



Understanding Chromosome & Gene Disorders

# 22q11.2 ডিলিটেশন সিনড্রোম (ভেলো-কার্ডিও- ফেসিয়াল সিনড্রোম)



[rarechromo.org](http://rarechromo.org)

## সূত্র

এই পুস্তিকার তথ্য আংশিকভাবে প্রকাশিত মেডিক্যাল লিটারেচার থেকে নেওয়া হয়েছে। প্রথম লেখকের নাম এবং প্রকাশের তারিখ দেওয়া হয়েছে যাতে আপনি ইন্টারনেটে PubMed-এ ([www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/](http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/)) সারসংক্ষেপ বা মূল নিবন্ধগুলি খুঁজে পেতে পারেন। আপনি চাইলে, আপনি বেশিরভাগ নিবন্ধ *Unique* থেকে পেতে পারেন। তাছাড়া, এই পুস্তিকায় 2010 সালে *Unique* -এর সদস্যদের মধ্যে পরিচালিত একটি সমীক্ষা থেকে সংগৃহীত তথ্যও অন্তর্ভুক্ত করা হয়েছে, যা *Unique* -এ উল্লেখ করা হয়েছে। এই পুস্তিকাটি লেখার সময় *Unique* এর 65 জন সদস্যের 22q11.2 ডিলিশন ছিল, যাদের ক্ষেত্রে অন্য কোনো ক্রোমোজোম থেকে উপাদান হারানো বা বৃদ্ধি পাওয়া যায়নি। এই সদস্যদের বয়স শিশু থেকে 55 বছর বয়সী প্রাপ্তবয়স্ক পর্যন্ত বিস্তৃত। কয়েকজন ব্যক্তি, যাদের মেডিক্যাল লিটারেচারে বর্ণনা করা হয়েছে এবং *Unique* -এর সাতজন সদস্যের ক্ষেত্রেও দেখা গেছে, তাদের 22q11.2 ডিলিশনের পাশাপাশি অন্য একটি ক্রোমোজোম বাহু থেকেও উপাদান হারানো বা বৃদ্ধি পেয়েছে, যা সাধারণত ট্রান্সলোকেশন নামে পরিচিত একটি ক্রোমোজোম পরিবর্তনের ফলস্বরূপ ঘটে। যেহেতু এই ব্যক্তিদের মধ্যে 'বিশুদ্ধ' ডিলিশনের প্রভাব দেখা যায় না, তাই তাদের এই পুস্তিকায় অন্তর্ভুক্ত করা হয়নি। *Unique* মেডিক্যাল লিটারেচারে উল্লেখিত এই ধরনের কেসগুলির একটি তালিকা এবং *Unique* সদস্যদের ক্যারিওটাইপের তথ্য সংরক্ষণ করে; অনুরোধের ভিত্তিতে এই তথ্য সরবরাহ করা যেতে পারে।

## ভেলো-কার্ডিও-ফেসিয়াল সিন্ড্রোম

ভেলো-কার্ডিও-ফেসিয়াল সিন্ড্রোম, যা 22q11.2 ডিলিশন সিন্ড্রোম নামেও পরিচিত, ক্রোমোজোম 22-এর একটি অনুলিপি থেকে অতি ক্ষুদ্র জেনেটিক উপাদান অনুপস্থিত থাকার কারণে ঘটে। স্বাভাবিক বিকাশ ও কার্যকারিতার জন্য ক্রোমোজোমে সঠিক পরিমাণে জেনেটিক উপাদান (আণবিক ডিঅক্সিরাইবোনিউক্লিক এসিড (Deoxyribonucleic Acid, DNA)) থাকা প্রয়োজন — না খুব বেশি, না খুব কম।

অন্যান্য বেশিরভাগ ক্রোমোজোম ব্যাধিগুলির মতো, ক্রোমোজোম 22-এর সামান্য অংশ অনুপস্থিত থাকলেও জন্মগত ক্রটি, বিকাশগত বিলম্ব এবং শেখার অসুবিধার ঝুঁকি বৃদ্ধি পেতে পারে। তবে, সমস্যাগুলি ব্যক্তিভেদে ভিন্ন হয়।

## ক্রোমোজোমের সম্পর্কে বিরস্কারিত বিবরণ

ক্রোমোজোম হলো শরীরের কোষের নিউক্লিয়াসে পাওয়া কাঠামো। প্রতিটি ক্রোমোজোমে হাজার হাজার জিন থাকে, যেগুলোকে পৃথক নির্দেশিকা (অথবা রেসিপি) হিসেবে ভাবা যেতে পারে যেখানে শরীর কীভাবে বিকশিত হবে, বৃদ্ধি পাবে এবং কাজ করবে সে সম্পর্কে সমস্ত জেনেটিক তথ্য সংরক্ষিত থাকে। ক্রোমোজোম (এবং জিন) সাধারণত পেয়ারে (জোড়ায়) আসে, প্রতিটি ক্রোমোজোম পেয়ারের অর্ধেক অংশ প্রতিটি পিতামাতার কাছ থেকে উত্তরাধিকারসূত্রে পাওয়া যায়। মানুষের 23 পেয়ার ক্রোমোজোম থাকে, যার ফলে মোট 46টি পৃথক ক্রোমোজোম তৈরি হয়।

এই 46টি ক্রোমোজোমের মধ্যে দুটি হল লিঙ্গ ক্রোমোজোম যা লিঙ্গ নির্ধারণ করে। মহিলাদের দুটি X ক্রোমোজোম থাকে এবং পুরুষদের একটি X ক্রোমোজোম এবং একটি Y ক্রোমোজোম থাকে। অবশিষ্ট 44টি ক্রোমোজোম 22 পেয়ারে বিভক্ত, যেগুলিকে আকার অনুসারে প্রায় বড় থেকে ছোট ক্রমে 1 থেকে 22 পর্যন্ত নম্বর দেওয়া হয়েছে। প্রতিটি ক্রোমোজোমের একটি ছোট বা পেটিট (*p*) বাহু থাকে (পৃষ্ঠা 3-এর চিত্রে উপরের অংশে দেখানো হয়েছে) এবং একটি লম্বা (*q*) বাহু থাকে (যা ক্রোমোজোমের নিচের অংশ)।

## ক্রোমোজোম ডিলিশনসমূহ

বাবার শুক্রাণু কোষ এবং মায়ের ডিম্বাণু কোষ, উভয়েই প্রতিটি ক্রোমোজোমের মাত্র একটি করে কপি বহন করে। যখন তারা একত্রিত হয়, তখন তারা একটি একক কোষ গঠন করে, যা প্রতিটি ক্রোমোজোমের দুটি কপি বহন করে। কখনও কখনও ডিম্বাণু বা শুক্রাণু কোষের গঠনের সময় ক্রোমোজোমের কিছু অংশ ভেঙে যেতে পারে বা স্বাভাবিক বিন্যাসের থেকে ভিন্নভাবে সাজানো থাকতে পারে। 22q11.2 ডিলিশনযুক্ত ব্যক্তিদের একটি সম্পূর্ণ ক্রোমোজোম 22 থাকে, কিন্তু অন্য কপির লম্বা বাহুর একটি অংশ অনুপস্থিত বা মুছে যায়। ভেলো-কার্ডিও-ফেসিয়াল সিন্ড্রোম (Velo-Cardio-Facial Syndrome, VCFS)-এ আক্রান্ত অধিকাংশ ব্যক্তির ক্ষেত্রে প্রায় 40টি জিন অনুপস্থিত থাকে, যা একজন ব্যক্তির শেখার ক্ষমতা ও শারীরিক

বিকাশকে প্রভাবিত করতে পারে। সূত্রাং ধারণা করা হয় যে, বেশিরভাগ ক্লিনিকাল জটিলতা সম্ভবত একাধিক জিনের স্বাভাবিক দুটি কপির পরিবর্তে মাত্র একটি কপি থাকার ফলেই ঘটে। আমরা এখনও এই অঞ্চলের জিনগুলির নির্দিষ্ট ভূমিকা বা কার্যকারিতা সম্পর্কে শিখছি। এছাড়াও, মনে রাখা গুরুত্বপূর্ণ যে একটি শিশুর অন্যান্য জিন, পরিবেশ এবং স্বতন্ত্র ব্যক্তিত্ব এই তিনটি বিষয়ই তার ভবিষ্যৎ বিকাশ, চাহিদা এবং অর্জন নির্ধারণে গুরুত্বপূর্ণ ভূমিকা রাখে।

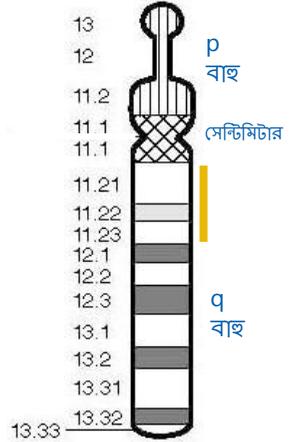
## 22q11.2 সম্পর্কে বিস্তারিতভাবে জানা

ক্রোমোজোম খালি চোখে দেখা যায় না, তবে সেগুলোকে রঙিন করে আলোক মাইক্রোস্কোপে বড় করে দেখলে প্রতিটির উপর হালকা ও গাঢ় রঙের ব্যান্ডের একটি স্বতন্ত্র নকশা দেখা যায়, যা অনুভূমিক ডোরা বা স্ট্রাইপের মতো দেখায়। আপনার সন্তানের ক্রোমোজোম এভাবে পর্যবেক্ষণ করলে (যদি অনুপস্থিত অংশটি যথেষ্ট বড় হয়) ক্রোমোজোমটি কোথায় ভেঙেছে এবং কোন অংশের উপাদান অনুপস্থিত রয়েছে তা শনাক্ত করা সম্ভব। তবে, অনুপস্থিত উপাদানের পরিমাণ প্রায়ই খুব সামান্য হওয়ার কারণে, এই ধরনের নিয়মিত পরীক্ষায় আপনার সন্তানের ক্রোমোজোম স্বাভাবিক দেখাতে পারে। ফলস্বরূপ, অবশ্যই এমন কিছু লোক আছেন যাদের 22q11.2 ডিলিশন আছে যাদের এখনও রোগ নির্ণয় করা হয়নি।

শুধুমাত্র DNA প্রযুক্তিই এটি শনাক্ত করতে পারে। কিছু ক্ষেত্রে, VCFS শনাক্ত করার জন্য নির্দিষ্ট এক ধরনের পরীক্ষা ব্যবহৃত হয়, যা ফ্লুরোসেন্স ইন স্টিটু হাইব্রিডাইজেশন (Fluorescence In Situ Hybridization, FISH) নামে পরিচিত।

সবচেয়ে সাম্প্রতিক কৌশলটি মাইক্রোঅ্যারে (অ্যারে-CGH) নামে পরিচিত। এটি ক্রোমোজোম জুড়ে ক্ষুদ্র পরিমাণে DNA এর ক্ষতি (এবং লাভ) দেখায়। মাইক্রোঅ্যারে পরীক্ষার মাধ্যমে নির্ধারণ করা যায় যে নির্দিষ্ট জিন বা জিনের অংশ একবার, দু'বার, তিনবার উপস্থিত আছে কিনা, নাকি আদৌ নেই। এই অতিক্ষুদ্র ডিলিশনগুলি, যেগুলো শক্তিশালী আলোক মাইক্রোস্কোপ দিয়েও দেখা যায় না, সেগুলোকে মাইক্রোডি়লিশন বলা হয়।

উপরের ক্রোমোজোম 22-এর চিত্রে, ছোট এবং লম্বা বাহু যেখানে মিলিত হয় (সেন্ট্রোমিয়ার) সেখান থেকে শুরু করে ব্যান্ডগুলি বাইরের দিকে সংখ্যায়ুক্ত করা হয়েছে। 22q11.2 ডিলিশনযুক্ত ব্যক্তিদের ক্রোমোজোমে q11.2 ব্যান্ডের সম্পূর্ণ বা আংশিক অংশ অনুপস্থিত থাকে। এই ডিলিশনগুলিকে ইন্টারস্ট্রিমিয়াল ডিলিশন বলা হয়, কারণ ক্রোমোজোম 22-এর লম্বা বাহুর (q11.2 ব্যান্ড) একটি অংশ অনুপস্থিত থাকে, তবে লম্বা বাহুর বাকি অংশ ক্রোমোজোম 22 (q12 ও q13 ব্যান্ড) অক্ষত থাকে। ব্যান্ড 22q11.2-তে প্রায় 30 লক্ষ (3 মিলিয়ন) বেস পেয়ার রয়েছে। এটি শনতে অনেক মনে হলেও প্রকৃতপক্ষে এটি তুলনামূলকভাবে ছোট এবং ক্রোমোজোম 22-এর (যা সবচেয়ে ছোট ক্রোমোজোমগুলির একটি) মোট DNA এর প্রায় ছয় শতাংশ মাত্র। ক্রোমোজোম 22-এ প্রায় 4 কোটি 90 লক্ষ (49 মিলিয়ন) বেস পেয়ারে রয়েছে এবং এটি আমাদের কোষের মোট DNA এর প্রায় 1.5-2 শতাংশ গঠন করে। বেস পেয়ারগুলি হলো DNA এর রাসায়নিক উপাদান, যা তার সিঁড়ির মতো গঠনের 'ধাপগুলির' দুই প্রান্ত তৈরি করে।



bp = বেস পেয়ার  
Kb = কিলোবেস পেয়ার অথবা 1000 বেস পেয়ার  
Mb = মেগাবেস পেয়ার অথবা 10 লক্ষ (1 মিলিয়ন) বেস পেয়ার

VCFS বা শপ্রিন্টজেন সিন্ড্রোম (Shprintzen syndrome) (Shprintzen 1978, Meinecke 1981) ডাঃ রবার্ট শপ্রিন্টজেনের (Dr Robert

Shprintzen) পর্যবেক্ষণ থেকে উদ্ভূত, যিনি হৃদযন্ত্র ও তালুর সমস্যার পাশাপাশি স্বতন্ত্র মুখাবয়বের বৈশিষ্ট্যগুলি লক্ষ্য করেছিলেন। এটি প্রায়ই ডি জর্জ সিন্ড্রোম (DiGeorge syndrome) নামেও পরিচিত (Sedlacková 1955; Strong 1968; Kretschmer প্রমুখ, 1968), ডাঃ অ্যাঞ্জেলো ডি জর্জ (Dr Angelo DiGeorge)–এর নাম অনুসারে, যিনি 1960–এর দশকে এই সিন্ড্রোমটি বর্ণনা করেছিলেন। 1992 সালে আবিষ্কৃত হয় যে ভেলো-কার্ডিও-ফেসিয়াল সিন্ড্রোম এবং অনেকে যেটিকে ডি জর্জ সিন্ড্রোম বলে উল্লেখ করতেন — উভয় অবস্থাই 22q11.2 অঞ্চলের ডিলিশনের কারণে ঘটে (Scambler 1992), এর ফলে এই অবস্থার নামকরণ করা হয় 22q11.2 ডিলিশন সিন্ড্রোম (22q11.2DS)।

## ক্রোমোজোম পরীক্ষার ফলাফল

আপনার জেনেটিসিস্ট বা জেনেটিক পরামর্শদাতা আপনাকে জানাতে পারবেন আপনার সন্তানের ক্রোমোজোমটি ঠিক কোন স্থানে ভেঙেছে। আপনাকে প্রায় নিশ্চিতভাবেই একটি ক্যারিওটাইপ দেওয়া হবে, যা আপনার সন্তানের ক্রোমোজোম গঠনের সংক্ষিপ্ত রূপ বা নোটেশন। VCFs-এর ক্ষেত্রে, ফলাফলগুলি নিম্নলিখিত উদাহরণের মতো কিছু পড়ার সম্ভাবনা রয়েছে:

### 46, XX, del(22)(q11.2q11.2)dn

46 আপনার সন্তানের কোষে মোট ক্রোমোজোমের সংখ্যা  
 XX দুটি লিঙ্গ ক্রোমোজোম, পুরুষদের জন্য XY; মহিলাদের জন্য XX  
 del একটি ডিলিশন, অর্থাৎ কিছু জেনেটিক উপাদান অনুপস্থিত রয়েছে  
 (22) ক্রোমোজোম 22 থেকে মুছে ফেলা হয়েছে  
 (q11.2q11.2) ক্রোমোজোমের দুটি ব্রেকপয়েন্ট আছে, উভয়ই 22q11.2 ব্যান্ডে, এবং এই ব্রেকপয়েন্টগুলির মধ্যে উপাদান অনুপস্থিত  
 dn এই ডিলিশনটি *ডি নোভো (de novo)* (অথবা একটি “নতুন ঘটনা” হিসেবে) ঘটেছে। পিতামাতার ক্রোমোজোমগুলি পরীক্ষা করা হয়েছে এবং 22q11.2 স্থানে কোনো ডিলিশন বা অন্য কোনো ক্রোমোজোম পরিবর্তন পাওয়া যায়নি। এই ডিলিশনটি উত্তরাধিকারসূত্রে প্রাপ্ত হওয়ার সম্ভাবনা অত্যন্ত কম এবং প্রায় নিশ্চিতভাবে এটি এই পরিবারে এই শিশুর মধ্যেই প্রথমবারের মতো ঘটেছে

