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

मेवैलोनेट काइनेज कमी (MKD) या हाइपर आईजीडी सिंड्रोम

के संस्करण 2016

1. मेवैलोनेट काइनेज कमी क्या है?

1.1 यह क्या है?

मेवैलोनेट काइनेज कमी एक आनुवांशिक बीमारी है। यह शरीर के रसायन विज्ञान की एक जन्मजात त्रुटि है। मरीजों को बारम्बार बुखार के साथ लिम्फ नोड्स (विशेष रूप से गरदन में) की दर्दनाक सूजन, त्वचा पर लाल चकत्ते, सिर दर्द, गले में खराश, मुंह में अल्सर, पेट दर्द, उल्टी, दस्त, जोड़ों के दर्द और सूजन शामिल हैं। गंभीर रूप से प्रभावित व्यक्तियों को प्रारंभिक अवस्था में जीवन के लिए खतरा, शारीरिक विकास में देरी, दृष्टि में बदलाव और गुर्दे की क्षति हो सकती हैं। कई प्रभावित व्यक्तियों में, एक रक्त घटक, इम्युनोग्लोबुलिन डी (आईजीडी), बढ जाता है, जिसके कारण इसका वैकल्पिक नाम "अति आईजीडी आवधिक बुखार सिंड्रोम" भी है।

1.2 यह कितनी आम है?

यह रोग एक दुर्लभ इकाई है; यह सभी जातीय समूहों के लोगों को प्रभावित करता है लेकिन नीदरलैंड के लोगों के बीच और अधिक आम है। रोग की आवृत्ति, नीदरलैंड में भी बहुत कम है। बुखार के हमले विशाल बहुमत रोगियों में छह साल की उम्र से पहले शुरू हो जाते है आमतौर पर पहले साल में । मेवैलोनेट काइनेज कमी लडके और लड़कियों दोनों को समान रूप से प्रभावित करता है।

1.3 रोग के कारण क्या है?

मेवैलोनेट काइनेज कमी एक आनुवांशिक बीमारी है। जिम्मेदार जीन एमकेडी कहलाया जाता है। यह जीन मेवैलोनेट काइनेज प्रोटीन पैदा करता है। मेवैलोनेट काइनेज एक एंजाइम, एक प्रोटीन है जो सामान्य स्वास्थ्य के लिए आवश्यक है इसकी प्रतिक्रिया से मेवैलोनिक अम्ल फौस्फोमेवैलोनिक अम्ल में रूपांतरित होता है। रोगियों में इस जीन की दोनों उपलब्ध प्रतियां क्षतिग्रस्त हो जाती हैं, जिसकी वजह से मेवैलोनेट काइनेज एंजाइम की गतिविधि अपर्याप्त हो जाती है। इसके कारण शरीर में मेवैलोनेट अम्ल इकट्ठा हो जाता है जो बुखार के

हमले के दौरान मुत्र में निकलता है। जितना बदतर उत्परिवर्तन एमवीके जीन में हो उतना गंभीर रोग होता है। हालांकि यह रोग आनुवांशिक है, बुखार के हमले कभी कभी टीकाकरण, वायरल संक्रमण चोट या मानसिक तनाव से उकसाया जा सकता है।

1.4 क्या यह रोग विरासत में मिलता है?
मेवैलोनेट काइनेज कमी एक औटोसोमल रिसेसिव रोग है जो विरासत में मिलता है। इसका मतलब यह रोग दो उत्परिवर्तित जीन, एक जो मां से व दूसरा पिता से मिलता है, कि वजह से होता है। इसलिए माता पिता दोनों रोग के वाहक हैं (वाहक में एक उत्परिवर्तित प्रतिलिपि होती है लेकिन बीमारी नहीं) इस तरह की जोड़ी को मेवैलोनेट काइनेज कमी वाला बच्चा होने का एक चौथाई जोखिम होता है।

1.5 मेरे बच्चे को यह रोग क्यों है? क्या इसे रोका जा सकता है?
बच्चे को यह रोग है क्योंकि मेवैलोनेट काइनेज उत्पादन करने वाले जीन की दोनों प्रतियों में म्यूटेशन है। इस बीमारी को रोका नहीं जा सकता है। बहुत गंभीर रूप से प्रभावित परिवारों में, प्रसव पूर्व निदान पर विचार किया जा सकता है।

1.6 क्या यह संक्रामक रोग है?
नहीं, यह संक्रामक रोग नहीं है।

1.7 मुख्य लक्षण क्या है?
मुख्य लक्षण बुखार है, जो अक्सर ठंड लगने के साथ शुरू होता है। बुखार 3-6 दिन तक रहता है और अनियमित अंतराल पर बारंबार आता है। बुखार के साथ अन्य लक्षण होते हैं जैसे लिम्फ नोड्स (विशिष रूप से गर्दन में) की दर्दनाक सूजन, त्वचा पर लाल चकत्ते, सिर दर्द, गले में खराश, मुंह में अल्सर, पेट दर्द, उल्टी, दस्त, जोड़ों के दर्द और सूजन शामिल हैं। गंभीर रूप से प्रभावित व्यक्तियों को प्रारंभिक अवस्था में जीवन के लिए खतरा, शारीरिक विकास में देरी, दृष्टि में बदलाव और गुर्दे की क्षति हो सकती हैं।

1.8 क्या यह रोग हर बच्चे में एक जैसा होता है?
यह रोग हर बच्चे में एक तरह का नहीं होता। इसके अलावा हर बच्चे में रोग के प्रकार, अवधि और हमलों की गंभीरता हर बार अलग-अलग हो सकती है।

1.9 क्या यह रोग बच्चों और वयस्कों में भिन्न है?
जैसे ही रोगी की उमर बढ़ती जाती है, बुखार के हमले कम और मामूली हो जाते हैं। हालांकि

लगभग सभी रोगियों में कुछ रोग गतिविधि रहती है। कुछ वयस्क रोगियों में एमिलॉइडोसिस हो जाता है जिसके कारण अंग क्षति हो जाती है।