

मांसपेशी सम्बन्धी क्रमिक कम्जीरी र नष्ट हुने वंशानुगत रोग (डुसेन मस्कुलर दीस्टफी)

डुसेन मस्कुलर दीस्टफी के हो ?

धेरै प्रकारको मांसपेशी सम्बन्धी दीस्टफी हुन्छन्, सबै जीनमा दोषद्वारा भएको हुन्छ (पुखौलीको अंग जुन आमा-बाबुहरूले उनीहरूका बालबालिकाहरूलाई दिन्छन्) र तिनीहरूले क्रमिक मांसपेशी कम्जोरी बनाउँछन् किनभने मांसपेशी कोष नाश हुन्छन् र विस्तारै नष्ट हुन्छन् । डुसेन प्रकारकोले केटाहरूलाई मात्र असर गर्दछ (असाध्यै विरल उपलक्षणले) र यो जीनमा समस्या दीस्टफीन भनिने मांसपेशी सम्बन्धी तन्तुहरूमा एउटा महत्वपूर्ण रासायनिक तत्वको न्यूनताको थाहा भएको छ ।

साधारण जनसंख्याको लागि रोगी बच्चा हुने जोखिम प्रत्येक ३,५०० पुरुष जन्ममा भन्डै एकलाई हुन्छ ।

यो कति गम्भीर हुन्छ ?

यो धेरै गम्भीर अवस्था हो । धेरै रोगी केटाहरूले एक र तीन वर्षको उमेरको बीच हिडाइमा कठिनाइको पहिलो संकेत देखाउँछन् । तिनीहरू प्रायः उनीहरूको दौतरीहरू जस्तै दोड्ने वा उफ्ने सक्दैनन्, धेरैजसो सिंढी चढ्ने संघर्ष र सहयोगको लागि सिंढीको बीड प्रयोग गर्नु पर्छ । भुईवाट उद्नेले पनि गाढो सिद्ध गर्न सक्छ ।

जुव अवस्था बढ्छ, डुसेन मांसपेशी सम्बन्धी वंशानुगत रोग हुने केटाहरू अरु बालबालिका जस्तै टाढा र छिटो हिड्न असमर्थ हुन्छन् र कहिलेकहीं लड्न सक्छन् । केही केटाहरूलाई सिकाई र/अथवा आचरण सम्बन्धी कठिनाईहरू पनि हुन्छन् जुन यो अवस्थामा स्पष्ट गर्न शुरु हुन सक्ने छ ।

आथ र ११ को उमेर बीचमा (विरलै पहिला वा अलि पछि) केटाहरू हिड्न असमर्थ हुन्छन् र उनीहरूको ढीलो किशोर अवस्थामा वा बीस वर्ष उपर नेर जीवनकाल कम हुन अवस्था प्रयाप्त गम्भीर हुन्छ ।

कुनै उपचार छ ?

दुर्भाग्यवस अहिले सम्म कुनै उपचार आविस्कार भएको छैन । तर अवस्थालाई व्यवस्था गर्न तरिकाहरू छन् जुनले यसको जटिलतालाई सहयोग गर्दछ । यिनीहरूले जीवनको लम्बाइ र गुणमा महत्वपूर्ण परिणाम दिएको छ जुन यो अवस्था सँग आशा गर्न सकिने । मांसपेशी सम्बन्धी दीस्टफीको असरलाई सीमित पार्न राम्रो ब्ययवार गर्न सकिन्छ र यी उपचारहरू पर्दछन् जुन अहिले जुनले जीवन लिन सक्ने केही समस्याहरूलाई सहयोग गर्न अहिले निश्चितरूपले ठीक नाश कुनले गर्छ उपचार थाहा भएको छैन ।