ক্যারিওটাইপের পাশাপাশি বা তার পরিবর্তে, আপনার সন্তানের জন্য আপনাকে ফ্লুরোসেন্ট ইন সিটু হাইব্রিডাইজেশন (Fluorescence In Situ Hybridization, FISH) বা অ্যারে-CGH (array-CGH) এর মতো আণবিক বিশ্লেষণের ফলাফলও দেওয়া হতে পারে। এই ক্ষেত্রে ফলাফলগুলি নিম্নলিখিত উদাহরণগুলির একটির মতো কিছু পড়ার সম্ভাবনা রয়েছে:

### 46,XX,ish del(22)(q11.2q11.2)(D22S134-)

46 আপনার সন্তানের কোষে মোট ক্রোমোজোমের সংখ্যা  
 XX দুটি লিঙ্গ ক্রোমোজোম, পুরুষদের জন্য XY; মহিলাদের জন্য XX  
 ish বিশ্লেষণটি ফ্লুরোসেন্ট ইন সিটু হাইব্রিডাইজেশন (FISH) পদ্ধতিতে সম্পন্ন করা হয়েছিল।  
 del একটি ডিলিশন, অর্থাৎ কিছু জেনেটিক উপাদান অনুপস্থিত রয়েছে  
 (22) ক্রোমোজোম 22 থেকে মুছে ফেলা হয়েছে  
 (q11.2q11.2) ক্রোমোজোমের দুটি ব্রেকপয়েন্ট আছে, উভয়ই 22q11.2 ব্যান্ডে, এবং এই দুটি ব্রেকপয়েন্টগুলির মধ্যে উপাদান অনুপস্থিত  
 (D22S134-) D22S134 নামক DNA অংশের (মার্কার) একটি কপি অনুপস্থিত

## arr[hg19] 22q11.21(18894865-21808980)x1

arr বিশ্লেষণটি অ্যারে-CGH দ্বারা করা হয়েছিল  
hg19 মানব জিনোম বিন্দু 19। এটি হল রেফারেন্স DNA ক্রম যা বেস পেয়ার সংখ্যাগুলি নির্দেশ করে। মানব জিনোম সম্পর্কে নতুন তথ্য আবিষ্কৃত হওয়ার সঙ্গে সঙ্গে জিনোমের নতুন “বিন্দু” তৈরি করা হয় এবং তাতে বেস পেয়ার সংখ্যা সংশোধন বা সামঞ্জস্য করা হতে পারে।  
22q11.21 ক্রোমোজোম 22-এ দুটি ভাঙন বিন্দু রয়েছে, উভয়ই q11.21 অঞ্চলে, এবং এই অংশটিই ডিলিশন বা অনুপস্থিত অঞ্চলের অন্তর্ভুক্ত

### 18894865-21808980

x1 18894865 এবং 21808980 এর মধ্যবর্তী বেস পেয়ারগুলি ডিলিট হয়েছে বলে দেখা গেছে। দ্বিতীয়টি থেকে প্রথম দীর্ঘ সংখ্যাটি নিন এবং আপনি 2,914,115 (2.91Mb) পাবেন। এর অর্থ হলো উল্লিখিত সংখ্যক বেস পেয়ার ডিলিট হয়েছে, অর্থাৎ প্রতিটি ক্রোমোজোম 22-এ স্বাভাবিকভাবে দুটি কপি থাকার পরিবর্তে এখন কেবল একটি কপি রয়েছে।

## সবচেয়ে সাধারণ বৈশিষ্ট্যসমূহ

প্রতিটি VCFS আক্রান্ত ব্যক্তি অনন্য, তাই প্রত্যেকের চিকিৎসা ও বিকাশসংক্রান্ত উদ্বেগও ভিন্ন হয়ে থাকে। 22q11.2 ডিলিশনের প্রভাব অত্যন্ত বৈচিত্র্যময়, এমনকি একই পরিবারের সদস্যদের মধ্যেও, কিংবা অভিন্ন যমজদের মধ্যেও পার্থক্য দেখা যায় (Goodship 1995; Yamagishi 1998)। তাছাড়া, এই নির্দেশিকায় তালিকাভুক্ত সমস্ত বৈশিষ্ট্য কোনও ব্যক্তির কাছে থাকবে না। তবে, বেশ কয়েকটি সাধারণ বৈশিষ্ট্য আবির্ভূত হয়েছে:

- হৃদরোগ সংক্রান্ত সমস্যা (প্রায় 70 শতাংশ ক্ষেত্রে)
- তালুর গঠনগত ত্রুটি, যার ফলে নাসাল বা নাক দিয়ে উচ্চারিত কথা হয় (প্রায় 70 শতাংশ ক্ষেত্রে)
- স্বতন্ত্র মুখাবয়বের বৈশিষ্ট্যসমূহ
- রক্তে নিম্নমাত্রারক্যালসিয়াম , যাকে **হাইপোক্যালসেমিয়া** বলা হয় (যা থিঁচুনির কারণ হতে পারে)
- খাওয়ানোর অসুবিধা
- কিডনির সমস্যা
- বিকাশ এবং বাকশক্তি বিলম্ব
- শিক্ষা ও জ্ঞানীয় ক্ষমতায় ভিন্নমাত্রার সমস্যা যা অধিকাংশ ক্ষেত্রে হালকা হলেও, কিছু ক্ষেত্রে তুলনামূলকভাবে গুরুতর হতে পারে। শিশুরা প্রায়ই শেখার ক্ষেত্রে সহায়তার প্রয়োজন অনুভব করে, যদিও প্রতিটি শিশুর প্রয়োজনীয় সহায়তার মাত্রা ভিন্ন হয়ে থাকে।
- রোগ প্রতিরোধ ব্যবস্থার অসুবিধা
- বৃদ্ধি বা শারীরিক বিকাশ সাধারণ জনসংখ্যার তুলনায় ভিন্ন গতিতে হতে পারে, তবে প্রাপ্তবয়স্ক অবস্থায় উচ্চতা প্রায় সবসময়ই স্বাভাবিক থাকে।
- আচরণগত, মানসিক ও মনোরোগজনিত ব্যাধিগুলি যার মধ্যে অন্তর্ভুক্ত রয়েছে অ্যাটেনশন ডেফিসিট হাইপারঅ্যাকটিভিটি ডিসঅর্ডার, সাধারণ উদ্বেগজনিত ব্যাধি, এবং সবচেয়ে গুরুতর ক্ষেত্রে মানসিক বিভ্রম (সাইকোসিস)।

## 22q11.2 ডিলিটেশন সিন্ড্রোম কতটা সাধারণ?

এটি সবচেয়ে সাধারণ ক্রোমোজোম ডিলিশন সিন্ড্রোম এবং জন্মগত হৃদরোগের দ্বিতীয় সর্বাধিক সাধারণ জেনেটিক কারণ। জন্মগত বলতে এমন একটি অবস্থা বোঝায় যা নিয়ে একটি শিশু জন্মগ্রহণ করে। এটি 2000 জনের মধ্যে 1 জনকে প্রভাবিত করে বলে জানা গেছে এবং বিশ্বব্যাপী চিকিৎসা সাহিত্যে 1500 টিরও বেশি ঘটনা রিপোর্ট করা হয়েছে। এই ডিলিশন পুরুষ ও নারীদের মধ্যে সমান হারে ঘটে। প্রচলিত হওয়া সত্ত্বেও, VCFS প্রায়ই নির্ণয়হীন থেকে যায়, কারণ এর লক্ষণগুলো কখনও কখনও হালকা

এবং/অথবা অত্যন্ত পরিবর্তনশীল হতে পারে। তবে, এই অবস্থাটি প্রকৃতপক্ষে এই অনুমানের চেয়েও বেশি সাধারণ হতে পারে, কারণ কিছু 22q11.2 ডিলিশনযুক্ত ব্যক্তির ক্ষেত্রে এই ব্যাধিটি নির্ণয় করা হয়নি (Shprintzen 2008; Green 2009)।

## 22q11.2 ডিলিশনযুক্ত এমন কোনো ব্যক্তি কি আছেন যারা সুস্থ, যাদের কোনো বড় ধরনের চিকিৎসাজনিত সমস্যা বা জন্মগত ত্রুটি নেই এবং যারা স্বাভাবিক বিকাশের পরিসরের মধ্যেই বেড়ে উঠেছেন?

হ্যাঁ, আছে। কিছু 22q11.2 ডিলিশনযুক্ত ব্যক্তির ক্ষেত্রে প্রভাবটি অত্যন্ত মৃদু হয়। 22q11.2DS আক্রান্ত কিছু শিশুর পিতামাতার মধ্যেও একই ডিলিশন থাকতে পারে, তবে তাদের ক্ষেত্রে কোনো সুস্পষ্ট অস্বাভাবিক বৈশিষ্ট্য বা বিকাশে বিলম্ব দেখা যায় না। অন্য কিছু পিতামাতার ক্ষেত্রে ডিলিশনের লক্ষণ এতটাই সূক্ষ্ম যে, তাদের সন্তানদের মধ্যে স্পষ্ট উপসর্গ দেখা দেওয়ার পর প্রাপ্তবয়স্ক অবস্থায় গিয়ে তবেই এটির নির্ণয় হয়। 22q11.2DS আক্রান্ত কিছু শিশুরাও হালকাভাবে আক্রান্ত হতে পারে।

## রোগের পূর্বাভাস কী?

লিটারেচারে নবজাতকের মৃত্যুর কিছু প্রতিবেদন পাওয়া যায়, যা অধিকাংশ ক্ষেত্রেই গুরুতর হৃদযন্ত্রের সমস্যার কারণে ঘটে। হৃদরোগে ব্যবস্থাপনায় অগ্রগতির ফলে হৃদযন্ত্রের ত্রুটিযুক্ত শিশুদের পূর্বাভাস অনেক উন্নত হয়েছে, এবং VCFS -এ আক্রান্ত অধিকাংশ শিশুর ক্ষেত্রেই তাদের হৃদরোগের সমস্যা সময়ের সঙ্গে সঙ্গে বা অস্ত্রোপচারের মাধ্যমে সফলভাবে সংশোধন করা সম্ভব হয়। রোগপ্রতিরোধজনিত সমস্যাগুলো সাধারণত সময়ের সঙ্গে সঙ্গে হ্রাস পায়, এবং বাকসংক্রান্ত সমস্যা স্পিচ থেরাপি ও প্রয়োজনে অস্ত্রোপচারের মাধ্যমে ভালোভাবে নিয়ন্ত্রণ করা যায়। যেসকল শিশুর গুরুতর হৃদরোগ বা অন্য অঙ্গ-সংক্রান্ত সমস্যা নেই, তাদের আয়ু সাধারণত উল্লেখযোগ্যভাবে প্রভাবিত হয় না এবং মেডিক্যাল লিটারেচারে বহু প্রাপ্তবয়স্ক ভিসিএফএস আক্রান্ত ব্যক্তির উদাহরণ উল্লেখ করা হয়েছে (দেখুন VCFS আক্রান্ত প্রাপ্তবয়স্করা পৃষ্ঠা 18)।

“তার সার্বিক স্বাস্থ্যের অবস্থা অত্যন্ত ভালো। সে সুখী এবং সুস্থ” - 8 বছর

## গর্ভাবস্থা এবং প্রসব

VCFS আক্রান্ত শিশু বহনকারী অধিকাংশ মায়ের গর্ভাবস্থায় কোনো জটিলতা দেখা যায়নি, তাদের প্রসব স্বাভাবিক হয়েছিল এবং শিশুর জন্মের পরেই তারা জানতে পারেন যে তাদের সন্তান আক্রান্ত। তবে, যেহেতু 22q11.2DS-এ হৃদযন্ত্রের ত্রুটি এবং/অথবা তালু ফাটা (ক্লেফ্ট প্যালেট) সাধারণ বিষয়, তাই গর্ভাবস্থার দ্বিতীয় ত্রৈমাসিকে আল্ট্রাসাউন্ড পরীক্ষায় এসব অস্বাভাবিকতা ধরা পড়লে, শিশুর ক্রোমোজোম পরীক্ষা করা হতে পারে (অ্যামনিওসেন্টেসিস অথবা কোরিওনিক ভিলাস স্যাম্পলিং (Chorionic Villus Sampling, CVS)-এর মাধ্যমে)। প্রকাশিত চিকিৎসা সাহিত্যে VCFS-এর প্রসবপূর্ব রোগ নির্ণয়ের অনেক উদাহরণ রয়েছে (Goktolga 2008; *Unique*)।

তিনজন *Unique* মা গর্ভাবস্থায় পলিহাইড্র্যামনিওস (অস্বাভাবিকভাবে বেশি পরিমাণে অ্যামনিয়োটিক তরল) থাকার কথা জানিয়েছেন। গর্ভাবস্থার অতিরিক্ত প্রসারণের কারণে পলিহাইড্র্যামনিওসের ফলে অকাল প্রসব হতে পারে। পলিহাইড্র্যামনিওস সম্পর্কিত তথ্য মেডিক্যাল লিটারেচারেও উল্লেখ করা হয়েছে (Vantrappen 1999; *Unique*)।

## বিকাশ এবং খাবার খাওয়ানো



### 4 বছর

শিশুরা সাধারণত জন্মের সময় ছোট বা ওজনহীন হয় না, এবং *Unique* -এ নথিভুক্ত জন্ম ওজনগুলোতে যথেষ্ট তারতম্য দেখা যায় — গড়ে প্রায় 2.92 কিলোগ্রাম (6 পাউন্ড 7 আউন্স)। *Unique* এর প্রায় এক-চতুর্থাংশ শিশুর জন্মের সময় ওজন কম ছিল (2.6 কিলোগ্রাম বা 5 পাউন্ড 12 আউন্সের নিচে) (*Unique*) এর মেয়াদে।

*Unique* -এ জন্মের সময় (পূর্ণ বা প্রায় পূর্ণ মেয়াদে) শিশুর ওজনের পরিসর ছিল:

1.871 কিলোগ্রাম (4 পাউন্ড 2 আউন্স) থেকে 3.997 কিলোগ্রাম (8 পাউন্ড 13 আউন্স)।

যদিও অনেক শিশুই ছোট গড়নের হয়, তাদের মধ্যে অনেকে বয়ঃসন্ধিকালের পর বৃদ্ধি পেয়ে স্বাভাবিক প্রাপ্তবয়স্ক উচ্চতায় পৌঁছে যায়। তবে, এক থেকে 15 বছর বয়সী 95 জন শিশুকে নিয়ে করা এক গবেষণায় দেখা গেছে, প্রায় অর্ধেক শিশু তাদের সমবয়সীদের

তুলনায় খাটো ছিল, এবং প্রায় চার শতাংশ শিশু খুবই খাটো গড়নের ছিল। অনেক *Unique* শিশুর ওজন বৃদ্ধি ধীরগতির ছিল এবং তারা আকারে ছোট ও পাতলা গঠনের (Weinzimer, 1998;

*Unique*)। তবে, কৈশোরে তাদের বৃদ্ধি সাধারণত স্বাভাবিকভাবে এগোয় এবং প্রায় সকল VCFS আক্রান্ত ব্যক্তি স্বাভাবিক সীমার মধ্যে প্রাপ্তবয়স্ক উচ্চতায় পৌঁছান। একটি কারণ যা বৃদ্ধি প্রক্রিয়াকে আরও গুরুতরভাবে প্রভাবিত করতে পারে, তা হলো পালমোনারি ভালভ বা ধমনীতে গুরুতর অস্বাভাবিকতার উপস্থিতি। খুব অল্প কয়েকটি ক্ষেত্রেই বৃদ্ধি হ্রাসমানের মাধ্যমে চিকিৎসা করা হয়।

বিশেষ করে নবজাতক অবস্থায়, খাবার খাওয়ানোর সমস্যা পরিবারগুলির জন্য একটি বড় উদ্বেগের বিষয়, যা VCFS আক্রান্ত প্রায় 30 শতাংশ শিশুর ক্ষেত্রে দেখা যায়।

অনেক পরিবার দেখেছে যে একজন খাবার খাওয়ানো বিশেষজ্ঞের (ফিডিং স্পেশালিস্ট) সহায়তা প্রায়ই সহায়ক হয়। খাবার খাওয়ানোর সমস্যার মধ্যে রয়েছে তাল্পুর দুর্বলতার কারণে নাক দিয়ে খাবার বেরিয়ে আসা (নাসাল রিগারজিটেশন) এবং গ্যাস্ট্রো-ওসোফেজিয়াল (gastro-oesophageal, GO) রিফ্লাক্স, যেখানে খাবার সহজেই খাদ্যনালীর মাধ্যমে উপরে ফিরে আসে। *Unique* এর জরিপে দেখা গেছে, প্রায় এক-তৃতীয়াংশ শিশুর রিফ্লাক্স ছিল। এটি সাধারণত ধীরে ধীরে খাওয়ানোর মাধ্যমে, খাওয়ানোর সময় শিশুকে অর্ধ-উল্লম্ব অবস্থায় রাখলে, এবং প্রয়োজনে ঘুমের সময় বিছানার মাথার দিক সামান্য উঁচু করে দিয়ে ভালোভাবে নিয়ন্ত্রণ করা যায়। খাবার ঘন করার উপাদান এবং পাকস্থলীর অ্যাসিড কমানোর জন্য নির্ধারিত ওষুধ রিফ্লাক্স নিয়ন্ত্রণে সহায়তা করতে পারে। যদি এই পদক্ষেপগুলি যথেষ্ট না হয়, কিছু শিশুর ক্ষেত্রে ফান্ডোপ্লিকেশন নামে একটি অস্ত্রোপচার সহায়ক হতে পারে—যা পাকস্থলী ও খাদ্যনালীর মধ্যবর্তী ভালভের কার্যকারিতা উন্নত করে (McDonald-McGinn 2004; *Unique*), তবে অধিকাংশ ক্ষেত্রেই এই অস্ত্রোপচার প্রয়োজন হয় না।

