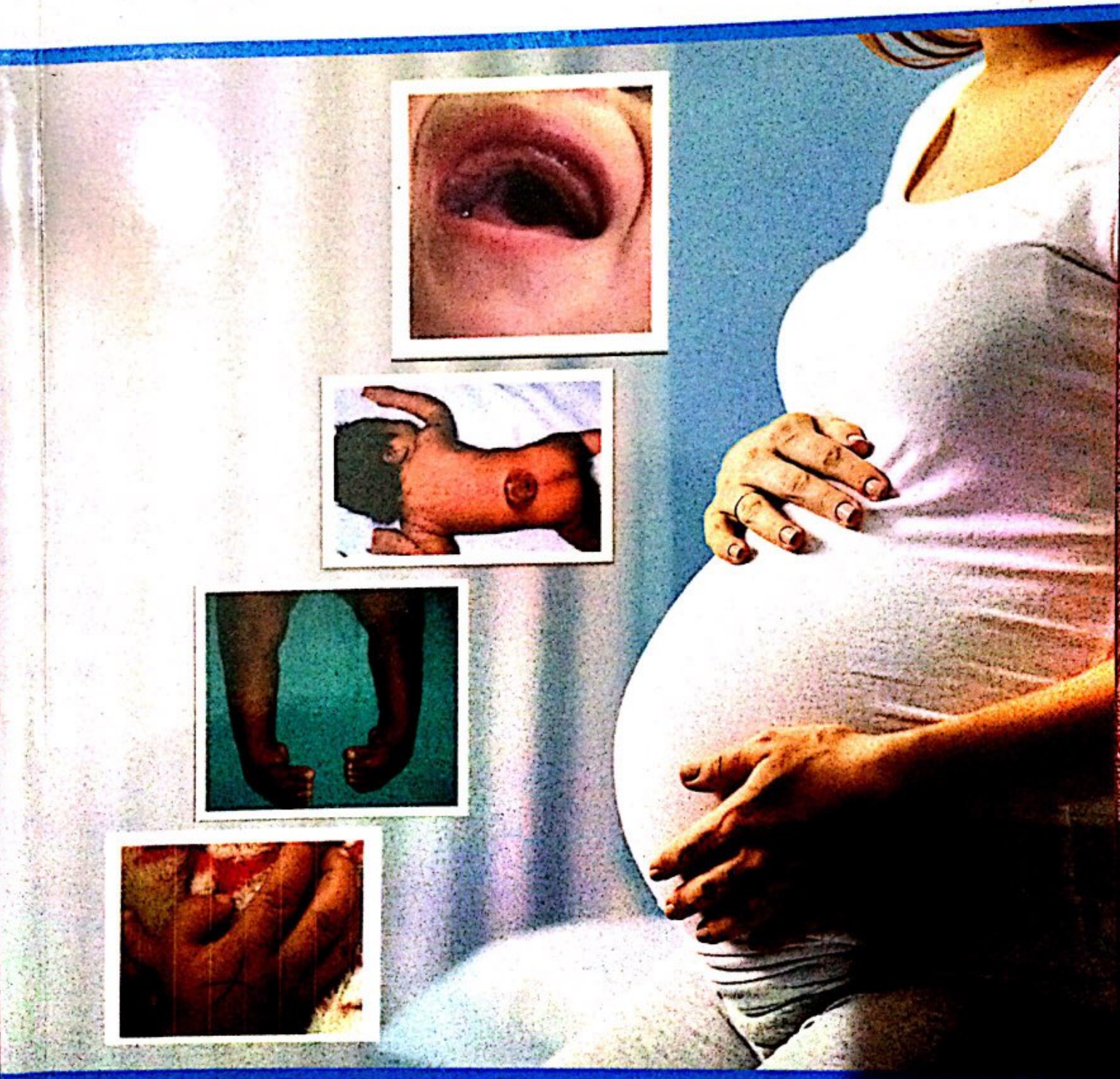
जन्म दोषों का प्रबंधन और रोकथाम



डॉ. अलका | डॉ. अभिक घोष | डॉ. अमरजीत सिंह
डॉ. नीलम अग्रवाल | डॉ. इनुशा पानिग्रही

जन्म दोषों का प्रबंधन और रोकथाम

लेखक के नाम

डॉ. अलका

डॉ. अभिक घोष

डॉ. अमरजीत सिंह

डॉ. नीलम अग्रवाल

डॉ. इनुशा पानिग्रही

सैन्चुरी पब्लिकेशन्स

46 मसिह गढ़, पीओ न्यू फ्रेंड्स कॉलोनी

नई दिल्ली -110025

जन्म दोषों का प्रबंधन और रोकथाम

(JANAM DOSHON KA PRABHANDHAN OR ROKDHAM)

ISBN: 978-81-88132-82-9

© लेखक

प्रथम संस्करण : 2018

मूल्य : ₹ 200

प्रकाशक

सेंचुरी पब्लिकेशन

46, मसीह गढ़, पोस्ट ऑफिस न्यू फ्रैंडस कालोनी,

नई दिल्ली 110025

Phone: 9868010950, 011-26936958

Email: centurypublications@hotmail.com

Website: centurypublications.co.in

कवर डिजाईन

विजय कुमार

Printed By. Pawan Kumar

भूमिका

जन्म दोष प्रसवोत्तर, नवजात और बाल मृत्यु दर के साथ-साथ विकृति और विकलांगता में भी महत्वपूर्ण अनुपात रखते हैं। भारत में जन्मजात दोषों के साथ पैदा होने वाले शिशुओं की संख्या सबसे ज्यादा है। यह स्वयं निर्देश पुस्तिका आपके विभिन्न प्रश्नों को हल करने के लिए तैयार की गई हैं।

यह पुस्तिका इन्हें मदद करेगी -

क) माता-पिता जिनके पिछले बच्चे में कुछ जन्म दोष का इतिहास है और भविष्य की गर्भावस्था पर जन्म दोष के प्रभाव को समझना चाहते हैं।

ख) मां जिनके गर्भ में जन्म दोष पाया गया है और जन्म दोषों की समस्या से निपटने के लिए विभिन्न नैदानिक तरीकों के साथ-साथ पूर्वानुमान और प्रबंधन/ उपलब्ध विकल्प के बारे में जानना चाहती हैं।

ग) माता-पिता जो गर्भावस्था की योजना बना रहे हैं। दोनों, जिनमें जन्म दोष का कोई पारिवारिक इतिहास है या जिनमे ऐसा कोई इतिहास नहीं है, उन्हें इस पुस्तिका से लाभान्वित किया जाएगा।

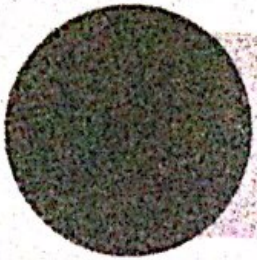
यह पुस्तिका डॉ. अलका (रिसर्च विद्वान, पब्लिक हेल्थ सेंटर, पंजाब यूनिवर्सिटी) के पीएचडी थीसिस का काम हैं। वह "पीजीआई, चंडीगढ़ विभाग के ओबीजी (ओबस्टेट्रिक्स एंड गायनकोलॉजी) विभाग में वाले उन माता-पिता के लिए एक परामर्श प्रोटोकॉल को तैयार कर रही हैं जिनके बच्चों में जन्मजात विकारों से संबंधित समस्याएं हैं। इसके लिए स्त्री रोग विज्ञान, बाल चिकित्सा, और सार्वजनिक स्वास्थ्य के क्षेत्र में विशेषज्ञों के विचार और मूल्यवान टिप्पणियां ली गईं हैं।

हमने उम्मीदवारों के ज्ञान के लिए जन्म दोष से संबंधित सभी पहलुओं को सम्मिलित करने की कोशिश की है, इस से पाठक को उनके सामने आने वाली समस्याओं पर पर्याप्त जानकारी मिलेगी।

हम इस पुस्तिका के निर्माण में अपना मूल्यवान समय व योगदान देने वाले लेखकों, सभी विशेषज्ञों, गाइडों और सह-मार्गदर्शकों के लिए धन्यवाद व्यक्त करते हैं।

डॉ.अनुप्रिया, सहायक प्रोफेसर, बाल चिकित्सा विभाग, पीजीआई और डॉ भारती शर्मा, कंसल्टेंट , एनबीबीडी, डब्ल्यूएचओ परियोजना का पुस्तिका में उनकी मूल्यवान टिप्पणियों और सुझावों के लिए विशेष धन्यवाद।

हम उन माता-पिता का धन्यवाद करते हैं जिन्होंने दूसरों के कल्याण के लिए बच्चों की तस्वीरें डालने की अनुमति दी। हम इस पुस्तिका को वर्तमान आकार में लाने के लिए प्रकाशन संस्थान का भी धन्यवाद करते हैं। आई.सी.एम.आर. का भी लेखको की तरफ से इस प्रयास को समर्थन देने के लिए हार्दिक धन्यवाद।



एक आनुवांशिक परामर्शदाता के सामने कौन कौन सी परिस्थिति हो सकती है ?

माता-पिता निम्नलिखित परिस्थितियों में आनुवंशिक परामर्शदाता के पास आ सकते हैं,

- पिछली गर्भावस्था में जन्म दोष विकार होने पर जैसे कि डाउन सिंड्रोम।
- कुछ जन्मजात विकृति का पारिवारिक इतिहास।
- पिछली गर्भावस्था से मरा हुआ बच्चा हुआ हो।
- अज्ञात नवजात मृत्यु ।
- बार बार गर्भपात होना ।
- पिछले नवजात शिशु में जन्म दोष विकार का निदान किया गया है।
- आरएच असंगतता (इनकमपेटी-बिलिटी)।
- वर्तमान गर्भावस्था में जन्म दोष का पता लगा हो (अल्ट्रा साउंड /ट्रिपल टेस्ट/अम्नियो सेंटेसिस आदि द्वारा)।

उनकी अवस्था के आधार पर एक परामर्शदाता उन्हें उपलब्ध विभिन्न परीक्षणों, उनकी व्याख्या, स्थिति से जुड़े जोखिम कारकों, उपलब्ध उपचार-विकल्पों और गर्भावस्था की निरंतरता के पूर्वानुमान के बारे में सलाह दे सकता है।

शब्दावली

एन.टी.	नुकल ट्रांस लुसेंसी
एन.टी.डी.	न्यूरल ट्यूब डिफेक्ट
जी.डी.	जेनेटिक डिफेक्ट (जन्म जात दोष / अनुवांशिक दोष)
सी.एम.एफ	जन्मजात विकृति
एच.आई.वी.	ह्यूमन इम्मयुनो डेफिशियेंसी वाइरस
एन. आई. पी. टी.	नॉन इनवेसिव प्रीनेटल टेस्टिंग
वी.डी.आर.एल.	यौन रोग अनुसंधान प्रयोगशाला
एस.टी.आई.	यौन संचारित संक्रमण
टी.पी.ओ.	थायराइड पेरोक्साइडस
सी.एच.डी.	जन्मजात हृदय रोग
ओ.डी.पी.	आउटडोर रोगी विभाग
पी.ओ.जी.	गर्भावस्था की अवधि
डी.एन.ए.	डी-ओक्सी-राइबो न्युकलिक एसिड
एस.एस.डी.	सेक्स चयन दवा
सी. वी. एस.	कोरिओनिक निल्लाई सैंपनिंग

विषयसूची

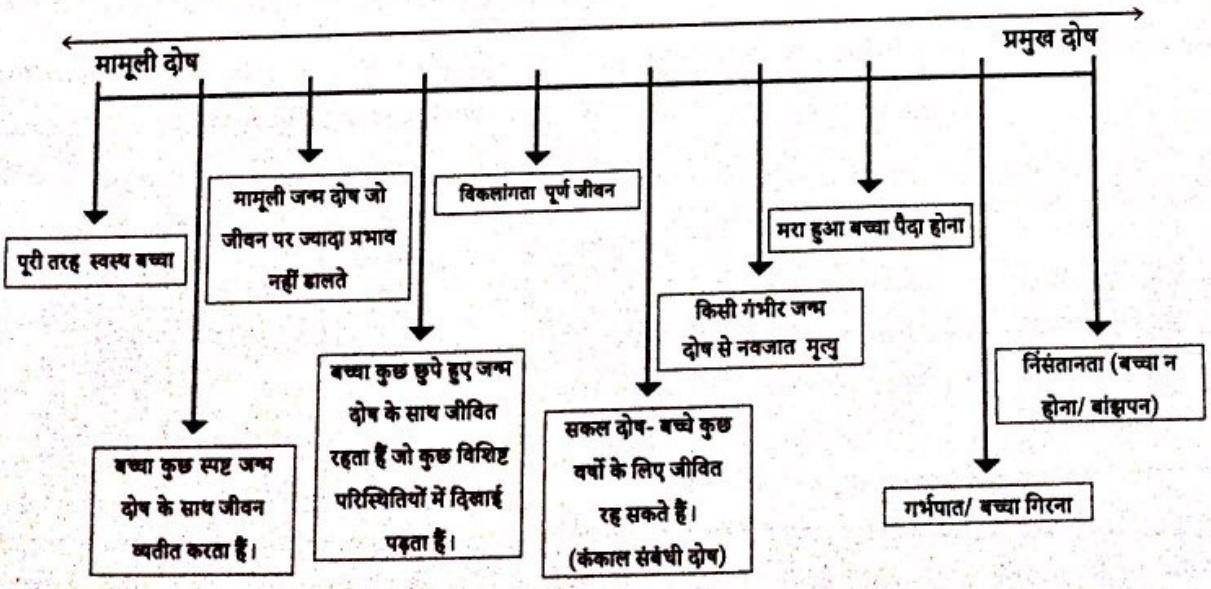
अध्याय		क्रमांक नंबर
	शब्दावली	1
1.	परिचय	2
1.1	जन्मजात विकारों से संबंधित शब्दों को समझना	3-5
1.2	जन्म दोषों के प्रकार	6
2.	वर्तमान परिदृश्य और जन्म दोषों का बोझ	7
3.	जन्म दोष का खतरा बढ़ाने वाले कारक	8
4.	जीवन की गुणवत्ता पर प्रभाव	9
5.	जन्म दोष क्यों होते हैं?	10-12
6.	जन्म दोष के कारण	13
7.	गर्भावस्था में लड़का होने वाली (देसी दवाइयों) का प्रयोग	14-15
8.	जन्म दोष वाला बच्चा होने पर मां बाप क्या करें	16-24
9.	जन्मदोष की जांच व टेस्ट का विवरण	25
9.1	टेस्ट के कानूनी नुक्ते	26-28
10.	जन्म दोष का पता लगने पर क्या करें ?	29-30
11.	जन्म दोष / विकार की रोकथाम	31-32
12.	जन्म दोष/विकारो का इलाज़	33
13.	जन्म दोष/विकार वाले बच्चो के लिए सफलतापूर्वक काम करने वाली स्वयं सेवी संस्था की कहानी	34-37
14.	विभिन्न जन्म दोषों का इलाज़	38-40
15.	कुछ केस स्टडी	41-48
16.	जेनेटिक बीमारियाँ कैसे होती हैं ?	

परिचय

अध्याय 1

विवाह हमारे समाज का एक अभिन्न अंग है यह दुनिया और संस्कृति को आगे जारी रखने के लिए समाज की बनाई हुई एक व्यवस्था है विवाह के बाद बच्चा होने पर परिवार पूरा माना जाता हैं।आमतौर पर सभी दंपत्तियों को स्वस्थ बच्चा पैदा होता है। लेकिन कभी-कभी बच्चे में जन्म दोष या विकार भी हो सकते हैं शादी के बाद पति पत्नी को बच्चा होने से संबंधित नीचे लिखी दिक्कतें हो सकती हैं

- कई को बच्चा होता ही नहीं।
- 15 से 20% में बच्चा गिर जाता है (अबॉर्शन)।
- कुछ में गर्भावस्था में टेस्ट से विकार या जन्म दोष का पता चलता है।
- कुछ औरतों में गर्भावस्था तो 9 महीने तक चलती है लेकिन किसी गंभीर समस्या की वजह से बच्चा गर्भ के अंदर ही मर जाता है जैसे - बिना सिर का बच्चा, पीठ की हड्डी में छेद आदि।
- कुछ औरतों में बच्चा तो जिंदा पैदा होता है लेकिन कुछ ही घंटों या दिनों में मर जाता है यदि गंभीर बीमारी हो (दिल में छेद आदि) तो बच्चा नीला पड़ जाता है।
- कई बच्चे जिंदा तो रहते हैं लेकिन शरीर में दोष होता है – होंठ या तालु में कटाव आदि।
- कई बच्चे जन्मजात विकार के साथ तकलीफ भरी जिंदगी जीते हैं जैसे – थैलासीमिया, मस्कुलर डिस्ट्रॉफी, दिमागी कमजोरी (डाउन सिंड्रोम)।
- कई बच्चों में जन्म से विकार तो होता है लेकिन जिंदगी पर ज्यादा फर्क नहीं होता जैसे - हाथ में छ: उंगली का होना।



जन्मजात विकारों के प्रभाव को दिखाता स्पेक्ट्रम

इस प्रकार, किसी भी विवाह के भाग्य के लिए स्वस्थ्य
(नपुंसकता) आती है।

जन्मजात विकारों व उनसे संबंधित शब्दों को

जन्मजात विकार एक व्यापक श्रेणी है जो स्वयं में कई स्थितियों को शामिल करता हैं। जन्मजात में जन्म का अर्थ 'जन्म से' और 'विकार' का अर्थ 'रोगों का एक समूह' होता हैं । सर्जिकल असंगति, जन्मजात विकृति, जन्म दोष या आनुवंशिक विकारों जैसे शब्दों का इस्तेमाल अक्सर ऐसी बीमारियों के लिए किया जाता है, किन्तु, उनके अलग-अलग अर्थ हैं।

जन्मजात शारीरिक विसंगति: यह एक शरीर के हिस्से की संरचना की असामान्यता को दर्शाती है "उदाहरण – ५वीं उंगली की वक्रता (क्लीनोडेकटाईली)।

जन्मजात विकृति: यह एक शारीरिक विसंगति है जो कि हानिकारक हो सकती है, यानी कि, एक तरह का संरचनात्मक दोष जो एक समस्या के रूप में माना जाता है।

जन्म दोष: यह एक जन्मजात शारीरिक विसंगति है जो एक बच्चे के माता के शरीर में (गर्भावस्था में) विकसित होने के दौरान होता है, जन्म से ही बच्चे में मौजूद होता हैं और एक महत्वपूर्ण समस्या के रूप में माना जाता हैं जैसे की फांक होंठ, फांक तालु।

आनुवांशिक विकार: जीनोम में एक या एक से अधिक असामान्यताओं के कारण हुई आनुवांशिक समस्या, जैसे कि हिमोफिलिया ए

- **इस पुस्तक में इन शब्दों को एक दूसरे से अदल-बदल कर प्रयोग किया गया हैं।**

जन्म दोष घातक (मृत्यु का कारण) हो सकता है या गैर-घातक भी (मौत का कारण नहीं)। अनेंसिफेली एक गंभीर जन्म दोष है जिसमें बच्चा बिना मस्तिष्क और खोपड़ी के पैदा होता है। यह न्यूरल ट्यूब डिफेक्ट का एक प्रकार है। सिनडेकटैली (जिसमें दो या दो से अधिक अंग एक साथ जुड़े हुए होते हैं, जैसे ह्रितिक के)।

जन्म दोषों को मेजर/ माइनर और स्ट्रक्चरल/ फंक्शनल संबंधी दोषों में बांटा जा सकता है।

प्रमुख दोष: वे बच्चे की कार्यात्मक क्षमता, शारीरिक स्वास्थ्य, या विकास, पर गंभीर, प्रतिकूल प्रभाव डाल सकते हैं। उदाहरण के लिए, जन्मजात हृदय संबंधी दोष। बाह्य रूप से दिखाई देने वाले 8 प्रमुख जन्म दोष - न्यूरल ट्यूब दोष सहित माइक्रोसेफली, ऑरोफेशियल डिफेक्ट्स (फांक होंठ/ फांक तालु), टेलिप्स, बाहें छोटी होने के दोष, हाइपोस्पाडीएसिस, एक्सॉम्फालॉस/ ओम्फेलोसील, गैस्ट्रोचिकाईसिस, गुदा का रास्ता न होना।

मामूली दोष: इनमें मामूली बदलाव शामिल हैं इनका कोई ज्ञात चिकित्सा, सर्जरी या कॉस्मेटिक महत्व नहीं हैं। लेकिन इनका महत्वपूर्ण मनोवैज्ञानिक प्रभाव हो सकता है जैसे कान के आगे त्वचा का मस्सा, कान नीचे को होना, हथेली पर एक ही रेखा होना आदि।

जन्म दोषों की दो अन्य प्रमुख श्रेणियां भी हैं।

शरीर के अंग या शरीर प्रणाली से सम्बंधित जन्म दोष

ये शरीर के अंग या शरीर संरचना के साथ एक समस्या से संबंधित हैं। संक्षेप में इसमें शरीर का एक विशिष्ट हिस्सा दोषपूर्ण होता हैं।

