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

মেভালোনেট কাইনেজ ডেফিসিয়েন্সি (এম কে ডি) অথবা হাইপার আইজিডি সিনড্রোম

বিবরণ 2016

এম কে ডি কি?

এটা কি?

মেভালোনেট কাইনেজ ডেফিসিয়েন্সি একটি জিনগত রোগ এটা শারীরিক প্রক্রিয়ার একটি জন্মগত ত্রুটি। রোগীর বার বার জ্বরের সাথে অন্যান্য নানা রকম উপসর্গ হয়। এর মধ্যে ব্যথাসহ লসিকা গ্রন্থি ফুলে যাওয়া (বিশেষ ভাবে গলার) চামড়ায় দানা, বমি, পাতলা পায়খানা, গিড়া ব্যাথা ও ফোলা, তীব্রভাবে আক্রান্ত বাচ্চার শৈশবে জীবন সহায়ক জ্বর , বাধাগ্রস্থ বৃদ্ধি, চোখের দৃষ্টিশক্তি কম এবং কিডনীর ক্ষতি হতে পারে। অনেক বাচ্চার রক্তের উপাদান, ইমিউনো গ্লোবিউলিন ডি বেড়ে যেতে পারে যে কারনে একে হাইপার আই জি ডি পিরিওডিক ফিভার সিনড্রোমও বলে।

এটা কতটা সাধারন ?

এটা একটি বিরল রোগ, এটা সকল জাতির মানুষের হয় কিন্তু ডাচদের মধ্যে বেশী। এমনকি নেদারল্যান্ডেও এটা অনেক কম হয়। জ্বর প্রথম ছয় বছরের মধ্যেই শুরু হয় বিশেষ ভাবে প্রথম বছরেই এম জে ডি রোগে ছেলে মেয়ে সমানভাবে আক্রান্ত হয়।

রোগটির কারণ কি?

মেভালোনেট কাইনেজ ডেফিসিয়েন্সি একটি জন্মগত রোগ। দায়ী জিনকে এম কে ডি বলে। এই জিন মেভালোনেট কাইনেজ প্রোটিন তৈরী করে। মেভালোন্টে কাইনেজ একটি প্রোটিন যা শরীরের জন্য প্রয়োজনীয় রাসায়নিক বিক্রিয়া করে। বিক্রিয়াটি হলো মেভালোনেট কাইনেজ এসিড হতে ফসফোমেভালোনিক এসিড তৈরী হওয়া। এই রোগীদের দুই কপি এমডিকে জিনই ক্ষতিগ্রস্ত থাকে ফলে মেভালোনেট কাইনেজ এনজাইম সম্পূর্ণরূপে কাজ করেনা। এর ফলে মেভালোনিক এসিড শরীরে জমে যায় যা জ্বরের সময় প্রস্রাবের মধ্যে দিয়ে বের হয়ে যায়। ফলে বারবার জ্বর হয়। এম ডি কে জিন মিউটেশন হলে সবচেয়ে তীব্র রোগ হয়। যদিও কারনটা জন্মগত তবে টিকা দান, ভাইরাল ইনফেকশন, আঘাত বা মানষিক দুশ্চিন্তার কারনেও জ্বর হতে পারে।

এটা কি জিগত ?

মেভালোনেট কাইনেজ ডেফিসিয়েন্সি একটি জিনগত অটোসোমাল রেসেসিভ রোগ। এর মানে হলো এই রোগ

হওয়ার জন্য বাবা মা উভয়ের থেকে মিউটেটেড জিন আসে। সেজন্য বাবা মা উভয়েই রোগের বাহক রোগী নয়। এই ধরনের জুটির ক্ষেত্রে পরবর্তী বাচ্চার ক্ষেত্রে মেভালোনেট কাইনেজ ডেফিসিয়েন্সি হবার সম্ভাবনা ১ঃ৪।

আমার বাচ্চার কেন এই রোগ হলো ? এটা কি প্রতিরোধ করা যায় ?
শিশুটির রোগ আছে কারন মেভালোনেট কাইনেজ তৈরীর দুই কপি জিনেই মিউটেশন হয়েছে। এটা প্রতিরোধ করা যায়। জন্মের পূর্বেই এই রোগ নির্ণয় করা যায়।