VCFS-এ আক্রান্ত শিশুদের মধ্যে সাধারণভাবে দেখা দেওয়া হাইপোটোনিয়া (পেশির টান কম থাকা) স্তন চুষতে ও গিলতে অসুবিধা সৃষ্টি করতে পারে, এবং/অথবা স্তনে ঠিকভাবে লেগে দুধ খেতে সমস্যা হতে পারে। তালু ফাটা (ফ্রেক্ট প্যালেট) থাকা শিশুদেরও স্তন চুষতে ও গিলতে অসুবিধা হতে পারে। *Unique* এর জরিপে অংশ নেওয়া কয়েকজন মা সফলভাবে তাদের শিশুকে বুকের দুধ খাইয়েছেন। বেশ কিছু *Unique* শিশুর অস্থায়ী নাসোগ্যাস্ট্রিক টিউব (NG টিউব — যা নাক দিয়ে প্রবেশ করে গলা দিয়ে নিচে যায়) ব্যবহার থেকে উপকার হয়েছে।



### 3 বছর

(পিউরি) খাবার খেতে থাকে এবং আঙুল দিয়ে নিজেরা খাওয়া শুরু করতেও তাদের দেরি হতে পারে। অভিভাবকেরা দেখেছেন যে খাবারের গঠন পরিবর্তন করে, যেমন কুঁচিয়ে, কিমা করে, ছোট টুকরো করে বা সসে মিশিয়ে এই ধরনের খাওয়ার সমস্যাগুলো অনেকটা কমানো যায়। এই খাবার খাওয়া সংক্রান্ত সমস্যার কারণে বেশ কিছু পরিবার পুষ্টিবিদের পরামর্শ নিয়েছেন। অনেক পরিবার জানিয়েছেন যে শিশুরা সাধারণত স্কুলে যাওয়ার বয়সে পৌঁছানোর পর খাবার খাওয়ার সমস্যাগুলি প্রায়ই স্বাভাবিকভাবে ঠিক হয়ে যায় (Unique)।

“তার নাক দিয়ে খাবার বেরিয়ে আসে। তার সাব-মিউকাস ক্লেস্ট প্যালেট আছে এবং স্তন চোষার প্রতিক্রিয়া দুর্বল। আমরা যখনই খাবারের পরবর্তী ধাপে যাই, সে শক্ত খাবার খেতে কষ্ট পায় এবং ছোট দানায় দমবন্ধ হয়ে যায়। নতুন কিছু খেতে দিলে সে প্রায়ই বমি করে।” - 4 বছর

### চেহারা

VCFS আক্রান্ত শিশুদের চেহারায় কিছুটা মিল থাকতে পারে, যদিও তাদের মুখাবয়বের বৈশিষ্ট্যগুলো সাধারণত খুব সূক্ষ্ম হয় এবং আসলে স্বাভাবিক গঠনের একটি ভিন্ন রূপ মাত্র। তাদের প্রায়ই ছোট মুখ ও খুতনি, নাকের চওড়া মধ্যভাগ, এবং কখনও কখনও ভাঁজযুক্ত বা পুরু কিনারায়ুক্ত ছোট কান থাকে। বয়সের সঙ্গে সঙ্গে মুখের গঠন পরিবর্তিত হয়, এবং প্রাপ্তবয়স্ক অবস্থায় নাক কিছুটা বেশি উঁচু বা স্পষ্ট হয়ে উঠতে পারে। অন্যান্য বৈশিষ্ট্যের মধ্যে থাকতে পারে সামান্য খোলা মুখের অভিব্যক্তি এবং ঘন মাথার চুল।

### বিকাশ: বসা, নড়াচড়া, হাঁটা (স্কুল মোটর স্কিল)

VCFS আক্রান্ত কিছু ব্যক্তির বিকাশ সম্পূর্ণ স্বাভাবিক হয়, তবে অনেকের ক্ষেত্রেই মোটর বিকাশে কিছুটা দেরি দেখা যায়, অন্য শিশুদের তুলনায় হামাগুড়ি দেওয়া ও হাঁটা শেখায় বিলম্ব হতে পারে। এটি আপনার শিশুর অসুস্থতা ও হাসপাতালে কাটানো সময়ের কারণে হতে পারে, অথবা ডিলিশনের সঙ্গে সম্পর্কিত সমস্যার ফলেও—যেমন দুর্বল মোটর দক্ষতা, পেশির টান কম থাকা (হাইপোটেনিয়ারিয়া) এবং সমন্বয়ের অভাব। VCFS আক্রান্ত বেশিরভাগ শিশুর মধ্যেই হাইপোটেনিয়ারিয়া (পেশির টান কম



থাকা) দেখা যায়, যা সাধারণত বয়স বাড়ার সঙ্গে সঙ্গে উন্নতি লাভ করে; তবুও, প্রাথমিক পর্যায়ে ফিজিওথেরাপি ও অকুপেশনাল থেরাপি বেশ উপকারী হতে পারে। কিছু শিশুর ক্ষেত্রে বিলম্ব খুবই সামান্য হয়, আবার অন্যদের ক্ষেত্রে সমস্যা তুলনামূলকভাবে বেশি হতে পারে। *Unique* এর অভিজ্ঞতা অনুযায়ী, শিশুরা সাধারণত 3 মাস থেকে 12 মাসের মধ্যে গড়াগড়ি দিতে শুরু করে (গড়ে 8 মাসে), 6 মাস থেকে 20 মাসের মধ্যে বসতে শেখে (গড়ে 10 মাসে), এবং 6 মাস থেকে 21 মাসের মধ্যে হামাগুড়ি দিতে শুরু করে (গড়ে 13 মাসে)। স্বাধীনভাবে হাঁটা 12 মাস থেকে 2 বছর 10 মাস (গড় 19 মাস) এর মধ্যে আয়ত্ত করা হয়েছিল।

মেডিক্যাল লিটারেচারে VCFS আক্রান্ত শিশুদের হাঁটা শেখার গড় বয়স 12 মাস উল্লেখ করা হয়েছে, যদিও অনেক শিশু একটু দেরিতে হাঁটে, এবং 18 মাস পর্যন্ত বয়সকে স্বাভাবিক ধরা হয়।

বেশিরভাগ শিশু পরবর্তীতে হাঁটা, দৌড়ানো, সিঁড়ি বেয়ে ওঠা, লাফানো ও এক পায়ে লাফানো (স্কিপিং) শিখে ফেলে, যদিও তাদের ভারসাম্য দুর্বল হওয়ার কারণে হাঁটা কিছুটা টলমল হতে পারে (Fine 2005; *Unique*)।

“সে এখন খুব দ্রুত হামাগুড়ি দেয় এবং হাঁটা শুরু করেছে। সে সবকিছুতেই উঠে পড়ে!” – 20 মাস

“সে ভালোভাবেই বসতে, হাঁটতে ও কিছুটা দৌড়াতেও পারে, (একটু) লাফ দিতে পারে এবং রেলিং ধরে সিঁড়ি বেয়ে উপরে উঠতে পারে। বাইরে সে একটু বেশি টলমল করে হাঁটে—আমার মনে হয় আমরা নিজেরাও বাইরে ওর পড়ে গিয়ে আঘাত পাওয়া নিয়ে একটু বেশি চিন্তিত থাকি। সে ঘাসের উপর হাঁটা এবং দৌড়ানোর ক্ষেত্রে আত্মবিশ্বাসী, কিন্তু অসম ফুটপাথ আরও জটিল।” – 3 বছর

“তার চলাফেরার কোন সমস্যা নেই।” – 8 বছর

“সিঁড়ি দিয়ে ধীর গতিতে চলতে পারলেও তার চলাফেরা ঠিক আছে।” – 25 বছর

## বিকাশ: হাত-চোখের সমন্বয় এবং দক্ষতা (সূক্ষ্ম মোটর দক্ষতা) এবং নিজের যন্ত্র

হাইপোটেনিয়া VCFS আক্রান্ত শিশুদের সূক্ষ্ম মোটর দক্ষতাকেও প্রভাবিত করতে পারে এবং তারা খেলনা ধরতে, বোতল বা কাপ ধরে রাখতে অন্য শিশুদের তুলনায় বেশি সময় নিতে পারে। এর ফলে শিশুরা নিজেরা খাওয়া, পোশাক পরা (বিশেষ করে চেইন ও বোতাম লাগানো) এবং কলম ধরে লেখা বা আঁকা শিখতে দেরি করতে পারে। বিশেষ মোটা হাতলমুক্ত কাঁটাচামচ, হাতলওয়ালা কাপ এবং খাবার ছোট টুকরো করে কেটে দেওয়া, এইসব ব্যবস্থা কিছু শিশুর ক্ষেত্রে সহায়ক হয়েছে। যেসব শিশুর কলম বা পেন্সিল ধরে নিয়ন্ত্রণ করতে অসুবিধা হয়, তাদের জন্য কিবোর্ড বা টাচস্ক্রিন কম্পিউটার ব্যবহার শেখা প্রায়ই তুলনামূলকভাবে সহজ হয় (*Unique*)।

টয়লেট প্রশিক্ষণও প্রভাবিত হতে পারে। *Unique* এর তথ্য অনুযায়ী, নিয়মিত টয়লেট প্রশিক্ষণ শেখা হয়েছে 2 বছর থেকে 16 বছরের মধ্যে (গড়ে প্রায় 3½ বছরে)।

“সে এখন রাতে কেবল ন্যাপি পরে থাকে। তার সূক্ষ্ম মোটর দক্ষতাকে স্থূল মোটর দক্ষতার চেয়ে ভালো হিসেবে মূল্যায়ন করা হয়েছে, তবে তার সূক্ষ্ম নিয়ন্ত্রণে কিছুটা ঘাটতি রয়েছে, যেমন পাজলের টুকরো মেলানো বা বোর্ডের গর্তে পিন ঢোকানো। সে কাঁটাচামচ, বোতল বা খেলনা ধরতে কোনো সমস্যা হয় না, আর পেন্সিলও ইতিমধ্যেই একদম নিখুঁতভাবে ধরে রাখতে পারে!” – 3 বছর

“ছোটবেলায় 8 মাস বয়স পর্যন্ত তার বোতল ধরে রাখার জন্য সাহায্যের প্রয়োজন হয়েছিল। সে এখনও দিনরাত ন্যাপি পরে থাকে।” – 4 বছর

“তার সূক্ষ্ম মোটর দক্ষতায় কোনো সমস্যা নেই; সে ন্যাপি পরে না, নিজেই গোসল ও হাত-মুখ ধুতে পারে, দাঁত মাজতে ও চুল আঁচড়াতে পারে। সে 8 বছরের একজন সাধারণ মেয়ে।”

“তার চেইন ও বোতাম লাগাতে অসুবিধার মতো কিছু সূক্ষ্ম মোটর সমস্যা ছিল, তবে সে একজন অকুপেশনাল থেরাপিস্টের সঙ্গে কাজ করেছে। তার টয়লেট ট্রেনিং স্বাভাবিকের তুলনায় কিছুটা বেশি সময় লেগেছিল।” – 10 বছর

“সে রাতের বেলায় 9 বছর বয়স পর্যন্ত ডায়াপার ব্যবহার করত।”

“সে পেন্সিল ও কলম ধরার একটি অদ্ভুত ভঙ্গি ব্যবহার করে।” – 25 বছর

“তার হাতে সামান্য কাঁপুনি রয়েছে এবং সে কিছুটা আনাড়ি ধরনের।” – 31 বছর

## বাচন ও যোগাযোগ

VCFS আক্রান্ত অনেক শিশু ভালোভাবে কথা বলতে শেখে। তবে, কথা বলতে প্রায়শই সামান্য বিলম্ব হয়। এটি হাইপোটেনিয়া, তালু বা কানের সমস্যার কারণে হতে পারে। সাধারণত VCFS আক্রান্ত শিশুরা প্রায় 18 মাস থেকে দুই বছর বয়সে প্রথম শব্দ বলতে শেখে, তবে ভাষা বিকাশের (ছোট বাক্যাংশ এবং বাক্য) পরবর্তী ধাপে পৌঁছাতে তাদের তিন থেকে পাঁচ বছর পর্যন্ত সময় লাগে। যাদের তালু ফাটা বা অন্যান্য তালুর সমস্যা আছে তাদের নির্দিষ্ট কিছু শব্দ বুঝতে অসুবিধা হয়। VCFS আক্রান্তদের প্রায় 70 শতাংশের কথা হাইপারনেসাল হয় যার ফলে তাদের পক্ষে বোঝা কঠিন হয়ে পড়ে। তাদের কথা স্পষ্টভাবে বোঝা না যাওয়ার কারণে, পিতা-মাতা ও পরিচর্যাকারীরা প্রায়ই শিশুর প্রাথমিক কথা বলার প্রচেষ্টাকে উৎসাহিত করতে পারেন না। VCFS আক্রান্ত শিশুদের মধ্যে সবচেয়ে সাধারণ উচ্চারণ সমস্যাদি হলো মুখগহ্বরের বায়ুচাপ প্রয়োজন এমন ধ্বনির জায়গায় গ্লোটাল স্টপ ব্যবহার করা। এটি এক ধরনের উচ্চারণজনিত ত্রুটি, যা প্রায়ই কোনো ধ্বনি বাদ যাওয়া বলে ভুল বোঝা হয়, এতে শব্দটি গলার স্বরযন্ত্রে তৈরি হয় (যা হালকা কাশির মতো শোনায়) এবং মুখগহ্বরে উচ্চারিত স্বাভাবিক ধ্বনির পরিবর্তে ব্যবহৃত হয়। VCFS-এ, m, n, এবং ng ব্যতীত অন্যান্য সকল ব্যঞ্জনবর্ণের পরিবর্তে প্রায়শই গ্লোটাল স্টপ ব্যবহার করা হয়। সাধারণভাবে, VCFS আক্রান্ত শিশুদের প্রকাশমূলক ভাষা দক্ষতা তুলনামূলকভাবে বেশি প্রভাবিত হয়, আর গ্রহণযোগ্য ভাষা দক্ষতা তুলনামূলকভাবে ভালো হলেও কিছুটা দুর্বল থাকে। শিশুর স্পিচ থেরাপি ও তালু সংশোধনের অন্ত্রোপচার উভয়ই সম্পন্ন হয়ে গেলে প্রকাশমূলক ভাষার দক্ষতা সাধারণত চার বা পাঁচ বছর বয়সের পর উন্নতি হতে শুরু করে। তবে, সঠিকভাবে চিকিৎসা না করা হলে উচ্চারণের সমস্যা অব্যাহত থাকতে পারে (Fine 2005; Baylis 2008; Shprintzen 2008;)। *Unique*

“সে অঙ্গভঙ্গি, কণ্ঠস্বর, ইশারা এবং ইঙ্গিত ব্যবহার করে। সে সর্বোচ্চ কথা বলতে শুরু করেছে।” – 20 মাস

“সে যোগাযোগের জন্য কথা বলা এবং কিছু ইঙ্গিত ব্যবহার করে। তার প্রথম দিকে কথা বলায় বিলম্ব ছিল এবং এখনও তার বাকদক্ষতা উল্লেখযোগ্যভাবে পিছিয়ে আছে, বিশেষ করে ধ্বনি উচ্চারণের ক্ষেত্রে। তার প্রকাশমূলক ভাষা দক্ষতা গ্রহণযোগ্য ভাষা দক্ষতার চেয়ে দুর্বল। আসলে, তার গ্রহণযোগ্য যোগাযোগ দক্ষতা সম্প্রতি তার বয়স অনুযায়ী গড় মানের হিসেবে মূল্যায়ন করা হয়েছে। তার কথা

বলার দক্ষতা শেখানোর ক্ষেত্রে মূল বিষয়টি হলো বারবার অনুশীলন। নির্দিষ্ট ধ্বনি শেখানোর জন্য মজাদার ও আকর্ষণীয় পদ্ধতিতে কাজ করাটা তার ক্ষেত্রে কার্যকর হয়েছে।” - 3 বছর

“সে দুই-শব্দের বাক্যে কথা বলে, এবং বেশিরভাগ সময় সে কী বলতে চায় তা বোঝা কঠিন হয়, যদি না সে ইশারায় দেখায় বা কাউকে নিয়ে গিয়ে বিষয়টি বোঝায় যে সে কী বিষয়ে কথা বলছে।” - 4 বছর

“সে 7 বছর বয়সে কথা বলতে শুরু করে। সে ইশারা, অঙ্গভঙ্গি এবং কিছু কথাবার্তা ব্যবহার করে। সে পুরো বাক্যে কথা বলতে পারে কিন্তু বেশিরভাগই বোঝা যায় না।” - 8 বছর

