

रैट सिंड्रोम विवरण पुस्तिका

नन्हें फरिश्ते



जैनेटिक युनिट, बालचिकित्सा विभाग, अखिल भारतीय आर्युविज्ञान संस्थान



# रैट सिंड्रोम रोगियों के परिवारजनों के लिए विवरण पुस्तिका

## नन्हें फरिश्ते



जैनेटिक युनिट, बालचिकित्सा विभाग,  
अखिल भारतीय आर्युविज्ञान संस्थान

नई दिल्ली - 110 029



---

Copyright © 2009 Department of Pediatrics, AIIMS, New Delhi

All rights reserved. No part of this book may be reproduced or transmitted in any form or by any means, electronic or mechanical, including photocopying, recording, or by any other information storage and retrieval system without permission in writing from the contributors.

**Developed by:**

Genetic Unit, Department of Pediatrics,  
All India Institute of Medical Sciences,  
New Delhi-110029  
India

Information book for parents of children with Rett syndrome © 2009

**Printed by:**

Genzyme India Pvt. Ltd.

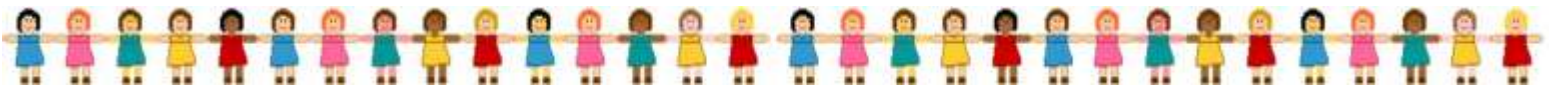




## **प्रस्तावना:-**



यह विवरण पुस्तिका विशेष रैट सिंड्रोम (Rett syndrome) रोगियों के परिवारजनों के लिए तैयार की गई हैं ताकि वह इस रोग के बारे में अच्छी तरह से समझ सकें। यह मूल-पाठ अन्तर्राष्ट्रीय रैट सिंड्रोम संस्था (International Rett Syndrome Foundation) से प्राप्त जानकारी के आधार पर बनाया गया है। जैनजाईम इंडिया (Genzyme India) ने इस पुस्तिका को छपवाने में हमारी सहायता की और इस के लिये हम उनके बहुत आभारी हैं। अगर आपको इस पुस्तिका में छपे हुए किसी भी विषय में कुछ पूछना हो तो आप अपने चिकित्सक से विचार विमर्श कर सकते हैं या नीचे लिखे सम्पादकों से संपर्क कर सकते हैं। हमें आशा है कि यह पुस्तिका आपको रैट सिंड्रोम रोग को और अच्छी तरह से जानने और रैट सिंड्रोम रोगियों और उनके परिवारजनों की परिस्थितियों को समझने में सहायता करेगी। आपके विचार और सुझाव जान कर हमें बहुत खुशी होगी और हम इस पुस्तिका को और भी बेहतर बनाने की पूरी कोशिश करेंगे।





## योगदानकर्ता/ सम्पादक (Contributors/Editors):-

### रजनी खजूरिया

पीएचडी छात्रा (Ph.D student),  
जैनेटिक युनिट, बालचिकित्सा विभाग,  
ओल्ड ओ. टी. ब्लॉक, प्रथम मंजिल,  
अखिल भारतीय आर्युविज्ञान संस्थान (A.I.I.M.S.),  
नई दिल्ली - 110 029

### राजीव शर्मा

जैनेटिक युनिट, बालचिकित्सा विभाग,  
अखिल भारतीय आर्युविज्ञान संस्थान (A.I.I.M.S.),  
नई दिल्ली - 110 029

### नीरजा गुप्ता

वरिष्ठ शोधकर्ता (Senior Research Officer)  
जैनेटिक युनिट, बालचिकित्सा विभाग,  
अखिल भारतीय आर्युविज्ञान संस्थान (A.I.I.M.S.),  
नई दिल्ली - 110 029

### सविता सपरा

वरिष्ठ मनोवैज्ञानिक (Senior Psychologist)  
जैनेटिक युनिट, बालचिकित्सा विभाग,  
अखिल भारतीय आर्युविज्ञान संस्थान (A.I.I.M.S.),  
नई दिल्ली - 110 029

### मधुलिका काबरा

ऐडिशनल प्रोफेसर और कार्यालयप्रभारी (Addl. Prof. and Office-in-Charge),  
जैनेटिक युनिट, बालचिकित्सा विभाग,  
ओल्ड ओ. टी. ब्लॉक, प्रथम मंजिल,  
अखिल भारतीय आर्युविज्ञान संस्थान (A.I.I.M.S.),  
नई दिल्ली - 110 029





## विषयवस्तु:-

- ★ रैट सिंड्रोम (Rett syndrome) क्या है?
- ★ इस रोग को रैट सिंड्रोम क्यों कहा जाता है ?
- ★ जीन (gene) और गुणसूत्र (क्रोमोजोम; chromosome) क्या हैं?
- ★ आनुवांशिक नुक्स (जेनेटिक म्यूटेशन; genetic mutation) क्या है?
- ★ न्यूक्लियोटाइड (nucleotides) क्या होते हैं?
- ★ रैट सिंड्रोम किस कारण से होता है?
- ★ एम.ई.सी.पी.-2 (MECP2) जीन हमारे शरीर में क्या काम करती है?
- ★ ये रोग अधिकांश तौर पर लड़कियों में ही क्यों पाया जाता है?
- ★ किस कारण जन्म के कुछ महीनों बाद तक यह बच्चे ठीक दिखते हैं ?
- ★ क्या रैट सिंड्रोम एक से ज्यादा बार एक ही परिवार में हो सकता है?
- ★ रैट सिंड्रोम की आनुवांशिकी जाँच (जैनेटिक टैस्ट; genetic test) कराने का क्या मतलब है?
- ★ क्या सभी बच्चों में एक जैसा नुक्स मिलता है?
- ★ अलग-अलग नुक्स मिलने से रोगियों में क्या असर पड़ता है?
- ★ अगर बच्चे में MECP2 के जैनेटिक टैस्ट से कोई नुक्स नहीं मिलता है तो इसका क्या मतलब है?
- ★ जाँच में गलती होने का दर कितना होता है?
- ★ रैट सिंड्रोम रोगियों की आनुवांशिक जाँच से परिवारजनों को क्या लाभ होगा?
- ★ परिवारजन ये कैसे पता करें कि उनके बच्चे को रैट सिंड्रोम है?
- ★ रैट सिंड्रोम का रोग-निर्णय (डाइग्नोसिस; diagnosis) कैसे होता है?
- ★ रैट सिंड्रोम का रोग-निर्णय (डाइग्नोसिस; diagnosis) करते समय किन और बीमारियों के लिये जांच करनी चाहिये?





