ജനറ്റിക് കൗൺസലിംഗ്

ആർക്ക്, എപ്പോൾ, എന്തിന്.

ജനിതകപരമായും പാരമ്പര്യമായും ചില രോഗങ്ങൾ, വളർച്ചാ വൈകല്യങ്ങൾ നമ്മുടെ സമൂഹത്തിൽ കണ്ടുവരാറുണ്ട്. അത്തരം സാഹചര്യങ്ങളിൽ നമുക്ക് ഉണ്ടാകുന്ന മാനസിക പ്രയാസങ്ങൾ, സംശയങ്ങൾ, ലഭ്യമാകുന്ന ചികിത്സാ രീതികൾ എന്നിവയ്ക്കുള്ള മറുപടി ലഭിക്കാൻ ജനറ്റിക് കൗൺസലിംഗ് സഹായകമാകുന്നു.

മെഡിക്കൽ ജനറ്റിക്സിൽ പരിജ്ഞാനമുള്ളവരും കൗൺസലിംഗിൽ പ്രവൃത്തി പരിചയമുള്ളവരുമാണ് (ജനറ്റിക് കൗൺസിലേഴ്സ്) സാധാരണയായി ജനിറ്റിക് കൗൺസലിംഗ് നൽകുന്നത്. ഒരു മെഡിക്കൽ ജനിറ്റിസിസ്റ്റിന്റെ കീഴിലാണ് ജനിറ്റിക് കൗൺസിലേഴ്സ് പ്രവർത്തിക്കുന്നത്.

ആർക്ക്

- ജനിതക വൈകല്യങ്ങളോടെ ജനിച്ച കുട്ടികളുടെ മാതാപിതാക്കൾ.
- പാരമ്പര്യേതര രോഗങ്ങൾ കുടുംബത്തിൽ ഉള്ളതായി സംശയിക്കുന്നവർ.
- തുടർച്ചയായി ഗർഭം അലസിപ്പോകുന്ന സാഹചര്യത്തിൽ, വന്ധ്യതാ പ്രശ്നം ഉണ്ടെങ്കിൽ.
- സ്വന്തത്തിൽ നിന്നും വിവാഹം കഴിച്ചവർ.
- ജനിതക വൈകല്യങ്ങൾ ഉള്ളവരെ പരിപാലിക്കുന്നതിനെക്കുറിച്ച് സംശയങ്ങൾ ഉള്ളവർ.
- വരും തലമുറകളിൽ ജനിതക പ്രശ്നങ്ങൾ ആവർത്തിക്കാതിരിക്കാൻ ചെയ്യാവുന്ന പരിശോധനകളെപ്പറ്റിയുള്ള അടിസ്ഥാന വിവരങ്ങൾ ലഭിക്കുന്നതിന് നമുക്ക് ജനറ്റിക് കൗൺസലിംഗിനു വിധേയമാകാവുന്നതാണ്.

ജനിതക രോഗങ്ങൾക്ക് ചികിത്സ യില്ലാത്തതുകൊണ്ട്, എന്തിന് ജനിതക പരിശോധന നടത്തണമെന്നും കൗൺസലിംഗിനു വിധേയമാകണം എന്നുള്ള ചോദ്യങ്ങൾ നമുക്ക് ഉണ്ടാകാം. എന്നാൽ ചില ജനിതക രോഗങ്ങൾക്ക് ചികിത്സ ഉണ്ടെന്നുള്ള വസ്തുത നമ്മൾ മനസ്സിലാക്കണം.

