పుట్టుక నుంచే జరిగే మౌన యుద్ధం – ఫ్రాజైల్ ఎక్స్ సింద్రోమ్ కథ!

ఫ్రాజైల్ ఎక్స్ సింద్రోమ్ (Fragile X Syndrome – FXS) అనేది జన్యుపరమైన వ్యాధి. అంటే ఇది మన శరీరంలోని జన్యువుల (genes) లోపాల వలన వస్తుంది. మన శరీరంలో ప్రతి కణంలో డియాక్సిరైబో న్యూక్లియిక్ యాసిడ్ (DNA) అనే సూక్ష్మతంతువుల్లాంటి పదార్థం ఉంటుంది. DNA లో జన్యువులు ఉంటాయి – ఇవే మన శరీరం ఎలా పనిచేయాలి, ఏ రసాయనాలు తయారవ్వాలి అనే సమాచారం కలిగి ఉంటాయి.

ఈ వ్యాధికి కారణమైన జన్యువు X క్రోమోజోమ్ పై ఉంటుంది. పురుషులకు ఒకే ఒక్క X క్రోమోజోమ్ ఉండడంతో, దానిలో లోపం ఉంటే దాన్ని బదులుగా మరొకటి ఉండదు. అందుకే పురుషుల్లో ఈ వ్యాధి తీవ్రంగా కనిపిస్తుంది. మహిళలకు రెండు X క్రోమోజోములు ఉంటాయి, అందుకే కొంతవరకు తక్కువగా ప్రభావితం అవుతారు.

ఫ్రాజైల్ ఎక్స్ సింద్రోమ్‌కి కారణమయ్యే జన్యువు – FMR1

DNA అనేది ఒక బుద్ధిమంతుడిలా పనిచేస్తుంది – మన శరీరానికి ఏవేవి అవసరమో అన్నీ నియంత్రిస్తుంది. DNA లో ఉన్న జన్యువులు (Genes) మనకు చెవులు ఎలా ఉంటాయో, ఎత్తు ఎలా ఉండాలో, మెదడు ఎలా పనిచేయాలో అనే వాటిని నియంత్రిస్తున్నాయి.

ఇలా మన మెదడు మరియు అభివృద్ధికి ముఖ్యమైన జన్యువు పేరు **FMR1**. ఇది మన **X** క్రోమోజోమ్ అనే ఒక ముఖ్యమైన భాగంలో ఉంటుంది. ఈ FMR1 జన్యువు ఒక ప్రత్యేకమైన ప్రోటీన్‌ను తయారు చేస్తుంది – దాని పేరు **FMRP**. ఈ ప్రోటీన్ మన మెదడులో **నాడీ కణాలు** (న్యూరాన్లు) ఒకదానితో ఒకటి మాట్లాడుకునేలా, సమాచారం పంచుకునేలా చేస్తుంది. ఇలా

జరిగితేనే మనం చదవడం, మాట్లాడడం, ఆలోచించడం వంటి పనులు సజావుగా జరిగిపోతాయి.

ఇప్పుడు అసలు సమస్య ఏమిటంటే – FXS ఉన్న వాళ్లలో ఈ FMR1 జన్యువు సరిగ్గా పనిచేయదు. ఎందుకంటే ఇందులో CGG అనే మూడు అక్షరాల కోడ్ (ఇది DNAలో ఉండే పదబంధం లాంటిది) అనవసరంగా ఎక్కువసార్లు పునరావృతం అవుతుంది. సాధారణంగా ఇది 5 నుండి 44 సార్లు మాత్రమే రావాలి. కానీ FXS ఉన్న వాళ్లలో ఇది 200 సార్లు లేదా అంతకంటే ఎక్కువ వస్తుంది. దీన్ని "పూర్తి మ్యూటేషన్" అంటారు.

ఈ గందరగోళం వల్ల FMRP ప్రోటీన్ తయారీ పూర్తిగా ఆగిపోతుంది లేదా చాలా తక్కువగా తయారవుతుంది. ఈ ప్రోటీన్ లేకపోతే మెదడులో ఉన్న కణాలు సరిగా పని చేయకపోతాయి – ముఖ్యంగా సమాచారం పంపటం, గమనించడం, ఇతరులతో మాట్లాడటం వంటి ముఖ్యమైన మానసిక పనులు దెబ్బతింటాయి.

