एंटोनियो पिगा (Antonio Piga)

Hematology

रोगियों के लिए Fast Facts

बीटा थैलेसीमिया

Karger

HEALTHCARE

© S. Karger Publishers Ltd 2025

सबसे पहले, तथ्य जानें...

1. बीटा थैलेसीमिया (BT) एक जन्मजात रक्त विकार है। यह आपकी लाल रक्त कोशिकाओं को प्रभावित करता है।
2. BT रोग माता-पिता से बच्चों में आए जीन परिवर्तनों (उत्परिवर्तन) के कारण होता है। आपको BT तब होता है जब आप अपने माता-पिता दोनों से जीन परिवर्तन प्राप्त करते हैं।
3. BT रोग के दो प्रकार होते हैं - BT मेजर और BT इंटरमीडिया। कोई व्यक्ति रोग से ग्रस्त हुए बिना भी BT का स्वस्थ रोगवाहक हो सकता है। इसे BT संकेत (या BT माइनर) कहा जाता है।
4. इसका उपचार आपको हुए BT रोग के प्रकार के ऊपर पर निर्भर करता है। BT मेजर से ग्रस्त लोगों को जीवन भर नियमित रूप से रक्त आधान की आवश्यकता होगी।
5. BT के नए उपचारों को हाल ही में स्वीकृति मिली है, या फिर विश्व भर में इसे नैदानिक परीक्षणों में जाँचा जा रहा है जिसके आशाजनक परिणाम मिल रहे हैं।

इस पुस्तिका से आपको BT को समझने में सहायता मिलेगी ताकि आप अपनी स्थिति और इसके उपचार के बारे में अपनी चिकित्सा टीम से बात कर सकें।

Karger

HEALTHCARE

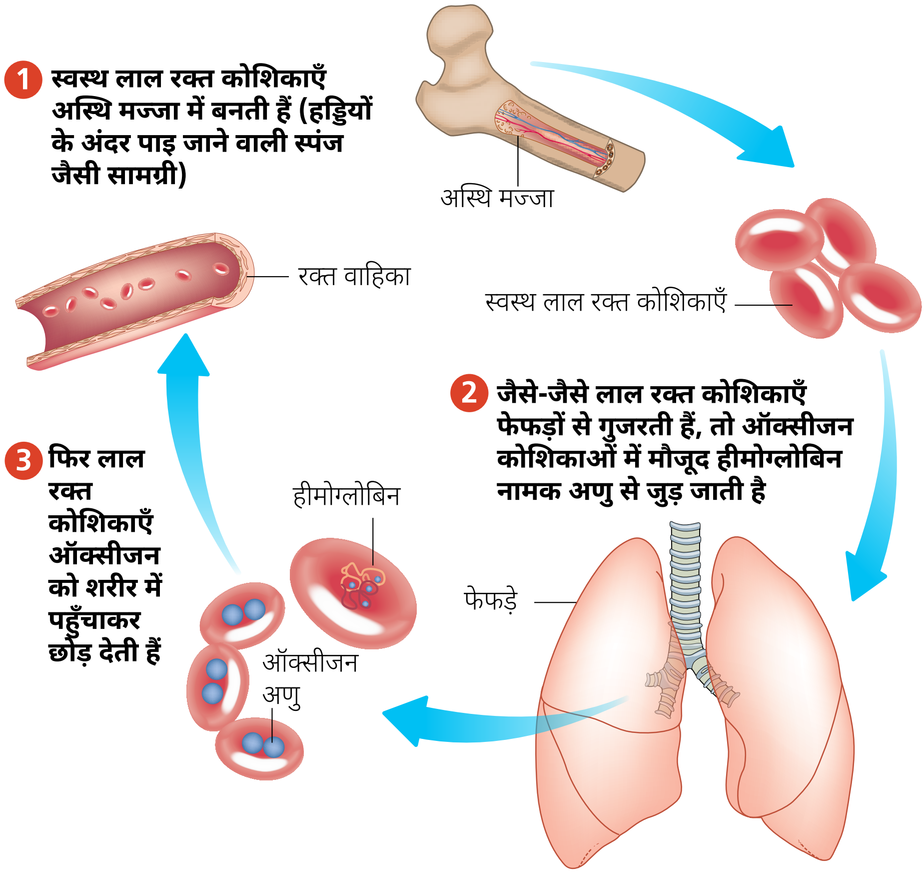
© S. Karger Publishers Ltd 2025

बीटा थैलेसीमिया क्या होता है?

थैलेसीमिया एक जन्मजात स्थिति है। यह **लाल रक्त कोशिकाओं** को प्रभावित करता है। इसके दो मुख्य प्रकार हैं: अल्फा थैलेसीमिया और **बीटा थैलेसीमिया** (BT)। यह पुस्तिका BT के बारे में है।

BT के होते, शरीर पर्याप्त मात्रा में सामान्य **हीमोग्लोबिन** (Hb) नहीं बनाता है। Hb लाल रक्त कोशिकाओं में पाया जाने वाला प्रोटीन है जो उन्हें शरीर में ऑक्सीजन पहुँचने में सक्षम बनाता है। साथ ही, स्वस्थ लालरक्त कोशिकाओं की संख्या भी बहुत कम होती है।

इसे **एनीमिया (रक्ताल्पता)** कहा जाता है। एनीमिया हल्का या गंभीर हो सकता है। गंभीर एनीमिया से अंगों को हानि पहुँच सकती है और यह घातक हो सकता है।



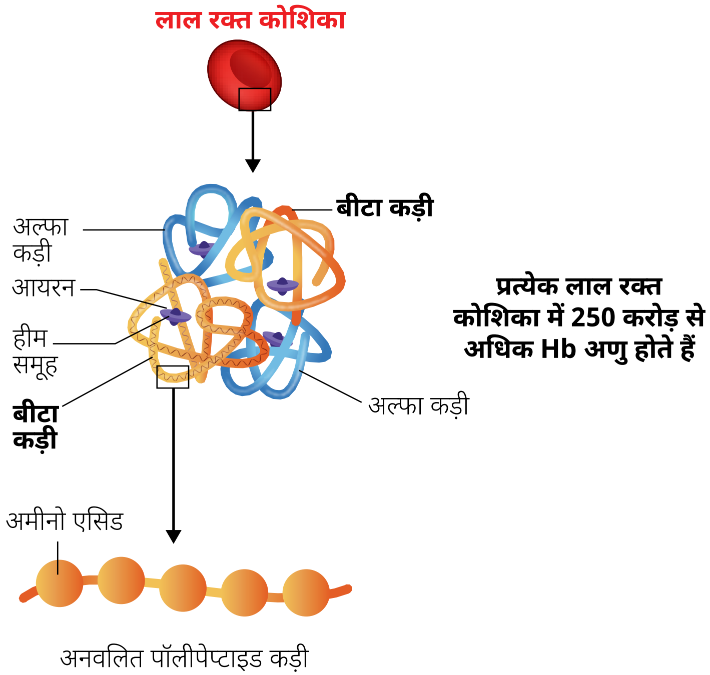
© S. Karger Publishers Ltd 2025

BT के प्रकार

BT के विभिन्न प्रकार होते हैं (पृष्ठ 8 देखें)। आपकी स्थिति कितनी गंभीर है और आपके लक्षण कितने बुरे हैं, यह आपके BT के प्रकार पर निर्भर करता है। हो सकता है कि आपमें कोई लक्षण न हों, या फिर आपको आजीवन उपचार की आवश्यकता हो।

हीमोग्लोबिन ठीक से क्यों नहीं बनता है?

सामान्य वयस्क Hb का प्रत्येक अणु चार प्रोटीन कड़ियों से बना होता है - दो अल्फा कड़ियाँ और दो बीटा कड़ियाँ। यदि आपको BT है, तो आपका शरीर बीटा कड़ी का पर्याप्त उत्पादन नहीं कर रहा है। इसका अर्थ है कि आप सामान्य Hb पर्याप्त मात्रा में नहीं बना सकते, इसलिए आपके पूरे शरीर में कम ऑक्सीजन पहुँच पाता है।



© S. Karger Publishers Ltd 2025

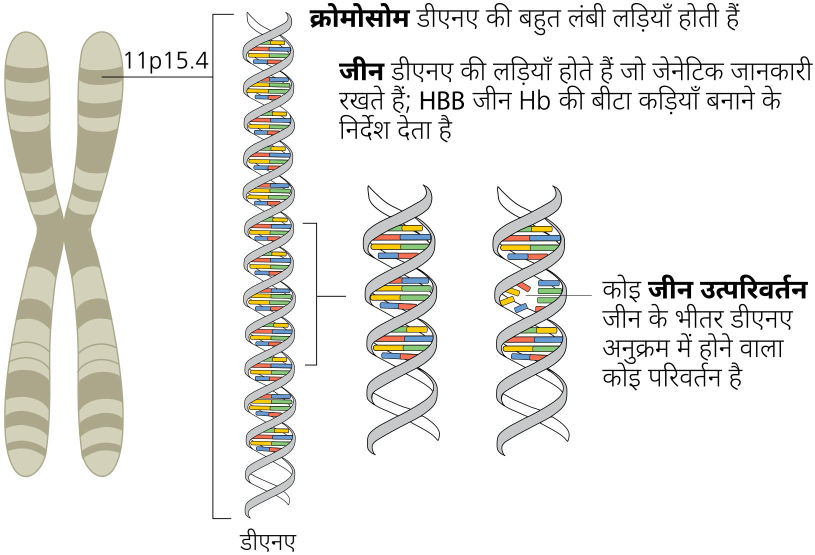
बीटा थैलेसीमिया किस कारण होता है?

BT एक **आनुवंशिक स्थिति** है। इसका मतलब है कि यह जीन में हुए परिवर्तन (जिसे **उत्परिवर्तन** भी कहा जाता है) के कारण होता है। परिवर्तन विभिन्न प्रकार के हो सकते हैं - कुछ के कारण Hb की बीटा कड़ियाँ पूरी तरह अनुपस्थित होती हैं, जबकि अन्य के कारण बीटा कड़ियों का उत्पादन कम हो जाता है।

जीन क्या होते हैं?

आपके **जीन** आपके पूरे शरीर की वृद्धि, विकास और कार्य के लिए निर्देश वहन करते हैं।

जीन **क्रोमोसोम (गुणसूत्रों)** पर पाए जाते हैं। मानव शरीर की प्रत्येक कोशिका में 23 जोड़ी क्रोमोसोम होते हैं – यानी कुल 46 क्रोमोसोम। प्रत्येक क्रोमोसोम पर 55 से 20,000 जीन मौजूद होते हैं।



© S. Karger Publishers Ltd 2025

जीन जोड़ों में भी होते हैं – आप इनकी एक प्रति अपनी माता से और एक प्रति अपने पिता से प्राप्त करते हैं। जीन की एक जोड़ी क्रोमोसोम के एक जोड़े पर वाहित होता है (प्रत्येक क्रोमोसोम पर एक जीन)।

जीन का प्रत्येक जोड़ा एक प्रोटीन बनाने का कोड वहन करता है।

Hb की बीटा कड़ी प्रोटीन बनाने के निर्देश वहन करने वाले जीन को *HBB* कहा जाता है।

BT किसे होता है?

BT विश्व के कुछ क्षेत्रों में अधिक सामान्य है जहाँ मलेरिया की समस्या है, या रही है (जैसे भूमध्य-सागर क्षेत्र, मध्य पूर्व, उत्तर अफ्रीका, भारत और दक्षिण-पूर्व एशिया) और उन लोगों में जिनके पूर्वज इन क्षेत्रों से थे। ऐसा इसलिए है क्योंकि जो जीन परिवर्तन BT का कारण होते हैं, वे **मलेरिया** से भी कुछ सुरक्षा प्रदान करते हैं।

समय के साथ-साथ, जनसंख्या में BT जीन परिवर्तन वाले लोगों का अनुपात बढ़ता गया है, और जैसे-जैसे लोग विश्व भर में प्रवास कर रहे हैं, BT अन्य क्षेत्रों में भी अधिक सामान्य हो गया है।

मेरे प्रश्न

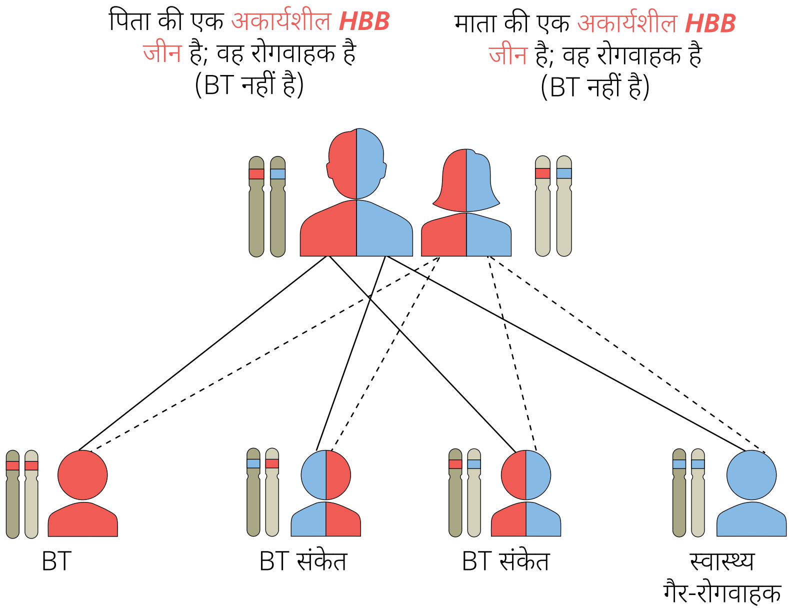
जिस भी विषय पर आप अपने डॉक्टर से चर्चा करना चाहते हैं, उन्हें यहाँ लिख कर रखें...

