

خصوصیات کمی و کیفی درماتوگلیفیک (الگوهای انگشت نگاری) در افراد مبتلا به اوتیسم شهر اصفهان و مقایسه با بستگان درجه یک

فرشته شکیبایی^۱، فتانه فرخپور^۲، محمدرضا مرآئی^۱

مقاله پژوهشی

چکیده

زمینه و هدف: اوتیسم (درخودماندگی)، یک اختلال پیچیده تکاملی از نوع روابط اجتماعی می باشد که علت اصلی آن ناشناخته است. اتیولوژی این بیماری هنوز مشخص نشده است که علل ژنتیکی (وابسته به X) و یا محیطی سبب بروز آن می شود؟. بنابراین، هدف از انجام مطالعه حاضر، بررسی خصوصیات کمی و کیفی درماتوگلیفیک در افراد مبتلا به اوتیسم و مقایسه با بستگان درجه یک و گروه شاهد بود.

مواد و روش ها: این مطالعه مورد-شاهدی بر روی ۱۵۰ بیمار مبتلا به اوتیسم، ۱۵۰ نفر در گروه شاهد و ۱۵۰ نفر از خویشاوندان درجه یک بیماران انجام گرفت. پس از اخذ رضایت نامه، نحوه توزیع فراوانی الگوهای اثر انگشت شامل لوپ (Loop)، وول (Whorl) و آرج (Arch)، شمارش خطوط اثر انگشت (Finger ridge count یا FRC) و تعداد چین های ثانویه (Secondary creases یا SC) در هر سه گروه بررسی گردید. در نهایت، داده های به دست آمده با استفاده از آزمون های ANOVA و χ^2 در نرم افزار SPSS مورد تجزیه و تحلیل قرار گرفت.

یافته ها: فراوانی الگوی اثر انگشت Loop در گروه شاهد (۷۹/۳ درصد) دو برابر بیماران مبتلا به اوتیسم بود (۴۴/۰ درصد) ($P < ۰/۰۰۱$). همچنین، میانگین FRC دست راست و چپ در گروه بیماران نسبت به دو گروه مورد (بیماران و خویشاوندان) بیشتر بود؛ در حالی که میانگین SC دست راست و چپ در گروه بیماران مبتلا به اوتیسم نسبت به دو گروه مورد کمتر به دست آمد و اختلاف آماری معنی داری مشاهده شد ($P < ۰/۰۰۱$).

نتیجه گیری: بیماران مبتلا به اوتیسم دارای الگوی Loop کاهش یافته و افزایش FRC هر دو دست و کاهش SC دو دست نسبت به گروه شاهد می باشند. این یافته ها ثابت می کند که بیماران مبتلا به اوتیسم دارای زمینه وراثتی در بروز بیماری هستند که توسط حوادث پری ناتال و عوامل استرس زای محیطی دیگر، تقویت و سبب بروز بیماری در آن ها می گردد. بنابراین، از این الگوها می توان جهت تشخیص درصد گرفتاری نوزادان متولد شده مبتلا به اوتیسم استفاده نمود و اقدامات بیشتری جهت تشخیص قطعی انجام داد و درمان های کمکی را از همان ابتدا شروع کرد.

واژه های کلیدی: اوتیسم، الگوهای انگشت نگاری، شمارش خطوط اثر انگشت، تعداد چین های ثانویه، ژنتیک

ارجاع: شکیبایی فرشته، فرخپور فتانه، مرآئی محمدرضا. خصوصیات کمی و کیفی درماتوگلیفیک (الگوهای انگشت نگاری) در افراد مبتلا به اوتیسم شهر اصفهان و مقایسه با بستگان درجه یک. مجله تحقیقات علوم رفتاری ۱۳۹۵؛ ۱۴ (۴): ۵۰۹-۵۱۵

پذیرش مقاله: ۱۳۹۵/۸/۱۷

دریافت مقاله: ۱۳۹۵/۵/۲۸

مقدمه

اوتیسم به عنوان سرده اختلالات طیف درخودماندگی بر اساس معیارهای Diagnostic and Statistical Manual of Mental Disorders-5th Edition (DSM-V)، با نقص در تعاملات اجتماعی، اشکال در ارتباط کلامی و غیر کلامی و همچنین، انجام رفتارهای تکراری، محدود و استریوتایپیک مشخص می گردد و زمانی تشخیص داده می شود که آشکار شدن این علائم تا قبل از پایان سه سالگی کودک باشد. بر اساس اولین مطالعات در سال ۱۹۶۶، شیوع این اختلال، ۴/۵ کودک در هر ۱۰ هزار نفر ذکر شد (۱). شیوع اوتیسم بر اساس مطالعات آماری بسیار دقیق (Centers for Disease Control and Prevention (CDC)

آمریکا، رشد شگرفی داشته است. جدیدترین تحقیقات که به تازگی منتشر شده اند، از رقمی حدود ۱۱۳ کودک در هر ۱۰ هزار نفر در سال ۲۰۰۸ حکایت دارد (۲) که نسبت به سال ۲۰۰۶ (۳) و ۲۰۰۲ (۴)، به ترتیب رشد ۲۳ و ۷۸ درصدی داشته است. پاتوفیزیولوژی های متعدد نوروشیمیایی به عنوان علل زمینه ای بروز فنوتیپ های اختلالات ذهنی و نواقص رشد مغزی در مبتلایان به اوتیسم پیشنهاد شده است (۵). نقش توارث ژنتیکی در کنار عوامل استرس زایی که بعد از لقاح و در طی دوره جنینی رخ می دهد، در مطالعات متعدد گزارش شده است. پژوهش ها نشان داده اند که همراهی بروز این اختلال در دوقلوهای تک تخمکی ۸۵ درصد می باشد که شواهدی قوی بر بخش ژنتیکی آن است (۶).

