

फैजाईल - एक्स सिंड्रोम एक अनुवांशिक व्याधि है जो स्त्री व पुरुष दोनों में हो सकती है । जन्मजात मानसिक विकृति में यह एक मुलभूत कारण हो सकता है । इस व्याधि में विकृति का क्षेत्र अत्याधिक विस्तृत होता है जिसमें अल्प मानसिक विकृति, जैसे स्मृतिहिनता से लेकर मानसिक विकलांगता अथवा विक्षिप्तता भी उत्पन्न हो सकती है । मानसिक विकृति के साथ-साथ इस व्याधि में अनेक शारिरीक एवं व्यावहारीक, परिवर्तन होते हैं उदाहरणार्थ शब्दोच्चारण व भाषा समझने में विलंब होना ।

यह पुस्तिका परिवानजनो, काऊनसिलर, पारिचारक, स्वास्थ्य शिक्षको व व्याधि का सामान्य ज्ञान प्राप्त करने के इच्छा रखनेवालो के लिये बनाई गयी है ।

यह व्याधि अनुवांशिक रूप से विरासत में प्राप्त होती है, संभवतः उस पूर्वजन में ये व्याधि चिन्ह अनुपस्थित होने पर भी यह अनुवांशिकता द्वारा वंशज में लक्षण पाये जा सकते हैं । कुछ परिवारों में यह व्याधि कई दशको से व्याप्त होती है, फलस्वरूप अनेक परिवारजन इस व्याधि से पिडित होते हैं । उसी प्रकार कुछ परिवारों में यह व्याधि मात्र एक परिजन में पायी जा सकती है । इतना ही नहीं परिवार के एक भी सदस्य को यदि यह व्याधि हो जाये तो दूर के रिश्तेदारों में भी आतंक बना रहता है।

टामी जब लगभग ३ वर्ष का था तब, उसके बालरोगतज्ञ ने उसे एक विशिष्ट प्रकार के, रक्तपरिक्षण फ्रैजाइल एम्स डि. एन. ए. अध्ययन के लिये सलाह दी थी । टामी के माता : पिता को अपने बच्चे के बारे में यह पता था कि वह एक चंचल स्वभाव का बच्चा है और साधारणतः

कभी-कभी उसमें मानसिक बदलाव दिखता है । वे चिंतीत थे क्योंकि टामीने अन्य बच्चों की तरह बोलना शुरू नहीं किया था एवं वे परिस्थिती की वजह जानने के लिये उत्सुक थे । परंतु, जब रक्तपरिक्षण से फ्रजाईल -X- सिंड्रोम सिध्द हो गया तो वे इसका यकिन नहीं कर पाये । इस कटु सत्य को अपनाने में उन्हें बहुत समय लगा की अब उनके बच्चे को बुद्धि से संबंधित घोर विकार हो सकता है ।

जीन १२ वर्ष की संवेदनशील लडकी थी जब उसके अभिभावको को उसमें फ्रेजाइल एम्स सिंड्रोम व्याधि होने का ज्ञान हुआ । अपने स्कूल के समये में जीन को गणित में अधिक प्रशिक्षण लेने की आवश्यकता पडती थी क्योंकि उसके अन्य वर्गमित्र उससे गणित में अच्छे थे । जब उसके अभिभावको को जीन के F X S होने का पता चला तब कुछ समय के लिये उनकी यह मामला सुलझ गयी कि जीन स्कूल के अन्य

विद्यार्थियों के तुलना में मंद क्यों है ? परंतु, अब उन्हें भविष्य में बुद्धि के अधिक विकृति हो सकती है, ऐसी चिंता हो रही थी ।

एलिस को अपने होनेवाले बच्चे में F X S होने का अनुमान तब हुआ जब उसे अपनी चचेरी बहन मेरी के पास से एक पत्र प्राप्त हुआ । मेरी के पत्र में उसे पता चला कि उसके २ चाचा जिनसे वह कभी नहीं मिली थी, हाल ही में उन्हें F X S होने का निदान किया गया । इसी उघेड बुन में उसने F X S के बारे में और जानना शुरू किया, जैसे कि अनुवांशिक गुणसूत्र बाधक गुणसूत्र व विकृत गुणसूत्र थे सभी बाते इतनी जटील थी कि एलिस भ्रमित होकर अत्याधिक निराश हो गयी । अब उसे ऐसा लग रहा था कि उसे मेरी द्वारा लिखा पत्र पढना ही नहीं चाहिये था । उसे F X S के बारे में जानने की कोई इच्छा न थी, अतः अब उसे अपने चचेरी बहन, दो चाचा और अपने जीवन पर क्रोध जाने लगा और अपने भविष्य को विडम्बना में होने की आशंका से वह ग्रस्त

हो गयी । कुछ ३ महीने पहले ही ऐलिस ने यह पत्र अपने पती और भाई - बहनो को दिखाया ।

Introduction [प्रस्तावना]

