

# शॉर्ट रिब पॉलीडेक्टाइली सिंड्रोम (Short Rib Polydactyly syndrome)

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

यह पत्रक आपको यह समझने में मदद करेगा कि शॉर्ट रिब पॉलीडेक्टाइली सिंड्रोम क्या है, इसके क्या कारण हैं, और आपके, आपके बच्चे और आपके परिवार के लिए निदान किए जाने के निहितार्थ क्या हैं।

शॉर्ट रिब पॉलीडेक्टाइली सिंड्रोम क्या है?

शॉर्ट रिब पॉलीडेक्टाइली सिंड्रोम (SRPS) घातक कंकाल संबंधी विसंगतियों का एक दुर्लभ (2.5-3.3 प्रति 10,000 जन्म) समूह है, जिसमें हाइपोप्लास्टिक (बहुत छोटा) वक्ष, छोटी पसलियाँ, छोटे अंग, पॉलीडेक्टाइली (अतिरिक्त उंगलियाँ) और आंत संबंधी असामान्यताएँ हैं। हालांकि अक्सर मौजूद होता है, पॉलीडेक्टाइली गायब हो सकता है।

शॉर्ट रिब पॉलीडेक्टाइली सिंड्रोम कैसे होता है?

SRPS को आनुवंशिक कंकाल संबंधी असामान्यताओं के एक विस्तृत समूह का हिस्सा माना जाता है, जो जीन उत्परिवर्तन से जुड़े होते हैं। SRPS को स्पेक्ट्रम के सबसे गंभीर छोर पर माना जाता है, जो अधिकांश मामलों में घातक स्थिति होती है, जबकि अन्य कंकाल संबंधी सिलिओपैथी समान रूप से घातक नहीं होती हैं।

इसका निदान कैसे किया जाता है?

अल्ट्रासाउंड पर निम्नलिखित विशिष्ट त्रिक का पता लगाकर प्रसवपूर्व निदान पर संदेह किया जा सकता है:

- माइक्रोमेलिया (छोटे अंग)
- संकीर्ण वक्ष के साथ छोटी और क्षैतिज पसलियाँ और
- पॉलीडेक्टाइली (निरंतर नहीं पाया जाना)

एसआरपीएस के मामलों में अक्सर न्युकल ट्रांसलुसेंसी या न्युकल फोल्ड में वृद्धि, सामान्यीकृत एडिमा, जलोदर (पेट और पेट के अंगों की परत के बीच की जगह में तरल पदार्थ का निर्माण) या हाइड्रोप्स (शरीर के एक से अधिक हिस्सों में तरल पदार्थ का जमा होना) देखा जाता है।

इसे कैसे वर्गीकृत किया जाता है?

एसआरपीएस के चार प्रकार हैं, जिनमें शामिल हैं

- साल्डिनो नूनान सिंड्रोम (एसआरपीएस टाइप I) एसआरपीएस का सबसे दुर्लभ और गंभीर रूप है। एसआरपीएस की विशिष्ट विशेषताओं के अलावा, अंग गंभीर रूप से छोटे हो जाते हैं, अनुपस्थित या हाइपोप्लास्टिक फाइबुला के साथ। रीढ़ के स्तर पर बहुत छोटी कशेरुकाएँ और इलियाक हड्डियाँ विशेषता हैं। जन्मजात हृदय विकृतियाँ, फटे होंठ और तालु, जठरांत्र, गुर्दे और जननांग संबंधी विसंगतियाँ इस सिंड्रोम से जुड़ी हुई हैं।
- माजेवस्की सिंड्रोम (एसआरपीएस टाइप II) की विशेषता छोटी अंडाकार टिबिया (फिबुला से छोटी), कभी-कभी अनुपस्थित टिबिया, इसके अलावा विशिष्ट छोटी पसलियाँ और छोटे अंग (माइक्रोमेलिया या मेसोमेलिया) हैं। वायुमार्ग, फेफड़े, गुर्दे, जठरांत्र, जननांग और मस्तिष्क को प्रभावित करने वाली अतिरिक्त विसंगतियाँ भी मौजूद हो सकती हैं।
- वर्मा-नौमॉफ सिंड्रोम (एसआरपीएस टाइप III) सबसे आम प्रकार है और इसे टाइप I एसआरपीएस का हल्का रूप माना जाता है, जिसकी विशेषता एसआरपीएस की विशिष्ट विशेषताएँ (गंभीर रूप से छोटी पसलियाँ और अंग, अस्थिर पॉलीडेक्टाइली) हैं। इसके अलावा, कटे होंठ, या किडनी, गैस्ट्रोइंटेस्टाइनल, मूत्रजननांगी, मस्तिष्क और/या हृदय संबंधी विकृतियाँ जैसी विभिन्न विसंगतियाँ मौजूद हो सकती हैं।

# शॉर्ट रिब पॉलीडेक्टली सिंड्रोम

## (Short Rib Polydactyly syndrome)

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

- बीमर-लैंगर सिंड्रोम (एसआरपीएस टाइप IV) चिकित्सकीय रूप से एसआरपीएस टाइप II के समान है, जिसकी विशेषता छोटी पसलियाँ, छोटे अंग, लेकिन कम छोटी टिबिया, झुकी हुई लंबी हड्डियाँ, विशेष रूप से ऊपरी अंगों में होती है। इस प्रकार में पॉलीडेक्टली बहुत कम होती है। फटे होंठ और/या तालु, हाइड्रोप्स, जलोदर, मैक्रोसेफली और मस्तिष्क संबंधी असामान्यताएँ भी विशिष्ट निष्कर्ष हैं, भले ही एसआरपीएस टाइप II की तुलना में कम बार-बार होते हों।
- एक नए प्रकार V SRPS का सुझाव दिया गया है, जो अतिरिक्त अस्थि असामान्यताओं के साथ प्रकार III SRPS के समान है

क्या मुझे और कोई परीक्षण करवाना चाहिए?

भ्रूण चिकित्सा के विशेषज्ञ द्वारा मूल्यांकन किया जाना चाहिए। अतिरिक्त सोनोग्राफिक (अल्ट्रासाउंड द्वारा) मूल्यांकन में अन्य सभी अंगों की विस्तृत जांच शामिल होनी चाहिए, क्योंकि अतिरिक्त विसंगतियाँ जो रोग का निदान भी प्रभावित कर सकती हैं, आमतौर पर मौजूद होती हैं।

रोग का निदान क्या है?

जबकि SRPS I और II को प्रसवकालीन अवधि के दौरान गंभीर रूप से घातक माना जाता है, SRPS प्रकार III को कम आंत संबंधी विसंगतियों के साथ एक हल्का संस्करण माना जा सकता है।

क्या यह फिर से होगा?

SRPS में वंशागति का एक ऑटोसोमल रिसेसिव पैटर्न होता है (दोनों माता-पिता वाहक होने चाहिए) जिसमें पुनरावृत्ति का 25% जोखिम होता है।

मुझे और क्या प्रश्न पूछने चाहिए?

- क्या मुझे और भी परीक्षण करवाने चाहिए?
- क्या कोई अतिरिक्त विसंगतियाँ मौजूद हैं?
- क्या अन्य कंकाल संबंधी विसंगतियों को खारिज कर दिया गया है?

Last updated 2024