

غربالگری هیپوتیروئیدی نوزادان در اصفهان و بررسی میزان ازدواج‌های فAMILI در والدین نوزادان هیپوتیروئید

دکتر مهین هاشمی پور^۱، دکتر رامین ایرانپور^۲، دکتر مسعود امینی^۳، دکتر سیلوا هوسپیان^۴، دکتر ساسان حقیقی^۵، دکتر ناصر احمدی^۶

تاریخ دریافت ۸۳/۰۳/۱۸، پذیرش مقاله ۸۴/۰۱/۲۴

چکیده

مقدمه: شیوع هیپوتیروئیدی مادرزادی در جوامع آسیایی همچون ایران، نسبت به سایر جوامع بیشتر است یکی از علل احتمالی آن ازدواج‌های فAMILI می‌باشد. در این مطالعه میزان ازدواج‌های فAMILI در والدین نوزادان هیپوتیروئید و سالم مورد بررسی و مقایسه قرار گرفته است. مواد و روش‌ها: از خرداد ۸۱ لغایت مرداد ۸۲، غلظت T4 و TSH نمونه‌های سرمی ۴۰۰۰۰ نوزاد ۳-۷ روزه در شهر اصفهان به ترتیب به روش‌های RIA و IRMA اندازه‌گیری شد. نوزادان با $T4 < 6/5 \mu g/dl$ و $TSH > 20 mIU/L$ فراخوان شدند. تشخیص بیماری بر اساس مقادیر مرجع T4 و TSH سرمی بعد از روز هفتم متناسب با سن آنان انجام ($T4 < 6/5 \mu g/dl$ و $TSH > 10 mIU/L$) و نسبت خانوادگی والدین نوزادان هیپوتیروئید و سالم مورد مقایسه قرار گرفت.

نتایج: از ۷۰۰ نوزاد فراخوان شده (میزان فراخوان ۱/۱۷۵٪)، ۱۱۷ نفر هیپوتیروئید بودند (۱ در هر ۳۴۲ تولد). بین بروز هیپوتیروئیدی مادرزادی و وجود ازدواج فAMILI (دور و نزدیک با هم) رابطه معنی‌داری وجود نداشت ($X^2 = 3/3, p = 0/06$)، در حالی که نسبت شانسی این اختلال در نوزادان با والدین دارای ازدواج‌های فAMILI نزدیک نسبت به والدین بدون ازدواج‌های فAMILI نزدیک ۱/۹۳ برابر بود. ($X^2 = 10/9, p = 0/009$). بحث و نتیجه‌گیری: با توجه به شیوع بالای هیپوتیروئیدی مادرزادی در جامعه و میزان نسبتاً بالای ازدواج‌های فAMILI به خصوص ازدواج‌های فAMILI نزدیک و با در نظر گرفتن نقش این ازدواج‌ها در افزایش میزان بروز بیماری هیپوتیروئید، ارائه راهکارهایی جهت افزایش سطح آگاهی جامعه در رابطه با شیوع این بیماری ضروری است.

واژه‌های کلیدی: هیپوتیروئیدی مادرزادی، غربالگری، ازدواج فAMILI

مجله پزشکی ارومیه، سال شانزدهم، شماره دوم، ص ۱۰۸-۱۰۴، تابستان ۱۳۸۴

آدرس مکاتبه: اصفهان، میدان جمهوری، خیابان خرم، مرکز تحقیقاتی درمانی حضرت صدیقه طاهره مرکز تحقیقات

غدد و متابولیسم اصفهان تلفن: ۰۲۱۱-۳۳۵۹۹۲۳، فاکس: ۰۲۱۱-۳۳۷۳۷۲۳ دکتر مهین هاشمی پور

E-mail: emrc@mui.ac.ir

مقدمه

شیوع تقریبی یک در ۳۰۰۰ تا ۴۰۰۰ نوزاد می‌باشد بیماری قابل پیشگیری است و در صورت تشخیص و درمان به موقع، می‌توان از

هیپوتیروئیدی مادرزادی از شایع‌ترین علل عقب ماندگی ذهنی، با

^۱ دانشیار گروه کودکان، دانشکده پزشکی دانشگاه علوم پزشکی اصفهان (نویسنده مسئول)

