केविन एचएम कुओ (Kevin HM Kuo)

Hematology

रोगियों के लिए Fast Facts

अल्फा थैलेसीमिया (Alpha Thalassemia)

Karger

HEALTHCARE

© S. Karger Publishers Ltd 2025

Hematology

सबसे पहले,तथ्य जानें...

1. अल्फा थैलेसीमिया (AT) एक जन्मजात रक्त विकार है। AT होने के लिए आपको माता-पिता दोनों से एक जीन (वंशाणु) परिवर्तन मिलना चाहिए।
2. यदि आपको माता-पिता में से किसी एक से जीन परिवर्तन मिलता है, तो आप एक वाहक हैं लेकिन आपको यह विकार नहीं है। यदि आपका जीवन-साथी भी एक रोगवाहक है, तो आपके बच्चे को AT होने की संभावना है।
3. AT सबसे अधिक दक्षिण-पूर्व और दक्षिण एशिया, अफ्रीका, मध्य-पूर्व और भूमध्य-सागर क्षेत्र के वंशज लोगों में पाया जाता है।
4. AT में दो जोड़ी जीन शामिल होते हैं - आप में एक, दो, तीन या चार जीन परिवर्तन मौजूद हो सकते हैं। जीन परिवर्तनों के भी विभिन्न प्रकार होते हैं - जीन या तो अनुपस्थित हो सकता है या क्षतिग्रस्त।
5. आपका AT कितना गंभीर है, यह आपके जीन परिवर्तनों की संख्या और प्रकार पर निर्भर करता है।
6. AT मेजर (चार जीन परिवर्तन) आमतौर पर बिना चिकित्सकीय हस्तक्षेप के जन्म से पहले ही या तुरंत बाद घातक होता है। यह विकार जीवन भर रहता है लेकिन अब उपचार के साथ इसे नियंत्रण में रखा जा सकता है।

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

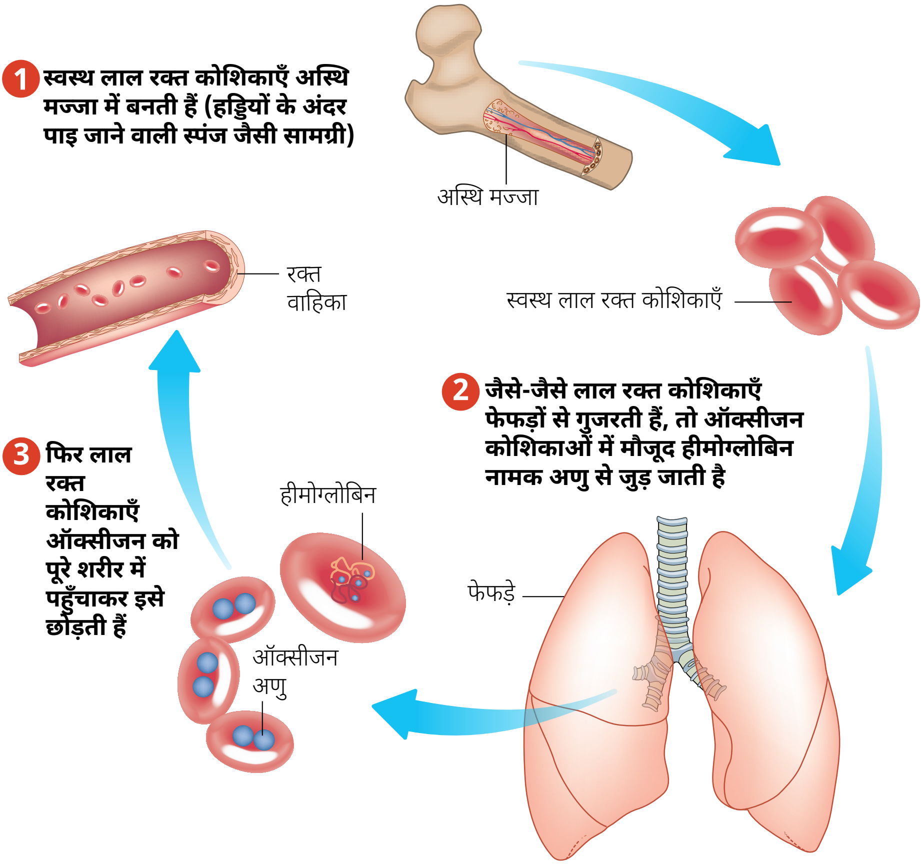
Karger HEALTHCARE

© S. Karger Publishers Ltd 2025

अल्फा थैलेसीमिया क्या होता है?

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

AT में, शरीर स्वस्थ **हीमोग्लोबिन** (Hb) पर्याप्त मात्रा में नहीं बनाता है और लाल रक्त कोशिकाएँ बहुत कम होती हैं। Hb लाल रक्त कोशिकाओं में पाया जाने वाला प्रोटीन होता है जो उन्हें शरीर में ऑक्सीजन पहुँचाने में सक्षम बनाता है।

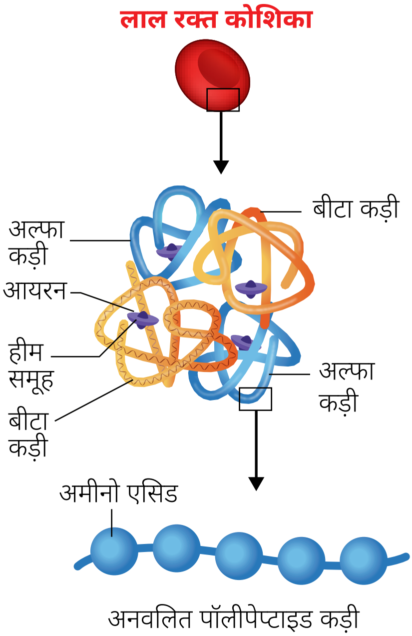


© S. Karger Publishers Ltd 2025

हीमोग्लोबिन ठीक से क्यों नहीं बनता है?

Hb लाल रक्त कोशिकाओं में स्थित प्रोटीन अणु होता है जो फेफड़ों से शरीर के ऊतकों तक ऑक्सीजन पहुँचाता है। कार्बन डाइऑक्साइड को भी Hb द्वारा ऊतकों से वापस फेफड़ों तक पहुँचाया जाता है। Hb लाल रक्त कोशिकाओं की आकृति को बनाए रखने में सहायता करता है।

सामान्य वयस्क Hb चार प्रोटीन कड़ियों से बना होता है - दो अल्फा कड़ियाँ और दो बीटा कड़ियाँ। यदि आपको AT है, तो आपका शरीर या तो असामान्य अल्फा कड़ियाँ बनाता है या उन्हें पर्याप्त मात्रा में नहीं बनाता, जिस कारण आप स्वस्थ Hb की पर्याप्त मात्रा नहीं बना पाते।



प्रत्येक लाल रक्त कोशिका में 25 करोड़ से अधिक Hb अणु होते हैं

जब स्वस्थ लाल रक्त कोशिकाओं और Hb की पर्याप्त मात्रा न हो, तो ऑक्सीजन शरीर के ऊतकों तक नहीं पहुँचती, और व्यक्ति कमज़ोरी, थकान और साँस लेने में कठिनाई महसूस कर सकता है। इसे **एनीमिया** (रक्ताल्पता) कहा जाता है। यह 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

AT किस कारण होता है और किसको होता है?

AT एक **आनुवंशिक विकार** है। उसका मतलब है कि यह एक या अधिक **जीन** में परिवर्तन (**उत्परिवर्तन**) के कारण होता है। परिवर्तन विभिन्न प्रकार के हो सकते हैं - कुछ के कारण Hb की अल्फा कड़ियाँ पूरी तरह अनुपस्थित होती हैं, जबकि अन्य के कारण अल्फा कड़ियों का उत्पादन कम हो जाता है।

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

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

मेरे प्रश्न

AT के कारण के बारे में आपके जो भी प्रश्न हों, उन पर अपने डॉक्टर से चर्चा करने के लिए लिख कर रखें।

© S. Karger Publishers Ltd 2025

AT के प्रकार

आपको किस प्रकार का AT है और यह आपको कैसे प्रभावित करता है, यह इन बातों पर निर्भर करता है:

- कितने और कौन से जीन परिवर्तित हुए हैं
- प्रभावित हुए जीन का संयोजन
- क्या प्रत्येक प्रभावित जीन पूरी तरह अनुपस्थित है या क्षतिग्रस्त है।

AT के चार प्रकार

बिना लक्षण का रोगवाहक। रक्त परीक्षण आम तौर पर सामान्य होते हैं। आमतौर पर आपमें कोई लक्षण नहीं होंगे, परंतु आपसे क्षतिग्रस्त जीन आपके बच्चे में जा सकता है।

अल्फा थैलेसीमिया माइनर/संकेत। आपको छोटी लाल रक्त कोशिकाओं वाला हल्का एनीमिया हो सकता है, जिसे गलती से आयरन की कमी वाला एनीमिया समझा जा सकता है। दो जीन प्रभावित होते हैं।

हीमोग्लोबिन H (HbH) AT। केवल एक कार्यशील अल्फा जीन मौजूद होता है। आपको मध्यम से गंभीर एनीमिया हो सकता है। आपको AT मेजर से ग्रस्त बच्चा होने का अधिक जोखिम है।

अल्फा थैलेसीमिया मेजर। सभी चार जीन अनुपस्थित हैं। इसके कारण गंभीर एनीमिया होता है। अधिकांश मामलों में, इस विकार से ग्रस्त शिशु की जन्म से पहले मौत हो जाती है, यदि गर्भाशय में ही उपचार न किया जाए।

आप जीन और आनुवंशिक विरासत के बारे में पृष्ठ 6 पर अधिक जानकारी पढ़ सकते हैं।

मेरे AT का प्रकार

अपने डॉक्टर से पूछें कि आपको किस प्रकार का AT है।
इसे यहाँ नोट कर लें।

जीन परिवर्तनों के बारे में पृष्ठ 7 पर और जानकारी पढ़ें।

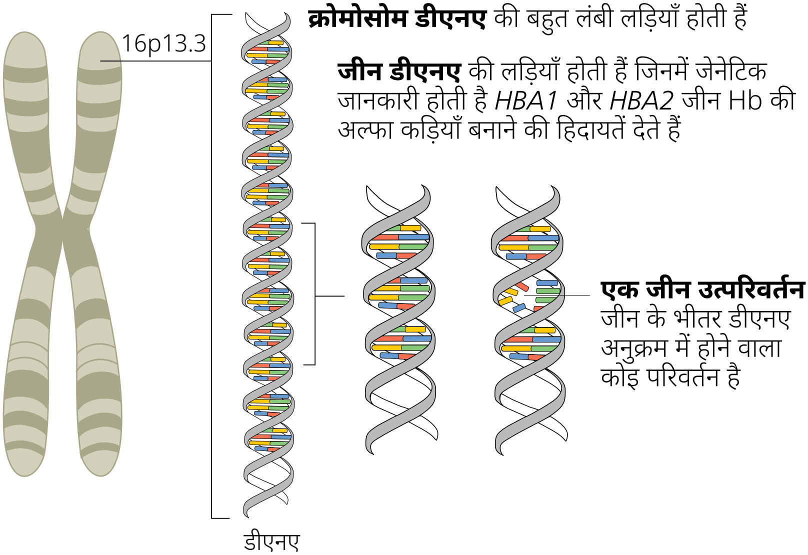
© S. Karger Publishers Ltd 2025

जीन एवं आनुवंशिक विरासत

क्रोमोसोम (गुणसूत्रों) पर जीन वाहित होते हैं। हमारे शरीर की प्रत्येक कोशिका में 23 जोड़ी क्रोमोसोम होते हैं – यानी कुल 46 क्रोमोसोम। प्रत्येक क्रोमोसोम पर 55 से 20,000 जीन मौजूद होते है।

जीन भी जोड़ियों में होते हैं। आप इनकी एक प्रति माता से और एक प्रति पिता से प्राप्त करते हैं। जीनकी एक जोड़ी क्रोमोसोम की एक जोड़ी पर वाहित होती है (प्रत्येक क्रोमोसोम पर एक जीन)। जीन की प्रत्येक जोड़ी में एक प्रोटीन बनाने का कोड होता है। प्रोटीन, **एमिनो एसिड** नामक रासायनिक निर्माण इकाइयों की कड़ियाँ होती हैं और ये शरीर के काम करने के लिए अत्यावश्यक हैं।

समग्र रूप से, आपके जीन में आपके पूरे शरीर की वृद्धि, विकास और कार्य की रूपरेखा होती है।



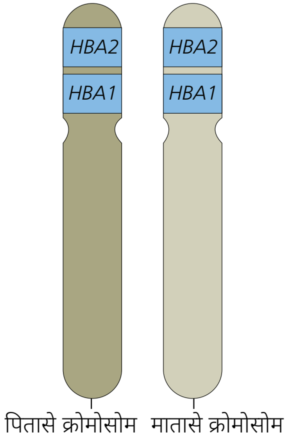
इसमें कौन-कौन से जीन शामिल होते हैं?

