पीडियाट्रिक एंडोक्रिनोलॉजी तथ्य चार्ट
जेनेटिक जांच: परिवारों के लिए मार्गदर्शक जानकारी

जेनेटिक जांच क्या होती है?

जेनेटिक जांच एक व्यक्ति के जीन्स (genes) की बनावट में परिवर्तन को देखने के लिए की जाती है । जीन्स माता-पिता से विरासत में मिलती हैं । प्रत्येक व्यक्ति को जीन्स की एक कापी मां से और एक कापी पिता से मिलती है । जीन्स शरीर में क्रोमोसोम्ज़ (chromosomes) पर स्थित होती हैं। जीन्स शरीर की कोशिकाओं (cells) को स्वस्थ रखने के लिय प्रोटीन बनाने का संदेश देती हैं।

जेनेटिक जांच क्यूँ करी जाती है?

जेनेटिक जांच अक्सर किसी स्वास्थ्य विकार या समस्या को पहचानने के लिए की जाती है । इस जानकारी से इलाज में मदद भी मिल सकती है। जिन परिवारों में पहले से ही किसी जेनेटिक समस्या होना की जानकारी है, उनमे जेनेटिक जांच काफ़ी महत्वपूर्ण हो सकती है ।

जेनेटिक जांच कैसे की जाती है?

आमतौर पर यह जांच खून में की जाती है, लेकिन कभी - कभी थूक, मूत्र, ऐम्नीआटिक फ़्लूइड या अन्य किसी टिशू का इस्तेमाल करना पड़ सकता है । सैम्पल जेनेटिक प्रयोगशाला में भेजा जाता है।

जेनेटिक प्रयोगशाला में व्यक्ति के DNA की जांच होती है। जांच का लक्ष्य यह जानना है कि DNA के आंतरिक परिवर्तन से कोई स्वास्थ्य विकार हो सकता है या नहीं। इस जांच के कई तरीक़े हैं।

- किसी विशेष जीन्स की जांच
- DNA के किसी हिस्से का ग़ायब या अत्यधिक होना (microarray)
- बहुत सारी जीन्स की जांच (whole exome sequencing)
- सारे क्रोमोसोम्ज़ की जांच (karyotype)

आपके चिकित्सक निर्धारित करेंगे की किस तरह की जांच आपके बच्चे के लिए सबसे उपयोगी रहेगी । आपको जेनेटिक्स विशेषज्ञ से मिलना पड़ सकता है । ज्यादातर जेनेटिक जांचो के लिए इंश्योरेंस कंपनी से अनुमति की ज़रूरत पड़ती है।

जेनेटिक जांच के परिणाम आपके चिकित्सक को भेजे जातें हैं। आपके चिकित्सक या जेनेटिक्स विशेषज्ञ वे परिणाम आपको बताएँगें।

जेनेटिक जांच के परिणाम किसके पास रहते हैं?

अन्य जांचो की तरह जेनेटिक जांच के परिणाम भी आपके बच्चे की फाइल में होते हैं। लेकिन जेनेटिक जांच के परिणाम 1996 हेल्थ इंफॉर्मेशन पोर्टेबिलिटी एंड अकाउंटबिलिटी ऐक्ट (Health Information Portability and Accountability Act or HIPAA) के अंतर्गरत आते हैं। 2008 के जेनेटिक इंफॉर्मेशन नोन-डिस्क्रिमिनेशन ऐक्ट (Genetic Information Nondiscrimination Act or GINA) के तहत हेल्थ इंश्योरेंस कंपनी या काम देने वाली कम्पनी जेनेटिक जांच के परिणाम के आधार पर भेदभाव नहीं कर सकती।

जेनेटिक जांच की क्या सीमाएं हैं?

जेनेटिक जांच विरासत में मिली सभी बीमारियों के बारे में नहीं बता सकती। हम सभी की जीन्स में कुछ अंतर होते हैं जिन्हें जेनेटिक वेरीएशन (genetic variation) कहा जाता है । कुछ जेनेटिक वेरीएशन से बीमारी हो

सकती है, और कुछ जेनेटिक वेरीएशन से स्वास्थ्य पर कोई असर नहीं पढ़ता । दुर्भाग्य से कई बार ऐसी समस्याओं का पता चल जाता है, जिनके लिए कोई इलाज उपलब्ध नहीं है।

हालांकि जेनेटिक जांच के काफी फायदे हैं, इन परिणामों से कुछ मुश्किलें भी हो सकती हैं । परिणाम जानकार परिवार वाले दुखी हो सकते हैं या घबरा सकते हैं। कुछ इंश्योरेंस कंपनी जेनेटिक जांच के लिए पैसे नहीं देतीं। माता पिता को अपने चिकित्सक से जेनेटिक जांच के फायदे, कीमत और नुक़सान के बारे में बात करनी चाहिए।

यह जानकारी पीडियाट्रिक एंडोक्राइन सोसाइटी के मरीज शिक्षा अनुभाग की सहायता से छपी है।

PES PEDIATRIC ENDOCRINE SOCIETY