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

BLAU'S DISEASE/JUVENILE SARCOIDOSIS

के संस्करण 2016

1. BLAU'S DISEASE/JUVENILE SARCOIDOSIS क्या है।

1.1 यह क्या है।

ब्लाउ सिंड्रोम एक आनुवंशिक बीमारी है। इस बीमारी के मरीजों को त्वचा में लाल चकत्ते, गठिया और आँखों की शिकायत होती है। अन्य अंग भी प्रभावित होते है, तथा रुक रुक कर बुखार हो सकता है। इस बीमारी के आनुवंशिक रूप को ब्लाउ सिंड्रोम नाम दिया गया है लेकिन स्पोरेदिक रूप भी हो सकते है जो की छोटी उम्र में होते है।

1.2 यह कितना आम है ?

इस रोग की आवृत्ति अज्ञात है। यह एक बहुत दुर्लभ बीमारी है जो अधिकतर ५ वर्ष से कम उम्र के बच्चों को प्रभावित करती है, तथा यदि उपचार न किया जाए तो बढ़ सकती है। बीमारी से जुड़े हुए जीन की खोज के बाद निदान अधिक बार संभव हुवा है, तथा बीमारी को गहराई और प्राकृतिक कोर्स का बेहतर अनुमान लगाया जा सकता है।

1.3 इस बीमारी के कारण क्या है ?

ब्लाउ सिंड्रोम एक आनुवंशिक बीमारी है। इसके जीन को NOD2 (समानार्थक CARD 15) कहते है, जो एक प्रतिरक्षा और प्रतिक्रिया को प्रभावित करने वाले प्रोटीन को कोड करता है। इस जीन के उत्परिवर्तन (जैसे ब्लाउ सिंड्रोम में) की वजह से प्रोटीन ठीक ढंग से काम नहीं करता है जिससे इन रोगियों के विभिन्न ऊतकों और अंगों में ग्रेन्युलोमा तथा लम्बे समय तक सूजन रहती है। सूजन पैदा करने वाली कोशिकाओं के लम्बे समय तक एक साथ समूह में रहने से ग्रेन्युलोमा बनते है जो कि शरीर के विभिन्न अंगों और ऊतकों की सामान्य संरचना तथा कामकाज को प्रभावित करता है।

1.4 क्या यह आनुवंशिक है ?

यह आनुवंशिक बीमारी होती है। (यह लिंग संबधित नहीं है तथा मातापिता में से कम से कम एक

में इसके लक्षण होना चाहिए) इसका अर्थ है कि रोगी के माता पिता में एक ख़राब जीन होना चाहिए। Sporadic फॉर्म में उत्परिवर्तन (म्यूटेशन) स्वयं रोगी में होता है तथा मातापिता स्वस्थ होते है। यदि रोगी में जीन होता है तो वह इस बीमारी से प्रभावित होता है। यदि मातापिता में से किसी एक को ब्लाउ सिंड्रोम है तो बच्चे में बीमारी की संभावना ५०% होती है।

1.5 मेरे बच्चे में यह बीमारी क्यों है ? क्या इसे रोका जा सकता है?

बच्चे में इस बीमारी का जीन है जो ब्लाउ सिंड्रोम का कारण है। बीमारी को रोक नहीं जा सकता लेकिन इसके लक्षणों का इलाज किया जा सकता है।

1.6 क्या यह छूत की बीमारी है?

नहीं।

1.7 मुख्य लक्षण क्या है?

मुख्य लक्षण आर्थराइटिस (गठिया), डर्मेटाइटिस, यूवाइटिस त्वचा एवं आँखों की तकलीफ है। शुरुआती लक्षण, एक विशिष्ट प्रकार के दाने है जो की छोटे गोल हलके गुलाबी रंग से गहरे अथवा तीव्र लालपन की तरह हो सकते है कभी - कभी दाने कम या ज्यादा हो सकते है। गठिया सबसे आम लक्षण है, जो पहले दशक में शुरू हो जाता है। शुरुआत में जोड़ों में सूजन आती है पर चलने में तकलीफ नहीं होती। धीरे धीरे चलने फिरने में तकलीफ तथा विकृति बढ़ते जाते है। यूवाइटिस (आइरिस की सूजन), ज्यादा खतरनाक हो सकता है क्योंकि यह अक्सर जटिलताएं दर्शाता है (जैसे मोतियाबिंद, आखों के अंदर दबाव बढ़ना आदी) तथा यदि उपचार न किया जाए तो दृष्टी कम हो सकती है।

इसके साथ ही ग्रेन्युलोमा भी दूसरे अंगो को प्रभावित करता है और अन्य लक्षण जैसे फेफड़े तथा गुर्दे की खराबी रक्त चाप का बढ़ना तथा बार बार बुखार का कारण होता है।

1.8 क्या यह रोग प्रत्येक बच्चे में समान होता है?

यह हर बच्चे में समान नहीं होता। बढ़ती उम्र के साथ इसके लक्षणों के प्रकार और गंभीरता बदल सकती है। यदि समय पर उपचार न किया जाए तो रोग और इसके लक्षणों में वृद्धि हो सकती है।