانگان ایکس شکننده بودند، در هیچ یک از خانواده ها سندرم ایکس شکننده به عنوان علت ایجاد ناتوانی ذهنی پیدا نشد که علیرغم اینکه سندرم ایکس شکننده شایع‌ترین علت ناتوایی ذهنی ارثی است، ازعلل اصلی آن می‌تواند شرایط خانواده های بررسی شده باشد که به لحاظ مالی توانایی انجام آزمایش مولکولی مربوط به این بیماری نداشته و پیگیری لازم را نیز انجام نداده‌اند.

بیماران بررسی شده در این پژوهش هم چنین از نظر وجود علائم همراه ناتوانی ذهنی یعنی علائم جسمی، حرکتی، حسی و... نیز مورد بررسی قرار گرفتند که تعداد ۱۲۰ نفر (۳۰٫۸٪) دارای علایم دیگر علاوه بر ناتوانی ذهنی ، بوده‌اند و از این تعداد یک نفر (۰٫۸٪) اختلال شنوایی ،۵ نفر(۴٫۱۶٪) اختلال بینایی، ۱۷ نفر (۱۴٫۱۶٪) اختلال تکلم و ۹۷ نفر(۸۰٫۸٪) باقی مانده نیز مشکل جسمی حرکتی را ذکر کرده‌اند. باتوجه به اینکه شایع ترین علل ژنتیکی موارد ناتوانی ذهنی سندرمیک (دارای علایم دیگر علاوه بر ناتوانی ذهنی)، از نوع علل کروموزومی می‌باشند، احتمالا در صورتی که این افراد آزمایش سیتوژنتیک مربوطه و پیگیری لازم را انجام می‌دادند، علت دقیق ژنتیکی حداقل در درصد قابل توجهی از این افراد مشخص می‌شد و پیشگیری قطعی از تکرار آن امکانپذیر بود. مهمترین دلایل عدم انجام آزمایش می‌تواند به علت هزینه‌های بالا و شرایط مالی افراد و عدم توجیه شدن کافی در خصوص خطر تکرار، بوده باشد.

نتیجه‌گیری

با توجه به یافته‌های آماری می‌توان گفت که در این مطالعه ما شاهد این بودیم که الگوی توارث اتوزومال مغلوب سهم بالایی در شیوع ناتوانی‌های ذهنی در استان البرز دارند. اکثر موارد بررسی شده حاصل ازدواج با خویشاوندان نبودند و با این حال شیوع ناتوانی ذهنی در ازدواج‌های خویشاوندی درجه سه از درصد قابل توجهی برخوردار است (۴۰ درصد). وجود سابقه ی خانوادگی ناتوانی ذهنی نیز می‌تواند یک فاکتور تاثیرگذار در پیش بینی وقوع ناتوانی ذهنی در نسل‌های بعد باشد. هر چند، چون این مطالعه از نوع توصیفی است و بر اساس اطلاعات موجود در پرونده‌ها (و نه بررسی ژنتیکی) انجام شده است، این نتایج قابل تعمیم نیست و این یکی از محدودیت‌های مهم مطالعه ما می‌باشد.

تشکر و قدردانی

این تحقیق، محصول پایان نامه پزشکی عمومی سید یاسر سیدین می باشد. در پایـــان از همکاری‌های صمیمانه ســـازمان بهزیســـتی اســـتان البرز و جناب آقای دکتر سیدحسینعلی صابری قدردانی می‌گردد. همچنین از خانواده‌های شرکت‌کننده در این مطالعه تشکر می‌گردد. نتایج حاصل از ایـــن بررســـی‌ها جهت کمک به پیشگیری از بروز مجدد بیماری و انجام مشاوره ژنتیکی برای خانواده‌های درگیر به سازمان بهزیستی استان البرز تحویل گردید.

تعارض منافع

در این مطالعه هیچگونه تعارض منافعی وجود ندارد.

