एसएमए: जीन, तंत्रिका और सुलभ उपचार की चुनौती

प्रारंभिक परीक्षा अध्ययन और अभ्यास | विज्ञान एवं प्रौद्योगिकी • स्वास्थ्य | समाचार-संदर्भ: 27 अक्टूबर 2026 को अद्यतन रिपोर्ट | तैयार: 28 अक्टूबर 2026



मौलिक प्रतीकात्मक चित्र: pcsmantra.com

खबरों में क्यों

केरलम् में **स्पाइनल मस्कुलर एट्रॉफी (एसएमए)** के उपचार कार्यक्रम में ब्रांडेड रिस्डिप्लाम से कम कीमत वाले जेनेरिक उत्पाद की ओर बदलाव पर बहस हुई है। 27 अक्टूबर 2026 को अद्यतन एक रिपोर्ट में कुछ परिवारों की प्रमाण और पारदर्शी जानकारी की माँग तथा सरकार और चिकित्सकों का पक्ष सामने आया। दवा की बोतल पर नमूने या क्लिनिकल परीक्षण से जुड़े लेबल ने भी चिंता बढ़ाई। **लेबल संबंधी विवाद और दवा की वास्तविक गुणवत्ता का मूल्यांकन अलग प्रश्न हैं।**

संबंधित उत्पाद की पूरी नियामकीय स्वीकृति-फाइल, विशिष्ट छूट और स्वतंत्र तुलनात्मक परिणाम यहाँ उपलब्ध नहीं हैं। इसलिए किसी उत्पाद को असुरक्षित या पूरी तरह समतुल्य घोषित करना इस लेख का निष्कर्ष नहीं है। यह 27 अक्टूबर को नई योजना शुरू होने की खबर भी नहीं है।

सरल अर्थ: एसएमए आनुवंशिक तंत्रिका-पेशीय रोगों का समूह है। प्रेरक तंत्रिका कोशिकाएँ मस्तिष्क और मेरुरज्जु से पेशियों तक गति के संदेश पहुँचाती हैं। इनके क्षतिग्रस्त होने पर पेशियाँ कमजोर और छोटी हो सकती हैं। इसे पेशी-क्षय कहते हैं।

PCSMANTRA.COM

जीन से पेशी तक क्या बदलता है?

सबसे सामान्य **5q एसएमए** में गुणसूत्र 5 पर स्थित **SMN1 जीन** में बदलाव या उसके हिस्से की कमी से पर्याप्त कार्यशील **एसएमएन प्रोटीन** नहीं बन पाता। यह प्रोटीन प्रेरक तंत्रिका कोशिकाओं को बनाए रखने में मदद करता है। उसकी कमी से कोशिकाएँ नष्ट होती हैं और पेशियों को मिलने वाले संकेत घटते हैं। कमजोरी अक्सर हाथ-पैरों के सिरों की अपेक्षा धड़ और शरीर के निकट की पेशियों में अधिक होती है; साँस लेने और निगलने पर भी असर पड़ सकता है।

SMN2 एक संबंधित जीन है, जो कुछ कार्यशील प्रोटीन बना सकता है। उसकी अधिक प्रतियाँ सामान्यतः कम गंभीर रोग से जुड़ी होती हैं, लेकिन केवल प्रतियों की संख्या देखकर किसी व्यक्ति का पूरा भविष्य तय नहीं किया जा सकता। अन्य आनुवंशिक कारक और उपचार भी महत्त्वपूर्ण हैं। सभी प्रकार के एसएमए को केवल SMN1 से जुड़ा मानना गलत होगा।

वंशागति और पहचान

5q एसएमए सामान्यतः **ऑटोसोमल रिसेसिव**, अर्थात अलिंग गुणसूत्रीय अप्रभावी वंशागति से होता है। रोग पैदा करने वाले बदलाव दोनों जीन प्रतियों में होते हैं। एक बदली प्रति वाले व्यक्ति आम तौर पर लक्षणरहित वाहक होते हैं। यदि दोनों माता-पिता वाहक हों तो **प्रत्येक गर्भधारण में प्रभावित बच्चे की संभावना 25 प्रतिशत** होती है। इसका अर्थ चार बच्चों में अनिवार्य रूप से एक प्रभावित होना नहीं है।

आनुवंशिक जाँच निदान और परिवार को परामर्श देने में उपयोगी है। नवजात की स्क्रीनिंग जोखिम पहचानती है, अपने-आप अंतिम निदान नहीं देती। कुछ स्क्रीनिंग विधियाँ SMN1 के एक खास हिस्से की अनुपस्थिति खोजती हैं; वे हर आनुवंशिक बदलाव नहीं पकड़तीं। इसलिए जाँच का सामान्य परिणाम भी सभी परिस्थितियों में रोग को पूरी तरह बाहर नहीं करता।

रोग के प्रकार कैसे समझें?