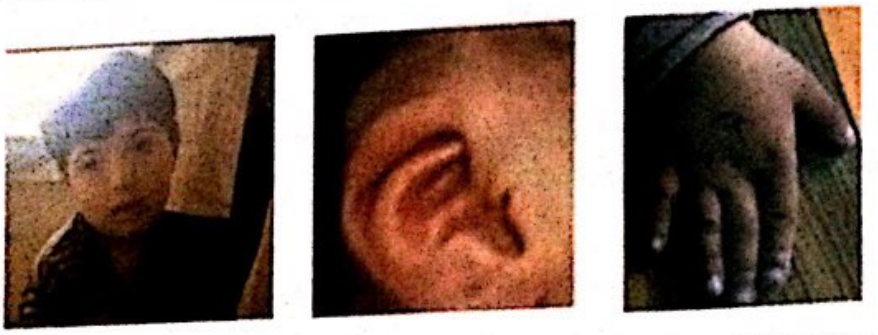
उदाहरण: कटा होंठ या कटा हुआ तालू, दिल के दोष, जैसे दिल का छेद, असामान्य अंग जैसे- क्लब फुट; न्यूरल विसंगतियां जैसे स्पाइना बायफिडा, मस्तिष्क और रीढ़ की हड्डी के विकास से संबंधित समस्याएं।

जुडी हुई ऊँगली (सिनडेकटाईली)	मेटा करपल हड्डी की अनुपस्थिति	टेढ़ा पैर	तालू में छेद	स्पाइनल डाईएस टेसिस

इन समस्याओं से अक्सर बौद्धिक और विकासात्मक विकलांगता हो जाती है।

तालिका 1.शारीरिक कार्य व विकास सम्बन्धी जन्मजात दोषों के कुछ उदाहरण

प्रकार	व्याख्या
तंत्रिका तंत्र या मस्तिष्क की समस्याओं सम्बन्धित	व्यवहार संबंधी विकार, बोलने में दिक्कत- भाषा की परेशानी, मिर्गी (दौरे आना) और चलने फिरने में परेशानी, डाउन सिंड्रोम(दिमागी कमजोरी), फ्रैजाइल एक्स सिंड्रोम
संवेदी समस्याएं	सुनने व देखने में परेशानी (अंधापन या बहरापन)
मेटाबोलिक(चय-अपचय) विकार	बायोटिनिडेस की कमी, थायरायड की दिक्कत
विघटनकारी विकार	मांसपेशियों का जन्मजात विकार, एक्स-लिंक एड्रेनोलुकोडीस्ट्रॉफी



चित्र 1.डाउन सिंड्रोम के बच्चे का चेहरा/कान के उपर का हिस्सा मुड़ा होना/ छोटी उंगलिया

कुछ मामलों में, जन्म दोष कई मिले जुले कारणों से होते हैं। कुछ जन्म दोष शरीर के कई हिस्सों या प्रक्रियाओं को प्रभावित करते हैं, जिससे संरचनात्मक और कार्यात्मक दोनों समस्याएं हो सकती हैं।

जन्म दोष के उदाहरण	इस जन्म दोष में क्या होता है
सी.एच.डी	जन्म से पहले हृदय में विकसित होने वाली एक असामान्यता।
डाउन सिंड्रोम	एक अतिरिक्त क्रोमोसोम 21 जिससे विकासात्मक और बौद्धिक विलंब होता है।
कटा होंठ या तालू	होंठ व मुंह में तालू में छेद।

स्पाइना बाईफिड्डा	इसमें विकासशील बच्चे की रीढ़ की हड्डी ठीक से विकसित होने में विफल होती है।
क्लब फुट (पैर)	जन्म-दोष जिसमें पैर का आकार या स्थिति बदल जाती हैं।
फिनाइल कीटोन यूरिया	जन्म-दोष जिसमे फिनाइल एलैनिन नामक एमिनो एसिड शरीर में ज्यादा इक्कठा होने लगता है।
सिस्टिक फाइब्रोसिस	एक विकार जो फेफड़ों और पाचन तंत्र को नुकसान पहुंचाता है।
हटिंग्टन रोग	ऐसी स्थिति जिसमें मस्तिष्क में तंत्रिका कोशिकाएं समय के साथ टूट जाती हैं।
ड्यूचिन पेशी डिसट्रोफी	यह बच्चों में प्रगतिशील मांसपेशियों की कमजोरी का एक विकार है, आमतौर पर लड़कों में।
दरांती कोशिका अरक्तता	इसमें लाल रक्त कोशिकाओं के आकार में बदलाव आ जाता हैं।
हीमोफिलिया	इसमें रक्त सामान्य रूप से नहीं जमता है एवं जोड़ों में खून बहता रहता है (विशेषत: लड़कों में)
थैलेसीमिया	एक रक्त विकार जिसमें ऑक्सीजन युक्त प्रोटीन, सामान्य मात्रा की तुलना में कम होता है, इसमें खून चढ़ाने की आवश्यकता होती है।

वर्तमान परिदृश्य और जन्म दोषों की समस्या की गंभीरता

हमारे देश में जन्म दोष की समस्या कितनी गंभीर हैं, इसका पता लगाना मुश्किल हैं। ऐसा हमारी लेबोरेटरी के सामर्थ्य में कमी या अस्पतालों के लेखे-जोखे रिकॉर्ड आदि की कमी की वजह से हैं। ध्यान सिर्फ बड़े विकारों पर ही किया जाता हैं। कम गंभीर दोषों पर जोर दिया ही नहीं जाता। भारतवर्ष में हर साल 15 लाख बच्चे (कुल पैदाइश का का 6%) जन्म दोष के साथ पैदा होते हैं। प्रमुख जन्म दोष का करीब 6% शिशुओं में निदान हो पाता है। जन्मजात विसंगतियां 33 शिशुओं में से 1 को प्रभावित करती हैं। इसमें 3२ लाख जन्म दोष संबंधी विकलांगता हैं; जन्म दोष संबंधित मौत; जीवन के पहले 7 दिनों तक, मुख्य रूप से जन्म के पहले 24 घंटो में होती हैं। हर साल लगभग 2.7 लाख नवजात शिशु जीवन के 28 दिनों के होने से पहले मर जाते हैं।

यदि समय पर इनका पता चल जाता हैं तो 70% जन्म दोष का इलाज़ हो सकता हैं। सबसे आम गंभीर जन्मजात विकार हृदय दोष, तंत्रिका ट्यूब दोष और डाउन सिंड्रोम हैं। फिल्म जगत की मशहूर अभिनेत्री मधुबाला भी जन्मजात हृदय रोग से पीड़ित थी। यह एक वेंट्रिकुलर सेप्टल डीफेक्ट (वीएसडी) हैं जिसे "दिल में छेद" होना कहा जाता है। उसके जन्म के समय, वीएसडी के लिए कोई प्रभावी उपचार उपलब्ध नहीं था अगर यह उपलब्ध होता तो शायद आज हमारे साथ वह अपने 80 वें जन्मदिन का जश्न मनाने के लिए जीवित रहती।
बॉलीवुड स्टार ऋतिक रोशन के दाहिने हाथ पर दो अंगूठे हैं।
अभिनेत्री सेलीना जेटली ने 10 सितंबर को फ़ेसबुक, पर अपने जुड़वा बच्चों और उनके जन्म के बारे में बात की थी। उसमे एक बच्चे की मौत का कारण एक जन्मजात हृदय दोष को बताया गया।

अमिताभ बच्चन ने फिल्म "पा" में प्रोजिरिया से ग्रस्त बच्चे का रोल अदा किया इसमें बच्चा जल्दी बूढ़ा होने लगता है

ऋतिक रोशन के दायें हाथ में 2 अंगूठे हैं (पालीडेक-टाईली) और वे दोनों आपस में जुड़े हुए भी हैं। (सिन- डेकटाइली)

वरुण धवन फिल्म जुड़वा 2 में सर्जरी के अलग बाद हुए

जन्म दोष का खतरा बढ़ाने वाले कारक

अध्याय 3

जन्म दोष से ग्रस्त बच्चा होने का खतरा निम्न परिस्थियों में बढ़ जाता हैं।

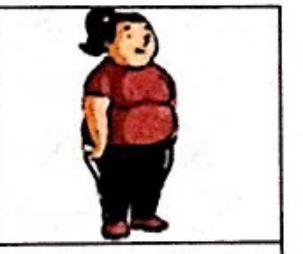
गर्भधारण से पहले या गर्भावस्था में फोलिक एसिड न लेना

माँ की उम्र का 35 वर्ष से अधिक होना

गर्भ में बच्चे को नुक्सान पहुंचने वाली दवाओं का प्रयोग

रिश्तेदारी में रिश्ता

जन्म दोष के कारक



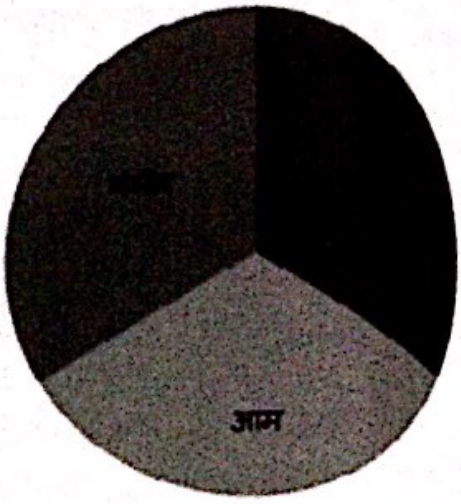
वजन ज्यादा होना

बचपन में खसरा वैक्सीन (MMR) का टीका न लगवाना

माँ क आहार में आयोडीन की कमी

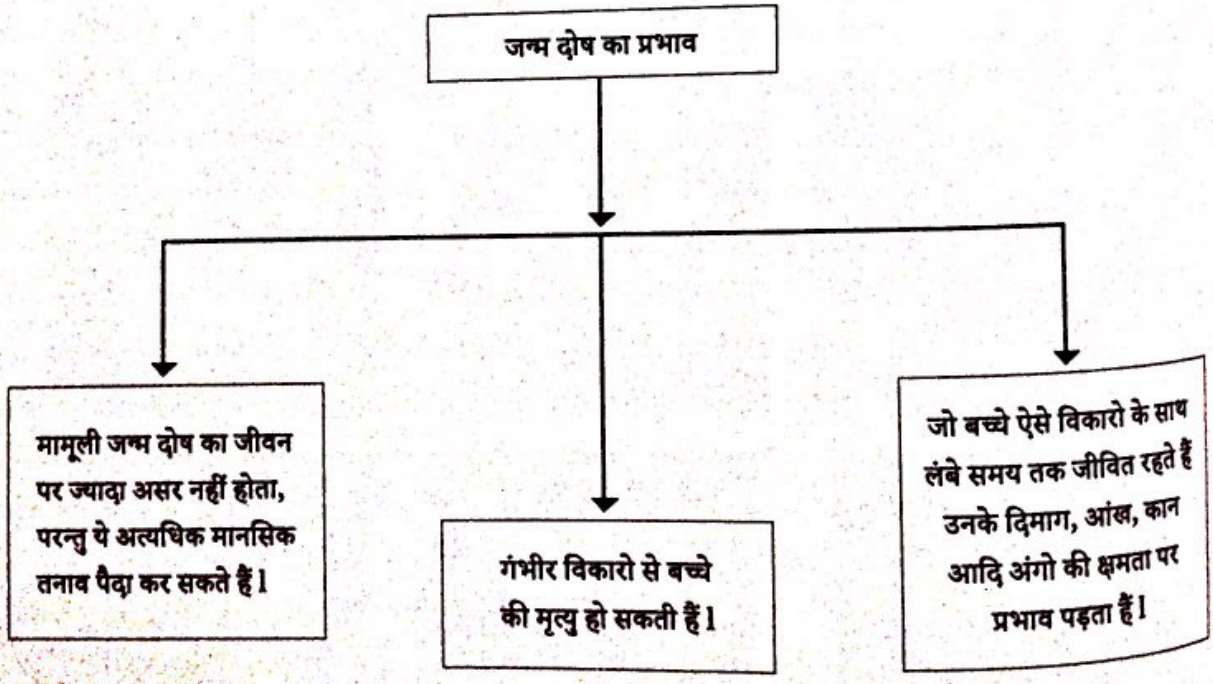
शराब, बीड़ी, सिगरेट का सेवन

जीवन की गुणवत्ता पर प्रभाव



जन्म दोष के साथ जन्मे बच्चे का स्वंय के विभिन्न जीवनकाल पर और साथ ही परिवार पर भी प्रभाव पड़ता है। जन्म दोष से मानसिक, सामाजिक, चिकित्सीय व परिवारिक समस्याएं पैदा हो सकती है। कई बार जब तक बच्चा जीवित रहता हैं उसकी तकलीफ की वजह से सभी दुखी रहते हैं। वे इसका इलाज़ करवाते करवाते थक जाते हैं। ऐसे में माँ बाप काफी तकलीफें सह कर अपने बच्चे की जिंदगी को खुशनुमा रखने की कोशिश करते हैं

जन्म दोष से ग्रस्त बच्चो के माता पिता को अपने बच्चों के जीवन को बेहतर बनाने के लिए अनेक चुनौतियों का सामना करना पड़ता हैं। उन्हें मनोवैज्ञानिक सहयोग की जरुरत होती हैं। वे यह भी जानना चाहते हैं कि अगले बच्चे में जन्म दोषों को रोकने के लिए वह क्या कर सकते हैं। माता-पिता को आने वाली चुनौतियों में से एक चुनौती चिकित्सक से मिलना होता हैं। कुछ आनुवंशिक विकार या जन्म दोष का उपचार काफी महंगा हो सकता है और इसके लिए उन्हें पैसे की जरुरत पड़ती हैं। मेडिकल कॉलेज या अस्पतालों में डॉक्टर ऐसी बीमारियों पर शोध करते हैं ताकि मरीजो और उनके परिवार की कुछ मदद कर सकें।



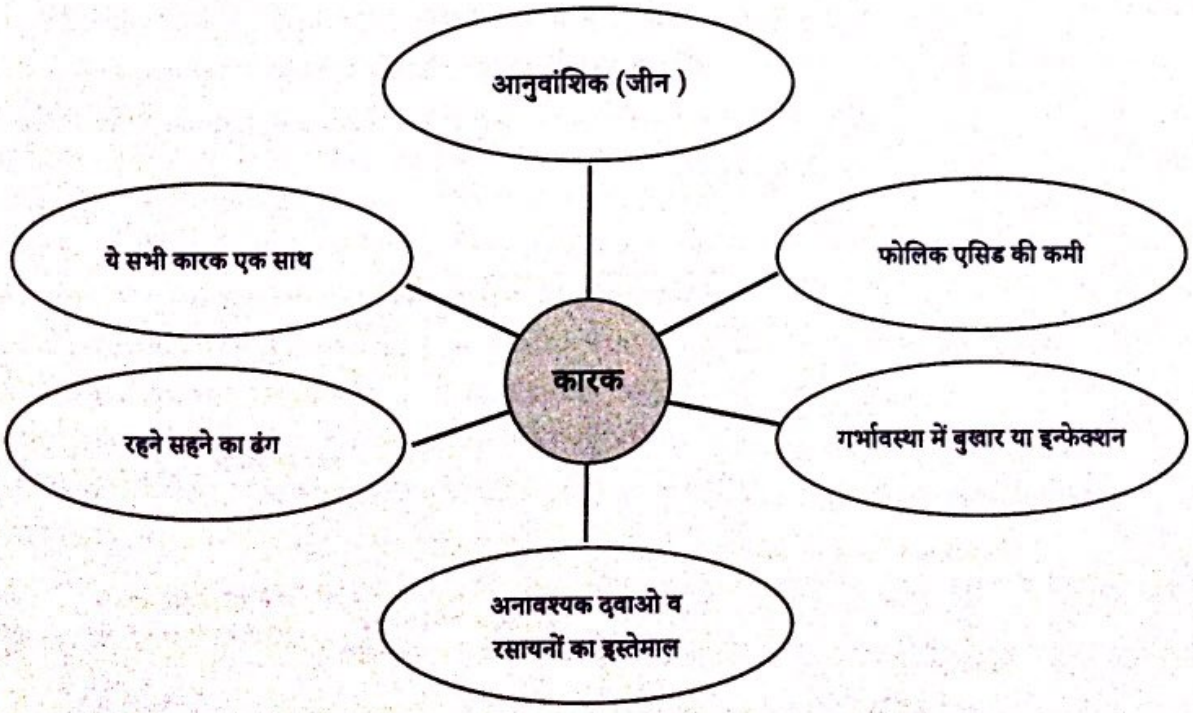
जन्म दोष क्यों होते हैं?

अध्याय 5

"वही हैं, जो जैसा चाहता हैं, वैसा आपको गर्भ में आकार देता है" - कुरान

हर समाज का जिंदगी के प्रति अलग रवैया होता है। बीमारी के बारे में लोगों की सोच अलग-अलग होती है। कई लोगों में इस से सम्बन्धित अनेक तरह के अंधविश्वास और अनेक तरह की भ्रान्तियाँ पाई जाती हैं, जैसे छोटे सिर या बिना सिर वाला बच्चा पैदा हो तो लोगों का विचार होता है कि माँ ने गर्भावस्था में बंदर को देख लिया होगा। कटे तालू वाला बच्चा पैदा हो तो कहते हैं कि खरगोश को देखा होगा या उसका मीट खाया होगा। कई बार ऊपरी असर, जादू टोने, बुरी नजर का असर होना भी प्रभावी माना जाता है। पिछले जन्म के पाप का असर इस जन्म में अभिशाप के रूप में मिलता है जिसकी वजह से जन्म दोष होते हैं, ऐसा भी माना जाता है। चंद्र ग्रहण के दौरान गर्भवती महिला का बाहर निकलना भी इसके लिए एक कारण कहा जाता है रीढ की हड्डी में छेद के लिए दागी आलू खाना एक वजह बताया जाता है, मिर्ची खाने से भी अंधा बच्चा पैदा होने का खतरा माना जाता है।

डॉक्टरी के हिसाब से जन्म दोषों के कई कारण होते हैं, परंतु बहुत से इस तरह के जन्म दोषों या विकारों का कारण अभी तक पता नहीं लगाया जा सका।



जन्म दोष के कारण

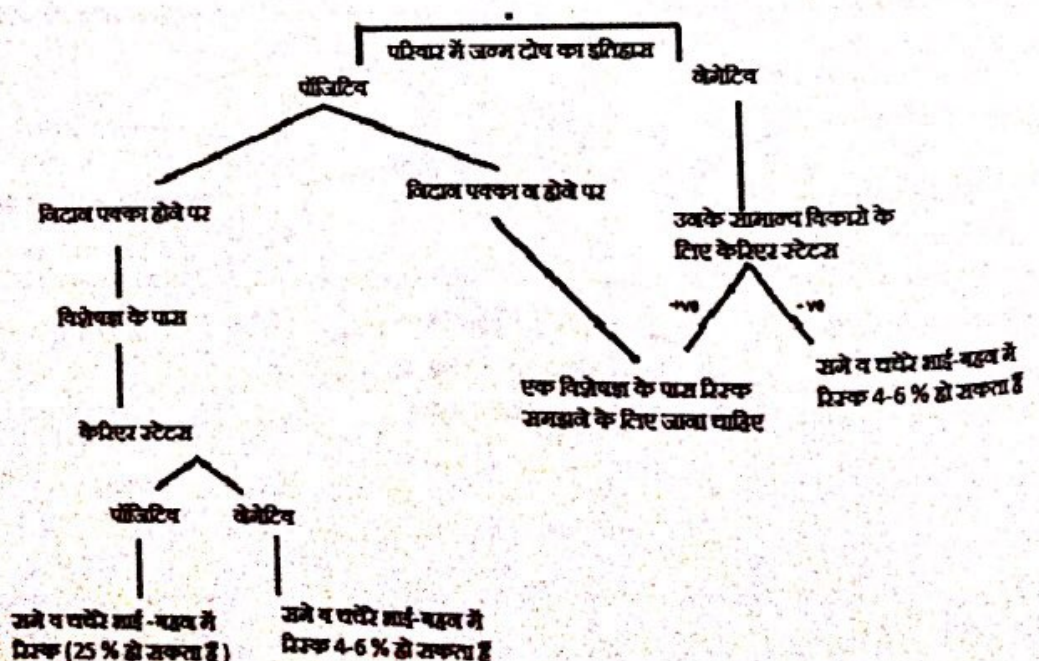
अध्याय 6

जन्म दोष हमारे खराब वातावरण की वजह से, रहन सहन के गलत ढंग से, हमारे गुणसूत्र (जींस/ क्रोमोसोम) की खराबी की वजह से या इन सब के मिले-जुले प्रभाव से भी हो सकते हैं। कई बार गुणसूत्रों में खराबी इतनी ज्यादा होती है कि सिर्फ इसी की वजह से विकार हो जाते हैं। जेनेटिक कारण मां बाप से आते हैं। रिश्तेदारी में शादी करने से होने से इनका अगले वंश में जानने का खतरा बढ़ जाता हैं (इन्हें रिश्तेदारी में शादी न कर के आगे बढ़ने से रोका भी जा सकता है।) जेनेटिक विकारों की तीन प्रमुख श्रेणियां है क्रोमोसोमल विकार, बहुकारक अनुवांशिकी एवं सिंगल जीन विकार।

जेनेटिक (अनुवांशिकी)

म्यूटेशन : जीन में असामान्यता जिससे बीमारी पैदा हो सकती हैं। इसमें उन जीन में आने वाली नई म्युटेशन भी होती हैं जिससे बच्चा बनता हैं।

रिश्तेदारी में शादी : जैसे की मौसेरे भाई-बहन या चाचा-भतीजी की शादी। इसी वजह से पुराने जमाने में 5 गांव छोड़कर शादी की बात की जाती थी। गुणसूत्रों के दोष रिश्तेदारी में ज्यादा पनपते हैं। इस तरह की शादियों से पैदा होने वाले बच्चों में अनुवांशिक बीमारियां ज्यादा होती है जैसे- मानसिक रोग, डायबिटीज, मिर्गी, दिल के रोग, थैलासीमिया आदि। ऐसी शादियां अक्सर मुसलमानों में ज्यादा देखने को मिलती है। गुजरों में भी ऐसा होता है एवं कुछ हिंदुओं में भी।



ज्यादा उम्र में बच्चे पैदा करना

35 साल की उम्र के बाद माँ को बच्चा हो तो, जन्म दोष होने का खतरा बढ़ जाता हैं । जैसे- डाउन सिंड्रोम उम्र ज्यादा होने से माँ के अंडाणु व पिता की ज्यादा उम्र होने से उसके शुक्राणु की गुणवता पर भी असर पड़ता हैं।

शराब पीना

माँ द्वारा शराब का सेवन (विशेषतय: गर्भावस्था में) से जन्म दोष का खतरा बढ़ जाता हैं उदहारण- हृदय रोग ,दिमागी असंतुलन, वृक के विकार , व्यवहार और स्मृति के साथ कठिनाइयों सहित अति सक्रियता जैसे व्यवहारिक और संज्ञानात्मक विकार ।.