^۲ استادیار گروه کودکان، دانشکده پزشکی دانشگاه علوم پزشکی اصفهان

^۳ استاد گروه داخلی، دانشکده پزشکی دانشگاه علوم پزشکی اصفهان

^۴ پزشک عمومی، پژوهشگر، مرکز تحقیقات غدد و متابولیسم اصفهان

^۵ پزشک عمومی، پژوهشگر، مرکز تحقیقات غدد و متابولیسم اصفهان

^۶ پزشک عمومی، پژوهشگر، مرکز تحقیقات غدد و متابولیسم اصفهان

بالا نسبت به سن نوزاد یا $T4$ پایین نسبت به وزن نوزاد انجام گردید (۱۲). در نوزادانی که پس از روز هفتم (هفته دوم) مراجعه کردند فراخوان بر مبنای $\mu T4 < 6/5 \text{ g/dl}$ و $MIU/M > 10 \text{ TSH}$ انجام گرفت (۱۳).

نحوه برخورد با نوزادان فراخوان شده نیز بر اساس میزان TSH اولیه (۷-۳ روزگی) بدین ترتیب بود که در صورت مشاهده $39 \leq TSH < 20$ ، آزمایش‌های دوم شامل $T4$ و TSH درخواست می‌شد ولی در صورتی که $TSH \geq 40 \text{ MIU/L}$ بود، همزمان با درخواست آزمایش‌های دوم، درمان نیز آغاز می‌گردید (۱۴). در صورتی که در آزمایش دوم، مقادیر $T4$ ، TSH طبیعی بود، نوزاد در گروه هیپوتیروئیدی گذرا قرار می‌گرفت. آزمایش‌های دوم در روزهای ۲۸-۷ انجام شده و تشخیص هیپوتیروئیدی بر اساس $\mu T4 < 6/5 \text{ g/dl}$ و $MIU/L > 10 \text{ TSH}$ انجام گرفت (۱۰). پس از دریافت نتایج آزمایش‌های، نوزاد توسط پزشک معاینه و بر اساس نتایج حاصل از آزمایش‌های در صورت هیپوتیروئیدی درمان با لووتیروکسین به میزان $15-10 \text{ g/kg/dl}$ شروع می‌شد.

در نوزادان نارس و فول ترم علاوه بر توجه به TSH ، در صورتی که $T4$ طبق جدول با توجه به وزن نوزاد پایین بود، آزمایش‌های تکمیلی $T3RU$ و $FT4I$ انجام می‌شد و در صورت غیرطبیعی بودن نتایج، درمان شروع می‌گردید.

روش‌های آزمایشگاهی

اندازه‌گیری TSH به روش $IRMA$ و $T4$ به روش RIA و با استفاده از کیت‌های شرکت کاوشیار ایران و توسط دستگاه گاماکانتر مرکز تحقیقات غدد و متابولیسم اصفهان (دستگاه Berthold IB ۱۲-۲۱۱۱) انجام گرفت. حساسیت آزمایش‌های TSH و $T4$ به ترتیب $MIU/L 0/05$ و $\mu \text{g/dl } 0/38$ بود.

مطالعات آماری

در این مطالعه کلیه فرم‌های اطلاعاتی اولیه نوزاد و نتایج آزمایش‌های انجام شده با استفاده از نرم افزارهای EPI و $Excel$ وارد کامپیوتر گردیده و سپس با استفاده از نرم افزار $SPSS$ مورد تجزیه و تحلیل قرار گرفت.

عوارض آن جلوگیری نمود (۱). شیوع بیماری در جوامع و نژادهای مختلف با یکدیگر متفاوت است، بر اساس مطالعات انجام شده، فراوانی اختلال فوق در کشور ما در مقایسه با سایر جوامع، به طور قابل توجهی بالا گزارش گردیده است (۲،۳). از سویی بر اساس مطالعات قبلی میزان شیوع هیپوتیروئیدی نوزادی در جوامع آسیایی بیشتر از سایر جوامع می‌باشد که علت آن را هم وجود ازدواج‌های فامیلی در این جوامع ذکر کرده‌اند (۵و۴). علاوه بر آن عوامل مختلف خانوادگی، محیطی، ژنتیکی و اتوایمیون در بروز این بیماری دخیل هستند (۶،۷،۸،۹).

