NISH INTERACTIVE DISABILITY AWARENESS SEMINAR

TITLE: ശ്രവണപരിമിതി: ജനിതക കാരണങ്ങളും പരിപാലനവും

Vocational Paper series No: 31 Vol: 2018/05

ശ്രവണപരിമിതി എന്നാൽ പല മുഖങ്ങളുള്ള, അതായത് സാമൂഹിക-സാംസ്കാരിക-വൈദ്യപരമായ പ്രത്യാഘാതങ്ങളുള്ള ഒരു അവസ്ഥയാണ്. ജന്മനാൽ ഉണ്ടാകുന്ന വൈകല്യങ്ങളിൽ ഏറ്റവും സാധാരണയായി കാണപ്പെടുന്നതാണ് ശ്രവണപരിമിതി. ഇത്, ഡൗൺ സിൻഡ്രോമിനെക്കാൾ മൂന്നു മടങ്ങും ന്യൂറൽ ട്യൂബ് ഡിഫക്ടിനെക്കാൾ ആറു മടങ്ങും കൂടുതലായി കാണപ്പെടുന്നു.

ചെറുപ്രായത്തിലുണ്ടാകുന്ന ശ്രവണപരിമിതിയുടെ 60%വും ജനിതക കാരണങ്ങൾ കൊണ്ടും ബാക്കി വരുന്ന 40% പരിതസ്ഥിതി കാരണമാണെന്നുമാണ് കണക്ക്. പരിതസ്ഥിതിയിൽ നിന്നുണ്ടാകുന്ന കാരണങ്ങൾ എന്നാൽ ജനനത്തിനു മുമ്പുണ്ടാകുന്ന അണുബാധ (സൈറ്റോമെഗലോവൈറസ്, റുബെല്ല, ടോക്സോപ്ലാസ്മോസിസ്, മുതലായവ), ജനനത്തിനു ശേഷമുള്ള അണുബാധ (ബാക്ടീരിയൽ മെനിഞ്ചൈറ്റിസ്), ഫീറ്റൽ ഡിസ്ട്രെസ്സ്, ഹൈപ്പർബിലിറൂബിനിമിയ അല്ലെങ്കിൽ ഒട്ടോടോക്സിക് ഡ്രഗ്സ് എന്നിവയാണ്.

ജനിതക കാരണം കൊണ്ടുണ്ടാകുന്ന ശ്രവണപരിമിതി പല തരത്തിൽ വേർതിരിച്ചിരിക്കുന്നു.

- കണ്ടക്ടീവ്, പെർസെപ്റ്റീവ് അല്ലെങ്കിൽ മിക്സ്ഡ്
- സിൻഡ്രോമിക് അല്ലെങ്കിൽ നോൺ സിൻഡ്രോമിക്
- പ്രി-ലിങ്ഗ്വൽ അല്ലെങ്കിൽ പോസ്റ്റ് ലിങ്ഗ്വൽ.

ശ്രവണപരിമിതിയോടൊപ്പം ബാഹ്യകർണ്ണത്തിന്റെ രൂപവൈകൃതമോ ചെവിയുടെ പ്രവർത്തനത്തെ ബാധിക്കുന്ന രൂപവൈകൃതമോ ഉണ്ടെങ്കിൽ അതിനെ സിൻഡ്രോമിക് എന്നു പറയുന്നു. ഏകദേശം 30%ത്തോളം അവസ്ഥകൾ വാഡൻബർഗ് സിൻഡ്രോം, അഷർ സിൻഡ്രോം പോലുള്ള സിൻഡ്രോമിക് ശ്രവണപരിമിതിയുടേതാണ്. നോൺ സിൻഡ്രോമിക് ശ്രവണപരിമിതിയിൽ 80%ത്തോളം അവസ്ഥകൾ ഓട്ടോസോമൽ റെസെസ്സിവ് ഇൻഹെറിട്ടൻസ് കാരണമുണ്ടാകുന്നതും 15% അവസ്ഥകൾ ഓട്ടോസോമൽ ഡോമിനന്റ് ഇൻഹെറിട്ടൻസ് കാരണവും ബാക്കിയുള്ള 5% അവസ്ഥകൾ എക്സ്-ലിങ്ക്ഡ് അല്ലെങ്കിൽ മൈറ്റോകോണ്ട്രിയൽ ഇൻഹെറിറ്റൻസ് കാരണവും ആണ് ഉണ്ടാകുന്നത്.

