This information (11) on Fragile X syndrome is in Punjabi

ਫ੍ਰੈਜਾਈਲ X ਸਿੰਡਰੋਮ

(ਅੰਗ੍ਰੇਜ਼ੀ ਵਿਚ Fragile X syndrome)

ਫ੍ਰੈਜਾਈਲ X ਸਿੰਡਰੋਮ (Fragile X Syndrome) ਕੀ ਹੈ ?

ਫ੍ਰੈਜਾਈਲ X ਸਿੰਡਰੋਮ ਵਿਰਸੇ ਵਿਚ ਸਭ ਤੋਂ ਵਧ ਮਿਲਣ ਵਾਲਾ ਉਹ ਕਾਰਣ ਹੈ, ਜਿਸ ਨਾਲ ਕੁਝ ਸਿੱਖਣ ਵਿਚ ਮੁਸ਼ਕਲਾਂ ਪੇਸ਼ ਆਉਂਦੀਆਂ ਰਹਿੰਦੀਆਂ ਹਨ। ਇਹ ਕੁੜੀਆਂ ਨਾਲੋਂ ਮੁੰਡਿਆਂ ਵਿਚ ਵਧ ਹੁੰਦਾ ਹੈ। ਇਸ ਕਾਰਣ ਸਿੱਖਲਾਈ ਸੰਬੰਧਿਤ ਅਤੇ ਵਰਤੋਂ ਵਿਹਾਰ ਦੀਆਂ ਵਿਆਪਕ ਮੁਸ਼ਕਲਾਂ ਪੈਦਾ ਹੁੰਦੀਆਂ ਹਨ। ਅਤੇ ਮੁੰਡੇ ਕੁੜੀਆਂ ਤੋਂ ਵਧ ਪ੍ਰਭਾਵਿਤ ਹੁੰਦੇ ਹਨ।

ਫ੍ਰੈਜਾਈਲ X ਸਿੰਡਰੋਮ ਬੱਚੇ ਨੂੰ ਕਿਵੇਂ ਪ੍ਰਭਾਵਿਤ ਕਰਦਾ ਹੈ ?

ਲਗਭਗ ਸਾਰੇ ਮੁੰਡਿਆਂ ਨੂੰ, ਜੋ ਫ੍ਰੈਜਾਈਲ X ਸਿੰਡਰੋਮ ਤੋਂ ਪ੍ਰਭਾਵਿਤ ਹੁੰਦੇ ਹਨ, ਸਿੱਖਣ ਵਿਚ ਥੋੜੀ ਤੋਂ ਲੈਕੇ ਬਹੁਤ ਜ਼ਿਆਦਾ ਤਕਲੀਫ਼ ਹੁੰਦੀ ਹੈ। ਬਹੁਤੀਆਂ ਕੁੜੀਆਂ ਤੇ ਔਰਤਾਂ ਜਿਨ੍ਹਾਂ ਨੂੰ ਫ੍ਰੈਜਾਈਲ X ਕਰੋਮੋਜ਼ੋਮ (chromosome) ਹੁੰਦਾ ਹੈ, ਆਮ ਸਾਧਾਰਨ ਅਕਲ ਦੀਆਂ ਹੁੰਦੀਆਂ ਹਨ। ਪਰ ਇਕ ਤਿਹਾਈ ਨੂੰ ਸਿੱਖਣ ਵਿਚ ਸਮੱਸਿਆਵਾਂ ਹੁੰਦੀਆਂ ਹਨ, ਜੋ ਅਕਸਰ ਘਟ ਤੇ ਦਰਮਿਆਨੀ ਪੱਧਰ ਦੀਆਂ ਹੁੰਦੀਆਂ ਹਨ, ਪਰ ਕਈ ਵਾਰ ਵੱਡੀਆਂ ਵੀ ਹੋ ਸਕਦੀਆਂ ਹਨ।

ਫ੍ਰੈਜਾਈਲ X ਸਿੰਡਰੋਮ ਤੋਂ ਪ੍ਰਭਾਵਿਤ ਬੱਚਿਆਂ ਵਿਚ, ਦੇਰ ਨਾਲ ਅਤੇ ਅਸਪਸ਼ਟ ਰੂਪ ਵਿਚ ਟੁੱਟੀ ਫੁੱਟੀ ਗੱਲ ਕਰਨਾ ਤੇ ਭਾਸ਼ਾ ਦੇ ਵਿਕਾਸ ਦੀਆਂ ਮੁਸ਼ਕਲਾਂ ਸ਼ਾਮਲ ਹਨ। ਕਈ ਬੱਚਿਆਂ ਅਤੇ ਵੱਡਿਆਂ ਨੂੰ ਵੀ ਘੜੀ ਘੜੀ ਇਕੋ ਜਿਹਾ ਵਰਤਾਉ ਕਰਨਾ, ਕਿਸੇ ਗੱਲਵਲ ਬਹੁਤੀ ਦੇਰ ਧਿਆਨ ਨਾ ਦੇ ਸਕਣ ਅਤੇ ਲੋੜ ਤੋਂ ਵਧ ਬੇਚੈਨ ਹੋਕੇ ਕੰਮ ਕਰਨਾ ਵਰਗੀਆਂ ਸਮੱਸਿਆਵਾਂ ਹੁੰਦੀਆਂ ਹਨ। ਇਸ ਤੋਂ ਪ੍ਰਭਾਵਿਤ ਬਹੁਤੇ ਬੱਚਿਆਂ ਵਿਚ ਕਲਪਨਾ ਵਿਚ ਮਗਨ ਰਹਿਣ (autism) ਦੇ ਕੁਝ ਲੱਛਣ ਵੀ ਪ੍ਰਗਟ ਹੁੰਦੇ ਹਨ ਜਿਵੇਂ ਕਿ ਅੱਖ ਨਾਲ ਅੱਖ ਨਹੀਂ ਮਿਲਾਂਦੇ, ਹੱਥ ਹਿਲਾਂਦੇ ਰਹਿੰਦੇ ਹਨ, ਲੋਕਾਂ ਵਿਚ ਜਾਣ ਤੋਂ ਬਹੁਤ ਜ਼ਿਆਦਾ ਸ਼ਰਮਾਂਦੇ, ਮਿਲਣ ਗਿਲਣ ਬਾਰੇ ਘਬਰਾਂਦੇ ਹਨ, ਅਤੇ ਆਪਣੇ ਰੁਟੀਨ ਤੇ ਅੜੇ ਰਹਿੰਦੇ ਹਨ। ਕਈ ਬੱਚਿਆਂ ਅਤੇ ਵੱਡਿਆਂ ਨੂੰ ਮਿਰਗੀ (epilepsy) ਵੀ ਪੈ ਜਾਂਦੀ ਹੈ।

ਫ੍ਰੈਜਾਈਲ X ਸਿੰਡਰੋਮ ਤੋਂ ਪ੍ਰਭਾਵਿਤ ਲੋਕਾਂ ਵਿਚ ਜਿਸਮਾਨੀ ਤੌਰ ਤੇ ਵੀ ਲੱਛਣ ਹੁੰਦੇ ਹਨ ਜਿਨ੍ਹਾਂ ਵਿਚ ਇਕ ਆਮ ਨਾਲੋਂ ਵੱਡਾ ਸਿਰ, ਲੰਮਾ ਮੂੰਹ ਵੱਡੇ ਵੱਡੇ ਕੰਨ ਅਤੇ ਵੱਡਾ ਸਾਰਾ ਜਬਾੜਾ ਪਰ ਇਹ ਲੱਛਣ ਕਦੀ ਕਦਾਈਂ ਹੀ ਨਜ਼ਰ ਆਉਂਦੇ ਹਨ। ਸਰੀਰਕ ਤੌਰ ਤੇ ਇਹ ਲੱਛਣ ਨਾ ਦਿਸਣ ਕਰਕੇ ਕਈ ਵਾਰ ਤਸ਼ਖ਼ੀਸ ਠੀਕ ਨਹੀਂ ਹੁੰਦੀ ਜਾਂ ਉਸ ਵਿਚ ਦੇਰ ਲਗਦੀ ਹੈ।

ਫ੍ਰੈਜਾਈਲ X ਸਿੰਡਰੋਮ ਕਿਵੇਂ ਹੁੰਦਾ ਹੈ ?

ਫ੍ਰੈਜਾਈਲ X ਸਿੰਡਰੋਮ, ਵਿਰਸੇ ਵਿਚ ਮਿਲਿਆ ਇਕ ਜੈਨੇਟਿਕ (genetic) ਵਿਗਾੜ ਹੈ। ਜੈਨੇਟਿਕ ਵਿਗਾੜ ਇਕ ਜਾਂ ਵਧ ਜੀਨਜ਼ (genes) ਵਿਚ ਤਬਦੀਲੀ ਕਾਰਣ ਹੁੰਦੇ ਹਨ।

ਜੀਨਜ਼ ਕੀ ਹਨ ?

ਸਾਡੇ ਸਰੀਰ ਲੱਖਾਂ ਕਰੋੜਾਂ ਸੈਲਾਂ (cells) ਦੇ ਬਣੇ ਹੋਏ ਹੁੰਦੇ ਹਨ। ਹਰ ਸੈਲ ਵਿਚ ਜੀਨਜ਼ ਦਾ ਪੂਰਾ ਸੈਟ ਹੁੰਦਾ ਹੈ। ਸਾਡੇ ਵਿਚ ਹਜ਼ਾਰਾਂ ਜੀਨਜ਼ ਹੁੰਦੇ ਹਨ। ਸਾਡੇ ਵਿਚੋਂ ਹਰ ਇਕ ਨੂੰ ਜ਼ਿਆਦਾਤਰ ਜੀਨਜ਼ ਦੀਆਂ ਦੋ ਕਾਪੀਆਂ ਵਿਰਸੇ ਵਿਚ ਮਿਲਦੀਆਂ ਹਨ, ਇਕ ਕਾਪੀ ਆਪਣੀ ਮਾਤਾ ਅਤੇ ਇਕ ਕਾਪੀ ਆਪਣੇ ਪਿਤਾ ਕੋਲੋਂ ਮਿਲਦੀ ਹੈ। ਜੀਨਜ਼ ਹਿਦਾਇਤਾਂ ਦੇ ਇਕ ਸਮੂਹ ਵਾਂਗ ਕੰਮ ਕਰਦੇ ਹਨ, ਸਾਡੇ ਵਾਧੇ ਵਿਕਾਸ ਨੂੰ ਕਾਬੂ ਵਿਚ ਰਖਦੇ ਹਨ ਅਤੇ ਇਹ ਵੀ ਤੈਅ ਕਰਦੇ ਹਨ, ਕਿ ਸਾਡੇ ਸਰੀਰ ਕਿਵੇਂ ਕੰਮ ਕਰਦੇ ਹਨ। ਇਨ੍ਹਾਂ ਹਿਦਾਇਤਾਂ ਵਿਚ ਕਿਸੇ ਤਬਦੀਲੀ ਨੂੰ ਮਿਊਟੇਸ਼ਨ (mutation) (ਤਬਦੀਲੀ) ਕਿਹਾ ਜਾਂਦਾ ਹੈ, ਅਤੇ ਇਹ ਮਿਊਟੇਸ਼ਨਾਂ (ਤਬਦੀਲੀਆਂ) ਇਕ ਜੀਨ ਨੂੰ ਸਹੀ ਢੰਗ ਨਾਲ ਕੰਮ ਕਰਨ ਤੋਂ ਰੋਕਦੀਆਂ ਹਨ। ਮਿਊਟੇਸ਼ਨ (ਤਬਦੀਲੀ) ਵਾਲਾ ਇਕ ਜੀਨ ਇਕ ਜੈਨੇਟਿਕ ਵਿਗਾੜ ਪੈਦਾ ਕਰ ਸਕਦਾ ਹੈ। ਜੀਨਜ਼ ਸਾਡੇ ਕਈ ਵਿਸ਼ੇਸ਼ ਲੱਛਣਾਂ ਲਈ ਜ਼ਿੰਮੇਵਾਰ ਹੁੰਦੇ ਹਨ, ਜਿਵੇਂ ਕਿ ਸਾਡੀਆਂ ਅੱਖਾਂ ਦਾ ਰੰਗ, ਲਹੂ ਦੀ ਕਿਸਮ ਜਾਂ ਉੱਚਾਈ।

ਜਿਹੜਾ ਜੀਨ ਫ੍ਰੈਜਾਈਲ X ਸਿੰਡਰੋਮ ਦਾ ਕਾਰਣ ਹੈ ਉਸ ਵਿਚ ਕੀ ਨੁਕਸ ਹੁੰਦਾ ਹੈ ?

