आई एस एस एन 0971-9873

आई सी एम आर पत्रिका

वर्ष-25, अंक-8 अगस्त 2011

इस अंक में

आनुवंशिक अनुसंधान केन्द्र, मुम्बई : आनुवंशिक विकारों पर शोध एवं सेवारत 57

आनुवंशिक अनुसंधान केन्द्र की गतिविधियों और उपलब्धियों पर केन्द्र के प्रभारी-निदेशक डॉ संजीव डी.खोलकुटे के साथ एक साक्षात्कार के मुख्य अंश 61

स्वास्थ्य अनुसंधान विभाग के सचिव तथा आई सी एम आर के महानिदेशक डॉ विश्व मोहन कटोच का जर्मनी दौरा 62

परिषद के समाचार 63

संपादक मंडल

अध्यक्ष
डॉ विश्व मोहन कटोच
महानिदेशक
भारतीय आयुर्विज्ञान अनुसंधान परिषद
एवं सचिव, भारत सरकार
स्वास्थ्य अनुसंधान विभाग

सदस्य
डॉ के. सत्यनारायण
डॉ बेला शाह

संपादक
डॉ कृष्णानन्द पाण्डेय
डॉ रजनी कान्त

प्रकाशक
श्री जगदीश नारायण माथुर

आई सी एम आर शताब्दी वर्ष पर विशेष

आनुवंशिक अनुसंधान केन्द्र, मुम्बई : आनुवंशिक विकारों पर शोध एवं सेवारत

आनुवंशिकी जैवविज्ञान का ढांचा है। आनुवंशिकी और जीनोमिक्स के क्षेत्रों में प्राप्त जानकारी से सम्पूर्ण विश्व में स्वास्थ्य सुरक्षा में क्रांति उत्पन्न हो गई है। भारत में संचालित राष्ट्रीय स्वास्थ्य कार्यक्रमों में सदैव संचारी रोगों के नियंत्रण को प्राथमिकता दी गई है। हालांकि, संक्रामक रोगों के नियंत्रण की नीतियों, जैसे कि - सार्वजनिक प्रतिरक्षीकरण (टीकाकरण) कार्यक्रम के साथ अब जन सामान्य में होने वाले संचारी रोगों से अन्य रोगों की ओर ध्यान केन्द्रित हुआ है। अब वंशागत विकारों की पहचान जन स्वास्थ्य प्रणालियों पर अत्यधिक भार के लिए जिम्मेदार होने के रूप में की गई है। आनुवंशिक विकारों से न केवल प्रभावित व्यक्तियों और उनके परिवारों बल्कि समुदाय और अन्ततः राष्ट्र पर भी स्वास्थ्य सम्बद्ध समस्याओं और आर्थिक भार पर गंभीर प्रभाव पड़ता है। अप्रैल 2003 में मानव जीनोम परियोजना के परिपूर्ण होने और आनुवंशिकी के क्षेत्र में आण्विक स्तर पर हुई प्रगति के साथ अब रोगों के आनुवंशिक आधार को बेहतर रूप से समझने का मार्ग प्रशस्त हुआ है। इससे हमें आनुवंशिक रोगों पर काबू पाने, वाहक (कैरियर) का परीक्षण करने, आनुवंशिक पहचान करने, प्रसवपूर्व रोगों की पहचान करने और आरोपण पूर्व आनुवंशिक निदान करने में सहायता मिली है। अब अनेक आनुवंशिक रोगों की जांच करना और प्रारंभिक इंटरवेंशन एवं आनुवंशिक परामर्श देना संभव हो गया है।

मानवों में गुणसूत्रों (क्रोमोसोम्स)/जीन में उत्पन्न उत्परिवर्तनों(म्युटेशंस) के कारण 6000 से अधिक आनुवंशिक विकारों की पहचान की गई है। जन्मजात कुरचनाओं और चयापचय में जन्मजात दोषों के कारण नवजात और शिशुओं में काफी मौतें होती हैं। वयस्कों में भी ह्रासी विकारों के पीछे आनुवंशिक आधार पाया जाता है। भारत में सभी आयु वर्गों में आनुवंशिक विकार चिन्ता का एक प्रमुख विषय है।

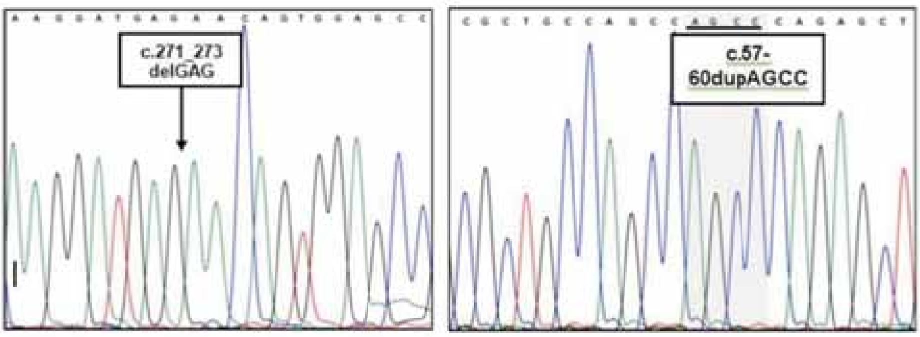
सामान्य विकारों में डाउन सिण्ड्रोम, फ्रैजाइल (भंगुरशील) एक्स सिण्ड्रोम, अज्ञातहेतुक मानसिक असामान्यता, रक्तसंलायी अरक्तता, जन्मजात चयापचयज दोष और आवर्ती स्वतः गर्भपात जैसी स्थितियां सम्मिलित हैं।

आनुवंशिक अनुसंधान केन्द्र की स्थापना

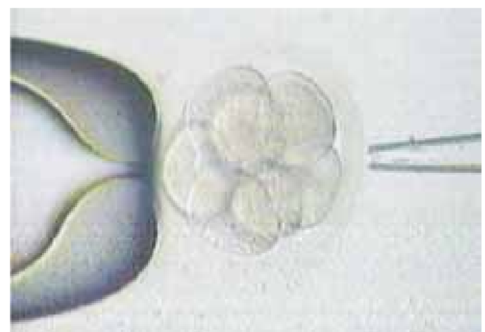
भारतीय आयुर्विज्ञान अनुसंधान परिषद (आई सी एम आर) के तत्वावधान में आनुवंशिक अनुसंधान केन्द्र, मुम्बई की शुरुआत वर्ष 1970 के दशक के पूर्वार्द्ध में परिषद के मुम्बई स्थित प्रजनन अनुसंधान संस्थान (अब राष्ट्रीय प्रजनन स्वास्थ्य अनुसंधान संस्थान, एन आई आर आर एच) में एक आनुवंशिक यूनिट के रूप में की गई थी। इस केन्द्र का प्राथमिक उद्देश्य आनुवंशिक निदान, परामर्श सेवा, प्रसवपूर्व निदान और आनुवंशिक जांच

