This information (20) on prenatal diagnosis is in Gujarati

ગર્ભાવસ્થા દરમ્યાન નિદાન

(અંગ્રેજીમાં Prenatal Diagnosis)

ગર્ભાવસ્થા દરમ્યાન નિદાન (Prenatal Diagnosis)

મોટાભાગના બાળકો જન્મ સમયે તંદુરસ્ત હોય છે, પણ એક નાનકડી સંખ્યા (લગભગ 30 માંથી 1) કોઇ સમસ્યા સાથે જન્મે છે. કેટલીક સમસ્યાઓ બીજી સમસ્યાઓ કરતા વધુ ગંભીર હોય છે અને યૂકેમાં 50 માંથી લગભગ 1(2%) બાળકો ગંભીર અક્ષમતા સાથે જન્મે છે. ગંભીર અક્ષમતાના ઉદાહરણોમાં ડાઉન સિન્ડ્રોમ (Down syndrome), સ્પીના બિફિદા (spina bifida) અને બીજી અનેકનો સમાવેશ થાય છે. આમાંની કેટલીક સમસ્યાઓ જિનેટિક (genetic) ક્ષતિઓ છે. જિનેટિક ક્ષતિઓ રંગસૂત્રોમાં (chromosome) વિકૃતિના કારણે થાય છે અથવા ઉત્પરિવર્તન (mutation) પામેલ અથવા બદલાયેલ જનીન (gene) ના કારણે થાય છે. ઘની જિનેટિક ક્ષતિઓ પરિવારના એક કરતા વધારે સભ્યોને અસર કરી શકે. કેટલીક વાર કોઇ બાળક આખા પરિવારમાં અસર પામનાર પહેલી વ્યક્તિ હોઇ શકે. જીનેટિક ક્ષતિઓના ઉદાહરણોમાં સિસ્ટિક ફાઇબ્રોસિસ (cystic fibrosis), થેલેસેમિયા (thalassaemia), સિકલ સેલ એનિમિયા (sickle cell anaemia), ડાઉન સિન્ડ્રોમ, ડ્યુશેન મસ્ક્યુલર ડાયસ્ટ્રોફી (Duchenne muscular dystrophy) નો સમાવેશ થાય છે. બાળકોને સ્પિના બિફિદા જેવી સમસ્યાઓ પણ હોઇ શકે જેમને કોઇ સાદું જીનેટિક કારણ નથી હોતું.

ગર્ભાવસ્થા દરમ્યાન નિદાનનો ઉપયોગ કોઇ નહીં જન્મેલા બાળકને કોઇ ગંભીર સમસ્યા છે કે કેમ તે જાણવા માટે થઇ શકે. એ વાતની નોંધ લેવી ઘટે કે બધી જ સ્થિતિઓ ઓળખી શકાતી નથી. આપના પરિવારમાં ગર્ભાવસ્થા દરમ્યાન પરીક્ષણ સંભવ હોય તેનો અર્થ એવો નથી કે આપે આ પરીક્ષણ કરાવવું જ જોઇએ. ગર્ભાવસ્થા દરમ્યાન નિદાનમાં નહીં જન્મેલા બાળક પર તેને જીનેટિક ક્ષતિ છે કે કેમ તે જાણવા માટે પરીક્ષણ કરવું સામેલ છે. બાળકના જનીનો અથવા રંગસૂત્રોની તપાસ કરી શકાય. ગર્ભાવસ્થા દરમ્યાન નિદાન કરાવવું કે નહીં તેનો નિર્ણય એ તદ્દન અંગત નિર્ણય છે અને આપ જે કોઇ નિર્ણય લેશો તેમાં આપને ચિકિત્સા કર્મચારીગણનો ટેકો મળશે.

જનીનો અને રંગસૂત્રો 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 કોઇ 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 ઊંચાઇ જેવા અનેક લક્ષણો માટે જવાબદાર છે.

જનીનો રંગ સૂત્રો નામની દોરી જેવી સંરચનાઓ પર સ્થાપિત હોય છે. સામાન્ય રીતે આપણામાંથી દરેકના એક કોષમાં 46 રંગસૂત્રો હોય છે. આપણે આ રંગસૂત્રો આપણા માતા-પિતા પાસેથી વારસામાં મેળવીએ છીએ, 23 રંગસૂત્રોનો એક સમૂહ માતા પાસેથી અને 23 રંગસૂત્રોનો એક સમૂહ પિતા પાસેથી. આથી આપણી પાસે 23 રંગસૂત્રોના બે સમૂહ અથવા 23 જોડીઓ હોય છે. રંગસૂત્રોની આ જોડીઓને સૌથી મોટા રંગસૂત્રથી શરુ કરીને તેમના કદ અનુસાર રંગસૂત્ર 1 થી લઇને રંગસૂત્ર 22 સુધીના ક્રમાંક આપવામાં આવે છે. બાકી રહેલી જોડીને જાતિનિર્ધારક (sex chromosomes) રંગસૂત્રો કહેવાય છે. આકૃતિ 1 દર્શાવે છે કે તે કેવા દેખાય છે.

