Patient Booklet in Hindi

थैलासीमिया को जाने : कुछ महत्वपूर्ण जानकारियां

Compiled By:

डॉ मीना सामंत
डॉ दिव्या सुमन
डॉ कल्पना सिंह
डॉ अमिता नारायण

Under the Aegis of
Clinical Research Committee, FOGSI
Chairperson : Dr. Meena Samant

थेलेसीमिया

परिचय

थेलेसीमिया मेजर बच्चों को माता-पिता से वंशानुगत तौर पर मिलने वाला रक्त-रोग है, जिसके लिए माता पिता दोनो का ही इस रोग का वाहक (थैलसीमीया माइनर) होना ज़रूरी है।इस रोग के होने पर शरीर की हीमोग्लोबिन निर्माण प्रक्रिया में गड़बड़ी हो जाती है जिसके कारण खून की कमी के लक्षण प्रकट होते हैं। यह आनुवांशिक रोग जितना घातक है, इसके बारे में जागरूकता का उतना ही अभाव है। सामान्य रूप से शरीर में लाल रक्त कणों की उम्र करीब 120 दिनों की होती है, परंतु थैलेसीमिया के कारण इनकी उम्र सिमटकर मात्र 20 दिनों की हो जाती है। इसका सीधा प्रभाव शरीर में स्थित हीमोग्लोबीन पर पड़ता है। हीमोग्लोबीन की मात्रा कम हो जाने से शरीर दुर्बल हो जाता है तथा अशक्त होकर हमेशा किसी न किसी बीमारी से ग्रसित रहने लगता है।

विश्व स्वास्थ्य संगठन के अनुसार भारत देश में हर वर्ष सात से दस हजार थैलीसीमिया मेजर पीड़ित बच्चों का जन्म होता है। केवल दिल्ली व राष्ट्रीय राजधानी क्षेत्र में ही यह संख्या करीब १५०० है। भारत की कुल जनसंख्या का ३.४ प्रतिशत भाग थैलेसीमिया ग्रस्त है। इंग्लैंड में केवल ३६० बच्चे इस रोग के शिकार हैं, जबकि पाकिस्तान में १ लाख और भारत में करीब 10 लाख बच्चे इस रोग से ग्रसित हैं।और ऐसे कई देश हैं जिन्होंने लोगों में जागरूकता और स्वास्थ्य सेवाओं में कुछ सुधारों से इस रोग से पूरी आज़ादी हासिल की है। FOGSI की क्लिनिकल रीसर्च इकाई भी इसी उद्देश्य और प्रण के साथ कम कर रही है की हम मिलकर थैलसीमीया मुक्त भारत की ओर अग्रसर हो सकें।वर्तमान में, लगभग 50% थैलेसीमिया से संक्रमित व्यक्ति दक्षिणपूर्व एशियाई क्षेत्र (भारत, थाईलैंड और इंडोनेशिया) से हैं।

रोग के लक्षण:-

थैलसीमीया मेजर की पहचान तीन महिने की आयु के बाद ही होती है। दरअसल रोग से प्रभावित बच्चे के शरीर में रक्त की तेजी से कमी होने लगती है जिसके चलते उसे बार-बार खून चढ़ाने की आवश्यकता पड़ने लगती है। इस रोग के प्रमुख लक्षणों में भूख कम लगना, बच्चे में चिड़चिड़ापन एवं उसके सामान्य विकास में देरी होना आदि प्रमुख होते हैं।

थैलेसीमिया मेजर से प्रभावित रोगी की अस्थि मज्जा (बोन मैरो) रक्त की कमी की पूर्ति करने की कोशिश में फैलने लगती है। जिससे सिर व चेहरे की हड्डियां मोटी और चौड़ी हो जाती है और ऊपर के दांत बाहर की ओर निकल आते हैं। वहीं लीवर एवं प्लीहा आकार में काफी बड़े हो जाते हैं।

