

Indian Academy of Pediatrics (IAP)

महाराष्ट्र राज्य बालरोग तज्ज्ञ संघटना (MAHAIAP)

पालकांसाठी मार्गदर्शक तत्त्वे :

प्रकरण ९५ :

अनुवंशिक विकारांची पुनरावृत्ती कशी टाळावी?



Convener: Madhulika Kabra

Members: Girisha Katta, Kuldeep Singh,
VH Sankar

Reviewer:

अध्यक्ष २०२३ : डॉ. रमाकांत पाटील
सचिव २०२२-२३ : डॉ. अमोल पवार
अध्यक्ष २०२२ : डॉ. हेमंत गंगोलिया
मार्गदर्शक : डॉ. जयंत उपाध्ये
समन्वयक : डॉ. नरेंद्र नानीवडेकर
अनुवादक : डॉ. अविनाश भोसले
पुनरावलोकन : डॉ. नरेंद्र नानीवडेकर
श्री. अविनाश शिरगावकर

कुटुंबात अनुवंशिक आजाराने ग्रस्त मुलांना जन्म झाल्यास पालक निराश तर होतातच, पुढच्या प्रसूतीत अशीच तक्रार असेच विकार असलेले बाळ जन्माला येईल अशी भीती वाटू लागते. मात्र प्रत्येक अनुवंशिक आजारात असे होईलच असे नाही ह्याबाबत तज्ज्ञ काय म्हणतात ते पाहूया.



अनुवंशिक विकारांची पुनरावृत्ती कशी टाळावी? ह्या विषयावर वारंवार विचारले जाणारे १० प्रश्न

- प्र.१ जर आमचे एक बाळ अनुवंशिक विकारग्रस्त असेल तर पुढील गर्भधारणेत त्याची पुनरावृत्ती होण्याची शक्यता किती असते?
- प्र.२ बाधित मुल पुन्हा जन्माला येण्यापासून रोखता येऊ शकते का? असल्यास कसे?
- प्र.३ आमच्या गर्भातल्या बाळाच्या तपासणीचे नमुने घेण्याच्या पद्धती कुठल्या आहेत?
- प्र.४ या तपासण्या किती लवकर केल्या जाऊ शकतात?
- प्र.५ गर्भातील बाळाच्या तपासण्या कितपत सुरक्षित आहेत?
- प्र.६ अशा प्रकारच्या तपासण्यांची विश्वासार्हता किती असते?
- प्र.७ माझ्या पहिल्या बाळाला विकासात उशीर झाला आहे आणि गुणसुत्र चाचणी द्वारे डाउन्स सिंड्रोम असल्याचे निदान झाले आहे. माझ्या पुढच्या बाळाला देखील हा सिंड्रोम होण्याची शक्यता आहे का? मी ते रोखू शकते का?
- प्र.८ माझ्या पहिल्या बाळाला थॅलेसेमिया आहे आणि त्याला दर काही आठवड्यांनी रक्त संक्रमण (रक्त चढवणे) आवश्यक आहे. मी दुसऱ्या बाधित मुलाचा जन्म रोखू शकते का आणि कसे?
- प्र.९ माझ्या मुलाला “ड्युशेन मस्क्यूलर डिस्ट्रॉफी” आहे आणि तो १३ वर्षांचा असून व्हीलचेअर शिवाय हालचाल करू शकत नाही. मी अशा दुसऱ्या बाधित मुलाचा जन्म रोखू शकते का आणि कसे?
- प्र.१० माझ्या मुलीला जन्मतः मणक्यांचा दोष होता, त्या जागेवर थोडी सूज आली होती आणि दोन्ही पायातील ताकद कमी होती. शस्त्रक्रियेनंतर सुद्धा तिला वाचवता आले नाही. आपल्याला दुसऱ्या गर्भधारणेच्या वेळी हे टाळता येईल का?

Under the Auspices of the IAP Action Plan 20202021

Piyush Gupta

IAP President 2021

Remesh Kumar R

IAP President-Elect 2021

Bakul Parekh

IAP President 2020

GV Basavaraja

IAP HSG 20202021

Deepak Ugra

National Co-ordinator



© Indian Academy of Pediatrics

IAP Parent Guideline Committee

Chairpersons: Piyush Gupta, Bakul Parekh

IAP Co-ordinators: GV Basavaraja, Harish Kumar Pemde, Purna Kurkure

Core Group

National Co-ordinator: **Deepak Ugra**

Member Secretaries: **Upendra Kinjawadekar, Samir Dalwai**

Members: **Apurba Ghosh, CP Bansal, Santosh Soans, Somashekhar Nimbalkar, S Sitaraman**

अनुवंशिक विकारांची पुनरावृत्ती कशी टाळावी?

अधिक माहिती

भारताचा उच्च जन्मदर, प्रचंड लोकसंख्या आणि कौटुंबिक नातेसंबंधातील किंवा एकाच समाजातील विवाहांना प्राधान्य दिले जाणे अशा प्रथा देशाच्या काही भागात आढळतात. या कारणांमुळे अनुवंशिक विकारांचे आपल्या देशात प्रमाण जास्त आहे. डाउन सिंड्रोम, थॅलेसेमिया, मस्क्यूलर डिस्ट्रॉफी इ. सामान्यपणे आढळणारे अनुवंशिक विकार आहेत.

