Indian Academy of Pediatrics (IAP)
महाराष्ट्र राज्य बालरोग तज्ज्ञ संघटना (MAHAIAP)

पालकांसाठी मार्गदर्शक तत्त्वे :

प्रकरण ५४ :

जन्मजात दोष

अध्यक्ष २०२२ : डॉ. हेमंत गंगोलिया
सचिव २०२२-२३ : डॉ. अमोल पवार
मार्गदर्शक : डॉ. जयंत उपाध्ये
समन्वयक : डॉ. नरेंद्र नानीवडेकर
अनुवादक : डॉ. चंद्रशेखर दाभाडकर
पुनरावलोकन : डॉ. जयंत पांढरीकर
श्री. अविनाश शिरगावकर

Convener: Roopa M Bellad
Members: Mohit Sahni,
Praveen Venkatagiri,
Sindhu Sivanandan
Reviewer: Anil S Raut

शारीरिक व्यंग असलेले बाळ जन्माला आल्यावर सर्व पालक घाबरुन जातात किंवा निराश होतात. मात्र अशी अनेक व्यंगे योग्य त्या उपचाराने बरी होतात आणि बाळाला पूर्ववत नॉर्मल आयुष्य जगता येते. याबद्दल तज्ज्ञ काय म्हणतात ते आज आपण पाहूया.

जन्मजात दोष विषयावर वारंवार विचारले जाणारे प्रश्न

प्र.१ जन्मजात दोष (जन्मतः व्यंग असणे) म्हणजे काय?

प्र.२ सामान्यतः दिसणारे जन्मदोष काय आहेत?

प्र. ३ सामान्यतः दिसणारे जन्मदोष किती प्रमाणात आढळून येतात?

प्र. ४ जन्मजात दोष कशामुळे होतात?

प्र. ५ कोणत्या मुलांना जन्मदोषाचा धोका असतो?

प्र. ६ मुलांमध्ये जन्मजात दोष कसे ओळखले जातात?

प्र. ७ मुलामध्ये जन्मजात दोषांची लक्षणे कोणती आहेत आणि दीर्घकालीन परिणाम काय होऊ शकतात?

प्र. ८ माझ्या मुलाला जन्मतः दोष आहे. त्याने सर्वसामान्य आयुष्य जगण्याकरिता मी काय काय करु शकतो?

प्र. ९ माझ्या जन्मतः दोष असलेल्या मुलाचे भविष्य कसे असेल? जन्मजात दोष असलेल्या मुलांसाठी कोणते उपचार उपलब्ध आहेत?

प्र.१० माझ्या मुलामधील जन्मजात दोष कसे टाळता येतील?

Under the Auspices of the IAP Action Plan 20202021

Piyush Gupta
IAP President 2021

Remesh Kumar R
IAP President-Elect 2021

Bakul Parekh
IAP President 2020

GV Basavaraja
IAP HSG 20202021

Deepak Ugra
National Co-ordinator

© Indian Academy of Pediatrics

IAP Parent Guideline Committee

Chairpersons: Piyush Gupta, Bakul Parekh
IAP Co-ordinators: GV Basavaraja, Harish Kumar Pemde, Purna Kurkure

Core Group

National Co-ordinator: ***Deepak Ugra***
Member Secretaries: ***Upendra Kinjawadekar, Samir Dalwai***
Members: ***Apurba Ghosh, CP Bansal, Santosh Soans, Somashekhar Nimbalkar, S Sitaraman***

जन्मजात दोष

प्र. १

जन्मजात दोष (जन्मतः व्यंग असणे) म्हणजे काय?

जन्मल्यानंतर लगेच बाळाच्या शरीरात एखादा दोष आढळल्यास किंवा एखादे व्यंग दिसल्यास त्याला जन्मदोष असे म्हणतात.

प्र. २

सामान्यतः दिसणारे जन्मदोष काय आहेत?

