KCNT1 EPILEPSY
HOPE IS ON THE HORIZON

کے سی این ٹی 1 سے متعلق مرگی کے مریض ہینڈ آؤٹ 8. 22.21

https://kcnt1epilepsy.org

کے سی این ٹی 1 کیسے پیش کرتا ہے

کے سی این ٹی 1 سے متعلق مرگی کے شکار بچے ابتدائی طور پر معمولی دورے جیسے ایک اعضاء میں چڑچڑاہٹ، بچوں کی کھنچاؤ، یا نیند کے دوران دورے کے ساتھ پیش رفت کر سکتے ہیں، اور پھر مسلسل دورے کی طرف بڑھ سکتے ہیں جو جسم کے ایک طرف سے دوسری طرف منتقل ہوتے ہیں۔ کے سی این ٹی 1 سے متعلق مرگی عام طور پر ناشائستہ دورے (40-100 یومیہ) اور ترقیاتی تاخیر سے وابستہ ہے۔ کچھ مریض چلنا نہیں سیکھتے اور ان میں بات چیت کرنے کی کم سے کم صلاحیت ہوتی ہے۔ مختلف اقسام کے نتائج میں کورٹیکل بصارت کی کمزوری، گیسٹرو ایسوفیگل ریفلکس، قبض، نیوروجینک مثانے اور ہائپوٹونیا اور ڈسٹونیا شامل ہو سکتے ہیں۔ کچھ بچوں میں پھیپھڑوں کے کولیٹرل اور کارڈیک اریتھمیا پیدا ہوتے ہیں جو اموات کے خطرے کو بڑھا سکتے ہیں۔ مرگی (ایس یو ڈی ای پی) میں اچانک غیر متوقع موت کا خطرہ بچوں کو ہوتا ہے۔ تشخیص شدہ 300 کیسز ہیں لیکن ایک اندازے کے مطابق دنیا میں 3000 افراد ایسے ہیں جن میں کے سی این ٹی 1 سے متعلق مرگی ہے۔

کے سی این ٹی 1 سے متعلق مرگی کے سنڈروم

کے سی این ٹی ۱ ایک چینل ہے جو دماغ اور دل میں بجلی کے بہاؤ کو متاثر کرتا ہے۔ کے سی این ٹی ۱ میں تغیرات کے نتیجے میں ان پوٹاشیم چینلز کے ذریعے برقی بہاؤ میں اضافہ ہوتا ہے۔ اس کے نتیجے میں بنیادی طور پر دماغ میں برقی برقی سرگرمی میں مسائل پیدا ہوتے ہیں، جو دورے کا سبب بن سکتے ہیں۔ کے سی این ٹی 1 سے متعلق مرگی کے سنڈروم میں شامل ہیں: 1) ابتدائی آغاز کے دورے، یا تو بچپن کی مرگی جس میں نقل مکانی کے فوکل دورے ای آئی ایم ایف ایس، جسے بچپن کے ایم پی ایس آئی کے جزوی دورے منتقل کرنا بھی کہا جاتا ہے، یا 2) یہ مرگی کی بیماری اینسیفالوپیتھی ای ای کا سبب بن سکتا ہے۔ یہ بھی 3) کے سی این ٹی 1 سے متعلق مرگی کی ایک بعد کی شروعات کی شکل ہے جو اکثر آٹوسومل غالب رات کے فرنٹل لوب مرگی اے ڈی این ایف ایل ای کے طور پر جانا جاتا ہے، حال ہی میں آٹوسومل غالب نیند سے متعلق ہائپر موٹر مرگی (ایس ایچ ای) کے طور پر تبدیل کیا گیا ہے۔ رپورٹوں میں ان بچوں کی شناخت کی گئی ہے جو متعدد فینوٹائپس سے علامات ظاہر کرتے ہیں، جبکہ کچھ لوگ جین کی تبدیلی لے جاتے ہیں لیکن انہیں کوئی دورے نہیں پڑتے۔ کے سی این ٹی ۱ سے وابستہ دیگر سنڈرومز میں اوہتھارا اور ویسٹ سنڈروم شامل ہو سکتے ہیں۔

