गर्भ परीक्षण - **Prenatal Diagnosis**

गर्भ में पल रहे भ्रूण (शिशु) की रचना, विकास तथा जेनेटिक बीमारियों के बारे में जानना संभव है। हमारे विभाग में गर्भावस्था में होनेवाली जाँचों (प्रीनेटल डायग्नोसिस) के बारे में जानिये।

अल्ट्रासोनोग्राफी - (Ultasonography):

अल्ट्रासोनोग्राफी में मशीन द्वारा गर्भ में पल रहे भ्रूण की संरचना तथा विकास के बारे में जानकारी प्राप्त की जाती है। इससे बच्चे पर कोई असर नहीं होता है। हर महिला की गर्भावस्था में 12-13 सप्ताह,
16 से 18 सप्ताह में अल्ट्रासोनोग्राफी होनी चाहिए। इससे जन्म से पूर्व ही गम्भीर संरचनात्मक विकारों (Birth Defects), जैसे कि मेदू (दिमाग/Brain), हाथ पैरों के, फेफड़ों के, किडनी (Kidney) तथा अन्य अंगों की कमियाँ अथवा विरूपताओं (Malformations) की जानकरी मिल सकती है। बीस सप्ताह के पूर्व ऐसी कमियों अथवा विरूपताओं की जानकारी होने पर, परिवार ऐसी स्थिति में गर्भपात कराने के बारे में सोच सकता है। इस तरह की कुछ विकृतियाँ आपरेशन द्वारा ठीक की जा सकती हैं और प्रसूति पूर्व जानकारी होने से बच्चे के इलाज के लिये मदद भी हो सकती है।

यह जानना आवश्यक है, कि मन्दबुद्धी तथा अन्य कई कमियों के बारे में अल्ट्रासोनोग्राफी से पता नही चल सकता है, या 20-28 सप्ताह बाद या जन्म के बाद पता चलता है।

अल्ट्रासोनोग्राफी की रिपोर्ट सामान्य होना यह इस बात की निश्चिंतता नहीं देता कि बच्चे में कोई भी कमी नहीं होगी।

जिस परिवार में मन्दबुद्धी, किसी अंग की जन्मजात विकृति (Birth Defect) तथा जेनेटिक बीमारी से ग्रसित बच्चा या व्यक्ति है, तो उस व्यक्ति या बच्चे की जाँच (संभव हो तो प्रसूति पूर्व) करना और उसके रिपोर्ट साथ में लाना अत्यन्त आवश्यक होता है।

परिवार में जो बीमारी/विकृति है, उसके अनुसार और विसंगतियों की और अधिक जानकारी जेनेटिक काउसिलिंग-परामर्श (Genetic Counselling) द्वारा दी जाती है।

गर्भ के सैम्पल से, गर्भस्थ शिशु की कई अनुवांशिक बीमारियों (Prenatal Genetic Tests on prenatal sample) की जाँच की सुविधा हमारे विभाग में है।

हर परिवार के लिये अलग-अलग जाँच की आवश्यकता होती है और उसकी जानकारी डॉक्टर द्वारा परिवार को दी जाती है।

यह जाँच करने के लिए पेट के गर्भ का नमूना (Sample-सैम्पल) नीचे दी हुई किसी भी एक विधि द्वारा लिया जाता है।

सी0वी0एस0 सैम्पल (Chorionic Villus Sampling –CVS):

यह जाँच आम तौर पर 11 से 13 सप्ताह में की जाती है। इसमें बच्चे के नाल से सैम्पल लिया जाता है। यह विधि माँ के पेट में सुई डालकर की जाती है।

यू0एस0जी0 से गर्भ को देखते हुए सुई डाली जाती है और बच्चों को कोई तकलीफ नहीं होती है। सी0वी0एस0 करने के बाद गर्भपात (अगले 2 सप्ताह तक) होने की संभावना (200 से 500 में 1) काफी कम होती है।

अम्नियोसेन्टेसिस (Amniocentesis):

यह भी गर्भ की जाँच के लिये नमूना निकालने का एक तरीका है। यह परीक्षण 16 सप्ताह या आमतौर पर 20 सप्ताह तक किया जाता है। इसमें बच्चा जिस पानी की थैली में होता है, इस थैली से 20 मिली पानी (Amniotic fluid) लिया जाता है। इस विधि में बच्चे को यू0एस0जी0 द्वारा देखते रहते हैं ताकि बच्चे को कोई तकलीफ नहीं हो। अम्नियोसेन्टेसिस के बाद 2 सप्ताह तक गर्भपात होने की सम्भावना बहुत ही कम (500 से 1000 में 1) होती है।

ध्यान रखिये।

इन विधियों में माँ को हल्के दर्द के अतिरिक्त आमतौर पर कोई तकलीफ नही होती है। साफ सफाई का ध्यान रखते हुए यह विधि की जाती है ताकि संक्रमण (infection) से बचा जाए।यह विधि करने के पहले माँ के ब्लड ग्रुप (Blood Group) का रिपोर्ट उपलब्ध होना अत्यन्त आवश्यक है। अगर माँ को ब्लीडिंग (Bleeding), बुखार या अन्य बीमारी हो या ऑस्प्रिन (Aspirin), हिपारिन (Heparin) की दवाए/ इंजेक्शन चल रहे हों तो उसकी जानकारी देना अत्यन्त आवश्यक है।

गर्भ की जाँचों के प्रकार (Type of Prenatal Diagnosis Tests):

ऊपर दिये हुए विधियों से प्राप्त हुए सी0वी0एस0 (CVS) या अम्नियोटिक फ्ल्यूड (Amniotic Fluid) (गर्भ की थैली से निकाला हुआ पानी) से जेनेटिक बीमारियों के लिए जाँच की जाती है। आम तौर पर की जाने वाली सामान्य जाँचें (common types of investigations) और उनके रिपोर्ट की समय सीमा के बारे में जानकारी नीचे दी गयी है।

