

ਜੈਨੇਟਿਕ ਕਲੀਨਿਕ ਲਈ ਸ਼ਬਦਾਵਲੀ (ਮੁਸ਼ਕਿਲ ਸ਼ਬਦ ਅਤੇ ਉਨ੍ਹਾਂ ਦੇ ਅਰਥ)

ਇਸ ਸ਼ਬਦਾਵਲੀ ਦਾ ਉਦੇਸ਼ ਸਿਰਫ ਸੂਚਨਾਵਲੀ : ਜੈਨੇਟਿਕ ਕਲੀਨਿਕ 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।

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।

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।

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।

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

ਬੈਲਾਂਸਡ ਟਰਾਂਸਲੋਕੇਸ਼ਨ (balanced translocation) | ਇਕ ਉਹ ਟਰਾਂਸਲੋਕੇਸ਼ਨ ਜਿਸ ਵਿਚ ਕਰੋਮੋਜ਼ੋਮ ਦੀ ਸਾਮੱਗਰੀ ਦਾ ਕੋਈ ਨੁਕਸਾਨ ਨਹੀਂ ਹੁੰਦਾ ਅਤੇ ਨਾ ਹੀ ਕੁਝ ਹੋਰ ਮਿਲਦਾ ਹੈ, ਪਰ ਇਨ੍ਹਾਂ ਦੀ ਤਰਤੀਬ ਬਦਲ ਜਾਂਦੀ ਹੈ। ਬੈਲਾਂਸਡ ਟਰਾਂਸਲੋਕੇਸ਼ਨ ਵਾਲਾ ਬੰਦਾ ਇਸਤੋਂ ਪ੍ਰਭਾਵਿਤ ਨਹੀਂ ਹੁੰਦਾ।

ਕੈਂਸਰ (cancer) | ਸੈਲਾਂ ਦਾ ਅਸਾਧਾਰਣ ਵਿਕਾਸ।

ਕੈਰੀਅਰ (carrier) | ਇਸ ਦੇ ਦੋ ਮੁੱਖ ਅਰਥ ਹਨ :

- 1) ਇਕ ਉਹ ਵਿਅਕਤੀ, ਜਿਸਦਾ ਇਕ ਤਬਦੀਲੀ (ਮਿਊਟੇਸ਼ਨ) ਵਾਲਾ ਬੀਮਾਰ ਜੀਨ ਹੈ, ਪਰ ਉਹ ਬੀਮਾਰੀ ਤੋਂ ਪ੍ਰਭਾਵਿਤ ਨਹੀਂ। ਵਿਅਕਤੀ ਅਤੇ ਉਸਦੇ ਪਰਿਵਾਰ ਲਈ ਇਹ ਗੱਲ ਕਿੰਨੀ ਅਹਿਮੀਅਤ ਵਾਲੀ ਹੈ, ਇਹ ਬੀਮਾਰੀ ਦੀ ਕਿਸਮ ਅਤੇ ਇਸਦੇ ਵਿਰਸੇ ਵਿਚ ਲੈਣ ਦੇ ਢੰਗ ਤੇ ਨਿਰਭਰ ਕਰਦਾ ਹੈ।
- 2) ਉਹ ਵਿਅਕਤੀ, ਜਿਸਦੀ ਬੈਲਾਂਸਡ ਟਰਾਂਸਲੋਕੇਸ਼ਨ ਹੈ; ਅਤੇ ਟਰਾਂਸਲੋਕੇਸ਼ਨ ਦੇ ਨਾਲ ਕਰੋਮੋਜ਼ੋਮ ਦੀ ਸਾਰੀ ਨਾਰਮਲ ਸਾਮੱਗਰੀ ਵੀ ਮੌਜੂਦ ਹੈ।

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।

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

ਕਰੋਮੋਜ਼ੋਮਸ (chromosomes)। ਧਾਰੀ ਵਰਗੀਆਂ ਬਣਤਰਾਂ ਜੋ ਖ਼ੁਰਦਬੀਨ 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)।