Hb अल्फा कड़ियों का उत्पादन दो जोड़ी जीन – *HBA1* और *HBA2* द्वारा नियंत्रित होता है। उनके द्वारा वाहित कोड एक समान हैं।

© S. Karger Publishers Ltd 2025

हर व्यक्ति प्रत्येक जीन की एक प्रति अपने पिता से और एक प्रति अपनी माता से प्राप्त करता है। इसका अर्थ है कि चार जीन प्रतियाँ होती हैं जिनके कारण AT होने की संभावना होती है:

- दो *HBA1* जीन
- दो *HBA2* जीन।

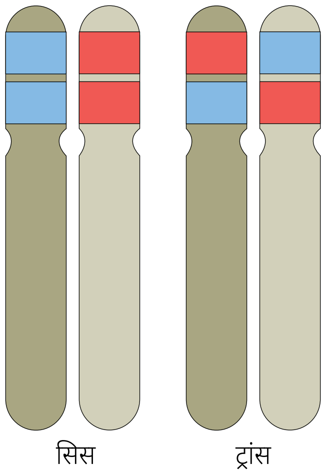


विलोपी एवं अविलोपी जीन परिवर्तन।
AT में जीन परिवर्तन के दो महत्वपूर्ण प्रकार हैं।

- यदि कोई जीन पूरी तरह से अनुपस्थित हो, तो इसे **विलोपी थैलेसीमिया** कहा जाता है।
- यदि जीन अनुपस्थित नहीं है लेकिन क्षतिग्रस्त हो, तो इसे **अविलोपी थैलेसीमिया** कहा जाता है। विलोपी परिवर्तनों की तुलना में अविलोपी जीन परिवर्तनों से अधिक गंभीर लक्षण उत्पन्न होते हैं।

जीन परिवर्तनों का स्थान। यदि आपमें दो जीन परिवर्तन हैं, तो दोनों अनुपस्थित या क्षतिग्रस्त जीन एक ही क्रोमोसोम पर हो सकते हैं। इसे 'सिस' उत्परिवर्तन (जीन परिवर्तन) कहा जाता है। आप अपने नोट्स में इसे aa/-- के रूप में लिखा हुआ देख सकते हैं।

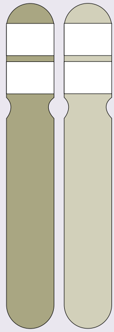
या प्रत्येक क्रोमोसोम पर एक-एक जीन परिवर्तन हो सकता है। इसे 'ट्रांस' उत्परिवर्तन कहा जाता है। आप अपने नोट्स में इसे a-/a- के रूप में लिखा हुआ देख सकते हैं।



© S. Karger Publishers Ltd 2025

अपने डॉक्टर से कहें...

...कि निशान लगाएँ कि आपके कितने जीन परिवर्तन हैं और वे कहाँ स्थित हैं।



अपने विकार के बारे में अधिक जानना आवश्यक क्यों है?

यदि आप गर्भवती हैं या गर्भवती होने की योजना बना रही हैं, तो अपनी आनुवंशिक स्थिति के बारे में अधिक जानना आवश्यक है। अधिक जानने का अर्थ है कि आप अपने अजन्मे बच्चे को होने वाले जोखिमों के बारे में बेहतर जानकारी रखती हैं।

माता-पिता के लिए यह जानना आवश्यक है कि जीन परिवर्तन एक ही क्रोमोसोम पर हैं या अलग-अलग क्रोमोसोम पर।

अपने जीन परिवर्तनों के बारे में अपने डॉक्टर से पूछें और इस पृष्ठ के शीर्ष पर दिए गए बॉक्स में उस जानकारी को लिखें।

आगे के पृष्ठों में विस्तार से बताया गया है कि यह भिन्न परिवर्तन क्या हैं और उनका आप पर और आपके परिवारपर क्याअसर पड़ सकता है।

एक जीन परिवर्तन — आगे पढ़ें **पृष्ठ 9**

दो जीन परिवर्तन — आगे पढ़ें **पृष्ठ 10**

तीन जीन परिवर्तन — आगे पढ़ें **पृष्ठ 14**

चार जीन परिवर्तन — आगे पढ़ें **पृष्ठ 20**

© S. Karger Publishers Ltd 2025

एक जीन परिवर्तन

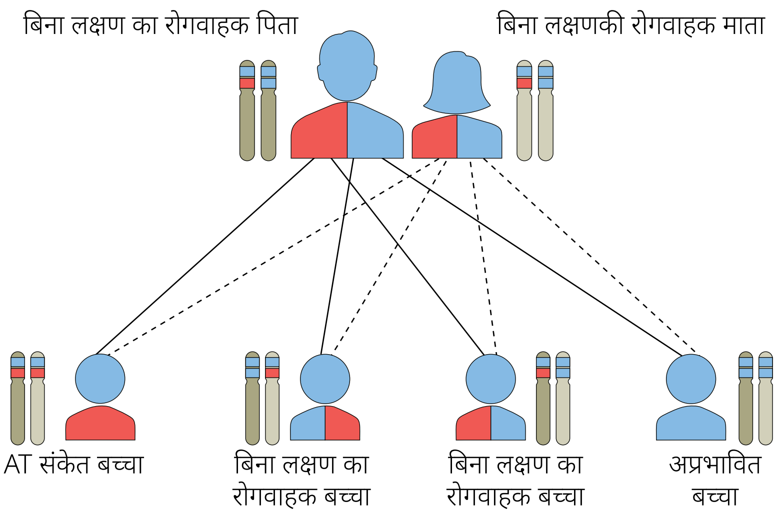
यदि आपमें केवल एक AT जीन परिवर्तन है, तो आपको **बिना लक्षण का रोगवाहक** कहा जाता है। इसे **AT मिनिमा** भी कहा जाता है।

इसका क्या अर्थ है?

आपमें AT के कोई संकेत नहीं होंगे और इससे संबंधित कोई स्वास्थ्य समस्याएँ नहीं होंगी।

यदि आप रोगवाहक हैं और आपका बच्चा किसी ऐसे व्यक्ति से होता है जो खुद भी रोगवाहक है, तो हर गर्भावस्था के लिए:

- 4 में से 1 संभावना (25%) है कि शिशु में AT का संकेत होगा (दो जीन परिवर्तन, पृष्ठ 9 देखें)
- 2 में से 1 संभावना (50%) है कि शिशु बिना लक्षण का रोगवाहक होगा (एक जीन परिवर्तन)
- 4 में से 1 संभावना (25%) है कि शिशु में कोई जीन परिवर्तन नहीं होगा।



बहुत दुर्लभ स्थिति में, और केवल कुछ विशेष प्रकार के जीन परिवर्तनों के साथ, AT से ग्रस्त बच्चा होने की संभावना होती है।

© S. Karger Publishers Ltd 2025

दो जीन परिवर्तन

यदि आपमें दो जीन परिवर्तन हैं, तो माना जाता है आपको **AT संकेत** है, जिसे **AT माइनर** भी कहा जाता है।

इसका क्या अर्थ है?

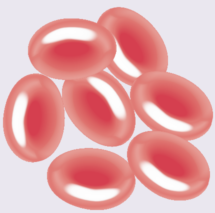
दो जीन परिवर्तन वाले अधिकांश लोगों को हल्का **एनीमिया** (स्वस्थ लाल रक्त कोशिकाओं की कमी) के सिवा AT से संबंधित कोई गंभीर स्वास्थ्य समस्याएँ नहीं होती हैं। एनीमिया के कारण थकान हो सकती है, विशेष रूप से व्यायाम के बाद (पृष्ठ 29 देखें)।

माइक्रोस्कोप में देखने पर, आपकी लाल रक्त कोशिकाएँ सामान्य से छोटी दिखाई देंगी। डॉक्टर छोटी लाल रक्त कोशिकाओं को **माइक्रोसाइटोसिस** कहते हैं। यह कोशिकाएँ Hb की कमी के कारण ऐसी दिखाई देती हैं।

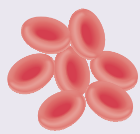
महत्वपूर्ण: यदि आपको एनीमिया है, तो सुनिश्चित करें कि आपके डॉक्टर कोपता हो कि आपमें AT संकेत मौजूद है (या यदि आपकी जाँच नहीं हुई है, तो आपके परिवार में थैलेसीमिया है)। यदि डॉक्टर को यह पता न हो, तो वह आपके एनीमिया के लिए आयरनसप्लीमेंट लिख सकता है, परंतु यदि आपको AT है तो आपको इसकी बिल्कुल आवश्यकता नहीं है क्योंकि आपमें 'आयरन अधिभार' उत्पन्न हो सकता है। आयरन अधिभार हानिकारक होता है (पृष्ठ 33 देखें)।

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

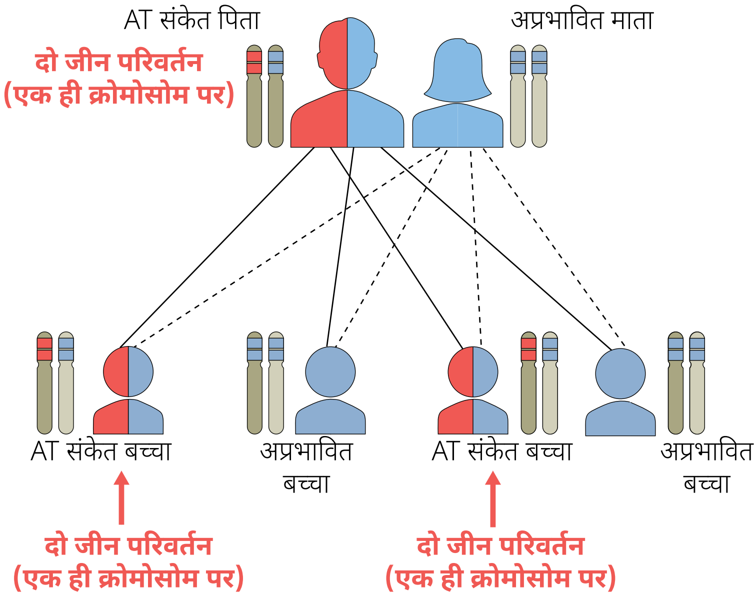


माइक्रोसाइटिक लाल रक्त कोशिकाएँ

© S. Karger Publishers Ltd 2025

जब **माता-पिता में से किसी एक के एक ही क्रोमोसोम पर दो जीन परिवर्तन हों और दूसरे में कोई जीन परिवर्तन न हो**, तो प्रत्येक गर्भावस्था में:

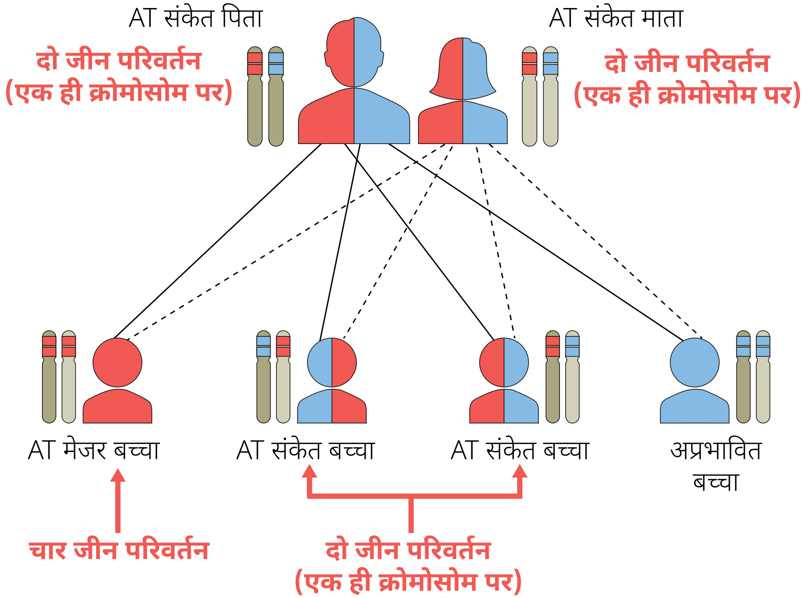
- 2 में से 1 संभावना (50%) है कि शिशु में AT का संकेत होगा (दो जीन परिवर्तन)
- 2 में से 1 संभावना (50%) है कि शिशु में कोई जीन परिवर्तन नहीं होगा।



