



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

कैडल

के संस्करण 2016

1. कैडल क्या है ?

1.1 यह क्या है ?

पुराना असामान्य न्यूट्रोफिलिक डर्मेटोसिस के साथ लर्पिण्डसिट्राफी और उच्च तापमान (कैडल) एक दुर्लभ आनुवांशिक बीमारी है। अतीत के साहित्य में बीमारी को नकोजो, नशिमुरा सडिरोम या जापानसि ऑटोइन्फ्लामेटरी सडिरोम के साथ लर्पिण्डसिट्राफी (JASL) या जोड़ आंकुचन मांसपेशियों का क्षय होना, माइक्रोसटिक एनीमिया और पैनक्यूलटिस से प्रेरित बचपन शुरूआती लर्पिण्डसिट्राफी 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, प्रगतशील लर्पिण्डसिट्राफी, जोड़ों का दर्द और आंकुचन छोड़ जाते हैं। यदि इस बीमारी का ईलाज नहीं किया गया तो यह गंभीर विकलांगता और मौत का कारण हो सकती है।

1.2 यह कतिना आम है ?

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

1.3 क्या यह आनुवांशिक है ?

इस की रोग ऑटोसोमल रसिसिव (AR) बीमारी के रूप में आनुवंशिकता 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 (कैडल) होने के लिए एक व्यक्ति में दो उत्परिवर्तित जीन, एक माँ से और दुसरा पतिता 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-पतिता जिनके पास कैडल वाला बच्चा है, उनमें दुसरे बच्चे को भी कैडल 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 हैं और उसके बाद लाल या जमुनी चकत्तों के रूप में बच जाते हैं। चेहरे में पाये जाने वाले महत्वपूर्ण लक्षणों में पलकों में नीलापन एवं सूजन और मोटे होंठ शामिल हैं।

परधीय लपिण्डसिट्राफी (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 वलंभ होता है। अधिकांश रोगियों में जोड़ों का दर्द बना जोड़ों में सूजन के पाया जाता है। लम्बे समय के बाद जोड़ों में संकीर्णता उत्पन्न हो जाती है। अन्य कम देखने वाले लक्षणों में नेत्रश्लेष्मशोध, नोड्युलर, एपिस्क्लेरीटिस, कान एवं नाक कोनड्राइटिस एवं ऐसेप्टिक मैनजाइटिस (मस्तष्क ज्वर) के मामले शामिल हैं। लपिण्डसिट्राफी प्रगतशील एवं अपरिवर्तनीय है।

1.7 संभावित समस्याएँ क्या-क्या हैं ?

शिशु एवं युवा बच्चों के लीवर के आकर में नरंतर वृद्धि एवं शरीर के वसा और मांसपेशियों के भार में नरंतर कमी आती है। अन्य समस्याएँ जैसे हृदय के मांसपेशियों में फैलाव, हृदय गति में अनियमितता एवं जोड़ों में संकुचन जैसी समस्याएँ भविष्य में पायी जाती हैं।

1.8 क्या यह बीमारी सभी बच्चों में एकसमान होती है ?

सभी प्रभावित बच्चों को गंभीर रूप से बीमार होने संभावना अधिक होती है। हालांकि सभी ग्रसित बच्चों 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 बढ़ते चरण में रोग के लक्षण बच्चों में, वयस्कों की तुलना में थोड़े अलग पाये गए हैं। बच्चों में प्रमुख लक्षण बुखार का बार-बार आना, शारीरिक विकास में रूकावट, चेहरे के विशेष लक्षण एवं त्वचा के लक्षण देखने को मिलते हैं। मांसपेशियों का क्षय, जोड़ों में संकुचन एवं

परधीय वसा का क्षय होना शशु अवस्था में देर से या बाल अवस्था में पाया जाता है।
वयस्कों में हरदय गति में अनयिमतिता और हरदय के मांसपेशियों में फैलाव हो सकता है।