

जागतिक डाऊन सिंड्रोम दिन

डाऊन सिंड्रोम- ही एक जनुकीय दोषाची परिस्थिती असून त्यामध्ये शारीरिक आणि मानसिक दोष क्रोमोसोम 21 च्या अतिरिक्त निर्मितीमुळे जन्मतःच निर्माण होतात.

लक्षणो-डाऊन सिंड्रोम हा दोष असलेल्या मुलांमध्ये तसेच प्रौढांमध्ये त्यांच्या चेह-यावर लक्षणे आढळतात डाऊन सिंड्रोम झालेल्या सर्वांमध्ये सारखीच लक्षणे आढळतात असे नाही, सर्वसाधारणपणे आढळणारी लक्षणे पुढीलप्रमाणे-

- चपटा चेहरा
- कमी उंची
- लहान डोके
- लहान/आखूड नाक
- बाहेरच्या बाजूस वाढलेली जीभ
- पापण्यांची वाढ वरच्या बाजूने अधिक असते (फुगीर पापण्या)
- अनैसर्गिक आकाराचे किंवा लहान कान
- स्नायू कमकुवत असणे
- रुंद लहान हात असून पंजावर एकच हस्त रेषा असते.
- तुलनात्मक दृष्ट्या लहान बोटे, आखूड हात आणि पाय
- अतिरीक्त अस्थिरता
- रंगीत अवयवांवर ठळक पांढरे डाग/ठिपके (उदा. बुब्बुळ) डोळ्यातील अशा डागास ब्रशफिल्ड स्पॉट म्हणतात.

धोकादायक घटक-

काही पालकांमध्ये डाऊन सिंड्रोम ग्रस्त अपत्य जन्मास येण्याचा धोका असतो त्यासाठी धोकादायक कारणे पुढीलप्रमाणे असू शकतात.

मोठ्या वयातील गर्भधारणा- मोठ्या वयात गर्भधारणा होणा-या महिलांच्या अपत्यास डाऊन सिंड्रोमचा धोका अधिक असतो, कारण जुन्या अंड्यांमध्ये क्रोमोझोमचे अयोग्य विभाजन होण्याची शक्यता अधिक असते 35 वर्षापेक्षा अधिक वयाच्या स्त्रियांना डाऊन सिंड्रोम ग्रस्त अपत्य होण्याची शक्यता जास्त असते. परंतू 35 पेक्षा कमी वयाच्या महिलांना अधिक मुले झाल्यासही हा धोका संभवतो.

जनुकीय स्थानांतरणाचे वाहक असल्यामुळे डाऊन सिंड्रोमचा धोका संभवतो. महिला किंवा पुरुष दोघापैकी कोणीही जनुकीय स्थानांतरणाचे गुणधर्म वाहक असू शकतात, त्यामुळे अपत्यावर डाऊन सिंड्रोमचा परिणाम दिसू शकतो.

एका अपत्यास डाऊन सिंड्रोम असणे- पालकास एक अपत्य डाऊन सिंड्रोम ग्रस्त असेल आणि पालकांमध्ये जनुकीय स्थानांतरणाचे गुणधर्म असल्यास दुसरे अपत्यही डाऊन सिंड्रोम ग्रस्त होऊ शकते.जनुकीय समुपदेशक पालकांना दुसरे अपत्य डाऊन सिंड्रोमग्रस्त असण्याच्या धोक्याविषयी मदत करू शकतात.

गुंतागुंत-

- जन्मतःच हृदयविकार
- श्वसनसंस्थेच्या वरील भागात संसर्ग
- घोरणे किंवा झोपेत असतांना घशातील स्नायू शिथिल झाल्यामुळे श्वसनमार्ग बंद होणे, श्वसनास अडथळा येणे
- जठर - आतड्यांसंबंधी अडथळा
- थायरॉईड ग्रंथीच्या कार्यात बिघाड
- प्रतिकारशक्तीचे कार्य व्यवस्थित नसणे
- रक्ताचा कर्करोग
- पाठीच्या कण्याच्या समस्या

निदान-

सिरम TSH ही थायरॉईड ग्रंथीच्या कार्यातील बिघाड तपासण्याची प्राथमिक चाचणी घेतली जाते.

पालकांच्या तपासणीत गर्भवती महिलेच्या गर्भात क्रोमोझोमच्या अत्यवस्थेचा धोका आढळल्यास निदान निश्चित करण्यासाठी सायटोजेनेटिक अॅनालिसिस घेतला जातो. गर्भधारणेनंतर 10 ते 12व्या आठवड्यात गर्भाची जन्मपूर्व सायटोजेनेटिक चाचणी कोरीऑनिक विलसचा नमुना (गर्भजल) घेऊन केली जाते किंवा गर्भधारणेनंतरच्या 15 ते 20 व्या आठवड्यात अॅम्नीओसेंटेसिस (गर्भातून पाणी काढणे) चाचणी केली जाते.

