

पीडियाट्रिक एंडोक्रिनोलॉजी तथ्य चार्ट

जन्मजात एड्रीनल हाइपरप्लेसिया (सी.ए.एच.) : परिवारों के लिए मार्गदर्शक जानकारी

जन्मजात एड्रीनल हाइपरप्लेसिया (सी.ए.एच.) क्या होता है?

एड्रीनल ग्रंथि (ग्लैंड) गुर्दे की चोटी पर स्थित होती है। यह तीन प्रकार के हार्मोन बनाती है:

1. कोर्टिकोस्टेरोइड या ग्लूकोकोर्टिकोइड: मुख्य हार्मोन कोर्टिसोल (हायड्रोकोर्टिसोन)
2. मिनरलोकोर्टिकोइड: मुख्य हार्मोन ऐल्डोस्टेरोन
3. पुरुष-प्रकार के सेक्स स्टेरॉयड हार्मोन (एंड्रोजन)

जन्मजात एड्रीनल हाइपरप्लेसिया (सी.ए.एच./CAH) विरासत में मिला एक विकार है, जिसमें एड्रीनल ग्रंथि पर्याप्त मात्रा में कोर्टिसोल या ऐल्डोस्टेरोन नहीं बना पाती। कोर्टिसोल रक्त में ग्लूकोज के स्तर को बनाए रखने में मदद करता है और वसा, प्रोटीन और कार्बोहाइड्रेट के चयापचय में मदद करता है। तनाव के समय में कोर्टिसोल विशेष रूप से महत्वपूर्ण है। ऐल्डोस्टेरोन शरीर में नमक के संतुलन का नियंत्रण करता है। एंड्रोजन हार्मोन जघन (प्यूबिक) और बगलों में बालों के विकास के लिए जिम्मेदार हैं। एड्रीनल ग्रंथि के आंतरिक भाग (एड्रीनल medulla) में एपिनेफ्रिन (epinephrine) बनता है, जिसे एड्रेनलिन (adrenaline) कहा जाता है।

सी.ए.एच. के लक्षण क्या होते हैं?

गंभीर प्रकार के सी.ए.एच. (क्लासिक सी.ए.एच., classic CAH) से प्रभावित लड़कियों में जन्म के समय पुरुष की तरह के जननांग (genitalia) देखे जाते हैं। लड़कों में अक्सर कोई भौतिक लक्षण नहीं होते हैं। नवजात स्क्रीनिंग कार्यक्रमों के माध्यम से सी.ए.एच. को पहचाना जा सकता है। कुछ व्यक्तियों में सी.ए.एच. के लक्षण किशोर अवस्था या वयस्कता

तक विकसित नहीं होते हैं। इस प्रकार के सी.ए.एच. को नोन-क्लासिक (non-classic) या देर से शुरू होने वाला सी.ए.एच. (late onset) कहते हैं।

कोर्टिसोल की कमी से थकान, मांसपेशियों की कमजोरी, भूख की कमी, उल्टी, दस्त और वजन का घटना हो सकते हैं। जन्मजात शिशु में वजन न बढ़ना और स्तनपान में मुश्किल भी देखी जा सकती है। ऐल्डोस्टेरोन की कमी के लक्षण निम्न रक्तचाप, निर्जलीकरण, कम रक्त सोडियम (नमक) के स्तर, और उच्च रक्त पोटेशियम के स्तर हो सकते हैं।

एड्रीनल ग्रंथि क्लासिक सी.ए.एच. में पर्याप्त कोर्टिसोल या ऐल्डोस्टेरोन नहीं बना पाती; इसके बजाय, वह अत्यधिक एंड्रोजन बनाती है। एंड्रोजन हार्मोन के उच्च स्तर की वजह से लड़कियों में जन्म के समय पुरुष की तरह के जननांग देखे जाते हैं (virilization), लेकिन अंडकोश गायब होते हैं।

नोन-क्लासिक सी.ए.एच. से प्रभावित बच्चों में सामान्य से कम उम्र में ही जघन बाल विकसित हो सकते हैं और भगभेफ (clitoris) या लिंग के आकार में वृद्धि हो सकती है। अनियमित माहवारी या शरीर पर अत्यधिक बाल (Hirsutism) भी हो सकते हैं।

सी.ए.एच. कितना आम है?

सी.ए.एच. का सबसे आम कारण 21-hydroxylase एंजाइम की कमी है। CYP21A2 नामक जीन (gene) में समस्या होने की वजह से यह एंजाइम पर्याप्त मात्रा में नहीं बन पाता। इससे एड्रीनल ग्रंथि पर्याप्त कोर्टिसोल या ऐल्डोस्टेरोन नहीं बना पाती।

सी.ए.एच. autosomal recessive बीमारी है । इसका मतलब यह है कि प्रभावित व्यक्तियों को माता और पिता से एक-एक असामान्य जीन विरासत में मिली है । माता-पिता आमतौर पर प्रभावित नहीं होते, लेकिन उन्हें heterozygotes माना जाता है । Autosomal recessive विकारों में, प्रत्येक गर्भावस्था में एक प्रभावित बच्चा होने की 25% सम्भावना रहती है ।

सामान्य आबादी में क्लासिक सी.ए.एच. 15,000 लोगों में से लगभग 1 में होता है । नोन-क्लासिक सी.ए.एच. ज्यादा आम है और लगभग 1,000 लोगों में से 1 में होता है । विशिष्ट CYP21A2 जीन दोषों के कारण विभिन्न प्रकार के सी.ए.एच. हो सकते हैं ।

सी.ए.एच. का डायग्नोसिस कैसे किया जाता है?

