BHARATI VIDYAPEETH'S
BHARATI HOSPITAL
AND RESEARCH CENTRE
PUNE

विलियम्स सिंड्रोम

विलियम्स सिंड्रोम 7,500 में से 1 व्यक्ति में देखा जाता है। यह पुरुषों और महिलाओं दोनों में देखा जाता है।

विलियम्स सिंड्रोम के बारे में जानकारी

विलियम्स सिंड्रोम जन्मजात आनुवंशिक स्थिति है जो सीखने, विकास और हृदय या रक्त वाहिकाओं को प्रभावित कर सकती है। विलियम्स सिंड्रोम से पीड़ित व्यक्तियों का व्यक्तित्व अक्सर मिलनसार होता है और उनमें बोलने या सामाजिक कौशल बहुत अच्छे होते हैं। उचित चिकित्सा देखभाल और प्रारंभिक सहायता से, कई व्यक्ति स्वस्थ और सार्थक जीवन जीते हैं।

लक्षण (व्यक्ति के अनुसार भिन्न हो सकते हैं)

- अधिकांश व्यक्तियों को हल्की अधिगम संबंधी कठिनाइयाँ होती हैं। वे अक्सर बोलने, शब्दों को याद रखने और संवाद करने में अच्छे होते हैं, लेकिन आकृतियों, रेखाचित्रण या स्थानिक समझ से संबंधित कार्यों में उन्हें कठिनाई हो सकती है।
- कई लोगों का स्वभाव अत्यंत मिलनसार, देखभाल करने वाला होता है।
- चिंता, विशिष्ट भय और ध्यान या एकाग्रता में कठिनाई भी हो सकती है।
- रक्त वाहिकाओं का संकुचन आम है, विशेषकर हृदय से निकलने वाली मुख्य धमनी का संकुचन।
- व्यक्तियों के चेहरे की विशिष्ट विशेषताएं हो सकती हैं।
- जन्म से पहले विकास में कमी, शैशवावस्था में वजन बढ़ने में कमी और बौनापन देखा जा सकता है।
- जल्दी यौवन, कैल्शियम का उच्च स्तर, थायरॉइड की समस्या और मधुमेह एवं उच्च रक्तचाप का खतरा बढ़ सकता है, जिसके लिए चिकित्सकीय परामर्श आवश्यक है।

प्रबंधन और सहायक देखभाल

- जिन शिशुओं को दूध पीने में कठिनाई होती है, उन्हें फीडिंग थेरेपी से लाभ हो सकता है।
- नियमित हृदय जांच और आवश्यकता पड़ने पर संकुचित रक्त वाहिकाओं का उपचार।
- प्रारंभिक हस्तक्षेप, वाक् चिकित्सा, व्यावसायिक चिकित्सा और विशेष शिक्षा सहायता।
- चिंता, ध्यान केंद्रित करने में कठिनाई या व्यवहार संबंधी समस्याओं में सहायता के लिए मनोवैज्ञानिक सहायता और दवाइयों का उपयोग किया जा सकता है।
- कैल्शियम स्तर, थायरॉइड कार्यप्रणाली, विकास, रक्त शर्करा, अस्थि घनत्व और रक्तचाप की नियमित जांच।
- व्यायाम और फिजियोथेरेपी जोड़ों को लचीला बनाए रखने और अकड़न को रोकने में मदद करते हैं।
- नियमित नेत्र, कान और दंत जांच महत्वपूर्ण हैं, और दांतों को सीधा करने के लिए ब्रेसेस की आवश्यकता हो सकती है।
- गुर्दे और मूत्र संबंधी समस्याओं का मूल्यांकन।
- समग्र स्वास्थ्य और जीवन की गुणवत्ता को बनाए रखने के लिए विशेषज्ञों की एक टीम के साथ निरंतर फॉलो-अप।

कारण

विलियम्स सिंड्रोम गुणसूत्र 7 पर आनुवंशिक सामग्री के एक छोटे से हिस्से के विलोपन (नष्ट होने) के कारण होता है। इस लुप्त क्षेत्र में वृद्धि और विकास से जुड़े महत्वपूर्ण जीन शामिल होते हैं, जिसके कारण इस स्थिति में दिखाई देने वाले लक्षण उत्पन्न होते हैं। अधिकांश मामलों में, यह संयोगवश होता है और माता-पिता से विरासत में नहीं मिलता है।

निदान

- चेहरे की विशिष्ट विशेषताओं, हृदय संबंधी समस्याओं, विकास में देरी और व्यवहार के आधार पर डॉक्टर विलियम्स सिंड्रोम का संदेह कर सकते हैं।
- इसका निदान गुणसूत्र 7 पर एक छोटे से विलोपन का पता लगाने वाले परीक्षणों, जैसे कि क्रोमोसोमल माइक्रोएरे (CMA) या एफआईएसएच (FISH) परीक्षण द्वारा किया जाता है।
- संबंधित जटिलताओं का आकलन करने के लिए हृदय की जांच और रक्त परीक्षण किए जाते हैं।

आनुवंशिक परामर्श

- विलियम्स सिंड्रोम आमतौर पर वंशानुगत नहीं होता है और गुणसूत्र 7 के एक छोटे से हिस्से के गायब होने के कारण संयोगवश हो जाता है।
- विलियम्स सिंड्रोम से पीड़ित बच्चे के अधिकांश माता-पिता स्वयं इस स्थिति से पीड़ित नहीं होते हैं।
- दुर्लभ मामलों में, प्रभावित व्यक्ति को यह स्थिति अपने माता-पिता से विरासत में मिल सकती है।
- विलियम्स सिंड्रोम से पीड़ित बच्चे के भाई-बहनों में विलियम्स सिंड्रोम के दोबारा होने की संभावना बहुत कम होती है।
- परिवार को अगली गर्भावस्था की योजना बनाने से पहले एक आनुवंशिकी विशेषज्ञ से परामर्श लेना चाहिए।

रोगी सहायता समूह

- **विलियम्स सिंड्रोम एसोसिएशन (WSA) – एक अंतरराष्ट्रीय संगठन जो संसाधन, पारिवारिक सहायता, शैक्षिक सामग्री और सामुदायिक कार्यक्रम प्रदान करता है (https://www.williams-syndrome.org/about-us)**
- **ऑर्गेनाइजेशन ऑफ रेयर डिजीज इंडिया - भारतीय संगठन - https://ordindia.in/**

श्रेय: डॉ. शुभा फड़के (मेडिकल आनुवंशिकीविद्)
यशवी गुप्ता (जेनेटिक काउंसलर)