



क्योर SMA

केयर सिरीज बुकलेट

स्पाइनल मस्कुलर एट्रोफी से ग्रसित व्यक्तियों और उनके परिवारों के लिए सूचना और समर्थन का स्रोत।

SMA की आनुवंशिकी

cure
SMA

Make today a
breakthrough.

SMA और आनुवंशिकी

स्पाइनल मस्क्युलर एट्रोफी (**Spinal muscular atrophy, SMA**) को अक्सर "आनुवंशिक बीमारी," "ऑटोसोमल अप्रभावी आनुवंशिक विकार," "मोटर-न्यूरोन बीमारी," या "न्यूरोमस्क्युलर बीमारी" सहित कई शब्दों से जाना जाता है।

SMA एक आनुवंशिक बीमारी है।

"आनुवंशिक" का अर्थ है कि यह जीन से संबंधित है और विरासत में मिला है। जीन हमारे लक्षणों और अनूठी विशेषताओं के लिए जिम्मेदार हैं। SMA में, जीवित मोटर न्यूरोन (**survival motor neuron, SMN**) प्रोटीन के लिए जिम्मेदार जीन में एक उत्परिवर्तन होता है, एक प्रोटीन जो सामान्य मांसपेशी की हिलचाल को नियंत्रित करने वाली नसों के कार्य के लिए महत्वपूर्ण है।

SMA एक ऑटोसोमल रिसेसिव आनुवंशिक विकार है।

"ऑटोसोमल रिसेसिव" का अर्थ है कि माता-पिता से बच्चे को बीमारी कैसे विरासत में मिली है, या पारित हुई है। SMA में, SMA से प्रभावित व्यक्ति को एक गैर-कार्यशील जीन की दो प्रतियां विरासत में मिलती हैं - प्रत्येक माता-पिता से एक प्रति।

SMA एक मोटर-न्यूरोन बीमारी है।

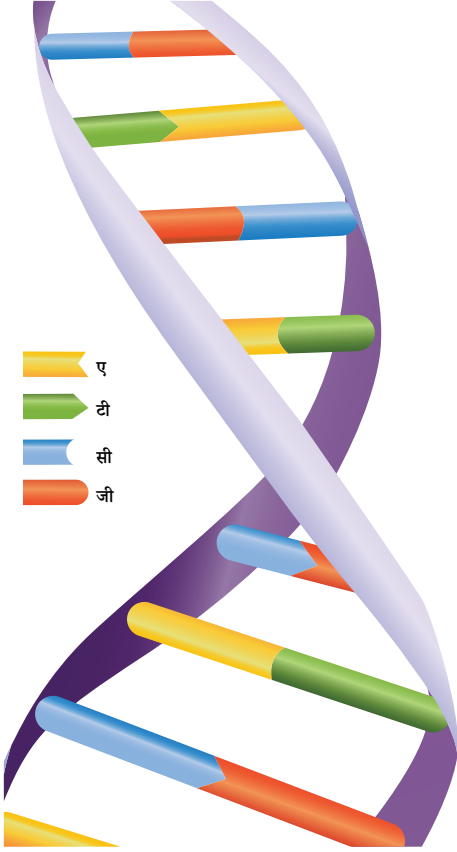
"मोटर-न्यूरोन" तंत्रिका कोशिका के प्रकार को संदर्भित करता है जो हिलचाल और सिर, गर्दन, छाती, पेट, पांव और हाथ-पैरों के नियंत्रण के लिए जिम्मेदार मांसपेशियों को संदेश भेजता और उनसे प्राप्त करता है। SMA में, रीढ़ की हड्डी में मोटर-न्यूरोन्स में पर्याप्त SMN प्रोटीन नहीं होता है। नतीजतन, ये मोटर-न्यूरोन्स सामान्य रूप से काम नहीं करते हैं और मर सकते हैं, जिसके परिणामस्वरूप मांसपेशियों में कमजोरी और शोष (सिकुड़न) हो सकता है।

SMA एक न्यूरोमस्क्युलर बीमारी है।

"न्यूरोमस्क्युलर बीमारी" न्यूरोमस्क्युलर सिस्टम को प्रभावित करती है। इसमें तंत्रिकाओं के साथ समस्याएं शामिल हो सकती हैं जो मांसपेशियों, और तंत्रिकाओं और मांसपेशियों के बीच संचार को नियंत्रित करती हैं। न्यूरोमस्क्युलर बीमारी के कारण मांसपेशियां कमजोर हो सकती हैं और बेकार हो सकती हैं।



आनुवंशिकी का परिचय



DNA क्या है?