આકૃતિ 1 સૂક્ષ્મદર્શી કાચ હેઠળ દેખાતા રંગસૂત્રો

જીનેટિક ક્ષતિઓ વારસામાં મેળવવી

જીનેટિક ક્ષતિઓ અનેક રીતે વારસામાં મેળવી શકાય;

- કેટલીક ક્ષતિઓમાં અસરગ્રસ્તના માતા-પિતામાંથી કોઇ એક અસરગ્રસ્ત હોઇ શકે. બદલાવ (ઉત્પરિવર્તન) વાળા જનીનની એક નકલ ક્ષતિ કરવા માટે ઘણું છે.
- બીજી ક્ષતિઓમાં, અસરગ્રસ્ત વ્યકિત માતા-પિતા બંને પાાસેથી બદલાવ (ઉત્પરિવર્તન) વાળા જનીનની એક નકલ મેળવે છે. આવા વારસામાં માતા-પિતા બદલાવ વાળા જનીનના તંદુરસ્ત વાહક હોઇ શકે. વાહક માતા પિતા પોતે ક્ષતિનું કોઇ ચિહ્ન નથી ધરાવતા.
- જો કોઇ જીનેટિક ક્ષતિ X રંગસૂત્ર (જાતિનિર્ધારક રંગસૂત્રોમાંના એક) માંના કોઇ જનીનની બદલાવ (ઉત્પરિવર્તન)ના કારણે ઉત્પન્ન થઇ હોય તો તેને જાતિ-સંબંધી અથવા X સંબંધી (X-linked disorder) ક્ષતિ કહેવાય છે. આવી જીનેટિક ક્ષતિ લગભગ છોકરાઓને જ અસર કરે છે. સ્ત્રીઓ જે બદલાવ (ઉત્પરિવર્તન) વાળું જનીન ધરાવે છે તે અસર પામેલ ના હોય તેવા વાહક હોય છે પણ તેઓ આ સ્થિતિ પોતાના દિકરાને વારસામાં આપી શકે.
- રંગસૂત્રોની ક્ષતિ, એક જનીનના બદલે આખું રંગસૂત્ર અસરગ્રસ્ત હોય છે. દાખલા તરીકે, રંગસૂત્રનો કોઇ ભાગ ખૂટતો હોય અથવા બીજી જગ્યાએ ગોઠવાઇ ગયો હોય જેના કારણે અનેક જનીનો પર અસર પડે.

કેટલીક જીનેટિક ક્ષતિઓ માટે ગર્ભાવસ્થા દરમ્યાન પરીક્ષણ શક્ય છે પણ બધી માટે નહીં.

પરીક્ષણ માટેની ખરેખરી પદ્ધતિ જે ક્ષતિ માટે બાળક પર પરીક્ષણ કરવામાં આવી રહ્યું હોય તેના પર આધાર રાખે છે. જો આપ આપના બાળક પર કોઇ ખાસ જીનેટિક ક્ષતિ માટે પરીક્ષણ કરાવવાનું નક્કી કરો તો આપને તે પરીક્ષણ કેવી રીતે કરવામાં આવે છે તે જણાવવામાં આવશે.

જીનેટિક ક્ષતિઓ માટેના પરીક્ષણો કેટલા ચોક્કસ હોય છે?

જો આપ આપના બાળક પર રંગસૂત્રીય વિકૃતિ સહિત જીનેટિક ક્ષતિ માટેનું પરીક્ષણ કરાવવાનો નિર્ણય કરો, તો એ પરીક્ષણનું પરિણામ કેટલું ચોક્કસ હોવાની અપેક્ષા રાખવામાં આવે છે તે આપને જણાવવામાં આવશે. એ યાદ રાખવું મહત્ત્વપૂર્ણ છે કે જો કોઇ બાળક પર એક જીનેટિક ક્ષતિ વિશે જાણવા માટે પરીક્ષણ કરવામાં આવી રહ્યું હશે તો તેનું પરિણામ ફક્ત એ એક જ ક્ષતિ વિશે હશે. બધીજ જીનેટિક વિકૃતિઓ માટે કોઇ સામાન્ય પરીક્ષણ નથી.

નીચે આપેલી માહિતી પરીક્ષણની જુદી જુદી પદ્ધતિઓ વર્ણવે છે.

એમ્નિઓસેન્ટેસિસ (Amniocentesis)

એમ્નિઓસેન્ટેસિસ પરીક્ષણ શું છે અને તે કેવી રીતે કરવામાં આવે છે?