با توجه به اهمیت پیشگیری از اختلال یاد شده و بالا بودن میزان ازدواج‌های فامیلی در سطح جامعه، در این مطالعه تلاش گردیده تا در طی برنامه غربالگری کم کاری مادرزادی تیروئید در شهر اصفهان، شیوع این بیماری در جامعه تعیین و میزان ازدواج‌های فامیلی در نوزادان با و بدون تشخیص هیپوتیروئیدی نوزادی مورد بررسی و مقایسه قرارگیرد.

مواد و روش‌ها

در این مطالعه توصیفی، از ابتدای خرداد ۸۱ تا اواخر مرداد ۸۲ تمامی نوزادان ارجاع شده از ۱۷ بیمارستان و زایشگاه مختلف شهر اصفهان مورد بررسی قرار گرفتند. فرم مخصوص که حاوی اطلاعات مربوط به خصوصیات نوزاد، سن حاملگی، جنس، وزن، قد، ملیت، وجود یا عدم ازدواج فامیلی والدین بود، توسط پرسنل بخش نوزادان تکمیل و هنگام مراجعه والدین به مرکز مشخص شده جهت انجام آزمایش‌های مربوطه، تحویل مجریان طرح داده می‌شد. نسبت فامیلی نزدیک، به مواردی اطلاق می‌شد که نسبت والدین با هم به صورت پسرعمه دختردایی یا برعکس، دخترعمو پسرعمو یا دخترخاله پسرخاله بود در غیر این صورت نسبت فامیلی دور در نظر گرفته می‌شد.

نمونه‌های خون وریدی نوزادان ارجاع شده در روزهای سوم تا هفتم پس از تولد گرفته و $T4$ و TSH سرم آنان سنجیده شد. نتایج آزمایش‌ها به همراه فرم اطلاعاتی ذکر شده، توسط پزشک فوق تخصص غدد و پزشک عمومی همکار طرح مطالعه و موارد نیازمند فراخوان تعیین گردید. اساس فراخوان در نوزادان رسیده و با وزن بالای 2500 گرم $T4$ کمتر از $6/5 \text{ g/dl } \mu$ و یا TSH بیشتر از $MIU/L 20$ بود (۱۱ و ۱۰). در مورد نوزادان نارس فراخوان بر اساس TSH

نتایج

در این طرح ۴۰۰۰۰ نوزاد ارجاع شده از ۱۷ زایشگاه، بیمارستان خصوصی و دولتی شهر اصفهان مورد مطالعه قرار گرفتند. درصد پوشش طرح برابر با ۸۲/۸٪ بود (۴۰۰۰۰ از ۴۸۳۲۷ تولد زنده). از این تعداد ۳۸۷۷۳ نفر (۹۷/۳٪) ایرانی، ۱۰۵۵ نفر (۲/۶٪) افغانی و ۳۶ نفر (۰/۱٪) دارای ملیت‌های مختلف (ارمنی، عراقی، لیبیایی، یمنی) بودند و در مورد ۱۳۶ نوزاد ملیت ذکر نشده بود. ۱۱۸۲۹ نوزاد (۲۹/۷٪ کل نوزادان مورد مطالعه) دارای والدین با ازدواج فامیلی (دور و نزدیک) بودند و از این تعداد در ۷۲۴۵ نفر (۶۱/۲٪) از والدین ازدواج فامیلی نزدیک ثبت شده بود.

از نظر وضعیت توزیع جنسی، ۱۹۳۰۰ نفر (۴۸/۷٪) دختر و ۲۰۳۵۴ نفر (۵۱/۳٪) پسر بودند و در ۳۲۶ مورد جنسیت در فرم ثبت نشده بود. ۳۸۵۲۲ نفر از نوزادان رسیده و (۳٪) ۱۱۹۰ نفر نارس بودند و در ۲۸۸ مورد در فرم وضعیت رسیده یا نارس بودن مشخص نشده بود.