© S. Karger Publishers Ltd 2025

वंशानुक्रम से बीटा थैलेसीमिया पाना

BT लगभग हमेशा एक **रिसेसिव आनुवंशिक स्थिति** होती है। रिसेसिव स्थितियों में, रोग उत्पन्न करने के लिए किसी जोड़े के दोनों जीन प्रभावित होने चाहिए। इसका अर्थ है कि आपमें यह स्थिति होने के लिए आपको माता-पिता दोनों से परिवर्तित जीन प्राप्त होने चाहिए। इसलिए, या तो आपके माता-पिता को स्वयं BT है, या फिर वे परिवर्तित *HBB* जीन के 'रोगवाहक' हैं, जोकि अधिक आम है।

रोगवाहकों में एक परिवर्तित *HBB* जीन और एक स्वस्थ *HBB* जीन होता है। क्योंकि उनमें एक स्वस्थ जीन मौजूद है, वे अभी भी स्वस्थ Hb बीटा कड़ी प्रोटीन की पर्याप्त मात्रा बना सकते हैं। उन्हें कभी भी BT नहीं होगा, पर वे परिवर्तित जीन को अपने बच्चों को आगे दे सकते हैं।



एक परिवर्तित *HBB* जीन का रोगवाहक होना **बीटा थैलेसीमिया संकेत** या **बीटा थैलेसीमिया माइनर** कहलाता है। इस बारे में और यह आपके लिए क्या मायने रखता है, इस पर पृष्ठ 13 पर एक अलग खंड है।

© S. Karger Publishers Ltd 2025

जीन परिवर्तन बीटा थैलेसीमिया को कैसे उत्पन्न करते हैं?

HBB जीन में कई भिन्न-भिन्न परिवर्तन होते हैं जो BT का कारण बन सकते हैं। आप कितनी गंभीरता से प्रभावित होंगे, यह आपके जीन परिवर्तन के प्रकार पर निर्भर करेगा। परिवर्तनों के दो महत्वपूर्ण प्रकार हैं:

- एक जिनसे सामान्य से कम बीटा कड़ी प्रोटीन बनते हैं। डॉक्टर इसे β^+ के रूप में लिखते हैं।
- दूसरा जिनसे बिल्कुल भी बीटा कड़ी प्रोटीन नहीं बनता। डॉक्टर इसे β^0 के रूप में लिखते हैं।

क्योंकि दो *HBB* जीन होते हैं, किसी व्यक्ति में इन परिवर्तनों का संयोजन हो सकता है। आपको शायद β^+/β^+, β^+/β^0 या β^0/β^0 हो।

यदि जोड़ी में से केवल एक जीन प्रभावित हुआ है (BT संकेत), तो शायद आपको β^+/β या β^0/β हो। इसका क्या अर्थ है, इसके बारे में अधिक जानकारी के लिए पृष्ठ 13 देखें।

एक अन्य संभावित जीन परिवर्तन होता है, जिसे HbE कहा जाता है। इसके परिणामस्वरूप Hb का एक असामान्य प्रकार बनता है जिसे हीमोग्लोबिन E कहा जाता है। इसलिए, आपमें जीन संयोजन β^+/E^+ या β^0/E^+ भी हो सकते हैं।

मेरा जीन परिवर्तन है...

© S. Karger Publishers Ltd 2025

बीटा थैलेसीमिया के प्रकार

BT के लक्षण इस पर निर्भर करते हैं कि आपने वंशानुक्रम से किस प्रकार का जीन परिवर्तन पाया है। क्योंकि यह जटिल है, और इसे सरल बनाने के लिए, डॉक्टर आमतौर पर BT से ग्रस्त लोगों को उनके जीन परिवर्तनों की परवाह किए बिना दो समूहों में रखते हैं - ऐसे लोग जो नियमित रक्त आधान पर निर्भर हैं, और वे जो नहीं हैं। इसलिए, आपके BT को **रक्त आधान निर्भर** या **रक्त आधान गैर-निर्भर** के रूप में वर्णित किया जा सकता है। जिन लोगों को नियमित रक्त आधान की आवश्यकता होती है, उन्हें अधिक गंभीर एनीमिया (कम स्वस्थ लाल रक्त कोशिकाएँ) होता है।

अक्सर उपयोग किए जाने वाले शब्द

आप **बीटा थैलेसीमिया इंटरमीडिया** और **बीटा थैलेसीमिया मेजर** शब्द भी सुन सकते हैं।

- BT इंटरमीडिया (पृष्ठ 15 देखें) कम गंभीर रोग को दर्शाता है जिसमें नियमित रक्त आधान की आवश्यकता नहीं होती (हालांकि उम्र बढ़ने के साथ अधिक रक्त आधान की आवश्यकता पड़ सकती है)। यह आम तौर पर तब होता है जब एक या दोनों जीन परिवर्तन कम गंभीर होते हैं।

- BT मेजर प्रारंभिक बचपन से होने वाले गंभीर रोग को दर्शाता है जिसमें जीवन भर नियमित रक्त आधान की आवश्यकता होती है। यह आम तौर पर दो गंभीर जीन परिवर्तनों के संयोजन से होता है।

अन्य प्रकार के वंशानुगत रक्त विकार

कभी-कभी लोगों को एक BT जीन परिवर्तन और एक जीन परिवर्तन का संयोजन मिलता है जिससे Hb उत्पादन को प्रभावित करने वाली अन्य स्थिति उत्पन्न होती है। उदाहरण के लिए, कुछ लोगों में एक BT जीन परिवर्तन और **सिकल सेल रोग** वाला जीन परिवर्तन होता है: यह संयोजन सिकल BT नामक रोग का कारण बनता है। एक अन्य स्थिति है अल्फा जीन त्रिगुणन।

© S. Karger Publishers Ltd 2025

जाँच एवं निदान

नवजात शिशु की जाँच

विश्व के कुछ भागों में, सभी नवजात शिशुओं का कई आनुवंशिक स्थितियों के लिए परीक्षण किया जाता है। नर्स शिशु की एड़ी में पतली सुई चुभोकर, दबा के खून की एक बूँद निकालती है, जिसका उपयोग जाँच के लिए किया जाता है। एड़ी में सुई चुभोकर यह जाँच सभी प्रकार के थैलेसीमिया के लिए विश्वसनीय नहीं है, लेकिन यह BT मेजर का पता लगा सकती है।

नैदानिक परीक्षण

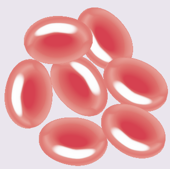
सबसे गंभीर BT से ग्रस्त बच्चों में 3 महीने की आयु से लक्षण विकसित हो सकते हैं।

यदि आपके बच्चे में ऐसे लक्षण हों जो BT का संकेत करते हैं, तो आपका डॉक्टर रक्त परीक्षण के लिए कहेगा। यह परीक्षण आयरन की कमी की जाँच करते हैं ताकि पता चले कि क्या एनीमिया का यह सबसे आम कारण तो नहीं है।

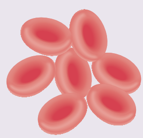
रक्त परीक्षण Hb स्तर का विश्लेषण, लाल रक्त कोशिकाओं के आकार और माप, तथा Hb अणु की संरचना में परिवर्तन की जाँच करेंगे। BT जीन परिवर्तन के रोगवाहक और BT से ग्रस्त लोगों में सामान्य से छोटी लाल रक्त कोशिकाएँ होती हैं। BT की यह खास विशेषता है जिसे माइक्रोसाइटोसिस कहा जाता है। BT के लिए विशेष परीक्षण आम तौर पर HPLC (हाई परफॉरमेंस लिक्विड क्रोमैटोग्राफी) या कभी-कभी इलेक्ट्रोफोरेसिस होता है।

अक्सर उपयोग किए जाने वाले शब्द

माइक्रोसाइटोसिस शब्द असामान्य रूप से छोटी लाल रक्त कोशिकाओं का वर्णन करने के लिए उपयोग किया जाता है।



सामान्य लाल रक्त कोशिकाएँ



माइक्रोसाइटिक लाल रक्त कोशिकाएँ

© S. Karger Publishers Ltd 2025

डीएनए परीक्षण

400 से अधिक जीन परिवर्तन BT से संबंधित हैं। आपमें मौजूद विशिष्ट परिवर्तनों की पहचान के लिए रक्त के नमूने पर डीएनए (आनुवंशिक) परीक्षण करने होंगे। इन परीक्षणों के लिए नमूना एक विशेष प्रयोगशाला में भेजने की आवश्यकता हो सकती है।

मेरे प्रश्न

जिस भी विषय पर आप अपने डॉक्टर से चर्चा करना चाहते हैं, उन्हें यहाँ लिख कर रखें...

© S. Karger Publishers Ltd 2025

गर्भावस्था जाँच

यदि आप बच्चे की योजना बना रहे हैं, तो आपकी जातीय पृष्ठभूमि या पारिवारिक इतिहास के आधार पर, आपका डॉक्टर थैलेसीमिया के लिए रक्त परीक्षण का सुझाव दे सकता है।

आदर्श रूप से, BT के लिए परीक्षण गर्भावस्था के आरंभ से पहले किए जाने चाहिए। परंतु व्यवहार में, अधिकांश महिलाएँ गर्भवती होने के बाद जब पहली बार डॉक्टर के पास जाती हैं, तभी रक्त परीक्षण करवाती हैं। यदि आपके रक्त परीक्षण में एनीमिया और/या छोटी लाल रक्त कोशिकाओं का पता चलता है, तो आपका डॉक्टर BT के लिए अधिक परीक्षणों का सुझाव दे सकता है। यदि आपमें BT संकेत (एक परिवर्तित जीन) पाया जाता है, तो यह देखने के लिए कि क्या आपके बच्चे को BT होने का जोखिम है, बच्चे के पिता का भी परीक्षण करना आवश्यक होगा।

आनुवंशिक परामर्श एवं गर्भावस्था

यदि आपके डॉक्टर को संदेह है कि आपमें BT जीन परिवर्तन है, तो वह आपके साथी और आपके लिए आनुवंशिक परामर्श का सुझाव दे सकता है। परामर्शदाता आपको समझाएगा कि आपको BT के लिए 'जोखिम वाली जोड़ी' क्यों माना जा रहा है, और आपके परीक्षण परिणामों का क्या अर्थ है।

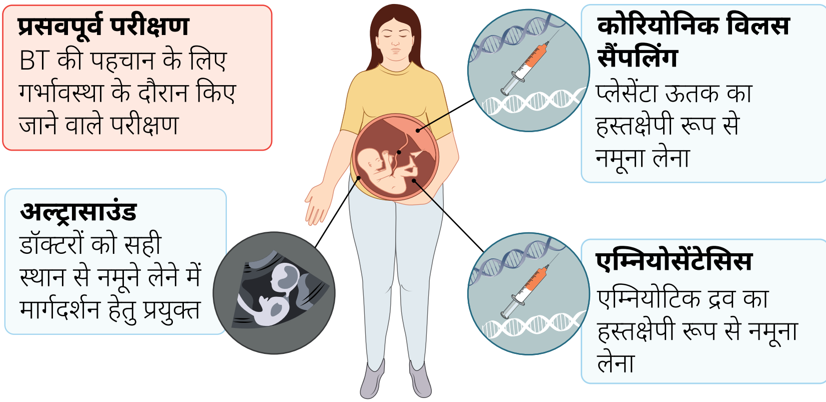
यदि रक्त परीक्षण के परिणाम दर्शाते हैं कि आपके बच्चे को जन्मजात BT होने का जोखिम है, तो परामर्शदाता सहायता प्रदान करता रहेगा। आप गर्भावस्था की योजना बनाते समय अपने विकल्पों पर विचार-विमर्श कर सकेंगे। कुछ जोड़ियाँ इन विट्रो फर्टिलाइजेशन (**IVF** या टेस्ट-ट्यूब बेबी) करवाने का चयन करते हैं, ताकि निषेचित अंडाणु को प्रत्यारोपित करने से पहले आनुवंशिक परीक्षण किया जा सके। यह सुनिश्चित करता है कि बच्चे को BT नहीं है।

यदि आप पहले ही गर्भवती हैं और बच्चे को BT होने का जोखिम है, तो गर्भाशय में ही बच्चे का परीक्षण किया जा सकता है। यह सामान्यतः दो तरीकों में से किसी एक से किया जाता है:

- प्लेसेंटा (खेरी) का छोटा नमूना लेना (कोरियोनिक विलस सैंपलिंग)
- भ्रूण के चारों ओर के द्रव का परीक्षण करना (एम्नियोसेंटेसिस)।

© S. Karger Publishers Ltd 2025

आपका कौन सा परीक्षण किया जाएगा, इस बात पर निर्भर करता है कि आपकी गर्भावस्था कितनी आगे बढ़ चुकी है। दोनों परीक्षणों में गर्भपात का थोड़ा जोखिम होता है, इसलिए आपका डॉक्टर केवल अत्यंत आवश्यक होने पर ही परीक्षण का सुझाव देगा।



