

# पीडियाट्रिक एंडोक्रिनोलॉजी तथ्य चार्ट

## आस्टियोजेनेसिस इम्परफेक्टा

### आस्टियोजेनेसिस इम्परफेक्टा क्या है?

आस्टियोजेनेसिस इम्परफेक्टा (OI) एक आनुवंशिक हड्डी विकार है जिसमें हड्डियां नाजुक होती हैं और आसानी से टूट जाती हैं। इसे "भंगुर हड्डी रोग" भी कहा जाता है। यह एक दुर्लभ स्थिति है जो 20,000 जन्मों में से 1 को प्रभावित करती है। इसके 16 अलग-अलग प्रकार हैं जो कम गंभीर से लेकर बहुत गंभीर तक भिन्न होते हैं।

### आस्टियोजेनेसिस इम्परफेक्टा का क्या कारण है?

OI एक जीन में परिवर्तन के कारण होता है जो हड्डियों की ताकत को प्रभावित करती है। ये परिवर्तन अनायास हो सकते हैं या माता-पिता से विरासत में मिल सकते हैं। OI वाले व्यक्ति से उसके बच्चे को OI पारित होने की 50% संभावना होती है। सबसे अधिक प्रभावित होने वाली जीन कोलेजन जीन है। कोलेजन एक प्रोटीन है जो शरीर के कई हिस्सों को संरचना प्रदान करता है। OI में प्रभावित कोलेजन का प्रकार टाइप 1 है, जो त्वचा और हड्डियों को मजबूत करने में मदद करता है।

### आस्टियोजेनेसिस इम्परफेक्टा के लक्षण क्या हैं?

OI वाले बच्चे हड्डियों से संबंधित समस्याओं का अनुभव कर सकते हैं, जैसे कि टूटी हुई हड्डियां, स्कोलियोसिस और खोपड़ी की विकृति। उनका क्रद भी कम हो सकता है। अन्य संबंधित लक्षणों में आंखों के श्वेतपटल का नीला/ग्रे रंग, बहरापन, दांत की समस्याएं, त्वचा या जोड़ों का ढीलापन, और आसानी से चोट लगना शामिल है क्योंकि कोलेजन त्वचा और शरीर के अन्य भागों की संरचना में योगदान देता है।

OI के 16 प्रकारों में से, टाइप 1 सबसे कम गंभीर रूप है और टाइप 2 सबसे ज़्यादा गंभीर है। टाइप 1 OI सबसे आम रूप है और इस स्थिति वाले व्यक्तियों में कुछ ही टूटी हुई हड्डियां होती हैं। इसमें मांसपेशियों की कमजोरी, श्वेतपटल का नीला/ग्रे रंग और बहरापन भी हो सकता है। OI के प्रकार के आधार पर लक्षणों की एक विस्तृत श्रृंखला है। आपके

डॉक्टर यह समझाने में मदद कर सकते हैं कि आपके प्रकार के OI के क्या प्रभाव हो सकते हैं।

### आस्टियोजेनेसिस इम्परफेक्टा का निदान कैसे किया जाता है?

OI का निदान उन व्यक्तियों में किया जाता है जिनमें ऊपर चर्चित किए गए लक्षण हैं। इन लक्षणों का पारिवारिक इतिहास भी निदान में सहायक हो सकता है। आनुवंशिक परीक्षण OI के कुछ सामान्य कारणों की जाँच करने में मदद कर सकता है। यदि OI का जन्म से पूर्व संदेह है, तो जन्म से पहले अल्ट्रासाउंड और अन्य इमेजिंग तकनीकों के द्वारा जाँच की जा सकती है।

### आस्टियोजेनेसिस इम्परफेक्टा का इलाज कैसे किया जाता है?

उपचार में भौतिक चिकित्सा, व्यावसायिक चिकित्सा, दवाइयाँ और हड्डी की सर्जरी शामिल हो सकते हैं। हड्डी की सर्जरी में शामिल हो सकते हैं: फ्रैक्चर को ठीक करना, स्कोलियोसिस का इलाज करना और/या हड्डी की विकृति को ठीक करने में मदद करने के लिए रॉड लगाना। बिसफॉस्फोनेट्स दवाएं हैं जो हड्डी को मजबूत करने और फ्रैक्चर को रोकने में मदद कर सकती हैं। यह दवाएं मुँह के द्वारा या IV रूपों में उपलब्ध हैं।

उपचार संबंधी निर्णय आपकी चिकित्सा टीम के साथ व्यक्तिगत आधार पर लिए जाते हैं। डॉक्टरों से नियमित इलाज करवाना महत्वपूर्ण है। टीम में एंडोक्रिनोलॉजिस्ट, ऑर्थोपेडिक सर्जन, सामान्य बाल रोग विशेषज्ञ और / या भौतिक चिकित्सक शामिल हो सकते हैं। यदि आपके बच्चे में लक्षण बने रहते हैं या कोई अन्य प्रश्न हैं, तो आपको अपनी टीम से संपर्क करना चाहिए।

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