प्रोजेरिया कारक लेमिन-ए-प्रोटीन

देवेन्द्र कुमार अवस्थी[1] एवं सरिता चौहान[2]
[1,2]एसोसिएट प्रोफेसर, रसायन विज्ञान विभाग
श्री जे0 एन0 पी0 जी0 कॉलेज, लखनऊ–226001, उ0 प्र0, भारत
dkawasthi5@gmail.com

प्रोजेरिया एक ऐसी आनुवांशिक स्थिति है जिसमें मनुष्य का शरीर समय से पहले बूढ़ा हो जाता है। **'प्रोजेरिया'** शब्द दो ग्रीक शब्दों से बना है। ग्रीक भाषा में "प्रो" का अर्थ है पहले और "पेरोस" का मतलब है बुढ़ापा इस प्रकार प्रोजेरिया का अर्थ हुआ समय से पहले बूढ़ा होना। इस सिंड्रोम के कारण आयु समय से पहले सात गुनी बढ़ जाती है। मनुष्य में प्रोजेरिया दो प्रकार से प्रकट होता है। वर्नर सिंड्रोम तथा हचिंसम गिलफोर्ड सिंड्रोम(एच0पी0जी0एस0), वर्नर सिंड्रोम तथा हचिंसन गिलफोर्ड सिंड्रोम को कभी–कभी मिलाकर प्रोजेराईड सिंड्रोम भी कहा जाता है। एच0जी0पी0एस0 में रोगी बूढ़ा तो नजर आता है पर उसे न तो गठिया, जो वास्तव में शरीर के ऊतकों में टूट–फूट से जुड़ा रोग है, और न ही मोतियाबिन्द होता है। लेकिन उसकी त्वचा और हृदय पर आयु का प्रभाव नजर आता है। अतः इन रूपों को प्रायः आंशिक सिग्मेंटल प्रोजेरिया भी कहा जाता है।[1]

प्रोजेरिया के बारे में पहली बार लगभग एक ही समय पर डॉ0 जोनाथन हचिंसन ने सन् 1886 में और डॉ0 हंस्टिंग्स गिलफोर्ड ने सन् 1897 में जानकारी दी। इसलिए इसे हचिंसन–गिलफोर्ड सिंड्रोम कहा जाता है। सन् 1990 के दशक तक इस क्षेत्र में बहुत कम अनुसंधान किया गया। पूरी दुनिया में 40 से 80 लाख लोगों में मात्र एक नवजात शिशु में ये लक्षण पाये जाने की जानकारी मिली। सिंड्रोम की जानकारी मिलने से अब तक वैज्ञानिक परिप्रेक्ष में मात्र 150 मामलों का पता लगा है और इसकी जानकारी विश्व स्वास्थ संगठन (डब्लू0 एच0 ओ0) द्वारा दी गई। इस विकृति के बारे में जनचेतना अति आवश्यक है और यह बीमारी कतिपय लोगों को होती है। प्रोजेरिया के बारे में यह चेतना सन् 1981 में तब आई जब पुलिट्जर पुरस्कार विजेता फोटोग्राफर ए0 डी0 एडम्स ने दक्षिण अफ्रीका के फैंसी गौरिंजर और टेक्सास (अमेरिका) के मिशीगेन का फोटो खींचा, ये दोनो बच्चे डिजीलैण्ड में मिले थे। एसोसिएटेड प्रेस समाचार एजेन्सी के जरिए यह फोटो वाशिंगटन पोस्ट अखबार के स्टाइल खंड के पहले पृष्ठ पर छपा था। इसका शीर्षक था **ग्रोइंग अप ओल्ड**। भारत में पिछले दिनों इसकी जानकारी फिल्म **'पा'** के द्वारा फैलाई गई। अभी एक रोगी के0जी0एम0सी0 लखनऊ में भी संज्ञान में आया है।[2]

प्रोजेरिया के फलस्वरूप तेजी से आयु ढलने के लक्षण नजर आने लगते हैं, कुछ और भी लक्षण दृष्टिगत होते हैं जैसे– बच्चे की शारीरिक वृद्धि रूक जाना, शरीर की चर्बी घटना, जोड़ों में जकड़न, बूढ़े लोगों जैसी त्वचा, दिल का दौरा पड़ना, रक्त–वाहिनियों का कड़ा होना, कूल्हों का हार्स राइडिंग स्टान्स (घोंड़े पर चढ़ने जैसी स्थिति) में जकड़ जाना, बालों का झड़ना, चेहरे का बूढ़ा प्रतीत होना इत्यादि।[3] प्रोजेरिया ग्रस्त बच्चे के सिर के आकार की तुलना में उनका चेहरा और जबड़ा छोटा होता है। वे गंजे होते हैं, उनकी नाक छोटी होती है, जिसका सिर चोंच नुमा होता है। उनकी बड़ी–बड़ी आंखे, पतले ओठ और लंबे–लंबे कान होते हैं। 6 से 12 महीने में बाल उड़ने और खाल चिमड़ने से उनके **''उखड़े पंखो वाली चिड़िया''** जैसी शक्ल हो जाती है। माथे और भौहों के बाल धीरे–धीरे उड़ते चले जाते है। कपाल की शिराएं फूली हुई नजर आती हैं। दातों का देर से निकलना और टेढ़ा–मेढ़ा होना भी आम लक्षण हैं। लेकिन बैठने, खड़े होने और चलने की क्रियायें सामान्य रहती हैं। बुद्धि भी सामान्य रहती है। लेकिन वह स्थिति और भी दुखदायी होती है जब उन्हें यह पता चलता है कि वे प्रोजेरिया जैसी बीमारी से ग्रस्त हैं।[4]

