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

ફ્રેજાઇલ X સિન્ડ્રોમ

(અંગ્રેજીમાં Fragile X syndrome)

ફ્રેજાઇલ X સિન્ડ્રોમ (Fragile X Syndrome) શું છે?

ફ્રેજાઇલ X સિન્ડ્રોમ શિક્ષાપ્રાપ્તિને લગતી સમસ્યાઓનું સૌથી સામાન્ય વારસાગત કારણ છે. તે સામાન્યપણે છોકરીઓ કરતા છોકરાઓમાં વધુ જોવા મળે છે. એ શિક્ષાપ્રાપ્તિ અને વર્તણૂંકમાં અનેક પ્રકારની સમસ્યાઓનું કારણ છે. છોકરીઓ કરતા છોકરાઓ પર એની વધુ તીવ્ર અસર થાય છે.

ફ્રેજાઇલ X સિન્ડ્રોમ બાળકને કેવી રીતે અસર કરી શકે?

ફ્રેજાઇલ X સિન્ડ્રોમ ધરાવતા લગભગ બધા છોકરાઓને શિક્ષાપ્રાપ્તિમાં હળવીથી લઇને તીવ્ર સુધીની કોઇક હદની સમસ્યાઓ હોઇ શકે. ફ્રેજાઇલ X રંગસૂત્ર (chromosome) ધરાવતી મોટાભાગની છોકરીઓ અને સ્ત્રીઓ સામાન્ય બુદ્ધિમતા ધરાવે છે, જોકે એમાંથી લગભગ એક તૃતિયાંશને શિક્ષાપ્રાપ્તિમાં સમસ્યાઓ હોઇ શકે. મોટા ભાગની અસરગ્રસ્ત છોકરીઓ અને સ્ત્રીઓને હળવીથી લઇને મધ્યમ કક્ષાની સમસ્યાઓ હોઇ શકે, જે ક્યારેક તીવ્ર પણ હોઇ શકે.

ફ્રેજાઇલ X સિન્ડ્રોમ ધરાવતા બાળકોની બીજી સમસ્યાઓમાં મોડેથી અને તોતડાતું બોલતા શીખવું અને ભાષા વિકાસની સમસ્યાઓનો સમાવેશ થાય છે. કેટલાંક બાળકો અને પુખ્તોને ફરી ફરી એકની એક પ્રવૃત્તિ કર્યા કરવી, ધ્યાન આપવાની અક્ષમતા અને અતિસક્રિયતા જેવી સમસ્યાઓ હોઇ શકે. ઘણાં અસરગ્રસ્ત બાળકો આંખો મેળવીને વાત ન કરવી, હાથ હલાવ્યા કરવા, સામાજિક ચિંતાઓ, વધુ પડતું શરમાળપણુ અને રોજિંદી પ્રવૃત્તિઓ માટે દુરાગ્રહ જેવા ઓટિઝ્મ (autism) ના લક્ષણો બતાવતા હોય છે. કેટલાંક બાળકો અને પુખ્તોને વાઇ (epilepsy) થઇ જાય છે.

ફ્રેજાઇલ X સિન્ડ્રોમ સાથે સંકળાયેલા શારીરિક લક્ષણોમાં પ્રમાણમાં મોટું માથું, મોટા કાન અને જડબાવાળો લાંબો ચહેરો સામેલ છે, પણ આ લક્ષણો દેખીતી રીતે જોવા મળતા નથી. આવા દેખીતા શારીરિક લક્ષણોના અભાવે નિદાન ચૂકાઇ જાય અથવા મોડું થઇ શકે.

ફ્રેજાઇલ X સિન્ડ્રોમ શાના કારણે થાય છે?

ફ્રેજાઇલ X સિન્ડ્રોમ એક જીનેટિક (genetic) ક્ષતિ છે. જીનેટિક ક્ષતિઓ એક કે વધારે બદલાયેલા જનીનો (genes) ના કારણે થાય છે.

જનીનો શું છે?

આપણું શરીર લાખો કોષો (cells) નું બનેલું છે. દરેક કોષમાં જનીનોનો એક આખો સમૂહ હોય છે. આપણા શરીરમાં હજારો જનીનો હોય છે. આપણામાંથી દરેક વ્યક્તિ મોટાભાગના જનીનોની બે નકલો મેળવે છે, એક નકલ માતા પાસેથી અને બીજી પિતા પાસેથી. જનીનો સૂચનાઓની માફક કામ કરી આપણા વિકાસ અને આપણા શરીરના કાર્યો પર નિયંત્રણ કરે છે. આ સૂચનાઓમાં કોઇ પણ બદલાવને ઉત્પરિવર્તન (mutation) (અથવા બદલાવ) કહે છે. ઉત્પરિવર્તનો (ખામીઓ) (અથવા બદલાવ) જનીનને યોગ્ય રીતે કામ કરતા રોકી શકે. જનીનમાં ઉત્પરિવર્તન (બદલાવ) જીનેટિક ક્ષતિ પેદા કરી શકે. જનીનો આપણી આંખોના રંગ, લોહીના પ્રકાર અથવા ઊંચાઇ જેવા અનેક લક્ષણો માટે જવાબદાર છે.

ફ્રેજાઇલ X સિન્ડ્રોમના કારણરુપ જનીનમાં શું ખામી હોય છે?

