

आनुवंशिक स्थितियां: ऑटोसोमल रिसेसिव इनहेरिटेंस के बारे में सीखना

(Genetic conditions: Learning about autosomal recessive 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 की दोनों कॉपियों में एक रोगजनक संस्करण है।

ऑटोसोमल रिसेसिव इनहेरिटेंस

(Autosomal recessive inheritance)

ऑटोसोमल रिसेसिव इनहेरिटेंस एक तरीके से संदर्भित करता है कि एक आनुवंशिक स्थिति हो सकती है और इसे माता-पिता से उनके बच्चों तक कैसे पहुंचती है। **ऑटोसोमल** शब्द का अर्थ है कि यह स्थिति किसी को भी प्रभावित कर सकती है, चाहे उनका लिंग कुछ भी हो। **रिसेसिव** शब्द का अर्थ है कि जीन की दोनों कॉपियोंको स्थिति होने के लिए एक रोगजनक संस्करण की आवश्यकता होती है।

ऑटोसोमल रिसेसिव स्थितियों के साथ, यदि आपके पास रोगजनक संस्करण वाले जीन की केवल 1 कॉपी है, तो आपके पास स्थिति **नहीं** है। इसे वाहक होना कहा जाता है। अधिकांश जीनों के लिए, एक वाहक होने के नाते कोई व्यक्तिगत स्वास्थ्य जोखिम नहीं होता है, लेकिन इसका मतलब यह है कि आप अपने बच्चों को रोगजनक संस्करण दे सकते हैं।

ऑटोसोमल रिसेसिव स्थितियां

(Autosomal recessive conditions)

कई अलग-अलग ऑटोसोमल रिसेसिव स्थितियां हैं जो हमारे स्वास्थ्य और विकास को प्रभावित कर सकती हैं। ऑटोसोमल रिसेसिव स्थितियां लोगों को उनके जीवन के विभिन्न चरणों में प्रभावित कर सकती हैं। स्थिति के आधार पर, लक्षण गर्भावस्था के दौरान या जन्म के समय, बचपन में, किशोरावस्था में या वयस्कता में मौजूद हो सकते हैं। ऑटोसोमल रिसेसिव स्थितियां एक ही परिवार के लोगों को अलग तरह से प्रभावित कर सकती हैं।

ऑटोसोमल रिसेसिव स्थितियों के लिए आनुवंशिक परीक्षण उपलब्ध हो भी सकता है और नहीं भी। सामान्य तौर पर, स्थिति के संकेतों और लक्षणों वाले लोगों के लिए आनुवंशिक परीक्षण पर विचार किया जा सकता है। इसे डायग्नोस्टिक आनुवंशिक परीक्षण कहा जाता है। आनुवंशिक परीक्षण पर भी विचार किया जा सकता है यदि आपके पास ऑटोसोमल रिसेसिव स्थिति का पारिवारिक इतिहास है और आप जानना चाहते हैं कि क्या आपके पास इस स्थिति वाला बच्चा हो सकता है। इसे कैरियर आनुवंशिक परीक्षण कहा जाता है। वाहक आनुवंशिक परीक्षण आमतौर पर केवल 18 वर्ष से अधिक उम्र के वयस्कों के लिए किया जाता है। ऐसा इसलिए है क्योंकि वाहकों के लिए कोई चिकित्सा हस्तक्षेप नहीं है, इसलिए आमतौर पर बचपन में परीक्षण करने की आवश्यकता नहीं होती है।



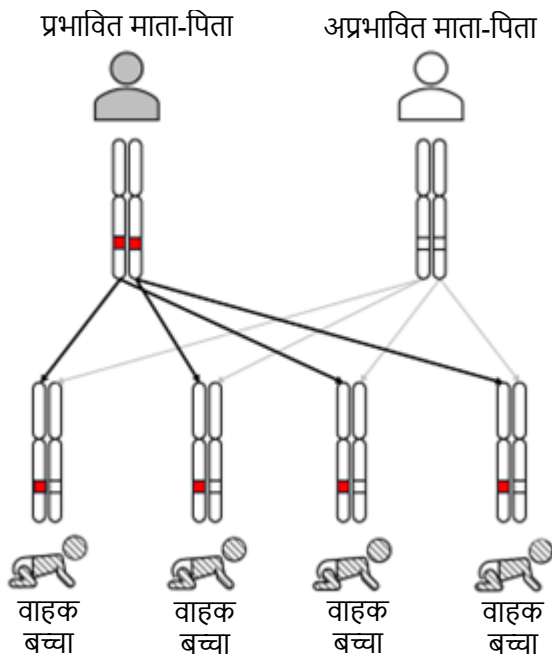
माता-पिता से बच्चे में ऑटोसोमल रिसेसिव स्थितियां कैसे पहुंचती हैं

