फ्रजाइल एक्स सिंड्रोम

Fragile X सिंड्रोम क्या है ?

यह एक अनुवांशिक नुक्स है जिससे मानसिक हानि और सीखने की अयोग्यता तथा गंभीर मंदबुद्धि भी हो सकती है। यह आनुवंशिक रूप से विरासत में मिला मानसिक हानि का सबसे आम कारण है। Fragile X सिंड्रोम मानसिक हानि के साथ साथ शारीरिक और व्यावहारिक लक्षणों से जुड़ा है।

Fragile X के सामान्य लक्षण क्या है?

निम्नलिखित लक्षणों को, बच्चों में उत्तपन होने से, माता पिता को बच्चे के साथ चिकित्सक से संपर्क करना चाहिए।

1. सीखने में अयोग्यता या मानसिक मंदता
2. **ध्यान में कमी और अधिक सक्रियता**
3. चिंता और अस्थिर मनोदशा
4. Autistic **की तरह व्यवहार**
5. लम्बा चेहरा, बड़े कान और फ्लैट पैर
6. जोड़ो का ढीलापन
7. Fragile X के लगभग 25% मरीजों को दौरे पड़ते है।

आम तौर पर लड़के, इस बीमारी से ज़यादा गंभीर रूप से प्रभावित होते है। अधिकतर लड़के मानसिक मंदता का शिकार होते है, 30-50% लड़कियों को बौधिक हानी होती है और बाकी लड़कियों में या तो सामान्य बुद्धि होती है या सीखने में अयोग्यता होती है। दोनों लड़कों और लड़कियों में भावनात्मिक और व्यावहारिक समस्याएं आम तौर पर पाई जाती हैं। अधिकतर लड़के और कुछ लड़कियों में autism के कुछ लक्षण पाए जाते है।

Fragile X के क्या कारण हैं?

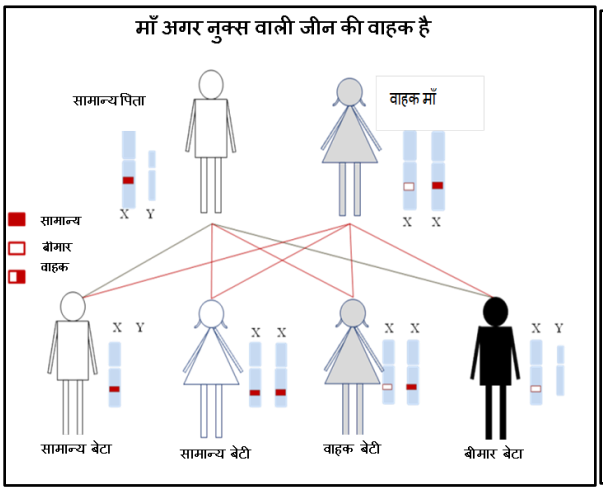
वैज्ञानिकों ने 1991 में Fragile X **सिंड्रोम को उत्तपन करने वाले जीन की खोज की थी। Fragile X के मरीजों में** *FMR1* **जीन सम्पूर्ण रूप से काम नहीं करता है जिसके कारण प्रोटीन नहीं बन पाता है। कुछ लोगों में** FMR1 **जीन में कम नुक्स होने के कारण** FMR1 **प्रोटीन कम मात्र में बनता है। इस कारण से इन लोगो में बीमारी के पुरे लक्षण विकसित नहीं होते हैं और वह इस बीमारी के वाहक कहलाते है।**

