NISH

ശ്രവണപരിമിതി ജനിതക കാരണങ്ങളും പരിപാലനവും

Frequently Asked Questions - NIDAS 31

1. എന്താണ് ശ്രവണപരിമിതി?

- സാധാരണ നിലവാരത്തിൽ കേൾവിശക്തിയുള്ളവർക്ക് കേൾക്കാൻ കഴിയുന്ന ശബ്ദങ്ങൾ കേൾക്കാൻ കഴിയാത്ത അവസ്ഥയാണ് ശ്രവണപരിമിതി
- ഇത് സംസാര ശേഷിയെയും ഭാഷയുടെ വളർച്ചയെയും ബാധിക്കുന്നു

2. ശ്രവണപരിമിതിയുടെ കാരണങ്ങൾ എന്തെല്ലാമാണ്?

- ജനിതക കാരണങ്ങൾ കൊണ്ടോ മറ്റു ചുറ്റുപാട് കാരണങ്ങൾ കൊണ്ടോ ഇതുണ്ടാകാം. രണ്ടു കാരണങ്ങൾ ഒരുമിച്ചുണ്ടാകുന്ന അവസ്ഥകളും കാണപ്പെടുന്നു
- 50 % പേരിലും ജനിതക കാരണങ്ങൾ കൊണ്ടാണ് ഇത് സംഭവിക്കുന്നത്. മാതാപിതാക്കളിൽ നിന്നും കുഞ്ഞുങ്ങളിലേക്ക് ഇത് ലഭിച്ചു കൊണ്ടിരിക്കുന്നു.
- മാസം തികയുന്നതിനു മുൻപ് ജനിക്കുന്ന കുഞ്ഞുങ്ങൾ, നവജാത ശിശുക്കൾക്കുണ്ടാകുന്ന മഞ്ഞപ്പിത്തം, അമ്മമാർക്കുണ്ടാകുന്ന ചില അണുബാധകൾ, കുഞ്ഞുങ്ങൾക്ക് ഒരു വയസ്സിനു മുൻപുണ്ടാകുന്ന മെനിഞ്ചൈറ്റിസ് എന്നിവയൊക്കെ ശ്രവണപരിമിതിയുടെ കാരണങ്ങളാണ്.

3. ശ്രവണപരിമിതി നേരത്തെ തന്നെ കണ്ടു പിടിക്കേണ്ട ആവശ്യകത എന്ത്?

- ചികിത്സിക്കാതെ വച്ചാൽ, എത്ര ചെറിയ ശ്രവണപരിമിതിയാണെങ്കിലും അത് സംസാര-ഭാഷാ വളർച്ചയെ ബാധിക്കുന്നു
- ചില കേസുകളിൽ ഇതു ദീർഘകാലത്തേക്കുള്ള വിദ്യാഭ്യാസ- സാമൂഹിക- വൈകാരിക- പെരുമാറ്റ വളർച്ചയെ ബാധിക്കുന്നു
- നേരത്തെ തിരിച്ചറിഞ്ഞ് ചികിത്സിക്കുകയാണെങ്കിൽ ഇത്തരത്തിലുള്ള പ്രശ്നങ്ങൾ ഒരു പരിധി വരെ കുറയ്ക്കാനോ തടയാനോ സാധിക്കും

4. ജീനുകൾ എന്നാൽ എന്താണ്?

- ശരീരത്തിലെ കോശങ്ങളുടെ വളർച്ചയെയും പ്രവർത്തനത്തെയും നിയന്ത്രിക്കുന്നത് ജീനുകളാണ്. ഓരോ കോശത്തിലും 20000ത്തോളം ജീനുകൾ ചെറിയ ഭാഗങ്ങളിലായി നിലനിൽക്കുന്നു.
- ഓരോ വ്യക്തിയുടെ ശരീരത്തിലും 23 ജോഡി ക്രോമോസോമുകൾ ഉണ്ട്. 22 ജോഡി ഓട്ടോസോമുകളും 1 ജോഡി സെക്സ് ക്രോമോസോമുകളും
- ഓരോ വ്യക്തികളുടെയും ജീനുകളിൽ, പകുതി പിതാവിൽ നിന്നും പകുതി മാതാവിൽ നിന്നും ആണ് ലഭിക്കുന്നത്.