किसी व्यक्ति में मानसिक विकृति व बुद्धि विपर्यथ होने के अनेक कारण हो सकते हैं। अश्चर्यतः क्या आप जानते हैं कि ५०% संस्थे में इस प्रकार की विकृति का कारण ही पता नहीं लग पता है ? परिवारजन अनेक प्रकार के विशेषज्ञों की सलाह लेते हैं व जांच कराते हैं परंतु वर्षों तक किसी विशेष निदान पर नहीं पहुँचते । कई लोग इस विडम्बना से हारकर खुद ही अपने परिवार जब की व्याधि का तात्कालीन कारण ढुँढ लेते हैं और कुछ लोग तो इस परिस्थिती का कारण जानना भी छोड देते हैं ।

पिछले कुछ वर्षों में F X S की जानकारी अधिक से अधिक लोगों में होती जा रही है। अतः वयस्क और बाल, जिन्हे मानसिक विकृति होना का ज्ञान होता है, विशेष निदान के लिये वे F X S की रक्तपरीक्षण करा रहे हैं। फलस्वरूप अनेक परिवारों में इस व्याधि के होने का पता लग रहा है। क्या इसी निदान की तलाश में ये सभी लोग वर्षों से हैं ?

F X S के होने का ज्ञान होना अत्यंत धीमा व दुखपूर्ण अनुभव है। परंतु कुछ समय के बाद, उचित आधार व समझदारी होने के कारण अनेक परिवार इस वस्तुस्थित को सात्म्य कर, भविष्य में जीना सीख जाते हैं।

वैद्यकीय मत

F X S को जानने के अलावा और कोई मार्ग नहीं हो और इस व्याधि के बारे में समझना वैसे ही है जैसे कि नई भाषा सीखना । x-linked व DNA जैसे उच्चारणो को जानने व समझने के लिये समय लगता है । कुछ शीघ्रता से समझने के पहले XS और १/५ के आकृति को समझने की आवश्यकता होती है । अनुवांशिक व परंपरागत व्याधि प्रसार की अवस्थाओं की समस्या और भी जटिल होता है । उपलब्ध जानकारी मात्र F X S को समझने के लिये दी गई है और अधिक जानकारी के लिये जेनेटिक सलाहकार के पास जाने की आवश्यकता होती है । और जेनेटिक सलाहकार के बारे में जानने के लिये अपने डाक्टर के साथ संपर्क किया जा सकता है ।

शारिरीक, मानसिक व बौद्धिक गुणधर्म :-

सेन्ड्रोम का शब्दशः अर्थ होता है कि एक व्यक्तिमात्र में व्याधि समुच्चय का उपस्थित होना । F X S के लक्षण विशेष रूप से बच्चों में दबे हुये रूप में उपस्थित होते हैं ।

आप इस पुस्तिका में उपस्थित F X S से ग्रसित लोगों को देखकर यह प्रतात होता है कि पिडीत लोग व उनके परिवार तथा सामान्य स्वस्थ लोगों में विशेष अंतर नहीं मिलता है । इतना ही नहीं पिडीत बच्चे के जन्म में पश्चात अभिभावक व डाक्टर को इस व्याधि का ज्ञान नहीं होता है । सामान्यतः तब बच्चा बड़ा होने लगता है तथा चलने और बोलने की क्रिया मंद होता [अर्थात् चलने में या भाषा सिखने में विलंब] है, तब अभिवाचक व अन्य लोगों को इस विकृति पर ध्यान जाता है ।

F X S में प्राप्त होने वाले कुछ लक्षण स्त्री व पुरुष दोनों में पाये जाते हैं । इस व्याधि से पिडीत के कान सामान्या लोगों से बडे होते हैं और चेहरा चतला व लंबा होता है, अधिकतर उनकी दाडी की रचना वर्गाकार होती है । चेहरे की बनावट में परिवर्तन बच्चो की अपेक्षा वयस्को में अधिक प्रतीत होता है और विशेष रुप से पुरुषो में स्त्रियों की तुलना में अधिक स्पष्ट लक्षण पाये जाते हैं । (Macroochidism) अर्थात बडे हुये वृषण ग्रंथियों वयस्क पुरुषों में विशेष रुप से पाये जानेवाले लक्षणों में है तथा यद कदा बडे बच्चों में भी यह लक्षण उपस्थित होता है ।

Fragite X S के सामान्य लक्षण :-

शारीरिक

- बडे कान
- लंबा, सकरा चेहरा

अन्यथा शारीरिक

- धीमा शारिरीक विकास
- मानसिक विकृति

- विस्तृत मस्तक
- स्पष्ट रूप से वर्गाकार दाडी की हड्डी
- बृहत् वृषण कोष
- ऊँचा तालुप्रदेश
- हस्त की त्वचा जगह जगह पर मोटी होना
- हृदय के द्विपेशी स्नायु का भ्रंश (Mitral valve Prolapse)
- अपस्मार [कंप]
- नेत्र विकार
- बुद्धि मंदता
- उत्तेजकता
- उन्माद लक्षण जैसे हाथ काटना हाथ झडकना
- शर्मिला पन,
- मानसिक स्वास्थ्य संबंधी कष्ट
- अधिक बातूनी होना
- तेज वे बार बार एक बात बोलना
- परिवर्तन होने पर कष्ट से सात्म्य होना ।