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

यदि 1 जैविक माता-पिता की स्थिति है और दूसरा वाहक नहीं है

यदि 1 माता-पिता के पास एक ऑटोसोमल रिसेसिव स्थिति है, तो उनके पास एक रोगजनक संस्करण के साथ जीन की 2 कॉपियां हैं। यदि दूसरे माता-पिता स्थिति (अप्रभावित) के लिए वाहक नहीं हैं, तो उनके पास एक ही जीन की 2 कॉपियां हैं जिनमें कोई रोगजनक संस्करण नहीं है। प्रत्येक गर्भावस्था में, बच्चे को अपने जैविक माता-पिता के प्रत्येक जोड़े के जीन से 1 जीन कॉपी मिलती है।

इसका मतलब यह है कि प्रत्येक गर्भावस्था में जहां 1 माता-पिता में एक ऑटोसोमल रिसेसिव स्थिति होती है और 1 माता-पिता उस स्थिति के लिए वाहक नहीं होते हैं, बच्चे को रोगजनक संस्करण के साथ 1 जीन कॉपी और रोगजनक संस्करण के बिना 1 जीन कॉपी विरासत में मिलेगी। बच्चा स्थिति का वाहक होगा लेकिन स्थिति से प्रभावित नहीं होगा।



यदि जैविक माता-पिता दोनों वाहक हैं

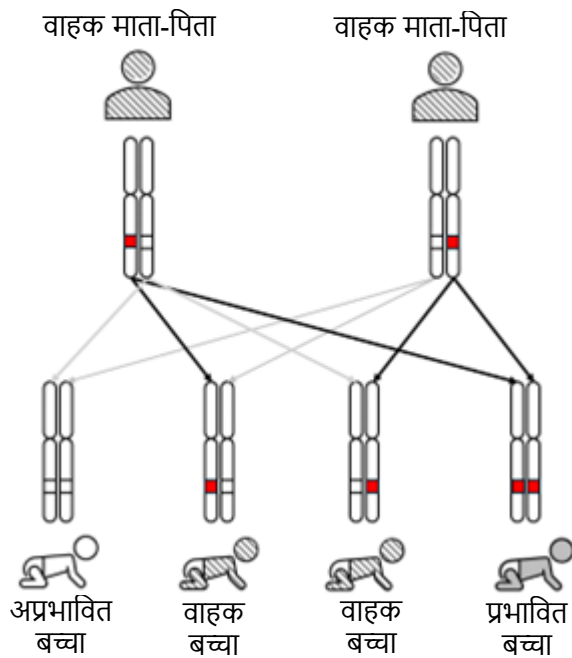
यदि माता-पिता दोनों एक ही ऑटोसोमल रिसेसिव स्थिति के लिए वाहक हैं, तो उनमें से प्रत्येक के पास जीन की 1 कॉपी होती है जिसमें कोई रोगजनक संस्करण नहीं होता है, और रोगजनक संस्करण के साथ जीन की 1 कॉपी होती है।

इसका मतलब यह है कि प्रत्येक गर्भावस्था में जहां माता-पिता दोनों एक ही ऑटोसोमल रिसेसिव स्थिति के वाहक होते हैं, यहां हो सकती है कि:

- 4 में से 1 की संभावना (या 25% संभावना) कि बच्चे को जीन की 2 कॉपियां विरासत में मिलेंगी, जिसमें कोई रोगजनक संस्करण (अप्रभावित) नहीं होगा। उन्हें इस स्थिति का खतरा **नहीं** होगा और वे इस स्थिति के वाहक **नहीं** होंगे।
- 2 में से 1 की संभावना (या 50% संभावना) कि बच्चे को रोगजनक संस्करण के बिना जीन की 1 कॉपी और रोगजनक संस्करण के साथ जीन की 1 कॉपी विरासत में मिलेगी। वे स्थिति के वाहक होंगे।
- 4 में से 1 की संभावना (या 25% संभावना) कि बच्चे को रोगजनक संस्करण के साथ जीन की 2 कॉपियां विरासत में मिलेंगी। स्थिति के आधार पर, वे ऑटोसोमल रिसेसिव स्थिति विकसित कर सकते हैं या स्थिति विकसित होने का खतरा बढ़ सकता है।

