जन्मजात मेगालोयूरेथ्रा (Congenital Megalourethra)

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

यह पुस्तिका आपको यह समझने में मदद करने के लिए है कि जन्मजात मेगालोयूरेथ्रा क्या है, आपको किन जाँचों की आवश्यकता है और आपके, आपके बच्चे और आपके परिवार के लिए जन्मजात मेगालोयूरेथ्रा के निदान का क्या अर्थ है।

जन्मजात मेगालोयूरेथ्रा क्या है?

जन्मजात मेगालोयूरेथ्रा (CMU) तब होता है जब लिंग के शाफ्ट के माध्यम से गुज़रने वाले स्पंजी ऊतक, जिन्हें "कॉर्पस स्पोंगियोसम" (Corpus spongiosum) और "कॉर्पस कैवर्नोसुम" (Corpus cavernosum) कहा जाता है, जो इसे आकार और स्तंभन कार्य देते हैं, आंशिक रूप से या पूरी तरह से अनुपस्थित होते हैं। मूत्रमार्ग इन ऊतकों के नीचे से गुजरता है। ऊतक समर्थन के बिना, मूत्रमार्ग फैल जाएगा और बहुत बड़ा हो जाएगा, इसलिए इसका नाम "मेगालोयूरेथ्रा" है (ग्रीक शब्द "मेगालो"=बड़ा) । मूत्र मेगालोयूरेथ्रा में जमा हो सकता है, जिससे लिंग एक मूत्र से भरे गुब्बारे जैसा दिखता है। चूंकि ऊतक शिथिल होते हैं, इसलिए पेशाब ठीक से नहीं होता है। मूत्र लिंग में जमा हो सकता है और पीछे की ओर बह सकता है, जिससे मूत्राशय, मूत्रवाहिनी और गुर्दे का विस्तार हो सकता है।

यदि बच्चा ठीक से पेशाब नहीं करता है, तो अंततः एम्निओटिक थैली और बच्चे के चारों ओर तरल पदार्थ की कमी हो जाती हैं । एम्निओटिक द्रव की कमी बच्चे के फेफड़ों और आंतों के विकास को गर्भावस्था के नौ महीनों के दौरान प्रभावित कर सकती है।

सीएमयू (CMU) कैसे होता है?

यह स्पष्ट नहीं है कि सीएमयू (CMU) क्यों होता है। यह एक बहुत ही दुर्लभ स्थिति है जिसके कुछ ही मामले सामने आए हैं। आधे से अधिक सीएमयू (CMU) वाले बच्चों में अन्य समस्याएं होती हैं, जिनमें से अधिकांश उनके दिल, आंत या अंगों के साथ होती हैं। चूंकि कई अंग शामिल हो सकते हैं, इसलिए भ्रूण की एक विस्तृत शारीरिक जांच की जानी चाहिए। सोनोग्राफिक निष्कर्षों के आधार पर, आनुवंशिक विश्लेषण किया जा सकता है।

गुणसूत्र सीएमयू (CMU) से कैसे संबंधित हैं?

गुणसूत्र अंतः कण होते हैं जहाँ हमारी अधिकांश आनुवंशिक जानकारी रखी जाती है। आमतौर पर हमारे पास 23 जोड़ों में 46 गुणसूत्र होते हैं; प्रत्येक माता-पिता से 23 गुणसूत्र आते हैं। सीएमयू (CMU) वाले शिशुओं में विशिष्ट गुणसूत्र समस्याएं शायद ही कभी देखी जाती हैं। हालाँकि, गुणसूत्रीय विश्लेषण किए जाने पर यादृच्छिक आनुवंशिक त्रुटियाँ पाई जा सकती हैं।

क्या मुझे और जाँच करवाने चाहिए?

कई महिलाएं अपने बच्चे की स्थिति के बारे में अधिक जानने के लिए अधिक जाँचें कराने का निर्णय लेंगी। इनमें शामिल हैं:

- भ्रूण इकोकार्डियोग्राफी (Fetal echocardiography): गर्भावस्था के दौरान बच्चे के दिल का एक विशेष सोनोग्राफिक मूल्यांकन।
- एम्निओसेंटेसिस (Amniocentesis): गुणसूत्रों के साथ समस्याओं की जांच करने के लिए एक अल्ट्रासाउंड निर्देशित आक्रामक प्रक्रिया [जिसमें "कैरियोटाइप" (karyotype) नामक सकल विश्लेषण और "माइक्रोएरे" (microarray) नामक विस्तृत विश्लेषण शामिल है]। इसे मां के पेट में गर्भाशय थैली के माध्यम से एक पतली सुई डालकर और भ्रूण के चारों ओर एम्निओटिक द्रव की थोड़ी मात्रा निकालकर जांच किया जाता है।
- भ्रूण मूत्राशय टैप (fetal bladder tap): एक अल्ट्रासाउंड निर्देशित आक्रामक प्रक्रिया जिसमें बच्चे के पेट के माध्यम से मूत्राशय में एक महीन सुई रखी जाती है ताकि थोड़ी मात्रा में मूत्र निकाला जा सके। प्रयोगशाला मूत्र में तैरते भ्रूण कोशिकाओं में गुणसूत्रों का विश्लेषण करेगी और भ्रूण मूत्र का भी विश्लेषण

