

ஆரோக்கியமாக இருப்போம்.

பிறப்பு குறைபாடுகள் (Birth Defects)



ஆரோக்கியமான வாழ்க்கைக்கான மருத்துவ
நிபுணர்களின் பரிந்துரைகள்.

இந்த சிறப்பு வெளியீடு உங்கள் ஆரோக்கியத்தை
மேம்படுத்துவதற்காக உலகம் முழுவதிலுமிருந்து 100
மருத்துவர்களால் தொகுக்கப்பட்டது.

பிறப்பு குறைபாடுகள்

பிறப்பு குறைபாடுகள், பிறவி முரண்பாடுகள் என்றும் அழைக்கப்படுகின்றன, அவை பிறக்கும்போதே காணப்படும் கட்டமைப்பு அல்லது செயல்பாட்டு அசாதாரணங்கள் ஆகும். கரு உருவாக்கம் அல்லது கரு வளர்ச்சியின் போது, குறிப்பாக கர்ப்பத்தின் முதல் மூன்று மாதங்களில், உறுப்புகள் உருவாகும் போது, இயல்பான வளர்ச்சியைத் தடுக்கும் பல்வேறு காரணிகளால் அவை ஏற்படுகின்றன.

அவை உடலின் தோற்றம், செயல்பாடு அல்லது இரண்டையும் பாதிக்கலாம். சுமார் 4% குழந்தைகள் ஏதேனும் ஒரு வகையான பிறப்பு குறைபாட்டுடன் பிறக்கின்றன. சில எடுத்துக்காட்டுகளில் இதயக் குறைபாடுகள், டவுன் நோய்க்குறி, டர்னர் நோய்க்குறி, பிளவு உதடு மற்றும் அண்ணம் ஆகியவை அடங்கும். அவை மரபணு காரணிகள், சுற்றுச்சூழல் காரணிகள் அல்லது இரண்டின் கலவையால் ஏற்படலாம் என்றாலும், பலருக்கு அறியப்பட்ட காரணம் தெரியவில்லை.

பிறப்பு குறைபாடுகளின் வகைகள்:

- கட்டமைப்பு: இவை குழந்தையின் உடல் பாகங்கள் உருவாகும் விதத்தையோ அல்லது அவை செயல்படும் விதத்தையோ பாதிக்கின்றன. உதாரணங்களில் உதடு பிளவு மற்றும் அண்ணம் (cleft lip and palate), மற்றும் ஸ்பைனா பிஃபிடா (spina bifida) போன்ற நரம்புக் குழாய் குறைபாடுகள் அடங்கும்.
- செயல்பாட்டு: இவை உடலின் ஒரு பகுதி சாதாரணமாகத் தோன்றினாலும், அதன் செயல்பாட்டைப் பாதிக்கின்றன. எடுத்துக்காட்டுகளில் சிஸ்டிக் ஃபைப்ரோஸிஸ் மற்றும் பெருமூளை வாதம் ஆகியவை அடங்கும்.
- வளர்சிதை மாற்றம்: இவை உடல் சில பொருட்களை செயலாக்கும் விதத்தை பாதிக்கின்றன. எடுத்துக்காட்டுகளில் ஃபீனைல்கெட்டோனூரியா, நீரிழிவு நோய் ஆகியவை அடங்கும்.

பிறப்பு குறைபாடுகளுக்கு என்ன காரணம்?

1. மரபணு காரணிகள்.

- குரோமோசோமால் அசாதாரணங்கள்: டவுன் நோய்க்குறி (ட்ரைசோமி 21), டர்னர் நோய்க்குறி (மோனோசோமி எக்ஸ்)
- ஒற்றை மரபணு மாற்றங்கள்: சிஸ்டிக் ஃபைப்ரோஸிஸ், அரிவாள் செல் இரத்த சோகை, தலசீமியா
- பன்முகத்தன்மை கொண்ட மரபுரிமை: மரபணுக்கள் மற்றும் சூழலின் சேர்க்கை (E.g., பிளவு உதடு/அண்ணம்)
- மரபணு வெளிப்பாட்டின் கோளாறுகள் (எபிஜெனெடிக் பிறழ்வுகள்) என்பது DNA வரிசையில் ஏற்படும் மாற்றங்களுக்குப் பதிலாக எபிஜெனெடிக் குறிப்பான்களில் (DNA மெத்திலேஷன் அல்லது ஹிஸ்டோன் மாற்றம் போன்றவை) ஏற்படும் மாற்றங்களால் மரபணு வெளிப்பாட்டில் ஏற்படும் மாற்றங்களாகும். இந்த பிறழ்வுகள் எப்போது, எப்படி நிகழ்கின்றன என்பது தெளிவாகத் தெரியவில்லை. எடுத்துக்காட்டுகள் ஆட்டிசம், ஸ்கிசோஃப்ரினியா, மனச்சோர்வு, அல்சைமர், உடல் பருமன், வகை 2 நீரிழிவு நோய், பெருந்தமனி தடிப்பு, உயர் இரத்த அழுத்தம், முடக்கு வாதம், SLE, ஏஞ்சல்மேன் நோய்க்குறி மற்றும் பல புற்றுநோய்கள் (மார்பகம், குடல், புரோஸ்டேட், நுரையீரல், கடுமையான மைலாய்டு லுகேமியா). கட்டி அடக்கி மரபணுக்களின் அதிகப்படியான வெளிப்பாடு (E.g., BRCA2, MLH1) மற்றும் புற்றுநோய்களின் குறைவான வெளிப்பாடு (MYC, RAS போன்ற புற்றுநோய் ஊக்கி மரபணுக்கள்) ஆகியவற்றுக்கு இடையேயான நிகர விளைவால் இந்த புற்றுநோய்கள் ஏற்படுகின்றன. கட்டி அடக்கி மரபணுக்களின் அதிகப்படியான மெத்திலேஷன் மரபணு அமைதியை ஏற்படுத்தினாலும், புற்றுநோய்களின் குறைவான மெத்திலேஷன் அதிகப்படியான வெளிப்பாட்டை ஏற்படுத்துகிறது.