જે જનીનના કારણે ફ્રેજાઇલ X સિન્ડ્રોમ થાય છે તે ઓળખાઇ ચૂક્યું છે. તેને FMR1 કહેવાય છે. આ જનીન આપણા મગજના માટે જરુરી માહિતી ધરાવે છે. જો આ જનીનમાં ઉત્પરિવર્તન (બદલાવ) થાય તો મગજને તેને જરૂરી માહિતી પહોંચે નહીં અથવા તો તેને ખોટી માહિતી મળે. તેના કારણે ફ્રેજાઇલ X સિન્ડ્રોમ સાથે સંકળાયેલી સમસ્યાઓ થાય છે. ફ્રેજાઇલ X સિન્ડ્રોમ વાળા લાકોમાં ફ્રેજાઇલ X જનીન FMR1 માં બદલાવ (ઉત્પરિવર્તન) થાય છે.

જનીનોમાં આપણા શરીર દ્વારા વાપરવામાં આવતી માહિતી સંકેતોના (code) રુપમાં સંઘરાયેલી હોય છે. આ સંકેતો જનીન બનાવતા રસાયણોમાં સંઘરાયેલા હોય છે. સામાન્ય ફ્રેજાઇલ X જનીનની શરુઆતમાં આ સંકેતોનો એક નાનો ભાગ અનેક વાર પુનરાવર્તિત થાય છે. ફ્રેજાઇલ X ધરાવતી વ્યક્તિઓના જનીનમાં આ પુનરાવર્તિત ભાગ સામાન્ય કરતા ઘણો મોટો હોય છે (તેમાં વધુ પુનરાવર્તનો (repeats) હોય છે). આને વિસ્તરણ (expansion) કહેવાય છે, કારણ કે જનીનનો એક ભાગ વિસ્તર્યો હોય છે અથવા મોટો થયો હોય છે. જો વિસ્તારનું કદ ખુબ મોટું હોય તો સામાન્ય જિનેટિક સુચનાઓમાં બાધારૂપ બનશે જેના પરિણામ સ્વરૂપે ફ્રેજાઇલ X થાય છે.

વિસ્તરણનું કદ જુદું જુદું હોઇ શકે.

- FMR1 જનીનની શરુઆતમાં 60 સુધીના પુનરાવર્તનો ધરાવતા બાળકો ફ્રેજાઇલ X સિન્ડ્રોમથી પીડાતા નથી અને તેમનું FMR1 જનીન સામાન્ય હોય છે.

- 60 થી 200 પુનરાવર્તનો ધરાવતા બાળકો ફ્રેજાઇલ X સિન્ડ્રોમથી પીડાતા નથી પણ તેઓ પૂર્વ ઉત્પરિવર્તનના (premutation) વાહક કહેવાય છે.

- 200 થી વધુ પુનરાવર્તનો ધરાવતા છોકરાઓ ફ્રેજાઇલ X સિન્ડ્રોમથી પીડાય છે. આ છોકરાઆ આ પત્રિકામાં વર્ણવાયેલી કેટલીક સમસ્યાઓથી પીડાતા હશે.200 થી વધુ પુનરાવર્તનોવાળા વિસ્તૃત જનીનને પૂર્ણઉત્પરિવર્તન કહેવાય છે.

- પૂર્ણઉત્પરિવર્તન ધરાવતી છોકરીઓને ફ્રેજાઇલ X સિન્ડ્રોમ હોઇ શકે, પણ સામાન્ય રીતે એમને છોકરાઓ કરતા ઓછી સમસ્યાઓ હોય છે.

ફ્રેજાઇલ X સિન્ડ્રોમ છોકરીઓ કરતા છોકરીઓમાં વધુ સામાન્ય રીતે શા માટે જોવા મળે છે?

જનીનો રંગ સૂત્રો નામની દોરી જેવી સંરચનાઓ પર સ્થાપિત હોય છે. સામાન્ય રીતે આપણામાંથી દરેકના એક કોષમાં 46 રંગસૂત્રો હોય છે. આપણે આ રંગસૂત્રો આપણા માતા-પિતા પાસેથી વારસામાં મેળવીએ છીએ, 23 રંગસૂત્રોનો એક સમૂહ માતા પાસેથી અને 23 રંગસૂત્રોનો એક સમૂહ પિતા પાસેથી. આથી આપણી પાસે 23 રંગસૂત્રોના બે સમૂહ અથવા 23 જોડીઓ હોય છે. રંગસૂત્રોની આ જોડીઓને સૌથી મોટા રંગસૂત્રથી શરુ કરીને તેમના કદ અનુસાર રંગસૂત્ર 1 થી લઇને રંગસૂત્ર 22 સુધીના ક્રમાંક આપવામાં આવે છે. બાકી રહેલી જોડીને જાતિનિર્ધારક (sex chromosomes) રંગસૂત્રો કહેવાય છે.