मां बाप का बीड़ी/ सिगरेट पीना

मां बाप द्वारा बीड़ी/ सिगरेट का गर्भधारण से पहले या गर्भावस्था में प्रयोग करने से उनके DNA में कुछ परिवर्तन ला सकता हैं। जिसकी वजह से पैदा होने वाले बच्चे में जन्म दोष विकार का खतरा बढ़ जाता है।

मां का मोटापा

बढ़ा हुआ वजन कई जन्म दोषों का खतरा बढ़ा सकता है इसमें न्यूरल ट्यूब डिफेक्ट, कंधों का विकार और मैक्रोसोमिया आते हैं।

मायलोमा के लिए गर्भावस्था में माँ द्वारा थेलीडोमाईड ली जाने पर पैदा हुआ बच्चा।

हानिकारक पदार्थ

हानिकारक पदार्थ जो जन्म दोष पैदा करसकते हैं उन्हें टेराटोजन कहा जाता हैं। इनमे कुछ दवाईया या अन्य पर्यावर्णीय हानिकारक पदार्थो का गर्भावस्था के दौरान संपर्क होना शामिल हैं। जैसे कि – गर्भावस्था के पहले 3 महीने में माँ द्वारा वेल्प्रोइक एसिड के प्रयोग से हृदय रोग , कटा हुआ होंठ , या न्यूरल ट्यूब विकार हो सकते हैं। खासतौर से गर्भावस्था के शुरू के 3 महीने बहुत नाजुक होते हैं इसी दौरान पेट में पल रहे बच्चे के अंग बनते हैं इन दिनों सावधानी ना बरती जाए और मां के आसपास या खाने द्वारा पेट में या सांस द्वारा शरीर के अंदर हानिकारक तत्व पहुंच जाएं तो जन्म दोष हो सकते हैं। अन्य उदहारण मिर्गी की दवाई फेनिटोइन या उलटी रोकने के लिए की जाने वाली दवाई थेलिडो माईड हैं। खास कर के गर्भावस्था के पहले 3 महीने में एक बार भी यह दवाई खाने से बिना हाथ पैर का बच्चा पैदा हो सकता है इनके अलावा छोटी बाहें , आंख कान का दोष, हड्डी की कमजोरी , दिल में छेद आदि भी हो सकते हैं।

अनावश्यक विकिरणों का संपर्क

विकिरणों का अनावशक संपर्क माँ व बच्चे दोनों के लिए हानिकारक हो सकता हैं। विकिरणों द्वारा DNA में हुई म्यूटेशन से जन्म दोष हो सकते हैं। उदाहरण- बौनापन, दिमागी कमजोरी, छोटा सर आदि। जैसे रूस में १९८६ में चेर्नोबाइल परमाणु विस्फोट हुआ। जिसका

लाखों लोगों पर प्रभाव पड़ा व अन्य कई में जन्मजात हृदय रोग व अन्य विकार पाए गए।

माँ के पोषण में कमी

यदि माँ को गर्भावस्था से पहले व गर्भावस्था के कम से कम 12 सप्ताह तक भरपूर फोलिक एसिड (5 माइक्रोग्राम/प्रतिदिन) न मिले तो होने वाले बच्चे की रीढ़ की हड्डी में छेद/ गैप या सूजन जैसे विकार हो सकते हैं

अज्ञात या कई कारण एक साथ

लगभग 65% विकारो का कोई कारण नहीं पता चल पता। यह दर्शाता हैं कि जन्म दोष माँ के रहन-सहन, खान–पान ठीक होने के बावजूद भी हो सकते हैं।

जन्म दोष करने वाले कुछ महतवपूर्ण रासायनिक

रसायन	कहाँ से आते हैं ?	उनका असर
सीसा (लेड)	पेंट से या ऐसी जगह काम करने या संपर्क में आने से जहाँ लेड का प्रयोग हो।	सतमासा / अठमासा बच्चा , गर्भपात (बच्चा गिर जाना), कमजोर बच्चा / वजन कम होना , दिमाग / तंत्रिका तंत्र पर असर
पारा (मरकरी)	दूषित मछली, सींगा, केकड़ा आदि का सेवन।	दिमाग / तंत्रिका तंत्र पर असर
कीटनाशक	फल-सब्जी आदि बिना धोये खाना, गन्दा पानी पीना	जन्म दोष का खतरा बढ़ जाता हैं।
टोल्युइन	जूता बनाना, पेण्ट, छपाई का काम, वार्निश,गोंद का काम	कम वजन का बच्चा होना या बच्चा गिरना
कार्बन मोनोआक्साइड	गैस का धुआँ /फैक्ट्री –गाडी का धुआँ	कम वजन का बच्चा होना / सतमासा-अठमा सा बच्चा होना।
थिनर/पॉलिश/पेण्ट/ वार्निश/ इनके रिमूवर	पेण्ट/वार्निश/पॉलिश का काम	बहरापन/दिल में छेद/टेढ़ा पैर /रीढ़ की हड्डी में गैप
गलाईकोल इथर	फोटोग्राफी का काम/डाई –रंगाई/ प्रिंटिंग का काम	बच्चा गिरना
क्लोरीन	पानी में क्लोरीन	बच्चा गिरना/बच्चो के विकास पर असर

गर्भावस्था में लड़का होने वाली (देसी दवाइयों) का प्रयोग

अध्याय 7

देसी दवाई का लड़का होने के लिए गर्भावस्था में प्रयोग जन्म दोष विकार का एक महत्वपूर्ण कारण माना जाता हैं। इन्हें सेक्स सिलेक्शन ड्रग (SSD) कहा जाता हैं। ख़ास तौर पर उतरी भारत में औरतें लड़का होने की चाह में ये दवाई गर्भावस्था के दूसरे- तीसरे महीने पर खा लेती हैं। जैसा कि पहले भी बताया जा चुका हैं कि गर्भावस्था में बच्चे के विकास का सबसे महत्पूर्ण समय एक से तीन महीने तक का होता हैं। ऐसे में इन दवायों का प्रयोग बच्चे के विकास के लिए बहुत ही हानिकारक माना जाता है। जैसे - शिवलिंगी या माजूफल। इनमे फाइटो-एस्ट्रोजेन या टेस्टों-सटीरोन होते हैं। यह अधिकतर गोली या पाउडर के रूप में बेचे जाते हैं। कई बार ससुराल वाले ये दवाई खाने के लिए जबरदस्ती भी करते हैं। इन के प्रभाव से ग्रसित बच्चा दिखता तो लड़के की तरह है पर होता हिजड़ा हैं (यौन अंग पुरुष जैसे लेकिन हॉर्मोन औरत जैसे)। इसलिए इन दवाईयों के प्रयोग का कोई फायदा नहीं है अपितु नुकसान ही हैं। पी. जी. आई, चंडीगढ़ की डॉ. सुतापा, डॉ. चिन्मयी व डॉ. अमरजीत सिंह के शोध द्वारा यह तथ्य सामने आया कि पंजाब व हरियाणा में 90% से भी अधिक औरतो को इन दवाइयों के बारे में जानकारी थी। जन्म-दोष से ग्रस्त बच्चो की संख्या, इन दवाईयों का प्रयोग करने वाली माताओं में, न प्रयोग करने वाली की तुलना में ज्यादा थी।

जन्म दोष वाला बच्चा होने पर मां बाप क्या करें

अध्याय 8

हर बच्चे को पैदाइश के तुरंत बाद जांच की जरूरत होती है जैसा कि अगर बच्चे में G6PD की कमी हैं या वह पीलिया आदि से ग्रस्त है तो बच्चे की कई हफ्तों तक बिलीरुबिन की मात्रा के लिए जांच की जाती है। तुरंत इलाज मिल जाने से बच्चा एक बेहतर जिंदगी जी सकता है जैसे कि एक बच्चा जो सुन नहीं पा रहा यदि उसका निदान नहीं किया गया तो वह जल्दी बोलना भी नहीं सीख पाएगा। क्योंकि वह सुनने में असमर्थ होगा।

यदि पिछले बच्चे में जन्म दोष था तो ?

अगले गर्भधारण से पहले क्या करें: गर्भधारण करने से पहले माता पिता को डॉक्टर या सलाहकार से बात करनी चाहिए जिसमें कि डॉक्टर उन्हें जन्म दोष से संबंधित सभी जोखिम कारकों के बारे में समझा कर यह बताएगा कि उनमें कौन से टेस्ट किए जा सकते हैं। वह उन्हें जेनेटिक काउंसलिंग के लिए भी आगे रेफर कर सकते हैं। जैसे कि यदि उनके एक बच्चे को डाउन सिंड्रोम है तो माता-पिता को अगले गर्भधारण से पहले अपना केरियोटाइपिंग नामक टेस्ट करा लेना चाहिए। इससे उन्हें इस बात को समझने में भी मदद मिलेगी कि उन्हें क्या करना है और क्या नहीं करना है, साथ ही यह भी समझाया जाएगा कि टेस्ट में खराबी आने पर उन्हें आगे क्या करना है।

बेशक बच्चा होने के बाद उसका स्क्रीनिंग टेस्ट इतना महत्वपूर्ण नहीं माना जाता जितना कि गर्भावस्था के दौरान स्क्रीनिंग को माना जाता है परंतु फिर भी यह एक अवसर प्रदान करता है ताकि जल्दी ही नवजन्मे बच्चे में जन्म दोष का अनुमान लगाया जा सके। इस तरह बच्चे को जल्दी इलाज या सर्जरी कराने का सही अवसर मिल जाता है। बच्चे का समय रहते इलाज करा लेना उसके जीवन की गुणवत्ता में सुधार ला सकता है। वह बच्चे अस्पताल में पैदा होते हैं उनकी स्क्रीनिंग तभी ही उन्हें छुट्टी मिलने से पहले कर लेनी चाहिए। सही निदान माता-पिता को अगली गर्भावस्था से जुड़े जोखिम कारको के बारे में पहले से ही अवगत करा सकता है।

गर्भावस्था के दौरान क्या करें: अगर किसी माता-पिता ने गर्भधारण से पहले जेनेटिक काउंसलिंग नहीं कराई है तो उनको गर्भावस्था के दौरान एंटीनेटल केयर/ जेनेटिक काउंसलिंग व अपने जन्म दोष से ग्रस्त बच्चे की भी स्क्रीनिंग करानी चाहिए। जैसे कि अगर किसी माता-पिता को पहले से ऐसा बच्चा है जिसे थैलासीमिया है तो अगली गर्भावस्था के 11 से 13 हफ्ते में कोरियोनिक विलाई सैंपलिंग (CVS) टेस्ट कराना चाहिए। अगर जरूरत हो तो उन्हें एक जेनेटिक काउंसलर के पास भी जाना चाहिए। टेस्ट की रिपोर्ट के हिसाब से ही उन्हें समझाया जाएगा कि उन्हें पांचवें महीने से पहले गर्भपात करा लेना चाहिए या अपनी इस गर्भावस्था को जारी रखना चाहिए।
एक जेनेटिक काउंसलर उन्हें यह समझने में मदद करता है कि:-

- कौन से स्क्रीनिंग और नैदानिक परीक्षण वह करा सकते हैं
- जन्म दोषों को रोकने और उनका इलाज करने का तरीका क्या है
- उन्हें स्क्रीनिंग टेस्ट की बारे में अच्छे से जानकारी दी जाती है और उनसे संबंधित उनकी सारी शंकाओं और प्रश्नों का उत्तर दिया जाता है
- जिनका स्क्रीनिंग टेस्ट पॉजिटिव आता है उन्हें आगे नैदानिक परीक्षण करने और उनसे संबंधित तथ्यों के बारे में अवगत कराया जाता है

- इन दोषों का बच्चे पर क्या प्रभाव पड़ता है इसके बारे में भी बताया जाता है
- उन्हें अपना निर्णय स्वयं लेने के बारे में भी समझाया जाता है और अगली गर्भावस्था के दौरान जन्म दोष का खतरा होने का क्या अनुमान है इससे भी अवगत कराया जाता हैं

पिता की केरियोटाइप रिपोर्ट का सैंपल

Karyotyping on Blood Samples

No. of Cells Counted : 20 Estimated Band Resolution : 450
Number of cells Karyotyped : 05 Banding Method : GTG

Reason For Referral : Previous Baby with multiple Malfunctions.
Karyotype : 46,XY
Results : Chromosomal analysis of PHA stimulated cultured lymphocytes revealed an apparently normal Male Karyotype with no structural and numerical abnormalities.
Interpretation : Normal Male Karyotype

माता की केरियोटाइप रिपोर्ट का सैंपल

Karyotyping on Blood Samples

No. of Cells Counted : 20 Estimated Band Resolution : 450
Number of cells Karyotyped : 05 Banding Method : GTG

Reason For Referral : Previous Baby with multiple Malfunctions.
Karyotype : 46,XX
Results : Chromosomal analysis of PHA stimulated cultured lymphocytes revealed an apparently normal Female Karyotype with no structural and numerical abnormalities.
Interpretation : Normal Female Karyotype

जन्मदोष की जांच व टेस्ट का विवरण

अध्याय 9

आजकल ऐसे कई टेस्ट है, जिनसे पता चल जाता है, कि गर्भ में पल रहे बच्चे को कोई विकार है या नहीं ताकि जरूरी हो तो 20 हफ्ते से पहले गर्भपात कराया जा सके। क्योंकि भारत के कानून के हिसाब से 20 हफ्ते के गर्भ के बाद, बच्चा नहीं गिरवाया जा सकता।
टेस्ट की रिपोर्ट के अनुसार मां-बाप को समझाया जाता है कि बच्चे की स्थिति क्या है ? यदि उसके दिल में खराबी है तो जन्म के तुरंत बाद समय से इलाज किया जा सकता है। लेकिन याद रहे, यह सारे टेस्ट १०० % सही हो, ऐसा जरूरी भी नहीं। कई दोष टेस्ट के बाद भी पकड़ में नहीं आते। गर्भावस्था में जन्म दोष की जांच को समय रहते स्क्रीनिंग कराकर व दोष का निदान कर लेने से उसे जल्दी इलाज करवाने से सफलता मिल सकती है।

गर्भावस्था में जन्म दोष की जांच

इसके लिए दो तरह के टेस्ट किए जाते हैं।

स्क्रीनिंग टेस्ट

इनसे अलग-अलग दोषों का खतरा पता चलता है जैसे -डाउन सिंड्रोम या न्यूरल ट्यूब डिफेक्ट। इसका निवारण करने के लिए बड़े टेस्ट भी किए जाते हैं। आजकल जेनेटिक टेस्ट से भी पता चलता है कि किन औरतों को जन्म दोष का खतरा है इन टेस्टों को कराने से जन्म दोष वाले बच्चे पैदा होने से बचा जा सकता है। किंतु केवल स्क्रीनिंग टेस्ट से ही बच्चे में जन्म दोष का खतरा होने का पक्का प्रमाण नहीं मिलता। इसके बाद भी हमें अन्य उच्च नैदानिक परीक्षण कराने पड़ते हैं।

डायग्नोस्टिक (पक्का)टेस्ट

यह तब किए जाते हैं जब स्क्रीनिंग टेस्ट की रिपोर्ट पॉजिटिव आती है। इन टेस्टों से पक्के तौर पर दोष होने के खतरे का पता चल जाता है (जैसे कि क्रोमोसोमल डिफेक्ट या सिकल सेल डिसीज)।

विभिन्न टेस्टों की सूची

स्क्रीनिंग टेस्ट

- थायराइड स्क्रीनिंग
- थैलासीमिया स्क्रीनिंग
- नुकल ट्रांस लुसेंसी (NT& NB Scan) + अल्ट्रासाउंड
- ड्यूअल मार्कर और अल्ट्रासाउंड
- ट्रिपल स्क्रीन / क्वाड स्क्रीन
- एन.आई.पी.टी

डायग्नोस्टिक (नैदानिक) टेस्ट

- कोरियोनिक विलाई सैंपलिंग
- एमनियो सेंटेसिस

स्क्रीनिंग टेस्ट	डायग्नोस्टिक टेस्ट
यह टेस्ट किसके लिए किए जाते हैं सभी गर्भवती महिलाओं के लिए। **जन्म दोषों का पता लगाने के लिए स्क्रीनिंग टेस्ट किस प्रकार किए जाते हैं ?** यह सुई या बिना सुई के जैसे कि अल्ट्रासाउंड आदि द्वारा भी किए जाते हैं। **अगर स्क्रीनिंग टेस्ट पॉजिटिव आता है तो वह क्या सुनिश्चित करता है ?** स्क्रीनिंग टेस्ट से पता चलता है कि विकार का खतरा ज्यादा है इस को ध्यान में रखते हुए अन्य नैदानिक परीक्षण कराए जाते हैं।	**यह टेस्ट किसके लिए किए जाते हैं ?** यह टेस्ट तब किए जाते हैं जब स्क्रीनिंग टेस्ट का परिणाम पॉजिटिव आता है या किसी माता-पिता को पहले से ही जन्म दोष से संबंधित कोई बच्चा है। जैसे कि डाउन सिंड्रोम, जिसकी वजह से अगले गर्भधारण में होने वाले बच्चे में जन्म दोष का खतरा बढ़ जाता है। **नैदानिक परीक्षण कैसे किए जाते हैं ?** इसके लिए गर्भ में पल रहे बच्चे के चारों तरफ मौजूद पानी का या उसके किसी एक छोटे टिशु का सैंपल लिया जाता है। क्रमशः अम्नियो सेंटेसिस या या कोरियोनिक विलाई सैंपलिंग। **नैदानिक परीक्षण का परिणाम पॉजिटिव आने पर क्या किया जाता है ?** यदि यह टेस्ट भी पॉजिटिव आए तो डॉक्टर आपको फैसला लेने में मार्गदर्शन करते है।

स्क्रीनिंग परीक्षण

थायराइड स्क्रीनिंग

बच्चे / माँ दोंनो को ही थाइरोइड से दिक्कत हो सकती हैं। गर्भावस्था में बनने वाले 2 हॉर्मोन (एच.सी.जी. व ऑस्टरोजन) थाइरोइड के स्तर को बढ़ा देते हैं। इस से बच्चे के दिमाग पर असर पड़ सकता हैं। गर्भावस्था के पहले 3 हफ्ते में, गर्भ को थाइरोइड, माँ की बच्चेदानी में बनने वाली औल से मिलता हैं। बच्चे की खुद की थाइरोइड ग्रंथि 12 हफ्ते के बाद काम करने लगती हैं। थाइरोइड का स्तर समान्य न होने से गर्भपात भी हो सकता हैं। गर्भ में पल रहे बच्चे की बढ़ोतरी रुक सी जाती हैं। वह समय से पहले (सातवें या आठवें महीने) में भी पैदा हो सकता हैं। कई बार बच्चा गर्भ में/ डिलीवरी के दौरान/ पैदाइश के तुरंत बाद या कुछ दिन बाद मर भी जाता हैं। इसमें टेस्ट के लिए खून का सैंपल लिया जाता हैं। गर्भावस्था में थाइरोइड हॉर्मोन का स्तर – पहले त्रेमासिक में - 0.1-2.5mIU/l; दुसरे त्रेमासिक में - 0.2-3mIU/l; तीसरे में - 0.3-3mIU/l.

