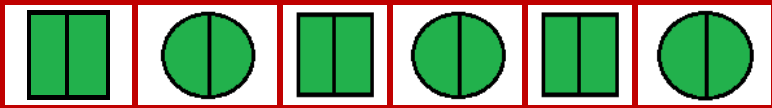
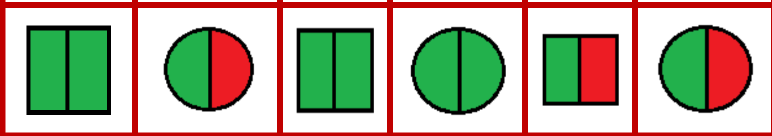
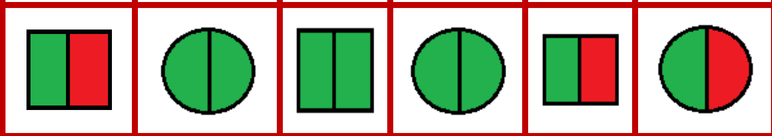
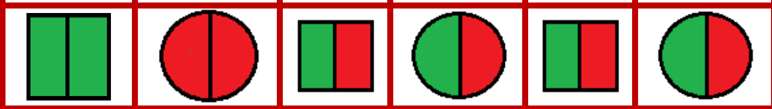
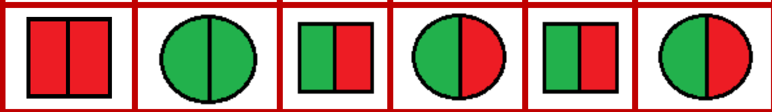
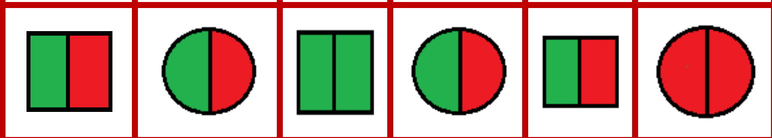
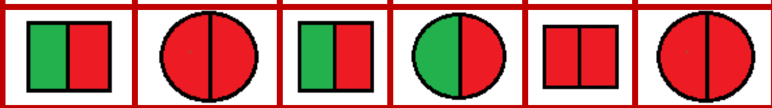
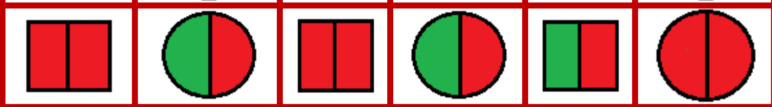
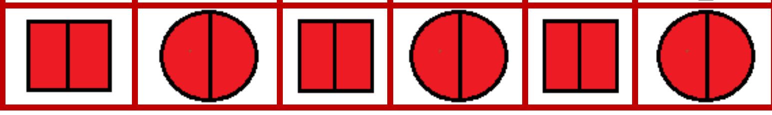
सिकल सेल रोगः

कारण, निदान एवं उपचार

सिकल सेल संस्थान छत्तीसगढ़, रायपुर
(छत्तीसगढ़ शासन का एक स्वशासी संस्थान)
जेनेटिक लैब, बॉयोकेमेस्ट्री विभाग,
पं. ज. ने. स्मृति चिकित्सा महाविद्यालय, रायपुर–492001, छत्तीसगढ़, भारत
फोन एवं फैक्स : 91–(771) 2885505, वेबसाइट : www.scic.co.in
टोल फ्री नं.– 155217

विवाह पूर्व निम्न सिकल कुण्डली मिलावें

क्र	पिता	माता	संतानों का संभावित हीमोग्लोबिन पैटर्न (यह बच्चे की पैदाइश का अनुक्रम नहीं दर्शाता)		विवाह संबंधी सलाह
1				सभी सामान्य	करें
2				50% सामान्य 50% वाहक (केरियर)	करें
3				50% सामान्य 50% वाहक	करें
4				सभी वाहक	करें
5				सभी वाहक	करें
6				25% सामान्य, 25% रोगी, 50% वाहक	सोचें
7				50% रोगी 50% वाहक	ना करें
8				50% रोगी 50% वाहक	ना करें
9				सभी रोगी	ना करें

नोट : क्रमांक 6, 7, 8 एवं 9 पैटर्न वाले स्त्री–पुरूष आपस में विवाह न करें

सिकल सेल रोग:

कारण, निदान एवं उपचार

सिकल सेल संस्थान छत्तीसगढ़, रायपुर
(छत्तीसगढ़ शासन का एक स्वशासी संस्थान)
जेनेटिक लैब, बॉयोकेमेस्ट्री विभाग,
पं. ज. ने. स्मृति चिकित्सा महाविद्यालय, रायपुर–492001, छत्तीसगढ़, भारत
फोन एवं फैक्स : 91–(771) 2885505, वेबसाइट : www.scic.co.in
टोल फ्री नं.– 155217

अमर अग्रवाल

मंत्री
लोक स्वास्थ्य एवं परिवार कल्याण,
चिकित्सा शिक्षा, वाणिज्यिक कर,
विभाग

सी-4, शंकर नगर रोड, रायपुर (छत्तीसगढ़)
दूरभाष क्र. : 0771-2221109, 0771-2510539 (कार्यालय)
: 0771-2331020, 0771-2331021 (निवास)
फैक्स : 0771-2445836

क्रमांक : ....

दिनांक : 12 NOV 2014

छत्तीसगढ़ की लगभग 10% जनसंख्या में सिकल सेल रोग का जीन पाया जाता है। यह परिस्थिति राज्य पर सामाजिक, आर्थिक दृष्टिकोण से संकट की स्थिति उत्पन्न करती है। हालाकि लम्बे समय से सिकल सेल रोग की रोकथाम तथा उपचार हेतु कोई योजना नहीं बनाई गयी थी, राष्ट्र एवं राज्य के स्वास्थ्य हित को ध्यान में रखते हुए राज्य सरकार ने राज्य की राजधानी, रायपुर में सिकल सेल रोग के उचित उपचार एवं प्रबंधन के लिए समर्पित संस्थान की स्थापना की है।

संस्थान इस घातक रोग में स्वास्थ्य लाभ देने एवं उपचार की गुणवत्ता में उतरोत्तर सुधार हेतु नवीन अनुसंधान कार्य के साथ ही साथ जनजागरूकता लाने हेतु प्रशिक्षण और परामर्श कार्यक्रम कराने के लिए भी प्रतिबद्ध है। संस्थान रोग के लिए चिकित्सकीय सेवा की आम जन तक पहुँच को बढ़ाएगा। इसके अतिरिक्त स्वास्थ्य विभाग के अधिकारियों,कर्मचारियों एवं रोगियों के परिवार के सदस्यों को भी रोग की विषम परिस्थितियों से निपटने हेतु संस्थान द्वारा प्रशिक्षण प्रदान किया जाएगा।

संस्थान राज्य तथा सम्पूर्ण भारत में सिकल सेल रोग के प्रसार को कम करने तथा नवीन उपचार विधियों के विकास हेतु अंतरविषयी अनुसंधान को बढ़ावा देने के लिए विभिन्न क्षेत्रों के विशेषज्ञों को स्थान तथा सुविधाएँ प्रदान करेगा।

आशा है कि इस पहल से रोगियों और उनके परिवार की मनोवैज्ञानिक, सामाजिक और आर्थिक समस्याएँ कम होगी। मैं पूर्णतः आश्वस्त हूँ कि सिकल सेल संस्थान छत्तीसगढ़, रायपुर सिकल सेल रोगियों के सुविधार्थ एक मील का पत्थर साबित होगा। इस महत्वपूर्ण संस्थान हेतु मेरा सहयोग एवं मार्गदर्शन सदैव बना रहेगा।

अमर अग्रवाल

प्रस्तावना

भारत में सिकल सेल मुख्य रूप से छत्तीसगढ़, मध्यप्रदेश, उड़ीसा, झारखण्ड, महाराष्ट्र, गुजरात, आंध्रप्रदेश, तेलंगाना, केरल, कर्नाटक एवं कुछ पूर्वोत्तर राज्यों में पाया जाता है। छत्तीसगढ़ में सिकल सेल जीन की प्रारंभिक जांच से पता चला है कि यह छत्तीसगढ़ की लगभग 10 प्रतिशत आबादी में फैला हुआ है। हालांकि कुछ जातियों में यह 30 प्रतिशत तक देखा गया है।

सिकल सेल जीन के इस अत्यधिक प्रसार के बावजूद भी, अधिकांश लोग माता–पिता से प्राप्त इस अनुवांशिक रोग के वैज्ञानिक आधार से अपरिचित हैं। यह हालात सिकल सेल रोगियों और उनके परिवार के लिये चिकित्सकीय बोझ के साथ–साथ गंभीर सामाजिक, मानसिक एवं आर्थिक कठनाई उत्पन्न करता है। रोग से जुड़ा सामाजिक कलंक, उनकी पीड़ा को और अधिक बढ़ा देता है।

इस रोग से जुड़ी पीड़ा और कठिनाई को देखते हुये छत्तीसगढ़ सरकार ने वर्ष 2013 में सिकल सेल रोग के निदान के लिये समर्पित 'सिकल सेल संस्थान छत्तीसगढ' की स्थापना रायपुर में की है। यह संस्थान, रोगियों और उनके परिवार के सदस्यों के लिये विशेष उपचार एवं परामर्श की सुविधा निःशुल्क प्रदान करता है। साथ ही यह संस्थान, सिकल सेल रोगियों के उपचार एवं चिकित्सा के लिये आवश्यक, प्रशिक्षित चिकित्सकों की उपलब्धता सुनिश्चित करने के लिये, राज्य के स्वास्थ्य कर्मियों को प्रशिक्षण प्रदान करता है।

हालांकि विश्व में सिकल सेल रोगियों की कुल संख्या में भारत का योगदान बहुत ज्यादा है, फिर भी विविधता पूर्ण भारतीय आबादी में बहुत कम शोध कार्य किये गये हैं। यह रोग मुख्यतः अफ्रीका, भारत एवं अन्य अविकसित एवं विकासशील देशों में पाया जाता है, जिसके कारण विकसित देशों ने इस रोग को नजरअंदाज किया है। अतः यह संस्थान सिकल सेल रोग के लिये विशिष्ट मार्कर एवं दवाओं की खोज तथा विशिष्ट चिकित्सकीय आवश्यकताओं को पूरा करने के लिये अत्याधुनिक अनुसंधान को आगे बढ़ाने के लिये समर्पित है।

यह पुस्तक, सिकल सेल रोग से लड़ने के हमारे संकल्प की दिशा में, स्वास्थ्य कर्मियों को प्रशिक्षित करने के लक्ष्य को पूरा करने का एक छोटा प्रयास है। मैं आशा करता हूं कि, यह पुस्तक स्वास्थ्य कर्मियों के साथ–साथ सामान्य लोगों को भी सिकल सेल रोग से संबंधित अद्यतन जानकारी से अवगत कराएगी। इस पुस्तक में सुधार के लिए मैं पाठकों से टिप्पणियों एवं सुझावों को सहर्ष आमंत्रित करता हूं।

प्रो.(डॉ.) पी. के. पात्रा
महानिदेशक
सिकल सेल संस्थान छत्तीसगढ
रायपुर, छ.ग.

प्रथम संस्करण, नवम्बर 2014

संपादक मंडलः
डॉ. पी.के. पात्रा, महानिदेशक, सिकल सेल संस्थान छत्तीसगढ़, रायपुर

डॉ. पी.के. खोडियार, निदेशक–चिकित्सा, सिकल सेल संस्थान छत्तीसगढ़, रायपुर

डॉ. एल.वी.के.एस. भास्कर, वरिष्ठ वैज्ञानिक, सिकल सेल संस्थान छत्तीसगढ़, रायपुर

डॉ. हृषीकेश मिश्रा, वैज्ञानिक (बायोइंफॉर्मेटिक्स), सिकल सेल संस्थान छत्तीसगढ़, रायपुर

डॉ. आदित्य नाथ झा, वैज्ञानिक, सिकल सेल संस्थान छत्तीसगढ़, रायपुर

लेखन एवं सहयोगः
डॉ. एल.वी.के.एस.भास्कर, वरिष्ठ वैज्ञानिक, सिकल सेल संस्थान छत्तीसगढ़, रायपुर

डॉ. चन्द्रविकास राठौर, जनरल ड्यूटी मेडिकल ऑफिसर, सिकल सेल संस्थान छत्तीसगढ़, रायपुर

डॉ. राधा रानी साहू , काउंसलर, सिकल सेल संस्थान छत्तीसगढ़, रायपुर

डॉ. हृषीकेश मिश्रा, वैज्ञानिक (बायोइंफॉर्मेटिक्स), सिकल सेल संस्थान छत्तीसगढ़, रायपुर

डॉ. आदित्य नाथ झा, वैज्ञानिक, सिकल सेल संस्थान छत्तीसगढ़, रायपुर

सुश्री ज्योति राठौर, ट्रेनिंग ऑफिसर, सिकल सेल संस्थान छत्तीसगढ़, रायपुर

श्री आनन्द देव ताम्रकार, ट्रेनिंग को–आर्डिनेटर, सिकल सेल संस्थान छत्तीसगढ़, रायपुर

डिजाइन एवं लेआउटः
डॉ. चन्द्र विकास राठौर, जनरल ड्यूटी मेडिकल ऑफिसर, सिकल सेल संस्थान छत्तीसगढ़, रायपुर

श्री आनन्द देव ताम्रकार, ट्रेनिंग को–आर्डिनेटर, सिकल सेल संस्थान छत्तीसगढ़, रायपुर

टंकण :
श्री प्रमोद कुमार पटेल, बायोकेमेस्ट्री विभाग, पं. ज. ने. स्मृति चिकित्सा महाविद्यालय, रायपुर

श्री दीपक कुमार यादव, बायोकेमेस्ट्री विभाग, पं. ज. ने. स्मृति चिकित्सा महाविद्यालय, रायपुर

श्री घनश्याम साहू , बायोकेमेस्ट्री विभाग, पं. ज. ने. स्मृति चिकित्सा महाविद्यालय, रायपुर

प्रकाशकः

सिकल सेल संस्थान छत्तीसगढ़, रायपुर

विषय–सूची

इकाई–1 सिकल सेल रोग और पैथोफिजियोलोजी

1.1 सिकल सेल रोग/एनीमिया 1

1.2 आनुवांशिकी 1

1.3 स्थिति 2

1.4 पैथोफिजियोलॉजी 2

1.5 सिकल सेल ट्रेट 3

इकाई–2 सिकल सेल एनीमिया के लिए प्रयोगशाला परीक्षण

2.1 हीमोग्लोबिन संरचना एवं प्रकार 4

2.2 हीमोग्लोबीन एस 5

2.3 सिकल हीमोग्लोबीन का त्वरित परीक्षण 5

2.3.1 सॉल्यूबिलिटी टेस्ट 5

2.3.2 सिकलिंग टेस्ट 7

2.4 सामान्य तथा असामान्य हीमोग्लोबिन की पहचान 8

2.4.1 इलेक्ट्रोफोरेसिस 8

2.4.2 आइसोइलेक्ट्रिक फोकसिंग 11

2.4.3 कैपिलरी इलेक्ट्रोफोरेसिस 12

2.4.4 हाई परफॉर्मेंस लिक्विड क्रोमेटोग्रॉफी 12

2.5 नवजात शिशुओं की स्क्रीनिंग 14

2.6 आणविक नैदानिकी 14

2.6.1 रेस्ट्रिक्शन फ्रेगमेंट लेंथ पॉलीमॉर्फिजम 14

2.6.2 डी. एन. ए. सिक्वेंसिंग 15

2.7 सिकल सेल रोग निदान का भविष्य 15

इकाई–3 सिकल सेल एनीमिया के लक्षण और उपचार

3.1 सामान्य स्वास्थ्य प्रबंधन 17

3.2 बुखार एवं संक्रमण 18

3.3	डैक्टाइलाइटिस या हेंड फुट सिन्ड्रोम	20
3.4	एप्लास्टिक क्राइसिस	21
3.5	स्प्लीनिक सेक्वेस्ट्रेशन	22
3.6	दर्द	23
3.7	प्रायपिज्म	26
3.8	तंत्रिका तंत्र संबंधी जटिलताएं	27
3.9	आयरन ओवरलोड	29
3.10	फेफड़े के रोग	30
3.11	लेग अल्सर	31
3.12	पीलिया	32
3.13	दृष्टि क्षमता में कमी	32
3.14	गर्भावस्था और गर्भनिरोध	33
3.15	नवजात शिशु स्क्रीनिंग	34
3.16	प्रबंधन का मॉडल	35
3.17	परिदृश्य	36
3.18	निष्कर्ष	37
इकाई–4	परामर्श	
4.1	फैलाव	38
4.2	रोगी की पहचान	38
4.3	उम्रवार–परामर्श	39
4.4	परामर्शः आहार प्रबंधन	41
4.5	क्या करें / क्या न करें	41
	संदर्भ सूची	42

इकाई–1

सिकल सेल रोग और पैथोफिजियोलोजी

1.1 सिकल सेल रोग/एनीमिया

सिकल सेल रोग माता–पिता से प्राप्त असामान्य जीन से उत्पन्न आनुवांशिक विकार है। सामान्य लाल रक्त कोशिकाएं (RBC) उभयावतल डिस्क के आकार की होती हैं और रक्त वाहिकाओं में आसानी से प्रवाहित होती हैं, लेकिन सिकल सेल रोग में लाल रक्त कोशिकाओं का आकार अर्धचंद्र /हंसिया (सिकल) जैसा हो जाता है। ये असामान्य लाल रक्त कोशिकाएं (RBC) कठोर और चिपचिपी होती हैं तथा विभिन्न अंगों में रक्त प्रवाह को अवरुद्ध करती हैं। अवरूद्ध रक्त प्रवाह के कारण तेज दर्द होता है और विभिन्न अंगो को क्षति पहुँचाता है।

वैज्ञानिक अनुसंधान में पाया गया है कि सिकल सेल जीन मलेरिया के प्रति आंशिक सुरक्षा प्रदान करता है और सामान्यतः मलेरियाग्रस्त क्षेत्रों में पाया जाता है। जैव विकास के दौरान सिकल सेल जीन अफ्रीकी पूर्वजों में उत्पन्न हुआ और इसके मलेरिया प्रतिरोधी गुण के कारण अन्य मलेरियाग्रस्त क्षेत्रों में भी तेजी से फैल गया। यह अफ्रीका के अलावा भूमध्य सागर, मध्य पूर्व और भारत में पाया जाता है। यह बीमारी यूरोप, अमेरिका और कैरेबियन क्षेत्र में भी पायी गयी है भारत में यह छत्तीसगढ़, उड़ीसा, महाराष्ट्र, गुजरात, मध्यप्रदेश, तमिलनाडु और केरल के कुछ हिस्सों में पायी जाती है।

1.2 आनुवांशिकी

लाल रक्त कोशिकाएं, अस्थि–मज्जा में बनती हैं और इनकी औसत आयु 120 दिन होती है। सिकल सेल लाल रक्त कोशिकाओं का जीवन काल केवल 10–20 दिनों का होता है और अस्थि मज्जा उन्हें तेजी से पर्याप्त मात्रा में बदल नहीं पाती है। नतीजन शरीर में लाल रक्त कोशिकाओं की समान्य संख्या और हीमोग्लोबिन की कमी हो जाती है। लाल रक्त कोशिकाओं के आकार में परिवर्तन हीमोग्लोबिन जीन के एक न्युक्लियोटाइड में उत्परिवर्तन से होता है। जिसके कारण असामान्य हीमोग्लोबिन का संश्लेषण होता है।

सिकल सेल ट्रेट व्यक्ति को एक सामान्य जीन एक जनक से, और एक असामान्य जीन दूसरे जनक से प्राप्त होता है। इनमें आम तौर पर कोई लक्षण नहीं मिलते हैं, लेकिन वे अपनी संतान को सिकल हीमोग्लोबिन जीन प्रदान करते हैं।

