

## विश्व डाऊन सिंड्रोम दिवस

डाऊन सिंड्रोम यह एक अनुवंशिक परिस्थिती होकर इसमे शारिरिक एवं मानसिक विकार क्रामोसोम 21 अतिरिक्त निर्माण के कारण जन्मतः होते है ।

**लक्षण:** यह विकार से ग्रासित बच्चो एवं बुजुर्गोमे उनके चेहरे पर दिखाई देते है। डाऊन सिंड्रोम हुए लोगो मे उैसे जैसे ही लक्षण दिखाई दे यह जरुरी नही सर्वसामान्य रुप से पाए जानेवाले लक्षण इसप्रकार है

- चपटा मुख
- उँचाई कम
- छोटा सिर
- छोटा / टिंगना नाक
- बाहर की दिशा मे बढी जिव्हा
- आँखोमे पलको के उपर अत्याधिक वृध्दी (फुली पलके)
- अप्राकृतिक आकार के छोटे कान
- कमजोर नसें
- आडे छोटे हाथपंजे पर एक हस्तरेषा
- तुलनात्मक दृष्टी से छोटी अंगुलियाँ/टिंगणी अंगुलियाँ व हाथ पैर
- अतिरिक्त अस्थिरता
- नेत्रों के रंगीत अवयवों पर सफेद डाग जिन्हे ब्रशफिल्ड कहते है

### धोखे की संभवनाये-

कुछ पालकोंको अपनी संतान मे डाऊन सिंड्रोम दोष होने की संभवनाये रहती है जिसके निम्नलिखित कारण हो सकते है ।

अत्याधिक उम्र मे गर्भावस्था अधिक उम्र मे गर्भावस्था मे होने वाली महिलाओंकी संतान मे डाऊन सिंड्रोम का धोखा हो सकता है , क्यो की पुराने अंडाशय मे क्रामोसोम के अयोग्य विभाजन होने की संभावना अधिक रहती है ।35 वर्ष से अधिक उम्र की गर्भवती महिलाओं मे डाऊन सिंड्रोम ग्रस्त संतान की संभावना अधिक रहती है साथ ही साथ 35 वर्ष से कम उम्र की महिलाओंमे निरंतर पुरुष उत्पत्ती से भी यह संभावना बढ सकती है ।

आनुवंशिक स्थानांतरण के वाहक के कारण डाऊन सिंड्रोम की संभावना रहती है । महिला अथवा पुरुष दोनों मे कोई अनुवंशिक स्थानांतरण के गुणधर्म का धारक रह सकता है । जिसके चलते संतान पर भी डाऊन सिंड्रोम का परिणाम दिखाई देता है ।

किसी संतान को डाऊन सिंड्रोम होना पालकों को डाऊन सिंड्रोम होने से तथापि पालकों मे स्थानांतरण के गुणधर्म दिखाई देने से अन्य संतान भी ग्रस्त हो सकती है ।अनुवंशिक समुपदेशक पालकों को इस संदर्भ मे मार्गदर्शन कर सकते है तथापि धोखे से सहायता कर सकते है ।

### कुछ उलझने -

- जन्म से ही हृदयविकार
- श्वास नलिका के उपरी हिस्से मे संक्रमण
- खरटि अथवा नींद मे गले के स्नायू शिथिल होकर श्वासनलिका बंद होना, रुकावट होना
- जठर आतडियों मे रुकावटे
- थायरॉईड ग्रंथी के कार्य मे रुकावटे
- प्रतिकारात्मक शक्ती का कार्य अव्यवस्थित होना
- रक्त का कर्करोग
- रीढ की हडडी की समस्याएँ

## निदान-

सिरम TSH यह थायरॉइड ग्रंथी कार्य में सावधान की प्राथमिक जाँच की जाती है। पालकों की जाँच में गर्भवती महिला के गर्भ में क्रोमोसोम की कमी धोखा दिखाई देने पर निदान सुनिश्चित करने हेतु सायटोजेनेटिक अनालिसिस किया जाता है। गर्भधारणा के पश्चात् 10 से 12 सप्ताह के बाद गर्भ के जन्म सप्ताह में कोरीऑनिक विलस के नमूने की जाँच की जाती है, जो की गर्भजल की होती है अथवा गर्भधारणा के 15 वे सप्ताह में अमनीओसेंटेसीस (गर्भ से पानी निकालना) जाँच की जाती है।

