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

मेवैलोनेट काइनेज कमी (MKD) या हाइपर आईजीडी सिंड्रोम

के संस्करण 2016

1. मेवैलोनेट काइनेज कमी क्या है?

1.1 यह क्या है?

मेवैलोनेट काइनेज कमी एक आनुवांशिक बीमारी है। यह शरीर के रसायन विज्ञान की एक जन्मजात त्रुटि है। मरीजों को बारम्बार बुखार के साथ लिम्फ नोड्स (विशेष रूप से गरदन में) की दर्दनाक सूजन, त्वचा पर लाल चकत्ते, सिर दर्द, गले में खराश, मुंह में अल्सर, पेट दर्द, उल्टी, दस्त, जोड़ों के दर्द और सूजन शामिल हैं। गंभीर रूप से प्रभावित व्यक्तियों को प्रारंभिक अवस्था में जीवन के लिए खतरा, शारीरिक विकास में देरी, दृष्टि में बदलाव और गुर्दे की क्षति हो सकती हैं। कई प्रभावित व्यक्तियों में, एक रक्त घटक, इम्युनोग्लोबुलिन डी (आईजीडी), बढ जाता है, जिसके कारण इसका वैकल्पिक नाम "अति आईजीडी आवधिक बुखार सिंड्रोम" भी है।

1.2 यह कितनी आम है?

यह रोग एक दुर्लभ इकाई है; यह सभी जातीय समूहों के लोगों को प्रभावित करता है लेकिन नीदरलैंड के लोगों के बीच और अधिक आम है। रोग की आवृत्ति, नीदरलैंड में भी बहुत कम है। बुखार के हमले विशाल बहुमत रोगियों में छह साल की उम्र से पहले शुरू हो जाते है आमतौर पर पहले साल में ।मेवैलोनेट काइनेज कमी लडके और लडकियों दोनों को समान रूप से प्रभावित करता है।

1.3 रोग के कारण क्या है?

मेवैलोनेट काइनेज कमी एक आनुवांशिक बीमारी है। जिम्मेदार जीन एमकेडी कहलाया जाता है। यह जीन मेवैलोनेट काइनेज प्रोटीन पैदा करता है। मेवैलोनेट काइनेज एक एंजाइम, एक प्रोटीन है जो सामान्य स्वास्थ्य के लिए आवश्यक है इसकी प्रतिक्रिया से मेवैलोनिक अम्ल फौस्फोमेवैलोनिक अम्ल में रूपांतरित होता है। रोगियों में इस जीन की दोनों उपलब्ध प्रतियां क्षतिग्रस्त हो जाती हैं, जिसकी वजह से मेवैलोनेट काइनेज एंजाइम की गतिविधि अपर्याप्त हो जाती है। इसके कारण शरीर में मेवैलोनेट अम्ल इकट्ठा हो जाता है जो बुखार के

हमले के दौरान मुत्र में निकलता है। जितना बदतर उत्परविर्तन एमवीके जीन में हो उतना गंभीर रोग होता है। हालांकि यह रोग आनुवांशिक है, बुखार के हमले कभी कभी टीकाकरण, वायरल संक्रमण चोट या मानसिक तनाव से उकसाया जा सकता है।

1.4 क्या यह रोग विरासत में मिलता है?
मेवैलोनेट काइनेज कमी एक औटोसोमल रिसेसिव रोग है जो विरासत में मिलता है। इसका मतलब यह रोग दो उत्परविर्तित जीन, एक जो मां से व दूसरा पिता से मिलता है, कि वजह से होता है। इसलिए माता पिता दोनों रोग के वाहक हैं (वाहक में एक उत्परविर्तित प्रतिलिपि होती है लेकिन बीमारी नहीं) इस तरह की जोड़ी को मेवैलोनेट काइनेज कमी वाला बच्चा होने का एक चौथाई जोखिम होता है।

1.5 मेरे बच्चे को यह रोग क्यों है? क्या इसे रोका जा सकता है?
बच्चे को यह रोग है क्योंकि मेवैलोनेट काइनेज उत्पादन करने वाले जीन की दोनों प्रतियों में म्यूटेशन है। इस बीमारी को रोका नहीं जा सकता है। बहुत गंभीर रूप से प्रभावित परिवारों में, प्रसव पूर्व निदान पर विचार किया जा सकता है।