इनकी मृत्यु का सबसे बड़ा कारण दिल का दौरा ही होता है। ऐसे बच्चे उच्च रक्तचाप, सीने में दर्द तथा दिल बढ़ जाने के भी शिकार हो जाते हैं। प्रायः करीब 13 साल की उम्र में ज्यादातर की दिल के दौरे से मृत्यु हो जाती है। कुछ मामले ऐसे भी सामने आये हैं जिनमें मृत्यु 3 साल पूर्व हो गई और कुछ में 21 साल के बाद भी रोगी बच गया है।[5] अप्रैल 2003 में प्रोजेरिया रिसर्च फाउंडेशन तथा अमेरिका

के नेशनल इंस्टीट्यूट आफ हैल्थ ने यह बताया कि पी0आर0एफ0 जेनेटिक्स फाउन्डेशन ने हचिंसन–गिलफोर्ड प्रोजेरिया सिंड्रोम (एच0जी0पी0एस0) के लिये जिम्मेदार प्रमुख जीन की खोज कर ली गई है।

आनुवांशिक कारणों का पता लगाते हुए प्रोजेरिया पहले क्रोमोसेम की लम्बी भुजा में स्थित लेमिन–ए में उपस्थित उत्परिवर्तन की वजह से होता है। क्रोमोसेम–1 के एक स्थान पर डी0एन0ए0 श्रृंखला के सी (C) न्युक्लिओटाइड के एक स्थान पर प्रोजेरिया के रोगियों में असमान्य टी (T) न्युक्लिओटाइड पाया गया। एक अन्य मामले में इसी कोडोन में सी न्युक्लिओटाइड के स्थान पर टी (T) न्यूक्लिओटाइड नहीं बल्कि कोई अन्य न्युक्लिओटाइड लगा था। इन दोनों ही परिवर्तनों के परिणाम स्वरूप एक प्रोटीन के निर्माण कार्य में रूकावट आ जाती है। इस प्रोटीन के बनते–बनते इसमें 50 ऐमीनों अम्लों की कमी आ गई थी। इस उत्परिवर्तित अध बने प्रोटीन का नाम **प्रोजेरिन** रखा गया।

लेमिन–ए में विभिन्न उत्परिवर्तनों की वजह से कुछ अमानवीय विकृति संभव है लेमिन से जुड़ी हुई 11 विकृतियों का पता चला है। उनमें से एक उम्र का जल्दी ढलना है।

उत्परिवर्तित एल0एम0एन0ए0जी0 के निर्देश पर एक असमान्य लेमिन–ए–प्रोटीन (प्रोजेरिन) बनती है जो कोशिका के केन्द्रक की झिल्ली को तोड़ देता है। ऐसा सोंचा जाता है कि विकृत लेमिन–ए प्रोटीन केन्द्रक की झिल्ली को अस्थाई बना देता है। यह केन्द्रक को भी धीरे–धीरे नुकसान पहुंचाता है जिससे असमय ही कोशिकाओं की मृत्यु हो जाती है। सूक्ष्मदर्शी के द्वारा यह ज्ञात हुआ है कि प्रोजेरिया ग्रस्त रोगियों की कोशिकाओं के केन्द्रकों की संरचना स्वस्थ व्यक्तियों की कोशिकाओ के केन्द्रकों की एक समान संरचनाओं से भिन्न होती है। नेशनल जीनोम रिसर्च इंस्टीट्यूट के निदेशक का कहना है कि चिकित्सा अनुसंधान से जुड़े लोगों के लिए प्रोजरिया जीन की पहचान एक बड़ी उपलब्धि है इस खोज से न केवल प्रोजेरिया ग्रस्त बच्चों और उनके माता पिता के लिए उम्मीद की नई किरण सामने आई है बल्कि इससे उम्र बढ़ने तथा हृदयघात तथा रक्त वाहिनियों से जुड़ी बीमारियों के बारे में भी नई जानकारी प्राप्त की जा सकती हैं।[6]

