माता-पिता के लिए उपयुक्त जानकारी

कुछ कदम स्वस्थ व रोगमुक्त शिशु के लिए...

अनुवांशिकी विभाग,
संजय गॉधी स्नातकोत्तर आयुर्विज्ञान संस्थान, लखनऊ

Department of Medical Genetics,
Sanjay Gandhi Postgraduate Institute of Medical Sciences, Lucknow

कुछ कदम स्वस्थ व रोगमुक्त शिशु के लिए...
माता-पिता के लिए उपयुक्त जानकारी

डा0 शुभा आर0 फड़के,
एम0डी0 (बालरोग),
डी0एम0 (मेडिकल जेनेटिक्स)
प्रोफेसर और विभागाध्यक्ष
अनुवांशिकी विभाग
(मेडिकल जेनेटिक्स)
संजय गॉधी स्नातकोत्तर आयुर्विज्ञान संस्थान,
रायबरेली रोड, लखनऊ 226014
फोन नं0 0522– 2494334, 2494342
ओ0पी0डी0 सोमवार से शुक्रवार

Dr. Shubha Phadke,
MD (Pediatrics),
DM (Medical Genetics)
Prof. & Head
Department of Medical Genetics
Sanjay Gandhi Postgraduate Institute
of Medical Sciences
Raebareli Road, Lucknow-226014, India
Phone No. 0522-2494334,2494342
OPD days- Monday to Friday

डा0 मीनल अग्रवाल,
एम0डी0 (स्त्री एवं प्रसूति रोग),
डी0एम0 (मेडिकल जेनेटिक्स)
सीनियर रिसर्च आफीसर,
अनुवांशिकी विभाग (मेडिकल जेनेटिक्स)
संजय गॉधी स्नातकोत्तर आयुर्विज्ञान संस्थान,
रायबरेली रोड, लखनऊ 226014

Dr. Meenal Agrawal,
MD (Obstetrics & Gynecology),
DM (Medical Genetics)
Sr. Research Officer
Dept of Medical Genetics
Sanjay Gandhi Postgraduate Institute
of Medical Sciences
Raebareli Road, Lucknow-226014, India

अनुक्रमणिका

अध्याय.1	स्वस्थ और रोग मुक्त शिशु सबके लिए उपयुक्त जानकारी। (Birth of a healthy newborn: Information for all)
अध्याय..2	क्या आपको अनुवांशिक बीमारियों के लिए परामर्श की आवश्यकता है? (Do you need Genetic Counseling?)
अध्याय..3	**थैलेसीमिया ग्रस्त बच्चों के जन्म से मुक्ति की राह** (Prevention of birth of a child with Beta Thalassemia major)
अध्याय..4	क्या आप जानना चाहेंगे कि आपके गर्भस्थ शिशु में डाउन सिन्ड्रोम है या नहीं? (Do you want to know that your baby in womb has Down Syndrome or not?)
अध्याय..5	मेनिंगोसिल तथा अन्य शारीरिक विकृतियों का प्रसूतिपूर्व निदान गर्भावस्था के समय बच्चे की 16–20 हफ्ते के बीच में अल्ट्रासाउन्ड की जाँच। (Prenatal Diagnosis of Meningocele and other congenital malformations: An Ultrasound between 16-20 weeks of pregnancy)
अध्याय..6	मन्दबुद्धि से बचाव के लिए नवजात शिशु के तीन बूँद खून की जाँच। (Prevention of mental retardation: Tests on 3 drops blood of new born)
अध्याय..7	क्या आपका बच्चा आपकी बात पर ध्यान नहीं देता या बोलता नहीं है? आपका बच्चा जन्मजात बहरा हो सकता है? (Your child does not speak or listen to you? Your child can be deaf since birth)

अध्याय-1

स्वस्थ और रोग मुक्त शिशु सबके लिए उपयुक्त जानकारी

स्वस्थ और सामान्य शिशु हर माता पिता व परिवार का सपना होता है। गर्भावस्था के समय माँ की उचित देखभाल के बाद भी हर 100 बच्चे जो जन्म लेते है उनमें से 2 से 5 बच्चों में कोई न कोई गम्भीर जेनेटिक बीमारी या शारीरिक विकृति होती है जो कि बच्चे के शारीरिक व मानसिक विकास के लिए हानिकारक होती है।

चिकित्सा सेवाओं मे उन्नति के कारण संक्रमण और पोषण सम्बन्धित रोगों का इलाज होने की वजह से शिशुओं की मृत्युदर में कमी आयी है; इसलिए अनुवांशिक रोगों का योगदान पहले से अधिक हो गया है। अनुवांशिकरोगों से ग्रस्त बच्चे अधिकांशतयाः उन परिवारों में पैदा होते है जिनके परिवार के अन्य सदस्य सामान्य होते हैं। स्वस्थ शिशु के जन्म के लिए जितना माँ की सेहत और खानपान का ख्याल रखना आवश्यक है उतनी ही आवश्यकता है कि अनुवांशिक बीमारियों व शारीरिक विकृतियों को उचित समय से पहचानने के लिए जाँच हो । ज्यादातर अनुवांशिक बीमारियों के लक्षण बच्चे के जन्म के कुछ समय बाद ही पता लगते हैं। कुछ विशेष, लेकिन आसान से परीक्षणों से उन परिवारों को पहचाना जा सकता है जिनमें अनुवांशिक रोगों का खतरा सामान्य लोगों की तुलना में ज्यादा होता है। अनुवांशिक बीमारियॉ और जन्मजात विकृतियाँ किसी भी परिवार में हो सकती है। इसलिए सभी परिवार, गर्भवती महिलाओं तथा नवजात शिशुओं की जाँच करने की आवश्यकता होती है।

इन विशिष्ट परीक्षणों को स्क्रीनिंग टेस्ट (Screening Test) कहा जाता है, विभिन्न प्रकार के स्क्रीनिंग टेस्ट अलग–अलग आयु वर्ग, विवाह के पहले या बाद में, गर्भावस्था के दौरान या जन्म के पश्चात नवजात शिशुओं में किये जा सकते हैं। स्क्रीनिंग टेस्ट में आमतौर पर उन्हीं बीमारियों के लिए परीक्षण किये जाते है जो कि गंभीर लेकिन आम बीमारियाँ हैं व जिनके लिए सस्ते व विश्वासदायक परीक्षण आसानी से उपलब्ध हैं। साथ में अगर इन परिक्षणों में कोई खराबी पायी जाती है तो रोग से बचने व उपचार के अच्छे विकल्प मौजूद होते हैं। ऐसे स्क्रीनिंग टेस्ट सभी सामान्य लोगों पर किये जाते है। इनका उद्देश्य गम्भीर जन्म दोष, शारीरिक विकृतियों का शीघ्र निदान एवं उपचार या ऐसे गम्भीर रोग से ग्रसित बच्चे के जन्म की रोकथाम होता है।

हालाँकि कोई परीक्षण यह पूरी तरीके से सुनिश्चित नहीं कर सकता है कि बच्चा सभी रोगों से मुक्त है, लेकिन आम बीमारियों अथवा वे बीमारियाँ जिनके लिए किसी परिवार में खतरा अधिक है उन बीमारियों से बच्चे का रोगमुक्त होना सुनिश्चित किया जा सकता है।

शारीरिक विकृतियों अथवा अनुवांशिक रोगों के लिए ज्यादा खतरा होने की स्थितियों को पहचानने के लिए निम्नलिखित प्रयास व परीक्षण किये जा सकते है। इन सभी प्रकार के स्क्रीनिंग टेस्ट की जानकारी उनकी विधि, रोगों का विवरण व उनके निदान व उपचार के तरीके अगले कुछ अध्यायों में दिये गये हैं।

1. परिवार के सदस्यों के विषय में जानकारीः

व्यक्तिगत और परिवार के सदस्यों के स्वास्थ्य सम्बन्धी विस्तृत जानकारी परिवार में अनुवांशिक रोगों के खतरे को पहचानने का पहला तरीका है। परिवार के सदस्यों में मंदबुद्धि या अन्य किसी शारीरिक विकृति का होना, बार–बार गर्भपात होना व बिना किसी कारण के बच्चों की मृत्यु हो जाना; इन स्थितियों के होने से परिवार में अनुवांशिक रोग से ग्रस्त बच्चे के पैदा होने का खतरा बढ़ जाता है। ऐसे ही कुछ प्रश्नों के उदाहरण अध्याय 2 में दिये गये है।

