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

क्रायोरापीरीन-एसोसिएटेड आवधिक सिंड्रोम (CAPS)

के संस्करण 2016

1. कैप्स क्या है ?

1.1 यह क्या है ?

क्रायोरापीरीन-एसोसिएटेड आवधिक सिंड्रोम (सीएपीएस) में दुर्लभ आटोइन्फ्लमेट्री रोगों का एक समूह है, जिसमें परिवारिक शीत आटोइन्फ्लमेट्री सिंड्रोम (एफसीएएस), मकल-वेल्स सिंड्रोम (एमडब्लूएस) और क्रोनिक इन्फैंटिल न्यूरोलोगिक क्युटेनिअस आर्टिकुलर सिंड्रोम (सीआईएनसीए) निओनाटल ओनसेट मल्टी सिस्टेमेटिक इन्फ्लामेंट्री रोग (NOMID) शामिल होते है। इन सिंड्रोम को शुरू में कुछ लाक्षणिक समानताओ के बावजूद भी अलग लाक्षणिक वास्तविकता के रूप में उल्लेखित है। मरीज अक्सर अतव्यापी लक्षण जैसे बुखार, त्वचा का विस्फोट छिद्रों की तरह दिखाई देना है (स्यूडो अर्टिकेरिअल) और जोड़ो की की बदलती तीव्रता जैसे अतव्यापी लक्षण दिखाई देते हैं।
ये तीन बीमारियां गंभीरता की निरंतरता पर मौजूद हैं: FCAS सबसे मामूली स्थिति है, CINCA (NOMID) सबसे गंभीर है और MWS के साथ रोगियों में मध्यवर्ती फेनोटाइप है।
आणविक स्तर पर सभी तीन विकारों में एक ही जीन के उत्परिवर्तन का प्रदर्शन किया गया है।

1.2 यह कितना आम है?

CAPS बहुत दुर्लभ स्थिति हैं जो प्रति कुछ लाखों में केवल कुछ व्यक्तियों को प्रभावित करते हैं लेकिन शायद वे मान्यता प्राप्त हैं। CAPS दुनिया भर में पाया जा सकता है।

1.3 रोग के कारण क्या है?

CAPS आनुवंशिक रोग हैं। तीनो लाक्षणिक संस्थाओं (FCAS, MWS, CINCA/NOMID) के लिए जिम्मेदार जीन को CIAS1 (or NLRP3) कहा जाता है और क्रायोपाइरीन नामक प्रोटीन के लिए एनकोड होता है। शरीर की इंफ्लेमेटरी प्रतिक्रिया में यह प्रोटीन महत्वपूर्ण भूमिका निभाता है। यदि जीन बाधित होता है, तो यह प्रोटीन के कार्य को बढ़ा देती है (कार्य का लाभ कहा जाता है) और इंफ्लेमेटरी प्रतिक्रियाओं को बढ़ाता है । ये बढे हुये इंफ्लेमेटरी

प्रतिक्रिया CAPS में रोग विषयक लक्षणों के लिए जिम्मेदार है।
CINCA / NOMID के 30% रोगियों में, CIAS1 का कोई परिवर्तन नहीं पाया गया है।
जीनोटाइप / फेनोटाइप में पारस्परिक संबंध की कुछ डिग्री है; CAPS के हल्के रूपों वाले रोगियों में पाए गए उत्परिवर्तनो को गंभीर रूप से प्रभावित मरीजों और इसके विपरीत में नहीं पाया गया है। अतिरिक्त आनुवंशिक या पर्यावरणीय कारक भी गंभीरता और रोग के लक्षणों को नियंत्रित कर सकते हैं।

1.4 क्या यह अनुवांशिक है ?

कैप्स एक आटोसॉमल प्रमुख बीमारी के रूप में विरासत में मिला है। इसका मतलब यह है कि बीमारी एक ऐसे माता-पिता द्वारा प्रेषित होती है जिनके पास बीमारी हैं और CIAS1 जीन की एक असामान्य प्रति के वाहक है । जैसे कि सभी के पास हमारे सभी जीनों की 2 प्रतियां हैं, एक प्रभावित माता-पिता जीन CIAS1 की उत्परिवर्तित प्रतिलिपि को प्रेषित करने का खतरा है और इसलिए प्रत्येक बच्चे को बीमारी दे 50% है। डी नोवो (नया) उत्परिवर्तन भी हो सकता है; ऐसे मामलों में, न तो माता पिता को बीमारी है और न ही CIAS1 जीन में उत्परिवर्तन होता है, लेकिन CIAS1 जीन का विघटन गर्भाधान पर प्रतीत होता है। इस मामले में एक अन्य बच्चे को CAPS होने की संभावना अनियमित है।

1.5 क्या यह संक्रामक है?

CAPS संक्रामक नहीं हैं।

1.6 प्रमुख लक्षण क्या है ?

