लिंग विकास के विकार

(DSD) जानकारी पुस्तिका

डॉ0 प्रज्ञा मंगला डॉ0 प्रीती दबड़घाव

संजय गांधी पोस्टग्रेजुएट इंस्टिट्यूट (SGPGIMS), लखनऊ

भूमिका

लिंग विकास के विकार 4500 से 5500 बच्चों में से एक बच्चे में पाए जाते हैं। इस पुस्तिका में इस स्थिति से संबंधित परेशानियों और विकार के इलाज को विस्तार में बताया गया है। हम आशा करते हैं कि आप यह पुस्तिका पढ़ेंगे और अपने डॉक्टर से चर्चा करेंगे। हमारी यही कोशिश है कि यह पुस्तिका आप को बहुमूल्य जानकारी देने में सफल रहे। इस पुस्तिका का संशोधन और समीक्षा संजय गांधी पोस्टग्रेजुएट इंस्टिट्यूट (SGPGI), लखनऊ, के पीडियाट्रिक एंडोक्राइन दल ने किया है। डॉ. प्रज्ञा मंगला ने यह पुस्तिका लिखी है तथा प्रोफेसर प्रीति दबडघाव ने इस पुस्तिका की समीक्षा की है।

इस पुस्तिका में

अध्याय	पृष्ठ
1. लिंग विकास के विकार (DSD): एक परिचय	1
2. गुणसूत्र और जननांग	1-2
3. लिंग विकास के विकार – कारण और बीमारियां	3-5
4. लड़का है या लड़की?	5
5. लिंग विकास के विकार (DSD) - एक संघर्ष	6-8

1. लिंग विकास के विकार (DSD) - एक परिचय

लिंग विकास के विकार (Disorders of Sex Development - DSD) एक ऐसी जटिल स्थिति को दर्शाता है जहां व्यक्ति के गुणसूत्र (chromosome), आंतरिक (internal) और बाहरी जननांग (sexual organs) में तालमेल नहीं होता। इसके कई कारण और प्रकार होते हैं, जो गर्भ में भ्रूण (embryo) बनने के चरण से लेकर शारीरिक बनावट के चरण को प्रभावित कर सकते हैं, जिस वजह से बच्चे की प्रजनन प्रणाली (reproductive organs) और मूत्र भाग (urogenital region) के विकास पर असर पड़ सकता है।

आमतौर पर इन विकारों से बच्चे के स्वास्थ्य परअसर नहीं पड़ता, परंतु एक प्रकार का विकार जिसे कंजनाइटल एड्रिनल हाइपरप्लेसिया (congenital adrenal hyperplasia - CAH) कहते हैं । इसमें उचित इलाज के अभाव में बच्चे के स्वास्थ्य को नुकसान पहुँचता है और उसकी जान को खतरा भी हो सकता है। CAH के बारे में अन्यपुस्तिका में विस्तार से समझाया गया है।

DSD में बच्चे के जन्म से लेकर बड़े होने तक अभिभावकों को मन मे ंकई प्रश्नों का सामना करना पड़ता है। इस पुस्तिका के माध्यम से हम उन पालकों को बच्चे की स्थिति के बारे में बताना चाहते हैं जिससे कि वह अपने बच्चे का सही लालनपालन करसकें व सही चिकित्सा करा सकें।

2. गुणसूत्र (Karyotype) और जननांग

हर पलने वाले भ्रूण का गुणसूत्र यह तय करता है कि गर्भाशय में बढ़ने वाला बच्चा लड़का होगा या लड़की। गुणसूत्र हमारे आंतरिक और बाहरी जननांग को निर्धारित करता है। सामान्यतः 46XX गुणसूत्र आंतरिक गर्भाशय (uterus) और अंडाशय (ovary) और बाहरी लड़की के समान गुप्तांग बनाता है और 46XY गुणसूत्र लड़के के यौन (प्रजनन अंगों को), जैसे अंडाशय (testis) इत्यादि का विकास कराता है और बाहरी लिंग (पेनिस-penis) का विकास कराता है।

परंतु यह आंतरिक और बाहरी प्रजनन अंग बनने की प्रक्रिया बाहर से जितनी आसान लगती है उतनी ही यह जटिल है। हर भ्रूण में बनने वाला अंडाशय ओवरी (लड़की का अंडाशय, ovary) या टेस्टिस (लड़के का अंडाशय, testis) बनने की क्षमता रखता है। हर बच्चे में लड़के (टेस्टोस्टेरान) और लड़कियों के हार्मोन (इस्ट्रोजन)कुछ मात्रा में पाये जाते हैं। बच्चे के आंतरिक और बाहरी अंग लड़के के समान दिखेंगे या लड़की के समान, यह निम्न बातों पर निर्भर करता है।

1) बच्चे का गुणसूत्र क्या है?