- ★ रैट सिंड्रोम और ऑटिज्म (autism) में क्या अंतर है?
- ★ कौन सी जाँचें (टैस्ट) रैट सिंड्रोम के रोग-निर्णय (डाइग्नोसिस; diagnosis) में मदद कर सकती हैं?
- ★ रैट सिंड्रोम कितनी तरह (types) का होता है?
- ★ रैट सिंड्रोम में कौन-कौन से पड़ाव (स्टेज; stage) आते हैं?
- ★ क्या सारे रैट सिंड्रोम रोगी एक तरह के पड़ावों से गुजरते हैं?
- ★ रैट सिंड्रोम रोगी किस तरह से चीजों को समझते हैं?
- ★ रैट सिंड्रोम रोगियों को किस तरह की परेशानिया हो सकती हैं?
- ★ रैट सिंड्रोम रोगी क्या-क्या काम कर सकते हैं?
- ★ क्या रैट सिंड्रोम रोगियों के दिल की जांच (हृदय परिक्षण; Heart check-up) करानी चाहिए?
- ★ रैट सिंड्रोम रोगियों की आयु (उम्र; lifespan) कितनी होती है?
- ★ परिवारजन रैट सिंड्रोम रोगी की किस तरह से मदद कर सकते हैं?
- ★ रैट सिंड्रोम रोगी किस प्रकार के स्कूलों (school) में जा सकते हैं?
- ★ क्या रैट सिंड्रोम का कोई उपचार (ईलाज; cure) है?
- ★ रैट सिंड्रोम रोगियों में कौन-कौन से ईलाज लाभदायक हो सकते हैं?
- ★ अभी तक रैट सिंड्रोम के लिए किन दवाइयों (medicine) को परखा गया है?
- ★ रैट सिंड्रोम के लिए कौन से लाक्षणिक-परिक्षण (क्लीनिकल ट्रायल; clinical trials) चल रहे हैं?
- ★ कुछ जरूरी याद रखने योग्य बातें।



# रैट सिंड्रोम रोगियों के परिवारजनों के लिए विवरण पुस्तिका

## रैट सिंड्रोम क्या है?

रैट सिंड्रोम एक मानसिक रोग है। इसका असर शिशुत्व के बाल अवस्था में शुरू हो जाता है पर सही रूप से यह 6 से 18 महीने की उम्र में दिखाई देता है। यह रोग अधिकांश तौर पर लड़कियों में पाया जाता है, पर कुछ लड़कों में भी यह रोग पाया जा सकता है। यह रोग किसी भी मानवजाति समूह में पाया जा सकता है। यह रोग 10,000 में से एक लड़की को प्रभावित करता है।



## इस रोग को रैट सिंड्रोम क्यों कहा जाता है ?

इस रोग का नाम चिकित्सक **एंड्रियास रैट** के नाम पर है जिन्होंने सन् 1966 में इस रोग को पहचाना था।

## जीन (gene) और गुणसूत्र (क्रोमोजोम; chromosome) क्या हैं?

हमारा शरीर अनेक कोशिकाओं (cell) से मिल कर बनता है। कोशिकाओं के केन्द्रीय कक्ष (center) में नाभिक (nucleus) होता है जिसमें 46 गुणसूत्र पाये जाते हैं। इन गुणसूत्रों में DNA होता है जोकि धागानुमा (thread like) होता है। DNA में जीन पाये जाते हैं और जीन आनुवांशिकी (heredity) की मूल इकाई है। यह जीन हमारे शरीर की सभी सूचनाओं को एक पीढ़ी से दूसरी पीढ़ी तक पहुंचाता है।



## आनुवांशिक नुक्स (जेनेटिक म्यूटेशन; genetic mutation) क्या है?

डी. एन. ए. में किसी भी तरह के परिवर्तन को नुक्स (म्यूटेशन) कहते हैं। जैसे कि अगर डी एन ए (DNA) में एक से ज्यादा न्यूक्लियोटाइड (nucleotides) कम या ज्यादा पाये जाते हैं या फिर बदल जाते हैं।



## न्यूक्लियोटाइड (nucleotides) क्या होते हैं?

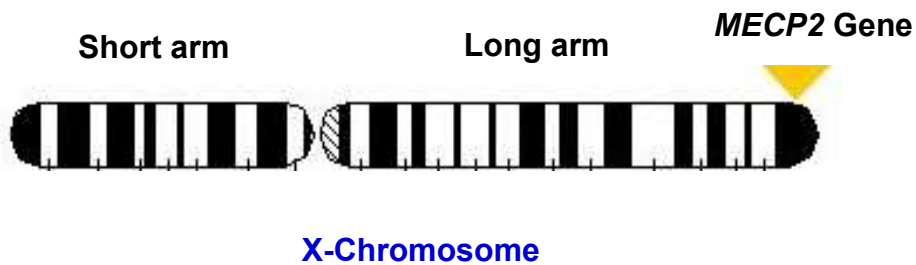
न्यूक्लियोटाइड (nucleotides) कुछ अक्षरों (ACTG) की तार (ACTGGGTCAGGAA.....) होती है जो कि DNA के अन्दर होती है। अगर इस तार के अक्षरों में कोई भी गड़बड़ होती है जैसे कि अगर अक्षर कम या ज्यादा होते हैं या फिर अक्षरों बदल जाए तो इस से आनुवांशिकी नुक्स (म्यूटेशन) हो जाता है जो कि एक पीढ़ी से दूसरी पीढ़ी में जाता है