दाने - सभी तीन रोगों में आम तौर पर पहला प्रमुख उल्लेखनीय लक्षण है । सिंड्रोम होने के बावजूद यह एक ही लक्षण प्रदर्शित करता है। यह एक फैलने वाले मैकुलो-पेपुलर दाने (अर्टिकेरिया की तरह),जिसमें आमतौर पर खुजली नहीं होती है। त्वचा के दाने की तीव्रता रोगी से रोगी और रोग की गतिविधि के साथ भिन्न हो सकती है।
FCAS, पहले समय में पारिवारिक शीत अर्टिकेरिया के रूप में जाना जाता था, ठंडे तापमान के संपर्क में आने से कम समय के लिए बार-बार बुखार, दाने और जोड़ों में दर्द इसकी विशेषता है। सामान्यत: सूचित अन्य लक्षणों में नेत्रश्लेष्मलाशोथ (कन्जक्टिवाइटिस) और मांसपेशियों में दर्द शामिल है । लक्षणों की शुरुआत आमतौर पर ठंडे तापमान के सम्पर्क में आने से या तापमान में महत्वपूर्ण बदलाव आने के 1-2 घंटो के बाद होता हैं और हमलों की लंबाई आमतौर पर कम (24 घंटों से कम) होती है। ये हमले आत्म-सीमित होते हैं (जिसका अर्थ है कि वे बिना उपचार के ठीक हो जाते है) । मरीजों को अक्सर सुबह गर्मियों के बाद अच्छी तरह महसूस करने के एक पैटर्न की सुचना देते हैं लेकिन सर्दी शुरू होने के बाद दिन में बाद में बदतर हो जाती है। रोग की जन्म के शुरुआती दिनों में या जन्म के पहले 6 महीनों के भीतर आम है। सूजन के एपिसोड के दौरान रक्त में सूजन दिखाई देती है। FCAS के साथ रोगियों के जीवन की गुणवत्ता में विविधता लक्षणों की आवृत्ति और तीव्रता के कारण बेहद

प्रभावित हो सकती है। हालांकि, देर से जटिलताओं जैसे बहरापन और अमाईलॉयडोसिस आमतौर पर नहीं होते हैं।

MWS की विशिषता बार-बार बुखार का आना, जोड़ और आँख में सुजन के साथ दाने, हालांकि बुखार हमेशा मौजूद नहीं होता है। अत्यंत थकावट बहुत अक्सर होता है।
आमतौर पर उत्पन्न करने वाले कारकों की पहचान नहीं की गयी है और कभी- कभी ठण्ड के कारण उत्पन्न हो जाती है। रोग के दौरान अधिक स्थायी लक्षणों में बार बार होने वाले सूजन और अधिक स्थायी लक्षण रोगियों के बीच भिन्न होते हैं । FCAS के रूप में, MWS वाले रोगियों में अक्सर शाम को बिगड़ती लक्षणों का एक पैटर्न बताया गया है। पहले लक्षण जीवन के शुरुवात में आ जाते हैं लेकिन उन लक्षणों की प्रस्तुति बाल अवस्था में देर से पाया गया है ।
बहरापन सामान्य (लगभग 70% मामलों में होने वाली) आम तौर पर बचपन में या शुरुआती वयस्कता से शुरू होती है; MWS रोग की सबसे गंभीर समस्या अमाईलॉयडोसिस है और लगभग 25% मामलों में वयस्कों में पाया जाता है। यह जटिल समस्या अमाईलॉयड नाम से एक विशिष प्रोटीन जो की सूजन से संबंधित है, शरीर की कुछ अंगों (जैसे कि किडिनी, आंत, त्वचा या ह्रदय में) जमा होने से होता है। इन जमाव के कारण उन अंगों कि कार्यक्षमता धीरे- धीरे कम होने लगती है विशिष रूप से किडिनी जिसिमे प्रोटीन्यूरिया (पेशाब में प्रोटीन की हानि) के रूप में प्रकट होते हैं, और इसके बाद किडिनी की कार्यक्षमता कम होने लगती है।
अमाईलॉयडोसिस विशिष रूप से सिर्फ CAPS में नहीं पाया जाता और यह अन्य पुरानी सूजन संबंधी रोगों को जटिल कर सकती है।
रक्त में सूजन, सूजन के एपिसोड या अधिक गंभीर मामलों में अधिक स्थायी रूप से पाया जाता है। इन रोगियों के जीवन की गुणवत्ता बहुत प्रभावित होता है।

