एक्टोपिया कॉर्डिस (Ectopia Cordis)

रोगी सूचना श्रृंखला - आपको क्या जानना चाहिए, आपको क्या पूछना चाहिए।

यह पत्रक आपको यह समझने में मदद करने के लिए है कि एक्टोपिया कॉर्डिस क्या है, आपको कौन से परीक्षणों की आवश्यकता है, और आपके बच्चे और आपके परिवार के लिए एक्टोपिया कॉर्डिस के निदान के परिणाम क्या हो सकते हैं।

एक्टोपिया कॉर्डिस क्या है?

एक्टोपिया कॉर्डिस (जिसका अर्थ है "हृदय का स्थान से बाहर होना") एक जन्मजात शारीरिक दोष है जो तब होता है जब पूर्ववर्ती छाती की दीवार पूरी तरह से विकसित नहीं होती है। इसके परिणामस्वरूप हृदय आंशिक रूप से या पूरी तरह से भ्रूण की छाती के बाहर होता है।

एक्टोपिया कॉर्डिस कैसे होता है?

यह स्पष्ट नहीं है कि एक्टोपिया कॉर्डिस क्यों होता है। यह एक दुर्लभ स्थिति है और यह लगभग दस लाख में छह बच्चों में होती है। अधिकांश मामलों में, यह यादृच्छिक रूप से होता है। एक्टोपिया कॉर्डिस वाले अधिकांश शिशुओं में अन्य समस्याएँ भी होती हैं, जैसे कि हृदय और पेट में असामान्यताएं। कुछ मामलों में, गुणसूत्रों की संख्या में बदलाव या स्वयं गुणसूत्रों के भीतर जानकारी में बदलाव हो सकते हैं।

एक्टोपिया कॉर्डिस के लिए गुणसूत्र कैसे प्रासंगिक हैं?

गुणसूत्र वह जगह हैं जहां अधिकांश हमारी आनुवंशिक जानकारी संग्रहीत होती है। हमारे पास आमतौर पर 46 गुणसूत्र होते हैं जो जोड़ों में मिलते हैं: 23 एक माता-पिता से आते हैं और 23 दूसरे माता-पिता से आते हैं। उदाहरण के लिए, डाउन सिंड्रोम वाले लोगों में एक अतिरिक्त गुणसूत्र 21 होता है। एक्टोपिया कॉर्डिस वाले शिशुओं में इस जानकारी में विभिन्न बदलाव हो सकते हैं, जैसे कि एक अतिरिक्त गुणसूत्र 18, एक एक्स गुणसूत्र की कमी या एक अतिरिक्त पूर्ण सेट (69 गुणसूत्र) होना।

क्या मुझे और परीक्षण कराने चाहिए?

अधिकांश महिलाएं अपने बच्चे की स्थिति के बारे में अधिक जानने के लिए अधिक परीक्षण कराने का विकल्प चुनती हैं। आप एक आनुवंशिकीविद, जो आनुवंशिकी और जन्मजात रोगों के विशेषज्ञ हैं, से परामर्श कर सकते हैं ताकि आपके भ्रूण और आपके परिवार के लिए सर्वोत्तम दृष्टिकोण का निर्धारण किया जा सके।

उपलब्ध परीक्षण और परामर्श आपके स्थान पर निर्भर करते हैं। पूछने के लिए परीक्षणों में शामिल हैं।

एम्नियोसेंटेसिस, जो गुणसूत्रों की संख्या और कुछ गुणसूत्रों के भीतर की समस्याओं की जांच करता है। यह भ्रूण को घेरने वाले एम्नियोटिक द्रव की थोड़ी मात्रा को निकालकर किया जाता है। अन्य आनुवंशिक परीक्षणों की पेशकश की जा सकती है, जैसे कि क्रोमोसोमल माइक्रोएरे (CMA, या "चिप") जो भ्रूण की आनुवंशिक संरचना को और अधिक करीब से देखता है।

