

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

प्रकरण ९६ :

## डाउन सिंड्रोम असलेल्या मुलाची काळजी

गुणसूत्रांच्या आजारात सर्वात जास्त आढळणारा आजार म्हणजे डाऊन सिंड्रोम. या आजारामुळे बाळ अनेक क्षेत्रात मागे राहत असते. अशा मुलांची विशेष काळजी घ्यावी लागते. मात्र विशेष काळजी घेतल्यास ती मुले पुष्कळशा प्रमाणात चांगले आयुष्य जगू शकतात. त्याबद्दल पालकांनी काय करावे याची चर्चा आज आपण येथे केलेली आहे



अध्यक्ष २०२३ : डॉ. रमाकांत पाटील  
सचिव २०२२-२३ : डॉ. अमोल पवार  
अध्यक्ष २०२२ : डॉ. हेमंत गन्नोलीया  
मार्गदर्शक : डॉ. जयंत उपाध्ये  
समन्वयक : डॉ. नरेंद्र नानिवडेकर  
अनुवादक : डॉ. सुचित तांबोळी  
पुनरावलोकन : डॉ. चंद्रशेखर दाभाडकर,  
डॉ. नरेंद्र नानिवडेकर,  
सौ. लीना पागे

Convener: Neerja Gupta  
Members: Kausik Mandal,  
Nina Piyush Vaidya,  
Reena Gulati



### डाउनसिंड्रोम असलेल्या मुलाची काळजी कशी घ्यावी याबद्दल विचारले जाणारे १० सर्वसाधारण प्रश्न

- भारतीय बालरोग तज्ज्ञ संघटनेच्या शिफारसीप्रमाणे डाऊन सिंड्रोम असलेल्या मुलाची काळजी कशी घ्यावी यावर पालकांसाठी मार्गदर्शन
- १ डाऊन सिंड्रोम म्हणजे काय ?
  - २ इतर मुलांपेक्षा माझे बाळ वेगळे कसे आहे ?
  - ३ डाऊन सिंड्रोम हा गुणसूत्रांचा आजार आहे तर मग हा माझ्या बाळाला कसा काय झाला ?
  - ४ डाऊन सिंड्रोमच्या मुलांमध्ये कोणते शारीरिक आजार दिसू शकतात ?
  - ५ या मुलांमध्ये कोणत्या तपासण्या करणे आवश्यक आहेत तसेच त्या किती कालावधीने कराव्यात ?
  - ६ हा आजार संपूर्ण बरा होतो का ? लवकर हस्तक्षेप उपचार पध्दती म्हणजे काय ?
  - ७ मी माझ्या डाऊन सिंड्रोम असलेल्या बाळाला कशी मदत करू शकतो ?
  - ८ माझ्या पुढील बाळाला हा आजार होण्याची किती शक्यता आहे ?
  - ९ हा आजार असलेले बाळ जन्माला येऊच नये असेहोणे शक्य आहे काय ? उत्तर होय असल्यास हे कसे शक्य होईल ?

### Under Auspices of IAP Action Plan 2020-2021

**Piyush Gupta**  
IAP President 2021

**Bakul Parekh**  
IAP President 2020

**GV Basavaraja**  
IAP HSG 2020-2021

**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 Secretary:* **Uendra Kinjawadekar, Samir Dalwai**

*Members:* **Apurba Ghosh, CP Bansal, Santosh Soans, Somashekhar Nimbalkar, S Sitaraman**

## डाउन सिंड्रोम असलेल्या मुलाची काळजी

प्रश्न  
(१)

डाऊन सिंड्रोम म्हणजे काय ?

विशेष गरजा असणाऱ्या मुलांच्या अनेक आजारांपैकी डाऊन सिंड्रोम हा एक आजार, ही मुले जन्माला येतानाच एक जास्त गुणसूत्र घेऊन येतात. आपण सर्वजण २३ गुणसूत्रांच्या जोड्या म्हणजेच ४६ गुणसूत्र घेऊन जन्माला येतो म्हणजे १ ते २२ जोड्या आणि XY किंवा XX जनुके, परंतु डाऊन सिंड्रोम या आजारात २१ व्या गुणसूत्रावर जोडीऐवजी ३ गुणसूत्रे असतात. या गुणसूत्राच्या आजाराला ट्रायसोमी २१ असेही संबोधतात.

