

आनुवंशिक स्थितियां: एक्स-लिंकड इनहेरिटेंस के बारे में सीखना

(Genetic conditions: Learning about X-linked 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। जीन को क्रोमोसोम नामक संरचनाओं में पैक किया जाता है। आपके पास अधिकांश **क्रोमोसोम** की 2 कॉपियां हैं। एक कॉपी अंडे से आती है और एक उस शुक्राणु से आती है जिसने आपको बनाया है।

क्रोमोसोम के एक सेट को सेक्स क्रोमोसोम कहा जाता है। सेक्स एक ऐसी श्रेणी है जिसे लोगों को उनके बाहरी जननांगों की उपस्थिति के आधार पर जन्म के समय सौंपा जाता है। इसमें अक्सर महिला, पुरुष या एक्स शामिल होते हैं। आमतौर पर, जन्म के समय महिला को सौंपे गए व्यक्तियों में दो एक्स क्रोमोसोम होते हैं, और जन्म के समय पुरुष को सौंपे गए व्यक्तियों में एक एक्स क्रोमोसोम और एक वाई क्रोमोसोम होता है।

आनुवंशिक रूप

(Genetic variants)

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।

एक्स-लिंकड इनहेरिटेंस

(X-linked inheritance)

एक्स-लिंकड इनहेरिटेंस एक तरीके से संदर्भित करता है कि एक आनुवंशिक स्थिति हो सकती है और ये अभिभावक से बच्चे तक कैसे पहुंचती है। **एक्स-लिंकड** शब्द का अर्थ है कि स्थिति में शामिल रोगजनक संस्करण वाला जीन एक्स क्रोमोसोम पर स्थित है।

एक्स-लिंकड स्थितियां

(X-linked conditions)

कई अलग-अलग एक्स-लिंकड स्थितियां हैं जो हमारे स्वास्थ्य और विकास को प्रभावित कर सकती हैं। एक्स-लिंकड स्थितियां पुरुषों और महिलाओं में अलग-अलग दिख सकती हैं क्योंकि उनके पास एक्स क्रोमोसोम की अलग-अलग संख्या होती है। क्योंकि पुरुषों में आमतौर पर एक एक्स क्रोमोसोम और एक वाई क्रोमोसोम होता है, एक्स क्रोमोसोम जीन में एक रोगजनक संस्करण होना आमतौर पर महिलाओं की तुलना में अधिक महत्वपूर्ण होता है, जिनमें आमतौर पर दो एक्स क्रोमोसोम होते हैं।

कुछ एक्स-लिंकड स्थितियों में, पुरुष और महिला दोनों इस स्थिति को विकसित करेंगे, हालांकि पुरुषों में स्थिति आम तौर पर अधिक गंभीर होगी। अन्य एक्स-लिंकड स्थितियों के लिए, केवल पुरुषों में ही यह स्थिति विकसित होगी, जबकि महिलाओं में कोई लक्षण नहीं होंगे। इन स्थितियों के लिए, महिलाओं को एक्स-लिंकड स्थिति का वाहक कहा जाता है। महिला वाहक अपने पुरुष और महिला बच्चों को रोगजनक संस्करण देती है।

एक विशिष्ट एक्स-लिंकड स्थिति के बारे में अपनी स्वास्थ्य सेवा टीम से बात करना महत्वपूर्ण है और यह आपको या आपके बच्चों को सेक्स के आधार पर अलग-अलग तरीके से कैसे प्रभावित कर सकता है।

एक्स-लिंकड 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।



एक्स-लिंकड 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।

अभिभावक से बच्चे में एक्स-लिंकड स्थितियां कैसे पहुंचती हैं

(How X-linked conditions are passed down from parent to child)

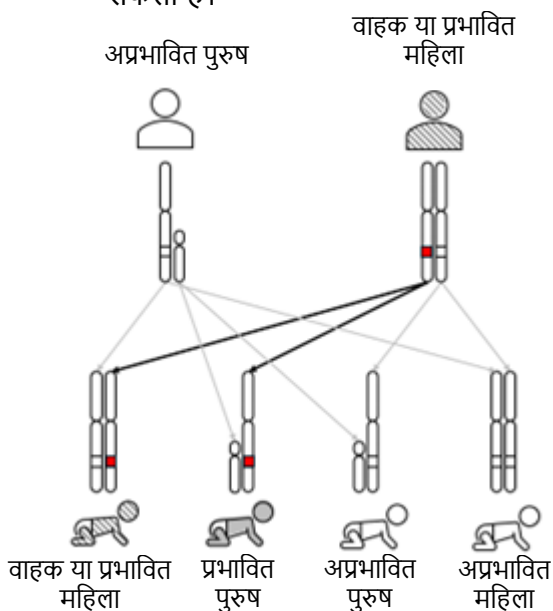
प्रत्येक गर्भावस्था में, बच्चे को उनके जैविक अभिभावक के सेक्स क्रोमोसोम के जोड़े से एक लिंग क्रोमोसोम मिलता है। बच्चे को अंडे से एक एक्स क्रोमोसोम और शुक्राणु से एक एक्स या वाई क्रोमोसोम मिलेगा। पुरुष बच्चों को शुक्राणु से वाई क्रोमोसोम मिलेगा और महिला बच्चों को शुक्राणु से एक्स क्रोमोसोम मिलेगा।

यदि महिला अभिभावक एक वाहक है (या स्थिति से प्रभावित) है और पुरुष अभिभावक की स्थिति नहीं है

दो एक्स क्रोमोसोम वाली एक महिला जो एक्स-लिंकड स्थिति का वाहक है, में एक रोगजनक संस्करण के साथ एक एक्स क्रोमोसोम जीन और एक रोगजनक संस्करण के बिना एक एक्स क्रोमोसोम जीन होता है।