۱- دانشیار، گروه روان پزشکی اطفال، دانشکده پزشکی، دانشگاه علوم پزشکی اصفهان، اصفهان، ایران

۲- دانشجوی پزشکی، کمیته تحقیقات دانشجویی، دانشکده پزشکی، دانشگاه علوم پزشکی اصفهان، اصفهان، ایران

Email: shakibaei@med.mui.ac.ir

نویسنده مسؤول: فرشته شکیبایی

کاهش بروز این بیماری، مشاوره ژنتیک انجام داد.

مواد و روش‌ها

این مطالعه توصیفی-تحلیلی از نوع مورد-شاهدی بود که بر روی کودکان مبتلا به اوتیسم شهر اصفهان انجام شد. با توجه به مطالعات انجام شده و $p_1 = 0/05$, $p_2 = 0/14$, $d = 0/09$ و با در نظر گرفتن اطمینان ۹۵ درصد و توان ۸۰ درصد، حجم نمونه نهایی، ۱۵۰ نفر برآورد گردید.

$$n = \frac{\left(Z_{1-\frac{\alpha}{2}} \sqrt{2P(1-P)} + Z_{1-\beta} \sqrt{P_1(1-P_1) + P_2(1-P_2)} \right)^2}{d^2}$$

معیارهای ورود نمونه‌ها به مطالعه شامل کلیه کودکان مبتلا به اوتیسم بر اساس معیارهای تشخیصی DSM-IV و بررسی پرونده پزشکی موجود در مرکز اوتیسم و تأیید پزشک فوق تخصص روان‌پزشکی اطفال در شهر اصفهان بود. افراد گروه شاهد نیز از افراد سالم بدون سابقه وجود بیماری‌های روان‌پزشکی بودند که از مهدهای کودک نزدیک به مراکز اوتیسم انتخاب شدند. معیارهای خروج شامل زیر سؤال بودن تشخیص اوتیسم در گروه مورد بر اساس معیارهای DSM-IV توسط متخصص روان‌پزشکی اطفال مجری طرح، مطرح شدن تشخیص اوتیسم برای اقوام درجه یک، مشاهده هرگونه اختلال ژنتیکی جسمی یا روان‌پزشکی دیگر در افراد مورد مطالعه، عدم همکاری آزمودنی‌ها، قطع یا عدم تشکیل دستان و انگشتان و مشکل پوستی مخدوش کننده اثر انگشت بود.

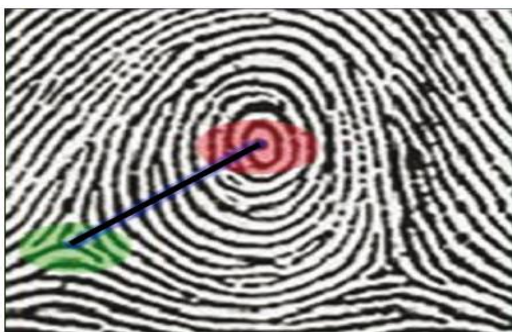
نمونه‌گیری از نوع احتمالی (Probability sampling) و به روش خوشه‌ای (Cluster sampling) انجام شد. علت چنین انتخابی بر اساس قضاوت بالینی این بود که از لحاظ اثر انگشت، اعضای درون هر یک از خوشه‌های قابل تصور از کودکان اوتیسم در شهر اصفهان کمترین همگنی را با هم دارند، اما بین خود خوشه‌ها بیشترین همگنی وجود دارد. بدین ترتیب مراجعه به یک یا چند مرکز اوتیسم، نمادی از کل جمعیت مورد مطالعه بود. تشخیص اوتیسم در افراد گروه مورد بر اساس معیارهای تشخیصی DSM-IV و بررسی پرونده پزشکی موجود در مرکز اوتیسم و تأیید فوق تخصص روان‌پزشکی اطفال صورت گرفت. گروه خویشاوندان درجه یک، از میان خواهران و برادران غیر مبتلای افراد گروه مبتلایان انتخاب شدند (در صورت عدم داشتن خواهر یا برادر سالم، از پدر یا مادر استفاده گردید).

لازم به ذکر است، از آن‌جا که اثر انگشت صفتی است که از بعد از تولد تا پایان عمر تغییر نمی‌کند، سن افراد گروه خویشان درجه یک، متغیر مخدوشگر محسوب نمی‌شد و بنابراین، نیازی به همسان‌سازی برای سن وجود نداشت. افراد گروه شاهد از کودکان سالم مهدهای کودک نزدیک به مراکز اوتیسم تا کفایت حجم نمونه برای گروه شاهد انتخاب شدند. علت انتخاب دو گروه شاهد برای مطالعه، به این دلیل بود که اوتیسم منشأ ژنتیکی دارد و با توجه به این که اثر انگشت نیز اساس ژنتیکی دارد، ممکن است مقایسه اثر انگشت کودکان مبتلا به اوتیسم نتایج یکسان یا متفاوتی در گروه اقوام درجه یک سالم و سایر کودکان سالم داشته باشد. اگرچه هیچ یک از انواع نمونه‌گیری نمی‌تواند به طور کامل بیان کننده جمعیت مورد مطالعه باشد، اما در مطالعه حاضر میزان پاسخ (Response rate) بالایی که پس از هماهنگی اداری لازم طی جمع‌آوری داده‌ها از هر مرکز اوتیسم حاصل شد، امکان بروز خطاهای سیستماتیک را

درماتوگلیفیک (Dermatoglyphics) به بررسی علمی اثر انگشت با روش‌های کمی و کیفی مختلف اطلاق می‌شود که نخستین بار در سال ۱۹۲۶ توسط Harold Cummins پدر آنالیز اثر انگشت آمریکا در ترمینولوژی به کار رفت (۷). بنابراین، می‌تواند به عنوان نشانگر کم‌هزینه‌ای جهت مطالعه وقایع دوره ابتدای تکامل جنینی در اختلالاتی که تحت تأثیر توأم ژنتیک در کنار عوامل خطر محیطی دوره جنینی هستند (به ویژه اختلالات تکاملی عصبی)، به کار رود (۸) و چنانچه پیش از این اشاره شد، اوتیسم نیز از این دسته اختلالات به شمار می‌رود. از خصوصیات اثر انگشت می‌توان به منحصر به فرد بودن (Individuality) و ثبات (Persistence) آن در طول زندگی فرد اشاره نمود (۹). به این صورت که پس از شکل‌گیری طی هفته‌های ۲۴-۱۰ جنینی، هرگز تا پایان عمر فرد تغییر نخواهد کرد (۱۰).