अधिकांश जीवित चीजों में डीऑक्सीराइबोन्यूक्लिक एसिड (**Deoxyribonucleic acid, DNA**) वंशानुगत जानकारी है, जिसे कभी-कभी "जीवन के निर्माण खंड" कहा जाता है। इसमें चार अलग-अलग न्यूक्लियोटाइड्स-एडेनिन, थाइमिन, साइटोसिन और ग्वानिन शामिल हैं - जो लंबी श्रृंखला बनाते हैं जो एक साथ एक डबल हेलिक्स में मुड़ते हैं [चित्र 1 देखें]। न्यूक्लियोटाइड्स के ये क्रम जीन बनाते हैं, जो शरीर को प्रोटीन बनाने के लिए निर्देश देते हैं।

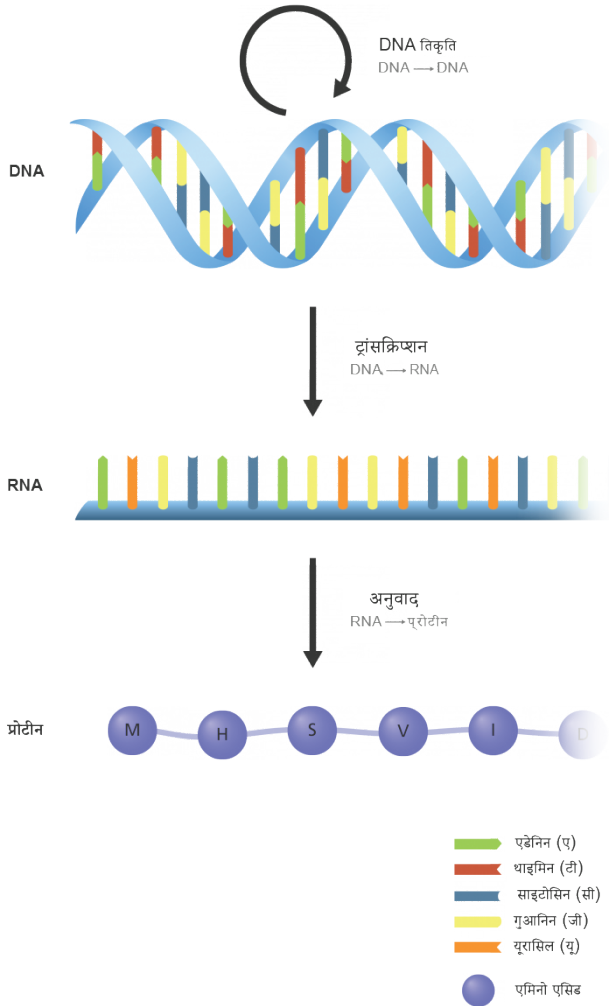
चित्र 1 DNA डबल हेलिक्स की संरचना को दर्शाता है। इसमें चार अलग-अलग प्रकार के निर्माण खंड होते हैं जिन्हें न्यूक्लियोटाइड्स कहा जाता है। इन्हें ए, टी, सी और जी नामित किया गया है। ध्यान दें कि DNA अणु में न्यूक्लियोटाइड एडेनिन (ए) हमेशा न्यूक्लियोटाइड थाइमिन (टी) के साथ जुड़ते हैं, जबकि साइटोसिन (सी) हमेशा ग्वानिन (जी) के साथ जुड़ते हैं। यह स्कीमा www.biotechnologyonline.gov.au/biotec.dnlook/cfm से लिया गया है।



गुणसूत्र क्या है?

संपूर्ण मानव जीनोम में 3 बिलियन DNA अणु होते हैं। अगर हम इस DNA को फैलाते, तो यह 6 फीट का होता। यह सभी सामग्री प्रत्येक कोशिका के केंद्रक में रहे इसके लिए, DNA खुद को एक प्रोटीन के चारों ओर लपेटता है, जिसे बाद में बहुत ही कॉम्पैक्ट संरचनाओं में पैक किया जाता है, जिसे गुणसूत्र कहा जाता है। प्रत्येक मानव कोशिका में 46 गुणसूत्र या 23 जोड़े होते हैं - प्रत्येक जोड़े का एक गुणसूत्र पिता से विरासत में मिलता है और दूसरा माता से विरासत में मिलता है [चित्र 2 देखें]।

चित्र 2 एक महिला के 23 जोड़े गुणसूत्रों का एक उदाहरण दिखाता है जिसमें 22 जोड़े ऑटोसोमल गुणसूत्र और एक जोड़ी X गुणसूत्र हैं।



चित्र 3 दिखाता है कि DNA प्रोटीन के उत्पादन को कैसे निर्देशित करता है। छवि yourgenome.org से ली गई है।

जीन क्या है?

जीन एक DNA अनुक्रम है जिसमें एक विशिष्ट समय पर और विशिष्ट कोशिकाओं में एक विशिष्ट प्रोटीन का उत्पादन करने की जानकारी होती है। जीन इंट्रोन्स और एक्सॉन्स से बने होते हैं। एक्सॉन्स जीन के भाग होते हैं जो एक साथ जुड़े होते हैं और प्रोटीन के लिए कोड करते हैं। प्रत्येक जीन एक प्रोटीन के लिए कोड करता है जिनका कोशिकाओं में अपना खुद का कार्य होगा। एक जीन सभी कोशिकाओं में हर समय प्रोटीन बना सकता है, जबकि दूसरा जीन थोड़े समय के लिए विशिष्ट कोशिकाओं में प्रोटीन बना सकता है। जब जीन को चालू किया जाता है, तो उनका DNA मैसेंजर राइबोन्यूक्लिक एसिड (messenger ribonucleic acid, mRNA) में कॉपी हो जाता है। mRNA आवश्यक अमीनो एसिड के लिए निर्देश प्रदान करता है। अमीनो एसिड प्रोटीन बनाने के लिए जुड़ते हैं। अमीनो एसिड का विशिष्ट क्रम वह है जो प्रोटीन को एक दूसरे से अलग करता है।

उत्परिवर्तन क्या हैं?