જાતિનિર્ધારક રંગસૂત્રો બે પ્રકારના હોય છે, એકને X રંગસૂત્ર કહેવાય છે અને બીજાને Y રંગસૂત્ર, અને કોઇ વ્યક્તિ સ્ત્રી થશે કે પુરુષ, એ તેઓ નક્કી કરે છે. સ્ત્રીઓમાં સામાન્ય રીતે બે X રંગસૂત્રો (XX) હોય છે. સ્ત્રી એક X રંગસૂત્ર તેની માતા પાસેથી મેળવે છે અને એક X રંગસૂત્ર તેના પિતા પાસેથી. પુરુષોમાં એક X અને એક Y રંગસૂત્ર (XY) હોય છે. પુરુષ તેની માતા પાસેથી એક X રંગસૂત્ર અને તેના પિતા પાસેથી એક Y રંગસૂત્ર મેળવે છે.

જે જનીનના કારણે ફ્રેજાઇલ X સિન્ડ્રોમ થાય છે તે X રંગસૂત્રના અંતે આવેલું છે. સૂક્ષ્મદર્શી કાચ નીચે જોતાં ફ્રેજાઇલ X સિન્ડ્રોમ ધરાવતી વ્યક્તિનુ X રંગસૂત્ર તેનો છેડો તૂટીને લટકી રહ્યો હોય તેવો દેખાય છે. આવી રીતે આ ક્ષતિને તેનું નામ મળયું છે.

છોકરીઓ બે X રંગસૂત્રો અને તેથી ફ્રેજાઇલ X જનીનની બે નકલો ધરાવે છે. જો તેના ફ્રેજાઇલ X જનીનોમાંથી એક પૂર્ણ ઉત્પરિવર્તન ધરાવતું હોય અને સરખી રીતે કામ ન કરતું હોય, તો જનીનની સામાન્ય નકલ તેની ક્ષતિપૂર્તિ કરી શકે એવું બને. આનો અર્થ રવો થાય કે છોકરીઓ બદલાવ (ઉત્પરિવર્તન) વાળા ફ્રેજાઇલ X જનીન ધરાવવાની થોડી અસરોથી તો સુરક્ષિત છે. આની વિરુદ્ધ, કારણ કે છોકરાઓમાં એક જ X રંગસૂત્ર હોય છે તેથી તેઓમાં ફ્રેજાઇલ X જનીન પણ એક જ હોય છે. જો તેમના આ ફ્રેજાઇલ X જનીનમાં પૂર્ણ ઉત્પરિવર્તન હોય તો તે જનીન બરાબર કામ નહીં કરે અને તેની ક્ષતિપૂર્તિ કરવા માટે બીજું ફ્રેજાઇલ X જનીન નથી.

ફ્રેજાઇલ X સિન્ડ્રોમ વારસામાં કેવી રીતે મેળવાય છે?

કોઇ પણ સ્ત્રી જેના ફ્રેજાઇલ X જનીનમાં 60 થી વધુ પુનરાવર્તનો હોય તેને ફ્રેજાઇલ X સિન્ડ્રોમ ધરાવતું બાળક થવાની શક્યતા છે. આમાં જે સ્ત્રીઓને પોતાને ફ્રેજાઇલ X સિન્ડ્રોમ ન હોય, પણ પૂર્વઉત્પરિવર્તન ધરાવતી હોય એમનો સમાવેશ થાય છે.

જે પુરુષ પૂર્વઉત્પરિવર્તન ધરાવતો હોય એને ફ્રેજાઇલ X સિન્ડ્રોમવાળું બાળક થવાનું જોખમ બહુ ઓછું છે.

આનું કારણ એ છે કે ફ્રેજાઇલ X જનીનનો બદલાવ (ઉત્પરિવર્તન) વાળો ભાગ જ્યારે માતા દ્વારા વારસામાં આપવામાં આવે છે ત્યારે અસ્થિર હોય છે. બાળકમાં તેના પુનરાવર્તનોની સંખ્યા માતામાં હતી તે કરતા વધુ હોઇ શકે. હજુ પૂરાં સમજાયા નથી એવા કારણોથી, આવું થવાની શક્યતા જો પિતા પૂર્વઉત્પરિવર્તન ધરાવતા હોય, તો બહુ ઓછી છે.

બદલાવ (ઉત્પરિવર્તન) વાળું ફ્રેજાઇલ X જનીન ધરાવતા માતા/પિતાને ફ્રેજાઇલ X ધરાવતું બાળક થશે?

આ ત્રણ બાબતો પર આધાર રાખે છે:

- કેટલા પુનરાવર્તનો બાળકને વારસામાં અપાયા છે
- બદલાવ (પૂર્વઉત્પરિવર્તન કે પૂર્ણઉત્પરિવર્તન) વાળું ફ્રેજાઇલ X જનીન ધરાવનાર વ્યક્તિ માતા છે કે પિતા
- બદલાવ (ઉત્પરિવર્તન) વાળું ફ્રેજાઇલ X જનીન ધરાવતી માતા પાસેથી ક્યું X રંગસૂત્ર વારસામાં મળયું છે.

આ સમજ્વાની સૌથી સહેલી રીત છે માતાઓ અને પિતાઓ વિશે જુદો જુદો વિચાર કરવો. (આ માહિતી પછીના પાના પરની આકૃતિ 1 માં ટૂંકમાં આપેલી છે)

પૂર્વઉત્પરિવર્તન ધરાવનાર પિતા (જેને સામાન્ય પ્રસારક (transmitting) પુરુષ પણ કહેવાય છે)

- તેના કોઇ પણ દીકરાને અસર નહીં થાય કારણ કે તેઓ તેનું X નહીં, Y રંગસૂત્ર વારસામાં મેળવે છે
- તેની બધી જ દીકરીઓ તેનું પૂર્વઉત્પરિવર્તન વારસામાં મેળવશે. તેમનાં (દીકરીઓના) બાળકોને ફ્રેજાઇલ X સિન્ડ્રોમ થવાનું જોખમ રહેશે.

