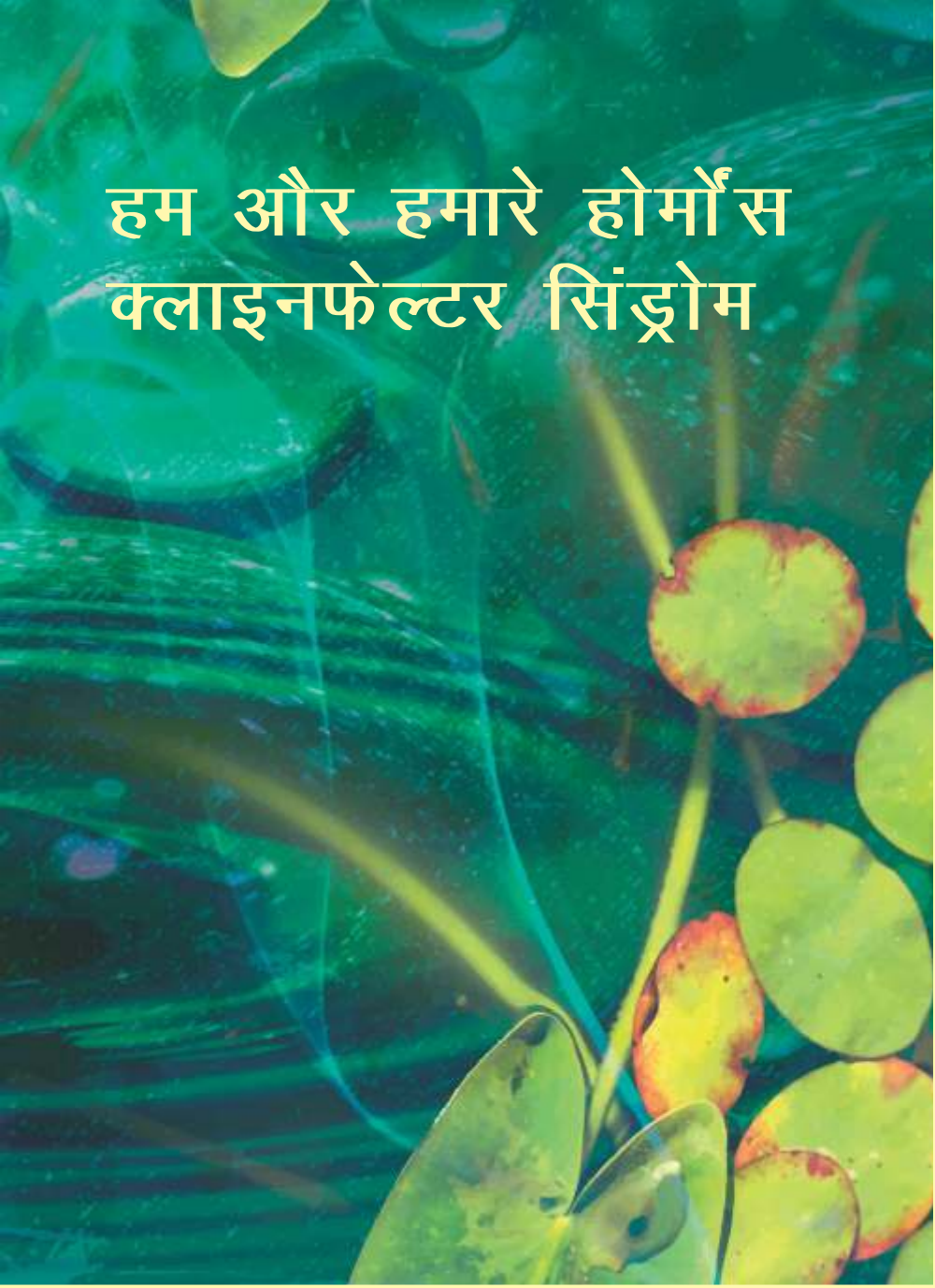


हम और हमारे होर्मोंस
क्लाइनफेल्टर सिंड्रोम

Australasian Paediatric Endocrine Group

Indian Society for Pediatric & Adolescent Endocrinology

ISPAE

हम और हमारे होर्मोंस
क्लाइनफेल्टर सिंड्रोम

Australasian Paediatric Endocrine Group

विषय सूची

इस पुस्तिका के बारे में	1
परिचय	3
क्लाइनफेल्टर सिंड्रोम क्या है?	4
क्लाइनफेल्टर सिंड्रोम का निदान कैसे किया जाता है?	6
शारीरिक समन्वय व शैक्षणिक प्रदर्शन से जुड़ी समस्याएँ	9
शैशवावस्था से किशोरावस्था तक आने वाली समस्याएँ	10
यौन विकास	12
किशोरावस्था एवं वयस्कता में मनोवैज्ञानिक व्यवहार समस्याएँ	16
संबन्धित चिकित्सकीय समस्याएँ	17
बचपन एवं किशोरावस्था में चिकित्सा प्रबंधन	19
वयस्कता एवं प्रजनन	22
अन्य चिकित्सा सम्बन्धी समस्याएँ	24
प्रश्न उत्तर	25
डिस्क्लेमर (अस्वीकृति)	31
सहायता हेतु संस्थाएं व अन्य जानकारी	32

इस पुस्तिका के बारे में

क्लाइनफेल्टर सिंड्रोम लड़कों में गुणसूत्र असंतुलन से होनेवाली एक जेनेटिक स्थिति है। इस पुस्तिका में क्लाइनफेल्टर सिंड्रोम और इसके साथ जुडी हुई शैशवावस्था से वयस्कता तक की समस्यायें तथा उनके इलाज के बारे में विस्तृत जानकारी दी गयी है। यह किताब मुख्य रूप से क्लाइनफेल्टर सिंड्रोम प्रभावित बच्चों के अभिवावकों के लिए लिखी गई है। यह पुस्तिका उन किशोर एवं वयस्क पुरुषों के लिए भी मददगार है जो क्लाइनफेल्टर सिंड्रोम से प्रभावित है और अपनी अवस्था के बारे में अधिक जानकारी हासिल करना चाहते है।

यह पुस्तिका मर्क सेरोनो (Merck Serono) ऑस्ट्रेलिया द्वारा जनहित के लिए प्रकाशित करवाई गयी है। प्रा. डॉ. मार्गारेट जैकरीन जो पीडियाट्रिक एंडोक्रिनोलोजिस्ट (बाल हॉर्मोन विशेषज्ञ) है तथा ऑस्ट्रलाशियन पीडियाट्रिक एन्ड्रोक्रिनोलोजी ग्रुप (APEG) और इंडियन सोसाइटी फॉर पीडियाट्रिक एंड एडोलेसेंट एन्ड्रोक्रिनोलोजी (ISPAE) की सदस्या है, ने इस पुस्तिका को लिखा और सन 2011 में संशोधित किया है।

इस पुस्तक का हिंदी अनुवाद तथा भारतीयों के पढने के लिए तैयार करने में मेदान्ता मेडिसिटी अस्पताल, गुरुग्राम से संचिता त्रिपाठी, डॉ. गणेश जेवलिकर (ISPAE सदस्य) तथा संजय गाँधी स्नातकोत्तर आयुर्विज्ञान सन्स्थान, लखनऊ से प्रो. प्रीती दबडघाव (ISPAE सदस्य) का योगदान है। भारतीय विशेषज्ञों द्वारा जनता को उपलब्ध कराने में ISPAE तथा उसके सभी सदस्यों का योगदान है।

क्लाइनफेल्टर सिंड्रोम पुस्तिका में लिखी जानकारी लेखिका, जो की इस क्षेत्र की जानीमानी विशेषज्ञ है, के अपने विचार है। इन्हें मर्क सेरोनो ऑस्ट्रेलिया की तरफ से किसी तरह की पुष्टि या दिशानिर्देश न माना जाएँ।

हम और हमारे हॉर्मोन पुस्तक मलिका के अंग्रेजी संस्करण की बाल हॉर्मोन विशेषज्ञ प्रो. डॉ. मार्गारेट जैकरीन तथा डॉ. एन मग्वायर (द चिल्ड्रेन्स हॉस्पिटल ऍट वेस्टमीड, न्यू साऊथ वेल्स, ऑस्ट्रेलिया) ने ऑस्ट्रलाशियन पीडियाट्रिक एन्ड्रोक्रिनोलोजी ग्रुप (APEG) की तरफ से समीक्षा की है।

हमें आशा है की यह पुस्तिका आपके लिए महत्वपूर्ण व उपयुक्त जानकारी का स्रोत होगी !

