

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

ਇੱਕ ਰਿਸ਼ਤੇਦਾਰ ਨਾਲ ਵਿਆਹ ਕਰਨਾ

(ਅੰਗ੍ਰੇਜ਼ੀ ਵਿਚ Marrying a relative)

ਜੇ ਇੱਕ ਬੱਚੇ ਦੇ ਮਾਤਾ-ਪਿਤਾ ਇੱਕ-ਦੂਸਰੇ ਦੇ ਰਿਸ਼ਤੇਦਾਰ ਹੋਣ ਤਾਂ ਕੀ ਬੱਚੇ ਵਿੱਚ ਜੈਨੇਟਿਕ (genetic) ਸਮੱਸਿਆਵਾਂ ਦੀ ਵਧੀਕ ਸੰਭਾਵਨਾ ਹੋਵੇਗੀ ?

ਇਸ ਸਵਾਲ ਦਾ ਸਾਧਾਰਨ-ਜਿਹਾ ਉੱਤਰ ਹੈ, “ਹਾਂ, ਵਧੀਕ ਸੰਭਾਵਨਾ ਹੋਵੇਗੀ।” ਇਹ ਗੱਲ ਜਾਣਨਾ ਜ਼ਰੂਰੀ ਹੈ ਕਿ ਜ਼ਿਆਦਾਤਰ ਰਿਸ਼ਤੇਦਾਰ ਜੋੜਿਆਂ ਦੇ ਸਿਹਤਮੰਦ ਬੱਚੇ ਹੁੰਦੇ ਹਨ। ਕੁਝ ਕੁ ਸਭਿਆਚਾਰਾਂ ਵਿਚ ਕਿਸੇ ਰਿਸ਼ਤੇਦਾਰ ਨਾਲ ਵਿਆਹ ਕਰਨਾ ਰਵਾਇਤੀ ਹੈ ਅਤੇ ਇਸ ਨੂੰ ਸੰਬੰਧਿਤ ਵਿਅਕਤੀਆਂ ਅਤੇ ਪਰਿਵਾਰਾਂ ਵਾਸਤੇ ਲਾਭਕਾਰੀ ਸਮਝਿਆ ਜਾਂਦਾ ਹੈ। ਇਹ ਸਮਝ ਲੈਣਾ ਜ਼ਰੂਰੀ ਹੈ ਕਿ ਹਰੇਕ ਜੋੜੇ (ਉਨ੍ਹਾਂ ਜੋੜਿਆਂ ਸਮੇਤ ਜੋ ਰਿਸ਼ਤੇਦਾਰ ਨਹੀਂ ਹੁੰਦੇ) ਵਿੱਚ ਸਮੱਸਿਆ ਵਾਲਾ ਬੱਚਾ ਹੋਣ ਦੀ ਸੰਭਾਵਨਾ ਹੁੰਦੀ ਹੈ। ਕੁਝ ਸਮੱਸਿਆਵਾਂ ਦੂਸਰੀਆਂ ਨਾਲੋਂ ਵਧੇਰੇ ਗੰਭੀਰ ਹੁੰਦੀਆਂ ਹਨ, ਪਰ ਯੂ.ਕੇ. ਵਿਚ 50 ਵਿਚੋਂ 1 ਬੱਚਾ (2 ਫੀਸਦ) ਅਜਿਹੀ ਗੰਭੀਰ ਸਮੱਸਿਆ ਨਾਲ ਪੈਦਾ ਹੁੰਦਾ ਹੈ (ਜਿਹਾ ਕਿ ਡਾਊਨ ਸਿੰਡਰੋਮ (Down syndrome), ਸਪਾਈਨਾ ਬੀਫੀਡਾ (spina bifida), ਅਤੇ ਹੋਰ ਬਹੁਤ ਸਾਰੇ) ਇਸ ਤਰ੍ਹਾਂ ਦੀ ਬਹੁਤ ਸਾਰੀਆਂ ਹਾਲਤਾਂ ਵਿਚ, ਇਕ ਜੋੜੇ ਦੇ ਅਜਿਹੇ ਬੱਚੇ ਨੂੰ ਜਨਮ ਦੇਣ ਦਾ ਖਤਰਾ ਉਨ੍ਹਾਂ ਹੀ ਹੁੰਦਾ ਹੈ ਭਾਵੇਂ ਉਹ ਇਕ ਦੂਜੇ ਦੇ ਰਿਸ਼ਤੇਦਾਰ ਨਾ ਵੀ ਹੋਣ।

ਪਰ ਉਨ੍ਹਾਂ ਜੋੜਿਆਂ ਵਿੱਚ ਜੋ ਰਿਸ਼ਤੇਦਾਰ ਹੁੰਦੇ ਹਨ, ਵਿਰਸੇ ਵਿੱਚ ਪ੍ਰਾਪਤ ਕੁੱਝ ਹਾਲਤਾਂ ਵਾਲਾ ਬੱਚਾ ਹੋਣ ਦੀ ਵਧੀਕ ਸੰਭਾਵਨਾ ਹੁੰਦੀ ਹੈ। ਉਨ੍ਹਾਂ ਨੂੰ ਆਟੋਸੋਮਲ ਰੀਸੈਸਿਵ (autosomal recessive) ਜੈਨੇਟਿਕ ਹਾਲਤਾਂ ਆਖਿਆ ਜਾਂਦਾ ਹੈ। ਇਹ ਸਥਿੱਤੀ ਬੱਚੇ ਦੇ ਮਾਤਾ-ਪਿਤਾ ਦੋਹਵਾਂ ਤੋਂ ਮਿਊਟੇਸ਼ਨ (mutation) ਵਾਲਾ ਜੀਨ (gene) ਵਿਰਸੇ ਵਿਚ ਲੈਣ ਨਾਲ ਹੁੰਦੀ ਹੈ। ਇਸ ਨੂੰ ਸਮਝਣ ਲਈ, ਜੀਨਜ਼ ਦੇ ਬਾਰੇ ਅਤੇ ਉਹ ਬੀਮਾਰੀ ਕਿਵੇਂ ਪੈਦਾ ਕਰਦੇ ਹਨ, ਕੁਝ ਜਾਣਨਾ ਅਹਿਮ ਹੈ।

ਜੀਨ ਕੀ ਹੁੰਦੇ ਹਨ ?

