



## ScreenPlus সম্পর্কে

### Table of Contents

1. [অ্যাসিড স্পিংমোমিলিনেজ ঘাটতি \(Acid Sphingomyelinase Deficiency, ASMD\), যাকে নিম্যান-পিক রোগের ধরন A এবং B \(Niemann-Pick disease types A and B\) ও বলা হয়](#)
2. [সেরয়েড লাইপোফেসিনোসিস টাইপ 2 \(Ceroid Lipofuscinosis Type 2, CLN2\)](#)
3. [সেরিব্রোটেন্ডিনাস জ্যানথোম্যাটোসিস \(Cerebrotendinous Xanthomatosis, CTX\)](#)
4. [ফ্যাব্রি রোগ \(Fabry Disease\)](#)
5. [গাউচার রোগ \(Gaucher Disease\)](#)
6. [জিএম 1 গ্যাংলিওসিডোসিস \(GM1 Gangliosidosis\)](#)
7. [লাইসোসমাল অ্যাসিড লাইপেসের ঘাটতি \(Lysosomal Acid Lipase Deficiency, LAL-D\)](#)
8. [মেটাক্রোমেটিক লিউকোডিষ্ট্রোফি \(Metachromatic Leukodystrophy, MLD\)](#)
9. [মিউকোপলিস্যাকারিডোসিস টাইপ II \(Mucopolysaccharidosis Type II, MPS II\), যাকে হান্টার সিনড্রোম \(Hunter Syndrome\) ও বলা হয়](#)
10. [মিউকোপলিস্যাকারিডোসিস টাইপ IIIB \(Mucopolysaccharidosis Type IIIB, MPS IIIB\), যাকে সানফিলিপো সিনড্রোম টাইপ IIIB \(Sanfilippo Syndrome Type IIIB\) ও বলা হয়](#)
11. [মিউকোপলিস্যাকারিডোসিস টাইপ IVA \(Mucopolysaccharidosis Type IVA, MPS IVA\), যাকে মরকিও সিনড্রোম টাইপ IVA \(Morquio Syndrome Type IVA\) ও বলা হয়](#)
12. [মিউকোপলিস্যাকারিডোসিস টাইপ VI \(Mucopolysaccharidosis Type VI, MPS VI\), যাকে মেরোটাওক্স-ল্যামি সিনড্রোম \(Maroteaux-Lamy Syndrome\) বলা হয়](#)
13. [মিউকোপলিস্যাকারিডোসিস টাইপ VII \(Mucopolysaccharidosis Type VII, MPS VII\), যাকে স্লি সিনড্রোম \(Sly Syndrome\) বলা হয়](#)
14. [নিম্যান-পিক ডিজিজের টাইপ সি \(Niemann-Pick Disease Type C, NPC\)](#)
15. [Term Definitions](#)

## **অ্যাসিড স্পিংমোমিলিনেজ ঘাটতি (Acid Sphingomyelinase Deficiency, ASMD), যাকে নিম্যান-পিক রোগের ধরন A এবং B (Niemann-Pick disease types A and B) ও বলা হয়**

এএসএমডি (ASMD) একটি বিরল রোগ যা দেহের বিভিন্ন অংশে চর্বিযুক্ত উপাদান তৈরির কারণ হয়ে থাকে। এএসএমডি-বি (ASMD-B) সংক্রামিত ব্যক্তিদের যকৃত এবং প্লীহাগুলি বড় হয়, পাশাপাশি ফুসফুস এবং যকৃতের রোগ হয় যা সময়ের সাথে আরও খারাপ হতে পারে। সবচেয়ে গুরুতর রূপ, এএসএমডি-এ (ASMD-A) মস্তিষ্কেও প্রভাবিত করে এবং সাধারণত শৈশবকালে মৃত্যুর কারণ হয়। এছাড়াও এক ধরনের এএমএমডি (ASMD) রয়েছে যা তীব্রতার ক্ষেত্রে মাঝারি।

### **জিন এবং এনজাইম ফাংশন:**

এএসএমপিডি 1 (SMPD1) জিনের মিউটেশনের কারণে এএসএমডি (ASMD) হয়। এএসএমপিডি 1 (SMPD1) জিন সাধারণত শরীরকে অ্যাসিড স্পিংমোমিলিনেজ তৈরি করার নির্দেশ দেয়, একটি এনজাইম যা স্পিংমোমিলিন নামক চর্বিযুক্ত উপাদানটি ভেঙে ফেলতে সহায়তা করে। এএসএমডি-বি (ASMD-B) যুক্ত ব্যক্তিদের মধ্যে যকৃত, প্লীহা, ফুসফুস এবং অস্থি মজ্জাতে স্পিংমোমিলিন তৈরি হয়; এএসএমডি-এ (ASMD-A) থাকা শিশু এবং এএসএমডি (ASMD) এর মধ্যবর্তী ফর্ম থাকা শিশুদের মধ্যে, স্পিংমোমিলিন মস্তিষ্কেও তৈরি হয়।

### **লক্ষণগুলি সম্পর্কে আরও তথ্য:**

এএসএমডি-বি (ASMD-B) (যেটি Niemann Pick B নামেও পরিচিত) থাকা ব্যক্তিদের সাধারণত বড় আকারের যকৃত এবং প্লীহা থাকে যা প্রায়শই শৈশবকালে দেখা যায়। সময়ের সাথে সাথে, এএসএমডি-বি (ASMD-B) থাকা কিছু ব্যক্তির ক্ষেত্রে শ্বাসকষ্ট, লিভারের রোগ, রক্তপাতের সমস্যা, লিপিড অস্বাভাবিকতা এবং দুর্বল হাড় রয়েছে। এএসএমডি-বি (ASMD-B) যৌবন পর্যন্ত থাকে। এএসএমডি-এ (ASMD-A) (Niemann Pick A নামেও জানা যায়) আক্রান্ত শিশুদের সাধারণত জীবনের প্রথম বর্ষের সময় রোগনির্ণয় করা হয় কারণ তাদের বৃহত যকৃত এবং প্লীহা থাকে, ওজন ভাল হয় না এবং তাদের বিকাশের ক্ষেত্রে পিছিয়ে যায়। এএসএমডি-এ (ASMD-A) আক্রান্ত অধিকাংশ শিশু 2-3 বছরের মধ্যে মারা যায়। মধ্যবর্তী ফর্মযুক্ত ব্যক্তিদের এএসএমডি-বি (ASMD-B) উপসর্গ ছাড়াও মস্তিষ্কের সমস্যাও জড়িত থাকে, তবে মস্তিষ্কের রোগ এএসএমডি-এ (ASMD-A) এর চেয়ে ধীর গতিতে এগিয়ে যায়।

### **এএসএমডি (ASMD) কত সাধারণ?**

সমস্ত ধরনের এএসএমডি (ASMD) অত্যন্ত বিরল ব্যাধি, প্রায় 1:250,000 ব্যক্তিকে প্রভাবিত করে বলে অনুমান করা হয়।

### **কীভাবে উত্তরাধিকার সূত্রে এটি পাওয়া যায়?**

সব ধরনের এএসএমডি (ASMD) উত্তরাধিকার সূত্রে একটি **অটোসোমাল রিসেসিভ ইনহেরিটেন্স (autosomal recessive inheritance)** প্যাটার্ন এ আসে

### **চিকিত্সা আছে কি?**

2020 সালের নভেম্বর পর্যন্ত এই তথ্য সাম্প্রতিক এই অবস্থাটি যদি, কখন এবং কীভাবে পরিচালনা করবেন সে সম্পর্কে সিদ্ধান্তগুলি সর্বদা আপনার স্বাস্থ্যসেবা সরবরাহকারীর সাথে একযোগে করা উচিত।

### **চিকিত্সা**

এএসএমডি (ASMD) এর জন্য বর্তমানে কোনও FDA-অনুমোদিত থেরাপি নেই।

### **নিদানিক পরীক্ষণগুলি**

এএসএমডি-বি (ASMD-B) এর জন্য একটি অনুসন্ধানমূলক **এনজাইম প্রতিস্থাপন থেরাপি (enzyme replacement therapy)** অধ্যয়নরত **নিদানিক পরীক্ষণ (clinical trials)** দেখতে **এখানে** ক্লিক করুন।

### **অতিরিক্ত তথ্য এবং সহায়তা**

- [Genetics Home Reference & Medline Plus \(ASMD\)](#)

- [National Organization for Rare Diseases \(ASMD\)](#)
- [National Niemann Pick Disease Foundation](#)

## উৎস

- [জেনেটিক্স হোম রেফারেন্স \(Genetics Home Reference, GHR\) এবং মেডলাইনপ্লাস \(MedlinePlus\)](#)

## সেরয়েড লাইপোফেসিনোসিস টাইপ 2 (Ceroid Lipofuscinosis Type 2, CLN2)

সিএলএন 2 (CLN2) একটি মস্তিষ্কের রোগ যা ছোট শিশুদের প্রভাবিত করে। সিএলএন 2 (CLN2) আক্রান্ত শিশুদের সিজার, ধীর গতিতে বিকাশ, সমন্বয়ের সমস্যা এবং দৃষ্টিশক্তি হ্রাস হয়। চিকিত্সা ছাড়া, সিএলএন 2 (CLN2) আক্রান্ত ব্যক্তির সাধারণত তাদের কৈশোরের বছরগুলি পার করতে পারেন না।

### জিন এবং এনজাইম ফাংশন:

টিপিপি 1 (TPP1) জিনের মিউটেশনের ফলে সিএলএন 2 (CLN2) হয়। টিপিপি 1 (TPP1) জিন স্বাভাবিকভাবে শরীরকে ট্রিপেপ্টিডিল পেপ্টিডেস 1 তৈরী করার নির্দেশ করে, একটি এনজাইম যেটি পেপ্টাইডস (প্রোটিনের টুকরো) টুকরো করে। সিএলএন2 (CLN2) থাকা লোকেদের মধ্যে এই পেপ্টাইডগুলি ভেঙে যায় না, তাই তারা মস্তিষ্কে তৈরি হয়।

