



এটা কিভাবে ঘটেছিল?

সব ব্যক্তির দেহে প্রতিটি জিনের দুইটি কপি থাকে, যেগুলো তিনি বাবা ও মা প্রত্যেকের কাছ থেকে উত্তরাধিকারসূত্রে একটি করে পেয়েছেন। এসকেএস সাধারণত একটি অটোজোমাল প্রভাবশালী অবস্থা, যার অর্থ হলো প্রতিটি কোষে পরিবর্তিত এমটিওআর জিনের একটি কপিই ব্যাধি সৃষ্টি করার জন্য যথেষ্ট।

এমটিওআর জিনের পরিবর্তনগুলো সাধারণত দৈব ঘটনা (স্পোরডিক বা ডি নোভো) যা গর্ভধারণের আগে ডিম বা শুক্রাণুতে ঘটে এবং বাবা বা মা কারো কাছ থেকেই উত্তরাধিকার সূত্রে প্রাপ্ত নয়। এই ধরনের পরিবর্তন আক্রান্ত ব্যক্তির সব কোষে পাওয়া যায় এবং এটিকে জার্মলাইন ভ্যারিয়েন্ট বলা হয়।

এছাড়াও কিছু এসকেএস রোগীর ক্ষেত্রে কিছু কোষে এমটিওআর জিনে পরিবর্তন ঘটে থাকে, কিন্তু সব কোষে এমনটি ঘটে না এবং এটিকে সোমাটিক মোসাইকইজম বলা হয়। এই ধরনের পরিবর্তনও ডি নোভো (উত্তরাধিকার সূত্রে প্রাপ্ত নয়) এবং গর্ভাবস্থায় শিশুর বিকাশের কোনো এক সময়ে ঘটে থাকে। এসব এসকেএস রোগীর এমটিওআর জিনের মিউটেশন কেবল আক্রান্ত টিস্যুগুলোর নমুনার মধ্যে শনাক্ত করা যায় এবং রক্ত বা লালার নমুনায় শনাক্ত নাও করা যেতে পারে।

বিরল ক্ষেত্রে, এসকেএস আক্রান্ত ব্যক্তির রোগাক্রান্ত না হওয়া বাবা বা মায়ের কাছ থেকে উত্তরাধিকার সূত্রে এটি পেয়ে থাকেন, যাদের শুধু শুক্রাণু বা ডিম্বাণুর কোষগুলোতে (জার্মলাইন টিস্যু) এমটিওআর জিনের মিউটেশন রয়েছে। একে জার্মলাইন মোসাইকইজম বলা হয় এবং বিরল হলেও এটি অন্যান্য রোগের তুলনায় এসকেএসে বেশি ঘন ঘন দেখা গেছে।

ভবিষ্যতে গর্ভাবস্থায় এটি হওয়ার ঝুঁকি কেমন?

পরিবারে একাধিক ব্যক্তির মধ্যে জিনগত পরিবর্তন ঘটানোর ঝুঁকিকে পুনরাবৃত্ত ঝুঁকি বলা হয়।

এসকেএস আক্রান্ত ব্যক্তিদের আক্রান্ত শিশু জন্ম দেওয়ার সম্ভাবনা 50% পর্যন্ত হয়ে থাকে। তবে, সঠিক ঝুঁকি হিসাব করা কঠিন কারণ এটি এসকেএস আক্রান্ত ব্যক্তির শরীরের প্রতিটি কোষে নাকি শুধু কিছু কোষে পরিবর্তন ঘটেছে তার উপর নির্ভর করে।

কোনো ব্যক্তির এসকেএস রোগ কিভাবে নির্ণয় করা হয়?

যদি কোনো শিশুর মধ্যে এসকেএস-এর সাধারণ বৈশিষ্ট্যগুলো দেখা যায়, তাহলে জিনগত পরীক্ষা করানোর পরামর্শ দেওয়া উচিত। এসকেএস রোগ নির্ণয়ের বিষয়টি আণবিকভাবে নিশ্চিত করা হয় (জেনেটিক পরীক্ষা যা এমটিওআর জিনের মধ্যে ঘটা পরিবর্তনের সন্ধান করে)। এই জিনগত পরীক্ষা সাধারণত রক্ত বা লালার নমুনা দিয়ে করা হয়।

যদি মোসাইকইজম হয়েছে (সব কোষের জিনগত পরিবর্তন ঘটেনি) বলে সন্দেহ করা হয় তাহলে জিনগত পরীক্ষাটি ভিন্ন নমুনা নিয়ে করা হতে পারে।

