اسمتھ کنگزمور سنڈروم

خاندانوں اور طبی فراہم کنندگان کے لئے گائیڈ

اسمتھ کنگزمور سنڈروم کیا ہے؟

اسمتھ کنگزمور سنڈروم (SKS) ایک نادر نیورو ڈویلپمنٹل جینیاتی عارضہ ہے، جس کی شناخت 2013 میں ہوئی تھی اور جو MTOR جین میں تبدیلیوں (بیماری پیدا کرنے والے متغیرات) کی وجہ سے ہوتا ہے۔ SKS والے افراد کے لئے مخصوص جینیاتی تبدیلی مختلف ہو سکتی ہے، اور اس وجہ سے علامات بھی مختلف ہو سکتی ہیں۔ SKS کی سب سے عام خصوصیات یہ ہیں:

- فکری معذوری
- نشوونما کی معذوری
- دماغ کا بڑا سائز
- دورے
- نیند میں خلل

MTOR جین کیا ہے؟

ہمارے جسم کے لئے ہدایات DNA نامی ڈھانچوں میں ترتیب دی گئی ہیں۔ جینز DNA کا وہ حصہ ہیں جو کسی مخصوص فعل یا کام کے لئے ہدایات دیتے ہیں۔

MTOR جین جسم کو MTOR پاتھ وے کے لئے ہدایات فراہم کرتا ہے۔ ایک پاتھ وے ہمارے جسم کے خلیوں کو بات چیت کرنے کا ایک راستہ فراہم کرتا ہے (جیسے کہ کب بڑھنا ہے اور کتنی جلدی بڑھنا ہے)۔ *MTOR* جین کروموسوم 1، تَعیَن کے ساتھ مقام 1p36 پر واقع ہے۔

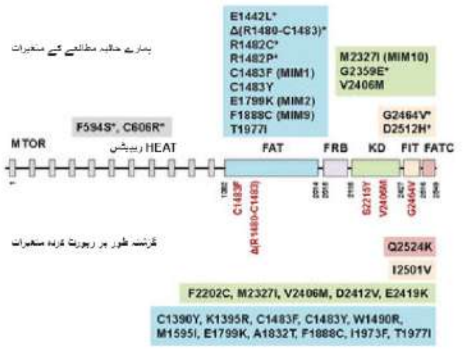
MTOR جین میں تبدیلیاں (جن کو متغیرات یا تغیرات بھی کہا جاتا ہے) ہائپر ایکٹیویشن (فعل کا فائدہ) کا باعث بن سکتی ہیں۔ پاتھ وے ہائپر ایکٹیویشن کے نتیجے میں، متاثرہ اعصابی خلیات (نیورونز) غیر معمولی طور پر بڑے اور بَدوضع ہو جاتے ہیں، جس سے دماغ میں نقص، ادراکی تاخیر اور مرگی پیدا ہوتی ہے۔

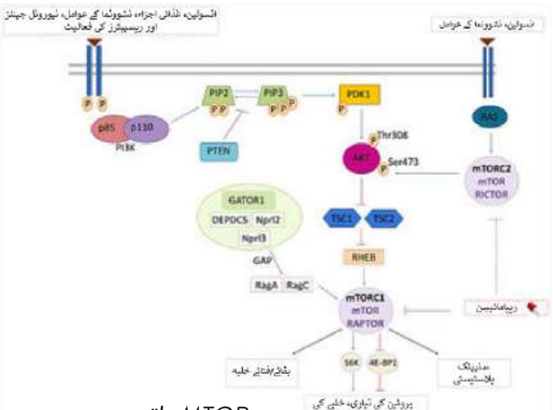
MTOR کے اندر جینیاتی تبدیلیاں سب سے پہلے 2013 میں نیورو ڈویلپمنٹل عارضہ کی وجہ کے طور پر نوٹ کی گئیں۔ مخصوص MTOR میں MTOR ،جین متغیرات سے وابستہ خصوصیات کی وضاحت جاری رکھنے کے لئے ابھی بھی مطالعات کی ضرورت ہے۔ فی الحال جینیاتی تبدیلیوں کو تین طبی اقسام میں الگ کیا جا سکتا ہے۔

- پہلے گروپ میں دماغ کی عمومی بیش بالیدگی (میگالینسیفلی)، فکری معذوری، آٹزم، اور ہائپوٹونیا (جسے عام طور پر SKS سمجھا جاتا ہے) والے مریض شامل ہیں۔
- دوسرے گروپ میں دماغ کی پھیلی ہوئی بیش بالیدگی، دماغ کی سطح کی غیر طبعی حالتوں (پولی مائیکروجائریا)، اور جلد کی رنگت کی غیر طبعی حالتوں والے مریض شامل ہیں۔
- تیسرے گروپ میں دماغ میں فوکل تبدیلیوں (فوکل کورٹیکل ڈسپلیسیا یا ہیمیمیگالینسیفلی) والے مریض شامل ہیں جو جلد ہونے والی مرگی کا آغاز ہوتی ہیں۔