ਜਿਹੜਾ ਜੀਨ ਫ੍ਰੈਜਾਈਲ X ਸਿੰਡਰੋਮ ਦਾ ਕਾਰਣ ਬਣਦਾ ਹੈ, ਉਸ ਬਾਰੇ ਜਾਣਕਾਰੀ ਹੈ। ਇਸਨੂੰ FMR1 ਕਹਿੰਦੇ ਹਨ। ਇਸ ਜੀਨ ਵਿਚ ਉਹ ਸੂਚਨਾ ਹੈ, ਜੋ ਸਾਡੇ ਦਿਮਾਗ ਨੂੰ ਚਾਹੀਦੀ ਹੁੰਦੀ ਹੈ। ਪਰ ਜੇ ਜੀਨ ਮਿਊਟੇਸ਼ਨ (ਤਬਦੀਲੀ) ਵਾਲਾ ਹੈ ਤਾਂ ਦਿਮਾਗ ਆਪਣੀ ਲੋੜ ਵਾਲੀ ਜਾਣਕਾਰੀ ਹਾਸਲ ਨਹੀਂ ਕਰਦਾ ਜਾਂ ਫਿਰ ਉਸਨੂੰ ਗਲਤ ਸੂਚਨਾ ਮਿਲਦੀ ਹੈ। ਇਸ ਨਾਲ ਉਹ ਸਮੱਸਿਆਵਾਂ ਪੈਦਾ ਹੁੰਦੀਆਂ ਹਨ, ਜੋ ਫ੍ਰੈਜਾਈਲ X ਸਿੰਡਰੋਮ ਨਾਲ ਜੁੜੀਆਂ ਹੋਈਆਂ ਹਨ। ਫ੍ਰੈਜਾਈਲ X ਸਿੰਡਰੋਮ ਵਾਲੇ ਲੋਕਾਂ ਦੇ FMR1 ਫ੍ਰੈਜਾਈਲ X ਜੀਨ ਵਿਚ ਤਬਦੀਲੀ (ਮਿਊਟੇਸ਼ਨ) ਹੈ।

ਸਾਡੇ ਜੀਨਜ਼ ਵਿਚ ਸੂਚਨਾ ਇਕ ਕੋਡ (code) ਦੇ ਰੂਪ ਵਿਚ ਰਖੀ ਹੁੰਦੀ ਹੈ। ਇਹ ਸੂਚਨਾ ਰਸਾਇਣਾਂ ਦੀ ਉਸ ਤਰਤੀਬ ਵਿਚ ਰਖੀ ਹੋਈ ਹੋ ਜੋ ਜੀਨ ਬਣਾਂਦੇ ਹਨ। ਨਾਰਮਲ ਫ੍ਰੈਜਾਈਲ X ਸਿੰਡਰੋਮ ਦੇ ਸ਼ੁਰੂ ਵਿਚ, ਇਸ ਕੋਡ ਦਾ ਛੋਟਾ ਜਿਹਾ ਹਿੱਸਾ ਕਈ ਵਾਰ ਦੁਹਰਾਇਆ ਜਾਂਦਾ ਹੈ। ਜਿਹੜੇ ਲੋਕ ਫ੍ਰੈਜਾਈਲ X ਤੋਂ ਪ੍ਰਭਾਵਿਤ ਹੁੰਦੇ ਹਨ, ਉਨ੍ਹਾਂ ਦੇ ਜੀਨ ਦੇ ਇਸ ਦੁਹਰਾਏ ਜਾਣ ਵਾਲੇ ਹਿੱਸੇ ਵਿਚ ਨੁਕਸ ਹੁੰਦਾ ਹੈ। ਉਨ੍ਹਾਂ ਦੇ ਕੇਸ ਵਿਚ ਇਹ ਨਾਰਮਲ ਤੋਂ ਕਾਫ਼ੀ ਵੱਡਾ ਹੁੰਦਾ ਹੈ (ਕਿਉਂਕਿ ਇਹ ਬਹੁਤ ਵਾਰ ਦੁਹਰਾਇਆ (repeats) ਜਾ ਚੁਕਾ ਹੈ)। ਇਸ ਨੂੰ ਵਿਸਤਾਰ (expansion) ਕਹਿੰਦੇ ਹਨ, ਕਿਉਂਕਿ ਜੀਨ ਦਾ ਇਹ ਹਿੱਸਾ, ਵਧ ਗਿਆ ਹੈ, ਵੱਡਾ ਹੋ ਗਿਆ ਹੈ। ਜੇ ਵਿਸਤਾਰ ਦਾ ਆਕਾਰ ਬਹੁਤ ਵਧ ਗਿਆ ਹੈ ਤਾਂ ਇਹ ਆਮ ਜੈਨੇਟਿਕ ਹਿਦਾਇਤਾਂ ਵਿਚ ਦਖਲਅੰਦਾਜ਼ੀ ਕਰਦਾ ਹੈ ਅਤੇ ਇਸ ਕਾਰਣ ਫ੍ਰੈਜਾਈਲ X ਹੁੰਦਾ ਹੈ।

ਵਿਸਤਾਰ ਦਾ ਆਕਾਰ ਫਰਕ ਫਰਕ ਹੋ ਸਕਦਾ ਹੈ।

- ਜਿਨ੍ਹਾਂ ਬੱਚਿਆਂ ਵਿੱਚ FMR1 ਦੇ ਸ਼ੁਰੂ ਹੋਣ ਵੇਲੇ 60 ਦਾ ਦੁਹਰਾਉ ਹੈ, ਉਨ੍ਹਾਂ ਨੂੰ ਫ੍ਰੈਜਾਈਲ X ਸਿੰਡਰੋਮ ਨਹੀਂ ਅਤੇ ਉਨ੍ਹਾਂ ਦਾ FMR1 ਜੀਨ ਨਾਰਮਲ ਹੈ।

- 60 ਤੋਂ 200 ਵਾਰ ਦੁਹਰਾਉ ਵਾਲੇ ਬੱਚਿਆਂ ਨੂੰ ਫ੍ਰੈਜਾਈਲ X ਸਿੰਡਰੋਮ ਨਹੀਂ ਹੁੰਦਾ, ਪਰ ਉਨ੍ਹਾਂ ਨੂੰ ਪ੍ਰੀਮਿਊਟੇਸ਼ਨ (premutation) ਦੇ ਵਾਹਕ ਕਿਹਾ ਜਾਂਦਾ ਹੈ

- 200 ਤੋਂ ਵਧ ਦੁਹਰਾਉ ਵਾਲੇ ਮੁੰਡਿਆਂ ਨੂੰ ਫ੍ਰੈਜਾਈਲ X ਸਿੰਡਰੋਮ ਹੁੰਦਾ ਹੈ। ਉਨ੍ਹਾਂ ਮੁੰਡਿਆਂ ਨੂੰ ਇਸ ਲੀਫ਼ਲੈਟ ਵਿਚ ਦਸੀਆਂ ਹੋਈਆਂ ਕਈ ਸਮੱਸਿਆਵਾਂ ਪੇਸ਼ ਆਉਣਗੀਆਂ। 200 ਤੋਂ ਵਧ ਦੁਹਰਾਏ ਜਾਣ ਦੇ ਵੱਡੇ ਵਿਸਤਾਰ ਮਗਰੋਂ ਇਸਨੂੰ ਪੂਰੀ ਮਿਊਟੇਸ਼ਨ ਕਿਹਾ ਜਾਂਦਾ ਹੈ।

- ਜਿਨ੍ਹਾਂ ਕੁੜੀਆਂ ਨੂੰ ਪੂਰੀ ਮਿਊਟੇਸ਼ਨ ਦਾ ਪ੍ਰਭਾਵ ਹੈ, ਉਨ੍ਹਾਂ ਨੂੰ ਵੀ ਫ੍ਰੈਜਾਈਲ X ਸਿੰਡਰੋਮ ਨਾਲ ਜੁੜੀਆਂ ਕਈਆਂ ਸਮੱਸਿਆਵਾਂ ਆਉਣਗੀਆਂ, ਪਰ ਉਨ੍ਹਾਂ ਨੂੰ ਮੁੰਡਿਆਂ ਨਾਲੋਂ ਘਟ ਮੁਸ਼ਕਲਾਂ ਹੁੰਦੀਆਂ ਹਨ।

ਫ੍ਰੈਜਾਈਲ X ਸਿੰਡਰੋਮ ਕੁੜੀਆਂ ਨਾਲੋਂ ਮੁੰਡਿਆਂ ਵਿਚ ਕਿਉਂ ਵਧ ਆਮ ਹੈ ?

ਜੀਨ ਧਾਗੇ-ਵਰਗੀਆਂ ਬਣਤਰਾਂ, ਜਿਨ੍ਹਾਂ ਨੂੰ ਕਰੋਮੋਜ਼ੋਮ ਆਖਦੇ ਹਨ, ਦੇ ਰੂਪ 'ਚ ਅੱਗੇ ਤੋਂ ਅੱਗੇ ਚਲਦੇ ਹਨ। ਸਾਡੇ ਵਿੱਚੋਂ, ਹਰ ਇੱਕ ਵਿੱਚ, ਹਰ ਇੱਕ ਸੈੱਲ ਵਿੱਚ, 46 ਕਰੋਮੋਜ਼ੋਮ ਹੁੰਦੇ ਹਨ। ਸਾਨੂੰ ਆਪਣੇ ਕਰੋਮੋਜ਼ੋਮ ਆਪਣੇ ਮਾਤਾ-ਪਿਤਾ ਪਾਸੋਂ ਵਿਰਸੇ ਵਿੱਚ ਪ੍ਰਾਪਤ ਹੁੰਦੇ ਹਨ, 23 ਕਰੋਮੋਜ਼ੋਮਾਂ ਦਾ ਇੱਕ ਸਮੂਹ ਆਪਣੀ ਮਾਤਾ ਪਾਸੋਂ ਅਤੇ 23 ਕਰੋਮੋਜ਼ੋਮਾਂ ਦਾ ਇੱਕ ਸਮੂਹ ਆਪਣੇ ਪਿਤਾ ਪਾਸੋਂ। ਇਸ ਤਰ੍ਹਾਂ ਸਾਡੇ ਅੰਦਰ 23 ਕਰੋਮੋਜ਼ੋਮਾਂ ਦੇ ਦੋ ਸਮੂਹ ਜਾਂ 23 ਜੋੜੇ ਹੁੰਦੇ ਹਨ। ਕਰੋਮੋਜ਼ੋਮਸ ਦੇ ਜੋੜਿਆਂ ਨੂੰ ਆਕਾਰ ਅਨੁਸਾਰ ਗਿਣਿਆ ਜਾਂਦਾ ਹੈ। ਸ਼ੁਰੂਆਤ ਸਭ ਤੋਂ ਵੱਡੇ ਕਰੋਮੋਜ਼ੋਮ ਤੋਂ ਕੀਤੀ ਜਾਂਦੀ ਹੈ, ਜਿਸਨੂੰ ਕਰੋਮੋਜ਼ੋਮ 1 ਗਿਣਿਆ ਜਾਂਦਾ ਹੈ ਅਤੇ 22 ਤਕ ਗਿਣਤੀ ਕੀਤੀ ਜਾਂਦੀ ਹੈ। ਕਰੋਮੋਜ਼ੋਮਾਂ ਦੇ ਇੱਕ ਜੋੜੇ ਨੂੰ ਲਿੰਗ-ਕਰੋਮੋਜ਼ਮਸ (sex chromosomes) ਆਖਦੇ ਹਨ।