ഡോ. അശ്വതി സി. ജി
റിസേർച്ച് അസോസിയേറ്റ്
നാഷണൽ ഹെൽത്ത് മിഷൻ
ചൈൽഡ് ഡെവലപ്മെന്റ് സെന്റർ
മെഡിക്കൽ കോളേജ്
തിരുവനന്തപുരം

എന്തിന്

ജനിതക രോഗങ്ങൾക്ക് ചികിത്സയില്ലാത്തതുകൊണ്ട്, എന്തിന് ജനിതക പരിശോധന നടത്തണമെന്നും കൗൺസലിംഗിനു വിധേയമാകണം എന്നുള്ള ചോദ്യങ്ങൾ നമുക്ക് ഉണ്ടാകാം. എന്നാൽ ചില ജനിതക രോഗങ്ങൾക്ക് ചികിത്സ ഉണ്ടെന്നുള്ള വസ്തുത നമ്മൾ മനസ്സിലാക്കണം. പൂർണമായും രോഗം മാറ്റാൻ സാധിക്കില്ലെങ്കിലും ക്രമേണ ഉണ്ടാകാവുന്ന ഗുരുതര പ്രശ്നങ്ങളെ ഒഴിവാക്കാനും സാധാരണ ജീവിതത്തിലേക്ക് ഒരു പരിധി വരെ നയിക്കാൻ ചികിത്സാ രീതികൾ ഇപ്പോൾ ലഭ്യമാണ്. അത്തരം ചികിത്സ നൽകുന്നതിന് രോഗ നിർണയത്തിനായി ജനിതക പരിശോധനകൾ നടത്തേണ്ടത് അത്യാവശ്യമാണ്. മാത്രമല്ല അടുത്ത കുട്ടികളിൽ അത് ആവർത്തിക്കാതിരിക്കാനുള്ള പരിശോധനയും നടപടികളും സ്വീകരിക്കാൻ ജനറ്റിക് കൗൺസലിംഗ് സഹായകമാകും.

എപ്പോൾ

കുടുംബങ്ങളിൽ ഒന്നിലധികം പേർക്ക് എന്തെങ്കിലും രോഗങ്ങൾ ആവർത്തിക്കുന്നതായി ശ്രദ്ധയിൽ പെട്ടാൽ, അത്തരം കുടുംബങ്ങളിലുള്ളവർ പരസ്പരം വിവാഹം കഴിക്കാൻ തീരുമാനിക്കുകയാണെങ്കിൽ ജനിക്കുന്ന കുട്ടികളിൽ അത്തരം രോഗങ്ങൾ വരാനുള്ള സാധ്യതകളെക്കുറിച്ചും മറ്റുമുള്ള സംശയങ്ങൾ,

ചെയ്യുവാൻ കഴിയുന്ന പരിശോധകളെ പറ്റിയും ജനറ്റിക് കൗൺസലിംഗിലൂടെ നമുക്ക് വിവരം ലഭ്യമാകും.

ജനിതക വൈകല്യങ്ങളോടെ ജനിച്ച കുട്ടികളുടെ മാതാപിതാക്കൾ ജനറ്റിക് കൗൺസിലിംഗിനു വിധേയമാകണം. അവരെ പരിപാലിക്കുന്നതിനും അവരുടെ ജീവിത സാഹചര്യങ്ങൾ മെച്ചപ്പെടുത്താനും ഉതകുന്ന പലതരം തെറാപ്പികൾ ഇന്ന് നിലവിലുണ്ട്. ബുദ്ധിമാന്ദ്യം, കേൾവി ക്കുറവ് മുതലായ സാഹചര്യങ്ങളിൽ മാനസികമായി തളരാതെ അവർക്ക് നൽകാവുന്ന ചികിത്സാ രീതിയെ പറ്റി മനസ്സിലാക്കുന്നതിനും, അവരെ പരിപാലിക്കുന്നതുമായി ബന്ധപ്പെട്ടുള്ള എന്ത് സംശയങ്ങളും ഒരു ജനറ്റിക് കൗൺസിലറോട് നമുക്ക് ചോദിക്കാം. അവരുടെ നിർദ്ദേശങ്ങൾ ഒരു പരിധിവരെ അത്തരം സാഹചര്യങ്ങളെ അതിജീവിക്കാൻ നമുക്ക് സഹായകമാകും.