## रैट सिंड्रोम किस कारण से होता है?

रैट सिंड्रोम अधिकांश तौर पर एम.ई.सी.पी.-2 (*MECP2*) जीन (gene) में नुक्स (म्यूटेशन) होने की वजह से होता है। हालांकि बहुत कम मात्रा में (10-15%) दूसरी जीन (सी.डी.के.एल.-5 [*CDKL5*]) में नुक्स होने की वजह से भी यह रोग हो सकता है।

## एम.ई.सी.पी.-2 (*MECP2*) जीन हमारे शरीर में क्या काम करती है?

एम.ई.सी.पी.-2 (*MECP2*) जीन MeCP2 प्रोटीन (protein) बनाने के लिए आदेश देती है। और यह प्रोटीन दिमाग के सही विकास के लिए बहुत जरूरी होती है। यह दिमाग की तंत्रकोशिकाओं (neurons) को सही रूप से काम करने में मदद करती है।



## यह रोग अधिकांश तौर पर लड़कियों में ही क्यों पाया जाता है?

रैट सिंड्रोम एम.ई.सी.पी.-2 (*MECP2*) जीन (gene) में नुक्स (म्यूटेशन; mutation) होने की वजह से होता है और यह जीन एक्स (X)-गुणसूत्र (chromosome) पर होती है। लड़कियों में दो X-गुणसूत्र (XX) होते हैं इसलिए अगर

नुक्स एक X-गुणसूत्र पर होता है तो भी वह जीवित रह सकती हैं क्योंकि उनके पास दूसरा



X गुणसूत्र भी है जो कि सही है। पर लड़कों में सिर्फ एक X गुणसूत्र (XY) होता है इसलिए अगर उनके इस X-गुणसूत्र पर रैट जीन का नुक्स होता है तो आमतौर पर वह जीवित नहीं रह सकते। पर कुछ लड़कों में कई बार X-गुणसूत्र (XXY) ज्यादा होता है तो वह जीवित रह पाते

हैं और रोग के लक्षण (symptoms) भी दिखते हैं पर ऐसा बहुत कम अवस्था में होता है।

**किस कारण जन्म के कुछ महीनों बाद तक यह बच्चे ठीक (normal) दिखते हैं ?**

रैट सिंड्रोम में *MECP2* जीन में जो नुक्स होता है वह जन्म से पहले ही हो जाता है पर पूरी तरह से रोग के लक्षण (symptoms of disease) विकसित होने में समय लग जाता है। इसी कारण से यह बच्चे जन्म के बाद कुछ महीनों तक देखने में ठीक लग सकते हैं।

**क्या रैट सिंड्रोम एक से ज्यादा बार एक ही परिवार में हो सकता है?**

रैट सिंड्रोम में वह जीन नुक्स जोकि इस रोग का कारण बनता है, वह गर्भधारण के पश्चात ही होता है (यह वंशागत नहीं होता)। बहुत कम संख्या में ही, करीब एक प्रतिशत में ही यह रोग वंशागत अर्थात एक पीढ़ी से दूसरी पीढ़ी या फिर एक ही परिवार में एक से ज्यादा बार आ सकता है।



**रैट सिंड्रोम की आनुवांशिकी जाँच (जेनेटिक टेस्ट) कराने का क्या मतलब है?**

आनुवांशिकी जाँच में चिकित्सक (doctor) आपके बच्चे के खून का नमूना (सैम्पल; sample) लेगा। फिर उसमें से डी. एन. ए. (DNA) निकालेगा और आपके बच्चे

की *MECP2* जीन के मुख्य भाग के डी. एन. ए. (DNA) में न्यूकलियोटाइड की तार को देखकर एक सही (normal) *MECP2* जीन के साथ तुलना करेगा।

### **क्या सभी बच्चों में एक जैसा नुक्स मिलता है?**

रैट सिंड्रोम बाकि अनुवांशिकी रोगों से अलग है क्योंकि रैट सिंड्रोम में जो नुक्स मिलता है, वह ज्यादातर नया होता है यानी उनको यह नुक्स अपने माता पिता से नहीं मिलता। इस लिये हर बच्चे में एक अलग नुक्स हो सकता है।



### **अलग अलग नुक्स मिलने से रोगियों में क्या असर पड़ता है?**

जीन के अलग-अलग भाग प्रोटीन के कार्य और उसकी मात्रा पर असर डालते हैं। इस लिये *MECP2* जीन का नुक्स जीन के किस भाग में है वह आपके बच्चे के लक्षणों की तीव्रता पर असर डालता है।

### **अगर बच्चे में *MECP2* के जैनेटिक टेस्ट से कोई नुक्स नहीं मिलता है तो इसका क्या मतलब है?**



खून की जांच से सिर्फ 80-90 प्रतिशत में ही नुक्स का पता चल पाता है। रैट सिंड्रोम का रोग निर्णय (डायग्नोसिस; diagnosis) लक्षण प्रमाण (diagnostic criteria) सूची के अनुसार किया जाता है। अगर खून की जांच में नुक्स नहीं मिलने पर भी आपके बच्चे में रोग लक्षण सूची के सारे लक्षण हैं तो यह तय करता है कि आपके बच्चे को रैट सिंड्रोम है।

### **जाँच में गलती (error) होने का दर कितना होता है?**

जाँच में गलती होने की आशंका बहुत कम होती है पर किसी भी तरह के DNA जांच के दौरान लगभग 2 प्रतिशत तकनीकी नुक्स होने की संभावना रहती है। फिर भी आपका यह जानना बहुत जरूरी है कि पूरी एम.इ.सी.पी.-2 (*MECP2*) जीन की जांच

नहीं की जाती है सिर्फ जीन का मुख्य भाग जो प्रोटीन बनाता है उसी की जांच की जाती है। इसलिए अगर जांच में कुछ नुक्स नहीं मिलता है तो यह नहीं कहा जा सकता कि आपके बच्चे को रैट सिंड्रोम नहीं है।