ਲਿੰਗ ਕਰੋਮੋਜ਼ੋਮਾਂ ਦੀਆਂ ਦੋ ਕਿਸਮਾਂ ਹੁੰਦੀਆਂ ਹਨ, ਇੱਕ ਕਿਸਮ ਨੂੰ X ਕਰੋਮੋਜ਼ੋਮ ਆਖਦੇ ਹਨ ਅਤੇ ਇੱਕ ਕਿਸਮ ਨੂੰ Y ਕਰੋਮੋਜ਼ੋਮ ਆਖਦੇ ਹਨ ਅਤੇ ਉਹ ਇਹ ਕੰਟਰੋਲ ਕਰਦੇ ਹਨ ਕਿ ਵਿਅਕਤੀ ਨਰ ਹੈ ਜਾਂ ਮਾਦਾ ਅਥਵਾ ਮਰਦ ਹੈ ਜਾਂ ਇਸਤਰੀ। ਇਸਤਰੀਆਂ ਦੇ ਸਾਧਾਰਨ ਤੌਰ 'ਤੇ ਦੋ X ਕਰੋਮੋਜ਼ੋਮ (XX) ਹੁੰਦੇ ਹਨ। ਇੱਕ ਇਸਤਰੀ ਇੱਕ X ਕਰੋਮੋਜ਼ੋਮ ਆਪਣੀ ਮਾਤਾ ਪਾਸੋਂ ਅਤੇ ਇੱਕ X ਕਰੋਮੋਜ਼ੋਮ ਆਪਣੇ ਪਿਤਾ ਪਾਸੋਂ ਵਿਰਸੇ ਵਿੱਚ ਪ੍ਰਾਪਤ ਕਰਦੀ ਹੈ। ਮਰਦਾਂ ਦੇ ਆਮ ਤੌਰ 'ਤੇ ਇੱਕ X ਅਤੇ ਇੱਕ Y ਕਰੋਮੋਜ਼ੋਮ (XY) ਹੁੰਦਾ ਹੈ। ਇੱਕ ਮਰਦ ਇੱਕ X ਕਰੋਮੋਜ਼ੋਮ ਆਪਣੀ ਮਾਤਾ ਪਾਸੋਂ ਅਤੇ ਇੱਕ Y ਕਰੋਮੋਜ਼ੋਮ ਆਪਣੇ ਪਿਤਾ ਪਾਸੋਂ ਵਿਰਸੇ ਵਿੱਚ ਪ੍ਰਾਪਤ ਕਰਦਾ ਹੈ।

ਜਿਹੜਾ ਜੀਨ ਫ੍ਰੈਜਾਈਲ X ਸਿੰਡਰੋਮ ਦਾ ਕਾਰਣ ਹੈ, ਉਹ X ਕਰੋਮੋਜ਼ੋਮ ਦੇ ਸਿਰੇ ਤੇ ਅਖ਼ੀਰ ਨੇੜੇ ਹੁੰਦਾ ਹੈ। ਫ੍ਰੈਜਾਈਲ X ਸਿੰਡਰੋਮ ਤੋਂ ਪ੍ਰਭਾਵਿਤ ਵਿਅਕਤੀ ਦੇ X ਕਰੋਮੋਜ਼ੋਮ ਨੂੰ ਖ਼ੁਰਦਬੀਨ ਹੇਠਾਂ ਵੇਖਿਆਂ ਇੰਜ ਦਿਸਦਾ ਹੈ ਜਿਵੇਂ ਉਸਦਾ ਇਕ ਸਿਰਾ ਟੁੱਟ ਕੇ ਲਟਕ ਰਿਹਾ ਹੋਵੇ। ਇਸ ਲਈ ਇਸ ਵਿਗਾੜ ਕਰਕੇ ਇਸ ਨੂੰ ਇਕ ਨਾਮ ਦਿੱਤਾ ਗਿਆ ਹੈ।

ਕੁੜੀਆਂ ਦੇ ਦੋ X ਕਰੋਮੋਜ਼ੋਮਸ ਹੁੰਦੇ ਹਨ, ਇਸ ਲਈ ਉਨ੍ਹਾਂ ਕੋਲ ਫ੍ਰੈਜਾਈਲ X ਜੀਨ ਦੀਆਂ ਦੋ ਕਾਪੀਆਂ ਹੁੰਦੀਆਂ ਹਨ। ਜੇ ਕੁੜੀ ਦੇ ਇਕ ਫ੍ਰੈਜਾਈਲ X ਜੀਨ ਦੀ ਪੂਰੀ ਮਿਊਟੇਸ਼ਨ ਹੋ ਗਈ ਹੋਵੇ ਤੇ ਉਹ ਸਹੀ ਕੰਮ ਨਹੀਂ ਕਰਦਾ ਤਾਂ ਦੂਜੇ ਜੀਨ ਦੀ ਨਾਰਮਲ ਕਾਪੀ ਉਸ ਦਾ ਕੰਮ ਸਾਰ ਸਕਦੀ ਹੈ। ਇਸਦਾ ਮਤਲਬ ਹੈ, ਕਿ ਕੁੜੀਆਂ ਤਬਦੀਲੀ (ਮਿਊਟੇਸ਼ਨ) ਵਾਲੇ ਫ੍ਰੈਜਾਈਲ X ਜੀਨ ਦੇ ਕੁਝ ਪ੍ਰਭਾਵਾਂ ਦੇ ਵਿਰੁੱਧ ਸੁਰੱਖਿਅਤ ਹਨ। ਪਰ ਇਸਤੋਂ ਉਲਟ ਮੁੰਡੇ ਜਿਨ੍ਹਾਂ ਕੋਲ ਇਕ X ਕਰੋਮੋਜ਼ੋਮ ਹੈ, ਤੇ ਉਨ੍ਹਾਂ ਦਾ ਇਕੋ ਹੀ ਫ੍ਰੈਜਾਈਲ X ਜੀਨ ਹੈ। ਜੇ ਉਨ੍ਹਾਂ ਦੇ ਫ੍ਰੈਜਾਈਲ X ਜੀਨ ਵਿਚ ਪੂਰੀ ਤਬਦੀਲੀ ਹੋ ਗਈ ਹੈ, ਤਾਂ ਜੀਨ ਸਹੀ ਤਰ੍ਹਾਂ ਕੰਮ ਨਹੀਂ ਕਰ ਸਕਦਾ ਅਤੇ ਉਨ੍ਹਾਂ ਕੋਲ ਹੋਰ ਦੂਜਾ ਫ੍ਰੈਜਾਈਲ X ਜੀਨ ਨਹੀਂ ਜੋ ਉਸ ਦਾ ਘਾਟਾ ਪੂਰਾ ਕਰ ਸਕੇ।

ਫ੍ਰੈਜਾਈਲ X ਸਿੰਡਰੋਮ ਵਿਰਸੇ ਵਿਚ ਕਿਵੇਂ ਮਿਲਦਾ ਹੈ ?

ਕੋਈ ਵੀ ਇਸਤਰੀ, ਜਿਸਦੇ ਫ੍ਰੈਜਾਈਲ X ਜੀਨ ਵਿਚ 60 ਤੋਂ ਵਧ ਦੁਹਰਾਅ ਹਨ, ਉਸਨੂੰ ਖ਼ਤਰਾ ਹੈ ਕਿ ਉਹ ਫ੍ਰੈਜਾਈਲ X ਸਿੰਡਰੋਮ ਵਾਲੇ ਬੱਚੇ ਨੂੰ ਜਨਮ ਦੇਵੇਗੀ। ਇਨ੍ਹਾਂ ਵਿਚ ਉਹ ਇਸਤਰੀਆਂ ਵੀ ਸ਼ਾਮਲ ਹਨ, ਜਿਨ੍ਹਾਂ ਨੂੰ ਆਪ ਫ੍ਰੈਜਾਈਲ X ਸਿੰਡਰੋਮ ਨਹੀਂ, ਪਰ ਜੋ ਪ੍ਰੀਮਿਊਟੇਸ਼ਨ ਜਾਂ ਪੂਰੀ ਮਿਊਟੇਸ਼ਨ ਦੀਆਂ ਵਾਹਕ ਹਨ।

ਇਕ ਮਰਦ ਜੋ ਪ੍ਰੀਮਿਊਟੇਸ਼ਨ ਦਾ ਵਾਹਕ ਹੈ, ਉਸਦੇ ਘਰ ਫ੍ਰੈਜਾਈਲ X ਸਿੰਡਰੋਮ ਵਾਲਾ ਬੱਚਾ ਹੋਣ ਦਾ ਖ਼ਤਰਾ ਘਟ ਹੈ।

ਇਸਦਾ ਕਾਰਣ ਇਹ ਹੈ, ਕਿ ਫ੍ਰੈਜਾਈਲ X ਜੀਨ ਦਾ ਤਬਦੀਲੀ (ਮਿਊਟੇਸ਼ਨ) ਵਾਲਾ ਹਿੱਸਾ ਜਦੋਂ ਮਾਤਾ ਵਲੋਂ ਅਗੇ ਤੁਰਦਾ ਹੈ ਤਾਂ ਉਹ ਅਸਥਿਰ ਹੁੰਦਾ ਹੈ। ਮਾਤਾ ਨਾਲੋਂ ਬੱਚੇ ਵਿਚ ਦੁਹਰਾਓ ਦੀ ਗਿਣਤੀ ਹੋਰ ਵੀ ਵਧ ਹੋ ਸਕਦੀ ਹੈ। ਅਜਿਹੇ ਕਈ ਕਾਰਣ, ਜਿਨ੍ਹਾਂ ਦੀ ਅਜੇ ਤਕ ਪੂਰੀ ਸਮਝ ਨਹੀਂ ਪਈ, ਕਿ ਜੇ ਪਿਤਾ ਪ੍ਰੀਮਿਊਟੇਸ਼ਨ ਦਾ ਵਾਹਕ ਹੈ ਤਾਂ ਬੱਚੇ ਵਿਚ ਅਜਿਹਾ ਹੋਣ ਦੀ ਬਹੁਤ ਘਟ ਸੰਭਾਵਨਾ ਹੈ।

ਕੀ ਤਬਦੀਲੀ (ਮਿਊਟੇਸ਼ਨ) ਵਾਲੇ ਫ੍ਰੈਜਾਈਲ X ਜੀਨ ਵਾਲੇ ਮਾਤਾ-ਪਿਤਾ ਦੇ ਘਰ ਫ੍ਰੈਜਾਈਲ X ਵਾਲਾ ਬੱਚਾ ਪੈਦਾ ਹੋਏਗਾ ?

