

جينيتيکي حالتونه: د اتوزومي مغلوب وراثت په اړه زده کړه (Genetic conditions: Learning about autosomal recessive inheritance)

جينونه هغه لارښوونې دي چې ستا بدن ته وايي څنگه وده وکړي او څنگه کار وکړي. دا د کچو د جوړولو له طريقي يا د يو کور له نقشي سره ورته والی لري.

تاسو د نږدې هر جين 2 کاپي لرئ. يوه نسخه د هگي له لاري او بله د نطفي له لاري انتقالېږي چې له هغې څخه انسان جوړېږي. په زرگونو جينونه موجود دي چې د انسان د روغتيا لپاره بنسټيز اهميت لري.

د ټولو انسانانو ترمنځ د جيني لارښوونو توپيرونه شته، چې همدا توپيرونه د افرادو ترمنځ توپير رامنځته کوي. دې توپيرونو ته «جينې واريانټونه» ويل کېږي. ډېری دغه توپيرونه د انسان پر روغتيا هېڅ منفي اغېز نه لري. دا ډول توپيرونه «بي ضرره توپيرونه» بلل کېږي. خو کله ناکله زموږ په جينيتيکي لارښوونو کې توپيرونه روغتيايي ستونزې رامنځته کولی شي. دغه ډول توپيرونه «پاتوژبنیک واريانټونه» يا «د ناروغی سبب گرځېدونکي واريانټونه» بلل کېږي. جيني ناروغی په بېلابېلو طريقو رامنځته کېدای شي، چې يو لامل يې په مهم جين کې د پاتوژبنیک واريانټ شتون دی.

اتوزومي مغلوب وراثت

(Autosomal recessive inheritance)

اتوزومي مغلوب وراثت د جيني ناروغی د رامنځته کېدو يوه لاره ده او بڼي چې دا ناروغي څنگه له والدينو څخه ماشوم ته انتقالېږي. د اتوزومي (autosomal) اصطلاح معنا دا ده چې دا حالت کولای شي پر هر چا اغېزه وکړي، مهمه نه ده چې د هغه جنس يا جنسيت څه وي. د مغلوب اصطلاح په دې معنا چې د جين په دواړو نسخو کې د پاتوژبنیک واريانټ شتون د دې حالت د څرگندېدو لپاره اړين دی.

په اتوزومي مغلوب جيني حالتونو کې، که د جين له دوو نسخو څخه يوازې 1 کې پاتوژبنیک واريانټ موجود وي، نو شخص دغه حالت نه لري. دې حالت ته «ناقل» ويل کېږي. د ډېری جينونو په حالت کې، ناقل کېدل د فرد پر روغتيا هېڅ اغېزه نه لري، خو دا امکان شته چې پاتوژبنیک واريانټ خپلو اولادونو ته انتقال کړي.

اتوزومي مغلوب جيني حالتونه

(Autosomal recessive conditions)

ډېر شمېر بېلابېل اتوزومي مغلوب جيني حالتونه موجود دي چې د انسان پر روغتيا او وده اغېز کولای شي. اتوزومي مغلوب جيني حالتونه د انسان د ژوند په بېلابېلو مرحلو کې څرگندېدای شي. د جيني حالت د ډول پر بنسټ، نښې ممکن د اميندواری پر مهال يا د زېږون پر وخت، د ماشومتوب، د ځوانېدو، يا د لوی توب په پړاوونو کې څرگندې شي. اتوزومي مغلوب جيني حالتونه ممکن د يوې کورنۍ په غړو کې په بېلابېلو بڼو څرگند شي.

