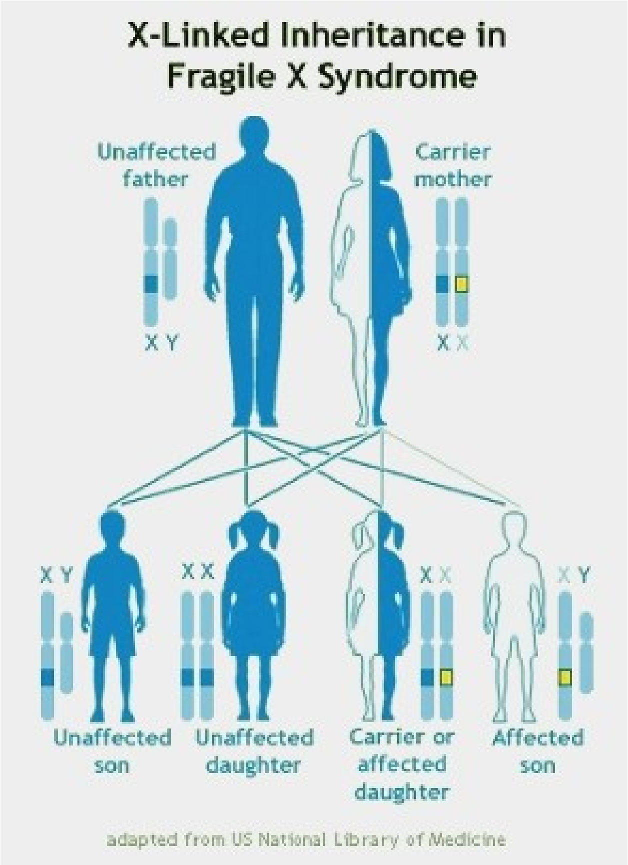
विश्व फ्रैजाइल X दिवस

विश्व फ्रैजाइल X जागरूकता दिवस प्रत्येक वर्ष 22 जुलाई को मनाया जाता है, जिसे दुर्लभ आनुवंशिक बीमारी, **फ्रैजाइल X या मार्टिन-बेल सिंड्रोम** के बारे में जागरूकता बढ़ाने के लिये वर्ष 2021 में शुरू किया गया था।

फ्रैजाइल X या मार्टिन-बेल सिंड्रोम:

- **परिचय:**
  - फ्रैजाइल X सिंड्रोम (FXS) एक वंशानुगत **आनुवंशिक बीमारी है जो माता-पिता से बच्चों में स्थानांतरित होती है** जो बौद्धिक और विकास संबंधी विकलांगताओं का कारण बनती है।
  - FXS लड़कों में **मानसिक विकलांगता का सबसे आम वंशानुगत कारण** है। यह 4,000 लड़कों में से 1 को प्रभावित करता है।
    - यह लड़कियों में आम नहीं है, प्रत्येक 8,000 में से लगभग 1 को प्रभावित करता है। लड़कों में आमतौर पर लड़कियों की तुलना में अधिक गंभीर लक्षण होते हैं।
  - FXS वाले व्यक्ति आमतौर पर विकासात्मक और सीखने की समस्याओं का अनुभव करते हैं।
  - यह रोग **दीर्घकालिक या आजीवन** रहने वाली स्थिति है। केवल FXS वाले कुछ व्यक्ति ही **स्वतंत्र रूप** से रहने में सक्षम हैं।
- **कारण:**
  - FXS, **X क्रोमोसोम** पर स्थित FMR1 जीन में दोष के कारण होता है।
  - FMR1 (फ्रैजाइल X मेंटल रिटार्डेशन 1 जीन) जीन मनुष्यों में X क्रोमोसोम पर स्थित होता है। यह **FMRP (फ्रैजाइल एक्स मेंटल रिटार्डेशन प्रोटीन) नामक प्रोटीन के उत्पादन** के लिये ज़िम्मेदार है, जो सामान्य मस्तिष्क विकास और कार्य में महत्त्वपूर्ण भूमिका निभाता है।
- **जोखिम:**
  - वाहकों में जल्दी रजोनिवृत्ति या रजोनिवृत्ति का अनुभव होने की अधिक संभावना होती है जो 40 वर्ष की आयु से पहले प्रारंभ होती है।
  - जो पुरुष इसके वाहक हैं उनमें **फ्रैजाइल X ट्रेमर एटैक्सिया सिंड्रोम (FXTAS)** नामक स्थिति का खतरा बढ़ जाता है।
    - **प्रगतिशील अनुमस्तिष्क गतिभंग,** गति में कंपन, पार्किंसनिज़्म और संज्ञानात्मक हानि सभी इस स्थिति के लक्षण हैं।
    - इसके अतिरिक्त इससे **चलना और संतुलन बनाए रखना भी कठिन** हो सकता है। पुरुष वाहक भी **मनोभ्रंश** विकसित होने के **प्रति अधिक संवेदनशील** हो सकते हैं।
- **वंशानुक्रम से संबद्ध:**
  - जिन महिलाओं में फ्रैजाइल X होता है, उनके **प्रत्येक बच्चे में उत्परिवर्तित जीन पहुँचने की 50% संभावना** होती है। यदि वह प्रभावित जीन से गुज़रती है, तो उसके **बच्चे या तो वाहक होंगे या उनमें फ्रैजाइल X सिंड्रोम होगा**।
  - जिन पुरुषों में फ्रैजाइल X पाया जाता है, इस अनुक्रम परिवर्तन का इनकी सभी पुत्रियों में स्थानांतरण होता है लेकिन इनके किसी भी पुत्र में फ्रैजाइल X का स्थानांतरण नहीं होता है। ये पुत्रियाँ वाहक के रूप में कार्य करती हैं लेकिन इनमें फ्रैजाइल X सिंड्रोम नहीं पाया जाता है।



[स्रोत: इंडियन एक्सप्रेस]()

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