

*This information (20) on prenatal diagnosis is in Punjabi*

## ਪ੍ਰੀਨੇਟਲ ਡਾਇਗਨੋਸਿਸ

(ਅੰਗ੍ਰੇਜੀ ਵਿਚ Prenatal Diagnosis)

### ਪ੍ਰੀਨੇਟਲ ਡਾਇਗਨੋਸਿਸ

ਜ਼ਿਆਦਾਤਰ ਬਾਲ ਸਿਹਤਮੰਦ ਪੈਦਾ ਹੁੰਦੇ ਹਨ, ਪਰ ਥੋੜ੍ਹੀ ਕੁ ਗਿਣਤੀ 'ਚ (30 ਵਿੱਚੋਂ ਲਗਭਗ 1) ਕਿਸੇ ਸਮੱਸਿਆ ਤਹਿਤ ਪੈਦਾ ਹੁੰਦੇ ਹਨ। ਕੁਝ ਸਮੱਸਿਆਵਾਂ ਹੋਰਨਾਂ ਨਾਲੋਂ ਵਧੇਰੇ ਪ੍ਰਚੰਡ ਹੁੰਦੀਆਂ ਹਨ ਅਤੇ ਯੂ.ਕੇ. ਵਿੱਚ 50 ਵਿੱਚੋਂ ਲਗਭਗ 1 (2 ਫੀਸਦ) ਬਾਲਕ ਗੰਭੀਰ ਨਕਾਰੇਪਨ ਸਹਿਤ ਜਨਮ ਲੈਂਦੇ ਹਨ। ਗੰਭੀਰ ਨਕਾਰੇਪਨ ਵਿੱਚ ਸ਼ਾਮਿਲ ਹਨ : ਡਾਊਨ ਸਿੰਡਰੋਮ (Down syndrome), ਸਪਾਈਨਾ ਬੀਫਿਦਾ (spina bifida) ਅਤੇ ਕਈ ਹੋਰ। ਕਈ ਸਮੱਸਿਆਵਾਂ ਜੈਨੇਟਿਕ (genetic) ਵਿਗਾੜ ਹੁੰਦੇ ਹਨ। ਜੈਨੇਟਿਕ ਵਿਗਾੜ ਕਰੋਮੋਜ਼ੋਮ (chromosome) ਵਿਚ ਆਸਾਧਾਰਨਤਾ ਕਾਰਣ ਜਾਂ ਕਿਸੇ ਜੀਨ (gene) ਵਿਚ ਕੋਈ ਮਿਊਟੇਸ਼ਨ (mutation) ਜਾਂ ਤਬਦੀਲੀ ਕਰਕੇ ਪੈਦਾ ਹੁੰਦੇ ਹਨ। ਬਹੁਤੇ ਜੈਨੇਟਿਕ ਵਿਗਾੜ, ਪਰਿਵਾਰ ਦੇ ਇਕ ਤੋਂ ਵਧ ਮੈਂਬਰ ਤੇ ਅਸਰ ਕਰਦੇ ਹਨ। ਜੈਨੇਟਿਕ ਵਿਗਾੜਾਂ ਵਿਚ ਸ਼ਾਮਲ ਹਨ - ਸਿਸਟਿਕ ਫਿਬਰੋਸਿਸ (cystic fibrosis), ਥੈਲਾਸੀਮੀਆ (thalassaemia), ਸਿੱਕਲ ਸੈਲ ਅਨੀਮਿਆ (sickle cell anaemia), ਡਾਊਨ ਸਿੰਡਰੋਮ, ਡਸ਼ੈਨ ਮਸਕੂਲਰ ਡਾਇਸਟਰੋਫੀ (Duchenne muscular dystrophy)। ਬੱਚਿਆਂ ਵਿਚ ਅਜਿਹੀਆਂ ਸਮੱਸਿਆਵਾਂ ਵੀ ਹੋ ਸਕਦੀਆਂ ਹਨ, ਜਿਨ੍ਹਾਂ ਦਾ ਕੋਈ ਸਾਧਾਰਣ ਜੈਨੇਟਿਕ ਕਾਰਣ ਨਹੀਂ ਹੁੰਦਾ, ਜਿਹਾਂ ਕਿ ਸਪਾਈਨਾ ਬੀਫਿਦਾ।

ਇਹ ਪਤਾ ਲਾਉਣ ਲਈ ਕਿ ਕਿਸੇ ਅਣਜੰਮੇ ਬੱਚੇ ਨੂੰ ਕੋਈ ਗੰਭੀਰ ਸਮੱਸਿਆ ਤਾਂ ਨਹੀਂ ਪ੍ਰੀਨੇਟਲ ਡਾਇਗਨੋਸਿਸ ਜਾਂਚ ਦੀ ਵਰਤੋਂ ਕੀਤੀ ਜਾ ਸਕਦੀ ਹੈ। ਧਿਆਨ ਰੱਖਣ ਵਾਲੀ ਜ਼ਰੂਰੀ ਗੱਲ ਇਹ ਹੈ ਕਿ ਸਾਰੀਆਂ ਹਾਲਤਾਂ ਦਾ ਇਨਕਸ਼ਾਫ ਨਹੀਂ ਹੋ ਸਕਦਾ। ਜੇ ਤੁਹਾਡੇ ਪਰਿਵਾਰ ਵਿਚ ਇੱਕ ਪ੍ਰੀਨੇਟਲ ਡਾਇਗਨੋਸਿਸ ਸੰਭਵ ਹੈ, ਤਾਂ ਇਸ ਦਾ ਅਰਥ ਇਹ ਨਹੀਂ ਕਿ ਤੁਹਾਨੂੰ ਜਾਂਚ ਜ਼ਰੂਰ ਕਰਾਉਣੀ ਚਾਹੀਦੀ ਹੈ। ਪ੍ਰੀਨੇਟਲ ਡਾਇਗਨੋਸਿਸ ਵਿਚ ਸ਼ਾਮਿਲ ਹੁੰਦੀ ਹੈ, ਇੱਕ ਅਣਜੰਮੇ ਬਾਲ ਦੀ ਜੈਨੇਟਿਕ ਹਾਲਤ ਲਈ ਜਾਂਚ। ਇਕ ਬਾਲ ਦੇ ਜੀਨਾਂ ਜਾਂ ਕਰੋਮੋਜ਼ੋਮ ਦੀ ਪੜਤਾਲ ਕੀਤੀ ਜਾ ਸਕਦੀ ਹੈ। ਪ੍ਰੀਨੇਟਲ ਡਾਇਗਨੋਸਿਸ ਕਰਾਉਣੀ ਚਾਹੀਦੀ ਹੈ ਜਾਂ ਨਹੀਂ, ਇਸ ਦਾ ਫੈਸਲਾ ਬਹੁਤ ਹੀ ਵਿਅਕਤੀਗਤ ਹੁੰਦਾ ਹੈ ਅਤੇ ਜੋ ਵੀ ਫੈਸਲਾ ਤੁਸੀਂ ਕਰਦੇ ਹੋ, ਡਾਕਟਰੀ ਅਮਲਾ ਉਸ ਦੀ ਹਮਾਇਤ ਕਰੇਗਾ।

### ਜੀਨ ਅਤੇ ਕਰੋਮੋਜ਼ੋਮ ਕੀ ਹੁੰਦੇ ਹਨ ?

ਸਾਡੇ ਸਰੀਰ ਲੱਖਾਂ ਕਰੋੜਾਂ ਸੈਲਾਂ (cells) ਦੇ ਬਣੇ ਹੋਏ ਹੁੰਦੇ ਹਨ। ਹਰ ਸੈਲ ਵਿਚ ਜੀਨਜ਼ ਦਾ ਪੂਰਾ ਸੈਟ ਹੁੰਦਾ ਹੈ। ਸਾਡੇ ਵਿਚ ਹਜ਼ਾਰਾਂ ਜੀਨਜ਼ ਹੁੰਦੇ ਹਨ। ਸਾਡੇ ਵਿਚੋਂ ਹਰ ਇਕ ਨੂੰ ਜ਼ਿਆਦਾਤਰ ਜੀਨਜ਼ ਦੀਆਂ ਦੋ ਕਾਪੀਆਂ ਵਿਰਸੇ ਵਿਚ ਮਿਲਦੀਆਂ ਹਨ, ਇਕ ਕਾਪੀ ਆਪਣੀ ਮਾਤਾ ਅਤੇ ਇਕ ਕਾਪੀ ਆਪਣੇ ਪਿਤਾ ਕੋਲੋਂ 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 ਹਿਦਾਇਤਾਂ ਵਿਚ ਕਿਸੇ ਤਬਦੀਲੀ ਨੂੰ ਮਿਊਟੇਸ਼ਨ (ਤਬਦੀਲੀ) ਕਿਹਾ ਜਾਂਦਾ ਹੈ, ਅਤੇ ਇਹ ਮਿਊਟੇਸ਼ਨਾਂ (ਤਬਦੀਲੀਆਂ) ਇਕ ਜੀਨ ਨੂੰ ਸਹੀ ਢੰਗ ਨਾਲ ਕੰਮ ਕਰਨ ਤੋਂ ਰੋਕਦੀਆਂ ਹਨ। ਮਿਊਟੇਸ਼ਨ (ਤਬਦੀਲੀ) ਇਕ ਜੀਨ ਇਕ ਜੈਨੇਟਿਕ ਵਿਗਾੜ ਪੈਦਾ ਕਰ ਸਕਦੀ ਹੈ। ਜੀਨਜ਼ ਸਾਡੇ ਕਈ ਵਿਸ਼ੇਸ਼ ਲੱਛਣਾਂ ਲਈ ਜ਼ਿੰਮੇਵਾਰ ਹੁੰਦੇ ਹਨ, ਜਿਵੇਂ ਕਿ ਸਾਡੀਆਂ ਅੱਖਾਂ ਦਾ ਰੰਗ, ਲਹੂ ਦੀ ਕਿਸਮ ਜਾਂ ਉੱਚਾਈ।

ਜੀਨ ਧਾਗੇ-ਵਰਗੀਆਂ ਬਣਤਰਾਂ, ਜਿਨ੍ਹਾਂ ਨੂੰ ਕਰੋਮੋਜ਼ੋਮ 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।