کے سی این ٹی ۱ کا اظہار دل اور دل سے نکلنے والی خون کی نالیوں میں کیا جاتا ہے۔ اس کے نتیجے میں بعض اوقات کارڈیک اریتھمیا یا غیر معمولی خون کی شریانوں کی تشکیل میں ہو سکتی ہے جسے بڑی اورٹوپلمونری کولیٹرل شریانیں (ایم اے پی سی اے) کہا جاتا ہے جو دل سے پھیپھڑوں تک جاتی ہیں۔ خیال کیا جاتا ہے کہ یہ کولیٹرل غیر ترقی یافتہ مقامی پھیپھڑوں کی شریانوں کی وجہ سے پھیپھڑوں کو خون کی فراہمی کی ناقص گردش کی تلافی کے لئے تشکیل دیتے ہیں۔ ایک اندازے کے مطابق کے سی این ٹی 1 میوٹیشن کے 10 فیصد مریضوں میں اس نایاب قسم کی پیدائشی دل کی خرابی ہوتی ہے جو زندگی کے لئے خطرہ ہوسکتی ہے۔

ای آئی ایم ایف ایس یا ایم پی ایس آئی- 6 ماہ سے پہلے آغاز

دورے اکثر 6 ماہ کی عمر سے پہلے شروع ہوتے ہیں اور تعدد اور شدت میں اضافہ ہوتا ہے، جس سے نیورو ڈویلپمنٹ پر منفی اثر پڑتا ہے اور اکثر اس کے نتیجے میں رجعت اور شدید ترقیاتی معذوری ہوتی ہے۔ دیگر نام: بچپن کی مرگی مع منتقلی فوکل ضبط (ای آئی ایم ایف ایس)، ابتدائی انفینٹیل مرگی انسیفالوپیتھی، ایم پی ایس آئی یا بچپن کی جزوی مرگی کی نقل مکانی۔ دورے کا پتہ لگانا مشکل ہوسکتا ہے لیکن بچے کو ہچکیلگ سکتی ہے، سانس لینا بند ہوسکتا ہے، نیلا پڑ سکتا ہے یا معتدل پسینہ آسکتا ہے۔ ای آئی ایم ایف ایس میں دورے ادویات کے خلاف مزاحمت کرتے ہیں اور چھ سے نو ماہ کی عمر تک مسلسل بن سکتے ہیں۔ اس کے نتیجے میں طویل دورے یا حیثیت مرگی کا شکار ہوسکتی ہے۔

اے ڈی این ایف ایل ای – 6 ماہ کے بعد آغاز

کے سی این ٹی ۱ تبدیلی رات کے دورے کے جھرمٹ کا سبب بن سکتی ہے جو سادہ اشتعال سے لے کر بہت جسمانی مار پیٹ کی حرکات تک مختلف ہوتی ہے۔ یہ دورے نیند کے دوران ہوتے ہیں اور رات کی دہشت کے طور پر غلطی کی جاسکتی ہے۔ اس فینوٹائپ

کو آٹوسومل غالب رات کے فرنٹل لوب مرگی (اے ڈی این ایف ایل ای) کے دورے عام طور پر ای آئی ایم ایف ایس کے بعد شروع ہوتے ہیں۔

تشخیص

تشخیص ایک ناشائستہ مرگی کے مریض میں قائم کی جاتی ہے اور ایک مصدقہ لیب سے جینیاتی جانچ کے ذریعے کے سی این ٹی ۱ میں ایک ہیٹروزیگوس پیتھوجینک قسم کی شناخت کے ساتھ ایم ایم پی ایس آئی سنڈروم کے مریض اکثر ڈی نوو کے سی این ٹی 1 تغیرات ہوتے ہیں، اور اے این ڈی ایف ایل ای کے ساتھ زیادہ تر ایک والدین سے ورثے میں ملتے ہیں۔ متعدد جینیاتی جانچ کمپنیوں میں ان کے مرگی پینل میں کے سی این ٹی ۱ جین شامل ہیں۔ یہ ترجیح دی جاتی ہے کہ جینیاتی جانچ امریکی بورڈ آف میڈیکل جینیٹکس اینڈ جینومیکس کے ذریعہ تصدیق شدہ ہوں۔