ਕਨਸੈਪਸ਼ਨ (conception)। ਜਦੋਂ ਇਕ ਆਂਡਾ ਅਤੇ ਸ਼ੁਕਰਾਣੂ ਇਕ ਨਵੇਂ ਬੱਚੇ ਦਾ ਪਹਿਲਾ ਸੈਲ ਬਣਾਉਣ ਲਈ ਮਿਲਦੇ ਹਨ।

ਡੀਲੀਸ਼ਨ (deletion)। ਕਰੋਮੋਜ਼ੋਮ ਦੀ ਡੀਲੀਸ਼ਨ (ਅਲੋਪ ਹੋ ਜਾਣਾ) ਵਿਚ ਕਰੋਮੋਜ਼ੋਮ ਦਾ ਇਕ ਹਿੱਸਾ ਅਲੋਪ ਹੋ ਜਾਂਦਾ ਹੈ। ਇਸਦਾ ਅਰਥ ਆਮ ਤੌਰ ਤੇ ਇਹ ਹੁੰਦਾ ਹੈ ਕਿ ਕੁਝ ਜੀਨਜ਼ ਗਾਇਬ ਹੋ ਗਏ ਹਨ, ਇਸ ਲਈ ਡੀਲੀਸ਼ਨ ਨਾਲ ਜੈਨੇਟਿਕ ਵਿਗਾੜ ਪੈਦਾ ਹੋ ਸਕਦਾ ਹੈ।

de novo (ਡੀ ਨੋਵੋ)। ਲਾਤੀਨੀ ਭਾਸ਼ਾ ਵਿਚੋਂ ਹੈ, ਇਸ ਦਾ ਅਰਥ ਹੈ 'ਨਵੇਂ ਸਿਰਿਉ'। ਇਕ **ਟਰਾਂਸਲੋਕੇਸ਼ਨ** ਦੇ ਵਰਣਨ ਲਈ ਇਸਤੇਮਾਲ ਕੀਤਾ ਜਾਂਦਾ ਹੈ, ਜੋ ਬੱਚੇ ਵਿਚ 'ਨਵੀਂ' ਹੈ, ਜਦ ਕਿ ਬੱਚੇ ਦੇ ਮਾਤਾ-ਪਿਤਾ ਦੋਹਵਾਂ ਦੇ ਕਰੋਮੋਜ਼ੋਮਸ ਸਾਧਾਰਣ ਹਨ।

ਆਂਡਾ (egg)। ਜਿਸ ਸੈਲ ਨੇ ਇਕਨਵਾਂ ਬੱਚਾ ਬਣਨਾ ਹੈ, ਉਸ ਵਿਚ ਮਾਤਾ ਦਾ ਯੋਗਦਾਨ। ਇਸ ਆਂਡੇ ਵਿਚ 23 ਕਰੋਮੋਜ਼ੋਮ ਹੁੰਦੇ ਹਨ, ਮਾਤਾ ਦੇ ਹਰ ਜੋੜੇ ਵਿਚੋਂ ਇਕ। ਇਕ ਸ਼ੁਕਰਾਣੂ ਵਿਚ ਵੀ 23 ਕਰੋਮੋਜ਼ੋਮ 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।

ਫਲੋਰੋਸੇਂਟ ਇਨ ਸਿਟੂ ਹਾਈਬ੍ਰਿਡਾਇਜ਼ੇਸ਼ਨ (fluorescent in situ hybridisation, FISH)। ਇਕ ਵਿਸ਼ੇਸ਼ ਕਿਸਮ ਦੀ ਜਾਂਚ ਪਰਖ ਜਿਸ ਨਾਲ ਉਨ੍ਹਾਂ ਕਰੋਮੋਜ਼ੋਮ ਡੀਲੀਸ਼ਨਸ ਦੀ ਸ਼ਨਾਖ਼ਤ ਹੋ ਸਕਦੀ ਹੈ, ਜੋ ਖ਼ੁਰਦਬੀਨ ਹੇਠਾਂ ਦਿਸਣ ਲਈ ਬਹੁਤ ਛੋਟੀਆਂ ਹਨ।