એમ્નિઓસેન્ટેસસ એ બાળક ગર્ભમાં (womb) હોય તયારે તેના જનીન અથવા રંગસૂત્ર પર કરવામાં આવતું પરિક્ષણ છે. એમ્નિઓસેન્ટેસસ સામાન્ય રીતે ગર્ભાવસ્થાના 15માં-16માં અઠવાડિયામાં કરવામાં આવે છે, પણ તેથી વહેલું પણ કરી શકાય. એમ્નિઓસેન્ટેસિસ એક આઉટ પેશન્ટ પરીક્ષણ છે; આપે હોસ્પિટલમાં દાખલ ન થવું પડે. પહેલા બાળક અને પ્લેસેન્ટા (placenta) (કે આફ્ટર બર્થ) નું સ્થાન તપાસવા એક અલ્ટ્રાસાઉન્ડ સ્કેન (ultrasound scan) કરવામાં આવે છે. એક ઝીણી સોયને ચામડી અને પેટમાંથી (abdomen) ગર્ભાશયમાં પસાર કરવામાં આવે છે, અને એક સિરિંજનો ઉપયોગ કરી બાળકની આજુબાજુના પ્રવાહીનો નમૂનો (લગભગ 15મિલિ અથવા 3 નાની ચમચી) લેવામાં આવે છે. બાળકની આજુબાજુના પ્રવાહીમાં તેની ચામડીના કેટલાંક કોષો ધરાવે છે અને તેમને બાળકના જનીનો અને રંગસૂત્રોની તપાસ કરવા માટે પ્રયોગશાળામાં તપાસી શકાય.

મોટાભાગની સ્ત્રીઓ એમ્નિઓસેન્ટોસિસને અસુવિધાજનક ગણે છે, પણ પીડાદાયક નહીં. એ મોટાભાગે થોડીક મિનિટોમાં પૂરું થઇ જાય છે. જો આપના લોહીનો પ્રકાર રહીસસ નેગેટિવ (rhesus negative) હોય, તો આપના લોહીના પ્રકારને સંબંધિત સમસ્યાઓ થતી રોકવા માટે, આપને પ્રક્રિયા પછી એન્ટી-ડી (anti-D) નું ઇન્જેક્શન આપવામાં આવશે. કેટલીક સ્ત્રીઓને પછી ગર્ભાશયમાં બધું જકડાવાની અનુભૂતિ થાય છે, અથવા એકાદ દિવસ માટે બધું દુઃખે છે. આ અસામાન્ય નથી, અને સ્ત્રીઓને પછીના એક બે દિવસ આરામ કરવાની અને ભારે વસ્તુઓ ઊંચકવાની અને શ્રમ પડે તેવી કસરતો ટાળવાની સલાહ આપવામાં આવે છે. જે સ્ત્રીઓએ આ પરીક્ષણ કરાવ્યું હોય તેમને બીજા કોઇએ ઘરે લઇ જવી જોઇએ, અને તેમણે બાકીનો દિવસ આરામ કરવો જોઇએ. કેટલીક વાર (100 માંથી 1 નમૂનામાં) એમ્નિઓસેન્ટોસિસથી એ નમૂના પર પરીક્ષણ કરવા જેટલી સામગ્રી નથી મળી શકતી. જ્યારે આવું થાય ત્યારે પ્રવાહીનો નમૂનો લીધા પછી લગભગ અઠવાડિયાથી 10 દિવસમાં એ પ્રયોગશાળામાં જણાય છે. જો આવું થાય તો આપને જાણ કરવામાં આવશે અને આપને ફરી પરીક્ષણ કરી આપવાનો પ્રસ્તાવ મૂકવામાં આવશે. જો આપના પેટમાંની તકલીફ કલાકથી વધુ ચાલે, અથવા આપને તાવ આવે અથવા આપની યોનિમાંથી કોઇ અસામાન્ય પદાર્થ નીકળે અથવા લોહી નીકળે, તો સલાહ મેળવવા માટે જ્યાં એમ્નિઓસેન્ટેસિસ કરવામાં આવ્યું હતું તે એકમનો સંપર્ક કરો.

એમ્નિઓસેન્ટેસિસમાં કેટલું જોખમ છે?

એમ્નિઓસેન્ટેસિસ કરાવવાના પરિણામે 100 માંથી 1 સ્ત્રીને કસુવાવડ (miscarriage) થશે. આનો અર્થ એમ થયો કે 100 માંથી 99 ગર્ભાવસ્થા સામાન્યપણે ચાલુ રહેશે.

એમ્નિઓસેન્ટેસિસનું પરિણામ આપને ક્યારે અને કેવી રીતે મળશે?

