क्या आप जानना चाहेंगे कि आपके गर्भस्थ शिशु में डाउन सिन्ड्रोम है या नहीं ?

डा० शुभा आर० फड़के, एम०डी०, डी०एम० (मेडिकिल जेनेटिक्स)
प्रोफेसर एवं विभागाध्यक्ष मेडिकल जेनेटिक्स विभाग
संजय गाँधी स्नातकोत्तर आयुर्विज्ञान संस्थान लखनऊ।

१. **डाउन सिन्ड्रोम क्या है?**
डाउन सिन्ड्रोम एक जैवकीय (Genetic) बीमारी है, जिसका मुख्य लक्षण मंदबुद्धि है। यह मंदबुद्धि बच्चों का सबसे प्रमुख कारण है। मंदबुद्धि के अलावा इन बच्चों में दिल और आंत की गंभीर बीमारियाँ हो सकती है। इनके चेहरे की बनावट मंगोल, जाति के लोगों से मिलती है। इसलिए इन्हें मंगोल बेबी भी कहा जाता था। यह गुणसूत्रों (Chromosomes) की खराबी से होता है। डाउन सिन्ड्रोम के व्यक्तियों में 21 नम्बर के गुणसूत्रों की 2 कॉपिया होने के बदले 3 कॉपिया होती है।

२. **क्या डाउन सिन्ड्रोम का उपचार संभव है?**
नहीं ! डाउन सिन्ड्रोम ठीक नहीं किया जा सकता है। दिल और आंत की बनावटी गड़बड़ी को आपरेशन के द्वारा ठीक किया जा सकता है। लेकित मंदबुद्धि किसी भी दवा या आपरेशन से ठीक नहीं होती।

३. **डाउन सिन्ड्रोम में मन्द बुद्धि कितनी गंभीर होती है?**
डाउन सिन्ड्रोम के बच्चों की आई क्यू (IQ) सामान्यतः 40-60% तक की पायी जाती है। यह बच्चे चलना, बोलना इत्यादि काम आम बच्चों की तुलना में देर से सीखते हैं। अर्थात बड़े होने पर वे लोग साधारण भाषा में बातें कर सकतें हैं तथा घर पर अपनी देखभाल खुद कर सकते हैं। वे किसी की निगरानी में साधारण काम कर सकते हैं। वे जिन्दगी की बहुत सारी जिम्मेदारी का वहन नहीं कर सकते। उन्हें जीवन भर सहायता एवं निगरानी की जरूरत है।

४. **सामान्यतः आबादी में डाउन सिन्ड्रोम से पीडित बच्चे होने का खतरा क्या है?**
पूरी आबादी में 800 बच्चों में से एक को डाउन सिन्ड्रोम होता है। यह खतरा मॉ की आयु के साथ बढ़ता है। तथा 35 वर्ष की आयु से ऊपर यह खतरा 350 में एक हो जाता है।

५. **क्या मेरे होने वाले बच्चे को डाउन सिन्ड्रोम हो सकता है?**
हाँ, किसी भी माँ को डाउन सिन्ड्रोम से पीडित बच्चा हो सकता है। अधिकांश डाउन सिन्ड्रोम में से पीडित बच्चे उन माताओं को होते हैं जिनके परिवार में एक भी बच्चे को डाउन सिन्ड्रोम नहीं है।

६. **क्या डाउन सिन्ड्रोम का खतरा तब भी है जबकि परिवार में एक भी बच्चे को डाउन सिन्ड्रोम नहीं है।**
हाँ, डाउन सिन्ड्रोम का खतरा तब भी है, जबकि परिवार में एक भी बच्चा इस बीमारी से ग्रसित नहीं है।

७. **क्या जन्म से पहले गर्भ में इस बीमारी की जाँच संभव है?**
हाँ, गर्भावस्था के दौरान क्वाड्रीपल या डबल मार्कर टेस्ट नाम की जाँच के द्वारा पता लगाया जा सकता है कि गर्भस्थ शिशु में डाउन सिन्ड्रोम का खतरा अधिक तो नहीं है।