بر اساس بررسی‌های صورت گرفته، در ایران تا امروز هیچ‌گونه مطالعه‌ای روی اثر انگشت در مبتلایان به اوتیسم انجام نشده است، هرچند دسترسی به تمام منابع مقدور نمی‌باشد. مطالعات در حیطه درماتوگلیفیک بر روی مبتلایان به سایر بیماری‌ها به خصوص بیماری‌های جسمی مانند سرطان پستان (۱۱) و سکتة قلبی (۱۲) انجام شده است. در ارتباط با سایر بیماری‌های روانی در ایران، شکیبایی و همکاران با مطالعه اثر انگشت بیماران مبتلا به اختلال اسکیزوفرنی و شاهد، گزارش کردند که اگرچه الگوی اثر انگشت و چین‌های ثانویه در دو گروه تفاوتی نداشت، اما میانگین شمارش خطوط اثر انگشت در گروه مورد به طور معنی‌داری بیشتر بود (۱۳).

اگرچه مطالعات بسیار محدودی در این زمینه در خارج از کشور بر روی بیماری اوتیسم صورت گرفته، اما از دهه‌ها پیش آغاز شده است و همچنان ادامه دارد که می‌توان به تحقیقات Stosljevic و Adamovic (۱۴) و Milicic و همکاران (۱۵) اشاره کرد. نتایج پژوهش Stosljevic و Adamovic نشان داد که در گروه مبتلایان به اوتیسم، فراوانی نسبی اثر انگشت Arch بیشتر و فراوانی نسبی اثر انگشت Loop کمتر از گروه طبیعی بود. همچنین، میانگین شمارش خطوط انگشت در گروه مورد کمتر از گروه شاهد بود (۱۴). نتایج مطالعه Milicic و همکاران حاکی از آن بود که اگرچه شمارش خطوط انگشت در گروه مبتلایان به اوتیسم نسبت به جمعیت طبیعی کمتر بود، اما همین کاهش در گروه بستگان درجه یک سالم (به غیر از خواهران) نیز نسبت به جمعیت طبیعی مشاهده شد. همچنین، همبستگی آماری مادران گروه مبتلایان به اوتیسم با پسرانشان بیشتر از همبستگی آنان با دخترانشان (چه دختران مبتلا و چه دختران سالم) بود که احتمال یک توارث وابسته به X را برای زیرگروهی از این بیماری در مقابل زیرگروه دیگری که ترکیبی از عوامل ژنتیکی و عوامل خطر محیطی است، مطرح می‌سازد و پدیده موزائیسیم و غیر فعال شدن کروموزم X را دلیل این تفاوت با گروه مؤنث دانستند. هرچند که همبستگی بیشتری بین پدران با پسران مبتلا به اوتیسم نسبت به پدران با دختران مبتلا به اوتیسم مشاهده شد (۱۵). بنابراین، مطالعه حاضر با هدف بررسی خصوصیات کمی و کیفی درماتوگلیفیک در افراد مبتلا به اوتیسم شهر اصفهان و مقایسه با بستگان درجه یک و گروه شاهد انجام شد. امید است با توجه به رشد روزافزون اختلال اوتیسم، نتایج این پژوهش بتواند کمک شایانی به تشخیص زودهنگام این بیماری و به دنبال آن به علم روان‌پزشکی و جامعه نماید. همچنین، با استفاده از یافته‌های پژوهش حاضر، می‌توان به شناخت الگوهای ژنتیک بیماری اوتیسم کمک نمود و به دنبال آن، سبب شناخت توالی ژنی این بیماری شد و جهت



شکل ۲. خط اتصال دو نقطه Core و Triradus

تعیین میزان آسیمتری متناوب (Fluctuating asymmetry یا FA)

این کمیت برای هر یک از جفت انگشت‌های پنج‌گانه چپ و راست جداگانه محاسبه شد؛ به این صورت که در هر یک از افراد گروه مورد، برای هر یک از جفت انگشت‌ها (به عنوان مثال انگشت اشاره)، FRC انگشت چپ و راست شمارش گردید. سپس جدول همبستگی (r) برای FRC انگشت چپ و راست مطابق فرمول‌های آماری رسم شد. روال مشابه در مورد گروه شاهد نیز انجام گرفت و جدول r رسم شد. سپس r (ضریب همبستگی) مورد محاسبه قرار گرفت. مطابق فرمول‌های آماری، مجذور ضریب همبستگی (r^2) نشان دهنده اشتراکات اثر انگشت چپ و راست در هر گروه می‌باشد. در نتیجه، $1 - r^2$ که بعضی آن را Coefficient of indetermination می‌نامند، معیاری از میزان تفاوت‌های اثر انگشت هر گروه و بیان کننده FA در هر گروه است (۱۳). حاصل $1 - r^2$ گروه‌های مورد و شاهد جهت تعیین وجود یا عدم وجود تفاوت معنی‌دار بررسی گردید.

شمارش تعداد چین‌های ثانویه (Secondary creases یا SC)

در بعضی افراد پس از ثبت اثر انگشت حتی با بهترین کیفیت نیز خطوط مخدوش کننده اثر انگشت مشاهده شد (شکل ۳) که چین‌های ثانویه نامیده می‌شوند. در مطالعه حاضر این چین‌ها به دو دسته Low density (کمتر از ۵ عدد) و High density (بیشتر از ۵ عدد) تقسیم شد و تفاوت آماری میان گروه‌ها مورد بررسی قرار گرفت.



