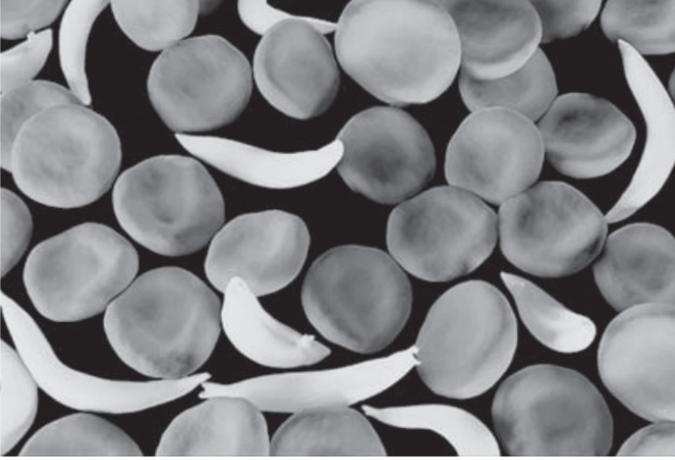


सिकल सेल एनीमिया: एक आणविक रोग

अंजु दास मानिकपुरी



सिकल सेल एनीमिया के बारे में अपनी पढ़ाई के समय बारहवीं तक विज्ञान की पाठ्यपुस्तक में थोड़ा पढ़ रखा था। अज़ीम प्रेमजी फाउंडेशन, धमतरी में काम करते हुए छत्तीसगढ़ के विभिन्न हिस्सों में भ्रमण करने का मौका मिला। इस दौरान कई बार ध्यान गया कि गाँव-गाँव में दीवारों पर सिकल सेल एनीमिया के प्रति जागरण सन्देश लिखा हुआ है। इन सन्देशों को देखकर मन में कई सवाल उठे। जैसे,

- सिकल सेल एनीमिया क्या और क्यों होता है?
- क्या यह कोई संक्रमण है या किसी रसायन के कम या ज़्यादा होने से

होता है? क्या यह एक संक्रामक बीमारी है?

- सिकल सेल एनीमिया का निदान और इलाज कैसे होता है?

यह बीमारी कई बार बड़ी चिन्ता का कारण बन जाती है। जैसे एक बार तो एक महिला ने बताया कि उनकी बेटी को सिकल सेल एनीमिया है, पता नहीं उसकी शादी भी हो पाएगी या नहीं। शिक्षक बताते हैं कि सिकल सेल एनीमिया से पीड़ित बच्चे अनमने-से बैठे रहते हैं, पढ़ने में बहुत उत्साह नहीं दिखाते, जल्दी ही थक जाते हैं।

एनीमिया खून और उसके कार्य से

जुड़ी एक समस्या है। खून हमारे शरीर में विभिन्न पदार्थों को चारों ओर पहुँचाने का काम करता है और विभिन्न अंगों से चयापचय यानी मेटाबॉलिज़्म के दौरान बने पदार्थों को बाहर का रास्ता दिखाने का भी काम करता है। इनमें से एक प्रमुख काम है फेफड़ों से ऑक्सीजन को लेकर विभिन्न अंगों तक पहुँचाना तथा विभिन्न अंगों में श्वसन के दौरान उत्पन्न कार्बन डाईऑक्साइड को वापिस फेफड़ों तक लाना। जब खून यह काम ठीक से नहीं कर पाता तो ज़ाहिर है, कई समस्याएँ पैदा होने लगती हैं। अंगों को अपने कामकाज के लिए पर्याप्त ऑक्सीजन नहीं मिलती। जब खून में ऑक्सीजन वहन करने की क्षमता कम हो जाती है, तो उस स्थिति को एनीमिया कहते हैं। रक्त की ऑक्सीजन वहन क्षमता या तो इसलिए कम हो जाती है कि लाल रक्त कोशिकाओं की संख्या कम होती है या वे कोशिकाएँ अकार्यक्षम होती हैं। सिकल सेल एनीमिया दूसरे प्रकार का एनीमिया है।

