

# बौद्धिक विकलांगता

## शिआओयान के और जिंग लियू

(प्रीति अरुण , निधि चौहान , शिवांगी मेहता , वसीम अहमद , सौम्याश्री मयूर काकू)



Xiaoyan Ke MD, PhD

Professor & Director, Child Mental Health Research Center, Nanjing Brain Hospital, Nanjing Medical University, Nanjing, JiangSu, China

Conflict of interest: none declared

Jing Liu MD

Professor & Director, Clinical Department for Children and Adolescents, Mental Health Institute & the Sixth Hospital, Peking University, Beijing, China. Vice-President, Asian Society for Child and Adolescent Psychiatry & Allied Professions.

Conflict of interest: none declared

इस प्रकाशन का उद्देश्य मानसिक स्वास्थ्य के क्षेत्र में प्रैक्टिस करना या प्रोफेशनल ट्रेनिंग देना है और यह सामान्य लोगों के लिए नहीं है। व्यक्त की गई राय लेखक की हैं और ज़रूरी नहीं कि वह संपादक या IACAPAP के विचारों का प्रतिनिधित्व करें। यह प्रकाशन लिखने के समय उपलब्ध वैज्ञानिक प्रमाणों पर आधारित प्रैक्टिस और बेहतर इलाज के बारे में अच्छे से बताना चाहता है जिनका मूल्यांकन लेखकों द्वारा किया गया है और नए रिसर्च के परिणाम के रूप में बदल सकता है। पाठकों को जहाँ वह प्रैक्टिस करते हैं, उस देश के कानूनों और दिशानिर्देशों के अनुसार मरीजों में इस ज्ञान को लागू करने की ज़रूरत होती है। हो सकता है कुछ देशों में कुछ दवाएँ उपलब्ध ना हों और क्योंकि सभी खुराकों और उनके अनचाहे प्रभावों के बारे में नहीं बताया गया है इसलिए पाठकों को किसी विशेष दवा की जानकारी के बारे में परामर्श करना चाहिए। आगे की जानकारी के स्रोत के रूप में या मुद्दों को सुलझाने के लिए जुड़े हुई ऑर्गनाइजेशन, पब्लिकेशंस और वेबसाइट्स का हवाला दिया जाता है। इसका मतलब यह नहीं है कि लेखक, संपादक या IACAPAP अपने कंटेंट या सिफारिशों का समर्थन करते हैं, जिनका पाठकों द्वारा गंभीरता से आंकलन होना चाहिए। वेबसाइट्स में भी बदलाव आ सकते हैं या उनका अस्तित्व समाप्त हो सकता है।

©IACAPAP 2012. यह क्रिएटिव कॉमन्स एट्रीब्यूशन नॉन-कमर्शियल लाइसेंस के तहत एक ओपन-एक्सेस प्रकाशन है। अगर असली काम का ठीक से हवाला दिया गया हो और उसका उपयोग नॉन-कमर्शियल हो तो बिना पूर्व अनुमति के किसी भी माध्यम में उपयोग, डिस्ट्रीब्यूशन और रिप्रोडक्शन की अनुमति है। इस किताब या अध्याय के बारे में अपने कमेंट्स [jmreyATbigpond.net.au](mailto:jmreyATbigpond.net.au) पर भेजें।

Suggested citation: Ke X, Liu J. Intellectual disability. In Rey JM (ed), *IACAPAP e-Textbook of Child and Adolescent Mental Health*. Geneva: International Association for Child and Adolescent Psychiatry and Allied Professions 2012.

**भारत** में मानसिक मंदता (mental retardation) के बजाय बौद्धिक विकलांगता (intellectual disability or ID) शब्द का तेज़ी से उपयोग किया जा रहा है। बौद्धिक विकलांगता या मानसिक मंदता को दिमाग के विकास के रुक जाने के रूप में परिभाषित किया गया है, विशेष रूप से विकास की अवधि के दौरान कौशल दिखाने में कमियों के द्वारा इसके बारे में पता चलता है, जो बुद्धि, यानि, कॉग्निटिव, भाषा, हैंडराइटिंग और सामाजिक क्षमताओं के समग्र स्तर में योगदान देती हैं (विश्व स्वास्थ्य संगठन, WHO, 1992)।



**अमेरिकन एसोसिएशन ऑन इंटेलेक्चुअल एंड डेवलपमेंटल डिसेबिलिटीज़ (AAIDD)** बौद्धिक विकलांगता को बौद्धिक कार्य क्षमता (intellectual functioning) और अनुकूल व्यवहार (adaptive behavior) दोनों में महत्वपूर्ण सीमाओं के लक्षण के रूप में वर्णित करता है जो वैचारिक, सामाजिक और व्यावहारिक कौशल में व्यक्त होता है। यह भारत में RPWD अधिनियम 2016 में वर्णित परिभाषा से तालमेल रखता है जिसका भारत में पालन किया जा रहा है, जो बौद्धिक विकलांगता को - बौद्धिक कार्य पद्धति (बुद्धि, सीखना-पढ़ना, समस्या सुलझाना) और अनुकूल व्यवहार दोनों में महत्वपूर्ण सीमाओं के लक्षण की एक अवस्था के रूप में परिभाषित करता है जो प्रतिदिन के सामाजिक और व्यावहारिक कौशलों की श्रृंखला को सम्मिलित करता है। यह विकलांगता 18 वर्ष की आयु से पहले प्रारम्भ होती है। सामान्य तौर पर, बौद्धिक विकलांगता उन्हीं लोगों पर व्यक्तिगत रूप से लागू होती है जिनमें प्रकार, स्तर, अवधि, और जिस तरह की सेवा और समर्थन की उन्हें आवश्यकता है उसके आधार पर पहले से ही मानसिक मंदता डायग्नोस हो गयी थी। प्रत्येक व्यक्ति जो मानसिक मंदता के डायग्नोस के योग्य है या था वह बौद्धिक विकलांगता के भी योग्य है (Schalock et al, 2007)।

**सामान्य विकास क्या है?**  
एक विस्तृत श्रृंखला को सामान्य माना जा सकता है लेकिन विकास एक निश्चित अनुक्रम का अनुसरण करता है। विशेष प्रवीणता के उभरने की उम्मीद बहुत हद तक एक विशेष आयु में होती है। सामान्य विकासात्मक माइलस्टोंस के विस्तृत विवरण के लिए अध्याय A.2 पर जाएं या नेशनल डिसेमिनेशन सेंटर फॉर चिलड्रेन विद डिसेबिलिटीज़ पर जाने के लिए तस्वीर पर क्लिक करें

## एपिडेमियोलॉजी

दुनिया भर में बौद्धिक विकलांगता के फैलाव का पता लगाने के लिए कई सर्वेक्षण हुए हैं जिनमें 1% से 3% का अनुमान लगाया गया है। (Harris 2006)। हाल ही में एक मेटा-विश्लेषण ने निष्कर्ष निकाला है कि सभी अध्ययनों में बौद्धिक विकलांगता का औसत फैलाव 1% है। लड़कों, किशोरों और पुरुषों में फैलाव अधिक है। वयस्कों में, महिला और पुरुष का अनुपात के बीच 0.7: 1 और 0.9: 1 की भिन्नता होती है, जबकि बच्चों और किशोरों में यह 0.4: 1 और 1: 1 अनुपात के बीच होता है। आय के अनुसार में भिन्नता होती है; जहाँ सबसे अधिक फैलाव निम्न और मध्यम आय वाले देशों में होता है वहीं उच्च आय वाले देशों में अनुपात लगभग दोगुने होते हैं (मौलिक एट अल, 2011)। एक और मेटा-विश्लेषण, जिसने यूरोपीय देशों में 1980 और 2009 के बीच प्रकाशित अध्ययनों पर विचार किया, उन्होंने कुल अनुमान 0.4% से लेकर 1.4% की रेंज में पाया (विचन एट अल, 2011)। एशियाई देशों में बौद्धिक विकलांगता का फैलाव पश्चिमी देशों की तुलना में व्यापक रूप से सुसंगत है: 0.06% -1.3% (जीवनानंदम, 2009)। विकलांगता पर सबसे हालिया चीनी राष्ट्रीय सर्वेक्षण 2006 में आयोजित हुआ, जिसमें 0.75% बौद्धिक विकलांगता के फैलाव का अनुमान लगाया गया। ग्रामीण क्षेत्रों (1.02%) की तुलना में शहरी क्षेत्रों (0.4%) (Kwok et al, 2011) में फैलाव कम था। भारत में बौद्धिक विकलांगता का फैलाव 10.5/1000 है। 0.83: 1 के F:M अनुपात के साथ शहरी आबादी (11/1000) ग्रामीण क्षेत्रों (10.08/1000) (Lakhan, 2015) की तुलना में थोड़ी अधिक है (भारत में विकलांग व्यक्ति एक सांख्यिकीय प्रोफाइल 2016: MoSPI)।

## ईटियोलिजी और जोखिम कारक

बौद्धिक विकलांगता की ईटियोलिजी विषम है। प्रसव से पहले की बेहतर देखभाल के कारण चोट, संक्रमण और टोक्सिंस जैसे फैलने वाले कारणों में कमी आई है, और वहीं आनुवंशिक कारक अधिक प्रमुख कारण बन गए हैं। 40% मामलों में कोई विशिष्ट ईटियोलिजी नहीं पाई जाती, विशेष रूप से कम स्तर के बौद्धिक विकलांगता में। वातावरणीय प्रभाव (जैसे, कुपोषण, भावनात्मक और सामाजिक अभाव का अनुभव, उदाहरण के लिए, गरीब अनाथालयों में) भी बौद्धिक विकलांगता होने का कारण बन सकते हैं या उसे बढ़ा सकते हैं। बौद्धिक विकलांगता के ईटियोलिजी को समझने से कुछ मामलों में उपचार या रोकथाम की संभावना बढ़ जाती है और साथ ही इससे दूसरों में विशिष्ट कठिनाइयों के होने के बारे में पहले ही पता चल सकता है।

बौद्धिक विकलांगता के कई कारण हो सकते हैं या कई कारक बौद्धिक विकलांगता के साथ

**Table C.1.1 Common causes of intellectual disability**

Category	Type	Examples
Prenatal (before birth)	Chromosomal disorders	<ul style="list-style-type: none"> <li>Down's syndrome*</li> <li>Fragile X syndrome</li> <li>Prader Willi syndrome</li> <li>Klinefelter's syndrome</li> </ul>
	Single gene disorders	<ul style="list-style-type: none"> <li>Inborn errors of metabolism, such as galactosemia*</li> <li>Phenylketonuria*</li> <li>Mucopolysaccharidoses</li> <li>Hypothyroidism*</li> <li>Tay-Sachs disease</li> <li>Neuro-cutaneous syndromes such as tuberous sclerosis and neurofibromatosis</li> <li>Brain malformations such as genetic microcephaly, hydrocephalus and myelo-meningocele*</li> <li>Other dysmorphic syndromes, such as Laurence-Moon-Biedl syndrome</li> </ul>
	Other conditions of genetic origin	<ul style="list-style-type: none"> <li>Rubinstein-Taybi syndrome</li> <li>Cornelia de Lange syndrome</li> </ul>
	Adverse environmental influences	<ul style="list-style-type: none"> <li>Deficiencies* such as iodine deficiency and folic acid deficiency</li> <li>Severe malnutrition in pregnancy*</li> <li>Substances use* such as alcohol (fetal alcohol syndrome), nicotine and cocaine during early pregnancy</li> <li>Exposure* to other harmful chemicals such as pollutants, heavy metals, abortifacients, and harmful medications such as thalidomide, phenytoin and warfarin in early pregnancy</li> <li>Maternal infections such as rubella*, syphilis*, toxoplasmosis, cytomegalovirus and HIV</li> <li>Others, such as excessive exposure to radiation* and Rh incompatibility*</li> </ul>
Perinatal (around the time of birth)	Third trimester (late pregnancy)	<ul style="list-style-type: none"> <li>Complications of pregnancy*</li> <li>Diseases* in mother, such as heart and kidney disease, diabetes</li> <li>Placental dysfunction</li> </ul>
	Labour (during delivery)	<ul style="list-style-type: none"> <li>Severe prematurity, very low birth weight, birth asphyxia</li> <li>Difficult or complicated delivery*</li> <li>Birth trauma*</li> </ul>
	Neonatal (first four weeks of life)	<ul style="list-style-type: none"> <li>Septicemia, severe jaundice*, hypoglycemia</li> </ul>
Postnatal (in infancy and childhood)		<ul style="list-style-type: none"> <li>Brain infections such as tuberculosis, Japanese encephalitis, and bacterial meningitis</li> <li>Head injury*</li> <li>Chronic lead exposure*</li> <li>Severe and prolonged malnutrition*</li> <li>Gross under stimulation*</li> </ul>

\*Definitely or potentially preventable.

जुड़े हो सकते हैं। वह कारक, जो बच्चे के मस्तिष्क के विकास और कार्यप्रणाली को जन्म से पहले या जन्म के बाद से प्रभावित करते हैं, उन्हें तीन समूहों में बाँटा जा सकता है: जैविक, आनुवंशिक और सामाजिक-सांस्कृतिक। ट्राइसॉमी 21 और फ्रजाइल एक्स बौद्धिक विकलांगता के डायग्नोस होने वाले सबसे सामान्य कारण हैं। बौद्धिक विकलांगता को पूरी तरह से इन तीन समूहों में बाँटना संभव नहीं है - अतिव्यापक आनुवंशिक, वातावरणीय और सामाजिक-सांस्कृतिक कारकों के कई मामलों में प्रासंगिक होने की संभावना होती है। इसके विपरीत, दो-तिहाई कम स्तर के मामलों में और एक तिहाई गंभीर मामलों में, कोई कारण नहीं पाया गया, जो आगे और रिसर्च करने के आवश्यकता पर प्रकाश डालता है। WHO की वेबसाइट पर कारणों की विस्तृत सूची उपलब्ध है।

(टेबल C.1.1). कुछ और कारणों को अधिक विस्तार से नीचे बताया गया है।

## बुद्धिलब्धि

### (इंटेलिजेंस कोशेंट, IQ)

IQ वह स्कोर है जो सामान्य बुद्धि के अनुपात में किसी व्यक्ति विशेष की बुद्धि सूचित करे। (IQ) कई परीक्षणों में से किसी एक से प्राप्त होने वाला स्कोर है। ऐसे कई प्रकार के परीक्षण हैं जो सामान्य या विशिष्ट क्षमताओं को मापते हैं: पढ़ना, अंकगणित, शब्दावली, याददाश्त, सामान्य ज्ञान, दृष्टि सम्बन्धी, मौखिक, भावनात्मक सार आदि। प्रसिद्ध IQ परीक्षणों में वेसलर इंटेलिजेंस स्केल फॉर चिल्ड्रन, स्टैनफोर्ड-बिनेट, कॉफ़मैन असेसमेंट बैटरी फॉर चिल्ड्रन और रेवेन के प्रोग्रेसिव मैट्रिस शामिल हैं। परंपरागत रूप से, क्रोनोलोजिकल आयु द्वारा परीक्षण करवाने वाले व्यक्ति (वह आयु वर्ग जो औसतन जनसंख्या के रैंडम सैम्पल में ऐसा परिणाम देता है) की मानसिक आयु को 100 से गुणा करके एक IQ स्कोर प्राप्त किया गया था। लेकिन, इस पद्धति में कमियाँ हैं (जैसे, इसका उपयोग वयस्क लोगों पर नहीं किया जा सकता)। वर्तमान में परीक्षा परिणाम जनसंख्या के प्रतिनिधि नमूने के विरुद्ध मानकीकृत हैं; बच्चों के लिए IQ स्कोर उसी उम्र के बच्चों के सापेक्ष हैं। मीडियन परिणाम 100 और एक स्टैण्डर्ड डेविएशन 15 पॉइंट्स होना चाहिए, इसलिए 95% जनसंख्या ने दो स्टैण्डर्ड डेविएशन के अंदर स्कोर्स बनाए हैं (यानि, 70 से 130 की IQ रेंज के भीतर)। सटीक IQ होने के लिए जनसंख्या के विरुद्ध मानकीकृत करने की आवश्यकता है जो सांस्कृतिक रूप से परीक्षण किए जाने वाले व्यक्ति के समान हो। उदाहरण के लिए, अगर परीक्षण लेने वाला व्यक्ति बर्मा का है तो ब्राजील की जनसंख्या में प्राप्त मानकों का उपयोग करने से पक्षपाती परिणाम मिलेंगे। अनुकूल व्यवहार के मूल्यांकन के संबंध में, विनलैंड सोशल मेच्योरिटी स्केल (VSMS) वर्तमान में भारत में उपलब्ध एकमात्र मानकीकृत परीक्षण है। VSMS सोशल कोशेंट (SQ) और अनुकूल व्यवहार के आठ महत्वपूर्ण डोमेन की एक प्रोफ़ाइल प्रदान करता है। जहाँ IQ और SQ, बौद्धिक विकलांगता के विभिन्न गंभीर स्तरों की तरफ इशारा करते हैं, वहीं निर्णय SQ स्कोर के पक्ष में लिए जाते हैं क्योंकि वह रोगी के उस स्तर को दर्शाता है जहाँ वह दैनिक जीवन की संस्कृति-उपयुक्त मांगों के मानकों को पूरा करने में सक्षम है। इस प्रकार, सामान्य परिस्थितियों में SQ, IQ से बेहतर बौद्धिक विकलांगता की गंभीरता को दर्शाता है (Kishore 2019)।