### ਚਿੱਤਰ 1. ਕਰੋਮੋਜ਼ੋਮ ਜਿਵੇਂ ਇੱਕ ਖੁਰਦਬੀਨ ਹੇਠ ਵਿਖਾਈ ਦੇਂਦੇ ਹਨ



### ਵਿਰਸੇ ਵਿਚ ਮਿਲੇ ਜੈਨੇਟਿਕ ਵਿਗਾੜ

ਜੈਨੇਟਿਕ ਵਿਗਾੜ ਕਈ ਤਰ੍ਹਾਂ ਨਾਲ ਵਿਰਸੇ ਵਿਚ ਪ੍ਰਾਪਤ ਕੀਤੇ ਜਾ ਸਕਦੇ ਹਨ :

- ਕੁਝ ਵਿਗਾੜ ਅਜਿਹੇ ਹਨ, ਜਿਨ੍ਹਾਂ ਵਿਚ ਪ੍ਰਭਾਵਿਤ ਵਿਅਕਤੀ ਦੇ ਮਾਤਾ-ਪਿਤਾ ਵਿਚੋਂ ਕੋਈ ਇਕ ਪ੍ਰਭਾਵਿਤ ਹੋ ਸਕਦਾ ਹੈ। ਤਬਦੀਲੀ (ਮਿਊਟੇਸ਼ਨ) ਵਾਲੇ ਜੀਨ ਦੀ ਇਕ ਕਾਪੀ ਹੀ ਵਿਗਾੜ ਪੈਦਾ ਕਰਨ ਲਈ ਕਾਫ਼ੀ ਹੈ।
- ਹੋਰ ਵਿਗਾੜ ਲਈ ਇਕ ਪ੍ਰਭਾਵਿਤ ਵਿਅਕਤੀ, ਮਾਤਾ-ਪਿਤਾ ਦੋਹਾਂ ਤੋਂ ਹੀ ਤਬਦੀਲੀ (ਮਿਊਟੇਸ਼ਨ) ਵਾਲੇ ਜੀਨ ਦੀ ਕਾਪੀ ਵਿਰਸੇ ਵਿਚ ਲੈਂਦਾ ਹੈ। ਅਜਿਹੇ ਵਿਰਸੇ ਵਿਚ, ਮਾਤਾ-ਪਿਤਾ ਤਬਦੀਲੀ ਵਾਲੇ ਇਕੋ ਜੀਨ ਦੇ ਸਿਹਤਮੰਦ ਵਾਹਕ (carriers) ਹੋ ਸਕਦੇ ਹਨ। ਵਾਹਕ ਮਾਤਾ-ਪਿਤਾ ਵਿਚ ਵਿਗਾੜ ਦਾ ਕੋਈ ਲੰਛਣ ਨਹੀਂ ਹੁੰਦਾ।
- ਜੇ ਜੈਨੇਟਿਕ ਵਿਗਾੜ X ਕਰੋਮੋਜ਼ੋਮ (ਇਕ ਲਿੰਗ ਕਰੋਮੋਜ਼ੋਮ) ਦੇ ਜੀਨ ਵਿਚ ਹੋਵੇ, ਤਾਂ ਉਸਨੂੰ ਲਿੰਗ ਜਾਂ X ਸੰਬੰਧਿਤ ਵਿਗਾੜ (X-linked disorder) ਕਿਹਾ ਜਾਂਦਾ ਹੈ। ਇਹ ਜੈਨੇਟਿਕ ਵਿਗਾੜ ਆਮ ਤੌਰ ਤੇ ਸਿਰਫ਼ ਮੁੰਡਿਆਂ ਨੂੰ ਪ੍ਰਭਾਵਿਤ ਕਰਦੇ ਹਨ। ਜਿਨ੍ਹਾਂ ਔਰਤਾਂ ਵਿਚ ਮਿਊਟੇਸ਼ਨ (ਤਬਦੀਲੀ) ਵਾਲਾ ਜੀਨ ਹੁੰਦਾ ਹੈ, ਉਹ ਅਕਸਰ ਅਣਪ੍ਰਭਾਵਿਤ ਵਾਹਕ ਹੁੰਦੀਆਂ ਹਨ, ਪਰ ਉਹ ਇਹ ਸਥਿੱਤੀ ਅਗੋਂ ਆਪਣੇ ਪੁੱਤਰਾਂ ਨੂੰ ਦੇ ਸਕਦੀਆਂ ਹਨ।
- ਕਰੋਮੋਜ਼ੋਮ ਵਿਕਾਰਾਂ ਵਿਚ ਇੱਕ ਜੀਨ ਦੀ ਬਜਾਏ ਇੱਕ ਸਮੁੱਚਾ ਕਰੋਮੋਜ਼ੋਮ ਪ੍ਰਭਾਵਿਤ ਹੋਇਆ ਹੁੰਦਾ ਹੈ। ਮਿਸਾਲ ਦੇ ਤੌਰ 'ਤੇ ਇੱਕ ਕਰੋਮੋਜ਼ੋਮ ਦਾ ਇੱਕ ਹਿੱਸਾ ਗ਼ਾਇਬ ਹੋਇਆ ਹੋ ਸਕਦਾ ਹੈ ਜਾਂ ਪੁਨਰ-ਤਰਤੀਬਿਆ ਹੋਇਆ ਹੋ ਸਕਦਾ ਹੈ, ਜੋ ਬਹੁਤ ਸਾਰੇ ਜੀਨਾਂ ਨੂੰ ਪ੍ਰਭਾਵਿਤ ਕਰਦਾ ਹੈ।

## ਕੁਝ ਜੈਨੇਟਿਕ ਵਿਕਾਰਾਂ ਵਾਸਤੇ ਪ੍ਰੀਨੇਟਲ ਡਾਇਗਨੋਸਿਸ ਉਪਲਬਧ ਹੈ ਪਰ ਸਾਰਿਆਂ ਲਈ ਨਹੀਂ।

ਜਾਂਚ ਲਈ ਠੀਕ-ਠੀਕ ਢੰਗ ਤਰੀਕੇ ਦਾ ਨਿਰਭਰ ਉਸ ਵਿਕਾਰ 'ਤੇ ਨਿਰਭਰ ਕਰਦਾ ਹੈ ਜਿਸ ਲਈ ਕਿ ਬਾਲ ਦੀ ਜਾਂਚ ਕੀਤੀ ਜਾ ਰਹੀ ਹੈ। ਜੇ ਤੁਸੀਂ ਕਿਸੇ ਖਾਸ ਜੈਨੇਟਿਕ ਵਿਗਾੜ ਦਾ ਪਤਾ ਲਾਣ ਲਈ ਬੱਚੇ ਦੀ ਜਾਂਚ ਕਰਵਾਣਾ ਚਾਹੁੰਦੇ ਹੋ ਤਾਂ ਤੁਹਾਨੂੰ ਦੱਸਿਆ ਜਾਏਗਾ ਕਿ ਉਹ ਵਿਸ਼ੇਸ਼ ਟੈਸਟ ਕਿਵੇਂ ਹੁੰਦਾ ਹੈ।

## ਜੈਨੇਟਿਕ ਵਿਗਾੜ ਲਈ ਕੀਤੀ ਜਾਂਚ ਕਿੰਨੀ ਸਹੀ ਹੁੰਦੀ ਹੈ ?

ਜੇ ਤੁਸੀਂ ਆਪਣੇ ਬਾਲ ਦੀ, ਕਿਸੇ ਜੈਨੇਟਿਕ ਵਿਕਾਰ ਲਈ ਇੱਕ ਕਰੋਮੋਜ਼ੋਮ ਅਸਾਧਾਰਨਤਾ ਸਮੇਤ, ਜਾਂਚ ਕਰਾਉਣ ਦਾ ਫ਼ੈਸਲਾ ਕਰਦੇ ਹੋ, ਤਾਂ ਤੁਹਾਨੂੰ ਦੱਸਿਆ ਜਾਵੇਗਾ ਕਿ ਉਸ ਜਾਂਚ ਦੇ ਨਤੀਜੇ ਦੇ ਕਿੰਨਾ ਸਹੀ ਹੋਣ ਦੀ ਆਸ ਹੈ। ਇਹ ਯਾਦ ਰੱਖਣਾ ਜ਼ਰੂਰੀ ਹੈ ਕਿ ਜੇ ਇੱਕ ਬਾਲ ਦੀ ਜਾਂਚ ਇੱਕ ਜੈਨੇਟਿਕ ਵਿਕਾਰ ਲਈ ਕੀਤੀ ਜਾ ਰਹੀ ਹੈ, ਤਾਂ ਜਾਂਚ ਦਾ ਨਤੀਜਾ ਸਿਰਫ਼ ਉਸ ਇੱਕ ਵਿਕਾਰ ਬਾਰੇ ਹੀ ਹੋਵੇਗਾ। ਸਾਰੀਆਂ ਜੈਨੇਟਿਕ ਅਸਾਧਾਰਨਤਾਵਾਂ ਲਈ ਕੋਈ ਆਮ ਜਾਂਚ ਨਹੀਂ ਹੈ।

ਹੇਠਾਂ ਦਿੱਤੀ ਸੂਚਨਾ ਉਨ੍ਹਾਂ ਵੱਖ-ਵੱਖ ਢੰਗ-ਤਰੀਕਿਆਂ ਦਾ ਵਰਨਣ ਕਰਦੀ ਹੈ ਜਿਨ੍ਹਾਂ ਨਾਲ ਕਿ ਜਾਂਚ ਕੀਤੀ ਜਾ ਸਕਦੀ ਹੈ।