2. சுற்றுச்சூழல் காரணிகள் (டெரடோஜன்கள்).

இவை கருவின் வளர்ச்சியை சீர்குலைக்கும் பொருட்கள் அல்லது வெளிப்பாடுகள்:

- **தொற்றுக்கள் (TORCH குழு):** டாக்ஸோபிளாஸ்மோசிஸ், பிற (E.g., சிபிலிஸ், வெரிசெல்லா, ஜிகா), ரூபெல்லா, சைட்டோமெகலோவைரஸ் (CMV), ஹெர்பெஸ் சிம்பிளக்ஸ் வைரஸ் (HSV)
- **மருந்துகள்:** தாலிடோமைடு, ஐசோட்ரெடினோயின், சில வலிப்பு எதிர்ப்பு மருந்துகள் (E.g., வால்ப்ரோயேட்), லித்தியம், ACEI

- **புகைபிடித்தல்:** பிளவு உதடு, குறைந்த எடையுடன் பிறத்தல் மற்றும் இதய குறைபாடுகள் ஏற்படும் அபாயத்தை அதிகரிக்கிறது.
- **மது:** கரு ஆல்கஹால் நிறமாலை கோளாறுகளை (FASD) ஏற்படுத்துகிறது.
- **சட்டவிரோத மருந்துகள்:** கோகோயின் அல்லது ஓபியாய்டுகள் வளர்ச்சி கட்டுப்பாடு, பின்வாங்கும் அறிகுறிகளுக்கு வழிவகுக்கும்.

3. தாய்வழி சுகாதார நிலைமைகள்.

- நீரிழிவு நோய் (குறிப்பாக வகை 1 மற்றும் வகை 2 சரியாகக் கட்டுப்படுத்தப்படாவிட்டால்): நரம்புக் குழாய் குறைபாடுகள், இதயக் குறைபாடுகள் ஏற்படும் அபாயத்தை அதிகரிக்கிறது.
- உடல் பருமன்: நரம்பு குழாய் மற்றும் இதய குறைபாடுகளுடன் தொடர்புடையது.
- தைராய்டு கோளாறுகள், ஃபீனைல்கெட்டோனூரியா (PKU)

4. ஊட்டச்சத்து குறைபாடுகள்.

- ஃபோலிக் அமிலக் குறைபாடு: நரம்புக் குழாய் குறைபாடுகளுக்கு முக்கிய காரணம் (E.g., ஸ்பைனா பிஃபிடா, அனென்ஸ்பாலி)
- அயோடின் குறைபாடு: பிறவி ஹைப்போ தைராய்டிசம் (Hypothyroidism) மற்றும் அறிவுசார் குறைபாட்டை ஏற்படுத்தும்.

5. உடல் மற்றும் வேதியியல் வெளிப்பாடுகள்.

- கதிர்வீச்சு: அதிக அளவுகள் கருவின் வளர்ச்சியை சீர்குலைக்கலாம்.
- சுற்றுச்சூழல் நச்சுகள்: பாதரசம், ஈயம், பூச்சிக்கொல்லிகள்.

6. தெரியாத காரணங்கள்.

- சுமார் 50-60% வழக்குகளில், சரியான காரணம் தெரியவில்லை (இது எதிர்காலத்தில் வெளிப்படலாம்). உதாரணமாக, நோய் காரணத்தில் மரபணு வெளிப்பாட்டின் ஈடுபாடு இந்த நூற்றாண்டில் தெளிவாகத் தெரிந்தது.

நோய் கண்டறிதல்

- பிறப்புக்கு முந்தைய (பிறப்புக்கு முன்) பரிசோதனை மற்றும் நோயறிதல் சோதனைகள் மூலமாகவும், உடல் பரிசோதனை அல்லது பிறந்த பிறகு புதிதாகப் பிறந்த குழந்தை பரிசோதனை மூலமாகவும் பிறப்பு குறைபாடுகளைக் கண்டறிய முடியும். அல்ட்ராசவுண்ட் மற்றும் இரத்தப் பரிசோதனைகள் போன்ற பிரசவத்திற்கு முந்தைய பரிசோதனைகள், ஆபத்தில் இருக்கும் கர்ப்பங்களை அடையாளம் காண முடியும்.
- தேவைப்பட்டால், அம்னோசென்டெசிஸ் அல்லது கோரியானிக் வில்லஸ் மாதிரி போன்ற நோயறிதல் சோதனைகள் இந்த ஒழுங்கின்மையின் மரபணு நோயறிதலை உறுதிப்படுத்த முடியும். வளர்ச்சியடையாத மூளை, இதயம், நுரையீரல், குடல், உதரவிதானம், சிறுநீரகங்கள், முதுகெலும்பு, கைகால்கள் போன்ற கட்டமைப்பு முரண்பாடுகளை அல்ட்ராசவுண்ட் மூலம் அடையாளம் காணலாம் மற்றும் தேவைப்படும்போது MRI ஸ்கேனிங் மூலம் உறுதிப்படுத்தலாம்.
- புதிதாகப் பிறந்த குழந்தைகளுக்கான ஸ்கிரீனிங் சோதனைகள், செயல்படாத தைராய்டு, ஃபீனைல்கெட்டோனூரியா (PKU), இடுப்பு டிஸ்ப்ளாசியா மற்றும் கேட்கும் பிரச்சினைகள் போன்ற தீவிரமான, ஆனால் சிகிச்சையளிக்கக்கூடிய நிலைமைகளைக் கண்டறியும்.

