Pashto

جینیتیکي حالتونه: د اتوزومي غالب وراثت په اړه زده کړه

(Genetic conditions: Learning about autosomal dominant inheritance)

جینونه هغه لارښووني دي چې ستا بدن ته وایي څنګه وده وکړي او څنګه کار وکړي. دا د کلچو د جوړولو له طریقې یا د یو کور له نقشې سره ورته والی لري.

انسان د نږدې هر جین 2 نسخې لري. یوه نسخه د هګۍ له لارې او بله د نطفې له لارې انتقالیږي چې له هغې څخه انسان جوړیږي. په زرګونو جینونه موجود دي چې د انسان د روغتیا لپاره بنسټیز ارزښت لري.

د ټولو انسانانو ترمنځ د جیني لارښوونو توپیرونه شته، چې همدا توپیرونه د افرادو ترمنځ توپیر رامنځته کوي. دې توپیرونو ته «جیني واریانتونه» ویل کیږي. ډیری دغه توپیرونه د انسان پر روغتیا هیڅ منفي اغېز نه لري. دا ډول توپیرونه «بې ضرره توپیرونه» بلل کیږي. خو ځیني وخت د جیني لارښوونو توپیرونه د روغتیایي ستونزو سبب ګرځي. دغه ډول توپیرونه «پاتوژنیک واریانتونه» یا «د ناروغی سبب ګرځېدونکي واریانتونه» بلل کیږي. جیني ناروغی په بېلابېلو طریقو رامنځته کېدای شي، چې یو لامل یې په مهم جین کې د پاتوژنیک واریانټ شتون دی.

اتوزومي غالب وراثت

(Autosomal dominant inheritance)

اتوزومي غالب وراثت د جیني ناروغی د رامنځته کېدو یوه لاره ده او ښیي چې دا ناروغي څنګه له مور او پلار څخه ماشوم ته انتقالیږي. د **اتوزومي** اصطلاح دې ته اشاره کوي چې دا جیني حالت له جنس او جنسیت پرته پر هر انسان اغېز کولای شي. د **غالب** اصطلاح معنا دا ده چې د حالت د رامنځته کېدو لپاره د جین یوازې 1 کاپي د مرض منونکي بدلون لرل بسیا وي. د جین په بله نسخه کې د پاتوژنیک واریانټ شتون ضروري نه دی.

اتوزومي غالب جیني حالتونه

(Autosomal dominant conditions)

ډېر شمېر بېلابېل اتوزومي غالب جیني حالتونه موجود دي چې د انسان پر روغتیا او وده اغېز کولای شي. په ځینو اتوزومي غالب جیني حالتونو کې، ټول هغه افراد چې واریانټ ولري، دغه حالت به حتمي تجربه کړي. په ځینو نورو اتوزومي غالب جیني حالتونو کې، د واریانټ لرونکي افراد ممکن دغه حالت تجربه کړي او یا یې تجربه نه کړي.

اتوزومي غالب جیني حالتونه د انسان د ژوند په بېلابېلو مرحلو کې څرګندېدای شي. د جیني حالت د ډول پر بنسټ، نښې ممکن د زیږېدو څخه مخکې یا د زیږېدو پر مهال، د ماشومتوب، د نوي ځوانی، یا د لوی توب په پړاوونو کې څرګندې شي. اوتوزومي غالب حالتونه کېدای شي د یوې کورنی په مختلفو غړو بېلابېل اغېز ولري.

د اتوزومي غالب جیني حالتونو لپاره جیني ټېسټ ممکن شتون ولري او یا هم شتون ونه لري. په عمومي توګه، جیني ټېسټ د هغو افرادو لپاره توصیه کېدای شي چې د حالت نښې او علایم څرګند کړي وي، او یا د هغو کسانو لپاره چې د پیژندل شوي پاتوژنیک واریانټ له امله د کورنی سابقه لري.

اتوزومي غالب حالتونه څنګه له مور او پلار څخه ماشوم ته لیږدول کیږي

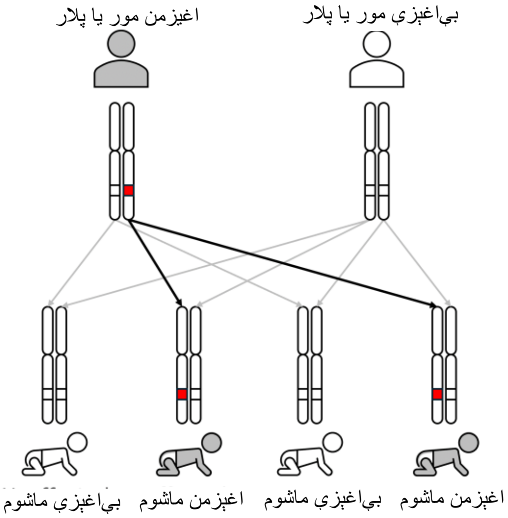
(How autosomal dominant conditions are passed down from parent to child)

که یو مور یا پلار د اوتوزومي غالب حالت ولري، نو هغوی 1 جین بې له مرض منونکي بدلون او 1 جین له مرض منونکي بدلون سره لري. په هره امیندواری کې، ماشوم د خپلو بیولوژیکي مور او پلار د جینونو له هرې جوړې څخه 1 کاپي اخلي.

