

डूशीन मस्क्युलर डिस्ट्रॉफी (डूशीन स्नायु संबंधी अनुवंशिक रोग)

डूशीन मस्क्युलर डिस्ट्रॉफी (एम डी) क्या है?

जीनों (वंशानुक्रम के युनिट जिनका कि माता-पिता द्वारा उनके बच्चों में अंतरण होता है) में दोषों द्वारा उत्पन्न होने वाले कई प्रकार के MD होते हैं तथा ये मांसपेशियों में प्रगामी रूप से कमजोरी लाते हैं क्योंकि मांसपेशियों की कोशिकायें टूट जाती हैं तथा धीरे-धीरे नष्ट हो जाती हैं। डूशीन किस्म केवल लड़कों (नितान्त दुर्लभ अपवादों वाले लड़कों) को प्रभावित करती है तथा यह ज्ञात किया गया है कि इस जीन में खराबी डिस्ट्रोफिन कहे जाने वाले मांसपेशियों के तंतुओं में मौजूद एकमात्र आवश्यक प्रोटीन में दोष पैदा करती है।

सामान्य जनता के लिए प्रभावित बच्चे के पैदा होने का खतरा हर 3,500 नर जन्मों में लगभग एक है।

यह कितना गंभीर है?

यह बहुत ही गंभीर स्थिति है। अधिकांश प्रभावित लड़कों में एक से तीन वर्ष की आयु के दौरान चलने में समस्या के पहले लक्षण उत्पन्न हो जाते हैं। वे सामान्यता अपनी आयु के दूसरे लड़कों की तरह भाग नहीं सकते व ना ही छलांग लगा सकते हैं, उन्हें सीढ़ियां चढ़ते समय अक्सर संघर्ष करना पड़ता है तथा सहायता के लिए जंगले का प्रयोग करना पड़ता है। फर्श से उठना भी मुश्किल हो सकता है।

जैसे-जैसे अवस्था बढ़ती है, डूशीन मस्क्युलर डिस्ट्रॉफी वाले लड़के उतनी दूर तक या उतनी तेज़ नहीं चल पाते जितनी दूर या तेज़ दूसरे बच्चे चल पाते हैं तथा वे कभी-कभी गिर भी सकते हैं। कुछ लड़कों में सीखने तथा/या व्यवहारवादी समस्यायें भी हो सकती हैं जो कि इस अवस्था में प्रकट होनी आरम्भ हो सकती हैं।

आठ व 11 की आयु (कभी-कभार थोड़ी जल्दी या थोड़ी देर बाद) के बीच लड़के चल सकने के योग्य नहीं रहते तथा उनकी किशोरावस्था के दौरान या बीस से तीस की आयु के दौरान यह अवस्था इतनी गंभीर हो जाती है कि यह उनके जीवनकाल को कम कर सकती है।

क्या इसका कोई इलाज है?

दुर्भाग्यवश अभी तक किसी इलाज का पता नहीं लगा है। परन्तु हमारे पास इस दशा का प्रबन्ध करने के तरीके हैं जो कि इससे संबंधित समस्याओं में सहायता करते हैं। इन तरीकों ने इस दशा से प्रत्याशित जीवन के स्तर तथा काल पर बहुत महत्वपूर्ण प्रभाव डाला है। मस्क्युलर डिस्ट्रॉफी के प्रभावों को कम करने के लिए बहुत कुछ किया जा सकता है तथा इसमें ऐसे उपचार शामिल हैं जिनके बारे में अब निश्चित तौर पर ज्ञात हो चुका है कि वे जीवन पर प्रभाव डालने वाली कुछ समस्याओं का सामना करने में मदद कर सकते हैं, परन्तु किसी ऐसे इलाज का पता नहीं चला है जो कि मांसपेशियों की कोशिकाओं की वास्तविक हानि को प्रभावित करता है।

