

ScreenPlus के बारे में

Table of Contents

1. [एसिड स्फिंगोमाइलीनेज डेफिशिएंसी \(Acid Sphingomyelinase Deficiency, ASMD\), जिसे नीमन-पिक डिज़िज टाइप ए और बी \(Niemann-Pick disease types A and B\) भी कहा जाता है](#)
2. [सेरॉइड लीपोफ्यूसिनोसिस टाइप 2 \(Ceroid Lipofuscinosis Type 2, CLN2\)](#)
3. [सेरेब्रोटेन्डिनियस ज़ेंथोमेटोसिस \(Cerebrotendinous Xanthomatosis, CTX\)](#)
4. [फैब्री रोग \(Fabry Disease\)](#)
5. [गौचर रोग \(Gaucher Disease\)](#)
6. [GM1 गैंगलायोसाइडोसिस \(GM1 Gangliosidosis\)](#)
7. [लाइसोसोमल एसिड लाइपेस डिफिशन्सी \(Lysosomal Acid Lipase Deficiency, LAL-D\)](#)
8. [मेटाक्रोमैटिक ल्यूकोडाइस्ट्रोफी \(Metachromatic Leukodystrophy, MLD\)](#)
9. [म्यूकोपोलीसेक्राइडोसिस टाइप II \(Mucopolysaccharidosis Type II, MPS II\), इसे हंटर सिंड्रोम \(Hunter Syndrome\) भी कहते हैं](#)
10. [म्यूकोपोलीसेक्राइडोसिस टाइप IIIB \(Mucopolysaccharidosis Type IIIB, MPS IIIB\), इसे सैनफिलिपो सिंड्रोम टाइप IIIB \(Sanfilippo Syndrome Type IIIB\) भी कहते हैं](#)
11. [म्यूकोपोलीसेक्राइडोसिस टाइप IVA \(Mucopolysaccharidosis Type IVA, MPS IVA\), इसे मोरक्वियो सिंड्रोम टाइप IVA \(Morquio Syndrome Type IVA\) भी कहते हैं](#)
12. [म्यूकोपोलीसेक्राइडोसिस टाइप VI \(Mucopolysaccharidosis Type VI, MPS VI\), इसे मारोटॉक्स-लैमी सिंड्रोम \(Maroteaux-Lamy Syndrome\) भी कहते हैं](#)
13. [म्यूकोपोलीसेक्राइडोसिस टाइप VII \(Mucopolysaccharidosis Type VII, MPS VII\), इसे स्लाई सिंड्रोम \(Slly Syndrome\) भी कहते हैं](#)
14. [नीमन-पिक डिज़िज टाइप-सी \(Niemann-Pick Disease Type C, NPC\)](#)
15. [Term Definitions](#)

एसिड स्फिंगोमाइलीनेज डेफिशिएंसी (Acid Sphingomyelinase Deficiency, ASMD), जिसे नीमन-पिक डिज़िज टाइप ए और बी (Niemann-Pick disease types A and B) भी कहा जाता है

ASMD एक दुर्लभ बीमारी है जो शरीर के कुछ भागों में एक वसायुक्त पदार्थ के निर्माण का कारण बनती है। ASMD-B से ग्रसित लोगों के लिवर और स्प्लीन की मात्रा बढ़ी हुई होती है, साथ ही उनमें फेफड़े और लिवर की बीमारी भी पाई जाती है, जो समय के साथ बढ़ती जाती है। इसका सबसे गंभीर रूप ASMD-A है, जो मस्तिष्क को भी प्रभावित करता है और इसके परिणामस्वरूप बाल्यावस्था में ही मृत्यु हो सकती है। ASMD का एक ऐसा रूप भी है जो गंभीरता में मध्यवर्ती होता है।

जीन और एंजाइम के कार्य:

SMPD1 जीन में उत्परिवर्तन के कारण ASMD होता है। **SMPD1** जीन सामान्य तौर पर शरीर को एसिड स्फिंगोमाइलीनेज बनाने का निर्देश देता है, यह एक ऐसा एंजाइम होता है, जो स्फिंगोमाइलिन नामक वसायुक्त पदार्थ को तोड़ने में सहायता करता है। ASMD-B से ग्रसित लोगों के लिवर, स्प्लीन, फेफड़े और अस्थि मज्जा में स्फिंगोमाइलिन का निर्माण होता है; ASMD-A से ग्रसित शिशुओं और ASMD के मध्यवर्ती रूप से ग्रसित बच्चों के मस्तिष्क में भी स्फिंगोमाइलिन का निर्माण होता है।

लक्षणों के बारे में अधिक जानकारी:

ASMD-B (जिसे Niemann Pick B के नाम से भी जाना जाता है) से ग्रसित लोगों में आमतौर पर बड़े लिवर और स्प्लीन पाए जाते हैं, जिन्हें अक्सर बचपन में पहली बार देखा जाता है। समय के साथ, ASMD-B से ग्रसित कुछ व्यक्तियों को सांस लेने में कठिनाई, लिवर संबंधी रोग, रक्तस्राव की समस्या, लिपिड असामान्यताएं और कमजोर हड्डियों की समस्या हो जाती हैं। ASMD-B से ग्रसित कई लोग केवल वयस्कता तक ही जीवित रहते हैं। ASMD-A (जिसे Niemann Pick A के रूप में भी जाना जाता है) से ग्रसित शिशुओं का आमतौर पर जीवन के पहले वर्ष के दौरान ही निदान किया जाता है, क्योंकि उनमें बड़े लिवर और स्प्लीन्स होते हैं, जिसके कारण वे उचित वजन प्राप्त नहीं कर पाते हैं और उनका विकास काफी कम होता है। ASMD-A से ग्रसित अधिकांश बच्चों की 2-3 वर्ष की आयु में मृत्यु हो जाती है। इसके मध्यवर्ती रूप से ग्रसित व्यक्तियों में ASMD-B लक्षणों के अलावा मस्तिष्क संबंधी रोग भी पाए जाते हैं, लेकिन ASMD-A की तुलना में मस्तिष्क के रोग धीमी गति से बढ़ते हैं।

ASMD कितना सामान्य है?

ASMD के सभी रूप बेहद दुर्लभ विकार हैं, अनुमान है कि यह 1:250,000 लोगों को प्रभावित करता है।

यह वंशागत रूप से कैसे होता है?

ASMD के सभी रूप **ऑटोसोमल रिसेसिव इनहेरिटेंस** पैटर्न में वंशागत होते हैं।

क्या इसका कोई उपचार है?

नवंबर 2020 तक यह वर्तमान जानकारी है। इस स्थिति का प्रबंधन कब, कैसे और किस प्रकार करें, इसके बारे में निर्णय हमेशा अपने स्वास्थ्य देखभाल प्रदाता के साथ मिलकर करना चाहिए।

उपचार

वर्तमान में ASMD के लिए कोई FDA अनुमोदित उपचार उपलब्ध नहीं है।

क्लिनिकल परीक्षण

ASMD-B हेतु अनुसंधानात्मक **एंजाइम रिप्लेसमेंट थेरेपी** का अध्ययन करने वाले **क्लिनिकल परीक्षणों** को देखने के लिए [यहां](#) क्लिक करें।

अतिरिक्त जानकारी और समर्थन

- [Genetics Home Reference & Medline Plus \(ASMD\)](#)
- [National Organization for Rare Diseases \(ASMD\)](#)
- [National Niemann Pick Disease Foundation](#)

स्रोत

- [जेनेटिक्स होम रेफरेंस \(Genetics Home Reference, GHR\) और मेडलाइनप्लस \(MedlinePlus\)](#)

सेरॉइड लीपोफ्यूसिनोसिस टाइप 2 (Ceroid Lipofuscinosis Type 2, CLN2)

CLN2 एक मस्तिष्क संबंधी बीमारी है जो आपके बच्चों को प्रभावित करती है। CLN2 से ग्रसित बच्चों को दौरे, धीमी विकास दर, समन्वय में परेशानी और दृष्टि हानि जैसी समस्याओं का सामना करना पड़ता है। उपचार के बिना, CLN2 से ग्रसित लोग आमतौर पर अपनी किशोरावस्था की आयु तक भी जीवित नहीं रह पाते हैं।

जीन और एंजाइम के कार्य:

TPP1 जीन में उत्परिवर्तन के कारण CLN2 होता है। *TPP1* जीन सामान्यतया शरीर को ट्राईपेप्टाइडिल पेप्टाइडेज 1 (tripeptidyl peptidase 1) के निर्माण का निर्देश देता है, यह एक एंजाइम होता है जो पेप्टाइड्स (प्रोटीन खंड) को तोड़ता है। CLN2 से ग्रसित लोगों में, यह पेप्टाइड्स टूट नहीं पाता है, इसलिए मस्तिष्क में इसका निर्माण होने लगता है।