प्रकार	सामान्य आरंभ और विशेषता
टाइप 0	दुर्लभ, अत्यंत गंभीर; संकेत जन्म से पहले हो सकते हैं।
टाइप 1	आमतौर पर पहले छह महीने में; गंभीर कमजोरी और साँस-निगलने की कठिनाई।
टाइप 2 और 3	बाद की शैशवावस्था या बाल्यावस्था में; बैठने, खड़े होने और चलने की क्षमता में अंतर।
टाइप 4	वयस्क अवस्था में आरंभ; सामान्यतः अपेक्षाकृत हल्का।

यह पारंपरिक वर्गीकरण है, कठोर भविष्यवाणी नहीं। प्रकारों में कुछ समानता होती है और नए उपचार रोग की अपेक्षित प्रगति बदल रहे हैं। टाइप 1 को सभी प्रकारों में सबसे गंभीर कहना टाइप 0 की अनदेखी होगी।

केवल लक्षणों का उपचार नहीं

रिस्डिप्लाम मुँह से दी जाने वाली दवा है, जो एसएमएन प्रोटीन की मात्रा बढ़ाने में मदद करती है। नुसिनर्सेन और जीन-आधारित उपचार भी एसएमए की उपचार-पद्धतियों में शामिल हैं। ये **रोग की प्रगति पर असर डालने वाले उपचार** हैं; इन्हें केवल लक्षण कम करने वाली दवाएँ कहना अधूरा है। फिर भी उपलब्ध उपचार पूर्ण इलाज की गारंटी नहीं हैं। अलग देश, उत्पाद और रोगी की पात्रता अलग हो सकती है; विदेश की स्वीकृति भारत की स्वीकृति नहीं बनती।

PCSMANTRA.COM

जल्दी पहचान और उपयुक्त उपचार से अधिक लाभ मिल सकता है। साथ में श्वसन सहायता, पोषण, फिजियोथेरेपी और सहायक उपकरण जरूरी हो सकते हैं। दवा चुनना या बदलना विशेषज्ञ की देखरेख का विषय है; यह लेख व्यक्तिगत चिकित्सा सलाह नहीं है।

वहनीयता के साथ भरोसा

केरल के स्वास्थ्य विभाग के अनुसार राज्य ने 2022 में एसएमए के लिए मुफ्त उपचार उपलब्ध कराना शुरू किया था। विभाग की 2026 की जानकारी में आनुवंशिक जाँच से पुष्ट **टाइप 2 रोगियों के लिए आयु-सीमा 25 वर्ष तक** बढ़ाने का उल्लेख है। इसे सभी आयु और सभी प्रकारों के लिए स्वतः पात्रता न समझें।

जेनेरिक दवा में वही सक्रिय औषधीय पदार्थ होता है, लेकिन विनिर्माण गुणवत्ता, औषधीय रूप और लागू नियामकीय शर्तों का पालन भी जरूरी है। जैवसमतुल्यता का अध्ययन संदर्भ उत्पाद की तुलना में शरीर में दवा के अवशोषण की दर और मात्रा देखता है। विश्व स्वास्थ्य संगठन की मार्गदर्शिका कुछ मौखिक विलयनों में निर्धारित शर्तों पर अतिरिक्त समतुल्यता अध्ययन से छूट की गुंजाइश रखती है। **यह हर जेनेरिक के लिए स्वतः छूट या किसी खास भारतीय उत्पाद की स्वीकृति का प्रमाण नहीं है।**

आगे की राह

सरकारी खरीद में कीमत के साथ नियामकीय दस्तावेज़, गुणवत्ता जाँच, आपूर्ति की निरंतरता और उपचार के परिणामों की निगरानी स्पष्ट होनी चाहिए। परिवारों को बदलाव का कारण और उपलब्ध प्रमाण सरल भाषा में बताए जाएँ। प्रतिकूल प्रभाव की रिपोर्टिंग और शिकायत का रास्ता सुलभ रहे। लक्ष्य सस्ता उत्पाद मात्र नहीं, भरोसेमंद और निरंतर देखभाल है।

