



مريضوں کی معلومات کا ذریعہ

#PFICawareness #itchingforacure

ترقی پسند فیملیل انٹرایبیٹک
کولیسٹیسیس ایڈووکیسی اینڈ ریسورس
نیٹ ورک، انکارپوریٹڈ

جیسے فنکار خوبصورت فنون لطیفہ تیار کرنا شروع کرتے ہیں اس طرح برش اور کینوس قائم کرتے ہیں، اس بات سے واقف ہونے کے لئے اسے پہلا قدم کے طور پر بنایا گیا ہے کہ آپ کے لئے PFIC تشخیص کا کیا مطلب ہے۔

اسے PFIC تشخیص اور اصطلاحات کو سمجھنے میں روڈ میپ کے طور پر سوچیں۔ یہ آپ اور مضبوط سپورٹ نیٹ ورک کے مابین ایک نقطہ آغاز ہے۔

PFIC کا کیا مطلب ہے؟

ترقی پسند: وقت کے ساتھ خراب ہوتا جا رہا ہے
فیملیل: جین میں تبدیلی سے متعلق
انٹرابیپٹک: جگر کے اندر کی بیماری
صفرا کے بہاؤ کا رکنا یا اس میں کمی: پت کا کمزور بہاؤ

ضروری ہے کہ آپ اپنے فراہم کنندہ اور ماہر کے ساتھ رابطے میں رہیں۔
لیور کے ماہر کی کڑی نگرانی PFIC کے مریض کے لئے زندگی کے بہترین معیار کے حصول کا ایک اہم حصہ ہے۔

تشخیصی جانچ کی

کیا توقع کریں

- خون کے ٹیسٹ: جگر کے خامر، GGT اور پت
ایسڈ ٹیسٹ PFIC کی شناخت میں کارآمد ثابت ہو سکتے ہیں۔
- جینیاتی جانچ: خون کے نمونہ سے بھی کی جا سکتی ہے
اور ڈی این اے سے کوڈ نکالنا شامل ہے۔
- جگر بائیپسی: جگر کے بافتوں کا ایک چھوٹا ٹکڑا
نکالا جاتا ہے اور پھر ایک خوردبین کے تحت جانچ کیا جاتا ہے

صفرا کے بہاؤ میں کمی کی

ممکنہ توضیحات علامات

- خارش
- یرقان (جلد یا آنکھوں کا پیلا ہونا)
- سوجن پیٹ
- پیلا یا بھورا پیشاب
- اچولک پاخانہ (پاخانے جو پیلا، سرمئی یا سفید ہیں)
- خون بہنا یا آسان چوٹ
- ناقص ترقی
- وٹامن کی کمی

وٹامن کی کمی سے متعلق علامات:

- وٹامن اے: وژن سے دشواریوں کا باعث بن سکتا ہے
- وٹامن ڈی: ہڈیوں کی ناقص تشکیل کا باعث بن سکتا ہے
اور ٹوٹی ہڈیوں کے خطرے میں اضافہ ہو سکتا ہے
- وٹامن ای: توازن، طاقت اور ہم آہنگی سے
مسائل پیدا ہو سکتے ہیں

- وٹامن کے: خون بہنے والے مسائل کا باعث بن سکتا ہے،
جو بہت خطرناک ہو سکتا ہے اگر
دماغ میں خون بہہ جائے

جگر کی بیماری سے متعلق مزید اعلیٰ درجے کی خصوصیات

PFIC کی خصوصیات جگر کی خرابی کی طرف بڑھ سکتی ہے۔ اگر ان کا علاج
نہ کیا جائے یا بغیر علاج کیے رکھا جائے تو، جگر جلد خراب ہو سکتا ہے۔
کولیسٹیسس کی علامت اور جگر کی اعلیٰ بیماری کی علامت کے مابین فرق کو
سمجھنا ضروری ہے۔

- پلیٹلیٹ کی کم مقدار سے متعلق چوٹ
- جلوت (پیٹ میں سیال)
- غذائی نالی کی اقسام (پھیلی ہوئی رگیں جن سے خون بہہ سکتا ہے)
- بڑھا ہوا تلی
- پورٹل ہائی بلڈ پریشر (ہائی بلڈ پریشر میں
جگر کی طرف جانے والی رگوں)

کولیسٹائٹک جگر کی بیماری کے ساتھ خون کے ٹیسٹ کے ممکنہ نتائج

- بلند جگر کے انزائم (AST, ALT, Alk Phos)
- بلند بائل ایسڈ
- بلند بیلیروین
- وٹامن لیول میں کمی A ، D اور E
- PT / INR میں اضافہ (وٹامن K میں کمی کی وجہ سے)