சிகிச்சை

சிகிச்சைகள் குறைபாடு அல்லது நிலையின் வகை மற்றும் தீவிரத்தை சார்ந்துள்ளது. இதயத்தில் மிகச் சிறிய துளை மற்றும் வளைந்த சுண்டு விரல் (கிளினோடாக்டிலி) போன்ற சில பிறப்பு குறைபாடுகளுக்கு எந்த சிகிச்சையும் தேவையில்லை என்றாலும், சில வாழ்க்கைக்கு பொருந்தாது: எட்வர்ட் நோய்க்குறி, அனென்ஸ்பாலி மற்றும் கடுமையான இதய முரண்பாடுகள். இருப்பினும், பெற்றோர் ரீதியான நோயறிதல் சில இதய நிலைகள் மற்றும் டயாபிராக்மடிக் குடலிறக்கம் போன்ற சில நிலைகளின் விளைவை மாற்றக்கூடும்.

பிறப்பு குறைபாடுகளை எவ்வாறு தடுப்பது?

பிறப்பு குறைபாடுகளை எவ்வாறு தடுப்பது என்பது பற்றிய விரிவான பார்வை இங்கே:

1. ஃபோலிக் அமிலம் (வைட்டமின் B9):

- கருத்தரிப்பதற்கு முன்பு தொடங்கி முதல் மூன்று மாதங்கள் முழுவதும் தொடர்ந்து, குறைந்தபட்சம் 400 மைக்ரோகிராம் (mcg) ஃபோலிக் அமிலம் கொண்ட தினசரி பெற்றோர் ரீதியான வைட்டமின் எடுத்துக்கொள்வது, ஸ்பைனா பிஃபிடா போன்ற நரம்புக் குழாய் குறைபாடுகளை (NTDs) தடுக்க உதவும்.
- ஃபோலிக் அமிலம் நரம்புக் குழாயின் வளர்ச்சிக்கு மிகவும் முக்கியமானது, இது பின்னர் மூளை மற்றும் முதுகுத் தண்டுவடத்தை உருவாக்குகிறது.

சிறப்பு குறிப்பு தலைமை ஆசிரியரிடமிருந்து: ஃபோலிக் அமிலம் என்பது பிறப்பு குறைபாடுகளை ஏற்படுத்தும் நன்கு அறியப்பட்ட (மிகவும் ஆய்வு செய்யப்பட்ட) ஊட்டச்சத்து குறைபாடு ஆகும். இருப்பினும், வைட்டமின்கள் உட்பட ஆரோக்கியமான மனித கரு உருவாக்கத்திற்கு பல நுண்ணூட்டச்சத்துக்கள் மிக முக்கியமானவை:

- வைட்டமின் A
- வைட்டமின் B12
- வைட்டமின் B6
- வைட்டமின் B3
- வைட்டமின் C
- வைட்டமின் D
- தாதுக்கள்:
 - இரும்பு
 - துத்தநாகம்
 - மெக்னீசியம்
 - அயோடின்
 - பாஸ்பரஸ்
 - கால்சியம்.

இந்த நுண்ணூட்டச்சத்துக்கள் செல் பிரிவு, DNA தொகுப்பு மற்றும் பல்வேறு உறுப்பு அமைப்புகளின் வளர்ச்சியில் முக்கிய பங்கு வகிக்கின்றன, இது வெற்றிகரமான கர்ப்ப முடிவுக்கு அவசியமாக்குகிறது.

வைட்டமின்களின் முக்கியத்துவத்தை பலர் அறிந்திருந்தாலும், அத்தியாவசிய தாதுக்கள் பற்றிய புரிதல் இல்லாதது ஒரு குறிப்பிடத்தக்க பிரச்சனையாகும். மேலே பட்டியலிடப்படாத பல (10-20) சுவடு கூறுகள் இதில் ஒரு பங்கைக் கொண்டிருக்கலாம், இருப்பினும், மனித கருக்களைப் பயன்படுத்தி இதுபோன்ற ஆராய்ச்சியை நடத்துவது சாத்தியமற்றது என்பதை நிரூபிப்பது மிகவும் கடினம். எனவே, தாயின் வாய்வழி உட்கொள்ளலில் அனைத்து அத்தியாவசிய

நுண்ணூட்டச்சத்துக்களும் (வைட்டமின்கள் மற்றும் தாதுக்கள்) இருப்பதை உறுதி செய்வது அர்த்தமுள்ளதாக இருக்கிறது. எந்தவொரு உணவிலும் சிறந்த பரிந்துரைக்கப்பட்ட உணவுத் தேவைகள் அனைத்து நுண்ணூட்டச்சத்துக்களும் இருக்காது.

எனவே பாதுகாப்பான வழி, வைட்டமின்கள் மற்றும் தாதுக்களின் நல்ல கலவையைக் கொண்ட தினசரி சப்ளிமெண்ட் எடுத்துக்கொள்வதாகும். அதிகப்படியான அளவு உடலில் இருந்து, முக்கியமாக சிறுநீரகங்கள் வழியாக வெளியேற்றப்படும். தினசரி பரிந்துரைக்கப்பட்ட அளவை எடுத்துக்கொள்வது குறிப்பிடத்தக்க தீங்கு விளைவிப்பதாகத் தெரியவில்லை என்று மறைமுக சான்றுகள் தெரிவிக்கின்றன. கரு வளர்ச்சியின் மிக முக்கியமான பகுதி கர்ப்பத்தின் முதல் 2 மாதங்களுக்குள் நிகழ்கிறது. துரதிர்ஷ்டவசமாக, சில தாய்மார்கள் கருத்தரித்ததிலிருந்து 1-2 மாதங்கள் வரை அவர்கள் கர்ப்பமாக இருக்கிறார்களா இல்லையா என்பது கூட தெரியாது. கருவுக்கு புதிய உறுப்புகளின் வளர்ச்சி மற்றும் உயிரணுப் பிரிவுக்கு மிகவும் தேவைப்படும்போது போதுமான 'வரிசைப் பொருள்' இருக்கும் என்பதை கருத்தரிப்பதற்கு முந்தைய சப்ளிமெண்ட் எடுத்துக்கொள்வதன் முக்கியத்துவத்தை இது எடுத்துக்காட்டுகிறது.