बीटा थैलेसीमिया इंटरमिडिया वाले मरीजों में हल्का सा मध्यम एनीमिया होता है, वहीं थैलसीमीया माइनर (कैरीअर) में इसके कोई भी लक्षण नहीं भी पाए का सकते हैं। बीटा थैलेसीमिया मेजर वाले मरीजों में गंभीर एनीमिया होता है। बीमारी के लक्षण आमतौर पर जीवन के पहले 2 वर्षों के अंदर होते हैं। इनमें स्वास्थ्य संबंधित समस्याएं शामिल हो सकती हैं, जैसे:

- अस्थि विकृति, विशेष रूप से चेहरे पर
- गहरा मूत्र
- अत्यधिक थकान
- पीली त्वचा
- भूख न लगना, खराब वृद्धि, थकान
- तिल्ली और लीवर बढ़ा हुआ।
- हड्डी की समस्याएं (विशेष रूप से हड्डियों के साथ)

थैलेसीमिया कितने प्रकार का हैं?

सामान्य हीमोग्लोबिन में हीमोग्लोबिन के नाम से चार प्रोटीन की चेन, दो अल्फा ग्लोबिन और दो बीटा ग्लोबिन होती हैं। इन प्रोटीन चेन में कमी से थैलेसीमिया के दो प्रकार होते हैं:

अल्फा थैलेसीमिया: अल्फा थैलेसीमिया तब होता है जब शरीर अल्फा ग्लोबिन नामक प्रोटीन नहीं बनाता है। अल्फा ग्लोबिन बनाने के लिए, चार जीन होने चाहिए, प्रत्येक माता-पिता से दो। अल्फा थैलेसिमिया माइनर तब होता है जब एक या दो जीन अनुपस्थित होते हैं। यदि तीन जीन अनुपस्थित हैं तो हेमोग्लोबिन H नामक रोग का कारण होता है। सभी चार जीन की अनुपस्थिति का कारण हाइड्रॉप्स भ्रूण है जो बेहद गंभीर और जन्म से पहले होता है। जिसमे जीवन रक्षा बहुत दुर्लभ है।

बीटा थैलेसीमिया: बीटा थैलेसीमिया तब होता है जब शरीर बीटा ग्लोबिन नामक प्रोटीन का उत्पादन नहीं कर सकता है। दो जीन, जिसमें प्रत्येक माता-पिता से एक है, बीटा ग्लोबिन बनाने के लिए विरासत में मिला है। एक जीन का अभाव थैलेसीमिया माइनर का कारण है, जबकि दोनों जीनों की अनुपस्थिति गंभीर बीमारी का कारण होती है जो बीटा थैलेसीमिया के रूप में जाना जाता है।

बीमारी की गंभीरता के अनुसार, थैलेसीमिया को इस प्रकार वर्गीकृत किया जा सकता है:

थैलेसीमिया मेजर: गंभीर एनीमिया से पीड़ित एक बच्चा पूरे जीवन में रक्त संक्रमण के आधार पर शुरू होता है क्योंकि सामान्य हीमोग्लोबिन उत्पादन करने वाले दोनों जीन क्षतिग्रस्त हो जाते हैं। यह बीमारी उन बच्चों में होने की संभावना अधिक होती है, जिनके माता-पिता दोनों के जींस में थैलीसीमिया होता है। जिसे थैलीसीमिया मेजर कहा जाता है। जो काफी घातक हो सकता है।

थैलेसीमिया इंटरमीडिया: यह कम गंभीर है। यह दोनों बीटा ग्लोबिन जीन में परिवर्तन के कारण विकसित होता है। थैलेसीमिया इंटरमीडिया वाले लोगों को रक्त संक्रमणा की आवश्यकता नहीं होती है।

थैलेसीमिया माइनर: यह हल्की स्थिति है। आम तौर पर मरीज़ को लक्षणहीन या हल्का एनीमिया होता है। थैलेसीमिया माइनर रोगियों को वाहक कहा जाता है क्योंकि उनमें दोषपूर्ण जीन होते हैं और उनमें थैलेसीमिया प्रमुख बच्चों को जन्म देने की अधिक संभावना होती है। थैलीसीमिया माइनर उन बच्चों को होता है, जिन्हें प्रभावित जीन माता-पिता दोनों में से किसी एक से प्राप्त होता है।जहां तक बीमारी की जांच की बात है तो सूक्ष्मदर्शी यंत्र पर रक्त जांच के समय लाल रक्त कणों की संख्या में कमी और उनके आकार में बदलाव की जांच से इस बीमारी को पकड़ा जा सकता है। यदि माता-पिता दोनों को माइनर रोग है तब भी बच्चे को यह रोग होने के २५ प्रतिशत संभावना है

