Duchenne Muscular Dystrophy (DMD)

Duchenne Muscular Dystrophy (DMD) एक वंशानुगत बिमारी है जिसमें पैरों और कुल्हों की मासपेशियाँ कमजोर होती है और कुछ समय बाद पूरा शरीर इससे प्रभावित होता है। DMD एक मासपेशियों के दुर्विकास का सामान्य रूप है। इससे केवल लड़के प्रभावित होते हैं लेकिन लड़कियाँ बहुत ही असामान्य स्थिति मे ही प्रभावित होती है। यह एक एक्स-लिंक्ड (गुणसूत्र संबंधित) वंशानुगत बिमारी है।

DMD से जुड़ी अप्रभाविता वंशानुगता क्या है?

एक्स-लिंक्ड शब्द से यह यर्थात उद्धत होता है कि यह नुक्स जिस जीन से उत्पन्न होता है वह एक्स गुणसूत्र पर स्थित है (23वां गुणसत्रों के जोड़े में X और Y गुणसूत्र होते हैं।) महिला मे वंशानुक्रम से दो X-गुणसूत्र पाए जाते हैं, जो एक माता और दूसरा पिता से होता है। पुरूषों मे एक X गुणसूत्र जो माँ से और एक Y गुणसूत्र जो पिता से वंशानुक्रम होता है। अप्रभावित वंशानुगता तभी उत्पन्न होती है जब दोनों जीनों मे दोष हो। हाँलाकि महिलाओं मे दो X गुणसूत्र होते है, लेकिन यदि उसके एक X गुणसूत्र मे उत्परिवर्तन या दोष हो और एक सही हो, तो वह इस स्थिति से प्रभावित नहीं होती है और इस अवस्था मे महिला 'वाहक' होती है। जैसे की पुरूष मे एक X गुणसूत्र होता है, तो सिर्फ एक-एक जीन ही उत्पन्न होगा। इसलिए, यदि X गुणसूत्र पर स्थित कोई भी जीन मे उत्परिवर्तन या दोष उत्पन्न होता है तो वह बिमारी से ग्रस्त पाया जाता है।

DMD होने के मूल कारण क्या हैं?

X गुणसूत्र पे उपस्थित DMD जीन में दोष होने पर DMD बिमारी होती है। यह उत्परिवर्तित जीन, डिस्ट्रोफिन नामक प्रोटीन जो मांसपेशियों के रेशों मे पाया जाता है को प्रभावित करता है। DMD जीन के नुक्स के कारण डिस्ट्रोफिन प्रोटीन पर असर पड़ता है। DMD X-लिंक्ड है और केवल लड़कों में ही इसके लक्षण होते हैं और महिलाएँ वाहक होतीं हैं। जैसे की पुरूषों मे केवल एक X और Y गुणसूत्र होता है, X गुणसूत्र मे नुक्स होने से ही वो पीड़ित होतें हैं। कभी-कभी परिवार के दूसरे सदस्यों में भी इसी तरह का रोग पाया जाता है और कभी ऐसे परिवारों में प्रकाशित होता है जहाँ कोई भी पूर्व इतिहास न हो और यह किसी नये उत्परिवर्तन के कारण होता है।

DMD के रोगशय्या संबंधित लक्षण एवं समस्याएँ क्या हैं?

पूर्व प्रारंभिकता में शिशु स्वस्थ होता है। लड़कों को चलने मे परेशानियाँ 2-3 वर्ष की आयु मे आ जाती है। जैसे-जैसे रोग की प्रवृत्ति होती है वैसे-वैसे ही चलने मे, दौडने मे सीढ़ियाँ चढ़ने मे और गिर के संभलने में परेशानियाँ बढ़ती जाती है और पिण्डलीयाँ सामान्य रूप से बढ़ जाती है। बढ़ती हुई मांसपेशी की कमजोरी से बच्चों को नीचे बैठने की मुद्रा से खड़े होने मे परेशानियाँ होती है। कुछ रोगियों के गुट्टो, घुटने और कुल्हें के जोड़ सख्त हो जाते हैं। लगभग 10-12 वर्ष की उम्र में ही पीड़ित बच्चे चलना बन्द कर देते हैं और पहियेदार कुर्सी का प्रयोग करने की आवश्यकता पड़ती है। अतः पीड़ित लड़कों की श्वास सम्बन्धित मांसपेशियाँ कमजोर हो जाती हैं और छाती का संक्रामक रोग होता है। ह्दय सम्बन्धित परेशानियाँ भी उत्पन्न होने लगती है। शारीरिक गतिविधियां न होने के कारण कुछ समय बाद, स्थूलता होना एक आम परेशानी है।

DMD का निदान एवं पुष्टिकरण कैसे करें?