علاج

- خون کے ٹیسٹ، جگر کی کڑی نگرانی
الٹراساؤنڈ اور آپ کے ہیپاٹولوجسٹ کے ساتھ
اکثر ملاقاتیں
- ادویات کا استعمال دفاع کی پہلی لائن ہے،
لیکن اگر ناکافی ہوئی تو سرجری ضروری ہو سکتی ہے۔
- جراحی کے اختیارات کا مقصد پت جگر میں داخل ہونے سے
روکنا ہے۔ ان میں شامل ہو سکتے ہیں:

« جزوی بیرونی بلاری ڈائیورژن

« جزوی اندرونی بلاری ڈائیورژن

« Ileal خارج

- اگر طبی اور جراحی آپشنز کام نہیں کرتے ہیں تو

جگر کا ٹرانس پلانٹ ہونا ضروری ہے

تشخیص

پروگریسو فیملیل انٹرابیپٹک

کولیسٹیسس (PFIC) ایک عام اصطلاح

ہے جو نایاب جینیاتی امراض کے ایک

گروہ کی نمائندگی کرتی ہے جو جگر کی

ترقی پسند مرض کا سبب بنتی ہے اور

اس سے سرروسس اور آخری مرحلے میں

جگر کی بیماری کا باعث بن سکتی ہے۔

تو پھر کیا ہوتا ہے؟

عام علامات اور PFIC کے تحفظات اس جدول میں موجود تمام ذیلی قسموں پر لاگو ہوتے ہیں۔ اس جدول کا مقصد ہر تشخیص میں کچھ ممکنہ اختلافات کو اجاگر کرنا ہے۔ براہ کرم نوٹ کریں کہ PFIC کا کورس متغیر اور منفرد ہو سکتا ہے، کیونکہ تمام مریض اس بیماری کا تجربہ نہیں کریں گے جیسا کہ اس کا خاکہ پیش کیا گیا ہے۔

عام نام	پروٹین کی کمی	تبدیل شدہ جین	پروٹیس (خارش)	دیگر ممکنہ انکشافات	GGT کولیستیس	ممکنہ طبی نتائج، علاج اور علاج کی پیچیدگیاں
PFIC 1	FIC1	ATP8B1	شدید	<ul style="list-style-type: none"> ماورائے خارجہ علامات اسہال لبلیبے میں سوزش ہو سکتی ہے کھانسی، گھوکھواہٹ ہو سکتی ہیں سماعت جا سکتی ہے 	<p>عام GGT Cholestasis</p>	<ul style="list-style-type: none"> ترقی کی معتدل شرح سروس عام طور پر زندگی کے دوسرے یا تیسرے عشرے میں سروس اور اختتامی مرحلے کے جگر کی بیماری کا سبب بن سکتا ہے پوسٹ ٹرانسپلانٹ ہپاٹک اسٹیٹوسس (فیٹی چیئج) اور اسہال ماورائے علامات خراب ہو سکتے ہیں اور جگر کے ٹرانس پلانٹ کے بعد نئے تیار ہو سکتے ہیں برک پریزنٹیشنز ریکارڈ کر لی گئیں ہیں*
PFIC 2	BSEP	ABCB11	شدید	<ul style="list-style-type: none"> نشوونما کے امکان بیٹھوسولر کارسینوما اور کولانجیو کارسینوما (جگر کا کینسر) بٹے کا پتھر 	<p>عام GGT کولیستیس</p>	<ul style="list-style-type: none"> اعتدال سے تیز رفتار پیشرفت تک سرجیکل بلاری ڈائورژن کی کامیابی مخصوص جینیاتی نقائص پر منحصر ہوتی ہے PFIC 2 میں جگر کا ٹرانسپلانٹ والے مریض کچھ لوگوں میں اینٹی باڈی کی حوصلہ افزائی BSEP کی کمی واقع ہو سکتی ہے دوبارہ ٹرانس پلانٹ کا امکان BRIC پریزنٹیشنز کو ریکارڈ کر لیا گیا ہے*
PFIC 3	MDR3	ABCB4	ہلکے سے اعتدال تک	<ul style="list-style-type: none"> بڈیوں کی کثافت میں کمی ہیپاٹو کی نشوونما کرنے کی صلاحیت سیولر کارسینوما اور چولان جیوکازنوما (جگر کا کینسر) بٹے کا پتھر 	<p>ایلوٹیٹ GGT کولیستیس</p>	<ul style="list-style-type: none"> ترقی کی انتہائی متغیر شرح طبی انتظام: MDR3 برقرار رکھنے والے افراد کا اظہار بہتر انداز میں کریں بلاری ڈائورژن اتنا اثر انداز نہیں ہو سکتا ہے جتنا کہ بیماری کی دیگر اقسام میں ہوتا ہے جگر کا ٹرانسپلانٹ شفا بخش ہے BRIC پریزنٹیشنز کو ریکارڈ کر لیا گیا ہے*