நல்ல மரங்கள் வலுவான வேர்களைக் கொண்டுள்ளன. நஞ்சுக்கொடி என்பது கருவின் 'வேர்கள்'. வளர்ச்சி தடைபட்ட குழந்தைக்கு பொதுவாக ஆரோக்கியமற்ற நஞ்சுக்கொடி இருக்கும். மனித நஞ்சுக்கொடியின் பொருத்துதல் மற்றும் வளர்ச்சியில் நுண்ணூட்டச்சத்துக்களின் பங்கு போதுமான அளவு ஆய்வு செய்யப்படவில்லை. தாய்வழி வயது முதிர்வு, நீரிழிவு, இரத்த அழுத்தம், நாளமில்லா நோய்கள், த்ரோம்போபிலியா, புகைபிடித்தல் மது, போதைப்பொருள் துஷ்பிரயோகம் மற்றும் சுற்றுச்சூழல் மாசுபாடுகளுக்கு ஆளாகுதல் போன்ற சில தாய்வழி சுகாதார நிலைமைகள் அனைத்தும் நஞ்சுக்கொடியின் வளர்ச்சி மற்றும் செயல்பாட்டை (எனவே கரு) பாதிக்கலாம் என்பது அனைவரும் அறிந்ததே.

தாய்வழி மனநலப் பிரச்சினைகள் கர்ப்பத்தில் ஏற்படுத்தும் தாக்கம் தெளிவாகத் தெரியவில்லை. கரு வளர்ச்சிக் கட்டுப்பாடு, இருதய நோய் (மாரடைப்பு, பக்கவாதம், உயர் இரத்த அழுத்தம்), வளர்சிதை மாற்ற நோய்க்குறி (வகை 2 நீரிழிவு, அதிக கொழுப்பு மற்றும் உயர் இரத்த அழுத்தம்), நாள்பட்ட சிறுநீரக நோய் மற்றும் சில புற்றுநோய்கள் போன்ற முதிர்வயதில் பல முக்கியமான நோய்களுடன் தொடர்புடையது.

கருத்தரிப்பதற்கு முன்பே நோய் தடுப்பு குறித்து ஆராய வேண்டுமா?

2. தீங்கு விளைவிக்கும் பொருட்களைத் தவிர்க்கவும்:

- மது: கர்ப்ப காலத்தில் பாதுகாப்பான அளவு மது அருந்துவது பற்றி எதுவும் தெரியவில்லை. மதுவை முற்றிலுமாக தவிர்ப்பது மிகவும் முக்கியம். கரு ஆல்கஹால் ஸ்பெக்ட்ரம் கோளாறுகள் (FASD), இது பல்வேறு பிறப்பு குறைபாடுகள் மற்றும் வளர்ச்சி சிக்கல்களை ஏற்படுத்தும்.
- புகையிலை: கர்ப்ப காலத்தில் புகைபிடிப்பது குழந்தை குறைந்த எடையுடன் பிறப்பதற்கும், முன்கூட்டிய பிறப்புக்கும், பிளவு உதடு மற்றும் அண்ணம் உள்ளிட்ட பல்வேறு பிறப்பு குறைபாடுகளின் அபாயத்தை அதிகரிக்கும்.
- சட்டவிரோத மருந்துகள்: சட்டவிரோத மருந்துகளின் பயன்பாடு குழந்தைக்கு பிறப்பு குறைபாடுகள் மற்றும் வளர்ச்சி பிரச்சினைகளையும் ஏற்படுத்தும்.

3. இருக்கும் சுகாதார நிலைமைகளை நிர்வகிக்கவும்:

- உங்களுக்கு நீரிழிவு போன்ற நாள்பட்ட உடல்நலப் பிரச்சினை இருந்தால், கர்ப்பத்திற்கு முன்னும் பின்னும் அதை திறம்பட நிர்வகிக்க உங்கள் சுகாதார வழங்குநருடன் ஆலோசித்து திட்டமிடுங்கள்.
- கட்டுப்பாடற்ற நீரிழிவு, இதயக் குறைபாடுகள் போன்ற சில பிறப்பு குறைபாடுகளின் அபாயத்தை அதிகரிக்கும்.

4. ஆரோக்கியமான எடையை பராமரிக்கவும்:

- கர்ப்பத்திற்கு முன்னும் பின்னும் ஆரோக்கியமான எடையுடன் இருப்பது பிறப்பு குறைபாடுகள் மற்றும் கர்ப்ப சிக்கல்களின் அபாயத்தைக் குறைக்கும்.
- உடல் பருமன் இதயம் மற்றும் முதுகெலும்பு பிரச்சினைகள், அத்துடன் பிளவு அண்ணம் போன்றவற்றின் அபாயத்தை அதிகரிக்கும்.

5. மகப்பேறுக்கு முற்பட்ட பராமரிப்பு:

- உங்கள் சுகாதார வழங்குநருடன் வழக்கமான பரிசோதனைகள் உட்பட வழக்கமான மகப்பேறுக்கு முற்பட்ட பராமரிப்பு, கர்ப்பத்தின் ஆரம்பத்திலேயே சாத்தியமான சிக்கல்களைக் கண்டறிந்து நிர்வகிக்க உதவும்.
- அல்ட்ராசவுண்ட் ஸ்கேன்கள் மற்றும் இரத்த பரிசோதனைகள் போன்ற மகப்பேறுக்கு முந்தைய பரிசோதனைகள், சில பிறப்பு குறைபாடுகளைக் கண்டறிய உதவும்.