ਇਹ ਤਿੰਨ ਗੱਲਾਂ ਤੇ ਨਿਰਭਰ ਕਰਦਾ ਹੈ :

- ਕਿੰਨੇ ਦੁਹਰਾਉ ਵਿਰਸੇ ਵਿਚ ਦਿੱਤੇ ਗਏ ਹਨ।
- ਨੁਕਸਦਾਰ ਫ੍ਰੈਜਾਈਲ X ਜੀਨ ਵਾਲਾ (ਪ੍ਰੀਮਿਊਟੇਸ਼ਨ ਜਾਂ ਪੂਰੀ ਮਿਊਟੇਸ਼ਨ) ਵਾਲਾ ਮਾਪਿਆਂ ਵਿਚੋਂ ਕੌਣ ਹੈ, ਮਾਤਾ ਕਿ ਪਿਤਾ।
- ਜਿਸ ਮਾਂ ਦਾ ਤਬਦੀਲੀ (ਮਿਊਟੇਸ਼ਨ) ਵਾਲਾ ਫ੍ਰੈਜਾਈਲ X ਜੀਨ ਹੈ, ਉਸਨੇ ਕਿਹੜਾ X ਕਰੋਮੋਜ਼ੋਮ ਆਪਣੇ ਬੱਚੇ ਨੂੰ ਵਿਰਸੇ ਵਿਚ ਦਿੱਤਾ ਹੈ।

ਇਸ ਨੂੰ ਸਮਝਣ ਦਾ ਸਭ ਤੋਂ ਆਸਾਨ ਤਰੀਕਾ ਹੈ ਕਿ ਮਾਤਾ–ਪਿਤਾ ਬਾਰੇ ਵਖਰਾ ਵਖਰਾ ਵਿਚਾਰ ਕੀਤਾ ਜਾਏ।
(ਇਹ ਜਾਣਕਾਰੀ ਸੰਖੇਪ ਵਿਚ ਅਗਲੇ ਪੰਨੇ ਤੇ ਚਿੱਤਰ 1 ਰਾਹੀਂ ਦਿੱਤੀ ਗਈ ਹੈ)

ਪਿਤਾ ਜੋ ਪ੍ਰੀਮਿਊਟੇਸ਼ਨ ਦਾ ਵਾਹਕ ਹੈ (ਜੋ ਇਕ ਨਾਰਮਲ ਸੰਚਾਰਣ (transmitting) ਮਰਦ ਕਰਕੇ ਵੀ ਜਾਣਿਆ ਜਾਂਦਾ ਹੈ)

- ਉਸਦਾ ਕੋਈ ਪੁੱਤਰ ਪ੍ਰਭਾਵਿਤ ਨਹੀਂ ਹੋਏਗਾ ਕਿਉਂਕਿ ਉਹ ਸਭ ਉਸਦਾ Y ਕਰੋਮੋਜ਼ੋਮ ਵਿਰਸੇ ਵਿਚ ਲੈਣਗੇ X ਨਹੀਂ।
- ਉਸਦੀਆਂ ਸਭ ਧੀਆਂ ਉਸਦੀ ਪ੍ਰੀਮਿਊਟੇਸ਼ਨ ਵਿਰਸੇ ਵਿਚੇ ਲੈਣਗੀਆਂ। ਅਗੋਂ ਉਨ੍ਹਾਂ ਦੇ ਪੁੱਤਰਾਂ ਨੂੰ ਫ੍ਰੈਜਾਈਲ X ਸਿੰਡਰੋਮ ਹੋਣ ਦਾ ਖ਼ਤਰਾ ਹੋਵੇਗਾ।

ਮਰਦ ਜਿਨ੍ਹਾਂ ਨੂੰ ਪੂਰੀ ਮਿਊਟੇਸ਼ਨ ਹੈ

- ਇਹ ਮਰਦ ਫ੍ਰੈਜਾਈਲ X ਸਿੰਡਰੋਮ ਤੋਂ ਪ੍ਰਭਾਵਿਤ ਹਨ। ਉਹ ਮਰਦ ਜਿਨ੍ਹਾਂ ਤੇ ਫ੍ਰੈਜਾਈਲ X ਸਿੰਡਰੋਮ ਦਾ ਅਸਰ ਹੈ, ਉਨ੍ਹਾਂ ਦੇ ਘਰ ਬੱਚੇ ਪੈਦਾ ਹੋਣ ਦੀ ਬਹੁਤ ਘਟ ਸੰਭਾਵਨਾ ਹੈ।

ਮਾਤਾ ਜੋ ਪ੍ਰੀਮਿਊਟੇਸ਼ਨ ਦੀ ਵਾਹਕ ਹੈ

ਉਸਦੇ ਹਰ ਇਕ ਬੱਚੇ ਨੂੰ 2 ਚੋਂ 1 ਭਾਵ 50 ਫ਼ੀਸਦ ਉਸਤੋਂ ਪ੍ਰੀਮਿਊਟੇਸ਼ਨ ਵਿਰਸੇ ਵਿਚ ਲੈਣ ਦੀ ਸੰਭਾਵਨਾ ਹੈ।

- ਜੇ ਉਸਦੇ ਬੱਚੇ ਉਸਤੋਂ ਪ੍ਰੀਮਿਊਟੇਸ਼ਨ ਵਿਰਸੇ ਵਿਚ ਲੈਂਦੇ ਹਨ ਅਤੇ ਉਹ ਬਿਨਾਂ ਕਿਸੇ ਤਬਦੀਲੀ ਦੇ ਵਿਰਸੇ ਵਿਚ ਜਾਂਦੀ ਹੈ, ਤਾਂ ਉਸਦਾ ਕੋਈ ਵੀ ਬੱਚਾ (ਮੁੰਡਾ ਜਾਂ ਕੁੜੀ) ਫ੍ਰੈਜਾਈਲ X ਸਿੰਡਰੋਮ ਤੋਂ ਪ੍ਰਭਾਵਿਤ ਨਹੀਂ ਹੋਏਗਾ।
- ਮਾਤਾ ਵਲੋਂ ਵਿਰਸੇ ਵਿਚ ਦੇਣ ਵੇਲੇ ਜੇ ਪ੍ਰੀਮਿਊਟੇਸ਼ਨ ਪੂਰੀ ਤਰ੍ਹਾਂ ਮਿਊਟੇਸ਼ਨ ਬਣ ਜਾਂਦੀ ਹੈ ਤਾਂ ਬੱਚੇ ਨੂੰ ਵੀ ਵਿਰਸੇ ਵਿਚ ਪੂਰੀ ਮਿਊਟੇਸ਼ਨ ਮਿਲੇਗੀ। ਜੇ ਬੱਚਾ ਮੁੰਡਾ ਹੈ, ਤਾਂ ਉਸਨੂੰ ਫ੍ਰੈਜਾਈਲ X ਸਿੰਡਰੋਮ ਹੋਏਗਾ। ਜੇ ਇਕ ਕੁੜੀ ਹੈ ਤਾਂ ਉਸ ਤੇ ਫ੍ਰੈਜਾਈਲ X ਸਿੰਡਰੋਮ ਦੇ ਕੁਝ ਲੱਛਣਾਂ ਦਾ ਅਸਰ ਹੋ ਸਕਦਾ ਹੈ।

ਮਾਤਾ ਜੋ ਪੂਰੀ ਮਿਊਟੇਸ਼ਨ ਦੀ ਵਾਹਕ ਹੈ

ਉਸਦੇ ਹਰ ਇਕ ਬੱਚੇ ਨੂੰ 2 ਚੋਂ 1 ਭਾਵ 50 ਫ਼ੀਸਦ ਉਸਤੋਂ ਪੂਰੀ ਮਿਊਟੇਸ਼ਨ ਵਿਰਸੇ ਵਿਚ ਲੈਣ ਦੀ ਸੰਭਾਵਨਾ ਹੈ।

- ਜੇ ਇਕ ਮੁੰਡਾ ਪੂਰੀ ਮਿਊਟੇਸ਼ਨ ਵਿਰਸੇ ਵਿਚ ਲੈਂਦਾ ਹੈ ਤਾਂ ਉਸਨੂੰ ਫ੍ਰੈਜਾਈਲ X ਸਿੰਡਰੋਮ ਹੋਵੇਗਾ
- ਜੇ ਇਕ ਕੁੜੀ ਵਿਰਸੇ ਵਿਚ ਪੂਰੀ ਮਿਊਟੇਸ਼ਨ ਲੈਂਦੀ ਹੈ, ਤਾਂ ਉਸ ਉੱਤੇ ਫ੍ਰੈਜਾਈਲ X ਸਿੰਡਰੋਮ ਦੇ ਕੁਝ ਲੱਛਣਾਂ ਦਾ ਅਸਰ ਹੋ ਸਕਦਾ ਹੈ।

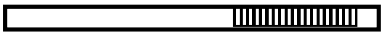
ਚਿੱਤਰ 1. ਕੀ ਤਬਦੀਲੀ (ਮਿਊਟੇਸ਼ਨ) ਵਾਲੇ ਫ੍ਰੈਜਾਈਲ X ਜੀਨ ਵਾਲੇ ਮਾਤਾ-ਪਿਤਾ ਦੇ ਬੱਚੇ ਨੂੰ ਫ੍ਰੈਜਾਈਲ X ਸਿੰਡਰੋਮ ਹੋਏਗਾ?

ਕੀਅ :

ਇਹ ਉਸ X ਕਰੋਮੋਜ਼ੋਮ ਦਾ ਪ੍ਰਤੀਕ ਹੈ ਜੋ ਨਾਰਮਲ (ਬਿਨਾਂ ਵਿਸਤਾਰ) ਫ੍ਰੈਜਾਈਲ X ਜੀਨ ਹੈ (ਕੋਈ ਵਿਸਤਾਰ ਨਹੀਂ, ਕੋਈ ਫੈਲਾਅ ਨਹੀਂ) (60 ਦੁਹਰਾਅ ਤਕ)

ਇਹ ਉਸ X ਕਰੋਮੋਜ਼ੋਮ ਦਾ ਪ੍ਰਤੀਕ ਹੈ, ਜਿਸਦਾ ਫ੍ਰੈਜਾਈਲ X ਜੀਨ ਥੋੜੇ ਜਿਹੇ ਵਿਸਤਾਰ ਨਾਲ ਹੈ ਜਾਂ ਪ੍ਰੀਮਿਊਟੇਸ਼ਨ ਹੈ (60–200 ਦੁਹਰਾਅ)

ਇਹ ਉਸ X ਕਰੋਮੋਜ਼ੋਮ ਦਾ ਪ੍ਰਤੀਕ ਹੈ, ਜਿਸਦਾ ਫ੍ਰੈਜਾਈਲ X ਜੀਨ ਵਿਸਤ੍ਰਿਤ ਹੈ ਯਾਨਿ ਪੂਰੀ ਮਿਊਟੇਸ਼ਨ ਹੈ (200 ਤੋਂ ਵਧ ਦੁਹਰਾਅ)



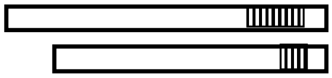
ਇਹ Y ਕਰੋਮੋਜ਼ੋਮ ਦਾ ਪ੍ਰਤੀਕ ਹੈ

ਲਿੰਗ ਕਰੋਮੋਜ਼ੋਮ :
ਪਿਤਾ, ਪ੍ਰੀਮਿਊਟੇਸ਼ਨ ਦੇ ਵਾਹਕ (ਆਮ ਭੇਜਣ ਵਾਲੇ ਮਰਦ) ਵਿਚ

ਧੀਆਂ : ਉਸਦੀਆਂ ਸਭ ਧੀਆਂ ਪਿਤਾ ਦਾ X ਕਰੋਮੋਜ਼ੋਮ ਵਿਰਸੇ ਵਿਚ ਲੈਣਗੀਆਂ। ਉਸਦੀਆਂ ਧੀਆਂ ਪ੍ਰੀਮਿਊਟੇਸ਼ਨ ਵਾਹਕ ਹੋਣਗੀਆਂ।