1. पारिवारिक इतिहास।
2. मांसपेशियों मे कमजोरी की आकृति और विकास आक्रमण होने की आयु से हम नैदानिक निरीक्षण कर सकते हैं।
3. DMD से पीड़ित बच्चों में CPK का स्तर बढ़ जाता है।
4. यह जानने के लिए कि विकृति विज्ञान नाड़ी कोशिका में नही मांसपेशियों मे होता है, EMG कराया जाता है। जिसमे एक छोटी सुंई मांसपेशी के अन्दर डालने पर उसकी विद्धुत गतिविधियों का अभिलेखन किया जाता है। इसकी स्पष्ट आकृति से पता चलता है कि नुक्स मांसपेशी मे है या नाड़ी मे।
5. अधिकतर सभी मरीजों की मांसपेशी की बायोप्सी करवाना जरूरी माना जाता है जिसमे डिस्ट्रोफिन प्रोटीन को स्टेन किया जाता है। ये जाँच विकसित प्रयोगशालाओं मे ही उपलब्ध हैं।
6. जीन का परिक्षण किया जाता है जिस में रोगी के DNA की जाँच की जाती है और देखा जाता है कि जीन के किस हिस्से मे नुक्स है या नामौजूद है। यदि जीन का कोई भी हिस्सा नामौजूद नहीं है या कोई नुक्स नही है, तो DNA को संग्रह करके रख लेना चाहिए।

DMD का इलाज क्या है?

दुर्भाग्य से इस रोग का कोई उपचार नही हैं। प्रभावकारी खोज़ जिसमे मांसपेशी को प्रवृत करके डिस्ट्रोफिन प्रोटीन बना सकें अभी जारी है। भूतकाल मे अनगिनत चिकित्साएँ आजमाई गई हैं। जैसे कि विटामिन इ, एमीनो एसिड, ग्रोथ हार्मोन इनहिबिटर, न्यूक्लियोटाईड, वैसोडाईलेटर, विटामिन बी6 एवं जिन्क परन्तु किसी से भी लाभ नहीं हुआ।

स्टेरॉइड के बारे मे।

स्टेरॉइड कोई उपचार नही है। यदि स्टेरॉइड जल्द, जब रोगी ठीक से चल रहा हो तभी शुरू किया जाए तो लक्षणों को बढ़ने से रोका जा सकता है। जब बच्चे पहले से ही पहियेदार कुर्सी पर हो तो स्टेरॉइड बेअसर होते हैं। इनको लेने से, अनेक प्रकार के दुश्प्रभाव होते हैं जैसे वज़न बढ़ना, व्यवहार मे बदलाव, बालों का उगना, और उच्चरक्तचाप। अतः नियमित जांच जरूरी होती है।

रोग से ग्रस्त बच्चे को क्या बताना जरूरी है।

बच्चे की आयु और समझ के अनुसार ही उसको जानकारी प्रदान करनी चाहिए। उसके प्रश्नों के उत्तर सही और उसी की शर्तो पर देने चाहिए और उसके अतिरिक्त और कुछ नहीं बताना चाहिए। बच्चे को मांसपेशी की समस्या के बारे मे बात करने के लिए उत्तेजित करना चाहिए। बच्चे को बहुत ही स्पष्ट और सरल तरीके से जानकारी देनी चाहिए नही तो वह और कहीं से जानकारी प्राप्त करने की कोशिश करेगा।

पीड़ित बच्चे के लिए क्या करना चाहिए?