## **रैट सिंड्रोम रोगियों की आनुवांशिक जाँच (जैनेटिक टेस्ट) से परिवारजनों को क्या लाभ होगा?**

रैट सिंड्रोम में जीन में दोबारा नुक्स होने की आशंका बहुत (लगभग 1 प्रतिशत) होती है, पर जिनके पहले बच्चे में नुक्स मिलता है वह 1 प्रतिशत का भी खतरा नहीं लेना चाहेंगे। इस लिये अगर आपके पहले बच्चे की जांच करने पर उसकी *MECP2* जीन में नुक्स मिलता है तो भविष्य में आने वाले आपके दूसरे बच्चे में उसी नुक्स की जांच गर्भधारण के दौरान की जा सकती है और आपके परिवार में आने वाले दूसरे बच्चे को रैट सिंड्रोम होने के खतरे से बचाया जा सकता है।

## **परिवारजन ये कैसे पता करें कि उनके बच्चे को रैट सिंड्रोम है?**

किसी भी बच्चे को उसके माता-पिता से बेहतर और कोई नहीं समझ सकता। माता-पिता को पहली बार में ही पता चल जाता है कि उनका बच्चा दूसरे बच्चों से अलग है। और जब वह अपने बच्चे को चिकित्सक (doctor) के पास लेकर जाते हैं और चिकित्सक रैट सिंड्रोम रोग निर्णय (डाइयाग्नोसिस) के लक्षण प्रमाण (clinical criteria) सूची का प्रयोग करते हैं, तो माता-पिता जान जाते हैं कि उनका बच्चा रैट सिंड्रोम की जानकारी पर फिट हो रहा है या नहीं।

## **रैट सिंड्रोम का रोग-निर्णय (डाइयाग्नोसिस; diagnosis) कैसे होता है?**

रैट सिंड्रोम का रोग-निर्णय एक प्रशिक्षित चिकित्सक की मौजूदगी में एक संस्थापित रैट सिंड्रोम रोग-लक्षण प्रमाण सूची (Rett syndrome diagnostic criteria) के





आधार पर किया जाता है। आपका चिकित्सक आपके बच्चे के शुरुआती विकास और बुद्धि के बारे में आपसे पूरी जानकारी लेता है और बच्चे की चिकित्सा-सम्बंधित, शारीरिक और तंत्रविज्ञान से सम्बन्धी जानकारी को परखता है। अगर आपके बच्चे को रैट सिंड्रोम है तो नीचे लिखे हुए कुछ यां सारे लक्षण हो सकते हैं जो कि

जन्म के बाद 6 महीने से लेकर करीबन 4 साल की आयु में कभी भी दिख सकते हैं।

- ★ जन्म के समय पर या बाद में बच्चे का बिल्कुल ठीक होना।
- ★ सिर के आकार का आयु के अनुसार छोटा होना (सिर का विकास धीमा होना)।
- ★ बोलना बंद कर देना यां सिर्फ कुछ शब्दों को बोलना।
- ★ हाथ से करने वाले कामों में कमी होना यां खत्म हो जाना।
- ★ हाथों से करने वाले कामों को दोहराना जैसे सिर्फ ताली बजाते रहना यां हाथ धोने की प्रक्रिया करते रहना यां हाथों को मोड़ते रहना यां हाथों को थपथपाते रहना यां फिर हाथ को बार-बार मुँह में ले जाना।
- ★ ऊपरी शरीर (धड़) को हिलाते रहना।
- ★ चलने में परेशानी होना यां चलना बंद कर देना या चौड़े पैरों के साथ चलना।
- ★ सांस थामना या हवा निगलकर पेट फुलाना।
- ★ नींद (sleep) कम हो जाना यां सोने में परेशानी होना।
- ★ रीढ़ की हड्डी का टेढ़ापन।
- ★ जोड़ों का सिकुड़ना या मांसपेशियां (muscles) कड़ी हो जाना।
- ★ मिरगी के दौरे पड़ना।



- ★ दांतों का किटकिटाना।
- ★ खाना निगलने और चबाने सम्बन्धी परेशानियां।
- ★ ठंडे और छोटे हाथ-पैर।

## रैट सिंड्रोम का रोग-निर्णय (डाइग्नोसिस; diagnosis) करते समय किन



### पर बीमारियों के लिये जांच करनी चाहिए?

बहुत से ऐसे रोग भी हैं जिनके लक्षण रैट सिंड्रोम रोगियों के लक्षणों से मिलते जुलते हैं इसीलिए कई बार रैट सिंड्रोम के रोगी को गलत रोग-निर्णय दे दिया जाता है, रैट सिंड्रोम के रोगी को गलती से ऐंजलमैन सिंड्रोम (angelman syndrome), ऑटिजम (autism) यां सेरीवरल पालसी (cerebral palsy) के रोगी मान लिया जाता है। इसीलिए रैट सिंड्रोम में चिकित्सक से रोगी की जांच कराना बहुत जरूरी है।

## रैट सिंड्रोम और ऑटिजम (autism) में क्या अन्तर हैं?

रैट सिंड्रोम ज्यादातर लड़कियों में पाया जाता है पर ऑटिजम ज्यादातर लड़कों में पाया जाता है। रैट सिंड्रोम रोगी बोल नहीं पाते पर ऑटिजम रोगी बोल सकते हैं। रैट सिंड्रोम रोगी हमेशा हाथ से काम नहीं कर पाते पर ऑटिजम रोगी कर लेते हैं। कुछ रैट सिंड्रोम रोगी चल नहीं पाते पर सारे ऑटिजम रोगी ठीक से चलते हैं। रैट सिंड्रोम में दौरे आना सामान्य (normal) है पर ऑटिजम में आसामान्य (abnormal) हैं। रैट सिंड्रोम में शारीरिक विकास गति धीमी हो जाती है पर ऑटिजम में शारीरिक विकास ठीक होता है। रैट सिंड्रोम में एम.इ.सी.पी.-2 (MECP2) जीन का नुक्स अधिकतर मिल जाता है पर ऑटिजम में इसका मिलना बहुत ही कम या ना के बराबर ही होता है। छोटी आयु में रैट सिंड्रोम के रोगी के लक्षण ऑटिजम से मिल सकते हैं, पर समय के साथ-साथ ये खत्म हो जाते हैं। रैट सिंड्रोम में बच्चे अपने हाथों का इस्तेमाल



