



रोगी सूचना संसाधन

#PFIcawareness #itchingforacure

प्रोग्रेसवि फैमिली इंटराहेपेटिक
कोलेस्टेससि एडवोकेसी एंड
रसिोर्स नेटवर्क, इंक।



प्रोग्रेसिव फ़ैमलियल
इंट्राहेपेटिक कोलेस्टेसिस
(पीएफआईसी) एक सामान्य शब्द
है जो दुर्लभ आनुवंशिक विकारों
के एक समूह का प्रतिनिधित्व
करता है जो एक प्रगतशील
यकृत रोग का कारण बनता है और
सर्जिकल और अंत-चरण यकृत
रोग का कारण बन सकता है।
तो आगे क्या होता है?

जैसे कलाकार कला के सुंदर कार्यों का निर्माण शुरू करते हैं, ब्रश और कैनवस सेट करते हैं, यह आपके लिए पीएफआईसी नदिन का क्या अर्थ है, यह परिचित करने के पहले चरण के रूप में बनाया गया था।

इसे पीएफआईसी नदिन और शब्दावली को समझने के लिए एक रोड मैप के रूप में सोचें। यह आपके और एक मजबूत समर्थन नेटवर्क के बीच एक प्रारंभिक बट्टि है।

पीएफआईसी का क्या मतलब है?

प्रगतशील: समय के साथ बगिड़ना पारिवारिक: जिन में परिवर्तन से संबंधित इंटराहेपेटिक: यकृत के अंदर की बीमारी कोलेस्टेसिस: खराब पतित प्रवाह अपने प्रदाता और वशिषज्ज के संपर्क में रहना और संपर्क में रहना महत्वपूर्ण है। पीएफआईसी रोगी के लिए जीवन की सर्वोत्तम गुणवत्ता प्राप्त करने के लिए लीवर वशिषज्ज द्वारा बारीकी से नगिरानी करना एक महत्वपूर्ण हसिसा है।

नैदानिक परीक्षण की अपेक्षा क्या करें -

रक्त परीक्षण: लीवर एंजाइम, जीजीटी और पतित अम्ल परीक्षण पीएफआईसी की पहचान करने में उपयोगी हो सकते हैं - आनुवंशिक परीक्षण: रक्त के नमूने के साथ किया जा सकता है और इसमें डीएनए से कोड नकिलना शामिल है - लीवर बायोप्सी: लीवर टशियू का एक छोटा सा टुकड़ा है नकिलना गया और फरि माइक्रोस्कोप के तहत जांच की गई

संभावित अभिव्यक्तियाँ कोलेस्टेसिस के लक्षण-

खुजली
- पीलिया (त्वचा या आंखों का पीला)
- सूजा हुआ पेट
- पीला या भूरा मूत्र
- अकोलिक मल (मल जो पीला, धूसर या सफेद होता है)
- रक्तस्राव या आसान चोट लगना
- खराब वकिसा
- वटिमनि की कमी

वटिमनि की कमी से संबंधित लक्षण:

- वटिमनि ए: दृष्ट संबंधी समस्याएं पैदा कर सकता है
- वटिमनि डी: हड्डियों के खराब गठन और हड्डियों के टूटने का खतरा बढ़ सकता है
- वटिमनि ई: संतुलन, शक्ति और समन्वय के साथ समस्याएं पैदा कर सकता है
- वटिमनि के: रक्तस्राव की समस्या पैदा कर सकता है, जो बहुत खतरनाक हो सकता है, खासकर अगर मस्तषिक में रक्तस्राव होता है

अधिक उन्नत यकृत रोग की वशिषताएं पीएफआईसी लीवर की वफिलता में प्रगती कर सकता है। यदि अनुपचारित या अप्रबंधित छोड़ दिया जाता है, तो यकृत की वफिलता जल्दी हो सकती है।

कोलेस्टेसिस के संकेतों और उन्नत यकृत रोग के संकेतों के बीच अंतर को समझना महत्वपूर्ण है।

- कम प्लेटलेट काउंट से संबंधित चोट लगना
- जलोदर (पेट में तरल पदार्थ)
- Esophageal varices (बढ़ी हुई नसे जो खून बह सकती हैं)
- बढ़ी हुई तल्लि
- पोर्टल उच्च रक्तचाप (यकृत की ओर जाने वाली नसों में उच्च रक्तचाप)