राष्ट्रीय प्रजनन स्वास्थ्य अनुसंधान संस्थान भवन जहां आनुवंशिक अनुसंधान केन्द्र स्थित है ।

आनुवंशिक क्लीनिक जहां आनुवंशिक विकारों सहित परिवारों के लिए चिकित्सीय निदान, परामर्श प्रदान की जाती है ।



46,XY गोनैडल डिसजिनेसिस सहित रोगियों में *DHH* जीन में उत्परिवर्तनों को प्रदर्शित करता इलेक्ट्रोग्राम



आरोपण पूर्व आनुवंशिक निदान पर कार्यशाला के दौरान भ्रूण बायोप्सी प्रक्रिया का दृश्य

करना रहा है । चिकित्सक डॉ ललित अम्बानी एवं वैज्ञानिक डॉ पीटर थॉमस और उनके बाद डॉ ज़ेड.एम. पटेल एवं डॉ एस.एस. धारेश्वर के कुशल नेतृत्व में इस केन्द्र को पहचान मिली और मई 1986 में इसे पूर्ण विकसित आई सी एम आर आनुवंशिक अनुसंधान केन्द्र के रूप में स्थापित किया गया और यह परिषद का 20वां स्थाई अनुसंधान केन्द्र हो गया । आनुवंशिक अनुसंधान केन्द्र आई सी एम आर का एकमात्र केन्द्र है जहां परामर्श, जांच और प्रसवपूर्व निदान सेवाओं द्वारा आनुवंशिक विकारों को रोकने की दिशा में शोध कार्य किए जाते हैं । कोशिका आनुवंशिक विधि की सहायता से डाउन सिण्ड्रोम का सर्वप्रथम निदान इस केन्द्र द्वारा किया गया । वर्ष 1986 से वर्ष 2000 के दौरान इस केन्द्र को बाई जेरबाई वाडिया शिशु अस्पताल में स्थानांतरित किया गया । जनवरी 2000 में इस केन्द्र को राष्ट्रीय प्रजनन स्वास्थ्य अनुसंधान संस्थान में पुनः स्थानांतरित कर दिया गया । इस संस्थान ने समुदाय को आनुवंशिक रोग से संबंधित सहायता प्रदान करने और इस क्षेत्र में अनुसंधान के 25 वर्ष पूरे कर लिए हैं ।

इस केन्द्र द्वारा कोशिका आनुवंशिक, आण्विक और जीवरासायनिक तकनीकों की सहायता से मातृ एवं शिशु स्वास्थ्य को बेहतर बनाने की दिशा में भी शोध कार्य करने का ध्यानाकर्षण हुआ है । इस उद्देश्य को पूरा करने के लिए इस केन्द्र ने शुरूआत से ही निम्नलिखित गतिविधियों की शुरूआत की है :

(i) आबादी के विभिन्न नृजातीय वर्गों (एथनिक ग्रुप्स) में तरह-तरह के आनुवंशिक विकारों की पहचान करना;

(ii) उन विकारों के चिकित्सा प्रबंध और निवारण की प्रभावी विधियां विकसित करना; और

(iii) राष्ट्रीय प्रजनन और शिशु स्वास्थ्य कार्यक्रमों के नियोजन से संबद्ध परिचालन अनुसंधान करना;

इस केन्द्र में अत्याधुनिक सुविधाओं से परिपूर्ण सुसज्जित एक क्लीनिक एवं प्रयोगशाला है । शुरूआत से इस केन्द्र ने निम्नलिखित शोध परियोजनाओं को सफलतापूर्वक संचालित और पूर्ण किया है :

(i) जन्मदोष निगरानी कार्यक्रम,

(ii) मानसिक मन्दता हेतु कोशिका-आनुवंशिक और जीवरासायनिक परीक्षण,

(iii) आनुवंशिक विकारों का प्रसवपूर्व निदान और आनुवंशिक परामर्श,

(iv) नवजात और स्कूली बच्चों की एंथ्रोपोमीट्रिक माप,

(v) सगर्भतापूर्व फोलिक एसिड सम्पूरण,

(vi) ग्रामीण क्षेत्रों में राष्ट्रीय परिवार कल्याण कार्यक्रम के अंतर्गत आनुवंशिक सेवाओं की शुरूआत करने की संभाव्यता

साक्षात्कार

आनुवंशिक अनुसंधान केन्द्र की गतिविधियों और उपलब्धियों पर केन्द्र के प्रभारी-निदेशक डॉ संजीव डी.खोलकुटे के साथ एक साक्षात्कार के मुख्य अंश

प्रश्न : भारतीय समुदाय में सामान्यतः किन आनुवंशिक रोगों की व्यापकता है और क्या आप कोई विशेष सुझाव देना चाहेंगे ?

डॉ खोलकुटे : भारत के कुछ हिस्सों में समान गोत्र में विवाह करने की प्रथा सामान्य है । इसके परिणामस्वरूप अप्रभावी (रेसेसिव) आनुवंशिक विकारों की घटनाएं बहुत अधिक होती हैं । भारत में थैलासीमिया, सिकिल सेल रोग, मेरुदण्ड पेशीय शोष (स्पाइनल मस्कुलर एट्रॉफी), आदि की उपस्थिति बहुत पहले से पाई जाती रही है और इसके आण्विक आधार को प्रमाणित किया जा चुका है । बच्चों में होने वाली अस्वस्थता और मृत्यु के पीछे चयापचय संबंधी जन्मजात दोषों का हाथ पाया जाता है । यदि सभी नहीं तो इनमें से कुछ अप्रभावी एकल जीन विकार हैं ।

