CHRISTOPHER & DANA REEVE FOUNDATION
TODAY'S CARE. TOMORROW'S CURE.®

फ़्रेडरीच एटैक्सिया

फ़्रेडरीच एटैक्सिया एक वंशानुगत रोग है जिससे तंत्रिका तंत्र को क्षति होती है जो समय के साथ बढ़ती जाती है; इससे माँसपेशियाँ कमज़ोर हो जाती हैं, बोलने में कठिनाइयाँ होती हैं और हृदय रोग होते हैं।

प्र: फ़्रेडरीच एटैक्सिया क्या है?

फ़्रेडरीच एटैक्सिया एक क्षयकारी रोग है जो FXN नामक जीन में उपस्थित एक दोष के कारण होता है; इस दोष के कारण फ़्राटैक्सिन (frataxin) नामक प्रोटीन की कमी हो जाती है। यह कमी परिधीय तंत्रिकाओं और मेरु रज्जु के तंत्रिका तंतुओं को नुकसान पहुँचाती है।

माता व पिता, दोनों से जीन की दोषपूर्ण कॉपियाँ मिलने पर संतान में यह रोग हो जाता है। (जिन व्यक्तियों को इस जीन की केवल एक दोषपूर्ण कॉपी मिलती है (या तो माता से या फिर पिता से) वे वाहक होते हैं और वे यह उत्परिवर्तन अपनी संतानों में पहुँचा सकते हैं।) फ़्रेडरीच एटैक्सिया अमेरिका में हर 50,000 में से लगभग 1 व्यक्ति को प्रभावित करता है।

प्र: फ़्रेडरीच एटैक्सिया के लक्षण क्या हैं?

लक्षणों की तीव्रता और रोग के बढ़ने की गति अलग-अलग मामलों में अलग-अलग होती है पर इनमें स्कॉलियोसिस (रीढ़ की हड्डी में टेढ़ापन), माँसपेशियों में कठोरता, संवेदना की हानि, प्रतिवर्ती क्रियाओं की हानि (विशेष रूप से घुटनों और टखनों में), चलने में कठिनाई, थकान, तालमेल और संतुलन कमज़ोर पड़ना, सुनने और देखने की क्षमता घटना और बोलने व निगलने में मुश्किलें शामिल हो सकती हैं। फ़्रेडरीच एटैक्सिया से डायबिटीज़ और हृदय रोग भी हो सकते हैं।

इसके लक्षण आम तौर पर 5 से 15 वर्ष की आयु में आरंभ होते हैं, पर वे और बाद में भी प्रकट हो सकते हैं। जब ये लक्षण 26 वर्ष की आयु के बाद प्रकट होते हैं, तो यह रोग आम तौर पर कहीं अधिक धीमी गति से बढ़ता है।

प्र: फ़्रेडरीच एटैक्सिया के होने की पहचान कैसे होती है?

चिकित्सक जोड़ों में संवेदना की हानि, प्रतिवर्ती क्रियाओं की अनुपस्थिति, संतुलन संबंधी समस्याओं और तंत्रिकीय समस्याओं के आकलन के लिए शारीरिक जाँच करते हैं। रक्त परीक्षण, MRI (मैग्नेटिक रेज़ोनेंस इमेजिंग) और हृदय परीक्षण भी आवश्यक हो सकते हैं। आनुवंशिक परीक्षणों से रोग के होने की पुष्टि होती है।

प्र: फ़्रेडरीच एटैक्सिया का उपचार क्या है?

वैसे तो फ़्रेडरीच एटैक्सिया का कोई इलाज नहीं है, पर हाल ही में FDA ने इस रोग के पहले उपचार को स्वीकृति दी है, जो है: Skyclarys नामक एक मुखीय दवा, जिसे दिन में एक बार लिया जाता है, और यह दवा तंत्रिकीय लक्षणों में सुधार लाने और रोग की बढ़त को धीमा करने के लिए है।

आम तौर पर, लक्षणों को अलग-अलग प्रबंधित किया जा सकता है। डायबिटीज़ और कुछ संबंधित हृदय

समस्याओं का उपचार दवाओं से किया जा सकता है। स्कॉलियोसिस और पैरों के पंजों की विकृतियों के लिए सर्जरी या ब्रेस सुझाए जा सकते हैं। भौतिक चिकित्सा से माँसपेशियों की कार्यक्षमता और आत्मनिर्भरता बनाए रखने में मदद मिल सकती है। वाणी चिकित्सा (स्पीच थैरेपी) से निगलने और बोलने से संबंधित समस्याओं की निगरानी और उनका उपचार किया जा सकता है। सुनने में कमज़ोरी के लिए हियरिंग एड (श्रवण सहायक मशीनों) का उपयोग किया जा सकता है।

प्र: क्या फ़्रेडरीच एटैक्सिया के लिए कोई क्लीनिकल परीक्षण चल रहे हैं?