જો રંગસૂત્રની વિકૃતિ માટે એમ્નિઓસેન્ટેસિસ કરવામાં આવી રહ્યું હશે, તો તેનું પરિણામ 2-3 અઠવાડિયામાં તૈયાર થઇ જશે. જો કોઇ ઉત્પરિવર્તન (બદલાવ) વાળા જનીન માટે એમ્નિઓસેન્ટેસિસ કરવામાં આવી રહ્યું હશે, તો તેનું પરિણામ ક્યારે તૈયાર થશે તે આપને જણાવવામાં આવશે. ગર્ભાવસ્થા દરમ્યાન નિદાન પરીક્ષણોના પરિણામ જણાવવામાં મોટાભાગે નિષ્ણાત જીનેટિક નર્સ સલાહકારો સામેલ હોય છે. સામાન્ય રીતે પરિણામ જણાવવા માટે ટેલિફોન દ્વારા આપનો સંપર્ક સાધવામાં આવશ. જો કોઇ વિકૃતિ જોવા મળશે, તો તે આપને સમજાવવામાં આવશે અને ત્યાર પછી આપ આ ગર્ભાવસ્થા ચાલુ રાખવી કે નહીં તેનો નિર્ણય કરી શકશો. આ તબક્કે ગર્ભપાત (termination) કરાવવાથી આપે વહેલા પ્રસૂતિની પીડા ભોગવવાની આવશે.

કોરિયોનિક વિલસ સેમ્પલિંગ (Chorionic Villus Sampling, CVS)

કોરિયોનિક વિલસ સેમ્પલિંગ શું છે અને તે કેવી રીતે કરવામાં આવે છે?

કોરિયોનિક વિલસ સેમ્પલિંગ ગર્ભાવસ્થાના 10 અને 12 અઠવાડિયાની વચ્ચે કરવામાં આવે છે. એમાં વિકસી રહેલી ગર્ભનાળ, જેમાં બાળકના જનીનો જેવા જ જનીનો હોય છે તેમાંથી થોડાંક કોષો મેળવવાનો સમાવેશ થાય છે. આ એક ખાસ ગર્ભચિકિત્સા એકમમાં આઉટ પેશન્ટ પ્રક્રિયા તરીકે કરવામાં આવે છે. આપ કોરિયોનિક વિલસ સેમ્પલિંગ માટે આપના સાથી અથવા કોઇ મિત્ર સાથે આવો તે હિતાવહ છે. પહેલા બાળક અને ગર્ભનાળ (આફ્ટર બર્થ) નું સ્થાન તપાસવા એક અલ્ટ્રાસાઉન્ડ સ્કેન કરવામાં આવે છે. નમૂનો મેળવવાની બે સંભવ રીતો છે. એ સ્મીયર પરીક્ષણની જેમ યોનિ દ્વારા લઇ શકાય. મોટાભાગની સ્ત્રીઓ કહે છે કે આમાં સ્મીયર પરીક્ષણ જેવો અનુભવ થાય છે અને બિલ્કુલ પીડા નથી થતી. નમૂનો એમ્નિઓસેન્ટેસિસની જેમ એક સોયને પેટમાંથી ગર્ભાશયની દીવાલમાંથી ગર્ભનાળમાં પસાર કરીને પણ લઇ શકાય. જો આપના લોહીનો પ્રકાર રહીસસ નેગેટિવ હોય, તો આપના લોહીના પ્રકારને સંબંધિત સમસ્યાઓ થતી રોકવા માટે, આપને પ્રક્રિયા પછી એન્ટી-ડીનું ઇન્જેક્શન આપવામાં આવશે. આ પરીક્ષણ કરાવ્યું હોય પછી આપને બીજા કોઇએ ઘરે લઇ જવા જોઇએ, અને આપે બાકીનો દિવસ આરામ કરવો જોઇએ. કેટલીક સ્ત્રીઓ જે યોનિ દ્વારા કોરિયોનિક વિલસ સેમ્પલિંગ કરાવે તેમને થોડાક ડાઘ પડે છે અને માસિક દરમ્યાન થતા દુખાવા જેવો દુખાવો થાય છે; આ સામાન્ય છે. જો આપને ભારે રક્તસ્ત્રાવ થાય, તો આપે આપના જીપીને અથવા સ્ત્રીરોગ નિષ્ણાતને જાણ કરવી જોઇએ. આપે રક્તસ્ત્રાવ બંધ ન થાય ત્યાં સુધી જાતીય સમાગમ ન કરવો જોઇએ.

કોરિયોનિક વિલસ સેમ્પલિંગમાં કેટલું જોખમ છે?

સામાન્ય રીતે કોરિયોનિક વિલસ સેમ્પલિંગ કરાવવાના પરિણામે 100માંથી સ્ત્રીઓને કસુવાવડ થશે. 1-2 પ્રસૂતિ કેન્દ્રના જોખમના તેમના પોતાના આંકડા હોય છે જે આનાથી થોડા નીચા હોઇ શકે.

કોરિયોનિક વિલસ સેમ્પલિંગનું પરિણામ આપને ક્યારે અને કેવી રીતે મળશે?

