

आनुवंशिक स्थितियां: ऑटोसोमल प्रमुख वंशानुक्रम के बारे में सीखना

(Genetic conditions: Learning about autosomal dominant inheritance)

जीन वे निर्देश हैं जो आपके शरीर को बताते हैं कि कैसे विकसित होना है और कार्य करना है। वे कुकीज़ बनाने या घर के लिए ब्लूप्रिंट बनाने की रेसिपी की तरह हैं।

आपके पास लगभग हर जीन की 2 कॉपियां हैं। एक कॉपी अंडे से आती है और एक उस शुक्राणु से आती है जिसने आपको बनाया है। ऐसे हजारों जीन हैं जो स्वास्थ्य के लिए महत्वपूर्ण हैं।

हम सभी के आनुवंशिक निर्देशों में अंतर होता है जो हमें एक-दूसरे से अलग बनाता है। हम इन्हें वेरिएंट कहते हैं। इनमें से कई अंतर किसी भी स्वास्थ्य समस्या का कारण नहीं बनते हैं। इन्हें सौम्य वेरिएंट कहा जाता है। लेकिन कभी-कभी हमारे आनुवंशिक निर्देशों में अंतर स्वास्थ्य समस्याओं का कारण बन सकता है। इन अंतरों को रोगजनक वेरिएंट या रोग पैदा करने वाले वेरिएंट कहा जाता है। आनुवंशिक स्थितियां अलग-अलग तरीकों से हो सकती हैं, जिसमें यह भी शामिल है कि आपके पास एक महत्वपूर्ण जीन में रोगजनक संस्करण है।

ऑटोसोमल प्रमुख वंशानुक्रम

(Autosomal dominant inheritance)

ऑटोसोमल प्रमुख वंशानुक्रम एक तरह से संदर्भित करता है कि एक आनुवंशिक स्थिति हो सकती है और इसे माता-पिता से बच्चे तक कैसे पारित किया जा सकता है। **ऑटोसोमल** शब्द का अर्थ है कि यह स्थिति किसी को भी प्रभावित कर सकती है, चाहे उनका लिंग कुछ भी हो। **प्रमुख** शब्द का अर्थ है कि जीन की केवल 1 कॉपी में स्थिति होने के लिए एक रोगजनक संस्करण की आवश्यकता होती है। जीन की दूसरी कॉपी में रोगजनक संस्करण की आवश्यकता नहीं होती है।

ऑटोसोमल प्रमुख स्थितियां

(Autosomal dominant conditions)

कई अलग-अलग ऑटोसोमल प्रमुख स्थितियां हैं जो हमारे स्वास्थ्य और विकास को प्रभावित कर सकती हैं। कुछ ऑटोसोमल प्रमुख स्थितियों में, संस्करण वाले सभी व्यक्ति स्थिति विकसित करेंगे। अन्य ऑटोसोमल प्रमुख स्थितियों में, संस्करण वाले व्यक्ति स्थिति विकसित कर सकते हैं या नहीं भी कर सकते हैं।

ऑटोसोमल प्रमुख स्थितियां लोगों को उनके जीवन के विभिन्न चरणों में प्रभावित कर सकती हैं। स्थिति के आधार पर, लक्षण जन्म से पहले या जन्म के समय, बचपन में, किशोरावस्था में या वयस्कता में मौजूद हो सकते हैं। ऑटोसोमल प्रमुख स्थितियां एक ही परिवार के लोगों को अलग तरह से प्रभावित कर सकती हैं।

ऑटोसोमल प्रमुख स्थितियों के लिए आनुवंशिक परीक्षण उपलब्ध हो भी सकता है और नहीं भी। सामान्य तौर पर, आनुवंशिक परीक्षण को स्थिति के संकेतों और लक्षणों वाले लोगों के लिए या एक ज्ञात रोगजनक संस्करण के कारण पारिवारिक इतिहास वाले लोगों के लिए माना जा सकता है।

माता-पिता से बच्चे में ऑटोसोमल प्रमुख स्थितियां कैसे पहुंचती हैं

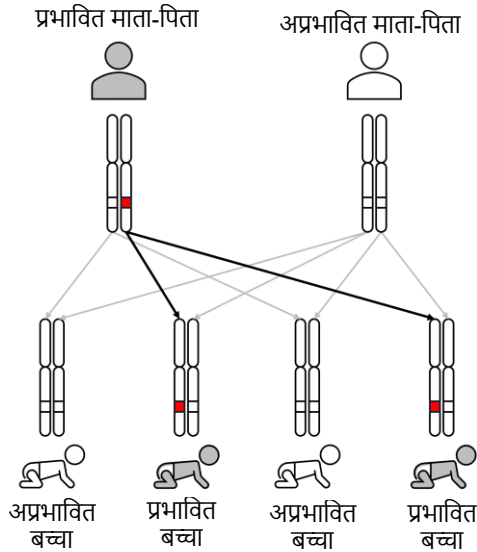
(How autosomal dominant conditions are passed down from parent to child)

यदि एक माता-पिता के पास एक ऑटोसोमल प्रमुख स्थिति है, तो उनके पास रोगजनक संस्करण के बिना 1 जीन और रोगजनक संस्करण के साथ 1 जीन है। प्रत्येक गर्भावस्था में, बच्चे को अपने जैविक माता-पिता के प्रत्येक जोड़े के जीन से 1 जीन मिलता है।

