



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

माजीद

के संस्करण 2016

1. माजीद क्या है?

1.1 यह क्या है?

माजीद सडिरोम एक बहुत ही कम होनेवाली आनुवंशिक बीमारी है। इस बीमारी से पीड़ित बच्चों को क्रॉनिक मल्टीफोकल ऑस्टियोमायलटिसिस (सीआरएमओ), कानजनिाईटल डिसिरोथ्रोपॉयटिक अनमिया (सीडीए) और इनफ्लामेटोरी डर्माटोसिस का सामना करना पड़ता है। सरल शब्दों में कहा जाए तो मरीज 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 कतिनी 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 अंतर्गत एल.पी.आई.एन-२ नामक अनुवंश में कुछ परिवर्तन होते हैं। इसका असर १८पी गुणसूत्र (chromosome 18p) पर पड़ता है जो लपिनि २ नामक प्रोटीन के संकेत लपिके लिए जम्मेदार है। अनुसंधानकर्ताओं का यह मानना है कि इस प्रोटीन का शरीर के चर्बी रूपा चयापचय में मुख्य योगदान है। लेकिन माजीद से पीड़ित लोगों के लपिडि (चर्बी जैसा) में कोई भी असामान्यताएँ नहीं पाई गई हैं।

लपिनि-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 लपिनि-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 मरीजों में, हड्डियों की बीमारी, खून की कमी एवं त्वचा संबंधित बीमारियाँ (बीमारी के लक्षण), प्रदाह, सूजन आदि कैसे होते हैं।

1.4 क्या यह बीमारी माता-पिता से मिलती है ?

“हाँ, यह वरिासत में मिलती है, लेकिन इसका ललग भेद से कोई संबंघ नहीं है। इस तरह की वरिासत का मतलब होता है की माजीद होने के ललल वल्यकृती (मरीज़) को दो परवलरुतति अनुवंश मिलें। एक माता से तथा दूसरा पतिा से पूरापूत हो अरुथात् रोगी नहीं बलुकी माता-पतिा में इस बीमारी के अनुवंश होते हैं लेकिन पूरुतयेक में एक-एक परवलरुतति अनुवंश होता है, बीमारी नहीं होती। आम तौर पर देखा गया है की माजीद से पीड़ति बच्चे के माता-पतिा में बीमारी के कोई लकूषण नज़र नहीं आते हैं कनितु कुछ माता-पतिा में सोरयिाससि (अपरस) नामक चरुम रोग नज़र आता है। जनि माता-पतिा के एक बच्चे को माजीद है; उसी माता-पतिा के दूसरे बच्चे में यही बीमारी होने की संभावना लगभग २५ % है। बच्चे के जन्म के पूरुव 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 परवलरुतति अनुवंशों से हुई है, जो माजीद सडिरोम पैदा करते हैं।

1.6 क्या यह छूत से लगने वाली बीमारी है?

नहीं, ऐसा नहीं है।

1.7 इसके मुख्य लकूषण क्या हैं?

इस बीमारी से पीड़ति बच्चों को क्रॉनिक मल्टीफोकल ऑस्टयिोमायलटिसि (सीआर एमओ) कानजनिाईटल डसिरथिरोपायटकि अनीमयिा (सीडीए) और इनफ्लामेटोरी डरुमाटोससि 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 लकूषणों का बारबार पूरकट होना और यह यथार्थता की यह आजन्म/आजीवन रह सकता है जिसके अतरिकित मंद वकिस एवं जोड़ों में तकलीफ हो सकती है; इसे अलग करता है। सी डी ए के मुख्य लकूषण हैं गौण एवं हड्डी मज्जा संबंघति माइक्रोसाइटोससि। अलग अलग मरीजों में इसकी तीव्रता अलग हो सकती है। कुछ मरीजों को इससे थोड़ी रूकत की कमी (रूकतालपूता) हो जाती है तो कुछ को रूकत-आधान की ज़रूरत पड़ती है। चरुम संबंघी लकूषण ज़्यादातर कम तीव्र ही होते हैं कतिु कुछ मरीजों में इसकी तीव्रता अधकि भी हो सकती है।

1.8 इस बीमारी की संभावति जटलिताएँ क्या हो सकती हैं?

सी आर एम ओ से मंद वकिस एवं जोड़ों में वकृति होने की संभावना है। इसकी वजह से कुछ जोड़ों के चलने फरिने में बाधा पड़ सकती है। रूकत की कमी से मरीज को थकान, कमजोरी और सांस फूलने की तकलीफों का सामना करना पड़ सकता है। सीडीए की जटलिताएँ सौम्य से लेकर गंभीर तक कोई भी रूप धारण कर सकती है।

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।