यदि F X S से मात्र लंबे कान व पतले चेहरे होते ती, चिंता का विशेष कारण नहीं होता । परंतु मानसिक विकृति, विशेष रूप से पुरुष प्रजाति में आवक पायी जाती है। बच्चों में अधिकतर बोलना सिखने में विलंब होता है । जब वे बोलते है । एक ही बात बारबार बोलते है । और उन्हें समझना मुश्किल ही जाता है । सामान्यतः वे उत्तेजित, होते है और कुछ समय ही ध्यान केंद्रित कर पाते हैं । उनमें उन्माद देखा जाता है । जैसे आँखों के इशारे को न समझना व बाह्य वातावरण के परिवर्तित होने पर उत्तेजित हो जाना, यह सब लक्षण अभिभावकों के चिंता का विषय होता है। F X S के अन्य लक्षणों का वर्णन उपरोक्त सारणी में किया गया है। यह जानना अत्यंत आवश्यक है F X S से पिडीत प्रत्येक व्यक्ति में भिन्न भिन्न शारिरीक लक्षण उत्पन्न होते है जो व्यक्ति विशेष होते है। अतः : इस व्याधि से ग्रस्त रोगीयों में उपरोक्त लक्षण में इस कुछ लक्षण या अधिकतर लक्षण उपस्थित है ।

अनुवांशिकता के आधा भुर सिद्धांत

F X S यह परिवार के किसी सदस्य से अपने वंशज में प्राप्त हो सकता है। कभी कभी यह पुरुष व स्त्री लिंग दोनों में से किसी में भी उपस्थित होते हुये शारिरीक विकृति के कोई लक्षण नही प्रकट करता है और न दो मानसिक या बौद्धिक विकृति के लक्षण प्राप्त होते है परंतु ये पुरुष व स्त्री अपने विकृत गुणसूत्र के कारण अपने वंशजो में विकृति दे सकते है, और वंशजो में विकृति के सभी लक्षण भी उत्पन्न हो सकते है। इसे अनुवंशिकता कहते है और यह जानने के लिये आपको जीन्स, गुणसूत्र व अनुवांशिकता के बारे में समझना होगा ।

प्रत्येक व्यक्ति का शरीर हजारो सुक्ष्म रचनाओं से मिलकर बना होता है जिसे कोशिका कहते है । प्रत्येक कोशिका में एक कार्यप्रणाली निर्धारित

होती है वह अपने कार्यप्रणाली के अनुसार शरीर में कार्यकरता है। इस कार्यप्रणाली को "जीन्स" के नाम से जाना जाता है। यह जीन्स कई रासायनिक संयोगो से मिलकर बनते है, जिनमें से एक को *stero*vo कहते है ।

जीन्स सामान्यरुप से जोडी में होते है और वे शारिरीक निर्मिती व कार्य के सभी गुणों की निर्धारित करते है। उदाहरणार्थ, कुछ "जीन्स" ओ हमारी आँखो में उपस्थित होते है, हमारी आँखो का वर्ण निर्धारित करते है व कुछ अन्य जीन्स जो रक्त में उपस्थित होते है और हमार रक्त का प्रकार निर्धारित करते है।

प्रत्येक कोशिकाओं के अंदर हजारों जीन्स होते है, जो एक साथ मिलकर गुणसूत्र बनाते है। वैसे हम जीन्स देख नही सकते परंतु माइक्रोस्कोप से गुणसूत्र को देख पाते है। व्यक्तिमात्र में ४६ क्रोमोसोम [अर्थात् २३ जोडी] होते है, जिन्हें १ से २२ तक नम्बर दिये जाते है ।

हम २३ वे जोड़ी क्रोमोसोम को सेक्स क्रोमोसोम कहते हैं, क्योंकि २३ वे जोड़ी क्रोमोसोम लिंग का निर्धारण करता है। स्त्रियों में २३ वीं जोड़ी के दोनों क्रोमोसोम एक समान होते हैं उन्हें "X" क्रोमोसोम कहते हैं। पुरुषों में एक "X" व दूसरा "y" क्रोमोसोम होता है।

आकृति द्वारा

स्पष्टीकरण अगले पेज पर दिया गया है, जिसमें स्त्री व पुरुष के २३ जोड़ी क्रोमोसोम क्रमबद्ध रूप में दिखाये गये हैं।

आकृति १ पेज ११ के अनुसार

जीन्स व अनुवांशिकता

जीन्स को अनुवांशिकता की इकाई माना जाता है, क्योंकि उनपर उपलब्ध लक्षणों का आव्हान एक पीढ़ी से दूसरी पीढ़ी तक होता है।

