

एकोन्ड्रोप्लासिया (Achondroplasia)

एकोन्ड्रोप्लासिया क्या है?

एकोन्ड्रोप्लासिया शरीर में लंबी हड्डियों की असामान्य वृद्धि से संबंधित एक आनुवंशिक स्थिति है। इस स्थिति में, हाथ और पैरों की लंबी हड्डियों की वृद्धि रुक जाती है जिसके परिणामस्वरूप कद काफी छोटा हो जाता है। इस स्थिति की अन्य विशेषताओं में सिर का बड़ा होना, नाक का चपटा होना, पीठ और रीढ़ की असामान्य वक्रता और पैरों का झुकना शामिल है।

एकोन्ड्रोप्लासिया कैसे होता है?

एकोन्ड्रोप्लासिया एक आनुवंशिक उत्परिवर्तन का परिणाम है जो शरीर में लंबी हड्डियों के विकास को प्रभावित करता है। प्रभावित जीन फाइब्रोब्लास्ट ग्रोथ रिसेप्टर फैक्टर 3 (FGFR3) जीन है। यह एक दुर्लभ स्थिति है जो लगभग 20,000 से 30,000 जीवित जन्मों में से 1 में हो सकती है। जबकि कभी-कभी उत्परिवर्तन कुछ परिवारों में तब पारित हो जाते हैं जब एक या दोनों माता-पिता एकोन्ड्रोप्लासिया से प्रभावित होते हैं, अधिकांश उत्परिवर्तन स्वतःस्फूर्त होते हैं और आनुवंशिक दुर्घटनाओं का परिणाम होते हैं और ऐसे कारकों के कारण नहीं होते जिन्हें नियंत्रित किया जा सकता है।

इसका पता कब चलता है?

एकोन्ड्रोप्लासिया का पता आमतौर पर गर्भावस्था की तीसरी तिमाही के दौरान लगाया जाता है, जब लंबी हड्डियां पर्याप्त क्रमिक विकास प्रदर्शित करने में विफल हो जाती हैं या इसका पता जन्म के बाद भी लगाया जा सकता है, सबसे आम खोज जो पहली बार अल्ट्रासाउंड पर देखी जाती है, वह है भ्रूण में हाथ और पैर की हड्डियों का छोटा होना।

क्या मुझे और अधिक परीक्षण करवाने चाहिए?

कई मरीज भ्रूण की स्थिति के बारे में ज्यादा जानने के लिए और भी परीक्षण करवाना पसंद करेंगे। जिन परीक्षणों के बारे में पूछना चाहिए उनमें शामिल हैं: भ्रूण का अल्ट्रासाउंड; यह 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 तकनीक माँ या भ्रूण को विकिरण के किसी भी जोखिम के बिना संरचनाओं की पहचान करने के लिए ध्वनि तरंगों का उपयोग करती है। एमनियोसेंटेसिस; यह भ्रूण के आस-पास मौजूद एमनियोटिक द्रव की एक छोटी मात्रा को सुई और सिरिंज से निकालकर किया जाता है। इस द्रव में भ्रूण की कोशिकाएँ और आनुवंशिक सामग्री होती है और यह देखने के लिए इसका परीक्षण किया जा सकता है कि पुष्टिकरण परीक्षण के लिए एकोन्ड्रोप्लासिया से जुड़ा आनुवंशिक उत्परिवर्तन मौजूद है या नहीं।

गर्भावस्था के दौरान किन बातों का ध्यान रखना चाहिए?

एकोन्ड्रोप्लासिया से प्रभावित भ्रूण को ले जाने वाली मरीजों में जटिलताओं के बिना सामान्य गर्भधारण होता है। यदि आपके बच्चे को एकोन्ड्रोप्लासिया है और उसका सिर विशेष रूप से बड़ा है जो योनि प्रसव के अनुकूल नहीं हो सकता है, तो सिजेरियन डिलीवरी की सिफारिश की जा सकती है।

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

एकोन्ड्रोप्लासिया से पीड़ित अधिकांश शिशु स्वस्थ रहते हैं। सीमित औषधीय उपचार विकल्प उपलब्ध हैं और बाल रोग विशेषज्ञ से इस पर चर्चा की जा सकती है। एकोन्ड्रोप्लासिया से पीड़ित कुछ बच्चों में मामूली मोटर विलंब होता है जिसका उपचार भौतिक चिकित्सा से किया जा सकता है। एकोन्ड्रोप्लासिया से पीड़ित रोगियों के लिए कुछ जीवनशैली में बदलाव और समायोजन किए जा सकते हैं ताकि उनके छोटे कद को देखते हुए उनकी सहायता की जा सके। व्यावसायिक चिकित्सा भी सहायक हो सकती है। एकोन्ड्रोप्लासिया की कुछ संभावित जटिलताओं में बार-बार होने वाले कान के संक्रमण, स्लीप एपनिया और मोटापा शामिल हैं, जिनका आवश्यकतानुसार उपचार किया जा सकता है।

क्या यह दुबारा होगा?

भविष्य में गर्भावस्था में एकोन्ड्रोप्लासिया की पुनरावृत्ति का जोखिम कम है, क्योंकि अधिकांश मामले स्वतःस्फूर्त जीन उत्परिवर्तन के कारण होते हैं। यदि एक या दोनों माता-पिता को एकोन्ड्रोप्लासिया का ज्ञात निदान है, तो 50% संभावना है कि प्रत्येक बच्चा एकोन्ड्रोप्लासिया से प्रभावित होगा।

मुझे और क्या प्रश्न पूछने चाहिए?

- मुझे कितनी बार अल्ट्रासाउंड जांच करानी होगी?
- क्या निदानात्मक परीक्षण किया जा सकता है?
- मुझे डिलीवरी कहां और कब करनी चाहिए?
- क्या सिजेरियन डिलीवरी आवश्यक है?
- जन्म के बाद बच्चे को सर्वोत्तम देखभाल कहां मिलेगी?
- क्या मैं उन डॉक्टरों की टीम से मिल सकती हूँ जो मेरे बच्चे के जन्म के समय उसकी सहायता करेंगे?