कुछ ऐसे गैर-आक्रामक परीक्षण हैं जिन पर अध्ययन चल रहा है, जैसे माँ के रक्त में पाए जाने वाले भ्रूण के डीएनए का परीक्षण। भविष्य में यह उपयोगी सिद्ध हो सकते हैं, परंतु वर्तमान में थैलेसीमिया के लिए ये पर्याप्त सटीक नहीं हैं और इनमें गलत परिणामों की अधिक संभावना होती है।

यदि परीक्षण यह संकेत देते हैं कि बच्चा जन्म से गंभीर BT से ग्रस्त हो सकता है, तो आपका परामर्शदाता गर्भावस्था को जारी रखने या न रखने के कठिन निर्णय में आपका मार्गदर्शन कर सकता है। हर जोड़े के लिए कोई एक उचित उत्तर नहीं होता है। यह निर्णय विभिन्न बातों पर निर्भर करता है, जिनमें सांस्कृतिक, सामाजिक, आध्यात्मिक और धार्मिक मान्यताएँ शामिल हैं। रोग के बारे में पूरी जानकारी होने से आपको निर्णय लेने में सहायता मिलेगी।

अक्सर उपयोग किए जाने वाले शब्द

आक्रामक नमूनाकरण का अर्थ है शरीर के अंदर से ऊतक या द्रव का नमूना लेना। यह सुई द्वारा या त्वचा को चीर के या शरीर के किसी छिद्र के माध्यम से किया जाता है।

© S. Karger Publishers Ltd 2025

बीटा थैलेसीमिया संकेत

यदि आपमें केवल एक परिवर्तित *HBB* जीन है, तो आप BT के स्वस्थ रोगवाहक हैं लेकिन आपको न तो यह रोग है और न ही कभी होगा। इसे **बीटा थैलेसीमिया संकेत** या **बीटा थैलेसीमिया माइनर** कहा जाता है।

आम तौर पर BT संकेत से कोई लक्षण नहीं होते, इसलिए यह संभव है कि आपको पता न हो कि आपमें BT जीन परिवर्तन है। एक आम रक्त परीक्षण से संदेह हो सकता है कि आप रोगवाहक हैं, परंतु इसे साबित नहीं कर सकता - थैलेसीमिया वाले परिवर्तनों की पुष्टि के लिए रक्त के नमूने पर विशेष डीएनए (आनुवंशिक) परीक्षण करवाना आवश्यक है।

BT रोगवाहक स्वस्थ व्यक्ति होते हैं जिन्हें थैलेसीमिया नहीं होता। आपको हल्का एनीमिया हो सकता है, परंतु आम तौर पर इसके लिए उपचार की आवश्यकता नहीं होती। आपकी त्वचा का रंग फीका हो सकता है।

माइक्रोस्कोप में देखने पर, आपकी लाल रक्त कोशिकाएँ छोटी दिखाई देंगी (माइक्रोसाइटोसिस)। जो डॉक्टर आपका मेडिकल इतिहास नहीं जानता, वह मान सकता है कि यह आयरन की कमी के कारण है, परंतु ऐसा नहीं है और आपको आयरन पूरकों की आवश्यकता नहीं है। असल में, आपको आयरन पूरक नहीं लेने चाहिए जब तक कि कोई विशिष्ट रक्त परीक्षण यह नहीं दर्शाता कि आपमें निश्चित रूप से कमी है।

यदि मेरे बच्चे हुए तो क्या जोखिम है?

यदि आप पीछे पृष्ठ 6 पर दिए गए चित्र को देखें, तो आप देखेंगे कि यदि आप परिवर्तित *HBB* जीन के वाहक हैं, तो प्रत्येक गर्भावस्था में आपके बच्चे को यह जीन मिलने की 2 में से 1 (50%) संभावना है।

यदि आपके साथी में भी BT संकेत है, तो 4 में से 1 (25%) संभावना है कि बच्चे को BT होगा और 4 में से 1 (25%) संभावना है कि उसे जीन परिवर्तन बिल्कुल नहीं मिलेगा।

यदि आपमें BT संकेत है, तो आपका डॉक्टर आनुवंशिक परामर्श का सुझाव दे सकता है। इस विषय पर अधिक जानकारी पृष्ठ 11 पर **जाँच एवं निदान** खंड में दी गई है।

© S. Karger Publishers Ltd 2025

मैं अपनी सहायता के लिए क्या कर सकती हूँ?

यदि आपको हल्का एनीमिया है, तो आप थकान महसूस कर सकते हैं, विशेष रूप से यदि आपके शरीर पर अतिरिक्त तनाव हो, जैसे गर्भावस्था के दौरान, या यदि आपको कोई संक्रमण है या आपकी सर्जरी हुई है। आप स्वस्थ रहने के लिए निम्नलिखित कार्य कर सकते हैं:

- पौष्टिक भोजन करना
- नियमित व्यायाम करना
- धूम्रपान न करना या अधिक शराब न पीना।

क्या मुझे दूसरे लोगों को बताना चाहिए?

आपको लोगों को कब और कैसे बताना चाहिए कि आप थैलेसीमिया के रोगवाहक हैं? सरल उत्तर यह है: जब भी आप तैयार हों। ज्यादातर, यदि आप नहीं चाहते हैं, तो आपको लोगों को बताने की आवश्यकता नहीं है। परंतु यदि आप भविष्य में परिवार शुरू करने पर विचार कर रहे हैं, तो आपको विशेष रूप से अपने जीवन-साथी के साथ खुलकर बात करनी चाहिए। उनका भी परीक्षण करवाना आवश्यक होगा।

किसी आनुवंशिक समस्या के बारे में बात करना कठिन हो सकता है। लोग कभी-कभी अपने आप को दोषी मानने लगते हैं। परंतु विरासत में आपको प्राप्त जीन पर आपका कोई नियंत्रण नहीं होता। दूसरों को BT के बारे में बेहतर समझाने के लिए आप इस पुस्तिका का उपयोग कर सकते हैं।

मेरे प्रश्न

BT संकेत आप या आपके बच्चे को किस प्रकार प्रभावित कर सकता है, इस पर आपके जो भी प्रश्न हैं, यहाँ नोट करें...

© S. Karger Publishers Ltd 2025

बीटा थैलेसीमिया इंटरमीडिया

BT इंटरमीडिया के लक्षण किसी भी समय प्रकट हो सकते हैं। आपको शायद रक्त आधान की आवश्यकता न हो क्योंकि यह आपके एनीमिया की गंभीरता और दीर्घकालिक जटिलताओं को रोकने या नियंत्रित करने की आवश्यकता पर निर्भर करता है। आपका डॉक्टर आपको इस बारे में सलाह देगा।

संकेत एवं लक्षण

आपको यह लक्षण हो सकते हैं:

- रंग फीका पड़ जाना
- काम करते हुए या व्यायाम करते समय थक जाना
- अपेक्षा अनुसार उतनी लंबाई न बढ़ना
- अपेक्षा अनुसार उतना वजन न बढ़ना
- तिल्ली के बढ़ने के कारण पेट में सूजन।

यदि स्थिति का जल्दी पता चल जाए तो केवल यही लक्षण हो सकते हैं।

तिल्ली इसलिए बड़ी हो जाती है क्योंकि उसका एक कार्य पुरानी और खराब लाल रक्त कोशिकाओं को पुनर्चक्रित और निकालना होता है।

शरीर में तनाव की स्थिति में लक्षण और अधिक बिगड़ सकते हैं, क्योंकि ऑक्सीजन की आवश्यकता अधिक होती है। तनाव में संक्रमण होना, सर्जरी के बाद ठीक होना, और गर्भावस्था के दौरान की स्थिति शामिल हैं।

मेरे प्रश्न

BT इंटरमीडिया आपको या आपके बच्चे को किस प्रकार प्रभावित कर सकता है, इस पर आपके जो भी प्रश्न हैं, यहाँ नोट करें...

© S. Karger Publishers Ltd 2025

बीटा थैलेसीमिया मेजर

BT मेजर एक आजीवन स्थिति है, जिसके लक्षण आम तौर पर जीवन के पहले 2 वर्षों में दिखाई देते हैं।

संकेत एवं लक्षण

BT मेजर के कारण गंभीर संकेत और लक्षण उत्पन्न होते है क्योंकि शरीर सामान्य Hb नहीं बना पाता है। यह एक रक्त आधान-निर्भर स्थिति होती है।

BT मेजर से ग्रस्त शिशु गंभीर एनीमिया के कारण अपने पहले वर्ष दौरान दुबले और पीले पड़ जाते हैं। उनमें हड्डियों में परिवर्तन के प्रारंभिक लक्षण भी दिखाई देते हैं (पृष्ठ 17 देखें)।

उपचार करना महत्वपूर्ण क्यों है?

BT मेजर से ग्रस्त सभी बच्चों और वयस्कों में रोग को नियंत्रित करने और जटिलताओं को यथासंभव रोकने के लिए उपचार करवाना महत्वपूर्ण है। यदि आप ऐसा नहीं करते हैं, तो खराब लाल रक्त कोशिकाओं से निपटने की कोशिश करते हुए आपके शरीर में और अधिक समस्याएँ पैदा होने की संभावना है।

इन सब के बारे में अधिक जानकारी पृष्ठ 17 पर **जटिलताएँ** खंड में उपलब्ध है।

मेरे प्रश्न

BT मेजर आप या आपके बच्चे को किस प्रकार प्रभावित कर सकता है, इस पर आपके जो भी प्रश्न हैं, यहाँ नोट करें...

© S. Karger Publishers Ltd 2025

जटिलताएँ

यदि आप BT से ग्रस्त हैं, तो आपको कई जटिलताएँ हो सकती हैं। इनमें से कुछ स्वयं रोग का परिणाम हैं, विशेष रूप से यदि आपको आवश्यक उपचार नहीं मिल रहा है। दूसरी जातिलताएँ इस रोग और इसके उपचार के प्रभाव का संयुक्त परिणाम हैं।

हड्डियों में परिवर्तन

BT मेजर (और कुछ BT इंटरमीडिया) से ग्रस्त बच्चों की हड्डियों में समय के साथ धीरे-धीरे विकृतियाँ हो सकती हैं जिन्हें उपचार नहीं प्राप्त होता है । खोपड़ी बड़ी हो जाती है और भारी भौंहें विकसित होती हैं। आपका डॉक्टर इस उभार को **'बॉसिंग'** कह सकता है। गाल की हड्डियाँ बड़ी हो जाती हैं, जिससे चेहरे, नाक और आंखों की आकृति बदल जाती है। यह दांतों के स्थान को भी प्रभावित करता है।

'बॉसिंग' का अर्थ यह नहीं है कि हड्डियाँ कठोर हो जाती हैं - असल में वह पतली और अधिक कमजोर हो जाती हैं। आपका डॉक्टर इसे **ऑस्टियोपीनिया** या **ऑस्टियोपोरोसिस** कह सकता है। इससे फ्रैक्चर का जोखिम बढ़ जाता है, मुख्य रूप से रीढ़ की हड्डी, पसलियों, श्रोणि और लंबी हड्डियों में।

अक्सर उपयोग किए जाने वाले शब्द

ऑस्टियोपीनिया का अर्थ है कि आपकी हड्डियां पतली और अधिक कमजोर होने लगी हैं। **ऑस्टियोपोरोसिस** का अर्थ है कि आपकी हड्डियाँ अधिक गंभीर रूप से पतली हो रही हैं।

हड्डियों की विकृतियाँ क्यों होती हैं? आम तौर पर रक्त कोशिकाएँ हड्डियों के भीतर स्थित **अस्थि मज्जा** नामक ऊतक द्वारा बनाई जाती हैं। BT में खून में लाल रक्त कोशिकाएँ और Hb सामान्य से कम होते हैं। इसकी पूर्ति करने के लिए, अस्थि मज्जा अतिसक्रिय हो जाती है और अधिक से अधिक लाल रक्त कोशिकाएँ बनाने लगती है। परंतु चूँकि ये कोशिकाएँ असामान्य होती हैं, ये जल्दी नष्ट हो जाती हैं और एनीमिया को ठीक नहीं कर पातीं।

© S. Karger Publishers Ltd 2025

जैसे-जैसे अस्थि मज्जा एनीमिया को ठीक करने का प्रयास जारी रखती है, वह फूल जाती है, जिस कारण हड्डियाँ बड़ी हो जाती हैं। यही BT में होने वाले सामान्य हड्डियों के परिवर्तनों का कारण है। BT जितना अधिक गंभीर होगा, यह परिवर्तन उतने ही अधिक स्पष्ट दिखेंगे। इसका उपचार लाल रक्त कोशिकाओं के आधान से किया जाता है।

तिल्ली का बढ़ जाना

BT मेजर से ग्रस्त कुछ लोगों में बढ़ा हुआ लीवर (**हेपेटोमेगली**) और बढ़ी हुई तिल्ली (**स्प्लीनोमेगली**) हो सकती है, जिससे पेट सूज जाता है। यह इस कारण होता है कि तिल्ली खराब लाल रक्त कोशिकाओं को निकालती है और साथ ही लीवर और तिल्ली लाल रक्त कोशिकाओं के उत्पादन के वैकल्पिक स्थल बन जाते हैं।

बहुत अधिक बढ़ी हुई तिल्ली पेट में असुविधा उत्पन्न कर सकती है और एनीमिया को और बदतर बना सकती है। इसलिए, इसे निकालना पड़ सकता है।