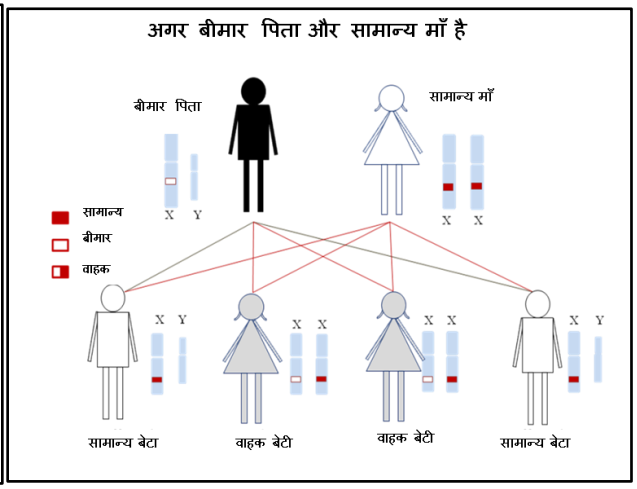
यह जीन X गुणसूत्र पर पाया जाता है। इस जीन की लम्बाई जब सामान्य रूप से बढ़ जाती है तब यह बिमारी होती है और इस दशा को फुल म्यूटेशन कहते है। कुछ लोगो में जीन की लम्बाई कम बढती है, इस दशा को प्रिम्युटेशन कहते है इन लोगो में बीमारी के लक्षण नहीं पाए जाते पर इन लोगो के बच्चों में बीमारी हो सकती है। जिन लडकों में फुल म्यूटेशन होती है, उनमे इस बीमारी के लक्षण दिखते है जबकि लड़कियां सामान्य दिखती है क्योकि लड़कियों में दो X गुणसूत्र होते है । एक X गुणसूत्र में नुक्स होने से दूसरा X गुणसूत्र FMR1 प्रोटीन बनाता रहता है।

Fragile X विरासत में कैसे मिलता है ?

पुरुष और महिलाएं जो प्रिम्युटेशन वाहक होते है, उनमे इस बीमारी का आमतौर पर कोई लक्षण नहीं दीखता है। वाहक पुरुष के सभी बेटे अप्रभावित और सभी बेटियां प्रिम्यूटेशन वाहक पैदा होती है । इन बेटियों में इस बीमारी का कोई लक्षण नहीं दीखता लेकिन वंश को प्रभावित होने का खतरा रहता है। वाहक महिलायों के 50% बच्चे प्रभावित हो सकते है। लड़के और लडकियों दोनों में इस बीमारी का प्रभाव अलग अलग होता है । सभी नहीं, पर अधिकतर लड़के मंदबुद्धि का शिकार होते है और **ऊपर** लिखे हुए अधिकतर लक्षण इनमे विकसित हो जाते हैं।

जिन महिलायों में फुल मुटेशन होती है, उनमे से एक तिहाई महिलायों में सामान्य बुद्धि, एक तिहाई में सामान्य विकास से कुछ कम और एक तिहाई महिलाएं मंदबुद्धि का शिकार होती हैं।





जिन व्यक्तियों के लिए टेस्ट ज़रूरी है?

कोई भी व्यक्ति, लड़का हो या लड़की, जिनमे मानसिक मंदता, विकास में देरी या autism के लक्षण होते है और विषेशतर

- **जिनमे fragile X से जुडी हुई भावनात्मिक और व्यावहारिक समस्याएं पायी जाती हैं।**
- **जिस परिवार में fragile X की बीमारी हो या परिवार में किसी पुरुष या महिला को मानसिक मंदता हो और जिसकी वजह न पता हो ।**
- **एसे परिवार जिनमे ऊपर दिए गए समस्याओं के अतिरिक्त वे अपने परिवार बढ़ाने में इच्छुक है ।**

अजन्मे बच्चे में fragile X की जाँच गर्भ अवस्था में भी की जा सकती है ।

- **प्रसव के पूर्व की जाँच अजन्मे बच्चे का नमूना ले की जा सकती है जिसे प्रीनेटल डायग्नोसिस कहते है**
- **अजन्मे बच्चे का नमूना गर्भावस्था के 3 महीने से 5 महीने तक (11 से 20 सप्ताह) लिया जा सकता है।**
- **अजन्मे बच्चे की जाँच का नमूना दो तरीके से लिया जा सकता है ; और जोकि गर्भावस्था की अवधि पर निधारित होता है दोनों प्रक्रियाओं में गर्भपात होने का 0.5-2% का खतरा होता है**
- **CVS और AF से DNA निकला जाता है जिससे Fragile X की जाँच की जाती है। इस टेस्ट की रिपोर्ट 7 से 10 दिनों में तैयार हो जाती है।**

For more information, contact:
Genetics Unit, Old OT Block, Department of Pediatrics,
All India Institute of Medical Sciences, Ansari Nagar,
New Delhi - 110029 Ph#+91-11-26594585