5. മ്യൂട്ടേഷൻ എന്നാലെന്താണ്?

- ഒരു ജീനിന്റെ നോർമൽ അവസ്ഥയിൽ നിന്നുമുള്ള മാറ്റത്തെ മ്യൂട്ടേഷൻ എന്നു പറയുന്നു.
- ഒരു ജീനിൽ ഉണ്ടാകുന്ന മ്യൂട്ടേഷൻ, ശരീരത്തിന്റെ പ്രവർത്തനത്തിനാവശ്യമായ പ്രോട്ടീനുകളുടെ പ്രവർത്തനത്തെ ക്രമവിരുദ്ധമാക്കുന്നു.
- അത്തരത്തിലുള്ള മ്യൂട്ടേഷനുള്ളവർക്കാണ് ജനിതക കാരണങ്ങൾ കൊണ്ട് ശ്രവണപരിമിതി ഉണ്ടാകുന്നത്

6. ശ്രവണപരിമിതിയുള്ള കുഞ്ഞിനു എന്തൊക്കെ പരിശോധനകളാണ് നടത്തേണ്ടത്?

- ഫാമിലി ഹിസ്റ്ററി (Pedigree chart)
- അമ്മയെയും നവജാതശിശുവിനെയും സംബന്ധിച്ച വംശാവലി (Maternal & Neo Natal history)
- ശാരീരിക പരിശോധനയുടെ കണ്ടെത്തലുകൾ (Physical Examination findings)
- ആവശ്യമായ അനുബന്ധ പരിശോധനകൾ (Ancillary testing)
  - പെൻഡ്രെഡ് സിൻഡ്രോം എന്ന ജനിതക രോഗം ഉള്ളവരിൽ തൈറോയ്ഡ് ഫങ്ഷൻ ടെസ്റ്റ് (Thyroid function test in Pendred Syndrome)
  - ജെർവെൽ ആൻറ് ലാഞ്ജ്-നീൽസൺ സിൻഡ്രോം ഉള്ളവരിൽ ഇ.സി.ജി-യിൽ വ്യത്യാസങ്ങൾ (ECG abnormality in Jerwell & Lange-Nielsen syndrome)
  - അഷർ സിൻഡ്രോം എന്ന ജനിതക രോഗം ഉള്ളവരിൽ കാഴ്ച പരിശോധന

7. ജനിതക പരിശോധന എന്നാലെന്താണ്?

- ചില ജീനുകളുടെ ഘടനയിലോ പ്രവർത്തനത്തിലോ എന്തെങ്കിലും മാറ്റങ്ങളുണ്ടോ എന്നറിയാൻ ഒരു വ്യക്തിയുടെ ഡി.എൻ.എ പരിശോധിക്കുന്നതാണ് ജനിതക പരിശോധന.
- രക്തത്തിന്റെ സാമ്പിളിൽ നിന്നോ വായിലെ കവിളിനകത്തു നിന്നോ ഡി.എൻ.എ വേർതിരിച്ചെടുക്കാം
- ഡി.എൻ.എ ലഭിച്ചു കഴിഞ്ഞാൽ രണ്ടു തരത്തിൽ അവ പരിശോധിക്കാം.
  - മ്യൂട്ടേഷൻ സ്പെസിഫിക് ടെസ്റ്റിങ് (Mutation Specific Testing) ഒരു ക്രോമോസോമിൽ മാറ്റങ്ങൾ ഉള്ള ജീനിനെ കണ്ടു പിടിക്കുന്നു
  - ഒരു ജീൻ മുഴുവൻ ഡി.എൻ.എ സീക്വൻസിങ് (DNA Sequencing) നടത്തി എല്ലാ മ്യൂട്ടേഷനുകളെ കുറിച്ചും പഠിക്കുന്നു

8. ജനിതക പരിശോധനയുടെ ഗുണങ്ങളെന്തെല്ലാം?

