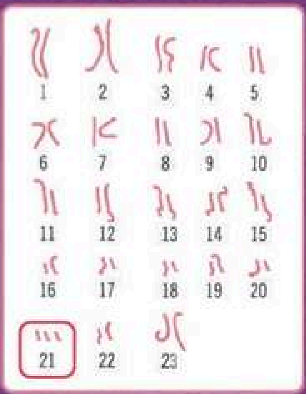
డౌన్ సిండ్రోమ్ ఫ్యాక్ట్ షీట్

డౌన్ సిండ్రోమ్ (DS) అంటే ఏమిటి?

డౌన్ సిండ్రోమ్ (DS) అనేది 21వ క్రోమోజోమ్‌లో అదనపు కాపీ ఉండడం వల్ల కలిగే జన్యుపరమైన పరిస్థితి. డౌన్ సిండ్రోమ్‌లో అత్యంత సాధారణ రకం ట్రైసోమీ 21. ఇందులో శరీరంలోని ప్రతి కణంలో సాధారణంగా ఉండే రెండు కాపీలకు బదులుగా 21వ క్రోమోజోమ్‌కు మూడు కాపీలుంటాయి.



డౌన్ సిండ్రోమ్‌లో క్రోమోజోమ్ 21 రెండు కాపీలకు బదులుగా మూడు కాపీలుంటాయి.

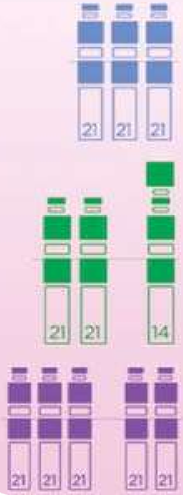
21 వ క్రోమోజోములో సాధారణంగా ఉండే 2 కాపీలు

DS లో సంకేతాలు ఏవిధంగా ఉంటాయి?

DS ఉన్న వ్యక్తులలో సాధారణంగా ఈ సంకేతాలను చూడవచ్చు.

- తల కొద్దిగా చిన్నగా ఉండి, వెనుక భాగం చదునుగా ఉండటం.
- కళ్లు పైవైపు స్వల్పంగా వంగి ఉండటం.
- కంటి లోపలి మూలల వద్ద అదనపు చర్మపు మడతలు ఉండటం.
- చెవులు, ముక్కు మరియు నోరు చిన్నవిగా ఉండటం
- ఎత్తు తక్కువగా ఉండటం
- కండరాలు బలహీనంగా ఉండటం వలన శరీరంలో దృఢత్వం లేకపోవడం
- కాళ్ళు, చేతులు చిన్నవిగా ఉండటం
- కొద్దిపాటి మేధో అభివృద్ధి లోపం కలిగి ఉండటం

DS లో వివిధ రకాలు ఉంటాయా?



క్రోమోజోమ్ 21 అదనంగా ఉండటం అనేది అనేక విధాలుగా ఏర్పడవచ్చు.

ట్రైసోమీ 21 : డౌన్ సిండ్రోమ్ కేసుల్లో సుమారు 95% ఈ రకానికి చెందుతాయి. గర్భధారణ సమయంలో, ఒక తల్లి/తండ్రి నుండి సాధారణంగా రావాల్సిన ఒక 21వ క్రోమోజోమ్‌కు బదులుగా రెండు కాపీలు రావడం, మరొక తల్లి/తండ్రి నుండి వచ్చిన ఒక కాపీతో కలవడం వల్ల శిశువులో 21వ క్రోమోజోమ్‌కు మూడు కాపీలు ఏర్పడతాయి. ఇది డౌన్ సిండ్రోమ్‌కు అత్యంత సాధారణ కారణం.

ట్రాన్స్‌లోకేషన్ (స్థానాంతరం) : సుమారు 3–4% డౌన్ సిండ్రోమ్ కేసుల్లో, క్రోమోజోమ్ 21లోని ఒక భాగం విడిపోయి మరో క్రోమోజోమ్‌తో కలవడం వల్ల ఈ పరిస్థితి ఏర్పడుతుంది. ఈ స్థానాంతరం సాధారణంగా క్రోమోజోమ్ 14, 21 లేదా 22పై జరుగుతుంది.