6. சுற்றுச்சூழல் பாதிப்புகள் குறித்து கவனமாக இருங்கள்:

- சுற்றுச்சூழலில் உள்ள ஈயம் (lead) போன்ற நச்சுப் பொருட்கள் கருவின் வளர்ச்சிக்கு தீங்கு விளைவிக்கக்கூடும்.
- சுற்றுச்சூழல் நச்சுக்களுக்கு நீங்கள் வெளிப்படுவது குறித்து உங்களுக்கு கவலைகள் இருந்தால், உங்கள் மருத்துவர் அல்லது சுகாதார வழங்குநரிடம் ஆலோசிக்கவும்.

7. மரபணு சோதனை:

- மரபணு கேரியர் பரிசோதனை, நீங்களும் உங்கள் துணையும் உங்கள் குழந்தைக்குக் கடத்தப்படக்கூடிய சில மரபணு நிலைமைகளுக்கு கேரியர்களா என்பதை அடையாளம் காண உதவும்.
- உங்களுக்கு பிறப்பு குறைபாடுகள் அல்லது பிற உடல்நலப் பிரச்சினைகள் இருந்திருந்தால், மரபணு ஆலோசனை தகவல் மற்றும் ஆதரவை வழங்கும்.

8. கர்ப்ப காலத்தில் ஏற்படக்கூடிய பிறப்பு குறைபாடுகளை எவ்வாறு கண்டறிவது?

- கர்ப்பத்தை சோதிப்பதன் மூலம் சாத்தியமாகும். இதற்கு இரண்டு முக்கிய வகையான சோதனைகள் உள்ளன: ஸ்கிரீனிங் மற்றும் நோயறிதல் சோதனைகள்.

திரையிடல் சோதனைகள்:

பல்வேறு ஸ்கிரீனிங் சோதனைகள் கிடைக்கின்றன. அவை ஒவ்வொன்றும் அதன் பயன்கள் மற்றும் நன்மைகளைக் கொண்டுள்ளன. பெரும்பாலான உயர் வருமான நாடுகள் ஸ்கிரீனிங் சோதனைகளின் கலப்பின மாதிரியைப் பயன்படுத்துகின்றன, எடுத்துக்காட்டாக, ஒருங்கிணைந்த இரத்தம் மற்றும் அல்ட்ராசவுண்ட் ஸ்கிரீனிங். ஒவ்வொரு கர்ப்பமும் ஏதோ ஒரு வகையான ஸ்கிரீனிங்கிற்கு தகுதியானது என்று நம்பப்படுகிறது. நவீன மூலக்கூறு தொழில்நுட்பம் தாயின் இரத்தத்தில் உள்ள கரு DNAவைக் கண்டறிய உதவுகிறது, இது மிக உயர்ந்த அளவிலான துல்லியத்துடன் மரபணு அசாதாரணங்களைக் கண்டறிய அனுமதிக்கிறது. மரபணு அசாதாரணத்தின் எந்தவொரு சந்தேகத்தையும் கர்ப்பத்திலிருந்து எடுக்கப்பட்ட ஒரு சிறிய மாதிரியுடன் (குழந்தையின் சிறுநீரில் இருந்து: அம்னோசென்டெசிஸ் அல்லது நஞ்சுக்கொடியிலிருந்து: கோரியானிக் வில்லஸ் மாதிரி - சுருக்கமாக சிவிஎஸ்) உறுதிப்படுத்த முடியும்.

எபிஜெனெடிக்ஸ் (மரபணு வெளிப்பாடு) பற்றி நாம் அதிகம் புரிந்துகொள்கிறோம்.

மரபணு ரீதியாக இயல்பான குழந்தைகளுக்கு கூட கட்டமைப்பு முரண்பாடுகள் இருக்கலாம். DNA வரிசையில் ஏற்படும் மாற்றங்கள் (எபிஜெனெடிக்ஸ்) அல்லது பிற காரணிகளால் ஏற்படாத மரபணு வெளிப்பாட்டில் ஏற்படும் மாற்றங்கள் அவற்றில் சிலவற்றிற்கு காரணமாக இருக்கலாம். பிளவு அண்ணம், ஸ்பைனா பிஃபிடா, வளர்ச்சியடையாத உறுப்புகள் மற்றும் இணைந்த இரட்டையர்கள் போன்ற கட்டமைப்பு முரண்பாடுகளைக் கண்டறிவதே அல்ட்ராசவுண்ட் ஸ்கிரீனிங்கின் நோக்கமாகும்.

கர்ப்பத்தின் வயதின் அடிப்படையில் ஸ்கிரீனிங் விந்தணுக்களும் பெயரிடப்படுகின்றன. கர்ப்பத்தின் முதல் 3 மாதங்களுக்குள் ஸ்கிரீனிங் சோதனைகள் மேற்கொள்ளப்படும்போது, அது முதல் மூன்று மாத ஸ்கிரீனிங் என்று அழைக்கப்படுகிறது. முதல் 3 மாதங்களுக்குப் பிறகு ஸ்கிரீனிங் செய்யும்போது இது இரண்டாவது மூன்று மாத ஸ்கிரீனிங் (கர்ப்பத்தின் 3 மாதங்களை அனுப்புதல்) ஸ்கிரீனிங் ஆகும். மூன்றாவது மூன்று மாதங்களில் கர்ப்பத்தை பரிசோதிப்பது மிகவும் தாமதமாகிவிடும் (எனவே அத்தகைய சொல் இல்லை!).