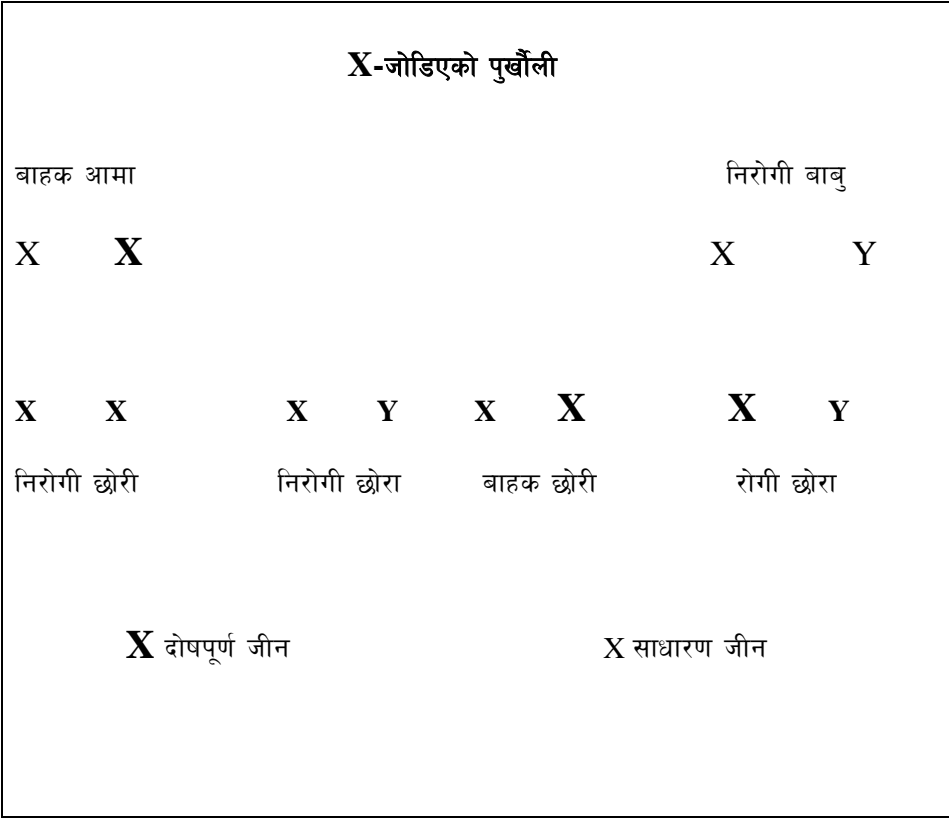
बृहत खोज उपचार पत्ता लगाउन विश्व भरी धेरै केन्द्रहरूमा जारी भैरहेको छ ।

वंशानुगत गुण कसरी प्राप्त हुन्छ ?

डुसेन मस्कुलर दीस्टफी (प्रायः केटाहरुलाई लाग्ने मांसपेशीसम्बन्धी क्रमिक मांसपेशी कमजोरी र नाश गर्ने वंशानुगत रोग) **X** (एक्स) जोडीएको जीनेले गर्दा हुन्छ (त्यो हो जीन **X** (एक्स) उत्पत्ति सम्बन्धी सूचना बोक्ने (कोष) तत्वमा पाईने धागो जस्तै आकार मा हुन्छ, केटीहरुमा यी दुईवटा हुन्छ र केटाहरुमा एउटा मात्र हुन्छ) यसको अर्थ केटाहरुलाई मात्र असर गर्दछ तर उनीहरुको आमा बाहक हुन सक्छन् । सबै DMD अवस्थाको १/३ मा, जीनमा परिवर्तन वा केटा आफैमा परिवर्तन द्वारा दोषी जीन प्रत्यक्ष भएको छ र अरु परिवार सदस्यहरुले वहन गर्दैनन् । तर यो सिद्ध गर्न गाह्रो हुन सक्छ र परिवारको होशियार र निपुण जाँच पछि मात्र निर्णय गर्न सकिन्छ ।