हालाँकि बढ़ती उम्र के साथ IQ कुछ हद तक बदल सकता है, यह आश्चर्यजनक रूप से इतना मजबूत है जो दृढ़ता से उपलब्धियों को बताता है। IQ का एक बड़ा आनुवंशिक घटक है, लेकिन वातावरणीय कारकों का भी मजबूत प्रभाव है। बढ़ती उम्र के साथ आनुवंशिकता भी बढ़ती है: यह बचपन में 0.2 से कम, मिडिल चाइल्डहुड में 0.4 और वयस्कता में 0.8 तक हो सकती है। जो सीधी और खरी अवधारणा दिखाई देती थी वह पिछले कुछ वर्षों से विवादों से घिरी हुई है। उदाहरण के लिए, कुछ विद्वानों का मानना है कि बुद्धिमत्ता कई विभिन्न कौशलों और क्षमताओं का सीखा हुआ संयोजन है, जबकि अन्य मानते हैं कि बुद्धिमत्ता एक ऐसा गुण है जो आनुवंशिकी द्वारा प्रभावी रूप से निर्धारित किया जाता है, यहाँ तक कि दूसरों का मानना है कि इसमें बड़े जातीय या नस्लीय मतभेद हैं।

बुद्धि (IQ) परीक्षण उपलब्धि परीक्षणों से अलग हैं, उपलब्धि परीक्षण आमतौर पर स्कूल के माध्यम से सीखे गए कौशल और ज्ञान (भाषा, अंकगणित) को मापने का प्रयास करता है; जबकि IQ परीक्षण वास्तविक उपलब्धि के बजाय योग्यता को मापते हैं (अध्याय C.3 देखें)। जहाँ पुराने समय में तथाकथित “सामान्य बुद्धि” पर जोर दिया जाता था वहीं मौजूदा समय के सिद्धांत बुद्धि को ऐसे विभिन्न क्षेत्रों में योग्यता और सहज-ज्ञान के मिश्रण के रूप में देखते हैं जो एक ही व्यक्ति में पर्याप्त रूप से



हसन चार साल का लड़का है। वह अपने आप नहीं चल पाता लेकिन सहारा लेकर कुछ कदम चल सकता है। वह परिवार के सदस्यों को पहचानता है, लेकिन उसके अपने कान और नाक किस जगह पर हैं यह नहीं बता पाता। वह बुदबुदाता (बा-बा-बा बोलता है) है लेकिन उसने कोई अर्थपूर्ण शब्द बोलना नहीं सीखा है। वह शौचालय सम्बन्धी आवश्यकताओं को नहीं बता पाता है। उसके माता-पिता का कहना है कि वह एक साल के बच्चे की तरह हैं। क्या हसन बौद्धिक विकलांगता से पीड़ित है? अगर हाँ तो यह कितना गंभीर है?

**Table C.1.2 Adult attainment according to the degree of intellectual disability**

Degree	IQ range	Adult attainment
Mild	50-70	<ul style="list-style-type: none"> <li>Literacy +</li> <li>Self-help skills ++</li> <li>Good speech ++</li> <li>Semi-skilled work +</li> </ul>
Moderate	35-50	<ul style="list-style-type: none"> <li>Literacy +/-</li> <li>Self-help skills +</li> <li>Domestic speech +</li> <li>Unskilled work with or without supervision +</li> </ul>
Severe	20-35	<ul style="list-style-type: none"> <li>Assisted self-help skills +</li> <li>Minimum speech +</li> <li>Assisted household chores +</li> </ul>
Profound	Less than 20	<ul style="list-style-type: none"> <li>Speech +/-</li> <li>Self-help skills +/-</li> </ul>

Note: +/- sometimes attainable; + attainable; ++ definitely attainable

अलग-अलग हो सकते हैं।

टेबल C.1.2 बौद्धिक विकलांगता के विभिन्न स्तर वाले लोगों को वयस्कता में प्राप्त होने वाले गुणों को दर्शाता है (WHO)। यह स्पष्ट है कि गंभीर बौद्धिक विकलांगता वाले व्यक्ति भी उचित निरीक्षण, देखभाल और प्रशिक्षण के द्वारा थोड़ी हद तक बिना किसी की मदद के खुद का ध्यान रख सकते हैं।

## मेनिफेस्टेशन और सबटाइप

बौद्धिक विकलांगता के मेनिफेस्टेशन मुख्य रूप से बौद्धिक कार्य पद्धति के विकास में देरी और सामाजिक अनुकूल कार्य पद्धति में कमियां हैं। बौद्धिक कार्य पद्धति में देरी की गंभीरता के अनुसार, मनोचिकित्सक वर्गीकरण में सामाजिक अनुकूल कार्य पद्धति और IQ में कमियों की गंभीरता के चार स्तरों के बारे में बताता है:

- **अति-गंभीर (Profound)**

IQ आमतौर पर 20 से कम होता है; गहन बौद्धिक विकलांगता सभी मामलों में से 1% से 2% के लिए ज़िम्मेदार होती है। यह व्यक्ति अपना ध्यान रखने में सक्षम नहीं होते और ना ही कोई भाषा बोल पाते हैं। अपनी भावनाओं को व्यक्त करने की उनकी क्षमता सीमित है और बहुत मुश्किल से समझ में आती है (Adams & Oliver, 2011)। मिर्गी के दौर, शारीरिक विकलांगता, और छोटे जीवनकाल की आशा करना सामान्य है।

- **गंभीर (Severe)**

आमतौर पर IQ 20 और 34 के बीच होता है; सभी मामलों में से 3% से 4% के लिए गंभीर बौद्धिक विकलांगता ज़िम्मेदार होती है। प्रारम्भिक वर्षों में उनके जीवन के हर पहलू का विकास विशेष देरी से होता है; उन्हें शब्दों का उच्चारण करने में कठिनाई होती है और बहुत सीमित शब्द बोलते हैं। काफी समय अभ्यास के द्वारा, वे खुद की सहायता करने वाले बुनियादी कौशल सीख सकते हैं लेकिन फिर भी स्कूल, घर और समुदाय में उन्हें समर्थन की आवश्यकता है।

- **मध्यम (Moderate)**

आमतौर पर IQ 35 और 49 के बीच होता है; सभी मामलों में लगभग 12% के लिए जिम्मेदार हैं। वे बौद्धिक विकास के माइलस्टोंस को पूरा करने में धीमे हैं; उनकी तार्किक रूप से सीखने और सोचने की क्षमता कमजोर होती है लेकिन वे बात-चीत करने और थोड़ी सहायता के साथ अपना ध्यान रखने में सक्षम हैं। निरीक्षण के साथ, वे वह काम कर सकते हैं जो उन्हें बिलकुल नहीं आते या जिनमें वे अल्पकुशल (semi-skilled) हैं।

- **अल्प (Mild)**

आमतौर पर IQ 50 और 69 के बीच होता है; सभी मामलों के लगभग 80% के लिए जिम्मेदार हैं। उनके शुरुआती जीवन के दौरान विकास सामान्य बच्चों की तुलना में धीमा होता है और विकासात्मक माइलस्टोंस देर से पूरे होते हैं। फिर भी, वे बुनियादी कौशल सीखने और बात-चीत करने में सक्षम हैं। उनकी भावनात्मक सिद्धांत का उपयोग, उसका विश्लेषण और उसे संश्लेषण करने की क्षमता कमजोर होती है लेकिन ग्रेड तीन से लेकर छह स्तर तक पढ़ने और गणना करने का कौशल हासिल कर सकते हैं। वे घर का काम कर सकते हैं, खुद की देखभाल कर सकते हैं और वह काम भी कर सकते हैं जो उन्हें बिलकुल नहीं आते या जिनमें वे अल्पकुशल हैं। उन्हें आमतौर पर कुछ सहयोग की आवश्यकता होती है।

## नैदानिक लक्षण (CLINICAL SYMPTOMS)

### स्पीच

बौद्धिक विकलांगता वाले बच्चों में अक्सर भाषा के विकास में देरी होती है और खुद की भावनाओं को व्यक्त करने और बोलने में कठिनाई होती है। बौद्धिक क्षमता की कमजोरी के स्तर के साथ गंभीरता का स्तर अलग-अलग होता है। अल्प बौद्धिक विकलांगता वाले बच्चे भाषा सीख सकते हैं जो विकास की सामान्य सीमा वाले बच्चों की तुलना में केवल थोड़े से कमजोर होते हैं। अति-गंभीर या गंभीर बौद्धिक विकलांगता वाले बिलकुल बात-चीत नहीं कर पाते या केवल कुछ शब्द ही बोल सकते हैं।

### अनुभूति (Perception)

बौद्धिक विकलांगता वाले बच्चे देर से प्रतिक्रिया देते हैं और वातावरणीय उत्तेजनाओं को समझने में उन्हें समय लगता है। उन्हें आकार, आकृति और रंग में छोटे-छोटे अंतर करने में कठिनाई होती है।

### बोध (Cognition)

विश्लेषण, तर्क, समझ, गणना, और भावनात्मक सोच की क्षमता गंभीरता के अनुसार अक्सर या तो बहुत अधिक या थोड़ी कमजोर होती है। लगभग 9 से 12 वर्ष की आयु के एक सामान्य बच्चे के स्तर तक हल्की बौद्धिक विकलांगता वाले बच्चे पढ़ने और गणित का कौशल हासिल करने में सक्षम हैं (दैनिक एट अल, 2000)। गंभीर या गहन बौद्धिक विकलांगता वाले व्यक्तियों में पढ़ने, गणना करने की क्षमता का अभाव होता है या वे दूसरे की बात को समझने में भी असमर्थ होते हैं।

### एकाग्रता और याददाश्त (Concentration and memory)

एकाग्रता की क्षमता बहुत कम होती है। कहने का मतलब है कि याददाश्त कमजोर होती है और उन्हें याद करने में समय लगता है हालाँकि इसके कुछ अपवाद हैं (जैसे विद्वान/Savant)। उन्हें याद करने में कठिनाई होती है और उनकी याद की हुई बातें अक्सर गलत होती हैं।

### भावना (Emotion)

इनकी भावनाएँ अक्सर भोली और अपरिपक्व होती हैं लेकिन उम्र के साथ सुधर सकती हैं। खुद को नियंत्रण में नहीं कर पाते इसलिए आवेगी और आक्रामक व्यवहार सामान्य है। कुछ डरपोक, जल्दी हार मान लेने वाले और शर्मीले होते हैं।

### गतिविधि और व्यवहार (Movement and behavior)

बौद्धिक विकलांगता वाले बच्चों में अक्सर समन्वय की कमी होती है, वे बेढंगे या अत्यधिक मूवमेंट दिखा सकते हैं। गंभीर बौद्धिक विकलांगता में अक्सर अर्थहीन या रूढ़िवादी मूवमेंट (जैसे,

हिलते रहना, सिर पीटना, दांत भींचना, चिल्लाना, कपड़े फाड़ना, बाल नोचना, अपने गुप्तांगों से खेलना) होते हैं। घातक, आक्रामक या हिंसक व्यवहार भी देखा जा सकता है। खुद को चोट पहुँचाने वाले व्यवहार (जैसे, खुद को थप्पड़ मारना और काटना) कम गंभीर और गंभीर बौद्धिक विकलांगता में हो सकता है।

## बौद्धिक विकलांगता से जुड़ी स्वास्थ्य समस्याएं

सामान्य बच्चों की तुलना में, बौद्धिक विकलांगता वाले बच्चों को अन्य स्वास्थ्य समस्याएं होने का अधिक खतरा होता है। सबसे अधिक प्रचलित स्वास्थ्य समस्याएं: दौरों की बीमारी (एपिलेप्सी) (22%), सेरेब्रल पाल्सी (20%), एंजायटी डिसऑर्डर (17%), ऑपोजीशनल डिफाइनट डिसऑर्डर (12%), और ऑटिस्टिक डिसऑर्डर (10%) आदि हैं (Oeseburg et al, 2011)।

### एपिलेप्सी

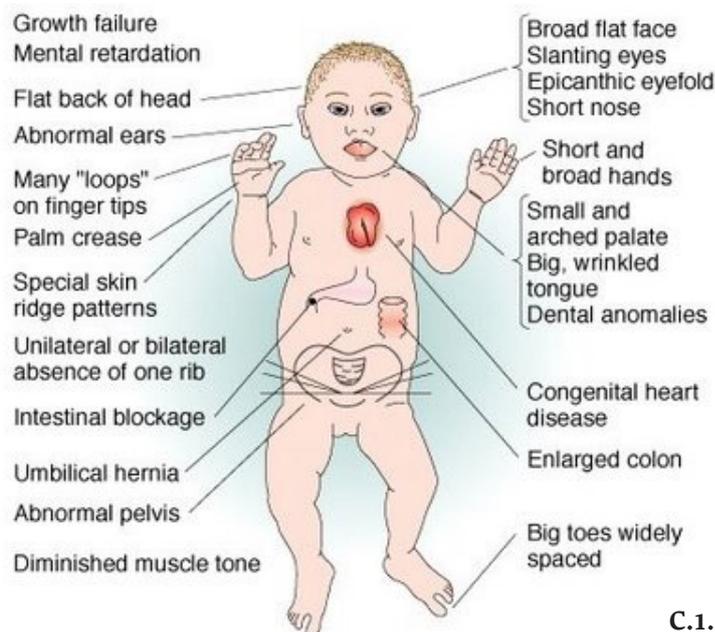
- डाउन सिंड्रोम वाले 1% से 13% बच्चों को दौरों की बीमारी (एपिलेप्सी) है (आर्य एट अल, 2011)
- एपिलेप्सी, अक्सर गंभीर और नियंत्रित करने में कठिन होती है, यह जीवन के प्रारम्भिक तीन वर्षों में 85% एंजलमेन सिंड्रोम वाले रोगियों में मौजूद है (Fiumara et al, 2010)
- फ्रजाइल एक्स सिंड्रोम वाले रोगियों को मिर्गी के दौरों का अत्यधिक खतरा होता है (Kiu et al, 2008)

### व्यवहार संबंधी समस्याएं (Behavior problems)

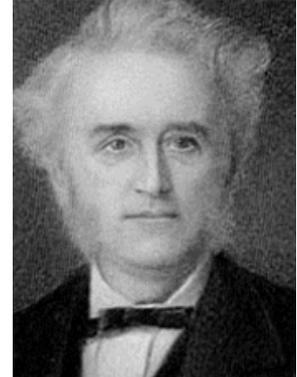
इसमें बेचैनी (लगातार इधर-उधर घूमना, एक जगह नहीं बैठ पाना), एकाग्रता में कमी, आवेग, गुस्सा नखरे, चिड़चिड़ापन और रोना जैसे लक्षण सामान्य हैं। अन्य चिंताजनक व्यवहार, जैसे आक्रामकता, खुद को चोट पहुँचाने वाले व्यवहार (जैसे अपना सिर पीटना) और लगातार हिलते रहने वाला व्यवहार भी देखा जा सकता है (नीचे चुनौतीपूर्ण व्यवहार वाला अनुभाग देखें)। ऐसा व्यवहार गंभीर और लगातार होते रहने पर यह परिवारों के लिए तनाव का प्रमुख कारण बन सकता है। इसलिए उपचार और देखभाल प्रदान करते समय इस तरह के व्यवहार को कम करने पर ध्यान देना चाहिए।

### संवेदनाओं में कमी (Sensory impairment)

बौद्धिक विकलांगता वाले 5%-10% रोगियों को देखने और सुनने की समस्याएं हैं। कभी-कभी सुनने की मशीन या चश्मे का उपयोग करके, या मोतियाबिंद की सर्जरी करवाने से इन समस्याओं को हल किया जा सकता है।