જો રંગસૂત્રની વિકૃતિ માટે નમૂનાનું પરીક્ષણ કરવામાં આવી રહ્યું હશે, તો તેનું પરિણામ 2-3 અઠવાડિયામાં તૈયાર થઇ જશે. જો પરિણામ તૈયાર થતા આથી વધુ સમય થાય તો એનો અર્થ એવો નથી થતો કે પરિણામમાં કોઇ વિકૃતિ છે, એનો અર્થ એટલો જ કે કોષો વિકસવામાં વધારે સમય લઇ રહ્યા છે. લગભગ 100 માંથી 1 વાર રંગસૂત્રોનું પરિણામ સ્પષ્ટ નથી હોતું. આવા કિસ્સાઓમાં સ્પષ્ટ પરિણામ જાણવા માટે એમ્નિઓસેન્ટેસિસ અથવા બાળકના લોહીના પરીક્ષણ જેવા બીજા પરીક્ષણો કરવા પડે છે. જો કોઇઉત્પરિવર્તન (બદલાવ) વાળા જનીન માટે નમૂનાનું પરીક્ષણ કરવામાં આવી રહ્યું હશે, તો તેનું પરિણામ ક્યારે તૈયાર થશે તે આપને જણાવવામાં આવશે. ગર્ભાવસ્થા દરમ્યાન નિદાન પરીક્ષણોના પરિણામ જણાવવામાં મોટાભાગે નિષ્ણાત જીનેટિક સલાહકારો સામેલ હોય છે. સામાન્ય રીતે પરિણામ જણાવવા માટે ટેલિફોન દ્વારા આપનો સંપર્ક સાધવામાં આવશ. જો કોઇ વિકૃતિ જોવા મળશે, તો તે આપને સમજાવવામાં આવશે અને ત્યાર પછી આપ આ ગર્ભાવસ્થા ચાલુ રાખવી કે નહીં તેનો નિર્ણય કરી શકશો. જો આ તબક્કે ગર્ભપાત કરાવવાનો નિર્ણય કરવામાં આવે તો, સામાન્ય રીતે એ સામાન્ય એનેસ્થેટિક (general anaesthetic) નીચે (પૂર્ણ અભાનાવસ્થામાં) કરી શકાય.

એમ્નિઓસેન્ટસિસ અથવા કોરિયોનિક વિલસ સેમ્પલિંગ કરાવવાનો વિચાર કોણે કરવો જોઇએ?

- જે સ્ત્રીઓને ન્યુકલ ટ્રાન્સલુસન્સી પરીક્ષણ (nuchal translucency test) અથવા તેમને ડાઉન સિન્ડ્રોમ ધરાવતું બાળક થવાનું જોખમ જાણવા માટેના પરીક્ષણમાં ‘ઊંચું જોખમ’ એવું પરિણામ મળ્યું હોય.

- જે સ્ત્રીઓનું અલ્ટ્રાસાઉન્ડ સ્કેન કરવાથી સમસ્યાની સંભાવના જાણવા મળી હોય, જે રંગસૂત્રની વિકૃતિની સંભાવના બતાવતી હોય.

- એવી સ્ત્રીઓ જેમણે કોઇ જીનેટિક સમસ્યા માટે પહેલા ગર્ભપાત કરાવ્યો હોય.

- એવા માતા-પિતા જેમને જીનેટિક ક્ષતિથી પીડાતું બાળક હોય; અથવા જેમના કુટુંબમાં ક્યારેક જ જોવા મળતી જીનેટિક ક્ષતિઓ સહિત જીનેટિક ક્ષતિઓનો ઇતિહાસ હોય.

- 36 વર્ષથી વધુ ઉંમરની સ્ત્રીઓ જેમણે ડાઉન સિન્ડ્રોમ સ્ક્રીનિંગ પરીક્ષણ કરાવવાની તક ખોઇ દીધી છે.

જો આપને અને આપના સાથી ને આપની પાસે આ પરીક્ષણોમાંથી મળી શકતી માહિતી હોવી મહત્વપૂર્ણ લાગતી હોય,

- અને એમ લાગતું હોય કે તેમાં રહેલું જોખમ આપના માટે બહુ મોટું નથી;

- તો જ આપે એમ્નિઓસેન્ટેસિસ અથવા કોરિયોનિક વિલસ સેમ્પલિંગ કરાવવા જોઇએ.

હું ગર્ભાવસ્થા દરમ્યાન નિદાન વિશે વધુ માહિતી ક્યાં મેળવી શકું?

આ ગર્ભાવસ્થા દરમ્યાન નિદાન વિશે માત્ર એક ટૂંકી માર્ગદર્શિકા છે. વધુ માહિતી આપના સ્થાનિક જીનેટિક કેન્દ્ર અથવા આ સરનામાઓ પરથી મેળવી શકાય:

એન્ટેનેટલ રીસલ્ટ્સ એન્ડ ચોઇસીસ
Antenatal Results and Choices (ARC)
73 Charlotte St., London W1T 4PN
ટેલિફોન: 020 7631 0285
ઇ-મેઇલ: info@arc-uk.org   વેબ સાઇટ: www.arc-uk.org