IVF போன்ற உதவி இனப்பெருக்க நுட்பங்களை மேற்கொள்ளும் தம்பதிகளுக்கு மிகவும் மேம்பட்ட மரபணு சோதனை கிடைக்கிறது, இதில் எதிர்கால குழந்தையின் முழு மரபணு அமைப்பையும் வாழ்க்கையின் 8-16 செல் கட்டத்தில் கருப்பைக்கு மாற்றுவதற்கு முன்பு சோதிக்க முடியும். இது முன்-இம்பிளான்டேஷன் மரபணு சோதனை (PGT) என்று அழைக்கப்படுகிறது.

கிடைக்கக்கூடிய திரையிடல் சோதனைகளின் முழுமையான பட்டியல் பின்வருமாறு:

- தாய்வழி சீரம் பரிசோதனை: டவுன் நோய்க்குறி, டிரிசோமி 18 மற்றும் நரம்பு குழாய் குறைபாடுகள் போன்ற நிலைமைகளின் அபாயத்தை மதிப்பிடுவதற்கு இந்த இரத்தப் பரிசோதனை தாயின் இரத்தத்தில் உள்ள குறிப்பிட்ட பொருட்களின் அளவை அளவிடுகிறது.
- முதல் மூன்று மாதக் குழந்தைப் பரிசோதனை: டவுன் நோய்க்குறி போன்ற குரோமோசோமால் அசாதாரணங்களின் அபாயத்தை மதிப்பிடுவதற்கான இரத்தப் பரிசோதனை மற்றும் அல்ட்ராசவுண்ட் (நுச்சல் டிரான்ஸ்லூசென்சி சோதனை) ஆகியவை இதில் அடங்கும்.

- இரண்டாவது மூன்று மாதக் குழந்தைப் பரிசோதனை: இதில் பிற குரோமோசோமால் நிலைமைகள் மற்றும் கட்டமைப்பு அசாதாரணங்களைச் சரிபார்க்க இரத்தப் பரிசோதனை (குவாட் ஸ்கிரீன்) மற்றும் அல்ட்ராசவுண்ட் ஆகியவை அடங்கும்.
- அல்ட்ராசவுண்ட்: கர்ப்ப காலத்தில் அல்ட்ராசவுண்ட் ஸ்கிரீனிங் பல்வேறு பிறப்பு குறைபாடுகள் மற்றும் நிலைமைகளை அடையாளம் காண உதவும், முதன்மையாக முதல் மற்றும் இரண்டாவது மூன்று மாதங்களில் இது பயன்படுத்துகிறது. வளரும் குழந்தையின் படங்களை உருவாக்க ஒலி அலைகள், சாத்தியமான கட்டமைப்பு சிக்கல்களை அடையாளம் காண அல்லது நுச்சல் ஒளிஊடுருவல் போன்றவற்றை அளவிட உதவுகின்றன.
- ஊடுருவாத பிரசவத்திற்கு முந்தைய பரிசோதனை (NIPT): இந்த இரத்தப் பரிசோதனை பகுப்பாய்வு செய்கிறது. டவுன் நோய்க்குறி போன்ற குரோமோசோமால் நிலைமைகளின் அபாயத்தை மதிப்பிடுவதற்கு தாயின் இரத்தத்தில் உள்ள கருவின் DNA.
- முன் பொருத்தல் மரபணு சோதனை (PGT): மிகவும் ஆரம்பகால கருவில் (பிளாஸ்டோசிஸ்ட் என்று அழைக்கப்படுகிறது) இருந்து ஒரு செல் அகற்றப்பட்டு விரும்பிய மரபணு சோதனை செய்யப்படுகிறது.

இந்தப் பரிசோதனைகள் எப்போது வழங்கப்படும்?

- கர்ப்பத்தின் முதல் மற்றும் இரண்டாவது மூன்று மாதங்களில் பொதுவாக ஸ்கிரீனிங் சோதனைகள் வழங்கப்படுகின்றன.
- ஸ்கிரீனிங் சோதனைகள் ஒரு மரபணு நிலைக்கான அதிக ஆபத்தைக் காட்டினால் அல்லது சில நிலைமைகளின் குடும்ப வரலாறு இருந்தால், பொதுவாக நோயறிதல் சோதனைகள் பரிந்துரைக்கப்படுகின்றன.

முக்கியமான பரிசீலனைகள்:

- ஸ்கிரீனிங் சோதனைகள் ஒரு உறுதியான நோயறிதலை அல்ல, ஆபத்தின் மதிப்பீட்டை வழங்குகின்றன.
- நோயறிதல் சோதனைகள் மிகவும் துல்லியமான நோயறிதலை வழங்குகின்றன, ஆனால் கருச்சிதைவு அல்லது தொற்று போன்ற சிக்கல்களுக்கு ஒரு சிறிய ஆபத்தைக் கொண்டுள்ளன.
- சிறந்த நடவடிக்கையைத் தீர்மானிக்க, ஒவ்வொரு பரிசோதனையின் அபாயங்கள் மற்றும் நன்மைகளைப் பற்றி உங்கள் சுகாதார வழங்குநரிடம் விவாதிப்பது முக்கியம்.