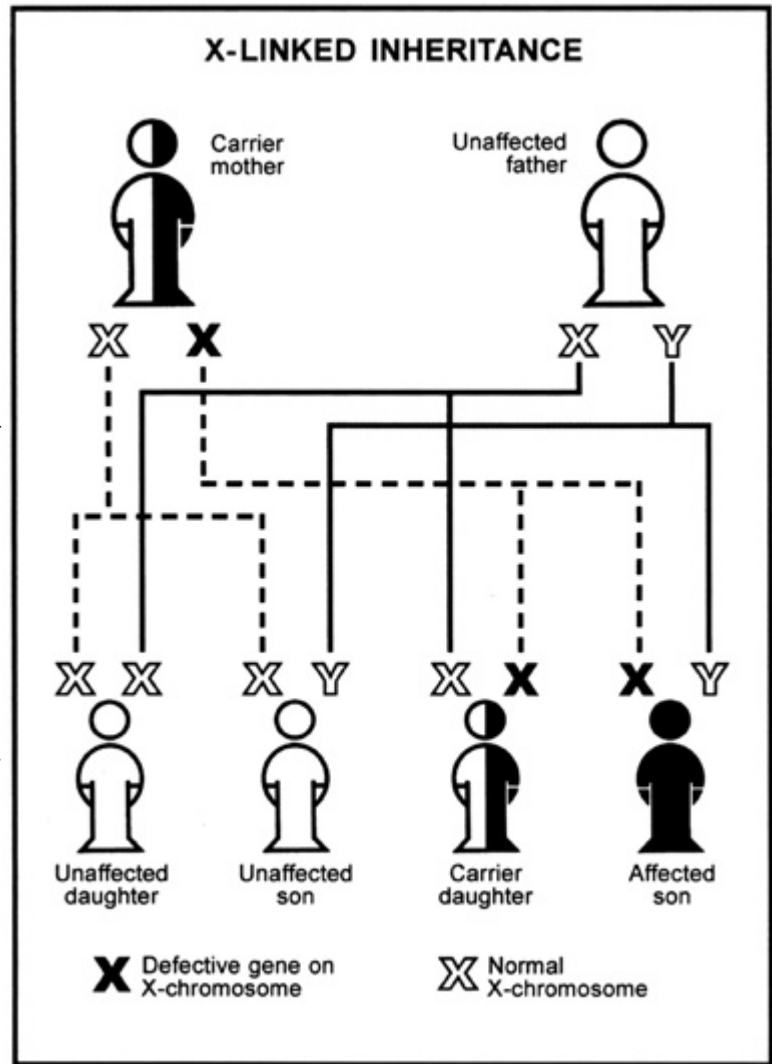
विश्वभर में अनेक केंद्रों में उपचार ढूंढने के लिए गहन अनुसंधान किए जा रहे हैं।

यह कैसे वंशानुगत किया जाता है?

डूशीन मस्क्युलर डिस्ट्रफी X-संबद्ध जीन द्वारा उत्पन्न होती है (इसका अर्थ है कि जीन X गुणसूत्र पर होता है: लड़कियों में ऐसे दो गुणसूत्र होते हैं तथा लड़कों में मात्र एक)। इसका अर्थ है कि केवल लड़के ही प्रभावित होते हैं परन्तु उनकी मातायें संवाहक हो सकती हैं।

सारे DMD मामलों के 1/3 मामलों में, जीन में बदलाव के कारण या स्वयं लड़के में उत्परिवर्तन के कारण त्रुटिपूर्ण जीन पैदा होता है तथा परिवार के किसी अन्य सदस्य में यह दोष नहीं होता। परन्तु ऐसा साबित करना मुश्किल हो सकता है तथा इसका निर्णय केवल परिवार की सावधानीपूर्वक व विशेषज्ञ जांच के पश्चात् ही किया जा सकता है।

सारे DMD मामलों के अन्य 2/3 मामलों में, माता जीन की संवाहक होती है परन्तु सामान्यता वह स्वयं इस से प्रभावित नहीं होती है। ऐसी महिलाओं को 'कैरीयर' ('संवाहक') कहा जाता है। संवाहक के हर अनुवर्ती बेटे में इससे प्रभावित होने की संभावना 50:50 होती है तथा प्रत्येक बेटी में स्वयं संवाहक बनने की संभावना 50:50 होती है। जीन की कुछ संवाहक महिलाओं को खुद ही हल्की अवस्था में मांसपेशियों में कमजोरी होती है तथा तब उन्हें 'मैनीफैस्टिंग कैरीयर' ('प्रत्यक्ष संवाहक') कहा जाता है।



डूशीन मस्क्युलर डिस्ट्रफी से प्रभावित बालक के रोगनिदान के तुरंत बाद किए जाने वाले सबसे महत्वपूर्ण कार्यों में से एक अनुवंशिक परामर्श प्राप्त करना है तथा परिवार के उन सदस्यों के लिए उचित जांच करवाना है जिनमें संवाहक बनने का खतरा है।

क्या जन्म से पहले डूशीन मस्क्युलर डिस्ट्रफी का रोगनिदान किया जा सकता है?

किसी परिवार में एक बार डूशीन मस्क्युलर डिस्ट्रफी से प्रभावित बच्चे के जन्म होने के पश्चात्, माता या संवाहक बनने के खतरे से प्रभावित होने वाली अन्य महिलाओं के लिए भविष्य की सगर्भता के दौरान जन्म से पूर्व रोगनिदान उपलब्ध करवाना अक्सर संभव होता है। यह सामान्यता तब संभव होता है जब DNA अध्ययन निश्चित सूचना प्रदान करता है जिससे कि भ्रूण की दशा की पहचान हो पाती है। यह कोरीऑन (जरायु) विल्स बायोप्सी द्वारा भ्रूण के अपने DNA के अध्ययन से प्राप्त किया जाता है।

उसे कितनी चिकित्सक सहायता की ज़रूरत होगी?