जगात दर ८०० मुलांमागे १ मुलगा डाऊन सिंड्रोमचा जन्माला येतो. ही मुले थोडी वेगळी असतात. त्यांना त्यांच्या संपूर्ण क्षमतेपर्यंत पोहोचवण्यासाठी त्यांची जास्त काळजी घ्यावी लागते. बौद्धिक क्षमता कमी असणाऱ्या कारणांमध्ये डाऊन सिंड्रोम हे माहिती असलेले महत्वाचे कारण आहे.

मुलांमध्ये असलेल्या गुणसुत्रांमुळे प्रत्येक मुल इतर मुलांपेक्षा वेगळे असते. समवयस्क मुलांपेक्षा डाऊन सिंड्रोमची मुले चालायला बोलायला उशिरा शिकतात, अर्थात ही डाऊन सिंड्रोमची मुले ती कौशल्ये उशिरा का होईना पण साध्य करतात. डाऊन सिंड्रोमच्या मुलांमध्ये सौम्य ते मध्यम मतिमंदत्व, गतिमंदत्व तसेच शारीरिक कौशल्यांचे मागासलेपण आढळते. डाऊन सिंड्रोमची मुले मैत्रीपूर्ण वागतात, त्यांना लिहायला वाचायला अडथळे येतात परंतु त्यांना संगीत आवडते.

प्रश्न  
(२)

इतर मुलांपेक्षा  
माझे बाळ वेगळे  
कसे आहे ?



← करंगळीचे बोट मध्ये छोटे

छोटे आणि रुंद हात, छोटी बोट

तळहातावर एकमेव आडवी रेष

पायाच्या अंगठा आणि दुसऱ्या बोट्यात जास्त जागा (सेन्डल फट)

सपाट चेहरेपट्टी

आकृती १: डाऊन सिंड्रोम असलेल्या मुलांमध्ये चिकित्सक वैशिष्ट्य यांचे सचित्र प्रतिनिधित्व.

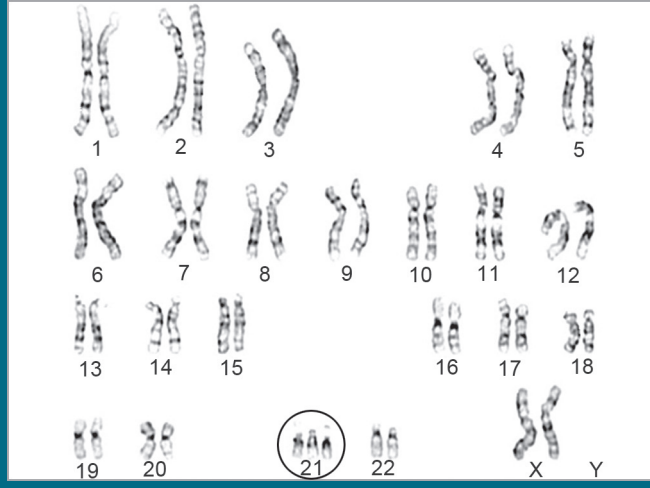
डाऊन सिंड्रोम असलेल्या बहुतेक मुलांना त्यांच्या दैनंदिन गरजा आणि शालेय शिक्षणासाठी काही खास काळजी घेण्याची आवश्यकता असते. ते त्यांच्या भावंडांपेक्षा आणि पालकांपेक्षा किंचित लहान असतात. काही जण कुटुंबाच्या सदस्यांपेक्षा किंचित वेगळे दिसू शकतात परंतु डाऊन सिंड्रोम असलेल्या इतर मुलांसारखे दिसतात. **आकृती १** मध्ये डाऊन सिंड्रोम असलेल्या मुलांमधील काही वैशिष्ट्ये दर्शविली आहेत. डाऊन सिंड्रोम असलेल्या मुलांच्या वाढीचा वेग कमी असतो परंतु त्यांच्यात वयाचे बदल सामान्यांपेक्षा जलद असतात उदा. सामान्य माणसाच्या शरीरात ६० ते ७० व्या वर्षी जे बदल दिसतात ते या डाऊन सिंड्रोमच्या मुलांमध्ये ४० व्या वर्षी दिसू लागतात. वार्धक्यामुळे येणारा शारीरिक व मानसिक कमकुवतपणा लवकर दिसू लागतो.