क्रोमोझोमची जास्त प्रत पेशी केंद्रकात उपस्थित आहे काय याची तपासणी होणारी ट्रायसॉमी टेस्ट पॉलीमरेस चेन रिअॅक्शन (PCR) किंवा फ्लोरेन्स इन सीटू हायब्रीडायझेशन (FISH) टेक्नीक्स यांचा वापर करून केली असता फुल कॅरीओ टाईप अॅनालिसिसमध्ये तुलना केली असता असे आढळते की अशा प्रकारची झटपट चाचणी ही बहुतांश गर्भवती स्त्रियांमध्ये क्रोमोझोमल अॅबनॉर्मलॅटीज (क्रोमोझोमधील दोष) शोधण्यात अयशस्वी ठरतात.

अर्भकामध्ये डाऊन सिंड्रोमच्या खुणा आढळत असल्यास सायटोजेनेटिक अॅनालिसिस ही चाचणी करण्यात येते.

नियंत्रक उपचार-

सिरम टीएसएच ही प्राथमिक तपासणी असून त्यामध्ये प्राथमिक अवस्थेतील हायपोथॉरिडीसम असलेल्या रुग्णातील थायरॉईड संप्रेरके बदलण्याच्या क्षमतेविषयी पडताळणी करण्यात येते.

उपचार केल्यावर किंवा मात्रेत बदल केल्यावर 4 ते 8 आठवड्यांनंतर TSH चाचणी घ्यावी.

आवश्यक प्रमाणात मात्रा दिल्यानंतर 6 महिन्यांनी TSH चाचणी घ्या, त्यानंतर 12व्या महिन्यात (आवश्यकतेनुसार जास्त वेळा चिकीत्सा करा.)

लीव्होथारॉक्झीन घेणा-या रुग्णांची TSH चाचणी औषध सुरु केल्यापासून 4 ते 8 आठवड्यात औषधांसह घ्यावी जी जैव उपलब्धता कमी करतात किंवा लिवोथारॉक्झीन च्या चयापचयात बदल घडवतात.

हायपोथारॉडीसम असलेल्या महिला गर्भवती झाल्यास त्यांनी गर्भधारणा झाल्याबरोबर लगेचच सिरम TSH ची चाचणी करून घ्यावी.

परिक्षण-

- धोका असण्याची शक्यता असलेल्या पालकांनी गर्भाचे क्रोमोझोमल दोष जाणून घेण्यासाठी जन्मपूर्व परिक्षण करून घ्यावे.
- गर्भजलाचा नमुना घेणे- गर्भजलाची सायटोजेविक दोष शोधण्याच्या दृष्टीने केलेली जन्मपूर्व चाचणी योग्य असली तरी अॅम्नीओसेंटेसिसपेक्षा कमी अचूक असते.
- अॅम्नी ओसेंटेसिसचे निदान
- डाऊन सिंड्रोमचे जन्मपूर्व आणि जन्म:पश्चात निदान क्रोमोझोम अॅनालायसिस

उपचार-

डाऊन सिंड्रोम वरील औषधोपचार विशिष्ट उद्दिष्ट समोर ठेऊन पध्दतशीरप्रमाणे केले जातात. हृदयविकार, श्रवणदोष आणि दृष्टीदोष यावर तसेच सिलीअॅक डिजीज (लहान आतड्यांची हानी)किंवा थायरॉईड, लठठपणा प्रतिरोध, आणि हिरड्यांचे आजार यावर नियमित लक्ष देणे. इतर वैद्यकीय निदान नियमितपणे करणे आणि त्यावर नियमित उपचार

करणे हे डाऊन सिंड्रोम असलेल्या व्यक्तींसाठी आवश्यक आहे जसे मधुमेह, रक्ताचा कर्करोग, निद्रानाश (घोरणे) किंवा मानेच्या मणक्यांचे आजार/झीज योग्य समुपदेशन आणि साधनसामग्रीची उपलब्धता करून दिल्यास रुग्णास स्वतंत्रपणे जगणे, आपले कामकाज करणे आणि इतरांशी संवाद साधता येणे शक्य होते.

दातांवर उपचाराची गरज ही अंतःस्नायूंचा दाह झाल्याने निर्माण होते त्यासाठी प्रोफिलेक्सीस हया प्रतिजैविकाची शिफारस डाऊन सिंड्रोम असल्याने जन्मतःच हृदयरोग आहे आणि ज्यांना दातांतील अंतःस्नायूंचा दाह झाल्याने वार्डट परिणाम होऊ शकतो म्हणजेच कॉम्पलॅक्स सायनोटीक हार्ट डिसीज आणि शस्त्रक्रियेनंतर वेदनावर्धन, वेदनांचे वहन किंवा इतर शल्यक्रिया केल्या जातात.

मणक्यामध्ये दोष निर्माण झालेल्या, जन्मःजात हृदयरोग, श्रवणदोष आणि घोरणे यासारख्या आजारात शस्त्रक्रियेची गरज असू शकते. श्रवणदोषावर केलेल्या शस्त्रक्रियेत न्यूमो इस्टाचेन ट्यूब, टॉन्सीलेक्टामी (टॉन्सील ग्रंथी काढणे) आणि अॅडीनोडीक्टॉमी (अॅडीनोईड काढून टाकणे) यांचा समावेश असतो.

Reference : Micromedex's Care Notes System Online 2.0