आजवर जन्मलेल्या बाळांमध्ये जवळ जवळ ४००० पेक्षा जास्त प्रकारचे जन्मदोष आढळून आले आहेत. त्यातले काही अत्यंत सामान्य असतात (ज्यांना फारसे उपचार लागत नाहीत) तर काही गंभीर (ज्यांना खूप उपचार व कधी कधी शस्त्रक्रिया (ऑपरेशन) गरज भासू शकते.) या जन्म दोषांपैकी मेंदू, पाठीचा कणा, ओठ किंवा टाळूचे जन्मदोष जास्त प्रमाणात आढळून येतात.

प्र. ३

सामान्यतः दिसणारे जन्मदोष किती प्रमाणात आढळून येतात?

आपल्या देशात नवीन ज्मलेल्या बालकांत होणाऱ्या मृत्यूपैकी जन्मदोष हे पाचवे व महत्वाचे कारण आहे. जगात जवळ जवळ २ ते ३ टक्के बालकांत जन्मदोष दिसून येतात. भारतात देखील या जन्मदोषांचे प्रमाण १ ते ३ टक्के आहे, ज्यांची संख्या वर्षाला २७ दशलक्ष होते.

प्र.४

जन्मजात दोष कशामुळे होतात?

हे जन्मदोष काही जनुकीय बदलांमुळे व दोषांमुळे (genetic changes) होतात. हा जन्मदोष आईच्या किंवा वडीलांच्या जनुकातून मुलाला होऊ शकतो किंवा जनुकामध्ये अचानक बदल झाल्यामुळे (mutation) होऊ शकतो. हा जन्मदोष गरोदरपणात घेतलेल्या औषधांमुळे, संपर्कात आलेल्या काही रसायनामुळे, काही ससंर्गजन्य आजारांमुळे, क्ष किरणांमुळे किंवा या सर्वांच्या एकत्रित परिणामामुळे होऊ शकतात. जवळजवळ ७० टक्के बाळांत यांचे निश्चित कारण सांगता येत नाही. जन्मदोष असणाऱ्या बहुतांशी मुलांच्या माता निरोगी असतात आणि त्यांची गरोदरपणा व प्रसूती पण नॉर्मल होते.

प्र. ५

कोणत्या मुलांना जन्मदोषाचा होण्याची शक्यता जास्त असते?

ज्या मातांमध्ये काही विशिष्ट घातक घटक कार्यरत असतात त्यांना जन्मदोष असणारी मुले होण्याची शक्यता जास्त असते. आईचे गरोदरपणाच्या वेळेस जास्त वय (३५ वर्षाच्या पुढे असणे), आधीच्या बाळास जन्मदोष असणे, कुटुंबात कोणालातरी जन्मदोष असणे, आईचे काही आजार (जसे की अनियंत्रित मधुमेह, रक्तदाब वगैरे), गर्भधारणे दरम्यान किंवा पहिल्या काही महिन्यात औषधांचे सेवन करणे, गरोदरपणात अफू/गांजा किंवा दारुचे सेवन करणे, जनुकात अचानक बदल होणे वगैरे. काही विशिष्ट जातीत /धर्मात नात्यात लग्न केले जाते, त्यांच्या मुलात जन्मदोष असण्याचे प्रमाण जास्त असते.

प्र. ६

मुलांमध्ये जन्मजात दोष कसे ओळखले जातात?

जन्मानंतर लगेच बाळाची सविस्तर शारिरीक तपासणी केली तर अनेक जन्मदोष लगेच ओळखता येतात. उदा. टाळू किंवा ओठ फाटणे, पाठीचा कण्यात दोष असणे, हातात/पायात व्यंग दिसणे किंवा चेहऱ्याची ठेवण वगैरे. काही जन्मदोष उदा. हृदयातील, मेंदूतील, डोळ्यातील, हाडातील दोष सोनोग्राफी एक्स-रे इको आणि श्रवण तपासण्या या काही विशिष्ट तपासण्यानंतरच ओळखू येतात. शरीरांतर्गत अवयवात दोष असण्याची शक्यता सविस्तर शारिरीक तपासणी, जन्मदोष निर्माण करणारे काही घटक आणि वरील काही महत्वाच्या तपासण्या इत्यादीवर अवलंबून असते.