MTOR متغیرات

سیاہ تحریر ان تمام مختلف تبدیلیوں کو نوٹ کرتی ہے جو 2022 تک دریافت کی گئی ہیں





MTOR پاتھ وے

یہ کیسے ہوا؟

تمام افراد کے پاس ہر جین کی دو کاپیاں ہوتی ہیں، والد والدہ دونوں سے ایک ایک وراثت میں ملتی ہے۔ SKS عام طور پر ایک آٹوسومل غالب حالت ہوتی ہے، جس کا مطلب ہے کہ ہر خلیے میں تبدیل شدہ *MTOR* جین کی ایک کاپی عارضے کا سبب بننے کے لئے کافی ہے۔

MTOR جین میں تبدیلیاں عام طور پر بے ترتیب واقعات (اِکا دُکا یا ڈی نووو) ہوتی ہیں جو حمل قرار پانے سے پہلے انڈے یا اسپرم میں رونما ہوتی ہیں اور والد یا والدہ سے وراثت میں نہیں ملتی ہیں۔ اس قسم کی تبدیلی متاثرہ فرد کے تمام خلیوں میں موجود ہوتی ہے اور اسے جرملائن متغیر کہا جاتا ہے۔

SKS کے کچھ ایسے مریض بھی ہوتے ہیں جن کے کچھ خلیوں میں تبدیل شدہ MTOR جین ہوتا ہے، لیکن ان کے تمام خلیوں میں نہیں، اور اسے سومیٹک موزائسزم کہا جاتا ہے۔ اس قسم کی تبدیلی ڈی نووو بھی ہوتی ہے (وراثت میں نہیں ہوتی) اور اس وقت رونما ہوتی ہے جب حمل کے دوران بچہ بڑھ رہا ہوتا ہے۔ SKS کے ان مریضوں میں MTOR جین کے تغیرات کا پتہ صرف متاثرہ ٹشو کے نمونوں میں لگایا جا سکتا ہے اور خون یا تھوک کے نمونے میں شاید اس کا پتہ نہ چلے۔

شاذ و نادر ہی، SKS والے افراد بدل شدہ جین کو ایسے غیر متاثرہ والد/والدہ سے وراثت میں پاتے ہیں جس کے صرف اسپرم یا انڈے جین کا تغیر ہوتا ہے۔ اسے MTOR کے خلیوں (جرملائن ٹشو) میں جرم لائن موزائسزم کہا جاتا ہے اور، یہ اگرچہ شاذ و نادر ہی ہوتا ہے، SKS لیکن یہ دوسری بیماریوں کے مقابلے میں زیادہ کثرت سے دیکھا گیا ہے۔

مستقبل کے حمل میں ایسا ہونے کا کیا خطرہ ہے؟

کسی خاندان میں ایک سے زیادہ افراد میں جینیاتی تبدیلی ہونے کے خطرے کو تکرار کا خطرہ کہا جاتا ہے۔

SKS والے افراد میں متاثرہ بچہ پیدا ہونے کا 50% تک امکان ہوتا ہے۔ تاہم، بالکل دُرست خطرے کا حساب لگانا مشکل ہے کیونکہ اس کا انحصار اس پر ہے کہ آیا SKS کے شکار شخص کو اپنے جسم کے ہر خلیے میں تبدیلی کا سامنا ہے یا صرف کچھ خلیوں میں۔

کسی کو SKS کی تشخیص کیسے کی جاتی ہے؟

اگر کسی بچے میں SKS کی عام خصوصیات ہیں، تو جینیاتی جانچ کی سفارش کی جانی چاہیئے۔ SKS کی تشخیص کی تصدیق سالماتی طور پر کی جاتی ہے (ایسی جینیاتی ٹیسٹنگ جو MTOR جین میں تبدیلیوں کی تلاش کرتی ہے)۔ جینیاتی جانچ عام طور پر خون یا تھوک کے نمونے سے کی جاتی ہے۔

اگر موزائسزم (تمام خلیوں میں جینیاتی تبدیلی نہیں ہوتی ہے) کا شبہ ہے، تو جینیاتی ٹیسٹ ایک مختلف نمونے پر کیا جا سکتا ہے۔