## ਐਮਨੀਉਸੈਂਟੇਸਿਸ ( amniocentesis )

### ਐਮਨੀਉਸੈਂਟੇਸਿਸ-ਜਾਂਚ ਕੀ ਹੈ ਅਤੇ ਇਹ ਕਿਵੇਂ ਕੀਤੀ ਜਾਂਦੀ ਹੈ ?

ਐਮਨੀਉਸੈਂਟੇਸਿਸ ਇੱਕ ਅਣਜੰਮੇ ਬੱਚੇ ਦੇ ਜੀਨਜ਼ ਜਾਂ ਕਰੋਮੋਜ਼ੋਮ ਦੀ ਜਾਂਚ ਹੈ, ਜੋ ਬੱਚੇ ਦੇ ਮਾਂ ਦੀ ਬੱਚੇਦਾਨੀ (womb, uterus) ਵਿੱਚ ਹੋਣ ਦੌਰਾਨ ਕੀਤੀ ਜਾਂਦੀ ਹੈ। ਐਮਨੀਉਸੈਂਟੇਸਿਸ ਜਾਂਚ ਆਮ ਤੌਰ 'ਤੇ ਗਰਭ ਦੇ 15-16 ਹਫ਼ਤਿਆਂ ਦੇ ਵਿਚਕਾਰ ਕੀਤੀ ਜਾਂਦੀ ਹੈ, ਪਰ ਇਹ ਪਹਿਲਾਂ ਵੀ ਕੀਤੀ ਜਾ ਸਕਦੀ ਹੈ। ਐਮਨੀਉਸੈਂਟੇਸਿਸ ਜਾਂਚ ਇੱਕ ਬਾਹਰੀ ਰੋਗੀ ਜਾਂਚ ਹੈ, ਤੁਹਾਨੂੰ ਹਸਪਤਾਲ ਵਿੱਚ ਦਾਖ਼ਲ ਨਹੀਂ ਹੋਣਾ ਪੈਂਦਾ। ਪਹਿਲਾਂ ਇੱਕ ਅਲਟਰਾ-ਸਾਊਂਡ ਸਕੈਨ (ultrasound scan) ਕੀਤੀ ਜਾਂਦੀ ਹੈ, ਬਾਲ ਦੀ ਸਥਿਤੀ ਅਤੇ ਪਲੇਸੈਂਟਾ (placenta) ਦੀ ਪੜਤਾਲ ਕਰਨ ਲਈ। ਇੱਕ ਬਹੁਤ ਹੀ ਬਰੀਕ ਸੂਈ ਪੇਟ (abdomen) ਰਾਹੀਂ ਬੱਚੇਦਾਨੀ ਵਿੱਚ ਲੰਘਾਈ ਜਾਂਦੀ ਹੈ ਅਤੇ ਬਾਲ ਦੇ ਆਲੇ-ਦੁਆਲੇ ਜੋ ਤਰਲ ਹੁੰਦਾ ਹੈ, ਉਸ ਦਾ ਇੱਕ ਨਮੂਨਾ ਲੈਣ ਲਈ (ਲਗਭਗ 15 ਮਿਲੀਲੀਟਰ ਜਾਂ 3 ਚਾਹ ਦੇ ਚਮਚ) ਇੱਕ ਸਰਿੰਜ ਦੀ ਵਰਤੋਂ ਕੀਤੀ ਜਾਂਦੀ ਹੈ। ਬਾਲ ਦੇ ਆਲੇ-ਦੁਆਲੇ ਦੇ ਤਰਲ ਵਿੱਚ ਬੱਚੇ ਦੇ ਕੁਝ ਚਮੜੀ-ਸੈੱਲ ਹੁੰਦੇ ਹਨ ਅਤੇ ਉਨ੍ਹਾਂ ਦੀ ਪਰਖ-ਪੜਤਾਲ ਬਾਲ ਦੇ ਜੀਨਾਂ ਅਤੇ ਕਰੋਮੋਜ਼ੋਮਾਂ ਦੀ ਪਰਖ ਕਰਨ ਲਈ ਪ੍ਰਯੋਗਸ਼ਾਲਾ ਵਿੱਚ ਕੀਤੀ ਜਾ ਸਕਦੀ ਹੈ।

ਜ਼ਿਆਦਾਤਰ ਇਸਤਰੀਆਂ ਐਮਨੀਉਸੈਂਟੇਸਿਸ ਜਾਂਚ ਨੂੰ ਕਸ਼ਟਦਾਇਕ ਸਮਝਦੀਆਂ ਹਨ ਪਰ ਇਹ ਦਰਅਸਲ ਦਰਦਨਾਕ ਨਹੀਂ ਹੁੰਦੀ। ਆਮ ਤੌਰ 'ਤੇ ਇਹ ਕੁੱਝ ਕੁ ਮਿੰਟਾਂ ਵਿੱਚ ਹੀ ਪੂਰੀ ਹੋ ਜਾਂਦੀ ਹੈ। ਜੇ ਤੁਹਾਡਾ ਲਹੂ 'ਰਹਿਸ ਨੈਗੇਟਿਵ' (Rhesus negative) ਕਿਸਮ ਦਾ ਹੈ, ਤਾਂ ਤੁਹਾਨੂੰ ਜਾਂਚ ਦੀ ਪ੍ਰਕਿਰਿਆ ਤੋਂ ਪਿੱਛੋਂ ਤੁਹਾਡੇ ਲਹੂ ਦੀ ਕਿਸਮ ਨਾਲ ਸੰਬੰਧਿਤ ਪੇਚੀਦਗੀਆਂ ਤੋਂ ਬਚਣ ਵਾਸਤੇ ਐਂਟੀ-ਡੀ (anti-D) ਦਾ ਇੱਕ ਟੀਕਾ ਲਾਇਆ ਜਾਵੇਗਾ। ਕੁਝ ਇਸਤਰੀਆਂ ਨੂੰ ਬਾਅਦ ਵਿੱਚ ਬੱਚੇਦਾਨੀ ਵਿੱਚ ਕਸਾਅ ਦਾ ਅਹਿਸਾਸ ਹੋਣ ਲੱਗ ਪੈਂਦਾ ਹੈ, ਜਾਂ ਫਿਰ ਇੱਕ ਦਿਨ ਲਈ ਥੋੜ੍ਹੀ-ਜਿਹੀ ਪੀੜ ਦਾ ਅਨੁਭਵ ਹੋ ਸਕਦਾ ਹੈ। ਇਹ ਗ਼ੈਰ-ਮਾਮੂਲੀ ਨਹੀਂ ਅਤੇ ਇਸਤਰੀਆਂ ਨੂੰ ਸਲਾਹ ਦਿੱਤੀ ਜਾਂਦੀ ਹੈ ਕਿ ਉਹ ਦੋ ਕੁ ਦਿਨਾਂ ਲਈ ਆਰਾਮ ਨਾਲ ਕੰਮ ਕਰਨ ਅਤੇ ਬਹੁਤਾ ਭਾਰ ਚੁੱਕਣ ਜਾਂ ਜ਼ੋਰਦਾਰ ਕਸਰਤ ਕਰਨ ਤੋਂ ਬਚਣ। ਜਿਨ੍ਹਾਂ ਇਸਤਰੀਆਂ ਦੀ ਜਾਂਚ ਹੋਈ ਹੋਵੇ, ਉਨ੍ਹਾਂ ਨੂੰ ਕੋਈ ਹੋਰ ਗੱਡੀ ਚਲਾ ਕੇ ਘਰ ਛੱਡ ਕੇ ਆਵੇ ਅਤੇ ਉਸ ਨੂੰ ਉਸ ਦਿਨ ਆਰਾਮ ਕਰਨਾ ਚਾਹੀਦਾ ਹੈ। ਕਦੀ-ਕਦਾਈਂ (100 ਨਮੂਨਿਆਂ ਵਿੱਚੋਂ 1) ਐਮਨੀਉਸੈਂਟੇਸਿਸ 'ਚ, ਨਮੂਨੇ ਦੀ ਜਾਂਚ ਕਰਨ ਵਾਸਤੇ ਕਾਫ਼ੀ ਸਾਰਾ ਤਰਲ ਪ੍ਰਾਪਤ ਨਹੀਂ ਹੁੰਦਾ। ਜਦ ਅਜਿਹਾ ਹੁੰਦਾ ਹੈ, ਤਾਂ ਆਮ ਤੌਰ 'ਤੇ ਪ੍ਰਯੋਗਸ਼ਾਲਾ ਵਿੱਚ ਇਹ, ਤਰਲ ਦਾ ਨਮੂਨਾ ਲਏ ਜਾਣ ਤੋਂ ਲਗਭਗ ਹਫ਼ਤਾ, 10 ਦਿਨ ਬਾਅਦ ਜਾ ਕੇ ਸਾਫ਼-ਸਪੱਸ਼ਟ ਹੁੰਦਾ ਹੈ। ਜੇ ਅਜਿਹਾ ਹੋ ਜਾਵੇ, ਤਾਂ ਤੁਹਾਨੂੰ ਸੂਚਨਾ ਦੇ ਦਿੱਤੀ ਜਾਵੇਗੀ ਅਤੇ ਇੱਕ ਹੋਰ ਜਾਂਚ ਦੀ ਪੇਸ਼ਕਸ਼ ਕੀਤੀ ਜਾਵੇਗੀ। ਜੇ ਤੁਹਾਨੂੰ ਪੇਟ ਵਿੱਚ ਬੇਆਰਾਮੀ ਹੋਵੇ, ਜੋ 24 ਘੰਟਿਆਂ ਤੋਂ ਵਧੇਰੇ ਸਮਾਂ ਰਹਿੰਦੀ ਹੈ, ਜਾਂ ਬੁਖਾਰ ਹੋ ਜਾਵੇ, ਜਾਂ ਫਿਰ ਤੁਹਾਡੀ ਯੋਨੀ ਵਿੱਚੋਂ ਕੋਈ ਅਸਾਧਾਰਨ ਤਰਲ ਨਿਕਲਦਾ ਹੋਵੇ, ਜਾਂ ਯੋਨੀ 'ਚੋਂ ਖੂਨ ਵਹਿੰਦਾ ਹੋਵੇ, ਤਾਂ ਕਿਰਪਾ ਕਰਕੇ ਸਲਾਹ ਲੈਣ ਲਈ ਉਸ ਇਕਾਈ ਨਾਲ ਸੰਪਰਕ ਕਾਇਮ ਕਰੋ ਜਿੱਥੇ ਕਿ ਐਮਨੀਉਸੈਂਟੇਸਿਸ ਜਾਂਚ ਕੀਤੀ ਗਈ ਹੋਵੇ।

## ਐਮਨੀਉਸੈਂਟੇਸਿਸ ਜਾਂਚ ਦੇ ਖਤਰੇ ਕੀ ਹਨ ?

ਐਮਨੀਉਸੈਂਟੇਸਿਸ-ਜਾਂਚ ਕਰਾਉਣ ਵਾਲੀਆਂ 100 ਇਸਤਰੀਆਂ ਵਿਚੋਂ 1 ਦੀ ਹਾਲਤ 'ਚ ਇਹ ਜਾਂਚ ਕਰਾਉਣ ਦੇ ਨਤੀਜੇ ਵਜੋਂ ਗਰਭ-ਪਾਤ (miscarriage) ਹੋ ਸਕਦਾ ਹੈ। ਇਸ ਦਾ ਅਰਥ ਇਹ ਹੈ ਕਿ 100 ਗਰਭਾਂ ਵਿਚੋਂ 99 ਆਮ ਕਰਕੇ ਠੀਕ-ਠਾਕ ਚਲਦੇ ਰਹਿਣੇ ਚਾਹੀਦੇ ਹਨ।