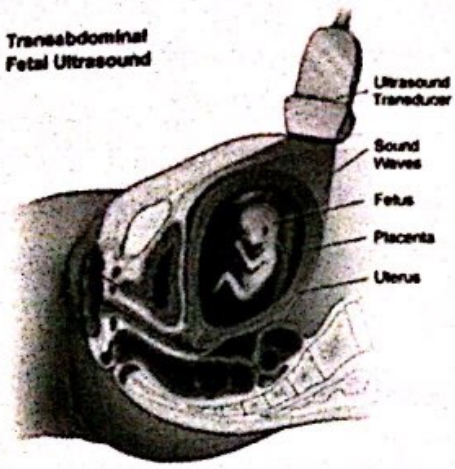
थैलासेमिया स्क्रीनिंग

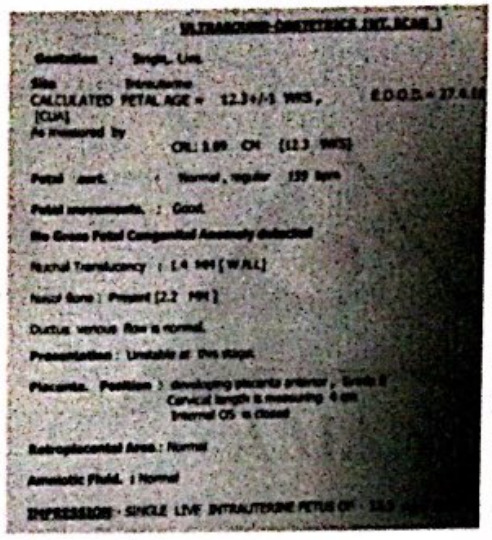
सभी गर्भवती महिलायों की थैलासीमिया स्क्रीनिंग एच.बी. इलेक्टरो-फोरेसिस नमक टेस्ट द्वारा 10-12 हफ्ते में की जाती है। अगर टेस्ट का परिणाम पॉजिटिव आता हैं तो उसके पति का भी टेस्ट किया जाता हैं। अगर पति में टेस्ट नेगेटिव आता हैं तो घबराने की कोई बात नहीं किन्तु टेस्ट पॉजिटिव आने पर बचे में सी.वी.एस. टेस्ट किया जाता हैं। अगर बच्चे में अल्फा थेलासिमिया मेजर पॉजिटिव अत हैं तो माँ को गर्भपात करवाने की सलाह दी जाती हैं। इस बीमारी में तिल्ली बढ़ी होती हैं। अपने सुना ही होगा कि ऐसे बच्चो में बार –बार खून चढ़ाया जाता हैं। समय रहते टेस्ट करवा लेना अति आवश्यक हैं क्योंकि गर्भपात करवाने का समय केवल 20 हफ्ते तक का होता हैं।

पहले 3 महीने के टेस्ट

नुकल ट्रांस लुसेंसी/नुकल बॉन स्कैन (एन.टी./एन.बी. स्कैन)

इसमें बच्चे की गर्दन की त्वचा के नीचे एकत्रित हुआ पानी की अल्ट्रा साउंड द्वारा जांच की जाती हैं। यदि इसका परिणाम 2.5 -3.5 के बीच में आता हैं तो रिपोर्ट सामान्य मानी जाती हैं किन्तु 3.5 से ज्यादा होने पर बीमारी का खतरा बढ़ जाता हैं। (डाउन सिंड्रोम/ ट्राईसोमी 18, दिल में छेद आदि)। लेकिन इस टेस्ट से बीमारी का केवल 80% खतरा ही पता चलता हैं।





अल्ट्रा-साउंड	अल्ट्रा-साउंड (एन.टी./एन. बी स्कैन)

ड्यूअल मार्कर (२ कारको के लिए)

यह टेस्ट खून के सैंपल से किया जाता हैं। यह HCG और PAPP-A के स्तर को मापता हैं। इस से ट्राईसोमी 21 (डाउन सिंड्रोम), या ट्राई सोमी 13 (पट्टाउ सिंड्रोम) या एडवर्ड सिंड्रोम के खतरे का पता लगता हैं।

दूसरी तिमाही के टेस्ट

दूसरी तिमाही के टेस्ट में खून टेस्ट (ट्रिपल टेस्ट,क्वाड टेस्ट), अल्ट्रा साउंड व इको (ECHO) भी आते हैं

ट्रिपल टेस्ट (३ कारको के लिए)

यह 15 से 20 हफ्ते पर करते हैं। इस टेस्ट से रीढ़ की हड्डी के गैप, न्यूरल ट्यूब डिफेक्ट, डाउन सिंड्रोम, एडवर्ड सिंड्रोम का पता चलता हैं। इनमे 3 कारको अल्फा-फिटो-प्रोटीन(AFP), एच.सी.जी. (HCG), इसट्रिऑल (Estriol) की जांच की जाती हैं। यह तीनो बच्चे में या माँ की औल में बनते हैं।

क्वाडरुपल टेस्ट (४ कारको के लिए)

ये 16 से 18 हफ्ते में किया जाता हैं। ऊपर बताये गये 3 कारकों के साथ साथ इनहिबिन प्रोटिन का भी टेस्ट किया जाता हैं। इसकी रिपोर्ट 2-3 दिन में आ जाती हैं। यह टेस्ट 80% तक बीमारी को पकड़ लेता हैं

QUADUPLE TEST

Maternal screen (Quaduple test) 2 nd trimester test (14 to 22.6 weeks) HCG-beta, AFP, uE3,Inhibin A

INVESTIGATION	OBSERVED VALUE	UNIT
AFP-Alpha Feto Protein (CMIA)	55.4	IU/mL
Beta HCG (Total) (CLIA)	37510	mIU/mL
E3, unconjugated Estriol (CLIA)	0.8	ng/mL
Inhibin A (CLIA)	371.2	IU/mL

Risk factor calculated by Prisca 5

Disorder	Screen positive Cutt off (ACOG 2007)	Remarks
Trisomy-21	1:250 for all age groups AFP MoM < or=0.74, HCG MoM> or= 2.06 UE3 MoM < or 0.75, Inhibib A MoM> or=1.77	Confirmatory tests needed under doctor's advise
Trisomy-18	1:100 for all age groups AFP MoM< or=0.65, HCG MoM< or=0.36 UE3 MoM < or=0.4	Level-III ultrasound needed for confirmation
Open Neural Tube Defect	AFP MoM above 2.5	Scan of Rachis recommended

क्वाड टेस्ट

लेवल 2 स्कैन

- ये बिना सुई का टेस्ट 18-22 हफ्ते पर करते हैं। इसे टीफा स्कैन भी कहते हैं। इस से स्पष्ट दिखने वाले बड़े विकारो का पता चल जाता है। इसमें बच्चे की ३ D या ४ D फोटो आ जाती हैं।
- अनावश्यक विकिरणों के खतरे से बचना चाहिए।

अल्ट्रा साउंड द्वारा पता लगने वाले कुछ जन्म दोष

- मेरुरज्जू ढकी न होना (स्पाइना बाईफिड्डा)
- छाती व पेट के बीच की झिली में छेद (डाईफरेग-मेटिक हर्निया)
- सिर न होना (एनेनकिफेली)
- पेट की खाल में गैप (एक्सओमफेल्स)
- सिर में पानी भरना (हाइड्रोकेफ्ल्स)
- गुर्दे की खराबी वाले विकार
- दिल में छेद (सी.एच.डी)
- हाथ पैर के विकार

Face Fetal face seen in profile view. Both orbits, nose and mouth appeared normal ICD 1.1 cm OCD 3.1 cm Thorax No intra thoracic mass seen. Heart appears in the mid position. Four chamber view normal. Echogenic focus seen in LV. This is the basic examination of heart according to the ISUOG guidelines. Abdomen Stomach visualized. The umbilical vein convexity is seen to the right. Gall bladder seen between portal vein & the stomach. Normal bowel pattern appropriate for the gestation seen. No evidence of wall intact. Hyperechoic focus measuring 6-7 mm seen below the left hemidiaphragm likely in the spleen. KUB Kidneys & bladder appeared normal. Extremities All fetal long bones visualized and appear normal for the period of gestation. Both feet appeared normal There is an extra digit seen along the lateral aspect of both the hands. *Impression* *Single live foetus of 20-21 weeks of gestation showing intra abdominal calcific focus, polydactyly both hands and persistent right umbilical vein.* *Presently no other gross CNS anom.* *Uterus showing intramural fibroid (2.9 x 2.8 cm anterior wall).* *Uterine artery showing normal flow.* *To correlate clinically/Suggested Fetal echo. & maternal TORCH*	
लेवल 2 अल्ट्रासाउंड	3D/ 4D स्कैन

फीटल इको कार्डियो ग्राफी - ये अल्ट्रा साउंड जैसा ही होता हैं l ये दिल की बीमारी का शक होने पर या पिछले बच्चे में हृदय विकार होने पर/ या माँ का कोई दिमागी बीमारी (मिर्गी आदि)का इलाज़ चल रहा होने पर या रूबेला,शुगर आदि बीमारी हुई होने पर किया जाता हैं l

एन.आई.पी.टी (NIPT)

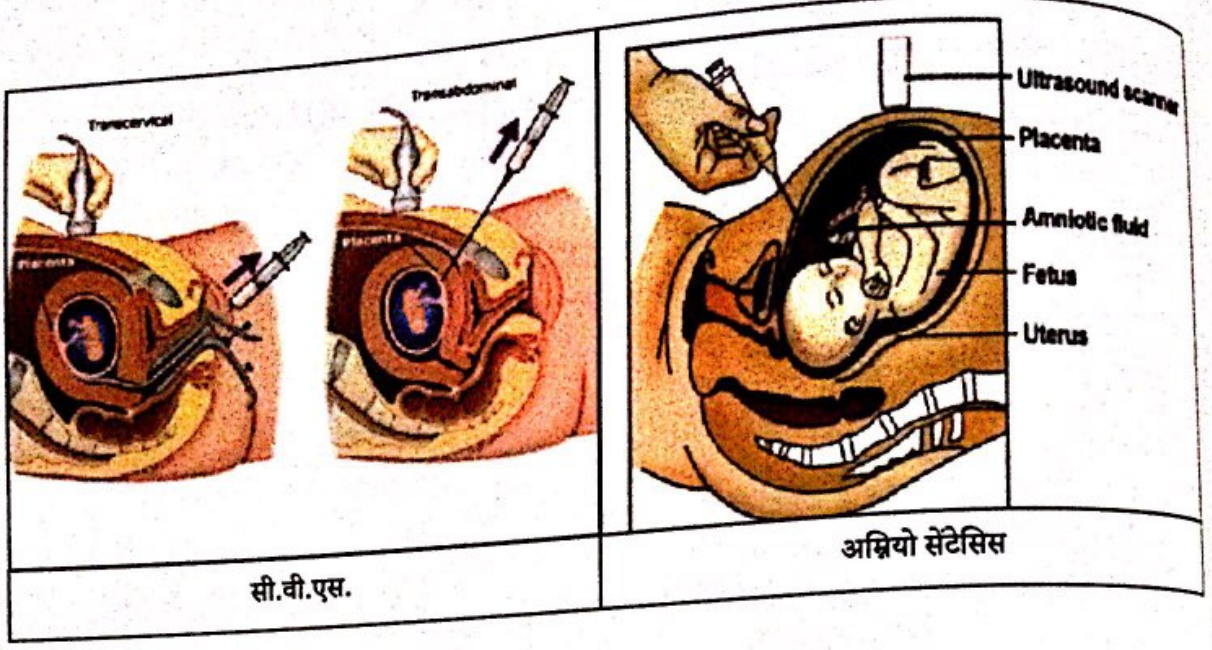
यह पहले या दूसरे तिमाही में कभी भी किया जा सकता हैं l आम तौर पर यह 10-22 हफ्ते में किया जाता हैं l इसमें माँ के खून के सैंपल में से बच्चे का डी.एन.ए. निकल कर डाउन सिंड्रोम, हिमोफिलिया, ट्राई सोमी आदि बीमारी का पता लगाया जाता हैं l यदि टेस्ट पॉजिटिव आए तो अम्नियो-सेंटेसिस करके पक्का टेस्ट किया जाता हैं l इसमें डाउन सिंड्रोम अच्छी तरह पकड़ा जाता हैं l लेकिन ज्यादा बीमारियाँ इस से नहीं पता चलती l

नैदानिक परीक्षण

कोरिओनिक विल्लाई सैंपलिंग (CVS)

ये 10-13 हफ्ते पर करते हैं l इसमें औल में सुई डाल के सैंपल ले कर बच्चे को जन्म दोष होने के खतरे का जायजा लिया जाता हैं l 1-2 दिन में फिश टेस्ट व 1-2 हफ्ते में केरयोटाईपिंग टेस्ट की रिपोर्ट आ जाती हैं l

इसका फायदा यह हैं की इस से दोष का पता जल्दी चल जाता हैं l इस टेस्ट को करने से से महिलायों में गर्भपात होने का खतरा 1 % से भी कम हैं l



सी.वी.एस.

अम्नियो सेंटेसिस

एमनियो सेंटेसिस

यह 15-20 हफ्ते के गर्भ में किया जाता है। इसे शिशु के आस पास के पानी का सैंपल गर्भाशय के अन्दर सुई डाल कर लिया जाता हैं। अल्ट्रा साउंड करते हुए ये टेस्ट करते हैं ताकि डॉक्टर को पता रहे सुई कहाँ जा रही हैं। फिर सैंपल टेस्ट के लिए भेजा जाता हैं।

- लाभ - यह अपेक्षाकृत सुरक्षित है।
- नुकसान - हानि दर लगभग 0.11% है। अपेक्षाकृत देर से निदान हो पता हैं।

ये टेस्ट कब किये जाते हैं :-

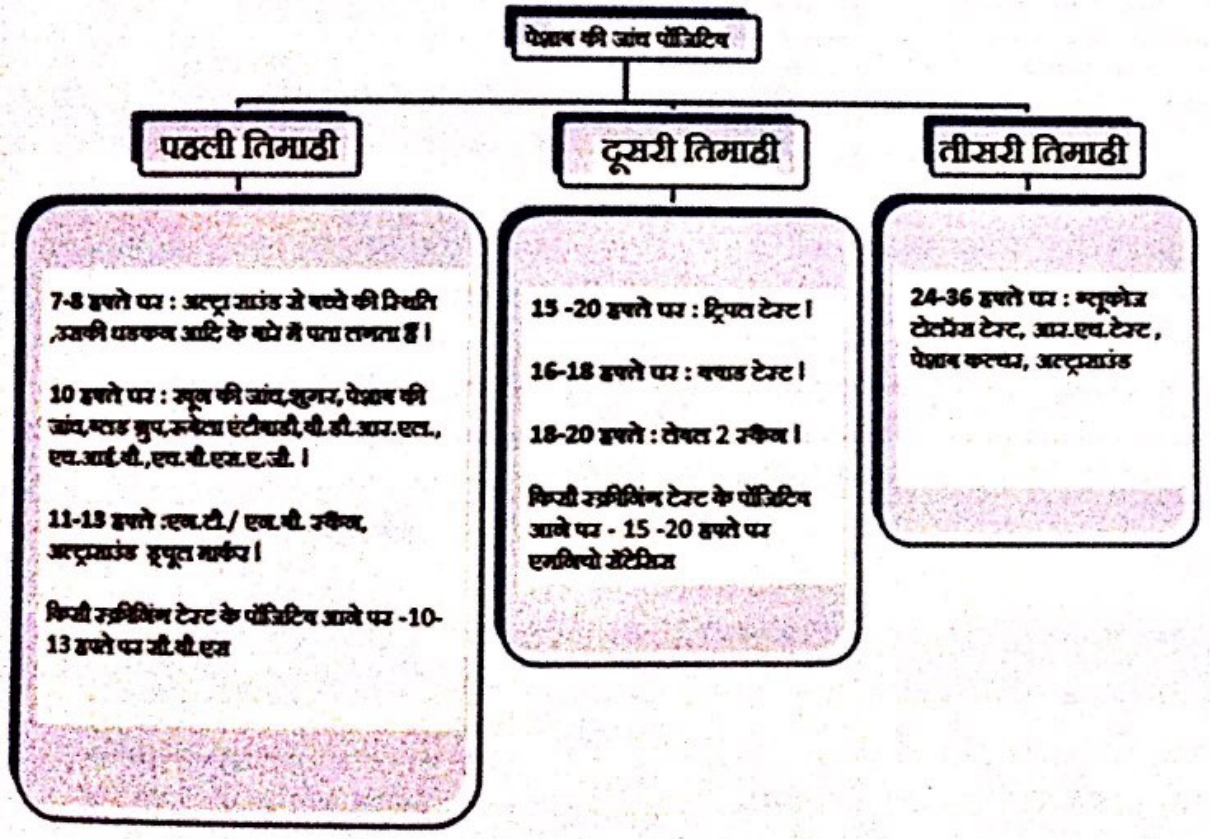
- जब जन्म दोष/ विकार का खतरा हो।
- पिछले बच्चो में जन्म दोष हो।
- परिवार में ऐसे दोष पहले किसी को हुए हो।

गर्भावस्था की आम जांचे

आजकल युवा वर्ग योजना कर अपने हिसाब से फैसला कर रहे हैं कि गर्भधारण कब करना हैं। इसके लिए पहले से ही फोलिक एसिड की गोली लेनी शुरू कर देनी चाहिए। इसके इलावा कुछ ऐसे टेस्ट है जो गर्भधारण से पहले कराए जा सकते हैं।

गर्भधारण से पहले (प्री-कनसेपशनल) – गर्भधारण से पहले एच.आई.वी., वी.डी.आर.एल. (गुप्त रोग), रूबेला, ब्लड ग्रुप (आर.एच. फैक्टर), हीमोग्लोबिन, केरयो टाईपिंग (अगर पहले से जन्म दोष का बच्चा हो), थेलासेमिया स्क्रीनिंग (जिनमे खतरा हो) कराना चाहिए।

गर्भावस्था के टेस्ट – माहवारी की तारीख निकल जाने पर सबसे पहले पेशाब टेस्ट से गर्भवती होने की जांच करनी चाहिए।



पहले से जन्म दोष का बच्चा होने पर गर्भावस्था में किये जाने वाले कुछ ख़ास टेस्ट

टेस्ट	लागत		टेस्ट क्यों किया जाता है ?
	पी.जी.आई में (रु/-)	बाहर (रु/-)	
स्क्रीनिंग टेस्ट			
हीमोग्लोबिन (HH)	50 रु/-	150 रु/-	खून की कमी का पता चलता है H
टी.एस.एच.	100 रु/-	280 रु/-	थाइरोइड की बीमारी के बारे में बताता है H
एच.बी. इलेक्ट्रो-फोरेसिस	350 रु/-	1050 रु/-	इसमें खून की खराबी (सिकल सेल) हीमोग्लोबिन के दोष का पता चलता है H
वी.डी.आर.एल. (सिफलिस)	50 रु/-	170 रु/-	गुप्त रोग
ड्यूल स्क्रीन	नहीं होता	2400 रु/-	डाउन सिंड्रोम, ट्राईसोमी
ट्रिपल स्क्रीन	नहीं होता	ए.ऍफ़.पी.-900 रु/- एच.सी.जी.-775 रु/- एस-ट्री-आल -750 रु/-	डाउन सिंड्रोम, ट्राईसोमी, न्यूरल ट्यूब डिफेक्ट
क्वाड स्क्रीनिंग	नहीं होता	इन्हीबिन ए-2100 रु/-	डाउन सिंड्रोम, ट्राईसोमी, न्यूरल ट्यूब डिफेक्ट
लेवल 2 स्कैन	100/-	1800 रु/-	कुछ जन्म दोष
एन.आई.पी.टी	नहीं होता	25,000 रु/-	इस से माँ के खून से बच्चे के डी.एन.ए. का टेस्ट किया जाता हैं H डाउन सिंड्रोम, ट्राईसोमी 18, हिमोफिलिया
डायग्नोस्टिक टेस्ट			
सी.वी.एस.	नहीं होता	केरयो टाईपिंग-11,000 रु/- फिश -13,000 रु/-	सैंपल बच्चे की कोरिओनिक विल्लाई से लिया जाता हैं और टेस्ट के लिए भेजा जाता हैं – डाउन सिंड्रोम केरयो टाईपिंग टेस्ट या एंजाइम जांच
एमनियो सिंटेसिस	नहीं होता	केरयो टाईपिंग-12,000 रु/- फिश -11,000 रु/-	सैंपल बच्चे के एम्निओटिक तरल द्रव से लिया जाता हैं H – ट्राईसोमी 18 के लिए केरयो टाईपिंग / फिश

टेस्ट के कानूनी नुक्ते

- टेस्ट के बाद उसकी रिपोर्ट को देखते हुए या तो गर्भावस्था जारी रखी जाती हैं या फिर गर्भपात करवाना होता हैं।
- माँ-बाप को इस बारे में तसल्लीबबख्श जानकारी दी जानी चाहिए।
- उनकी अनुमति के बिना कुछ नहीं करना चाहिए।
- गोपनीयता बरतनी जरुरी हैं।
- टेस्ट की रिपोर्ट से पता चलने पर चाहे बच्चे की जान को खतरा हो या न हो 20 हफ्ते के बाद गर्भपात नहीं करवाया जा सकता क्योकि यह गैर कानूनी हैं।

अब अदालतें भी इन मामलो में अपना रोल अदा करने लगी हैं। जैसे कि हाल ही में हुए एक केस में जज ने 26 हफ्ते के गर्भ को गिराने की अनुमति नहीं दी थी उसकी टेस्ट रिपोर्ट द्वारा डाउन सिंड्रोम होने के संकेत मिले थे। यह दलील दी गयी की इस से माँ की जान को कोई खतरा नहीं होगा व न ही बच्चा इतना विकलांग होगा कि गर्भपात करवाना पड़े।

पैदा होने के बाद जन्म दोष / विकार का पता लगना

कई जन्म दोषों का केवल जन्म के बाद ही पता चल पाता हैं। इसलिए डिलीवरी के तुरंत बाद बच्चे की जांच जरुरी हैं। कई विकार तब तुरंत पकड़ में आ जाते हैं जैसे कि क्लब फुट। कुछ का पता कई साल बाद में चलता हैं जैसे की हृदय रोग।

जब भी बच्चे को कोई अन्य बीमारी होती हैं तब भी डॉक्टर या नर्स पारिवारिक हिस्ट्री के साथ साथ जन्म दोष विकार के बारे में भी पूछते हैं। शारीरिक चेकअप व अन्य उच्च परीक्षणों से भी इनकी जड़ का पता चल सकता हैं। लेकिन यदि फिर भी बीमारी नहीं पकड़ में आती तो बच्चे को किसी बड़े अस्पताल या एक जेनेटिक काउंसलर के पास रेफर किया जा सकता हैं। वहाँ कई अन्य टेस्ट किये जा सकते हैं। लेकिन फिर भी कई बार बीमारी पकड़ में नहीं आती जिसकी वजह से निर्णय लेना मुश्किल हो जाता हैं।

कुछ बीमारियों में जन्म के तुरंत बाद किये जाने वाले कुछ टेस्ट हैं जो जल्दी इलाज़ शुरू करने में मददगार होते हैं। (फिनाइल कीटोन यूरिया, हाइपो थाइरोइडिसम आदि) इनसे बच्चो के दिमाग पर होने वाले असर को रोका जा सकता हैं। जन्म जात कूल्हे की हड्डी खिसकने की बीमारी का भी पता लगा कर उसे बिना ऑपरेशन ठीक करने का मौका मिल जाता हैं।

अध्याय 10

जन्म दोष का पता लगने पर क्या करें ?