C.1.1 चित्र, डाउन सिंड्रोम के लक्षण



जॉन लैंगडन हैडन डाउन (1828 -1896), एक ब्रिटिश चिकित्सक, एक अपेक्षाकृत सामान्य आनुवंशिक विकार का वर्णन करने वाले पहले व्यक्ति थे जिसे अब डाउन सिंड्रोम कहा जाता है।

### मेटर्नल आयु और डाउन सिंड्रोम

- एक महिला को डाउन सिंड्रोम के साथ बच्चा होने का जोखिम है:
- 25 साल की उम्र में, 1,250 में से 1
- 30 साल की उम्र में, 1000 में से 1
- 35 साल की उम्र में, 400 में से 1
- 40 साल की उम्र में, 100 में से 1
- 45 साल की उम्र में, 30 में से 1
- 49 साल की उम्र में, 10 में से 1

जैसा कि पहले बताया गया है, सेरेब्रल पाल्सी, स्पीच प्रॉब्लम और ऑटिज्म जैसी अन्य विकासात्मक विकलांगताएं भी बौद्धिक विकलांगता के साथ हो सकती हैं। विभिन्न प्रकार की विकलांगताओं वाले व्यक्ति की देखभाल करना बहुत बड़ी चुनौती होता है।

## बौद्धिक विकलांगता के साथ जुड़ी सामान्य स्थितियाँ

### डाउन सिंड्रोम

डाउन सिंड्रोम, जिसे ट्राइसमी 21 भी कहा जाता है, एक क्रोमोसोमल विकार है जो क्रोमोसोम 21 पर आनुवंशिक सामग्री की एक अतिरिक्त कॉपी के कारण होता है, जो शरीर और मस्तिष्क के विकास को प्रभावित करता है। सिंड्रोम पहली बार ब्रिटिश चिकित्सक जॉन लैंगडन डाउन द्वारा वर्णित किया गया था और 1959 में जेरेम लेजेने द्वारा 21 ट्राइसमी के कारण के रूप में पहचाना गया था।

डाउन सिंड्रोम के होने की सम्भावना 1000 नवजात शिशुओं में से लगभग 1 को होती है (Roizen & Patterson, 2003) और माता की आयु से प्रभावित होती है। 35 वर्ष और उससे अधिक उम्र की महिलाओं में डाउन सिंड्रोम वाले शिशु पैदा होने का जोखिम अधिक होता है।

डाउन सिंड्रोम क्रोमोसोम के विश्लेषण द्वारा या प्रीनेटल या पोस्टनेटल द्वारा डायग्नोस किया जा सकता है, जिसके अनुसार इसे चार प्रकारों में वर्गीकृत किया जा सकता है: ट्राइसमी 21, मोजाइसिज्म, ट्रांसलोकेशन और क्रोमोसोम 21 के प्रतिरूप।

डाउन सिंड्रोम के क्लिनिकल लक्षण में शामिल हैं (चित्र C.1.1):

- हल्की बौद्धिक विकलांगता वाले बच्चे अक्सर सामाजिक कौशल में अच्छे होते हैं
- दिखावटी विशेषता में शामिल है: ब्रैकीसेफली, एपिकेंथल फोल्ड्स, अपस्लान्टिंग पलपेब्रल फिशर्स, आँखों का भैगापन, आइरिस पर ब्रशफ़ील्ड स्पॉट्स, चपटी नाक, लो-सेट और गोल कान, मैक्रोग्लोसिया, खुला मुँह, छोटी गर्दन, ब्राकीडेकटिली, हाथ की पाँचवीं उँगली का अस्वाभाविक टेढ़ा होना, उँगलियों के अजीब निशान, पैर की 1-2 उँगलियों में दूरी जिसे सैंडल फुट भी कहते हैं।
- शारीरिक विकास सही प्रकार से ना होना जैसे छोटा कद, छोटे हाथ-पैर और ढीले लिगामेंट्स
- इनके साथ अक्सर विभिन्न प्रकार की मेडिकल समस्याएं भी हो जाती हैं जिनमें जन्मजात हृदय रोग, डियोडीनल एट्रीजिया, बहरापन, नेत्र संबंधी समस्याएं, हाइपोथायरॉइडिज्म, डिमेंशिया की शुरुआत होना और ल्यूकेमिया शामिल हैं।

प्रसव से पहले होने वाली स्क्रीनिंग (prenatal screening) के द्वारा डाउन सिंड्रोम का पता लगाया जा सकता है। सामान्य स्क्रीनिंग प्रक्रियाओं में शामिल हैं: (ए) मेटर्नल अल्फाफ़ेटोप्रोटीन (AFP) का माप, ह्यूमन कोरियोनिक गोनाडोट्रोपिन (HCG), अनकनजुगेटेड ईसट्रीओल (unconjugated oestriol) और 15-20 गर्भावधि सप्ताह में इन्हीबिन-एल्फा (INHA) (बी) मेटर्नल सीरम फ्री बीटा HCG की माप के साथ, एक मोटे न्यूकल फ़ोल्ड के लिए फेटल अल्ट्रासाउंड टेस्टिंग और 10-13.5 गर्भावधि सप्ताह में; गर्भावस्था से जुड़े प्लाज्मा प्रोटीन A (PAPPA), और (ए) और (बी) दोनों परीक्षण। जिन परिवारों में डाउन सिंड्रोम वाले बच्चे होने का जोखिम अधिक होता है उनके लिए जैसे कि एमनियोसेंटिसिस, कोरियोनिक-विलस सैपलिंग और पर्व्यूटीनियस अमबिलिकल कॉर्ड ब्लड सैम्पलिंग जैसे इनवेसिव डायग्नोस्टिक टेस्ट हैं जो पहले ट्राईमेस्टर के अंत में या दूसरे ट्राईमेस्टर की शुरुआत में किए जाते हैं, इनके परिणाम सबसे सटीक होते हैं।

### फ़्रजाइल X सिंड्रोम

फ़्रजाइल X सिंड्रोम (इसे मार्टिन-बेल सिंड्रोम और एस्केलेंट के सिंड्रोम के रूप में भी जाना जाता है) एक एक्स-लिंक्ड बीमारी है जो बौद्धिक विकलांगता के सबसे सामान्य आनुवंशिक रूपों में से एक है। यह ऑटिज्म के साथ भी जुड़ा हुआ है। मार्टिन और बेल ने पहली बार 1943 में इस डिसऑर्डर के बारे में बताया था, और हर्बर्ट लेक्स ने 1969 में X क्रोमोसोम पर जुड़ी फ़्रजाइल साइट की पहचान की।

### प्रोम्यूटेशन

प्रोम्यूटेशन जीन में होने वाला एक परिवर्तन है, जो जीन की कार्यपद्धति को बदले बिना म्यूटेशन की प्रक्रिया करता है। ट्राईनूक्लियोटाइड रीपीट एक्सपेंशन द्वारा होने वाले डिसऑर्डर्स में, जैसे फ़्रजाइल X, प्रोम्यूटेशन एक असामान्य रूप से बड़ी एलील है, जो क्लिनिकल लक्षणों से जुड़ी नहीं है लेकिन जब संतान में ट्रांसमिट होता है तो पूर्ण म्यूटेशन में फैल सकता है। पूर्ण म्यूटेशन डिसऑर्डर के क्लिनिकल लक्षणों का कारण है।

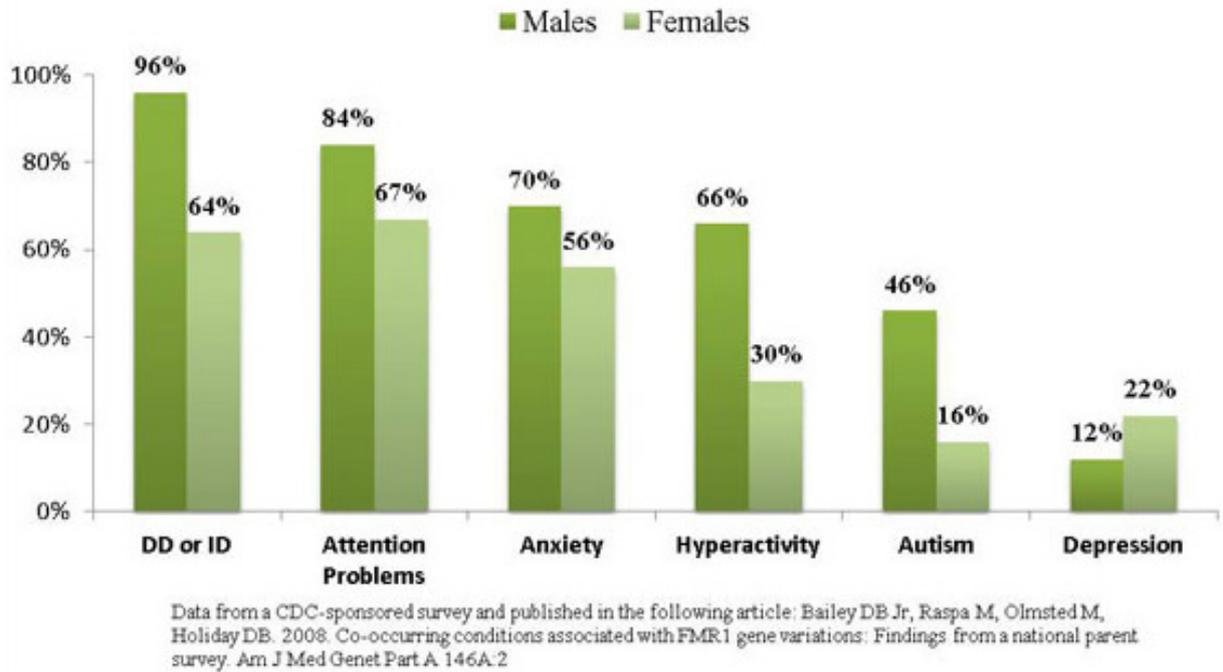
### फ़्रजाइल X का प्रसार

लगभग:

- 3600 से लेकर 4000 में से 1 पुरुष फ़्रजाइल X के लिए पूर्ण म्यूटेशन के साथ जन्म लेगा और उसमें फ़्रजाइल X सिंड्रोम होगा
- 4000 से लेकर 6000 में से 1 महिला फ़्रजाइल X के लिए पूर्ण म्यूटेशन के साथ जन्म लेगी लेकिन उनमें से केवल 50% में फ़्रजाइल X सिंड्रोम के लक्षण दिखाई देंगे
- 800 में से 1 पुरुष फ़्रजाइल X प्रोम्यूटेशन के कैरियर होते हैं
- 260 में से 1 महिला फ़्रजाइल X प्रोम्यूटेशन की कैरियर होते हैं



**Figure C.1.2 Percentage of children with fragile X syndrome diagnosed or treated for other conditions**



Source: CDC

X क्रोमोसोम (Xq27.3) की लम्बी रेखा पर q27.3 बंद पर स्थित जीन फ्रजाइल X बौद्धिक विकलांगता 1 (FMR1) के 5'-अनट्रांसलेटिड रीजन में CGG रीपीट की 200 कॉपियों तक एक सिंगल ट्राईनूक्लियोटाइड जीन अनुक्रम का विस्तार फ्रजाइल X सिंड्रोम का लक्षण है, जो जीन के ट्रांसक्रिप्शन को शांत करता है।

यह 2000-5000 व्यक्तियों में से किसी 1 को होता है और महिलाओं की तुलना में पुरुषों में 30% अधिक होता है (Haste et al, 2002; Ridaura Ruiz et al, 2009)। फ्रजाइल X, वैरिबल एक्सप्रेसिटी और संभवतः कम पेनेट्रेंस के साथ X- लिंकड की एक प्रभावशाली स्थिति है, जो काफी हद तक महिलाओं द्वारा संचारित किया जाता है लेकिन पुरुषों को अधिक प्रभावित करता है, क्योंकि पुरुषों में सामान्य रूप से X-क्रोमोसोम की केवल एक कॉपी होती है।

फ्रजाइल X सिंड्रोम के क्लिनिकल मेनिफेस्टेशन शारीरिक, कोगनिटिव, भावनात्मक और व्यवहार संबंधी विशेषताओं में हल्की से लेकर गंभीर तक भिन्न होते हैं। आमतौर पर, महिलाओं में पुरुषों की तुलना में कम गंभीर रूप में बीमारी होती है। शारीरिक फेनोटाइप में निम्न शामिल हैं जो पुरुषों में प्यूबर्टी के बाद होती हैं: एक लम्बा संकीर्ण चेहरा जिसमें माथा चौड़ा और कान उभरे हुए हैं, कनेक्टिव टिशु डिस्प्लेसिया के साथ जुड़ी जॉइंट हाइपरमोबिलिटी, डबल जॉइंट अँगूठे, प्लैट फ्रीट, और मैक्रो-आर्किडिज्म। फ्रजाइल X सिंड्रोम वाले व्यक्तियों में आमतौर पर कोगनिटिव अभाव होता है - सामान्य से लेकर सीमा रेखा तक की रेंज का IQ बेहद कमजोर होता है - जैसे वर्किंग मेमरी, कार्य पद्धति, गणित और नेत्र संबंधी क्षमताओं के साथ समस्याएं। बचपन की शुरुआत में ही भाषा सीखने में देरी भी पता चलती है। भावनात्मक और व्यवहार संबंधी समस्याएं होना सामान्य है, जैसे चिंता या मूड डिसऑर्डर, अटेंशन डेफिसिट हाइपरएक्टिविटी के लक्षण, ऑब्सेसिव, कम्पलसिव - जैसे लक्षण (उदाहरण., एक्शन या वाक्य दोहराना), आक्रामक और खुद को चोट पहुँचाने वाला व्यवहार, और एक कठिन स्वभाव, आदि। फ्रजाइल X सिंड्रोम ऑटिज्म का एक आम कारण है। सीजर्स जैसी न्यूरोलॉजिकल समस्याएं भी हो सकती हैं। साथ ही, जिन व्यक्तियों में प्रीम्यूटेशन (CGG रीपीट नम्बर 55 से लेकर 200 तक) है उन्हें क्लिनिकल डिसऑर्डर होने की भी सम्भावना है, जिसके लक्षण माइल्ड



Prominent characteristics of Fragile X syndrome include an elongated face, large or protruding ears, and low muscle tone.

