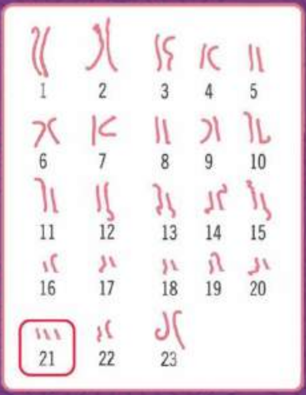
డౌన్ సిండ్రోమ్

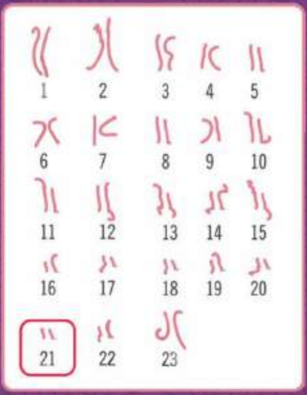
ఫాక్ట్‌షీట్

డౌన్ సిండ్రోమ్(DS) అంటే ఏమిటి?

DS పరిస్థితి అనేది జన్యు స్థితి, దీనిలో క్రోమోజోమ్ 21 యొక్క రెండు సాధారణ కాపీలకు బదులుగా ప్రతి శరీర కణానికి మూడు ఉంటాయి. అందువల్ల, DS ను తరచుగా ట్రిసోమి 21 అని కూడా పిలుస్తారు.



DS పరిస్థితిలో క్రోమోజోమ్ 21 - 3 కాపీలు



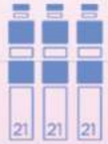
సాధారణ పరిస్థితుల్లో క్రోమోజోమ్ 21 - 2 కాపీలు

DS పరిస్థితి యొక్క సంకేతాలు ఏమిటి?

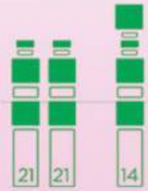
DS పరిస్థితిలో ఉన్న వ్యక్తి సాధారణంగా కింది వాటిని కలిగి ఉంటాడు
- వెనుక భాగంలో చదునుగా ఉండే చిన్న తల
- పైకి వాలుగా ఉన్న కళ్ళు
- కళ్ళ లోపలి మూలల్లో అదనపు చర్మం మడతలు
- చిన్న చెవులు, ముక్కు మరియు నోరు
- పొట్టిగా ఉండటం
- కండరాల స్థాయి కారణంగా పటుత్వం తక్కువగా ఉండటం
- చిన్న చేతులు మరియు కాళ్ళు
- కొద్దిగా మేధో వైకల్యం

వివిధ రకాల DS పరిస్థితి ఉందా?

అదనపు క్రోమోజోమ్ 21 యొక్క ఉనికి వివిధ మార్గాల్లో సంభవించవచ్చు.



ట్రైసోమీ 21 : 95% DS పరిస్థితిలో, **ట్రైసోమీ** 21 ఏర్పడుతుంది. ఎందుకంటే గర్భం ధరించే సమయంలో ఒక పేరెంట్ నుండి క్రోమోజోమ్ యొక్క 2 కాపీలు (సాధారణమైన వాటికి బదులుగా) ఇంకొక పేరెంట్ యొక్క క్రోమోజోమ్ కాపీతో కలుస్తాయి. కాబట్టి, క్రోమోజోమ్ 21 యొక్క సాధారణ రెండు కాపీలకు బదులుగా DS పరిస్థితి ఉన్న పిల్లలకి మూడు ఉంటాయి.



ట్రాన్స్ లొకేషన్ : సుమారు 3 - 4% కేసులలో (ఈ రకమైన) DS పరిస్థితి సంభవిస్తుంది. ఎందుకంటే క్రోమోజోమ్ 21 యొక్క ఒక భాగం విచ్ఛిన్నమై వేరే క్రోమోజోమ్‌కు బదిలీ అవుతుంది. క్రోమోజోమ్ 21 యొక్క విరిగిన సగం యొక్క బదిలీ లేదా కదలిక క్రోమోజోమ్ 14,21,22 పైన సంభవించ వచ్చు.

మొసైసిజం : 1% కేసులలో శిశువులో క్రోమోజోమ్ 21 యొక్క మూడు కాపీలు కలిగిన కణాలు కొన్ని ఉండి, మిగిలినవి 2 క్రోమోజోమ్‌ల యొక్క సాధారణ కణాలు కలిగి ఉంటాయి.

DS పరిస్థితితో ఉన్న పిల్లలలో చూడవలసిన విషయాలు

సాధారణ పిల్లలతో పోలిస్తే, DS పరిస్థితి ఉన్న పిల్లలకి కొన్ని అనారోగ్య పరిస్థితులు మరియు ప్రమాదాలు ఎక్కువగా జరుగుతాయి.

క్రింది పరిస్థితులపై అవగాహన మరియు నిరంతర పర్యవేక్షణ మీ పిల్లల ఆరోగ్యప్రతికూల ప్రభావాలను తగ్గించడంలో సహాయ పడతాయి

- దృష్టి సమస్య
- వినికిడి ఇబ్బందులు
- ఓరో-మోటార్ సమస్యలు (నోటి యంత్రం)
- థైరాయిడ్ హార్మోన్ ఉత్పత్తి
- గుండెకు సంబంధించిన లోపాలు (పుట్టుకతో)
- జీర్ణ సమస్యలు(సీలియాక్ వ్యాధి)
- పాదం అడుగు వంపు సవాలు
- పునరావృత సంక్రమణలు (చర్మం,మూత్రాశయం మరియు శ్వాసకోశ)
- తక్కువ కండరాల స్థాయి
- నిద్రిస్తున్నప్పుడు శ్వాస తీసుకోవడంలో ఇబ్బందులు (అప్నియా)
- మెడ వెన్నెముక అస్థిరత

DS పరిస్థితి ఉన్న పిల్లలలో ఆరోగ్య సమస్యలను నేను గుర్తించినప్పుడు ఎవరిని సంప్రదించాలి?

మీ పిల్లల ఆరోగ్యం గురించి ఆందోళనకరమైన సంకేతాలను మీరు గుర్తించినట్లయితే, ధృవీకరించబడిన వైద్యుని సలహా తీసుకోండి.

శిశువైద్యుడు
(పీడియాట్రీషియన్)
(PEDIATRICIAN)

నా బిడ్డకు DS పరిస్థితి ఎందుకు వచ్చింది?

DS పరిస్థితి ఒక జన్యు రుగ్మత లోపం. మీ పిల్లల DS పరిస్థితి నిర్ధారణకు మీరు ఏ విధంగానూ బాధ్యులు కారు.

అదనపు క్రోమోజోమ్ అనుకోకుండా సంభవిస్తుంది, ఆరోగ్యం లేదా తల్లిదండ్రుల ప్రవర్తన లేదా గర్భానికి సంబంధించిన అంశాలు కానీ, పుట్టుక లేదా ఇంటి వాతావరణం యొక్క ఏ అంశాలు DS పరిస్థితికి కారణం కాదు.

డాక్టర్ చేత DS పరిస్థితి ఎలా నిర్ధారణ అవుతుంది?

ఇది సాధారణంగా శిశువైద్యుడు, శిశువు కనిపించే తీరు కారణంగా DS పరిస్థితి యొక్క ప్రాధమిక రోగ నిర్ధారణ చేస్తారు.

శిశువైద్యుడు పిల్లలలో కొన్ని శారీరక లక్షణాల కోసం చూస్తాడు, ఇది DS పరిస్థితి ప్రాధమిక రోగ నిర్ధారణను సూచిస్తుంది.