इसलिए, थैलेसीमिया माइनर के लिए HPLC रक्त परीक्षण गर्भवती महिलाओं, शादी करने योग्य उम्र के युवा लोगों (प्रारंभिक परामर्श) और हाल ही में विवाहित जोड़ों के लिए कराना जरूरी है

जाँच

रोग का निदान करने के लिए, आमतौर पर CBC के साथ HPLC टेस्ट किया जाता है। CBC की रीडिंग थैलेसीमिया का संकेत कर सकती है जिसेकी पुष्टि HPLC टेस्ट द्वारा की जाती है।

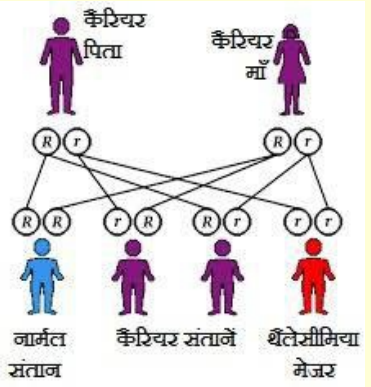
HPLC हीमोग्लोबिन क्रोमेटोग्राफी द्वारा रक्त में 'Hb A2' को मापने के लिए एक सरल रक्त परीक्षण है। इस टेस्ट में किसी विशेष तैयारी की आवश्यकता नहीं होती है और यह टेस्ट दिन के किसी भी समय में किया जा सकता है। यह एक सरल रक्त परीक्षण है, इसलिए इसमें कोई ख़तरा नहीं है लेकिन यह जाँच परीक्षण प्राप्त व्यक्ति ही कर सकते हैं।

यदि HbA2 कम से कम 3.8 है तो थैलेसीमिया माइनर नहीं हैं।

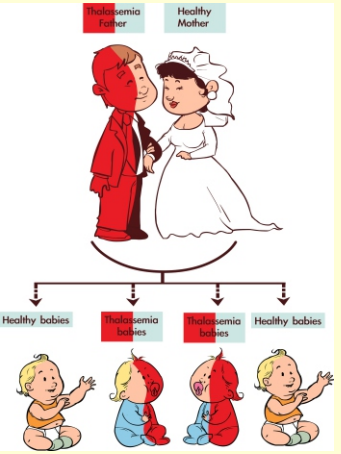
यदि HbA2 का मूल्य 3.8 से अधिक है, तो थैलेसीमिया माइनर का एक निश्चित मामला हो सकता है।

बचाव एवं सावधानी

सबसे पहले तो यह समझे की थैलसीमीया मेजर से बचाव ही इसका सबसे अच्छा इलाज है और यह कई तरीक़ों से सम्भव है,



- **विवाह से पहले महिला-पुरुष की रक्त की जाँच कराएँ,** ऐसा करने से विवाह के समय आप यह ध्यान में रखते है की आप और आपका साथी दोनो ही थैलसीमीया माइनर (Carrier) से ग्रसित तो नहीं हैं क्योंकि जब युगल थैलसीमीया माइनर का शिकार होता है तो २५% सम्भावना होती है की शिशु थैलसीमीया मेजर से ग्रसित होगा।



- **बनवाए अपनी स्वास्थ्य कुंडली** -विवाह पूर्व जांच को प्रेरित करने हेतु एक स्वास्थ्य कुण्डली का निर्माण किया गया है, जिसे विवाह पूर्व वर-वधु को अपनी जन्म कुण्डली के साथ साथ मिलवाना चाहिये। स्वास्थ्य कुंडली में कुछ जांच की जाती है, जिससे शादी के बंधन में बंधने वाले जोड़े यह जान सकें कि उनका स्वास्थ्य एक दूसरे के अनुकूल है या नहीं। स्वास्थ्य कुंडली के तहत सबसे पहली जांच थैलीसीमिया की होगी। एचआईवी, हेपाटाइटिस बी और सी। इसके अलावा उनके रक्त की तुलना भी की जाएगी और रक्त में RH फैक्टर की भी जांच की जाएगी।इस प्रकार के रोगियों के लिए कितनी ही संस्थायें रक्त प्रबंध कराती हैं।

