

This information (16) on Marrying a Relative is in Gujarati

સગાંમાં લગ્ન

(અંગ્રેજીમાં Marrying a relative)

જો માતા-પિતા એક બીજા સાથે સગાઈ ધરાવતા હોય તો શું બાળકને જીનેટિક (genetic) મસ્યાઓ થવાની શક્યતાઓ વધારે છે?

આ સવાલનો સીધો જવાબ છે, “હા, એવી વધારે શક્યતા છે”. સગાં હોય એવા મોટાભાગના યુગલોને તંદુરસ્ત બાળકો હોય છે. કેટલીક સંસ્કૃતિઓમાં સગાંઓને પરણવાની પરંપરા છે. તે સંબંધ વ્યક્તિઓ અને પરિવારો માટે ફાયદાકારક હોવાનું માનવામાં આવે છે. એ સમજવું મહત્વપૂર્ણ છે કે દરેક યુગલ (જે એકબીજાના સગાં ન હોય તેમના સહિત) ને સમસ્યા ધરાવતું બાળક થઈ શકવાની શક્યતા છે. કેટલીક સમસ્યાઓ બીજી સમસ્યાઓ કરતા વધુ ગંભીર હોય છે, પણ યુકેમાં લગભગ 50 માંથી 1 (2%) બાળકો કોઈ તીવ્ર અક્ષમતા (ઉદાહરણમાં ડાઉન સિન્ડ્રોમ (Down syndrome), સ્પિના બિફિદા (spina bifida), અને બીજા અનેક રોગો સામેલ છે) સાથે જન્મે છે. કોઈ પણ યુગલ, તેઓ સગાં હોય કે નહીં, ની આ સ્થિતિ ધરાવતું બાળક થવાની શક્યતાઓ એક સરખી છે.

જો કે જે યુગલો એકબીજાના સગાં હોય તેમને અમુક ખાસ પ્રકારની વારસામાં મેળવાતી જીનેટિક સ્થિતિઓ ધરાવતું બાળક થવાની શક્યતાઓ વધારે છે. એમને ઓટોસોમલ રિસેસિવ (autosomal recessive) જીનેટિક સ્થિતિઓ કહેવાય છે. તે માતા પિતા પાસેથી બાળકને વારસામાં મળેલ બદલાયેલ અથવા ઉત્પરિવર્તન (mutation) વાળા જનીનો (gene) ની કારણે થાય છે. આના વિશે વધુ સમજાવવા માટે જનીનો અને તેમના કારણે કેવી રીતે રોગો થાય છે તે વિશે થોડું સમજવું મહત્વનું છે.

જનીનો શું છે?

આપણું શરીર લાખો કોષો (cells) નું બનેલું છે. દરેક કોષમાં જનીનોનો એક આખો સમૂહ હોય છે. આપણા શરીરમાં હજારો જનીનો હોય છે. આપણામાંથી દરેક વ્યક્તિ મોટાભાગના જનીનોની બે નકલો મેળવે છે, એક નકલ માતા પાસેથી અને બીજી પિતા પાસેથી. જનીનો સૂચનાઓની માફક કામ કરી આપણા વિકાસ અને આપણા શરીરના કાર્યો પર નિયંત્રણ કરે છે. આ સૂચનાઓમાં કોઈ પણ બદલાવને ઉત્પરિવર્તન (અથવા બદલાવ) કહે છે. ઉત્પરિવર્તનો (ખામીઓ) (અથવા બદલાવ) જનીનને યોગ્ય રીતે કામ કરતા રોકી શકે. જનીનમાં ઉત્પરિવર્તન (બદલાવ) જીનેટિક ક્ષતિ પેદા કરી શકે. જનીનો આપણી આંખોના રંગ, લોહીના પ્રકાર અથવા ભંચાઈ જેવા અનેક લક્ષણો માટે જવાબદાર છે.