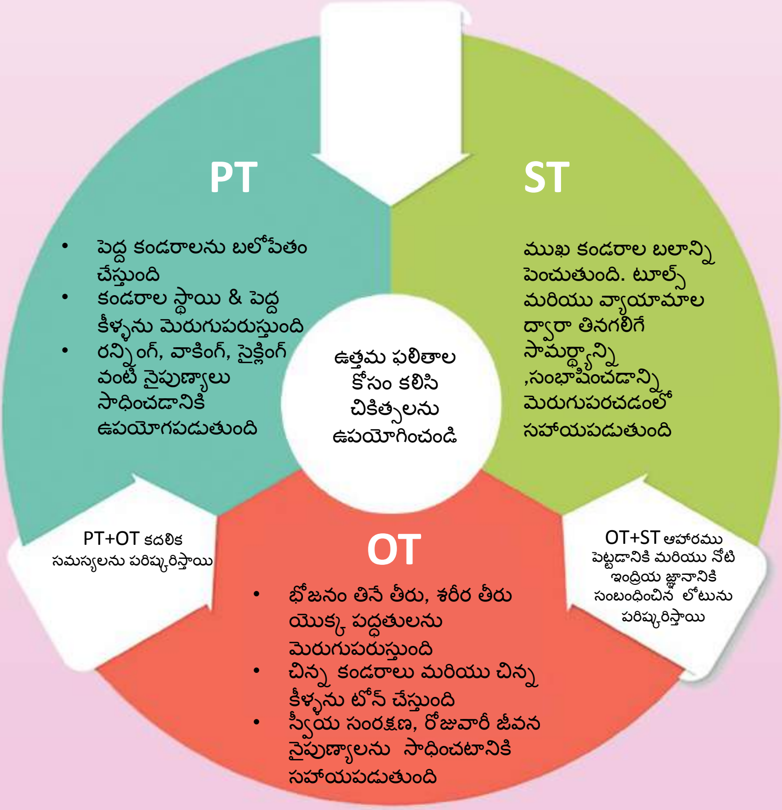
పిల్లల యొక్క క్రోమోజోమల్ ప్రొఫైల్ (కార్యోటైప్) ను అంచనా వేయడం ద్వారా రోగ నిర్ధారణ నిర్ధారించబడుతుంది.

కేరియో టైపింగ్ DS పరిస్థితిలో రకాన్ని (ట్రిసోమీ, ట్రాన్స్ లొకేషన్, మొసైసిజం) నిర్ణయించడంలో సహాయపడుతుంది.

రోగ నిర్ధారణ కోసం అడగడానికి సంకోచించవద్దు

ఆధార పూరితమైన థెరపీ - DS పరిస్థితి నిర్వహణకు

ఫిజికల్ థెరపీ (PT), ఆక్యుపేషనల్ థెరపీ (OT), స్పీచ్ థెరపీ (ST) అందించే థెరపీలు తరచుగా ఒకదానితో ఒకటి అనుసంధానమై ఉంటాయి. ఇవి DS పరిస్థితి ఉన్న పిల్లలలో కనిపించే నిర్దిష్ట అభివృద్ధి సవాళ్లను సమగ్రంగా పరిష్కరించడానికి ఉపయోగపడతాయి.



మీరు ఒంటరి వారు కాదు - సహాయం మరియు మార్గదర్శకత్వం పొందండి

మీ పిల్లల కోసం ఉత్తమమైన దానిని చేయండి

- మీ పిల్లల పరిస్థితిని బట్టి నిర్వహణను ప్లాన్ చేయండి.
- మీ పిల్లలకు సహాయపడటంలో మొత్తం కుటుంబం పాల్గొనేలా చేయండి.
- పిల్లవాడిని సరదా కార్యక్రమాలలో పాల్గొనేలా చేయండి.
- మీ పాప/ బాబు దినచర్యలో భాగంగా వారితో మాట్లాడుతూ పరస్పర చర్యలో పాల్గొనడం వారి ప్రసంగానికి మరియు భాషాభివృద్ధికి కీలకమవుతుంది.
- రోజు ఇంట్లో చేసే పనులలో పిల్లలను కలుపుకుంటే(వంట, బట్టలు ఉతకడము, దుస్తులు ధరించుట మొ..), వారితో సంభాషించిన వారు అవుతారు.

గుర్తుంచుకోండి, DS పరిస్థితిలో ఉన్న వ్యక్తులు

- రోజువారీ జీవితంలో పద్ధతిగా ఉన్న దినచర్యను ఇష్టపడతారు.
- దృశ్య పరికరాలు, దృశ్య ప్రణాళికలు లేదా సామాజిక కథల వాడకం నుండి ప్రయోజనాన్ని పొందుతారు.