विशेष सुझाव में कहा जा सकता है कि सभी नवजात शिशुओं में जन्मजात हाइपोथाइरॉयडिज्म, जन्मजात एड्रीनल हाइपरप्लाज़िया, गैलेक्टोसीमिया, मिथाइल मैलोनिक एसिडयूरिया और मैपल सिरप मूत्र रोग की उपस्थिति की जांच करने की शुरुआत की जा सकती है । थैलासीमिया जैसे रोगों के लिए कैरियर की जांच संभव है । सगर्भता से पहले इन रोगों की जांच करने की सलाह दी जाती है जिससे इनसे प्रभावित शिशु के जन्म के खतरे का पता लगाया जा सके । अमीनोसेंटेसिस अथवा कोरिऑन विलस सैम्पलिंग के पश्चात प्राप्त भ्रूणीय नमूने में उत्परिवर्तन (म्युटेशन)की जांच द्वारा प्रसवपूर्व निदान किया जा सकता है ।

क्रोमोसोम (गुणसूत्र) से जुड़ी असामान्यताएं बहुत सामान्य हैं। उनमें डाउन सिण्ड्रोम, टर्नर सिण्ड्रोम, आदि जैसी स्थितियां सम्मिलित हैं । आजकल बड़ी संख्या में कामकाजी महिलाएं शिशु जन्म में विलम्ब करती हैं, जिसके कारण डाउन सिण्ड्रोम की उपस्थिति भी बढ़ती जा रही है । प्रथम/द्वितीय तिमाही की सगर्भता के दौरान मातृ रक्त की जीवरासायनिक जांच द्वारा डाउन सिण्ड्रोम की आशंका का पता लगाया जा सकता है । जहां खतरे की आशंका बहुत अधिक हो वहां डाउन सिण्ड्रोम की उपस्थिति ज्ञात करने के लिए भ्रूणीय गुणसूत्र की जांच की जानी चाहिए । इस केन्द्र में आनुवंशिक परामर्श हेतु आने वाले दम्पतियों को अब डाउन सिण्ड्रोम की जांच करने की नियमित सलाह दी जाती है।

प्रश्न : क्या किसी विशेष नृजातीय (एथनिक) वर्ग अथवा क्षेत्र में आनुवंशिक रोगों की उपस्थिति की संभावना होती है ?

डॉ खोलकुटे : आनुवंशिक रोगों की उपस्थिति सभी नृजातीय वर्गों में पाई जाती है, हालांकि, कुछ समुदायों में इनकी उच्च व्यापकता देखी जाती है । कच्छी, लोहना और सिंधी जैसे कुछ समुदायों में थैलासीमिया की उपस्थिति बहुत अधिक पाई जाती है । उड़ीसा और पश्चिम बंगाल में HbE रोग की व्यापकता देखी जाती है । सिकिल सेल रोग की उपस्थिति महाराष्ट्र के पूर्वी भागों में सामान्य है । G6PD अल्पता पारसी समुदायों में बहुत अधिक पाई जाती है । कुछ समुदायों में ल्युकोडिस्ट्रॉफीज़ (मिगैलोसिफैलिक ल्युकोडिस्ट्रॉफी) की उपस्थिति आमतौर पर देखी जाती है । हमारे केन्द्र को टे साक्स रोग से पीड़ित ज्यादातर रोगी गुजरात से रेफर किए जाते हैं जो एक विशेष समुदाय के होते हैं । उनमें फाउण्डर म्युटेशन की भी पहचान की गई है ।

प्रश्न : क्या आनुवंशिक रोगों पर पर्यावरणी परिवर्तनों का भी कुछ प्रभाव होता हैं ?

डॉ खोलकुटे : पर्यावरण में उपस्थित पराबैगनी (अल्ट्रावॉयलेट) और एक्स-रेज़ से लम्बी अवधि तक प्रभावित रहने अथवा रेडियोधर्मी विषाक्त कचरे के प्रभाव में वंशानुगत उत्परिवर्तन अथवा आनुवंशिक रोग उत्पन्न हो सकते हैं । बेंज़ो(ए) पाइरीन, डयॉल इपॉक्साइड (तम्बाकू के धुएं का एक प्रमुख घटक), एक्रीडाइंस, एफ्लाटॉक्सिन, अल्कोहल, आदि कुछ ऐसे संदूषक हैं जिनसे प्रभावित होने की स्थिति में आनुवंशिक क्षति हो सकती है और आनुवंशिक रोग उत्पन्न हो सकते हैं।

आनुवंशिक सामग्री में उत्परिवर्तनों का उत्पन्न होना भी उद्विकास (इवोल्यूशन) प्रक्रिया का एक हिस्सा होता है । हानिकारक उत्परिवर्तनों से उत्तरजीविता के अवसर घटते हैं जबकि लाभदायक उत्परिवर्तन उत्तरजीविता बढ़ाते हैं । यह परिकल्पना की गई है कि विश्व के जिन भागों में थैलासीमिया की उपस्थिति होती है वहां मलेरिया की भी उपस्थिति पाई जाती है । इसका कारण यह है कि थैलासीमिया के लिए जिम्मेदार बीटा ग्लोबिन उत्परिवर्तन के परिणामस्वरूप मानव की लाल रक्त कोशिकाओं में हीमोग्लोबिन एफ का स्तर बढ़ जाता है जिसके कारण मलेरिया परजीवी के प्रति आंशिक प्रतिरोध उत्पन्न हो जाता है । इस प्रकार, उद्विकास के दौरान बीटा ग्लोबिन जीन में उत्परिवर्तन रहित वाहकों की तुलना में संभवतः बीटा थैलासीमिया के वाहकों का चयन हुआ । अतः ट्रॉपिकल जलवायु वाले मलेरिया जनक क्षेत्रों में थैलासीमिया की भी उपस्थिति पाई जाती है ।

प्रश्न : यदि माता-पिता दोनों अथवा उनमें कोई एक आनुवंशिक विकार से पीड़ित है तो क्या उनके बच्चों को आनुवंशिक विकार की चपेट में आने की संभावना होती है ?