DNA अनुक्रम में किसी भी गलती को जीन चालू होने पर RNA में कॉपी किया जाएगा और अंतिम प्रोटीन उत्पाद के उत्पादन को प्रभावित करेगा। इन गलतियों को उत्परिवर्तन कहा जाता है। कई अलग-अलग प्रकार के उत्परिवर्तन हैं।

- प्रमोटर (यानी, जीन का इंजन) जीन बनाने वाले प्रोटीन की प्रक्रिया शुरू करता है, यह तय करता है कि RNA कहां, कब और कितना बनता है। यदि प्रमोटर में एक जीन का उत्परिवर्तन होता है, तो बहुत अधिक या बहुत कम RNA बनाया जाएगा। इसके परिणामस्वरूप, बहुत अधिक या बहुत कम प्रोटीन बनाया जाएगा।
- यदि DNA में एक एकल न्यूक्लियोटाइड को बदल दिया जाता है, तो एक अलग अमीनो एसिड प्रोटीन में शामिल हो जाएगा। यह प्रोटीन के फोल्डिंग और कार्य को बदल सकता है। इस प्रकार के एकल न्यूक्लियोटाइड परिवर्तनों को बिंदु उत्परिवर्तन कहा जाता है।
- यदि DNA के छोटे हिस्से पूरी तरह से अनुपस्थित हैं, जिसे विलोपन कहा जाता है, तो उत्परिवर्तित RNA एक प्रोटीन का उत्पादन करेगा जिसमें एक आंतरिक हिस्सा गायब होगा।

SMA विरासत

विरासत क्या है?

इस संदर्भ में हम आनुवंशिक सामग्री को एक पीढ़ी से दूसरी पीढ़ी को हस्तांतरित करने की बात कर रहे हैं। यह आनुवंशिक सामग्री गुणसूत्रों में पैक की जाती है। एक व्यक्ति को अपने आधे गुणसूत्र जैविक पिता (शुक्राणु से) और आधे जैविक मां (अंडे से) से विरासत में मिलते हैं। यदि हम महिला हैं तो हमारे पास दो X गुणसूत्र होते हैं, और यदि हम पुरुष हैं तो एक X और एक Y गुणसूत्र होते हैं।

आनुवंशिक विशेषता प्रभावी या अप्रभावी हो सकती है।

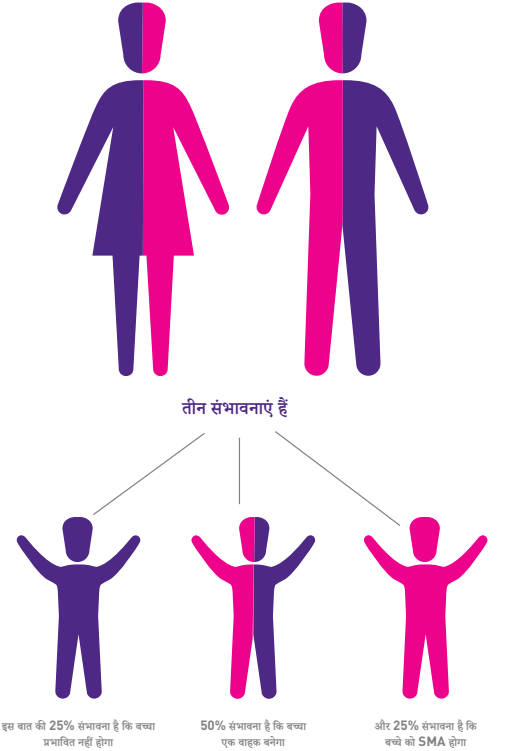
- ऑटोसोमल प्रभावी वंशानुक्रम एक ऐसे लक्षण को संदर्भित करता है जो एक या दोनों माता-पिता से पारित होता है जिनके लक्षण बच्चे में होते हैं। ऑटोसोमल का अर्थ है कि जीन गैर-लिंग गुणसूत्र (X या Y क्रोमोसोम नहीं) में से एक पर स्थित है। प्रभावी का अर्थ है कि लक्षण या रोग-संबंधी उत्परिवर्तन की एक प्रति ही लक्षण या बीमारी का कारण बनने के लिए पर्याप्त है। यह लक्षण अन्य लक्षणों पर हावी है।
- ऑटोसोमल अप्रभावी वंशानुक्रम माता-पिता दोनों से पारित एक लक्षण को संदर्भित करता है जो एक उत्परिवर्तित जीन ले जाते हैं और लक्षण प्रदर्शित नहीं करते हैं। लक्षण या बीमारी के लिए उत्परिवर्तन की दो प्रतियों की आवश्यकता होती है। आमतौर पर, प्रत्येक माता-पिता जिन्हें लक्षण या बीमारी नहीं होती है, उनमें से प्रत्येक में जीन की एक उत्परिवर्तित प्रति होती है। दो दोषपूर्ण प्रतियां बच्चे में लक्षण या रोग उत्पन्न करेंगी (चित्र 4 देखें)।

SMA कैसे विरासत में मिलता है?