## ਤੁਸੀਂ ਇੱਕ ਐਮਨੀਉਸੈਂਟੇਸਿਸ-ਜਾਂਚ ਦੇ ਨਤੀਜੇ ਕਦੋਂ ਅਤੇ ਕਿਵੇਂ ਪ੍ਰਾਪਤ ਕਰੋਗੇ ?

ਜੇ ਇੱਕ ਕਰੋਮੋਜ਼ੋਮ ਅਸਾਧਾਰਨਤਾ ਦੀ ਜਾਂਚ ਕਰਨ ਲਈ ਐਮਨੀਉਸੈਂਟੇਸਿਸ-ਜਾਂਚ ਪੜਤਾਲ ਕੀਤੀ ਜਾ ਰਹੀ ਹੋਵੇ, ਤਾਂ ਨਤੀਜਾ ਆਮ ਤੌਰ 'ਤੇ 2-3 ਹਫ਼ਤਿਆਂ 'ਚ ਤਿਆਰ ਹੋ ਜਾਵੇਗਾ। ਜੇ ਕਿਸੇ ਮਿਊਟੇਸ਼ਨ (ਤਬਦੀਲੀ) ਵਾਲੇ ਜੀਨ ਦੀ ਜਾਂਚ-ਪਰਖ ਕਰਨ ਲਈ ਐਮਨੀਉਸੈਂਟੇਸਿਸ-ਜਾਂਚ ਕੀਤੀ ਜਾ ਰਹੀ ਹੋਵੇ, ਤਾਂ ਤੁਹਾਨੂੰ ਇਹ ਸੂਚਨਾ ਦਿੱਤੀ ਜਾਵੇਗੀ ਕਿ ਨਤੀਜਾ ਕਦੋਂ ਉਪਲਬਧ ਹੋਵੇਗਾ। ਪ੍ਰੀਨੇਟਲ ਡਾਇਗਨੋਸਿਸੀ ਜਾਂਚਾਂ ਦੇ ਨਤੀਜੇ ਦੇਣ ਵਿੱਚ ਆਮ ਤੌਰ 'ਤੇ ਮਾਹਿਰ ਜੈਨੇਟਿਕ ਕੌਂਸਲਰ ਸ਼ਾਮਿਲ ਹੁੰਦੇ ਹਨ। ਆਮ ਹਾਲਤ 'ਚ ਨਤੀਜੇ ਦੇਣ ਲਈ ਤੁਹਾਡੇ ਨਾਲ ਫ਼ੋਨ 'ਤੇ ਸੰਪਰਕ ਸੰਥਾਪਿਤ ਕੀਤਾ ਜਾਵੇਗਾ। ਜੇ ਕੋਈ ਅਸਾਧਾਰਨਤਾ ਪਾਈ ਜਾਂਦੀ ਹੈ ਤਾਂ ਇਸ ਬਾਰੇ ਤੁਹਾਨੂੰ ਸਪੱਸ਼ਟ ਕਰ ਦਿੱਤਾ ਜਾਵੇਗਾ ਅਤੇ ਤਦ ਤੁਸੀਂ ਫ਼ੈਸਲਾ ਕਰ ਸਕਦੇ ਹੋ ਕਿ ਗਰਭ ਨੂੰ ਅੱਗੇ ਚਲਦੇ ਰਹਿਣ ਦੇਣਾ ਹੈ ਜਾਂ ਨਹੀਂ। ਇਸ ਅਵਸਥਾ 'ਤੇ ਗਰਭ ਨੂੰ ਖ਼ਤਮ ਕਰਨ (termination) ਦਾ ਮਤਲਬ ਹੁੰਦਾ ਹੈ, ਆਮ ਤੌਰ 'ਤੇ ਅਗੇਤੀ ਪ੍ਰਸੂਤ-ਪੀੜ ਚੋਂ ਲੰਘਣਾ।

## ਕੋਰੀਓਨਿਕ ਵਿਲੱਸ ਸੈਂਪਲਿੰਗ (Chorionic Villus Sampling, CVS)

### ਕੋਰੀਓਨਿਕ ਵਿਲੱਸ ਸੈਂਪਲਿੰਗ ਕੀ ਹੁੰਦਾ ਹੈ ਅਤੇ ਇਹ ਕਿਵੇਂ ਕੀਤਾ ਜਾਂਦਾ ਹੈ ?

ਕੋਰੀਓਨਿਕ ਵਿਲੱਸ ਸੈਂਪਲਿੰਗ ਵਿਚ ਵਧ ਵਿਗਸ ਰਹੇ ਪਲੈਸੈਂਟਾ (ਜੇਰ) ਤੋਂ ਗਿਣਤੀ ਦੇ ਥੋੜ੍ਹੇ ਜਿਹੇ ਸੈਲ ਲੈਣੇ ਹੁੰਦੇ ਹਨ। ਪਲੈਸੈਂਟਾ ਦੇ ਉਹੀ ਜੀਨਜ਼ ਹੁੰਦੇ ਹਨ ਜੋ ਬੱਚੇ ਦੇ ਹੁੰਦੇ ਹਨ। ਇਹ 10-12 ਹਫ਼ਤਿਆਂ ਦੇ ਗਰਭ ਦੀ ਹਾਲਤ ਵਿਚ ਕੀਤਾ ਜਾਂਦਾ ਹੈ। ਜਾਂਚ ਇਕ ਬਾਹਰੀ ਰੋਗੀ ਵਜੋਂ ਕੀਤੀ ਜਾਂਦੀ ਹੈ। ਉਚਿਤ ਇਹ ਹੈ ਕਿ ਤੁਸੀਂ ਕੋਰੀਓਨਿਕ ਵਿਲੱਸ ਸੈਂਪਲਿੰਗ ਵਾਸਤੇ ਆਪਣੇ ਸਾਥੀ ਜਾਂ ਕਿਸੇ ਮਿੱਤਰ ਦੇ ਨਾਲ ਆਵੋ। ਬਾਲਕ ਦੀ ਸਥਿਤੀ ਅਤੇ ਪਲੈਸੈਂਟਾ ਦੀ ਪੜਤਾਲ ਕਰਨ ਲਈ ਸਭ ਤੋਂ ਪਹਿਲਾਂ ਅਲਟਰਾਸਾਊਂਡ ਸਕੈਨ (ਜਾਂਚ) ਕੀਤੀ ਜਾਂਦੀ ਹੈ। ਨਮੂਨਾ ਪ੍ਰਾਪਤ ਕਰਨ ਦੇ ਦੋ ਸੰਭਵ ਢੰਗ-ਤਰੀਕੇ ਹਨ। ਨਮੂਨਾ ਬਿਲਕੁਲ ਉਸੇ ਢੰਗ ਨਾਲ ਲਿਆ ਜਾ ਸਕਦਾ ਹੈ, ਜਿਸ ਢੰਗ ਨਾਲ ਯੋਨੀ ਵਿਚੋਂ ਦੀ ਲਹੂ ਜਾਂ ਤਰਲ ਜਾਂਚ (smear test) ਕੀਤੀ ਜਾਂਦੀ ਹੈ। ਜ਼ਿਆਦਾਤਰ ਔਰਤਾਂ ਦਾ ਆਖਣਾ ਹੈ ਕਿ ਇਹ ਇਨ-ਬਿੰਨ ਲਹੂ ਜਾਂ ਤਰਲ ਦੀ ਜਾਂਚ ਵਾਂਗ ਹੀ ਜਾਪਦਾ ਹੈ ਅਤੇ ਦਰਦਨਾਕ ਨਹੀਂ। ਨਮੂਨਾ ਪੇਟ ਦੀ ਉਤਲੀਪਰਤ ਵਿਚੋਂ ਦੀ ਪਲੈਸੈਂਟਾ ਵਿੱਚ ਉਸੇ ਹੀ ਤਰ੍ਹਾਂ ਜਿਵੇਂ ਐਮਨੀਓਸੈਂਟੇਸਿਸ ਦੀ ਹਾਲਤ 'ਚ ਕੀਤਾ ਜਾਂਦਾ ਹੈ, ਇੱਕ ਸੂਈ ਘੁਸੇੜ ਕੇ ਵੀ ਪ੍ਰਾਪਤ ਕੀਤਾ ਜਾ ਸਕਦਾ ਹੈ। ਜੇ ਤੁਹਾਡੇ ਲਹੂ ਦੀ ਕਿਸਮ ਰੀਸਸ ਨੈਗੇਟਿਵ ਹੈ, ਤਾਂ ਤੁਹਾਨੂੰ, ਤੁਹਾਡੇ ਲਹੂ ਦੀ ਕਿਸਮ ਨਾਲ ਸੰਬੰਧਿਤ ਪੇਚੀਦਗੀਆਂ ਤੋਂ ਬਚਾਉਣ ਵਾਸਤੇ, ਪ੍ਰਕਿਰਿਆ ਤੋਂ ਪਿਛੋਂ ਐਂਟੀ-ਡੀ ਦਾ ਇਕ ਟੀਕਾ ਲਾਇਆ ਜਾਵੇਗਾ। ਬਾਅਦ ਵਿੱਚ ਕੋਈ ਹੋਰ ਬੰਦਾ ਤੁਹਾਨੂੰ ਗੱਡੀ ਵਿੱਚ ਘਰ ਛੱਡ ਕੇ ਆਵੇਗਾ ਅਤੇ ਤੁਹਾਨੂੰ ਉਸ ਦਿਨ ਤਾਂ ਆਰਾਮ ਕਰਨਾ ਚਾਹੀਦਾ ਹੈ। ਕੁਝ ਉਨ੍ਹਾਂ ਔਰਤਾਂ ਦੀ ਹਾਲਤ 'ਚ ਜਿਨ੍ਹਾਂ ਦੇ ਕੋਰੀਓਨਿਕ ਵਿਲੱਸ ਸੈਂਪਲਿੰਗ ਯੋਨੀ ਰਾਹੀਂ ਕੀਤਾ ਜਾਂਦਾ ਹੈ, ਤਾਂ ਖੂਨ ਦੇ ਕੁਝ ਧੱਬੇ-ਜਿਹੇ ਪੈ ਜਾਂਦੇ ਹਨ ਅਤੇ ਬਾਅਦ ਵਿੱਚ ਮਾਸਿਕ-ਧਰਮ ਆਉਣ ਵਰਗੀ ਐਂਠਣ ਹੋ ਜਾਂਦੀ ਹੈ, ਇਹ ਆਮ ਜਿਹੀ ਹੀ ਗੱਲ ਹੈ। ਜੇ ਤੁਹਾਡਾ ਲਹੂ ਕੁਝ ਜ਼ਿਆਦਾ ਹੀ ਵਗੇ, ਤਾਂ ਤੁਹਾਨੂੰ ਚਾਹੀਦਾ ਹੈ ਕਿ ਆਪਣੇ ਜੀ.ਪੀ. ਨੂੰ ਜਾਂ ਪ੍ਰਸੂਤ-ਵਿਸ਼ੇਸ਼ਗ ਨੂੰ ਦੱਸੋ। ਤੁਹਾਨੂੰ ਉਦੋਂ ਤੀਕ ਲਿੰਗ-ਸੰਭੋਗ ਨਹੀਂ ਕਰਨਾ ਚਾਹੀਦਾ, ਜਦ ਤਕ ਕਿ ਲਹੂ-ਵਗਣਾ ਬੰਦ ਨਹੀਂ ਹੋ ਜਾਂਦਾ।