علاج

کے سی این ٹی 1 سے متعلق مرگی کا علاج ابتدائی طور پر دورے کی تعداد کو کم کرنے یا روکنے پر مرکوز ہے۔ بدقسمتی سے، بہت سی روایتی اینٹی کنولسنٹ ادویات بہت اچھی طرح کام نہیں کرتی ہیں لہذا آپ کو مختلف اختیارات آزمانے کے لئے اپنے معالج کے ساتھ کام کرنا چاہئے۔ ان بچوں کو ہونے والے دورے کی اقسام اتنی متغیر ہیں کہ سرجیکل مداخلت کوئی آپشن نہیں ہے حالانکہ کچھ مریضوں میں ویگس اعصابی حوصلہ افزائی (وی این ایس) آلہ ہے جو سرجری کے ذریعے محدود کامیابی کے ساتھ نصب کیا جاتا ہے۔ بہت سے والدین رپورٹ کرتے ہیں کہ کیٹوجینک غذا دورے کو کم کرنے کا سب سے موثر طریقہ ہے جس کے بعد فینوباربٹل، ٹوپامیکس ٹیگریٹول ہیں۔ کوئنیڈین کو کچھ مریضوں میں کامیابی کے ساتھ ایک آف لیبل اینٹی کنولسنٹ کے طور پر استعمال کیا گیا ہے، لیکن دل پر ممکنہ منفی اثرات کی وجہ سے محتاط نگرانی ضروری ہے۔ کچھ والدین کینابیڈیول کے ساتھ کچھ بہتری کی اطلاع کرتے ہیں لیکن اس شعبے میں کافی تحقیق نہیں ہے۔

دورے کو کم کرنے کے علاوہ، علاج ان علامات کو دور کرنے پر توجہ مرکوز کرتے ہیں جو اکثر کم پٹھوں کے لہجے اور ادویات سے بے ہوشی سے وابستہ ہوتی ہیں۔ یہ کھانا کھلانے اور نگلنے، معدے کی مشکلات، قبض، پیشاب کی نالی کے مسائل کے ساتھ مسائل پیدا کر سکتے ہیں. اکثر والدین کو اس فیصلے کا سامنا کرنا پڑتا ہے کہ آیا عارضی فیڈنگ ٹیوب، یا زیادہ مستقل جی ٹیوب کی جگہ کے ذریعے اپنے بچے کے غذائی اجزاء کی تکمیل کی جائے۔ کچھ بچوں کے دل اور پھیپھڑوں کے ساتھ مسائل ہوتے ہیں، خاص طور پر ممکنہ طور پر خطرناک خون کی نالیوں کی نشوونما جسے بڑے عصبی اور پھیپھڑوں کے کولیٹرل کہا جاتا ہے جس کی احتیاط سے نگرانی کی جانی چاہئے تاکہ یہ یقینی بنایا جاسکے کہ وہ پھٹ نہ جائیں۔ پھیپھڑوں کے کولیٹرل کے کچھ معاملات میں ایمبولائزیشن کی سفارش کی جاتی ہے۔ سانس لینے کے مسائل اور زبانی رطوبات کا انتظام کرنا بھی ایک مسئلہ ہوسکتا ہے۔ نیند کے دوران سلیپ اپنیا اور دورے کے لئے مختلف آلات اور الارم کے ساتھ نگرانی کی ضرورت ہوتی ہے۔ والدین کو ہڈیوں اور پٹھوں کی نشوونما میں مدد کے لئے خصوصی بستروں، معاون کرسیوں اور کھڑے چلنے والوں پر بھی غور کرنا چاہئے۔ تخلیقی والدین اور معالجوں نے اپنے بچوں کے لئے تفریح فراہم کرنے کے طریقے تلاش کرنے کے ساتھ ساتھ علمی اور بصری نشوونما کو متحرک کرنے کے طریقے تلاش کرنے کے لئے کھلونے، میزوں اور آلات کو ڈھال لیا ہے۔ اپنے بچے کی خصوصی ضروریات کی دیکھ بھال کے لئے بہت زیادہ کوشش کی ضرورت ہوتی ہے لیکن مربوط طبی ٹیم اور معاون کمیونٹی رکھنے سے والدین کو اپنے بچے کی دیکھ بھال کا متاثر کن انتظام کرنے میں مدد مل سکتی ہے۔ علاج کی مزید معلومات kcnt1epilepsy.org پر دستیاب ہیں