از میان نوزادان مورد مطالعه ۷۰۰ نفر فراخوان گردیدند (۱/۷۵٪) که ۶۵۵ نفر از افراد فراخوان شده جهت آزمایش‌های مجدد به این مرکز مراجعه کردند (۹۳/۶٪). از میان این افراد ۱۱۷ نفر (۱۶/۷٪) از فراخوان شده‌ها) با تشخیص هیپوتیروئیدی نوزادی تحت درمان قرار گرفتند. بدین ترتیب شیوع هیپوتیروئیدی نوزادی در جمعیت مورد مطالعه برابر با ۲/۹ در هزار تولد زنده و یا برابر با یک در ۳۴۲ تولد زنده می‌باشد. ۴ نفر از این افراد دارای هیپوتیروئیدی ثانویه بودند. ۵۱ نفر (۴۳/۶٪) از نوزادان هیپوتیروئید دختر، ۶۶ نفر (۵۶/۴٪) پسر، (۸۹/۷٪) ۱۰۵ نوزاد رسیده (۱۰/۳٪) و ۱۲ نوزاد نارس بودند. در نوزادان هیپوتیروئید ۴۴ نفر (۳۸٪) دارای والدین با ازدواج فامیلی (دور و نزدیک) بودند و از این تعداد ۳۵ نفر (۷۹/۵٪) دارای والدین با ازدواج فامیلی نزدیک بودند.

اطلاعات مربوط به میزان ازدواج‌های فامیلی در کل جمعیت مورد مطالعه و در گروه نوزادان هیپوتیروئید در جدول ۱ ارائه شده است. قابل ذکر است که در ۱۷۷ نفر از افراد مورد مطالعه (۰/۴٪)، نسبت فامیلی والدین در پرسشنامه‌های مربوطه ثبت نشده بود. (این افراد جزو افراد سالم بودند).

با استفاده از آزمون مجذورکای، مشخص گردید که بین ازدواج فامیلی (دور و نزدیک با هم) و بروز هیپوتیروئیدی نوزادی رابطه معنی‌داری وجود ندارد، ولی براساس همین آزمون بین بروز هیپوتیروئیدی نوزادی و ازدواج فامیلی نزدیک رابطه معنی‌داری

وجود دارد ($X^2=10/96$ و $p=0/009$ ، $Odds\ Ratio=1/93$ ، فاصله اطمینان ۹۵٪ برابر با ۱/۲۷-۲/۹۲)

بحث

در این مطالعه هیپوتیروئیدی نوزادی دارای شیوعی برابر با یک در ۳۴۲ تولد زنده بود که با توجه به نتایج به دست آمده، این شیوع بسیار بالا و در عین حال نگران کننده است. با وجود این که در مطالعه کنونی غربالگری CH با روشی متفاوت از سایر غربالگری‌های قبلی در کشور به انجام رسیده است ولی مطالعات انجام شده در سایر نقاط کشور نیز شیوع بالایی از این بیماری را گزارش کرده‌اند (یک در ۱۴۳۳ در فارس، یک در ۹۱۴ در تهران) (۲ و ۳). در کشور پاکستان نیز براساس طرح غربالگری انجام شده شیوع هیپوتیروئیدی نوزادی یک در ۱۰۰۰ تولد زنده گزارش گردیده است (۱۵). در عربستان نیز شیوع این بیماری را یک در ۲۷۵۹ تولد زنده و در مناطق روستایی یک در ۱۵۳۸ تولد زنده گزارش کرده‌اند (۱۶).

براساس نتایج حاصل از مطالعه حاضر نسبت شانس هیپوتیروئیدی نوزادان در ازدواج‌های فامیلی نزدیک نسبت به والدین بدون ازدواج‌های فامیلی نزدیک ۱/۹۳ و با فاصله اطمینان ۹۵٪ درصد بین ۱/۲۸-۲/۹۲ بود. براساس مطالعات موجود در سایر جوامع، شیوع هیپوتیروئیدی مادرزادی در بین خانواده‌های آسیایی بیشتر از خانواده‌های غیر آسیایی بوده است (۵ و ۵). در مطالعه روزنتال^۱ و همکارانش، که با هدف بررسی شیوع هیپوتیروئیدی نوزادی در جمعیت منطقه شمال غرب انگلستان (منطقه‌ای که از لحاظ ابعاد جمعیت شناختی دارای تنوع نژادی و ملیتی بوده و تعداد زیادی از اقلیت‌های ساکن را مسلمانان و آسیایی‌ها تشکیل می‌دهند) به انجام رسید، شیوع هیپوتیروئیدی نوزادی در خانواده‌های آسیایی یک در ۹۱۸ و در خانواده‌های غیر آسیایی یک در ۳۳۹۱ تولد زنده گزارش گردید که وجود تفاوت آشکار در شیوع این بیماری تنها با وجود ازدواج‌های فامیلی موجود در بین خانواده‌های مذکور قابل توجیه بود. علاوه بر آن بر طبق یافته‌های این مطالعه، میزان اختلالات مادرزادی (۹٪) و مرگ و میر (۵٪) در افراد با هیپوتیروئیدی نوزادی نسبت به افراد سالم بیشتر بود (۴).