डाऊन सिंड्रोम हा गुणसुत्रांचा  
आजार आहे तर माझ्या बाळाला  
कसा काय झाला ?

Q3

डाऊन सिंड्रोम सहसा पालकांकडून वारशाने होणारा आजार नाही आणि क्वचितच कुटुंबांमध्ये अनेक जणांना दिसतो. सामान्यपणे नवजात बालकांत आईमधून आलेल्या गुणसुत्रांची व वडिलांमधून आलेल्या गुणसुत्रांची एकच प्रत असते. आईमधील अंडी पेशी किंवा वडिलांमधल्या शुक्राणुंच्या पेशी सामान्यतः प्रत्येक गुणसूत्रांची एकच प्रत ठेवतात. पण क्वचित कधीकधी जेव्हा हे तयार होते, त्यातील एकाला एखाद्याला त्याचे मूळ पेशीकडून अतिरिक्त गुणसूत्र २१ला प्राप्त होते मात्र इतर गुणसूत्रांची संख्या सामान्य असते. जेव्हा हे अंडे/शुक्राणू दुसऱ्या पालकांकडून गुणसूत्र क्रमांक २१ वाहून नेते तेव्हा २१ क्रमांकाच्या गुणसूत्रावर बाळाला जोडीऐवजी तीन गुणसुत्रे असतात ज्यामुळे डाऊन सिंड्रोम होतो. इतरही कांही कारणे, यंत्रणा आहेत ज्यामुळे डाऊन सिंड्रोम होऊ शकतो परंतु असे क्वचितच घडते. हे बदल कोणत्याही ज्ञात कारणाशिवाय कोणत्याही व्यक्तीमध्ये योगायोगानेसुद्धा होऊ शकतात. प्रसुतीच्यावेळी तरुण मातांपेक्षा वयाने ३५ वर्षांपेक्षा जास्त असलेल्या मातांमध्ये हा धोका जास्त असतो.

आकृती २: डाऊन सिंड्रोम असलेल्या मुलीचे कॅरिओटाइप (डाऊन सिंड्रोम असलेल्या ९५% मुलांमध्ये आढळते). याची नोंद घ्यावी की १ ते २३ सर्वगुणसुत्रांच्या २-२च्या जोड्या आहेत फक्त गुणसूत्र क्र. २१मध्ये जोडीच्याऐवजी ३ गुणसूत्रे आहेत.



डाऊन सिंड्रोम असलेली बहुतेक मुले वयाने लहान असलेल्या मातांपासून जन्माला येतात कारण त्यांचे मूल होण्याचे हे वय नसते तसेच वयाने मोठ्या मातांनासुद्धा अशी मुले होऊ शकतात. त्यामुळे सर्व वयोगटातील गर्भवती महिलांना डाऊन सिंड्रोम स्क्रीनिंगविषयी माहिती दिलीच पाहिजे.

डाऊन सिंड्रोमचे निदान कॅरिओटाइप (गुणसूत्र विश्लेषण) नावाच्या चाचणीद्वारे केले जाऊ शकतेही चाचणी डाऊन सिंड्रोमची वैशिष्ट्ये असलेल्या सर्व मुलांमध्ये निदान निश्चित करण्यासाठी आणि डाऊन सिंड्रोमच्या विविध प्रकारांमुळे उद्भवणाऱ्या गुणसूत्रांच्या बदलाचा प्रकार शोधण्यासाठी केली पाहिजे. डाऊन सिंड्रोम असलेल्या १०० पैकी ९५ मुलांना चाचणी अहवालात २१व्या जागी जोडीऐवजी तीन गुणसूत्र (४६च्या ऐवजी एकूण ४७ गुणसूत्र असतात) (आकृती २). सुमारे १% डाऊन सिंड्रोम मुलांमध्ये पेशींच्या दोन रेषा (Mosaic) असतात आणि ४% इतर प्रकारच्या गुणसूत्रांच्या (स्थानांतरणामुळे (Translocation) बदल होतात. सर्व मुलांमध्ये समान वैशिष्ट्ये असतात. स्थानांतरणामुळे डाऊन सिंड्रोम असलेल्या मुलांसाठी पालकांचा कॅरिओटाइप करण्याची आवश्यकता असते कॅरिओटाइप चाचणीचा अहवाल सहसा २ ते ३ आठवड्यांत उपलब्ध होतो.