डॉ खोलकुटे : आनुवंशिक विकारों को मोनोजीनिक (एकजीनी), पॉलीजीनिक (बहुजीनी) और बहुकारक संबंधी विकारों की श्रेणी में वर्गीकृत किया जा सकता है । मोनोजीनिक विकारों को पुनः ऑटोसोमल डॉमिनैंट, ऑटोसोमल रेसेसिव, सेक्स लिंक्ड रेसेसिव और डॉमिनैंट विकारों में वर्गीकृत किया गया है । एकल जीन विकारों को डॉमिनैंट अथवा रेसेसिव विकारों में वर्गीकृत किया गया है । यदि, माता-पिता में कोई एक आनुवंशिक विकार ग्रस्त है तो ऑटोसोमल

डॉमिनैंट विकारों के पुनरावर्तन का 50% खतरा होता है। ऑटोसोमल रेसेसिव विकारों की स्थिति में जहां माता-पिता दोनों समान आनुवंशिक विकार के वाहक हैं, उनके बच्चों के प्रभावित होने का 25% खतरा होता है। समान गोत्र में विवाह और अंतःप्रजात की स्थितियों में रेसेसिव विकारों का खतरा बढ़ जाता है। सेक्स लिंक्ड अथवा X लिंक्ड रेसेसिव विकार सामान्यतया पुरुषों में पाया जाता है, क्योंकि उनमें X क्रोमोसोम की केवल एक कॉपी होती है। आम तौर पर महिलाएं इस विकार की वाहक होती हैं। माता के X लिंक्ड विकार का वाहक होने की स्थिति में पुत्रों को इस विकार से प्रभावित होने की 50% और सामान्य होने की 50% संभावना होती है, जबकि पुत्रियों के वाहक होने और सामान्य होने की संभावना 50-50% होती है। यदि, पिता में X लिंक्ड रेसेसिव विकारों की उपस्थिति है तो उसका एक भी पुत्र प्रभावित नहीं होगा और उसकी सभी पुत्रियां वाहक होती हैं। X लिंक्ड डॉमिनैंट विकारों की स्थिति में पुरुष और महिलाएं दोनों प्रभावित होती हैं, परन्तु पुरुषों में केवल एक X क्रोमोसोम होने के कारण उनमें उच्च गंभीरता होती है। इस प्रकार पुरुषों की उत्तरजीविता में गिरावट आती है जिसके कारण इससे अधिकांशतः महिलाएं प्रभावित होती हैं। Y-संबद्ध स्थितियां बहुत ही कम पाई जाती हैं और इसका संचरण केवल पिता से पुत्र में होता है। ऐसे सभी दम्पतियों का आण्विक स्तर पर निदान किया जाए तो सटीक आनुवंशिक परामर्श देने और खतरे का पूर्वानुमान करने में सहायता मिलेगी। बहुजीनी (पॉलीजीनिक) विकारों में कई जीनों की सामूहिक भूमिका होती है। ऐसे मामलों में एक अनुभववादी (एम्पिरिक) खतरा होता है जो आम तौर पर किसी विशेष आबादी में देखा जाता है। यदि, परिवार में एक से अधिक सदस्य में इसकी उपस्थिति हो तो इसकी आवृत्ति का खतरा काफी अधिक होता है। कुछ विकारों में आनुवंशिक और पर्यावरणी दोनों कारक जिम्मेदार होते हैं। ऐसी स्थिति में अनुभववादी खतरे का पूर्वानुमान किया जा सकता है।

प्रश्न : आनुवंशिक अनुसंधान केन्द्र की प्राथमिकता के क्षेत्र और भावी योजनाएं क्या हैं और राष्ट्रीय स्वास्थ्य कार्यक्रम में इनका क्या योगदान है ?

डॉ खोलकुटे : आनुवंशिक अनुसंधान केन्द्र का मुख्य उद्देश्य विशिष्ट आनुवंशिक विकारों का पहचान और परामर्श सेवा प्रदान करना तथा प्रसवपूर्व सटीक निदान करके आनुवंशिक रोग के भार को कम करना है। सिंगल जीन विकारों जैसे कि चयापचय के जन्मजात दोषों (इनबॉर्न एरर्स ऑफ मेटाबॉलिज्म, IEMs) की पहचान अब प्रसवकालीन मौतों और रुग्णता के एक महत्वपूर्ण कारण के रूप में की गई है। अतः, भारत में व्याप्त सिंगल जीन विकारों की पहचान करना और ऐसे मामलों के आण्विक आधार को स्थापित करना इस केन्द्र की प्राथमिकता होगी। हम इस केन्द्र को चयापचय संबद्ध जन्मजात दोषों के निदान और परीक्षण में एक उत्कृष्ट केन्द्र के रूप में स्थापित करने की दिशा में प्रयासरत हैं। IEMs की संदिग्ध उपस्थिति की जांच करना तथा प्रसवपूर्व निदान द्वारा उच्च खतरे वाले परिवारों में इसकी आवृत्ति को रोकना मातृ एवं शिशु स्वास्थ्य कार्यक्रम का एक प्रभावी हिस्सा बन सकता है।

(vii) प्रसवपूर्व जांच द्वारा थैलासीमिया नियंत्रण कार्यक्रम,

(viii) प्रसूति संबंधी दोषपूर्ण इतिहास सहित दम्पतियों में क्रिप्टिक क्रोमोसोमल ट्रांसलोकेशन,

(ix) भंगुरशील एक्स संलक्षण (फ्रैजाइल एक्स सिण्ड्रोम) के लिए एक जांच परीक्षण के रूप में एफ एम आर पी (फ्रैजाइल एक्स मेंटल रिटार्डेशन प्रोटीन) की अभिव्यक्ति का वैधीकरण ,

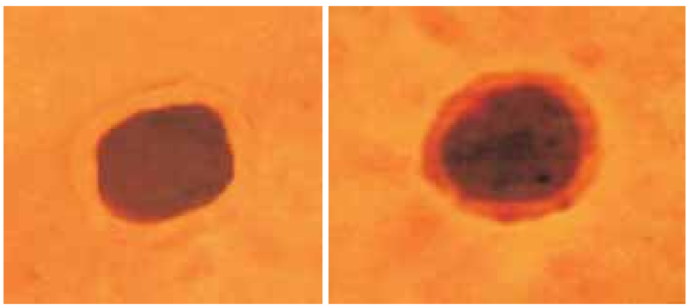
(x) HbA_2 हेतु एलाइज़ा - बीटा-थैलासीमिया वाहकों हेतु एक नवीन जांच विधि का विकास और वैधीकरण, और

(xi) संलक्षण रहित जन्मजात हृदय रोग के रोगियों में क्रोमोसोम 22_q 11.2 माइक्रोडिलीशन का पता लगाना।

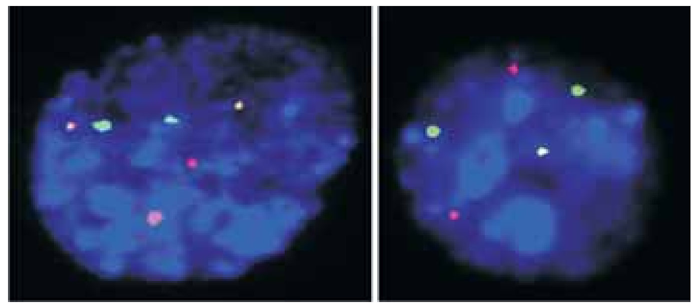
इस केन्द्र द्वारा निकट भविष्य में निम्नलिखित शोधकार्य और चिकित्सीय गतिविधियों की शुरूआत करने का प्रस्ताव है :