सबै DMD घटनाको अरुमा २/३, आमाले जीन वहन गर्दछन् तर प्रायः उनी आफैलाई यसले असर गरेको हुँदैन । यस्तो आईमाईहरुलाई “वाहकको” रूपमा चिनिन्छ । वाहकको प्रत्येक (उत्तरगामी) पछि हुने छोरालाई रोगी हुने संभव ५० : ५० हुन्छ र प्रत्येक छोरीलाई आफै बाहक हुने संभव ५० : ५० हुन्छ । जीन वाहक थोरै महिलाहरुलाई मांसपेशी कमजोरी आफैमा कम अवस्थाको हुन्छ र “देखिने वाहकको” रूपमा चिनिन्छन ।

सबभन्दा महत्वपूर्ण चीजको एक हो केटालाई डुसेन मस्कुलर दीस्टफी भएको रोग निर्णय भए पछि उत्पत्ति सम्बन्धी सल्लाह र परिवारका सदस्यहरु जो वाहक भएको जोखिममा हुनेहरुका लागि उचित जाँच गर्नु खोज्नु हो ।



के डुसेन मस्कुलर दीस्ट्फी जन्म अगाडि रोग निदान गर्न सकिन्छ ?

एक पटक परिवारमा डुसेन मस्कुलर दीस्ट्फी भएको बच्चा जन्मे, भविष्यको गर्भावस्थामा यो प्रायः जन्म अगाडि रोग निदान दिन सम्भव छ, या त आमाको वा बाहक हुने जोखिममा भएका अरु महिलाहरूका लागि । यो सामान्यरूपले सम्भव छ, जब DNA अध्ययनले ठीक सूचना दिन्छ, जुन गर्भमा रहेको बच्चाको अवस्था चिनिने गर्दछ ।

यो भिल्ली (बाहिरी जाली) रौ जस्तै नसो गर्भमा रहेको बच्चाको जांचमा गर्भको आफ्नै DNA अध्ययन द्वारा प्राप्त हुन्छ ।

उसलाई के चिकित्सा सम्बन्धी सहयोग चाहीने छ ?

रोग निदान भएपछि, पहिलाको दिनहरूमा धेरै थोरै । सक्रिय व्यायाम आवश्यक छ, तर चिकित्सा सम्बन्धी निरीक्षणमा आवश्यक भएर होईन यद्यपि फिजिओथेरापिस्तलाई सम्पर्क गर्न तपाईंलाई उपयोगी लाग्ने छ ।

नियमित निरीक्षण नाडी विशेषज्ञबाट बढ्दो आवश्यक हुने छ, जब वर्षहरू वित्दछ । समस्याहरूको प्रकारलाई थाहा पाएर उचितरूपले तिनीहरूलाई व्यवस्था वा रोक्न गर्न सकिने चीजहरूको विकास गर्न सकिन्छ । पहिलाको अवस्थाहरूमा तपाईंको छोरालाई होसीयारपूर्वक उसको चञ्चलता (अस्थिरता) सँग बढ्दो समस्याहरूको संकेतको लागि निरीक्षण गरिने छ, र विशेष गरी, उसको मांसपेशी (खुम्चाई) को छोटीने को विकासको लागि । फिजिवथेरापीले यसमा सहयोग गर्नमा महत्वपूर्ण भूमिका खेल्छ । यात्रा गर्दा अझ गाह्रो हुन्छ, सहयोग गर्न अतिरिक्त उपायहरू छलफल गरीने छ, र पछि कार्य योजना निर्णय गरीने छ । कुनै ढाड वाङ्गोपन र मुत्तुको निगरानि र सास मांसपेशीहरूको प्रबन्धमा ध्यान दिनु पर्छ । यी भागहरूको कुनैमा समस्याहरू थहा पाउनाले, दीर्घकालिन असरलाई घटाई ति समस्याहरू उचितरूपले प्रबन्ध गर्न सकिन्छ । मुत्तु र श्वसनक्रिया समस्याको प्रबन्धले शीघ्ररूपले विगत केही वर्षमा सुधार भएको छ, र यो सुधार जारी रहने सम्भव छ ।

हाम्रो छोरालाई सहयोग गर्न हामी के गर्न सक्छौ ?