2. बीटा थैलेसीमिया के लिए स्क्रीनिंग टेस्टः

बीटा थैलेसीमिया भारतवर्ष में सबसे आम अनुवांशिक रोगों में से एक है। जिसके लिए स्क्रीनिंग टेस्ट विवाह के शीघ्र पश्चात अथवा गर्भावस्था के शुरूआती 1–2 माह के भीतर कराया जाता है। बीटा थैलेसीमिया मेजर एक गम्भीर अनुवांशिकबीमारी है, जिसमें आजीवन बच्चे को हर माह रक्त चढ़वाने की आवश्यकता होती है। आमतौर पर किसी परिवार में बीटा थैलेसीमिया मेजर रोग से ग्रसित एक बच्चे का जन्म होने के उपरान्त ही इसका पता चलता है। पति व पत्नी दोनों के आसान से खून के टेस्ट से बच्चे के जन्म के पूर्व ही यह पता लगाया जा सकता है कि उस परिवार में थैलेसिमिया मेजर के बच्चे के जन्म का खतरा है या नहीं। इस स्क्रीनिंग टेस्ट व रोग से बचने के तरीके का विस्तृत विवरण अध्याय 3 में दिया गया है

3. डाउन सिन्ड्रोम के लिए गर्भावस्था में स्क्रीनिंग टेस्टः

गर्भस्थ शिशु में डाउन सिन्ड्रोम का पता करने के लिए स्क्रीनिंग टेस्ट किया जा सकता है। डाउन सिन्ड्रोम गुण सूत्रों में विकार का सबसे आम रोग है। जिसकी वजह से बच्चा मन्दबुद्धि होता है व उसमें हृदय और आँतों की गम्भीर शारीरिक विकृतियाँ हो सकती है। आमतौर से प्रति 800 नवजात बच्चों में से किसी एक बच्चे को डाउन

सिन्ड्रोम होता है। डाउन सिन्ड्रोम की स्क्रीनिंग के लिए परीक्षण (अल्ट्रासाउन्ड और रक्तपरीक्षण) गर्भावस्था के तीसरे व चौथे महीने में किया जा सकता है। (अध्याय 4)

4. गर्भस्थ शिशु में शारीरिक विकृतियों के अल्ट्रासाउन्डः

हर गर्भवती महिला का गर्भावस्था के 16–20 हफ्तों के बीच गर्भस्थ शिशु में शारीरिक विकृतियों को देखने के लिए एक अल्ट्रासाउन्ड किया जाता है। इसको एनॉमली या मौलफॉरमेशन स्केन या टीफा भी कहा जाता है। इसमें गर्भस्थ शिशु के दिमाग, हृदय, गुर्दे, पेट व अंगों की बनावट को विस्तृत रूप से देखा जाता है। गर्भस्थ शिशु में यदि कोई गम्भीर शारीरिक विकृति होती है जिसकी वजह से बच्चे की जन्म के पहले या जन्म के तुरन्त बाद मृत्यु हो सकती है या गम्भीर शारीरिक व मानसिक विकलांगता हो सकती है तो परिवार को विस्तृत जानकारी दी जाती है। बच्चे में पाए गये विकृति का इलाज सम्भव हो तो अच्छे अस्पताल में प्रसव कराकर बच्चे का इलाज किया जा सकता है। अगर विकृति गम्भीर है या लाइलाज है तब परिवार गर्भपात कराके ऐसे बच्चे के जन्म को रोक सकता हैं। यह निर्णय पूर्णतः माता–पिता की राय पर निर्भर होता है। एनामली स्कैन के द्वारा इन गम्भीर विकृतियों को 70–95 प्रतिशत स्थितियों में पहचाना जा सकता है। आँतों व गुर्दे की कुछ विकृतियों, मंदबुद्धि, बहरापन या डाउन सिन्ड्रोम को अल्ट्रासाउन्ड के द्वारा निदान नहीं किया जा सकता है। गर्भस्थ शिशु में कुछ अनिश्चित फर्क जैसे हृदय में सफेद बिन्दु, आँतों का सफेद होना, गुर्दों में पानी अधिक होने की स्थिति में डाउन सिन्ड्रोम और गुणसूत्रों की बाकी खराबियों के लिए खतरा थोड़ा बढ़ जाता है, ऐसी स्थिति में आपको आगे की सलाह जेनेटिसिस्ट अथवा भ्रूण रोग विशेषज्ञ से लेनी पड़ती है व आवश्यकता पड़ने पर गर्भस्थ शिशु की जॉच भी करानी पड़ सकती है। (अध्याय 5)

5. नवजात शिशुओं में स्क्रीनिंगः तीन बूँद खून की जाँच।

बच्चे के जन्म के पश्चात दूसरे से चौथे दिन के बीच में कुछ गम्भीर रोगों के लिए परीक्षण किये जाते है जिनका शीघ्र उपचार मिलने के बाद बच्चे का शारीरिक व मानसिक विकास सुचारू रूप से होता है। आमतौर से इन बीमारियों के लक्षण जब तक पता लगते है तब तक बच्चे के मानसिक विकास को हानि हो चुकी होती है। जिसको उपचार के बाद भी ठीक नहीं किया जा सकता है। जन्म के दूसरे से तीसरे दिन के बीच जाँच होने से जल्दी ही बीमारियों का पता चल सकता है और समय से इलाज शुरू करके मन्दबुद्धि से बचा जा सकता है। इस स्क्रीनिंग टेस्ट में बच्चे की ऐड़ी से रक्त की 3–4 बूँदें एक विशेष फिल्टर पेपर पर ली जाती है। पश्चिमी देशों में ये स्क्रीनिंग टेस्ट पिछले कई दशकों से 30 से अधिक बीमारियों के लिए किया जा रहा है। इनमें से 3 आसानी से ठीक होने वाले अनुवांशिक रोग कन्जनाइटल

हाइपोथाईराइडिस्म, बायोटिनिडेस की कमी व गैलेक्टोसीमिया के लिए संजय गॉधी स्नातकोत्तर आयुर्विज्ञान संस्थान लखनऊ, में परीक्षण शुरू किये गये है। (अध्याय 6)

6. जन्मजात बहरेपन के लिए स्क्रीनिंग टेस्टः

प्रति 1000 नवजात बच्चों में 2–3 में जन्मजात बहरापन पाया जाता है। जिसकी वजह से बच्चे के भाषा व मानसिक विकास पर दुष्प्रभाव पड़ता है। बहरेपन की जाँच का उचित समय जन्म के 1 माह के भीतर है। कुछ विशिष्ट लेकिन आसान से परीक्षणों से जन्मजात बहरेपन का पता लगाया जा सकता है व उचित समय से उपचार करने से बच्चे का विकास सामान्य रूप से हो सकता है। (अध्याय 7)

थैलेसीमिया, एनामली स्कैन व डाउन सिन्ड्रोम के लिए परीक्षण, नवजात शिशुओं में स्क्रीनिंग और अनुवांशिक परामर्श (Genetic Counseling) की सुविधा मेडिकल जेनेटिक्स विभाग, संजय गॉधी स्नातकोत्तर आयुर्विज्ञान संस्थान लखनऊ, में उपलब्ध है।

अध्याय-2

क्या आपको अनुवांशिक बीमारियों के लिए परामर्श की आवश्यकता है?
(Do you need Genetic Counseling?)

- आप गर्भवती हैं और आपकी उम्र 35 वर्ष या अधिक है ?
- आपको गर्भावस्था के समय मधुमेह है ?
- आपके गर्भावस्था के समय किये गये अल्ट्रासाउन्ड (Ultrasound) में कोई विकृति पायी गयी है ?
- आपने गर्भधारण के बाद कोई दवाई (विशेषतः मिर्गी अथवा Epilepsy के लिये) खाई है ?
- आपके परिवार में पहले किसी बच्चे में जन्मजात विकृति (Congenital Malformation) पायी गयी है ? जैसे कि– दिल, मस्तिष्क, हाथ, पैर, आँख या पेट की आँतों के बनावट में खराबी (e.g. Anencephaly, Congenital heart defect, Meningomyelocoele, hydrocephalus)
- आपके परिवार में अन्य जेनेटिक बीमारी है जैसे कि थैलेसीमिया, हिमोफिलिया, ड्युशेन मस्क्युलर डिस्ट्राफी ?
- आपके परिवार में कोई मंदबुद्धि बच्चा या मंदबुद्धि व्यक्ति है ?
- आप पति–पत्नी दोनों या कोई एक किसी जेनेटिक बीमारी का संवाहक (Carrier) हैं ?
- परिवार में प्रसूति के कॅम्पलीकेशन के बिना मृत शिशु (Unexplained still birth) पैदा हुआ है ?
- परिवार में एक से अधिक सदस्य एक जैसी ही बीमारी से ग्रस्त हैं ?