लक्षणों के बारे में अधिक जानकारी:

CLN2, जिसे बैटन बीमारी (Batten disease) के रूप में भी जाना जाता है, सामान्यतया 2-4 वर्ष की आयु के बच्चों में पाया जाता है। CLN2 से ग्रसित बच्चों में इसका प्रारंभिक लक्षण, आमतौर पर दौरे पड़ना और समन्वय में आने वाली कठिनाइयां हैं। CLN2 से ग्रसित लोग मांसपेशियों में मरोड़, दृष्टि हानि, संचालन कौशल जैसी समस्याएं (बोलने और चलने आदि में समस्या) और भाषा विकास, बौद्धिक अक्षमता और व्यवहार संबंधी समस्याओं का सामना करते हैं। CLN2 के कारण पहले हासिल की योग्यताओं का भी नुकसान होता है। उपचार के बिना, CLN2 से ग्रसित बच्चे आमतौर पर अपनी किशोरावस्था की आयु तक भी जीवित नहीं रह पाते हैं। CLN2 से ग्रसित कुछ लोगों में बचपन के बाद भी इसके लक्षण विकसित नहीं होते हैं और वे वयस्कता की आयु तक भी जीवित रह सकते हैं।

CLN2 कितना सामान्य है?

CLN2 एक बेहद दुर्लभ विकार है। जनसंख्या में इसकी बारंबारता का अनुमान नहीं है।

यह वंशागत रूप से कैसे होता है?

CLN2 **ऑटोसोमल रिसेसिव इनहेरिटेंस** पैटर्न में वंशागत होते हैं।

क्या इसका कोई उपचार है?

नवंबर 2020 तक यह वर्तमान जानकारी है। इस स्थिति का प्रबंधन कब, कैसे और किस प्रकार करें, इसके बारे में निर्णय हमेशा अपने स्वास्थ्य देखभाल प्रदाता के साथ मिलकर करना चाहिए।

उपचार

CLN2 से ग्रसित लोगों के लिए FDA द्वारा अनुमोदित एंजाइम रिप्लेसमेंट थेरेपी मौजूद है।

CLN2 उपचार के बारे में अधिक जानकारी के लिए **यहां** क्लिक करें।

क्लिनिकल परीक्षण

CLN2 हेतु अनुसंधानात्मक **एंजाइम रिप्लेसमेंट थेरेपी** और **जीन थेरेपी** का मूल्यांकन करने वाले **क्लिनिकल परीक्षण** को देखने के लिए **यहां** क्लिक करें।

अतिरिक्त जानकारी और समर्थन

- [Genetics Home Reference & Medline Plus \(CLN2\)](#)
- [Batten Disease Support and Research Association](#)

स्रोत

- [जेनेटिक्स होम रेफरेंस \(Genetics Home Reference, GHR\)](#) और [मेडलाइनप्लस \(MedlinePlus\)](#)

सेरेब्रोटेन्डिनियस ज़ेंथोमेटोसिस (Cerebrotendinous Xanthomatosis, CTX)

CTX से ग्रसित लोगों के विभिन्न शारीरिक भागों में वसा का अस्वाभाविक भंडारण होता है, जिसके परिणामस्वरूप तंत्रिका संबंधी लक्षण उत्पन्न होने लगते हैं, ये लक्षण सामान्यतया आरंभिक वयस्कता में शुरू होते हैं। अन्य CTX लक्षण जैसे कि स्थायी दस्त और कॉर्नियल क्लाउडिंग सामान्यतया बचपन से ही आरंभ हो जाते हैं।

जीन और एंजाइम के कार्य:

CYP27A1 जीन में उत्परिवर्तन के कारण CTX होता है। CYP27A1 जीन सामान्य रूप से शरीर को स्टेरोल 27-हाइड्रॉक्सिलस को निर्माण करने का निर्देश देता है, यह एक ऐसा एंजाइम है, जो कोलेस्ट्रॉल को तोड़ने में सहायता करता है। CTX से ग्रसित लोगों में कोलेस्ट्रॉल और एक अन्य वसायुक्त पदार्थ, कोलेस्टेनॉल आदि वसायुक्त गांठ के रूप में जमा होते हैं जिन्हें ज़ैनथोमस कहा जाता है। ज़ैनथोमस मुख्य रूप से मस्तिष्क और नसें, जो मांसपेशियों को हड्डी से जोड़ते हैं, में पाए जाते हैं।

लक्षणों के बारे में अधिक जानकारी:

CTX से ग्रसित लोगों को बचपन से ही स्थायी दस्त और मोतियाबिंद की समस्या हो सकती है। ऐसे लोगों में उनकी आरंभिक व्यस्कता के दौरान तंत्रिका संबंधी समस्याएं भी विकसित होने लगती हैं तथा इसमें दौरे पड़ना, चलने-फिरने में विकार, बोलने में क्षीणता, हाथ और पैरों का संवेदनशीलता को खोना, बौद्धिक कार्य करने में कमी, मतिभ्रम और उदासी भी शामिल हैं। ज़ैनथोमस (Xanthomas) (त्वचा पर अस्वाभाविक पीली वसा का जमाव) सामान्यतया किशोरावस्था या आरंभिक वयस्कता में विकसित होता है और ये आमतौर पर हाथों, कोहनी, घुटनों, गर्दन और एड़ी के नस में पाया जाते हैं। ये इन स्थानों के लचीलेपन को प्रभावित कर सकते हैं। CTX से ग्रसित लोगों को दिल की बीमारी होने का जोखिम भी अधिक होता है।

CTX कितना सामान्य है?

CTX एक बेहद गंभीर विकार है, अनुमान है कि यह 1:1,000,000 लोगों को प्रभावित करता है।

CTX वंशागत रूप कैसे होता है?

CTX **ऑटोसोमल रेसेसिव इनहेरीटेंस** पैटर्न के रूप में वंशागत होता है।

क्या इसका कोई उपचार है?

नवंबर 2020 तक यह वर्तमान जानकारी है। इस स्थिति का प्रबंधन कब, कैसे और किस प्रकार करें, इसके बारे में निर्णय हमेशा अपने स्वास्थ्य देखभाल प्रदाता के साथ मिलकर करना चाहिए।

उपचार

CTX से ग्रसित लोगों के लिए FDA द्वारा अनुमोदित उपचार उपलब्ध है।

CTX उपचार के बारे में अधिक जानकारी प्राप्त करने के लिए [यहां](#) क्लिक करें।

क्लिनिकल परीक्षण

CTX हेतु अनुसंधानात्मक दवा के मूल्यांकन के **क्लिनिकल परीक्षण** को देखने के लिए [यहां](#) क्लिक करें।

अतिरिक्त जानकारी और समर्थन

- [Genetics Home Reference and Medline Plus \(CTX\)](#)
- [National Organization for Rare Diseases \(CTX\)](#)
- [United Leukodystrophy Foundation](#)

स्रोत

- [जेनेटिक्स होम रेफरेंस \(Genetics Home Reference, GHR\) और मेडलाइनप्लस \(MedlinePlus\)](#)

फैब्री रोग (Fabry Disease)

फैब्री रोग एक दुर्लभ विकार है, जिसके कारण कुछ शारीरिक हिस्सों में एक वसायुक्त पदार्थ का निर्माण होने लगता है। दिल, गुर्दे और रक्त वाहिकाओं में इस पदार्थ का निर्माण होना, जीवन के लिए बहुत घातक है, इसके कारण दिल का दौरा, गुर्दे की बीमारियां और आघात आदि भी हो सकते हैं।

जीन और एंजाइम के कार्य:

GLA जीन में उत्परिवर्तन के कारण फैब्री रोग होता है। GLA जीन सामान्यतया शरीर को अल्फा-गैलेक्टोसाइडेज ए (alpha-galactosidase A) निर्मित करने का निर्देश देता है, यह एक ऐसा एंजाइम होता है, जो ग्लोबोट्रायोसाइलोसेरामाइड (globotriaosylceramide) नामक वसायुक्त पदार्थ को तोड़ने के काम आता है। फैब्री रोग से ग्रसित लोगों के दिल, गुर्दे, तंत्रिकाओं और छोटी रक्त वाहिकाओं में ग्लोबोट्रायोसाइलोसेरामाइड का निर्माण होने लगता है।

लक्षणों के बारे में अधिक जानकारी:

प्रथम श्रेणी के फैब्री रोग के कारण गुर्दे के रोग, हृदय रोग और आघात हो सकते हैं, जो आरंभिक वयस्कता में ही प्रकट होने लगते हैं। फैब्री रोग से ग्रसित कई लड़कों को बचपन में हाथों और पैरों में दर्द होता है, इसके लक्षणों में त्वचा पर लाल चकत्ते पड़ना, पसीने की क्षमता में कमी, आंख के कॉर्निया में धुंधलापन, गैस्ट्रोइंटेस्टाइनल (जठरांत्रिय) समस्याएं और सुनने की क्षमता में कमी हो जाती है। फैब्री रोग के कम गंभीर रूप वयस्कता के समय प्रकट हो सकते हैं और मुख्य रूप से हृदय या गुर्दे को प्रभावित कर सकते हैं।

फैब्री रोग कितना सामान्य है?

