Ehlers-Danlos Support UK

MAKING OUR INVISIBLE VISIBLE

مفت فون ہیلپ لائن 8518 907 0800 – فی الحال بولی جانے والی زبانیں: اردو، پنجابی، ہندی اور انگریزی

اہلرز دانلوس سنڈروم (Ehlers-Danlos syndrome)

EDS-UK کی کمیونٹی مینیجر اور میا چودھری، EDS-UK کی صحت اور ہیلپ لائن کے مشیر سارہ ہیملٹن (Sarah Hamilton)، کے ذریعہ لکھا گیا۔ مارچ 2017۔

اہلرز دانلوس سنڈروم (EDS)

EDS جینیاتی ربطی بافت کی خرابیوں کا ایک گروپ ہے جو جسم کے کولاجن (collagen) کو متاثر کرتا ہے۔ ذیل میں EDS کی سب سے زیادہ عام قسموں کے بارے میں کچھ معلومات اور کچھ طریقے ہیں جس طرح سے وہ آپ کے جسم پر اثر ڈال سکتے ہیں۔ اگر یہ علامات ان سے مشابہ ہیں جس کا آپ تجربہ کر رہے ہیں، تو EDS ایک ممکنہ وجہ ہو سکتی ہے۔ اس دستاویز کا مقصد اس سلسلے میں رہنمائی فراہم کرنا ہے کہ تشخیص حاصل کرنے کے بارے میں کیسے جانیں (جو EDS کو مسترد بھی کر سکتے ہیں)، اور روزمرہ کی حالت کا کس طرح سے انتظام کریں اور اس کے ساتھ کیسے رہیں۔ حد سے زیادہ متحرک EDS آبادی میں سب سے زیادہ عام قسموں میں سے ایک ہے، جس کے بارے میں سمجھا جاتا ہے کہ یہ 5000 لوگوں میں سے 1 کو متاثر کرتا ہے۔ حد سے زیادہ حرکت (Hypermobility) EDS کی مختلف قسموں میں سب سے عام علامات میں سے ایک ہے۔

حد سے زیادہ حرکت کیا ہے؟

حد سے زیادہ متحرک جوڑ وہ جوڑ ہوتے ہیں جو معمول کی حد سے زیادہ حرکت کرتے ہیں، جس میں کسی شخص کی عمر، جنس اور نسلی پس منظر پر غور کیا جاتا ہے۔ بہت سے افراد کے پاس ایک یا متعدد حد سے زیادہ متحرک جوڑ اور عوامل ہوتے ہیں جیسے ہڈی کی شکل اور پٹھوں کی حالت جوڑ کی حرکت کی حد میں اضافہ کر سکتے ہیں۔ زیادہ تر لوگوں کے لیے یہ کسی بھی مشکلات کے ساتھ منسلک نہیں ہے۔ EDS کی تشخیص اس وقت کی جاتی ہے جب حد سے زیادہ حرکت کے ساتھ دیگر مشکلات منسلک ہوتی ہیں۔

EDS کی اہم علامات کیا ہیں؟

حالت میں کافی تغیر پذیری ہو سکتی ہے، یہاں تک کہ ایک ہی خاندان کے اندر بھی۔ کچھ لوگوں میں کچھ علامات ہوتی ہیں، جب کہ دوسرے لوگ اور زیادہ شدید طور پر متاثر ہو سکتے ہیں۔ EDS کے شکار افراد میں مندرجہ ذیل خصوصیات میں سے کچھ یا تمام ہو سکتی ہیں:

- جوڑوں میں حد سے زیادہ حرکت، ساتھ ہی ساتھ جوڑوں میں حرکت کی حد معمول سے زیادہ وسیع ہوتی ہے
- ڈھیلے، غیر مستحکم جوڑ جو کسی عضو کے جزوی طور پر ٹلنے اور اعضاء کے اپنی جگہ سے اترنے (جزوی طور پر ٹلنے) کا باعث ہو سکتے ہیں
- دائمی درد
- دائمی تھکاوٹ (تھکان)
- لچکیلی جلد اور آسانی سے خراش لگنا
- عمل انہضام کے مسائل
- PoTS (جسامت سے متعلق دھڑکن کا سنڈروم) جو دل کی تیز شرح، چکر آنے اور کبھی کبھار بیہوشی کا سبب بنتا ہے
- رحم، مقعد یا مثانے کا نیچے آنا (جزوی طور پر باہر آنا)
- پیشاب کرنے میں مشکلات
- وریدوں کا پھولنا
- کمزور یا نازک شریانیں یا رگیں
- خون بہنا اور اخراج خون ہونا (اخراج خون کو روکنے میں مشکل پیش آنا)
- جلد جو تقریبا نیم شفاف (جس کے آر پار کسی حد تک دیکھا جا سکے) ہو

- خون کی اہم وریدوں کے اچانک رساؤ کا خطرہ (شریانی پھیلاؤ)