रोगनिदान के पश्चात् के शुरूआती दिनों में बहुत कम। किर्यात्मक कसरत आवश्यक है परन्तु चिकित्सक निरीक्षण के साथ यह ज़रूरी नहीं है हालांकि निरीक्षण के लिए भौतिक चिकित्सक के साथ संपर्क में रहना आपको सहायक लग सकता है।

वर्ष बीतने के साथ-साथ तंत्रिका विज्ञानी द्वारा नियमित निरीक्षण लगातार महत्त्वपूर्ण हो जाएगा। समस्याओं की किस्मों को जानकर ऐसे माध्यम तैयार किए जा सकते हैं जिनके द्वारा उचित रूप में समस्याओं से बचाव के लिए या उचित रूप में उनका प्रबंध करने के लिए बहुत कुछ किया जा सकता है। शुरूआती चरणों में, आपके बेटे का उसकी गतिशीलता में बढ़ती कठिनाइयों के लक्षणों के लिए तथा विशेषकर उसकी मांसपेशियों के छोटे होने के परिवर्धन (मांसपेशियों की सिकुड़न) के लिए सावधानीपूर्वक निरीक्षण किया जाएगा। भौतिक चिकित्सा इसमें सहायता करने के लिए महत्त्वपूर्ण भूमिका अदा करती है।

जैसे-जैसे चलना-फिरना और कठिन होता जाएगा, सहायता के लिए अतिरिक्त विकल्पों पर विचार-विमर्श किया जाएगा तथा बाद में कार्य योजना पर निर्णय लिया जाएगा। किसी रीढ़ वकता के प्रबंधन पर तथा दिल व श्वसन की मांसपेशियों के निरीक्षण पर ध्यान दिया जाएगा। इन क्षेत्रों में से किसी क्षेत्र में समस्याओं को खोजने का अर्थ है कि दीर्घावधि के प्रभावों को कम करते हुए इनका प्रबंध उचित रूप से किया जा सकता है। पिछले कुछ वर्षों के दौरान दिल तथा श्वसन संबंधी समस्याओं के प्रबंधन में प्रभावशाली तरीके से सुधार हुआ है तथा इस सुधार के निरन्तर बने रहने की संभावना है।

हमारे बेटे की सहायता करने के लिए हम क्या कर सकते हैं?

यदि आपके बच्चे को डूशन मस्क्युलर डिस्ट्रफी नहीं भी है तब भी माता-पिता की भूमिका एक चुनौती है। इस समाचार के पश्चात् आपने कुछ ऐसी आशाओं व प्रत्याशायों का पुनः मूल्यांकन किया होगा जो आपने अपने बेटे के प्रति रखी होंगी। इस सूचना के संदर्भ में आगे बढ़ना, एक परिवार के रूप में निरन्तर विकास करना तथा हर सदस्य का मान करना एक नई चुनौती है तथा यह सुनिश्चित करना भी एक नई चुनौती है कि हर महिला व पुरुष तथा लड़के व लड़की को परिवार के समय में से एक समान समय मिले।

कभी-कभी अप्रभावित भाई व बहनें उन पर दिए जाने वाले ध्यान व उनको मिलने वाले प्यार से वंचित रह जाते हैं क्योंकि उनके माता-पिता या तो पहले से ही व्यस्त होते हैं या फिर उदास होते हैं। उन्हें दिया गया समय तथा एक दूसरे को दिया गया समय आपके बेटे के लिए आपके पारिवारिक जीवन को अधिक सुरक्षित व रोचक बनाएगा। हर चीज़ के लिए समय नहीं होगा तथा इसे स्वीकार करना तथा इसके प्रति स्वयं को दोषी ना मानना आवश्यक है, परन्तु स्वयं को शामिल कर हर किसी की ज़रूरतों को पहचानना आप सभी के लिए बहुत महत्त्वपूर्ण है।

आप बहुत अकेले महसूस कर सकते हो। हर किसी का अनुभव भिन्न है परन्तु इस दौरान किसी ऐसे परिवार के साथ बातचीत करना आपको सहायक लग सकता है जिस परिवार में ऐसा ही रोगनिदान हुआ हो।

इसमें कोई संदेह नहीं है कि ऐसा समाचार एक परिवार को बहुत सारभूत तरीके से बदल देता है। आपको इस नए व नापसन्द विषय में विशेषज्ञ बनना पड़ेगा ताकि आप यह निश्चित कर सकें कि आने वाले वर्षों के दौरान आपमें मुश्किलों का अनुमान लगाने व उनसे बचाव करने का विश्वास है। हालांकि शुरू में यह कितना भी बुरा प्रतीत हो, परिवार DMD के साथ रहने का तरीका खोज ही लेते हैं। आपका बेटा विकास करेगा तथा बड़ा होगा और यह आवश्यक है कि उसे जितनी सम्भव हो उतनी स्वतन्त्रता प्राप्त करने के लिए प्रोत्साहित किया जाये।

मुझे अपने बच्चों को क्या बताना चाहिए?

