KCNT1 EPILEPSY
HOPE IS ON THE HORIZON

रोगी हैंडआउट 8। 22.21

https://kcnt1epilepsy.org

## KCNT1 कैसे मौजूद है

KCNT1 से संबंधित मिर्गी के साथ बच्चों को शुरू में इस तरह के एक अंग में एक चिकोटी, शिशु ऐंठन, या नींद के दौरान बरामदगी के रूप में मामूली बरामदगी के साथ मौजूद कर सकते हैं, और फिर निरंतर बरामदगी है कि शरीर के एक तरफ से दूसरे के लिए कदम के लिए प्रगति । KCNT1 से संबंधित मिर्गी आमतौर पर असभ्य बरामदगी (40-100 प्रति दिन) और विकास में देरी के साथ जुड़ा हुआ है । कुछ रोगियों को चलने के लिए और कम से कम संवाद करने की क्षमता है सीखना नहीं है। वेरिएंट के परिणामों में कॉर्टिकल विजुअल डिफेशन, गैस्ट्रोसोफेजल भाटा, कब्ज, न्यूरोजेनिक ब्लैडर और हाइपोटोनिया और डिस्टोनिया शामिल हो सकते हैं। कुछ बच्चे फेफड़े के जमानत और हृदय अतालता विकसित करते हैं जो मृत्यु के जोखिम को बढ़ा सकते हैं। मिर्गी (SUDEP) में अचानक अप्रत्याशित मौत के लिए बच्चों को खतरा है । ३०० निदान मामले हैं लेकिन यह अनुमान है कि KCNT1 संबंधित मिर्गी के साथ दुनिया में ३,० लोग हैं ।

## KCNT1-संबंधित मिर्गी सिंड्रोम

KCNT1 एक चैनल है कि मस्तिष्क में और दिल में बिजली के प्रवाह को प्रभावित करता है। KCNT1 में उत्परिवर्तन इन पोटेशियम चैनलों के माध्यम से विद्युत प्रवाह में वृद्धि हुई है। यह मुख्य रूप से मस्तिष्क में बिजली की विद्युत गतिविधि में समस्याओं में परिणाम है, जो दौरे का कारण बन सकता है। KCNT1 से संबंधित मिर्गी सिंड्रोम में शामिल हैं: 1) जल्दी शुरुआत दौरे, या तो फोकल बरामदगी EIMFS पलायन के साथ बचपन की मिर्गी, भी शैशव एमपीएसआई, या 2 के आंशिक दौरे पलायन के रूप में जाना जाता है) यह एक मिर्गी एंसेफेलोपैथी EE पैदा कर सकता है । 3) KCNT1 संबंधित मिर्गी का एक बाद की शुरुआत रूप है जिसे अक्सर ऑटोसोमल प्रमुख रात्रिभोज ललाट पालि मिर्गी एडएनएफएल के रूप में जाना जाता है, जिसे हाल ही में ऑटोसोमल प्रमुख नींद से संबंधित हाइपर मोटर मिर्गी (SHE) के रूप में बदल दिया गया है। रिपोर्ट में उन बच्चों की पहचान की गई है जो कई फेनोटाइप से लक्षण

प्रदर्शित करते हैं, जबकि कुछ लोग जीन उत्परिवर्तन करते हैं लेकिन उनके पास कोई दौरे नहीं हैं । KCNT1 से जुड़े अन्य सिंड्रोम में ओहताहारा और वेस्ट सिंड्रोम शामिल हो सकते हैं।

KCNT1 दिल में और रक्त वाहिकाओं में दिल से बाहर आ रहा है व्यक्त की है। इसके परिणामस्वरूप कभी-कभी हृदय अतालता या असामान्य रक्त वाहिकाओं के गठन में प्रमुख अक्षार्तुल्मोनरी कोलैटरल धमनियों (MAPCAs) कहा जाता है जो दिल से फेफड़ों तक जाते हैं। यह माना जाता है कि ये जमानत अविकसित देशी फेफड़े की धमनियों के कारण फेफड़ों में रक्त की आपूर्ति के खराब परिसंचरण की भरपाई के लिए बनाते हैं । यह अनुमान लगाया गया है कि KCNT1 उत्परिवर्तन वाले 10% रोगियों में इस दुर्लभ प्रकार का जन्मजात हृदय दोष होता है जो जीवन के लिए खतरा हो सकता है ।

