

## सहभागी सूचना प्रपत्र:

**शीर्षक :** ल्यूकोसिट सिस्टीन के अनुमान से सिस्टिनोसिस की जांच

**प्रमुख अन्वेषक:** अरविंद बग्गा, प्रोफेसर बाल चिकित्सा विभाग

आपका बच्चा गुर्दे के ट्यूबलर एसिडोसिस (renal tubular acidosis) से पीड़ित है जिसमें किडनी रक्त से अतिरिक्त एसिड को दूर करने में असमर्थ है। उपचार के बिना, ट्यूबलर एसिडोसिस विकास को प्रभावित कर सकता है और गुर्दे की पथरी, थकान, मांसपेशियों की कमजोरी और अन्य लक्षणों का कारण बन सकता है। समय के साथ, अनुपचारित एसिडोसिस हड्डी रोग, गुर्दे की बीमारी और गुर्दे की विफलता जैसी दीर्घकालिक समस्याओं का कारण बन सकता है। सौभाग्य से, ऐसी समस्याओं दुर्लभ हैं, क्योंकि अधिकांश मामलों को दवाओं के साथ प्रभावी ढंग से इलाज किया जा सकता है। दो प्रकार के ट्यूबलर एसिडोसिस हैं: distal और proximal।

बच्चों में proximal ट्यूबलर एसिडोसिस का सबसे आम कारण सिस्टिनोसिस (cystinosis) है। सिस्टिनोसिस एक दुर्लभ बीमारी है, जिससे शरीर के लाइसोसोम्स (lysosome) के भीतर सिस्टिन नामक प्रोटीन जमा हो जाता है। लाइसोसोम्स (lysosomes) कोशिका में एक डिब्बा है जो सिस्टिन सहित प्रोटीन जैसी सामग्रियों को तोड़ता है। सिस्टिनोसिस के रोगियों में, सिस्टिन लाइसोसोम्स को नहीं छोड़ता है, जिससे कोशिका के भीतर जमा होता है। अंततः कोशिका के भीतर सिस्टिन क्रिस्टल (crystal) बनेगी और गुर्दे, आंखों, मांसपेशियों, अग्न्याशय और मस्तिष्क जैसे विभिन्न अंगों को प्रभावित करना शुरू कर देगी। गुर्दे को नुकसान सबसे महत्वपूर्ण है। इस बीमारी में गुर्दे मूत्र को केंद्रित करने में सक्षम नहीं होते हैं और सोडियम, पोटेशियम, फास्फोरस और बाइकार्बोनेट जैसे महत्वपूर्ण इलेक्ट्रोलाइट्स (electrolytes) मूत्र में लीक कर जाता है। सिस्टिनोसिस में होने वाले इस प्रकार के ट्यूबलर एसिडोसिस को फैनकोनी सिंड्रोम (Fanconi syndrome) कहा जाता है।

सिस्टिनोसिस, बच्चों में ट्यूबलर एसिडोसिस के अन्य कारणों की तरह, एक आनुवंशिक बीमारी है और एक आनुवंशिक परीक्षण द्वारा आसानी से निदान किया जा सकता है। एक आनुवंशिक परीक्षण परिणाम आमतौर पर 4 सप्ताह वापस आने में समय लग सकता है। निदान के लिए उपयोग की जा सकने वाली एक अन्य विधि सफेद रक्त कोशिका (ल्यूकोसिट) सिस्टिन स्तर का माप है। यह एक रक्त परीक्षण है जो हमें कोशिका के भीतर सिस्टिन जमने की मात्रा को मापने की अनुमति देता है। यह विधि तेज है लेकिन आमतौर पर व्यापक रूप से उपलब्ध नहीं है।

सिस्टिनोसिस का जल्दी निदान करना महत्वपूर्ण है क्योंकि एक विशिष्ट उपचार (cysteamine) उपलब्ध है जो लाइसोसोम्स में सिस्टिन की मात्रा को कम करता है। cysteamine बहुत महत्वपूर्ण है क्योंकि यह गुर्दे की विफलता की गति को धीमी करता है। जब मरीज cysteamine ले रहा है, ल्यूकोसाइट सिस्टीन की जांच हर 3-4 महीने में होनी चाहिए। बच्चे के अंगों को नुकसान से रोकने के लिए, ल्यूकोसिटे सिस्टीन का स्तर 1.0 से नीचे रखा जाना चाहिए। cysteamine की मात्रा इन स्तरों पर निर्भर करती है।

वर्तमान अध्ययन का उद्देश्य आपके बच्चे के रक्त में सफेद रक्त कोशिका (ल्यूकोसिट) सिस्टिन स्तर को मापना है ताकि हम सिस्टिनोसिस का निदान कर सकें। इसके अलावा सिस्टिनोसिस के लिए आनुवंशिक परीक्षण भी किया जाएगा। इस अध्ययन से हमें संस्थान में

ल्यूकोसाइट सिस्टिन परख स्थापित करने में मदद मिलेगी और अंततः हमारे देश में सिस्टिनोसिस के रोगियों का जल्दी निदान और समय पर उपचार हो सकेगा ।