ਪੁੱਤਰ : ਉਸਦੇ ਸਭ ਪੁੱਤਰ ਆਪਣੇ ਪਿਤਾ ਦਾ Y ਕਰੋਮੋਜ਼ੋਮ ਵਿਰਸੇ ਵਿਚ ਲੈਣਗੇ। ਉਸਦੇ ਪੁੱਤਰ ਵਾਹਕ ਨਹੀਂ ਹੋਣਗੇ, ਅਤੇ ਉਨ੍ਹਾਂ ਨੂੰ ਫ੍ਰੈਜਾਈਲ X ਸਿੰਡਰੋਮ ਨਹੀਂ ਹੋਏਗਾ।

ਲਿੰਗ ਕਰੋਮੋਜ਼ੋਮ :
ਮਾਂ, ਪ੍ਰੀਮਿਊਟੇਸ਼ਨ ਦੀ ਵਾਹਕ ਵਿਚ



ਬੱਚੇ (ਮੁੰਡੇ ਅਤੇ ਕੁੜੀਆਂ) : 2 ਚੋਂ 1 ਜਾਂ 50 ਫ਼ੀਸਦ ਸੰਭਾਵਨਾ ਹੈ ਕਿ ਉਸਦਾ ਬੱਚਾ ਮਾਤਾ ਦਾ X ਕਰੋਮੋਜ਼ੋਮ ਜਿਸਦਾ ਨਾਰਮਲ ਫ੍ਰੈਜਾਈਲ X ਜੀਨ ਹੈ, ਵਿਰਸੇ ਵਿਚ ਲਏਗੀ। ਇਹ ਬੱਚੇ ਵਾਹਕ ਨਹੀਂ ਹੋਣਗੇ ਅਤੇ ਉਨ੍ਹਾਂ ਨੂੰ ਫ੍ਰੈਜਾਈਲ X ਸਿੰਡਰੋਮ ਨਹੀਂ ਹੋਏਗਾ।

2 ਚੋਂ 1 ਜਾਂ 50 ਫ਼ੀਸਦ ਇਹ ਸੰਭਾਵਨਾ ਹੈ ਕਿ ਉਸਦਾ ਬੱਚਾ (ਮੁੰਡਾ ਜਾਂ ਕੁੜੀ) ਆਪਣੀ ਮਾਤਾ ਦਾ ਪ੍ਰੀਮਿਊਟੇਸ਼ਨ ਵਾਲਾ X ਕਰੋਮੋਜ਼ੋਮ ਵਿਰਸੇ ਵਿਚ ਲੈਣਗੇ।

ਜੇ ਪ੍ਰੀਮਿਊਟੇਸ਼ਨ ਬਿਨਾਂ ਕੋਈ ਤਬਦੀਲੀ ਆਇਆਂ ਵਿਰਸੇ ਵਿਚ ਜਾਂਦੀ ਹੈ ਤਾਂ ਬੱਚਾ ਵੀ ਪ੍ਰੀਮਿਊਟੇਸ਼ਨ ਵਾਹਕ ਹੋਏਗਾ।

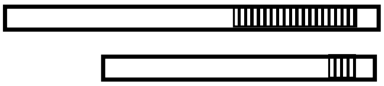
ਜੇ ਮਾਂ ਵਲੋਂ ਵਿਰਸੇ ਵਿਚ ਦੇਣ ਤਕ ਪ੍ਰੀਮਿਊਟੇਸ਼ਨ ਦਾ ਪੂਰੀ ਮਿਊਟੇਸ਼ਨ ਵਿਚ ਵਿਸਤਾਰ ਹੋ ਜਾਂਦਾ ਹੈ, ਤਾਂ ਬੱਚਾ ਵੀ ਪੂਰੀ ਮਿਊਟੇਸ਼ਨ ਵਿਰਸੇ ਵਿਚ ਲਏਗਾ। ਜੇ ਬੱਚਾ ਮੁੰਡਾ ਹੈ ਤਾਂ ਉਸਨੂੰ ਫ੍ਰੈਜਾਈਲ X ਸਿੰਡਰੋਮ ਹੋਏਗਾ।

ਜੇ ਬੱਚਾ ਕੁੜੀ ਹੈ, ਤਾਂ ਉਸਨੂੰ ਫ੍ਰੈਜਾਈਲ X ਸਿੰਡਰੋਮ ਤੋਂ ਪ੍ਰਭਾਵਿਤ ਹੋ ਸਕਦੀ ਹੈ।

ਲਿੰਗ ਕਰੋਮੋਜ਼ੋਮ :
ਪੂਰੀ ਮਿਊਟੇਸ਼ਨ ਵਾਲੇ ਮਰਦ ਵਿਚ

ਇਹ ਸਭ ਮਰਦ ਫ੍ਰੈਜਾਈਲ X ਸਿੰਡਰੋਮ ਤੋਂ ਪ੍ਰਭਾਵਿਤ ਹਨ। ਫ੍ਰੈਜਾਈਲ X ਸਿੰਡਰੋਮ ਤੋਂ ਪ੍ਰਭਾਵਿਤ ਮਰਦਾਂ ਦੇ ਘਰ ਬੱਚੇ ਅਕਸਰ ਨਹੀਂ ਹੁੰਦੇ।

ਲਿੰਗ ਕਰੋਮੋਜ਼ੋਮ :
ਮਾਂ, ਪੂਰੀ ਮਿਊਟੇਸ਼ਨ ਦੀ ਵਾਹਕ ਵਿਚ



ਬੱਚੇ (ਮੁੰਡੇ ਜਾਂ ਕੁੜੀਆਂ) : 2 ਚੋਂ 1 ਜਾਂ 50 ਫ਼ੀਸਦ ਸੰਭਾਵਨਾ ਹੈ ਕਿ ਉਸਦਾ ਬੱਚਾ (ਮੁੰਡਾ ਜਾਂ ਕੁੜੀ) ਮਾਤਾ ਦਾ X ਕਰੋਮੋਜ਼ੋਮ ਜਿਸਦਾ ਨਾਰਮਲ ਫ੍ਰੈਜਾਈਲ X ਜੀਨ ਹੈ, ਵਿਰਸੇ ਵਿਚ ਲਏਗਾ। ਇਹ ਬੱਚੇ ਵਾਹਕ ਨਹੀਂ ਹੋਣਗੇ ਅਤੇ ਉਨ੍ਹਾਂ ਨੂੰ ਫ੍ਰੈਜਾਈਲ X ਸਿੰਡਰੋਮ ਨਹੀਂ ਹੋਏਗਾ।

2 ਚੋਂ 1 ਜਾਂ 50 ਫ਼ੀਸਦ ਇਹ ਸੰਭਾਵਨਾ ਹੈ ਕਿ ਬੱਚਾ (ਮੁੰਡਾ ਜਾਂ ਕੁੜੀ) ਮਾ ਦਾ ਪੂਰੀ ਮਿਊਟੇਸ਼ਨ ਵਾਲਾ X ਕਰੋਮੋਜ਼ੋਮ ਵਿਰਸੇ ਵਿਚ ਲਏਗਾ। ਜੇ ਬੱਚਾ ਮੁੰਡਾ ਹੈ, ਤਾਂ ਉਸਨੂੰ ਫ੍ਰੈਜਾਈਲ X ਸਿੰਡਰੋਮ ਹੋਏਗਾ। ਜੇ ਬੱਚਾ ਕੁੜੀ ਹੈ, ਤਾਂ ਉਹ ਫ੍ਰੈਜਾਈਲ X ਸਿੰਡਰੋਮ ਤੋਂ ਪ੍ਰਭਾਵਿਤ ਹੋ ਸਕਦੀ ਹੈ।

ਕੀ ਇਕ ਪ੍ਰੀਮਿਊਟੇਸ਼ਨ ਨਾਲ ਵਾਹਕ ਨੂੰ ਕੋਈ ਸਮੱਸਿਆ ਹੋ ਸਕਦੀ ਹੈ ?

ਜਿਹੜੇ ਲੋਕ ਪ੍ਰੀਮਿਊਟੇਸ਼ਨ ਦੇ ਵਾਹਕ ਹਨ, ਉਨ੍ਹਾਂ ਨੂੰ ਸਿੱਖਲਾਈ ਜਾਂ ਵਰਤੋਂ ਵਿਹਾਰ ਦੀਆਂ ਸਮੱਸਿਆਵਾਂ ਜੋ ਫ੍ਰੈਜਾਈਲ X ਸਿੰਡਰੋਮ ਵਿਚ ਆਉਂਦੀਆਂ ਹਨ, ਹੋਣ ਦਾ ਬਹੁਤ ਘਟ ਖ਼ਤਰਾ ਹੈ, ਪਰ ਹੋਰ ਕਈ ਸਮੱਸਿਆਵਾਂ ਹਨ ਜਿਨ੍ਹਾਂ ਬਾਰੇ ਪੂਰੀ ਸਮਝ ਨਹੀਂ, ਪਰ ਉਹ ਕਈ ਵਾਰ ਵਾਹਕਾਂ ਤੇ ਅਸਰ ਕਰਦੀਆਂ ਹਨ।

- ਜੋ ਇਸਤਰੀਆਂ ਪ੍ਰੀਮਿਊਟੇਸ਼ਨ ਦੀਆਂ ਵਾਹਕ ਹੁੰਦੀਆਂ ਹਨ, ਉਨ੍ਹਾਂ ਦੀ ਮਾਹਵਾਰੀ ਉਮਰ ਤੋਂ ਪਹਿਲਾਂ ਖ਼ਤਮ (menopause) (40 ਸਾਲ ਦੀ ਉਮਰ ਤੋਂ ਪਹਿਲਾਂ) ਹੋ ਜਾਂਦੀ ਹੈ। ਉਨ੍ਹਾਂ ਨੂੰ ਬੱਚਿਆਂ ਨੂੰ ਜਨਮ ਦੇਣ ਵੇਲੇ ਸਮੱਸਿਆਵਾਂ ਹੋ ਸਕਦੀਆਂ ਹਨ। ਪਰ ਪ੍ਰੀਮਿਊਟੇਸ਼ਨ ਵਾਲੀਆਂ ਸਭ ਔਰਤਾਂ ਨਾਲ ਇਹ ਸਮੱਸਿਆ ਨਹੀਂ ਹੁੰਦੀ। ਇਹ ਸਮਝਣ ਲਈ, ਕਿ ਕਿਹੜੀਆਂ ਇਸਤਰੀਆਂ ਨੂੰ ਵਧ ਖ਼ਤਰਾ ਹੈ, ਹੋਰ ਖੋਜ ਦੀ ਜ਼ਰੂਰਤ ਹੈ।
- 50 ਸਾਲ ਦੀ ਉਮਰ ਦੋਂ ਬਾਅਦ ਪ੍ਰੀਮਿਊਟੇਸ਼ਨ ਦੇ ਵਾਹਕਾਂ ਨੂੰ ਕਈ ਵਾਰ ਕੰਬਣੀ (tremor) ਹੁੰਦੀ ਹੈ, ਅਤੇ ਉਨ੍ਹਾਂ ਨੂੰ ਟੁਰਨ ਅਤੇ ਸੰਤੁਲਨ ਰੱਖਣ ਵਿਚ ਮੁਸ਼ਕਲ ਹੁੰਦੀ ਹੈ। ਇਸਦਾ ਕਾਰਣ ਦਿਮਾਗੀ ਵਿਗਾੜ ਜਾਂ ਨਿਉਰੋਲਾਜੀਕਲ (neurological) ਹੈ। ਇਸ ਦਾ ਕਾਰਣ ਜਾਣਨ ਲਈ ਹੋਰ ਖੋਜ ਦੀ ਜ਼ਰੂਰਤ ਹੈ ਅਤੇ ਇਹ ਵੀ ਜਾਣਨ ਦੀ ਲੋੜ ਹੈ ਕਿ ਇਹ ਸਿਰਫ਼ ਪ੍ਰੀਮਿਊਟੇਸ਼ਨ ਵਾਹਕ ਮਰਦਾਂ ਨੂੰ ਹੀ ਕਿਉਂ ਹੁੰਦੀ ਹੈ।

ਫ੍ਰੈਜਾਈਲ X ਸਿੰਡਰੋਮ ਦੀ ਤਸ਼ਖ਼ੀਸ ਕਿਵੇਂ ਹੁੰਦੀ ਹੈ ?

