



രോഗിയുടെ വിവര ഉപാധി

#PFICAawareness #itchingforacure

പ്രോഗ്രസീവ് ഫാമിലിയൽ
ഇൻട്രാഹെപാറ്റിക് കോളസ്റ്റാസിസ്
അഡ്വക്കസി ആൻഡ് റിസോഴ്സ്
നെറ്റ്‌വർക്ക്, Inc.



പ്രോഗ്രസീവ് ഫാമിലിയൽ ഇൻട്രാഹെപാറ്റിക് കോളസ്റ്റാസിസ് (PFIC) എന്നത്, വഷളാകുന്ന കരൾ രോഗത്തിന് കാരണമാകുന്നതും സിറോസിസിലേക്കും അവസാന ഘട്ട കരൾ രോഗത്തിലേക്കും നയിച്ചേക്കാവുന്നതുമായ ഒരു കൂട്ടം അപൂർവ്വ ജനിതക ക്രമക്കേടുകളെ പ്രതിനിധീകരിക്കുന്നു ഒരു പൊതുവായ പദമാണ്. അപ്പോൾ അടുത്തതായി എന്ത് സംഭവിക്കും?

കലാകാരന്മാർ മനോഹരമായ കലാസൃഷ്ടികൾ സൃഷ്ടിക്കാൻ തുടങ്ങുമ്പോൾ (ബ്രഷുകളും ക്യാൻവാസുകളും സജ്ജമാക്കുന്നത് പോലെ, ഒരു PFIC രോഗനിർണയം നിങ്ങൾക്ക് എന്താണ് അർത്ഥമാക്കുന്നതെന്ന് അറിയുന്നതിനുള്ള ആദ്യപടിയാണ് ഇത് സൃഷ്ടിച്ചിരിക്കുന്നത്.

PFIC രോഗനിർണയവും പദാവലിയും മനസ്സിലാക്കുന്നതിനുള്ള ഒരു റോഡ് മാപ്പാണ് ഇതെന്ന് ചിന്തിക്കുക. നിങ്ങൾക്കും ശക്തമായ പിന്തുണാ നെറ്റ്വർക്കിനും ഇടയിലുള്ള ഒരു ആരംഭ പോയിന്റാണ്.

PFIC എന്താണ് അർത്ഥമാക്കുന്നത്?
 പ്രോഗ്രസീവ്: കാലക്രമേണ വഷളാകുന്നു
 ഫാമിലിയൽ: ജീനുകളുടെ മാറ്റവുമായി ബന്ധപ്പെട്ടത്
 ഇൻട്രാഹെപാറ്റിക്: കരളിനുള്ളിലെ രോഗം
 കോളസ്റ്റാസിസ്: പിത്തരസത്തിന്റെ മോശം ഒഴുക്ക്

നിങ്ങളുടെ ദാതാവുമായും സ്പെഷ്യലിസ്റ്റുമായും ഫോളോ അപ്പ് ചെയ്യേണ്ടതും സമ്പർക്കത്തിൽ ആയിരിക്കേണ്ടതും പ്രധാനമാണ്. PFIC രോഗിക്ക് ഏറ്റവും മികച്ച ജീവിതനിലവാരം കൈവരിക്കുന്നതിനുള്ള ഒരു പ്രധാന ഭാഗമാണ് കരൾ സ്പെഷ്യലിസ്റ്റിന്റെ സൗകര്യം നിരീക്ഷണം.

എന്താണ് പ്രതീക്ഷിക്കേണ്ടത് ഡയഗ്നോസ്റ്റിക് പരിശോധന
 - രക്ത പരിശോധനകൾ: PFIC തിരിച്ചറിയാൻ കരൾ എൻസൈമുകൾ, GGT, പിത്തരസത്തിന്റെ ആസിഡ് പരിശോധനകൾ എന്നിവ ഉപയോഗപ്രദമാകും
 - ജനിതക പരിശോധന: രക്ത സാമ്പിൾ ഉപയോഗിച്ച് ചെയ്യാവുന്നതാണ്, DNA-യിൽ നിന്ന് കോഡ് എക്സ്ട്രാക്റ്റ് ചെയ്യുന്നതും ഉൾപ്പെടുന്നു
 - ലിവർ ബയോപ്സി: കരൾ ടിഷ്യൂവിന്റെ ഒരു ചെറിയ കഷണം വേർതിരിച്ചെടുത്ത ശേഷം മൈക്രോസ്കോപ്പിലൂടെ പരിശോധിക്കുന്നു

