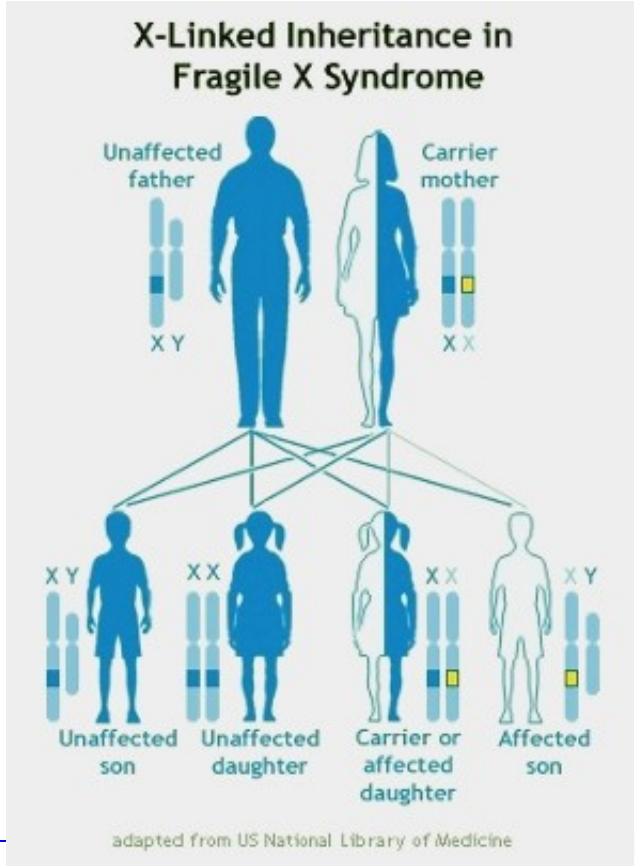
वशि्व फ्रैजाइल X दविस

वशि्व फ्रैजाइल X जागरूकता दविस प्रत्येक वर्ष 22 जुलाई को मनाया जाता है, जसिे दुर्लभ आनुवंशकि बीमारी, **फ्रैजाइल X या मार्टनि-बेल सड्रिोम** के बारे में जागरूकता बढ़ाने के लयि वर्ष 2021 में शुरू कयिा गया था।

फ्रैजाइल X या मार्टनि-बेल सड्रिोम:

- **परचिय:**
  - फ्रैजाइल X सड्रिोम (FXS) एक वंशानुगत **आनुवंशकि बीमारी है जो माता-पतिा से बच्चों में स्थानांतरति होती है** जो बौद्धकि और वकिास संबंधी वकिलांगताओं का कारण बनती है।
  - FXS लड़कों में **मानसकि वकिलांगता का सबसे आम वंशानुगत कारण** है। यह 4,000 लड़कों में से 1 को प्रभावति करता है।
    - यह लड़कयिों में आम नहीं है, प्रत्येक 8,000 में से लगभग 1 को प्रभावति करता है। लड़कों में आमतौर पर लड़कयिों की तुलना में अधकि गंभीर लक्षण होते हैं।
  - FXS वाले व्यक्तआिमतौर पर वकिासात्मक और सीखने की समस्याओं का अनुभव करते हैं।
  - यह रोग **दीर्घकालकि या आजीवन** रहने वाली स्थतिि है। केवल FXS वाले कुछ व्यक्तहिी **स्वतंत्र रूप** से रहने में सक्षम हैं।
- **कारण:**
  - FXS, **X क्रोमोसोम** पर स्थति FMR1 जीन में दोष के कारण होता है।
  - FMR1 (फ्रैजाइल X मेंटल रटिार्डेशन 1 जीन) जीन मनुष्यों में X क्रोमोसोम पर स्थति होता है। यह**FMRP (फ्रैजाइल एक्स मेंटल रटिार्डेशन प्रोटीन) नामक प्रोटीन के उत्पादन** के लयि ज़म्मिेदार है, जो सामान्य मस्तष्कि वकिास और कार्य में महत्त्वपूर्ण भूमकिा नभिाता है।
- **जोखमि:**
  - वाहकों में जल्दी रजोनवृित्त, या रजोनवृित्तकिा अनुभव होने की अधकि संभावना होती है जो 40 वर्ष की आयु से पहले प्रारंभ होती है।
  - जो पुरुष इसके वाहक हैं उनमें **फ्रैजाइल X ट्रेमर एटैक्सयिा सड्रिोम (FXTAS)** नामक स्थतिकिा खतरा बढ़ जाता है।
    - **प्रगतशिील अनुमस्तष्कि गतभिंग,** गतमिें कंपन, पार्कसिनज़िम और संज्ञानात्मक हानसिभी इस स्थतिकि लक्षण हैं।
    - इसके अतरिक्तइससे **चलना और संतुलन बनाए रखना भी कठनि** हो सकता है। पुरुष वाहक भी **मनोभ्रंश** वकिसति होने के **प्रतअिधकि संवेदनशील** हो सकते हैं।
- **वंशानुक्रम से संबद्ध:**
  - जनि महलिाओं में फ्रैजाइल X होता है, उनके **प्रत्येक बच्चे में उत्परविर्तति जीन पहुँचने की 50% संभावना** होती है। यदवि्ह प्रभावति जीन से गुज़रती है, तो उसके **बच्चे या तो वाहक होंगे या उनमें फ्रैजाइल X सड्रिोम होगा**।
  - जनि पुरुषों में फ्रैजाइल X पाया जाता है, इस अनुक्रम परविर्तन का इनकी सभी पुत्रयिों में स्थानांतरण होता है लेकनि इनके कसिी भी पुत्र में फ्रैजाइल X का स्थानांतरण नहीं होता है। ये पुत्रयिाँ वाहक के रूप में कार्य करती हैं लेकनि इनमें फ्रैजाइल X सड्रिोम नहीं पाया जाता है।



//

स्रोत: इंडियन एक्सप्रेस

PDF Refernece URL: https://www.drishtiias.com/hindi/printpdf/world-fragile-x-day