

# पीडियाट्रिक एंडोक्रिनोलॉजी तथ्य चार्ट

## टर्नर सिंड्रोम: परिवारों के लिए मार्गदर्शक जानकारी

### टर्नर सिंड्रोम क्या है?

टर्नर सिंड्रोम एक अनुवांशिक सिंड्रोम है, जो लगभग 2,000 से 2,500 लड़कियों में से 1 को होता है। आमतौर पर, प्रत्येक लड़की का जन्म 2 एक्स (X) गुणसूत्रों (46, XX) के साथ होता है। टर्नर सिंड्रोम से प्रभावित लड़कियों में एक X गुणसूत्र (45, XO) लुप्त हो जाता है या टूट जाता है। कभी-कभी, कुछ कोशिकाओं (cells) में 2 X गुणसूत्र होंगे, लेकिन अन्य कोशिकाओं में केवल एक ही होगा (mosaicism)। यह विरासत में मिली स्थिति नहीं है, इसलिए एक परिवार में फिर से होने की संभावना कम है।

### टर्नर सिंड्रोम के लक्षण क्या होते हैं?

टर्नर सिंड्रोम विभिन्न प्रकार की स्वास्थ्य और विकास संबंधी समस्याएँ पैदा कर सकता है। लक्षण इस बात पर निर्भर करते हैं कि X गुणसूत्र के परिवर्तन से कोशिकाएँ कैसे प्रभावित होती हैं।

आमतौर पर, केवल एक तिहाई लड़कियों का डायगनोसिस शिशु अवस्था में होता है। कभी-कभी, एक जन्मपूर्व अल्ट्रासाउंड से गर्दन, हृदय, गुर्दे या लसीका संग्रह (सिस्टिक हायग्रोमा, cystic hygroma) की असामान्यताओं की पहचान की जा सकती है।

शिशु अवस्था में टर्नर सिंड्रोम के लक्षण हैं:

- हाथों और पैरों की सूजन (लिम्फिडेमा)
- अतिरिक्त झोल वाली गर्दन
- लिम्फैटिक सिस्टम (lymphatic system) में समस्याएँ
- जन्मजात दिल की बीमारी (congenital heart disease, coarctation of the aorta)

बाल्यावस्था में टर्नर सिंड्रोम के लक्षण हैं:

- छोटा कद (सभी रोगियों में देखा जाता है)

- अतिरिक्त झोल वाली गर्दन
- ऊँचा तालु
- कोहनी में टेढ़ापन
- कान के संक्रमण और सुनने की समस्याएँ
- 13 वर्ष की उम्र तक यौवन की शुरुआत न होना

टर्नर सिंड्रोम से प्रभावित अधिकांश लड़कियों में विशिष्ट बुद्धि और पढ़ने का सामान्य कौशल होता है, लेकिन कुछ लड़कियों को गणित, विशेष रूप से ज्यामिति में समस्याएँ होती हैं। कुछ लड़कियों में सामाजिक बेचैनी हो सकती है।

### टर्नर सिंड्रोम का डायगनोसिस कैसे होता है?

रक्त में सारे क्रोमोसोम्स की जाँच (karyotype) द्वारा टर्नर सिंड्रोम का डायगनोसिस किया जाता है। विकास चार्ट पर तीसरे प्रतिशतय से कम लंबाई वाली लड़कियों में टर्नर सिंड्रोम की जांच होनी चाहिए, खासकर यदि टर्नर सिंड्रोम के अन्य लक्षण मौजूद हों। 10 वर्ष या उससे अधिक उम्र की लड़कियों में एक पिट्यूटरी हार्मोन (FSH) का स्तर बढ़ जाता है। यह अंडाशय के असामान्य विकास का निर्देश है।

### टर्नर सिंड्रोम का इलाज कैसे होता है?

इसका कोई अनुवांशिक उपचार नहीं है, हालांकि, उपयुक्त चिकित्सा प्रबंध से कुछ समस्याओं में मदद मिल सकती है। टर्नर सिंड्रोम के शारीरिक और मनोवैज्ञानिक पहलुओं को संबोधित करने के लिए विभिन्न विशेषज्ञों की भागीदारी और समन्वय की आवश्यकता है।

उपचार के बिना, टर्नर सिंड्रोम के अधिकांश मरीज छोटे कद (लगभग 4'8"-4'9" की औसत ऊंचाई) के होते हैं। ग्रोथ हार्मोन उपचार से इन लड़कियों की अंतिम वयस्क

लम्बाई को बढ़ाया जा सकता है। जिन लड़कियों की लम्बाई विकास चार्ट पर पांचवीं प्रतिशत से कम होती है, उन्हें ग्रोथ हार्मोन से फ़ायदा हो सकता है।

चूंकि टर्नर सिंड्रोम अंडाशय के सामान्य विकास को प्रभावित कर सकता है, अधिकांश लड़कियों में कम या कोई स्तन विकास नहीं होता। माहवारी की अनुपस्थिति और बांझपन भी देखा जाता है। उचित समय पर बाल चिकित्सक एंडोक्रिनोलॉजिस्ट एस्ट्रोजन इलाज शुरू कर सकते हैं। इस इलाज से स्तन का विकास, माहवारी की शुरुआत और हड्डियों के स्वास्थ्य में सुधार होता है।

प्रजनन एंडोक्रिनोलॉजिस्ट के मार्गदर्शन में विभिन्न प्रजनन तकनीक जैसे की (आई.वी.एफ., IVF) का इस्तेमाल किया जा सकता है। महत्वपूर्ण बात, IVF से गुजरने से पहले हृदय रोग विशेषज्ञ का मूल्यांकन आवश्यक है।

टर्नर सिंड्रोम में हृदय रोगों और उच्च रक्तचाप के लिए हृदय रोग विशेषज्ञ द्वारा सारी उम्र जांच करवाने की आवश्यकता होती है। गुर्दे की समस्या या उच्च रक्तचाप के लिए नेफ्रोलॉजिस्ट द्वारा मूल्यांकन होना चाहिए। सुनवाई हानि के आंकलन के लिए ऑडियोलॉजिकल जांच फायदेमंद है। मनोवैज्ञानिक मुद्दों पर भी ख़ास ध्यान देना चाहिए।

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