دا معنا لري چې په هره امیندواری کې چې له مور او پلار څخه 1 تن اتوزومي غالب جیني حالت ولري، نو لاندې احتمالونه موجود دي:

- 1 په 2 احتمال (50 سلنه) دا دی چې ماشوم به د پاتوژنیک واریانټ لرونکی جین په میراث ترلاسه کړي. که ماشوم دا جین په میراث ترلاسه کړي، نو کېدای شي اتوزومي غالب جیني حالت په کې څرګند شي، او یا به د دې حالت د رامنځته کېدو لوړ خطر ولري.
- 1 په 2 احتمال (50 سلنه) دا دی چې ماشوم به د پاتوژنیک واریانټ لرونکی جین په میراث ترلاسه کړي. په دې معنا چې ماشوم به اتوزومي غالب جیني حالت ونه لري او دا حالت به راتلونکو نسلونو ته انتقال نه کړي.

MyHealth.Alberta.ca



مور او پلار نشي کنټرولولای چې کوم جینونه خپلو ماشومانو ته انتقال کړي. د جیني حالت شتون، یا د جیني حالت لرونکي ماشوم درلودل، د مور او پلار د کوم عمل یا نه عمل پایله نه ده. د اتوزومي غالب جیني حالت د میراث کېدو خطر د لاندې فکتورونو له امله **نه** بدلېږي:

- د مور او پلار یا ماشوم جنسیت
- دا چې د والدینو له ډلې کوم یو پاتوژېنیک واریانټ لري
- هر هغه څه چې یو مور یا پلار د حمل څخه مخکې یا د حمل پر مهال ترسره کوي او یا هم نه ترسره کوي
- د پخوانۍ امیندوارۍ نتیجه (د یو شان 2 والدینو ترمنځ هره امیندواری تل د 1 په 2 کې یعنې 50 سلنه احتمال لري چې ماشوم به اتوزومي غالب جیني حالت په میراث ترلاسه کړي).

د لومړي ځل لپاره د جینیټیکي بدلون موندل: *De novo* واریانټونه

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

د اتوزومي غالب جیني حالت لرونکی کس ممکن د دې حالت کورنۍ تاریخچه ولري او یا هم ممکن هېڅ کورنۍ سابقه ونه لري. په ځینو کورنیو کې د دې جیني حالت مسؤل واریانټ د نسلونو په اوږدو کې په کورنۍ کې پاتې شوی وي. ځینې وختونه، جیني واریانټ د لومړي ځل لپاره په یوه کس کې تشخیص کېږي. دې ته نوي (*de novo*) بدلون ویل کېږي، ځکه چې دا له هېڅ یوه مور یا پلار څخه نه وي په میراث اخیستل شوی او په هغه شخص کې د لومړي ځل لپاره رامنځته شوی وي. له هغه وروسته چې یو *de novo* واریانټ رامنځته شي، هغه کس 50 سلنه احتمال لري چې دغه واریانټ خپلو اولادونو ته انتقال کړي.

جینیټکي سلا مشوره

(Genetic counselling)

که د اتوزومي غالب جیني حالتونو یا د وراثت په اړه کومې پوښتنې لرئ، مهرباني وکړئ له خپل روغتیایي ټیم سره مشوره وکړئ.

جیني سلا مشوره هغو کسانو ته برابره ده چې جیني ناروغي لري او یا د جیني ناروغۍ د رامنځته کېدو په خطر کې وي. جیني سلاکار کولای شي د کورنۍ سابقه، د جیني ټیسټ او سکرینګ اختیارونه وارزوي، او له کورنیو او کسانو سره د تشخیص له منلو او تطابق کې مرسته وکړي. له خپل روغتیایي وړاندې کوونکي څخه پوښتنه وکړئ چې آیا د جیني سلا مشورې راجع کول ستاسو لپاره اړین او مناسب دي که نه.

د 7/24 نرسي مشورې او عمومي روغتیایي معلوماتو لپاره، Health Link ته په 811 زنګ ووهئ.

وروستی بیاکتنه شوې: آګست 23، 2024
لیکوال: د کلینیکي او مېتابولیک جینیټیکس پروګرام (Clinical and Metabolic Genetics Program)، د Alberta Health Services

Pashto

دا معلومات د یو وړ او مسلکي روغتیایي کارپوه د مشورې ځای نه شي نیولی. دا معلومات یوازې د عمومي پوهاوي لپاره برابر شوي او د «لکه څنګه چې دي» او «هلکه څنګه چې وړاندې کیږي» پر بنسټ وړاندې کېږي. که څه هم د معلوماتو د دقت د تایید لپاره مناسبې هڅې ترسره شوې دي، خو د Alberta Health Services د دغو معلوماتو د دقت، اعتبار، بشپړتیا، د کارونې وړتیا، یا د ځانګړي هدف لپاره د مناسبوالي په اړه هېڅ ډول څرګند، ضمني، یا قانوني ضمانت نه وړاندې کوي. د Alberta Health Services په څرګند ډول د دغو موادو د کارونې په اړه، او د هر ډول دعوو، غوښتنو، اقداماتو یا قانوني قضیو په تړاو چې د دې کارونې له امله رامنځته کېږي، ټول مسؤلیت ردوي.