परिचय

क्लाइनफेल्टर सिन्ड्रोम (KS) से प्रभावित लड़को में प्रत्येक कोशिका में एक X गुणसूत्र की जगह दो (या अधिक) 'X' गुणसूत्र पाये जाते हैं। एवं सामान्य पुरूषों की तरह 'Y' गुणसूत्र भी होता है। इस गुणसूत्र असंतुलन की वजह से KS प्रभावित लड़कों में वृषण (testes) छोटे तथा कम क्रियाशील होते हैं व अन्य शारीरिक बदलाव भी पाये जा सकते हैं, परन्तु KS प्रभावित ज्यादातर पुरुष सर्वसामान्य पुरुषों की तरह ही दिखते है।

*"क्लाइनफेल्टर सिन्ड्रोम (**KS**) गुणसूत्र असंतुलन की वजह से होने वाली एक जेनेटिक बीमारी है, जो सबसे पहले 1942 में बॉस्टन, मेसाच्यूसेट्स में डॉक्टर हैरी क्लाइनफेल्टर के द्वारा वर्णित की गई थी।"*

कुछ लक्षणों को पहचानने से इस समस्या का बचपन में निदान हो सकता है परंतु अक्सर वयस्कता में बन्धत्व (infertility) के लिए की गयी जांचों में ही इसका पता चलता है।

KS में अन्य कई शारीरिक, व्यावहारिक व शैक्षणिक समस्याएं विभिन्न आयुवर्गों में हो सकती है। इन सभी का विस्तार से विवरण आगे किया गया है।

क्लाइनफेल्टर सिन्ड्रोम क्या है ?

नवजात शिशुओं के सर्वेक्षणों से पता चला है की KS एक बेहद आम समस्या है जो लगभग हर 580 में से एक पुरूष में होती है। इसमें अक्सर हाइपोगोनेडिज्म (अल्पजननग्रंथिता या वृषण का कम क्रियाशील होना) की समस्या देखी जाती है।

KS प्रभावित अधिकांश पुरूष बन्ध्य होते हैं। पंरतु सिर्फ कुछ में ही धीमा लैंगिग विकास होता है। यद्यपि वृषण कम क्रियाशील होते हैं फिर भी अधिकांश ऐसे सभी युवक शारीरिक दिखावट में सामान्य पुरुषों जैसे ही होते हैं।

अक्सर KS प्रभावित युवक सामान्य से ऊँचे कद के होते हैं। कुछ लडकों को सीखने में (खासतौर पर भाषा व संवाद से सम्बन्धित) समस्यायें हो सकती हैं, जिन्हें पहचानने एवं दूर करने के लिए किसी अनुभवी मनोवैज्ञानिक की मद्द ली जा सकती है। जैसे–जैसे ये बालक किशोरावस्था की ओर बढ़ते हैं इनकी टांगे सामान्यतः धड़ से अधिक लम्बी, मांसपेशियाँ पतली और कूल्हे सामान्य से चौड़े होते हैं। बाकी के सारे शारीरिक विकास सामान्य होते हुए भी जन्म से ही वृषण छोटे होते हैं और Puberty (यौवनावस्था) में भी इसमें अपेक्षाकृत वृद्धि नहीं होती हैं।

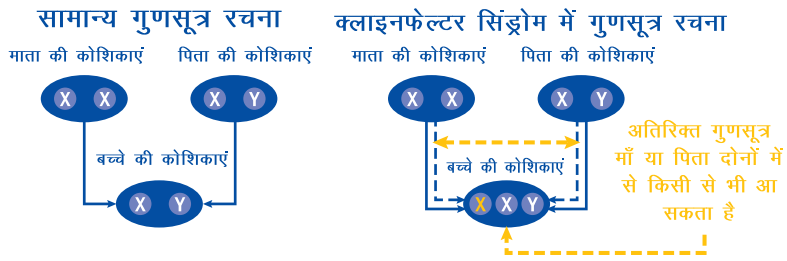
यौवनावस्था में धीमा लैंगिक विकास, चेहरे और शरीर पर बालों की कमी इत्यादि लक्षण पुरुष हॉर्मोन की कमी दर्शाते है। किशोरावस्था में पुरूष स्तन वृद्धि (गाइनकोमेस्टिया) की समस्या हो सकती है जो वयस्कता तक बनी रह सकती है।

KS से जुड़ी अन्य समस्याओं की सूची ''सम्बन्धित चिकित्सकीय समस्याएँ'' नामक अध्याय में पाई जा सकती है।

सामान्य लोगों में प्रत्येक कोशिका में 46 गुणसूत्र होते हैं, जिनमें उनके वैयक्तिक विकास के लिए आवश्यक आनुवांशिक रुपरेखा ''Blue Print'' निहित होता है। ये गुणसूत्र जोड़ो में होते हैं जिनमें से एक गुणसूत्र माता एवं एक पिता से आता है। पुरूष एवं महिला दोनों में ही 44 गुणसूत्र (22 जोड़े) समान होते हैं। एक गुणसूत्र जोड़ा भिन्न होता है जिसे लिंग गुणसूत्र (sex chromosomes) के नाम से जाना जाता है। सामान्यतः महिलाओं में 2 ''X'' गुणसूत्र एवं पुरूषों में एक ''X'' और एक ''Y'' गुणसूत्र होता है।

KS में गुणसूत्रों की विषमता एक से अधिक (सामान्यतः 2, परंतु कभी कभार 3 या 4), ''X'' गुणसूत्र के होने से होती है जिससे कोशिकाओं में 47 या अधिक गुणसूत्र पायें जाते है। कभी–कभी शरीर की कुछ कोशिकाओं में लिंग गुणसूत्रों की सामान्य संख्या (46 XY) होती है जबकि बाकी कोशिकाओं में अतिरिक्त ''X'' गुणसूत्र होता है। इसे मोजैक पैटर्न के नाम से जाना जाता है।

रेखा–चित्र 1 – गुणसूत्र रचना



KS में अतिरिक्त X गुणसूत्र होने का मुल कारण अभीतक ज्ञात नहीं है।

क्लिनफेल्टर सिन्ड्रोम का निदान (डायग्नोसिस) कैसे किया जाता है ?

साधारण तौर पर KS का पुख्ता निदान "karyotype" टेस्ट के द्वारा ही किया जाता है। KS से जुड़े लक्षण विभिन्न आयुवर्ग में दिखने पर इस सिंड्रोम के होने की सम्भावना जताई जाती है। बाल्यचिकित्सक, मनोवैज्ञानिक चिकित्सक व बन्ध्यत्व चिकित्सक इन लक्षणों के पाए जाने पर उपरोक्त जांच की सलाह दे सकते है।

शैशवावस्था (Infancy)

साधारण तौर पर KS के साथ जन्में शिशु और दूसरे सामान्य शिशुओं के बीच कोई अन्तर नहीं होता है। कुछ शिशुओं में undescended testes (एक या दोनों वृषण का अण्डकोश की थैली के बजाय पेट के अन्दर या जांघो में रहना) की समस्या हो सकती है। किन्तु यह समस्या दूसरे शिशुओं में भी हो सकती है। इसीलिए शैशवावस्था में KS का निदान रक्त परीक्षण में भिन्न गुणसूत्र संरचना (उदाहरण के तौर पर – 47 "XXY") के आधार पर ही किया जा सकता है।

बाल्यावस्था (Childhood)

बाल्यावस्था के दौरान KS प्रभावित बालकों में धीमा विकास (खासतौर पर शारीरिक गतिविधि और भाषा संचय के क्षेत्र में) देखा जा सकता है। प्राथमिक शिक्षा के शुरुआती दौर में सीखने से संबंधित समस्याएं जैसे कि याद रखने की क्षमता में कमी, भाषा विकास व बोलने में देरी सामान्यतः पायी जाती है।

