प्रिलिम्स फैक्ट: 26 अप्रैल, 2021

drishtiias.com/hindi/printpdf/prelims-facts-26-april-2021

हार्लेक्विन इचथ्योसिस

हार्लेक्विन इचथ्योसिस: दुर्लभ आनुवंशिक विकार

Harlequin Ichthyosis: Rare Genetic Disorder

हाल ही में ओडिशा ने अपने राज्य का पहला नवजात बच्चों में होने वाले **हर्लेक्विन इचथ्योसिस** (Harlequin Ichthyosis) का मामला दर्ज किया। यह त्वचा का एक दुर्लभ आनुवंशिक विकार है।

> भारत का पहला 'हार्लेक्विन इचथ्योसिस' का मामला वर्ष 2016 में नागपुर, महाराष्ट्र के एक निजी अस्पताल में दर्ज किया गया था।

प्रमुख बिंदु

हार्लेक्विन इचथ्योसिस के विषय में:

- हार्लेक्विन इचथ्योसिस नवजात शिशुओं को होने वाला एक दुर्लभ आनुवंशिक त्वचा विकार है।
- यह एक प्रकार का इचथ्योसिस है। यह उन विकारों के एक समूह को संदर्भित करता है जो पूरे शरीर में लगातार सूखी और पपड़ीदार त्वचा का कारण बनता है।
- यह विकार माता-पिता से नवजात को **ऑटोसोमल रिसेसिव पैटर्न** (Autosomal Recessive Pattern) से प्राप्त होता है।

ऑटोसोमल रिसेसिव पैटर्न

- ऑटोसोमल (जिसका अर्थ है विरासत में मिला) रिसेसिव पैटर्न एक तरीका है, जिसके अंतर्गत आनुवंशिक विशेषता को माता-पिता से बच्चे तक पहुँचाया जा सकता है।
- बच्चे में यह आनुवंशिक स्थिति तब हो सकती है जब वह माता-पिता से उत्परिवर्तित (परिवर्तित) जीन की एक प्रति विरासत में लेता है।
- यदि किसी व्यक्ति को एक सामान्य जीन और एक असामान्य जीन प्राप्त होता है तो वह व्यक्ति इस बीमारी का वाहक होगा।

- इस विकार का जोखिम किसी नवजात बच्चे में वाहक माता-पिता से 50% है। किसी बच्चे को माता-पिता दोनों से सामान्य जीन प्राप्त करने का मौका 25% है। यह जोखिम पुरुषों और महिलाओं में समान होता है।

कारण:

- यह विकार ABCA12 जीन में परिवर्तन (उत्परिवर्तन) के कारण हो सकता है।
- ABCA12 जीन प्रोटीन बनाने का निर्देश देता है जो सामान्य रूप से त्वचा की कोशिकाओं के विकास हेतु आवश्यक होती है।
- यह वसा (Lipid) को त्वचा की सबसे सतही परत (Epidermis) में परिवर्तन करने में महत्त्वपूर्ण भूमिका निभाता है, जिससे एक प्रभावी त्वचा अवरोधक बनता है।
  इस जीन को जब उत्परिवर्तित किया जाता है तो त्वचा की अवरोधक क्षमता नष्ट होने लगती है।

प्रभाव:

- नवजात शिशुओं की टूटी-फूटी त्वचा को पतली परतों से ढक दिया जाता है ताकि श्वास और खाने की प्रक्रिया बाधित नहीं हो।
- शीघ्र प्रसव से नवजातों को समय से पूर्व जन्म से होने वाली जटिलताओं का खतरा रहता है।

प्रभावित जनसंख्या:

- इससे पुरुषों और महिलाओं की संख्या समान रूप से प्रभावित होती है।
- इससे प्रत्येक 5,00,000 व्यक्तियों में लगभग एक व्यक्ति प्रभावित रहता है।
- पूरे विश्व में ऐसे लगभग 250 मामले हैं।

इलाज़:

हार्लेक्विन इचथ्योसिस वाले नवजात शिशु को अच्छी देखभाल की आवश्यकता होती है, जिसके अंतर्गत उच्च आर्द्रता के साथ गर्म इनक्यूबेटर में समय बिताना भी शामिल है।

संबंधित विकार:

लेमलर इचथ्योसिस (Lamellar Ichthyosis) एक आनुवंशिक त्वचा विकार है, जिसकी वजह से त्वचा में दरारें, काले निशान आदि बनने लगते हैं।
इसके लक्षण भी हार्लेक्विन इचथ्योसिस के समान ही हैं।