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

मेवैलोनेट काइनेज कमी (MKD) या हाइपर आईजीडी सिंड्रोम

के संस्करण 2016

2. निदान और उपचार।

2.1 इसका निदान कैसे होता है?

निदान रासायनिक अध्ययन और आनुवांशिक विश्लेषण पर आधारित है।
असामान्य रूप से उच्च मेवैलोनिक अम्ल मूत्र में पाया जा सकता है। विशेष प्रयोगशालाओं में भी रक्त या त्वचा की कोशिकाओं में मेवैलोनेट काइनेज एंजाइम की गतिविधि का मापन किया जा सकता है। अनुवांशिक विश्लेषण रोगी के डीएनए पर किया जा सकता है। जिससे जीन म्यूटेशन को पहचाना जा सकता है।
सीरम आईजीडी एकाग्रता मापन को निदान के लिए महत्वपूर्ण नहीं माना जाता है।

2.2 परीक्षण का क्या महत्व है?

जैसा कि ऊपर कहा गया है, प्रयोगशाला परीक्षण मेवैलोनेट काइनेज कमी के निदान में महत्वपूर्ण हैं।
परीक्षण जैसे लाल रक्त कोशिका अवसादन दर (ESR), सीआरपी, सीरम एमैलायड-ए-प्रोटीन (SAA), पूरे रक्त गणना और फाइब्रिनोजेन, हमले का आकलन करने में महत्वपूर्ण हैं। यह परीक्षण बच्चे के लक्षण मुक्त होने के बाद भी दोहराये जाते है, सामान्यता पता करने के लिए।
मूत्र के नमूने का परीक्षण प्रोटीन और लाल रक्त कोशिकाओं की उपस्थिति के लिए भी किया जाता है। हमलों के दौरान अस्थायी परिवर्तन हो सकता है। एमैलायडोसिस के मरीजों में के मूत्र में प्रोटीन लगातार रहेगा।

2.3 क्या इसका इलाज संभव है या इसे ठीक किया जा सकता है?

यह रोग ठीक नहीं किया जा सकता है और न ही रोग गतिविधि को नियंत्रित करने के लिए सिद्ध प्रभावी उपचार है।

2.4 उपचार क्या है?
मेवैलोनेट काइनेज की कमी के उपचार के लिए गैर स्टेरायड दवाएं जैसे – इंडोमथिसिन, स्टेरायड जैसे प्रेडनिसोलोन, जैविक दवाएं जैसे एटानरसेप्ट, अनाकनिरा उपयोग की जाती हैं। परन्तु इन दवाओं में से कोई भी दवा लगातार समान रुप से प्रभावी नहीं होती परन्तु ये सभी दवाएं कुछ रोगियों मे प्रभावी होती हैं। इन दवायों की प्रभावकारिता एवं सुरक्षा पर अभी भी संदेह है।

2.5 दवायों के क्या दुष्प्रभाव हैं?
दुषप्रभाव प्रयोग की गई दवाई पर निर्भर करते हैं। गैर स्टेरायड दर्द निवारक दवाएं सिर दर्द, और पेट में अल्सर और गुर्दे कि क्षति पहुंचा सकते हैं। स्टेरायड और जैविक दवाएं संक्रमण का खतरा बढाती है। इसके अलावा स्टेरायड के विविध दुषप्रभाव हैं।

2.6 इलाज कब तक चलता है?
जीवन भर की चिकित्सा के समर्थन के लिए कोई विस्तृत जानकरी नहीं है। जैसे रोगी की उमर बढ़ती है और रोग कम हो जाता है उस समय दवा धीरे-2 बंद की जा सकती है।

2.7 अपरंपरागत या पूरक चिकित्सा के बारे में क्या है?
प्रभावी पूरक उपचार का कोई प्रकाशित रिपोर्ट नही हैं।

2.8 समय-समय पर किस तरह की जांच आवश्यक है?
जिन बच्चो का इलाज किया जा रहा है उनकी मूत्र एवं रक्त की जांच वर्ष में कम से कम दो बार होनी चाहिए।

2.9 रोग कब तक चलता है?
रोग, जीवन भर है, हालांकि लक्षण उम्र के साथ मामूली हो जाते है।

2.10 बीमारी का लंबी अवधि पूर्वानुमान क्या है?
हालांकि लक्षण उम्र के साथ हल्के हो जाते हैं परन्तु यह एक जीवन भर का रोग है। बहुत कम मरीजों में एमैलायडोसिस के कारण अंग क्षति विशेष कर गुर्दों की, हो जाती है। बहुत गंभीर रूप से प्रभावित रोगियों में मानसिक हानि और रात-अंधापन हो सकता है।

2.11 क्या इस रोग में पूरी तरह से ठीक होना संभव है?

नहीं, क्योंकि यह एक आनुवांशिक बीमारी है।