फैब्री रोग एक दुर्लभ विकार है, अनुमान है कि यह 1:40,000-60,000 पुरुषों को प्रभावित करता है। महिलाओं में इस विकार के फैलाव की कोई जानकारी उपलब्ध नहीं है। यह ज्यादातर और सामान्यतया पुरुषों में अधिक गंभीर होता है।

फैब्री रोग वंशागत रूप से कैसे होता है?

फैब्री रोग **एक्स-लिंक्ड इनहेरिटेंस (X-linked inheritance)** पैटर्न के रूप में वंशागत होता है। महिलाओं में फैब्री बीमारी लक्षणहीन से लेकर प्रथम श्रेणी के प्रभावित पुरुषों की भांति गंभीर हो सकती है।

क्या इसका कोई उपचार है?

नवंबर 2020 तक यह वर्तमान जानकारी है। इस स्थिति का प्रबंधन कब, कैसे और किस प्रकार करें, इसके बारे में निर्णय हमेशा अपने स्वास्थ्य देखभाल प्रदाता के साथ मिलकर करना चाहिए।

उपचार

फैब्री बीमारी से ग्रसित लोग, जिनमें विशिष्ट GLA उत्परिवर्तन पाया जाता है, के लिए FDA प्रमाणित **एंजाइम रिप्लेसमेंट थेरेपी (enzyme replacement therapy)** और FDA प्रमाणित **फार्माकोलॉजिक चैपरोन थेरेपी (pharmacologic chaperone therapy)** उपलब्ध है। इन लक्षणों को नियंत्रित करने के लिए आपका स्वास्थ्य देखभाल प्रदाता अतिरिक्त थेरेपी पर भी विचार कर सकता है।

फैब्री रोग के उपचार के बारे में अधिक जानकारी के लिए **यहां** क्लिक करें।

- [फैब्रेज़ाइम \(Fabrazyme\)](#)
- [माइगैलास्टेट \(Migalastat\)](#)

क्लिनिकल परीक्षण

फैब्री रोग हेतु **एंजाइम रिप्लेसमेंट थेरेपी (enzyme replacement therapy)**, **सबस्ट्रेट रिडक्शन थेरेपी (substrate reduction therapy)** और **जीन थेरेपी (gene therapies)** के अनुसंधानात्मक अध्ययन के **क्लिनिकल परीक्षण (clinical trials)** को देखने के लिए **यहां** क्लिक करें।

अतिरिक्त जानकारी और समर्थन

- [Genetics Home Reference and Medline Plus \(Fabry Disease\)](#)
- [National Organization for Rare Diseases \(Fabry Disease\)](#)
- [Fabry International Network](#)
- [Fabry Support and Information Group](#)
- [National Fabry Disease Foundation](#)

स्रोत

- [जेनेटिक्स होम रेफरेंस \(Genetics Home Reference, GHR\)](#) और [मेडलाइनप्लस \(MedlinePlus\)](#)

गौचर रोग (Gaucher Disease)

गौचर रोग एक दुर्लभ रोग है, जिसके परिणामस्वरूप विभिन्न शारीरिक भागों में वसायुक्त पदार्थ का संग्रहण होने लगता है। गौचर रोग, टाइप 1 के सबसे सामान्य प्रकार से ग्रसित लोगों में बढ आकार के लिवर और स्प्लीन, हड्डी के रोग और रक्तस्राव संबंधी मामले उत्पन्न हो सकते हैं। टाइप 2 गौचर रोग में तेजी से फैलने वाले तंत्रिका संबंधी रोग भी शामिल हैं और यह सामान्यता प्रारंभिक बचपन में घातक होते हैं। टाइप 3 गौचर रोग से ग्रसित बच्चों को जो रोग होता है, वह गंभीरता के मामले में टाइप 1 और 2 की मध्यवर्ती सीमा की होती है।

जीन और एंजाइम के कार्य:

GBA जीन में उत्परिवर्तन के कारण गौचर रोग होता है। *GBA* जीन सामान्यतया शरीर को बीटा-ग्लूकोसेरेब्रोसाइडेज (beta-glucocerebrosidase) बनाने करने का निर्देश देता है, यह एक ऐसा एंजाइम होता है, जो ग्लूकोसेरेब्रोसाइड

नामक एक वसायुक्त पदार्थ को तोड़ता है। टाइप 1 गौचर रोग से ग्रसित लोगों के लिवर, स्प्लीन और अस्थि मज्जा में ग्लूकोसेरेब्रोसाइड का निर्माण होने लगता है। टाइप 2 और 3 से ग्रसित लोगों के मस्तिष्क में भी ग्लूकोसेरेब्रोसाइड का निर्माण होने लगता है।

लक्षणों के बारे में अधिक जानकारी:

टाइप 1 गौचर रोग से ग्रसित लोगों में इसके लक्षण बचपन से व्यस्कता के दौरान किसी भी समय दिखाई देने लगते हैं। इन लक्षणों की सीमा हल्के से लेकर गंभीर तक हो सकती है और इसमें बढ़े हुए लिवर और स्प्लीन, रक्तहीनता, आसानी से चोट/खरोंच लगना और अस्थि संबंधी समस्याओं सहित हड्डी का टूटना और दर्द भी शामिल हैं। टाइप 2 और टाइप 3 गौचर रोग से ग्रसित लोगों में मस्तिष्क संबंधी अतिरिक्त रोग पाए जाते हैं। इसके लक्षणों में आंखों की अस्वाभाविक गति, दौरे पड़ना और मांसपेशियों की समस्याएं शामिल हैं। टाइप 2 अधिक गंभीर है और यह बाल्यावस्था में ही प्रकट होने लगता है, जबकि टाइप 3 बचपन में प्रकट होता है और बहुत धीरे-धीरे फैलता है। दुर्भाग्य से, टाइप 2 गौचर बीमारी से ग्रसित अधिकांश बच्चे 1-3 वर्ष की आयु में ही मर जाते हैं। इसका सबसे गंभीर, प्रसवकालीन घातक रूप जन्म से पूर्व ही जानलेवा समस्याओं का कारण बनता है और ऐसा होने पर शिशु कुछ दिनों तक ही जीवित रह सकते हैं। दुर्लभ हृदय एवं रक्तवाहिकाओं संबंधी रोग से ग्रसित लोगों को सबसे पहले दिल की बीमारी होती है, लेकिन उन्हें आंखों की असामान्यताएं, हड्डियों की समस्याएं और बढ़े हुए स्प्लीन की समस्या भी हो सकती हैं। इस रूप से ग्रसित रोग व्यस्कता तक जीवित रह सकते हैं।

गौचर रोग कितना सामान्य है?

गौचर रोग एक दुर्लभ रोग है, अनुमान है कि यह 1:50,000-100,000 लोगों को प्रभावित करता है। टाइप 1 गौचर रोग एशकेनाज़ी जैविश मूल के व्यक्तियों में अधिक आम है।

गौचर रोग वंशागत रूप से कैसे होता है?

गौचर रोग **ऑटोसोमल रेसेसिव इनहेरिटेंस** पैटर्न के रूप में वंशागत होता है।

क्या इसका कोई उपचार है?

