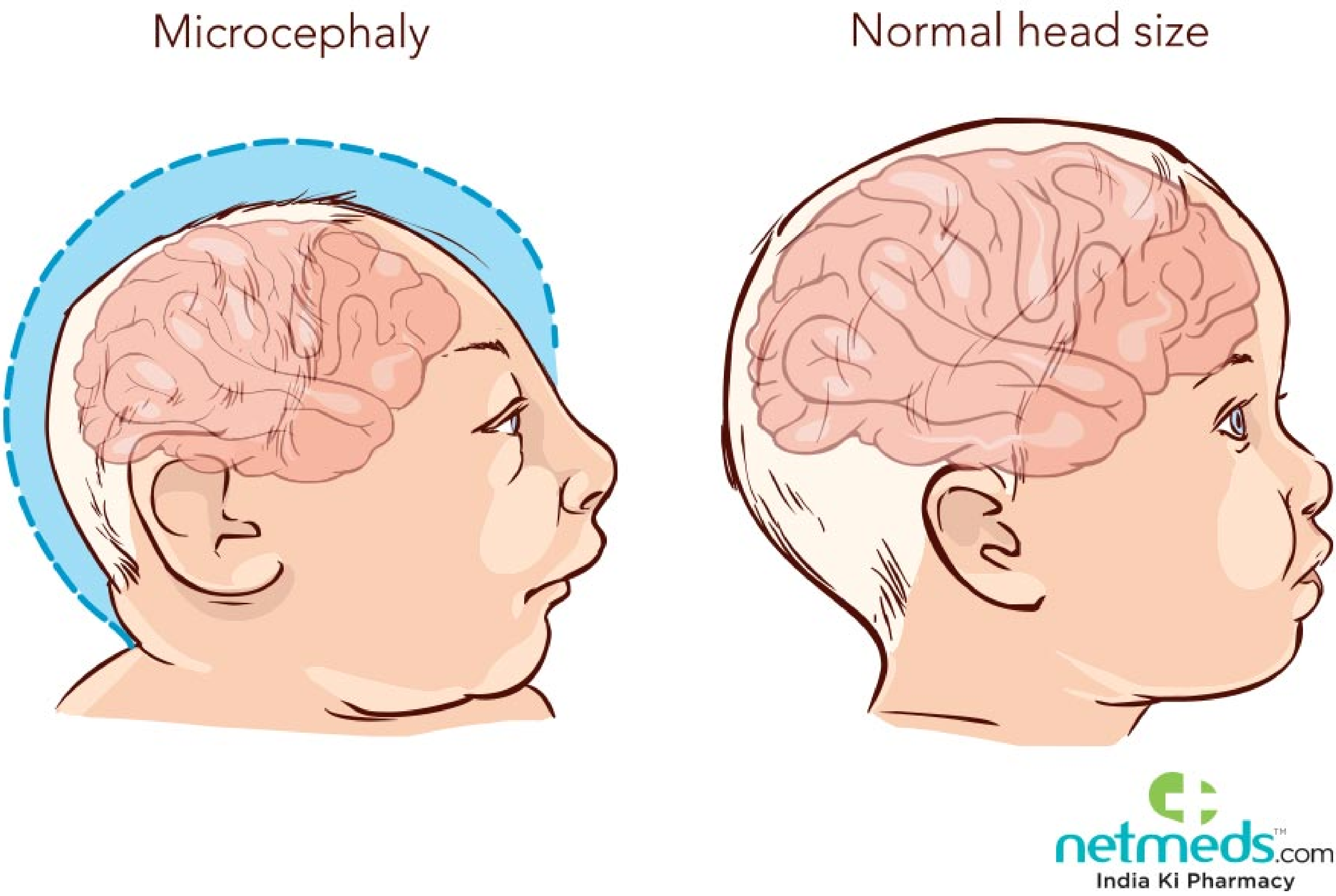
माइक्रोसेफेली

[स्रोत: द हिंदू](#)

माइक्रोसेफेली (Microcephaly), **एक न्यूरोलॉजिकल स्थिति** है, जिसमें **सिर असामान्य रूप से छोटा** होता है और **मस्तिष्क का विकास बाधित** होता है। इस पर व्यापक शोध किया जा रहा है तथा हाल ही में यह पाया गया है कि **SASS6 जीन** इस जटिल आनुवंशिक विकार में एक प्रमुख भूमिका निभाता है।

- माइक्रोसेफेली से पीड़ित बच्चों में प्रायः **छोटा मस्तिष्क**, **कमज़ोर संचालन प्रणाली**, **वाणी विकार, चेहरे की असामान्य बनावट तथा बौद्धिक विकलांगता की स्थिति** देखी जाती है।
- माइक्रोसेफेली की उत्पत्ति भ्रूण में मस्तिष्क विकास के शीर्ष चरण में निहित होती हैं, जब न्यूरॉन्स बनने वाली **कोशिकाएँ सामान्य रूप से विभाजित होने में विफल हो जाती हैं**।
- वर्ष 2014 से, **SASS6** नामक जीन और उसके वेरिएंट को इस विकासात्मक प्रक्रिया में शामिल माना गया है।
- शोधकर्त्ताओं ने पाया है कि **SASS6 जीन** में उत्परिवर्तन **असामान्य तारक केंद्र** (centriole) के गठन का कारण बन सकता है, जो **कोशिका विभाजन और तंत्रिका विकास के लिये महत्त्वपूर्ण** है।
- **SASS6 जीन में Ile62Thr** उत्परिवर्तन को माइक्रोसेफेली से संबद्ध किया गया है, जिसमें उत्परिवर्तित जीन की सहायता से बना प्रोटीन जीवित रहने के लिये पर्याप्त रूप से कार्यात्मक तो होता है लेकिन यह **सिर के छोटे आकार तथा मस्तिष्क की न्यूनता का कारण** बनता है।
- **शोधकर्त्ताओं के अनुसार**, सगोत्रीय विवाह (चचेरे भाई-बहनों में विवाह) से SASS6 जीन सहित किसी जीन की उत्परिवर्तित प्रतिकृति प्राप्त होने का जोखिम बढ़ जाता है, जिसके परिणामस्वरूप माइक्रोसेफेली की घटनाएँ बढ़ जाती हैं।



//

और पढ़ें: NBRC शोधकर्ताओं ने माइक्रोसेफेली के कारण का पता लगाया

PDF Refernece URL: https://www.drishtiias.com/hindi/printpdf/microcephaly-1