**ईआईएमएस या एमएमपीएसआई- 6 महीने से पहले शुरुआत**

दौरे अक्सर 6 महीने की उम्र से पहले शुरू होते हैं और आवृत्ति और गंभीरता में वृद्धि करते हैं, न्यूरोडेवलपमेंट को नकारात्मक रूप से प्रभावित करते हैं और अक्सर प्रतिगमन और गंभीर विकासात्मक विकलांग होते हैं। अन्य नाम: पलायन फोकल दौरे (ईआईएमएस), अर्ली इंपैंटाइल मिर्गी इंसेफेलोपैथी, एमएमपीएसआई या प्रारंभिक अवस्था के आंशिक मिर्गी माइग्रेट के साथ बचपन की मिर्गी। दौरे का पता लगाने में मुश्किल हो सकती है लेकिन बच्चे को हिचकी आ सकती है, सांस लेना बंद कर सकते हैं, नीला पड़ सकते हैं, या मामूली पसीना आ सकता है। EIMFS में बरामदगी दवा के लिए प्रतिरोधी है और छह से नौ महीने की उम्र तक निरंतर बन सकता है । इसके परिणामस्वरूप लंबे समय तक दौरे या स्थिति मिर्गी हो सकती है।

**एडीएनएफईल - 6 महीने बाद शुरुआत**

KCNT1 उत्परिवर्तन रात के दौरे के समूहों का कारण बन सकता है जो सरल उत्तेजनाओं से बहुत शारीरिक पिटाई आंदोलनों के लिए भिन्न होते हैं। ये बरामदगी नींद के दौरान होती है और रात के आतंक के रूप में गलत हो सकती है। इस फेनोटाइप को ऑटोसोमल प्रमुख रात्रिभोज ललाट लोब मिर्गी (एडीएनएफईई) दौरे आमतौर पर ईआईएमएफएस की तुलना में बाद में शुरू होते हैं।

**निदान**

निदान असभ्य मिर्गी के साथ एक मरीज में स्थापित किया गया है और एक प्रमाणित प्रयोगशाला से आनुवंशिक परीक्षण के माध्यम से KCNT1 में एक विषम रोगजनक संस्करण की पहचान के साथ । एमएमपीएसआई सिंड्रोम वाले रोगी अक्सर डी नोवो KCNT1 म्यूटेशन होते हैं, और एंडएफएलई के साथ अधिकांश एक माता-पिता से विरासत में मिलते हैं। कई आनुवंशिक परीक्षण कंपनियों में उनके मिर्गी पैनलों में KCNT1 जीन शामिल हैं । यह पसंद किया जाता है कि आनुवंशिक परीक्षण अमेरिकन बोर्ड ऑफ मेडिकल जेनेटिक्स और जीनोमिक्स द्वारा प्रमाणित होते हैं।

**उपचार**

KCNT1 से संबंधित मिर्गी के लिए उपचार शुरू में दौरे की संख्या को कम करने या रोकने पर केंद्रित है । दुर्भाग्य से, कई पारंपरिक विरोधी आक्षेप दवाएं बहुत अच्छी तरह से काम नहीं करती हैं ताकि आपको विभिन्न विकल्पों की कोशिश करने के लिए अपने चिकित्सक के साथ काम करना चाहिए। इन बच्चों द्वारा अनुभवी दौरे के प्रकार इतने चर हैं कि शल्य चिकित्सा हस्तक्षेप एक विकल्प नहीं है, हालांकि कुछ रोगियों को सीमित सफलता के साथ शल्य चिकित्सा द्वारा प्रत्यारोपित Vagus तंत्रिका उत्तेजक (VNS) डिवाइस है । कई माता-पिता की रिपोर्ट है कि कीटोजेनिक आहार फेनोबार्बिटल, टोपामैक्स टेग्रेटोल के बाद दौरे को कम करने के सबसे प्रभावी तरीकों में से एक है। क्विनिडीन का उपयोग कुछ रोगियों में सफलता के साथ ऑफ-लेबल एंटीकोनवुल्सेंट के रूप में किया गया है, लेकिन दिल पर संभावित नकारात्मक प्रभावों के कारण सावधानीपूर्वक निगरानी आवश्यक है। कुछ माता-पिता कैनाबिडिओल के साथ कुछ सुधार की रिपोर्ट करते हैं लेकिन इस क्षेत्र में पर्याप्त शोध नहीं है।