પૂર્ણ ઉત્પરિવર્તન ધરાવનાર પુરુષ

- આ પુરુષો ફ્રેજાઇલ X સિન્ડ્રોમથી અસર પામેલા છે. ફ્રેજાઇલ X સિન્ડ્રોમથી અસર પામેલા પુરુષોને બાળકો થવાની શક્યતા ખૂબ ઓછી છે.

પુર્વઉત્પરિવર્તન ધરાવનાર માતા

તેના દરેક બાળકને તેની પાસેથી પૂર્વઉત્પરિવર્તન મેળવવાનું 50% અથવા 2 માંથી 1 નું જોખમ છે.

- જો તેના બાળકો વારસામાં પૂર્વઉત્પરિવર્તન મેળવે અને તે એમને પરિવર્તન વિના મળયું હોય, તો તેના કોઇ પણ બાળક (છોકરો કે છોકરી) ને ફ્રેજાઇલ X સિન્ડ્રોમ નહીં હોય.
- જો પૂર્વઉત્પરિવર્તન માતા દ્વારામાં વારસામાં મળતી વખતે પૂર્ણઉત્પરિવર્તનમાં વિસ્તરે, તો બાળક વારસામાં પૂર્ણઉત્પરિવર્તન મેળવશે. જો બાળક છોકરો હશે તો તે ફ્રેજાઇલ X સિન્ડ્રોમ ધરાવતો હશે. જો બાળક છોકરી હશે તો તેના પર ફ્રેજાઇલ X સિન્ડ્રોમના કેટલાંક લક્ષણોની અસર હોઇ શકે.

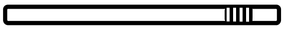
પૂર્ણ ઉત્પરિવર્તન ધરાવનાર માતા

તેના દરેક બાળકને તેની પાસેથી પૂર્ણઉત્પરિવર્તન મેળવવાનું 50% અથવા 2 માંથી 1 નું જોખમ છે.

- જો કોઇ છોકરો વારસામાં પૂર્ણઉત્પરિવર્તન મેળવશે તો તે ફ્રેજાઇલ X સિન્ડ્રોમ ધરાવતો હશે
- જો કોઇ છોકરી વારસામાં પૂર્ણઉત્પરિવર્તન મેળવે તો તેના પર ફ્રેજાઇલ X સિન્ડ્રોમની અસર હોઇ શકે.

આકૃતિ 1 શું બદલાવ (ઉત્પરિવર્તન) વાળું ફ્રેજાઇલ X જનીન ધરાવતા માતા/પિતાને ફ્રેજાઇલ X ધરાવતું બાળક થશે?

ચાવી:

આ એક સામાન્ય (અવિસ્તૃત) ફ્રેજાઇલ X જનીન ધરાવતું X રંગસૂત્ર દર્શાવે છે.
(60 જેટલા પુનરાવર્તના) 

આ એક જરાક વિસ્તૃત અથવા પુર્વઉત્પરિવર્તનવાળું ફ્રેજાઇલ X જનીન ધરાવતું X રંગસૂત્ર દર્શાવે છે.
(60-200 પુનરાવર્તનો)

આ એક વિસ્તૃત ફ્રેજાઇલ X જનીન અથવા પૂર્ણ ઉત્પરિવર્તન ધરાવતું X રંગસૂત્ર દર્શાવે છે.
(200 થી વધુ પુનરાવર્તનો)

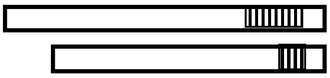
આ Y રંગસૂત્ર દર્શાવે છે.

ઉત્પરિવર્તનનો વાહક પુરુષ (સામાન્ય પ્રસારક પુરુષ) માં જાતિનિર્ધારક રંગસૂત્ર

તેની બધીજ દીકરીઓ વારસામાં પિતાનુ X રંગસૂત્ર મેળવશે. તેની દીકરીઓ પુર્વઉત્પરિવર્તનની વાહક થશે.

તેના બધાજ દીકરાઓ વારસામાં પિતાનુ પિતાનું Y રંગસૂત્ર મેળવશે. તેના દીકરાઓ ઉત્પરિવર્તનના વાહક નહીં થાય અને ફ્રેજાઇલ

ઉત્પરિવર્તનની વાહક સ્ત્રીમાં જાતિનિર્ધારક રંગસૂત્ર



એવી 2 માંથી 1ની અથવા 50% શક્યતા છે કે તેના બાળક (છોકરો કે છોકરી) વારસામાં માતાનું સામાન્ય ફ્રેજાઇલ X જનીન ધરાવતું X રંગસૂત્ર મેળવશે. આ બાળકો વાહક નહીં હોય અને તેઓ ફ્રેજાઇલ X સિન્ડ્રોમ નહીં ધરાવતા હોય.
એવી 2 માંથી 1ની અથવા 50% શક્યતા છે કે તેના બાળક (છોકરો કે છોકરી) વારસામાં માતાનું પુર્વઉત્પરિવર્તન ધરાવતું X રંગસૂત્ર મેળવશે.