یہ تجویز کیا جاتا ہے کہ آپ ٹیسٹ کی اس قسم کا تعین کرنے کے لئے جینیات کی ٹیم سے بات کریں جو آپ کے بچے کے لئے بہترین ہو۔

کلینیکل خصوصیات یا مظاہر

SKS کی عام خصوصیات کافی مختلف ہوتی ہیں۔ مکمل فہرست یہاں دیکھیں۔

طرز عمل سے متعلق

- آٹزم/آٹسٹک اوصاف/سنسری پروسیسنگ ڈس آرڈر
- ADHD (توجہ کی کمی / ہائپر ایکٹیویٹی ڈس آرڈر)
- نان وربل / گفتار میں خرابیاں - تاخیر سے یا غیر موجود گفتار، ٹوٹی پھوٹی گویائی
- خود کو نقصان پہنچانے والے رویے

نیورولوجک

- مجموعی نشوونما میں تاخیر / فکری خرابی
- میکروسیفیلی / میگالینسیفیلی / وینٹریکولومیگیلی / پولی مائیکروجائریا / دیگر MRI دماغ کی غیر طبعی حالتیں / پہلے 6 ماہ میں سر کی تیز رفتار بڑھوتری
- نیچی ٹون (ہائپوٹونیا)
- دورے (رات کی فوکل مرگی سمیت)
- نیند کے مسائل (بے خوابی، رات کو جاگنا، نیند کے دوران سانس میں رکاوٹ)
- سماعت کی خرابی
- کورٹیکل بصری خرابی

جسمانی

- گھنگھریالے / لہردار بال
- چہرے کے غیر معمولی خَدوخال
  - فرنٹل بوسنگ، کھلے منہ والی شکل، ایک نمایاں اور لمبا فلٹرم، چپٹے پل والی چھوٹی ناک، میکروسٹومیا، ہائپرٹیلورزم
- پیدائش کے وقت میکروسومیا (حمل کی عمر کے حساب سے بڑا)
- جلد کی رنگت / بلاسکو لائنز / ہائپومیلانوسس / ito کا ہائپومیلانوسس / Cafe au lait اسپاٹس
- کم پسینا / گرمی کی عدم برداشت
- پہلے 18 ماہ سے 2 سال تک تیز بڑھوتری
- ہڈیوں کی عمر میں تاخیر (2 سال میں اسکین نوزائیدہ بچے والا تھا) / یا ہڈیوں کی تھوڑی بڑھی ہوئی عمر
- موٹر مہارت کی کمی

ہاضمہ / معدے اور آنتوں سے متعلق

- ہاضمہ کے مسائل (پیٹ میں درد، قبض)
- ہائپرفیجیا - کھانے کی بھوک میں غیر معمولی طور پر اضافہ

کیا SKS سے شفایابی کا کوئی طریقہ یا اس کا کوئی علاج ہے؟

فی الحال، اسمتھ کنگزمور سنڈروم سے شفایابی کا کوئی طریقہ نہیں ہے، اور امریکی فوڈ اینڈ ڈرگ ایڈمنسٹریشن (FDA) کے ذریعہ منظور شدہ کوئی علاج نہیں ہے۔ علاج کسی بچے کی مخصوص علامات پر مبنی ہوتا ہے۔

تحقیقاتی معالجے

FDA کے شکار کچھ مریضوں کو بے قابو دوروں (ایسے دورے جن پر دوسری دواؤں سے مکمل طور پر قابو نہیں پایا جا سکتا ہے) کے علاج کے لئے سیرولیمس (راپامائسن) یا ایورولیمس تجویز کی گئی ہے۔ فی الحال اس بارے میں کوئی شائع کردہ اعداد و شمار موجود نہیں ہے کہ یہ کتنی اچھی طرح سے کام کرتی ہیں (افادیت) اور فی الحال یہ دوائیں SKS کے علاج کے لئے FDA کی جانب سے منظور شدہ نہیں ہیں۔ SKS کے شکار لوگوں میں نیوروکوگنیٹو بڑھوتری پر راپامائسن کے طویل مدتی اثرات کا تعین کرنے کے لئے مطالعات زیر التواء ہیں اور راپامائسن کی ممکنہ تاثیر کو واضح کرنے کے لئے طبی آزمائشوں کی ضرورت ہے۔

طبی خدشات

بڑھوتری

SKS والے افراد پیدائش کے وقت اکثر بڑے (میکروسومیا) ہوتے ہیں۔ کچھ میں قبل از پیدائش میکروسیفیلی (بڑا سر)، میگالینسیفیلی (بڑا دماغ) اور/یا وینٹریکولومیگیلی کی تشخیص ہوتی ہے۔