### লক্ষণগুলি সম্পর্কে আরও তথ্য:

সিএলএন 2 (CLN2), যেটিকে ব্যাটেন রোগের একটি রূপ হিসাবে জানা যায়, সাধারণত 2-4 বছর বয়সের মধ্যে শিশুদের মধ্যে দেখা দেয়। সিএলএন 2 (CLN2), আক্রান্ত শিশুদের প্রাথমিক লক্ষণগুলি সাধারণত হলো সিজার এবং সমন্বয়ের অসুবিধা। সিএলএন 2 (CLN2) থাকা লোকেদের পেশীগুলির পলক, দৃষ্টিশক্তি হ্রাস হওয়া, মোটর দক্ষতা এবং কথা বিকাশের সমস্যা, জ্ঞানগত অক্ষমতা এবং আচরণগত সমস্যাগুলি দেখা দেয়। এছাড়াও সিএলএন 2 (CLN2) এর ফলে পূর্বে অর্জিত দক্ষতার ক্ষতিও ঘটে। চিকিত্সা ব্যতীত, সিএলএন 2 (CLN2) আক্রান্ত শিশুরা সাধারণত তাদের কৈশোরের বেশি বাচতে পারে না। সিএলএন 2 (CLN2) আক্রান্ত কিছু লোকের শৈশবের শেষ অবধি কোন লক্ষণ দেখা দেয় না এবং তারা যৌবন পর্যন্ত টিকে থাকতে পারে।

## সিএলএন 2 (CLN2) কতটা সাধারণ?

সিএলএন 2 (CLN2) একটি অত্যন্ত বিরল ব্যাধি। জনসংখ্যায় এর ফ্রিকোয়েন্সি জানা যায়নি।

## কীভাবে উত্তরাধিকার সূত্রে এটি পাওয়া যায়?

সিএলএন 2 (CLN2) উত্তরাধিকার সূত্রে একটি **অটোসোমাল রিসেসিভ ইনহেরিটেন্স** প্যাটার্নে আসে।

## চিকিত্সা আছে কি?

2020 সালের নভেম্বর পর্যন্ত এই তথ্য সাম্প্রতিক এই অবস্থাটি যদি, কখন এবং কীভাবে পরিচালনা করবেন সে সম্পর্কে সিদ্ধান্তগুলি সর্বদা আপনার স্বাস্থ্যসেবা সরবরাহকারীর সাথে একযোগে করা উচিত।

### চিকিত্সা

সিএলএন2 (CLN2) আক্রান্ত ব্যক্তিদের জন্য একটি এফডিএ অনুমোদিত এনজাইম প্রতিস্থাপন থেরাপি রয়েছে।

সিএলএন2 (CLN2) চিকিত্সা সম্পর্কে আরও তথ্যের জন্য **এখানে** ক্লিক করুন।

### নিদানিক পরীক্ষণ

সিএলএন2 (CLN2) এর জন্য অনুসন্ধানমূলক **এনজাইম প্রতিস্থাপন থেরাপি** এবং **জিন থেরাপি** মূল্যায়ন করা **নিদানিক পরীক্ষণগুলি** দেখতে **এখানে** ক্লিক করুন।

## অতিরিক্ত তথ্য এবং সহায়তা

- [Genetics Home Reference & Medline Plus \(CLN2\)](#)
- [Batten Disease Support and Research Association](#)

## উৎস

- [জেনেটিক্স হোম রেফারেন্স \(Genetics Home Reference, GHR\)](#) এবং [মেডলাইনপ্লাস \(MedlinePlus\)](#)

## সেরিব্রোটেন্ডিনাস জ্যানথোম্যাটোসিস (Cerebrotendinous Xanthomatosis, CTX)

সিটিএক্স (CTX) যুক্ত ব্যক্তিদের শরীরের বিভিন্ন অংশে চর্বিগুলির অস্বাভাবিক সংরক্ষণ থাকে যার ফলে স্নায়বিক লক্ষণ দেখা যায় যা সাধারণত যৌবনের শুরুতে শুরু হয়। অন্যান্য সিটিএক্স (CTX) লক্ষণগুলি যেমন দীর্ঘস্থায়ী ডায়রিয়া এবং কর্নিয়াল ক্লাউডিং সাধারণত শৈশবকালে শুরু হয়।

### জিন এবং এনজাইম ফাংশন:

সিওয়াইপি27A1 (CYP27A1) জিনে মিউটেশনগুলির ফলে সিটিএক্স (CTX) হয়। সিওয়াইপি27A1 (CYP27A1) জিন সাধারণত শরীরকে স্টেরল 27-হাইড্রোক্সেস তৈরি করতে নির্দেশ দেয়, একটি এনজাইম যা কোলেস্টেরলকে ভেঙে ফেলতে সহায়তা করে। সিটিএক্স (CTX), কোলেস্টেরল এবং অন্য চর্বিযুক্ত পদার্থ থাকা ব্যক্তিদের মধ্যে কোলেস্ট্যানল চর্বিযুক্ত নোডুলস হিসাবে জমা হয় যেটিকে জ্যান্থোমাস বলা হয়। জ্যান্থোমাস মস্তিষ্ক এবং টেন্ডনগুলিতে সবচেয়ে সাধারণ ভাবে দেখা যায় যা পেশী থেকে হাড়ের সাথে সংযুক্ত থাকে।

### লক্ষণগুলি সম্পর্কে আরও তথ্য:

সিটিএক্স (CTX)এ আক্রান্ত ব্যক্তিদের মধ্যে শৈশবকালে দুরারোগ্য ডায়রিয়া এবং চোখের ছানি দেখা দিতে পারে। স্নায়ুজনিত সমস্যাগুলি সাধারণত যৌবনের শুরুর দিকে বিকাশ লাভ করে এবং তাদের মধ্যে সিজার, চলাচলের সমস্যা, কথা বলার বৈকল্য, হাত ও পায়ে সংবেদন হ্রাস, বুদ্ধিমূলক কর্মক্ষমতা হ্রাস পাওয়া, হ্যালুসিনেশন এবং হতাশা অন্তর্ভুক্ত। জাঁথোমাস (Xanthomas) (ত্বকে অস্বাভাবিক হলুদ বর্ণের চর্বি জমা হওয়া) সাধারণত কৈশোরে বা যৌবনের প্রথম দিকে বিকাশ লাভ করে এবং সাধারণত হাত, কনুই, হাঁটু, ঘাড় এবং গোড়ালী টেন্ডনে পাওয়া যায়। তারা এই জায়গাগুলিতে নমনীয়তার সাথে হস্তক্ষেপ করতে পারে। সিটিএক্স (CTX)থাকা লোকেদের ও হৃদরোগের ঝুঁকি বেশি থাকে।

### সিটিএক্স (CTX) কতটা সাধারণ?

সিটিএক্স (CTX) একটি অত্যন্ত বিরল ব্যাধি, যা আনুমানিক 1:1,000,000 ব্যক্তিকে প্রভাবিত করে।

### সিটিএক্স (CTX) কীভাবে উত্তরাধিকার সূত্রে পাওয়া যায়?

সিটিএক্স (CTX) একটি **অটোসোমাল রিসেসিভ উত্তরাধিকার** প্যাটার্নে পাওয়া যায়।

### চিকিত্সা আছে কি?

2020 সালের নভেম্বর পর্যন্ত এই তথ্য সাম্প্রতিক এই অবস্থাটি যদি, কখন এবং কীভাবে পরিচালনা করবেন সে সম্পর্কে সিদ্ধান্তগুলি সর্বদা আপনার স্বাস্থ্যসেবা সরবরাহকারীর সাথে একযোগে করা উচিত।

### চিকিত্সা

সিটিএক্স (CTX) এ আক্রান্ত লোকদের জন্য একটি FDA-অনুমোদিত চিকিত্সা রয়েছে

সিটিএক্স (CTX)চিকিত্সা সম্পর্কে আরও তথ্যের জন্য **এখানে** ক্লিক করুন

### নিদানিক পরীক্ষণ

সিটিএক্স (CTX) চিকিত্সা এর জন্য একটি অনুসন্ধানমূলক ওষুধ মূল্যায়ন করা **নিদানিক পরীক্ষণ** দেখতে **এখানে** ক্লিক করুন।

### অতিরিক্ত তথ্য এবং সহায়তা

- [Genetics Home Reference and Medline Plus \(CTX\)](#)
- [National Organization for Rare Diseases \(CTX\)](#)
- [United Leukodystrophy Foundation](#)

### উৎস

- [জেনেটিক্স হোম রেফারেন্স \(Genetics Home Reference, GHR\) এবং মেডলাইনপ্লাস \(MedlinePlus\)](#)

## ফ্যাব্রি রোগ (Fabry Disease)

ফ্যাব্রি রোগ একটি বিরল ব্যাধি যা দেহের বিভিন্ন অংশে চর্বিযুক্ত পদার্থের সৃষ্টি করে। হার্ট, কিডনি এবং রক্তনালীতে এই পদার্থটি তৈরির ফলে হার্ট অ্যাটাক, কিডনি রোগ এবং স্ট্রোক সহ প্রাণঘাতী জটিলতা দেখা দিতে পারে।

### জিন এবং এনজাইম ফাংশন:

জিএলএ (GLA) জিনে মিউটেশনগুলি ফ্যাব্রি রোগ সৃষ্টি করে। জিএলএ (GLA) জিন স্বাভাবিকভাবে শরীরকে আলফা-গ্লাকোসিডেস A নামক একটা এনজাইম তৈরী করা নির্দেশ দেয় যেটি চর্বিজাতীয় পদার্থ গ্লোবোট্রিয়াসিলসামাইড টুকরো করে। ফ্যাব্রি রোগে আক্রান্ত ব্যক্তিদের মধ্যে হৃদয়, কিডনি, স্নায়ু এবং ছোট ছোট রক্তবাহিকাতে গ্লোবোট্রিয়াসিলসামাইড তৈরি হয়।

### লক্ষণগুলি সম্পর্কে আরও তথ্য:

ফ্যাব্রি রোগের ক্লাসিক রূপটি কিডনি রোগ, হৃদরোগ এবং স্ট্রোকের কারণ হয়, যা সাধারণত যৌবনের প্রথম দিকে দেখা দেয়। ফ্যাব্রি রোগ থাকা অনেক ছেলের শৈশবকালে হাত ও পায়ে ব্যথা দেখা দেয়, ত্বকের একটি বৈশিষ্ট্যযুক্ত ফুসকুড়ি, ঘাম হওয়ার ক্ষমতা হ্রাস, চোখের কর্নিয়ায় ঘোলাটেভাব, গ্যাস্ট্রোইনটেস্টাইনাল সমস্যা এবং শ্রবণশক্তি হ্রাস হয়। ফ্যাব্রি রোগের কম মারাত্মক রূপগুলি যৌবনের সময় উপস্থিত হতে পারে এবং প্রধানত হৃদয় বা কিডনিতে প্রভাব ফেলতে পারে।

## ফ্যাব্রি রোগ কতটা সাধারণ?

ফ্যাব্রি রোগ হলো একটি বিরল ব্যাধি যা 1:40,000 - 60,000 পুরুষকে প্রভাবিত বলে অনুমান। মহিলাদের মধ্যে যে বিস্মৃতি রয়েছে তা অজানা। এটি পুরুষদের ক্ষেত্রে বেশি সাধারণ এবং তীব্র।

## কিভাবে ফেব্রি রোগ উত্তরাধিকার সূত্রে পাওয়া যায়?

ফ্যাব্রি রোগ উত্তরাধিকারসূত্রে একটি **X-লিঙ্কযুক্ত উত্তরাধিকার (X-linked inheritance)** প্যাটার্নে রয়েছে। মহিলাদের মধ্যে ফ্যাব্রি রোগ অ্যাসিম্পটোমেটিক থেকে ক্লাসিক্যালি আক্রান্ত পুরুষের মতো মারাত্মক পর্যন্ত হতে পারে।

## চিকিত্সা আছে কি?

2020 সালের নভেম্বর পর্যন্ত এই তথ্য সাম্প্রতিক এই অবস্থাটি যদি, কখন এবং কীভাবে পরিচালনা করবেন সে সম্পর্কে সিদ্ধান্তগুলি সর্বদা আপনার স্বাস্থ্যসেবা সরবরাহকারীর সাথে একযোগে করা উচিত।

### চিকিত্সা

ফ্যাব্রি রোগে আক্রান্ত ব্যক্তি যাদের নির্দিষ্ট জিএলএ (GLA) মিউটেশন রয়েছে তাদের জন্য FDA-অনুমোদিত **এনজাইম প্রতিস্থাপন থেরাপি** এবং FDA-অনুমোদিত **ফার্মাকোলজিক চ্যাপারোন থেরাপি** রয়েছে। আপনার স্বাস্থ্য পরিচর্যা প্রদানকারী লক্ষণগুলি নিয়ন্ত্রণে সহায়তার জন্য অতিরিক্ত চিকিত্সাগুলিও বিবেচনা করতে পারেন।

ফ্যাব্রি রোগের চিকিত্সা সম্পর্কে আরও তথ্যের জন্য **এখানে** ক্লিক করুন

- [ফ্যাব্রাজাইম \(Fabrazyme\)](#)
- [মিগালাস্তাত \(Migalastat\)](#)

### নিদানিক পরীক্ষণ:

ফ্যাব্রি রোগের জন্য অনুসন্ধানমূলক **এনজাইম প্রতিস্থাপন থেরাপি**, **সাবসট্রেট রিডাকশন থেরাপি**, **জিন থেরাপি** নিয়ে অধ্যয়ন করা নিদানিক পরীক্ষণগুলি দেখার জন্য **এখানে** ক্লিক করুন।

## অতিরিক্ত তথ্য এবং সহায়তা

- [Genetics Home Reference and Medline Plus \(Fabry Disease\)](#)
- [National Organization for Rare Diseases \(Fabry Disease\)](#)
- [Fabry Support and Information Group](#)

- [Fabry International Network](#)
- [National Fabry Disease Foundation](#)

## উৎস

- [জেনেটিক্স হোম রেফারেন্স \(Genetics Home Reference, GHR\) এবং মেডলাইনপ্লাস \(MedlinePlus\)](#)

## গাউচার রোগ (Gaucher Disease)

গাউচার রোগ একটি বিরল রোগ যার ফলস্বরূপ শরীরের বিভিন্ন অংশে চর্বিযুক্ত পদার্থ জমে থাকে। সবচেয়ে সাধারণ ধরণের গাউচার রোগ থাকা লোকেরা, টাইপ 1, এর মধ্যে যকৃত এবং প্লীহা বড় হওয়া, হাড়ের রোগ এবং রক্তক্ষরণের সমস্যাগুলি হতে পারে। টাইপ 2 গাউচার রোগের মধ্যে প্রগতিশীল নিউরোলজিক রোগও জড়িত এবং সাধারণত শৈশবকালে এটি মারাত্মক হয়। টাইপ 3 গাউচার রোগ থাকা শিশুদের মধ্যে এমন রোগ হয় যা টাইপ 1 এবং টাইপ 2 এর মধ্যে তীব্রতায় মধ্যবর্তী হয়।

### জিন এবং এনজাইম ফাংশন:

*জিবিএ (GBA)* জিনের মিউটেশন গাউচার রোগের কারণ হয়। *জিবিএ (GBA)* জিন স্বাভাবিকভাবে শরীরের বেটা-গ্লুকোসেলেব্রোসিডেস, একটা এনজাইম যা গ্লুকোসেলেব্রোসিডেস নামে পরিচিত চর্বিজাতীয় পদার্থ টুকরো করতে নির্দেশ দেয়। টাইপ 1 গাউচার রোগে আক্রান্ত ব্যক্তিদের মধ্যে লিভার, প্লীহা এবং অস্থি মড্জারে গ্লুকোসেব্রোসাইড তৈরি হয়। টাইপ 2 এবং 3 গাউচার থাকা লোকদের মস্তিষ্কে গ্লুকোসেব্রোসাইড তৈরী হয়।

### লক্ষণগুলি সম্পর্কে আরও তথ্য:

টাইপ 1 গাউচার রোগ থাকা লোকদের শৈশব থেকে প্রাপ্ত বয়স পর্যন্ত যে কোনও সময় লক্ষণগুলি দেখাতে পারে। লক্ষণগুলি হালকা থেকে মারাত্মক পর্যন্ত হতে পারে এবং এতে লিভার এবং প্লীহা, রক্তাশ্বতা, সহজে রক্তক্ষরণ এবং হাড়ভাঙা সমস্যা এবং ব্যথা সহ হাড়ের সমস্যা অন্তর্ভুক্ত থাকে। টাইপ 2 বা 3 গাউচার রোগের লোকদের মস্তিষ্কে অতিরিক্ত রোগ হয়। লক্ষণগুলির মধ্যে রয়েছে অস্বাভাবিক ভাবে চোখের চলা, সিজার এবং পেশীর সমস্যা। টাইপ 2 বেশি গুরুতর এবং শৈশবে দেখা দেয়, অন্যদিকে টাইপ 3 শৈশবে দেখা দেয় এবং আরও ধীরে ধীরে বাড়তে থাকে। দুর্ভাগ্যক্রমে, টাইপ 2 গাউচার রোগের অধিকাংশ শিশু 1-3 বছরের মধ্যে মারা যায়। খুব মারাত্মক, পেরিনাটাল লিথাল রূপ জন্মের আগেই জীবন-নাশক জটিলতা সৃষ্টি করে এবং শিশুরা মাত্র কয়েকদিন বেঁচে থাকতে পারে। বিরল কার্ডিওভাসকুলার ফর্মযুক্ত লোকদের প্রাথমিকভাবে হৃদয়ে রোগ থাকে তবে তাদের চোখের অস্বাভাবিকতা, হাড়ের সমস্যা এবং একটি বর্ধিত প্লীহাও থাকতে পারে। এই ধরণের লোকেরা যৌবনে টিকে থাকতে পারে।

### গাউচার রোগটি কতটা সাধারণ?

গাউচার রোগ একটি বিরল ব্যাধি, যা 1:50,000 - 100,000 ব্যক্তিকে প্রভাবিত করে বলে অনুমান করা হয়। টাইপ 1 গাউচার রোগ আশকানাজী ইহুদি উত্সের ব্যক্তিদের মধ্যে বেশি দেখা যায়।

### গাউচার রোগ কীভাবে উত্তরাধিকার সূত্রে পাওয়া যায়?

গাউচার রোগ উত্তরাধিকার সূত্রে একটি **অটোসোমাল রিসেসিভ উত্তরাধিকার** প্যাটার্নে পাওয়া যায়।

### চিকিত্সা আছে কি?

2020 সালের নভেম্বর পর্যন্ত এই তথ্য সাম্প্রতিক এই অবস্থাটি যদি, কখন এবং কীভাবে পরিচালনা করবেন সে সম্পর্কে সিদ্ধান্তগুলি সর্বদা আপনার স্বাস্থ্যসেবা সরবরাহকারীর সাথে একযোগে করা উচিত।

### চিকিত্সা

টাইপ 1 গাউচার রোগ থাকা লোকদের জন্য এফডিএ-অনুমোদিত **এনজাইম প্রতিস্থাপন থেরাপিগুলি** এবং **সাবস্ট্রেট হ্রাস থেরাপিগুলি** রয়েছে। দুর্ভাগ্যক্রমে, মস্তিষ্কের টাইপ 2 এবং 3 গাউচার রোগের জন্য অনুমোদিত কোনও চিকিত্সা নেই।

গাউচার রোগের চিকিত্সা সম্পর্কে আরও তথ্যের জন্য **এখানে** ক্লিক করুন

- [সেরিজাইম \(Cerezyme\)® ইমিগ্লুসিরেস \(imiglucerase\)](#)
- [ভিপিআরআইভি \(VPRIV\)® ভ্যালাগ্লুসারেস আলফা \(velaglucerase alpha\)](#)
- [ইলিসো \(Elelyso\)® টালিগ্লুসারেস আলফা \(taliglucerase alpha\)](#)
- [সার্ডেলজা \(Cerdelga\)® এলিগ্লুস্টেট \(eliglustat\)](#)
- [জাবেসকা \(Zavesca\)® মিগ্লুস্টেট \(miglustat\)](#)



### নিদানিক পরীক্ষণ:

গাউচার রোগের জন্য অনুসন্ধানমূলক চিকিত্সা নিয়ে অধ্যয়নরত **নিদানিক পরীক্ষণগুলি** দেখতে [এখানে](#) ক্লিক করুন। অধ্যয়নরত থেরাপিগুলির মধ্যে **জিন থেরাপি** এবং **সাবস্ট্রেট ট্রান্স থেরাপি** অন্তর্ভুক্ত রয়েছে।

### অতিরিক্ত তথ্য এবং সহায়তা

- [Genetics Home Reference & Medline Plus \(Gaucher Disease\)](#)
- [National Organization for Rare Diseases \(Gaucher Disease\)](#)
- [National Gaucher Foundation](#)

### উৎস

- [জেনেটিক্স হোম রেফারেন্স \(Genetics Home Reference, GHR\) এবং মেডলাইনপ্লাস \(MedlinePlus\)](#)

## জিএম 1 গ্যাংলিওসিডোসিস (GM1 Gangliosidosis)

জিএম1 (GM1) গ্যাংলিওসিডোসিস একটি বিরল ব্যাধি যা প্রগতিশীল বিকাশগত অক্ষমতা, কঙ্কালের অস্বাভাবিকতা, বর্ধিত যকৃত এবং প্লীহা, দৃষ্টিশক্তি হ্রাস, হাড়ের রোগ এবং মুখের পার্থক্যসূচক বৈশিষ্ট্যগুলির কারণ হয়ে থাকে। জিএম1 (GM1) গ্যাংলিওসিডোসিসের সবচেয়ে গুরুতর ধরণ যুক্ত শিশুরা সাধারণত শৈশবকালের বেশি বেঁচে থাকে না। জিএম1 (GM1) গ্যাংলিওসিডোসিসের কম গুরুতর ধরণগুলিও রয়েছে যা আরও ধীরে ধীরে অগ্রসর হয়।

**জিন এবং এনজাইম ফাংশন:** *GLB1* জিনের মিউটেশন থেকে জিএম1 (GM1) গ্যাংলিওসিডোসিস হয়, যা বিটা-গ্যালাক্টোসিডেস তৈরির জন্য নির্দেশ প্রদান করে। বিটা-গ্যালাক্টোসিডেস এমন একটি এনজাইম যা সাধারণত একটি চর্বিযুক্ত উপাদান জিএম1 (GM1) গ্যাংলিওসাইডকে টুকরো করে। বিটা-গ্যালাক্টোসিডেসের ঘাটতি হলে জিএম1 (GM1) গ্যাংলিওসাইড মস্তিষ্ক, লিভার, প্লীহা এবং অন্যান্য অঙ্গগুলির কোষগুলিতে তৈরী হয়। এই বিষাক্ত গঠনের ফলে রোগের লক্ষণ দেখা দেয়।

**লক্ষণগুলি সম্পর্কে আরও তথ্য:** জিএম1 (GM1) গ্যাংলিওসিডোসিসের সর্বাধিক প্রচলিত রূপটি হলো টাইপ 1, যা সাধারণত জীবনের প্রথম বছরে নির্ণয় করা হয় যখন শিশুদের বিকাশমান বিলম্ব ঘটে বলে উল্লেখ করা হয় যা ক্রমশ খারাপ হয়। সময়ের সাথে সাথে, টাইপ 1 জিএম1 (GM1) গ্যাংলিওসিডোসিস সহ শিশুরা বর্ধিত জীবিকা এবং প্লীহা, সিজার এবং কঙ্কালের রোগের বিকাশ করে। কিছু কিছু "মোটা" মুখের বৈশিষ্ট্য এবং হৃদরোগের বিকাশও করে এবং অধিকাংশ শৈশবকালের বেশি বেঁচে থাকে না। ধীরে ধীরে অগ্রগতি সহ প্রারম্ভিক শৈশব বা শৈশবের শুরুর দিকে টাইপ 2 জিএম1 (GM1) গ্যাংলিওসিডোসিস দেখা দিতে পারে। সর্বনিম্ন গুরুতর ধরণটি টাইপ 3 জিএম1 (GM1) গ্যাংলিওসিডোসিস, যা কিশোর বয়সে উপস্থিত হতে পারে।

### জিএম1 (GM1) গ্যাংলিওসিডোসিস কতটা সাধারণ?

জিএম 1 গ্যাংলিওসিডোসিস একটি খুব বিরল ব্যাধি, এবং অনুমান করা হয় যে এটি 1:100,000 থেকে 1:200,000 নবজাতকের মধ্যে ঘটে।

### জিএম 1 (GM1) গ্যাংলিওসিডোসিস কীভাবে উত্তরাধিকার সূত্রে পাওয়া যায়?

জিএম 1 (GM1) গ্যাংলিওসিডোসিস **অটোসোমাল রিসেসিভ উত্তরাধিকার উপায়ে** উত্তরাধিকার হিসাবে সূত্রে পাওয়া যায়।

### চিকিৎসা আছে কি?

2020 সালের নভেম্বর পর্যন্ত এই তথ্য সাম্প্রতিক এই অবস্থাটি যদি, কখন এবং কীভাবে পরিচালনা করবেন সে সম্পর্কে সিদ্ধান্তগুলি সর্বদা আপনার স্বাস্থ্যসেবা সরবরাহকারীর সাথে একযোগে করা উচিত।

#### চিকিৎসা

জিএম 1 (GM1) গ্যাংলিওসিডোসিসের জন্য বর্তমানে কোনও FDA অনুমোদিত চিকিৎসা নেই

#### নিদানিক পরীক্ষণগুলি

জিএম 1 (GM1) গ্যাংলিওসিডোসিসের জন্য অনুসন্ধানমূলক **জিন থেরাপি** অধ্যয়নরত **নিদানিক পরীক্ষণগুলি** দেখতে **এখানে** ক্লিক করুন।

### অতিরিক্ত তথ্য এবং সহায়তা

- [Genetics Home Reference & Medline Plus \(GM1 Gangliosidosis\)](#)
- [Cure GM1](#)
- [Hunter's Hope](#)

### উৎস

- [জেনেটিক্স হোম রেফারেন্স \(Genetics Home Reference, GHR\) এবং মেডলাইনপ্লাস](#)

## লাইসোসমাল অ্যাসিড লাইপেসের ঘাটতি (Lysosomal Acid Lipase Deficiency, LAL-D)

এলএএল-ডি (LAL-D) থাকা লোকেদের এমন একটি এনজাইম অনুপস্থিত থাকে যা চর্বি টুকরো করতে সহায়তা করে। এলএএল-ডি (LAL-D) লিভারে রোগের কারণ হয় যা শিশুদের জন্য প্রাণঘাতী হতে পারে। এলএএল-ডি (LAL-D) এর আরও সাধারণ, কম গুরুতর ধরণটি পরবর্তী জীবনে শুরু হতে পারে।

### জিন এবং এনজাইম ফাংশন:

এলআইপিএ (LIPA) জিনে মিউটেশনের কারণে এলএএল-ডি (LAL-D) হয়। এলআইপিএ (LIPA) জিন স্বাভাবিকভাবে শরীরকে লাইসোসমাল অ্যাসিড লাইপেস, একটা এনজাইম তৈরী করার নির্দেশ যা চর্বি টুকরো করে। এলএএল-ডি (LAL-D) আক্রান্ত ব্যক্তিদের মধ্যে, লিভারে চর্বিগুলি তৈরি হয়।

### লক্ষণগুলি সম্পর্কে আরও তথ্য:

এলএএল-ডি (LAL-D) (ওলম্যান ডিজিস নামেও পরিচিত) এর মারাত্মক রূপ থাকা শিশুদের বর্ধিত যকৃত এবং প্লীহা, ওজন কম বাড়া, জন্ডিস এবং মলের চর্বি সহ গ্যাস্ট্রোইনটেস্টাইনাল সমস্যাগুলি রয়েছে। শিশুদের লিভার রোগ, একাধিক অঙ্গের ব্যর্থতা এবং মারাত্মক অপুষ্টির বিকাশ ঘটে এবং সাধারণত এক বছরের বেশি টিকে থাকে না। মারাত্মক ধরণ থাকা শিশুদের অ্যাব্ডিনাল গ্রন্থিতে জমা হওয়া, রক্তাল্পতা এবং বিকাশের বিলম্ব দেখা দিতে পারে। এলএএল-ডি (LAL-D) এর পরবর্তী-ধরণের আকারে (কোলেস্টেরল এস্টার স্টোরেজ রোগ হিসাবেও পরিচিত) লক্ষণগুলি শৈশব থেকে প্রাপ্তবয়স্ক পর্যন্ত যে কোনও সময় দেখা দিতে পারে। পরে-সূত্রপাত (এলএএল-ডি (LAL-D)) থাকা লোকেদের সাধারণত বর্ধিত প্লীহা, যকৃতির রোগ, গ্যাস্ট্রোইনটেস্টাইনাল সমস্যা এবং হার্ট অ্যাটাক এবং স্ট্রোকের ঝুঁকি বাড়তে পারে।

### এলএএল-ডি (LAL-D) কতটা সাধারণ?

এলএএল-ডি (LAL-D) একটি খুব বিরল ব্যাধি, যা অনুমানিক 1:40,000 - 300,000 ব্যক্তিকে প্রভাবিত করে। পরবর্তী সূত্রপাতটি আরও সাধারণ।

### এলএএল-ডি (LAL-D) কীভাবে উত্তরাধিকার সূত্রে পাওয়া যায়?

এলএএল-ডি (LAL-D) একটি উত্তরাধিকার সূত্রে একটি স্বতঃস্ফূট পুনরায় উত্তরাধিকার প্যাটার্নে পাওয়া যায়।

### চিকিত্সা আছে কি?

2020 সালের নভেম্বর পর্যন্ত এই তথ্য সাম্প্রতিক এই অবস্থাটি যদি, কখন এবং কীভাবে পরিচালনা করবেন সে সম্পর্কে সিদ্ধান্তগুলি সর্বদা আপনার স্বাস্থ্যসেবা সরবরাহকারীর সাথে একযোগে করা উচিত।

### চিকিত্সা

এলএএল-ডি (LAL-D) আক্রান্ত ব্যক্তিদের জন্য একটি FDA-অনুমোদিত এনজাইম প্রতিস্থাপন থেরাপি রয়েছে।

এলএএল-ডি চিকিত্সা সম্পর্কে আরও তথ্যের জন্য [এখানে](#) ক্লিক করুন

### নিদানিক পরীক্ষণ:

এলএএল-ডি (LAL-D) এর জন্য কোন অনুসন্ধানমূলক চিকিত্সা অধ্যয়ন নিয়ে কোন নিদানিক পরীক্ষণ চলছে কিনা তা দেখতে [এখানে](#) ক্লিক করুন

### অতিরিক্ত তথ্য এবং সহায়তা

- [Genetics Home Reference & Medline Plus \(LAL-D\)](#)
- [National Organization for Rare Disorders \(LAL-D\)](#)
- [SOLACE Organization](#)
- [American Liver Foundation](#)

### উৎস

- [জেনেটিক্স হোম রেফারেন্স \(Genetics Home Reference, GHR\) এবং মেডলাইনপ্লাস \(MedlinePlus\)](#)

## মেটাক্রোমেটিক লিউকোডিস্ট্রোফি (Metachromatic Leukodystrophy, MLD)

অ্যারিলসালফেটেজের কারণে মেটাক্রোমেটিক লিউকোডিস্ট্রোফি হলো একটি ঘাটতি যা বিরল প্রগতিশীল নিউরোলজিক রোগ যা বুদ্ধিমূলক অক্ষমতা, মোটর দক্ষতা হ্রাস এবং অন্যান্য অস্বাভাবিকতার কারণ হয়। এমএলডি (MLD) এর সর্বাধিক সাধারণ রূপটি শৈশবে সাধারণত মারাত্মক হয়। হালকা ধরণ শৈশব থেকে প্রাপ্ত বয়স পর্যন্ত যে কোনও সময় দেখা দিতে পারে।

### জিন এবং এনজাইম ফাংশন:

অ্যারিলসালফেটেজের এর অভাবের কারণে এমএলডি (MLD) থাকা অধিকাংশ মানুষের *এআরএসএ* (ARSA) জিনে মিউটেশন হয়। *এআরএসএ* (ARSA) জিন সাধারণত শরীরকে একটি অ্যারিলসালফেট A যা একটা এনজাইম যেটি চর্বি টুকরো করে তা তৈরী করার নির্দেশ দেয়। এমএলডি (MLD) আক্রান্ত ব্যক্তিদের মধ্যে মস্তিষ্কে সালফটিডিসের একটি বিষাক্ত গঠন তৈরী হয় যা নিদানিক লক্ষণ এবং লক্ষণগুলির কারণ হয়ে থাকে। এমএলডি (MLD) আক্রান্ত অল্প সংখ্যক ব্যক্তিদের *পিএসএপি* (PSAP) জিন এ মিউটেশন হয়, *এআরএসএ* (ARSA) জিন এ নয়। *পিএসএপি* (PSAP) জিন এ মিউটেশন দ্বারা সৃষ্ট এমএলডি (MLD) ScreenPlus সনাক্ত করতে পারে না।

### লক্ষণগুলি সম্পর্কে আরও তথ্য:

এমএলডি (MLD) আক্রান্ত ব্যক্তির স্নায়ুর ফাংশনে প্রগতিশীল ক্ষতি দেখা যায়, ফলস্বরূপ বুদ্ধিজনক কাজ এবং মোটর দক্ষতা হ্রাস পায়। অতিরিক্ত বৈশিষ্ট্যগুলির মধ্যে অন্তর্ভুক্ত থাকতে পারে হাত এবং পায়ে সংবেদন হ্রাস হওয়া, অসংযম, সিজার, পক্ষাঘাত, কথা বলা কম হওয়া, অন্ধত্ব এবং শ্রবণশক্তি হ্রাস। এমএলডি (MLD) এর সর্বাধিক প্রচলিত ধরণ লেট ইনফেন্টাইল ফর্ম থাকা শিশুরা সাধারণত শৈশবের বেশী বেঁচে থাকে না। এমএলডি (MLD) এর কিশোর এবং প্রাপ্তবয়স্কদের মধ্যে সূচনা ধরণগুলি কথা বলার অসুবিধা, সিজার ও তার পাশাপাশি আচরণ এবং ব্যক্তিত্ব পরিবর্তনের সাথে দেখা দিতে পারে।

### এমএলডি (MLD) কতটা সাধারণ?

এমএলডি (MLD) একটি বিরল ব্যাধি, 1:40,000 - 160,000 ব্যক্তিকে প্রভাবিত করে বলে অনুমান করা হয়।

### এমএলডি (MLD) কীভাবে উত্তরাধিকার সূত্রে পাওয়া যায়?

এমএলডি (MLD) উত্তরাধিকার সূত্রে একটি **অটোসোমাল রিসেসিভ উত্তরাধিকার** প্যাটার্নে পাওয়া যায়।

### চিকিত্সা আছে কি?

2020 সালের নভেম্বর পর্যন্ত এই তথ্য সাম্প্রতিক এই অবস্থাটি যদি, কখন এবং কীভাবে পরিচালনা করবেন সে সম্পর্কে সিদ্ধান্তগুলি সর্বদা আপনার স্বাস্থ্যসেবা সরবরাহকারীর সাথে একযোগে করা উচিত।

### চিকিত্সা

এমএলডি (MLD) আক্রান্ত কিছু লোককে বর্তমানে **অস্থি মজ্জা প্রতিস্থাপন** দিয়ে চিকিত্সা করা হয়।

### নিদানিক পরীক্ষণ

একটি অনুসন্ধানমূলক **এনজাইম প্রতিস্থাপন থেরাপি** এবং এমএলডি (MLD) এর জন্য একটি অনুসন্ধানমূলক **জিন থেরাপি** নিয়ে অধ্যয়ন করা **নিদানিক পরীক্ষণগুলি** দেখতে **এখানে** ক্লিক করুন।

### অতিরিক্ত তথ্য এবং সহায়তা

- [Genetics Home Reference & Medline Plus \(MLD\)](#)
- [National Organization for Rare Disorders \(MLD\)](#)
- [Cure MLD](#)
- [MLD Foundation](#)
- [Hunter's Hope](#)
- [United Leukodystrophy Foundation](#)

## উত্ৰ

- [জেনেটিক্স হোম রেফারেন্স \(Genetics Home Reference, GHR\) এৰং মেডলাইনপ্লাস \(MedlinePlus\)](#)

## মিউকোপলিস্যাকারিডোসিস টাইপ II (Mucopolysaccharidosis Type II, MPS II), যাকে হান্টার সিনড্রোম (Hunter Syndrome) ও বলা হয়

এমপিএস II (MPS II) একটি বিরল ব্যাধি যা শরীরের অনেক অংশে জটিল চিনির অণু গড়ে তোলে। এমপিএস II (MPS II) থাকা ব্যক্তিদের সাধারণত বিকাশগত অক্ষমতা থাকে, বিশেষ মৌখিক চেহারা এবং উল্লেখযোগ্য স্বাস্থ্য সমস্যা থাকে। চিকিৎসা ছাড়া, এমপিএস II (MPS II) এর গুরুতর ধরণ থাকা শিশুরা বাঁচতে পারে না।

### জিন এবং এনজাইম ফাংশন:

আইডিএস (IDS) জিনে মিউটেশনের কারণে এমপিএস II (MPS II) হয়। আইডিএস (IDS) জিন সাধারণত শরীরকে আইডুরোনেট 2-সালফেট তৈরীর নির্দেশ দেয়, একটি এনজাইম যেটি বৃহত চিনির অনু যেটিকে গ্লাইকোসামিনোগ্লিকান (glycosaminoglycans, GAGs) বলা হয় তা টুকরো করে। এমপিএস II (MPS II) এ আক্রান্ত লোকেদের, যকৃত, প্লীহা, হার্ট, মাথার খুলি, ত্বক, ফুসফুস এবং মস্তিষ্কে GAGs জমা হয়, ফলে রোগের লক্ষণ দেখা দেয়।

### লক্ষণগুলি সম্পর্কে আরও তথ্য:

এমপিএস II (MPS II) আরও গুরুতর ধরণযুক্ত লোকেদের সাধারণত শৈশবকালেই নির্ণয় করা হয়। তাদের বিশেষ "মোটা" মুখের বৈশিষ্ট্য, সংকীর্ণ শ্বাসনালী, বর্ধিত যকৃত এবং প্লীহা, আঞ্চলিকাল বা ইনজুনাল হার্নিয়া, সংক্ষিপ্ত আকার, একটি বিশেষ ধরণের ত্বকের ফুসকুড়ি এবং হাড়ের রোগ রয়েছে। তাদের হয়তো কম দৃষ্টি, শ্রবণশক্তি হ্রাস পাওয়া, ফুসফুসের রোগ, হৃদরোগ, বিকাশগত অক্ষমতা এবং আচরণগত অসুবিধাও থাকতে পারে। এমপিএস II (MPS II) এর কম গুরুতর ধরণ যুক্ত লোকের মধ্যে রোগের অগ্রগতি ধীরে হতে পারে।

### এমপিএস II (MPS II) কতটা সাধারণ?

এমপিএস II (MPS II) একটি খুব বিরল ব্যাধি, যা 1:100,000 - 170,000 পুরুষকে প্রভাবিত করে বলে অনুমান করা হয়।

### এমপিএস II (MPS II) কীভাবে উত্তরাধিকার সূত্রে পাওয়া যায়?

এমপিএস II (MPS II) একটি উত্তরাধিকার সূত্রে একটি X-লিঙ্কযুক্ত রিসেসিভ উত্তরাধিকার (X-linked recessive inheritance) প্যাটার্নে পাওয়া যায়।

### চিকিৎসা আছে কি?

2020 সালের নভেম্বর পর্যন্ত এই তথ্য সাম্প্রতিক এই অবস্থাটি যদি, কখন এবং কীভাবে পরিচালনা করবেন সে সম্পর্কে সিদ্ধান্তগুলি সর্বদা আপনার স্বাস্থ্যসেবা সরবরাহকারীর সাথে একযোগে করা উচিত।

### চিকিৎসা

একটি FDA-অনুমোদিত এনজাইম প্রতিস্থাপন থেরাপি রয়েছে যা এমপিএস II (MPS II) এর কয়েকটি লক্ষণের উপশম করে, কিন্তু নিউরোলজিক বৈশিষ্ট্যগুলি চিকিৎসা করে না।

MP এমপিএস II চিকিৎসা সম্পর্কে আরও তথ্যের জন্য [এখানে](#) ক্লিক করুন

### নিদানিক পরীক্ষণ

একটি অনুসন্ধানমূলক এনজাইম প্রতিস্থাপন থেরাপি এবং এমপিএস II (MPS II) এর জন্য জিন থেরাপি নিয়ে অধ্যয়ন করা [নিদানিক পরীক্ষণগুলি](#) দেখতে [এখানে](#) ক্লিক করুন।

### অতিরিক্ত তথ্য এবং সহায়তা

- [Genetics Home Reference & Medline Plus \(MPS-II\)](#)
- [National Organization for Rare Disorders \(MPS-II\)](#)
- [National MPS Society](#)

### উৎস

- [জেনেটিক্স হোম রেফারেন্স \(Genetics Home Reference, GHR\) এবং মেডলাইনপ্লাস \(MedlinePlus\)](#)

## **মিউকোপলিস্যাকারিডোসিস টাইপ IIIB (Mucopolysaccharidosis Type IIIB, MPS IIIB), যাকে সানফিলিপো সিনড্রোম টাইপ IIIB (Sanfilippo Syndrome Type IIIB) ও বলা হয়**

এমপিএস IIIB (MPS IIIB) একটি বিরল ব্যাধি যেটির ক্ষেত্রে মস্তিষ্কে জটিল চিনি অণু গঠিত হয়, যার জন্য উল্লেখযোগ্যভাবে বিকাশযোগ্য অক্ষমতা এবং আচরণগত সমস্যাগুলি হয়ে থাকে যা সময়ের সাথে সাথে আরও খারাপ হতে থাকে।

### **জিন এবং এনজাইম ফাংশন:**

এনএজিএলইউ (NAGLU) জিনে মিউটেশনের ফলে এমপিএস IIIB (MPS IIIB) হয়। এনএজিএলইউ (NAGLU) জিন স্বাভাবিকভাবে আলফা-এন-অ্যাসিটাইলগ্লুকোসামিনিডেস, নামক এনজাইম তৈরী করার জন্য শরীরকে নির্দেশ দেয়, যেটি বৃহত চিনি যেমন গ্লাইকোসামিনোগ্লাইকান (GAGs) টুকরো করে। এমপিএস IIIB (MPS IIIB) তে আক্রান্ত ব্যক্তিদের মধ্যে মস্তিষ্ক এবং মেরুদণ্ডে GAGs তৈরি হয়।

### **লক্ষণগুলি সম্পর্কে আরও তথ্য:**

এমপিএস IIIB (MPS IIIB) থাকা শিশুদের সাধারণত স্কুলের যাওয়ার পূর্বের বছরগুলিতে রোগনির্ণয় করা হয়। সাধারণ বৈশিষ্ট্যগুলির মধ্যে অন্তর্ভুক্ত হলো দেহীতে কথা বলা, আচরণগত সমস্যা, ঘুমের সমস্যা এবং বুদ্ধিজনক অক্ষমতা। এছাড়াও অটিস্টিক বৈশিষ্ট্য এবং সিজারের বিকাশও ঘটতে পারে এবং এমপিএস IIIB (MPS IIIB) থাকা শিশুরা বড় হওয়ার সাথে সাথে ক্রমান্বয়ে কিছু মোটর দক্ষতা হারাতে পারেন। এমপিএস IIIB (MPS IIIB) থাকাহ কিছু শিশুর মুখের বৈশিষ্ট্যগুলি হালকাভাবে মোটা হয়, যকৃত বড় থাকে, দৃষ্টিশক্তি ও শ্রবণশক্তি হ্রাস পায় এবং আঞ্চলিকাল বা ইনজুইনাল হার্নিয়া থাকে।

### **এটি কতটা সাধারণ?**

এমপিএস IIIB (MPS IIIB) একটি বিরল ব্যাধি, যা 1:70,000 এরও কম লোককে প্রভাবিত করে বলে অনুমান করা হয়।

### **এমপিএস IIIB (MPS IIIB) কীভাবে উত্তরাধিকার সূত্রে পাওয়া যায়?**

এমপিএস IIIB (MPS IIIB) একটি **অটোসোমাল রিসেসিভ উত্তরাধিকার** প্যাটার্নে উত্তরাধিকার সূত্রে প্রাপ্ত।

### **চিকিত্সা আছে কি?**

2020 সালের নভেম্বর পর্যন্ত এই তথ্য সাম্প্রতিক এই অবস্থাটি যদি, কখন এবং কীভাবে পরিচালনা করবেন সে সম্পর্কে সিদ্ধান্তগুলি সর্বদা আপনার স্বাস্থ্যসেবা সরবরাহকারীর সাথে একযোগে করা উচিত।

### **চিকিত্সা**

এমপিএস IIIB এর জন্য বর্তমানে কোনও FDA অনুমোদিত চিকিত্সা নেই।

### **নিদানিক পরীক্ষণ**

এমপিএস IIIB (MPS IIIB) এর জন্য একটি অনুসন্ধানমূলক **এনজাইম প্রতিস্থাপন থেরাপি** এবং একটি অনুসন্ধানমূলক **জিন থেরাপি** নিয়ে অধ্যয়ন করা **নিদানিক পরীক্ষণগুলি** দেখতে **এখানে** ক্লিক করুন।

### **অতিরিক্ত তথ্য এবং সহায়তা**

- [Genetics Home Reference & Medline Plus \(MPS-IIIIB\)](#)
- [National Organization for Rare Disorders \(MPS-IIIIB\)](#)
- [National MPS Society](#)
- [Cure Sanfilippo Foundation](#)

### **উত্স**

- [জেনেটিক্স হোম রেফারেন্স \(Genetics Home Reference, GHR\) এবং মেডলাইনপ্লাস \(MedlinePlus\)](#)

## মিউকোপলিস্যাকারিডোসিস টাইপ IVA (Mucopolysaccharidosis Type IVA, MPS IVA), যাকে মরকিও সিনড্রোম টাইপ IVA (Morquio Syndrome Type IVA) ও বলা হয়

এমপিএস আইভিএ (MPS IVA) একটি বিরল ব্যাধি যেটির ক্ষেত্রে জটিল চিনির অণুগুলি মূলত কঙ্কালের মধ্যে তৈরি হয়, যা প্রগতিশীল হাড়ের রোগ, সংক্ষিপ্ত আকার এবং অন্যান্য কঙ্কালের অস্বাভাবিকতা সৃষ্টি করে।

### জিন এবং এনজাইম ফাংশন:

জিএলএনএস (GALNS) জিনে মিউটেশনের ফলে এমপিএস আইভিএ (MPS IVA) হয়। জিএলএনএস (GALNS) জিন সাধারণত শরীরকে N-অ্যাসিটাইলগ্যালাক্টোসামাইন 6-সালফেটাস (N-acetylgalactosamine 6-sulfatase), একটা এনজাইম যা বৃহৎ চিনির অনু যেমন গ্লাইকোসামানিগ্লিকান (GAGs) নামে পরিচিত অণু টুকরো করার নির্দেশ দেয়। এমপিএস আইভিএ (MPS IVA) আক্রান্ত ব্যক্তিদের মধ্যে সাধারণত হাড়ের মধ্যে GAGs তৈরি হয়।

### লক্ষণগুলি সম্পর্কে আরও তথ্য:

হাড়ের রোগের কারণে এমপিএস আইভিএ (MPS IVA) সাধারণত শৈশবকালে ধরা পড়ে, যা সাধারণত মেরুদণ্ড, জয়েন্টগুলি এবং সংক্ষিপ্ত আকারের ক্ষতিকর কারণ হয়ে দাঁড়ায়। এমপিএস আইভিএ (MPS IVA) আক্রান্ত কিছু শিশুদের হৃদরোগ, চোখের কর্নিয়ায় ঘোলাটে, হালকাভাবে প্রসারিত লিভার, সংকীর্ণ শ্বাসনালী, আঙ্গুলিকাল বা ইনজুইনাল হার্নিয়া এবং শ্রবণশক্তি হ্রাস হয়। এমপিএস আইভিএ (MPS IVA) সাধারণত বুদ্ধি প্রভাবিত করে না। যাদের গুরুতর লক্ষণগুলি রয়েছে তারা কেবল শৈশবের শেষ বা কৈশরকাল অবধি বেঁচে থাকতে পারে, তবে হালকা লক্ষণগুলি প্রাপ্তবয়স্ক পর্যন্তও বেঁচে থাকতে পারে।

### এমপিএস আইভি এ (MPS IVa) কতটা সাধারণ?

এমপিএস আইভি (MPS IV) একটি অত্যন্ত বিরল ব্যাধি, 1:200,000 - 300,000 জন ব্যক্তিকে প্রভাবিত করে বলে অনুমান করা হয়।

### এমপিএস আইভি এ (MPS IVa) কীভাবে উত্তরাধিকার সূত্রে পাওয়া যায়?

এমপিএস আইভিএ (MPS IVa) একটি **অটোসোমাল রিসেসিভ উত্তরাধিকার** প্যাটার্নে উত্তরাধিকার সূত্রে প্রাপ্ত।

### চিকিৎসা আছে কি?

2020 সালের নভেম্বর পর্যন্ত এই তথ্য সাম্প্রতিক এই অবস্থাটি যদি, কখন এবং কীভাবে পরিচালনা করবেন সে সম্পর্কে সিদ্ধান্তগুলি সর্বদা আপনার স্বাস্থ্যসেবা সরবরাহকারীর সাথে একযোগে করা উচিত।

### চিকিৎসা

এমপিএস আইভিএ (MPS IVa) র জন্য একটি FDA-অনুমোদিত **এনজাইম প্রতিস্থাপন থেরাপি** রয়েছে।

এমপিএস আইভিএ (MPS IVa) এর চিকিৎসা সম্বন্ধে আরো তথ্যের জন্য **এখানে** ক্লিক করুন

### নিদানিক পরীক্ষণ

এমপিএস আইভিএ (MPS IVa) র জন্য কোনও নতুন **নিদানিক পরীক্ষণ** আছে কিনা তা দেখতে **এখানে** ক্লিক করুন

### অতিরিক্ত তথ্য এবং সহায়তা

- [Genetics Home Reference & Medline Plus \(MPS-IVA\)](#)
- [National Organization for Rare Disorders \(MPS-IVA\)](#)
- [National MPS Society](#)

### উৎস

- [জেনেটিক্স হোম রেফারেন্স \(Genetics Home Reference, GHR\) এবং মেডলাইনপ্লাস \(MedlinePlus\)](#)



## মিউকোপলিস্যাকারিডোসিস টাইপ VI (Mucopolysaccharidosis Type VI, MPS VI), যাকে মেরোটাওক্স-ল্যামি সিনড্রোমও (Maroteaux-Lamy Syndrome) বলা হয়

এমপিএস VI (MPS VI) একটি বিরল ব্যাধি যেটির ক্ষেত্রে শরীরের বিভিন্ন অংশে জটিল চিনির অণু তৈরি হয়। এমপিএস VI (MPS VI) থাকা ব্যক্তিদের সাধারণত বিশিষ্ট চেহারা থাকে এবং হার্ট ও বায়ুমাৰ্গে জীবন-নাশক পরিবর্তন সহ শরীরের বিভিন্ন অংশ রোগ থাকে। এমপিএস VI (MPS VI) থাকা লোকদের স্বাভাবিক বুদ্ধি থাকে। চিকিত্সা ছাড়াই, এমপিএস VI (MPS VI) -র সবচেয়ে গুরুতর রূপ থাকা শিশুরা যৌবন পর্যন্ত টিকে থাকে না।

### জিন এবং এনজাইম ফাংশন:

এআরএসবি (ARSB) জিনে মিউটেশনের কারণে এমপিএস VI (MPS VI) হয়। সাধারণত এআরএসবি (ARSB) জিন শরীরকে অ্যারিলসালফেটাস বি শরীরের গ্লাইকোসামিনোগ্লিক (GAGs) নামক বৃহত চিনির অনুকে টুকরো করার একটি এনজাইম তৈরী করার নির্দেশ দেয়। এমপিএস VI (MPS VI) থাকা ব্যক্তিদের মধ্যে শরীরে বিভিন্ন টিস্যুতে GAGs তৈরি হয়।

### লক্ষণগুলি সম্পর্কে আরও তথ্য:

এমপিএস VI (MPS VI) এর আরও গুরুতর ধরণযুক্ত শিশুদের সাধারণত শৈশবকালে রোগ নির্ণয় করা হয়। তাদের সাধারণত হাড়ের রোগ, সংক্ষিপ্ত আকার, গাঁটের বিকৃতি, "মোটা" মুখের বৈশিষ্ট্য এবং বর্ধিত যকৃত এবং প্লীহা থাকে। তাদের সংকীর্ণ শ্বাসনালী, আঞ্চলিকাল বা ইনজুনাল হার্নিয়া, দৃষ্টিশক্তি হ্রাস, শ্রবণশক্তি হ্রাস এবং হৃদরোগ হতে পারে। এমপিএস VI (MPS VI) বুদ্ধি প্রভাবিত করে না। যাদের গুরুতর লক্ষণগুলি রয়েছে তারা কেবল শৈশবের শেষ বা কৈশরকাল অবধি বেঁচে থাকতে পারে, তবে হালকা লক্ষণগুলি প্রাপ্তবয়স্ক পর্যন্তও বেঁচে থাকতে পারে।

### এমপিএস VI (MPS VI) কত সাধারণ?

এমপিএস VI (MPS VI) একটি অত্যন্ত বিরল ব্যাধি, যা 1:250,000 - 600,000 জন ব্যক্তিকে প্রভাবিত করে।

### এমপিএস (MPS) VI কিভাবে উত্তরাধিকার সূত্রে পাওয়া যায়?

এমপিএস VI (MPS VI) এক **অটোসোমাল রিসেসিভ উত্তরাধিকার ধরণে** উত্তরাধিকার সূত্রে প্রাপ্ত।

### চিকিত্সা আছে কি?

2020 সালের নভেম্বর পর্যন্ত এই তথ্য সাম্প্রতিক এই অবস্থাটি যদি, কখন এবং কীভাবে পরিচালনা করবেন সে সম্পর্কে সিদ্ধান্তগুলি সর্বদা আপনার স্বাস্থ্যসেবা সরবরাহকারীর সাথে একযোগে করা উচিত।

### চিকিত্সা

এমপিএস VI (MPS VI) এর জন্য একটি FDA অনুমোদিত এনজাইম প্রতিস্থাপন থেরাপি রয়েছে।

এমপিএস VI (MPS VI) সম্বন্ধে আরও তথ্যের জন্য **এখানে** ক্লিক করুন।

### নিদানিক পরীক্ষণ

এমপিএসভিআই (MPS VI) এর জন্য কোনও অনুসন্ধানমূলক **নিদানিক পরীক্ষণ** আছে কিনা তা দেখতে **এখানে** ক্লিক করুন।

### অতিরিক্ত তথ্য এবং সহায়তা

- [Genetics Home Reference & Medline Plus \(MPS-VI\)](#)
- [National Organization for Rare Disorders \(MPS-VI\)](#)
- [National MPS Society](#)

### উৎস

- [জেনেটিক্স হোম রেফারেন্স \(Genetics Home Reference, GHR\) এবং মেডলাইনপ্লাস \(MedlinePlus\)](#)

## মিউকোপলিস্যাকারিডোসিস টাইপ VII Mucopolysaccharidosis Type VII, MPS VII), যাকে স্লি সিনড্রোম (Sly Syndrome) বলা হয়

এমপিএস VII (MPS VII) একটি বিরল ব্যাধি যেটির ক্ষেত্রে শরীরের অনেক অংশে জটিল চিনির অণু তৈরি হয়। এমপিএস VII (MPS VII) থাকা ব্যক্তিদের সাধারণত বিশিষ্ট চেহারা থাকে এবং হার্ট ও বায়ুমার্গে জীবন-নাশক পরিবর্তন সহ শরীরের বিভিন্ন অংশ রোগ থাকে। এমপিএস VI (MPS VII) থাকা অনেক ব্যক্তির কিছুটা বৌদ্ধিক অক্ষমতা থাকে।

### জিন এবং এনজাইম ফাংশন:

জিইউএসবি (GUSB) জিনে মিউটেশনের কারণে এমপিএস VII (MPS VII) হয়। সাধারণত জিইউএসবি (GUSB) জিন শরীরকে বেটা-গ্লুকুরোনাইডেস নামক একটি এনজাইম তৈরি করার নির্দেশ দেয় যেটি গ্লাইকোসামিনোগ্লিকানস (GAGs) নামক বৃহত চিনির অনুকে টুকরো করে। এমপিএস VII (MPS VII) থাকা ব্যক্তিদের মধ্যে শরীরের বিভিন্ন টিস্যুগুলিতে, GAGs তৈরি হয়।

### লক্ষণগুলি সম্পর্কে আরও তথ্য:

সবচেয়ে গুরুতর ধরণযুক্ত এমপিএস VII (MPS VII) থাকা শিশুর শরীরে অতিরিক্ত তরল থাকে এবং সাধারণত জন্মের পরেই মারা যায়। এমপিএস VII (MPS VII) থাকা অন্যান্য শিশুদের মধ্যে শৈশবকালে লক্ষণগুলি বিকাশ হয়, যার মধ্যে মোটা মুখের বৈশিষ্ট্য, বর্ধিত যকৃত এবং প্লীহা, হৃদরোগ, আঞ্চলিকাল বা ইনজুইনাল হার্নিয়া, সংক্ষিপ্ত আকার এবং হাড়ের রোগ অন্তর্ভুক্ত থাকতে পারে। তাদের হয়তো সংকীর্ণ শ্বাসনালী, দৃষ্টিশক্তি হ্রাস এবং শ্রবণশক্তি হ্রাস হতে পারে। এমপিএস VII (MPS VII) থাকা অনেক ব্যক্তির বিকাশগত অক্ষমতাও রয়েছে, যদিও কারও কারও কাছে অপেক্ষাকৃত স্বাভাবিক বুদ্ধি রয়েছে।

### এমপিএস VII (MPS VII) কত সাধারণ?

এমপিএস VII (MPS VII) এমপিএস (MPS) এর অন্যতম বিরল প্রকার। এটি অনুমান করা হয় যে এটি 1:250,000 ব্যক্তিকে প্রভাবিত করে।

### এমপিএস VII (MPS VII) কীভাবে উত্তরাধিকার সূত্রে পাওয়া যায়?

এমপিএস VII (MPS VII) এক অটোসোমাল রিসেসিভ উত্তরাধিকার ধরণে উত্তরাধিকার সূত্রে প্রাপ্ত।

### চিকিৎসা আছে কি?

2020 সালের নভেম্বর পর্যন্ত এই তথ্য সাম্প্রতিক এই অবস্থাটি যদি, কখন এবং কীভাবে পরিচালনা করবেন সে সম্পর্কে সিদ্ধান্তগুলি সর্বদা আপনার স্বাস্থ্যসেবা সরবরাহকারীর সাথে একযোগে করা উচিত।

### চিকিৎসা

এমপিএস VII (MPS VII) এর জন্য একটি FDA-অনুমোদিত এনজাইম প্রতিস্থাপন থেরাপি রয়েছে।

এমপিএস VII (MPS VII) এর জন্য চিকিৎসা সম্বন্ধে আরো তথ্যের জন্য এখানে ক্লিক করুন।

### নিদানিক পরীক্ষণ

এমপিএস VII (MPS VII) এর জন্য কোন অসুস্থানমূলক নিদানিক পরীক্ষণ আছে কিনা তা দেখতে এখানে ক্লিক করুন

### অতিরিক্ত তথ্য এবং সহায়তা

- [Genetic Home Reference & Medline Plus \(MPS-VII\)](#)
- [National Organization for Rare Disorders \(MPS-VII\)](#)
- [National MPS Society](#)

### উৎস

- [জেনেটিক্স হোম রেফারেন্স \(Genetics Home Reference, GHR\) এবং মেডলাইনপ্লাস \(MedlinePlus\)](#)