এটা কি ছোঁয়াচে ?
না, তা নয়।

প্রধান উপসর্গ গুলো কি?
প্রধান উপসর্গ হলো জ্বর । প্রায়ই তীব্র শীত বোধ হয়। জ্বর ৩-৬ দিন থাকে এর মধ্যে অনিয়মিত বিরতিতে হয় (সপ্তাহ থেকে মাস) জ্বরের সাথে নানা রকম উপসর্গ হয়। এর মধ্যে ব্যাথাসহ লসিকা গ্রন্থি ফোলা (বিশেষ ভাবে গলার) চামড়ায় দানা, মাথা ব্যথা, গলা ব্যথা, মুখে ঘা, পেটে ব্যথা, বমি, পাতলা পায়খানা, গিরা ব্যাথা ও ফোলা, তীব্র ভাবে আক্রান্ত বাচ্চাদের জীবন সংহারক জ্বর বৃদ্ধি বাধাগ্রস্থ, দৃষ্টিশক্তি ক্ষীণ ও কিডনীর ক্ষতি হয়।

রোগটি সব শিশুরই একই রকম ?
†ivMwU mevi †ÿ‡Î GKB iKg bq| GgbwU GKB wkïi †ÿ‡Î †iv‡Mi aib, mgq I ZxeªZv wewfbœ mg‡q wewfbœ n‡Z cv‡i|

রোগটি বড়দের ও ছোটদের মধ্যে পার্থক্য আছে ?
রোগী যত বড় হতে থাকে জ্বর ততই কম ও মাত্রা কমতে থাকে। কিন্তু রোগটি থাকেই। কিছু বয়স্ক রোগীদের অস্বাভাবিক আমিষ জমে যাওয়ার কারনে অ্যামাইলয়েডোসিস নামের রোগ হয়।

রোগ নির্ণয় ও চিকিৎসা

রোগটি কিভাবে নির্ণয় করা যায় ?
কিছু রাসায়নিক পরীক্ষা ও জিন বিশ্লেষন করে রোগটি নির্ণয় করা যায়।
প্রস্রাবে অস্বাভাবিক উচ্চমাত্রার মেভালোনিক এসিড পাওয়া যায়। বিশেষ পরীক্ষার মাধ্যমে মেভালোনেট কাইনেজ এনজাইম এর কার্যক্রম রক্তে ও ত্বকে মাপা হয়। ডিএনএতে জিন বিশ্লেষন করে এম কে ডি জিন পাওয়া যায়।
সেরাম আই জি ডি দিয়ে এখন আর রোগটি নির্ণয় করা হয় না।

পরীক্ষাটির গুরুত্ব কি?
যেমনটি উপরে বলা হয়েছে ল্যাবরেটরি টেষ্টে রোগ নির্ণয়ের জন্য গুরুত্বপূর্ণ।
রোগের উপসর্গকালীন প্রদাহের মাত্রা বোঝার জন্য ইএসআর, সিআরপি, সেরোম অ্যামাইলয়েড এ প্রোটিন, হোল ব্লাড কাউন্ট এবং ফিব্রিনোজেন পরীক্ষা গুরুত্বপূর্ণ রোগী ভাল হয়ে যাবার পরেও এই পরীক্ষা করে দেখা হয় স্বাভাবিক হয়েছে কিনা।
প্রোটিন ও লোহিত রক্ত কনিকা দেখার জন্য প্রস্রাব পরীক্ষা করা হয়। রোগের উপসর্গ থাকাকালীন ক্ষনস্থায়ী পরিবর্তন হতে পারে। অ্যামাইলয়ডোসিস হলে সবসময়ই প্রস্রাবে প্রোটিন পাওয়া যায়।

এটা কি চিকিৎসা যোগ্য বা নিরাময় যোগ্য ?
রোগটি সম্পূর্ণ নিরাময়যোগ্য নয় এমনকি রোগটি নিয়ন্ত্রনের জন্য কার্যকরী কোন চিকিৎসা নেই।

চিকিৎসা কি?
এই রোগের চিকিৎসা হলো নন ষ্টেরয়েডাল অ্যানন্টিইনফ্লামেটরী ড্রাগ যেমন ইনডোমিথাসিন, কর্টিকোস্টেরয়েড যেমন প্রেডনিসোলোন এবং বায়োলজিক এজেন্ট যেমন এটানারসেপ্ট অথবা এনকিনরা। এর মধ্যে কোনটিই একক ভাবে কার্যকর নয় বরং সবগুলো একত্রে কিছু রোগী উপকৃত হয়। এদের কার্যকারিতা পার্শ্বপ্রতিক্রিয়া মুক্ত কিনা প্রমানিত নয়।

ঔষধের পার্শ্বপ্রতিক্রিয়া কি?
কোন ঔষধ ব্যাবহৃত হল তার উপর পার্শ্বপ্রতিক্রিয়া নির্ভর করে। এন এস এ আই ডি মাথা ব্যাথা, পেটে আলসার এবং কিডনী ক্ষতিগ্রস্থ করে। কর্টিকোষ্টেরয়েড এবং বায়োলজিক এজেন্ট জীবানু সংক্রমনের সম্ভাবনা বাড়িয়ে দেয়। এছাড়াও কর্টিকোষ্টেরয়েডের অনেক পার্শ্বপ্রতিক্রিয়া আছে।

