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

# माजीद

के संस्करण 2016

## 1. माजीद क्या है?

### 1.1 यह क्या है?

माजीद सिंड्रोम एक बहुत ही कम होनेवाली आनुवंशिक बीमारी है। इस बीमारी से पीड़ीत बच्चों को क्रॉनिक मल्टीफोकल ऑस्टियोमायलिटिस (सीआरएमओ), कानजनिाईटल डिसिरथ्रिोपॉयटिक अनिमिया (सीडीए) और इनफ्लामेटोरी डर्माटोसिस का सामना करना पड़ता है। सरल शब्दों में कहा जाए तो मरीज़ को खून की कमी हो सकती है और साथ ही हड्डी जोड़ों आदि में दर्द होता है और इसके साथ चर्म संबंधी रोग भी हो सकते हैं।

### 1.2 यह कितनी आम है?

यह बीमारी बहुत ही कम देखी जाती है। यह केवल मध्य पूर्व क्षेत्र की नस्ल के लोगों में (तुर्कों, जोरदान के रहने वाले) / परिवारों में पाई जाती है। ऐसा अनुमान लगाया गया है कि वास्तविक रूप में यह बीमारी दस लाख बच्चों में से एक से कम बच्चे में पाई जाती है।

### 1.3 बीमारी के कारण क्या है?

इस बीमारी के अंतरगत एल.पी.आई.एन-२ नामक अनुवंश में कुछ परिवर्तन होते हैं। इसका असर १८पी गुणसूत्र (chromosome 18p) पर पड़ता है जो लिपिन २ नामक प्रोटीन के संकेत लिपि के लिए जिम्मेदार है। अनुसंधान कर्ताओं का यह मानना है कि इस प्रोटीन का शरीर के चर्बी रूपी चयापचय में मुख्य योगदान है। लेकिन माजीद से पीड़ित लोगों के लिपिड़ (चर्बी जैसा) में कोई भी असामान्यताएँ नहीं पाई गई हैं।

लिपिन-२ का संबंध सूजन, प्रदाह आदि कम करने में एवं कोशिका विभाजन में भी हो सकता है। एल पी आई एन - २ अनुवंश के परिवर्तन से लिपिन-२ की संरचना (बनावट) और कार्यों में बदलाव आता है। लेकिन इस बात का पूरी तरह से खुलासा नहीं हो पाया है कि इस अनुवंशिक परिवर्तन से माजीद से पीड़ित मरीज़ों में, हड्डियों की बीमारी, खून की कमी एवं त्वचा संबंधित बीमारियॉ (बीमारी के लक्षण), प्रदाह, सूजन आदि कैसे होते हैं।

**1.4 क्या यह बीमारी माता-पिता से मिलती है ?**
"हॉ, यह विरासत में मिलती है, लेकिन इसका लिंग भेद से कोई संबंध नहीं है। इस तरह की विरासत का मतलब होता है कि माजीद होने के लिए व्यक्ति (मरीज़) को दो परिवर्तित अनुवंश मिलें। एक माता से तथा दूसरा पिता से प्राप्त हो अर्थात् रोगी नहीं बल्कि माता-पिता में इस बीमारी के अनुवंश होते हैं लेकिन प्रत्येक में एक-एक परिवर्तित अनुवंश होता है, बीमारी नहीं होती। आम तौर पर देखा गया है कि माजीद से पीड़ित बच्चों के माता-पिता में बीमारी के कोई लक्षण नज़र नहीं आते हैं किन्तु कुछ माता-पिता में सोरियासिस (अपरस) नामक चर्म रोग नज़र आता है। जिन माता-पिता के एक बच्चे को माजीद है; उसी माता-पिता के दूसरे बच्चे में यही बीमारी होने की संभावना लगभग २५ % है। बच्चे के जन्म के पूर्व ही इस बीमारी का पता लगाया जा सकता है।

**1.5 मेरे बच्चे को यह बीमारी क्यों हुई? क्या इसे रोका जा सकता है?**
बच्चे को यह बीमारी ऐसे परिवर्तित अनुवंशों से हुई है, जो माजीद सिंड्रोम पैदा करते हैं।

**1.6 क्या यह छूत से लगने वाली बीमारी है?**
नहीं, ऐसा नहीं है।

**1.7 इसके मुख्य लक्षण क्या है?**
इस बीमारी से पीड़ित बच्चों को क्रॉनिक मल्टीफोकल ऑस्टियोमायलिटिस (सीआर एमओ) कानजेनिटाईटल डिसेरिथ्रोपायटिक अनीमिया (सीडीए) और इनफ्लामेटोरी डर्माटोसिस का सामना करना पड़ता है। इस बीमारी से जुड़ा हुआ (सीआरएमओ), पृथक (सीआरएमओ) से अलग है क्योंकि इसकी शुरुवात बचपन में ही हो जाती है। इसके अलावा इन लक्षणों का बारबार प्रकट होना और यह यथार्थता कि यह आजन्म/आजीवन रह सकता है जिसके अतिरिक्त मंद विकास एवं जोड़ों में तकलीफ हो सकती है; इसे अलग करता है। सी डी ए के मुख्य लक्षण हैं गौण एवं हड्डी मज्जा संबंधित माइक्रोसाइटोसिस। अलग अलग मरीज़ों में इसकी तीव्रता अलग हो सकती है। कुछ मरीज़ों को इससे थोड़ी रक्त की कमी (रक्तालप्ता) हो जाती है तो कुछ को रक्त-आधान की ज़रूरत पड़ती है। चर्म संबंधी लक्षण ज्यादातर कम तीव्र ही होते हैं किंतु कुछ मरीज़ों में इसकी तीव्रता अधिक भी हो सकती है।

**1.8 इस बीमारी की संभावित जटिलताएँ क्या हो सकती है?**
सी आर एम ओ से मंद विकास एवं जोड़ों मे विकृति होने की संभावना है। इसकी वजह से कुछ जोड़ों के चलने फिरने में बाधा पड़ सकती है। रक्त की कमी से मरीज़ को थकान, कमज़ोरी और सांस फूलने की तकलीफों का सामना करना पड़ सकता है। सीडीए की जटिलताएँ सौम्य से लेकर गंभीर तक कोई भी रूप धारण कर सकती हैं।

## 1.9 क्या हर बच्चे को एक जैसी बीमारी होती है?

क्योंकि यह बीमारी बहुत ही गैर मामूली है, इस विषय पर बहुत ही कम जानकारी प्राप्त है। लेकिन यह देखा गया है कि कुछ बच्चों में बीमारी के लक्षणों की तीव्रता साधारण होती है और कुछ बच्चों में गंभीर।

## 1.10 क्या बच्चों में यह बीमारी बड़ों से भिन्न होती है?

वयस्कों में इस बीमारी के बारे में बहुत कम जानकारी प्राप्त है। लेकिन यह पाया गया है कि वयस्कों में जटिलताओं की वजह से विकलांगता ज्यादा हो जाती है।