ਸਾਡੇ ਸਰੀਰ ਲੱਖਾਂ-ਕਰੋੜਾਂ ਸੈੱਲਾਂ (cells) ਦੇ ਬਣੇ ਹੁੰਦੇ ਹਨ। ਹਰੇਕ ਸੈੱਲ ਵਿੱਚ ਜੀਨਾਂ ਦਾ ਇੱਕ ਸੰਪੂਰਨ ਸਮੂਹ ਹੁੰਦਾ ਹੈ। ਸਾਡੇ ਵਿੱਚ ਹਜ਼ਾਰਾਂ ਹੀ ਜੀਨ ਹੁੰਦੇ ਹਨ। ਸਾਡੇ ਵਿਚੋਂ ਹਰ ਇੱਕ ਨੂੰ ਜ਼ਿਆਦਾਤਰ ਜੀਨਾਂ ਦੀਆਂ ਦੋ ਕਾਪੀਆਂ ਵਿਰਸੇ ਵਿਚ ਪ੍ਰਾਪਤ ਹੁੰਦੀ ਹਨ, ਇੱਕ ਕਾਪੀ ਆਪਣੀ ਮਾਤਾ ਅਤੇ ਇੱਕ ਕਾਪੀ ਆਪਣੇ ਪਿਤਾ ਪਾਸੋਂ। ਜੀਨ ਹਿਦਾਇਤਾਂ ਦੇ ਇਕ ਸਮੂਹ ਵਾਂਗ ਕੰਮ-ਕਾਰ ਕਰਦੇ ਹਨ, ਸਾਡੇ ਵਾਧੇ-ਵਿਕਾਸ ਨੂੰ ਕਾਬੂ ਵਿੱਚ ਰੱਖਦੇ ਹਨ ਅਤੇ ਇਹ ਵੀ ਤੈਅ ਕਰਦੇ ਹਨ ਕੀ ਸਾਡੇ ਸਰੀਰ ਕਿਵੇਂ ਕੰਮ ਕਰਦੇ ਹਨ। ਇਨ੍ਹਾਂ ਹਿਦਾਇਤਾਂ ਵਿੱਚ ਕੋਈ ਵੀ ਗ਼ਲਤੀ ਮਿਊਟੇਸ਼ਨ (ਤਬਦੀਲੀ) ਅਖਵਾਉਂਦੀ ਹੈ। ਮਿਊਟੇਸ਼ਨ (ਤਬਦੀਲੀ) ਕਿਸੇ ਜੀਨ ਨੂੰ ਉਚਿਤ ਢੰਗ ਨਾਲ ਕੰਮ ਕਰਨ ਤੋਂ ਰੋਕ ਸਕਦੀਆਂ ਹਨ। ਇੱਕ ਮਿਊਟੇਸ਼ਨ (ਤਬਦੀਲੀ) ਵਾਲਾ ਜੀਨ ਜੈਨੇਟਿਕ ਵਿਕਾਰ ਪੈਦਾ ਕਰ ਸਕਦਾ ਹੈ। ਜੀਨ ਸਾਡੇ ਬਹੁਤ ਸਾਰੇ ਲੱਛਣਾਂ ਲਈ ਜ਼ਿੰਮੇਵਾਰ ਹੁੰਦੇ ਹਨ, ਜਿਵੇਂ ਕਿ ਸਾਡੀਆਂ ਅੱਖਾਂ ਦਾ ਰੰਗ, ਲਹੂ ਦੀ ਕਿਸਮ ਜਾਂ ਉਚਾਈ।

ਜੀਨ ਧਾਗੇ-ਵਰਗੀਆਂ ਬਣਤਰਾਂ, ਜਿਨ੍ਹਾਂ ਨੂੰ ਕਰੋਮੋਜ਼ੋਮ (chromosomes) ਆਖਦੇ ਹਨ, ਦੇ ਰੂਪ 'ਚ ਅੱਗੇ ਤੋਂ ਅੱਗੇ ਚਲਦੇ ਹਨ। ਸਾਡੇ ਵਿੱਚੋਂ, ਹਰ ਇੱਕ ਵਿੱਚ, ਹਰ ਇੱਕ ਸੈੱਲ ਵਿੱਚ, 46 ਕਰੋਮੋਜ਼ੋਮ ਹੁੰਦੇ ਹਨ। ਸਾਨੂੰ ਆਪਣੇ ਕਰੋਮੋਜ਼ੋਮ ਆਪਣੇ ਮਾਤਾ-ਪਿਤਾ ਪਾਸੋਂ ਵਿਰਸੇ ਵਿੱਚ ਪ੍ਰਾਪਤ ਹੁੰਦੇ ਹਨ, 23 ਕਰੋਮੋਜ਼ੋਮਾਂ ਦਾ ਇੱਕ ਸਮੂਹ ਆਪਣੀ ਮਾਤਾ ਪਾਸੋਂ ਅਤੇ 23 ਕਰੋਮੋਜ਼ੋਮਾਂ ਦਾ ਇੱਕ ਸਮੂਹ ਆਪਣੇ ਪਿਤਾ ਪਾਸੋਂ। ਇਸ ਤਰ੍ਹਾਂ ਸਾਡੇ ਅੰਦਰ 23 ਕਰੋਮੋਜ਼ੋਮਾਂ ਦੇ ਦੋ ਸਮੂਹ ਜਾਂ 23 ਜੋੜੇ ਹੁੰਦੇ ਹਨ। ਕਰੋਮੋਜ਼ੋਮਾਂ ਦੇ ਇੱਕ ਜੋੜੇ ਨੂੰ ਲਿੰਗ-ਕਰੋਮੋਜ਼ੋਮ (sex chromosomes) ਆਖਦੇ ਹਨ। 22 ਜੋੜਿਆਂ ਨੂੰ ਆਟੋਸੋਮਲ (autosomes) ਆਖਦੇ ਹਨ। ਆਟੋਸੋਮਲ (autosomal) ਜੀਨਾਂ ਵਿਚਲੀ ਤਬਦੀਲੀਆਂ (ਮਿਊਟੇਸ਼ਨਾਂ) ਆਟੋਸੋਮਲ ਜੈਨੇਟਿਕ ਵਿਕਾਰ ਪੈਦਾ ਕਰ ਸਕਦੀਆਂ ਹਨ। ਹਰ ਇੱਕ ਕੋਲ ਆਟੋਸੋਮਲ ਜੀਨਾਂ ਦੀਆਂ ਦੋ ਕਾਪੀਆਂ (ਇਕ ਜੋੜਾ) ਹੁੰਦੀਆਂ ਹਨ।

ਆਟੋਸੋਮਲ ਰੀਸੈਸਿਵ ਵਿਰਸਾ-ਪ੍ਰਾਪਤੀ ਕੀ ਹੈ ?