नवंबर 2020 तक यह वर्तमान जानकारी है। इस स्थिति का प्रबंधन कब, कैसे और किस प्रकार करें, इसके बारे में निर्णय हमेशा अपने स्वास्थ्य देखभाल प्रदाता के साथ मिलकर करना चाहिए।

उपचार

टाइप 1 गौचर रोग से ग्रसित लोगों हेतु FDA अनुमोदित **एंजाइम रिप्लेसमेंट थेरेपी** और **सबस्ट्रेट रिडक्शन थेरेपी** उपलब्ध है। दुर्भाग्य से, टाइप 2 और 3 गौचर रोग के मस्तिष्क संबंधी आविर्भाव हेतु कोई प्रमाणित उपचार उपलब्ध नहीं हैं।

गौचर रोग के उपचार के बारे में अतिरिक्त जानकारी के लिए **यहां** क्लिक करें

- [Cerezyme® \(imiglucerase\)](#)
- [VPRIV® \(velaglucerase alpha\)](#)
- [Elelyso® \(taliglucerase alpha\)](#)
- [Cerdelga® \(eliglustat\)](#)
- [Zavesca® \(miglustat\)](#)

क्लिनिकल परीक्षण:

गौचर रोग हेतु अनुसंधानात्मक उपचार अध्ययन के **क्लिनिकल परीक्षण** को देखने के लिए **यहां** क्लिक करें। अध्ययन की जा रही थेरेपियों में **जीन थेरेपी** और **सबस्ट्रेट रिडक्शन थेरेपी** शामिल हैं।

अतिरिक्त जानकारी और समर्थन

- [Genetics Home Reference & Medline Plus \(Gaucher Disease\)](#)
- [National Organization for Rare Diseases \(Gaucher Disease\)](#)
- [National Gaucher Foundation](#)

GM1 गैंगलायोसाइडोसिस (GM1 Gangliosidosis)

GM1 गैंगलायोसाइडोसिस एक दुर्लभ विकार है, जिसके कारण तेजी से बढ़ने वाली अक्षमताएं, कंकाल संबंधी असामान्यताएं, बढ़े हुए लिवर और स्प्लींस, दृष्टि हानि, हड्डी की बीमारी और चेहरे की आकृति में विशिष्ट प्रकार के लक्षण उत्पन्न होने लगते हैं। GM1 गैंगलायोसाइडोसिस के सबसे गंभीर रूप से ग्रसित बच्चे सामान्यतया आरंभिक बचपन से पूर्व तक भी जीवित नहीं रह पाते हैं। GM1 गैंगलायोसाइडोसिस के कुछ कम गंभीर रूप भी मौजूद हैं, जो बहुत ही धीरे-धीरे उत्पन्न होते हैं।

जीन और एंजाइम के कार्य: GM1 गैंगलायोसाइडोसिस *GLB1* जीन में उत्परिवर्तन के परिणामस्वरूप होता है, जो जीएलबी1 जीन को बीटा-ग्लैक्टोसाइडेस उत्पन्न करने का निर्देश देता है। बीटा-ग्लैक्टोसाइडेस एक एंजाइम होता है, जो सामान्यतया GM1 गैंगलायोसाइड नामक वसायुक्त पदार्थ को तोड़ने के काम आता है। जब बीटा-ग्लैक्टोसाइडेस की कमी होती है, तो GM1 गैंगलायोसाइड मस्तिष्क, लिवर, स्प्लींस, और अन्य अंगों की कोशिकाओं में बनने लगता है। यह विषाक्त निर्माण रोग के लक्षणों का कारण बनता है।

लक्षणों के बारे में अधिक जानकारी: GM1 गैंगलायोसाइडोसिस का सबसे सामान्य रूप टाइप 1 है, जिसकी पहचान आमतौर पर जीवन के पहले वर्ष में ही हो जाती है, जब शिशुओं के विकास में होने वाली देरी का पता चलता है, और यह समस्या समय के साथ बढ़ती जाती है। समय के साथ, टाइप 1 GM1 गैंगलायोसाइडोसिस से ग्रसित शिशुओं के लिवर और स्प्लींस बढ़ जाते हैं, दौरे और कंकाल संबंधी रोग भी उत्पन्न होते लगते हैं। कुछ मामलों में "मोटे" चेहरे की बनावट और हृदय संबंधी रोग उत्पन्न होने लगते हैं और इनमें से अधिकांश आरंभिक बचपन के शुरुआती दिनों तक भी जीवित नहीं रह पाते हैं। टाइप 2 GM1 गैंगलायोसाइडोसिस कुछ धीमी गति के साथ बाल्यावस्था के अंतिम पड़ाव या प्रारंभिक बचपन के समय उत्पन्न हो सकता है। इसका सबसे कम गंभीर रूप टाइप 3 GM1 गैंगलायोसाइडोसिस है, जो किशोरावस्था के समय उत्पन्न हो सकता है।

GM1 गैंगलायोसाइडोसिस कितना सामान्य है?

GM1 गैंगलायोसाइडोसिस एक बेहद दुर्लभ विकार है, और यह अनुमानित रूप से 1:100,000 से लेकर 1:200,000 नवजात शिशुओं में हो सकता है।

GM1 गैंगलायोसाइडोसिस वंशागत रूप से कैसे होता है?

GM1 गैंगलायोसाइडोसिस **ऑटोसोमल रेसेसिव** इनहेरीटेंस तरीके से वंशागत होता है।

क्या इसका कोई उपचार है?

नवंबर 2020 तक यह वर्तमान जानकारी है। इस स्थिति का प्रबंधन कब, कैसे और किस प्रकार करें, इसके बारे में निर्णय हमेशा अपने स्वास्थ्य देखभाल प्रदाता के साथ मिलकर करना चाहिए।

उपचार

वर्तमान में, GM1 गैंगलायोसाइडोसिस हेतु कोई भी FDA अनुमोदित उपचार उपलब्ध नहीं है।

क्लिनिकल परीक्षण:

GM1 गैंगलायोसाइडोसिस हेतु **जीन थेरेपी** के अनुसंधानात्मक अध्ययन के **क्लिनिकल परीक्षण** को देखने के लिए [यहां](#) क्लिक करें।

अतिरिक्त जानकारी और समर्थन

- [Genetics Home Reference & Medline Plus \(GM1 Gangliosidosis\)](#)
- [Cure GM1](#)
- [Hunter's Hope](#)

स्रोत

- [जेनेटिक्स होम रेफरेंस \(Genetics Home Reference, GHR\) एंड मेडलाइनप्लस \(MedlinePlus\)](#)

लाइसोसोमल एसिड लाइपेस डिफिशन्सी (Lysosomal Acid Lipase Deficiency, LAL-D)

LAL-D से ग्रसित लोगों में एक एंजाइम की कमी हो जाती है जो वसा को तोड़ने में सहायक है। LAL-D के कारण लिवर संबंधी रोग उत्पन्न होते हैं, जो शिशुओं के लिए जानलेवा हो सकते हैं। LAL-D का एक बेहद सामान्य लेकिन कम गंभीर रूप जीवन के अंतिम समय के दौरान शुरू हो सकता है।

जीन और एंजाइम के कार्य:

LIPA जीन में उत्परिवर्तन के कारण LAL-D होता है। **LIPA** जीन शरीर को लाइसोसोमल एसिड लाइपेस नामक एंजाइम को निर्मित करने का निर्देश देता है, जो वसा को तोड़ता है। LAL-D से ग्रसित लोगों के लिवर में वसा का निर्माण होने लगता है।

लक्षणों के बारे में अधिक जानकारी:

LAL-D के गंभीर रूप (जिसे वोल्मैन रोग के नाम से भी जाना जाता है) से ग्रसित शिशुओं के लिवर और स्प्लींस बढ़े होते हैं, उनका वजन नहीं बढ़ता, उन्हें पीलिया और जठरांत्रिय समस्याएं होती हैं, इसके साथ ही उनके मल में वसा होता है। शिशुओं में लिवर संबंधी रोग, बहुत से अंगों का काम न करना और गंभीर कुपोषण जैसे रोग विकसित होते हैं और सामान्यतया वे एक वर्ष की आयु तक भी जीवित नहीं रह पाते हैं। इसके गंभीर रूप से ग्रसित शिशुओं की अधिवृक्क

ग्रंथियों में कैल्शियम का जमाव, रक्तहीनता और विकासात्मक देरी हो सकता है। LAL-D के अगले रूप (लेटर-ऑनसेट) के (जिसे कोलेस्टेरिल एस्टर स्टोरेज डिज़िज़ (cholesterol ester storage disease) के रूप में भी जाना जाता है) लक्षण बचपन से वयस्कता तक कभी भी प्रकट हो सकते हैं। LAL-D के अगले रूप (लेटर-ऑनसेट) से ग्रसित लोगों के लिवर बढ़े हुए होते हैं और उन्हें बढ़ी हुई स्प्लीन, लिवर संबंधी रोग, जठरांत्रिय समस्याएं भी हो सकती हैं, और इन लोगों में दिल का दौरा और आघात का खतरा भी बहुत ज्यादा होता है।

LAL-D कितना सामान्य है?

LAL-D एक बेहद दुर्लभ विकार है, अनुमान है कि यह 1:40,000-300,000 लोगों को प्रभावित करता है। इसका अगला रूप लेटर-ऑनसेट फॉर्म (later-onset form) ज्यादा सामान्य है।

LAL-D वंशागत रूप से कैसे होता है?