अक्सर नवजात शिशुओं में नर-समान (अस्पष्ट) बाहरी जननांग होने की वजह से सी.ए.एच. का संदेह होता है । USA के सभी राज्यों में 21-hydroxylase एंजाइम की जांच नवजात शिशु के रक्त द्वारा (newborn screening) की जाती है । नमक की गंभीर कमी, निर्जलीकरण या लिंग की गलत पहचान की सम्भावनाएँ (एक लड़की को एक लड़का माना जाना) हो सकती हैं । नवजात परीक्षण रक्त में 17-हाइड्रॉक्सी प्रोजेस्टेरोन (17-OHP) के स्तर को मापता है । सी.ए.एच. में 17-OHP का स्तर बढ़ा हुआ होता है ।

सी.ए.एच. के डायग्नोसिस की पुष्टि के लिए कई अन्य जांचे की जाती हैं । इनमें 17-OHP, सोडियम, पोटेशियम और अड्रेनो-कोर्टिकोट्रॉपिक हॉर्मोन (ACTH) शामिल हैं । कभी-कभी, अल्ट्रासाउंड भी किया जाता है । अनुवांशिक (genetic) जांच की मदद भी ली जाती है ।

सी.ए.एच. का इलाज कैसे किया जाता है?

सी.ए.एच. के इलाज के लिए हार्मोन दिए जाते हैं । हायड्रोकॉर्टिसोन या इस तरह की अन्य दवाइयों को कोर्टिसोल की कमी पूरा करने के लिए उपयोग किया जाता है । यह दवाइयाँ दिन में 3 बार लेनी पड़ती हैं । ऐल्डोस्टेरोन की कमी में नमक संतुलन को बनाए रखने के लिए फ्लोरिनेफ नामक दवाई लेनी होती है । कुछ नवजात शिशुओं को मुँह से अतिरिक्त नमक देने की भी जरूरत पड़ सकती है । यह महत्वपूर्ण है कि सी.ए.एच. की सभी दवाइयाँ एक फार्मासिस्ट द्वारा ही तैयार करी जायें ।

आपके बच्चे की नियमित रूप से बाल चिकित्सक एंडोक्रिनोलॉजिस्ट द्वारा जांच होनी चाहिए, ताकि उसका पूर्ण विकास हो सके । उचित उपचार के साथ सी.ए.एच. से प्रभावित बच्चे सामान्य और स्वस्थ जीवन जी सकते हैं ।

बीमारी या किसी अन्य शारीरिक तनाव के समय हायड्रोकॉर्टिसोन की खुराक को बढ़ाने की आवश्यकता होती है, क्योंकि ऐसी परिस्थितियों में आपके बच्चे का शरीर अधिक मात्रा में हायड्रोकॉर्टिसोन नहीं बना पाता । इसे हायड्रोकॉर्टिसोन की 'तनाव खुराक' कहा जाता है । तनाव के उदाहरणों में बुखार, गंभीर दस्त, गंभीर उल्टी, गंभीर चोट या सर्जरी शामिल हैं । हायड्रोकॉर्टिसोन की तनाव खुराक के बारे में अपने चिकित्सक से बात करें ।

यदि कोई बच्चा उल्टी या बेहोशी के कारण दवा नहीं ले सकता, तो हायड्रोकॉर्टिसोन का टीका तुरंत दें । ऐसी स्थितियों के लिए आपके पास आपातकालीन हायड्रोकॉर्टिसोन किट होनी चाहिए । माता पिता को यह अंतरपैथीय (intramuscular) टीका देने की विधि सीखनी चाहिए । सभी मरीजों को रोग की चेतावनी देने वाला बैज पहनना चाहिए ।

क्या सी.ए.एच. के होने से बचा जा सकता है?

सी.ए.एच. के होने से बचा नहीं जा सकता है। पूर्व में, एक प्रयोगात्मक दवाई उन गर्भवती महिलाओं के लिए निर्धारित की गई थी, जिनको सी.ए.एच. से प्रभावित बेटी होने की सम्भावना थी। इस दवाई से असामान्य जननांग और भगशेफ के आकार में वृद्धि को रोका जा सकता था। यह प्रयोगात्मक दवाई सी.ए.एच. का इलाज नहीं करती है और आजकल इसके इस्तेमाल को बढ़ावा नहीं दिया जाता।

जिन परिवारों को सी.ए.एच. से प्रभावित बच्चा होने की चिन्ता है, उन्हें अपने एंडोक्रिनोलोजिस्ट एवं जेनेटिक काउंसलर से बात करनी चाहिए।

यह जानकारी पीडियाट्रिक एंडोक्राइन सोसाइटी के मरीज शिक्षा अनुभाग की सहायता से छपी है।

