

ڈاؤن سینڈروم اور صحت کی اسکریننگ



مریضوں / ارشتہ داروں / کیئررز کے
لیے معلوماتی مواد

ڈاؤن سینڈروم کسے کہتے ہیں؟

ڈاؤن سینڈروم سیکھنے کی معذوری کی ایک بہت ہی جانی پہچانی قسم ہے۔ انسان کی جینیاتی ساخت میں عام طور پر کروموسوم کے 23 جوڑے موجود ہوتے ہیں، 23 ماں جبکہ 23 باپ کی طرف سے ورثے میں ملتے ہیں اور یہ کل تعداد 46 کو کر دیتے ہیں۔ وہ لوگ جو ڈاؤن سینڈروم سے متاثر ہوتے ہیں ان کی جینیاتی ساخت میں کروموسوم 21 کی ایک اضافی قسم موجود ہوتی ہے جو کروموسوم کی کل تعداد 47 کر دیتی ہے۔

ڈاؤن سینڈروم کی تین اقسام ہوتی ہیں: ٹریسومی 21 (94%) جو کہ ایک بہت ہی غالب قسم، ٹرانس لوکیشن (4%) اور موسائیک (2%)۔ دوران حمل یہ بغیر کسی ترتیب وقوع پذیر ہوتا ہے، یہ مردوں اور عورتوں پر ایک ہی طرح اثر انداز ہوتا ہے اور بہت ہی کم صورتوں میں موروثی ہوتا ہے۔

یہ ایک عمر بھر کی بیماری ہے جس کا کوئی علاج نہیں ہے۔ تاہم، اس بات کو یقینی بنانے کے کئی ایک طریقے موجود ہیں کہ ڈاؤن سینڈروم سے متاثرہ افراد کو طویل اور بھرپور زندگی گزارنے کے لیے مطلوبہ مدد کی درست مقدار دی جائے۔ ڈاؤن سینڈروم سے متاثرہ افراد کی متوقع زندگی میں 60 سال اور اس سے بھی زیادہ اضافہ ہو گیا ہے۔

ڈاؤن سینڈروم سے متاثرہ افراد نتیجتاً طویل عمری کی وجہ سے صحت کے مسائل سے دوچار ہو جاتے ہیں مثال کے طور پر ضعف عقل اور الزھامری جیسی بیماریاں۔

ڈاؤن سینڈروم سے متاثرہ کئی بچے مرکزی دہارے کے اسکولوں سے تعلیم حاصل کرتے ہیں جبکہ بالغ افراد خود مختار زندگی بسر کرنے کے ساتھ ساتھ روزگار سے بھی وابستہ رہتے ہیں۔ ہر کسی کی طرح ڈاؤن سینڈروم سے متاثرہ تمام افراد بھی منفرد قسم کے لوگ ہوتے ہیں جو مختلف قسم کے عطیات، صلاحیتوں اور انفرادیت سے مال مال ہوتے ہیں۔

تشخیص

ڈاؤن سینڈروم کی تشخیص عام طور پر پیدائش کے بعد ہوتی ہے، بہا ہم، بذریعہ آمینوسین ٹیسس دوران حمل بھی اس کی تشخیص ہو سکتی ہے۔

ڈاؤن سینڈروم سے متاثرہ افراد کی جسمانی خصوصیات یکساں ہو سکتی ہیں جو کہ ذیل پر مشتمل ہو سکتی ہیں :

- پٹھوں میں تناؤ کی کمی جو سست پنے کا سبب بنتی ہے۔
- چھوٹی ساخت کی ناک اور نتھنوں سے ہموار گزرگاہ۔
- چھوٹی انگلیوں والے کشادہ ہاتھ۔
- پیدائش کے وقت اوسط سے کم وزن اور لمبائی۔
- چھوٹا سامنہ۔
- اوپر اور نیچے تر چھبی وضع والی آنکھیں۔
- ہتھیلی پر ایک ہی سلوٹ ہو سکتی ہے۔

صحت کی دیکھ بھال کی ضروریات

ڈاؤن سینڈروم سے متاثرہ افراد کی صحت سے متعلق چند ایک ضروریات کافی حد تک مشترک ہوتی ہیں۔ جس طرح پبلک کے عام افراد کو صحت سے متعلق میعاد میسرینگ دستیاب ہوتی ہیں اس طرح ڈاؤن سینڈروم سے متاثرہ آبادی کی صحت کی خصوصی ضروریات کا جائزہ لیا جانا چاہیے کیونکہ ان میں اس کا زیادہ پھیلاؤ ہوتا ہے۔

صحت کے مسائل ذیل پر مشتمل ہو سکتے ہیں :

- سماعت
- نظر
- دانتوں سے متعلق
- درقیہ

- مرگی
- گردن کے مہروں کی ناپائیداری
- تنفس سے متعلق

- دل
- ذہنی صحت
- ضعف عقل اور الزہامری کی بیماریاں
- جلد

نگرانی :

