

अनुपस्थित नाक की हड्डी

ABSENT NASAL BONE

11 से 14 सप्ताह के शिशु में नाक की हड्डी का अभाव(ABSENT NASAL BONE)
रोगी सूचना श्रृंखला - आपको क्या जानना चाहिए, आपको क्या पूछना चाहिए

नाक की हड्डी के नहीं होने का क्या अर्थ है?

आपके बच्चे की नाक में मौजूद हड्डी 11 से 14 सप्ताह के बीच गर्भावस्था में इस समय किए गए अल्ट्रासाउंड स्कैन में दिखनी चाहिए।

नाक की हड्डी भ्रूण के चेहरे के प्रोफ़ाइल दृश्य पर एक पतली सफेद रेखा के रूप में दिखाई देती है। यह देखा गया है जब नाक की हड्डी दिखाई नहीं देती है तो बच्चे में इसके होने की संभावना बढ़ जाती है- क्रोमोसोमल विसंगति, जैसे डाउन सिंड्रोम (अतिरिक्त क्रोमोसोम 21) या अन्य क्रोमोसोमल विसंगतियाँ।

जोखिम की गणना में सुधार के लिए नाक की हड्डी की उपस्थिति/अनुपस्थिति का भी उपयोग किया जा सकता है। क्रोमोसोमल स्क्रीनिंग जैसे संयुक्त जांच की सटीकता में सुधार। यह जांच न्युकल ट्रांसलून्सी के माप को गर्भावस्था के हार्मोन के साथ जोड़ता है और गणना की जाती है कि आपके बच्चे में क्रोमोसोमल विसंगति का खतरा क्या है। देशों के बीच भिन्नताएं हैं, लेकिन आम तौर पर 1:100 के बराबर या उससे अधिक जोखिम पर विचार किया जाता है। डॉक्टर आपसे चर्चा करेंगे कि जोखिम का क्या मतलब है और जांच परिणाम समझने में आपकी सहायता करेंगे। अंततः, जोखिम की व्याख्या अत्यधिक व्यक्तिगत है और केवल आप ही तय कर सकते हैं कि कौन सा जोखिम आपके लिए स्वीकार्य है और क्या आप पाजीटिव स्क्रीनिंग टेस्ट के बाद अन्य जांच कराना चाहते हैं या नहीं जैसे कि (कोरियोन विलस सैंपलिंग/एमनियोसेंटेसिस)।

क्या मुझे नॉन-इनवेसिव टेस्ट (एनआईपीटी) करवाना चाहिए?

अपने डॉक्टर से पूछें कि क्या आपको एनआईपीटी या इनवेसिव जांच करवाना चाहिए

नाक की हड्डी का नहीं होना और क्रोमोसोम में क्या सम्बन्ध है?

क्रोमोसोम वह स्थान हैं जहां हमारी अधिकांश आनुवंशिक जानकारी संग्रहित होती है। हमारे पास आमतौर पर 46 क्रोमोसोम हैं: 23 एक माता-पिता से आते हैं और अन्य 23 दूसरे माता-पिता से आते हैं। उदाहरण के लिए, डाउन सिंड्रोम वाले लोगों में एक अतिरिक्त गुणसूत्र संख्या 21 होती है। गुणसूत्र विसंगति, आमतौर पर एक अतिरिक्त गुणसूत्र 21 या 18 या 13 में एक पतली या अनुपस्थित नाक की हड्डी और अक्सर गाढ़ा एनटी दिखाई देता है। ऐसा तब भी हो सकता है जब जीन स्तर पर आनुवंशिक दोष बहुत छोटा हो। इसीलिए आपके डॉक्टर अन्य जेनेटिक जांच करने का सुझाव दे सकते हैं।

क्या मुझे और परीक्षण करवाने चाहिए?

यदि परीक्षण का परिणाम सामान्य है, तो डॉक्टर संभवतः आपको गर्भस्थ शिशु की रचनाओं का विश्लेषण करने के लिए विशेष अल्ट्रासाउंड का सुझाव देंगे ।

गर्भावस्था के दौरान किन बातों का ध्यान रखना चाहिए?

यदि सभी परीक्षण नकारात्मक हैं तो इसका मतलब है कि आपके और आपके बच्चे में कोई समस्या नहीं पाई गई है।

गर्भावस्था को सामान्य माना जा सकता है, इसलिए आपको गर्भावस्था में किसी अतिरिक्त विशेष देखभाल की आवश्यकता नहीं है।

गर्भावस्था के बाद के चरण में नाक की हड्डी दिखाई देने लगेगी

यह गर्भावस्था की शुरुआत में दिखाई नहीं देता था, इसका मतलब यह है कि संभवतः इसका विकास बिना किसी विशेष कारण के धीमा था ।

क्या ऐसा दोबारा होगा?

आमतौर पर, अगली गर्भावस्था में नाक की हड्डी नहीं होने की समस्या दोबारा नहीं होती है, लेकिन यदि बच्चे में क्रोमोसोमल विसंगति रही हो तो आपकी अगली गर्भावस्था में जोखिम थोड़ा बढ़ सकता है।

मुझे और क्या प्रश्न पूछने चाहिए?

- यदि मेरे बच्चे की नाक की हड्डी नहीं है तो उसके क्रोमोसोमल विसंगति होने की क्या संभावना है ?
- क्या मैं एक संयुक्त जांच करवा सकती हूँ और अपने बच्चे में होने वाले गुणसूत्र विसंगति जोखिम की गणना कर सकती हूँ ?
- क्या मैं एनआईपीटी रक्त जांच के लिए योग्य हूँ?
- यदि जोखिम अधिक है तो मैं कौन सी जांच करवा सकती हूँ (कोरियोन विलस सैंपलिंग या एम्नियोसेंटेसिस) ?