पोम्पे रोग

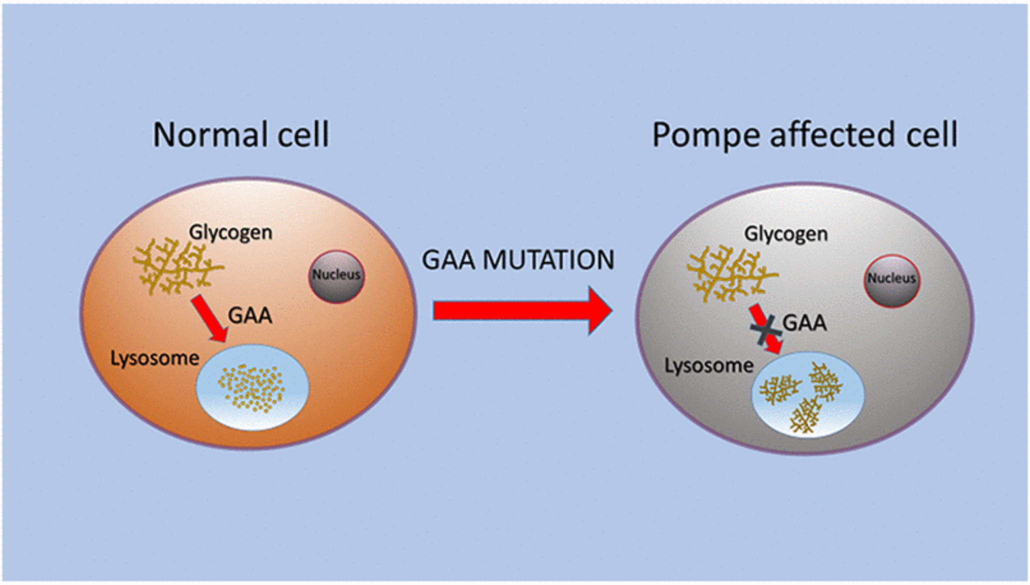
[स्रोत: इंडियन एक्सप्रेस](#)

भारत के **पहले** पोम्पे रोग **के रोगी** का 24 वर्ष की आयु में **अर्द्ध-कोमा की स्थिति** में बीमारी से जूझने के बाद निधन हो गया।

- **अर्द्ध-कोमा** की स्थिति में व्यक्ति **आंशिक कोमा** में होता है, जो पूर्ण कोमा तक पहुँचे बिना **भटकाव और स्तब्धता** के रूप में प्रकट होती है। **अर्द्ध-बेहोशी की स्थिति** में रोगी कराहने और बुदबुदाने जैसी उत्तेजनाओं के प्रति प्रतिक्रिया दिखा सकते हैं।

पोम्पे रोग क्या है?

- **परिचय:**
    - पोम्पे रोग (जिसे ग्लाइकोजन भंडारण रोग प्रकार II के रूप में भी जाना जाता है) **शरीर की कोशिकाओं के लाइसोसोम में ग्लाइकोजन के निर्माण की विशेषता** है।
    - यह रोग एक **दुर्लभ आनुवंशिक विकार** है जो **एंज़ाइम एसिड अल्फा-ग्लूकोसिडेज़ (GAA)** की कमी के कारण होता है। यह एंज़ाइम कोशिकाओं के लाइसोसोम के भीतर **ग्लाइकोजन को ग्लूकोज़ में विघटित करने के लिये महत्त्वपूर्ण** है।
        - लाइसोसोम झिल्ली से आबद्ध भाग हैं जिनमें एंज़ाइमों की एक शृंखला होती है जो सभी प्रकार के जैविक पॉलीमर—प्रोटीन, न्यूक्लिक एसिड, कार्बोहाइड्रेट और लिपिड को तोड़ने में सक्षम होते हैं।
    - इसकी व्यापकता का अनुमान **40,000 में 1 से लेकर 300,000 बच्चों में 1** तक है।



//

- **लक्षण:**
    - मांसपेशियों में कमज़ोरी, पेशीय विकास में देरी, अस्थियों पर अपक्षयी प्रभाव, श्वसन संबंधी समस्याएँ, हृद संबंधी जटिलताएँ, दैनिक जीवन पर प्रभाव।
- **निदान:**
    - न्यूनता वाले एंज़ाइम GAA की गतिविधि को मापने के लिये **एंज़ाइम परीक्षण** किया जाता है।
    - आनुवंशिक परीक्षण संबद्ध **GAA जीन** में उत्परिवर्तन की पहचान करता है। आनुवंशिक विश्लेषण पोम्पे रोग से जुड़े विशिष्ट उत्परिवर्तन की उपस्थिति की पुष्टि करता है।
- **उपचार:**

- हालाँकि **पोम्पे रोग** का वर्तमान में कोई स्थाई उपचार नहीं है किंतु लक्षणों को दूर करने एवं रोगी के जीवन की गुणवत्ता में सुधार करने के लिये अल्पकालिक उपचार के विकल्प उपलब्ध हैं।
- **एंज़ाइम रिप्लेसमेंट थेरेपी (ERT)** एक सामान्य उपचार पद्धति है जिसमें ग्लाइकोजेन संचय को कम करने के लिये न्यूनता वाले एंज़ाइम का उपयोग करना शामिल है।

PDF Refernece URL: https://www.drishtiias.com/hindi/printpdf/pompe-disease