¹ Rosenthal

طرح غربالگری هیپوتیروئیدی نوزادان در اصفهان و بررسی میزان ازدواج‌های فAMILI در والدین نوزادان هیپوتیروئید

نوزادان با والدین دارای ازدواج فAMILI نزدیک تقریباً دو برابر بروز آن در نوزادان با والدین با ازدواج فAMILI دور بود. یافته‌های فوق، تایید کننده نتایج مطالعات قبلی بوده و می‌تواند یکی از علل توجیه کننده شیوع بالای این بیماری در جامعه ما باشد، هرچند سایر علل محیطی، ژنتیکی و اتوایمیون را می‌بایست مد نظر قرار داد (۶،۷،۸،۹). در همین راستا و با توجه به نقش سایر عوامل ذکر شده، پاره‌ای از مطالعات نقش اصلی ازدواج‌های فAMILI را در افزایش میزان بروز این اختلال مردود شناخته‌اند (۱۹).

از طرفی با توجه به این که دیسژنزی و دیس هورمونوزن از علل ایجاد کننده CH می‌باشند و با در نظر گرفتن این موضوع که دیس هورمونوزن به صورت اتوزوم مغلوب منتقل گردیده و براساس مطالعات اخیر در ۲٪ از موارد دیسژنزی علل فAMILIال دخیل می‌باشند (۲۰)، و با توجه به این نکته که میزان بروز سایر اختلالات مادرزادی با وجود ازدواج‌های فAMILI بیشتر می‌شود، اهمیت موضوع اطلاع رسانی دقیق در زمینه عوارض ناشی از این گونه ازدواج‌ها بیشتر آشکار می‌شود.

بدین ترتیب با توجه به شیوع بالای هیپوتیروئیدی مادرزادی در جامعه ما و وجود میزان بالای ازدواج‌های فAMILI و به خصوص ازدواج‌های فAMILI نزدیک در جامعه و نقش آن در افزایش میزان بروز این بیماری، افزایش بیش از پیش سطح آگاهی جامعه نسبت به موضوع ازدواج فAMILI و عواقب حاصل از آن از طریق برنامه‌های آموزشی ضروری به نظر می‌رسد.

در مطالعه دیگری که در طی ۱۰ سال در انگلستان انجام شد (۱۹۹۱-۱۹۸۱)، شیوع هیپوتیروئیدی نوزادی در خانواده‌های پاکستانی، که دارای ازدواج‌های فAMILI بودند، یک در ۷۸۱ گزارش شد که نسبت به شیوع این اختلال در کل جامعه (یک در ۲۱۵۴ تولد زنده)، تفاوت قابل توجهی داشت. از طرفی شیوع هیپوتیروئیدی مادرزادی در خانواده‌های هندی که ازدواج فAMILI در بین آن‌ها مرسوم نبود برابر با یک در ۵۵۴۰ تولد زنده گزارش گردید. بدین ترتیب نقش ازدواج‌های فAMILI در بروز این بیماری و نیز بروز سایر اختلالات مادرزادی مورد تایید قرار گرفت (۵).

در مطالعه دیگری در اسرائیل شیوع هیپوتیروئیدی نوزادی در بین خانواده‌های عرب که دارای ازدواج فAMILI بودند نسبت به سایر خانواده‌ها بیشتر بود (۱۷). همچنین در مناطق روستایی عربستان، شیوع هیپوتیروئیدی نوزادی ۱/۸ برابر شیوع آن نسبت به کل جامعه بود که علت آن را نیز وجود ازدواج فAMILI بیشتر در جمعیت روستایی ذکر نموده‌اند (۱۶).

در کشور ما نیز، در مطالعه دکتر اردوختانی و همکاران، نقش مهم ازدواج‌های فAMILI در افزایش بروز کم کاری مادرزادی تیروئید به خصوص در نوع دائمی آن بررسی و تایید شد (۱۸).