नहीं कर पाते और हाथों से लगातार एक ही काम करते रहते हैं जैसे कि हाथ मुंह में ले जाना या हाथ मरोड़ना या ताली बजाना या हाथ थपथपाना आदि। पर ऑटिज्म में ऐसा नहीं होता है। ऑटिज्म में बच्चे अपने हाथों का इस्तेमाल करते हैं। रैट सिंड्रोम वाले बच्चों में आखों से सम्पर्क बनाना ऑटिज्म वाले बच्चों से बेहतर होता है।

### **कौन-सी जाँचे (टेस्ट) रैट सिंड्रोम के रोग-निर्णय में मदद कर सकते हैं?**



★ एम.ई.सी.पी.-2 (*MECP2*) और सी.डी.के.एल.-5 (*CDKL5*) जीन के नुक्स की आनुवांशिकी जांच (जैनेटिक टेस्ट) से 80-90 प्रतिशत तक नुक्स (म्यूटेशन) का पता चल जाता है। पर रोग निर्णय के लिए इतना ही काफी नहीं है। वैज्ञानिकों का मानना है कि बाकी 10-20 प्रतिशत में जीन के दूसरे भाग में नुक्स होना या किसी और जीन में नुक्स भी हो सकता है जिनको अभी सिद्ध करना बाकी है।

★ रोग-लक्षणों के दूसरे कारणों का इन जाँचों से पता लगाया जा सकता है - सीरम लेक्टेट (serum lactate), अमोनिया (blood ammonia), मूत्र जैव अम्ल जांच (मूत्र ओरगेनिक एसिड; urine organic acid), पाइरूवेट, अमाइनो एसिड (pyruvate amino acid) और गुणसूत्रों की जांच (karyotyping)।



★ एम.आर.आई. (MRI) भी रोग-निर्णय में सहायक हो सकता है। रैट सिंड्रोम से मिली जानकारी से पता चलता है कि इन रोगियों में दिमाग के मुख्य भाग का आकार (size) छोटा हो जाता है और अनुमस्तिष्क में कुछ कमी हो जाती है।

- ★ ई.सी. जी. (ECG) भी असामान्य (abnormal) हो सकता है।
- ★ ई.ई. जी. (EEG) से मिरगी के दौरों को आंका जा सकता है।
- ★ मनोमिति परीक्षण (IQ Test, साइकोमेट्रिक टेस्ट) से गंभीर मानसिक बुद्धिहीनता का पता चलता है।

### **रैट सिंड्रोम कितनी तरह का होता है?**

रैट सिंड्रोम रोगी इन दो तरह की किस्मों में से किसी एक तरह के हो सकते हैं।

- (1) क्लासिक (classical) रैट सिंड्रोम : अगर आपके बच्चे में रैट सिंड्रोम रोग-लक्षण प्रमाण सूची (Rett syndrome diagnostic criteria) के सारे रोग-लक्षण हैं।
- (2) एटिपिकल (atypical) या वैरियेंट (variant) रैट सिंड्रोम : अगर आपके बच्चे में रैट सिंड्रोम रोग-लक्षण प्रमाण सूची (Rett syndrome diagnostic criteria) के सिर्फ कुछ ही लक्षण हैं।

### **रैट सिंड्रोम में कौन-कौन से पड़ाव (stages) आते हैं?**

- ★ शुरुआती लक्षण अवस्था (6-18 माह के बीच में)।
- ★ तीव्र लक्षण अवस्था (1-4 वर्ष के बीच में)।
- ★ पठार अवस्था (प्लेटियु स्टेज) - स्कूल जाने से पहले की आयु से लेकर बालिग होने की आयु तक। यहां लक्षण और गंभीर नहीं होते और कई बार लक्षणों की तीव्रता कम हो जाती है।
- ★ लेट मोटर (प्रेरक) अवस्था - (5-25 वर्ष के बीच में) यह शुरु होने के बाद वर्षों तक रहती है।



## क्या सारे रैट सिंड्रोम रोगी एक तरह के पड़ावों (अवस्था; stages) से गुजरते हैं?

नहीं ऐसा नहीं होता है। रैट सिंड्रोम के पड़ाव (stages) उस रोग-लक्षण प्रमाण सूची पर आधारित हैं जो इस बीमारी को ठीक से समझने के लिए तैयार किए गए हैं। रैट सिंड्रोम में रोग के लक्षण दो रोगियों में अलग-अलग हो सकते हैं। इसी कारण रैट सिंड्रोम में एक ही आयु के दो बच्चे एक जैसे नहीं होते और अलग लग सकते हैं।



## रैट सिंड्रोम रोगी किस तरह से चीजों को समझते हैं?

रैट सिंड्रोम रोगी समझ सकते हैं कि आप क्या कह रहे हैं पर वो उस तरीके से आपको बता नहीं पाते जैसा कि आप उनसे चाहते हैं। हालांकि यह बच्चे न तो बोल सकते हैं और न ही अपने हाथों से इशारे कर सकते हैं पर फिर भी अपनी आंखों से यह बताने की कोशिश करते हैं कि वो आपको समझ रहे हैं। अगर आप इन बच्चों को सिखाने की कोशिश करेंगे तो वह भी सीखने की कोशिश करते हैं। बहुत से बच्चे कई तरह के व्यावहारिक तरीकों या उपकरणों का इस्तेमाल करते हैं जिससे वो अपने आप को और अपनी बात को बताने की कोशिश करते हैं।

## रैट सिंड्रोम रोगियों को किस तरह की परेशानियां (problems) हो सकती हैं?



चेष्टा-अक्षमता (अप्रैक्सिया; apraxia) : शरीर के प्रेरक (मोटर; motor) कामों को ना कर पाना इस रोग का प्रमुख लक्षण है। यह शरीर की हर काम जिसमें बोलना, देखना आदि शामिल हैं, में रुकावट डाल सकता है और इसी लक्षण की वजह से यह रोगी वह काम नहीं कर पाते जो वह करना चाहते हैं।