## डाऊन सिंड्रोमच्या मुलांमध्ये कोणते शारीरिक आजार दिसू शकतात ?

- डाऊन सिंड्रोम असलेल्या बहुतेक मुलांमध्ये स्नायूंचा ताण सैल असतो. यामुळे त्यांना मान धरणे, रांगणे, बसणे आणि चालणे कठीण होते परंतु शेवटी ते सर्व करण्यास सक्षम होतात. या समस्यांवर शारीरिक व्यायामाचा उपयोग होऊ शकतो.
- काही बाळांना डोळ्याच्या समस्या उद्भवू शकतात. उदा: मोतीबिंदू, डोळ्यांतून पाणी येणे, डोळ्याला नंबर येणे किंवा तिरळेपणा. डोळ्यांची काळजी घेण्याने आणि चष्म्याच्या वापरामुळे काही समस्या सोडविता येतात. मोतीबिंदू आणि तिरळेपणासाठी शस्त्रक्रिया आवश्यक असू शकते.

- डाऊन सिंड्रोम असलेल्या मुलांना इतर मुलांच्या तुलनेत सर्दी, कान फुटण्याची समस्या आणि सायनस इन्फेक्शन जास्त वेळा होऊ शकते.
- त्यांच्यात थायरॉईड समस्या आणि श्रवणविषयक समस्या होण्याची शक्यता जास्त असते. थायरॉईड समस्यांसाठी थायरॉक्सिनसह पूरक आहार आवश्यक आहे. ऐकण्याच्या समस्यांसाठी प्रोमेट/श्रवणयंत्र आवश्यक असू शकते.
- या मुलांमध्ये एक प्रकारचा हृदय दोषदेखील असू शकतो. अशी काही समस्या असल्यास बाळाच्या हृदयाची इकोकार्डियोग्राफी ही तपासणी आवश्यक असते. या मुलांचे हृदयरोग शस्त्रक्रियेने बरे होऊ शकतात

- डाऊन सिंड्रोम असलेली काही मुले पोटातील किंवा आतड्यांमधील जन्मजात दोषांसाहित जन्माला येतात. यापैकी काहींचे निदान जन्मापूर्वी होऊ शकते. शस्त्रक्रियांमुळे या समस्यांचे निवारण होऊ शकते.
- काही मुलांना खेळ किंवा शारीरिक कसरत करण्याआधी तपासणी करणे आवश्यक असते. विशेषतः काही मुलांमध्ये मानेजवळील सांधा निखळण्याची प्रवृत्ती असते. कुठल्याही शारीरिक व्यायामापूर्वी अशी कांही व्याधी आहे का हे निश्चित करणे आवश्यक असते.

प्रश्न  
(५)

## या आजारात कोणत्या आरोग्य तपासण्या कराव्यात आणि त्या किती कालावधीनी कराव्यात ?

डाऊन सिंड्रोम असलेल्या मुलांना तक्ता १ मध्ये सूचीबद्ध केल्याप्रमाणे वेळोवेळी आरोग्य तपासणीची आवश्यकता असते.

तक्ता १ : डाऊन सिंड्रोम असलेल्या मुलांसाठी आरोग्य तपासणी.