ਜੀਨ (gene)। ਸਰੀਰ ਦੇ ਕੰਮ ਕਰਨ ਲਈ ਚਾਹੀਦੀ ਸੂਚਨਾ ਕਰੋਮੋਜ਼ੋਮਸ 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 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।

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 ਅਗੋਂ ਤੋਰਨ ਬਾਰੇ ਫ਼ਿਕਰਮੰਦ ਹਨ, ਉਨ੍ਹਾਂ ਨੂੰ ਸੂਚਨਾ ਅਤੇ ਸਹਾਇਤਾ ਦੇਣ ਲਈ ਇਕ ਵਿਸ਼ੇਸ਼ਗ ਡਾਕਟਰ।

ਇਨ ਵਿਟਰੋ ਫਰਟੇਲਾਈਜ਼ੇਸ਼ਨ (in vitro fertilisation, IVF)। ਲੈਬਾਰਟਰੀ ਦੀ ਇਕ ਟਿਊਬ ਵਿਚ ਆਂਡੇ ਅਤੇ ਸ਼ੁਕਰਾਣੂ ਦਾ ਸਰੀਰ ਤੋਂ ਬਾਹਰ ਮਿਲਣਾ।

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

ਮੋਜ਼ੈਕ (mosaic) | ਉਹ ਵਿਅਕਤੀ, ਜਿਸਦੇ ਕੁਝ ਸੈਲਾਂ ਵਿਚ ਕਰੋਮੋਜ਼ੋਮ ਦੀ ਆਮ ਗਿਣਤੀ ਹੈ ਅਤੇ ਕੁਝ ਸੈਲਾਂ ਵਿਚ ਕਰੋਮੋਜ਼ੋਮ ਦੀ ਗਿਣਤੀ ਵੱਖਰੀ ਹੈ। ਵਿਅਕਤੀ ਤੇ ਅਸਰ, ਸਾਰੇ ਸਰੀਰ ਵਿਚ ਆਮ ਜਾਂ ਵੱਖਰੀ ਗਿਣਤੀ ਵਾਲੇ ਕਰੋਮੋਜ਼ੋਮ ਵਾਲੇ ਸੈਲਾਂ ਦੇ ਵਿਚਕਾਰ ਅਨੁਪਾਤ ਤੇ ਨਿਰਭਰ ਕਰਦਾ ਹੈ।

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 ਕਰਾਣੀ ਵਿਚ ਇਕ ਸ਼ਬਦ ਛੱਡਣ ਜਾਂ ਵਾਧੂ ਸ਼ਬਦ ਜੋੜਨ ਵਾਂਗ ਹੈ)।

p ਆਰਮ | ਹਰ ਕਰੋਮੋਜ਼ੋਮ ਦੇ ਦੋ ਹਿੱਸੇ ਹਨ, ਇਕ ਲੰਮੀ ਬਾਂਹ ਅਤੇ ਇਕ ਛੋਟੀ ਬਾਂਹ। ਛੋਟੀ ਬਾਂਹ ਨੂੰ **p ਆਰਮ** ਅਤੇ ਲੰਮੀ ਬਾਂਹ ਨੂੰ **q ਆਰਮ** ਕਹਿੰਦੇ ਹਨ।

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।

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

q ਆਰਮ | ਹਰ ਕਰੋਮੋਜ਼ੋਮ ਦੇ ਦੋ ਹਿੱਸੇ ਹੁੰਦੇ ਹਨ। ਇਕ ਲੰਮੀ ਬਾਂਹ ਅਤੇ ਇਕ ਛੋਟੀ ਬਾਂਹ। ਛੋਟੀ ਬਾਂਹ ਨੂੰ **p ਆਰਮ** ਕਹਿੰਦੇ ਹਨ ਅਤੇ ਲੰਮੀ ਬਾਂਹ ਨੂੰ **q ਆਰਮ**।