लर्निंग डिसेबिलिटी, भावनात्मक समस्याएं, प्रीमेच्योर ओवेरियन फेलियर, और एक न्यूरोडीजेनेरेटिव डिसऑर्डर जिसे वृद्ध लोगों में फ्रजाइल X से सम्बन्धित कांपना/ गतिविभ्रम (Tremor/Ataxia) सिंड्रोम भी कहा जाता है।

FMR1 जीन में PCR और सर्दन ब्लॉट विश्लेषण का उपयोग करके जेनेटिक जांचों के लिए CGG रीपीट फ्रजाइल X सिंड्रोम के लिए डायग्नोस्टिक है और विकासात्मक देरी, बॉर्डरलाइन बौद्धिक क्षमता, बौद्धिक विकलांगता और ऑटिज्म जैसे लक्षणों वाले सभी व्यक्तियों को प्रदान की जानी चाहिए। CGG-रीपीट की लम्बाई सामान्य पाई जाने पर इस जीन को मिटाने के लिए FMR1 जीन के अनुक्रमण को भी माना जाना चाहिए (Garber et al, 2008)।

अगर एक पॉसिटिव फ्रजाइल X सिंड्रोम प्रीम्यूटेशन या पूर्ण म्यूटेशन का पता चलता है तो पूरे परिवार के लिए जेनेटिक काउंसलिंग की सलाह दी जाती है और साथ ही उनके लिए कैस्केड टेस्टिंग की प्लानिंग होनी चाहिए।

हालाँकि जेनेटिक काउंसलिंग फ्रजाइल X का निवारण नहीं है, लेकिन जिन परिवारों को इसका खतरा है यह उन्हें सटीक रीप्रोडक्टिव काउंसलिंग दे सकती है और शैशवावस्था की शुरुआत में ही उचित बचाव कर सकती है।

### फिनाइलकेटोन्यूरिया (Phenylketonuria)

फिनाइलकेटोन्यूरिया (PKU) एक ऑटोसोमल रिसेसिव सिंगल जीन डिसऑर्डर है जिसकी खोज 1934 में नॉर्वेयन फिजिशियन इवर एस्बोर्न फॉलिंग ने की थी। यह कोफेक्टर टेट्राहाइड्रोबायोप्टेरिन (BH4) बायोसिंथेसिस या रीसाइक्लिंग में शामिल एंजाइमों के लिए फेनिलएलनिन हाइड्रॉक्सिलेज ((PAH) जीन या जीन कोडिंग के म्यूटेशन के कारण होता है। जिसके परिणामस्वरूप फेनिलएलनिन मेटाबोलिज्म में शिथिलता आ जाती है जिससे खून, दिमाग और मूत्र में अत्यधिक फेनिलएलनिन और संबंधित पदार्थ बढ़ जाते हैं। दिमाग में बढ़े हुए फेनिलएलनिन कांसनट्रेशन विषैले होते हैं और न्यूरोसाइकोलॉजिकल फंक्शन के विघटन का कारण बनते हैं। फिनाइलकेटोन्यूरिया का प्रसार दुनिया भर में जातीय और सामाजिक कारणों की वजह से व्यापक रूप से भिन्न है (जैसे., कॉनसांगुईनिटी की फ्रीकुएँसी)। यूरोप में इसका प्रसार 10000 लाइव बर्थ में से लगभग एक मामला है, लेकिन यह तुर्की में 4000 में से एक, लैटिन अमेरिका में 25000 से लेकर 50000 में से एक और चाइना के कुछ क्षेत्रों में 100000 लाइव बर्थ में से एक (ब्लाउ एट अल, 2010)। भारत में, नौ वर्षों में कुल 32 रोगियों की पहचान हुई थी उनकी डायग्नोसिस के समय उम्र 2.5 साल से लेकर 7 साल थी और उसमें से 73% पुरुष थे (चंद्रा एट अल, 2018)।

अगर ब्लड एमिनो एसिड विश्लेषण फेनिलएलनिन कंसंट्रेशन को प्रकट करता है (> 120 umol / L) तो PKU डायग्नोसिस होता है। यह जानने के लिए कि हाइपरफिनाइलअलेनिमिआ से पीड़ित रोगी में BH4 सिंथेसिस या रीजनेरेशन की कमी तो नहीं है, एक फिल्टर पेपर पर सूखे खून के नमूने के द्वारा यूरिनरी टैरेंस (Urinary Pterins) या रेड ब्लड सेल डाइहाइड्रोपेरिडीन रिडक्टेस



Click on the picture to view a short description of PKU (6:02)

**अंतर्निहित मेटाबोलिज्म संबंधी विकार (Inherited metabolic disorders)**  
मानव कोशिकाओं में पाए जाने वाले क्रोमोसोम में जीन होते हैं जो विकास और परिपक्वता को नियंत्रित करते हैं। इनमें से कुछ रासायनिक (मेटाबोलिक) प्रतिक्रियाओं के लिए जिम्मेदार हैं, जो मस्तिष्क के विकास के लिए आवश्यक हैं। इस जीन के असामान्य होने पर मेटाबोलिक संबंधी प्रतिक्रियाओं में गड़बड़ी हो सकती है और यह मानसिक मंदता जैसी समस्याओं का कारण बन सकता है। फिनाइलकेटोन्यूरिया भी एक ऐसी ही स्थिति है। फिनाइलकेटोन्यूरिया से पीड़ित शिशु में इसके अलावा मानसिक मंदता हो सकती है, उनके बाल और त्वचा हलके रंग के हो सकते हैं, सिर छोटा हो सकता है और उनको दौरे पडने का अधिक जोखिम होता है



Blood is taken from a two-week old infant to test for PKU  
Photo: Nando Peretti Foundation

(dihydropteridine reductase) का माप या BH4- लोड टेस्ट किया जाना चाहिए (Blau et al, 2005)। यूरिनरी टेरेंस (Urinary Pterins) पैटर्न PKU के कई प्रकारों को अलग कर सकते हैं:

- क्लासिकल PKU, PAH की कमी के साथ: कुल टेरेंस (total pterins) हाई हैं लेकिन नियोप्टेरिन और बायोप्टेरिन (neopterin and biopterin) के बीच का अनुपात सामान्य है
- GTP साइक्लोहाइड्रोलेस (GTP cyclohydrolase) (GTP-CH) I की कमी: कुल बायोप्टेरिन बहुत कम हैं या उनका पता नहीं लग पाता है
- 6-पाइरुवॉयल-टेट्राहाइड्रोप्टेरिन सिंथेज़ (pyruvyl-tetrahydropterin synthase) (6-PTS) की कमी: नियोप्टेरिन (neopterin) बढ़ा है लेकिन बायोप्टेरिन घटा है
- Pterin-4a-carbinolamine dehydratase की कमी: नियोप्टेरिन अधिक है जबकि बायोप्टेरिन कम या बॉर्डरलाइन है, और प्राइमाप्टेरिन अधिक है
- डायहाइड्रोप्टेरिडीन रिडक्टेस (Dihydropteridine reductase (DHPR)) (DHPR) की कमी: नियोप्टेरिन सामान्य है और बायोप्टेरिन बढ़ा है।

PKU वाले बच्चे जन्म के समय सामान्य लगते हैं, लेकिन धीरे-धीरे हल्के रंग की त्वचा, बाल, आंखें, एक्जिमा वाले चकते, “माउसी” ओडोर, लिखने पढ़ने की कमी, सीज़र्स, व्यवहारिक समस्याओं और ऑटिज़्म जैसे लक्षणों के साथ विकास संबंधी विकलांगता दिखाते हैं। प्रारंभिक स्क्रीनिंग, डायग्नोसिस और शीघ्र हस्तक्षेप PKU के रोगियों के मस्तिष्क को और अधिक नुकसान से बचा सकता है। PKU के लिए नवजात रक्त जांच परीक्षण (Newborn blood screening test) आमतौर पर जन्म के तीन से सात दिन बाद किया जाता है और शुरू में किए गए टेस्ट को सत्यापित करने के लिए लगभग दो सप्ताह की उम्र में एक रीपीट टेस्ट किया जाता है, पॉसिटिव होने पर आगे के डायग्नोस्टिक टेस्ट्स होते हैं।

PKU की पुष्टि होते ही हस्तक्षेप शुरू किया जाना चाहिए। डायट्री फेनिलएलनिन का प्रतिबंध अभी भी सबसे महत्वपूर्ण और प्रभावी मैनेजमेंट है: लो प्रोटीन के साथ फेनिलएलनिन-फ्री फॉर्मूला; प्रोटीन (जैसे मांस, मछली, दूध, अंडे, स्टैंडर्ड ब्रेड, हर प्रकार की चीज़, नट्स और सीड्स) और एस्पार्टेम से भरपूर खाद्य पदार्थों (आटा, सोया) से परहेज करें। BH4-रिस्पोसिव टाइप रोगियों के लिए, जिन्हें BH4-लोड टेस्ट द्वारा पहचाना गया, उनके लिए BH4 युक्त तैयारी निर्धारित की जा सकती है। अन्य दृष्टिकोण, जैसे बड़े न्यूट्रल अमीनो एसिड वाले उपचार, फेनिलएलनिन अमोनिया लाएस (phenylalanine ammonia lyase) और जीन थेरेपी का उपयोग जांच के अधीन हैं (Blau et al, 2010)। सर्वोत्तम परिणामों के लिए, जीवन भर नियमित रूप से सीरम फेनिलएलनिन की निगरानी की जानी चाहिए, अगर टारगेट थेराप्यूटिक ब्लड लेवल्स को मैटेन रखने की आवश्यकता होती है।

### पैदायशी हाइपोथायरायडिज़्म (Congenital hypothyroidism)

पैदायशी हाइपोथायरायडिज़्म एक एंडोक्राइन बीमारी है जो जन्म के बाद थायराइड हार्मोन की कमी के कारण होती है। इसे अस्थायी और परमानेंट में वर्गीकृत किया जा सकता है। परमानेंट कांजेनिटल हाइपोथायरायडिज़्म आमतौर पर थायरॉइड डिसजेनेसिस, थायरॉइड हार्मोन बायोसिंथेसिस या मेटाबोलिज़्म के बिगड़ने या थायरॉइड स्टिम्युलेटिंग हार्मोन (TSH) की कमी के साथ जुड़ा होता है, जबकि अस्थायी पैदायशी हाइपोथायरायडिज़्म आयोडीन की कमी के कारण, माँ द्वारा एंटीथायरॉयड दवाओं के सेवन, या ट्रांसप्लासेंटल मेटरनल थायरोट्रोपिन रिसेप्टर ((TRB-Ab) द्वारा एंटी बॉडीज़ ब्लाक करने के कारण होता है। पैदायशी हाइपोथायरायडिज़्म 2000 से 4000 लाइव बर्थ में से लगभग एक को होता है (Rastog et al, 2010)।

पैदायशी हाइपोथायरायडिज़्म सीरम TSH और फ्री T4 या T3 रेज़िन अपटेक (resin uptake) के साथ टोटल T4 कम्बाइन के माप द्वारा डायग्नोसिस किया जाता है। आयु-मानक संदर्भित रेंज के अनुसार, प्राथमिक जन्मजात हाइपोथायरायडिज़्म की पुष्टि TSH के बढ़ने और फ्री T4 के कम या सामान्य होने के साथ होती है, जबकि सेकंडरी (सेन्ट्रल) कांजेनिटल हाइपोथायरायडिज़्म की सम्भावना तब होती है जब T4 कम हो लेकिन TSH ना बढ़ा हो। अंतर्निहित ईटीऑलोजी को निर्धारित करने के लिए अन्य डायग्नोस्टिक टेस्ट्स में शामिल हैं: मूत्र आयोडीन की मात्रा, रेडियोन्यूक्लाइड अपटेक

आयोडीन की कमी मानसिक मंदता और एक महत्वपूर्ण सार्वजनिक स्वास्थ्य समस्या का एकमात्र सबसे बड़ी रूकावट है। आहार में आयोडीन की खुराक, जैसे आयोडीन युक्त नमक का उपयोग करके इस स्थिति को रोका जा सकता है।

और स्कैन, थायराइड अल्ट्रासोनोग्राफी, सीरम थायरोग्लोबुलिन की मात्रा, एंटीथायरॉइड एंटीबॉडी डिटरमिनेशन, अन्य पिट्यूटरी हार्मोन्स की कमी का मूल्यांकन, ब्रेन MRI और जेनेटिक टेस्टिंग आदि।

शिशुओं में होने वाले पैदायशी हाइपोथायरायडिज्म की क्लिनिकल विशेषताओं में शामिल हैं: लगातार पीलिया होना, अनुचित आहार, शांत, ज़रूरत से ज़्यादा सोना, कब्ज, शरीर का कम तापमान, असामान्य रोना, अमबिलिकल हर्निया, ब्रैडीकार्डिया, विलम्ब रिफ्लैक्स के साथ हाइपोटोनिया। कुछ रोगियों में एक छूने योग्य गोइटर हो सकता है। विशिष्ट दिखावट में शामिल है, वाइड पोस्टीरियर फॉन्टानेल, सूजा हुआ चेहरा, चपटी नाक, आंखों में सूडोहाइपरटेलोरिज्म, और मैक्रोग्लोसिया के साथ खुला मुंह। अगर समय पर उपचार ना किया जाए तो कंजेनिटल हाइपोथायरायडिज्म के परिणामस्वरूप विकास ना होना, स्थायी मानसिक मंदता और हृदय संबंधी समस्याएं हो सकती हैं। पैदायशी हाइपोथायरायडिज्म में बौद्धिक विकलांगता के विकास को रोकने के लिए न्यूबोर्न थायरॉयड स्क्रीनिंग टेस्ट्स और अर्ली मैनेजमेंट बहुत महत्वपूर्ण हैं। TSH के स्तर का पता लगाने के लिए विशेष फिल्टर पेपर कार्ड द्वारा दो से पांच दिन की आयु के बीच एड़ी से खून लेकर उसकी जाँच की जाती है।

“डिलेड TSH राइस” के साथ, दो से छह सप्ताह की आयु के बीच एक दूसरा टेस्ट किया जाता है, विशेष रूप से प्रीटर्म और एक्यूट इल टर्म शिशुओं के लिए। अगर शुरुआत में TSH >30mU/L सीरम या >15mU/L होल ब्लड हो तो कन्फर्मेट्री सीरम थायरॉयड टेस्टिंग की जानी चाहिए (रस्तोग और लाफ्रैंची, 2010)।

पैदायशी हाइपोथायरायडिज्म डायग्नोस होते ही डॉक्टर के परामर्श लेते रहने के साथ थाईरॉक्सिन दवा तुरंत शुरू कर देनी चाहिए, विशेष रूप से जीवन के पहले दो से तीन वर्ष सकारात्मक न्यूरोलॉजिक परिणाम के लिए महत्वपूर्ण हैं। सीरम T4 और TSH को सामान्य करने के लिए जितना जल्दी हो सके लीवोथाईरॉक्सिन की हाई डोज दी जाती है, उसे मोनिटर करते रहें ताकि असामान्य परिणाम होने पर लीवोथाईरॉक्सिन की डोज को तुरंत एडजस्ट किया जा सके। सेन्ट्रल कंजेनिटल हाइपोथायरायडिज्म वाले शिशुओं के लिए, लीवोथाईरॉक्सिन की कम खुराक से शुरुआत करनी चाहिए और उसे धीरे-धीरे बढ़ाया जाना चाहिए, साथ ही इस बीच अचानक हाइपोकार्टिसिज्म को होने से रोकने के लिए के कॉर्टिकल हार्मोन की फिजियोलॉजिकल खुराक दी जानी चाहिए। अस्थायी पैदायशी



यहाँ दिखाए गए बच्चों में एंजेलमैन सिंड्रोम की आनुवंशिक तौर पर पुष्टि की गई है। खुशी की अभिव्यक्ति और अस्थिर चाल के साथ हाथों का ऊपर उठा होना आमतौर पर देखा जा सकता है। कई बार सिर्फ चेहरा देख कर डायग्नोसिस हो सकता है, लेकिन आमतौर पर चेहरे की विशेषताएं विशिष्ट नहीं होती हैं।

हाइपोथायरायडिज्म के उपचार में कई साल लगते हैं, जबकि परमानेंट पैदायशी हाइपोथायरायडिज्म आजीवन बना रहता है। जिन परिवारों को पैदायशी हाइपोथायरायडिज्म वाला बच्चा होने का खतरा हो उनके लिए जेनेटिक काउंसलिंग और एंटीनेटल डायग्नोसिस पर विचार किया जाना चाहिए।

### प्रेडर-विली सिंड्रोम

प्रेडर-विली सिंड्रोम क्रोमोसोम 15q11-13 का एक असामान्य आनुवंशिक विकार है। यह पहली बार 1956 में एंड्रिया प्रेडर और हेनरिक विली द्वारा वर्णित किया गया था। इसके लक्षणों में शामिल हैं कमजोर मांसपेशियाँ, खाने में कठिनाई, छोटा कद, अपूर्ण यौन विकास, कोगनिटिव अक्षमता और लगातार भूख लगते रहना जिसके कारण ज्यादा खाने से मोटापा हो सकता है। यह 25,000 में से एक नवजात शिशु या लगभग 1000 में से एक नवजात के साथ हो सकता है (Clean, 2004)। प्रेडर-विली सिंड्रोम वाले व्यक्तियों को सीखने और ध्यान देने में कठिनाई होती है। शोध बताते हैं कि अधिकांश (50% - 65%) माइल्ड / बॉर्डरलाइन/ लो एवरेज बुद्धि के अंतर्गत आते हैं (Curfs & Fryns, 1992; Cassidy, 1997)।

पहले, प्रेडर विली सिंड्रोम को क्लिनिकल लक्षणों के आधार पर डायग्नोसिस किया जाता था लेकिन अब यह जेनेटिक टेस्टिंग द्वारा डायग्नोसिस हो सकता है। प्रेडर-विली सिंड्रोम का कोई इलाज नहीं है। जल्दी डायग्नोसिस हो जाने पर जल्दी इलाज शुरू कर सकते हैं। बच्चों को उनकी मांसपेशियों को सुधारने के लिए इलाज मिलना चाहिए। स्पीच थेरेपी और व्यावसायिक शिक्षा की भी सलाह दी जाती है। स्कूल जाने वाले बच्चों को विशेष शिक्षा के साथ-साथ शिक्षा के लिए के उच्च संरचना वाले वातावरण से लाभ होगा। रोजाना रिकॉम्बिनेंट ग्रोथ हार्मोन इंजेक्शन लगवाने से मदद मिलती है (Carrel et al, 2002)।