डुसेन मस्कुलर डीस्ट्फि नभएको बच्चाको आमा-बाबु हुन पनि एक चुनौती हो । यो समाचारले तपाईंको छोराको लागि तपाईंसँग भएको केही इच्छा र आशाहरू तपाईंलाई फेरी निश्चय गराएको हुनेछ । नयाँ चुनौती यो सूचनाको आधारमा अगाडि बढ्नु हो परिवार भै बढ्न जारी गर्न अनि एक अर्का सदस्यमा आदर गर्नु र परिपक्व हुनु कि उ वा उनीसँग परिवार समयको बराबर हिस्सा भएको हो ।

कहिलेकाही निरोगी दाजुभाईहरू र दिदीबहीनीहरूले चाहने ध्यान र स्नेह पाउदैनन् किनभने उनीहरूको आमा-बाबुहरू पहिले देखिको चिन्तीत र उदासी भएका हुन्छन् । तिनीहरूलाई अनि साथै एक अर्कामा दिएको समयले तपाईंको परिवारिक जीवनलाई अझ सुरक्षित र उत्तेजक आधार तपाईंको छोराको लागि बनाउछ । सबै चीजको लागि समय हुने छैन र यो थाहा पाउन आवश्यक छ, र दोषी अनुभव नगर्नु, तर सबैको आवश्यकतालाई थाहा पाउने तपाईंको आफ्नै समेत तपाईं सबैको लागि धेरै आवश्यक छ ।

तपाईंले धेरै एकलोपन अनुभव गर्नु हुने छ । सबैको अनुभव फरक हुन्छ, तर समयमा तपाईंले समान रोग निदान भएको अर्को परिवार सँग बोल्न यो उपयोगी पाउन सक्नु हुनेछ ।

यसले परिवारलाई धेरै मौलिक तरीकाहरूमा परिवर्तन गर्ने समाचारमा कुनै शंका छैन । तपाईं यो नया र अस्वागत विषयमा तपाईंसँग वर्षहरू भरी समस्याहरूलाई रोक्न र पूर्ण सोच गर्न आत्मविश्वास परिपक्व हुन, तपाईं विशेषज्ञ (निपुण) वन्नु पर्ने भएको छ । जस्तोसुकै खराब देखिन थाले पनि, परिवाहरूले (DM)

मा बाच्च उपाय पत्ता लगाउँछन् । तपाईंको छोरा बढ्ने र परिपक्व हुने छ अनि यो आवश्यक छ कि उसले संभव रूपले पाउन सक्ने सबै स्वतन्त्रता प्राप्त गर्नलाई उसलाई प्रोत्साहन दिएको हुनुपर्छ ।

मेरो बालवालिकालाई मैले के भन्नु पर्छ ?

यो धेरै गाढो प्रश्न हो र यसको बारेमा मानिसहरु प्रायः चिन्ता गर्छन् । जब समय वित्छ, तपाईंको छोरोले र अरु बालवालिकाले यदि तपाईंसँग भए, अनिवार्य रूपले प्रश्नहरु सोध्ने छन् कि तपाईं प्रस्टरुपले र ईमान्दारीसँग जवाफ दिन तयारी हुनु पर्छ । तिनीहरुले तपाईंलाई प्रश्न सोध्न सक्छन् जुन प्रस्टरुपमा र सत्यपूर्वक जवाफ दिने थाहाले तपाईंको सम्बन्धलाई बढाउने छ ।

पहिलो पटक नै तिनीहरुलाई सबै भन्न पर्छ भन्ने होइन । सुन्नुस तपाईंको छोराछोरीले के सोधी रहेको छन र ठीकसँग त्यसको जवाफ दिनु । यो पनि साचो हो कि प्रायः तपाईंको बच्चाले तपाईंले सोच्ने भन्दा अझ बढी थाहा पाउने छन । प्रस्टरुपमा कुरा गर्न अवसर दिने धेरै साहसी हो, तर तिनीहरुलाई भयहीन तुल्याउन सम्भक्तनुस यो कसैको दोष होइन ।

भविष्यको लागि के योजनाहरु हामीले बनाउनु पर्ने छ ?