## ਕੋਰੀਓਨਿਕ ਵਿਲੱਸ ਸੈਂਪਲਿੰਗ ਦੇ ਖਤਰੇ ਕੀ ਕੀ ਹਨ ?

ਆਮ ਤੌਰ 'ਤੇ 100 ਵਿਚੋਂ ਲਗਭਗ 1-2 ਇਸਤਰੀਆਂ ਦੀ ਹਾਲਤ 'ਚ ਕੋਰੀਓਨਿਕ ਵਿਲੱਸ ਸੈਂਪਲਿੰਗ ਦੇ ਫਲਰੂਪ ਗਰਭਪਾਤ ਹੋ ਜਾਂਦਾ ਹੈ। ਵਿਅਕਤੀਗਤ ਪ੍ਰਸੂਤ ਕੇਂਦਰਾਂ ਦੇ ਆਮ ਤੌਰ 'ਤੇ ਆਪਣੇ ਜੋਖਿਮ-ਅੰਕੜੇ ਹੁੰਦੇ ਹਨ ਜੋ ਇਸ ਨਾਲੋਂ ਥੋੜ੍ਹੇ ਕੁ ਘੱਟ ਹੋ ਸਕਦੇ ਹਨ।

## ਤੁਸੀਂ ਕੋਰੀਓਨਿਕ ਵਿਲੱਸ ਸੈਂਪਲਿੰਗ ਦੇ ਨਤੀਜੇ ਕਦੋਂ ਅਤੇ ਕਿਵੇਂ ਪ੍ਰਾਪਤ ਕਰੋਗੇ ?

ਜੇ ਨਮੂਨੇ ਦੀ ਜਾਂਚ-ਪਰਖ ਕਰੋਮੋਜ਼ੋਮ ਅਸਾਧਾਰਨਤਾ ਲਈ ਕੀਤੀ ਜਾ ਰਹੀ ਹੋਵੇ, ਤਾਂ ਆਮ ਤੌਰ 'ਤੇ ਅੰਤਿਮ ਨਤੀਜਾ 2-3 ਹਫ਼ਤਿਆਂ 'ਚ ਉਪਲਬਧ ਹੋ ਜਾਵੇਗਾ। ਜੇ ਨਤੀਜੇ ਨੂੰ ਇਸ ਨਾਲੋਂ ਵਧੇਰੇ ਵਕਤ ਲੱਗੇ, ਤਾਂ ਇਸ ਦਾ ਅਰਥ ਇਹ ਨਹੀਂ ਕਿ ਨਤੀਜਾ ਅਸਾਧਾਰਨ ਹੈ, ਸਿਰਫ਼ ਇਹ ਹੁੰਦਾ ਹੈ ਕਿ ਨਮੂਨੇ ਵਿਚਲੇ ਸੈੱਲ ਵਧਣ-ਵਿਗਸਣ ਲਈ ਵਧੇਰੇ ਵਕਤ ਲਾ ਰਹੇ ਹਨ। 100 ਵਿਚੋਂ ਲਗਭਗ 1 ਵਾਰ ਕਰੋਮੋਜ਼ੋਮ ਨਤੀਜਾ ਸਾਫ਼ ਨਹੀਂ ਹੁੰਦਾ। ਇਸ ਹਾਲਤ ਵਿਚ ਇੱਕ ਹੋਰ ਜਾਂਚ ਕਰਨੀ ਪੈਂਦੀ ਹੈ, ਜਿਵੇਂ ਕਿ ਐਮਨੀਓਸੈਂਟੇਸਿਸ ਜਾਂ ਬਾਲਕ 'ਤੇ ਲਹੂ-ਜਾਂਚ, ਤਾਂ ਜੋ ਇੱਕ ਨਿਸ਼ਚਿਤ ਉੱਤਰ ਪ੍ਰਾਪਤ ਕੀਤਾ ਜਾ ਸਕੇ। ਜੇ ਨਮੂਨੇ ਦੀ ਜਾਂਚ ਜੀਨ ਦੀ ਅਸਾਧਾਰਨਤਾ ਲਈ ਕੀਤੀ ਜਾ ਰਹੀ ਹੋਵੇ, ਤਾਂ ਤੁਹਾਨੂੰ ਇਹ ਸੂਚਨਾ ਦਿੱਤੀ ਜਾਵੇਗੀ ਕਿ ਨਤੀਜਾ ਕਦ ਉਪਲਬਧ ਹੋਵੇਗਾ। ਪ੍ਰੀਨੇਟਲ ਡਾਇਗਨੋਸਿਸ ਦੇ ਨਤੀਜੇ ਦੇਣ ਵਿੱਚ ਆਮ ਤੌਰ 'ਤੇ ਵਿਸ਼ੇਸ਼ਗ ਜੈਨੇਟਿਕ ਕੌਂਸਲਰ ਸ਼ਾਮਿਲ ਹੁੰਦੇ ਹਨ। ਨਤੀਜਾ ਦੱਸਣ ਲਈ ਤੁਹਾਡੇ ਨਾਲ ਸਾਧਾਰਨ ਤੌਰ 'ਤੇ ਫੋਨ 'ਤੇ ਸੰਪਰਕ ਸਥਾਪਿਤ ਕੀਤਾ ਜਾਵੇਗਾ। ਜੇਕਰ ਕਿਸੇ ਅਸਾਧਾਰਨਤਾ ਦਾ ਇਨਕਸ਼ਾਫ਼ ਹੋਵੇਗਾ, ਤਾਂ ਉਸ ਬਾਰੇ ਤੁਹਾਨੂੰ ਸਪੱਸ਼ਟ ਤੌਰ 'ਤੇ ਦਸਿਆ ਜਾਵੇਗਾ, ਫਿਰ ਤੁਸੀਂ ਇਹ ਫ਼ੈਸਲਾ ਕਰ ਸਕਦੇ ਹੋ ਕਿ ਗਰਭ ਨੂੰ ਅੱਗੋਂ ਜਾਰੀ ਰੱਖਣਾ ਹੈ ਜਾਂ ਨਹੀਂ। ਜੇ ਇਸ ਅਵਸਥਾ 'ਤੇ ਗਰਭ ਨੂੰ ਖ਼ਤਮ ਕਰਨ ਦਾ ਫ਼ੈਸਲਾ ਕੀਤਾ ਜਾਂਦਾ ਹੈ ਤਾਂ ਇਹ ਆਮ ਤੌਰ 'ਤੇ ਸਾਧਾਰਨ ਐਨਿਸਥੀਸੀਆ (general anaesthetic) ਅਧੀਨ ਕੀਤਾ ਜਾ ਸਕਦਾ ਹੈ।

## ਐਮਨੀਓਸੈਂਟੇਸਿਸ ਜਾਂ ਕੋਰੀਓਨਿਕ ਵਿਲੱਸ ਸੈਂਪਲਿੰਗ ਕਰਾਉਣ ਬਾਰੇ ਕਿਸ ਨੂੰ ਸੋਚਣਾ ਚਾਹੀਦਾ ਹੈ ?

- ਉਨ੍ਹਾਂ ਇਸਤਰੀਆਂ ਨੂੰ ਜਿਨ੍ਹਾਂ ਦੇ ਇੱਕ ਨਿਊਚਲ (ਗਿੱਚੀ ਦੀ) ਪਾਰਦਰਸ਼ਤਾ ਪਰਖ (nuchal translucency test) ਜਾਂ ਲਹੂ-ਜਾਂਚ ਜੋ ਡਾਊਨ ਸਿੰਡਰੋਮ ਵਾਲਾ ਬੱਚਾ ਹੋਣ ਦੇ ਖ਼ਤਰੇ ਦਾ ਪਤਾ ਲਾਉਣ ਲਈ ਕੀਤੀ ਗਈ ਹੋਵੇ ਦੇ ਨਤੀਜੇ 'ਚ 'ਉੱਚ ਖ਼ਤਰਾ' ਸਾਮ੍ਹਣੇ ਆਇਆ ਹੋਵੇ।
- ਉਨ੍ਹਾਂ ਇਸਤਰੀਆਂ ਨੂੰ ਜਿਨ੍ਹਾਂ ਦੀ ਅਲਟਰਾ ਸਾਊਂਡ ਜਾਂਚ ਤੋਂ ਕਿਸੇ ਸੰਭਾਵੀ ਸਮੱਸਿਆ ਦਾ ਪਤਾ ਲੱਗਾ ਹੋਵੇ ਜਿਸ ਤੋਂ ਕਿਸੇ ਕਰੋਮੋਜ਼ੋਮ ਅਸਾਧਾਰਨਤਾ ਦਾ ਸੁਝਾਅ ਮਿਲਦਾ ਹੋਵੇ।
- ਉਨ੍ਹਾਂ ਇਸਤਰੀਆਂ ਨੂੰ ਜਿਨ੍ਹਾਂ ਨੂੰ ਕਿਸੇ ਜੈਨੇਟਿਕ ਸਮੱਸਿਆ ਦੇ ਕਾਰਨ ਪਿਛਲਾ ਗਰਭ ਖ਼ਤਮ ਕਰਾਉਣਾ ਪਿਆ ਹੋਵੇ।
- ਉਨ੍ਹਾਂ ਮਾਤਾ-ਪਿਤਾ ਨੂੰ ਜਿਨ੍ਹਾਂ ਦੇ ਜੈਨੇਟਿਕ ਵਿਕਾਰ ਵਾਲਾ ਬੱਚਾ ਹੋਇਆ ਹੋਵੇ ਜਾਂ ਜਿਨ੍ਹਾਂ ਵਿੱਚ ਜੈਨੇਟਿਕ ਵਿਕਾਰਾਂ ਦਾ ਪਰਿਵਾਰਿਕ ਇਤਿਹਾਸ ਹੋਵੇ, ਜਿਸ ਵਿਚ ਵਿਰਸੇ ਵਿਚ ਪ੍ਰਾਪਤ ਹੋਈਆਂ ਦੁਰਲੱਭ ਬੀਮਾਰੀਆਂ ਸ਼ਾਮਿਲ ਹੋਣ।
- ਉਨ੍ਹਾਂ ਇਸਤਰੀਆਂ ਨੂੰ ਜਿਨ੍ਹਾਂ ਦੀ ਉਮਰ 36 ਵਰ੍ਹੇ ਤੋਂ ਵੱਧ ਹੋਵੇ ਅਤੇ ਜੋ ਡਾਊਨ ਸਿੰਡਰੋਮ ਸਕਰੀਨਿੰਗ ਜਾਂਚ ਕਰਾਉਣ ਦੇ ਮੌਕੇ ਤੋਂ ਖੁੰਝ ਗਈਆਂ ਹੋਣ।