काय तपासावे ?	कसे तपासावे ?	कधी करावे ?
वाढ	वजन, उंची आणि डोक्याचा घेर	पहिल्यावर्षी दर ३ महिन्यांनी आणि नंतर दरवर्षी एकदा
कानाची तपासणी	ऐकण्याच्या तपासणीसाठी BERA / OAE / टीम्पॅनोमेट्री	पहिल्या वर्षी दर ६ महिन्यांनीनंतर दरवर्षी एकदा
डोळ्याची तपासणी	मोतीबिंदू / चष्म्याचा नंबर	<ul style="list-style-type: none"> <li>पहिल्या वर्षी दर ६ महिन्यांनी</li> <li>दर वर्षी एकदा ते ५ व्या वर्षापर्यंत</li> <li>दर दोन वर्षांनी एकदा ते १२व्या वर्षापर्यंत</li> <li>दर ३ वर्षांनी एकदा ते १२व्या वर्षांतर</li> </ul>
थायरॉईड	टी४ आणि टीएसएच (थायरॉईड संप्रेरक)	<ul style="list-style-type: none"> <li>सर्वप्रथम संपर्क आल्यावर</li> <li>पहिल्या वर्षी कमीत कमी सहा महिने आणि बारा महिन्यात आणि तिथून पुढे दरवर्षी</li> </ul>
हृदय	ईसीजी आणि एकोकार्डीओग्राफी	<ul style="list-style-type: none"> <li>सर्वप्रथम संपर्क आल्यावर त्यानंतर गरजेनुसार</li> </ul>
झोप	पॉलीसोम्नोग्राफी (झोपेचा अभ्यास)	४ वर्षापर्यंत सर्वांसाठी झोपेचा अभ्यास आवश्यक
रक्त	सी.बी.सी.	पहिल्या वर्षी ६-६ महिन्यांनी आणि त्यानंतर वयाच्या १२व्या वर्षापर्यंत दरवर्षी एकदा

\* डाऊन सिंड्रोमसाठी वाढीचा तक्ता

(BER : Brainstem-Evoked Response audiometry ; ECG : electrocardiogram; ECHO : Echocardiogram; OE : Otoacoustic Emission; T4 : Thyroxine; TSH : Thyroid-Stimulating Hormone)

प्रश्न (६)

## हा आजार संपूर्ण बरा होतो का? लवकर हस्तक्षेप उपचार पध्दती म्हणजे काय?



आकृती ३अ आणि ड : व्यावसायिक उपचार पध्दती

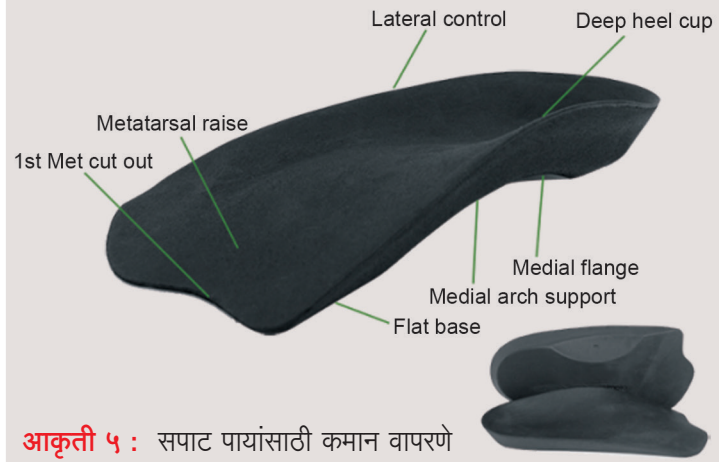
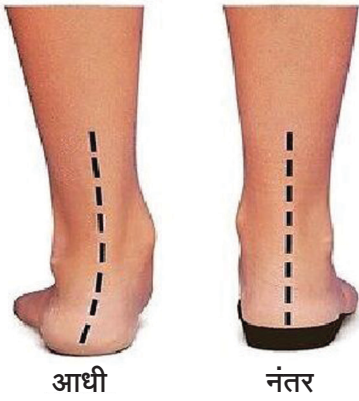


आकृती ४ : डाऊन सिंड्रोमसाठी भौतिकोपचार

डाऊन सिंड्रोमवर समूळ उपचार करणारे कोणतेही औषध उपलब्ध नाही. परंतु डाऊन सिंड्रोम असलेल्या मुलास इतरांसारखेच जीवन जगण्यास मदत करण्यासाठी उपचार उपलब्ध आहेत. लवकर हस्तक्षेप कार्यक्रम म्हणजे शक्य तितक्या लवकर उपचार सुरु करणे. जितक्या लवकर आपण मुलास प्रशिक्षण देणे सुरु करू तितक्या लवकर त्याचा अधिक चांगला परिणाम होईल. वयाच्या ६ वर्षांपर्यंत नवीन गोष्टी शिकण्याची क्षमता जास्त असते.