आनुवांशिक रोगों के विषय में मार्गदर्शन (परामर्श)

आनुवांशिक रोग (जेनेटिक डिसआर्डर्स -Genetic Disorders) कई प्रकार के होते है, नवजात शिशुओं में आनुवांशिक रोगों के होने की सम्भावना 3 से 5 : तक होती है, यद्यपि अधिकतर जेनेटिक व्याधियाँ और विकृतियाँ नवजात शिशुओं या छोटे बच्चों में पायी जाती हैं; परन्तु कुछ जेनेटिक व्याधियाँ बड़ी उम्र में भी लक्षण प्रदर्शित कर सकती हैं। ऐसी बीमारियों से छोटी उम्र में मृत्यु अथवा शारीरिक या बौद्धिक अपंगता आ सकती है, इस कारण परिवार को अनेक आर्थिक और मानसिक कठिनाईयों का सामना करना पड़ता है।

अधिकतर आनुवांशिक रोगों का कोई उपचार तो संभव नहीं है, लेकिन इनसे बचाव संभव है। स्वस्थ बच्चे के जन्म के लिये केवल योग्य प्रसूति की सुविधा ही पर्याप्त नहीं है। इसके साथ ही बच्चों की बनावट में कोई विकृति न होने एवं आनुवांशिक बीमारियों से मुक्त शिशुओं के जन्म के लिए जेनेटिक परामर्श

(Genetic Counseling) एवं गर्भ परीक्षा (Prenatal Diagnosis) की भूमिका अत्यन्त महत्वपूर्ण है।

जेनेटिक काउंसिलिंग (Genetic Counseling) क्या है?

आनुवांशिक रोग हेतु परामर्श अथवा जेनेटिक काउंसिलिंग – जेनेटिक बीमारियों के बारे में वैज्ञानिक जानकारी विशेषज्ञों द्वारा परिवार के सदस्यों को दी जाती है। इससे परिवार में जेनेटिक बीमारियों से ग्रस्त बच्चे पैदा होने की सम्भावना और उससे बचाव के तरीकों पर प्रकाश डाला जाता है।

जेनेटिक काउंसिलिंग का उद्देश्य क्या है?

अगर परिवार में जेनेटिक बीमारी से ग्रस्त बच्चा है तो उस बच्चे के उपचार, प्रशिक्षण एवं बच्चे की परेशानियों को कम करने के लिये सलाह दी जाती है। जेनेटिक काउंसिलिंग का मुख्य उद्देश्य है कि परिवार को उनके परिवार में जो जेनेटिक बीमारी है, उस बीमारी के बारे में शिक्षित करना है। ऐसी जानकारी उनकी चिन्ता या आत्मग्लानि को कम करने में सहायक हो सकती है और बीमारी के बारे में गलत धारणा दूर हो सकती है।

"जेनेटिक बीमारी से ग्रस्त बच्चा पैदा होने की सम्भावना के बारे में निश्चित जानकारी और सम्भव हो तो गर्भ परीक्षा से उसका प्रसूति पूर्व निदान के बारे में जानकारी परिवार के लिए अति महत्वपूर्ण होती है। ऐसी जानकारी से पुनः आनुवांशिक रोग से ग्रस्त बच्चे के जन्म को रोकने में सहायता मिलती है।"

आप काउंसलर (Counselor) को उचित परामर्श देने में किस प्रकार सहायता कर सकते है?

1.	**कृपया बीमार/विकृत व्यक्ति या बच्चे की पूरी तरह जाँच के रिपोर्ट्स, मरीज के फोटो व एक्स–रे संभाल कर रखिये।**
2.	अगर जेनेटिक डिसआर्डर से ग्रस्त बच्चा जीवित है, तो उसे डाक्टर को दिखाइये।
3.	पति–पत्नी दोनों एक साथ परामर्श के लिए आइये।
4.	कृपया जानकारी पूर्ण एवं सही दीजिये।
5.	आपके मन में जो सवाल है, वह खुलकर पूछिये और उनके जवाब ठीक तरह से समझ लीजिये। आप अपने सवालों के जवाब के लिये काउंसलर से एक बार से अधिक मिल सकते हैं। गलत धारणाओं का निराकरण और सही वैज्ञानिक जानकारी देना यह जेनेटिक काउंसिलिंग का मुख्य उद्देश्य है।

जेनेटिक बीमारियाँ और जन्मजात विकृतियाँ (Congenital Malformations) हजारों प्रकार के होते हैं। हर बीमारी के लिये पेट में पलने वाले गर्भ की जाँच नहीं की जा सकती है। जिस परिवार में जो जेनेटिक बीमारी हो या जिसकी अधिक सम्भावना हो, उस बीमारी के लिये परिवार को सलाह दी जाती है।

1. उचित जेनेटिक काउंसिलिंग के लिये यह आवश्यक है कि बीमार बच्चा/व्यक्ति की सम्पूर्ण जाँच और परीक्षण करके उसकी बीमारी का सही उपचार हो। अगर जेनेटिक बीमारी से ग्रस्त व्यक्ति या बच्चा जेनेटिक काउंसिलिंग के समय जीवित न हो और उसके जाँच की रिपोर्ट उपलब्ध न हो तो सही काउंसिलिंग होना मुश्किल हो सकता है।
2. परिवार में जेनेटिक बीमारी होना, यह माता–पिता के लिए लांच्छन (Stigma) नहीं है। जेनेटिक बीमारियाँ अन्य बीमारियों जैसी ही होती है और किसी भी परिवार में हो सकती है।
3. काउंसिलिंग के लिये उपयुक्त समय होता है, गर्भ के पहले या गर्भ की प्रारम्भिक स्थिति में, ताकि माँ और बच्चे की उपयुक्त जाँच की जा सके।
4. पारिवारिक जानकारी और अन्य निर्णयों के बारे में पूर्णरूप से गुप्तता रखी जाती है।
5. ऐसी जानकारी से पुनः आनुवांशिक रोग से ग्रस्त शिशुओं के जन्म को रोकने में सहायता मिलती है।

अध्याय-3

थैलेसीमिया ग्रस्त बच्चों के जन्म से मुक्ति की राह

प्रत्येक माता–पिता की सर्वप्रथम इच्छा यह होती है कि उनके बच्चे स्वस्थ रहें। बच्चे के अच्छे स्वास्थ्य के लिए उचित आहार व टीकाकरण का महत्व आम व्यक्ति भी जानता है, लेकिन क्या आप ऐसे रोग के विषय में जानते हैं जो बच्चे को जन्म से ही हो सकते है? ऐसी कई जेनेटिक (अनुवांशिक) बीमारियाँ है जो बच्चे के शरीर के किसी भी अंग पर दुष्प्रभाव डालती है, उदाहरण स्वरूप थैलेसीमिया, हीमोफीलिया, मन्दबुद्धि होना इत्यादि। संक्रमणिक (Infectious) रोगों पर नियंत्रण पाने व सुव्यवस्थित जच्चा–बच्चा देखभाल होने के कारण बाल मृत्युदर बहुत कम हो गयी है। ऐसी स्थिति में अनुवांशिक रोग ही नवजात शिशुओं में मृत्यु का प्रमुख कारण बन जाते हैं। परिवार नियोजन व सीमित परिवार के इस युग में स्वस्थ शिशु परिवार के लिए अत्यन्त महत्वपूर्ण हो जाता है। और अनुवांशिक रोगों से होने वाली शिशु की मृत्यु परिवार के लिए अत्यन्त कष्टदायक हो जाती है।

गर्भस्थ शिशु की जाँच

क्या गर्भ में पल रहा मेरा बच्चा स्वस्थ है? इस प्रश्न का उत्तर पूरी तरह दे पाना असम्भव है। विज्ञान के विकास से अब हम कई अनुवांशिक बीमारियों को गर्भावस्था में भी पकड़ सकते हैं। थैलेसीमिया के निदान हेतु गर्भस्थ शिशु की जाँच की सुविधा उपलब्ध है। इस जाँच से किसी भी परिवार में थैलेसीमिया से ग्रस्त शिशु का जन्म रोका जा सकता है।

भारतवर्ष में बीटा थैलेसीमिया (β Thalassemia) की समस्या

बीटा थैलेसीमिया भारत में पाया जाने वाला एक आम अनुवांशिक रोग है। 100 में तीन व्यक्ति थैलेसीमिया रोग के वाहक (Carriers) होते हैं, अर्थात उन्हें स्वयं को रोग नही होता परन्तु उनके बच्चों में थैलेसीमिया मेजर नामक रक्त सम्बन्धी गम्भीर रोग प्रकट हो सकता है।

थैलेसीमिया मेजर क्या है?