केन्द्र की अत्याधुनिक प्रयोगशाला में कार्यरत वैज्ञानिक एवं तकनीशियन

चित्र (a) *EDARADD* जीन में उत्परिवर्तन युक्त एनहाइड्रोटिक एक्टोडर्मल डिसप्लाज़िया सहित एक बालक, चित्र (b) *RAB27A* जीन में उत्परिवर्तन युक्त ग्रिसेली सिण्ड्रोम टाइप 2 सहित एक बालक, चित्र (c) *DHH* जीन में उत्परिवर्तन युक्त 46XY गोनैडल डिसजेनेसिस (फीमेल फीनोटाइप) सहित एक रोगी, चित्र (d) हचिंसन गिलफोर्ड प्रोजेरिया को प्रदर्शित करता एक रोगी, चित्र (e) *AGL* जीन में उत्परिवर्तन युक्त ग्लाइकोजन स्टोरेज डिसऑर्डर टाइप 3b सहित एक बालक, चित्र (f) टे साक्स रोग युक्त रोगी का डाइरेक्ट फण्डोस्कोपी पर प्रदर्शित चेरी लाल धब्बा, चित्र (g) *GBA* जीन में उत्परिवर्तन सहित गाउसर रोग युक्त तथा एंज़ाइम प्रतिस्थापन उपचार पर एक बालिका



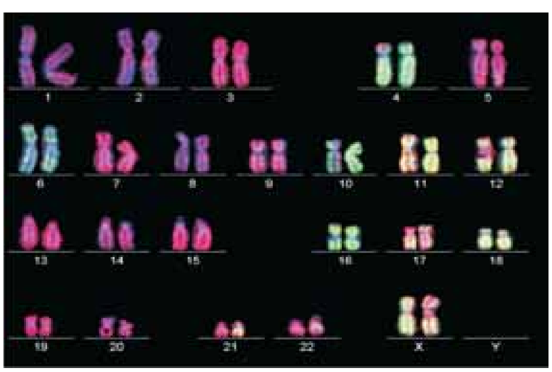
नवाचार (इनोवेशन)- फ्रैजाइल X संलक्षण के लिए प्रतिपिण्ड परीक्षण-बाएं चित्र में प्रभावित बालक की लसीका कोशिका (लिम्फोसाइट) में FMRP प्रोटीन अभिव्यक्ति की अनुपस्थिति, दाएं चित्र में कंट्रोल व्यक्ति की लसीकाकोशिका में FMRP की सामान्य अभिव्यक्ति प्रदर्शित



फ्लोरेसेंट इन सीटू हाइब्रिडाइजेशनः क्रोमोसोम 13 और 14 के एन्यूप्लॉयडी हेतु FISH - बाएं चित्र में क्रोमोसोम 13 (ग्रीन प्रोब एवं रेड प्रोब) तथा क्रोमोसोम 14 (ऑरेंज प्रोब)की सामान्य दो कॉपीज़ प्रदर्शित। दाएं चित्र में क्रोमोसोम 14 (एक कॉपी) तथा क्रोमोसोम 13 की दो सामान्य कॉपीज़ हेतु एन्यूप्लॉयडी (मोनोसोमी) प्रदर्शित।

चिकित्सकों, मेडिकल रेज़ीडेंट्स और शोध छात्रों के लिए मेडिकल जेनेटिक्स (आयुर्विज्ञान आनुवंशिकी) पर आयोजित संगोष्ठी का दृश्य

आरोपण पूर्व आनुवंशिक निदान पर कार्यशाला



क्रोमोसोमल रीअरैंजमेंट्स हेतु मल्टीकलर FISH

आण्विक तकनीकों में प्रशिक्षण प्राप्त करते हुए शोध छात्र

- एकल जीन विकारों यथा-चयापचय के जन्मजात दोषों, जीनोडर्मेटोसिस, स्केलटल डिसप्लाज़िया और X-संबद्ध मानसिक मन्दता के लिए एक राष्ट्रीय संदर्भ केन्द्र की स्थापना करना,
- मानसिक मन्दता पर कोशिका आनुवंशिक और आण्विक अध्ययन,
- चयापचय के जन्मजात दोषों का जीवरासायनिक और आण्विक विश्लेषण,
- जीनोडर्मेटोसिस का आण्विक विश्लेषण,
- स्केलटल डिसप्लाज़िया का आण्विक विश्लेषण,
- बंध्यता, प्रजनन विकारों और लिंगभेद विकास संबंधित विकारों का आनुवंशिक परीक्षण,
- राष्ट्रीय आनुवंशिक विकार डाटाबेस की स्थापना,
- एक आरोपण पूर्व आनुवंशिक नैदानिक (प्री-इंप्लांटेशन जेनेटिक डायग्नॉस्टिक) सुविधा की स्थापना।
- ग्रामीण क्षेत्रों में स्थित प्राथमिक स्वास्थ्य केन्द्रों में आनुवंशिक क्लीनिकों की स्थापना।

आनुवंशिक अनुसंधान केन्द्र में चिकित्सा और प्रयोगशाला से संबद्ध सुयोग्य एवं अनुभवी आनुवंशिक विशेषज्ञ उपलब्ध हैं। इस केन्द्र में अत्याधुनिक उपकरण और इंफ्रास्ट्रक्चर (ढांचागत सुविधा) है तथा भ्रूणीय असामान्यताओं के सटीक निदान हेतु 3D/4D क्षमताओं सहित अल्ट्रासोनोग्राफी मशीन, माइक्रोएरे प्रणाली, हाई थ्रोपुट डी एन ए सीक्वेंसर्स की शीघ्र उपलब्धता संभावित है।