* BRIC) بینان ریکرڈ ترائیبلٹیک کولیستیس PFIC کی کسی معلوم یا نامعلوم ذیلی قسم کی عبوری پریزنٹیشن ہے۔



ان میں سے کچھ نئے جین ظاہر نہیں ہوتے ہیں جدول کا یہ ورژن، یعنی LSR اور PLECTIN۔

PFIC کے ذریعے میری تشخیص ہو گئی ہے، لیکن وہ مجھے یہ نہیں بتا سکتے کہ کس قسم کی ہے؟ جینیاتی مطالعات جاری ہیں جینیاتی عوامل کی نشاندہی کرنے کی کوشش کر رہے ہیں جب PFIC میں معاون ہیں جب مندرجہ ذیل جین میں تغیر نہیں پایا جاتا ہے۔ ان جینوں کی شناخت بہت پیچیدہ ہے اور جدید جینیاتی تحقیقات کی ضرورت ہوتی ہے۔ ڈاکٹر اور سائنس دان ان مریضوں کے بارے میں مزید جوابات تلاش کرنے پر کام کر رہے ہیں۔

عام نام	پروٹین کی کمی	تبدیل شدہ جین	شدید خارش (خارش)	دیگر ممکنہ مظاہرے	GGT کولیستیسس	ممکنہ طبی نتائج، علاج اور علاج کی پیچیدگیاں
---------	---------------	---------------	------------------	-------------------	---------------	---

یہ معلومات ہر گروپ کے صرف چند ایک مریضوں پر مبنی ہے اور اسے ذہن میں رکھتے ہوئے دیکھنا چاہئے۔

درج ذیل کی ذیلی قسمیں اطلاع شدہ ادب میں بہت کم ہی ملتی ہیں (اگرچہ اس کو زیادہ پہچانا جاتا ہے)

PFIC 4	TJP2	TJP2	غیر واضح / متغیر	• سماعت سے محروم • اعصابی علامات • سانس کی علامات	عام GGT کولیستیسس	• اعتدال سے تیز پیشرفت تک • بیپائوسیلولار کارسٹوما کی کچھ اطلاعات
PFIC 5	FXR	NR1H4	غیر واضح / متغیر	• وٹامن K آزاد کواگلوپیتھی • BSEP کی کمی کی نقالی کر سکتی ہے	عام GGT کولیستیسس	• بہت تیز پیشرفت • پوسٹ ٹرانسپلانٹ بیپانک سٹیٹوسس • بہت کم (صرف آٹھ معاملات کی اطلاع ہے دسمبر 2020 تک)۔
PFIC MYO5B کے نقص کے ساتھ وابستہ ہے	MYO5B	MYO5B	ہلکے سے اعتدال پسند	• پیدائشی کے امکانات اسپتال	عام GGT کولیستیسس	• سست رفتار سے پیشرفت • مائیکرو ویلس شامل کرنے کی بیماری (MVID) کا تجربہ کیا جاسکتا ہے • متعلقہ MVID کے ساتھ زندگی بھر TPN • مشترکہ آنتوں کے جگر کا ٹرانسپلانٹ ٹرانسپلانٹ کے بعد کولیستیسس کی روک تھام کر سکتا ہے
	USP53	USP53	ہلکے سے اعتدال پسند	• سماعت سے محروم • ایک مریض میں دل کی خرابی کی اطلاع ہے	عام GGT کولیستیسس	• سست رفتار سے پیشرفت • آغاز عمر متغیر ہے • تمام مریضوں کے لئے مسلسل فالو اپ کی ضرورت ہے • پہلے سات مریضوں میں ستمبر، 2020 میں شائع ہوا تھا
	MRP9	ABCC12	شدید	• انٹرابیپٹک بائل ڈکٹ کی قلت	عام GGT کولیستیسس	• سست رفتار سے پیشرفت • غیر یقینی صورتحال PFIC (ایک) کے ساتھ ABCC12 میں متضاد تغیر واقع ہوتی ہے یا نہیں • مارچ، 2021 تک صرف ایک کیس شائع ہوا

PFIC اصطلاح کی تعریف

ALT اور AST: جگر کی چوٹ کے نشانات۔

ایٹنی ہاڈی کی حوصلہ افزائی BSEP کی کمی (AIBD): کولیستیسس جو کچھ 2 PFIC مریضوں میں ٹرانسپلانٹ کے بعد تیار ہوسکتا ہے جو BSEP ایٹنی ہاڈیز کی ترقی سے متعلق ہے۔

