



www.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 डिसिरोथिरोपॉयटिक 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। 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 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 लललल वल्यकुतल (मरीज़) को दो परवलरुततल अनुवंश मिलें। एक माता से तथा दूसरा पतल से पूरलपुत हो अरुथलतु रोगी नहीं बलुकु माता-पतल में इस बीमारी के अनुवंश होते हैं लेकनल पूरतुयेक में एक-एक परवलरुततल अनुवंश होता है, बीमारी नहीं होती। आम तौर पर देखा गया है की माजीद से पीड़तल बकुचुओं के माता-पतल में बीमारी के कोई लकुषण नज़र नहीं आते हैं कनलतु कुकुछ माता-पतल में सोरयलससल (अपरस) नामक कुरुम रोग नज़र आता है। जनल माता-पतल के एक बकुचे को माजीद है; उसी माता-पतल के दूसरे बकुचे में यही बीमारी होने की संभावना लगभग २५ % है। बकुचे के जनुम के पूरुव ही इस बीमारी का पता लगाया जा सकता है।

1.5 मेरे बकुचे को यह बीमारी कुुं हुई? कुुा इसे रोका जा सकता है?

बकुचे को यह बीमारी ऐसे परवलरुततल अनुवंशुओं से हुई है, जो माजीद सडुरोम पैदा करते हैं।

1.6 कुुा यह कुुत से लगने वाली बीमारी है?

नहीं, ऐसा नहीं है।

1.7 इसके मुख्य लकुषण कुुा है?

इस बीमारी से पीड़तल बकुचुओं को कुरुनकल मलुटीफोकल ऑसुतुयोमायलटलसल (सीआर एमओ) कानजनलईटल डसलरुथलरोपायटकल अनीमयल (सीडीए) और इनफुलामेटोरी डरुमाटोससल का सामना करना पड़ता है। इस बीमारी से जुड़ा हुआ (सीआरएमओ), पृथक (सीआरएमओ) से अलग है कुुंकी इसकी शुरुवात बकुपन में ही हो जाती है। इसके अलावा इन लकुषणुओं का बारबार पूरकट होना और यह यथारुथता की यह आजनुम/आजीवन रह सकता है जसलके अतरलकलतु मंद वकलस एवं जोड़ुओं में तकलीफ हो सकती है; इसे अलग करता है। सी डी ए के मुख्य लकुषण है गौण एवं हडुडी मजुजा संबंघतल माइकुरोसाइटोससल। अलग अलग मरीजुओं में इसकी तीवुरता अलग हो सकती है। कुकुछ मरीजुओं को इससे थोड़ी रुकुत की कमी (रुकुतालपुता) हो जाती है तो कुकुछ को रुकुत-आधान की जुरूरत पड़ती है। कुरुम संबंघी लकुषण जुुादातर कम तीवुर ही होते हैं कतु कुकुछ मरीजुओं में इसकी तीवुरता अधकल भी हो सकती है।

1.8 इस बीमारी की संभावतल जटललताएँ कुुा हो सकती है?

सी आर एम ओ से मंद वकलस एवं जोड़ुओं में वकलतुल होने की संभावना है। इसकी वजह से कुकुछ जोड़ुओं के चलने फरलने में बाधा पड़ सकती है। रुकुत की कमी से मरीजु को थकान, कमजोरी और सांस फूलने की तकलीफुओं का सामना करना पड़ सकता है। सीडीए की जटललताएँ 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।

2. मूल्यांकन/निदान और इलाज

2.1 इसका पता कैसे लगाते हैं ?

डॉक्टर को इस बीमारी का संदेह मरीज़ को देखने पर पता चलता है। किन्तु पूरी तरह से निश्चिन्त होने के लिए मरीज़ का आनुवंशिक विश्लेषण ज़रूरी है। इस जाँच/विश्लेषण से इस बात का खुलासा हो जाता है कि मरीज़ दो परिवर्तित अनुवंशों का वाहक है; एक उसके माता से मिला है एवं एक उसके पिता से प्राप्त हुआ है। ऐसे आनुवंशिक विश्लेषण (जाँच पड़ताल) की सुविधा हर बड़े अस्पताल में उपलब्ध नहीं है।

2.2 रक्त जाँच का क्या महत्व है?