नियमित व्यायाम से मांसपेशियां मजबूत होती हैं और पिण्डलियों के लिए प्लासटिक की खपच्ची का इस्तेमाल करना चाहिए। पिण्डलियों की मालिश करने से भी फायदा होता है। अपने बल पर रहने के लिए बाद में पहियेदार कुर्सी की जरूरत होती है। घर मे और बाहर, बच्चे के आराम के लिए कुछ सहयोगी उपकरण जरूरी है जैसे कि फर्नीचर, स्नानघर इत्यादि। बढ़ते हुए वज़न में, खान-पान की आदतों से रोकथाम हो सकती है। नियमानुसार चिकित्सक अधिविक्षण जरूरी होता है। समय से contractures (निकोचन) और रीढ़ का टेढ़ेपन की जानकारी प्रभावशाली और निरोधक उपचार करने में सहायक होता है। व्यायाम से सम्बन्धित भौतिक चिकित्सक की सलाह जरूरी है और contractures और रीढ़ के टेढ़ेपन के लिए शल्यचिकित्सा का उपयोग किया जा सकता है।

स्कूल के बारे में।

मसकुलर डिस्ट्रोफि से ग्रस्त बच्चे नर्सरी स्कूल और जूनियर स्कूल मे अच्छा करते हैं। चलने मे कठिनाई, कक्षा मे या शौचालय के उपयोग मे परेशानी हो तो विशेष व्यवस्था करनी चाहिए। यदि स्कूल अनुपयुक्त है तो विकलाँग बच्चों के लिए एक वैकल्पिक स्कूल होना चाहिए। DMD से ग्रस्त बच्चों को कुछ सीखने में भी कठिनाइयाँ होती हैं। भाषा और संचार कौशल अक्सर मुख्य कठिनाईयाँ हैं। मैनुअल कौशल, डिज़ाइन भावना और कल्पनाशीलता अक्सर उत्कृष्ट होती हैं। माता-पिता को स्कूल के साथ बच्चे की सर्वोत्तम प्रतिभा और जिस कार्य मे उनको मुश्किल आएं उसमें मदद करनी चाहिए।

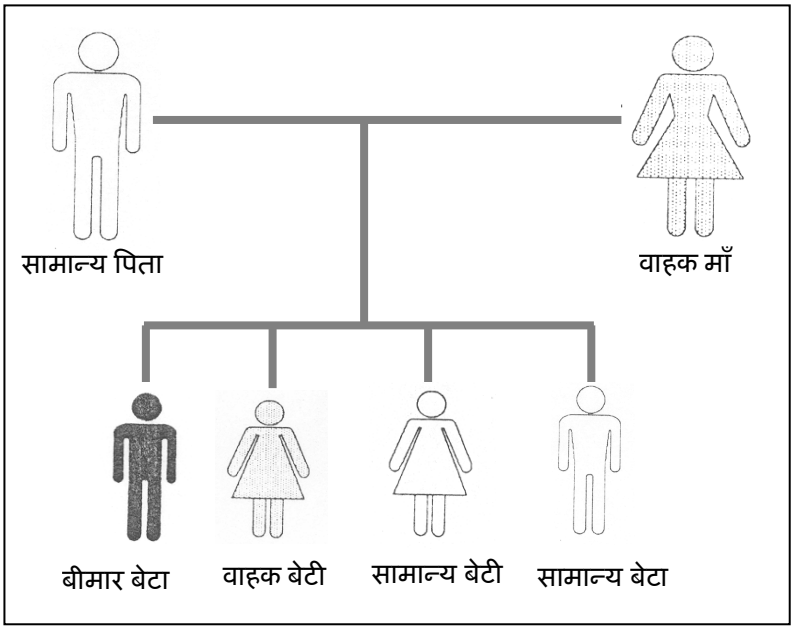
DMD से पीड़ित बच्चे के माता-पिता कैसे मदद कर सकते हैं?

उन्हें रोग के बारे मे जानकारी प्राप्त करानी चाहिए। जिससे वो एक संतुलित निर्णय लेने में, समस्याओं को रोकने मे मददगार साबित होते हैं। व्यायाम करने मे बच्चे की मदद करनी चाहिए और उसकी जीवनभर व्यायाम की आदत बनानी चाहिए। सक्रिय व्यायाम से मांसपेशियाँ मजबूत होती है। शुरू करने के लिए खेल, तैराकी और घुमना अच्छा उपाय है। Contractures (निकोचन) रोकने के लिए निष्क्रिय व्यायाम आवश्यक है। उनकी शिक्षा, कौशल और स्वतंत्रता को प्रोत्साहित करना चाहिए। परिवार के सभी बच्चों को उसकी देखभाल मे शामिल होना चाहिए।

परिवार मे DMD बच्चा है तो दूसरे बच्चे मे होने का खतरा क्या है?