ਇਹ ਪਤਾ ਲਾਣ ਲਈ, ਕਿ ਕਿਸੇ ਵਿਅਕਤੀ ਨੂੰ ਪ੍ਰੀਮਿਊਟੇਸ਼ਨ ਜਾਂ ਪੂਰੀ ਮਿਊਟੇਸ਼ਨ ਹੈ, ਇਕ ਥੋੜੇ ਜਿਹੇ ਖ਼ੂਨ ਦੇ ਸੈਂਪਲ ਨਾਲ ਜੈਨੇਟਿਕ ਜਾਂਚ ਉਪਲਬਧ ਹੈ। ਇਸ ਲਈ ਮਾਤਾ ਦੇ ਗਰਭ ਦੇ ਦੋਰਾਨ ਬੱਚੇ ਵਿਚ ਫ੍ਰੈਜਾਈਲ X ਸਿੰਡਰੋਮ ਦੀ ਜਾਂਚ ਹੋ ਸਕਦੀ ਹੈ। ਇਸ ਤਰ੍ਹਾਂ ਦੀ ਤਸ਼ਖ਼ੀਸ ਨੂੰ ਪ੍ਰੀਨੇਟਲ ਡਾਇਗਨੋਸਿਸ (prenatal diagnosis) ਕਹਿੰਦੇ ਹਨ।

ਫ੍ਰੈਜਾਈਲ X ਸਿੰਡਰੋਮ ਦੀ ਤਸ਼ਖ਼ੀਸ ਕਰਨ ਦੀ ਮਹੱਤਤਾ

ਇਕ ਬੱਚੇ ਵਿਚ ਫ੍ਰੈਜਾਈਲ X ਸਿੰਡਰੋਮ ਦੀ ਤਸ਼ਖ਼ੀਸ ਬਹੁਤ ਅਹਿਮ ਹੈ, ਕਿਉਂਕਿ ਇਸ ਨਾਲ ਬੱਚੇ ਨੂੰ ਸਿੱਖਿਆ ਦੇ ਖੇਤਰ ਵਿਚ ਬੋਲਣ ਤੇ ਭਾਸ਼ਾ ਦੇ ਵਿਕਾਸ ਅਤੇ ਵਿਉਹਾਰ ਵਿਚ ਵਿਸ਼ੇਸ਼ਗ ਦੀ ਸਹਾਇਤਾ ਮਿਲ ਸਕੇਗੀ। ਵੱਡਿਆਂ ਵਿਚ ਫ੍ਰੈਜਾਈਲ X ਸਿੰਡਰੋਮ ਦੀ ਤਸ਼ਖ਼ੀਸ ਨਾਲ ਉਨ੍ਹਾਂ ਦੀਆਂ ਵਿਸ਼ੇਸ਼ ਮੁਸ਼ਕਲਾਂ ਤੇ ਸਮੱਸਿਆਵਾਂ ਨੂੰ ਸਮਝ ਕੇ ਉਨ੍ਹਾਂ ਨਾਲ ਨਿਪਟਣ ਵਿਚ ਸਹਾਇਤਾ ਦਿੱਤੀ ਜਾ ਸਕਦੀ ਹੈ। ਫ੍ਰੈਜਾਈਲ X ਦੀ ਪਛਾਣ ਜਾਂ ਤਸ਼ਖ਼ੀਸ ਕਰਨੀ ਬਹੁਤ ਹੀ ਅਹਿਮ ਹੈ, ਕਿਉਂਕਿ ਰਿਸ਼ਤੇਦਾਰਾਂ ਦੇ ਘਰ ਵੀ ਇਸਤੋਂ ਪ੍ਰਭਾਵਿਤ ਬੱਚੇ ਹੋ ਸਕਦੇ ਹਨ। ਇਨ੍ਹਾਂ ਰਿਸ਼ਤੇਦਾਰਾਂ ਨੂੰ ਜੈਨੇਟਿਕ ਕੋਂਸਲਿੰਗ (genetic counselling), ਵਾਹਕਾਂ ਦੀ ਤਸ਼ਖ਼ੀਸ ਬਾਰੇ ਜਾਂਚ ਅਤੇ ਗਰਭ ਦੌਰਾਨ ਪ੍ਰੀਨੇਟਲ ਡਾਇਗਨੋਸਿਸ ਦਾ ਫ਼ਾਇਦਾ ਮਿਲ ਸਕਦਾ ਹੈ।

ਮੈਨੂੰ ਫ੍ਰੈਜਾਈਲ X ਸਿੰਡਰੋਮ ਬਾਰੇ ਹੋਰ ਜਾਣਕਾਰੀ ਕਿੱਥੋਂ ਮਿਲ ਸਕਦੀ ਹੈ ?

ਇਹ ਲੀਫ਼ਲੈਟ, ਫ੍ਰੈਜਾਈਲ X ਸਿੰਡਰੋਮ ਅਤੇ ਇਸਦੇ ਕਾਰਣਾਂ ਦੀ ਸੰਖੇਪ ਅਗਵਾਈ ਹੈ। ਹੋਰ ਵਧ ਜਾਣਕਾਰੀ ਤੁਹਾਨੂੰ ਆਪਣੇ ਸਥਾਨਕ ਖੇਤਰੀ ਜੈਨੇਟਿਕ ਕੇਂਦਰ ਜਾਂ ਹੇਠ ਲਿਖਿਆਂ ਤੋਂ ਮਿਲ ਸਕਦੀ ਹੈ :

ਫ੍ਰੈਜਾਈਲ X ਸੋਸਾਇਟੀ (The Fragile X Society)
Rood End House,
6 Stortford Road,
Great Dunmow,
Essex,
CM6 1H7
ਫ਼ੋਨ : 01371 875100 ਫ਼ੈਕਸ : 01371 859915
ਈ-ਮੇਲ : info@fragilex.org.uk ਵੈਬ : www.fragilex.org.uk

ਜੈਨੇਟਿਕ ਇੰਟਰੈਸਟ ਗਰੁੱਪ (The Genetic Interest Group)
Unit 4D, Leroy House
436 Essex Rd
London
N1 3QP
ਫ਼ੋਨ : 0207 704 3141 ਈ-ਮੇਲ : mail@gig.org.uk
ਵੈਬ : www.gig.org.uk

ਕਾਨਟੈਕਟ ਏ ਫ਼ੈਮਿਲੀ (Contact a Family)
209-211 City Rd
London EC1V 1JN
ਫ਼ੋਨ : 020 7608 8700
ਫ਼ੈਕਸ : 020 7608 8701
ਹੈਲਪਲਾਈਨ 0808 808 3555 ਜਾਂ ਟੈਕਸਟਫ਼ੋਨ 0808 808 3556
(ਮਾਤਾ-ਪਿਤਾ ਅਤੇ ਪਰਿਵਾਰਾਂ ਲਈ ਮੁਫ਼ਤ ਫ਼ੋਨ, 10 ਵਜੇ ਸਵੇਰੇ - 4 ਵਜੇ ਸ਼ਾਮ, ਸੋਮਵਾਰ - ਸ਼ੁੱਕਰਵਾਰ)
ਈ-ਮੇਲ : info@cafamily.org.uk ਵੈਬ : www.cafamily.org.uk

ਇਹ ਛਾਪ ਜੁਲਾਈ, 2005 ਵਿਚ ਤਿਆਰ ਕੀਤੀ ਗਈ
This edition prepared in July 2005 *Ref: 11*

ਸ਼ਬਦਾਵਲੀ (ਮੁਸ਼ਕਿਲ ਸ਼ਬਦ ਅਤੇ ਉਨ੍ਹਾਂ ਦੇ ਅਰਥ): ਫ੍ਰੈਜਾਈਲ X ਸਿੰਡਰੋਮ

ਇਸ ਸ਼ਬਦਾਵਲੀ ਦਾ ਉਦੇਸ਼ ਸਿਰਫ਼ ਸੂਚਨਾਵਲੀ : ਫ੍ਰੈਜਾਈਲ X ਸਿੰਡਰੋਮ ਵਿਚ ਇਸਤੇਮਾਲ ਕੀਤੇ ਗਏ ਸ਼ਬਦਾਂ ਨੂੰ ਸਮਝਾਉਣਾ ਹੈ। **ਵੱਡੇ** ਅੱਖਰਾਂ ਵਿਚ ਦਿੱਤੇ ਗਏ ਸ਼ਬਦਾਂ ਦੀ ਪਰਿਭਾਸ਼ਾ ਸ਼ਬਦਾਵਲੀ ਵਿਚ ਕਿਸੇ ਹੋਰ ਥਾਂ ਦਿੱਤੀ ਜਾ ਚੁਕੀ ਹੈ।

ਆਟਿਜ਼ਮ (autism)। ਕਲਪਨਾ ਵਿਚ ਮਗਨ ਹੋਣ ਦੀ ਅਜਿਹੀ ਹਾਲਤ ਜੋ ਹੋਰ ਲੋਕਾਂ ਨਾਲ ਗੱਲਬਾਤ ਅਤੇ ਸੰਪਰਕ ਕਰਨ ਤੇ ਅਸਰ ਕਰਦੀ ਹੈ।

ਸੈਲ (cell)। ਮਨੁੱਖ ਦਾ ਸਰੀਰ ਹਜ਼ਾਰਾਂ ਕਰੋੜਾਂ ਸੈਲਾਂ, ਜੋ ਉਸਾਰੀ ਕਰਨ ਵਾਲੇ ਬਲਾਕਾਂ ਵਾਂਗ ਹਨ, ਦਾ ਬਣਿਆ ਹੋਇਆ ਹੈ। ਬਹੁਤ ਸਾਰੇ ਸੈਲ ਵਿਸ਼ੇਸ਼ ਕਿਸਮਾਂ ਦੇ ਹਨ ਜਿਨ੍ਹਾਂ ਵਿਚ, ਤਵੱਚਾ ਦੇ ਸੈਲ, ਦਿਮਾਗ ਦੇ ਸੈਲ ਅਤੇ ਖ਼ੂਨ ਦੇ ਸੈਲ ਹਨ। ਸਰੀਰ ਦੇ ਵਖ ਵਖ ਹਿੱਸਿਆਂ ਵਿਚ ਸੈਲ ਵਖ ਵਖ ਤਰ੍ਹਾਂ ਦਿਸਦੇ ਹਨ ਅਤੇ ਉਹ ਵਖ ਵਖ ਕੰਮ ਕਰਦੇ ਹਨ। ਹਰ ਇਕ ਸੈਲ (ਔਰਤਾਂ ਵਿਚ ਆਂਡਿਆਂ ਅਤੇ ਮਰਦਾਂ ਵਿਚ ਸ਼ੁਕਰਾਣੂਆਂ ਦੇ ਸੈਲਸ ਤੋਂ ਸਿਵਾ) ਵਿਚ ਸਰੀਰ ਦੇ ਸਾਰੇ **ਜੀਨ** ਹੁੰਦੇ ਹਨ।