ترقی کے تحت نئے علاج

متعدد دوا ساز کمپنیاں کے سی این ٹی ۱ سے متعلق مرگی کے ممکنہ علاج کی جانچ کر رہی ہیں۔ ایک روایتی چھوٹی مالیکیول دوا ہے اور دوسری اینٹی سینس اولیگونیوکلیوٹائڈ (اے ایس او) ہے جو کے سی این ٹی 1 جین کے بیماری زدہ حصے کے اظہار کو روک دے گی۔ یہ دستیاب ہونے میں کئی سال ہو جائیں گے، لیکن کمیونٹی اس نایاب بیماری کی علامات کی پیش رفت کو دستاویزی بنانے میں مدد کے لئے ڈیٹا میں حصہ ڈال کر طبی آزمائشوں کی تیاری میں مدد کر رہی ہے۔

کے سی این ٹی 1 مرگی فاؤنڈیشن سے رابطہ کریں

کے سی این ٹی 1 مرگی فاؤنڈیشن امریکہ میں قائم غیر منافع بخش تنظیم جو کے سی این ٹی 1 جین میوٹیشن کی تشخیص شدہ بچوں کے والدین نے بنائی ہے۔ ہمارا وژن کے سی این ٹی 1 سے متعلق مرگیوں سے متاثرہ افراد کے والدین، محققین اور حامیوں کی ایک کمیونٹی بنانا اور طبی علاج کے لئے تحقیق کی حمایت کرنا ہے۔ ہمارے پاس کے سی این ٹی ۱ مریضوں کی رجسٹری ہے اور ہم دنیا بھر میں کے سی این ٹی ۱ سے

متاثرہ لوگوں کو تلاش کرنا چاہتے ہیں۔ ہم محققین کے ساتھ مل کر علاج اور علاج تلاش کرنے کے لئے اس معلومات کو استعمال کرسکتے ہیں۔ مزید معلومات ہماری ویب سائٹ پر دستیاب ہیں: https://kcnt1epilepsy.org یا رابطہ info@kcnt1epilepsy.org

مریض رجسٹری میں اندراج کریں

کے سی این ٹی 1 مرگی فاؤنڈیشن کے سی این ٹی 1 جین میں "ممکنہ پیتھوجینک" یا "پیتھوجینک میوٹیشن" والے افراد کے لئے مریض رجسٹری کی سرپرستی کرتی ہے۔ جب آپ سائن اپ کریں گے تو آپ دیکھیں گے کہ تمام ڈیٹا نجی اور محفوظ ہے۔ ہمیں امید ہے کہ کمیونٹی کئی ادویات کی منظوری میں ایف ڈی اے کے ذریعہ مفید ہونے کے لئے کافی ڈیٹا اکٹھا کر سکتی ہے جو اس وقت خاص طور پر کے سی این ٹی 1 کے لئے تیار کی جارہی ہیں۔ ہم تسلیم کرتے ہیں کہ شرکت میں وقت اور عزم لگتا ہے، لیکن آپ کی معلومات تحقیق کو آگے بڑھانے میں مدد کریں گی! براہ کرم رجسٹری مینیو www.kcnt1epilepsy.org پر جائیں۔ یہ آپ کو لوناڈی این اے ویب سائٹ پر لے جائے گا جہاں آپ اپنے بچے کے لئے ایک مائنر یا وارڈ اکاؤنٹ بنائیں گے۔ بالغ بھی اکاؤنٹ بنا سکتے ہیں۔

متعلقہ طبی حالات

فکری معذوری• آٹزم اسپیکٹرم ڈس آرڈر• سیریبرل پالسی (سپاسٹیسٹی، ہائپوٹونیا)• موومنٹ ڈس آرڈرز (ڈسٹونیا، اٹکسیا)• کورٹیکل بصارت کی کمزوری• گیسٹرو ایسوفیگل ڈسفنکشن اور ڈسبائیوسس• نیوروپیتھک درد• نیند کی خرابی• بولنے اور زبان کے خسارے• طرز عمل اور جذباتی مسائل• یورولوجی کے مسائل (برقراری، انفیکشن) سانس کے مسائل •