सारे जन्म दोषों का सेहत पर एक सा असर नहीं पड़ता। कुछ का इलाज़ आसान होता हैं। कुछ में दवाई दी जाती हैं तो कुछ में ऑपरेशन किया जाता हैं। कुछ में खुराक में बदलाव किया जाता हैं। कई दोषों का सारी उम्र इलाज़ चलता हैं तो कई का कोई संभव इलाज़ नहीं है। इन में से कुछ का इलाज़ बहुत ही महंगा पड़ता हैं। बहुत से जन्म दोषों के इलाज़ के लिए बार बार अस्पताल जाना, दाखिल रहना या ऑपरेशन करवाना पड़ता हैं। इस से परिवार पर बहुत बोझ पड़ता हैं। समाज में भी लोग तरह तरह की बातें बनाते हैं। इसलिए सभी माँ बाप सबसे पहले यह जानना चाहते हैं कि उनके गर्भ में पल रहा बच्चा स्वस्थ हैं या नहीं।क्योंकि बाद में जन्म दोष का पता लगने पर उन्हें गहरा धक्का पहुंचता हैं।

जन्म दोष का गर्भ में पता लगने पर क्या करें ?

- ऐसे में फैसला लेना मुश्किल होता हैं। पति पत्नी ही एक दूसरे को हौंसला दे सकते हैं। ऐसे में उन्हें सामान्य रहने की कोशिश करनी चाहिए।
- बीमारी का ठीक से पता लगना जरुरी हैं क्योकि इसी से ही माँ बाप उचित फैसला ले सकते हैं ।
- जरुरी हो तो गर्भपात करवा सकते हैं (यदि 20 हफ्ते से पहले पता चल जाये जैसे थेलासिमिया, डाउन सिंड्रोम आदि)।
- यदि गर्भावस्था 20 हफ्ते से ज्यादा हो गयी तो भी रूटीन चैकअप करवाते रहें।
- डिलीवरी हमेशा बड़े अस्पताल में ही करवाएँ ताकि जरुरत पड़ने पर बच्चे को तुरंत इलाज़ मिल सके जैसे – दिल में छेद होने पर बच्चा जन्म के तुरंत बाद ही नीला पड़ने लगता हैं, उसकी जान को भी खतरा हो सकता हैं। ऐसे में ऑपरेशन से बच्चे को बचाया जा सकता है।

डिलीवरी के बाद जन्म दोष का पता लगने पर क्या करें?

जैसे कि पहले भी बताया जा चुका है कि जल्दी पता लगने से जल्दी इलाज़ शुरू किया जा सकता हैं। जैसे कि हृदय रोग में पेसमेकर, गुदा का रास्ता न होने पर आपरेशन आदि। कई जन्म दोषों का कोई इलाज़ नहीं हैं। बच्चे के शारीरिक व मानसिक विकास में आई देरी (ख़ास कर के पहले 3 वर्षो में) का डॉक्टर व अन्य सहकर्मी जैसे की फिजियोथेरेपिस्ट आदि द्वारा इलाज़ किया जा सकता हैं। अधिकतर दोष जिनका जीवन के कई साल बाद पता चलता है उनसे हमेशा के लिए नज़र–दिमाग–कान–बोलने पर असर पड़ता हैं। जैसे कि एक बच्चा जिसे जन्म से ही सुनाई नहीं देता वह देर से बोलना शुरू करेगा क्योंकि उसने कभी कुछ सुना ही नहीं। किन्तु जल्दी पता लग जाने जाने पर इसका पहले ही इलाज़ किया जा सकता था। इन सब से बच्चे को स्वयं से खाना पीना, चलना फिरना आदि जैसी ट्रेनिंग दे कर आत्म निर्भर बनाया जाता हैं।

- कई बार माता पिता ऐसे बच्चे की जरुरत से ज्यादा देख रेख करते हैं। इस से बच्चा ज्यादा नाजुक बनता हैं । उन्हें दूसरे पर निर्भर रहने की आदत पड़ जाती हैं

- कई बार माता पिता ऐसे बच्चे की जरुरत से ज्यादा देख रेख करते हैं। इस से बच्चा ज्यादा नाजुक बनता है। उन्हें दुसरे पर निर्भर रहने की आदत पड़ जाती हैं।
- यह जरुरी हैं कि ऐसे बच्चो में हीन भावना को दुर कर यह भावना विकसित की जाये की वह बीमार नहीं बल्कि अन्य बच्चो की तरह सामान्य हैं।

देख रेख कैसे करें ?

- गर्भवस्था में उचित जांच।
- परिवारिक इतिहास, माँ के स्वस्थ या बीमारी के बारे में जानकारी, गर्भावस्था सम्बन्धित जानकारी।
- लेबोरेटरी टेस्ट-जैसे कि पहले बताये जा चुके है।
- इमेजिंग टेस्ट-अल्ट्रासाउंड, ईको, एक्स रे आदि।
- उचित सलाह व दवाई आदि।
- गर्भपात होने या बच्चे की मृत्यु होने पर उचित टेस्ट व पोस्ट मार्टम आदि।
- सामाजिक सलाह कर्ता/ सलाहकार/ साथी समूह से समर्थन।

माता – पिता क्या करें ?

अक्सर उन्हें ऐसी बीमारी का पता लगने पर धक्का सा लगता हैं। जब वे समाज में अन्य बच्चो की तरफ देखते है तो सोचते हैं कि हमारे साथ ही ऐसा क्यों हुआ?

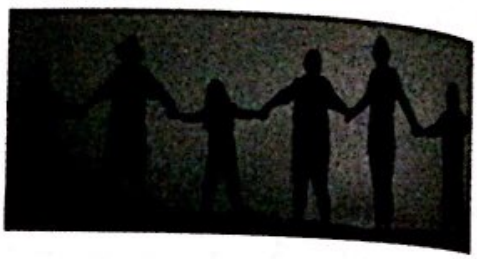
किन्तु उन्हें अपने इन सवालों का कोई वाजिब जवाब नहीं मिल पता। वो हताश/ निराश महसूस करते हैं। उन्हें कई दिक्कतें झेलनी पडती हैं। बार बार अस्पताल के चक्कर लगने से थके थके व तनावग्रस्त महसूस करते हैं।

जन्म दोष वाले बच्चे के माता पिता के लिए निर्देश

- उनको अपने दुख से धक्का लगने के बारे में परिवार व रिश्तेदारों से बात करनी चाहिए। यहां चंडीगढ़ की एक स्वयंसेवी संस्था साधना सोसाइटी की बात करना मुनासिब होगा। डॉक्टर भावना तायल ने अपनी बेटी को डाउन सिंड्रोम होने से प्रेरणा लेकर यह संस्था शुरू की। अब वे ऐसे कई बच्चों की देखरेख कर रही है।
- स्वास्थ्य कार्यकर्ताओं से सहायता/ सलाह/ समर्थन लें।
- जन्म दोष वाले बच्चे से भी वैसा ही प्यार करें जैसे किसी भी अन्य बच्चे से करते हैं।

- मां बाप अक्सर अपने इस बच्चे की चिंता करने लगते हैं यह तो कुदरती सोच है लेकिन उन्हें इस बात पर भी गौर करना चाहिए कि किस वजह से दोष हुआ था ताकि आगे बचाव किया जा सके।
- उन्हें जेनेटिक काउंसलर की सलाह लेनी चाहिए। इससे उनकी जन्म दोष के बारे में जानकारी बढ़ेगी।
- ऐसे बच्चों का इलाज जल्दी शुरू करवा लेना चाहिए ताकि बच्चे को जल्दी ही आत्मनिर्भर बनाया जा सके।

परिवार का योगदान



परिवार पर भी ऐसी स्थिति में बहुत असर पड़ता है। अस्पताल आना-जाना, लाइनों में इंतजार, टेस्ट, दवाई, ऑपरेशन के चक्करों में वह शारीरिक, मानसिक, मनोवैज्ञानिक और वित्तीय तौर पर थक जाते हैं।

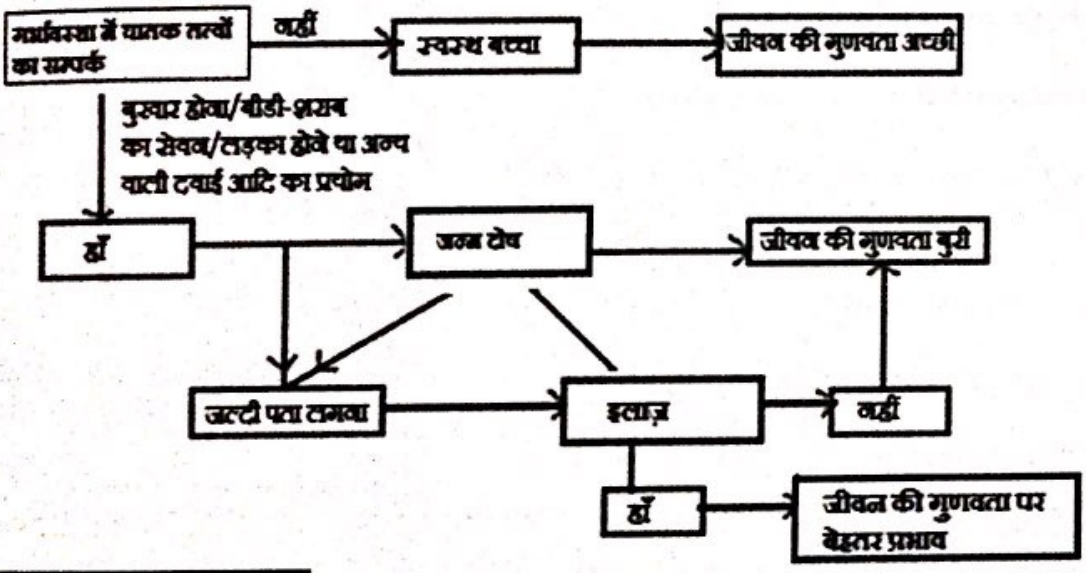
- ये सब दिक्कतें ज्यादा हावी हो जाती हैं जब इन सब मुश्किलों और मेहनत के बाद भी अच्छा परिणाम मिलने की उम्मीद कम होती है इस से सभी टूट से जाते हैं।
- ऐसे परिवारों में दूसरे बच्चों के लालन पालन देखरेख में भी मुश्किलें पैदा होती है।
- अपनी सेहत सही ना रहने से घर परिवार पर भी असर पड़ता है।
- घर के लोगों की दिमागी हालत पर भी असर पड़ता है अवसाद डिप्रेशन और दुख का माहौल बना रहता है।
- परिवार के लोगों को बच्चे के मां बाप की भरसक और भरपूर हौसला अफजाई करनी चाहिए।
- जरूरी हो तो पैसों की या देख रेख में भी मदद करनी चाहिए।
- अस्पताल व बार बार डॉक्टर के पास बच्चे को लाने आने में भी मदद करनी चाहिए।
- ऐसे बच्चों से भी उन्हें सामान्य व्यवहार करना चाहिए।
- उनसे बातचीत करें।
- घर के कामों में मदद करें।
- मां-बाप अस्पताल जाएं तो दूसरे बच्चों का भी ख्याल रखना चाहिये।

जन्म दोष / विकार की रोकथाम

अध्याय 11

"रोकथाम उसके इलाज से ज्यादा बेहतर और कारगर है।"

जन्म दोष का परिवार पर भी गहरा असर पड़ता हैं। जैसा की हम जानते हैं की 60 % से ज्यादा जन्म दोषों का कारण नहीं पता लग पता। फिर भी कई बातें हैं जिसका ध्यान रखा जाए तो ऐसे विकार होने से रोके जा सकते हैं।



गर्भधारण से पहले

- रिश्तेदारी में शादी ना करें।
- 18 साल से पहले शादी ना करें।
- 35 साल की उम्र के बाद बच्चा ना करें।
- लड़कियों को एम.एम.आर वैक्सीन बचपन में ही लगवा ले ।इससे रूबेला नामक बीमारी से बचाव होगा।
- यदि माँ को मिर्गी, डायबिटीज (शुगर) जैसी बीमारियों का इतिहास है तो इनको गर्भधारण से पहले ही काबू में कर ले। इन की दवाई गर्भावस्था में खाने से जन्म दोष का खतरा बढ़ जाता हैं।
- परिवार में पहले से जन्म दोष वाले बच्चे हो तो, गर्भधारण से पहले ही डॉक्टर की सलाह लें।
- पिछले गर्भधारण में गर्भपात, मृत बच्चा, सिजेरियन, डिलीवरी में दिक्कत ,लंबे समय की प्रसव पीड़ा,12 घंटे से ज्यादा ब्लीडिंग रही हो तो डॉक्टर से अवश्य सलाह ले।
- आर.एच नेगेटिव ब्लड ग्रुप या शुगर और ब्लड प्रेशर की बीमारी हो तो डॉक्टर से मिले।

गर्भावस्था में

- यदि पहले गर्भपात हुए हो सप्तमासा, आठमासा बच्चा हुआ हो तो अच्छे अस्पताल में पंजीकरण करा कर जांच करवाएं।
- अच्छी खुराक व फल सब्जी ले। फोलिक एसिड की गोली ले।
- आर.एच. नेगेटिव महिलाओं को २८-३६वें हफ्ते में एंटी डी इंजेक्शन लेना चाहिए।
- बिना डॉक्टरी सलाह के कोई दवाई ना लें।
- तंबाकू शराब आदि का सेवन ना करें।
- अनावश्यक एक्स रे और अल्ट्रासाउंड ना करवाएं।
- हर तरह के इंफेक्शन करने वाली बीमारी से बचें (खास तौर पर गर्भावस्था के पहले 3 महीने में) बाहर का खाना ना खाएं।
- बीमार लोगों से दूरी बनाकर रखें।
- मच्छर आदि से बचाव करें ताकि किसी तरह का बुखार न हो।
- पेंट, वार्निश, डियो आदि सौंदर्य-प्रसाधनों से दूर रहें।
- मोबाइल लैपटॉप आदि का लगातार प्रयोग ना करें।
- जरूरी टेस्ट करवाएं।

जन्म के बाद

- बच्चे की जरूरी जांच व टेस्ट करवाएं।
- दोष का जल्दी पता लगेगा तो जल्दी इलाज संभव होगा उदाहरण- जल्दी जांच न कराने पर जन्मजात बहरेपन का दो-तीन साल तक पता नहीं चल पाने पर बच्चे के बोलने पर प्रतिकूल असर पड़ता है।
- फिनाइल कीटोन यूरिया एक जन्मजात बीमारी है जिसमें टायरोसीन नामक अमीनो एसिड नहीं बन पाता। बीमारी का जल्दी पता लग जाने पर उचित खुराक देने से बच्चा ठीक रहता है व फिनाइल कीटोन यूरिया की बीमारी के नुकसान से बचा जा सकता है (यदि बच्चे की खुराक में शुरू से ही फिनायलअलानिन की मात्रा घटा दी जाए व टायरोसीन खुराक ज्यादा दी जाए)।

जन्म दोष / विकारो का इलाज़

अध्याय 12

जन्म दोषों/ विकारों का इलाज इस बात पर निर्भर करता है कि इलाज किस हद तक हमारी पहुंच में हैं। कुछ विकारों का इलाज सही तरीके से कराया जा सकता है। परंतु कुछ विकारों का इलाज पूरी तरह से संभव नहीं है कुछ विकारों का तो गर्भावस्था में ही इलाज किया जा सकता है किंतु ऐसा विदेशों में ही संभव है जैसे की रीड की हड्डी में गैप। दिल में छेद आदि जैसे दोषों का इलाज जन्म के तुरंत बाद कर सकते हैं। कुछ दोषों का इलाज इतना जरूरी नहीं होता जैसे की दो अंगूठे जुड़े होना। कुछ विकारों में इलाज बच्चे के बड़े हो जाने पर किया जाता है।

घर में देख - रेख

घर में मां-बाप को बच्चे की देखरेख, खानपान, नहलाने – धुलाने, दवाई देना व अन्य कुछ एक्सरसाइज आदि कराने की व उनका ध्यान रखने की ट्रेनिंग देनी चाहिए।

दवाई देना

कुछ दोषों का शरीर पर असर कम करने में कई दवाइयां काम आती है। कुछ विकारों के इलाज के लिए गर्भावस्था में ही मां को दवाई दी जा सकती है जैसे कि – सिस्टिक फाईबरोसिस में एंटीबायोटिक, पैनकरी-आ टिक एंजाइम व अच्छे खान-पान के साथ इलाज संभव है एवं इसके साथ जुड़ी हुई अन्य तकलीफों का भी इलाज किया जा सकता।

ऑपरेशन

कटा हुआ तालू, दिल में छेद, रीढ़ की हड्डी में गैप आदि ऑपरेशन से ठीक किया जा सकता है किंतु ऐसे ऑपरेशन भारतवर्ष में बहुत अधिक मान्य नहीं है। प्रभावित अंग का ऑपरेशन जन्म होने के बाद ही किया जाता है इससे बच्चे के तकलीफदायक लक्षण कम हो जाते हैं परंतु फिर भी शरीर में किसी न किसी तरह की कुछ हद तक दिक्कत रहती है।

जन्म दोष वाले बच्चो की देख – रेख

जन्म दोष के कई बच्चो को जीवन भर के लिए हुई विकलांगता के लिए इलाज़ व पुनर्वास की जरुरत होती हैं। उन पर व उनके परिवार पर इसका गहरा असर पड़ता हैं। ऐसे में उन्हें मानसिक, भावनात्मक व सामाजिक सहारे की जरुरत पडती हैं। उन्हें स्पेशल स्कूल या अस्पताल भेजना पड़ सकता हैं। उनको बोलने, रहने , कपड़े पहनने, खाने आदि की ट्रेनिंग दी जाने के लिए भी कई संस्थाएँ इन्तेजाम करती हैं। इस से उनको आत्मनिर्भर बनने में काफी मदद मिलती हैं। जैसे कि एक डाउन सिंड्रोम का बच्चा जिसका बौद्धिक विकास कम होता हैं।

उसे शारीरिक व बौद्धिक विकास के लिए भिन्न भिन्न थेरेपी की जरुरत होती हैं।

बहुत से केसों में सही शिक्षा देने से वह काफी हद तक अपना काम खुद करने में समर्थ हो जाते हैं। वे आस पड़ोस, समाज में मिल जुल कर रहने के काबिल बन सकते हैं। उनकी जिंदगी को आम लोगो की तरह बनाने व जीवन की गुणवता बढ़ाने में भी ऐसी ट्रेनिंग काम आती है।