इस बीमारी से वे बच्चे पीड़ित होते हैं जिनके माता–पिता दोनों ही थैलेसीमिया के वाहक होते हैं। इन बच्चों को छः माह से दो वर्ष की आयु के बीच में रक्त की मात्रा में कमी हो जाती है और उचित उपचार न होने पर कुछ वर्षों में उनकी मृत्यु हो जाती है।

क्या थैलेसीमिया मेजर का उपचार सम्भव है?

इस गम्भीर बीमारी का सम्पूर्ण उपचार केवल Bone Marrow Transplantation अर्थात हड्डी का रक्त बदलने से ही हो सकता है। यह प्रक्रिया खर्चीली (10 लाख रूपये) व मुश्किल है तथा इसकी सुविधा कुछ गिनी चुनी संस्थानों में ही उपलब्ध है। एक और अड़चन जो सामने आती है वो यह है कि यह प्रक्रिया केवल उन बच्चों में की जा सकती है जिन बच्चों के भाई बहनों का Bone Marrow उनके सामान हो। बोन मैरो ट्रान्सप्लान्टेशन से बच्चा पूरी तरह थैलेसीमिया बीमारी से मुक्त हो सकता है। एक अन्य उपचार सम्भव है जिसमें बच्चे को हर तीन हप्ते पर रक्त चढ़वाना तथा दवाइयों द्वारा रक्त से होने वाले दुष्प्रभाव को रोकना होता है । इस उपचार के दौरान रोगी बच्चे के परिवार को कई आर्थिक व मानसिक कठिनाइयों का सामना करना पड़ सकता है। शायद ही कोई थैलेसीमिया बच्चों को योग्य उपचार मिल पाता है। अधिकतर बच्चे आधा अधूरा उपचार पाते हैं और अनेक शारीरिक पीड़ाओं से जूझते हुए 10–20 साल की उम्र में उनकी मृत्यु हो जाती है। उचित उपाय से थैलेसीमिया के व्यक्ति 30–40 या अधिक उम्र तक सामान्य जीवन बिता सकते है।

क्या थैलेसीमिया मेजर से ग्रस्त शिशु का जन्म रोका जा सकता है?

गर्भस्थ शिशु की 12 से 20 हफ्ते के बीच में जाँच कर यह बताया जा सकता है कि उसे थैलेसीमिया मेजर है कि नहीं। बीमारी से पीड़ित गर्भस्थ शिशु का गर्भपात कर गम्भीर बीमारी से पीड़ित शिशु का जन्म रोका जा सकता है।

क्या मेरे परिवार में थैलेसीमिया मेजर से ग्रसित बच्चा पैदा हो सकता है?

जी हॉ, यदि माता–पिता दोनो वाहक हो तो बच्चों में बीमारी होने की सम्भावना 25 होती है। एक सरल सी रक्त की जाँच से यह भी पता किया जा सकता है कि आप थैलेसीमिया रोग के वाहक हैं या नहीं। पति–पत्नी दोनों के वाहक पाये जाने की स्थिति में उनके गर्भस्थ शिशु की जाँच होना अनिवार्य हो जाता है। ज्यादातर परिवार में जब थैलेसीमिया ग्रसित बच्चे का जन्म होता है तब उनके परिवार में पहले इस तरह की बीमारी का कोई मरीज नहीं होता है।

इस जाँच की सुविधा कहाँ उपलब्ध है?

थैलेसीमिया कैरियर की जॉच की सुविधा मेडिकल जेनेटिक्स विभाग, संजय गॉधी पी0जी0आई0 लखनऊ में उपलब्ध है। हजारों व्यक्तियों की जाँच करके इस गंभीर बीमारी का समाज से पूरी तरह उन्मूलन करने का जेनेटिक्स विभाग प्रयास कर रहा है। यह कैरियर की जाँच गर्भधारण के पूर्व या गर्भावस्था के पहले 2 महीनों में करवा लेनी चाहिए। इससे उचित समय पर गर्भस्थ शिशु की जाँच करके थैलेसीमिया से मुक्त बच्चे का जन्म आश्वस्त किया जा सकता है।

थैलेसीमिया के लिए गर्भस्थ शिशु की जाँच (Prenatal Diagnosis) एक अत्याधुनिक जाँच है और यह सुविधा पूरे उत्तर प्रदेश में सिर्फ संजय गॉधी पी0जी0आई0 लखनऊ में उपलब्ध है।

उपचार से बचाव सरल है।

थैलेसीमिया रोग इलाज के लिए एक कठिन बीमारी है लेकिन इसके बचाव बहुत ही सरल हैं। अब उपलब्ध सुविधा का उचित लाभ उठाने के लिए आम जनता तथा स्त्री रोग विशेषज्ञ को इसकी जानकारी अवश्य होनी चाहिए। इससे यह सुविधा अधिक से अधिक परिवारों को उपलब्ध हो सकती है और अनेक परिवारों को थैलेसीमिया के प्रभाव से बचाया जा सकता है।

कृपया ध्यान दीजिए

थैलेसीमिया के वाहकों को (Carriers) थैलेसीमिया की बीमारी नहीं होती है। न ही इसमें उनके स्वास्थ्य पर कोई दुष्प्रभाव पड़ता है। थैलेसीमिया सामाजिक या व्यक्तिगत लांछन नहीं है। यह आपके लिए एक खतरे की घंटी है, जिसे सुनकर आप सावधान हो जायें और परिवार में होने वाले बच्चों को थैलेसीमिया से बचायें।

स्वस्थ शिशु का जन्म ।
परिवार का सुख ।।

अध्याय-4

क्या आप जानना चाहेंगे कि आपके गर्भस्थ शिशु में डाउन सिन्ड्रोम है या नहीं?

1– डाउन सिन्ड्रोम क्या है?

डाउन सिन्ड्रोम एक जैवकीय (Genetic जेनेटिक) बीमारी है, जिसका मुख्य लक्षण मंदबुद्धि है। यह मंदबुद्धि बच्चों का सबसे प्रमुख कारण है। मंदबुद्धि के अलावा इन बच्चों में दिल और आंत की गंभीर बीमारियॉ हो सकती है। इनके चेहरे की बनावट मंगोल जाति के लोगों से मिलती है। इसलिए इन्हें मंगोल बेबी भी कहा जाता था। यह गुणसूत्रों (chromosomes) की खराबी से होता है। डाउन सिन्ड्रोम के व्यक्तियों में 21 नम्बर के गुणसूत्रों की 2 कॉपिया होने के बदले 3 कॉपिया होती है।

2– क्या डाउन सिन्ड्रोम का उपचार संभव है?

नहीं! डाउन सिन्ड्रोम ठीक नहीं किया जा सकता है। दिल और आंत की बनावटी/गड़बड़ी को आपरेशन के द्वारा ठीक किया जा सकता है। लेकिन मंदबुद्धि किसी भी दवा या आपरेशन से ठीक नहीं होती।

3–डाउन सिन्ड्रोम में मन्द बुद्धि कितनी गंभीर होती है?

डाउन सिन्ड्रोम के बच्चों की आई क्यू (IQ) सामान्यतः 40–60 तक की पायी जाती है। यह बच्चे चलना,बोलना इत्यादि काम आम बच्चों की तुलना में देर से सीखते हैं। अर्थात बड़े होने पर वे लोग साधारण भाषा में बातें कर सकेंगें तथा घर पर अपनी देखभाल खुद कर सकते हैं। वे किसी की निगरानी में साधारण काम कर सकते हैं। वे जिन्दगी की बहुत सारी जवाबदेही का वहन नहीं कर सकते। उन्हें जीवन भर सहायता एवं निगरानी की जरूरत है।

4–सामान्यतः आबादी में डाउन सिन्ड्रोम से पीडित बच्चे होने का खतरा क्या है?