- خون کی اسکریننگ
- قدر اور وزن

سماعت

ڈاؤن سینڈروم سے متاثرہ افراد میں عام طور پر کان کی نالی چوڑی ہوتی ہے، اس لیے، 3 سال کی عمر تک ہر 6 ماہ بعد اور اس کے بعد سالانہ بنیادوں پر آڈیو گرام انجام دی جانی چاہیے۔

بصارت

چھ ماہ کی عمر میں اسکریننگ کی غرض سے بچے کی آنکھوں کے جائزے کے لیے ریفرل جاری کیا جانا چاہیے۔ یہ اس وجہ سے ہے کہ آنکھوں کا موتیا اور انعطافی خرابی جیسی بیماریاں 3 تا 5 سال کے عرصہ میں پیدا ہو سکتی ہیں۔ ڈاؤن سینڈروم سے متاثرہ افراد کے اندر آنکھوں کے جو عمومی مسائل پائے جاتے ہیں ان میں آنکھوں کا موتیا، قرینہ کی خرابی، بھینگاپن، سست آنکھیں اور قریب یادور کی نظر کی خرابی ہے۔ آنکھوں کا سالانہ معائنہ تجویز کیا جاتا ہے۔

دانتوں سے متعلق

دانتوں کی نشوونما میں عام طور پر تاخیر ہو جاتی ہے۔ دانتوں کی صورت حال یہ ہوتی ہے۔ اکثر غائب، چھوٹے یا بد شکل ہوتے ہیں اور منہ کے کسی چھوٹے سوراخ کی وجہ سے اوپر نیچے چڑھ جاتے ہیں۔ بذریعہ منہ سانس لینا ہونٹوں یا زبان میں شگاف کا سبب بن سکتا ہے۔ دو سال کی عمر میں دانتوں کا ابتدائی جائزہ تجویز کیا جاتا ہے جس کے بعد ہر 6 ماہ بعد دانتوں کا متواتر معائنہ اور باقاعدہ دیکھ بھال سے ہٹ کر اگر کوئی مسئلہ درپیش ہو تو ڈینٹسٹ سے معائنہ کروانے کی سفارش کی جاتی ہے۔

درقیہ کی اسکریننگ

نوخیزی کے دوران حاصل کردہ درقیہ اسکریننگ کے نتائج کی تصدیق کی جانی چاہیے۔ موروثی طور پر منتقل ہونے والی درقیہ کی بیماری کے بڑھتے ہوئے خطرہ کے پیش نظر اس کی اسکریننگ 6 ماہ، 12 ماہ اور اس کے بعد سالانہ بنیادوں پر دہرائی جانی چاہیے۔ اگر یہ بلا تشخیص رہ جائے تو درقیہ کی خرابی کسی بھی شخص کی روزمرہ زندگی کے معمولات پر اثر انداز ہو سکتی ہے۔

مرگی

مرگی کی بیماری کی حرکات پر نظر رکھنی چاہیے کیونکہ دوران حیات دو مواقع ایسے ہوتے ہیں جب ڈاؤن سینڈروم سے متاثرہ افراد کو دورے پڑنے کے خطرے میں اضافہ ہو جاتا ہے۔ مرگی کے پیدا ہونے کا پہلا دورانیہ نوعمری میں جبکہ دوسرا دورانیہ بلوغت کی عمر میں پیش آ سکتا ہے۔ دورے پڑنے کے بارے میں خیال کیا جاتا ہے کہ یہ الزہامری کی بیماری کی ابتدائی نشوونما سے تعلق رکھتے ہیں۔

گردن کے مہروں کی ناپائیداری

ڈاؤن سینڈروم کا تعلق کولاجن کی ناقص پیداوار کے ساتھ ہوتا ہے۔ اس کے سبب ہڈیوں کو جوڑنے والی رگیں ڈھیلی پڑ جاتی ہیں اور جوڑوں کو مضبوطی کے ساتھ ایک جگہ پر تھام نہیں سکتیں (رابٹی ڈھیلا پن)۔ وقت سے قبل ہی یہ لوگوں کے اندر جوڑوں کا انحطاط اور گھٹیا پیدا کرنے کا سبب بن سکتا ہے۔

اس لیے یہ تجویز کیا جاتا ہے کہ ڈاؤن سینڈروم سے متاثرہ 3 تا 5 سال کی عمر کے بچوں کو ریڑھ کی ہڈی کے ایکس ریز کے لیے ریفر کیا جائے۔ گردن کے مہروں کی ناپائیداری ریڑھ کی ہڈی کو نقصان پہنچنے یا اس کے اپنی جگہ ہٹ جانے کا سبب بن سکتی ہے۔ گردن کے مہروں کی ناپائیداری یا وہ لوگ جو ربطی مشاغل یا مستعد سرگرمیوں میں حصہ لینے کے خواہشمند ہوں ان سے متعلق کسی بھی خدشے کے پیش نظر جسمانی معائنہ انجام دیں اور گردنی ہڈیوں کے ایکس ریز دوبارہ انجام دیں۔

جزوی بے ہوشی کا عمل انجام دینے سے قبل ریڑھ کی ہڈی کی کمزوری کا لازمی طور پر جائزہ لیا جانا چاہیے۔