ఈ ఒక్క చిన్న జన్యు లోపం వల్లే ఒక మనిషి మాట్లాడటం ఆలస్యం అవ్వడం, చదువులో తడబడటం, ప్రవర్తనలో తేడాలు వంటి సమస్యలు ఎదుర్కొంటారు. అందుకే ఈ FMR1 జన్యువును పరీక్షించి తెలియజేసే DNA టెస్ట్ చేయడం చాలా ముఖ్యమైనది. దీని ద్వారా సమస్యను త్వరగా గుర్తించి, అవసరమైన సహాయం ఇవ్వవచ్చు.

ఈ జన్యు లోపం తరతరాలకు తల్లిదండ్రుల ద్వారా పిల్లలకు వస్తుంది. ప్రీమ్యూటేషన్ అనేది ఒక జన్యువులో ఏర్పడే తొలి మార్పు. ఇది ఆరోగ్య సమస్యల లక్షణాలు చూపకపోయినా, తదుపరి తరం పిల్లలకు తీవ్రమైన జన్యు వ్యాధిని బదిలీ చేసే అవకాశాన్ని కలిగి ఉంటుంది. తల్లి ఈ జన్యువులో "ప్రీమ్యూటేషన్" అనే స్థితిలో ఉన్నా, ఆమె బిడ్డకు "పూర్తి మ్యూటేషన్" వచ్చే అవకాశం ఉంటుంది. అంటే తల్లికి ఎలాంటి లక్షణాలు లేకపోయినా ఆమె బిడ్డకు ఈ వ్యాధి రావచ్చు.

భారతదేశంలో ఫ్రాజైల్ ఎక్స్ సిండ్రోమ్ – గణాంకాలు

ఫ్రాజైల్ ఎక్స్ సిండ్రోమ్ (FXS) అనే వ్యాధి మనకు అతి అరుదుగా వినిపించవచ్చు. కానీ ఇది అరుదైన వ్యాధి కాదు. ప్రపంచవ్యాప్తంగా చూస్తే, ప్రతి 7000 మంది అబ్బాయిలలో ఒక్కరికి మరియు ప్రతి 11,000 మంది అమ్మాయిలలో ఒక్కరికి ఈ వ్యాధి ఉంటుందన్న అంచనాలు ఉన్నాయి. అంటే మీరు ఊహించండి – ఒక పెద్ద పాఠశాల మొత్తంలో కనీసం ఒకరికి ఈ వ్యాధి ఉండే అవకాశం ఉంది.

మన భారతదేశం విషయానికి వస్తే – మన జనాభా ప్రపంచంలోనే రెండవ అత్యధికం కాబట్టి, ఈ వ్యాధితో బాధపడే పిల్లల సంఖ్య చాలా ఎక్కువగా ఉంటుంది. భారతదేశంలో ఒక్క అబ్బాయిలకే కాకుండా – దాదాపు లక్ష మందికి పైగా అబ్బాయిలకు ఈ వ్యాధి ఉండే అవకాశం ఉందని శాస్త్రీయంగా అంచనా వేయబడింది. అలాగే 63,000 పైగా అమ్మాయిలకు కూడా ఇదే సమస్య ఉండవచ్చని అధ్యయనాలు చెబుతున్నాయి.

కాని అత్యంత బాధాకరమైన విషయం ఏమిటంటే – ఈ లక్షల మందిలో ఇప్పటివరకు గుర్తించబడిన కేసులు మాత్రం కొన్ని వందలే. అంటే చాలా మంది పిల్లలు ఈ వ్యాధితో ఉండి కూడా వారికి సరైన నిర్ధారణ జరగడం లేదు, తల్లిదండ్రులు, టీచర్లు, డాక్టర్లు – ఎవ్వరూ దీన్ని గుర్తించలేకపోతున్నారు. దీని వలన ఆ పిల్లలు సరైన చికిత్స లేకుండా, విద్య, సామాజిక జీవితంలో వెనుకబడిపోతున్నారు.

ఈ పరిస్థితిని వైద్య నిపుణులు " ప్రత్యక్షంగా గుర్తించలేని ప్రజారోగ్య సంక్షోభం" అంటున్నారు. అంటే బయటకు పెద్దగా కనిపించదు కానీ లోపల చాలా మందిని ప్రభావితం చేస్తోంది. మనకు టీవీ, వార్తలలో కరోనా, డెంగ్యూ లాంటి వ్యాధుల గురించి తెలుసుంటుంది – ఎందుకంటే అవి అనేక మందిని ఒక్కసారిగా ప్రభావితం చేస్తాయి. కానీ ఫ్రాజైల్ ఎక్స్ వంటి

వ్యాధులు మెల్లగా, చాలా మందిని తక్కువగా బాధిస్తాయని అనిపించవచ్చు – కాని దీని ప్రభావం జీవితాంతం ఉంటుంది.