एक नज़र इतिहास पर

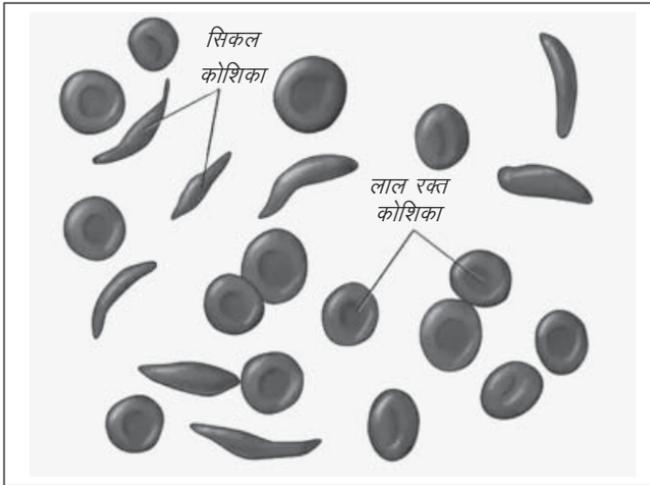
1910 की बात है जब एक अमेरिकी चिकित्सक जेम्स बी. हेरिक के पास वेस्टइंडीज़ का एक छात्र आया और बताया कि पिछले पाँच हफ्तों से उसे ख़ाँसी चल रही है। परीक्षा से ठीक दो दिन पहले ख़ाँसी बहुत ज़्यादा हो गई थी और हल्की



चित्र-1: जेम्स ब्रायन हेरिक एक अमेरिकी चिकित्सक और चिकित्सा के प्रोफेसर थे।

उण्ड के साथ बुखार आ रहा था, कमजोरी लग रही थी और चक्कर आ रहे थे। इसके पहले जोड़ों में तेज़ दर्द के कारण कुछ दिन पहले वह लगभग दो महीने तक हॉस्पिटल में भी रहा था।

डॉ. हेरिक ने इस छात्र का रक्त परीक्षण करवाया जिसमें कुछ अजीब-सा देखने को मिला। परीक्षण करने वाले अर्नेस्ट ई. आयरन्स को अभी तक ऐसी स्थिति देखने को नहीं मिली थी। हैरतअंगेज़ बात यह थी कि उसकी लाल रक्त कोशिकाओं का आकार बेहद अनियमित था - बहुत सारी लाल रक्त कोशिकाएँ गोल न होकर, लम्बी और अर्ध चन्द्राकार थीं। अचरज के चलते आयरन्स ने कई



चित्र-2: सिकल सेल एनीमिया से पीड़ित व्यक्ति की लाल रक्त कोशिकाओं का आकार विकृत हो जाता है - बहुत सारी लाल रक्त कोशिकाएँ गोल न होकर लम्बी और हँसिए के आकार की हो जाती हैं।

बार परीक्षण को दोहराया। अन्ततः उन्होंने रिपोर्ट डॉ. हेरिक को सौंप दी।

हेरिक ने अपने एक डॉक्टर दोस्त को इस रिपोर्ट का हवाला देते हुए लिखा: 'मेरे इस मरीज़ को दमा रोगियों की तरह साँस लेने में तकलीफ होती है, खून का प्रवाह भी ठीक जान नहीं पड़ता, और थोड़ा भी काम करने से इसका दम फूलने लगता है। इसके शरीर में छाले भी हो रहे हैं। यह आखिर किस बीमारी के लक्षण हो सकते हैं?'

हेरिक अलग-अलग दवाओं की मदद से इस छात्र की तकलीफ दूर करने की कोशिश करते रहे, लेकिन न तो बीमारी का निदान हो पा रहा

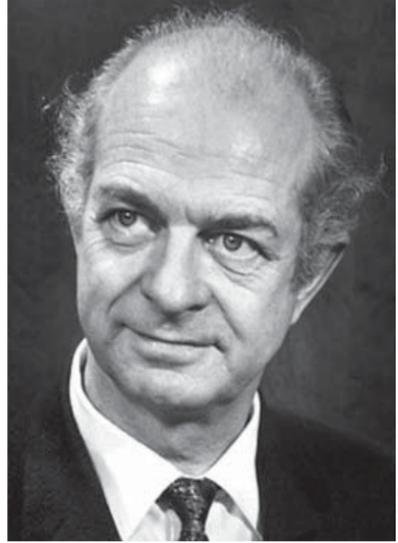
था और न ही इलाज। हेरिक ने अपने हर अवलोकन का दस्तावेज़ीकरण किया था।