2) बच्चे का अंडाशय क्या हार्मोन बना रहा है?

3) हार्मोन का शरीर पर असर हो रहा है या नहीं?

गर्भ में पल रहा हर बच्चा चाहे 46XX या 46XY गुणसूत्र का हो, पहले 6 हफ्तों में लड़की के समान बनता है।

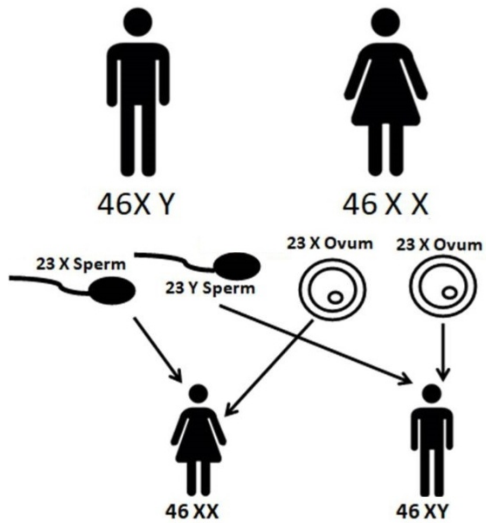

Figure 1: Diagram of X and Y chromosome inheritance

छठवें हफ्ते के बाद 46XY अंडाशय टेस्टोस्टेरोन हार्मोन बनाने लगता है। कुछ टेस्टोस्टेरॉन बाहरी अंगों में डायहाइड्रोटेस्टोस्टेरोन (dihydrotestosterone - DHT) में परिवर्तित होता है। इन हार्मोन के प्रभाव में बच्चे के शरीर में लड़के के समान बाहरी परिवर्तन आने लगते हैं, जैसे लिंग का बढ़ना, पेशाब का रास्ता लिंग के आखिरी छोर पर होना, अंडाशय (टेस्टिस) का बाहर आना और बाहरी थैली (scrotum) में उतरना। टेस्टोस्टेरोन के साथ में अंडे (testis) से एक और हार्मोन निकलता है जिसे एंटी मुलेरियन हार्मोन (Anti Mullerian Hormone AMH) कहते हैं जो गर्भाशय और गर्भनलियों (फैलोपियन ट्यूब) को बनने नहीं देता।

46XX गुणसूत्र के बच्चे में टेस्टोस्टेरोन और ए एम एच (AMH) हार्मोन नहीं बनते हैं । इस वजह से बाहरी विकास लड़के के समान न होकर लड़की के सामान होता है और गर्भाशय और फैलोपियन ट्यूब सामान्य रूप से बनते हैं ।

3. लिंग विकास के विकार – कारण और बीमारियां

लिंग विकास के विकारों को गुणसूत्र के हिसाब से बांटा गया है जैसे

- 46XX गुणसूत्र के DSD
- 46 XY गुणसूत्र के DSD
- 46XY/45XO ; 46XX/XY गुणसूत्र के DSD

सामान्यतः हर भ्रूण में एक भाग पिता (23X या 23Y) और एक भाग माता से (23X) आता है। लड़की का गुणसूत्र सामान्यतः 46XX और लड़के का गुणसूत्र सामान्यतः 46XY होता है (Fig. 1) । कभी कभार भ्रूण बनने की प्रक्रिया में कुछ गड़बड़ियां आ सकती है जिस वजह से बच्चे का गुणसूत्र 46XY/45XO; 46XX/46XY आदि हो सकता है।

i. 46 XY गुणसूत्र के DSD

46 XY गुणसूत्र के बच्चों में यदि लिंग विकास के विकार है तो वह कई तरह से दिख सकता है:

- लिंग की लंबाई छोटी होना
- पेशाब का रास्ता लिंग की आखिरी छोर पर न होना
- दोनों अंडाशय (टेस्टिस) का बाहरी थैली (scrotum) में न उतरना
- अंडाशय का नाप बड़ा छोटा होना
- अंडाशय का न बनना