## নিম্যান-পিক ডিজিজের টাইপ সি (Niemann-Pick Disease Type C, NPC)

এনপিসি (NPC) একটি বিরল ব্যাধি যা দেহের বিভিন্ন অংশে কোলেস্টেরল এবং অন্যান্য চর্বিযুক্ত পদার্থের গঠন করে। এনপিসি (NPC) তে আক্রান্ত অধিকাংশ লোকের মধ্যে স্নায়বিক রোগ রয়েছে যার মধ্যে প্রগতিশীল বিকাশগত দেহী, অস্থির গাইট, সিজার, গিলার করা অসুবিধা এবং মানসিক রোগের লক্ষণ অন্তর্ভুক্ত থাকতে পারে। এনপিসি (NPC) এর কারণে লিভার এবং ফুসফুসের রোগও হতে পারে।

### জিন এবং ট্রান্সপোর্টার ফাংশন:

*NPC1* জিন বা *NPC2* জিন এ মিউটেশনের এনপিসি (NPC) (টাইপ C1 এবং যথাক্রমে C2) হয়। *NPC1* এবং *NPC2* স্বাভাবিকভাবে শরীরকে NPC ইন্ট্রাসেলুলার কোলেস্টেরোল ট্রান্সপোর্টার এবং NPC ইন্ট্রাসেলুলার কোলেস্টেরোল ট্রান্সপোর্টার 2 প্রোটিন তৈরী করার নির্দেশ দেয় যা কোষগুলির মধ্যে কোলেস্টেরোল এবং অন্য চর্বি চলাফেরায় সাহায্য করে। এনপিসি (NPC) তে আক্রান্ত ব্যক্তিদের মধ্যে, লিভার, প্লীহা এবং মস্তিষ্কে কোলেস্টেরল এবং চর্বিগুলির অস্বাভাবিক বিল্ডআপ থাকে, যার ফলে নিদানিক লক্ষণ এবং উপসর্গ দেখা দেয়।

### লক্ষণগুলি সম্পর্কে আরও তথ্য:

যদিও এনপিসি (NPC) ব্যক্তি থেকে ব্যক্তি ভেদে পৃথক হতে পারে, এনপিসি (NPC) এর সাধারণ বৈশিষ্ট্যগুলির মধ্যে ভাটিকাল গেজ পালসি, বর্ধিত যকৃত এবং প্লীহা অন্তর্ভুক্ত থাকে। সময়ের সাথে সাথে, এনপিসি (NPC) থাকা ব্যক্তিদের সমন্বয়, কথা বলা এবং গিলতে অসুবিধা, বুদ্ধিগত অক্ষমতা, ডিমেনশিয়া, সিজার, যকৃতের রোগ এবং ফুসফুসের রোগ নিয়ে সমস্যা তৈরি হতে পারে। এনপিসি (NPC) এর লক্ষণগুলি বাল্যকাল থেকে যৌবনের মাধ্যমে উপস্থিত হতে পারে এবং বেঁচে থাকা তীব্রতা এবং লক্ষণগুলির সূচনার উপর নির্ভর করে।

### এনপিসি (NPC) কতটা সাধারণ?

এনপিসি (NPC) একটি খুব বিরল ব্যাধি, যা অনুমানিক 1:150,000 ব্যক্তিকে প্রভাবিত করে।

### এনপিসি (NPC) কীভাবে উত্তরাধিকার সূত্রে পাওয়া যায়?

এনপিসি (NPC) উত্তরাধিকার সূত্রে একটি **অটোসোমাল রিসেসিভ উত্তরাধিকার** প্যাটার্নে পাওয়া যায়।

### চিকিত্সা আছে কি?

2020 সালের নভেম্বর পর্যন্ত এই তথ্য সাম্প্রতিক এই অবস্থাটি যদি, কখন এবং কীভাবে পরিচালনা করবেন সে সম্পর্কে সিদ্ধান্তগুলি সর্বদা আপনার স্বাস্থ্যসেবা সরবরাহকারীর সাথে একযোগে করা উচিত।

### চিকিত্সা

এনপিসি (NPC) এর জন্য বর্তমানে কোনও FDA অনুমোদিত চিকিত্সা নেই

### নিদানিক পরীক্ষণ

এনপিসি (NPC) এর জন্য **নিদানিক পরীক্ষণ** যেগুলিতে বিভিন্ন ধরণের চিকিত্সা নিয়ে অধ্যয়ন করা হচ্ছে তা সম্বন্ধে তথ্যের জন্য **এখানে** ক্লিক করুন।

### অতিরিক্ত তথ্য এবং সহায়তা

- [Genetics Home Reference & Medline Plus \(NPC\)](#)
- [National Organization for Rare Disorders \(NPC\)](#)
- [Firefly Fund](#)
- [National Niemann Pick Disease Foundation](#)
- [Ara Parseghian Medical Research Fund](#)

### উৎস

- [জেনেটিক্স হোম রেফারেন্স \(Genetics Home Reference, GHR\) এবং মেডলাইনপ্লাস \(MedlinePlus\)](#)

## Term Definitions

**অটোসোমাল রিসেসিভ (Autosomal recessive):** মানবদেহের অধিকাংশ জিনের দুটি প্রতিলিপি থাকে, একটি প্রত্যেক পিতা-মাতার কাছ থেকে উত্তরাধিকার সূত্রে প্রাপ্ত। **অটোসোমাল রিসেসিভ উত্তরাধিকার (Autosomal recessive inheritance)** এর অর্থ হলো যে নির্দিষ্ট জিনের উভয় প্রতিলিপিতে অস্বাভাবিকতা ("মিউটেশন") রয়েছে যা জিনের কার্যকারিতাকে প্রভাবিত করে, যার ফলে রোগের লক্ষণ দেখা দিতে পারে।

(লিংক করুন <https://ghr.nlm.nih.gov/primer/inheritance/inheritancepatterns>)

**X-লিঙ্কযুক্ত (X-linked)** ব্যাধিগুলি X ক্রোমোজোমের জিনগুলিতে অস্বাভাবিকতা ("মিউটেশন") দ্বারা ঘটত হয়। অধিকাংশ পুরুষের একটি X ক্রোমোজোম এবং একটি Y ক্রোমোজোম (XY) থাকে। কারণ তাদের কেবল একটি X ক্রোমোজোম রয়েছে, X-ক্রোমোসোমে একটি রোগের জিনে মিউটেশন হওয়ার ফলে রোগের লক্ষণ দেখা দেয়। অন্য দিকে অধিকাংশ মহিলার দুটি X ক্রোমোসোম (XX) থাকে, তাই যেকোন একটি X ক্রোমোজোমের রোগের জিনে মিউটেশন অন্য X ক্রোমোজোমের জিনের স্বাস্থ্যকর প্রতিলিপি দ্বারা ভারসাম্যপূর্ণ হবে। সাধারণভাবে, X-লিঙ্কযুক্ত ব্যাধিগুলির জন্য, পুরুষদের জৈবিক মহিলার চেয়ে রোগের লক্ষণগুলি দেখানোর সম্ভাবনা বেশি থাকে।

**নিদানিক পরীক্ষণগুলি (Clinical trials)** হলো এমন গবেষণা অধ্যয়ন যা একটি নির্দিষ্ট হস্তক্ষেপকে পরীক্ষা করে। একটি নিদানিক পরীক্ষণ যা একটি নতুন অনুসন্ধানমূলক ওষুধ নিয়ে অধ্যয়ন করছে তা মার্কিন যুক্তরাষ্ট্রের খাদ্য ও ওষুধ প্রশাসন (Food and Drug Administration, FDA) দ্বারা অনুমোদিত হওয়ার আগে অবশ্যই তা নিরাপদ এবং কার্যকর তা প্রমাণ করতে হবে।

**এনজাইম প্রতিস্থাপন থেরাপি (Enzyme replacement therapy)** এর মধ্যে নির্দিষ্ট এনজাইম প্রতিস্থাপন জড়িত যা কোনও নির্দিষ্ট রোগে সঠিকভাবে কাজ করে না। অধিকাংশ এনজাইম প্রতিস্থাপন থেরাপিগুলি আন্তর্জাতিক মধ্য দিয়ে দেওয়া হয়, যদিও কিছু কিছু সরাসরি কেন্দ্রীয় স্বাস্থ্যতন্ত্রের মধ্যে সরবরাহ করা হয়।

**সাবস্ট্রেট কমানোর থেরাপি (Substrate reduction therapy)** একটি পদার্থের উত্পাদন অবরুদ্ধ করে বিষাক্ত গঠন হ্রাস করার একটি উপায়। অধিকাংশ সাবস্ট্রেট হ্রাস চিকিৎসা হলো মৌখিক ওষুধ।

**জিন থেরাপি (Gene therapy)** হল সঠিক ভাবে কাজ করা স্বাস্থ্যকর প্রতিলিপি দিয়ে অস্বাভাবিক রোগের জিনকে প্রতিস্থাপন করার একটি উপায়। কিছু নতুন জিন থেরাপি রোগের একটি রূপান্তরিত জিনকে নিষ্ক্রিয় করে প্রকাশ হ্রাস করার উপায় হিসাবে কাজ করে। জিন থেরাপি তুলনামূলকভাবে ওষুধের ফিল্ডে নতুন হওয়ার কারণে অনেক জিন থেরাপি এখনও নিদানিক অনুসন্ধানের অধীনে রয়েছে।

**ফার্মাকোলজিক চ্যাপেরোন থেরাপি (Pharmacologic chaperone therapy)** হল ড্রাগ ব্যবহার করে এমন কিছু ব্যাধি চিকিৎসা করার একটি উপায় যা অন্যথায় অস্বাভাবিক প্রোটিনের কাঠামোকে সহায়তা বা স্থিতিশীল করে, আরও ভাল কাজ করতে সক্ষম করে।

**অস্থি মজ্জা প্রতিস্থাপন (Bone marrow transplantation)** হল কিছু বিরল, প্রাণঘাতী রোগ নিরাময়ের চেষ্টায় ব্যক্তির অস্থি মজ্জা প্রতিস্থাপনের একটি চিকিৎসা পদ্ধতি।