कोलेस्टेटिक यकृत रोग के साथ संभावित रक्त परीक्षण नषिकर

- एलविटेड लीवर एंजाइम (AST, ALT, Alk Phos)
- ऊंचा पतित अम्ल
- ऊंचा बलिरुबनि
- वटिमनि के स्तर में कमी ए, डी और ई
- बढ़ा हुआ PT/INR (वटिमनि K की कमी के कारण)

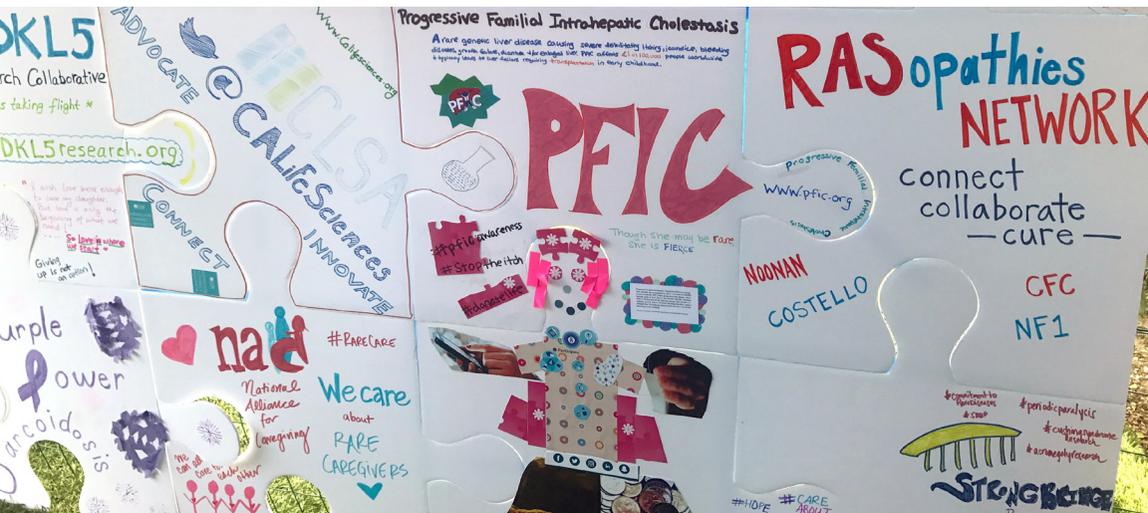
उपचार

- रक्त परीक्षण, यकृत अल्ट्रासाउंड, और अपने हेपेटोलॉजसिट के साथ लगातार नषिकृतियों की करीबी नगिरानी
- दवाओं का उपयोग बचाव की पहली पंक्ति हैं, लेकिन यदि अपर्याप्त सर्जरी आवश्यक हो सकती है
- सर्जकिल वकिलपो का उद्देश्य पतित अम्लों को यकृत में प्रवेश करने से रोकना है। उनमें शामिल हो सकते हैं:
 - » आंशिक बाहरी पतित मोड़
 - » आंशिक आंतरिक पतित मोड़
 - » अवैध बहषिकरण
- यदि चिकित्सा और शल्य चिकित्सा के वकिलप काम नहीं करते हैं तो लीवर प्रत्यारोपण आवश्यक हो सकता है

पीएफआईसी को समझना

पीएफआईसी के सामान्य लक्षण और वचिार इस तालिका के सभी उपप्रकारों पर लागू होते हैं। इस तालिका का उद्देश्य प्रत्येक नदिान में कुछ संभावित अंतरो को उजागर करना है। कृपया ध्यान दे, पीएफआईसी का कोर्स परिवर्तनशील और अद्वितीय हो सकता है, सभी रोगियों को इस बीमारी का अनुभव नहीं होगा जैसा कबिताया गया है।

सामान्य नाम	प्रोटीन की कमी	उत्परिवर्तित जीन	पुरटिस (खुजली)
पीएफआईसी 1	FIC1	ATP8B1	तीव्र
पीएफआईसी 2	BSEP	ABCB11	तीव्र
पीएफआईसी 3	MDR3	ABCB4	हल्के से मध्यम