८. **क्वाड्रीपल टेस्ट क्या है?**
इस टेस्ट में माँ के खून से चार प्रकार की जाँचे–(AFP, B-HCG, Serum Oestriol, Inhibin A) होती हैं। इन पर आधारित गणना के द्वारा खतरे का पता लगाया जाता है। यह टेस्ट गर्भ के पंन्द्रह से अठारहवें हफ्ते में किया जाता है। क्वाड्रीपल टेस्ट से डाउन सिन्ड्रोम के लगभग 80% केसेस पकड़ में आते हैं लेकिन ये जानना जरूरी है, कि क्वाड्रीपल टेस्ट निगेटिव होने कि बावजूद क्वचित डाउन सिन्ड्रोम का बच्चा पैदा हो सकता है।

९. **इस टेस्ट का करने का उचित समय क्या है?**
यह टेस्ट गर्भावस्था के 15 से 18 हफ्ते (15 to 18 weeks of pregnancy) में किया जाता है। खून की जाँच देने से पहले, अल्ट्रासाउन्ड द्वारा गर्भस्थ शिशु के गर्भ की आयु अनुमानित की जाती है।

१०. **क्या डाउन सिन्ड्रोम के लिए 15 हफ्ते पहले कोई जाँच की जा सकती है?**
जी हाँ, क्वाड्रीपल जैसी डाउन सिन्ड्रोम के लिए 11 से 14 हफ्ते में डबल मार्कर नाम का टेस्ट होता है। इस टेस्ट में मॉ के खून में बीटा एचसीजी (β HCG) और PAPP-A नामक तत्वों की जाँच होती है। इस जाँच के साथ गर्भ के गर्दन पर सूजन (Nuchal Translucency) तथा गर्भ के अन्य अन्गों की अल्ट्रासाउन्ड से जाँच होती है। इन सब जाँचों से गर्भ से डाउन सिन्ड्रोम होने की सम्भावना का अनुमान लगाया जा सकता है। अगर यह सम्भावना 350 में एक से अधिक हो तो गर्भ की कैरियोटाइप या QFPCR जाँच करनी आवश्यक होगी।

सिर्फ कैरिओटाईप या QFPCR जाँच से यह निश्चित हो सकता है कि गर्भ में डाउन सिन्ड्रोम है या नहीं। इसके अलावा माँ के खून से एन० आई० पी० टी० (Non Invasive Prenatal Testing-NIPT) नाम का टेस्ट 9 सप्ताह के बाद कर सकते हैं। इसमें 99 प्रतिशत डाउन सिन्ड्रोम के गर्भ पता चल चल सकता है लेकिन इसके लिये ₹8000/- तक खर्च आता है और इतनी महँगी जाँच की विशेष आवश्यकता आमतौर पर नहीं होती है।

११. क्या ट्रिपल या क्वाड्रीपल टेस्ट का यह मतलब है कि गर्भस्थ शिशु को डाउन सिन्ड्रोम है?

नहीं, पाजिटिव (Positive) टेस्ट सिर्फ यह बतलाता है कि आपके बच्चे में डाउन सिन्ड्रोम होने की सम्भावना ज्यादा है और अधिक जाँच करने की आवश्यकता है।

१२. पाजिटिव (Positive) टेस्ट होने पर क्या सलाह दी जायेगी?

पाजिटिव (Positive) टेस्ट होने पर एक टेस्ट अमनीयोसेंटेसिस (Amniocentesis) की जायेगी, जिसमें गर्भ से पानी निकाल कर जाँच की जायेगी। इस पानी से गुणसूत्रों की जाँच होती है। इस जाँच को केरिओटाईपिंग (Karyotyping) कहते हैं। इस जाँच से डाउन सिन्ड्रोम (21 गुणसूत्रों की खराबी) के अलावा अन्य गुणसूत्रों की खराबियों का भी पता चल सकता है। इस जाँच की रिपोर्ट 2 से 3 हफ्ते में उपलब्ध होती है।

पानी के छोटे से हिस्से में सिर्फ 21वें गुणसूत्र या 21, 13, 18 गुणसूत्रों की QFPCR नामक जाँच की जा सकती है। इस जाँच का यह फायदा है कि इसकी रिपोर्ट 7 दिन में मिल सकती है। अगर गर्भ 18-19 हफ्ते का हो तब QFPCR जाँच का विशेष महत्व है, क्योंकि 20 हफ्ते तक डाउन सिन्ड्रोम की रिपोर्ट पता करना आवश्यक है।

१३. क्या अमनियोसेंटेसिस खतरनाक है?