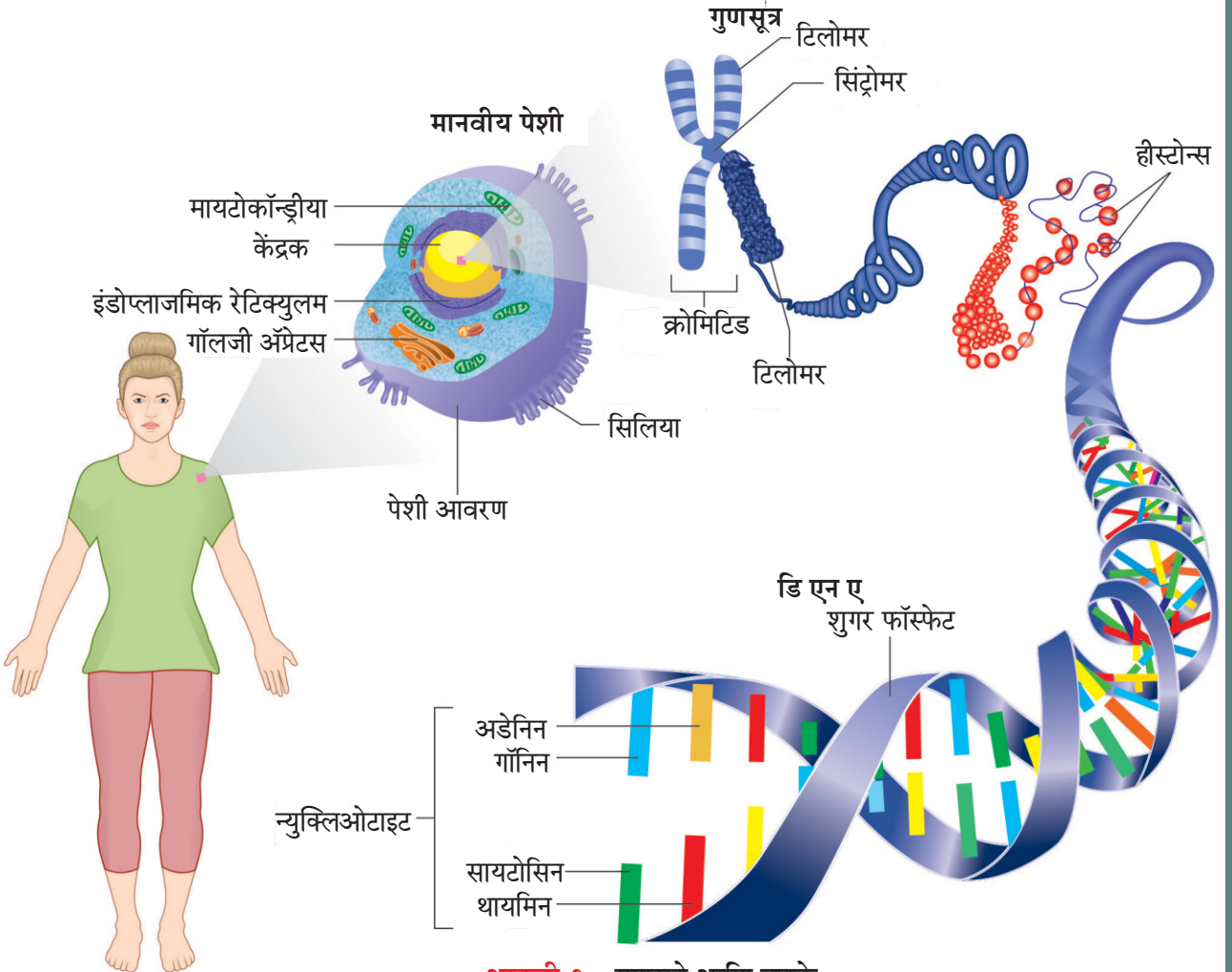
जर आपल्या मुलास अनुवंशिक विकार असेल किंवा अशा विकारांचा कौटुंबिक इतिहास असेल तर जनुकीय विकार उद्भवू शकतात असा सर्वसाधारण पण चुकीचा समज आहे. प्रत्येकामध्ये अनुवंशिक विकाराचा धोका असू शकतो. कुटुंबातील किंवा पूर्वीच्या इतर कोणालाही अनुवंशिक विकार नसताना गर्भातील बाळाला अनुवंशिक विकार होण्याची शक्यता असू शकते. म्हणून काही धोक्याची लक्षणे (घरात आधीचे मुल विकारग्रस्त असणे किंवा कुटुंबात इतर कुणाला तसे विकार असणे या व्यतिरिक्त) यामध्ये मातेचे वय ३५ किंवा त्याहून अधिक असणे, एका पेक्षा जास्त गर्भपात, जन्मानंतर किंवा गर्भाशयात बाळाचा अनिश्चित कारणाने मृत्यू, विकासास विलंब किंवा बौद्धिक अपंगत्व मिळवलेली कौशल्ये गमावणे इ. यांचा समावेश आहे. जर यापैकी काही लक्षणे तुमच्या कुटुंबात असतील तर अशा पालकांनी गर्भधारणेचे नियोजन करण्यापूर्वी अनुवंशिक विकार तज्ञांचा सल्ला घ्यावा. या व्यतिरिक्त कोणत्याही धोक्याच्या लक्षणांशिवाय काही सामान्य अनुवंशिक तपासण्यादेखील गर्भधारणेच्या आधी किंवा सुरुवातीच्या काळात करणे शक्य आहे. कृपया अधिक माहितीसाठी आपल्या प्रसूती तज्ञांचा सल्ला घ्या.

जर तुमच्या आधीच्या मुलाला काही जनुकीय आजार असेल तर पुढील गरोदरपणातील मुल पुन्हा बाधित होण्याची शक्यता असते. परंतु चांगली गोष्ट अशी आहे की बहुतेक परिस्थितीत हे टाळले जाऊ शकते आणि प्रस्तुत पालक मार्गदर्शिका आपल्याला ते समजावून घेण्यात मदत करेल. लक्षात ठेवा बहुतांशी, तुम्हाला सामान्य मुल होण्याची शक्यता जास्त असते.

प्र. १

जर आमचे एक बाळ अनुवांशिक विकारग्रस्त असेल तर पुढील गर्भधारणेत त्याची पुनरावृत्ती होण्याची शक्यता किती असते?

अनुवांशिक विकार कसे होतात हे प्रथम समजून घेऊया. अनुवांशिक विकार गुणसूत्र किंवा जनुक किंवा जनुकांचा एक गट यांच्यातील दोषामुळे उद्भवतात. पुढील मुलामध्ये अनुवांशिक विकार पुनरावृत्ती होण्याची शक्यता त्या विकार प्रकारावर अवलंबून असतो. ढोबळमानाने प्रत्येक पेशीमध्ये एक केंद्रक असते, ज्यात गुणसूत्रांच्या २३ जोड्या असतात. स्त्रियांमध्ये दोन्ही X-क्रोमोसोम आढळतात, तर पुरुषांमध्ये, एक X आणि दुसरा Y असतो. गुणसूत्रांवर जनुके असतात जी प्रथिने तयार करतात आणि आपल्या शरीरातील सर्व कार्यासाठी जबाबदार असतात. (आकृती १) गुणसूत्रांची संख्या किंवा संरचनेत किंवा जनुक अनुक्रमांमध्ये विकृतीमुळे अनुवांशिक विकार होऊ शकतो. पुनरावृत्ती होण्याची शक्यता ही त्या अनुवांशिक विकाराच्या प्रकारावर अवलंबून असेल. जी १-५०% इतकी कमी किंवा क्वचितच १००% इतकी असू शकते.

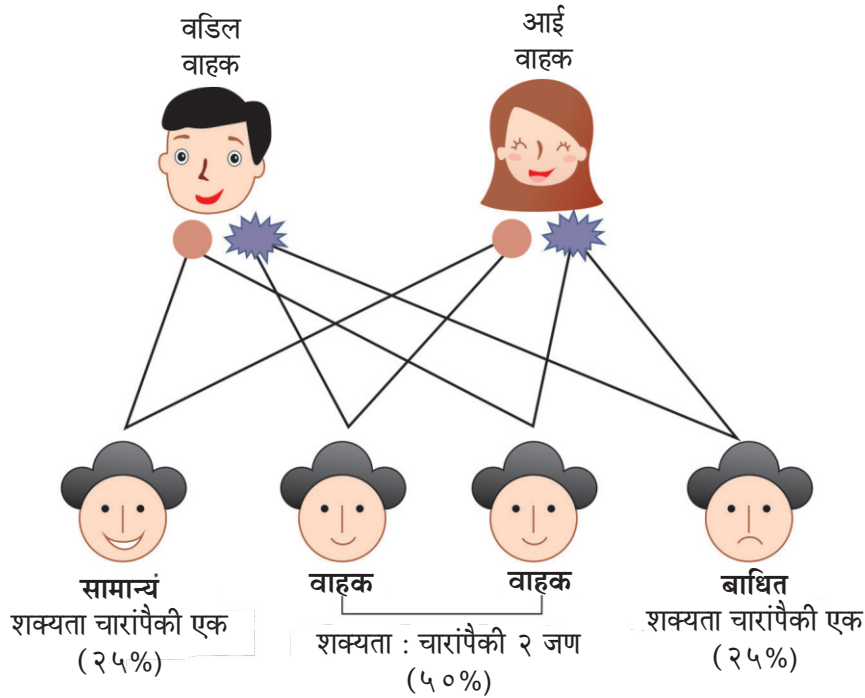


आकृती १ : गुणसूत्रे आणि जनुके

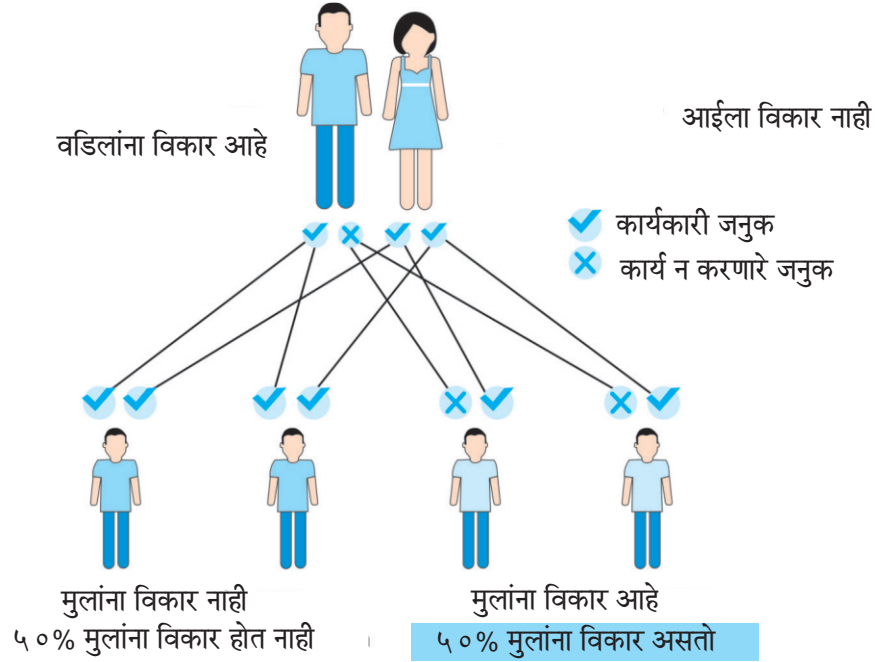
कोणत्याही गुणसूत्रावर असामान्य जनुक असू शकते. जनुक रिसेसिव्ह म्हणून वागू शकतो, याचा अर्थ असा आहे की, जो पर्यंत तो विकार होणार नाही आणि तो लपलेला राहू शकतो आणि कदाचित पुढच्या पिढीकडे संक्रमित होऊ शकतो. इतर वर्तन शिरजोर (डॉमिनंट) असू शकते. म्हणजे दोन गुणसूत्रांपैकी एक जनुक सदोष असले तरी जन्माला येणारे बाळ विकारग्रस्त असते. कधी कधी समाविष्ट जनुके (जीन्स) एका पेक्षा जास्त असू शकतात आणि पर्यावरणाचाही प्रभाव असू शकतो. यांनाच “मल्टीफॅक्टोरियल डिसॉर्डर” बहुघटकীয় विकार म्हणून ओळखले जाते. शारीरिक व्यंग /जन्मदोष, मधुमेह, लठ्ठपणा वगैरे याची उदारहणे आहेत.

जनुकीय विकारांच्या पुनरावृत्तीची शक्यता सामान्यपणे “डी नोवो” प्रकरणांमध्ये (याचा अर्थ केवळ बाळामध्ये विकृती असणे आणि पालक सामान्य असणे.) १% पेक्षा कमी असते आणि जर पालकांपैकी एक संतुलित सदोष गुणसूत्राचा वाहक असेल तर ही शक्यता ३०% पर्यंत असते.

संतुलित सदोष गुणसूत्र म्हणजे काय? ही अशी विकृती आहे की ज्यात गुणसूत्राच्या एखाद्या भागाचे अनुवांशिक गुणधर्म दुसऱ्या गुणसूत्रावर स्थानांतरित होतात आणि अनुवांशिक सामग्रीची बेरीज समान राहते म्हणून कोणतीही लक्षण उद्भवत नाहीत किंवा “ऑटोसोमल रिसेसिव्ह” डिसऑर्डरसाठी (आकृती २) पुनरावृत्तीची शक्यता २५% आहे. कारण प्रत्येक गर्भधारणेसाठी जनुकीय विकृती गुणसूत्रांच्या दोन्ही जोड्यांवर उपस्थित असणे आवश्यक आहे. थॅलेसेमिया, ज्या आजारात मुलास वारंवार रक्त संक्रमण आवश्यक असते. हे या प्रकाराचे सामान्यपणे आढळणारे उदाहरण आहे. सिकलसेल रोग, स्पायनल मस्क्युलर डिस्ट्रोफी ही त्याची काही उदाहरणे.



आकृती २ : ऑटोजोमल रिसेसिव्ह वारसा

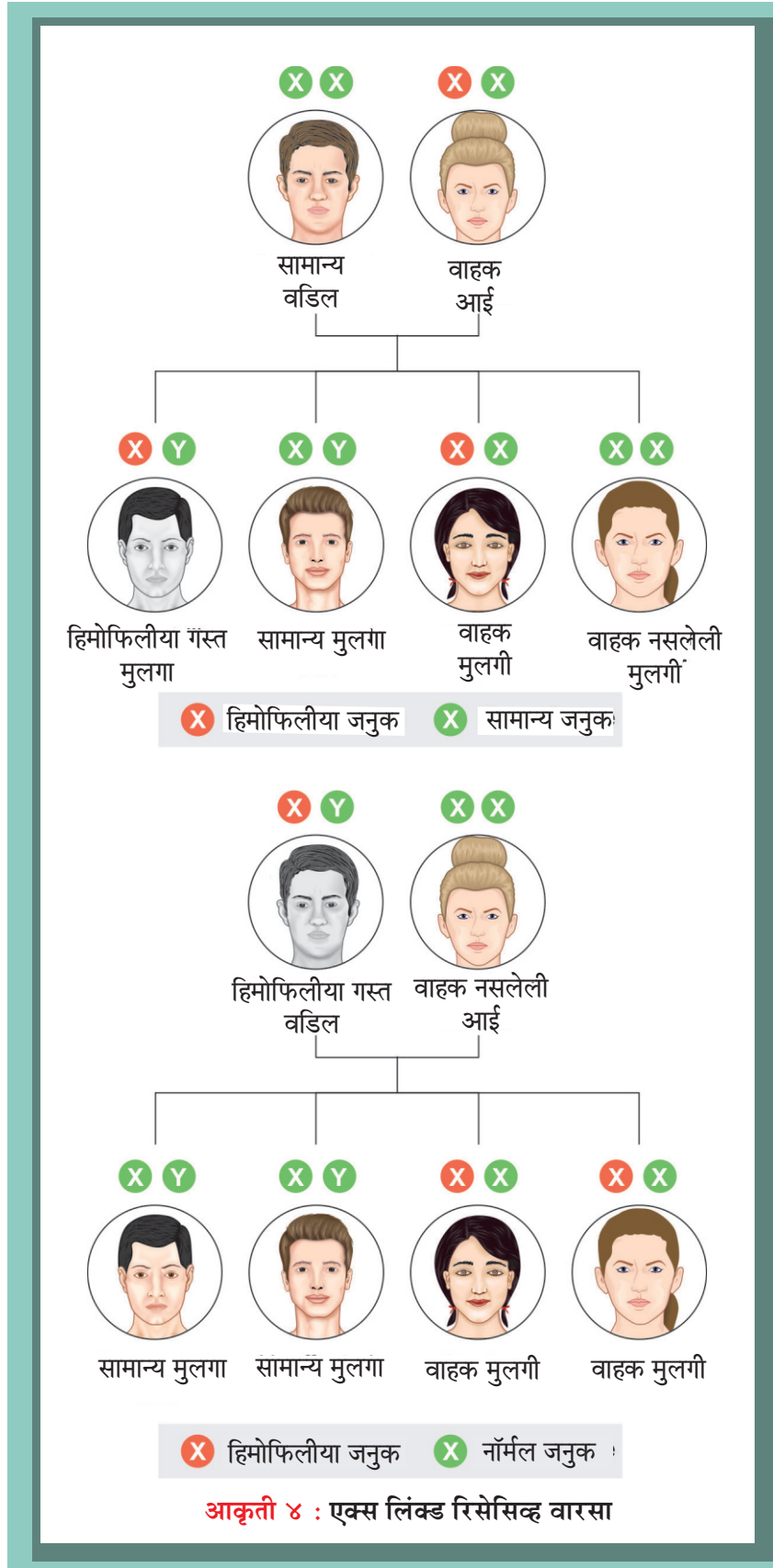


आकृती ३ : ऑटोझमल डॉमिनंट (शिरजोर) वारसा

“ऑटोसोमल रिसेसिव्ह” विकारांसाठी (आकृती ३) पुनरावृत्ती शक्यता ५०:५० आहे. म्हणजेच प्रभावित पालकांसह प्रत्येक गर्भधारणेच्या वेळी प्रभावित मुल होण्याची शक्यता ५०% आहे. जर आई-वडिलांपैकी कोणी प्रभावित नसेल तर नंतर पुनरावृत्ती होण्याचा धोका कमी असतो. ऑटोसोमलची उदाहरणे असलेल्या प्रमुख विकारांमध्ये “अकाँड्रोप्लासिया” (बाळ खुजे, मोठे डोके आणि हाडाच्या इतर विकृती असलेली असणे) आणि “न्यूरोफायब्रोमॅटोसिस” ज्यामध्ये त्वचेच्या रंगद्रव्यविकृती आणि सूज आढळते अशांचा समावेश होतो.

विकारांचा तिसरा गट X गुणसूत्राशी संबंधीत आहे (आकृती ४) ज्यामुळे क्वचित प्रसंग वगळता मुलगेच प्रभावित होतात. कारण स्त्रीमध्ये दोन पुरुषामध्ये एक X- क्रोमोसोम असते. जर आई वाहक असेल तर प्रत्येक गरोदरपणात मुलांसाठी विकार पुनरावृत्तीची शक्यता ५०% असते. जर आई वाहक नसेल तर पुनरावृत्ती होण्याचा धोका कमी असतो.

या गटातील महत्वाची उदाहरणे डुशेन मस्कुलर डिस्ट्रॉफी (कालौघात स्नायू शिथिल होत जाणे) आहे. स्नायुंचा कमकुवतपणा आणि हिमोफिलिया (वारंवार रक्तस्त्राव होणे ज्यासाठी विशिष्ट उपचारपद्धतीची आवश्यकता आहे.) बहुघटकीय विकारांसाठी, मुलांसाठी महत्वपूर्ण उदाहरणे म्हणजे न्यूरल ट्यूब दोष, दुभंगलेले ओठ किंवा टाळू, हात पायाचे दोष इत्यादी. या परिस्थितीत पुनरावृत्ती होण्याचा धोका ५% टक्क्यापेक्षा कमी असतो.



अनुवंशिक विकारांची पुनरावृत्ती कशी टाळावी?

प्र. २

बाधित मुल पुन्हा जन्माला येण्यापासून रोखता येऊ शकते का? असल्यास कसे?

शारीरिक लक्षणे तसेच जनुकीय तपासणी द्वारे एखादा बाधित मुलांमध्ये जनुकीय आजाराचे निदान निश्चित केल्यावर पुढल्या खेपेला गर्भात बाळाच्या जनुकीय तपासणी करुन असे बाधित गर्भात बाळाच्या जनुकीय तपासणी करुन असे बाधित मुल जन्माला येण्यापासून आपण टाळू शकतो.

याकरिता जनुकशास्त्र तज्ञांचा गर्भधारणेपूर्वी किंवा गर्भधारणेच्या सुरुवातीच्या काळात सल्ला घेणे आवश्यक असते. जेणेकरुन बाधित मुलांमध्ये जनुकीय निदान निश्चिती पूर्वी झालेली नसल्यास ती करण्यास पुरेसा वेळ मिळतो. शारीरिक व्यंग ही गर्भाच्या हाय रेझोलुशन सोनोग्राफी म्हणजेच USG द्वारे तज्ञ गायनेकॉलॉजिस्ट किंवा प्रसुतीतज्ञ किंवा फिटल मेडिसिन तज्ञ करतात.

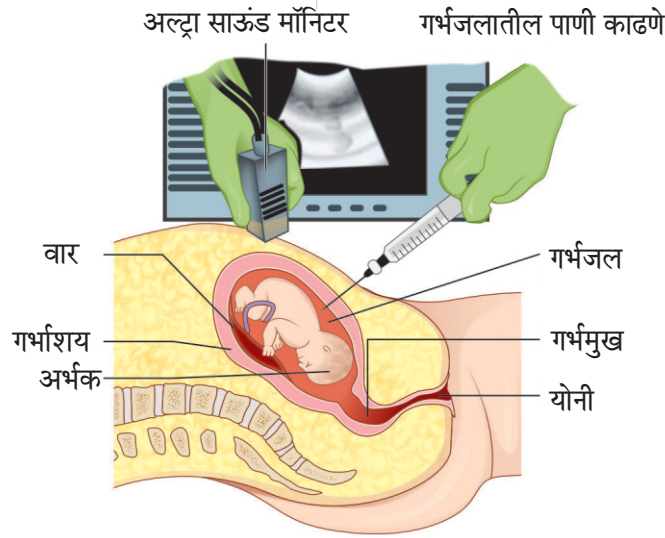
इतर गुणसूत्र किंवा जनुकांच्या सदोष रचनेमुळे होणारे आजार प्रसूतीच्या २० आठवड्याआधी गर्भाच्या नमुन्याची चाचणी करुन घेतल्याने कळतात व त्यात असाध्य रोग झालेला असल्यास असा गर्भ काढून टाकता येतो. ह्या संपूर्ण प्रक्रियेला चाचणीच्या आधी किंवा नंतर सविस्तर जनुकीय समपदेशन (कौन्सिलिंग) आवश्यक असते सर्व चाचण्या गर्भावस्थेच्या २० आठवड्यापर्यंतच गर्भपाताला कायदेशीर मान्यता आहे.

प्र. ३

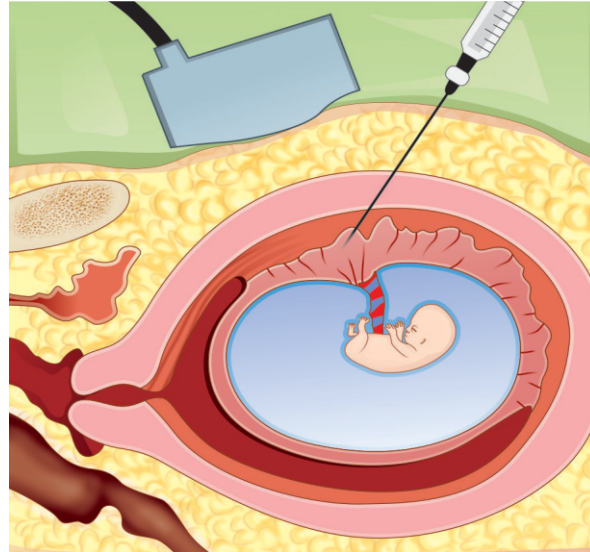
आमच्या गर्भातल्या बाळाच्या तपासणीचे नमुने घेण्याच्या पद्धती कुठल्या आहेत?

गर्भातल्या बाळाच्या तपासणीच्या दोन सामान्य पद्धती आहेत :-

१) वर म्हणजेच प्लासेंटाच्या कोरियनिक व्हीलस सॅम्पलिंग आणि अॅम्नियोसेंटिसिस द्वारे गर्भ जलाचे तपासणीसाठी नमुने घेतले जातात. गर्भावस्थेच्या १८ आठवड्याआधी गर्भाच्या नाळेच्या रक्ताचे नमुने तपासणीला घेतले जाऊ शकतात. त्यासाठी अत्यंत तज्ञ व्यक्तींची आवश्यकता असते हे नमुने प्रयोग शाळेत विविध अनुवांशिक आजारांच्या निदान निश्चितीसाठी पाठवले जातात.



आकृती ५ : अॅम्नियोसेंटिसिस गर्भजल परिक्षण



आकृती ६ : कोरियनिक व्हीलस बायोप्सी

प्र.४

या तपासण्या किती लवकर केल्या जाऊ शकतात?

कोरियनिक व्हिलस सॅम्पलिंग तपासणी गर्भावस्थेच्या साधारणतः १० ते १२ आठवडे किंवा त्यानंतरही केली जाऊ शकते. या प्रक्रियेमध्ये वाढ होत असलेल्या वारेचे (प्लासेन्टा) छोटे छोटे तुकडे घेतले जातात. त्यांची व बाळाची जनुकीय रचना समान असते. सोनोग्राफीद्वारे बाळ व वरची स्थिती तपासून सामान्यपणे पोटावर एका जागी स्थानिक औषध (लोकल अॅनास्थेशिया) देऊन जागा बधीर केली जाते. त्या नंतर हे नमुने प्रयोग शाळेमध्ये जनुकीय तपासणीसाठी पाठवले जातात. अॅम्नियोसेन्टेसिसद्वारे १६ ते २० आठवड्यांच्या गर्भाची तपासणी केली जाते. अॅमनीयोसॅक ही गर्भजलाने भरलेली पिशवी असते ज्यात बाळ गर्भशयात तरंगत असते. ह्या गर्भजलात बाळाच्या काही पेशी सामान्यपणे आढळतात. त्याद्वारे बाळाच्या पेशी आणि जनुके प्रयोग शाळेत तपासणीसाठी पाठवले जातात.

प्र.५

गर्भातील बाळाच्या तपासण्या कितपत सुरक्षित आहेत?

प्रसूती पूर्ण तपासण्याच्या पद्धती या सर्वसामान्यपणे सुरक्षित असतात. परंतु कोरियनिक विलीयस सॅम्पलिंग मध्ये ०.३% आणि तर अॅम्नियोसेन्टेसिसमध्ये ०.१% गर्भापाताची शक्यता असते. बहुतेक वेळा प्रसूती काळ हा सामान्य पद्धतीने सुरू राहतो. गर्भवती स्त्रीला जर अशा प्रकारच्या प्रसूती पूर्ण तपासण्यांना सामोरे जावे लागत असेल तर गर्भपाताचा धोका हा इतर महिलांप्रमाणेच आहे ह्याची खात्री करून घ्यायला हवी ओह.

प्र. ६

अशा प्रकारच्या तपासण्यांची विश्वासाहता किती असते?

या तपासण्या अतिशय खात्रीलायक समजल्या जातात या तपासण्यांची विश्वासाहता मुख्यतः दोन घटकांवर अवलंबून असते.

१) तपासणीची पद्धत २) जनुकीय तपासणी करण्याच्या प्रयोगशाळा

साधारणपणे ही तपासणी चुकण्याची शक्यता हा १%ते २% इतकी असते. काही वेळा पुरेसा नमुना न मिळाल्यामुळे किंवा त्यात आईच्या काही पेशी असल्याने कोरियनिक व्हिलस सॅम्पलिंग ही टेस्ट अयशस्वी होण्याची शक्यता असते. इतरही अनेक कारणे असू शकतात. जर कुठल्याही कारणामुळे तपासणी अयशस्वी झाली तर तसे रुग्णाला कळविण्यात येते आणि तपासणीसाठी पुन्हा नमुना घेतला जातो.

प्र. ७

माझ्या पहिल्या बाळाला विकासात उशीर झाला आहे आणि गुणसूत्र चाचणी द्वारे डाऊन्स सिंड्रोम असल्याचे निदान झाले आहे. माझ्या पुढच्या बाळाला देखील हा सिंड्रोम होण्याची शक्यता आहे का? मी ते रोखू

४७ गुणसूत्रे (अतिरिक्त गुणसूत्र क्रमांक २१) असलेले डाऊन्स सिंड्रोम मुल जन्माला आले की, त्यानंतरच्या गर्भधारणेमध्ये दुसऱ्या अशा प्रकारे प्रभावित मुलाच्या जन्माची शक्यता फक्त १ असते. हा खूप कमी धोका आहे. डाऊन्स सिंड्रोमच्या काही टक्के प्रकरणांमध्ये भिन्न जनुकीय विकृती असते. ज्याला (ट्रान्सलोकेशन) स्थानांतरण म्हणतात. येथे अतिरिक्त गुणसूत्र क्रमांक २१ उपस्थित आहे, परंतु तो दुसऱ्या गुणसूत्राशी जोडलेला आहे जसे की क्र. १३, १४, १५, २१ किंवा २२ अशा परिस्थितीत पालकांचे गुणसूत्र विश्लेषण केले पाहिजे. जर पालकोपैकी एकामध्ये संतुलित विकृती) ९ (ट्रान्सलोकेशन) असेल तर पुनरावृत्ती होण्याचा धोका जास्त असतो.

डाऊन्स सिंड्रोम असलेल्या दुसऱ्या बाळाचा जन्म गर्भाच्या ऊतींची चाचणी करून (वर स्पष्ट केल्याप्रमाणे) गुणसूत्र अभ्यास आणि काही डीएनए आधारित जलद चाचण्यांद्वारे प्रतिबंधित केला जाऊ शकतो, जे खूप विश्वसनीय आहे. सध्या एक नॉन-इनवेसिव्ह चाचणी देखील वापरली जात आहे. ज्यामध्ये गर्भाची जनुकीय माहिती मातेच्या रक्तातून मिळवली जाते. जर तिचे निकाल नकारात्मक असतील तर चाचणी अत्यंत विश्वासाह आहे. परंतु सकारात्मक चाचणीसाठी गर्भाच्या नमुने आणि चाचणीद्वारे निश्चित निदान करणे आवश्यक असेल.

प्र.८

माझ्या पहिल्या बाळाला थॅलेसेमिया आहे आणि त्याला दर काही आठवड्यांनी रक्त संक्रमण (रक्त चढवणे) आवश्यक आहे. मी दुसऱ्या बाधित मुलाचा जन्म रोखू शकते का आणि कसे?

तुमच्या पहिल्या बाळाला थॅलेसेमिया मेजरचा त्रास आहे आणि हा अनुवांशिक विकार रिसेसिव्ह डिसऑर्डर आहे. बाळामध्ये थॅलेसेमिया जनुकाच्या दोन्ही प्रतींमध्ये दोष असेल मात्र दोन्ही पालकांच्या एका प्रतीमध्ये असामान्य जनुक असेल, म्हणजे तुम्ही दोघेही वाहक आहात. या परिस्थितीत प्रत्येक गर्भधारणेमध्ये प्रभावित मुलाची पुनरावृत्ती होण्याची २५% शक्यता असते. CVC द्वारे गर्भधारणेच्या १० ते १२ आठवड्यांच्या आसपास गर्भाच्या अनुवांशिक दोषाची चाचणी करून आणि गर्भधारणा सुरु ठेवण्याची औपचारिक निर्णय घेऊन तुम्ही दुसऱ्या बाधित मुलाचा जन्म रोखू शकता. थॅलेसेमिया जन्मपूर्व चाचणीसाठी अनुवांशिक दोषाच्या अहवालाची (पालक/बाधित मुलाच्या चाचणीचा अहवाल) उपलब्धता आवश्यक आहे.

प्र.९

माझ्या मुलाला “ड्युशेन मस्व्यूलर डिस्ट्रॉफी” आहे आणि तो १३ वर्षांचा असून व्हीलचेअर शिवाय हालचाल करू शकत नाही. मी अशा दुसऱ्या बाधित मुलाचा जन्म रोखू शकते का आणि कसे?

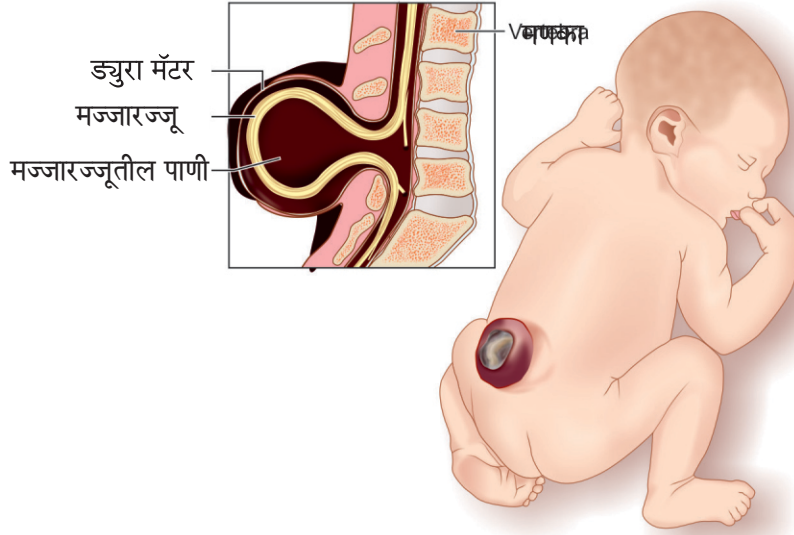
ड्युकेन मस्व्यूलर डिस्ट्रॉफी हा एक स्नायूंचा रोग आहे. जो लिंकड रिसेसिव्ह डिसऑर्डर म्हणून वारसाने मिळतो. जनुकातील कारक दोष ओळखण्यासाठी प्रभावित मुलामध्ये डीएनए विश्लेषणाद्वारे अनुवांशिक चाचणी केली पाहिजे. हे मल्टिप्लेक्स लिगेशन प्रोब अॅम्प्लिफिकेशन (MPLA) चाचणीद्वारे केले जाऊ शकते. जे जनुकाचे मोठे गहाळ किंवा प्रतिकृती केलेले भाग शोधते (७०% प्रकरणांमध्ये सकारात्मक) किंवा डिस्ट्रोफिन जनुकाचे अनुक्रम (MPLA सामान्य असल्यास) करावे लागते. बाधित मुलामध्ये दोष आढळल्यास, वाहक स्थितीसाठी आईची चाचणी केली पाहिजे. जर ती या दोषाची वाहक असेल तर प्रत्येक गरोदरपणात हा रोग पुरुष मुलांना प्रभावित होण्याची ५०% शक्यता असते, तथापि महिलांना हा रोग होण्याची शक्यता नसते. (दुर्मिळ परिस्थिती वगळता) मात्र ५०% महिला रोग वाहक असू शकतात. गर्भधारणेच्या १०-१२ आठवड्यांच्या दरम्यान गर्भधारणापूर्व नमुने घेऊन दुसऱ्या बाधित मुलाचा जन्म रोखू शकता. जर आई वाहक नसेल, तर बाधित मुलामध्ये हा आजार नवीन जनुक दोषामुळे होतो, जो अनुवांशिक नसतो आणि गोनाडल पेशींमधील दोषामुळे होतो. यात पुनरावृत्ती होण्याचा धोका कमी असतो. (१०%पर्यंत) या परिस्थितीत जन्मपूर्व चाचणी देखील दिली जाऊ शकते.

प्र. १०

माझ्या मुलीला जन्मतः मणक्यांचा दोष होता, त्या जागेवर थोडी सूज आली होती आणि दोन्ही पायातील ताकद कमी होती. शस्त्रक्रियेनंतर सुद्धा तिला वाचवता आले नाही. आपल्याला दुसऱ्या गर्भधारणेच्या वेळी हे टाळता येईल का?

तुमच्या मुलामध्ये “न्यूरल ट्यूब डिफेक्ट” (चित्र ७) होता, जो आपल्या लोकसंख्येमध्ये आढळणारा एक सामान्य जन्मदोष आहे. बहुतेक वेळा, ही विकृती स्वतंत्र असते आणि इतर विकृतींशी संबंधित नसते. तुमच्या मुलामध्ये फक्त न्यूरल ट्यूब दोष असल्याने गर्भधारणेमध्ये पुनरावृत्ती होण्याचा धोका ५% पर्यंत आहे. पुढील गर्भधारणेमध्ये या विसंगतीचा धोका ७०% कमी करण्यासाठी आईने दररोज ५ मिग्रॅ. फॉलिक अॅसिड घ्यावे. औषधांचा परिणाम होण्यासाठी, तुम्ही गर्भधारणेच्या २ महिन्यांपूर्वी ते गर्भधारणेनंतर ३ महिन्यांपर्यंत सुरु ठेवले पाहिजे. याचे कारण म्हणजे न्यूरल ट्यूब गरोदरपणात फार लवकर तयार होते. शिवाय गर्भधारणेच्या १६ ते १८ आठवड्यांच्या आसपास मातांच्या रक्ताची तपासणी (वाढलेली अल्फा फेटो प्रोटीन) आणि पुढच्या गर्भधारणेदरम्यान त्याच वेळी (अगदी त्या आधी सुद्धा) अल्ट्रासाऊंड विकृती स्कॅन केल्यास बहुतेक प्रकरणांमध्ये विसंगती शोधणे शक्य होईल. जर न्यूरल ट्यूबचा दोष इतर विकृतींशी संबंधित असेल. तर अनुवांशिक तज्ञांशी सल्लामसलत करून इतर काही अनुवांशिक विकारांसाठी बाळाची चाचणी करावी.

स्पायना बायफिडा (उघडा दोष)



आकृती ७ : न्यूरल ट्यूब डिफेक्ट

अनुवांशिक विकारांची पुनरावृत्ती कशी टाळावी?