SMA एक ऑटोसोमल अप्रभावी आनुवंशिक विकार है जो SMN1 (सर्वाइवल मोटर न्यूरोन) जीन में उत्परिवर्तन के कारण होता है जो गुणसूत्र 5 पर पाया जाता है। SMA से प्रभावित होने के लिए, एक व्यक्ति को दो दोषपूर्ण SMN1 जीन विरासत में मिलते हैं, प्रत्येक माता-पिता से एक। इसे अक्सर 5क्यू-SMA के रूप में संदर्भित किया जाता है जो गुणसूत्र 5, लंबी भुजा क्यू पर जीन स्थान का उल्लेख करता है।

एक प्रभावित व्यक्ति के माता-पिता में SMA (2 दोषपूर्ण SMN1 जीन) हो सकते हैं, या उनके पासमें केवल एक गैर-कार्यशील SMN1 जीन हो सकता है, और इसलिए वे लक्षण व्यक्त नहीं करते हैं और SMA नहीं होता है। जिन लोगों में एक गैर-कार्यशील SMN1 जीन होता है, उन्हें वाहक के रूप में वर्णित किया जाता है। यह अनुमान है कि दुनिया भर में 50 में से लगभग 1 व्यक्ति SMA के वाहक हैं। SMA सभी जातियों और सभी लिंगों को प्रभावित करता है।

जब SMA उत्परिवर्तन के दो वाहकों का बच्चा होता है तो

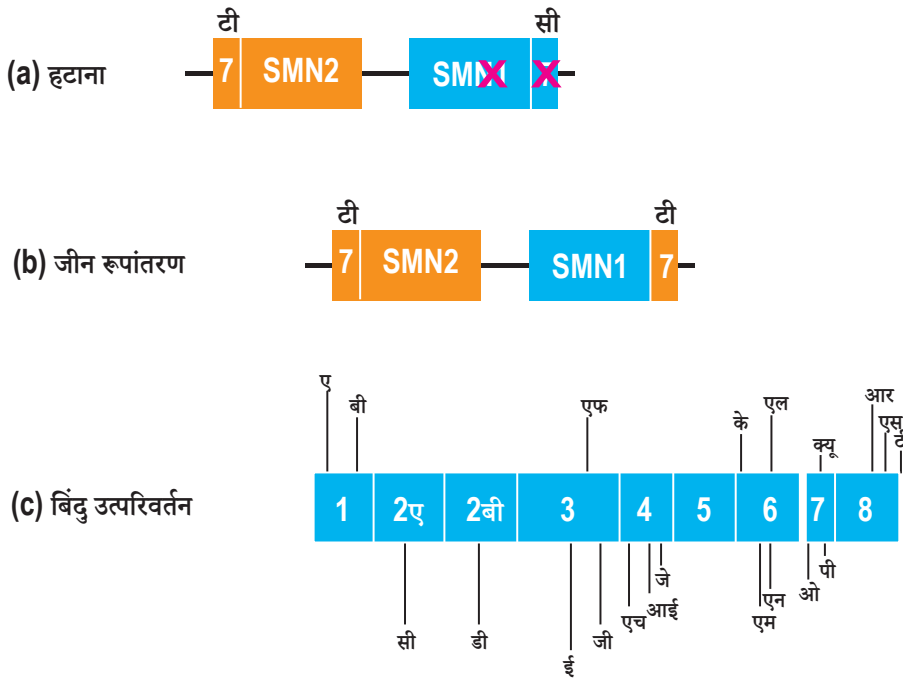


चित्र 4 SMA के वाहक हैं ऐसे 2 लोगों के बीच SMA अप्रभावी विरासत दिखाता है। प्रत्येक में एक कार्यशील SMN1 जीन और एक दोषपूर्ण SMN1 जीन होता है। प्रत्येक गर्भावस्था के लिए SMA वाले बच्चे के होने की 25% संभावना होती है, SMA के वाहक वाले बच्चे के होने की 50% संभावना होती है और ऐसे बच्चे के होने की 25% संभावना होती है जो प्रभावित नहीं होता है और वाहक नहीं होता है। SMA के साथ एक बच्चा होना SMA के वाहक और SMA से ग्रसित वाले व्यक्ति के बीच या SMA से ग्रसित 2 लोगों के बीच भी हो सकता है।

SMA का आनुवंशिक आधार क्या है?