रक्त परीक्षण जैसे इ एस आर, सी आर पी, संपूर्ण रक्त गणना एवं फाइबरिनोजेन का कराना अत्यंत आवश्यक है। इससे खून की कमी की तीव्रता तथा सूजन, प्रदाह आदि की मात्रा का भी पता चल जाता है।

समय समय पर यह परीक्षण फिर कराते हैं ताकि देखा जा सके कि नितीजा सामान्य या लगभग सामान्य निकलता है या नहीं। आनुवंशिक परीक्षण के लिए भी कुछ मात्रा में रक्त की ज़रूरत होती है।

2.3 तो फिर इलाज क्या है?

माजीद सडिरोम का इलाज कुछ दवाइयों से किया जा सकता है। लेकिन इसका पूरी तरह से ठीक नहीं किया जा सकता है।

2.4 इलाज किस प्रकार किया जाता है ?

इसी बीमारी के इलाज के लिए कोर्ड मानकीकृत चिकित्सीय विधि नहीं है। सी आर एम ओ का इलाज ज्यादातर (एन एस एड्स) से किया जाता है। मांसपेशियों एवं हड्डियों के अपक्षय को रोकने या कम करने के लिए थेरापी की ज़रूरत पड़ती है। अगर ऐसा प्रतीत हो कि एन एस एड्स

का सेवन करने के बाद भी सीआरएमओ की प्रतिक्रिया ठीक नहीं है तो कॉर्टिकोस्टेराइड्स का उपयोग भी किया जा सकता है। लंबे समय तक कॉर्टिकोस्टेराइड्स का उपयोग करने पर होने वाली जटिलताओं को मद्दे नज़र रखते हुए बच्चों में इसके प्रयोग को सीमित किया जाता है। हाल ही में दो बच्चों में एंटी आई एल १ दवाइयों की अच्छी प्रतिक्रिया देखी गई है। ज़रूरत पड़ने पर सी डी ए का इलाज/उपचार रक्त-आधान से किया जाता है।

2.5 इस दवा के सह-प्रभाव क्या है?

कॉर्टिकोस्टेराइड्स के कुछ सह-प्रभाव हैं जैसे वज़न का बढ़ना, चेहरे पर सूजन आना और मज़िज़ में बार बार परिवर्तन आना। अगर इन स्टेराइड्स का सेवन लंबे समय तक किया जाता है, तो इसकी वजह से बच्चे/मरीज़ का विकास कम हो सकता है और उन्हें ऑस्टियोपोरोसिस, मधुमेह एवं रक्त-चाप भी हो सकता है।

अनाकन्रिा का सबसे कष्टप्रद दुष्प्रभाव यह है कि इंजेक्शन दिए गए जगह पर बहुत दर्द होता है। कभी-कभी यह दर्द एक कीड़े के डंक जैसा लगता है। विशेषतः इलाज के पहले हफ्तों में दर्द काफी ज़्यादा प्रतीत होता है। माज़िद के अलावा किसी और बीमारी का इलाज अनाकन्रिा और कानाकनिुमाब से करने पर मरीज़ों में इनफेक्शन/संक्रमण भी पाया गया है।

2.6 यह इलाज कतिने दिनों तक चलना चाहिए ?

इलाज जीवन पर्यन्त चलता है।

2.7 किसी और गैर परम्परागत इलाज के बारे में क्या राय है?

ऐसे किसी भी गैर परम्परागत इलाज के विषय में कोई जानकारी नहीं है।

2.8 समय-समय पर किस तरह के परीक्षण ज़रूरी है?

जनि बच्चों को यह बीमारी है, उन्हें इस बीमारी के विशेषज्ञ (डॉक्टर) से साल में कम से कम ३ बार मिलने की ज़रूरत है। ऐसा करने पर बीमारी पर नियंत्रण रखने और दवाइयों की मात्रा तय करने में आसानी होगी। समय-समय पर पूर्ण रक्त गणना की जाँच कराने की ज़रूरत भी पड़ती है। ऐसा करने पर यह पता लगाना आसान हो जाता है कि मरीज़/बच्चे को रक्त-आधान की ज़रूरत है या नहीं। इससे सूजन प्रदाह आदि के नियंत्रण का मूल्यांकन भी किया जा सकता है।

2.9 यह बीमारी कतिने दिन रहती है।

हालाकि यह बीमारी पूरी ज़िदगी रहती है, लेकिन समय के साथ-साथ इसकी तीव्रता में उतार-चढ़ाव होते रहते हैं।

2.10 बहुत दिनों तक बीमारी रहने से क्या होता है ?