तपाईंको छोरोलाई सहयोग गर्ने योजना बारेमा तपाईंलाई केही ज्ञानहरु पहिलाको परिच्छेदले दिन सक्ने छ । व्यवहारिक समस्या कि उ कसरी घरमा यात्रा गर्छ र जतिसक्दो स्वतन्त्र रहन्छ भन्त्याङ्ग चढ्न नसक्दा वा उसले पाङ्गा भएको कुर्सी प्रयोग गर्दा त्यसको लागि योजना गरीएको हुनुपर्छ । के उ सहयोग विना शौचालय वा उसको सुत्ने कोठामा जान समर्थ हुनेछ? के उसले नुहाउने ठाँउ प्रयोग गर्न समर्थ हुनेछ? यी समस्याहरुमा समाधान पत्ता लगाउन सकिन्छ तर विशेष उपकरण चाहिन सक्ने छ र कहिलेकाही परिवार घरलाई सुविस्ता वा विस्तार पनि आवश्यक पर्दछ । यी निर्णयहरु बारेमा अग्रिम सोच शुरु गर्न अत्यावश्यक छ ।

विद्यालयको बारे के ?

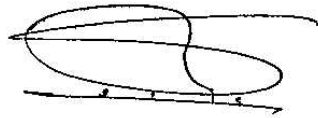
मांसपेशी सम्बन्धी वंशानुगत रोग भएका धेरै बालवालीकाहरु उनीहरुका स्थानीय शिशु विद्यालयमा र उनीहरुका पहिलो केही वर्षहरु प्राथमिक विद्यालयमा राम्रो व्यवहार गर्दछन् । तपाईंको विद्यालयमा कुरा गर्नु अनि तपाईंले सक्ने जति सक्दो धेरै सूचना उनीहरुलाई दिनु । सार्वजनिक विद्यालयहरुले विशेष व्यवस्थाहरु र परिवर्तनहरु यदि आवश्यक भएमा विधार्थीलाई पाङ्गा भएको कुसी दिने गर्दछन् ।

तपाईंको छोरोले विद्यालय छोड्दा उसले स्वभाविकरूपले कुनै मांसपेशी शक्ति चाहिने काम गर्न गाढो मान्ने छ र उसको विदाको गतिविधिहरु उही तरीकामा निषेध हुने छ । विद्यालयमा सबभन्दा पहिलैको दिनहरु देखि उसको शिक्षा यसकारण आवश्यक छ कि उसको प्रतिभा, या कलाकारको रूपमा संयोजक लेखक वा जे भए पनि पूर्णरूपले विकसित हुन सक्छ । कम्प्युटरहरु (DMD) भएका बालवालिकाहरुलाई उनीहरुको प्रतिभा उनीहरुको क्षमताले भ्याएको उत्तममा विकास गर्न सहयोग गर्न साचो बाटो दिन्छ । अझ उच्च वा अरु शिक्षाले धेरै जसो विद्यालय छोड्नेहरुलाई शुभ अवसरहरु दिन्छ ।

Nepalese

CERTIFICATION

I, Dilip Jang Pun, certify that I am a NAATI accredited translator, Nepalese <--> English, (NAATI No 39738), and that to the best of my knowledge and ability this is a true and correct translation.

A handwritten signature in black ink, appearing to be 'Dilip Jang Pun', written over a horizontal line.