

सकिल सेल रोग और थैलेसीमिया के लिये कैसगेवी थेरेपी

स्रोत:इकॉनोमिक टाइम्स

हाल ही में यूके ड्रग रेगुलेटर ने कैसगेवी (Casgevy) नामक **जीन थेरेपी** को मंजूरी दी है, जसि **सकिल सेल रोग** और **थैलेसीमिया** के इलाज के लिये एक महत्त्वपूर्ण सफलता माना गया।

- वशिष रूप से यह **CRISPR-Cas9 जीन संपादन तकनीक** का लाभ उठाने वाली वशिष की पहली लाइसेंस प्राप्त थेरेपी का प्रतीक है, जसिने इसके नवप्रवर्तकों को **रसायन वजिज्ञान में 2020 का नोबेल पुरस्कार** दलिया।

कैसगेवी थेरेपी कैसे कार्य करती है?

- सकिल सेल रोग एवं थैलेसीमिया दोनों लाल रक्त कोशकियों में **हीमोग्लोबिन (Hb)** प्रोटीन के जीन में त्रुटियों के कारण होते हैं, जो अंगों और ऊतकों तक ऑक्सीजन ले जाते हैं।
 - थेरेपी में रोगी की **स्वयं की रक्त स्टेम कोशकियों** का उपयोग कया जाता है, जनिहें **CRISPR-Cas9** का उपयोग करके सटीक रूप से संपादित कया जाता है।
 - BCL11A** नामक जीन, जो **भ्रूण से वयस्क हीमोग्लोबिन** में बदलने के लिये महत्त्वपूर्ण है, साथ ही यह थेरेपी द्वारा लक्षित भी है।
- भ्रूण का हीमोग्लोबिन**, जो जन्म के समय हर कसिी में स्वाभाविक रूप से मौजूद होता है, में वयस्क हीमोग्लोबिन जैसी असामान्यताएँ नहीं होती हैं।
 - थेरेपी भ्रूण के **हीमोग्लोबिन का अधिक उत्पादन शुरू करने के लिये शरीर के अपने तंत्र का उपयोग करती है**, जसिसे दोनों स्थितियों के लक्षण कम हो जाते हैं।
- कैसगेवी में एक ही उपचार शामिल होता है जसिमें **रक्त स्टेम कोशकियों को एफेरेसिस के माध्यम से** नकाला जाता है और फरि रोगी में दोबारा प्रेषित करने से पूर्व लगभग छह महीने तक संपादित कया जाता है।
 - एफेरेसिस एक चकितिसा तकनीक है जसिमें कसिी व्यक्तिके रक्त को एक उपकरण के माध्यम से पारित कया जाता है जो एक वशिष घटक को अलग करता है तथा शेष को परसिंचरण में वापस कर देता है।