गरोपणातही जन्मदोष /व्यंगाचे निदान होऊ शकते. पहिल्या व दुसऱ्या तिमाहीत किंवा सोनाग्राफी करुन काही जन्मदोष ओळखता येतात. ज्या गरोदर मातांत जन्मदोष असण्याच्या बालकाची शक्यता जास्त असते अथवा सोनोग्राफी इत्यादी तपासण्यांनतर जन्मदोष निघण्याची शक्यता असते अशा गरोदर मातांच्या वारेची (प्लासेंटा) अथवा गर्भजलाची परीक्षा करुन काही जन्मदोष जन्मापूर्वीच ओळखता येतात. क्वचित प्रसंगी या सर्व तपासण्या करुनही काही जन्मदोष बाळाचा जन्म होईपर्यंत किंवा काही कालावधीपर्यंत ओळखता येत नाहीत.

प्र.७

मुलामध्ये जन्मजात दोषांची लक्षणे कोणती आहेत आणि दीर्घकालीन परिणाम काय होऊ शकतात?

प्रत्येक जन्मदोषाचा मुलांच्या वाढ व विकासावर परिणाम होईलच असे नाही. काही मुलात थोडेसे व्यंग दिसण्याव्यतिरिक्त इतर परिणाम दिसत नाहीत. पण याबरोबरच जन्मदोषाची लक्षणे, कुठल्या अवयवात दोष निर्माण झाला आहे, किती दोष निर्माण झाला आहे, त्या अवयवाचे कार्य आहे व दोषाची व्याप्ती कितपत आहे. यावर हा दीर्घकाळ परिणाम अवलंबून असतो. बाहेरुन असणारे दोष लगेच लक्षात येतात पण शरीरांतर्गत दोष काही काळानंतरच लक्षात येतात. खालील तक्त्यात काही दोष व त्यामुळे निर्माण होणाऱ्या समस्या उदारहणादाखल दिल्या आहेत.

तक्ता १ : जन्मदोषाचे शरीरावर ताबडतोब व दुरोगामी होणारे दुष्परिणाम

शरीराचा जन्मदोष असणारा अवयव	त्वरित निर्माण होणाऱ्या समस्या	दीर्घकाळात निर्माण होणाऱ्या समस्या
डोक्याचा आकार	खूप मोठे डोके बाळंतपणात समस्या निर्माण करतात	खूप लहान डोके बुद्धीमत्ता कमी असणे हे दर्शवतात.
ओठ आणि तोंड	ओठ व टाळू फाटणे दूध पिण्यात अडचणी	दिसण्यास वाईट दिसते बोलण्यात अडचणी
कान नसणे व कानाचे जन्मदोष	दिसण्यास वाईट दिसते	ऐकण्यात अडचणी
हात, पाय, अंगठे किंवा बोटे यांच्यात दोष	दिसण्यास वाईट दिसते	चालणे, वस्तू धरणे वगैरे अडचण हालचाल व विशिष्ट कौशल्य हस्तगत करण्यात अडचणी
पाठ व मणक्यातील दोष	जखम उघडी असल्यास संसर्गहोणे	पायाच्या हालचालीत अडथळा पक्षघातासारखी लक्षणे
ह्रदयातील दोष	क्वचित जीवास धोका	ऑक्सिजनची कमी असल्यास शरीर निळे पडणे. बरेचदा ह्रदय शस्त्रक्रिया करावी लागते.
मुत्रपिंडातील दोष	मोठी असणे व त्यामध्ये गाठी असणे	शरीरातील क्षाराचे प्रमाण बदलते, वाढ कमी होण्याची शक्यता

प्र. ८

माझ्या मुलाला जन्मतः दोष आहे. त्याने सर्वसामान्य आयुष्य जगण्याकरिता मी काय काय करु शकतो?