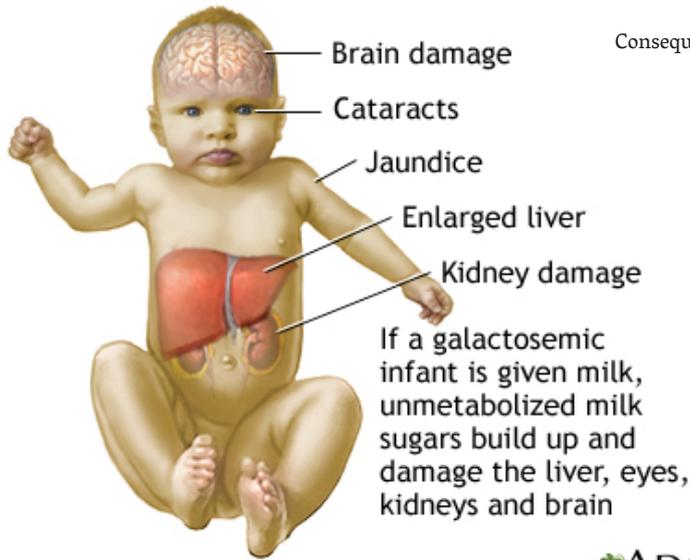
### एंजलमैन सिंड्रोम

एंजलमैन सिंड्रोम एक जटिल आनुवंशिक डिसऑर्डर है जिसके लक्षणों में बौद्धिक और विकासात्मक देरी, बोलने की गंभीर समस्या, सीजर्स, अटैक्सिया, हाथ हिलाते रहना और लगातार मुस्कुराते और हँसते हुए उत्तेजना पूर्ण व्यवहार करना आदि शामिल हैं। यह पहली बार 1965 में हैरी एंजेलमैन द्वारा वर्णित किया गया था। 10,000 से लेकर 20,000 लाइव बर्थ में से लगभग एक को इस बीमारी के होने की सम्भावना होती है (Petersen et al, 1995; Steffenburg et al, 1996)। एंजेलमैन सिंड्रोम क्रोमोसोम 15 के रीजन में सामान्य मेटरनल योगदान की कमी के कारण होता है जो अक्सर उस क्रोमोसोम के मिट जाने से होता है। इसका डायग्नोसिस क्लिनिकल फ़ीचर्स, मोलेक्यूलर जेनेटिक टेस्टिंग या साइटोजेनेटिक विश्लेषण के संयोजन पर निर्भर करता है। एंजेलमैन सिंड्रोम के लिए आम सहमति नैदानिक मानदंड (Consensus diagnostic criteria) उपलब्ध हैं (Williams, 2006)। 15q11.2-q13 क्रोमोसोम रीजन में माता-पिता के विशिष्ट DNA मेथिलेशन इम्प्रिन्ट्स का विश्लेषण लगभग एंजेलमैन सिंड्रोम वाले 78% व्यक्तियों का पता लगाता है; 1% से कम में साइटोजेनेटिकली विज़िबल क्रोमोसोम अरेंज हैं। UBE3A अनुक्रम विश्लेषण एक अतिरिक्त 11% में म्यूटेशन का पता लगाता है। इसके अनुसार, मोलेक्यूलर जेनेटिक टेस्टिंग एंजेलमैन सिंड्रोम वाले लगभग 90% व्यक्तियों में होने वाले परिवर्तन को पहचानता है (Dagli & Williams, 2011)। वर्तमान में, एंजेलमैन सिंड्रोम का कोई इलाज नहीं है; लक्षणों के अनुसार इलाज दिया जाता है (जैसे, दौरों की बीमारी (एपिलेप्सी) को एंटी कॉन्वल्सेंट से नियंत्रित किया जा सकता है)।

### गैलेक्टोसिमिया

गैलेक्टोसिमिया एक ऑटोसोमल रिसेसिव सिंगल जीन डिसऑर्डर है जो उन एंजाइमों की असामान्यता से जुड़ा हुआ है जो गैलेक्टोज को ग्लूकोज में बदलते हैं, जिससे खून और शरीर के ऊतकों में गैलेक्टोज के टोक्सिन की मात्रा जमा हो जाती है और परिणामस्वरूप बौद्धिक विकलांगता हो जाता है, और कई अंगों को नुकसान होता है। इसका पता पहली बार 1917 में गोपर्ट द्वारा लगाया गया था, और 1956 में हरमन कलकर ने इसे गैलेक्टोज मेटाबोलिज्म की कमी के रूप में पहचाना था। यह 60,000 लाइव बर्थ में से लगभग एक को होता है।

- प्रभावित एंजाइमों के अनुसार, गैलेक्टोसिमिया को तीन प्रकारों में वर्गीकृत किया जा सकता है, टाइप I, क्लासिक गैलेक्टोसिमिया, गैलेक्टोज-1-फॉस्फेट यूरिडाइल ट्रांसफेरेज



ADAM.

(GALT) की कमी के कारण होता है

- टाइप II, गैलेक्टोकाइनेज (GLK) की कमी
- टाइप III, UDP-गैलेक्टोज एपिमेरेस (GALE) की कमी।

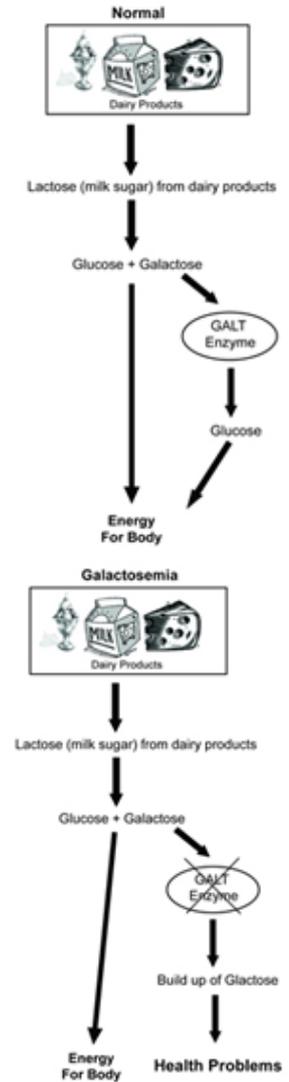
ऊपर बताए गए तीन एंजाइमों की गतिविधि का पता लगाने और गैलेक्टोज के स्तरों की मात्रा निर्धारित करने के लिए खून या मूत्र का उपयोग करके टेस्ट करने के द्वारा इसका डायग्नोसिस होता है। इसके अलावा, अब मॉलिक्यूलर जेनेटिक टेस्टिंग उपलब्ध है (एल्सास, 2010)। गैलेक्टोसिमिया से ग्रस्त शिशुओं में ऐसे लक्षण दिखते हैं जो असामान्य नहीं लगते जैसे उलटी, दस्त, भूख ना लगना, लम्बे समय तक पीलिया, लिवर का आकार बढ़ना (hepatomegaly), ग्रोथ ना होना, सुस्ती और ब्लीडिंग डायथेसिस आदि।

तुरंत इलाज ना हो तो, तो सेप्सिस, लिवर फेलियर, मोतियाबिंद, बौद्धिक विकलांगता, वृद्धि में देरी और मृत्यु हो सकती है। हालाँकि बड़े बच्चों और वयस्कों में तुरंत और उचित थेरपी के साथ क्रोनिक और सेकंडरी कॉम्प्लीकेशन्स होने की सम्भावना रहती है, जिसमें विकास में देरी होना, कमजोर बौद्धिक कार्यक्षमता, बोलने में समस्या, लिखने पढ़ने की समस्या, सीखने की समस्या और ओवेरियन फेलियर शामिल हैं।

गैलेक्टोसिमिया की प्राथमिक अभिव्यक्तियों को रोकने के लिए, सभी शिशुओं के लिए न्यूबोर्न स्क्रीनिंग टेस्ट करना और लेक्टोस युक्त सभी प्रकार के खाने की चीजों पर तुरंत प्रतिबंध लगाना बहुत महत्वपूर्ण है। अगर डायट्री थेरपी जीवन के पहले तीन से लेकर दस दिनों में शुरू कर दें तो लक्षण जल्दी से मिट जाते हैं और रोग का इलाज ठीक से हो जाता है। इलाज में समायोजन करने के लिए गैलेक्टोज जमा होने को नियमित रूप से मॉनिटर करना आवश्यक है। अन्य इंटरवेंशन में कैल्शियम सप्लीमेंट, नेत्र परीक्षा, विकासात्मक मूल्यांकन और स्पीच एसेसमेंट शामिल हैं। जिन परिवारों को इस बीमारी से ग्रस्त बच्चे के होने का जोखिम है उनके लिए जेनेटिक काउंसलिंग और प्रीनेटल डायग्नोसिस की सलाह दी जाती है।

### फीटल एल्कोहल सिंड्रोम

फीटल एल्कोहल सिंड्रोम, फीटल अल्कोहल स्पेक्ट्रम डिसऑर्डर्स का सबसे गंभीर रूप है, यह बौद्धिक विकलांगता का कारण भी है जिसको ठीक किया जा सकता है। फीटल एल्कोहल सिंड्रोम, गर्भावस्था के दौरान शराब का ज़्यादा सेवन करने से होता है, विशेष रूप से गर्भावस्था के पहले तीन महीनों में, जिससे विकसित हो रहे भ्रूण को बहुत नुकसान पहुंच सकता है, विशेष रूप से उसके मस्तिष्क को। लोग शराब का सेवन कितना करते हैं इसके आधार पर रेट्स भिन्न होते हैं; जैसे अमेरिका में यह अनुमान लगाया गया है कि 0.2 से लेकर 1.5 प्रति 1000 लाइव बर्थ को फीटल अल्कोहल



Click on the picture to view a one-hour educational video on fetal alcohol syndrome.

सिंड्रोम होता है (Center for Disease Control, 2009)। इस स्थिति के बारे में स्वास्थ्यकर्मियों को बहुत कम ज्ञान है और इसका पता लगाना बहुत मुश्किल है, जिसमें कई पीड़ित लोग डायग्नोस नहीं हो पाते। माता द्वारा शराब के सेवन का इतिहास जानने के साथ, वर्तमान में चिकित्सक अभी भी इलाज के लिए तीन क्लिनिकल विशेषताओं पर बहुत भरोसा करते हैं (Center for Disease Control, 2009):

- चेहरे की असामान्यताएं
- असमान्य केंद्रीय तंत्रिका (Central nervous system)
- विकास में कमी।

मेकोनियम में फैटी एसिड एथिल एस्टर (fatty acid ethyl esters) का पता लगाने के लिए बायोमार्कर जैसे अधिक प्रभावी डायग्नोस्टिक उपकरण का उपयोग (Bearer et al, 2005), जाँच के अधीन हैं। क्लिनिकल लक्षण शराब के सेवन, मातृ और आनुवंशिक प्रभावों, फ्रीकुएंसी और समय के आधार पर भिन्न होते हैं। फीटल अल्कोहल सिंड्रोम वाले शिशुओं में आमतौर पर विकास मंदता और क्रैनियोफेशियल विसंगतियों के लक्षण का मिश्रण होता है, जो विशेष पहचान हैं जिसमें फ्लैट फिलट्रम, होंठ के ऊपरी भाग का पतला होना, शॉर्ट पल्पेब्रल फ्रिशर्स, एपीकैथल फोल्ड्स, चपटी नाक, छोटी बाहर की तरफ मुड़ी हुई नाक (short upturned nose), कानों की खराब बनावट, चपटा जबड़ा (flattened maxilla)। फीटल एल्कोहल सिंड्रोम में केंद्रीय तंत्रिका तंत्र की असामान्यताएँ भी सामान्य रूप से देखी जाती हैं, जिसमें माइक्रोकैफली सीज़र्स, लिखने पढ़ने का खराब समन्वय (poor motor coordination), न्यूरोसेंसरी हियरिंग लॉस, कोगनिटिव और कार्य पद्धति में कमी। इसके अलावा, फीटल अल्कोहल सिंड्रोम मानसिक स्वास्थ्य समस्याओं और पदार्थों के उपयोग के विकास को पहले ही ठीक कर सकता है।

फीटल अल्कोहल सिंड्रोम को होने से रोकने का एकमात्र तरीका गर्भावस्था के दौरान शराब के सेवन से बचना है। जो महिलाएँ गर्भवती हैं या जो बच्चे की योजना बना रहे हैं, उनके लिए शिक्षा आवश्यक है। इसके साथ, भ्रूण को और नुकसान से बचाने के लिए और जोखिम व्यवहार और हस्तक्षेप का पता लगाने के लिए माता के शराब के सेवन की पूरी जानकारी के लिए स्क्रीनिंग प्रश्रावली और बायोकेमिकल मार्कर्स उपयोगी होते हैं। इस क्षेत्र पर और ज़्यादा रिसर्च की आवश्यकता है (Ismail et al, 2010)।

## बौद्धिक विकलांगता की पहचान

DSM और ICD दोनों के अनुसार, बौद्धिक विकलांगता (Intellectual Disability - बौद्धिक विकलांगता) के निदान के लिए तीन बुनियादी मानदंडों को पूरा किया जाना चाहिए (या मानसिक विकलांगता):

- महत्वपूर्ण रूप से उप औसत बौद्धिक कार्य पद्धति (70 या उससे कम IQ)

### Intellectual disability and DSM-5

The revision of the DSM classification is proposing to change the name of this group of disorders to "intellectual developmental disorder" and less reliance on IQ for diagnosis.

According to this proposal, a diagnosis of intellectual developmental disorder would require:

- Deficits in general mental abilities such as reasoning, problem-solving, planning, abstract thinking, judgment, academic learning and learning from experience with an IQ two or more standard deviations below the population mean for a person's age and cultural group (IQ below 70).
- These deficits significantly impair functioning by limiting participation and performance in one or more aspects of daily living, such as communication, social participation, functioning at school or at work, or personal independence at home or in community settings. These limitations result in the need for ongoing support at school, work, or independent life.
- Onset during the developmental period.

- निम्न में से कम से कम दो में अडेप्टिव फंक्शनिंग में समवर्ती कमी: संचार, स्व-देखभाल, घर में रहना, सामाजिक / पारस्परिक कौशल, सामुदायिक संसाधनों का उपयोग, आत्म-दिशा, कार्यात्मक शैक्षणिक कौशल, कार्य, अवकाश, स्वास्थ्य और सुरक्षा
- यह 18 वर्ष से पहले होती है।

सबटाइप और उनके लक्षण के बारे में पहले ही अध्याय में बताया जा चुका है। डायग्नोसिस के लिए बुद्धि और अडेप्टिव व्यवहार के पेशेवर मूल्यांकन की आवश्यकता होती है। बौद्धिक विकलांगता से ग्रस्त बच्चों पर उनकी कमजोर बुद्धि की बजाए उनके व्यवहार पर पेशेवर का ध्यान जाता है। विकासात्मक माइलस्टोंस में बहुत देर हो जाने के कारण कम गंभीर और गंभीर रूपों की पहचान जल्दी हो जाती है। किशोरावस्था के दौरान शैक्षणिक कठिनाइयों के परिणामस्वरूप या प्राइमरी स्कूल के दौरान माइलड फॉर्मर्स अक्सर दिखने लगती हैं। एक व्यापक मूल्यांकन में निम्न बातों के बारे में विस्तृत पूछताछ शामिल होनी चाहिए:

- माता-पिता और परिवार का चिकित्सीय इतिहास: आनुवांशिक स्थिति, गर्भावस्था के दौरान संक्रमण, प्रीनेटल स्थिति में विषाक्त पदार्थों तक पहुँच, प्रसव के तुरंत बाद चोट, समय से पहले मृत्यु और मेटाबोलिक संबंधी डिसऑर्डर
- विकास: भाषा और लिखने-पढ़ने का कौशल, समाजीकरण, समझ और गणना
- जिस वातावरण में बच्चे का पालन-पोषण होता है: शिक्षा, संसाधन और पारिवारिक वातावरण

बौद्धिक विकलांगता से जुड़े लक्षणों पर ध्यान केंद्रित करते हुए मानसिक स्वास्थ्य चिकित्सक या बाल रोग विशेषज्ञ द्वारा शारीरिक परीक्षण। उदाहरण के लिए, चेहरे से दिखने वाले लक्षण (जैसे, डाउन सिंड्रोम वाला चपटा, चौड़ा चेहरा) (Conor, 1999) या ब्रशफील्ड स्पॉट्स (आईरिस की परिधि पर छोटे सफेद या भूरे / भूरे रंग के धब्बे भी डाउन सिंड्रोम में सामान्य हैं) जो बौद्धिक विकलांगता होने की संभावना के लिए चिकित्सक को सचेत कर सकता है।