സാധ്യമായ പ്രകടനങ്ങൾ കോളസ്റ്റാസിസിന്റെ ലക്ഷണങ്ങൾ
 - ചൊറിച്ചിൽ
 - മഞ്ഞപ്പിത്തം (ചർമ്മത്തിന്റേയോ കണ്ണുകളുടെയോ മഞ്ഞം)
 - വീർത്ത വയറ്
 - മഞ്ഞ അലിലെങ്കിൽ തവിട്ട് നിറത്തിലെ മൂത്രം
 - അക്കോളിക് സ്റ്റൂളുകൾ (വീളറിയ, ചാര അലിലെങ്കിൽ വെള്ള നിറത്തിലെ മലം)
 - രക്തസ്രാവം അലിലെങ്കിൽ എളുപ്പത്തിൽ മുറിവേൽക്കുന്നത്
 - മോശം വളർച്ച
 - വിറ്റാമിൻ കുറവ്

വിറ്റാമിൻ കുറവുകളുമായി ബന്ധപ്പെട്ട ലക്ഷണങ്ങൾ:
 - വിറ്റാമിൻ എ: കാഴ്ച വൈകല്യങ്ങൾക്ക് കാരണമാകാം
 - വിറ്റാമിൻ ഡി: അസ്ഥി രൂപീകരണം ദുർബലമാകാനും എല്ലുകൾ പൊട്ടാനുള്ള അപകടസാധ്യത വർദ്ധിക്കാനും കാരണമാകാം
 - വിറ്റാമിൻ ഇ: ബാലൻസ്, ബലം, ഏകോപനം എന്നിവയുമായി ബന്ധപ്പെട്ട പ്രശ്നങ്ങൾക്ക് കാരണമാകാം

- വിറ്റാമിൻ കെ: രക്തസ്രാവ പ്രശ്നങ്ങൾക്ക് കാരണമാകാം, പ്രത്യേകിച്ച് തലച്ചോറിൽ രക്തസ്രാവം ഉണ്ടായാൽ അത് വളരെ അപകടകരമാണ്

കൂടുതൽ വർദ്ധിച്ച കരൾ രോഗത്തിന്റെ സവിശേഷതകൾ
 PFIC, കരൾ തകരാറിലേക്ക് നയിച്ചേക്കാം. ചികിത്സിച്ചില്ലെങ്കിൽ അലിലെങ്കിൽ കൈകാര്യം ചെയ്തില്ലെങ്കിൽ, കരൾ തകരാറ് ഉടൻ സംഭവിക്കാം. കോളസ്റ്റാസിസിന്റെ ലക്ഷണങ്ങളും വർദ്ധിച്ച കരൾ രോഗത്തിന്റെ അടയാളങ്ങളും തമ്മിലുള്ള വ്യത്യാസം മനസ്സിലാക്കേണ്ടത് പ്രധാനമാണ്.
 - കുറഞ്ഞ പ്ലേറ്റ്‌ലെറ്റുകളുടെ എണ്ണവുമായി ബന്ധപ്പെട്ട ചതവ്
 - അസ്പെക്റ്റുകൾ (അടിവയറ്റിലെ ദാവകം)
 - അന്നനാളത്തിലെ വെർസസ് (രക്തസ്രാവമുണ്ടായേക്കാവുന്ന വീർത്ത സിരകൾ)
 - വലുതായ പ്ലീഹ
 - പോർട്ടൽ ഹൈപ്പർടെൻഷൻ (കരളിലേക്ക് നയിക്കുന്ന സിരകളിലെ ഉയർന്ന രക്തസമ്മർദ്ദം)

കോളസ്റ്റാറ്റിക് കരൾ രോഗവുമായി ബന്ധപ്പെട്ട സാധ്യമായ രക്തപരിശോധനാ കണ്ടെത്തലുകൾ
 - ഉയർന്ന കരൾ എൻസൈമുകൾ (AST, ALT, ആൽ‌ക്ക് ഫോസ്)
 - ഉയർന്ന പിത്തരസ ആസിഡുകൾ
 - ഉയർന്ന ബിലിറൂബിൻ
 - വിറ്റാമിൻ എ, ഡി, ഇ എന്നിവയുടെ കുറഞ്ഞ അളവ്
 - വർദ്ധിച്ച PT/INR (വിറ്റാമിൻ കെ കുറയുന്നതിനാൽ)