જો પુર્વઉત્પરિવર્તન ફેરફાર વિના વારસામાં મળશે, તો બાળક પણ ઉત્પરિવર્તનનું વાહક થશે.

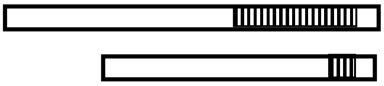
જો ઉત્પરિવર્તન માતા પાસેથી વારસામાં મળતી વખતે પૂર્ણ ઉત્પરિવર્તનમાં બદલાઇ જશે તો બાળક પૂર્ણ ઉત્પરિવર્તન ધરાવતું હશે. જો બાળક દીકરો હશે તો તે ફ્રેજાઇલ X સિન્ડ્રોમ ધરાવશે.

જો તે દીકરી હશે તો તેને ફ્રેજાઇલ X સિન્ડ્રોમ સાથે સંકળાયેલી કેટલીક સમસ્યાઓ હોઇ શકે.

પૂર્ણ ઉત્પરિવર્તન ધરાવતા પુરુષમાં જાતિનિર્ધારક રંગસૂત્ર

આ બધા જ પુરુષો ફ્રેજાઇલ X સિન્ડ્રોમની અસર ધરાવે છે. ફ્રેજાઇલ X સિન્ડ્રોમ ધરાવતા પુરુષોને બાળકો હોવાની શક્યતા ખૂબ ઓછી છે.

પૂર્ણ ઉત્પરિવર્તનની વાહક સ્ત્રીમાં જાતિનિર્ધારક રંગસૂત્ર



એવી 2 માંથી 1ની અથવા 50% શક્યતા છે કે તેના બાળક (છોકરો કે છોકરી) વારસામાં માતાનું સામાન્ય ફ્રેજાઇલ X જનીન ધરાવતું X રંગસૂત્ર મેળવશે. આ બાળકો વાહક નહીં હોય અને તેઓ ફ્રેજાઇલ X સિન્ડ્રોમ નહીં ધરાવતા હોય.

એવી 2 માંથી 1ની અથવા 50% શક્યતા છે કે તેના બાળક (છોકરો કે છોકરી) વારસામાં માતાનું પૂર્ણ ઉત્પરિવર્તન ધરાવતું X રંગસૂત્ર મેળવશે. જો બાળક છોકરો હશે તો તે ફ્રેજાઇલ X સિન્ડ્રોમ ધરાવતો હશે. જો તે છોકરી હશે તો તેને ફ્રેજાઇલ X સિન્ડ્રોમ સાથે સંકળાયેલી કેટલીક સમસ્યાઓ હોઇ શકે.

શું પુર્વઉત્પરિવર્તનથી વાહકને કોઇ સમસ્યા થઇ શકે?

જે વ્યક્તિઓ પૂર્વઉત્પરિવર્તનની વાહક હોય તેમને ફ્રેજાઇલ X સિન્ડ્રોમમાં જોવા મળતી શિક્ષણ અને વર્તણૂંક સંબંધી સમસ્યાઓ થવાની શક્યતા ઓછી છે, પણ બીજી ઓછી સમજાતી સમસ્યાઓ છે જે કેટલીક વાર વાહક હોય એવી વ્યક્તિઓને અસર કરે છે.

- જે સ્ત્રીઓ પૂર્વઉત્પરિવર્તનની વાહક હોય છે તેઓને વહેલા (40 વર્ષની ઉંમર પહેલા) રજોનિવૃત્તિ (menopause) આવવાની શક્યતા છે. આનો અર્થ એ થાય કે તેઓને બાળક થવામાં સમસ્યા થઇ શકે. આ પૂર્વઉત્પરિવર્તનની અસર પામેલી બધી સ્ત્રીઓને થતું નથી. કઇ સ્ત્રીઓને આ જોખમ વધુ છે તે જાણવા માટે વધુ સંશોધનની જરૂર છે.

- 50 વર્ષની ઉંમર પછી ઉત્પરિવર્તનના વાહક હોય એવા કેટલાંક પુરુષોને ધ્રુજારી (tremor) આવવી અને ચાલવામાં અને સંતુલન જાળવવામાં તકલીફો થતી હોય છે. આ ન્યુરોલેજિકલ (neurological) અથવા મગજની ક્ષતિના કારણે થતું હોય છે. આ ક્ષતિનું કારણ સમજવા માટે અને તે પુર્વઉત્પરિવર્તન ધરાવતા કેટલાક જ પુરુષોમાં કેમ થાય છે તે જાણવા માટે વધુ સંશોધનની જરૂર છે.

ફ્રેજાઇલ X સિન્ડ્રોમનું નિદાન કેવી રીતે થઇ શકે?