5 साल बाद 1915 में जेरोम कुक और जेरोम मेयर ने एक 21 वर्षीय महिला और उसके पिता, दोनों के रक्त के नमूने में इसी तरह की लाल रक्त कोशिकाएँ देखीं। इस महिला के परिवार के बारे में पता चला कि उसके तीन भाई-बहनों की गम्भीर एनीमिया से मृत्यु हो गई थी। यह भी देखा गया कि इस मरीज़ के पिता के खून की स्लाइड सामान्य थी लेकिन खून को सीलबन्द करके कुछ दिनों बाद देखने पर लाल रक्त कोशिकाएँ हँसिए जैसी दिखने लग जाती हैं। इसके चलते यह विचार पनपा कि

शायद यह रोग आनुवंशिक है। साथ ही, यह भी समझ में आया कि सम्भव है, इसके वाहक कभी-कभी लक्षण प्रदर्शित न करते हों। इस बीमारी के लिए सिकल सेल एनीमिया नाम पहली बार डॉ. वर्न मैसन ने 1922 में प्रयुक्त किया था।

चूँकि इस रोग के पहले चार मामले अफ्रीकी लोगों में पहचाने गए थे इसलिए शुरुआती दौर में इसे एक 'नस्ल' से जुड़ा रोग मानने की प्रवृत्ति रही और इस पर शोध करने वाले कई सारे वैज्ञानिक सिद्ध करना चाहते थे कि यह 'अश्वेत रक्त' से सम्बन्धित विकार है। बहरहाल, आगे चलकर सिकल सेल रोग के कई मामले भारत, यूनान, तुर्की समेत कई देशों में रिपोर्ट हुए और धीरे-धीरे यह नस्लवादी व्याख्या कमजोर पड़ती गई।

इस बीमारी को समझने में जैव-रसायन शास्त्री लायनस पॉलिंग का योगदान महत्वपूर्ण रहा है जिन्होंने 1930 से 1965 के बीच इस पर लगभग 35 साल लगाए। उनका शोध कार्य प्रोटीन की संरचना से सम्बन्धित था। उन्होंने स्पष्ट किया कि सिकल कोशिकाओं में उपस्थित हीमोग्लोबिन (हीमोग्लोबिन-एस) और सामान्य कोशिका में उपस्थित हीमोग्लोबिन (जिसे हीमोग्लोबिन-ए कहते हैं) की रासायनिक संरचनाओं में अन्तर होता है।



चित्र-3: लायनस पॉलिंग

आखिर क्या हैं ये अन्तर?

हीमोग्लोबिन एक प्रोटीन है जिसमें लौह के परमाणु होते हैं। इसकी एक विशेषता है कि यह ऑक्सीजन के साथ अस्थायी बन्ध बनाता है - जब ऑक्सीजन पर्याप्त मात्रा में होती है (जैसे फेफड़ों में) तो यह ऑक्सीजन से जुड़कर ऑक्सी-हीमोग्लोबिन बन जाता है और ऑक्सीजन की कमी हो (जैसे विभिन्न ऊतकों में) तो ऑक्सीजन को छोड़कर डीऑक्सी-हीमोग्लोबिन बन जाता है।

पॉलिंग ने 1949 में यह दर्शाया था कि सिकल सेल एनीमिया से पीड़ित लोगों का हीमोग्लोबिन (हीमोग्लोबिन-एस) स्वस्थ लोगों के हीमोग्लोबिन (हीमोग्लोबिन-ए) से भिन्न होता है और

यह फर्क आणविक स्तर का होता है।

उस समय तक पदार्थों के बीच भेद करने की एक तकनीक विकसित हो चुकी थी - इलेक्ट्रोफोरेसिस। इस विधि में पदार्थों को एक जेलीनुमा माध्यम पर रखा जाता है और फिर उसके एक सिरे पर ऋणावेश तथा दूसरे सिरे पर धनावेश आरोपित किया जाता है। जिस पदार्थ पर ज़्यादा धनावेश होता है, वह ज़्यादा तेज़ी-से ऋणावेश की ओर गति करता है। अर्थात् इलेक्ट्रोफोरेसिस की मदद से अलग-अलग आवेश वाले पदार्थों को अलग-अलग किया जा सकता है।

