ओकुलो-ऑरिकुलो-वर्टेब्रल स्पेक्ट्रम (Oculo-auriculo-vertebral spectrum)

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

यह पत्रक आपको यह समझने में मदद करेगा कि ऑकुलो-ऑरिकुलो-वर्टेब्रल स्पेक्ट्रम क्या है, आपको किन परीक्षणों की आवश्यकता है, और आपके बच्चे के लिए निदान किए जाने का क्या निहितार्थ है।

ऑकुलो-ऑरिकुलो-वर्टेब्रल स्पेक्ट्रम **(OAVS)** क्या है**?**

ऑकुलो-ऑरिकुलो-वर्टेब्रल स्पेक्ट्रम (OAVS) वाले बच्चे में आमतौर पर चेहरे (मुँह, आँखें, तालु, जबड़ा, गाल की हड्डी), कान और रीढ़ की हड्डी में कई असामान्यताएँ होती हैं। OAVS में हेमीफेशियल माइक्रोसोमिया (HFM) और गोल्डनहर सिंड्रोम (GS) के रूप में जाने जाने वाले निदान शामिल हैं। विसंगतियों की गंभीरता मामले दर मामले में व्यापक रूप से भिन्न होती है और इसमें अतिरिक्त हृदय, गुर्दे, फुफ्फुसीय और तंत्रिका तंत्र की समस्याएं भी शामिल हो सकती हैं। बहुत छोटी ठोड़ी वाले शिशुओं को जन्म के समय सांस लेने में कठिनाई हो सकती है जिसके लिए किसी विशेष केंद्र में प्रसव की आवश्यकता होती है।

नियमित एनाटॉमी स्कैन में **OAVS** का पता लगने की कितनी संभावना है**?**

दुर्भाग्य से, नियमित प्रसवपूर्व अल्ट्रासाउंड परीक्षाओं में OAVS के केवल सबसे गंभीर मामलों का ही पता लगाया जा सकता है। आम तौर पर चेहरे के एक हिस्से का दूसरे हिस्से से छोटा होना, ठोड़ी का बहुत छोटा होना, मुंह का सामान्य से अधिक चौड़ा होना, कान का आंशिक रूप से विकसित होना या पूरी तरह से गायब होना और रीढ़ की हड्डी में विकृति जैसे स्कोलियोसिस (रीढ़ की हड्डी का पार्श्व विचलन) होना पाया जाता है। अधिकांश मामलों में, विसंगतियाँ शरीर के केवल एक हिस्से को प्रभावित करती हैं और कभी-कभी वे बहुत सूक्ष्म हो सकती हैं।

OAV कैसे होता है**?**

OAVS के अधिकांश मामलों का कारण अज्ञात है। आम तौर पर, यह उन परिवारों में होता है, जिनका इस बीमारी का कोई इतिहास नहीं रहा है। दुर्लभ मामलों में, OAVS माता-पिता से विरासत में मिल सकता है और ऑटोसोमल डोमिनेंट या रिसेसिव पैटर्न का पालन करता है, यानी, अगर माता-पिता में से किसी एक को OAVS है, तो उसके प्रत्येक बच्चे में क्रमशः बीमारी विरासत में मिलने की 50 या 25 प्रतिशत संभावना होती है। हालाँकि, अधिकांश परिवारों में जहाँ एक बच्चे को OAVS है, वहाँ दूसरे बच्चे के उसी बीमारी के साथ पैदा होने की संभावना बहुत कम होती है।

गुणसूत्र **OAV** से कैसे संबंधित हैं**?**

OAVS वाले अधिकांश व्यक्तियों में सामान्य गुणसूत्र संख्या होती है। हालांकि, OAVS के रोगियों में असामान्य गुणसूत्रों की रिपोर्टें हैं, इसलिए माता-पिता को प्रसवपूर्व कैरियोटाइप (या इससे भी बेहतर, माइक्रोएरे) परीक्षण के विकल्प पर विचार करना चाहिए। माइक्रोएरे आनुवंशिक परीक्षण हैं जो कैरियोटाइप की तुलना में डीएनए में छोटे बदलावों का पता लगा सकते हैं और इसलिए, कई संरचनात्मक दोषों वाले भ्रूणों में उपयोगी नैदानिक जानकारी प्रदान कर सकते हैं।