इस केन्द्र द्वारा आनुवंशिक विकारों से संबंधित जानकारी के प्रसार हेतु नियमित रूप से सेमिनार्स, संगोष्ठियों, कार्यशालाओं, आदि का आयोजन किया जाता है। चिकित्सकों, स्नातक और स्नातकोत्तर छात्रों, तकनीशियनों और आनुवंशिक विशेषज्ञों के लिए प्रशिक्षण कार्यक्रमों का भी आयोजन किया जाता है। आनुवंशिक अनुसंधान केन्द्र को आनुवंशिक रोगों के निदान और निवारण हेतु एक ''उत्कृष्ट केन्द्र'' के रूप में विकसित करने का प्रस्ताव है। इस केन्द्र का मूल उद्देश्य शोध गतिविधियों को जन सामान्य को लाभान्वित करने की दिशा में प्रभावी आनुवंशिक सेवाओं के रूप में रूपांतरित करना है और इस प्रकार समाज के अल्पसुविधा प्राप्त हिस्से को सहायता प्रदान करना है।

यह लेख परिषद के मुम्बई स्थित आनुवंशिक अनुसंधान केन्द्र के वैज्ञानिक 'सी' डॉ पराग तम्हान्कर, वैज्ञानिक 'बी' डॉ धनजीत दास, वरिष्ठ परामर्शक डॉ लक्ष्मी वासुदेवन तथा प्रभारी-निदेशक डॉ संजीव डी. खोलकुटे से प्राप्त हुआ है।

स्वास्थ्य अनुसंधान विभाग के सचिव तथा आई सी एम आर के महानिदेशक डॉ विश्व मोहन कटोच का जर्मनी दौरा

भारतीय आयुर्विज्ञान अनुसंधान परिषद (आई सी एम आर) और हेमहोल्ट्ज़ एसोसिएशन (एच जी एफ), जर्मनी के बीच समझौता ज्ञापन के अन्तर्गत दिनांक 29 जून, और 30 जून, 2011 को बर्लिन, जर्मनी में संपन्न क्रमशः संयुक्त संचालन समिति की द्वितीय बैठक तथा परियोजनाओं की प्रगति पर सेमिनार में भागीदारी के उपरांत दिनांक 1 जुलाई, 2011 को ब्रांस्चवीग जर्मनी स्थित हेमहोल्ट्ज़ सेंटर फॉर इनफेक्शन रिसर्च (एच ज़ेड आई) का दौरा आयोजित हुआ। भारत सरकार के स्वास्थ्य अनुसंधान विभाग के सचिव तथा आई सी एम आर के महानिदेशक डॉ विश्व मोहन कटोच के नेतृत्व में नई दिल्ली स्थित लीवर ऐण्ड बिलिएरी साइंसेज़ के निदेशक डॉ एस.के. सरीन,

प्रथम पंक्ति के मध्य में बैठे हुए डॉ विश्व मोहन कटोच

दिल्ली स्थित भारतीय प्रौद्योगिकी संस्थान के प्रोफेसर सैयद हसनैन तथा परिषद के अन्तर्राष्ट्रीय स्वास्थ्य प्रभाग के अध्यक्ष एवं सदस्य-सचिव डॉ मुकेश कुमार ने संयुक्त संचालन समिति की बैठक में भाग लिया। आई सी एम आर के वित्तीय सलाहकार श्री संजीव दत्ता और ई सी डी प्रभाग की अध्यक्ष डॉ रश्मि अरोड़ा ने परियोजनाओं की प्रगति पर संपन्न सेमिनार में भाग लिया।

क्षेत्रीय आयुर्विज्ञान अनुसंधान केन्द्र, बेलगांव राजभाषा विभाग द्वारा सम्मानित

परिषद के बेलगांव स्थित क्षेत्रीय आयुर्विज्ञान अनुसंधान केन्द्र को राजभाषा विभाग (बेलगांव नगर राजभाषा कार्यान्वयन समिति) द्वारा एक प्रशस्ति पत्र प्रदान किया गया है। यह सम्मान केन्द्र द्वारा राजभाषा हिन्दी के प्रयोग को बढ़ावा देने के उपलक्ष्य में है।

परिषद के समाचार

परिषद के विभिन्न तकनीकी दलों/समितियों की नई दिल्ली में सम्पन्न बैठकें :

स्वास्थ्य मंत्रालय जांच समिति की बैठक	8 जून, 2011
आई सी एम आर के जैवआयुर्विज्ञानी सूचना केन्द्रों के लिए विशेषज्ञ समिति की बैठक	8 जून, 2011
पेरिनेटल (प्रसवकालीन) तथा नियोनेटल (नवजात) आउटकम को बेहतर बनाने में समुदाय आधारित इंटरवेंशन की प्रभावशीलता पर परियोजना हेतु विशेषज्ञ दल की बैठक : एक पाइलट अध्ययन	9 जून, 2011
युवा नवजात शिशुओं के गृह आधारित प्रबन्ध परियोजना हेतु विशेषज्ञ दल की बैठक	9 जून, 2011
भेषजगुणविज्ञान में फेलोशिप्स हेतु विशेषज्ञ दल की बैठक	13-14 जून, 2011
मानव स्वास्थ्य पर नॉन-आयोनाइजिंग विद्युत-चुम्बकीय क्षेत्र (EMF) के प्रभाव शीर्षक परियोजना के शोधकर्ताओं की बैठक	14 जून, 2011
खिलौनों में विषाक्त धातुओं के अध्ययन पर विशेषज्ञ समिति की बैठक	15 जून, 2011
12वीं पंचवर्षीय योजना पर विशेषज्ञ दल की बैठक	15 जून, 2011
विषविज्ञानी रिव्यू पैनल की बैठक	17 जून, 2011
नेत्रविज्ञान (आफ्थैल्मोलॉजी) के क्षेत्र में परियोजना पुनरीक्षण समिति की बैठक	17 जून, 2011
फेलोशिप विशेषज्ञ दल की बैठक	21 जून, 2011
भोपाल पर टास्क फोर्स दल की बैठक	22 जून, 2011
11 SER-TVM - वित्त समिति की बैठक	22 जून, 2011
इण्डोसल्फान पर विशेषज्ञ दल की बैठक	23 जून, 2011
लौकी जूस के विशेष संदर्भ में सब्जियों के जूसों के सेवन की सुरक्षा पर द्वितीय विशेषज्ञ दल की बैठक	26 जून, 2011
प्रमाण आधारित शिशु स्वास्थ्य आई सी एम आर उन्नत अनुसंधान केन्द्र की वैज्ञानिक सलाहकार समिति की बैठक	26 जून, 2011

राष्ट्रीय/अंतर्राष्ट्रीय कार्यक्रमों में परिषद के वैज्ञानिकों की भागीदारी

नई दिल्ली स्थित राष्ट्रीय आयुर्विज्ञान सांख्यिकी संस्थान के निदेशक प्रोफेसर अरविन्द पाण्डेय ने एच आई वी/एड्स आकलन (एस्टीमेट्स) एवं पूर्वानुमान (प्रोजेक्शन्स) पर प्रशिक्षण हेतु बैंकॉक, थाइलैण्ड में सम्पन्न क्षेत्रीय कार्यशाला में भाग लिया (9-13 मई, 2011)।