जिन मामलों में बौद्धिक विकलांगता होने का संदेह है, उनमें IQ की माप अनिवार्य है। अगर संभव हो तो, व्यापक रूप से स्वीकृत परीक्षणों का उपयोग करते हुए, जो विशिष्ट - या सांस्कृतिक रूप से समान - जनसंख्या के लिए मानकीकृत किए गए हैं, IQ मापा जाना चाहिए (जैसे, एक जर्मन की जनसंख्या से प्राप्त प्रामाणिक डेटा का उपयोग चाइनीज बच्चों के लिए इस्तेमाल नहीं करना चाहिए)। व्यापक रूप से उपयोग किए जाने वाले परीक्षणों में वेक्स्लर इंटेलिजेंस स्केल फॉर चिल्ड्रन और स्टैनफोर्ड-बिनेट इंटेलिजेंस स्केल शामिल हैं।

यह अडेप्टिव व्यवहार का मूल्यांकन करने में भी उपयोगी है। ऐसा करने के लिए पेशेवर उस बच्चे की कार्यात्मक क्षमताओं की तुलना उसकी समान उम्र के अन्य बच्चों और शिक्षा के साथ करते हैं। यहाँ कई अडेप्टिव व्यवहार के स्केल्स उपलब्ध हैं, जैसे कि विनलैंड एडेप्टिव बिहेवियर स्केल्स और अडेप्टिव बिहेवियर असेसमेंट सिस्टम- II, लेकिन बच्चों के अडेप्टिव व्यवहार के सटीक मूल्यांकन के लिए क्लिनिकल अनुमानों की भी आवश्यकता होती है।

प्रयोगशाला जाँचों (जैसे, आनुवांशिक परीक्षण) को बौद्धिक विकलांगता वाले सभी रोगियों में इटियोलाॉजी का पता लगाने के लिए निर्दिष्ट किया जाता है, जो इलाज, रोग के लक्षण और रोकथाम के लिए महत्वपूर्ण सुझाव दे सकता है। इन जाँचों की सीमा काफी हद तक माता-पिता के संसाधन और उस देश में इन परीक्षणों की उपलब्धता पर निर्भर करती है।

### विशेषता सूचक डायग्नोसिस (Differential diagnosis)

“विकासात्मक देरी” शब्द की अवधारण बौद्धिक विकलांगता की तुलना में कहीं ज़्यादा व्यापक है। इससे संकेत मिलता है कि बच्चों को अडेप्टिव कार्य पद्धति के एक या एक से अधिक क्षेत्रों में कठिनाइयाँ होती हैं; जरूरी नहीं कि इसका मतलब यह हो कि उनकी कोगनिटिव क्षमताएँ भी कमजोर हैं। दूसरे शब्दों में, हालाँकि बौद्धिक विकलांगता वाले बच्चों के विकास में देरी होती है, लेकिन सभी विकास में देरी वाले बच्चे बौद्धिक रूप से विकलांग नहीं होते। सबसे आम दिखने वाले लक्षण जिन्हें



बौद्धिक विकलांगता समझने की गलतफहमी हो सकती है, वे विशिष्ट विकासात्मक विकार (specific developmental disorders) और स्कूल के कार्यों में उपलब्धि (school underachievement) हासिल ना करना है। शुरू में, बच्चों में विकासात्मक विकलांगता दिखाई दे सकती है क्योंकि वे एक या कई शैक्षणिक कौशल में खराब प्रदर्शन करते हैं (जैसे, पढ़ना, अंकगणित) जबकि वास्तव में उनका IQ औसत होता है।

जैसे पहले बताया गया है कि शैक्षणिक कौशल में खराब प्रदर्शन से बौद्धिक विकलांगता होने का संकेत मिलता है, यह अवसाद या स्कूल ना जाने जैसे अन्य कारकों के कारण भी हो सकता है(अध्याय C.3 देखें)। हालाँकि दुर्लभ, गंभीर क्षतिग्रस्त वातावरण की संभावना, जो बौद्धिक विकलांगता के समान लक्षणों के साथ देखी जा सकती है (जैसे, अनाथालयों में गंभीर रूप से वंचित और कम उत्तेजित बच्चों में) उसे भी बाहर रखा जाना चाहिए। ऑटिज्म स्पेक्ट्रम डिसऑर्डर वाले कई बच्चों भी बौद्धिक विकलांगता से ग्रस्त होते हैं, लेकिन उनमें ऑटिज्म स्पेक्ट्रम डिसऑर्डर के विशिष्ट लक्षण दिखते हैं। ऐसे मामलों में, दोनों का इलाज किया जाना चाहिए।

### सीमावर्ती बौद्धिक कार्यपद्धति (Borderline intellectual functioning)

“सामान्य” और “औसत से कम” IQ के बीच की सीमा कठोर नहीं है, जैसा कि इस तथ्य से उजागर किया गया है बौद्धिक विकलांगता को डायग्नोस करने के लिए मनोसामाजिक क्षति (psychosocial impairment) भी आवश्यक है। 70-84 के अनुपात में IQ वाले व्यक्ति - यानि लगभग 7% जनसंख्या बॉर्डरलाइन बौद्धिक कार्यपद्धति - बौद्धिक विकलांगता को डायग्नोस करने की पर्याप्त रूप से गारंटी नहीं देते, लेकिन फिर भी उन्हें अपनी सीमित कोगनिटिव क्षमता के कारण बहुत कठिनाइयों का सामना करना पड़ता है। वे सहायता के बिना दिन-प्रतिदिन की गतिविधियों और एक साधारण नौकरी करने में सक्षम हो सकते हैं लेकिन वे तनावपूर्ण जीवन की घटनाओं के प्रति अधिक संवेदनशील होते हैं और परिणामस्वरूप उन्हें मानसिक रोग विकसित होने की अधिक संभावना होती है।

## प्रबंधन (MANAGEMENT)

बौद्धिक विकलांगता का बेहतर प्रबंधन शीघ्र पता चलने और शीघ्र हस्तक्षेप करने पर निर्भर करता है। 40% मामलों में कोई विशिष्ट ईटिऑलजी नहीं पता चल सकती है और कई ज्ञात कारणों को ठीक नहीं किया जा सकता है, अधिकांश मामलों में, उपचार का उद्देश्य “निरोग” नहीं बल्कि जोखिम को कम करने के लिए (जैसे, घर या स्कूल में सुरक्षित रहने के लिए व्यक्तियों की मदद करना) जीवन कौशल सिखाने, जीवन की गुणवत्ता में सुधार और परिवारों और देखभाल करने वालों का समर्थन करने के द्वारा लक्षणों और विकलांगता को कम करना है। प्रत्येक व्यक्ति के लिए विस्तृत लक्ष्य और इलाज के प्रकार काफी हद तक बौद्धिक विकलांगता और कोमोर्बिड स्थितियों के कारण और गंभीरता पर निर्भर करेंगे।

### ईटिऑलॉजिकल ट्रीटमेंट

जैसा कि पहले बताया गया है अगर नवजात शिशु में बौद्धिक विकलांगता का कारण पता चलता है, तो आमतौर पर स्क्रीनिंग के माध्यम से, एटियॉलॉजिकल ट्रीटमेंट दिया जाना चाहिए (जैसे, पीकेयू, जन्मजात हाइपोथायरायडिज्म और गैलेक्टोसिमिया जैसी बीमारियों में)।

### चुनौतीपूर्ण व्यवहार तथा व्यवहार हस्तक्षेप (Challenging behaviors and behavior intervention)

चुनौतीपूर्ण व्यवहार एक ऐसा शब्द है जिसका उपयोग उस कॉम्पोनेन्ट का वर्णन करने के लिए किया जाता है जो बौद्धिक विकलांगता के व्यक्तियों और उनकी देखभालकर्ताओं के दैनिक जीवन में हस्तक्षेप करता है और उनके जीवन की गुणवत्ता और अस्तित्व को कम करता है। ये समस्याओं की एक विस्तृत श्रृंखला का प्रतिनिधित्व करते हैं जिनमें दूसरों के बीच आक्रामक व्यवहार, खुद को चोट पहुँचाना (सिर पीटना, कोई चीज़ निगल जाना, कुछ अनुचित चीज़ सूँघना), वस्तुओं को नष्ट करना, कहना ना मानना, विशेष स्वभाव की आदतें (idiosyncratic) जैसे (कुछ चुने हुए खाद्य

पदार्थ खाना), और सामाजिक रूप से अनुचित व्यवहार शामिल है। इन समस्याओं के परिणामस्वरूप देखभालकर्ताओं को चिकित्सा सहायता लेनी पड़ती है और वे इन छोटे बच्चों की देखभाल करने के साथ परिवार की क्षमताओं को आसानी से अभिभूत कर सकते हैं जिसके परिणामस्वरूप अक्सर इन बच्चों को अस्वीकृत कर दिया जाता है या, अन्य गंभीर मामलों में किसी संस्थान में भेज दिया जाता है।

सामान्य व्यक्तियों की तरह ही चुनौतीपूर्ण व्यवहार एक उद्देश्य पूरा करता है और यदि व्यक्ति अपने व्यवहार के माध्यम से आंतरिक या बाहरी वातावरण को बदलने में सफल हो जाता है तो चुनौतीपूर्ण व्यवहार को सुदृढ़ या कायम रखा जाता है - जैसे ध्यान खींचना, कर्तव्यों या मांगों से बचना, पसंदीदा गतिविधियों या वस्तुओं तक पहुँच प्राप्त करना या अपने स्वयं के जीवन पर नियंत्रण पाना, संवेदी प्रतिक्रिया (जैसे हाथ पटकना, आँखों में ऊँगली डालना), और उत्तेजना और चिंता में कमी। चुनौतीपूर्ण व्यवहार के जटिल कारण हैं और इसमें निम्न शामिल हैं:

- चिकित्सीय (Medical)
  - अपरिचित दर्द या असुविधा
  - दवाओं के दुष्प्रभाव
  - मादक द्रव्यों का सेवन
  - शारीरिक बीमारियाँ जैसे एपिलेपसी
  - एक सिंड्रोम के लिए बिहेवियर फेनोटाइप स्पेसिफिक
- दोहरा डायग्नोसिस (Dual diagnosis): जैसा कि पहले बताया गया है, बौद्धिक रूप से विकलांग युवाओं में मनोरोग डिसऑर्डर की दर अधिक होती है। बौद्धिक विकलांगता से ग्रस्त लोगों में से लगभग आधे लोगों में कोमोर्बिड मोनोचिकित्सक बीमारी (जिसे “ड्यूलडायग्नोसिस” भी कहा जाता है) पाई जाती है, जल्दी-जल्दी ADHD होना, डिप्रेशन, ऑटिज्म और आचरण की समस्याओं के साथ-साथ सिज़ोफ्रेनिया और बाइपोलर डिसऑर्डर भी कम से कम उतनी ही बार होते हैं जितनी बार गैर- बौद्धिक विकलांगता वाली जनसंख्या को। हल्की बौद्धिक विकलांगता वाले लोगों में भी सिज़ोफ्रेनिया, डिप्रेशन और ऑबसेसिव कम्पलसिव डिसऑर्डर के वही समान लक्षण होते हैं जो अन्य लोगों में पाए जाते हैं। कम गंभीर और गंभीर लक्षणों वाले बौद्धिक विकलांगता को युवाओं में पहचान पाना थोड़ा मुश्किल हो सकता है, क्योंकि वे अव्यवस्थित, मनमौजी और लक्षणों को समझ नहीं पाते, और उन्हें अपना अनुभव व्यक्त करने में मुश्किल होती है:
  - उदासी, अन्यमनस्क व्यवहार, चिड़चिड़ापन और आक्रामकता के रूप में मौजूद हो सकता है।
  - मेनिक एपिसोड्स थोड़ी-थोड़ी देर में हो सकते हैं जिसमें बौद्धिक विकलांगता से ग्रस्त युवा भाग जाता है, उधम करने लगता है, चिड़चिड़ा या निर्लिप्त हो जाता है।
  - बिना कारण के आक्रामक व्यवहार जिसके साथ अजीब व्यवहार जुड़ा हुआ हो जिसमें भ्रम या संदेह हो वह सिज़ोफ्रेनिया के होने का संकेत दे सकता है।

अगर परिवारिक इतिहास में पहले से किसी को सिज़ोफ्रेनिया या मूड डिसऑर्डर जैसी मानसिक रोगों के होने का पता चलता है तो इनके होने का संदेह और बढ़ सकता है। इन कोमोर्बिड स्थितियों की समय पर पहचान और उपचार से विकलांगता और परिवार का बोझ कम होता है और जीवन की गुणवत्ता में सुधार होता है। डेवलपमेंट बिहेवियर चेकलिस्ट एक 96-आइटम इन्वेंट्री, और एबरेट बिहेवियर चेकलिस्ट, 58-आइटम प्रश्नावली जैसी कुछ प्रश्नावलियाँ उपलब्ध हैं जो कोमोर्बिड मनोरोग समस्याओं के मूल्यांकन में चिकित्सकों की मदद कर सकती हैं।

भारतीय जनसंख्या के लिए अनुकूलित या आदर्श बौद्धिक कार्यपद्धति और अडैप्टिव

बिहेवियर के मूल्यांकन के लिए विभिन्न स्केल्स नीचे सूचीबद्ध हैं।

- वातावरणीय
  - रहने और काम करने के वातावरण में समस्याएँ (जैसे, उद्दीपन की कमी, पारिवारिक संघर्ष, धमकाना या धमकाया जाना)
  - जीवन की घटनाएँ (जैसे, स्कूल बदलना, मृत्यु या अलगाव)
  - संचार की समस्याएँ (जैसे, बात-चीत करने में असमर्थ, देखभाल करने वाले द्वारा बच्चे की ज़रूरतों को ना समझ पाना, अनुचित प्रबंधन जो चुनौतीपूर्ण व्यवहार को सुदृढ़ बनाता है)
  - जीवन की स्टेज (जैसे, यौवन या प्यूबर्टी)
  - व्यवहार व्यक्ति के लिए या तो कार्य करता है या उसके लिए उद्देश्य प्रदान करता है। अगर व्यक्ति अपने व्यवहार के माध्यम से अपने आंतरिक या बाहरी वातावरण को बदलने में सफल होता है तो चुनौतीपूर्ण व्यवहार बना रहता है।

### चुनौतीपूर्ण व्यवहारों का प्रबंधन (Management of challenging behaviors)

बौद्धिक विकलांगता से ग्रस्त लोग और चुनौतीपूर्ण व्यवहार या ड्यूल डायग्रोसिस अधिकांश देशों में सबसे वंचित समूहों में से एक हैं जिन्हें ज़्यादातर सबसे कम देखभाल प्राप्त होती है। बौद्धिक विकलांगता वाले रोगियों को सँभालने वाले मानसिक स्वास्थ्य पेशेवरों (mental health professionals) की प्रमुख भूमिकाओं में से एक चुनौतीपूर्ण व्यवहारों का प्रबंधन है। इसमें काफी समय, अनुभव और कौशल की आवश्यकता होती है। शुरुआत सबसे पहले यह सुनिश्चित करके की जाती है कि लक्षण इलाज योग्य हैं या नहीं (जैसा कि ऊपर सूचीबद्ध है) और व्यवहार का एक विश्लेषण करना होता है। घर, स्कूल या व्यावसायिक प्रशिक्षण संस्थान, रेस्पाइट केयर फैसिलिटी या संस्थान जैसी परिस्थिति में समस्याएँ हो सकती हैं। व्यवहार विश्लेषण में शामिल हैं:

- चुनौतीपूर्ण व्यवहार का विस्तृत विवरण
- यह कब और कहाँ होता है (समय, स्थान, गतिविधि, संदर्भ)
- अन्य लोगों के साथ घटनाओं और बातचीत का क्रम: संभावित कारण दूसरे कैसे प्रतिक्रिया करते हैं, क्या ये प्रतिक्रियाएँ व्यवहार को सुदृढ़ करती हैं?
- इनमें शामिल स्केल फैक्टर्स और कमियाँ
- चुनौतीपूर्ण व्यवहारों ने संभावित आवश्यकताओं को पूरा किया।

यह सब समझने के बाद, समस्या के समाधान के लिए एक व्यवहार हस्तक्षेप योजना तैयार की जाती है। पहला लक्ष्य बौद्धिक विकलांगता से ग्रस्त बच्चे और परिवार या देखभालकर्ता की सुरक्षा सुनिश्चित करना होगा। दूसरा लक्ष्य अवांछनीय व्यवहार को समाप्त करना होगा। अधिकांश मामलों में इसमें उन परिवारों, शिक्षकों या संस्थानों में काम करने वाले कर्मचारियों को शामिल किया जाएगा, जो अक्सर परिवार की ज़रूरतों, शक्तियों और कमज़ोरियों को ध्यान में रखते हुए उनका समर्थन और सशक्तिकरण करते हैं। सफलता के लिए सपोर्ट नेटवर्क को शिक्षित करना, उसकी मदद करना और उसे शामिल करना आवश्यक है।