1. முதல் மூன்று மாத பரிசோதனை:

- நுச்சல் டிரான்ஸ்லூசென்சி (NT) அல்ட்ராசவுண்ட்: இந்த அல்ட்ராசவுண்ட், பொதுவாக 11 முதல் 13 வாரங்களுக்கு இடையில் செய்யப்படுகிறது, இது குழந்தையின் கழுத்தின் பின்புறத்தில் திரவத்தால் நிரப்பப்பட்ட இடத்தின் தடிமனை அளவிடுகிறது. தடிமனான NT டவுன் நோய்க்குறி, எட்வர்ட்ஸ் நோய்க்குறி மற்றும் பிற குரோமோசோமால் நிலைகளின் அதிகரித்த ஆபத்தைக் குறிக்கலாம்.
- முதல் மூன்று மாத ஒருங்கிணைந்த பரிசோதனை: இது NT அல்ட்ராசவுண்ட் மற்றும் இரண்டு பொருட்களின் (கர்ப்பத்துடன் தொடர்புடைய பிளாஸ்மா புரதம் A மற்றும் மனித கோரியானிக் கோனாடோட்ரோபின்) தாய்வழி சீரம் அளவை அளவிடும் இரத்த பரிசோதனையை இணைக்கிறது. முடிவுகள், தாயின் வயதுடன் சேர்ந்து, டவுன் நோய்க்குறி மற்றும் பிற குரோமோசோமால் அசாதாரணங்களின் அபாயத்தை தீர்மானிக்க உதவுகின்றன.

2. இரண்டாவது மூன்று மாத பரிசோதனை:

- உடற்கூறியல் ஸ்கேன் (20 வார அல்ட்ராசவுண்ட்): பொதுவாக 18 முதல் 21 வாரங்களுக்கு இடையில் செய்யப்படும் இந்த விரிவான அல்ட்ராசவுண்ட், குழந்தையின் மூளை, எலும்புக்கூடு, இதயம் மற்றும் பிற உறுப்புகள் உள்ளிட்ட உடல் அமைப்புகளை மதிப்பிடுகிறது. இது அனென்ஸ்பாலி, ஸ்பைனா பிஃபிடா மற்றும் பிறவி இதய குறைபாடுகள் உள்ளிட்ட பல்வேறு கட்டமைப்பு அசாதாரணங்களைக் கண்டறிய முடியும்.

3. அல்ட்ராசவுண்ட் மூலம் கண்டறியக்கூடிய நிலைமைகள்:

- குரோமோசோமால் அசாதாரணங்கள்: டவுன் நோய்க்குறி, எட்வர்ட்ஸ் நோய்க்குறி மற்றும் பிற அனூப்ளோயிடிகள் (குரோமோசோம்களின் அசாதாரண எண்ணிக்கை).
- கட்டமைப்பு குறைபாடுகள்: அனென்ஸ்பாலி, ஸ்பைனா பிஃபிடா, பிளவு உதடு/அண்ணம், பிறவி இதய குறைபாடுகள், சிறுநீரக செயலிழப்பு மற்றும் செரிமான அமைப்பின் பிற அசாதாரணங்கள்.
- பிற நிலைமைகளுக்கான அறிகுறிகள்: தடிமனான நுச்சல் ஒளிஊடுருவல் போன்ற சில அல்ட்ராசவுண்ட் கண்டுபிடிப்புகள்,

இதயக் குறைபாடுகள் போன்ற பிற நிலைமைகளின் அதிகரித்த ஆபத்தைக் குறிக்கலாம்.

அல்ட்ராசவுண்ட் ஸ்கிரீனிங்கின் வரம்புகள்:

- அல்ட்ராசவுண்ட் மூலம் எல்லா நோய்களையும் கண்டறிய முடியாது.
- சில சீரழிவு கோளாறுகள் அல்லது உணர்ச்சி குறைபாடுகள் போன்ற சில நிலைமைகளை அல்ட்ராசவுண்ட் மூலம் கண்டறிய முடியாது.
- ஸ்கிரீனிங் சோதனைகள் உறுதியான நோயறிதல்களை அல்ல, ஆபத்து தகவல்களை வழங்குகின்றன. ஸ்கிரீனிங் சோதனை அதிக ஆபத்தைக் குறித்தால், நோயறிதல் சோதனை வழங்கப்படலாம்.

4. முன் பொருத்தல் மரபணு சோதனை (PGT)

- முன்-இம்பிளான்டேஷன் மரபணு சோதனை (PGT) என்பது IVF இல் கருக்கள் கருப்பைக்கு மாற்றப்படுவதற்கு முன்பு மரபணு அல்லது குரோமோசோமால் அசாதாரணங்களுக்கு பரிசோதிக்கப் பயன்படுத்தப்படும் ஒரு செயல்முறையாகும். இது வெற்றிகரமான கர்ப்பத்திற்கான வாய்ப்புகளை அதிகரிக்க உதவுகிறது மற்றும் மரபணு நிலையில் குழந்தை பிறக்கும் அபாயத்தைக் குறைக்கிறது. குறிப்பிட்ட மரபணு நிலைமைகள் (PGT-M) அல்லது குரோமோசோமால் அசாதாரணங்களுக்கு (PGT-A) சோதிக்க PGT ஐப் பயன்படுத்தலாம்.
- PGT என்பது ஒரு அதிநவீன நுட்பமாகும், இது மரபணு அல்லது குரோமோசோமால் பிரச்சனைகளை அடையாளம் காண இன் விட்ரோ கருத்தரித்தல் (IVF) மூலம் உருவாக்கப்பட்ட கருக்களை பகுப்பாய்வு செய்கிறது. இது அடிப்படையில் கருக்கள் கருப்பைக்கு மாற்றப்படுவதற்கு முன்பு அவற்றை "திரையிட" ஒரு வழியாகும்.

கர்ப்ப காலத்தில் நோய் கண்டறிதல் பரிசோதனை:

வளரும் கருவின் மரபணு அமைப்பை உறுதிப்படுத்த இரண்டு வகையான நோயறிதல் சோதனைகள் மட்டுமே உள்ளன:

- a. அம்னோசென்டெசிஸ்: இந்த செயல்முறையானது, குழந்தையைச் சுற்றியுள்ள அம்னோடிக் திரவத்தின் மாதிரியை எடுத்து, மரபணு நிலைமைகளை பகுப்பாய்வு

செய்வதை உள்ளடக்கியது (கர்ப்பத்தின் 15 வாரங்களுக்குப் பிறகு செய்யப்படுகிறது). இது ஒரு பாதுகாப்பான செயல்முறையாகும், சில அமைப்புகளில் ஆயிரத்திற்கு ஒரு சில சிக்கல்கள் மட்டுமே ஏற்படும்.