अन्य संभावित अभिव्यक्तियों	जीजीटी कोलेस्टेसिस	संभावित नैदानिक परिणाम, उपचार और उपचार की जटिलताएं
<ul style="list-style-type: none"> • एक्स्ट्राहेपेटिक लक्षण • दस्त • अग्नाशयशोथ हो सकता है • खांसी, घरघराहट हो सकती है • सुनने की क्षमता कम हो सकती है 	<p>सामान्य जीजीटी कोलेस्टेसिस</p>	<ul style="list-style-type: none"> • प्रगत की मध्यम दर • सरीससि और अंतमि चरण जगिर की बीमारी हो सकती है जो आमतौर पर जीवन के दूसरे या तीसरे दशक में हो सकती है • पोस्ट-ट्रान्सप्लांट हेपेटिक स्टीटोसिस (फैटी परिवर्तन) और डायरिया • एक्स्ट्राहेपेटिक लक्षण खराब हो सकते हैं और लीवर प्रत्यारोपण के बाद नए वकिसति हो सकते हैं • BRIC प्रस्तुतियों दर्ज की गई हैं*
<ul style="list-style-type: none"> • हेप्टोसेलुलर कार्सिनोमा और कोलेजनयिकोकार्सिनोमा (यकृत कैंसर) वकिसति करने की क्षमता • पतित पथरी 	<p>सामान्य जीजीटी कोलेस्टेसिस</p>	<ul style="list-style-type: none"> • मध्यम से तीव्र प्रगत • सर्जिकल पतित मोड़ की सफलता वशिष्टि आनुवंशिक दोषों पर निर्भर हो सकती है • PFIC 2 रोगियों में लीवर प्रत्यारोपण से कुछ में एंटीबीडी प्रेरित BSEP की कमी हो सकती है • पुनर्प्रत्यारोपण की संभावना • BRIC प्रस्तुतियों दर्ज की गई हैं*
<ul style="list-style-type: none"> • अस्थि घनत्व में कमी • हेपाटो-सेलुलर कार्सिनोमा और कोलन-जयिकोकार्सिनोमा (यकृत कैंसर) वकिसति करने की क्षमता • पतित पथरी 	<p>ऊंचा जीजीटी कोलेस्टेसिस</p>	<ul style="list-style-type: none"> • प्रगत की अत्यधिक परिवर्तनशील दर • चिकित्सा प्रबंधन: MDR3 अभिव्यक्ति को बनाए रखने वाले उरसोडयिल के लिए बेहतर प्रतिक्रिया देते हैं • पतित का मोड़ रोग के अन्य रूपों की तरह प्रभावी नहीं हो सकता है • यकृत प्रत्यारोपण उपचारात्मक है • BRIC प्रस्तुतियों दर्ज किया गया है*

* (BRIC) सौम्य आवसुक इंटरहेपेटिक कोलेस्टेसिस PFIC के ज्ञात या अज्ञात उपप्रकार की एक कृष्णिक प्रस्तुति है।



Enterohepatic circulation of BA

95% of BA are re-absorbed in the intestine.

- Effects of BA in the intestine
 - Digestion
 - Control of intestinal microbiome
- Change in BA composition (Deconjugation)
- Reabsorption of BA and transport in portal venous circulation
- Clearance of BA in liver via NTCP on liver cells (hepatocytes)
- Concentration and composition of systemic BA pool depends on liver de novo synthesis, biliary excretion, intestinal modification, reabsorption and hepatic clearance



मुझे पीएफआईसी का नदिान कथिया गया है, लेकिन वे मुझे यह नहीं बता सकते ककिसि प्रकर का? नीचे सूचीबद्ध कसिी भी जीन में उत्परविरतन नहीं पाए जाने पर पीएफआईसी में योगदान करने वाले आनुवंशिक कारको की पहचान करने का प्रयास करने के लिए आनुवंशिक अध्ययन चल रहे हैं। इन जीनों की पहचान बहुत जटलि है और इसके लिए अत्याधुनिक आनुवंशिक जांच की आवश्यकता होती है। डॉक्टर और वैज्ञानिक इन मरीजों के लिए और जवाब खोजने पर काम कर रहे हैं।

साधारण नाम	प्रोटीन की कमी	उत्परविरतित जीन	पुरटिस (खुजली)
------------	----------------	-----------------	----------------

रिपोर्ट किए गए साहित्य में नमिन्नलिखित उपप्रकार अत्यंत दुर्लभ हैं (हालांकि अधिक पहचाने जा रहे हैं)।