पूरी आबादी में 800 बच्चों में से एक को डाउन सिन्ड्रोम होता है। यह खतरा मॉ की आयु के साथ बढ़ता है तथा 35 वर्ष की आयु से ऊपर यह खतरा 350 में एक हो जाता है।

5– क्या मेरे होने वाले बच्चे को डाउन सिन्ड्रोम हो सकता है?

हाँ, किसी भी महिला को डाउन सिन्ड्रोम से पीडित बच्चा हो सकता है। अधिकांश डाउन सिन्ड्रोम में से पीडित बच्चे उन माताओं को होते हैं जिनके परिवार में एक भी बच्चे को डाउन सिन्ड्रोम नहीं है।

6– क्या डाउन सिन्ड्रोम का खतरा तब भी है जबकि परिवार में एक भी बच्चे को डाउन सिन्ड्रोम नहीं है।

हाँ, डाउन सिन्ड्रोम का खतरा तब भी है, जबकि परिवार में एक भी बच्चा इस बीमारी से ग्रसित नहीं है।

7–क्या जन्म से पहले गर्भ में इस बीमारी की जाँच संभव है?

हाँ गर्भावस्था के दौरान ट्रिपल टेस्ट व क्वाड्रीपल नाम की जाँच के द्वारा पता लगाया जा सकता है कि गर्भस्थ शिशु में डाउन सिन्ड्रोम का खतरा अधिक तो नहीं है।

8– ट्रिपलटेस्ट क्या है? क्वाड्रीपल टेस्ट क्या है?

यह टेस्ट में मॉ के खून से तीन प्रकार की जाँचे – (AFP,B-HCG, Serum oestriol) होती है। इन पर आधारित गणना के द्वारा खतरे का पता लगाया जाता है। यह टेस्ट गर्भ के सोलहवें हप्ते में किया जाता है। क्वाड्रीपल टेस्ट में इनहिबिन ए (Inhibin A) नामक और एक जाँच होती है। ट्रिपिल टेस्ट से लगभग 60–65 प्रतिशत डाउन सिन्ड्रोम के बच्चे पकड़ में आते हैं। क्वाड्रीपल टेस्ट से इससे अधिक डाउन सिन्ड्रोम के केसेस पकड़ में आते है। लेकिन ये जानना जरूरी है,कि ट्रिपल टेस्ट और क्वाड्रीपल टेस्ट निगेटिव होने कि बावजूद भी डाउन सिन्ड्रोम का बच्चा पैदा हो सकता है।

9– इस टेस्ट का करने का उचित समय क्या है?

यह टेस्ट गर्भावस्था के 15 से 17 हप्ते (15 to 17 weeks of pregnancy) में किया जाता है। खून की जाँच देने से पहले, अल्ट्रासाउन्ड द्वारा गर्भस्थ शिशु के गर्भ की आयु अनुमानित की जाती है।

10– क्या डाउन सिन्ड्रोम के लिए 15 हप्ते पहले कोई जाँच की जा सकती है?

जी हॉ, ट्रिपल टेस्ट जैसी डाउन सिन्ड्रोम के लिए 11 से 14 हप्ते में भी टेस्ट होता है। इस टेस्ट में मॉ के खून में बीटा एचसीजी (β HCG) और PAPP A । नामक तत्वों की जाँच होती है। इस जाँच के साथ गर्भ के गर्दन पर सूजन (nuchal thickness) तथा गर्भ के अन्य अंगों की अल्ट्रासाउन्ड से जाँच होती है। इन सब जाँचों से गर्भ के शिशु में से डाउन सिन्ड्रोम होने की सम्भावना का

अनुमान लगाया जा सकता है। अगर यह सम्भावना 350 में एक से अधिक हो तो गर्भ की कैरियोटाइप या फिश (FISH) जाँच करनी आवश्यक होगी। सिर्फ कैरिओटाईप या फिश जॉच से यह निश्चित हो सकता है कि गर्भस्थ शिशु में डाउन सिन्ड्रोम है या नहीं।

11– क्या पाजिटिव ट्रिपल या क्वाड्रीपल टेस्ट का यह मतलब है कि गर्भस्थ शिशु को डाउन सिन्ड्रोम है?

नहीं, पाजिटिव (Positive) टेस्ट सिर्फ यह बतलाता है कि आपके बच्चे में डाउन सिन्ड्रोम होने का खतरा ज्यादा है।

12– पाजिटिव (Positive) टेस्ट होने पर क्या सलाह दी जायेगी?

पाजिटिव (Positive) टेस्ट होने पर एक टेस्ट अमनीयोसेंटेसिस की जायेगी, जिसमें गर्भ से पानी निकाल कर जाँच की जायेगी। इस पानी से गुणसूत्रों की जाँच होती है। इस जाँच को केरिओटाईपिंग (Karyotyping) कहते हैं। इस जाँच से डाउन सिन्ड्रोम (21 गुणसूत्रों की खराबी) के अलावा अन्य गुणसूत्रों की खराबियों का भी पता चल सकता है। इस जाँच की रिपोर्ट 2 हफ्ते में उपलब्ध होती है। पानी के छोटे से हिस्से में सिर्फ 21वें गुणसूत्र या 21, 13, 18 गुणसूत्रों की फिश (FISH) नामक जाँच की जा सकती है। इस जाँच का यह फायदा है कि इसकी रिपोर्ट 2–4 दिन में मिल सकती है। अगर गर्भ 18–19 हफ्ते का हो तब फिश जॉच का विशेष महत्व है, क्योंकि 20 हफ्ते तक डाउन सिन्ड्रोम की रिपोर्ट पता करना आवश्यक है।

13– क्या अमनियोसेंटेसिस खतरनाक है?

अमनियोसेंटेसिस एक आसान सा टेस्ट है, जिसमें लगभग पाँच मिनट का समय लगता है। आम तौर पर इससे माँ या गर्भ को काई खतरा नहीं होता है। इस टेस्ट के बाद गर्भपात होने की सम्भावना 0.5 प्रतिशत है।

14– अमनीयोसेंटेसिस टेस्ट का व्यय (Cost) कितना होता है?

संजय गॉधी पी0जी0आई0 में इस टेस्ट के लिए रूपये 5000.00 खर्च होता है और इसकी रिपोर्ट 2 से 3 सप्ताह मे उपलब्ध हो जाती है। जल्दी रिपोर्ट के लिए फिश टेस्ट करने के लिए रूपये 5000.00 का अतिरिक्त खर्च होता है।

15–क्या निगेटिव ट्रिपल टेस्ट का यह मतलब है कि बच्चे को डाउन सिन्ड्रोम नहीं है?

ट्रिपल टेस्ट से ज्यादातर गर्भ में पल रहे डाउन सिन्ड्रोम बच्चे का पता लग जाता है। निगेटिव टेस्ट के बाद डाउन सिन्ड्रोम का बच्चा पैदा होने का खतरा बहुत ही कम है।

16– अगर पेट के बच्चे में डाउन सिन्ड्रोम का निदान पक्का हो गया, तो उसका इलाज क्या है?

डाउन सिन्ड्रोम के बच्चे मंदबुद्धि/मानसिक रूप से विकलांग होते हैं। मंदबुद्धि का कोई इलाज नहीं है। अगर माता–पिता चाहते है तो डाउन सिन्ड्रोम के गर्भ का गर्भपात कर सकते हैं।

17– क्या ट्रिपल टेस्ट और अमीनीयोसेंटेसिस सही होने से मेरा बच्चा स्वस्थ पैदा होगा?

ट्रिपल टेस्ट और अमीनीयोसेंटेसिस से गर्भस्थ शिशु में डाउन सिन्ड्रोम का पता लग जाता है अगर वे सही है तो बच्चे में डाउन सिन्ड्रोम नही है। परन्तु इससे यह प्रमाणित नहीं होता है कि बच्चे में कोई अन्य अनुवांशिक बीमारी या अंगों में विकार नहीं है।

18– क्या मुझे अपना ट्रिपल टेस्ट क्वाड्रीपल टेस्ट या 11 हफ्ते की डाउन सिन्ड्रोम के लिए जॉच करानी चाहिए?

यह आप पर निर्भर करता है कि ये टेस्ट करवाने चाहिए या नहीं। यह निर्णय आप स्वंय ले ।

अध्याय-5

मेनिंगोसिल तथा अन्य शारीरिक विकृतियों का प्रसूतिपूर्व निदान

गर्भावस्था के समय बच्चे की 16–20 हफ्ते के बीच में अल्ट्रासाउन्ड की जॉच

प्रश्न 1. एनॉमली स्कैन (Anomaly scan) या मौलफारमेशन स्कैन (Malformation scan) क्या है?