سانس کی نالی

انفیکشن اور نیند کے دوران سانس کی بندش کے سلسلہ میں، جو کہ ایک اندازے کے مطابق ڈاؤن سینڈروم سے متاثرہ 50% افراد پر اثر انداز ہوتے ہیں، ایک محتاط جائزہ اور نگرانی کا عمل انجام دیا جانا چاہیے۔ کسی بھی طرح کے ممکنہ مسائل کے پیش نظر ایک اسپیشلسٹ کے پاس ریفر کیا جانا چاہیے۔

دل کے نقائص

دل کی حالتوں کا محتاط انداز سے جائزہ لیا جانا چاہیے اور اگر خدشے والی کوئی بات موجود ہو تو فوری طور پر ماہر امراض قلب کو ریفر کیا جانا چاہیے۔

ذہنی صحت

ڈاؤن سینڈروم سے متاثرہ افراد کو رویے اور جذباتی مسائل کا سامنا ہو سکتا ہے جس میں ڈیپریشن اور اینگزیٹی جیسی علامات بھی شامل ہو سکتی ہیں۔ اگرچہ اس بات کا زیادہ امکان نہیں ہے کہ ان کو ایسے مسائل کا سامنا کرنا پڑے لیکن ان کو مسائل کے ساتھ مثبت انداز سے نمٹنے میں مشکل پیش آسکتی ہے۔ طبی ماہرین کو چاہیے کہ وہ اس شخص کی ذہنی صحت کا باقاعدگی کے ساتھ جائزہ لیں اور جب مناسب ہو اس کو نفسیاتی جائزہ کے لیے ریفر کریں۔

ضعف عقل اور الزھامی کی بیماری

عام آبادی کے مقابلہ میں خاص طور پر ڈاؤن سینڈروم سے متاثرہ افراد کو اپنی زندگی کے ابتدائی ایام میں ضعف عقل کی بیماری سے متاثر ہونے کا بہت زیادہ خطرہ ہوتا ہے۔

الزھامی سوسائٹی نے ڈاؤن سینڈروم اور ضعف عقل کے پھیلاؤ سے متعلق اعداد و شمار شائع کیے ہیں۔ عام آبادی کی ایک قلیل تعداد کے مقابلہ میں جو 1% سے بھی کم ہے ڈاؤن سینڈروم سے متاثرہ 30% افراد جن کی عمریں 50 تا 59 سال کے درمیان ہوتی ہیں ضعف عقل کی بیماری کا شکار ہو جاتے ہیں۔

اعداد و شمار عام افراد کی نسبت ڈاؤن سینڈروم سے متاثرہ افراد کو ان کی ابتدائی زندگی میں ضعف عقل کی بیماری لگنے کے بہت زیادہ امکان کی تصدیق کرتے ہیں۔ ڈاؤن سینڈروم سے متاثرہ افراد کی ضعف عقل کے حوالہ سے ابتدائی ایام میں تشخیص اور اسکریمنگ ان کے لیے مفید اور بہتر مدد فراہم کرنے کا سبب بن سکتی ہے۔

جلد کے مسائل

خشک جلد اور جلد کی دیگر بیماریاں ڈاؤن سینڈروم سے متاثرہ افراد کی صورت میں عام ہو سکتی ہیں۔ اگر ضرورت پیش آئے تو اسپیشلسٹ کے پاس ریفر کرنا اور نگرانی جاری رکھیں۔

قد اور وزن

لوگوں کا معائنہ کرنے کے لیے ڈاؤن سینڈروم سے متاثرہ افراد کے لیے خصوصی طور پر تیار کردہ وزن اور قد کا چارٹ استعمال کیا جانا چاہیے۔

خون کی اسکریننگ

لیوکیما اور اس کے دیگر مضر اثرات کا جائزہ لینے کے لیے خون کا ٹیسٹ دوبارہ سے لیں۔

مردوں کے لیے 35 اور عورتوں کے لیے 45 سال کی عمر میں بلڈ کولیسٹرول کی اسکریننگ شروع کرنے کی تجویز پیش کی جاتی ہے۔

ڈاؤن سینڈروم سے متاثرہ ہر ایک فرد کو صحت کے مندرجہ بالا مسائل کا سامنا نہیں کرنا پڑتا۔ جیسا کہ عام لوگوں کی صورت میں ہوتا ہے طرز زندگی، غذا، ورزش اور ماحول ہر ایک چیز ایک شخص کی صحت اور خیر و عافیت پر اثر انداز ہوتے ہیں۔ صحت کے مسائل سے متعلق مشورہ کے لیے اپنے ڈاکٹر سے ملاقات کریں۔

وسائل

ڈاؤن سینڈروم ایسوسی ایشن

155 میچم روڈ

لندن، SW1 9PG

ٹیلی فون: 020 8682 4001

فیکس: 020 8682 4012

ای میل: info@downs-syndrome.org.uk

ویب: www.dsa-uk.com

ڈاؤن سینڈروم اسکاٹ لینڈ

158-160 بلگریں روڈ

ایڈنبرا، EH11 3AU

ٹیلی فون: 0131 313 4225

فیکس: 0131 313 4285

ای میل: info@dsscotland.org.uk

ویب: www.dsscotland.org.uk