شکل ۳. چین‌های ثانویه (خطوط سفید) در اثر انگشت نمونه‌ها

کاهش و اعتبار نتایج حاصل شده را افزایش داد.

در تحقیق حاضر ابتدا هماهنگی‌های اداری لازم با مراکز اوتیسم اصفهان انجام شد و پس از انتخاب گروه‌های سه‌گانه، رضایت‌نامه شرکت در مطالعه اخذ گردید. سپس به روش مصاحبه و استفاده از پرونده، اطلاعات دموگرافیک شامل سن، جنسیت، نژاد، سن تشخیص اوتیسم، نوع و مقدار داروهای مصرفی، نام پزشک معالج، ابتلا به سایر بیماری‌های همراه و تاریخچه خانوادگی ثبت شد. جهت انگشت‌نگاری از روش Purvis-Smith استفاده گردید. در این روش ابتدا بند آخر انگشتان به مرکب آغشته شد، سپس انگشت از یک پهلوی به پهلوی دیگر بر روی کاغذ مخصوص گردانده شد تا تصاویر پرننگ با حداکثر وضوح ثبت گردد. وسایلی مانند مرکب استاندارد انگشت‌نگاری، غلطک پلاستیکی برای آغشته کردن نوک انگشتان به مرکب و کارت انگشت‌نگاری استاندارد نیاز بود.

نحوه تعیین توزیع فراوانی الگوهای اثر انگشت

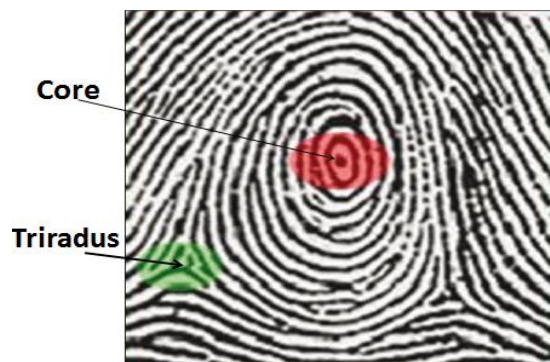
(Finger print pattern): روی پوست انگشتان تعدادی برآمدگی (Ridge)

و فرورفتگی وجود دارد که از نگارش آن‌ها مطابق روش ذکر شده، الگوهای متعدد اثر انگشت حاصل می‌شود. این الگوها به صورت کلی شامل لوپ (Loop)، رول (Whorl) و آرچ (Arch) می‌باشد که نوع آخر به دو دسته ساده (Simple) و خیمه‌ای (Tented) تقسیم می‌شود. در مطالعه حاضر، فرد آموزش دیده پس از جمع‌آوری آثار انگشت، فراوانی هر یک از الگوهای فوق را در انگشتان گروه‌های سه‌گانه مطالعه مشخص نمود.

نحوه محاسبه شمارش خطوط اثر انگشت

(FRC یا Finger ridge count): ابتدا مطابق شکل ۱، برای هر اثر

انگشت دو لندمارک «نقطه core یا رأس و نقطه Triradus در خارجی‌ترین بخش خطوط اثر انگشت» تعریف شد.



شکل ۱. لندمارک‌های تعریف شده اثر انگشت

سپس مطابق شکل ۲، خط مستقیمی که این دو نقطه را به هم متصل می‌کند، رسم گردید و کلیه خطوطی از اثر انگشت (Ridge) که این خط مستقیم را قطع می‌کند، شماره شد. اگر خطوط اثر انگشت قبل از قطع کردن خط مستقیم منشعب می‌شد، هر انشعاب جداگانه شمارش می‌گردید. اگر خطوط اثر انگشت قبل از قطع کردن خط مستقیم تمام می‌شد، شماره نمی‌شد. خطوط اثر انگشتی که از نقاط Core یا Triradus عبور کردند، شماره نشدند. در نهایت، FRC هر یک از گروه‌ها جهت تعیین وجود تفاوت معنی‌دار بین گروه‌ها بررسی گردید.

داده‌ها با استفاده از آزمون‌های ANOVA و χ^2 در نرم‌افزار SPSS نسخه ۲۰ (version 20, IBM Corporation, Armonk, NY) مورد تجزیه و تحلیل قرار گرفت. $P < 0.05$ به عنوان سطح معنی‌داری در نظر گرفته شد.

یافته‌ها

از میان ۴۵۰ مشارکت‌کننده، ۱۵۰ نفر در گروه مبتلایان به اوتیسم، ۱۵۰ نفر در گروه شاهد و ۱۵۰ نفر در گروه خوشاوندان درجه یک بیمار قرار گرفتند. در گروه بیماران، ۱۲۵ نفر (۸۳/۳ درصد) مرد و ۲۵ نفر (۱۶/۷ درصد) آن‌ها زن بودند و در گروه شاهد نیز ۷۰ نفر (۴۶/۷ درصد) را مردان و ۸۰ نفر (۵۳/۳ درصد) را زنان تشکیل دادند ($P < 0.001$). در خوشاوندان درجه یک، ۲۵ نفر (۱۶/۷ درصد) پدران، ۱۱۰ نفر (۷۳/۳۳ درصد) مادران و ۱۵ نفر (۱۰/۰۰ درصد) خواهران بودند. میانگین سن گروه‌های مورد، شاهد و خوشاوندان به ترتیب $12/81 \pm 2/81$ ، $15/93 \pm 3/36$ و $12/71 \pm 2/81$ سال بود. یافته‌های مطالعه حاضر نشان داد که بیشتر افراد سالم الگوی اثر انگشت Loop داشتند (۷۹/۳ درصد). بیشترین الگو در گروه بیماران، Loop بود (۴۴/۰ درصد). همچنین، تفاوت معنی‌داری میان گروه شاهد و بیماران مشاهده شد؛ به گونه‌ای که فراوانی الگوی Loop در گروه شاهد دو برابر بیماران به دست آمد و از طرف دیگر، بیشترین الگو در خوشاوندان، Whorl بود (۴۶/۷ درصد) ($P < 0.001$). (جدول ۱ و ۲).