- എന്തു കൊണ്ടാണ് ഒരു വ്യക്തിക്ക് ശ്രവണപരിമിതിയുണ്ടാകുന്നത് എന്ന് തിരിച്ചറിയാം
- ഏത് മ്യൂട്ടേഷനാണെന്ന് തിരിച്ചറിയുന്നത് ഡോക്ടർമാർക്ക് അവസ്ഥയുടെ തീവ്രത മനസ്സിലാക്കാനും ഇനിയുണ്ടാകാൻ സാധ്യതയുള്ള ലക്ഷണങ്ങൾ മുൻകൂട്ടി പറയാനും സഹായിക്കുന്നു. അതു വഴി ആവശ്യമായ ശ്രദ്ധയും ചികിത്സയും നൽകാൻ കഴിയുന്നു

- ജനിക്കാൻ പോകുന്ന കുഞ്ഞുങ്ങൾക്ക് ഇത് പകരാനുള്ള സാധ്യതയും മനസ്സിലാക്കാൻ സഹായിക്കുന്നു

9. ജനിതക പരിശോധനയുടെ പരിമിതികളെന്തെല്ലാം?

- ശ്രവണപരിമിതി ഉണ്ടാക്കുന്ന എല്ലാ ജീനുകളും തിരിച്ചറിഞ്ഞിട്ടില്ല.
- ചില ടെസ്റ്റുകൾ എല്ലാ മ്യൂട്ടേഷനുകളും തിരിച്ചറിയാൻ പാകത്തിലുള്ളതല്ല. അതു കൊണ്ടു തന്നെ നെഗറ്റിവ് റിസൽട്ട് ലഭിച്ചാലും വൈകല്യം ഉണ്ടാകാനുള്ള സാധ്യതയുണ്ട്
- നടത്തിയ പരിശോധനയിലൂടെ തിരിച്ചറിയാൻ കഴിയാത്ത മ്യൂട്ടേഷൻ ഉള്ളതു കൊണ്ടാണ് ഇങ്ങനെ സംഭവിക്കുന്നത്. പരിശോധന നടത്തിയതല്ലാത്ത ജീനിലാണ് മ്യൂട്ടേഷനെങ്കിലും ഇത് സംഭവിക്കാം

10. ആദ്യത്തെ കുഞ്ഞിനു ജനിതക കാരണം കൊണ്ടാണ് ശ്രവണപരിമിതിയുണ്ടാകുന്നതെങ്കിൽ ആ മാതാപിതാക്കൾ എന്താണു ചെയ്യേണ്ടത്?

- ഗർഭ സമയത്ത് കുഞ്ഞിനു വൈകല്യം ഉണ്ടാകാനുള്ള സാധ്യത കണക്കാക്കുക (Reproductive risk estimation), ഗർഭാവസ്ഥയിൽ തന്നെ തിരിച്ചറിയുക (Prenatal Diagnosis) എന്നിവ നടത്താനായി ജനറ്റിക് കൗൺസിലിങ്ങിനു പോകുക.
- ജനിതക കാരണം കൊണ്ട് ശ്രവണപരിമിതിയുണ്ടാകുന്ന കുഞ്ഞിൽ മോളിക്യുലാർ ടെസ്റ്റിങ് (Molecular testing) നടത്തി, സ്ഥിരീകരിച്ചാൽ സാധ്യത പറയാനാകും
- ജനിതക പരിശോധനയുടെ ഫലം ഇല്ലെങ്കിൽ, ഒരു രോഗം വീണ്ടും ഉണ്ടാകാനുള്ള സാധ്യതയെ (Empirical Recurrence Risk) കൗൺസിലിങ്ങിലൂടെ മനസ്സിലാക്കാൻ സാധിക്കും.
- ദമ്പതിമാർ തയ്യാറാണെങ്കിൽ ഗർഭകാലരോഗനിർണ്ണയം (Prenatal diagnosis), ഗർഭ ധാരണത്തിനു ശേഷമുള്ള 13ാം ആഴ്ച തൊട്ടു തുടങ്ങാം

11. രക്തബന്ധമുള്ള ദമ്പതിമാരിൽ ജനിതക ശ്രവണപരിമിതിയുടെ സാധ്യത കൂടുതലാണോ?