1.3 स्थिति

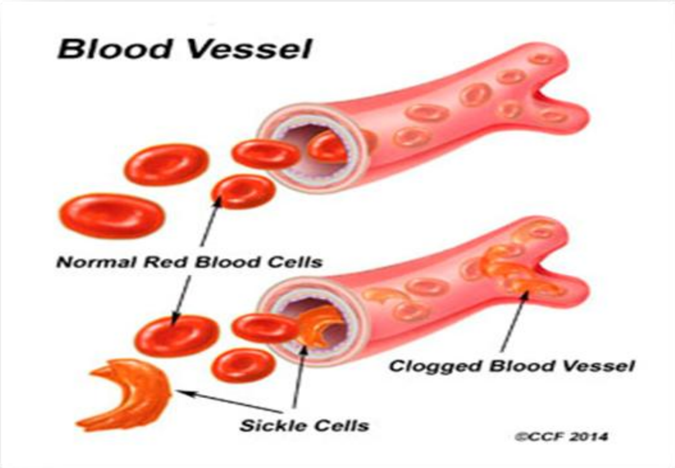
सिकल सेल एनीमिया का कोई इलाज उपलब्ध नहीं है। हालांकि रोग की जटिलताओं के और एनीमिया के उपचार से रोगियों में लक्षण और रोग की जटिलताओं को कम किया जा सकता है। रक्त मज्जा और स्टेम सेल प्रत्यारोपण के द्वारा सीमित लोगों का इलाज किया जा सकता है।

सिकल सेल एनीमिया हर व्यक्ति में भिन्न होता है। कुछ लोगों को दीर्घावधि दर्द या थकान होती है। हालांकि स्वास्थ्य की गुणवत्ता में सुधार, उचित देखभाल और उपचार के द्वारा रोगियों के जीवन में सुधार लाया जा सकता हैं।

सिकल सेल एनीमिया के कई रोगी ऐसे भी हैं जो उचित उपचार और देखभाल की वजह से चालीसवें/पचासवें वर्ष या उससे अधिक आयु में भी जीवन व्यतीत कर रहे हैं।

1.4 पैथोफिजियोलॉजी

जीन उत्परिवर्तन के कारण हीमोग्लोबीन प्रोटीन के β चेन के छठें अमीनो एसिड ग्लुटामिक एसिड का वैलीन द्वारा प्रतिस्थापन हो जाता है। जिससे हीमोग्लोबीन की संरचना एवं क्रियाओं में बदलाव हो जाता है और सिकल सेल रोग उत्पन्न करता है। इस उत्परिवर्तन के कारण, ऑक्सीजन के सामान्य स्तर की स्थिति में सिकल हीमोग्लोबीन की सेकेण्डरी, टरशियरी या क्वाटरनरी संरचना पर कोई स्पष्ट प्रभाव नहीं होता है। लेकिन ऑक्सीजन की कम उपलब्धता में सिकल हीमोग्लोबीन पोलीमेराइज होकर एक लम्बी तथा रस्सी जैसी संरचना बना लेती है। इस कारण आर.बी.सी. (R.B.C.) का आकार बदलकर हँसिये जैसा हो जाता है। ये विकृत आर.बी.सी. छोटी रक्त वाहिकाओं में अवरोध उत्पन्न करती हैं और रक्त वाहिकाओं तथा विभिन्न अंगों की संरचना को क्षति पहुँचाने के साथ–साथ दर्द एवं सिकल सेल रोग के अन्य लक्षण को उत्पन्न करती हैं।



चित्र 1: सामान्य लाल रक्त कोशिकाएं एवं सिकल सेल

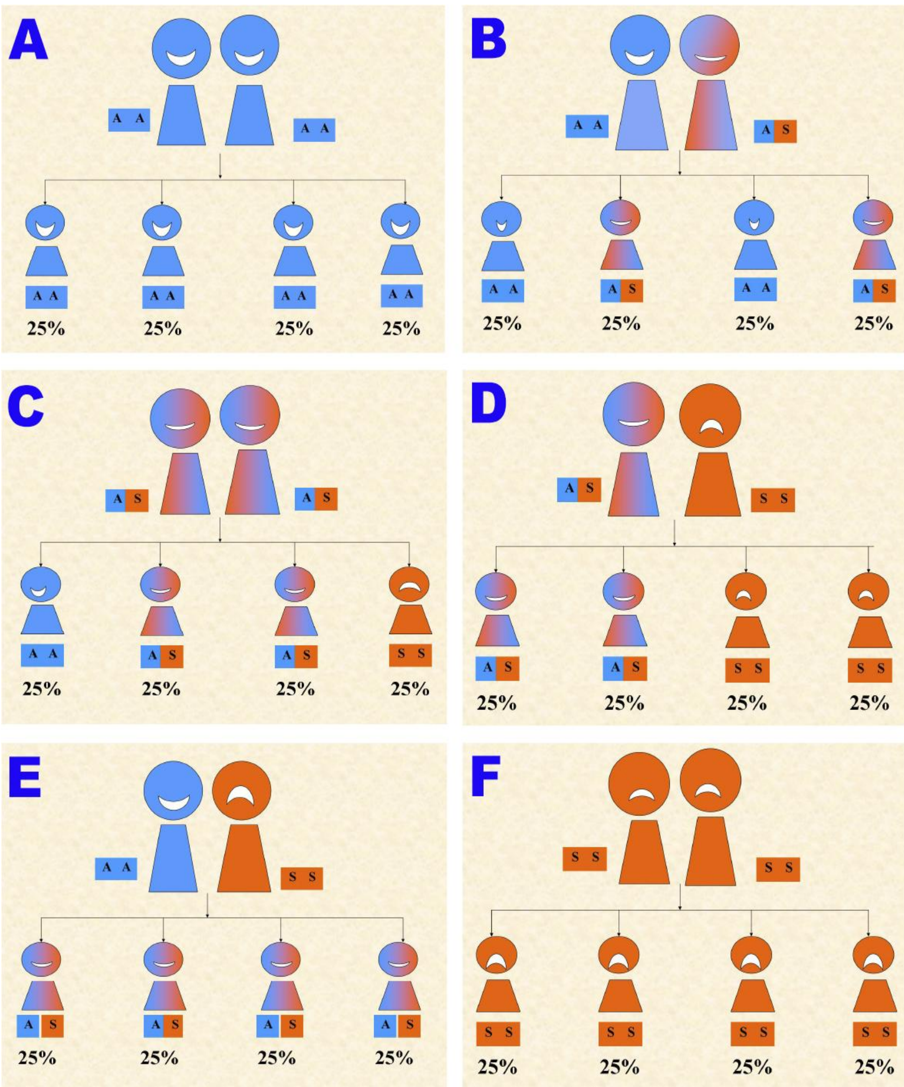
मुख्यतः सिकल सेल रोग में हीमोलाइसिस और वैसो–ओक्क्लुसिव क्राइसिस होता है।

- हीमोलाइसिस के परिणामस्वरुप एनीमिया तथा नाइट्रिक ऑक्साइड की कमी हो जाती है जो वेस्कुलर इण्डोथेलियल क्षति, पल्मोनरी हाइपरटेंशन, प्रायपिज्म और स्ट्रोक के रूप में जटिलताओं को जन्म देती है।
- वेसो–ओक्लुसन के कारण इस्चिमिया, तेज दर्द और अंगों में क्षति होती है।

सिकल सेल रोग, सिकल सेल एनीमिया के अलावा कम्पाउण्ड हेटेरोजाइगोटिक स्थिति को भी संदर्भित करता है। कम्पाउण्ड हेटेरोजाइगोटिक स्थिति में एक β ग्लोबीन जीन में HbC, HbS β थेलेसेमिया HbD या HbO का उत्परिवर्तन होता है। सिकल सेल रोग में HbS कुल हीमोग्लोबिन का 50% से ज्यादा होता है।

1.5 सिकल सेल ट्रेट

ऐसे व्यक्ति जो माता पिता से एक सामान्य और दूसरा असामान्य हीमोग्लोबिन जीन प्राप्त करता है उसे सिकल सेल ट्रेट कहते है। ऐसे व्यक्ति के शरीर में दोनो ही सामान्य और सिकल हीमोग्लोबिन बनता है और आम तौर पर कुछ लक्षणों के साथ सामान्य जीवन व्यतीत करता है। चूँकि ऐसे व्यक्ति में एक सामान्य और दूसरा उत्परिवर्तित हीमोग्लोबिन जीन होता है, ये अपने बच्चों को सिकल हीमोग्लोबिन जीन प्रदान कर सकते हैं। जिसे चित्र 2 में दर्शाया गया है। जब माता–पिता दोनो ही सिकल सेल ट्रेट होते हैं तब प्रत्येक बच्चे में दोनो सामान्य जीन के विरासत में मिलने की संभावना 25% एक सामान्य और एक उत्परिवर्तित 50% तथा दोनो उत्परिवर्तित हीमोग्लोबिन जीन मिलने की संभावना 25% होती है।



चित्र 2: **सिकल सेल वंशानुगतता का विवरण**

इकाई –2

सिकल सेल एनीमिया के लिए प्रयोगशाला परीक्षण

2.1 हीमोग्लोबिन संरचना एवं प्रकार

हीमोग्लोबिन एक लौह युक्त प्रोटीन है, जो चार ग्लोबिन चेन्स से मिल कर बनी है। इन ग्लोबिन चेन्स को संरचना के आधार पर चार प्रकारों एल्फा, बीटा, गामा तथा डेल्टा में बांटा गया है। हीमोग्लोबिन द्वारा ऑक्सीजन का परिवहन करने की क्षमता मुख्य रूप से इन ग्लोबिन चेन्स पर निर्भर करती है। सामान्य हीमोग्लोबिन के प्रकार हैं: हीमोग्लोबिन ए, हीमोग्लोबिन ए–2 और हीमोग्लोबिन–एफ (फीटल हीमोग्लोबिन)। हीमोग्लोबिन ए, दो एल्फा तथा दो बीटा चेन्स से मिल कर बना होता है तथा वयस्कों में पाये जाने वाले हीमोग्लोबिन का 95–98% भाग होता है। हीमोग्लोबिन ए–2 दो एल्फा तथा दो डेल्टा चेन्स से मिल कर बना होता है तथा वयस्कों में पाये जाने वाले हीमोग्लोबिन का 2–3% भाग होता है। हीमोग्लोबिन एफ दो एल्फा तथा दो गामा चेन्स से मिल कर बना होता है तथा मुख्य रूप से गर्भावस्था में भ्रूण द्वारा बनाया जाता है। जन्म के बाद इसका उत्पादन तेजी से घटता है तथा 1–2 साल की आयु तक यह हीमोग्लोबिन की कुल मात्रा का 1–2% रह जाता है। नवजात शिशुओं में दो प्रकार की गामा चेन्स होती हैं।

Gγ चेन (हीमोग्लोबिन G2) में अमीनों एसिड श्रृंखला में 136 वें स्थान पर ग्लाइसीन पाया जाता है। इसी प्रकार Aγ चेन (हीमोग्लोबिन G1) में अमीनो एसिड श्रृंखला में 136 वें स्थान पर एलीनिन पाया जाता है। इसके अतिरिक्त मानव भ्रूण में आरम्भिक अवस्था में ε चेन भी देखी जाती है (तालिका–2)। हीमोग्लोबिन विकृतियों की जांच सामान्य तौर पर व्यक्ति के रक्त सैम्पल में मौजूद हीमोग्लोबिन के विभिन्न प्रकारों तथा उन मात्राओं का परीक्षण है।

ग्रीक संकेत	ग्रीक नाम	अमीनो एसिड की संख्या	अंग में पाया जाता है	क्रोमोसोम
α	एल्फा	141	भ्रूण, वयस्क	16
β	बीटा	146	वयस्क	11
Δ	डेल्टा	146	वयस्क	11
γ	गामा	146	भ्रूण का लिवर, तिल्ली, अस्थि–मज्जा	11
ε	एप्साइलन	146	भ्रूण योक सैक	11
Z	जीटा	146	भ्रूण योक सैक	16

तालिका 1– हीमोग्लोबिन में पाई जाने वाली ग्लोबिन श्रृंखला

2.2 हीमोग्लोबीन एस

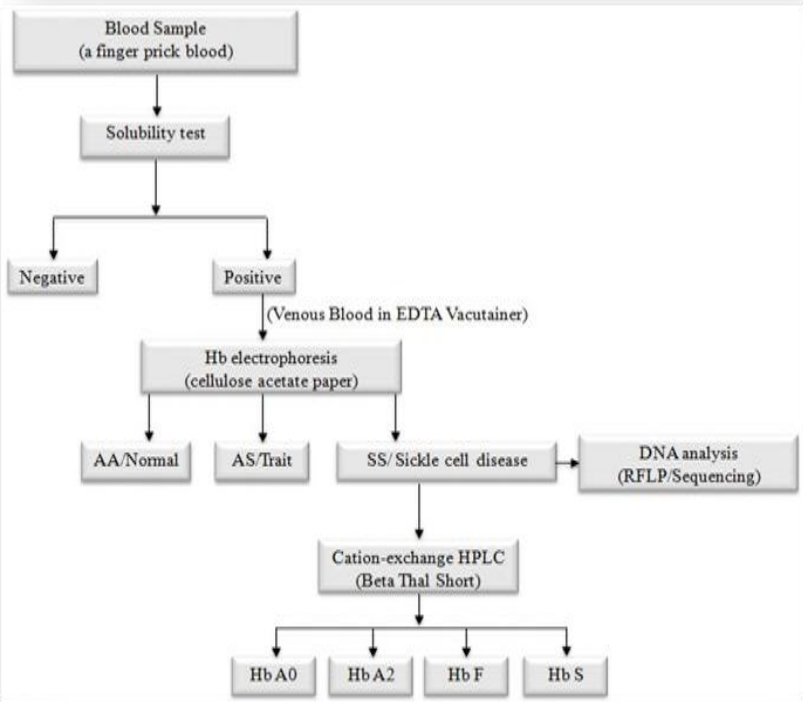
सिकल हीमोग्लोबिन (हीमोग्लोबिन एस), हीमोग्लोबिन का एक प्रकार है जिसमें दो सामान्य α–ग्लोबिन चेन तथा दो असामान्य β–ग्लोबिन चेन पाई जाती है जिसमें छठे स्थान पर अमीनो एसिड ग्लूटामिक एसिड के स्थान पर वेलीन पाया जाता है। इसलिये इसे β6 glu → val से निरूपित करते हैं। β ग्लोबिन चेन में होने वाले इस उत्परिवर्तन से ऑक्सीजन की कमी के दौरान हीमोग्लोबिन कठोर पॉलिमर संरचना बना लेता है, जो लाल रक्त कणिकाओं के आकार को बदल कर हंसिये जैसा बना देता है {3}। आमतौर पर ऐसी लाल रक्त कणिकायें अर्धचन्द्राकार रूप में दिखाई देती हैं, जिनमें केन्द्रीय भाग में हल्के रंग का अभाव होता है। ऑक्सीजन रहित हीमोग्लोबिन–एस के पॉलीमराइजेशन के कारण लाल रक्त कणिकायें कुछ अन्य आकारों में भी मिल सकती है जैसे– एन्वेलॅप सेल, फिलामेंट आकार, क्रीसेंट आकार आदि।

2.3 सिकल हीमोग्लोबीन का त्वरित परीक्षण

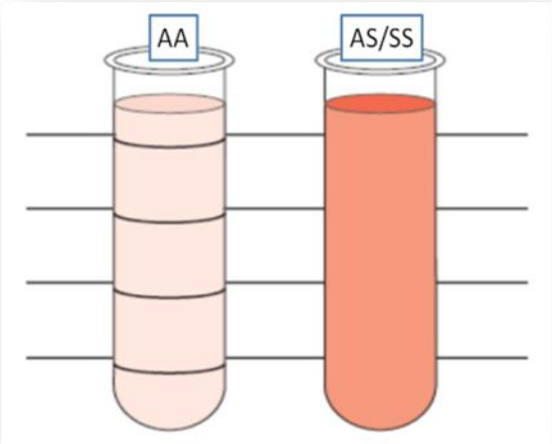
सिकल हीमोग्लोबिन की त्वरित पहचान करने के लिये सिकलिंग तथा सॉल्यूबिलिटी जांच की जाती है।

2.3.1 सॉल्यूबिलिटी टेस्ट

सॉल्यूबिलिटी जांच अनॉक्सीकृत हीमोग्लोबिन एस की हाई–फास्फेट बफर में कम घुलनशीलता पर आधारित है। हाई फास्फेट बफर में एक अनाक्सीकरण एजेंट मेटाबाईसल्फाइट होता है। जब रक्त को अनाक्सीकरण एजेंट के साथ मिलाया जाता है, हीमोग्लोबिन एस लिक्विड क्रिस्टल बना लेता है जो फास्फेट बफर को धुंधला कर देता है। अन्य हीमोग्लोबिन जो अनाक्सीकरण एजेंट में ज्यादा घुलनशील है, फॉस्फेट बफर को पारदर्शी बनाये रखते हैं। धुंधला सॉल्यूशन सकारात्मक परीक्षण प्रदर्शित करता है तथा इसे इसके आर–पार कागज पर खींची गई लाइनों को देख



चित्र 3: सिकल सेल रोग के परीक्षण के लिए



चित्र 4: **स्क्रीनिंग परियोजनाओं में इस्तेमाल सिकल सेल घुलनशीलता परीक्षण (सॉल्युबिलिटी टेस्ट)**

कर पता लगाते हैं। सकारात्मक परीक्षण में लाइनें धुंधले सॉल्यूशन के कारण दिखाई नहीं देती हैं। यदि कागज पर खींची गई लाइनें सॉल्यूशन के आर–पार दिखाई देती है तो यह नकारात्मक परिणाम को इंगित करता है (चित्र 4)।

जांच के लिये एन्टीकांगुलेंट (रक्त का थक्का जमने से रोकने वाले पदार्थ) जैसे EDTA, हिपेरिन या सोडियम सिट्रेट को रक्त के साथ मिलाया जाता है। रक्त सैम्पल को 4°C पर तीन सप्ताह तक जांच के लिये सुरक्षित रखा जा सकता है। एक पॉजिटिव कन्ट्रोल (AS) जिसमें 30–45% हीमोग्लोबिन एस होता है तथा एक निगेटिव कन्ट्रोल (AA) को प्रत्येक सैम्पल के साथ जांच करना चाहिये। सॉल्यूबिलिटी जांच एक क्वालिटेटिव टेस्ट है तथा हीमोग्लोबिन एस रोग (SS) तथा हीमोग्लोबिन–S ट्रेट (AS) के बीच अंतर नहीं बता सकता है।

बॉक्स1 – रिएजेन्ट्स बनाने एवं सॉल्युबिलिटी टेस्ट की विधि

रीएजेंट्स–

- स्टॉक 2.58 M फॉस्फेट बफर : 239.66 ग्राम K_2HPO_4 तथा 164 ग्राम KH_2PO_4 को डिस्टिल्ड वाटर में घोलें। इसके बाद कुल आयतन को डिस्टिल्ड वाटर मिला कर 1 लिटर कर लें। बफर का pH 6.5 होना चाहिये।
- सोडियम मेटाबाइसल्फाइट/सोडियम डाइथायोनाइट।
- बफर को सामान्य कमरे के तापमान पर रखा जा सकता है और जब तक उसमें कोई गंदलापन या गंदगी न हो, उपयोग किया जा सकता है।

विधि–

- एक ठीक से नामांकित ट्यूब में पिपेट से 1 मिली लीटर बफर लें।
- एक डिस्पोजेबल पाश्चर पिपेट से रक्त की दो बूंदें इसमें डालें तथा ठीक से मिलायें।
- ट्यूब में एक चुटकी (10–20 मिली ग्राम) सोडियम डाइथायोनेट या सोडियम मेटाबाइसल्फाईट पाउडर लें।
- ठीक से मिलायें तथा रीडिंग लें।
- इन्हीं निर्देशों का पालन करते हुये पॉजिटिव व निगेटिव कन्ट्रोल सैम्पल की भी जांच करें।