ધ જીનેટિક ઇન્ટરેસ્ટ ગ્રુપ
The Genetic Interest Group
Unit 4D, Leroy House,
436 Essex Rd.,
London N1 3QP
ટેલિફોન: 020 7704 3141
ઇ-મેઇલ: mail@gig.org.uk   વેબ સાઇટ: www.gig.org.uk

કૉંટેક્ટ અ ફેમેલિ
Contact a Family
209-211 City Rd.,
London EC1V 1JN
ટેલિફોન: 020 7608 8700   ફેક્સ: 020 7608 8701
હેલ્પલાઇન 0808 808 3555 અથવા ટેક્સ્ટફોન 0808 808 3556
(માતા-પિતા અને પરિવાર માટે નિ: શુલ્ક ફોન સેવા, સવારે 10થી બપોરે 4, સોમ થી શુક્ર)
ઇ-મેઇલ: info@cafamily.org.uk   વેબ સાઇટ: www.cafamily.org.uk

આ આવૃતિને જુલાઇ 2005 માં બનવવામાં આવી હતી
This edition prepared July 2005   *Ref 20*

શબ્દાવલિ (અઘરા શબ્દો અને તેના અર્થો): ગર્ભાવસ્થા દરમ્યાન નિદાન

આ શબ્દાવલિ, ફક્ત માહિતીમાં ઉપયોગમાં લેવાયેલ શબ્દોને સમજાવવા માટે જ છેઃ
ગર્ભાવસ્થા દરમ્યાન નિદાન **બોલ્ડમાં** દર્શાવેલ શબ્દોની વ્યાખ્યા, શબ્દાવલિમાં બીજે ક્યાંક કરેલ છે.

પેટ (abdomen) છાતી અને પગ વચ્ચેનો ભાગ છે તેમાં જઠર અને પાચન તંત્રનો અને સગર્ભાવસ્થામાં વૃદ્ધિ પામતા શિશુનો સમાવેશ થાય છે.

એમનિઓસિન્ટેસિસ (amniocentesis). નહીં જન્મેલા શિશુના **જનીન** કે **રંગસૂત્રો**નું પરીક્ષણ છે. શિશુ **ગર્ભાશય**માં પ્રવાહીથી ઘેરાયેલું હોય છે. આ પ્રવાહીમાં થોડાક **કોષો** હોય છે. માં ના **પેટ**ની ચામડીમાંથી બારીક સોય પસાર કરીને પ્રવાહીનો એક નાનો નમુનો લેવામાં આવે છે. પ્રવાહીને પરીક્ષણ માટે પ્રયોગશાળામાં મોકલવામાં આવે છે.

એન્ટિ-ડી (anti-D). જેમનું લોહી **રિસસ નેગેટિવ** (પ્રતિજન વિનાનું) હોય તેવી સ્ત્રીઓ માટેનું ઈંજેક્ક્ષન છે. જે શિશુમાં સંભવિત મુશ્કેલીઓ અટકાવવા માટે છે **એમ્નિઓસિન્ટેસિસ** કે **કોરિયોનિક વિલસ સેમ્પલિંગ** પછી આની જરૂર પડે છે.

વાહક (carrier). આ માહિતીમાં વાહક શબ્દનો ઉપયોગ બે જુદા જુદા પ્રકારના વર્ણનો માટે કરાયો છે આ વાહક બનવાના બે જુદા જુદા માર્ગો છે:

1. વાહક એવી વ્યક્તિ છે કે જે **જનીન**ની એક સામાન્ય નકલ ધરાવે છે અને **જનીન**ની બીજી નકલમાં બદલાવ (**ઉત્પરિવર્તન**) ધરાવે છે. સામાન્યરીતે સામાન્ય **જનીન**ની ઉપસ્થિતિ સુનિશ્ચિત કરે છે કે વાહકને આનુષંગિક **જીનેટિક** ક્ષતિની અસર થઇ નથી **જનીન**ની બંને નકલોમાં બદલાવ (**ઉત્પરિવર્તન**) હોય તેવા અસર પામેલ લોકોમાં **જીનેટિક** ક્ષતિના પ્રકાર માટે આ લાગુ પડે છે.
2. વાહક સ્ત્રી હોય છે જે **X રંગસુત્ર** પર **જનીન**ની એક સામાન્ય નકલ ધરાવે છે અને તેના બીજા **X રંગસુત્ર** પર **જનીન**ની બીજી નકલમાં બદલાવ (**ઉત્પરિવર્તન**) ધરાવે છે. સામાન્યરીતે સામાન્ય **જનીન**ની ઉપસ્થિતિ સુનિશ્ચિત થાય છે કે તેને અસર થશે નહીં વાહકોને આનુષંગિક **X સંબંધિત જીનેટિક ક્ષતિ**ની સામાન્યપણે 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 હોયછે. દરેક કોષમાં (સ્ત્રીઓના **અંડકોષ** અને પુરુષોના **વીર્ય** સિવાય) શરીરના તમામ **જનીનો** હોય છે.