“তার অনুভূতি ও আবেগ প্রকাশে বিলম্ব দেখা গিয়েছিল। শব্দ ব্যবহার করে নিজেকে প্রকাশ করতে শেখার জন্য, রাগ বা আক্রমণাত্মক আচরণের পরিবর্তে, তার অনেক খেরাপির প্রয়োজন হয়েছিল।” - 10 বছর

“সে বেশিরভাগ সময় সম্পূর্ণ বাক্যে কথা বলে, তবে মাঝে মাঝে ভুল ক্রিয়ার কাল ব্যবহার করে। তার কথাবার্তায় সামান্য নাসিকাতঙ্গি রয়েছে।” - 11 বছর

“তার কথাবার্তায় কোনো সমস্যা নেই, তবে সে সাধারণত ছোট বাক্যে কথা বলে এবং আলাপ শুরু করার চেয়ে প্রশ্নের উত্তর দিতে বেশি স্বাচ্ছন্দ্যবোধ করে।” - 18 বছর

“সে জটিল বাক্যে কথা বলে। সে মাঝে মাঝে সঠিক শব্দ খুঁজতে হিমশিম খায়, তবে সাধারণত উপযুক্ত শব্দ খুঁজে নিতে পারে। তার কথাবার্তায় নাসিকাতঙ্গি রয়েছে এবং আগে মানুষজনের জন্য তাকে বোঝা বেশ কঠিন ছিল।” - 20 বছর

“সে একদম ভালোভাবেই কথা বলে! শুরুর দিকে তার কথাবার্তায় খুবই নাসিকাতঙ্গি ছিল” - 25 বছর

## শেখা

সাম্প্রতিক অনেক গবেষণায় দেখা গেছে, VCFS আক্রান্ত শিশুদের গড় আইকিউ (Intelligence Quotient, IQ) প্রায় মাঝামাঝি 70-এর ঘরে থাকে। এই গড় স্কোর সাধারণ জনসংখ্যার গড় স্কোর 100-এর তুলনায় কিছুটা কম। 80 - 120 আইকিউ স্কোরকে স্বাভাবিক পরিসর হিসেবে বিবেচনা করা হয়। এর অর্থ হলো, VCFS আক্রান্ত শিশুদের অর্ধেকের কিছু বেশি সংখ্যার আইকিউ স্বাভাবিকের নিচে, যদিও প্রায় অর্ধেক শিশুর IQ স্বাভাবিক সীমার মধ্যেই থাকে। তবে, VCFS আক্রান্ত প্রায় সকলেরই কিছু নির্দিষ্ট শেখার অসুবিধা থাকে, বিশেষ করে সমস্যা সমাধান, পাঠ বোঝা এবং গণিত। এই নির্দিষ্ট শেখার পার্থক্যের কারণে অনেক শিশুর স্কুলে বিশেষ সহায়তার প্রয়োজন হয়। বেশিরভাগ শিশু (প্রায় তিন-চতুর্থাংশ *Unique* শিশু) মূলধারার স্কুলে পড়ে, তবে তাদের শ্রেণিকক্ষে কিছু অতিরিক্ত সহায়তা বা বিশেষ শিক্ষা সেশন প্রয়োজন হতে পারে। বাকি 20 - 30 শতাংশ শিশু একটি বিশেষ শিক্ষা স্কুল থেকে উপকৃত হয়। দুটি স্বাধীন গবেষণায় দেখা গেছে যে VCFS আক্রান্ত মেয়েদের ছেলেদের তুলনায় অসুবিধা হওয়ার সম্ভাবনা কম। এটি এমন একটি ক্ষেত্র যেখানে আরও গবেষণার প্রয়োজন (Antshel 2005; Fine 2005; Okarsdottir 2005; Roizen 2007; *Unique*)।

এই নির্দিষ্ট শেখার পার্থক্যের ফলে বেশিরভাগ শিশুর পড়া, বানান ও মুখস্থ করার ক্ষেত্রে তুলনামূলকভাবে ভালো দক্ষতা থাকে, কিন্তু জটিল গণিত, বিমূর্ত চিন্তা ও সমস্যা সমাধানে তারা বেশি অসুবিধায় পড়ে। 22q11.2DS আক্রান্ত 50 জন শিশু এবং VCFS আক্রান্ত 90 জন কিশোরকে নিয়ে করা দুটি গবেষণায় দেখা গেছে, তাদের পড়া ও বানান শেখার দক্ষতা গড়ের নিচের সীমায় ছিল (Woodin 2001; Antshel 2005)। যদিও VCFS আক্রান্ত শিশুদের পড়ার ধ্বনিগত অংশ তুলনামূলকভাবে ভালো হয়, তারা প্রায়ই পাঠের অর্থ বোঝায় সমস্যায় পড়ে, ফলে শেখার উদ্দেশ্যে পড়া তাদের জন্য কঠিন হয়ে যায়।

তাদের প্রায়শই সময় ধারণা, আকৃতি, রঙ এবং আকার নিয়ে সমস্যা হয়। তাদের চিন্তাভাবনা অগোছালো হতে পারে এবং তারা একটি বিষয় বা ধারণার প্রতি আকর্ষণ হয়ে পড়তে পারে। বিমূর্তভাবে চিন্তা করা তাদের জন্য কঠিন হতে পারে, কারণ শিশুরা সাধারণত শব্দ বা ধারণাকে আক্ষরিক অর্থে বোঝার প্রবণতা রাখে। প্রমাণ থেকে বোঝা যায় যে, VCFS আক্রান্ত শিশুদের মৌখিক স্মৃতিশক্তি দৃশ্যগত স্মৃতিশক্তির চেয়ে ভালো, এবং তাদের পড়ার দক্ষতা গণিতের তুলনায় শক্তিশালী এই কারণেই তাদের প্রায়ই “নন-ভার্বাল লার্নিং ডিসঅর্ডার” বা অ-মৌখিক শেখার সমস্যামুক্ত হিসেবে বর্ণনা করা হয়। তারা ভিজুয়াল শিক্ষার্থী যারা সমস্যা সমাধানের চেয়ে দেখতে এবং কপি করতে পছন্দ করে। এই দক্ষতাগুলোকে কাজে লাগিয়ে নির্দিষ্ট শিক্ষণ পদ্ধতি প্রয়োগের মাধ্যমে শেখার অগ্রগতি বাড়ানো সম্ভব। ছোট দলে বা ব্যক্তিগতভাবে শেখানো বেশ উপকারী হয়। ছোট বাক্যে এবং গুরুত্বপূর্ণ শব্দগুলো পুনরাবৃত্তি করে নির্দেশনা স্পষ্ট ও সুনির্দিষ্ট হতে হবে। শিশুরা প্রচুর পুনরাবৃত্তি ও রুটিন থেকে অনেক উপকার পায়, এবং কম্পিউটার-সহায়ক শিক্ষাও তাদের শেখায় সহায়তা করতে পারে। তারা সংগীতে ভালোভাবে সাড়া দেয়, এবং সংগীতভিত্তিক শিক্ষণ পদ্ধতি তাদের শেখার একটি কার্যকর মাধ্যম হতে পারে (Shprintzen 2000; *Unique*)।



4 বছর 3 মাস

5 থেকে 54 বছর বয়সী 22q11.2DS আক্রান্ত 172 জন ব্যক্তিকে নিয়ে করা এক সাম্প্রতিক গবেষণায় দেখা গেছে যে, শৈশব ও কৈশোর অতিক্রম করে প্রাপ্তবয়স্ক হওয়ার সঙ্গে সঙ্গে আইকিউ স্তর কিছুটা কমে যায় (Golding-Kushner 1985; Green 2009)। এটি এমন একটি ক্ষেত্র যেখানে আরও গবেষণার প্রয়োজন।

“সে কম্পিউটার ভালোবাসে এবং নিজে নিজেই কম্পিউটার গেম শেখে। ইলেকট্রনিক যেকোনো জিনিস সে দ্রুত বুঝতে পারে।” – 4 বছর

“সে গণিতে সমস্যায় পড়ে কিন্তু পড়াশোনা, PE এবং সঙ্গীতে বেশ দক্ষ।” – 8 বছর

“তাকে পড়াশোনা এবং আচরণগত দিক থেকে সাহায্য করার জন্য স্কুলে তার সমর্থন রয়েছে। সফল হওয়ার জন্য তার রুটিন, কাঠামো এবং স্পষ্ট প্রত্যাশা প্রয়োজন। স্পেশাল অলিম্পিকের মাধ্যমে যখন সে আইস স্কেটিং শিখেছিল, তখন তার গণিত দক্ষতা আরও বেড়ে গিয়েছিল! তার কাঁচি নিয়ে কাজ করার দক্ষতা বিকাশ লাভ করেছে। সে এখন খুব পরিশ্রমী, যা তাকে আরও সফল হতে সাহায্য করে।” – 10 বছর

“তিনি একটি মূলধারার স্কুলের সাথে সংযুক্ত একটি বিশেষ শিক্ষাগত চাহিদা ইউনিটে আছেন। গণিত এবং বিজ্ঞানের মতো কারিগরি বিষয়গুলিতে তার সমস্যা হয়, কিন্তু ইংরেজি, শিল্পকলা ইত্যাদিতে সে ভালো। সে ছোট বাচ্চাদের জন্য বই পড়ে এবং ছবি আঁকতে ও লিখতে পারে (খুব পরিপাটি না হলেও ঠিক আছে)।” – 11 বছর

“সে এখন 18 বছর বয়সী, কিন্তু তার বানান শেখার ক্ষমতা 12 বছরের সমতুল্য। তার কাছে অঙ্কবিদ্যা খুবই কঠিন মনে হয় কিন্তু সে কয়েকটি GCSE পরীক্ষায় উত্তীর্ণ হয়েছে। সে এখন কৃষি কলেজে পড়ে।” – 18 বছর

“তার শক্তির ক্ষেত্র হলো সংগীত, শিল্প ও বস্ত্রকলা, সামাজিক সচেতনতা এবং নাট্যচর্চা। তার 3টি ‘A লেভেল’ রয়েছে এবং সে বর্তমানে বিশ্ববিদ্যালয়ে পড়ছে। সে পাঠ্য বই থেকে শুরু করে উপন্যাস পর্যন্ত সবকিছু পড়ে।” – 20 বছর

“সে পুরোটা সময় মূলধারার স্কুলে ছিল এবং GCSE শিল্পকলায় C ডিগ্রি অর্জন করেছিল। সে গণিতে দুর্বল, তবে ইংরেজিতে বেশ ভালো।” – 25 বছর

“সে শিল্পকলায় ভালো এবং নাটকধর্মী ম্যাগাজিন পড়তে পছন্দ করে” – 31 বছর

## সবচেয়ে সম্ভাব্য বৈশিষ্ট্যসমূহ

### ■ হৃদরোগের সমস্যা

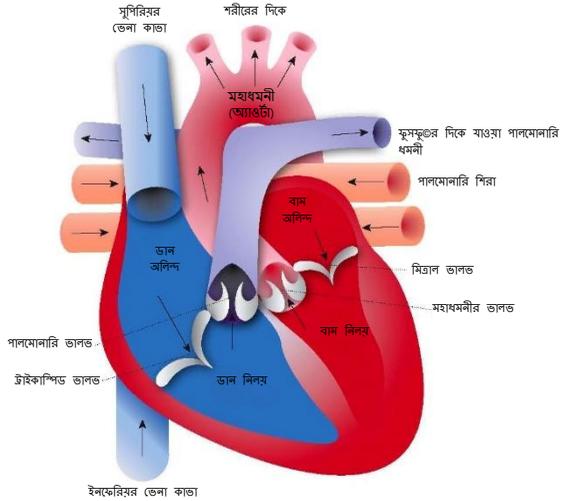
ডাউন সিনড্রোমের পর, জন্মগত হৃদরোগে VCFS হলো দ্বিতীয় সর্বাধিক দেখা যায় এমন ক্রোমোজোমজনিত ব্যাধি। VCFS আক্রান্ত প্রায় 70 শতাংশ ব্যক্তির হৃদযন্ত্রের সমস্যা দেখা যায়, এবং প্রায়ই এই হৃদরোগই জেনেটিক পরীক্ষা করার মূল কারণ হয়ে দাঁড়ায়, যার মাধ্যমে VCFS শনাক্ত করা হয়েছিল (McDonald–McGinn 1999; Repetto 2009; *Unique*)।

VCFS আক্রান্ত শিশুদের মধ্যে হৃদরোগের প্রবণতা বেশি থাকার কারণে, তাদের হৃদযন্ত্র পরীক্ষা করানো উচিত। পরীক্ষাগুলো সাধারণত ইকোকার্ডিওগ্রাম (যা গর্ভাবস্থায় ব্যবহৃত আল্ট্রাসাউন্ড মেশিনের মতো একটি যন্ত্র দিয়ে হৃদযন্ত্রের বিস্তারিত স্ক্যান করা হয়) বা ইলেকট্রোকার্ডিওগ্রাম (যা হৃদস্পন্দন পর্যবেক্ষণ করে) আকারে করা হয়।

এই পরীক্ষাগুলো অনাক্রমণাঙ্ক (নন-ইনভেসিভ) এবং সম্পূর্ণ নিরাপদ ও ব্যথামুক্ত। যদি হৃদযন্ত্র কোনো ত্রুটি শনাক্ত হয়, তবে কিছু বাচ্চার ক্ষেত্রে সমস্যাটি সংশোধনের জন্য অস্ত্রোপচার প্রয়োজন হতে পারে এবং তা প্রায়ই নবজাতক অবস্থাতেই করতে হয়। যদি আপনার শিশুর নবজাতক অবস্থায় হৃদযন্ত্রের কোনো ত্রুটি ধরা না পড়ে থাকে, তবুও পরবর্তী জীবনে কিছু ক্ষুদ্র পরিবর্তন দেখা দিতে পারে, তাই যেসব শিশুর হৃদরোগ জানা নেই, তাদের ক্ষেত্রেও পরবর্তী সময়ে নিয়মিত হৃদযন্ত্র পরীক্ষা করানো সুপারিশ করা হয়। পরবর্তীকালে ঘটে যাওয়া এই পরিবর্তনগুলির বেশিরভাগই গৌণ।

VCFS আক্রান্তদের মধ্যে সবচেয়ে সাধারণ হৃদরোগ হলো সেপটাল ত্রুটি, তবে সবচেয়ে স্পষ্ট ও সহজে শনাক্তযোগ্য অস্বাভাবিকতাগুলো সাধারণত হৃদযন্ত্রের প্রধান রক্তনালির বহিঃপ্রবাহকে প্রভাবিত করে, যেমন মহাধমনী ও পালমোনারি ধমনীগুলো, এর মধ্যে টেট্রালজি অফ ফ্যালট, ট্রান্সাস আর্টেরিওসাস এবং ইন্টারাপটেড অ্যাওর্টিক আর্চ সবচেয়ে বেশি দেখা যায়। প্রত্যেক শিশুর ক্ষেত্রে শনাক্ত হওয়া হৃদরোগ এককও হতে পারে, আবার একাধিক সমস্যাও থাকতে পারে (McDonald–McGinn 1999, Carotti 2008; *Unique*)। এর মধ্যে রয়েছে:

টেট্রালজি অফ ফ্যালট (*Tetralogy of Fallot, TOF*) (VCFS আক্রান্তদের প্রায় 22 শতাংশের মধ্যে দেখা যায়, এবং মোট TOF রোগীর প্রায় 15 থেকে 25 শতাংশই VCFS-সম্পর্কিত) একটি জটিল



### স্বাভাবিক হার্ট

হৃদরোগ, যেখানে একই সঙ্গে একটি VSD (পৃষ্ঠা 13 দেখুন) এবং ফুসফুসে যাওয়া ধমনীর ভালভের নিচের অংশে বাধা বা প্রতিবন্ধকতা থাকে। নীলচে (অক্সিজেনবিহীন) রক্ত সহজে ফুসফুসে গিয়ে অক্সিজেন নিতে পারে না, এবং এর কিছু অংশ সেই হিড্রের মাধ্যমে অন্য পাল্পিং চেম্বারে প্রবাহিত হয়ে সেখান থেকে শরীরের বিভিন্ন অংশে ছড়িয়ে পড়ে। যদি অন্য কোনো ব্লকিং কারণ না থাকে, তবে টেট্রালজি অফ ফ্যালট থাকা 95 শতাংশেরও বেশি বাচ্চার জীবনের প্রথম বছরেই সফলভাবে অস্ত্রোপচার সম্পন্ন হয়।

**ইন্টারাপটেড অ্যাওর্টিক আর্চ** (এটি VCFS আক্রান্তদের প্রায় 15 শতাংশ জনের মধ্যে দেখা যায়।) মহাধমনী হলো প্রধান রক্তনালি, যা হৃদযন্ত্র থেকে অক্সিজেনসমৃদ্ধ রক্ত শরীরের বিভিন্ন অঙ্গে বহন করে নিয়ে যায়। হৃদযন্ত্র থেকে বেরোনের পর এটি প্রথমে বুকের ভেতর দিয়ে উপরের দিকে উঠে বাহ ও মাথায় রক্ত সরবরাহের জন্য শাখা রক্তনালি তৈরি করে। এরপর এটি নিচের দিকে বাঁক নিয়ে একটি অর্ধবৃত্তাকার আকার ধারণ করে এবং দেহের নিচের অংশের দিকে অগ্রসর হয়। ইন্টারাপটেড অ্যাওর্টিক আর্চ বলতে অ্যাওর্টিক আর্চের কোনো অংশের অনুপস্থিতি বা সংযোগ বিচ্ছিন্ন হওয়াকে বোঝায়।