د اتوزومي مغلوب جيني حالتونو لپاره جيني تېسټ ممکن شتون ولري او يا هم شتون ونه لري. په عمومي توگه، جيني تېسټ د هغو کسانو لپاره په پام کې نيول کېږي چې د جيني حالت نښې او علايم يې څرگند کړي وي. دا ډول ازموينه «تشخيصي جيني تېسټ» بلل کېږي. که د اتوزومي مغلوب جيني حالت کورنۍ سابقه موجوده وي او فرد وغواړي پوه شي چې د دې حالت لرونکی ماشوم درلودل ممکن دي که نه، نو جيني تېسټ هم په پام کې نيول کېدای شي. دا ډول ازموينه «د ناقل جيني تېسټ» بلل کېږي. د ناقل جينيتيکي تېسټ معمولاً يوازې د 18 کلونو څخه پورته عمر لرونکو کسانو ته ترسره کېږي. دا ځکه چې د ناقلينو (carriers) لپاره هېڅ طبي مداخله شتون نه لري، نو له همدې امله عموماً په ماشومتوب کې تېسټ ته اړتيا نه وي.

د اتوزومي مغلوب جيني حالتونو د مور او پلار څخه اولاد ته د انتقال څرنگوالی

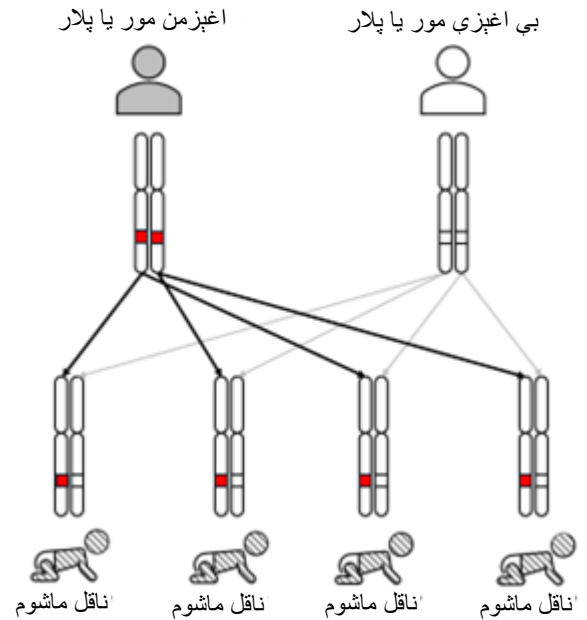
(How autosomal recessive conditions are passed down from parent to child)

که له بېولوژيکي والدينو څخه 1 کس اتوزومي مغلوب حالت ولري او بل ناقل نه وي

که له والدينو څخه 1 کس اتوزومي مغلوب جيني حالت ولري، نو د هغه د جينونو دواړه 2 نسخې به پاتوژبنیک واريانټ ولري. که بل مور يا پلار د دې حالت ناقل نه وي (بي اغېزه وي)، نو هغوی د هماغه جين 2 کاپي لري چې هېڅ مرض منونکی بدلون پکې نشته. په هره اميندواری کې، ماشوم د خپلو بېولوژيکي والدينو د جينونو له هرې جوړې څخه 1 نسخه اخلي.

په دې معنا چې په هره اميندواری کې، که 1 والد اتوزومي مغلوب جيني حالت ولري او بل 1 والد د دې حالت ناقل نه وي، نو ماشوم به د اړوند جين 1 نسخه د پاتوژبنیک واريانټ سره او بله 1 نسخه به له پاتوژبنیک واريانټ پرته ترلاسه کړي. ماشوم به د دې جيني حالت ناقل وي، خو د دې حالت نښې به په کې څرگندې نه شي.