इसका मतलब यह है कि प्रत्येक गर्भावस्था में जहां 1 माता-पिता में एक ऑटोसोमल प्रमुख आनुवंशिक स्थिति होती है, यहां:



- 2 में से 1 की संभावना (या 50% संभावना) कि बच्चे को रोगजनक संस्करण के साथ जीन विरासत में मिलेगा। जब बच्चे को यह जीन विरासत में मिलता है, तो वे ऑटोसोमल प्रमुख स्थिति विकसित करेंगे या स्थिति विकसित होने का खतरा बढ़ जाएगा।
- 2 में से 1 की संभावना (या 50% संभावना) कि बच्चे को रोगजनक संस्करण के बिना जीन विरासत में मिलेगा। इसका मतलब यह है कि बच्चे में ऑटोसोमल प्रमुख स्थिति नहीं होगी और वह इसे भविष्य की पीढ़ियों तक नहीं पहुंचा सकता है।



माता-पिता यह नियंत्रित नहीं कर सकते कि उनके बच्चों को कौन से जीन दिए जाते हैं। एक आनुवंशिक स्थिति होना, या आनुवंशिक स्थिति के साथ एक बच्चा होना, किसी व्यक्ति या माता-पिता द्वारा किए गए या नहीं किए गए कुछ भी के कारण नहीं होता है। ऑटोसोमल प्रमुख स्थिति को विरासत में मिलने का जोखिम भी इससे प्रभावित **नहीं** होता है:

- माता-पिता या बच्चे का लिंग
- किस माता-पिता के पास रोगजनक संस्करण है
- गर्भावस्था से पहले या उसके दौरान माता-पिता ने कुछ भी किया या नहीं किया
- पिछली गर्भावस्था का परिणाम (एक ही 2 लोगों के बीच सभी गर्भधारण में बच्चे को ऑटोसोमल प्रमुख स्थिति विरासत में मिलने की संभावना 2 में से 1 (50%) होगी)

पहली बार आनुवंशिक संस्करण ढूँढना: *डी नोवो* वैरिएंट

(Finding a genetic variant for the first time: *De novo* variants)

ऑटोसोमल प्रमुख स्थिति वाले व्यक्ति के पास स्थिति का पारिवारिक इतिहास हो भी सकता है और नहीं भी। कुछ परिवारों में, इस स्थिति के लिए जिम्मेदार आनुवंशिक संस्करण पीढ़ियों से परिवार में मौजूद है। दूसरी बार, आनुवंशिक संस्करण पहली बार किसी व्यक्ति में पाया जा सकता है। इसे डे नोवो (या "नया") संस्करण कहा जाता है क्योंकि यह माता-पिता से विरासत में नहीं मिला है और उस व्यक्ति में पहली बार हुआ है। एक बार एक *डी नोवो* वैरिएंट होने के बाद, उस व्यक्ति के पास अब अपने बच्चे को वैरिएंट देने की 50% संभावना है।

आनुवंशिक परामर्श

(Genetic counselling)

यदि आपके पास ऑटोसोमल प्रमुख स्थितियों या विरासत के बारे में कोई प्रश्न हैं, तो अपनी स्वास्थ्य सेवा टीम से बात करें।

आनुवंशिक परामर्श उन व्यक्तियों के लिए उपलब्ध है जिनके पास आनुवंशिक स्थिति है या जिन्हें आनुवंशिक स्थिति का खतरा हो सकता है। एक आनुवंशिक परामर्शदाता आपके परिवार के इतिहास, आनुवंशिक परीक्षण विकल्पों और स्क्रीनिंग विकल्पों की समीक्षा कर सकता है, और वे परिवारों और व्यक्तियों को उनके निदान को समायोजित करने में मदद कर सकते हैं। अपने स्वास्थ्य सेवा प्रदाता से पूछें कि क्या आनुवंशिक परामर्श के लिए रेफरल आपके लिए सही हो सकता है।

24/7 नर्स की सलाह और स्वास्थ्य से जुड़ी सामान्य जानकारी के लिए 811 पर Health Link को कॉल करें।

अंतिम समीक्षा की गई: 23 अगस्त, 2024

लेखक: क्लिनिकल और मेटाबोलिक जेनेटिक्स प्रोग्राम (Clinical and Metabolic Genetics Program), Alberta Health Services

यह सामग्री किसी योग्य स्वास्थ्य विशेषज्ञ की सलाह का विकल्प नहीं है। यह सामग्री सिर्फ सामान्य जानकारी देने के लिए है और "जैसा है", "वैसा ही" के आधार पर उपलब्ध कराया जाता है। यद्यपि जानकारी की सटीकता की पुष्टि करने के लिए उचित प्रयास किए गए थे, Alberta Health Services ऐसी जानकारी के किसी विशेष उद्देश्य के लिए सटीकता, विश्वसनीयता, पूर्णता, प्रयोज्यता या फिटनेस के रूप में कोई प्रतिनिधित्व या वारंटी, व्यक्ति, निहित या वैधानिक नहीं बनाती है। Alberta Health Services इन सामग्री के इस्तेमाल के लिए सभी देयताओं और ऐसे इस्तेमाल से उत्पन्न होने वाले किसी भी दावे, कार्रवाई, माँग या मुकदमे को स्पष्ट रूप से अस्वीकार करती हैं।