કોઇ વ્યક્તિ ઉત્પરિવર્તન કે પૂર્ણ ઉત્પરિવર્તન ધરાવે છે કે કેમ એ જાણવા માટે જીનેટિક પરીક્ષણઅ ઉપલબ્ધ છે અને તે લોહીના એક નાનકડા નમૂના પર કરવામાં આવે છે. કોઇ બાળકને ફ્રેજાઇલ X સિન્ડ્રોમ થઇ શકે એમ છે કે નહીં તે જાણવા માટે ગર્ભાવસ્થા દરમ્યાન પરીક્ષણ કરી શકાય એમ છે. આવા પરીક્ષણને ગર્ભાવસ્થા દરમ્યાન નિદાન પરીક્ષણ (prenatal diagnosis) કહેવાય છે.

ફ્રેજાઇલ X સિન્ડ્રોમનું નિદાન કરવાનું મહત્વ

બાળકમાં ફ્રેજાઇલ X સિન્ડ્રોમનું નિદાન અગત્યનું છે, કારણકે તે બાળકને શિક્ષણ, વાચા, ભાષા વિકાસ અને વર્તણુંકમાં ખાસ મદદ મેળવવા માટે સુગમતા આપશે. પુખ્તોમાં ફ્રેજાઇલ X સિન્ડ્રોમનું નિદાન તેમને હોય તેવી ચોકક્સ સમસ્યાઓ અંગે સમજવામાં અને વ્યવસ્થા કરવામાં મદદ કરશે. ફ્રેજાઇલ X સિન્ડ્રોમનુ નિદાન અગત્યનું છે, કારણકે એવા સંબંધી હોઇ શકે જેમને અસરગ્રસ્ત બાળકો થવાનું જોખમ હોઇ શકે. આ સંબંધીઓને જીનેટિક કાઉન્સીલીંગ (genetic counselling) વાહક પરિક્ષણ અને ગર્ભાવસ્થા દરમ્યાન નિદાન પરીક્ષણ ના પ્રસ્તાવમાંથી લાભ મેળવી શકે.

હું ફ્રેજાઇલ X સિન્ડ્રોમ વધુ માહિતી ક્યાં મેળવી શકીશ?

આ પુસ્તિકા ફ્રેજાઇલ X સિન્ડ્રોમ અને તેના કારણો વિશે માત્ર એક ટૂંકી માર્ગદર્શિકા છે. વધુ માહિતી આપના સ્થાનિક પ્રાદેશિક જીનેટિક્સ કેન્દ્ર પરથી અથવા અહીંથી મેળવી શકાશે:

ધ ફ્રેજાઇલ X સોસાયટી
The Fragile X Society
Rood End House,
6 Stortford Road,
Great Dunmow,
Essex CM6 1H7
ટેલિફોન: 01371 875100 ફેક્સ: 01371 859915
ઇ-મેઇલ: info@fragilex.org.uk વેબ સાઇટ: www.fragilex.org.uk

દ જીનેટિક ઇન્ટરેસ્ટ ગ્રુપ
The Genetic Interest Group
Unit 4D, Leroy House,
436 Essex Rd.,
London N1 3QP
ટેલિફોન: 0207 704 3141
ઇ-મેઇલ: mail@gig.org.uk વેબ સાઇટ: www.gig.org.uk

કૉંટેક્ટ અ ફેમેલિ
Contact a Family
209-211 City Rd.,
London EC1V 1JN
ટેલિફોન: 020 7608 8700 ફેક્સ: 020 7608 8701
હેલ્પલાઇન 0808 808 3555 અથવા ટેક્સ્ટ ફોન 0808 808 3556
(માતા-પિતા અને પરિવાર માટે સોમથી શુક્ર, સવારે 10 થી બપોરે 4, નિ:શુલ્ક ફોન સેવા)
ઇ-મેઇલ: info@cafamily.org.uk વેબ સાઇટ: www.cafamily.org.uk

આ આવૃતિને જુલાઇ 2005 માં બનવવામાં આવી હતી
This edition prepared July 2005 *Ref 11*

શબ્દાવલિ (હાઅઘરા શબ્દો અને તેના અર્થોહ): ફ્રેજાઇલ X સિન્ડ્રોમ

આ શબ્દાવલિ, ફક્ત માહિતીમાં ઉપયોગમાં લેવાયેલ શબ્દોને સમજાવવા માટે જ છેઃ ફ્રેજાઇલ X સિન્ડ્રોમ **બોલ્ડમાં** દર્શાવેલ શબ્દોની વ્યાખ્યા, શબ્દાવલિમાં બીજે ક્યાંક કરેલ છે.

ઓટિસમ (autism). બીજા લોકો સાથેની આંતરક્રિયા અને વાતચીત પર અસર કરતી પરિસ્થિતિ છે.

કોષ (cell). મનુષ્યનું શરીર લાખો કોષોનું બનેલું છે જે બાંધકામના બ્લોકો જેવું છે. ઘણા ખાસ પ્રકારના કોષો હોય છે. આમાં ચામડીના કોષો મગજના કોષો અને લોહીના કોષો હોય છે. શરીરના જુદા જુદા ભાગોમાં આવેલા કોષો જુદા જુદા દેખાવના અને જુદી જુદી કામગીરી કરતા હોયછે. દરેક કોષમાં (સ્ત્રીઓના અંડકોષ અને પુરુષોના વીર્ય સિવાય) શરીરના તમામ **જનીનો** હોય છે.