మొజాయిసిజం: సుమారు 1% డౌన్ సిండ్రోమ్ కేసుల్లో, వ్యక్తి శరీరంలోని కొన్ని కణాల్లో క్రోమోజోమ్ 21 మూడు కాపీలు ఉండగా, ఇతర కణాల్లో సాధారణంగా ఉండే రెండు కాపీలే ఉంటాయి.

DS ఉన్న పిల్లల్లో గమనించాల్సిన ముఖ్యమైన విషయాలు

DS ఉన్న పిల్లల్లో, సాధారణ పిల్లలతో పోలిస్తే కొన్ని ఆరోగ్య సమస్యలు మరియు వాటిలో తీవ్రత ఎక్కువగా కనిపించే అవకాశం ఉంటుంది.

ఈ ఆరోగ్య పరిస్థితుల గురించి అవగాహన కలిగి ఉండటం, అలాగే వాటిని క్రమం తప్పకుండా పర్యవేక్షించడం ద్వారా మీ పిల్లల ఆరోగ్యంపై వాటి ప్రతికూల ప్రభావాన్ని తగ్గించవచ్చు.

- చూపు సంబంధిత సమస్యలు
- వినికిడి లోపాలు
- నోరు మరియు నోటి కండర (ఓరో-మోటార్) సంబంధిత సమస్యలు
- థైరాయిడ్ హార్మోన్ల ఉత్పత్తిలో లోపాలు
- పుట్టుకతో వచ్చే గుండె నిర్మాణ లోపాలు
- జీర్ణవ్యవస్థకు సంబంధించిన సమస్యలు (సీలియాక్ వ్యాధి)
- పాదం వంపు (ఫుట్ ఆర్చ్) సంబంధిత సవాళ్లు
- తరచుగా వచ్చే (చర్మం, మూత్రాశయం మరియు శ్వాసకోశానికి సంబంధిత) ఇన్ఫెక్షన్లు
- కండరాల బలం లేదా బిగుతు తక్కువగా ఉండటం
- నిద్రలో శ్వాస తీసుకోవడంలో ఇబ్బందులు (స్లీప్ అప్నియా)
- మెడ వెన్నెముక అస్థిరత

DS ఉన్న పిల్లల్లో ఆరోగ్య సమస్యలు కనిపిస్తే ఎవరిని సంప్రదించాలి?

మీ పిల్లల ఆరోగ్యం గురించి మీకు ఏదైనా ఆందోళన కలిగించే సంకేతాలు కనిపిస్తే, గుర్తింపు పొందిన పిడియాట్రిషన్ ను సంప్రదించండి.

నా బిడ్డకు DS ఎందుకు వచ్చింది?

DS అనేది జన్యుపరమైన పరిస్థితి. మీ బిడ్డకు డౌన్ సిండ్రోమ్ రావడానికి మీరు ఏ విధంగానూ బాధ్యులు కాదు.

అదనపు క్రోమోజోమ్ 21 యాదృచ్ఛికంగా ఏర్పడుతుంది. తల్లిదండ్రుల ఆరోగ్యం, వారి ప్రవర్తన, గర్భధారణ సమయంలో జరిగిన విషయాలు, ప్రసవం లేదా ఇంటి వాతావరణం DS కు కారణం కావు.

DS ను వైద్యులు ఎలా నిర్ధారిస్తారు?

సాధారణంగా, బిడ్డ రూపురేఖల ఆధారంగా పిడియాట్రిషన్ DS ఉన్నట్లు ప్రాథమిక నిర్ధారణ చేస్తారు.

బిడ్డలో కనిపించే కొన్ని ప్రత్యేకమైన శారీరక లక్షణాలను గమనించి, DS ఉండవచ్చని పిడియాట్రిషన్ ప్రాథమికంగా అంచనా వేస్తారు.

బిడ్డ యొక్క క్రోమోజోమ్‌ల నిర్మాణాన్ని (కారియోటైప్) పరిశీలన ద్వారా డౌన్ సిండ్రోమ్ నిర్ధారణను ధృవీకరిస్తారు.

కారియోటైప్ పరీక్ష ద్వారా డౌన్ సిండ్రోమ్ అనేది ట్రైసోమీ 21 , ట్రాన్స్‌లోకేషన్ (స్థానాంతరం) లేదా మొజాయిసిజం వల్ల వచ్చిందో అనే కారణాన్ని తెలుసుకోవచ్చు.

నిర్ధారణ కోసం వైద్యుడిని సంప్రదించడానికి సంకోచించకండి.