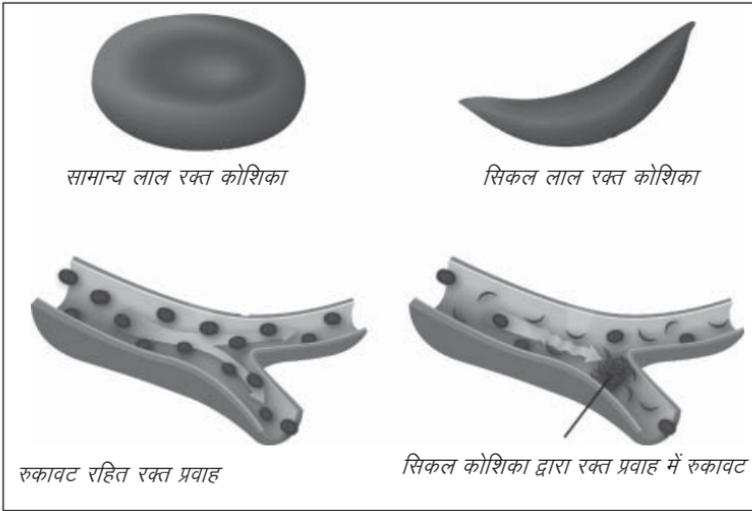
पॉलिंग ने अलग-अलग लाल रक्त कोशिकाओं से प्राप्त हीमोग्लोबिन का इलेक्ट्रोफोरेसिस करके बताया कि सामान्य सेल वाला हीमोग्लोबिन धनावेश की ओर ज़्यादा तेज़ी-से बढ़ता है। अर्थात् सामान्य हीमोग्लोबिन ज़्यादा ऋणावेशित है। और यह भी पता चला कि दोनों के बीच अन्तर 2 से 4 आवेशों का है। लेकिन अभी यह पता नहीं चल पाया था कि दो तरह के हीमोग्लोबिन में आवेशों का यह अन्तर क्यों है। यह पता लगाने का काम वर्नन इंग्राम ने किया था।

जैसा कि पहले कहा गया, हीमोग्लोबिन एक प्रोटीन है और यह भी अमीनो अम्लों की शृंखला से बना होता है। आम तौर पर प्रोटीन्स 20 अमीनो अम्लों के अलग-अलग संयोजन और क्रम से निर्मित होते हैं। इंग्राम ने दोनों हीमोग्लोबिन की

अमीनो अम्ल शृंखलाओं का विश्लेषण किया तो पता चला कि हीमोग्लोबिन-एस और हीमोग्लोबिन-ए में कुछ अमीनो अम्लों का अन्तर होता है। और इसी वजह से इनके आवेश में भी अन्तर होता है। दरअसल, काफी सटीकता से किए गए प्रयोगों के आधार पर स्पष्ट हो गया था कि हीमोग्लोबिन-ए में छठवाँ अमीनो अम्ल ग्लूटामिक अम्ल होता है और हीमोग्लोबिन-एस में इसके बदले दूसरा अमीनो अम्ल वेलिन आ जाता है। इसीलिए सिकल सेल एनीमिया को E6V के रूप में भी जाना जाता है।

आकार का परिणाम

सामान्य लाल रक्त कोशिका सिक्के की तरह होती है। हमारे शरीर में खून शिराओं और धमनियों में बहता है और इन वाहिनियों को जोड़ने वाले हिस्से एकदम संकरे होते हैं जिन्हें केशिकाएँ कहते हैं। इन संकरी केशिकाओं से गुज़रने के लिए लाल रक्त कोशिकाओं को अपना आकार थोड़ा बदलकर सिकुड़ना पड़ता है। सामान्य लाल रक्त कोशिका में हीमोग्लोबिन के लचीले होने के कारण यह सम्भव हो पाता है। जैसे ही लाल रक्त कोशिका संकरी केशिका से निकलकर शिराओं में पहुँचती है, यह हीमोग्लोबिन फिर से फैल जाता है और लाल रक्त कोशिका फिर से अपने आकार में



चित्र-4: शिराओं और धमनियों को आपस में जोड़ने वाली केशिकाएँ काफी संकरी होती हैं जिनमें से गुज़रने के लिए सामान्य लाल रक्त कोशिका हीमोग्लोबिन के लचीले होने के कारण सिकुड़ जाती है। लेकिन सिकल कोशिका के हीमोग्लोबिन में इतना लचीलापन नहीं होता और वे केशिकाओं में फँसकर रह जाती हैं। इस वजह से थक्के बन जाते हैं और रक्त प्रवाह अवरुद्ध होता है।

वापस आ जाती है। हीमोग्लोबिन-एस में इतना लचीलापन नहीं होता और वे केशिकाओं में फँसकर रह जाती हैं। इस वजह से थक्के बन जाते हैं और रक्त प्रवाह अवरुद्ध होता है।