EDS کا سبب کیا ہوتا ہے؟
EDS کی سب سے زیادہ عام قسم کی اصل وجہ نامعلوم ہے۔ EDS کی خصوصیات اس بات کی تجویز پیش کرتی ہیں کہ ربطی بافتوں اور ممکنہ طور پر کولاجن کے ساتھ کوئی مسئلہ ہے، جو پروٹین کی ایک قسم ہوتی ہے جو پورے جسم میں پائی جاتی ہے۔ EDS کی دیگر نادر اقسام کے ساتھ، جسم میں کولاجن جین میں سے ایک میں غلطی کے طور پر سبب کا تعین کیا گیا ہے۔ ایسا سمجھا جاتا ہے کہ یہ حالت وراثت میں ملتی ہے جس کا مطلب یہ ہے کہ فیملی کے اندر ایک نسل سے دوسری نسل میں منتقل ہو سکتی ہے۔ جس کے نتیجے میں ربطی بافت اعضاء کو ایک ساتھ باندھنے اور ان کی مدد کرنے کے کام کو کرنے میں کم مؤثر ہو جاتے ہیں۔

میں تشخیص کیسے حاصل کروں؟
اگر آپ کو لگتا ہے کہ آپ اس حالت سے متاثر ہو سکتے ہیں تو ان اقدامات پر عمل کرنا تشخیص میں آپ کی مدد کر سکتا ہے۔

- اپنے GP سے ملیں، اپنی علامات کو بیان کریں اور کسی ماہر امراض مفاصل کا ریفرل طلب کریں۔
- اپنے جوڑوں کے امراض کے شعبے کے اپائنٹمنٹ کے مطابق حاضر ہوں، ان سبھی علامات کی فہرست اپنے ساتھ لے جائیں جو آپ کے اندر موجود ہوں تاکہ آپ اس بات کو یقینی بنا سکیں کہ آپ مسئلے کے سبھی شعبوں کے بارے میں بات چیت کرتے ہیں۔
- پھر آپ اہلرز دانلوس سنڈروم کی جزوی تشخیص حاصل کر سکتے ہیں۔
- EDS کی قسم کی بنیاد پر جس کے بارے میں ماہر امراض مفاصل کا خیال ہے کہ وہ آپ کے اندر ہو سکتی ہے، آپ کو ماہر جینیات کے پاس بھیجا جا سکتا ہے۔
- اگر آپ کو EDS نہیں ہے اور آپ جوڑوں کے مسائل کا شکار ہیں تو آپ کا ماہر امراض مفاصل اس کے بارے میں آپ سے بات چیت کر سکے گا۔

براہ مہربانی حالت کی تمام پہلوؤں کو واضح کرنے کے لیے EDS کی اس معلومات کو پرنٹ کریں اور اپنے ماہر امراض مفاصل کو دکھائیں۔
EDS کے ماہر سے ملنے کے لیے آپ کو ماہر امراض مفاصل کی طرف سے ریفرل مل سکتا ہے۔ اگر آپ کا ماہر امراض مفاصل کسی EDS کے ماہر کے بارے میں نہیں جانتا ہے تو براہ مہربانی EDS UK کی ہیلپ لائن پر کال کریں۔
براہ مہربانی اس بات کو ذہن میں رکھیں کہ زیادہ تر ماہرین صرف آپ کے مشیر کا ریفرل ہی قبول کریں گے اور آپ کے GP کا نہیں۔ اگر آپ کا ماہر امراض مفاصل پہلے سے EDS کے بارے میں جانتا ہے تو آپ کو کسی ماہر کے مرکز کے لیے ریفرل کی ضرورت نہیں ہو سکتی ہے۔

عام مینجمنٹ:
EDS کی عام علامات کو علیحدہ طور پر منظم کیا جانا ہوتا ہے اور اس میں مختلف طبی خصوصیات کے لیے مزید ریفرل کی ضرورت ہو سکتی ہے۔ اس میں فیزیوتھراپی، کیسٹرو اینٹرولوجی، علم تقویم الاعضا، علم امراض دل، علم الاعصاب اور علم امراض نسواں شامل ہو سکتی ہیں۔

جب آپ کی علامات طبی اور دیگر مداخلت کے ساتھ مناسب طریقے سے منظم ہو جائیں گی، تو EDS کو اکثر خود انتظام کی حالت سمجھا جاتا ہے جس میں آپ کو ممکنہ زندگی کی بہترین معیار کو حاصل کرنے کے لیے غذا، ورزش اور طرز زندگی کے ذریعہ خود ہی دیکھ بھال کرنے کی ضرورت ہوگی۔ تاہم، باقاعدگی سے طبی جانچ کروانی ضروری ہے۔

جینی موریسن، RCN کے ذریعہ نظرثانی کیا گیا۔

اہلرز دانلوس سپورٹ یو کے ایک خیراتی ادارہ ہے جو انگلینڈ اور ویلز نمبر 1157027 میں رجسٹرڈ ہے۔ اسکاٹ لینڈ نمبر SC046712 رجسٹرڈ کمپنی نمبر 8924646۔ رجسٹرڈ پتہ: Devonshire House, Manor Way, Borehamwood, Hertfordshire WD6 1QQ

حوالہ جات

[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-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.