जन्मदोष असणाऱ्या मुलांच्या आई-वडीलांना प्रचंड ताण व नैराश्य येणे सहजिक आहे. पण प्रत्येक मुलात काही ना काही कौशल्य असतात. पालकांनी अशा वेळेस मुलांच्या इतर कौशल्याकडे अधिक लक्ष द्यावे. मुलांच्या पहिल्या महिन्यात व वर्षात त्याच्या मेंदूची वाढ झपाट्याने होत असते आणि त्यामुळे अशा मुलांकडे विशेष लक्ष देणे आवश्यक आहे. पालकांना मुलांच्या जन्मदोषाची, त्या आजारात करावयाच्या उपचार पद्धतीचा पाठपुरावा (फोलोअप) करण्याची आणि पुनर्वसन (रिहँबिलिटेशन) करण्याची संपूर्ण माहिती द्यावयास हवी. एकसारखे जन्मदोष असणाऱ्या पालकांनी एकत्र आल्यास एकमेकांचा ताण कमी होण्यास व मदत मिळण्यास शक्य होईल. उदा. डाऊन सिन्ड्रोम सारख्या काही आजार असणाऱ्या मुलांच्या पालकांचा समूह असतो. वाढत्या वयातील मुलांना विशेष सहाय्य करणे व इतर मुलांच्या त्रास देण्यापासून संरक्षण करणे आवश्यक आहे.

प्र. ९

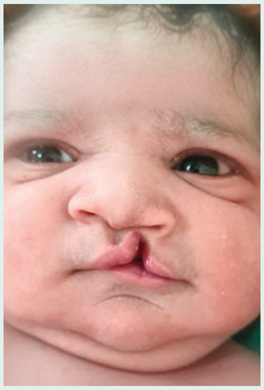
माझ्या जन्मतः दोष असलेल्या मुलाचे भविष्य कसे असेल? जन्मजात दोष असलेल्या मुलांसाठी कोणते उपचार उपलब्ध आहेत?

शरीराच्या कुठल्या अवयवात जन्मदोष आहे व त्याची व्याप्ती किती आहे यावर उपचार अवलंबून असतात. काही जन्मदोष किरकोळ असतात व साध्या शस्त्रक्रियेने ही मुले संपूर्ण चांगली होतात. उदा. ओठ किंवा टाळू फाटणे.

काही जन्मदोषांचे मात्र खूप गुतांगुंतीचे उपचार करावे लागतात. उदा. हृदय आजार. यांना अत्यंत अद्ययावत शस्त्रक्रिया करणे आवश्यक असते. काही जनुकीय आजारात (जेनेटिक डिसऑर्डर) उपचार करणे अवघड व क्वचित अशक्य असते.

जन्मदोष असणाऱ्या अनेक मुलांना विशेष देखरेखी खाली भौतिकोपचार, स्पीच थेरपी, शस्त्रक्रिया, औषधी इत्यादी सर्व उपचार विशेष तज्ञांच्या देखरेखीखाली करावे लागतात. सगळ्यात महत्वाचे म्हणजे संबंधित डॉक्टर व पालक यांनी अशा बालकांचे आयुष्य आनंदात व निरामय कसे जाईल याकरिता एकत्र प्रयत्न करणे आवश्यक आहे.

तक्ता २ : सामान्यतः आढळणारे जन्मदोष व त्याचे दुष्परिणाम ह्याबद्दल माहिती देणारा तक्ता