हीमोग्लोबिन, ऑक्सीजन और एनीमिया

जैसा कि लेख के शुरुआती हिस्से में चर्चा हुई, लाल रक्त कोशिका में मौजूद हीमोग्लोबिन फेफड़ों से शरीर के अन्य भागों तक ऑक्सीजन ले जाने के लिए ज़िम्मेदार होता है। फेफड़ों में, हीमोग्लोबिन ऑक्सीजन के साथ बन्ध जाता है और ऑक्सी-हीमोग्लोबिन बनता है। ऊतकों में

पहुँचकर यह ऑक्सीजन को छोड़ देता है और डीऑक्सी-हीमोग्लोबिन बनता है। जहाँ तक कार्बन डाईऑक्साइड को वापिस फेफड़ों तक पहुँचाने का काम है, तो उसमें हीमोग्लोबिन की भूमिका नगण्य होती है।

हीमोग्लोबिन एक प्रोटीन है जिसका विश्लेषण 1935 में लायनस पॉलिंग ने पहली बार किया और अगले दस सालों तक यानी 1945 तक ऐसे रोगी जिन्हें सिकल सेल एनीमिया बीमारी थी, उनके रक्त के नमूने लेकर हीमोग्लोबिन की जाँच करते रहे। लायनस एक कुशल जैवरासायनज्ञ थे और बहुतेरे अनुभव

ने उन्हें इस रोग को समझने में मदद की। चार साल बाद उन्होंने अपने तीन साथियों के साथ मिलकर एक शोध पत्र लिखा था 'सिकल सेल एनिमिया: एक आण्विक बीमारी'। यहाँ एक बात बता देना ठीक होगा। पॉलिंग स्वयं यूजेनिक (यानी प्रजनन पर नियंत्रण करके नस्ल सुधार) के समर्थक थे और उनको लगता था कि सिकल सेल एनिमिया के लक्षणों वाले लोगों या इसके वाहक लोगों को बच्चे पैदा करने से रोका जाना चाहिए।

खोजबीन पर तीन प्रमुख बातें पता चलीं -

1. हीमोग्लोबिन-एस के अणु जब ऑक्सीजन रहित (डीऑक्सी-हीमोग्लोबिन-एस) होते हैं तो उनमें आपस में जुड़कर बहुलक बनाने की प्रवृत्ति होती है। बहुलक बनने की वजह से इनकी ऑक्सीजन वहन करने की क्षमता कम हो जाती है।
2. हीमोग्लोबिन-एस के ये बहुलक तन्तुनुमा होते हैं जिसके कारण वह कोशिका सख्त हो जाती है, चिपचिपी हो जाती है और हँसिये का आकार ग्रहण कर लेती है।

इसके अलावा सख्त हो जाने की वजह से इन कोशिकाओं की बाहरी झिल्ली पर काफी दबाव पड़ता है और वे फट जाती हैं। इसी कारण से सिकल कोशिका की आयु कम होती है। जहाँ सामान्य लाल रक्त कोशिकाओं की आयु लगभग 120 दिन होती है, वहीं सिकल रक्त कोशिकाएँ मात्र 10-12 दिन जीवित रह पाती हैं। शरीर इतनी तेज़ी-से हीमोग्लोबिन और लाल रक्त कोशिकाओं का निर्माण नहीं कर पाता जिसकी वजह से खून में लाल रक्त कोशिकाओं की कमी हो जाती है।

3. चूँकि ये कोशिकाएँ सख्त होती हैं, ये रक्त वाहिनियों में फँस जाती हैं और रक्त प्रवाह में बाधा आती है। यह संकट की वजह बन जाती है। अचानक कुछ अंगों तक रक्त नहीं पहुँच पाता और ऑक्सीजन की कमी हो जाती है। साथ ही, पोषक पदार्थों का भी अभाव होने लगता है।

सिकल सेल एनीमिया के निदान और इलाज पर हम आगे के अंक में बात करेंगे।

अंजू दास मानिकपुरी: स्नातक व स्नातकोत्तर की कक्षाओं को असिस्टेंट प्रोफेसर के रूप में छह वर्षों तक रसायन शास्त्र पढ़ाया। अजीम प्रेमजी फाउंडेशन, छत्तीसगढ़ में विज्ञान की स्रोत व्यक्ति के तौर पर काम किया। वर्तमान में टीचर्स प्रोफेशनल डेवलपमेंट, पिरामल फाउंडेशन, भोपाल में बतौर सीनियर प्रोग्राम मैनेजर कार्य कर रही हैं। बच्चों के साथ विज्ञान की अवधारणाओं पर बात करने में रुचि।

सम्पादन: सुशील जोशी।