पीठ की रीढ़ का टेढ़ापन (scoliosis/kyphosis): ये आमतौर पर बहुत से रोगियों में पाया जाता है और 8-14 वर्ष की आयु में ये ज्यादा बढ़ सकता है। कुछ उपकरण जो रीढ़ को कसकर बाँधकर रख सकते हैं या फिर शल्य चिकित्सा (सर्जरी, surgery) की मदद से इसका बढ़ना रोका जा सकता है। इस लक्षण के बढ़ने की आशंका उन रोगियों में ज्यादा होती है जो या तो नहीं पाते या फिर उनकी माँसपेशियाँ (muscles) ढीली रहती हैं। भार सम्बन्धी (weight bearing) कसरतें और चिकित्सक से लगातार जांच कराते रहने से भी फायदा हो सकता है।



मिरगी के दौरें (seizures): ये लक्षण रैट सिंड्रोम रोगियों में बहुत पाया जाता है। आमतौर पर रैट सिंड्रोम के ठीक प्रेरक (मोटर) व्यवहार (behavior) को भी गलती से मिरगी का दौरा मान लिया जाता है। यह देखा गया है कि बहुत सारी ऐसी घटनायें मिरगी का दौरा नहीं होती हैं। सही मायनों में इन रोगियों में दौरा सोते समय आता है, इसलिए इसकी पहचान नहीं हो पाती। सही इलाज शुरू करने के लिए वीडियो इ.इ.जी. (Video E.E.G) द्वारा इसका पता लगाना बहुत जरूरी है। ज्यादातर दौरों को रोकने के लिए जिन दवाइयों का सुझाव दिया जाता है वह बहुत असरदार सिद्ध होती हैं।

विकास / वृद्धि (Growth): रैट सिंड्रोम में शारीरिक विकास बहुत धीमा होता है। आमतौर पर ये रोगी अपनी आयु के अनुसार छोटे दिखते हैं। ये खाना चबाने में परेशानी, सही मात्रा में भोजन न करने की वजह से हो सकता है। सही मात्रा में भोजन लेने पर भार और लम्बाई में बढ़ाव देखा जा सकता है और इससे रोगी की सतर्कता और वार्तालाप भी बेहतर हो सकता है।

कब्ज (constipation): ये लक्षण भी इन रोगियों में आम है और इससे गंभीर परेशानियाँ हो सकती हैं। सही मात्रा में तरल पदार्थ (liquid), रेशेयुक्त आहार और व्यायाम से इस पर काबू पाया जा सकता है।

उत्तेजना (agitation): आमतौर पर बात न कर पाने से जो चिड़चिड़ापन होता है उसी की वजह से यो रोगी उत्तेजित हो जाते हैं। गुनगुने पानी से स्नान कराने, मालिश करने, शांत, संगीतमय और कम उत्तेजित करने वाली जगह इन बच्चों के लिये सहायक सिद्ध हो सकती हैं।

### **रैट सिंड्रोम रोगी क्या-क्या कार्य कर सकते हैं?**

हालांकि रैट सिंड्रोम रोगियों को रोजमर्रा के काम करने में आपकी मदद लेनी पड़ेगी, पर कुछ रोगी कुछ काम अपने आप करना भी सीख सकते हैं। यह किसी की सहायता से शौचालय जाना, अपने हाथ से खाना या फिर किसी के सहायता से बर्तन में खाना भी सीख सकते हैं। सहायक उपकरणों की मदद से रोगी इशारे करना भी



सीख सकते हैं। बहुत सारी परेशानियों के बावजूद भी यह बच्चे लगातार सीखने की कोशिश करते हैं और यह भी अपने परिवारजनों और दोस्तों के साथ आगे के जीवन का आनन्द लेना चाहते हैं।

### **रैट सिंड्रोम रोगियों का हृदय परिक्षण (heart check-up) कराना चाहिए?**

रैट सिंड्रोम रोगी का 5 वर्ष की आयु के बाद एक बार हृदय परिक्षण करा लेना चाहिए। अगर जांच का परिणाम ठीक आए तो हर साल यह जांच कराएं। अगर परिणाम ठीक नहीं आता है तो आपकी किसी हृदय विशेषज्ञ (heart specialist) से मिलकर उसकी राय लेने की आवश्यकता होगी।

### **रैट सिंड्रोम से ग्रस्त बच्चों की आयु कितनी होती है?**

अगर रैट सिंड्रोम के बच्चों को कोई हृदय रोग या कोई और बड़ी बीमारी नहीं है तो वह बाकी लोगों की तरह सामान्य जीवन ही व्यतीत करते हैं। उनकी सामान्य जीवन अवधि 45 से 50 वर्ष तक पाई गई है।

## **परिवारजन रैंट सिंड्रोम रोगी की किस तरह से सहायता कर सकते हैं?**

अपने बच्चे से इस तरह से बात करें जैसे आप उसी की आयु के हैं। उसे समझने या संकेत करने का समय दें। कई बार ऐसा हो सकता है कि आपका बच्चा उत्तर देने, इशारा करने या कुछ और काम करने में बहुत समय लगा दे। पर आप उत्तेजित या दुखी मत हों क्योंकि आपका बच्चा विशिष्ट (स्पेशल; special) है। इसलिए उसे आप की तरफ से विशेष ध्यान चाहिए। चाहे वह पूरी तरह से कामों में भाग ले पाये या नहीं फिर भी उसे अपने रोजमर्रा (daily routine) के कामों में शामिल करें, उसे अच्छे से जानने की कोशिश करें और अपना ज्यादा से ज्यादा समय दे, फिर आप खुद देख सकते हैं कि आपका बच्चा आपकी मदद से कितना कुछ सीख सकता है।।

## **रैंट सिंड्रोम रोगी किस प्रकार के स्कूलों / विद्यालयों में जा सकते हैं?**

हर रैंट सिंड्रोम रोगी अपनी तरह से अलग है कुछ बच्चे विशेष स्कूलों / विद्यालयों में जाते हैं, जबकि कुछ बच्चे अपने नजदीक के आम स्कूलों में भी जा सकते हैं। रैंट सिंड्रोम रोगियों को सीखना बहुत अच्छा लगता है और वह इसकी कोशिश भी करते हैं।