ਇੱਕ ਆਟੋਸੋਮਲ ਰੀਸੈਸਿਵ ਜੈਨੇਟਿਕ ਹਾਲਤ ਜੀਨਾਂ ਦੇ ਤਬਦੀਲੀ (ਮਿਊਟੇਸ਼ਨ) ਵਾਲੇ ਜੋੜੇ ਕਾਰਨ ਪੈਦਾ ਹੁੰਦੀ ਹੈ। ਜਿਸ ਵਿਅਕਤੀ ਵਿੱਚ ਇਹ ਵਿਕਾਰ ਹੋਣਾ ਹੋਵੇ, ਉਸ ਦੇ ਦੋਵੇਂ ਜੀਨ ਤਬਦੀਲੀ (ਮਿਊਟੇਸ਼ਨ) ਵਾਲੇ ਹੋਣੇ ਚਾਹੀਦੇ ਹਨ। ਇੱਕ ਪ੍ਰਭਾਵਿਤ ਵਿਅਕਤੀ ਆਪਣੇ ਮਾਤਾ ਅਤੇ ਪਿਤਾ ਵਿੱਚੋਂ ਹਰ ਇੱਕ ਤੋਂ ਜੀਨ ਦੀ ਇੱਕ ਤਬਦੀਲੀ (ਮਿਊਟੇਸ਼ਨ) ਵਾਲੀ ਕਾਪੀ ਵਿਰਸੇ ਵਿੱਚ ਪ੍ਰਾਪਤ ਕਰਦਾ ਹੈ। ਜ਼ਿਆਦਾਤਰ ਹਾਲਤਾਂ ਵਿੱਚ ਪ੍ਰਭਾਵਿਤ ਵਿਅਕਤੀ ਦੇ ਮਾਤਾ-ਪਿਤਾ ਇੱਕੋ ਇੱਕ ਤਬਦੀਲੀ ਵਾਲੇ ਜੀਨ ਦੇ ਸਿਹਤਮੰਦ ਵਾਹਕ (carriers) ਹੁੰਦੇ ਹਨ।

ਅਜਿਹੀ ਤਰ੍ਹਾਂ ਦੇ ਜੈਨੇਟਿਕ ਵਿਗਾੜ ਤੋਂ ਹਜ਼ਾਰਾਂ ਸਬਿੱਤੀਆਂ ਪੈਦਾ ਹੁੰਦੀਆਂ ਹਨ। ਇਨ੍ਹਾਂ ਵਿੱਚੋਂ ਬਹੁਤੀਆਂ ਲਈ ਜੈਨੇਟਿਕ ਟੈਸਟ ਉਪਲਬਧ ਨਹੀਂ ਹੁੰਦੇ।

ਇੱਕ ਵਾਹਕ ਹੋਣ ਦਾ ਕੀ ਅਰਥ ਹੈ ?

ਇੱਕ ਰੀਸੈਸਿਵ ਹਾਲਤ ਦਾ ਵਾਹਕ ਇੱਕ ਉਹ ਵਿਅਕਤੀ ਹੁੰਦਾ ਹੈ ਜਿਸ ਵਿੱਚ ਜੀਨ ਦੀ ਇੱਕ ਤਬਦੀਲੀ (ਮਿਊਟੇਸ਼ਨ) ਵਾਲੀ ਕਾਪੀ ਅਤੇ ਇੱਕ ਸਾਧਾਰਨ ਕਾਪੀ ਹੁੰਦੀ ਹੈ। ਨਾਰਮਲ ਜੀਨ ਦੀ ਮੌਜੂਦਗੀ ਇਹ ਯਕੀਨੀ ਬਣਾਉਂਦੀ ਹੈ ਕਿ ਵਿਅਕਤੀ ਪ੍ਰਭਾਵਿਤ ਨਹੀਂ ਹੋਵੇਗਾ। ਇਹ ਆਸਾਧਾਰਣ ਗੱਲ ਨਹੀਂ। ਇਹ ਸਮਝਿਆ ਜਾਂਦਾ ਹੈ ਕਿ ਅਸੀਂ ਸਾਰੇ ਹੀ ਕੁਝ ਕੁ ਤਬਦੀਲੀ ਵਾਲੇ ਜੀਨਾਂ ਦੇ ਵਾਹਕ ਹਾਂ।

ਇੱਕ ਵਾਹਕ ਦੇ ਇੱਕ ਪ੍ਰਭਾਵਿਤ ਬੱਚਾ ਹੋਣ ਦੇ ਖਤਰੇ ਕੀ ਹਨ ?

ਕਿਉਂਕਿ ਹਰ ਇੱਕ ਵਿਅਕਤੀ ਵਿੱਚ ਬਹੁਤ ਸਾਰੇ ਜੀਨ ਹੁੰਦੇ ਹਨ, ਇਸ ਕਰਕੇ ਇੱਕ ਜੋੜੇ ਵਿੱਚ ਜੋ ਰਿਸ਼ਤੇਦਾਰ ਨਹੀਂ ਹੁੰਦੇ, ਦੋਹਵਾਂ ਦੇ ਇੱਕੋ ਜਿਹੇ ਤਬਦੀਲੀ (ਮਿਊਟੇਸ਼ਨ) ਵਾਲੇ ਜੀਨ ਦੇ ਵਾਹਕ ਹੋਣ ਦੀ ਸੰਭਾਵਨਾ ਬਹੁਤੀ ਨਹੀਂ ਹੁੰਦੀ। ਜੇ ਉਨ੍ਹਾਂ ਦੋਹਾਂ ਦਾ ਵੀ ਇੱਕੋ ਹੀ ਜੀਨ ਤਬਦੀਲੀ (ਮਿਊਟੇਸ਼ਨ) ਵਾਲਾ ਹੋਵੇ ਤਾਂ ਉਨ੍ਹਾਂ ਦੇ ਘਰ ਵੀ ਆਟੋਸੋਮਲ ਰੀਸੈਸਿਵ ਹਾਲਤ ਵਾਲਾ ਬੱਚਾ ਹੋਣ ਦਾ ਖਤਰਾ ਹੁੰਦਾ ਹੈ। ਅਜਿਹੇ ਜੋੜੇ ਦੇ ਹਰ ਵਾਰ ਪ੍ਰਭਾਵਿਤ ਬੱਚਾ ਹੋਣ ਦਾ ਖਤਰਾ 4 ਵਿੱਚੋਂ 1 ਜਾਂ 25 ਫੀਸਦ ਹੁੰਦਾ ਹੈ।

ਜਦ ਮਾਤਾ-ਪਿਤਾ ਰਿਸ਼ਤੇਦਾਰ ਹੋਣ ਤਾਂ ਕੀ ਖਤਰੇ ਹੁੰਦੇ ਹਨ ?