جدول ۱. میانگین و انحراف معیار سن در گروه‌های مختلف

گروه	سن (سال)	تعداد	میانگین $\pm$ انحراف معیار	مقدار P
اوتیسم		۱۵۰	$15/81 \pm 2/81$	< 0.001
شاهد		۱۵۰	$12/71 \pm 2/81$	
خوشاوندان	پدر	۲۵	$43/60 \pm 3/68$	
	مادر	۱۱۰	$34/13 \pm 3/36$	
	خواهر	۱۵	$21/66 \pm 4/65$	

نتایج مطالعه حاضر نشان داد که میانگین FRC و SC دست راست و چپ گروه شاهد نسبت به دو گروه مورد کمتر بود. همچنین، تفاوت معنی‌داری میان دست راست و چپ در هر سه گروه وجود نداشت و تنها اختلاف چند دهم بین دست راست و چپ در بیماران و گروه شاهد و خوشاوندان مشاهده شد (جدول ۳).

بحث و نتیجه‌گیری

نتایج مطالعه حاضر نشان داد که بیشتر افراد سالم الگوی اثر انگشت Loop

داشتند (۷۹/۳ درصد) و این در حالی است که بیشترین الگو در بیماران نیز Loop بود (۴۴/۰ درصد). تفاوت معنی‌داری میان گروه شاهد و بیماران مشاهده شد؛ به گونه‌ای که فراوانی الگوی Loop در گروه شاهد دو برابر بیماران بود. اگرچه مطالعات محدودی در خارج از کشور در این زمینه بر روی بیماری اوتیسم انجام شده، اما از دهه‌ها پیش آغاز شده است و همچنان ادامه دارد. Adamovic و Stosljevic پس از بررسی روی ۱۸۲ پسر ۵ تا ۱۵ ساله مبتلا به اوتیسم در مقایسه با گروه شاهد، به این نتیجه رسیدند که فراوانی نسبی اثر انگشت Arch در گروه مورد بیشتر و فراوانی نسبی اثر انگشت Loop کمتر از گروه سالم بود. همچنین، میانگین شمارش خطوط انگشت در گروه اوتیسم کمتر از گروه شاهد به دست آمد. بیماران مبتلا به اوتیسم در مطالعه Stosljevic و Adamovic نیز دارای الگوی Arch به مراتب بیشتری از گروه شاهد بودند (۹/۱۷ درصد در مقابل ۴/۳۴ درصد) و از طرف دیگر، الگوی Loop کمتری داشتند (۲۸/۴۰ درصد در مقابل ۳۲/۴۲ درصد). همچنین، مشخص شد که این بیماران دارای Total ridge count (TRC) و Ridge count (ab-RC) کمتر از گروه شاهد بودند. تفاوت معنی‌داری میان دو دست در نمونه‌های مطالعه آن‌ها وجود نداشت (۱۴) که این یافته‌ها با نتایج تحقیق حاضر همسو می‌باشد؛ چرا که در مطالعه حاضر نیز کاهش در الگوی Loop بین بیماران مبتلا به اوتیسم مشاهده شد و این کاهش به میزان دو برابر بود.

در پژوهشی که فقط بر روی اختصاصات کمی درماتوگلیفیک در کرواسی انجام شد و از معدود مطالعاتی بود که علاوه بر گروه اوتیسم و جمعیت سالم، بستگان درجه یک گروه اوتیسم را نیز مورد مطالعه قرار داد، اگرچه کاهش شمارش خطوط انگشت در گروه اوتیسم نسبت به جمعیت سالم وجود داشت، اما همین کاهش در گروه بستگان درجه یک سالم (به غیر از خواهران) نسبت به جمعیت سالم مشاهده شد. همچنین، همبستگی آماری الگوی اثر انگشت مادران گروه مبتلایان به اوتیسم با پسرانشان بیشتر از همبستگی آنان با دخترانشان (چه دختران مبتلا به اوتیسم و چه دختران سالم) بود که احتمال یک توارث وابسته به X را برای زیرگروهی از این بیماری در مقابل زیرگروه دیگری که ترکیبی از عوامل ژنتیکی و عوامل خطر محیطی است، مطرح می‌سازد و پدیده موزائیسیم و غیر فعال شدن کروموزم X را دلیل این تفاوت با گروه مؤنث دانستند. هرچند که همبستگی بیشتری بین پدران با پسران مبتلا به اوتیسم نسبت به دختران مبتلا مشاهده شد (۱۵).

مطالعات معدود دیگری که در این زمینه وجود دارند، بسیار قدیمی و مربوط به دهه‌های ۹۰ و ۷۰ میلادی می‌باشند که به طور عمده در گزارش بعضی اختصاصات کمی و کیفی اثر انگشت نتایج متناقضی را گزارش کرده‌اند و قطعی در آن‌ها وجود ندارد. این تناقض در قابلیت بسط نتایج به گروه دختران مبتلا به اوتیسم نیز مشهود است.