दौरे को कम करने के अलावा, उपचार उन लक्षणों को संबोधित करने पर ध्यान केंद्रित करते हैं जो अक्सर दवाओं से कम मांसपेशियों की टोन और शामन से जुड़े होते हैं। ये खिलाने और निगलने, गैस्ट्रोइंटेस्टाइनल कठिनाइयों, कब्ज, मूत्र पथ मुद्दों के साथ समस्याएं पैदा कर सकते हैं। अक्सर माता-पिता को एक अस्थायी फीडिंग ट्यूब, या अधिक स्थायी जी-ट्यूब के प्लेसमेंट के माध्यम से अपने बच्चे के पोषक तत्वों को पूरक करने के निर्णय का सामना करना पड़ता है। कुछ बच्चों को उनके दिल और फेफड़ों के साथ मुद्दों है, विशेष रूप से संभावित खतरनाक रक्त वाहिकाओं के विकास के प्रमुख महाधमनी और फेफड़े के संपाश्र्वक कहा जाता है कि ध्यान से सुनिश्चित करने के लिए वे टूटना नहीं है निगरानी की जानी चाहिए । पल्मोनरी कोलैटरल के कुछ मामलों में एम्बोलाइजेशन की सिफारिश की जाती है। सांस लेने के मुद्दों और मौखिक स्राव के प्रबंधन भी एक मुद्दा हो सकता है । नींद के दौरान स्लीप एपनिया और दौरे के लिए विभिन्न उपकरणों और अलार्म के साथ निगरानी की आवश्यकता होती है। माता-पिता को हड्डियों और मांसपेशियों के विकास में सहायता करने के लिए विशेष बिस्तरों, सहायक कुर्सियों और खड़े वॉकर पर भी विचार करना चाहिए। क्रिएटिव माता-पिता और चिकित्सक ने अपने बच्चों के लिए

मनोरंजन प्रदान करने के तरीके खोजने के साथ-साथ संज्ञानात्मक और दृश्य विकास को उत्तेजित करने के तरीके खोजने के लिए खिलौने, टेबल और उपकरणों को अनुकूलित किया है। अपने बच्चे की विशेष जरूरतों की देखभाल के लिए प्रयास का एक बड़ा सौदा की आवश्यकता है, लेकिन एक समन्वित चिकित्सा टीम और सहायक समुदाय होने माता पिता को भावात्मक रूप से अपने बच्चे की देखभाल का प्रबंधन करने में मदद कर सकते हैं । अधिक उपचार की जानकारी kcnt1epilepsy.org पर उपलब्ध है

## विकास के तहत नए उपचार

कई दवा कंपनियों KCNT1 संबंधित मिर्गी के लिए संभावित उपचार का परीक्षण कर रहे हैं । एक एक पारंपरिक छोटे अणु दवा है और दूसरा एक एंटीसेंस ओलिगोन्यूक्लियोटाइड (एएसओ) है जो KCNT1 जीन के रोगग्रस्त हिस्से की अभिव्यक्ति को अवरुद्ध करेगा । यह कई साल पहले इन उपलब्ध हो जाएगा, लेकिन समुदाय के लिए डेटा योगदान के लिए इस दुर्लभ रोग के लक्षणों की प्रगति दस्तावेज़ दस्तावेज़ में मदद द्वारा नैदानिक परीक्षणों के लिए तैयार करने में मदद कर रहा है ।

### KCNT1 मिर्गी फाउंडेशन से संपर्क करें

KCNT1 मिर्गी फाउंडेशन अमेरिका आधारित गैर लाभ KCNT1 जीन उत्परिवर्तन के साथ का निदान बच्चों के माता पिता द्वारा बनाई गई संगठन । हमारी दृष्टि केसीएनटी 1 से संबंधित मिर्गी से प्रभावित माता-पिता, शोधकर्ताओं और समर्थकों का एक समुदाय बनाना और नैदानिक उपचारों के लिए अनुसंधान का समर्थन करना है। हमारे पास KCNT1 रोगी रजिस्ट्री है और दुनिया भर में KCNT1 से प्रभावित लोगों को खोजना चाहते हैं। हम शोधकर्ताओं के साथ काम करने के लिए इस जानकारी का उपयोग करने के लिए उपचार और एक इलाज मिल सकता है । अधिक जानकारी हमारी वेबसाइट पर उपलब्ध है: https://kcnt1epilepsy.org या संपर्क info@kcnt1epilepsy.org

### रोगी रजिस्ट्री में भर्ती

KCNT1 मिर्गी फाउंडेशन KCNT1 जीन में "संभावना रोगजनक" या "रोगजनक उत्परिवर्तन" के साथ उन लोगों के लिए एक रोगी रजिस्ट्री प्रायोजक । जब आप साइन अप करते हैं, तो आप देखेंगे कि सभी डेटा निजी और सुरक्षित हैं। हमें उम्मीद है कि समुदाय एफडीए द्वारा कई दवाओं के अनुमोदन में उपयोगी होने के लिए पर्याप्त डेटा एकत्र कर सकता है जो वर्तमान में विशेष रूप से KCNT1 के लिए विकसित किए जा रहे हैं। हम समझते हैं कि भाग लेने में समय और प्रतिबद्धता लगती है, लेकिन

आपकी जानकारी अनुसंधान को आगे बढ़ाने में मदद करेगी! रजिस्ट्री मेन्यू www.kcnt1epilepsy.org जाएं। यह आपको लूनाडीएनए वेबसाइट पर ले जाएगा जहां आप अपने बच्चे के लिए एक नाबालिग या वार्ड खाता बनाएंगे। वयस्क भी एक खाता बना सकते हैं।