आनुवंशिक स्थितियां: ऑटोसोमल रिसेसिव इनहेरिटेंस के बारे में सीखना

(Genetic conditions: Learning about autosomal recessive inheritance)

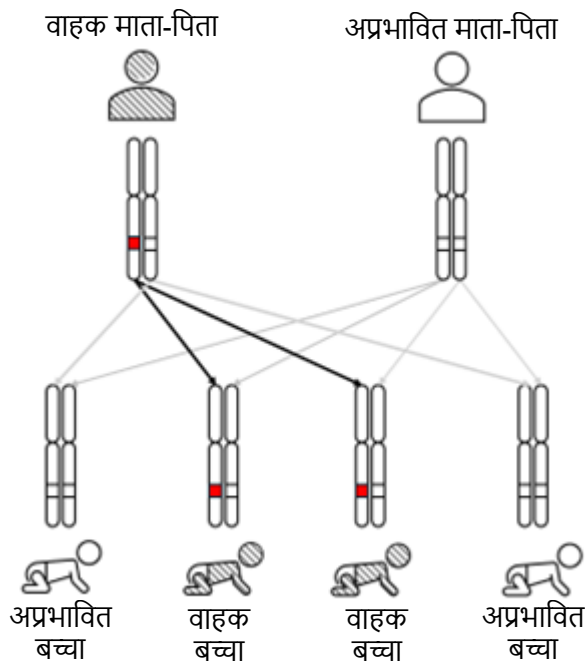


यदि 1 जैविक माता-पिता एक वाहक है और दूसरा वाहक नहीं है

यदि 1 माता-पिता एक ऑटोसोमल रिसेसिव स्थिति का वाहक है, तो उनके पास रोगजनक संस्करण के साथ जीन की 1 कॉपी है। यदि दूसरे माता-पिता वाहक (अप्रभावित) नहीं हैं, तो उनके पास उस स्थिति के लिए कोई रोगजनक संस्करण नहीं है।

इसका मतलब यह है कि 1 वाहक माता-पिता और 1 अप्रभावित माता-पिता के बीच प्रत्येक गर्भावस्था में, एक है:

- 2 में से 1 की संभावना (या 50% संभावना) कि बच्चे को रोगजनक संस्करण के बिना जीन की 1 कॉपी और रोगजनक संस्करण के साथ जीन की 1 कॉपी विरासत में मिलेगी। वे स्थिति के वाहक होंगे।
- 2 में से 1 की संभावना (या 50% संभावना) कि बच्चे को जीन की 2 कॉपियां विरासत में मिलेंगी, जिसमें कोई रोगजनक संस्करण (अप्रभावित) नहीं होगा। उन्हें इस स्थिति का खतरा **नहीं** होगा और वे इस स्थिति के वाहक **नहीं** होंगे।



आनुवंशिक स्थितियां: ऑटोसोमल रसासव इनहोरेटंस के बारे में सीखना

(Genetic conditions: Learning about autosomal recessive inheritance)

माता-पिता यह नियंत्रित नहीं कर सकते कि उनके बच्चों को कौन से जीन दिए जाते हैं

(Parents cannot control what genes are passed on to their children)

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 रिसेसिव स्थिति को विरासत में मिलने की संभावना भी इससे प्रभावित नहीं होती 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 रिसेसिव स्थिति विरासत में मिलने या नहीं मिलने की समान संभावना होगी)

आनुवंशिक परामर्श

(Genetic counselling)

यदि आपके पास ऑटोसोमल रिसेसिव 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, जिन्हें आनुवंशिक स्थिति का खतरा हो सकता है, या जिनके पास ऑटोसोमल रिसेसिव स्थिति का पारिवारिक इतिहास 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: 25 नवम्बर 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, व्यक्त, 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 है।

आनुवंशिक स्थितियां: ऑटोसोमल रिसेसिव इनहेरिटेंस के बारे में सीखना

(Genetic conditions: Learning about autosomal recessive inheritance)