جدول ۲. فراوانی انواع الگوهای اثر انگشت در گروه‌های مورد مطالعه

الگوی اثر انگشت	گروه	سالم	بیمار	خویشاوندان درجه یک	کل	مقدار P
Loop [تعداد (درصد)]	۱۱۹ (۴۸/۶)	۶۶ (۲۶/۹)	۶۰ (۲۴/۵)	۲۴۵ (۱۰۰)	< ۰/۰۰۱	
Tented arch [تعداد (درصد)]	۱۲ (۳۴/۳)	۱۸ (۵۱/۴)	۵ (۱۴/۳)	۳۵ (۱۰۰)	< ۰/۰۰۱	
Whorl [تعداد (درصد)]	۱۳ (۱۰/۱)	۴۶ (۳۵/۷)	۷۰ (۵۴/۳)	۱۲۹ (۱۰۰)	< ۰/۰۰۱	
Simple arch [تعداد (درصد)]	۶ (۱۴/۶)	۲۰ (۴۸/۸)	۱۵ (۳۶/۶)	۴۱ (۱۰۰)	< ۰/۰۰۱	

جدول ۳. میانگین و انحراف معیار متغیرهای اثر انگشت در گروه‌های مورد مطالعه

الگوی اثر انگشت	گروه	FRC راست	FRC چپ	SC راست	SC چپ	مقدار P
سالم (میانگین $\pm$ انحراف معیار)		$14/91 \pm 3/23$	$14/55 \pm 3/16$	$12/57 \pm 2/33$	$12/21 \pm 1/90$	$< .001$
بیمار (میانگین $\pm$ انحراف معیار)		$16/83 \pm 5/26$	$16/92 \pm 4/98$	$6/97 \pm 2/13$	$7/20 \pm 2/10$	
خویشاوندان درجه یک (میانگین $\pm$ انحراف معیار)		$20/00 \pm 6/64$	$20/15 \pm 6/31$	$7/76 \pm 2/66$	$8/16 \pm 2/70$	

FRC: Finger ridge count; SC: Secondary crease

مطالعه دیگری که بر روی اوتیسم نوزادی صورت گرفت، محدود به اختصاصات درماتوگلیفیک کف دستان بود (۱۶). در تحقیق Tarca و Barabolski، اختصاصات کیفی درماتوگلیفیک اثر انگشت مورد بررسی قرار گرفت و نتایج حاکی از افزایش الگوی Arch و کاهش الگوی Loop در گروه کودکان مبتلا به اوتیسم نسبت به جمعیت سالم بود (۱۷). تاکنون در ایران هیچ‌گونه مطالعه‌ای بر روی اثر انگشت در اوتیسم انجام نشده است. هرچند که تحقیقات دیگری در حیطه درماتوگلیفیک بر روی مبتلایان به سایر بیماری‌ها به ویژه بیماری‌های سوماتیک مانند سرطان پستان (۱۱) و سکت قلبی (۱۲) صورت گرفته، اما در رابطه با اثر انگشت بیماران مبتلا به اوتیسم تنها چند مطالعه انجام شده است که به دلیل عدم وجود بررسی‌های کافی، نمی‌توان یافته‌های پژوهش حاضر را با نتایج مطالعات دیگر مقایسه نمود.

de Bruin و همکاران در مطالعه خود که به منظور بررسی الگوی اثر انگشت در بیماران مبتلا به اسکیزوفرنی و اوتیسم انجام شد، به این نتیجه رسیدند که بیماران مبتلا به این دو بیماری روحی- روانی نسبت به گروه شاهد بیشتر دارای عدم تطابق میان دو دست بودند و از طرف دیگر، الگوی Loop در این بیماران به مراتب کمتر از گروه شاهد می‌باشد. در نهایت، نتیجه گرفته شد که در بیماران مبتلا به این اختلالات، حوادث پری‌ناتال منجر به بروز بیماری نشده است، بلکه عوامل ژنتیکی در بروز این بیماری نقش دارد (۱۸). در مطالعه حاضر نیز نتایج مشابهی به دست آمد؛ چرا که الگوی Loop در بیماران مبتلا به اوتیسم کاهش داشت.

نتایج مطالعه حاضر نشان داد که میانگین FRC دست راست و چپ در گروه شاهد نسبت به دو گروه مورد کمتر بود و این در حالی است که میانگین SC دست راست و چپ در گروه شاهد نسبت به دو گروه مورد بیشتر به دست آمد و این اختلافات از لحاظ آماری معنی‌دار بود. همچنین، مشخص گردید که تفاوت معنی‌داری میان دست راست و چپ در هر سه گروه وجود ندارد و تنها اختلاف چند دهم بین دست راست و چپ در بیماران و گروه شاهد و خویشاوندان یافت شد. متأسفانه مطالعه‌ای در رابطه با میانگین FRC و SC در بیماران مبتلا به اوتیسم انجام نشده است که بتوان یافته‌های خود را با این دو متغیر مقایسه کرد.

بر اساس نتایج مطالعه حاضر، بیماران مبتلا به اوتیسم اثر انگشت متفاوتی با افراد سالم دارند و از آن‌جا که اثر انگشت هر فرد برگرفته از اطلاعات ژنتیکی فرد و خاص خودش می‌باشد؛ بنابراین، می‌توان نتیجه گرفت که بیماری اوتیسم نوعی بیماری با پاتوفیزیولوژی ژنتیکی است که احتمال دارد توسط عوامل محیطی بروز پیدا کند؛ چرا که بر اساس یافته‌های مطالعه حاضر، خانواده‌های این بیماران نیز دارای الگوی مشابهی با بیماران بودند که نشان دهنده وجود ژنتیک این بیماری در والدین می‌باشد و به علت عدم وجود عوامل محیطی،

اوتیسم قادر به بروز نبوده است.

پاتوفیزیولوژی‌های متعدد نوروشیمیایی به عنوان علت زمینه‌ای بروز فنوتیپ‌های اختلالات ذهنی و نواقص رشد مغزی در مبتلایان اوتیسم پیشنهاد شده است (۵). اگرچه این فنوتیپ‌های بالینی انزوایی و درخودمانده در سنین رخ می‌دهند که بیشتر کودکان به شدت اجتماعی می‌شوند، اما شواهد متعدد حاکی از آن است که پاتوفیزیولوژی مغزی مدت‌ها قبل از این سن و در دوران جنینی رخ می‌دهد (۱۹). بنابراین، در تحقیقات متعدد به نقش توارث ژنتیکی در کنار عوامل استرس‌زایی که بعد از لقاح و در طی دوره جنینی رخ می‌دهد، اشاره شده است. تا ۸۵ درصد همراهی بروز این اختلال در دوقلوهای تک‌تخمکی در پژوهش‌ها، شواهدی قوی بر بخش ژنتیکی آن است (۶). در پژوهشی که با حضور دانشمندان متعدد از آمریکا و کشورهای حوزه بریتانیا با بررسی گسترده کل ژنومی در افراد مستعد به اوتیسم و مطالعه و مقایسه بیش از یک میلیون توالی ژنومی در هر فرد انجام شد، چندین توالی از جمله توالی rs4141463 واقع شده در ژن MACROD2 که روی کروموزوم ۲۰ (20p12.1) قرار داشت، پیشنهاد شده است (۲۰) و با پیشرفت شگرف روش‌های تشخیصی نوین ژنتیکی، تحقیقاتی مانند این نمونه ادامه دارد. از سوی دیگر، عدم همراهی ۱۰۰ درصد در دوقلوهای تک‌تخمکی، بیانگر نقش شاخص‌های محیطی دوره جنینی و عوامل استرس‌زا در این دوره است (۲۱).