ജനിതക കൗൺസിലിങ്

ഒരു ജനിതക രോഗം അല്ലെങ്കിൽ വൈകല്യം ഉണ്ടാകാനുള്ള സാധ്യത, അത് അടുത്ത തലമുറയിലേയ്ക്കു പകരുന്നത്, അത് തടയുന്നതെങ്ങിനെ, എങ്ങനെ നേരത്തെ തിരിച്ചറിയാം, ചികിത്സ, എന്നിവ കൂടാതെ എങ്ങനെ ഒരു ജനിതക പഠനം നടത്താം എന്നിങ്ങനെ പല മേഖലകളെകുറിച്ച് രോഗികൾക്ക് അല്ലെങ്കിൽ അവരുടെ ബന്ധുക്കൾക്ക് പറഞ്ഞുമനസ്സിലാക്കിക്കൊടുക്കുന്ന പ്രക്രിയയാണ് ജനിതക കൗൺസിലിങ്. പാരമ്പര്യമായുള്ള ശ്രവണപരിമിതിയിൽ, ഇൻകംപ്ലീറ്റ് പെനിട്രൻസ് (മ്യൂട്ടേഷൻ ഉണ്ടായിട്ടും രോഗലക്ഷണങ്ങൾ ഇല്ലാതിരിക്കുന്ന അവസ്ഥ), വേര്യബിൾ എക്സ്പ്രെസ്സിവിറ്റി (ഒരു വ്യക്തിയിൽ, ഒരു രോഗം അല്ലെങ്കിൽ അവസ്ഥ പ്രകടമാക്കപ്പെടുന്ന അവസ്ഥ), ജനറ്റിക് ഹെറ്ററോജെനിറ്റി (പല തരം ജനിതക പ്രവർത്തനങ്ങളിലൂടെ ഒരേ തരത്തിലുള്ള ഫീനോടൈപ്പുകൾ ഉൽപ്പാദിപ്പി

ക്കപ്പെടുന്നത് കാരണം ഉണ്ടാകുന്ന മ്യൂട്ടേഷൻ) എന്നിവ, ചില പ്രത്യേക മ്യൂട്ടേഷനുകളും (ജീനോടൈപ്പ്) അവയുടെ ക്ലിനിക്കൽ ഓഡിയൊമെട്രിക് മാനിഫെസ്റ്റേഷനുകളും തമ്മിലുള്ള ബന്ധത്തെ തടയുന്നു.

ഒരു സിൻഡ്രോം വിദഗ്ദ്ധ പരിശോധനയിലൂടെ തിരിച്ചറിഞ്ഞാൽ, അതിനുത്തരവാദികളായ ജീനുകളെ തിരിച്ചറിയാൻ ജനിതക പഠനം നടത്തേണ്ടിയിരിക്കുന്നു. നോൺ സിൻഡ്രോമിക് ശ്രവണ പരിമിതിയിൽ, ജനിതക പരിശോധനകൾ താൽപ്പര്യമുണ്ടെങ്കിൽ മാത്രം ചെയ്യാവുന്ന ഒന്നാണ്.

ശ്രവണപരിമിതി ഉണ്ടാകാൻ സാധ്യത കൂടുതലുള്ള കുടുംബങ്ങളിൽ ഗർഭാവസ്ഥയിലുള്ള പരിശോധന നടത്താവുന്നതാണ്. ഉദാഹരണത്തിന്, ആദ്യത്തെ കുഞ്ഞിനു ജനിതക കാരണം കൊണ്ടുള്ള ശ്രവണപരിമിതിയുണ്ടെങ്കിൽ, മാതാപിതാക്കളിൽ ഒരാൾക്കോ അതോ രണ്ടു പേർക്കുമോ ഉണ്ടെങ്കിൽ, മറ്റു ബന്ധുക്കൾക്കാർക്കെങ്കിലുമുണ്ടെങ്കിൽ ഗർഭാവസ്ഥയിലുള്ള പരിശോധനയ്ക്കു മുൻപായി ജനിതക കാരണം കൊണ്ട് ശ്രവണപരിമിതിയുള്ള വ്യക്തിയിലെ മോളിക്യുലാർ ജനറ്റിക് മ്യൂട്ടേഷൻ കണ്ടുപിടിക്കേണ്ടതാണ്. 11–13 ആഴ്ചയിലെ കോറിയോണിക് വില്ലസ് സാമ്പിൾ വഴിയോ 16-ാം ആഴ്ചയിലെ ആംനിയോസെന്റെസിസ് വഴിയോ ഭ്രൂണത്തിന്റെ സാമ്പിൾ ശേഖരിക്കാവുന്നതാണ്.

ജനിതക പരിശോധന:

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. ജനിതക പരിശോധനയിലൂടെ എന്തു കൊണ്ടാണ് ഒരു വ്യക്തിക്ക് ശ്രവണപരിമിതിയുണ്ടാകുന്നത്, ഏത് മ്യൂട്ടേഷനാണ്, ജനിക്കാൻ പോകുന്ന കുഞ്ഞുങ്ങൾക്ക് ഇത് പകരാനുള്ള സാധ്യത, എല്ലാം മനസ്സിലാക്കാൻ സാധിക്കുന്നു.

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. ശ്രവണപരിമിതി പോലുള്ള കേസുകളിൽ കൂടുതൽ ജീനുകൾ പരിശോധനയ്ക്കു വിധേയമാക്കേണ്ടതിനാൽ പണച്ചിലവ് കൂടാൻ സാധ്യതയുണ്ട്. എന്നാൽ, ഇത്തരം പരിശോധനകൾ ഇന്ന് വ്യാപകമായതിനാൽ പണച്ചിലവും കുറഞ്ഞിരിക്കുന്നു.