### दवाएँ (Medication)

दवा का उपयोग अक्सर बौद्धिक विकलांगता वाले लोगों के इलाज में किया जाता है (शायद ज़रूरत से ज़्यादा उपयोग; ब्रैनफोर्ड, 1994)। क्योंकि मुश्किल परिस्थितियों में अक्सर मानसिक स्वास्थ्य पेशेवरों से परामर्श लिया जाता है जो इस परिस्थिति से निपटने के लिए दवाइयाँ प्रिस्क्राइब कर सकते हैं, जिस समय दवा को व्यापक मूल्यांकन के बाद और इलाज की पूरी योजना बनाने के बाद उसके हिस्से के रूप में इस्तेमाल किया जाना चाहिए जिसमें व्यवहार प्रबंधन और परिवार की भागीदारी आवश्यक है (ऊपर देखें)। इस जनसंख्या में दी गई सहमति के विशेष मुद्दों को भी ध्यान में रखा जाना चाहिए। जिन व्यक्तियों को बौद्धिक विकलांगता नहीं है उनकी दी जाने वाली खुराक की तुलना में - बौद्धिक



Click on the picture to watch a video about education programs in people with ID (Cantonese with English)



Click on the picture to watch a video on the US "Individualized Education Program"

विकलांगता से ग्रस्त रोगियों को कम खुराक दी जानी चाहिए जिन्हें आमतौर पर अधिक चिकित्सा समस्याएं हैं और जो दवाओं के दुष्प्रभावों के प्रति अधिक संवेदनशील हैं। इसलिए कम खुराक से शुरुआत करना और इसे प्रतिक्रिया और दुष्प्रभावों के अनुसार धीरे-धीरे बढ़ाना बुद्धिमानी है। इस ग्रुप में दवाओं का उपयोग काफी हद तक ट्रायल डेटा के बजाय क्लिनिकल अनुभव पर आधारित है। नियंत्रित ट्रायल डेटा के अभाव में, एंटीसाइकोटिक, एंटीडिप्रेसेंट, मूड स्टेबलाइजर्स और अन्य साइकोट्रोपिक दवाइयों को ऊपर बताई गई सावधानियों के साथ बिना बौद्धिक विकलांगता वाले बच्चों को दी जानी चाहिए जिनके लक्षण समान हैं। दूसरी पीढ़ी के एंटीसाइकोटिक्स के उपयोग में वृद्धि, विशेष रूप से चुनौतीपूर्ण व्यवहारों के प्रबंधन के लिए, चिंता का विषय है। जबकि बच्चों के कुछ ट्रायल डेटा (Snyder et al, 2002) - को वयस्कों पर ना दोहराया जाना (Tyrer et al, 2008) - यह सुझाव देता है कि वे कम समय के लिए उपयोगी हो सकते हैं, इनके साइड इफेक्ट के कारण उनको लम्बे समय के उपयोग के लिए चिंताएं बढ़ रही हैं(जैसे, मेटाबोलिक सिंड्रोम)।

जो एजेंट्स यौन इच्छा को कम करते हैं वे बौद्धिक विकलांगता से ग्रस्त किशोरों के लिए विशेष प्रासंगिक हैं क्योंकि वे कभी-कभी अनुचित यौन व्यवहार करते हैं, जिसे नियंत्रित करना मुश्किल होता है। यह चेतावनी का संकेत दे सकता है जिसके कारण उनकी स्वतंत्रता पर प्रतिबंध लग सकता है। हालाँकि इन दवाओं के उपयोग पर महत्वपूर्ण नैतिक चुनौतियां होती हैं फिर भी इस उद्देश्य के लिए इनको काफी प्रिस्क्राइब किया जा रहा है (Rally et al, 2000)।

### शिक्षा (Education)

सामान्य तौर पर, बौद्धिक विकलांगता से ग्रस्त बच्चों में अन्य बच्चों की तुलना में सीखने की कुशलता में कमी पाई जाती है। जैसे-जैसे वे बड़े होते हैं और दैनिक जीवन की गतिविधियों में कुशलता प्राप्त करते हैं, उन्हें अन्य बच्चों की तरह स्कूल जाने की जरूरत है। अमेरिका जैसे उच्च आय वाले देशों में, तीन वर्ष की आयु से लेकर 21 वर्ष की आयु तक बौद्धिक विकलांगता वाले हर एक बच्चे को एक व्यक्तिगत शिक्षा कार्यक्रम के माध्यम से मुफ्त सार्वजनिक शिक्षा उपलब्ध होती है। भारत जैसे विकासशील देश में, बौद्धिक विकलांगता से उत्पन्न चुनौतियों का समाधान करने में उल्लेखनीय प्रगति हुई है। लेकिन कम आय वाले देशों में प्रभावी, सुलभ और सस्ती हस्तक्षेप विकसित करने के संदर्भ में अभी लम्बा रास्ता तय करना बाकी है (Girimaji and Srinath, 2010)।

कुल मिलाकर, बौद्धिक विकलांगता वाले बच्चों के लिए ना केवल शैक्षणिक कौशल बल्कि इसके साथ-साथ समुदाय में रहने के लिए आत्म-अनुशासन, सामाजिक और व्यावहारिक कौशल सीखने के लिए भी स्कूल जाना महत्वपूर्ण है। वैसे तो उन्हें सीखने में बहुत मुश्किल होती है, अनुभव और शोध से पता चला है कि सही शैक्षिक तकनीकों को लागू करके, कई बच्चे कार्यात्मक पढ़ने, लिखने और अंकगणित के बुनियादी कौशल प्राप्त करने में सक्षम हैं।

### समावेश बनाम अलगाव (Inclusion versus segregation)

वर्तमान ट्रेंड यही है कि जहाँ तक संभव हो बौद्धिक विकलांगता से ग्रस्त बच्चों को विशेष स्कूलों की बजाय सामान्य स्कूलों में पढ़ाया जाना चाहिए (समावेशी शिक्षा)। यह विशेष रूप से हल्की बौद्धिक विकलांगता वाले बच्चों पर लागू होता है। हालाँकि, मेनस्ट्रीम और अलगाव शिक्षा में हल्की से कम गंभीर बौद्धिक विकलांगता वाले बच्चों के स्कूल के अनुभव की तुलना करने के लिए प्रमाण सीमित हैं (Cooney, 2006)। इसका अन्य दृष्टिकोण सामान्य स्कूलों में बौद्धिक विकलांगता वाले बच्चों के लिए विशेष कक्षाएं संचालित करना है (ओपोर्चुनिटी क्लास)। गंभीर मंद बुद्धि वाले बच्चों को विशेष स्कूलों से लाभ हो सकता है। चाहे दृष्टिकोण जो भी हो, बौद्धिक विकलांगता वाले बच्चों को शिक्षा की आवश्यकता - अपने विकास और जीवन में अवसरों को बढ़ाने के लिए - अन्य बच्चों से भी ज्यादा है।

### शारीरिक और व्यावसायिक चिकित्सा

शारीरिक चिकित्सा और व्यावसायिक चिकित्सा इलाज में योगदान कर सकती है क्योंकि बौद्धिक विकलांगता के साथ अक्सर ढीली मांसपेशियां, समन्वय की कमी और मोटर कौशल का



Click on the picture to watch a video about children with disabilities' transition from school programs.



Click on the picture to watch a video about opening pathways to training and employment for people with intellectual disabilities in Africa



Click on the picture to watch a video clip from the the US Centre for Disease Control and Prevention about early detection of developmental disabilities (4:32).

विकास भी धीमा होता है। एक चिकित्सक एक व्यक्तिगत उपचार योजना बनाएगा जो घर, स्कूल या संस्थान में आयोजित की जा सकती है।

### स्पीच थेरपी

स्पीच और भाषा बहुत महत्वपूर्ण और अत्यधिक विशिष्ट कार्य हैं। वे दूसरों के लिए अपनी भावनाओं और विचारों को बताने का महत्वपूर्ण उद्देश्य पूरा करते हैं। बौद्धिक विकलांगता वाले बच्चों में अक्सर भाषा और बोलने के ढंग में कमी होती है। विशेष तकनीक स्पीच, भाषा और संचार की क्षमता को बढ़ावा देने में प्रभावी है। इसके अतिरिक्त, सभी स्तरों के बौद्धिक विकलांगता वाले बच्चों की मदद करने के लिए ऑगमेंटेटिव और ऑल्टरनेटिव संचार रणनीतियों का उपयोग किया जा सकता है (Wilkinson & Hennig, 2007)।

### पारिवारिक शिक्षा और समर्थन (Family education and support)

बौद्धिक विकलांगता से ग्रस्त बच्चों के पास बुनियादी मानव अधिकार और अन्य बच्चों की तरह मौलिक स्वतंत्रताएं हैं, जिनमें परिवार के माहौल में बड़े होने के अधिकार भी शामिल हैं (संयुक्त राष्ट्र, 2006)। लेकिन बच्चों की शिक्षा और देखभाल की बढ़ी हुई जरूरतें उनके कार्यों को पूरा करने, थकावट और अलगाव से निपटने के लिए परिवार की क्षमता को चुनौती दे सकती हैं। बौद्धिक विकलांगता वाले बच्चों के माता-पिताओं को आमतौर पर अधिक प्रासंगिक जानकारी, मनोवैज्ञानिक सहायता और राहत - देखभाल सेवाओं की आवश्यकता होती है (Betty et al, 1992)। परिवारों का साथ देकर इन आवश्यकताओं को पूरा किया जाना चाहिए और माता-पिता या परिवार के अन्य सदस्यों को अभिभूत महसूस करने से बचना चाहिए। इसे प्रभावी बनाने के लिए, WHO का सुझाव है कि परिवार का साथ देने के लिए उन्हें डायग्नोसिस के बारे में पूरी जानकारी देना और उनसे इस बारे में बात करना, भावनात्मक समर्थन, पारिवारिक परामर्श और प्रशिक्षण, स्वास्थ्य देखभाल के निर्णयों और देखभाल सेवाओं में भाग लेने की आवश्यकता को शामिल करना जरूरी है (WHO, 2010)।

## रोकथाम (PREVENTION)

क्योंकि बौद्धिक विकलांगता एक जीवन भर रहने वाली स्थिति है जो “ठीक” नहीं हो सकती, इसलिए इसकी रोकथाम बहुत महत्वपूर्ण है। रोकथाम के अवसरों को टेबल C.1.3 में संक्षेप में बताया गया है। रोकथाम के तीन चरणों में निम्न प्रकार से अंतर किया जा सकता है: प्राथमिक (Primary), जो कुछ ऐसे दृष्टिकोणों को संदर्भित करता है जो बौद्धिक विकलांगता के जोखिम को कम या समाप्त करते हैं; द्वितीयक (Secondary), जिसका उद्देश्य शुरुआती डायग्नोसिस और उपचार है; और तृतीयक (Tertiary), जो विकलांगता को सीमित करना चाहता है।

### प्राथमिक रोकथाम (Primary Prevention)

#### जेनेटिक काउंसलिंग

जो शादीशुदा दंपति माता-पिता बनने वाले हैं खासतौर पर वह जिनका एक बच्चा पहले ही बौद्धिक विकलांगता से ग्रस्त है, वह अक्सर यह जानने के लिए उत्सुक होते हैं कि भविष्य में होने वाले बच्चों को बौद्धिक विकलांगता होने का कितना जोखिम है। संवेदनशील और सटीक पेशेवर सलाह उन्हें भविष्य में होने वाले बच्चे के बारे में जानकारी देकर सही निर्णय लेने में मदद कर सकती है। ऐसी काउंसलिंग उन माता-पिताओं को जिनको ब्रेन इन्फेक्शन के कारण बौद्धिक विकलांगता से ग्रस्त बच्चा हुआ हो, यह बताने जितनी सरल भी हो सकती है कि उनके भविष्य में होने वाले बच्चे को इसका कम खतरा है, या फिर अगर किसी जेनेटिक कारण पर संदेह हो तो महँगे टेस्ट्स की वजह से यह थोड़ा जटिल मामला भी हो सकता है। जेनेटिक्स के क्षेत्र में तेजी से प्रगति हुई है। जेनेटिक डिसऑर्डर का पता लगाने वाली तकनीकों का एक सेट जिसे मोलेक्यूलर जेनेटिक्स भी कहा जाता है पिछले दशक में बनाया गया है। हालाँकि इस समय यह महँगा है, लेकिन तकनीकों को सस्ता करने और बड़े स्तर पर उपयोग के लिए उपलब्ध होने की संभावना है। डाउन सिंड्रोम के होने का पता लगाने के लिए गर्भावस्था की शुरुआत में माँ का एक ब्लड टेस्ट किया जाना भी एक उदाहरण है।

#### प्रीनेटल

- गर्भावस्था और लेबर की मुश्किलों को कम करने के लिए 21 वर्ष से पहले और 35 वर्ष



Click on the picture to watch a one-hour long video from the US Centre for Disease Control and Prevention about early detection of developmental disabilities.

की उम्र के बाद गर्भधारण करने से बचना चाहिए। 35 वर्ष की आयु के बाद डाउन सिंड्रोम और अन्य क्रोमोसोमल विकारों का खतरा भी बढ़ जाता है। प्रीनेटल स्क्रीनिंग / माता-पिता को डायग्नोसिस का जोखिम होता है।

- बढ़ते हुए भ्रूण में अगर कोई असामान्यता हो तो उसका पता गर्भावस्था के शुरू में ही पता लगाया जा सकता है। कुछ गंभीर असामान्यता मिलने की स्थिति में माता-पिता के पास गर्भ गिराने का विकल्प हो सकता है। इनमें से कुछ प्रक्रियाएँ काफ़ी सुरक्षित, सस्ती और व्यापक रूप से उपलब्ध हैं (जैसे, अल्ट्रासाउंड)। जेनेटिक टेस्टिंग जैसी अन्य प्रक्रियाएँ महँगी, तकनीकी रूप से जटिल हैं और व्यापक रूप से उपलब्ध नहीं हैं साथ ही उनके अपने जोखिम हैं।

### पेरिनेटल

- गर्भवती महिलाओं को आयोडीन की कमी से बचने के लिए अपने आहार में आयोडीन युक्त नमक शामिल करना चाहिए और शराब, निकोटीन और कोकीन सहित अन्य हानिकारक रसायनों और पदार्थों के सेवन से बचना चाहिए।
- नियोनेटल स्क्रीनिंग। बौद्धिक विकलांगता के कुछ ऐसे कारण हैं जिनके लिए दवाइयों या विशेष आहार के रूप में इलाज उपलब्ध है (जैसे, PKU, गैलेक्टोसिमिया और हाइपोथायरायडिज्म)। जन्म के समय पर इन स्थितियों का पता लगाने वाले टेस्ट्स उपलब्ध हैं। अगर उनका पता लगते ही तुरंत इलाज शुरू कर दिया जाए तो बौद्धिक विकलांगता और अन्य समस्याओं को होने से रोका जा सकता है।

### पोस्टनेटल

- बच्चों के लिए WHO का यूनिवर्सल टीकाकरण कार्यक्रम (Universal immunization)
- बचपन में गंभीर दस्त और ब्रेन इन्फेक्शन का शीघ्र इलाज
- उचित बौद्धिक विकास सुनिश्चित करने के लिए शैशवावस्था से बच्चों के लिए एक सुरक्षित, देखभाल, समृद्ध और उत्तेजक वातावरण प्रदान करना।

### सेकण्डरी रोकथाम (Secondary prevention)

बौद्धिक विकलांगता से जुड़ी कुछ चिकित्सीय स्थितियों का जन्म के समय पता लगाया जा सकता है। ऐसे शिशुओं में फर्क करना भी संभव है, जिन्हें बढ़ते समय बौद्धिक विकलांगता विकसित होने का ज्यादा खतरा हो। यह समय से पहले जन्म लेने वाले बच्चे हैं, जिनका जन्म के समय वजन भी कम होता है (2 किलो से भी कम), जिन्हें जन्म के दौरान एस्पेक्सिया (asphyxia) की समस्या हुई हो, या जिन्हें निओनेटल की अवधि में गंभीर बिमारी थी। कहीं यह शिशु किसी गतिविधि में पिछड़ तो नहीं रहे हैं, यह पता लगाने के लिए इनको फ़ॉलोअप और मॉनिटर करते रहने से बौद्धिक विकलांगता को रोकने में मदद मिल सकती है।

