

## वशिव फ्रैजाइल X दविस

वशिव फ्रैजाइल X जागरूकता दविस प्रत्येक वर्ष 22 जुलाई को मनाया जाता है, जसि दुर्लभ आनुवंशिक बीमारी, **फ्रैजाइल X या मार्टनि-बेल सडिरोम** के बारे में जागरूकता बढ़ाने के लयि वर्ष 2021 में शुरू कया गया था ।

### फ्रैजाइल X या मार्टनि-बेल सडिरोम:

#### परचिय:

- फ्रैजाइल X सडिरोम (FXS) एक वंशानुगत **आनुवंशिक बीमारी** है जो माता-पति से **बच्चों में स्थानांतरति होती है** जो बौद्धिक और विकास संबंधी विकलांगताओं का कारण बनती है ।
- FXS लडकों में **मानसिक विकलांगता का सबसे आम वंशानुगत कारण** है । यह 4,000 लडकों में से 1 को प्रभावति करता है ।
  - यह लडकयों में आम नहीं है, प्रत्येक 8,000 में से लगभग 1 को प्रभावति करता है । लडकों में आमतौर पर लडकयों की तुलना में अधिक गंभीर लक्षण होते हैं ।
- FXS वाले व्यक्त आमतौर पर विकासोत्तमक और सीखने की समस्याओं का अनुभव करते हैं ।
- यह रोग **दीर्घकालिक या आजीवन** रहने वाली स्थति है । केवल FXS वाले कुछ व्यक्त ही **स्वतंत्र रूप से रहने में सक्षम** हैं ।

#### कारण:

- FXS, **X क्रोमोसोम** पर स्थति FMR1 जीन में दोष के कारण होता है ।
- FMR1 (फ्रैजाइल X मेटल रटिरेडेशन 1 जीन) जीन मनुष्यों में X क्रोमोसोम पर स्थति होता है । यह **FMRP (फ्रैजाइल एक्स मेटल रटिरेडेशन प्रोटीन)** नामक प्रोटीन के उत्पादन के लयि जमिमेदार है, जो सामान्य मस्तषिक विकास और कार्य में महत्वपूर्ण भूमिका नभिता है ।

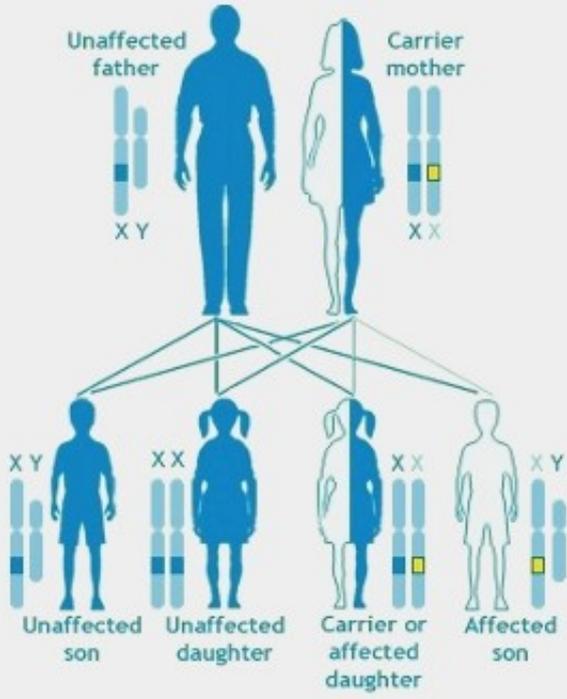
#### जोखमि:

- वाहकों में जल्दी रजोनवृत्ति, या रजोनवृत्ति का अनुभव होने की अधिक संभावना होती है जो 40 वर्ष की आयु से पहले प्रारंभ होती है ।
- जो पुरुष इसके वाहक हैं उनमें **फ्रैजाइल X ट्रेमर एटेक्सिया सडिरोम (FXTAS)** नामक स्थति का खतरा बढ़ जाता है ।
  - **प्रगतशील अनुमस्तषिक गतभिग**, गति में कंपन, पार्कसिनजिम और संज्ञानात्मक हानि सभी इस स्थति के लक्षण हैं ।
  - इसके अतरिकित इससे **चलना और संतुलन बनाए रखना भी कठिन** हो सकता है । पुरुष वाहक भी **मनोभ्रंश** विकसति होने के प्रत अधिक संवेदनशील हो सकते हैं ।

#### वंशानुक्रम से संबद्ध:

- जनि महिलाओं में फ्रैजाइल X होता है, उनके प्रत्येक बच्चे में **उत्परविरतति जीन पहुँचने की 50% संभावना** होती है । यदि वह प्रभावति जीन से गुजरती है, तो उसके बच्चे या तो वाहक होंगे या उनमें **फ्रैजाइल X सडिरोम** होगा ।
- जनि पुरुषों में फ्रैजाइल X पाया जाता है, इस अनुक्रम परविरतन का इनकी सभी पुत्रियों में स्थानांतरण होता है लेकिन इनके कसि भी पुत्र में फ्रैजाइल X का स्थानांतरण नहीं होता है । ये पुत्रियाँ वाहक के रूप में कार्य करती हैं लेकिन इनमें फ्रैजाइल X सडिरोम नहीं पाया जाता है ।

## X-Linked Inheritance in Fragile X Syndrome



adapted from US National Library of Medicine

//

स्रोत: इंडियन एक्सप्रेस

PDF Reference URL: <https://www.drishtias.com/hindi/printpdf/world-fragile-x-day>