स्प्लीनोमेगली अधिक आम और गंभीर होती है यदि आपको रक्त आधान गैर-निर्भर BT है। यदि आपको रक्त आधान प्राप्त हो रहा है, तो आपको डोनर से स्वस्थ सामान्य लाल रक्त कोशिकाएँ प्राप्त होंगी और आपकी तिल्ली को इतना अधिक काम नहीं करना पड़ेगा।

यदि आपमें BT संकेत है, तो आपकी तिल्ली थोड़ी बढ़ी हुई हो सकती है, पर इतनी नहीं कि लक्षण हो जाएँ।

पित्त पथरी

दीर्घकालिक हीमोलाइसिस के कारण लीवर में बिलिरुबिन के उच्च स्तर के कारण **पित्त पथरी** हो सकती है। लाल रक्त कोशिकाओं के टूटने को हीमोलाइसिस (रक्त विघटन) कहा जाता है।

यदि आपको पित्त पथरी हो, तो आपको पेट में भारीपन और मितली (उल्टी) महसूस हो सकती है, और पेट में दर्द हो सकता है। आपको पित्ताशय और पथरी निकालने के लिए सर्जरी की आवश्यकता हो सकती है।

© S. Karger Publishers Ltd 2025

रक्त के थक्के

उम्र बढ़ने के साथ रक्त के थक्के जमने **(थ्रोम्बोसिस)** का जोखिम बढ़ जाता है, विशेषकर यदि आपको रक्त आधान गैर-निर्भर BT है। यदि आपकी तिल्ली निकाली जा चुकी है, तो इसका जोखिम अधिक होता है।

हानिरहित गांठें

BT में कभी-कभी यदि अस्थि मज्जा रक्त कोशिकाएँ पर्याप्त मात्रा में नहीं बना पाती है, तो वे अस्थि मज्जा के बाहर लीवर और तिल्ली में बन सकती हैं। इसके कारण लीवर और तिल्ली का आकार बढ़ सकता है। परंतु इससे रीढ़ की हड्डी के पास छाती में धीरे-धीरे बढ़ने वाली ऊतक की छोटी गांठें भी उत्पन्न हो सकती हैं। यह गांठें हानिरहित होती हैं परंतु कभी-कभी यह रीढ़ की नसों पर दबाव डाल सकती हैं और समस्याएँ उत्पन्न कर सकती हैं। हालांकि यह बिल्कुल हानिरहित (कैंसर रहित) होती हैं, डॉक्टरों को स्कैन और एक्स-रे में इन्हें ट्यूमर से अलग पहचानना होता है, और ऐसा करना कठिन हो सकता है। रक्त आधान करने से इन गांठों का बनना रोका जा सकता है।

अक्सर उपयोग किए जाने वाले शब्द

जब लाल रक्त कोशिकाएँ अस्थि मज्जा के अलावा अन्य ऊतकों में बनती हैं, इसे **एक्स्ट्रामेडुलरी एरिथ्रोपोएसिस** कहते हैं। एक्स्ट्रामेडुलरी एरिथ्रोपोएसिस के सामान्य स्थानों में लीवर और तिल्ली जैसे अंग, साथ ही लसीका ऊतक, विशेषकर रीढ़ की हड्डी के आस-पास, शामिल हैं।

© S. Karger Publishers Ltd 2025

टाँगों के अलसर (व्रण)

BT इंटरमीडिया का उपचार न करने पर घाव भरने में समस्याएँ उत्पन्न हो सकती हैं। टांगों पर, विशेषकर टखनों पर, छोटे घाव भी नहीं भरते हैं और बदतर और संक्रमित हो सकते हैं। इनका उपचार करने के लिए पट्टी बाँधी जाती जो घाव भरने में सहायता करती है, और संक्रमण होने पर एंटीबायोटिक्स दी जाती हैं।

आयरन-संबंधित जटिलताएँ

आयरन अधिभार

आम तौर पर, जब शरीर में पुरानी लाल रक्त कोशिकाएँ नष्ट होती हैं, तो इनसे निकला हुआ आयरन नई कोशिकाओं में उपयोग किया जाता है। जब किसी व्यक्ति को नियमित रक्त आधान होता है, तो आयरन अधिभार भी हो सकता है, क्योंकि दाता की लाल रक्त कोशिकाएँ में आयरन मौजूद होता है। आयरन अधिभार तब होता है जब शरीर में आयरन की मात्रा अत्यधिक हो जाती है। क्योंकि शरीर अतिरिक्त आयरन को निकाल नहीं पाता है, यह जमा होता जाता है और हानि पहुँचा सकता है।

आयरन अधिभार उन लोगों में भी हो सकता है जिन्हें नियमित रक्त आधान नहीं मिलते (रक्त आधान गैर-निर्भर BT), परंतु तब यह धीरे-धीरे बढ़ता है। यह जमाव इसलिए हो जाता है क्योंकि अतिसक्रिय अस्थि मज्जा आंत को भोजन से अधिक आयरन खींचने का संकेत भेजती है। यह इसलिए होता है क्योंकि शरीर एनीमिया को ठीक करने के लिए अधिक लाल रक्त कोशिकाएँ बनाने का प्रयास करता है, और इसके लिए उसे आयरन की आवश्यकता होती है।

आयरन की जमावट से लीवर को क्षति पहुँच सकती है, जो **फाइब्रोसिस** का कारण बन सकता है। फाइब्रोसिस ऐसा घाव वाला ऊतक है जो क्षतिग्रस्त लीवर ऊतक की जगह ले लेता है। यदि इस पर नियंत्रण न किया जाए, तो फाइब्रोसिस बढ़ के **सिरोसिस** और लीवर विफलता बन सकता है।

आयरन अधिभार से हृदय को भी क्षति पहुँच सकती है, जिससे हृदय की लय असामान्य (अरिथमिया) और अंततः हृदय विफलता हो सकती है। अतिरिक्त आयरन आपकी हड्डियों और जोड़ों को भी हानि पहुँचा सकता है, जिससे कमजोर हड्डियों (ऑस्टियोपोरोसिस) का जोखिम बढ़ जाता है।

© S. Karger Publishers Ltd 2025

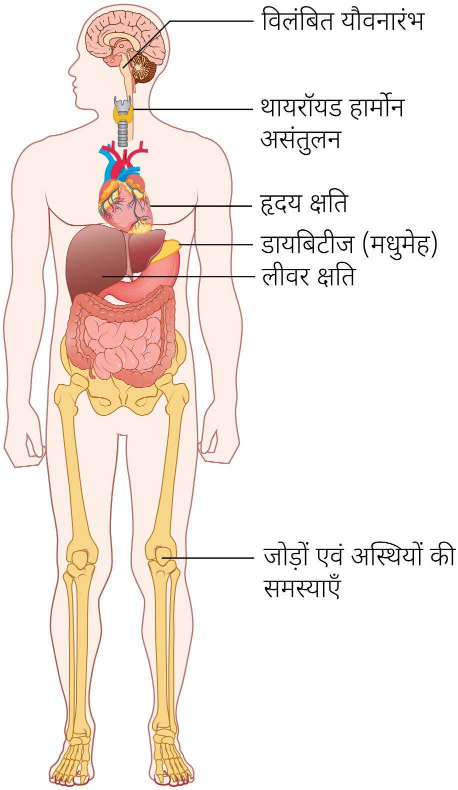
आयरन अधिभार से हार्मोन के स्तर भी प्रभावित हो सकते हैं। आपके थायरॉइड हार्मोन का स्तर कम हो सकता है, जिस कारण थकान हो सकती है, वजन बढ़ सकता है और कब्ज हो सकती है।

आपको डायबिटीज (मधुमेह) का अधिक जोखिम हो सकता है। आयरन अग्न्याशय में इंसुलिन के उत्पादन को प्रभावित करता है, जो रक्त शर्करा के स्तर को नियंत्रित करता है।

आपके यौन हार्मोन का स्तर भी कम हो सकता है। BT से ग्रस्त बच्चों में यौवन अक्सर सामान्य से देर से आता है। हार्मोन के निम्न स्तर के कारण प्रजनन क्षमता कम हो सकती है।

आयरन विषाक्तता से उत्पन्न समस्याओं को रोकने के लिए, **कीलेशन थेरेपी** के साथ आपके शरीर में आयरन के स्तर का नियंत्रण करना आवश्यक हो सकता है। आयरन कीलेटर नामक दवाओं के दैनिक सेवन से आयरन के स्तर को कम और सुरक्षित रखा जा सकता है।

आयरन अधिभार शरीर को कइ प्रकार से प्रभावित कर सकता है



कीलेशन थेरेपी के बारे में अधिक जानकारी के लिए पृष्ठ 24 पर **उपचार** खंड देखें।

© S. Karger Publishers Ltd 2025

गर्भावस्था-संबंधित जटिलताएँ

BT से ग्रस्त शिशु को गर्भ में धारण करने से कोई विशेष जटिलताएँ नहीं होती हैं। परंतु यदि आपको BT है, तो गर्भावस्था आपके शरीर पर अतिरिक्त दबाव डाल सकती है और आपके लक्षणों को बदतर कर सकती है। आपको गर्भवती होने में भी कठिनाई हो सकती है, क्योंकि आयरन अधिभार से प्रजनन क्षमता प्रभावित हो सकती है (हार्मोन के स्तर पर प्रभाव के कारण)।

आपको अपने हृदय, लीवर और हड्डियों के स्वास्थ्य की जाँच के लिए अतिरिक्त परीक्षणों की आवश्यकता होगी। यदि आप **कीलेशन थेरेपी** प्राप्त कर रहे हैं (पृष्ठ 26 देखें), तो आपको गर्भावस्था के पहले आधे भाग में इसे रोकना होगा क्योंकि यह दवाएँ शिशु के लिए विषाक्त हो सकती हैं।

आपके Hb स्तर पर अधिक निगरानी रखी जाएगी और आपको अधिक अक्सर रक्त आधान की आवश्यकता पड़ सकती है, विशेषकर जैसे-जैसे गर्भावस्था आगे बढ़ेगी।

मेरे लक्षण एवं जटिलताएँ

आपको अनुभव हो रहे सभी लक्षणों और जटिलताओं को नोट करें ताकि आप सुनिश्चित तौर पर उन सभी पर अपने डॉक्टर से चर्चा कर सकें।

© S. Karger Publishers Ltd 2025

जारी ...

© S. Karger Publishers Ltd 2025

उपचार

BT जटिल होता है और इसे विशेषज्ञ द्वारा देखभाल की आवश्यकता होती है। आपका उपचार रक्त विकारों के विशेषज्ञ केंद्र में और इन रोगों के उपचार में अनुभवी डॉक्टर की निगरानी में प्रबंधित किया जाना चाहिए।

विशेषज्ञ केंद्रों में प्रायः थैलेसीमिया क्लिनिकल नर्स विशेषज्ञ होती है जिससे आप घर पर रहते हुए अपने किसी भी प्रश्न के लिए संपर्क कर सकते हैं। कुछ केंद्रों में मनोवैज्ञानिक और सामाजिक कार्यकर्ता भी होते हैं जो BT से होने वाली समस्याओं से परिचित होते हैं।

BT के दो मुख्य उपचार हैं:

- एनीमिया और उससे संबंधित जटिलताओं से लड़ने के लिए **रक्त आधान**
- आयरन अधिभार को नियंत्रित करने के लिए **कीलेशन थेरेपी।**

आप इन्हें भी प्राप्त कर सकते हैं:

- बढ़ी हुई तिल्ली और पित्त की पथरी जैसी जटिलताओं के लिए उपचार
- लाल रक्त कोशिकाओं के उत्पादन को बढ़ाने के लिए दवाएँ
- स्टेम सेल प्रत्यारोपण (ट्रांसप्लांट) - एक गहन उपचार जो BT का संभावित इलाज है।

आपको कौन सा उपचार प्राप्त होगा यह कई बातों पर निर्भर करेगा, जिसमें यह शामिल है कि आपका BT रक्त आधान निर्भर है या रक्त आधान गैर-निर्भर।

रक्त आधान गैर-निर्भर बीटा थैलेसीमिया

यदि आपकी अस्थि मज्जा Hb की पर्याप्त मात्रा का उत्पादन कर रहा है, जिससे आपको अच्छी जीवन गुणवत्ता मिल सकती है और रोग से संबंधित जटिलताओं का कम जोखिम हो, तो आपको नियमित **रक्त आधान** की आवश्यकता नहीं होगी। परंतु यह समय के साथ बदल सकता है। जैसे-जैसे आपकी आयु बढ़ेगी, आपको अधिक बार रक्त आधान की आवश्यकता पड़ सकती है। कोई भी अतिरिक्त शारीरिक तनाव होने पर, जैसे संक्रमण या गर्भावस्था में, आपको रक्त आधान से लाल रक्त कोशिकाओं की पूर्ति की अधिक आवश्यकता हो सकती है।

© S. Karger Publishers Ltd 2025

भले ही आप नियमित रक्त आधान नहीं भी करवाते हैं, तब भी आपके शरीर में आयरन बढ़ सकता है (पृष्ठ 20 देखें)। आपका डॉक्टर आपके आयरन के स्तर की निगरानी करेगा और किसी भी अतिभार का आवश्यकतानुसार उपचार करेगा। इसके बारे में अधिक जानकारी पृष्ठ 26 पर उपलब्ध है (कीलेशन थेरेपी)।