## **क्या रैंट सिंड्रोम का कोई उपचार है?**

फिलहाल तो इस रोग का कोई इलाज नहीं है, पर बहुत से उपचार मौजूद हैं जिनकी मदद से इन रोगियों के लक्षणों में सुधार लाया जा सकता है। सांस की परेशानियों (breathing problems), मिरगी के दौरों, मांसपेशियों के नियंत्रण सम्बन्धी परेशानियों को दवा से ठीक किया जा सकता है। परन्तु जीन में होने वाले नुक्स के आधार पर दी जाने वाली कुछ दवाइयों पर वैज्ञानिक अध्ययन (scientific studies) चल रहा है और ये आशा है कि भविष्य में इस रोग का बेहतर उपचार मिल सकता है। इन रोगियों की कुछ खास जरूरतों को ध्यान में रखते हुए एक योग्य चिकित्सा विकसित की जा सकती है जिसका उद्देश्य इन रोगियों को घर और स्कूल में आने वाली जरूरतों पर ध्यान देना होगा। इसे सफल बनाने में परिवारजनों (family members), स्वास्थ्यकर्मीयों (health-workers), अध्यापकों (teachers), परामर्शदाता (counselors), समाज सेवकों

(social worker), व्यवहारिक (behavioral), शारीरिक रोगियों के सामाजिक (social), संचारण (communication) की निपुणता (skills) और कार्य करने की योग्यता को बढ़ाया जा सकता है।

**रैट सिंड्रोम रोगियों के लिए कौन से इलाज लम्बे समय तक सहायक हो सकते हैं?**

दवाइयां (medicines): सांस की परेशानियों, मांसपेशियों को नियंत्रित करने के लिए, मिरगी के दौरों पर काबू पाने के लिए चिकित्सक द्वारा बताई गई दवाइयों का प्रयोग किया जा सकता है।

विशेष आहार (special diet): रैट सिंड्रोम रोगियों को भूख कम लगती है और उन्हें खाना चबाने और निगलने में भी परेशानी हो सकती है। इसलिए इनके लिए विशेष आहार का निर्धारण एक आहारिकीविद (डाइटिशियन) द्वारा कराया जा सकता है। जिन रोगियों को दौरे आते हैं और जिन पर दवाइयों का असर नहीं हो रहा हो ऐसे रोगियों के लिए एक विशेष प्रोटीनयुक्त, वसायुक्त और कम कार्बोहाइड्रेट वाला आहार फायदेमंद हो सकता है।

खपची (स्प्लिन्ट; splint) और बन्धनी (ब्रेस; braces): हाथ की बार-बार दोहराने वाली क्रियाओं को कम करने के लिए हाथ और कुहनी की खपची (स्प्लिन्ट) सहायक हो सकते हैं। इससे यह रोगी अपने प्रबल हाथ से काम करना भी सीख सकते हैं। जिन रोगियों में कुब्जता (कूबड़) हो जाता है उनकी पीठ की रीढ़ पर बन्धनी (ब्रेस) का प्रयोग किया जा सकता है जो कि टेढ़ेपन को बढ़ने से रोक सकता है।

भौतिक (फिजीकल) चिकित्सा (physiotherapy): इसका इस्तेमाल करके रोगियों को ठीक से चल पाने योग्य हो जाने में सहायता मिल सकती है।

व्यावसायिक (ओकेयुपेशनल) चिकित्सा (occupational therapy): व्यावसायिक चिकित्सा की सहायता से रोगी रोजमर्रा के कामों में अपने हाथों को इस्तेमाल करना सीख सकते हैं।

उच्चारण (भाषा) चिकित्सा (speech therapy): कुछ रोगियों को अपनी शारीरिक भाषा का उपयोग करते हुए दूसरों से बात करना सिखाया जाता है। कुछ रोगी अपनी आंखों, संचारण पट्टा (बोर्ड) या फिर बिजली उपकरणों की मदद से भी बात करना सीख सकते हैं।

**(यह हमेशा याद रखें कि रैट सिंड्रोम रोगी अपनी बोलने की क्षमता तो खो चुके होते हैं पर उनमें बोलने की इच्छा हमेशा प्रबल रहती है)**

जल चिकित्सा (water therapy): गर्म (गुनगुना) पानी का उपयोग करने से इन रोगियों में मांसपेशियों को आराम मिल सकता है और तनाव में भी कमी होती है।

मालिश (massage): शरीर की मालिश इन रोगियों के लचीलापन, मांसपेशियों को आराम देने, कुब्जता (कूबड़) और शारीरिक अकड़न के प्रभाव को कम करने में सहायक हो सकती है।

संगीत (music): रैट सिंड्रोम रोगियों को संगीत से एक खास लगाव होता है। संगीत इन रोगियों के उत्तेजना कम करने, हाथों से करने वाले कामों को बढ़ाने, सीखने की इच्छा, शब्दों को बोलना सीखना, महसूस करना और बहुत से और कामों को ठीक करने में सहायक हो सकता है।

घुड़सवारी (horseriding) और सूचीबेध (ऐक्यूपेन्चर; acupuncture) भी इन रोगियों में लाभदायक हो सकते हैं।

**अभी तक रैट सिंड्रोम के लिए किन-किन दवाइयों को परखा गया है?**

रैट सिंड्रोम रोगियों के लिए बहुत सारी दवाइयां (जैसे एल-डोपा, नालट्रैक्सान, ब्रामोक्रिप्टीन, टाइरोसीन, सेरोटोनिन, एल-कारनीटिन आदि) का उपयोग शारीरिक गतिविधियों को ठीक करने के लिए किया गया है। पर अभी तक इन दवाइयों में से कोई भी इन रोगियों के लिए 100 प्रतिशत फायदेमंद साबित नहीं हुई है। इन रोगियों में कारबामाजेपीन और दूसरी दवाइयां, जोकि दौरा को नियंत्रित करने के लिए है, काफी

फायदेमंद साबित हुई हैं। पर कोई भी दवाई देने से पहले से अपने चिकित्सक से पूरी जानकारी लें।