KS के साथ अधिकांश बालक औसत बालकों एवं अपने परिवार के दूसरे सदस्यों की तुलना में अधिक लम्बे होते हैं।

लडकों में भाषा तथा अन्य विकास में देरी होना, पढाई में धीमापन (learning disability) होना व कद असामान्य रूप से अधिक होना इत्यादि KS के संकेत हो सकते है।

किशोरावस्था (Puberty)

कभी–कभी वृषण बहुत ही कम विकसित होते हैं और मेल हार्मोन्स का उत्पादन नहीं होता है। सामान्यतः ऐसी समस्याओं के साथ बालक बाल चिकित्सक (Pediatrician) या हार्मोन्स विशेषज्ञ (Endocrinologist) के पास जाते हैं।

किसी लड़के का लैंगिक विकास शुरू ना होना या शुरू होने के बाद पूर्ण विकास ना होना KS का संकेत हो सकता है।

वयस्कता (Adulthood)

यद्यपि KS शैशवावस्था से लेकर वयस्कता तक किसी भी समय पर पहचाना जा सकता है लेकिन साधारणतः इसका निदान उस समय होता है जब पुरूष और महिला बंधत्व से जुड़ी सलाह लेने चिकित्सक के पास जाते हैं। जाँच के दौरान यह पता चलता है पुरूष में शुक्राणु नहीं हैं और गुणसूत्र जाँच के द्वारा KS की पुष्टि होती है।

''कुछ मामलों में यह डायग्नोसिस संयोगवश किसी विशिष्ट असंबंधित कारणों से होता है जैसे कि जब कोई लड़का या पुरूष अपने किसी संबंधी या किसी और को अंग प्रत्यारोपण के लिए अंगदान करता है।''

किसी भी अंग के प्रत्यारोपण के पहले गुणसूत्र विश्लेषण (जाँच) अवश्य करवाया जाता है। कभी–कभार कुछ ट्यूमर या कैंसर (जो कि KS से जुड़े हो सकते हैं) के पाये जाने पर भी इस अवस्था का पता चल सकता है। ऐसे स्थिति में गुणसूत्र जाँच की आवश्यकता होती है।

आकस्मिक रोगनिदान

कभी कभी KS के साथ लड़के साधारण तरीके से विकास करते हैं और Puberty तक पहुँचने तक उनका शारीरिक विकास सामान्य रहता है किन्तु किशोरावस्था के दौरान उनमें व्यवहार संबंधित समस्याएं दिखने लगती हैं। मनोदशा एवं व्यवहार से जुड़ी समस्याओं से ग्रस्त बालकों में यदि चिकित्सक सामान्य से छोटे वृषण देखते हैं तो गुणसूत्र की जाँच के द्वारा क्लाइनफेल्टर सिण्ड्रोम का पता लगा सकते हैं।

शारीरिक समन्वय एवं शैक्षणिक प्रदर्शन से जुड़ी समस्यायें

किशोरावस्था के दौरान विद्यार्थियों को माध्यमिक और उच्च माध्यमिक कक्षाओं में स्कूल के प्रारंभिक वर्षों की तुलना में अधिक कठिन पढाई की आवश्यकता होती है। परन्तु KS के साथ लड़के जिन्हें प्राथमिक कक्षाओं में सीखने से जुड़ी गौण समस्याऐं होती हैं अचानक से ज्यादा सीखने की जरूरत पड़ने पर यह बढ़ जाती है व व्यवहार सम्बंधी समस्याएँ, आक्रामक व्यवहार, झुलझुलाहट, एवं एकाकीपन को बढ़ावा दे सकती है। इन समस्याओं के लिए चिकित्सकीय सलाह लेने की आवश्यकता होती है।

शैशवावस्था से किशोरावस्था तक आने वाली समस्याएँ

शैशवावस्था

KS के साथ शिशु शारीरिक तौर पर सामान्य होते हैं लेकिन कुछ शिशुओं में वृषण नीचे के तरफ उतरे हुए नहीं होते हैं। हालांकि यह एक सामान्य समस्या है पर यदि चिकित्सक को KS की संभावना लगे तो गुणसूत्रों की जाँच करवाई जा सकती है। यद्यपि Undescended Testes की सर्जरी के लिए सामान्य तौर पर यह जाँच नहीं करवाई जाती है।

KS के साथ बच्चे दूसरे बच्चों की तुलना में अधिक शांत हो सकते हैं और बाद में इनके शारीरिक विकास जैसे चलना सीखने में देरी इत्यादि देखी जा सकती है। इन बच्चों में भाषा सीखने की क्षमता भी कम होती है जिसकी वजह से स्कूल के प्रारंभिक वर्षों में इनमें सामूहिक गतिविधियों में भाग लेने में अक्षमता देखी जा सकती है।

बाल्यावस्था

जब किसी व्यक्ति में सीखने की क्षमता में कमी होती है या उसे अभिव्यक्ति में परेशानी आती है तो ऐसी समस्याएँ लोगों के साथ घुलने मिलने और मित्र बनाने की क्षमता को भी प्रभावित करती हैं और सामाजिक एकाकीपन को बढ़ावा देती है, KS में अक्सर ऐसी समस्याएं होती है।

बाल्यावस्था में व्यवहार से संबन्धित समस्याएँ, स्कूल में एकाग्रता में कमी और व्यवहार में आक्रामकता हो सकती है। डायग्नोसिस होने के बाद यह बहुत आवश्यक है कि बच्चे की सीखने से जुड़ी हुई आवश्यकताओं का ध्यान रखते हुए उसे यथोचित माहौल प्रदान किया जाये। बच्चे को खेलकूद एवं अन्य सामूहिक गतिविधियों में भाग लेने को प्रोत्साहित करना एवं इन गतिविधियों

में अभिभावक एवं प्रशिक्षक के बीच समन्वय बनाए रखना भी बहुत आवश्यक है।

KS के साथ बालकों में बुद्धिमत्ता औसत से थोड़ी कम होती है और कई बालकों में कुछ विशिष्ट क्षेत्रों में बहुत अच्छा कौशल एवं क्षमता भी होती है। हांलाकि किसी भी व्यक्ति में भाषा एवं सीखने से जुड़ी समस्या होने पर स्कूल में सीखने की क्षमता कम हो सकती है और कुल मिलाकर समान उम्र के दूसरे बच्चों की तुलना में इनकी सीखने की उपलब्धि कम होती है। KS के वह बच्चे जिनमें X गुणसूत्र की 2 से अधिक संख्या (जैसे– XXXY एवं XXXXY) होती है उनमें बुद्धि सम्बन्धी समस्या और भी अधिक गंभीर हो जाती है।

किशोरावस्था

सामान्य बालकों में लैंगिक विकास (प्यूबर्टी) 11 से 14 वर्ष की उम्र में प्रारंभ हो जाता है। प्यूबर्टी के दौरान विकास पूरा होने में सामान्यतः 3 वर्ष लगते हैं, लिंग एवं वृषण के आकार में वृद्धि इसके शुरूआती बदलाव हैं। लड़कों में प्यूबर्टी के अंत के समय में कद तेजी से बढ़ता है (जबकि लड़कियों में यह प्यूबर्टी के प्रारंभिक समय में होता है।)

KS प्रभावित कुछ बालकों में प्यूबर्टी समय पर प्रारंभ हो जाती है परन्तु विकास बहुत धीमा होता है या अधूरा ही रह जाता है। कुछ बालकों में प्यूबर्टी शुरू ही नहीं होती है और इस समस्या के लिए उन्हें चिकित्सक की सलाह लेनी पड़ती है। कुछ अन्य बालकों में विकास प्रक्रिया तुलनात्मक रूप से सामान्य होती है परन्तु वे चिकित्सक से दूसरी सम्बन्धित समस्याएँ जैसे– स्तन के विकास या सीखने या व्यवहार सम्बन्धी समस्याओं के लिए मिलते हैं।