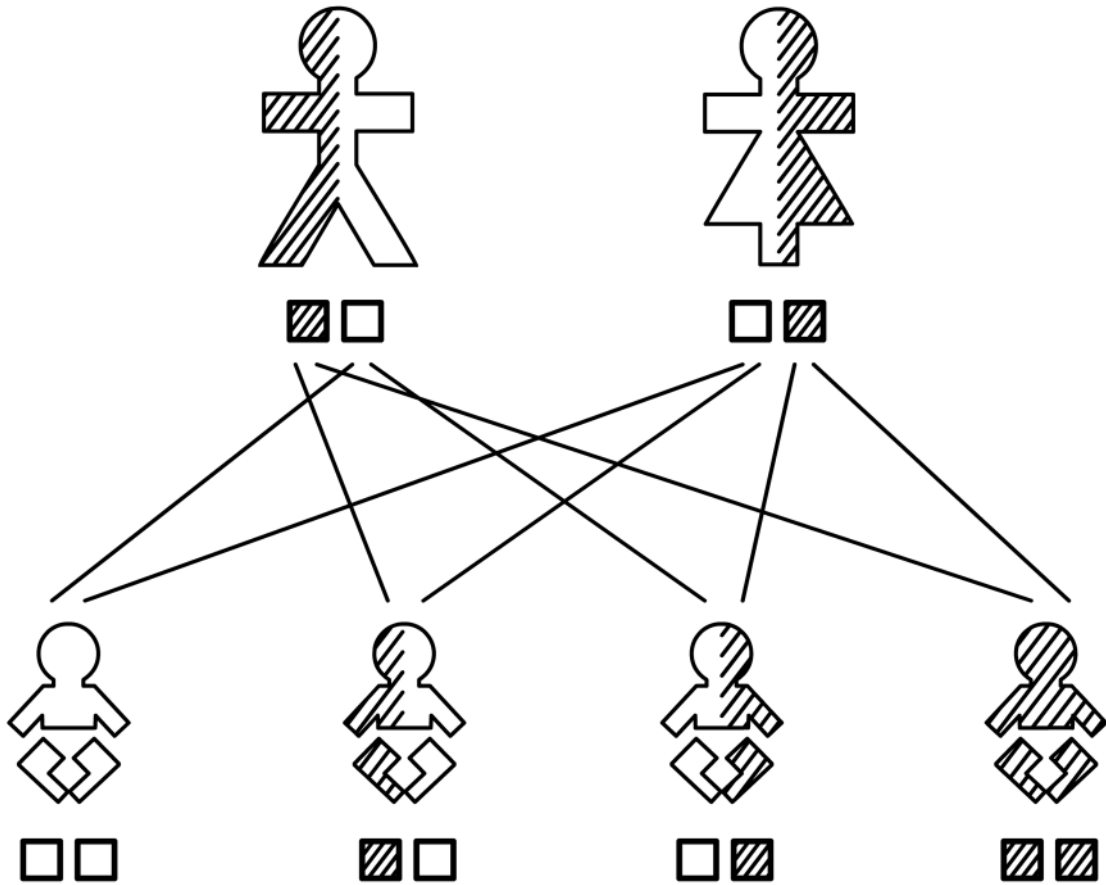
ਬੱਚੇ ਆਪਣੇ ਜੀਨ ਆਪਣੇ ਮਾਤਾ-ਪਿਤਾ ਪਾਸੋਂ ਵਿਰਸੇ ਵਿੱਚ ਪ੍ਰਾਪਤ ਕਰਦੇ ਹਨ, ਜਿਨ੍ਹਾਂ ਨੇ ਉਹ ਜੀਨ ਆਪਣੇ ਮਾਤਾ-ਪਿਤਾ ਪਾਸੋਂ ਵਿਰਸੇ ਵਿੱਚ ਪ੍ਰਾਪਤ ਕੀਤੇ ਹੁੰਦੇ ਹਨ। ਜਦੋਂ ਇੱਕ ਜੋੜੇ ਦੇ ਪੁਰਖੇ ਸਾਂਝੇ ਹੋਣ ਜਿਵੇਂ ਕਿ ਤਾਏ-ਚਾਚੇ, ਮਾਮੇ, ਭੂਆ ਜਾਂ ਮਾਸੀ ਦੇ ਪੁੱਤਾਂ ਵਿੱਚ ਹੁੰਦਾ ਹੈ, ਤਾਂ ਇਸ ਗੱਲ ਦੀ ਸੰਭਾਵਨਾ ਵਧ ਜਾਂਦੀ ਹੈ ਕਿ ਉਹ ਉਸੇ ਹੀ ਤਬਦੀਲੀ (ਮਿਊਟੇਸ਼ਨ) ਵਾਲੇ ਜੀਨ ਦੇ ਵਾਹਕ ਹੋਣਗੇ। ਇਹ ਇਸ ਕਰਕੇ ਹੁੰਦਾ ਹੈ ਕਿ ਪਤੀ-ਪਤਨੀ ਦੋਵੇਂ ਹੀ ਆਪਣੇ ਸਾਂਝੇ ਪੁਰਖੇ ਪਾਸੋਂ ਉਹੋ ਤਬਦੀਲੀ ਵਾਲਾ ਜੀਨ ਵਿਰਸੇ ਵਿੱਚ ਪ੍ਰਾਪਤ ਕਰ ਸਕਦੇ ਹਨ। ਇਹੋ ਕਾਰਨ ਹੈ ਕਿ ਉਨ੍ਹਾਂ ਜੋੜਿਆਂ 'ਚ ਜੋ ਰਿਸ਼ਤੇਦਾਰ ਹੁੰਦੇ ਹਨ ਆਟੋਸੋਮਲ ਰੀਸੈਸਿਵ ਹਾਲਤ ਵਾਲਾ ਬੱਚਾ ਹੋਣ ਦੀ ਸੰਭਾਵਨਾ (ਅਸਬੰਧਿਤ ਜੋੜਿਆਂ ਦੇ ਮੁਕਾਬਲੇ 'ਤੇ) ਵਧੇਰੇ ਹੁੰਦੀ ਹੈ। ਉਸ ਪਤੀ-ਪਤਨੀ ਲਈ ਜੋ ਪਹਿਲੇ ਤਾਏ-ਚਾਚੇ ਆਦਿ ਦੇ ਪੁੱਤ-ਧੀ ਹੁੰਦੇ ਹਨ, ਇਹ ਸੰਭਾਵਨਾ 33 ਵਿੱਚੋਂ 1 ਜਾਂ 3 ਫੀਸਦ ਹੁੰਦੀ ਹੈ।

