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

कैंडल

के संस्करण 2016

1. कैंडल क्या है ?

1.1 यह क्या है ?

पुराना असामन्य न्यूट्रोफिलिक डर्मेटोसिस के साथ लिपॉडिस्ट्राफी और उच्च तापमान (कैंडल) एक दुर्लभ आनुवांशिक बीमारी है। अतीत के साहित्य में बीमारी को नकोजो, निशिमुरा सिड्रोम या जापानिस ऑटोइन्फ्लामेट्री सिड्रोम के साथ लिपॉडिस्ट्राफी (JASL) या जोड़ आंकुचन मांसपेशियों का क्षय होना, माइक्रोसिटीक एनीमिया और पेंनिक्यूलिटिस से प्रेरित बचपन शुरूआती लिपॉडिस्ट्राफी के रूप में उल्लेख किया गया है। प्रभावित बच्चों को बार-बार बुखार आता है, कई दिनों, हफ्तों तक त्वचीय अभिव्यक्तियों से पीड़ित होते हैं और घाव भर जाने पर परप्युरिक निशान, मांसपेशी क्षय, प्रगतिशील लिपॉडिस्ट्राफी, जोड़ों का दर्द और आंकुचन छोड़ जाते है। यदि इस बीमारी का ईलाज नहीं किया गया तो यह गंभीर विकलांगता और मौत का कारण हो सकती है।

1.2 यह कितना आम है ?

कैंडल एक दुर्लभ बीमारी है। वर्तमान में लगभग 60 मामले साहित्य में उल्लेखित किया गया है, लेकिन अन्य ऐसे मामले भी है जिनके पहचान अभी नहीं हुई है।

1.3 क्या यह आनुवांशिक है ?

इस की रोग ऑटोसोमल रिसेसिव (AR) बीमारी के रूप में आनुवन्शिकता मिलती है, जिसका अर्थ यह है की महिला या पुरुष से जुड़ा नहीं है और न ही माता-पिता में इनके लक्षण दिखाई देते हैं। इस तरह के संचरण का अर्थ है कि CANDLE (कैंडल) होने के लिए एक व्यक्ति में दो उत्परिवर्तित जीन, एक माँ से और दुसरा पिता से होना चाहिए, इसलिए दोनों माता-पिता वाहक होते हैं (एक वाहक में केवल एक उत्परिवर्तित प्रतिलिपि होती है, लेकिन बीमारी नहीं) और न की रोगी। माता-पिता जिनके पास कैंडल वाला बच्चा है, उनमें दुसरे बच्चे को भी कैंडल होने का 25% खतरा होता है। प्रसव पूर्व पहचान संभव है।

1.4 मेरे बच्चे को यह बीमारी क्यों है ? क्या इसकी रोकथाम संभव है ?
बच्चे का यह बीमारी इसलिए है क्योंकि वह उत्परिवर्तित जीन के साथ पैदा हुआ है ।

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

1.6 इस रोग के मुख्य लक्षण क्या है ?
रोग की शुरुवात जन्म के बाद पहले दो सप्ताह से छः माह के मध्य होती है । बाल आयु में इसके प्रमुख लक्षण बुखार का बार-बार आना एवं त्वचा में लाल रंग के गोल चकत्ते जो कुछ दिनों से लेकर कुछ सप्ताह तक रहते है और उसके बाद लाल या जमुनी चकत्तों के रूप में बच जाते है । चेहरे में पाये जाने वाले महत्वपूर्ण लक्षणों में पलकों में नीलापन एवं सूजन और मोटे होंठ शामिल है ।
परिधीय लिपॉडिस्ट्राफी (मुख्य रूप से चेहरे एवं ऊपरी अंगों में) आम तौर पर देर से बचपन में दिखाई देता है, लगभग सभी रोगियों में पाया जाता है एवं अक्सर विकास में विलंभ होता है । अधिकांश रोगियों में जोड़ों का दर्द बिना जोड़ों में सूजन के पाया जाता है । लम्बे समय के बाद जोड़ों में संकीर्णता उत्पन्न हो जाती है । अन्य कम दिखने वाले लक्षणों में नेत्रश्लेष्मशोथ, नोड्युलर, एपिस्क्लेरीटिस, कान एवं नाक कोनड्राईटिस एवं ऐसेप्टिक मैनंजिाइटिस (मस्तिष्क ज्वर) के मामले शामिल है । लिपॉडिस्ट्राफी प्रगतिशील एवं अपरिवर्तनीय है ।

1.7 संभावित समस्यायें क्या-क्या है ?
शिशु एवं युवा बच्चो के लीवर के आकर में निरंतर वृद्धि एवं शरीर के वसा और मांसपेशियों के भार में निरंतर कमी आती है । अन्य समस्याएं जैसे ह्रदय के मांसपेशियों में फैलाव, ह्रदय गति में अनियमितता एवं जोड़ों में संकुचन जैसी समस्याएं भविष्य में पायी जाती है ।

1.8 क्या यह बीमारी सभी बच्चों में एकसमान होती है ?
सभी प्रभावित बच्चो को गंभीर रूप से बीमार होने संभावना अधिक होती है । हालाकि सभी ग्रसित बच्चो में लक्षण एकसमान नहीं होते, यहाँ तक की परिवार में भी सभी प्रभावित बच्चे एकसमान बीमार नहीं होते ।

1.9 क्या यह बीमारी बच्चों में वयस्कों से अलग होती है ?
बीमारी के बढते चरण में रोग के लक्षण बच्चों में, वयस्कों की तुलना में थोड़े अलग पाये गए है । बच्चों में प्रमुख लक्षण बुखार का बार-बार आना, शारीरिक विकास में रुकावट, चेहरे के विशिष लक्षण एवं त्वचा के लक्षण देखने को मिलते है । मांसपेशियों का क्षय, जोड़ो में संकुचन एवं

परधिीय वसा का क्षय होना शशिु अवस्था में देर से या बाल अवस्था में पाया जाता है।
वयस्कों में ह्रदय गर्त में अनयिमतिता और ह्रदय के मांसपेशयिों में फैलाव हो सकता है।