



SHARE



PREs
paediatric
rheumatology
european
society

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

মাজদে কী

ববিরণ 2016

মাজদে কী?

এটা কী?

মাজদে সনিড্রোম একটি বিরল জেনেটিক রোগ। আক্রান্ত শিশুরা বার বারে দীর্ঘময়োদী মালটফি কাল ডসিইরাইথ্রোপোয়েটিক এনমিয়া (সডিএ) ও ইনফলামটোরী ডারমাটোসিসি ভোগে।

পরকোপ কমন?

খুবই বিরল এবং কবেলমাত্র মধ্যপ্রাচ্যে (জর্ডান, টার্কীর) কিছু পরিবারে পাওয়া যায়। প্রকৃত প্রাদুর্ভাব ১০ লক্ষে ১ জনেও কম।

রোগটির কারণ কী?

ক্রোমোজোম ১৮ পতি অবস্থতি এলপআইএন ২ জনি, যা লপিনি-২ প্রুটেটনিকি কোড করে তার মডিটেশনে কারনে এই রোগ হয়। গবেষকরা বশ্বাস করেনে যে, এই প্রুটেটনিকি লপিডি মটোবলজিমরে সাথে সম্পর্কযুক্ত। তবে মাজদে সনিড্রোমে কোন ধরনের চরবরি অস্বাভাবকিতা পাওয়া যায় নি।

লপিনি-২ প্রুদাহ নয়িন্তরণ ও কেষ বভিজনে ও ভূমকি রাখতে পারে।

এলপআইএন২ জনিরে মডিটেশন লপিনি ২ এর গঠন ও কাজকে পরবির্ততি করে। এসকল জনিগত পরবির্তন কভিবে হাড়রে রোগ, রক্তশূন্যতা ও চরমরে প্রুদাহ করে তা এখনো পরষিকার নয়।

এটিকি বংশগত?

এটা অটোজমাল রসিসেভি হিসাবে উত্তরাধীকার সূত্রে প্রাপ্ত (তার মানে এটা লিঙ্গরে সাথে সম্পূক্ত নয় এবং বাবা মা কারো মাঝে এ রোগের লক্ষণ থাকা জরুরী নয়)। মাজদে সনিড্রোম থাকার জন্য দুটো মডিটটেডে জনি থাকা প্রুয়োজন যার একটি বাবা ও অন্যটি মা থেকে আসবে। কাজেই বাবা মার প্রুত্থকেই ক্যারিয়ার (একজন ক্যারিয়ারের কবেল একটি মডিটটেডে কপি থাকে, কনিতু রোগ থেকে না) এবং তারা রোগী নয়। যদিও স্বভাবতই ক্যারিয়ারেরো রোগের লক্ষণ প্রকাশ করে না, কিছু বাবা মার মধ্যে সেরিয়াসসি নামক চরমরোগ দেখা যায়। মাজদে সনিড্রোমে আক্রান্ত শিশুদের পতিমাতার পরবর্তিতে একই রোগে আক্রান্ত সন্তান জন্মদানের সম্ভাবনা শতকরা ২৫ ভাগ।

গর্ভাবস্থায় রোগ নির্ণয় সম্ভব।

কেন আমার সন্তানকে এই রোগ হল? এটুকু পরিত্যাগ যোগ্য?

বাচ্চার এই রোগ হয়েছে কারণ সেরিডেইং জেনি নিয়ে জন্মগ্রহণ করেছে যা মাজদে সনিড্রোম করে।

এটুকু সংক্রামক?

না, তা নয়।

প্রধান লক্ষণসমূহ কি?

করনিক রিকারনেট মালটিফিক্যাল অস্টিওমায়লোইটিস (সিআরএমও) কনজেনিটাল ডিসইরাইথ্রোপ্যাথিতে এনমিয়া (সিডিএ) এবং ইনফল্যামেটরি ডারমাটোসিস। এই রোগের সাথে সম্পৃক্ত সিআরএমও এর সাথে এককভাবে সংঘটিত সিআরএমও পার্থক্য করা যায় কম বয়সে (এক বছর বয়সের মধ্যে) শুরু হওয়া, ঘন ঘন হওয়া, সংকম্পিত ও খুবই কম প্রশমন এবং এই সত্য দ্বারা যে সম্ভবত এটি আজীবন রোগ, যাতে বৃদ্ধি বিঘ্নিত হয় এবং অঙ্গবিকৃতি দেখা যায়। সিডিএ তে রক্তেও মরুরজ্জুতে মাইক্রোসাইটোসিস দেখা যায়। এটি বিভিন্ন মাত্রার হতে পারে, মৃদু অল্পমাত্রার রক্তশূন্যতা হতে রক্ত সঞ্চালন প্রয়োজন হয় এরূপ মাত্রার রক্তশূন্যতা। চর্মেরে প্রদাহ সাধারণত সুইট সনিড্রোম, কনিভু পাসটুলোসিস ও হতে পারে।

কি জটিলতা হতে পারে?

সিআরএমও হতে বেশ কিছু জটিলতা, যেন বৃদ্ধি বিঘ্নিত হওয়া এবং কনট্রাকচার নামক অস্থিসন্ধি বিকৃতি হতে পারে যা আক্রান্ত প্রত্যঙ্গে স্বাভাবিক নড়াচড়া সীমাবদ্ধ করে। রক্তশূন্যতা হতে কলানতি (অবসাদ), দুর্বলতা, ফ্যাকাশে চামড়া ও শ্বাসকষ্ট হতে পারে। কনজেনিটাল ডিসইরাইথ্রোপ্যাথিতে এনমিয়ার জটিলতা অল্প হতে প্রকট আকারে হতে পারে।

রোগটুকি সকল বাচ্চার ক্ষেত্রে একই?

যহেতু রোগটুকি খুবই বিরল, তাই এর লক্ষণসমূহের প্রকারভেদে সম্পর্কে খুব কমই জানা আছে। যেকোন ক্ষেত্রে লক্ষণসমূহের মাত্রার পার্থক্য পরিলক্ষিত হয় যা মৃদু আকার হতে প্রকট আকার ধারণ করতে পারে।

শিশু ও প্রাপ্ত বয়স্কদের ক্ষেত্রে রোগের প্রকার কী ভিন্ন?

এ রোগের স্বাভাবিক গতি সম্পর্কে খুব কমই জানা আছে। যেকোন ক্ষেত্রে প্রাপ্তবয়স্ক রোগী বেশী অক্ষমতা ও জটিলতা ভোগ করে।