అందుకే – ఈ వ్యాధి గురించి సమాజానికి పూర్తి అవగాహన కల్పించడం, బాల్యం దశలోనే గుర్తించి జాగ్రత్తలు తీసుకోవడం చాలా ముఖ్యమైనవి. ప్రతి తల్లి, తండ్రి, ఉపాధ్యాయుడు / ఉపాధ్యాయురాలు, గ్రామీణ ఆరోగ్య కార్యకర్త – ఈ సమాచారం తెలుసుకోవాలి. మన పిల్లల భవిష్యత్తు కోసం ఇది ఇప్పుడు అవసరం.

భారతదేశంలో ఫ్రాజైల్ ఎక్స్ పై పరిశోధనలు – ఇప్పటివరకు ఎంతదూరం వచ్చాం?

మన దేశంలో ఫ్రాజైల్ ఎక్స్ సిండ్రోమ్ (FXS) గురించి ఇంకా చాలామందికి తెలియదు. అంతేకాదు, దీనిపై చేస్తున్న వైద్య పరిశోధనలు కూడా చాలా పరిమితంగా మాత్రమే ఉన్నాయి. అంటే, ఈ వ్యాధి ఎందుకు వస్తోంది, దీన్ని ముందుగానే ఎలా గుర్తించాలి, దీని వల్ల వచ్చే ప్రభావాలను ఎలా తగ్గించాలి వంటి విషయాలపై మన దేశంలో తక్కువమంది శాస్త్రవేత్తలే శోధిస్తున్నారు.

ఇంకా కొంత సాంత్వనకరమైన విషయం ఏంటంటే, అఖిల భారత వైద్య విజ్ఞాన సంస్థ, ఢిల్లీ
కేంద్ర కోశ మరియు అనువంశిక వైజ్ఞానిక సంస్థ, హైదరాబాద్ (సీసీఎంబీ)
జాతీయ మానసిక ఆరోగ్యం మరియు నరవిజ్ఞాన సంస్థ, బెంగళూరు (నిమ్హాన్స్) వంటి కేంద్ర ప్రభుత్వానికి చెందిన పేరుగాంచిన ఆరోగ్య మరియు జీవశాస్త్ర సంస్థలు ఈ వ్యాధిపై పరిశోధనలలో భాగంగా పని చేస్తున్నాయి. అంటే వీరి వశంలో ఉన్న సాంకేతిక పరిజ్ఞానం, ప్రయోగాల సామర్థ్యం ఉపయోగించి, ఈ వ్యాధికి గల కారణాలను గుర్తించడం,

తద్వారా ముందుగా నివారణ చర్యలు చేపట్టే మార్గాలను కనుగొనడం జరుగుతోంది.

అలాగే, కొన్ని ప్రైవేట్ జన్యు విశ్లేషణ ప్రయోగశాలలు – ఉదాహరణకు పూణే, బెంగళూరు వంటి నగరాల్లో ఉన్న సంస్థలు – FMR1 అనే జన్యువు పరీక్షలు (DNA టెస్టులు) అందిస్తున్నాయి. ఈ పరీక్షల ద్వారా ఫ్రాజైల్ ఎక్స్ వ్యాధిని నిర్ధారించవచ్చు. కానీ సమస్య ఏమిటంటే, ఈ సేవలు పట్టణాల్లో మాత్రమే లభిస్తున్నాయి. అంటే, మన గ్రామీణ ప్రాంతాల్లో నివసించే కుటుంబాలకు ఇది అందుబాటులో లేదు. వాస్తవానికి, ఎక్కువ మంది పేద కుటుంబాల పిల్లలే అభివృద్ధి సమస్యలు ఎదుర్కొంటున్నారు. వారికి ఈ పరీక్షలు చేరని స్థితి బాధాకరం.

అంతేగాక, మన దేశంలో ఇప్పటివరకు జాతీయ స్థాయిలో ఫ్రాజైల్ ఎక్స్ స్క్రీనింగ్ ప్రోగ్రామ్ (అంటే చిన్న పిల్లలలో ఈ వ్యాధిని ముందుగానే గుర్తించేందుకు ప్రత్యేక ప్రభుత్వ పథకం) లేదు. అందువల్ల వేలాది మంది పిల్లలు ఈ వ్యాధితో బాధపడుతున్నా, వాళ్లకు సరైన డాక్టర్లు కూడా "ఇది ఫ్రాజైల్ ఎక్స్" అని నిర్ధారించలేకపోతున్నారు. దాంతో వాళ్లకి తగిన చికిత్సలు కూడా అందటం లేదు. ఈ పరిస్థితి వల్ల వారు పూర్తి సామర్థ్యంతో ఎదగలేకపోతున్నారు.