ਰੀਪੀਟਸ (repeats) | ਕਈ ਵਿਗਾੜਾਂ ਵਿਚ ਜਿਸ ਤਬਦੀਲੀ (ਮਿਊਟੇਸ਼ਨ) ਨਾਲ ਬੀਮਾਰੀ ਹੁੰਦੀ ਹੈ, ਉਹ ਜੀਨ ਦੇ ਉਸ ਹਿੱਸੇ ਵਿਚ ਹੁੰਦੀ ਹੈ, ਜਿਸ ਵਿਚ ਦੁਹਰਾਉ ਹੁੰਦਾ ਹੈ। ਇਕ ਟੈਸਟ ਤੋਂ ਪਤਾ ਲਗ ਜਾਂਦਾ ਹੈ ਕਿ ਇਸ ਬੀਮਾਰੀ ਵਾਲੇ ਜੀਨ ਤੋਂ ਪ੍ਰਭਾਵਿਤ ਵਿਅਕਤੀ ਦੇ ਦੁਹਰਾਅ ਦੀ ਕੀ ਗਿਣਤੀ ਹੈ। ਜਿਨ੍ਹਾਂ ਨੂੰ ਇਹ ਬੀਮਾਰੀ ਹੈ, ਉਨ੍ਹਾਂ ਦੇ ਬਹੁਤ ਜ਼ਿਆਦਾ ਦੁਹਰਾਉ ਹੁੰਦੇ ਹਨ। ਦੁਹਰਾਅ ਦੀ ਗਿਣਤੀ ਟੈਸਟਾਂ ਰਾਹੀਂ ਮਾਪੀ ਜਾਂਦੀ ਹੈ ਅਤੇ ਇਸਦਾ ਇਸਤੇਮਾਲ ਇਹ ਨਿਸ਼ਚਿਤ ਕਰਨ ਲਈ ਕੀਤਾ ਜਾਂਦਾ ਹੈ ਕਿ ਵਿਅਕਤੀ ਅਤੇ ਉਸਦੇ ਪਰਿਵਾਰ ਤੇ ਕਿਹੋ ਜਿਹੇ ਸੰਭਾਵੀ ਪ੍ਰਭਾਵ ਪੈ ਸਕਦੇ ਹਨ (ਜਿਵੇਂ ਕਿ ਦੁਹਰਾਉ ਇਕ ਸ਼ਬਦ ਵਿਚ ਦੁਹਰਾਏ ਜਾਂਦੇ ਅੱਖਰ ਹਨ, ਜੇ ਅੱਖਰ ਵਧ ਵਾਰ ਦੁਹਰਾਏ ਜਾਣ, ਜਾਂ ਉਚਾਰਣ ਜੋੜੇ ਜਾਣ ਤਾਂ ਸ਼ਬਦ ਦਾ ਅਰਥ ਹੀ ਗੁਆਚ ਜਾਂਦਾ ਹੈ)।

ਰੋਬਰਟਸੋਨੀਅਨ ਟਰਾਂਸਲੋਕੇਸ਼ਨ (Robertsonian translocation) | ਕਰੋਮੋਜ਼ੋਮ ਟਰਾਂਸਲੋਕੇਸ਼ਨ ਜਿਸ ਵਿਚ ਕਰੋਮੋਜ਼ੋਮ ਸ਼ਾਮਲ ਹਨ।

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 ਅਤੇ ਮਰਦਾਂ ਕੋਲ ਇਕ X ਕਰੋਮੋਜ਼ੋਮ ਅਤੇ ਇਕ Y ਕਰੋਮੋਜ਼ੋਮ ਹੁੰਦਾ ਹੈ।