نقش عوامل استرس‌زای دوره جنینی در مطالعات متعدد به وسعت بررسی شده است و همچنان ادامه دارد. متاتالیزی که بر روی ۶۴ مطالعه‌ای که اثر عوامل خطر محیطی در دوره پری‌ناتال و نئوناتال در بروز اوتیسم را بررسی کرده بودند، انجام گرفت. نتایج نشان داد که علل مختلفی از جمله دیسترس و آسیب‌های جنینی، وزن تولد پایین و کمتر از حد انتظار برای سن، تیک مکنونوم، عفونت‌ها به خصوص ویروس سرخچه، هاپر بیلی‌روبینمیا (افزایش بیلی‌روبین خون) و آنمی نوزادی، آپگار ۵ دقیقه‌ای پایین و مشکلات مامایی مانند قرار غیر طبیعی، مشکلات بند ناف، ترومای زایمانی، خونریزی‌ها و... با بروز اوتیسم در ارتباط می‌باشد (۲۲، ۲۱). بر اساس یافته‌های تحقیق حاضر، مشخص شد که اوتیسم ریشه در مشکلات ژنتیکی دارد و با توجه به علل محیطی بیان شده، می‌توان دریافت که این بیماری زمینه ژنتیکی دارد که به وسیله عوامل محیطی شعله‌ور می‌شود و سبب بروز بیماری می‌گردد. بنابراین، با استفاده از این الگوها می‌توان درصد گرفتاری افراد متولد شده به اوتیسم را تشخیص داد و به این وسیله برای افراد تازه متولد شده غربالگری صورت گیرد و اقدامات بیشتری جهت تشخیص قطعی انجام شود و درمان‌های کمکی نیز از همان ابتدا شروع گردد. بنابراین، می‌توان گفت که یافته‌های مطالعه حاضر می‌تواند به عنوان معیاری جهت تشخیص و غربالگری اوتیسم در نوزادان تازه متولد شده در کنار ملاک‌های دیگر به کار رود.

می‌شود مطالعات آینده با حجم نمونه گسترده‌تری انجام گیرد.

سیاسگزاری

پژوهش حاضر برگرفته از پایان‌نامه دکتری حرفه‌ای می‌باشد که با حمایت‌های مادی و معنوی حوزه معاونت پژوهش و فن‌آوری دانشگاه علوم پزشکی اصفهان انجام گرفت. بدین وسیله از زحمات این عزیزان سپاسگزاری می‌گردد. همچنین، از مرکز تحقیقات علوم رفتاری و مراکز اوتیسم و بهزیستی شهر اصفهان که در انجام این مطالعه همکاری نمودند، تقدیر و تشکر به عمل می‌آید.

بر اساس نتایج مطالعه حاضر، بیماران مبتلا به اوتیسم دارای الگوی Loop کاهش یافته و افزایش FRC هر دو دست و کاهش SC دو دست نسبت به گروه شاهد می‌باشند. این یافته‌ها ثابت می‌کند که بیماران مبتلا به اوتیسم زمینه وراثتی در بروز بیماری دارند که توسط حوادث پری‌ناتال و عوامل استرس‌زای محیطی دیگر تقویت می‌شود و باعث بروز بیماری در آن‌ها می‌گردد. شاید در صورت تأیید بیشتر این یافته‌ها با پژوهش‌های آینده در این زمینه، بتوان از خطوط سرانگشت جهت غربالگری یا پیشگویی اوتیسم به عنوان یک Biological marker یا Minor criteria استفاده نمود. به علت کمبود مطالعه در رابطه با بیماری اوتیسم و الگوی اثر انگشت این بیماران، پیشنهاد