কতদিন চিকিৎসা করতে হবে ?
সারাজীবন চিকিৎসাদেবার কোন তথ্য নেই। রোগী যত বড় হয়। রোগের প্রকোপ ততোই কমতে থাকে তাই রোগী ভাল থাকলে ঔষধ কমিয়ে দেয়ার চেষ্টা করাই শ্রেয়।

অপ্রচলিত বা পরিপূরক চিকিৎসা কি?
পরিপূরক চিকিৎসা ব্যাবস্থার কোন তথ্য প্রকাশিত হয়নি।

মাঝে মাঝে কি ধরনের পরীক্ষা করতে হবে ?
যেসব বাচ্চা চিকিৎসা পাচ্ছে তাদের বছরে অন্তত দুইবার প্রস্রাব বা রক্ত পরীক্ষা করতে হবে।

রোগটি কোন বয়স পর্যন্ত থাকে ?
এটা সারাজীবনের রোগ যদিও সময়ের সাথে সাথে রোগের তীব্রতা কমে যায়।

রোগটি ভাল হবার সম্ভাবনা কতটুকু ?
মেভালোনেট কাইনেজ ডেফিসিয়েন্সি একটি সারাজীবনের রোগ যদিও পরবর্তীতে এর তীব্রতা কমে যায়। খুব বিরল হলেও রোগীর অ্যামাইলয়ডোসিস হয়ে কিডনী ক্ষতিগ্রস্ত হতে পারে। তীব্রভাবে আক্রান্ত ক্ষেত্রে মানবিক প্রতিবন্ধিতা এবং রাতকানা হতে পারে।

এটা কি সম্পূর্ণ ভালো হয় ?
না, এটা একটি জন্মগত রোগ।

দৈনন্দিন জীবন

রোগের কারনে রোগী বা তার পরিবারের দৈনন্দিন জীবন কিভাবে ক্ষতিগ্রস্ত হয়?
বারবার আক্রান্ত হয়ে স্বাভাবিক জীবন নষ্ট হয় এর রোগী বা তার বাবা মায়ের কর্মজীবনের সমস্যা হয়। সঠিক রোগ নির্ণয়ে দেরী হলে বাবা মায়ের উদ্বেগ হয় এবং কখনো কখনো অপ্রয়োজনীয় পরীক্ষা করা হয়।

স্কুলে যেতে পারবে কি?
বারবার আক্রান্ত হলে স্কুলে উপস্থিতি কমে যায়। শিক্ষকদের রোগটি সম্মন্ধে অবহিত করতে হবে এবং স্কুলে উপসর্গ হলে কি করতে হবে তা বলতে হবে।

খেলাধুলা করতে পারবে ?
খেলাধুলায় কোন অসুবিধা নেই। কিন্তু খেলায় বা অনুশীলনে বারবার অনুপস্থিতির জন্য প্রতিযোগিতামূলক খেলায় অংশগ্রহন অনিশ্চিত হতে পারে।

সব কিছু খেতে পারবে ?
বিশেষ কোন খাবার নেই।

ঋতু কি রোগকে প্রভাবিত করতে পারে ?
না, পারে না।

বাচ্চাকে টিকা দেয়া যাবে ?
হ্যাঁ, শিশুকে টিকা দেয়া যাবে এবং দিতে হবে যদিও এর জন্য জ্বর হতে পারে।
যাহোক শিশু যদি চিকিৎসাধীন থাকে তবে চিকিৎসককে লাইভ এটেনুয়েটেড ভ্যাক্সিন দেয়ার আগে জানাতে হবে।

দাম্পত্য জীবন, সন্তান জন্মদান বা জন্ম নিয়ন্ত্রন ?
মেভোলোনেট কাইনেজ ডেফিগিয়েন্সি রোগের রোগী স্বাভাবিক দাম্পত্য জীবন যাপন ও সন্তান নিতে পারবে।
গর্ভকালীন সময়ে রোগের প্রকোপ কমে যায়। একই বর্ধিত পরিবারের মধ্যে বিয়ে না হলে একই রোগের বাহকের সঙ্গে বিয়ের সম্ভাবনা ক্ষীন। সঙ্গী যদি মেভোলোনেট কাইনেজ ডেফিসিয়েন্সি রোগের বাহক না হন তবে তাদের সন্তানদের এই রোগ হবে না।