



https://printo.it/pediatric-rheumatology/IN_HI/intro

ऑटोइंफ्लामेट्री रोगों का सामान्य परिचय

के संस्करण 2016

1. आटोइंफ्लामेट्री रोगों का सामान्य परिचय

1.1 सामान्य परिचय

अनुसंधान में हाल में हुई प्रगति के कारण यह पता चला है कि दुर्लभ बुखार आनुवंशिक खराबी के कारण होते हैं। इनमें से कई तरह के बुखार से परिवार के अनेक सदस्य भी पीड़ित हो सकते हैं।

1.2 आनुवंशिक खराबी का अर्थ क्या है?

इस का अर्थ है कि जीन में अचानक बदलाव या परिवर्तन हो गया है। परिवर्तित जीन के कार्य को बदल देता है और वह शरीर को गलत संकेत देता है जिससे बीमारी उत्पन्न होती है। शरीर की हर कोशिका में हर जीनके दो कण होते हैं। एक कण माँ से आता है और दूसरा पति से आता है। परिवर्तित जीन की वरिासत दो प्रकार से हो सकती है:

1. रसिसवि: इस परस्थिति में दोनों जीन परिवर्तित हैं। माता व पति दोनों में एक-एक जीन खराब है। वह बीमार नहीं है क्योंकि बीमारी तभी होती है जब जीन के दोनों कण खराब हों। बच्चे में खराब जीन जाने की संभावना एक चौथाई होती है। 2. डॉमनिन्ट: इस प्रकार में केवल एक परिवर्तित जीन ही बीमारी को स्वरूप दे सकती है। किसी भी एक पालक में बीमारी होने से बच्चे में वह बीमारी होने की संभावना 50 प्रतिशत होती है। ऐसा भी हो सकता है कि माता व पति में जीन की कोई खराबी ना हो। इस परस्थिति को जीन में नया परिवर्तन कहा जाता है। यह परिवर्तन माँ के गर्भधारण के समय होता है। दूसरे संतान में यही परिवर्तन होने की सम्भावना नहीं के बराबर है किन्तु पीड़ित संतान के बच्चों में यह दोष पाये जाने की संभावना डॉमनिन्ट वरिासत के समान (50 प्रतिशत) होती है।

1.3 आनुवंशिक दोष का परिणाम क्या है?

परिवर्तित जीन का असर एक विशिष्ट प्रकार के प्रोटीन के उत्पादन व कार्यशैली पर पड़ता है। यह असामान्य प्रोटीन प्रदाह को प्रोत्साहित करता है जिससे पीड़ित व्यक्ति में बुखार उत्पन्न होता है। प्रदाह को प्रोत्साहित करने की प्रक्रिया सामान्य व्यक्ति में नहीं हो

पाती ।