- ऑक्युपेशनल थेरपी व्यावसायिक उपचारपध्दती (ओटी): मुलाला व्यावसायिकदृष्ट्या स्वतंत्र करणे म्हणजे ऑक्युपेशनल थेरपी. डाऊन सिंड्रोमच्या मुलांना गुंड्या लावणे, कागद पलटणे, फाडणे, धरणे, दुमडणे, बांधणे (आकृती ३अ आणि ३डी) इत्यादीसारख्या बारीक हालचालींचे प्रशिक्षण देणे हे ऑक्युपेशनल थेरपीचा भाग आहेत.
- शारीरिक व्यायामाचे उपचार (पीटी) (आकृती ४) : डाऊन सिंड्रोमच्या मुलांमध्ये मान धरणे, रांगणे, बसणे, उभे राहणे आणि चालणे यासाठी भौतिकोपचार देणे खूप महत्वाचे आहे. जेव्हा स्नायू शरीराचे वजन सहन करण्यास सक्षम असतील तेव्हाच हे सुरु केले पाहिजे. अकाली (किंवा जास्त) प्रयत्न केला तर सांध्यांचे अकाली अधःपतन, पाठीचा कणा वाकणे आणि विचित्र चालणे असे परिणाम दिसतात.
- डाऊन सिंड्रोम असणाऱ्या व्यक्तीचे पाय सपाट असतात. चालताना मध्यभागी कमानीचा इनसोल (आकृती ५) बुटाच्या आतून विशिष्ट प्रकारचा सोल वापरणे आवश्यक आहे.
- वाचा उपचार (एसटी): तोंडाचे कमकुवत स्नायू, जाड आणि लहान जीभ, तोंडाची अरुंद पोकळी आणि श्वासोच्छ्वासाच्या अडचणींमुळे बोलण्यासाठी विलंब होतो. वाचा उपचारामध्ये फुंकणे, शोषणे, चाटणे आणि चावणे (आकृती ६अ आणि ब) यासारख्या तोंडाच्या स्नायूंच्या व्यायामाचा समावेश आहे.

### नैसर्गिक आराम



आकृती ५ : सपाट पायांसाठी कमान वापरणे

- सेन्सरी इंटीग्रेशन (एसआय): आपण आपल्या ज्ञानेंद्रियामुळे शिकतो. सेन्सरी इंटीग्रेशन हे उत्तेजक दृष्टी, श्रवण, चव, स्पर्श आणि गंध यांची समज येण्यासाठी आहे.
- रंगीबेरंगी वस्तू, वेगवेगळे ध्वनी, चव, पोत, गंध आणि शरीराच्या हालचाली या संवेदना सुधारण्यास उपयुक्त आहे. डाऊन सिंड्रोम असलेल्या या मुलांना विकासात्मक बालरोगतज्ज्ञ, प्रायोगिक उपचार तज्ज्ञ ऑक्युपेशनल थेरपी, शारीरिक उपचार तज्ज्ञ, वाचा उपचार तज्ज्ञ असलेल्या टीममार्फत उपचार देणे महत्वाचे आहे.



आकृती ६ अ आणि ब : तोंडाच्या स्नायूंचे व्यायाम



## मी माझ्या डाऊन सिंड्रोम बाळाला कशी मदत शकतो ?

प्रश्न (७)

