ट्रेचर कोलिन्स सिंड्रोम (Treacher Collins Syndrome)

रोगी सूचना श्रृंखला - आपको क्या जानना चाहिए, आपको क्या पूछना चाहिए।

यह पत्रक आपको यह समझने में मदद करेगा कि ट्रेचर कोलिन्स सिंड्रोम क्या है, इसके क्या कारण हैं, और आपके और आपके बच्चे के लिए इसका निदान होने के क्या निहितार्थ हैं।

ट्रेचर कोलिन्स सिंड्रोम **(TCS)** क्या है**?**

TCS से पीड़ित भ्रूण या बच्चे के चेहरे (आँखें, गाल की हड्डियाँ, तालू, मुँह और जबड़े) और कान में कई संरचनात्मक अंतर होते हैं। इन विसंगतियों की गंभीरता हर मामले में हल्के से लेकर गंभीर तक बहुत भिन्न होती है।

अल्ट्रासाउंड पर बच्चे की ठोड़ी आमतौर पर छोटी दिखाई देती है और कभी-कभी तालू का एक फांक होता है। अन्य विशिष्ट विसंगतियों को भी पहचाना जा सकता है। चेहरे के विशिष्ट पहलू को प्रकट करने में थ्री-डी अल्ट्रासाउंड उपयोगी हो सकता है, लेकिन यह विशेष रूप से गर्भावस्था के अंत में, 25-28 सप्ताह के बाद संभव है। ऐसे मामलों में जहाँ मुँह और गला गंभीर रूप से असामान्य हैं, बच्चे को जन्म के समय साँस लेने में गंभीर कठिनाई का अनुभव हो सकता है और इसके लिए एक विशेष केंद्र में प्रसव की आवश्यकता होती है जहाँ इन आपात स्थितियों को, यदि मौजूद हैं, तो ठीक से प्रबंधित किया जा सकता है।

TCS कैसे होता है**?**

टीसीएस के लिए जीन में परिवर्तन जिम्मेदार होता है, जिसे "उत्परिवर्तन" कहा जाता है।

गुणसूत्र टीसीएस से कैसे संबंधित हैं**?**

टीसीएस वाले व्यक्तियों में गुणसूत्रों की संख्या सामान्य होती है। सिंड्रोम का कारण जीन के भीतर एक छोटा सा दोष (उत्परिवर्तन) है जिसे गुणसूत्रों की संख्या का आकलन करने वाले पारंपरिक परीक्षणों द्वारा प्रकट नहीं किया जा सकता है। टीसीएस का कारण बनने वाले उत्परिवर्तन की पहचान करने के लिए एक विशिष्ट परीक्षण की आवश्यकता होती है, लेकिन निदान हमेशा संभव नहीं होता है।

क्या मुझे और परीक्षण करवाने चाहिए**?**

आमतौर पर बच्चे के चेहरे की अल्ट्रासाउंड जांच के बाद इस सिंड्रोम की विशिष्ट विसंगतियों का पता चलने के बाद टीसीएस का संदेह होता है। निदान आमतौर पर गर्भावस्था में देर से होता है क्योंकि शुरुआती स्कैन में विसंगतियों का पता लगाना अधिक कठिन हो सकता है, यहाँ तक कि 20 सप्ताह में भी। आमतौर पर, अल्ट्रासाउंड तस्वीरों पर एक आनुवंशिकीविद् (असामान्य जीन या गुणसूत्र द्वारा उत्पन्न विसंगतियों के निदान में विशेषज्ञ डॉक्टर) से चर्चा की जाती है। डॉक्टर आपके शिशु के गुणसूत्रों में विशिष्ट दोष (जीन उत्परिवर्तन) की जांच करने के लिए एमनियोसेंटेसिस (शिशु के आस-पास से कुछ तरल पदार्थ लेना) करने का सुझाव दे सकते हैं, यदि यह विशिष्ट निदान स्थानीय रूप से उपलब्ध है।

गर्भावस्था के दौरान किन बातों का ध्यान रखना चाहिए**?**

कभी-कभी गर्भावस्था के अंत में आपका पेट बहुत तेज़ी से बढ़ता है क्योंकि बहुत अधिक एमनियोटिक द्रव जमा हो जाता है। ऐसा इसलिए होता है क्योंकि गले की असामान्यताओं के कारण शिशु तरल पदार्थ को निगल नहीं पाता है और गर्भाशय में तरल पदार्थ जमा हो जाता है।

जन्म के बाद मेरे शिशु के लिए इसका क्या मतलब है?

यह सलाह दी जाती है कि यदि आपके शिशु को सांस लेने में कठिनाई होती है तो उसे प्रबंधित करने के लिए अनुभवी केंद्र में जन्म लें। टीसीएस की चेहरे की विसंगतियों को शल्य चिकित्सा द्वारा ठीक करना संभव है। शिशु की विसंगतियों के आधार पर कई ऑपरेशन आवश्यक होंगे। उदाहरण के लिए, जबड़े की विसंगतियाँ, तालू में दरार और आँख के सॉकेट की विसंगति को शिशु के लगभग 5-7 वर्ष की आयु में ठीक किया जा सकता है।

दुर्भाग्य से, परिणाम कभी भी सही नहीं होते हैं, लेकिन चेहरे के पहलू में बहुत सुधार हो सकता है। यह भी महत्वपूर्ण है कि आपके बच्चे की सुनने की क्षमता की जाँच लगभग एक वर्ष की आयु में की जाए ताकि संभावित बहरेपन का पता लगाया जा सके। हाल के शोध से संकेत मिलता है कि भविष्य में विसंगतियों को अधिक प्रभावी ढंग से ठीक करना संभव हो सकता है, लेकिन अब तक इसका परीक्षण केवल जानवरों पर किया गया है। क्या यह फिर से होगा? टीसीएस के दो प्रकार हैं: 1) पारिवारिक जिसमें माता-पिता में से किसी एक में प्रभावित जीन होता है। उस स्थिति में, प्रत्येक बच्चे को सिंड्रोम विरासत में मिलने का जोखिम 50% है। दूसरा प्रकार, सबसे आम (टीसीएस मामलों का 60%), एक नए उत्परिवर्तन (जीन में एक नई गलती) के कारण होता है जो इस गर्भावस्था में बहुत शुरुआती चरण के दौरान हुआ है। उस स्थिति में, दूसरे बच्चे के प्रभावित होने का जोखिम बेहद कम है।

Last updated 2024