सामान्यतः जीन्स जोडी में होते हैं जिसमें से एक पैतृज होता है और दूसरा मातृज होता है। मात्र भिडन गुणसूत्र जो "X" व "y" हैं उसमें से "y" मात्र पैतृज होता है। इस प्रकार हमारे शरीर की कार्यत्मक रचना प्रणाली माता और पिता से अनुवांशिक रूप से प्राप्त हुई होती है परंतु अभिभावक अपने संतान के जीन्स का निर्धारण स्वतः नहीं कर पाते हैं।

मई १९९१, में F X S के लिये कारणीभूत जीन्स का पता चला था। इस जीन का नाम FMR-१ है, यह सामान्य व्यक्तियों के मस्तिष्क विकास में सहायक होता है। प्रत्येक व्यक्ति में न्यूनतम एक FMR-१ जीन्स होता है। स्त्रियों में दो "y" क्रोमोसोम होता है अतः स्त्रियों में FMR-१ जीन्स की संख्या २ होती है। चूंकि पुरुषों में एक ही X-क्रोमोसोम होता है, उनमें एक ही FMR-१ जीना होता है। PMR-१ जीन्स में जटिल परिवर्तन (mutation) होने पर FXS उत्पन्न

होता है । जो कई पिढीयों तक चलता रहता है । FMR-१ जीन्स में हुआ परिवर्तन जीन के सामान्य कार्य करने में बांधा उत्पन्न करता है ।

वैसे तो सभी पुरुष जिनमें FMR -१ जीन विकृत हो, उनमें मानसिक या व्यावहारिक विकृति उत्पन्न हो जाती है । परंतु कुछ पुरुषों में इसका दुष्प्रभाव दिखाई नहीं देता है । स्त्रियों या लडकियों में जीनमे FMR-१ विकृति सामान्यतः उनमें Fxmotation उत्पन्न नहीं होता क्योंकि उनके पास दूसरा "x" - chromosome पर उपस्थित होता है । X-linked विकृति होती है, अपने संततियों में ५०-५० अवसरों में वह अपने पुत्र या पुत्री में इस व्याधि का आदान कर सकती है । परंतु यदि पुरुष है । x-linked विकृति ग्रस्त हो तो यह जीन उसकी होनेवाली सभी पुत्रियों में जाता है और उन्हे कैरियर कहते है , तथा उसके किसी भी पुत्र में यह जीन नहीं जाता है । इसका स्पष्टीकरण अगले पुष्ट पर किया गया है-

चार प्रकार के संयोग की संभावना दो प्रकार के संयोग की संभावना

शरीर के अन्य कोशिकाओं की पुरुष में यदि FX विकृति हो अपेक्षा स्त्री की अण्डकोशिका व उसके X क्रोमोसोम के हिस्से में पुरुष की शुक्र कोशिका में २३ FX विकृति होती है और बचा क्रोमोसोम होते [अन्य कोशिकाओं हुआ हिस्सा y क्रोमोसोम का होता है में ४६ क्रोमोसोम होते हैं] जो की । यदि गर्भोत्पत्ती में "y" संतती के क्रोमोसोम के जोड़ी में से क्रोमोसोम उपस्थित हो तो पुरुष एक क्रोमोसोम का प्रतिनिधित्व संतति उत्पन्न होता है व उसमें पैतृज करते हैं। स्त्री कैरिअर का अर्थ "X" क्रोमोसोम में FX- विकृति नेता है कि यदि उसके अण्ड का आदान नहीं होता है, कोशिका के आधे क्रोमोसोम फलस्वरूप व FX से मुक्त होता है FMR-१ विकृति युक्त होते हैं । यदि पिता का X-

और अधि क्रोमोसोम स्वस्थ होते chromosom गर्भोत्पत्ती में है अण्ड कोशिका में उपस्थित सहाय्य होता है तो संतति स्त्री होती उपरोक्त दोनों क्रोमोसोम से उत्पन्न है, जिसमें पैतृज FX विकृत जीन्स संतति में FMR-१ विकृति का पाया जाता है । संभव में कैरियर आदान होता है अतः ५०-५० पिता के सभी स्त्री संतति में FX अवसर में FX-mutation विकृत जीन्स का आदान होता है [विकृति] गर्भोत्पत्ती के समय और विकृत था कैरियर पिता द्वारा निर्धारित हो जाता है । अपने पुत्र में व्याधि का आदान नहीं होता है ।

निदानात्मक प्रयोगशालीय परीक्षण

गुणसूत्र जाँच व डी. एन. ए. परीक्षण

पूर्वकाल में प्रयोग शालीय कोशिका परीक्षण के द्वारा प्रयोगशाला में F X S का निदान किया जाता था और इस परीक्षण को क्रोमोसोम एनालिसिस कहा जाता है । वैसे तो सामान्य क्रोमोसोम एनालिसिस में अनेक प्रकार के मानसिक विकृतिजन्य व्याधियों का निदान हो जाता है, उदाहरणतया डाऊन्स सिन्ड्रोम, परंतु, F X S का निदान करने के लिये एक विशेष प्रकार के प्रयोगशालीय क्रोमोसोम परीक्षण की आवश्यकता होता है । क्रोमोसोम परीक्षण करते समय F X S की जाच करने में त्रुटी होने के कारण अधिकतर अवसरो पर F X S के कैरियर का निदान नहीं हो पाता है । ये कैरियर विकृत "X" chromosome के वाहक होते हैं परंतु उनमें मानसिक विकृति के लक्षण नहीं होते हैं ।