LAL-D **ऑटोसोमल रेसेसिव इनहेरीटेंस** पैटर्न के रूप में वंशागत होता है।

क्या इसका कोई उपचार है?

नवंबर 2020 तक यह वर्तमान जानकारी है। इस स्थिति का प्रबंधन कब, कैसे और किस प्रकार करें, इसके बारे में निर्णय हमेशा अपने स्वास्थ्य देखभाल प्रदाता के साथ मिलकर करना चाहिए।

उपचार

LAL-D से ग्रसित लोगों के लिए एक FDA अनुमोदित **एंजाइम रिप्लेसमेंट थेरेपी** उपलब्ध है।

LAL-D के बारे में अधिक जानकारी के लिए **यहां** क्लिक करें

क्लिनिकल परीक्षण

LAL-D हेतु अनुसंधानात्मक उपचार के अध्ययन के लिए यदि कोई भी **क्लिनिक परीक्षण** उपलब्ध है, तो उसे देखने के लिए **यहां** क्लिक करें

अतिरिक्त जानकारी और समर्थन

- [Genetics Home Reference & Medline Plus \(LAL-D\)](#)
- [National Organization for Rare Disorders \(LAL-D\)](#)
- [American Liver Foundation](#)
- [LAL-D Aware](#)

स्रोत

- [जेनेटिक्स होम रेफरेंस \(Genetics Home Reference, GHR\) और मेडलाइनप्लस \(MedlinePlus\)](#)

मेटाक्रोमैटिक ल्यूकोडाइस्ट्रोफी (Metachromatic Leukodystrophy, MLD)

एरिलसल्फेटेज़ (arylsulfatase) के कारण होने वाली मेटाक्रोमैटिक ल्यूकोडाइस्ट्रोफी एक ऐसी दुर्लभ अपूर्णता या कमी होती है, जिससे तीव्र गति से बढ़ने वाले तंत्रिका संबंधी रोग उत्पन्न होते हैं, जिनसे बौद्धिक अक्षमता, प्रमुख कौशल में कमी और अन्य असामान्यताएं पैदा होती हैं। MLD का सबसे सामान्य रूप आमतौर पर बचपन में घातक होता है। इसका मध्यम रूप बचपन से लेकर वयस्कता तक किसी भी समय प्रकट हो सकता है।

जीन और एंजाइम के कार्य:

एरिलसल्फेटेज़ कमी के कारण MLD से ग्रसित ज्यादातर लोगों के **ARSA** जीन में उत्परिवर्तन होता है। **ARSA** जीन आमतौर पर शरीर को एरिलसल्फेटेज़ ए (arylsulfatase A) बनाने का निर्देश देता है, जो एक ऐसा एंजाइम है जो सल्फेटाइड्स नामक वसा को तोड़ता है। MLD से ग्रसित लोगों के मस्तिष्क में सल्फेटाइड्स का विषाक्त निर्माण होना लगता है, जो रोगविषयक संकेतों और लक्षणों का कारण बनता है। MLD से ग्रसित कुछ लोगों में **ARSA** जीन के बजाए **PSAP** जीन में उत्परिवर्तन होता है। ScreenPlus **PSAP** में उत्परिवर्तन के कारण होने वाले MLD की पहचान नहीं करेगा।

लक्षणों के बारे में अधिक जानकारी:

MLD से ग्रसित लोग तंत्रिका संबंधी कार्यों में क्रमिक गिरावट का अनुभव करते हैं, जिसके परिणामस्वरूप बौद्धिक कार्यों और प्रमुख कौशलों में तेजी से कमी आने लगती है। अतिरिक्त लक्षणों में हाथों और पैरों में संवेदना की कमी, असंयम, दौरे, क्षाघात, बोलने में परेशानी, अंधापन और सुनने में परेशानी हो सकती हैं। MLD के सबसे सामान्य रूप से ग्रसित शिशु, जो अंतिम शैशवावस्था में होते हैं, वे आमतौर पर बचपन तक भी जीवित नहीं रह पाते हैं। MLD से ग्रसित किशोर और वयस्कता पार कर चुके लोगों को बोलने में कठिनाई, दौरे के साथ ही साथ व्यवहार और व्यक्तित्व में होने वाले परिवर्तनों का सामना भी करना पड़ता है।

MLD कितना सामान्य है?

MLD एक दुर्लभ विकार है, अनुमान है कि यह 1:40,000-160,000 लोगों को प्रभावित करता है।

MLD वंशागत रूप से कैसे होता है?

MLD ऑटोसोमल रेसेसिव इनहेरिटेंस पैटर्न के रूप में वंशागत होता है।

क्या इसका कोई उपचार है?

नवंबर 2020 तक यह वर्तमान जानकारी है। इस स्थिति का प्रबंधन कब, कैसे और किस प्रकार करें, इसके बारे में निर्णय हमेशा अपने स्वास्थ्य देखभाल प्रदाता के साथ मिलकर करना चाहिए।

उपचार

वर्तमान में, MLD से ग्रसित कुछ लोगों का अस्थि मज्जा प्रत्यारोपण (bone marrow transplantation) से उपचार किया गया है।

क्लिनिकल परीक्षण

MLD हेतु एंजाइम रिप्लेसमेंट थेरेपी और जीन थेरेपी के अनुसंधानात्मक अध्ययन के क्लिनिकल परीक्षण को देखने के लिए [यहां](#) क्लिक करें।

अतिरिक्त जानकारी और समर्थन

- [Genetics Home Reference & Medline Plus \(MLD\)](#)
- [National Organization for Rare Disorders \(MLD\)](#)
- [Cure MLD](#)
- [MLD Foundation](#)
- [Hunter's Hope](#)
- [United Leukodystrophy Foundation](#)

स्रोत

- [जेनेटिक्स होम रेफरेंस \(Genetics Home Reference, GHR\) एंड मेडलाइनप्लस \(MedlinePlus\)](#)

म्युकोपोलीसेक्राइडोसिस टाइप II (Mucopolysaccharidosis Type II, MPS II), इसे हंटर सिंड्रोम (Hunter Syndrome) भी कहते हैं

MPS II एक दुर्लभ विकार है, जिसमें शरीर के कई हिस्सों में जटिल शर्करा कणों का निर्माण होने लगता है। MPS II से ग्रसित व्यक्तियों में आमतौर पर विकासात्मक विकलांगता, चेहरे की अशिष्ट बनावट और महत्वपूर्ण स्वास्थ्य संबंधी समस्याएं उत्पन्न होने लगती हैं। उपचार के बिना, MPS II के गंभीर लक्षणों से ग्रसित बच्चे जीवित नहीं रह पाते हैं।

जीन और एंजाइम के कार्य:

IDS जीन में उत्परिवर्तन के कारण MPS II होता है। IDS जीन सामान्यतया शरीर को आईड्यूरोनेट 2-सल्फेटेस बनाने का निर्देश देता है, ये एक ऐसा एंजाइम है, जो ग्लाइकोसामिनोग्लाइकेन्स (glycosaminoglycans, GAGs) नामक बड़े शर्करा कणों को तोड़ता है। MPS II से ग्रसित लोगों के लिवर, स्लींस, हृदय, कंकाल, त्वचा, फेफड़े और मस्तिष्क में GAGs संचित हो जाता है, जिसके परिणामस्वरूप रोग के लक्षण दिखाई देने लगते हैं।

लक्षणों के बारे में अधिक जानकारी:

MPS II के ज्यादा गंभीर लक्षण से ग्रसित लोगों का निदान आमतौर पर बाल्यावस्था के समय किया जाता है। उनकी विशिष्ट "मोटे" चेहरे की आकृति, संकीर्ण वायुमार्ग, बड़े हुए लिवर और स्प्लीन, नाभि या वंक्षण हर्निया, छोटा कद, त्वचा पर विशिष्ट लाल चकत्ते और हड्डी की बीमारी होती है। इन लोगों में दृश्यता की कमी, सुनने में परेशानी, फेफड़ों के रोग, हृदय

संबंधी रोग, विकासात्मक विकलांगता, और व्यवहारिक अशांति भी उत्पन्न हो सकती है। MPS II के कम गंभीर लक्षणों से ग्रसित लोगों में रोग का फैलाव धीमा होता है।

MPS II कितना सामान्य है?

MPS II एक बेहद दुर्लभ विकार है, अनुमान है कि यह 1:100,000-170,000 पुरुषों को प्रभावित करता है।

MPS II वंशागत रूप से कैसे होता है?