જીનો રંગસૂત્રો (chromosomes) નામની દોરી જેવી સંરચનાઓ પર સ્થાપિત હોય છે. આપણામાંથી દરેકના એક કોષમાં 46 રંગસૂત્રો હોય છે. આપણે આપણા રંગસૂત્રો આપણા માતા-પિતા પાસેથી મેળવીએ છીએ, 23 રંગસૂત્રોનો એક સમૂહ આપણી માતા પાસેથી અને 23 રંગસૂત્રોનો એક સમૂહ આપણા પિતા પાસેથી. આથી આપણી પાસે 23 રંગસૂત્રોના બે સમૂહ અથવા 23 જોડીઓ છે. આમાંની એક જોડીને જાતિનિર્ધારક રંગસૂત્રો (sex chromosomes) કહે છે. બાકીની 22 જોડીઓને ઓટોસોમ્સ (autosomes) કહેવાય છે. ઓટોસોમલ (autosomal) જીનોમાંના બદલાવ (ઉત્પરિવર્તન) થી ઓટોસોમલ જીનેટિક ક્ષતિ થઈ શકે.

ઓટોસોમલ અપ્રભાવી વારસો એટલે શું?

અપ્રભાવી જીનેટિક ક્ષતિ જીનોમાં બદલાવ (ઉત્પરિવર્તન) ને કારણે થાય છે. આ ક્ષતિ થવા માટે વ્યક્તિના બંને જીનોમાં બદલાવ (ઉત્પરિવર્તન) હોવા જોઈએ. અસરગ્રસ્ત વ્યક્તિ માતા-પિતા બંને પાસેથી જીનોનની એક એક બદલાવ (ઉત્પરિવર્તન) વાળી નકલ મેળવે છે. મોટાભાગના કિસ્સાઓમાં અસરગ્રસ્ત વ્યક્તિઓના માતા-પિતા જીનોનની એક બદલાવ (ઉત્પરિવર્તન) વાળી નકલના તંદુરસ્ત વાહક (carriers) હોય છે.

આવા જીનેટિક વારસાથી હજારો સ્થિતિઓ પેદા થઈ શકે છે. આમાંથી ઘણી સ્થિતિઓ માટે જીનેટિક પરિક્ષણો ઉપલબ્ધ નથી.

વાહક હોવાનો અર્થ શું?

ઓટોસોમલ અપ્રભાવી જીનેટિક ક્ષતિ વાહક એક એવી વ્યક્તિ છે જેનામાં કોઈ જીનોનની એક સામાન્ય અને એક બદલાવ (ઉત્પરિવર્તન) વાળી નકલ હોય છે. સામાન્ય જીનોનની હાજરી સુનિશ્ચિત કરે છે કે વ્યક્તિને ક્ષતિની અસર થશે નહીં. એવું માનવામાં આવે છે કે આપણે બધાં જ કેટલાંક બદલાયેલ જીનોનોના વાહક છીએ.

વાહકને અસરગ્રસ્ત બાળક હોવાનું જોખમ કેટલું છે?

કારણ કે દરેક વ્યક્તિ આટલા બધા જીનોનો ધરાવે છે, સગાં ન હોય તેવા યુગલો એકબીજા જેવા જ જીનોન બદલાવ (ઉત્પરિવર્તન) ધરાવતા હોય એવી સંભાવના બહુ ઓછી છે. જો તેઓ બંને એક જ બદલાવ (ઉત્પરિવર્તન) વાળા જીનોન ધરાવતા હોય, તો તેમને અપ્રભાવી ક્ષતિ ધરાવતું બાળક થવાનું જોખમ છે. આવા યુગલને દરેક ગર્ભાવસ્થામાં ખામી ધરાવતું બાળક થવાનું જોખમ 4માંથી 1, અથવા 25% નું છે.

જ્યારે માતા-પિતામાં સગાઈ હોય ત્યારે શું જોખમો રહેલા છે?