ملاحظات اخلاقی

از نام بیماران در این مطالعه استفاده نشده است و با دریافت کد اخلاق IR.ABZUMS.REC.۱۴۰۱,۲۷۵ از دانشگاه علوم پزشکی البرز انجام شده است. این تحقیق، محصول پایان نامه پزشکی عمومی سید یاسر سیدین می‌باشد.

مشارکت نویسندگان

سید یاسر سیدین: جمع آوری داده‌ها، تجزیه و تحلیل داده‌ها،نگارش مقاله

ملیحه فرید: طراحی پروپوزال، تجزیه و تحلیل داده ها

فاطمه حبیب اللهی :جمع آوری داده ها، تجزیه و تحلیل داده ها

روشنک جزایری: ایده پژوهش، طراحی پروپوزال، جمع آوری داده‌ها، تجزیه و تحلیل داده ها، نگارش مقاله

[Downloaded from aums.abzums.ac.ir on 2025-07-31]

References

1. Schalock RL, Luckasson R, Tassé MJ. An overview of intellectual disability: Definition, diagnosis, classification, and systems of supports. American journal on intellectual and developmental disabilities. 2021;126(6):439-42.
2. Patel DR, Apple R, Kanungo S, Akkal A. Narrative review of intellectual disability: definitions, evaluation and principles of treatment. Pediatric Medicine. 2018;1.
3. Baine-Savanhu F, Macaulay S, Louw N, Bollweg A, Flynn K, Molatoli M, et al. Identifying the genetic causes of developmental disorders and intellectual disability in Africa: a systematic literature review. Frontiers in Genetics. 2023;14:1137922.
4. Karam SM, Riegel M, Segal SL, Félix TM, Barros AJ, Santos IS, et al. Genetic causes of intellectual disability in a birth cohort: A population-based study. American Journal of Medical Genetics Part A. 2015;167(6):1204-14.
5. Crawford DC, Acuña JM, Sherman SL. FMR1 and the fragile X syndrome: human genome epidemiology review. Genet Med. 2001;3(5):359-71.
6. Chapman DA, Scott KG, Stanton-Chapman TL. Public health approach to the study of mental retardation. Am J Ment Retard. 2008;113(2):102-16
8. Narimani M, Amani M. Mental Retardation and its related factors in Ardabil. Journal of Ardabil University of Medical Sciences. 2007;7(2):190-5
9. Basel-Vanagaite L. Genetics of autosomal recessive non-syndromic mental retardation: recent advances. Clin Genet. 2007;72(3):167-74.
10. Rafati M, Ghadirzadeh MR, Heshmati Y, Adibi H, Keihanidoust Z, Eshraghian MR, et al. “Familial” versus “sporadic” intellectual disability: contribution of subtelomeric rearrangements. Molecular
11. Darvish Hossein, Ghasemi Firouzabadi Sagar, Bahrami Manjemi Gholamreza, Bahman Ideh, Mohseni Marzieh, Soltani Banavandi Mohammad Javad, Bani Hashemi Sosan, Arzhengi Sanaz, Behjati Farkhandeh, Kehrizi Kimia, Najmabadi Hossein. Genetic causes of mental retardation in Golestan province. Archives of rehabilitation (rehabilitation) [Internet]. 1389; 11(3 (machine gun 43)): 32-250. Available from: https://sid.ir/paper/359218/fa
12. Papri Elaha, Bastami Milad, Farhadi Akram, Hosseini Masoumeh, Abedini Seyedah Siddiqa, Bahman Ideh, Mohseni Marzieh, Bani Hashemi Sosan, Arzhengi Sanaz, Behjati Farkhandeh, Kehrizi Kimia, Najmabadi Hossein. Investigating the genetic causes of mental retardation in Bushehr province. Archives of rehabilitation (rehabilitation) [Internet]. 1391;13(4 (series 54)):58-64. Available from: https://sid.ir/paper/43305/fa

[Downloaded from aums.abzums.ac.ir on 2025-07-31]