**ভেন্ট্রিকুলার সেন্টাল ফ্রাটি (Ventricular Septal Defects, VSDs)** হৃৎপিণ্ডের দুটি পাল্পিং চেম্বারের (ভেন্ট্রিকল) মধ্যবর্তী দেয়ালে গর্ত। এর ফলে রক্ত বাম দিকের চেম্বার থেকে ডান চেম্বারে প্রবাহিত হয়, যা ফুসফুসে রক্তপ্রবাহের পরিমাণ বাড়িয়ে দেয়। চিকিৎসা পৃথকভাবে নির্ধারিত হয়। ছোট VSD স্বাভাবিকভাবেই বন্ধ হয়ে যেতে পারে; তবে বড় VSD সাধারণত অস্ত্রোপচারের মাধ্যমে মেরামত করতে হয়, যাতে অতিরিক্ত রক্তপ্রবাহের কারণে ফুসফুসের সমস্যা সৃষ্টি না হয়।

**ট্রান্সাস আর্টেরিওসাস (VCFS আক্রান্ত প্রায় 7 শতাংশ ব্যক্তির মধ্যে দেখা যায়)** স্বাভাবিক অবস্থায় হৃদযন্ত্রের দুটি দিক থেকে পৃথক রক্তনালি বের হয়, কিন্তু ট্রান্সাস আর্টেরিওসাস থাকা শিশুর ক্ষেত্রে হৃদযন্ত্র থেকে একটি মাত্র রক্তনালি বের হয়, যা পরে শাখা হয়ে ফুসফুস ও দেহের বিভিন্ন অংশে রক্ত সরবরাহ করে। এই বৃহৎ রক্তনালীটি সাধারণত উভয় ভেন্ট্রিকলের উপরে থাকে এবং দুটি চেম্বারের মধ্যবর্তী প্রাচীরের উপরের অংশ অনুপস্থিত থাকে, যার ফলে একটি VSD হয়। সাধারণত প্রাথমিক অস্ত্রোপচার মেরামতের প্রয়োজন হয়।

**রক্তনালী বলয় (VCFS আক্রান্তদের পাঁচ শতাংশের ক্ষেত্রে রিপোর্ট করা হয়েছে)** মহাধমনী (পৃষ্ঠা 12-এর চিত্র দেখুন) এবং/অথবা এর আশেপাশের রক্তনালীগুলির অস্বাভাবিক গঠন।

**অ্যাট্রিয়াল সেন্টাল ফ্রাটি (Atrial Septal Defects, ASDs)** হৃৎপিণ্ডের দুটি ভরাট অংশের মধ্যে পেশীবহুল প্রাচীরে ছিদ্র। কিছু রক্ত বাম দিক থেকে ডান দিকে প্রবাহিত হয়, যার ফলে ফুসফুসে রক্তপ্রবাহের পরিমাণ বৃদ্ধি পায়। চিকিৎসা ফ্রাটির ধরন, তা স্বাভাবিকভাবে বন্ধ হয় কিনা, এবং এর আকারের উপর নির্ভর করে। চিকিৎসার মধ্যে থাকতে পারে ওষুধের মাধ্যমে হৃদযন্ত্রের কার্যক্ষমতা উন্নত করা, হৃদযন্ত্রের অভ্যন্তরীণ অংশে সঙ্কোচ সংক্রমণ নিয়ন্ত্রণ করা, এবং সেলাই বা বিশেষ প্যাচ ব্যবহার করে অস্ত্রোপচারের মাধ্যমে ফ্রাটি মেরামত করা।

**অ্যাওর্টিক আর্চের অস্বাভাবিকতা।** এই অস্বাভাবিকতাগুলো অ্যাওর্টিক আর্চ ধমনীগুলির অস্বাভাবিক বিকাশের ফলে ঘটে, যেমন, সাধারণত প্রসবপূর্ব অবস্থায় বিলুপ্ত হওয়ার কথা যেসব রক্তনালি, সেগুলোর থেকে যাওয়া, অথবা যেগুলো স্বাভাবিকভাবে বিকাশ অব্যাহত রাখার কথা, সেগুলোর অপূর্ণ বিকাশ বা ক্ষয়প্রাপ্ত হওয়া।

**অন্যান্য সমস্যার মধ্যে রয়েছে** পালমোনারি স্টেনোসিস, যেখানে ফুসফুসে রক্ত বহনকারী ধমনির প্রবেশপথ অস্বাভাবিকভাবে সরু হয়ে যায়। সংকীর্ণতা সাধারণত পালমোনারি ভালভ এবং পালমোনারি ধমনীকেই প্রভাবিত করে; হাইপোপ্লাস্টিক বাম হার্ট সিনড্রোম (হৃদয়ের বাম দিকটি সঠিকভাবে বিকশিত হয়নি এবং খুব ছোট); বাইকাম্পিড অ্যাওর্টিক ভালভ (একটি জন্মগত ফ্রাটি, যেখানে অ্যাওর্টিক ভালভে সাধারণ তিনটি কাম্পের (ফ্ল্যাপ) পরিবর্তে মাত্র দুটি থাকে।) মহাধমনী ভালভ নিশ্চিত করে যে রক্ত শুধুমাত্র এক দিকে প্রবাহিত হয়। যখন ভালভটি বাইকাম্পিড হয়, তখন ভালভটির লিক হওয়ার প্রবণতা দেখা দিতে পারে।

## ■ তালু

এটি VCFS-এ সবচেয়ে সাধারণভাবে প্রভাবিত ক্ষেত্রগুলির একটি যেখানে প্রায় 70 শতাংশ শিশুর তালুতে (মুখের ছাদে) কোনো না কোনো ধরনের অস্বাভাবিকতা থাকে। সমস্যার ধরন খুবই পরিবর্তনশীল এবং প্রায়শই অসঙ্গতির সংমিশ্রণ হতে পারে। সবচেয়ে সাধারণ সমস্যা হলো ভেলোফ্যারিঞ্জিয়াল ইনসিফিয়েন্সি (Velopharyngeal Insufficiency, VPI), যা VCFS-এ আক্রান্ত প্রায় 70 শতাংশ ব্যক্তির ক্ষেত্রে দেখা যায়। ভেলোফ্যারিঞ্জিয়াল প্রক্রিয়াটি মুখগহ্বর ও নাসাগহ্বরে উভয় স্থানে শব্দের শক্তি ও বায়ুচাপের দিকনির্দেশনার জন্য দায়ী। যখন এই প্রক্রিয়ায় কোনোভাবে ত্রুটি ঘটে, তখন ভালভটি সম্পূর্ণভাবে বন্ধ হয় না এবং VPI তৈরি হতে পারে। VPI একটি গঠনগত সমস্যা (ছোট তালু), একটি কার্যকরী সমস্যা (ভেলোফ্যারিঞ্জিয়াল পেশির হাইপোটোনিয়া) অথবা উভয়ের সংমিশ্রণ হতে পারে। কখনও কখনও তালুটি বিকাশের সময় সঠিকভাবে গঠিত হয় না। যার ফলে মুখের ছাদের মধ্যে একটি ফাঁক থেকে যায়। ঠোঁট ফাটা (ক্লেফট লিপ) তখন ঘটে, যখন উপরের ঠোঁট তৈরির টিসুগুলো রূপের বিকাশের সময় একত্রে মিশে যায় না এবং VCFS-এ এটি মাঝে মাঝে দেখা যায়। ফাটা তালু শিশুদের মধ্যে দেখা দেওয়া প্রাথমিক খাওয়ানোর সমস্যার একটি কারণ হতে পারে। VCFS আক্রান্ত কমপক্ষে 25 শতাংশ মানুষের একটি দ্বিমুখী উভুলা থাকে (উভুলা, নরম তালুর পিছন থেকে ঝুলন্ত ছোট V-আকৃতির মাংসল অংশ, দুই ভাগে বিভক্ত থাকে।)

যেসব বাচ্চার তালুতে অস্বাভাবিকতা থাকে, তারা প্রায়ই নাক দিয়ে বমি করে এবং পরে তাদের কথা অত্যন্ত নাসাল স্বরে শোনা যায়, যার ফলে তাদের কথা অন্যদের জন্য বোঝা কঠিন হয়ে পড়ে (দেখুন [বাকশক্তি পৃষ্ঠা 9](#))।

## ■ রোগ প্রতিরোধ ক্ষমতা

অনেক VCFS আক্রান্ত বাচ্চা ও শিশু প্রায়শই রোগ প্রতিরোধ ক্ষমতার দুর্বলতার কারণে বারবার সংক্রমণে ভোগে। বাচ্চা ও ছোট শিশুদের ক্ষেত্রে রোগ প্রতিরোধ ক্ষমতা মূলত বৃকের ভেতরে অবস্থিত থাইমাস গ্রন্থি দ্বারা নিয়ন্ত্রিত হয় এবং অনেক সময় এই গ্রন্থিটি আংশিকভাবে বা সম্পূর্ণ অনুপস্থিত থাকতে পারে, অথবা ঠিকভাবে কাজ নাও করতে পারে। আবার লক্ষণগুলি হালকা বা তীব্র হতে পারে। অনেক সময় এই শিশুদের সর্দি, ভাইরাল সংক্রমণ ও ছত্রাক সংক্রমণে সহজেই আক্রান্ত হওয়ার প্রবণতা বেশি থাকে। যেসব শিশু বারবার অসুস্থ হয়, তাদের রোগ প্রতিরোধ ক্ষমতা পরীক্ষা করা উচিত এবং যদি কোনো সমস্যা ধরা পড়ে, তবে তাদেরকে কোনো ইমিউনোলজিস্টের কাছে পাঠাতে হবে। টিকা দেওয়ার ক্ষেত্রে সতর্কতা অবলম্বন করা উচিত, এবং যেসব শিশুর রোগ প্রতিরোধ ক্ষমতার গুরুতর সমস্যা রয়েছে, তাদের ক্ষেত্রে লাইভ ভ্যাকসিন এড়িয়ে চলা উচিত। বেশিরভাগ শিশু বয়স বাড়ার সাথে সাথে উন্নতি করে, কিন্তু কিছু শিশু শৈশব ও প্রাপ্তবয়স্ক হওয়ার পরেও আক্রান্ত হতে থাকে। কিছু শিশু তাদের রোগ প্রতিরোধ ক্ষমতার ঘাটতির কারণে অটোইমিউন রোগে আক্রান্ত হয়, যেমন জুভেনাইল রিউমাটয়েড আর্থ্রাইটিস (যা *Unique* -এর পাঁচজন সদস্যের মধ্যে দেখা গেছে), আইডিওপ্যাথিক থ্রোস্টাইটোপেনিয়া (রক্তে প্লেটলেটের পরিমাণ কমে যাওয়া), ভিটিলিগো (স্বকের কিছু অংশের রঙ হালকা বা সাদা হয়ে যাওয়া), এবং গ্রেভস ডিজিজ (অতিরিক্ত সক্রিয় থাইরয়েড গ্রন্থি) (Smith 1998; Sullivan 1999; Davies 2001; Sullivan 2004; *Unique*)।

## ■ হাইপোক্যালসেমিয়া (ক্যালসিয়ামের ঘাটতি)

স্নায়ুর সংকেত প্রেরণ ও পেশির কার্যক্রমের জন্য শরীরে ক্যালসিয়াম অত্যন্ত গুরুত্বপূর্ণ। VCFS-এ আক্রান্ত অর্ধেকেরও বেশি শিশুর রক্তে ক্যালসিয়ামের মাত্রা স্বাভাবিক সীমার মধ্যে থাকে, তবে অর্ধেকেরও কম শিশুর মধ্যে হাইপোক্যালসেমিয়া (অর্থাৎ, রক্তে ক্যালসিয়ামের পরিমাণ কম থাকা) দেখা যায়। এর ফলে ছোট শিশুদের ক্ষেত্রে অস্থিরতা দেখা দিতে পারে, এবং গুরুতর ক্ষেত্রে খিঁচুনি হতে পারে। এছাড়াও পেশির টান ধরা বা মুখ ও আঙুলে বিনবিন ভাব অনুভূত হতে পারে। ফলস্বরূপ, সম্ভবত আপনার শিশুর ক্যালসিয়ামের মাত্রা পর্যবেক্ষণ করা হবে। এই সমস্যাটি প্যারাথাইরয়েড গ্রন্থির

অস্বাভাবিকতার কারণে হয়, যা প্যারাথাইরয়েড হরমোন (parathyroid hormone, PTH) নামে একটি হরমোন উৎপন্ন করে। শিশুকালেই সাধারণত কম ক্যালসিয়ামের মাত্রা স্বাভাবিক হয়ে যায়, এবং বেশিরভাগ শিশু তাদের প্রথম জন্মদিনের মধ্যেই এই সমস্যা থেকে সেরে ওঠে, তবে, কিছু শিশুর ক্ষেত্রে দীর্ঘ সময় ধরে ক্যালসিয়াম সাল্ফিমেট গ্রহণের প্রয়োজন হতে পারে। হালকা উপসর্গগুলো রাতে ঘুমানোর আগে এক গ্লাস দুধ পান করে উপশম করা যেতে পারে। শৈশবের পরবর্তী সময়ে অসুস্থতা বা বয়ঃসন্ধিকালে হাইপোক্যালসেমিয়ার পুনরাবৃত্তির ঘটনা দেখা গেছে, যখন আবারও ওষুধের প্রয়োজন হতে পারে। যদি আপনার শিশু ছোটবেলায় হাইপোক্যালসেমিয়ায় ভুগে না থাকে, তবে পরবর্তী শৈশবে এই সমস্যা হওয়ার সম্ভাবনা খুবই কম। (Van den Bosch 2002; Repetto 2009; *Unique*)।

## ■ কিডনি ও মূত্রনালী

VCFS-এ আক্রান্ত প্রায় এক-তৃতীয়াংশ শিশুর ক্ষেত্রে কিডনির গঠন বা কার্যপ্রণালীতে কিছু ভিন্নতা দেখা যায়, উদাহরণস্বরূপ, কারণও একটিমাত্র কিডনি থাকতে পারে, বা কিডনির গঠন বিকৃত হতে পারে, কিংবা কিডনি (ভেসিকো-ইউরেটারাল) রিক্লাক্স হতে পারে (যেখানে মূত্র মূত্রথলি থেকে উল্টো পথে কিডনির দিকে প্রবাহিত হয়, যা কিডনির ক্ষতি করতে পারে।) তাছাড়া, কিছু শিশুর মূত্রনালির সংক্রমণ বা বিছানায় প্রসাব করার সমস্যা থাকতে পারে। (Wu 2002; *Unique*)।

## ■ থিঁচুনি

VCFS আক্রান্ত শিশু এবং প্রাপ্তবয়স্ক উভয়ের মধ্যেই থিঁচুনি দেখা যায়। থিঁচুনির পেছনে হাইপোক্যালসেমিয়া সহ একাধিক কারণ থাকতে পারে, তবে VCFS-এর বেশিরভাগ ক্ষেত্রে থিঁচুনি স্নায়ুতন্ত্রের সমস্যার সঙ্গে সম্পর্কিত হয় এবং প্রায়ই অস্বাভাবিক EEG রিপোর্টের সঙ্গে যুক্ত থাকে। থিঁচুনি জীবনের যেকোনো সময়ে শুরু হতে পারে, এবং এটি হালকা ধরনের “অচেতন হয়ে যাওয়া” মুহূর্ত থেকে শুরু করে গুরুতর গ্র্যান্ড ম্যাল আক্রমণ পর্যন্ত বিভিন্ন রকমের হতে পারে। বেশিরভাগ শিশুর ক্ষেত্রে, ওষুধের মাধ্যমে থিঁচুনি ভালোভাবে নিয়ন্ত্রণ করা যায়।

## ■ দৃষ্টিশক্তি

VCFS-এ চোখের বিভিন্ন সমস্যা বেশ সাধারণ এবং এর মধ্যে রয়েছে বক্র বা পঁচালো রেটিনার রক্তনালী, ছোট অপটিক ডিস্ক, ছোট চোখ, আইরিসে ছিদ্র (কলোবোমা), এবং স্ট্রাবিসমাস, যেখানে এক বা দুই চোখ ভিতরের দিকে, বাইরের দিকে বা উপরের দিকে বেঁকে যেতে পারে।