उस समय पर वृषण का उम्र के हिसाब से छोटा होना एवं मेल हार्मोन्स का कम होना पाया जा सकता है। इन लक्षणों की वजह से चिकित्सक गुणसूत्र की जाँच करवाने की सलाह दे सकते हैं।

यौन–विकास

बाल्यावस्था में होने वाली सीखने एवं व्यवहार संबंधी समस्याओं के अतिरिक्त साधारणतः ये युवक वृषण के सही प्रकार से कार्य ना करने एवं उसकी वजह से लैंगिक विकास ना हो पाने के कारण चिकित्सक से मिलते हैं।

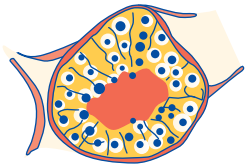
वृषण के दो मुख्य कार्य होते हैं:–

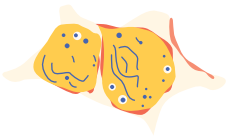
- पहला, सामान्य लैंगिक विकास के लिए टेस्टोस्टेरॉन हॉर्मोन का उत्पादन
- दूसरा, शुक्राणुओं (Sperms) का उत्पादन।

टेस्टोस्टेरॉन, हड्डियों एवं मासपेशियों की बनावट एवं मजबूती बनाए रखने एवं रक्त में कॉलेस्ट्रॉल व दूसरे वसा की स्वस्थ मात्रा बनाए रखने के लिए भी आवश्यक है।

रेखा–चित्र 2 : वीर्योत्पादक नलिका

शुक्राणुओं का उत्पादन करने वाली सामान्य वीर्योत्पादक नलिका





KS प्रभावित वीर्योत्पादक नलिका जिनसे शुक्राणुओं का उत्पादन नहीं होता।

बाल्यावस्था के दौरान KS के बालकों में वृषण का आकार साधारण होता है किन्तु ये असामान्य रूप से सख्त महसूस हो सकते हैं। वृषण का आकार शुक्राणुओं के उत्पादन से सम्बन्धित होता है। ऐसी स्थिति में वयस्कों में छोटे आकार के वृषण शुक्राणुओं के निर्माण में विफलता दर्शातें हैं।

प्यूबर्टी के समय कभी कभार वृषण का आकार साधारण वयस्क वृषण के आधे आकार तक बढ़ जाता है लेकिन वृषण का आकार लिंग एवं Pubic Hair की सामान्य वृद्धि के बाद भी तुलनात्मक छोटा (बच्चे के वृषण के आकार) ही रह जाता है।

यदि यौवनावस्था (Puberty) शुरू ना होने या इसका सामान्य विकास रूक जाने पर क्लाइनफेल्टर सिण्ड्रोम का पता चलता है तो ऐसे में हार्मोन रिप्लेसमेन्ट (प्रतिस्थापन) की आवश्यकता होती है।

टेस्टोस्टेरॉन हार्मोन का उत्पादन कम हो तो अपर्याप्त मात्रा में हार्मोन रिप्लेसमेन्ट होने पर दाढ़ी एवं शरीर के बालों का विकास ठीक प्रकार से नहीं होता है। टेस्टोस्टेरॉन के साथ उपचार से यह पूरी तरह सामान्य हो सकता है। (पुस्तिका का ''बचपन एवं किशोरावस्था में चिकित्सा प्रबन्धन'' भाग देखें)

KS में कई युवकों में टेस्टोस्टेरॉन की मात्रा कम होने पर भी यौन रूचि एवं यौन क्षमता सामान्य होती है, यद्यपि साधारणतः उम्र बढ़ने के साथ टेस्टोस्टेरॉन की कमी से यौन रूचि का कम होना पाया जाता है। आश्चर्यजनक रूप से किशोरावस्था में साधारण लैंगिक कार्य एवं टेस्टोस्टेरॉन के स्तर के बीच सह–सम्बन्ध की कमी देखी जाती है। यहाँ तक कि टेस्टोस्टेरॉन के बहुत कम स्तर के साथ भी लैंगिक कार्य पूरी तरह से सामान्य हो सकते हैं। इसलिए युवकों में यौन क्षमता को सामान्य नर हार्मोन्स का अच्छा मानक नहीं माना जा सकता है। जबकि दूसरी तरफ हार्मोन विस्थापन के द्वारा टेस्टोस्टेरॉन का संतोषजनक स्तर बनाए रखने पर यौन क्षमता पूरी तरह से सामान्य रहती है।

KS के साथ वयस्क पुरुषों में शुक्राणुओं के उत्पादन के बिना भी वीर्यपात सामान्य ही रहता है। कई पुरूष ऐसा मानते हैं कि सामान्य वीर्यपात होने का मतलब सामान्य शुक्राणुओं का निर्माण भी है। लेकिन वीर्य का अधिकांश हिस्सा प्रोस्टेट ग्रंथि एवं अन्य सहायक ग्रंथियों से आता है ना कि शुक्राणु निर्माण से। KS के साथ वीर्य की मात्रा सामान्य से थोड़ी ही कम होती है और ये अन्तर उस व्यक्ति या उसके जोड़ीदार (पार्टनर) को अक्सर जाहिर नहीं होता है।

*''**KS** के साथ लड़कों/पुरूषों में आमतौर पर स्वतः शुक्राणु निर्माण लगभग शून्य होता है।''*

इस अवस्था के साथ वृषण में थोड़े शुक्राणुओं का निर्माण तो हो सकता है पर यह सामान्य प्रजनन के लिए पर्याप्त नहीं होता है। यदि गुणसूत्रों की बनावट मौजेक– (46XY एवं 47XXY का एक मिश्रण) है तो प्रजनन शुक्राणुओं की कम संख्या के बाद भी कभी–कभार संभव हो सकता है। (''वयस्कता एवं प्रजनन'' – भाग देखें)

प्यूबर्टी के दौरान 60% लड़कों में स्तन का विकास होता है एवं अक्सर दो से तीन वर्ष के अंदर स्तन के ऊतक स्वतः ही लुप्त हो जाते है। लेकिन KS के साथ यह बहुत ही सामान्य परेशानी है कि उनमें ये अक्सर लुप्त नहीं होते। प्रायः यह टेस्टोस्टेरॉन की कमी को दर्शाता है।

KS के साथ जिन बालकों में स्वतः टेस्टोस्टेरॉन का पर्याप्त निर्माण होता है उनमें प्रायः स्तन ऊतकों का विकास नहीं होता है। जिन लड़कों में हॉरमोन की कमी है, उनमें पर्याप्त हार्मोन ट्रीटमेंट के 6–12 महीनों में वक्ष ऊतक कम/लुप्त हो जाते हैं। इस समस्या के समाधन के लिए आधुनिक टेस्टोस्टेरॉन देने के तरीके या नये तरह के लंबे समय तक काम करने वाले फ्लैट प्रोफाइल वाले टेस्टोस्टेरॉन के इंजेक्शन, पुरानी (कम देर तक (2 हफ्ते) काम करने वाले) इंजेक्शन की तुलना में अधिक कारगर हैं।

वयस्कता

क्योंकि KS प्रभावित पुरुषों के वृषण सामान्य नहीं होते है, इनमें उम्र के साथ टेस्टोस्टेरॉन हॉरमोन बनाने की क्षमता कम हो जाती है। ऐसा युवावस्था मे विकास एवं पौरूषत्व के लिए पर्याप्त टेस्टोस्टेरॉन होने के बाद भी देखा जा सकता है। सामान्य कामेच्छा, लैंगिक क्षमता बनाये रखने एवं हड्डियों की मजबूती बनाये रखने के लिए टेस्टोस्टेरॉन हार्मोंस के ट्रीटमेंट की आवश्यकता पड़ सकती है। वयस्क पुरूषों में भी हड्डियों की गुणवत्ता बनाए रखने के लिए एवं भविष्य में फ्रैक्चर का खतरा कम करने के लिए यह बहुत आवश्यक है।

इस अवस्था में प्रजनन क्षमता अत्याधिक कम होती है। परन्तु नवीन तकनीकों के इस्तेमाल ने कई पुरूषों के पिता बनने की इच्छा को विशिष्ठ तरीकों के प्रयोग से संभव किया है। (''वयस्कता एवं प्रजनन'' भाग देखें)। यह अब एक यथार्थवादी संभावना है।