ਕਰੋਮੋਜ਼ੋਮਸ (chromosomes)। ਧਾਗੇ ਵਰਗੀਆਂ ਬਣਤਰਾਂ ਜੋ ਖ਼ੁਰਦਬੀਨ ਹੇਠਾਂ ਵੇਖੀਆਂ ਜਾ ਸਕਦੀਆਂ ਹਨ ਅਤੇ ਜਿਨ੍ਹਾਂ ਵਿਚ **ਜੀਨਜ਼** ਹੁੰਦੇ ਹਨ। ਆਮ ਤੌਰ ਤੇ ਲੋਕਾਂ ਵਿਚ ਹਰ ਇਕ **ਸੈਲ** ਵਿਚ 46 ਕਰੋਮੋਜ਼ੋਮ ਹੁੰਦੇ ਹਨ। ਦੋ ਲਿੰਗ ਕਰੋਮੋਜ਼ੋਮ ਹੁੰਦੇ ਹਨ। ਬਾਕੀ ਦੇ ਕਰੋਮੋਜ਼ੋਮਸ ਦੇ 22 ਜੋੜੇ ਹਨ। 23 ਕਰੋਮੋਜ਼ੋਮਸ ਮਾਤਾ ਤੋਂ ਆਉਂਦੇ ਹਨ ਅਤੇ 23 ਕਰੋਮੋਜ਼ੋਮ ਪਿਤਾ ਪਾਸੋਂ ਮਿਲਦੇ ਹਨ। ਹਰ ਇਕ ਜੋੜੇ ਦਾ ਇਕ ਕਰੋਮੋਜ਼ੋਮ ਇਕ ਮਾਤਾ ਅਤੇ ਇਕ ਪਿਤਾ ਤੋਂ ਆਉਂਦਾ ਹੈ। (ਦ੍ਰਿਸ਼ਟਾਂਤ ਵਜੋਂ : ਇਕ ਕਰੋਮੋਜ਼ੋਮ ਇਕ ਕਿਤਾਬ ਵਾਂਗ ਹੈ ਅਤੇ **ਜੀਨ** ਕਿਤਾਬ ਵਿਚ ਇਕ ਕਹਾਣੀ ਵਾਂਗ ਹੈ)।

ਏਪੀਲੇਪਸੀ (epilepsy)। **ਤੰਤੂ ਸਿਸਟਮ** ਦਾ ਇਕ ਵਿਗਾੜ। ਇਸ ਤੋਂ ਪ੍ਰਭਾਵਿਤ ਲੋਕਾਂ ਨੂੰ ਕਈ ਕਿਸਮਾਂ ਦੇ ਅਤੇ ਵਖ ਵਖ ਤੀਬਰਤਾ ਦੇ ਦੌਰੇ ਪੈ ਸਕਦੇ ਹਨ।

ਐਕਸਪੈਂਸ਼ਨ (expansion)। ਫ੍ਰੈਜਾਈਲ X **ਜੀਨ** ਵਿਚ **ਦੁਹਰਾਉ** ਦੀ ਗਿਣਤੀ ਵਧ ਹੋਣੀ।

FMR1. ਉਸ **ਜੀਨ** ਦਾ ਵਿਗਿਆਨਿਕ ਸੰਖੇਪ ਜੋ **ਫ੍ਰੈਜਾਈਲ X ਸਿੰਡਰੋਮ** ਵਾਲੇ ਲੋਕਾਂ ਵਿਚ ਨੁਕਸਦਾਰ ਹੋ ਜਾਂਦਾ ਹੈ। **ਫ੍ਰੈਜਾਈਲ X ਜੀਨ।**

ਫ੍ਰੈਜਾਈਲ X (fragile X)। ਇਹ ਇਸ ਵਿਚ X **ਕਰੋਮੋਜ਼ੋਮਸ** ਦਾ ਵਰਨਣ ਕਰਦਾ ਹੈ। ਪ੍ਰਭਾਵਿਤ ਲੋਕਾਂ ਦੇ ਸੈਲਾਂ ਨੂੰ ਖ਼ੁਰਦਬੀਨ ਦੇ ਹੇਠਾਂ ਰਖਿਆ **X ਕਰੋਮੋਜ਼ੋਮ** ਇੰਜ ਦਿਸਦਾ ਹੈ ਜਿਵੇਂ ਉਸ ਦੀ ਨੋਕ ਲਮਕ ਰਹੀ ਹੋਵੇ।

ਫੁਲ ਮਿਊਟੇਸ਼ਨ (full mutation)। ਫ੍ਰੈਜਾਈਲ X ਜੀਨ (200 ਤੋਂ ਵਧ **ਦੁਹਰਾਅ**) ਵਿਚ ਵੱਡਾ **ਵਿਸਤਾਰ**। ਜਿਨ੍ਹਾਂ ਮੁੰਡਿਆਂ ਅਤੇ ਮਰਦਾਂ ਵਿਚ ਪੂਰੀ **ਮਿਊਟੇਸ਼ਨ** ਹੈ, ਉਨ੍ਹਾਂ ਨੂੰ **ਫ੍ਰੈਜਾਈਲ X ਸਿੰਡਰੋਮ** ਹੁੰਦਾ ਹੈ। ਜਿਨ੍ਹਾਂ ਕੁੜੀਆਂ ਅਤੇ ਔਰਤਾਂ ਨੂੰ ਪੂਰੀ **ਮਿਊਟੇਸ਼ਨ** ਹੈ, ਉਨ੍ਹਾਂ ਨੂੰ **ਫ੍ਰੈਜਾਈਲ X ਸਿੰਡਰੋਮ** ਹੋ ਸਕਦਾ ਹੈ, ਪਰ ਪ੍ਰਭਾਵਿਤ ਮਰਦਾਂ ਨਾਲੋਂ ਉਨ੍ਹਾਂ ਨੂੰ ਘਟ ਸਮੱਸਿਆਵਾਂ ਹੋ ਸਕਦੀਆਂ ਹਨ।

ਜੀਨ (gene)। ਸਰੀਰਕ ਕੰਮ ਕਰਨ ਲਈ ਚਾਹੀਦੀ ਸੂਚਨਾ **ਕਰੋਮੋਜ਼ੋਮਸ** ਵਿਚ ਰਸਾਇਣਕ ਰੂਪ ਵਿਚ ਰਖੀ ਹੁੰਦੀ ਹੈ। ਜੀਨਜ਼ ਵਿਚ ਤਬਦੀਲੀ ਜਾਂ **ਮਿਊਟੇਸ਼ਨ** ਨਾਲ ਸੂਚਨਾ ਵਿਚ ਵੀ ਤਬਦੀਲੀ ਆ ਜਾਂਦੀ ਹੈ ਅਤੇ ਇਸ ਨਾਲ ਸਰੀਰ ਦੇ ਕੰਮ ਕਰਨ ਦੇ ਢੰਗ ਵੀ ਬਦਲ ਸਕਦਾ ਹੈ। ਬਹੁਤੇ ਜੀਨਜ਼ ਜੋੜਿਆਂ ਵਿਚ ਹੁੰਦੇ ਹਨ, ਇਕ ਮਾਤਾ ਅਤੇ ਇਕ ਪਿਤਾ ਕੋਲੋਂ ਮਿਲਦਾ ਹੈ। ਇਕ ਜੋੜੇ ਦੇ ਜੀਨ, ਕਰੋਮੋਜ਼ੋਮਸ ਦੇ ਇਕ ਜੋੜੇ ਨਾਲ ਨਾਲ ਮੇਲ ਕੇ ਰਖੇ ਹੁੰਦੇ ਹਨ। ਮਰਦਾਂ ਦੇ **X ਕਰੋਮੋਜ਼ੋਮਸ** ਅਤੇ **Y ਕਰੋਮੋਜ਼ੋਮਸ** ਦੇ ਜੀਨਜ਼ ਇਕ ਦੂਜੇ ਨਾਲ ਜੋੜੇ ਨਹੀਂ ਬਣਾਏ ਹੁੰਦੇ, ਇਹ ਮੇਲ ਨਹੀਂ ਖਾਂਦੇ (ਜਿਵੇਂ ਕਿ ਇਹ ਜੀਨ ਇਕ ਕਿਤਾਬ ਵਿਚ ਇਕ ਕਹਾਣੀ ਵਾਂਗ ਅਤੇ ਜੀਨਜ਼ ਵਿਚ ਤਬਦੀਲੀਆਂ ਕਹਾਣੀ ਵਿਚ ਤਬਦੀਲੀਆਂ ਵਾਂਗ ਹਨ)।

ਜੈਨੇਟਿਕ (genetic)। **ਜੀਨਜ਼** ਕਾਰਣ, **ਜੀਨਜ਼** ਨਾਲ ਸੰਬੰਧਿਤ।

ਜੈਨੇਟਿਕ ਕੌਂਸਲਿੰਗ (genetic counselling)। ਜਿਨ੍ਹਾਂ ਲੋਕਾਂ ਦੇ ਪਰਿਵਾਰਾਂ ਵਿਚ **ਜੈਨੇਟਿਕ** ਸਥਿੱਤੀਆਂ ਦਾ ਇਤਿਹਾਸ ਹੈ, ਜਾਂ ਜਿਹੜੇ ਲੋਕ **ਜੈਨੇਟਿਕ** ਸਥਿੱਤੀ ਵਿਰਸੇ ਵਿਚ ਮਿਲਣ ਦੇ ਜਾਂ ਅਗੋਂ ਤੋਰਨ ਬਾਰੇ ਫ਼ਿਕਰਮੰਦ ਹੁੰਦੇ ਹਨ, ਉਨ੍ਹਾਂ ਲਈ ਸੂਚਨਾ ਅਤੇ ਸਹਾਇਤਾ।

ਮੀਨੋਪਾਜ਼ (menopause)। ਇਕ ਔਰਤ ਦੇ ਸਰੀਰ ਵਿਚ ਆਪਣੀ ਅਖੀਰਲੀ **ਮਾਹਵਾਰੀ** ਤੋਂ ਬਾਅਦ ਤਬਦੀਲੀ ਦਾ ਸਮਾਂ।