CINCA (NOMID) रोगों के इस स्पेक्ट्रम में सबसे गंभीर लक्षणों से जुड़ा हुआ है। दाने आमतौर पर पहला संकेत होता है और जन्म के समय या शिशु- अवस्था में पाए जाते हैं । गर्भावधि उम्र के एक तिहाई रोगी समय से पहले या छोटे हो सकते हैं। बुखार कभी-कभी, बहुत कम या कुछ मामलों में नहीं होता। मरीजों को अक्सर थकान की शिकायत होती है।
हड्डी और जोड़ में सूजन की तीव्रता भिन्न होती है; लगभग दो-तिहाई रोगियों में, जोड़ के लक्षणों, जोड़ों के दर्द एवं क्षणिक सूजन तक सीमित है। हालांकि एक तिहाई मामलों में गंभीर और विकिलांग करने वाले जोड़ों के लक्षण शामिल हैं जो की उपास्थि अतिवृद्धि की वजह से उत्पन्न होता है।जोड़ों में होने वाली यह अतिवृद्धि ओर्थोपैथिस, जोड़ों में विकृति, दर्द एवं गति की सीमा को सीमित कर देते हैं। घुटने, टखनों, कलाई और कोहनी के जोड़ एक समान एवं सबसे अधिक प्रभावित होते हैं। रेडियोलॉजिकल अभिव्यक्तियाँ विशिष्ट हैं। अतिवृद्धि ओर्थोपैथिस जब मिलता है तो आम तौर पर 3 वर्ष की आयु से पहले होती है।
केन्द्रीय तंत्रिका तंत्र (CNS) की असामान्यताएं लगभग सभी रोगियों में मौजूद हैं और पुरानी असेप्टिक मैनिंजाइटिस (मस्तिष्क और रीढ़ की हड्डी के आस-पास के झिल्ली की गैर संक्रामक सूजन) के कारण होती है। यह पुराना सूजन पुराने समय से इंट्राक्रेनियल दबाव बढ़ने के लिए जिम्मेदार है। इस स्थिति से संबंधित लक्षण तीव्रता में भिन्न हो सकते हैं और पुरानी सिरदर्द, कभी-कभी उल्टी, छोटे बच्चों में चिड़चिड़ापन और फॉण्डोस्कोपी (एक

विशेष नेत्र विज्ञान जाँच) में पैपलिलोइडमा शामिल हैं। मिर्गी (झटके) और संज्ञानात्मक बधिरता कभी-कभी गंभीर रूप से प्रभावित रोगियों में होती है।
आंखें भी बीमारी से प्रभावित हो सकती हैं; सूजन आंख के अग्र या पिछले हिस्से पर भी हो सकती है, चाहे पैपलिलोइडमा के रूप में ही क्यों न हो। आँख की अभिव्यक्तियां, वयस्कता में आँख की विकलांगता (दृष्टि के नुकसान) में प्रगति कर सकती हैं। भ्रामक बहरापन अक्सर होता है और देर से बचपन या उसके बाद के जीवन में विकसित होता है। एमाइलोइडोसिस 25% रोगियों में बढ़ती उम्र के साथ विकसित होता है। पुराने सूजन के परिणामस्वरुप शारीरिक विकास में अवरोध और युवावस्था के लक्षणों के विकास में विलंब देखा जा सकता है।
ज्यादातर मामलों में रक्त की सूजन लगातार होती है। CAPS के साथ रोगियों की सावधानीपूर्वक जांच करने से आमतौर पर नैदानिक लक्षणों के अतिव्यापकता का पता चलता है। MWS के साथ मरीजों FCAS के साथ संगत लक्षणों की सुचना कर सकते हैं, जैसे कि ठंड संवेदनशीलता (जैसे सर्दियों में अधिक बार होने वाले हमलों), या CINCA (NOMID) वाले मरीजों में हल्की CNS भागीदारी जैसे कि लगातार सिरदर्द या एसिम्प्टमेटिक पैपलिलोइडमा के लक्षण देखने को मिलते है । इसी तरह, न्यूरोलॉजिकल भागीदारी से संबंधित लक्षण बढ़ती उम्र वाले रोगियों में स्पष्ट हो सकते हैं। CAPS से प्रभावित एक ही परिवार के सदस्य गंभीरता की हल्की परिवर्तनशीलता दिखा सकते हैं; हालांकि, CINCA (NOMID) की गंभीर अभिव्यक्तियां जैसे अतिवृद्धि, ओर्थ्रापैथी या गंभीर न्यूरोलॉजिकल भागीदारी, कभी भी CAPS (FCAS या हल्के MWS) के हल्के रूपों से प्रभावित परिवारों के सदस्यों में नहीं दिखी है।

1.7 क्या यह बीमारी सभी बच्चों में एक ही जैसा होता है?

CAPS के बीच गंभीरता की विशाल परिवर्तनशीलता पाई गई है। FCAS के साथ मरीज़ों में मामूली बीमारी के साथ दीर्घकालिक पूर्वानुमान अच्छा है। संभव बहरापन और एमिलोइडोसिस के कारण MWS के रोगी गंभीर रूप से प्रभावित होते है। CINCA / NOMID रोगियों में सबसे गंभीर बीमारी है इस समूह में, तंत्रिका विज्ञान और जोड़ो की भागीदारी की गंभीरता के आधार पर परिवर्तनशीलता भी मौजूद है।