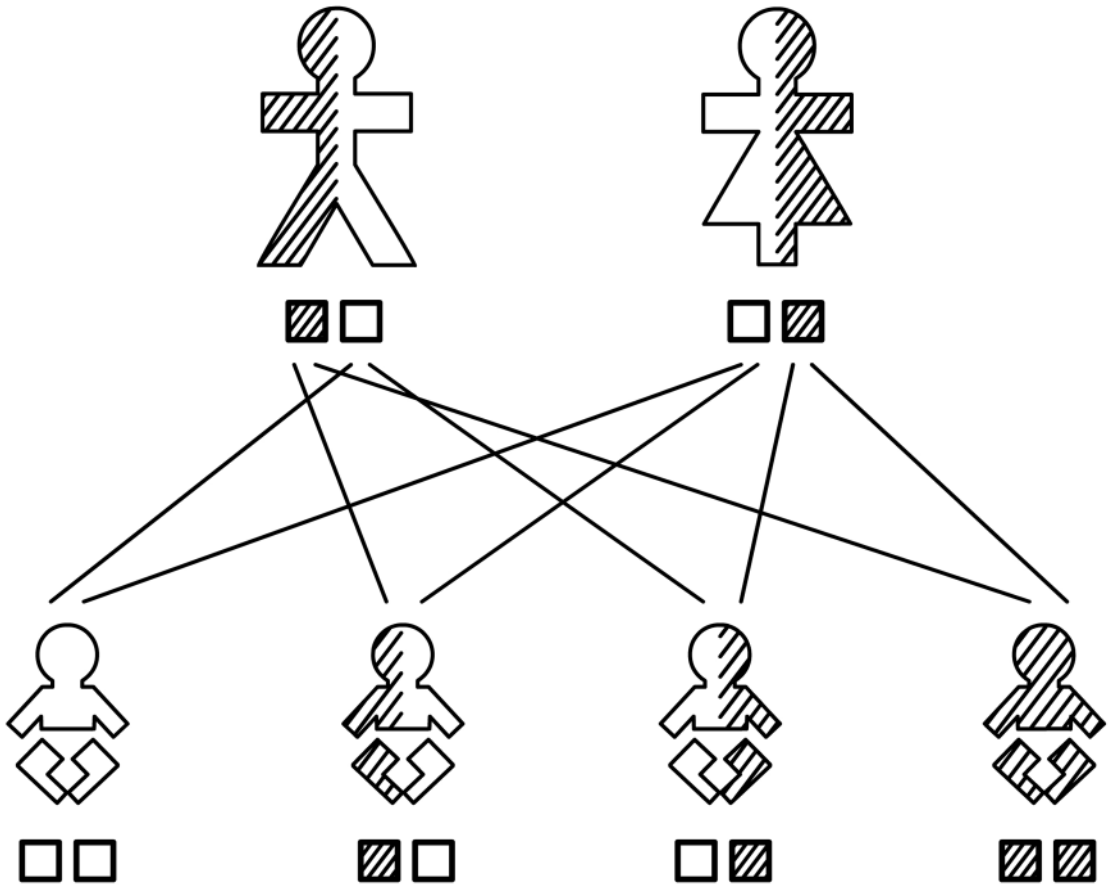
બાળકો તેમના માતા-પિતા પાસેથી જીનોનો વારસામાં મેળવે છે, જે તેમણે તેમના પોતાના માતા-પિતા પાસેથી મેળવેલા. જ્યારે કોઈ યુગલના પૂર્વજો એક જ હોય, જે પિત્રાઈઓને હોય છે, તેઓ એક જ બદલાવ (ઉત્પરિવર્તન) વાળા જીનોનના વાહક હોય તેની શક્યતા વધી જાય છે. આનું કારણ એ છે કે યુગલમાંની બંને વ્યક્તિઓ તેમના એક જ પૂર્વજ પાસેથી એક જ બદલાયેલ જીનોન વારસામાં મેળવી શકે. આથી સગાઈ ધરાવતા યુગલને ઓટોસોમલ અપ્રભાવી ક્ષતિ ધરાવતું બાળક થવાની શક્યતા (સગાઈ ન ધરાવતા યુગલ કરતા) વધુ છે. પહેલી પેઢીએ સગાઈ ધરાવતા યુગલોમાં આ શક્યતા લગભગ 3%, અથવા 33 માંથી 1 ની છે.

