

# पीडियाट्रिक एंडोक्रिनोलॉजी तथ्य चार्ट

## डिजॉर्ज (DiGeorge) सिंड्रोम

### डिजॉर्ज (DiGeorge) सिंड्रोम क्या है?

डिजॉर्ज सिंड्रोम एक आनुवंशिक स्थिति है जहां गुणसूत्र 22 का एक छोटा सा हिस्सा गायब है। DiGeorge सिंड्रोम वाले व्यक्ति में q11.2 (22q11.2 डिलीशन सिंड्रोम) नामक स्थान पर गुणसूत्र 22 का एक हिस्सा गायब होता है। डिलीशन में कई जीन शामिल हो सकते हैं जो एक दूसरे के निकट हैं। बीमारी के लक्षण खोयी हुए जीनों की संख्या के आधार पर भिन्न होते हैं। लक्षणों के आधार पर, कुछ उपप्रकारों को CATCH22, वेलो-कार्डियो-फेशियल सिंड्रोम, Shprintzen सिंड्रोम, कोनोट्रंकल एनोमली फेस सिंड्रोम, Sedlackova सिंड्रोम, केयलर कार्डियोफेशियल सिंड्रोम या ओपिट्ज जी-बी-बी-बी सिंड्रोम नाम दिए गए हैं।

हर 3000 से 4000 में से लगभग 1 बच्चा इस बीमारी के साथ पैदा होता है। यद्यपि अधिकांश बच्चों में यह एक नए उत्परिवर्तन के रूप में पाया जाता है, यह एक ऑटोसोमल डॉमिनंट पैटर्न में भी आ सकता है, जिसका अर्थ है कि जिस व्यक्ति को यह सिंड्रोम होता है, उसके बच्चे को भी यह सिंड्रोम होने की 50% संभावना है।

### डिजॉर्ज सिंड्रोम के सामान्य लक्षण क्या हैं?

इस सिंड्रोम के परिणामस्वरूप कई शरीर प्रणालियों का असामान्य विकास होता है और 22q11.2 डिलीशन सिंड्रोम से जुड़े भिन्न लक्षण हो सकते हैं। कुछ लक्षण जन्म के समय स्पष्ट हो सकते हैं, लेकिन अन्य बचपन में प्रकट हो सकते हैं।

### आम एंडोक्रिनोलॉजिकल समस्याएं क्या हैं?

- **हाइपोपैराथायरायडिज्म:** पैराथायरायड ग्रंथियां थायरॉयड के निकट स्थित होती हैं। यह 4 छोटी ग्रंथियां होती हैं जो कैल्शियम और फास्फोरस के संतुलन के लिए आवश्यक होती हैं। ये ठीक से विकसित नहीं हो पाती हैं या छोटी हो सकती हैं। कुछ बच्चों को कैल्शियम और फास्फोरस के रक्त स्तर को विनियमित करने में समस्या हो सकती है। यह नवजात काल में या बाद में हो सकता है। रक्त में कैल्शियम के निम्न स्तर के लिए एक एंडोक्रिनोलॉजिस्ट को विटामिन डी के एक विशेष रूप के

साथ कैल्शियम पूरकता प्रदान करने की आवश्यकता हो सकती है। कुछ रोगियों में केवल तनावपूर्ण अवधि के दौरान कैल्शियम का स्तर कम हो सकता है। कुछ रोगियों के दांतों के इनेमल में कमी हो सकती है।

### • छोटा कद, पनपने में विफलता

- **थायराइड विकार:** जन्मजात हाइपोथायरायडिज्म और ऑटोइम्यून विकारों जैसे हाइपोथायरायडिज्म या ग्रेव्स रोग का खतरा बढ़ जाता है।

### डिजॉर्ज (DiGeorge) सिंड्रोम के अन्य लक्षण क्या हैं?

- हृदय मर्मर और हृदय दोष

- इम्यूनोलॉजिकल मुद्दे: थाइमस ग्रंथि छोटी या गायब हो सकती है, जिसके परिणामस्वरूप असामान्य टी-कोशिकाओं के कारण बार-बार गंभीर संक्रमण हो सकता है।

- चेहरे की विशेषताएं, जैसे कि छोटा सिर, अविकसित ठोड़ी, चौकोर ऊपरी कान के साथ नीचे कान, ऊपरी होंठ में एक संकीर्ण गैप और क्लेफ्ट पेलेट।

- हड्डियों की असामान्यताएं, जैसे स्कोलियोसिस, संयुक्त पैर, अतिरिक्त अंक, और क्रेनियोसिनेस्टोसिस (जिसमें खोपड़ी के गैप बहुत जल्दी बंद हो जाते हैं)

- विलंबित विकास, सीखने में देरी या अक्षमता, व्यवहारिक और भावनात्मक समस्याएं- अटेंशन डेफिसिट हाइपरएक्टिविटी डिसऑर्डर (ए.डी.एच.डी.) और विकासात्मक स्थितियां जैसे ऑटिज्म स्पेक्ट्रम विकार जो संचार और सामाजिक मेल-मिलाप को प्रभावित करते हैं।

- अन्य समस्याएं: सुनने की दुर्बलता, खराब दृष्टि, सांस लेने में समस्या, गुर्दे का खराब होना, रक्त प्लेटलेट्स में कमी (थ्रोम्बोसाइटोपिनिया), खाने में कठिनाइयाँ, पाचक संबंधी समस्याएं और मानसिक विकार।

### डिजॉर्ज सिंड्रोम का इलाज कैसे किया जाता है?

कोई आनुवंशिक उपचार नहीं है। गंभीर स्थिति में, अस्थि-मज्जा प्रत्यारोपण की आवश्यकता हो सकती है। हालांकि, उपयुक्त दवाइयाँ भी मदद कर सकती हैं। यदि नवजात / बचपन में इलाज शुरू किया जाए, तो शुरुआती चिकित्सक सेवाएं फायदेमंद हो सकती हैं। इसके लिए चिकित्सा और

मनोसामाजिक पहलुओं को संबोधित करने के लिए विभिन्न विशेषज्ञों की भागीदारी और समन्वय की आवश्यकता होती है।

रक्त में कैल्शियम के निम्न स्तर के लिए एक एंडोक्रिनोलॉजिस्ट को विटामिन डी के एक विशेष रूप के साथ कैल्शियम पूरकता प्रदान करने की आवश्यकता हो सकती है। ग्रोथ हार्मोन की कमी के लिए ग्रोथ हार्मोन के साथ उपचार की आवश्यकता हो सकती है। इसी तरह, थायरॉयड असामान्यताओं के लिए एंडोक्रिनोलॉजिस्ट द्वारा मूल्यांकन और उपचार की आवश्यकता हो सकती है।

इस स्थिति वाले बच्चों को जेनेटिक्स, एंडोक्रिनोलॉजी, कार्डियोलॉजी, इम्यूनोलॉजी, कान, नाक और गले, गैस्ट्रोएंटरोलॉजी, बाल विकास और मनोविज्ञान, ऑडियोलॉजी और ऑर्थोपेडिक्स सहित कई विशिष्टताओं के विशेषज्ञों की मदद की आवश्यकता हो सकती है।

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

