



Ehlers-Danlos Support UK

MAKING OUR INVISIBLE VISIBLE

मुफ्तफोन हेल्पलाइन 0800 907 8518 - वर्तमान में बोली जाने वाली भाषाएं: उर्दू, पंजाबी, हिंदी और अंग्रेजी

एहलर्स-डानलोस सिंड्रोम

सारा हैमिल्टन, *EDS-UK* समुदाय प्रबंधक और माई चौधरी, *EDS-UK* स्वास्थ्य और हेल्पलाइन सलाहकार द्वारा लिखित मार्च 2017।

एहलर्स-डानलोस सिंड्रोम (EDS)

EDS आनुवंशिक संयोजी उत्तक विकारों का एक समूह है जो शरीर में कोलेजन को प्रभावित करता है। नीचे सबसे सामान्य प्रकार के EDS के बारे में कुछ जानकारी और कुछ तरीके हैं जिस वे आपके शरीर को प्रभावित कर सकते हैं। यदि ये लक्षण आप जैसा अनुभव कर रहे हैं, उसके समान हैं, तो EDS संभवतः एक कारण हो सकता है। इस दस्तावेज का उद्देश्य निदान करवाने के बारे में मार्गदर्शन करना है (जो EDS को भी रद्द कर सकता है), और कैसे स्थिति के साथ दिन-प्रतिदिन जीना और प्रबंधन करना है। हाइपरमोबाइल EDS आबादी में पाई जाने वाली सबसे आम किस्म है, जिसन 5000 लोगों में से 1 को प्रभावित किया है। हाइपरमोबिलिटी, विभिन्न किस्मों में से EDS के सबसे सामान्य लक्षणों में से एक है।

हाइपरमोबिलिटी क्या है?

हाइपरमोबाइल जोड़ वे जोड़ हैं जो किसी की उम्र, लिंग और जातीय पृष्ठभूमि को ध्यान में रखते हुए सामान्य सीमा से आगे जाते हैं। कई व्यक्तियों में एक या कई हाइपरमोबाइल जोड़ और कारक जैसे कि हड्डी का आकार और मांसपेशियों की टोन होते हैं, जो जोड़ की हिलजुल की सीमा को बढ़ा सकते हैं। अधिकांश लोगों के लिए यह किसी भी कठिनाइयों से जुड़ा नहीं है। EDS का निदान तब किया जाता है जब हाइपरमोबिलिटी से जुड़ी अन्य समस्याएं होती हैं।

EDS के मुख्य लक्षण क्या हैं?

इस स्थिति में काफी परिवर्तनशीलता हो सकती है, यहां तक कि एक ही परिवार में। कुछ लोगों में कम लक्षण होते हैं, दूसरे अधिक गंभीर रूप से प्रभावित हो सकते हैं। EDS वाले व्यक्तियों में निम्न में से कुछ या सारी विशेषताएं हो सकती हैं:

- सामान्य से अधिक व्यापक हिलजुल वाले जोड़ों के साथ संयुक्त हाइपरमोबिलिटी
- ढीले, अस्थिर जोड़ जो कि विस्थापन और मोच (आंशिक विस्थापन) को जन्म दे सकते हैं
- पुराना दर्द

The Ehlers-Danlos Support UK is a Charity registered in England and Wales No. 1157027. Scotland No. SC046712. Registered Company No. 8924646. Registered Address: Devonshire House, Manor Way, Borehamwood, Hertfordshire WD6 1QQ

- पुरानी थकान (थकान)
- खिंचाव वाली त्वचा और आसानी से खरोंच आना
- कब्ज की शिकायत
- POTS (पोसचल टैकीकार्डिया सिंड्रोम) जिससे हृदय की गति तेज़, चक्कर आना और कभी-कभी बेहोशी होती है
- गर्भ, मलाशय या मूत्राशय का आगे बढ़ना (आंशिक गिरावट)
- पेशाब की समस्याएं
- वैरिकाज़ नसों
- कमज़ोर या नाजुक धमनियां और नसों
- रक्तस्राव और रक्त का निकलना (रक्तस्राव रोकने में कठिनाई)
- त्वचा जो लगभग पारदर्शी हो (पारदर्शी)
- एक प्रमुख रक्त वाहिका के अचानक लीक होने का जोखिम (एन्युरिज़्म)

EDS का क्या कारण है?

सबसे सामान्य प्रकार के EDS के सही कारण अज्ञात हैं। EDS की विशेषताओं से पता लगता है कि संयोजी ऊतकों और संभवतः कोलेजन जो कि पूरे शरीर में पाया जाने वाला प्रोटीन है, के साथ एक समस्या है। अन्य दुर्लभ प्रकार के EDS के साथ, कारण शरीर में कोलेजन जीन में से एक में एक दोष के रूप में निर्धारित किया गया है। माना जाता है कि इस स्थिति को विरासत में लिया गया है जिसका मतलब है कि यह परिवार में एक पीढ़ी से अगली पीढ़ी तक पारित किया जा सकता है। इसके परिणामस्वरूप संयोजी ऊतक अंगों को साथ मिलाकर और उनका समर्थन करने के अपने काम में कम प्रभावी हो जाते हैं।

मैं निदान कैसे प्राप्त करूं?