DMD एक एक्स से जुड़ी अप्रभावित वंशानुगतता है। अगर माँ एक वाहक है तो 50% बेटे रोग से पीड़ित हो सकते हैं और 50% बेटियाँ वाहक हो सकती हैं। माँ एक निश्चित वाहक होती हैं अगर उसका एक भाई और एक बेटा DMD से पीड़ित है। माँ का वाहक होना इन स्थिति से निर्धारित किया जा सकता है:

- पारिवारिक इतिहास।
- कुछ वाहकों में हल्के लक्षण दिखाई पड़ना।
- CK का रक्त में आकलन। CK अंक वाहकों में 2/3 बढ़ जाता है। CK का अनुमान गर्भावस्था से पहले किया जाना चाहिए और परीक्षण से पहले कोई भी शारीरिक श्रम नहीं करना चाहिए।
- आनुवांशिक अध्ययन।



यदि किसी महिला का केवल एक बेटा प्रभावित है और कोई बेटा या भाई प्रभावित नही है तो वह स्पोरैडिक मामला कहा जाता है। इन मामलों में महिलाओं में 2/3 असामान्य जीन की वाहक होने की संभावना होती है और 1/3 महिला वाहक नही होतीं। आमतौर पर स्पोरैडिक मामलों मे जहाँ माँ वाहक नहीं होती वहाँ भविष्य में होनी वाली सन्तान में रोग का जोखिम कम होता है।

DMD के साथ एक और बच्चे का जन्म कैसे रोका जा सकता है?

यदि आप मस्क्युलर डिस्ट्रोफी से प्रभावित होने वाले बच्चे का जोखिम जानना चाहते हैं तो आपको आनुवांशिक परामर्श कराना चाहिए। आनुवांशिक सलाहकार परिवार के इतिहास को रिकॉर्ड करता है, आवश्यक परीक्षण कराता है, पुनरावृत्ति का खतरा बताता है और उसे कम करने अथवा उससे निपटने के लिए सलाह देता है। जिस परिवार मे पहले से एक बच्चा DMD प्रभावित है तो वो माता-पिता दुसरा ऐसा बच्चा नही चाहेंगें। अतः जन्म से पूर्व निदान करने से प्रभावित भ्रूण का गर्भपात करा सकते हैं अगर भ्रूण सामान्य है तो गर्भावस्था जारी रखनी चाहिए। प्रभावित बच्चों के जन्म से बचने के इस दृष्टिकोण को आनुवांशिक तकनीक से संभव किया गया है। गर्भावस्था के 10-12 सप्ताह में chorionic (जरायु-संबंधी) अंकुर नमूने को प्राप्त करते है। ये भ्रूण माँ के पेट से जुड़ा होता है। CV नमूने से DNA तकनीक द्वारा इस दोष की जाँच की जाती है जो प्रभावित बच्चे में मौजूद होता है। इस तरह से भ्रूण की जन्म से पहले जांच करना सम्भव होता है। उन मामलों मे जहाँ कोई विलोपन मौजूद नही है वहां ऐसी जांच करनी चाहिए जिससे पता चल सके की भ्रूण मे माँ से प्रभावित या अप्रभावित X-गुणसूत्र वंशानुगत हुआ है। इन परीक्षणों मे त्रुटि की संभावना बहुत कम (लगभग 2%) है।

भविष्य मे क्या वादा है?

वर्तमान मे मस्क्युलर डिस्ट्रोफी संतोषजनक इलाज नही है। हालांकि, जीन चिकित्सा और myoblast के हस्तांतरण पर प्रयोग कर रहें हैं।

हमें आशा और प्रार्थना करनी चाहिए कि इसका इलाज मिल जाए। हमें बच्चों के कौशल और हितों को प्रोत्साहित करने पर और उसे हर तरह से अच्छा बनाने में ध्यान रखना चाहिए।