SMA एक ऑटोसोमल अप्रभावी विकार है, जिसका अर्थ है कि इस बीमारी वाले व्यक्तियों को आमतौर पर अपने प्रत्येक माता-पिता से गैर-कार्यशील SMN1 जीन विरासत में मिला है। SMA के लिए जिम्मेदार अधिकांश उत्परिवर्तन या तो उत्परिवर्तन या विलोपन होते हैं (चित्र 5 देखें)।

- विलोपन में SMN1 जीन का आंशिक या पूर्ण निष्कासन शामिल है (चित्र 5a देखें)।
- एक जीन रूपांतरण में, SMN1 जीन को SMN2 जैसे जीन में "रूपांतरित" किया जाता है क्योंकि एक्सॉन 7 में "सी" न्यूक्लियोटाइड को "टी" न्यूक्लियोटाइड में बदल दिया जाता है (चित्र 5b देखें)।
- शेष उत्परिवर्तन जो SMA का कारण बनते हैं वे बिंदु उत्परिवर्तन हैं जो SMN1 जीन के केवल कुछ न्यूक्लियोटाइड को प्रभावित करते हैं (चित्र 5c देखें)।



चित्र 5 तीन प्रकार के SMN1 उत्परिवर्तन को दर्शाता है: (a) Xs विलोपन का संकेत देते हैं। एक विलोपन SMN1 जीन के कुछ हिस्से को या पुरे को हटा देता है। (b) जीन रूपांतरण के मामले में, SMN1 जीन को SMN 2-जैसे जीन में बदल दिया गया है (सी से टी में न्यूक्लियोटाइड परिवर्तन द्वारा दर्शाया गया है)। (c) SMN1 जीन में बिंदु उत्परिवर्तन पाए जा सकते हैं, लेकिन अन्य दो प्रकार के उत्परिवर्तन की तुलना में बहुत कम आवृत्ति पर। यहां बिंदु उत्परिवर्तन के स्थान दिखाए गए हैं जो SMN1 जीन में ए से टी लेबल के साथ पाए गए हैं।

डॉ. लुईस सिमर्ड, PhD, मैनिटोबा विश्वविद्यालय के विल सौजन्य से

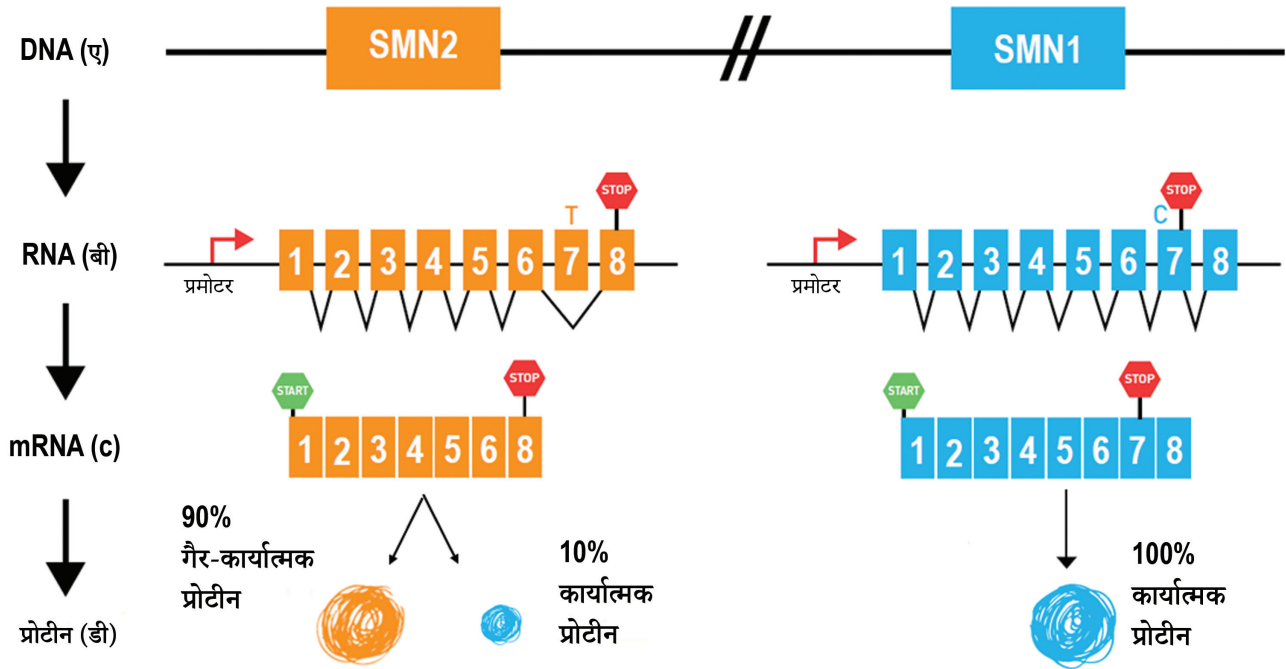
विलोपन और जीन रूपांतरण के मामलों में, SMA वाले व्यक्ति SMN1 जीन, एक्सॉन 7 का हिस्सा गायब हैं। DNA इंट्रोन्स और एक्सॉन से बना होता है। प्रोटीन बनाने की प्रक्रिया के दौरान, इंट्रोन्स को हटा दिया जाता है और एक्सॉन को एक साथ जोड़ दिया जाता है और परिणामी प्रोटीन के लिए कोड किया जाता है। जब एक्सॉन 7 दोनों गुणसूत्रों से गायब होता है, तो इसे "SMN1 एक्सॉन 7 की समरूप अनुपस्थिति" कहा जाता है। इसलिए, SMA से ग्रसित व्यक्ति पूर्ण लंबाई वाले SMN प्रोटीन की अपर्याप्त मात्रा बनाते हैं।