ਚਿੱਤਰ 1. ਵਾਹਕ ਮਾਤਾ-ਪਿਤਾ ਆਟੋਸੋਮਲ ਰੀਸੈਸਿਵ ਜੀਨਸ ਅਗੋਂ ਵਿਰਸੇ ਵਿਚ ਕਿਵੇਂ ਦਿੱਤੇ ਹਨ

□ ਇਹ ਚਿੰਨ੍ਹ ਇਕ ਆਟੋਸੋਮਲ ਰੀਸੈਸਿਵ ਜੀਨ ਦੀ ਆਮ ਕਾਰਜੀ ਕਾਪੀ ਦਾ ਪ੍ਰਤੀਕ ਹੈ

▨ ਇਹ ਚਿੰਨ੍ਹ ਆਟੋਸੋਮਲ ਰੀਸੈਸਿਵ ਜੀਨ ਦੀ ਇਕ ਤਬਦੀਲੀ (ਮਿਊਟੇਸ਼ਨ) ਵਾਲੀ ਕਾਪੀ ਦਾ ਪ੍ਰਤੀਕ ਹੈ

ਮਾਤਾ ਅਤੇ ਪਿਤਾ, ਦੋਹਵਾਂ ਕੋਲ ਆਟੋਸੋਮਲ ਰੀਸੈਸਿਵ ਜੀਨ ਦੀ ਇਕ ਤਬਦੀਲੀ (ਮਿਊਟੇਸ਼ਨ) ਵਾਲੀ ਕਾਪੀ ਅਤੇ ਜੀਨ ਦੀ ਇਕ ਨਾਰਮਲ ਕਾਪੀ ਹੈ। ਮਾਤਾ-ਪਿਤਾ ਦੋਵੇਂ ਹੀ ਆਟੋਸੋਮਲ ਰੀਸੈਸਿਵ ਸਥਿੱਤੀ ਦੇ ਵਾਹਕ ਹਨ।



ਇਹ ਬੱਚਾ ਵਾਹਕ ਨਹੀਂ ਹੈ ਅਤੇ ਇਸਦੀ ਆਟੋਸੋਮਲ ਰੀਸੈਸਿਵ ਜੈਨੇਟਿਕ ਸਥਿੱਤੀ ਨਹੀਂ ਹੈ।

ਇਹ ਬੱਚਾ ਆਟੋਸੋਮਲ ਰੀਸੈਸਿਵ ਜੈਨੇਟਿਕ ਸਥਿੱਤੀ ਦਾ ਵਾਹਕ ਹੈ।

ਇਹ ਬੱਚਾ ਆਟੋਸੋਮਲ ਰੀਸੈਸਿਵ ਜੈਨੇਟਿਕ ਸਥਿੱਤੀ ਦਾ ਵਾਹਕ ਹੈ।

ਇਹ ਬੱਚਾ ਆਟੋਸੋਮਲ ਰੀਸੈਸਿਵ ਜੈਨੇਟਿਕ ਸਥਿੱਤੀ ਤੋਂ ਪ੍ਰਭਾਵਿਤ ਹੈ।

ਜਦੋਂ ਮਾਤਾ-ਪਿਤਾ ਦੋਵੇਂ ਵਾਹਕ ਹਨ ਤਾਂ ਗਰਭ ਦੇ ਚਾਰ ਸੰਭਾਵੀ ਨਤੀਜੇ ਨਿਕਲਦੇ ਹਨ

- 4 ਵਿਚੋਂ 1 (25 ਫੀਸਦ), ਇਹ ਸੰਭਾਵਨਾ ਹੈ ਕਿ ਬੱਚਾ ਆਟੋਸੋਮਲ ਰੀਸੈਸਿਵ ਜੈਨੇਟਿਕ ਸਥਿੱਤੀ ਸਹਿਤ ਪੈਦਾ ਹੋਏਗਾ। ਬੱਚਾ ਮਾਤਾ-ਪਿਤਾ ਦੋਹਵਾਂ ਤੋਂ 2 ਤਬਦੀਲੀ ਵਾਲੇ ਜੀਨ ਵਿਰਸੇ ਵਿਚ ਲਏਗਾ।
- 4 ਵਿਚੋਂ 2 (50 ਫੀਸਦ) ਇਹ ਸੰਭਾਵਨਾ ਹੈ ਕਿ ਬੱਚਾ ਮਾਤਾ-ਪਿਤਾ ਵਾਂਗ ਵਾਹਕ ਹੋਏਗਾ, ਪਰ ਉਸਨੂੰ ਆਟੋਸੋਮਲ ਰੀਸੈਸਿਵ ਜੈਨੇਟਿਕ ਸਥਿੱਤੀ ਨਹੀਂ ਹੋਏਗੀ। ਬੱਚੇ ਨੇ ਇਕ ਨਾਰਮਲ ਜੀਨ ਤੇ ਇਕ ਤਬਦੀਲੀ (ਮਿਊਟੇਸ਼ਨ) ਵਾਲਾ ਜੀਨ ਵਿਰਸੇ ਵਿਚ ਲੈ ਲਿਆ ਹੋਏਗਾ।
- 4 ਵਿਚੋਂ 1 (25 ਫੀਸਦ) ਇਹ ਸੰਭਾਵਨਾ ਹੈ ਕਿ ਬੱਚਾ ਮਾਤਾ-ਪਿਤਾ ਦੋਹਾਂ ਤੋਂ ਹੀ ਤਬਦੀਲੀ (ਮਿਊਟੇਸ਼ਨ) ਵਾਲਾ ਜੀਨ ਵਿਰਸੇ ਵਿਚ ਨਹੀਂ ਲਏਗਾ। ਬੱਚਾ ਨਾ ਤੇ ਵਾਹਕ ਹੀ ਹੋਏਗਾ ਅਤੇ ਨਾ ਹੀ ਆਟੋਸੋਮਲ ਰੀਸੈਸਿਵ ਜੈਨੇਟਿਕ ਸਥਿੱਤੀ ਤੋਂ ਪ੍ਰਭਾਵਿਤ ਹੋਏਗਾ।

ਵਾਹਕ-ਜਾਂਚ ਅਤੇ ਪ੍ਰੀਨੇਟਲ ਡਾਇਗਨੋਸਿਸ (prenatal diagnosis)