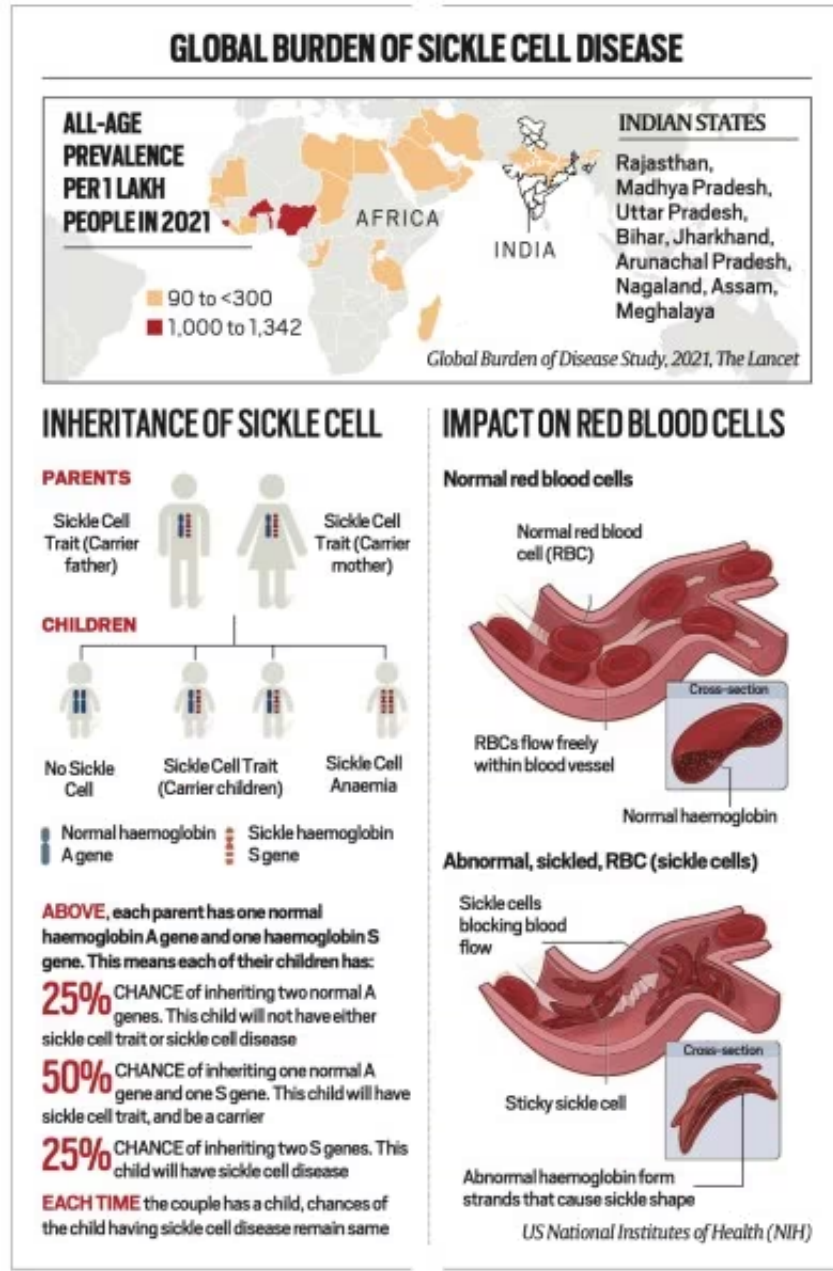
सकिल सेल रोग और थैलेसीमिया क्या हैं?

- सकिल सेल रोग:**
 - परचिय:** सकिल सेल रोग एक आनुवांशिक रक्त रोग है जसिमें हीमोग्लोबिन में वसिंगति उत्पन्न हो जाती है, हीमोग्लोबिन लाल रक्त कोशकियों में पाया जाने वाला प्रोटीन है, जो ऑक्सीजन का परिवहन करता है।
 - इसके कारण **लाल रक्त कोशकियाँ अर्द्धचंद्राकार आकार धारण कर लेती हैं**, जसिसे वाहकियों के माध्यम से उनकी गति बाधित होती है, जसिसे **गंभीर दर्द, संक्रमण, एनीमिया और स्ट्रोक** जैसी संभावित जटलिताएँ उत्पन्न होती हैं।
 - केवल भारत में अनुमानतः प्रतविर्ष **30,000-40,000 बच्चे** सकिल सेल रोग के साथ जन्म लेते हैं।
 - प्रकार:** इसमें वभिन्न प्रकार शामिल हैं, जसिमें से प्रत्येक **माता-पति से वरिसत में मल्लि जीन** पर नरिभर करता है, जो असामान्य हीमोग्लोबिन की एनकोडिंग करते हैं। SCD के सबसे प्रचलित रूपों में शामिल हैं:
 - HbSS (सकिल सेल एनीमिया):** व्यक्तियों को दो **"S"** जीन वरिसत में मलिते हैं, प्रत्येक माता-पति से एक, जसिके परिणामस्वरूप **असामान्य हीमोग्लोबिन "S"** होता है।
 - यह प्रकार प्रायः कठोर अर्द्धचंद्राकार **लाल रक्त कोशकियों की वशिषता वाले गंभीर लक्षणों की ओर ले जाता है**।
 - HbSC: माता-पति में से एक से "S" जीन और दूसरे से एक अलग असामान्य हीमोग्लोबिन, "C"** वरिसत में मलिते से यह सकिल सेल रोग का कम प्रभावी प्रकार होता है।
 - HbS बीटा थैलेसीमिया:** यह रूप एक **माता-पति से "S" जीन और दूसरे से बीटा थैलेसीमिया जीन वरिसत में मलिते** से उत्पन्न होता है।
 - गंभीरता इस बात पर नरिभर करती है कबीटा थैलेसीमिया **"शून्य" (HbS बीटा0)** है या **"प्लस" (HbS बीटा+)**, पहले वाले में प्रायः अधिक गंभीर लक्षण प्रस्तुत होते हैं और बाद वाले में कम गंभीर लक्षण दिखाई देते हैं।
- थैलेसीमिया:** सकिल सेल रोग के समान **थैलेसीमिया** से पीड़ित व्यक्तियों को कम हीमोग्लोबिन के स्तर के कारण गंभीर एनीमिया का अनुभव होता है, जसिसे लौह संचय को प्रबंधित करने के लिये आजीवन रक्ताधान और केलेसन थेरेपी की आवश्यकता होती है।