આકૃતિ 1 માતા પિતા વાહકો હોય ત્યારે તેમના દ્વારા ઓટોસોમલ અપ્રબળ જનીનો કેવી રીતે વારસામાં આપવામાં આવે છે

□ આ આકાર ઓટોસોમલ અપ્રબળ જનીનની સામાન્ય નકલનું પ્રતીક છે

▨ આ આકાર ઓટોસોમલ અપ્રબળ જનીનની બદલાવ (ઉત્પરિવર્તન) વાળી નકલનું પ્રતીક છે

માતા-પિતા પાસે બદલાવ (ઉત્પરિવર્તન) વાળા ઓટોસોમલ અપ્રબળ જનીનની એક નકલ છે અને જનીનની એક સામાન્ય નકલ છે. માતા પિતા બંને ઓટોસોમલ અપ્રબળ સ્થિતિના વાહક છે



આ બાળક વાહક નથી અને તેને ઓટોસોમલ અપ્રબળ સ્થિતિ નથી.

આ બાળક ઓટોસોમલ અપ્રબળ સ્થિતિનો વાહક છે.

આ બાળક ઓટોસોમલ અપ્રબળ સ્થિતિનો વાહક છે.

આ બાળક ઓટોસોમલ અપ્રબળ સ્થિતિથી અસર પામેલ છે.

જ્યારે બંને માતા પિતા વાહકો હોય ત્યારે બાળક આવવામાં ચાર શક્યતા હોય છે

- બાળક ઓટોસોમલ અપ્રબળ સ્થિતિ સાથે જન્મે તેની શક્યતા 4 માંથી 1, અથવા 25% છે. બાળકે વારસામાં બે બદલાયેલા જનીન મેળવવા હશે માતા અને પિતા બંનેમાંથી એક.
- બાળક માતા પિતાની જેમ વાહક હોય પણ તેને ઓટોસોમલ અપ્રબળ સ્થિતિ ના હોય તેની શક્યતા 4 માંથી 2, અથવા 50% છે.
- બાળક માતા પિતાની બંનેમાંથી બદલાવ (ઉત્પરિવર્તન) વાળા જનીન નહીં મેળવે તેની શક્યતા 4 માંથી 1, અથવા 25% છે. બાળક વાહક નહીં હોય તેને ઓટોસોમલ અપ્રબળ સ્થિતિની અસર પણ નહીં થાય .

વાહક પરીક્ષણ અને પ્રસૂતિ પૂર્વે નિદાન (Prenatal Diagnosis)

બહુજ ઓછી ઓટોસોમલ અપ્રબળ સ્થિતિઓ માટે વાહક પરીક્ષણ ઉપલબ્ધ છે. આ પરીક્ષણથી કોઈ વ્યક્તિ કોઈ ખાસ બદલાવ (ઉત્પરિવર્તન) વાળા જનીન ધરાવે છે કે કેમ તે નિશ્ચિત થઈ શકે. કેટલાંક વંશમૂળના લોકોમાં સામાન્ય રીતે જોવા મળતી કેટલીક ક્ષતિઓ માટે પરીક્ષણો ઉપલબ્ધ છે. દા.ત. શ્વેત ઉત્તરી યુરોપિયનો માં સિસ્ટિક ફાઇબ્રોસિસ, એશિયાઈ અને ભૂમધ્ય પ્રદેશના નિવાસીઓમાં થેલેસેમિયા, આફ્રો-કેરેબિયનોમાં સિકલ સેલ એનિમિયા અને પૂર્વિય યહૂદી મૂળના વ્યક્તિઓમાં ટે-સાક્સ રોગ. જો બંને સાથીઓ વાહક હોવાનું જાણવા મળે તો બાળકને અસર થઈ છે કે કેમ તે જાણવા ગર્ભાવસ્થા દરમ્યાન નિદાનનો પ્રસ્તાવ મૂકી શકાય. ગર્ભાવસ્થા દરમ્યાન નિદાનમાં બાળક પર માતાના ગર્ભમાં જીનેટિક ક્ષતિ માટે પરીક્ષણનો સમાવેશ થાય છે.

