

ਮਰਦਾਂ ਲਈ

This information (1) on Autosomal Dominant genetic disorders is in Punjabi

ਆਟੋਸੋਮਲ ਡੋਮੀਨੈਂਟ ਜੈਨੇਟਿਕ ਵਿਗਾੜ

(ਅੰਗ੍ਰੇਜੀ ਵਿਚ Autosomal Dominant Genetic Disorders)

ਇਕ ਜੈਨੇਟਿਕ (genetic condition) ਵਿਗਾੜ ਇਕ ਜਾਂ ਵਧ ਜੀਨਜ਼ (genes) ਵਿਚ ਤਬਦੀਲੀ ਕਾਰਣ ਪੈਦਾ ਹੁੰਦਾ ਹੈ। ਜੋ ਨੀਵੀਂ ਪੱਧਰ ਵਿਚ ਤਬਦੀਲ ਹੋ ਜਾਂਦੇ ਹਨ।

ਜੀਨਜ਼ ਕੀ ਹਨ ?

ਸਾਡੇ ਸਰੀਰ ਲੱਖਾਂ ਕਰੋੜਾਂ ਸੈੱਲ (cells) ਦੇ ਬਣੇ ਹੁੰਦੇ ਹਨ। ਹਰ ਸੈੱਲ ਵਿਚ ਜੀਨਜ਼ ਦਾ ਪੂਰਾ ਸੈੱਟ ਹੁੰਦਾ ਹੈ। ਸਾਡੇ ਵਿਚ ਬਹੁਤ ਜੀਨਜ਼ ਹੁੰਦੇ ਹਨ। ਸਾਡੇ ਵਿੱਚੋਂ ਹਰ ਇਕ ਨੂੰ ਬਹੁਤਿਆਂ ਜੀਨਜ਼ ਦੀਆਂ ਦੋ ਕਾਪੀਆਂ ਵਿਰਸੇ ਵਿਚ ਮਿਲਦੀਆਂ ਹਨ, ਇਕ ਕਾਪੀ ਸਾਨੂੰ ਮਾਤਾ ਅਤੇ ਇਕ ਕਾਪੀ ਆਪਣੇ ਪਿਤਾ ਪਾਸੋਂ ਮਿਲਦੀ ਹੈ। ਜੀਨਜ਼ ਹਿਦਾਇਤਾਂ ਦੇ ਇਕ ਸਮੂਹ ਵਾਂਗ ਕੰਮ ਕਰਦੇ ਹਨ, ਸਾਡੇ ਵਾਧੇ ਵਿਕਾਸ ਨੂੰ ਕਾਬੂ ਵਿਚ ਰਖਦੇ ਹਨ ਅਤੇ ਇਹ ਵੀ ਤੈਅ ਕਰਦੇ ਹਨ, ਕਿ ਸਾਡੇ ਸਰੀਰ ਕਿਵੇਂ ਕੰਮ ਕਰਦੇ ਹਨ। ਇਨ੍ਹਾਂ ਦੀਆਂ ਹਿਦਾਇਤਾਂ ਵਿਚ ਹੋਈ ਗ਼ਲਤੀ ਨੂੰ ਮਿਊਟੇਸ਼ਨ (mutation) (ਤਬਦੀਲੀ) ਕਿਹਾ ਜਾਂਦਾ ਹੈ, ਅਤੇ ਇਹ ਮਿਊਟੇਸ਼ਨਾਂ (ਤਬਦੀਲੀਆਂ) ਇਕ ਜੀਨ ਨੂੰ ਸਹੀ ਢੰਗ ਨਾਲ ਕੰਮ ਕਰਨ ਤੋਂ ਰੋਕਦੀਆਂ ਹਨ। ਇਕ ਮਿਊਟੇਸ਼ਨ (ਤਬਦੀਲੀ) ਵਾਲਾ ਜੀਨ ਇਕ ਜੈਨੇਟਿਕ ਵਿਗਾੜ ਪੈਦਾ ਕਰ ਸਕਦਾ ਹੈ। ਜੀਨਜ਼ ਸਾਡੇ ਬਹੁਤ ਸਾਰੇ ਵਿਸ਼ੇਸ਼ ਲੱਛਣਾਂ ਲਈ ਜ਼ਿੰਮੇਵਾਰ ਹੁੰਦੇ ਹਨ, ਜਿਵੇਂ ਕਿ ਸਾਡੀਆਂ ਅੱਖਾਂ ਦਾ ਰੰਗ, ਲਹੂ ਦੀ ਕਿਸਮ ਜਾਂ ਉੱਚਾਈ।

ਜੀਨ ਧਾਗੇ-ਵਰਗੀਆਂ ਬਣਤਰਾਂ, ਜਿਨ੍ਹਾਂ ਨੂੰ ਕਰੋਮੋਸੋਮ (chromosomes) ਆਖਦੇ ਹਨ, ਦੇ ਰੂਪ 'ਚ ਅੱਗੇ ਤੋਂ ਅੱਗੇ ਚਲਦੇ ਹਨ। ਸਾਡੇ ਵਿੱਚੋਂ, ਹਰ ਇੱਕ ਵਿੱਚ, ਹਰ ਇੱਕ ਸੈੱਲ ਵਿੱਚ, 46 ਕਰੋਮੋਸੋਮ ਹੁੰਦੇ ਹਨ। ਸਾਨੂੰ ਆਪਣੇ ਕਰੋਮੋਸੋਮ ਆਪਣੇ ਮਾਤਾ-ਪਿਤਾ ਪਾਸੋਂ ਵਿਰਸੇ ਵਿੱਚ ਪ੍ਰਾਪਤ ਹੁੰਦੇ ਹਨ, 23 ਕਰੋਮੋਸੋਮਾਂ ਦਾ ਇੱਕ ਸਮੂਹ ਆਪਣੀ ਮਾਤਾ ਪਾਸੋਂ ਅਤੇ 23 ਕਰੋਮੋਸੋਮਾਂ ਦਾ ਇੱਕ ਸਮੂਹ ਆਪਣੇ ਪਿਤਾ ਪਾਸੋਂ। ਇਸ ਤਰ੍ਹਾਂ ਸਾਡੇ ਅੰਦਰ 23 ਕਰੋਮੋਸੋਮਾਂ ਦੇ ਦੋ ਸਮੂਹ ਜਾਂ 23 ਜੋੜੇ ਹੁੰਦੇ ਹਨ। ਕਰੋਮੋਸੋਮਾਂ ਦੇ ਇੱਕ ਜੋੜੇ ਨੂੰ ਲਿੰਗ-ਕਰੋਮੋਸੋਮ (sex chromosomes) ਆਖਦੇ ਹਨ। ਬਾਕੀ 22 ਜੋੜਿਆਂ ਨੂੰ ਆਟੋਸੋਮਸ (autosomes) ਕਹਿੰਦੇ ਹਨ। ਆਟੋਸੋਮਲ (autosomal) ਜੀਨਜ਼ ਵਿਚ ਮਿਊਟੇਸ਼ਨ (ਤਬਦੀਲੀ) ਹੋਣ ਨਾਲ ਆਟੋਸੋਮਲ ਜੈਨੇਟਿਕ ਵਿਗਾੜ ਪੈਦਾ ਹੋ ਜਾਂਦੇ ਹਨ।

ਆਟੋਸੋਮਲ ਡੋਮੀਨੈਂਟ ਵਿਰਸਾ ਪ੍ਰਾਪਤੀ (Autosomal Dominant Inheritance)

ਜੇ ਇਕ ਜੋੜੇ ਵਿਚ ਇਕ ਜੀਨ ਵਿਚ ਮਿਊਟੇਸ਼ਨ (ਤਬਦੀਲੀ) ਹੈ ਅਤੇ ਦੂਜਾ ਨਾਰਮਲ, ਤਾਂ ਉਹ ਦੂਜੇ ਲਈ ਕੰਮ ਸਾਰ ਸਕਦਾ ਹੈ, ਪਰ ਸਾਡੇ ਸਾਰਿਆਂ ਜੀਨਜ਼ ਨਾਲ ਇਹ ਨਹੀਂ ਹੁੰਦਾ। ਕਈ ਵਿਗਾੜ ਆਟੋਸੋਮਲ ਜੀਨ ਵਿਚ ਤਬਦੀਲੀ ਨਾਲ ਪੈਦਾ ਹੁੰਦੇ ਹਨ। ਇਨ੍ਹਾਂ ਨੂੰ ਡੋਮੀਨੈਂਟ (dominant) ਵਿਗਾੜ ਕਹਿੰਦੇ ਹਨ, ਕਿਉਂਕਿ ਤਬਦੀਲੀ ਵਾਲਾ ਜੀਨ ਨਾਰਮਲ ਜੀਨ ਤੇ ਹਾਵੀ ਹੋ ਜਾਂਦਾ ਹੈ।




ਡੋਮੀਨੈਂਟ ਜੀਨਜ਼ ਵਿਰਸੇ ਵਿਚ ਕਿਵੇਂ ਮਿਲਦੇ ਹਨ ?

ਜਦੋਂ ਪ੍ਰਭਾਵਿਤ ਮਾਪਿਆਂ ਦੇ ਘਰ ਬੱਚੇ ਹੁੰਦੇ ਹਨ, ਤਾਂ ਉਹ ਹਰ ਬੱਚੇ ਨੂੰ ਜਾਂ ਤੇ ਨਾਰਮਲ ਜਾਂ ਮਿਊਟੇਸ਼ਨ (ਤਬਦੀਲੀ) ਵਾਲਾ ਜੀਨ ਵਿਰਸੇ ਵਿਚ ਦੇ ਸਕਦੇ ਹਨ। ਇਹ ਬਿਲਕੁਲ ਇਤਫ਼ਾਕ ਨਾਲ ਹੁੰਦਾ ਹੈ ਇਸ ਲਈ ਇਕ ਬੱਚੇ ਦੇ ਜੀਨ ਦੀ ਤਬਦੀਲੀ ਵਾਲੀ ਕਾਪੀ ਲੈਣ ਅਤੇ ਵਿਗਾੜ ਤੋਂ ਪ੍ਰਭਾਵਿਤ ਹੋਣ ਦੇ 2 ਚੋਂ 1 ਜਾਂ 50 ਫ਼ੀਸਦ ਸੰਭਾਵਨਾ ਹੈ। ਇਹ ਸੰਭਾਵਨਾ ਹਰ ਵਾਰੀ ਗਰਭ ਧਾਰਨ ਸਮੇਂ ਹੈ ਅਤੇ ਮੁੰਡਿਆਂ-ਕੁੜੀਆਂ ਲਈ ਇਕੋ ਜਿਹੀ ਹੈ।

ਇਹ ਸੰਭਾਵਨਾ ਕਿ ਇਕ ਬੱਚਾ ਜੀਨ ਦੀ ਨਾਰਮਲ ਪ੍ਰਤੀ ਵਿਰਸੇ ਵਿਚ ਲਏਗਾ, ਵੀ 2 ਚੋਂ 1 ਜਾਂ 50 ਫੀਸਦ ਹੈ। ਇਸ ਕੇਸ ਵਿਚ ਬੱਚਾ ਵਿਗਾੜ ਤੋਂ ਪ੍ਰਭਾਵਿਤ ਨਹੀਂ ਹੋਵੇਗਾ ਅਤੇ ਇਸ ਵਿਗਾੜ ਨੂੰ ਆਪਣੇ ਕਿਸੇ ਬੱਚੇ ਨੂੰ ਵਿਰਸੇ ਵਿਚ ਨਹੀਂ ਦੇਵੇਗਾ।

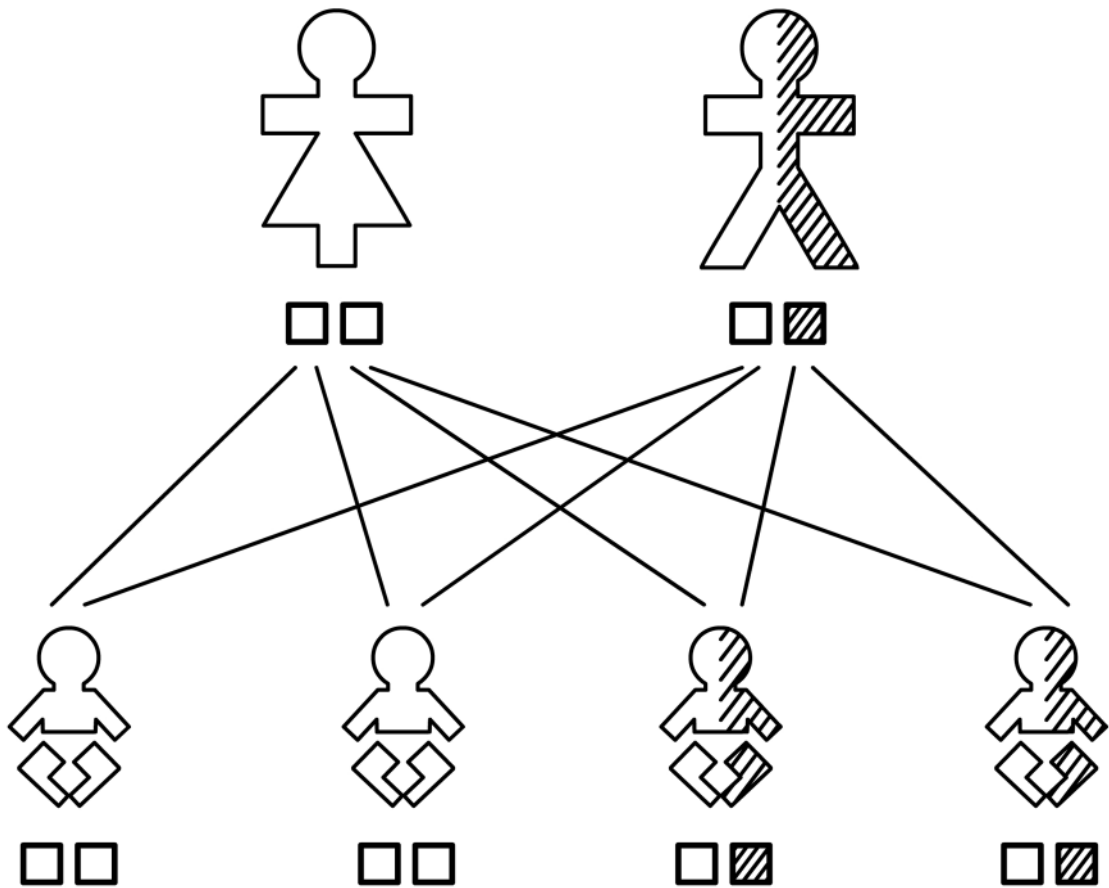
ਇਹ ਜਾਣਕਾਰੀ ਸੰਖੇਪ ਵਿਚ ਚਿੱਤਰ 1 ਵਿਚ ਦਿੱਤੀ ਗਈ ਹੈ।

ਚਿੱਤਰ 1. ਮਾਪਿਆਂ ਤੋਂ ਡੋਮੀਨੈਂਟ ਜੀਨਜ਼ ਬੱਚਿਆਂ ਤਕ ਕਿਵੇਂ ਅੱਗੇ ਜਾਂਦੇ ਹਨ

-  ਇਹ ਚਿੰਨ੍ਹ ਜੀਨਾਂ ਦੇ ਇਕ ਜੋੜੇ ਦੇ ਪ੍ਰਤੀਕ ਹਨ
-  ਇਹ ਚਿੰਨ੍ਹ ਜੀਨ ਦੀ ਇਕ ਨਾਰਮਲ ਕਾਪੀ ਦਾ ਪ੍ਰਤੀਕ ਹੈ
-  ਇਹ ਚਿੰਨ੍ਹ ਮਿਊਟੇਸ਼ਨ (ਤਬਦੀਲੀ) ਵਾਲੇ ਜੀਨ ਦੀ ਕਾਪੀ ਦਾ ਪ੍ਰਤੀਕ ਹੈ

ਮਾਤਾ ਅਤੇ ਪਿਤਾ ਵਲੋਂ ਆਪਣੇ ਜੀਨ ਅੱਗੇ ਤੋਰਨ ਦੇ ਚਾਰ ਸੰਭਾਵੀ ਢੰਗ-ਤਰੀਕੇ ਹਨ :

ਅਪ੍ਰਭਾਵਿਤ ਮਾਤਾ- ਦੇ ਜੀਨ ਪ੍ਰਭਾਵਿਤ -ਪਿਤਾ ਦੇ ਜੀਨ



ਅਪ੍ਰਭਾਵਿਤ ਬੱਚਾ ਜਾਂ ਬੱਚੀ ਅਪ੍ਰਭਾਵਿਤ ਬੱਚਾ ਜਾਂ ਬੱਚੀ

ਪ੍ਰਭਾਵਿਤ ਬੱਚਾ ਜਾਂ ਬੱਚੀ ਪ੍ਰਭਾਵਿਤ ਬੱਚਾ ਜਾਂ ਬੱਚੀ

50 ਫੀਸਦ ਸੰਭਾਵਨਾ ਕਿ ਬੱਚਾ ਤਬਦੀਲੀ ਵਾਲਾ ਜੀਨ ਵਿਰਸੇ ਵਿਚ ਨਹੀਂ ਲਏਗਾ

50 ਫੀਸਦ ਸੰਭਾਵਨਾ ਕਿ ਬੱਚਾ ਤਬਦੀਲੀ ਵਾਲਾ ਜੀਨ ਵਿਰਸੇ ਵਿਚ ਲਏਗਾ

ਜੇ ਇਸ ਤੋਂ ਪ੍ਰਭਾਵਿਤ ਬੱਚਾ ਪਰਿਵਾਰ ਵਿਚ ਪਹਿਲਾ ਹੋਵੇ ਤਾਂ ਕੀ ਹੁੰਦਾ ਹੈ ?

ਕਈ ਵਾਰ ਡੋਮੀਨੈਂਟ ਜੈਨੇਟਿਕ ਸਥਿੱਤੀ ਨਾਲ ਪੈਦਾ ਹੋਇਆ ਬੱਚਾ ਇਕ ਪਰਿਵਾਰ ਵਿਚ ਇਸ ਤੋਂ ਪ੍ਰਭਾਵਿਤ ਹੋਇਆ ਪਹਿਲਾ ਹੀ ਹੁੰਦਾ ਹੈ। ਇਸ ਤਰ੍ਹਾਂ ਉਦੋਂ ਹੁੰਦਾ ਹੈ, ਜਦੋਂ ਮਿਊਟੇਸ਼ਨ (ਤਬਦੀਲੀ) ਵਾਲਾ ਜੀਨ ਸਿਰਫ਼ ਮਾਤਾ-ਪਿਤਾ ਦੇ ਅੰਡੇ (egg) ਜਾਂ ਸ਼ੁਕਰਾਣੂ (sperm) ਵਿਚ ਹੀ ਮੌਜੂਦ ਹੁੰਦਾ ਹੈ ਅਤੇ ਹੋਰ ਕਿਸੇ ਸੈਲ ਵਿਚ ਨਹੀਂ ਹੁੰਦਾ। ਜਦੋਂ ਇਸ ਤਰ੍ਹਾਂ ਹੋਵੇ, ਤਾਂ ਮਾਤਾ-ਪਿਤਾ ਪ੍ਰਭਾਵਿਤ ਨਹੀਂ ਹੁੰਦੇ, ਪਰ ਉਹ ਤਬਦੀਲੀ ਵਾਲਾ ਜੀਨ ਬੱਚਿਆਂ ਵਿਚ ਅੱਗੇ ਤੋਰ ਸਕਦੇ ਹਨ। ਇਸ ਤਰ੍ਹਾਂ ਦੇ ਕੇਸ ਵਿਚ ਮਾਪਿਆਂ ਦੇ ਇਸ ਤੋਂ ਪ੍ਰਭਾਵਿਤ ਹੋਰ ਕਿਸੇ ਬੱਚੇ ਨੂੰ ਜਨਮ ਦੇਣ ਦੀ ਸੰਭਾਵਨਾ ਬਹੁਤ ਹੀ ਘਟ ਹੁੰਦੀ ਹੈ, ਪਰ ਪ੍ਰਭਾਵਿਤ ਬੱਚਾ, ਜਿਸਨੇ ਤਬਦੀਲੀ ਵਾਲਾ ਜੀਨ ਵਿਰਸੇ ਵਿਚ ਲੈ ਲਿਆ ਹੈ, ਇਹ ਅਗਲੀ ਪੀੜ੍ਹੀ ਨੂੰ ਦੇ ਸਕਦਾ ਹੈ।

ਕਈ ਵਾਰ ਇਕ ਜੀਨ ਵਿਚ ਮਿਊਟੇਸ਼ਨ (ਤਬਦੀਲੀ) ਉਸ ਵੇਲੇ ਹੁੰਦੀ ਹੈ ਜਦੋਂ ਅੰਡਾ ਅਤੇ ਸ਼ੁਕਰਾਣੂ (ਵੀਰਜ) ਸੈੱਲ ਬਣ ਰਹੇ ਹੁੰਦੇ ਹਨ। ਅਜਿਹੇ ਹਾਲਾਤ ਵਿਚ, ਇਸ ਤੋਂ ਮਗਰੋਂ ਬਣਨ ਵਾਲੇ ਅੰਡੇ ਜਾਂ ਸ਼ੁਕਰਾਣੂ (ਵੀਰਜ) ਤੇ ਵੀ ਪ੍ਰਭਾਵ ਪੈ ਸਕਦਾ ਹੈ ਜਿਸ ਦਾ ਮਤਲਬ ਹੈ, ਕਿ ਸਿਹਤਮੰਦ ਮਾਪਿਆਂ ਦੇ ਘਰ ਕਦੀ ਕਦੀ ਡੋਮੀਨੈਂਟ ਜੈਨੇਟਿਕ ਸਥਿੱਤੀ ਤੋਂ ਪ੍ਰਭਾਵਿਤ ਇਕ ਤੋਂ ਵਧ ਬੱਚੇ ਹੋ ਸਕਦੇ ਹਨ।

ਪ੍ਰੀਨੇਟਲ ਡਾਇਗਨੋਸਿਸ (prenatal diagnosis)

ਪ੍ਰੀਨੇਟਲ ਡਾਇਗਨੋਸਿਸ ਡੋਮੀਨੈਂਟ ਸਥਿੱਤੀ ਲਈ ਕੁਝ ਕੇਸਾਂ ਵਿਚ ਹੀ ਸੰਭਵ ਹੋ ਸਕਦੀ ਹੈ। ਇਸ ਲਈ ਮਾਤਾ ਦੇ ਗਰਭ ਦੇ ਦੌਰਾਨ ਬੱਚੇ ਵਿਚ ਜੈਨੇਟਿਕ ਵਿਕਾਸ ਦੀ ਜਾਂਚ ਸ਼ਾਮਲ ਹੁੰਦੀ ਹੈ।

ਜੈਨੇਟਿਕ ਵਿਗਾੜ ਕਈ ਵਾਰ ਇਕ ਪੀੜ੍ਹੀ ਨੂੰ ਕਿਉਂ ਛੱਡ ਜਾਂਦਾ ਜਾਪਦਾ ਹੈ ?

ਕਈ ਆਟੋਸੋਮਲ ਡੋਮੀਨੈਂਟ ਸਥਿੱਤੀਆਂ ਦੇ ਪ੍ਰਭਾਵ ਫਰਕ ਫਰਕ ਹੁੰਦੇ ਹਨ, ਤੇ ਪ੍ਰਵਾਰ ਵਿਚ ਹਰ ਇਕ ਤੇ ਇਕੋ ਤਰ੍ਹਾਂ ਦਾ ਅਸਰ ਨਹੀਂ ਹੁੰਦਾ। ਅਸਲ ਵਿਚ ਵਿਗਾੜ ਜਾਂ ਕੰਡੀਸ਼ਨ ਇਕ ਪੀੜ੍ਹੀ ਨੂੰ ਛੱਡਦੀ ਨਹੀਂ, ਪਰ ਕਈ ਲੋਕਾਂ ਵਿਚ ਬੀਮਾਰੀ ਦੇ ਲੱਛਣ ਏਨੇ ਮਾਮੂਲੀ ਹੁੰਦੇ ਹਨ, ਕਿ ਉਨ੍ਹਾਂ ਤੇ ਪ੍ਰਭਾਵ ਹੁੰਦਾ ਨਹੀਂ ਦਿਸਦਾ। ਕਈ ਵਾਰ, ਇਹ ਜਨਮ ਸਮੇਂ ਹੀ ਦਿਸਦਾ ਹੈ, ਪਰ ਕਿਸ ਵੇਲੇ ਇਹ ਲੱਛਣ ਦਿਸਦੇ ਹਨ, ਉਸ ਦੀ ਵੀ ਕੋਈ ਨਿਸਚਤ ਉਮਰ ਨਹੀਂ।

ਮੈਂ ਹੋਰ ਵਧ ਜਾਣਕਾਰੀ ਕਿੱਥੋਂ ਲੈ ਸਕਦਾ ਹਾਂ ?

ਹੋਰ ਵਧ ਜਾਣਕਾਰੀ ਤੁਸੀਂ ਆਪਣੇ ਸਥਾਨਕ ਖੇਤਰੀ ਜੈਨੇਟਿਕ ਕੇਂਦਰ ਤੋਂ ਜਾਂ ਇਨ੍ਹਾਂ ਪਤਿਆਂ ਤੋਂ ਲੈ ਸਕਦੇ ਹੋ :

ਜੈਨੇਟਿਕ ਇੰਟਰੈਸਟ ਗਰੁੱਪ (The Genetic Interest Group)

Unit 4D, Leroy House, 436 Essex Rd., London N1 3QP

ਫੋਨ : 020 7704 3141

ਈ-ਮੇਲ : mail@gig.org.uk

ਵੈਬ : www.gig.org.uk

ਕਾਨਟੈਕਟ ਏ ਫੈਮਿਲੀ (Contact a Family)

209-211 City Rd., London EC1V 1JN

ਫੋਨ : 020 7608 8700

ਫੈਕਸ : 020 7608 8701

ਹੈਲਪਲਾਈਨ 0808 808 3555 ਜਾਂ ਟੈਕਸਟਫੋਨ 0808 808 3556

(ਮਾਤਾ-ਪਿਤਾ ਅਤੇ ਪਰਿਵਾਰਾਂ ਲਈ ਮੁਫਤ ਫੋਨ, 10 ਵਜੇ ਸਵੇਰੇ - 4 ਵਜੇ ਸ਼ਾਮ, ਸੋਮਵਾਰ - ਸ਼ੁੱਕਰਵਾਰ)

ਈ-ਮੇਲ : info@cafamily.org.uk

ਵੈਬ : www.cafamily.org.uk

ਇਹ ਛਾਪ ਜੁਲਾਈ, 2005 ਵਿਚ ਤਿਆਰ ਕੀਤੀ ਗਈ

This edition prepared in July 2005

Ref 1he

ਸ਼ਬਦਾਵਲੀ (ਮੁਸ਼ਕਿਲ ਸ਼ਬਦ ਅਤੇ ਉਨ੍ਹਾਂ ਦੇ ਅਰਥ): ਆਟੋਸੋਮਲ ਡੋਮੀਨੈਂਟ ਜੈਨੇਟਿਕ ਵਿਗਾੜ

ਇਸ ਸ਼ਬਦਾਵਲੀ ਦਾ ਉਦੇਸ਼ ਸਿਰਫ਼ ਸੂਚਨਾਵਲੀ : ਆਟੋਸੋਮਲ ਡੋਮੀਨੈਂਟ ਜੈਨੇਟਿਕ ਵਿਗਾੜ ਵਿਚ ਇਸਤੇਮਾਲ ਕੀਤੇ ਗਏ ਸ਼ਬਦਾਂ ਨੂੰ ਸਮਝਾਉਣਾ ਹੈ। ਵੱਡੇ ਅੱਖਰਾਂ ਵਿਚ ਦਿੱਤੇ ਗਏ ਸ਼ਬਦਾਂ ਦੀ ਪਰਿਭਾਸ਼ਾ ਸ਼ਬਦਾਵਲੀ ਵਿਚ ਕਿਸੇ ਹੋਰ ਥਾਂ ਦਿੱਤੀ ਜਾ ਚੁਕੀ ਹੈ।

ਆਟੋਸੋਮਲ (autosomal)। ਇਸ ਵਿਚ ਆਟੋਸੋਮਸ ਸ਼ਾਮਲ ਹੁੰਦੇ ਹਨ।

ਆਟੋਸੋਮਲ ਡੋਮੀਨੈਂਟ (autosomal dominant) ਜੈਨੇਟਿਕ ਵਿਗਾੜ। ਆਟੋਸੋਮਲ ਜੀਨ ਦੀ ਇਕ ਕਾਪੀ ਵਿਚ ਤਬਦੀਲੀ (ਮਿਊਟੇਸ਼ਨ) ਕਾਰਣ ਵਿਰਸੇ ਵਿਚ ਮਿਲੇ ਵਿਗਾੜ।

ਆਟੋਸੋਮਜ਼ (autosomes)। 44 ਕਰੋਮੋਸੋਮਸ (22 ਜੋੜੇ) ਜੋ ਸੈਕਸ ਕਰੋਮੋਸੋਮਸ ਨਹੀਂ ਹਨ।

ਸੈਲ (cell)। ਮਨੁੱਖ ਦਾ ਸਰੀਰ ਹਜ਼ਾਰਾਂ ਕਰੋੜਾਂ ਸੈਲਾਂ, ਜੋ ਉਸਾਰੀ ਕਰਨ ਵਾਲੇ ਬਲਾਕਾਂ ਵਾਂਗ ਹਨ, ਦਾ ਬਣਿਆ ਹੋਇਆ ਹੈ। ਬਹੁਤ ਸਾਰੇ ਸੈਲ ਵਿਸ਼ੇਸ਼ ਕਿਸਮਾਂ ਦੇ ਹਨ ਜਿਨ੍ਹਾਂ ਵਿਚ, ਤਵੱਚਾ ਦੇ ਸੈਲ, ਦਿਮਾਗ ਦੇ ਸੈਲ ਅਤੇ ਖੂਨ ਦੇ ਸੈਲ ਹਨ। ਸਰੀਰ ਦੇ ਵੱਖ ਵੱਖ ਹਿੱਸਿਆਂ ਵਿਚ ਸੈਲ ਵੱਖ ਵੱਖ ਤਰ੍ਹਾਂ ਦਿਸਦੇ ਹਨ ਅਤੇ ਉਹ ਵੱਖ ਵੱਖ ਕੰਮ ਕਰਦੇ ਹਨ। ਹਰ ਇਕ ਸੈਲ (ਔਰਤਾਂ ਵਿਚ ਆਂਡਿਆਂ ਅਤੇ ਮਰਦਾਂ ਵਿਚ ਸ਼ੁਕਰਾਣੂਆਂ ਦੇ ਸੈਲਸ ਤੋਂ ਸਿਵਾ) ਵਿਚ ਸਰੀਰ ਦੇ ਸਾਰੇ ਜੀਨ ਹੁੰਦੇ ਹਨ।

ਕਰੋਮੋਸੋਮਸ (chromosomes)। ਧਾਗੇ ਵਰਗੀਆਂ ਬਣਤਰਾਂ ਜੋ ਖ਼ੁਦਬੀਨ ਹੇਠਾਂ ਵੇਖੀਆਂ ਜਾ ਸਕਦੀਆਂ ਹਨ ਅਤੇ ਜਿਨ੍ਹਾਂ ਵਿਚ ਜੀਨਜ਼ ਹੁੰਦੇ ਹਨ। ਆਮ ਤੌਰ ਤੇ ਲੋਕਾਂ ਵਿਚ ਹਰ ਇਕ ਸੈਲ ਵਿਚ 46 ਕਰੋਮੋਸੋਮ ਹੁੰਦੇ ਹਨ ਅਤੇ ਦੋ ਲਿੰਗ ਕਰੋਮੋਸੋਮ ਹੁੰਦੇ ਹਨ। ਬਾਕੀ ਦੇ ਕਰੋਮੋਸੋਮਸ ਦੇ 22 ਜੋੜਿਆਂ (1 ਤੋਂ 22 ਤਕ) ਨੂੰ ਆਟੋਸੋਮਸ ਕਿਹਾ ਜਾਂਦਾ ਹੈ। 23 ਕਰੋਮੋਸੋਮਸ ਮਾਤਾ ਤੋਂ ਆਉਂਦੇ ਹਨ ਅਤੇ 23 ਕਰੋਮੋਸੋਮ ਪਿਤਾ ਪਾਸੋਂ ਮਿਲਦੇ ਹਨ। ਹਰ ਇਕ ਜੋੜੇ ਦਾ ਇਕ ਕਰੋਮੋਸੋਮ ਇਕ ਮਾਤਾ ਅਤੇ ਇਕ ਪਿਤਾ ਤੋਂ ਆਉਂਦਾ ਹੈ। (ਦ੍ਰਿਸ਼ਟਾਂਤ ਵਜੋਂ : ਇਕ ਕਰੋਮੋਸੋਮ ਇਕ ਕਿਤਾਬ ਵਾਂਗ ਹੈ ਅਤੇ ਜੀਨ ਕਿਤਾਬ ਵਿਚ ਇਕ ਕਹਾਣੀ ਵਾਂਗ ਹੈ)।

ਆਂਡਾ (egg)। ਜਿਸ ਸੈਲ ਨੇ ਇਕਨਵਾਂ ਬੱਚਾ ਬਣਨਾ ਹੈ, ਉਸ ਵਿਚ ਮਾਤਾ ਦਾ ਯੋਗਦਾਨ। ਇਸ ਆਂਡੇ ਵਿਚ 23 ਕਰੋਮੋਸੋਮ ਹੁੰਦੇ ਹਨ, ਮਾਤਾ ਦੇ ਹਰ ਜੋੜੇ ਵਿਚੋਂ ਇਕ। ਇਕ ਸ਼ੁਕਰਾਣੂ ਵਿਚ ਵੀ 23 ਕਰੋਮੋਸੋਮ ਹੁੰਦੇ ਹਨ, ਜੋ ਪਿਤਾ ਦੇ ਹਰ ਜੋੜੇ 'ਚੋਂ ਇਕ ਹੁੰਦਾ ਹੈ। ਇਕ ਪੂਰਾ ਸੈਲ ਬਣਨ ਲਈ ਆਂਡਾ, ਸ਼ੁਕਰਾਣੂ ਨਾਲ ਜੁੜਦਾ ਹੈ। ਬੱਚਾ ਇਸ ਪਹਿਲੇ ਸੈਲ ਤੋਂ ਹੀ ਬਣਦਾ ਹੈ।

ਜੀਨ (gene)। ਸਰੀਰ ਦੇ ਕੰਮ ਕਰਨ ਲਈ ਚਾਹੀਦੀ ਸੂਚਨਾ ਕਰੋਮੋਸੋਮਸ ਵਿਚ ਰਸਾਇਣਕ ਰੂਪ ਵਿਚ ਰਖੀ ਹੁੰਦੀ ਹੈ। ਜੀਨਾਂ ਵਿਚ ਤਬਦੀਲੀਆਂ ਜਾਂ ਮਿਊਟੇਸ਼ਨਾਂ ਜਾਂ ਤਬਦੀਲੀਆਂ ਸੂਚਨਾ ਨੂੰ ਬਦਲ ਦੇਂਦੇ ਹਨ ਅਤੇ ਇਸ ਨਾਲ ਸਰੀਰ ਦੇ ਕੰਮ ਕਰਨ ਦਾ ਢੰਗ ਵੀ ਬਦਲ ਜਾਂਦਾ ਹੈ। ਆਟੋਸੋਮਲ ਜੀਨਜ਼ ਜੋੜਿਆਂ ਵਿਚ ਹੁੰਦੇ ਹਨ : ਇਕ ਮਾਤਾ ਅਤੇ ਇਕ ਪਿਤਾ ਵਲੋਂ। ਇਕ ਜੋੜੇ ਦੇ ਦੋਵੇਂ ਜੀਨ ਕਰੋਮੋਸੋਮ ਦੇ ਇਕ ਜੋੜੇ ਨੂੰ ਮੇਲ ਕੇ ਰਖੇ ਹੁੰਦੇ ਹਨ (ਜਿਵੇਂ ਕਿ ਇਕ ਕਰੋਮੋਸੋਮ ਨੂੰ ਇਕ ਕਿਤਾਬ ਦੇ ਰੂਪ ਵਿਚ ਵੇਖੋ, ਅਤੇ ਜੀਨ ਉਸ ਕਿਤਾਬ ਵਿਚ ਇਕ ਕਹਾਣੀ ਹੈ, ਜੀਨ ਵਿਚ ਇਕ ਤਬਦੀਲੀ ਜਾਂ ਮਿਊਟੇਸ਼ਨ ਕਹਾਣੀ ਵਿਚ ਅੱਖਰਾਂ ਦੇ ਛੱਡ ਦਿੱਤੇ ਜਾਣ ਵਾਂਗ ਜਾਂ ਵਧ ਸ਼ਬਦ ਜੋੜ ਦਿੱਤੇ ਜਾਣ ਦੀ ਗਲਤੀ ਵਾਂਗ ਹੁੰਦੀਆਂ ਹਨ)।

ਜੈਨੇਟਿਕ (genetic)। ਜੀਨਜ਼ ਕਾਰਣ, ਜੀਨਜ਼ ਨਾਲ ਸੰਬੰਧਿਤ।

ਮਿਊਟੇਸ਼ਨ (mutation)। ਇਕ ਜੀਨ ਵਿਚ ਤਬਦੀਲੀ। ਕਈ ਮਿਊਟੇਸ਼ਨਾਂ ਨੁਕਸਾਨ ਦਾਇਕ ਨਹੀਂ ਹੁੰਦੀਆਂ। ਕਈ ਵਾਰ ਜਦੋਂ ਇਕ ਜੀਨ ਵਿਚ ਤਬਦੀਲੀ ਹੁੰਦੀ ਹੈ, ਇਸ ਵਿਚਲੀ ਸੂਚਨਾ ਵੀ ਬਦਲ ਜਾਂਦੀ ਹੈ। ਸੋ ਇਹ ਸਹੀ ਕੰਮ ਨਹੀਂ ਕਰਦਾ (ਉਦਾਹਰਣ ਦੇ ਤੌਰ ਤੇ : ਇਕ ਜੀਨ ਵਿਚ ਤਬਦੀਲੀ ਜਾਂ ਉਸ ਵਿਚ ਮਿਊਟੇਸ਼ਨ ਕਹਾਣੀ ਵਿਚ ਇਕ ਸ਼ਬਦ ਛੱਡਣ ਜਾਂ ਵਾਧੂ ਸ਼ਬਦ ਜੋੜਨ ਵਾਂਗ ਹੈ)।

ਪ੍ਰੀਨੇਟਲ ਡਾਇਗਨੋਸਿਸ (prenatal diagnosis)। ਗਰਭ ਅਵਸਥਾ ਵਿਚ ਬੱਚੇ ਵਿਚ ਕਿਸੇ ਜੈਨੇਟਿਕ ਵਿਗਾੜ ਦੇ ਹੋਣ ਜਾਂ ਨਾ ਹੋਣ ਲਈ ਪਤਾ ਲਾਉਣ ਦੀ ਜਾਂਚ।

ਸੈਕਸ ਕਰੋਮੋਜ਼ੋਮ (sex chromosomes) | X ਕਰੋਮੋਜ਼ੋਮ ਅਤੇ Y ਕਰੋਮੋਜ਼ੋਮ | ਲਿੰਗ ਕਰੋਮੋਜ਼ੋਮ (ਸੈਕਸ ਕਰੋਮੋਜ਼ੋਮ) ਕੰਟਰੋਲ ਕਰਦੇ ਹਨ ਕਿ ਕੋਈ ਨਰ ਹੋਏਗਾ ਜਾਂ ਮਾਦਾ। ਔਰਤਾਂ ਕੋਲ ਦੋ X ਕਰੋਮੋਜ਼ੋਮ ਹੁੰਦੇ ਹਨ। ਮਰਦਾਂ ਕੋਲ ਇੱਕ X ਅਤੇ ਇੱਕ Y ਕਰੋਮੋਜ਼ੋਮ ਹੁੰਦਾ ਹੈ।

ਸਪਰਮ (sperm) | ਜਿਸ ਸੈਲ ਨੇ ਇੱਕ ਨਵਾਂ ਬੱਚਾ ਬਣਨਾ ਹੈ, ਉਸ ਵਿੱਚ ਪਿਤਾ ਦਾ ਯੋਗਦਾਨ। ਹਰ ਸਪਰਮ (ਸ਼ੁਕਰਾਣੂ) ਵਿੱਚ 23 ਕਰੋਮੋਜ਼ੋਮ ਹੁੰਦੇ ਹਨ; ਪਿਤਾ ਦੇ ਹਰ ਜੋੜੇ ਵਿੱਚੋਂ ਇੱਕ। ਇੱਕ ਆਂਡੇ ਵਿੱਚ ਮਾਤਾ ਦੇ 23 ਜੋੜਿਆਂ ਵਿੱਚੋਂ ਹਰ ਇੱਕ ਵਿੱਚੋਂ ਇੱਕ ਕਰੋਮੋਜ਼ੋਮ ਹੁੰਦਾ ਹੈ। ਪੂਰਾ ਸੈਲ ਬਣਾਉਣ ਲਈ ਇੱਕ ਸਪਰਮ ਆਂਡੇ ਨਾਲ ਮਿਲਦਾ ਹੈ। ਇੱਕ ਬੱਚਾ ਇਸ ਪਹਿਲੇ ਸੈਲ ਤੋਂ ਬਣਦਾ ਹੈ।

ਇਹ ਸ਼ਬਦਾਵਲੀ ਜਿਸ ਵਿੱਚ ਜੈਨੇਟਿਕ ਸੂਚਨਾ ਹੈ, ਸਿਰਫ਼ ਸੰਬੰਧਿਤ ਮਰੀਜ਼ਾਂ ਅਤੇ ਉਨ੍ਹਾਂ ਦੇ ਪਰਿਵਾਰਾਂ ਦੇ ਇਸਤੇਮਾਲ ਲਈ ਹੈ।

ਇਹ ਛਾਪ ਜੁਲਾਈ, 2005 ਵਿੱਚ ਤਿਆਰ ਕੀਤੀ ਗਈ

This edition prepared in July 2005

Ref Glossary 1