ماہرین کی اکثر ضرورت ہوتی ہے

• پیچیدہ نگہداشت• ترقیاتی ماہر اطفال• اینڈوکرائنولوجسٹ• مرگی کے ماہر• گیسٹرو اینٹرولوجسٹ• جینیاتی• نیورولوجسٹ• نیوروسائیکالوجسٹ• پیشہ ورانہ معالج• ماہر امراض چشم• آرتھوپیڈسٹ• پیلیایٹو کیئر• ماہر نفسیات• فسیٹرسٹ، جسمانی معالج• پلمونالوجسٹ• سپیچ پیتھالوجسٹ• یورولوجسٹ• ویژن تھراپسٹ کے مریض جامع نگہداشت فراہم کرنے میں شامل متعدد ماہرین کے ساتھ کثیر الضابطہ ٹیم کے نقطہ نظر سے فائدہ اٹھاتے ہیں۔

اپنے ڈاکٹر کے ساتھ کیا بات چیت کریں

1- جینیاتی رپورٹوں کی کاپی طلب کریں اور اس بات پر تبادلہ خیال کریں کہ کیا والدین یا بہن بھائیوں کا ٹیسٹ ہونا چاہئے۔

2- آپ کے بچے کو کس قسم کے دورے پڑتے ہیں اور کتنے کی توقع کی جاتی ہے، اور دورے کے دوران اور بعد میں کیا کرنا ہے اس پر تبادلہ خیال کریں۔ ایک دورہ / دوا جرنل رکھیں۔

3- اگر بچے کو بے شمار یا غیر معمولی طور پر مضبوط دورے پڑتے ہیں تو گھر کے لئے ہنگامی منصوبہ قائم کریں۔

4- ای کے جی کے ساتھ دل کے چیک اپ کی درخواست کریں۔

5- ایمرجنسی روم میں جانے کی صورت میں اسپتال کے عملے کو پیش کرنے کے لئے خط طلب کریں۔

6- کھانا کھلانے، سانس لینے، پٹھوں کا کم لہجہ، مواصلات، نیند یا سماجی رویوں کے مسائل کی تیاری کے بارے میں تبادلہ خیال کریں۔

7- کیٹوجینک یا متعلقہ غذا کے بارے میں پوچھ گچھ کریں۔

8- ایس یو ڈی ای پی (مرگی میں اچانک غیر متوقع موت) کے خطرے اور نگرانی کے طریقے پر تبادلہ خیال کریں۔

9- تقریر، پیشہ ورانہ، جسمانی اور بصارت تھراپی کے نسخوں کی درخواست کریں۔

10- پوچھیں کہ کیا اس علاقے میں کوئی معاون گروپ موجود ہے۔

11. اپنے بچے کو کے سی این ٹی 1 رجسٹری میں رجسٹر کریں۔

مزید تجاویز اور وسائل کے لئے: https://kcnt1epilepsy.org/parents-caregivers

کے سی این ٹی 1 ایک پوٹاشیم آئن چینل جین ہے جو کروموسوم ۲ پر واقع ہے۔ یہ دماغ میں واقع وولٹیج گیٹ والے پوٹاشیم چینل کی ایک ذیلی اکائی کو انکوڈ کرتا ہے لیکن جسم میں ہموار پٹھوں اور دیگر مقامات پر بھی ظاہر ہوتا ہے۔ یہ چینلز سگنل ز پیدا کرنے اور منتقل کرنے کی سیل کی صلاحیت کو کنٹرول کرنے میں مدد کرتے ہیں۔ جین میں تبدیلی چینل کے کام کو تبدیل کر سکتی ہے اور نیورونل محرکات کے طرز عمل کو متاثر کر سکتی ہے۔ کے سی این ٹی 1 جین میں فنکشن کے فائدے کی تبدیلیاں دماغ کی نشوونما کو متاثر کر سکتی ہیں اور ناقابل برداشت مرگی کا سبب بن سکتی ہیں۔