જો આપના પરિવારમાં કોઈ ખાસ ચિકિત્સા સ્થિતિનો ઇતિહાસ હોય, તો તે ઓટોસોમલ અપ્રબળ પદ્ધતિથી વારસામાં મેળવી શકાય એમ છે કે કેમ અને તેના માટે વાહક પરીક્ષણ શક્ય છે કે કેમ તે જાણી લેવું જરૂરી છે. આપની જીનેટિક ક્લિનિકની મુલાકાત દરમ્યાન આની વિસ્તૃત ચર્ચા કરવામાં આવી હશે.

હું વધુ માહિતી ક્યાં મેળવી શકું?

વધુ માહિતી આપના સ્થાનિક જીનેટિક કેન્દ્ર અથવા આ સરનામા પરથી મેળવી શકાય:

૬ જીનેટિક ઇન્ટરેસ્ટ ગ્રુપ

The Genetic Interest Group

Unit 4D,

Leroy House,

436 Essex Rd.,

London N1 3QP

ટેલિફોન: 020 7704 3141

ઈ-મેઈલ: mail@gig.org.uk

વેબ સાઈટ: www.gig.org.uk

કોંટાક્ટ અ ફેમિલિ

Contact a Family

209-211 City Rd.,

London EC1V 1JN

ટેલિફોન: 020 7608 8700

ફેક્સ: 020 7608 8701

હેલ્પલાઈન 0808 808 3555 અથવા ટેક્સ્ટફોન 0808 808 3556

(માતા-પિતા અને પરિવાર માટે નિ:શુલ્ક ફોન સેવા, સવારે 10થી બપોરે 4, સોમ થી શુક્ર)

ઈ-મેઈલ: info@cafamilly.org.uk

વેબ સાઈટ: www.cafamilly.org.uk

આ આવૃત્તિને જુલાઈ 2005 માં બનવવામાં આવી હતી

This edition prepared July 2005

Ref 16

શબ્દાવલિ (હાઅઘરા શબ્દો અને તેના અર્થો): સગાંમાં લગ્ન

આ શબ્દાવલિ, ફક્ત માહિતીમાં ઉપયોગમાં લેવાયેલ શબ્દોને સમજાવવા માટે જ છે: સગાંમાં લગ્ન બોલમાં દર્શાવેલ શબ્દોની વ્યાખ્યા, શબ્દાવલિમાં બીજે ક્યાંક કરેલ છે.

ઓટોસોમલ (autosomal). જેમાં ઓટોસોમ્સનો સમાવેશ થાય છે.

ઓટોસોમલ અપ્રબળ (autosomal recessive) આ જીનેટિક ક્ષતિઓ છે. જ્યારે વ્યક્તિ બે નકલોમાં બદલાવ (ઉત્પરિવર્તન) સાથે ઓટોસોમલ જનીનની બે નકલો વારસામાં મેળવે છે ત્યારે ક્ષતિ પેદા થાય છે. બદલાવ (ઉત્પરિવર્તન) વાળા ઓટોસોમલ અપ્રબળ જનીનની માત્ર એક નકલ ધરાવનાર વ્યક્તિ બિનઅસરગ્રસ્ત વાહક છે. ઓટોસોમલ અપ્રબળ ક્ષતિની અસર ધરાવતી વ્યક્તિ દરેક માતા પિતા પાસેથી બદલાવ (ઉત્પરિવર્તન) સાથે રોગના જનીનની એક નકલ વારસામાં મેળવે છે.

ઓટોસોમ્સ (autosomes). 44 રંગસૂત્રો (22 જોડીઓ) છે જે જાતિનિર્ધારક રંગસૂત્રો નથી.

વાહક (carrier). જે વ્યક્તિમાં ઓટોસોમલ અપ્રબળ જનીનની એક સાધારણ નકલ હોય અને તે જનીનની બીજી નકલમાં બદલાવ (ઉત્પરિવર્તન) હોય તેવી વ્યક્તિ સામાન્યરીતે સાધારણ જનીનની હાજરી સુનિશ્ચિત કરે છે કે વાહકને આનુષંગિક ઓટોસોમલ અપ્રબળ જનીન ક્ષતિઓની અસર થતી નથી.