هر چند در مطالعه حاضر بین بروز هیپوتیروئیدی مادرزادی و ازدواج‌های فAMILI در کل (هم دور و هم نزدیک) رابطه معنی‌داری وجود نداشت، ولی بین بروز این بیماری و وجود ازدواج‌های فAMILI، که درصد نسبتاً بالایی از ازدواج‌های جامعه ما را تشکیل می‌دهند، رابطه معنی‌داری به دست آمد و بروز هیپوتیروئیدی در

جدول: وضعیت ازدواج‌های فAMILI دور و نزدیک و ازدواج‌های غیرفAMILI در والدین

نوزادان مبتلا به هیپوتیروئیدی نوزادان و کل افراد مورد مطالعه

جمع	والدین بدون نسبت فAMILI	والدین با نسبت فAMILI دور	والدین با نسبت فAMILI نزدیک	
۳۹۸۲۳	۲۷۹۹۴ (۷۰/۳٪)	۴۵۸۴ (۱۱/۵٪)	۷۲۴۵ (۱۸/۲٪)	کل نوزادان مورد مطالعه
۱۱۷	۷۳ (۶۲/۴٪)	۹ (۷/۷٪)	۳۵ (۲۹/۹٪)	نوزادان هیپوتیروئید
	۰/۰۶ $X^2=۳/۴۹$	۰/۱۹ $X^2=۱/۶۶$	۰/۰۰۱ $X^2=۱۰/۷۴$	p-value

References:

1. Klett M: Epidemiology of congenital hypothyroidism. *Exp Clin Endocrinol Diabetes*, 1997, 105 (suppl4): 19-23.
2. Karamizadeh Z, Amirhakimi GH: Incidence of congenital hypothyroidism in Fars Province, Iran. *Iran J Med Sci*, 1992, 17: 78-80.
3. اردوخانی آرش، هدایتی مهدی، میرمیران پروین، حاجی پور رامبد، عزیزی فریدون: شیوع بالای هیپوتیروئیدی نوزادان در تهران: نیاز برای ملی نمودن طرح غربالگری کم کاری مادرزادی تیروئید. *مجله غدد درون ریز و متابولیسم ایران*، ۱۳۷۹: سال دوم، شماره ۴، صفحات ۲۶۳-۲۷۷.
4. Rosenthal M, Addison GM, Price DA: Congenital hypothyroidism: increased Asian Families. *Arch Dis Child*, incidence in 1988, 63: 790-3.
5. Hall SK, Hutchesson ACJ, Kirk, JM: Congenital hypothyroidism. Seasonality and consanguinity in the west Midlands, England. *Acta Padiatr*, 1999, 88: 212-5.
6. Leger J, Marinovic D, Garel C, Bonaiti - pellie C, Polak M, Czernichow P: Thyroid development anomalies in first degree relatives of children with congenital hypothyroidism. *J Clin Endocrinol Metab*, 2002, 87: 575-80.
7. Kaiserman I, Maytal A, Siebner R, Sack J: Effects of immigration on the incidence of congenital hypothyroidism. *Eur J Endocrinol*, 1997, 137: 356-9.
8. Castonet M, Polak M, Bonaiti - Pellie C, Lyonnet S, Czernichow P, Leger J: Nineteen years of national screening for congenital hypothyroidism: familial cases with thyroid dysgenesis suggest the involvement of genetic factors. *J Clin Endocrinol Metab*, 2001, 86: 2009-14.
9. Illicki A, Larson A, Karlsson FA: Circulating thyroid antibodies in congenital hypothyroidism. *Acta paediatr Scand*, 1991, 80: 805-811.
10. Fisher DA: Disorders of the thyroid in the newborn and infant. In: Sperling MA Ed, *Pediatric Endocrinology*. 1st Ed, Philadelphia, B Saunders Company, 1996: 51-70.
11. Baloch Z, Carayon P, Conte-devolx B, Demers LM, Feldt-Rasmussen U, Henry JF, et al: Laboratory support for the diagnosis and monitoring of thyroid disease. *Thyroid*, 2003, 13: 3-126.
12. Frank JE, Faix JE, Hermos RJ, Mullaney DM, Rojan DA, Mitchell ML, et al: Low birth weight infant: effects on neonatal screening. *J Pediatr*, 1996, 128: 548-54.
13. Hung W: Thyroid disorders of infancy and childhood In: Becker KH, editors. *Principles and Practice of Endocrinology and Metabolism*. 3rd Ed, Philadelphia, Lippincott Williams & Wilkins, 2001: 4630-71.
14. Klein RZ, Mitchell MH: Hypothyroidism in infants and children. In: Braverman LE, Utiger RD: *The Thyroid*. 8th Ed, Philadelphia, Lippincott Williams & Wilkins, 2000: 973-88.
15. Lakhani M, Khurshid M, Naqvi SH, Akbar M: Neonatal screening for congenital hypothyroidism in Pakistan. *J Pak Med Assoc*, 1989, 39: 282-4.
16. Henry G, Sobki S H, Othman J M: Screening for congenital hypothyroidism. *Saudi Med J*, 2002, 23: 529-535.
17. Sack J, Feldman I, Kaiserman I: Congenital hypothyroidism screening in the West Bank: a test case for screening in developing regions. *Horm Res*, 1998, 50: 151-4.
18. اردوخانی آرش، میرمیران پروین، عزیزی فریدون: ازدواج های فامیلی، عامل احتمالی شیوع بالای هیپوتیروئیدی دائمی نوزادان. *مجله غدد درون ریز و متابولیسم ایران*، ۱۳۸۲، سال ۵، شماره ۴، صفحات ۲۹۳ تا ۲۹۸.
19. Kuliev AM, Modell B: Social and genetic implications of customary consanguineous marriage among British Pakistanis. The Galton Institute, 19 Northfields Prospect, Northfields, London SW18 1PE, 1992. (Galton Institute Occasional Papers, Second Series, No 4).
20. Castanet M, Iyonnet S. Bonaiti-Pellie C, Polark M, Czernickow P, Leger J: Familial forms of thyroid dysgenesis among infants with congenital hypothyroidism. *N Engl J Med*, 2000, 343: 441-442.