संबंधित लेख

दवा बन जाने और रोगी तक लगातार पहुँचने के बीच की नीतिगत दूरी समझें: दुर्लभ रोगों की दवाएँ: नवाचार से सुलभ उपचार तक की दूरी।

प्रिलिम्स परीक्षा अभ्यास प्रश्न

प्रश्न 1. सामान्य 5q एसएमए के संदर्भ में विचार कीजिए:

1. SMN1 में बदलाव से एसएमएन प्रोटीन का पर्याप्त निर्माण प्रभावित हो सकता है।
2. SMN2 की अधिक प्रतियाँ हर व्यक्ति में रोग का पूर्ण अभाव सुनिश्चित करती हैं।
3. प्रेरक तंत्रिका कोशिकाओं की क्षति पेशियों की कमजोरी से जुड़ी है।

उपर्युक्त में से कितने कथन सही हैं?

PCSMANTRA.COM

(a) केवल एक
(b) केवल दो
(c) सभी तीन
(d) कोई भी नहीं

उत्तर: (b) केवल दो। कथन 1 और 3 सही हैं। SMN2 की अधिक प्रतियाँ सामान्यतः कम गंभीरता से जुड़ी हैं, पूर्ण सुरक्षा की गारंटी नहीं।

प्रश्न 2. यदि दोनों माता-पिता 5q एसएमए के लक्षणरहित वाहक हों, तो सामान्य अप्रभावी वंशागति में कौन-सा कथन सही है?

(a) केवल पुत्र प्रभावित हो सकते हैं

(b) हर चौथा बच्चा अनिवार्य रूप से प्रभावित होगा

(c) प्रत्येक गर्भधारण में प्रभावित बच्चे की संभावना 25 प्रतिशत है

(d) वाहक माता-पिता से प्रभावित बच्चा नहीं हो सकता

> **उत्तर: (c)।** जोखिम हर गर्भधारण में अलग लागू होता है; यह बच्चों की अनिवार्य क्रम-संख्या नहीं है। अलिंग गुणसूत्रीय रोग को केवल पुत्रों तक सीमित नहीं माना जाता।

प्रश्न 3. एसएमए के उपचार के बारे में विचार कीजिए:

1. रोग की प्रगति पर असर डालने वाली चिकित्सा के साथ सहायक देखभाल की भी जरूरत हो सकती है।
2. किसी उत्पाद के सामान्य जेनेरिक होने से उसकी हर नियामकीय शर्त अपने-आप पूरी हो जाती है।

सही उत्तर चुनिए:

(a) केवल 1

(b) केवल 2

(c) 1 और 2 दोनों

(d) न तो 1 और न ही 2

> **उत्तर: (a) केवल 1।** दवा के साथ श्वसन, पोषण और पुनर्वास जरूरी हो सकते हैं। जेनेरिक उत्पाद पर भी लागू गुणवत्ता और नियामकीय शर्तें लागू रहती हैं।

मुख्य परीक्षा अभ्यास प्रश्न

दुर्लभ रोगों के उपचार में वहनीयता और रोगियों का भरोसा एक-दूसरे के विरोधी लक्ष्य नहीं हैं। सरकारी खरीद, नियमन और देखभाल की निरंतरता के संदर्भ में चर्चा कीजिए। (150 शब्द, 10 अंक)

भूमिका में
कम रोगी-संख्या के बावजूद परिवार पर बड़े आर्थिक और देखभाल बोझ का उल्लेख करें।

PCSMANTRA.COM

मुख्य भाग में
गुणवत्ता-आधारित खरीद, प्रमाण की पारदर्शिता, विशेषज्ञ सेवाएँ, परिवार की भागीदारी, प्रतिकूल प्रभाव की निगरानी और निरंतर वित्तपोषण जोड़ें।

निष्कर्ष में
कीमत घटाने के लाभ को सुरक्षित, समय पर और लगातार उपचार तक पहुँच से जोड़ें।

स्रोत

- 27 अक्टूबर को अद्यतन स्वास्थ्य-विवाद रिपोर्ट
- एनआईएच: एसएमए, प्रकार और उपचार
- मेडलाइनप्लस: जीन और वंशागति
- एचआरएसए: स्क्रीनिंग और वाहक जोखिम
- केरल स्वास्थ्य विभाग: पात्रता विस्तार
- विश्व स्वास्थ्य संगठन: समतुल्यता की शर्तें



PCSMANTRA.COM