कभी–कभी KS प्रभावित युवक या उनके माता–पिता सोचते हैं की अतिरिक्त 'X' गुणसूत्र उनमे लड़कियों जैसे बदलाव या समलैंगिकता का कारण हो सकता है। परंतु ये धारणा गलत है। अतिरिक्त 'X' गुणसूत्र से वृषण के आकार या काम में कमी तो हो सकती है, परंतु इसका लडकियों जैसे बदलाव या समलैंगिकता से कोई सम्बन्ध नहीं है।

KS के पुरूषों में लैंगिकता का रुझान अन्य पुरूषों से अलग नहीं होती है और यह गुणसूत्र बनावट के अलावा अन्य कारणों पर निर्भर होता है।

किशोरावस्था एवं वयस्कता में मनोवैज्ञानिक व्यवहार समस्याएँ

लड़कों में किशोरावस्था के समय थोड़ी बहुत आक्रामकता एवं अशान्त व्यवहार होने की समस्या साधारण है खासतौर पर तबए जब किसी चिकित्सा सम्बन्धी परेशानी की वजह से वे अपने समान आयु के दूसरे लड़कों से भिन्न हों। यद्यपि KS में युवकों में कुछ विशेष प्रकार के व्यवहार का प्रतिरूप देखा गया है किन्तु अभी यह पूरी तरह से साबित नही हुआ है।

KS के साथ युवकों में विशेष रूप से कुछ मनोवैज्ञानिक समस्याएँ जैसे कि–अर्न्तदृष्टि में कमी, निर्णय लेने की क्षमता में कमी, अनुभवों से सीख ना ले पाने की क्षमता, विवेक की कमी एवं बढ़ती हुई आक्रामकता देखी जाती है। कभी–कभी इस वजह से उन्हें कानूनी दिक्कतों का सामना भी करना पड़ सकता है।

साधारणतः ऐसा सोचा जाता है कि टेस्टोस्टेरॉन ईलाज से आक्रामक प्रवृत्ति बढ़ सकती है। जबकि वास्तव में जिन युवकों/पुरूषों में इस हार्मोन का कम उत्पादन होता है उनमें इसकी वजह से निम्न मनोवृत्ति, निम्न आत्मसम्मान एवं इसके ही साथ निम्न अभिप्रेरण, अधिगम एवं याददाश्त देखी जाती है।

'पर्याप्त एवं संतुलित टेस्टोस्टेरॉन उपचार के जरिए इन समस्याओं में काफी हद तक सुधार किया जा सकता है।"

अपने लक्ष्य को हासिल करने में कठिनाइयां या विफलता, दुसरो से अलग होने की भावना, तथा नियोजन, विवेक व निर्णयक्षमता का अभाव मानसिक परेशानियों के कारण बन सकते है। इन्हें वक्त से पहचानना और उनका मनोवैज्ञानिक परामर्श/सलाह से इलाज करना इन युवकों में काफी मद्दगार हो सकता है।

संबन्धित चिकित्सकीय समस्याएँ

KS प्रभावित लोगों में कुछ चिकित्सकीय परेशानियां जैसे की डायबिटीज (मधुमेह) या हाइपोथायरायडिज्म (थॉयरॉयड ग्रंथि का कम सक्रिय होना) होने की संभावना सामान्य लोगों की तुलना में थोड़ी अधिक होती है। यह परेशानियां किसी भी उम्र में देखी जा सकती है। इसीलिए इन बालकों/पुरूषों की नियमित मेडिकल जाँच करानी चाहिए और प्रति 1–2 वर्ष में संभव समस्याओं (जिनका रिस्क हो) का स्क्रीनिंग टेस्ट कराते रहना चाहिए।

KS के साथ पुरूषों में ल्यूकीमिया/लिम्फोमा (रक्त कोशिकाओं का कैंसर) होने का रिस्क सामान्य से थोड़ा ज्यादा होता है। वृषण का ट्यूमर या कैंसर (सेमिनोमा/टेराटोमा) भी सामान्य आबादी से अधिक पाया जाता है। यदि वृषण में कोई असामान्य गांठ हो तो बिना देर किये डॉक्टरी सलाह लेनी चाहिए जिससे जल्दी ही समस्या का डायग्नोसिस व इलाज किया जा सके।

योक सैक (Yolk Sac) का ट्यूमर एक दुलर्भ प्रकार का कैंसर है, जो अक्सर शरीर के मध्य भाग में पाया जाता है। जो कि KS के साथ बाल्यावस्था या किशोरावस्था में हो सकता है।

वयस्कों में हड्डियों की गुणवत्ता आंशिक रूप से सेक्स हार्मोन्स के सामान्य स्तर पर निर्भर करती है। किसी पुरूष में लम्बे समय तक पर्याप्त मात्रा में टेस्टोस्टेरॉन की कमी हड्डियों की कमजोरी का एक कारण हो सकता है। इससे हड्डियों का घनत्व व गुणवत्ता कम होकर ऑस्टियोपोरासिस की स्थिति भी उत्पन्न हो सकती है। इसलिए KS के साथ सभी पुरूषों के लिए, जो हॉर्मोन विस्थापन ट्रीटमेन्ट नहीं ले रहे हैं, यह बहुत आवश्यक है कि वे नियमित रूप से अपने टेस्टोस्टेरॉन लेवल की जाँच कराते रहे एवं डॉक्टर की सलाह के अनुसार प्रत्येक 2 से 5 वर्ष में बोन डेन्सिटी (DEXA) टेस्ट भी करवाएँ। यह वृद्धावस्था में होने वाली ऑस्टियोपोरासिस की समस्या से बचाव करने में सहायक होता है।

बाल्यावस्था के दौरान हड्डियो की संरचना टेस्टोस्टेरॉन पर निर्भर नहीं होती इसलिए KS में ऑस्टियोपोरासिस की समस्या बचपन में नहीं होती है।

पुरूषों में स्तन कैंसर एक दुर्लभ बीमारी है, हालांकि यह समस्या सामान्य आबादी की तुलना में KS के पुरूषों में अधिक देखी गई है। टेस्टोस्टेरॉन का सामान्य से कम स्तर व उससे होने वाला स्तन विकास इस समस्या का कारण हो सकता है।

आजकल हॉर्मोन विस्थापन के द्वारा इन ऊतकों का उपचार किया जाता है जिससे ये लुप्त हो जाते हैं या आवश्यकता पड़ने पर सर्जरी के द्वारा भी ऊतकों को हटाया जाता है। इसलिए स्तन कैंसर होने का रिस्क पहले की तुलना में अब कम है।

बचपन एवं किशोरावस्था में चिकित्सा प्रबंधन

अनवतिर्ण वृषण (Undescended Testes)

जन्म के पश्चात यदि किसी भी बालक के वृषण वृषणकोष तक नहीं उतरते तो इसे सर्जरी के माध्यम से ठीक स्थान पर लाना अवश्यक है। यह सर्जरी सामान्यतः 2 वर्ष की आयु तक होना लाभदायक है। अधिकतम 6 वर्ष की आयु तक सर्जरी करने पर कुछ हद तक फायदा हो सकता है।

यदि वृषण ठीक प्रकार से कार्य नहीं करते (जैसा कि KS के साथ होता है) तो भी वृषण को ठीक स्थान पर लाने के दूसरे भी कई कारण है।

पहला, यदि वृषण सामान्य नहीं है तो वृषण के कैंसर होने का रिस्क अधिक होता है। वे ऐसे स्थान पर होने चाहिए जहाँ से आसानी से उनकी जाँच की जा सके। किसी भी असामान्य गांठ को देखना तब ही संभव है जब वृषण अपनी जगह पर हो न कि पेट के अन्दर।

दूसरा, यद्यपि KS के साथ पुरूषों में जननक्षमता अत्यधिक कम होती है फिर भी अब उपचार के माध्यम से शुक्राणु का निर्माण कुछ हद तक संभव है इसलिए यह आवश्यक है कि वृषण ऐसे स्थान पर हो जहाँ से वे सर्वोत्तम कार्य कर सकें।