१९८० दशक के उत्तरकाल व १९९० दशक के प्रारंभ में, मानसिक रूप से सामान्य परंतु कैरियर जीन्स का अध्ययन किया गया, जो सरीक होता है, इसे DNA linkage परीक्षण कहा जाता है। वैसे तो DNA linkage का सफलता प्रमाण कुछ परिवारो में ९९% देखा गया है । विधि का वर्णन अगले दृष्ट पर सचिव किया गया है। यदि आप या आपके परिवार में क्रोमोसोम एनालिसिस या DNA linkage अध्ययन किया गया है, तो आपको और अधिक जानकारी व स्पष्ट निदान के लिये अपने डाक्टर या जीन्स सलाहकार से सीधा डी. एन. ए. जाँच करवाने की सलाह लेनी चाहिये ।

Direct DNA Analysis - डायरेक्ट डी. एन. ए. अँनालीसेस

डी. एन. ए. जाँच करने पर जीन्स पर उपस्थित FMR -१ हिस्से का विशेष रूप से अध्ययन संभव हो जाता है । DNA का यह हिस्सा CGG कोड की अनेक प्रतियों से युक्त होता है, जिसकी लंबाई एक व्यक्ति से दुसरे व्यक्ति में भिन्न होती है । CGG कोड वारंवार उपस्थित होना ही, FMR-१ की विकृति का निर्धारण करता है, साथ ही FMR-१ की विकृति जीन्स के Methylation की कार्यप्रणाली पर भी आधारीत होता है । Methylation द्वारा जीन्स को क्रियाशील या निष्क्रिय किया जाता है । यदि FMR -१ जीन का Methylation न हुआ हो तो वह क्रियाशील होकर FMRP नामक एक प्रोटीन का निर्माण करता है, और यह प्रोटीन सामान्य विकास के लिये अत्यावश्यक होता है। यदि जीन्स Mathylated हो जाये तो वह निष्क्रिय हो जाता है वालस्वरूप, FMRP की उत्पत्ती रुक जाती है।

Direct DNA - Test में CGG की वारंवारता की गणना व FMR -१ जीन्स के Methylation की अवस्था का ज्ञान होता है। व्यक्ति जिनमें FXS न हो CGG की वारंवारता ५० से कम होती है, और FMR -१ जीन्स का हिस्सा Unmethylation पाया जाता है। अधिकतर सामान्य कैरियर जिनमें कोई शारिरीक या मानसिक विकृति नही हो उनमें ५०-२०० विकृत CGG पाये जाते हैं। जीन्स के इस अवस्था को Premutation कहा जाता है तथा इस अवस्था में भी Unmethylated देखा जाता है। Premutation या पुर्वावस्था वाली माता से उत्पन्न संतति में CGG की संख्या अधिक हो सकती है । यदि संतति में वह जीन विकृति बढ जाये अर्थात २०० से अधिक या कभी कभी २००० CGG पाये जाये तब संतति का जीन Methylated होकर निष्क्रिय हो जाता है ।

निष्क्रिय अे FMR -१ जीन द्वारा FMRP प्रोटीन का निर्माण होना बंद हो जात है। इसी FMRP प्रोटीन का क्षय शरीर में होने पर अनेक प्रकार के विकृत शारीरिक व मानसिक लक्षणों की उत्पत्ती होना शुरू हो जाती है। FMR -१ की संपूर्ण विकृत अवस्था में कन्याओं की अपेक्षा बालको में अधिक तीवतर लक्षण उत्पन्न होते है क्योंकि स्त्रीयों में दूसरा "x" chromosome होता है जबकि बालको मात्र एक "X" क्रोमोसोम होता है । सामान्यतः सभी पुरुष व स्त्रीयां FMR -१ की संपूर्ण विकृत अवस्था में मानसिक विकृति से ग्रस्त हो जाते है ।

अनुसंधान करने पर यह ज्ञात हुआ है कि कुछ लोगो में CGG के विकास की अवस्था में अर्थात ५०-२०० CGG होने तक यदा कदा शारिरीक व मानसिक विकृति व्यक्त होती है । इस व्याधि में महिलाओ को रजोनिवृत्ति के समय शीघ्र ही रजानिवृत्ति हो जाती है, व समय के

पहले ही अण्डकोष से कोशिका की उत्पत्ती रुक जाती है। बौद्धिक मंदता, अवसाद, Obsenive Cumpulsive disorder (? उन्माद), कंप [विशेष रूप से पुरुषों में वृद्धावस्था में] आदि लक्षण व व्याधियों FX के पूर्वपक्वावस्था में स्पष्ट होती है । अनेक नये अनुसंधान, हो रहे हैं तथा नई जानकारी प्राप्त करने के लिये राष्ट्रीय FX संस्थान से संपर्क किया जा सकता है ।