अमनियोसेंटेसिस एक आसान सा टेस्ट है, जिसमें लगभग पाँच मिनट का समय लगता है। आमतौर पर इससे माँ या गर्भ को काई खतरा नहीं होता है। इस टेस्ट के बाद गर्भपात होने की सम्भावना 0.2 या उससे भी कम प्रतिशत है।

१४. अमनीयोसेंटेसिस टेस्ट का व्यय (Cost) कितना होता है?

संजय गाँधी पी०जी०आई० में इस टेस्ट के लिए ₹10000/- खर्च होता है और इसकी रिपोर्ट 2 से 3 हफ्ते मे उपलब्ध हो जाती है। इसके जल्दी रिपोर्ट के लिए QFPCR टेस्ट करने के लिए ₹3000/- का खर्च भी शामिल है।

१५. क्या निगेटिव (Quadraple) क्वाड्रीपल या डबल मार्कर टेस्ट का यह मतलब है कि बच्चे को डाउन सिन्ड्रोम नहीं है?

क्वाड्रीपल टेस्ट से ज्यादातर गर्भ में पल रहे डाउन सिन्ड्रोम बच्चे का पता लग जाता है। निगेटिव टेस्ट के बाद डाउन सिन्ड्रोम का बच्चा पैदा होने का संभावना बहुत ही कम है। किन्तु क्वचित क्वाड्रीपल या डबल मार्कर टेस्ट निगेटिव होने के बावजूद डाउन सिन्ड्रोम हो सकता है। अमनियोसेंटेसिस से जो पानी निकाला जाता है, उससे थोड़े हिस्से में सायटोजेनेटिक माइक्रोअरे (Cytogenetic Microarray-CMA) नाम की जाँच करके डाउन सिन्ड्रोम के अलावा अन्य जेनेटिक कमियाँ जो मंदबुद्धि का कारण हो सकती हैं उनका पता लगाया जा सकता है। इस जाँच के लिये ₹20000/- का खर्च होता है।

१६. अगर पेट के बच्चे में डाउन सिन्ड्रोम का निदान पक्का हो गया, तो उसका इलाज क्या है?

डाउन सिन्ड्रोम के बच्चे मंदबुद्धि/मानसिक रूप से विकलांग होते हैं। मंदबुद्धि का कोई इलाज नहीं है। अगर माता–पिता चाहते हैं तो डाउन सिन्ड्रोम के गर्भ का गर्भपात कर सकते हैं।

१७. क्या क्वाड्रीपल टेस्ट और अमीनीयोसेंटेसिस सही होने से मेरा बच्चा स्वस्थ पैदा होगा?

क्वाड्रीपल टेस्ट और अमीनीयोसेंटेसिस से गर्भस्थ शिशु में डाउन सिन्ड्रोम का पता लग जाता है अगर वे सही है तो बच्चे में डाउन सिन्ड्रोम नही है। परन्तु इससे यह प्रमाणित नही होता है कि बच्चे में कोई अन्य आनुवांशिक बीमारी या अंगो में विकार नहीं है।

१८. क्या मुझे अपना क्वाड्रीपल टेस्ट या 11 हफ्ते पर डबल मार्कर टेस्ट डाउन सिन्ड्रोम के लिए करानी चाहिए?

यह आप पर निर्भर करता है कि ये टेस्ट करवाने चाहिए या नहीं।

यदि आपको और अधिक जानकारी चाहिए तो निम्न पते पर सम्पर्क करें।

दिन	समय	स्थान
सोमवार से शुक्रवार	प्रातः **9.00** बजे से अपरान्ह **01.00** बजे	नवीन ओ०पी०डी०, मेडिकल जेनेटिक्स संजय गाँधी स्नातकोत्तर आयुर्विज्ञान संस्थान, लखनऊ। फोन नं०: **0522-2495005, 2494076**