MPS II, **X-लिंक्ड रेसेसिव इनहेरीटेंस** पैटर्न के रूप में वंशागत होता है।

क्या इसका कोई उपचार है?

नवंबर 2020 तक यह वर्तमान जानकारी है। इस स्थिति का प्रबंधन कब, कैसे और किस प्रकार करें, इसके बारे में निर्णय हमेशा अपने स्वास्थ्य देखभाल प्रदाता के साथ मिलकर करना चाहिए।

उपचार

FDA-प्रमाणित एंजाइम रिप्लेसमेंट थेरेपी उपलब्ध है जो MPS II के कुछ लक्षणों में सुधार करता है, लेकिन यह तंत्रिका संबंधी लक्षणों का उपचार नहीं करता है।

MPS II के उपचार के बारे में अधिक जानकारी के लिए [यहां](#) क्लिक करें।

क्लिनिकल परीक्षण

MPS II हेतु **एंजाइम रिप्लेसमेंट थेरेपी** और **जीन थेरेपी** के अनुसंधानात्मक अध्ययन के **क्लिनिकल परीक्षण** को देखने के लिए [यहां](#) क्लिक करें।

अतिरिक्त जानकारी और समर्थन

- [Genetics Home Reference & Medline Plus \(MPS-II\)](#)
- [National Organization for Rare Disorders \(MPS-II\)](#)
- [National MPS Society](#)

स्रोत

- [जेनेटिक्स होम रेफरेंस \(Genetics Home Reference, GHR\) और मेडलाइनप्लस \(MedlinePlus\)](#)

म्यूकोपोलीसेक्राइडोसिस टाइप III B (Mucopolysaccharidosis Type III B, MPS III B), इसे सैनफिलिपो सिंड्रोम टाइप III B (Sanfilippo Syndrome Type III B) भी कहते हैं

MPS III B एक दुर्लभ विकार है जो मस्तिष्क में जटिल शर्करा अणुओं का निर्माण करता है, जिसके कारण महत्वपूर्ण विकास संबंधी अक्षमताएं और व्यवहार संबंधी समस्याएं उत्पन्न होती हैं जो समय के साथ और खराब होती जाती हैं।

जीन और एंजाइम के कार्य:

NAGLU जीन में उत्परिवर्तन के कारण MPS III B होता है। *NAGLU* जीन आमतौर पर, शरीर को अल्फा-एन-एसिटाइलग्लुकोसैमिनेडेस (alpha-N-acetylglucosaminidase) बनाने का निर्देश देता है, जो एक ऐसा एंजाइम जो ग्लाइकोसामिनोग्लाइकेन्स (glycosaminoglycans, GAGs) के रूप में जाना जाने वाले बड़े शर्करा अणुओं को तोड़ता है। MPS III B से ग्रसित लोगों में मस्तिष्क और रीढ़ की हड्डी में GAGs का निर्माण होता है।

लक्षणों के बारे में अधिक जानकारी:

MPS III B से ग्रसित बच्चों का आमतौर पर स्कूल से पहले के वर्षों के दौरान निदान किया जाता है। सामान्य लक्षणों में देर से बोलना, व्यवहार संबंधी समस्याएं, नींद की समस्याएं और बौद्धिक असक्षमता शामिल हैं। स्वलीनता और दौरे संबंधी लक्षण भी विकसित हो सकते हैं, और MPS III B से ग्रसित बच्चे बड़े होने के दौरान क्रमिक रूप से कुछ स्वचालन कौशल भी खो सकते हैं। MPS III B से ग्रसित कुछ बच्चों में हल्के मोटे चेहरे की आकृति, बढ़ा हुआ लिवर, दृष्टि और श्रवण शक्ति में कमी और गर्भनाल या वंक्षण हर्निया संबंधी समस्याएं उत्पन्न हो जाती हैं।

यह कितना सामान्य है?

MPS IIIB एक दुर्लभ विकार है, अनुमान है कि यह 1:70,000 लोगों को प्रभावित करता है।

MPS IIIB वंशागत रूप से कैसे होता है?

MPS IIIB **ऑटोसोमल रिसेसिव इनहेरिटेंस पैटर्न** के रूप में वंशागत होता है।

क्या इसका कोई उपचार है?

नवंबर 2020 तक यह वर्तमान जानकारी है। इस स्थिति का प्रबंधन कब, कैसे और किस प्रकार करें, इसके बारे में निर्णय हमेशा अपने स्वास्थ्य देखभाल प्रदाता के साथ मिलकर करना चाहिए।

उपचार

वर्तमान में MPS IIIB के लिए कोई FDA अनुमोदित उपचार उपलब्ध नहीं है।

क्लिनिकल परीक्षण

MPS IIIB हेतु अनुसंधानात्मक **एंजाइम रिप्लेसमेंट थेरेपी** और अनुसंधानात्मक **जीन थेरेपी** का अध्ययन करने वाले **क्लिनिकल परीक्षणों** को देखने के लिए **यहां** क्लिक करें।

अतिरिक्त जानकारी और समर्थन

- [Genetics Home Reference & Medline Plus \(MPS-IIIB\)](#)
- [National Organization for Rare Disorders \(MPS-IIIB\)](#)
- [National MPS Society](#)
- [Cure Sanfilippo Foundation](#)

स्रोत

- [जेनेटिक्स होम रेफरेंस \(Genetics Home Reference, GHR\) और मेडलाइनप्लस \(MedlinePlus\)](#)

म्युकोपोलीसेक्राइडोसिस टाइप IVA (Mucopolysaccharidosis Type IVA, MPS IVA), इसे मोरक्वियो सिंड्रोम टाइप IVA (Morquio Syndrome Type IVA) भी कहते हैं

MPS IVA एक दुर्लभ विकार है जिसमें जटिल शर्करा अणु मुख्य रूप से कंकाल में बनते हैं, जिसके कारण क्रमिक हड्डी रोग, छोटे कद और अन्य कंकाल असामान्यताएं पैदा होती हैं।

जीन और एंजाइम के कार्य:

GALNS जीन में उत्परिवर्तन के कारण एमपीएस IVA होता है। **GALNS** जीन आमतौर पर शरीर को एन-एसटीलगालाकटोसामाईन (N-acetylgalactosamine) 6-सल्फेटेज़ बनाने का निर्देश देता है जो एक ऐसा एंजाइम जो ग्लाइकोसामिनोग्लाइकेन्स (glycosaminoglycans, GAGs) के रूप में जाना जाने वाले बड़े शर्करा अणुओं को तोड़ता है। MPS IVA से ग्रसित लोगों में, मुख्य रूप से हड्डियों में GAGs का निर्माण होता है।

लक्षणों के बारे में अधिक जानकारी:

MPS IVA का आमतौर पर, हड्डी रोग के कारण प्रारंभिक अवस्था में ही निदान किया जाता है, जो सामान्यतया रीढ़, जोड़ों और छोटे कद की विकृतियों का कारण बनता है। MPS IVA से ग्रसित कुछ बच्चों में हृदय रोग, आंखों की कॉर्निया में धुंधलापन, हल्का बढ़ा हुआ लिवर, संकुचित वायुमार्ग, गर्भनाल या वंक्षण हर्निया और श्रवण क्षति होती है। MPS IVA आमतौर पर बौद्धिकता को प्रभावित नहीं करता है। गंभीर लक्षण वाले लोग केवल बचपन या किशोरावस्था तक ही जीवित रह सकते हैं, जबकि मध्यम लक्षण वाले लोग वयस्कता तक जीवित रह सकते हैं।

MPS IVa कितना सामान्य है?

MPS IVA बेहद दुर्लभ विकार है, अनुमान है कि यह 1:200,000 – 300,000 लोगों को प्रभावित करता है।

MPS IVa वंशागत रूप से कैसे होता है?

ऑटोसोमल रिसेसिव इनहेरिटेंस पैटर्न के रूप में MPS IVA वंशागत होता है।

क्या इसका कोई उपचार है?