خودکار: کوئی بھی گروموسوم جو جنسی گروموسوم نہیں ہوتا ہے۔

بینائن ریگرنٹ انٹرابیپٹک کولیستیسس (BRIC): ایک PFIC کے معلوم یا نامعلوم ذیلی قسم کی عارضی پیش کش ہے۔

پت: بائل ایک ہلکے رنگ کا سیال ہے جس میں متعدد مرکبات شامل ہیں جس میں جسم سے بائل ایسڈ، فاسفولیپڈ، کولیسترول اور فضلہ کی مصنوعات شامل ہیں۔

بائل ایسڈ / پت نمک: بائل ایسڈ جگر کے ذریعے کولیسترول سے بنائے جانے والے کیمیکل ہیں۔ صحت مند انفرادی طور پر پت ایسڈ جگر سے آنتوں میں منتقل ہوتا ہے جہاں وہ چربی، چربی گولشیل وٹامنز اور دیگر چربی گولشیل غذائی اجزاء کو جذب کرنے میں مدد کرتے ہیں۔ پھر وہ جگر کی طرف پھر گردش کر جاتے ہیں تاکہ دوبارہ استعمال ہوسکیں۔

کولیستیسس: اس کا مطلب یہ ہے کہ جگر میں پتوں کا کم ہوا اور مادہ پیدا ہوتا ہے جو عام طور پر جگر سے پت اور پتوں میں جاتا ہے۔

کولیستائک پروٹین: جگر کی بیماری کی وجہ سے خارش کا احساس ہے۔

گروموسوم: گروموسوم بڑے مولیکول ہیں جو بنیادی طور پر DNA پر مشتمل ہوتے ہیں۔

نمایاں: نمایاں خرابی کسی جین کی واحد خرابی کی نقل ہے جو بیماری کا باعث بن سکتی ہے۔ اس خرابی کی نقل کا اثر دوسری نقل پر حاوی ہوتی ہے جو صحتمند ہے۔

فیملیل: اصل میں خاندانوں میں بیان کیا گیا ہے اور جین میں تبدیلی سے متعلق ہے۔

کاما (GGT): ایک قسم کا جگر کا انزائم جو PFIC کی اقسام میں فرق کرنے میں مدد فراہم کرتا ہے۔

جین: جین ایک گروموسوم کے مختصر حصے ہوتے ہیں جس میں ورنہ کی خصوصیات کے لئے جینیاتی کوڈ ہوتا ہے۔ اونچائی جیسی کچھ خصوصیات پت سارے جینوں سے متاثر ہوتی ہیں، اور کچھ صرف ایک ہی جین سے۔ انسانوں کے پاس زیادہ تر جینوں کے لئے دو کاپیاں ہیں جن میں PFIC سے وابستہ ہیں۔

بیپانک اسٹیٹوسس: جگر میں فیٹی کی تبدیلی

بیپانکٹس: جگر کے خلیے، پت بنانے کے ذمہ دار ہیں۔

بیپانکٹس: ایک ڈاکٹر جو جگر کی بیماری میں مہارت رکھتا ہے۔

آنکریس: جلد، منہ، زبان وغیرہ کا زرد ہونا۔

انٹرابیپٹک: جگر کے اندر کی بیماری کو شامل ہے۔

یرقان: جلد کا زرد ہونا۔

جگر: جگر جسم کا سب سے بڑا ٹھوس عضو ہے۔ یہ جسم کے بہت سارے افعال میں لازمی کردار ادا کرتا ہے، جیسے خون سے زہریلے مادے کو ہٹانا ہے، یا پروٹین اور ہائیو کیمیکل (پت) تیار کرنا ہے جو باضمہ اور ٹھونڈا کے لئے ضروری ہیں۔

مائیکرو ویلس شامل کرنے کی بیماری: ساختی تبدیلیوں کی وجہ سے ایک بیماری چھوٹی آنتوں میں عام طور پر، لیکن ہمیشہ نہیں، شدید اسپتال کا سبب بنتا ہے۔

تغیرات: جینیاتی کوڈ میں تبدیلی۔

اولاد: کسی شخص کا بچہ یا بچے۔

ترقی پسند: وقت گزرنے کے ساتھ خراب ہونے کا رجحان

مہندی: بیماری ہونے کے لئے جین کی دو غیر معمولی کاپیاں۔

سیلرل آنکریس: آنکھوں کا پیلا ہونا۔



pfic.org

#PFICawareness
#itchingforacure

  