एक अन्य हीमोग्लोबिन प्रकार हीमोग्लोबिन सी (HbC) भी सिकलिंग करता है तथा सॉल्यूबिलिटी टेस्ट में सकारात्मक परिणाम देता है। कुछ फिजियोलॉजिक कारण भी हैं जो गलत सकारात्मक या नकारात्मक परिणाम दे सकते हैं। एरिथ्रोसाइटोसिस, हाइपरग्लोबुलिनीमिया, अत्यधिक ल्यूकोसाइटोसिस तथा हाइपरलिपिडीमिया गलत सकारात्मक परिणाम दे सकते हैं। इसके अतिरिक्त ऐसा व्यक्ति जिसमें हीमोग्लोबिन की मात्रा 7.0 ग्राम/डेसी लिटर से कम हो, गलत नकारात्मक परिणाम दे सकता है। ऐसे व्यक्ति में पैक्ड एरिथ्रोसाइट्स (0.01 मिली लिटर) का सॉल्यूबिलिटी टेस्ट के लिये उपयोग इस त्रुटि को ठीक कर सकता है। छः माह से कम आयु के शिशुओं में तथा ऐसे व्यक्तियों में जिन्हें हाल में ब्लड ट्रांसफ्यूजन दिया गया हो, सॉल्यूबिलिटी टेस्ट, हीमोग्लोबिन एस की कम मात्रा के कारण नकारात्मक परिणाम दे सकता है। इसलिये HbS की उपस्थिति की पुष्टि तथा दो अवस्थाओं (AS तथा SS) के बीच अन्तर करने के लिये एल्कलाइन pH पर हीमोग्लोबिन इलेक्ट्रोफोरेसिस करना चाहिये।

2.3.2 सिकलिंग टेस्ट

सिकलिंग टेस्ट में ऐसी स्थितियां पैदा की जाती हैं कि ऑक्सीजन का स्तर कम हो जाये जो कि लाल रक्त कणिकाओं में सिकलिंग को प्रेरित करता है। इस टेस्ट में रक्त की एक बूंद को सोडियम मेटाबाइसल्फाइट के साथ मिश्रित करके एक स्लाइड पर कवर स्लिप द्वारा सील किया जाता है। सोडियम मेटाबाइसल्फाइट ऑक्सीहीमोग्लोबिन को अपचयित करके सिकलिंग प्रक्रिया को बढ़ाता है। सकारात्मक टेस्ट में हंसिये के आकार की लाल रक्त कणिकाएं दिखाई देती है। कभी–कभी इस प्रक्रिया में 24 घंटे तक लगते हैं। ऐसी परिस्थिति में स्लाइड को एक नम पेट्रीडिश में रखते हैं जिससे तापमान सही बना रहे। यदि सोडियम मेटाबाइसल्फाइट खराब हो गया हो या कवर स्लिप द्वारा स्लाइड को ठीक से सील न किया गया हो तो गलत नकारात्मक परिणाम मिल सकते हैं। एक सकारात्मक परिणाम सिकल सेल रोग तथा ट्रेट में अंतर नहीं कर सकता है। स्लाइड को ठीक से देखना चाहिये तथा कवर स्लिप के किनारों पर विशेष ध्यान देना चाहिये।

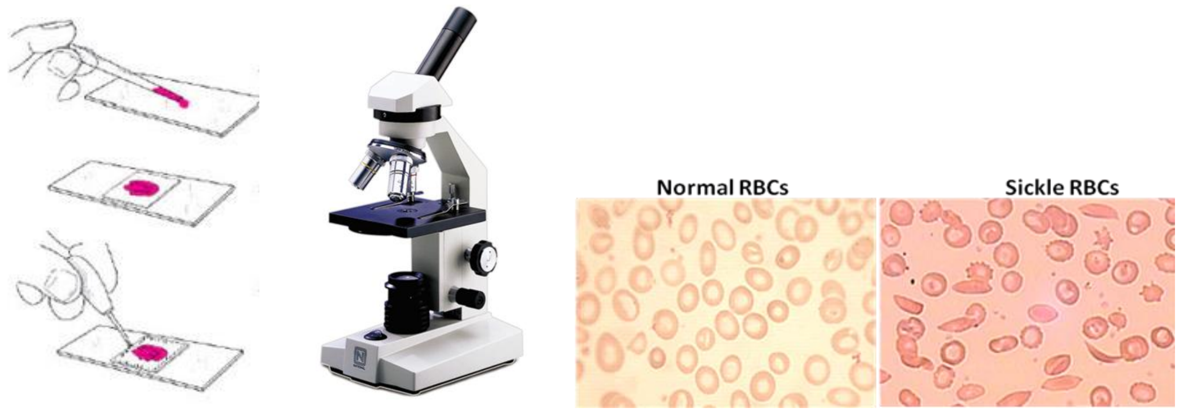
बॉक्स 2 – रिएजेन्ट्स बनाने एवं सिकलिंग टेस्ट की विधि

रीएजेंट्स–

- 2% मेटाबाइसल्फाइट : 0.2 ग्राम सोडियम मेटा बाइ सल्फाइट को 10 मिली लिटर डिस्टिल्ड वाटर में ठीक से मिलाइये।
- हर बार नया रीजेन्ट बनायें।

विधि–

- ताजा रक्त सैम्पल को किसी एन्टीकागुलेन्ट के साथ मिलायें।
- एक स्लाइड पर रक्त सैम्पल की एक बूंद को 2% सोडियम मेटा बाइ सल्फाइट के साथ मिलायें।
- मिश्रण को कवर स्लिप से ढ़क दें तथा किनारों को मोम–वेसलीन मिश्रण से या नेल वार्निश से सील करें।
- तत्पश्चात् स्लाइड को कमरे के सामान्य तापमान पर 1–4 घंटे तक रखें।
- स्लाइड का निरीक्षण माइक्रोस्कोप द्वारा करें।



चित्र 5: **सिकलिंग टेस्ट का चित्रांकन**

2.4 सामान्य तथा असामान्य हीमोग्लोबिन की पहचान

सामान्य तथा असामान्य हीमोग्लोबिन के प्रकारों तथा मात्रा का मूल्यांकन करने की कई विधियां है। इन विधियों द्वारा रक्त में उपस्थित विभिन्न हीमोग्लोबिन प्रकारों को अलग–अलग किया जा सकता है, जिससे उनकी पहचान की जा सके तथा मात्रा को नापा जा सके। हीमोग्लोबिन इलेक्ट्रोफोरेसिस पारंपरिक रूप से विभिन्न प्रकार के हीमोग्लोबिन की पहचान करने के लिये उपयोग किया जाता है। HPLC, HbS सहित विभिन्न हीमोग्लोबिन प्रकारों को पहचानने के लिये सबसे ज्यादा उपयोग किये जाने वाली विधि है। आइसोइलेक्ट्रिक फोकसिंग बड़ी प्रयोगशालाओं में उपयोग की जाने वाली एक बेहद संवेदनशील विधि है। इन विधियों के द्वारा हीमोग्लोबिन के विभिन्न प्रकारों का उनके भौतिक व रसायनिक गुणों के आधार पर मूल्यांकन किया जाता है।

2.4.1 इलेक्ट्रोफोरेसिस

इलेक्ट्रोफोरेसिस का सिद्धान्त इस तथ्य पर आधारित है कि विभिन्न प्रकार के हीमोग्लोबिन का विद्युत आवेश अलग–अलग होता है तथा विद्युत क्षेत्र में भिन्न प्रकार से गति करते हैं। कई प्रोटीन जिन पर कुल ऋणात्मक आवेश होता है, विद्युत क्षेत्र में कैथोड ('काला'; 'ऋणात्मक') अंत से एनोड ('लाल धनात्मक') अंत की ओर गति करती हैं। विभिन्न प्रोटीनों की स्थिति स्टेनिंग या एंजाइमेटिक रिएक्शन द्वारा पता लगाई जाती है।

बॉक्स 3 – रिएजेन्ट्स बनाने एवं इलेक्ट्रोफोरेसिस टेस्ट की विधि

रीजेंट्स तथा उपकरणः

- इलेक्ट्रोफोरेसिस बफरः ट्रिस हाइड्राक्सी मिथाइल अमीनोमीथेन (ट्रिस) 10.2 ग्राम, EDTA (डाइसोडियम सॉल्ट) 0.6 ग्राम, बोरिक एसिड 3.2 ग्राम, डिस्टिल्ड वाटर 1 लिटर। बफर 4°C तापमान पर संग्रहित किया जाना चाहिये और इसे बिना खराब हुये दस बार तक इस्तेमाल किया जा सकता है।
- फिक्सेटिव/स्टेन सॉल्यूशनः पांस्यू एस 5 ग्राम, ट्राइक्लोरोएसिटिक एसिड 7.5 ग्राम, डिस्टिल्ड एसिड 30ml, डिस्टिल्ड वाटर 1 लिटर।
- डीस्टेनिंग सॉल्यूशन 3% (V/V): एसिटिक एसिड 30 मिली लिटर, डिस्टिल्ड वाटर 1 लिटर।
- हीमोलाइजिंग रीजेन्ट 0.5% (V/V) ट्राइटन एक्सः 100 मिली ग्राम/लिटर पोटेशियम साइनाइट में।
- एक बिजली सप्लाई जो लगातार 0.80 मिली एम्पियर तथा 400 वोल्ट तक करंट देने में सक्षम हो।
- एक क्षैतिज इलेक्ट्रोफोरेसिस टैंक जिसमें ब्रिज गेप को आवश्यकतानुसार बदला जा सके तथा कैथोड व एनोड सिरे चिन्हांकित हों।

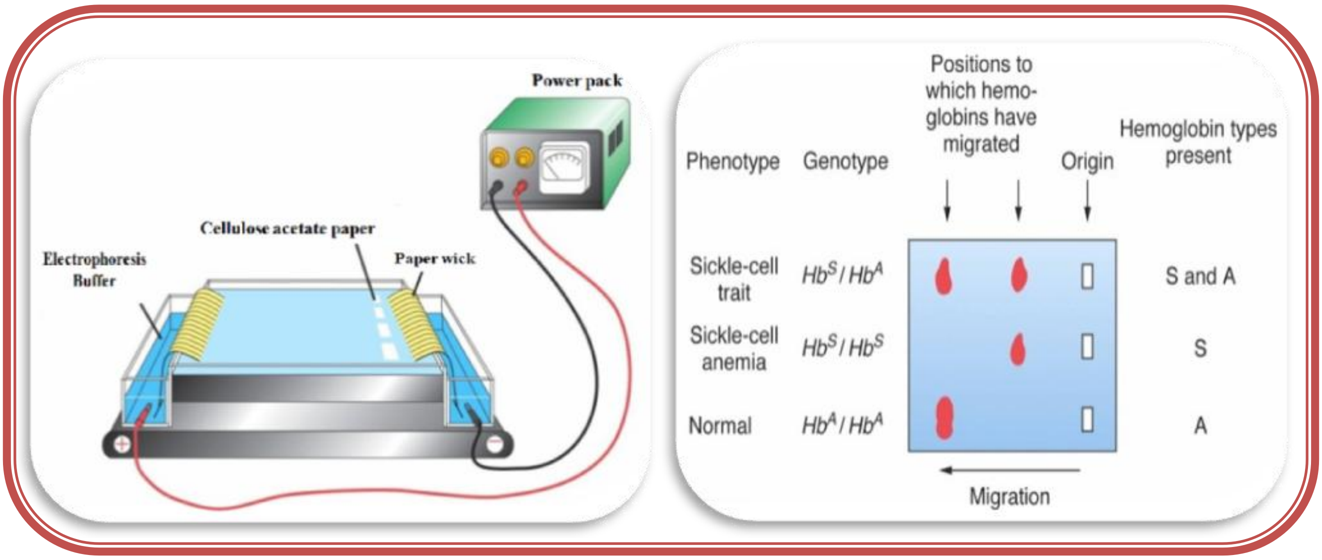
विधिः

- सैम्पल को 1200g पर 5 मिनट तक सेंट्रीफ्यूज करें। 20 माइक्रोलिटर पैक्ड रैड सेल्स को 150 माइक्रोलिटर हीमोलाइजिंग रीजेन्ट के साथ मिलायें। धीरे–धीरे मिलायें तथा 5 मिनट के लिये रख दें।
- यदि आप हीमोलाइसेट उपयोग कर रहे हैं तो 40 माइक्रोलिटर 10gm/डेसीलिटर हीमोलाइसेट को 150 माइक्रोलिटर लाइजिंग रीजेन्ट में मिलायें।
- इलेक्ट्रोफोरेसिस टैंक के दोनों बाहरी बफर कम्पार्टमेंट में TEB बफर की समान मात्रा डालें। अभी बिजली सप्लाई शुरू न करें।
- दो चैम्बर विक्स को बफर में भिगोयें तथा प्रत्येक विक को एक–एक ब्रिज पर इस प्रकार रखें कि विक्स बफर के सम्पर्क में रहें।
- सेल्यूलोज एसीटेट को धीरे से बफर में भिगोएं। बफर रिजर्वायर में सेल्यूलोज एसीटेट पेपर को उपयोग से पहले 5 मिनट तक भीगने दें।
- सेल्यूलोज एसीटेट को बफर से बाहर निकालें तथा दो ब्लॉटिंग पेपर्स के बीच रखें। ध्यान रखें

कि सेल्यूलोज एसीटेट पूरी तरह सूखने न पाये।

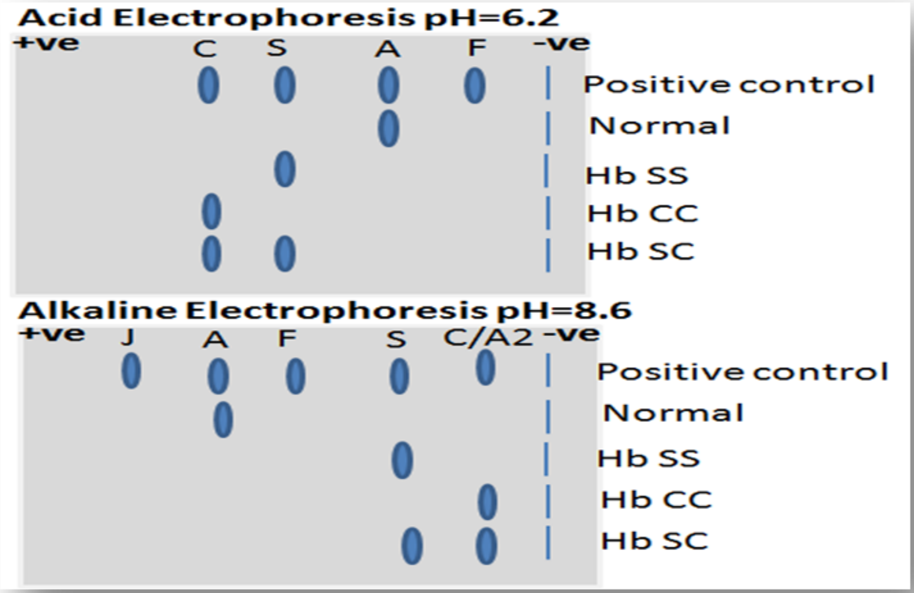
- एप्लीकेटर का उपयोग करते हुये सैम्पल को सेल्यूलोज एसीटेट पर लोड करें।
- सेल्यूलोज एसीटेट स्ट्रिप को ब्रिजों के बीच ठीक से रखें जिससे विक्स के साथ सही स्पर्श बना रहे।
- इलेक्ट्रोफोरेसिस मशीन चलायें तथा 350 volt का करंट 25 मिनट तक दें।
- 25 मिनट बाद तुरंत सेल्यूलोज एसीटेट को पांस्यू एस स्टेन में फिक्स तथा 5 मिनट तक स्टेन करें।
- अतिरिक्त स्टेन को हटाने के लिये क्रमशः तीन एसीटिक एसिड रिजर्वायर में सेल्यूलोज एसीटेट को 5 मिनट, 10 मिनट तथा 10 मिनट के लिये रखें। तत्पश्चात् साफ ब्लॉटिंग पेपर द्वारा सेल्यूलोज एसीटेट को ठीक से सुखायें।
- सूखने के बाद मैम्ब्रेन स्ट्रिप को ठीक से नामांकित करें तथा एक प्लास्टिक के लिफाफे में सुरक्षित रखें।

म्यूटेशन के कारण यदि कोई अमीनों एसिड दूसरे अमीनो एसिड से विस्थापित हो जाता है, जिस पर एक भिन्न विद्युत आवेश हो तो पूरी प्रोटीन के आवेश में भी कुछ अन्तर आ जाता है। HbS में ऋणात्मक आवेश वाले अमीनो एसिड ग्लूटामिक एसिड के स्थान पर बिना किसी आवेश वाला वेलीन पाया जाता है। इस कारण HbS पर HbA की तुलना में कुछ कम ऋणात्मक आवेश होता है। इस कारण से होमोजाइगस AA तथा SS व्यक्ति अलग–अलग बेंडिंग पैटर्न देते हैं जबकि हेटरोजाइगस AS व्यक्ति में दोनों प्रकार के बैंड मिलते हैं (चित्र 7)



चित्र 6: **इलेक्ट्रोफोरेसिस यंत्र तथा SS, AA, AS व्यक्तियों के बेंडिंग पैटर्न का रेखांकन**

इलेक्ट्रोफोरेसिस द्वारा हीमोग्लोबिन के विभिन्न प्रकारों की पहचान करने की भी कुछ सीमायें हैं। इसकी क्षमता कई कारकों पर निर्भर करती है जैसे– हीमोग्लोबिन की सांद्रता, विद्युत करंट, इलेक्ट्रोफोरेसिस के पथ की लम्बाई तथा तापमान आदि। ये सभी कारक हीमोग्लोबिन के विभिन्न प्रकारों के बेंड के रूप में अलग होने तथा बैंड की सापेक्ष स्थिति को प्रभावित करते हैं। हीमोग्लोबिन के ऐसे प्रकारों जो एक ही तरह गति करते हैं, की पहचान करना कठिन है तथा इसके लिये पहले से ही पता हीमोग्लोबिन प्रकारों के मिश्रण या सैम्पल का इलेक्ट्रोफोरेसिस में कंट्रोल के रूप में उपयोग किया जाना चाहिये। एल्कलाइन तथा एसिड हीमोग्लोबिन इलेक्ट्रोफोरेसिस इस प्रक्रिया के लिये उपयोग की जाने वाली दो मुख्य विधियां हैं (चित्र 4)। एल्कलाइन या क्षारीय pH पर कुछ हीमोग्लोबिन प्रकार HbA2 के समान गति करते हैं (जैसे HbC, HbE, HbO अरब) तथा कुछ HbS के समान गति करते हैं (जैसे HbD पंजाब, HbD ईरान, HbG)। एसिडिक या अम्लीय pH पर हीमोग्लोबिन प्रकारों जैसे HbC का HbE से, HbO अरब तथा HbS को HbD और HbG से अलग करना संभव है।



चित्र 7: **एसिडिक व एल्कलाइन इलेक्ट्रोफोरेसिस द्वारा हीमोग्लोबिन प्रकारों के विस्थापन का चित्रांकन**

एसिडिक pH पर मुख्य असामान्य हीमोग्लोबिन प्रकार जैसे HbS और HbC प्रभावी ढंग से HbA से अलग विस्थापित होते हैं। एल्कलाइन pH पर जैल में विस्थापन हीमोग्लोबिन अणुओं पर कुल आवेश पर निर्भर करता है। इस विधि से हीमोग्लोबिन के विभिन्न प्रकारों को सामान्य HbA से अलग किया जा सकता है, यद्यपि कई असामान्य हीमोग्लोबिन समान रूप से विस्थापित हो सकते हैं।

2.4.2 आइसोइलेक्ट्रिक फोकसिंग

इन कमियों को दूर करने के लिये तथा विस्थापन की गुणवत्ता बढ़ाने के लिये, आइसोइलेक्ट्रिक फोकसिंग का उपयोग किया जा सकता है, जिसमें विद्युत करंट को एक सहायक माध्यम जैसे एम्फोलाइट युक्त प्रीकास्ट अगरोज या पॉलीएक्राइल एमाइड जैल में बहाया जाता है। ये एम्फोलाइट माध्यम में गति करके एनोड पर pH 6.0 से ले कर कैथौड पर pH 8.0 तक एक स्थिर pH क्रम बनाते हैं। हीमोलाइसेट को माध्यम पर कैथोड सिरे पर डाला जाता है तथा हीमोग्लोबिन के विभिन्न प्रकार pH क्रम में तब तक गति करते हैं जब तक कि वे निरावेशित हो कर अपने आइसोइलेक्ट्रिक पॉइंट (pI) के बराबर pH पर एक अलग बैंड न बना लें। यह विधि अन्य इलेक्ट्रोफोरेसिस विधियों से अधिक