- b. கோரியானிக் வில்லஸ் மாதிரி (CVS): இந்த சோதனை, மரபணு நிலைமைகளை (கர்ப்பத்தின் 10 முதல் 14 வாரங்களுக்கு இடையில் செய்யப்படுகிறது) பகுப்பாய்வு செய்ய நஞ்சுக்கொடியிலிருந்து திசுக்களின் மாதிரியை எடுக்கின்றது.

சுருக்கம்

பிறப்பு குறைபாடுகள் என்பது பிறக்கும்போதே ஏற்படும் கட்டமைப்பு அல்லது செயல்பாட்டு அசாதாரணங்கள் ஆகும். அவை முதன்மையாக கர்ப்பத்தின் முதல் மூன்று மாதங்களில், கருவின் உறுப்புகள் உருவாகும் போது, அவற்றின் வளர்ச்சியில் தலையிடும் பல்வேறு காரணிகளால் ஏற்படுகின்றன. மூன்று வகையான பிறப்பு குறைபாடுகள் உள்ளன: கட்டமைப்பு, செயல்பாட்டு மற்றும் வளர்சிதை மாற்றம். அவை மரபணு மற்றும் எபிஜெனடிக் பிறழ்வுகள், சுற்றுச்சூழல் காரணிகள், தாய்வழி ஆரோக்கியம் மற்றும் ஊட்டச்சத்து நிலைமைகள் மற்றும் உடல் மற்றும் வேதியியல் காரணிகளுக்கு ஆளாகுதல் ஆகியவற்றால் ஏற்படலாம். இருப்பினும், பெரும்பாலான பிறப்பு குறைபாடுகளுக்கான காரணம் தெரியவில்லை. கருத்தரிப்பதற்குத் திட்டமிடுதல், சரியான ஊட்டச்சத்து, தீங்கு விளைவிக்கும் பொருட்களைத் தவிர்ப்பது மற்றும் இருக்கும் சுகாதார நிலைமைகளை நிர்வகிப்பது ஆகியவை பிறப்பு குறைபாடுகளைத் தடுக்க உதவும்.

பிறப்பு குறைபாடுகளைக் கண்டறிவதற்கு இரண்டு முக்கிய வகையான சோதனைகள் உள்ளன: ஸ்கிரீனிங் (Screening) சோதனைகள் மற்றும் நோயறிதல் (Diagnostic) சோதனைகள். அதிக எண்ணிக்கையிலான ஸ்கிரீனிங் சோதனைகள் உள்ளன, ஆனால் இரண்டு நோயறிதல் சோதனைகள் மட்டுமே கிடைக்கின்றன: அம்னோசென்டெசிஸ் மற்றும் CVS. அம்னோசென்டெசிஸ் இதற்கு பொதுவாகப் பயன்படுத்தப்படும் சோதனை. கரு கருப்பைக்கு மாற்றப்படுவதற்கு முன்பு மரபணு அல்லது குரோமோசோமால் அசாதாரணங்களுக்கு மிக விரிவான பரிசோதனையை முன் பொருத்துதல் மரபணு சோதனை இப்போது அனுமதிக்கிறது.

அல்ட்ராசவுண்ட் ஸ்கேன்கள் கட்டமைப்பு அசாதாரணங்களைக் கண்டறிவதற்கு மிகவும் பயனுள்ளதாக இருக்கும். பிறப்பு குறைபாடுகளை முன்கூட்டியே கண்டறிவது பல வழிகளில் முக்கியமானது.

செய்ய வேண்டியவை

- உங்கள் கர்ப்பத்தைத் திட்டமிடுங்கள்.
- உடல் ரீதியாகவும் மன ரீதியாகவும் சுறுசுறுப்பாக இருங்கள்
- கருத்தரிப்பதற்கு ஒரு வருடம் முன்பு சரியான மருத்துவ ஆலோசனையைப் பெறுங்கள்
- கருத்தரிப்பதற்கு சில மாதங்களுக்கு முன்பு நுண்ணூட்டச்சத்து சப்ளிமெண்ட்களை எடுத்துக் கொள்ளுங்கள்
- கர்ப்ப காலத்தில் நன்கு சமைத்த, சத்தான உணவை உண்ணுங்கள்
- கர்ப்பத்திற்கு முன்னும் பின்னும் ஆரோக்கியமான எடையைப் பராமரிக்கவும்
- அனைத்து அங்கீகரிக்கப்பட்ட தடுப்பூசிகள் மற்றும் தேவையான சிகிச்சைகளையும் பெறுங்கள்
- பிறப்பு குறைபாடுகளைத் தடுப்பதற்கும் கண்டறிவதற்கும் அடிப்படைகளைப் புரிந்து கொள்ளுங்கள்
- பிறப்பு குறைபாடுகளுக்கு பரிசோதனை செய்யுங்கள்

செய்ய கூடாதவை

- இரத்த உறவினர்களுடன் திருமணம்.
- சுமார் 38-40 ஆண்டுகளுக்குப் பிறகு கர்ப்பம்.
- கர்ப்ப காலத்தில் குழந்தைக்கு தீங்கு விளைவிக்கக்கூடிய உடல் சக்திகள், ரசாயன பொருட்கள் (குறிப்பாக மருந்துகள், ஆல்கஹால்) மற்றும் நோய்கள் (குறிப்பாக வைரஸ் நோய்கள்) ஆகியவற்றிற்கு ஆளாகுதல்.
- புகைபிடித்தல்..