پٹھوں کی ٹون

SKS والے افراد کو اکثر ہائپوٹونیا (پٹھوں کی نیچی ٹون) ہوتا ہے جس کے نتیجے میں نشوونما کے سنگ ہائے میل، جیسے کروٹ لینا، بیٹھنا، رینگنا/گھسٹنا، چلنا، میں تاخیر ہو سکتی ہے۔

دورے

SKS کے شکار افراد میں سے تقریبا 30-40% افراد کو دورے کا سامنا کرنا پڑا ہے۔ بہت سے لوگوں کو رواں دیکھ بھال کے لئے اینٹی-ایپی لیپٹک دواؤں (AEDs) کی ضرورت ہوتی ہے۔

نیند

بہت سے خاندان اپنے SKS بچے میں نیند کے مسائل کی اطلاع دیتے ہیں۔ نیند کا مطالعہ مسائل کی نشاندہی کرنے میں مدد فراہم کر سکتا ہے اور نیند کے ماہر یا ماہر اطفال ڈاکٹر طبی دیکھ بھال کی سفارش کر سکتے ہیں۔

سماعت اور بینائی

کورٹیکل بصری خرابی کے معاملات کی اطلاع دی گئی ہے، جن میں آنکھیں جو دیکھتی ہیں دماغ کے اسے پراسیس کرنے کے طریقے کی وجہ سے بینائی خراب ہوتی ہے۔ یہ آنکھوں کی غیر طبعی حالتوں کی بجائے دماغ کی غیر طبعی حالتوں کی وجہ سے ہو سکتا ہے۔ اندرونی کان یا اندرونی کان سے دماغ تک پہنچنے والے اعصابی پاتھ ویز کو نقصان پہنچانے کی وجہ سے سماعت کے نقصان کے واقعات کی بھی اطلاع دی گئی ہے۔ ایس کے ایس کے حامل کچھ ایسے افراد ہیں جنھوں نے کوکلیئر امپلانٹس سے فائدہ اٹھایا ہے۔

معدے اور آنتوں سے متعلق

SKS کے شکار بہت سے افراد کو معدے اور آنتوں سے متعلق مسائل کا سامنا کرنا پڑتا ہے جن میں قبض، موٹیلٹی کے مسائل، اور گیسٹروایسوفیجیل ریفلکس شامل ہیں۔ تقریباً 30% افراد میں ہائپرفیجیا (غیر معمولی طور پر بھوک میں اضافہ) ہوتا ہے۔

نشوونما اور رویوں کے خدشات

مجموعی موٹر:

SKS والے زیادہ تر افراد میں پٹھوں کی نیچی ٹون سے متعلق مجموعی موٹر مہارتوں میں تاخیر ہوتی ہے اور انہیں ابتدائی جسمانی تھراپی سے فائدہ ہوتا ہے۔ اگرچہ SKS کے شکار زیادہ تر افراد آزادانہ طور پر چل سکتے ہیں، لیکن کچھ 8 سال سے کم عمر کے ایسے ہیں جو اس سنگ میل پر کام کر رہے ہیں اور انہیں نقل و حرکت میں مددگار آلے کی ضرورت ہوتی ہے۔

فائن موٹر:

SKS والے افراد میں اکثر فائن موٹر صلاحیتوں میں تاخیر ہوتی ہے جس میں زَنبُوری گرفت، خود سے کھانا اور لکھنا شامل ہے۔ اس موٹر تاخیر کا تعلق پٹھوں کی نیچی ٹون سے ہوتا ہے۔

سیکھنا:

سیکھنے کی مشکلات ہلکی سے شدید تک مختلف ہوتی ہیں۔ بچے ابتدائی بچپن کی اور مداخلتی مدد سے فائدہ اٹھاتے ہیں۔ کچھ افراد کو مرکزی دھارے کے اسکول میں پڑھایا جاتا ہے جبکہ دوسرے اپنی ضروریات کو پورا کرنے کے لئے خصوصی ہدایات سے فائدہ اٹھاتے ہیں۔ درکار مدد کی مقدار بچے کی سیکھنے کی سطح اور/یا ادراکی خرابی کے لحاظ سے مختلف ہوتی ہے۔ مسلسل مدد اور نگرانی عام طور پر سن بلوغت میں بھی ضروری ہوتی ہے۔

ر ویہ:

SKS کے شکار بہت سے افراد کو فکری خرابی اور/یا آٹزم کی تشخیص ہوئی ہے یا آٹزم جیسے اوصاف رکھتے ہیں۔ اضطراب، ADHD، اور OCD کے دستاویزی کیس موجود ہیں۔ اگرچہ بہت سے افراد دوستانہ اور خوش ہوتے ہیں، خود کو نقصان پہنچانے والے رویے عام ہیں۔