भ्रूण इकोकार्डियोग्राफी - गर्भावस्था के दौरान बच्चे के हृदय का एक विशेष अल्ट्रासाउंड, जो भ्रूण के हृदय की संरचनाओं से "प्रतिध्वनित" होने वाली ध्वनि तरंगों का उपयोग करता है।

यदि उपलब्ध हो, तो कभी-कभी बच्चे की स्थिति के बारे में जानकारी प्रदान करने के लिए एक **एमआरआई स्कैन** किया जा सकता है। यह स्कैन आंतरिक शरीर संरचनाओं की विस्तृत छवियां बनाने के लिए मजबूत चुंबकीय क्षेत्रों और रेडियो तरंगों का उपयोग करता है।

गर्भावस्था के दौरान किन बातों का ध्यान रखना चाहिए?

एक्टोपिया कॉर्डिस वाले शिशु गर्भावस्था के दौरान विभिन्न समस्याओं के जोखिम में होते हैं। अधिकांश विशेषज्ञ नियमित अल्ट्रासाउंड परीक्षा की सलाह देंगे, जो अक्सर हर दो सप्ताह में होती है। अल्ट्रासाउंड यह पहचानने में मदद करेगा कि क्या बच्चा छाती के बाहर हृदय पर दबाव के कारण हृदय विफलता में जा रहा है।

जन्म के बाद आपके बच्चे के लिए इसका क्या मतलब है?

छाती की दीवार के बाहर हृदय में अन्य दोषों का उच्च जोखिम होता है जिनके लिए जन्म के बाद सर्जरी की आवश्यकता हो सकती है, और यह एक्टोपिया कॉर्डिस वाले शिशुओं के लिए सबसे बड़ी समस्या है। यदि संबंधित हृदय दोष हैं, तो शिशु के जीवित रहने में कठिनाई होगी। यदि हृदय शारीरिक रूप से सामान्य है, तो डॉक्टर इसे छाती के अंदर डालने का प्रयास कर सकते हैं, हालांकि यह कठिन है क्योंकि, अधिकांश मामलों में, यह सही ढंग से फिट नहीं हो पाता है। यदि हृदय को डालने के लिए छाती बहुत छोटी है, तो शिशु आमतौर पर मर जाएगा।

जिन शिशुओं में गुणसूत्रों के भीतर परिवर्तन हुए हैं, उनमें जन्म के बाद अन्य समस्याएं हो सकती हैं। ये परिणाम विशिष्ट आनुवंशिक विकार पर निर्भर करेंगे। यदि बच्चा स्थिर है, तो सर्जन हृदय को छाती में वापस डालने का प्रयास करने के लिए एक या अधिक सर्जरी करेंगे। यदि यह संभव है, तो बच्चे को जन्म के बाद हफ्तों तक एक विशेष अस्पताल में बहुत ही जटिल देखभाल की आवश्यकता होगी।

क्या यह फिर से होगा?

यदि एक्टोपिया कॉर्डिस को समझाने के लिए कोई अन्य आनुवंशिक कारण नहीं पाया जाता है, तो इसके फिर से होने का जोखिम बहुत कम है। यदि कोई आनुवंशिक कारण है, तो यह जोखिम निर्धारित करेगा, और इस बारे में समाधान निकालने के लिए एक विशेषज्ञ से परामर्श करना सहायक हो सकता है।

मुझे और कौन से प्रश्न पूछने चाहिए?

- क्या यह पूर्ण या आंशिक एक्टोपिया कॉर्डिस है?
- क्या हृदय सामान्य है, या अन्य हृदय दोष हैं?
- क्या एक्टोपिया कॉर्डिस के अलावा अन्य दोष हैं?
- मुझे कितनी बार अल्ट्रासाउंड परीक्षा करानी होगी?
- यदि मैं चाहूं, तो क्या गर्भावस्था का समापन एक विकल्प है?
- मुझे कहाँ प्रसव करना चाहिए?
- जन्म के बाद बच्चे को सबसे अच्छी देखभाल कहाँ मिलेगी?
- क्या मैं अपने प्रसव से पहले उन डॉक्टरों की टीम से मिल सकता हूँ जो मेरे बच्चे की मदद करेंगे?

Last updated 2024