मुम्बई स्थित प्रतिरक्षारुधिरविज्ञान संस्थान की वैज्ञानिक 'सी' डॉ अनीता नाडकर्णी ने अन्तालय, टर्की में सम्पन्न 12वें अंतर्राष्ट्रीय थैलासीमिया एवं हीमोग्लोबिन विकृति सम्मेलन एवं थैलासीमिया रोगियों एवं उनके माता-पिता के लिए अंतर्राष्ट्रीय TIF सम्मेलन में भाग लिया (11-15 मई, 2011)।

मुम्बई स्थित आंत्रविषाणु अनुसंधान केन्द्र के निदेशक डॉ जे.एम. देशपाण्डे ने रिवर्स ट्रांसक्रिप्टेज़ पॉलीमिरेज़ चेन रिएक्शन हेतु तकनीकी सहायता के लिए ढाका, बांग्लादेश में सम्पन्न डब्ल्यू एच ओ बैठक में भाग लिया (16-19 मई, 2011)।

डिब्रूगढ़ स्थित क्षेत्रीय आयुर्विज्ञान अनुसंधान केन्द्र के वैज्ञानिक 'एफ' डॉ अनिल प्रकाश ने म्यानमार एवं पूर्वोत्तर भारत में *एनॉफिलीज़ बेमई* मच्छरों में जिओग्राफिक एवं जीनोमिक बैरियर टू जीन फ्लो नामक वेलकम ट्रस्ट फन्डेड परियोजना हेतु मैन्चेस्टर, यू.के. में सम्पन्न प्रोग्रेस एवं प्लानिंग बैठक में भाग लिया (23-27 मई, 2011)।

हैदराबाद स्थित राष्ट्रीय पोषण संस्थान की वैज्ञानिक 'बी' डॉ एम.एस. राधिका ने चिकित्सीय पोषण पर बैंकॉक, थाइलैण्ड में सम्पन्न 7वें (APCCN 2011) 2011 एशिया पैसिफिक सम्मेलन में भाग लिया (5-8 जून, 2011)।

नई दिल्ली स्थित राष्ट्रीय मलेरिया अनुसंधान केन्द्र के वैज्ञानिक 'एफ' डॉ आर. सी. धीमान ने भारत में गुजरात एवं राजस्थान के ग्रामीण एवं शहरी क्षेत्रों में मलेरिया प्रकोपों के पूर्वानुमान हेतु फ्रेमवर्क के विकास पर एक सहयोगी परियोजना पर मिशीगन विश्वविद्यालय, यूएसए में सम्पन्न परिचर्चा एवं एनालिटिकल कार्य में भाग लिया (6-14 जून, 2011)।

अहमदाबाद स्थित राष्ट्रीय व्यावसायिक स्वास्थ्य संस्थान के निदेशक डॉ पी. के. नाग ने जलवायु परिवर्तन प्रभाव आकलन में प्रयोग हेतु व्यावसायिक ताप की प्रभावसीमा, तनाव एवं दबाव के सूचकों पर लुन्ड, स्वीडेन में सम्पन्न बैठक में भाग लिया (7-9 जून, 2011)।

हैदराबाद स्थित राष्ट्रीय पोषण संस्थान के वैज्ञानिक 'डी' डॉ वी. सुदर्शन राव ने SME खाद्य उद्योग सेक्टर (स्ट्रीट फूड्स) के लिए बेहतर हाइजीन (GHP) प्रैक्टिसेस में प्रशिक्षण एवं शिक्षण पर FAO परामर्श के लिए ढाका, बांग्लादेश प्रस्थान किया (9 जून से 10 अगस्त, 2011)।

पॉण्डिचेरी स्थित रोगवाहक नियंत्रण अनुसंधान केन्द्र के वैज्ञानिक 'एफ' डॉ के. कृष्णामूर्ति ने डब्ल्यू एच ओ के लसीका फाइलेरिया रोग कार्यक्रम की मॉनीटरिंग एवं मूल्यांकन हेतु श्री लंका एवं माल्दीव में सम्पन्न विश्व स्वास्थ्य संगठन बैठकों में भाग लिया (12-25 जून, 2011)

कोलकाता स्थित राष्ट्रीय हैज़ा तथा आंत्ररोग संस्थान के निदेशक डॉ जी. बी. नायर ने बेथीस्डा, यू एस ए में सम्पन्न ''2011 बोर्ड ऑफ ट्रस्टी बैठक एवं विशेष वैज्ञानिक संगोष्ठी'' में भाग लिया (12-25 जून, 2011)।

पटना स्थित राजेन्द्र स्मारक आयुर्विज्ञान अनुसंधान संस्थान के निदेशक डॉ प्रदीप दास ने भारत में अंतरांग लीशमैनियता के पाइन्ट ऑफ केअर निदान हेतु अमलीकरण अनुसंधान परियोजना के विभिन्न विषयों पर चर्चा के लिए वेंकूवर, कनाडा में सम्पन्न पाइन्ट ऑफ केयर डायग्नोसिस किक ऑफ बैठक में भाग लिया (13-16 जून, 2011)।

मदुरई स्थित आयुर्विज्ञानी कीटविज्ञान अनुसंधान केन्द्र के वैज्ञानिक 'जी' तथा प्रभारी अधिकारी डॉ बी. के. त्यागी ने प्रथम एशियन (ASEAN) डेंगी के लिए सिंगापुर में सम्पन्न संगोष्ठी में भाग लिया (15 जून, 2011)।

पुणे स्थित राष्ट्रीय विषाणुविज्ञान संस्थान के निदेशक डॉ ए. सी. मिश्रा एवं वैज्ञानिक 'ई' डॉ एम. एस. चड्ढा ने निपाह विषाणु मस्तिष्कशोथ के निदान, केस प्रबन्धन, रोग निरोध तथा नियंत्रण के लिए दिशानिर्देशों को अंतिम रूप देने के लिए बैंकॉक, थाइलैण्ड में सम्पन्न डब्ल्यू एच ओ अनौपचारिक परामर्शक बैठक में भाग लिया (15-16 जून, 2011)।