ਵਾਹਕ-ਜਾਂਚ ਬਹੁਤ ਹੀ ਘੱਟ ਗਿਣਤੀ ਦੀਆਂ ਆਟੋਸੋਮਲ ਰੀਸੈਸਿਵ ਹਾਲਤਾਂ ਵਿੱਚ ਉਪਲਬਧ ਹੁੰਦੀ ਹੈ। ਇਸ ਕਿਸਮ ਦੀ ਜਾਂਚ ਇਹ ਸਥਾਪਿਤ ਕਰ ਸਕਦੀ ਹੈ ਕਿ ਕਿਸੇ ਵਿਅਕਤੀ ਵਿੱਚ ਕੋਈ ਖਾਸ ਤਬਦੀਲੀ (ਮਿਊਟੇਸ਼ਨ) ਵਾਲਾ ਜੀਨ ਮੌਜੂਦ ਹੈ। ਕੁਝ ਕੁ ਉਨ੍ਹਾਂ ਹਾਲਤਾਂ ਲਈ ਜਾਂਚਾਂ ਉਪਲਬਧ ਹਨ ਜੋ ਕੁਝ ਖਾਸ ਨਸਲੀ ਸਮੂਹਾਂ (ਮਿਸਾਲ ਦੇ ਤੌਰ 'ਤੇ ਗੋਰੇ ਉੱਤਰੀ ਯੂਰਪੀਨਾਂ ਵਿੱਚ ਸਿਸਟਿਕ ਫਾਈਬ੍ਰੋਸਿਸ, ਏਸ਼ੀਆਈ ਅਤੇ ਭੂ-ਮੱਧ ਸਾਗਰੀ ਲੋਕਾਂ 'ਚ ਥਲਾਸੇਮੀਆ, ਐਫਰੋ-ਕੈਰੀਬੀਅਨ ਲੋਕਾਂ ਵਿੱਚ ਸਿੱਕਲ ਸੈੱਲ ਅਨੀਮੀਆ, ਪੂਰਬੀ ਯੂਰਪ ਦੇ ਯਹੂਦੀ ਮੂਲ ਦੇ ਲੋਕਾਂ ਵਿੱਚ ਟੇਅ-ਸੈਚਸ ਰੋਗ) ਵਿੱਚ ਆਮ ਹੁੰਦੀਆਂ ਹਨ। ਜੇ ਦੋਵੇਂ ਹੀ ਸਾਥੀਆਂ ਦੇ ਵਾਹਕ ਹੋਣ ਦਾ ਪਤਾ ਲੱਗੇ, ਤਾਂ ਫਿਰ ਇਹ ਪਤਾ ਲਾਉਣ ਲਈ ਕਿ ਕੀ ਬੱਚਾ ਪ੍ਰਭਾਵਿਤ ਹੈ, ਪ੍ਰੀਨੇਟਲ ਡਾਇਗਨੋਸਿਸ ਸੰਭਵ ਹੋ ਸਕਦੀ ਹੈ। ਪ੍ਰੀਨੇਟਲ ਡਾਇਗਨੋਸਿਸ ਵਿੱਚ ਮਾਤਾ ਦੇ ਗਰਭ ਦੇ ਦੌਰਾਨ ਬੱਚੇ ਵਿੱਚ ਜੈਨੇਟਿਕ ਵਿਕਾਰ ਦੀ ਜਾਂਚ ਸ਼ਾਮਿਲ ਹੁੰਦੀ ਹੈ।

ਜੇਕਰ ਕਿਸੇ ਖਾਸ ਡਾਕਟਰੀ ਹਾਲਤ ਦਾ ਤੁਹਾਡਾ ਕੋਈ ਪਰਿਵਾਰਕ ਇਤਿਹਾਸ ਹੈ, ਤਾਂ ਫਿਰ ਇਹ ਸਥਾਪਿਤ ਕਰਨਾ ਜ਼ਰੂਰੀ ਹੈ ਕਿ ਕੀ ਇਸ ਨੂੰ ਇੱਕ ਆਟੋਸੋਮਲ ਰੀਸੈਸਿਵ ਅੰਦਾਜ਼ 'ਚ ਵਿਰਸੇ ਵਿੱਚ ਪ੍ਰਾਪਤ ਕਰਨ ਦੀ ਸੰਭਾਵਨਾ ਹੈ ਅਤੇ ਕੀ ਵਾਹਕ-ਜਾਂਚ ਸੰਭਵ ਹੈ ਜਾਂ ਨਹੀਂ। ਇਸ ਉੱਤੇ ਤੁਹਾਡੀ ਜੈਨੇਟਿਕ ਕਲੀਨਿਕ ਵਿਖੇ ਅਪਾਇੰਟਮੈਂਟ ਸਮੇਂ ਵੇਰਵੇ-ਸਹਿਤ ਵਿਚਾਰ-ਵਟਾਂਦਰਾ ਕੀਤਾ ਗਿਆ ਹੋਵੇਗਾ।

ਮੈਨੂੰ ਹੋਰ ਵਧੇਰੇ ਸੂਚਨਾ ਕਿੱਥੋਂ ਮਿਲ ਸਕਦੀ ਹੈ ?

ਤੁਸੀਂ ਹੋਰ ਵਧੇਰੇ ਸੂਚਨਾ ਆਪਣੇ ਸਥਾਨਿਕ ਖੇਤਰੀ ਜੈਨੇਟਿਕ ਕੇਂਦਰ ਜਾਂ ਇਨ੍ਹਾਂ ਤੋਂ ਪ੍ਰਾਪਤ ਕਰ 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@cafamilly.org.uk

ਵੈਬ : www.cafamilly.org.uk

ਇਹ ਛਾਪ ਜੁਲਾਈ, 2005 ਵਿਚ ਤਿਆਰ ਕੀਤੀ ਗਈ

This edition prepared in July 2005

Ref: 16

ਸ਼ਬਦਾਵਲੀ (ਮੁਸ਼ਕਿਲ ਸ਼ਬਦ ਅਤੇ ਉਨ੍ਹਾਂ ਦੇ ਅਰਥ): ਇੱਕ ਰਿਸ਼ਤੇਦਾਰ ਨਾਲ ਵਿਆਹ ਕਰਨਾ

ਇਸ ਸ਼ਬਦਾਵਲੀ ਦਾ ਉਦੇਸ਼ ਸਿਰਫ਼ ਸੂਚਨਾਵਲੀ : ਇੱਕ ਰਿਸ਼ਤੇਦਾਰ ਨਾਲ ਵਿਆਹ ਕਰਨਾ 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 ਆਟੋਸੋਮਲ ਸ਼ਾਮਲ ਹੁੰਦੇ ਹਨ।

