NISH ONLINE INTERACTIVE DISABILITY AWARENESS SEMINAR- NIDAS

Date: 22/04/2017

TITLE: ഓസ്റ്റിയോജെനിസിസ് ഇംപെർഫെക്ട

Vocational Paper Series No: 18 Vol: 2017/04

അസ്ഥികൾക്കുള്ള ബലക്ഷയം സംഭവിച്ച് പൊട്ടിപോകുന്ന അപൂർവ്വ ജനിതക വൈകല്യമാണ് ഓസ്റ്റിയോജെനിസിസ് ഇംപെർഫെക്ട അഥവാ അസ്ഥി പൊട്ടൽ രോഗം. കൂടെകൂടെ അസ്ഥികൾ പൊട്ടുകയോ ഒടിയുകയോ ചെയ്യുക എന്നതാണ് ഇതിൻറെ ലക്ഷണം. അസ്ഥികൾക്ക് ഉറപ്പും ബലവും നൽകുന്ന കലകളുടെ (tissues) കൂട്ടമായ കൊളാജനുകൾക്കു ഉണ്ടാകുന്ന ഗുണപരവും മാത്രപരവുമായ തകരാറുകളാണ് ഓസ്റ്റിയോജെനിസിസ് ഇംപെർഫെക്ടയ്ക്കു കാരണമായിത്തീരുന്നത്. ഇരുപതിനായിരം പേരിൽ ഒരാൾക്ക് എന്ന കണക്കിലാണ് ഇത് കാണപ്പെട്ടുവരുന്നത്. അസ്ഥികളിലെന്നപോലെ ത്വക്ക്, പേശികൾ, ടെൻഡൻ, കണ്ണുകളിലെ വെളുത്ത ഭാഗം, പല്ല് ഇവയിലും കൊളാജനുണ്ട്. ഈ കലകളെയും പ്രസ്തുരരോഗം ഏറിയും കുറഞ്ഞും ബാധിക്കാറുണ്ട്.

അടയാളങ്ങളും രോഗ ലക്ഷണങ്ങളും

- മുറിവിനൊപ്പമോ അല്ലാതെയോ കൂടെക്കൂടെ അസ്ഥികൾ ഒടിയുകയോ പൊട്ടുകയോ ചെയ്യുക.
- അസ്ഥികൾ വികൃതമാകുകയോ വളയുകയോ ചെയ്യുക.
- കശേരുക്കൾ ഞെരിഞ്ഞു പൊട്ടുക.
- നട്ടെല്ലിനു വളവുണ്ടാകുക– സ്കോളിയോസിസ്/കൈഫോസിസ്
- പല്ലുകൾ പൊടിയുക.
- ശ്വാസതടസ്സം
- ശ്വാസനേന്ദ്രിയത്തിൽ കൂടെക്കൂടെ അണുബാധയുണ്ടാകുക.
- സന്ധികൾ അസാധാരണമായി ചലിപ്പിക്കുക/ സന്ധികൾ അമിതമായ വഴക്കമുണ്ടാകുക.
- വളർച്ച മുരടിപ്പ്/ വളർച്ചക്കുറവ്
- ശ്രവണശേഷി നഷ്ടപ്പെടുക.

ഓസ്റ്റിയോജെനിസിസ് ഇംപെർഫെക്ട, മസ്തിഷ്ക വളർച്ചയെയോ പ്രവർത്തനങ്ങളെയോ ബാധിക്കുന്നില്ല.

വിവിധതരം

ജനിതക വൈകല്യങ്ങളെയും ക്ലിനിക്കൽ പരിശോധനകളെയും ആധാരമാക്കി എട്ടു പ്രധാന ഇനങ്ങളായി തിരിച്ചിട്ടുണ്ട്. ഒന്നാമത്തെ വിഭാഗത്തിൽപ്പെടുന്നതാണ് ഇതിൽ ഏറ്റവും ലഘുവായിട്ടുള്ളത്. ഒടിവോ പൊട്ടലോ കുറഞ്ഞിരിക്കും എന്നു മാത്രമല്ല, വളർച്ച മുരടിപ്പ് ഉണ്ടാകുന്നുമില്ല.
രണ്ടാമത്തെ വിഭാഗത്തിൽപ്പെടുന്നവയാണ് ഏറ്റവും ഗുരുതരം. ഗർഭാശയത്തിനുള്ളിൽവെച്ചുതന്നെ രോഗത്തിൻറെ സാന്നിദ്ധ്യമുണ്ടാകുന്നു.
മിതവും ഗുരുതരവുമായ അവസ്ഥകളാണ് മൂന്നും നാലും വിഭാഗങ്ങൾ.
അഞ്ചു മുതൽ എട്ടു വരെ വിഭാഗത്തിൽപ്പെടുന്ന ഓസ്റ്റിയോജെനിസിസ് ഇംപെർഫെക്ട മിതമോ ഗുരുതരമോ ആകാം. കൊളാജനിലെ തകരാറിൻറെ സ്ഥാനത്ത് ജീനുകളിലുണ്ടാകുന്ന വൈകല്യങ്ങളാണ് ഇതിനു കാരാണം.