बेहतर है क्योंकि यह विभिन्न हीमोग्लोबिन प्रकारों को उनके आइसोइलेक्ट्रिक पॉइंट में छोटे अंतर के आधार पर भी अलग कर सकती है। यद्यपि HbO अरब HbE से तथा HbD पंजाब HbG फिलाडेल्फिया से ठीक से अलग नहीं हो पाते हैं। आइसोइलेक्ट्रिक फोकसिंग में विशिष्ट रीजेंट्स का उपयोग होता है तथा यह एक लम्बी प्रक्रिया है। अतः आजकल इसकी तुलना में HPLC तकनीक का उपयोग ज्यादा होने लगा है।

2.4.3 कैपिलरी इलेक्ट्रोफोरेसिस

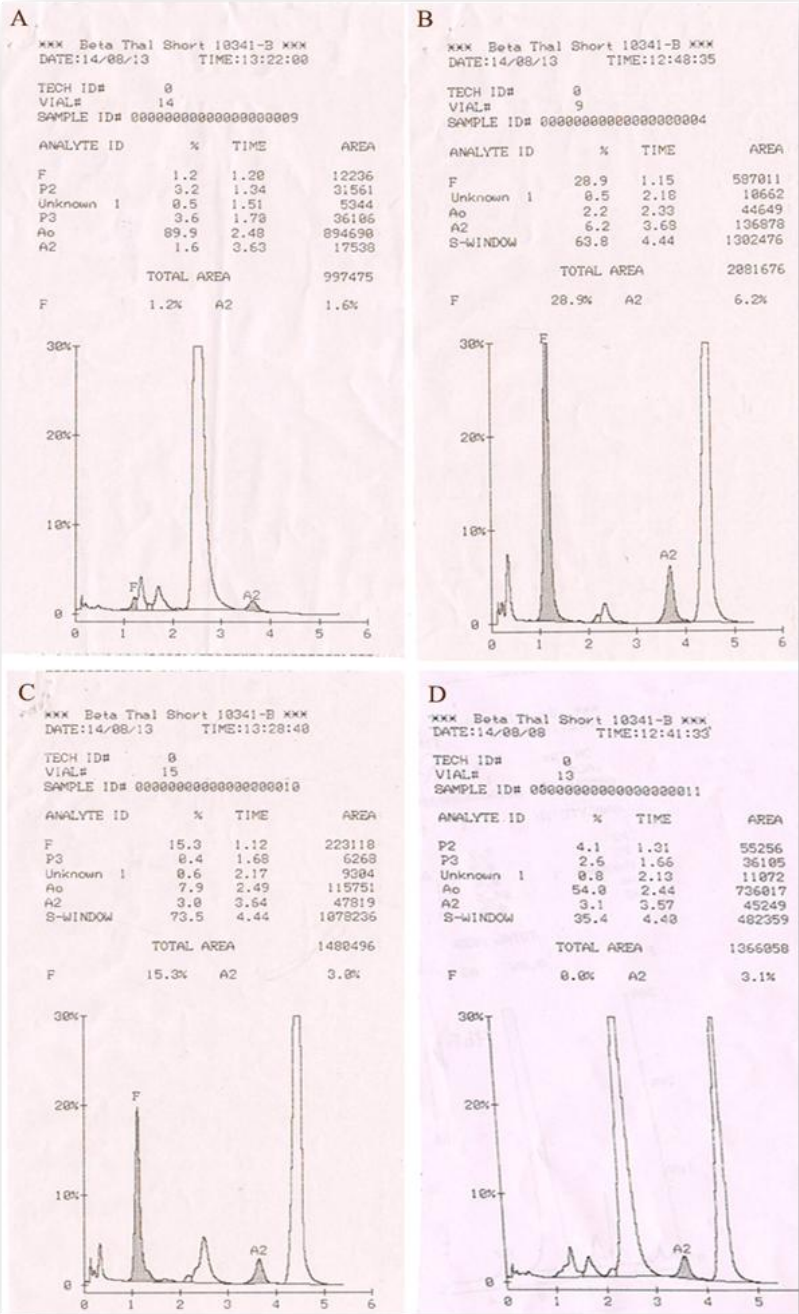
आजकल कैपिलरी इलेक्ट्रोफोरेसिस विधि भी हीमोग्लोबिन के प्रकारों के विश्लेषण के लिये प्रयोगशालाओं में प्रयोग की जा रही है। इस विधि में रोगी के सैम्पल को एक पतली कैपिलरी ट्यूब में डाला जाता है जिससे ज्यादातर एल्कलाइन बफर (pH 9.4) का उपयोग होता है। सामान्य इलेक्ट्रोफोरेसिस की तरह ही हीमोग्लोबिन के प्रकारों को अलग करने के लिये करंट बहाया जाता है। बहुत से सैम्पल 08 मिनट तक कैपिलरी ट्यूबों में गति करते हैं। यह विधि आइसोइलेक्ट्रिक फोकसिंग के समान ही, हीमोग्लोबिन के विभिन्न प्रकारों को अच्छी तरह से अलग करती है। इस विधि में हीमोग्लोबिन की पहचान के लिये 415 नैनोमीटर तरंगदैर्ध्य के प्रकाश का उपयोग किया जाता है। इस विधि के परिणाम के रूप में एक इलेक्ट्रोफेरोग्राम प्राप्त होता है जो लगातार 300 रीडिंग से मिल कर बना होता है तथा 15 जोन में बांटा जाता है। पहचान की सुविधा के लिये परिणामों को HbA तथा HbA2 के सापेक्ष लगाया जाता है। विभिन्न हीमोग्लोबिन (सामान्य तथा असामान्य) पीक्स के रूप में प्रदर्शित किये जाते हैं तथा विभिन्न हीमोग्लोबिन पीक्स किस क्षेत्र में होंगे यह सिस्टम द्वारा स्वयं निश्चित किया जाता है। सिस्टम में एक ड्रॉप डाउन लिस्ट के रूप में एक हीमोग्लोबिन लाइब्रेरी होती है, जिसमें सभी प्रकार के सामान्य तथा असामान्य हीमोग्लोबिन सम्मिलित होते है। यह विधि HPLC से बेहतर है क्योंकि इसके द्वारा HbE की उपस्थिति मे भी HbA2 को पहचाना जा सकता है। पैक्ड रेड सेल्स सेम्पल के रूप में उपयोग की जा सकती है। सेम्पल से प्लाज्मा को अलग करने के बाद बार–कोडेड ट्यूब यंत्र में लगाई जा सकती है। इसके बाद की सभी क्रियाएं सिस्टम के द्वारा स्वयं की जाती है।

2.4.4 हाई परफॉर्मेंस लिक्विड क्रोमेटोग्रॉफी

सामान्य एवं असामान्य हीमोग्लोबिन की प्रत्यक्ष और उच्च परिशुद्धता से पहचान के लिये केटायन–एक्सचेन्ज HPLC एक उत्कृष्ट उपाय है। केटायन–एक्सचेन्ज HPLC में हीमोलाइसेट को क्रोमैटोग्राफी स्तंभ में इंजेक्ट किया जाता है। क्रोमैटोग्राफी स्तंभ में ऋणात्मक आवेशित रेजिन्स होती है जिस पर धनावेशित हीमोग्लोबिन अणु बंध जाते हैं। इसके बाद स्तंभ से इल्यूटिंग बफर को प्रवाहित किया जाता है। जैसे–जैसे इल्यूटिंग बफर की आयनिक शक्ति बढ़ती जाती है, ये अपने साथ विभिन्न आवेशित प्रोटीन (हीमोग्लोबिन) को उसके विशिष्ट अवधारण समय में स्तंभ से बाहर ले आता है। विभिन्न प्रकार के हीमोग्लोबिन का समग्र आवेश भिन्न होता है। अतः उनका विशिष्ट अवधारण समय भी एक–दूसरे से अलग होता है। हालांकि विशिष्ट अवधारण समय, इस्तेमाल किये गये स्तंभ और इल्यूटिंग बफर पर भी निर्भर करता है। विभिन्न अवधारण समय में क्रोमैटोग्राफी स्तंभ से बाहर आने वाले भाग को एक ऑप्टिकल डिटेक्टर द्वारा लगातार प्रेक्षित किया जाता है और क्रोमैटोग्राम (रिजल्ट) का कम्प्यूटर की

मदद से विश्लेषण किया जाता है। इस प्रकार HPLC विभिन्न प्रकार के हीमोग्लोबिन की पहचान में सहायता करता है। सामान्य शब्दों में, जब एमिनो एसिड के प्रतिस्थापन से प्रोटीन का सम्पूर्ण ऋण आवेश बढ़ जाता है, तब प्रोटीन HPLC स्तंभ पर तेजी से आगे बढ़ता है और उसका विशिष्ट अवधारण समय कम हो जाता है। इस विधि का एक फायदा यह है कि एल्केलाइन इलेक्ट्रोफोरेसिस के विपरीत, इस विधि में HbC और HbA2 साथ–साथ आगे नहीं बढ़ता है HbA2 और HbC के मापन में सहायता करता है। हालांकि HPLC, HbA2 और HbE में भिन्नता को मापने में अक्षम होता है, क्योंकि HbA2 और HbE साथ–साथ आगे बढ़ता है। HPLC द्वारा प्राप्त AS, SS और SS/β thal रिजल्ट को चित्र 8 में दिखाया गया है।

(अ) सामान्य
(ब) SS/β thal
(स) Hb SS
(द) Hb AS



चित्र 8: **सामान्य AS, SS और SS/β thal का क्रोमैटोग्राम**

चित्रों में विशिष्ट अवधारण समय इस प्रकार है–

HbF	–	1.12 - 1.20 मिनट
HbA	–	2.33 - 2.49 मिनट
HbA2	–	3.57 - 3.69 मिनट
HbS	–	4.40 - 4.44 मिनट

चित्र 8 में यह स्पष्ट है कि HbSS रोगी में S क्षेत्र में प्रबल पीक है जबकि पता लगाने योग्य HbA नहीं है।

2.5 नवजात शिशुओं की स्क्रीनिंग

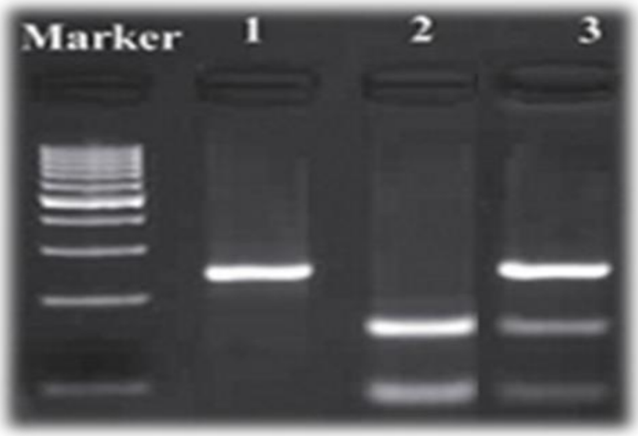
बच्चों में सिकल सेल रोग की शीघ्र पहचान, अकाल मृत्यु, मानसिक विकलांगता और अन्य विकासात्मक विकलांगता को कम कर सकती है, क्योंकि स्वास्थ्य समस्यायें पैदा होने से पहले हम इलाज शुरू कर सकते हैं। सिकल सेल रोग के लिये नवजात स्क्रीनिंग संवेदनशील HPLC या कैपिलरी इलेक्ट्रोफोरेसिस विधि द्वारा हीमोग्लोबिन के प्रकार की पहचान की जा सकती है। इस परीक्षण में बच्चे की एड़ी से खून की कुछ बूँदों का उपयोग होता है। इन बूँदों को एक स्क्रीनिंग कार्ड पर अवशोषित कर परीक्षण के लिये प्रयोगशाला में ले जाया जाता है। सेबिया कम्पनी का कैपिलरी नियोनेट फास्ट किट हीमोग्लोबिनोपैथी परीक्षण के लिये FDA द्वारा अनुमोदित किया गया है। यह गुचरी कार्ड पर एकत्र नवजात रक्त के नमूनों की जाँच के लिये प्रयोग किया जाता है। कार्ड पर सूखे रक्त के नमूने की जाँच सामान्य हीमोग्लोबिन के अलावा HbS, HbC, HbD, HbE की उपस्थिति के लिये की जाती है। सिस्टम पूरी तरह से स्वचालित और तेज होता है जो 2 घंटे में 96 परीक्षण कर सकता है। मशीन द्वारा प्रदत्त कलर कोडेड ग्राफ की व्याख्या कर परिणाम का पता लगाया जाता है।

2.6 आणविक नैदानिकी

आणविक निदान, आणविक आनुवांशिकी के ज्ञान और प्रौद्योगिकी का इस्तेमाल DNA नमूनों में विभिन्न रोगजनक उत्परिवर्तन का पता लगाने में करता है। पिछले दशक में आणविक जीव विज्ञान के क्षेत्र में आये क्रांतिकारी परिवर्तन का लाभ इसे मिला है। रोग उत्पन्न करने वाले जीन की खोज की दर तेजी से बढ़ती जा रही है, जो आणविक स्तर पर रोग को समझने में सहायता करता है। रोग की आणविक समझ नैदानिक परीक्षण, चिकित्सा विज्ञान और अंततः रोग निवारक उपचारों के विकास में सहायता करती है। नई सदी का सामना करने के लिये चिकित्सकों को आणविक जीव विज्ञान के साथ–साथ सूचना के इस तेज विस्तार का भी उपयोग करना चाहिये।

2.6.1 रेस्ट्रिक्शन फ्रेगमेंट लेंथ पॉलीमॉर्फिजम

जीन के अनुक्रम में परिवर्तन को रेस्ट्रिक्शन एन्डोन्यूक्लियेज BSU361 द्वारा DNA को काटने से प्राप्त पैटर्न के सांइटिफिक विश्लेषण द्वारा पता किया जा सकता है। यह रेस्ट्रिक्शन एन्डोन्यूक्लियेज DNAके CC/TNAGG अनुक्रम का पहचान करता है। यह पहचान का अनुक्रम सामान्य हीमोग्लोबिन जीन में उपस्थित होता है, जबकि उत्परिवर्तन के कारण सिकल हीमोग्लोबिन में अनुपस्थित होता है। PCR द्वारा दो प्राइमर (Forward: 5'–CAACTTCATCCACGTTCACC-3') और

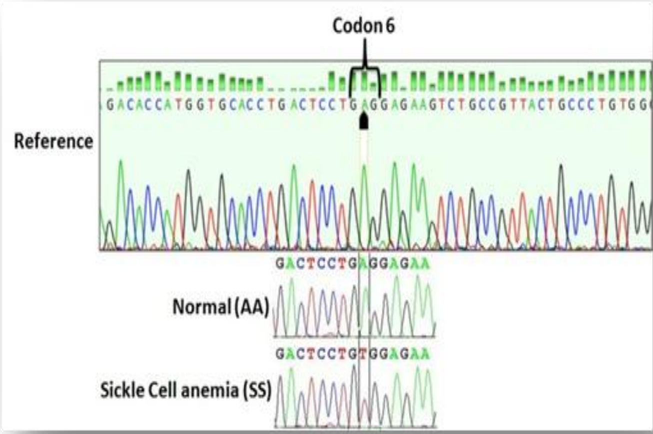


चित्र 9: **BSu 361 द्वारा सिकल सेल एनिमिया का वर्णन। ज्ञात साईज का DNA (100 bp ladder) 1-AA, 2 – 55, 3 – AS**

(Reverse: 5'–GAAGAGCCAAGGACAGGTAC-3') का उपयोग कर उपरोक्त उत्परिवर्तन के दोनों ओर का 268 bp लम्बा DNA को परिवर्धित किया जाता है। BSU361 सामान्य हीमोग्लोबिन को 215 bp एवं 53 bp के दो भाग में काटता है जबकि सिकल हीमोग्लोबिन DNA पर प्रभाव शून्य होता है। हेटरोजायगस सैम्पल, जिसमें दोनों सिकल और सामान्य हीमोग्लोबिन DNA होता है, वह BSU361 द्वारा डाइजेशन के उपरान्त सभी तीन DNA का टुकड़ा प्रदान करता है, जैसा कि चित्र 9 में दिखाया गया है।

2.6.2 DNA सिक्वेंसिंग

यद्यपि, अधिकांश हीमोग्लोबिन के प्रकारों को IEF, HPLC और इलेक्ट्रोफोरेसिस द्वारा पहचाना जा सकता है, फिर भी अस्थिर हीमोग्लोबिन तथा कम या अधिक ऑक्सीजन आकर्षण वाले हीमोग्लोबिन का सम्पूर्ण आवेश शून्य होने के कारण उनकी पहचान उपरोक्त विधियों द्वारा करना कठिन होता है। इस प्रकार के असामान्य हीमोग्लोबिन के प्रकारों की पहचान DNA सीक्वेंसिंग द्वारा किया जा सकता है। जिस न्यूक्लियोडाइड उत्परिवर्तन के कारण अमीनों एसिड का अनुक्रम बदल जाता है उसे DNA सीक्वेंसिंग द्वारा आसानी से पता लगाकर असामान्य हीमोग्लोबिन के प्रकार को समझा जा सकता है। सिकल सेल एनिमिया के अलावा DNA सीक्वेंसिंग का उपयोग दूसरे बहुत सारे रोगों को पता लगाने में किया जा सकता है।



चित्र 10: **एचबीबी जीन में glu6val उत्परिवर्तन का**

2.7 सिकल सेल रोग निदान का भविष्य

वर्ष 2010 में सिकल सेल रोग के निदान की शताब्दी मनाई गयी है। इस आयोजन से थोड़ा पहले यूनेस्को और विश्व स्वास्थ्य संगठन ने सिकल सेल रोग को सार्वजनिक स्वास्थ्य प्राथमिकता के रूप में मान्यता दी है। यद्यपि इलेक्ट्रोफोरेसिस, आइसोइलेक्ट्रिक फोकसिंग तथा HPLC सिकल सेल रोग का पहचान करने में सक्षम है, इन विधियों को विशेष प्रयोगशाला में ही पूरा किया जा सकता है। अतः कम लागत का पोर्टेबल एवं आसानी से उपयोग करने लायक परीक्षण उपकरण और साधन का विकास सिकल सेल रोग के स्क्रीनिंग एवं उपचार के लिये वरदान साबित हो सकता है। इसके साथ ही यह विकास अस्पताल एवं प्रयोगशाला के बोझ को भी कम करेगा। इसके अलावा माँ के खून से भ्रूण कोशिकाओं को पृथक करने की तकनीक का विकास जन्म के पूर्व सिकल सेल रोग का आनुवांशिक परीक्षण संभव कर सकता है।

यूनिट–3

सिकल सेल एनीमिया के लक्षण और उपचार

सिकल सेलग्रस्त बच्चों में रोग प्रबंधन विशेषज्ञों प्रायः बालरोग विशेषज्ञों द्वारा किया जाना चाहिए। हम विशेषज्ञों से प्राप्त साक्ष्य आधारित रोग प्रबंधन योजना की जानकारी पालक को देकर सिकल सेल रोग और जटिलताओं का उचित मार्गदर्शन प्रदान करके रोगियों की संख्या एवं मृत्यु दर को कम कर सकते हैं। सामान्यतः यह भी देखा गया है कि बाल रोग विशेषज्ञों द्वारा एक वर्ष तक जिन रोगियों को चिकित्सकीय सुविधा प्रदान की गई उनको अन्य रोगियों, जिन्हें बालरोग विशेषज्ञों द्वारा नही देखा गया की तुलना में आपात विभाग में जाने और अस्पताल में भर्ती करने की जरूरत कम पड़ी।

सिकल सेल एनीमिया रोग से पीड़ित शिशु की प्रतिरक्षात्मक क्रिया असामान्य हो जाने के कारण शिशुओं में कभी–कभी 6 माह में फंक्शनल एस्प्लेनिया हो सकता है। ऐसे शिशु रोगियों में रूग्णता और मृत्यु दर का सबसे बड़ा कारण बैक्टीरियल संक्रमण है। 5 वर्ष तक ज्यादातार सिकल सेल एनीमिया ग्रस्त बच्चों में फंक्शनल एस्प्लेनिया मिलता है।

सिकल सेलग्रस्त बच्चों में एक अतिरिक्त जोखिम, न्यूमोकाकस बैक्टीरिया के खिलाफ लड़ने वाली आल्टरनेटिव कम्प्लीमेंट सिस्टम के ओप्सोनिन की कमी होती है। किसी भी उम्र के सिकल एनीमिया रोगियों में विशेष रूप से स्ट्रेप्टोकोकस न्युमोनी और हीमोफिलस इन्फ्लुएंजी टाइप–बी से संक्रमण तथा मौत का खतरा अधिक होता है।