ये दो प्रकार के उत्परिवर्तन (विलोपन और जीन रूपांतरण घटनाएं) SMN1 में पाए जाने वाले सबसे अधिक प्रकार होते हैं। 5क्यू-SMA वाले लगभग 95% लोगों में ये दो प्रकार के उत्परिवर्तन होते हैं, और इन उत्परिवर्तनों का SMA के लिए वर्तमान नैदानिक परीक्षण द्वारा आसानी से पता लगाया जाता है क्योंकि इन दोनों के परिणामस्वरूप SMN1 एक्सॉन 7 का नुकसान होता है।

5क्यू-SMA वाले लगभग 5% लोगों में एक गुणसूत्र पर एक विलोपन या जीन रूपांतरण उत्परिवर्तन होता है, और दूसरे गुणसूत्र पर एक बिंदु उत्परिवर्तन होता है। उत्परिवर्तनों के इस संयोजन वाले व्यक्ति को SMA नैदानिक परीक्षण का उपयोग करते हुए SMA होने का निदान नहीं किया जाएगा क्योंकि नैदानिक परीक्षण में बिंदु उत्परिवर्तन का पता नहीं लगाता है और परिणाम SMN1 की एक प्रति दिखाएगा। इस व्यक्ति को SMN1 जीन अनुक्रम परीक्षण (आनुवंशिक परीक्षण देखें) के साथ आगे आनुवंशिक परीक्षण की आवश्यकता होगी।

SMN2 का क्या?

SMN1 जीन के बाद, एक लगभग समान जीन है, SMN2। SMN1 की तरह, SMN2 भी कार्यात्मक SMN प्रोटीन का उत्पादन करता है लेकिन समय का केवल 10-15%। SMN2 जीन की प्रतियों की संख्या जनसंख्या में अलग-अलग होती है। एक व्यक्ति में SMN2 जीन प्रतियों की संख्या को SMA रोग की गंभीरता को संशोधित करने के लिए दिखाया गया है, हालांकि कुछ अपवाद भी हैं। SMA वाले व्यक्तियों में SMN2 जीन की कम से कम एक प्रति होती है। SMN2 जीन को SMA से ग्रस्त लोगों में खोए हुए SMA1 जीन कार्य के बैक-अप के रूप में देखा जा सकता है।



चित्र 6 यह दिखाता है (a) गुणसूत्र 5 के एक हिस्से का एक योजनाबद्ध जिसमें दो SMN जीन होते हैं। (b) दो SMN जीनों के बीच मुख्य अंतर एकसाँ 7 में सी (SMN1) से टी (SMN2) न्यूक्लियोटाइड परिवर्तन है ॥ SMN जीन को उनके संबंधित प्रमोटरों (DNA के क्षेत्र जो जीन को चालू करते हैं) द्वारा ट्रांसक्रिप्शन नामक प्रक्रिया में चालू किया जाता है। (C) ट्रांसक्रिप्शन के परिणामस्वरूप प्रारंभिक RNA होता है जिसमें प्रोटीन उत्पादन के लिए एक मध्यवर्ती ब्लूप्रिंट होता है। प्रारंभिक RNA, RNA के टुकड़ों जिसे इंद्रोन कहा जाता है उसको हटाने के लिए RNA स्प्लिसिंग से गुजरता है जो प्रोटीन ब्लूप्रिंट का हिस्सा नहीं है। शेष ब्लूप्रिंट क्षेत्रों को एकसाँ कहा जाता है। ध्यान दें दोषपूर्ण RNA स्प्लिसिंग के कारण SMN2 mRNA से एकसाँ 7 अनुपस्थित है। इसके विपरीत, SMN1 mRNA बनाता है जिसमें एकसाँ 7 शामिल है। (d) अनुवाद अंतिम mRNA संदेश से प्रोटीन बनाने की प्रक्रिया है। SMN1 mRNA पूर्ण है और पूरी तरह कार्यात्मक प्रोटीन का उत्पादन करता है। हालांकि, SMN2 mRNA में एकसाँ 7 नहीं है और परिणामस्वरूप उत्पादित अधिकांश प्रोटीन छोटा और गैर-कार्यात्मक है। SMN2 से बहुत कम मात्रा में कार्यात्मक प्रोटीन का उत्पादन होता है।

डॉ. लुईस सिमर्ड, PhD, मैनिटोबा विश्वविद्यालय के सौजन्य से चित्र संशोधित और प्रदान किया गया है

आनुवांशिक परीक्षण



SMA के लिए आनुवंशिक परीक्षण से क्या अपेक्षा करें

आनुवांशिक परीक्षण एक स्वैच्छिक प्रक्रिया है जिसमें DNA के नमूने को एकत्र करके परीक्षण किया जाता है। इसमें मुख (मुँह के गाल) स्वीब, लार, रक्त या प्रसवपूर्व नमूने शामिल हो सकते हैं। परीक्षण से SMA के निदान या वाहक की स्थिति की पुष्टि हो सकती है।