కాబట్టి, అవసరం ఏమిటంటే – ప్రభుత్వం, ఆరోగ్య శాఖలు, విద్యాసంస్థలు కలసి పని చేసి, ఈ వ్యాధిపై అవగాహన పెంచాలి, ప్రతి రాష్ట్రంలో FMR1 టెస్టింగ్ అందుబాటులోకి తీసుకురావాలి, మరియు జాతీయ స్థాయిలో స్క్రీనింగ్ ప్రోగ్రాం ప్రారంభించాలి.

భారతదేశంలో ఫ్రాజైల్ ఎక్స్ కోసం ఏం చేయాలి?

ఫ్రాజైల్ ఎక్స్ సిండ్రోమ్ (FXS) అనే వ్యాధి పిల్లల అభివృద్ధిని, మాటలాటను, ప్రవర్తనను బాగా ప్రభావితం చేస్తుంది. మన దేశంలో ఇప్పటివరకు ఈ వ్యాధిపై అందుతున్న సహాయం చాల పరిమితంగా

ఉంది. ముఖ్యంగా పట్టణాల్లో కొన్ని పెద్ద ఆసుపత్రులు, ప్రత్యేక పాఠశాలలు ఉన్న చోటే ఈ వ్యాధి గురించి మాట్లాడతారు, పరీక్షలు చేస్తారు. కానీ ఇది గ్రామాల్లో, చిన్న పట్టణాల్లో తెలియదు కూడా!

ఇప్పుడు ఉన్న తక్కువమొత్తం సేవలు ఏమిటంటే:

- ప్రత్యేక విద్యా శిక్షణ – పిల్లలు నెమ్మదిగా నేర్చుకునేలా ప్రత్యేక ఉపాధ్యాయుల ద్వారా బోధన.
- బిహేవియర్ థెరపీ – పిల్లల ప్రవర్తనను మెరుగుపర్చే శిక్షణ (ఉదాహరణకు – కోపాన్ని నియంత్రించుకోవడం, ఇతరులతో మెలకువగా ఉండడం).
- స్పీచ్ థెరపీ – పిల్లల మాటలాడే తీరును మెరుగుపరచడం, మాటలు చెప్పడంలో సహాయం చేయడం.

ఈ సేవలు చాలా ఉపయోగపడతాయి. కానీ ఇవి చాలా కొన్ని నగరాలకే పరిమితమైపోయాయి. చాలా గ్రామాల్లో, తల్లిదండ్రులు పిల్లలు మాట్లాడటం ఆలస్యం చేస్తే “ఇంకా సమయం ఉంది” అంటూ ఊరుకోమంటారు. లేదా దైవపూజలు, జాతరలు చేస్తారు. అసలు ఇది జన్యుపరమైన వ్యాధి అని తెలియదు.

ఇప్పటికైనా ఏమి చేయాలి?

1. **ప్రతి జిల్లాలో జెనెటిక్ కౌన్సిలింగ్ కేంద్రాలు** ఉండాలి. అంటే ఫ్యామిలీ చరిత్ర ఆధారంగా పిల్లల్లో ఉన్న సమస్యలు ఏవో గుర్తించి, తల్లిదండ్రులకు వివరాలు చెప్పే కేంద్రాలు కావాలి. వీటివల్ల జన్యుపరమైన వ్యాధులపై అవగాహన పెరుగుతుంది.
2. **ప్రారంభ జోక్య కేంద్రాలు (Early Intervention Centres)** గ్రామీణ, పట్టణ స్థాయిలో ఉండాలి. ఇవి పిల్లలు 0–6 ఏళ్ల మధ్య ఉంటే వారి అభివృద్ధిని దగ్గరగా గమనించి, అవసరమైన సేవలు కల్పించే కేంద్రాలు.