- जर एखाद्याला डाऊन सिंड्रोमचे मूल झाले तर त्याबद्दल लाज वाटण्याचे किंवा अपराधीपणाची भावना बाळगण्याचे काहीही कारण नाही.
  - ही मुले प्रशिक्षित होऊ शकतात, ते चांगले शिकू शकतात, तसेच आपण त्यांना विश्वासाने कर्मचारी म्हणून नियुक्त करू शकतो.
  - डाऊन सिंड्रोमचे मूल खूप खेळीमेळीने राहणारे, इतरांना आवडणारे आणि सामाजिक असते.
  - त्यांना स्वयंरोजगारासाठी प्रशिक्षण दिले जाऊ शकते आणि काही आधारासह ते स्वतंत्र जीवन जगू शकतात.
- त्यांच्यातील सर्वोत्कृष्ट काम साध्य करण्यासाठी, त्यांचे पालक आणि कुटुंब दोघांनीही डाऊन सिंड्रोमच्या मुलांना घरात खेळीमेळीच्या वातावरणात वाढवले पाहिजे. आपल्या मुलास कुटुंबातील इतर सदस्यांप्रमाणे वागवा. आपल्या मुलास त्याच्या/तिच्या वातावरणाशी संलग्न ठेवा. आपल्याला जेवढे शक्य होईल तेवढे त्याच्याशी/तिच्याशी संवाद साधा. संपर्क व संवाद साधणे हे डाऊन सिंड्रोमच्या मुलांसाठी भाषण आणि भाषा विकासासाठी मुख्य घटक आहेत.

डाऊन सिंड्रोम असलेल्या मुलाची काळजी

ज्या कुटुंबात आधीच डाऊन सिंड्रोमचे मूल आहे किंवा ज्या आईचे वय प्रसूतीच्यावेळी ३५ वर्षांपेक्षा जास्त आहे अशा वेळी डाऊन सिंड्रोमचे मुल होण्याची शक्यता (धोका) इतर कुटुंबांपेक्षा जास्त असते. डाऊन सिंड्रोम असलेल्या मुलासाठी केलेल्या कॅरिओटाइप चाचणीतून जोखीम तपासली जाऊ शकते. २१ व्या गुणसूत्रावरील जोडीच्या ऐवजी तीन गुणसूत्रे असणे याची फेर शक्यता फक्त १% असते. तथापि, डाऊन सिंड्रोम असलेल्या पहिल्या मुलास स्थानांतरीत (Translocation) प्रकारचे गुणसूत्र असल्यास, वडील व आई दोघांचीही कॅरिओटाइप चाचणी करणे आवश्यक असते. जर पालकांपैकी दोघांनाही 'स्थानांतरीत' गुणसूत्र असेल तर पुनरावृत्ती होण्याचा धोका जास्त असतो. जर ते वाहक नसतील तर भावा-बहिणींमध्ये डाऊन सिंड्रोमची पुनरावृत्ती होण्याचा धोका १% आहे.

प्रश्न (८)

माझ्या पुढील बाळाला हा आजार होण्याची किती शक्यता आहे ?

**हा आजार असलेले बाळ जन्माला येऊच नये असे होणे शक्य आहे काय? आणि ते शक्य असल्यास हे कसे होऊ शकेल?**  
होय, डाऊन सिंड्रोम असलेल्या मुलाचा जन्म रोखता येतो. जन्माला येणाऱ्या बाळाला डाऊन सिंड्रोम आहे की नाही हे शोधण्यासाठी दोन प्रकारच्या चाचण्या उपलब्ध आहेत.

१

### छाननी करण्याच्या चाचण्या

या चाचण्या सोप्या असून जन्माला येणाऱ्या मुलांचे नुकसान करत नाहीत. या चाचण्यांवरून डाऊन सिंड्रोम आहे कि नाही हे निश्चितपणे सांगता येत नसले तरी या आजाराची जोखीम जास्त किंवा कमी आहे हे सांगता येते. या चाचण्यांमध्ये डाऊन सिंड्रोम असूनही न ओळखण्याचे किंवा डाऊन सिंड्रोम असूनही कमी जोखीम असल्याचे दर्शविण्याचे प्रमाण अत्यंत कमी असते. बऱ्याचदा चाचणीच्या निकालात दोष दाखवत असून सुद्धा सुदृढ बाळ जन्माला येऊ शकते, त्यामुळे छाननी म्हणजेच स्क्रीनिंग चाचण्यांमध्ये ज्या मुलांना जास्त धोका आहे त्यांच्यासाठी प्रमाणित निदान चाचण्या करणे गरजेचे असते.