भारत में हचिंसन–गिलफोर्ड प्रोजेरिया 40 करोड़ में से एक बच्चे को हो सकता है यह एक बहुत दुर्लभ बीमारी है। प्रायः यह सिंड्रोम कभी भी माता–पिता से संतान में नहीं फैलता है परन्तु यह कहना बहुत मुश्किल है। यह सिंड्रोम माता–पिता से बच्चों में भी आ सकता है। ऐसे में विकसित होते शिशु के प्रारम्भिक कोशिका विभाजन के दौरान एक नया, अत्यन्त विरल उत्परिवर्तन होता है। कभी–कभी असाधारण तरीके से एक ही परिवार को कई बार विपत्ति झेलनी पड़ती है। बिगुल और रजिया खान के साथ ऐसा ही हुआ। उनकी सात सन्तानों में से पांच प्रोजेरिया ग्रस्त थीं। यह भारत का एकदम साधारण परिवार है। जिसके 5 सदस्य प्रोजेरिया ग्रस्त थे। दिलचस्प बात यह है कि कम से कम एक अन्य रिपोर्ट ऐसी और भी है जिसके अनुसार अलिंग सूत्री अप्रभावी विकृति पायी जाती है। यह लक्षण इंडियन जर्नल आफ आर्थोपेडिक्स में प्रोजेरिया के किसी दुर्लभ मामले में एक विकिरण चिकित्सा वैज्ञानिक द्वारा अपनी रिपोर्ट में प्रस्तुत किए हैं।[7]

बोस्टन, अमेरिका में 7 मई, 2007 को प्रोजेरिया की औषधि का नैदानिक परीक्षण शुरू किया गया है। 7 मई 2007, तथा 14 अगस्त 2009 में प्रोजेरिया की औषधि का पहला नैदानिक परीक्षण शुरू किया गया, प्रोजेरिया ग्रस्त बच्चों के लिए किये गये दूसरे परीक्षण में प्रोजेरिया रिसर्च फाउण्डेशन और बोस्टन के चिल्ड्रेन हॉस्पिटल ने 19 देशों के 45 बच्चों को शामिल किया[8]। पिछले 19 सालों में अल्जीरिया, अफगानिस्तान, ऑस्ट्रेलिया, ऑस्ट्रिया, कनाडा, क्यूबा, इंग्लैण्ड, फ्रांस, जर्मनी, भारत, दक्षिण अफ्रीका, इजराईल, इटली, मैक्सिको, नीदरलैण्ड, दक्षिण कोरिया, संयुक्त राज्य अमेरिका, वेनेजुएला, वियतनाम और यूगोस्लाविया में इसके रोगियों के मामले सामने आये हैं। इसलिए विश्व के किसी भी भाग के लोग यह नहीं सोच सकते कि वे इस रोग की चपेट से पूरी तरह मुक्त हैं, अतः प्रोजेरिया का अध्ययन हम सभी के लिए अत्यन्त महत्वपूर्ण है। क्योंकि इससे हो सकने वाले रोग जैसे हृदय रोग और हम सभी को प्रभावित करने वाली बूढ़े होने वाली प्रक्रिया की उपयोगी जानकारी मिल सकेगी।[9]

प्रोजेरिया के उपचार के लिए एक औषधि की पहचान की गयी है। इसमें एफ0टी0आई0 (फोर्नेशिल–ट्रान्सफेरज इनहिबिटर) समूह शामिल हैं। पहली बार प्रोजेरिया से पीड़ित बच्चों के उपचार की आशा जगी है। इसके अलावा शोध कर्ताओं ने दो अन्य औषधियों– प्रवास्टेटिन और जोलेड्रोनर की भी पहचान की है। यह सभी औषधियाँ अलग–अलग स्तर पर प्रोजेरिया के कारक प्रोजेरीन प्रोटीन को बनने से रोकने में प्रभावी हो सकेंगी।

सन्दर्भ

1. प्रोजेरिया रिसर्च फाउण्डेशन अमेरिका–रिपोर्ट– वर्ष 2010।
2. नेशनल इंस्टीट्यूट आन एजिंग अमेरिका– रिपोर्ट– वर्ष 2010।
3. आफिस ऑफ रेयर डिजीजेज अमेरिका– रिपोर्ट– वर्ष 2010।
4. पी0आर0एफ0 जेनेटिक्स फाउण्डेशन अमेरिका–रिपोर्ट– वर्ष 2003।
5. नेचर पत्रिका, वर्ष 2010।
6. नेशनल जीनोम रिसर्च इंस्टीट्यूट–अमेरिका– वर्ष 2010।
7. इंडियन जर्नल ऑफ आर्थोपेडिक्स– वर्ष 2008।
8. प्रोजेरिया रिसर्च फाउण्डेशन वैज्ञानिक गोष्ठी रिपोर्ट– वर्ष 2012।
9. विश्व स्वास्थ संगठन (डब्ल्यू0 एच0 ओ0) रिपोर्ट– वर्ष 2012।