શબ્દાવલિ (હ્રઅઘરા શબ્દો અને તેના અર્થોહ્): જીનેટિક ચિકિત્સાલય

આ શબ્દાવલિ, ફક્ત માહિતીમાં ઉપયોગમાં લેવાયેલ શબ્દોને સમજાવવા માટે જ છેઃ
જીનેટિક ચિકિત્સાલય **બોલ્ડમાં** દર્શાવેલ શબ્દોની વ્યાખ્યા, શબ્દાવલિમાં બીજે ક્યાંક કરેલ 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 પેટની ચામડીમાંથી બારીક સોય પસાર કરીને પ્રવાહીનો એક નાનો નમુનો લેવામાં આવે છે. પ્રવાહીને પરીક્ષણ માટે પ્રયોગશાળામાં મોકલવામાં આવે છે.

ઓટોસોમલ (autosomal). જેમાં ઓટોસોમ્સનો સમાવેશ થાય છે.

ઓટોસોમલ પ્રબળ (autosomal dominant) આ **જીનેટિક** ક્ષતિઓ છે. **ઓટોસોમલ જનીનની** એક નકલમાં બદલાવ (**ઉત્પરિવર્તન**) દ્વારા વારસાગત ક્ષતિઓ થાય છે.

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

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

સંતુલિત સ્થાનાંતર (balanced translocation). **સ્થાનાંતર**માં કોઇ **રંગસૂત્ર**ના દ્રવ્યમાં ઘટાડો કે પ્રાપ્તિ થતી નથી પરંતુ તેની પુનર્ગોઠવણ થાય છે. સંતુલિત **સ્થાનાંતર**વાળી વ્યક્તિને તેનાથી અસર થતી નથી.

કેન્સર (cancer). **કોષો**માં અસાધારણ વૃદ્ધિ.

વાહક (carrier).આના એ મુખ્ય અર્થ છે:
1) વ્યક્તિ બદલાવ (**ઉત્પરિવર્તન**) સાથે રોગયુક્ત **જનીન** ધરાવે છે પરંતું રોગની અસર હોતી નથી વ્યક્તિ અને તેના કુટુંબના મહત્વનો આધાર રોગના પ્રકાર અને તે જે રીતે વારસામાં મળે છે તેના પર આધાર રાખે છે.
2) સંતુલિત **સ્થાનાંતર** ધરાવતી વ્યક્તિ ત્યાં તમામ **રંગસુત્ર** દવ્યો **સ્થાનાંતર** સહિત સાધારણ હોય છે.

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 (chorionic villus sampling, CVS). (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. 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).

ગર્ભધારણ (conception). **અંડકોષ** અને **શુક્રાણુ** ભેગા મળીને નવા શિશુનો પ્રથમ **કોષ** બનાવે છે.

લોપ (deletion). લોપ પામેલ **રંગસૂત્ર**માં આંશિક ખોટ હોય છે. સામાન્યરીતે આનો અર્થ એ કે કેટલાક **જનીનો** ખૂટે છે. તેથી લોપને કારણે **જીનેટિક** ક્ષતિ પેદા થઇ શકે છે.

***ડી નોવો* (*de novo*).** લેટિન ભાષાનો વાક્યાંશ છે જેનો અર્થ 'નવામાંથી' એવો થાય છે. આ શબ્દ **સ્થાનાંતર** વર્ણવવા વપરાય છે જે બાળકના માતા પિતા બંનેનાં સાધારણ **રંગસૂત્રો** હોય ત્યારે બાળકમાં તે 'નવું' છે.

અંડકોષ (egg). **કોષ**માં માતાનો ફાળો હોય છે જે નવજાત શિશુ તરીકે વિકસે છે. અંડકોષમાં 23 **રંગસૂત્રો** હોય છે. દરેક જોડીમાં એક માતાનો હોય છે. **શુક્રાણુ**માં પણ 23 **રંગસૂત્રો** હોય છે. જે પૈકી દરેકનો એક પિતાની જોડીનો હોય છે. અંડકોષ **શુક્રાણુ** સાથે જોડાતાં એક સંપૂર્ણ **કોષ** બને છે. આ પ્રથમ **કોષ**માંથી શિશુનો વિકાસ થાય છે.

હાયબ્રિડાઇઝેશનની મૂળ સ્થિતિમાં ફ્લુઅરોસન્ટ (fluorescent in situ hybridisation, FISH). આ ખાસ પ્રકારનું પરીક્ષણ છે જે **રંગસુત્રોના ઘટાડા**નું નિદાન કરે છે જે સૂક્ષ્મદર્શક યંત્રમાં ન જોઇ શકાય તેટલા સૂક્ષ્મ હોય છે.

જનીન (gene). શરીરે કામ કરવા જરુરી 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.)

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.

***ઇન વિટ્રો* ફર્ટિલાઇઝેશન (*in vitro* fertilisation, IVF)** ઇન વિટ્રો ફર્ટિલાઇઝેશન પ્રયોગશાળામાં ટયુબમાં શરીરની અંદર **અંડકોષ** અને **શુક્રાણુ** ભેગા કરાય છે.