ਆਟੋਸੋਮਲ ਰੀਸੈਸਿਵ (autosomal recessive) ਜੈਨੇਟਿਕ ਵਿਗਾੜ। ਜਦੋਂ ਕੋਈ ਵਿਅਕਤੀ ਵਿਰਸੇ ਵਿਚ ਆਟੋਸੋਮਲ ਜੀਨ ਦੀਆਂ ਦੋ ਕਾਪੀਆਂ ਲੈਂਦਾ ਹੈ ਅਤੇ ਉਨ੍ਹਾਂ ਦੋਹਾਂ ਵਿਚ ਹੀ ਮਿਊਟੇਸ਼ਨ ਹੋਵੇ ਤਾਂ ਇਹ ਵਿਗਾੜ ਪੈਦਾ ਹੁੰਦੇ ਹਨ। ਜਿਸ ਵਿਅਕਤੀ ਵਿਚ ਆਟੋਸੋਮਲ ਰੀਸੈਸਿਵ ਜੀਨ ਦੀ ਮਿਊਟੇਸ਼ਨ ਵਾਲੀ ਇਕ ਕਾਪੀ ਹੁੰਦੀ ਹੈ, ਉਹ ਅਪ੍ਰਭਾਵਿਤ ਕੈਰੀਅਰ ਹੁੰਦਾ ਹੈ। ਜੇ ਆਟੋਸੋਮਲ ਰੀਸੈਸਿਵ ਵਿਗਾੜ ਤੋਂ ਪ੍ਰਭਾਵਿਤ ਹੈ, ਉਹ ਮਾਤਾ-ਪਿਤਾ ਦੋਹਾਂ ਤੋਂ ਤਬਦੀਲੀ (ਮਿਊਟੇਸ਼ਨ) ਵਾਲੇ ਜੀਨ ਦੀ ਇਕ ਇਕ ਕਾਪੀ ਵਿਰਸੇ ਵਿਚ ਲੈਂਦਾ ਹੈ।

ਆਟੋਸੋਮਲ (autosomes) | 44 ਕਰੋਮੋਸੋਮ (22 ਜੋੜੇ) ਜੋ ਸੈਕਸ ਕਰੋਮੋਸੋਮ ਨਹੀਂ ਹਨ।

ਕੈਰੀਅਰ (carrier) | ਕੋਈ ਉਹ ਵਿਅਕਤੀ, ਜਿਸ ਦੀ ਆਟੋਸੋਮਲ ਰੀਸੈਸਿਵ ਜੀਨ ਦੀ ਇਕ ਕਾਪੀ ਨਾਰਮਲ ਹੈ ਅਤੇ ਉਸ ਜੀਨ ਦੀ ਦੂਜੀ ਕਾਪੀ ਵਿਚ ਤਬਦੀਲੀ (ਮਿਊਟੇਸ਼ਨ) ਹੈ। ਨਾਰਮਲ ਜੀਨ ਦੀ ਮੌਜੂਦਗੀ ਆਮ ਤੌਰ ਤੇ ਇਹ ਯਕੀਨੀ ਬਣਾਉਂਦੀ ਹੈ, ਕਿ ਕੈਰੀਅਰ ਤੇ ਇਸ ਅਨੁਸਾਰ ਆਟੋਸੋਮਲ ਰੀਸੈਸਿਵ ਜੈਨੇਟਿਕ ਵਿਗਾੜ ਦਾ ਅਸਰ ਨਾ ਹੋਏ।

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।

ਕਰੋਮੋਸੋਮ (chromosomes) | ਧਾਗੇ ਵਰਗੀਆਂ ਬਣਤਰਾਂ ਜੋ ਖੁਰਦਬੀਨ 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 ਕਰੋਮੋਸੋਮ ਦੇ 22 ਜੋੜਿਆਂ (1 ਤੋਂ 22 ਤਕ) ਨੂੰ ਆਟੋਸੋਮਲ ਕਿਹਾ ਜਾਂਦਾ ਹੈ। 23 ਕਰੋਮੋਸੋਮ 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)।

ਸਿਸਟਿਕ ਫਿਬਰੋਸਿਸ (cystic fibrosis) | ਇਕ ਜੈਨੇਟਿਕ ਵਿਗਾੜ, ਜੋ ਸਿਸਟਿਕ ਫਿਬਰੋਸਿਸ ਜੀਨ ਦੀਆਂ ਦੋਵੇਂ ਕਾਪੀਆਂ ਵਿਚ ਤਬਦੀਲੀ (ਮਿਊਟੇਸ਼ਨ) ਕਾਰਣ ਹੁੰਦਾ ਹੈ। ਸਿਸਟਿਕ ਫਿਬਰੋਸਿਸ ਤੋਂ ਪ੍ਰਭਾਵਿਤ ਬਹੁਤੇ ਬੱਚਿਆਂ ਨੂੰ ਫੇਫੜਿਆਂ ਅਤੇ ਹਾਜ਼ਮੇ ਦੀਆਂ ਸਮੱਸਿਆਵਾਂ ਹੁੰਦੀਆਂ ਹਨ।

ਡਾਊਨ ਸਿੰਡਰੋਮ (Down syndrome) | ਇਕ ਜੈਨੇਟਿਕ ਵਿਗਾੜ ਜੋ ਇਕ ਵਾਧੂ ਕਰੋਮੋਸੋਮ 21 ਹੋਣ ਕਾਰਣ ਹੁੰਦਾ ਹੈ। ਡਾਊਨ ਸਿੰਡਰੋਮ ਤੋਂ ਪ੍ਰਭਾਵਿਤ ਬਹੁਤੇ ਬੱਚਿਆਂ ਨੂੰ ਕੁਝ ਸਿੱਖਣ ਵਿਚ ਮੁਸ਼ਕਲਾਂ ਹੁੰਦੀਆਂ ਹਨ ਅਤੇ ਉਨ੍ਹਾਂ ਸਭ ਦੇ ਚਿਹਰੇ ਮਿਲਦੇ ਜੁਲਦੇ ਹਨ। ਉਨ੍ਹਾਂ ਨੂੰ ਹੋਰ ਮੈਡੀਕਲ ਸਮੱਸਿਆਵਾਂ ਵੀ ਹੋ ਸਕਦੀਆਂ ਹਨ।

ਫਸਟ ਕਜ਼ਨਸ (first cousins) | ਉਹ ਲੋਕ ਜਿਨ੍ਹਾਂ ਦੇ ਨਾਨਾ-ਨਾਨੀ ਜਾਂ ਦਾਦਾ-ਦਾਦੀ ਵਿਚੋਂ ਇਕ ਜੋੜਾ ਸਾਂਝਾ ਹੋਵੇ। ਦੋ ਫਸਟ ਕਜ਼ਨਸ ਲਈ ਇਕ ਫਸਟ ਕਜ਼ਨ ਦੇ ਮਾਤਾ-ਪਿਤਾ ਵਿਚੋਂ ਇਕ, ਦੂਜੇ ਕਜ਼ਨ ਦੇ ਮਾਤਾ-ਪਿਤਾ ਦਾ ਭਰਾ ਜਾਂ ਭੈਣ ਹੁੰਦਾ ਹੈ।

ਜੀਨ (gene)। ਸਰੀਰ ਦੇ ਕੰਮ ਕਰਨ ਲਈ ਚਾਹੀਦੀ ਸੂਚਨਾ **ਕਰੋਮੋਜ਼ੋਮ** ਵਿਚ ਰਸਾਇਣਕ ਰੂਪ ਵਿਚ ਰਖੀ ਹੁੰਦੀ ਹੈ। ਜੀਨਾਂ ਵਿਚ ਤਬਦੀਲੀਆਂ ਜਾਂ **ਮਿਊਟੇਸ਼ਨ** 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 **ਕਰੋਮੋਜ਼ੋਮ** ਦੇ ਇਕ ਜੋੜੇ ਨੂੰ ਮੇਲ ਕੇ ਰਖੇ ਹੁੰਦੇ ਹਨ (ਜਿਵੇਂ ਕਿ ਇਕ **ਕਰੋਮੋਜ਼ੋਮ** 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)।