### **प्रक्रिया**

आपके बच्चे को जिसका ट्यूबलर एसिडोसिस है, उसे ल्यूकोसिट सिस्टिन का अनुमान लगाने के लिए अध्ययन में शामिल होने के लिए आमंत्रित किया जाता है। ऐसे करीब 50 बच्चों को इस अध्ययन में शामिल करने की योजना है। आपकी मंजूरी के साथ, आपका चिकित्सक आपके बच्चे के लक्षणों, उपचार और जांच से संबंधित जानकारी नोट करेगा। इसके अलावा, आपके बच्चे से 8-10 मिलीलीटर (लगभग दो चम्मच) खून लिया जायेगा। इसका उपयोग ल्यूकोसिटे सिस्टिन के स्तर का आकलन करने और सिस्टिनोसिस के लिए आनुवंशिक परीक्षण के लिए किया जाएगा। ट्यूबलर एसिडोसिस के लिए अन्य मानक उपचार जारी रहेगा। आपको कुल एक वर्ष के लिए हर तीन से छह महीने में अपने बच्चे को दिखाना होगा। यदि आपके बच्चे ने cysteamine शुरू कर दिया है, फिर 3 महीने और 1 साल में ल्यूकोसिटे सिस्टिन का अनुमान लगाने के लिए खून लिया जायेगा। इससे हमें पता चल जाएगा कि दवा की खुराक पर्याप्त है या नहीं। आपके बच्चे के नमूने का उपयोग आपके या आचार समिति की मंजूरी के बिना किसी भी अध्ययन के लिए नहीं किया जाएगा।

**अनुसन्धान में शामिल होने की संभावित अवधि:** अनुसन्धान में शामिल होने की संभावित अवधि बारह महीने है। इस दौरान और इसके बाद आपके बच्चे को ओ पी डी में इस बीमारी के दूसरे बच्चों के साथ देखा जायेगा।

**अनुसन्धान का आपके बच्चे को और दूसरे बच्चों को फायदा:** आपको इस अध्ययन में भाग लेने के फायदों के बारे में पता होना चाहिए। यदि ल्यूकोसिट सिस्टिन का अनुमान सिस्टिनोसिस दिखाता है, तो उपचार जल्दी शुरू किया जा सकता है और आगे गुर्दे की चोट की प्रगति में काफी कमी आ सकती है। यदि आनुवंशिक विविधताओं का पता लगाया जाता है, तो भविष्य में गर्भधारण के लिए इसका निहितार्थ होगा क्योंकि यह एक आनुवंशिक बीमारी है।

**अनुसन्धान में शामिल होने से संभावित खतरा:** अनुसन्धान में शामिल होने से कोई संभावित खतरा नहीं है। आपके बच्चे का उपचार मानक दिशानिर्देशों का पालन करेगा। रक्त की थोड़ी मात्रा (8-10 मिलीलीटर, लगभग दो चाय चम्मच पूर्ण) का संग्रह बच्चे को मामूली दर्द और असुविधा का कारण बन सकता है। हालांकि, नियमित जांच के दौरान रक्त नमूना किया जाएगा; कोई अतिरिक्त सुई चुभन नहीं किया जाएगा। ब्लड सैंपलिंग के दौरान सभी असेप्टिक सावधानियां बरती जाएंगी। डिस्पोजेबल सुई और सीरिंज का इस्तेमाल किया जाएगा।

**मरीज की रिपोर्टों और उसकी पहचान की गोपनीयता :** मरीज की रिपोर्टों और उसकी पहचान की गोपनीयता का का पूरा खयाल रखा जायेगा और मरीज के रिकार्ड्स केवल सम्बंधित चिकित्सक या एथिक्स कमिटी के सदस्य ही देख पाएंगे।

**अनुसन्धान से हुई हानि का निशुल्क इलाज और अनुसन्धान के कारण हुई अक्षमता या मृत्यु की आर्थिक मुआवज़ा:** प्राथमिक बीमारी का इलाज अखिल भारतीय आयुर्विज्ञान संस्थान में किया जायेगा

और ऐसे मरीज के इलाज की आर्थिक जिम्मेवारी अखिल भारतीय आयुर्विज्ञान संस्थान के द्वारा नहीं ली जाएगी. हस्पताल आने से वेतन के नुकसान और हुई परेशानी का मुआवज़ा नहीं दिया जायेगा.

**मरीज को अनुसन्धान में भाग लेने और उससे किसी भी समय बाहर होने की आज़ादी:** मरीज को अनुसन्धान में भाग लेने और उससे किसी भी समय बाहर होने की पूर्णतया आज़ादी है और इससे उसकी प्राथमिक बीमारी के इलाज पर कोई असर नहीं पड़ेगा.

**चिकित्सकों के नाम और दूरभाष नंबर किसी परेशानी या दुविधा के लिए**

**डॉ प्रियंका खंडेलवाल, बाल चिकित्सा नेफ्रोलॉजी, एम्स, नई दिल्ली; फोन: 9968968078; ईमेल: drpriyanka8588@gmail**

**डॉ अरविंद बग्गा, प्रोफेसर, बाल रोग विभाग, कमरा नंबर 3053, एम्स, नई दिल्ली, फोन नं .: 01126593472; ईमेल: arvindbagga@hotmail.com**