કોરિયોનિક વિલસ સેમ્પલિંગ (CVS, chorionic villus sampling). (સીવીએસ કોરિયોનિક વિલસ સેમ્પલિંગ) અજાત શિશુના **જનીન** કે **રંગસૂત્રો** પરનું પરિક્ષણ છે. આ પરિક્ષણ **એમ્નિઓસિન્ટેસિસ** કરતાં વહેલું કરી શકાય છે. વિકસતા **ઓર (પ્લસેન્ટા)** માંથી અલ્પ સંખ્યામાં **કોષો** લેવામાં આવે છે અને પરિક્ષણ માટે પ્રયોગશાળામાં મોકલવામાં આવે છે.

રંગસૂત્રો (chromosomes). રંગસૂત્રો સૂક્ષ્મદર્શક હેઠળ દેખી શકાતી દોરી જેવી સંરચના છે જેમાં **જનીનો** આવેલાં છે. સામાન્યરીતે દરેક કોષમાં 46 રંગસૂત્રો હોય છે. તેમાં બે **જાતિનિર્ધારક રંગસૂત્રો** હોય છે અને બાકીની રંગસૂત્રોની 22 જોડીઓ. 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 **જનીન**ની 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 21 **રંગસૂત્રો** 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.

ડયુકન મસ્ક્યુલર ડાયસ્ટ્રોફી (Duchenne muscular dystrophy). X રંગસુત્ર પર **જનીન**ના બદલાવ (**ઉત્પરિવર્તન**) ને કારણે **X સંબંધિત જીનેટિક ક્ષતિ** પેદા થાય છે. આ સ્નાયુનો રોગ છોકરાઓને બાળપણથી થાય છે અને પછી વધે છે. જે છોકરાઓને બદલાવ (**ઉત્પરિવર્તન**) ની સાથે **જનીન**ની એક નકલ મળે છે તેને અસર થાય છે. બદલાવ (**ઉત્પરિવર્તન**) સાથે **જનીન**ની એક નકલ ધરાવતી છોકરીઓ **વાહકો** છે અને સામાન્યરીતે તેઓને અસર થતી નથી.

જનીન (gene). શરીરે કામ કરવા જરૂરી સૂચના **રંગસુત્રો** પર રાસાયણિક સ્વરુપે 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 **રંગસુત્રો**ની જોડી પર મેળ મળવાના સ્થળે હોય છે. (સરખામણી તરીકે **રંગસુત્ર** પુસ્તકની વાર્તા જેવું છે **જનીન** એ પુસ્તકની વાર્તા જેવું છે. **જનીન**માં બદલાવ કે **ઉત્પરિવર્તન** એ વાર્તાના શબ્દમાં ખૂટતા કે વધારાના અક્ષર જેવું છે.)

સામાન્ય નિશ્ચેતક (general anaesthetic). જ્યારે કાર્યવાહી (ઓપરેશન જેવી) ચાલતી હોય ત્યારે સંવેદના દૂર કરવાની સારવાર આપવામાં આવે છે. સામાન્ય નિશ્ચેતન હેઠળ દર્દી જાગૃત હોતો નથી.

જીનેટિક (genetic). **જનીન**થી પેદા થયેલ **જનીન**ને લગતું.

જીનેટિક સલાહકાર (genetic counsellor). પોતાના કુટુંબમાં **જીનેટિક** સ્થિતિનો ઇતિહાસ હોય અથવા **જીનેટિક** સ્થિતિ વારસામાં મળવાના કે આગળ પસાર થવાના જોખમ સાથે સંબંધિત હોય તેવા લોકોને સલાહ અને સહાય આપનાર તજ્જ્ઞ.

કસુવાવડ (miscarriage). **ગર્ભાશય**ની બહાર આવીને બાળક હયાત રહી શકે તે પહેલાં ગર્ભાવસ્થાની વહેલી સમાપ્તિ.

ઉત્પરિવર્તન (mutation). **જનીન**માં બદલાવ કેટલાક ઉત્પરિવર્તનો હાનિકારક નથી. ક્યારેક **જનીન**માં બદલાવ આવે ત્યારે તેથી સૂચના બદલાઇ જાય છે અને તેથી યોગ્ય રીતે કામ કરતા નથી. (સરખામણી તરીકે **જનીન**માં બદલાવ કે ઉત્પરિવર્તન એ વાર્તાના શબ્દમાં ખૂટતા કે વધારાના અક્ષર જેવું છે.)

ન્યૂકેલ ટ્રાન્સલ્યુસન્સી પરિક્ષણ (nuchal translucency test). બાળકની ગરદનની પાછળના ભાગનું **અલ્ટ્રાસાઉન્ડ સ્કેન**. તેમાં કોઇ સમસ્યા (જેમકે **ડાઉન સિન્ડ્રોમ**) હોય તો તેનું પરિણામ અસાધારણ આવી શકે.

પ્રસૂતિવિજ્ઞાની (obstetrician). ગર્ભાવસ્થા અને બાળજન્મમાં તજ્જ્ઞ ડોક્ટર.