રંગસૂત્રો (chromosomes). રંગસૂત્રો સૂક્ષ્મદર્શક હેઠળ દેખી શકાતી દોરી જેવી સંરચના છે જેમાં **જનીનો** આવેલાં છે. સામાન્યરીતે દરેક કોષમાં 46 રંગસૂત્રો હોય છે. તેમાં બે **જાતિનિર્ધારક રંગસૂત્રો** હોય છે અને બાકીની રંગસૂત્રોની 22 જોડીઆ. માતામાંથી ત્રેવીસ રંગસૂત્રો આવે છે અને પિતામાંથી ત્રેવીસ રંગસૂત્રો આવે છે. દરેક જોડીનું એક રંગસૂત્ર દરેક માતા પિતામાંથી આવે છે. (સરમામણ તરીકે રંગસૂત્ર પુસ્તક જેવું છે **જનીન** એ પુસ્તકની વાર્તા જેવું છે.)

વાઇ (epilepsy). **મજ્જાતંત્રની વ્યવસ્થા** ક્ષતિ છે. અસરગ્રસ્ત લોકોને વિવિધ પ્રકારની કે તીવ્રતાવાળી તાણ આવે છે.

વિસ્તરણ (expansion). **નાજુક પ્રકૃતિના X જનીન**માં **પુનરાવર્તનની** સંખ્યામાં વધારો થાય છે.

એફએમઆર1 (FMR1). **જનીન**નું વૈજ્ઞાનિક સંક્ષિપ્ત રુપ છે. જે **ફ્રેજાઇલ X લક્ષણવાળા** લોકોમાં બદલાય છે. **ફ્રેજાઇલ X જનીન**

ફ્રેજાઇલ X (fragile X). અસર પામેલા લોકોના **X રંગસુત્રો**નો સૂક્ષ્મદર્શક યંત્રમાં લાક્ષણિક દેખાવ. **X રંગસુત્રો** તેની ટોચનો ભાગ તૂટી ગયો હોય તેવાં દેખાય છે.

પૂર્ણ ઉત્પરિવર્તન (full mutation). **ફ્રેજાઇલ X જનીન**માં (200 કરતાં વધુ **પુનરાવર્તન**) વ્યાપક **વિસ્તરણ**. સંપૂર્ણ **ઉત્પરિવર્તન** ધરાવનાર છોકરા અને પુરુષોમાં **ફ્રેજાઇલ X લક્ષણ** હોય છે. છોકરીઓ અને સ્ત્રીઓ જેઓમાં સંપૂર્ણ **ઉત્પરિવર્તન** હોય તેઓમાં **ફ્રેજાઇલ X લક્ષણ** હોય છે પરંતુ અસર પામેલ પુરુષો કરતાં તેઓને ખૂબ ઓછા પ્રશ્ને હોય છે.

જનીન (gene). શરીરે કામ કરવા માટે જરૂરી સૂચનાનો **રંગસુત્રો** પર રાસાયણિક સ્વરુપે સંગ્રહિત હોય છે. જનીનમાં બદલાવ કે **ઉત્પરિવર્તન** સૂચના બદલે છે અને શરીર જે રીતે કામ કરે તેમાં બદલાવ આણી શકે છે. મોટાભાગનાં જનીનો જોડીમાં હોય છે. એક માતા પાસેથી અને એક પિતા પાસેથી મળે છે. જોડીના બે જનીનો **રંગસુત્રો**ની જોડી પર મેચિંગ સ્થળે હોય છે. પુરુષોના **X રંગસુત્રો** અને **Y રંગસુત્રો** પરનાં જનીનો એકબીજાની સાથે જોડીમાં હોતા નથી તેઓનો મેળ મળતો નથી. (સરખામણી તરીકે રંગસુત્ર પુસ્તકની વાર્તા જેવું છે જનીન એ પુસ્તકની વાર્તા જેવું છે. જનીનમાં બદલાવ વાર્તાના બદલાવ જેવો છે.)

જીનેટિક (genetic). **જનીન**થી પેદા થયેલ **જનીન**ને લગતું.

જીનેટિક સલાહ (genetic counselling). જેમના કુટુંબમાં **જીનેટિક** સ્થિતિનો ઇતિહાસ હોય અથવા **જીનેટિક** સ્થિતિ વારસાગત પ્રાપ્ત થવા કે પસાર થવા અંગેના જોખમ સાથે સંબંધિત હોય તેવા લોકો માટે માહિતી અને સહાય.

રજોનિવૃતિ (menopause). સ્ત્રીના છેલ્લા માસિક સમય પહેલાં અને તે પછી તેના શરીરમાં પરિવર્તનનો સમય ગાળો.

ઉત્પરિવર્તન (mutation). જનીનમાં બદલાવ કેટલાક ઉત્પરિવર્તનો હાનિકારક નથી. ક્યારેક **જનીન**માં બદલાવ આવે ત્યારે તેથી સૂચના બદલાઇ જાય છે અને તેથી યોગ્ય રીતે કામ કરતા નથી. (સરખામણી તરીકે **જનીન**માં બદલાવ કે ઉત્પરિવર્તન એ વાર્તાના શબ્દમાં ખૂટતા કે વધારાના અક્ષર જેવું છે.) ફ્રેજાઇલ X સિન્ડ્રોમમાં ઉત્પરિવર્તન એ **જનીન**ના એક ભાગમાં **પુનરાવર્તન**ની સંખ્યામાં વધારો છે. આ સંખ્યાના વધારાને **વિસ્તરણ** કહે છે.