### **रैट सिंड्रोम के लिए देश-विदेश में कौन से लाक्षणिक परिक्षण (क्लीनिकल ट्रॉयल; *clinical trials*) चल रहे हैं?**

अमेरिका में रैट सिंड्रोम रोगियों के लिए दो दवाइयों (डेक्सट्रोमेथोरफेन और डोनेपेजिल हाइड्रोक्लोराइड) पर लाक्षणिक परिक्षण चल रहा है जोकि भविष्य में बताएगा कि यह दवाइयां इन रोगियों के उपचार के लिए फायदेमंद हो सकती है या नहीं। हम समय आने पर आपको इसके बारे में जरूर अवगत कराएंगे।

***(नन्हें फरिश्ते अपने हाथों का अलग-अलग तरीकों से उपयोग करते हुए)***





## याद रखने योग्य बातें:-

- ★ रैट सिंड्रोम में किसी का दोष नहीं है।
- ★ आप या आपके परिवार का कोई सदस्य इस बात से शर्म महसूस न करें।
- ★ अगर आप खुद शर्मसार महसूस करेंगे तो आप अपने बच्चे को बेहतर नहीं बना पाएंगे।
- ★ अपने बच्चे को उतना ही प्यार दे जितना आप अपने दूसरे बच्चे को या किसी और बच्चे को दे रहे हैं।
- ★ आपको अपने बच्चे को बेहतर बनाने के लिए पहले अपने आप को मजबूत करना होगा और धैर्य से काम लेना होगा।
- ★ अगर आपका बच्चा बेहतर होता है तो उसमें सबसे ज्यादा योगदान आप का ही होगा।



हमेशा याद रखें कि आपका बच्चा विशिष्ट (स्पेशल) है और आप अकेले नहीं हैं।

*कृप्या हमारे साथ मिलकर इन सुन्दर फरिश्तों के चेहरे पर मुस्कान लाने और इनका भविष्य संवारने और उन गायब पहलियों के टुकड़ों को ढूँढने में मदद करें जिनसे रैट सिंड्रोम को खत्म किया जा सकता है, अगर हम मिलकर काम करें तो हम बेहतर तरीके से काम कर पाएंगे।*







अक्टूबर रैट सिंड्रोम जागरूकता माह है'



"रैट सिंड्रोम जागरूकता दिवस"

अक्टूबर माह को पूरे संसार में रैट सिंड्रोम जागरूकता माह की तरह मनाया जाता है। 19 अक्टूबर 2008 को हमने पहला रैट सिंड्रोम जागरूकता दिवस (Rett syndrome awareness day) मनाया और इस दिन हमने इन बच्चों के परिवारजनों के साथ एक मीटिंग की और इस मीटिंग में 15 परिवार, चिकीत्सक (Doctor) और शोधकर्ता (Scientist) आये जो कि हमारी पहली मीटिंग के लिये बहुत बड़ी सफलता थी। इस मीटिंग में रैट सिंड्रोम से जुड़े तथ्य जैसे कि इस बिमारी का इतिहास (history), जैनेटिक्स (genetics), इलाज (cure), चिकित्सा (therapies) और इसके नियंत्रण (management) सम्बंधित जानकारी दी गई। इस मीटिंग में ही इस पुस्तिका का अनावरण (release) किया गया और सभी लोगों को यह पुस्तिका बाँटी गयी। इस मीटिंग के बाद सभी परिवार वालों और चिकित्सकों के बीच में चर्चा हुई। बच्चों के परिवारों ने अपने बच्चों के बारे में अपने सुझाव दिये। हम सभने इस मीटिंग की सफलता को देखते हुये इसको हर साल अक्टूबर के महीने में करने का फैसला किया। इस मीटिंग की कुछ तस्वीरें आप इस पुस्तिका में देख सकते हैं।





## रैट सिंड्रोम जागरूकता दिवस मीटिंग 2008







अधिक जानकारी के लिए आप हमें निम्नलिखित पत्ते पर संपर्क कर सकते हैं:-

**मधुलिका काबरा /रजनी खजूरिया**

जैनेटिक युनिट, बालचिकित्सा विभाग,  
ओल्ड ओ. टी. ब्लॉक, प्रथम मंजिल,  
अखिल भारतीय आर्युविज्ञान संस्थान (A.I.I.M.S.),  
नई दिल्ली - 110 029, भारत  
फोन न. 011-26594585 / 09999343421

**E-mail:** [info.rett@yahoo.com](mailto:info.rett@yahoo.com)  
[rajni.khajuria@yahoo.com](mailto:rajni.khajuria@yahoo.com)  
[madhulikakabra@hotmail.com](mailto:madhulikakabra@hotmail.com)

रैट सिंड्रोम के बारे में और जानकारी आप नीचे लिखे बेबसाईट से जान सकते हैं।

[www.rettsyndrome.org](http://www.rettsyndrome.org)  
[www.rettsyndromeindia.blogspot.com](http://www.rettsyndromeindia.blogspot.com)





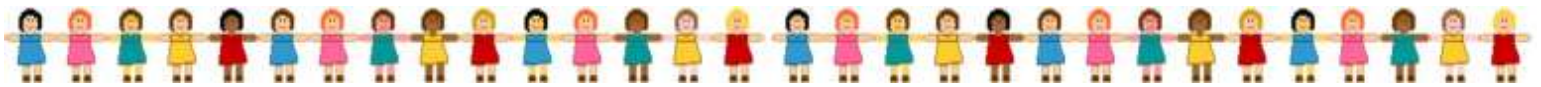
# रैट सिंड्रोम



चमकीली आंखें,  
प्यारी सी मुस्कान,  
और हाथों का अनोखे तरीकों से प्रयोग करते हुए,  
विशिष्ट बच्चे,  
चंचल मन और  
प्यारा सा दिल,  
यह है रैट सिंड्रोम के नन्हें फरिश्ते

**BETT ANGELS**





इस पुस्तिका को छापने में जैनजाईम इंडिया (Genzyme India) ने हमें अपना पूरा योगदान दिया है और इसके लिये हम उनके बहुत आभारी हैं पर इस पुस्तिका के विषय-वस्तु के सम्पादन में उनका कोई योगदान नहीं है।