પ્લસેન્ટા (placenta) ગર્ભનું ઓર સગર્ભા સ્ત્રીના **ગર્ભાશય**ની દિવાલ સામે ઓર હોય છે. આ ઓર મારફત બાળક તેનું પોષણ મેળવે છે. બાળકનાં **જનીન** જેવાં જનીન ઓરમાં હોય છે.

પૂર્વ પ્રસુતિ નિદાન (prenatal diagnosis). બાળકમાં **જીનેટિક** ની હાજરી કે ગેરહાજરી માટે સગર્ભાવસ્થા દરમિયાન પરીક્ષણ.

રિસસ નગેટિવ (RhD negative, rhesus negative). ચોક્કસ પ્રકારનું લોહી છે. માતા રિસસ નેગેટિવ હોય તો **ગર્ભાશય**માં સોય નાખીને પરીક્ષણ કરવાનું હોય તો બાળકને મુશ્કેલી ઊભી ન થાય તે સારુ માતાને **એન્ટિ ડી** ઇંજેક્ષન આપવામાં આવે છે. માતા રિસસ પોઝિટિવ હોય તો આમ કરવાની જરૂર નથી.

જાતિનિર્ધારક રંગસૂત્રો (sex chromosomes). લૈંગિક રંગસૂત્રો X **રંગસૂત્ર** અને **Y રંગસૂત્ર** લૈંગિક રંગસૂત્રો વ્યક્તિ પુરુષ કે સ્ત્રી છે તે બાબતનું નિયંત્રણ કરે છે. સ્ત્રીઓને સામાન્યરીતે બે **X રંગસૂત્રો** હોય છે. પુરુષોને સામાન્યરીતે એક **X રંગસૂત્ર** અને એક **Y રંગસૂત્ર** હોય છે.

સેક્સ સંલગ્ન (sex-linked) સ્થિતિ જુઓ **X સંલગ્ન** સ્થિતિ.

સિકલ સેલ એનિમિયા (sickle cell anaemia). સિકલ કોષ **જનીન**ની 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.

સ્મીયર ટેસ્ટ (smear test). ગર્ભાશય ખુલતી વખતે **કોષો**માં અસાધારણપણું ચકાસવા તમામ સ્ત્રીઓને આ પરીક્ષણ કરાવવાની ભલામણ કરવામાં આવે છે.

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

કરોડ (spine). પીઠના મધ્યભાગમાંથી શ્રેણીબંધ હાડકાં હોય છે.

ગર્ભપાત (termination). ડોક્ટરો ગર્ભાવસ્થા વેળાસર સમાપ્ત કરે તે.

થેલાસેમિયા (thalassaemia). લોહીને અસર કરનાર **જીનેટિક** નું જૂથ છે. થેલાસેમિયા અસરો જેમાં બદલાવ (**ઉત્પરિવર્તન**) હોય છે હોય તેવા ચોક્સ 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 કોઇ અસરાગ્રસ્ત સંબંધી ન હોય તેવા મા બાપને સૌથી વધુ અસરવાળા લોકો જાન્મે છે.

અલ્ટ્રસાઉન્ડ સ્કેન (ultrasound scan) માતાની સગર્ભાવસ્થા દરમિયાન બાળકના વિકાસની તપાસ છે. દર્દરહિત છે. **પેટ**ની ચામડી પર માઇક્રોફોનનો ઉપયોગ કરીને શરીરની બહારાથી તે કરાય છે.

યોનિમાર્ગ (vagina). સ્ત્રીના **ગર્ભાશય**થી બહારની બાજુ સુધીનું જોડાણ જન્મની કેનાલ છે.

ગર્ભાશય (womb). સ્ત્રીના શરીરનો ભાગ છે. જેમાં ગર્ભાવસ્થા દરમિયાન બાળક વિકસે છે.

X રંગસૂત્ર (X chromosome). આ એક **જાતિનિર્ધારક રંગસૂત્ર** છે. સ્ત્રીઓમાં બે X **રંગસૂત્રો** હોય છે. પુરુષોમાં એક X **રંગસૂત્ર** અને એક Y **રંગસૂત્ર** હોય છે.

X-સંબંધિત (X-linked). X **રંગસૂત્ર** પરના જનીનનું વર્ણન કરે છે. **X રંગસૂત્ર** પર **જનીન**માં **ઉત્પરિવર્તન** (બદલાવ) દ્વારા **X સંબંધિત જીનેટિક ક્ષતિ** પેદા થાય છે.

Y રંગસૂત્ર (Y chromosome). જાતિનિર્ધારક રંગસૂત્રો પૈકી એક છે. પુરુષો એક Y **રંગસૂત્ર** અને એક **X રંસૂત્ર** હોય છે. સ્ત્રીઓને બે **X રંગસૂત્રો** હોય છે.

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

આ આવૃતિ તૈયાર થઇ(જુલાઇ 2005)
This edition prepared in July 2005