https://printo.it/pediatric-rheumatology/BD/intro

ক্রাইওপাইরিন অ্যাসোসিয়েটেড পিরিয়ডিক সিনড্রোম (ক্যাপস)

বিবরণ 2016

ক্যাপস কি?

ইহা কি?

ক্রাইওপাইরিন অ্যাসোসিয়েটেড পিরিয়ডিক সিনড্রোম স্বপ্রদাহজনিত রোগের সমষ্টি যা ফ্যামিলিয়াল কোল্ড অ্যাটোইনফ্লামেটরি সিনড্রোম, ম্যাকেল ওয়েলস সিনড্রোম এবং ক্রনিক ইনফ্যান্টাইল নিউরোলোজিক কিউটেনিয়াস আর্টিকুলার সিনড্রোম যা নিওনেটাল অনসেট মাল্টিসিস্টেমিক ইনফ্লামেটরি ডিজিজ হিসাবে পরিচিত। এই সিনড্রোমগুলি প্রথমে আলাদা ক্লিনিকাল এ্যান্টিটি হিসাবে বর্ণিত ছিল যদিও এদের মধ্যে ক্লিনিকাল কিছু মিল ছিল। রোগীদের কিছু উপসর্গ থাকে যেমন জ্বর, ত্বক উঠে যেয়ে মৌমাছির বাসার মত আকার ধারন করা এবং বিভিন্ন মাত্রার অস্থিসন্ধি সংক্রমন হওয়া যা সিস্টেমিক প্রদাহের অংশ।
এই ৩টি অসুখের মাত্রা একেক রকম, এফসিএএস কম মারাত্মক, সিনকা বেশী মারাত্মক এবং সিনাকা খুবই মারাত্মক এবং এমডাব্লিউএস মাঝারি ধরনের অসুখ।
এই ৩টি অসুখেই মলিকিউলার লেভেলে পরীমান করলে একই জিনের মিউজেলেন দেখা যায়।

ইহা কতটা কমন

ক্যাপস দুর্লভ অসুখ। যা ১০ লক্ষ লোকে কয়েকজনকে আক্রান্ত করে কিন্তু তাদেরকে চেনা যায় না। ক্যাপস পৃথিবীব্যাপী পাওয়া যায়।

ব্লাউ রোগের কারন কি?

ক্যাপস জেনেটিক অসুখ। এই তিনটি অসুখের জন্য যে জিনটি দায়ী তা সিয়াম-১ নামে পরিচিত এবং ক্রাইপাইরিন নামক প্রোটিনের জন্য এনকোড করে, এই প্রোটিনটি দেহের প্রদাহ প্রক্রিয়ার জন্য দায়ী। এই জিনটি চূর্ণ বিচূর্ণ হয়ে গেলে এই প্রোটিনটির কার্যক্ষমতা বেড়ে যায় এবং প্রদাহ প্রক্রিয়া বেড়ে যায়। এই অতিরিক্ত প্রদাহ প্রক্রিয়া ক্যাপসের ক্লিনিকাল উপসর্গের জন্য দায়ী।
৩০% রোগী যারা সিনাল/নমেডে রোগে আক্রান্ত তাদের সিয়াস১জিন কোন মিউটেশন পাওয়া যায় না, জেনোটাইপ/ফেনোটাইপে কিছুটা মিল আছে। কম মাত্রার ক্যাপস মিউটেশনে পাওয়া যায়। এবং মারাত্মক আক্রান্ত রোগীতে মিউটেশন পাওয়া যায় না এবং তদ্ববিপরীত। জেনেটিক এবং পরিবেশগত অনুঘটক রোগের মাত্রা এবং উপসর্গ নিয়ন্ত্রন করে।

ইহা কি বংশগত ?
ক্যাপস বংশগত অটোজমাল ডমিনেন্ট ডিজিজ, যার অর্থ এই অসুখটি বাবা বা মা একজনের কাছ থেকে এসেছে এবং যারা সিয়াম-১ জিনের অস্বাভাবিক কপি বহন করছে। প্রত্যেকে প্রত্যেকে জিনের ২ কপি বহন করে যার অর্থ আক্রান্ত পিতামাতার মিউটেরে সিয়াম-১ জিনটি প্রবাহিত হয়েছে এবং এই অসুখটি প্রত্যেকে শিশুর হওয়ার সম্ভাবনা ৫০%। নতুন মিউটেশনও হতে পারে। এই ক্ষেত্রে কোন পিতামাতারই অসুখটি নাও থাকতে পারে এবং তাদের কারোই সিয়াম-১ জিনে মিউটেশন নাই কিন্তু সিয়াম-১ জিনটি গর্ভধারনের সময় চূর্ণ বিচূর্ণ হয়ে যায় কোন কারনে। এই ক্ষেত্রে অন্য বাচ্চার ভাল আক্রান্ত হওয়ার সম্ভাবনা খুব কম।

ইহা কি ছোঁয়াচে ?
ক্যাপস ছোঁয়াচে না?

এর প্রধান উপসর্গসমূহ কি?
র্যাশ এই তিনটি অসুখের প্রধান উপসর্গ এবং প্রথম লক্ষনীয় উপসর্গ। সিনড্রোমভেদে প্রত্যেকে অসুখেরই চরিত্র একই রকম। ম্যাকুলো প্যাপুলার র্যাশ হয় যা এক জায়গা থেকে অন্য জায়গায় যায় এবং যা চুলকায় না, ত্বকে র্যাশের মাত্র একেক রোগীর একেক রকম হয় এবং যা অসুখের মানা নির্দেশ করে।
এফসিএএস আগে যা ফ্যামিলিয়াল কোল্ডে আর্টিকারিয়া নামে পরিচিত ছিল যার উপসর্গসমূহ হলো কয়েকদিনের জ্বর,র্যাশ এবং অস্থিসন্ধিতে ব্যাথা যা ঠান্ডা ও তাপমাত্রায় বাড়ে। অন্য রিপোর্টে উপসর্গসমূহ হলো কানজাটিডাইটিস এবং মাংশপেশীতে ব্যাথা। উপসর্গসমূহ সাধারন শীতল তাপমাত্রা বা তাপমাত্রার পরিবর্তনের সংস্পর্শে আমার ১ থেকে ২ ঘন্টার মধ্যে উপসর্গসমূহ দেখা যায়। এবং উপসর্গসমূহ ২৪ ঘন্টার মধ্যেই চলে যায়।এই আক্রমনগুলি নিজে থেকেই ভালো হয়ে যায় (এমনকি চিকিৎসা ছাড়াও ভালো হয়ে যায়) বেশীর ভাগ রোগীই গরম রাত্রির পর সকালে ভালো অনুভব করে কিন্তু দিন গড়ালে শীতল সংস্পর্শে এসে খারাপ অনুভব করে। রোগটি খুব তাড়াতাড়ি হতে পারে এমনকি জন্মের পরে বা জন্মের ৬ মাসের মধ্যে। অসুখের সময় রক্তের প্রদাহের এককগুলি বেড়ে যায়। এফসিএসে আক্রান্ত রোগের জীবন সাধারনত রোগের মাত্রা এবং ফ্রিকুয়েন্সি দ্বারা প্রভাবন্বিত। দীর্ঘ জটিলতা স্বরূপ এ্যাশাইলইডোসিস বা কানে শুনতে না পারা সাধারনত হয়না।

এমডাব্লউএনে সাধারনত জ্বর,র্যাশ, অস্থিসন্ধি এবং চোখে প্রদাহ দেখা যায়। যদিও জ্বর সবসময় থাকে না, শরীর দুর্বলতা প্রায়ই দেখা যায়।
উত্তেজক অনুঘটক সাধারনত বের করা যায় না এবং এখানে ঠান্ডা খুব কম ক্ষেত্রেই অনুঘটক হিসাবে কাজ করে। একেক জনের অসুখের ধরন একেক রকম ক্রমাগত অ্যাটাক থেকে শুরু করে স্থায়ী উপসর্গও হতে পারে। এফসিএসের মত এমডাব্লউএসের উপসর্গসমূহ খারাপ হয় বিকালে। প্রথম উপসর্গ জীবনের প্রথম পর্যায়ে দেখা যায় কিন্তু পরের উপসর্গসমূহ বাল্যকালে দেখা যায়।
বধিরতা ৭০ শতাংশ ক্ষেত্রে দেখা যায় এবং বাল্যকালে বা কিশোরকালে এই সমস্যা দেখা যায়। অ্যামাইলইডোসিস এমডাব্লউএসের মারাত্œক কমপ্লিকেশন এবং যুবককালে ২৫ শতাংস ক্ষেত্রে পাওয়া যায়। এই কমপ্লিকেশে অ্যামাইলয়েড, প্রদাহের স্পেশেন প্রোটিন বিভিন্ন অঙ্গ জমা হওয়ার জন্য হয় যেমন কিডনী, অন্ত্র, ত্বক বা হৃৎপিন্ড) জমা হওয়ার ফলে বিভিন্ন অঙ্গের কার্যক্ষমতা হ্রাস পায়। যেমন বৃক্ক আক্রান্ত হলে প্রথমে প্রসাব দিয়ে

প্র োটনি যায় এবং পরে কার্যক্ষমতা হ্রাস পায়। অ্যামাইলইডে োসসি ক্যপসরে নরি্দশেক নয় বরং ইহা অন্য ক্রমকি ইনফ্লামটেরী ডজিজিকে জটলি করে তে োলে।
রক্তরে প্রদাহ সাধারনত প্রদাহরে প্রত্যকে ইপসিডে বো জটলি কমেডে দখো যায়। এই র োগীদরে জীবনরে মান এই র োগরে দ্বারা প্রভাবষতি হয়।

সআিইএনসএি এই অসুখসমূহরে সবচয়েে খারাপ উপসর্গ র‍্যাশ প্রায়ই প্রথম উপসর্গ হসিাবে দখো যায় এবং জন্মরে পড়ে বা জন্মরে ২৮ দনিরে মধ্যে দখো যায়। এক তৃতীয়াংশ র োগী সময়রে পূর্বে জন্মনয়ে বা স্পল কর জটেশেনল এজ থাকে। জ্বর সাময়কি, মৃদু বা ক োন ক্ষত্রেে নাও থাকতে পারে।
অস্থি এবং অস্থমিজ্জার প্রদাহ একেক রকম, দুই তৃতীয়াংশ বাচ্চার খাল অস্থসিন্ধতি ব্যাথা বা অস্থসিন্ধি ফুলে যাওয়াতে সীমাবন্ধ থাকে অসুখ যখন সক্রয়ি থাকে। এক তৃতীয়াংশ ক্ষত্রেে অস্থসিন্ধি মারাত্œকভাবে আক্রান্ত করে বা অকার্যকর করে দয়ে কার্টলিজে বৃদ্ধরি জন্য। এই অস্থসিন্ধরি বৃদ্ধতি অস্থরি কার্যক্ষমতা হ্রাস পায়, ব্যাথা এবং নড়াচড়ায় ও সমস্যা হয়। হাটু, গ োড়ালী, কব্জী, কনুই এই সমস্ত অস্থসিমূহ সাধারনত ক্রমানুসারে আক্রান্ত হয়। রডেওিল োজকিাল প্রিক োপটা একেক রকম হয়। বৃদ্ধজিনতি আর্থোপ্যাথি সাধারনত জীবনরে প্রথম অংশে হয় জন্মরে ৩ বছররে মধ্যইে।
সন্টোল নরভোস সস্টিমেরে সমস্যা প্রায় সব র োগীরই থাকে এবং ইহা ক্রনকি অ্যাসন্টেকি মনেনিজাইটসিরে জন্য হয়ে থাকে। এই ক্রমকি ইনফ্লামশেন ব্রনেরে ভতিররে প্রসোর কনকিাল বাড়ায় দয়ে। উপসর্গসমূহ একেক র োগীর ক্ষত্রেে একেক রকম হয় যমেন মাথা ব্যাথা, ক োন সময় বমি, অধযৈ্য ছ োট বাচ্চার ক্ষত্রেে এবং ফান্ড োসকপি করলে প্যাপলিইডমো পাওয়া যায়। ইপলিন্সেি এবং কগনটেভি সমস্যা জটলি আক্রান্ত র োগীর ক্ষত্রেে দখো যায়। চ োখ এই অসুখে আক্রান্ত হয়, চ োখরে সম্মুখ এবং পশ্চাৎ অংশে প্রদাহ হয়। প্যাপলি োইডমো থাকতে পাওে বা নাও থাকতে পারে। চ োখরে সমস্যা হসিাব যুবক বয়সে চ োখে নাও দখেতে পারে। পারসপেটেভি বধরিত বশেী দখো যায় এবং বাল্যজীবনরে শষেরে দকিে এবং জীবনরে শষে পর্যায়ে দখো যায়। অ্যামাইলইড োসসি ২৫ ভাগ র োগীর বয়স বাড়ার সাথে দখো যায়। উচ্চতা না বাড়া এবং বয় োসন্ধকিালরে পরবির্তন আসতে দরেী হয় সাধারনত ক্রমকি ইনফ্লামশেনরে ফলস্বরুপ রক্তরে প্রদাহ বশেীর ভাগ ক্ষত্রেে দখো যায়। ক্যাপসরে রুগীগুলকিে নখিুতভাবে পর্যবক্ষেন করলে দখো যায় তাদরে ক্লনিকিাল উপসর্গসমূহ প্রায় একইরকম। এমডাব্লউত্রসে আক্রান্ত রুগীর উপসর্গ এফসএিসে আক্রান্ত রুগীর মতই যমেন ঠান্ডায় সংবদেনশীল অথবা মৃদু সএিমএস ইনভলমন্টেরে উপসর্গসমূহ। মাজা ব্যাথা অথবা অ্যসমিট োমটেকি প্যাপলিইভমো। নউির োলজীতে আক্রান্ত উপসর্গসমূহ বয়স বাড়ার সাথে বশেী বুঝা য়ায়। একই পরবিাররে সদস্যসমূহ যারা ক্যাপলে আক্রান্ত তাদরে তীব্রতার সামান্য তারতম্য থাকতে পারে। যদওি সনিকার খারাপ উপসর্গ যমেন ওভারগ্র োথ আর্থাপথেি তিহাভা সডিয়িার নউির োল োজকিাল ইনভলমন্টে কখনও মৃদু ভ্যারইটরি ক্যাপসে রপি োটভে হয়নি।

এই র োগটি কি সব শশিুর জন্যই একইরকম

ক্যাপসে আক্রান্ত শশিুর প্রখরতার মাত্রা একেকেরকম। এফসএিসে আক্রান্ত র োগীর অসুখ মৃদু ধরনরে এবং তাদরে ভবষি্যত ফলাফল ভাল ো। এমডাব্লউএসে আক্রান্ত র োগীরা খারাপভাবে আক্রান্ত হয় এবং তারা অ্যামাইলইেডসসি এবং বধরিতায় আক্রান্তহয়, সনেকা/স োসডি আক্রান্ত র োগীদরে অসুখ সবচয়েে মারাত্œক রকমরে। এই গুপে অসুখরে মাত্রার ভনি্নতা নরি্ভর করে । নউির োল োজকিাল এবং অস্থসিন্ধি আক্রান্ত হওয়ার তীব্রতার উপর