पीएफआईसी 4	TJP2	TJP2	अस्पष्ट/परविरतनीय
PFIC 5	FXR	NR1H4	अस्पष्ट/परविरतनीय
PFIC MYO5B दोषों से संबद्ध	MYO5B	MYO5B	हल्के से मध्यम
	USP53	USP53	हल्के से मध्यम
	MRP9	ABCC12	तीव्र

एलटी और एसटी: शर्तों की पीएफआईसी परिभाषा जगिर की चोट के मारकर।

एंटीबांडी प्रेरति बीएसईपी की कमी (एआईबीडी): कोलेस्टेसिस जो बीएसईपी एंटीबांडी के विकास से संबंधित कुछ पीएफआईसी 2 रोगियों में प्रत्यारोपण के बाद वकिसित हो सकता है।

ऑटोसोम: कोई भी क्रोमोसोम जो सेक्स क्रोमोसोम नहीं है।

सौम्य आवर्तक इंटराहेपेटिक कोलेस्टेसिस (BRIC): एक है पीएफआईसी के ज्ञात या अज्ञात उपप्रकार की कषणकि प्रसंतुर्ता।

पतित: पतित एक पीला तरल पदार्थ है जिसमें शरीर से पतित एसडि, फॉस्फोलिपिडि, कोलेस्ट्रॉल और अपशषिट उत्पादों सहित कई योगिक होते हैं।

पतित अम्ल/पतित नमक: पतित अम्ल कोलेस्ट्रॉल से लीवर द्वारा बनाए गए रसायन है। एक स्वस्थ व्यक्तमें पतित अम्लों को यक्त से आंतों तक

पहुँचाया जाता है जहाँ वे वसा, वसा में घुलनशील वटिमनि और अन्य वसा में घुलनशील पोषक तत्वों को अवशोषित करने में मदद करते हैं। फरि उनूहे वापस यक्त में परिचलित कथिया जाता है ताकि उनका पुनः उपयोग कथिया जा सके।

कोलेस्टेसिस: इसका मतलब है कि खराब पतित प्रवाह और जगिर में पदार्थों का निर्माण जो सामान्य रूप से यक्त से पतित और फरि आंतों में होता है।

कोलेस्टेडिक पुरटिस: जगिर की बीमारी के कारण खुजली की अनुभूति होती है।

गुणसूत्र: क्रोमोसोम बड़े अणु होते हैं जनिमें मुख्य रूप से डीएनए होता है।

प्रभुत्व वाला: प्रमुख वकिार एक जीन की एकल दोषपूर्ण प्ररति है जो बीमारी का कारण बन सकती है। उस दोषपूर्ण प्ररति का प्रभाव दूसरी प्ररति पर प्रभावी होता है जो स्वस्थ होती है।

इनमें से कुछ नए जीन पर प्रकट नहीं होते हैं तालिका का यह संस्करण, अर्थात् LSR और प्लेक्टिन।

अन्य संभावित अभिव्यक्तिया	जीजीटी कोलेस्टेसिस	संभावित नैदानिक परिणाम, उपचार और उपचार की जटिलताएं
<ul style="list-style-type: none"> • बहरापन • तंत्रिका संबंधी लक्षण • श्वसन संबंधी लक्षण 	सामान्य जीजीटी कोलेस्टेसिस	<ul style="list-style-type: none"> • मध्यम से तीव्र प्रगत • हेपेटोसेलुलर कार्सिनोमा की कुछ रपिर्ट
<ul style="list-style-type: none"> • वटामिन के स्वतंत्र कोग्लोपैथी • बीएसईपी की कमी की नकल कर सकते ह 	सामान्य जीजीटी कोलेस्टेसिस	<ul style="list-style-type: none"> • बहुत तेजी से प्रगत • पोस्ट-ट्रांसप्लांट हेपेटिक स्टीटोसिस • बहुत दुरलभ (दसिंबर, 2020 तक केवल आठ मामले रपिर्ट किए गए)।
<ul style="list-style-type: none"> • जन्मजात दस्त के लिए संभावित 	सामान्य जीजीटी कोलेस्टेसिस	<ul style="list-style-type: none"> • धीमी प्रगत • माइक्रोवलिंस समावेशन रोग (एमवीआईडी) का अनुभव किया जा सकता है • संबंधित एमवीआईडी के साथ आजीवन टीपीएन • संयुक्त आंतर यकृत प्रत्यारोपण पोस्ट प्रत्यारोपण कोलेस्टेसिस को रोक सकता है
<ul style="list-style-type: none"> • बहरापन • एक रोगी में हृदय गतिउकने की सूचना दी गई है 	सामान्य जीजीटी कोलेस्टेसिस	<ul style="list-style-type: none"> • धीमी प्रगत • शुरुआत की उम्र परविरतनशील ह • सभी रोगियों के लिए नरितर अनुवर्ती कार्रवाई की आवश्यकता है • पहले प्रकाशित सतिंबर, 2020 में सात रोगियों म
<ul style="list-style-type: none"> • इंद्राहेपेटिक पतित नली की कमी 	सामान्य जीजीटी कोलेस्टेसिस	<ul style="list-style-type: none"> • धीमी प्रगत • अनशुचितता (एक) के साथ पीएफआईसी होता है या नहीं ABCC12 में वषिमयुगमजी उत्परविरतन • मार्च, 2021 तक केवल एक मामला प्रकाशित हुआ