© S. Karger Publishers Ltd 2025

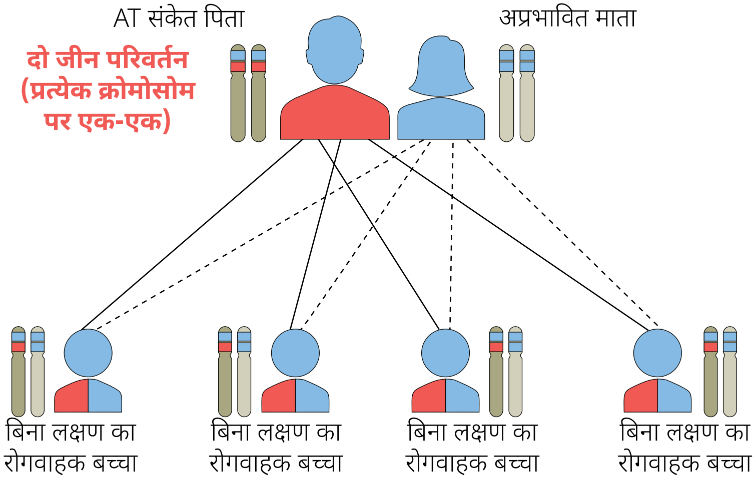
यदि दोनों माता-पिता के एक ही क्रोमोसोम पर दो जीन परिवर्तन हों, तो प्रत्येक गर्भावस्था में:

- 4 में से 1 संभावना (25%) है कि शिशु में AT मेजर का संकेत होगा (चार जीन परिवर्तन)
- 2 में से 1 संभावना (50%) है कि शिशु में एक ही क्रोमोसोम पर दो जीन परिवर्तन के साथ AT का संकेत होगा
- 4 में से 1 संभावना (25%) है कि शिशु में कोई जीन परिवर्तन नहीं होगा।

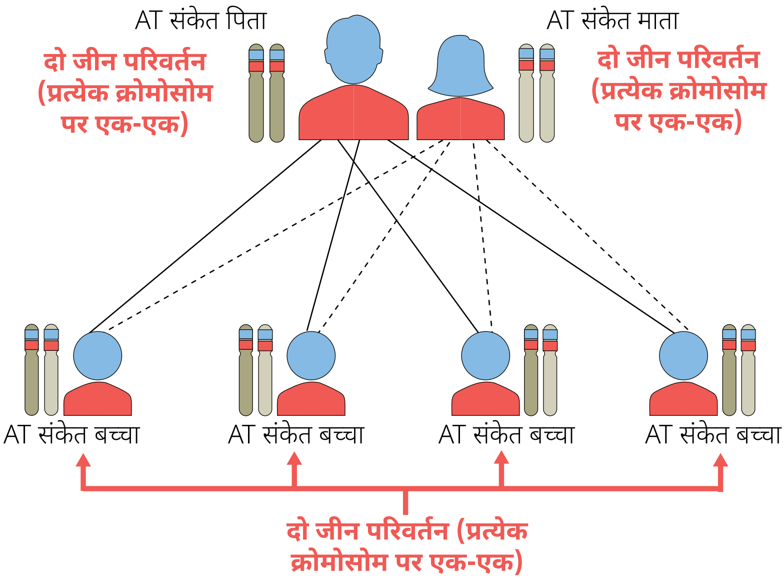


© S. Karger Publishers Ltd 2025

यदि माता-पिता में से किसी एक के प्रत्येक क्रोमोसोम पर जीन परिवर्तन हों परंतु दूसरे में कोई जीन परिवर्तन न हो, तो प्रत्येक बच्चा रोगवाहक होगा।



यदि दोनों माता-पिता के प्रत्येक क्रोमोसोम पर जीन परिवर्तन हों, तो प्रत्येक बच्चे में AT संकेत होंगे।



© S. Karger Publishers Ltd 2025

तीन जीन परिवर्तन

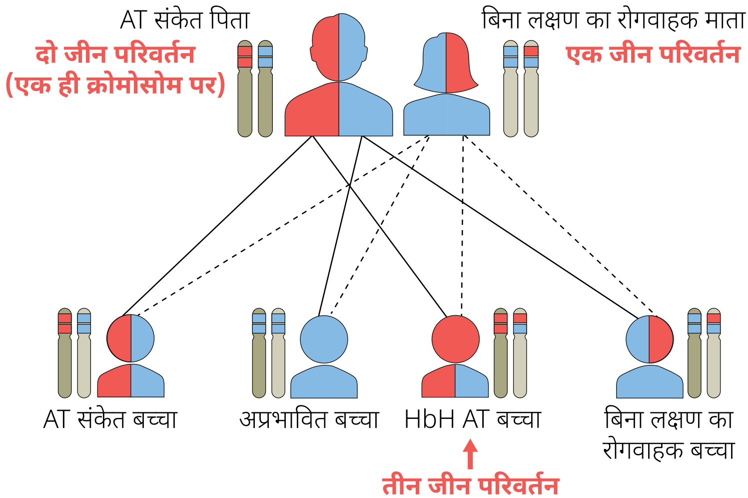
यदि आपमें तीन जीन परिवर्तन हैं, तो आपको **हीमोग्लोबिन H AT (HbH AT)** है।

इसका क्या अर्थ है?

आपको अनुभव होने वाले लक्षण और जटिलताएँ आपके जीन परिवर्तन के प्रकार पर निर्भर करेंगे।

अनुपस्थित AT जीन (**विलोपी HbH**) वाले लोगों की तुलना में **अविलोपी HbH** वाले लोगों में अधिक गंभीर रोग होने की प्रवृत्ति होती है।

आपको हलका एनीमिया हो सकता है या यह इतना गंभीर हो कि छोटी आयु से ही नियमित **रक्त आधान** (खून चढ़ाने) की आवश्यकता पड़े।

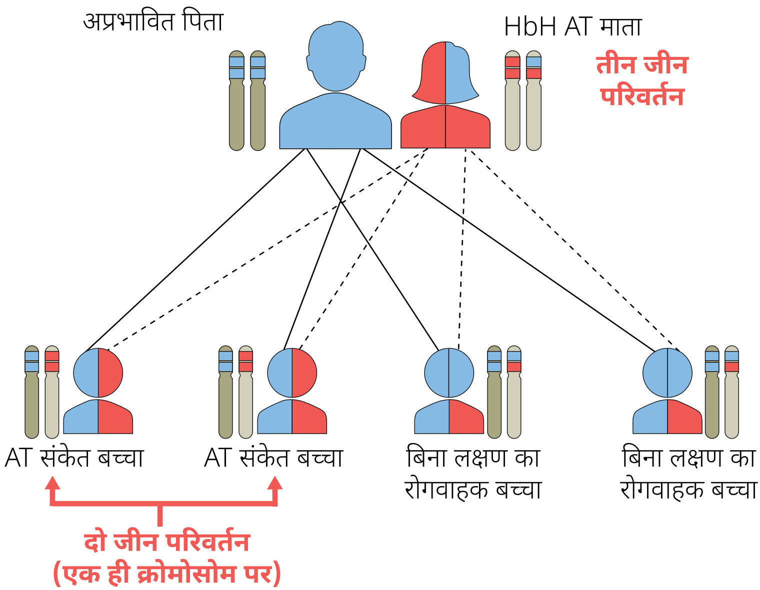


© S. Karger Publishers Ltd 2025

यदि मेरे बच्चे हुए तो क्या जोखिम है?

यदि माता-पिता में से किसी एक में तीन जीन परिवर्तन हों परंतु दूसरे में कोई परिवर्तन न हो, तो प्रत्येक गर्भावस्था में:

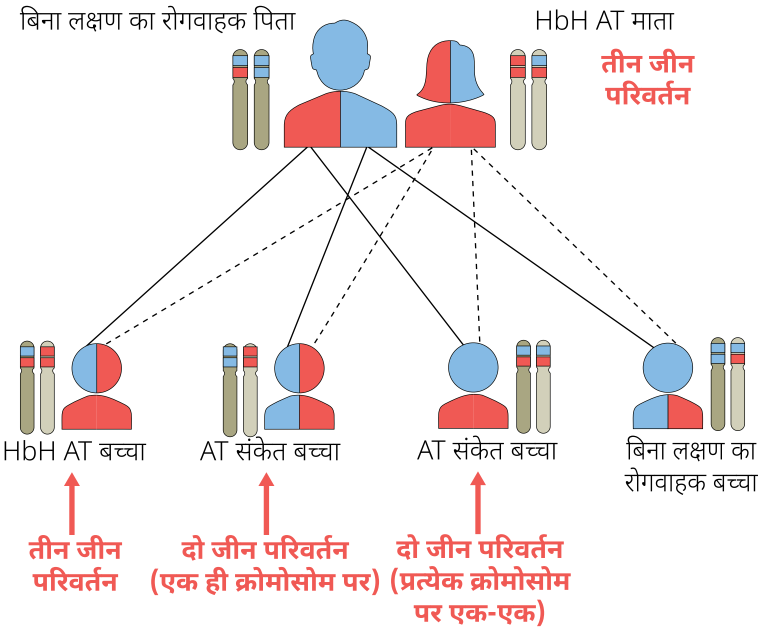
- 2 में से 1 संभावना (50%) है कि शिशु रोगवाहक होगा (एक जीन परिवर्तन)
- 2 में से 1 संभावना (50%) है कि शिशु में AT का संकेत होगा (एक ही क्रोमोसोम पर दो जीन परिवर्तन)।



© S. Karger Publishers Ltd 2025

यदि माता-पिता में से एक में तीन जीन परिवर्तन हों और दूसरे में एक जीन परिवर्तन हो, तो प्रत्येक गर्भावस्था में:

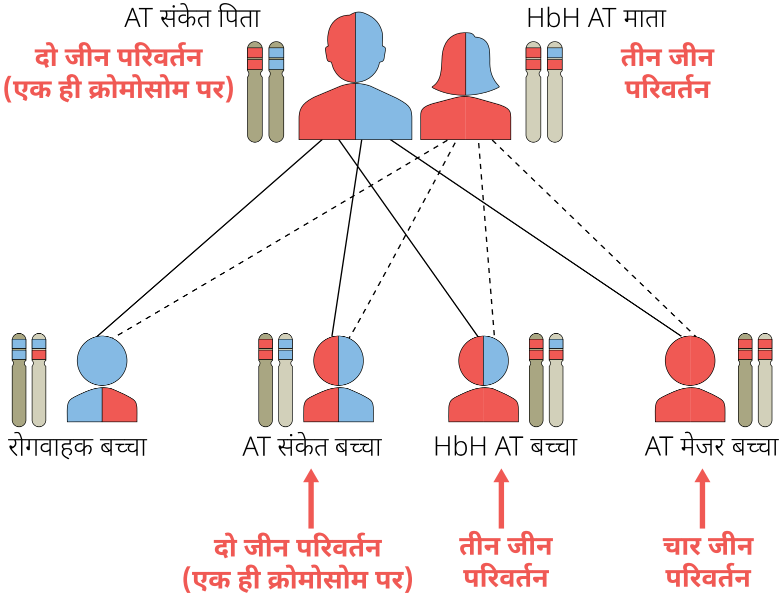
- 4 में से 1 संभावना (25%) है कि शिशु रोगवाहक होगा (एक जीन परिवर्तन)
- 2 में से 1 संभावना (50%) है कि शिशु में AT का संकेत होगा (दो जीन परिवर्तन)
- 4 में से 1 संभावना (25%) है कि शिशु में HbH AT होगा (तीन जीन परिवर्तन)।



© S. Karger Publishers Ltd 2025

यदि माता-पिता में से एक में तीन जीन परिवर्तन हों और दूसरे में एक ही क्रोमोसोम पर दो जीन परिवर्तन हों, तो प्रत्येक गर्भावस्था में:

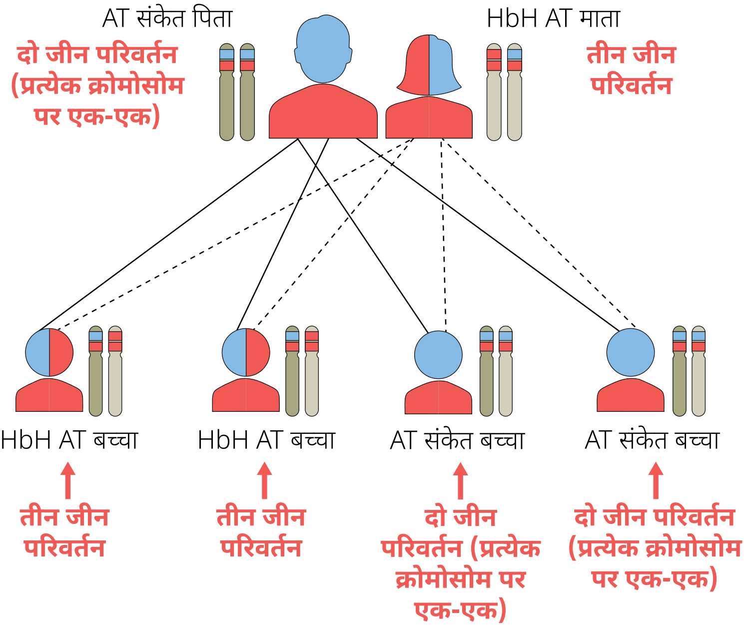
- 4 में से 1 संभावना (25%) है कि शिशु रोगवाहक होगा (एक जीन परिवर्तन)
- 4 में से 1 संभावना (25%) है कि शिशु में AT का संकेत होगा (एक ही क्रोमोसोम पर दो जीन परिवर्तन)
- 4 में से 1 संभावना (25%) है कि शिशु में HbH AT होगा (तीन जीन परिवर्तन)।
- 4 में से 1 संभावना (25%) है कि शिशु में AT मेजर होगा (चार जीन परिवर्तन)



© S. Karger Publishers Ltd 2025

यदि माता-पिता में से किसी एक में तीन जीन परिवर्तन हों और दूसरे में प्रत्येक क्रोमोसोम पर एक-एक जीन परिवर्तन हो, तो प्रत्येक गर्भावस्था में:

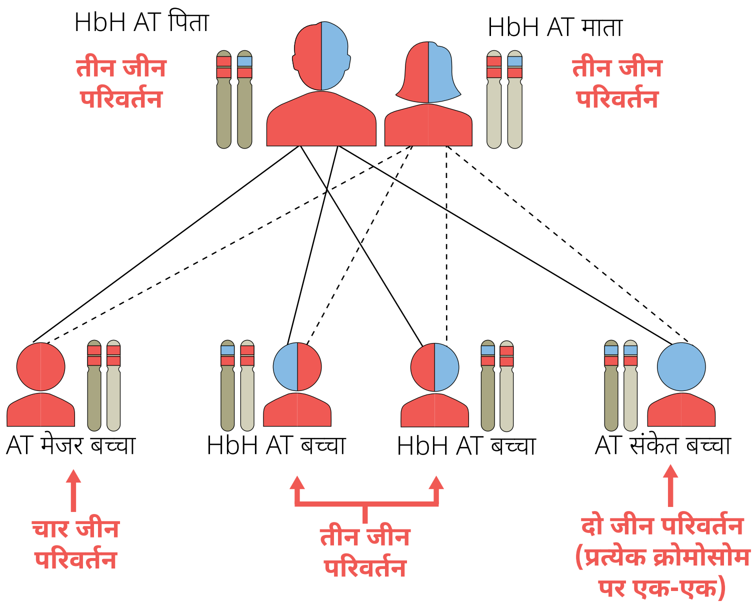
- 2 में से 1 संभावना (50%) है कि शिशु में AT का संकेत होगा (दो जीन परिवर्तन, प्रत्येक क्रोमोसोम पर एक)
- 2 में से 1 संभावना (50%) है कि शिशु में HbH AT होगा (तीन जीन परिवर्तन)।



© S. Karger Publishers Ltd 2025

यदि दोनों माता-पिता में तीन जीन परिवर्तन हों, तो प्रत्येक गर्भावस्था में:

- 4 में से 1 संभावना (25%) है कि शिशु में AT का संकेत होगा (एक ही क्रोमोसोम पर दो जीन परिवर्तन)
- 2 में से 1 संभावना (50%) है कि शिशु में HbH AT होगा (तीन जीन परिवर्तन)
- 4 में से 1 संभावना (25%) है कि शिशु में AT मेजर होगा (चार जीन परिवर्तन)।



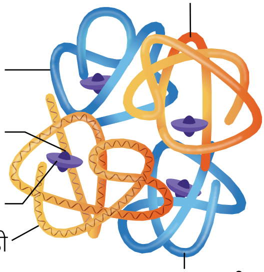
© S. Karger Publishers Ltd 2025

चार जीन परिवर्तन

यदि आपमें चार जीन परिवर्तन हों, तो आपका अल्फा कड़ी बनाने वाला कोई भी जीन ठीक से काम नहीं करता। इसे **AT मेजर** या **Hb बार्ट्स रोग** कहा जाता है। यह AT का सबसे गंभीर रूप होता है।

इसका क्या अर्थ है?

जब गर्भाशय में शिशु का विकास आरंभ होता है, तब उसके शरीर द्वारा निर्मित प्रथम प्रकार के Hb को **भ्रूणीय Hb** कहते हैं, जिसमें कोई अल्फा कड़ियाँ नहीं होतीं। 16 सप्ताह की आयु से, शिशु दूसरे प्रकार का Hb बनाना आरंभ करता है जिसे **गर्भस्थ Hb** कहते हैं, जिस के लिए अल्फा कड़ियाँ आवश्यक होती हैं।



गर्भस्थ Hb अल्फा और गामा Hb कड़ियों से बना होता है; यदि अल्फा कड़ियाँ न बन सकें, तो चार गामा कड़ियाँ मिलकर एक असामान्य प्रकार का Hb बनती हैं जिसे Hb बार्ट्स कहा जाता है

चार जीन परिवर्तन वाला शिशु अल्फा कड़ियाँ नहीं बना सकता है, इसलिए गर्भस्थ Hb विकसित नहीं हो सकता। इसके बजाए, Hb बार्ट्स नामक एक Hb प्रकार बनता है। शिशु को गंभीर एनीमिया हो जाएगा और बिना उपचार के इसकी गर्भाशय में ही मृत्यु हो जाएगी। डॉक्टर इसे '**हाइड्रॉप्स फीटैलिस**' (या संक्षेप में 'हाइड्रॉप्स') कहते हैं।

गर्भाशय में रहते हुए भी शिशु को लाल रक्त कोशिकाओं का आधान (जिसे **अंतर्गर्भाशयी रक्ताधान** कहा जाता है) दिया जाना संभव हो सकता है, जिससे जन्म तक शिशु के जीवित रहने की संभावना बहुत बढ़ जाती है। लेकिन फिर भी, समय से पहले शिशु के जन्म का जोखिम अधिक रहता है।

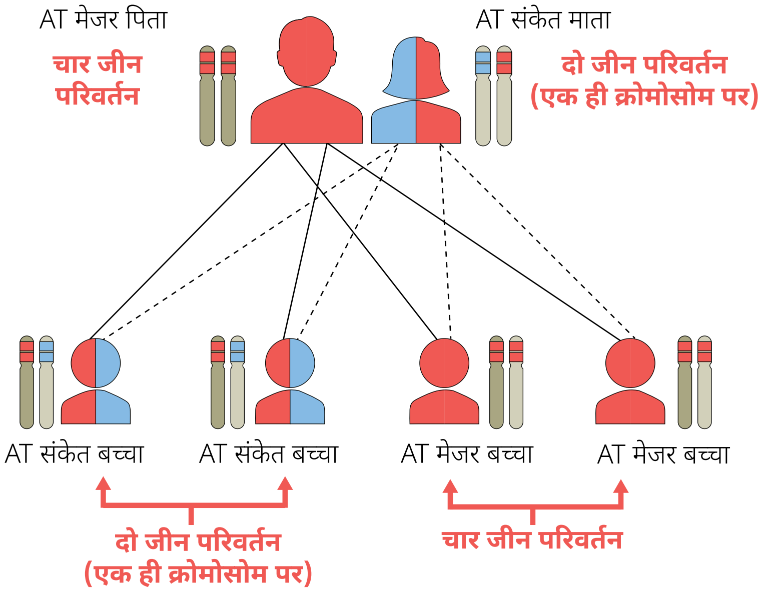
आपके गर्भकाल के दौरान आपके स्वास्थ्य की भी सतर्क निगरानी की जाएगी। आपकी चिकित्सा टीम आप और शिशु दोनों के लिए जटिलताओं के जोखिम को कम करने का हर संभव प्रयास करेगी।

© S. Karger Publishers Ltd 2025

यदि मेरे बच्चे हुए तो क्या जोखिम है?

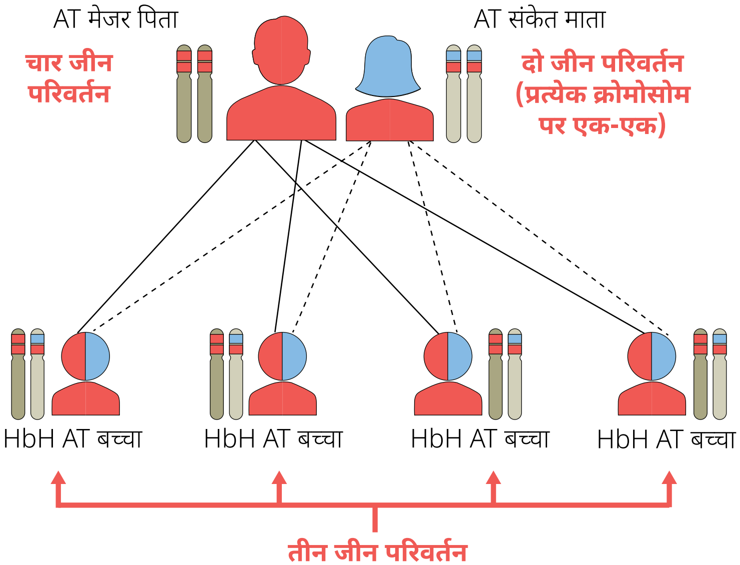
यदि माता-पिता में से एक में चार जीन परिवर्तन हों और उसके जीवन-साथी में एक ही क्रोमोसोम पर दो जीन परिवर्तन हों, तो प्रत्येक गर्भावस्था में:

- 2 में से 1 संभावना (50%) है कि शिशु में AT मेजर होगा (चार जीन परिवर्तन)
- 2 में से 1 संभावना (50%) है कि शिशु में AT का संकेत होगा (एक ही क्रोमोसोम पर दो AT जीन)।



© S. Karger Publishers Ltd 2025

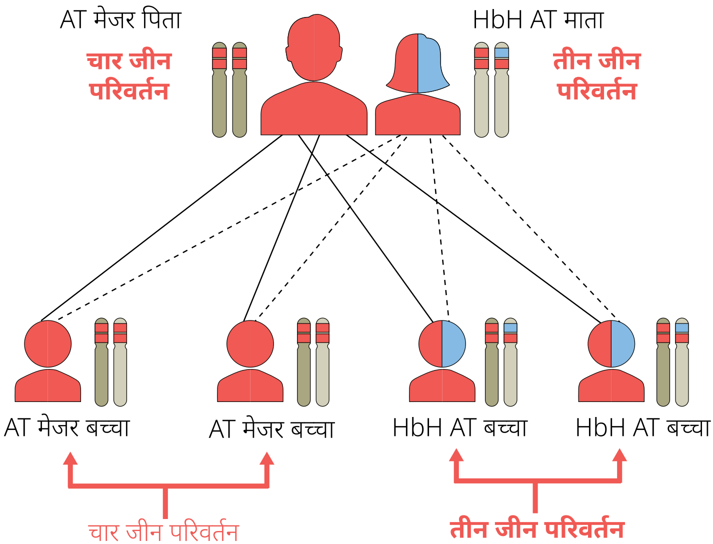
यदि माता-पिता में से किसी एक में चार जीन परिवर्तन हों और उसके जीवन-साथी में अलग-अलग क्रोमोसोम पर दो जीन परिवर्तन हों, तो प्रत्येक बच्चे को HbH AT (तीन जीन परिवर्तन) होगा।