सिकल सेल एनीमियाग्रस्त बच्चों (उम्र 3 वर्ष तक दो बार प्रतिदिन, 125 मिलीग्राम और उसके बाद 250 मिलीग्राम दो बार प्रतिदिन) को कम से कम 6 वर्ष तक रोगनिरोधी पेनिसिलिन वीके (Penicilin VK) की गोली देनी चाहिए। कोई स्थापित दिशा निर्देशों के न होने से कुछ चिकित्सक उम्र 5 वर्ष से ज्यादा में भी पेनिसिलिन जारी रखने की सिफारिश करते हैं, जबकि कुछ चिकित्सक पेनेसिलिन प्रोफिलैक्सिस बंद करने की सलाह देते हैं। पेनिसिलिन जारी रखी जा सकती है, यदि बच्चे में 5 वर्ष की उम्र तक कभी भी न्यूमोकोकल संक्रमण पाया गया हो। यदि 5 वर्ष से ज्यादा उम्र के बच्चों में पेनिसिलिन से एलर्जी हो उनके लिए इरिथ्रोमाइसिन–एथिल–सक्सिनेट 10 मिलीग्राम/किग्रा दिन में दो बार दिए जाने का विकल्प है। नियमित पेनेसिलिन के अलावा नियमित टीकाकरण तथा वर्ष में एक बार इन्फ्लूएंजा का टीका लगवाने की भी सलाह दी जानी चाहिए।

ह्यूमन परवोवाइरस बी–19 सिकल सेल एनीमिया के रोगियों के लिए एक खतरा बन गया है, क्योंकि इसके संक्रमण से रेटिकुलोसाईट का उत्पादन कम हो जाता जाता है। सिकल सेल एनीमियाग्रस्त बच्चों में रेटिकुलोसाइटोपिनिया होने पर परवोवाइरस बी–19 की जाँच आवश्यक रूप से की जानी चाहिये। परवोवाइरस बी–19 के तीव्र संक्रमण के साथ रेड–सेल एप्लेसिया (अप्लास्टिक क्राइसिस) बुखार, दर्द, तिल्ली का अचानक से बढ़ जाना, एक्यूट चेस्ट सिंड्रोम (एसीएस), ग्लोमेरूलोनेफ्राइटिस और स्ट्रोक पाया जाता है।

3.1 सामान्य स्वास्थ्य प्रबंधन

बॉक्स–4 सामान्य स्वास्थ्य प्रबंधन

1. पर्यावरण

- ऊँचाईः 1500 मीटर से कम
- अत्यधिक ठंड से बचें
- अत्यधिक गर्मी से बचें

2. जीवन शैली

- नियमित पानी पियें
- मादक पेय पदार्थो का सेवन न करें।
- सक्रिय या निष्क्रिय रुप से तंबाकू का सेवन न करें।
- कोई भांग या अन्य अवैध ड्रग्स से बचें
- जटिल व्यायाम से बचें।
- शांतिपूर्ण जीवन निर्वहन करें।

3. पोषण

- पूरक फोलिक एसिड
  5 मिलीग्राम/दिन 10 माह तक
- जिंक 10 मिलीग्राम/दिन
  (1 से 2 महीने/) वयस्कता तक

4. शिक्षा

- रोगियों व संबंधियों के लिए स्वास्थ्य शिक्षा
- आवश्यक लक्षणों के बारे में जानकारी और चिकित्सा सलाह
- घर पर दर्दनाशक दवाओं का उचित उपयोग

5. मनोवैज्ञानिक–सामाजिक प्रबंधन

- देखभाल सही से करें
- सामाजिक कार्यकर्ताओं के लिए आसान पहुँच हो
- मनोवैज्ञानिक के लिए आसान पहुँच हो।
- तनाव से बचें

6. व्यवसायिक निर्देश

- शारीरिक रूप से थकाने वाले कार्य से बचें।
- ऐसे व्यवसाय से बचें जिसमें ठंडे तापमान में काम करना पड़े।

सामान्य स्वास्थ्य प्रबंधन सामान्यतः नवजात (या जन्म के पूर्व) निदान के साथ शुरू करना चाहिए ताकि माता–पिता को रोग के बारे में सूचित किया जा सके, और माता–पिता और और अन्य देखभाल करने वाले व्यक्तियों को आवश्यक सहयोग भाव से देखभाल करने हेतु जानकारी दी जा सके। पारिवारिक और आनुवंशिक रोग के आयामों का स्वास्थ्य प्रबंधन बाक्स–4 में दिया गया है।

सिकल सेल एनीमियाग्रस्त महिलाओं की ऊँचाई एवं वजन सामान्य हीमोग्लोबिन वाली महिलाओं की तुलना में औसतन कम होता है। किशोरावस्था से ही इनके औसत ऊंचाई और वजन में कमी मिलती है तथा माहवारी की शुरुवात भी देरी से होती है। वयस्कता में आमतौर पर कई सालों की देरी हो सकती है। किशोरी को आश्वस्त करने के लिए यह बताया जाना महत्वपूर्ण है कि वह अंततः उसके साथियों के जितना विकास कर सकती है।

सिकल सेल एनीमियाग्रस्त पुरूषों में सामान्य पुरूषों की तुलना में कम औसत ऊंचाई और वजन पाया जाता है। कम औसत ऊंचाई और वजन किशोरावस्था तक जारी रहता है। वयस्कता में आमतौर पर

कई सालों की देरी हो सकती है। किशोर व्यक्ति को आश्वस्त करने के लिए यह बताया जाना महत्वपूर्ण है कि वह अंततः उसके साथियों के जितना विकास पा जाएगा।

चित्र 11: **हीमोलिटिक फेस और अल्पविकास**

3.2 बुखार एवं संक्रमण

सिकल सेल एनीमियाग्रस्त बच्चे में बुखार होना आपातकालीन स्थिति होती है, जिसमें बैक्टीरिया के संक्रमण और संक्रमण से उच्च मृत्यु दर का खतरा बढ़ जाता है। इसमें शीघ्र चिकित्सा जाँच और एंटीबायोटिक दवाओं के उपयोग की आवश्यकता होती है। बुखारग्रस्त रोगियों के लिए सभी को स्वीकारने योग नैदानिक प्रबंधन रणनीतियां, विकसित की गयी हैं, जिनमें इंट्रावीनस एंटीबायोटिक से लेकर बाह्य रोगी विभाग में तीसरी पीढ़ी के सेफैलोस्पोरिन का उपयोग शामिल है। सिकल सेल एनीमियाग्रस्त बच्चों में पाजीटिव ब्लड कल्चर का समय <20 घंटा है। इसे देखते हुए 24 घंटे लिए बच्चों को भर्ती कर लेना उनके तथा उनके परिवारों के लिए सबसे अच्छी रणनीति हैं। उपचार चुनाव पर ध्यान से विचार किया जाना चाहिए तथा बाह्य रोगी प्रबंधन केवल सबसे कम जोखिम के संक्रमण के लिए दिया जाना चाहिए।

सिकल सेल रोगी बच्चों में सेफट्रिएक्सोन से ईलाज करने पर गंभीर हीमोलिसिस हो सकता है। बाह्य रोगी प्रबंधन का चुनाव स्पष्ट जोखिम–लाभ के तहत उचित रुप से करना चाहिये। सिकल से रोग और बुखार के साथ–साथ रोगियों का आवश्यक मुल्यांकन और संक्रमण होने पर एंटीबायोटिक दवाओं से तुरंत ईलाज किया जाना चाहिए। सीमित वित्तीय संसाधनों वाले तथा संक्रमण के लिए जोखिम वाले मरीजों को कम से कम 24 घंटे के लिए भर्ती किया जाना चाहिए।

बॉक्स 5: सिकल सेल रोग के साथ ज्वरग्रस्त बच्चों में संक्रमण के खतरे तथा अस्पताल में भर्ती करने से संबंधित कारक
गंभीर रूप से बीमार व्यक्ति
हाइपोटेंशन: सिस्टोलिक रक्तचाप <70 mm Hg 1 साल की आयु तक या <70 mm Hg + 2 X आयु वर्षों में, बड़े बच्चों के लिए
रक्त प्रवाह में कमी: केपिलरी–रिफिल समय >4 सेकण्ड
तापमान >40°C
सफेद रक्त कोशिकाओं की संख्या >30,000/cumm या <500/cumm
प्लेटलेट की संख्या <1,00,000/ cumm
न्यूमोकोकल संक्रमण का इतिहास
तेज दर्द
निर्जलीकरण: रुखी त्वचा सूखी श्लेष्मा झिल्ली, तरल पदार्थ का कम सेवन या मूत्र उत्पादन में कमी
फेफड़ों के एक भाग या अधिक में संक्रमण
हीमोग्लोबिन स्तर <5.0 ग्राम/डेसीलिटर

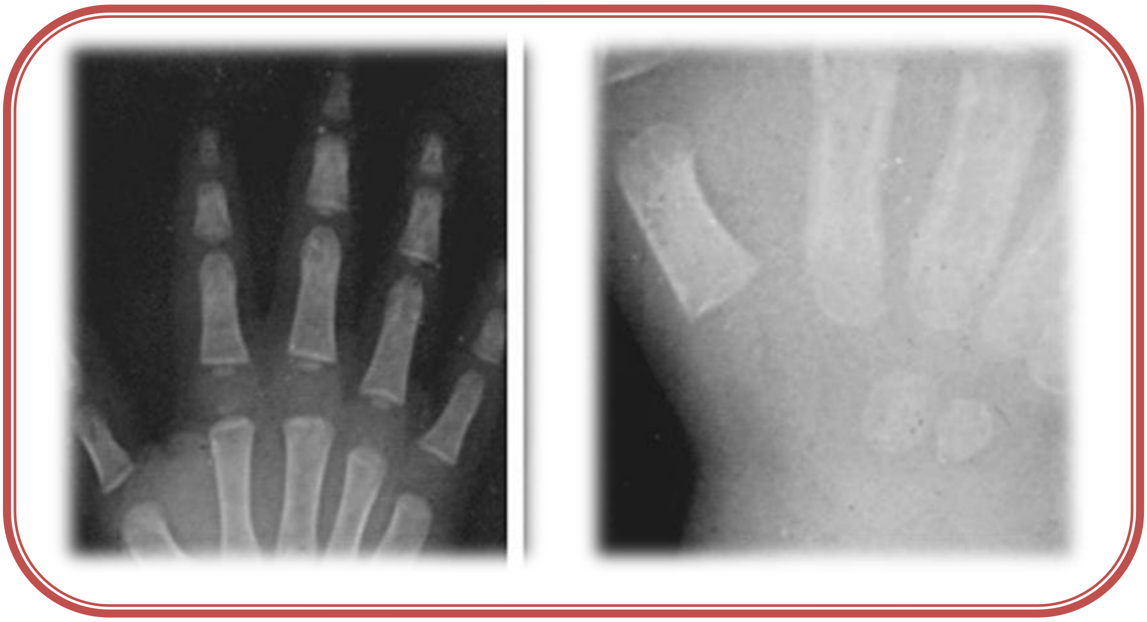
पॉजिटिव ब्लड कल्चर आने पर रोगियों में रोगाणु के लिये विशिष्ट चिकित्सा दी जानी चाहिए। सामान्य आबादी की तुलना में सिकल सेल एनीतियाग्रस्त बच्चों में ऑस्टियोमाइलाइटिस के खतरे को देखते हुए या इनकी संभावना होने पर बोन स्कैन के साथ ऑस्टियोमाइलाइटिस के मूल्यांकन कि लिए सलाह दी जानी चाहिए।

_बॉक्स–6_ संक्रमण के जोखिम का प्रबंधन

1. मौखिक पेनिसिलीन–वी 2 माह से कम से कम 5 साल की आयु तक
   - उम्र 3 वर्ष तक दो बार प्रतिदिन, 125 मिलीग्राम और उसके बाद 250 मिलीग्राम दो बार प्रतिदिन
2. संभावित जीवाणु संक्रमण के मामले में सक्रिय या न्यूमोकोकल एंटीबायोटिक दवा
3. मलेरिया प्रोफिलेक्सिस जब उचित हो
4. टीकाकरण
   - स्ट्रैपटोकोकस निमोनी
   - मेनिन्गोकोकस
   - हीमोफिलस इन्फ्लुएन्जी
   - इन्फ्लुएन्जा
   - साल्मोनेला टाइफी (जोखिम वाले व्यक्तियों के लिए)
5. बार–बार होने वाले फोकल संक्रमण का उन्मूलन
   (दंत संक्रमण, साइनुसाइटिस, टांसिलाइटिस कॉलीसिस्टाइटिस, मूत्र संक्रमण)

3.3 डैक्टाइलाइटिस या हेंड फुट सिन्ड्रोम

डैक्टाइलाइटिस या हैण्ड फुट सिंड्रोम सिकल सेल एनीमियाग्रस्त बच्चों में दर्द का पहला लक्षण है तथा 2 वर्ष की आयु तक 50% बच्चों में देखा गया है। अक्सर दोनों या एक हाथ और/या पैर में सूजन के साथ प्रकट होता है। एक हाथ या पैर में डैक्टाइलाइटिस कई बार ऑस्टियोमाइलाइटिस जैसा प्रतीत होता है।

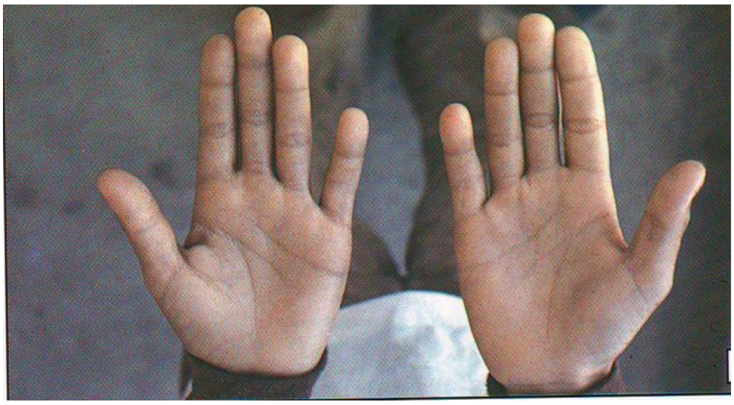


चित्र 12: **सिकल सेल ग्रस्त एक बच्चे डैक्टाइलाईटिस ग्रस्त हाथ का एक्स–रे**

दोनों में अंतर करने के लिए सावधानीपूर्वक मूल्यांकन महत्वपूर्ण है क्योंकि दोनों के इलाज काफी अलग है। ऑस्टियोमाइलाइटिस में एंटीबायोटिक दवाओं की कम से कम 4–6 सप्ताह तक आवश्यकता होती है, जबकि डेक्टाइलाइटिस में कोडिन के साथ एसिटामिनोफेन के रूप मे दर्द की दवाएं दी जाती है।

चित्र 12: **5 माह के बच्चे में सीधे हाथ की प्रथमा उंगली में डेक्टाइलाइटिस (सहयोग डां.ग्राहमसर्जींट, सिकल सेल ट्रस्ट जमैका)**

3.4 एप्लास्टिक क्राइसिस



चित्र 14: **हाथों में लालिमा की कमी दिखाते हुए एक 12 वर्ष का व्यक्ति (सहयोग डां. ग्राहम सर्जींट, सिकल सेल ट्रस्ट जमैका)**

एप्लास्टिक क्राइसिस अस्थि मज्जा की गतिविधि में अस्थायी अवरोध की अवस्था है जो मुख्य रुप से रेडसेल प्रेकरसर कोशिकाओं को प्रभावित करती है। इसका मुख्य कारण ह्यूमन परवोवाइरस बी–19 द्वारा रेड सेल प्रेकरसर कोशिकाओं को नष्ट किया जाना है। अस्थि मज्जा एप्लासिया में मुख्य रूप से 7–10 दिनों तक रहता है जिसमें लाल सेल बनती हैं लेकिन प्लेटलेट्स और सफेद कोशिकाओं में कमी होती है । हमेशा वायरल प्रतिरक्षा के विकास के साथ अस्थि मज्जा ठीक हो जाती है लेकिन एस–एस रोग में रेड–सेल की कम आयु रोगी की मौत का करण बन सकता है।

बॉक्स 7: एप्लास्टिक क्राइसिस की रोकथाम, निदान एवं उपचार

रोकथाम

ह्यूमन पारवोवाइरस के लिए टीका अभी तक उपलब्ध नहीं है। SS प्रभावित रोगियों की संतानों में 3 सप्ताह के भीतर एप्लेसिया की संभावना 50% होती है।

निदान

कुछ ही दिनों में हीमोग्लोग्लोबिन स्तर में 2–4 gm/dl की कमी।

रेटिकुलोसाइट 0% या उनमें लगातार दैनिक उल्लेखनीय वृद्धि जो एप्लास्टिक क्राइसिस को उबरने को दर्शाता है।

उपचार

यदि रेटिकुलोसाइट्स 0% और हीमोग्लोबिन सामान्य से >2/dl कम हो तो रक्त आधान करें।

यदि पीलापन के अलावा अन्य लक्षण न हो तो आधान डे–केयर सेंटर में किया जा सकता है।

3–4 दिनों के बाद यह यह सुनिश्चित करने के लिए समीक्षा करें कि रेटिकुलोसाइट की संख्या बढ़ी हैं। यदि रेटीकुलोसाइट की संख्या व हीमोग्लोबिन स्तर तेजी से बढ़ रहा है तो रोगी पर रक्त आधान किये बिना भी रोगी पर बारीकी से नजर रखी जा सकती है ।

स्ट्रोक के लक्षणों पर ध्यान दें।

प्रोटीनूरिया के लिये मूत्र की जांच नियमित रुप से करें।

3.5 स्प्लीनिक सेक्वेस्ट्रेशन

एक्यूट स्प्लीनिक सेक्वेस्ट्रेशन एक खतरनाक स्थिति है जो मुख्य रूप से कम उम्र में यहां तक कि 5 सप्ताह के शिशुओं में भी हो सकती है। इस स्थिति में तिल्ली का आकार थोड़े से समय में तेजी से बढ़ता है। लगभग 30% सिकल सेल एनीमियाग्रस्त बच्चों में कम से कम एक बार गंभीर स्प्लीनिक सेक्वेस्ट्रेशन होता है, और इन प्रकरणों का एक महत्वपूर्ण प्रतिशत घातक साबित होता है।

बॉक्स–8 स्प्लीनिक सेक्वेस्ट्रेशन की रोकथाम तथा निदान

मार्गदर्शन

1. यह निर्धारित करने के लिए कि तिल्ली बढ़ रही है माता पिता और प्राथमिक देखभाल करने वालों को तिल्ली टटोलने का प्रशिक्षण।
2. स्प्लीनिक सेक्वेस्ट्रेशन के कारण अज्ञात हैं।

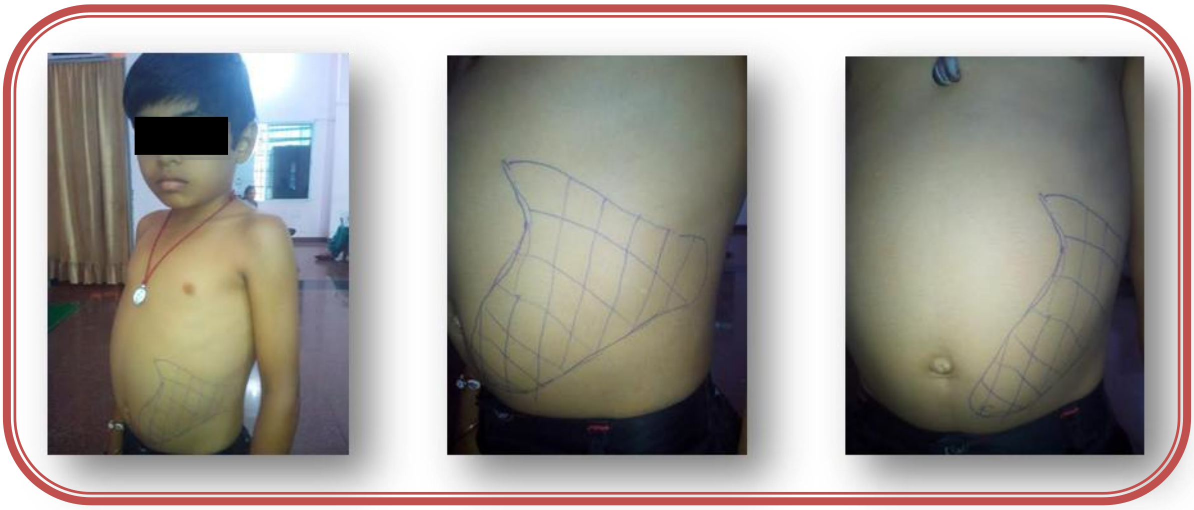
नैदानिक और प्रयोगशाला परीक्षण

1. तिल्ली के आकार में वद्धि
2. हाइपोवोलीमिया के लक्षण
3. मरीज के बेसलाइन हीमोग्लोबिन में 2 ग्राम/डेसीलिटर से अधिक की कमी
4. रेटीकुलोसाइटोसिस
5. प्लेटलेट की संख्या में कमी हो सकती है, इन लक्षणों के साथ ऊपरी श्वसन तंत्र में संक्रमण बैक्टेरीमिया या वायरल संक्रमण पाया जाता जा सकता है।

