सूचना–पत्र

पेट में पल रहे गर्भस्थ शिशु के गुणसूत्रों के मायक्रोॲरे तकनीक द्वारा मंदबुद्धि और ऑटिझम् के कुछ कारणों की जाँच।

गर्भवती महिला के पेटमें पल रहे शिशु में कई तरह की कमियाँ (Birth defects) तथा जेनेटिक विकार हो सकते हैं। परिवार के सभी सदस्य स्वस्थ होने के बावजूद 4 प्रतिशत बच्चों में शरीर की रचना एवं बनावट में कमी तथा मंदबुद्धि की परेशानी हो सकती है। गुणसूत्रों का कम या ज्यादा होना भी मंदबुद्धि का एक कारण है। गुणसूत्रों की जाँच को केरिओटाईपिंग कहते हैं और गर्भ के पानी से या नाल (प्लेसेंटा) से नमूना (सैम्पल) लेकर यह जाँच की जाती है। अगर गर्भस्थ शिशु के गुणसूत्रों में कुछ खराबी पायी गयी तो शिशु में मंदबुद्धि या ऑटिझम होने की संभावना की जानकारी परिवार को गर्भावस्था के 20 हफ्ते के पहले मिल सकती है और परिवार में ऐसे बच्चे का जन्म रोकने के लिये गर्भपात के बारे में सोचा जा सकता है।

आजकल गुणसूत्रों की जाँच करने की नयी तकनीक का अविष्कार हुआ है। इस तकनीक को मायक्रोअरे (Microarray) कहा जाता है। यह आमतौर पर किये जानेवाले कैरिओटाइपिंग की तुलना में 100 गुना अधिक परिणाम कारक है। इससे गुणसूत्रों के बहुत छोटे हिस्से के बारें में जानकारी मिलती है। यह देखा गया है कि 100 गर्भो में सेकरीबन 1 से 2 गर्भो में मायक्रोॲरे से गुणसूत्रो की छोटी और बडी खराबियों का पता लग जाता है। अगरपेट के गर्भ की जाँच करनी हो तो मायक्रोॲरे तकनीक अत्यंत प्रभावशाली होने के कारण, उपयुक्त और आवश्यक मानी जाती है। गर्भ में अगर अल्ट्रासोनोग्राफी द्वारा कुछ खराबियों का पता चला हो तो मायक्रोॲरे के द्वारा गुणसूत्रों की खराबी पता चलने की संभावना 5 प्रतिशत या अधिक होती है।

मायक्रोॲरे करने के लिये 10 से 15 मिली0 अम्नीओटिक फ्लूईड (गर्भाशय के गर्भ के थैली का पानी) या नाल (प्लेसेंटा) का बहुत छोटा सा नमूना (15 से 20 एमजी) लिया जाता है।इस जाँच की रिपोर्ट में 10 से 20 दिनका समय लगता है।

यह जाँच गुणसूत्रों के अत्यंत बारीक हिस्से की कमी या ज्यादा को **(Deletion or duplication)** पकड़ती है। इनमें से कुछ कमियाँ/फक आम (Normal) लोगो में पाये जाते हैं और उससे बच्चे के मंदबुद्धि होने की संभावना नहीं होती है। इसक अलावा कभी कभी गुणसूत्रों की कुछ खराबियों के बारे में निश्चित रूप से सामान्य या मंदबुद्धि का कारण होने का निर्णय लेना संभव नहीं होता है। इसलिये मायक्रोॲरे जो गुणसूत्रो के बदलाव **(Deletion or duplication)** जो निश्चित रूप से मंदबुद्धि या ऑटिझम् का कारण होते है उन्ही बदलाव के बारे में परिवार को जानकारी (रिपोर्ट) दी जातो है।

गुणसूत्रों के अलावा अन्य कारणों से होनेवाले मंदबुद्धि या ऑटिझम् का यह जाँच निदान नहीं कर पायेगी।

इस जाँच में रू0 25000 का खच आता है। अगर आप पेट के गर्भ की जाँच करना चाहते है तो अपने मेडिकल जेनेटिक्स विभाग के डाक्टर से पूछे।

डा0 शुभा फड़के

मेडिकल जेनेटिक्स विभाग, संजय गाँधी स्नातकोत्तर आर्युविज्ञान संस्थान, लखनऊ।

मरीज का नाम –

उम्र–

शिक्षा–

व्यवसाय–

पति का नाम–

उम्र–

शिक्षा–

व्यवसाय–

परिवार की कुल वार्षिक आय–

बच्चों की संख्या–

फमिली हिस्ट्री–

प्रश्नावली

1. माइक्रोॲरे, साधारणतः किये जाने वाली कैरियोटाइपिंग से किस प्रकार बेहतर है ?

2. क्या अल्ट्रासाउंड नॉर्मल होने पर भी माइक्रोॲरे द्वारा गर्भ के बच्चे के गुणसूत्रों में खराबी/फर्क पायी जा सकती है ?

3. माइक्रोॲरे करने के लिए गर्भ के बच्चे की जाँच क्या कठिन है ?

4. क्या होगा यदि गर्भ के बच्चे के गुणसूत्रों में कोई ऐसा फर्क पाया गया जो सामान्य लोगों में भी पाया जा सकता है, अथवा जिसके बारे में समुचित जानकारी अभी तक उपलब्ध नहीं है ?

5. क्या इस तकनीक से मंदबुद्धि या ऑटिझम् के सभी कारणों का का पता लगाना संभव है?

6. परिवार में किसी भी सदस्य के मंदबुद्धि या ऑटिझम् से ग्रसित न होने पर भी गर्भ के बच्चे में इस जाँच को क्या आप उचित समझते हैं –

   यदि हाँ (कारण)

   यदि नहीं (कारण)

7. 100 गर्भों में से किन्ही 1 या 2 गर्भों में गुणसूत्रों की खराबी का पता लगाने के लिए रू 25000 की जाँच को क्या आप उचित समझते हैं ?

8. वयस्क (Adult) में होने वाले बोमारियाँ जैसे कि मानसिक बोमारियाँ या कैंसर के लिये गर्भ की जाँच करना उचित है ?

9. गर्भ की जाँच (Microarray) करने का निर्णय लेने के लिये आप निम्न में दिय गये में से किस को महत्व देंगे ?

   a. Cost b. बीमारी का risk/खतरा

10. गर्भ की जाँच के बारे में निर्णय लेने के लिये आप आपके के अलावा किसकी राय लेंगे ?

    a. माता पिता
    b. घर के बड़े
    c. सास–ससुर
    d. मित्र
    e. रेफर करने वाले चिकित्सक