इन बच्चों में प्राय: गर्भाशय (uterus) मौजूद नहीं होता है ।

इसके कई कारण हो सकते हैं जैसे:

- टेस्टोस्टेरान हार्मोन का न बनना
- एक्टिव टेस्टोस्टेरोन डायहाइड्रोटेस्टास्टरोन (DHT) हार्मोन का न बनना
- टेस्टोस्टेरोन व डायहाइड्रोटेस्टोस्टेरोन हार्मोन का काम न करना ।

a. टेस्टोस्टेरोन हार्मोन का न बनना (टेस्टोस्टेरोन सिंथेसिस डिफेक्ट- Testosterone synthesis defect)

इन बच्चों में अंडाशय ए एम एच (AMH) तो बनाता है पर टेस्टोस्टेरॉन नहीं बना पाता । हार्मोन बनाने के लिए कई एंजाइम (enzymes) का शरीर में रहना जरूरीहोता है। एंजाइम्स की कमी से बच्चों में सही प्रकार से टेस्टोस्टेरॉन नहीं बनता और लिंग का विकास नहीं हो पाता।

b. डाईहाइड्रोटेस्टोस्टेरोन हार्मोन का न बनना - (फाइव अल्फा रिडक्टटेस डेफिशियेंसी- 5 α reductase deficiency)

डायहाइड्रोटेस्टोस्टेरोन (DHT) हार्मोन बाहरी जननांग बनाने के लिए जरूरी होता है। इस हार्मोन की कमी से बाहरी अंग अविकसित रह जाते हैं। लेकिन यह बच्चे किशोरावस्था में यह हार्मोन बना पाते हैं और इस दौरान बच्चों में बाहरी परिवर्तन दिखने लगता है।

c. टेस्टोस्टेरोन डायहाइड्रोटेस्टोस्टेरोन हार्मोन का काम न करना (Androgen insensitivity syndrome)

जैसे हर ताले की एक चाबी होती है, उसी तरह हर अंग में हार्मोन (चाबी) के काम करने के लिए एक रिसेप्टर (ताला) होता है। यदि यह ताला (androgen receptor) ही खराब हो जाए तो वह चाबी (male hormone) से नहीं खुलेगा। इस स्थिति में डाय हाइड्रो टेस्टोस्टेरोन हार्मोन प्रस्तावित बाहरी अंग पर (भ्रूण में) काम नहीं कर पाता और इस वजह से बाहरी अंग में पूर्णत: लड़के जैसे परिवर्तन नहीं आ पाते हैं।

II. 46XX गुणसूत्र के DSD

46 XX गुणसूत्र के बच्चे में यदि किसी कारण से टेस्टोस्टेरोन हार्मोन की बढ़त हो जाए तो बच्चे का बाहरी अंग लड़के की भांति दिखने लगते हैं। इन बच्चों में प्राय: गर्भाशय (uterus) मौजूद होता है ।

46XX गुणसूत्र बच्चों में DSD के कारण निम्नलिखित है:-

1) कंजनाइटल एड्रिनल हाइपरप्लेसिया (Congenital Adrenal Hyperplasia - CAH)

2) गर्भावस्था के दौरान माता में यदि ऐसा ट्यूमर हो जाए जिसमें नर (male) हार्मोन अधिक मात्रा में बन रहा हो।

3) 46 XX Male

एक ऐसी स्थिति है जिसमें बच्चे का गुणसूत्र 46 XX होता है पर बच्चे का आंतरिक और बाहरी अंग पूर्णत: पुरुष समान होते है। कई बार यदि Y गुणसूत्र का थोड़ा भाग X गुणसूत्र में चिपक जाए तो ऐसी स्थिति उत्पन्न हो सकती है।