തീർച്ചയായും. ശ്രവണപരിമിതിയുടെ 75%വും ഓട്ടോസോമൽ ജീനിന്റെ പിൻവാങ്ങൽ പ്രവണത പാരമ്പര്യമായി ലഭിക്കുന്നതു കൊണ്ടാണ്. രക്തബന്ധമുള്ളവരെ വിവാഹം കഴിക്കുമ്പോൾ (ഉദാ മുറച്ചെറുക്കൻ‌യ മുറപ്പെണ്ണ്), രണ്ടു പേർക്കും പിൻവാങ്ങൽ പ്രവണതയുള്ള ഒരേ ജീൻ ഉണ്ടാകാനുള്ള സാധ്യത കൂടുതലാണ്. ആയതിനാൽ ഇത്തരം കേസുകളിൽ ജീനിന്റെ പിൻവാങ്ങൽ പ്രവണത കാരണമുണ്ടാകുന്ന ശ്രവണപരിമിതിക്കു സാധ്യത കൂടുതലാണ്.

12. ജനിതക പരിശോധനകൾ എവിടെയാണ് നടത്താൻ കഴിയുന്നത്? ജനിതക പരിശോധനകൾക്കു ധാരാളം പണച്ചിലവുണ്ടോ?

- ശ്രവണപരിമിതി പോലുള്ള കേസുകളിൽ കൂടുതൽ ജീനുകൾ പരിശോധനയ്ക്കു വിധേയമാക്കേണ്ടതിനാൽ പണച്ചിലവ് കൂടാൻ സാധ്യതയുണ്ട്. എന്നാൽ, ഇത്തരം പരിശോധനകൾ ഇന്ന വ്യാപകമായതിനാൽ പണച്ചിലവും കുറഞ്ഞിരിക്കുന്നു.
- അനുഭവജ്ഞാനമുള്ള ഒരു മെഡിക്കൽ ജനറ്റിസിസ്റ്റ് ആണ് ജനിതക പരിശോധന നടത്തേണ്ടത്. പരിശോധനയ്ക്കു മുമ്പായി ഒരു പ്രി–ടെസ്റ്റ് കൗൺസിലിങ് നടത്തേണ്ടത് ആവശ്യമാണ്. തിരുവനന്തപുരം, എസ്.എ.ടി. ആശുപത്രിയിലെ ശിശു രോഗവിഭാഗത്തിൽ പരിശീലനം ലഭിച്ച മെഡിക്കൽ ജനറ്റിസിസ്റ്റ് ഉള്ള ജനിതക ലബോറട്ടറിയുണ്ട്. കേരളത്തിൽ പ്രവർത്തിക്കുന്ന ഒരേയൊരു ജനിതക ലബോറട്ടറിയാണ് ഇത്.

14. ജനിതക കാരണം കൊണ്ടുണ്ടാകുന്ന ശ്രവണപരിമിതി പൂർണ്ണമായും മാറ്റാൻ സാധിക്കുമോ?

ജന്മനാ ഉള്ള ശ്രവണപരിമിതിയിൽ പൂർണ്ണമായി ഭേദപ്പെടുത്തുക എന്നു പറയുന്നത് ശ്രവണപരിമിതിയുടെ അളവിനെയാണ്. ഇക്കാലത്ത് കോക്ലിയർ ഇംപ്ലാന്റേഷൻ നടത്താവുന്നതിനാൽ അതാണ് മികച്ച പരിഹാരം. അല്ലാതെ ഇതിനായി ഡ്രഗ് തെറാപ്പികളോ ഒന്നും തന്നെയില്ല.

കൂടുതൽ വിവരങ്ങൾക്ക്

ഡോ. ശങ്കർ വി.എച്ച്. **9349930828**

കൺസൽട്ടന്റ് ജനറ്റിസിസ്റ്റ്,

എസ്.എ.ടി.ഹോസ്പിറ്റൽ

തിരുവനന്തപുരം

മിസ്. രജിത. എൽ **04713066638**

സോഷ്യൽ വർക്കർ

നിഷ്, തിരുവനന്തപുരം

നിഡാസ് ടീം **04713066675**

നിഷ്, തിരുവനന്തപുരം