तक्ता २ : सामान्यतः आढळणारे जन्मदोष व त्याचे दुष्परिणाम			
जन्मदोष	भारतातील प्रत्येक १०० जन्म घेतलेल्या नवजात बालकामधून प्रमाण ०%	१ वर्षे पर्यंत जीवनदान मिळण्याचे प्रमाण ०%	उपचार पद्धती
मज्जातंतू संस्था (CMS) पाठीचा मणका दुभगणे डोक्यातून मेंदूचा गोळा बाहेर येणं	५% 	७२ते९२%	शस्त्रक्रिया करुन दुरुस्ती करणे सर्व समावेशक उपचार विशेष व्यावसायिक मदत
हृदय व धमणी संस्था (CVS)	५%		
दुर्धर जन्मजात हृदय रोग (CHS) मोठ्या धमन्यांची उलटा-पालट होणे, टेट्रोलॉज ऑफ फेलोट्स इ.		५५ते८५%	शस्त्रक्रिया करुन दुरुस्ती करणे सर्व समावेशक उपचार विशेष व्यावसायिक मदत
सामान्यत: आढळणारे जन्मजात हृदय विकार (VSD, ASD)	सर्वात जास्त प्रमाण	साधारण	औषधी उपचार शस्त्रक्रियेची गरज भासू शकते
तोंड व चेहऱ्याचे व्यंग	७%		
ओठ फाटणे		९२%	सर्व समावेशक उपचार विशेष व्यावसायिक मदत
टाळू दुभंगणे		९१%	शस्त्रक्रिया करुन दुरुस्ती करणे सर्व समावेशक उपचार विशेष व्यावसायिक मदत

Contd...

Contd...

जन्मदोष	भारतातील प्रत्येक १०० जन्म घेतलेल्या नवजात बालकामधून प्रमाण ०%	१ वर्षे पर्यंत जीवनदान मिळण्याचे प्रमाण ०%	उपचार पद्धती
अन्ननिलका संस्था	०.४%	९१%	
TOF		८५%	शस्त्रक्रिया करुन दुरुस्ती करणे सर्व समावेशक उपचार विशेष व्यावसायिक मदत
गुदद्वाराचे दोष		८७%	शस्त्रक्रिया करुन दुरुस्ती करणे सर्व समावेशक उपचार विशेष व्यावसायिक मदत
हाड व मांस पेशी संस्था CDH, ओंफालोसिल	७% 	७१ते९०%	सर्व समावेशक उपचार विशेष व्यावसायिक मदत
जनुकिय आजार डाऊन सिन्ड्रोम	०.४% 	९४%	व्यवसंयोपचार साहाय्य सर्व समावेशक उपचार विशेष व्यावसायिक मदत

प्र. १०

माझ्या मुलामधील जन्मजात दोष कसे टाळता येतील?

गरोदर स्त्रियांनी काही विशिष्ट काळजी घेतली तर जन्मजात दोष असण्याचे प्रमाण बरेच कमी करता येईल. बरेचसे जन्मदोष टाळता येऊ शकतात.

★ **गर्भधारणेपूर्वी घ्यावयाची काळजी**

❖ नियमित लसीकरण करुन घेणे.

❖ गर्भधारणेपूर्वी लैंगिक संसर्गजन्य आजार नसल्याची खात्री करुन घेणे.

❖ आईस काही आजार तर नाहीत ना याची खात्री करुन घेणे.

❖ फॉलिक ऍसिड या औषधाची गोळी गर्भधारणे पूर्वीपासूनच सुरू करणे.

❖ गर्भधारणेनंतर कोणतेही औषध डॉक्टरांच्या सल्ल्याशिवाय घेऊ नये.

❖ जर होणाऱ्या आईला काही घातक घटक असले तर प्रसूती तज्ञ बालरोग तज्ञ, जनुकीय समुपदेशक यांचा सल्ला आवर्जून घ्यावा. उदा. कुटुबातील इतर कोणामध्ये जन्मदोष असल्यास.

★ **गर्भधारणेनंतर खालील सूचनांचे पालन काटेकोरपणे करणे गरजेचे आहे.**

❖ डॉक्टरांच्या सल्ल्याशिवाय कोणतीही औषधे घेऊ नयेत.

❖ गरोदर मातेस सकस आहार द्यावा.

❖ कुठल्याही व्यसनापासून दूर राहावे. मद्यपान करु नये.

❖ जीवनशैली निरोगी व सदृढ ठेवावी.

❖ नियमित व्यायाम करावा, तसेच पुरेशी विश्रांती घ्यावी.

❖ नियमित तपासण्या करुन घ्याव्यात.