नई दिल्ली स्थित राष्ट्रीय मलेरिया अनुसंधान संस्थान के वैज्ञानिक 'डी' डॉ अपरूप दास ने भारत में जटिल मलेरिया अध्ययन केन्द्र पर इण्डो-यूएस सहयोगी परियोजना के अंतर्गत डेटाबेस प्रबन्धन कार्यशाला एवं बैठकों (वैज्ञानिक परिचर्चा एवं SAG) में भाग लिया (15-18 जून, न्यूयॉर्क में, 19-20 जून वाशिंगटन में एवं 21-24 जून 2011 डरहम, नार्थ केरोलिना में) ।

नई दिल्ली स्थित राष्ट्रीय मलेरिया अनुसंधान संस्थान के वैज्ञानिक 'ई' डॉ अश्वनी कुमार ने सियाटेल, वाशिंगटन में सम्पन्न वैज्ञानिक सलाहकार दल की बैठक में भाग लिया (15-21 जून, 2011)।

चेन्नई स्थित यक्ष्मा अनुसंधान केन्द्र के वैज्ञानिक 'एफ' डॉ एम. एस. जवाहर ने सेल वर्क्स रिसर्च इंडिया लिमिटेड एवं एस्ट्रा जेनेका इंडिया लिमिटेड द्वारा प्रस्तुत परियोजना के लिए रिसर्च ग्रान्ट आवेदन के संदर्भ में लंदन, यू.के. में सम्पन्न वेलकम यू के ट्रस्ट के साथ बैठक में भाग लिया (17 जून, 2011)।

कोलकाता स्थित राष्ट्रीय हैज़ा तथा आंत्ररोग संस्थान के वैज्ञानिक 'ई' डॉ अनूप पालित ने ट्रॉपिकल मेरीन इकोलॉजी फारेनहेटस्ट्रासी लिबनिज़ केन्द्र, बर्मन, जर्मनी में सम्पन्न परियोजना पुनरीक्षण बैठक में भाग लिया (17 जून से 3 जुलाई, 2011)।

नई दिल्ली स्थित राष्ट्रीय मलेरिया अनुसंधान संस्थान के वैज्ञानिक 'जी' एवं प्रभारी-निदेशक डॉ वी. के. दुआ ने भारत में जटिल मलेरिया अध्ययन केन्द्र की सियाटेल, यू एस ए में सम्पन्न वैज्ञानिक सलाहकार दल की बैठक में भाग लिया (19-21 जून, 2011)।

पुणे स्थित राष्ट्रीय एड्स अनुसंधान संस्थान के वैज्ञानिक 'एफ' डॉ एस पी त्रिपाठी ने वाशिंगटन, डी सी, यू एस ए में सम्पन्न ''एड्स चिकित्सीय परीक्षण दल (ACTG)'' की बैठक में भाग लिया (20-24 जून, 2011)।

कोलकाता स्थित राष्ट्रीय हैज़ा तथा आंत्ररोग संस्थान की वैज्ञानिक 'सी' डॉ ममता चावला सरकार ने जेनेवा, स्विट्ज़रलैण्ड में सम्पन्न यूरोपियन माइक्रोबायोलॉजिस्ट्स की चौथी कांग्रेस में भाग लिया (26-30 जून, 2011)।

नई दिल्ली स्थित राष्ट्रीय विकृतिविज्ञान संस्थान की वैज्ञानिक 'ई' डॉ पूनम सलोत्रा ने ग्लासगो/हिंक्सटन यू.के. में सम्पन्न प्रयोगशाला समन्वयन बैठक में भाग लिया (27 जून से 1 जुलाई, 2011)।

कोलकाता स्थित राष्ट्रीय हैज़ा तथा आंत्ररोग संस्थान के वैज्ञानिक 'एफ' डॉ टी. राममूर्ति ने बाल्टीमोर, यू एस ए में सम्पन्न विषाणुज एवं यूकेरियाटिक खोज परियोजना हेतु शोधकर्ताओं की बैठक में भाग लिया (29-30 जून, 2011)।

मुम्बई स्थित राष्ट्रीय प्रजनन अनुसंधान संस्थान की वैज्ञानिक 'ई' डॉ श्रीमती जयन्ती मानिया प्रमानिक तथा चेन्नई स्थित यक्ष्मा अनुसंधान केन्द्र की वैज्ञानिक 'बी' डॉ बीना ई थामस ने रोम, इटली में एच आई वी विकृतिजनन उपचार एवं रोकथाम पर सम्पन्न 6ठे अंतर्राष्ट्रीय एड्स सोसाइटी सम्मेलन (IAS 2011) में भाग लिया (17-22 जुलाई, 2011)।

नई दिल्ली स्थित राष्ट्रीय मलेरिया अनुसंधान संस्थान की वैज्ञानिक 'बी' डॉ विनीता सिंह ने कुआलालाम्पुर, मलेशिया में एलाइड हेल्थ साइन्सेज़ पर सम्पन्न अंतर्राष्ट्रीय सम्मेलन में भाग लिया (22-24 जुलाई, 2011)।

नई दिल्ली स्थित राष्ट्रीय आयुर्विज्ञान सांख्यिकी संस्थान की वैज्ञानिक 'ई' डॉ आभा रानी अग्रवाल ने स्कॉटलैण्ड, यू.के. में सम्पन्न वर्ल्ड कांग्रेस ऑफ इपिडिमियोलॉजी में भाग लिया (7-11 अगस्त, 2011)।

आई सी एम आर पत्रिका भारतीय आयुर्विज्ञान अनुसंधान परिषद की वेबसाइट www.icmr.nic.in पर भी उपलब्ध है

भारतीय आयुर्विज्ञान अनुसंधान परिषद्

सेमिनार/संगोष्ठियां/कार्यशालाएं आयोजित करने के लिए परिषद द्वारा आंशिक वित्तीय सहायता प्रदान की जाती है, वित्तीय सहायता के लिए निर्धारित प्रपत्र पर पूर्णतया भरे हुए केवल उन्हीं आवेदन पत्रों पर विचार किया जाएगा जो सेमिनार/संगोष्ठी/कार्यशाला आदि के आरम्भ होने की तारीख से कम से कम चार महीने पूर्व भेजे जाएंगे।

भारतीय आयुर्विज्ञान अनुसंधान परिषद के लिए मैसर्स रॉयल ऑफसेट प्रिन्टर्स,
ए–89/1, नारायणा औद्योगिक क्षेत्र, फेज़–1, नई दिल्ली–110 028 से मुद्रित। पं. सं. 47196/87