SMA से संबंधित आनुवांशिक परीक्षण के विभिन्न प्रकार हैं:

- **निदान:** पुष्टि करता है कि क्या आपको SMA है।
- **पारिवारिक:** इस बात की पुष्टि करती है कि क्या आपके परिवार में कोई विशिष्ट परिवर्तन हुआ है।
- **वाहक:** इस बात की पुष्टि करती है कि क्या आप SMA के वाहक हैं।
- **प्रसवपूर्व:** निर्धारित करता है कि क्या आपके अजन्मे शिशु को SMA विरासत में मिला है।



आनुवंशिक परीक्षण का एक मुख्य लाभ SMA के एक संदिग्ध निदान की शीघ्र पुष्टि है। यदि SMA का संदेह है और प्रारंभिक नैदानिक परीक्षण नकारात्मक हैं तो अतिरिक्त परीक्षण करना महत्वपूर्ण है। उदाहरण के लिए, SMA के लक्षणों वाले किसी व्यक्ति और एक नैदानिक जीन परीक्षण जो SMN1 की एक प्रति दिखाता है, उसे और परीक्षण करवाने चाहिए जिसमें आम तौर पर SMN1 जीन अनुक्रमण शामिल हो। SMA से ग्रस्त लगभग 5% लोगों में बिंदु उत्परिवर्तन होते हैं जिनकी विशिष्ट SMA आनुवंशिक परीक्षण द्वारा पहचान नहीं की जाती है। शीघ्र निदान शीघ्र उपचार को सक्षम बनाता है, जिसके परिणामस्वरूप बेहतर परिणाम प्राप्त होते हैं।

हालांकि पुष्टिकारक आनुवंशिक परीक्षण एक निदान प्रदान करता है, परीक्षण लक्षण कब दिखाई देंगे या SMA की गंभीरता निर्धारित नहीं कर सकते हैं। आनुवंशिक परामर्शदाता से बात करना महत्वपूर्ण है, क्योंकि वे आनुवंशिक परीक्षण के लाभों, जोखिमों और सीमाओं को समझने में मदद कर सकते हैं। www.nsgc.org/page/find-a-genetic-counselor पर आनुवंशिक परामर्शदाताओं की राष्ट्रीय सोसायटी के माध्यम से एक आनुवंशिक परामर्शदाता खोजें।



SMA वाहक परीक्षण

जैसा कि पहले उल्लेख किया गया है, यह अनुमान है कि 50 में से 1 लोग SMA के लिए वाहक हैं। भले ही वाहक परीक्षण से पता चलता है कि किसी व्यक्ति में SMN1 की दो प्रतियां हैं, कुछ व्यक्तियों में केवल एक गुणसूत्र पर SMN1 की दो प्रतियां होती हैं, और दूसरे गुणसूत्र पर SMN1 की कोई प्रतियां नहीं होती हैं। यह व्यक्ति वाहक होगा, लेकिन चूंकि दो SMN1 जीन एक गुणसूत्र पर होते हैं, इसलिए वर्तमान वाहक परीक्षणों द्वारा वाहक स्थिति का पता नहीं लगाया जाएगा। यह लगभग समय के 2 से 3% बार होता है।

एक बिल्कुल नया या "डी नोवो" उत्परिवर्तन एक उत्परिवर्तन है जो अंडे या शुक्राणु में होता है, लेकिन वही उत्परिवर्तन माता-पिता में मौजूद नहीं होता है। उस स्थिति में, SMA से ग्रस्त लगभग 2% परिवारों में बिल्कुल नए उत्परिवर्तन पाए जाते हैं।

विलोपन SMN1 वाहक परीक्षण की संवेदनशीलता 100% नहीं है, क्योंकि निम्नलिखित स्थितियों का पता नहीं लगाया जा सकता है: एक गुणसूत्र पर दो SMN1 जीनों का अस्तित्व, SMN1 बिंदु उत्परिवर्तन, और डी नोवो SMN1 उत्परिवर्तन। विलोपन SMN1 वाहक परीक्षण सामान्य जनसंख्या में लगभग 95% वाहकों का पता लगा सकता है।

यदि एक या दोनों माता-पिता का वाहक स्क्रीनिंग के लिए नकारात्मक परीक्षण होता है, तो यह SMA से प्रभावित गर्भावस्था के जोखिम को बहुत कम करता है (लेकिन समाप्त नहीं करता)।





ज्ञात कैरियर युगल के लिए पूर्व-चयन और पूर्व प्रसव के विकल्प

प्रसवपूर्व आनुवंशिक परीक्षण विकल्प, जैसे कोरियोनिक विलस सैंपलिंग (**chorionic villus sampling, CVS**) और एमनियोसेंटेसिस, यह निर्धारित करने के लिए उपलब्ध हैं कि क्या गर्भावस्था का **SMA** से प्रभावित होने का खतरा है। अधिक जानकारी के लिए, अपने स्वास्थ्य सेवा प्रदाता से परामर्श लें।