- पहिल्या तीन महिन्यातील संयुक्त चाचण्या : गर्भधारणेच्या काळात ९-१२ आठवड्या दरम्यान रक्त चाचण्या तसेच सोनोग्राफी १२-१३व्या आठवड्या दरम्यान केली गेली पाहिजे.
- चारसूत्री मार्कर टेस्ट : गर्भवती आईच्या रक्ताचे नमुने घेतले जातात व त्यापासून चार चाचण्या केल्या जातात. हे गर्भधारणेच्या १५-१६ आठवड्यांत उत्तम प्रकारे केले जाते परंतु २० आठवड्यांपर्यंत केले जाऊ शकते.

गर्भधारणेतील चाचण्या किंवा चारसूत्री मार्कर टेस्ट डाऊन सिंड्रोम असल्याचे ७५%-८०% सांगू शकतात. २०-२५% महिलांमध्ये बाळाला डाऊन सिंड्रोमचा धोका जास्त आहे की नाही हे चाचणीच्या निकालावरून कळू शकत नाही. चाचणी केलेल्या १०० महिलांपैकी ५-७ महिलांमध्ये जरी बाळाला डाऊन सिंड्रोम नसेल तरीही निकालात धोका जास्त दिसू शकतो. जर चाचणीचा निकाल डाऊन सिंड्रोमचा धोका जास्त आहे असे दर्शवित असेल तर पूर्ण खात्री करण्यासाठी निदानाची चाचणी करणे गरजेचे असते.

- नॉनइन्व्हासिव प्रसूतीपूर्व तपासणी (NIPS) : ही एक प्रकारची अशी चाचणी आहे जी आईच्या रक्तात उपलब्ध असलेल्या खूप कमी; न-जन्मलेल्या बाळाच्या डीएनए पासून केली जाते. त्याचा फायदा असा आहे की आईच्या रक्ताचा नमुना नियमित तपासला जातो आणि गर्भाशयात सुई घालायची गरज नसते.

या चाचणीत मुलामध्ये डाऊन सिंड्रोम नसतानाही सुमारे १०० पैकी १ चाचणी नकारात्मक येऊ शकते किंवा जेव्हा मुलाला डाऊन सिंड्रोम नसतो तेव्हा सकारात्मक चाचणी येते. या व्यतिरिक्त, चाचणी झालेल्या १०० पैकी ५ महिलांमध्ये कोणताही निकाल नोंदवणे शक्य होत नाही. अशाप्रकारे ही एक छाननी चाचणी आहे, १००% अचूक निदान करणारी चाचणी नाही.

आजाराचे निदान निश्चित करण्यासाठी FISH नावाची गर्भजल तपासणी केली जाते या तपासणीत फ्लूरोसन्सचा कॅरिओटाइप आवश्यक आहे.

२

### निदानाच्या चाचण्या

जर स्क्रीनिंग चाचण्याचा निष्कर्षात धोका जास्त आहे असे दर्शवत असतील तर बाळामध्ये डाऊन सिंड्रोम आहे का नाही याची खात्री करून घेण्यासाठी काही चाचण्या उपलब्ध असतात. ज्या कुटुंबात आधीच डाऊन सिंड्रोमचे मूल झालेले आहे त्यांच्यासाठी ही निश्चित निदान चाचणी केली जाऊ शकते.

ही चाचणी अम्निओसेन्टेसीस (-mniocentesis) म्हणून ओळखली जाते. यात अल्ट्रासाउंडच्या मदतीने गर्भाशयाच्या पोकळीमध्ये पातळ सुई घालून बाळाभोवतीच्या (गर्भधारणेच्या १६-१८ आठवड्यांच्या कालावधीत) (आकृती ७) द्रव पदार्थाचे नमुने घेऊन ही चाचणी केली जाते. त्यात गर्भपात किंवा संसर्गाचा धोका अगदी कमी असतो. ही चाचणी काही तासात पूर्ण होऊ शकते.



**आकृती ७ :** अल्ट्रा साउंडच्या मदतीने केलेले अम्निओसेन्टेसीस

त्यानंतर पालकांच्या निर्णयाप्रमाणे भारतीय कायदानुसार बाधित गर्भ ठेवू शकता किंवा २० आठवडे पूर्ण होण्यापूर्वी गर्भपात करू शकता.