क्रोमोसोम अधिक पेशी केंद्र में उपस्थित होने की जाँच ट्रायसेमी टेस्ट पॉलीमरेस चेन रिअैक्शन (PCR) अथवा फ्लोरेन्स इन सीटू हायब्रीडायज़ेशन (FISH) टेक्नीक्स का उपयोग कर की जाने पर कॅरीओ टाईप अनालिसिस में तुलना की जाती है। ऐसा पाया जाता है की ऐसी तुरंत जाँच यह अधिकतर गर्भवती स्त्रियों में क्रोमोसोमल अॅबनॉर्मलीटीज (विकार) ढूँढने में सफलता नहीं मिलती।

## नियंत्रण उपचार पध्दती-

सिरम टीएसएच यह प्राथमिक जाँच होकर इस अवस्था में हायपोथॉरिडीसम हुए रोगियों में थायरॉइडस संक्रमण संप्रेरक बदलने की क्षमता की जाँच की जाती है।

उपचार किए जाने के पश्चात् अथवा मात्रा में परिवर्तन करने पर 4 से 8 सप्ताह बाद TSH जाँच की जानी चाहिए।

अत्यावश्यक प्रमाण में मात्रा दिए जाने के पश्चात् 6 महिनों के पश्चात् TSH जाँच करनी चाहिए। पश्चात् 12 वे महिने में (समय अनुसार अधिकबार) जाँच करनी चाहिए।

लीव्होथायरॉक्सीन लेनेवाले रोगियों में TSH जाँच दवा प्रारंभ करने से 4 से 8 सप्ताह दवा के साथ करनी चाहिए।

हायपोथारॉडीसम युक्त गर्भवती महिला शीघ्र ही सिरम TSH जाँच करनी चाहिए।

## जाँच-

- धोखा होने की संभावना वाले पालकों द्वारा गर्भ के क्रोमोसोमल विकार बालक के जन्म लेने पूर्व ही करना चाहिए।
- गर्भजल का नमूना - गर्भजल की सायटोजेनेटिक विकार की जाँच करने की दृष्टि से की जानेवाली जन्मपूर्व जाँच हो तो भी अमनीओसेंटेसीस की कमी जानी जा सकती है।
- अमनीओसेंटेसीस का उपचार
- डाऊन सिंड्रोम की जन्म पूर्व एवं जन्मपश्चात् निदान क्रोमोसोम अॅनालायसिस

## उपचार पध्दती-

डाऊन सिंड्रोम पर दवा ईलाज का उद्देश सामने रखकर उपयुक्त पध्दती से किया जाता है। हृदयरोग, सुनाई कम देना, आँखों में विकार वैसेही सिलिअॅक रोग (छोटी आंत की हानि) अथवा थायरॉइड मोटापा प्रतिरोध हड्डियों का विकार पर नियमित ध्यान देना अन्य चिकित्सकीय उपचार नियमित रूप से करना चाहिए। यह डाऊन सिंड्रोम ग्रस्त व्यक्ती को अत्यावश्यक है जैसे मधुमेह, रक्तकर्करोग, निद्रानाश खरटि गले कुल्हो का रोग योग्य समुपदेशन एवं साधन सामग्री की उपलब्धता होनेपर रोगी को स्वतंत्र रूप से जीवन मापन करना, अपने कार्य करना अन्यो से संपर्क स्थापित करना संभव होता है।

दातों के ईलाज की आवश्यकता आंतरिक स्नायू में दर्द होने पर प्रोफेलेक्सिस इस प्रतिजैविक की शिफारिश डाऊन सिंड्रोम हुए जन्मतः हृदयरोग है जिनको दांत के आंतरिक स्नायू का दर्द होने पर विपरित परिणाम हो सकता है। यानि

की काम्पलक्स सायनोटिक हार्ट रोग अथवा शल्यक्रिया के पश्चात दर्द में वृद्धि होने पर अन्य शल्यक्रिया की जाती है । दातों के आंतरिक रोग निर्माण हुए जन्मतः हृदयरोगी, श्रवण दोषी अथवा अन्य रोगी जैसे खरटि जैसे रोगी पर शल्यक्रिया आवश्यक होती है सुनाई दोष पर की गई शल्यक्रिया न्यूमो इस्टाचेन ट्यूब, टॉन्सिलेक्टामी (टॉन्सिल ग्रंथी एवं अॅडीनोडीकटॉमी (अॅडीनोईड निकालना) का समावेश होता है।

Reference : Micromedex's Care Notes System Online 2.0