ਪ੍ਰੀਨੈਟਲ 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।

ਸਿਕਲ ਸੈਲ ਅਨੀਮਿਆ (sickle cell anaemia)। ਇਕ **ਜੈਨੇਟਿਕ** ਵਿਗਾੜ, ਜੋ ਸਿਕਲ ਸੈਲ ਜੀਨ ਦੀਆਂ ਦੋਹਾਂ ਕਾਪੀਆਂ ਵਿਚ ਤਬਦੀਲੀ (**ਮਿਊਟੇਸ਼ਨ**) ਨਾਲ ਹੁੰਦਾ ਹੈ। ਜਿਨ੍ਹਾਂ ਨੂੰ ਸਿਕਲ ਸੈਲ ਅਨੀਮਿਆ ਹੁੰਦਾ ਹੈ, ਉਨ੍ਹਾਂ ਨੂੰ ਸਖਤ ਦਰਦ ਦੇ ਦੌਰੇ ਅਤੇ ਅਚਾਨਕ ਹੀ ਜਾਨ ਲੇਵਾ ਇਨਫੈਕਸ਼ਨਾਂ ਹੋ ਸਕਦੀਆਂ ਹਨ। ਇਕ ਤਬਦੀਲੀ (**ਮਿਊਟੇਸ਼ਨ**) ਵਾਲੇ ਜੀਨ ਨੂੰ ਵਿਰਸੇ ਵਿਚ ਲੈਣ ਦਾ ਖਤਰਾ ਵਿਅਕਤੀ ਦੇ ਪੁਰਖਿਆਂ ਤੇ ਨਿਰਭਰ ਕਰਦਾ ਹੈ। ਇਸ ਤੋਂ ਪ੍ਰਭਾਵਿਤ ਲੋਕ ਉਨ੍ਹਾਂ ਮਾਤਾ-ਪਿਤਾ ਦੇ ਘਰ ਪੈਦਾ ਹੁੰਦੇ ਹਨ, ਜੋ ਦੋਵੇਂ ਸਿਹਤਮੰਦ **ਕੈਰੀਅਰ** ਹੁੰਦੇ ਹਨ ਤੇ ਉਨ੍ਹਾਂ ਦਾ ਕੋਈ ਰਿਸ਼ਤੇਦਾਰ ਵੀ ਇਸਤੋਂ ਪ੍ਰਭਾਵਿਤ ਨਹੀਂ ਹੁੰਦਾ।

ਸਪਾਈਨਾ ਬੀਫੀਦਾ (spina bifida)। ਰੀੜ੍ਹ ਦੀ ਹੱਡੀ ਦਾ ਵਿਗਾੜ। ਇਸ ਤੋਂ ਗੰਭੀਰ ਰੂਪ ਵਿਚ ਪ੍ਰਭਾਵਿਤ ਲੋਕਾਂ ਨੂੰ ਬਹੁਤ ਸਾਰੀ ਸਰੀਰਕ ਤਕਲੀਫ਼ ਝੇਲਣੀ ਪੈਂਦੀ ਹੈ। ਇਸ ਵਿਗਾੜ ਦਾ ਕੋਈ ਸਰਲ **ਜੈਨੇਟਿਕ** ਕਾਰਣ ਨਹੀਂ ਹੁੰਦਾ।

ਟੇ-ਸੇਚ ਡਿਜ਼ੀਜ਼ (Tay-Sachs disease)। ਗੰਭੀਰ **ਜੈਨੇਟਿਕ** ਵਿਗਾੜ, ਬਚਪਨ ਦੀ ਸ਼ੁਰੂਆਤ ਵਿਚ ਜਾਨਲੇਵਾ ਹੋ ਸਕਦਾ ਹੈ।

ਥੈਲਾਸੀਮੀਆ (thalassaemia)। ਖੂਨ ਨੂੰ ਪ੍ਰਭਾਵਿਤ ਕਰਨ ਵਾਲੇ **ਜੈਨੇਟਿਕ** ਵਿਗਾੜਾਂ ਦਾ ਇਕ ਗਰੁੱਪ। ਥੈਲਾਸੀਮੀਆ ਦੇ ਪ੍ਰਭਾਵ ਉਸ ਵਿਸ਼ੇਸ਼ ਥੈਲਾਸੀਮੀਆ ਜੀਨ ਤੇ ਜਿਸ ਵਿਚ ਤਬਦੀਲੀ (**ਮਿਊਟੇਸ਼ਨ**) ਹੋਈ ਹੈ ਅਤੇ ਕਿਸੇ ਵਿਅਕਤੀ ਦੇ ਕਿੰਨੇ ਨੁਕਸਦਾਰ ਥੈਲਾਸੀਮੀਆ ਜੀਨਜ਼ ਹਨ, ਤੇ ਨਿਰਭਰ ਕਰਦੇ ਹਨ। ਤਬਦੀਲੀ (**ਮਿਊਟੇਸ਼ਨ**) ਵਾਲਾ ਥੈਲਾਸੀਮੀਆ ਜੀਨ ਵਿਰਸੇ ਵਿਚ ਲੈਣ ਦਾ ਖਤਰਾ ਵਿਅਕਤੀ ਦੇ ਪੁਰਖਿਆਂ ਤੋਂ ਨਿਰਭਰ ਕਰਦਾ ਹੈ। ਇਸਤੋਂ ਬਹੁਤੇ ਪ੍ਰਭਾਵਿਤ ਲੋਕ ਉਨ੍ਹਾਂ ਮਾਤਾ-ਪਿਤਾ ਦੇ ਘਰ ਪੈਦਾ ਹੁੰਦੇ ਹਨ, ਜੋ ਦੋਵੇਂ ਸਿਹਤਮੰਦ **ਕੈਰੀਅਰ** ਹੁੰਦੇ ਹਨ ਤੇ ਉਨ੍ਹਾਂ ਦਾ ਕੋਈ ਰਿਸ਼ਤੇਦਾਰ ਪ੍ਰਭਾਵਿਤ ਵੀ ਨਹੀਂ ਹੁੰਦਾ।

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

ਇਹ ਛਾਪ ਜੁਲਾਈ, 2005 ਵਿਚ ਤਿਆਰ ਕੀਤੀ ਗਈ

This edition prepared in July 2005

Ref Glossary 16