## ■ শ্রবণ

VCFS আক্রান্ত কিছু শিশুর শ্রবণ প্রতিবন্ধকতা থাকে। সবচেয়ে সাধারণ হল মধ্যকর্ণে তরল পদার্থের কারণে পরিবাহী শ্রবণশক্তি হ্রাস (ফ্লু ইয়ার বা সিরাস ওটিটিস মিডিয়া)। শিশুদের বয়স বাড়ার সাথে সাথে বৃদ্ধি এবং রোগ প্রতিরোধ ক্ষমতা উন্নত হওয়ার কারণে সাধারণত ফ্লু ইয়ার ঠিক হয়ে যায়। তাই, ফ্লু ইয়ারের কারণে সৃষ্ট শ্রবণশক্তি হ্রাস সাধারণত অস্থায়ী হয়। তবে, মধ্যকর্ণে দীর্ঘস্থায়ী তরল জমে থাকলে, শিশুর শ্রবণক্ষমতা কমে যেতে পারে, যা কথা বলা ও ভাষা বিকাশের জন্য অত্যন্ত গুরুত্বপূর্ণ সময়ে ঘটে। তাই, যদি ফ্লু ইয়ার দীর্ঘস্থায়ী হয়, তাহলে অনেক শিশুর কানের পর্দায় গ্রোমেট (একটি ছোট ভেন্টিলেশন টিউব) বসানোর প্রয়োজন হতে পারে। *Unique* এর একটি শিশুর ক্ষেত্রে এবং প্রকাশিত মেডিক্যাল লিটারেচারে সেনসরি-নিউরাল শ্রবণশক্তি হ্রাসের ঘটনাও রিপোর্ট করা হয়েছে (*Unique*)।

## ■ হাড় এবং কঙ্কাল

VCFS-এ মেরুদণ্ডের কশেরুকায় অস্বাভাবিকতা সাধারণ একটি বিষয়, এবং কখনও কখনও এর জন্য অস্ত্রোপচারের প্রয়োজন হতে পারে। সবচেয়ে সাধারণ সমস্যা হলো মেরুদণ্ডের বক্রতা (স্কোলিওসিস), তবে একক কশেরুকাতেও অস্বাভাবিকতা দেখা যেতে পারে। অতিরিক্ত পঁজর, অতিরিক্ত আঙুল বা

পায়ের আঙুল, কাঁধের হাড়ের (স্ক্যাপুলা) গঠনে পার্থক্য, এবং কখনও কখনও মাথার খুলির হাড়গুলির অকাল জোড়া লাগা (ক্রেনিওসিনোস্টোসিস) বিরলভাবে দেখা যায় এবং প্রয়োজনে অস্ত্রোপচারের মাধ্যমে চিকিৎসা করা যায়। কিছু শিশুর আঙুল লম্বা হয়ে যায়। অনেক শিশু রাতে বা ব্যায়াম থেকে বিশ্রাম নেওয়ার সময় পায়ের ব্যথা এবং খিঁচুনি অনুভব করে। এটি পায়ের শক্ত লিগামেন্ট, বা পা ও গোড়ালির জয়েন্টের অস্বাভাবিকতার কারণে হতে পারে, তবে বেশিরভাগ ক্ষেত্রেই এর সঠিক কারণ অজানা থাকে। এই সমস্যার চিকিৎসা সাধারণত পেশি টানার ব্যায়াম এবং/অথবা জুতার ভেতরে বিশেষ অর্থোটিক ইনসোল ব্যবহার করে করা যায়। *Unique* এর কয়েকজন শিশুর হয় পায়ের দ্বিতীয় আঙুল উপরের দিকে বাঁকানো নয়তো পায়ের তৃতীয় আঙুলের ওপর উঠে যায় (Ryan 1997; *Unique*)।

## ■ পরিপাক

একটি সাধারণ সমস্যা হলো কোষ্ঠকাঠিন্য, যা VCFS-এ আক্রান্ত *Unique* এর প্রায় তিন-চতুর্থাংশ শিশুর মধ্যে দেখা যায় এবং এটি মেডিক্যাল লিটারেচারেও উল্লেখ করা হয়েছে। খাদ্যাভ্যাসে পরিবর্তন এবং/অথবা ওষুধের সাহায্যে এই সমস্যা নিয়ন্ত্রণ করা যেতে পারে (Ryan 1997; *Unique*)।

## ■ দাঁত

সাধারণভাবে বলতে গেলে, ক্রোমোজোমজনিত সমস্যায় আক্রান্ত শিশুদের দাঁতের সমস্যা সমবয়সীদের তুলনায় কিছুটা বেশি দেখা যায়। *Unique* এবং মেডিক্যাল লিটারেচার উভয় ক্ষেত্রেই দেখা গেছে এই শিশুদের দাঁতে দুর্বল এনামেল, অতিরিক্ত দাঁতের গর্ত এবং আঁকাবাঁকা দাঁতের মতো সমস্যা সাধারণ। নিয়মিত এবং মানসম্মত দাঁতের যত্ন নেওয়া এদের জন্য বিশেষভাবে গুরুত্বপূর্ণ (Ryan 1997; *Unique*)।

## ■ যৌনাঙ্গের অসঙ্গতি

VCFS-এ আক্রান্ত বাচ্চাদের মধ্যে যৌনাঙ্গের ছোটখাটো অস্বাভাবিকতা সাধারণভাবে দেখা যায়, যা প্রায়শই ছেলেদের ক্ষেত্রেই বেশি হয়। সবচেয়ে সাধারণ সমস্যা হল ক্রিপ্টোরকিডিজম (নিচে না নামা অগুকাশ)। যদি অগুকাশ স্বাভাবিকভাবে নিচে না নামে, তবে সহজ একটি অস্ত্রোপচারের মাধ্যমে তা নামানো যায়। এছাড়াও, হাইপোস্পাদিয়াস (যেখানে পুরুষাঙ্গের ছিদ্রটি অগ্রভাগে নয়) সমস্যাটিও প্রায়ই দেখা যায় (Ryan 1997; *Unique*)।

মেয়েদের জরায়ু অনুপস্থিত থাকার খবর খুব কমই পাওয়া গেছে (*Unique*)।

## আচরণ

VCFS-এ আক্রান্ত শিশুদের সামাজিক দক্ষতা প্রায়ই পর্যাঙ্কভাবে বিকশিত হয় না, যার ফলে তাদের জন্য বন্ধুত্ব করা বা সম্পর্ক গড়ে তোলা কঠিন হয়ে যায়। তাদের ছোট শারীরিক গঠন এবং অস্পষ্ট কথাবার্তাও এই সমস্যাগুলোর একটি কারণ হতে পারে। শিশুরা সাধারণত পরিচিত পরিবেশে এবং যাদের সঙ্গে তারা ভালোভাবে পরিচিত, তাদের সঙ্গেই বেশি স্বাচ্ছন্দ্যবোধ করে। VCFS-এ আক্রান্ত শিশুরা প্রায়ই লাজুক, অপরিণত, আবেগপ্রবণ, অতিরিক্ত বিশ্বাসপ্রবণ হয় এবং মেজাজের ওঠানামায় ভোগে। তারা প্রায়ই অত্যন্ত “আটকে থাকা” স্বভাবের হয়, অর্থাৎ মায়ের বা অন্য পরিচর্যা প্রদানকারীর প্রতি অতিরিক্ত নির্ভরশীলতা ও আসক্তি প্রদর্শন করে (Vogels 2002; *Unique*)।

এছাড়াও, VCFS-এ আক্রান্ত শিশুদের মধ্যে অ্যাটেনশন ডেফিসিট হাইপারঅ্যাকটিভিটি ডিসঅর্ডার (*Attention Deficit Hyperactivity Disorder, ADHD*) হওয়ার প্রবণতা সাধারণ শিশুদের তুলনায় বেশি দেখা যায়। 22q11.2DS আক্রান্ত প্রায় এক তৃতীয়াংশ থেকে অর্ধেক শিশুর ADHD আছে বলে জানা গেছে। VCFS-এ আক্রান্ত শিশু ও কিশোরদের মধ্যে প্রায় 14-45 শতাংশ ক্ষেত্রে অটিজম স্পেকট্রাম ডিসঅর্ডারের লক্ষণ দেখা গেছে, এবং প্রায় পাঁচ থেকে 11 শতাংশের মধ্যে সম্পূর্ণ বিকশিত অটিজম

শনাক্ত হয়েছে (Fine 2005; Antshel 2007; Jolin 2009; *Unique*)। শিশুর নির্দিষ্ট চাহিদা অনুযায়ী শিক্ষা ও আচরণগত থেরাপি পরিকল্পনা করতে এবং প্রয়োজনীয় পরিষেবা পেতে অটিজমের নির্ণয় অত্যন্ত সহায়ক হতে পারে। যদিও VCFS-এ আক্রান্ত বেশিরভাগ শিশুর আচরণগত সমস্যার চিকিৎসায় ওষুধের প্রয়োজন হয় না, কিছু প্রতিবেদন অনুযায়ী ADHD ওষুধের মাধ্যমে সফলভাবে নিয়ন্ত্রণ করা যেতে পারে (Gothelf 2003)।

কৈশোর ও প্রাপ্তবয়স্ক জীবনে 22q11.2DS-এ আক্রান্ত ব্যক্তিদের মানসিক স্বাস্থ্যের সমস্যা যেমন বিষণ্ণতা, উদ্বেগ, অবসেসিভ কম্পালসিভ ডিসঅর্ডার, স্কিজোফ্রেনিয়া এবং বাইপোলার ডিসঅর্ডারের ঝুঁকি তুলনামূলকভাবে বেশি থাকে (Yamagishi and Srivastava 2003; Prasad 2008)। এখন পর্যন্ত মানসিক বিকার (সাইকোসিস) বিকাশের ক্ষেত্রে VCFS-কে সবচেয়ে গুরুত্বপূর্ণ জিনগত ঝুঁকিপূর্ণ কারণ হিসেবে চিহ্নিত করা হয়েছে।

VCFS-এ আক্রান্ত কিশোরদের মধ্যে উদ্বেগ ও বিষণ্ণতা দেখা গেছে, যা ইঙ্গিত দেয় যে বয়ঃসন্ধিকাল এবং বাড়তি সামাজিক চাপের সঙ্ঘিলিত প্রভাব তাদের মধ্যে উদ্বেগ ও বিষণ্ণতা সম্পর্কিত মানসিক সমস্যার ঝুঁকি বাড়িয়ে দেয় (Swillen 1999)।

অবসেসিভ কম্পালসিভ ডিসঅর্ডার (Obsessive Compulsive Disorder, OCD) হলো এক ধরনের উদ্বেগজনিত মানসিক ব্যাধি, যার বৈশিষ্ট্য হলো উদ্বেগ সৃষ্টিকারী অনাকাঙ্ক্ষিত চিন্তা (অবসেশন) এবং সেই উদ্বেগ কমাতে বারবার একই রকম আচরণ (কম্পালশন) করা অথবা এই দুইটির সমন্বয়। 43 জনের ওপর করা একটি গবেষণায় দেখা গেছে, প্রায় এক-তৃতীয়াংশ অংশগ্রহণকারীর মধ্যে OCD ছিল (Gothelf 2004)।

স্কিজোফ্রেনিয়া হলো এক ধরনের মানসিক স্বাস্থ্যজনিত অবস্থা, যা বিভিন্ন ধরনের মানসিক উপসর্গ সৃষ্টি করে, এর মধ্যে রয়েছে হ্যালুসিনেশন (অর্থাৎ এমন কিছু দেখা বা শোনা যা বাস্তবে নেই) এবং বিভ্রম বা ভুল বিশ্বাস (যে বিষয়গুলো সত্য নয়, সেগুলোকে সত্য মনে করা)। স্কিজোফ্রেনিয়ার চিকিৎসা সাধারণত ওষুধ (যেমন অ্যান্টিসাইকোটিক মেডিসিন) এবং মানসিক থেরাপির (যেমন কগনিটিভ বিহেভিয়ারাল থেরাপি) সমন্বয়ের মাধ্যমে করা হয় (Bassett 2008)।

বাইপোলার ডিসঅর্ডার (Bipolar Disorder, BPD), যা আগে ম্যানিক-ডিপ্রেসিভ অসুখ নামে পরিচিত ছিল, সাধারণ জনগোষ্ঠীর প্রায় এক শতাংশের মধ্যে দেখা যায় বলে ধারণা করা হয়। এই অসুখতার মূল বৈশিষ্ট্য হলো মানসিক অবস্থার চক্রাকার পরিবর্তন যেখানে ব্যক্তি কখনও অত্যন্ত উৎফুল্ল, উত্তেজিত বা খিটখিটে মেজাজে থাকে, আবার কখনও শক্তিহীন ও বিষণ্ণ হয়ে পড়ে। এই মেজাজের অবস্থাগুলো, যা কয়েক ঘন্টা থেকে কয়েক সপ্তাহ পর্যন্ত স্থায়ী হতে পারে, সাধারণত ঘুম-জাগরণের চক্রে পরিবর্তন, অতিরিক্ত কথা বলা, আবেগপ্রবণ ও বাধ্যতামূলক আচরণ, ক্ষুধার পরিবর্তন, এবং চিন্তায় সহজে মনোযোগ নষ্ট হওয়ার মতো উপসর্গের সঙ্গে যুক্ত থাকে। উচ্চ মানসিক অবস্থাগুলি (হাইপোম্যানিয়া বা ম্যানিয়া) সাধারণত বিষণ্ণতার সময় দ্বারা অনুসৃত হয়, যার মধ্যে রয়েছে দুঃখিত বা খিটখিটে মেজাজ, শক্তিহীনতা, সাধারণত আনন্দদায়ক কাজের প্রতি আগ্রহ হারানো, অনিদ্রা বা অতিরিক্ত ঘুম, এবং ক্ষুধামন্দা বা মিষ্টি ও কার্বোহাইড্রেটযুক্ত খাবারের প্রতি অতিরিক্ত আকাঙ্ক্ষা—এসব লক্ষণের মাধ্যমে প্রকাশ পায়। BPD-এর চিকিৎসা সাধারণত ওষুধের পাশাপাশি এমন প্রশিক্ষণ বা থেরাপির মাধ্যমে করা হয়, যা রোগীকে নিজের মূড পরিবর্তনের উদ্দীপকগুলো চিনতে ও আসন্ন পর্বের লক্ষণগুলো আগে থেকেই শনাক্ত করতে সহায়তা করে (Jolin 2009)।

যদিও VCFS-এ আক্রান্ত বেশিরভাগ মানুষের স্কিজোফ্রেনিয়া বা বাইপোলার ডিসঅর্ডার হয় না, তবুও সাধারণ জনগণের তুলনায় তাদের মানসিক রোগের ঝুঁকি প্রায় 25 গুণ বেশি। তাই, VCFS-এ আক্রান্ত সকল ব্যক্তির মানসিক রোগের সম্ভাব্য লক্ষণগুলির জন্য নিয়মিত পরীক্ষা বা স্ক্রিনিং করা বাঞ্ছনীয়, যাতে প্রাথমিক পর্যায়েই রোগ শনাক্ত ও চিকিৎসা শুরু করা যায় (Shprintzen 2008)। VCFS-এ সাইকোসিসের চিকিৎসায় সাধারণ মানসিক ওষুধ প্রায়ই ব্যর্থ হয় এবং মস্তিষ্কে ডোপামিনের মাত্রা কমায় এমন ওষুধ ব্যবহারের পরামর্শ দেওয়া হয়েছে (Graf 2001; O'Hanlon 2003)।

“সে খুবই সুখী, প্রেমময় এবং মিশুক।” – 20মাস

“তার ব্যক্তিত্ব সত্যিই মনোমুগ্ধকর। শুরুতে সে একটু লাজুক হতে পারে, কিন্তু যদি কারও প্রতি ভালো লাগা তৈরি হয়, তাহলে সে সত্যিই আন্তরিক হয়ে ওঠে এবং অত্যন্ত আকর্ষণীয়ভাবে মিশতে পারে। সে (বেশিরভাগ সময়ই) হাসিমুখি, আনন্দে ভরা এবং মিষ্টি এক ছোট্ট মেয়ে।” – 3 বছর

“সে খুব স্নেহশীল হতে পারে। সে একদিকে লাজুক, আবার অত্যন্ত চঞ্চল, এবং অনেক সময় কোনো বিষয়ে অতিরিক্ত মনোযোগী বা আসক্ত হয়ে পড়ে। তার কিছু নির্দিষ্ট ভয় রয়েছে, যেমন, বড় খোলা জায়গা, ভিড়, এবং জোরে কথা বলা বা উচ্চ শব্দ তাকে ভয় পাইয়ে দেয়।” – 4 বছর

“আগে সে রাগী, ক্ষুব্ধ ও আক্রমণাত্মক স্বভাবের ছিল, কিন্তু এখন সে খুব স্নেহশীল ও মায়াময় হয়ে উঠেছে—ওষুধ, থেরাপি এবং বড় হওয়ার প্রক্রিয়াই এতে অনেক সাহায্য করেছে! সে সত্যিই অনেক দূর এগিয়েছে! তার এখনও কিছু উদ্বেগের সমস্যা আছে।” – 10 বছর

“তার কোনও আচরণগত সমস্যা নেই।” – 8 বছর

“সে মাঝে মাঝে খুব প্রেমময় ও যত্নশীল হতে পারে এবং সাধারণত ভদ্র হয়। তাকে ঘুমোতে পাঠানো কখনও কখনও বেশ কঠিন হয়ে যায়।” – 11 বছর