रक्त परिक्षणार्थ अल्पमात्र में व्यक्ति के रक्त की आवश्यकता होती है । Blot नामक रचना द्वारा, CGG की पुनरावृत्ति और लंबाई का रेखांकन किया जा सकता है । CGG की संख्या व पुनरावृत्ति की गणना कर उस स्त्री विशेष या पुरुष विशेष की मानसिक विकृति की अवस्था का ज्ञान प्राप्त किया जा सकता है। यह DNA Test गर्भ में उपस्थित गुण में FXS होने का ज्ञान कराने में सहायक होता है ।

वर्ग	CGG पुनरावृत्ति संख्या	FMRI का Methylation	स्त्री	पुरुष
सामान्य [स्वस्थ]	६-४५	Unmethylated	स्वस्थ	स्वस्थ
अनुषंगिक वर्ग [Graze Zone]	४५-५०	Unmethylated	स्वस्थ	स्वस्थ
पूर्व वक्वावस्था [CGG की अल्प विकृति]	५५-२००	Unmethylated	सामान्यतः अविकृत	सामान्यतः अविकृत
पूर्ण वक्वावस्था [CGG की अल्प विकृति]	> २००	संपूर्ण Methylated	५०% विकृत	संपूर्ण विकृत

की
अत्याधिक
विकृति]

CGG की पुनरावृत्ति व पूर्व पक्वावस्था में उत्पन्न परिवर्तन तथा पूर्ण पक्वावस्था अर्थात् विकृत अवस्था में अंतर

जन्मपूर्वक निदान -

FX विकृति से ग्रस्त व्यक्ति अपने संतति में FX विकृति की अनुवंशिकता का निदान करत सकता है । जन्मपूर्वक FX की जाँच विकसित भ्रूण में दो प्रकार से की जाती है [१] Chronic Villus Sampling जो कि भ्रूण के १० सप्ताह में की जा सकती है । जा फिर [२] Amino centesis, जो कि गर्भावस्था के १६-२० सप्ताह में की जा सकती है । सभी दाम्पतियो को गर्भावस्था में FXS की जाँच कराने तथा की जाँच की जानकारी प्राप्त करने के लिये अपने

जीन सलाहकार से सलाह लेनी चाहिये । जो इस प्रकार के परीक्षण के लाभ व सीमाओ को बता सकते है ।

उपचार

वर्तमान समय में व्याधि की संपूर्ण चिकित्सा संभव नहीं है परंतु चिकित्सा व उपचार उपस्थित है । अनेक मार्गों द्वारा चिकित्सा की जाती है, जैसे विशेष शैक्षणिक कार्यक्रम, वाक और वाचा चिकित्सा तथ अन्य व्यावहारीक चिकित्सा पीडी सच्चो में औषधी द्रव्यों का उपयोग उत्तेजना को काम करने के लिये, ध्यान केंद्रीत करने के लिये तथा कुछ मानसिक लक्षणो की चिकित्सा के लिये किया जाता है । चिकित्सा का सरीक शैक्षणिक कार्यक्रम बनाने व प्रदान करने के लिये, व्यक्ति के सर्वसामान्य विकास का निर्धारण करना अत्यावश्यक होता है । बौद्धिक शक्ति व कमजोरी व्यक्ति विशेष मानसिक विकृति व शारीरिक

व्याधियों के आधारपर व्यक्ति विशेष की चिकित्साक्रम का निर्धारण किया जाता है । यह पध्दति बालको व वयस्क दोनों में कार्यकारी होती है ।

शिक्षण -

संयुक्त राष्ट्र में F X S से पिडित बच्चो के लिये एक प्रकार विशेष शैक्षणिक सेवा प्रदान की जाती है । The Individula with Disabilities Education Act (IRDA), यह संयुक्त राष्ट्र का संवैधानिक कानून है, जिसमें उपरोक्त विकृतियों से ग्रस्त व्यक्ति को अनिवार्य रूप से निशुल्क व बंधन रहित शिक्षा प्रदान की जाती है । IDEA का उपभोग करने के लिये बच्चों की अनेकविध परिक्षण किया जाता है व योग्यता के अनुसार उन्हें यह सेवा प्राप्त होती है । अर्थात्

अनेक प्रकार के विशेषज्ञ व बच्चों से अभिभावक अपने बच्चों की मानसिक व शारीरिक बल के आधार पर योग्य उपचार का निश्चय करते हैं। बच्चे की आयु व आवश्यकता के अनुरूप बहुविध प्रकार की चिकित्सा होती है।

चिकित्सा का कार्यक्रम नवजात शिशुओं से लेकर बल को के लिये बनाया होता है, जिसमें घर में दिये जानेवाले उपचार से लेकर स्कूल में विशेष प्रबंध किया जाता है। प्रत्येक पिडीत बच्चों के लिये विशेष शिक्षा का विशेष कार्यक्रम निर्धारित किया जाता है, जो कि छोटे बच्चों के लिये उनके व्याधि के आधार पर व्यक्ति विशेष उपचार कार्यक्रम बनाया जाता है। F X S से पिडीत बच्चों के लिये कार्यक्रम का निर्धारण करने से कुछ विशेष मुद्दों को ध्यान में रखने की आवश्यकता होती है,