ചികിത്സ
 - രക്തപരിശോധനകൾ, കരൾ അൾട്രാസൗണ്ട് എന്നിവ സൗകര്യമായി നിരീക്ഷിക്കുക, കൂടാതെ നിങ്ങളുടെ ഹെപ്പറ്റോളജിസ്റ്റുകളുമായി ഇടയ്ക്കിടെയുള്ള കൂടിക്കാഴ്ചകൾ
 - മരുന്നുകളുടെ ഉപയോഗമാണ് പ്രതിരോധത്തിന്റെ ആദ്യ നിര, പക്ഷേ അപര്യാപ്തമായാൽ ശസ്ത്രക്രിയ ആവശ്യമായി വന്നേക്കാം
 - പിത്തരം ആസിഡുകൾ കരളിൽ പ്രവേശിക്കുന്നത് തടയാനാണ് ശസ്ത്രക്രിയാ മാർഗങ്ങൾ ലക്ഷ്യമിടുന്നത്. അവയിൽ ഇനിപ്പറയുന്നവ ഉൾപ്പെട്ടേക്കാം:
 » ഭാഗിക ബാഹ്യ പിത്തരസം വഴിതിരിച്ചുവിടൽ
 » ഭാഗിക ആന്തരിക പിത്തരസം വഴിതിരിച്ചുവിടൽ
 » ഇലിയൽ ഒഴിവാക്കൽ
 - മെഡിക്കൽ, ശസ്ത്രക്രിയ ഓപ്ഷനുകൾ പ്രവർത്തിക്കുന്നില്ലെങ്കിൽ കരൾ മാറ്റിവയ്ക്കൽ ആവശ്യമായി വന്നേക്കാം

PFIC മനസ്സിലാക്കൽ

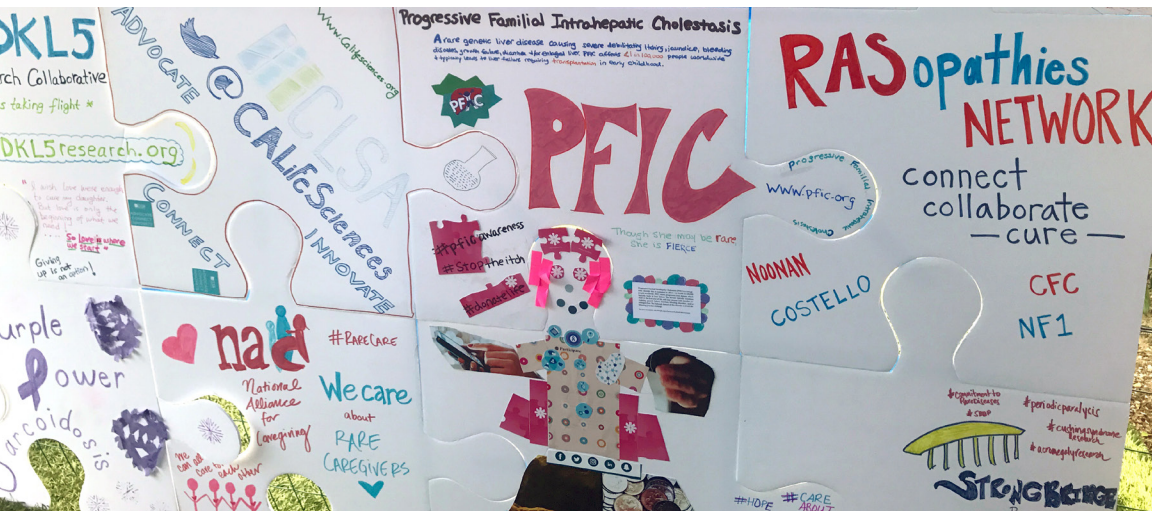
PFIC-നുള്ള പൊതുവായ ലക്ഷണങ്ങളും പരിഗണനകളും ഈ പട്ടികയിലെ എല്ലാ ഉപവിഭാഗങ്ങൾക്കും ബാധകമാണ്. ഓരോ രോഗനിർണയത്തിലും ഉണ്ടാകാനിടയുള്ള ചില വ്യത്യാസങ്ങൾ എടുത്തുകാണിക്കാൻ ഉദ്ദേശിച്ചുള്ളതാണ് ഈ പട്ടിക. ശ്രദ്ധിക്കുക, PFIC-യുടെ പുരോഗതി മാറുന്നതും അഭിനീതീയവുമായാകാം, രോഗം വിവരിച്ചതുപോലെ എല്ലാ രോഗികൾക്കും അനുഭവപ്പെടില്ല.