രോഗനിർണയം

ശരീര പരിശോധന, ക്ലിനികൽ അപഗ്രഥനം, കുടുംബ ചരിത്രം ഇവ വിശകലം ചെയ്താണു രോഗം നിർണയിക്കുന്നത്. ജൈവ രസതന്ത്ര വിശകലനത്തിലൂടെ രാസഭൗതിക മാറ്റങ്ങളുടെ ഫലമായുണ്ടാകുന്ന റിക്കറ്റ്സ് പോലുള്ള അസ്ഥിരോഗമില്ലെന്ന് ആദ്യമേ ഉറപ്പിക്കുന്നു. എക്സ്-റേയിലൂടെ ഓസ്റ്റിയോപീനിയ, ഒന്നിലേറെ ഒടിവുകൾ/ പൊട്ടലുകൾ, അസ്ഥിരൂപ- വൽക്കരണത്തിലെ വൈകല്യങ്ങൾ എന്നിവ കണ്ടെത്താനാകും. ഡെക്സാ (dexa) സ്കാനിങ്ങിലൂടെ അസ്ഥിയുടെ സാന്ദ്രത അളക്കുന്നതാണ്. ജനിതക സ്വഭാവ വിശകലനവും കൊളാജൻ പഠനങ്ങളും മുഖേന രോഗം നിർണയിക്കാനാകും

ചികിത്സ

പൂർണ്ണമായി ഭേദപ്പെടുത്താനാവിലെന്നാണ് ഓസ്റ്റിയോജെനിസിസ് ഇംപെർഫെക്ടയുടെ പരാധീനത. പീടിയാട്രിക് എൻഡോക്രൈനോളോജിസ്റ്റ്, ജെനറ്റിസിസ്റ്റ്, ഓർത്തോപീഡിഷൻ, ഫിസിയോ തെറാപ്പിസ്റ്റ്, സൈക്കോളജിസ്റ്റ് തുടങ്ങി വിവിധ വിഭാഗം സ്പെഷ്യലിസ്റ്റുകളുടെ സഹകരണത്തോടെയാണു ചികിത്സ നടത്തുന്നത്. രോഗിയുടെ പ്രായം, ലക്ഷങ്ങളുടെ തീവ്രത എന്നിവയാണ് ചികിത്സയുടെ രീതി നിശ്ചയിക്കുന്നത്. അതീവ ശ്രദ്ധയോടെ കൈകാര്യം ചെയ്തു അസ്ഥിക്കു ഒടിവും പൊട്ടലും സംഭവിക്കാതെ സൂക്ഷിച്ചാൽ രോഗിയുടെ ക്ലേശം കുറയ്ക്കാനാകും.
ശിശുക്കളിലും കൊച്ചുകുട്ടികളിലുണ്ടാകുന്ന ഒടിവും പൊട്ടലും യഥാസമയം കണ്ടെത്തി ആവശ്യമായ ശ്രദ്ധ ചെലുത്തിയാൽ അസ്ഥിക്കുണ്ടാവുന്ന രൂപവൈകല്യം ഒഴിവാക്കാം.
അസ്ഥിക്കു നീളം കൂട്ടുക നട്ടെല്ലിനു രൂപമാറ്റം സംഭവിക്കുക, മദ്ധ്യകർണ്ണ അസ്ഥിയുടെ തകരാർ പരിഹരിക്കുക എന്നിവയ്ക്കു ശസ്ത്രക്രിയ ആവശ്യമായിത്തീരും. ദണ്ഡുവച്ചു പിടിപ്പിക്കുന്നതു കൂടെക്കൂടെ അസ്ഥി ഒടിയുകയോ വളയുകയോ ചെയ്യുന്നതു തടയാൻ സഹായിക്കും. വലിച്ചു നീട്ടാവുന്ന വിധത്തിലുള്ള ദണ്ഡുപയോഗിക്കുന്നത് സ്വാഭാവിക വളർച്ചയെ സഹായിക്കുകയും പിന്നീട് ദണ്ഡുമാറേണ്ടിവരുന്ന അവസ്ഥ ഒഴിവാക്കുകയും ചെയ്യാൻ സഹായിക്കുന്നതാണ്. ഫിസിയോതെറാപ്പി ചെയ്യുന്നത് പേശികളുടെ ബലപ്പെടുത്തുകയും ചലനം മെച്ചപ്പെടുത്തുകയും ചെയ്യും. ഓസ്റ്റിയോജെനിസിസ് ഇംപെർഫെക്ട രോഗികളെ സംബന്ധിടത്തോളം നീന്തലും വാട്ടർ തെറാപ്പിയും സുരക്ഷിതമായ വ്യായാമമുറകളാണ്. ദൈനംദിന ജീവിതചര്യകൾക്കു ശക്തിപകരുന്നതാണ് ഒക്കുപേഷണൽ തെറാപ്പി. കാൽസ്യം, വൈറ്റമിൻ-ഡി എന്നിവ നൽകുന്നത് മാത്രമാണ് ഇതിനുള്ള