बहुत दिनों तक बीमारी के रहने से मरीज़ को कई तकलीफों का सामना करना पड़ता है। लेकिन यह लक्षणों की तीव्रता पर भी निर्भर करता है। अगर इस बीमारी का इलाज नहीं किया गया तो इसका असर जीवन की गुणवत्ता पर पड़ता है। ऐसे मरीज़ों को अत्यधिक दर्द सहना पड़ता है, इसके साथ उनमें रक्त की कमी रहती है और हड्डियों और मांसपेशियों का शोष होता है।

2.11 क्या इस बीमारी से पूर्णतः ठीक हो पाना सम्भव है?

नहीं, क्योंकि यह एक आनुवंशिक बीमारी है।

3. दैनिक जीवन

3.1 इस बीमारी से बच्चे एवं माता-पिता का दैनिक जीवन कैसे प्रभावित होता है?

बीमारी का पता लगने के पूर्व ही बच्चे और उसके माता-पिता को बहुत सारी मुसीबतों का सामना करना पड़ता है।

कुछ बच्चों को हड्डी से संबंधित विकृतियों का सामना करना पड़ता है जिससे उनकी दैनिकी में वधिन/बाधा पड़ती है। आजीवन इलाज चलने के कारण कई बार यह एक मनोवैज्ञानिक समस्या का रूप धारण कर लेती है। शैक्षणिक कार्यक्रमों के द्वारा मरीज़ों एवं उनके माता-पिता को इन सभी समस्याओं के विषय में जागृत किया जा सकता है।

3.2 स्कूल का क्या होगा ?

बीमार बच्चों का स्कूल जाना बंद नहीं करना चाहिए। ऐसा हो सकता है कि बार-बार बीमार पड़ने की वजह से बच्चे को स्कूल जाने में समस्या हो। इसलिए यह ज़रूरी है कि बच्चे के शिक्षकों को इस बीमारी की पूरी जानकारी हो। ऐसा करने पर वे बच्चे की सारी ज़रूरतों पर ध्यान दे सकेंगे। इससे बच्चे की पढ़ाई पर विपरीत असर नहीं होगा और वह अपने मित्रों और वयस्कों द्वारा स्वीकारा और सराहा जाएगा। पेशेवर दुनिया में भविष्य में एकीकरण करने के लिए ऐसा करना बहुत ज़रूरी है।

3.3 खेल-कूद के बारे में क्या राय है?

खेल-कूद हर बच्चे के जीवन का एक महत्वपूर्ण हिस्सा है। इस चकित्सा विधान का उद्देश्य यह है कि बच्चे अपनी जिदगी जहाँ तक हो सके, सामान्य रूप से जीएँ और अपने-आप को दूसरे बच्चों से अलग न समझें। इसलिए सहनशीलता के अनुसार सभी कार्यक्रम किए जा सकते हैं। लेकिन, बीमारी के दौरान शारीरिक गतिविधि को सीमित रखना होगा या आराम करना होगा।

3.4 क्या खान-पान पर कोई पाबंदी है?

नहीं, ऐसा कुछ भी नहीं है।

3.5 मौसम के कारण क्या रोग पर कोई प्रभाव पड़ता है?
नहीं, मौसम के कारण रोग पर कोई प्रभाव नहीं पड़ता है।

3.6 क्या बच्चे को टीके लगाए जा सकते हैं?
जी हाँ, बच्चे को टीके ज़रूर लगाए जा सकते हैं, जैवकि टीके देने से पहले चकित्सक/डॉक्टर को बीमारी के बारे में जानकारी देना ज़रूरी है।

3.7 यौन जीवन, गर्भधारण और परिवार नियोजन के बारे में क्या किया जा सकता है?
इस विषय पर आजतक कोई लिखित जानकारी उपलब्ध नहीं है। लेकिन, सामान्य नियमानुसार अन्य बीमारियों की तरह गर्भधारण के पूर्व ही इन दवाइयों के भ्रूण पर होने वाले असर के बारे में सोच लेना उत्तम है।