BHARATI VIDYAPEETH'S
BHARATI HOSPITAL
AND RESEARCH CENTRE
PUNE

एकोंड्रोप्लाझिया

एकोंड्रोप्लाझिया 1,25,000 में से 1 व्यक्ति में देखा जाता है। यह पुरुषों और महिलाओं दोनों में देखा जाता है।

एकोंड्रोप्लाझिया बारे में जानकारी

एकोंड्रोप्लाझिया एक आनुवंशिक स्थिति है जो हड्डियों के विकास को प्रभावित करती है। एकोंड्रोप्लाझिया से पीड़ित लोगों की लंबाई कम होती है, विशेष हाथ और पैर पर अधिक असर होता हैं । सिर का विकास सामान्य रूप से होता है।

निदान

- जन्म से पहले (गर्भावस्था के दौरान): अल्ट्रासाउंड स्कैन में शिशु के हाथ-पैर अपेक्षा से छोटे और सिर बड़ा दिखने पर एकोंड्रोप्लाझिया का संदेह हो सकता है।
- जन्म के तुरंत बाद डॉक्टर अक्सर एकोंड्रोप्लाझिया का निदान शरीर की ऊंचाई, चेहरा, हाथ, पैर, उंगलियों की बनावत देखकर कर लेते हैं।
- हड्डियों के एक्स-रे में विशिष्ट परिवर्तन दिखते हैं।

आनुवंशिक परीक्षण: रक्त परीक्षण द्वार एक विशिष्ट जीन (FGFR3) में परिवर्तन का पता लगाकर निदान की पुष्टि की जा सकती है।

उपचार एवं प्रबंधन

- इसका कोई जड़ से इलाज नहीं है, लेकिन नियमित चिकित्सा देखभाल से अधिकांश समस्याओं को नियंत्रित किया जा सकता है।
- विकास, रीढ़ की हड्डी, श्वास और कान के स्वास्थ्य की निगरानी के लिए नियमित जांच आवश्यक है।
- चलन में सुधार तथा वजन को नियंत्रण में रखने के लिए फिजियोथेरेपी और व्यायाम भी किए जाते हैं।
- कान के संक्रमण, सांस लेने में तकलीफ या पीठ दर्द जैसी जटिलताओं का उपचार किया जाता है।
- रीढ़ की हड्डी या पैर की समस्याओं के लिए कुछ लोगों को सर्जरी की आवश्यकता हो सकती है।

अन्य उपचार

ऑपरेशन द्वारा हड्डियों की लंबाई बढ़ाना तथा ग्रोथ हार्मोन के साथ उपचार ये इलाज के अन्य तरीके हैं। लेकिन ऊंचाई पर इसका प्रभाव 5-6 सेंटीमीटर से अधिक नहीं होता है। वोसोरिटाइड नामक इंजेक्शन एक नई दवा है, जो हाल ही में उपलब्ध हुई है। यह फायदेमंद हो सकती है, लेकिन इसकी प्रभावकारिता के बारे में ज्यादा जानकारी नहीं है।

कारण

यह हड्डियों के विकास को नियंत्रित करने वाले *FGFR3* नामक जीन में एक छोटे से बदलाव के कारण होता है। आम तौर पर परिवार के अन्य सदस्य इस बीमारी से प्रभावित नहीं होते हैं और 100 में से 80 मामलों में बच्चा परिवार में इस बीमारी से ग्रसित होने वाला पहला व्यक्ति होता है।

लक्षण

एकोंड्रोप्लाझिया से पीड़ित व्यक्ति में निम्नलिखित लक्षण हो सकते हैं:

- कम अर्थात शारिरिक लम्बाई कम होती है
- थोड़ा बड़ा सिर और उभरा हुआ माथा
- पैर गुटने की जगह मुडे होते हैं
- दांतों का टेढ़ा-मेढ़ा होना
- बुद्धि सामान्य होती है
- बड़े होने पर, कुछ लोगों को पीठ की समस्या के कारण नसों पर दबाव पड सकता है। इसे स्पाइनल स्टेनोसिस कहते हैं।

परिवार में पुनरावृत्ति की संभावना

अधिकांश मामले संयोगवश होते हैं, और माता-पिता आमतौर पर औसत कद के होते हैं। यदि दोनों माता-पिता अप्रभावित हैं, तो दूसरे बच्चे को अकोन्ड्रोप्लाझिया होने की संभावना बहुत कम (1% से भी कम) होती है। यदि माता-पिता में से किसी एक को अकोन्ड्रोप्लासिया है, तो प्रत्येक गर्भावस्था में प्रभावित होने की 50% संभावना होती है।

रोगी सहायता समूह

नीचे दी गई संस्था बौनेपन से पीड़ित लोगों को सहायता और सशक्तिकरण प्रदान करने के लिए समर्पित है।

1. द लिटिल पीपल ऑफ इंडिया (मुंबई): https://www.facebook.com/littlepeopleindia/
2. ORDI: https://ordindia.in/

श्रेय: डॉ. शुभा फड़के (मेडिकल आनुवंशिकीविद्)
यशवी गुप्ता (जेनेटिक काउंसलर)