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 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 है। 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 लड़के 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 नकिलता है। जतिना बदतर उत्परविर्तन एमवीके जीन में हो उतना गंभीर रोग होता है। हालांकि यह रोग आनुवांशकि है, बुखार के हमले कभी कभी टीकाकरण, वायरल संक्रमण चोट या मानसकि तनाव से उकसाया जा सकता है।

1.4 क्या यह रोग वरिासत में मलिता है?

मेवैलोनेट काइनेज कमी एक औटोसोमल रसिैसवि रोग है जो वरिासत में मलिता है। इसका मतलब यह रोग दो उत्परविर्तति जीन, एक जो मां से व दूसरा पति से मलिता है, कि वजह से होता है। इसलिए माता पति दोनों रोग के वाहक हैं (वाहक में एक उत्परविर्तति प्रतलिपि होती है लेकनि बीमारी नहीं) इस तरह की जोड़ी को मेवैलोनेट काइनेज कमी वाला बच्चा होने का एक चौथाई जोखमि 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 प्रतयिों में म्यूटेशन है। इस बीमारी को रोका नहीं जा सकता है। बहुत गंभीर रूप से प्रभावति परविारों में, प्रसव पूर्व नदिान पर वचिार कयिा 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 दनि तक रहता है और अनयिमति अंतराल पर बारंबार आता है। बुखार के साथ अन्य लक्षण होते हैं जैसे लमि्फ नोड्स (वशिेष रूप से गर्दन में) की दर्दनाक सूजन, त्वचा पर लाल चकत्ते, सरि दर्द, गले में खराश, मुंह में अल्सर, पेट दर्द, उल्टी, दस्त, जोड़ों के दर्द और सूजन शामलि हैं। गंभीर रूप से प्रभावति व्यक्तयिों को प्रारंभकि अवस्था में जीवन के लिए खतरा, शारीरकि वकिास में देरी, दृष्टि में बदलाव और गुर्दे की क्षतहि हो सकती है।

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 भन्नि 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 एमलौडोसिस हो जाता है जिसके कारण अंग क्षति हो जाती है।

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, अनाकिनिरा उपयोग की जाती है। परन्तु इन दवाओं में से कोई भी दवा लगातार समान रुप से प्रभावी नहीं होती परन्तु ये सभी दवाएं कुछ रोगियों मे प्रभावी होती है। इन दवायों की प्रभावकारिता एवं सुरक्षा पर अभी भी संदेह है।

2.5 दवायों के क्या दुष्प्रभाव हैं?
दुषप्रभाव प्रयोग की गई दवाई पर नरि्भर करते हैं। गैर स्टेरायड दर्द नविारक दवाएं सरि दर्द, और पेट में अल्सर और गुर्दे कि क्षतिपहुंचा सकते हैं। स्टेरायड और जैवकि दवाएं संक्रमण का खतरा बढाती है। इसके अलावा स्टेरायड के ववििधि दुषप्रभाव हैं।

2.6 इलाज कब तक चलता है?
जीवन भर की चकित्सिा के समर्थन के लएि कोई वस्तृत 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 चकित्सिा के बारे में क्या है?
प्रभावी पूरक उपचार का कोई प्रकाशति रपिोर्ट नही हैं।

2.8 समय-समय पर कसि तरह की जांच आवश्यक है?
जनि बच्चो का इलाज कयिा जा रहा है उनकी मूत्र एवं रक्त की जांच वर्ष में कम से कम दो बार होनी चाहएि।

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 एमैलायडोससि के कारण अंग क्षति विशिष कर गुर्दों की, हो जाती है। बहुत गंभीर रूप से प्रभावति रोगयिों में मानसकि हानि और रात-अंधापन हो सकता है।

2.11 क्या इस रोग में पूरी तरह से ठीक होना संभव है?
नहीं, क्योंकि यह एक आनुवांशकि बीमारी है।

3. रोजमर्रा की जदिगी

3.1 कैसे रोग बच्चे और परविार के दैनकि जीवन को प्रभावति कर सकता है?
लगातार बमिारी के हमले सामान्य पारविारकि जीवन को बाधति करते है और माता-पति की

नौकरी में हस्तक्षेप कर सकते है। इस बमिारी का नदिान अक्सर काफी देरी से होता है जो माता-पति की चन्ति व अनावश्यक चकित्सि प्रक्रयिा में वृद्धि करता है।

3.2 स्कूल की उपस्थति के बारे में क्या है?

लगातार हमले स्कूल में अनुपस्थति का कारण होते हैं। शक्षिकों को रोग और प्रकरण के समय क्या करना चाहए, यह बताना चाहए।

3.3 खेल के बारे में क्या है?

खेल के मामले में कोई प्रतबिंध नहीं है। हालांकि, लगातार अनुपस्थति मैच और प्रशक्षिण को प्रभावति कर सकती है।

3.4 आहार के बारे में क्या है?

इसके लए कोई वशिष आहार नहीं है।

3.5 क्या जलवायु रोग को प्रभावति कर सकता है।

नहीं, ये नहीं करता।

3.6 क्या बच्चे का टीकाकरण कयिा जा सकता है?

हाँ, बच्चे का टीकाकरण कयिा जा सकता है और करना चाहए, भले ही यह बुखार के प्रकरण को उतेजति करता हो।
हालांकि, अगर बच्चा उपचार पर है तो डॉक्टर को सूचति करना चाहए।

3.7 क्या है यौन जीवन, गर्भावस्था, जन्म नयिंत्रण के बारे में?

यह रोगी सामान्य यौन गतविधि का आनंद ले सकते हैं और बच्चे पैदा कर सकते हैं।गर्भावस्था के दौरान, यह प्रकरण कम हो जाते हैं। मेवैलोनेट काइनेज की कमी वाले से शादी करने का मौका कम है अगर वो आपके वस्तिारति परविार से ना हो। यदि आपका साथी मेवैलोनेट काइनेज की कमी का एक वाहक नहीं है तो यह रोग आपके बच्चे में नही हो सकता।