আপনার সন্তানের জন্য কোন ধরনের পরীক্ষা সবচেয়ে ভালো হবে তা নির্ধারণের জন্য আপনাকে একটি জেনেটিক্স টিমের সঙ্গে কথা বলার পরামর্শ দেওয়া হচ্ছে।





ক্লিনিকাল বৈশিষ্ট্য বা প্রকাশ

এসকেএস-এর সাধারণ বৈশিষ্ট্যগুলো বিভিন্ন রকম হয়ে থাকে। একটি সম্পূর্ণ তালিকার জন্য এখানে দেখুন।



আচরণগত

- অটিজম/অটিস্টিক বৈশিষ্ট্য/সংবেদন প্রক্রিয়াকরণজনিত ব্যাধি
- এডিএইচডি (মনোযোগের ঘাটতি/অতিসক্রিয়তার ব্যাধি)
- অ-মৌখিক/কথা বলার ক্ষেত্রে সমস্যা হওয়া - কথা বলতে বিলম্ব হওয়া বা কথা না বলা, স্পষ্টভাবে কথা বলতে না পারা
- নিজের ক্ষতি করার আচরণসমূহ

স্নায়বিক

- সার্বিক বিকাশগত বিলম্ব/বুদ্ধিবৃত্তিক বৈকল্য
- ম্যাক্রোসেফালি/মেগালেনসেফালি/ভেন্ট্রিকুলোমেগালি/পলিমাইক্রোজাইরিয়া/অন্যান্য এমআরআই মস্তিষ্কের অস্বাভাবিকতা/প্রথম 6 মাসে দ্রুত মাথা বড় হয়ে যাওয়া
- নিম্ন টোন (হাইপোটোনিয়া)
- থিঁচুনি (রাতের বেলায় ফোকাল এপিল্যাক্সি সহ)
- ঘুমের সমস্যা (অনিদ্রা, রাতে জেগে ওঠা, ঘুমের মধ্যে শ্বাস-প্রশ্বাসে সমস্যা হওয়া)
- শ্রবণ বৈকল্য
- কার্টিকাল ভিজুয়াল বৈকল্য



শারীরিক

- কোঁকড়া/ডেউতোলা চুল
- চেহারার অস্বাভাবিক বৈশিষ্ট্যসমূহ
 - অস্বাভাবিক উঁচু কপাল, মুখ খোলা অবস্থায় থাকা, একটি দৃষ্টিগ্রাহ্য এবং দীর্ঘ ফিল্ট্রাম, সমতল নাকের ব্রিজ সহ ছোট নাক, ম্যাক্রোস্টোমিয়া, হাইপারটেলোরিজম
- জন্মের সময় ম্যাক্রোসোমিয়া (গর্ভকালীন বয়সের তুলনায় বড়)
- স্বকে পিগমেন্টেশন/ব্লাস্কো লাইন/হাইপোমেলানোসিস/আইটিও-র হাইপোমেলানোসিস/ক্যাফে ও লে স্পট
- ঘাম কমে যাওয়া / তাপের প্রতি অসহিষ্ণুতা
- প্রথম 18 মাস থেকে 2 বছরের মধ্যে অতি দ্রুত বেড়ে উঠা
- বিলম্বিত হাড়ের বয়স (2 বছর বয়সের স্ক্যানের নবজাতকের বয়স দেখানো)/অথবা কিছুটা বেশি হাড়ের বয়স
- মোটর দক্ষতার ঘাটতি



হজম/পরিপাকতন্ত্রের সাথে সম্পর্কিত

- হজমের সমস্যা (পেটে ব্যথা, কোষ্ঠকাঠিন্য)
- হাইপারফ্যািজিয়া - খাবারের জন্য ক্ষুধা অস্বাভাবিকভাবে বেড়ে যাওয়া

এসকেএস-এর কি কোনো প্রতিকার বা চিকিৎসা আছে?

বর্তমানে, স্মিথ-কিংসমোর সিনড্রোমের কোনো প্রতিকার নেই এবং যুক্তরাষ্ট্রের খাদ্য ও ওষুধ প্রশাসন (এফডিএ) কর্তৃক অনুমোদিত কোনো চিকিৎসা নেই। চিকিৎসা একটি শিশুর সুনির্দিষ্ট লক্ষণগুলোর উপর নির্ভর করে।