रक्त आधान निर्भर बीटा थैलेसीमिया

यदि आपका BT रक्त आधान निर्भर है, तो आपको गंभीर एनीमिया को ठीक करने और रोग से संबंधित जटिलताओं से बचने के लिए आजीवन रक्त आधान की आवश्यकता होगी। आपको अपने आयरन के स्तर को सुरक्षित सीमा में रखने के लिए कीलेशन थेरेपी की भी आवश्यकता होगी। नियमित रूप से यह उपचार प्राप्त करना जटिलताओं से बचने और सामान्य वृद्धि, विकास और जीवन-काल सुनिश्चित करने के लिए महत्वपूर्ण है।

यदि आपकी तिल्ली बढ़ जाती है और अधिक सक्रिय हो जाती है, तो आपका डॉक्टर इसे निकालने का सुझाव दे सकता है। पर जहाँ तक संभव होगा वह सर्जरी से बचने का प्रयास करेंगे। तिल्ली को निकालने से महत्वपूर्ण दीर्घकालिक दुष्प्रभाव होते हैं।

स्टेम सेल ट्रांसप्लांट अब BT का एक संभावित इलाज है। परन्तु यह एक अत्यंत गहन उपचार है और केवल BT मेजर के लिए ही उचित माना जाता है। स्टेम सेल ट्रांसप्लांट के बारे में अधिक जानकारी पृष्ठ 29 पर उपलब्ध है।

© S. Karger Publishers Ltd 2025

रक्त आधान

रक्त आधान आपके सामान्य स्वस्थ Hb के स्तर की पूर्ति करते हैं। आपको कितनी बार रक्त आधान की आवश्यकता होगी, यह आपके Hb के स्तर पर निर्भर करेगा। आपके डॉक्टर इसे पर्याप्त रूप से ऊंचा रखना चाहेंगे ताकि:

- गंभीर एनीमिया से बचा जा सके
- सामान्य वृद्धि और विकास हो सके
- BT से जुड़े हड्डियों के परिवर्तनों से बचा जा सके (पृष्ठ 17 देखें)।

यदि आप रक्त आधान-निर्भर BT से ग्रस्त हैं, तो आपको हर 2-4 सप्ताह में रक्त की आवश्यकता पड़ सकती है। आपको रक्त के कितने यूनिट की आवश्यकता होगी, यह आपके शरीर के आकार पर निर्भर करता है। आपके पिछले रक्त आधान के समय की तुलना में अब आपका Hb का स्तर आपके उपचार के लिए एक बेहतर मार्गदर्शक है।

आपको दिया जाने वाला रक्त का विशेष रूप से आपके लिए सावधानीपूर्वक मिलान किया जाता है, ताकि डोनर की लाल रक्त कोशिकाओं से आपको कोई प्रतिक्रिया न हो।

कीलेशन थेरेपी

जैसा कि आयरन अधिभार खंड (पृष्ठ 20) में बताया गया है, BT होने पर आपके शरीर में आयरन जमा हो सकता है। अत्यधिक आयरन विषाक्त होता है, इसलिए इसे निकालने के लिए आपको आयरन कीलेशन थेरेपी की आवश्यकता होगी।

आपका डॉक्टर नियमित रक्त परीक्षणों द्वारा आपके शरीर में आयरन के स्तरों की निगरानी करेगा। यदि आपका स्तर अधिक प्रतीत होता है, तो आपके हृदय और लीवर में आयरन की सांद्रता मापने के लिए **MRI स्कैन** किया जा सकता है। यह दिखाएगा कि आपको कीलेशन थेरेपी आरंभ करने की आवश्यकता है या नहीं।

यदि आप BT के लिए नियमित रक्त आधान प्राप्त करते हैं, तो रक्त के 10-20 यूनिट लेने के बाद आपको आयरन कीलेशन थेरेपी शुरू करनी होगी। अपने स्वास्थ्य के लिए, आपको आयरन कीलेशन थेरेपी के बारे में अपने डॉक्टर के निर्देशों का पालन करना अत्यंत महत्वपूर्ण है।

© S. Karger Publishers Ltd 2025

कीलेटिंग एजेंट	निगरानी*	ध्यान रखने वाली बातें
डेफेरोक्सामाइन (प्रतिदिन त्वचा के नीचे [सबक्यूटेनियस] या नस में [इंट्रावेनस] धीमा इन्फ्यूजन)	• गुर्दे और लीवर कार्य परीक्षण • बचपन में विकास • श्रवण एवं आंखों के परीक्षण	• प्रतिदिन लंबे समय तक इन्फ्यूजन लेने से उपचार को नियमित रूप से जारी रखने में कठिनाई हो सकती है
डेफेरासिरोक्स (प्रतिदिन एक बार मौखिक उपचार - गोलियां, पानी में घुली एक गोली, या भोजन पर छिड़कने वाले कण)	• गुर्दे और लीवर कार्य परीक्षण • रक्त कोशिका गणना • रक्त में क्रिएटिनिन और मूत्र में प्रोटीन का मापन • गैस्ट्रोइंटेस्टाइनल अल्सर एवं/अथवा रक्तस्राव के लक्षणों पर निगरानी • श्रवण एवं आंखों के परीक्षण	• रोगी के लिए सबसे सरल, क्योंकि दवा दिन में एक बार निगली या पी जाती है • गुर्दे में विकार का जोखिम
डेफेरिप्रोन (दिन में दो या तीन बार मौखिक उपचार - गोलियाँ)	• रक्त कोशिका गणना • लीवर कार्य परीक्षण • जिंक के स्तर का मापन	• श्वेत रक्त कोशिकाओं की संख्या कम होने का जोखिम

*लीवर और हृदय में आयरन की मात्रा निर्धारित करने के लिए नियमित आयरन निगरानी और/या MRI (मैग्नेटिक रेजोनेंस इमेजिंग: शरीर की एक प्रकार की स्कैनिंग विधि) के अतिरिक्त।

नोट: इन दवाओं के अन्य संभावित दुष्प्रभाव हो सकते हैं, जिन पर उपचार शुरू करने से पहले आपको अपनी BT स्वास्थ्य देखभाल टीम से विस्तृत चर्चा करनी चाहिए। आपको मिलने वाली निगरानी अलग-अलग उपचार केंद्रों में अलग-अलग हो सकती है।

© S. Karger Publishers Ltd 2025

आपका डॉक्टर आपको आयरन कीलेशन दवा निर्धारित करेगा। कीलेशन थेरेपी के लिए तीन भिन्न दवाएँ उपलब्ध हैं। इनमें से दो दवाएँ मौखिक औषधि के रूप में उपलब्ध हैं और प्रतिदिन मुँह से ली जा सकती हैं। एक दवा त्वचा के नीचे दैनिक इंजेक्शन के रूप में या ड्रिप (अंतःशिरा इन्फ्यूजन या IVI) के माध्यम से दी जा सकती है। डॉक्टर कभी-कभी दो आयरन कीलेटर का संयोजन निर्धारित करते हैं।

मेरे प्रश्न

रक्त आधान, कीलेशन थेरेपी या अन्य उपचारों के बारे में आपके जो भी प्रश्न हैं, जिन्हें आप अपने डॉक्टर से पूछना चाहते हैं, उन्हें यहां नोट करें...

© S. Karger Publishers Ltd 2025

स्टेम सेल प्रत्यारोपण (ट्रांसप्लांट)

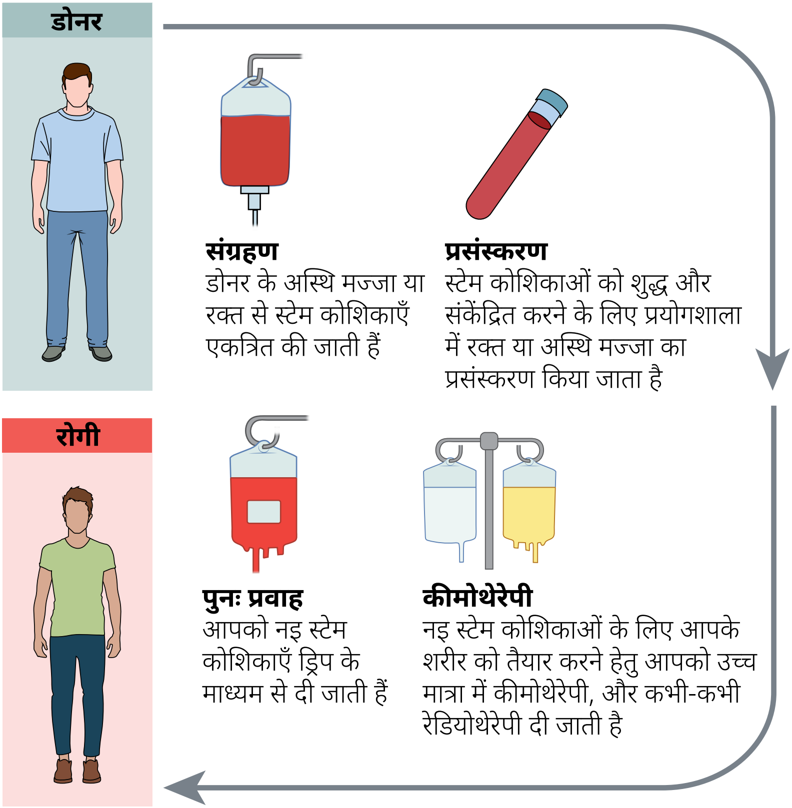
अब BT के लिए एक संभावित इलाज उपलब्ध है, जिसे **स्टेम सेल ट्रांसप्लांट** (SCT) कहा जाता है। यह एक गहन उपचार है जो हर जगह उपलब्ध नहीं है। आपका डॉक्टर SCT करने का निर्णय बहुत सावधानी से लेगा क्योंकि इस प्रक्रिया के दुष्प्रभाव हो सकते हैं, जिनमें से कुछ जानलेवा भी हो सकते हैं। पहले SCT केवल BT से ग्रस्त छोटे बच्चों के लिए ही उपलब्ध होता था। आज, ऐसे युवा वयस्कों के लिए भी प्रत्यारोपण पर विचार किया जाता है जिनका BT अच्छी तरह नियंत्रित है।

स्टेम सेल अस्थि मज्जा में पाई जाने वाली कोशिकाएँ हैं जो शरीर में सभी प्रकार की रक्त कोशिकाओं में परिवर्तित होने की क्षमता रखते हैं, लाल कोशिकाओं समेत। ट्रांसप्लांट में, डोनर की स्वस्थ कोशिकाओं के लिए स्थान बनाने के लिए आपकी अस्थि मज्जा की स्टेम कोशिकाओं को नष्ट कर दिया जाता है। डोनर का एक ऐसा व्यक्ति होना आवश्यक है जिसकी रक्त कोशिकाएँ आपकी कोशिकाओं से करीबी मेल खाती हों, और ऐसा व्यक्ति आमतौर पर परिवार का कोई करीबी सदस्य होता है। यदि आपका कोई ऐसा पारिवारिक सदस्य नहीं है जिसकी रक्त कोशिकाएँ आपसे मेल खाती हों, तो अस्थि मज्जा डोनर रजिस्ट्री में उपयुक्त डोनर की खोज की जा सकती है। आपके डॉक्टर को ऐसा व्यक्ति खोजना होगा जो आपका रिश्तेदार न हो, परंतु जिसकी कोशिकाएँ आपसे मेल खाती हों।

SCT का उद्देश्य यह है कि डोनर की स्टेम कोशिकाएँ आपकी हड्डियों के अंदर बढ़ना शुरू करें और आपकी कोशिकाओं के बदले नई रक्त स्टेम कोशिकाएँ प्रदान करें। इस प्रक्रिया को 'एनग्राफ्टमेंट' कहा जाता है। नई स्टेम कोशिकाएँ आपके लिए आवश्यक सभी प्रकार की रक्त कोशिकाएँ बना पाएँगी, जिनमें स्वस्थ लाल कोशिकाएँ शामिल हैं।

प्रत्यारोपण के भाग के रूप में दी जाने वाली कीमोथेरेपी आपके संक्रमण का जोखिम बढ़ा देती है। स्टेम सेल ट्रांसप्लांट के बाद कुछ समय तक आपको पूर्णतः अलग रखते हुए देखभाल करने की आवश्यकता होगी। SCT के अन्य दुष्प्रभावों में शामिल हैं, बाल झड़ना, मुंह में छाले, मतली, दस्त, नील पड़ना, रक्तस्राव और बांझपन।

© S. Karger Publishers Ltd 2025



इस प्रक्रिया के कुछ महीनों बाद तक, आपको अपनी प्रतिरक्षा प्रणाली की गतिविधि कम करने के लिए दवाएँ लेनी होंगी (इसे 'इम्युनोसप्रेशन' कहा जाता है)। इससे आपकी स्वयं की कोशिकाओं द्वारा डोनर की कोशिकाओं पर आक्रमण का जोखिम कम होता है। डॉक्टर इसे 'अस्वीकरण' कहते हैं।