ये अल्ट्रासाउन्ड (USG) टेस्ट है जो गर्भावस्था के 16–20 हफ्ते के बीच में कराया जाता है। इसमें गर्भस्थ शिशु के विकास और शारीरिक विकृतियों के बारे में विस्तृत जानकारी दी जाती है इसको टीफा (TIFA, Targeted Imaging for fetal anomalies) भी कहा जाता है।

प्रश्न 2. एनामली स्कैन कौन कर सकता है?

सोनोग्राफर (Sonographer), प्रसूति रोग विशेषज्ञ, या भ्रूण चिकित्सा विशेषज्ञ (Fetal Medicine Expert) जो कि भ्रूण के अल्ट्रासाउन्ड (Fetal Ultrasonography) में प्रशिक्षित हैं, वे एनामली स्कैन कर सकते हैं।

प्रश्न 3. एनॉमली स्कैन गर्भावस्था के 16–20 हफ्ते में ही क्यों किया जाता है?

16–20 हफ्ते के बीच में गर्भस्थ शिशु की शारीरिक बनावट जैसे चेहरा, हृदय, मस्तिष्क, गुर्दे, चारों अंग (Limbs) इत्यादि ठीक प्रकार से देखे जा सकते है।

प्रश्न 4. एनॉमली स्कैन से क्या जानकारियाँ मिलती हैं?

एनॉमली स्कैन गर्भस्थ शिशु का विकास, मुख्य शारीरिक विकृतियों, प्लेसेन्टा (Placenta), नाल (Umblical Cord) और एमनिओटिक फ्लूइड के बारे में विस्तृत

जानकारी देता है। अगर गर्भवती महिला को कोई अल्ट्रासाउन्ड पहले नही हुआ है तो जुड़वा बच्चों व उनके विकास के बारे में भी पता चलता है।

प्रश्न 5. यदि एनामली स्कैन ठीक है तो क्या मुझे ये आश्वासन दिया जा सकता है कि गर्भस्थ शिशु बिल्कुल ठीक है?

नही! एनामली स्कैन से सिर्फ प्रमुख शारीरिक विकृतियों के बारे मे ही पता चलता है। आमतौर पर एनामली स्कैन 70–95 प्रतिशत तक शारीरिक विकृतियों की जानकारी दे सकता है। कुछ विकृतियाँ जैसे एनेन्किफेली (Anencephaly) (सिर की हड्डी का ठीक से न बनना), स्पाइना बाइफिडा (Spina Bifida, रीढ़ की हड्डी सही प्रकार से न बनना) व एबडामिनल वॉल डिफेक्ट (Abdominal wall defect) 95–100 प्रतिशततक पता लगाये जा सकते है। लेकिन हृदय, तालू का कटा होना और गुर्दे की खराबियाँ 50 से 70 प्रतिशतस्थितियों में ही पता चल पाती है। ऑतों की विकृतियों को आमतौर पर अल्ट्रासाउन्ड के द्वारा पता नहीं लगाया जा सकता है। कुछ विकृतियाँ जैसे हाइड्रोकिफेलस (Hydrocephalus) (मस्तिष्क में ज्यादा तरल पदार्थ या पानी का इकट्ठा होना) जन्मजात हृदय ब्लॉक (Congenital Heart block), कुछ हड्डियों के विकास की जेनेटिक बीमारियाँ (Skeletal Dysplasia-स्केलेटल डिसप्लेसिया) इत्यादि के बारे में, गर्भावस्था के 24 हफ्तों के बाद ही पता लगाया जा सकता है। मंद बुद्धि व बहरेपन का अल्ट्रासाउन्ट की जाँच से पता नहीं चलता है।

प्रश्न 6. क्या एनामली स्कैन से गर्भस्थ शिशु में डाउन सिन्ड्रोम का पता लगाया जा सकता है?

नहीं! डाउन सिन्ड्रोम गुणसूत्रों में दोष की वजह से होता है। इसको USG से पता नहीं किया जा सकता है। एनामली स्कैन में कुछ मामूली फर्क (सॉफ्ट मार्कर & Soft Markers) दिख सकते हैं जैसे गर्दन की त्वचा में सूजन (Nuchal Thickness), हृदय में सफेद बिन्दु (Echogenic cardiac foci), ऑतों की सफेदी (Echogenic Bowel), गुर्दे में पानी का इकट्ठा होना (Pylectases), व हाथ पैरों की हड्डियों की लम्बाईयों में कमी होना। (Short arms and thighs),। ये साफ्ट मार्कर कई सामान्य शिशु ओं में भी होते है, लेकिन इनके होने से गर्भस्थ

शिशु में डाउन सिन्ड्रोम या अन्य गुणसूत्रों का दोष होने की सम्भावना बढ़ जाती है। इसके लिये आपको जेनेटिक्स विशेषज्ञ से सलाह लेनी पड़ती है और आवश्यकता होने पर बच्चे के एमनियोटिक फ्ल्यूड में गुणसूत्रों की जॉच करनी पड़ सकती है।

प्रश्न 7. अगर मेरे गर्भस्थ शिशु में कोई बड़ी शारीरिक विकृति पायी जाती है तो क्या उसका उपचार संम्भव है?

ये निर्भर करता है कि गर्भस्थ शिशु में किस प्रकार की शारीरिक विकृति है। कुछ विकृतियाँ जैसे हृदय में छेद होना, होंठ ंव तालू का कटा होना जन्म के पश्चात ंआपरेशन द्वारा पूर्णतया ठीक किये जा सकते हैं, लेकिन कुछ विकृतियाँ शिशु में गम्भीर शारीरिक या मानसिक विकलांगता का कारण हो सकते हैं या बच्चे की जन्म के कुछ समय पश्चात ही मृत्यु हो सकती है। शारीरिक विकृतियों व ंउपचार के विकल्पों के विषय में जेनेटिक्स (Genetics) या भ्रूण चिकित्सा विशेषज्ञ पूरी जानकारी प्रदान कर सकते है। ऐसी स्थिति में या तो माता पिता गर्भ को समाप्त करने का फैसला कर सकते हैं या प्रसव ऐसे अस्पताल में करवा सकते हैं जहॉ नवजात शिशु के इलाज की उचित सुविधा उपलब्ध हो।

प्रश्न 8. एनामली स्कैन कहाँ उपलब्ध है?

ये मेडिकल जेनेटिक्स विभाग, संजय गॉधी स्नातकोत्तर आयुर्विज्ञान संस्थान (SGPGIMS), लखनऊ में उपलब्ध है। इसमें एनामली स्कैन के साथ 3D, 4D और डॉपलर अल्ट्रासाउन्ड की सुविधा भी उपलब्ध है। ऐसी व्यवस्था कई अल्ट्रासाउंड केन्द्रों में भी उपलब्ध होती है ।

अध्याय-6

मन्दबुद्धि से बचाव के लिए नवजात शिशु के तीन बूँद खून की जाँच

प्रश्न 1. न्यू बॉर्न स्क्रीनिंग (New Born Screening) क्या है?

न्यू बॉर्न स्क्रीनिंग नवजात **शिशुओं** पर जन्म के दूसरे से चौथे दिन तक कुछ बीमारियों के लिए किये जाने वाले परीक्षण है। इन बीमारियों के लक्षण शुरूआती कुछ दिनों में दिखायी नहीं देते हैं, लेकित जल्दी इलाज न होने की स्थिति में बच्चों के मानसिक विकास व स्वास्थ्य को गंभीर हानि पहुँचती है।

प्रश्न 2. क्या हर बच्चे का यह परीक्षण आवश्यक है?

हॉ! आदर्श परिस्थितियों में हर बच्चे के लिए यह परीक्षण होना आवश्यक है। अधिकांश बच्चे स्वस्थ और इन रोगों से मुक्त होते हैं, लेकिन औसतन 1000 में किसी एक बच्चे को इनमें से कोई गम्भीर बीमारी हो सकती है। उनका पता लगाने के लिए हर बच्चे का परीक्षण करना अनिवार्य है।

प्रश्न 3. अगर परिवार के अन्य सदस्यों में ऐसी कोई बीमारी नहीं है तो क्या मेरे बच्चे को ये बीमारी हो सकती है ?

हॉ! ज्यादातर बच्चे, जिनमें ये बीमारियाँ होती है उनके माता–पिता और परिवार के अन्य सदस्य सामान्य होते हैं।

प्रश्न 4. न्यू बॉर्न स्क्रीनिंग के क्या फायदे हैं?