© S. Karger Publishers Ltd 2025

यदि माता-पिता में से एक में चार जीन परिवर्तन हों और उसके जीवन-साथी को HbH AT (तीन जीन परिवर्तन) हो, तो प्रत्येक गर्भावस्था में:

- 2 में से 1 संभावना (50%) है कि शिशु में AT मेजर का संकेत होगा (चार जीन परिवर्तन)
- 2 में से 1 संभावना (50%) है कि शिशु में HbH AT होगा (तीन जीन परिवर्तन)।



© S. Karger Publishers Ltd 2025

जाँच एवं निदान

नवजात शिशु की जाँच

विश्व के कुछ भागों में, सभी नवजात शिशुओं का थैलेसीमिया के लिए रक्त परीक्षण किया जाता है। नर्स शिशु की एड़ी में पतली सुई चुभोकर और दबाकर खून की एक बूँद निकालती है। इसका उपयोग अन्य आनुवंशिक स्थितियों की जाँच के लिए भी किया जाता है।

इस बात की कम संभावना है कि इस परीक्षण से एक या दो जीन परिवर्तनों का पता लगेगा, लेकिन यह संभव है कि इससे HbH AT (तीन जीन परिवर्तन) का पता लग सकता है (पृष्ठ 14 देखें)।

बच्चों एवं वयस्कों में नैदानिक परीक्षण

डॉक्टर थैलेसीमिया के लिए परीक्षण का सुझाव इसलिए दे सकता है क्योंकि आप (या आपके बच्चे) में AT के कुछ लक्षण दिखाई देते हैं या यदि नियमित रक्त परीक्षण में आप या आपके बच्चे में हल्का माइक्रोसाइटिक एनीमिया पाया जाता है।

डॉक्टर अक्सर आयरन की कमी की जाँच पहले करते हैं क्योंकि यह माइक्रोसाइटिक एनीमिया का एक आम कारण है। वे HbH AT और AT के संकेत की जाँच के लिए अन्य परीक्षण करेंगे (पृष्ठ 29 देखें)।

लेकिन यह परीक्षण यह नहीं दर्शा सकते कि कितने AT जीन प्रभावित हैं।

सटीक आनुवंशिक परिवर्तनों की पहचान करने के लिए, आपको रक्त के नमूने पर DNA परीक्षण करवाना पड़ेगा।

मेरी चिंताएँ एवं प्रश्न

अपने AT के बारे में आपके जो भी प्रश्न हों, उन्हें अपने डॉक्टर से चर्चा करने के लिए लिख कर रखें।

© S. Karger Publishers Ltd 2025

आनुवंशिक परामर्श

थैलेसीमिया के लिए परीक्षण करवाने से पहले, आपको **आनुवंशिक परामर्श** की पेशकश की जा सकती है। यह इस बात को सुनिश्चित करने के लिए है कि आप होने वाले परीक्षणों और उनके संभावित परिणामों को समझ सकें।

आम तौर पर, एक ही क्रोमोसोम पर दो जीन परिवर्तन या तीन जीन परिवर्तन (HbH AT) वाले लोगों के जीवन-साथियों को भी DNA परीक्षण करवाना पड़ेगा।

यदि परीक्षण के परिणाम दर्शाते हैं कि आपके बच्चों में तीन या चार जीन परिवर्तन होने का जोखिम है, तो परामर्शदाता समर्थन प्रदान करना जारी रखेगा। गर्भावस्था की योजना बनाते समय आप विकल्पों पर विचार-विमर्श कर सकेंगे।

कुछ जोड़ियाँ **इन विट्रो फर्टिलाइजेशन** (जिसे IVF या 'टेस्ट-ट्यूब बेबी' भी कहा जाता है) करवाने का चयन करते हैं, ताकि निषेचित अंडाणु को गर्भाशय में प्रत्यारोपित करने से पहले आनुवंशिक परीक्षण किया जा सके। माता-पिता में मौजूद जीन परिवर्तनों के आधार पर, आनुवंशिक परीक्षण यह सुनिश्चित कर सकता है कि शिशु में AT मेजर नहीं है (पृष्ठ 20 देखें) या कोई भी AT जीन परिवर्तन नहीं है।

गर्भावस्था जाँच

यदि आप गर्भवती हो चुकी हैं, तो आपका डॉक्टर यह देखने के लिए गर्भावस्था के प्रारंभिक चरण में आनुवंशिक परीक्षण करना चाहेगा कि आपके शिशु को जन्म से पहले उपचार की आवश्यकता है या नहीं। यह समय से पहले बच्चे के जन्म को रोकने और माँ को गंभीर जटिलताओं से बचाने में सहायक होता है।

यदि शिशु को AT मेजर होने का जोखिम हो, तो डॉक्टर गर्भाशय में ही शिशु का परीक्षण करवाने का सुझाव देगा।

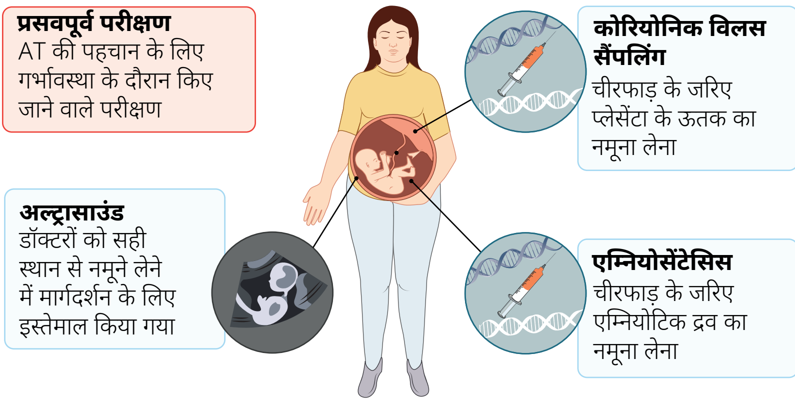
परीक्षण करने के विभिन्न तरीके हैं:

- नाभिरज्जु से खून का नमूना लेना (**कॉर्डोसेंटेसिस**)
- भ्रूण के चारों ओर के द्रव का परीक्षण करना (**एम्नियोसेंटेसिस**)
- प्लेसेंटा (खेरी) का नमूना लेना (**कोरियोनिक विलस सैंपलिंग**)।

© S. Karger Publishers Ltd 2025

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

अल्ट्रासाउंड विश्लेषण का उपयोग किया जा सकता है और वर्तमान में कुछ गैर-आक्रामक परीक्षणों का अध्ययन चल रहा है, जैसे माँ के रक्त में पाए जाने वाले भ्रूण के DNA का परीक्षण। भविष्य में यह उपयोगी सिद्ध हो सकते हैं, परंतु वर्तमान में थैलेसीमिया के लिए ये पूरी तरह से सटीक नहीं हैं और इनमें गलत परिणामों की अधिक संभावना होती है।



अक्सर उपयोग किए जाने वाले शब्द

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

© S. Karger Publishers Ltd 2025

शिशु एवं AT मेजर AT मेजर के साथ जन्मे शिशुओं में जन्मजात विकारों की अधिक संभावना है, भले ही उन्हें गर्भावस्था में रक्त आधान दिया गया हो। सबसे आम जन्मजात विकार लड़कों के जननांगों की मामूली असामान्यताएँ हैं। जैसे, मूत्रमार्ग का छिद्र (वह नली जिससे आप पेशाब करते हैं) लिंग के निचले भाग में हो सकता है। इसे हाइपोस्पेडियास कहा जाता है और इसे सर्जरी द्वारा ठीक किया जा सकता है।

लगभग 6 में से 1 शिशु (करीब 17%) में अंग संबंधित विकार पाया जाता है। इनकी गंभीरता का स्तर भिन्न-भिन्न होता है। उदाहरणों के लिए, हाथों का आकार अलग-अलग होना या पैर के किसी भागका पूरी तरह विकसित न होना।

AT मेजर से ग्रस्त शिशु (पृष्ठ 20 देखें) जिसको जन्म से पहले अंतर्गर्भाशयी में रक्त आधान नहीं मिलता, उसकी गर्भाशय में ही मृत्यु होने की संभावना होतीहै।

परीक्षणों के परिणामों के आधार पर, आपका परामर्शदाता आपको गर्भावस्था जारी रखने या न रखने का कठिन निर्णय लेने में आपकी सहायता कर सकता है। हर जोड़े के लिए कोई एक उचित उत्तर नहीं होता है। यह निर्णय कई बातों पर निर्भर करता है, जिनमें सांस्कृतिक, सामाजिक, आध्यात्मिक और धार्मिक मान्यताएँ शामिल हैं।

गर्भावस्था

AT से ग्रस्त गर्भवती महिला को अपनी गर्भावस्था के दौरान विशेष देखभाल की आवश्यकता होती है। एनीमिया और अधिक गंभीर बन सकता है (पृष्ठ 29 देखें)। **प्री-एक्लैम्पसिया** (गर्भकालीन उच्च रक्तचाप) नामक समस्या होना भी बहुत आम है, जो पता न लगने पर घातक हो सकती है। प्री-एक्लैम्पसिया के संकेतों में रक्तचाप का बढ़ना और मूत्र में प्रोटीन होना शामिल हैं (लीवर (कलेजा) या गुर्दे को हानि के संकेत)।

गर्भावस्था के दौरान माँ के नियमित परीक्षण किए जाएँगे और अक्सर उसे रक्तचाप कम करने की दवाएँ लेनी होंगी।

© S. Karger Publishers Ltd 2025

लक्षण एवं उपचार

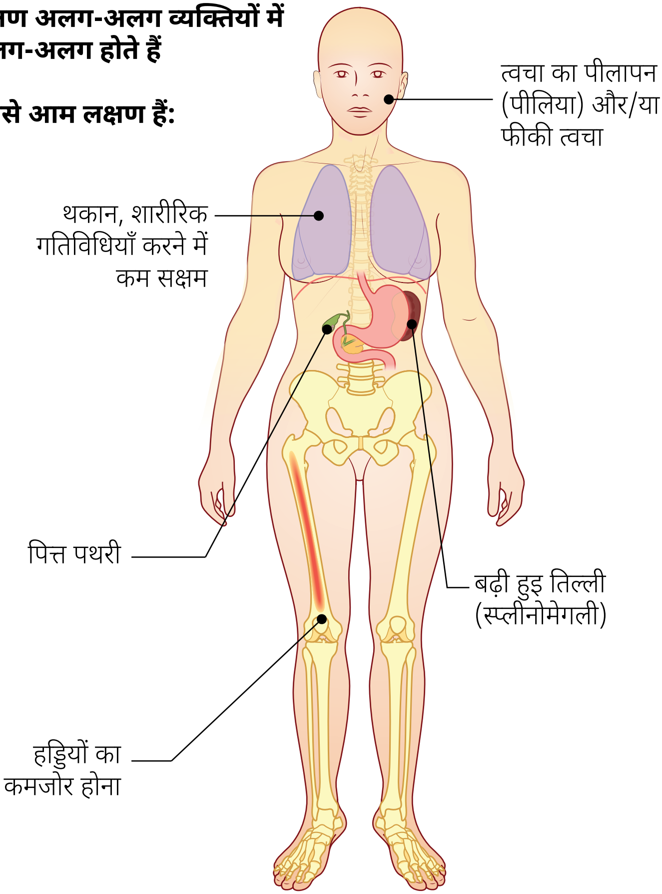
AT मुझे या मेरे बच्चे को कैसे प्रभावित करेगा?