व्यवहार सम्बन्धी समस्याएं

व्यवहार सम्बन्धी समस्याओं के लिए बाल्यावस्था में जितना जल्दी संभव हो मनोवैज्ञानिक/मनोचिकित्सक एवं बाल रोग विशेषज्ञ से सलाह लेनी चाहिए, जिससे इन बालकों की निर्णय लेने की क्षमता और सामाजिक व्यवहार को बेहतर बनाया जा सके। यदि सीखने से संबंधित कोई विशिष्ट समस्या हो तो योजनाबद्ध तरीके से समस्या समाधान के लिए अतिरिक्त क्लासेस का आयोजन करना चाहिए।

किशोरावस्था में टेस्टोस्टेरॉन हार्मोन विस्थापन (ट्रीटमेंट)

KS प्रभावित लड़कों में अगर टेस्टोस्टेरॉन का निर्माण हो रहा है तो प्यूबर्टी प्रारंभ होने का समय दूसरे सामान्य बालकों के बराबर (11 से 14 वर्ष के बीच) ही होता है। यदि 14–15 वर्ष तक प्यूबर्टी प्रारंभ नहीं होती है तो हॉर्मोन ट्रीटमेंट की आवश्यकता होती है।

उपचार शुरू करने का निर्णय लेने के लिए बालक के कद व पैरों की लम्बाई का नाप, उसकी माता–पिता के कद से अपेक्षित तुलना एवं एक ब्लड टेस्ट की जरूरत होती है।

'यदि किसी बालक को पूरी तरह से टेस्टोस्टेरॉन सप्लीमेन्ट की जरूरत होती है तो शुरूआत में यह हर दिन दी जाने वाली कैप्सूल/टैबलेट या कम डोज में इंजेक्शन के रूप में दिया जाता है। 1.5 वर्ष से 2 वर्ष तक यह डोज धीरे–धीरे बढ़ाई जाती है जब अधिक क्षमता वाले डोज की आवश्यकता पड़ती है।'

प्यूबर्टी के अंतिम चरण से लेकर वयस्कता में ट्रीटमेन्ट के लिए कई विकल्प मौजूद है। आजकल ज्यादातर युवक लम्बे समय तक चलने वाले फ्लैट प्रोफाइल के इंट्रामस्क्यूलर इंजेक्शन का इस्तेमाल करते हैं। यह इंजेक्शन लगभग 12 हफ्तों तक चलता है। इसे 1–2 मिनट तक की अवधि में धीरे–धीरे लगाकर इंजेक्शन से होने वाली तकलीफ को कम किया जा सकता है।

विकल्प के तौर पर कुछ इंजेक्शन जो 2 हफ्ते तक काम करते हैं, भी इस्तेमाल किये जा सकते हैं। इनके लगने के पश्चात 7 से 10 दिन पर टेस्टोस्टेरॉन हार्मोन के लेवल में काफी तेज चढाव देखा जाता है। यह हार्मोन की पर्याप्त मात्रा को लगभग 2 सप्ताह तक बनाए रखता है जिसके बाद दूसरे इंजेक्शन की जरूरत पड़ती है। इस इंजेक्शन को लगाने के लिए बार–बार हॉस्पिटल जाने के जरूरत पड़ती है। किशोरों में टेस्टोस्टेरॉन के बढ़ते एवं घटते लेवल के साथ मूड़ में अस्थिरता होना काफी सामान्य समस्या होती है।

टेस्टोस्टेरॉन जेल के रूप में भी उपलब्ध होता है; जिसे त्वचा पर मलकर लगाया जाता है। इसका प्रयोग अधिकतर वयस्कत पुरूषों में किया जाता हैं। यद्यपि इसे प्रतिदन लगाना पड़ता है और यह थोड़ा असुविधाजनक हो सकता है। ज्यादातर किशोर तथा युवक इस प्रकार के उपचार का प्रयोग नहीं चुनते या इसे नियम से इस्तेमाल नहीं करते जिसकी वजह से टेस्टोस्टेरॉन के स्तर का ठीक प्रकार से प्रबंधन नहीं हो पाता है।

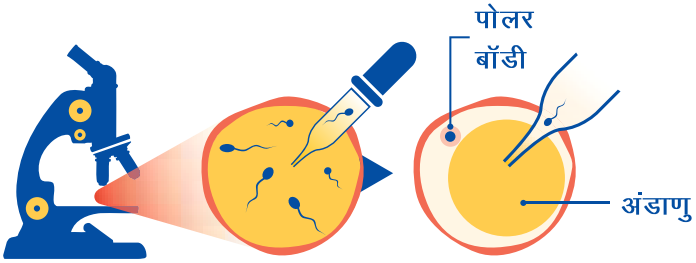
कुछ देशों में चरबी में इंजेक्शन से लगने वाली टेस्टोस्टेरॉन की पेलेट या चमड़ी पर लगने वाले टेस्टोस्टेरॉन के पैच भी उपलब्ध होते हैं, परंतु यह फिलहाल भारत में आसानी से उपलब्ध नहीं है।

वयस्कता एवं प्रजनन

KS प्रभावित पुरूष टेस्टोस्टेरॉन हार्मोन के विस्थापन के साथ ही प्रजनन सम्बन्धी सलाह भी लेते हैं। पहले ऐसा माना जाता था कि इस अवस्था के साथ प्रजनन संभव ही नहीं है। इस बात का अपवाद सिर्फ कुछ लोगों में होता था जिनमें मिश्रित मौजेक गुणसूत्र पैटर्न की वजह से कुछ हद तक शुक्राणु उत्पादन से प्रजनन संभव था।

इंट्रा–साइटोप्लास्मिक स्पर्म इंजेक्शन (ICSI) की नई तकनीक आने के बाद KS के साथ जनन सम्बन्धी बहुत बदलाव आये हैं। इस तकनीक में सबसे पहले शुक्राणु को इकठ्ठा किया जाता है। फिर माइक्रोस्कोप की सहायता से बहुत छोटे ट्यूब का इस्तेमाल करके एक शुक्राणु को अलग किया जाता है और इन विट्रो फर्टीलाइजेशन (IVF) के माध्यम से इसे स्त्रीबीज के साथ मिलाया जाता है।

रेखा–चित्र 3 : इंट्रा–साइटोप्लाज्मिक शुक्राणु इंजेक्शन (इक्सी, ICSI) तकनीक



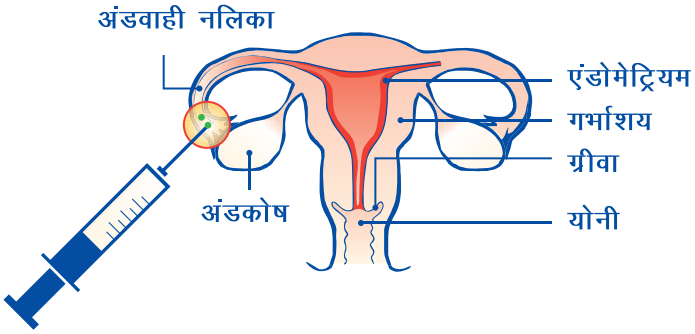
सूक्ष्मदर्शी दुर्बीन की मदद से एक स्पर्म (शुक्राणु) को लिया जाता है

सूक्ष्मदर्शक यंत्र से देखते हुए एक छोटे उपकरण से स्पर्म को अंडाणु में अंतःक्षेपित किया जाता है

एक दूसरी तरह की तकनीक (जिसे गैमेट इंट्रा–फैलोपियन ट्रांसफर या गिफ्ट के नाम से जाना जाता है) में शुक्राणु को स्त्री के फैलोपियन ट्यूब में स्थानांतरित किया जाता है जिससे प्राकृतिक रूप से गर्भ धारण संभव हो पाता है।

इस तकनीक का प्रयोग करके कई सफल गर्भ धारण हुए हैं। और इनसे उत्पन्न लगभग सारे बच्चों में गुणसूत्र की सामान्य संख्या (लड़कियों में 46, XX एवं लड़कों में 46, XY) देखी गई है। असामान्य गुणसूत्रों की संख्या होने का रिस्क दूसरे समान उपचार ले रहे बध्य दम्पत्तियों की तुलना में कम देखा गया है।