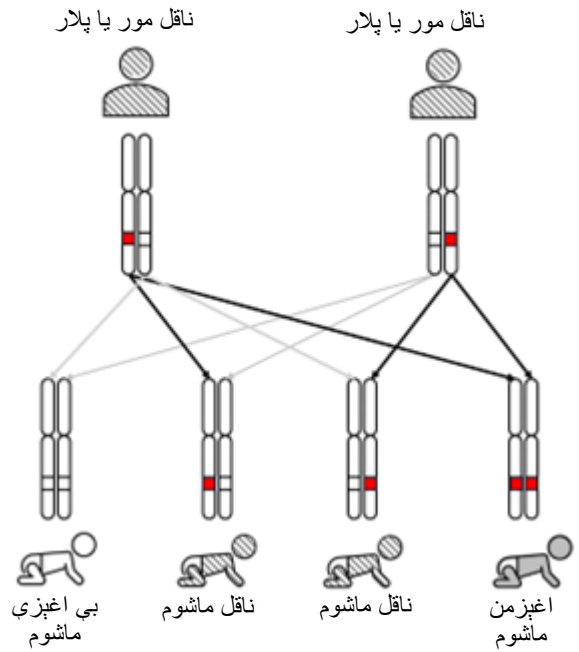


که دواړه بیولوژیکي مور او پلار ناقل وي

که دواړه والدین د یوه واحد اتوزومي مغلوب جيني حالت ناقلین وي، نو د هر یوه د جینونو له دوو نسخو څخه 1 به سالمه وي او بله 1 به پاتوژېنیک واریانت ولري.

دا معنا لري چې په هره امیندواری کې چې دواړه مور او پلار د هماغه اتوزومي مغلوب حالت ناقلین وي، لاندې احتمالونه موجود دي:

- 1 په 4 احتمال (25 سلنه) دا دی چې ماشوم به د اړوند جین دواړه 2 نسخې له پاتوژېنیک واریانت پرته ترلاسه کړي (غیر اغېزمن). دوی به نه د دې جيني حالت د رامنځته کېدو له خطر سره مخ وي او نه به د دې حالت ناقل وي.
- 1 په 2 احتمال (50 سلنه) دا دی چې ماشوم به د جین یوه 1 نسخه سالمه او بله 1 نسخه د پاتوژېنیک واریانت لرونکې ترلاسه کړي. هغوی به د دې حالت ناقل وي.
- 1 په 4 احتمال (25 سلنه) دا دی چې ماشوم به د اړوند جین دواړه 2 نسخې د پاتوژېنیک واریانت لرونکې ترلاسه کړي. د جيني حالت د ډول پر بنسټ، دغه افراد ممکن اتوزومي مغلوب جيني حالت رامنځته کړي او یا به د دې حالت د څرگندېدو له زیات خطر سره مخ وي.

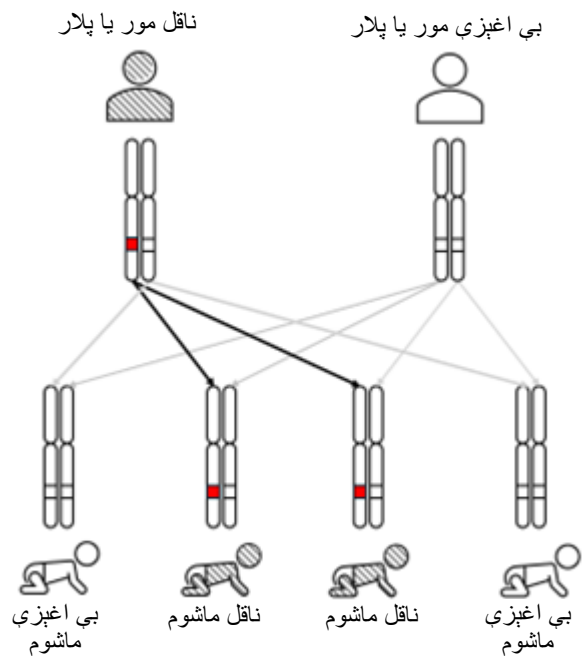


که له بیولوژیکي والدینو څخه 1 کس د حالت ناقل وي او بل ناقل نه وي

که 1 مور او پلار د اتوزومي مغلوب جيني حالت ناقل وي، نو د هغه د جینونو له نسخو څخه 1 به پاتوژېنیک واریانت ولري. که بل مور او پلار د دې جيني حالت ناقل نه وي (غیر اغېزمن وي)، نو د اړوند حالت لپاره به هېڅ پاتوژېنیک واریانت ونه لري.

