

ओस्टियोजेनेसिस इम्परफेक्टा (ओआई) Osteogenesis Imperfecta (OI)

ओस्टियोजेनेसिस इम्परफेक्टा (OI) क्या है?

ओआई, जिसे "भंगुर हड्डी रोग" के रूप में भी जाना जाता है, दुर्लभ संयोजी ऊतक विकारों का एक समूह है जो नाजुक हड्डियों की ओर जाता है। प्रभावित व्यक्तियों में यह स्थिति बहुत भिन्न हो सकती है और अक्सर हड्डियों के फ्रैक्चर, हड्डियों की विकृति, विकास में रुकावट से जुड़ी होती है और गंभीर मामलों में, गर्भ में या जन्म के तुरंत बाद मृत्यु का कारण बन सकती है। ओआई के विभिन्न प्रकारों को रोग की गंभीरता के आधार पर वर्गीकृत किया जाता है।

ओ.आई. कैसे घटित होता है?

ओआई अक्सर आनुवंशिक उत्परिवर्तन का परिणाम होता है जो हड्डी के एक महत्वपूर्ण घटक टाइप 1 कोलेजन की संरचना या कार्य को प्रभावित करता है। ओआई से जुड़े कई अलग-अलग जीन हैं। यह एक दुर्लभ स्थिति है जो लगभग 10,000 से 20,000 जन्मों में से 1 में हो सकती है। जबकि कभी-कभी उत्परिवर्तन कुछ परिवारों में पारित हो जाते हैं, कई उत्परिवर्तन नई आनुवंशिक दुर्घटनाओं का परिणाम होते हैं और उन कारणों के कारण नहीं होते हैं जिन्हें नियंत्रित किया जा सकता है।

इसका पता कब चलता है?

ओआई का पता 14 सप्ताह की गर्भावस्था में ही लग सकता है, लेकिन सबसे ज़्यादा इसका पता सबसे पहले 20 सप्ताह के आसपास भ्रूण के नियमित एनाटॉमी अल्ट्रासाउंड के समय चलता है। सबसे आम बात जो सबसे पहले देखी जाती है, वह है जांच की छोटी हड्डी, साथ ही हड्डियों का झुकना, हड्डियों का खनिज रहित होना और यहाँ तक कि फ्रैक्चर भी। दुर्भाग्य से, जब बच्चा गर्भाशय में होता है, तब ओआई का पता लग जाता है, जो स्थिति के ज़्यादा गंभीर रूपों को दर्शाता है। ओआई के हल्के रूपों का पता बचपन या जीवन के बाद के चरणों में नहीं लग सकता है।

क्या मुझे और अधिक परीक्षण करवाने चाहिए?

कई महिलाएं शिशु की स्थिति के बारे में अधिक जानने के लिए अधिक परीक्षण करवाना पसंद करेंगी। उपलब्ध परीक्षण इस बात पर निर्भर करते हैं कि आप कहाँ हैं। जिन परीक्षणों के बारे में पूछना चाहिए उनमें शामिल हैं:

भ्रूण अल्ट्रासाउंड - आमतौर पर सभी गर्भावस्थाओं में किया जाता है और भ्रूण की पूरी शारीरिक रचना को देखने के लिए नियमित प्रसवपूर्व देखभाल का हिस्सा है। यह माँ या भ्रूण को विकिरण के किसी भी जोखिम के बिना संरचनाओं की पहचान करने के लिए अल्ट्रासाउंड तरंगों की "प्रतिध्वनि" का उपयोग करता है।
एमनियोसेंटिसिस - भ्रूण के आस-पास के तरल पदार्थ की थोड़ी मात्रा निकालने के लिए एमनियोटिक थैली में एक सुई डाली जाती है। इस तरल पदार्थ में भ्रूण के लिए आनुवंशिक सामग्री होती है और यह देखने के लिए इसका परीक्षण किया जा सकता है कि क्या ओआई से जुड़े आनुवंशिक उत्परिवर्तन हैं।
यदि उपलब्ध हो, तो शिशु की स्थिति के बारे में जानकारी प्रदान करने के लिए कभी-कभी एमआरआई स्कैन किया जा सकता है। यह स्कैन शरीर के अंदर की विस्तृत छवियाँ बनाने के लिए मजबूत चुंबकीय क्षेत्रों और रेडियो तरंगों का उपयोग करता है। इसमें विकिरण का उपयोग नहीं किया जाता है।

गर्भावस्था के दौरान किन बातों का ध्यान रखना चाहिए?

गर्भावस्था के दौरान निदान किया गया ओआई आमतौर पर बीमारी के अधिक गंभीर रूपों से जुड़ा होता है। भ्रूण के समग्र विकास में बाधा आ सकती है, साथ ही फेफड़ों का अविकसित होना भी हो सकता है। बीमारी की गंभीरता का पता लगाने के लिए आपको अपनी गर्भावस्था के दौरान लगातार भ्रूण का अल्ट्रासाउंड करवाना होगा। बच्चे के विकास, फ्रैक्चर की संख्या और अन्य निष्कर्षों के आधार पर, संभावना हो सकती है कि ओआई भ्रूण के लिए घातक है।

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

ओआई का सबसे गंभीर रूप गर्भावस्था के दौरान या प्रसव के तुरंत बाद घातक होता है। दूसरा सबसे गंभीर रूप जीवित शिशु की गंभीर विकलांगता से जुड़ा हो सकता है। आप अपने व्यक्तिगत जोखिमों पर बेहतर चर्चा करने और अपने बच्चे, अपने और अपने परिवार के लिए सबसे अच्छी योजना विकसित करने के लिए उच्च जोखिम वाली गर्भावस्था विशेषज्ञों और शिशु डॉक्टरों से मिलेंगे।

क्या यह पुनः घटित होगा?

ओआई के दोबारा होने का जोखिम इस बात पर निर्भर करता है कि यह किसी पारिवारिक जीन से जुड़ा है या नहीं। भविष्य में फिर से होने के जोखिम को निर्धारित करने में आनुवंशिक परामर्श सहायक हो सकता है और ओआई के पारिवारिक इतिहास वाले या गर्भावस्था में ओआई निदान वाले लोगों के लिए इसकी सिफारिश की जाती है।

मुझे और क्या प्रश्न पूछने चाहिए?

- क्या यह गंभीर OI जैसा दिखता है?
- क्या मेरे बच्चे के जीवित रहने की संभावना है?
- जन्म के बाद मेरे बच्चे का स्वास्थ्य कैसा होगा?
- फेफड़े कितने बड़े लगते हैं?
- मुझे कितनी बार अल्ट्रासाउंड जांच करानी होगी?
- मुझे कहां डिलीवरी करनी चाहिए?
- जन्म के बाद बच्चे को सर्वोत्तम देखभाल कहां मिलेगी?
- क्या मैं उन डॉक्टरों की टीम से पहले ही मिल सकती हूँ जो मेरे बच्चे के जन्म के समय उसकी सहायता करेंगे