3. **గ్రామీణ ఆరోగ్య కార్యకర్తల** (ASHA వర్కర్లు, ANMs, Anganwadi **శిక్షకులు**) కు FXS గురించి ప్రత్యేక శిక్షణ ఇవ్వాలి. వాళ్లు కుటుంబాలను సమయం మీదే డాక్టర్ల వద్దకు పంపితే, సమస్యను తొందరగా గుర్తించొచ్చు.
4. **సర్వేలు మరియు స్క్రీనింగ్ ప్రోగ్రామ్‌లు** చేయాలి – పిల్లలు మాట్లాడటంలో ఆలస్యం చేస్తే వారి పేర్లు నమోదు చేసి, ఉచితంగా పరీక్షలు చేయాలి.
5. **ప్రజల అవగాహన కోసం** ప్రభుత్వ ప్రసార మాధ్యమాలు (తెలుగు దూరదర్శన్, ఆలిండియా రేడియో, గ్రామ సభలు) వాడాలి. "పిల్లలు ఆలస్యంగా మాట్లాడటం ఒక సమస్య కావొచ్చు – డాక్టర్‌ను సంప్రదించండి" అని చెప్పాలి.

ఫ్రాజైల్ ఎక్స్ వ్యాధి గురించి కుటుంబాలూ, సమాజమూ అవగాహన కలిగి ఉండవలసిన అవసరం ఏమిటి?

ఫ్రాజైల్ ఎక్స్ సింగ్రోమ్ అనేది పుట్టుకతో వచ్చే వ్యాధి. అంటే ఇది ఒక్కోసారి తల్లిదండ్రుల నుంచి పిల్లలకు తరం తరం బదలవుతుంటుంది. కొన్ని తల్లులకు ఈ వ్యాధి లక్షణాలు కనబడవు. అయినా, వాళ్లలో ఓ ప్రత్యేకమైన జన్యు మార్పు ఉంటుంది. దీన్ని **"కేరియర్"** అని అంటారు. అలా ఉన్న తల్లి బిడ్డలకు – ముఖ్యంగా అబ్బాయిలకు – ఈ వ్యాధి తీవ్రమైన లక్షణాలతో రావచ్చు. అంటే అమ్మకు ఆరోగ్యంగా కనిపించినా, ఆమె పిల్లల ఆరోగ్యంపై ఇది ప్రభావం చూపుతుంది.

కాబట్టి, ఒక కుటుంబంలో మానసిక సమస్యలు, ఆటిజం వంటి ప్రవర్తనా లక్షణాలు, లేక మాట్లాడటంలో లేదా అభివృద్ధిలో ఆలస్యం కనిపిస్తే, ఆ పిల్లల తల్లిదండ్రులు తప్పనిసరిగా జెనెటిక్ కౌన్సిలింగ్ తీసుకోవాలి. ఇది అనుభవజ్ఞులైన డాక్టర్లు చేసే ప్రత్యేక సలహా – దీని ద్వారా మన కుటుంబంలో ఈ సమస్య ఎవరికి ఎలా వచ్చింది, తదుపరి తరం పిల్లలకు

ఎలా వస్తుందో తెలుసుకోవచ్చు. అలా ముందస్తుగా తెలుసుకుంటే, మరొక బిడ్డకు ఈ వ్యాధి రాకుండా తీసుకునే జాగ్రత్తలపై కూడా సమాచారం లభిస్తుంది.

ఇది కేవలం ఒక్క కుటుంబ సమస్య కాదు – ఇది సమాజం మొత్తానికి సంబంధించింది. పిల్లల అభివృద్ధి సమస్యలపై సమాజం మొత్తం అవగాహన కలిగి ఉండాలి. పాఠశాలలు పిల్లలలో ఎలాంటి అభివృద్ధి ఆలస్యాలు ఉన్నా గుర్తించాలి. వైద్య కళాశాలలు జన్యుపరమైన వ్యాధులపై కొత్త డాక్టర్లకు శిక్షణ ఇవ్వాలి. ఆరోగ్య శాఖ ప్రజల్లో ఈ వ్యాధిపై అవగాహన కల్పించే కార్యక్రమాలు చేపట్టాలి. గ్రామాల్లో ఉన్న ఆశా వర్కర్లు, అంగన్వాడి శిక్షకులు కూడా దీనిపై ప్రాథమికంగా పరిజ్ఞానం కలిగి ఉండాలి.

సాధారణంగా "ఇది మన పిల్లలో ఎందుకు వచ్చింది?" అని అనుకునే తల్లిదండ్రులు – అసలు కారణం జన్యువులో ఉందని తెలుసుకోగలిగితే – తగిన చర్యలు తీసుకోగలుగుతారు. అప్పుడు ఈ వ్యాధిని ముందుగా గుర్తించి, పిల్లల భవిష్యత్తును మంచి దిశగా మలచవచ్చు.