हाँ। फ़्रेडरीच एटैक्सिया के वर्तमान परीक्षण ढूँढ़ने के लिए, ClinicalTrials.gov (https://clinicaltrials.gov) पर जाएँ; यह सार्वजनिक और निजी सहयोग वाले क्लीनिकल अध्ययनों की एक खोज-योग्य वेबसाइट है जिसे नेशनल इंस्टीट्यूट्स ऑफ़ हेल्थ (https://www.nih.gov) की नेशनल लाइब्रेरी ऑफ़ मेडिसन संभालती है।

स्रोत: नेशनल इंस्टीट्यूट ऑफ़ न्यूरलॉजिकल डिसॉर्डर्स एंड स्ट्रोक, जॉन्स हॉपकिन्स मेडिसिन, मेडलाइनप्लस (MedlinePlus)।

किसी से बात करनी है**?**

हमारे जानकारी विशेषज्ञ आपके प्रश्नों के उत्तर देने के लिए उपलब्ध हैं।

सोमवार से शुक्रवार, सुबह 7 बजे से अर्द्धरात्रि 12 बजे (पूर्वी समयानुसार) तक टोल फ़्री नंबर 1-800-539-7309 पर कॉल करें।

या https://connect.paralysis.org/hi/send-us-your-question पर कॉल निर्धारित करें अथवा ऑनलाइन प्रश्न पूछें।

इस संदेश में निहित जानकारी आपको पक्षाघात और उसके प्रभावों के बारे में शिक्षित करने व सुविज्ञ बनाने के उद्देश्य से प्रस्तुत की गई है। इस संदेश में निहित किसी भी चीज़ का अर्थ चिकित्सीय निदान या उपचार के रूप में नहीं लिया जाना चाहिए और न ही वह इसके लिए प्रयोग करने हेतु उद्दिष्ट है। इसका उपयोग आपके चिकित्सक या अन्य किसी योग्य स्वास्थ्य-देखभाल प्रदाता की सलाह के स्थान पर नहीं किया जाना चाहिए। यदि आपको स्वास्थ्य देखभाल संबंधी कोई प्रश्न पूछना हो तो कृपया शीघ्रता से अपने चिकित्सक या अन्य किसी योग्य स्वास्थ्य देखभाल प्रदाता को फोन करें या उनसे मिलें। कोई भी नया उपचार, आहार या तंदुरुस्ती कार्यक्रम आरंभ करने से पहले हमेशा अपने चिकित्सक या अन्य किसी योग्य स्वास्थ्य देखभाल प्रदाता से परामर्श करें। आपको कभी-भी इस संदेश में पढ़ी गई किसी चीज़ के कारण चिकित्सीय सलाह की अवहेलना नहीं करनी चाहिए अथवा उसे प्राप्त करने में विलंब नहीं करना चाहिए।

इस प्रकाशन को कुल $1,00,00,000 मूल्य के वित्तीय सहायता अनुदान के रूप में सामुदायिक जीवन-यापन प्रशासन (एडमिनिस्ट्रेशन फ़ॉर कम्युनिटी लिविंग, ACL), अमेरिकी स्वास्थ्य एवं मानव सेवाएँ विभाग (यू.एस. डिपार्टमेंट ऑफ़ हेल्थ एंड ह्यूमन सर्विसेज़, HHS) की ओर से सहायता मिलती है जिसका 100 प्रतिशत वित्तपोषण ACL/HHS द्वारा किया जाता है। विषय-वस्तुएँ रचियता(ओं) द्वारा रचित हैं और आवश्यक नहीं कि वे ACL/HHS, या अमेरिकी सरकार के आधिकारिक विचारों को या उनके द्वारा विषय-वस्तुओं के समर्थन को दर्शाती हों।