© S. Karger Publishers Ltd 2025

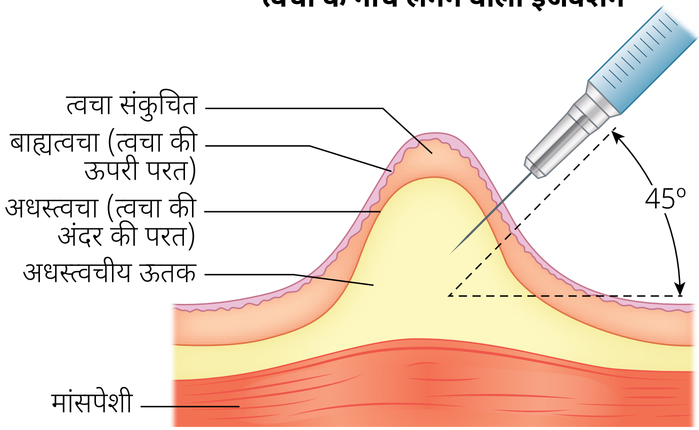
लाल रक्त कोशिकाओं के उत्पादन को बढ़ावा देना

लस्पटरसेप्ट नामक दवा को यूरोप, अमेरिका, ऑस्ट्रेलिया और कई अन्य देशों में रक्त आधान-निर्भर BT ग्रस्त वयस्कों के उपचार के लिए स्वीकृति मिल चुकी है।

लस्पटरसेप्ट अस्थि मज्जा में लाल रक्त कोशिकाओं के बेहतर विकास में सहायता करती है जिससे BT में रक्त आधान की आवश्यकता कम हो जाती है। कुछ रोगी जो पहले रक्त आधान पर निर्भर थे, वे भी अब आगे बिना रक्त आधान के जीवन व्यतीत करने के योग्य हो सकते हैं।

आपको हर 3 सप्ताह में त्वचा के नीचे (सबक्यूटेनियसली) लस्पटरसेप्ट का एक छोटा इंजेक्शन दिया जाता है। कुछ लोगों को दुष्प्रभाव होते हैं, जिनमें सिरदर्द और हड्डियों में दर्द शामिल है। आपका डॉक्टर आपको बता पाएगा कि लस्पटरसेप्ट उपलब्ध है या नहीं और क्या यह आपके लिए उपयुक्त है।

त्वचा के नीचे लगने वाला इंजेक्शन



लस्पटरसेप्ट की यह देखने के लिए नैदानिक परीक्षणों में जाँच की जा रही है कि यह रक्त आधान गैर-निर्भर BT में सहायक हो सकती है या नहीं और क्या इसका उपयोग बच्चों में किया जा सकता है।

© S. Karger Publishers Ltd 2025

जटिलताओं का उपचार

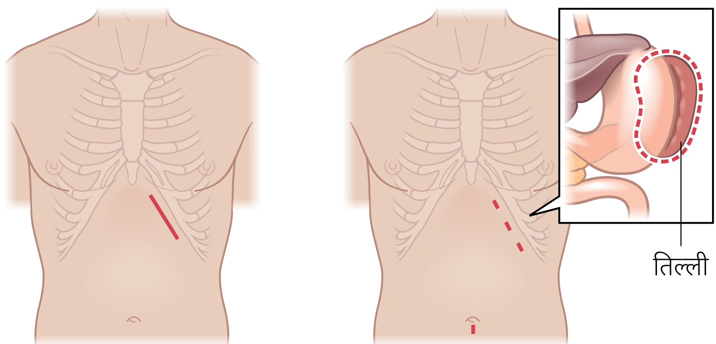
कुछ लोगों को BT की जटिलताओं के लिए सर्जरी की आवश्यकता होती है, जैसे बढ़ी हुई तिल्ली या पित्त की पथरी।

तिल्ली का बढ़ जाना

बहुत अधिक बढ़ी हुई तिल्ली के कारण पेट में असुविधा हो सकती है और एनीमिया बदतर हो सकता है, इसलिए उसे निकालना पड़ सकता है। BT में, तिल्ली को निकालने से एनीमिया में सुधार होता है और कुछ लोगों में अक्सर रक्त आधान की आवश्यकता कम हो जाती है।

क्योंकि रक्त आधान से BT को अब बेहतर नियंत्रित किया जाता है, कम लोगों में तिल्ली बहुत बड़ी होती है और इसलिए **स्प्लीनेक्टॉमी** (तिल्ली निकालने का ऑपरेशन) उतना अक्सर नहीं किया जाता। फिर भी, रक्त आधान गैर-निर्भर थैलेसीमिया ग्रस्त रोगियों की भी तिल्ली निकालने की आवश्यकता पड़ सकती है, क्योंकि उनका थैलेसीमिया रक्त आधान द्वारा नियंत्रित नहीं होता है।

स्प्लीनेक्टॉमी एक बड़ा ऑपरेशन है और इसके लिए अस्पताल में भर्ती होना होगा और स्वस्थ होने में समय लगेगा। आपकी **खुली सर्जरी** (एक बड़ा चीरा) या **लैप्रोस्कोपिक सर्जरी** (कई छोटे चीरे) की जा सकती है। लैप्रोस्कोपिक सर्जरी को कभी-कभी कीहोल सर्जरी या बैंडएड सर्जरी भी कहा जाता है। कीहोल सर्जरी में, आपका अस्पताल में ठहरने का समय आमतौर पर कम होता है और सर्जरी से जल्दी ठीक भी हो जाते हैं।



तिल्ली निकालने के खुले ऑपरेशन का चीरा स्थल **तिल्ली निकालने के कीहोल ऑपरेशन के चीरा स्थल**

© S. Karger Publishers Ltd 2025

तिल्ली निकालने के बाद अन्य समस्याएँ भी उत्पन्न हो सकती हैं।

BT में तिल्ली निकालने से रक्त के थक्के जमने **(थ्रोम्बोसिस)** का जोखिम बढ़ जाता है। यह जोखिम आजीवन रहता है और यही मुख्य कारण है कि सर्जरी के लाभों की तुलना जोखिमों से सावधानीपूर्वक की जानी चाहिए।

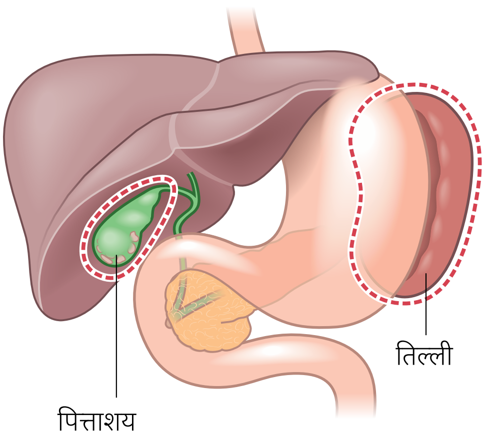
तिल्ली आपके शरीर की संक्रमण से रक्षा का हिस्सा है, इसलिए इसके बिना आप अधिक जोखिम में होते हैं। आपको अधिक सुरक्षा प्रदान करने के लिए, आपको कुछ टीके लगवाने होंगे, आदर्श रूप से आपकी सर्जरी से पहले। यदि आपके बच्चे की तिल्ली निकाली जाती है, तो डॉक्टर उसे संक्रमण से बचने के लिए सर्जरी के बाद दो वर्षों तक प्रतिदिन एंटीबायोटिक्स लेने के लिए कह सकता है। या फिर आप अपने पास घर पर एंटीबायोटिक्स की पर्ची रख सकते हैं, ताकि आवश्यकता पड़ने पर आप उन्हें तुरंत लेना शुरू कर सकें।

पित्त पथरी

पित्ताशय में पथरी बहुत पीड़ादायक हो सकती है और आपको बहुत अस्वस्थ महसूस करा सकती है।

आम तौर पर इसका उपचार सर्जरी से पित्ताशय को निकालना है। आपकी खुली सर्जरी या कीहोल सर्जरी हो सकती है।

कीहोल सर्जरी होने से अस्पताल में कम समय रहना पड़ेगा और जल्दी ठीक हो जाते हैं, क्योंकि इसमें कोई बड़ा चीरा नहीं लगाया जाता।



© S. Karger Publishers Ltd 2025

रक्त के थक्के

BT से ग्रस्त लोगों में रक्त के थक्के बन सकते हैं। कुछ परिस्थितियों में जोखिम अधिक होता है, जैसे नियोजित सर्जरी से पहले, गर्भावस्था के दौरान, या तिल्ली निकालने के बाद।

आपका डॉक्टर रक्त के थक्के जमने के जोखिम को कम करने के लिए दवाएँ लेने का सुझाव दे सकता है। यदि आपकी तिल्ली निकाली गई है, तो आपको ये दवाएँ आवश्य लेनी होंगी। इन दवाओं को **एंटीकोएगुलेंट्स** कहा जाता है और इनमें कम मात्रा की एस्पिरिन और हेपरिन जैसी दवाएँ शामिल होती हैं।

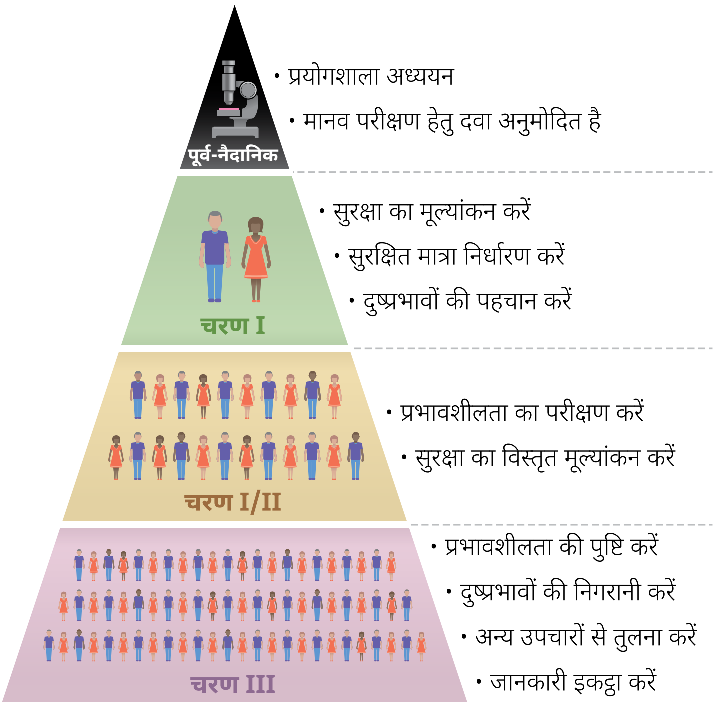
मेरे प्रश्न

क्या BT की जटिलताओं के उपचार के बारे में आपके प्रश्न हैं? इन्हें यहाँ नोट कर लें ताकि आप अपने डॉक्टर से इन पर चर्चा कर सकें...

© S. Karger Publishers Ltd 2025

उपचार में नए विकास

यदि आप नए उपचारों में रुचि रखते हैं, तो आप अपने डॉक्टर से **नैदानिक परीक्षणों** के बारे में पूछ सकते हैं। किसी नए उपचार को नियमित देखभाल में अपनाए जाने से पहले, वर्तमान उपचार से बेहतर सिद्ध होने के लिए कई चरणों के परीक्षण से गुजरना होता है। एक संभावित उपचार अगले शोध चरण में तभी आगे बढ़ेगा जब वह सुरक्षित हो और आशाजनक परिणाम दर्शाता है।



© S. Karger Publishers Ltd 2025

नैदानिक परीक्षण के चरण

परीक्षण का प्रथम चरण – चरण एक – यह सुनिश्चित करने के लिए होता है कि नया उपचार सुरक्षित है, इसके दुष्प्रभावों का पता लगाने और सर्वोत्तम खुराक निर्धारित करने के लिए होता है। यह परीक्षण आम तौर पर छोटे होते हैं, जहाँ प्रत्येक में थोड़े से ही लोग होते हैं।

चरण दो के परीक्षण बड़े होते हैं और यह पता लगाने के लिए होते हैं कि क्या नया उपचार किसी विशिष्ट चिकित्सीय स्थिति के लिए प्रभावी हो सकता है।

चरण तीन के परीक्षणों में यह देखने के लिए नए उपचार की तुलना मौजूदा मानक उपचार से की जाती है कि कौन सा उपचार सबसे अच्छा काम करता है। यह सबसे बड़े परीक्षण होते हैं और अक्सर अंतरराष्ट्रीय स्तर पर किए जाते हैं, विशेषकर दुर्लभ बीमारियों के लिए।

चरण तीन के परीक्षण का यादृच्छिक होना आवश्यक है। यादृच्छिक परीक्षणों में, रोगियों को अलग-अलग समूहों में रखा जाता है। कौन किस समूह में होगा, यह कंप्यूटर द्वारा निर्धारित किया जाता है। आप यह नहीं चुन सकते कि आप किस समूह में होंगे और इसलिए कुछ लोगों को नया उपचार नहीं मिलेगा। यादृच्छीकरण का अर्थ है कि शोधकर्ता अधिक निश्चित हो सकते हैं कि परीक्षण के अंत के परिणामों में अंतर परीक्षण किए जा रहे उपचार के कारण ही है।

नैदानिक परीक्षणों के बारे में मेरे प्रश्न...