Journal: [THE JOURNAL OF URMIA UNIVERSITY OF MEDICAL SCIENCES](#) [Summer 2005](#) , [Volume 16](#) , [Number 2](#); Page(s) 104 To 108.

Paper: **THE PREVALENCE OF CONSANGUINEOUS MARRIAGES IN PARENTS OF NEONATES WITH CONGENITAL HYPOTHYROIDISM: THE ISFAHAN SCREENING PROGRAM FOR NEONATAL HYPOTHYROIDISM**

Author(s): [HASHEMPOUR MAHIN](#), [IRAN POUR R.](#), [AMINI MASOUD](#), [HOVSEPIAN S.](#), [HAGHIGHI S.](#), [AHMADI N.](#)

*

Abstract:

Background and Aims: Congenital hypothyroidism (CH) is more prevalent in some Asian populations and consanguineous marriage is considered as one of its probable causes. The aim of this study is to investigate and compare the rate of consanguinity among parents of neonates with and without congenital hypothyroidism.

Materials and Methods: Since May 2002 to August 2003, the serum T4 and TSH concentrations of 40000 newborns were measured on their 3rd- 7th day of birth, by RIA and IRMA methods, respectively. Newborns with T4<6.5 µg/dl and TSH>20 mIU/L were recalled. Congenital hypothyroidism was diagnosed in newborns with T4<6.5 µg/dl and TSH>10 mIU/L, according to the results of their second-time measurements. The rate of consanguineous marriage in parents was compared in neonates with and without congenital hypothyroidism.

Results: From 700 recalled neonates (recall rate=1.75%), hypothyroidism was confirmed in 117 neonates (1:342). There were no relationship between consanguineous marriage (both first and second cousin) and CH ($P=0.06$, $X^2=3.3$). The odds ratio of CH occurrence in first-degree to non first-degree consanguineous marriage was 1.93. ($p=0.009$, $X^2=10.9$).

Conclusion: Considering the high prevalence of CH and also consanguineous marriages in our community and the relationship observed in this study between CH and first-cousin consanguineous marriages of parents, improvement of community knowledge in this field is necessary.

Keyword(s): CONGENITAL HYPOTHYROIDISM, CONSANGUINEOUS MARRIAGE, SCREENING