रेखा–चित्र 4 : गॅमेट इन्ट्रा–फॉलोपियन ट्रांसफर (GIFT, गिफ्ट) तकनीक



जहाँ तक तकनीक की बात है यह अभी अपने प्रारंभिक समय में है और समय के साथ इसमें और भी सुधार आने की उम्मीद है। तथापि वर्तमान में यह एक तकनीक है जिसे प्रजनन के लिए प्रयोग किया जा सकता है।

*'इस आधुनिक तकनीक के बावजूद अधिकतर **KS** प्रभावित पुरुषों में इसके लिए पर्याप्त शुक्राणु संख्या मिलना काफी मुश्किल है।'*

अन्य चिकित्सा संबंधी समस्याएँ

पिछले अध्याय में बताई गई स्वास्थ्य संबंधी समस्याएँ जैसे कि ऑटोइम्यून बिमारियां, आस्टियोपोरोसिस या कैंसर का रिस्क आदि बहुत कम लोगों में पायी जाती हैं। परंतु KS का ईलाज कर रहे डॉक्टर के लिए इन सारी समस्याओं की जानकारी होना बहुत आवश्यक है। साधारणतः हर दो साल पर ब्लड ग्लूकोज लेवल, थायरॉयड टेस्ट, ब्लड कांउट और कैंसर के मार्कर्स की जाँच करवाई जाती है। यह जाँचें प्रति वर्ष होने वाले सामान्य शारीरिक जाँच के अलावा करवाते रहना चाहिए।

जब किसी युवक को KS के उपचार के लिए बाल–चिकित्सक से वयस्क–चिकित्सक के पास भेजा जाता है तो यह आवश्यक है कि उस चिकित्सक को युवक की वर्तमान स्थिति एवं भविष्य की चिकित्सकीय आवश्यकता के बारे में विस्तार से जानकारी प्राप्त हो। यह भी संभव है कि सभी डॉक्टर KS में होने वाली सारी परेशानियों से अवगत ना हो।

प्रश्न उत्तर

प्र. क्या KS के लड़के ''लड़के'' होते हैं ?

उत्तर– हाँ, अतिरिक्त 'X' गुणसूत्र के कारण बालकों में स्त्रियो जैसी दिखावट नहीं होती एवं जन्म से ही वे दिखने में दूसरे सामान्य बालकों जैसे ही होते हैं। हालांकि कई बार इन बालकों में अनवतिर्ण वृषण (Unsdescended Testes) हो सकते हैं। लिंग का आकार तथा शारीरिक बनावट अन्य बालकों से भिन्न नहीं होती है।

प्र0 क्या अतिरिक्त 'X' गुणसूत्र की वजह से इन बालकों का रूप/दिखावट स्त्रियों जैसा होता है ?

उत्तर– नहीं। अतिरिक्त 'X' गुणसूत्र की वजह से वृषण के सामान्य कार्य में कमी होती है। प्यूबर्टी के दौरान कम टेस्टोस्टेरॉन स्तर की वजह से इन बालकों में धड़ के हिस्से की माँसपेशियाँ में अपेक्षाकृत विकास की कमी और संकीर्ण कंधे, चौड़े कूल्हे एवं पेट के हिस्से में अधिक चर्बी का जमाव हो सकता है। किशोरावस्था में टेस्टोस्टेरॉन की कमी से स्तन का विकास हो सकता है। प्यूबर्टी के दौरान एवं उसके बाद समुचित हार्मोन विस्थापन के द्वारा सामान्यतः बॉडी शेप बेहतर हो जाता है और स्तन का विकास भी कम हो जाता है ।

प्र. क्या KS के साथ बालकों में सामान्य बुद्धिमत्ता होती है?

उत्तर– सम्पूर्ण आबादी के लिए बुद्धिमत्ता की अलग अलग श्रेणियां होती हैं। अक्सर KS के साथ बालक स्कूल में अच्छे अंक नहीं ला पाते और उच्च शिक्षा नहीं हासिल कर पाते हैं। ऐसा ज्यादातर सीखने से जुड़ी समस्याओं एवं मूड/व्यवहार सम्बन्धित समस्याओं की वजह से होता है। यदि प्रारंभ में ही इन समस्याओं को पहचान कर उनका उपचार किया जाये तो सीखने के क्षेत्र में बेहतर परिणाम पाये जा सकते हैं।

KS के साथ कई बालकों / पुरूषों को अलग–अलग क्षेत्रों में विशेष योग्यता होती है और कभी–कभी इन्हें किसी विशिष्ट क्षेत्र में असामान्य निपुणता भी प्राप्त होती है जबकि इसके ही साथ उन्हें दूसरे अन्य क्षेत्रों में सीखने में काफी परेशानियां हो सकती है।

यदि इन बालकों में ऐसी कोई विशेष योग्यता है तो इसे प्रारंभिक अवस्था में ही पहचान कर उसे और भी विकसित किया जा सकता है जिससे उसके श्रेष्ठ परिणाम प्राप्त हो।

प्र. क्या प्यूबर्टी के दौरान ये बालक साधारण रूप से विकास करते हैं ?

उत्तर– यह निर्भर करता है कि यदि KS की वजह से प्यूबर्टी शुरू ही नहीं हुई या प्यूबर्टी के दौरान विकास धीमा या रूक गया है, इन सारे कारणों की जाँच करके इनका चिकित्सकीय प्रबंधन करना जरूरी है। कई पुरूषों की शारीरिक वृद्धि एवं विकास बिल्कुल सामान्य तरीके से होता है एवं इस अवस्था का पता प्रजनन से जुड़ी समस्या होने की वजह से ही चलता है।

प्र. क्या KS के साथ लैंगिक कार्य सामान्य रहता है ?

उत्तर– युवकों में लैंगिक कार्य का टेस्टोस्टेरॉन के स्तर के साथ बहुत ज्यादा सह–संबंध नहीं हैं, और अक्सर टेस्टोस्टेरॉन के सामान्य से बहुत कम स्तर होने पर भी सामान्य लैंगिक क्षमता देखी जाती है।

किन्तु वयस्क पुरूषों में सामान्य लैंगिक कार्यो के लिए टेस्टोस्टेरॉन के पर्याप्त स्तर का होना जरूरी है। यदि टेस्टोस्टेरॉन के कम स्तर की वजह से लैंगिक कार्यों में कमी आती है तो हार्मोन ट्रीटमेंट के बाद यह वापस सामान्य हो जाती है। लोग अक्सर वृषण के भिन्न–भिन्न कार्यों को समझ नहीं पाते हैं। बंधत्व का सीधा अर्थ यह है कि शुक्राणुओं का उत्पादन नहीं हो रहा। यदि नरहार्मोन (टेस्टोस्टेरॉन) का स्तर पर्याप्त है तो सेक्स करने की क्षमता (जो कि प्रजनन क्षमता से भिन्न कार्य है) बिल्कुल सामान्य होती है।

प्र. क्या KS के साथ लड़के अधिक लंबे होते हैं ?

उत्तर– KS के साथ अधिकांश लड़के सामान्य से अधिक लम्बे होते हैं परन्तु किसी भी लड़के की लम्बाई उसके परिवार की लम्बाई पर निर्भर करती है। परंतु KS के साथ लड़के असामान्य रूप से लम्बे नहीं होते हैं।

प्र. किसी बालक को KS होने पर उसकी इस अवस्था के बारे में उसे कब बताना चाहिए ?