नीचे दिए गये प्रशिक्षण जन्म दोष वाले बच्चो के लिए मददगार होंगे।

- शारीरिक कसरत - अपनी पहुंच बढ़ाना , पलटी मारना, घिसटना , चलना आदि
- दिमागी कसरत- सोचना, सीखना ,अपनी परेशानियों का हल निकलना
- बोल-चाल – बोलना / सुनना व उसे समझना
- सामाजिक व भावनात्मक सहारा – खेलना / खुश रहना व सुरक्षित महसूस करना
- खुद की देखभाल – खाना – पीना ,नहाना ,कपड़े बदलना आदि।

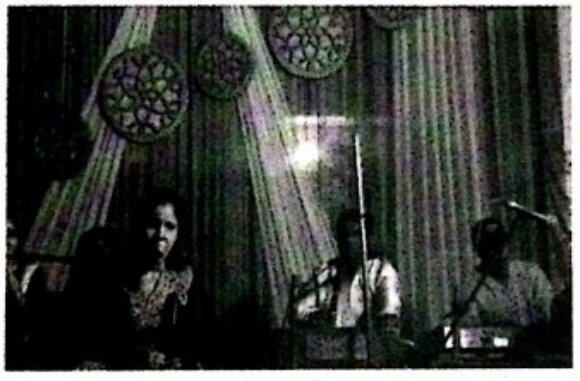
जन्म दोष के अनुसार बच्चे को भिन्न भिन्न थेरेपी की जरुरत पड़ सकती हैं।	
• कई प्रकार के यन्त्र/ उपकरण • सुनने की शक्ति बेहतर करना • बोलने की/ भाषा की शक्ति बेहतर करना। • परिवार के लोगो को सलाह/ ट्रेनिंग देना। • डॉक्टर द्वारा इलाज़	• नर्स की मदद • पोषण/ खान- पान • व्यवसायिक प्रशिक्षण • फिजियोथेरेपी • मनोवैज्ञानिक सहारा

जन्म दोष / विकार वाले बच्चो के लिए सफलतापूर्वक काम करने वाली स्वयं सेवी संस्था की कहानी

अध्याय 13

कई बार जीवन में घटी असहनीए घटना हमें इतना मजबूत बना देती है की हम भलाई पूर्ण काम करने को विवश हो जाते हैं। इसका एक उदाहरण मंदबुद्धि बच्चों के लिए बनी साधना सोसाइटी का है। साधना सोसाइटी चंडीगढ़ "इंस्टिट्यूट ऑफ वोकेशनल ट्रेनिंग फॉर मेंटली हैंडीकैप्ड" के नाम से जाना जाता है इस का गठन मानसिक रुप से कमजोर बच्चों की मदद के लिए किया गया था। इसमें मंदबुद्धि बच्चों की ट्रेनिंग के लिए विशेषज्ञों द्वारा मदद ली जाती है जैसे कि फिजियोथैरेपी, बोलना, लिखना सीखना, योग नृत्य आदि। विकलांगों के ओलंपिक में भारत वर्ष में इस संस्था के बच्चों ने कीर्तिमान स्थापित किए हैं। तेजस्विनी शर्मा ने संगीत में साधना सोसायटी का नाम रोशन किया है वह मंदबुद्धि है। वह जन्म से ही जिंदगी की कठिनाइयों से जूझ रही है, चल नहीं पाती थी, बोल नहीं सकती थी, पलकें भी नहीं झुका पाती थी। संगीत ने ही उसको पुनर्जन्म दिया है। उसकी मां ने पहली बार उसे कार में बज रहे म्यूजिक के साथ गुनगुनाते हुए सुना था यह सारे परिवार के लिए उत्साह का विषय था उस के हुनर को बढ़ावा देने के लिए उसे एक म्यूज़िक एकेडमी में दाखिल करवाया गया वहां उसने कई भजन गीत, लोकगीत, शास्त्रीय संगीत आदि सीखें। इसके बाद उसने लगातार अपने पेशेवर गायक बनने के लक्ष्य की तरफ सफर जारी रखा। आज उसका सपना पूरा हो चुका है जब वह विश्व प्रसिद्ध गायक बन चुकी है। उसने कई प्रतियोगिताएं जीतकर कई इनाम प्राप्त किए हैं।

साधना सोसाइटी



तेजस्विनी शर्मा गाते हुए

डॉ. भावना तायल, निर्देशक, साधना सोसाइटी

विभिन्न जन्म दोषों का इलाज़

टेढ़ा पैर (टैलिप्स)/ क्लव

- जल्दी इलाज़ करने से पैर को जल्दी ठीक किया जा सकता हैं। ताकि आगे चलकर उसमे दर्द न हो आकार ठीक हो जाये ,चलने में दिक्कत न हो।
- पैर में टेढ़ापन होने पर मालिश / खिंचाव आदि से फरक पड़ता हैं।
- तीन महीने की उम्र होने पर पैर की नरमी कम हो जाती हैं । तब सिर्फ ऑपरेशन ही इसका इलाज़ रह जाता हैं। अक्सर ऑपरेशन के बाद कुछ कसरते भी बताई जाती हैं ।
- जब पैर में खपची / प्लास्टर आदि लगा कर उसे लगा रखा हो तो बच्चे को बैठने / या चलने (धीरे धीरे जमीन पर रेंगने / घिसटने) के लिए हौंसला अफजाई करनी चाहिए।

कट्टे होंठ / तालू

- यदि गर्भावस्था में ही इसका पता चल जाये तो ऐसे बच्चे को दूध पिलाने का ख़ास इंतज़ाम माँ बाप पहले से कर सकते हैं।
- उनको ट्रेनिंग के साथ साथ भरोसा / दिलासा भी जरुरी हैं।
- तीन महीने की उम्र पर होंठ व 6 महीने पर तालू को ऑपरेशन कर के सिला जाता हैं।
- साथ ही साथ बोलने की / भाषा की ट्रेनिंग भी जरुरी हैं।
- दांतों का ख़ास ख्याल रखने के बारे में बताया जाता हैं।
- नाक,कान,गले (ई.एन.टी.) विशेषज्ञ को भी दिखा देना चाहिए।

जन्मजात हृदय रोग (सी.एच.डी.)

- इसमें दोष की गंभीरता के अनुसार दवाई, सर्जरी, पेस मेकर आदि से इलाज़ किया जाता हैं। जैसे कि धड़कन में दिक्कत दवाई से ठीक की जा सकती हैं।
- जांघ की नस के रास्ते से कैथेटर डाल कर दोष की मरम्मत की जाती हैं।
- दिल की दीवार में छेद को ऑपरेशन से ठीक किया जाता हैं।
- ख़राब वाल्व को सर्जरी से बदला जा सकता हैं।

कूल्हे की हड्डी की जन्मजात खराबी

- इसमें फिजियोथेरेपी कराने से आराम आ सकता हैं ।
- इसमें ऑपरेशन व कई कसरतें भी की जा सकती हैं ।
- ६ हफ्ते से २ साल की उम्र तक इसकी सर्जरी की जा सकती हैं।
- जल्दी इलाज़ शुरू करके जांघो को कूल्हों पर आगे झुका कर बाहर की ओर मोड़ कर पोजीशन बना कर रखा जा सकता हैं।
- इस से कूल्हे के जोड़ के गढ़े में जांघ की हड्डी का ऊपरी गोल फिट रहता हैं।
- इस पोजीशन को खपची बांध कर बनाये रखा जा सकता हैं। (एक साल तक)

पीठ की हड्डी में गैप (मेरुरुज्जा का दोष)

- पैदाइश के 2 दिन के अन्दर ही ऑपरेशन जरुरी हैं।
- उसके बाद भी कुछ स्पेशल कसरतें करवाई जाती हैं।
- बच्चे को बैसाखी और लेग ब्रेस की जरुरत पड़ सकती हैं

हाथ पैर न होना (फोकोमेलिया)

- बच्चे को हड्डी रोग विशेषज्ञ के पास ले जाना चाहिए। जल्द ही जल्द कृत्रिम अंग लगवाने की कोशिश करनी चाहिए ।
- इसमें फिजियोथेरेपी तो लगातार करवाई जा सकती हैं

डाउन सिंड्रोम

- वैसे इसका कोई इलाज़ नहीं हैं। लेकिन देखने सुनने में आने वाली परेशानी को विशेषज्ञों द्वार चेकअप व उपचार द्वारा कम किया जा सकता हैं। जरुरत हो तो सुनने की मशीन लगवाई जा सकती हैं।
- इसमें होने वाले हृदय रोग का इलाज़ हृदय रोग विशेषज्ञ द्वारा करवाया जा सकता हैं।
- जल्दी इलाज़ शुरू कर के बच्चे को बोलना सिखाया जा सकता हैं।

थैलासीमिया

- इसमें बच्चे को नियम से खून चढाया जाता हैं ।
- चिलेशन थेरेपी की दवा दी जाती हैं । इस से वे 20-30 साल की उम्र तक जी पाते हैं ।
- स्टेम सेल थेरेपी भी की जा सकती हैं जो बहुत ही महंगी पडती हैं ।
- अगर रोग पकड़ में ना आए या ठीक से इलाज़ न हो पाए तो ये बच्चे ज्यादा समय तक जीवित नहीं रह पाते ।

ग्लूकोस-6-फॉस्फेट डीहाईड्रोजीनेस की कमी

- इसमें बच्चे की खून की कोशिकाए बार बार नष्ट हो जाती हैं । (ठंड लगने , कोई इन्फेक्शन होने , मलेरिया की दवा लेने से , कुछ ख़ास बीन्स/फलिया खाने से) ।
- ऐसी स्थितियों से बचाव जरुरी हैं ।
- जरुरत पड़ने पर खून चढ़ाना पड़ सकता हैं ।

सिस्टिक फाइब्रोसिस

- इसकी रोकथाम के लिए बीमारी का जल्दी पता लगना जरुरी हैं।
- कई बार पहले वाले बच्चे में बीमारी का पता लगने से पहले ही दूसरा बच्चा भी इसी बीमारी का पैदा हो जाता हैं।
- इसके इलाज़ में एंटीबायोटिक, पेंक्रीएटिक एंजाइम और सही भोजन देना चाहिए।

फिनाइल कीटोन यूरिया

- फिनाइल अलानिन की उच्च मात्रा से गर्भ में पल रहे बच्चे को दिमागी कमजोरी होने का खतरा रहता हैं। इससे कोई जन्म दोष, हृदय रोग व कम वजन हो सकता हैं।
- इसके लिए फिनाइल अलानिन की मात्र खाने में कम होनी चाहिए।
- खुराक ठीक रहने से सेहत ठीक रहती हैं।

- कुछ कसरते सिखाई जाती हैं। जिससे जोड़ो में खून रिसने से आने वाली सूजन घटाई जा सकती हैं।
- इसमें फैक्टर ८ दिया जाता हैं। इस की ट्रेनिंग घर के सदस्यों को दी जा सकती हैं।

गीतांजलि के सर्जन ने की 700 ग्राम वजनी नवजात की हार्ट

First separated New Year for conjoined tw

CityLine

City doctors successfully perform genital reconstructive surgery

5-year-old 'butterfly' boy at PGI for treatment

उपचार में हालिया प्रगति (उपलब्ध सर्जरी)- कुछ समाचार

कुछ केस स्टडी

केस स्टडी - 1

मां नाम "अ" पिता का नाम "ब" चंडीगढ़ के निवासी जेनेटिक परामर्श केंद्र में आए । उन्हें ओबीजी, ओपीडी से रेफर किया गया था। माता-पिता के पास पहले से ही एक डाउन सिंड्रोम वाला बच्चा है। माँ की उम्र 30 साल है।

उसे प्रसवपूर्व (एंटीनेटल) देखभाल के लिए पीजीआई में बुक किया गया है। यह उसकी तीसरी गर्भावस्था हैं। 2012 में अपनी पहली गर्भावस्था में उसका बी.पी. ज्यादा बढ़ जाने की वजह से उसका सीज़ेरियन हुआ उसने एक लड़की को जन्म दिया। जन्म के समय बच्चा रोया नहीं था। बाद में बच्चे में डाउन सिंड्रोम का निदान किया गया था। मां को बताया गया था कि उसकी बच्ची कम बुद्धिमानी थी। लगातार दौरे पड़ने के कारण दो साल बाद बच्ची की मृत्यु हो गई।

2015 में, अपनी दूसरी गर्भावस्था से उसे एक लड़का हुआ। वह बच्चा सामान्य है और अब 3 साल का है और स्वस्थ जीवन जी रहा है।

अपनी वर्तमान गर्भावस्था (तीसरी) के लिए उन्होंने पीजीआई में 14 सप्ताह में खुद को रजिस्टर कराया। उसने पेरीकनसेप्शनल फोलिक एसिड नहीं लिया था। उसका परिवारिक इतिहास सामान्य था। उसकी शादी रिश्तेदारी में नहीं हुई हैं। उनके व्यक्तिगत इतिहास से संकेत मिलता है कि उसका थायरॉक्सिन स्तर बढ़ा हुआ हैं जिसके लिए वह दवा ले रही हैं। हालांकि रक्त की अन्य जांच सामान्य थी (एचबी, एचआईवी, एचसीवी)।

उन्हें 16 सप्ताह में अम्नोसेंटिसिस और लेवल 2 स्कैन के लिए सलाह दी गई थी। सौभाग्य से परीक्षण रिपोर्ट सामान्य आई। उसने अपनी गर्भावस्था जारी रखी और एक स्वस्थ महिला बच्चे को जन्म दिया।

केस स्टडी 2

पंजाब के रूप नगर की एक निवासी, जिसकी आयु 27 वर्ष हैं, प्री- कन्सेप्शनल परामर्श के लिए अनुवांशिक परामर्श केंद्र में आई। अपनी पहली गर्भावस्था में उसने एक लड़के को जन्म दिया था। न्यूरोब्लास्टोमा के कारण शिशु की साढ़े चार वर्ष की आयु में मृत्यु हो गयी। पीजीआई चंडीगढ़ से बच्चे का इलाज चल रहा था।

अपनी दूसरी गर्भावस्था में उसने एमटीपी करवा ली क्योंकि उसका पहला बच्चा बीमार था। उसका परिवार उसकी दूसरी गर्भावस्था व होने वाले बच्चे का खर्चा उठाने में सक्षम नहीं था।

यहाँ आने पर माता और पिता दोनों को केरयोटाइपिंग की सलाह दी गई थी। रिपोर्ट सामान्य आई। मां को फोलिक एसिड शुरू करने और अगली गर्भावस्था की योजना बनाने से कम से कम 3 महीने तक इसे लेने की सलाह दी गई । उसे अगली गर्भावस्था में शुरुआत में ही बुकिंग के लिए सलाह दी गई। अगली गर्भावस्था में होने वाले जरूरी टेस्ट से अवगत कराया गया । अगले गर्भावस्था में १६-१८ सप्ताह में लेवल 2 अल्ट्रा साउंड करवाया जाना जरुरी हैं। ताकि अगली गर्भावस्था में किसी प्रकार का ट्यूमर पता चलता है, तो गर्भावस्था को एमटीपी के साथ रोका जा सके। टेस्ट की रिपोर्ट सही आने पर गर्भावस्था चालू रखी जा सकती हैं। प्रसव के बाद भी उन्हें हर छह महीने के बाद बच्चे की अल्ट्रासोनोग्राफी के लिए जाना चाहिए जब तक बच्चा एक साल की उम्र का नहीं हो जाता । अभी के लिए माता-पिता को आगे कोई परीक्षण करवाने की आवश्यकता नहीं है।

केस स्टडी 3

एक 33 साल की महिला (नाम क) निवास स्थान रूप नगर, जेनेटिक परामर्श क्लीनिक में आई। अपनी पहली गर्भावस्था में, आठवें महीने में उसका गर्भपात हो गया था । अपनी दूसरी गर्भावस्था में उसने सामान्य डिलीवरी के माध्यम से एक बेटे को जन्म दिया। यह बच्चा अब आठ साल का है और सामान्य जीवन जी रहा है। अपनी तीसरी गर्भावस्था में उसने एक बेटे को जन्म दिया लेकिन ग्लूटेरिक एसिडुरिया टाइप -1 के कारण चार दिनों के बाद ही बच्चे की मृत्यु हो गई।

उसने कहा कि जन्म के 2 दिन के बाद ही बच्चे ने दूध लेना बंद कर दिया था। बच्चे को दौरा पड़ता था व बच्चे को सांस लेने में कठिनाई होती थी और बच्चा चिड़चिड़ाहट सा रहता था। अपनी वर्तमान गर्भावस्था में अब उसके 19 सप्ताह पूरे हो चुके है। माता पिता की आपस में रिश्तेदारी में शादी नहीं हुई हैं। उसका थायरॉइड स्तर बढ़ा हुआ हैं। उसने अपनी वर्तमान गर्भावस्था के दौरान फोलिक एसिड, आयरन और कैल्शियम लिया हैं। माता नें गर्भावस्था से पहले (प्रीकंसेपशनल) फोलिक एसिड नहीं लिया हैं। उसकी अल्ट्रासाउंड की रिपोर्ट सामान्य है।

पिछले बच्चे को देखते हुए जिसकी ब्लू-ग्लूटेरिक एसिडुरिया टाइप-1 के कारण मृत्यु हो गयी थी उसे जेनेटिक परामर्श के लिए भेजा गया हैं। उस बच्चे में कोई डीएनए परीक्षण नहीं किया गया था। माता-पिता में भी केरयोटाइप नहीं किया गया था।

लेकिन अब 19 वीं सप्ताह की गर्भावस्था में यह आने पर, टेस्ट के लिए देरी हो चुकी है क्योंकि रिपोर्ट आने में कुछ सप्ताह लगेंगे और अगर रिपोर्ट में कोई समस्या आती है, तो भी एमटीपी के लिए बहुत देर हो जाएगी। जैसा कि एमटीपी गर्भावस्था के केवल 20वें सप्ताह तक की जाती है। अगर उसने गर्भावस्था के शुरू के सप्ताह में ही जल्दी आकर जरुरत के टेस्ट कराए होते तो परीक्षण समय पर हो जाता। हालांकि उसे कुछ आवश्यक परीक्षणों के लिए सलाह दी गई, लेकिन वह केवल अपनी वर्तमान गर्भावस्था जारी रख सकी । उसने प्राइवेट अस्पताल में एक बेटे को जन्म दिया। जन्म के समय बच्चे को देखने में उसकी रूपरेखा सामान्य थी। कुछ दिनों के बाद बच्चे ने खाना बंद कर दिया। डीएनए परीक्षण के लिए बेबी की जांच की गई । फिर इस बच्चे को भी ग्लूटेरिक एसिडुरिया टाइप -1 पाया गया ।

केस स्टडी 4

33 साल की उम्र की एक महिला (नाम पी), पंजाब की रहने वाली, मार्च 2017 में जेनेटिक परामर्श क्लीनिक, पीजीआई में आई। उसे सामान्य स्त्री रोग विज्ञान ओपीडी से अनुवांशिक परामर्श के लिए भेजा गया क्योंकि उसके पिछले बच्चे को जन्मजात विकार था। यह उसकी तीसरी गर्भावस्था हैं। उसके पिछले बच्चे में एपिडर्मो-लाइसिस बुलोसा है। रोपर में एक निजी नर्सिंग होम में सिजेरियन सेक्शन के माध्यम से उसको लड़की हुई थी। चेहरे और पैर की त्वचा पर बच्चे को अनेक घाव थे। बच्चे को पीजीआई के त्वचा विभाग में भी इलाज़ के लिए दिखाया जा रहा था। प्रसव के दिन ही चंडीगढ़ में डॉक्टरों द्वारा बच्चे में एपिडर्मो-लाइसिस बुलोसा का निदान किया गया था। डॉक्टरों ने सलाह दी कि जब तक कि बच्चा 45 दिन का न हो जाए तब तक कोई भी परीक्षण न करवाए। हालांकि 1 सप्ताह के बाद ही बच्चे की मृत्यु हो गई।

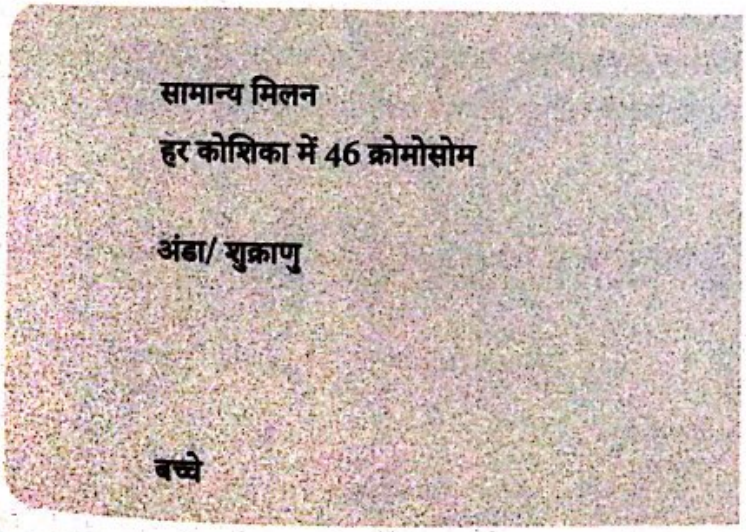
गर्भावस्था के दौरान मां को पूरे शरीर में खुजली रहती थी । अब रोगी अपनी अगली गर्भावस्था की योजना बना रहा है और बांझपन उपचार के लिए पीजीआई आया है। उसकी जांच के बाद उसे त्वचा विज्ञान विभाग में भेजा गया है क्योंकि उसकी मल निकास स्थान की त्वचा में कुछ घाव है। उसे कुछ नियमित जांच, यानी रक्त समूह / टीएसएच / एफएसएच / एलएच / जीटीटी / मोंटौक्स के लिए सलाह दी गई है। उसे योनि पेसरी के साथ, फोलिक एसिड और टैबलेट फ्लुकोनोजोल शुरू करने की सलाह दी गई है।

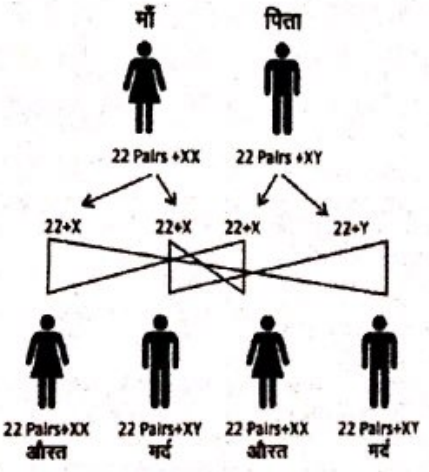
चूंकि पिछले बच्चे की कोई शव रिपोर्ट नहीं है या कोई रक्त नमूना उपलब्ध नहीं है, इसलिए माता-पिता को सलाह दी गई है कि वे केरयोटाईपिंग करवाएं। कैरियोटाइपिंग के बाद यह देखा जाएगा कि माता-पिता में डीएनए परीक्षण द्वारा कुछ प्रभावित जीन मौजूद हैं या नहीं, अगले बच्चे में भी इसका परीक्षण किया जाएगा। लेकिन माता-पिता तैयार नहीं थे क्योंकि उन्होंने कहा कि वे परीक्षण का खर्चा नहीं उठा सकते हैं। इसलिए उन्हें अगली गर्भावस्था से कम से कम 3 महीने पहले तक फोलिक एसिड जारी रखने के साथ ही गर्भधारण के बाद भी जारी रखने की सलाह दी गई थी। अगली गर्भावस्था में जल्दी बुकिंग के लिए सलाह दी गई है।

जेनेटिक बीमारियाँ कैसे होती हैं ?

