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

BLAU'S DISEASE/JUVENILE SARCOIDOSIS

के संस्करण 2016

2. नदिान तथा उपचार

2.1 इसका नदिान कैसे कयिा जाता है?

ब्लाउ सड्रिोम का नदिान सामान्यत: नम्निलखि रूप से कयिा जाता है।
चकित्सिकीय शंका : जब बच्चों को संयुक्त रूप से (जोड़, त्वचा एवं आँख) सभी लक्षण एक साथ आतें है तो ब्लाउ सड्रिोम हो सकता है। ठीक तरह से पारविारकि जानकारी लेना चाहएि क्योंकि यह बहुत दुर्लभ रोग है तथा ऑटोसोमल डोमनिंट रूप में वंशानुगत होता है।
ग्रेन्युलोमा का प्रदर्शन : ब्लाउ सड्रिोम के नदिान के लएि प्रभावति अंगों में एक वशिष्टि ग्रेन्युलोमा की उपस्थतिि आवश्यक होती है। त्वचा अथवा सूजे हुए जोड़ो की बायोप्सी में ग्रेन्युलोमा देखे जा सकते है। ग्रेन्युलोमे के अन्य कारण (जैसे टी. बी., वासक्युलाइटसि , इम्यून डेफशिएिन्सी) को डॉक्टरी जाँच, खून की जाँच तथा इमेजगि के द्वारा अलग कर लेना चाहएि। जेनटिकि वष्लिेषण : पछिले कुछ वर्षों में, ब्लाउ सड्रिोम लएि जम्मिेदार जेनेटकि म्युटेशन वष्लिेषण संभव हो गया है।

2.2 परक्षिण का क्या महत्व है ?

त्वचीय बायोप्सी: इस परक्षिण में त्वचा के एक छोटे टुकड़े को नकिालकर जाँच की जाती है और यह बहुत आसान है। यदि त्वचा की बायोप्सी में ग्रेन्युलोमा पाया जाए तो यह ब्लाउ सड्रिोम की पुष्टि करता है तथा अन्य सभी ग्रेनुलोमा के कारणों को अलग करता है । रक्त परीक्षण: रक्त परीक्षण ग्रेन्युलोमे के अन्य कारणों (जैसे क्रोन्स अथवा इम्यून डेफशियिंसी) को अलग करता है। यह सूजन के फैलाव तथा अन्य अंगों की भागीदारी (गुर्दा व लविर) की जाँच करना महत्वपूर्ण है। जेनेटकि परीक्षण : यह पूरी तरह से ब्लाउ सड्रिोम की पुष्टि करता जो NOD2 जीन में खरबी दर्शाता है।

2.3 क्या इसका इलाज संभव है या इसे जड़ से मटिाया जा सकता है।

इसे पूरी तरह से ठीक नहीं कयिा जा सकता है लेकनि जोड़ों, आँखे तथा अन्य अंगों की सूजन को काबू करने वाली दवाओं से उपचार कयिा जा सकता है। दवाओं से लक्षणों को काबू में कयिा जा सकता है तथा बीमारी को बढ़ने से रोका जा सकता है।

2.4 इलाज क्या है ?

वर्तमान में ब्लाउ सिंड्रोम के लिए कोई उपचार नहीं है। जोड़ संबधित लक्षणों को सूजन कम करने वाली दवाए जैसे नोन स्टेरॉइडल दवाए तथा मथिोट्रेक्सेट से ठीक किया जा सकता है। मेथोट्रेक्सेट जुवेनाइल इडियोपेथिक आर्थराइटिस में गठिया को काफी हद तक काबू करता है लेकिन ब्लाउ सिंड्रोम में यह अधिक फायदेमंद नहीं है। यूवाइटिस को काबू करना कठिन है। लोकल स्टेरोइडल आँख की दवा अथवा इंजेक्शन कई रोगियों के लिए पर्याप्त नहीं होता है। यूवाइटिस के नियंत्रण में मेथोट्रेक्सेट हमेशा फायदेमंद नहीं होता है तथा रोगियों को मुँह से corticosteroids की आवश्यकता पड़ती है।
कुछ रोगी जिनमें आँखों, जोड़ों तथा आंतरिक अंगों की सूजन काबू में नहीं होती है उन रोगियों में cytokine - inhibitors जैसे TNF - inhibitors (Infliximab, Adalimumab) प्रभावी होते है।

2.5 इन दवाओं के बुरे प्रभाव क्या है ?