प्रसव पूर्व आनुवंशिक परीक्षण, जैसे प्रीइम्प्लान्टेशन आनुवंशिक निदान (**preimplantation genetic diagnosis, PGD**), एक प्रजनन विकल्प है जिसने उन जोड़ों जिसमें दोनों वाहक हैं, को ज्ञात गैर-प्रभावित भ्रूणों के चयन के लिए गर्भधारण करने का अवसर प्रदान किया है। इस विधि में बाद में एकल-कोशिका भ्रूण बायोप्सी के साथ जोड़े के अंडे और शुक्राणु कोशिकाओं के इन विट्रो गर्भाधान (**in vitro fertilization, IVF**) शामिल हैं। प्रारंभिक भ्रूण से निकाली गई एकल कोशिका, **SMA** के लिए आनुवंशिक परीक्षण से गुजरती है। **SMA** से अप्रभावित पाए जाने वाले भ्रूणों को इम्प्लान्टेशन के लिए उपयोग किया जाता है।

अपने स्वास्थ्य सेवा प्रदाता को किसी भी भविष्य के गर्भधारण की शुरुआत में सूचित करने से आपके परीक्षण विकल्पों के बारे में अधिक जानकारी के लिए प्रसवपूर्व आनुवंशिक परामर्श केंद्र के लिए पहले रेफरल की अनुमति मिल जाएगी।

एमनियोसेंटेसिस प्रसवपूर्व परीक्षण का सबसे आम प्रकार है। यह परीक्षण आमतौर पर गर्भावस्था के 15 से 20 सप्ताह के बीच किया जाता है। महिला के पेट में एक बहुत महीन सुई डाली जाती है और भ्रूण के चारों ओर से थोड़ी मात्रा में एमनियोटिक द्रव निकाला जाता है। इस द्रव में भ्रूण कोशिकाएं होती हैं जिनका उपयोग **SMA** जैसे आनुवंशिक विकारों के परीक्षण के लिए **DNA** प्राप्त करने के लिए किया जाता है।

कोरियोनिक विलस सैंपलिंग (CVS) आमतौर पर गर्भावस्था के दसवें-तेरवें सप्ताह में किया जाता है। गर्भाशय ग्रीवा के माध्यम से डाला गया कैथेटर या पेट के माध्यम से डाली गई बहुत पतली सुई का उपयोग प्लेसेंटा (कोरियोनिक विली) बनाने वाली उंगली जैसी संरचनाओं के नमूने निकालने के लिए किया जाता है। एक बार निकाले जाने के बाद, इन कोशिकाओं का उपयोग **DNA** तैयार करने के लिए किया जाता है और फिर यह निर्धारित किया जाता है कि क्या भ्रूण में **SMA** जैसे आनुवंशिक विकार हैं।

क्योर SMA



क्योर SMA एक लाभ-निरपेक्ष संगठन है और इसमें परिवारों, क्लिनिशियनों और शोध वैज्ञानिकों का विश्वव्यापी नेटवर्क है, जो SMA शोध को आगे बढ़ाने, प्रभावित व्यक्तियों/देखभालकर्ताओं की सहायता करने और SMA के बारे में जनता और व्यावसायिक समुदायों को शिक्षित करने में साथ मिलकर काम कर रहे हैं।

क्योर SMA निष्पक्ष सहायता का एक संसाधन है। हम SMA से ग्रसित लोगों और उनके प्रियजनों की सहायता के लिए हैं और किसी विशिष्ट पसंद या निर्णय का समर्थन नहीं करते। लोग और देखभालकर्ता इस बारे में अलग-अलग तरीके से तय करते हैं कि परिस्थिति के अनुसार, उनके व्यक्तिगत विश्वासों के अनुरूप उनके लिए अच्छा क्या होगा। अभिभावकों और परिवार के अन्य महत्वपूर्ण सदस्यों को इन विषयों पर अपनी भावनाओं पर चर्चा कर पाना चाहिए और अपनी SMA टीम से प्रश्न पूछने चाहिए। इस प्रकार के निर्णय हल्के में नहीं लेने चाहिए और सभी विकल्पों पर सोच-समझकर विचार करना चाहिए। SMA से संबंधित सभी विकल्प बहुत ही व्यक्तिगत होते हैं और इनमें व्यक्तिगत मूल्य झलकने चाहिए, साथ ही यह कि हर एक व्यक्ति और उनके परिजनों के लिए सबसे अच्छा क्या होगा।



याद रखें कि आपकी सहायता करने के लिए आपकी स्वास्थ्य टीम और क्योर SMA आपके साथ है। जानना जारी रखने के लिए, कृपया उपलब्ध अन्य केयर सीरीज बुकलेट देखें:

- श्वसन के मूल तत्व
- देखभाल विकल्प
- मस्क्युलोस्केलेटल सिस्टम
- पोषण के मूल तत्व
- SMA को समझना



twitter.com/cureSMA



[@curesmaorg](https://www.instagram.com/curesmaorg)



[facebook.com/cureSMA](https://www.facebook.com/cureSMA)



[youtube.com/user/FamiliesofSMA1](https://www.youtube.com/user/FamiliesofSMA1)



www.linkedin.com/company/families-of-sma



800.886.1762 · फैक्स 847.367.7623 · info@cureSMA.org · cureSMA.org

पिछला अद्यतन सितम्बर 2020