ਮਿਊਟੇਸ਼ਨ (mutation)। ਇਕ **ਜੀਨ** ਵਿਚ ਤਬਦੀਲੀ। ਕਈ ਮਿਊਟੇਸ਼ਨ ਨੁਕਸਾਨ ਦਾਇਕ ਨਹੀਂ ਹੁੰਦੀਆਂ। ਕਈ ਵਾਰ ਜਦੋਂ ਇਕ ਜੀਨ ਵਿਚ ਤਬਦੀਲੀ ਹੁੰਦੀ, ਇਸ ਵਿਚਲੀ ਸੂਚਨਾ ਵੀ ਬਦਲ ਜਾਂਦੀ ਹੈ। ਸੋ ਇਹ ਸਹੀ ਕੰਮ ਨਹੀਂ ਕਰਦਾ। ਫ੍ਰੈਜਾਈਲ X ਸਿੰਡਰੋਮ ਵਿਚ ਮਿਊਟੇਸ਼ਨ ਕਾਰਣ **ਜੀਨ** ਦੇ ਇਕ ਹਿੱਸੇ ਵਿਚ **ਦੁਹਰਾਅ** ਦੀ ਗਿਣਤੀ ਵਧ ਜਾਂਦੀ ਹੈ। ਇਸ ਵਧੀ ਗਿਣਤੀ ਨੂੰ **ਐਕਸਪੈਂਸ਼ਨ** ਕਹਿੰਦੇ ਹਨ (ਉਦਾਹਰਣ ਦੇ ਤੌਰ ਤੇ : ਇਕ **ਜੀਨ** ਵਿਚ ਤਬਦੀਲੀ ਜਾਂ ਉਸ ਵਿਚ ਮਿਊਟੇਸ਼ਨ ਕਹਾਣੀ ਵਿਚ ਇਕ ਸ਼ਬਦ ਛੱਡਣ ਜਾਂ ਵਾਧੂ ਸ਼ਬਦ ਜੋੜਨ ਵਾਂਗ ਹੈ)।

ਨਰਵਸ ਸਿਸਟਮ (nervous system)। ਦਿਮਾਗ ਅਤੇ ਤੰਤੂ ਸਰੀਰ ਨੂੰ ਸਪਲਾਈ ਕਰਦੇ ਹਨ। ਇਹ ਛੋਹ ਅਤੇ ਦਰਦ ਦਾ ਅਹਿਸਾਸ ਅਤੇ ਹਿਲਜੁਲ ਕੰਟਰੋਲ ਕਰਦੇ ਹਨ।

ਨਿਊਰੋਲਾਜੀਕਲ (neurological)। **ਨਰਵਜ਼ ਸਿਸਟਮ** ਤੇ ਪ੍ਰਭਾਵ ਪੈਣਾ।

ਪ੍ਰੀਮਿਊਟੇਸ਼ਨ (premutation)। **ਫ੍ਰੈਜਾਈਲ X ਜੀਨ** ਵਿਚ **ਐਕਸਪੈਂਸ਼ਨ** (60 ਤੋਂ 200 ਤਕ **ਦੁਹਰਾਅ**) ਜੋ **ਫ੍ਰੈਜਾਈਲ X ਸਿੰਡਰੋਮ** ਦਾ ਕਾਰਣ ਬਣਨ ਲਈ ਕਾਫ਼ੀ ਨਹੀਂ।

ਪ੍ਰੀਨੇਟਲ ਡਾਇਗਨੋਸਿਸ (prenatal diagnosis)। ਗਰਭ ਅਵਸਥਾ ਵਿਚ ਬੱਚੇ ਵਿਚ ਕਿਸੇ **ਜੈਨੇਟਿਕ** ਵਿਗਾੜ ਦੇ ਹੋਣ ਜਾਂ ਨਾ ਹੋਣ ਲਈ ਪਤਾ ਲਾਉਣ ਦੀ ਜਾਂਚ।

ਰੀਪੀਟਸ (repeats)। **ਫ੍ਰੈਜਾਈਲ X ਸਿੰਡਰੋਮ** ਵਿਚ ਜਿਸ ਤਬਦੀਲੀ (**ਮਿਊਟੇਸ਼ਨ**) ਨਾਲ ਬੀਮਾਰੀ ਹੁੰਦੀ ਹੈ, ਉਸ **ਫ੍ਰੈਜਾਈਲ X ਜੀਨ** ਦੇ ਇਕ ਹਿੱਸੇ ਵਿਚ ਦੁਹਰਾਉ ਹੈ। ਇਕ ਟੈਸਟ ਤੋਂ **ਫ੍ਰੈਜਾਈਲ X ਜੀਨ** ਦੇ ਦੁਹਰਾ ਵਾਲੇ ਹਿੱਸੇ ਦਾ ਆਕਾਰ ਪਤਾ ਲਗ ਜਾਂਦਾ ਹੈ। ਜਿਨ੍ਹਾਂ ਨੂੰ **ਫ੍ਰੈਜਾਈਲ X ਸਿੰਡਰੋਮ** ਹੈ ਉਨ੍ਹਾਂ ਦੇ ਬਹੁਤ ਜ਼ਿਆਦਾ ਦੁਹਰਾਉ ਹੁੰਦੇ ਹਨ (ਜਿਵੇਂ ਕਿ ਦੁਹਰਾਉ ਇਕ ਸ਼ਬਦ ਵਿਚ ਦੁਹਰਾਏ ਜਾਂਦੇ ਅੱਖਰ ਹਨ, ਜੇ ਅੱਖਰ ਵਧ ਵਾਰ ਦੁਹਰਾਏ ਜਾਣ, ਜਾਂ ਉਚਾਰਣ ਜੋੜੇ ਜਾਣ ਤਾਂ ਸ਼ਬਦ ਦਾ ਅਰਥ ਹੀ ਗੁਆਚ ਜਾਂਦਾ ਹੈ)।

ਸੈਕਸ ਕਰੋਮੋਜ਼ੋਮਸ (sex chromosomes)। **X ਕਰੋਮੋਜ਼ੋਮ** ਅਤੇ **Y ਕਰੋਮੋਜ਼ੋਮ**। ਲਿੰਗ ਕਰੋਮੋਜ਼ੋਮਸ (ਸੈਕਸ ਕਰੋਮੋਜ਼ੋਮ) ਕੰਟਰੋਲ ਕਰਦੇ ਹਨ ਕਿ ਕੋਈ ਨਰ ਹੋਏਗਾ ਜਾਂ ਮਾਦਾ। ਔਰਤਾਂ ਕੋਲ ਦੋ **X ਕਰੋਮੋਜ਼ੋਮਸ** ਹੁੰਦੇ ਹਨ। ਮਰਦਾਂ ਕੋਲ ਇਕ **X** ਅਤੇ ਇਕ **Y ਕਰੋਮੋਜ਼ੋਮ** ਹੁੰਦਾ ਹੈ।

ਸਿੰਡਰੋਮ (syndrome)। ਲੱਛਣਾਂ ਦਾ ਉਹ ਗਰੁੱਪ ਜੋ ਪ੍ਰਭਾਵਿਤ ਲੋਕਾਂ ਨੂੰ ਇਕੱਠਿਆਂ ਅਸਰ ਕਰਦਾ ਹੈ। ਪ੍ਰਭਾਵਿਤ ਲੋਕਾਂ ਵਿਚ ਸਿੰਡਰੋਮ ਦੇ ਸਾਰੇ ਲੱਛਣ ਜਾਂ ਕੁਝ ਲੱਛਣ ਸਾਂਝੇ ਹੁੰਦੇ ਹਨ।

ਟਰਾਂਸਮਿਟਿੰਗ (transmitting)। ਇਹ ਪਰਿਭਾਸ਼ਾ ਉਸ ਵਿਅਕਤੀ ਬਾਰੇ ਦੱਸਣ ਲਈ ਇਸਤੇਮਾਲ ਕੀਤੀ ਜਾਂਦੀ ਹੈ, ਜਿਸਦੇ **ਫ੍ਰੈਜਾਈਲ X ਜੀਨ** ਵਿਚ **ਪ੍ਰੀਮਿਊਟੇਸ਼ਨ** ਹੁੰਦੀ ਹੈ ਅਤੇ ਉਹ ਇਸਨੂੰ ਅਗੋਂ ਆਪਣੇ ਬੱਚਿਆਂ ਨੂੰ ਦੇ ਦੇਂਦਾ ਹੈ, ਪਰ ਆਪ **ਫ੍ਰੈਜਾਈਲ X ਸਿੰਡਰੋਮ** ਤੋਂ ਪ੍ਰਭਾਵਿਤ ਨਹੀਂ ਹੁੰਦਾ।

ਟਰੈਮਰ (tremor)। ਹਿਲਣਾ ਜਾਂ ਕੰਬਣਾ।

X ਕਰੋਮੋਜ਼ੋਮ (X chromosome)। **ਲਿੰਗ ਕਰੋਮੋਜ਼ੋਮਸ** ਵਿਚੋਂ ਇਕ। ਔਰਤਾਂ ਦੇ ਦੋ X **ਕਰੋਮੋਜ਼ੋਮਸ** ਹੁੰਦੇ ਹਨ। ਮਰਦਾਂ ਕੋਲ ਅਕਸਰ ਇਕ X **ਕਰੋਮੋਜ਼ੋਮ** ਅਤੇ ਇਕ **Y ਕਰੋਮੋਜ਼ੋਮ** ਹੁੰਦਾ ਹੈ।

XX. ਇਹ ਇਕ ਔਰਤ ਦੇ **ਲਿੰਗ ਕਰੋਮੋਜ਼ੋਮਾਂ** ਦਾ ਪ੍ਰਤੀਕ ਹੈ। ਔਰਤਾਂ ਦੇ ਦੋ **X ਕਰੋਮੋਜ਼ੋਮਸ** ਹੁੰਦੇ ਹਨ। ਇਕ ਇਕ **X ਕਰੋਮੋਜ਼ੋਮ** ਮਾਤਾ-ਪਿਤਾ ਦੋਹਾਂ ਤੋਂ ਮਿਲਦਾ ਹੈ।

XY. ਇਹ ਮਰਦਾਂ ਦੇ **ਲਿੰਗ ਕਰੋਮੋਜ਼ੋਮਸ** ਦਾ ਪ੍ਰਤੀਕ ਹੈ। ਮਰਦਾਂ ਕੋਲ ਇਕ **X ਕਰੋਮੋਜ਼ੋਮ** ਅਤੇ ਇਕ **Y ਕਰੋਮੋਜ਼ੋਮ** ਹੁੰਦਾ ਹੈ। ਇਕ ਮਰਦ ਇਕ **X ਕਰੋਮੋਜ਼ੋਮ** ਆਪਣੀ ਮਾਤਾ ਅਤੇ **Y ਕਰੋਮੋਜ਼ੋਮ** ਆਪਣੇ ਪਿਤਾ ਕੋਲੋਂ ਵਿਰਸੇ ਵਿਚ ਲੈਂਦਾ ਹੈ।

Y ਕਰੋਮੋਜ਼ੋਮ (Y chromosome)। **ਲਿੰਗ ਕਰੋਮੋਜ਼ੋਮਸ** ਵਿਚੋਂ ਇਕ। ਮਰਦਾਂ ਕੋਲ ਇਕ Y **ਕਰੋਮੋਜ਼ੋਮ** ਅਤੇ ਇਕ **X ਕਰੋਮੋਜ਼ੋਮ** ਹੁੰਦਾ ਹੈ। ਔਰਤਾਂ ਕੋਲ ਦੋ **X ਕਰੋਮੋਜ਼ੋਮ** ਹੁੰਦੇ ਹਨ।

ਇਹ ਸ਼ਬਦਾਵਲੀ ਜਿਸ ਵਿਚ **ਜੈਨੇਟਿਕ** ਸੂਚਨਾ ਹੈ, ਸਿਰਫ਼ ਸੰਬੰਧਿਤ ਮਰੀਜ਼ਾਂ ਅਤੇ ਉਨ੍ਹਾਂ ਦੇ ਪਰਿਵਾਰਾਂ ਦੇ ਇਸਤੇਮਾਲ ਲਈ ਹੈ।

ਇਹ ਛਾਪ ਜੁਲਾਈ, 2005 ਵਿਚ ਤਿਆਰ ਕੀਤੀ ਗਈ

This edition prepared in July 2005 *Ref Glossary 11*