उपचार

1. हीमोडायनोमिक स्थिरता के रखरखाव हेतु आइसोटोनिक द्रव या रक्ताधान का उपयोग कर शीघ्र हस्तक्षेप।
2. रक्त की आवश्यकता होने पर आम तौर पर साढ़े पाच मिली लिटर/कि.ग्रा. लाल रक्त कोशिकाएं दी जाती है।
3. भविष्य में होने वाले प्रकरणों को रोकने के लिए, गंभीर प्रकरण के बाद रोगनिरोधी स्प्लेनेक्टोमी ही प्रभावी रणनीति है।

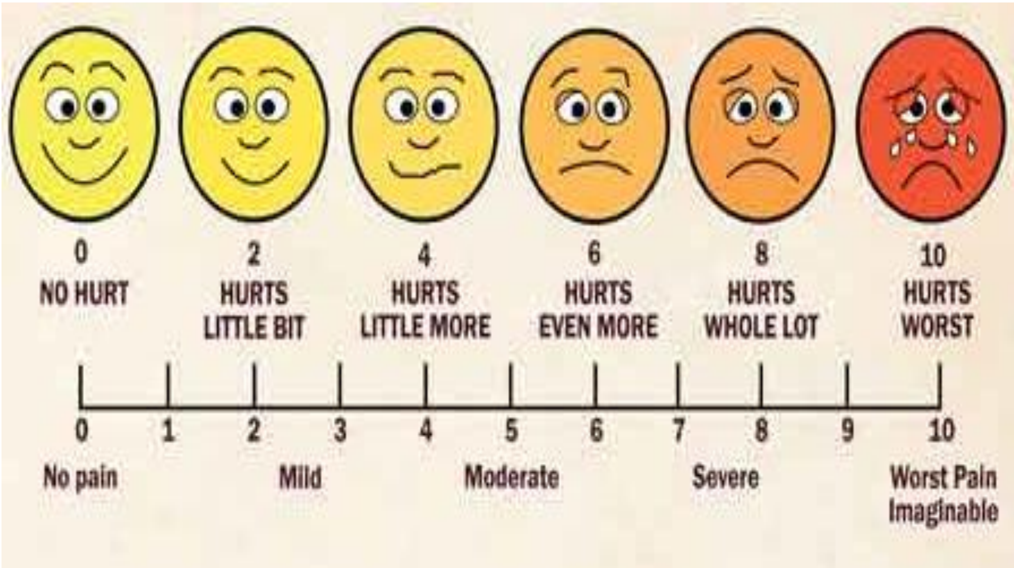
स्प्लीनिक सेक्वेस्ट्रेसन लगभग 50% रोगियों में होने वाली आम समस्या है। अधिकांश एपिसोड पिछले प्रकरण के 6 महीनों के भीतर ही होते हैं। यद्यपि रक्त आधान बाद के प्रकरणों को रोकने के लिए इस्तेमाल किया जाता है, इस रणनीति से बार–बार होने वाले स्प्लीकिन सेक्वेस्ट्रेसन के जोखिम को कम नहीं किया जा सकता है।



चित्र 15: एक सिकल सेल रोगी जिसमें बढ़ी हुई तिल्ली रेखांकित की गई है

3.6 दर्द

सिकल सेल एनीमिया का मुख्य लक्षण दर्द है। यह शरीर के किसी भी भाग में होता है लेकिन सबसे अधिक बार छाती, पेट या हाथ पैरों में और लगातार बेचैनी के रूप में भी हो सकता है। दर्द की गंभीरता केवल रोगी ही बता सकता है।



चित्र 16: बच्चों में दर्द की गंभीरता जानने हेतु वांग बेकर फेस पेन रेटिंग स्केल

बॉक्स–9 दर्द का निदान प्रयोगशालीन परीक्षण एवं उपचार

मार्गदर्शन

1. दर्द के कारणों में शारीरिक तनाव, संक्रमण, निर्जलीकरण हाइपोक्सिया या लोकल या सिस्टमेटिक एसिडोसिस लंबी अवधि के लिए तैराकी आदि सम्मिलित हैं।
2. दर्द की गंभीरता का निर्धारण करने के लिए वोंग–बेकर फेसेस स्केल जैसे स्केल का विकास व उपयोग करना चाहिए।
3. रात को अच्छी नींद आना अगले दिन से दर्द की दवा 20% तक कम करने के लिए एक संकेत के रुप में उपयोग किया जा सकता है।
4. दर्द के सफल उपचार के लिये बारे में माता–पिता और मरीजों को लक्षणों की पहचान और प्रबंधन रणनीति, दोनों की शिक्षा दी जानी चाहिये।
5. घर में आराम के उपाय जैसे– हीटिंग कंबल, आराम के लिए मालिश और दर्द की दवा दिये जा सकते हैं।

नैदानिक और प्रयोगशाला परीक्षण

1. किसी भी विश्वसनीय प्रयोगशाला या दर्द के साथ जुड़े नैदानिक पैरामीटर के अभाव को देखते हुए रोगी और चिकित्सक के बीच विश्वास, सफल नैदानिक प्रबंध के लिए आवश्यक है।

उपचार

1. रोगी में प्रति वर्ष दर्द के लगभग एक प्रकरण होने पर चिकित्सकीय निगरानी की आवश्यकता होती है।
2. दर्द के लिए विशिष्ट चिकित्सा– दर्द शुरू होने पर एसिटामिनोफेन या नॉन स्टेरायडल एंटीइंफ्लेमेटरी ड्रग उपयोग करते हैं। दर्द में वृद्धि होने पर एसिटामिनोफेन के साथ कोडीन या मौखिक ओपिऑइड दिया जाना चाहिए।
3. मोर्फीन या मोर्फीन जैसी अन्य दवायें देने के लिये अस्पताल में भर्ती करना चाहिये।
4. ब्लड ट्रांसफ्यूजन ऐसे बच्चों को ही देना चाहिए जिनमें हीमोग्लोबिन स्तर गिरने से सांस लेने में दिक्कत तथा हीमोडायनामिक सिस्टम ठीक से काम न कर रहा हो।
5. इंट्रावीनस रीहाड्रेशन गंभीर दर्द को कम नहीं करता है। यह तभी इस्तेमाल करें जब रोगी दर्द या निर्जलीकरण के कारण पानी पीने में असमर्थ हो।
6. ओपिओइड पर निर्भरता बच्चों में कम मिलती है तथा इस कारण से दर्द की दवा को नहीं रोकना चाहिए।
7. हाइड्राक्सीयूरिया एक मायलोस्पेसिव दवा है जोकि दर्द के प्रकरणों की आवृति कम करने के लिए कारगर एकमात्र दवा है।

दवा के उपयोग में क्रमिक वृद्धि और कमी, मोटे तौर पर दर्द की तीव्रता के 8 चरणों के आधार पर की जानी चाहिये। दर्द के कारण भर्ती कराये बच्चों के लिए अस्पताल में ठहरने का औसतन समय 4.4 दिनों का है। अमेरिकी पेन सोसाइटी ने सिकल सेल रोगियों में दर्द के इलाज के लिए नैदानिक निर्देशों को प्रकाशित किया है जो तालिका 2 में प्रदर्शित हैं।

क्र.	चरण	दर्द के लक्षण	दर्द से राहत हेतु उपाय
1	Baseline	कोई Vaso-occlusive दर्द नहीं। अन्य जटिलताओं जैसे avascular necrosis of hip के कारण दर्द हो सकता है।	किसी उपाय की आवश्यकता नहीं है।
2	Pre-pain	कोई Vaso-occlusive दर्द नहीं। अन्य जटिलताओं के कारण दर्द हो सकता है। वासोऑक्लूसिव क्राइसिस के आरंभिक लक्षण दिखाई दे सकते हैं। जैसे– आंखों में पीलापन, थकान	किसी उपाय की आवश्यकता नहीं है तरल पदार्थ को अधिक मात्रा में लेने के लिए बच्चे को प्रोत्साहित कर सकते हैं।
3	Pain start point	Vaso- occclusive pain के शुरुआती लक्षण आने लगते हैं।	हल्की दर्द–निवारक गोलियां दे सकते हैं। तरल पदार्थ अधिक मात्रा में दें। बच्चे को सामान्य गतिविधियां करने के लिए प्रोत्साहित करें।
4	Pain acceleration	दर्द की तीव्रता हल्के से बढ़कर मध्यम हो जाती है। कुछ बच्चे चरण 3 से 5 में सीधे पहुँच जाते हैं।	ज्यादा असरकारक दर्द निवारक दवाएँ दी जाती है। हाथ पैरों को मलें तथा सिकाई करें। बच्चे की गतिविधियां सीमित रखें तथा घर पर आराम करने दें।
5	Peak pain experience	दर्द की तीव्रता उच्च, मध्यम, या गंभीर स्तर तक पहुँचकर स्थिर हो जाती है। लंबी अवधि के लिए इस स्तर पर रह सकता है बच्चे का व्यवहार और मूड असामान्य रहता है।	दर्द निवारक दवायें लगातार दें। बच्चे को आपात चिकित्सा विभाग में ले जायें इंट्रावीनस दर्द निवारक दवाएँ दी जानी चाहिये।
6	Pain decrease start point	दर्द की तीव्रता धीरे–धीरे कम होने लगती है।	परिवार के सदस्य बच्चे की देखभाल करें।
7	Steady pain decline	दर्द तेजी से कम होता जाता है।	परिवार के सदस्य बच्चे की देखभाल करें। इंट्रावीनस दर्दनिवारक दवाओं को धीरे–धीरे बंद कर, मौखिक दवायें आरंभ करें। अस्पताल से छुट्टी की तैयारी करें।
8	Pain resolution	दर्द की तीव्रता सहने लायक स्तर पर होता है, बच्चे का व्यवहार सामान्य होता है।	मौखिक दर्द निवारक दवायें दें सकते हैं।

तालिका 2: सिकल सेल रोग में दर्द के लक्षण तथा राहत के उपाय

सिकल सेल एनीमिया में दर्द के उपचार के बारे में कई मिथकों को प्रचारित किया गया है। यह विचार तथ्यहीन है, कि बच्चों में दर्द को ओपिओइड के बिना उपचार करना चाहिए क्योंकि इसके परिणामस्वरूप रोगी को अनावश्यक पीड़ा से गुजरना पड़ता है।

चित्र 17: पेनफुल क्राइसिस के दौरान एक युवा व्यक्ति दर्द के कारण अपनी पीठ के निचले हिस्से को दबाए हुए है (सहयोग स्वर्गीय प्रो. लेमुएल डिग्स, मेंफिस, अमेरिका)

मौजूदा कोई सबूत नहीं है कि दर्द प्रकरण के दौरान रक्त आधान चिकित्सा दर्द की तीव्रता या अवधि में कोई कमी करती है। ऐसे रोगी जिनमें एक वर्ष में एक से ज्यादा बार दर्द के प्रकरण हों, जिनमें उसे अस्पताल में भर्ती करना पड़े या अस्पताल में भर्ती रहने की अवधि 7 दिन से अधिक हो तो उनमें अन्य लक्षणों तथा मानसिक तनाव आदि की जांच भी करनी चाहिये। हाइड्रॉक्सीयूरिया दर्द के प्रकरणों, एक्यूट चैस्ट सिड्रोम तथा रक्ताधान की संख्या में 50 प्रतिशत तक की कमी कर सकती है। हाइड्रॉक्सीयूरिया 5 वर्ष से अधिक आयु के बच्चों में सुरक्षित और अच्छी तरह से प्रभावी है। प्राथमिक कुप्रभाव अस्थि मज्जा के कार्यक्षमता में कमी तक ही सीमित होते हैं जो कि दवा के उपयोग बंद करने पर ठीक हो जाते हैं। बच्चों में हाइड्रॉक्सीयूरिया के साथ जुड़ी दीर्घकालिक विषाक्तता पूर्णरुप से अध्ययन नहीं की गई है लेकिन जोखिम की अपेक्षा, लाभ अधिक है।

हाइड्रॉक्सीयूरिया दैनिक खुराक जो संस्थान के अस्पताल में दी जाती है, 10 mg/kg body weight है। आवश्यकतानुसार खुराक को धीरे–धीरे 20–30 mg/kg तक बढ़ा सकते हैं। यदि रोगी इसे सहन कर सके। बच्चों में हाइड्राक्सीयूरिया उपचार के दौरान कड़ी निगरानी रखनी चाहिये। आरंभ में हर 15 दिन पर तथा तीन माह बाद, माह में एक बार रक्त की जांच आवश्यक है।

3.7 प्रायपिज्म

तीस मिनट से अधिक समय तक शिश्न का स्तंभित अवस्था में बने रहना प्रायपिज्म कहलाता है। सिकल सेल एनीमिया में यह आम समस्या है। इस अवस्था में दर्द होता है जो कई घंटों तक रह सकता है। प्रायपिस्म दो प्रकार, स्टटरिंग और रिफ्रक्टरी के होते हैं। दोनों प्रकार बच्चों और वयस्क रोगियों में हो सकते हैं। कई औपचारिक परिभाषा इन शब्दों के लिए स्थापित नहीं की गयी है लेकिन आम तौर पर स्टटरिंग प्रायपिस्म को बार–बार होने वाली प्रायपिस्म के रूप में पारिभाषित किया गया है। रिफ्रक्टरी प्रायपिज्म कई घंटे तक लगातार के प्रायपिज्म के रूप मे परिभाषित किया गया है।

चित्र 18: एक 27 वर्ष का युवक दो दिनों से प्रायपिज्म की अवस्था में (सहयोग डॉ. ग्राहम सर्जींट, सिकल सेल

बॉक्स–10 प्रायपिस्म का उपचार प्रबंधन

त्वरित उपचार

1. सिट्ज बाथ या दर्द निवारक दवा
2. प्रायपिस्म 4 घंटे तक होने पर तत्काल कॉर्पोरा कैवार्नोसा से रक्त को निकालकर ईलाज किया जाना चाहिए। डाइल्यूट एपिनेफ्रीन के साथ कार्पोरा कैवार्नोसा का इरिगेशन करना चाहिए।
3. इस प्रक्रिया को आरंभ करने के लिए यूरोलॉजिस्ट तथा हिमाटोलोजिस्ट का परामर्श आवश्यक है।
4. प्रायपिस्म की चिकित्सा के लिए रक्त आधान या विनिमय रक्त आधान से उपचार की सलाह भी दी जाती है।

रोकथाम हेतु चिकित्सा

1. बार–बार होने वाले प्रायपिसम की रोकथाम के लिए हाइड्रॉक्सीयूरिया असरकारक है।
2. इसके अतिरिक्त रोकथाम के लिए एटीएफ्रीन जोकि सिम्पैथोमाइमेटिक अमीन जिसमें α1, β1 एड्रीनर्जिक दोनो प्रभाव है, का उपयोग सुरक्षित प्रतीत होता है।
3. बच्चों में बार बार होने वाले प्रायपिज्म के कुप्रभावों के बारे में जानकारी अभी उपलब्ध नहीं है। वयस्कों में बांझपन तथा नपुंसकता आदि संभावित परिणाम है।

5 से 20 वर्ष उम्र के 20% रोगियों में प्रायपिस्म के कम से कम 1 प्रकरण देखने को मिलता है। अधिकांश प्रकरण सुबह 03:00–9.00 बजे के बीच होते हैं। पहले एपिसोड के समय औसत आयु 12 वर्ष है, और प्रति रोगी प्रति एपिसोड की औसत संख्या लगभग 16 है, तथा औसत अवधि लगभग 2 घंटा है। 20 वर्ष की आयु तक रोगी में प्रायपिज्म होने की संभावना 90% होती है।

3.8 तंत्रिका तंत्र संबंधी जटिलताएं

सिकल सेल एनीमिया से जुडी तंत्रिका तंत्र संबंधी समस्याएं विविध और जटिल हैं, अन्य प्रकार के सिकल रोगों जैसे β थैलेसीमिया प्लस तथा HbSC से ग्रस्त बच्चों में सेरेब्रल इन्फार्क्ट हो सकते हैं

बॉक्स–11 तंत्रिका तंत्र संबंधी जटिलताओं का प्रबंधन

लक्षण और निदान

1. 24 घंटे से अधिक समय तक फोकल न्यूरोलोजिक डेफेसेट और/या मस्तिष्क के T2 वेटेड एमआरआई में बढ़ी हुई सिग्नल की तीव्रता, सेरेब्रल इन्फार्क्ट की ओर संकेत करते हैं।
2. साइलेंट सेरेब्रेल इन्फार्क्ट–फोकल न्यूरोलोजिक डेफेसेट का > 24 घंटे तक अभाव और T2 वेटेड एमआरआई में मस्तिष्क में एक घाव की उपस्थिति का संकेत।
3. मस्तिष्कीय दौरे (स्ट्रोक) एक वर्ष से कम उम्र में भी देखे जा सकते हैं।
4. अन्य जटिलताओं में सिर दर्द, एनीमिया दौरे, मस्तिष्क की शिराओं में खून का थक्का जमना, रिवर्सिबल पोस्टीरियर ल्यूकोएन्सेफेलोपेथी सिंड्रोम (RPLS) शामिल हैं।
5. मस्तिष्क रक्तस्त्राव की पहचान करने हेतु सीटी स्कैन।
6. इस्कीमिक दौरे और RPLS में भेद करने के लिए डिफ्यूजन वेटेड इमेजिंग के साथ मस्तिष्क की एमआरआई।
7. सेरेब्रल वेनस थ्रोम्बोसिस की संभावना का मूल्यांकन करने के लिए एमआर वेनोग्राफी।

उपचारः फोकल न्यूरोलोजिक डेफेसेट

1. शीघ्रतापूर्वक पीडियाट्रिक न्यूरोलाजिक परामर्श।
2. आक्सीजन SPO_2> 96% बनाये रखें।
3. हीमोग्लोबिन स्तर अधिकतम 10 gm/dl बनाए रखने के लिए लक्षण प्रकट होने के एक घंटे के भीतर रक्ताधान। अधिक हीमोग्लोबिन स्तर रक्त को अधिक चिपचिपा बनाकर मस्तिष्क को आक्सीजन वितरण सीमित कर सकता है।
4. HbS% को कम से कम <50% और आदर्श <30% तक कम करने के लिए तत्काल विनिमय रक्त आधान या एरिथ्रोसाइटाफेरेसिस करें।
5. इंट्रावीनस हाइड्रेशन दर्द को रोकने या राहत देने हेतु नही है। जब रोगी गंभीर दर्द या निर्जलीकरण के कारण पानी पीने में असमर्थ हो, तब देना चाहिए।
6. बच्चों में ओपिऑइड पर निर्भरता दुर्लभ है और दर्द के उपचार को रोकने के लिए इसे कारण के रुप में इस्तेमाल नही किया जाना चाहिए।
7. हाइड्रॉक्सीयूरिया, दर्द के प्रकरणों की संख्या को कम करने के लिए दिया जाना चाहिए।