नवंबर 2020 तक यह वर्तमान जानकारी है। इस स्थिति का प्रबंधन कब, कैसे और किस प्रकार करें, इसके बारे में निर्णय हमेशा अपने स्वास्थ्य देखभाल प्रदाता के साथ मिलकर करना चाहिए।

उपचार

MPS IVA के लिए, FDA-अनुमोदित **एंजाइम रिप्लेसमेंट थेरेपी** मौजूद है।

MPS IVA के उपचार के बारे में अधिक जानकारी के लिए **यहां** क्लिक करें

क्लिनिकल परीक्षण

यह देखने के लिए **यहां** क्लिक करें कि क्या MPS IVa के लिए, कोई नए **क्लिनिकल परीक्षण** मौजूद हैं

अतिरिक्त जानकारी और समर्थन

- [Genetics Home Reference & Medline Plus \(MPS-IVA\)](#)
- [National Organization for Rare Disorders \(MPS-IVA\)](#)
- [National MPS Society](#)

स्रोत

- [जेनेटिक्स होम रेफरेंस \(Genetics Home Reference, GHR\) और मेडलाइनप्लस \(MedlinePlus\)](#)

म्युकोपोलीसेक्राइडोसिस टाइप VI (Mucopolysaccharidosis Type VI, MPS VI), इसे मारोटॉक्स-लैमी सिंड्रोम (Maroteaux-Lamy Syndrome) भी कहते हैं

MPS VI एक दुर्लभ विकार है जिसमें शरीर के कई भागों में जटिल शर्करा अणु का निर्माण होता है। MPS VI से ग्रसित व्यक्तियों में, आमतौर पर शरीर के कई भागों में एक विशेष आभास और रोग की उपस्थिति होती है, जिसमें हृदय और वायुमार्ग में संभावित जीवन के खतरे से संबंधी परिवर्तन शामिल हैं। MPS VI से ग्रसित लोगों में आमतौर पर सामान्य बौद्धिकता होती है। उपचार के बिना, MPS VI के सबसे गंभीर प्रकार से ग्रसित बच्चे वयस्कता में जीवित नहीं रहते हैं।

जीन और एंजाइम के कार्य:

ARSB जीन में उत्परिवर्तन के कारण MPS VI होता है। *ARSB* जीन आमतौर पर शरीर को आर्यलसल्फेटेज़ बी (arylsulfatase B) बनाने का निर्देश देता है, जो एक ऐसा एंजाइम है जो ग्लाइकोसामिनोग्लाइकेन्स (glycosaminoglycans, GAGs) के रूप में जाना जाने वाले बड़े शर्करा अणुओं को तोड़ता है। MPS VI से ग्रसित लोगों के शरीर में विभिन्न ऊतकों में GAGs का निर्माण होता है।

लक्षणों के बारे में अधिक जानकारी:

MPS VI के अधिक गंभीर प्रकार से ग्रसित बच्चों का आमतौर पर प्रारंभिक बाल्यावस्था के दौरान निदान किया जाता है। उनमें आमतौर पर हड्डी के रोग, छोटा कद, जोड़ों की विकृति, "मोटे" चेहरे की आकृति और बढ़े हुए लिवर और स्प्लीन होते हैं। उनमें संकीर्ण वायुमार्ग, गर्भनाल या वंक्षण हर्निया, कम दृष्टि, श्रवण क्षति और हृदय रोग हो सकते हैं। MPS VI बौद्धिकता को प्रभावित नहीं करता है। गंभीर लक्षण वाले लोग केवल बचपन या किशोरावस्था तक ही जीवित रह सकते हैं, जबकि मध्यम लक्षण वाले लोग वयस्कता तक जीवित रह सकते हैं।

MPS VI कितना सामान्य है?

MPS VI बेहद दुर्लभ विकार है, अनुमान है कि यह 1:250,000 – 600,000 लोगों को प्रभावित करता है।

MPS VI वंशागत रूप से कैसे होता है?

ऑटोसोमल रिसेसिव इनहेरिटेंस पैटर्न के रूप में MPS VI वंशागत होता है।

क्या इसका कोई उपचार है?

नवंबर 2020 तक यह वर्तमान जानकारी है। इस स्थिति का प्रबंधन कब, कैसे और किस प्रकार करें, इसके बारे में निर्णय हमेशा अपने स्वास्थ्य देखभाल प्रदाता के साथ मिलकर करना चाहिए।

उपचार

MPS VI के लिए, FDA-अनुमोदित एंजाइम रिप्लेसमेंट थेरेपी मौजूद है।

MPS VI के उपचार के बारे में अधिक जानकारी के लिए [यहां](#) क्लिक करें

क्लिनिकल परीक्षण

यह देखने के लिए [यहां](#) क्लिक करें कि क्या MPS VI के लिए, कोई अनुसंधानात्मक **क्लिनिकल परीक्षण** मौजूद है।

अतिरिक्त जानकारी और समर्थन

- [Genetics Home Reference & Medline Plus \(MPS-VI\)](#)
- [National Organization for Rare Disorders \(MPS-VI\)](#)
- [National MPS Society](#)

स्रोत

- [जेनेटिक्स होम रेफरेंस \(Genetics Home Reference, GHR\) और मेडलाइनप्लस \(MedlinePlus\)](#)

म्यूपोलीसेक्राइडोसिस टाइप VII (Mucopolysaccharidosis Type VII, MPS VII), इसे स्लाई सिंड्रोम (Slly Syndrome) भी कहते हैं

MPS VII एक दुर्लभ विकार है जिसमें शरीर के कई भागों में जटिल शर्करा अणुओं का निर्माण हो जाता है। MPS VII से ग्रसित व्यक्तियों में आमतौर पर शरीर के कई भागों में एक विशेष आभास और रोग की उपस्थिति होती है, जिसमें हृदय और वायुमार्ग में संभावित जीवन के खतरे से संबंधी परिवर्तन शामिल हैं। MPS VII से ग्रसित कई व्यक्तियों में कुछ बौद्धिक अक्षमताएं भी विकसित हो जाती हैं।

जीन और एंजाइम के कार्य:

GUSB जीन में उत्परिवर्तन MPS VII का कारण बनता है। *GUSB* जीन आमतौर पर शरीर को बीटा-ग्लुकुरोनिडेस, एक एंजाइम बनाने का निर्देश देता है, जो बड़े शर्करा अणुओं को तोड़ता है जिसे ग्लाइकोसामिनोग्लाइकेन्स (glycosaminoglycans, GAGs) के रूप में जाना जाता है। MPS VII से ग्रसित लोगों में, शरीर में विभिन्न ऊतकों के रूप में GAGs का निर्माण होता है।

लक्षणों के बारे में अधिक जानकारी:

MPS VII के सबसे गंभीर रूप से ग्रसित शिशुओं के शरीर में अत्यधिक तरल पदार्थ होते हैं और आमतौर पर जन्म लेने के तुरंत बाद उनकी मृत्यु हो जाती है। MPS VII से ग्रसित अन्य बच्चों में शुरुआती बचपन के दौरान लक्षण विकसित होना लगते हैं, जिनमें मोटे चेहरे की आकृति, बढ़ा हुआ लिवर और स्प्लीन, हृदय रोग, गर्भनाल या वंक्षण हर्निया, छोटा कद और हड्डी रोग शामिल हो सकते हैं। उनमें संकीर्ण वायुमार्ग, कम दृष्टि और श्रवण क्षति भी विकसित हो सकती है। MPS VII से ग्रसित कई व्यक्तियों में विकास संबंधी अक्षमताएं भी होती हैं, हालांकि कुछ में अपेक्षाकृत सामान्य बुद्धि होती है।

MPS VII कितना सामान्य है?

MPS VII, MPS के सबसे दुर्लभ प्रकारों में से एक है। अनुमान है कि यह 1:250,000 लोगों को प्रभावित करता है।

MPS VII वंशागत रूप से कैसे होता है?

ऑटोसोमल रिसेसिव इनहेरिटेंस पैटर्न के रूप में MPS VII वंशागत होता है।

क्या इसका कोई उपचार है?

नवंबर 2020 तक यह वर्तमान जानकारी है। इस स्थिति का प्रबंधन कब, कैसे और किस प्रकार करें, इसके बारे में निर्णय हमेशा अपने स्वास्थ्य देखभाल प्रदाता के साथ मिलकर करना चाहिए।

उपचार

MPS VII के लिए, FDA-अनुमोदित **एंजाइम रिप्लेसमेंट थेरेपी** मौजूद है।

MPS VII के उपचार के बारे में अधिक जानकारी के लिए **यहां** क्लिक करें

क्लिनिकल परीक्षण

यह देखने के लिए **यहां** क्लिक करें कि क्या MPS VII के लिए, कोई अनुसंधानात्मक **क्लिनिकल परीक्षण** मौजूद हैं

अतिरिक्त जानकारी और समर्थन

- [Genetic Home Reference & Medline Plus \(MPS-VII\)](#)
- [National Organization for Rare Disorders \(MPS-VII\)](#)
- [National MPS Society](#)

स्रोत

- [जेनेटिक्स होम रेफरेंस \(Genetics Home Reference, GHR\) और मेडलाइनप्लस \(MedlinePlus\)](#)

नीमन-पिक डिज़िज टाइप-सी (Niemann-Pick Disease Type C, NPC)