পরীক্ষামূলক থেরাপিসমূহ

এসকেএস আক্রান্ত কিছু রোগীকে ইনট্রাস্ট্রেক্টাল থিঁচুনির (এমন থিঁচুনি যা অন্যান্য ওষুধ দিয়ে পুরোপুরি নিয়ন্ত্রণ করা যায় না) চিকিৎসার জন্য সিরোলিমাস (রাপামাইসিন) বা এভারোলিমাস প্রেসক্রাইব করা হয়েছে। এটি কতটা ভালভাবে কাজ করে (কার্যকারিতা) সে সম্পর্কে বর্তমানে কোনো প্রকাশিত তথ্য নেই এবং এসকেএস-এর চিকিৎসার জন্য এই ওষুধগুলো বর্তমানে এফডিএ কর্তৃক অনুমোদিত নয়। এসকেএস আক্রান্ত ব্যক্তিদের নিউরোকগনিটিভ বিকাশের ক্ষেত্রে রাপামাইসিনের দীর্ঘমেয়াদী প্রভাব নির্ণয়ের অধ্যয়নগুলো অসীমায়িত রয়েছে এবং রাপামাইসিনের সম্ভাব্য কার্যকারিতা স্পষ্ট করার জন্য ক্লিনিক্যাল ট্রায়ালের প্রয়োজন রয়েছে।



মেডিকেল উদ্বেগসমূহ

বৃদ্ধি

এসকেএস আক্রান্ত বাচ্চারা জন্মের সময় প্রায় ক্ষেত্রেই আকারে বড় হয়ে থাকে (ম্যাক্রোসোমিয়া)। কিছু ব্যক্তি গর্ভে থাকাকালীন ম্যাক্রোসোমিয়া (মাথা বড় হয়ে যাওয়া), মেগালেনসেফালি (মস্তিষ্ক বড় হয়ে যাওয়া) এবং/অথবা ভেন্ট্রিকুলোমেগালিতে আক্রান্ত হয়ে থাকেন।

পেশির টোন

এসকেএস আক্রান্ত ব্যক্তিদের প্রায় ক্ষেত্রেই হাইপোটোনিয়া (পেশির টোন কম হওয়া) থাকে যার ফলে বিকাশজনিত মাইলফলকগুলো যেমন সামনের দিকে গড়িয়ে যাওয়া, বসা, হামাগুড়ি দেওয়া, হাঁটা, ইত্যাদি বিলম্বিত হতে পারে।

খিঁচুনি

এসকেএস-এ আক্রান্ত প্রায় 40-30% ব্যক্তির খিঁচুনি হতে দেখা গেছে। অনেকের ক্ষেত্রে এই অবস্থা নিয়ন্ত্রণ অব্যাহত রাখার জন্য এন্টি-এপিলেপটিক ওষুধ (এইডি) গ্রহণের প্রয়োজন হয়।

ঘুম

অনেক পরিবার তাদের এসকেএস আক্রান্ত সন্তানের ঘুমের সমস্যার কথা জানিয়ে থাকেন। ঘুম সংক্রান্ত একটি অধ্যয়ন সমস্যাগুলো শনাক্ত করতে সহায়তা করতে পারে এবং একজন ঘুম বিশেষজ্ঞ বা শিশু বিশেষজ্ঞ চিকিৎসার ব্যবস্থাপনা সম্পর্কে সুপারিশ করতে পারেন।

শ্রবণ ও দৃষ্টিশক্তি

কিছু ক্ষেত্রে কর্টিকাল ভিজুয়াল বৈকল্য ঘটানোর রিপোর্ট পাওয়া গেছে, যেখানে মস্তিষ্ক চোখ দিয়ে যা দেখে তা প্রক্রিয়া করার পদ্ধতির কারণে দৃষ্টিশক্তি ক্ষতিগ্রস্ত হয়ে থাকে। এটি চোখের অস্বাভাবিকতার পরিবর্তে মস্তিষ্কের অস্বাভাবিকতার কারণে হতে পারে। অন্তর্কর্ণ বা অন্তর্কর্ণ থেকে মস্তিষ্ক পর্যন্ত স্নায়ু পথের ক্ষতির কারণে শ্রবণশক্তি হারানোর ঘটনা সম্পর্কেও জানা গেছে। এসকেএস-এ আক্রান্ত কিছু ব্যক্তি ককলিয়ার ইমপ্ল্যান্টের ফলে উপকৃত হয়েছেন।

পরিপাকতন্ত্র

এসকেএস-এ আক্রান্ত অনেক ব্যক্তির কোষ্ঠকাঠিন্য, মোটিলিটি সমস্যা এবং গ্যাস্ট্রোইসোফ্যাগাল রিফ্লাক্স সহ পরিপাকতন্ত্রের বিভিন্ন সমস্যা হয়ে থাকে। প্রায় 30% ব্যক্তির হাইপারফ্যাগিয়া (ক্ষুধা অস্বাভাবিকভাবে বেড়ে যাওয়া) দেখা গেছে।