PFIC ഉപതരങ്ങൾ

PFIC ഉപതരങ്ങൾ

പൊതുവായ പേര്	പ്രോട്ടീൻ കുറവ്	പരിവർത്തനം ചെയ്ത ജീൻ	പ്രസിറ്റസ് (ചൊറിച്ചിൽ)	മറ്റ് സാധ്യതയുള്ള പ്രകടനങ്ങൾ	GGT കോളസ്റ്റാസിസ്	ചികിത്സയുടെ സാധ്യതയുള്ള ക്ലിനിക്കൽ ഫലങ്ങൾ, ചികിത്സ, സങ്കീർണതകൾ
PFIC 1	FIC1	ATP8B1	തീവ്രം	<ul style="list-style-type: none"> എക്സ്ട്രാഹെപാറ്റിക് ലക്ഷണങ്ങൾ വയറിളക്കം പാൽക്രിയാറ്റിസ് ഉണ്ടാകാം ചുമ, ശ്വാസതടസ്സം എന്നിവ ഉണ്ടാകാം കേശവിശക്തി നഷ്ടപ്പെട്ടേക്കാം 	സാധാരണ GGT കോളസ്റ്റാസിസ്	<ul style="list-style-type: none"> പുരോഗതിയുടെ മിതമായ നിരക്ക് ജീവിതത്തിന്റെ രണ്ടോ മൂന്നോ ദശകങ്ങളിൽ സിറോസിസിലേക്കും അവസാന ഘട്ട കരൾ രോഗത്തിലേക്കും നയിച്ചേക്കാം മാറ്റിവയ്ക്കൽ കഴിഞ്ഞുള്ള ഹെപ്പാറ്റിക് സ്റ്റീറ്റോസിസ് (കൊഴുപ്പ് മാറ്റം), വയറിളക്കം എക്സ്ട്രാഹെപാറ്റിക് ലക്ഷണങ്ങൾ വഷളാകുകയും കരൾ മാറ്റിവയ്ക്കലിനുശേഷം പുതിയവ ഉണ്ടാകുകയും ചെയ്യാം BRIC പ്രകടനങ്ങൾ രേഖപ്പെടുത്തിയിട്ടുണ്ട്*
PFIC 2	BSEP	ABCB11	തീവ്രം	<ul style="list-style-type: none"> ഹെപ്റ്റോസെല്ലുലാർ കാർസിനോമയും ചോളാൻജിയോകാർസിനോമയും (കരൾ കാൻസർ) വികസിക്കാനുള്ള സാധ്യത പിത്താശയക്കല്ലുകൾ 	സാധാരണ GGT കോളസ്റ്റാസിസ്	<ul style="list-style-type: none"> ദ്രുതഗതിയിൽ വഷളാകുന്നതിൽ മിതമായത് പിത്തരസം വഴിതിരിച്ചുവിടൽ ശസ്ത്രക്രിയയുടെ വിജയം നിർദ്ദിഷ്ട ജനിതക വൈകല്യങ്ങളെ ആശ്രയിച്ചിരിക്കാം PFIC 2 രോഗികളിൽ കരൾ മാറ്റിവയ്ക്കൽ, ചിലരിൽ ആൻറിബോധി നിവേശിത BSEP ന്യൂനതയിലേക്ക് നയിച്ചേക്കാം വീണ്ടും മാറ്റിവയ്ക്കലിനുള്ള സാധ്യത BRIC പ്രകടനങ്ങൾ രേഖപ്പെടുത്തിയിട്ടുണ്ട്*
PFIC 3	MDR3	ABCB4	നേരിയത് മുതൽ മിതമായത് വരെ	<ul style="list-style-type: none"> അസ്ഥികളുടെ കുറഞ്ഞ സാന്ദ്രത ഹെപ്പറ്റോസെല്ലുലാർ കാർസിനോമയും ചോളാൻജിയോകാർസിനോമയും (കരൾ കാൻസർ) വികസിക്കാനുള്ള സാധ്യത പിത്താശയക്കല്ലുകൾ 	ഉയർന്ന GGT കോളസ്റ്റാസിസ്	<ul style="list-style-type: none"> വളരെയധികം മാറിക്കൊണ്ടിരിക്കുന്ന വഷളാകൽ നിരക്ക് മെഡിക്കൽ മാനേജ്മെന്റ്: MDR3 പ്രകടനം നിലനിർത്തുന്നവർ ഉൾസോഡിയോളിനോട് കൂടുതൽ മെച്ചമായി പ്രതികരിക്കുന്നു പിത്തരസം വഴിതിരിച്ചുവിടുന്നത് മറ്റ് രോഗ തരങ്ങളെപ്പോലെ ഫലപ്രദമാകണമെന്നില്ല കരൾ മാറ്റിവയ്ക്കൽ ദേദമാകുന്നതാണ് BRIC പ്രകടനങ്ങൾ രേഖപ്പെടുത്തിയിട്ടുണ്ട്*