© S. Karger Publishers Ltd 2025

बीटा थैलेसीमिया के लिए नए उपचार

BT के लिए कुछ नए उपचारों का परीक्षण किया जा रहा है:

- जीन थेरेपी
- लाल रक्त कोशिकाओं के स्वास्थ्य और कार्य में सुधार के लिए उपचार
- आयरन अवशोषण को कम करने के लिए उपचार

जीन थेरेपी

इस प्रकार का उपचार BT के इलाज में आशाजनक परिणाम दिखा रहा है। वैज्ञानिक आपके अपने कुछ रक्त स्टेम कोशिकाओं को लेकर प्रयोगशाला में उनमें एक Hb जीन डालते हैं। इसके बाद आपकी अस्थि मज्जा कोशिकाओं को नष्ट करने के लिए उपचार दिया जाता है, इससे पहले कि आपको ड्रिप के माध्यम से अपने रक्त प्रवाह में इंजीनियर की गई स्टेम कोशिकाएँ वापस डाली जाएँ।

यह प्रक्रिया एक डोनर से SCT लेने के समान है, सिवाय इसके कि इसमें आपकी अपनी कोशिकाओं का उपयोग किया जाता है। इसका अर्थ है कि यह उपचार उन लोगों के लिए संभव है जिनके पास कोई डोनर नहीं है।

SCT लेने की तरह ही, जीन थेरेपी से गुजरना आसान उपचार नहीं है। आपको केमोथेरेपी करवानी पड़ती है, जिसके साथ सभी दुष्प्रभाव भी आते हैं। लेकिन इस प्रक्रिया के बाद आपको अपनी प्रतिरक्षा प्रणाली को कम प्रभावी करने के लिए दवाएँ नहीं लेनी पड़ेंगी क्योंकि आपने अपनी रक्त स्टेम कोशिकाएँ ली हैं, न कि किसी और की कोशिकाएँ। SCT के बारे में अधिक जानकारी पृष्ठ 29 पर उपचार खंड में उपलब्ध है।

रक्त आधान-निर्भर BT ग्रस्त लोगों में जीन थेरेपी के कई परीक्षण किए गए हैं और अन्य परीक्षण जारी हैं।

संयुक्त राज्य अमेरिका में वर्ष 2022 में रक्त आधान निर्भर BT ग्रस्त लोगों के लिए एक जीन थेरेपी को स्वीकृति दी गई थी।

© S. Karger Publishers Ltd 2025

लाल रक्त कोशिकाओं का स्वास्थ्य सुधारना

नैदानिक परीक्षण लाल रक्त कोशिकाओं के स्वास्थ्य, कार्य और जीवित रहने की क्षमता में सुधार के लिए दवा के साथ एनीमिया के उपचार की जाँच कर रहे हैं। BT में, इसका अर्थ यह हो सकता है कि आपको इतनी बार रक्त आधान की आवश्यकता न पड़े।

मिटापिवैट (Mitapivat) एक नया उपचार है जिसका परीक्षण अल्फा थैलेसीमिया या BT से ग्रस्त लोगों में चल रहा है। यह एक गोली है जिसे दिन में दो बार लेना होता है। इसका उपयोग पहले से ही पाइरुवेट काइनेज़ कमी नामक एक अन्य आनुवंशिक स्थिति के उपचार में किया जा रहा है।

मिटापिवैट एक एंजाइम के स्तर को बढ़ाता है जिसकी लाल रक्त कोशिकाओं को ठीक से काम करने के लिए आवश्यक है। थैलेसीमिया वाली लाल रक्त कोशिकाओं में यह एंजाइम कम होती है।

परीक्षण के प्रारंभिक परिणाम दर्शाते हैं कि मिटापिवैट संभवतः उन BT ग्रस्त लोगों में एनीमिया को कम करने में सहायक हो सकती है जिन्हें नियमित रक्त आधान की आवश्यकता नहीं है। अब तक पाए गए दुष्प्रभावों में नींद में कठिनाई, सिरदर्द और चक्कर आना शामिल हैं।

मिटापिवैट की जाँच चरण तीन के परीक्षणों में उन लोगों के लिए की जा रही है जिन्हें नियमित रक्त आधान की आवश्यकता नहीं होती है, और साथ ही उनके लिए भी जिन्हें इसकी आवश्यकता होती है।

आयरन अवशोषण घटाना

शोधकर्ताओं ने हेपसिडिन नामक शरीर के एक प्राकृतिक हार्मोन की पहचान की है जो पाचन तंत्र से आयरन के अवशोषण को घटाता है और शरीर में आयरन के स्तर को नियंत्रित करने में सहायता करता है। प्रारंभिक परीक्षणों में हेपसिडिन की नकल करने वाली दवाओं का उपयोग किया गया था। इनसे BT में आयरन के स्तर पर और साथ ही लाल रक्त कोशिका उत्पादन पर सकारात्मक प्रभाव देखा गया।

इससे अधिक नवीन दृष्टिकोण में हेपसिडिन के मुख्य नियंत्रकों को लक्षित करने वाले उपचारों का उपयोग किया जाता है। इन उपचारों के पहले नैदानिक परीक्षण शुरू हो चुके हैं।

© S. Karger Publishers Ltd 2025

बीटा थैलेसीमिया के साथ जीवन जीना

BT का निदान होने से - चाहे स्वयं अपने लिए हो या अपने बच्चे के लिए - झटका लगसकता है, भले ही आप जानते हों कि आपके परिवार की पृष्ठभूमि में BT मौजूद है। संभवतः आपके मन में बहुत सारे प्रश्न होंगे। BT के बारे में और अपनी स्थिति के बारे में जितनी अधिक जानकारी प्राप्त कर सकें, महत्वपूर्ण है।

ऐसा करने के लिए, एक जानकार स्वास्थ्य देखभाल पेशेवर से बात करना, या BT के बारे में जानकारी के अन्य विश्वसनीय स्रोतों का उपयोग करना बेहतर होगा। आनुवंशिक परामर्श भी आपको अपनी स्थिति और इसके निहितार्थ को समझने में सहायक हो सकता है।

यह जानना कठिन हो सकता है कि BT के बारे में कौन सी वेबसाइट सही हैं और ताज़ा जानकारी रखती हैं। आपकी सहायता के लिए, पृष्ठ 47 पर उपयोगी वेबसाइटों की एक सूची है।

BT एक जटिल स्थिति है इसलिए चकित होना आसान है। अपने प्रश्नों और जानने वाली बातों की एक सूची बनाकर अपने डॉक्टर की मुलाकात पर अपने साथ ले जाना सहायक हो सकता है। किसी को साथ ले जाना भी सहायक हो सकता है, ताकि बाद में आप दोनों अपने नोटस मिलाकर बातों को समझ सकें।

BT के लिए उपचार लगातार सुधर रहा है। इस स्थिति के साथ पैदा हुए कई बच्चों की अब सामान्य जीवन प्रत्याशा होने की उम्मीद की जाती है, और कुछ चीज़ें कर सकते हैं जो आपकी स्वयं को यथासंभव स्वस्थ रखने में सहायक हो सकती हैं।

आवश्यकता पड़ने पर इलाज कराएँ

जटिलताओं से बचने का सर्वोत्तम तरीका है अपने उपचार कार्यक्रम का पालन करना और सभी जाँच मुलाकातों पर जाना।

> **महत्वपूर्ण:** संक्रमण या अन्य बीमारी के कोई भी लक्षण होने पर तुरंत अपने डॉक्टर से संपर्क करें, और यह सुनिश्चित करें कि आपने टीकाकरण समय पर करवाए हैं – विशेषकर यदि आपकी तिल्ली निकाली गई है।

© S. Karger Publishers Ltd 2025

आपका आहार

जब आप थैलेसीमिया से ग्रस्त हैं तो आपमें कुछ विटामिन और खनिजों का स्तर कम हो सकता है, जैसे विटामिन सी, जिंक, **फोलिक एसिड** और विटामिन डी। ऐसा कुछ तो एनीमिया के कारण होता है, और कुछ उच्च आयरन स्तर तथा आयरन निकालने के लिए प्रयुक्त उपचार के कारण होता है। आपका डॉक्टर आपके स्तरों की जाँच कर सकता है और आपके शरीर में जो चीजें कम हों, उनके लिए पूरक दे सकता है।

कुछ डॉक्टर आयरन से भरपूर भोजन से बचने की सलाह देते हैं, और कुछ डॉक्टर मानते हैं कि इससे आयरन अधिभार को रोकने पर बहुत कम प्रभाव पड़ता है। पैकेट वाले खाद्य पदार्थों और दवाओं में आयरन की मात्रा की जाँच करना उपयोगी हो सकता है, और संदेह की स्थिति में, अपनी स्वास्थ्य देखभाल टीम से सलाह लें।

अपने आहार के बारे में अपनी BT स्वास्थ्य देखभाल टीम से चर्चा करना हमेशा सबसे अच्छा रहेगा।

स्वस्थ अस्थियों के लिए स्वस्थ रहें

नियमित शारीरिक व्यायाम के कई लाभ होते हैं। यह आपकी मनोदशा में सुधार करने और आपकी हड्डियों को मज़बूत करने में सहायक हो सकता है। शराब और धूम्रपान से दूर रहना बेहतर होगा।

© S. Karger Publishers Ltd 2025

मदद मांगना

प्रश्न अवश्य पूछें और अपनी स्वास्थ्य देखभाल टीम को अपनी किसी भी चिंता के बारे में बताएँ। वे जानते हैं कि BT कितनी जटिल स्थिति है और उन्हें कोई परेशानी नहीं होगी, भले ही आप एक ही प्रश्न कई बार पूछें।

अपने डॉक्टर से पूछने वाले प्रश्न

मुझे बताया गया है कि मैं एक BT जीन का रोगवाहक हूँ - मेरे लिए और मेरे बच्चों के लिए इसके क्या निहितार्थ हैं?

मुझे BT से ग्रस्त कोई/दूसरा बच्चा होने की कितनी संभावना है?

क्या कोई ऐसा उपाय किया जा सकता है जिससे BT से ग्रस्त बच्चा होने का जोखिम कम किया जा सके?

मुझे/मेरे बच्चे को किस प्रकार का BT है?

BT का मुझ पर/मेरे बच्चे पर क्या प्रभाव पड़ेगा?

क्या ऐसे विशेष चेतावनी संकेत हैं जिनके बारे में मुझे घर पर सावधान रहने की आवश्यकता है?

क्या मुझे/उन्हें नियमित उपचार की आवश्यकता होगी?

क्या मेरे/उनके बड़े होने के साथ-साथ उपचार की आवश्यकता बदल जाएगी?

उपचार के संभावित दुष्प्रभाव क्या हैं?

क्या-क्या जटिलताएँ हो सकती हैं और उनकी कितनी संभावना है?

क्या BT से ग्रस्त मेरे बच्चे के बच्चे हो सकेंगे, और उन्हें पहले से क्या जानना आवश्यक है?

© S. Karger Publishers Ltd 2025

आप अपने डॉक्टरों, नर्सों और अन्य सहायक कर्मचारियों के नाम व संपर्क विवरण यहाँ दर्ज कर सकते हैं।

नाम ....

भूमिका ....

फोन ....

ईमेल ....

नाम ....

भूमिका ....

फोन ....

ईमेल ....

नाम ....

भूमिका ....

फोन ....

ईमेल ....

© S. Karger Publishers Ltd 2025

शब्दों और वाक्यांशों की मार्गदर्शिका

BT संकेत। हीमोग्लोबिन की बीटा कड़ी के लिए कोड करने वाले दो जीन में से एक में बदलाव होना। आपको BT नहीं है परंतु आप यह परिवर्तित जीन अपने बच्चों को दे सकते हैं।

Hb मूल्यांकन। रक्त नमूने में मौजूद हीमोग्लोबिन के प्रकार और मात्रा की जाँच के लिए किया जाने वाला रक्त परीक्षण।

HbE. BT से ग्रस्त कुछ लोगों द्वारा बनाया जाने वाला असामान्य प्रकार का हीमोग्लोबिन।

अल्फा कड़ी। सामान्य वयस्क हीमोग्लोबिन बनाने के लिए आवश्यक एक प्रकार की प्रोटीन कड़ी।

अस्थि मज्जा। हड्डियों के बीच स्थित स्पंज जैसा पदार्थ जहाँ रक्त कोशिकाएँ बनाई जाती हैं।

आईवीएफ। इन विट्रो फर्टिलाइजेशन का संक्षिप्त नाम। इसे 'टेस्ट ट्यूब बेबी' के नाम से भी जाना जाता है। प्रयोगशाला में गर्भाशय के बाहर महिला के कुछ अंडे निषेचित किए जाते हैं। इससे भ्रूणों की आनुवंशिक स्थितियों के लिए जाँच करने और स्वस्थ भ्रूण को गर्भाशय में प्रत्यारोपित करने का अवसर मिलता है।

आनुवंशिक परामर्श। एक ऐसी प्रक्रिया जो लोगों को परिवार में चल रही आनुवंशिक स्थिति को स्वीकार करने और बच्चे को यह स्थिति आगे देने के जोखिम को समझने में सहायता करती है।

आयरन अधिभार। BT की एक जटिलता जिसमें शरीर में अत्यधिक आयरन जमा हो जाता है और हानि पहुँचाता है।

आयरन-अल्पता एनीमिया। आयरन की कमी के कारण होने वाला एनीमिया। BT आयरन की कमी से नहीं होता है।

उत्परिवर्तन। जीन में परिवर्तन।

एक्स्ट्रामेडुलरी एरिथ्रोपोएसिस। अस्थि मज्जा के अलावा अन्य स्थानों पर लाल रक्त कोशिकाओं का उत्पादन।

एंटीकोएगुलेंट्स। रक्त पतला करने वाली दवाएँ

एनीमिया। स्वस्थ लाल रक्त कोशिकाओं की कमी, जिससे थकान और साँस फूलने के लक्षण हो सकते हैं।