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

ਸਪੋਰੈਡਿਕ (sporadic) | ਵਿਰਸੇ ਵਿਚ ਨਾ ਮਿਲਿਆ ਹੋਣਾ ਅਤੇ ਨਾ ਹੀ ਪਰਿਵਾਰਕ। ਇਤਫ਼ਾਕ ਨਾਲ ਹੋਣਾ।

ਸਿੰਡਰੋਮ (syndrome) | ਲੱਛਣਾਂ ਦਾ ਉਹ ਗਰੁੱਪ ਜੋ ਪ੍ਰਭਾਵਿਤ ਲੋਕਾਂ ਨੂੰ ਇਕੱਠਿਆਂ ਅਸਰ ਕਰਦਾ ਹੈ। ਪ੍ਰਭਾਵਿਤ ਲੋਕਾਂ ਵਿਚ ਸਿੰਡਰੋਮ ਦੇ ਸਾਰੇ ਲੱਛਣ ਜਾਂ ਕੁਝ ਲੱਛਣ ਸਾਂਝੇ ਹੁੰਦੇ ਹਨ।

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

ਟਰਾਂਸਲੋਕੇਸ਼ਨ (translocation)। ਕਰੋਮੋਜ਼ੋਮ ਸਾਮੱਗਰੀ ਦੀ ਪੁਨਰ ਤਰਤੀਬ। ਇਹ ਉਦੋਂ ਹੁੰਦਾ ਹੈ, ਜਦੋਂ ਇਕ ਕਰੋਮੋਜ਼ੋਮ ਦਾ ਇਕ ਹਿੱਸਾ ਟੁੱਟ ਕੇ ਗਲਤ ਥਾਂ ਤੇ ਜੁੜ ਜਾਂਦਾ ਹੈ।

ਵੂੰਬ (womb)। ਬੱਚੇਦਾਨੀ, 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।

XX. ਇਹ ਇਕ ਔਰਤ ਦੇ ਲਿੰਗ ਕਰੋਮੋਜ਼ੋਮਾਂ ਦਾ ਪ੍ਰਤੀਕ ਹੈ। ਔਰਤਾਂ ਦੇ ਦੋ X ਕਰੋਮੋਜ਼ੋਮਸ ਹੁੰਦੇ ਹਨ। ਇਕ ਇਕ X ਕਰੋਮੋਜ਼ੋਮ ਮਾਤਾ-ਪਿਤਾ ਦੋਹਾਂ ਤੋਂ ਮਿਲਦਾ ਹੈ।

XY. ਇਹ ਮਰਦਾਂ ਦੇ ਲਿੰਗ ਕਰੋਮੋਜ਼ੋਮਸ ਦਾ ਪ੍ਰਤੀਕ ਹੈ। ਮਰਦਾਂ ਕੋਲ ਇਕ X ਕਰੋਮੋਜ਼ੋਮ ਅਤੇ ਇਕ Y ਕਰੋਮੋਜ਼ੋਮ ਹੁੰਦਾ ਹੈ। ਇਕ ਮਰਦ ਇਕ X ਕਰੋਮੋਜ਼ੋਮ ਆਪਣੀ ਮਾਤਾ ਅਤੇ Y ਕਰੋਮੋਜ਼ੋਮ ਆਪਣੇ ਪਿਤਾ ਕੋਲੋਂ ਵਿਰਸੇ ਵਿਚ ਲੈਂਦਾ 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 ਸਿਰਫ ਜੈਨੇਟਿਕਸ ਕਲੀਨਿਕ ਦੇ ਇਸਤੇਮਾਲ ਲਈ ਹੈ।

ਇਹ ਛਾਪ ਜੁਲਾਈ, 2005 ਵਿਚ ਤਿਆਰ ਕੀਤੀ ਗਈ

This edition prepared in July 2005

Ref Clinic Glossary 28