- प्रमुख लक्षणों में थकान, पीलिया, सांस की तकलीफ, विकास में रुकावट, चेहरे की हड्डी की विकृति (गंभीर मामलों में) शामिल हैं।

नोट: क्लेशन थेरेपी भारी धातु वषिकतता का एक सदिध उपचार है। इसमें ऐसे पदार्थों का उपयोग किया जाता है जो भारी धातुओं को बांधते हैं और उन्हें शरीर से नकालने में सहायता करते हैं।

//



नोट: भारत में [राष्ट्रीय सकिल सेल एनीमिया उनमूलन मशिन](#) का लक्ष्य-2047 तक सकिल सेल एनीमिया को समाप्त करना है।

CRISPR-Cas9 टेक्नोलॉजी क्या है?

- **CRISPR-Cas9** एक अभूतपूर्व तकनीक है जो आनुवंशिकीवर्धियों और चकितिसा शोधकर्त्ताओं को जीनोम के वशिष्ट भागों को संशोधित करने का अधिकार देती है।
 - यह **DNA अनुक्रम** के भीतर खंडों को **सटीक रूप से हटाने, जोड़ने अथवा संशोधित** करने के माध्यम से प्राप्त किया जाता है।
- DNA को बदलने में दो महत्त्वपूर्ण घटक शामिल होते हैं। सर्वप्रथम Cas9 है, जो आणविक कैंची की एक जोड़ी की तरह DNA को सटीक स्थानों पर काटता है।
 - तत्पश्चात् गाइड RNA (gRNA) होता है, जिसमें एक डज़ाइन किया गया अनुक्रम होता है। यह क्रम **Cas9 को कटौती करने के लिये जीनोम में सटीक स्थान पर नरिदेशित** करता है।
 - यह **सटीक मार्गदर्शन सुनश्चिति** करता है कि Cas9 जहाँ आवश्यक हो वही सटीक रूप से कार्य करता है, जिससे DNA में वशिष्ट परविरत्न की अनुमति प्राप्त होती है।

UPSC सविलि सेवा परीक्षा, वगित वर्ष के प्रश्न

??????????:

प्रश्न. प्रायः समाचारों में आने वाला Cas9 प्रोटीन क्या है? (2019)

- (a) लक्ष्य-साधति जीन संपादन (टारगेटेड जीन एडिटिंग) में प्रयुक्त आणविक कैंची
- (b) रोगियों में रोगजनकों की ठीक से पहचान करने के लिये प्रयुक्त जैव-संवेदक
- (c) एक जीन जो पादपों को पीड़क-प्रतिरिधी बनाता है
- (d) आनुवंशिक रूप से रूपांतरित फसलों में संश्लेषित होने वाला एक शाकनाशी पदार्थ

उत्तर: (a)

??????????:

प्रश्न. अनुप्रयुक्त जैव प्रौद्योगिकी में अनुसंधान और विकासोत्तमक उपलब्धियाँ क्या हैं? ये उपलब्धियाँ समाज के गरीब वर्गों के उत्थान में किस प्रकार सहायता करेंगी? (2021)

PDF Reference URL: <https://www.drishtias.com/hindi/printpdf/casgevy-therapy-for-sickle-cell-disease-and-thalassaemia>