- **गर्भावस्था के दौरान इसकी जाँच कराएँ,** गर्भावस्था एक ऐसा समय होता है जब माँ को अक्सर खून की कमी का शिकार होना पड़ता है लेकिन अगर लगातार आयरन की गोलियों के सेवन से भी अगर यह कमी दूर नहीं हो रही है तो आप और आपके डॉक्टर दोनो को थैलसीमीया माइनर की सम्भावना के बारे में सोचना चाहिए। कम्प्लीट ब्लड काउंट में कुछ माणकों के आधार पर डॉक्टर आपको HPLC टेस्ट की सलाह देते हैं।

अगर माँ थैलसीमीया माइनर(Carrier) से ग्रसित है तो पिता की जाँच की जाती है अगर वह थैलसीमीया माइनर (Carrier) नहीं है तो आगे कोई जाँच नहीं की जाती लेकिन अगर पिता थैलसीमीया माइनर (Carrier) हैं तो गर्भस्थ शिशु की जाँच भी आवश्यक हो जाती है क्योंकि २५% मामलों में वह थैलसीमीया मेजर से ग्रसित हो सकता है। गर्भ की पहली और दूसरी तिमाही में यह जाँच की जा सकती है लेकिन इसके लिए कुशल और परीक्षित डॉक्टर की ज़रूरत होती है। अगर जाँच में गर्भस्थ शिशु थैलसीमीया मेजर से ग्रसित पाया जाता है तो माता और पिता की रज़ामंदी से गर्भपात की सलाह भी दो जाती है ।

थैलेसीमिया उपचार

थैलेसीमिया के साथ रोगियों के लिए उपचार में निम्नलिखित शामिल हैं:

- **दीर्घकालिक रक्तस्राव चिकित्सा,** मरीज़ को लम्बे समय तक रक्त चढ़ाया जाता गई जो की उसकी अनीमिया की समस्या को तत्कालीन रूप से कम करता है। लेकिन इसकी वजह से मरीन को कई तरह के रक्तजनित संक्रमण जैसे की ऐड्स, हेप-बी, मलेरिया आदि का ख़तरा रहता है।

- **लौह अयस्क, इसे Iron chelation therapy** भी कहते हैं, यह मरीज़ के शरीर में लौह कणो की अधिक मात्रा को कम करने का तरीक़ा है।

- **स्प्लेनेक्टोमी,** कई बार मरीन की तिल्ली लगातार अनीमिया की वजह से बहुत बध जाती है तो उसकी बढ़ी हुई तिल्ली के कुछ हिस्से को आपरेशनद्वारा काट कर निकाला जाता है।

- **बोन मैरो ट्रान्स्प्लैंट्स,** यह थैलसीमीया मेजर का एक मात्र सुनिश्चहित इलाज है लेकिन इसके कई समस्याएँ है जैसे की सबसे पहले मैचिंग डोनर का मिलना फिर भी ग्राफ़्ट का रेजेक्ट हो जाना और साथ में कई तरह के संक्रमण, जो इसे लगभग असम्भव बना देते हैं और उस पर यह काफ़ी खर्चीला भी होता है

- **सहायक उपाय -** सहायक उपायों में फोलिक एसिड प्रतिस्थापन और जटिलताओं के विकास के लिए मॉनिटरिंग जैसे फुफ्फुसीय उच्च रक्तचाप, ऑस्टियोपोरोसिस, और हड्डी के फ्रैक्चर, खराब दंत चिकित्सा, हृदय की विफलता और पैरावोइरस बी -19 संक्रमण के साथ विकसित होने वाले संकट शामिल हैं।