AT के लक्षण अलग-अलग हो सकते हैं जो इस बात पर निर्भर करते हैं कि आपको किस प्रकार का AT है। कुछ लोगों में कोई लक्षण नहीं होते, जबकि दूसरों में गंभीर लक्षण होते हैं जिनके लिए जीवन भर उपचार की आवश्यकता होती है।

जटिलताएँ ऐसी स्वास्थ्य समस्याएँ होती हैं जो रोग (AT) या उपचार के कारण उत्पन्न होती हैं। यह जटिलताएँ हल्की से गंभीर भी हो सकती हैं।

लक्षण अलग-अलग व्यक्तियों में अलग-अलग होते हैं

सबसे आम लक्षण हैं:



© S. Karger Publishers Ltd 2025

बिना लक्षण का रोगवाहक (पृष्ठ 9)। बिना लक्षण के रोगवाहक के रूप में, आपमें AT का कोई लक्षण नहीं होगा और न ही AT से असंबंधित कोई स्वास्थ्य समस्याएँ होगी।

AT संकेत (पृष्ठ 10)। AT संकेत होने की स्थिति में, इसके लक्षण बिल्कुल कुछ न होने से लेकर **हल्के एनीमिया** तक हो सकते हैं। इससे थकान हो सकती है, विशेष रूप से व्यायाम के बाद, और त्वचा का रंग फीका पड़ सकता है और आप कमजोरी महसूस कर सकते हैं।

HbH AT (पृष्ठ 14)। HbH AT से ग्रस्त लोगों में लक्षण और जटिलताएँ अधिक गंभीर होती हैं। इनमें एनीमिया, बढ़े हुए लीवर और तिल्ली, पित्त की पथरी, हड्डियों के विकास में असामान्यता, रक्त के थक्के और आयरन अधिभार शामिल हैं (नीचे देखें)।

AT मेजर (पृष्ठ 20)।। AT मेजर से ग्रस्त बच्चों और वयस्कों में गंभीर एनीमिया को रोकने के लिए नियमित उपचार की आवश्यकता होगी। उन्हें उन सभी जटिलताओं का भी जोखिम होता है जो HbH AT में हो सकते हैं (नीचे देखें)।

एनीमिया

अधिक गंभीर HbH AT और AT मेजर से ग्रस्त लोगों को अधिक गंभीर एनीमिया होगा, जिस कारण अत्यधिक थकान, साँस लेने में कठिनाई, कमज़ोरी होती है और चक्कर आते हैं।

एनीमिया कभी-कभी बढ़ती उम्र के साथ या शरीर पर तनाव होने पर और बढ़ सकता है: उदाहरण के लिए, संक्रमण होने पर या गर्भावस्था के दौरान।

HbH AT के साथ जन्मे शिशुओं को एनीमिया हो सकता है, परंतु उन्हें आम तौर पर नियमित उपचार की आवश्यकता नहीं होती।

AT मेजर से ग्रस्त बच्चों और वयस्कों को गंभीर एनीमिया के लिए नियमित उपचार की आवश्यकता होगी।

© S. Karger Publishers Ltd 2025

उपचार। एनीमिया का मुख्य उपचार **रक्त आधान** है। रक्त आधान द्वारा स्वस्थ लाल रक्त कोशिकाएँ प्रदान की जाती हैं।

मुझे कितने अंतराल पर रक्त आधान करवाने की आवश्यकता होगी? HbH AT (तीन जीन परिवर्तन) से ग्रस्त लोगों को कितनी बार रक्त आधान की आवश्यकता होगी, यह सबके लिए भिन्न होता है। यह उनके एनीमिया की गंभीरता और साथ ही उनकी आयु पर निर्भर करता है। HbH AT से ग्रस्त कुछ लोगों को किशोरावस्था या बीस वर्ष की आयु तक पहुँचते-पहुँचते नियमित रक्त आधान की आवश्यकता पड़ती है।

AT मेजर (चार जीन परिवर्तन; पृष्ठ 20 देखें) से ग्रस्त लोगों को जीवन भर नियमित रक्त आधान की आवश्यकता होगी। रक्त आधान प्रत्येक दो सप्ताह में हो सकता है।

आपको रक्त एक छोटी प्लास्टिक नली के माध्यम से दिया जाता है जो आपकी बाँह की एक नस में डाली जाती है। यह प्रक्रिया आम तौर पर किसी अस्पताल या रक्त रोगों के विशेष क्लिनिक में की जाती है। शिशुओं, बच्चों और वयस्कों को रक्त आधान दिया जा सकता है। इस प्रक्रिया को पूरा होने में हर बार कुछ घंटों का समय लगेगा।

डॉक्टर एनीमिया में सहायता के लिए कभी-कभी फोलिक एसिड की गोलियाँ भी लिखते हैं। फोलिक एसिड एक प्रकार का विटामिन है जो लाल रक्त कोशिकाओं को बनाने में सहायक होता है।

© S. Karger Publishers Ltd 2025

बढ़े हुए लीवर और तिल्ली

HbH AT और AT मेजर के कारण लीवर और तिल्ली का आकार सामान्य से बड़ा हो सकता है, और आपको (पेट में तकलीफ महसूस हो सकती है। आपको दर्द भी हो सकता है। ऐसा इसलिए होता है क्योंकि तिल्ली को दोषपूर्ण लाल रक्त कोशिकाओं को नष्ट करने के लिए और लीवर को उससे उत्पन्न अपशिष्ट पदार्थों को संसाधित करने के लिए अधिक मेहनत करनी पड़ती है।

उपचार। यदि बढ़ी हुई तिल्ली के कारण तकलीफ और दर्द हो रहा हो, तो आपको इसे निकालने के लिए सर्जरी की आवश्यकता हो सकती है। तिल्ली को निकालने की सर्जरी को **स्प्लीनेक्टॉमी** कहा जाता है। रक्त आधान से भी बढ़ी हुई तिल्ली को छोटा करने में सहायता मिल सकती है। जिन लोगों की स्प्लीनेक्टॉमी हुई हो, उन्हें संक्रमण का अधिक जोखिम होता है। आपके रक्त रोग विशेषज्ञ और जनरल सर्जन आपसे इन जोखिमों और लाभों के बारे में चर्चा करेंगे।

पित्त पथरी

ये बिलीरुबिन (जो लाल रक्त कोशिकाओं के संसाधन से उत्पन्न अपशिष्ट पदार्थ है) के उच्च स्तर के कारण हो सकती हैं। पित्त पथरी वाले कुछ लोगों में कोई लक्षण नहीं होते, परंतु दूसरे लोगों को पेट फूलने का एहसास, मितली और पेट में दर्द हो सकता है।

उपचार। इसके उपचार में आम तौर पर लैप्रोस्कोपिक सर्जरी (जिसे कभी-कभी कीहोल या बैंडेड सर्जरी भी कहा जाता है) द्वारा पित्ते को निकाल दिया जाता है। कीहोल सर्जरी का अर्थ है कि आप अधिक जल्द स्वस्थ हो जाएँगे क्योंकि इसमें कोई बड़ा चीरा नहीं लगाया जाता।

© S. Karger Publishers Ltd 2025

हड्डियों का असामान्य विकास

आम तौर पर रक्त कोशिकाएँ हड्डियों के अंदर स्थित **अस्थि मज्जा** नामक ऊतक द्वारा बनाई जाती हैं। AT 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। जैसे-जैसे अस्थि मज्जा एनीमिया को ठीक करने का प्रयास जारी रखती है, यह बढ़ जाती है जिस कारण हड्डियाँ, विशेषकर चेहरे की हड्डियाँ बड़ी हो सकती हैं, जिससे माथा 'भारी' हो जाता है और भौंहें और जबड़े उभर आते हैं। आपका डॉक्टर शायद इसे **बॉसिंग** कहे।

AT का उपचार न करने पर, अंग सामान्य से छोटे रह सकते हैं क्योंकि लंबी हड्डियाँ जल्दी बढ़ना बंद कर देती हैं। हड्डियाँ भी कमज़ोर हो सकती हैं और आसानी से टूट सकती हैं। आपका डॉक्टर शायद इसे **ऑस्टियोपोरोसिस** या **ऑस्टियोपीनिया** कहे।

उपचार। यदि आप या आपका बच्चा HbH AT या AT मेजर से ग्रस्त है, तो आपकी नियमित स्वास्थ्य जाँच की जाएगी ताकि हड्डियों के किसी भी प्रकार के असामान्य विकास का जल्दी पता चल सके। नियमित रक्त आधान और आयरन अधिभार का उपचार आमतौर पर हड्डियों की समस्याओं को रोकने में मददगार होता है (पृष्ठ 34 और 35 देखें)।

रक्त के थक्के

AT से ग्रस्त लोगों में रक्त के थक्के जमने का जोखिम थोड़ा बढ़ जाता है। जिन लोगों की तिल्ली निकाली गई है उनमें यह जोखिम अधिक होता है और उम्र के साथ यह जोखिम बढ़ता जाता है। महिलाओं में रक्त के थक्के अधिक आम हैं।

उपचार। रक्त के थक्कों के भिन्न-भिन्न उपचार हो सकते हैं, पर इनमें एस्पिरिन या कम मात्रा में रक्त पतला करने वाली दवाएँ शामिल हैं। इन्हें **एंटीकोएगुलेंट्स** कहा जाता है।

© S. Karger Publishers Ltd 2025

टाँगों पर अलसर (व्रण)

HbH AT के कारण घावों के भरने में समस्या हो सकती है। टांगों पर, विशेषकर टखनों पर, छोटे घाव भी नहीं भरते हैं और संक्रमित हो सकते हैं, और इनके लिए एंटीबायोटिक्स की आवश्यकता पड़ सकती है।

आयरन अधिभार

आयरन अधिभार AT मेजर और HbH AT की एक आम जटिलता है।

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 डोनर के रक्त में मौजूद आयरन के कारण आयरन अधिभार हो सकता है। आयरन अधिभार तब होता है जब शरीर में आयरन की मात्रा अत्यधिक हो जाती है। यह उन HbH AT ग्रस्त लोगों में भी हो सकता है जिन्हें नियमित रक्त आधान नहीं दिया जाता है, परंतु तब यह धीमी गति से होता है। यह जमाव इसलिए हो जाता है क्योंकि अतिसक्रिय अस्थि मज्जा आंत को भोजन से अधिक आयरन सोखने 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 अधिभार समस्या क्यों है? शरीर में अत्यधिक आयरन विषाक्त होता है क्योंकि शरीर इसे बाहर नहीं निकाल पाता है। समय के साथ अतिरिक्त आयरन बढ़ता जाता है और यह आपके अंगों को नुकसान पहुँचा सकता है।

आयरन की जमावट से लीवर को क्षति पहुँच सकती है। क्षतिग्रस्त लीवर का ऊतक रेशेदार ऊतक में परिवर्तित हो जाता है, जिसे क्षत ऊतक (स्कार टिशू) भी कहा जाता है। इस प्रक्रिया को **फाइब्रोसिस** कहा जाता है। एक शोध अध्ययन में पाया गया कि HbH AT से ग्रस्त लगभग 5 में से 1 व्यक्ति (20%) के लीवर ऊतक को रेशेदार ऊतक (फाइब्रोसिस) में बदल दिया गया है। यदि फाइब्रोसिस अधिक बिगड़ जाता है, तो इसकी वजह से लीवर सिरोसिस और लीवर विफलता हो सकता है।

---

*Chan LKL, Mak VWM, Chan SCH et al. Liver complications of haemoglobin H disease in adults. *British Journal of Haematology* 2020;192:171–8.