न्यू बॉर्न स्क्रीनिंग उन्हीं बीमारियों के लिए की जाती है जो जन्म के शुरूआती कुछ दिनों में कोई लक्षण नहीं पैदा करते हैं, लेकिन उचित समय पर इलाज न मिलने की स्थिति में बच्चे के विकास में कमी या मंदबुद्धि हो सकती है। यह जानना आवश्यक है कि जन्म के एक या दो महीने बाद या लक्षण सामने आने

के बाद इलाज ष्शुरू करने पर भी बच्चा सामान्य नहीं हो पायेगा और इसके विकास में कमी रहेगी।

प्रश्न 5. न्यू बॉर्न स्क्रीनिंग के क्या नुकसान हैं?

न्यू बॉर्न स्क्रीनिंग के कुछ भी नुकसान नहीं हैं बच्चों में परीक्षण की विधि अत्यधिक सरल है।

प्रश्न 6. न्यू बॉर्न स्क्रीनिंग का आदर्श समय क्या है?

सामान्यतः ये परीक्षण जन्म के 24 घंटे उपरान्त 2–4 दिन के अन्दर किया जाता है। लेकिन अगर बच्चा कम समय का है अथवा काफी बीमार है तो दो हफ्ते बाद पुनः परीक्षण करने की आवश्यकता होती है। अगर बच्चे की जन्म के 24 घंटे के अन्दर अस्पताल से छुट्टी हो गयी हो तो बच्चे दूसरे या तीसरे दिन अस्पताल में लाकर न्यू बॉर्न स्क्रीनिंग के लिए उसके खून का नमूना (Blood sample) देना जरूरी है।

प्रश्न 7. मेरे बच्चे में कैसे परीक्षण किया जायगा?

बच्चे के पैर की एड़ी से खून की चार बूँदें एक विशेष प्रकार के फिल्टर पेपर पर ली जाती हैं। इन खून के धब्बों को सूखने के पश्चात प्रयोगशाला में भेजा जायेगा। जहॉ इन रक्त के नमूनों पर परीक्षण किये जायेंगे। बच्चे के रक्त नमूना लेने मे 5 मिनट का समय लगता है।

प्रश्न 8. न्यू बॉर्न स्क्रीनिंग में किन बीमारियों के लिए जॉच की जाती है?

अधिकांश पश्चिमी देशों में न्यू बॉर्न स्क्रीनिंग में 30 से अधिक बीमारियों के लिए परीक्षण किये जाते हैं। संजय गॉधी स्नातकोत्तर आयुर्विज्ञान संस्थान लखनऊ में इनमें से तीन बीमारियों (कनजनाइटल हाइपोथाइरॉयडिस्म) बायोटिनिडेस की कमी और गैलेक्टोसिमिया के न्यू बॉर्न स्क्रीनिंग शुरू की गयी है। इन बीमारियों के बारे में जानकारी इस प्रकार हैः–

(I) कन्जनाइटल हाइपोथाइडाइस्मः

ये बीमारी थॉइराईड हारमोन की जन्मजात कमी से होती है। थॉयराईड हारमोंन बच्चे के शारीरिक व मानसिक विकास के लिए अत्याधिक आवश्यक होता है। जन्म के एक– दो हफ्ते के अन्दर इसका पता चलने के बाद थॉइरक्सिन हारमोन 1 गोली के रूप में बच्चे को रोज दिया जा सकता है। इससे बच्चे का विकास बिल्कुल सामान्य बच्चे की तरह हो सकता है। देर से पता चलने के बाद अगर इलाज शुरू किया जाये, जो भी बच्चे की मंदबुद्धि, छोटा कद व अन्य शारीरिक समस्याओं को ठीक नहीं किया जा सकता है।

(II) गैलेक्टोसीमियाः

इस बीमारी में बच्चा दूध व दूध से बनने वाले पदार्थ हजम नहीं कर पाता है। नवजात शिशु केवल माँ के दूध पर ही निर्भर होते है। दूध न हजम कर पाने की वजह से बच्चे को ठीक से पोषण नहीं मिल पाता है व शरीर के बाकी अंगों जैसे जिगर (Liver) में खराबी हो जाती है। समय पर इलाज न शुरू करने पर बच्चे की मृत्यु भी हो सकती है। जल्दी पता लगने पर बच्चे को सोया दूध दिया जाता है जिससे बच्चा सामान्य रूप से विकसित होता है।

(III) बायोटिनीडेस की कमीः

बायोटिन नामक विटामिन हमारे षरीर में होने वाली कई प्रक्रियाओं के लिए अनिवार्य होता है। इसकी कमी से बच्चे को दौरा पड़ना, बाल झड़ना मंदबुद्धि होना जैसे लक्षण हो सकते हैं। न्यू बॉर्न स्क्रीनिंग में पता लगने के बाद बायोटिन नामक विटामिन एक गोली के रूप में बच्चे को दिया जा सकता है जो कि सस्ती और काफी आसानी से उपलब्ध है।

प्रश्न 9. इन परीक्षणों में कितना खर्चा आयेगा?

इस परियोजना में इन 3 बीमारियों के लिए परीक्षण निःशुल्क प्रदान किया जा रहा है। यह निःशुल्क सुविधा सीमित समय के लिए है ।

प्रश्न 10. परीक्षणों के परिणाम कितने दिनों में उपलब्ध होंगे?

आमतौर पर परिणाम 4–5 दिनों में आ जाते हैं। यदि परिणाम में कोई खराबी पायी जाती है तो हमारे स्वास्थ्य अथवा सामाजिक कार्यकर्ता आपसे तुरन्त

सम्पर्क करेंगे।

प्रश्न 11. अगर परिणाम के कोई खराबी आती है तो क्या मेरे बच्चे में कोई गम्भीर रोग है?

नहीं! न्यू बॉर्न स्क्रीनिंग के परिणामों में खराबी बच्चे में बीमारी होने की पुष्टि नहीं करते हैं, लेकिन ऐसा होने पर आगे दूसरे महत्वपूर्ण परीक्षण कराने की जरूरत होती है, जिसके लिए बच्चे के रक्त का नमूना पुनः लिया जायगा और उसकी विशेष जाँच होगी।

प्रश्न 12. अगर बच्चे में इनमे से किसी बीमारी की पुष्टि होती है तो क्या इलाज सम्भव है, व इलाज का खर्चा क्या आयेगा?

हॉ! ऊपर बतायी गयी तीनों स्थितियों के लिए आसान व सस्ता इलाज उपलब्ध है।

प्रश्न 13 अगर इन परीक्षणों के परिणाम ठीक आते हैं तो क्या मेरा बच्चा पूरी तरीके से ठीक है?

अगर इन परीक्षणों के परिणाम ठीक है तो परिवार को ये आश्वस्त किया जा सकता है कि बच्चे को इनमे से कोई रोग नहीं है। लेकिन अन्य बीमारियाँ जिनके लिए परीक्षण नहीं किये गये हैं उनकी सम्भावना से इन्कार नहीं किया जा सकता है।

अध्याय-7

क्या आपका बच्चा आपकी बात पर ध्यान नहीं देता या बोलता नहीं है?

आपका बच्चा जन्मजात बहरा हो सकता है?

प्रश्न 1. जन्मजात बहरापन या प्रिलिंग्युअल डेफनेस (Prelingual Deafness) क्या होता है?

जब कोई बच्चा जन्म से ही सुन नहीं सकता है, उसको जन्मजात बहरापन या प्रिलिंग्युअल डेफनेस कहते हैं। आमतौर पर प्रति 1000 पैदा होने वाले बच्चों में से 2–3 बच्चों यह दोष पाया जाता है।

प्रश्न 2. क्या मेरे बच्चे को बहरापन हो सकता है, अगर मेरे परिवार के पहले सभी सदस्य सुनने में ठीक रहे हैं?

हाँ! परिवार में पहले सभी सदस्यों के सामान्य रहने के बावजूद बच्चे में जन्मजात बहरापन हो सकता है। यह खतरा तब बढ़ जाता है अगर माँ को गर्भावस्था के दौरान टोक्सोप्लाजमा, रूबेला या साइटोमिगेलो वायरस (TORCH) जैसे इन्फेक्शन हुआ हो, या माँ ने गर्भावस्था के दौरान बच्चे के सुनने की क्षमता को असर करने वाली दवाइयाँ खायी हों, बच्चे को जन्म के उपरान्त नवजात केयर यूनिट (NICU) में रखने की आवश्यकता हुई हो, बच्चे को जन्म के तुरन्त बाद गंभीर पीलिया हुआ हो या बच्चे के सिर चेहरे या बाहरी कान की बनावट सामान्य बच्चों से अलग हो।

प्रश्न 3. बच्चे के जन्मजात बहरे होने के क्या कारण हो सकते हैं?