ਤੁਹਾਨੂੰ ਸਿਰਫ਼ ਐਮਨੀਓਸੈਂਟੇਸਿਸ ਜਾਂ ਕੋਰੀਓਨਿਕ ਵਿਲੱਸ ਸੈਂਪਲਿੰਗ ਹੀ ਕਰਾਉਣੀ ਚਾਹੀਦੀ ਹੈ, ਜੇਕਰ ਤੁਸੀਂ ਜਾਂ ਤੁਹਾਡਾ ਸਾਥੀ :

- ਇਹ ਸਮਝਦੇ ਹੋਵੋ ਕਿ ਤੁਹਾਡੇ ਲਈ ਉਹ ਸੂਚਨਾ ਪ੍ਰਾਪਤ ਕਰਨੀ ਜ਼ਰੂਰੀ ਹੈ ਜੋ ਕਿ ਜਾਂਚ ਮੁਹੱਈਆ ਕਰ ਸਕਦੀ ਹੈ
- ਇਹ ਨਹੀਂ ਸਮਝਦੇ ਕਿ ਖ਼ਤਰੇ ਏਨੇ ਜ਼ਿਆਦਾ ਵੱਡੇ ਹਨ ਕਿ ਤੁਸੀਂ ਉਹ ਖ਼ਤਰੇ ਲੈ ਨਹੀਂ ਸਕਦੇ।

## ਮੈਨੂੰ ਪ੍ਰੀਨੇਟਲ ਡਾਇਗਨੋਸਿਸ ਬਾਰੇ ਹੋਰ ਵਧੇਰੇ ਸੂਚਨਾ ਕਿੱਥੋਂ ਮਿਲ ਸਕਦੀ ਹੈ ?

ਇਹ ਪ੍ਰੀਨੇਟਲ ਡਾਇਗਨੋਸਿਸ ਬਾਰੇ ਇੱਕ ਅਗਵਾਈ ਹੀ ਹੈ। ਤੁਸੀਂ ਹੋਰ ਵਧੇਰੇ ਸੂਚਨਾ ਆਪਣੇ ਸਥਾਨਿਕ ਖੇਤਰੀ ਜੈਨੇਟਿਕ ਕੇਂਦਰ ਤੋਂ ਜਾਂ ਹੇਠ ਲਿਖਿਆਂ ਪਤਿਆਂ ਤੋਂ ਪ੍ਰਾਪਤ ਕਰ ਸਕਦੇ ਹੋ :

### ਐਂਟੇਨਟਲ ਰਿਜ਼ਲਟ ਐਂਡ ਚੋਇਸੇਸ

#### (Antenatal Results and Choices (ARC))

73 Charlotte St.,

London, W1T 4PN

ਫੋਨ : 020 7631 0285

ਈ-ਮੇਲ : [info@arc-uk.org](mailto:info@arc-uk.org)

ਵੈਬ : [www.arc-uk.org](http://www.arc-uk.org)

### 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](mailto:mail@gig.org.uk)

ਵੈਬ : [www.gig.org.uk](http://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](mailto:info@cafamilly.org.uk)

ਵੈਬ : [www.cafamily.org.uk](http://www.cafamily.org.uk)

ਇਹ ਛਾਪ ਜੁਲਾਈ, 2005 ਵਿਚ ਤਿਆਰ ਕੀਤੀ ਗਈ

*This edition prepared in July 2005*

Ref 20

## ਸ਼ਬਦਾਵਲੀ (ਮੁਸ਼ਕਿਲ ਸ਼ਬਦ ਅਤੇ ਉਨ੍ਹਾਂ ਦੇ ਅਰਥ): ਪ੍ਰੀਨੈਟਲ ਡਾਇਗਨੋਸਿਸ

ਇਸ ਸ਼ਬਦਾਵਲੀ ਦਾ ਉਦੇਸ਼ ਸਿਰਫ ਸੂਚਨਾਵਲੀ : ਪ੍ਰੀਨੈਟਲ ਡਾਇਗਨੋਸਿਸ 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।

**ਪੇਟ (abdomen)**। ਪੇਟ, ਛਾਤੀ ਅਤੇ ਲੱਤਾਂ ਦੇ ਵਿਚਕਾਰ ਦਾ ਹਿੱਸਾ। ਇਸ ਵਿਚ ਅੰਤੜੀਆਂ ਹੁੰਦੀਆਂ ਹਨ, ਅਤੇ ਗਰਭ ਅਵਸਥਾ ਵਿਚ ਬੱਚਾ ਇਸ ਅੰਦਰ ਵਧਦਾ ਹੈ।

**ਐਮਨੀਊਸੈਂਟੇਸਿਸ (amniocentesis)**। ਇਕ ਅਣਜੰਮੇ ਬਾਲ ਦੇ ਜੀਨਜ਼ ਜਾਂ ਕਰੋਮੋਜ਼ੋਮ ਦੀ ਇਕ ਜਾਂਚ। ਬੱਚਾ ਬੱਚੇਦਾਨੀ ਵਿਚ ਤਰਲ ਵਿਚ ਘਿਰਿਆ ਹੁੰਦਾ ਹੈ। ਤਰਲ ਵਿਚ ਸੈਲ ਹੁੰਦੇ ਹਨ। ਇਕ ਪਤਲੀ ਜਿਹੀ ਸੂਈ ਨਾਲ ਤਰਲ ਦਾ ਥੋੜ੍ਹਾ ਜਿਹਾ ਨਮੂਨਾ ਮਾਂ ਦੇ ਪੇਟ ਦੀ ਤਵੱਚਾ ਰਾਹੀਂ ਲਿਆ ਜਾਂਦਾ ਹੈ। ਤਰਲ ਨੂੰ ਇਕ ਲੈਬਰਟਰੀ ਵਿਚ ਟੈਸਟ ਲਈ ਭੇਜਿਆ ਜਾਂਦਾ ਹੈ।

**ਐਂਟੀ-ਡੀ (anti-D)**। ਰੁੱਸ ਨੈਗੇਟਿਵ ਕਿਸਮ ਦੇ ਖੂਨ ਵਾਲੀਆਂ ਔਰਤਾਂ ਲਈ ਇਕ ਇਨਜੈਕਸ਼ਨ ਜੋ ਬੱਚਿਆਂ ਨੂੰ ਸੰਭਾਵੀ ਉਲਝਣਾਂ ਤੋਂ ਬਚਾਣ ਲਈ ਲਾਇਆ ਜਾਂਦਾ ਹੈ। ਐਮਨੀਊਸੈਂਟੇਸਿਸ ਜਾਂ ਕੋਰੀਓਨਿਕ ਵਿਲਸ ਸੈਂਪਲਿੰਗ ਮਗਰੋਂ ਇਸ ਦੀ ਜ਼ਰੂਰਤ ਹੁੰਦੀ ਹੈ।

**ਕੈਰੀਅਰ (carrier)**। ਇਸ ਸੂਚਨਾ ਵਿਚ ਕੈਰੀਅਰ ਸ਼ਬਦ ਨੂੰ ਵਿਰਸੇ ਦੀਆਂ ਦੋ ਵਖ ਵਖ ਕਿਸਮਾਂ ਦਾ ਵਰਨਣ ਕਰਨ ਲਈ ਇਸਤੇਮਾਲ ਕੀਤਾ ਗਿਆ ਹੈ। ਕੈਰੀਅਰ ਦੋ ਤਰ੍ਹਾਂ ਦੇ ਹੁੰਦੇ ਹਨ :

1. ਉਹ ਵਿਅਕਤੀ, ਜਿਸ ਕੋਲ ਇਕ ਜੀਨ ਦੀ ਇਕ ਕਾਪੀ ਨਾਰਮਲ ਹੋਵੇ ਤੇ ਉਸੇ ਜੀਨ ਦੀ ਦੂਜੀ ਕਾਪੀ ਵਿਚ ਤਬਦੀਲੀ (ਮਿਊਟੇਸ਼ਨ) ਹੋਵੇ। ਨਾਰਮਲ ਜੀਨ ਦੀ ਮੌਜੂਦਗੀ ਆਮ ਤੌਰ ਤੇ ਇਹ ਯਕੀਨੀ ਬਣਾਉਂਦੀ ਹੈ ਕਿ ਕੈਰੀਅਰ ਵਿਚ ਇਸਦੇ ਅਨੁਸਾਰ ਜੈਨੇਟਿਕ ਵਿਗਾੜ ਨਾ ਹੋਏ। ਇਹ ਉਸ ਕਿਸਮ ਦੇ ਜੈਨੇਟਿਕ ਵਿਗਾੜ ਤੇ ਲਾਗੂ ਹੁੰਦਾ ਹੈ, ਜਿਸ ਵਿਚ ਪ੍ਰਭਾਵਿਤ ਵਿਅਕਤੀਆਂ ਦੇ ਜੀਨ ਦੀਆਂ ਦੋਹਾਂ ਕਾਪੀਆਂ ਵਿਚ ਤਬਦੀਲੀ (ਮਿਊਟੇਸ਼ਨ) ਹੁੰਦੀ ਹੈ।
2. ਇਕ ਕੈਰੀਅਰ ਉਹ ਔਰਤ ਹੁੰਦੀ ਹੈ, ਜਿਸਦੀ X ਕਰੋਮੋਜ਼ੋਮ ਦੇ ਇਕ ਜੀਨ ਦੀ ਇਕ ਕਾਪੀ ਨਾਰਮਲ ਹੁੰਦੀ ਹੈ ਅਤੇ ਉਸਦੇ ਦੂਜੇ X ਕਰੋਮੋਜ਼ੋਮ ਦੇ ਇਸੇ ਜੀਨ ਦੀ ਦੂਜੀ ਕਾਪੀ ਵਿਚ ਤਬਦੀਲੀ (ਮਿਊਟੇਸ਼ਨ) ਹੁੰਦੀ ਹੈ। ਨਾਰਮਲ ਜੀਨ ਦੀ ਮੌਜੂਦਗੀ ਆਮ ਤੌਰ ਤੇ ਇਹ ਯਕੀਨੀ ਬਣਾਉਂਦੀ ਹੈ ਕਿ ਉਸ ਔਰਤ ਤੇ ਅਸਰ ਨਹੀਂ ਹੋਏਗਾ। ਕੈਰੀਅਰ ਅਕਸਰ ਇਸ ਅਨੁਸਾਰ X-ਲਿੰਕਡ ਜੈਨੇਟਿਕ ਵਿਗਾੜ ਤੋਂ ਪ੍ਰਭਾਵਿਤ ਨਹੀਂ ਹੁੰਦੇ।