गंभीर बौद्धिक विकलांगता वाले अधिकांश बच्चों को 6-12 महीने की उम्र होने पर पहचाना जा सकता है। हल्की बौद्धिक विकलांगता आमतौर पर दो साल की उम्र तक दिखने लग जाती है। बौद्धिक विकलांगता का जल्दी पता लगाने के लिए इंटेलिजेंस और सोशल अडैप्टेशन टेस्ट्स उपलब्ध हैं, और उन्हें उपयुक्त संशोधन करके किसी भी संस्कृति के लिए अनुकूलित किया जा सकता है। जब किसी बच्चे को बौद्धिक विकलांगता होने का संदेह या पहचान हो जाए तो उस बच्चे की क्षमता के हिसाब से उसके श्रेष्ठ विकास के लिए उचित प्रोत्साहन प्रदान करना आवश्यक होता है। यह वे तकनीकें हैं जिनके द्वारा माता-पिता अपने शिशुओं को उनके सेंसरी (देखना, सुनना और छूना) और मोटर फैकल्टी (पकड़ना, पहुँचना, जोड़-तोड़ करना, और ट्रांसफर करना) को विकसित करके उनका उपयोग करना सिखाते हैं। सामान्य विकास के लिए ऐसा प्रोत्साहन (stimulation) आवश्यक है। जिन बच्चों के बिकास में देरी हो रही हो उन्हें इसकी और अधिक आवश्यकता होती है। शुरुआती प्रोत्साहन के लिए कई मैनुअल और गाइड विकसित किए गए हैं, जैसे, पोर्टेज गाइड टू अर्ली स्टिमुलेशन और प्रीस्कूल इंटरवेंशन फॉर डेवलपमेंटली डिलेड चिल्ड्रेन (नेशनल इंस्टिट्यूट फॉर द मेंटली हैंडिकैप्ड, सिकन्दराबाद, भारत द्वारा प्रकाशित)। इनमें से कुछ मॉडल सफलतापूर्वक अडैप्ट किए गए हैं (WHO, 2004)।

### Associations and links

- [American Association on Intellectual and Developmental Disabilities](#)
- [Australian Institute of Health and Welfare](#)
- [Australasian Society for Intellectual Disability](#)
- [Center for Effective Collaboration and Practice](#)
- [Council for Exceptional Children \(CEC\)](#)
- [Down's Syndrome Association \(UK\)](#)
- [European Association of Intellectual Disability Medicine](#)
- [Independent Living Canada](#)
- [National Center on Birth Defects and Developmental Disabilities \(US\)](#)
- [National Dissemination Center for Children with Disabilities \(US\)](#)

**Table C.1.3 Levels of prevention**

Level	Approach	Interventions
<b>Primary Prevention</b> (preventing the occurrence intellectual disability)	Health promotion	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Health education, especially for adolescent girls</li> <li>• Improvement of nutritional status in the community</li> <li>• Optimum health care facilities</li> <li>• Improvements in pre, peri and postnatal care</li> </ul>
	Specific protection	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Universal iodization of salt</li> <li>• Rubella immunization for women before pregnancy</li> <li>• Folic acid administration in early pregnancy</li> <li>• Genetic counseling</li> <li>• Prenatal screening for congenital malformation and genetic disorders</li> <li>• Detection and care for high-risk pregnancies</li> <li>• Prevention of damage because of Rh incompatibility</li> <li>• Universal immunization for children</li> </ul>
<b>Secondary Prevention</b> (halting disease progression)	Early diagnosis and treatment	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Neonatal screening for treatable disorders</li> <li>• Intervention with “at risk” babies</li> <li>• Early detection and intervention of developmental delay</li> </ul>
<b>Tertiary Prevention</b> (preventing complications and maximizing functioning)	Disability limitation and rehabilitation	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Stimulation, training and education, and vocational opportunities</li> <li>• Mainstreaming / integration</li> <li>• Support for families</li> <li>• Parental self-help groups</li> </ul>

## दर्शरी रोकथाम (Tertiary prevention)

### परिवार

बौद्धिक विकलांगता से ग्रस्त बच्चों के पालन-पोषण के लिए सबसे अच्छी जगह उनका अपना परिवार है। परिवारों द्वारा ऐसी स्थितियों को अच्छे से अडैप्ट करने और बिना किसी चिंता के पूरे आत्मविश्वास के साथ ऐसी स्थितियों का सामना करने के लिए उन्हें संगठित सहायता सेवाओं की निश्चित रूप से आवश्यकता होती है। माता-पिता को ऐसे बच्चे के पालन-पोषण और प्रशिक्षण के उचित तरीके सीखने की जरूरत है। बच्चा जैसे-जैसे बड़ा होगा उसे सहायता मार्गदर्शन और समर्थन की निरंतर जरूरत होगी, खासतौर पर किशोरावस्था, वयस्कता की शुरुआत में, और संकट के समय पर।

### समुदाय (Community)

समुदाय के समर्थन और भागीदारी के बिना कोई भी कार्यक्रम सफल नहीं हो सकता है। बौद्धिक विकलांगता से ग्रस्त व्यक्तियों को दी जाने वाली सेवाओं में शामिल हैं: चिकित्सा और मनोवैज्ञानिक (क्लिनिकल) सेवाएं। उपयुक्त सेवाओं के लिए पहली आवश्यकता एक अच्छा चिकित्सा / स्वास्थ्य मूल्यांकन और सटीक डायग्नोसिस है। डॉक्टर को हाइपोथायरॉयडिज्म जैसे ठीक हो सकने वाले डिसऑर्डर को पहचान कर उसका इलाज करने की स्थिति में होने चाहिए। इसके साथ जुड़ी मिर्गी (convulsions), सेंसरी इम्पेयरमेंट और व्यवहारिक समस्याओं को उचित चिकित्सा के साथ ठीक या नियंत्रित किया जा सकता है। ऐसे बहुत से दावे किए गए हैं जिनके अनुसार कुछ दवाएं और हर्बल औषधियाँ बुद्धि में सुधार कर सकती हैं। लेकिन कोई भी दवा या अन्य इलाज बौद्धिक विकलांगता को ठीक नहीं कर सकता है। बच्चे की ताकत और कमजोरियों के मनोवैज्ञानिक मूल्यांकन के लिए सुविधाएँ होना अच्छा है जो भविष्य के प्रशिक्षण के लिए आधार बना सकता है। प्रारंभिक चरणों में माता-पिता को पर्याप्त काउंसलिंग मिलना आवश्यक है। स्थिति को सही ढंग से समझाकर, उपचार के विकल्प बताकर, संभावित परिणामों के साथ-साथ उनकी शंकाओं को दूर करके और एक विकलांग

बच्चे को स्वीकारने में मदद करके डॉक्टर, नर्स, मनोवैज्ञानिक और सामाजिक कार्यकर्ता माता-पिता के लिए एक बड़ा बदलाव ला सकते हैं। माता-पिता की काउंसलिंग में भावनात्मक सहायता और मार्गदर्शन प्रदान करना भी शामिल है। समुदाय को बौद्धिक विकलांगता से ग्रस्त लोगों के अधिकारों के बारे में शिक्षित करना भी आवश्यक है ताकि वे बिना किसी भेदभाव के अपना जीवन सम्मान और गरिमा के साथ जी सकें। इस स्थिति के बारे में सामाजिक जागरूकता, दृष्टिकोण और विश्वास में सकारात्मक बदलाव लाकर इस लक्ष्य को प्राप्त करना संभव है। बौद्धिक विकलांगता वाले व्यक्तियों को समाज का अभिन्न अंग बनना चाहिए, ना ही उन्हें अलग किया जाना चाहिए और ना ही उनके साथ किसी भी प्रकार का भेदभाव होना चाहिए।

सरकार की जिम्मेदारी है कि वे बौद्धिक विकलांगता से ग्रस्त व्यक्तियों की आवश्यकताओं को पर्याप्त रूप से पूरा करने के लिए श्रेष्ठतम सेवाएं प्रदान करें। इनमें स्वास्थ्य, शिक्षा और कल्याण के क्षेत्रों में मौजूदा सेवाओं का सुदृढ़ीकरण और प्रभावी उपयोग शामिल है।

## रोग का पूर्वानुमान (PROGNOSIS)

बौद्धिक विकलांगता वाले कई लोग, विशेष रूप से जिनकी बौद्धिक विकलांगता हल्की या कम गंभीर है, वे अकेले रहने और अपने समुदाय में योगदान करने में सक्षम हैं। हल्की से कम गंभीर बौद्धिक विकलांगता वाले व्यक्ति आत्म-निर्भर बनकर खुशहाल जीवन जीने में सक्षम होते हैं। गंभीर बौद्धिक विकलांगता वाले व्यक्ति आमतौर पर स्वतंत्र रूप से रहने में सक्षम नहीं होते। डाउन सिंड्रोम वाले अधिकांश लोगों में 40 और 50 की उम्र में अल्ज़ाइमर जैसा डिमेन्शिया(dementia) रोग विकसित हो जाता है (McPhee et al, 1999)।

## सन्दर्भ (REFERENCES)

- Adams D, Oliver C (2011). The expression and assessment of emotions and internal states in individuals with severe or profound intellectual disabilities. *Clinical Psychology Review*, 31:293-306.
- Aman MG, Singh NN, Stewart AW et al (1985). The aberrant behavior checklist: a behavior rating scale for the assessment of treatment effects. *American Journal of Mental Deficiency*, 89:485-491.
- Arya R, Kabra M, Gulati S (2011). Epilepsy in children with Down syndrome. *Epileptic Disorders*, 13:1-7.
- Bailey DB, Blasco PM, Simeonsson RJ (1992). Needs expressed by mothers and fathers of young children with disabilities. *American Journal on Mental Retardation*, 97:1-10.
- Bearer CF, Santiago LM, O’Riordan MA et al (2005). Fatty acid ethyl esters: quantitative biomarkers for maternal alcohol consumption. *Journal of Pediatrics*, 146:824-830.
- Blau N, Spronsen FJ, Levy HL (2010). Phenylketonuria. *Lancet*, 376:1417-1427.
- Blau N, Bonafe L, Blaskovics M (2005). Disorders of phenylalanine and tetrahydrobiopterin metabolism. In Blau N, Duran M, Blaskovics M et al (eds), *Physicians’ Guide to the Laboratory Diagnosis of Metabolic Disease*. Heidelberg: Springer, pp89-106.
- Branford D (1994). A study of the prescribing for people with learning disabilities living in the community and in National Health Service care. *Journal of Intellectual Disability Research*, 38:577-586.
- Carrel AL, Myers SE, Whitman BY et al (2002). Benefits of long-term GH therapy in Prader-Willi syndrome: a 4-year study. *Journal of Clinical Endocrinology & Metabolism*, 87:1581-1585.
- Cassidy SB (1997). Prader-Willi syndrome. *Journal of Medical Genetics*, 34:917-923.
- Centers for Disease Control and Prevention (2009). National Center on Birth Defects and Developmental Disabilities.
- Conor WO (1999). John Langdon Down: The man and the message. *Down Syndrome Research and Practice*, 6:19-24. doi:10.3104/perspectives.94.
- Cooney G, Jahoda A, Gumley A et al (2006). Young people with intellectual disabilities attending mainstream and segregated schooling: perceived stigma, social comparison and future aspirations. *Journal of Intellectual Disability Research*, 50: 432-444.
- Curfs LM, Fryns JP (1992). Prader-Willi syndrome: a review with special attention to the cognitive and behavioral profile. *Birth Defects Original Article Series*, 28:99-104.
- Dagli AI, Williams CA (2011). Angelman Syndrome.
- Daily DK, Ardinger HH, Holmes GE (2000). Identification and evaluation of mental retardation. *American Family Physician*, 61:1059-1067.
- Einfeld SL, Tonge BJ (2002). *Manual for the Developmental Behaviour Checklist: Primary Carer Version (DBC-P)*



- & Teacher Version (DBC-T), 2nd edition. Clayton, Melbourne: Monash University Centre for Developmental Psychiatry and Psychology.
- Elsas LJ (2010). Galactosemia. <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK1518/>
- Fiumara A, Pittalà A, Cocuzza M et al (2010). Epilepsy in patients with Angelman syndrome. *Italian Journal of Pediatrics*, 16;36:31.
- Garber KB, Visoosak J and Warren ST (2008). Fragile X syndrome. *European Journal of Human Genetics*, 16:666-672.
- Girimaji SC, Srinath S (2010). Perspectives of intellectual disability in India: epidemiology, policy, services for children and adults. *Current Opinion in Psychiatry*, 23:441-446.
- Harris JC (2006). *Intellectual Disability: Understanding its Development, Causes, Classification, Evaluation, and Treatment*. New York, NY: Oxford University Press, pp42-98.
- Hessl D, Glaser B, Dyer-Friedman J et al (2002). Cortisol and behavior in fragile X syndrome. *Psychoneuroendocrinology*, 27:855-872.
- Ismail S, Buckley S, Budacki R et al (2010). Screening, Diagnosing and Prevention of Fetal Alcohol Syndrome: Is This Syndrome Treatable? *Developmental Neuroscience*, 32:91-100.
- Jeevanandam L (2009). Perspectives of intellectual disability in Asia: epidemiology, policy, and services for children and adults. *Current Opinion in Psychiatry*, 22:462-468.
- Killeen AA (2004). *Genetic Inheritance. Principles of Molecular Pathology*. Totowa, NJ: Humana Press, p41.
- Kwok HW, Cui Y, Li J (2011). Perspectives of intellectual disability in the People's Republic of China: epidemiology, policy, services for children and adults. *Current Opinion in Psychiatry*, 24:408-412.
- Maulik PK, Mascarenhas MN, Mathers CD et al (2011). Prevalence of intellectual disability: a meta-analysis of population-based studies. *Research in Developmental Disabilities*, 32:419-436.
- McPhee J, Tierney LM, Papadakis MA (1999). *Current Medical Diagnosis & Treatment*. Norwalk, CT: Appleton & Lange, p1546.
- Petersen MB, Brøndum-Nielsen K, Hansen LK et al (1995). Clinical, cytogenetic, and molecular diagnosis of Angelman syndrome: estimated prevalence rate in a Danish county; the disorder predominantly affects Anglo-Saxons. *American Journal of Medical Genetics*, 60:261-262.
- Oeseburg B, Dijkstra GJ, Groothoff JW et al (2011). Prevalence of chronic health conditions in children with intellectual disability: a systematic literature review. *Intellectual and Developmental Disabilities*, 49:59-85.
- Qiu LF, Hao YH, Li QZ et al (2008). Fragile X syndrome and epilepsy. *Neuroscience Bulletin*, 24:338-344.
- Rastog MV, LaFranchi SH (2010). Congenital hypothyroidism. *Orphanet Journal of Rare Diseases*, 5:17.
- Roizen NJ, Patterson D (2003). Down's syndrome. *Lancet*, 361:1281-1289.
- Ridaura-Ruiz L, Quinteros-Borgarello M, Berini-Aytés L et al (2009). Fragile X-syndrome: Literature review and report of two cases. *Medicina Oral Patología Oral y Cirugía Bucal*, 14:434-439.
- Schalock RL, Luckasson RA, Shogren KA, et al (2007). The renaming of mental retardation: understanding the change to the term intellectual disability. *Intellectual and Developmental Disabilities*, 45:116-124.
- Snyder R, Turgay A, Aman M et al (2002). Effects of risperidone on conduct and disruptive behavior disorders in children with subaverage IQs. *Journal of the American Academy of Child & Adolescent Psychiatry*, 41:1026-1036.
- Steffenburg S, Gillberg CL, Steffenburg U et al (1996). Autism in Angelman syndrome: a population-based study. *Pediatric Neurology*, 14:131-136.
- Tyrer P, Oliver-Africano PC, Ahmed Z et al (2008). Risperidone, haloperidol, and placebo in the treatment of aggressive challenging behaviour in patients with intellectual disability: a randomised controlled trial. *Lancet*, 371:57-63. doi:10.1016/S0140-6736(08)60072
- United Nations (2006). *Convention on the Rights of Persons with Disabilities*.
- Wittchen HU, Jacobi F, Rehm J et al (2010). The size and burden of mental disorders and other disorders of the brain in Europe 2010. *European Neuropsychopharmacology*, 21:655-679.
- Wilkinson KM, Hennig S (2007). The state of research and practice in augmentative and alternative communication for children with developmental/intellectual disabilities. *Mental Retardation and Developmental Disabilities Research Reviews*, 13:58-69.
- Williams CA, Beaudet AL, Clayton-Smith J et al (2006). Angelman syndrome 2005: updated consensus for diagnostic criteria. *American Journal of Medical Genetics*, 140:413-418.
- WHO (1996). *ICD-10 Guide for Mental Retardation*. Geneva: Division of Mental Health and Prevention of Substance Abuse, WHO.
- WHO (2010). *Better Health, Better Lives: Children and Young People with Intellectual Disabilities and their Families*. November 26-27.