जैसे की ज्ञानेंद्रियो का सुचारु विकास, वृद्धि की अवस्था व शैक्षणिक अनुकूलता का ध्यान रखना आवश्यक है ।

सभी राज्यों में इस प्रकार के कार्यक्रम चल रहे हैं, जो विकृत बच्चों की आवश्यकता के अनुसार होते हैं । परंतु इन सभी राज्यों के कार्यक्रमों में थोडा बहुत अंतर पाया जाता है । आप को अपने क्षेत्र में इस प्रकार की शैक्षणिक प्रणाली का पता जानने के लिये अपने आस-पास के स्कूल के प्रिंसिपल से सलाह देनी चाहिये ।

F X S का परिवार पर प्रभाव

बच्चे की बुद्धि मंदता का उचित निदान, अभिभावको को कभी कभी वेदनायुक्त कडवा सत्य के साथ होता है । जब व्याधि अनुवांशिक हो तो उसे मानने में कठिनाई होती है । F X S का अध्ययन करनेवाले

परिवारो में पीडायुक्त व निराशावादी प्रतिक्रिया उत्पन्न होती है । निःसंदेह रूप से होने वाला पुरव, F X S से संबंधित नहीं होता है, यह तो सामान्य व प्राकृतिक दुख है जो सभी व्यक्तिमात्र की किसी को खोने से या किसी के स्वास्थ्य की उम्मीद हार जानेपर होता है। अभिभावक, जिन्हे अपने संतति का निदान पता होता है, वे भी भूतकाल के इस सच से होनेवाले दर्द को उतना ही अनुभव करते हैं । उन्हे ऐसा प्रतीत होता है कि उनके अवसाद या दुख का कारण कोई गलती है जो उन्हे इतने वर्ष बाद भी F X S से जीना सिखने के बाद भी प्रभावित करता है। पुराने जख्मों को ताजा कराना सभी के लिये अत्यंत वेदनापूर्वक अनुभव है, और विशेष रूप से उनके लिये जो ये सोचते हैं कि वे स्वतः विकृत हैं और ये दुख उन्हे अपने वंशज की विकृति से नहीं बल्कि अपनी विकृति से होता है ।

अधिकतम जिन्हे कभी उम्मीद नहीं होती ऐसे परिवारजनों मे यह व्याधि दिखाई पड जाती है । उदाहरणार्थ, उस बहन की प्रतिक्रिया उत्कलेशात्मक होती है जिसे F X S का कैरियर होने की आशंका होती है । अतः उस बहन के रिश्तेदारो को परिवार में F X S होने की खबर देने के साथ यह भी बताना चाहिये कि घबराओ मत, तुम समय का इंतजार करो, सब ठीक होगा ।

"कैरियर" शब्द स्वतः एक दुर्भाग्यपूर्ण शब्द है । इस अवस्था में होनेवाली संतति को यह विकृति होने की आशंक उसे जन्म के पहले या जन्म के समय पर होती रहती है । इस दुखपूर्ण अनुभव पर संयम प्राप्त करना अभिभावको के लिए बहुत मुश्किल होता ही एवं जो घोर अनुवंशिक व्याधियों को उत्पन्न कर सकते है । सामान्यरुप से बच्चे के जन्मोपरांत ही इस व्याधि का ज्ञान हो पाता है । ऐसा भी होता है कि F

X S से पीडित व्यक्ति को अन्य व्यक्तियों की तुलना में अल्प विकृत जीन हो, परंतु मात्र अपने परिवारजनों में किसी एक के निदान से वे अपना निदान करने एवं इसके अलावा F X S व्यक्ति का आत्म सन्मान अल्प हो जाता है । यह जानने के बाद कि वे इस व्याधि के Carrier है उन्हें "विकृत" या "अपरिपूर्ण" महसूस होता है । सामान्यरूप यही प्रतिक्रिया अन्य विकृत जीन से संबंधित व्याधियों वाले व्यक्तियों में होती है । कुछ अनुवांशिक व्याधियों में तो माता-पिता दोनो भी कैरियर होते हैं । इस परिस्थिति में दुख उतना ही होता है परंतु दोनो अभिभावक मिलकर इसका सामना करते हैं । परंतु F X S में मात्र एक ही व्यक्ति, माता या पिता कैरियर होते हैं और उसी सक कंधे पर संपूर्ण भार होता है ।

इस प्रकार के मानसिक व्यवस्था में परिवारजन, मित्र व विशेषज्ञ की सलाह लेना अत्याधिक सहाय्यक होता है । व्याधिग्रस्त अन्य अभिभावक से बात करना सामान्यरूप से व्याधि को समझने व व्याधि से लडने में सहाय्यक होते हैं । परिवार व सहाय्यक संस्था की जानकारी प्राप्त करने के लिये अपने क्षेत्र के Fx Foundation या genetic counsellor की सलाह लेनी चाहिये ।