**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 ਵਖ ਵਖ ਹਿੱਸਿਆਂ ਵਿਚ ਸੈਲ ਵਖ ਵਖ ਤਰ੍ਹਾਂ ਦਿਸਦੇ ਹਨ ਅਤੇ ਉਹ ਵਖ ਵਖ ਕੰਮ ਕਰਦੇ ਹਨ। ਹਰ ਇਕ ਸੈਲ (ਔਰਤਾਂ ਵਿਚ ਆਂਡਿਆਂ ਅਤੇ ਮਰਦਾਂ ਵਿਚ ਸ਼ੁਕਰਾਣੂਆਂ ਦੇ ਸੈਲਸ ਤੋਂ ਸਿਵਾ) ਵਿਚ ਸਰੀਰ ਦੇ ਸਾਰੇ ਜੀਨ ਹੁੰਦੇ ਹਨ।

**ਕੋਰੀਓਨਿਕ ਵਿਲੱਸ ਸੈਂਪਲਿੰਗ (chorionic villus sampling, CVS)**। ਇਹ ਅਣਜੰਮੇ ਬੱਚੇ ਦੇ ਜੀਨਜ਼ ਜਾਂ ਕਰੋਮੋਜ਼ੋਮ ਦੀ ਜਾਂਚ ਹੈ, ਜੋ ਐਮਨੀਊਸੈਂਟੇਸਿਸ ਤੋਂ ਪਹਿਲਾਂ ਕੀਤੀ ਜਾ ਸਕਦੀ ਹੈ। ਵਧ ਵਿਗਸ ਰਹੀ ਜੇਰ ਤੋਂ ਥੋੜ੍ਹੇ ਜਿਹੇ ਸੈਲ ਲਏ ਜਾਂਦੇ ਹਨ ਅਤੇ ਜਾਂਚ ਲਈ ਲੈਬਰਟਰੀ ਵਿਚ ਭੇਜੇ ਜਾਂਦੇ ਹਨ।

**ਕਰੋਮੋਜ਼ੋਮਸ (chromosomes)** | ਧਾਰੀ 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 ਕਰੋਮੋਜ਼ੋਮ ਹੁੰਦੇ ਹਨ। ਦੋ ਲਿੰਗ ਕਰੋਮੋਜ਼ੋਮ ਹੁੰਦੇ ਹਨ। ਬਾਕੀ ਦੇ ਕਰੋਮੋਜ਼ੋਮਸ ਦੇ 22 ਜੋੜੇ ਹਨ। 23 ਕਰੋਮੋਜ਼ੋਮਸ ਮਾਤਾ ਤੋਂ ਆਉਂਦੇ ਹਨ ਅਤੇ 23 ਕਰੋਮੋਜ਼ੋਮ ਪਿਤਾ ਪਾਸੋਂ ਮਿਲਦੇ ਹਨ। ਹਰ ਇਕ ਜੋੜੇ ਦਾ ਇਕ ਕਰੋਮੋਜ਼ੋਮ ਇਕ ਮਾਤਾ ਅਤੇ ਇਕ ਪਿਤਾ ਤੋਂ ਆਉਂਦਾ ਹੈ। (ਦ੍ਰਿਸ਼ਟਾਂਤ ਵਜੋਂ : ਇਕ ਕਰੋਮੋਜ਼ੋਮ ਇਕ ਕਿਤਾਬ ਵਾਂਗ ਹੈ ਅਤੇ ਜੀਨ ਕਿਤਾਬ ਵਿਚ ਇਕ ਕਹਾਣੀ ਵਾਂਗ ਹੈ)।

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

**ਡਾਊਨ ਸਿੰਡਰੋਮ (Down syndrome)** | ਇਕ ਜੈਨੇਟਿਕ ਵਿਗਾੜ ਜੋ ਇਕ ਵਾਧੂ ਕਰੋਮੋਜ਼ੋਮ 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।

**ਡੁਚੈਨ ਮਸਕੁਲਰ ਡਾਇਸਟਰੋਫੀ (Duchenne muscular dystrophy)** | X-ਲਿੰਕਡ ਜੈਨੇਟਿਕ ਵਿਗਾੜ, ਜੋ X ਕਰੋਮੋਜ਼ੋਮ ਵਿਚ ਇਕ ਜੀਨ ਵਿਚ ਤਬਦੀਲੀ (ਮਿਊਟੇਸ਼ਨ) ਨਾਲ ਪੈਦਾ ਹੁੰਦਾ ਹੈ। ਪੱਠਿਆਂ ਦੀ ਇਹ ਬੀਮਾਰੀ ਲੜਕਿਆਂ ਤੇ ਬਚਪਨ ਦੇ ਸ਼ੁਰੂ ਤੋਂ ਹੀ ਅਸਰ ਕਰਦੀ ਹੈ ਅਤੇ ਬੜੀ ਤੇਜ਼ੀ ਨਾਲ ਵਧਦੀ ਹੈ। ਜਿਨ੍ਹਾਂ ਲੜਕਿਆਂ ਦੇ ਜੀਨ ਦੀ ਇਕ ਕਾਪੀ ਵਿਚ ਮਿਊਟੇਸ਼ਨ (ਤਬਦੀਲੀ) ਹੁੰਦੀ ਹੈ, ਉਨ੍ਹਾਂ ਤੇ ਅਸਰ ਹੁੰਦਾ ਹੈ। ਜਿਨ੍ਹਾਂ ਲੜਕੀਆਂ ਦੇ ਜੀਨ ਦੀ ਇਕ ਕਾਪੀ ਵਿਚ ਮਿਊਟੇਸ਼ਨ (ਤਬਦੀਲੀ) ਹੁੰਦੀ ਹੈ, ਉਹ ਕੈਰੀਅਰ ਹੁੰਦੀਆਂ ਹਨ ਅਤੇ ਆਮ ਤੌਰ ਤੇ ਉਨ੍ਹਾਂ ਤੇ ਇਸ ਬੀਮਾਰੀ ਦਾ ਪ੍ਰਭਾਵ ਨਹੀਂ ਪੈਂਦਾ।

**ਜੀਨ (gene)** | ਸਰੀਰਕ ਕੰਮ ਕਰਨ ਲਈ ਚਾਹੀਦੀ ਸੂਚਨਾ ਕਰੋਮੋਜ਼ੋਮਸ ਵਿਚ ਰਸਾਇਣਕ ਰੂਪ ਵਿਚ ਰਖੀ ਹੁੰਦੀ ਹੈ। ਜੀਨਜ਼ ਵਿਚ ਤਬਦੀਲੀ ਜਾਂ ਮਿਊਟੇਸ਼ਨ ਨਾਲ ਸੂਚਨਾ ਵਿਚ ਵੀ ਤਬਦੀਲੀ ਆ ਜਾਂਦੀ ਹੈ ਅਤੇ ਇਸ ਨਾਲ ਸਰੀਰ ਦੇ ਕੰਮ ਕਰਨ ਦੇ ਢੰਗ ਵੀ ਬਦਲ ਸਕਦਾ ਹੈ। ਬਹੁਤੇ ਜੀਨਜ਼ ਜੋੜਿਆਂ ਵਿਚ ਹੁੰਦੇ ਹਨ, ਇਕ ਮਾਤਾ ਅਤੇ ਇਕ ਪਿਤਾ ਕੋਲੋਂ ਮਿਲਦਾ ਹੈ। ਇਕ ਜੋੜੇ ਦੇ ਜੀਨ, ਕਰੋਮੋਜ਼ੋਮਸ ਦੇ ਇਕ ਜੋੜੇ ਨਾਲ ਨਾਲ ਮੇਲ ਕੇ ਰਖੇ ਹੁੰਦੇ ਹਨ। ਮਰਦਾਂ ਦੇ X ਕਰੋਮੋਜ਼ੋਮਸ ਅਤੇ Y ਕਰੋਮੋਜ਼ੋਮਸ ਦੇ ਜੀਨਜ਼ ਇਕ ਦੂਜੇ ਨਾਲ ਜੋੜੇ ਨਹੀਂ ਬਣਾਏ ਹੁੰਦੇ, ਇਹ ਮੇਲ ਨਹੀਂ ਖਾਂਦੇ (ਜਿਵੇਂ ਕਿ ਇਹ ਜੀਨ ਇਕ ਕਿਤਾਬ ਵਿਚ ਇਕ ਕਹਾਣੀ ਵਾਂਗ ਅਤੇ ਜੀਨਜ਼ ਵਿਚ ਤਬਦੀਲੀਆਂ ਕਹਾਣੀ ਵਿਚ ਤਬਦੀਲੀਆਂ ਵਾਂਗ ਹਨ)।

**ਜਨਰਲ ਐਨੈਸਥੇਟਿਕ (general anaesthetic)** | ਜਦੋਂ ਕੋਈ ਓਪਰੇਸ਼ਨ ਵਰਗਾ ਅਮਲ ਕੀਤਾ ਜਾਂਦਾ ਹੈ, ਦਰਦ ਨੂੰ ਹਟਾਉਣ ਲਈ ਸੁੰਨ ਕਰਨ ਦਾ ਇਲਾਜ। ਜਨਰਲ ਐਨੈਸਥੇਟਿਕਸ ਅਸਰ ਹੇਠ ਬੀਮਾਰ ਜਾਗਦਾ ਨਹੀਂ ਹੁੰਦਾ।