III. 46XY/45XO; 46XX/XY गुणसूत्र के DSD

कभीकभार भ्रूण बनने की प्रक्रिया में कुछ गड़बड़ियां आ सकती है जिस वजह से बच्चे का गुणसूत्र 46XY/45XO; 46XX/XY आदि हो सकता है। इन गड़बड़ियों की वजह से बच्चे की आंतरिक और बाहरी अंगों पर प्रभाव पड़ता है। इन बच्चों में प्राय: गर्भाशय (uterus) मौजूद होता है। बाहरी अंगों में अण्डाशय (ovary) हो सकता है।

IV. साधारण **अंग बनावट के विकार** (Urogenital anomalies)

कई बार बच्चे को लिंग विकास के विकार न होते हुए सिर्फ बाहरी अंग की बनावट में दिक्कतें आ सकती हैं। आप लोगों ने सुना और देखा होगा की कुछ बच्चों का तालू या होंठ जन्म से ही कटे हुए होते (Cleft lip and cleft palate) हैं! जैसे यह तकलीफ सिर्फ बनावट की तकलीफ है, वैसे ही बाहरी अंग की बनावट की तकलीफ लिंग विकास के विकारों समान प्रतीत होती है। इन दोनों में अंतर करना बहुत जरुरी होता है। इन बच्चों में गुणसूत्र और आंतरिक अंगो की कोई गड़बड़ी नहीं होती है और छोटे ऑपरेशन के बाद बच्चा सामान्य दिखने लगता है। इन विकारों में आमतौर पर भविष्य में प्रजनन में कोई दिक्कत नहीं आती।

4. लड़का है या लड़की?

जन्म के बाद बच्चे का बाहरी जननांग देखकर यह बताया जाता है कि बच्चा लड़का है या लड़की। परंतु करीब 4500 से 5500 बच्चों में एक बच्चा ऐसा जन्म लेता है जिसके बाहरी अंग को देखकर यह बताना कि यह लड़का है या लड़की यह बहुत मुश्किल होता है। यह जरूरी नहीं है कि यदि बच्चे का बाहरी अंग ज्यादा लड़के समान दिख रहा है तो वह लड़का ही होगा या ज्यादा लड़की समान दिख रहा है तो वह लड़की ही होगी! ऐसी स्थिति में बच्चे को एक ऐसे डॉक्टर को जैसे कि Paediatric Endocrinologist (बच्चों के हारमोंस के डॉक्टर) को दिखाना बहुत जरुरी है जिसे ऐसे बीमारियों की अच्छी समझ है।

ऐसे बच्चे की शारीरिक परीक्षण जांच और कुछ लेबोरेटरी जांचे कराने की जरूरत होती है जिसमें गुणसूत्र की जांच (Karyotype), पूरे पेट का अल्ट्रासाउंड और हार्मोन की जांच शामिल है। बच्चा लड़की के समान पाला जाए या लड़के के समान इसमें कई बातों का ध्यान रखा जाता है। सारी रिपोर्ट देखने (शारीरिक जांच और हार्मोन की जांच को दिमाग में रखते हुए) के बाद चिकित्सक विस्तार में आपके साथ चर्चा करते हैं की बच्चे को किस तरह बड़ा करने में बच्चे की भलाई है। इन जॉचों के रिपोर्ट मिलने में 1–2 महीने लग सकते है। तब तक आप बच्चे को एक छोटे नाम से पुकार सकते हैं जो लडका लडकी दोनों में इस्तेमाल होते हैं। चिकित्सक चर्चा करते समय निम्न बातों को ध्यान में रखते हैं :

1. गर्भाशय है कि नही- यह भविष्य में माहवारी (मासिक धर्म) और गर्भावस्था की सॅभावना बताता है।
2. आगे चलकर बच्चे के बाहरी अंगों को ठीक करने के लिए किस तरह के ऑपरेशन की मदद ली जा सकती है ताकि भविष्यमें संबंध बनाने (संभोग) में कोई दिक्कत न आए।
3. अण्डाशय में कैंन्सर होने की सॅभावना को समझना

4. बच्चे के परीक्षण (psychological assessment) जो भविष्य में बच्चे की अपने लिंग को लेकर सहजता और स्वीकृति (लिंग पहचान, gender identity) एवं अन्य लिंग के प्रति शारीरिक और मानसिक झुकाव की सॅभावना बतलाते हैं ।