ऑस्टियोपीनिया। हड्डियों का पतला होना परंतु जो ऑस्टियोपोरोसिस जितना गंभीर नहीं है।

ऑस्टियोपोरोसिस। हड्डियों का पतला होना जो उन्हें कमज़ोर करता है और टूटने की संभावना बढ़ा देता है।

कीलेशन थेरेपी। शरीर से अतिरिक्त धातुओं को निकालने के लिए प्रयुक्त उपचार – BT के मामले में यह आयरन होता है।

कीहोल सर्जरी। इसे लैप्रोस्कोपिक सर्जरी या मिनिमली इनवेसिव सर्जरी भी कहते हैं। ऑपरेशन करने के लिए एक बड़े चीरे के बजाए कई छोटे चीरे लगाए जाते हैं। स्वास्थ्य लाभ अक्सर शीघ्र होता है।

क्रोमोसोम। डीएनए की लंबी कुंडलित लड़ियाँ। मानव कोशिकाओं में क्रोमोसोम के 23 जोड़े होते हैं और प्रत्येक जोड़े का एक क्रोमोसोम माता से और एक पिता से मिलता है। हर क्रोमोसोम पर कई जीन मौजूद होते हैं।

© S. Karger Publishers Ltd 2025

खुली सर्जरी। सामान्य सर्जरी, जहाँ ऑपरेशन एक बड़े चीरे से किया जाता है।

जाँच। किसी रोग या एक संकेत जैसी स्थिति की उपस्थिति के लिए किसी व्यक्ति या समूह की जाँच।

जीन। डीएनए की लड़ियाँ जिनमें प्रोटीन कड़ियाँ बनाने के कोड होते हैं। यह शरीर की वृद्धि और विकास को नियंत्रित करती हैं और इकट्ठे एक-जुट होकर क्रोमोसोम बनाती हैं।

डीएनए। आनुवंशिक कोड जो एक जीव के विकास और कार्य का खाका होता है। जीन और क्रोमोसोम डीएनए से बने होते हैं।

तिल्ली। शरीर का एक अंग जो प्रतिरक्षा प्रणाली का भाग है और पुरानी व क्षतिग्रस्त लाल रक्त कोशिकाओं को नष्ट करने, उन्हें रक्तप्रवाह से छानने, और बैक्टीरिया को नष्ट करने के लिए उत्तरदायी है।

थ्रोम्बोसिस। रक्त का थक्का।

नैदानिक परीक्षण। लोगों में नए परीक्षण, उपचार या चिकित्सीय प्रक्रिया की जाँच के लिए किया जाने वाला शोध अध्ययन। परीक्षणों में यह देखा जाता है कि क्या उपचार सुरक्षित है, इसके दुष्प्रभाव क्या हैं, या उपचार कितना प्रभावी है।

पित्त पथरी। पित्ताशय में बनने वाली कठोर गांठें जो दर्द एवं रुकावट का कारण बनती हैं। BT में, यह अत्यधिक बिलीरुबिन के कारण होती हैं।

पीलिया। शरीर में अत्यधिक बिलिरुबिन होने के कारण त्वचा और आँखों के सफेद भाग का पीला पड़ना।

प्रभावी जीन उत्परिवर्तन (परिवर्तन)। एक व्यक्ति को कोई स्थिति या बीमारी होने के लिए जीन के जोड़े में से केवल एक के उत्परिवर्तित होने की आवश्यकता होती है। बहुत दुर्लभ मामलों में, BT प्रभावी जीन उत्परिवर्तन के कारण हो सकता है।

प्रोटीन। कम से कम एक पॉलीपेप्टाइड कड़ी (अमीनो अम्लों की एक कड़ी) से बना एक प्रकार का अणु।

फाइब्रोसिस। सामान्य शारीरिक ऊतकों का मोटा और कठोर हो जाना। BT में आयरन अधिभार के कारण लीवर और अन्य ऊतकों में फाइब्रोसिस हो सकता है।

फेरिटिन। एक प्रोटीन जो आपकी कोशिकाओं के अंदर आयरन को संग्रहित करता है। रक्त परीक्षण के रूप में, यह शरीर में आयरन के स्तर का अनुमान लगाता है।

फोलिक एसिड। लाल रक्त कोशिकाओं के उत्पादन के लिए आवश्यक एक बी विटामिन। जब अस्थि मज्जा अत्यधिक काम करता है तो फोलिक एसिड की माँग बढ़ जाती है। BT इंटरमीडिया से ग्रस्त व्यक्तियों के लिए और कभी-कभी स्वस्थ रोगवाहकों के लिए फोलिक एसिड को अक्सर पूरक के रूप में निर्धारित किया जाता है।

बिलिरुबिन। एक रंग जो पुरानी और क्षतिग्रस्त लाल रक्त कोशिकाओं के नष्ट होने पर उत्पन्न होता है।

बीटा कड़ी। अल्फा कड़ियों के साथ जुड़कर सामान्य वयस्क हीमोग्लोबिन बनाने वाली एक प्रकार की प्रोटीन कड़ी। BT से ग्रस्त लोगों में यह कम या अनुपस्थित हो सकती है।

© S. Karger Publishers Ltd 2025

बीटा थैलेसीमिया इंटरमीडिया। एक प्रकार का बीटा थैलेसीमिया जहाँ कुछ बीटा कड़ियाँ बनती हैं। निदान के समय BT इंटरमीडिया रक्त आधान गैर-निर्भर होता है, लेकिन समय के साथ यह रक्त आधान निर्भर हो सकता है।

बीटा थैलेसीमिया माइनर। अब इसे BT संकेत कहा जाता है।

बीटा थैलेसीमिया मेजर। एक गंभीर प्रकार का BT जहाँ कोई बीटा कड़ियाँ नहीं बनती हैं। BT मेजर हमेशा रक्त आधान पर निर्भर होता है।

बॉसिंग। खोपड़ी में हड्डी का असामान्य बढ़ना, जो गंभीर BT में सही उपचार न होने पर आम होता है। इसके कारण माथा बड़ा और गाल की हड्डियां मोटी हो जाती हैं।

मलेरिया। मच्छरों द्वारा लोगों में फैलने वाला एक गंभीर रोग जो परजीवी के कारण होता है। थैलेसीमिया (BT संकेत) के लिए जीन परिवर्तन वाले लोगों में यह रोग हलका होता है।

माइक्रोसाइटोसिस। इसका अर्थ है 'छोटी कोशिकाएँ'। BT संकेत वाले लोगों में लाल रक्त कोशिकाएँ असामान्य रूप से छोटी होती हैं, जिसे गलती से आयरन की कमी से होने वाला एनीमिया और अन्य स्थितियाँ समझा जा सकता है।

रक्त आधान गैर-निर्भर BT. ऐसा BT जो इतना गंभीर नहीं होता कि नियमित रक्त आधान की आवश्यकता हो। रक्त आधान गैर-निर्भर BT से ग्रस्त लोगों में उम्र बढ़ने के साथ रक्त आधान निर्भर BT विकसित हो सकता है।

रक्त आधान निर्भर BT. इतना गंभीर BT होना कि नियमित रक्त आधान की आवश्यकता हो। आपको रक्त आधान की आवश्यकता आजीवन हो सकती है, या जैसे-जैसे आपकी आयु बढ़ती है।

रक्त आधान। अनुदान किए गए सुसंगत रक्त को सीधे रक्तप्रवाह में ड्रिप (अंतःशिरा प्रवाह) द्वारा प्राप्त करना।

रिसेसिव जीन उत्परिवर्तन (परिवर्तन)। यदि किसी स्थिति का कारण रिसेसिव जीन परिवर्तन है, तो किसी व्यक्ति में वह स्थिति होने के लिए जीन की दोनों प्रतियों में परिवर्तन होना आवश्यक है। BT लगभग हमेशा रिसेसिव जीन परिवर्तनों के कारण होता है।

रोगवाहक। ऐसे व्यक्ति जिसमें रोग से जुड़े जीन परिवर्तन उपस्थित है और जो इसे आगे भी दे सकता है, परंतु स्वयं रोगग्रस्त नहीं है।

लाल रक्त कोशिका। एक प्रकार की रक्त कोशिका जिसमें हीमोग्लोबिन होता है और जो शरीर में ऑक्सीजन पहुँचाता है।

वंशानुक्रम। अपने बच्चों को जीन आगे देना।

सिकल सेल रोग। लाल रक्त कोशिकाओं को प्रभावित करने वाली एक और आनुवंशिक स्थिति। कभी-कभी, लोग एक BT जीन और एक सिकल सेल जीन प्राप्त करते हैं, जिससे सिकल BT नामक रोग होता है।

सिरोसिस। लीवर को दीर्घकालिक क्षति से होने वाला लीवर का रोग। स्वस्थ लीवर ऊतक, रेशेदार क्षत ऊतक में परिवर्तित हो जाता है और लीवर सिकुड़ जाता है और कार्यक्षमता खो देता है।

© S. Karger Publishers Ltd 2025

स्टेम सेल प्रत्यारोपण (ट्रांसप्लांट)। कुछ प्रकार के रक्त विकारों के लिए एक गहन उपचार। BT के लिए एक संभावित इलाज हो सकता है।

स्प्लीनेक्टॉमी। तिल्ली निकालने की सर्जरी।

स्प्लीनोमेगली। तिल्ली का बढ़ जाना।

हीमोग्लोबिन ए। स्वस्थ लोगों में प्रचलित वयस्क हीमोग्लोबिन (आम तौर पर > 90%)। यह 2 अल्फा और 2 बीटा कड़ियों से बनता है।

हीमोग्लोबिन। लाल रक्त कोशिकाओं में मौजूद आयरनयुक्त प्रोटीन जो ऑक्सीजन से जुड़कर उसे पूरे शरीर में पहुँचाता है।

हेपेटोमेगली। फूला हुआ लीवर।

© S. Karger Publishers Ltd 2025

उपयोगी संसाधन

Northern California Comprehensive Thalassemia Center
www.thalassemia.com

Thalassaemia International Federation
https://thalassaemia.org.cy

UK Thalassaemia Society
https://ukts.org

Cooley's Anemia Foundation
www.thalassemia.org

इस दस्तावेज़ की तैयारी में प्रयुक्त स्रोत

BMJ Best Practice
https://bestpractice.bmj.com

British National Formulary
https://bnf.nice.org.uk

European Medicines Agency
www.ema.europa.eu

Medline Plus
https://medlineplus.gov/

Northern California Comprehensive Thalassemia Center
https://thalassemia.com

Royal College of Obstetrics and Gynaecology
www.rcog.org.uk/globalassets/documents/guidelines/gtg_66_thalassaemia.pdf

Thalassaemia International Federation
https://thalassaemia.org.cy

UK Thalassaemia Society
https://ukts.org

UpToDate
www.wolterskluwer.com/en/solutions/uptodate

© S. Karger Publishers Ltd 2025

रोगियों के लिए Fast Facts

Hematology

एंटोनियो पिगा (Antonio Piga) MD, PhD
पीडियाट्रिक्स के प्रोफेसर, टूरिन विश्वविद्यालय, इटली

चिकित्सकीय लेखन सहायता लिज़ वुल्फ (Liz Woolf) द्वारा प्रदान।

Agios के योगदान से संभव बनाया गया। Agios का सामग्री पर कोई प्रभाव नहीं था और सभी मदों की स्वतंत्र और संपादकीय समीक्षा की गई।

© 2023 इस संस्करण में, एस. कार्गर पब्लिशर्स लिमिटेड (S. Karger Publishers Ltd.)
ISBN: 978-3-318-07153-5

आपकी राय जानना चाहेंगे
इस पुस्तक ने आपकी कैसे सहायता की? क्या कोई ऐसी बात है जो आपको समझ नहीं आई?
क्या अभी भी कोई आपके प्रश्न हैं जिनका उत्तर नहीं मिला?
कृपया अपने प्रश्न, या कोई अन्य टिप्पणी को, fastfacts@karger.com पर भेजें और भविष्य के संस्करणों के पाठकों की सहायता करें। धन्यवाद!

जीवन की गुणवत्ता पर एक प्रश्नावली के उत्तर देने के बाद, अंतिम टिप्पणी के रूप में एक युवा BT रोगी का कथन ...

'*यदि मुझे दूसरा जीवन मिल पाए, तो मैं फिर से थैलेसीमिया रोगी होना चुनूँगा, पर मैं अच्छी देखभाल की मांग करूँगा।*'

Karger

HEALTHCARE

© S. Karger Publishers Ltd 2025

HEALTHCARE

Hematology

रोगियों के लिए Fast Facts

बीटा थैलेसीमिया

2 बीटा थैलेसीमिया क्या होता है?

4 बीटा थैलेसीमिया किस कारण होता है?

8 बीटा थैलेसीमिया के प्रकार

9 जाँच एवं निदान

13 बीटा थैलेसीमिया के संकेत

15 बीटा थैलेसीमिया इंटरमीडिया

16 बीटा थैलेसीमिया मेजर

17 जटिलताएँ

24 उपचार

39 बीटा थैलेसीमिया के साथ जीवन जीना

Agios के योगदान से संभव बनाया गया। Agios का सामग्री पर कोई प्रभाव नहीं था और सभी मदों की स्वतंत्र और संपादकीय समीक्षा की गई।

agios

Karger

© S. Karger Publishers Ltd 2025