বিকাশগত এবং আচরণগত উদ্বেগসমূহ

গ্রস মোটর:

এসকেএস-এ আক্রান্ত বেশিরভাগ ব্যক্তির ক্ষেত্রে পেশির টোন কম হওয়ার সাথে সম্পর্কিত গ্রস মোটর দক্ষতার বিলম্ব দেখা যায় এবং তারা প্রাথমিক পর্যায়ে ফিজিক্যাপ থেরাপি থেকে উপকৃত হয়ে থাকেন। যদিও এসকেএস-এ আক্রান্ত বেশিরভাগ ব্যক্তি স্বাধীনভাবে হাঁটতে পারে, তবে 8 বছরের কম বয়সী কিছু শিশু রয়েছে যারা এই মাইলফলক অর্জনের চেষ্টা করছে এবং তাদের চলাচলের ক্ষেত্রে সহায়তা প্রয়োজন হয়।

সূক্ষ্ম মোটর:

এসকেএস-এ আক্রান্ত ব্যক্তিদের প্রায় ক্ষেত্রেই সূক্ষ্ম মোটর দক্ষতা, যেমন দুই আঙ্গুল দিয়ে কোনো কিছু টিপে ধরা, নিজে নিজে খাওয়া, এবং লিখতে পারা বিলম্বিত হতে দেখা যায়। এসব মোটর বিলম্ব পেশির টোন কম হওয়ার সাথে সম্পর্কিত।

শেখা:

শেখার সমস্যা হালকা থেকে গুরুতর পর্যন্ত বিভিন্ন ধরনের হতে পারে। শিশুরা আর্লি চাইল্ডহুড এবং ইন্টারভেনশনাল সহায়তা থেকে উপকৃত হয়ে থাকে। কিছু ব্যক্তিকে মূলধারার স্কুলে শিক্ষা দেওয়া হয় এবং অন্যরা তাদের চাহিদা পূরণের জন্য বিশেষায়িত নির্দেশনা থেকে উপকৃত হয়। প্রয়োজনীয় সহায়তার পরিমাণ শিশুর শেখার মাত্রা এবং/অথবা বুদ্ধিবৃত্তিক বৈকল্যের উপর নির্ভর করে বিভিন্ন রকম হয়ে থাকে। সাধারণত প্রাপ্তবয়স্ক হওয়া পর্যন্ত অব্যাহত সহায়তা ও তদারকি প্রয়োজন হয়ে থাকে।

আচরণ:

এসকেএস-এ আক্রান্ত অনেক ব্যক্তির বুদ্ধিবৃত্তিক বৈকল্য এবং/অর্টিজম অথবা অর্টিজমের মতো বৈশিষ্ট্য থাকতে দেখা গেছে। উদ্বেগ, এডিএইচডি এবং ওসিডি দেখা দেওয়ার কিছু কেস নথিভুক্ত রয়েছে। যদিও অনেক ব্যক্তি বন্ধুত্বপূর্ণ এবং সুখী হন, নিজের ক্ষতি করার মতো আচরণও সাধারণভাবে দেখা যায়।

কথা বলা:

এসকেএস-এ আক্রান্ত প্রায় সমস্ত ব্যক্তির অভিব্যক্তিগত এবং গ্রহণীয় উভয় ভাষায় যোগাযোগের বিলম্ব ঘটতে দেখা যায়। কিছু ব্যক্তি প্রায় ক্ষেত্রেই দেরিতে কথা বলা শুরু করেন এবং তাদের শব্দভান্ডার সীমিত হতে পারে এবং অন্যদের কথা বলতে দেখা যায় না। কিছু ব্যক্তি সাইন ল্যাঙ্গুয়েজ, সহায়ক প্রযুক্তি সম্বলিত ডিভাইস ইত্যাদি সহ যোগাযোগের বিকল্প ধরন থেকে উপকৃত হতে পারেন।



ব্যবস্থাপনা

পেডিয়াট্রিক্স:

- বৃদ্ধি এবং বিকাশ পর্যবেক্ষণ করার জন্য বার্ষিক ভিজিট
- প্রায় ক্ষেত্রেই চিকিৎসার মাধ্যমে কোর্টকার্টিন্য নিয়ন্ত্রণের প্রয়োজন হয়
- রোগ প্রতিরোধী কোষের অস্বাভাবিক ফাংশনের কারণে হওয়া অসুস্থতা তদারক করা