DS నిర్వహణకు పరిశోధనల ద్వారా ప్రభావవంతమని నిరూపితమైన థెరపీలు

ఫిజియోథెరపీ (PT), ఆక్యుపేషనల్ థెరపీ (OT), మరియు **స్పీచ్ థెరపీ (ST)** కలిపి అందించడం వల్ల పిల్లలకు మరింత మెరుగైన ఫలితాలు లభిస్తాయి.

ఈ థెరపీలు డౌన్ సిండ్రోమ్ ఉన్న పిల్లల్లో కనిపించే వివిధ అభివృద్ధి సంబంధిత సవాళ్లను సమగ్రంగా ఎదుర్కొనేందుకు మరియు వారి అభివృద్ధికి తోడ్పడేందుకు సహాయపడతాయి.

PT

- శరీరంలోని ప్రధాన కండరాలను బలపరచడంలో సహాయపడుతుంది.
- కండరాల బలం మరియు పెద్ద కీళ్ల పనితీరును మెరుగుపరుస్తుంది.
- నడవడం, పరుగెత్తడం, సైకిల్ తొక్కడం వంటి స్థూల కదలికల నైపుణ్యాలను అభివృద్ధి చేయడంలో సహాయపడుతుంది.

ST

తినే సామర్థ్యం మరియు సంభాషణ నైపుణ్యాలు మెరుగుపడేందుకు ఉపయోగపడే వ్యాయామాలు, పరికరాల ద్వారా నోటి కండరాలను బలపరచడంలో సహాయపడుతుంది

ఉత్తమ ఫలితాల కోసం కలిసి పనిచేద్దాం

OT

- పిల్లలకు తినే పద్ధతులు మరియు సరైన శరీర భంగిమను అలవర్చడంలో సహాయపడుతుంది.
- సూక్ష్మ కండరాలు మరియు చిన్న కీళ్ల పనితీరును మెరుగుపరుస్తుంది.
- తమ రోజువారీ పనులను స్వతంత్రంగా చేసుకునే స్వీయ సంరక్షణ అభివృద్ధి చెందేలా సహాయపడుతుంది.

PT + OT
మోటార్ నైపుణ్యాల లోపాలను మెరుగుపరుస్తాయి.

OT + ST తినే మరియు నోటి సెన్సరీ లోపాలను తగ్గిస్తాయి.

మీరు ఒంటరివారు కాదు – అవసరమైన సహాయం మరియు మార్గదర్శకత్వాన్ని పొందండి

మీ పిల్లలకు ఉత్తమమైనదే చేయండి

- ✓ మీ పిల్లల పరిస్థితికి తగిన ప్రణాళికను రూపొందించండి
- ✓ కుటుంబ సభ్యులందరినీ భాగస్వాములను చేయండి.
- ✓ పిల్లలను సరదా కార్యక్రమాల్లో పాల్గొనేలా ప్రోత్సహించండి.
- ✓ ప్రతిరోజూ మీ బిడ్డతో మాట్లాడటం, పరస్పరం సంభాషించడం వారి మాటలు మరియు భాషా నైపుణ్యాల అభివృద్ధికి ఎంతో ముఖ్యమైనది.
- ✓ వంట చేయడం, బట్టలు ఉతకడం, దుస్తులు వేసుకోవడం వంటి రోజువారీ ఇంటి పనుల ద్వారా మీ పిల్లలతో మాట్లాడేందుకు, సంభాషణలో భాగస్వామిని చేసేందుకు అవకాశాలుగా ఉపయోగించండి.

గుర్తుంచుకోండి, DS ఉన్న వ్యక్తులు-

- ✓ వారి రోజువారీ జీవితంలో క్రమబద్ధత మరియు రొటీన్ ను ఇష్టపడతారు.
- ✓ చిత్రాలు, విజువల్ షెడ్యూల్స్ లేదా సోషల్ స్టోరీస్ వంటి దృశ్య సహాయాల ద్వారా మరింత ప్రయోజనాన్ని పొందుతారు.

గుర్తుంచుకోండి, ఈ ప్రయాణంలో మీ గురించి మీరు శ్రద్ధ తీసుకోవడం మర్చిపోకండి.

- ✓ మీ ఇతర పిల్లలను నిర్లక్ష్యం చేయకండి.
- ✓ మీ శారీరక మరియు మానసిక ఆరోగ్యం కోసం క్రమం తప్పకుండా వ్యాయామాలు చేయండి మరియు విశ్రాంతి తీసుకోండి.
- ✓ మీ జీవిత భాగస్వామి మరియు ఇతర కుటుంబ సభ్యులతో సమయం గడపడం, మాట్లాడటం మర్చిపోకండి.

మీ సమాజానికి తిరిగి సహాయం చేయడానికి ముందడుగు వేయండి.

- ✓ మీకు దగ్గరలో ఉన్న తల్లిదండ్రుల సహాయక గ్రూప్‌లలో చేరండి.
- ✓ ఇతర తల్లిదండ్రులతో మీ అనుభవాలను పంచుకోండి.
- ✓ DS గురించి మీ సమాజంలో అపోహలను తొలగించి అవగాహన కల్పించండి.

DS కు చికిత్స ఉందా? గుర్తుంచుకోండి

- DS అనేది ఒక జన్యుపరమైన పరిస్థితి. దీనిని పూర్తిగా నయం చేసే వైద్య చికిత్స లేదు.
- DS ఉన్న పిల్లల్లో ఎదుగుదల మరియు అభివృద్ధి సాధారణంగా కొంత నెమ్మదిగా ఉంటుంది.
- ప్రారంభ దశలోనే సహాయం అందించడం వల్ల పిల్లలు తమ సామర్థ్యానికి అనుగుణంగా మంచి పురోగతి సాధించగలరు. కాబట్టి ఆలస్యం చేయకుండా అవసరమైన సేవలను ప్రారంభించండి.
- DS లో సాధారణంగా కనిపించే ఆరోగ్య సమస్యల గురించి అవగాహన కలిగి ఉండండి. మీ పిల్లలకు క్రమం తప్పకుండా ఆరోగ్య పరీక్షలు చేయించండి.
- ఫిజియోథెరపీ మరియు ఆక్యుపేషనల్ థెరపీ కదలికలు మరియు పనితీరును మెరుగుపరచడంలో సహాయపడతాయి.
- స్పీచ్ థెరపీ పిల్లల సంభాషణ నైపుణ్యాలను అభివృద్ధి చేయడంలో సహాయపడుతుంది. పిల్లలు తమ ఆలోచనలు, అవసరాలను సులభంగా వ్యక్తపరచేందుకు సంజ్ఞలు, సంకేతాలు , చిత్రాలు వంటి ప్రత్యామ్నాయ కమ్యూనికేషన్ పద్ధతులను ఉపయోగించడానికి వెనుకాడకండి.

అక్టోబర్ – డౌన్ సిండ్రోమ్ అవగాహన నెల

- ప్రారంభ దశలోనే సరైన సహాయం, కుటుంబ సభ్యులు మరియు ఉపాధ్యాయుల సహకారం ద్వారా, DS నిర్ధారణ పొందిన వ్యక్తులు అభివృద్ధి చెందుతూ విజయవంతమైన జీవితాలను గడుపుతున్నారు.
- డౌన్ సిండ్రోమ్ నిర్ధారణ అనేది ఎప్పుడూ ఆ వ్యక్తి ఆనందం మరియు శ్రేయస్సుకు అడ్డంకి కావద్దు.

జాగ్రత్త వహించండి

గుర్తుంచుకోండి, డౌన్ సిండ్రోమ్‌కు పూర్తి చికిత్స ఉందని చెప్పి, తల్లిదండ్రుల పరిస్థితిని ఆసరాగా చేసుకుని డబ్బు సంపాదించేందుకు ప్రయత్నించే వారు ఉండొచ్చు. అలాంటి తప్పుడు వాదనలను నమ్మకుండా జాగ్రత్తగా ఉండండి.

ఆందోళన లేదా నిస్సహాయత కారణంగా మీ బిడ్డ ఆరోగ్యానికి హాని కలిగించే నిర్ణయాలు తీసుకోకుండా జాగ్రత్తపడండి.

సరైన సమాచారం తెలుసుకుని, అవగాహనతో ముందుకు సాగే తల్లిదండ్రులు తమ పిల్లలకు మరింత ప్రభావవంతమైన సంరక్షణ మరియు మద్దతు అందించగలరు.

మాకు కాల్ చేయండి
+91 84484 48996

www.nayi-disha.org

మీకు ఏవైనా సూచనలు లేదా సందేహాలు ఉంటే, మా contactus@nayi-disha.org కు రాయండి

@nayidisharesourcecentre