करेगी ताकि बच्चे के गुर्दे की कार्यक्षमता का पता लगाया जा सके। परिणामों के आधार पर, मां और बच्चे के लिए बेहतर निर्णय लिया जा सकता है।

- एमआरआई स्कैन (MRI Scan): बच्चे की स्पष्ट छवियाँ बनाने के लिए मजबूत चुंबकीय क्षेत्रों के तहत एक स्कैन। एमआरआई तब सहायक होता है जब अल्ट्रासाउंड निदान को आत्मविश्वास से स्थापित नहीं कर सकता है, विशेष रूप से उन मामलों में जब बच्चे के चारों ओर तरल पदार्थ की मात्रा कम होती है या बच्चे की स्थिति स्पष्ट इमेजिंग को रोकती है।

गर्भावस्था के दौरान किन बातों का ध्यान रखना चाहिए**?**
सीएमयू (CMU) वाले शिशुओं को गर्भावस्था के दौरान समस्याओं का खतरा होता है, और अधिकांश विशेषज्ञ कम से कम हर 4 सप्ताह में नियमित अल्ट्रासाउंड परीक्षा की सलाह देते हैं, ताकि एमनियोटिक द्रव के स्तर, लिंग, मूत्राशय, मूत्रमार्ग और गुर्दे के विस्तार की डिग्री की बारीकी से निगरानी की जा सके, और इस प्रकार अप्रत्यक्ष रूप से गुर्दे के कार्य का निरीक्षण किया जा सके।

कई महिलाओं में बच्चे के चारों ओर एम्नियोटिक द्रव की मात्रा कम हो जाती है या बिल्कुल भी नहीं होती है। इस स्थिति को ओलिगोहाइड्राम्नियोस (oligohydramnios) या एन्हाइड्राम्नियोस (anhydramnios) कहा जाता है। इससे प्रसव के समय फेफड़ों की समस्याएं (मुख्य रूप से अपरिपक्वता) हो सकती हैं। कभी-कभी, उन मामलों में जहां अवरोध के कारण एम्नियोटिक द्रव की मात्रा अनुपस्थित होती है, डॉक्टर बच्चे के मूत्राशय में एक नली डालने का निर्णय ले सकते हैं ताकि तरल पदार्थ को बाहर निकालने की अनुमति दी जा सके, जिससे यह बच्चे के शरीर के चारों ओर फिर से जमा हो सके। इस प्रक्रिया में कुछ जोखिम होते हैं और यह केवल विशिष्ट केंद्रों में उपलब्ध होती है।

जन्म के बाद मेरे बच्चे के लिए इसका क्या मतलब है**?**
जब बच्चे का जन्म होता है, तो अतिरिक्त त्वचा के साथ एक बड़ा, विस्तारित लिंग देखा जाता है। कभी-कभी, पेट भी काफी बढ़ा हुआ होता है, यह इस पर निर्भर करता है कि मूत्र प्रणाली में कितना मूत्र जमा हुआ है। गर्भावस्था के दौरान एन्हाइड्रोम्नियोस (anhydramnios) की उपस्थिति और प्रसव के समय गर्भकालीन आयु के आधार पर, कुछ हद तक श्वसन असुविधा की उम्मीद की जानी चाहिए।

जब वे बड़े हो जाते हैं, तो सीएमयू वाले बच्चों को गुर्दे रोग की डिग्री के आधार पर, उन्हें गुर्दे निस्पंदन में मदद करने के लिए डायलिसिस की आवश्यकता हो सकती है, और अंत में, गुर्दे प्रत्यारोपण की आवश्यकता हो सकती है। इसके अलावा, जब वे वयस्क हो जाते हैं, तो इनमें से कई व्यक्तियों को जब वे बड़े होते हैं, तो सीएमयू वाले बच्चों को गुर्दे में चोट लग सकती है। बीमारी की डिग्री के आधार पर, उन्हें गुर्दे के निस्पंदन में मदद के लिए डायलिसिस की आवश्यकता हो सकती है, और अंततः, गुर्दा प्रत्यारोपण की आवश्यकता हो सकती है। इसके अतिरिक्त, जब वे वयस्क हो जाते हैं, तो इनमें से कई व्यक्तियों को शिथिलता और प्रजनन संबंधी समस्याएं हो सकती हैं।

क्या यह दोबारा होगा**?**
यदि सीएमयू (CMU) को समझाने के लिए कोई अन्य आनुवंशिक कारण नहीं पाया जाता है, तो पुनरावृत्ति का जोखिम न्यूनतम होता है।

मुझे और कौन से प्रश्न पूछने चाहिए?

- **क्या मैं प्रसवपूर्व देखभाल के दौरान उन डॉक्टरों की टीम से मिल सकती हूं जो मेरे बच्चे की सहायता करेंगे?**
- **यदि गुर्दे ठीक से काम नहीं करते हैं तो क्या होगा?**
- **यदि कोई आनुवंशिक स्थिति पाई जाती है तो क्या होगा?**
- **मेरे बच्चे के बड़े होने पर मुझे किन समस्याओं की उम्मीद करनी चाहिए?**
- **किस प्रकार की सर्जरी की आवश्यकता होगी और मुझे क्या परिणाम की उम्मीद करनी चाहिए?**

Last updated 2024