www.printo.it/pediatric-rheumatology/IN_HI/intro

BLAU'S DISEASE/JUVENILE SARCOIDOSIS

के संस्करण 2016

2. निदान तथा उपचार

2.1 इसका निदान कैसे किया जाता है?

ब्लाउ सिंड्रोम का निदान सामान्यत: निम्न रूप से किया जाता है।
चिकित्सकीय शंका : जब बच्चों को संयुक्त रूप से (जोड़, त्वचा एवं आँख) सभी लक्षण एक साथ आतें है तो ब्लाउ सिंड्रोम हो सकता है। ठीक तरह से पारिवारिक जानकारी लेना चाहिए क्योंकि यह बहुत दुर्लभ रोग है तथा ऑटोसोमल डोमिनेंट रूप में वंशानुगत होता है। ग्रेन्युलोमा का प्रदर्शन : ब्लाउ सिंड्रोम के निदान के लिए प्रभावित अंगों में एक विशिष्ट ग्रेन्युलोमा की उपस्थिति आवश्यक होती है। त्वचा अथवा सूजे हुए जोड़ो की बायोप्सी में ग्रेन्युलोमा देखे जा सकते है। ग्रेन्युलोमे के अन्य कारण (जैसे टी. बी., वासक्युलाइटिस , इम्यून डेफिशिएन्सी) को डॉक्टरी जाँच, खून की जाँच तथा इमेजिंग के द्वारा अलग कर लेना चाहिए। जेनटिक विश्लेषण : पिछले कुछ वर्षों में, ब्लाउ सिंड्रोम लिए जिम्मेदार जेनेटिक म्युटेशन विश्लेषण संभव हो गया है।

2.2 परिक्षण का क्या महत्व है ?

त्वचीय बायोप्सी: इस परिक्षण में त्वचा के एक छोटे टुकड़े को निकालकर जाँच की जाती है और यह बहुत आसान है। यदि त्वचा की बायोप्सी में ग्रेन्युलोमा पाया जाए तो यह ब्लाउ सिंड्रोम 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 डेफिशियेंसी) को अलग करता है। यह सूजन के फैलाव तथा अन्य अंगों की भागीदारी (गुर्दा व लिवर) की जाँच करना महत्वपूर्ण है। जेनेटिक परीक्षण : यह पूरी तरह से ब्लाउ सिंड्रोम की पुष्टि करता जो NOD2 जीन में खरबी दर्शाता है।

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

इसे पूरी तरह से ठीक नहीं किया जा सकता है लेकिन जोड़ों, आँखे तथा अन्य अंगों की सूजन को काबू करने वाली दवाओं से उपचार किया जा सकता है। दवाओं से लक्षणों को काबू में किया 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 मिथोट्रेक्सेट 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 आतंरिक 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, डायबटीज, 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 न्यूरोलॉजिकल 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 मेडिकल उपचार ठीक तरह से किया जा सकता है ।आँखों के विशेषज्ञ का परामर्श नियमित रूप से लेना चाहिए। जो उपचार के अंतर्गत हैं 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 ज्यादा 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 निगिरानी 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।