अध्याय 16

- हमारे शरीर के हर अंग लाखों कोशिकाओ से बने होते हैं । हर कोशिका की क्रियाओं को उसका न्युक्लीएस (नाभिकी) नियंत्रित करता हैं। हर न्युक्लीएस में 46 गुणसूत्र (क्रोमोसोम) होते हैं। ये जोड़ो में होते हैं। यानी 23 जोड़े (23*2=46)।
- एक साधारण कोशिका में 22 जोड़े समान्य क्रोमोसोम + एक जोड़ा सेक्स क्रोमोसोम होते हैं । मर्दों में 23वां जोड़ा XY व औरतों में XX होता हैं।
- महिलायों के अंडे(ओवम) और मर्दों के शुक्राणु (स्पर्म)कोशिका में सिर्फ 23 क्रोमोसोम होते हैं। (ये जोड़े में नहीं होते। यानी 22+X या 22+Y
- हर क्रोमोसोम (जो कि एक लम्बी छड़ी के आकार का होता हैं) हजारो जीन (गोल बिंदु की तरह) को जोड़ कर बना होता हैं ।
- जीन डी.एन.ए. (DNA) की बनी होती हैं।
- हमारे सभी गुण,रंग, लम्बाई, आंख,कान, नाक का आकार आदि जीन पर निर्भर करते हैं। इन गुणों का फार्मूला इन्ही जीन पर लिखा होता हैं। साथ ही कई बीमारी या हमारी सेहत, अंदरूनी ताकत, प्रतिरोधक क्षमता भी जीन पर निर्भर करती हैं।
- सम्भोग के समय मर्द का शुक्राणु (22 क्रोमोसोम + X या Y) औरत के अंडे को निषेचित करता हैं । शुक्राणु व अंडा मिल कर फिर से 46 क्रोमोसोम की एक कोशिका (जाइगोट) बन जाती हैं । या तो ये 22 +X , 22 + X मिल कर 22 जोड़े क्रोमोसोम +XX यानि लड़की बनेगी या 22 जोड़े क्रोमोसोम + XY यानि लड़का बनेगा।
- इस तरह हमारे आधे गुण माँ से आते हैं और आधे पिता से।





नवजन्मे बच्चो में क्रोमोसोम में गड़बड़ी होने का खतरा 5.6/ 1000 हैं। ये 2 प्रकार के होते हैं।

क्रोमोसोम की गिनती में गड़बड़ी: यदि 46 से कम/ ज्यादा क्रोमोसोम होंगे तो यह कुदरती हैं कि हमे कुछ परेशानी, कुछ बीमारी होगी क्योंकि जीन/ क्रोमोसोम पर ही सब निर्भर करता हैं। जैसे कि ट्राईसोमी 21 बीमारी (डाउन सिंड्रोम) में जोड़े की बजाये 3 क्रोमोसोम होते हैं।

क्रोमोसोम की संरचना में गड़बड़ी: जब क्रोमोसोम के शरीर का कोई हिस्सा गायब होता है या टेढ़ा-मेढ़ा या टूटा होता है तब भी बच्चे की शारीरिक संरचना में गड़बड़ होती है जैसे क्राइ डू चैट विकार में बच्चा बिल्ली की तरह रोता है उसका सिर छोटा होता है कान का आकार खराब, चेहरा गोल होता है। अंदरूनी विकार भी होते हैं ऐसे बच्चे जल्दी मर जाते हैं (1 साल से पहले)यह क्रोमोसोम नंबर ५ के टूटे होने की वजह से होता है।

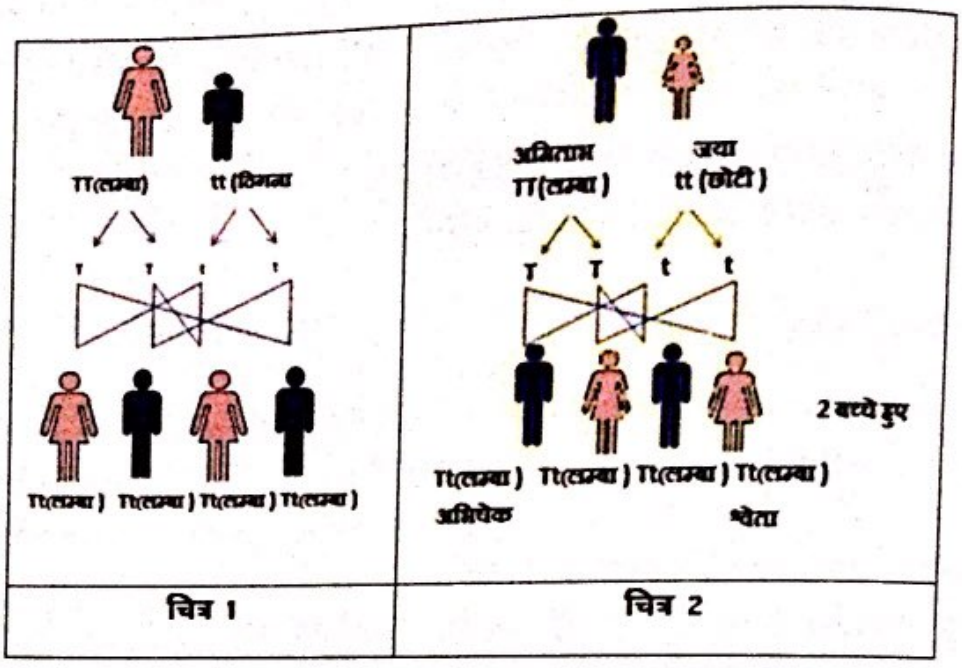
अनुवांशिक (जेनेटिक) बीमारी सम्बन्धी नामावली

- **जिनोटाईप:** यानि हमारी अंदरूनी जीन संरचना - Tt
- **फिनोटाईप :** हम कैसे दिखते हैं। – बाहरी लक्षण (लम्बा)
- **होमोजाईगस :** जीन का जोड़ा एक जैसा (TT या tt)
- **हेटीरोजाईगस :** जीन का जोड़े में फर्क (Bb Tt)
- **डोमिनेंट जीन :** एक जीन जोड़े की दूसरे जीन पर हावी होता हैं । इसमें बाहरी तौर पर हावी जीन का प्रभाव होमो- हेटीरो जाईगस दोनो स्थिति में रहता हैं। Tt या TT = लम्बा (यानि T जीन t पर हावी होगा)।
- **रिसेसिव जीन :** कमजोर जीन (सिर्फ जोड़ा होने पर ही प्रभावी) ठिगना कद होगा। (tt)
- **ऑटो सोमल बीमारी :** ये बीमारी अंडा/ शुक्राणु को छोड़ कर बाकी क्रोमोसोम की गड़बड़ी के कारण होती हैं।
- **सेक्स क्रोमोसोम लिंक दोष :** $X^{\circ}Y$ या XX° (या Xo बीमारी वाला क्रोमोसोम हैं) इसे X° लिंक या Y° लिंक दोष कहते हैं।
- **केस/बीमार व वाहक :** मर्द में $X^{\circ}Y$ क्रोमोसोम होते हैं। X मजबूत होता हैं। Y कमजोर होता हैं। इसलिए मर्द में X° में गड़बड़ी हो तो बीमारी प्रगट हो जाती हैं । औरत में यही क्रोमोसोम हो तो बीमारी प्रगट नही होती क्यूंकि दूसरा तगड़ा X क्रोमोसोम इसे संभाल लेता है । $X^{\circ}X$ (X° विकार वाला , X सामान्य)। ऐसे लोग कैरीअर (वाहक) होते हैं। यानि बीमारी वाला क्रोमोसोम होता हैं लेकिन मनुष्य सामान्य दिखता हैं। (औरते)

जीनोटाईप – फिनोटाईप , डोमिनेंट–हावी जीन ,रिसेसिव- कमजोर जीन, इन सब को एक उदहारण से समझा जा सकता हैं।

जैसे यदि T जीन लंबाई को दर्शाती है (डोमिनेंट) और t ठिगनेपन को (रिसेसिव) तो जोड़े में या तो लम्बा (TT, Tt) होता हैं या ठिगना (tt) । यहाँ TT जीनोटाइप व फिनोटाइप, दोनों के हिसाब से लम्बा होता हैं । लेकिन Tt जीनोटाइप के हिसाब से हेटेरो जाईगस में (TT और Tt) T जीन t पर हावी होकर ठिगनेपन को दबा देती हैं। चित्र - १

एक अन्य उदहारण बॉलीवुड स्टार अमिताभ व जया का दिया जा सकता हैं जैसे अमिताभ लम्बा और जया ठिगनी ।लेकिन अभिषेक व श्वेता दोनों लंबे हैं। चित्र -2



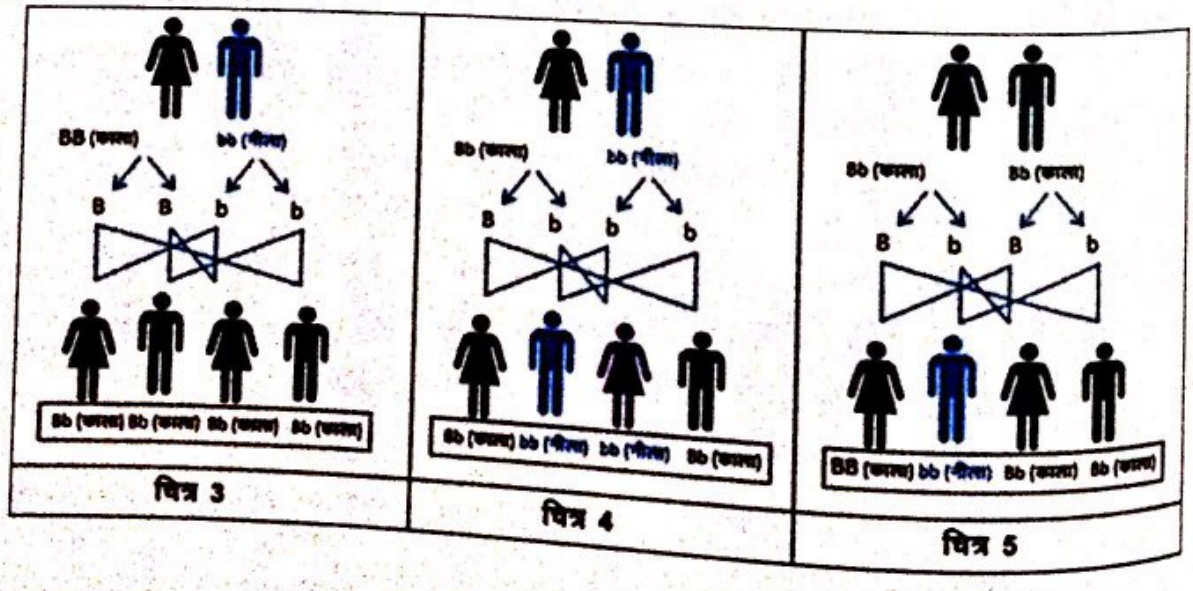
चित्र 1 चित्र 2

इन्हें आंखों के रंगों से भी यह समझा जा सकता है। इसे समझने के लिए हम आंख के काले रंग के लिए B लेते हैं । आंख का काला रंग B जीन की वजह से हैं। जो कि हावी (डोमिनेंट) जीन हैं। तो Bb, BB दो स्थिति में आँखें काली होंगी।

यदि माँ-बाप दोनों की आँखें काली (BB या Bb) हो तो, सब बच्चो की आँखें काली होंग। काला रंग BB या Bb दोनों जीनोटाइप में होगा।

यदि मां-बाप दोनों की नीली आंखें (bb) हो तो सब बच्चों की आंखें नीली होगी। नीली आंखे सिर्फ bb होमोजाईगस जोड़े में होंगी। क्योंकि नीला रंग रिसेसिव जीन से होता है।

पहले केस में हम BB औरत व bb मर्द लेते हैं । इसमें 4 बच्चो की आँखें Bb (काली) होंगी। (चित्र 3)



चित्र 3 चित्र 4 चित्र 5

दूसरे केस में यदि एक Bb हेटीरोजाईगस काली आँख वाली महिला का bb नीली आँख होमोजाईगस मर्द से सम्बन्ध होगा तो Bb, Bb, bb,bb बच्चे होंगे। यानि आधे हेटीरोजाईगस काली आँख वाले (Bb, Bb) और आधे नीली आँख वाले होमोजाईगस (bb) (चित्र 4).

तीसरे केस में यदि काली आँख वाले हेटीरोजाईगस महिला, पुरुष (दोनों Bb) होंगे तो बच्चे BB, Bb, Bb, bb यानि की 3 काली

आँख वाले (एक होमोजाईगस BB/ २ हेटीरोजाईगस Bb) और एक नीली आँख वाला (होमोजाईगस bb) बच्चा होगा (चित्र 5)

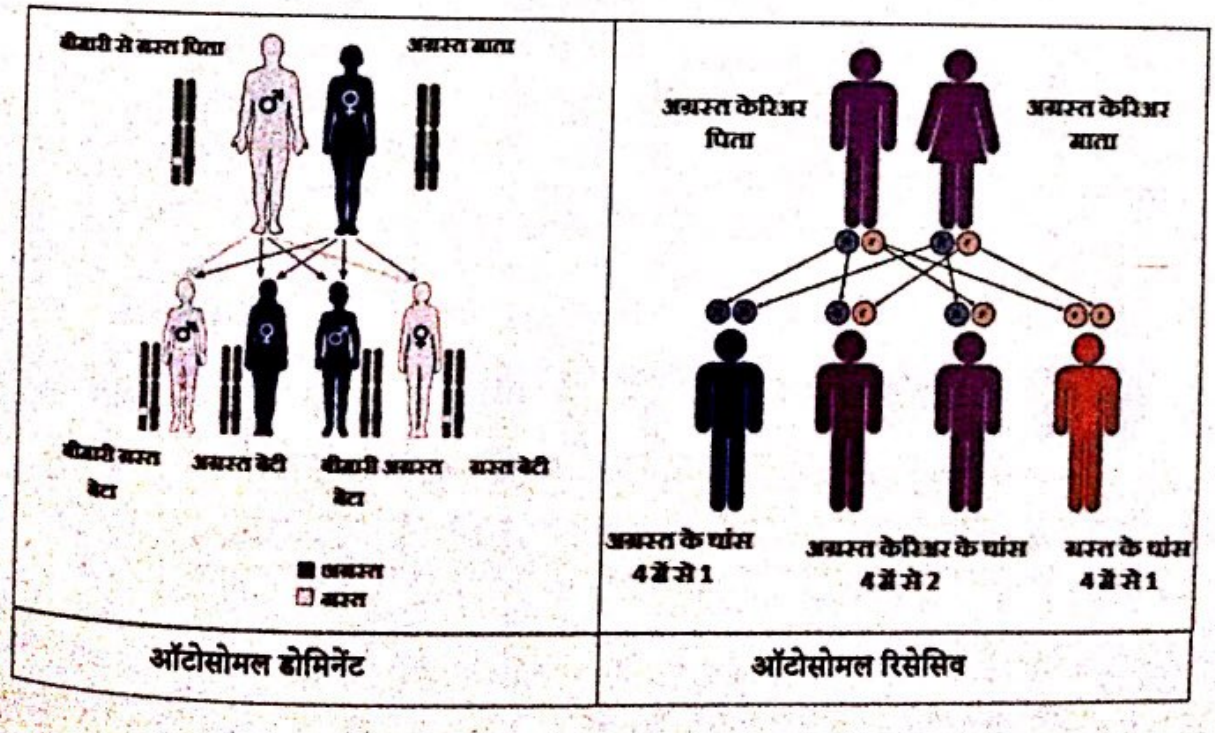
जेनेटिक /अनुवांशिक बीमारी के प्रकार

अ)ऑटोसोम सम्बंधित विकार

ऑटोसोमल डोमिनेंट विकार - जब कोई जीन बिना एक जैसे जोड़ा बनाये ही अपना गुण/दोष प्रगट कर सकता हैं तो उसे डोमिनेंट कहते हैं (Tt/ TT- लम्बाई T की वजह से हैं) ऐसी 700 से ज्यादा बीमारियाँ होती हैं। रेटिनोब्लास्टोमा, न्यूरो फाइबरो मेटोसिस ,मारफन सिंड्रोम।

- हर पीढ़ी में इस बीमारी का मरीज़ होता हैं। (कोई पीढ़ी नहीं छूटती)।
- जिन लोगो में बीमारी नहीं दिखती वो अगली पीढ़ी में बीमारी के जीन आगे नहीं फैलाते
- उनके बच्चो में से आधो को बीमारी होने का खतरा होता हैं।
- लड़का/लड़की में बीमारी होने के बराबर चांस होते हैं।

इसे आगे दिए हुए चित्र से समझा जा सकता हैं। एक बीमारी एकोंड्रोपलासिया (ऑटोसोमल डोमिनेंट) होती हैं। पिता को बीमारी होती है। माँ को नहीं (एक ही जीन खराबी, एक ठीक) बच्चो में ये बीमारी होने के बराबर चांस होते हैं। एक में ख़राब जीन जाती हैं दूसरे में ठीक। जिस लड़के में ख़राब जीन जाएगी वो बीमारी से पीड़ित होगा। ठीक जीन वाला नहीं। माँ से आने वाली जीन दोनों बच्चों में ठीक होते हैं । लड़कियों में बाप से आने वाली / ख़राब जीन की वजह से वो बीमारी ले जाने वाली केरीएर बन जाएगी। उनमे बीमारी नहीं दिखेगी। अगली पीढ़ी में बीमारी दिखेगी



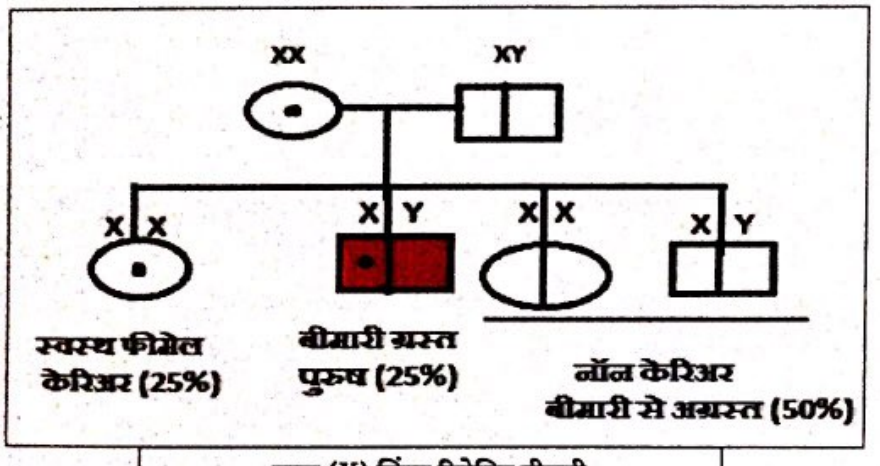
ऑटोसोमल रिसेसिव बीमारी : इसमें यदि जोड़े में से एक जीन ख़राब होगी तो बीमारी के लक्षण नहीं आएंगे। रिश्तेदारी में शादी करने से ऐसी बीमारी बनती हैं।