उत्तर– बच्चों को उनके समझने के स्तर के अनुसार ही सूचना देनी चाहिए। माता पिता को बच्चे से इस स्थिति के बारे में बात करने के लिए डरना नहीं चाहिए। जैसे ही बच्चा समझना शुरू कर दे तो उसे यह बताया जा सकता है कि उसे समय समय पर जाँच के लिए डॉक्टर से मिलना होगा या उसे स्कूल में सीखने के लिए अतिरिक्त सहायता की आवश्यकता हो सकती है जो कि सामान्य है या उसे मनोवैज्ञानिक से मिलना हो सकता है।

जैसे जैसे बच्चा बड़ा होता जाता है वह अपनी आयु अनुसार प्रश्न पूछ सकता है। माता पिता के लिए इस बारे में बात करना थोड़ा मुश्किल हो सकता है। छोटी–छोटी बातों के साथ अभिभावक बच्चों से इस बारे में चर्चा करना शुरू कर सकते हैं जैसे कि उन्हें दवा की आवश्यकता क्यूं है और उन्हें डॉक्टर से क्यूं मिलना होता है।

इस समस्या के बारे में गुप्तता रखने से बच्चे एवं माता–पिता के बीच अवसाद एवं अविश्वास की भावना आ सकती है। ऐसा पाया गया है कि जहाँ भी सही सूचना की कमी होती है वहाँ बच्चे अपनी कल्पना से रिक्त स्थानों को भरने का प्रयास करते है और ये कल्पनाएं वास्तविक समस्या से अधिक बुरी हो सकती है।

अविश्वसनीय श्रोतों से पता चली सूचना का परिणाम भी समस्या उत्पन्न कर सकता है।

इस अवस्था से होने वाली बहुत सारी समस्याओं को समुचित उपचार के माध्यम से ठीक किया जा सकता है। संभावित समस्याओं के खतरे के बारे में जागरूकता होने से व्यक्ति स्वयं ही उन समस्याओं से बचने के लिए बचाव के कदम उठा सकता है ।

बहुत सारे लोग और चिकित्सक KS के साथ संभव प्रजनन क्षमता के बारे में अभी भी नहीं जानते। इसके बारे में संभावित विकल्प की जानकारी होने से इस समस्या के साथ युवकों एवं उनके परिजनों की चिंता को कम किया जा सकता है ।

प्र. KS के डायग्नोसिस के बारे में किसे बताया जाना चाहिए ?

उत्तर– इस समस्या से ग्रस्त बालक एवं उसके माता पिता के साथ–साथ बालक का किसी भी रोग के लिए उपचार कर रहे डॉक्टर को इस अवस्था के बारे में पता होना चाहिए। अन्य रिश्तेदारों एवं दोस्तों को इस बारे में बताने या ना बताने का निर्णय चिकित्सक की सलाह के साथ लिया जा सकता है। कुछ लोगों के लिए गुणसूत्रों में विविधता का आशय समझना मुश्किल हो सकता है और इससे सम्बन्धित उनके अलग अलग विचार हो सकते हैं (जो प्रायः गलत होते हैं)। इस तरह की जानकारी अधिकांश लोगों के लिए व्यक्तिगत मसला है और सार्वजनिक रूप से इसके बारे में बताना आवश्यक नहीं है।

हालाँकि स्कूल में कुछ लोगों को इसके बारे में जानकारी देने की आवश्यकता हो सकती है, जो की सीखने से जुड़ी समस्याओं का निदान/सहायता करने में उपयुक्त हो सके। कभी–कभी इस अवस्था को जाहिर करने की भी आवश्यकता हो सकती है।

प्रजनन सम्बन्धी समस्या के बारे में संभावित जीवनसाथी से चर्चा करना आवश्यक है।

प्र. KS के साथ ऑस्टियोपोरोसिस का रिस्क अधिक क्यूं होता है ?

उत्तर– पुरूषों में टेस्टोस्टेरॉन हड्डियों की अच्छी गुणवत्ता, हड्डियों के बाहरी संरचना की घनिष्टता बनाए रखने और अंदर की संरचना में मिनरल का स्थिर स्तर बनाए रखने के लिए आवश्यक है। यदि किशोरावस्था एवं वयस्कता में टेस्टोस्टेरॉन हार्मोन का पर्याप्त स्तर होता है, तो ऑस्टियोपोरोसिस होने की संभावना बहुत कम होती है। यद्यपि यदि KS के साथ पर्याप्त मात्रा में हार्मोन विस्थापन ना किया जाये तो हड्डि़यों के कमजोर होने, ऑस्टियापोरोसिस होने एवं उससे ही फ्रैक्चर (खास–तौर पर रीढ़ की हड्डी) होने की संभावना बहुत बढ़ जाती है। जिसकी वजह से अत्यधिक दर्द एवं अक्षमता हो सकती है। विशेषज्ञ (Endocrinologist) की सलाह से बोन डेन्सिटी जांच करवाकर समुचित सलाह लेनी चाहिए।

प्र. क्या KS के साथ एक व्यक्ति का जीवनकाल सामान्य होता है?

उत्तर– अभी तक ऐसा कोई भी प्रमाण नहीं है जो यह संकेत करता हो कि KS के साथ पुरूषों का जीवनकाल कम होता है हालांकि उन्हें कुछ जानलेवा परिस्थितियां जैसे कि मधुमेह, ल्यूकीमिया एवं लिम्फोमा आदि होने का रिस्क अधिक होता है।

प्र. KS के लिए वयस्क–चिकित्सक को कैसे चुना जाना चाहिए ?

उत्तर– जब पहली बार एक बालक को बाल रोग विशेषज्ञ के पास से एक वयस्क रोग विशेषज्ञ के पास भेजा जाता है तो यह आवश्यक है कि बालरोग विशेषज्ञ विस्तार से लिखित रूप में सारी संभावित समस्यायें जो कि उम्र बढ़ने पर हो सकती है (जैसा कि इस पुस्तिका में बताया गया है) का ब्यौरा दें। हालांकि KS एक आम

समस्या है किन्तु अधिकतर इस समस्या से जुड़े मुश्किल हिस्सों का प्रबंधन बाल रोग विशेषज्ञ द्वारा ही किया जाता है और ऐसा हो सकता है कि वयस्क रोग विशेषज्ञ को इसके बारे में विस्तार से जानकारी ना हो।

प्र. क्या KS का होना अभिभावक की आयु की वजह से भी सम्बन्धित हो सकता है ?

उत्तर– माता–पिता की आयु और बच्चे में KS के होने का कोई सम्बन्ध नहीं देखा गया है।

डिस्क्लेमर (अस्वीकृति)

इस पुस्तिका में दी गई जानकारी सामान्य है जो आपके मार्गदर्शन के लिए दी गई है। इसमें दी गई जानकारी को डॉक्टरी सलाह की जगह उपयोग न करे। इस पुस्तिका में दी गयी जानकारी से सम्बंधित कोई भी कदम लेने से पहले उचित स्वास्थ्यकर्मी से संपर्क एवं सलाह करें।

यद्यपि इस किताब की यथार्थता के लिए बहुत परिश्रम किया गया है। किन्तु यह स्पष्ट किया जा रहा है की मर्क सेरोनो ऑस्ट्रेलिया प्रा. लि. और उसके समस्त स्टाफ इस किताब में किसी भी प्रकार की गलती या कमी की जिम्मेदारी नहीं लेते है। न ही इस पुस्तिका में दी गयी जानकारी से किसी भी मरीज का इलाज सही तरीके से होना या न होना, मर्क सेरोनो, ऑस्ट्रलाशियन पीडियाट्रिक एन्ड्रोक्रिनोलोजी ग्रुप (APEG) या इंडियन सोसाइटी फॉर पीडियाट्रिक एंड एडोलेसेंट एन्ड्रोक्रिनोलोजी (ISPAE) की जिम्मेदारी नहीं है।

सहायता हेतु संस्थाएं व अन्य जानकारी

- Indian Society for Pediatric and Adolescent Endocrinoology
  www.ispae.org.in
- Australasian Pediatric Endocrine group
  www.apeg.org.au
- Andrology Australia
  c/o Monash Institute of Medical Research
  PO Box 5418, Clayton, VIC 3168
  Australia
  www.andrologyaustralia.org
- Australian Klinefelter Syndrome Support Groups
  www.klinefeltersyndrome.org/australia.htm
- The American Association for Klinefelter Syndrome
  www.aaksis.org
- Klinefelter's Syndrome Association UK
  www.klinefelter.org.uk

टिप्पणी

Merck Serono
Living science, transforming lives

Merck Serono is a
division of Merck

MERCK