पीडियाट्रिक एंडोक्रिनोलॉजी तथ्य चार्ट

क्लाइनफेल्टर सिंड्रोम : परिवारों के लिए मार्गदर्शक जानकारी

क्लाइनफेल्टर सिंड्रोम क्या होता है?

लड़कों में अतिरिक्त X-क्रोमोसोम (गुणसूत्र) होने के कारण क्लाइनफेल्टर सिंड्रोम होता है । आमतौर पर लड़कों में एक एक्स (X) और एक वाई (Y) गुणसूत्र होता है, लेकिन क्लाइनफेल्टर सिंड्रोम से प्रभावित लड़कों में दो X और एक Y गुणसूत्र होते हैं । यह एक आम सिंड्रोम है और प्रत्येक 500 लड़कों में से 1 लड़के में पाया जाता है । कई लड़कों में इस सिंड्रोम का डायगनोसिस वयस्कता (adulthood) तक नहीं हो पाता ।

क्लाइनफेल्टर सिंड्रोम के लक्षण क्या होते हैं?

लक्षणों की संख्या और गंभीरता व्यापक रूप से विभिन्न होती है । चिकित्सक को लड़कों में क्लाइनफेल्टर सिंड्रोम होने का संदेह तब हो सकता है, जब उनका यौवन देर से शुरू हो और अंडकोष सामान्य की तुलना में बहुत छोटा हो । लड़कों में undescended टेस्टिकल्स हो सकतीं हैं और लिंग औसत से छोटा हो सकता है । क्लाइनफेल्टर सिंड्रोम वाले अधिकांश लड़के लंबे होते हैं और अपेक्षाकृत उनके हाथ और पैर भी लम्बे होते हैं । हालांकि किशोरावस्था की शुरुआत में, अंडकोष से सामान्य मात्रा में नर सेक्स हार्मोन टेस्टोस्टेरोन उत्पन्न हो सकता है, यह अक्सर यौवन की प्रगति के साथ कम होता जाता है । कुछ हद तक शारीरिक लक्षणों में कमी, शरीर के कम बाल या मांसपेशियों (muscles) के विकास में कमी हो सकती है। शुक्राणु गठन (sperm formation), कम या अनुपस्थित हो सकता है, और कभी-कभी यौवन के दौरान लड़कों में स्तन का बढ़ना देखा जा सकता है ।

कुछ लड़कों में बहुत कम लक्षण होते हैं और क्लाइनफेल्टर सिंड्रोम का डायगनोसिस वयस्क अवस्था तक नहीं हो पाता । इन लड़कों को पिता बनने में कठिनाई हो सकती है । शारीरिक विकास और पढ़ाई में समस्याएँ भी हो सकती हैं ।

क्लाइनफेल्टर सिंड्रोम का डायगनोसिस कैसे किया जाता है?

रक्त में सारे क्रोमोसोम्ज़ की जाँच (karyotype) द्वारा क्लाइनफेल्टर सिंड्रोम का डायगनोसिस किया जाता है। यौवन के दौरान पिट्यूटरी हार्मोन (FSH और LH) के स्तर बढ़ जाते हैं । यह अंडकोषों के असामान्य विकास का निर्देश है ।

क्लाइनफेल्टर सिंड्रोम का इलाज कैसे किया जाता है?

यदि टेस्टोस्टेरोन का स्तर असामान्य रूप से कम है, तो टेस्टोस्टेरोन हार्मोन द्वारा मदद की जा सकती है । इस इलाज से लिंग के आकार में बढ़ोतरी हो सकती है और मनोवैज्ञानिक लक्षणों में भी सुधार हो सकता है । यदि स्तन वृद्धि एक दीर्घकालिक समस्या है, तो सर्जरी द्वारा इसका इलाज किया जा सकता है । प्रजनन क्षमता (fertility) हासिल करना ज़्यादा कठिन होता है । विशेष यूरोलॉजिकल तकनीकों से शुक्राणु को पहचानने और पुनः प्राप्त करने में मदद मिल सकती है । क्लाइनफेल्टर सिंड्रोम से प्रभावित व्यक्तियों और उनके परिवारों के लिए सहायता समूह उपलब्ध हैं ।

क्लाइनफेल्टर सिंड्रोम में दीर्घकालिक दृष्टिकोण क्या है?

क्लाइनफेल्टर सिंड्रोम से प्रभावित अधिकांश लड़के सामान्य जीवन व्यतीत करते हैं । पढ़ाई में सहायता करने के लिए विशेष शैक्षिक सहायक होने चाहिए । हालाँकि क्लाइनफेल्टर सिंड्रोम के लिए कोई स्थायी इलाज नहीं है, लेकिन कई लक्षणों का इलाज किया जा

सकता है । कुल मिलाकर, दीर्घकालिक स्वास्थ्य और जीवन प्रत्याशा अच्छी रहती है ।

यह जानकारी पीडियाट्रिक एंडोक्राइन सोसाइटी के मरीज शिक्षा अनुभाग की सहायता से छपी है ।

PES PEDIATRIC ENDOCRINE SOCIETY