https://www.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 অ্যাটো ইনফ্লামেটরি সিনড্রোম, ম্যাকেল ওয়েল সিনড্রোম এবং ক্রনিক ইনফ্যান্টাইল নিউরোলোজিক কিউটেনিয়াম আরটিকুলার 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 এমডাব্লুএস মাঝারি ধরনের অসুখ।
এই ৩টি অসুখই 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/নমিডে 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 মাত্র এবং উপসর্গ নিয়ন্ত্রন করে।

ইহা কি বংশগত ?
ক্যাপস বংশগত অটোজোমাল 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 মিউটিরে সিয়াম-১ জিনটি প্রবাহিত হয়েছে এবং এই অসুখটি প্রত্যেকে শিশুর হওয়ার সম্ভাবনা ৫০%। নতুন মিউটিশেনও হতে পারে। এই ক্ষেত্রে কোন পিতামাতারই অসুখটি নাও থাকতে পারে এবং তাদের কারোই সিয়াম-১ জিনে মিউটিশেন 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 কানজাংটিভাইটিস 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 প্রভাবান্বিত। দীর্ঘ জটিলতা স্বরূপ এ্যামাইলইডোসিস বা কানে শুনতে না পারা সাধারনত হয়না।

এমডাব্লউনে 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

প্রোটিনি যায় এবং পরে কার্যক্ষমতা হ্রাস পায়। অ্যামাইলইডোসিস ক্যপসরে নির্দেশক নয় বরং ইহা অন্য ক্রমিক ইনফ্লামেটরী ডিজিজকে জটিল করে তোলে।
রক্তের প্রদাহ সাধারনত প্রদাহের প্রত্যক্ষে ইপসিডে বা জটিল কমেডে দেখো যায়। এই রোগীদের জীবনের মান এই রোগের দ্বারা প্রভাবিত হয়।

সিআইএনসিএ এই অসুখসমূহের সবচেয়ে খারাপ উপসর্গ র্যাশ প্রায়ই প্রথম উপসর্গ হিসাবে দেখো যায় এবং জন্মের পড়ে বা জন্মের ২৮ দিনের মধ্যে দেখো যায়। এক তৃতীয়াংশ রোগী সময়ের পূর্বে জন্মনেয়ে বা স্পল কর জটেশেনল এজ থাকে। জ্বর সাময়িক, মৃদু বা কোন ক্ষেত্রে নাও থাকতে পারে।
অস্থি এবং অস্থিমজ্জার প্রদাহ একেক রকম, দুই তৃতীয়াংশ বাচ্চার খালি অস্থিসন্ধিতে ব্যাথা বা অস্থিসন্ধি ফুলে যাওয়াতে সীমাবন্ধ থাকে অসুখ যখন সক্রিয় থাকে। এক তৃতীয়াংশ ক্ষেত্রে অস্থিসন্ধি মারাত্œকভাবে আক্রান্ত করে বা অকার্যকর করে দেয়ে কার্টিলেজে বৃদ্ধির জন্য। এই অস্থিসন্ধির বৃদ্ধিতে অস্থির কার্যক্ষমতা হ্রাস পায়, ব্যাথা এবং নড়াচড়ায় ও সমস্যা হয়। হাটু, গোড়ালী, কব্জী, কনুই এই সমস্ত অস্থিসমূহ সাধারনত ক্রমানুসারে আক্রান্ত হয়। রেডিওলোজিকাল প্রিকোপেটা একেক রকম হয়। বৃদ্ধিজনিত আর্থোপেথি সাধারনত জীবনের প্রথম অংশে হয় জন্মের ৩ বছরের মধ্যেই।
সেন্টাল নারভোস সিস্টেমের সমস্যা প্রায় সব রোগীরই থাকে এবং ইহা ক্রনিক অ্যাসেন্টিক মেনেনিজাইটিসের জন্য হয়ে থাকে। এই ক্রমিক ইনফ্লামেশন ব্রেনের ভিতরের প্রেসোর কনিকাল বাড়ায় দেয়ে। উপসর্গসমূহ একেক রোগীর ক্ষেত্রে একেক রকম হয় যেমন মাথা ব্যাথা, কোন সময় বমি, অধৈর্য্য ছোট বাচ্চার ক্ষেত্রে এবং ফান্ডোসকপি করলে প্যাপিলিইডমো পাওয়া যায়। ইপিলিন্সে এবং কগনেটিভ সমস্যা জটিল আক্রান্ত রোগীর ক্ষেত্রে দেখো যায়। চোখ এই অসুখে আক্রান্ত হয়, চোখের সম্মুখ এবং পশ্চাৎ অংশে প্রদাহ হয়। প্যাপিলোইডমো থাকতে পাওে বা নাও থাকতে পারে। চোখের সমস্যা হিসাব যুবক বয়সে চোখে নাও দেখেতে পারে। পারসেপেটিভ বধিরিত বেশী দেখো যায় এবং বাল্যজীবনের শেষের দিকে এবং জীবনের শেষে পর্যায়ে দেখো যায়। অ্যামাইলইডোসিস ২৫ ভাগ রোগীর বয়স বাড়ার সাথে দেখো যায়। উচ্চতা না বাড়া এবং বয়োসন্ধিকালের পরিবর্তন আসতে দেরী হয় সাধারনত ক্রমিক ইনফ্লামেশনের ফলস্বরুপ রক্তের প্রদাহ বেশীর ভাগ ক্ষেত্রে দেখো যায়। ক্যাপসের রুগীগুলিকে নিখুঁতভাবে পর্যবেক্ষেন করলে দেখো যায় তাদের ক্লিনিকাল উপসর্গসমূহ প্রায় একইরকম। এমডাব্লউতরসে আক্রান্ত রুগীর উপসর্গ এফসিএসে আক্রান্ত রুগীর মতই যেমন ঠান্ডায় সংবেদনশীল অথবা মৃদু সিএমএস ইনভলমেন্টের উপসর্গসমূহ। মাজা ব্যাথা অথবা অ্যসিমিটোমেটিক প্যাপিলিইডমো। নিউরোলজীতে আক্রান্ত উপসর্গসমূহ বয়স বাড়ার সাথে বেশী বুঝা য়ায়। একই পরিবারের সদস্যসমূহ যারা ক্যাপলে আক্রান্ত তাদের তীব্রতার সামান্য তারতম্য থাকতে পারে। যদিও সিনিকার খারাপ উপসর্গ যেমন ওভারগ্রোথ আর্থাপেথি তিহাভা সিডিয়ার নিউরোলোজিকাল ইনভলমেন্ট কখনও মৃদু ভ্যারইটির ক্যাপসে রিপোটেভ হয়নি।

এই রোগটি কি সব শিশুর জন্যই একইরকম
ক্যাপসে আক্রান্ত শিশুর প্রখরতার মাত্রা একেকেরকম। এফসিএসে আক্রান্ত রোগীর অসুখ মৃদু ধরনের এবং তাদের ভবিষ্যত ফলাফল ভালো। এমডাব্লউএসে আক্রান্ত রোগীরা খারাপভাবে আক্রান্ত হয় এবং তারা অ্যামাইলইডেসিস এবং বধিরিতায় আক্রান্তহয়, সিনেকা/সোসিডি আক্রান্ত রোগীদের অসুখ সবচেয়ে মারাত্œক রকমের। এই গ্রুপে অসুখের মাত্রার ভিন্নিতা নির্ভর করে । নিউরোলোজিকাল এবং অস্থিসন্ধি আক্রান্ত হওয়ার তীব্রতার উপর