पिडीत परिवारों का संदेश :-

विभिन्न परिवारे के F X S के अनुभवो का वर्णन

"बच्चे के मानसिक हास का कारण जानना अधिक वेदना युक्त व हानिकारक होतो है, यदि इसका अज्ञान हो तो दुख नही होता । अतः भय के कारण परिवार के प्रत्येक सदस्य को एक दुसरे से लगाव जागृत

हो जाता है क्योंकि उनके पास किसी और को अपराधी कहने के लिये भी समय कम होता है ।"

"३० साल तक अनजान रहने के बाद जब मुझे अपने बेटे को F X S होने की जानकारी हुयी तो मुझे अत्यंत दुख हुआ। मैं स्वतः को दोषी मानकर यह समझता हूँ कि इस व्याधि से संघर्ष करना कठीन है ।"

" अपने लिये दया की भावना या दुख उत्पन्न होना जीवन की कुछ अवस्थाओं में सहज होता हैं। परंतु उससे कुछ भी प्राप्त नहीं होता है । अतः हसी-मजाक, प्यार व धैर्य के विचारपूर्वक बर्ताव करने से हममें स्थिरता व दृढता आती है ।"

"मेरे पुत्र के पास अध्याधिक कल्पनाशक्ति है अतः वह स्वयं से प्रश्न पूँछकर दूसरी आबाज उत्पन्न करते हुये अपने प्रश्न का उत्तर देता है ।

वह हास्य कलाकारों की नकल करता है, समाचार सुनता है, हवामान, खेल व पाक संबंधी कार्यक्रम देखता है । वह बहत ही आत्मदर्शी है - वह जितना कह पाता है उससे काही प्यादा जानता है ।"

" माईक के बारे में कहते हूये इस बात पर उल्क्लेश होता कि यह मानसिक द्वारा ग्रस्त है परंतु, कुल कार्य वह सामान्य लोगों से भी उत्तम करता है । उदाहरणार्थ माईक के पास अविश्वासनीय स्मृति है जैसे कि बेसबाल के अनेक विश्लेषणो को याद रखना और उन के बारे में याद रखना जहाँ पर वह जा चुका है', जिन लोगो से मेब चुका है । ऐसे इसी योग्यता का उचित प्रयोग उसकी कमजोरी को दूर कर के किया जा सकता है ।"

"पिछले क्रिसमस को मुझे F X S के कैरियन होने की बात का पता चला था । हमारा एक विस्तृत परिवार है । मेरे पैरो तले जमीन खिसक

गयी परंतु भगवान का शुक्र है कि अब मेरे वंशजो को इस व्याधि का स्वीकार करने या न करने का प्रावधान उपलब्ध है ।"

"सबसे कठीन बात जो अपनाना मुश्किल है कि F X S से अनुवांशिक जीनसंबंधी व्याधि है, जिसका अगली पीढियों से पूर्णतः निर्मूलन असंभव होता है ।"

"अनेक वर्षों के अनुभव को मैं आपके साथ बाँटना चाहता हूँ । मुझे इस बात की समझ रखनेवाले व्यक्तियों से बात करने में अत्यंत आनंद होता है।"

"हमने अपने बच्चे में F X S निदान होने के पहले ही यह समझ लिया था कि वह मानसिक दृश्य से ग्रस्त है । वह सौम्य, सरल व

जिम्मेदार वयस्क पुरुष है । मैं सिर्फ इस बात की आशा करता हूँ कि मैं उससे १ दिन अधिक जिऊँ क्योंकि मुझे मरने के पहले पता होगा कि वह कहाँ है । यह मेरे लिये मन की शांती होगी । "

"अभिभावक होते हुये हमे विकृति पर उसका कारण पता होने पर भी हम असहाय होते है । "

"मुझे क्रोध आता है क्योंकि मेरे परिवार के किसी भी सदस्य - चाचा, चाची या चचेरे भाई में यह नहीं है । फिर मुझे ही क्यों ? "

"प्रत्येक व्यक्तिस्थिती दुसरे से अलग होती है अतः लोग इसका सामना अपने क्षमता के आधार पर करते है ।"

" F X S को समझते हुये, उसका निदान स्विकार कर, तुरंत आवश्यक सलाह लेना चाहिये । "

राष्ट्रीय FX Foundation :

राष्ट्रीय FX Foundation [संस्थान], विभिन्न FX समाजो [community] को मिलाते हुये F X S से ग्रसित लोगो की जीवन शैली सुधारने के लिये शैक्षणिक व मानसिक आधार प्रदान करता है । यह संस्थान सार्वजनिक तौर पर व्याधि का प्रशिक्षण सामान्य जन व विशेषज्ञो को देता हुआ अनेक प्रकार के अनुसंधानो को सहायता देकर नयी चिकित्सा व F X S के संपूर्ण निर्मूलन के उपक्रम के लिये कार्यरत है ।