रोकथामः प्राथमिक उपाय

ट्रांसक्रेनियल डॉपलर (टीसीडी) द्वारा इंटरनल कैरोटिड आर्टरी के अंतिम भाग और मिडिल सेरेब्रल आर्टरी के प्रारम्भिक भाग में रक्त वेग का मूल्याकंन दो तरीकोंः नॉन गैर इमेजिंग व इमेजिंग तकनीकों द्वारा किया जा सकता है। स्कैन के परिणाम TAMM वेग के आधार पर पांच श्रेणियों में विभाजित किये जाने चाहिएः

- अपर्याप्त छवि
- असामान्य कम वेग
- सामान्य वेग– कम जोखिम
- बार्डरलाइन वेग– मध्यम जोखिम जो परिस्थितियों पर निर्भर करता है।
- उच्च वेग– उच्च जोखिम

जोखिम सीमा को परिभाषित करने के लिए इस्तेमाल TAMM रक्त वेग की सीमाऐं निम्न प्रकार हैंः

सामान्य वेग– मानक जोखिम	< 170सेमी/सेकण्ड
बॉर्डर लाईन वेग– परिस्थितिजन्य जोखिम	170–199 सेमी/सेकण्ड
उच्च वेग– उच्च जोखिम	> 200 सेमी/सेकण्ड

टीसीडी स्कैनिंग निर्णय तालिकाः

अपर्याप्त स्कैन या कम वेग	दोबारा स्कैन या वैकल्पिक तकनीक
सामान्य स्कैन <170 सेमी/सेकण्ड	1 वर्ष में दोबारा टीसीडी या जिनका सामान्य स्कैन था, समयांतराल 2 साल के लिए बढ़ाया जा सकता हैं।
बॉर्डर लाईन 170–199 सेमी/सेकण्ड	1 से 4 महीने के बीच फिर से स्कैन। 10 साल से छोटे बच्चों तथा यदि स्कैन में उच्च वेग मिला हो तो दोबारा कम अंतराल पर स्केन किया जाना चाहिए।
असामान्य >200सेमी/ सेकण्ड	स्ट्रोक के जोखिम को ध्यान में रखते हुए लंबे समय तक रक्ताधान चिकित्सा पर विचार करें। रक्त के वेग और व्यक्तिगत नैदानिक परिस्थितियों के आधार पर पुनः स्कैन उचित माना जा सकता है।

अन्य उपाय

- रक्ताधान चिकित्सा का लक्ष्य स्ट्रोक आने के पहले दो वर्षों में अधिकतम HbS स्तर 30% तथा उसके बाद 50% रखना है। रक्ताधान चिकित्सा का मुख्य कुप्रभाव शरीर में लोहे की अधिक मात्रा का संग्रहण है।
- डीफेरोक्सामीन एक कीलेटिंग एजेंट, है जो 7 में से 5 रातों को प्रति सप्ताह, रात के 10 घंटे के लिए सबक्यूटेनियस मार्ग से दी जा सकती है, या डीफेरासिरॉक्स की गोली तरल में घोलकर मुंह से दी जा सकती है।

3.9 आयरन ओवरलोड

नियमित रक्ताधान से बच्चों में आयरन की मात्रा सामान्य से ज्यादा बहुत ज्यादा हो जाती है, और लिवर से संबंधित तथा अन्य प्रकार की परेशानियों को जन्म देती है। साथ ही रक्ताधान से बढ़ने वाले आयरन की मात्रा का सही मूल्यांकन भी कठिन होता है।

चित्र 19: हीमोलिटीक चेहरा

- लिवर बायोप्सी आयरन ओवरलोड पता करने का मानक तरीका है। लेकिन यह एक इनवेसिव विधि है, जिसमें एनेस्थेसिया, खून बहना और दर्द के जोखिम शामिल है।
- आयरन ओवरलोड का आकलन सीरम फेरिटिन के स्तर को माप कर किया जा सकता है। यद्यपि यह सबसे अधिक उपयोग की जाने वाली तथा कम चीरफाड़ वाली विधि है। चूँकि फेरिटिन का स्तर कई अन्य कारणों जैसे एक्यूट इनफ्लेमेशन से भी बढ़ जाता है। इसके साथ ही दो साल तक नियमित रक्ताधान चिकित्सा के बाद विशिष्ट अंगों में आयरन की मात्रा के लिये फेरिटिन के स्तर की माप विश्वसनीय पैरामीटर नहीं होती है। अतः इस विधि से आयरन ओवरलोड के स्तर को सही सही मापने की अपनी सीमाएँ है।
- लिवर की एमआरआई, बायोप्सी एवं सीरम फेरिटिन की तुलना में ज्यादा सटीक एवं उचित विकल्प है। हृदय एवं लिवर में आयरन की मात्रा का आकलन एमआरआई T2, R2 सिक्वेंस का अध्ययन कर किया जाता है।

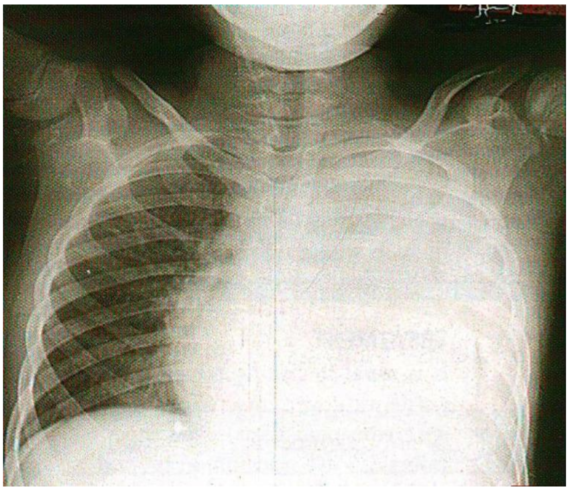
आयरन ओवरलोड की चिकित्सा के तीन तरीके उपलब्ध हैं। जिसमें एरिथ्रोसाइटाफेरेसिस एक एक्स्ट्रा कार्पोरियल एफेरेसिस का तरीका है, जिसमें रक्त से RBC को अलग करने के बाद शेष रक्त को शरीर में वापस कर दिया जाता है। यह एक बेहतर तरीका है तथा इसके लिए तकनीकी विशेषता के साथ–साथ एफेरेसिस मशीन अति आवश्यक होती है।

स्ट्रोक के ऐसे रोगी जो आयरन ओवरलोड के कारण आगामी स्ट्रोक की चिकित्सा के लिए रक्ताधान चिकित्सा जारी नहीं रख सकते उनमें स्ट्रोक को रोकने के लिए हाइड्रोक्सीरिया थेरेपी

का उपयोग किया जा सकता है। सेकेन्डरी स्ट्रोक को रोकने में हाइड्रोक्सीयूरिया की उपयोगिता और विषाक्तता का अध्ययन क्लिनिकल ट्रायल द्वारा किया जा रहा है। कुछ बच्चों में HLA मिलान के बाद उपयुक्त संबंधी दाता से प्राप्त हीमेटोपोइटिक स्टेम सेल का प्रत्यारोपण भी किया जा सकता है।

3.10 फेफड़े के रोग

फेफड़ों की बीमारी अस्पताल में प्रवेश के लिए दूसरा सबसे आम कारण और सिकल सेल एनीमियाग्रस्त बच्चों में मृत्यु का मुख्य कारण है। छाती के एक्सरे में नई रेडियोडेंसिटी बुखार, श्वसन संकट और सीने में अक्सर दर्द होता है. सांस संबंधी लक्षणों के अभाव में बुखार के सभी रोगियों की पहचान जल्दी करने के लिए छाती का एक्सरे प्राप्त करना चाहिए क्योंकि एक्सरे में नई रेडियोडेंसिटी के साथ रोगियो में अकेला लक्षणिक परीक्षा अपर्याप्त होता है, और एक्यूट सिंड्रोम का जल्दी पता लगने से रोग प्रबंधन बदल जाता है और आम फेफड़े की जटील, अस्थमा और निमोनिया के बीच चिकित्सीय ओवरलैप को देखते हुए चिकित्सीय रणनीतियों की एक विस्तृत श्रृंखला (बॉक्स 13) का इस्तेमाल किया गया है। एसीएस का इलाज ऑक्सीजन और सरल या एक्सचेंज (मैनुअल या स्वचालित) रक्त आधान द्वारा किया जाता है। जब कमरे की हवा में ऑक्सीजन संतृप्ति 90% है तब पूरक ऑक्सीजन दिया जाना चाहिए। आमतौर पर जब निम्न में से कम से कम एक लक्षण मौजूद है, रक्ताधान दिया जाता है। कम ऑक्सीजन संतृप्ति, सांस लेने के प्रयास में तेजी, पूर्व में से गहन चिकित्सा ईकाई में प्रवेश की आवश्यकता, सामान्य या असामान्य छाती के एक्सरे सहित सांस लेने के प्रयास में वृद्धि।



चित्र 20: **एक्यूट चेस्ट सिंड्रोम की अवस्था में रोगी का एक्सरे चित्र**

बॉक्स–13 एक्यूट चेस्ट सिंड्रोम के प्रब्रधन के लिए समग्र रणनीति

रोकथाम

1. वेसोओकक्लुसिव क्राइसेस, सर्जरी, तथा ज्वर के ईलाज के लिए भर्ती रोगियों में इंसेटिव स्पायरोमिट्री तथा पीरियोडिक एम्बुलेशन।
2. अस्पताल में भर्ती सिकल सेल रोगी की सतत पल्स औक्सीमेट्री के द्वारा सांस का सतत आकलन।
3. ओवरहाइड्रेशन से बचाव।
4. सिकल सेल एनीमिया और अस्थमा वाले मरीजों की शिक्षा और बेहतर देखभाल।

नैदानिक और प्रयोगशाला परीक्षण

1. ब्लड कल्चर कराना
2. नेसोफेरिन्जियल नमूने वायरल कल्चर के लिए (इन्फ्लूएंजा)
3. प्रतिदिन रक्त परीक्षण कराना
4. सतत पल्स औक्सीमेट्री कराना
5. छाती का एक्सरे कराना

उपचार

1. रक्त आधान (सरल या विनिमय)
2. पल्स औक्सीमेट्री में आधारभूत से 4% अधिक की गिरावट या 90% के लिए पूरक O_2
3. एंटीबायोटिक दवाएं (सेफैलोस्पोरिन और मैक्रोलाईड)
4. लगातार श्वसन थेरेपी (आवश्यकता पड़ने पर स्पाइरोमेट्री और फिजियोथेरेपी)
5. अस्थमा के रोगियों के लिए ब्रोंकोडाइलेटर और स्टेरॉयड
6. दर्द एवं हाइड्रेशन का नियंत्रण

3.11 लेग अल्सर

लेग अल्सर सिकल सेल रोग की जटिलताओं में से एक है। वे किशोरावस्था में शुरु होते हैं और 75% वयस्कों में मिलता हैं। हीमोग्लोबिन का बनना और अल्सर आपस में जुड़े हुए हैं, फीटल हीमोग्लोबीन के उच्च उत्पादन से पैर के अल्सर होने की संभावना कम होती है। आमतौर पर अल्सर टीबिया के अन्दर की सतह पर या मीडियल मेलिओलस के पीछे मिलता है। कई मामलों में उपचार अस्थायी और सामान्य होने मे लंबा समय लग सकता है। लेग अल्सर के प्रबंधन के लिए सुझाव निम्न है–

बॉक्स–14 लेग अल्सर का प्रबंधन

एक्यूट अल्सर	क्रोनिक अल्सर
1. सर्जिकल डेबराइडमेंट–पुरानी अल्सर,अगर स्वस्थ उतक है और भराव धीमी गति से या कम है। 2. स्वच्छता 3. एण्टीबायोटिक 4. नम घाव ड्रेसिंग– एक से चार बार प्रतिदिन 5. आराम 6. पैर को ऊँची स्थिति में रखना	1. रक्त आधान कार्यक्रम (हर सप्ताह 6–12 महीने के लिए)। 2. ओरल जिंक सल्फेट हीलिंग को बढ़ावा देने के लिए। 3. स्प्लिट थिकनेस स्किन ग्राफ्ट। 4. हाइड्रॉक्सीयूरिया से उपचार।

चित्र 21: **पैर का अल्सर**

3.12 पीलिया

बिलीरूबिन उत्पादन वृद्धि का मुख्य कारण बिलीरूबिन के लिए उत्सर्जन मार्ग में बाधा है। पीलिया के अन्तर निदान में एक्यूट कोलीस्टेसिस, वायरल या कॉमन बाइल डक्ट स्टोन शामिल है। जांच कॉमन बाइल डक्ट की अल्ट्रासाउंड के द्वारा किया जाना चाहिए।

चित्र 22– **पीलिया**

3.13 दृष्टि क्षमता में कमी

जब आंख की रक्त वाहिकाएं सिकल सेल से अवरूद्ध हो और रेटिना (आंख के पीछे अंदर उतक की पतली परत) में क्षति हो तब दृष्टि क्षमता मे कमी हो सकती है। कुछ रोगियों में ऑक्सीजन की कमी से आँख में अतिरिक्त रक्त वाहिकाएं बन जाती है।

बॉक्स–15 दृष्टि क्षमता मे कमी का प्रबंधन

रोकथाम

आँखो के रेटिना में नुकसान देखने के लिए हर साल जाँच की जानी चाहिए। मुख्य रूप से नेत्र चिकित्सक जो रेटिना के रोगों में माहिर है उनके द्वारा किया जाना चाहिए।

उपचार

अतिरिक्त रक्त वाहिनियों की वृद्धि से रेटिना को क्षति होती है जिसे लेजर उपचार द्वारा नियंत्रित किया जा सकता है और भविष्य में होने वाली दृष्टि क्षमता में कमी को रोका जा सकता है।

3.14 गर्भावस्था और गर्भनिरोध

यह रोग मातृ और भ्रूण दोनों में होने वाली जटिलताओं के साथ संबंधित है और गर्भावस्था के दौरान प्रसवकालीन मृत्यु, समय से पहले प्रसव, भ्रूण के विकास में अवरोध और पेनफुल क्राइसिस की बढ़ी हुई घटना के साथ जुड़ा हुआ है। कुछ अध्ययनों ने सिद्ध कर दिया है कि सिकल सेल रोग में सहज गर्भपात, प्रसव पूर्व अस्पताल में भर्ती, मातृ मृत्यु दर, सीजेरियन सेक्शन से शिशु जन्म और समय पूर्व प्रसव, प्रसव में रक्तस्त्राव में वृद्धि, प्री–एक्लेम्पसिया और गर्भावस्था में उच्च रक्तचाप का खतरा बढ़ जाता है। HbSC में प्रतिकूल परिणाम कम बताए गए है, लेकिन गर्भावस्था के दौरान भ्रूण के अल्पविकास, प्रसवपूर्व अस्पताल में प्रवेश और प्रसवोत्तर संक्रमण तथा पेनफुल क्राइसिस में बढ़ोत्तरी हुई है।

बॉक्स–16 सिकल सेल रोग के विभिन्न प्रभाव		
यौन विकास	**प्रजनन**	**गर्भनिरोधक**
सिकल सेल रोगियों में अक्सर देरी से होता है। आमतौर पर सामान्य की तुलना में माहवारी शुरु होने की औसत उम्र में वृद्धि हो जाती है।	प्रजनन से संबंधित डेटा उपलब्ध नहीं है, लेकिन प्रथम गर्भावस्था लगभग सामान्य होती है।	मरीजों को सबसे अधिक विश्वसनीय तरीकों की सलाह दी जानी चाहिए। सिकल सेल रोग में कोई भी गर्भ निरोधक मना नहीं है किन्तु गर्भनिरोधक गोलियों के उपयोग से पहले डॉक्टर की सलाह आवश्यक है।

बॉक्स–17 सिकल सेल रोग का गर्भावस्था पर प्रभाव	
SS माँ के बच्चो पर	**SS माँ पर**
विशेष रूप से तीसरी तिमाही और जल्दी प्रसवोत्तर में एसीएस (Acute Chest Syndrome) और दर्दनाक संकट का अधिक खतरा होता है, इसके अलावा प्री–एक्लेम्पसिया और माता की मृत्यु का खतरा भी बढ़ता है।	गर्भावस्था के हर स्तर पर भ्रूण को नुकसान का खतरा रहता है जैसे– इंट्रायूटेराइन ग्रोथ रिटार्डेशन (IUGR), लो बर्थ वेट (LBW)।

सिकल रोग ग्रस्त महिलाओं और पुरूषों में गर्भधारणा की योजना से पहले अपने साथी के हीमोग्लोबिनोपैथी की स्थिति निर्धारित करने के लिए प्रोत्साहित किया जाना चाहिए। चिन्हित जोड़े को प्रजनन विकल्पों के बारे में परामर्श और सलाह देनी चाहिए। अनुरोध पर प्रभावी गर्भनिरोधक की सलाह दी जानी चाहिए।

– **पेनिसिलीन प्रोफिलेक्सिस**

– गर्भावस्था से पहले **टीकाकरण** की स्थिति निर्धारित किया जाना चाहिए, क्योंकि सिकल सेल के मरीज हाइपोस्प्लीनिक होते है और उनमें नेइसेरिया मेनिन्जाइटिस, स्ट्रैप्टोकोकस निमोनिया और हेमोफिलस इन्फलुएंजी बैक्टीरिया से संक्रमण का खतरा होता है।

गर्भवती रोगी को जल्द ही प्रसव पूर्व देखभाल के लिए पंजीकृत करना चाहिए ताकि गर्भावस्था के दौरान बारीकी से नजर रखी जा सके। गर्भावस्था की अवधि के लिए आयरन और फोलिक एसिड की गोलियां देनी चाहिए। भ्रूण के विकास पर नजर रखना चाहिए। सामान्य अवस्था में प्रसव योनि मार्ग द्वारा कराना चाहिए और यदि भ्रूण की स्थिति में जोखिम लगे तो सिजेरियन पर विचार करना चाहिए।

3.15 नवजात शिशु स्क्रीनिंग

नवजात स्क्रीनिंग इसलिए जरूरी है क्योंकि SS रोगी के जीवन के पहले वर्ष में मृत्यु की संभावना सर्वाधिक होती है। इस प्रकार के होने वाले मृत्यु के कई कारणों को रोका जा सकता है तथा बेहतर ढंग से इलाज किया जा सकता है। रोकथाम या प्रोफिलैक्सिस की शिक्षा देने हेतु विभिन्न बिंदु बॉक्स–18 में लिये गये हैं।

बॉक्स 18: नवजात शिशुओं की स्क्रीनिंग का प्रबंधन

- 1 महीने की आयु में केपिलरी सेम्पल की जाँच से रोग की पुष्टि करें। पुष्टि होने पर, बच्चों को नियमित फॉलोअप इलाज के लिए और परिवार सहित परामर्श के लिए पंजीकृत करना चाहिए।
- प्रभावित बच्चों के माता–पिता को स्क्रीनिंग टेस्ट के लिए बताना।
- नियमित टीकाकरण कार्यक्रम हेमोफिलस इनफ्लुएंजा टाइप बी टीका सहित (सिकल सेल रोगी में क्षणिक बुखार, बीमारी के कारण अक्सर टीकाकरण छूट जाता है) सुनिश्चित करना।
- माता पिता को दैनिक तिल्ली की वृद्धि को कैसे मापना है की जानकारी देनी चाहिए।
- थर्मामीटर की खरीद और इसके उपयोग को सीखने की सलाह देवें।
- 4 महीने से 4 साल के लिए नियमित रूप से न्यूमोकोकल प्रोफिलैक्सिस शुरू करना।
- मौखिक पेनिसिलिन वी 125 मि.ग्रा. दिन में दो बार तीन वर्ष की आयु तक तथा 250 मि.ग्रा. दिन में दो बार 3 से 4 साल तक। या एरिथ्रोमाइसिन 125 मि.ग्रा. दिन में दो बार तीन साल की आयु तक तथा 250 मि.ग्रा. दिन में दो बार तीन से चार साल तक यदि बच्चे को पेनीसिलीन से एलर्जी हो।
- एन्टी न्यूमोकोकल टीका ।
- शारीरिक और यौन विकास में देरी तथा शारीरिक पतलेपन के बारे समझाया जाये तथा अधिक ताजे फल और सब्जियों को खाने की सलाह दें। महंगे टॉनिक से बच्चे को मोटा होने से रोकने की सलाह दें।
- हर 3 माह में या तुरंत बीमारी पर बच्चे की समीक्षा करें।
- इलाज हेतु तत्कालिक व्यवस्था जरूर हो, और पास में हो तो ज्यादा बेहतर है।