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

1.7 मुख्य लक्षण क्या है?
मुख्य लक्षण बुखार है, जो अक्सर ठंड लगने के साथ शुरू होता है। बुखार 3-6 दिन तक रहता है और अनियमित अंतराल पर बारंबार आता है। बुखार के साथ अन्य लक्षण होते हैं जैसे लिम्फ नोड्स (विशिष रूप से गर्दन में) की दर्दनाक सूजन, त्वचा पर लाल चकत्ते, सिर दर्द, गले में खराश, मुंह में अल्सर, पेट दर्द, उल्टी, दस्त, जोड़ों के दर्द और सूजन शामिल हैं। गंभीर रूप से प्रभावित व्यक्तियों को प्रारंभिक अवस्था में जीवन के लिए खतरा, शारीरिक विकास में देरी, दृष्टि में बदलाव और गुर्दे की क्षति हो सकती हैं।

1.8 क्या यह रोग हर बच्चे में एक जैसा होता है?
यह रोग हर बच्चे में एक तरह का नहीं होता। इसके अलावा हर बच्चे में रोग के प्रकार, अवधि और हमलों की गंभीरता हर बार अलग-अलग हो सकती है।

1.9 क्या यह रोग बच्चों और वयस्कों में भिन्न है?
जैसे ही रोगी की उमर बढ़ती जाती है, बुखार के हमले कम और मामूली हो जाते हैं। हालांकि

लगभग सभी रोगियों में कुछ रोग गतिविधि रहती है। कुछ वयस्क रोगियों में एमलौडोसिस हो जाता है जिसके कारण अंग क्षति हो जाती है।

2. निदान और उपचार।

2.1 इसका निदान कैसे होता है?

निदान रासायनिक अध्ययन और आनुवांशिक विश्लेषण पर आधारित है।
असामान्य रूप से उच्च मेवैलोनिक अम्ल मूत्र में पाया जा सकता है। विशेष प्रयोगशालाओं में भी रक्त या त्वचा की कोशिकाओं में मेवैलोनेट काइनेज एंजाइम की गतिविधि का मापन किया जा सकता है। अनुवांशिक विश्लेषण रोगी के डीएनए पर किया जा सकता है। जिससे जीन म्यूटेशन को पहचाना जा सकता है।
सीरम आईजीडी एकाग्रता मापन को निदान के लिए महत्वपूर्ण नहीं माना जाता है।

2.2 परीक्षण का क्या महत्व है?

जैसा कि ऊपर कहा गया है, प्रयोगशाला परीक्षण मेवैलोनेट काइनेज कमी के निदान में महत्वपूर्ण हैं।
परीक्षण जैसे लाल रक्त कोशिका अवसादन दर (ESR), सीआरपी, सीरम एमैलायड-ए-प्रोटीन (SAA), पूरे रक्त गणना और फाइब्रिनोजेन, हमले का आकलन करने में महत्वपूर्ण हैं। यह परीक्षण बच्चे के लक्षण मुक्त होने के बाद भी दोहराये जाते है, सामान्यता पता करने के लिए।
मूत्र के नमूने का परीक्षण प्रोटीन और लाल रक्त कोशिकाओं की उपस्थिति के लिए भी किया जाता है। हमलों के दौरान अस्थायी परिवर्तन हो सकता है। एमैलायडोसिस के मरीजों में के मूत्र में प्रोटीन लगातार रहेगा।

2.3 क्या इसका इलाज संभव है या इसे ठीक किया जा सकता है?

यह रोग ठीक नहीं किया जा सकता है और न ही रोग गतिविधि को नियंत्रित करने के लिए सिद्ध प्रभावी उपचार है।

2.4 उपचार क्या है?