ఈ ప్రక్రియలో మిమ్మల్ని మీరు జాగ్రత్తగా చూసుకోవాలని గుర్తుంచుకోండి

- మీ ఇతర పిల్లలను విస్మరించవద్దు.
- మీ ఆరోగ్యం కోసం క్రమమైన వ్యాయామం చేయండి మరియు విశ్రాంతి తీసుకోండి.
- మీ జీవిత భాగస్వామి మరియు ఇతర కుటుంబ సభ్యులను సంప్రదించడం మరియు వారితో సమయం గడపడం మర్చిపోవద్దు.

మీ సమాజానికి తిరిగి ఇవ్వడానికి సహాయం చేయండి

- మీకు సమీపంలో ఉన్న తోటివారి సహాయక బృందంలో చేరండి.
- మీ అనుభవాలను ఇతర తల్లిదండ్రులతో పంచుకోండి.
- DS పరిస్థితికి సంబంధించిన అవగాహనను మీ సంఘంలో పెంచండి మరియు DS పరిస్థితికి సంబంధించిన అపోహాలను తొలగించండి.

DS పరిస్థితికి నివారణ ఉందా? గుర్తుంచుకోండి

- DS పరిస్థితి ఒక జన్యు వ్యాధి ; DS పరిస్థితికి వైద్య చికిత్స లేదు.
- DS పరిస్థితితో బాధపడుతున్న పిల్లలు అభివృద్ధిలో ఆలస్యాన్ని మరియు నిదానమైన శారీరక పెరుగుదలను కలిగి ఉంటారు.
- ప్రారంభ జోక్యం వాంఛనీయ పురోగతిని సాధించడంలో సహాయపడుతుంది, జోక్యాన్ని ఆలస్యం చేయవద్దు.
- DS పరిస్థితి ఉన్న పిల్లలలో సాధారణంగా కనిపించే వైద్య సమస్యలను అర్థం చేసుకోండి మరియు పర్యవేక్షించండి. మీ పిల్లలకి క్రమం తప్పకుండా ఆరోగ్య పరీక్షలు చేయించండి.
- ఫిజియోథెరపీ మరియు (PT) వృత్తిథెరపీ (OT) శరీర కదలిక మరియు పని తీరును మెరుగుపరచడంలో సహాయపడుతాయి.
- స్పీచ్ థెరపీ సంభాషించడాన్ని మెరుగుపరచడంలో సహాయపడుతుంది. పిల్లవాడు స్వేచ్ఛగా సంభాషించడానికి సహాయపడటంలో సంకేతాలు మరియు చిహ్నాలను ఉపయోగించడానికి వెనుకాడవద్దు.

అక్టోబర్ DS పరిస్థితి అవగాహన నెల

- ప్రారంభ జోక్యంతో, కుటుంబ సభ్యుల మరియు ఉపాధ్యాయుల అండతో, DS పరిస్థితిలో ఉన్న వ్యక్తులు మంచి జీవితంతో అభివృద్ధి బాటలో ముందుకు సాగుతున్నారు.
- ఒక రోగ నిర్ధారణ, ఆ వ్యక్తి జీవితంలో సంతోషానికి, శ్రేయస్సుకు అవరోధం కానీయకండి.

నకిలీ వైద్యుల పట్ల జాగ్రత్త వహించండి

DS పరిస్థితికి నివారణ ఉంది అనే వాదనల నుండి ప్రయోజనం పొందటానికి మరియు డబ్బు సంపాదించడానికి చాలామంది ఉన్నారు. దయచేసి మీ నిస్సహాయత మరియు నిరాశలను మీ పిల్లల ఆరోగ్య విషయంలో దరిచేరనీయకండి.

పూర్తి సమాచారం మరియు అవగాహన కలిగిన తల్లిదండ్రులుమాత్రమే తమ పిల్లలకు సమర్థవంతమైన సంరక్షణను అందించగలరు.

మాకు కాల్ చేయండి
+91 84484 48996

www.nayi-disha.org

మీ సలహాలను లేదా ప్రశ్నలను మాకు రాయడానికి సంకోచించకండి
contactus@nayi-disha.org

@nayidisharesourcecentre