स्पाइनल मस्कुलर एट्रॉफी

[स्रोत: इंडियन एक्सप्रेस]

ढाई साल की एक बच्ची में आनुवांशिक विकार (जिसे **स्पाइनल मस्कुलर अट्रोफी (SMA)** के नाम से जाना जाता है) का कोई लक्षण नहीं दिखा है और य विश्व का पहला ऐसा मामला है जिसमें गर्भ में रहते हुए इस बीमारी का इलाज किया गया।

- **SMA: स्पाइनल मस्क्युलर एट्रॉफी (SMA)** एक **अनुवांशिक बीमारी** है, जो मांसपेशियों को कमज़ोर करती है और शारीरिक कार्यों को प्रभावित करती है, SMA टाइप 1 सबसे गंभीर प्रकार है, जिसमें SMN1 (**Survivor Motor Neuron 1) जीन उत्परिवर्तन और प्रोटीन की कमी** के कारण रोगी की मांसपेशियाँ धीरे-धीरे काम करना बंद कर देती हैं.
  - **घटना:** यह **प्रत्येक 10,000 जन्मों** में से एक को प्रभावित करता है, जो शिशु और बाल मृत्यु दर का एक प्रमुख आनुवंशिक कारण है।
  - **जीन स्थानांतरण:** SMA **SMN 1 जीन में उत्परिवर्तन** के कारण होता है, जो माता-पिता दोनों से प्राप्त होता है, वाहकों में आमतौर पर कोई लक्षण प्रदर्शित नहीं होते हैं।
  - **प्रभाव** : यह मुख्य रूप से **मांसपेशियों** को प्रभावित करता है, जो तंत्रिका कोशिकाओं से **संकेत** प्राप्त नहीं करती हैं।
  - **लक्षण: स्वैच्छिक मांसपेशियों** (कंधों, कूल्हों, जांघों) में कमजोरी, श्वसन और निगलने में कठिनाई, आदि।
- आनुवंशिक विकार वे चिकित्सीय स्थितियाँ हैं जो किसी व्यक्ति के **जीन या गुणसूत्रों** में **असामान्यताओं के कारण उत्पन्न** होती हैं, जो या तो विरासत में मिलती हैं या DNA उत्परिवर्तन के कारण होती हैं।

और पढ़ें: आनुवंशिक विकार

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