NPC एक दुर्लभ विकार है जो शरीर के कुछ भागों में कोलेस्ट्रॉल और अन्य वसायुक्त पदार्थों के निर्माण का कारण बनता है। NPC से ग्रसित अधिकांश लोगों में तंत्रिका संबंधी रोग होते हैं जिसमें प्रगतिशील विकास में देरी, अस्थिर चाल, दौरे, निगलने में परेशानी और मनोरोग संबंधी लक्षण शामिल हो सकते हैं। NPC के कारण लिवर और फेफड़ों की बीमारी भी हो सकती है।

जीन और ट्रांसपोर्टर के कार्य:

NPC1 जीन या *NPC2* जीन में उत्परिवर्तन के कारण NPC होता है (क्रमशः टाइप C1 और C2)। *NPC1* और *NPC2* जीन आमतौर पर शरीर को NPC इंट्रासेल्युलर कोलेस्ट्रॉल ट्रांसपोर्टर 1 और NPC इंट्रासेल्युलर कोलेस्ट्रॉल ट्रांसपोर्टर 2, प्रोटीन बनाने के निर्देश देते हैं जो कोशिकाओं के भीतर कोलेस्ट्रॉल और अन्य वसा को स्थानांतरित करने में मदद करते हैं। NPC से ग्रसित लोगों में, जिगर, स्प्लीन और मस्तिष्क में कोलेस्ट्रॉल और वसा का असामान्य निर्माण हो जाता है, जिसके परिणामस्वरूप नैदानिक संकेत और लक्षण प्रकट होते हैं।

लक्षणों के बारे में अधिक जानकारी:

जबकि NPC एक व्यक्ति से दूसरे व्यक्ति में भिन्न हो सकते हैं, फिर भी NPC के सामान्य लक्षणों में लंबवत नज़र पक्षाघात, बढ़ा हुआ लिवर और स्प्लीन शामिल हैं। समय के साथ, NPC से ग्रसित व्यक्तियों में समन्वय, बोलने और निगलने संबंधी समस्याएं, बौद्धिक असक्षमता, मनोभ्रंश, दौरे, लिवर रोग और फेफड़ों की बीमारी विकसित हो सकती हैं। NPC के लक्षण बाल्यावस्था से वयस्कता में मौजूद हो सकते हैं एवं उत्तरजीविता लक्षणों की शुरुआत और गंभीरता पर निर्भर करती है।

NPC कितना सामान्य है?

NPC एक बहुत ही दुर्लभ विकार है, अनुमान है कि यह 1:150,000 लोगों को प्रभावित करता है।

NPC वंशागत रूप से कैसे होता है?

ऑटोसोमल रिसेसिव इनहेरिटेंस पैटर्न के रूप में NPC वंशागत होता है।

क्या इसका कोई उपचार है?

नवंबर 2020 तक यह वर्तमान जानकारी है। इस स्थिति का प्रबंधन कब, कैसे और किस प्रकार करें, इसके बारे में निर्णय हमेशा अपने स्वास्थ्य देखभाल प्रदाता के साथ मिलकर करना चाहिए।

उपचार

वर्तमान में NPC के लिए कोई FDA अनुमोदित उपचार उपलब्ध नहीं है

क्लिनिकल परीक्षण

NPC के लिए **क्लिनिकल परीक्षणों** के बारे में जानकारी हेतु **यहां** क्लिक करें, जो विभिन्न प्रकार के उपचार दृष्टिकोणों का अध्ययन कर रहे हैं।

अतिरिक्त जानकारी और समर्थन

- [Genetics Home Reference & Medline Plus \(NPC\)](#)
- [National Organization for Rare Disorders \(NPC\)](#)
- [Firefly Fund](#)
- [National Niemann Pick Disease Foundation](#)
- [Ara Parseghian Medical Research Fund](#)

स्रोत

- [जेनेटिक्स होम रेफरेंस \(Genetics Home Reference, GHR\) और मेडलाइनप्लस \(MedlinePlus\)](#)

Term Definitions

ऑटोसोमल रिसेसिव (Autosomal recessive): मानव शरीर में पाए जाने वाले अधिकांश जीन्स की दो प्रतिकृतियां होती हैं, जोकि माता-पिता से वंशानुक्रम के तहत प्राप्त होती हैं। **ऑटोसोमल रिसेसिव इनहेरिटेंस (Autosomal recessive inheritance)** का अर्थ है कि एक निश्चित जीन की *दोनों* प्रतिकृतियों में असामान्यताएं ("उत्परिवर्तन") पाई जाती हैं जो यह निर्धारण करती हैं कि जीन किस प्रकार से कार्य करता है जिसके परिणामस्वरूप रोग के लक्षण भी उत्पन्न हो सकते हैं।
(लिंक करें <https://ghr.nlm.nih.gov/primer/inheritance/inheritancepatterns>)

X-लिंकड (X-linked) विकार X गुणसूत्र के जीन में असामान्यताओं ("उत्परिवर्तन") के कारण होता है। अधिकांश पुरुषों में एक X गुणसूत्र और एक Y गुणसूत्र (XY) पाया जाता है। क्योंकि उनमें केवल एक X गुणसूत्र होता है, इसलिए X गुणसूत्र के रोगग्रस्त जीन में मौजूद उत्परिवर्तन (म्यूटेशन) रोग के लक्षणों को पैदा करेगा। दूसरी ओर, अधिकांश महिलाओं में दो X गुणसूत्र (XX) पाए जाते हैं, इसलिए X गुणसूत्र के एक रोगग्रस्त जीन में मौजूद उत्परिवर्तन को दूसरे X गुणसूत्र के स्वस्थ जीन की कृति द्वारा संतुलित किया जाएगा। सामान्य तौर पर, X-लिंकड विकारों की स्थिति के अंतर्गत, जैवी महिलाओं की तुलना में पुरुष इन विकार के लक्षणों को ज्यादा प्रकट करते हैं।

क्लिनिकल परीक्षण (Clinical trials) अनुसंधान अध्ययन होते हैं जिसके अंतर्गत विशिष्ट मध्यवर्तन की जांच होती है। एक क्लिनिकल परीक्षण जिसके तहत अनुसंधानात्मक दवा का अध्ययन किया जा रहा है, उसे यूनाइटेड स्टेट फूड एंड ड्रग एडमिनिस्ट्रेशन (United States Food and Drug Administration, FDA) द्वारा स्वीकृति दिए जाने से पूर्व यह प्रदर्शित करना होता है कि यह सुरक्षित और प्रभावी है।

एंजाइम रिप्लेसमेंट थेरेपी (Enzyme replacement therapy) के तहत उस विशिष्ट एंजाइम का रिप्लेसमेंट शामिल है जो किसी विशेष रोग में उचित काम नहीं कर रहे हैं। अधिकांश एंजाइम रिप्लेसमेंट थेरेपी नसों के माध्यम से की जाती है, हालांकि कुछ को प्रत्यक्ष तौर पर केंद्रीय तंत्रिका तंत्र में पहुंचाया जाता है।

सबस्ट्रेट रिडक्शन थेरेपी (Substrate reduction therapy) एक तरीका है जिसके अंतर्गत किसी पदार्थ के विषैले निर्माण को कम करने के लिए उसके उत्पादन को अवरुद्ध किया जाता है। अधिकांश सबस्ट्रेट रिडक्शन थेरेपी में मौखिक रूप से दवा दी जाती है।

जीन थेरेपी (Gene therapy) के अंतर्गत एक असामान्य रोगग्रस्त जीन को स्वस्थ जीन की कृति से बदला जाता है, जो उचित रूप से कार्य करती है। कुछ नई जीन थेरेपी में उत्परिवर्तित जीन को निष्क्रिय कर दिया जाता है ताकि रोग के प्रकटीकरण को कम किया जा सके। क्योंकि जीन थेरेपी दवा का एक अपेक्षाकृत नया क्षेत्र है, ज्यादातर जीन थेरेपी अभी भी क्लिनिकल परीक्षण के अधीन है।

फार्माकोलॉजिक चैपरोन थेरेपी (Pharmacologic chaperone therapy) दवाओं के उपयोग से कुछ विकारों का इलाज करने का एक तरीका है जो भिन्न प्रकार से असामान्य प्रोटीन की संरचना का समर्थन या इसे स्थिर करता है, जिससे यह बेहतर तरीके से काम कर पाता है।

अस्थि मज्जा प्रत्यारोपण (Bone marrow transplantation) कुछ दुर्लभ, जानलेवा बीमारियों को ठीक करने के लिए किसी व्यक्ति के अस्थि मज्जा को प्रतिस्थापित करने की एक चिकित्सा प्रक्रिया है।