मेथोट्रेक्सेट से होने वाले बुरे प्रभावों में मितली तथा पेट में दर्द सबसे आम है। खून की जाँच लिवर की कार्यक्षमता तथा सफ़ेद रक्त कणिकाओं की संख्या देखने के लिए की जाती है। corticosteroids से होने वाले संभावित बुरे प्रभाव वजन बढ़ना, चेहरे पर सूजन तथा मूड में उतार चढाव होते है। लंबे समय तक corticosterioid के उपयोग से अधिक रक्त चाप, डायबटिीज, कमजोर हड्डियाँ तथा शारीरिक विकास में रूकावट हो सकती है।
TNF-□ Inhibitors नयी दवाएं है - इनके उपयोग से इन्फेक्शन लगने का खतरा तथा T. B होने की संभावना बढ़ सकती है और दूसरे न्यूरोलॉजिकिल व प्रतिरक्षा संबंधी रोगों की संभावना बढ़ सकती है। कैंसर संबंधी रोगों की संभावना देखी गयी है लेकिन अभी तक पर्याप्त जानकारी उपलब्ध नहीं है।

2.6 उपचार कितने लंबे समय तक चलता है ?

अभी तक उपचार का अधिकतम समय निर्धारित करने के लिए कोई जानकारी उपलब्ध नहीं है। जोड़, आँख तथा अन्य अंगो की खराबी रोकने के लिए सूजन को काबू करना आवश्यक है।

2.7 क्या अपरंपरागत या पूरक चिकित्सा का कोई उपयोग है।

इस तरह की चिकित्सा की ब्लाउ सिंड्रोम में कोई उपयोगिता नहीं है।

2.8 समय समय पर किन जांचो का होना जरुरी है?

बच्चों की नियमित रूप से पीडियाट्रिक Rheumatologist द्वारा जाँच (कम से कम साल में ३ बार) होना चाहिए जिससे बीमारी का नियंत्रण तथा मेडिकिल उपचार ठीक तरह से किया जा सकता है ।आँखों के विशेषज्ञ का परामर्श नियमित रूप से लेना चाहिए। जो उपचार के अंतर्गत है उनका कम से कम वर्ष में दो बार खून तथा पेशाब की जाँच होना चाहिए।

2.9 यह बीमारी कितने लंबे समय तक रहती है?
यह जीवन भर रहनेवाली बीमारी है लेकिन समय के साथ कम ज़्यादा हो सकती है।

2.10 लंबी अवधि में इस रोग का भविष्य में क्या परिणाम व कोर्स हो सकता है?
लंबी अवधि में इस रोग के निदान की जानकारी सीमित है। कुछ बच्चों को २० वर्षों तक निगरानी में रखा गया है और उनका शारीरिक व मानसिक विकास सामान्य होता है तथा अच्छे उपचार से सामान्य जीवन यापन करते हैं।

2.11 क्या पूरी तरह से ठीक होना संभव है?
नहीं, क्योंकि यह एक आनुवंशिक बीमारी है। फिर भी एक अच्छी डॉक्टरी जाँच तथा उपचार से एक अच्छा जीवन यापन किया जा सकता है। ब्लाउ सिंड्रोम के मरीजों में बीमारी का विकास तथा तीव्रता अलग अलग होती है, वर्तमान में प्रत्येक रोगी में बीमारी का कोर्स निर्धारित करना संभव नहीं है।