3.16 प्रबंधन का मॉडल

शीघ्र निदान और फॉलोअप

कई जल्दी होने वाली मौतों को रोकने के लिए नवजात निदान (Diagnosis) आवश्यक है। रोगियों की सतत् जाँच जरूरी है, इस हेतु जहाँ चेक–अप कराएँ वहाँ के स्टाफ सिकल सेल से संबंधित इलाज हेतु प्रतिबद्ध (dedicated) हो ताकि किसी भी प्रकार की जटिल स्थिति में भी उनके द्वारा रोगी को उचित इलाज दिया जा सके। अच्छी तरह से समीक्षा द्वारा मरीजों की नैदानिक स्थिति और रूधिर के लिए आधारभूत स्तर स्थापित करना।

न्यूमोकोकल प्रोफिलैक्सिस और तिल्ली टटोलने की शिक्षा सहित प्रबंधन शिक्षा के कार्यक्रम आयोजित करें।

आहार

नियमित आहार की सलाह देते रहें। मेगालोब्लास्टिक परिवर्तन या अल्प आहार की जानकारी मिलने पर नियमित फोलेट पूरक आहार देना आवश्यक है।

हिमाटोलोजी

जब तक रेटिकुलोसईट्स और लाल रक्त कोशिकाओं की जांचे सामान्य हो तो 5 साल तक हर साल तथा उसके बाद हर 2 साल में रूधिर मॉनिटर करना। गुर्दे की विफलता का पता लगाने के लिए 30 साल से अधिक उम्र के रोगियों में हर 3–5 साल गुर्दे की स्थिति पर नजर रखें। हीमोग्लोबिन स्तर में कमी रहने पर कारण की पहचान और इलाज करावें।

पित्ताशय की थैली में पथरी

एसएस रोग (50 तक 25 वर्ष से बड़े) में आम परेशानी हैं, लेकिन कोई लक्षण देखने में कभी–कभी ही आते हैं। बिना लक्षणों के पथरी को हटाने की आवश्यकता नहीं है। लिए शायद ही कभी कोई संकेत होता है। एक्यूट तथा क्रॉनिक कोलेसिस्टाइसिस के लक्षण या पित्ताशय या पित्त नली की रूकावट होने पर पथरी निकालें।

बुखार

ज्वर के रोगियों की तत्काल जांच करें। बुखार का मुख्य कारण संक्रमण या एक्यूट चेस्ट सिंड्रोम हो सकता है।

स्ट्रोक

बचपन में होने वाली एक गंभीर जटिलता है। लंबे समय तक रक्त आधान कार्यक्रम स्ट्रोक की पुनरावृत्ति को रोक सकता है।

हड्डियों में दर्द

दर्द प्रकरण के कारकों की जानकारी प्राप्त करें और बचाव के तरीकों का पता लगायें। दर्द की विषम परिस्थितियों के प्रबंधन के लिए प्रतिदिन देखभाल की सुविधा प्रदान करें। याद रखें कि एक्यूट चेस्ट सिंड्रोम शुरू होने के पूर्व पसलियों और स्टर्नम में दर्द हो सकता है। फेमोरल हेड के एवेस्कुलर नेक्रोसिस के संभावित खतरे को देखते हुए, कूल्हे में दर्द के साथ लंगड़ेपन की जांच करें।

पैर के अल्सर

यदि संभव हो तो एड़ियों के आसपास आघात से बचाएं, बिस्तर पर आराम के साथ सक्रिय रूप से अल्सर का इलाज और सहायक लचीली पट्टियों से ड्रेसिंग करें।

एक्यूट चेस्ट सिंड्रोम

यह रूग्णता और मृत्युदर का प्रमुख कारण है। मामलों की जाँच और इलाज रेडियोलॉजिकल मूल्यांकन और पल्स ऑक्सीमेट्री के साथ करें। लंबे समय तक रक्त आधान कार्यक्रमों द्वारा सांस की समस्या को बढ़ने से टाला जा सकता है।

प्रायपिस्म

प्रयपिस्म के बारे में पूछें क्योंकि यह आम है और इसके गंभीर परिणाम हो सकते है। सिकल सेल रोग से जुड़ी समस्या के रूप में महसूस नहीं होने या शर्मिंदगी से रोगी इसके बारे में नहीं बताते हैं।

गुर्दे की विफलता

प्रोग्रेसिव ग्लोमेरूलर क्षति का संबंध हीमोग्लोबिन स्तर में तेजी से कम होने से होता है। सामान्यतः 30 वर्ष से अधिक उम्र के रोगियों में यह अधिक पाया जाता है। टॉप अप ब्लड ट्रांसफ्यूजन द्वारा इलाज करें।

3.17 परिदृश्य

इलाज के नए तरीकेः

- हाईड्रॉक्सीयूरिया, कुछ गंभीर रोगियों में दर्द प्रकरणों और एक्यूट चेस्ट सिंड्रोम को कम कर सकता है। लेकिन लगातार रक्त परीक्षण से रोगी की सावधानीपूर्वक निगरानी की जानी चाहिए।
- अस्थि मज्जा प्रत्यारोपण से लक्षणों का इलाज हो सकता है लेकिन इसके लिए उच्च विशेषज्ञता की आवश्यकता होती है। यह केवल 15% रोगियों के लिए ही उपयोगी है जिनका HLA मिलान उनके भाई–बहन से हो जाता है। साथ ही साथ यह इलाज ज्यादा महंगा भी है।
- लंबे समय तक रक्त आधान कार्यक्रम से बार–बार होने वाले स्ट्रोक को कम करने और कुछ अन्य जटिलताओं को रोका जा सकता है। लेकिन संभावित गंभीर जटिलताओं की संभावनाएं बनी रहती है।

3.18 निष्कर्ष

- मलेरियाग्रस्त क्षेत्रों में सिकल सेल रोग जटिलताओं और जल्दी मौत का एक प्रमुख कारण बना हुआ है। मलेरिया के बेहतर नियंत्रण से रोगी का जीवन बेहतर किया जा सकता है।
- गंभीर संक्रमण को प्रोफिलैक्सिस, उचित प्रभावी एंटीबायोटिक दवा एवं क्लीनिक में इलाज देकर रोका जा सकता है।
- शिक्षा और सहायक सेवाओं द्वारा बीमारी से निपटने के लिए रोगी को सशक्त करना चाहिए। रोगी द्वारा अधिक इच्छा शक्ति का प्रदर्शन रोग प्रबंधन के लिए महत्वपूर्ण है।
- अंगों विशेष रुप से गुर्दे और फेफड़ों की क्षति जो उम्र बढ़ने के साथ और अधिक महत्वणूर्ण हो जाती है, पर विशेष ध्यान देना चाहिए।
- SS रोग की अच्छी तरह से देखभाल से कई रोगी 70 साल से ज्यादा और अच्छा जीवन जी सकते है।

इकाई–4

परामर्श

रोगी को कुछ जानकारी निम्नानुसार होनी चाहिए–

रोगियों को निम्न जानकारियाँ होनी चाहिए–

- सिकल सेल क्या है?
- सिकल सेल ट्रेट एवं रोग में अंतर
- दर्द की तीव्रता एवं संकटावस्था की आवृत्ति का पूर्वानुमान नही लगाया जा सकता है
- यह एक असाध्य रोग है
- इसके कुछ लक्षणों को कम किया जा सकता है
- यह वंशानुगत है

रोगी को यह कोशिश करनी चाहिएः–

- दर्द की तीव्रता एवं क्राइसिस में कमी कैसे लाई जाए
- सामान्य दिनचर्या अपनाकर जीवन प्रत्याशा कैसे बढ़ाई जाय

4.1 फैलाव

- कुल जनसंख्या का लगभग 10% प्रभावित है (छत्तीसगढ़ राज्य में)।
- ज्यादातर छत्तीसगढ़ की जनजातीय क्षेत्रों के समीप पाया जाता है।
- कुछ जातियों में ज्यादा पाया जाता है।

4.2 रोगी की पहचान

- शारीरिक विकास में अवरूद्धता, वजन और उँचाई सामान्य से कम
- सामान्य कमजोरी की शिकायत के साथ कमजोर शरीर
- अत्यधिक खून की कमी और गंभीर एनीमिया
- पीली त्वचा, रंगहीन नाखून
- त्वचा एवं आंखों में पीलापन (पीलिया)
- फ्लैट बोन (माथे की)
- सतत् हल्का बुखार एवं दीर्घकालिक बुखार का रहना

- सांस लेने में तकलीफ/छोटी–छोटी सांस लेना
- सामान्य से अधिक थकावट
- बार–बार पेशाब जाना, मूत्र का गाढ़ापन
- हड्डियों और पसलियों में दर्द
- चिड़चिड़ापन
- हाथ और पैरों में सूजन
- प्रायपिज्म (priapism)
- बांझपन
- बार–बार वायरल और बैक्टीरियल संक्रमण
- तिल्ली में सूजन

4.3 उम्रवार–परामर्श

4.3.1 पिता की भूमिका –किशोरों और युवा वयस्कों के लिए

- माता पिता की भूमिका महत्वपूर्ण है।
- रोग के लक्षण और प्रभाव के प्रकृति पर उनसे चर्चा करें
- स्वयं के दर्द/क्राइसिस की शुरूआत की पहचान करना सीखें।
- दर्द/क्राइसिस का प्रबंधन करने के तरीकों को जाने व अमल करें।
- तंबाकू, धूम्रपान, शराब और ड्रग्स के प्रतिकूल प्रभावों के बारे में रोगी को समझाए।
- स्कूल और कार्यस्थल पर प्रदर्शन कैसा है, समीक्षा करें।

चित्र–23 **परामर्श के घटक**

- माता–पिता अक्सर रोगी बच्चे की प्रशंसा करें और प्रोत्साहित करें।
- घर का माहौल सुरक्षित और प्यार भरा बनाऐं।
- घर में सकारात्मक सोच रखें।
- बातें करते समय अपने शब्दों पर ध्यान रखें।
- विभिन्न गतिविधियों करने के लिए अपने किशोर को प्रोत्साहित करें ताकि उसका ध्यान बटा रहे (मित्र भी इस में एक महत्वपूर्ण भूमिका निभाते हैं)।

4.3.2 किशोरों और युवा वयस्कों के लिए

- रोगी को पता होना चाहिये किससे और कब संपर्क करना है, चिकित्सक/अस्पताल का नाम, इत्यादि।
- व्यक्तिगत रूप से हर समय आपके पास स्वास्थ्य विवरण होना चाहिए।
- अपने स्वास्थ्य बीमा कार्ड को सदैव साथ रखना चाहिए।
- किन किन कारणों से समस्याएं पैदा हो सकती है उनको समझना चाहिए।
- रोगी को स्वतंत्र रहने हेतु व्यावसायिक एवं आर्थिक आत्मनिर्भरता के लिए विभिन्न योजनाओं पर चर्चा करनी चाहिए।
- शादी के पूर्व स्क्रीनिंग करानी चाहिए।
- जेनेटिक परामर्श
- रोगी की शादी के समय माता–पिता इस बात का ध्यान रखें कि शादी जिससे हो उसकी आनुवांशिक स्थिति कैसी है।

4.3.3 युवा जोड़े/जिनका अभी विवाह होने वाला है

- जेनेटिक परामर्शदाता रोगी को रोग के संबंध में केवल परामर्श देगा परन्तु रोगी को कैसा जीवनसाथी चुनना है उसके लिए रोगी स्वतंत्र हैं।
- बच्चों के चुनाव के समय जोड़ा अपने अनुवांशिक स्थिति का ध्यान रखें।
- माता पिता को जानकारी दी जानी चाहिए कि सिकल सेल रोग नवजात शिशु को कैसे प्रभावित कर सकता है।

4.3.4 गर्भावस्था चरण/प्रसव पूर्व

- समय पूर्व देखभाल से बच्चे के स्वस्थ होने एवं सामान्य प्रसव की संभावना बढ़ जाती है।
- प्रसव के दौरान, निर्जलीकरण को रोकने के लिए तरल पदार्थ दिये जाने चाहिए।
- प्रसव के दौरान मरीज को ऑक्सीजन (मास्क द्वारा) दी जा सकती है (यह मरीज की हालत पर निर्भर करता है)
- माता पिता को जानकारी दी जानी चाहिए कि सिकल सेल रोग नवजात शिशु को कैसे प्रभावित करता है ।
- समय से पहले/पूर्व अवधि के बच्चे के प्रसव कि संभावना बढ़ जाती है

4.3.5 नवजात

- Premature/preterm बच्चे होने की संभावना अधिक होती है, उसको ध्यान में रखते हुए तैयारी पहले से होनी चाहिये।
- नवजात की सिकल सेल रोग की जांच HPLC परीक्षण द्वारा होनी चाहिए
- संक्रमण की संभावना अधिक होती है अतः आवश्यक जॉच कि जानी चाहिए
- टीकाकरण (पेनिसिलिन, एंटीटिटनेस, न्यूमोकोकल) 5 साल की उम्र तक हो जाना चाहिए

4.3.6 बचपन और स्कूल जा रहे बच्चे

- बच्चे को स्नेह देना चाहिए एवं सुरक्षित वातावरण में रखना चाहिए।
- कापी किताबों के दो सेट दें, एक स्कूल के लिये, एक घर के लिये। इससे उन्हें ज्यादा बोझ उठाने की आवश्यकता नहीं होगी।
- स्कूल में अक्सर पानी पीने के लिए अनुमति दें
- वे चाहे तो उन्हें बाथरुम में कई बार जाने की अनुमति दें
- कोई जोरदार अभ्यास, लंबी दूरी न चलने दें
- यदि तापमान बहुत अधिक या कम है तो बाहरी गतिविधियों से मुक्त रखें तथा वैकल्पिक गतिविधियों में शामिल करें।
- स्कूलों में काम का बोझ कम करें
- कक्षा के काम तथा परीक्ष के समय अतिरिक्त समय दें
- बच्चों को अतिरिक्त पानी की बोतलें, दवाएं, छाता आदि ले जाने के लिए अनुमति दी जानी चाहिए
- कठिनाई के संकेत जैसे बुखार, दर्द, रंग में परिवर्तन या पीलापन, सांस लेने में तकलीफ, चक्कर आना, घबराहट, मांसपेशियों में कमजोरी, सूजन की स्थिति में बच्चे को तुरंत घर जाने की अनुमति दी जानी चाहिए। आपातकाल में डॉक्टर का पता बच्चे के पास होना चाहिए तथा उनके पास भेजा जाना चाहिए

4.4 परामर्श: आहार प्रबंधन

- अधिक मात्रा में फाइबर एवं रेशेदार आहार लें।
- अधिक प्रोटीनयुक्त आहार लें ।
- एंटी–ओक्सिडेंट युक्त आहार चुनें ।
- तेल और वसायुक्त, मसालेदार खाद्य पदार्थों से परहेज करें।
- खूब पानी पियें।

4.5 क्या करें/क्या न करें

- पानी अधिक मात्रा में पियें।
- दैनिक आहार की आदतों में संशोधन करें।
- शांत चित्त रहें एवं आराम करें।
- अत्यधिक तापमान से बचें।
- संक्रमण से बचें।
- नियमित रुप से खेल खेलें।

संदर्भ–सूची

1. http://www.nhlbi.nih.gov/health/health-topics/topics/sca/
2. Rees DC, Williams TN, Gladwin MT. Sickle-cell disease. Lancet. 2010;376:2018-31.
3. Niscola P, Sorrentino F, Scaramucci L, de Fabritiis P, Cianciulli P. Pain syndromes in sickle cell disease: an update. Pain Med. 2009;10:470-80
4. Stuart MJ, Nagel RL. Sickle-cell disease. Lancet. 2004;364:1343-60.
5. Wajcman H, Prehu C, Bardakdjian-Michau J, Prome D, Riou J, Godart C, et al. Abnormal haemoglobins: laboratory methods. Haemoglobin. 2001;25:169-81.
6. Basset P, Beuzard Y, Garel MC, Rosa J. Isoelectric focusing of human haemoglobin: its application to screening, to the characterization of 70 variants, and to the study of modified fractions of normal haemoglobins. Blood. 1978;51:971-82.
7. Chen-Marotel J, Beuzard Y, Kac Trung B, Braconnier F, Rosa J, Guerrasio A, et al. Polymorphism of human fetal haemoglobin studied by isoelectric focusing. FEBS letters. 1980;115:68-70.
8. Clarke GM, Higgins TN. Laboratory investigation of haemoglobinopathies and thalassemias: review and update. Clinical chemistry. 2000;46:1284-90.
9. Riou J, Godart C, Hurtrel D, Mathis M, Bimet C, Bardakdjian-Michau J, et al. Cation-exchange HPLC evaluated for presumptive identification of haemoglobin variants. Clinical chemistry. 1997;43:34-9.
10. Kutlar F, Kutlar A, Nuguid E, Prchal J, Huisman TH. Usefulness of HPLC methodology for the characterization of combinations of the common beta chain variants Hbs S, C, and O-Arab, and the alpha chain variant Hb G-Philadelphia. Haemoglobin. 1993;17:55-66.
11. Tshilolo L, Kafando E, Sawadogo M, Cotton F, Vertongen F, Ferster A, et al. Neonatal screening and clinical care programmes for sickle cell disorders in sub-Saharan Africa: lessons from pilot studies. Public health. 2008;122:933-41.
12. Cackocic M et al: Leg ulceration in the sickle cell patient. J Am Coll Surg 187:307-309, 1998
13. Peachey R: Leg ulceration and hemolytic anaemia: an hypothesis. Br J Dermatol 98:245, 1978
14. Wolfort FC et al: Skin ulceration in sickle cell anaemia. Plast Reconstr Surg 43:71, 1969
15. Koshy M et al: Leg ulcers in patients with sickle cell disease. Blood 74:1403, 1989

16. Alleye S et al: Social effect of leg ulceration in sickle cell anaemia. South Med J 702:213, 1977
17. Royal College of Obstetricians and Gynaecologists. Management of Sickle Cell Disease in Pregnancy.
18. A guide to sickle cell disease – prepared for the sickle cell trust (Jamaica) by Professor Graham Serjeant.
19. Nelson Textbook of Pediatrics – 19th edition.

हम कौन हैं

सिकल सेल संस्थान छत्तीसगढ़, एक स्वशासी संस्थान है जिसकी स्थापना छत्तीसगढ़ शासन जुलाई 2013 में की गयी थी। यह सस्थान सिकल सेल रोग के लिए सामान्य जन में जानकारी बढ़ाने तथा इस रोग की पहचान, इलाज करने के लिए नवीनतम तथा आधुनिक सुविधाएं प्रदान करने के लिए प्रतिबद्ध है।

अपने लक्ष्य की प्राप्ति के लिए यह संस्थान अन्य संस्थाओं जिसमें शिक्षण, चिकित्सा तथा अनुसंधान संस्थान शामिल हैं; के साथ सहयोग की भावना से कार्य करेगा। सिकल सेल संस्थान छत्तीसगढ़, सिकल सेल रोगियों के लिए समर्पित चिकित्सकीय तथा वैज्ञानिक अनुसंधान के लिए एक उत्कृष्ट केंद्र के रूप में कार्य करने के लिए प्रतिबद्ध है। हमारा यह विश्वास है कि इस रोग के लिए नवीन उपचार पद्धति का विकास करने के लिए विभिन्न क्षेत्रों के विशेषज्ञों का एक साथ आकर समर्पित भाव से अनुसंधान करना आवश्यक है।

इन तथ्यों को दृष्टिगत रखते हुए यह संस्थान तथा इसके कर्मचारी सिकल सेल रोगियों को उत्कृष्ट सुविधाएं प्रदान करने के लिए कटिबद्ध हैं।

।। सर्वे सन्तु निरामयाः ।।
SICKLE CELL INSTITUTE CHHATTISGARH, RAIPUR

सिकल सेल संस्थान छत्तीसगढ़, रायपुर
(छत्तीसगढ़ शासन का एक स्वशासी संस्थान)
जेनेटिक लैब, बॉयोकेमेस्ट्री विभाग,
पं. ज. ने.स्मृति चिकित्सा महाविद्यालय, रायपुर–492001, छत्तीसगढ़, भारत
फोन एवं फैक्स : 91–(771) 2885505, वेबसाइट : **www.scic.co.in**
टोल फ्री नं.– 155217