भ्रूण पॉलीसिस्टिक किडनी (Fetal Polycystic Kidneys)

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

यह पत्रक आपको यह समझने में मदद करने के लिए है कि भ्रूण पॉलीसिस्टिक किडनी क्या है, आपको किन जाँचों की आवश्यकता है, और आपके, आपके बच्चे और आपके परिवार के लिए निदान होने का निहितार्थ क्या है।

भ्रूण पॉलीसिस्टिक किडनी क्या हैं?

पॉलीसिस्टिक किडनी एक दुर्लभ असामान्यता है जो गर्भाशय में बच्चे को प्रभावित कर सकती है।इस विशिष्ट आनुवंशिक स्थिति में, भ्रूण के किडनी बढ़े हुए होते हैं और कई छोटे द्रव से भरे सिस्ट की उपस्थिति के कारण अल्ट्रासाउंड में बहुत चमकीले दिखाई देते हैं।किडनी का कार्य आमतौर पर असामान्य होता है, और किडनी के कार्य में धीरे-धीरे गिरावट आती है। आमतौर पर, दोनों किडनी प्रभावित होते हैं, इसलिए प्रग्नोसिस चिंताजनक होता है।

विरासत के विभिन्न तरीकों के साथ दो प्रकार के रोग हैं, प्रमुख और अप्रभावी प्रकार (Dominant and recessive inheritance)।बीमारी की शुरुआत के समय के आधार पर, इसके विभिन्न रूप होते हैं, जैसे कि प्रीनेटल, नवजात, शिशु और किशोर रूप।

पॉलीसिस्टिक किडनी कैसे होती है?

प्रमुख प्रकार की पॉलीसिस्टिक किडनी 20,000 शिशुओं में से लगभग 1 में होती है, जबकि अप्रभावी प्रकार की बीमारी 1,000 शिशुओं में से लगभग 1 में होती है। यह आनुवंशिक असामान्यता (दोषपूर्ण जीन; faulty gene) के कारण होता है। इसका मतलब है कि कोशिकाओं में डीएनए (DNA) के संदेश में एक त्रुटि है। डीएनए के प्रत्येक संदेश को जीन कहा जाता है। हममें से प्रत्येक को अपने माता-पिता से अपने जीन विरासत में मिलते हैं। वे हमारे शरीर को निर्देश प्रदान करते हैं जो हमारे रूप, स्वास्थ्य और व्यवहार को प्रभावित करते हैं। सामान्य तौर पर, प्रत्येक व्यक्ति के पास प्रत्येक जीन की दो प्रतियाँ होती हैं। एक प्रति माँ से और दूसरी पिता से विरासत में मिलती है।

पॉलीसिस्टिक किडनी PKHD1 नामक जीन की त्रुटि (म्यूटेशन) के कारण होती है। यह जीन एक प्रोटीन के उत्पादन के लिए जिम्मेदार होता है जिसे फाइब्रोकिस्टिन या पॉलीडक्टिन (fibrocystin or polyductin) कहा जाता है, जिसे गुर्दे की नलिकाओं में ट्यूबलर संरचनाओं के निर्माण और रखरखाव में शामिल माना जाता है। प्रमुख प्रकार में, रोग की अभिव्यक्ति के लिए जीन की एक दोषपूर्ण प्रति पर्याप्त होती है, जबकि अप्रभावी प्रकार में माता-पिता दोनों को जीन की दोषपूर्ण प्रति का वाहक होना पड़ता है और जब गर्भावस्था होती है तो 4 में से 1 की संभावना होती है कि बच्चे को दोनों दोषपूर्ण जीन विरासत में मिलेंगे और उसे बीमारी होगी।

क्या मुझे और जाँच करवाने चाहिए?

जन्म से पहले पॉलीसिस्टिक किडनी का निदान बच्चे से लिए गए डीएनए की जाँच द्वारा किया जा सकता है । इसे गर्भावस्था के 15वें सप्ताह के बाद एक आक्रामक प्रक्रिया जिसे एम्नियोसेंटेसिस कहा जाता है (या गर्भावस्था के 11वें और 14वें सप्ताह के बीच कोरियोनिक विल्लस सैंपलिंग - CVS) के माध्यम से प्राप्त किया जा सकता है। इन विधियों का उपयोग करके हम शिशु के चारों ओर एम्नियोटिक द्रव या प्लेसेंटा से कोशिकाएं एकत्र करते हैं और उनमें डीएनए की जांच करते हैं। इन विधियों का उपयोग उच्च जोखिम वाली गर्भावस्थाओं के लिए किया जाता है, जैसे कि पहले से प्रभावित शिशु। माता-पिता पर भी आनुवंशिक जाँच (रक्त की जाँच) की जानी चाहिए।

गर्भावस्था के दौरान किन बातों का ध्यान रखना चाहिए?