ഔഷധ ചികിത്സ. അടുത്ത കാലത്തായി മിതമോ കടുത്തതോ ആയ ഓസ്റ്റിയോജെനിസിസ് ഇംപെർഫെക്ടയുടെ ചികിത്സയിൽ ബിസ്ഫോസ്ഫണേറ്റ് ഗണത്തിൽപ്പെട്ട മരുന്നുകൾ ഉപയോഗിക്കുന്നുണ്ട്. ഇതുമൂലം അസ്ഥിയുടെ സാന്ദ്രത വർദ്ധിപ്പിക്കാനും പൊട്ടലിൻറെ നിരക്ക് കുറയ്ക്കാനും അതുവഴി വേദന കുറയ്ക്കാനും കഴിയും. പ്രായപൂർത്തിയാകുന്നതോടെ ഓസ്റ്റിയോജെനിസിസ് ഇംപെർഫെക്ടക്കാരിൽ അസ്ഥിപൊട്ടലിൻറെ നിരക്ക് വർദ്ധിച്ചുവരുന്നു.
വോക്കിങ് എയ്ഡ്സ്, വീൽ ചെയറുകൾ, ശ്രവണ സഹായികൾ, ദന്ത സംരക്ഷണോപാധികൾ എന്നിവയാണ് ഇവർക്കു സഹായകമാകുന്ന മറ്റു മാർഗ്ഗങ്ങൾ . പ്രോട്ടീനും കാൽസ്യവും ധാരാളമടങ്ങിയിരിക്കുന്ന ഭക്ഷണം, ആവശ്യമായ തോതിൽ സൂര്യപ്രകാശമേല്ക്കുകയോ വിറ്റാമിൻ-ഡിയുടെ കുറവു പരിഹരിക്കുന്നതിനുള്ള ഭക്ഷണം നൽകുകയോ ചെയ്യേണ്ടതു പരമപ്രധാനമാണ്. ജങ്ക് ഫുഡ് ഒഴിവാക്കി ശരീരഭാരം കൃത്യമായ അളവിൽ നിലനിർത്തുന്നതും ആരോഗ്യകരമായ ജീവിതശൈലി പിന്തുടർന്നതും അസ്ഥികളെ ബലമുള്ളതാക്കിത്തീർക്കും.
രോഗികൾക്കും രക്ഷകർത്താക്കൾക്കും മനശാസ്ത്രപരമായ അറിവുകൾ പകർന്നുകൊടുക്കുകായും കൗൺസിലിങ് നല്കുകയും ചെയ്യുന്നത് ആത്മവിശ്വാസത്തോടെ സാമൂഹിക ജീവിതം നയിക്കുന്നതിന് അവരെ സജ്ജരാക്കും. ക്രിയാത്മക ജീവിതം നയിക്കാൻ സഹായിക്കും വിധം ഉചിതമായ പുനരധിവാസ പരിപാടികളാവിഷ്കരിക്കാൻ സമൂഹവും ഭരണസമിതികളും തയ്യാറാകണം.

അമൃതവർഷിണി

ഓസ്റ്റിയോജെനിസിസ് ഇംപെർഫെക്ട അഥവാ അസ്ഥിഭംഗുരരോഗം ബാധിച്ചവർക്കു വേണ്ടി പ്രവർത്തിക്കുന്ന സന്നദ്ധസംഘടനയാണ് 'അമൃതവർഷിണി ചാരിറ്റബിൾ സൊസൈറ്റി'. ഓസ്റ്റിയോജെനിസിസ് ഇംപെർഫെക്ട രോഗികൾ, അവരുടെ രക്ഷിതാക്കൾ, ബന്ധുക്കൾ, യുവസന്നദ്ധസേവകർ എന്നിവരടങ്ങുന്ന ഒരു സംരംഭമാണിത്.

ദൗത്യം: ഓസ്റ്റിയോജെനിസിസ് ഇംപെർഫെക്ട ബാധിതർക്കാവശ്യമായ സഹായവും പിന്തുണയും നൽകുക.
ദർശനം: ഓസ്റ്റിയോജെനിസിസ് ഇംപെർഫെക്ട ബാധിതർക്ക് തങ്ങളുടെ ജീവിതം കെട്ടിപ്പടുക്കുന്നതിനും ഭാവി ഭദ്രമാക്കുന്നതിനും തങ്ങൾ ആരെങ്കിലുമൊക്കെയാണെന്നൊരു ബോധം അവരിൽ നിറയ്ക്കുന്നതിനും ആവുന്നതൊക്കെ ചെയ്യുക.
വിദ്യാഭ്യാസം നൽകുക, ജീവിക്കാൻ സഹായിക്കുക, ശേഷി വളർത്തുക എന്നതൊക്കെ സംഘടനയുടെ ഉദ്യമമാണ്. ആവശ്യക്കാർക്ക് ജീവിതോപാധി ഉണ്ടാക്കികൊടുക്കുക, അവരിൽ അവബോധം സൃഷ്ടിക്കുക, സാമ്പത്തിക സഹായം ഏർപ്പാടാക്കുക എന്നീ കാര്യങ്ങൾക്കുവേണ്ടിയാണു പ്രവത്തിക്കുന്ന സംഘടന