बच्चे के जन्मजात बहरे होने के कई कारण हो सकते हैं। आधे से ज्यादा बच्चों में यह कारण जेनेटिक (अनुवांशिक) होते हैं। उनमें से 70–80% बच्चों में कोई

अन्य शारीरिक दोष या विकृतियाँ नहीं मिलती हैं।

प्रश्न 4. क्या बच्चे के कानों के पास ताली बजाने या घंटी बजाने जैसे सरल परीक्षण बहरेपन को पहचान सकते हैं?

नहीं! यह सरल परीक्षण केवल गंभीर बहरेपन को ही पहचान सकते हैं। कम (Mild) या मध्यम (Moderate) श्रेणी के बहरेपन को ऐसे पता नहीं लगाया जा सकता है।

प्रश्न 5. बहरेपन को जल्दी से जल्दी पता लगाने की क्यों आवश्यकता है?

बच्चे सुनकर ही बोलना सीखते हैं। बच्चों के जन्मजात बहरे होने से उनकी भाषा और सम्पूर्ण मानसिक विकास पर बुरा प्रभाव पड़ता है। अगर बच्चे का बहरापन जल्दी पता चल जाये तो उसका उपचार सही समय से किया जा सकता है। इससे बच्चे के भाषा व मानसिक विकास सामान्य बच्चों की तरह होता है। विशिष्ट परीक्षण के बिना सामान्यतः बहरापन 2–3 वर्ष की आयु पर ही पता चलता है। उस समय उसकी बोलने की क्षमता को सामान्य नहीं किया जा सकता है।

प्रश्न 6. नवजात **शिशुओं** में कौन से विशिष्ट परीक्षण कराये जा सकते है?

दो प्रकार के विशिष्ट परीक्षण नवजात **शिशुओं** में कराये जा सकते हैं। ओटोएकास्टिक एमिशन (Otoacoustic emission) और ऑडीटरी ब्रेन स्टेम रिस्पांस (Auditory brain stem response ABR) । इन परीक्षणों में इयरफोन (Earphone) दोनों कानों में और/या माथे पर रखा जाता है परीक्षण करने में 10–15 मिनट का समय लगता है और रिपोर्ट तुरन्त मिल जाती है। यह परीक्षण आमतौर पर सभी बड़े अस्पतालों में उपलब्ध होता है इसकी जानकारी आप अपने बच्चों के डाक्टर से प्राप्त कर सकते है।

प्रश्न 7. ये विशिष्ट परीक्षण जन्म के कितने समय बाद कराये जा सकते है?

OAE और/या ABR किसी भी बच्चे में जन्म के 24 घंटे बाद कभी भी कराये जा सकते है। आदर्श परिस्थितियों में ये परीक्षण हर बच्चे में जन्म के 1 माह के अन्दर ही करवा लेने चाहिये।

प्रश्न 8. इन परीक्षणों में कितना खर्चा होता है?
ज्यादातर विकसित देशों में ये परीक्षण नवजात परिक्षण (Newborn Screening) योजना के अर्न्तगत षामिल है। भारतवर्ष में भी कई अस्पतालों में ये सभी नवताज **शिशुओं** को मुफ्त में उपलब्ध कराया जाता है। इसकी जानकारी अपने डाक्टर से प्राप्त कर सकते है।
प्रश्न 9. अगर इन परीक्षणों में खराबी पायी जाती है तो क्या मेरा बच्चा बहरा है?
इन परीक्षणों में खराबी पाये जाने पर, बच्चे की फिर से 1 माह के भीतर जॉच की जाती है। अगर पुनः खराबी पायी जाती है तो बच्चे के बहरा होने की पुष्टि हो जाती है, हालांकि उसकी गम्भीरता सभी बच्चों में अलग–अलग होती है।
प्रश्न 10. अगर मेरे बच्चे में बहरा होने की पुष्टि हो जाती है तो उपचार के क्या विकल्प उपलब्ध है?
उपचार के विकल्प बहरेपन की गम्भीरता और कारणों पर निर्भर होती है। श्रवण यंत्र (Hearing aid) या काक्लियर प्रत्यारोपण (Cochlear Implant) सबसे अधिक प्रयोग होने वाले विकल्प है। आप श्रवण विशेषज्ञ (Audiologist) या ENT Specialist (कान, नाक व गला विौषज्ञ) से सही सलाह ले सकते है। जन्मजात बहरा होने की स्थिति में अगर जन्म के 6 माह के अन्दर ही उपचार शुरू कर दिया जाये तो बच्चे की भाषा का विकास सामान्य रूप से किया जा सकता है।

आपके बच्चे का सामान्य विकास आपके हाथों में है।

स्वस्थ व रोगमुक्त शिशु के जन्म का सपना
अब कैसे सच हो सकता है,
जानने के लिए पढ़ें ।

	बीमारी	जाँच	जाँच का सही समय	उपाय
1	थैलेसिमिया के लिए स्क्रीनिंग टेस्ट	Hb A2 को देखने के लिए पति व पत्नी की खून जाँच	विवाह के शीध्र बाद अथवा गर्भावस्था के शुरूआती 1 से 2 माह में।	अगर पति व पत्नी दोनों थैलेसिमिया के वाहक है तो गर्भस्थ शिशु की 11 से 13 हफ्ते के बीच जाँच ।
2	डाउन सिन्ड्रोम के लिए स्क्रीनिंग टेस्ट	खून की जाँच व अल्ट्रासाउन्ड	गर्भावस्था के तीसरे (11–13 हफ्ते) व चौथे–पॉचवे (15–20 हफ्ते) महीने में।	अगर स्क्रीनिंग टेस्ट में गर्भस्थ शिशु के लिए खतरा अधिक आता है तो गर्भस्थ शिशु की एमनियोसेण्टेसिस से एमनियोटिक फ्लूड से गुणसूत्रों की जाँच।
3	शारीरिक विकृतियों के लिए गर्भस्थ शिशु का अल्ट्रासाउन्ड	अल्ट्रासाउन्ड	18–20 हफ्ते के बीच।	गम्भीर शारीरिक विकृति के होने पर गर्भपात अथवा जन्म के पश्चात शीघ्र उपचार ।
4	नवजात शिशु के लिए स्क्रीनिंग टेस्ट	बच्चे की एड़ी से खून की 3 या 4 बूँदें।	जन्म के दूसरे से चौथे दिन	रोग की पुष्टि होने के बाद शीघ्र उचित उपचार व मन्दबुद्धि से बचाव।
5	जन्मजात बहरापन	विशेष परिक्षण जैसे OAE और ABR	जन्म के बाद से एक माह	श्रवण यन्त्र (Hearing aid) या प्रत्यारोपण Cochlear Implant)

शारीरिक एवं मानसिक रूप से स्वस्थ शिशु का जन्म
अब आपके हाथों में है
अधिक जानकारी के लिए सम्पर्क करें।

डा0 शुभा आर0 फड़के,
एम0डी0 (बालरोग),
डी0एम0 (मेडिकल जेनेटिक्स)
प्रोफेसर और विभागाध्यक्ष
अनुवांशिकी विभाग
(मेडिकल जेनेटिक्स)
संजय गॉधी स्नातकोत्तर आयुर्विज्ञान संस्थान,
रायबरेली रोड, लखनऊ 226014
फोन नं0 0522– 2494334, 2494342
ओ0पी0डी0 सोमवार से शुक्रवार

Dr. Shubha Phadke,
MD (Pediatrics),
DM (Medical Genetics)
Prof. & Head
Department of Medical Genetics
Sanjay Gandhi Postgraduate Institute
of Medical Sciences
Raebareli Road, Lucknow-226014, India
Phone No. 0522-2494334,2494342
OPD days- Monday to Friday

शारीरिक एवं मानसिक रूप से स्वस्थ शिशु का जन्म
अब आपके हाथों में है

स्वस्थ व रोगमुक्त बच्चे का जन्मः हर परिवार का सपना।
क्या आप चाहते हैं
कि आपका बच्चा स्वस्थ हो तो
इस जानकारी को पढ़ें।