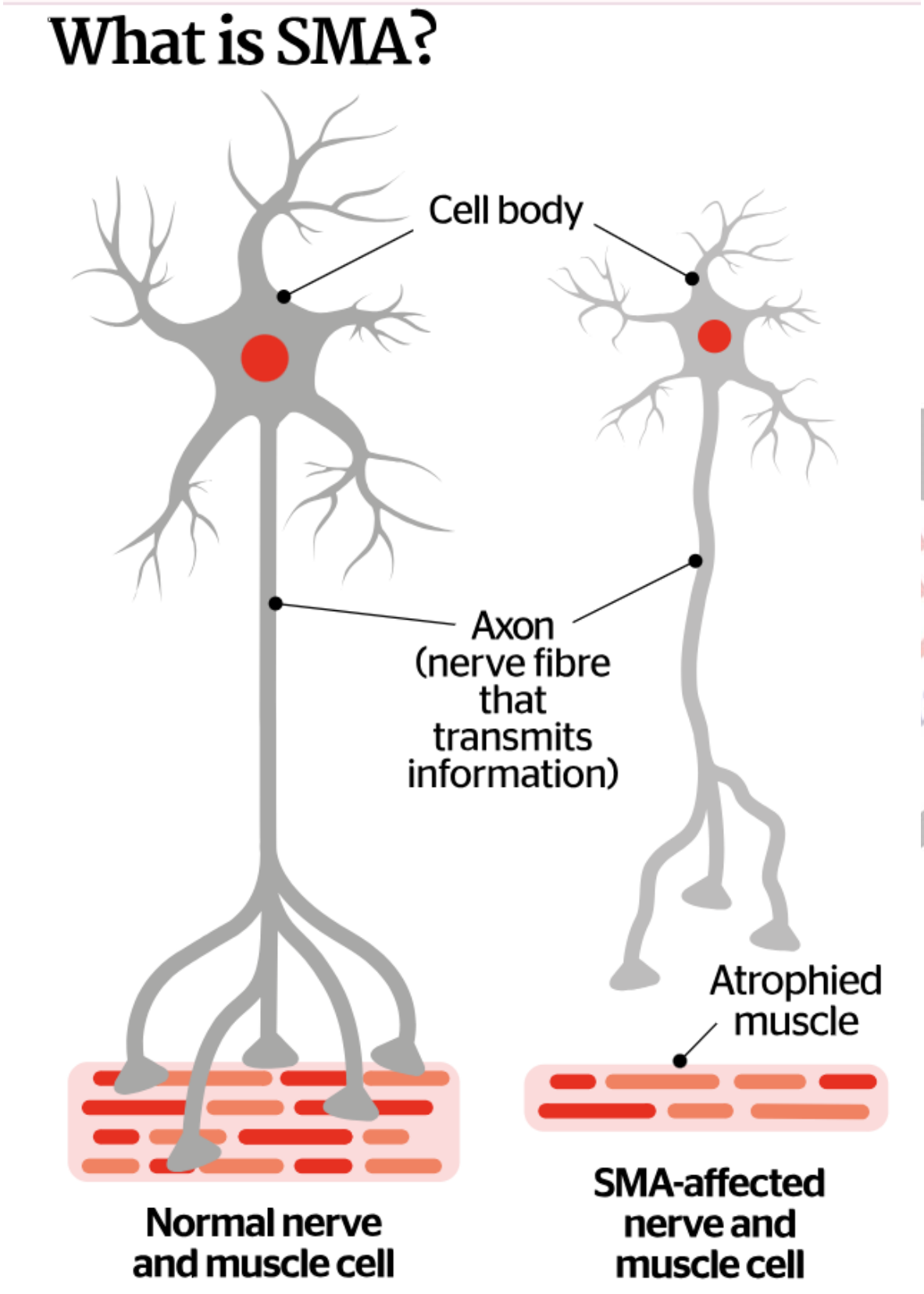
स्पाइनल मस्कुलर एट्रोफी

[स्रोत: द हिंदू]

भारत में **पहली बार,** [स्पाइनल मस्कुलर एट्रोफी (SMA)] के लिये **SMN1 जीन म्यूटेशन वाले एक नवजात शिशु** को **लक्षण प्रकट होने से पहले ही उपचार (प्रीसिम्प्टोमैटिक ट्रीटमेंट)** दिया जा रहा है। इस उपचार में **रिसिडिप्लाम** (Risdiplam) नामक एक दुर्लभ रोग-संशोधित दवा का उपयोग किया जा रहा है, जो **मोटर न्यूरॉन्स के क्षरण को रोकने** में सहायता करती है।

स्पाइनल मस्कुलर एट्रोफी

- **परिचय:** यह एक [आनुवंशिक विकार] है जो **SMN1 जीन म्यूटेशन** और **प्रोटीन की कमी** के कारण होता हैइससे मोटर न्यूरॉन्स को नुकसान पहुँचता है, जिसके परिणामस्वरूप **मांसपेशियों का धीरे-धीरे कमज़ोर** होना (प्रोग्रेसिव मसल डिजिनरेशन) होता है।
  - ये आनुवंशिक विकार **जीन या गुणसूत्रों (क्रोमोसोम्स) में असामान्यताओं** के कारण होते हैं, जो या तो **वंशानुगत** होते हैं या फिर **DNA** में स्वतः होने वाले **म्यूटेशन (उत्परिवर्तन)** के परिणामस्वरूप उत्पन्न होते हैं।
- **घटनाशीलता:** यह **प्रत्येक 10,000 जन्मों में से 1 शिशु** को प्रभावित करता है और **शिशु एवं बाल मृत्यु दर का एक प्रमुख आनुवंशिक कारण** है।
- **जीन स्थानांतरण:** SMN तब होता है जब **दोनों माता-पिता से SMN1 जीन का म्यूटेटेड (उत्परिवर्तित) संस्करण संतान** को मिलता है। हालाँकि, माता-पिता आमतौर पर **वाहक (carriers)** होते हैं और उनमें **कोई लक्षण दिखाई नहीं** देते।
- **प्रभाव:** यह मुख्य रूप से उन **मांसपेशियों को प्रभावित करता है जो तंत्रिका कोशिकाओं (नर्व सेल्स) से संकेत प्राप्त करने में विफल** हो जाती हैं।
- **लक्षण:** इससे **कंधे, कूल्हे एवं जांघ** जैसी **स्वैच्छिक मांसपेशियों/वॉलंटरी मसल्स में कमज़ोरी आती है**, साथ ही **सांस लेने तथा निगलने में कठिनाई होती है**, जबकि **अनैच्छिक मांसपेशियां/इनवॉलंटरी मसल्स** (हृदय, रक्त वाहिकाएँ, पाचन तंत्र) **अप्रभावित रहती हैं।**



और पढ़ें: आनुवंशकि वकिार

PDF Refernece URL: https://www.drishtiias.com/hindi/printpdf/spinal-muscular-atrophy-1