5. DSD - एक संघर्ष

बच्चे जिनमें लिंग विकास के विकार (DSD) होते हैं उन्हें कई पहलुओं में संघर्ष का सामना करना पड़ सकता है जैसे

- शारीरिक बनावट और विकास
- प्रजनन संबंधी रुकावटें
- ट्यूमर-कर्करोग (Cancer) काखतरा
- मानसिक तनाव और असहजता

A. शारीरिक बनावट और विकास

I. DSD प्रभावित बच्चे जिन्हें लड़की के समान पाला गया है:

a. फेमिनाईसिंग जनाईटोप्लास्टी (Feminizing Genitoplasty): जिन बच्चियों का लिंग का आकार बडा होता है उसे ऑपरेशन करके सामान्य बनाया जा सकता है व सामान्य लड़कियों समान योनि (Vagina - वैजाइना) का रास्ता बनाया जा सकता है ताकि भविष्य में संभोग में कोई दिक्कत न आए। अधिकतर बच्चों में ऑपरेशन के बाद कोई परेशानी नहीं रह जाती है।

b. हारमोनल थेरेपी (Hormonal Therapy)- किशोरावस्था में जब लड़कियों में शारीरिक परिवर्तन आने की उम्र होती है उस समय बच्चियों को हार्मोन (मुंह द्वारा) देकर शारीरिक परिवर्तन लाए जा सकते हैं। जिन बच्चों में आंतरिक गर्भाशय (uterus) होता है उनमें दवाइयों से महावारी (मासिक - menses) लाई जा सकती है ।

II. DSD प्रभावित बच्चे जिन्हें लड़के के समान पाला गया है:

a. मस्क्युलनाईसिंग जनाईटोप्लास्टी (Masculinising Genitoplasty): जिन बच्चों के लिंग का आकार और लंबाई छोटी होती है, लंबाई बढ़ाने के लिए ऑपरेशन (पीनाइल रिकंस्ट्रक्शन सर्जरी Penile Reconstruction Surgery) की मदद ली जा सकती है । कई बच्चों में पेशाब का रास्ता लिंग की आखिरी छोर पर नहीं होता ऐसे में ऑपरेशन (Hypospadias Repair- हाइपोस्पेडियास रिपेयर की मदद से पेशाब का रास्ता सामान्य लड़के की तरह किया जा सकता है) ।

b. हारमोनल थेरेपी (Hormonal Therapy) - कई बच्चों में अंडाशय (testis) नहीं होता है या अंडाशय नर हार्मोन टेस्टास्टरोन नहीं बना पाता है। ऐसे बच्चों में किशोरावस्था में शारीरिक परिवर्तन लाने के लिए हार्मोन के इंजेक्शन की सहायता ली जा सकती है।

B. प्रजनन संबंधी रुकावटें

आप लोगों ने सुना होगा कि कई लोगों में बाहरी और आंतरिक अंग सभी सही तरह से बने होने के बावजूद उन्हें बच्चे होने में दिक्कत होती है। इनमें कुछ जोड़ें (couples) किसी और का शुक्राणु (sperms) या अंडा (ovum) इस्तेमाल करके गर्भावस्था और संतान का सुख उठाते हैं, जिसे आमतौर पर टेस्ट ट्यूब बेबी (assisted reproductive technique) के नाम से जाना जाता है । इसी तरह लिंग विकास के विकार की वजह से जिन महिलाओं का गर्भाशय ठीक तरीके से बना हुआ है पर अंडे (ovum) नहीं बन पा रहे हैं वह दूसरी महिलाओं से अंडे लेकर मातृत्व सुख का अनुभव कर सकती हैं व जिन पुरुषों में शुक्राणु (sperms) नहीं बन पा रहे हैं, वह किसी और पुरुष के शुक्राणु लेकर पिता बन सकते हैं। जिन लोगों के लिए यह कर पाना संभव नहीं, वह बच्चा गोद ले सकते हैं। कुछ लोगों में यह विकार होते हुए भी बच्चा पैदा करना संभव होता है, अपने चिकित्सक से चर्चा करके यह बात आप समझ सकते हैं । इस तरह आप देखते हैं कि संतान सुख के लिये कई विकल्प हैं, इसलिए आपके बच्चे के भविष्य के लिये आशान्वित रहें ।