इसका मतलब यह है कि प्रत्येक गर्भावस्था में जहां एक महिला अभिभावक स्थिति की वाहक होती है (या स्थिति से प्रभावित होती है) और एक पुरुष अभिभावक इस स्थिति से प्रभावित नहीं होता है, यहां:

- 4 में से 1 की संभावना (या 25% संभावना) कि बच्चे के दो एक्स क्रोमोसोम (महिला) होंगे और रोगजनक संस्करण विरासत में नहीं मिलेगा। उन्हें इस स्थिति का खतरा **नहीं** होगा और वे इस स्थिति के वाहक **नहीं** होंगे।
- 4 में से 1 की संभावना (या 25% संभावना) कि बच्चे के दो एक्स क्रोमोसोम (महिला) होंगे और रोगजनक संस्करण विरासत में मिलेगा। स्थिति के आधार पर, वे स्थिति के वाहक हो सकते हैं या उनके पास स्थिति हो सकती है या विकसित हो सकती है।
- 4 में से 1 की संभावना (या 25% संभावना) कि बच्चे के पास एक्स और वाई क्रोमोसोम (पुरुष) होगा और रोगजनक संस्करण विरासत में नहीं आता है। उन्हें यह स्थिति होने का खतरा **नहीं** होगा।
- 4 में से 1 की संभावना (या 25% संभावना) कि बच्चे में एक्स और वाई क्रोमोसोम (पुरुष) होगा और रोगजनक संस्करण विरासत में मिलेगा। स्थिति के आधार पर, उनके पास एक्स-लिंकड स्थिति हो सकती है या विकसित हो सकती है।



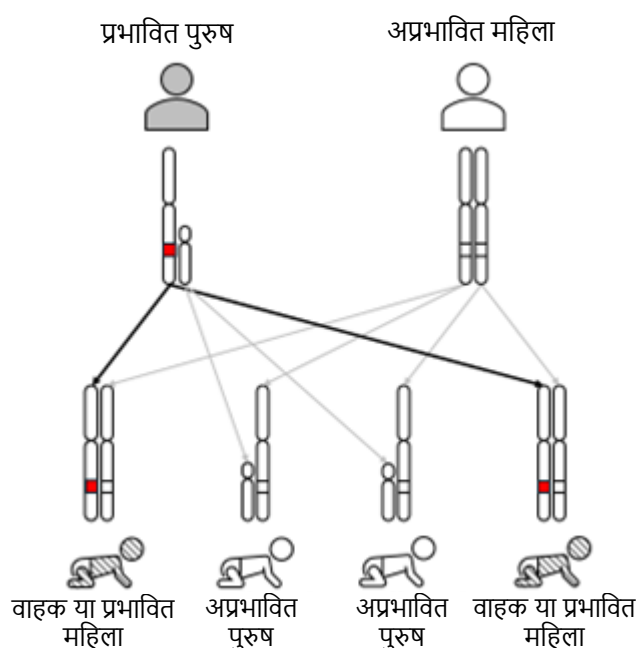
आनुवंशिक स्थितियां: एक्स-लिंकड इनहेरिटेंस के बारे में सीखना
(Genetic conditions: Learning about X-linked inheritance)

यदि पुरुष अभिभावक की एक्स-लिंकड स्थिति है और महिला अभिभावक वाहक नहीं हैं (या स्थिति से प्रभावित नहीं हैं)

एक्स और वाई क्रोमोसोम वाला एक पुरुष जो एक्स-लिंकड स्थिति से प्रभावित होता है, उसमें एक रोगजनक संस्करण और एक वाई क्रोमोसोम के साथ एक एक्स क्रोमोसोम होता है।

इसका मतलब यह है कि प्रत्येक गर्भावस्था में जहां एक पुरुष इस स्थिति से प्रभावित होता है और एक महिला वाहक नहीं होती है (या स्थिति से प्रभावित नहीं होती है):

- दो एक्स क्रोमोसोम (महिला) वाले सभी बच्चों को रोगजनक संस्करण विरासत में मिलेगा। स्थिति के आधार पर, वे स्थिति के वाहक हो सकते हैं या उनके पास स्थिति हो सकती है या विकसित हो सकती है।
- एक्स और वाई क्रोमोसोम (पुरुष) वाले किसी भी बच्चे को रोगजनक संस्करण विरासत में नहीं मिलेगा। उन्हें यह स्थिति होने का खतरा **नहीं** होगा।



अभिभावक 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 अभिभावक द्वारा किए गए या नहीं किए गए कुछ भी के कारण नहीं होता है। एक्स-लिंकड स्थिति को विरासत में मिलने की संभावना भी इससे प्रभावित **नहीं** होती है:

- गर्भावस्था से पहले या उसके दौरान अभिभावक ने कुछ भी किया या नहीं किया
- पिछली गर्भावस्था का परिणाम (एक ही 2 लोगों के बीच सभी गर्भधारण में बच्चे को विरासत में मिलने या एक्स-लिंकड स्थिति विरासत में नहीं मिलने की समान संभावना होगी)

आनुवंशिक परामर्श

(Genetic counselling)

यदि आपके पास एक्स-लिंकड स्थितियों या विरासत के बारे में कोई परेशानि है, 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: 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। हालाँकि, जानकारी की सटीकता की पुष्टि करने के लिए कई कोशिशें करने के बावजूद, Alberta Health Services की ओर से ऐसी किसी भी जानकारी की सच्चाई, विश्वसनीयता, सभी से बेहतर, इस्तेमाल करने लायक या सटीकता से जुड़ा कोई भी बयान या आश्वासन नहीं दिया जाता 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।