گفتار:

SKS کے حامل تقریباً تمام افراد کو اظہار کی اور ادراکی، دونوں قسم کی زبان میں مواصلات میں تاخیر کا سامنا ہوتا ہے۔ کچھ باتیں کرنا شروع کرنے میں تاخیر کرتے ہیں اور ان کا ذخیرہ الفاظ محدود ہو سکتا ہے جبکہ دوسرے نان وربل رہتے ہیں۔ کچھ افراد مواصلات کی متبادل شکلوں سے فائدہ اٹھا سکتے ہیں، بشمول اشاروں کی زبان، معاون ٹیکنالوجی کے آلات وغیرہ۔

دیکھ بھال

طب اطفال:

- بڑھوتری اور نشوونما کی نگرانی کے لئے سالانہ دورے
- قبض کے طبی بندوبست کی اکثر ضرورت پڑتی ہے
- مدافعتی خلیوں کے غیر طبعی فعل کی وجہ سے بیماری کی نگرانی

نشوونما سے متعلق طب اطفال:

- چیلنجوں کا تخمینہ لگانے اور علاج کی سفارش کرنے کے لئے نشوونما کی اور رویوں کی تشخیصات
- جسمانی، پیشہ ورانہ، گفتار / کھانا کھانے، رویے، بصری معالجہ سمیت موزوں معالجوں کے لئے جانچ کریں
- انفرادی بنائے گئے تعلیمی منصوبوں (IEPs) کی رہنمائی کریں

جینیات اور جینیاتی مشاورت:

- جینیاتی جانچ اور نتائج کا جائزہ لیں
- تکرار کے خطرے کے بارے میں معلومات فراہم کریں
- نگہداشت کے لئے تعاون فراہم کریں

نیورولوجی:

- اگر دورے کا شبہ ہے، تو ایک EEG (دماغ کی برقی سرگرمی کی پیمائش) کی سفارش کی جاتی ہے
- دماغ کی ساخت میں کسی بھی نقص کی نشاندہی کرنے کے لئے MRI پر غور کیا جائے

طب چشم / نیورو اوپتھلمولوجی:

- کورٹیکل بصری خرابی (CVI) کے لئے اسکریننگ

آڈیولوجی:

- سماعت کی معمول کی اسکریننگ (نوزائیدہ بچہ اور سالانہ)

اینڈوکرائینولوجی:

- اگر ہائپوگلیسیمیا پیدا ہوتا ہے یا قبل از وقت (پیش از وقت بلوغت کا شبہ ہو، تو ریفرل پر غور کریں

آرتھوپیڈکس / جسمانی بحالی:

- ہائپوٹونیا، موٹر کی خرابیوں اور/یا ہڈیوں کی غیر طبعی حالتوں کی وجہ سے معاون آلات کی ضرورت کی جانچ کریں

نیورو سائیکولوجی:

- اسکول کی عمر کے بچوں کے لئے یہ تشخیص موزوں ترین تعلیمی مدد اور اسکول کی تعلیم کی نشاندہی کرنے میں مدد فراہم کر سکتی ہے

دانتوں کی اور/یا آرتھوڈونٹک کی معمول کی دیکھ بھال کے ساتھ ساتھ گفتار اور زبان کا معالجہ، جسمانی اور پیشہ ورانہ معالجہ اور رویے کے معالجے / نفسیاتی مشاورت کی بھی سفارش کی جاتی ہے۔

تحقیق

SKS CoRDS کی گلوبل پیشنٹ رجسٹری مریضوں کے لئے اندراج کروانے اور SKS کی مستقبل کی تحقیق میں حصہ ڈالنے کے لیے بلامعاوضہ ہے۔
اضافی تحقیق کے مواقع ہماری ویب سائٹ پر اپ ڈیٹ کیے گئے ہیں۔

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

مدد کے لئے ہمارے ساتھ رابطہ کریں

اسمتھ کنگزمور سنڈروم فاؤنڈیشن ایک 501 (c) (3) غیر منافع بخش تنظیم ہے جو بین الاقوامی SKS برادری کی مدد کے لئے وقف ہے۔ ہمارا مشن طبی پیشہ ور افراد کے مابین جدید تحقیق اور تعاون میں مدد دے کر SKS سے متاثر ہونے والوں کے معیار زندگی کو بہتر بنانا ہے۔
سوشلز پر ہمارے ساتھ رابطہ کریں: