

सिड्रोम वाले शिशुओं में गर्दन के पीछे अधिक मात्रा में द्रव हा सकता है। आपके बच्चे को डाउन्स सिड्रोम होने के जोखिम का आकलन करने के लिए, न्यूकल ट्रांसल्यूसेन्सी स्कैन या NT स्कैन का परिणाम और साथ ही आपके ब्लड टेस्ट (रक्त परीक्षण) के परिणाम को, आपकी उम्र, वजन और आपके गर्भावस्था के चरण, इन सभी बातों के साथ जोड़ा जाता है। ट्रिवन (जुड़वा बच्चे) और ट्रिपलेट (तीन बच्चे) गर्भावस्थाओं में भी इस जोखिम का आकलन लिया जा सकता है।

जब स्कैन के परिणाम और ब्लड टेस्ट (रक्त परीक्षण) के परिणामों को एक साथ जोड़ा जाता है, तो डाउन्स सिड्रोम के लगभग ९० % मामलों और ट्राइसोमी १८ और १३ के लगभग ९५ % मामलों के बारे में जाना जा सकता है। सिर्फ स्कैन करने से डाउन्स सिड्रोम वाली केवल ७० % गर्भावस्थाओं के बारे में जाना जा सकता है।

### सेकेण्ड ट्राइमेस्टर (दूसरी तिमाही) स्क्रीनिंग :

यदि आप फर्स्ट ट्राइमेस्टर (पहली तिमाही) स्क्रीनिंग का मौका चूक गए हैं, तो आप सेकेण्ड ट्राइमेस्टर (दूसरी तिमाही) स्क्रीनिंग को चुन सकते हैं, जिसमें भी ब्लड टेस्ट (रक्त परीक्षण) और स्कैन - जेनेटिक (आनुवंशिक) सोनोग्राम शामिल हैं। फर्स्ट ट्राइमेस्टर (पहली तिमाही) स्क्रीनिंग की तुलना में, डाउन्स सिड्रोम के बारे में जांच में पता चलने का दर, सेकेण्ड ट्राइमेस्टर (दूसरी तिमाही) स्क्रीनिंग में कम होता है।

### प्रिनेटल स्क्रीनिंग के परिणाम का क्या मतलब होता है ?

यह स्पष्ट रूप से समझा जाना चाहिए कि प्रिनेटल स्क्रीनिंग के परिणाम केवल जोखिम दर्शाते हैं और उनका एक अनुमान देते हैं और वे निदान के नतीजे नहीं हैं। कम जोखिम वाले परिणाम यह बताते हैं कि डाउन्स सिड्रोम के लिए आगे कोई और परीक्षण कराने की आवश्यकता नहीं है। जबकि उच्च जोखिम वाले परिणामों के लिए अधिक डाइग्नोस्टिक टेस्ट (नैदानिक परीक्षण) की आवश्यकता होती है।

### नॉन-इन्वेसिव प्रीनेटल टेस्ट (NIPT) क्या है ?

यह एक ब्लड टेस्ट (रक्त परीक्षण) है जो मातृ रक्त में मुक्त फिटल DNA (रक्त में मुक्त रूप से परिक्रामी भ्रूण का डीएनए) की उपस्थिति को निर्धारित करता है। विश्लेषण के दौरान यह भ्रूण डीएनए, हमें डाउन सिड्रोम वाले बच्चे के जोखिम का अनुमान लगाता है तो आपको पुष्टि परीक्षण से गुजरना होगा। जब इस भ्रूण के डीएनए का विश्लेषण किया जाता है, तो यह बच्चे को डाउन्स सिड्रोम होने के जोखिम का अनुमान देता है, और उसके बाद ही आपको पुष्टिकरण परीक्षण कराने की आवश्यकता होगी।

याद रखें कि :

अधिकांश बच्चे स्वस्थ पैदा होते हैं।

प्रारंभिक और इष्टतम स्क्रीनिंग एक खुश और शांतिपूर्ण गर्भावस्था सुनिश्चित करती है।



# सिम्स प्रिनेटल स्क्रीनिंग



सीम्स अस्पताल

रजी. ओफिस : प्लोट नं. 67/1, पंचामृत बंगलो के सामने,  
शुकन मोल के पास, सायन्स सीटी रोड, सोला, अहमदाबाद - 380060.

फोन : +91-79-2771 2771-75 फेक्स : +91-79-2771 2770

अपोइन्टमेंट के लिये फोन : +91-79-2772 1008

मोबाईल : +91-98250 66661 ईमेल : opd.rec@cimshospital.org

24 X 7 मेडीकल हेल्पलाईन +91-70 69 00 00 00

सीम्स अस्पतालकी अप्लीकेशन उपलब्ध है।



CIMS Hospital Pvt. Ltd. | CIN : U85110GJ2001PTC039962 | info@cims.org | www.cims.org

एम्ब्युलन्स और आपातकालीन सेवाएँ : +91-98244 50000, 97234 50000



## सिम्स प्रिनेटल

प्रिनेटल स्क्रीनिंग (जन्मपूर्व होने वाली बच्चे की जांच) गर्भावस्था एक अद्भुत समय है जो परिवार में एक नए सदस्य को जुड़ने के उत्साह और उसकी प्रत्याशा से भरा हुआ है। गर्भावस्था के प्रारंभिक हफ्ते एक चिंता का समय हो सकते हैं। ज़्यादातर गर्भवती माताओं की तरह, आप भी चाहते हैं की कोई आपको आश्वस्त करे सरल गर्भावस्था के बाद आपका बच्चा आपके हाथों में होगा। प्रिनेटल स्क्रीनिंग (जन्मपूर्व होने वाली बच्चे की जांच) के बारे में अधिक जानने और समझने के लिए और अपनी गर्भावस्था के प्रारंभिक चरण में आपकी जांच कराना क्यों महत्वपूर्ण है यह जानने के लिए आगे पढ़ें।

## प्रिनेटल स्क्रीनिंग क्या है ?

UK, USA, केनेडा, नेधरलैंड्स, स्पेन और फ्रांस जैसे देशों में अंतरराष्ट्रीय दिशानिर्देश यह सुझाव देते हैं कि, सभी गर्भवती महिलाओं को प्रिनेटल स्क्रीनिंग करानेकि सलाह दी जाती है, फिर चाहेवेंकिसी भी उम्र की हों। प्रिनेटल स्क्रीनिंग गर्भावस्था के ११ हफ्तों से १४ हफ्तों के बीच की जाती है और उसमें दो घटक शामिल हैं:

1. अल्ट्रासाउंड स्कैन, और
2. आपके रक्त में प्लेसेन्टल हार्मोन्स के स्तर का मूल्यांकन करने के लिए उसका परीक्षण किया जाता है।

अल्ट्रासाउंड स्क्रीनिंग के द्वारा निम्नलिखित चीजों की जांच की जा सकती है:

- गर्भ में एक या अधिक बच्चे हैं
- बच्चे के हृदय की धड़कनों की गति की जांच करती है
- बच्चे की उम्र की पुष्टि करने के लिए उसकी लंबाई मापी जाती है
- बच्चे में कोई संरचनात्मक दोष हो तो उसके बारे में पता करती है
- डाउन्स सिंड्रोम के लिए स्क्रीनिंग के भाग रूप

प्रिनेटल स्क्रीनिंग का मुख्य उद्देश्य एक बच्चे में डाउन्स सिंड्रोम की जांच करना है। यह अल्ट्रासाउंड और ब्लड टेस्ट्स (रक्त परीक्षणों) के संयोजन के द्वारा किया जाता है जोकि कम्बाइन्ड स्क्रीनिंग (संयुक्त जांच) के रूप में जाना जाता है।

## प्रिनेटल स्क्रीनिंग के लाभ

सभी गर्भवती माताओं को क्रोमोसोमल अब्नोर्मालिटी, यानि कि गुणसूत्र की असामान्यता (टी २१, टी १८, और टी १३) वाला एक बच्चा होने का खतरा होता है। फर्स्ट ट्राइमेस्टर स्क्रीनिंग टेस्ट (पहली तिमाही में बच्चे की जांच करने के लिए किया जाने वाला परीक्षण) यह जानने के लिए किया जाता है कि आपके होने वाले बच्चे में गुणसूत्र की असामान्यता से संबन्धित जोखिम बढ़ा है या कम हुआ है।

विशेषज्ञ के साथ परामर्श करके, आप यह तय करने में सक्षम होंगे कि आपको अधिक डाइग्नोस्टिक टेस्ट (नैदानिक परीक्षण) की आवश्यकता है या नहीं। डाइग्नोस्टिक टेस्ट (नैदानिक परीक्षण) गुणसूत्र संबंधी असामान्यताओं की उपस्थिति के बारे में निश्चित जानकारी देता है।

## गुणसूत्र की असामान्यताएं क्या हैं ?

हम सभी में क्रोमोसोम्स, यानि कि गुणसूत्रों की २३ जोड़ियाँ होती हैं। प्रत्येक गुणसूत्र की दो प्रतियां होती हैं। क्रोमोसोमल अब्नोर्मालिटी, अर्थात्, गुणसूत्र की असामान्यता या तो उसकी संख्या में या उसकी संरचना में होती है। इन गुणसूत्रों में परिवर्तन होने के कारण बच्चे के बौद्धिक और शारीरिक विकास पर प्रभाव पड़ता है। गुणसूत्रों की आम असामान्यताओं में शामिल हैं, ट्राइसोमी २१ (डाउन्स सिंड्रोम), ट्राइसोमी १८ और ट्राइसोमी १३।

## डाउन्स सिंड्रोम क्या है ?

डाउन्स सिंड्रोम (ट्राइसोमी २१) सबसे अधिक होने वाली क्रोमोसोमल अब्नोर्मालिटी (गुणसूत्रों की असामान्यता) है। यह असामान्यता एक विकासशील बच्चे की कोशिकाओं में स्थित २१ नंबर के क्रोमोसोम (गुणसूत्र) की एक अतिरिक्त प्रति होने के कारण होती है।