क्यू0एफ0 पी0सी0आर0 (QF PCR):

इस जाँच से पेट के बच्चे के 21,13 और 18 नम्बर के गुणसूत्रों से होने वाले गम्भीर बीमारियों के बारे में बताया जाता है। मुख्यतः यह जाँच 21 गुणसूत्रों की तीन कॉपी होने से होने वाली डाउन सिन्ड्रोम के बारे में जानने के लिये की जाती है। इसकी रिपोर्ट 5 से 6 दिनों में मिलती है। किसी और बीमारी के प्रीनेटल डायग्नोसिस के लिए निकाले गये हर सैम्पल में यह जाँच की जाती है।

हमेशा क्यू0एफ0 पी0सी0आर0 (QF PCR) के अलावा सैम्पल के एक हिस्से को कैरियोटाइप अथवा डी0एन0ए0 टेस्ट के लिये दिया जाता है।

कैरियोटाईपः

इस जाँच में बच्चे के गुणसूत्रों को देखा जाता है। विशेषतः डाऊन सिन्ड्रोम के निदान के लिये ज्यादातर यह टेस्ट किया जाता है। इसके अलावा किसी भी गुणसूत्र की बड़ी विसंगती का इससे पता चलता है।

गुणसूत्रों की बहुत बारीक/महीन/सूक्ष्म (Minute-submicroscopic) विसंगतियों को देखने के लिए माइक्रो-ॲरे (Cytogenetic Microarray) नाम का एक टेस्ट उपलब्ध है इस जाँच का खर्च (रूपया) 25000.00 है।

क्यू0एफ0 पी0सी0आर0 (QFPCR) की रिपोर्ट सही (Normal) होने के बाद, बचे हुए सैम्पल में माइक्रो-ॲरे की जाँच की जा सकती है, और इसकी जानकारी परिवार को दी जाती है।

कैरियोटाईप टेस्ट की रिपोर्ट 3 से 4 सप्ताह में मिलती है। माइक्रो-ॲरे की रिपोर्ट 10 से 20 दिन में मिलती है।

डी0एन0ए0 टेस्टः

गर्भ से लिये हुए सी0वी0 एस0 या अम्नियोटिक फ्ल्यूड (Amniotic Fluid) से थैलेसिमिया, एस0एम0ए0 (SMA-Spinal Muscular Atrophy), डी0एम0डी0 (DMD-Duchenne Muscular Dystrophy), हिमोफिलिया, इत्यादि सैकड़ो बीमारियों के लिए जाँच की जा सकती हैं।

किस परिवार के लिए किस बीमारी के लिये क्या जाँच करनी है, यह परिवार के सदस्यों के द्वारा बीमारी से ग्रसित या बीमारी के वाहक (Carrier) होने पर निर्भर होता है।

इस डी0एन0ए0 टेस्ट के द्वारा सिर्फ परिवार में जो बीमारी है, उस बीमारी के लिये ही जाँच करते हैं। गर्भ की जाँच के पूर्व बीमार बच्चे/व्यक्ति या वाहक (Carrier) की डी0एन0ए0 टेस्ट का रिपोर्ट को उपलब्ध होना बहुत आवश्यक है। उसके बिना गर्भ की जाँच नहीं हो सकती।

महत्वपूर्ण जानकारियाँः

- हर प्रीनेटल डायग्नोसिस टेस्ट में गलती होने की सम्भावना 1 प्रतिशत होती है।
- प्रीनेटल टेस्ट में जिस बीमारी के लिये जाँच की है, उसी बीमारी के होने/न होने की जानकारी मिलती है।
- नार्मल रिपोर्ट निश्चिंतता नहीं देता कि बच्चे में कोई भी बीमारी नहीं है।
- रिपोर्ट के लिये सप्ताह के उसी दिन पर आना है, जिस दिन टेस्ट हुआ था।
- फिर से आने की तारीख (Next Appointment) ले कर ही जाना है।
- बच्चे की बुद्धी की जानकारी किसी भी टेस्ट से पता नही चलती है।
- रिपोर्ट लेने के लिये रसीद के साथ परिवार के जिम्मेदार व्यक्ति को आना है। जैसे की गर्भवती महिला/पति।
- कोई भी टेस्ट के द्वारा पेट के बच्चे के लिंग (Male/Female) लड़का या लड़की के बारे में जानकारी नहीं दी जाती है।
- परिवार के सब सदस्यों को डाक्टर से एक साथ बात करनी चाहिये।
- अल्ट्रासोनोग्राफी में दिल में दिखनेवाले सफेद धब्बे या दिमाग में दिखने वाले कोराईड प्लेक्सस सिस्ट-गुब्बारा (choroid Plexus cyst) बहुत से सामान्य गर्भ में होते है और इससे बच्चे के दिल और दिमाग पर कोई असर नहीं होता है।
- यह सामान्य जानकारी दी गयी है।
- हर परिवार की बीमारी, टेस्ट और रिपोर्ट के अनुसार हर परिवार को उचित जानकारी दी जाती है।
- शांति से बैठिये, देर लग सकती है।
- अल्ट्रासोनोग्राफी की रिपोर्ट उसी दिन मिलती है लेकिन समय लग सकता है।
- गर्भवती महिला को भूखा नहीं रहना चाहिये। पेशाब रोकने की जरूरत नहीं हैं।
- गर्भवती महिलाओं को कुर्सी पर बैठने दे।
- गर्भवती महिलाओं को लेटने के लिये कोच की व्यवस्था बगल वाले कमरे में है।