“সাধারণভাবে তার তেমন কোনো আচরণগত সমস্যা নেই, যদিও মাঝে মাঝে সে বিষণ্ণ হয়ে পড়ে—বিছানা থেকে উঠে দরজা জোরে বন্ধ করা, টেবিলে আঘাত করা, পোশাক পরতে অস্বীকার করা—এই ধরনের আচরণ করে – তবে সে একই সঙ্গে খুবই মিষ্টি ও প্রিয়ও হতে পারে।” – 18 বছর

“তার আচরণ সাধারণত ভালো, তবে শহরে বা সুপারমার্কেটে গেলে সে মানসিকভাবে চাপ অনুভব করে।” – 20 বছর

“তার স্বভাব সদয় এবং রসবোধও চমৎকার। তার কুড়ি বছর বয়সে সাইকোটিক ডিপ্রেসনসহ মানসিক স্বাস্থ্যের সমস্যা দেখা দিয়েছিল, এবং এখনো তিনি মানসিক স্বাস্থ্য দলের নিয়মিত সহায়তা পাচ্ছেন। সম্প্রতি তিনি মানসিক ভেঙে পড়ার অভিজ্ঞতার মধ্য দিয়ে গেছেন, তবে এখন তিনি একটি মানসিক স্বাস্থ্যকেন্দ্রে বিশেষায়িত চিকিৎসায় ভালোভাবে সাড়া দিচ্ছেন।” – 31 বছর

## ঘুম

VCFS-এ আক্রান্ত অনেক শিশুই ঘুমের সমস্যায় ভোগে, এবং এর পেছনে একাধিক কারণ থাকতে পারে যেমন উদ্বেগ, পায়ের ব্যথা, শ্বাসপ্রশ্বাসে বাধা এবং বিভিন্ন মানসিক অস্থিরতা। কিছু শিশুর রাতে ঘুমোতে যেতে কষ্ট হয় এবং তাদের দেহে ঘুম আসে; আবার অন্যরা শৈশব জুড়েই রাতের বেলা বারবার ঘুম ভেঙে যাওয়ার সমস্যায় ভোগে।



3 বছর

## বয়ঃসন্ধি

প্রকাশিত মেডিক্যাল লিটারেচার এবং *Unique* এর তথ্য অনুযায়ী, বয়ঃসন্ধিকাল সাধারণত স্বাভাবিকভাবে এবং স্বাভাবিক বয়সেই ঘটে।

## VCFS আক্রান্ত প্রাপ্তবয়স্কগণ

অনেক প্রাপ্তবয়স্ক ব্যক্তি আছেন যারা VCFS-এ আক্রান্ত, এবং তাদের মধ্যে অনেকে হালকা উপসর্গযুক্ত এবং তাদের সন্তানের রোগ নির্ণয়ের পরই তারা জানতে পারেন যে তাদের VCFS আছে। তবে, শিশুদের মতোই VCFS-এ আক্রান্ত প্রাপ্তবয়স্কদের ক্ষেত্রেও এর প্রভাবের মাত্রা ব্যাপকভাবে ভিন্ন হতে পারে। আমেরিকার একটি ক্লিনিকে 70 বছরের বেশি বয়সী বেশ কয়েকজন এবং অন্তত একজন 80 বছরের বেশি বয়সী VCFS-এ আক্রান্ত প্রাপ্তবয়স্ক রয়েছেন (Shprintzen 2008)।

*Unique* সদস্যদের মধ্যে 22q11.2DS-এ আক্রান্ত 19 জন প্রাপ্তবয়স্ক রয়েছেন। এক 18 বছর বয়সী তরুণ কয়েকটি GCSE পরীক্ষায় উত্তীর্ণ হয়েছে এবং বর্তমানে একটি কৃষি কলেজে পড়াশোনা করছে। তার কোনও আচরণগত সমস্যা নেই যদিও সে হতাশাগ্রস্ত হতে পারে এবং তার আত্মসম্মান কম। আরেকজন 19 বছর বয়সী যুবক সক্রিয় ও আবেগপ্রবণ এবং মাঝে মাঝে বিষণ্ণতায় ভোগে। একজন 20 বছর বয়সী মেয়ে তিনটি A লেভেল সম্পন্ন করেছে এবং বর্তমানে বিশ্ববিদ্যালয়ের দ্বিতীয় বর্ষে পড়ছে এবং একজন এক্সচেঞ্জ শিক্ষার্থী হিসেবে এক বছর যুক্তরাষ্ট্রে অবস্থান করছে। তার কথা বলার বিকাশ শুরুতে কিছুটা দেরিতে হয়েছিল, তবে এখন একদম স্বাভাবিক। তার শক্তির ক্ষেত্র হলো সংগীত, শিল্প ও বস্ত্রকলা, এবং নাট্যচর্চা। তার ন্যায়বোধ অত্যন্ত প্রবল, আর সে বই, সঙ্গীত ও নাটক ভালোবাসে। তার একজন ঘনিষ্ঠ বন্ধু রয়েছে এবং তার বোনও তার খুবই কাছের। 21 বছর বয়সে সে এক চমৎকার তরুণী হিসেবে বেড়ে উঠেছে, যার জীবন পরিপূর্ণ ও আকর্ষণীয় অভিজ্ঞতায় ভরা। সে কলেজে শিশু পরিচর্যা সম্পর্কিত একটি কোর্সে পড়ছে এবং ভবিষ্যতে বিশেষ চাহিদাসম্পন্ন শিশুদের শ্রেণিকক্ষে সহকারী হিসেবে কাজ করতে চায়। একজন 25 বছর বয়সী মহিলা শিল্পকলায় GCSE ডিগ্রি অর্জন করেছেন। তিনি শিল্প, সঙ্গীত ও ইংরেজিতে ভালো এবং তার স্মৃতিশক্তিও ভালো, তবে গণিতে সমস্যা হয়—টাকা-পয়সা বা সংখ্যাসংক্রান্ত যেকোনো বিষয়ে সে কষ্ট পান। তিনি ম্যাগাজিন এবং উপন্যাস পড়তে ভালোবাসেন। তিনি একটি লাইফ-স্কিল কোর্স সম্পন্ন করেছেন, বর্তমানে একটি প্লেগ্রুপে স্বেচ্ছাসেবক হিসেবে কাজ করছেন এবং বাড়িতেই থাকেন। তিনি সপ্তাহে একবার একটি আর্ট গ্রুপে যান এবং একটি রেঞ্জার গাইড ইউনিটের সদস্য। তিনি উদ্বেগ, বিষণ্ণতা এবং আতঙ্কজনিত আক্রমণে ভুগছেন। 31 বছর বয়সী একজন মহিলা কলেজে কম্পিউটার কোর্স সম্পন্ন করেছেন এবং মৃৎশিল্প ও শিল্পে পারদর্শী এবং পত্রিকা পড়তে পছন্দ করেন। কৈশোরের শেষ দিকে তিনি বিষণ্ণতায় ভুগতে শুরু করেন এবং মানসিক স্বাস্থ্যের সমস্যা ও আত্মসম্মানবোধের ঘাটতির সম্মুখীন হন। তার মনোবল ভালো, এবং তিনি সামাজিকভাবে যুক্ত থেকে সক্রিয় জীবনযাপন করতে চান। তিনি টেলিভিশন দেখতে ভালোবাসেন (বিশেষ করে ধারাবাহিক নাটক), আর তার স্বভাব দয়ালু এবং রসবোধও চমৎকার। তিনি সাইকোটিক ডিপ্রেশনে ভুগছেন এবং অ্যান্টি-সাইকোটিক ওষুধ গ্রহণ করছেন (*Unique*)।

VCFS-এ আক্রান্ত 78 জন প্রাপ্তবয়স্কের ওপর করা এক গবেষণায় দেখা গেছে, তাদের মধ্যে 8 শতাংশের বুদ্ধিমত্তা স্বাভাবিক ছিল; প্রায় 50 শতাংশের বুদ্ধিমত্তা সীমালব্ধ স্বাভাবিক পর্যায়ে ছিল; প্রায় এক-তৃতীয়াংশের হালকা শেখার অসুবিধা ছিল এবং 8 শতাংশেরও কিছু কম মানুষের মাঝারি মাত্রার শেখার অসুবিধা ছিল। 22q11.2DS-এ আক্রান্ত 19 জন প্রাপ্তবয়স্ককে অন্তর্ভুক্ত করে পরিচালিত আরেকটি গবেষণায় দেখা গেছে, তারা সামাজিক বোঝাপড়া ও পরিকল্পনাসংক্রান্ত কাজে তাদের সমবয়সীদের তুলনায় কম ভালো পারফর্ম করেছে, তবে মনোযোগ, মৌখিক সাবলীলতা বা শেখা/স্মৃতিশক্তি পরীক্ষায় কোনো উল্লেখযোগ্য পার্থক্য পাওয়া যায়নি (Henry 2002)। আরেকটি গবেষণায় সেইসব প্রাপ্তবয়স্কদের উপর দৃষ্টি নিবন্ধ করা হয়েছিল যাদের সন্তানের রোগ নির্ণয়ের পরে VCFS ধরা পড়েছিল। এই

গবেষণায় অন্তর্ভুক্ত 20 থেকে 52 বছর বয়সী 19 জন প্রাপ্তবয়স্কের মধ্যে প্রায় দুই-তৃতীয়াংশ হাইস্কুল সম্পন্ন করেছিলেন, প্রায় সব মায়েরাই গৃহিণী ছিলেন, আর বাবাদের পেশার মধ্যে ছিল রক্ষণাবেক্ষণ কর্মী, নিরাপত্তারক্ষী এবং দুধওয়াল (McDonald-McGinn 2001)।

VCFS-এ আক্রান্ত প্রাপ্তবয়স্কদের নিয়ে গবেষণার অন্যতম প্রধান ক্ষেত্র হলো স্কিজোফ্রেনিয়া (আচরণ পৃষ্ঠা 16 দেখুন) (Chow 2006)।

## VCFS আক্রান্ত ব্যক্তির একে অপরের থেকে এত আলাদা কেন?

আমরা এখনো বিষয়টি সম্পূর্ণভাবে বুঝে উঠতে পারিনি, তবে একজন ব্যক্তির জিন এবং পরিবেশ ভূমিকা পালন করে।

### 22q11.2 নিয়ে চলমান গবেষণা

VCFS-এর বৈশিষ্ট্যগুলি সম্ভবত এই অঞ্চলে অবস্থিত একাধিক জিনের ঘাটতির ফলাফল। VCFS-এ আক্রান্ত প্রায় 90 শতাংশ মানুষের ক্ষেত্রে 22q11.2 অঞ্চলে প্রায় 3 Mb আকারের একটি অংশ অনুপস্থিত থাকে, যেখানে প্রায় 30 থেকে 40টি জিন থাকে (Lindsay 1995; Carlson 1997; Shaikh 2000)। এটিকে প্রায়ই সাধারণভাবে বিলুপ্ত অঞ্চল (Typically Deleted Region, TDR) বলা হয়। তবে, অল্প কিছু মানুষের ক্ষেত্রে প্রায় 1.5 Mb আকারের ছোট অংশ অনুপস্থিত থাকে, বা অন্য ধরনের অস্বাভাবিক ডিলিশন দেখা যায়, যা প্রায় 24টি জিনকে অন্তর্ভুক্ত করে (Fernandez 2009)। 22q11.2 অঞ্চলের ডিলিশনের আকার ও অবস্থানকে VCFS-এর লক্ষণগুলোর সঙ্গে সম্পর্কিত করার চেষ্টা করা হয়েছে, তবে এখন পর্যন্ত কোনো শক্তিশালী সম্পর্ক পাওয়া যায়নি। তবে, একই ডিলিশন থাকা পরিবারগুলির মধ্যেও বৈশিষ্ট্যের ভিন্নতা ব্যাপকভাবে দেখা যায়।

VCFS-কে আরও গভীরভাবে বোঝার জন্য গবেষকরা বহুমাত্রিক পদ্ধতি অবলম্বন করছেন, যার মধ্যে রয়েছে 22q11.2 অঞ্চলে ডিলিশন থাকা ব্যক্তিদের নিয়ে গবেষণা, সম্ভাব্য সংশ্লিষ্ট জিনগুলোর ওপর গবেষণা, এবং ইঁদুরের ওপর পরিচালিত পরীক্ষামূলক গবেষণা। এই অঞ্চলের 30 থেকে 40টি জিনের সবগুলোর বৈশিষ্ট্য এখনো সম্পূর্ণভাবে নির্ধারিত হয়নি। তবে, গবেষকরা নির্ধারণ করেছেন যে ক্রোমোজোম 22-এর একটি নির্দিষ্ট জিন, *TBX1*, হারিয়ে যাওয়াই সম্ভবত এই সিন্ড্রোমের অনেক বৈশিষ্ট্যপূর্ণ লক্ষণের (যেমন হৃদযন্ত্রের ত্রুটি, তালু ফাটা, স্বতন্ত্র মুখাবয়ব, শ্রবণশক্তি হ্রাস এবং রক্তে ক্যালসিয়ামের ঘাটতি) জন্য দায়ী। *TBX1* জিন একটি প্রোটিন তৈরির নির্দেশনা দেয়, যার নাম টি-বক্স 1 (T-box 1)। টি-বক্স (T-box) পরিবারের জিনগুলো ভ্রূণ অবস্থায় টিস্যু ও অঙ্গ-প্রত্যঙ্গের গঠনে অত্যন্ত গুরুত্বপূর্ণ ভূমিকা পালন করে। প্রোটিন মুখ ও ঘাড়ের পেশি ও অস্থি, রক্তবাহী প্রধান ধমনী, কান-সংক্রান্ত গঠন, এবং থাইমাস ও প্যারাথাইরয়েডের মতো গ্রন্থির স্বাভাবিক বিকাশের জন্য টি-বক্স 1 (T-box 1) অপরিহার্য বলে মনে করা হয়। তবে উল্লেখযোগ্য বিষয় হলো, *TBX1* জিনে ডিলিশন থাকা VCFS-এ আক্রান্ত প্রায় 25-30 শতাংশ মানুষের কোনো হৃদরোগ নেই যা নির্দেশ করে যে *TBX1* হৃদযন্ত্রের সমস্যায় ভূমিকা রাখলেও, একমাত্র কারণ নয়। কিছু গবেষণায় দেখা গেছে যে এই জিনটি মুছে ফেলার ফলে আচরণগত সমস্যাও দেখা দিতে পারে (Prasad 2008; Scambler 2010)।

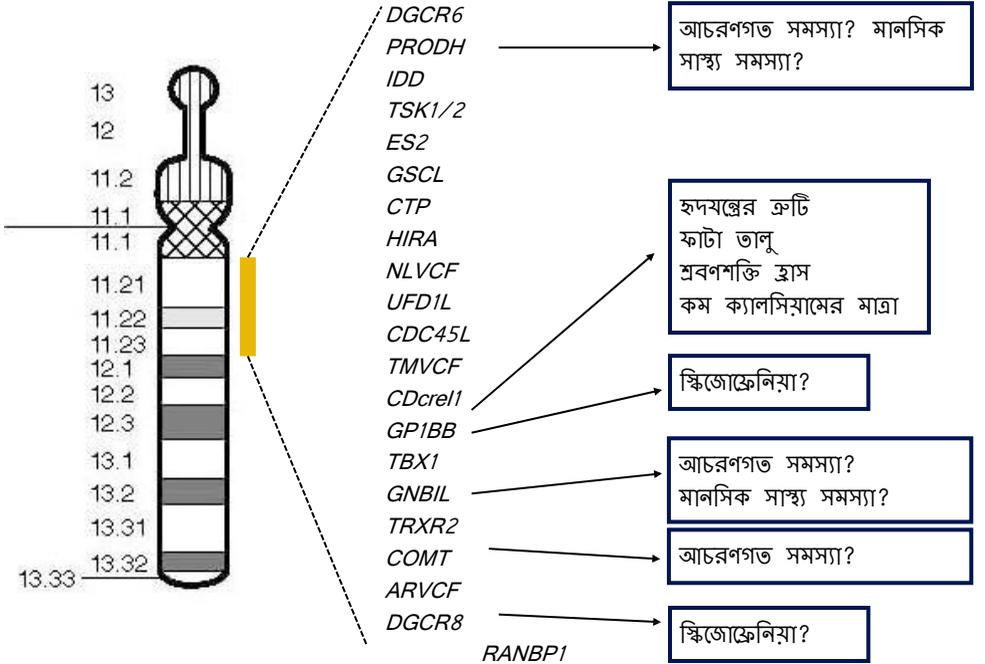
ক্রোমোজোম 22-এর একই অঞ্চলে অবস্থিত আরেকটি জিন, *COMT*, হারিয়ে যাওয়াও আচরণগত সমস্যা ও মানসিক স্বাস্থ্যের জটিলতার ঝুঁকি বৃদ্ধির কারণ ব্যাখ্যা করতে সহায়তা করতে পারে (Prasad 2008)। *COMT* জিন একটি এনজাইম তৈরির নির্দেশ দেয়, যার নাম ক্যাটেকল-ও-মিথাইলট্রান্সফারেজ (catechol-O-methyltransferase), যা মস্তিষ্ক ও অন্যান্য টিস্যুতে সক্রিয় থাকে। যেসব ইঁদুরের *COMT* জিন অপসারিত হয়েছে, তাদের মধ্যে আবেগ-সম্পর্কিত আচরণে ঘাটতি দেখা যায়। *COMT* জিনের ভিন্নতা স্কিজোফ্রেনিয়া এবং VCFS-এ দেখা দেওয়া অন্যান্য আচরণগত সমস্যার