मेवैलोनेट काइनेज की कमी के उपचार के लिए गैर स्टेरायड दवाएं जैसे – इंडोमिथैसिन, स्टेरायड जैसे प्रेडनिसोलोन, जैविक दवाएं जैसे एटानरसेप्ट, अनाकिनरा उपयोग की जाती हैं। परन्तु इन दवाओं में से कोई भी दवा लगातार समान रुप से प्रभावी नहीं होती परन्तु ये सभी दवाएं कुछ रोगियों मे प्रभावी होती हैं। इन दवायों की प्रभावकारिता एवं सुरक्षा पर अभी भी संदेह है।

2.5 दवायों के क्या दुष्प्रभाव है?
दुषप्रभाव प्रयोग की गई दवाई पर निर्भर करते हैं। गैर स्टेरायड दर्द निवारक दवाएं सिर दर्द, और पेट में अल्सर और गुर्दे को क्षति पहुंचा सकते हैं। स्टेरायड और जैविक दवाएं संक्रमण का खतरा बढाती है। इसके अलावा स्टेरायड के विविध दुषप्रभाव हैं।

2.6 इलाज कब तक चलता है?
जीवन भर की चिकित्सा के समर्थन के लिए कोई विस्तृत जानकरी नहीं है। जैसे रोगी की उमर बढती है और रोग कम हो जाता है उस समय दवा धीरे-2 बंद की जा सकती है।

2.7 अपरंपरागत या पूरक चिकित्सा के बारे में क्या है?
प्रभावी पूरक उपचार का कोई प्रकाशित रिपोर्ट नही हैं।

2.8 समय-समय पर किस तरह की जांच आवश्यक है?
जिन बच्चो का इलाज किया जा रहा है उनकी मूत्र एवं रक्त की जांच वर्ष में कम से कम दो बार होनी चाहिए।

2.9 रोग कब तक चलता है?
रोग, जीवन भर है, हालांकि लक्षण उम्र के साथ मामूली हो जाते है।

2.10 बीमारी का लंबी अवधि पूर्वानुमान क्या है?
हालांकि लक्षण उम्र के साथ हल्के हो जाते हैं परन्तु यह एक जीवन भर का रोग है। बहुत कम मरीजों में एमैलायडोसिस के कारण अंग क्षति विशेष कर गुर्दों की, हो जाती है। बहुत गंभीर रूप से प्रभावित रोगियों में मानसिक हानि और रात-अंधापन हो सकता है।

2.11 क्या इस रोग में पूरी तरह से ठीक होना संभव है?
नहीं, क्योंकि यह एक आनुवांशिक बीमारी है।

3. रोजमर्रा की जिंदगी

3.1 कैसे रोग बच्चे और परिवार के दैनिक जीवन को प्रभावित कर सकता है?
लगातार बिमारी के हमले सामान्य पारिवारिक जीवन को बाधित करते है और माता-पिता की

नौकरी में हस्तक्षेप कर सकते हैं। इस बिमारी का निदान अक्सर काफी देरी से होता है जो माता-पिता की चिन्ता व अनावश्यक चिकित्सा प्रक्रिया में वृद्धि करता है।

3.2 स्कूल की उपस्थिति के बारे में क्या है?
लगातार हमले स्कूल में अनुपस्थिति का कारण होते हैं। शिक्षकों को रोग और प्रकरण के समय क्या करना चाहिए, यह बताना चाहिए।

3.3 खेल के बारे में क्या है?
खेल के मामले में कोई प्रतिबंध नहीं है। हालांकि, लगातार अनुपस्थिति मैच और प्रशिक्षण को प्रभावित कर सकती है।

3.4 आहार के बारे में क्या है?
इसके लिए कोई विशेष आहार नहीं है।

3.5 क्या जलवायु रोग को प्रभावित कर सकता है।
नहीं, ये नहीं करता।

3.6 क्या बच्चे का टीकाकरण किया जा सकता है?
हाँ, बच्चे का टीकाकरण किया जा सकता है और करना चाहिए, भले ही यह बुखार के प्रकरण को उत्तेजित करता हो।
हालांकि, अगर बच्चा उपचार पर है तो डॉक्टर को सूचित करना चाहिए।

3.7 क्या है यौन जीवन, गर्भावस्था, जन्म नियंत्रण के बारे में?
यह रोगी सामान्य यौन गतिविधि का आनंद ले सकते हैं और बच्चे पैदा कर सकते हैं।गर्भावस्था के दौरान, यह प्रकरण कम हो जाते हैं। मेवैलोनेट काइनेज की कमी वाले से शादी करने का मौका कम है अगर वो आपके विस्तारित परिवार से ना हो। यदि आपका साथी मेवैलोनेट काइनेज की कमी का एक वाहक नहीं है तो यह रोग आपके बच्चे में नहीं हो सकता।