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

पापा सिंड्रोम

के संस्करण 2016

1. पापा सिंड्रोम क्या है?

1.1 यह क्या होता है?

पापा का प्रयोग तब किया जाता है जब एक साथ कुछ बिमारियों का समूह पाया जाता है,जैसे पायोजेनिक आर्थराइटिस,पायोडरमा गैन्ग्रीनओसम।पापा सिंड्रोम एक अनुवांशिक तौर से निर्धारित रोग है। यह एक असामान्य रोग है जो आमतौर से नहीं देखा जाता।इस बीमारी में तीन प्रकार की तकलीफों का समूह देखा जाता है।इसमें पुनरावत्त गठिया,त्वचा का एक विशेष प्रकार का अलसर,जिसे पायोडरमा गैंग्रीनओसम कहा जाता है व् एक विशेष प्रकार के सिस्टिक मुहांसे देखे जाते हैं।

1.2 यह कितनी आम बीमारी है?

पापा सिंड्रोम एक दुर्लभ बीमारी है इस बीमारी के काफी कम मामलों का वर्णन किया गया है हो सकता है कि इस बीमारी के मामलों का मूल्यांकन कम किया गया हो यह तकलीफ महिलाओं व पुरूषों में सामान्य रूप से पाई जाती है। आमतौर से यह बीमारी बालावस्था में आरम्भ हो जाती है।

1.3 यह बीमारी किन कारणों से होती है?

यह एक अनुवांशिक बीमारी है जिसमे एक जीन ,पीएसटीपीआईपी१,में उत्परिवर्तन के कारन होती है।इस उत्परिवर्तन से इस जीन के द्वारा बनाये जाने वाले प्रोटीन का कार्य परिवर्तित हो जाता है।वह प्रोटीन प्रज्ज्वलन उत्त्पन्न करता है।

1.4 क्या यह रोग अनुवांशिक है?

पापा सिंड्रोम एक आटोसॉमल डोमनिंट अनुवांशिक बीमारी है। इसका अर्थ है कि यह लिंग से जुड़ा नहीं है। इसका भी अर्थ यह है कि एक माता पिता कम से कम रोग के कुछ लक्षण दिखाता है और आम तौर पर एक से अधिक प्रभावित व्यक्ति को एक परिवार में देखा जा

सकता है। पीड़ति परविार की प्रत्येक पीढ़ी में इस तकलीफ से पीड़ति व्यक्त िपाए जाते हैं।इस सिंड्रोम से प्रभावति व्यक्त ियद िपरविार नियोजन करता है तब इस सिंड्रोम से प्रभावति शशिु होने की ५०% संभावना होती है।

1.5 मेरे शशिु को यह बीमारी कैसे हो गयी?क्या इस बीमारी की रोकथाम की जा सकती है?
बच्चे में यह बीमारी अनुवांशकि तौर से आती है,माता पति में कसिी एक अथवा दोनों में उत्परविर्तति जीन के होने की वजह से यह बच्चे में आ जाती है।ऐसा संभव है की माता पति में इस जीन के उत्परविर्तन के बाद भी इस बीमारी के कोई भी लक्षण ना हों अथवा कुछ ही लक्षण हों।इस बीमारी की रोकथाम नहीं की जा सकती परंतु इसके लक्षणों की नविारण कयिा जा सकता है।

1.6 क्या यह संक्रामक रोग है?
पापा सिंड्रोम संक्रामक नहीं है।

1.7 इस रोग के प्रमुख लक्षण क्या है?
गठयिा,ससि्टकि एक्ने व् पायोडरमा गैंग्रीनओसम इस रोग के प्रमुख लक्षण हैं।कदाचति ही यह तीनों लक्षण एक ही रोगी में एक साथ एक ही समय पर पाए जाते हैं।आमतौर से सबसे पहले गठयिा रोग आरम्भ होता है व् अधकितर एक समय पर एक की जोड़ की तकलीफ आरम्भ होती है(यह १-१० वर्ष तक की आयु में आरंभ हो सकता है) प्रभावति जोड़ में लाली व् सूजन आ जाती है और जोड़ दुखने लगता है।ऐसा प्रतीत होता है जैसे सेप्टकि गठयिा हो(ऐसा गठयिा जो जोड़ में कीटाणु के कारण होता है)।पापा सिंड्रोम में गठयिा के कारण जोड़ की झल्िली(कारटीलेज) व् जोड़ के पास की हड्डी में खराबी आ सकती है।त्वचा के अलसर,जन्िहें पायोडरमा गैंग्रीनओसम कहते हैं,आमतौर से पैरों पर होते हैं व् १० वर्ष की आयु के बाद देखे जाते हैं।ससि्टकि एक्ने आमतौर से कशिोरावस्था में होते हैं व् वयस्क होने पर भी रह सकते हैं।यह अधकितर चेहरे व् देह पर देखे जाते हैं।

1.8 क्या प्रत्येक बच्चे में एक सी बीमारी देखी जाती है?
नहीं,हर बच्चे की बीमारी अलग तरह से दखिाई देती है।बीमारी की तीव्रता इस पर नर्िभर करती है की बच्चे की जीन में कतिनी उत्परविर्तता आई है।कसिी में बीमारी के लक्षण बहुत तीव्र होते हैं,व् कसिी में बहुत साधारण लक्षण देखे जाते हैं(ऐसा वेरएिबल पेनेट्रेन्स के कारण होता है।