



सीडीएलएस 10,000 में से 1 से लेकर 30,000 में से 1 व्यक्ति में देखा जाता है। यह पुरुषों और महिलाओं दोनों में देखा जाता है।

Credit: Dr. Shubha Phadke (Medical geneticist) Ms. Yashavi Gupta (Genetic Counsellor)

## सीडीएलएस के बारे में जानकारी

यह जन्मजात आनुवंशिक स्थिति है। यह बच्चे के शरीर और मस्तिष्क के विकास को प्रभावित करती है। इसी कारण बच्चे दिखने में थोड़े अलग लग सकते हैं और अन्य बच्चों की तुलना में उनका विकास, सीखने या बढ़ने की गति धीमी हो सकती है।

## निदान

- डॉक्टर सावधानीपूर्वक जांच करके निदान करते हैं
- जीन की जांच के लिए विशेष रक्त परीक्षण करना
- कभी-कभी एक्स-रे या स्कैन के निष्कर्षों का उपयोग करना।

## आनुवंशिक परामर्श

आमतौर पर, सीडीएलएस से पीड़ित बच्चा ऐसे परिवार में पैदा होता है जिसमें सीडीएलएस से पीड़ित कोई सदस्य नहीं होता है। प्रभावित बच्चे के भाई-बहन में इसके दोबारा होने का जोखिम आमतौर पर बहुत कम होता है। परिवार को अगली गर्भावस्था की योजना बनाने से पहले आनुवंशिकी विशेषज्ञ से परामर्श लेना चाहिए।

## रोगी सहायता समूह

विश्व सीडीएलएस सहायता संघ (अंतर्राष्ट्रीय) – विश्व भर में राष्ट्रीय सीडीएलएस समूहों की जानकारी और लिंक:  
<https://www.cdlsworld.org/>

ORDI (भारतीय) -  
<https://ordindia.in/>



## कारण

यह स्थिति प्रारंभिक वृद्धि और विकास को नियंत्रित करने वाले इन जीन (NIPBL, RAD21, SMC3, BRD4, HDAC8, SMC1A) में से किसी एक में परिवर्तन के कारण होती है। CDLS के 10-20% मामले बिना निदान के रह जाते हैं, इसलिए कुल निदान दर 80-90% है। अधिकतर मामलों में, यह जीन परिवर्तन संयोगवश होता है। 1% व्यक्तियों के माता-पिता में से कोई एक प्रभावित होता है।

## लक्षण

सभी बच्चों में एक जैसी समस्याएं नहीं होतीं, लेकिन कुछ सामान्य लक्षण इस प्रकार हो सकते हैं:

- जन्म से पहले या बाद में धीमी वृद्धि
- चेहरे की विशिष्ट बनावट (जैसे जुड़ी हुई या मोटी भौहें, लंबी पलकें, छोटी नाक)
- विकास में देरी
- सीखने में कठिनाई या बौद्धिक अक्षमता
- खाने-पीने में समस्या, एसिड रिफ्लक्स या वजन कम बढ़ना
- हाथ या अंगों में अंतर (कुछ बच्चों में छोटे हाथ, उंगलियों का न होना/जुड़ी हुई उंगलियां)
- बच्चे की उम्र और लिंग के हिसाब से शरीर पर सामान्य से अधिक बाल
- कुछ बच्चों में CDLS के क्लासिकल लक्षण नहीं होते, उनमें केवल बौद्धिक अक्षमता हो सकती है।

## उपचार और प्रबंधन

- इसका कोई अचूक इलाज नहीं है।
- भोजन में कठिनाई, एसिड रिफ्लक्स, हृदय संबंधी समस्याएं, सुनने या देखने में दिक्कत जैसी चिकित्सा समस्याओं का इलाज संभव है।
- प्रारंभिक चिकित्सा पद्धतियां (वाक् चिकित्सा, शारीरिक चिकित्सा और व्यावसायिक चिकित्सा) सीखने और दैनिक कौशल में सहायता करती हैं।
- उचित विकास और वजन बढ़ाने के लिए पोषण संबंधी सहायता महत्वपूर्ण है।
- व्यवहार संबंधी सहायता और विशेष शिक्षा संचार और व्यवहार में सुधार लाने में सहायक हैं।
- बाल रोग विशेषज्ञ और अन्य विशेषज्ञों से नियमित रूप से परामर्श आवश्यक है।