क्या मुझे और परीक्षण करवाने चाहिए**?**

3D अल्ट्रासाउंड चेहरे की असामान्यताओं के निदान में सहायक हो सकता है, और MRI गंभीर OAVS के मामलों में मुंह और ऊपरी वायुमार्ग के आगे के आकलन में मदद कर सकता है। यदि बच्चे की ठोड़ी बहुत छोटी है, तो मुंह और ऊपरी वायुमार्ग की एक केंद्रित MRI जांच प्रसवपूर्व टीम को EXIT-to-airway प्रक्रिया करने की आवश्यकता का आकलन करने में मदद कर सकती है। यह एक विशेष प्रकार का प्रसव है जिसमें नाल से गर्भनाल को काटने से पहले बच्चे को वेंटिलेटर पर रखा जाता है। कई जन्मजात दोषों वाले अधिकांश शिशुओं की तरह, अल्ट्रासाउंड और एमआरआई छवियों पर विशेषज्ञों की एक टीम के साथ चर्चा की जाएगी, जिसमें एक मातृ-भ्रूण चिकित्सा

विशेषज्ञ, एक आनुवंशिकीविद्, एक ईएनटी विशेषज्ञ, एक नवजात रोग विशेषज्ञ और एक प्लास्टिक सर्जन शामिल हो सकते हैं।

गर्भावस्था के दौरान किन बातों का ध्यान रखना चाहिए?

यदि शिशु को एमनियोटिक द्रव निगलने में कठिनाई होती है, तो आपको लग सकता है कि गर्भावस्था के अंत में आपका पेट तेज़ी से बढ़ रहा है। एमनियोटिक द्रव (पॉलीहाइड्रमनिओस) का यह संचय समय से पहले प्रसव को ट्रिगर कर सकता है। ऐसा होने से पहले, आपका डॉक्टर गर्भावस्था को लम्बा करने के लिए सुई से कुछ एमनियोटिक द्रव निकालने की कोशिश कर सकता है और यदि आप बहुत जल्दी प्रसव करते हैं तो आपको बच्चे के फेफड़ों को सहारा देने के लिए कॉर्टिकोस्टेरॉइड दे सकता है।

जन्म के बाद मेरे बच्चे के लिए **OAVS** का क्या मतलब है?

OAVS वाले अधिकांश शिशुओं की जीवन प्रत्याशा सामान्य होती है और उनका पूर्वानुमान अच्छा होता है। चूँकि OAVS वाले कुछ रोगियों को शुरुआती नवजात अवधि में सांस लेने और खिलाने में कठिनाई हो सकती है, इसलिए यह सलाह दी जाती है कि यदि उपलब्ध हो तो उनका जन्म नवजात और शल्य चिकित्सा क्षमताओं वाले केंद्र में हो। ऐसे कई क्रैनियोफेशियल सिंड्रोम हैं जिनके निष्कर्ष OAVS के निष्कर्षों से ओवरलैप हो सकते हैं, इसलिए ज़्यादातर मामलों में, जन्म के कई दिनों बाद तक अंतिम निदान नहीं किया जाता है। यह संभावना है कि OAVS वाले ज़्यादातर शिशुओं को कई सुधारात्मक सर्जरी और ENT, ऑर्थोपेडिक्स और नेत्र रोग विशेषज्ञों के साथ दीर्घकालिक अनुवर्ती कार्रवाई की आवश्यकता होगी।

क्या यह फिर से होगा?

चिकित्सा साहित्य में बताए गए असामान्य, प्रसिद्ध मामलों के अलावा, पुनरावृत्ति का जोखिम बहुत कम है।

मुझे और क्या प्रश्न पूछने चाहिए?

- क्या यह OAV स्पेक्ट्रम का गंभीर मामला लगता है?
- क्या गर्भावस्था को समाप्त करना संभव है?
- क्या मैं OAV का अर्थ बेहतर ढंग से समझने के लिए किसी आनुवंशिकीविद् से परामर्श ले सकती हूँ (मुझे किन असामान्यताओं की उम्मीद करनी चाहिए, मेरा बच्चा कैसा दिखेगा, और मेरे भविष्य के बच्चों में यह सिंड्रोम होने की संभावना कितनी है)?
- मुझे कहाँ प्रसव करवाना चाहिए?
- जन्म के बाद बच्चे की देखभाल के लिए सबसे अच्छी जगह कहाँ है?
- क्या मैं उस मेडिकल टीम से पहले से मिल सकती हूँ जो जन्म के समय मेरे बच्चे की देखभाल करेगी?

Last updated 2024