دا معنا لري چې په هره امیندواری کې چې 1 مور یا پلار ناقل وي او بل 1 اغېزمن نه وي، لاندې احتمالونه موجود دي:

- 1 په 2 احتمال (50 سلنه) دا دی چې ماشوم به د جین یوه 1 نسخه سالمه او بله 1 نسخه د پاتوژېنیک واریانت لرونکي ترلاسه کړي. هغوی به د دې حالت ناقل وي.
- 1 په 2 احتمال (50 سلنه) دا دی چې ماشوم به د اړوند جین دواړه 2 نسخې له پاتوژېنیک واریانت پرته ترلاسه کړي (غیر اغېزمن). دوی به نه د دې جيني حالت د رامنځته کېدو له خطر سره مخ وي او نه به د دې حالت ناقل وي.



جینيټیکي حالتونه: د اتوزومي مغلوب وراثت په اړه زده کړه

(Genetic conditions: Learning about autosomal recessive inheritance)

والدين دا توان نه لري چې دا کنترول کړي کوم جينونه به خپلو اولادونو ته انتقال شي.

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

د جيني حالت شتون، يا د جيني حالت لرونکي ماشوم درلودل، د مور او پلار د کوم عمل يا نه عمل پایله نه ده. د اتوزومي مغلوب جيني حالت د ميراث کېدو احتمال د لاندي فکتورونو له امله نه بدلېږي:

- د مور او پلار يا ماشوم جنسيت
- دا چې د والدينو له ډلې کوم يو پاتوژېنيک واريانټ لري
- د مور او پلار هر ډول عمل يا نه عمل د اميندواری څخه مخکې يا د اميندواری پر مهال
- د پخوانی اميندواری نتيجه (د يو شان 2 والدينو ترمنځ ټولې اميندواری به د ماشوم د اتوزومي مغلوب جيني حالت د ميراث کېدو يا نه کېدو يو شان احتمال ولري).

جينيتيکي سلا مشوره

(Genetic counselling)

که د اتوزومي مغلوب جيني حالتونو يا د وراثت په اړه کومې پوښتنې لري، مهرباني وکړئ له خپل روغتيايي ټيم سره مشوره وکړئ.

جينيتيکي سلا مشوره هغو کسانو ته برابره ده چې جيني ناروغي لري، د جيني ناروغي د رامنځته کېدو په خطر کې وي، يا د اتوزومي مغلوب جيني حالت کورنی سابقه ولري. جينيتيکي سلاکار کولای شي د کورنی سابقه، د جيني ټېسټ او سکريننگ اختياري واره و ارزوي، او له کورنيو او کسانو سره د تشخيص له منلو او تطابق کې مرسته وکړي. له خپل روغتيايي وړاندي کونکي څخه پوښتنه وکړئ چې آیا د جيني سلا مشورې راجع کول ستاسو لپاره اړين او مناسب دي که نه.

د 7/24 نرسې مشورې او عمومي روغتيايي معلوماتو لپاره، Health Link ته په 811 زنگ ووهئ.

وروستی بياکننه شوی: د نومبر 25، 2024

ليکوال: د کلينيکي او مېټابوليک جينيتيکس پروگرام (Clinical and Metabolic Genetics Program)، د Alberta Health Services

دا معلومات د يو وړ او مسلکي روغتيايي کارپوه د مشورې ځای نه شي نيولی. دا مواد يوازې د عمومي معلوماتو لپاره دي او د «لکه څنگه چې دي» او «لکه څنگه چې راندي کيږي» پر بنسټ وړاندي شوي دي. که څه هم د معلوماتو د دقت د تايد لپاره مناسبې هڅې ترسره شوي دي، خو د Alberta Health Services د دغو معلوماتو د دقت، اعتبار، بشپړتيا، د کارونې وړتيا، يا د ځانگړي هدف لپاره د مناسبوالي په اړه هېڅ ډول څرگند، ضمني، يا قانوني ضمانت نه وړاندي کوي. د Alberta Health Services په څرگنده توگه د دغو موادو د کارولو له امله او همدارنگه د هر ډول ادعاوو، اقداماتو، غوښتنو يا دعوو په تړاو چې د دغه کارولو څخه راولاړېږي، له هر ډول مسؤليت څخه ځان مبرا کني.

جينيتيکي حالتونه: د اتوزومي مغلوب وراثت په اړه زده کړه

(Genetic conditions: Learning about autosomal recessive inheritance)