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

**ਜੈਨੇਟਿਕ ਕੌਂਸਲਰ (genetic counsellor)** | ਜਿਨ੍ਹਾਂ ਲੋਕਾਂ ਦੇ ਪਰਿਵਾਰਾਂ ਵਿਚ ਜੈਨੇਟਿਕ ਸਥਿਤੀ ਦਾ ਇਤਿਹਾਸ ਹੈ, ਜਾਂ ਜਿਹੜੇ ਲੋਕ ਜੈਨੇਟਿਕ ਸਥਿਤੀ ਵਿਰਸੇ ਵਿਚ ਮਿਲਣ ਦੇ ਖ਼ਤਰੇ ਜਾਂ ਅਗੇਂ ਤੋਰਨ ਬਾਰੇ ਫ਼ਿਕਰਮੰਦ ਹਨ, ਉਨ੍ਹਾਂ ਨੂੰ ਸੂਚਨਾ ਅਤੇ ਸਹਾਇਤਾ ਦੇਣ ਲਈ ਇਕ ਵਿਸ਼ੇਸ਼ਗ ਡਾਕਟਰ।

**ਮਿਸਕੈਰੀਜ (miscarriage)** | ਗਰਭ ਦਾ ਸਮੇਂ ਤੋਂ ਪਹਿਲਾਂ ਹੀ ਉਸ ਵੇਲੇ ਖ਼ਤਮ ਹੋ ਜਾਣਾ ਜਦੋਂ ਬੱਚਾ ਬੱਚੇਦਾਨੀ ਤੋਂ ਬਾਹਰ ਬਚ ਨਹੀਂ ਸਕਦਾ। ਗਰਭਪਾਤ ਹੋਣਾ।

**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)।

**ਨੁਚਲ ਟਰਾਂਸਲਿਉਸੈਂਸੀ ਟੈਸਟ (nuchal translucency test)**। ਬੱਚੇ ਦੀ ਗਰਦਨ ਦੇ ਪਿਛਲੇ ਹਿੱਸੇ ਦਾ ਅਲਟਰਾਸਾਊਂਡ ਸਕੈਨ। ਜੇ ਕੋਈ ਸਮੱਸਿਆ ਹੋਏਗੀ (ਡਾਊਨ ਸਿੰਡਰੋਮ ਵਰਗੀ) ਤਾਂ ਨਤੀਜਾ ਆਸਾਧਾਰਣ ਹੋਏਗਾ।

**ਉਬਸਟੀਟ੍ਰਿਸ਼ਿਅਨ (obstetrician)**। ਇਕ ਡਾਕਟਰ ਜੋ ਗਰਭ ਅਵਸਥਾ ਅਤੇ ਬੱਚੇ ਦੇ ਜਨਮ ਬਾਰੇ ਵਿਸ਼ੇਸ਼ਗ ਹੈ।

**ਪਲੇਸੈਂਟਾ (placenta)** (ਜਾਂ ਜੇਰ)। ਪਲੇਸੈਂਟਾ ਇਕ ਗਰਭਵਤੀ ਔਰਤ ਦੀ ਬੱਚੇਦਾਨੀ ਦੀ ਕੰਧ ਦੇ ਨਾਲ ਲਗਾ ਹੁੰਦਾ ਹੈ। ਬੱਚੇ ਨੂੰ ਆਪਣੀ ਖੁਰਾਕ ਪਲੇਸੈਂਟਾ ਤੋਂ ਮਿਲਦੀ ਹੈ। ਪਲੇਸੈਂਟਾ ਦੇ ਉਹੀ ਜੀਨਜ਼ ਹੁੰਦੇ ਹਨ ਜੋ ਬੱਚੇ ਦੇ ਹੁੰਦੇ ਹਨ।

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

**ਰੂਸ ਨੈਗੇਟਿਵ (rhesus negative)**। ਇਕ ਖਾਸ ਕਿਸਮ ਦਾ ਖੂਨ। ਜੇ ਰੂਸ ਨੈਗੇਟਿਵ ਵਾਲੇ ਖੂਨ ਵਾਲੀ ਮਾਂ ਦਾ ਟੈਸਟ ਬੱਚੇਦਾਨੀ ਵਿਚ ਸੂਈ ਪਾਕੇ ਕੀਤਾ ਜਾਂਦਾ ਹੈ ਤਾਂ ਬੱਚੇ ਨੂੰ ਸਮੱਸਿਆਵਾਂ ਤੋਂ ਬਚਾਣ ਲਈ ਮਾਂ ਨੂੰ ਐਂਟੀ-ਡੀ (anti-D) ਦਾ ਇਕ ਟੀਕਾ ਲਗੇਗਾ। ਜੇ ਮਾਂ ਦਾ ਖੂਨ ਰੂਸ ਪਾਜ਼ਿਟਿਵ ਹੈ, ਤਾਂ ਇਸ ਟੀਕੇ ਦੀ ਲੋੜ ਨਹੀਂ ਪੈਂਦੀ।

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

**ਸੈਕਸ ਲਿੰਕਡ (sex-linked)**। X-ਲਿੰਕਡ ਸਬਿੱਤੀ ਵੇਖੋ।

**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 ਖ਼ਤਰਾ 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।

**ਸਮੀਅਰ ਟੈਸਟ (smear test)**। ਬੱਚੇਦਾਨੀ ਦੇ ਮੂੰਹ ਦੇ ਸੈਲਾਂ ਵਿਚ ਕਿਸੇ ਆਸਾਧਾਰਨਤਾ ਦੀ ਜਾਂਚ ਕਰਨ ਲਈ ਇਕ ਟੈਸਟ ਜੋ ਸਭ ਔਰਤਾਂ ਨੂੰ ਕਰਵਾਉਣ ਦੀ ਸਿਫਾਰਸ਼ ਕੀਤੀ ਜਾਂਦੀ ਹੈ।

**ਸਪਾਈਨਾ ਬੀਫੀਦਾ (spina bifida)**। ਗੀੜ੍ਹ 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।

**ਸਪਾਈਨ (spine)**। ਗੀੜ੍ਹ ਦੀ ਹੱਡੀ। ਪਿੱਠ ਦੇ ਵਿਚਕਾਰਲੇ ਹਿੱਸੇ ਹੱਡੀਆਂ ਦੀ ਲੜੀ।

**ਟਰਮੀਨੇਸ਼ਨ (termination)**। ਡਾਕਟਰਾਂ ਵਲੋਂ ਗਰਭ ਨੂੰ ਜਲਦੀ ਖ਼ਤਮ ਕਰ ਦੇਣਾ।

**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 ਖ਼ਤਰਾ 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।

**ਅਲਟਰਾਸਾਊਂਡ ਸਕੈਨ (ultrasound scan)**। ਮਾਤਾ ਦੀ ਗਰਭ ਅਵਸਥਾ ਦੌਰਾਨ ਬੱਚੇਦਾਨੀ ਵਿਚ ਵਧ ਰਹੇ ਬੱਚੇ ਦੀ ਜਾਂਚ। ਇਸ ਨਾਲ ਦਰਦ ਨਹੀਂ ਹੁੰਦੀ। ਇਹ ਪੇਟ ਦੀ ਤਵੱਚਾ ਤੇ ਬਾਹਰਲੇ ਪਾਸਿਉਂ ਇਕ ਮਾਈਕਰੋਫੋਨ ਦੇ ਇਸਤੇਮਾਲ ਨਾਲ ਕੀਤਾ ਜਾਂਦਾ ਹੈ।

**ਵੈਜਾਈਨਾ (vagina)**। ਬੱਚੇਦਾਨੀ ਤੋਂ ਔਰਤ ਦੇ ਬਾਹਰਲੇ ਸਰੀਰ ਦਾ ਰਾਹ, ਬੱਚੇ ਨੂੰ ਜਨਮ ਦੇਣ ਦਾ ਰਾਹ।

**ਬੱਚੇਦਾਨੀ (womb)**। ਔਰਤ ਦੇ ਸਰੀਰ ਦਾ ਉਹ ਹਿੱਸਾ, ਜਿਸ 'ਚ ਗਰਭ ਅਵਸਥਾ ਦੌਰਾਨ ਬੱਚਾ ਵਧਦਾ ਹੈ।

**X ਕਰੋਮੋਜ਼ੋਮ (X chromosome)**। ਲਿੰਗ ਕਰੋਮੋਜ਼ੋਮਸ ਵਿਚੋਂ ਇਕ। ਔਰਤਾਂ ਦੇ ਦੋ X ਕਰੋਮੋਜ਼ੋਮਸ ਹੁੰਦੇ ਹਨ। ਮਰਦਾਂ ਕੋਲ ਅਕਸਰ ਇਕ X ਕਰੋਮੋਜ਼ੋਮ ਅਤੇ ਇਕ Y ਕਰੋਮੋਜ਼ੋਮ ਹੁੰਦਾ ਹੈ।

**X-ਲਿੰਕਡ (X-linked)**। X ਕਰੋਮੋਜ਼ੋਮ ਤੇ ਇਕ ਜੀਨ ਦਾ ਵਰਣਨ। X-ਸੰਬੰਧਿਤ ਜੈਨੇਟਿਕ ਵਿਗਾੜ, X ਕਰੋਮੋਜ਼ੋਮ ਉੱਪਰ ਜੀਨ ਵਿਚ ਮਿਊਟੇਸ਼ਨ (ਤਬਦੀਲੀ) ਕਾਰਣ ਹੁੰਦਾ ਹੈ।

**Y ਕਰੋਮੋਜ਼ੋਮ (Y chromosome)**। ਲਿੰਗ ਕਰੋਮੋਜ਼ੋਮਸ ਵਿਚੋਂ ਇਕ। ਮਰਦਾਂ ਕੋਲ ਇਕ Y ਕਰੋਮੋਜ਼ੋਮ ਅਤੇ ਇਕ X ਕਰੋਮੋਜ਼ੋਮ ਹੁੰਦਾ ਹੈ। ਔਰਤਾਂ ਕੋਲ ਦੋ X ਕਰੋਮੋਜ਼ੋਮ ਹੁੰਦੇ ਹਨ।

ਇਹ ਸ਼ਬਦਾਵਲੀ ਜਿਸ ਵਿਚ ਜੈਨੇਟਿਕ ਸੂਚਨਾ ਹੈ, ਸਿਰਫ 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 20*