डाउन्स सिंड्रोम की घटनाएं ७०० जीवित जन्मों में लगभग १ हैं। डाउन्स सिंड्रोम बच्चों में सीखने की गंभीर अक्षमता का सबसे आम कारण है और अक्सर उसे शारीरिक समस्याओं जैसे हृदय से संबन्धित दोष (४० %) या दृष्टि और सुनने की क्षमता से संबन्धित शारीरिक समस्याओं के साथ जोड़ा जाता है। यह बचपन में होने वाले ल्यूकेमिया के साथ भी जुड़ा हो सकता है।

डाउन्स सिंड्रोम मातृत्व की किसी भी उम्र में हो सकता है (न सिर्फ बुजुर्ग गर्भवती महिलाओं में) और कोई भी बच्चा डाउन्स सिंड्रोम से प्रभावित हो सकता है, भले ही उसके परिवार में डाउन्स सिंड्रोम का कोई पारिवारिक इतिहास न हो। इसका मतलब यह है कि प्रत्येक माता को हर गर्भावस्था में, डाउन्स

सिंड्रोम वाला एक बच्चा होने का जोखिम होता है। यही कारण है कि प्रत्येक गर्भवती महिला को प्रिनेटल स्क्रीनिंग कराने के लिए सलाह देने की आवश्यकता पर जोर दिया गया है। डाउन्स सिंड्रोम एक बीमारी या वंशानुगत स्थिति नहीं है, और यह अतिरिक्त गुणसूत्र या तो माता से या पिता से आ सकता है। अभी तक, इस अतिरिक्त गुणसूत्र का कारण अभी तक स्पष्ट नहीं किया गया है।

ट्राइसोमी १८ और ट्राइसोमी १३, तुलनात्मक रूप से, गुणसूत्र संबंधी असामान्यताओं के दुर्लभ और गंभीर रूप हैं। ट्राइसोमी १८ और ट्राइसोमी १३ गंभीर मानसिक और शारीरिक विकलांगता से जुड़े हैं और बच्चे के पहले महीनों और वर्षों में जीवन घातक जटिलताओं के साथ जुड़े हैं।

## प्रिनेटल स्क्रीनिंग के लिए उपलब्ध टेस्ट्स (परीक्षण) :

- फर्स्ट ट्राइमेस्टर (पहली तिमाही) – न्यूकल ट्रांसल्यूसेन्सी स्कैन (NT स्कैन) और ब्लड टेस्ट्स के साथ कम्बाइन्ड (संयुक्त) स्क्रीनिंग।
- सेकेण्ड ट्राइमेस्टर (दूसरी तिमाही) - क्वाड्रपल (चौगुना) सीरम स्क्रीनिंग।
- सेकेण्ड ट्राइमेस्टर (दूसरी तिमाही) – जेनेटिक (आनुवंशिक) सोनोग्राम।
- नॉन-इनवेसिव ( बिना चीरफाड़ ) प्रिनेटल टेस्टिंग (परीक्षण) – NIPT।

## प्रिनेटल स्क्रीनिंग कैसे की जाती है ?

प्रिनेटल स्क्रीनिंग विभिन्न तरीकों से की जाती है। यह स्क्रीनिंग फर्स्ट ट्राइमेस्टर (पहली तिमाही) में, सेकेण्ड ट्राइमेस्टर (दूसरी तिमाही) में या दोनों ट्राइमेस्टर (तिमाही) में हो सकती है। यह स्क्रीनिंग आपकी उम्र, विशेष प्रकार के ब्लड टेस्ट (रक्त परीक्षण) और विशेष प्रकार के अल्ट्रासाउंड टेस्ट (सोनोग्राफी परीक्षण) को ध्यान में रखती है।

## फर्स्ट ट्राइमेस्टर (पहली तिमाही) स्क्रीनिंग :

कम्बाइन्ड (संयुक्त) फर्स्ट ट्राइमेस्टर (पहली तिमाही) स्क्रीनिंग टेस्ट (परीक्षण) प्रिनेटल स्क्रीनिंग के लिए एक आदर्श मॉडल है। इसमें, जब भ्रूण ११ सप्ताह और १३ सप्ताह के बीच की उम्र का होता है, तब एक सरल ब्लड टेस्ट (रक्त परीक्षण) करना शामिल है। आम तौर पर सभी गर्भवती महिलाओं में पाए जाने वाले २ मार्करों के लिए इस रक्त का विश्लेषण किया जाता है। ब्लड टेस्ट (रक्त परीक्षण) से पहले एक अल्ट्रासाउंड टेस्ट (सोनोग्राफी परीक्षण) किया जाता है। यह अल्ट्रासाउंड टेस्ट आपके बच्चे की उम्र की पुष्टि करता है और बच्चे की गर्दन के पीछे स्थित द्रव की मात्रा को मापता है (न्यूकल ट्रांसल्यूसेन्सी स्कैन या NT स्कैन)। ब्लड टेस्ट (रक्त परीक्षण) और अल्ट्रासाउंड के संयुक्त परिणाम डाउन्स सिंड्रोम, ट्राइसोमी १८ और ट्राइसोमी १३ के जोखिम का अनुमान कर सकते हैं। डाउन्स