C. ट्यूमर - कर्करोग (Cancer) का खतरा

ऐसा देखा गया है कि जिन बच्चों के अंडाशय ओवरी - टेस्टिस अच्छी तरह से नहीं बने हुए हैं या सही प्रकार से हार्मोन नहीं बना पा रहे हैं - उन बच्चों में उम्र के साथ अंडाशय का ट्यूमर/कर्करोग (कैंसर) होने की संभावना सामान्य लोगों से कहीं ज्यादा बढ़ जाती है । चूकि यह अंडाशय शरीर में कोई काम नहीं कर रहा है और ट्यूमर का खतरा ज्यादा है इसलिए ज्यादातर बच्चों में अपरेशन करके अंडाशय निकाल दिया जाता है । कुछ बच्चे जिनमें अंडाशय शरीर से निकाला न गया हो, उन्हें बार-बार जांच कराने के लिए बताया जाता है,जिससे अंडाशय में थोड़ा भी कैंन्सर का संदेह होने पर भविष्य में तुरन्त ऑपरेशन करके निकाला जा सके ।

D. मानसिक तनाव और असहजता

इन बच्चों में बचपन से ही कई मानसिक परेशानियां देखने को मिलती हैं । डिप्रेशन/ अवसाद/ तनाव अक्सर देखा गयाहै । इसके कई कारण हो सकते हैं:-

- लिंग विकास के विकार (DSD) की वजह से कई बार इन बच्चों को बाकी बच्चों से या परिवार के सदस्यों से भेदभाव का सामना करना पड़ता है
- बच्चे को बार बार अस्पताल के चक्कर लगाने की जरूरत पड़ सकती है जिस वजह से भी बच्चा असहज महसूस करता है
- बड़े होकर बच्चे को अपने शारीरिक बनावट के अलग होने का एहसास होता है जिस वजह से भी बच्चा अटपटा महसूस करता है (यही कारण है कि कई बच्चों में किशोरावस्था से पहले ही ऑपरेशन करने का फैसला लिया जाता है।)

कई बच्चे जिन्हें लड़की सामान पाला गया है उनमें से कुछ लड़कियां शरीर में असहज महसूस करने लगते हैं और खुश नहीं रहते तथा इनमें से कुछ लड़के की भांति रहन सहन करने लगते हैं। उसी तरह कई बच्चों को जिन्हें लड़के समान पाला गया है वह लड़के के शरीर में नाखुश रहते हैं। किशोरावस्था में कुछ बच्चे लड़के से लड़की या लड़की से लड़का बनने की चाहतका इजहार कर सकते हैं। इन बच्चों में कई बार अपने ही लिंग के इंसान के प्रति झुकाव (कामुक आकर्षण) देखने को मिल सकता है। ऐसा नहीं है कि लिंग विकास के विकार से प्रभावित सभी बच्चों में यह दिक्कत देखने को मिलती है, अधिकतर बच्चे अपनी शारीरिक बनावट, अपने लिंग भाव से खुश होते हैं और किशोरावस्था में दूसरे लिंग के प्रति आकर्षित होते हैं।

इन बच्चों को परिवार से प्रोत्साहन और मदद की बहुत जरूरत होती है। बच्चे को बाकी बच्चों समान ही प्यार और विश्वास की जरूरत होती है। हमें यह ध्यान देना चाहिए कि हम बच्चे को बाकी लोगों से अलग महसूस न होने दें। किशोरावस्था में यदि बच्चा अपने शरीर की वजह से मानसिक तनाव का सामना कर रहा है तो मनोवैज्ञानिक विशेषज्ञ से सलाह लेने के बादलिंग परिवर्तन सर्जरी (सेक्स परिवर्तन सर्जरी) की मदद ली जा सकती है।

ऐसे परिवारों का एक समूह (support group) बनाया जा सकता है जिससे कि बच्चों को यह न लगे कि वह अकेले ही इस स्थिति से ग्रसित हैं। ऐसे समूह से बच्चों को दिक्कतों से उबरने की हिम्मत मिलती है और माता – पिताओं को बच्चों के अच्छे लालन - पालन करने के लिए नई हिम्मत और उत्साह मिलता है।

………………………………………..……………x………..…………………………………