© S. Karger Publishers Ltd 2025

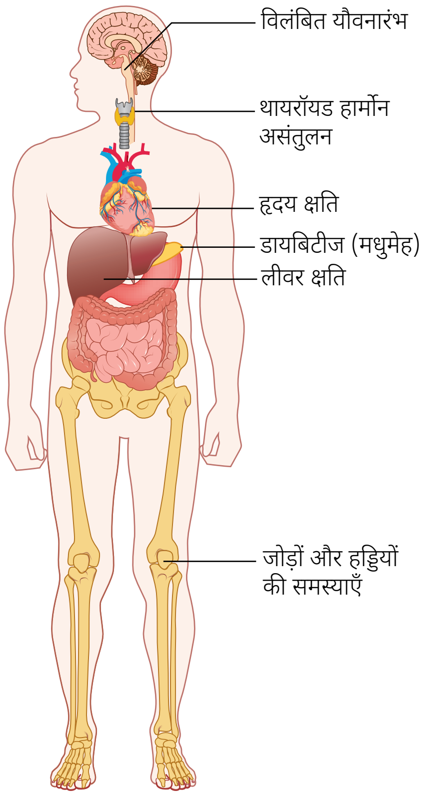
आयरन अधिभार से हृदय को क्षति पहुँचा सकती है, जिससे हृदय की असामान्य लय (अरिथमिया) और अंततः हृदय विफलता हो सकती है।

इससे आपकी हड्डियों और जोड़ों को भी क्षति पहुँच सकती है। AT मेजर और HbH AT से ग्रस्त लोगों में कमजोर हड्डियाँ (ऑस्टियोपोरोसिस) होने की संभावना अधिक होती है। इसका कारण कुछ हद तक तो थैलेसीमिया होता है, परंतु आयरन अधिभार भी इसका कारण होता है, क्योंकि आयरन हड्डियों में जमा होकर क्षति पहुँचा सकता है।

आयरन अधिभार से हार्मोन के स्तर प्रभावित हो सकते हैं। आपके थायरॉइड हार्मोन का स्तर कम हो सकता है, जिससे थकान, वजन बढ़ना और कब्ज हो सकता है। आपको डायबिटीज (मधुमेह) होने का भी अधिक जोखिम हो सकता है, क्योंकि आयरन पैन्क्रियाज़, जो आपके रक्त शर्करा के स्तर को नियंत्रित करता है, में इंसुलिन के उत्पादन को प्रभावित करता है।

यदि आप रक्त आधान प्राप्त कर रहे हैं, तो आपके यौन हार्मोन का स्तर कम हो सकता है। AT से ग्रस्त बच्चों में, इसके कारण संभव है कि यौवनारंभ सामान्य से देरी से हो। आजकल ऐसा कम होता है, क्योंकि AT का निदान होने के बाद ज्यादातर बच्चों के एनीमिया और आयरन के स्तर पर अच्छा नियंत्रण रखा जाता है।

आयरन अधिभार शरीर को कइ प्रकार से प्रभावित कर सकता है



© S. Karger Publishers Ltd 2025

उपचार। आयरन विषाक्तता से उत्पन्न समस्याओं को रोकने के लिए, **कीलेशन थेरेपी** द्वारा आपके शरीर में आयरन के स्तर का नियंत्रण करना आवश्यक हो सकता है। कीलेशन थेरेपी तीन प्रकार की होती है। आप इसे निरंतर अंतःशिरा प्रवाह (सीधा नस में दवा चढ़ाना), त्वचा के माध्यम से (चमड़ी के नीचे), या मुख द्वारा ले सकते हैं। आपका डॉक्टर आपसे कीलेशन थेरेपी के विकल्प और इसके संभावित दुष्प्रभावों के बारे में चर्चा करेगा।

आपका डॉक्टर रक्त परीक्षणों द्वारा आपके शरीर में आयरन के स्तर पर नज़र रखेगा। यदि यह अधिक प्रतीत होता है, तो आपके लीवर और/या हृदय में आयरन के जमाव को मापने के लिए एमआरआई (चुंबकीय अनुनाद इमेजिंग) स्कैन किया जा सकता है। इससे पता चलेगा कि आपको कीलेशन थेरेपी की आवश्यकता है या नहीं।

महत्वपूर्ण: यदि आपका डॉक्टर कहता है कि आपको कीलेशन थेरेपी की आवश्यकता है, तो उसके निर्देशों का पालन करना अत्यंत महत्वपूर्ण है। आयरन अधिभार घातक हो सकता है।

आपकी स्वास्थ्य देखभाल टीम

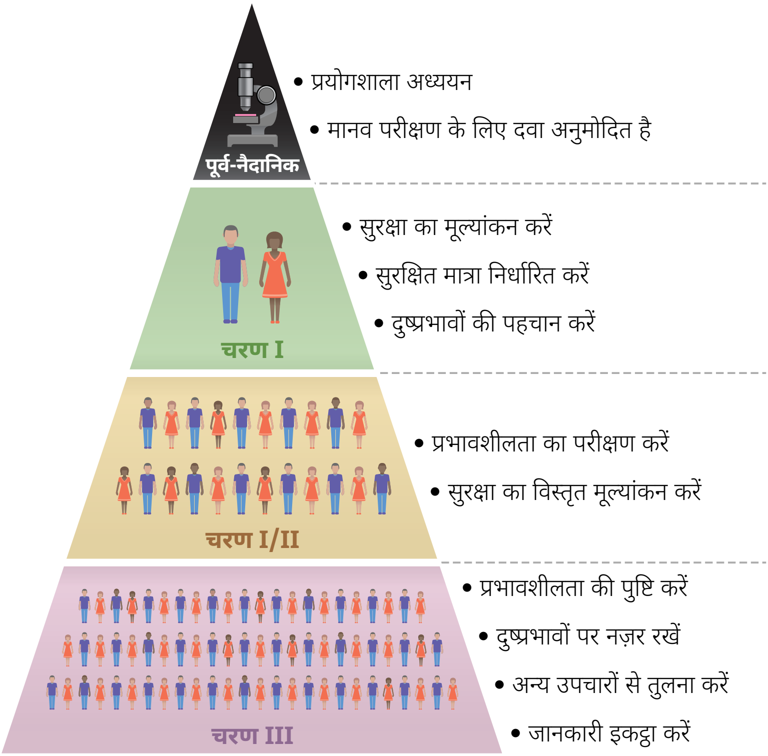
AT एक जटिल स्वास्थ्य समस्या है और इसे विशेषज्ञ द्वारा देखभाल की आवश्यकता होती है। आपका उपचार रक्त विकारों के विशेषज्ञ केंद्र द्वारा प्रबंधित किया जाना चाहिए और यहएक सलाहकार **हीमेटोलॉजिस्ट** (रक्त विकारों और रोगों के उपचार में विशेषज्ञ डॉक्टर) की निगरानी में होना चाहिए।

विशेषज्ञ केंद्रों में अक्सर थैलेसीमिया क्लिनिकल नर्स विशेषज्ञ होते हैं, जिनसे आप घर पर रहते हुए अपने किसी भी प्रश्न के लिए संपर्क कर सकते हैं।

© S. Karger Publishers Ltd 2025

नैदानिक परीक्षण

यदि आप नए उपचारों में रुचि रखते हैं, तो आप अपने डॉक्टर से नैदानिक परीक्षणों के बारे में पूछ सकते हैं। सभी नए चिकित्सीय उपचारों कीनैदानिक परीक्षणों में जांच की जानी आवश्यक होती है। 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

AT के लिए नए उपचार

लाल रक्त कोशिकाओं के टूटने को धीमा करना

AT से ग्रस्त लोगों में एनीमिया के उपचार के लिए लाल रक्त कोशिकाओं के नष्ट होने को कम करने वाली दवाओं पर कुछ खोज हुई है।

मिटापिवैट (Mitapivat) एक नया उपचार है जिसका परीक्षण AT या बीटा थैलेसीमिया से ग्रस्त लोगों में चल रहा है। यह एक गोली है जिसे दिन में दो बार लेना होता है। इसका उपयोग पहले से ही एनीमिया उत्पन्न करने वाली पाइरुवेट काइनेस कमी नामक एक अन्य आनुवंशिक समस्या के उपचार में किया जा रहा है।

यह उपचार एक एंजाइम को सक्रिय करने में सहायक है जो लाल रक्त कोशिकाओं के उचित कार्य के लिए आवश्यक है। परीक्षण के प्रारंभिक परिणाम दिखाते हैं कि यह संभवतः उन AT ग्रस्त लोगों में एनीमिया को कम कर 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 एक चरण III परीक्षण में उन AT से ग्रस्त लोगों पर की जा रही है जिन्हें नियमित रक्त आधान की आवश्यकता होती है और जिन्हें नहीं होती।

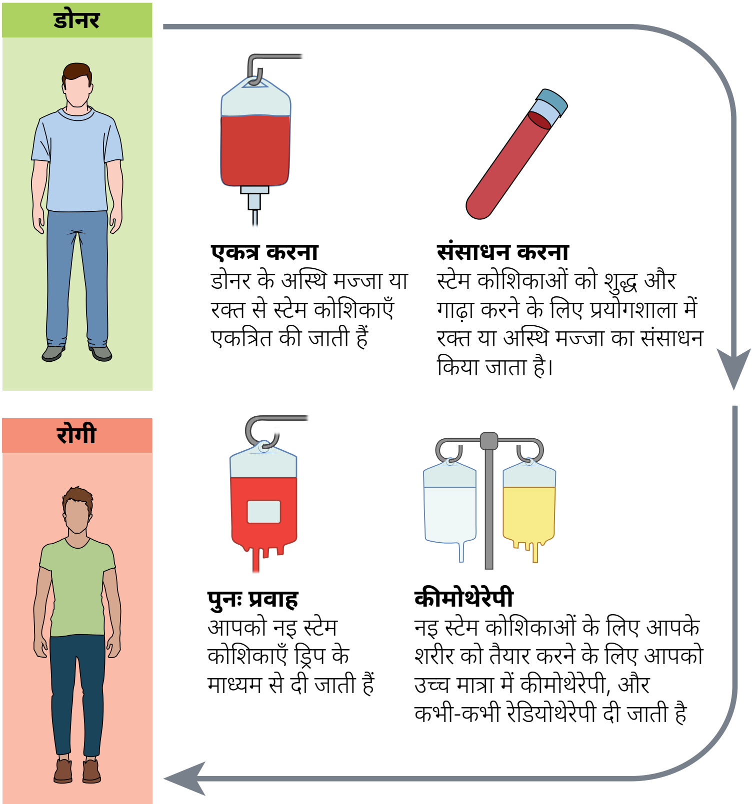
स्टेम सेल प्रत्यारोपण (ट्रांसप्लांट)

AT को ठीक करने का एकमात्र संभावित उपाय है कि डोनर से स्टेम सेल ट्रांसप्लांट करवाना। स्टेम सेल ट्रांसप्लांट वर्तमान में केवल AT मेजर के लिए उपयुक्त है, क्योंकि इस उपचार के बहुत सारे दुष्प्रभाव हैं, जिनमें से कुछ जानलेवा हो सकते हैं।

स्टेम सेल अस्थि मज्जा में पाई जाने वाली कोशिकाएँ हैं जो शरीर में लाल रक्त कोशिकाओं समेत सभी प्रकार की रक्त कोशिकाओं में परिवर्तित हो सकती हैं।

आपका ट्रांसप्लांट होने के दौरान, आपकी अस्थि मज्जा की स्टेम कोशिकाओं को नष्ट कर दिया जाता है और डोनर की स्वस्थ कोशिकाओं से बदल दिया जाता है। डोनर एक ऐसा व्यक्ति होना चाहिए जिसकी रक्त कोशिकाएँ आपकी कोशिकाओं से करीबी से मेल खाती हों, और ऐसा व्यक्ति आमतौर पर परिवार का कोई करीबी सदस्य होता है।

© S. Karger Publishers Ltd 2025



उद्देश्य यह है कि डोनर की स्टेम कोशिकाएँ आपकी हड्डियों के अंदर बढ़ना शुरू करें और आपकी कोशिकाओं की जगह नई रक्त स्टेम कोशिकाएँ प्रदान करें। इस प्रक्रिया को 'एनग्राफ्टमेंट' कहा जाता है। नई स्टेम कोशिकाएँ सभी प्रकार की रक्त कोशिकाएँ बनाएँगी, जिनमें स्वस्थ लाल रक्त कोशिकाएँ भी शामिल हैं।

जब तक नई स्टेम कोशिकाएँ कार्य करना आरंभ न करें, आपको संक्रमण होने का बहुत अधिक जोखिम रहता है। इसलिए स्टेम सेल ट्रांसप्लांट के बाद कुछ समय तक आपको अलग रखते हुए देखभाल करने की आवश्यकता होगी।

© S. Karger Publishers Ltd 2025

अल्फा थैलेसीमिया के साथ जीवन जीना

कुछ AT ग्रस्त लोग पहले से जानते हैं कि यह उनके परिवार में चला आ रहा है। दूसरों के लिए यह बड़ा झटका होता है जब उनमें एनीमिया के लक्षणों के कारण AT का निदान होता है या जब जन्म के तुरंत बाद शिशु में निदान होता है। आनुवंशिक परामर्श से आपको अपने विकार और इसके संभावित प्रभावों को समझने में सहायता मिलेगी, जिसमें भविष्य में आपके होने वाले बच्चों को होने वाले जोखिम शामिल हैं।

संभवतः आपके मन में बहुत सारे प्रश्न होंगे। यह महत्वपूर्ण है कि आप AT के बारे में और अपनी स्थिति के बारे में जितनी हो सके, अधिक जानकारी प्राप्त करें।

AT एक जटिल समस्या है और इसमें परेशान होना आसान है। आप जो भी जानना चाहते हैं या प्रश्न पूछना चाहते हैं, उनकी एक सूची बनाकर अपने डॉक्टर के साथ 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 मिलकर बातों को समझ सकें।

क्या मुझे दूसरे लोगों को बताना चाहिए?