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

મોઝેક (mosaic). કેટલાક **કોષ** રાબેતા મુજબની **રંગસૂત્રો**ની સંખ્યાવાળા અને કેટલાક **કોષ** **રંગસૂત્રો**ની જુદી સંખ્યાવાળા હોય તેવી વ્યક્તિ. વ્યક્તિ પરની અસર **કોષો**ના પ્રમાણ પર આધાર રાખે છે જે સમગ્ર શરીરમાં **રંગસૂત્રો**ની રાબેતા મુજબની સંખ્યા કે જુદી જુદી સંખ્યા પર આધાર રાખે છે.

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.)

પી આર્મ (*p* arm). દરેક **રંગસૂત્ર**માં બે ભાગમાં હોય છે લાંબો આર્મ અને ટૂંકો આર્મ. ટૂંકા આર્મને *p* આર્મ કહે છે લાંબા આર્મને ***q* આર્મ** કહે છે.

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.

ક્યૂ આર્મ (*q* arm). દરેક **રંગસૂત્ર**ના બે ભાગ હોય છે એક લાંબો આર્મ અને એક ટૂંકો આર્મ. ટૂંકો આર્મને પી ***p* આર્મ** કહે છે. લાંબા આર્મને ક્યૂ *q* આર્મ કહે છે.

પુનરાર્વતન (repeats). પુનરાવર્તન કેટલીક ક્ષતિઓમાં રોગ પેદા કરતો બદલાવ (**ઉત્પરિવર્તન**) પુનરાવર્તન પામતા **જનીન**નો એક ભાગ છે. પરીક્ષણ રોગયુક્ત **જનીન**માં વ્યક્તિના પુનરાવર્તનની સંખ્યા દર્શાવી શકે છે. જેમને રોગ હોય તેવા લોકો ઘણા બધા પુનરાવર્તનો ધરાવે છે. પરીક્ષણોમાં પુનરાવર્તનની સંખ્યા માપવામાં આવે છે અને વ્યક્તિ તથા તેના કુટુંબ પર સંભવિત અસરો નક્કી કરવા તેનો ઉપયોગ કરાય છે. (સરખામણી તરીકે પુનરાવર્તનો શબ્દના પુનરાવર્તિત અક્ષરો જેવાં છે ઘણા બધા અક્ષરો ઉમેરવામાં આવે તો શબ્દ એનો અર્થ ગુમાવી શકે છે.)

રોબર્ટસોનિયન સ્થાનાંતરણ (Robertsonian translocation). **રંગસૂત્રો** સામેલ કરતું **રંગસૂત્ર**નું **સ્થાનાંતર** 13,14,15, 21 અને 22.

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.

શુક્રાણુ (sperm). વીર્ય **કોષ**માં પિતાના ફાળાથી નવું બાળક પેદા થશે. દરેક શુક્રાણુમાં 23 **રંગસૂત્રો** હોય છે. પિતામાં દરેક જોડી પૈકી એક હોય છે. **અંડકોષ**માં માતાની 23 જોડીના દરેકમાંથી એક **રંગસૂત્ર** સમાવિષ્ટ થાય છે. શુક્રાણુ **અંડકોષ** સાથે જોડાઇને એક સંપૂર્ણ **કોષ** બને છે. આ પ્રથમ **કોષ**માંથી બાળક વિકાસ પામે છે.

સ્પોરેડિક (sporadic). કૌટુંબિક કે વારસાગત નથી. આકસ્મિક થાય છે.

સિન્ડ્રોમ (syndrome). અસર પામેલ લોકોમાં એકી સાથે લક્ષણોનું જૂથ પેદા થાય છે. અસરાગ્રસ્ત લોકો સિન્ડ્રોમના કેટલાક કે તમામ લક્ષણોની હિસ્સેદારી ધરાવે છે.

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

ટ્રાન્સલોકેશન (translocation). (સ્થાનાંતર) **રંગસૂત્રો**ની સામગ્રીની પુનઃગોઠવણ. **રંગસૂત્ર**નો એક ભાગ તૂટી જાય ત્યારે અને ત્યારબાદ ખોટા સ્થળે ફરીથી જોડાઇ જાય ત્યારે સ્થાનાંતર થાય 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.

XX. આ સ્ત્રીના **જાતિનિર્ધારક રંગસૂત્રો** દર્શાવે છે. સ્ત્રીઓમાં બે **X રંગસૂત્રો** હોય છે. એક **X રંગસૂત્ર** દરેકના મા બાપ પાસેથી વારસામાં મળે છે.

XY. આ પુરુષના સામાન્ય **જાતિનિર્ધારક રંગસૂત્રો** દર્શાવે છે. પુરુષોને એક **X રંગસૂત્ર** અને એક **Y રંગસૂત્ર** હોય છે. પુરુષ તેનું **X રંગસૂત્ર** માતા પાસેથી અને **Y રંગસૂત્ર** પિતા પાસેથી વારસામાં મેળવે છે.

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

આ પારિભાષિક શબ્દાવલિ જીનેટિક ચિકિત્સાલય ઉપયોગ માટે જ અપેક્ષિત છે.

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