अनुमस्तिष्क हाइपोप्लासिया (Cerebellar Hypoplasia)

रोगी सूचना श्रृंखला - आपको क्या जानना चाहिए, आपको क्या पूछना चाहिए।

सी एच क्या है?

सेरिबैलम मस्तिष्क के पिछले हिस्से में मौजूद एक महत्वपूर्ण संरचना है, जो,बैलेंस और मूवमेंट में मदद करती है। सी एच एक शब्द है जिसका उपयोग तब किया जाता है जब भ्रूण के सेरिबैलम का आकार गर्भकालीन आयु की अपेक्षा छोटा होता है। यह एक सामान्य शब्द है. सी एच आइसोलेटेड या कंजेनिटल सिंड्रोम के हिस्से के रूप में पाया जा सकता है, जिससे मस्तिष्क संबंधी विकृतियां, कंजेनिटल सिंड्रोम या अधिग्रहित घाव (जैसे ब्रेन ब्लीडिंग या इन्फेक्शन) शामिल है।

सी एच कैसे होता है?

सी एच होने का कारण अनुवांशिक या एक्वायर्ड हो सकते हैं। यह सब सेरिबैलम के असामान्य विकास के अंतर्निहित कारण पर निर्भर करता है - या तो अनुवांशिक या एक्वायर्ड घाव सामान्य स्ट्रक्चर को नष्ट कर सकता है या सामान्य सेरिबैलम विकास को रोक सकता है। यह खोज सेरिबैलम के केवल एक तरफ और सेंट्रल पार्ट (जिसे "वर्मिस" कहा जाता है) या गंभीरता की विभिन्न डिग्री में सभी हिस्सों को प्रभावित कर सकती है। यदि केवल सेंट्रल पार्ट प्रभावित होता है तो इसे वर्मियन हाइपोप्लासिया कहा जाता है और इसका क्लिनिकल सिग्निफिकेंस अलग होता है। कभी-कभी सेरिबैलम के अंदर ब्लीडिंग वायरल इन्फेक्शन या भ्रूण के एनीमिया के कारण होता है। अन्य मामलों में, क्रोमोसोमल जेनेटिक रोग (गुणसूत्र या विशिष्ठ जीन उत्परिवर्तन) के कारण होती है। सी एच में कभी सेंट्रल पार्ट या केवल एक तरफ,या पूरा सेरिबैलम अफेक्टेड हो सकता है।

क्या मुझे और परीक्षण करवाने चाहिए?

एक बार जब भ्रूण का सेरिबैलम गर्भकालीन आयु (10 परसेंटाइल) की अपेक्षा छोटा पाया जाता है, तब CH डायग्नोस होने पर, इमेजिंग जांच की आवश्यकता होती है, जैसे कि न्यूरोसोनोग्राफी जेनेटिक टेस्टिंग इत्यादि। इनके अलावा कभी कभी एमिनोसेंटेसिस की सलाह भी दी जाती है।

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

प्रसव के बाद, शिशु में न्यूरोलॉजिकल समस्याएं होती हैं, जैसे चलने में कठिनाई, मांसपेशियों में कमज़ोरी इत्यादि। लगभग 35 प्रतिशत मामलों में डेवलपमेंटल डिले गंभीर होता है। बाद में आई मूवमेंट, स्पीच डिसऑर्डर, स्मॉल ब्रेन वॉल्यूम जैसी प्रॉब्लम्स हो सकती हैं। जब अन्य विक्रितिया होती हैं, तब परिणाम और भी गंभीर हो सकते हैं।

क्या ऐसा दोबारा होगा?

दोबारा होना जेनेटिक डिसऑर्डर के प्रकार पर निर्भर करता है। यदि समस्या एक अतिरिक्त सम्पूर्ण क्रोमोसोम है,तो अधिकांश मामले अलग - अलग हो जाते हैं और दोबारा नहीं होते हैं । कुछ मामलों में क्रोमोसोम के केवल एक भाग का विलोपन या दोहराव होता है और ये मामले अक्सर विरासत में मिलते है। जब एक जीन में उत्परिवर्तन (Mutations) होता है,तो यह इस पर निर्भर करता है कि क्या माता -पिता "वाहक" हैं और यदि हां,तो वेरिएंट के प्रकार के अनुसार अलग - अलग जोखिम अनुपात में प्रत्येक नए भ्रूण में वेरिएंट को"संचारित" कर सकते है। ऐसे मामले में जब माता - पिता में भी उत्परिवर्तन होता है (या तो स्वस्थ या विसंगति वाले) तो सामान्यतः जोखिम 25% से 50% तक भिन्न हो सकता है। कुछ मामलों में, असामान्य परिणाम होने की संभावना भ्रूण के लिंग से जुड़ी होती है। यदि कारण प्राप्त कर लिया गया है, तो पुनरावृत्ति की संभावना बहुत कम है। क्योंकि सी एच के कई मामलों में अनुवांशिक कारण होता है, इसलिए अनुवांशिक परामर्श बहुत महत्वपूर्ण है।

अनुमस्तिष्क हाइपोप्लासिया (Cerebellar Hypoplasia)

रोगी सूचना श्रृंखला - आपको क्या जानना चाहिए, आपको क्या पूछना चाहिए।

मुझे और कौन से प्रश्न पूछने चाहिए?

- क्या यह सी एच एक गंभीर मामला जैसा दिखता है?
- क्या इसमें अन्य अंग शामिल हैं ?
- क्या सी एच का डिलीवरी के मार्ग और समय पर कोई प्रभाव पड़ता है?
- मुझे कितनी बार अल्ट्रासाउंड जांच करनी होगी?
- क्या मुझे आगे की जांच और डेलिवरी के लिए टर्शियरी सेंटर में भेजा जाना चाहिए?

Last updated 2024