ഡൗൺ സിൻഡ്രോം കൗൺസലിംഗ്

സമൂഹത്തിൽ സാധാരണയായി കൂടുതൽ കാണാറുള്ള ഒരു ജനിതക വൈകല്യമാണ് ഡൗൺ സിൻഡ്രോം. മനുഷ്യ ശരീരത്തിൽ 23 ജോഡി ക്രോമാമാസോമുകളാണുള്ളത് (46 ക്രോമസോം). ഡൗൺ സിൻഡ്രോം ഉള്ളവർക്ക് ഇത് 47 ആണ്. ക്രോമസോം 21 ന്റെ ഒരു പതിപ്പ് കൂടി കൂടുതൽ വരുന്നതുകൊണ്ടാണ് ഇത് സംഭവിക്കുന്നത്.

അമ്മ ഗർഭിണിയായിരിക്കുമ്പോൾ തന്നെ ചെയ്യുന്ന സ്കാനിങ്ങിലൂടെയും രക്ത പരിശോധനയിലൂടെയും ഡൗൺ സിൻഡ്രോം കുട്ടികളുണ്ടാകാനുള്ള സൂചനകൾ മിക്കവാറും ലഭിക്കാറുണ്ട്. ഗർഭാവസ്ഥയിൽ (11 - 12 ആഴ്ചയിൽ ചെയ്യുന്ന സ്കാനിങ്ങിൽ) അത്തരം സൂചനകൾ ലഭിച്ചാൽ ചെയ്യാവുന്ന വിദഗ്ധ പരിശോധനകൾ ഡോക്ടറുടെ നിർദേശപ്രകാരം ചെയ്യാനുള്ള ഉപദേശം ജനറ്റിക് കൗൺസിലേഴ്സ് നൽകാറുണ്ട്. പിന്നീടുള്ള (15 – 16) ആഴ്ചയിൽ വയറ്റിൽ നിന്നും അംനിയോട്ടിക് ഫ്ളൂയിഡ് (Amniotic Fluid) കുത്തിയെടുത്തു ക്രോമസോം പരിശോധന (കാരിയോടൈപിംഗ് – Karytoyping) ചെയ്തു മനസ്സിലാക്കിയാൽ കൗൺസിലേഴ്സ് വേണ്ട നിർദേശങ്ങൾ നൽകും. പ്രായം കൂടുന്തോറും സ്ത്രീകളിൽ ഡൗൺ സിൻഡ്രോം കുട്ടികൾ ഉണ്ടാകാനുള്ള സാധ്യത കൂടുതലാണെന്ന് പഠനങ്ങൾ വ്യക്തമാക്കുന്നു.

ജനിച്ച കുട്ടികൾക്ക് ഡൗൺസിൻഡ്രോം ഉണ്ടെങ്കിൽ ജനിതക പരിശോധനയിലൂടെ അത് ഉറപ്പാക്കുന്നതിലൂടെ രണ്ടാമത് കുട്ടികൾ ഉണ്ടാകുമ്പോൾ ഇത് ആവർത്തിക്കാനുള്ള സാധ്യതയെക്കുറിച്ചും ചെയ്യാവുന്ന പരിശോധനകളെയും കുറിച്ചുള്ള അടിസ്ഥാന വിവരം ജനറ്റിക് കൗൺസിലേഴ്സിൽ നിന്നും ലഭ്യമാകും.

90% ഡൗൺ സിൻഡ്രോമിൽ കാണുന്ന (47,XX/XY,+21) അവസ്ഥ പിന്നീട് ആവർത്തിക്കാനുള്ള സാഹചര്യം ഒരു ശതമാനം മാത്രമാണ്. 3 – 4%; ക്രോമസോം ട്രാൻസ് ലൊക്കേഷൻ [21 മത്തെ ക്രോമസോം മറ്റു ക്രോമസോമുകളിൽ പോയി പറ്റി ചേർന്നിരിക്കുന്ന (ഉദാ: 13,14,15,22 തുടങ്ങിയ ക്രോമസോമുകളുടെ മുകളിൽ) അവസ്ഥ] മൂലമുണ്ടാകുന്ന സാഹചര്യത്തിൽ മാതാപിതാക്കളെയും ക്രോമസോം പരിശോധനക്ക് നിർദേശിക്കുന്നു. ചില സാഹചര്യത്തിൽ കുട്ടികൾക്ക് കുറച്ച് കോശങ്ങളിൽ 47 ഉം (+21) മറ്റ് കോശങ്ങളിൽ 46 ക്രോമസോമും കാണാറുണ്ട് (മൊസയിക് കണ്ടീഷൻ – 2-4%). മാതാവിനോ പിതാവിനോ ക്രോമസോം ട്രാൻസ് ലൊക്കേഷൻ ഉണ്ടെങ്കിൽ പിന്നീടു ജനിക്കുന്ന