आपको लोगों को कब बताना चाहिए कि आप थैलेसीमिया के रोगवाहक हैं या आपमें AT का संकेत है? 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। उसका 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 AT के बारे में बेहतर समझाने के लिए आप इस पुस्तिका का उपयोग कर सकते हैं।

! **महत्वपूर्ण:** स्वस्थ जीवन जीना सभी के लिए महत्वपूर्ण है। जब आप थैलेसीमिया से ग्रस्त हों, तो स्वस्थ विकल्प विशेष रूप से महत्वपूर्ण होते हैं।

© S. Karger Publishers Ltd 2025

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

महत्वपूर्ण: संक्रमण या अन्य बीमारी का 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।

आपका आहार

अपने सामान्य स्वास्थ्य की देखभाल करना आवश्यक है। अच्छा भोजन खाना सुनिश्चित करें।

थैलेसीमिया से ग्रस्त लोगों में अक्सर कुछ विटामिन और खनिजों, जैसे जिंक,का स्तर कम होताहै। ऐसा कुछ तो एनीमिया के कारण होता है, और कुछ उच्च आयरन स्तर और आयरन निकालने के लिए प्रयुक्त उपचार के कारण होता है। आपका डॉक्टर आपको सप्लीमेंट्स दे सकता है।

कुछ डॉक्टर आयरन युक्त भोजन से परहेज़ करने की सलाह देते हैं, परंतु दूसरे डॉक्टर मानते हैं कि इससे आयरन अधिभार को रोकने पर बहुत कम प्रभाव पड़ता है। अपने आहार के बारे में अपनी AT स्वास्थ्य देखभाल टीम से चर्चा करना सबसे अच्छा रहेगा।

स्वस्थ हड्डियों 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।

यदि आपको आवश्यकता हो तो सहायता माँगें।

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

© S. Karger Publishers Ltd 2025

अपने डॉक्टर से पूछने वाले प्रश्न

मुझे/मेरे बच्चे को किस प्रकार का AT है?

इसमें कितने जीन परिवर्तन हैं?

क्या ये विलोपी या अविलोपी जीन परिवर्तन हैं?

मेरे जीन परिवर्तनों के क्या प्रभाव होंगे?

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

क्या मुझे/उन्हें नियमित उपचार की आवश्यकता होगी?

उपचार के संभावित दुष्प्रभाव क्या हैं?

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

मुझे AT से ग्रस्त दूसरा बच्चा होने की कितनी संभावना है?

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

क्या AT 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 और संपर्क विवरण यहाँ लिख सकते हैं।

नाम ....

भूमिका ....

फोन ....

ईमेल ....

नाम ....

भूमिका ....

फोन ....

ईमेल ....

नाम ....

भूमिका ....

फोन ....

ईमेल ....

© S. Karger Publishers Ltd 2025

शब्दों और वाक्यांशों की मार्गदर्शिका

AT माइनर। अब इसे AT संकेत कहा जाता है।

AT मिनिमा। अब इसे 'बिना लक्षण का रोगवाहक' कहा जाता है; चार अल्फा कड़ी जीन में से एक क्षतिग्रस्त या अनुपस्थित होता है।

AT मेजर। हीमोग्लोबिन अल्फा कड़ियों को बनाने वाले सभी चार जीन क्षतिग्रस्त या अनुपस्थित होते हैं। इसे कभी-कभी Hb बार्ट्स रोग कहा जाता है।

AT संकेत। आम तौर पर अल्फा कड़ियाँ बनाने वाले चार जीन में से दो क्षतिग्रस्त या अनुपस्थित होते हैं।

Hb कॉन्स्टेंट स्प्रिंग (HbCS)। AT में पाया जाने वाला एक प्रकार का जीन परिवर्तन जो उस स्थान के नाम पर रखा गया जहाँ इसकी खोज हुई थी।

Hb बार्ट्स रोग। AT मेजर का दूसरा नाम।

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

HbH AT। चार अल्फा कड़ी जीन में से तीन के अनुपस्थित या क्षतिग्रस्त होने की स्थिति। लोगों के बीच लक्षण बहुत भिन्न होते हैं और आपके जीन परिवर्तन के प्रकार पर निर्भर करते हैं।

अंतर्गर्भाशयी रक्त आधान। एक ऐसी तकनीक जिससे विकासशील शिशु को गर्भाशय में रहते हुए लाल रक्त कोशिकाओं का आधान प्राप्त करना संभव होता है।

अंतःशिरा। सीधा नस में।

अल्फा कड़ी। यह एक प्रकार की पॉलीपेप्टाइड कड़ी है जो सामान्य वयस्क हीमोग्लोबिन बनाने के लिए आवश्यक होती है। AT से ग्रस्त लोगों में यह अनुपस्थित या कम हो सकती है।

अविलोपी। एक जीन परिवर्तन जिसका अर्थ है कि जीन अनुपस्थित नहीं है बल्कि बदल गया है, जैसे कोड में वर्तनी की त्रुटि।

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। महिला के अंडाणु का गर्भाशय के बाहर निषेचन किया जाता है और फिर उसे वापस गर्भाशय में स्थापित किया जाता है। आनुवंशिक स्थितियों के लिए भ्रूण की जाँच को संभव बनाता 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 सहायक है।

आनुवंशिक स्थिति। एक या अधिक जीन में परिवर्तन के कारण होने वाला विकार।

आयरन अधिभार। AT में एक जटिल समस्या जिसमें शरीर में अत्यधिक आयरन जमा हो जाता है और हानि पहुँचाता है।

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

उत्परिवर्तन। जीन में परिवर्तन।

एंटीकोएगुलेंट्स। रक्त के थक्के कम

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

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

© S. Karger Publishers Ltd 2025

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 – AT के मामले में यह आयरन होता है।

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

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

गर्भस्थ Hb. एक प्रकार का हीमोग्लोबिन जो केवल गर्भाशय में भ्रूण में और जन्म के कुछ समय बाद तक शिशु में पाया जाता है। जन्म के बाद, दूसरे जीन के निर्देशन में वयस्क हीमोग्लोबिन का उत्पादन होता है।

जाँच। बिना लक्षण वाले व्यक्तियों में किसी विशिष्ट रोग के लिए परीक्षण।

जीन। डीएनए की वो लड़ियाँ जिनमें व्यक्तिगत प्रोटीन बनाने के कोड होते हैं। यह शरीर की वृद्धि और विकास को नियंत्रित करते हैं, और इकट्ठे एक-जुट होकर क्रोमोसोम बनाते हैं।

ट्रांस उत्परिवर्तन। AT संकेत में, इसका अर्थ है कि अलग-अलग क्रोमोसोम पर दो जीन परिवर्तन मौजूद हैं।

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

तिल्ली। शरीर का एक अंग जो प्रतिरक्षा प्रणाली का भाग है और पुरानी और क्षतिग्रस्त लाल रक्त कोशिकाओं 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। पित्ते में बनने वाली सख्त ढेले जो दर्द का कारण बनते हैं। AT में, ये अत्यधिक बिलीरुबिन (पुरानी या क्षतिग्रस्त लाल रक्त कोशिकाओं के नष्ट होने पर उत्पन्न उप-उत्पाद) के कारण बनते हैं।

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

प्री-एक्लैम्पसिया। गर्भावस्था की एक जटिलता जो हाइड्रोप्स फीटैलिस के साथ हो सकती है। यदि इसका पता न चले और उपचार न किया जाए तो घातक हो सकती है। माँ में दिखने वाले संकेतों में रक्तचाप का बढ़ना और मूत्र में प्रोटीन का होना शामिल हैं।

प्रोटीन। एक प्रकार का अणु जो कम से कम एक पॉलीपेप्टाइड कड़ी (परस्पर जुड़े एमिनो एसिड की कड़ी) से बना होता है जो त्रि-आयामी आकार में मुड़ा होता है।

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

© S. Karger Publishers Ltd 2025

फेरिटिन। एक प्रोटीन जो आपकी कोशिकाओं के अंदर आयरन को संग्रहित करता है।

फोलिक एसिड। लाल रक्त कोशिकाओं के उत्पादन के लिए आवश्यक एक बी विटामिन। AT से ग्रस्त लोगों में एनीमिया के लक्षणों को कम करने के लिए कभी-कभी इसका उपयोग किया जाता है।

'बिना लक्षण का रोगवाहक'। हीमोग्लोबिन अल्फा कड़ी के लिए कोड करने वाले चार जीन में से एक AT जीन परिवर्तन। आपको यह रोग नहीं है परंतु आपसे यह जीन परिवर्तन आपके बच्चों में जा सकता है। इसे AT मिनिमा भी कहा जाता है।

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

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

माइक्रोसाइटोसिस। इसका अर्थ है 'छोटी कोशिकाएँ'। AT संकेत वाले लोगों में लाल रक्त कोशिकाएँ असामान्य रूप से छोटी हो सकती हैं, जिसे आयरन की कमी से होने वाला एनीमिया समझा जा सकता है।

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

रक्त विघटन। लाल रक्त कोशिकाओं का टूटना और उनकी अंदर की सामग्री का आसपास के द्रव (उदाहरण के लिए, रक्त) में फैलना।

रोगवाहक। ऐसे व्यक्ति के लिए प्रयुक्त शब्द जिसमें रोग से जुड़ा 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 जो शरीर में ऑक्सीजन पहुँचाती है।

लीवर। शरीर का अंग जो हीमोलाइसिस के बाद अपशिष्ट पदार्थों का संसाधन करता है।

लैप्रोस्कोपिक सर्जरी। ऑपरेशन कई छोटे चीरों से किया जाता है, इसलिए स्वास्थ्य लाभ अक्सर शीघ्र होता है। इसे कभी-कभी की-होल सर्जरी कहा जाता है।

वंशानुक्रम। अपने बच्चों को अपने जीन देना।

विलोपी। AT में विलोपी जीन परिवर्तन का अर्थ है कि जीन पूरी तरह से अनुपस्थित है।

संकेत। (क) आनुवंशिक विशेषता। (ख) AT में दो जीन परिवर्तन।

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

सिस उत्परिवर्तन। AT संकेत में, इसका अर्थ है एक ही क्रोमोसोम पर दो जीन परिवर्तन मौजूद हैं।

स्टेम सेल प्रत्यारोपण (ट्रांसप्लांट)। कुछ प्रकार के रक्त विकारों के लिए एक गहन उपचार जिस पर AT मेजर के संभावित उपचार के रूप अनुसंधान किया जा रहा है।

स्प्लीनेक्टॉमी। तिल्ली निकालने की सर्जरी।

© S. Karger Publishers Ltd 2025

स्प्लीनोमेगली। तिल्ली का बढ़ जाना।

हाइड्रॉप्स फीटैलिस। एक गंभीर स्थिति जो AT मेजर से ग्रस्त अजन्मे शिशुओं में उत्पन्न हो सकती है। यह शरीर में द्रव के असामान्य संग्रह का कारण बनती है, जो जानलेवा हो सकती है।

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

हेपेटोमेगली। बढ़ा हुआ लीवर।

© S. Karger Publishers Ltd 2025

अनुशंसित 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
www.medlineplus.gov/

Northern California Comprehensive Thalassemia Center
www.thalassemia.com

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

केविन एचएम कुओ (Kevin HM Kuo) MD MSc FRCPC
सह-प्राध्यापक, हेमेटोलॉजी विभाग
टोरंटो विश्वविद्यालय, कनाडा

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

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

© 2023 इस संस्करण में, एस. कार्गर पब्लिशर्स लिमिटेड (S. Karger Publishers Ltd.)
ISBN: 978-3-318-07150-4

हम आपकी राय जानना चाहेंगे

इस पुस्तक ने आपकी कैसे सहायता की? क्या कोई ऐसी बात है जो आपको समझ नहीं आई?
क्या अभी भी आपका कोई प्रश्न हैं जिसका 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!

Karger HEALTHCARE

© S. Karger Publishers Ltd 2025

HEALTHCARE

Hematology

रोगियों के लिए Fast Facts

अल्फा थैलेसीमिया (Alpha Thalassemia)

2	अल्फा थैलेसीमिया क्या होता है?
4	AT किस कारण होता है और किसको होता है?
6	जीन एवं आनुवंशिक विरासत
24	जाँच एवं निदान
25	आनुवंशिक परामर्श
28	लक्षण एवं उपचार
36	नैदानिक परीक्षण
37	AT के लिए नए उपचार
39	अल्फा 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

9 783318 071504

© S. Karger Publishers Ltd 2025