गर्भावस्था के दौरान अल्ट्रासाउंड के माध्यम से पॉलीसिस्टिक किडनी पर भी संदेह किया जा सकता है। हालांकि, सोनोग्राफिक विशेषताएं हमेशा स्पष्ट नहीं होती हैं, इसलिए डीएनए की जाँच या/और जन्म के बाद मूल्यांकन के माध्यम से

निदान की पुष्टि की जानी चाहिए। जैसे-जैसे किडनी का कार्य असामान्य होता जाता है, बच्चे के आस-पास का तरल पदार्थ, जो भ्रूण के मूत्र का प्रतिनिधित्व करता है, धीरे-धीरे कम हो जाता है और भ्रूण का मूत्राशय अल्ट्रासाउंड से दिखाई नहीं देता। इस स्थिति को ओलिगोहाइड्राम्निओस (oligohydramnios) कहा जाता है और यह मुख्य रूप से बीमारी के अप्रभावी प्रकार में देखा जाता है।

अल्पकालिक प्रग्नोसिस मुख्य रूप से एम्नियोटिक द्रव की मात्रा पर निर्भर करता है और गंभीर ओलिगोहाइड्राम्निओस के कारण फेफड़ों के अविकास और किडनी फेलियर के कारण अत्यधिक खराब प्रग्नोसिस होती है। सामान्य एमनियोटिक द्रव की मात्रा वाले मामले बाद में, आमतौर पर वयस्क होने से पहले, गुर्दे की बीमारी में बदल जाएंगे। यह भी संभव है कि बच्चा गर्भाशय में और जन्म से पहले मर जाए। बीमारी के प्रमुख प्रकार में रोग का निदान अधिक अनुकूल होता है।

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

अल्पकालिक प्रग्नोसिस मुख्य रूप से एम्नियोटिक द्रव की मात्रा पर निर्भर करता है। गर्भावस्था के अप्रभावी प्रकार से प्रभावित भ्रूण जिनमें एम्नियोटिक द्रव की गंभीर कमी (ओलिगोहाइड्राम्निओस) होती है, उनके फेफड़ों के अविकास और किडनी फेलियर के कारण अत्यधिक खराब प्रग्नोसिस होती है। सामान्य एम्नियोटिक द्रव मात्रा वाले मामलों में बाद में किडनी की बीमारी हो सकती है और उन्हें आमतौर पर वयस्कता से पहले किडनी प्रत्यारोपण की आवश्यकता हो सकती है। वे लीवर फाइब्रोसिस से संबंधित जटिलताओं का भी सामना कर सकते हैं और उन्हें संयुक्त लीवर-किडनी प्रत्यारोपण की आवश्यकता हो सकती है।
वर्तमान में कोई प्रीनेटल उपचार उपलब्ध नहीं है और गर्भावस्था को समाप्त करना एक विकल्प है। बीमारी के प्रमुख प्रकार के मामले में प्रग्नोसिस अधिक अनुकूल है। बचपन में जटिलताओं में उच्च रक्तचाप और मूत्र में प्रोटीन शामिल हो सकते हैं, और रोगियों को अपने वयस्क जीवन के दौरान किडनी प्रतिस्थापन चिकित्सा (डायलिसिस) की आवश्यकता हो सकती है। नए उपचारों के साथ प्रारंभिक निदान और उपचार से किडनी फेलियर और उच्च रक्तचाप से संबंधित जटिलताओं की शुरुआत को विलंबित किया जा सकता है।

क्या यह दोबारा होगा**?**
अप्रभावी प्रकार में, चूंकि अंतर्निहित कारण एक अप्रमुख दोषपूर्ण जीन है, इसलिए पुनरावृत्ति का 25% जोखिम है (4 में से 1 मामला)। प्रमुख प्रकार में, चूंकि अंतर्निहित कारण एक प्रमुख दोषपूर्ण जीन है, इसलिए पुनरावृत्ति का 50% जोखिम होता है (2 में से 1 मामला)। इसे अगली गर्भावस्था में एक आक्रामक प्रक्रिया के माध्यम से जल्दी पता लगाया जा सकता है।

मुझे और कौन से प्रश्न पूछने चाहिए?

- क्या यह पॉलीसिस्टिक किडनी का गंभीर मामला लगता है?
- क्या प्रभावित किडनी के अलावा कोई अतिरिक्त लक्षण हैं?
- क्या निदान की पुष्टि का कोई तरीका है?
- गर्भावस्था का पालन कैसे किया जाना चाहिए?
- क्या गर्भावस्था के दौरान कोई उपचार उपलब्ध है?
- मुझे कहां और कब प्रसव कराना चाहिए?
- बच्चे को जन्म के बाद उसे किस तरह की देखभाल मिलेगी?
- क्या मैं आनुवंशिक विशेषज्ञ से मिल सकती हूं?
- क्या मैं किडनी विशेषज्ञ से मिल सकती हूं?
- क्या मैं उन डॉक्टरों की टीम से पहले से मिल सकती हूं जो मेरे बच्चे के जन्म के समय उसकी सहायता करेंगे?

Last updated 2024