अगर आपको लगता है कि आप इस स्थिति से प्रभावित हो सकते हैं, तो इन चरणों की पालना करते हुए आपको निदान की दिशा में मदद मिल सकती है।

- अपने GP के पास जाएँ, अपने लक्षणों का वर्णन करें और एक रूमेटोलॉजिस्ट के लिए एक नाम की मांग करें।
- यह सुनिश्चित करने के लिए कि आप कठिनाई के सभी क्षेत्रों पर चर्चा करते हैं, सभी लक्षणों, जिस से आप प्रभावित हैं, की एक सूची अपने साथ लेते हुए, अपनी रूमेटोलॉजी की अपॉइंटमेंट में भाग लें।
- फिर आप एहलर्स-डानलोस सिंड्रोम का आंशिक निदान प्राप्त कर सकते हैं
- EDS के प्रकार पर निर्भर करते हुए, जो कि रूमेटोलॉजिस्ट सोचता है कि आपको है, आपको एक आनुवांशिकी विज्ञानी के पास भेजा जा सकता है

• यदि आपको EDS नहीं है, और आप जोड़ों की समस्याओं से पीड़ित हैं, तो आपका रूमेटोलॉजिस्ट इस पर चर्चा करने के योग्य होगा।

स्थिति के सभी पहलुओं को स्पष्ट करने के लिए कृपया अपने रूमेटोलॉजिस्ट को EDS के बारे में यह जानकारी प्रिंट करवाकर दिखाएं।

आपको एक EDS विशेषज्ञ को देखने के लिए रूमेटोलॉजिस्ट से एक रेफरल मिल सकता है। यदि आपका रूमेटोलॉजिस्ट किसी EDS विशेषज्ञ को नहीं जानता है तो EDS UK हेल्पलाइन पर फोन करें।

कृपया ध्यान में रखें कि अधिकांश विशेषज्ञ केवल आपके चिकित्सक से ही रेफरल स्वीकार करेंगे, न कि आपके GP से। अगर आपके रूमेटोलॉजिस्ट को पहले से ही EDS के बारे में पता है तो आपको एक विशेषज्ञ केंद्र के लिए रेफरल की जरूरत नहीं पड़ सकती है।

सामान्य प्रबंधन

EDS के सामान्य लक्षण अलग से प्रबंधित किए जाते हैं और इन्हें अलग-अलग चिकित्सा विशेषताओं के लिए आगे भेजने की आवश्यकता हो सकती है। इसमें फिज़ियोथैरेपी, गैस्ट्रोएंटेरोलॉजी, ऑर्थोपेडिक्स, कार्डियोलॉजी, न्यूरोलॉजी और जीनकोलॉजी शामिल हो सकते हैं।

एक बार आपके लक्षण चिकित्सा और अन्य हस्तक्षेपों के साथ पर्याप्त रूप से प्रबंधित किए जाने के बाद, EDS को अक्सर एक स्व-प्रबंधन स्थिति माना जाता है, जिसमें आपको जीवन की संभव सर्वोत्तम गुणवत्ता को हासिल करने के लिए आहार, व्यायाम और जीवनशैली के माध्यम से अपना ध्यान रखने की आवश्यकता होगी। हालांकि, नियमित चिकित्सा जांच करवाने की आवश्यक हो सकती है।

जेनी मॉरिसन, RCN द्वारा समीक्षित

संदर्भ

[1] Castori M. (2012) Ehlers-Danlos Syndrome, Hypermobility Type: And Underdiagnosed Hereditary Connective Tissue Disorder with Mucocutaneous, Articular, and Systemic Manifestations. *International Scholarly Research Notices Dermatology* EPub Article ID: 751768.

[2] Grahame R., Bird H.A. & Child A. (2000) The Revised (Brighton 1998) Criteria for the Diagnosis of Benign Joint Hypermobility Syndrome (BJHS). *Journal of Rheumatology* 27(7): 1777-1779.

[3] Wandele I.D., Rombaut L., Malfait F., De Backer T., De Paepe A. & Calders P. (2013) *Clinical Heterogeneity in Patients with the Hypermobility Type of Ehlers-*

The Ehlers-Danlos Support UK is a Charity registered in England and Wales No. 1157027. Scotland No. SC046712. Registered Company No. 8924646. Registered Address: Devonshire House, Manor Way, Borehamwood, Hertfordshire WD6 1QQ

Danlos Syndrome. Research in Developmental Disabilities 34(3): 873–881.

[4] Beighton P., De Paepe A., Steinmann B., Tsipouras P. & Wenstrup R.J. (1998) Ehlers-Danlos Syndromes: Revised Nosology, Villefranche, 1997. American Journal of Medical Genetics 77:31-37.