References

- Weintraub K. The prevalence puzzle: Autism counts. *Nature* 2011; 479(7371): 22-4.
- Autism and Developmental Disabilities Monitoring Network Surveillance Year 2008 Principal Investigators; Centers for Disease Control and Prevention. Prevalence of autism spectrum disorders--Autism and Developmental Disabilities Monitoring Network, 14 sites, United States, 2008. *MMWR Surveill Summ* 2012; 61(3): 1-19.
- Autism and Developmental Disabilities Monitoring Network Surveillance Year 2006 Principal Investigators; Centers for Disease Control and Prevention (CDC). Prevalence of autism spectrum disorders - Autism and Developmental Disabilities Monitoring Network, United States, 2006. *MMWR Surveill Summ* 2009; 58(10): 1-20.
- Van Naarden BK, Pettygrove S, Daniels J, Miller L, Nicholas J, Baio J, et al. Evaluation of a methodology for a collaborative multiple source surveillance network for autism spectrum disorders--Autism and Developmental Disabilities Monitoring Network, 14 sites, United States, 2002. *MMWR Surveill Summ* 2007; 56(1): 29-40.
- Chow ML, Pramparo T, Winn ME, Barnes CC, Li HR, Weiss L, et al. Age-dependent brain gene expression and copy number anomalies in autism suggest distinct pathological processes at young versus mature ages. *PLoS Genet* 2012; 8(3): e1002592.
- Vardarajan BN, Eran A, Jung JY, Kunkel LM, Wall DP. Haplotype structure enables prioritization of common markers and candidate genes in autism spectrum disorder. *Transl Psychiatry* 2013; 3: e262.
- Raizada A, Johri V, Ramnath T, Chowdhary D, Garg R. A cross-sectional study on the palmar dermatoglyphics in relation to carcinoma breast patients. *J Clin Diagn Res* 2013; 7(4): 609-12.
- Vilahrur N, Allin MP, Walshe M, Nosarti C, Rifkin L, Murray RM, et al. Ectodermal markers of early developmental impairment in very preterm individuals. *Psychiatry Res* 2012; 200(2-3): 715-8.
- Kumbhani HK. Dermatoglyphics: A review. In: Bhasin V, Bhasin MK, editors. *Anthropology today: Trends scope and applications*. Delhi, India: Kamla Raj Enterprises; 2007. p. 285-95.
- Okajima M. Development of dermal ridges in the fetus. *J Med Genet* 1975; 12(3): 243-50.
- Sariri E, Vahdat M, Akbari ME, Savoji H, Yari S, Esmaeili Javid G. Comparison of qualitative and quantitative Dermatoglyphic's fingertip of patients with breast cancer and control group. *Iran J Breast Dis* 2009; 2(1): 43-9. [In Persian].
- Jalali F, Diehji B, Ansari M. A survey on dermatoglyphic pattern in patients with myocardial infarction who referred to clinical centers in comparison to control group, Mazandaran and Golestan. *J Babol Univ Med Sci* 2001; 3 (3): 37-42. [In Persian].
- Shakibaei F, Asadollahi GA, Tabibi A. Dermatoglyphics in patients with schizophrenia. *J Res Med Sci* 2011; 16(8): 1055-61.
- Stosljevic M, Adamovic M. Dermatoglyphic characteristics of digito-palmar complex in autistic boys in Serbia. *Vojnosanit Pregl* 2013; 70(4): 386-90.
- Milicic J, Bujas PZ, Bozikov J. Dermatoglyphs of digito-palmar complex in autistic disorder: family analysis. *Croat Med J* 2003; 44(4): 469-76.
- Tarca A. New dermatoglyphic investigations on infantile autism. *Prev Med* 2008; 16(1-2): 69-76.
- Tarca A, Barabolski C. Pathology of dermatoglyphics in infantile autism. *Prev Med* 2003; 11(1): 11-7.
- de Bruin EI, Graham JH, Louwerse A, Huizink AC. Mild dermatoglyphic deviations in adolescents with autism spectrum disorders and average intellectual abilities as compared to typically developing boys. *Autism Res Treat* 2014; 2014: 968134.
- Anney R, Klei L, Pinto D, Regan R, Conroy J, Magalhaes TR, et al. A genome-wide scan for common alleles affecting risk for autism. *Hum Mol Genet* 2010; 19(20): 4072-82.
- Gardener H, Spiegelman D, Buka SL. Perinatal and neonatal risk factors for autism: a comprehensive meta-analysis. *Pediatrics* 2011; 128(2): 344-55.
- Ploeger A, Raijmakers ME, van der Maas HL, Galis F. The association between autism and errors in early embryogenesis: what is the causal mechanism? *Biol Psychiatry* 2010; 67(7): 602-7.
- Chaste P, Leboyer M. Autism risk factors: genes, environment, and gene-environment interactions. *Dialogues Clin Neurosci* 2012; 14(3): 281-92.

Comparison of Qualitative and Quantitative Characteristics of Dermatoglyphic Patterns of Patients with Autism with Their First-Degree Relatives in Isfahan, Iran

Fereshteh Shakibaie¹, Fataneh Farokhpour², Mohammad Reza Marasi¹

Original Article

Abstract

Aim and Background: Autism is a complex disorder in social relations development and its etiology remains unknown. It is still not clear whether the cause is genetic (X-linked) or environmental. The aim of this study was to evaluate the quantitative and qualitative characteristics of dermatoglyphic patterns in patients with autism and compare them with their first-degree relatives and controls.

Methods and Materials: This case-control study was conducted on 150 patients with autism, 150 individuals in the control group, and 150 first-degree relatives of patients. After obtaining informed consents from the participants, the frequency distribution of fingerprint patterns (including loop, whorl, and arch), finger ridge count (FRC), and secondary creases (SC) were assessed in the three groups. The collected data were analyzed using ANOVA and chi-square tests in SPSS software.

Findings: The results showed that the frequency of the loop pattern in the control group (3.79%) was twice that in the group of patients with autism (44%) ($P < 0.001$). Mean right and left hand FRC in the patients with autism was higher than the other two groups (patients and relatives), while the mean right and left hand SC in these patients was lower than the other two groups and this difference was statistically significant ($P < 0.001$).

Conclusions: Patients with autism had reduced loop pattern and increased FRC and reduced SC in both hands compared to the control group. These findings suggest that autism has a genetic background that is intensified by prenatal events and other environmental stressors. Therefore, these templates can be used to detect the percentage of infants born with autism, further measures can be taken for a definitive diagnosis, and treatment can be given from the beginning.

Keywords: Autism, Dermatoglyphic, Finger ridge count, Secondary creases, Genetics

Citation: Shakibaie F, Farokhpour F, Marasi MR. Comparison of Qualitative and Quantitative Characteristics of Dermatoglyphic Patterns of Patients with Autism with Their First-Degree Relatives in Isfahan, Iran. J Res Behav Sci 2016; 14(4): 509-15.

Received: 18.08.2016

Accepted: 07.11.2016

1- Associate Professor, Department of Child Psychiatry, School of Medicine, Isfahan University of Medical Sciences, Isfahan, Iran

2- Student of Medicine, Student Research Committee, School of Medicine, Isfahan University of Medical Sciences, Isfahan, Iran

Corresponding Author: Fereshteh Shakibaie, Email: shakibaie@med.mui.ac.ir