મજ્જાતંતુઓની વ્યવસ્થા (nervous system, નર્વસ સિસ્ટમ**).** શરીરને મળતો મગજ અને મજ્જાતંતુ પુરવઠો. તે ગતિ તથા સ્પર્શ અને દર્દ જેવી સંવેદનાઓનું નિયંત્રણ કરે છે.

ન્યૂરોલોજિકલ (neurological). મજ્જાતંતુ ચક્રને અસર કરે છે.

પૂર્વ ઉત્પરિવર્તન (premutation). ફ્રેજાઇલ X જનીનમાં (60 થી 200 **પુનરાર્વતન**) **વિસ્તરણ** જે **ફ્રેજાઇલ X લક્ષણ** પેદા કરવા પર્યાપ્ત નથી.

પૂર્વ પ્રસુતિ નિદાન (prenatal diagnosis). બાળકમાં **જીનેટિક** ની હાજરી કે ગેરહાજરી માટે સગર્ભાવસ્થા દરમિયાન પરીક્ષણ.

પુનરાર્વતન (repeats). પુનરાવર્તનો **ફ્રેજાઇલ X સિન્ડ્રોમ**માં રોગ પેદા કરતો બદલાવ (**ઉત્પરિવર્તન**) પુનરાવર્તિત **ફ્રેજાઇલ X જનીન**ના ભાગમાં હોય છે. **ફ્રેજાઇલ X જનીન**ના પુનરાવર્તિત ભાગનું કદ એક પરિક્ષણથી જાણી શકાય. **ફ્રેજાઇલ X સિન્ડ્રોમ** ધરાવતાં લોકોમાં ઘણાં બધાં પુનરાવર્તનો હોય છે. (સરખામણી તરીકે પુનરાવર્તનો શબ્દના પુનરાવર્તિત અક્ષરો જેવાં છે ઘણા બધા અક્ષરો ઉમેરવામાં આવે તો શબ્દ એનો અર્થ ગુમાવી શકે છે.)

જાતિનિર્ધારક રંગસૂત્રો (sex chromosomes). X **રંગસૂત્ર** અને **Y રંગસૂત્ર** લૈંગિક રંગસૂત્રો વ્યકિત પુરુષ કે સ્ત્રી છે તે બાબતનું નિયંત્રણ કરે છે. સ્ત્રીઓને બે **X રંગસૂત્રો** હોય છે. પુરુષોને એક **X રંગસૂત્ર** અને એક **Y રંગસૂત્ર** હોય છે.

સિન્ડ્રોમ (syndrome). અસર પામેલ લોકોમાં એકી સાથે લક્ષણોનું જૂથ પેદા થાય છે. અસરાગ્રસ્ત લોકો સિન્ડ્રોમના કેટલાક કે તમામ લક્ષણોની હિસ્સેદારી ધરાવે છે.

પ્રસારણ (transmitting). જેને તેના **ફ્રેજાઇલ X જનીન**માં **પૂર્વ ઉત્પરિવર્તન** હોય તવા માણસને વર્ણવવા આ શબ્દનો ઉપયોગ કરાય છે અને તે તેનાં બાળકોમાં સંક્રમિત થઇ શકે છે, પરંતુ **ફ્રેજાઇલ X લક્ષણો** સાથે અસર થતી નથી.

ધ્રુજારી (tremor). ધ્રુજવું કે કંપવું.

X રંગસૂત્ર (X chromosome). આ એક **જાતિનિર્ધારક રંગસૂત્ર** છે. સ્ત્રીઓમાં બે X **રંગસૂત્રો** હોય છે. પુરુષોમાં એક X **રંગસૂત્ર** અને એક **Y રંગસૂત્ર** હોય છે.

XX. આ સ્ત્રીના **જાતિનિર્ધારક રંગસૂત્રો** દર્શાવે છે. સ્ત્રીઓમાં બે **X રંગસૂત્રો** હોય છે. એક **X રંગસૂત્ર** દરેકના મા બાપ પાસેથી વારસામાં મળે છે.

XY. આ પુરુષના સામાન્ય **જાતિનિર્ધારક રંગસૂત્રો** દર્શાવે છે. પુરુષોને એક **X રંગસૂત્ર** અને એક **Y રંગસૂત્ર** હોય છે. પુરુષ તેનું **X રંગસૂત્ર** માતા પાસેથી અને **Y રંગસૂત્ર** પિતા પાસેથી વારસામાં મેળવે છે.

Y રંગસૂત્ર (Y chromosome). જાતિનિર્ધારક રંગસૂત્રો પૈકી એક છે. પુરુષો એક Y **રંગસૂત્ર** અને એક **X રંગસૂત્ર** હોય છે. સ્ત્રીઓને બે **X રંગસૂત્રો** હોય છે.

આ પારિભાષિક શબ્દાવલિ તે જેનો ઉલ્લેખ કરે છે તે જનીન માહિતી ધરાવતાં દર્દીઓ અને કુટુંબોના ઉયયોગ માટે જ અપેક્ષિત છે.

આ આવૃતિ તૈયાર થઇ(જુલાઇ 2005)
This edition prepared July 2005