जिन बच्चो में दोनों ख़राब जीन होगी उन्ही में बीमारी होगी।

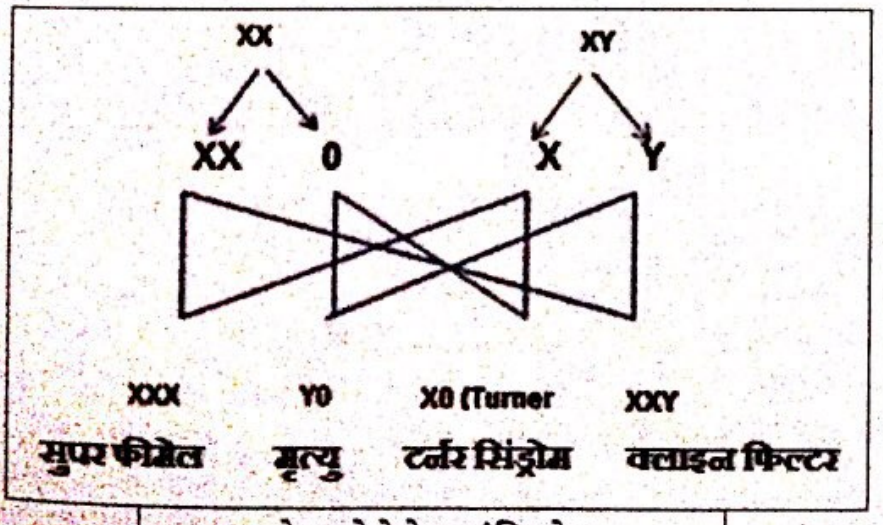
- बच्चो में से 25% (चार में से एक) में बीमारी होगी।
- लड़के/लड़की दोनों में बीमारी के बराबर चांस होंगे।

सेक्स या एक्स (X) लिंक्ड रिसेसिव बीमारी: इस बीमारी की जीन X क्रोमोसोम पर होती है। जिन औरतो में यह होगा वह केरिएर होंगी। उसमे बीमारी के लक्षण नहीं होंगे। (दूसरा ठीक क्रोमोसोम हावी रहेगा) $X^{O}X$। चूँकि आदमी में एक X क्रोमोसोम होता हैं। Y क्रोमोसोम कमजोर होता हैं। (XO Y) तो एक ख़राब जीन वाले क्रोमोसोम होने पर भी बीमारी दिखेगी।

- इसमें ज्यादातर मर्द ही ग्रस्त होते हैं।
- केरीअर महिलाओं के बेटों में से आधो को ये बीमारी होगी ।
- हीमोफिलिया राजाओं की बीमारी कहलाती हैं। महारानी विक्टोरिया के वंश के लोगो में ये बीमारी होती हैं। इसका मतलब उनके पुरखो के शुक्राणुओं में खराबी रही होगी ।
- यदि इस बीमारी से पीड़ित मर्द की स्वस्थ महिला केरीअर से शादी तो 25% चांस बीमारी ग्रस्त लड़की, 25% चांस स्वस्थ लड़का, २५% चांस बीमारी ग्रस्त लड़का और 25% चांस केरीअर लड़की होने के होंगे।
- यदि उसकी शादी पूरी तरह से स्वस्थ महिला से होती हैं तो 50% चांस स्वस्थ केरीअर लड़की होने के और 50% चांस स्वस्थ लड़का होने के होंगे।



एक्स (X) लिंक्ड रिसेसिव बीमारी



सेक्स क्रोमोसोम सम्बंधित रोग

सेक्स क्रोमोसोम सम्बंधित रोग

क्लाइन फेल्टर सिंड्रोम: इनमे एक फ़ालतू X क्रोमोसोम मर्दाने मरीज़ में होता हैं। XY की जगह XXY या XXXY। इन मरीजो के अंडकोष निष्क्रिय होते हैं। उनके वीर्य में शुक्राणु नहीं होता। बगल/ निचले पेट/ मुंह पर बाल तो होते हैं। लेकिन दिमाग से ये कमजोर होते हैं। छाती कुछ बड़ी होती हैं हजार मर्दों में से एक ऐसा होता हैं।

XYY सिंड्रोम: ये बदमाश, गुंडे, मुजरिम टाइप के लोग होते हैं। ज्यादा लंबे होते हैं। इनकी प्रवृति/ व्यक्तित्व में गड़बड़ होती हैं।

टर्नर सिंड्रोम (Turner Syndrome): ये क्रोमोसोम की गिनती की गड़बड़ी से होने वाली बीमारी औरतों में सबसे ज्यादा पाई जाती हैं। (हर 7500 में से एक लड़की) इनमे 46 की जगह 45 क्रोमोसोम होते हैं। (XX की जगह XO होता हैं) इनका कद छोटा हैं, माहवारी नहीं होती, ये बच्चा नहीं पैदा कर सकती। इनके गुर्दों में विकार होता हैं। दिल से निकलने वाली खून की बड़ी नसों में भी खराबी होती हैं। ये देखने में महिला होती हैं। लेकिन इनके अंदरूनी जननांग पूरी तरह विकसित नहीं होती।

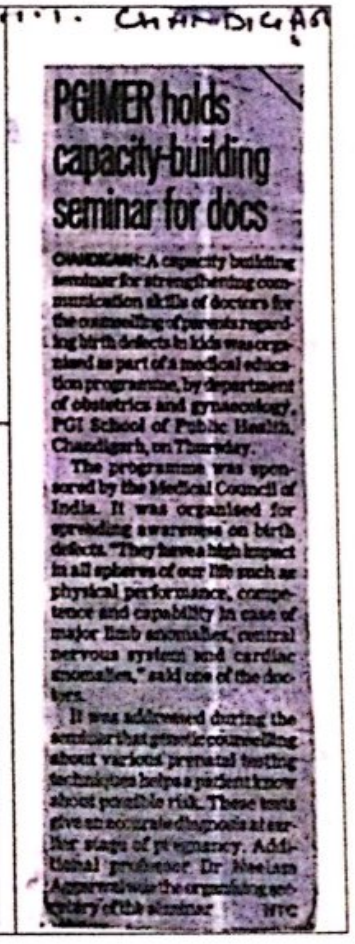
सुपर वूमेन (XXX/XXXX): इनके बाहरी जननांग पूरी तरह नहीं विकसित होते। ये लम्बी होती हैं। बच्चादानी/ योनी भी पूरी तरह नहीं बनती।

तालिका - क्रोमोसोमल बीमारियों की सूची

ऑटोसोमल डोमिनेंट	ऑटोसोमल रिसेसिव
एकोंड्रोप्लाजिया, हटिंगटन कोरिया, न्यूरोफाइबरोमेटोसिस, पोलिपोसिस कोलाई, बरेकीडेकटाईली, मार्फन सिंड्रोम, रेटिनोब्लास्टोमा	फाइबरो सिस्टिक डिजीज ऑफ़ पेनकरीआस, फेनाइलकीटोन यूरिया,एल्बिनिस्म, थेलासीमिया, कलर ब्लाइंडनेस, एमोरोटिक इडियोसी,लारेंस–मून-बिडल सिंड्रोम ,माइक्रो सिफ्लेस
X लिंक डोमिनेंट	**सेक्स लिंक्ड रिसेसिव**
रिकेट्स (विटामिन D रेसिस्टेंट), हाइपो फोस्फेटेमिया, ब्लड ग्रुप	हिमोफिलिया, एगामा ग्लोबुनिमिया, मस्कुलर डिस्ट्रोफी ,कलर ब्लाइंडनेस , (लाल-हरा), जी.6.पी.डी. की कमी

भारतीय चिकित्सा परिषद द्वारा "जन्म दोषों के संबंध में माता-पिता की परामर्श के लिए डॉक्टरों के संचार कौशल को मजबूत करने के लिए एक क्षमता निर्माण संगोष्ठी" का आयोजन

संगोष्ठी का आयोजन जन्म दोषों पर जागरूकता फैलाने के उद्देश्य से किया गया था। जन्म दोष सामान्य, महत्वपूर्ण किन्तु महंगी स्थितियां हैं। प्रमुख अंग विसंगतियों, केंद्रीय तंत्रिका तंत्र और हृदय संबंधी विसंगतियों से जीवन के लगभग सभी क्षेत्रों में शारीरिक प्रदर्शन और क्षमता पर उच्च प्रभाव पड़ता हैं। कुछ मामलों में यह एक व्यक्ति को पूरे जीवन के लिए दूसरों पर निर्भर बना देते है उदहारण - अंगों की अनुपस्थिति। विभिन्न प्रसवपूर्व परीक्षण तकनीकों के बारे में जेनेटिक परामर्श एक रोगी को संभावित जोखिम और परीक्षण के संकेत के बारे में जानने में मदद करता है। ये परीक्षण गर्भावस्था के पहले चरण में एक स्पष्ट और अधिक सटीक निदान देते हैं और माता-पिता को उचित निर्णय लेने के लिए अधिक समय मिलता है।



CHANDIGARH

PGIMER holds capacity-building seminar for docs

CHANDIGARH: A capacity building seminar for strengthening communication skills of doctors for the counselling of parents regarding birth defects in kids was organised as part of a medical education programme, by department of obstetrics and gynaecology, PGI School of Public Health, Chandigarh, on Thursday.

The programme was sponsored by the Medical Council of India. It was organised for spreading awareness on birth defects. "They have a high impact in all spheres of our life such as physical performance, competence and capability in case of major limb anomalies, central nervous system and cardiac anomalies," said one of the doctors.

It was addressed during the seminar that genetic counselling about various prenatal testing techniques helps a patient know about possible risk. These tests give an accurate diagnosis at earlier stage of pregnancy. Additional professor Dr Neelam Aggarwal was the organising secretary of the seminar. HTC

स्पेशल बच्चों द्वारा नृत्य

8 फरवरी, 2018 को विभिन्न हितधारकों को एक साथ लाने के लिए "जन्म दोषों के संबंध में माता-पिता के परामर्श के लिए, डॉक्टरों के संचार कौशल को मजबूत करने के लिए एक क्षमता निर्माण संगोष्ठी" का आयोजन "ऑडिटोरियम-एडवांस्ड आई सेंटर में, 2-5 बजे" किया गया था।

डॉ. नीलम अग्रवाल (एडिशनल प्रोफेसर, OBG विभाग, PGIMER) इस संगोष्ठी के आयोजन सचिव थे। डॉ अमरजीत सिंह (प्रोफेसर, सामुदायिक चिकित्सा विभाग) और डॉ. अलका (अनुसंधान विद्वान, सार्वजनिक स्वास्थ्य केंद्र, पंजाब यूनिवर्सिटी) क्रमशः सेमिनार में संयोजक और सह-संयोजक थे।

विभिन्न क्षेत्रों के विशेषज्ञों ने "महिला रोग, बाल चिकित्सा, सामुदायिक चिकित्सा, नर्सिंग संस्थान, पंजाब विश्वविद्यालय, सार्वजनिक स्वास्थ्य विभाग" सेमिनार में भाग लिया। मानसिक रूप से विकलांग लोगों के लिए साधना सोसाइटी, व्यावसायिक प्रशिक्षण संस्थान, श्रीमती भावना तायल ने, विशेष बच्चों के साथ अपने अनुभव को साँझा किया l इसके बाद विशेष बच्चों द्वारा प्रदर्शन किया गया। दर्शकों के साथ इंटरैक्टिव चर्चा की गयी l यह पहल जन्म दोष से जुडी बाधाओं को दूर करने और मौजूदा स्वास्थ्य देखभाल प्रणालियों को बच्चों के लिए अधिक समावेशी और सुलभ बनाने की दिशा में काम करने में मदद करेगी।

इस संगोष्ठी से जन्म दोष वाले बच्चों की जरूरतों को सुनिश्चित करने की उम्मीद है। लक्ष्य समूह की राय यानि जन्म दोष वाले बच्चों के माता-पिता के लिए स्वास्थ्य असमानताओं को कम करने और सुधार की योजना बनाने के लिए उस गैप और प्राथमिकताओं की पहचान करने में मदद मिलेगी । यह संगोष्ठी विशेषज्ञों के बीच चर्चा के माध्यम से मरीजों की जरूरतों के लिए एक सहायक के रूप में कार्य करेगी।

जेनेटिक काउन्सलिंग कहाँ होती हैं ?

1. पी.जी.आई , चंडीगढ़ – जेनेटिक कलीनिक व काउन्सलिंग सेंटर
2. एमस, नई दिल्ली – जेनेटिक सेंटर, बाल रोग विभाग
3. एस.जी.आर.एच, दिल्ली – सेंटर फॉर मेडिकल जेनेटिक्स
4. एस.जी.पी.जी.आई , लखनऊ
5. कस्तूरबा अस्पताल , मनीपाल
6. उस्मानिया यूनिवर्सिटी, हेदराबाद
7. निजाम इंस्टीट्यूट, हेदराबाद
8. सेंटर फॉर ह्यूमन जेनेटिक्स, बंगलौर
9. के.ई.एम अस्पताल, मुंबई
10. कौमुदी गोडबोले, पुणे

References

Acog.org. (2018). Screening Tests for Birth Defects - ACOG. [online] Available at: https://www.acog.org/Patients/FAQs/Screening-Tests-for-Birth-Defects [Accessed 23 Apr. 2018].

Addressing the public health challenge of birth defects in India. Available from: https://www.researchgate.net/publication/270105641_Addressing_the_public_health_challenge_of_birth_defects_in_India [accessed Apr 20 2017].

Bhat BV, BabuL.Congenital malformations at birth--a prospective study from south India.Indian J Pediatr. 1998;65(6):873-81.

Boyle, C. A., & Cordero, J. F. (2005). Birth Defects and Disabilities: A Public Health Issue for the 21st Century. American Journal of Public Health, 95(11), 1884–1886. http://doi.org/10.2105/AJPH.2005.067181

Centers for Disease Control and Prevention. (2018). Facts | Birth Defects | NCBDDD | CDC. [online] Available at: https://www.cdc.gov/ncbddd/birthdefects/facts.html [Accessed 3 Apr. 2017].

Centers for Disease Control and Prevention. Learn the signs. Act early. Available at: www.cdc.gov/actearly. Accessed March 4, 2017.

Centers for Disease Control and Prevention. Update on Overall Prevalence of Major Birth Defects–Atlanta, Georgia, 1978-2005. MMWR Morb Mortal Wkly Rep. 2008;57(1):1-5.

Centers for Disease Control and Prevention. (2018). Infographic: Make a PACT for Prevention | Birth Defects | NCBDDD | CDC. [online] Available at: https://www.cdc.gov/ncbddd/birtdefects/infographics/pact/index.html [Accessed 23 Apr. 2018].

Dshs.texas.gov. (2018). Birth Defects Glossary. [online] Available at: https://www.dshstexas.gov/birthdefects/glossary.shtm [Accessed 15 March. 2017].

Genetic Alliance; The New York-Mid-Atlantic Consortium for Genetic and Newborn Screening Services. Understanding Genetics: A New York, Mid-Atlantic Guide for Patients and Health Professionals. Washington (DC): Genetic Alliance; 2009 Jul 8. APPENDIX K, BIRTH DEFECTS. Available from: https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK115547/ Khurmi MS, Gupta M, Chaudhari G. Addressing the public health challenge of birth defects in India. Indian J Child Health. 2014;1(3):95-8

March of Dimes (2006). Global Report on birth defects,the hidden toll of dying and disabled children, New Delhi: March of Dimes Birth Defects Foundation White Plains, New York. Available at https://www.marchofdimes.org/materials/global-report-on-birth-defects-the-hidden-toll-of-dying-and-disabled-children-full-report.pdf. [Accessed 15 March. 2017].

Mark A. Canfield, James L. Anderson, D. Kim Waller, Susan E. Palmer, Celia I. Kaye. MMWR Recomm Rep. 2002 Sep 13; 51(RR-13): 16–19.

Merriam-webster.com. (2018). Definition of BIRTH DEFECT. [online] Available at: https://www.merriam-webster.com/dictionary/birth%20defect [Accessed 12 June 2017].

National Family Health Survey. Summary of findings, 2005-06; 35. Available from http://www.rchiips.org/nfhs/NFHS-3%20Data/VOL-1/Summary%20of%20Findings%20(6868K).pdf

Neogi S.B., Negandhi P.H., Ganguli A., Chopra S., Sandhu N., Gupta R.K. ,Zodpey S., Singh A., Singh A., Gupta R.Consumption of indigenous medicines by pregnant women in North India for selecting sex of the foetus: what can it lead to? BMC Pregnancy Childbirth. 2015;15:208

Operational Guidelines on Rashtriya Bal Swasthya Karyakram (RSBK). Ministry of Health and Family Welfare, Government of India; 2013. Available from: http://www.nrhm.gov.in/nrhm-components/rmnch-a/child-health-immunization/rashtriya-bal-swasthya-karyakram-rbsk/2013-12-19-08-30-24.html. [Last accessed on 2014 Sep 12].

Park K. Textbook of Preventive and Social Medicine.preventive medicine in Obstetrics,pediatrics and geriatrics.22rd ed. Jabalpur. BanarasidasBhanot Publishers, 2013; 13:531-534.

Parents. (2018). 9 Birth Defects and Their Symptoms and Treatments. [online] Available at: https://www.parents.com/baby/health/birth-defects/9-birth-defects-and-their-symptoms-and-treatments/ [Accessed 23 Apr. 2018].

Sharma R. Birth defects in India: Hidden truth, need for urgent attention. Indian J Hum Genet. 2013 Apr-Jun; 19(2): 125–129.

WHO (2014) Neonatal–perinatal database and birth defects surveillance,Report of the regional review meeting,, New Delhi. Available at http://apps.searo.who.int/PDS_DOCS/B5227.pdf [Accessed 12 June 2017].

World Health Organization. (2018). Congenital anomalies. [online] Available at: http://www.who.int/mediacentre/factsheets/fs370/en/ [Accessed 23 Apr. 2017].

जन्म दोष की घटना एक महत्वपूर्ण सार्वजनिक स्वास्थ्य समस्या है इससे नवजात बच्चो की मृत्यु ओर अपंगता काफी मात्रा मे होती है लेकिन माता –पिता की अज्ञानता के कारण जन्म दोष बच्चो मे पता लगने मे या उनके इलाज मे देरी हो जाती है या फिर वो अगले प्रस्व का निर्णय नही ले पाते। जो बच्चो जन्म दोष के साथ जीवित रहते है उन्हे जीवन भर शारीरिक, मानसिक और समाजिक चुनौतियो का सामना करना पडता है इसलिए ऐसे माता–पिता को जागरूक करने की अवश्यकता है।

लेखक

डॉ. अलका- पंजाब विश्वविद्यालय, चंडीगढ़ से पीएचडी कर रही हैं। वह जन्म दोष के साथ बच्चों के माता-पिता के लिए परामर्श प्रोटोकॉल तैयार कर रही हैं।

डॉ. अभिक घोष- वह मानव विज्ञान विभाग, विश्वविद्यालय, चंडीगढ़, पंजाब में प्रोफेसर हैं

डॉ अमरजीत सिंह- सामुदायिक चिकित्सा विभाग, पीजीआईएमईआर, चंडीगढ़ में प्रोफेसर हैं। उनकी रुचि का क्षेत्र महिला स्वास्थ्य और स्वास्थ्य प्रचार है। उन्होंने इन विषयों पर किताबें संपादित और प्रकाशित की हैं। उन्होंने 150 से अधिक शोध पत्र लिखे हैं।

डॉ नीलम अग्रवाल- वह ओबीजी विभाग पीजीआईएमईआर, चंडीगढ़ में अतिरिक्त प्रोफेसर हैं। वह डब्ल्यू एच ओ एनबीडीपी कार्यक्रम का हिस्सा है।

डॉ. इनुशा पानीगृही- बाल रोग विभाग पी जी आई आर चंडीगढ मे प्रोफेसर हैं। उन्होने थेलेसिमिया, ऑकिटयोजनेसिस इम्परफेक्टा, और डाउन सिन्ड्रोम पर कई शोध किये है और एम. डी. थिसस कराई है। आज जेनेटिक काउसिलिग की ओ. पी. डी. भी चलाती हैं और प्रसूतिषात्र विभाग में प्रिनेटल काउसिलिग भी कराती है।

CENTURY PUBLICATIONS

Price : 200/-

ISBN: 978-81-88132-82-9

Regd. Off : 46, Masih Garh, PO New Friends Colony, N. D.-25
Phone : 91-11-26936958, 09868010950
E-mail : centurypublications@hotmail.com
Website : http://centurypublications.co.in