

This information (2) on Autosomal recessive genetic disorders is in Gujarati

ઓટોસોમલ અપ્રભાવી જીનેટિક ક્ષતિઓ (અંગ્રેજીમાં Autosomal Recessive Genetic Disorders)

જીનેટિક (genetic) ક્ષતિ એક અથવા વધુ ખામીયુક્ત જનીનોના (genes) કારણે થાય 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 (mutation) (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 લંચાઈ જેવા અનેક લક્ષણો માટે જવાબદાર છે.

જનીનો 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) જનીનોમાંના બદલાવ (ઉત્પરિવર્તન) થી ઓટોસોમલ જીનેટિક ક્ષતિ થઈ શકે.

ઓટોસોમલ અપ્રભાવી વારસો (Autosomal recessive inheritance) એટલે શું?

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

વાહક હોવાનો અર્થ શું?

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

સામાન્ય રીતે જે વ્યક્તિ બદલાવ (ઉત્પરિવર્તન) વાળું જનીન ધરાવતી હોય તે એવું જ બદલાવ (ઉત્પરિવર્તન) વાળું જનીન ધરાવતી વ્યક્તિને સાથી તરીકે પસંદ કરશે એવી શક્યતા બહુ ઓછી છે (સિવાય કે તે વ્યક્તિ નજીકના સંબંધી હોય કે એનો પરિવાર એવી જ જીનેટિક ખામી ધરાવતો હોય). જો યુગલમાંના બંને વ્યક્તિઓ એક જ બદલાવ (ઉત્પરિવર્તન) વાળા જનીનના વાહક હોય, તો તેઓને જીનેટિક ખામી ધરાવતું બાળક થવાનું જોખમ છે. આવા યુગલને દરેક ગર્ભાવસ્થામાં ખામી ધરાવતું બાળક થવાના જોખમની શક્યતા ચારમાંથી એક (4માંથી 1, અથવા 25%) છે.

માતા-પિતા ક્યારેક 4માંથી 1 ના જોખમ બાબતે ગેરસમજ કરે છે. જે માતા-પિતાને અપ્રભાવી ક્ષતિથી પીડાતું એક બાળક હોય તે વિચારી શકે કે 4માંથી 1 નું જોખમ એટલે તેમના પછીના 3 બાળકોને અસર ન થઈ શકે. આ સત્ય નથી. આ જોખમ દરેક ગર્ભાવસ્થા માટે એક સરખું (4માંથી 1, અથવા 25%) છે.

બાળક વારસામાં બદલાવ (ઉત્પરિવર્તન) વાળા જનીનની એક નકલ મેળવે એની પણ 4 માંથી 2 ની શક્યતા છે. જે બાળકો જનીનની એક બદલાવ (ઉત્પરિવર્તન) વાળી નકલ મેળવે તેઓ તેમના માતા-પિતાની જેમ તંદુરસ્ત વાહક બનશે.

આ માહિતીનો સાર આકૃતિ 1 માં આપેલો છે.

વાહક પરીક્ષણ અને પ્રસૂતિ પૂર્વે નિદાન (અંગ્રેજીમાં prenatal diagnosis)

કેટલીક અપ્રભાવી ક્ષતિઓ માટે વાહક પરીક્ષણ ઉપલબ્ધ છે. આ પરીક્ષણથી કોઈ વ્યક્તિ કોઈ ખાસ બદલાવ (ઉત્પરિવર્તન) વાળા જનીન ધરાવે છે કે કેમ તે નિશ્ચિત થઈ શકે. જો બંને સાથીઓ એક જ ક્ષતિ ઉત્પન્ન કરે એવા બદલાવ (ઉત્પરિવર્તન) વાળા જનીન ધરાવે છે એવું જાણવા મળે તો પ્રસૂતિ પૂર્વે નિદાનનો પ્રસ્તાવ મૂકી શકાય. પ્રસૂતિ પૂર્વેના નિદાનમાં બાળક પર માતાના ગર્ભમાં જીનેટિક ક્ષતિ માટે પરીક્ષણ સામેલ છે. હાલમાં મર્યાદિત સંખ્યામાં જ અપ્રભાવી ક્ષતિઓની શક્યતા છે.

મને વધુ માહિતી ક્યાંથી મળી શકે?

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

૬ જીનેટિક ઈન્ટરેસ્ટ 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 ફેમેલિ

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 2

શબ્દાવલિ (હાઅઘરા શબ્દો અને તેના અર્થોહ): ઓટોસોમલ અપ્રભાવી જીનેટિક ક્ષતિઓ

આ શબ્દાવલિ, ફક્ત માહિતીમાં ઉપયોગમાં લેવાયેલ શબ્દોને સમજાવવા માટે જ છે: ઓટોસોમલ અપ્રભાવી જીનેટિક ક્ષતિઓ બોલમાં દર્શાવેલ શબ્દોની વ્યાખ્યા, શબ્દાવલિમાં ભીજે ક્યાંક કરેલ છે.

ઓટોસોમલ (autosomal). જેમાં ઓટોસોમ્સનો સમાવેશ થાય છે.

ઓટોસોમલ અપ્રભળ (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 અપ્રભળ જનીનની માત્ર એક નકલ ધરાવનાર વ્યક્તિ બિનઅસરગ્રસ્ત વાહક છે. ઓટોસોમલ અપ્રભળ 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 અપ્રભળ 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 અપ્રભળ જનીન ક્ષતિઓની અસર થતી નથી.

કોષ (cell). મનુષ્યનું શરીર લાખો કોષોનું બનેલું છે જે ભાંધકામના 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

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. (સરખામણ તરીકે રંગસૂત્ર પુસ્તક જેવું છે જનીન એ પુસ્તકની વાર્તા જેવું 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 દ્વાનિકારક નથી. 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 પ્રસુતિ નિદાન (prenatal diagnosis). બાળકમાં જીનેટિક ની હાજરી કે ગેરહાજરી 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. સ્ત્રીઓને બે X રંગસૂત્રો હોય છે. પુરુષોને એક X રંગસૂત્ર અને એક Y રંગસૂત્ર હોય છે.

આ પારિભાષિક શબ્દાવલિ તે જૈનો ઉદ્દેશ્ય 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 2