1947 ൽ ഷെൽഡൺ റീഡ് (Sheldon Reed) എന്ന വ്യക്തിയാണ് 'ജനിറ്റിക് കൗൺസലിംഗ്' എന്ന പദം പ്രയോഗിച്ചു തുടങ്ങിയത്.

കുട്ടികൾക്ക് [പിതാവിനാണെങ്കിൽ (2 – 5%) മാതാവിനാണെങ്കിൽ (10 – 15 %)] വരാനുള്ള സാധ്യത ഇപ്രകാരമാണ്. ക്രോമസോം പരിശോധനയിൽ ചില സാഹചര്യങ്ങളിൽ 21 മത് ക്രോമസോമിന്റെ ഒരു പതിപ്പ് മറ്റൊരു 21 ന്റെ മുകളിൽ ചെന്നിരിക്കുന്ന അവസ്ഥ കാണാറുണ്ട്. മാതാപിതാക്കളിൽ ഒരാൾക്ക് ഇത്തരം പരിശോധനാ ഫലം ലഭിച്ചാൽ അത് ജനിക്കുന്ന കുട്ടികൾക്ക് ഡൗൺ സിൻഡ്രോം ഉണ്ടാകാനുള്ള സാഹചര്യം 100 % ആക്കുന്നു.

ജനിച്ചു കഴിഞ്ഞാൽ ചില പ്രത്യേക സവിശേഷതയും മുഖത്തിനുണ്ടാകുന്ന ചില വ്യത്യസ്തതയും കൊണ്ട് മിക്ക ഡൗൺ സിൻഡ്രോം അവസ്ഥയും നമുക്ക് മനസ്സിലാക്കാം. എന്നിരുന്നാലും ജനറ്റിക് കൗൺസലിംഗിന് വിധേയമായി ക്രോമസോം പരിശോധന നിർബന്ധമായി ചെയ്യണം. എങ്കിലേ അടുത്ത കുട്ടിക്ക് ഇത് ആവർത്തിക്കാതിക്കാനുള്ള നിർദേശങ്ങൾ ജനറ്റിക് കൗൺസിലേഴ്സിനു നൽകാനാകൂ.

ഡൗൺ സിൻഡ്രോം കുട്ടികൾക്ക് മറ്റു ആരോഗ്യ പ്രശ്നങ്ങൾ (ഹൃദയം, ചെവി, കണ്ണ്, തൈറോയിഡ് സംബന്ധമായ) കണ്ടുവരാറുണ്ട്. കൃത്യമായ പരിശോധനയും മറ്റു പരിശീലനങ്ങളും നൽകുകയാണെങ്കിൽ അവരുടെ ജീവിത സാഹചര്യം മെച്ചപ്പെടുത്താൻ കഴിയും. സാധാരണ കുട്ടികളിൽ നിന്നും ബുദ്ധി വികാസം കുറവാണെങ്കിലും ചില കാര്യങ്ങളിൽ പ്രത്യേക കഴിവുകൾ ഉള്ളവരാണ് ഇത്തരം കുട്ടികൾ. അവരുടെ കഴിവ് മനസ്സിലാക്കുകയും അതിനുള്ള പരിശീലനവും ആവശ്യമായ തെറാപ്പികളും മറ്റും ചെയ്തു പരിപാലിക്കുകയും ചെയ്യണം.