यह बहुत ही कठिन प्रश्न है तथा यह एक ऐसा प्रश्न है जिसके बारे में लोग अक्सर चिंता करते हैं। जैसे-जैसे समय बितेगा, आपका बेटा व यदि आपके और बच्चे हैं तो वे भी अवश्य ऐसे प्रश्न पूछेंगे जिनके जवाब स्पष्टता व सच्चाई से देने के लिए आपको तैयार रहने की आवश्यकता होगी। यदि उन्हें यह महसूस होगा कि वे आपसे ऐसे प्रश्न पूछ सकते हैं जिनका जवाब सच्चाईपूर्वक दिया जाएगा, तो इससे आपका रिश्ता और मज़बूत होगा।

इसका यह अर्थ नहीं है कि आपको पहले अवसर पर ही उन्हें 'सब कुछ' बताने की आवश्यकता है। आपके बच्चे क्या पूछ रहे हैं, उसे सुनें तथा उसका ठीक ठीक जवाब दें। यह भी सही है कि जितना आप सोचते होंगे कि आपके बच्चे को जानकारी है, अक्सर उसे उससे अधिक जानकारी होगी। स्पष्ट रूप में बात करने का अवसर प्रदान करना बहुत हींसले वाला कार्य है, परन्तु उन्हें इस बात के लिए पुनः साहस दिलाना याद रखें कि इसमें किसी की गलती नहीं है।

हमें भविष्य के लिए कैसी योजनायें बनानी होंगी?

पिछले परिच्छेद आपको आपके बेटे की सहायता करने के लिए योजना बनाने हेतु कुछ सुझाव दे सकते हैं। एक व्यवहारिक समस्या जिसके लिए योजना बनाने की ज़रूरत है, वह यह है कि जब आपका बेटा सीढ़ियां नहीं चढ़ पाएगा या जब वह पहियेदार कुर्सी का प्रयोग करना शुरू कर देगा तो वह घर में एक स्थान से दूसरे स्थान तक कैसे जाएगा तथा जितना सम्भव हो सके उतना स्वतंत्र कैसे रह पाएगा। क्या वह बिना मदद शौचालय या अपने शयनकक्ष तक जा पाएगा? क्या वह गुसलखाने का प्रयोग कर पाएगा? इन मुश्किलों का समाधान पाया जा सकता है परन्तु विशेष उपकरणों की आवश्यकता पड़ सकती है तथा कभी-कभी पारिवारिक घर में रूपान्तरण या विस्तार की आवश्यकता भी पड़ती है। इन निर्णयों के बारे में पहले से ही सोचना शुरू करना महत्वपूर्ण है।

विद्यालय के बारे में क्या?

मस्क्युलर डिस्ट्रॉफी से पीड़ित अधिकांश बच्चे अपने स्थानीय अल्पवयस्क विद्यालय में तथा जुनियर स्कूल में शुरुआत के कुछ वर्षों में बढिया ढंग से समन्वय कर लेते हैं। अपने विद्यालय से बात करें तथा जितनी हो सके उन्हें उतनी सूचना दें। पहियेदार कुर्सी का प्रयोग करने वाले विद्यार्थी को समायोजित करने के लिए आवश्यकता पड़ने पर सरकारी विद्यालय विशेष प्रबन्ध व रूपान्तरण करेंगे।

जब आपका बेटा विद्यालय छोड़ेगा तो स्वाभाविक तौर पर वह किसी ऐसे कार्य को करने में कठिनाई महसूस करेगा जिसमें मांसपेशियों के बल का प्रयोग होता हो तथा इसी समान खाली समय के दौरान उसके द्वारा किए जाने वाले कार्य भी सीमित होंगे। इसलिए विद्यालय पर प्रारम्भिक दिनों से ही उसकी शिक्षा दुगनी महत्वपूर्ण हो जाएगी ताकि उसके गुणों चाहे वे एक कलाकार या आयोजक के रूप में हों या फिर एक लेखक के रूप में हों या किसी भी रूप में ही हों, उनका पूर्णरूप से विकास किया जा सके। DMD से पीड़ित बच्चों के लिए उनके गुणों का उनकी योग्यतायों के अनुरूप श्रेष्ठ रूप में विकास करने हेतु कंप्यूटर एक वास्तविक साधन उपलब्ध करवाता है। विद्यालय की शिक्षा समाप्त करने वालों के लिए उच्च या आगे की शिक्षा अक्सर बढिया अवसर प्रदान करती है।