કોષ (cell). મનુષ્યનું શરીર લાખો કોષોનું બનેલું છે જે બાંધકામના બ્લોકો જેવું છે. ઘણા ખાસ પ્રકારના કોષો હોય છે. આમાં ચામડીના કોષો મગજના કોષો અને લોહીના કોષો હોય છે. શરીરના જુદા જુદા ભાગોમાં આવેલા કોષો જુદા જુદા દેખાવના અને જુદી જુદી કામગીરી કરતા હોય છે. દરેક કોષમાં (સ્ત્રીઓના અંડકોષ અને પુરુષોના વીર્ય સિવાય) શરીરના તમામ જનીનો હોય છે.

રંગસૂત્રો (chromosomes). સૂક્ષ્મદર્શક યંત્રથી જોઈ શકાય તેવી દોરી જેવી સંરચનાઓ છે અને તેમાં જનીનો હોય છે. સામાન્યરીતે દરેક કોષમાં 46 રંગસૂત્રો હોય છે. તેમાં બે જાતિનિર્ધારક રંગસૂત્રો હોય છે. બાકીની રંગસૂત્રોની 22 જોડીઓ (1 થી 22 નંબર આપેલ) ને ઓટોસોમ્સ કહે છે. માતામાંથી ત્રેવીસ રંગસૂત્રો આવે છે અને પિતામાંથી ત્રેવીસ રંગસૂત્રો આવે છે. દરેક જોડીનું એક રંગસૂત્ર દરેક માતા પિતામાંથી આવે છે. (સરમામણ તરીકે રંગસૂત્ર પુસ્તક જેવું છે જનીન એ પુસ્તકની વાર્તા જેવું છે.)

સિસ્ટિક ફાયબ્રોસિસ (cystic fibrosis). સિસ્ટિક ફાયબ્રોસિસ જનીનની બન્ને નકલ પર બદલાવ (ઉત્પરિવર્તન) થતાં આ જીનેટિક ક્ષતિ પેદા થાય છે. સિસ્ટિક ફાયબ્રોસિસવાળાં મોટા ભાગનાં બાળકોને તેમના ફેફસામાં અને તેમના પાચનતંત્રમાં મુશ્કેલીઓ હોય છે.

ડાઉન સિન્ડ્રોમ (Down syndrome). વધારાના રંગસૂત્રો 21 હોવાને કારણે જીનેટિક ક્ષતિ પેદા થાય છે. મોટા ભાગનાં ડાઉન સિન્ડ્રોમ ધરાવતાં બાળકોમાં ભણવાની અશક્તતા હોય છે અને તેમનો ચહેરાનો દેખાવ ખાસ પ્રકારનો હોય છે. તેઓને અન્ય તબીબી સમસ્યાઓ હોય છે.

પ્રથમ કઝીન્સ (first cousins). જે લોકોને સમા દાદા દાદીની જોડી હોય. પ્રથમ બે કઝીન્સ પ્રથમ કઝીનના મા બાપ અન્ય પ્રથમ કઝીનના મા બાપના ભાઈ કે બહેન હોય છે.

જનીન (gene). શરીરે કામ કરવા જરૂરી સૂચના રંગસૂત્રો પર રાસાયણિક સ્વરૂપે સંગ્રહિત હોય છે. જનીનમાં બદલાવ કે ઉત્પરિવર્તન સૂચનાને બદલી નાખે છે અને આ શરીરે કેવી રીતે કામ કરવું તેમાં પણ બદલાવ લાવે છે. ઓટોસોમલ જનીનો જોડીમાં હોય છે એક માતાનું અને એક પિતાનું જનીન હોય છે. બે જનીનોની જોડી રંગસૂત્રોની જોડી પર મેળ મળવાના સ્થળે હોય છે. (સરખામણી તરીકે રંગસૂત્ર પુસ્તકની વાર્તા જેવું છે જનીન એ પુસ્તકની વાર્તા જેવું છે. જનીનમાં બદલાવ કે ઉત્પરિવર્તન એ વાર્તાના શબ્દમાં ખૂટતા કે વધારાના અક્ષર જેવું છે.)