* (BRIC) PFIC-യുടെ അറിയപ്പെടുന്നതോ അജ്ഞാതമായ ആയ ഒരു ഉപവിഭാഗത്തിന്റെ ക്ഷണികമായ പ്രകടനമാണ് ബെനിൻ ആവർത്തന ഇൻട്രാഹെപാറ്റിക് കോളസ്റ്റാസിസ്.



എനിക്ക് PFIC ഉണ്ടെന്ന് കണ്ടെത്തിയിട്ടുണ്ട്, എന്നാൽ ഏത് തരമാണെന്ന് അവർക്ക് എനോട് പറയാൻ കഴിയില്ലേ? ചുവടെ ലിസ്റ്റ് ചെയ്തിരിക്കുന്ന ഏതെങ്കിലും ജീനുകളിൽ മ്യൂട്ടേഷനുകൾ കാണാത്തപ്പോൾ PFIC-ക്ക് കാരണമാകുന്ന ജനിതക ഘടകങ്ങൾ തിരിച്ചറിയാൻ ജനിതക പഠനങ്ങൾ നടന്നുകൊണ്ടിരിക്കുന്നു. ഈ ജീനുകളുടെ തിരിച്ചറിയലുകൾ വളരെ സങ്കീർണ്ണമാണ്, അതിന് അത്യാധുനിക ജനിതക പരിശോധനകൾ ആവശ്യമാണ്. ഡോക്ടർമാരും ശാസ്ത്രജ്ഞരും ഈ രോഗികൾക്ക് കൂടുതൽ ഉത്തരങ്ങൾ കണ്ടെത്താൻ പ്രവർത്തിച്ചുകൊണ്ടിരിക്കുകയാണ്.

പുതിയ ജീനുകൾ തിരിച്ചറിഞ്ഞിട്ടുണ്ട്.

ഈ പുതിയ ജീനുകളിൽ ചിലത് പട്ടികയുടെ ഈ പതിപ്പിൽ ദൃശ്യമാകില്ല, അതായത് LSR, PLECTIN.

പൊതുവായ പേര്	പ്രോട്ടീൻ കുറവ്	പരിവർത്തനം ചെയ്ത ജീൻ	പ്രസിറ്റസ് (ചൊറിച്ചിൽ)	മറ്റ് സാധ്യതയുള്ള പ്രകടനങ്ങൾ	GGT കോളസ്റ്റാസിസ്	ചികിത്സയുടെ സാധ്യതയുള്ള ക്ലിനിക്കൽ ഫലങ്ങൾ, ചികിത്സ, സങ്കീർണതകൾ
റിപ്പോർട്ട് ചെയ്തവയിൽ ഇനിപ്പറയുന്ന ഉപവിഭാഗങ്ങൾ വളരെ അപൂർവമാണ് (കൂടുതൽ തിരിച്ചറിഞ്ഞിട്ടുണ്ടെങ്കിലും).						
PFIC 4	TJP2	TJP2	അവ്യക്തം/മാറുന്നത	<ul style="list-style-type: none"> ശ്രവണ നഷ്ടം ന്യൂറോളജിക്കൽ ലക്ഷണങ്ങൾ ശ്വാസന ലക്ഷണങ്ങൾ 	സാധാരണ GGT കോളസ്റ്റാസിസ്	<ul style="list-style-type: none"> ദ്രുതഗതിയിൽ വഷളാകുന്നതിൽ മിതമായത് ഹെപ്പറ്റോസെല്ലുലാർ കാർസിനോമയുടെ ചില റിപ്പോർട്ടുകൾ
PFIC 5	FXR	NR1H4	അവ്യക്തം/മാറുന്നത	<ul style="list-style-type: none"> വിറ്റാമിൻ കെ സ്വതന്ത്ര കോഗുലോപ്പതി BSEP ന്യൂനത അനുകരിക്കാനാകും 	സാധാരണ GGT കോളസ്റ്റാസിസ്	<ul style="list-style-type: none"> വളരെ ദ്രുതഗതിയിൽ വഷളാകൽ മാറ്റിവയ്ക്കൽ കഴിഞ്ഞുള്ള ഹെപ്പാറ്റിക് സ്റ്റീറ്റോസിസ് വളരെ അപൂർവ്വം (2020 ഡിസംബർ വരെ റിപ്പോർട്ട് ചെയ്യപ്പെട്ടത് എട്ട് കേസുകൾ മാത്രം).
PFIC MYO5B വൈകല്യങ്ങളുമായി ബന്ധപ്പെട്ടിരിക്കുന്നു	MYO5B	MYO5B	നേരിയത് മുതൽ മിതമായത് വരെ	<ul style="list-style-type: none"> ജന്മനാ വയറിളക്കത്തിനുള്ള സാധ്യത 	സാധാരണ GGT കോളസ്റ്റാസിസ്	<ul style="list-style-type: none"> മന്ദഗതിയിലുള്ള വഷളാകൽ മൈക്രോവില്ലസ് ഇൻക്ലൂഷൻ ഡിസീസ് (MVID) അനുഭവപ്പെടാം ബന്ധപ്പെട്ട MVID സഹിതമുള്ള ആജീവനാന്ത TPN സംയോജിത കൂടൽ കരൾ മാറ്റിവയ്ക്കലുകൾ, ശസ്ത്രക്രിയ കഴിഞ്ഞുള്ള കോളസ്റ്റാസിസ് തടഞ്ഞേക്കാം
	USP53	USP53	നേരിയത് മുതൽ മിതമായത് വരെ	<ul style="list-style-type: none"> ശ്രവണ നഷ്ടം ഒരു രോഗിക്ക് ഹൃദയസ്തംഭനം റിപ്പോർട്ട് ചെയ്തു 	സാധാരണ GGT കോളസ്റ്റാസിസ്	<ul style="list-style-type: none"> മന്ദഗതിയിലുള്ള വഷളാകൽ ആരംഭിക്കുന്ന പ്രായം മാറുന്നതാണ് എല്ലാ രോഗികൾക്കും തുടർച്ചയായ ഫോളോ-അപ്പ് ആവശ്യമാണ് ഏഴ് രോഗികളിൽ ആദ്യമായി വെളിപ്പെട്ടത്, 2020 സെപ്റ്റംബറിൽ
	MRP9	ABCC12	തീവ്രം	<ul style="list-style-type: none"> ഇൻട്രാഹെപാറ്റിക് പിത്തരസ കൂഴൽ ദൗർലഭ്യം 	സാധാരണ GGT കോളസ്റ്റാസിസ്	<ul style="list-style-type: none"> മന്ദഗതിയിലുള്ള വഷളാകൽ ABCC12-ലെ ഒരു ഹെറ്ററോസൈഗസ് മ്യൂട്ടേഷനിൽ PFIC ഉണ്ടാകുമോ എന്നതിൽ അനിശ്ചിതത്വം 2021 മാർച്ച് വരെ വെളിപ്പെട്ടത് ഒരു കേസ് മാത്രം

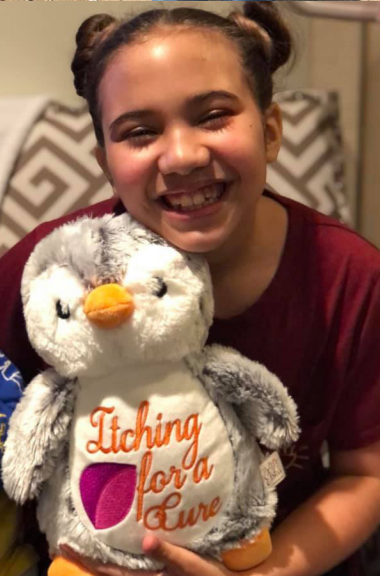
PFIC പദനിർവചനം

ALT, AST: കരൾ രോഗ അടയാളങ്ങൾ.
ആൻറിബോധി നിവേരിത BSEP ന്യൂനത (AIBD): BSEP ആൻറിബോധികളുടെ വികാസവുമായി ബന്ധപ്പെട്ട ചില PFIC 2 രോഗികളിൽ മാറ്റിവയ്ക്കൽ കഴിഞ്ഞ് വികസിക്കുന്ന കോളസ്റ്റാസിസ്.
ഓട്ടോസോം: ലൈംഗിക കോമസോം അല്ലാത്ത ഏതൊരു കോമസോമും.
ബെനിൻ ആവർത്തന ഇൻട്രാഹെപാറ്റിക് കോളസ്റ്റാസിസ് (BRIC): PFIC-യുടെ അറിയപ്പെടുന്നതോ അജ്ഞാതമോ ആയ ഒരു ഉപവിഭാഗത്തിന്റെ ക്ഷണികമായ ഒരു പ്രകടനമാണ്.
പിത്തരസം: പിത്തരസം എന്നത് ആസിഡ്, ഫോസ്ഫോളിപിഡുകൾ, കൊളസ്ട്രോൾ, ശരീരത്തിൽ നിന്നുള്ള മാലിന്യങ്ങൾ എന്നിവയുടെയും നിരവധി സംയുക്തങ്ങൾ അടങ്ങിയിരിക്കുന്ന ഒരു മഞ്ഞ ദ്രാവകമാണ്.
പിത്തരസ ആസിഡ്/പിത്തരസ ഉല്പാദനം: കൊളസ്ട്രോളിൽ നിന്ന് കരൾ ഉണ്ടാക്കുന്ന രാസവസ്തുക്കളാണ് പിത്തരസ ആസിഡുകൾ. ആരോഗ്യവാനായ ഒരു വ്യക്തിയിൽ പിത്തരസ ആസിഡുകൾ

കരളിൽ നിന്ന് കൂടലിലേക്ക് കൊണ്ടുപോകുന്നു, അവിടെ അവ കൊഴുപ്പ്, കൊഴുപ്പ് ലയിക്കുന്ന വിറ്റാമിനുകൾ, മറ്റ് കൊഴുപ്പ് ലയിക്കുന്ന പോഷകങ്ങൾ എന്നിവ ആഗിരണം ചെയ്യാൻ സഹായിക്കുന്നു. പിന്നീട് അവ വീണ്ടും ഉപയോഗിക്കാനാകുന്ന തരത്തിൽ കരളിലേക്ക് തിരിച്ചുവിടുന്നു.
കോളസ്റ്റാസിസ്: പിത്തരസത്തിന്റെ മോശം ഒഴുക്കിനെയും, സാധാരണഗതിയിൽ കരളിൽ നിന്ന് പിത്തരസത്തിലേക്കും പിന്നീട് കൂടലിലേക്കും കൊണ്ടുപോകുന്ന പദാർഥങ്ങൾ കരളിൽ അടിഞ്ഞുകൂടുന്നതിനെയും അർത്ഥമാക്കുന്നു.
കോളസ്റ്റാറ്റിക് പ്രസിറ്റസ്: കരൾ രോഗം മൂലമുള്ള ചൊറിച്ചിൽ അനുഭവപ്പെടുന്നതാണ്.
കോമസോം: കോമസോമുകൾ എന്നത് പ്രധാനമായും DNA അടങ്ങുന്ന വലിയ തന്മാത്രകളാണ്.
ആധിപത്യം: ആധിപത്യ വൈകല്യങ്ങൾ എന്നത്, രോഗത്തിലേക്ക് നയിച്ചുകൊണ്ടുവരുന്ന വിധത്തിൽ ഒരു ജീനിന്റെ ഒരൊറ്റ വികലമായ പകർപ്പാണ്. ആ വികലമായ പകർപ്പിന്റെ സ്വാധീനം ആരോഗ്യകരമായ മറ്റ് പകർപ്പിനേക്കാൾ പ്രബലമാണ്.

ഹാമിലിയൽ: യഥാർത്ഥത്തിൽ കൂടുബന്ധങ്ങളിൽ വിവരിച്ചതും ജീനുകളിലെ മാറ്റങ്ങളുമായി ബന്ധപ്പെട്ടതും.
ഗാമാ GT (GGT): PFIC-യുടെ തരങ്ങൾ തമ്മിൽ വേർതിരിച്ചറിയാൻ സഹായിച്ചുകൊണ്ടുവരുന്ന ഒരു തരം കരൾ എൻസൈം.
ജീനുകൾ: പാരമ്പര്യ സവിശേഷതകൾക്കുള്ള ജനിതക കോഡ് അടങ്ങിയിരിക്കുന്ന ഒരു കോമസോമിന്റെ ചെറിയ ഭാഗങ്ങളാണ് ജീനുകൾ. ഉയരം പോലുള്ള ചില സവിശേഷതകൾ പല ജീനുകളാലും, ചിലത് ഒരൊറ്റ ജീനിനാലും സ്വാധീനിക്കപ്പെടുന്നു. PFIC-യുമായി ബന്ധപ്പെട്ടത് ഉൾപ്പെടെ, മിക്ക ജീനുകൾക്കും മനുഷ്യർക്ക് രണ്ട് പകർപ്പുകളുണ്ട്.
ഹെപ്പാറ്റിക് സ്റ്റീറ്റോസിസ്: കരളിലെ കൊഴുപ്പ് മാറ്റം.
ഹെപ്പറ്റോസൈറ്റുകൾ: പിത്തരസം ഉണ്ടാക്കാൻ കാരണമാകുന്ന കരൾ കോശങ്ങൾ.
ഹെപ്പറ്റോളജിസ്റ്റ്: കരൾ രോഗത്തിൽ വൈദഗ്ധ്യം നേടിയ ഒരു ഡോക്ടർ.
ഹെക്ടറസ്: ചർമ്മം, വായ, നാവ് മുതലായവയുടെ മഞ്ഞനിറമാകൽ.

ഇൻട്രാഹെപാറ്റിക്: കരളിനുള്ളിലെ രോഗം ഉൾപ്പെടുന്നു.
മഞ്ഞപ്പിത്തം: ചർമ്മത്തിന്റെ മഞ്ഞനിറം.
കരൾ: ശരീരത്തിലെ ഏറ്റവും വലിയ ഖരാവവമാണ് കരൾ. രക്തത്തിലെ വിഷവസ്തുക്കൾ നീക്കംചെയ്യുക, അലിയിക്കൽ (ദഹനത്തിനും വളർച്ചയ്ക്കും ആവശ്യമായ പ്രോട്ടീനുകളും ബയോകെമിക്കലുകളും) (പിത്തരസം) ഉൽപാദിപ്പിക്കുക എന്നിവ പോലുള്ള വിവിധ ശരീര പ്രവർത്തനങ്ങളിൽ ഇത് ഒരു പ്രധാന പങ്ക് വഹിക്കുന്നു.
മൈക്രോവില്ലസ് ഇൻക്ലൂഷൻ രോഗം: കടുത്ത വയറിളക്കം ഉണ്ടാക്കുന്ന, മിക്കപ്പോഴും ചെറിയ കൂടലിലെ ഘടനാപരമായ മാറ്റങ്ങൾ മൂലമുണ്ടാകുന്ന ഒരു രോഗം, പക്ഷേ എല്ലായ്പ്പോഴും അല്ല.
മ്യൂട്ടേഷനുകൾ: ജനിതക കോഡിലെ മാറ്റം.
സന്തതികൾ: ഒരു വ്യക്തിയുടെ കൂട്ടി അലിയിക്കൽ കൂട്ടികൾ.
വഷളാകുന്നതിൽ: കാലക്രമേണ കൂടുതൽ മോശമാകുന്നു.
പിൻവാങ്ങുന്നതിൽ: അഗമ്യമായ ഒരു ജീനിന്റെ രണ്ട് അസാധാരണ പകർപ്പുകൾ.
സ്കലറൽ ഇൻക്ടറസ്: കണ്ണുകൾ മഞ്ഞനിറമാകുന്നത്.



pfic.org

#PFICawareness
#itchingforacure