কারণ ব্যাখ্যা করতে গবেষণার আওতায় রয়েছে। পাশাপাশি, অনেকগুলো জিনগত ও জীবনধারাগত কারণ, যার বেশিরভাগই এখনো অজানা, এই অবস্থাগুলির বিকাশের ঝুঁকি নির্ধারণে ভূমিকা রাখে বলে ধারণা করা হয়। তবে, ধারণা করা হয় যে *COMT* জিন যৌন হরমোনের (যেমন ইস্ট্রোজেন) সঙ্গে পারস্পরিক ক্রিয়া করে, যা কৈশোর ও তরুণ বয়সে VCFS-এ মানসিক রোগের সূচনায় ভূমিকা রাখতে পারে (Gogos 1998; Gothelf 2005)।

*PRODH* জিনও 22q11.2DS-এ দেখা দেওয়া আচরণগত ও মানসিক সমস্যার সঙ্গে যুক্ত থাকতে পারে। যেসব ইঁদুরের *Prodh* জিন অনুপস্থিত, তাদের মধ্যে মনোযোগ কেন্দ্রীভূত করার সমস্যা দেখা যায় (Gogos 1999)।

জিন:

বৈশিষ্ট্য:



VCFS-এ সম্ভাব্যভাবে যুক্ত আরও কিছু জিনের মধ্যে রয়েছে *DGCR8*, *ZDHHC8* এবং *GNB1L*। গবেষণায় দেখা গেছে, যেসব ইঁদুরের *Dgcr8* জিন অনুপস্থিত, তাদের আচরণে VCFS-এ দেখা যাওয়া সমস্যার মতো ঘাটতি দেখা যায় (Stark 2008); এছাড়া *ZDHHC8* এবং *GNB1L* —উভয় জিনই স্কিজোফ্রেনিয়ার সঙ্গে সম্পর্কিত বলে প্রমাণিত হয়েছে (Liu 2002; Paylor 2006)। ডিলিশন হওয়া ওই অঞ্চলের অতিরিক্ত জিনগুলিও VCFS-এর বিভিন্ন বৈশিষ্ট্য ও লক্ষণের বৈচিত্রে অবদান রাখে বলে মনে করা হয়।

মনে রাখা জরুরি যে, VCFS-এর নির্দিষ্ট বৈশিষ্ট্যের জন্য দায়ী জিন(গুলি) শনাক্ত করা নিঃসন্দেহে গবেষণার জন্য গুরুত্বপূর্ণ এবং ভবিষ্যতের গবেষণাকে গাইড করতে সাহায্য করতে পারে, তবে এটি সরাসরি তাৎক্ষণিক উন্নত চিকিৎসার দিকে পরিচালিত করে না। এছাড়াও, কোনো নির্দিষ্ট জিন অনুপস্থিত থাকলেও তা সবসময় সংশ্লিষ্ট বৈশিষ্ট্য প্রকাশ পাবে এমন নয়। কোনো নির্দিষ্ট বৈশিষ্ট্যের উপস্থিতি বা অনুপস্থিতি নির্ধারণে প্রায়ই অন্যান্য জিনগত ও পরিবেশগত উপাদানগুলিরও ভূমিকা থাকে।

## এটা কেন ঘটেছে?

22q11.2 ডিলিশনটি কেন হয়েছে জানতে উভয় অভিভাবকের ক্রোমোজোম পরীক্ষা করার জন্য একটি রক্ত পরীক্ষা প্রয়োজন। বেশিরভাগ ক্ষেত্রেই (90 শতাংশেরও বেশি ক্ষেত্রে) 22q11.2 ডিলিশন ঘটে যখন উভয় অভিভাবকের ক্রোমোজোম স্বাভাবিক থাকে। জেনেটিসিস্টরা একে *de novo* (dn) বলে থাকেন, যার অর্থ হলো 'নতুন'। *De novo* 22q11.2 ডিলিশন ঘটে তখন, যখন পিতা-মাতার শুক্রাণু বা ডিম্বাণু কোষ গঠনের সময় কোনো পরিবর্তন ঘটে, অথবা কখনও কখনও নিষেকের পর প্রাথমিক কোষ গঠন ও প্রতিলিপি করা সময় এই পরিবর্তনটি হতে পারে (Bassett, 2008)।

অন্য প্রায় 10 শতাংশ ক্ষেত্রে, পিতা-মাতার মধ্যে কোনো একজনের VCFS থাকে, এবং তিনি তা তার সন্তানের মধ্যে স্থানান্তর করেছেন। VCFS-এর সাথে যুক্ত শারীরিক লক্ষণগুলো অনেক সময় সূক্ষ্ম হয় এবং ব্যক্তি ভেদে এমনকি একই পরিবারের সদস্যদের মধ্যেও ভিন্নভাবে প্রকাশ পায়, তাই অনেক সময় পিতা-মাতা জানতেও পারেন না যে তাদের এই সিন্ড্রোম রয়েছে, যতক্ষণ না তাদের সন্তানের মধ্যে এটি শনাক্ত হয়। কিছু সংখ্যক 22q11.2 ডিলিশনের ক্ষেত্রে অন্য কোনো ক্রোমোজোম থেকে অতিরিক্ত জিনগত উপাদান যুক্ত থাকে, যা সাধারণত পিতা-মাতার মধ্যে কোনো একজনের ক্রোমোজোম পুনর্বিন্যাস ঘটানোর ফলে ঘটে থাকে। এটি সাধারণত একটি পুনর্বিন্যাস, যাকে ব্যালাপড ট্রান্সলোকেশন বলা হয়, যেখানে দুটি ক্রোমোজোমের মধ্যে জিনগত উপাদান স্থান বদল করে। কারণ এই ক্ষেত্রে কোনো গুরুত্বপূর্ণ জিনগত উপাদান হারানো বা অতিরিক্ত যোগ হয়নি, তাই সাধারণত পিতা-মাতার কোনো শারীরিক বা বিকাশজনিত সমস্যা দেখা যায় না, তবে তাদের প্রজনন বা সন্তানধারণে কিছুটা সমস্যা হতে পারে। এক বা একাধিক ক্রোমোজোম জড়িত ব্যালাপড ট্রান্সলোকেশন খুব বিরল নয়: প্রতি 500 জনের মধ্যে একজনের এটি দেখা যায়, অর্থাৎ, সারা বিশ্বে আনুমানিক 1 কোটি 30 লক্ষেরও বেশি মানুষ এই ধরনের ট্রান্সলোকেশনের বাহক।

ডিলিশনটি বংশগত হোক বা *de novo* হোক, একটি বিষয় নিশ্চিত সেটি হল অভিভাবক হিসেবে আপনি কোনো কিছুই করেননি যা 22q11.2 ডিলিশন ঘটিয়েছে এবং এমন কিছু করাও সম্ভব ছিল না যেটি আপনার সন্তানের ক্ষেত্রে এটি ঘটতে বাধা দিতে পারত। এই ক্রোমোজোম পরিবর্তনের জন্য কোনও পরিবেশগত, খাদ্যাভ্যাসগত বা জীবনযাত্রার কারণ জানা যায়নি। এটি ঘটলে কারও দোষ থাকে না, এবং এর জন্য কাউকে দায়ী করা যায় না।

## এটা কি আবার ঘটতে পারে?

VCFS-সহ আরেকটি গর্ভধারণের সম্ভাবনা পিতা-মাতার ক্রোমোজোমের অবস্থার ওপর নির্ভর করে। যদি রক্ত পরীক্ষায় দেখা যায় যে উভয় পিতা-মাতার ক্রোমোজোম স্বাভাবিক, তাহলে এই ডিলিশন পুনরায় ঘটানোর সম্ভাবনা অত্যন্ত কম। তবে একটি ক্ষীণ সম্ভাবনা থেকে যায় যে ডিলিশনটি পিতা-মাতার শুক্রাণু বা ডিম্বাণু কোষ গঠনের সময় ঘটেছিল। এমনটি ঘটলে, যদিও পিতা-মাতার ক্রোমোজোম স্বাভাবিক বলে মনে হয়, তবুও তাদের আরেকটি আক্রান্ত গর্ভধারণ হওয়ার সামান্য সম্ভাবনা থেকে যায়। তবে, যদি পিতা-মাতার মধ্যে কারও 22q11.2-এর সঙ্গে সম্পর্কিত কোনো ক্রোমোজোম পুনর্বিন্যাস বা ডিলিশন থাকে, তাহলে ভবিষ্যতে আক্রান্ত গর্ভধারণের সম্ভাবনা অনেক বেশি বেড়ে যায়। পিতা-মাতাদের উচিত একজন জেনেটিক কাউন্সেলরের সঙ্গে দেখা করে তাদের নির্দিষ্ট পুনরাবৃত্তির ঝুঁকি এবং প্রি-ন্যাটাল ও প্রি-ইমপ্লান্টেশন জেনেটিক ডায়াগনোসিস (preimplantation genetic diagnosis,

PGD)-এর সম্ভাব্য বিকল্পগুলো নিয়ে আলোচনা করা। PGD-এর জন্য ইন ভিট্রো ফার্টিলাইজেশন এবং ক্রম বায়োপসি প্রয়োজন হয়, এবং এরপর শুধুমাত্র সুস্থ ক্রমগুলিই মায়ের জরায়ুতে প্রতিস্থাপন করা হয়। যদি পিতা-মাতা স্বাভাবিকভাবে গর্ভধারণ করার সিদ্ধান্ত নেন, তবে শিশুর ক্রোমোজোম পরীক্ষা করার জন্য প্রি-ন্যাটাল ডায়াগনোসিসের বিকল্প হিসেবে CVS এবং অ্যামনিওসেন্টেসিস করা যেতে পারে। পরীক্ষা সাধারণত খুবই নির্ভুল হয়, যদিও এই সমস্ত পরীক্ষা বিশ্বের সব জায়গায় পাওয়া যায় না। VCFS-এর ঝুঁকি বেশি এমন গর্ভধারণে, বিকাশমান শিশুর হৃদপিণ্ডের ফিটাল ইকোকার্ডিওগ্রাম স্ক্যান করাও গর্ভাবস্থার পর্যবেক্ষণে সহায়ক হতে পারে।

যদি কোনো পরিবারের একজন সদস্যের VCFS তুলনামূলকভাবে হালকা মাত্রায় থাকে, তাহলে কি একই পরিবারের অন্যরাও সামান্য আক্রান্ত হবেন?

অবশ্যই নয়। একই পরিবারের বিভিন্ন সদস্যের মধ্যে এই বিষয়ে অনেক পার্থক্য দেখা যায়। আমরা জানি, যদি পরিবারের একজন সদস্যের মৃদু উপসর্গ থাকে, তবে অন্যদের উপর তা আরও গুরুতর বা স্পষ্টভাবে প্রকাশ পেতে পারে।

আমার সন্তানের যদি VCFS থাকে, তবে কি তার সন্তানেরাও একইভাবে আক্রান্ত হবে?

VCFS আক্রান্ত আপনার সন্তান ভবিষ্যতে সম্ভবত নিজেও সন্তান নিতে চাইতে পারে। ধারণা করা হয় যে, এই সিঙ্ড্রোম-যুক্ত ব্যক্তিদের প্রজননক্ষমতা সাধারণত স্বাভাবিক থাকে। প্রতিটি গর্ভধারণে, এই ডিলিশনযুক্ত ব্যক্তির সন্তানের মধ্যে এটি 50 শতাংশ সম্ভাবনায় স্থানান্তরিত হতে পারে এবং অন্য 50 শতাংশের মধ্যে সম্ভাবনা থাকে যে সন্তানটির মধ্যে এই ডিলিশন থাকবে না। গর্ভাবস্থায় ক্রম আক্রান্ত হয়েছে কিনা তা নির্ধারণের জন্য প্রি-ন্যাটাল ডায়াগনোসিস করা যায় (উপরের অংশ দেখুন)। একটি শিশুর যত্ন নেওয়ার তাদের সক্ষমতা সাধারণত তাদের নিজস্ব শেখার দক্ষতার সঙ্গে ঘনিষ্ঠভাবে সম্পর্কিত থাকে।



বড়দিনের নাটক “নেটিভিটি প্লে”-তে একটি তারা

## পরিবারগুলি কী বলে.....

“এই বাচ্চারা খুবই উজ্জ্বল ও প্রফুল্ল স্বভাবের, তারা মিষ্টি, আকর্ষণীয়, আন্তরিক, আর হাসতে ভালোবাসে এবং নিজেদের আনন্দে রাখতে ভালোভাবেই জানে!”

“সে খুবই সুখী, প্রেমময় এবং মিশুক।”

“সে নিজের প্রতি সন্দেহ পোষণকারীদের ভুল প্রমাণ করতে সবকিছু চেষ্টা করে।”

“সে সুখী এবং সুস্থ।”

“সে সত্যিই খুব বিশেষ।”

“সে আমাদের জীবনের আসল গুরুত্বটা বুঝিয়ে দিয়েছে — এখন আমরা আর ছোটখাটো বিষয় নিয়ে চিন্তা করি না। সে আমাদের অনেক কিছু শিখিয়েছে।”

# নেটওয়ার্ক সাপোর্টকে অবহিত করুন



Understanding Chromosome & Gene Disorders

Rare Chromosome Disorder Support Group  
The Stables, Station Rd West, Oxted, Surrey RH8 9EE. UK  
ফোন: +44(0)1883 723356  
help@rarechromo.org | rarechromo.org

## Max Appeal

ডি-জর্জ সিন্ড্রোম (DiGeorge syndrome), VCFS এবং 22q11.2 ডিলিশন-এ আক্রান্ত পরিবারগুলোর পাশে থাকার উদ্যোগ [www.maxappeal.org.uk](http://www.maxappeal.org.uk)

## ক্রোমোজোম 22-এর অসুস্থতায় আক্রান্তদের জন্য সহায়তা

[www.c22c.org/](http://www.c22c.org/)

যুক্তরাজ্যে, National Health System (NHS) বিশেষভাবে 22q11.2DS-এ আক্রান্ত ব্যক্তিদের জন্য একটি ব্যক্তিগত স্বাস্থ্য রেকর্ড (Personal Health Record) তৈরি করেছে। যুক্তরাজ্যে 22q11.2DS-এ আক্রান্ত ব্যক্তিদের জন্য বেশ কয়েকটি বিশেষায়িত বহুবিধ বিশেষজ্ঞ ক্লিনিক রয়েছে। আপনার এলাকায় কোনো ক্লিনিক আছে কিনা তা আপনার ক্লিনিকাল জেনেটিসিস্ট পরামর্শ দিতে পারবেন।

পারিবারিক লিঙ্ক, তথ্য এবং সহায়তার জন্য Unique-এ যোগাধান করুন।

Unique একটি দাতব্য সংস্থা, যা কোনো সরকারি অর্থায়ন ছাড়াই সম্পূর্ণভাবে অনুদান ও গ্রান্টগুলির উপর নির্ভর করে পরিচালিত হয়। আপনি যদি পারেন, অনুগ্রহ করে আমাদের ওয়েবসাইটে গিয়ে একটি অনুদান দিন: [rarechromo.org/donate](http://rarechromo.org/donate)

আপনাকে সাহায্য করতে আমাদের সাহায্য করুন!

*Uniqüe*, তথ্য খুঁজছেন এমন পরিবারগুলির সহায়তায় অন্যান্য সংস্থার ওয়েবসাইটের তালিকা প্রদান করে। তবে, এর অর্থ এই নয় যে আমরা সেই ওয়েবসাইটগুলির বিষয়বস্তু অনুমোদন করি বা তার দায়ভার বহন করি। এই লিফলেটটি ব্যক্তিগত চিকিৎসা পরামর্শের বিকল্প নয়। জেনেটিক নির্ণয়, চিকিৎসা ও স্বাস্থ্য সংক্রান্ত সকল বিষয়ে পরিবারগুলির উচিত একজন যোগ্য চিকিৎসা বিশেষজ্ঞের সঙ্গে পরামর্শ করা। প্রকাশের সময় এই তথ্যটিকে উপলব্ধ সর্বোত্তম তথ্য হিসেবে বিবেচনা করা হয়েছে। এই তথ্যটি *Uniqüe* দ্বারা সংকলিত এবং ডাঃ রবার্ট জে. শপ্রিন্টজেনের (Dr Robert Shprintzen), Velo-Cardio-Facial Syndrome International Center, Upstate Medical University, USA, ডাঃ হেলেন ভি. ফার্থ (Dr Helen V Firth), Addenbrooke's Hospital, UK এবং প্রফেসর মাজ হুলটেন (Professor Maj Hultén) BSc PhD MD FRCPath, Professor of Reproductive Genetics, University of Warwick, UK দ্বারা 2011 সালে পর্যালোচিত হয়েছে। (SW).

LanguageLine Solutions®  
দ্বারা অনুবাদ করুন

**LanguageLine**  
Solutions®

সংস্করণ 1.1.3 (AP)

Rare Chromosome Disorder Support Group  
ইংল্যান্ড এবং ওয়েলসে নিবন্ধিত

চারিটি নম্বর: 1110661  
কোম্পানি নম্বর 5460413