જીનેટિક (genetic). જનીનથી પેદા થયેલ જનીનને લગતું.

ઉત્પરિવર્તન (mutation). જનીનમાં બદલાવ કેટલાક ઉત્પરિવર્તનો દ્વારા કરવામાં આવે છે. ક્યારેક જનીનમાં બદલાવ આવે ત્યારે તેથી સૂચના બદલાઈ જાય છે અને તેથી યોગ્ય રીતે કામ કરતા નથી. (સરખામણી તરીકે જનીનમાં બદલાવ કે ઉત્પરિવર્તન એ વાર્તાના શબ્દમાં ખૂટતા કે વધારાના અક્ષર જેવું છે.)

પૂર્વ પ્રસૂતિ નિદાન (prenatal diagnosis). બાળકમાં જીનેટિક ની દાજરી કે ગેરદાજરી માટે સગર્ભાવસ્થા દરમિયાન પરીક્ષણ.

જાતિનિર્ધારક રંગસૂત્રો (sex chromosomes). X રંગસૂત્ર અને Y રંગસૂત્ર લૈંગિક રંગસૂત્રો વ્યક્તિ પુરુષ કે સ્ત્રી છે તે બાબતનું નિયંત્રણ કરે છે.

સિકલ સેલ એનિમિયા (sickle cell anaemia). સિકલ કોષ જનીનની બે નકલો પર બદલાવ (ઉત્પરિવર્તન) દ્વારા પેદા થતી જીનેટિક સિકલ સેલ એનિમિયા ધરાવતાં લોકોને સખ્ત દુખાવાનો હુમલો આવે છે અથવા જિંદગી જોખમાય તેવો ચેપ અચાનક લાગે છે. બદલાવ (ઉત્પરિવર્તન) સાથેના સિકલ સેલ જનીન વારસામાં મેળવવાનું જોખમ વ્યક્તિની વંશ પરંપરા પર આધાર રાખે છે. બંને નીરોગી વાહકો હોય અને અસરગ્રસ્ત સંબંધીઓ ન હોય તેવા મા બાપને સૌથી વધુ અસરપામેલ લોકો જન્મે છે.

સ્પાઇના બિફિડા (spina bifida). કરોડરજીજુની ક્ષતિ છે. સખ્ત અસર પામેલ લોકોમાં નોંધપાત્ર શારીરિક અશક્તતા આવી શકે. આ ક્ષતિ માત્ર જીનેટિક ના કારણસર થતી નથી.

ટે સાચ ડિસિઝ (Tay-Sachs disease). ગંભીર જીનેટિક છે. જે બાલ્યાવસ્થાની શરૂઆતમાં પ્રાણઘાતક બને છે.

થેલાસેમિયા (thalassaemia). લોહીને અસર કરનાર જીનેટિક નું જૂથ છે. થેલાસેમિયા અસરો જેમાં બદલાવ (ઉત્પરિવર્તન) હોય છે હોય તેવા ચોક્કસ પ્રકારના થેલાસેમિયા જનીન તથા વ્યક્તિ કેટલા બદલાવયુક્ત થેલ્સેમિયા જનીન ધરાવે છે તેના પર આધાર રાખે છે. બદલાવ (ઉત્પરિવર્તન) વાળા થેલાસેમિયા જનીનો વારસામાં મેળવવાના જોખમનો આધાર વ્યક્તિની વંશપરંપરા પર છે. બંને સંપૂર્ણ નીરોગી વાહકો હોય અને કોઈ અસરગ્રસ્ત સંબંધી ન હોય તેવા મા બાપને સૌથી વધુ અસરવાળા લોકો જન્મે છે.

આ પારિભાષિક શબ્દાવલિ તે જેનો ઉલ્લેખ કરે છે તે જનીન માહિતી ધરાવતાં દર્દીઓ અને કુટુંબોના ઉપયોગ માટે જ અપેક્ષિત છે.

આ આવૃત્તિ તૈયાર થઈ (જુલાઈ 2005)
This edition prepared July 2005

Ref Glossary 16