परविरक: मूल रूप से परिवारों में वर्णित है और जीन में परविरतन से संबंधित है।

गामा जीटी (जीजीटी): एक प्रकार का लीवर एंजाइम जो पीएफआईसी के प्रकारों के बीच अंतर करने में मदद कर सकता है।

जीन: जीन एक गुणसूत्र के छोटे हिस्से होते हैं जिनमें आनुवंशिक वशिषताओं के लिए आनुवंशिक कोड होता है। ऊंचाई जैसी कुछ वशिषताएं कई जीनों से प्रभावित होती हैं, और कुछ केवल एक ही जीन से प्रभावित होती हैं। अधिकांश जीनों के लिए मनुष्यों के पास दो प्रतियां होती हैं जिनमें पीएफआईसी से जुड़े जीन भी शामिल हैं।

यकृत स्टीटोसिस: जगिर में फैटी परविरतन।

हेपेटोसाइट्स: पतित बनाने के लिए जगिरमेंदार यकृत कोशिकाएं।

हेपेटोलॉजिस्ट: एक डॉक्टर जो जगिर की बीमारी में माहिर है।

इक्टेस: त्वचा, मुंह, जीभ आदि का पीला पड़ना।

इंद्राहेपेटिक: जगिर के अंदर रोग शामलि है।

पीलिया: त्वचा का पीला पड़ना।

यकृत: लीवर शरीर का सबसे बड़ा ठोस अंग है। यह शरीर के कई अलग-अलग कार्यों में एक आवश्यक भूमिका निभाता है, जैसे कि रक्त से वशिषक पदार्थों को निकालना, या प्रोटीन और जैव रसायन (पतित) का उत्पादन करना जो पाचन और विकास के लिए आवश्यक हैं।

माइक्रोवलिंस समावेशन रोग: संरचनात्मक परविरतन के कारण होने वाला रोग छोटी आंत में आमतौर पर, लेकिन हमेशा नहीं, गंभीर दस्त का कारण बनता है।

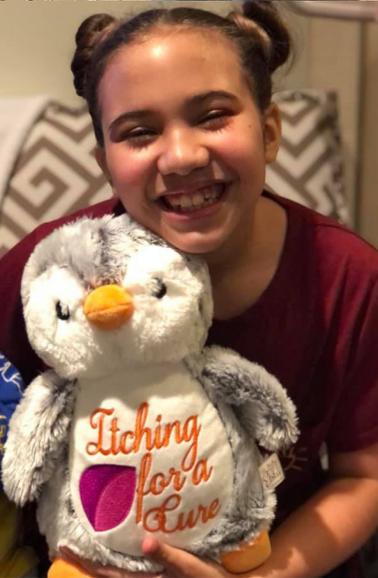
उत्परविरतन: आनुवंशिक कोड में परविरतन।

संतान: किसी व्यक्ति का बच्चा या बच्चे।

प्रगतशील: समय के साथ खराब होने की प्रवृत्ति।

आवर्ती: किसी जीन की दो असामान्य प्रतियों में रोग होना।

स्क्लेरल इंटेस: आँखों का पीला पड़ना।



pfic.org

#PFICawareness
#itchingforacure