**संबद्ध चिकित्सा शर्तें**

बौद्धिक विकलांगता • ऑटिज्म स्पेक्ट्रम डिसऑर्डर • सेरेब्रल पाल्सी (स्पास्टिकिटी, हाइपोटोनिया) • मूवमेंट डिसऑर्डर (डिस्स्टोनिया, एटैक्सिया) • कॉर्टिकल विजुअल डिफक्शन • गैस्ट्रोएसोफेजल डिसफंक्शन और डिस्बायोसिस • न्यूरोपैथिक दर्द • नींद के विकार • भाषण और भाषा की कमी • व्यवहार और भावनात्मक मुद्दे • यूरोलॉजी की समस्या (अवधारण, संक्रमण) • श्वसन संबंधी समस्याएं

**विशेषज्ञों की अक्सर आवश्यकता होती है**

• जटिल देखभाल • विकासात्मक बाल रोग विशेषज्ञ • एंडोक्राइनोलॉजिस्ट • मिर्गी रोग विशेषज्ञ • गैस्ट्रोएंटेरोलॉजिस्ट • न्यूरोलॉजिस्ट • न्यूरोसाइकोलॉजिस्ट • ऑक्यूपेशनल थेरेपिस्ट • ऑक्यूपेशनलिस्ट • ऑप्थेलमोलॉजिस्ट • ऑप्थेलमिस्ट • प्रशामक देखभाल • मनोवैज्ञानिक • फिजियोट्रिस्ट • फिजियोलॉजिस्ट • स्पीच पैथोलॉजिस्ट • यूरोलॉजिस्ट • यूरोलॉजिस्ट • केसीएनटी1 वाले विजन थेरेपिस्ट मरीजों को व्यापक देखभाल देने के लिए कई विशेषज्ञों के साथ एक बहु-अनुशासनात्मक टीम दृष्टिकोण से लाभ ।

**अपने डॉक्टर के साथ क्या चर्चा करें**

1. आनुवंशिक रिपोर्ट की एक प्रति के लिए पूछें और चर्चा है कि माता पिता या भाई बहन परीक्षण किया जाना चाहिए ।

2. अपने बच्चे के दौरे के प्रकारों पर चर्चा करें और कितने उम्मीद करें, और जब्ती के दौरान और बाद में क्या करना है। एक जब्ती/दवा जर्नल रखें ।

3. यदि बच्चे को कई या असाधारण रूप से मजबूत दौरे हैं तो घर के लिए एक आपातकालीन योजना स्थापित करें।

4. ईकेजी के साथ हार्ट चेकअप का अनुरोध करें।

5. आपातकालीन कक्ष में जाने की स्थिति में अस्पताल के कर्मचारियों को पेश करने के लिए एक पत्र के लिए पूछें।

6. भोजन, श्वास, कम मांसपेशियों की टोन, संचार, नींद, या सामाजिक व्यवहार के साथ समस्याओं के लिए तैयार करने के तरीके पर चर्चा करें।

7. कीटोजेनिक या संबंधित आहार के बारे में पूछताछ करें।

8. SUDEP के जोखिम पर चर्चा (मिर्गी में अचानक अप्रत्याशित मौत) और कैसे निगरानी करने के लिए।

9. भाषण, व्यावसायिक, शारीरिक और दृष्टि चिकित्सा के लिए नुस्खे का अनुरोध करें।

10. पूछें कि क्या क्षेत्र में कोई सहायता समूह हैं।

11. KCNT1 रजिस्ट्री में अपने बच्चे को रजिस्टर करें।

अधिक सुझावों और संसाधनों के लिए: https://kcnt1epilepsy.org/parents-caregivers

[साइडबार]

KCNT1 एक पोटेशियम आयन चैनल जीन गुणसूत्र 2 पर स्थित है। यह मस्तिष्क में स्थित वोल्टेज-गेटेड पोटेशियम चैनल की एक सबयूनिट को एन्कोड करता है लेकिन शरीर में चिकनी मांसपेशियों और अन्य स्थानों में भी व्यक्त किया जाता है। ये चैनल एक सेल की उत्पन्न करने और संकेतों को संचारित करने की क्षमता को नियंत्रित करने में मदद करते हैं। जीन में बदलाव चैनल के कार्य को बदल सकता है और न्यूरोनल आवेगों के संचालन के तरीके को प्रभावित कर सकता है। KCNT1 जीन में लाभ के समारोह उत्परिवर्तन मस्तिष्क के विकास को प्रभावित कर सकते है और असभ्य मिर्गी का कारण ।