বিকাশ সংক্রান্ত পেডিয়াট্রিক্স:

- চ্যালেঞ্জগুলো মূল্যায়ন করা এবং চিকিৎসা সুপারিশ করার জন্য বিকাশ সংক্রান্ত এবং আচরণগত মূল্যায়ন
- শারীরিক, পেশাগত, কথা বলা/খাওয়ানো, আচরণগত, দৃষ্টিশক্তি সংক্রান্ত থেরাপি সহ উপযুক্ত থেরাপির জন্য মূল্যায়ন
- স্বতন্ত্র শিক্ষা পরিকল্পনাগুলোর (আইইপি) জন্য দিকনির্দেশনা

জেনেটিক্স এবং জিনগত পরামর্শ:

- জিনগত পরীক্ষা এবং ফলাফলসমূহ পর্যালোচনা
- পুনরাবৃত্ত ঝুঁকি সম্পর্কে তথ্য সরবরাহ করা
- সমন্বিত পরিচর্যা প্রদান করা

স্নায়ুবিজ্ঞান:

- থিঁচুনি সন্দেহ হলে, একটি ইইজি (মস্তিষ্কের বৈদ্যুতিক ক্রিয়াকলাপের পরিমাপ) সুপারিশ করা হয়
- মস্তিষ্কের কোনো বিকৃতি শনাক্ত করতে এমআরআই করার কথা বিবেচনা করা উচিত

অপথ্যালমোলজি/নিউরো-অপথ্যালমোলজি:

- কার্টিকাল ভিজুয়াল বৈকল্য (সিভিআই)-এর জন্য স্ক্রিনিং

অডিওলজি:

- রুটিনভিত্তিক শ্রবণশক্তি পরীক্ষা (নবজাতকের ক্ষেত্রে এবং বার্ষিক ভিত্তিতে)

এন্ডোক্রাইনোলজি:

- হাইপোগ্লাইসেমিয়া দেখা দিলে অথবা অকাল (ইঁচড়ে পাকা) বয়ঃসন্ধি সম্পর্কে সন্দেহ হলে রেফারেলের কথা বিবেচনা করুন

অর্থোপেডিকস/শারীরিক পুনর্বাসন

- হাইপোটোনিয়া, মোটর ঘাটতি এবং/অথবা হাড়ের অস্বাভাবিকতার কারণে সহায়ক ডিভাইসের প্রয়োজনীয়তা মূল্যায়ন করুন

নিউরোসাইকোলজি:

- স্কুলে যাওয়ার বয়সের শিশুদের ক্ষেত্রে, এই মূল্যায়নটি সবচেয়ে উপযুক্ত শিক্ষাগত সহায়তা এবং স্কুল শিক্ষা শনাক্ত করতে সাহায্য করতে পারে

নিয়মিত ডেন্টাল এবং/অথবা অর্থোডোনটিক যন্ত্রের পাশাপাশি স্পিচ এন্ড ল্যাঙ্গুয়েজ থেরাপি, ফিজিক্যাল এবং অকুপেশনাল থেরাপি এবং আচরণ থেরাপি/মনস্তাত্ত্বিক কাউন্সেলিং এর জন্যও সুপারিশ করা হয়।

গবেষণা

রোগীদের তালিকাভুক্তির জন্য এবং ভবিষ্যতের এসকেএস গবেষণায় অবদান রাখার জন্য সিওআরডিএস এসকেএস গ্লোবাল পেশেন্ট রেজিস্ট্রি বিনামূল্যে অ্যাক্সেস করা যাবে।

আরো গবেষণার সুযোগ সম্পর্কে আমাদের ওয়েবসাইটে আপডেট প্রদান করা হয়।

<https://smithkingsmore.org/patient-registry/>



সহায়তার জন্য আমাদের সাথে সংযুক্ত থাকুন

স্মিথ-কিংসমোর সিনড্রোম ফাউন্ডেশন একটি 501 (c) (3) অলাভজনক সংস্থা যা আন্তর্জাতিক এসকেএস কমিউনিটির সহায়তায় নিবেদিত রয়েছে। আমাদের লক্ষ্য হলো মেডিকেল পেশাজীবীদের মধ্যে অত্যাধুনিক গবেষণা এবং সহযোগিতার সম্পর্ক স্থাপনে সহায়তা করার মাধ্যমে এসকেএস দ্বারা ক্ষতিগ্রস্ত ব্যক্তিদের জীবনমান উন্নত করা।

সোশ্যাল মিডিয়ায় আমাদের সাথে সংযুক্ত হোন:

