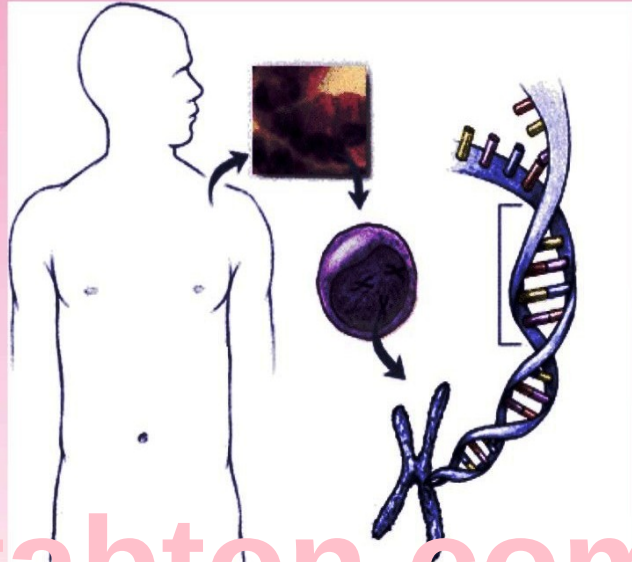




ننگرہار طب پوهنځی

وراثت او ډسمورفولوژي



Ketabton.com

پوهنمل ډاکټر مسیح الله مسیح



۱۳۹۲

بِسْمِ اللَّهِ الرَّحْمَنِ الرَّحِيمِ

وراثت او ډسمورفولوژي

پوهنمل ډاکټر مسیح الله مسیح

د کتاب نوم	وراثت او ډسمورفولوژي
ليکوال	پوهنمل ډاکټر مسيح الله مسيح
خپرندوی	ننگرهار طب پوهنځی
ويب پاڼه	www.nu.edu.af
چاپ شمېر	۱۰۰۰
د چاپ کال	۱۳۹۲
ډاونلوډ	www.ecampus-afghanistan.org
چاپ ځای	افغانستان ټایمز مطبعه، کابل

دا کتاب د افغان ماشومانو لپاره د جرمني کمیتې په جرمني کې د Eroes کورنۍ یو خیریه ټولنې لخوا تمویل شوی دی. ادارې او تخنیکي چارې یې په آلمان کې د افغانیک موسسې لخوا ترسره شوې دي. د کتاب د محتوا او لیکنې مسؤلیت د کتاب په لیکوال او اړونده پوهنځی پورې اړه لري. مرسته کوونکي او تطبیق کوونکي ټولنې په دې اړه مسؤلیت نه لري.

د تدریسي کتابونو د چاپولو لپاره له موږ سره اړیکه ونیسئ:

ډاکټر یحیی وردک، د لوړو زده کړو وزارت، کابل

تیلیفون: ۰۷۵۶۰۱۴۶۴۰

ایمیل: textbooks@afghanic.org

د چاپ ټول حقوق له مؤلف سره خوندي دي.



د لوړو زده کړو وزارت پيغام

د بشر د تاريخ په مختلفو دورو کې کتاب د علم او پوهې په لاسته راوړلو کې ډير مهم رول لوبولی دی او د درسي نصاب اساسي برخه جوړوي چې د زده کړې د کيفيت په لوړولو کې مهم ارزښت لري. له همدې امله د نړيوالو پيژندل شويو ستندردونو، معيارونو او د ټولنې د اړتياوو په نظر کې نيولو سره بايد نوي درسي مواد او کتابونه د محصلينو لپاره برابر او چاپ شي.

د لوړو زده کړو د مؤسسو د ښاغلو استادانو څخه د زړه له کومي مننه کوم چې ډېر زيار يې ايستلی او د کلونو په اوږدو کې يې په خپلو اړوندو څانگو کې درسي کتابونه تاليف او ژباړلي دي. له نورو ښاغلو استادانو او پوهانو څخه هم په درنښت غوښتنه کوم تر څو په خپلو اړوندو برخو کې نوي درسي کتابونه او نور درسي مواد برابر کړي خو تر چاپ وروسته د گرانو محصلينو په واک کې ورکړل شي.

د لوړو زده کړو وزارت دا خپله دنده بولي چې د گرانو محصلينو د علمي سطحې د لوړولو لپاره معياري او نوي درسي مواد برابر کړي.

په پای کې د افغان ماشومانو لپاره د جرمنی کميټی او ټولو هغو اړوندو ادارو او کسانو څخه مننه کوم چې د طبي کتابونو د چاپ په برخه کې يې هر اړخيزه همکاري کړې ده.

هيله مند یم چی نوموړې پروسه دوام وکړي او د نورو برخو اړوند کتابونه

هم چاپ شي.

په درنښت

پوهاند ډاکټر عبیدالله عبید

د لوړو زده کړو وزیر

کابل، ۱۳۹۲

د درسي کتابونو د چاپ پروسه

قدرمنو استادانو او گرانو محصلينو!

د افغانستان په پوهنتونونو کې د درسي کتابونو کموالی او نشتوالی له لویو ستونزو څخه ګڼل کېږي. یو زیات شمیر استادان او محصلین نوي معلوماتو ته لاس رسی نه لري، په زړه میتود تدریس کوی او له هغو کتابونو او چپترونو څخه ګټه اخلي چې زړه دي او په بازار کې په ټیټ کیفیت فوتوکاپي کېږي.

د دې ستونزو د هوارولو لپاره په تېرو دوو کلونو کې مونږ د طب پوهنځیو د درسي کتابونو د چاپ لړۍ پیل او تر اوسه مو ۱۱۶ عنوانه طبي درسي کتابونه چاپ او د افغانستان ټولو طب پوهنځیو ته استولي دي.

دا کړنې په داسې حال کې تر سره کېږي چې د افغانستان د لوړو زده کړو وزارت د (۲۰۱۰-۲۰۱۴) کلونو په ملي ستراتیژیک پلان کې راغلي دي چې:

"د لوړو زده کړو او د ښوونې د ښه کیفیت او زده کوونکو ته د نویو، کره او علمي معلوماتو د برابرولو لپاره اړینه ده چې په دري او پښتو ژبو د درسي کتابونو د لیکلو فرصت برابر شي د تعلیمي نصاب د ریفورم لپاره له انګریزي ژبې څخه دري او پښتو ژبو ته د کتابونو او درسي موادو ژباړل اړین دي، له دې امکاناتو څخه پرته د پوهنتونونو محصلین او استادان نشي کولای عصري، نویو، تازه او کره معلوماتو ته لاس رسی پیدا کړي".

د افغانستان د طب پوهنځیو محصلین او استادان له ډېرو ستونزو سره مخامخ دي. نویو درسي موادو او معلوماتو ته نه لاس رسی، او له هغو کتابونو او چپترونو څخه کار اخیستل چې په بازار کې په ډېر ټیټ کیفیت پیدا کېږي، د دې برخې له ځانګړو ستونزو څخه ګڼل کېږي. له همدې کبله هغه کتابونه چې د استادانو له خوا لیکل شوي دي باید راټول او چاپ کړل شي. د هیواد د اوسنۍ حالت په نظر کې نیولو سره مونږ لایقو ډاکترانو ته اړتیا لرو، ترڅو وکولای شي په هیواد کې د طبي زده کړو په ښه والي او پرمختګ کې فعاله ونډه واخلي. له همدې کبله باید د طب پوهنځیو ته زیاته پاملرنه وشي.

تراوسه پوري مونږ د ننگرهار، خوست، کندهار، هرات، بلخ او کاپيسا د طب پوهنځيو او کابل طبي پوهنتون لپاره ۱۱۶ عنوانه مختلف طبي تدريسي کتابونه چاپ کړي دي. د ننگرهار طب پوهنځي لپاره ۲۰ نورو طبي کتابونو د چاپ چارې روانې دي. د يادونې وړ ده چې نوموړي چاپ شوي کتابونه د هيواد ټولو طب پوهنځيو ته په وړيا توگه ویشل شوي دي.

ټول چاپ شوي طبي کتابونه کولای شئ د www.ecampus-afghanistan.org ويب پاڼې څخه ډاونلوډ کړئ.

کوم کتاب چې ستاسی په لاس کې دی زموږ د فعاليتونو يوه بېلگه ده. مونږ غواړو چې دې پروسې ته دوام ورکړو ترڅو وکولای شو د درسي کتابونو په برابرولو سره د هيواد له پوهنتونو سره مرسته وکړو او د چپټر او لکچر نوټ دوران ته د پای ټکی کېږدو. د دې لپاره دا اړينه ده چې د لوړو زده کړو د موسساتو لپاره هر کال څه نا څه ۱۰۰ عنوانه درسي کتابونه چاپ کړل شي.

د لوړو زده کړو د وزارت، پوهنتونونو، استادانو او محصلينو د غوښتنې په اساس په راتلونکي کي غواړو چې دا پروگرام غير طبي برخو لکه ساينس، انجنيري، کرهڼې، اجتماعي علومو او نورو پوهنځيو ته هم پراخ کړو او د مختلفو پوهنتونونو او پوهنځيو د اړتيا وړ کتابونه چاپ کړو.

له ټولو محترمو استادانو څخه هيله کوو، چې په خپلو مسلکي برخو کې نوي کتابونه وليکي، وژباړي او يا هم خپل پخواني ليکل شوي کتابونه، لکچر نوټونه او چپټرونه ايډېټ او د چاپ لپاره تيار کړي. زموږ په واک کې يی راکړي، چې په ښه کيفيت چاپ او وروسته يې د اړوندې پوهنځي، استادانو او محصلينو په واک کې ورکړو. همدارنگه د يادو شويو ټکو په اړوند خپل وړاندیزونه او نظريات زموږ په پته له مونږ سره شريک کړي، ترڅو په گډه پدې برخه کې اغيزمن گامونه پورته کړو.

له گرانو محصلينو څخه هم هيله کوو چې په يادو چارو کې له مونږ او ښاغلو استادانو سره مرسته وکړي.

د یادونې وړ ده چې د مولفینو او خپروونکو له خوا پوره زیار ایستل شوی دی، ترڅو د کتابونو محتویات د نړیوالو علمي معیارونو په اساس برابر شي خو بیا هم کیدای شي د کتاب په محتوي کې ځینې تیروتنې او ستونزې وجود ولري، نو له دې امله له درنو لوستونکو څخه هیله مند یو تر څو خپل نظریات او نیوکې د مولف او یا زموږ په پته په لیکلې بڼه را ولیږي، تر څو په راتلونکي چاپ کې اصلاح شي.

د افغان ماشومانو لپاره د جرمني کمیتې او دهغي له مشر ډاکتر ابروس څخه ډېره مننه کوو چې ددغه کتاب د چاپ لگښت یې ورگړی دی. دوی په تیرو کلونو کې هم د ننگرهار د طب پوهنځي د ۲۰ عنوانه طبی کتابونو د چاپ لگښت پر غاړه درلود.

په ځانگړي توگه د جی آی زیت (GIZ) له دفتر او CIM (Center for International Migration and Development) یا د نړیوالې پناه غوښتنې او پرمختیا مرکز چې زما لپاره یې په تېرو دریو کلونو کې په افغانستان کې د کار امکانات برابر کړي دي هم مننه کوم.

د لوړو زده کړوله محترم وزیر ښاغلي پوهاند ډاکتر عبیدالله عبید، علمی معین ښاغلي پوهنوال محمد عثمان بابری، مالي او ادري معین ښاغلي پوهنوال ډاکتر گل حسن ولیزي، د ننگرهار پوهنتون رییس ښاغلي ډاکتر محمد صابر، د پوهنتونواو پوهنځیو له ښاغلو رییسانو او استادانو څخه هم مننه کوم چې د کتابونو د چاپ لړۍ یې هڅولې او مرسته یې ورسره کړې ده.

همدارنگه د دفتر له ښاغلو همکارانو څخه هم مننه کوم چې د کتابونو د چاپ په برخه کې یې نه ستړی کیدونکي هلي ځلي کړي دي.

ډاکتر یحیی وردگ، د لوړو زده کړو وزارت

کابل، مارچ ۲۰۱۳

د دفتر تیلیفون: ۰۷۵۶۰۱۴۶۴۰

ایمیل: textbooks@afghanic.org

wardak@afghanic.org

ڊالی

زه دغه ڪتاب د خپل هغه گران مور او پلار روح ته ڊالی کوم چي الله تعالی د ډير عظيم الشان احسانونو په برکت د دوی په واسطه دی نړی کی پیدا کړي یم او په ډيرو سختو شرایطو کی زما او د خپل ټوله کورنۍ په تعلیم او تربیه کې نه سترې کیدونکی هلي ځلي کړی دي او حقیقتاً زموږ په وړاندي په بشپړ او کامل ډول سره د مورنۍ او پلارنۍ حقوق ادا کړي دي او د الله تعالی د عظیم الشان دربار څخه د جنت فردوس ډير ډير لوړو مقامونو غوښتونکي یم او د الله تعالی څخه په خپل طبابت او نورو اجتماعي امورو کی د هغه اعمالو غوښتونکی یم چي الله (ج) د رضایت او ډيري خوښی سبب شي او د خپل گرانو والدينو روح ته صدقه جاريه وگرځم

ومن الله توفیق

سریزه

د انتاني ناروغيو وروسته جنټکې تشوشات دوهمې مقاوم ترلاسه کړي دي جنټکې تشوشات د ډيرو عامو ناروغيو معيوبيتونو او مړينو عمده لامل دي په روغتون کې د بستر د ناروغانو څلويښت په سلو (۴۰%) کې پيښې جنټکې تشوشات تشکيلوي چې نونوري تشوشات په يواځې ډول او يا د نورو ناروغيو سره يوځای په کلينيکې ډگر کې څرگنديږي په اټکلي ډول د ماشومتوب د دوري څلويښت په سلو کې (۴۰%) مړينه د جنټکې تشوشاتو او ولادي نقيصو له امله رامنځته کيږي چې د مړينې لوړه کچه بلل کيږي په ټوليز ډول هغه ماشومان چې په جنټکې تشوشاتو اخته دي او ډيسمورفيک منظره لري يعنې نا آشنا او معجزه اوره څيره ولري د يوي خوا د کورنۍ د غړو د روحي او عصبي عکس الامل گرځي او د بلې خوا د يوشمير خلکو لخوا چې هغوي د علم او پوهې سطحه ټيټه وي نوموړي کورني ته د گناه کولو نسبت کوي يعنې داسې تعبري کوي چې نوموړي کورنۍ کومه گناهه کړې ده چې ماشوم يې په معجزه اوره څيره پيدا شوي ده حال دا چې نوموړي خلک د ډسمورفيک ماشوم د منځته راتلو په لاملونو ته پوهيږي او د طب له نظره هغوي ته معلومات نه وي ورکړل شوي د جنټک د اساساتو او د هغوي د تشوشاتو په هکله د معلوماتو د لرلو په بنسټ کولاي شو چې د نوموړي ناروغانو مقدم تشخيص ، درملني د وژونکې اختلاطاتو څخه مخنيوي د ناروغي د انزار په هکله مور او پلار ته معلومات ورکول د نوموړي ماشومانو دايمي او غير رجعي معيوبيتونو څخه مخنيوي کول او د راتلونکې ماشومانو د جنټکې عواقبو په هکله معلومات ورکړو د اوسنې ساينس او تکنالوژۍ د پرمختگ په پرکت چې ورځ په ورځ د پرمختگ په حال کې دي د نوموړي ناروغيو د درملني او مخنيوي په هکله يو څه لازمي تدابير رامنځته کړي ده چې په راتلونکې کې د هغوي د لا په زړه پوري او بريالي نتايجو ته هيله مند يو که څه هم تراوسه جنټکې تشوشات په بشپړ ډول نه درملل کيږي ليکن کولاي شو چې د ډيرو جنټکې تشوشاتو گلي او نښي (اعراض او علايم) له منځه يوسو او د مختلفو کړنلارو په واسطه د نوموړي اخته ماشومانو د غير رجعي او دايمي

د معیوبیتونو څخه مخنیوي وکړو ترڅو نوموړي ماشومانو د ټولنې د اوږو بار ونه گرځي . جنټکې تشوشاتو د امیداوړۍ په دوران کې د مور د ناروغیتاوو د امیداوۍ بڼې د انتې نټل د دورې د څارنې نشتوالي د ډیرو نژدې خپلوانو ترمنځ خپلولي کول په نامناسب عمرونو کې د وادونو کول ، د ټولینزې او اقتصادي سطحې ټیټوالي د نوي ساینس او تکنالوژۍ څخه وروسته والي چې پورتنې لاملونه اوس هم زموږ په ټولنه کې موجود دي د نوموړي تشوشاتو د لایزاتیدو سبب شوي دي.

که څه هم جنټکې تشوشات په ټوله نړۍ کې په لوړه کچه لیدل کیږي او پرمختللي هیوادونه د نوموړي تشوشاتو د درملنې او مخنیوي سره لاس په گریوان دي نو ځکه هرطېبې پرسونل باید د هغې په هکله معلومات ولري ، زموږ په گران هیواد افغانستان کې دیرش کن جنگونه ، زموږ دود او دستور په عامه سطحه د خلکو په منځ کې د جنټکې تشوشاتو او ولادي نقیصو په هکله د معلوماتو نه درلودل او د پورته ذکرشوي لاملونو موجودیت له امله د نوموړي تشوشاتو پیښې زیاتې دي څرنگه چې د یوې خوا د جنټکې ناروغیو او ولادي نقیصو (ډسورفیک ماشومانو) پیښې زیات دي او د بلې خوا د کوچنیانو په څانگه کې د (جنټک او ډسمورفولوژي) ترعنوان لاندې کومه عملي رساله موجوده نه وه نو د پورتنیو ملحوظاتو په اساس د کوچنیانو د څانگې لخوا ماته دنده راکړل شوه چې ماته یې ددې توان راکړ چې نوموړي عملي رساله مې ولیکله چې زما دغه رساله په پښتو ملي ژبه د سربيزي څخه پیل او په نتیجه گیری ، لنډیز ، وړاندیزونو او بالاخره په اخلیکونو باندې پای ته رسیږي په پای کې د لارښود استاد ښاغلي پوهاند دوکتوراحمد سیر (احمدی) او د څانگې د ټولو غړو څخه مننه کوم چې ماته یې دنوموړي رسالې د لیکلو په وخت کې لازمي مشوري راکړې دي .

داچې دطب په برخه کې ورځ په ورځ نوی څیړنې او پرمختگونه رامنځته کیږي او نوي معلومات زیاتیري نونوموړې رساله دنوووڅیړنو او معلوماتوسره په پښتوژبه وړاندې کوم .نوموړی علمي رساله مې په روانه پښتوژبه ژباړلی ده.ترحده مې زیارایستلی دی چې انگلېسي لغاتونه اوجملې په پښتوژباړم اوساده پښتوته یې واړوم.خوبیا هم دورځنۍ اړتیا اوڅرگندمعنی داخیستلوپخاطرانگلېسي اصطلاحات استعمال شوي دي چې دایوه علمي اړتیا بلل کیږي. همدارنگه ددرنولوستونکوڅخه په خورادرښت

هيله كوم چې ددغه علمي كتاب املائي اوانشائي ناسمې راپه گوته كړي ترڅو په راتلونكي كې دهغې دتكرارڅخه مخنيوى وشي، دابه له ماسره يوه علمي مرسته وي.

په درنښت

پوهنمل دوكتور مسيح الله (مسيح)

موخې

ددغه علمې رساله د ليکنې موخې داد دي چې

۱ ، دغه رساله يوه تازه بشپړه واحده ليکنه ده چې د اطفالو له نظره په دي اړه کومه علمې رساله ليکل شوي نه وه

۲ ، په دي اړه نوي معلومات نوي درملنه او د هغې د مخنيوي لاري چاري چې په نظري او علمې ډگر کې دمحصلينو سره مرسته وکړي ليکل شوي نه وه

۳ ، ترڅو ټول گران لوستونکې د ډسمورفيک ماشومانو د منځته راتلو په لاملونو او د امکان تر حده مخنيوي په لارو چارو کې معلومات تر لاسه کړي همدارنگه د صحي تبليغاتو او نورو کړنلارو په واسطه عامو وگړو ته هم معلومات وړاندي ترڅو د ډسمورفيک ماشومانو د پيداکيدو په هکله د عامو خلکو ناوړه افکار او عقيدې وگرځي او د امکان تر حده په عامه سطحه د مخنيوي لارو چارو ته متوجه شي

۴ جنتگې تشوشات په روغتون کې د ماشومانو د بسترکيدو او کوچنيانو د ډيرو مړينو لامل گرځي چې په گران هيواد کې افغانستان کې د مړينو لوړه کچه جوړه کړي ده او په دي هکله د طبي کارکوونکو او گرانو لوستونکو پاملرنه را اړول

نوځکه د کوچنيانو خانگې لخوا دنده راکړل شوه چې د وراثت او غير نورمال جوړښتونه (ډسمورفولوژي) تر عنوان لاندې يوه علمې رساله وليکم

لیک لږ (فهرست)

سرلیکونه	مخونه
سریزه	الف
موخه	ب
سایتو جنتک او د هغی ارزښت	۱
کروموزوم ، انساني جینوم (Human Genome) ، جنتیکی کوډ	۳
حجروي ویش (Cell Division)	۷
مایتوزس (Mitosis)	۷
میوزس (Meiosis)	۷
د کروموزومونو لاسته راوړل او دهغی خپرل	۸
د کروموزومونو نوم ایښودنه	۱۱
میوتشن (Mutation)	۱۲
کروموزومي تشوشات	۱۴
د کروموزومونو د شمیر تشوشات	۱۵
د کروموزومونو د جوړښت تشوشات	۱۶
د جنسي کروموزومونو انوملي گانی	۱۹
موسایسیزم (Mosaicism)	۱۹
یوني پرینتل دایزومي (Uniparental disomy)	۲۰
Contiguous gene syndrome	۲۲
د کروموزومونو فرا جیلیتی	۲۴
په سرطان کې د کروموزوم اېنارملتي	۲۵
مالکولي جنتک	۲۶
Recombinant DNA Technology یا (Genetic Engineering)	۲۶
په کلینیکي ډگر او د ارثي ناروغیو په تشخیص کې د مالیکولي بیولوژي ارزښت	۲۷
د انساني ناروغیو په مخنیوي کې د مالیکولي بیولوژي څخه گټه اخیستل	۲۹
د انساني ناروغیو په درملنه کې د مالیکولي بیولوژي څخه گټه اخیستل	۲۹
جین تراپی Gene Therapy	۳۰
د مندل تشوشات	۳۲
ترمینالوژي	۳۴
اوتوسومل ډومینایت ارثیت	۳۴
اوتوسومل رسیسیف ارثیت	۳۴

۴۴	د اکس کروموزوم پورې اړوندې ارثیت (x-Linked inheritance)
۴۶	اکس لنک رسیسیف
۴۶	اکس لنک ډومینانټ
۴۸	ملتي فکتوریل وراثت (Multifactorial inheritance)
۵۱	Non mendelian inheritance
۵۱	جینومیک امپرنټینګ (Genomic imprinting)
۵۲	جنټیکي اتی سیشن (Genetic inisption)
۵۳	مایټرو کانډریایي وراثت
۵۵	کورنی تاریخچه او نسب نامه
۵۷	ډسمورفولوژي او انساني امبریولوژي
۵۹	ارتقایي جنټیک
۶۲	د حجرو متقابلې اغیزې
۶۳	Epigenetic resolution
۶۳	محیطی فکتورونه
۶۶	میخانیکي فکتورونه
۶۷	پرینټل تشخیص (Prenatal diagnosis)
۶۷	سریري ډسمورلوزي
۷۱	د یو ډسمورفیک ماشوم ارزیابي او پلټنه
۷۱	تاریخچه
۷۹	فزیکی معاینه
۹۲	Imaging او لابراتواری څیړنې
۹۵	Prenatal اتوپیسي
۹۵	ارثی مشورې (Genetic counseling)
۹۶	Down syndrome (Trisomy21)
۹۷	Trisomy 18 syndrome
۹۸	Trisomy 13 syndrome
۹۹	د Aneuplidia درملنه
۱۰۰	جنټیکي کانسلنګ
۱۰۲	Turner syndrome
۱۰۳	Klinofelter syndrome
۱۰۳	Xyy syndrome
۱۰۴	Xxx syndrome

۱۰۴	-----	Trisomy 8 syndrome
۱۰۵	-----	Cat Eye syndrome
۱۰۵	-----	د کروموزومونو ساختمانی تشوشات
۱۰۵	-----	Wolf Hirseh horn syndrome
۱۰۵	-----	Cidu chat syndrome
۱۰۶	-----	William syndrome
۱۰۷	-----	Langer Giedian syndrome
۱۰۷	-----	WAGER association
۱۰۸	-----	Miller dieker syndrome
۱۰۸	-----	Smith magenissyn
۱۰۹	-----	Del 22 Q syndrome
۱۰۹	-----	نیوروفايرومانوزس تایپ ۱
۱۱۳	-----	Marfan syndrome
۱۱۴	-----	Achondroplasia
۱۱۵	-----	Craniosynostosis syndrome
۱۱۶	-----	Treacher Collin syndrome
۱۱۷	-----	Cystic fibrosis
۱۱۷	-----	Smithlemlipitz syndrome
۱۱۸	-----	Sensoneural hearing loss
۱۱۸	-----	Spinal muscular dystrophy
۱۱۹	-----	میتابولیک تشوشات
۱۱۹	-----	د میتابولیزم د حایه تیروتني تشوشات
۱۲۱	-----	فینایل کیتون یوریا
۱۲۴	-----	تایرو سینیمیا
۱۲۴	-----	البینیزم (Albinism)
۱۲۵	-----	Alcaptonuria
۱۲۷	-----	Honocystinuria
۱۲۹	-----	Cysinuria
۱۳۰	-----	Hartnupdisease
۱۳۱	-----	(MMA) Methyl malonicacademia
۱۳۲	-----	Maple syrup Urindisease
۱۳۳	-----	دیوریا سایکل تشوشات

۱۳۲	-----Galactosemia
۱۳۸	-----د گلايکوجن ذخيروي ناروغي
۱۴۳	-----د ليزوسوم ذخيروي تشوشات
۱۴۴	-----Caucher disease
۱۴۵	-----Metachromatic leukodystrophy
۱۴۶	-----G.M.I gangliosidosis
۱۴۶	-----GM2 gangliosidosis
۱۴۶	-----Taysachdisease
۱۴۷	-----Sand hoff disease
۱۴۷	-----Niemann Pick disease
۱۴۷	-----د شحم د ميتابوليزم تشوشات
۱۴۸	-----Peroxisomal تشوشات
۱۴۹	-----AlFa. I antitrypsin deficiency
۱۵۰	-----Wilson disease
۱۵۳	-----Duchene type muscular dustrophy
۱۵۴	-----هيموفليا
۱۵۴	-----Apertsyndrome
۱۵۵	-----Adrenoleukodystrophy
۱۵۸	-----Brckeithwiedeman syndrome
۱۵۹	-----Praderwilli syndrome
۱۵۹	-----Angelman syndrome
۱۶۰	-----UPD -7
۱۶۰	-----Myotonic dystrophy
۱۶۱	-----Fried reaches ataxia
۱۶۲	-----Fragile x syndrome
۱۶۳	-----MELAS
۱۶۳	-----MERF
۱۶۳	-----LEIGH subacut necrotizing encephalomyopathy
۱۶۴	-----Cleft lip & Cleft plat
۱۶۷	----- (NTD) Neural tube defect
۱۷۱	-----Arthogryposis multiplex
۱۷۳	-----Cornelia de langesyndrome

۱۷۳	-----Goldenhar syndrome
۱۷۳	-----Noonan syndrome
۱۷۴	-----Potter sequence
۱۷۴	-----Opirz G/BBB syndrome
۱۷۵	-----Overgrowth syndrome
۱۷۵	-----Rubinstein taybesyndrome
۱۷۵	-----Syndromicshort stature
۱۷۶	-----VACTERC association
۱۷۶	-----Teratogen
۱۷۸	-----د چارپان (اختلاج) ضد درملونو اغیزی چې د امیدوارو ښځو لخوا استعمالیږي
۱۸۰	-----Retinoic acid embryopathy
۱۸۱	-----Maternal substances abuse
۱۸۱	-----پرینتیل تشخیص
۱۸۷	-----د هغه ماشومانو ارزیابی کول چې د ارتقا په وروسته پاتې والي اخته دي
۱۸۹	-----نتیجه گیری
۱۹۲	-----لنډیز
۱۹۴	-----وړاندیزونه
۲۰۱	-----اخځلیکونه

د جنتیک اساسات

د جنتیک د پیژندنې اساسات:

سایتو جنتیک او دهغي ارزښت:

جین د Gennon جرمني کلمې څخه اخیستل شوې چې د جوړولو یا تولیدولو په معنی دی او په ۱۹۰۲ م کال کې د Bateson لخوا رامنځته شوه (۲).

Genetic هغه علم دی چې جین او د هغه ارثیت تر څیړنې لاندې نیسي او په کروموزوم کې د جین څیړل د سایتو جنتیک په نامه یادېږي.

یا هغه علم چې کروموزومونه تر څیړنې لاندې نیسي د سایتو جنتیک په نوم یادېږي.

د بیولوژي هغه څانګې چې د جینونو د دندو او د هغې اړیکې د مالیکولي ساختمانونو او د ژوند د وتیرو سره څیړي د مالیکولي بیولوژي په نوم یادېږي په اوسنۍ وخت کې ډیر پرمختګونه په وراثت کې رامنځ ته شوي دي او نوري هڅې هم روانې دي جنتیک پیژندنه ډیر ارزښت لري په ځانګړې ډول په طبابت کې جنتیکي انجینري یا Recombinant DNA Technology په واسطه د طبابت په مختلفو ډګرو کې استفاده کېږي چې په لاندې ډول دي.

۱- د جینونو د جوړښت، دندو او Mapping په هکله د معلوماتو لاس ته راوړل.

۲- کلینیکي جنتیک چې د ماشوم تشوښات مخکې د هغې د پیدا کیدو څخه تشخیص کولای شي چې د (Prenatal diagnosis) یادېږي او یا د هغه ناروغي تشخیص کولای شي چې لا تر اوسه اعراض او علایم ئې ښکاره شوي نه وي چې د (Presymptomatic diagnosis) په نوم یادېږي همدانګه په ناروغي اخته ناقل اشخاص هم تشخیص کولای شي چې د Carrier detection په نوم یادېږي.

۳- د ناروغي په تشخیص او په پتوجنیزس کې رول لري.

۴- د ځینی درملونو او کیمیاوی موادو په جوړولو کی ارزښت لري لکه : واکسینونه او نور .

۵- د ارثي ناروغیو په درملنه کی رول لري . لکه د انزایمونو تر کیبي جوړونه جین

۶- Gene Therapy چی د ناروغیو په درملنه کی یوه نوی او په زړه پوري درملنه بلل کیږي

همدارنگه جنتیک په عدلی ، قضائي او اجتماعي پېښو په را څرگندولو کی د ځانگړي ارزښت لري جنتیک په زراعت کی هم د ډیر ارزښت لرونکی دي چی د هغی له مخی د حیواناتو او نباتاتو په نسل گیری او د نسلونو په پرمختگ کی ډیره ونډه لري .

که څه هم په روغتون کی د بستر شوي ناروغانو دجملې څخه خلویښت په سلو (۴۰%) یې جنتیکي منشا لري چې د هغې د جملې څخه یواځي هغه تی رودونکی ماشومان چې په مجور ملفارمشن (major malformation) او یا د میتابولیزم د ځایه تیروني (inborn error of metabolism) په تشوښاتو اخته دي. د نرسنگ څارنې ته اړتیا لري. مجورملفارمیشن هغه سؤتشکلات دي چې پرینتل منشالري او د ښکلا (Cosmetic) طبي او جراحي له نظره د ځانگړي ارزښت لرونکي دي نوموړي سؤتشکلات د مور او پلار لپاره د روحي نا ارامتیا وو لامل گرځي نو باید چې د هغې والدینو ته ډاډ ورکړل شي چې نوموړي یو مناسب (Expiedent) ماشوم دي چې بشپړ ازمويني او معایناتو ته اړتیا لري (۲) .

د جنتیک تشوښات د امیدواري څخه نیولي د بوډا توب د وري پورې په هر عمر کې څرگندیدای شي خو په ماشومانو کې ډیرې سترې اغیزې رامنځته کوي.

په اټکلي ډول د ټول تي رودونکي ماشومانو ۴۰:۱ پېښې د یوه مجور ملفارمشن لرونکي دي چې د زیږیدو په وخت کې تشخیص کیږي د نوموړي پېښې په نیمايې برخه کې جنتیکي لاملونه . بنسټیز رول لري. د ږوندوالي او کونوالي پنځوس (۵۰%) په سلو کې پېښي د جنتیکي تشوښاتو له امله پیدا کیږي چې دهغې د جملې څخه

(۲۵-۳۰) په سلوکي هغه پيښي دي چي په روغتون کي بسترکيږي اود نورو ولادي سؤ تشکلاتو سره يوځای وي (۸)

دټولونوي زيږيدلي ماشومانو ۰.۴% په سلوکي پيښي په کروموزومي تشوشاتو اخته دي چي نوموړي تشوشات ددماغي ځنډ او دزيږيدني دنيمگړتياوو د معمولي لا ملونو څخه دي.

د کروموزومونو تشوشات په بنفسي سقطونو او still birth کي په لوړه کچه ليدل کيږي (۷)

کروموزوم، انساني جينوم (Human Genome) او جنتيکي کوډ:

کروموزوم ميلي ته ورته بزوفيلیک جوړښتونه دي چي دکروماتين څخه جوړشوي دي يا دجينونو يوست ته کروموزوم ويل کيږي

کروموزومونه ۴-۶ مايکرون اوږدوالی لري چي دښي له نظره ميلي ته ورته تاو، پيچ (twisted) , spiral او يا دمنحني په شان جوړښتونه لري (۲)

دکيمياوي جوړښت له نظره کروموزومونه د deoxyribonucleic acid (DNA) او هستون (histone) (څخه جوړشوي دي ونډه لري. ټول جنتيکي مواد چي په يو کروموزوم او يا DNA کي موجود دي د جينوم په نوم ياديږي

يا په بل عبارت د يو جنسي حجری ټول جنتيکي مواد د جينوم په نوم ياديږي نوموړی جينوم د ژوند ټول معلوماتونه د ځان سره لري د عضويت جنسی حجری د سپرم او تخمی څخه عبارت دی چي د واحد جينوم لرونکي دي ليکن د عضويت جسمي حجری (Somatic cells) د جينوم د دوه جوړو لرونکی دي ځکه

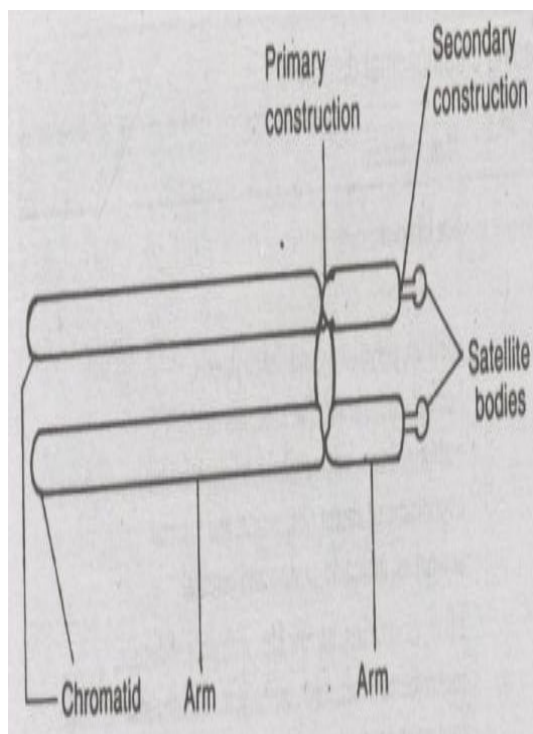
ټول جنتيکي مواد چي په يو کروموزوم او يا DNA کي موجود دی د جينوم په نوم چي د هره جسمي حجره ۲۳ جوړه کروموزومونه لري انساني جينوم د ۳ بيلونه قلوي ازواجو (Base pair) لرونکی دي چي د ځمکي د نفوس سره برابری په کروموزوم کي د نوموړي جوړه قلوی گانو ترتيب او تنظيم ته Sequence ويل کيږي د انسان په جينوم (DNA) کي ۹۵% نې Non Coding تشکيلوي يعنی د ارثی رمز انتقالولو دنده نه لري چي د Junk DNA په نوم ياديږي او تر اوسه د دي دندې څرگندی نه

دي او د انساني جينوم هغه برخي چې Code يا رمز انتقالوی د جين په نوم ياديږي .

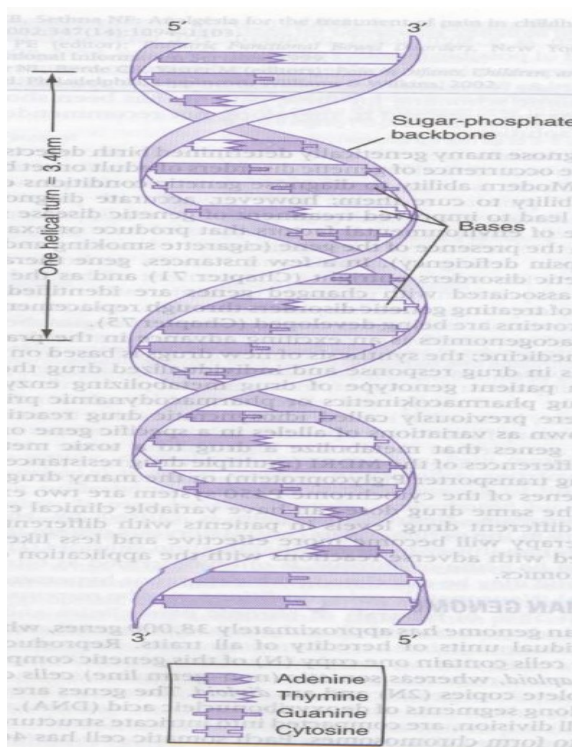
DNA د Adenine , Thymin , Cytosin او Guanin د څلورو قلويا تو څخه تشكيل شوي دي د نوموړي قلويا گانو ترتيب او تسلسل ته چې د يو پروتين جوړولو مسؤليت لري د جنتيکي کوډ يا ارثي رمز په نوم ياديږي او هر کوډ د يو ځانگړي امينو اسيد د انتقال کولو او راز په غاړه لري .

لکه: AUG د ميتينين امينو اسيد او GAC د Aspartic acid امينو اسيد رمز انتقالوی.

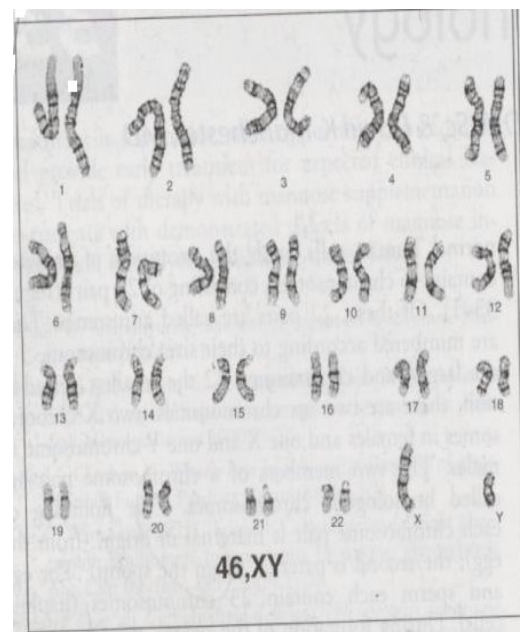
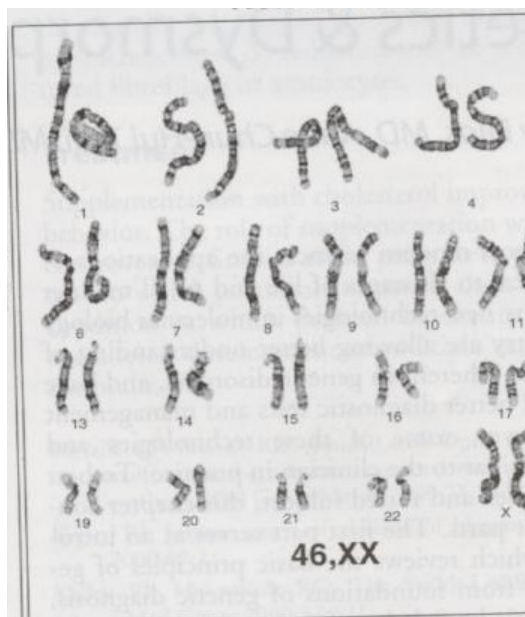
باید یادونه وشي چې د DNA په جوړښت کې قلويا گاني يو د بل سره په مناسب ډول د هايډروجن بانډ په واسطه اړيکي لري که چيرته دغه هايډروجن اړيکه هم نادرسته وي د غلط پروتين د جوړولو او بدلونو (mutation) لامل گرځي .



۲-۱ انځور: د کروموزوم جوړښت



۱-۱ انځور: د DNA جوړښت



۳-۱ انځور: د نارینه او ښځینه نورمال کاریوټایپ

د انسان د جینوم ۳% جینونه تشکیلوي. په اټکلې ډول سره د DNA درې نوي (۹۳) په سلو کې په څرګند ډول کومه ځانګړې دنده نه لري چې د سپکي یا Junk DNA په نوم یادېږي د Junk DNA ډیري کاپي ګانې په ناڅاپي ډول سره د کروموزومونو د پاسه په مخلوط او ګډ ډول سره تیت او پرک پراته دي چې د repetitive sequence په نوم یادېږي.

په اټکلې ډول سره د انسان د جسم په هره حجره کې دیریش زره (۳۰۰۰۰) جینونه موجود دي چې د نوموړي جینونو شل فیصده په سلو کې د ساختماني او وظيفوي پروټینونو تولید کنټرولوي او پاتې اتیا په سلو کې د اساسي دندو مسولیت په غاړه لري.

m RNA د DNA (messenger ribo nucleic acid) نمونه ټاکي یعنې دا چې کومه نمونه د m RNA جوړه شي. m RNA د پروټین جوړولو مسولیت په غاړه لري او هغه پروټینونه چې جوړېږي د ساختماني پروټینونو او یا د انزایمونو څخه عبارت دي. (۵).

د گامیتونو څخه پرته د ټولو حجرو هستي د ۴۲ واحد کروموزومونو لرونکي دي چې د دغه کروموزومونو د جملې څخه ۲۲ جوړي کروموزومونه يې او توسوم دي.

نوموړي کروموزومونه د هغوې د غټوالي او جسامت له مخې نمبر وهل کيږي چې غټ ترين کروموزوم يې د لمړني کروموزوم او کوچني ترين کروموزوم يې د ۲۲ نمبر کروموزوم څخه عبارت دی.

برسيره پردي چې دوه جنسي کروموزومونه هم موجود دي چې په بنځينه جنس کې دوه د X کروموزومونه او په نارينه کې يوه د X او ۷ کروموزوم څخه عبارت دي هر يو تخمه او مني د ۲۳ واحد کروموزومونو لرونکي دي چې د هپلوئيډ حجرې (Haploid cell) په نوم ياديږي دغه حجرې د زايگوت د جوړيدو په وخت کې سره يو ځای کيږي او يو ۴۲ کروموزوم لرونکي حجره رامنځته کوي چې د ډپلوئيډ حجرې (diploid cells) په نوم ياديږي (۷).

د کروموزوم يوې برخې ته جين Gene ويل کيږي چې د يو خواص د کوډ Code ورکولو دنده په غاړه لري. د کروموزوم هغه برخه چې جين پکې موقعيت لري.

Locus په نوم ياديږي (۵).

جينونه د کروموزومونو په سر څنګ په څنګ پراته نه دي بلکې د يو خط په بڼه قرار لري چې خطي ترتيب قانون (the law of linear order) په نوم ياديږي بايد ياد ونه وشي چې جينونه د دوو برخو (region) لرونکي دي چې يوې برخې ته Exone او بلې برخې ته Introne ويل کيږي

Exone د جين هغه برخه ده چې اخر (code) انتقالوي او هغه برخه چې اخر (کوډ) نشي انتقالولاي (introne) په نوم ياديږي او کله چې د DNA څخه m RAN جوړيږي (Transcription) په نوم ياديږي او کله چې د m RAN په واسطه په رايبوزوم کې يو پروتين جوړشي د Translation اېروسې په نوم ياديږي RAN (DAN) په څير يوبل مهيم هستوي اسيدوي چې (DAN) سره ډير ورته ده ليکن توپيري دادي چې RAN کې د تايمين قلوي په عوض ديوراسين په نامه قلوي ماده لري او د بلي خوا د Deoxunbrse قند په بدل Ribrse قند لري RAN په درې ډوله دي m RAN ، RAN ، Transter او RAN RAN, Libosomy ، هم ايردتين په جوړولو کې اساسي دنده لري

حجروي ويش (cell division):

د یو نوي انسان تکامل د القاح د عمليې څخه وروسته شروع کیږي چې نوموړي القاح د سپرم او تخمې د یو ځای کیدو په واسطه صورت نیسي چې د زایګوټ په نوم یادېږي.

چې دغه جوړښت د یو کس د ځانګړتیاوو ټاکوونکی دی (۲).

حجرې د ودي او ویش پړاوونه طی کوي چې نوموړي پړاوونه نظر د حجرو د دندو او اړتیاوو په بنسټ کنټرولېږي. (۷).

مایتوسس (Mitosis):

یو ډول حجروي ویش دی چې د DNA رپلیکیشن پکې صورت نیسي او د هغې په نتیجه کې دوه داسې دختری حجرې (Daughter cell) رامنځته کیږي چې د وراثت له نظره نوموړي حجرې د خپل والدینو حجرو سره ورته والی لري دغه القاح

په سوماتیک حجرو کې صورت نیسي. د مایتوسس القاح څلور صفحي (Phase) لري چې عبارت له انترفیز ، پروفیز ، میتافیز او انافیز.

د انترفیز په صفحه کې کروموزومونه اوږد، نري او د لیدو وړ نه وي چې په دغه موده کې جنتکي مواد رپلیکیشن کوي.

د پروفیز په مرحله کې کروموزومونه ډیر زیات مکدر (Condensed) کیږي.

د میتافیز په مرحله کې هر یو کروموزوم د لیدو وړ وي چې د کروموزوم هر آرم arm د دوه ورته برخو څخه جوړ شوي دي چې د کروماتید په نوم یادېږي. د ورته کروموزمونو کروماتیدونو ته sister chromatid ویل کیږي.

د نافیز په مرحله کې جنتکي مواد په دوه حجرو باندي ویشل کیږي (۷).

میوزس (Meiosis):

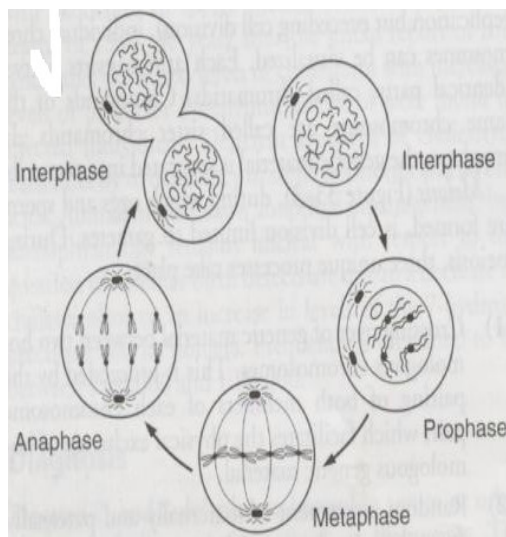
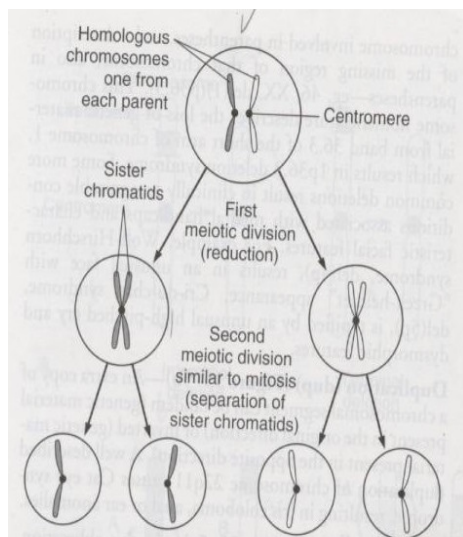
یو ډول حجروي ویش دی چې د هغې په نتیجه کې تخمه او د سپرم جنسي حجرې جوړېږي د دي انقسام په اوږدو دري و تیري (پروسي) رامنځته کیږي.

۱. د دوه ورته (هومولوگ) کروموزومونو تر منځ د جنتیکي موادو تبادله صورت نیول او هغه په دې ډول دي چې د هر یوه جوړه کروموزوم یوه برخه د بل کروموزوم د یوې برخې سره یو ځای کیږي او په دې ترتیب د ورته جنتیکي موادو تبادلي ته اسانتیاوي برابروي.

۲. په گډ وډ ډول سره په دختری حجرو کې د مورني او پلرني کروموزونو برخې، برخې کیدل یعنې په یوڅو ځانگړي دختری حجره، په مستقل او ازاد ډول سره په مورني او پلرني کروموزومونه ویشل کیږي.

۳. په دوه حجرو ویشل کیدل: چې لمرنۍ مرحله کې یو تنقیصی ویشنه ده یعنې دا چې د هومولوگ کروموزومونو په منځ کې جلا والی رامنځته کیږي او دوهمې مرحله یې د مایتوزس د ویشني په شان دي چې د هغې په نتیجه کې دوه دختری کروماتیدونه په دوه ورته دختری حجرو بیلېږي. (۷).

په تنقیصی ویش کې نه یواځې د کروموزومونو نیمایي کیدل صورت نیسي بلکې د جنتیکي موادو تبادله هم یو د بل سره صورت نیسي چې د Cross over phenomenon په نوم یادېږي (۵).



د کروموزونو لاسته راوړل او د هغې خپرل:

د کروموزومونو جوړښت یواځې د مایټوزس په پړاو کې د لیدلو وړ دی. په لابراتوارونو کې زیاتره د وینې لمفو ساینټونه کلچر کېږي او نوموړي حجرې د ۳ ورځو لپاره د مایټوجن موادو په واسطه تحریک کوي. تر څو چې د مایټوزس انقسام پکې صورت ونیسي او کروموزومونه د لیدو وړ وگرځي نور انساج چې د کروموزومونو د خپرنو لپاره په کار وړل کېږي د پوستکي، کرپندوکي، غضروف د هډوکي مغز او د امیدواري په نتیجه کې د راغلو انساجو او جوړښتونو څخه عبارت دي.

د پرینتل prenatal په دوره کې د کروموزونو د خپرني او تحلیل لپاره د کوریونیک ویلي chorionic villi () او د امنیوسایت (Amniocyte) د حجر څخه کار اخیستل کېږي څرنگه چې د هډوکي ماغزه د مایټوجن موادو د استعمال پرته د انقسامی حجرو لرونکي دي، نو ځکه په بیړني پېښو کې د کروموزونو مطالعه او خپرني ته اړتیا وي د هډوکو د ماغزه د ازمویني کار څخه اخیستل کېږي تر څو د ناروغ درملنه په مناسب ډول اجرا شي. لکه دیارلسم ترايزومي

(trisomy13) د زړه په پچيلي ناروغۍ اخته دي خو په اوسني وخت کې د نوموړي invasive ازمویني په بدل کې د FISH د تخنیک څخه کار اخیستل کېږي هغه حجرې چې د کروموزومونو د خپرني لپاره په کار وړل کېږي هغه په یو گیلایس ته ورته سلايد کې تلوین کېږي تر څو د کروموزومونو په ارم (arm) کې یوه روښانه او تیاره فیتي ته ورته ساحي رامنځته شي چې دغه فیتي ته ورته جوړښتونه د کروموزومونو څخه ښوونه کوي که د تلوین د مختلفو کړنلارو څخه کار واخیستل شي نو مختلفي فیتي ته ورته Banding رامنځته کېږي لکه د Q. G او R بانډونه. هغه بانډ چې ډیر زیات په کار وړل کېږي د G banding څخه عبارت دي.

د پرومیتا فیز په صفحه کې د کروموزومونو خپرني او تحلیل ته High resolution chromosome analysis ویل کېږي چې په څرگند ډول سره کروموزومونه تر خپرني لاندې نیسي چې حتی ډیر کوچني اوواړه کروموزومونو ترتیب او تنظیم پکې لټول کېږي.

FISH (Fluorescent insitu hybridization): یو پرمختللي تشخیصي تخنیک دي چې ډي این ای پروب DNA probe په واسطه د پیژندل شوي کروموزومونو (سیکونس) sequence په ښه کوي. د ډ این ای پروب د فلوریسنت د رنګونو په واسطه تلوین او په ښه کوي وي او په دي ډول د کروموزونو

ځانگړي ساحي د فلوريسنټ مايکروسکوپ په واسطه په نښه کيږي.

د probes گڼ شمير رقمونه شته دي لکه sequence. Specific probe, point probe سنترومير پروب او تيلومير پروب. همدارنگه گڼ شمير رنگه لرونکي پروبونه هغه پروب. چې د ځانگړي کروموزوم لپاره ځانگړي رنگ ولري د Multi color FISH يا M - FISH په نوم ياديږي کوم چې د کروموزومونو تر منځ ډير پيچلي ترتيب او نظم را په گوته کوي.

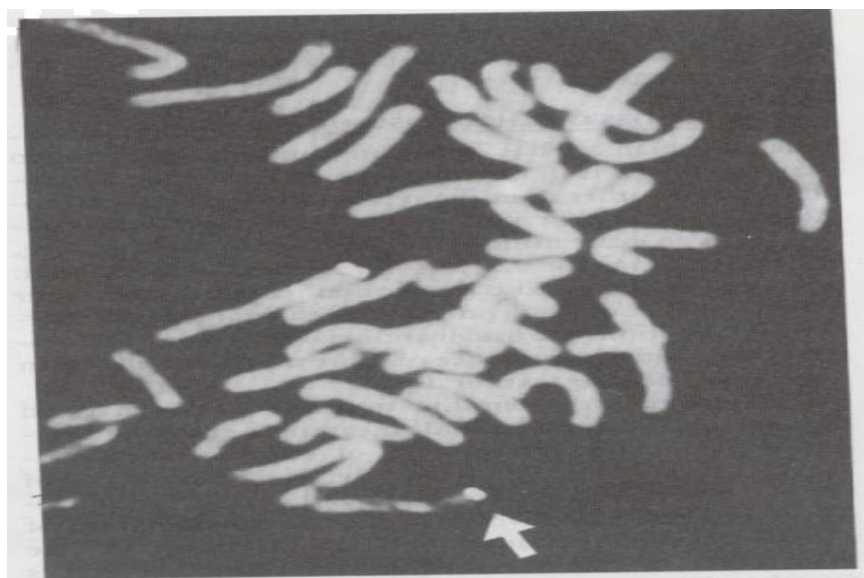
د FISH د تخنيک په واسطه د کروموزونو هغه سبب مايکرو سکوپيک جوړښتونه چې د کلاسيک سايټو جنتيک تخنيک په واسطه د ليدو وړنه وي هم پيدا کولای شي او کولای شي چې شخصي او ځانگړي کروموزونه رابرسيره کړي همدا رنگه .. د FISH د کړنلاري په واسطه کولای شو چې دا نترفيز حجري (لمفوسايټونو او امينوسايټونو حجرو) کې د کروموزومونو د شمير تشوشات هم په جسمي او جنسي

کروموزومونو کې وڅيرو لکه ديارلسم ترايزومي ، اتلسم ترايزومي ، يوويشتم ترايزومي

انوملي گاني (۷).

د FISH د تخنيک گټه دا ده چې په چټکتيا سره کولای شي چې زيات شمير حجري وڅيري يو اوچته او حساسه ازموينه ده او د ځانگړيتوب لرونکي دي او کولای شي چې د کلچر څخه پرته حجري ژر تر ژره وڅيري خو د دغه تخنيک نيمگړتيا دا ده چې د DNA فزيکي حالت نشي څيړلای او يا د يوه کروموزوم يو سگمنټ نشي مشخص کولای (۱) .

په لاندې حالاتو کې د کروموزونو تحليل او څيړنې ته اړتيا شته (۳)



۶-۱ انځور: د FISH کړنلاره چې په یو نورمال څلورم کروموزوم کې یو پروب یې hybridized کړی او د 4p ډیلیشن سندروم (wolf Hirsch horn syndrome) څخه نماینده گڼې کوي

۱. هغه ماشوم چې وده یې ضعیفه ده او د لنډ قامت لرونکي وي.
 ۲. هغه ماشومان چې د کلینیک له نظره په یو کروموزومي تشوش اخته وي د قطعي تشخیص په منظور د کروموزوم څیړنه اجرا شي.
 ۳. هغه ماشومان چې ډسمورفیک بڼه ولري. او یا د گڼ شمیر ولادي انوملي لرونکي وي او د هغه لامل څرگند نه وي.
 ۴. هغه ماشومان چې په دماغي تاخر اخته وي
 ۵. هغه میندي چې دوه او یا د دوو څخه د زیاتو ماشومانو د ضایع کیدو تاریخچه ولري.
 ۶. څرنگه چې د بنفسي سقطونو څلویښت په سلو کې پیښې د کروموزومي تشوشاتو له کبله منځته راځي نو باید په ټولو بنفسي سقطونو او still birth کې د کروموزومونو څیړنه اجرا شي.
 ۷. هغه ماشومان چې په Ambiguous genitalia باندې اخته وي.
 ۸. هغه ښځي او نارینه چې په عقامت (شنډتوب) باندې اخته وي
 ۹. Leukemic ماشومان
 ۱۰. Solid tumors.
- د کروموزومونو نوم ایښودنه:

که چیري کروموزومونه د مایکروسکوپ لاندې ولیدل شي نو په کروموزوم کې یوه نری یا تنگه ساحه لیدل کیږي چې د سنټرومیر centromer په نوم یادېږي چې نوموړي سنټرومیر کروموزوم په دوو برخو ویشي.

چې د P برخه د کروموزوم لنډ ارم او د q برخه د کروموزوم د اوږده ارام څخه نماینده گې کوي او هر ارم یې د تلوین په بنسټ په نورو مختلفو برخو ویشل شوي دي. سنټرومیر مختلف موقعیتونه لري چې مایټوزس د انقسام په وخت کې د کروموزومونو په تفریق پذیری (differentiation) کې ارزښناک رول لري. هغه سنټرومیر چې د P او q د ارمونو په منځ کې موقعیت لري او کروموزوم په دوه مساوي برخو وېشي د Meta Centric سنټرومیر په نوم یادېږي او هغه سنټرومیر چې په هغه کې د p ارم نظرم د q ارم ته لنډ وي هغه د submeta centric په نوم یادېږي او هغه سنټرومیر چې د P ارم یې موجود نه وي د acro centric سنټرومیر په نوم یادېږي. (۷).

کله چې یو سنټرومیر په یو نهایت کې موقعیت ولري د Tele centric سنټرومیر په نوم یادېږي. (۲).

د کروموزومونو د نوم ایښودنې معمولي سمبولونه عبارت دي له:

(Deletion) Del

(Duplication) Dup

(Iso chromosome) I

(Paternal Origin) Pat

(Maternal origin) Mat

(ring chromosome) r

میوتشن (Mutation)

تعریف: هغه بدلونونه چې د یو ارگانیزم یا ویرس په جینونه او یو خارج کروموزومي عناصرو کې رامنځته شي د نیوټشن په نوم یادېږي میتوشنونه د DNA او یا RNA جینوم د اغیزمي توب له امله رامنځته کیږي یا هغه تغیرات چې د DNA د ساختمان او ترتیب کې رامنځته کیږي د میوتشن په نوم یادېږي نوموړي له ملونه د وړانګې او کیمیاوي میوتیجن موادو څخه عبارت دي او هغه ارګانیزم چې پکې رامنځته کیږي د Mutant په نوم یادېږي کیدای شي چې د یو ارګانیزم په ظاهري بڼه (Phenotype) کې کوم بدلون رانه وړي، یعنې

میوتشن په واقع شوي وي لیکن ارګانیزم او یا عضوت نورمال څرګند شي میوتشن په نورمال او غیر نورمالو بیولوژیکي پروسو ارتقا سرطانونو او معافیتي پروسو کې ډیر رول لري

Drosophila په لچي په جنس کې نیوشنونه خپل شوي دي په هغه صورت کې چې میوتشن د پروتین په تولید کې بدلون راوړي نوموړي ارګانیزم د زیانمن کیدو لامل ګرځي چې په ۷۰% پیښو کې زیانمن ثابت شوي دي او پاتې ۳۰% پیښو کې خنثي حالت نه ګټور او نه مضرع او په لږو پیښو کې لږ څه ګټور ثابت شوي دي او ددې لامل دادي چې DNA میوتشن په مقابل کې ځان بیرته ترمیم کوي نو ځکه د میوتشن د خرابو عواقبو څخه په مدافعوي ډول ځان حمایه کوي

لاملونه: د لاملونو له نظره په څلورو ډولونو د پش شوي دي

۱ بنفسي میوتشن

۲ د DNA د انقسام په وخت کې د Replication تشوش

۳ د DNA د بیرته ترمیم کیدو په پروسه کې تشوشات

۴ په لچي ډول د نیوتیجن موادو په واسطه د میوتشن رامنځته کول بنفسي نوتشن د لاندې علواملو لامله رامنځته کیږي

۱ Tautomerism هغه حالت کې چې د RNA په مالیکول کې د قلوي ګانو په هایډروجنی اړیکه کې تشوش پیدا کیږي

۲ Depurination پدې تشوش کې د پیورین قلوي ګاني یعنی Adenine او Guanine پوري سره مناسب اړیکې نلري او میوتشن رامنځته کیږي

۳ Deamination پدې حالت کې د نورمال قلوي په هایډرولیز کې بدلونه رامنځته کیږي او د اصلي Amine ګروپ د عوض یوه Ketone ګروپ معاوضه کیږي او میوتشن رامنځته کیږي

۴ Replintion تشوشا = خپرني ښودل دي چې د بنفسي میوتشن عمده لامل د ایلکشن تشوش دي چې Trans fation synthesis په نوم یادېږي په انسانانو کې د ورځې ۱۰۰۰۰۰ - ۱۰۰۰۰ پوري نوموړي بدلون رامنځته کیږي

۵ د DNA د بیرته ترمیم کیدلو د پروسي بدلونونه په نورمال ډول په کمه فزیکونسي سره د DNA حلقوي سره ماتیرې چې بیرته ترمیم کیږي که چیرې د بیرته ترمیم پروسه کې بدلون رامنځته شي د میوتشن لامل ګرځي

۶ induce mutation : دغه بدلون په کې ډول DNA په واسطه ترسره کیږي چې د کیمیاوي موادو یا وړانګې په واسطه ترسره کیږي نوموړي کیمیاوي مواد عبارت دي له Alky (NH₂ OH)HY droxy Imin ، lating agent ، Nitrous acid Ochro toxin او نور

د ارګانیزم د عواقبو په اساس میوتشن چه په دوه ټولګیو ویش شوي دي چه یو یې ګټور او بل کې زیانمن میوتشن دي

چه ګټور میوتشن په عضویت کې د نوي نسلونو او نوي فینوټایپونو رامنځته کولو لپاره استعمالیږي د وراثت له نظره میوتشن د نباتاتو او حیواناتو کې د نوي او اصلاح شوي نسلونو د ایجاد د رامنځته کولو لپاره استعمالیږي

اشدت درجې له نظره میوتشن په دوه ډوله دي

۱ لوړه درجه میوتشن هغه میوتشن ته ویل کیږي چې د کروموزونو په سطحه رامنځته شي

۲ په ټیټه درجه میوتشن هغه میوتشن چې د نوکلیو ټایدونو په سطحه رامنځته شي لکه Deletion ، insertion او نور چې لاندې ډولونه دي

3 Missen mutation پدې ډول میوتشن کې د امینواسیدونو غلط ځای په ځای کیدنه صورت نیسي او په عضویت کې یو غیرنورمال پروتین جوړیږي

۴ Silent mutation پدې میوتشن کې یواځې د DNA کوډون بدل وي لیکن امینواسید اصلي او پخواني امینواسیدوي

۵ Nonsense mutation د هغه میوتشن څخه عبارت دي چې د توقف کوونکې کوډون Stop codan افعالولو لامل ګرځي او په نتیجه کې مخکې لدې څخه چې پروتین سنترس په جین ټاکلي وخت پاتې ته ورسېږي د بشپړتیا اصلي ته نه رسېږي او بشپړ پروتین نه جوړیږي او یو غیرنورمال پروتین جوړیږي چې

Truncated pntein په نوم يادېږي

۶ Frame shift mutation که چيرې DNA په قلوې ساحتمانو کې يوه برخه لږ او يا زيات شي او د اميواسيدونو ترتيب لاو تسلسل ضراب شي Frame shiyt mutation په نوم يادېږي او هغه چې په introne او يا Exone کې رامنځته کېږي د m RAN د مختلفو ډولونو د توليد لامل گرځي

سوماتيک او جنسي حجرو

سوماتيک ميوتشن جسمي حجرو کې رامنځته کېږي او پرته د جنسي حجرو څخه عضويت ټولي حجري اعيزمن کوي نوموړي ميوتشن ټولي دختري حجرو ته انتقال کوي ليکن راتلونکې نسلونو ته نه انتقالېږي ځني سوماتيک ميو تشونه ددي لامل گرځي چې د Tumor suppressor جينونو څخه مخنيوي وکړي او د سرطانونو د رامنځته کيدو لامل گرځي هغه ميوتشن چې جنسي حجرو کې صورت نيسي راتلونکې اولادونو ته انتقال کوي کله چې جسمي حجرو ميوتشن د ۱% څخه زياته اندازه د خلکو په منځ کې رامنځته شي polymorphism په نوم يادېږي

سوماتيک ميوتشن د Acquired mutation په نوم هم يادېږي هغه چې په perion پروتينونو کې رامنځته شي د perion mutation په نوم يادېږي . هغه پروتين چې جنتکې مواد ونه لري perion pntein په نوم يادېږي

کروموزومي تشوشات:

په عمومي ډول سره د کروموزومونو تشوشات sporadic وي. د ټولو نوي زيږيدلو ماشومانو نيم په سلو کې (۵.۰%) د کروموزومونو په تشوشاتو اخته دي که څه هم د اخته کسانو په راتلونکي ماشومانو کې د کروموزومي تشوشاتو د اخته کيدو خطر کم وي خو که د والدينو څخه يو هم (Blanced Translocation Carrier) وي (هغه شخص چې په خپل کروموزومونو کې د بلانس ترانسلوکشن تشوش ولري يعنې دا چې د کروموزوم هغه ساختماني تشوش چې د جنتکي موادو د ترتيب او تنظيم له کبله منځته راغلي وي ليکن جنتکي مواد يې کم او يا زيات شوي نه وي) د کروموزومي تشوشاتو د پېښيدو خطر زياتېږي. کروموزومي تشوشات په ډوله ډوله دي د شمير تشوشات ، ساختماني تشوشات

د کروموزومونو د شمیر تشوشات:

په انسانانو کې تخمه او سپرم چې جنسي حجرې دي او د ۲۳ واحد کروموزونو لرونکي دي د هپلوئید (n) حالت څخه عبارت دي چې وروسته د القاح څخه نوموړې حجرې په ۴۶ کروموزوم لرونکي حجرې باندې بدلیږي چې د ۲n حالت په نوم یادېږي.

هغه کروموزونه چې د هپلوئید حجرو څخه په یو ثابت ضربي نسبت زیات شوي دي د Euploid په نوم یادېږي. لکه ۴۶ (۲n) ۶۹ (۳n) ۹۲ (۴n) . Polypoid هغه

حجرې دي چې د ډپلوئید حجرې (۲n) د کروموزومونو برسیره د نورو اضافي کروموزومونو لرونکي هم وي.

د Musaica حالت څخه پرته د Poly poid conception لرونکي میندې د ماشوم د ژوندي پاتې کیدو چانس نه وي.

که د هپلوئید (n) په حجرو کې د نور مال څخه د کروموزومونو په شمیر کې زیاتوالی منځه راشي د aneupliod په نوم یادېږي د نموني په ډول ترايزومي داسي یو حالت دی چې د دوو کروموزومونو په بدل کې درې کروموزومونه په یو حجره کې په اضافي ډول موجود وي. نوموړی حالت په دختری حجرو کې د کروموزومونو د غیر مساویانه ویش لکه کبله رامنځته کېږي د کروموزومونو د شمیر په تشوشاتو کې ترايزومي گاني ډیر معمول او زیاتي پیښې لري لکه Down syndrome Trisomy12 ترايزومي ۱۸، ترايزومي ۱۳.

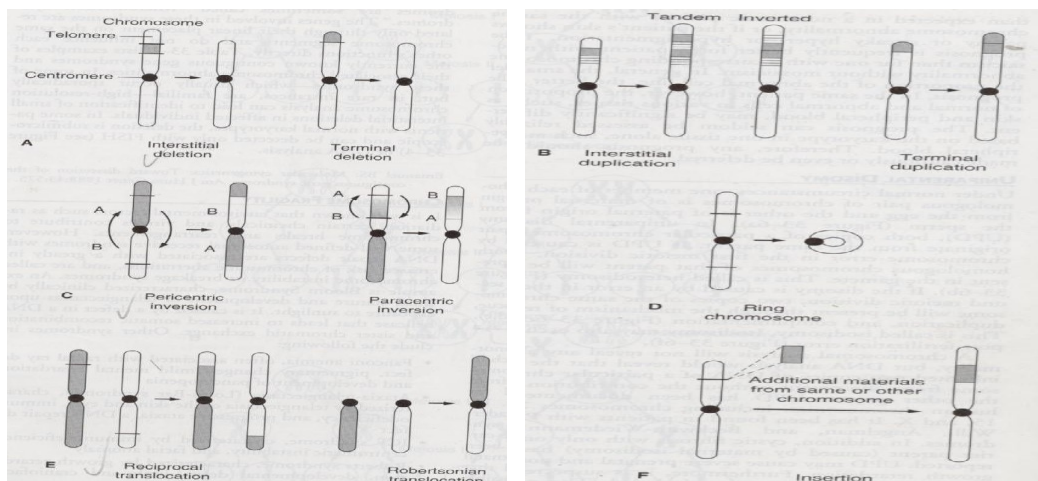
مونوزومي هغه حالت ته ویل کېږي چې د یو جوړه کروموزوم یوه برخه په قسمي او یا بشپړ ډول سره موجود نه وي. بشپړ مونوزومي د anaphase lag یا non disjunction په میخانیکیت پیدا کېږي.

که بشپړه او توزومل مونوزومي د ارتقا په مقدمو مرحلو کې رامنځته شي د جنین یا ماشوم د مرګ لامل ګرځي. خو یواځې د Musaica بڼه یې ژوندۍ پاتې کیدای شي.

همدا رنگه د جنسي کروموزومونو مونوزومي گاني لیدل کیدای شي. (۷).

د کروموزومونو د جوړښت تشویشات:

د کروموزونو په جوړښت او ساختمان کې په مختلفو ډولونو سره تشویشات رامنځته کېدای شي په لاندې انځورونو کې ښودل شوي دي.



۷-۱ انځور: د د کروموزومونو د جوړښت د تشویشاتو بیلګې راپه ګوته کوي

کروموزم د نوم په لمرنۍ برخه کې د + او یا _ د نښې شتوالی د دی ښکارندوی دی چې په نوموړي کروموزمونو اضافي کروموزوم زیات شوی او یا دا چې د هغې په شمیر کې کموالی راغلی دی د نموني په ډول $2n+47$ کروموزوم څخه موخه ده چې یو نارینه په خپل ۲۱ نمبر کروموزوم کې درې کاپي ګانې لري لیکن که د کروموزوم د نمبر څخه وروسته د + یا _ نښه راغلي وي هغه په دي معنی ده چې د نوموړي کروموزوم په یو ارم کې یو کروموزومي ماده په اضافي ډول سره زیاته شوي ده او یا د هغې څخه کروموزومي ماده کمه شوې ده د نموني په ډول -44xxq کروموزوم.

پورتنی کروموزوم مونږ ته دا رښیې چې د ۸ کروموزوم په q یا اوږده ارام کې Deletion رامنځته شوي دي.

:(De) Deletion

په دغه تشوش کې د یو نورمال کروموزوم یوه برخه له منځه تللې وي نوموړي ضایع شوي برخه د یو کروموزوم د نهایې او یا منځني برخې څخه وي په دې تشوش کې Del مخفف کلیمه د اخته شوي کروموزوم د مخه لیکل کېږي یا دا چې اخته کروموزوم د Del د مخفف کلمې په تعقیب لیکل کېږي.

د نموني په ډول (36.3) p (1) 46xx.del. نمبر کروموزوم ، د نوموړي کروموزوم څخه موخه دا ده چې د لمړي کروموزوم په لنډ ارم (P arm) په ۳۶.۳ باندې کې جنتیکي مواد نشته او دا 1P36.3 deletion syndrome . سبب شوي دي .

باید وویل شي چې د کروموزوم هغه برخه چې جنتیکي مواد ورڅخه ضایع شوي دي هغه هم په یو قوس کې ولیکل شي لکه دپورته نموني په ډول چې ورڅخه یادونه وشوه. د ډیلشن له کبله معمولي کلینیکي سندرومونه رامنځته کېږي چې د دماغي معیوبیتونو او د مخ د وصفي ځیرو رامنځته کیدو لامل کېږي لکه Cridu chat Wolf Hirsch horn syndrome. چې (4P) Del له کبله رامنځته کېږي همدا رنگه syndrome ، چې د (5p) del د بدلون له کبله رامنځته کېږي .

:Dup (Duplication)

په یو پخواني یا لمړني کروموزوم باندې د یو اضافي کروموزوم ځای په ځای کیدلو ته ډپلیکشن ویل کېږي دغه تشوش په دوه ډوله پېښېږي چې عبارت دی له Tandem بڼه Inverted بڼه.

Tandem په دی معنی ده چې جنتیکي مواد د نوموړي کروموزوم پخپل اصلي ځای کې ځای پر ځای کېږي لیکن د inverted په بڼه کې جنتیکي مواد د کروموزوم په مقابل اړخ کې ځای پر ځای کېږي د Dup یوه بڼه نمونه ده د ۱۱ 22q کروموزوم څخه عبارت دی چې د cat Eye syndrome . لامل ګرځي چې په نوموړي سندروم کې د قزحيي (Coloboma) د مقعد او د غوږونو تشوشات موجود وي .

.(Inv) Inversion

په دغه تشوش کې د کروموزوم هغه برخه چې باید دوباره په خپل ځای کې ترتیب او تنظیم شي په معکوس ډول سره په کروموزوم کې قرار نیسي او دغه ترتیب کیدای شي چې Paracentric او یا Pericentric

وي. چي په پارسنټريک انورشن کې سنټرومير نه اخته کيږي او په پريسنټريک انورشن کې سنټرومير هم اخته کيږي او په Pericentric انورشن کې سنټرومير هم اخته کيږي.

(r) ring chromosome

کله چې په نورمال Telomer کې ډيليشن پېښ شي او بيرته نوموړي مات شوي کروموزوم نهايات داسي سره وتړل شي چې يو دايروي کروموزوم ورڅخه جوړ شي د ring کروموزوم په نوم ياديږي. د غه تشوش د ودي د ځنډ او دماغي معيوبيتونو لامل گرځي.

(Trans) translocation

دا تشوش د کروموزومونو په منځ کې د جنتيکي موادو د دوهم پلا د ترتيب او تنظيم د خرابوالي له امله منځته راځي. او په دوه ډوله دي .

۱. Blanced trans location.

۲. unblanced trans location.

Blanced translocation.

هغه تشوش دی چې د کروموزوم جنتيکي مواد نورمال وي ليکن په ترتيب او تنظيم کې يې نیمگړتيا موجود وي .

په unblanced translocation کې د کروموزومونو جنتيکي مواد د نیمگړتياو سره سره نور اضافي جنتيکي مواد په کروموزوم کې زياتيږي يا يې د لاسه ورکوي.

په blanced translocation کې د جنتيکي موادو محتويات نورمال وي خو يواځې په غير منظم ډول سره ترتيب شوي وي که په unbalanced trans location کې د کروموزومونو د داخلي بدلونو له کبله په اضافي ډول نور جنتيکي مواد په کروموزوم کې زياتيږي او يا دا چې جنتيکي مواد له لاسه ورکوي. بيلانس شوي ترانسلوکشن په دوه ډوله دي .

Reciprocal translocation، او Robertsonian .translocation.

Reciprocal translocation هغه دی چې د دوو غير متجانسو کروموزومونو په منځ کې د جنتيکي موادو بدلیدنه صورت ونسي خو په Reciprocal translocation کې د دوه acrocentric کروموزومونو د يو ځای کيدو له امله منځته راځي.

(ins) insertion

کله چې یو کروموزوم په دوو برخو مات شي او په هماغه مات شوي کروموزوم باندې یو د بل کروموزوم جنتیکي مواد ځای په ځای شي د insertion په نوم یادېږي د دې تشوش د منځته راتلو لپاره باید چې د کروموزومونو په منځ کې درې مات شوي ټکي موجود وي او د دې تشوش کلینیکي منظره د نوموړي insertion کروموزوم د جنتیکي موادو پورې اړه لري.

د جنسي کروموزومونو انوملي گاني:

د جنسي کروموزومونو د تشوشاتو د جملې څخه aneuploidy او Mosaicism په زیاته اندازه د وگړو په منځ کې عمومیت لري. او ډیر زیات تشوشات یې د 45x (turner syndrome) ، 47x.yy, (klinefelter syndrome) او 47.xxx, 47 xxy. او د Mosaic د مختلفو حالتونو څخه عبارت دي.

موسایسیزم Mosaicism:

د یو واحد کس په مختلفو حجرو کې د دوو یا زیاتو مختلفو کروموزومونو د جوړښتونو شتوالی ته موسایسیزم ویل کیږي د نمونې په ډول د یو ناروغ ځني حجرې ۴۷. کروموزومونه لري. او ځني نورې حجرې یې ۴۶ کروموزومونه لري چې دغه حالت د ۲۱ 46xx/47xx+ موسایسیزم څخه عبارت دی او د ترایزومي ۲۱ د سندروم یو بڼه ده او همدا رنگه د 45x, 46xx/47xxx موسایسیزم د منونوزومي x او ترایزومي x څخه څرگندونې کوي د موسایسیزم هغه ناروغان چې کلینیکي گلي او نښې ولري نظر هغه ناروغانو ته یې چې په هغه کې کلینیکي اعراض او علایم موجود نه وي د بڼه انزار لرونکي دي او یا که د غیر نورمالو حجرو تناسب نظر نورمالو حجرو ته کمه وي د بڼه انزار لرونکي دي (۷).

د پلاستاد chorionic villi سمپل څخه دا جوته شوې ده چې د امیدواری د لسمې (۱۰). اونی څخه د مخه د جنین دوه په سلو کې په نوموړي تشوش اخته وي.

د دیارلسمې او اتلسمې ترایزومي د ماشومانو په پلاستاد کې نورمال Disomic حجرې لیدل شوي دي.

چې نوموړي ماشومان د ولادت وروسته ژوندي پاتې شوي دي ، که موزائیک حالت په جنسي حجرو کې رابرسیره شوي وي د Germline Mosaicism په نوم یادېږي او د دې تشوش گمان هله پیدا کیږي

چې د فنوټایپ له نظره والدين نورمال وي خو د هغې څو ماشومان ، عين جنتيکي ناروغي باندې اخته شوي دي (اکثراً د اوتوسومل ډومينانت په بڼه وي) که چيري د موسيسيزم اشتباه موجود وي نو بايد د فايبروبلاست د حجرو سايتو جنک څيړنې تر سره شي (۱) .

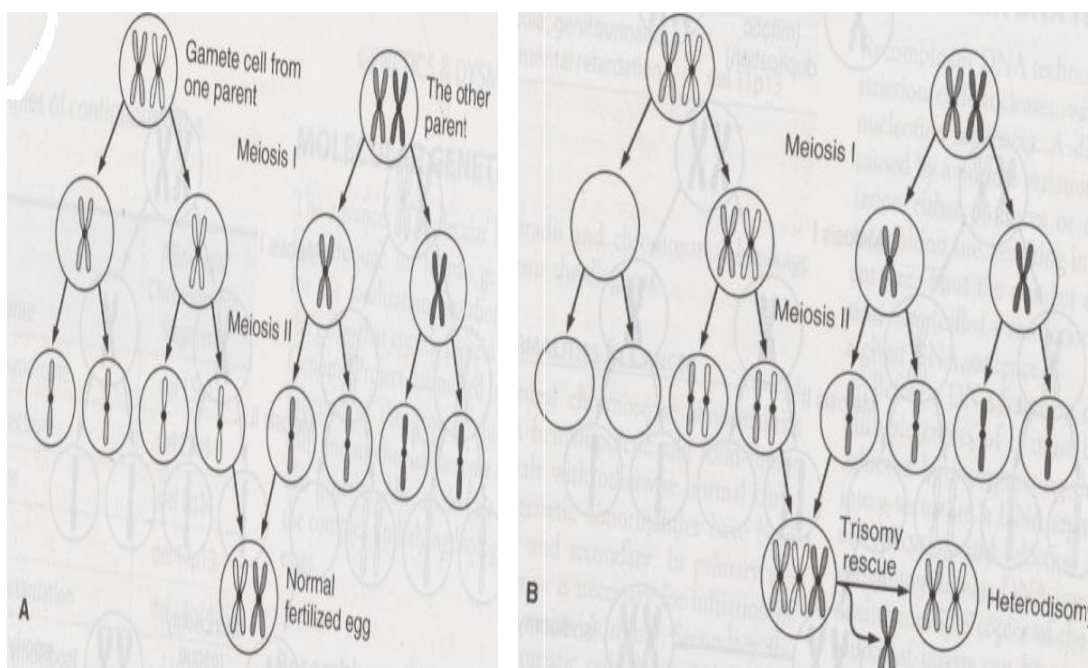
څرنگه چې د ويني لمفو سايتونه د ترايزومي تشوشات، ډيليشن او د کروموزومونو rearrangement نشي زغملای نو کيدای شي چې موسيسيزم موجود وي خو لمفو سايتونه نورمال اوسي او تشخيص غلط شي نو په دې

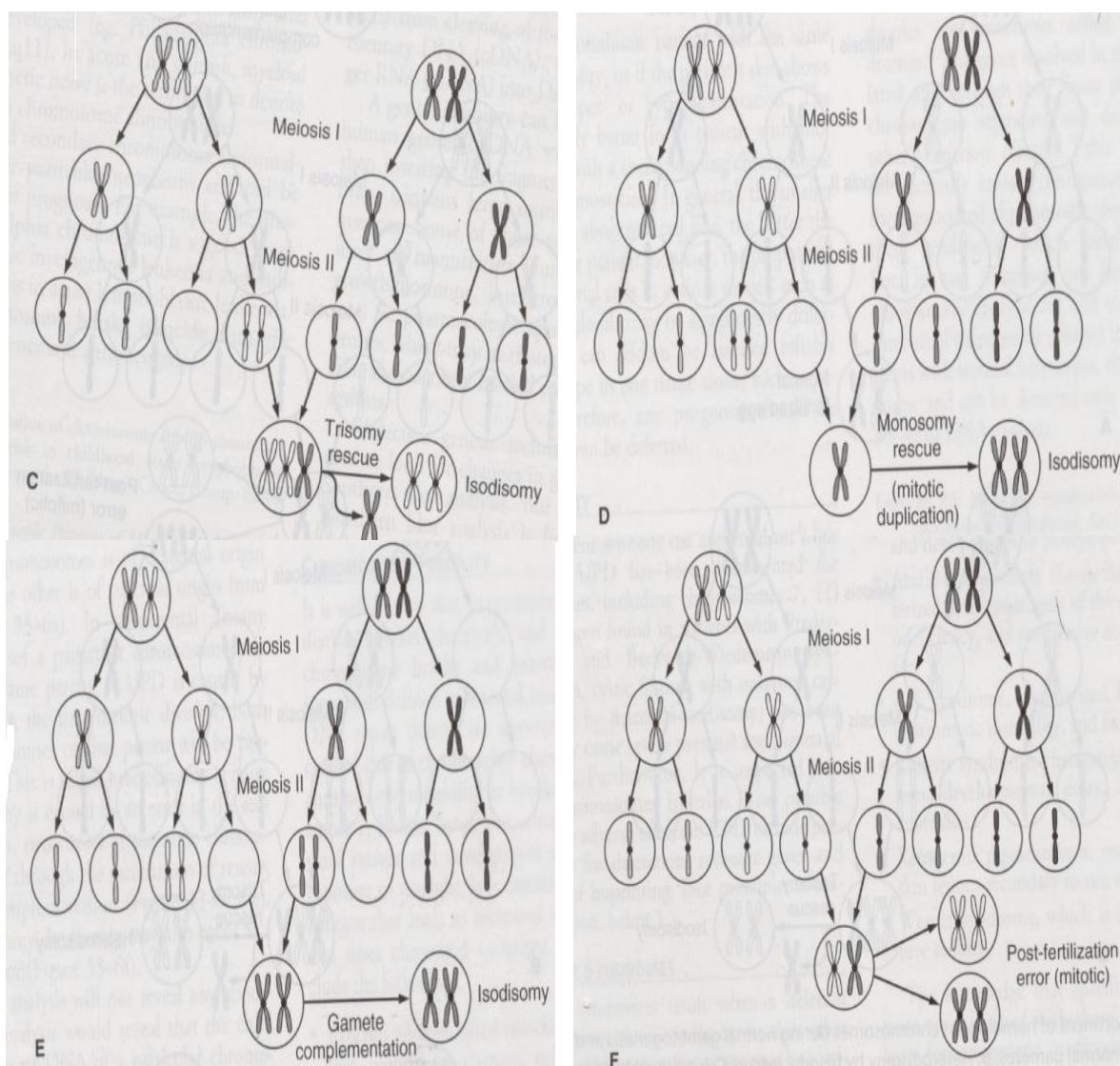
اساس د موسيسيزم په پيښو کې د فايبروبلاست د حجرو سايتو جنک څيړنې ته اړتيا پيښيږي. (۱) .

Uniparental disomy:

د هغه پروسي څخه عبارت ده چې د دواړو کروموزومونو جوړه د يو والد (مور او پلار) څخه منشه اخستي وي (۱۱) .

په نورمال حالت کې د (ورته يا هومولوگ) کروموزوم يو برخه د تخمې او بله برخه يې د پلرني سپرم څخه منشا اخلي ليکن په UPD کې د کروموزومونو کاپي يواځې د پلار او يا د مور د کروموزومونو څخه منشا اخلي.





۸-۱ انځور: د نورمال ګامیټوجنیزس او Uniparental disomy په موده کې د هومولوګ کروموزومونو طبقه بندي

که چیرې UPD د لمړنۍ میوټیک انقسام د تشوش له کبله رامنځته شوی وي نو په ګامیت کې د دواړو والدينو ورته کروموزومونه موجود وي چې دغه حالت د Heterodisomy په نوم یادېږي

که چیرې ډایزومي د میوزس د دوهمې انقسام د تشوش له امله رامنځته شوی وي نو د هماغې کروموزوم دوه کاپي د Duplication, Rescue او Complementation په میکانیزمونو به موجود وي چې دغه حالت د isodisomy په نوم یادېږي .

Isodisomy کیدای شي چي القاح د عمليې څخه وروسته رامخته شي (۷).

د UPD اخته ناروغان درې فنوټاپیک اغيزي رامخته کوي.

۱. هغه اغيزي چې د imprinting د جنين پورې اړه لري.

۲. هغه اغيزي چې د اوتوسومل رسيسیف د تشوشاتو پورې اړه لري.

۳. هغه اغيزي چې د vestigial aneuploidy پورې اړه لري.

په UPD کې د دواړو کروموزمونو جوړې سره ورته وي او جينونه يې هم سره ورته دي او دغه ورته والی هغه وخت ارزښت لري چي والدين يې د اوتوسومل رسيسیف د تشوش لپاره Carrier وي او که چيري مور او پلار د UPD ناقلين ووسي او ماشومان يې UPD ولري او دغه جين د دوي د کروموزومونو په دواړو کاپي گانو کې موجود وي نوموړي ماشومان د فنوټاپ له نظره د اوتوسومل رسيسیف په تشوش اخته دي. يا په بل عبارت که يو د والدينو څخه د دغه غير نورمال جين لپاره ناقل وي نو ماشوم به يې په اوتوسومل رسيسیف تشوش باندي اخته کيږي. دا جوته شوې ده چې هر انسان د اوتوسومل رسيسیف تشوش (۵-۸) پورې جينونه انتقالوي.

UPD د اوتوسومل رسيسیف تشوشاتو يو نادر لامل بلل کيږي.

مورنی UPD د دوهمې ، اووم، څلوارلسم او پنځلسم کروموزونه اخته کوي او پلرني UPD شپږم، نوولسم، پنځلسم او شلم کروموزومونه اخته کوي چې نوموړي تشوشات د ناروغ د فنوټاپ او د ودي د بدلونونو د گډو وډيو لامل گرځي (۱).

د کروموزونو تحليل او څيرل دغه تشوشات نشي رابرسيره کولای خو د DNA تحليل او تجزيه نوموړي تشوشات رابرسيره کولای شي چې د نوموړي کس په

ځانگړي اخته کروموزوم کې د DNA دوه کاپي موجود وي چې نوموړي DNA يواځي د يو والد (مور) او يا پلار) څخه منشه اخيستی وي او په دي کې د يو او يا بل کروموزوم مداخله نه وي.

د angelman syndrome, prader willi syndrome او Beckwith wiedeman په سندرمونو کې اووم، يوولسم او پنځلسم کروموزومونو کې UPD ثابت شويدي.

همدارنگه د سسټک فايبروزس په ناروغانو کې چې د يوه والد د Carrier لرونکي دي او د maternal isodisomy په واسطه منخته راغلي دي هم راپور ورکړل شوی دی.

UPD شدید اندازه د Fetter او ماشوم prenatal (مخکې زیږېدنې) او وروسته له زیږېدنې د دورو د ودي د ځنډ لامل گرځي همدا رنگه په ځني پېښو کې وژونکي اغیزې هم منځته راوړي چې هغه د لانډینو میخانیکیتونو په بنسټ رامنځته کېږي.

Recessive, د ډیلیشن شوي جینونو هو موزایکوسیتي، د جینونو imprinting د اغیزو له امله (V).

:Contiguous gene syndromes

کله چې د ډیلیشن له کبله هغه مجاور جینونه چې د یو بل سره په یو کروموزوم کې نږدې قرار لري. له منځه لاړي شي نو دغه تشوش د Contiguous gene سندروم په نوم یادېږي د دغه جینونو رابرسیره کول د Karyotype په بڼه ډیر گران کار دی ځکه چې ډیر واړه دي نو له همدې امله ځني وخت دغه سندروم د Microdeletion syndrome په نوم هم یادېږي هغه جینونو چې د دغه سندرومونو لامل گرځي د یو خط په بڼه په نوموړي کروموزوم کې قرار نیسي او په مستقیم ډول د بل کروموزوم د جینونو د دندې سره کومه مداخله نه کوي.

د Contiguous gene syndromes نموني په لاندي جدول کې ښودل شوي دي. نوموړی سندرومونه د FISH او یا د DNA د انالیز په واسطه تشخیص کېږي

نوموړي سندرومونه په ډیرو پېښو کې په sporadic ډول رامنځته کېږي او په نادر ډول فامیلی بڼه

هم لري (۷، ۵، ۱۰)

د کروموزوم غیر نورمال سکمنت.

د سندروم نوم

Del 15q11

Prader willi / angelman syndrome

Del 22q11

Shprintzen / digeorge syndrome

Del 8q24

Langer Giedian syndrome

Del17P13

Miller dieker syndrome

Del 13q14

Retino blastoma, mental retardation

11p15 IDe

Beckwith wedemann syndrome

De-11p13l

Wilm tumor, aniridia, genito urinary

Malformation and mental retardation

5p

Cridu chat syndrome

17p11

Smith magenis syndrome

7 q11

Willum syndroem

د کروموزومونو فراجیلېټي (Chromosome fragility):

دا په رېښتیني ډول څرګند شوي دي چې یو شمیر محیطي فکترونه د کروموزومونو د ماتیدو او د هغوی د بیا جوړیدو لامل ګرځي لکه وړانګې، (تشعشع) کیمیاوي مواد ویرسونه.

یو شمیر اوتوسومل رسیسیف سندرومونه پیژندل شوي دي چې د DNA دوباره ترمیم د نیمګړتیاوو له امله منځته راځي چې په نوموړي سندرومونو د کروموزومونو د Aberration خطر ډیر زیات وي چې نوموړی حالت د کروموزومونو د instability syndrome، او یا Chromosomal breakage سندروم په نوم یادېږي چې د دې پېښې یوه ښه نمونه د Bloom syndrome څخه

عبارت ده چې د کلینیک له نظره متصف دي په لنډه ونه، لمر وړانګې ته د وجود مخامخ شوي برخې Telangectasis... ۷۰).

Bloom syndrom ناروغ لمر وړانګو ته د مخامخ کیدو وروسته د هغه په مخ او لاسونو

(Forame) کې د پتنګ (Butter fly) په شان سورالی او Telangectasis پیدا کېږي همدارنګه په شونډو کې Bollus eruption هم پیدا کېږي نوموړي ناروغان غټه پوزه او غوږونه لري خو مخ یې وړوکی وي د دې سندروم اخته ماشومان د ښه زکاو ت لرونکي دي.

د نهایاتو تشوشات (Clubfoot clinodactyly, polydactyly) اونیور موجود وي. د IgA، IgM او IgG سوې ټیټې وي دغه ماشومان د لمفور ټیکولر په سرطانې ناروغیو باندې د اخته کیدو میلان لري. (۱).

د Bloom syndrome: د ناروغانو په پنځلسم کروموزوم کې د DNA Helicase انزایم نه وي چې پورتنې تشوشاتو د منځته راتلو لامل ګرځي. نور سندرومونه په لاندې ډول دي.

۱. fanconi Anemia: چې په دې سندروم کې د کبوري هډوکي محوري تشوش د صباغاتو بدلونونه، خفیف دماغي ځنډ او ancytopenia موجود وي.

۲. Ataxia telangectasis, (lous bar syndrom)، متصف دی: په پوستکي او سترګې telangectasis د معافیت نشتوالی د (Immune defficiency) پرمختللي Ataxia د DNA د ترمیم تشوش.

۳. I.C F. syndrome. متصف دی په Centromeric او Immune Diffiency, Focal anomaly په instabilty (۷).

۴. Robert Syndrome: متصف دی په د ودې ځنډ ، د ارتقا وروسته پاتې والي ، د نهاياتو او Craniofacial انوملي (۷).

۵. xero dermentia pigmentosa: چې د لمر وړانگو سره د مخامخ کیدو له امله د پوستکي بدلونونه او دهغي lesion پيدا کيږي (۷).

۶. Wer ner syndrome: چې مخکې د وخته د بوډاتوب لامل گرځي (۷).
په دي سندروم کې Alopecia ، ايري رنگه ويښته ، په پوستکي کې scleroderma ته ورته بدلونونه موجود دي په دي ناروغانو کې د اتيرو

سکيليروزس ، ډيابټس ميلټس هايپوگوناديزم ، Catract ، Retinitis pigmentosa ، د Macular degeneration, Glaucoma او نيو پلازم ته د خطر زياتيدو چانس ډيروي (۱).

په سرطان کې د کروموزوم اېنارملتي:

د کروموزومونو د شمير او جوړښت تشوشات يو شمير هغو ناروغانو کې ليدل شوي دي چې هغوې د ويني په هيمو پيوټک نيوپلازم او solid tumure (سولډ تومورونو) باندې اخته وو.

د کروموزوم دغه تشوشات په دوه ډوله دي مقدمه، (primary) او ثانوي (secondary) په مقدمه تشوشاتو کې د سرطان د رامنځته کيدو لپاره د يو غير نورمال کروموزوم شتوالی ضروري گڼل کيږي د نموني په ډول 13q په Retinoblastoma ناروغې کې .

ثانوي تشوشات په سوماتيک حجرو کې رابرسيره کيږي او د سرطان د رامنځته کيدو وروسته پيښيږي لکه د فلادلڼيلا کروموزوم (+cq,22}{q34 q11) چې په حاد او مزمن مايلوئيد ليو کيميا کې ليدل کيږي.

د لمړني او دوهمي کروموزومونو تشوشات د ځانگړي سرطاني حالتونو لپاره په گوته شوي دي د نوموړي ناروغۍ د تشخيص او پيښگونينه د ټاکلو لپاره پکار وړل کيږي. د نموني په ډول که چير يد فلادلڼيلا کروموزوم په مزمن لمفو جينس ليو کيميا کې موجود وي . د هغې په ښه انزارو دلالت کوي خو د نوموړي کروموزوم شتوالی په حاد لمفو بلاستيک ليو کيميا کې په خرابو انزارو دلالت کوي.

مالیکولي جنتیک:

د مالیکولي بیولوژي پرمختګ د انسان د وراثت د څیړنې له پاره یوه لویه لاره پرانستلې ده. داځکه چې مالیکولي جنتیک هغه جیونونه چې د پروتینونو sequences په کوډ یا (رمز) انتقالوي د نوموړي جینونو ځای isolation (بیلول) او ځانګړتیاوي رابرسیره کوي. همدا رنگه مالیکولي جنتیک د انساني ناروغیو هغه پیچلي بیولوژي چې انسانان اخته کوي او په هغوې کې ناروغي رامنځته کوي څرګند وي.

Recombinant DNA technology:

ریکامبننټ ډي این ای تکنالوژي هغه وخت پرمختګ وکړي چې د Restriction endonoclease انزایم استعمال رامنځته شو چې د نوموړې انزایم د ډي این ای مالیکول په یوه ځانګړي برخه کې ماتوي یعنې DNA د نکلیو تایدونو په ځانګړي sequences ویشي. د DNA په سیکونسي کې بدلونونه د DNA د نورمال Variation (تنوع)، یا د جین د میوتشن له امله منځته راځي چې نوموړي میوتشن په DNA کې د اندونکلیز د اغیزې لپاره د یو ځانګړي پیژندل شوي ساحي د پیدا کیدو او یا له منځه تلو (recognition site). لامل ګرځي او په دې ډول د ډي این ای د مختلف اندازه لرونکو فراګمنټونه (قطعي یا ټوټي) منځته راځي نو په دې اساس restrictions site شمیر او ترتیب ته چې restriction mape ورته ویل کیږي. DNA sequences څخه عبارت دي.

د restriction enzyme په واسطه کولای شو چې د انسان جینومیک DNA په مختلفو فراګمنټونو وویشو او DNA ځانګړي ټوټي او برخې رامخته کړو. چې د نوموړو ټوټو څخه د فارمکالوژي له نظره د انساني پروتینونو په جوړلو کې (انسولین، growth hormone، inter feron) د ویني لڅته کوونکي فکتورونه کار اخیستل کیږي. همدا رنگه ځنې نوري د probe په بڼه ورڅخه ګټه اخیستل کیږي د راډیو اکتیف موادو سره label کیږي او د DNA د Mapping او د ناروغیو د تشخیص په غرض په کار وړل کیږي.

د مالیکولي جنتیکي کړنلاره په ډیره اندازه د جینومیک ډي این ای (DNA) بدلونونه تر څیړنې لاندې نیسي. نوموړي کار د Southern blot analysis، په واسطه صورت نیسي لکن همدغه کړنلاره که د Northern blot analysis په واسطه تر سره شي د RNA تشوشات هم رابرسیره کوي.

د southern blot انالیز په کړنلاره کې د restriction endonuclease د انزایمونو څخه کار اخیستل کیږي او د جینومیک ډي این ای په مختلفو فراګمنټونو او ځانګړي نکلیو تایدی سیکونیسونو

باندې ټوټه کوي. او وروسته دغه فراگمنتونه د agarose gel electro phoresis په واسطه يو د بل څخه بيلوي او بيا ممبران ته

يې انتقالوي او يو راډيو اکتيف پروب (probes) باندې اېښودل کيږي نوموړي فراگمنتونه د اوتو راډيو گرافي په واسطه پېژندل کيږي.

د polymerase chain reaction د تخنيک په واسطه DNA په خپلو لمړني (primers) برخو ویش او د يو ساعت څخه په کمه موده کې د DNA sequences تر لاسه کيږي د دې تخنيک نيمگړتيا دا ده چې که يو خارجي DNA ډير کوچنې فراگمنت په واسطه هم يو ډي اين اي منتن شي تشخيص غلطوي.

په کلينيکي جنتک او د وراثت په تشخيص کې ماليکولي بيولوژي ارزښت او کارونه

کولای شو چې د جنتک په واسطه د مستقيم او غير مستقيم کړنلارو له مخې ميوتانت جيوڼه پيدا کړو کله چې يو جين کې د يو څرگند لامل له کبله ميوتيشن رامنځته شي او د يو ناروغۍ سبب شي په مستقيم ډول د ماليکولي بيولوژي د کار وړلو په بنسټ تشخيص اېښودل کيږي چې جين څرگند وي لکن د کورنې په منځ کې په زياته اندازه د جينونو د ماليکولونو تر منځ د Heterogeneity نيمگړتيا موجوده وي يا هغه ناروغي چې د هغې مسول جين څرگند نه وي خو د کروموزوم ځای يې جوت يا ښکار وي. هغه کړنلارې چې په مستقيم ډول د DNA د تشخيص لپاره پکار وړل کيږي عبارت دي له .

Restriction analysis

Single confrmational polymorphsim analysis

Direct sequencing with assistance of PCR

Heteroduplex assay

Protein truncation assay

هغه ماليکولي ميخانکيتونه چې په يو انسان کې د ناروغي لامل گرځي عبارت دي له نقطوي ميوتشن (point mutations) ، ډيليشن ، انسرسن او ، expansion trinucleotide repeat ، کوم چې د Genetic anticipation لامل گرځي.

د DNA مستقیم ازمویل او خپرل د لاندینو ناروغيو لپاره په کار وړل کېږي.

۱. د ادرنیل دغدي ولادي هایپرپلازیا چې د 25-hydroxylase انزایم د نشتوالی له امله رامنځته کېږي.
۲. Duchene muscular dystrophy.
۳. هیمو فلیا A او B.
۴. لش نهان سندروم (lesch nyhan syndrome).
۵. FGFR related craniosynostosis.
۶. سسټیک فایبروزس.
۷. فراجیل اکس سندروم.

په هغه صورت کې چې د غیر نورمال جین sequence د پورتنۍ کرڼلاري په واسطه د خپرڼې وړ نه دي نو د linkage analysis، د کرڼلاري څخه کار اخیستل کېږي.

د linkage analysis په واسطه د کورنۍ د غړو په منځ کې د غیر نورمالو جینونو ارثیت لړۍ را سپړل کېږي خو بنسټیزه خبره دا ده چې په ځانګړي ډول اخته کسان مور، پلار او حتی اخته او یا نا اخته شوي خپلوان د خپرڼې لاندې ونیول شي. د دغه تشوش یوه بڼه نمونه د Neurofibromatosis څخه عبارت دی چې د نوموړي ناروغۍ د تشخیص لپاره د Direct and indirect assay څخه کار اخیستل کېږي.

په دې وروستیو وختونو کې د پولي مور فیزم پېښې زیاتې شوي دي چې د پورتنۍ کرڼلارو په واسطه کولای شو چې د خلکو په منځ کې د غیر نورمال جینونو موجودیت او عدم موجودیت پېښېښې کړو. نوموړي کار په هغه صورت کې چې د پولي مور فیزم نسبي معلومات د خپلوانو په منځ کې موجود وي د مایکرو سټلايټ پولي مور فیزم څه د اولادونو (Sibling) د خپرڼې لپاره کار اخیستل کېږي چې د دغه خپرڼې په واسطه هغه ګڼ شمیر جینونه چې پولي جنتک تریټ (Trait) په هکله برخه اخلي تشخیصوي لکه د شکر ناروغي د مزي توب یا چاغوالي (obesity) په ناروغانو کې همدا رنگه د جینونو هغه بدلونونه چې په نوموړو کې صورت نیسي د نوموړي کرڼلارې په واسطه تشخیص کېږي.

د انساني ناروغيو په مخنیوی کې د مالیکولي بیولوژي څخه ګټه اخیستل:

ریکمیانت ډي این ای تکنالوژي د ناروغيو په مخنیوي کې ارزښناک رول لري. دا ځکه چې د ناقل د (Carrier) نیمګړي جینونه رابرسیره کوي او د prenatal په دوره کې ناروغي تشخیص کولای شي. د ځني

ځنټکي ناروغيو اعراض او علايم په ورستيو مرحلو کې رابرسيره کيږي او په لمړني مرحلو کې نه تشخيص کيږي لکه Huntington diseases ، د ميتاتولازم د ځايه تيروتنې inborn error of metaolism چې په inaccessible انساجو کې د انزايمو نو د تاکنې په بنسټ تشخيص اينبودل کيږي خو د جينونو د څيړنې په اساس د پورتنيو ناروغيو تشخيص په مقدم ډول تر سره کيدای شي ، يعنې مخکې له دې چې کلينيکي اعراض او علايم په ناروغ کې پيدا شي د جنتکي کړنلارو په واسطه هغه تشخيص کيدای شي. همدا رنگه د ماليکولي بيولوژي څخه د هتروزايگوس ناقل په پيدا کولو د parental په دوره کې د ناروغيو په تشخيص او همدارنگه په هغه ناروغانو کې چې سايکالوژيک اعراض او علايم رامنځته کيږي د DNA د ازموينې په واسطه تشخيص کولای شي.

د انساني ناروغيو په درملنه کې د ماليکولي بيولوژي په کار ورل:

د رشيمي ژوند په دوران کې په هغه کس کې چې په شديدو ارثي تشوشاتو اخته وي يو نورمال جين داخلي چې همدغه عمليه Germline thrapy په نوم ياديږي خو که نوموړي کړنلاره په جسمي حجراتو کې شوي وي او په جسمي حجراتو کې داخل شي. د somatic thrapy په نوم ياديږي چې نوموړي کړنلاره يواځې د recipient په عضويت باندې خپلې اغيزې کوي.

په تجربوي ډول د Adenosin deaminase انزايم د فقدان په خاطر جين تراپي تر سره شوې دی .

Gaucher, د Recombinant enzyme replacement: (هغه بڼه چې عصبي سيستم پکې اخته شوي نه وي) او د ليروزوم ځيني ذخيروي ناروغيو په درملنه کې په برياليتوب سره تر سره شوي دي. چې د ماليکولي بيولوژي د ارزښت څخه گټل کيږي.

جين تراپي Gene Therapy

د يو نوي عجيب ناکه کړنلارې څخه عبارت دی چې د جين د Expression د لارې د ناروغيو د درملنې او مخنيو لپاره کارول کيږي په دې ميتود کې داسې اساسي او وظيفوي جينونه عضویت ته داخليږي چې نورمال پروتينونه توليد کړي او په دايمي ډول د تشوشاتو د درملنې او مخنيوي لامل وگرځي چې نوري هڅې هم روانې دي .

جين تراپي کړنلاره :

د دی کړنلاري د ترسره کولو په منظور دوه ډوله استراتیژي موجود دی .

۱- Exvivo کړنلاره :- په دی میتود کی د عضویت څخه نښه شوی نسج ایستل کیږي او د هغی په بدلون یو نورمال جین په هماغه ساحه کی داخلېږي تر څو هماغه جین هلته نشونما وکړي او نورمال نسج رامنځ ته شي .

۲- Invivo کړنلاره :- چی د جین مستقیم انتقالولو کړنلاري پنوم هم یادیږي په دی میتود کی یو نورمال جین په غیر نورمال نسج کی داخلېږي .

د جین تراپی ډولونه :

جین تراپی په دوه ډوله دي ۱- Somatic Cell Therapy ۲- Germ line Therapy

۱- سوماتیک سیل تراپی :- په دی ډول درملنه کی سوماتیک حجرو کی لکه : فایبروبلاست ، اپیتل حجری ، عصبی حجری او نورو حجرو کی تراپیوتیک جین داخلېږي نوموړی جین راتلونکو نسلونو ته نه انتقالېږي .

۲- Germ line Therapy :- په دی ډول درملنه کی یوه کنترول شوي جین په سپرم ، تخمه او یا زایگوت کی زرق کیږي او تر اوسه پوري په انسانانو کی دغه عملیه تطبیق شوي نه دي .

د جین داخلولو کړنلاره :- د جین انتقالول په فزیکي ، کیمیاوي او بیولوژیکي میتودونو سره ترسره کیږي هغه جین چی عضویت ته داخلېږي د Gene transfer په نوم یادیږي او اړونده نسج ته یي Transduced نسج ویل کیږي د جین انتقال په دومه ډوله ترسره کیږي چی یو ته ئي Transfection او بل ته infection ویل کیږي .

Transfection څخه هدف دادی چی یو کنترول شوي جین په مستقیم ډول د DNA په مرضی حجره کی زرق کیږي. او د infection څخه هدف دا دی چی د وي ویروس د وکتور په حیث استعمالېږي چی ښه انتخابی ویروس د Retro Virus څخه عبارت دی جینی تراپی په فزیکي میتود کی Parenteral Aerosol ، Gene Gun ، injection ، څخه استفاده کیږي .

په کیمیاوي میتوده کی د Liposome ، Calcium Phosphate ، څخه او په بیولوژیکي میتود کی د ویروسونو ، نسجی Transplantation او Neo Organ Implantation او د انسانی مصنوعی کروموزومونو څخه استفاده کیږي .

د ارثي تشوشاتو اساسات:

د مندل تشوشات (Mendelian disorder):

د ارثيت چوکات د لمړي ځل لپاره په ۱۸۲۵ - ۱۸۲۶ م کال کې د Gregor mendal له خوا رامنځ ته شوه. او کله چې په ۱۹۱۵ کال د Thomas Hant morgan په واسطه د کروموزوم تيوري رامنځ ته شوه نو د مندل نوموړی قانون د وراثت د اساس په حيث کينډول شوه چې نوموړي وراثت د مندل وراثت، منډل جنتیک، منډيليزم او مونوجنيک وراثت په نوم هم يادېږي مندل په ۱۹۲۵ کال کې چې په يو بڼ کې کارکولو او د نخودو په نبات کې خپل تجارب مشاهده کړ او د نخودو ۲۹۰۰۰ زره نباتات ئي کرلي وه چې په هغی کې ډول ډول نسلونه او څيري (Phenotype) مشاهده کړه او خپل مشاهدي ئي وليکلی چې نن د ارثيت د قانون په حيث وپيژندل شو.

هغه فزيکی منظره (trait) چې په DNA کې (Germ line) ميوتشن له کبله منځته راځي د (single gene inheritance) Mendelian inheritance، په نوم يادېږي. په انسانو کې د (۸۰۰۰) اته زره څخه ډيری ناروغتيا وي پيژندل شوي دي چې د Single gene inhertance د تشوشاتو له کبله رامنځته شوي دي څرنگه چې نوموړي تشوشات د لمړي ځل لپاره د Gregor Mendel لخوا رامنځته شوه نو ځکه د هماغه په نوم ياد شوي دي (۸).

د يو قانون له مخې د اوتوسومل سنگل جين تشوشات د مندل د قوانينو تابع او د هغې د بنسټونو څخه ملاتړ کوي. په لنډ ډول سره د نسلونو په منځ کې جنتيکي segregation, د trait د independence په بيلو بيلو څانگو ولاړ دي.

سگريگجيش د هغه پروسې څخه عبارت دي چې د گاميت د جوړېدو په وخت کې جينونه جوړه، جوړه کېږي. او هر گاميت په يواځني ډول د هريوه جوړه جينونو کاپي ترلاسه کوي. چې د جينونو نوموړي کاپي د اليل (Allele) په نوم يادېږي.

Independence، هغه پروسه ده چې په هغه کې په ازاد ډول د مختلفو اليلونو جلاوالی صورت نيسي. Mendeline inheritance in man، چې په Victor mckusisc Cotalog کې راغلی

دي . د ۱۰۰۰۰ (لس زره) څخه ډيری ناروغتياوې پکې ځای په ځای شوي دي چي اوتوسومول ډومينانټ، اوتوسومل رسييف ، اکس لنگ ډومنانټ ، اکس لنگ رسييف او y. link تشوشاتو له امله رامنځته کيږي (۷).

د دې لپاره چې د مندل د ارثيت په تشوشاتو پوه شو نو لازم دی چي د ارثيت پوري اړونده ځنې اصطلاحات چې په لاندي ډول د ترمينالوژي تر عنوان لاندي بيانېږي معلومات تر لاسه کړو (۷).

ترمينالوژي:

هو موزايگوس: هغه حجره چې په خپل ځانگړي لوکس (locus) کې ورته اليل ولري د هوموزايگوس په نوم ياديږي (۷).

هغه اليلونه چې د يو ډول څيرو لپاره کوډ (codes) انتقالوي د هوموزايگوس د حالت په نوم ياديږي (۵). د دې لپاره چې د اوتوسومل رسييف په تشوښاتو کې د ناروغۍ نښې او گلي رامنځته شي. نو ضروري ده چې د دواړه مور او پلار د جين کاپي گاني غير فعال شي چې د هوموزايگوس د حالت يوه نمونه بلل کيږي. (۷).

هتروزايگوس: هغه حجره يا ارگانيزم چې په يو جنتکي لوکس کې ورته اليلونه ونلري د هتروزايگوس په نوم ياديږي. (۷).

هغه اليلونه چې د گڼ شمير ټاکل شوي جنتکي ځانگړتياوي لپاره کوډ انتقالوي د هتروزايگوس په نوم ياديږي (۵).

د اوتوسومل ډومينانت په حالاتو کې د جينونو يوه جوړه غير فعال او بله جوړه يې فعاله وي نو له همدې امله ناروغتياوې رامنځته کوي هغه کس چې د رسييف گډ وډيو لپاره هتروزايگوس ووسي کيدای شي چې کلينيکي نښې او گلي رامنځته نشي.

ډومينانت (Dominant) او رسييف (Recessive):

که چيري يو اليل د هتروزويگوس په حالت کې هم وي او په کلينيکي ډگر کې خپله نښه او تظاهرات رامنځته کړي د Dominant gene يا ډومينانت کرکتر په نوم ياديږي او هغه اليل چې په خپل کلينيکي نښې رامنځته نکړي حال دا چې د بل والد اليل نورمال هم وي د recessive جين په نوم ياديږي.

رسييف جينونه هغه وخت د يو ناروغۍ کلينيکي څرگندونې د ځانه رانښې چې په دواړه کروموزومونو کې د نوموړي جينونو جوړه موجود وي (د هوموزايگوس په حالت کې وي) او يا دا چې ځانگړي غير نورمال جين دواړه مور او پلار څخه په ميراث انتقال شوي وي (۵).

جينوټايپ (**genotype**): د يو کس جنتکي جوړښت ته جينوټايپ ويل کيږي (۵).

فنوټايپ (**phenotype**): د يو کس کلينيکي يا ظاهري نښي او څرگندونې ته فنوټايپ ويل کيږي يا د يو کس د جينوټايپ څرگندونې ته فنوټايپ ويل کيږي (۵، ۷). کيدای شي نوموړي فنوټايپ د چاپيريال په واسطه بدلون ومومي او فنوټايپ د يو کس د جوړښت او دندو ماهيت (خيره، جسماني جوړښت، د اعضاوو جوړښتونه، بيوشمیک او فزيولوژیک خوی او خاصيتونو) څخه عبارت دي (۵-۷).

Pliotropy کله چې په يو اليل کې ميوتشن رامنځته شي او هغه په مختلفو انسانو او اعضاوو کې مختلف او پراخه څرگندونې او بدلونونه رامنځته کړي دپليوتروپي په نوم ياديږي د نموني په ډول په Marfan سندروم کې يوه ميوتشن. په fibrilline genes کې پيښيږي خو د وجود مختلفي غړي لکه اسکليټ، زړه، سترگې او نوري غړي اخته کوي (۷).

Penetrance دهغه وگړو تناسب ته ويل کيږي چې د خپل جينوټايپ مطابق د فنوټايپ لرونکي وي او دغه نسبت د (۱-۰) يا (۱۰۰-۰) % په منځ کې وي که چيرې يو ټولگي وگړي نظر خپل جينوټايپ ته په سلو کې سل د فنوټايپ څرگندونې وکړي د Complete Penetrance په نوم ياديږي او که چيرې نوموړي وگړي څخه ځنې کسان نظر خپل جينوټايپ ته خپلي فنوټايپ ښکاره نکړي د reduced Penetrance په نوم ياديږي.

Expressivity: که په يو شمير وگړو کې ورته ميوتانت جينوټايپونه موجود وي خو د فنوټايپونو درجې او شدت سره توپير ولري د Expressivity په نوم ياديږي کيدای شي چې د يو کورنۍ غړو په منځ کې د Expressivity ډير توپير موجود وي. په يو کورنۍ کې Expressivity د يو شمير فکترونو پورې اړه لري لکه epistasis، چاپيريال، anticipation، فنوکاپي شتوالی، موسيسيزم، او چانس (sochestic factors). بايد يادونه وشي چې د پورتنیو لاملونو برسیره د

کورنۍ په منځ کې Expressivity د اليلک او Locus gene د هتروجنټي له امله هم منځته راځي (۷).

جنتک هتروجنټي: که گڼ شمير ميوتشونه پېښ شوي وي ليکن داسي فنوټايپونه رامنځته کړي وي چې

د طبیعت (tradition) له نظره دومره اندازه سره ورته وي چې یواځي د یوې ناروغۍ خواته فکر وشي. د دې یوه بڼه نمونه وینه لري (انمیا) او دماغی وروسته پاتې والي (mental retardation)، څخه عبارت دي.

جنتیک هتروجنټي په دوه ډوله دي locus heterogeneity او allelic Heterogeneity: لوکس هتروجنټي: که په ډیرو جنتیکي لوکس (locus) کې ګڼ شمیر میوټشنونه رامنځته شي مګر یو ډول څرګندونې (فنوټایپ) رامنځته کړي د لوکس هتروجنټي شي په نوم یادېږي. او یا فنوټایپونه یې دومره سره ورته وي چې یواځي د یوې ناروغۍ خواته فکر وشي لکه د (MPs. II, A.B.C sunifilipo syndrome) (D, .).

نوموړي ناروغي د څلورو مختلفو انزایمونو د نشتوالي له کبله منځته راځي لیکن د یو شانته فنوټایپ لرونکي دي او داسې فکر کېږي چې یو ډول ناروغي ده.

الیلیک هتروجنټي: که په یو لوکس کې ګڼ شمیر میوټشنونه رامنځته شي لیکن یو فنوټایپ دځانه څخه څرګند کړي د الیلیک هتروجنټي په نوم یادېږي د نمونې په ډول د سسټیک فایبروزس په ناروغانو کې مختلف جنتیکي بدلونونه موجود وي لکه: هوموزایګوسیټي په معمولي ډول په 508 mutations ∇F او a R 11V H mutation. چې وروستنې میوټشن کې یو پیچلي هتروزیګوسیټي څرګندونې کوي

Phenotypic heterogeneity (کلینیکي هتروجنټي): کله چې په یو لوکس کې ګڼ شمیر الیلیک میوټشنونه پېښ شوي وي او د یوه څخه زیات فنوټایپونه

رامنځته شي د فینوټایپیک هتروجنټي په نوم یادېږي یوه بڼه نمونه یې د collagen II gene

میوټیشنونه دي چې د هغې له کبله kniest dysplasia, hypochondrogenesis

Spondylo epiphyseal dysplasia congenita او د stickler سندورم د ځیني ډولونو څخه عبارت دي. همدا رنگه ګڼ شمیر میوټیشنونه په Fibroblast growth.

Factor receptor II (FG FR II) کې د cranio synostosis د مختلفو تشوښاتو سبب کېږي چې په نوموړي تشوښاتو کې Crouzon syndrome, pfiffer Jackson weiss syndrome او syndrome apert syndrome شامل دي نوموړي سندرمونه د کلینیک له نظره یو د بل څخه توپیر

لري چې په يو جين single gene کې د مختلفو جنتيکي ميوتشنونو له کبله منځته راځي.

heredity Pattern: (د ارثيت نمونې):

اوتوسومل ډومينانت:

که چيري د غير نورمال جين يوه کاپي د يو کس په يوه اوتوسوم کې موجود وي د اوتوسومل ډومينانت په نوم ياديږي (۸).

په اټکلي ډول د پنځه زره (۵۰۰۰) څخه ډيري ناروغۍ د اوتوسومل ډومينانت د تشوش له کبله رامنځته کيږي چې ځني خفيف لکه polydactyly او ځني يې شديد او وژونکي دي لکه osteogenesis imperfecta (۸).

اوتوسومل ډومينانت د لاندينو ځانگړتياو لرونکي دي.

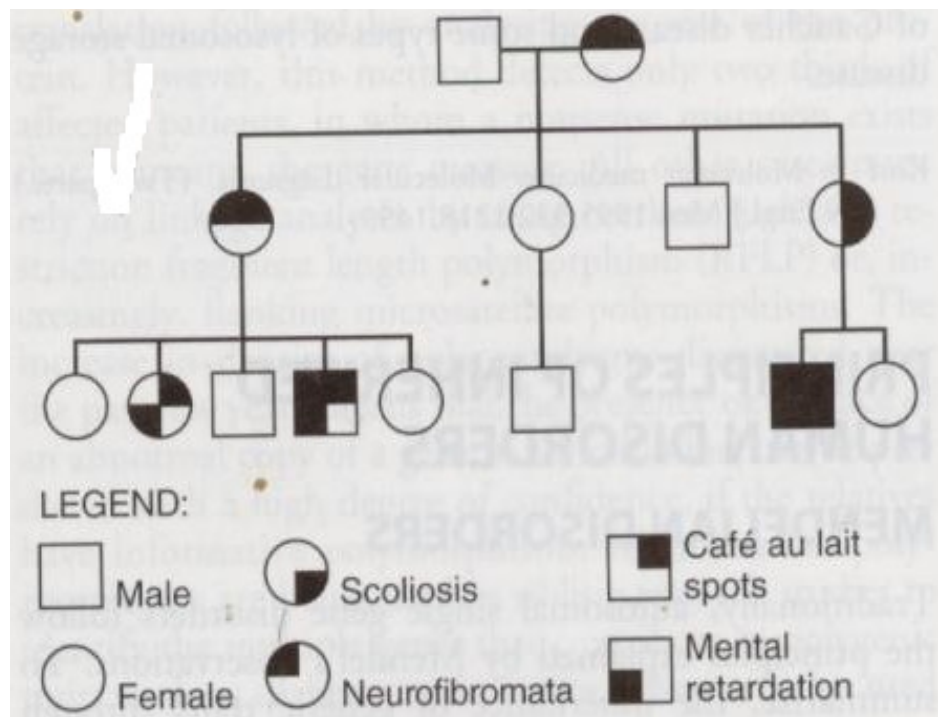
۱. په يو کورنۍ کې اخته شوي کسان د مختلفو expressivity لرونکي وي (۷).
په بشپړ ډول يې لاملونه څرگند شوي نه دي خو د تغير شوي جينونو او د چاپيريال د اغيزو په بنسټ چې په فنوټايپ باندې وارده وي رامنځته کيږي (۱).

۲. په اوتوسومل ډومينانت کې non penetrance ډير زيات وي او د هغې درجه او شدت يو د بل څخه توپير لري (۷).

۳. نوموړي غير نورمال جين د کورنۍ د غړې لخوا د هغوې ماشومانو ته انتقالېږي خو د نوموړي کلينيکي بڼه په دواړو وختونو کې توپير لري د نموني په ډول د سر گنجې کيدل (Baldness) يو ډومينانت trait ده خو يواځې نارينه جنس پري اخته کيږي يعنې نوموړې بدلونونه يو sex limited حالت دی.

۴. د اوتوسومل ډومينانت ارثيت عمودي بڼه لري vertical fashion چې په لاندي انځور کې ښودل شوي دي (۷).

د vertical fashion څخه موخه دا ده چې مور او پلار او د هغې ماشومان په ورته ډول سره اخته شوي وي (۱۱).



۹-۱ انځور: اوتوسومل ډومینانټ ارثیت

۵. په ځینو پېښو کې کورنۍ تاریخچه موجوده نه وي او داسې فکر کېږي چې نوموړي ناروغ یو لمړنې اخته شوی کس دی چې خود په خوي ډول (بنفسهې) د یو نوي میوتشن له کبله رامخته شوي وي او په ځني حالاتو کې نوموړی میوتشن ډیر شدید وي لکه Achondroplasia کې.

د میوتشن درجه په هر اوتوسومل ډومینانټ تشوښاتو کې توپیر کوي او ځني حالاتو کې د میوتشن درجه د پلار د عمر د زیاتوالي سر سم زیاتیږي. دا چې په ځیني حالتونو کې کورنۍ تاریخچه موجود نه وي د هغې لاملونه په لاندې ډول دي.

الف: none paternity،

ب: د penetrance کموالی او یا د والدینو څخه په یو کس کې د خفیف څرگندونې شتوالی.

ج: germ line mosaicism (په مور او پلار کې د germ cell line موسیسزم شتوالی).

چې په هغه کې بایږی (recurrence) خطر زیاتیږي.

جرم لاین موسایزم د اوتوسومل رسیسیف په بڼه خپلي ځانگړتیاوې څرگند وي دا ځکه چې د جرم لاین موسایزم له کبله هغو مور او پلار چې په بشپړ ډول سره نورمال دي خو دوه ماشومان یې په نوموړي جنتکي تشوش باندې اخته کیږي د دې حالت یوه بڼه نمونه د osteogenesis imperfecta type II څخه عبارت دي او لابر اتواري څیړنې دا رابښې چې د دې ناروغۍ په هغه پیچلي او شدید بڼه کې هم د دواړو الیلونو په بدل کې یواځې یو الیل اخته شوي وي نو ځکه د recessive تشوش په بڼه قبول شوي دي په دې ناروغۍ کې د بایپرې زیان اوو (۷%) په سلو کې دي .

د: په اخته ناروغ کې اېنارملټې ورته بریښي خو د جنتک له نظره نوموړي اېنارملټي سره ورته نه وي او د ارثیت په مختلفو بڼو نوموړي اېنارملټي رامنځته شوي وي (۷) .

۵. د یو قانون له مخې د اوتوسومل ډومنیانت په ارثیت کې د پروتینونو د جوړښت تشوشات. موجود وي لکه په Marfan سندروم کې .

۶. هغه مور یا پلار چې په دې جنتکي تشوش باندې اخته شوي وي نو د هغې ماشومان په پنځوس په

سلو کې د نوموړي بارز جین د انتقالو لږ خطر لري دا څرگند دی چې که په مور او پلار کې د جین

Penetrance موجود وي یا نه وي نوموړي جین انتقالیږي همدارنګه دا اخته شوي ماشومانو د ناروغي

شدت دا اخته شوي مور او پلار د ناروغي د شدت سره کومې اړیکې نلري. د نموني په ډول که (myotonic

dystrophy) د ناروغي جین د مور په واسطه انتقال شي په (۱۰ - ۲۰) % پیښو کې (د جنس په نظر کې

نیولو) ماشوم به د نوموړي ناروغۍ په شدید بڼه اخته شي او برعکس که huntington د ناروغي جین

د پلار په واسطه انتقال شوي وي نو په (۵ - ۱۰) % پیښو کې د دې امکان شته چې په ماشومانو کې

د ناروغي یو شدید بڼه (regid juvenil Huntington) څخه عبارت دی رامنځته کړي که څه هم نوموړي

دوه ناروغي Expansion of triplet repeat

(وروسته بیانېږي) له کبله منځته راځي خو نوموړي تشوش د imprinting پورې هم اړه پیدا کوي .

که چیرې ډومنیانت تریټ د یو نوي جین د میو تشن له امله رامنځته شوي وي په راتلونکي امید

واري کې دا اخته مور یا پلار په واسطه د ناروغي د انتقالیدو خطر کم وي خود ماشومانو څخه د راتلونکي

کسانو د خطر پیښې پنځوس په سلو کې (۵۰%) وي .

۸: که چیرې د کورني اخته غړي ظاهري بڼه نورمال وي نو نوموړي تشوش ماشومانو نه انتقالیږي. (۱) .

۹: نارینه او ښځینه جنس په یوه اندول (مساویانه ډول) سره اخته کیږي (۱)

۱۰: په راتلونکي امیدواري کي دناروغي دمخنيوي لپاره لاري چاري شته یعني که insemination artificial او Egg donation په واسطه دناروغي مخنيوي کیږي چي پورتنی کړنلاري ددي پوري اړه لري چي دمور یا پلار څخه کوم یوه کي دغیرنورمال جین لرونکي دي .
داو تو سومل ډومینانت ځني ناروغي په لاندې ډول دي .

Marfan syndrome, Achondroplasia, Neurofibromatosis

(۲-۵) Crouzon disease , Hereditary spherocytosis

:Autosomal recessive inheritance

که چیري د اوتوسوم په دواړو جوړه جینونو کې میوتشن رامنځته شوي وي د اوتو سومل رسیسيف ارثیت په نوم یادېږي (۳) یا په بل عبارت اوتو سومل رسیسيف داسي یو تشوش دی چې یواځي په هغه کسانو کې پېښېږي چې دغیر نورمال اوتوسوم د جینونو دوه کاپي ولري یعني یوه کاپي د مور څخه او بل کاپي د پلار څخه اخیستي وي چې اخته شوي کسانو ته هوموزایگوس ویل کیږي او ناقلینو (carrier) ته یې هتروزایگوس ویل کیږي په اټکلي ډول سره د دوه زرو (۲۰۰۰) څخه ډیر ناروغۍ د اوتو سومل رسیسيف ارثیت تشوشاتو له امله رامنځته شوي دي (۸) .

که چیري د اوتو سومل رسیسيف ناروغي فریکونسي څرگنده وي نو کولای شو چې د Herdy winberg د فورمول له مخې د هتروزایگوس ناقل (Carrier) شمیر وټاکو چې په لاندې فورمول کې ښودل شوي دي.

$$P^2 + 2pq + q^2 = 1$$

په پورتنی فورمول کې P د الیل د یوې جوړې فریکونسي ، q د الیل د بلې جوړې فریکونسي بلل کېږي.

د نموني په ډول که د cystic fibrosis فریکونسي په سپین رنګه امریکایانو کې (p2) ۱:۲۵۰۰ وي نو د هتروزایگوس فریکونسي (2 pq) په لاندې ډول شمیرل کیږي .

$$(P2) 1:2500$$

$$P=1/50$$

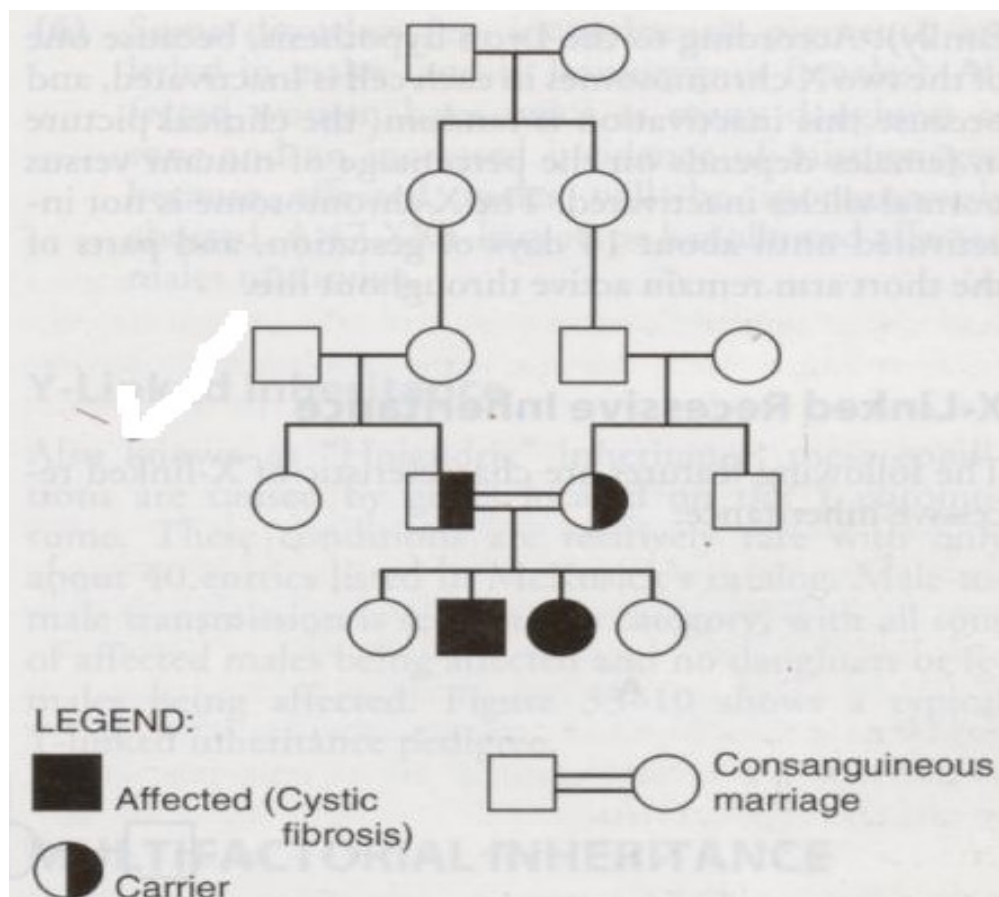
$$q=49/50$$

$$2(pq)=2 \times 1/50 \times 49/50 = 1/25 \text{ يا } 3.92\%$$

په اټکلي ډول هر انسان د يو لږ شمير ضررناکو رسييسيف جينونو لرونکي دي خو څرنگه چې ميوتانت جينونه د لابراتواري ازمويني په واسطه نه تشخيص کيږي مگر کله چې يو کاهل (adult) هتروزايگوس کس د ماشومانو خاوند شي او ماشومان يې په نوموړي ناروغۍ اخته شي بيا څرگنديږي چې نوموړی کس يو هتروزايگوس ناقل دی او د ضررناک جين لرونکي دی. هغه مور او پلار چې يو د بل خپلوان وي د نوموړي ضررناکو جينونو لپاره ډير زيات هتروزايگوس ناقل وي دا ځکه چې دوی د يوه نيکه لرونکي دي (۱).

او توسومل رسييسيف ارثيت د لاندينيو ځانگړتياوو لرونکی دی.

۱. په اخته کسانو کې لږ توپير (بدلون) موجود وي. مور او پلار دواړه ناقلين دي او د کلينیک له نظره نورمال دي پرته د Sick cell وينه لري ناروغانو څخه چې دوی کې گلي او نښې د هايپوکسيا په شتوالی کې منځته راځي.
۲. نارينه او ښځينه جنس په يوه انډول اخته کيږي. (۷).
۳. د او توسومل رسييسيف ارثيت په افقي ډول انتقالیږي (۷). په لاندينی انځور کې ښودل شوي دي. د افقي انتقال څخه موخه دا ده چې د کورنۍ ماشومان (خويندي او ورونه) اخته کيږي ليکن د هغوی مور او پلار د ظاهري څيري له نظره نورمال وي (۱).



۱-۱۰ انځور: اوتوسومل رسیسیف ارثیت :-سیستک فایبروزس

۴. د اوتوسومل رسیسیف حالتونه عموماً نادر وي او په هغه صورت کې چې د وینې شریکي (consanguinity) موجود وي. په نسبي صورت سره ډیرې پیښې لري. نو که چیرې د ماشوم والدین یو د بل خپل وي او ناپېژندل شوي ابناړ ملتې ولري د رسیسیف تشوشتاتو لپاره وپلټل شي. (۷).

۵. په ډیرو پیښو کې د اوتوسومل رسیسیف کورنۍ تاریخچه موجوده نه وي (پرتله د اولادونو څخه) خو په عمومي صورت سره دوهم او دریم درجه اخته شوي خپلوانو کې دا معمول دی لکه د Cystic Fibrosis ناروغۍ. (۷).

۲. په عمومي ډول سره د اوتوسومل رسیسیف میوټیشن د انزایمونو د جوړښت د تشوشتاتو سره یو ځای وي د نموني په ډول د میتابولزم د خطایې تشوشتات لکه Beta-thalasiemia، phenylketonuria او Glactosemia (۵).

۷. که څه هم د هتروزایگوس ناقل د فنوټایپ له مخې نورمال بریښي خو د ځینو بیوشمیک ابناړ ملتې لرونکي دي. لکه: Hemoglobinopathy، Tay Sachs disease (۱۱).

۸. که مور او پلار د اوتوسومل رسیسیف تشوش لپاره ناقل ووسي د مور په هر امیدواری کې ۲۵% ماشومان یې د اخته کیدو چانس لري لیکن ۵۰% ماشومان یې د Carrier په بڼه زیږیږي. (۱۱).

۴. په یو شمیر لږو پېښو کې چې یو ماشوم په رسیسیف تشوش اخته شوی وي او نورمال کاریو تایپ ولري نو په دې صورت کې د جینونو دواړه غیر نورمال کاپي د یو والد (مور او پلار) څخه ورته انتقال شوي وي چې نوموړې حالت د Uniparental disomy څخه عبارت دي نوموړي تشوش د لمړي ځل لپاره په هغه جلی کې چې پسیستک فایبروزس او د ودې په ځنډ اخته وو خپرل شوی وو. د نوموړي حادثې د پېښیدو فریکونسي جوتنه ده خو په هغه حالاتو چې ماشوم د اوتوسومل رسیسیف په ګڼ شمیر حالاتو، غیر مترقبه تشوشاتو او یا د ودې په شدید ځنډ اخته شوي وي لیدل کیږي مالیکولي ازموینه کولای شي د UPD شتوالی څرګند کړي. اګرکه د UPD لپاره predisposing فکتورونه جوتنه نه دي خو د بابیږي خطر په نوموړي حالت کې کم دی.

د مور عمر د نوموړي حالت په منځته راوړلو کې رول لري. (۷)

۱۰. مور د راتلونکو امیدواریو لپاره د واک لرونکې ده چې په ډیرو پېښو کې prenatal تشخیص او مصنوعی insemination په واسطه تر سره کولای شي. د اوتوسومل رسیسیف ناروغې ځني نمونې په لاندي ډول دي.

Galactosemia, phenyl ketonuria, B. thalasiemia

، Retinitis pigmentosa , Marquio diseases, Alkaptonuria

، Taysach diseases, Cystic Fibrosis, Laurence Moon biedle syndrome

Fanconi anemai, Gaucher diseases, Canavan diseases او داسې نور (۵، ۶، ۱)

د اکس کروموزوم پورې اړونده ارثیت (x linked inheritance):

هغه تشوشات چې د X پر کروموزوم کې د جینونو د بدلون له کبله رامنځته شي د x. linked inheritance په نوم یادېږي (۱).

څرنگه چې بنځینه جنس د X دوه کروموزومونه لري نو په دې اساس کیدای شي چې بنځینه جنس هوموزایګوس او یا هتروزایګوس وي خو څرنگه چې نارینه یواځې د X یو کروموزوم لري نو که چیرې یو نارینه په پخپل X کروموزوم کې یو غیر نورمال جین ولري نو هغې ته Hemizyguos ویل کیږي چې د

دغه تشوشاتو شدت په نارینه وو کې د بنځو په پرتله ډیر زیات دي.

د Lyon د فرضیې په بنسټ څرنگه چې د بنځینه جنس په هره حجره کې د X کروموزومونو څخه یو یې غیر فعال کیږي او دا چې نوموړې غیر فعال کیدل یو تصادفي یا ناڅاپي پېښه ده نو په بنځو کې د نوموړي تشوشاتو کلینیکي بڼه د دي پوري اړه لري چې نورمال د غیر فعال شوي الیل په مقابل کې څو فیصده میوټانت جینونه شتوالی لري.

د اکس کروموزوم د امیدواري تر څوارلسو (۱۴) ورځو پورې فعال وي خو لنډ آرم یې د ژوند په ټولو اوږدو کې فعاله وي. بنځینه جنس په ندرت سره په نوموړي تشوش اخته کیږي دا ځکه چې نوموړې بنځي غیر نورمالو جینونو دوه کاپي په میراث وړي چې یوه کاپي د خپل ناقل مور څخه او دوه نور د خپل اخته شوي پلار څخه اخلي. (۷).

X, linked recessive inheritance:

یوه بنځه چې د غیر نورمال جین یو کاپي ولري او کلینیکي نښې څرګند شوي نه وي د اکس لنک رسیسیف تشوش په نوم یادېږي د (500) پنځه سوه څخه ډیري ناروغۍ پیژندل شوي دي چې د اکس لنک رسیسیف تشوش له امله منځته راځي (۸).

نوموړې تشوش لاندیني ځانګړتیاوي لري.

۱. په دې تشوش باندې بنځینه جنس اخته کیږي او بنځینه جنس هتروزایګوس وي چې د کلینیک له نظره نورمال وي او یا سپک (خفیف کلینیک تظاهرات پکې موجود وي).

۲. په یوه کورنۍ کې نوموړي ارثیت د مور لخوا د Diagonal په بڼه وي

۳. په هغه صورت کې چې بنځینه جنس ناقل وي پنځوس (۵۰) په سلو کې لوني ناقلیني وي او پنځوس په سلو کې (۵۰%) یې هلکان د اخته کیدو چانس لري.

۴. که نارینه جنس ناقل (Carrier) وي نو ټولي لوني به د دي تشوش ناقلین وي او هیڅ یو هلک په نوموړي تشوش نه اخته کیږي دا ځکه چې پلار د هلکانو لپاره د Y کروموزوم لري او په دې نسبت د نارینه څخه د نارینه ته x linked د تشوشاتو انتقال صورت نه نیسي لیکن یو استثنا شته او هغه دا ده چې UPD له کبله چې یو نادر حالت دي. هلک د خپل پلار څخه د X او Y دواړه کروموزومونه ترلاسه

کړي وي .

۵. په ځيني تشوشتو کې mutation rate لوړه وي.

۶. دا ډير نادر دي چې يو بنځه د دي تشوش په شديد بڼه اخته شي چې ميخانيکونه يې په لاندې ډول دي

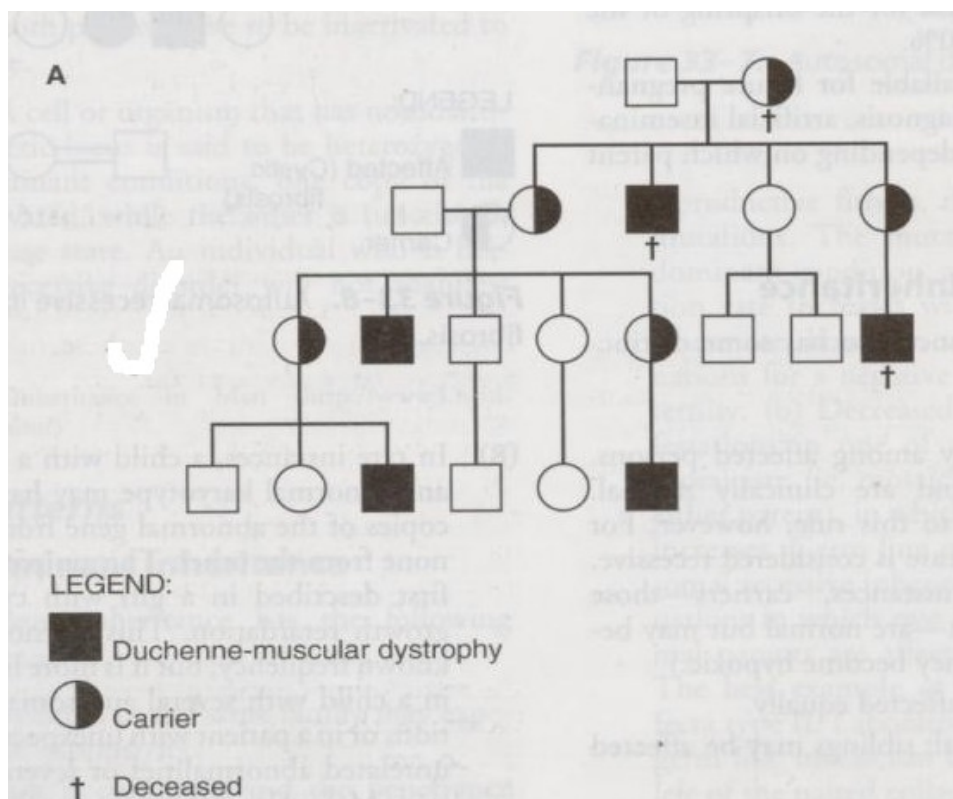
۷. الف: ناوړه ليونايزيشن (lyonization): يعنې د Lyon د فرضيې مطابق د اکس کروموزومونه په ناڅاپي ډول غیر فعال کېږي .
ب: 45-x-karyotype

ج: د غیر نورمال جين هوموزايگوسيسټي.

د: د يو اکس اوتوسوم ترانسلوکيشن او يا د اکس کروموزوم غیر نورمال جوړښت چې د اکس د کروموزوم نورمال جوړښت غیر فعالوي.

ه. UPD.

و: Non random in activation : کوم چې د اوتوسومل جين په واسطه کنټرولېږي.



۱-۱۱. انځور: اکسل لنک رسيف ارثيت :

x. Linked recessive ناروغيو ځني نموني عبارت دي له :

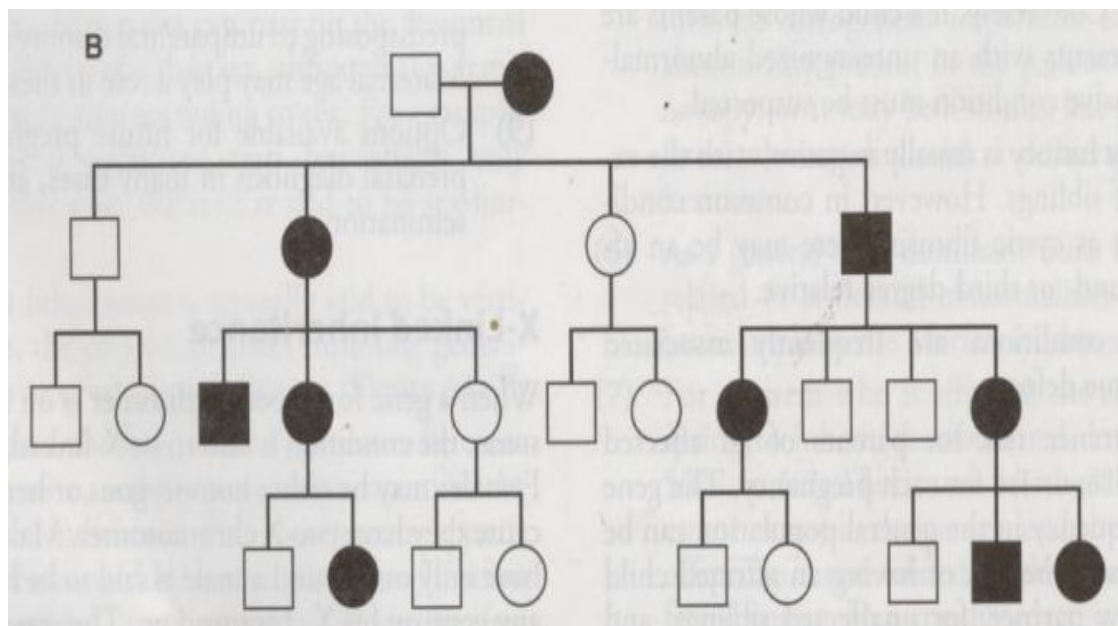
Duchenne ،Glucose-6- phosphate dehydrogenase deficiency ،Haemophilia Color ، (Hunter syndrome) Mucopolysaccharidosis type II ،Muscular dystrophy ،blindness ،Nephrogenic diabetes insipidus ،Occular Albinism ،Ichthyosis. (۵-۶).

اکس پورې اړونده بارز ارثیت (x. Linked dominant inheritance)

x. Linked dominant د تشو شاتو پيښې د اکس لنک رسي سيف تشو شاتو په نسبت ډيرې لري دي

۱. هتروزايگوس بنځي د اعراضو لرونکي دي او په بنځو کې دوه چنده پيښې لري ځکه چې بنځي د اکس دوه کروموزمونه لري چې په هر يوه کې يې ميوتشن پيښيدای شي.

۲. په بنځو کې نظر نارينه وو ته کلينيکي منظره ډير توپير لري



۱-۱۲. انځور: اکس لنک ډومينانت ارثیت.:

۳. د هتروزايگوس بنځي ماشومان پنځوس (۵۰%) په سلو کې د اخته کيدو خطر لري.

۴. که پلار په نوموړي تشوش اخته وي نو ټولې لونې په نوموړي تشوش اخته کېږي خو زامن يې هېڅ نه اخته کېږي.

۵. که څه هم هوموزايگوس بنځي په شديد ډول په دې ناروغي اخته کېدای شي خو زامن يې د ناروغۍ خفيفه بڼه لري.

۶. ځينې تشوشات يې په نارينه او هوموزايگوس بنځو کې وژونکي وي لکه incontinentia pigmentosa. هغه بنځي چې په اکس لنک ډومينانت تشوش اخته شوي وي نظر د هلکانو شمير ته د لونو شمير يې دوه چنده زيات وي او د Miscarriage پيښې پکې ډيرې ليدل کېږي. څرنگه چې په اخته شوي نارينه داخل رحمي موجود کې خود په خوده (بنفسه) سقطونه پيښېږي نو ځکه

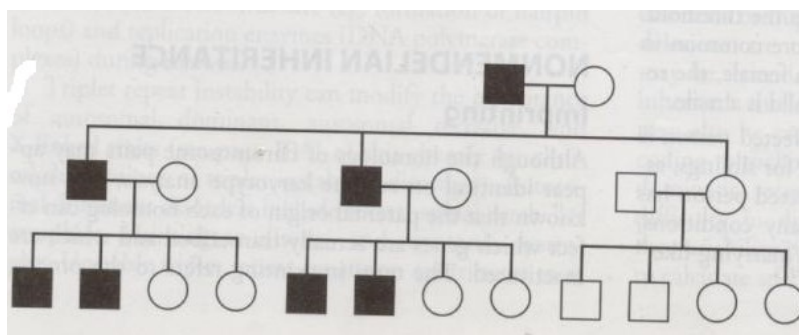
نوموړي اخته ميندي د ډير شمير لونو لرونکي وي خو يواځې هغه نارينه داخل رحمي موجود چې د 47xxy کاريوټايپ ولري ژوند پاتې کېږي.

دا کس لنک ډومينانت ځنې ناروغۍ په لاندي ډول دي.

Fragile , x, orofacial digital syndrome, VitD resistance rickets, Hypopasphatemia, syndrome, incontinentia pigmenti, (۵, ۶).

د y کروموزوم پوري اړونده ارثيت (y. linked inheritance).

هغه ارثيت چې د y په کروموزوم کې د جينونو د تشوشاتو له کبله رامنځته شې



۱-۱۳ انځور: د Y لنک ارثيت

د y linked (Holandric) ارثيت په نوم ياديږي چې ډيري کمې پيښې لري او ۴۰ پيښې يې په MC. Kusick Catalog کې ليکل شوي دي نوموړي تشوش د نارينه څخه و نارينه ته انتقالېږي او نجوني په

نوموړي تشوش باندې نه اخته کېږي (۷).

د دې ارثیت خو نموني عبارت دي له (۱۱).

Frontal baldness, webbed toes, hairy pinna, porcupin skin.

:Multifactorial inheritance

هغه تشوشات چې په ګډ ډول د جنتکي او محيطي لاملونو له کبله منځته راغلي وي Multifactorial ارثیت په نوم ياديږي. ۱:۱۰۰۰ پيښې لري په اميدوارو ښځو کې Recurrence risk د (۲-۵)% پورې دي (۳).

ځيني اخته کسان داسې بريښي چې په قطعي ډول د نورمال او غير نورمال حالتونو تر منځ توپير نشي کيدای په لږه اندازه اغيزمن شوي وي نوموړي تشوشات د ګڼ شمير محيطي فکتورونو له امله هم منځته راځي. ملتي فکتوريل وراثت د پولي جنتک وراثت په نوم هم ياديږي خو د دوي تر منځ توپير دا دی چې په پولي جنک وراثت کې زياتر اغيزي د ډيرو جينونو له امله منځته راځي مګر په ملتي فکتوريل ناروغيو کې محيطي فکتورونو ډير اغيزمن رول لري. د پولي جنک او يا ملتي فکتوريل تشوشاتوڅو نموني عبارت دي له:

,Hirschsprung disease, Cleft plate., Cleft lip, Neural tube defect

، هايپرټنشن ، اسکيزو فرينيا او نور .. (۵). ,diabetis mellitus ,Congenital Hypertrophic pyloric stenosis ، د زړه اسکيمک ناروغي ،

د ولادي نیمګړتياو شپيته (۲۰%) په سلو کې د نوموړي تشوش له امله منځته راځي نوموړي تشوشات د محيطي فکتورونو په واسطه په فوق العاده ډول سره اغيزمن کېږي لکه congenital dislocation of Hip (د حرقفي فخذۍ مفصل ولادي خلع) چې د Breech زيږيدنې سره زياتيږي (۱۱).

د پولي جنک يا ملتي فکتوريل ارثیت د تشوشاتو د څيړنې لپاره غبرګوني ماشومان د ازمويني لاندې نيول شوي وو او په دې کې د جنتکي او محيطي فکتورونو اغيزي جوته شوي دي.

پولي جنک وراثت لاندینی ځانګړتياوي لري

۱. د اخته کیدو چانس د اخته شوي کسانو په خپلوانو کې زیاتېږي او په هغه کسانو کې چې First degree relative وي او په خپل منځ کې خپلوي کوي risk یې زیات وي (نوموړي کسان پنځوس (۵۰%) په سلو کې غیر نورمال جین لري) خو په ليري خپلوانو کې دغه خطر ډیر کمیږي مگر وروستني حالت د عمومي نفوس لپاره د خطر چانس زیاتوي (جدول)

۲. د اخته شوي کسانو په کورنۍ کې د بایډري زیان (reurrence risk) یو د بل څخه توپیر لري د نموني په ډول که چیري په یو کورنۍ کې لمړی ماشوم د عصبي تیوب په نیمگرتیا (Neural tube defect) باندې اخته وي نو په دوهمي ماشوم کې (۲-۳) په سلو کې د اخته کیدو چانس شته او کله چې دوهم ماشوم زیږېږي او په NTD اخته وي نو په (۱۰-۱۲) پیښو کې راتلونکي ماشوم کې د اخته کیدو چانس لوړېږي. یعنې د کورنۍ د شمیر د زیاتوالي څخه وروسته نوموړي پیښې نور هم زیاتېږي خو د single gene په تشوشتو کې که هر څومره کسان

یا کورنۍ اخته شوي وي د بایډري خطر د کورنۍ په نورو غړو کې هماغه یو شاته وي. (۷)

۲. که چیري د دي تشوش شدت ډیر وي نو په هماغه اندازه د بایډري خطر هم زیات وي. لکه د Hirschsprunge په ناروغۍ کې چې که د agangionic سگمنټ اوږدوالی زیات وي په هماغه اندازه د بایډري خطر هم زیات وي (۷).

د دې لامل دا دی چې د نورمال حالت څخه په زیاته اندازه د تشوشتو انحراف موجود وي (۵).

۴. په دی تشوشتو کې د جنس د اخته کیدو نسبت په یو اندول کې نه وي توپیر یې ډیر زیات موجود وي په هغه کس کې چې هغه لمړي په کمه اندازه اخته شوي وي د اخته کیدو چانس زیاتېږي او د دي څخه داسي نتیجه اخیستل کیږي چې د نوموړي تشوش لپاره ډیرو جنتکي فکتورونو شتون ته اړتیا لري (۷). د نموني په ډول په پایلو ریک ستنوزس کې د نارینه او ښځي د اخته کیدو نسبت ۱:۵ وي.

هغه ښځه چې په پایلو ریک ستنوزس اخته وي نوولس (۱۹%) په سلو کې هلکان او اوو (۷) په سلو کې لوني یې په نوموړي تشوش باندې د اخته کیدو چانس لري او که نارینه په نوموړي ناروغۍ اخته شوی وي د هغې پنځه (۵%) په سلو کې هلکان او دوه نیم (۲.۵%) په سلو کې لوني په نوموړي ناروغۍ باندې د اخته کیدو چانس لري. (۵).

۷. په هماغه اندازه چې يو کس په نوموړي تشوش اخته کېږي د هغوې ماشومان هم په ورته ډول د اخته کيدو خطر لري.

(۱_۱ جدول): د ځينې ولادي تشوشاتو تجربه شوي احتمالي خطرونه:

ان انسفالۍ او سپيناباى فيډا په منځنې ډول ۱۰۰۰:۱ پيښې لري.

يو اخته شوى ماشوم ۲-۳٪.

دوه اخته شوي ماشومان ۱۰-۱۲٪.

د مور او پلار څخه يو اخته شوى کس ۴-۵٪.

هايدرو سفالوس په نوي زيږيدلي ماشومانو کې ۲۰۰۰:۱. پيښې لري.

کله کله د اکس لنک رسييف په ډول وي.

ډير ځلي NTD سره يو ځاى وي.

ځني محيطي لاملونه له امله پيدا کېږي (توکسو پلازموزس). که يو ماشوم پرې اخته شوي

وي د Recurrence risk يې دي

هايدرو سفالوس ۱٪.

د مرکزي عصبي سيستم ځني تشوشات ۳٪،

غير سندروميک حنکي چاود (Cleft plate) او يا د شونډو د چاود (cleft lip) په منځني

ډول سره ۱۰۰۰:۱. پيښې لري

يو اخته شوى ماشوم کې ۲-۴٪.

د مور او پلار څخه په يو اخته شوي کس کې ۲-۴٪.

دوه اخته شوي ماشومان ۱۰٪

د مور او پلار څخه يو اخته شوى کس او يو اخته شوى ماشوم ۱۰-۲۰٪.

غير سندروميک حنکي چاود ۲۰۰۰:۱ پيښې لري

يو اخته شوي ماشوم ۲٪.

دوه اخته شوي ماشوم ۲-۸٪

په يو اخته شوي والدينو کې ۴-۲٪

يو کس اخته شوي والدينو څخه او يو اخته شوي ماشوم ۱۵-۲۰٪.

د زړه ولادي ناروغي چې ۱۰۰۰:۸ پېښې لري.

يو اخته شوی ماشوم ۲-۳%

د مور او پلار څخه يو اخته شوی کس او يو اخته شوی ماشوم ۱۰%،

کلب فوټ Club fort ۱۰۰۰:۱ پېښې لري د نارینه او ښځو نسبت ۲:۱

يو اخته شوي ماشوم ۲-۳%.

ولادي حرقفي فخذې خلع ۱۰۰۰:۱ پېښې لري

(Female > Male) په ښځینه جنس کې ډیرې پېښې لري خو د ساحوي توپیر موجود وي

يو اخته شوی ماشوم ۲-۱۲%.

پایلوريک سټینوزس (pyloric stenosis):

په نارینه وو کې ۲۰:۱ او په ښځو کې ۱۰۰:۱ پېښې لري.

Male index parent

ورور ۲/۳%.

خوې ۸/۲%.

خور ۵/۳%.

لور ۲/۱%.

. Female index parent

ورور ۲/۱۳%.

خوې ۵/۲۰%.

خور ۵/۲%.

لور ۱/۱۱%.

:Non mendelian inheritance

د څو ناروغېو فنوټایپ (ظاهري څیرې) هغه توپیرونو ته ویل کیږي چې په عین نمبر کروموزومونو کې

د مور او یا پلار د هومولوگ کروموزومونو د منشا په بنسټ رامنځته شوي وي .

Genomic imprinting. د الیلونو د دندو موډیفیکشن ، (بدلون) ته ویل کیږي چې میوتشن

پېښ شوي نه وي لیکن په گذري ډول د جنتیکي موادو تر منځ د دندې له نظره بدلونونه موجود وي د

نموني په ډول Prader willi syndrome او angelman syndrome چې د کلینیک یا

ظاهري خيري له نظره يو د بل څخه توپير لري . حال دا چې په دواړه سندرومونو کې پنځلسم (۱۵). کروموزوم په افت اخته شوی وي. خو توپير يې دا دی چې د prader willi syndrome د پلارني کروموزوم څخه منشا اخيستي وي مگر angelman syndrome. د مورني کروموزوم څخه منشا اخيستي وي چې Del په دواړو کې موجود دي (۱۱).

Imprinting اصطلاح د هغه پروسي څخه عبارت دي چې جينونه نظر د هغوي منشي ته په امتيازي ډول انتقالېږي يعنې د کوم کروموزوم جين انتقال شي (مورني که پلارنی جين). په نورمال شرايطو کې ځانگړي

کروموزومونو شته چې د Imprinting لپاره ځانگړي ساحي لري لکه د اکس کروموزوم او د پنځلسم (۱۵)، يوولسم (۱۱)، او اووم (۷) او توسوم کروموزومونه.

د پورتنی کروموزومونو په مقابل کې د هغه هومولوگ کروموزومونه کې چې جينونه په کې شتوالی لري غیر فعالېږي.

د Imprinting په پروسه کې د UPD، ډيليشن او ميوتشن له کبله خطايې رامنځته کېږي يعنې په UPD کې د يو والد څخه د جينونو يو کاپي حذف کېږي) د ډيليشن له کبله د يو نورمال جين يوه برخه ضايع کېږي او د ميوتشن په واسطه هغه جينونه چې په نورمال ډول نور جينونه غیر فعالېږي او انتقالېږي د خرابي او تشوش سره مخامخ کېږي.

دا چې امپرنتنگ څرنگه د ناروغۍ سبب کېږي يوه نمونه يې Beckwith wiedeman syndrome څخه عبارت دی چې د 15 p 11 په کروموزوم کې د imprinting د اغيزو له امله منځته راځي .

جنتيکي انتي سپشن (Genetic anticipation):

د جنتيکي انتي سپشن د اصطلاح څخه د وراثت هغه غیر معمولي بڼه ده چې د هغې اعراض او علايم د عمر په لمړنيو يا مقدمو پړاوونو کې منځته راځي او په هرو راتلونکي نسلونو کې د نوموړي ناروغيو نښې او گلي نور هم لاپسي زياتېږي .

د نوموړي ناروغيو لامل د ډي اين اي د Mapping پورې اړه لري. دا ځکه چې د ډي اين اي هغه سيکونسونه چې د ميوزس د ویش له کبله انتقالېږي د دغه کاپي گانو د زياتوالي لامل گرځي چې نوموړي پيښه د DNA triplet Expansion د پراخوالي لامل گرځي او نوموړی پراخوالی د جينونو په Expansion باندې اغيزي کوي او د ناروغيو د اعراضو او علايمو لامل گرځي.

د DNA په ځانگړي تراپليټونو کې د (CAG. CGG) د هغوی د کاپي گانو د شمير زياتوالي صورت

نیسي.

Triplet repeat: پراخوالی د عصبي اعراضو او علایمو د رامنځته کیدو لامل ګرځي. په ډیره اندازه سره دغه تشوشات پرمختلونکي ځانګړتیاوې لري.

باید وویل شي چې د DNA د ترايبيليت د پراخوالي اندازه د ناروغيو د اعراضو او علایمو د شدت سره ژوري اړیکې لري. تر اوسه پورې د DNA د سيکونسونو عدم ثبات چې د میوزس په ویش کې صورت نیسي په یقیني ډول څرګند شوی نه دي خو داسې فکر کېږي چې د میوزس د ویش په موده کې د ډي این ای د جوړښت (hairpin loop) او د رپلیکشن د انزایمونو (DNA Polymerase complex) د متقابلې اغیزې له کبله رامنځته کېږي.

د DNA د Triplet repeat تشوش د اتوسومل ډومینانت، اتوسومل رسیسیف او د اکس لنک د ارثیت په بڼه خپلې څرګندونې کوي.

Triplet repeat: Expansion له کبله لاندیني ناروغۍ د اتوسومل ډومینانت په بڼه کلینیکي نښې منځته راوړي.

Myotonic dystrophy, Huntington disease. , Spino cerebeller atrophy

د ترابلیټ اکسپنشن هغه بڼه چې د اتوسومل رسیسیف بڼه تظاهر کوي عبارت دي له: Friedreich's ataxia څخه. او په اکس لنک تشوشاتو کې ډیر معمولترین ناروغي یې د fragile x. syndrome څخه عبارت دي.

مايتو کاندريايي وراثت: (Mitochondrial- inheritance):

د مایتو کاندريا په جین کې میوتشن د اخته شوي کس د څیري د بدلون لامل ګرځي دغه ارثي تشوش د مور لخوا ماشومانو ته انتقالیږي. او هغه ماشومان چې د یو اخته شوي مور څخه پیدا کېږي په نوموړي تشوش اخته وي، نوموړی تشوش ځکه د مور لخوا انتقالیږي چې مایتو کاندريا یواځې په بڼه کې موجود وي او په سپرم کې موجود نه وي د اخته شوې مور ټولۍ اخته شوي لوني کولای شي چې خپلو اولادونو ته دغه تشوش انتقال کړي خو زامن په دې تشوش اخته

کېږي لیکن راتلونکي ماشومانو ته انتقالولای شي. د دې تشوش نموني leigh disease

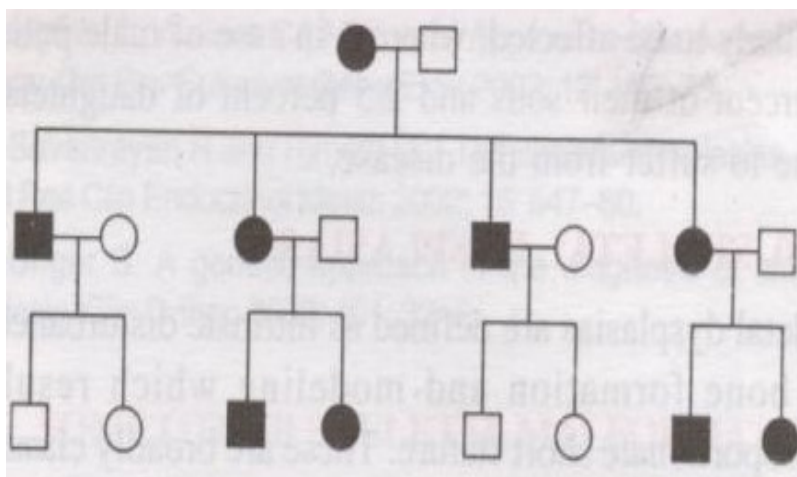
(حرکي تشوشات ، regression

، تنفسي Dyskinesia) مایتو کاندريل انسفالوپټي، لکتیک اسیدوزس ، Stroke like (MELAS)

syndrome څخه عبارت دي (۵).

د مایټوکانډریا ډی این ای دوه کرنبي لرونکې دایروي بڼه لري او د هستې د ډی این ای څخه کوچني وي چې په سايټو پلازم کې موقیعت لري. نوموړي DNA د اکسیديټیف فاسفوریلشن د انزایمونو لپاره کوډ انتقالوي چې نوموړي انزایمونه د ATP د تولید مسولیت په غاړه لري. مایټوکانډریایي وراثت لاندیني ځانګړتیاوي لري.

۱. اخته شوي کسان د ظاهري څیري له نظره د ډیر توپیر لرونکي وي.
۲. نوموړي تشوشات یواځي د مور لخوا ماشومانو ته انتقالیږي.
۳. د مایټوکانډریایي وراثت په تشوشاتو کې د اخته شوي کس حجرې هتروپلازمیک وي. یعنې د اخته شوی کس د نورمال او غیر نورمال (میوټشن شوي Mt DNA) حجرو لرونکي وي د ناروغي د پیل موده او د هغې شدت د مور په تخمه کې د نورمال او میوټشن شوي DNA د نسبت پوري اړه لري.
۴. هغه انساج چې ATP ته ډیره اړتیا لري په نوموړي انساجو کې په لوړه اندازه میوټشن موجود وي لکه د CNS او اسکلیټي عضلات.
۵. د عمر د زیاتوالي سره د سوماتیک په حجرو کې د DNA میوټشن زیاتیري او د بلي خوا د اکسیديټیف فاسفوریشن په عملیه کې کموالی راځي نو همدغه علت دی چې مایټوکانډریایي تشوشات د عمر په وروستیو مرحلو کې اعرض او علایم څرګندوي.
- په مایټوکانډریایي DNA کې تشوش د Deletion او Duplication له کبله منځته راځي. مایټوکانډریایي تشوشات د ډومینانت، رسیسیف او اکس لنک په بڼو تظاهرات ورکوي.
- څرنگه چې د مایټوکانډریایي تشوشاتو کلینیکي بڼي سره ډیر توپیر لري او د بلي خوا د مایټوکانډریایي ناروغيو تشخیص گران کار دی نو ځکه د نوموړي تشوشاتو د بابیري د خطر ټاکنه او شمیرنه ډیر گران کار دی



۱-۱۴. انځور مایټوکانډریایې وراثت:

کورنۍ تاریخچه او نسب نامه ، (family history & pedigree):

پیديگري د فاميلي تاريخچې د يودياگرام څخه عبارت دي چې د يو کورنۍ د غړو تر منځ اړيکي رانېږي او بايد چې د دې نسلونو نسب نامه د معلوماتو د راټولو په منظور په نظر کې ونيول شي او د نوموړو نسلونو څخه معلومات واخستل شي. (three generation pedigree).

هغه کسان چې د هغې په واسطه کورنۍ جوړېږي د proband په نوم ياديږي.

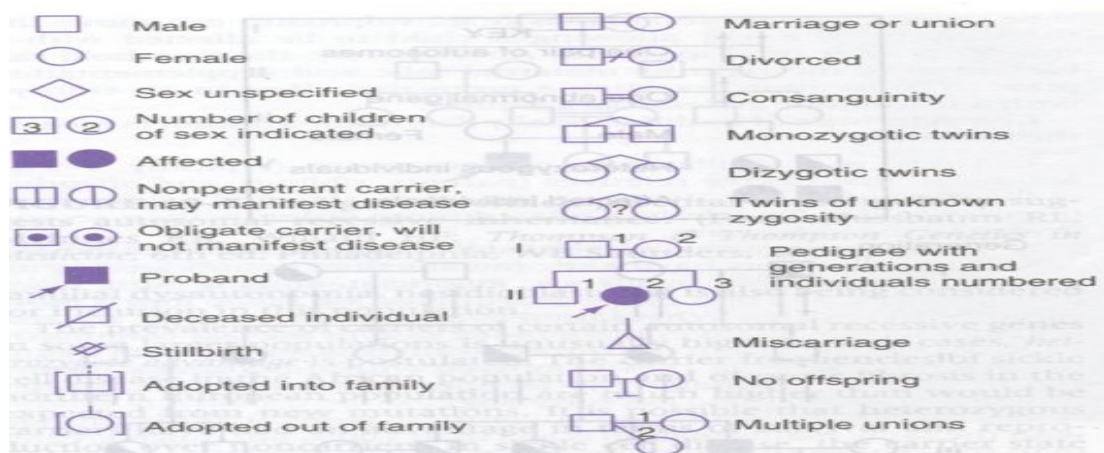
هغه پروباند چې نيمایې جنتيکي مواد پکې شريک شوي وي دلمړي درجه خپلوان د (first degree relative). په نوم ياديږي لکه ورور ، خور ، ماشومان ، مور او پلار هغه پروباند چې د جنتيکي موادو څلورمه برخه پکې شريک شوي وي د (Second degree relative)، (دوهمه درجه خپلوان) په نوم ياديږي لکه نيا ، نیکه ، ترور ، کاکا ، لمسي ، وريره ، خورزه ، وراره او خوريه).

دریمه او څلورمه درجه خپلوان هغه دی چې د جنتيکي موادو اتمه او شپاړسمه برخې پکې گډون ولري. (۱). په يو جنتيکي سندروم د تشخيص په خاطر د ټولو څخه لمړی د کورنۍ تاريخچې او نسب نامه په هکله د معلوماتو لاسته راوړل لازمي او ضروري دي.

چې نوموړي معلوماتو د لاسته راوړلو لپاره لاندیني ټکي ارزښتناک بلل کېږي.

۱. د معلوماتو د لاسته راوړلو په خاطر ناروغ ته يو ساده لارښودنه وشي.
۲. د موضوع د څرگندونې او تعبير په غرض د سیمبولونو په کار وړل.
۳. د خبر ورکونکي تاريخچه او خبرو اترو څرگندونه.
۴. د موضوع لیک د هغې د منځ څخه شروع شي او شاوخوا ته پراخوالی ورکړل شي يعنې د يو گراف په بڼه وليکل شي.

۵. معلومات د proband، د ناروغ د ماشومانو، د هغې د مور او پلار څخه شروع شي.
۶. تل د ویني د گډون یا خپلولې (Consanguinity) په هکله پوښتنه وکړي چې ایا تاسې (میرپه او ښځه) د مور او پلار له طرفه خپل یاستې. ؟ (په وینه سره شریک یاستې.) چې نوموړي موضوع د اوتوسومل رسیسيف د تشوشتاتو لپاره د ارزښت وړ دي.
۷. په کورنۍ کې د ښځو د (Maiden name) په هکله پوښتنې وشي. چې په ځانگړي ډول د x linked تشوشتاتو په رابرسیره کولو کې مرسته کوي.
۸. د کورنۍ د مور او پلار د دواړو اړخونو په هکله معلومات ترلاسه شي.
۹. د خود په خودي سقطونو، still birth، عقامت، مړو کسانو په هکله پوښتنې وشي. نوموړي معلومات د وژونکي پیښو په تشخیص او همدارنگه تولیدي سیستم د منځه تلو په تشخیص کې مرسته کوي.
۱۰. که دا جوته وي چې ناروغې د کورنۍ د یوه اړخ له کبله رامنځته شوي وي خو ضروري خبره دا ده چې د کورنۍ د بل اړخ په هکله هم بشپړ معلومات ترلاسه شي.



۱۵-۱. انځور: د نسبي شجرې معمولي سمبولونه او تورې

دوهم خپرکی:

د سمورفولوژي او انساني امبریولوژي:

د سمورفولوژي: هغه علم دی چې د ماشومانو د غیر نورمالو جوړښتونو څخه بحث او څیړنه کوي. نوموړی علم د ماشومانو د ځانګړې یو لویه برخه جوړوي.

د کلنیک له نظره ډسمورفیک ماشومان د یو شدید رنځور نیونیت څخه نیولي تر روع رمت ماشوم پورې د حدودو (range) لرونکي دي (۹).

چې په خفیفه بڼه کې یواځې د مخ یو غیر معمولي څیره موجوده وي خو شدید او وژونکي حالتونه یې هم شته دي چې د ماشوم د مړینې لامل ګرځي او په لاندې ډول دي (۱۲).

۱. انانسفالی (anencephaly)

۲. هایډرانسفالی (hyder ancephaly).

۳. هولوپروزانسفالی (Holoprosencephlay).

۴. دیارلسم او اتلسم ترايزومي. (Trisomy18, trisomy 13)

۵. Tripoloidy

۶. renal agenesis

۷. sirinomelia

۸. Short limb dwarfism



۹. نور رازراز حالتونه .

الف: Pterygium syndrome

ب: meckle graber syndrome.

ج: New laxova. Syndrome

که پورتنی حالتونه د پرینتېل په دوره کې تشخیص شي نو د نوموړي جنین سقط ورکول استطباب لري تر څو د مور ژوند د تحدید څخه وژغورل شي. (۱۲).

باید وویل شي چې د ماشومانو دغه بحث نظر د هغوې درملنې ته د نوموړي ناروغیو په تشخیص باندې ډیر غور کوي او تشخیص په مشکل سره صورت نیسي لیکن نوموړي ماشومان د نورو ستونځو ، بدغوریو د پیداکیدو او د هغوې د درملنې په خاطر وپلټل شي او مخکې د وخته یې درملنه وشي د نموني په ډول په stickler syndrome ، کې Retinal detachment او یا Marfan syndrome. کې د ایهر توسع موجود وي چې د داسې ناروغیو تشخیص مخکې د وخته د خطر ناکو او وژونکي اختلاطاتو څخه مخنیوي کوي. همدارنګه مور او پلار ته یې ګټه دا ده چې د داسې ناروغیو د انزارو په

هکله معلومات ورکړل شي او هم د راتلونکي ماشومانو د جنتیکي ناروغيو د پېښېدو په هکله خبرداری ورکړل شي.

ترڅو نوموړي ښځې د راتلونکي امیدواری تر څارنې لاندې وي (۹). ولادي نیمګړتیاوي د نیونیتل د دورې د ژوند د لمړي کال د مړینو د عمده او اساسي لاملونو څخه دي. ولادي نیمګړتیاوي په ۲-۳% نوي زیږیدلي ماشومانو او ۷% غټانو کې لیدل کېږي (۷). ټول ولادي نیمګړتیاوي د زیږیدنې په وخت کې نه څرګندیږي لکه د پښتورګي تشوښات د زړه ولادي ناروغي او یا دماغي وروسته پاتې والي چې د ژوند په وروستیو کې راڅرګندیږي. د ټولو تی رودونکي ماشومانو د مړینې شل په سلو (۲۰%) او ۱-۹ کلنۍ په عمر کې د مړینې نه په سلو (۹%) کې د ولادي نیمګړتیاوو له کبله رامنځته کېږي (۳).

میکانیزمونه:

ارتقایې جنتیک د Developmental genetic:

د ولادي نیمګړتیاوو زیاتې پېښې د یو لامل له کبله منځته نه راځي بلکه د ګڼ شمیر لاملونو له کبله رامنځته کېږي نوموړي نیمګړتیاوي د جنتیکي پروسې او د چاپیریال تر منځ د ناهم اهنګي له کبله منځته راځي چې په ۳۰% پېښو کې د ارتقا د تشوښاتو لاملونه پیژندل شوي دي. د ولادي نیمګړتیاوو پنځه ویشته په سلو (۲۵%) کې پېښې د کروموزومې د تشوښاتو او mutation single gene، له کبله رامنځته کېږي (۷).

او پاتې نور لاملونه یې د مورني انتاناتو او ناروغتیاوي، د رحم پوري اړونده فکتورنو او د چاپیریال د لاملونو او درملونو پورې اړه لري. د ولادي نیمګړتیاوو لاملونه په لاندې ډول دي (۱).

مونوجنیک (Monogenic):

د زیږیدنې ۷.۵% تشوښات د مونوجنک لاملونو له کبله منځته راځي چې ځني نموني یې لاندې ډول دي.

اکس (X) پورې اړونده هایډروسفالوس (x linked hydrocephalus)

اکانډروپلازیا (achondroplasia).

Apert disease.

Treacher Collin syndrome.

کروموزومي لاملونه:

د زیرېدنې شپږپه سلو (۲%) کې شدید تشوشات د کروموزومي تشوشاتو له امله پيدا کېږي .
ترايزومي: ترايزومي ۲۱ ، ترايزومي ۱۸ ، ترايزومي ۱۳ .

Xxy_Xo

ډېلشن: 22q,18q ,13q, 7q, 5p, 4p او prader willi syndrome چې په ۵۰% پېښو کې په پنځلسم کروموزوم کې Deletion موجود وي (۱) .

مورني انتانات:

د زیرېدنې د تشوشاتو دوه په سلو (۲%) کې پېښې د مورني انتاناتو له امله رامنځته کېږي .
لکه داخل رحمې انتانات-

Varicella ،toxoplasmosis ، Rubella, Cytomegalo virus, Herpes simplex
.zoster

د مور ناروغي:

د زیرېدنې د تشوشاتو دري نیم په سلو کې (۳.۵%) د مور د ناروغتیاو له امله پيدا کېږي
د يابېس ميلېټس (Diabets mellitus)

فينایل کيتون يوريا (phenyl ketonuria).

هايپرترميا (hyperthermia).

د رحم چاپيريال (د پېښې اندازه يې څرگند نه دی).

ډيفارمشن : داخل رحمي فشار ، Clubfoot ,oligohydro amnios ، Congenital hip .
Torticollis ,dislocation . پلمونری هايپولازيا ، د ۷ عصب فلج .

Disruption: - امينوتيک باند ، ولادي امپوتيشن ، Gastrochisis porencephally . د کولمو اتريزيا .

غبرگون ماشومان: Cojoined twins ، د کولمو اتريزيا ، پور انسفالۍ .

محيطي فکتورونه:

Herbicide, poly chlorinated biphenyl, سيماب ، الکول ، (۱)

پولي کلورينيتد بای فينایل د Neonatal PCB syndrome، لامل گرځي او متسف دي په Law birth wleah, hyperpigmentation او د سترگې تشوشات (۴).

درملونه:

Warfarin , phentoin, Di-ethyl ,still besterol, thalodamide ,Valproic acid ,D-penicillamin (Vit- A) isotretion ،Cytotoxic درملونه

هغه پيښې چې لاملونه يې په بشپړ ډول پيژندل شوي نه وي:-

پولي جنیک د (poly genic) سپينا بای فيډآ، ان انسفالۍ ، کلفت پليټ، کلفت لپ، پايلوريک سټينوزس، د زړه ولادي ناروغۍ .

سپوراډيک سندروم کمپلس (anomalids):

.VALTER syndrome, CHARGE syndrome, prune belly syndrome, pier robin syndrome

غذايي مواد: د فولیک اسيد کموالۍ چې د neural tube defect لامل گرځي (۱).

د حجرو بنسټيز جنتکي پروگرامونه عبارت دي له _ د حجروي ویش تنظیم کول ، حجروي پرولفریشن (prolifrations) او حجروي مړینه (Apoptosis).

د Embryogenesis په مرحله کې حجروي پرولفریشن او Apoptosis ډیر فعاله وي که چیرې د پورتنی پروسو په منځ کې عدم توازن رامنځته شي د ولادي نیمگړتیاوو لامل گرځي د تدریجي تکامل په اوږدو کې د مور فوجنزس پروسه او د هغې اړونده کنترولونکي جینونه په لوړه پیمانه څارل شوي دي له همدې کبله په ټیټو ارگانیزمونو کې لکه fruit fly د (drosophila). باندې تجربې تر سره شوي دي چې نوموړې تجربې په انسانو کې هم تر سره شوي دي چې د هغې سره اړیکې لري او د نوموړي ماشي انډول جین په انسانو کې موجود او د هغې د میوتشن له کبله په انسانانو کې د ولادي تشوشاتو لامل گرځي. د دې یوه بڼه نمونه د Pax جینونه دي چې د Drosophila په ماشي کې د سترگې په ارتقا کې د بدلونونو د راوستلو مسولیت لري.

د همدغه جین اړوند مورېکانو کې چې د ۲- pax د جین څخه عبارت دي په مورېکانو کې د هغې د کوچنیو سترگو د رامنځته کیدو لامل دی لیکن که چیرې د

نوموړي جین میوتشن په انسانو کې پېښ شي د پورتنیو بدلونو برسیره د Aniridia او د سترگې د قدامي چامبر (Chamber) د نورو تشوشاتو لامل گرځي. (۷).

د حجرو متقابلې اغيزې (Cellular interaction):

هغه انگيري چې د مورفوجنزس د جنتيکي څيړنې څخه ترلاسه شوي دي دا رابښې چې د ارتقا د پرمختگ په اوږدو کې د جينونو expression د ځانگړي سلسلې او ترتيباتو لرونکي وي .

مورفوجنزس د هغه جينونو د expression پواسطه شروع کيږي چې د Transcription جينونه Encode کوي. يو شمير پروتينونه د امبريو undifferentiated حجرو په ډی این ای کې نښلي او نوموړي حجري د ارتقا او تکامل صحنې ته استخدا موي. په غوره ډول سره يو گروپ حجري د تکامل په اخرنۍ موده کې د ځانگړي سگنالونو په مقابل عکس العمل نښې خو د حجرو نوموړي استخدا مول د مجاورو يا همسايه حجرو د اړيکو پر بنسټ صورت نيسي. کله چې د نوموړي حجرو Developmental field په پيژندل شوو انساجو (اکتوډرم ، مينروډرم او اندوډرم) وويشل شو بيا وروسته د حجرو Migration, proliferation صورت نيسي او د نورو جينونو تفريق پذيري د هغه جينونو په واسطه صورت نيسي کوم چې هغه پروتينونه code کوي چې د د نورو پروتينونو (receptors) سره د حجروي متقابلې اغيرو له مخې سگنالونه انتقالوي.

د نوموړي جينونو محصول عبارت دي له growth factor او دهغې د receptors ، د حجروي اتصال د (adhesion) ماليکولونه او د خارج الحجروي Matrix د پروتينونو څخه عبارت دي چې دواړه د تفريق پذيري لپاره ساختمانونه او موضعي سگنالونه برابروي

د نوموړي فيلډ نموني چې په هغه کې لمړۍ د primed cells پرولفریشن او migration صورت نيسي او بيا د موضعي expressed growth factors او د

هغې د اخذو په واسطه يو په بل باندي پرله پسې اغيزي کوي د نوموړي متقابلې اغيزي په منع کې داسي شواهد شته او د دې څخه څرگندونې کوي چې نه يواځې د دغه متقابلې اغيزو له کبله ډير ولادي تشوشات پيدا کيږي بلکه سرطانونه هم منځته راځي.

هغه جينونه چې د تکامل په اوږدو کې د حجرو پرولفریشن او تفريق پذيري رامخته کوي په کټ مټ ډول د Carceno genic ميوتشن په واسطه بدلون مومي او په نتيجه کې د ولادي تشوشاتو د پيدا کيدو لامل گرځي.

Epigenetic regulation:

که څه هم تکامل د جینونو په واسطه کنټرولېږي لیکن د هغې پیل او نه بدلیدنه د غیر جنتیکي پروسو په واسطه صورت نیسي.

Epigenetic پېښې د تفریق پذیره حجراتو د ارتقایې پروگرامونو او فزیکیمیکل چاپیریال تر منځ د متقابلو اغیزو نښې دي.

جنتیکي imprinting او د DNA میتایلشن د Epigenetic پروسې نمونې دي کوم چې په ارتقا باندې اغیزې کوي ځینې جینونه د ودې په کنټرول کې ارزښت لري لیکن تفریق پذیرې پېښه په خود به خودې ډول په ګامیتونو کې د کیمیاوي بدلونونو په واسطه کنټرولېږي. د نمونې په ډول هغه جین چې د میتایل بقیه پرې نصب شي

(Methylated شوي وي) هغه خاموشه پاتې کیږي او نه انتقالېږي. او دا چې باید کوم یوه جین methyلة شي د مور او پلار د جنس مطابق کنټرولېږي (imprinting).

د Imprinting جینونه د expression ځانګړي ارګانونو ته محدود دي لکه (دماغ) لیکن د ارتقا او تکامل د پرمختګ سره سم د میتایل ګروپ له منځه ځي او د Imprinting پروسه ضعیفه کیږي. په اوسني وخت کې څرګند شوي دي چې د Imprinting په پروسه کې مداخله د پیژندل شوي سندرومونو او ولادي تشوشتو لامل ګرځي.

محیطی فکتورونه (Enviromental factors)

چاپیریال په غښتلي انداز کې د ولادي نیمګړتیاو د پیدا کیدو سره اړیکې لري په یوه څېړنه کې چې په ۹.۳-۱۴) ولادي ۳۷۱۹۳۳Cl امیدوارو ښځو باندې اجرا شوي وو په نوموړې میندو کې ۱۱/۲ (۹۰-۹۰٪ تشوشتو موجود وو خو کله چې نوموړې ښځې د امیدوارو د دوو دورو په منځ کې خپل چاپیریال ته بدلون ورکړی وو نوموړې نیمګړتیاوې (۵۰٪) رانښته شوو.

په امریکا کې د ۴ ملیونه هلکانو د جملې څخه ۳-۸٪ په سلو کې پېښې په عصبي ارتقایې عدم قابلیت باندې اخته دي چې دغه عدم قابلیت د (dysability) د ځنې جنتیکي تشوشتو (Frgile x syndrome , Down syndrome ځنې د perinatal anoxia او meningitis له کبله او ځنې نور د دواګانو سره د مخامخ کیدو له کبله رامنځته شوي دي (الکول کوکاین).

د چاپیریال لاملونه د لاندیني اغیزو په حدودو کې فنوتاپیک څرګندونې رامنځته کوي (۴).

عقامت:

خود په خودې زیانونه او Miscarrage میتابولیک dysfunction

پریمچوریتي Cognitive dysfunction

داخل رحمي ودي ځنډ د سږي dysfunction.

مایکروسفالی کونوالی

اوږده او غټ ملفارمشن اندکراین تشوشات

ډیفارمشن سرطان

د چاپیریال فکتورونه د دوو لارو په واسطه په رشیم باندې بدې اغیزې رامنځته کوي

۱. پلاسنتا پوري اړونده پاتوي placental dependent pathway.

۲. د پلا سنتا پوري نا اړونده پاتوي placental independent pathways.

هغه مواد چې د پلاسنتا څخه تیرېږي باید د کم مالیکولي وزن لرونکي وي، په شحم کې د حل کیدو وړتیا ولري. او نورو غذايي موادو پشان د پلاسنتا څخه د انتقالیدو وړتیا ولري.

پلاسنتا پوري اړونده پاتوي کې باید چې نوموړي مواد لمړی په پوره اندازه د مور د وینې دوران ته انتقال شي او وروسته د پلاسنتا څخه تیر شي او رشیم ته ورسېږي کاربن مونو اکساید د لږ مالیکولي وزن لرونکي دي. اتیا نول او پولي سایکلېت هایډروکاربن په شحم کې د حل کید وړتیا لري همدارنګه

polychlorinated biphenyle. په عین غلظت سره د مور او ماشوم په وینه کې موجود وي.

د پلاسنتا په نا اړونده پاتوي کې وړانګې (تشعشع)، حرارت، امواج او electromagnetic ساحې د زیانونه څخه عبارت دي.

وړانګه ډیر تیراتوجن دي چې د دې په هکله ډیرې څېړنې په هیروشیما او ناګاساګې کې د اتومي بمپ د چاودیدو وروسته پیدا شوي دي ټولي وړانګې رشیم ته زیان رسونکي نه دي راډون (Radone) او

التراولیت رشیم ته زیان نه رسوي.

وړانگې په یواځي ډول د مایکرو سفالی او یا په مشترک ډول د شدید دماغي وروسته پاتې والي او مایکرو سفالی لامل ګرځي هغه وړانگې چې دا میدواری په (۸-۱۵) اونۍ کې په رشیم باندې لګېږي د شدید دماغي وروسته پاتې والي پېښې پکې ډیرې وي. د وړانگې هغه ټیټه اندازه چې د شدید دماغي ځنډ لامل ګرځي د ۰.۲ sv. څخه عبارت دي او ټیټ ترین دوز چې یواځي د مایکرو سفالی لامل ګرځي لیکن دماغي ځنډ منځته نه راوړي د (0.10sv 0.19 sv)

څخه عبارت دي چې د امیدواری په (۴-۱۷). اونۍ کې رشیم ته رسیږي.

د وړانگو د لګیدو له کبله د دماغي بطیناتو و څخه د کورټکس خواته د نیورونونو د پرولفریشن او مهاجرت په پروسه کې مداخله پیدا کېږي.

حرارت په مستقیم ډول په رشیم کې نفوذ کوي او که د امیدواری لمړی ترای مستر وي نو په رشیم کې (neural tube defect) د رامنځته کیدو لامل ګرځي.

آواز (موجه) رشیم ته انتقالیږي او په رشیم کې د ولادي تشوشاتو، پریمچوریتې او کم وزنه ماشومانو (low birth weight) د پیداکیدو لامل ګرځي (۴).

Xenobiotic (د طبیعت بهرنې مشتقات او لاملونه) د حجرو د اخذو او یا د سګنالونو د پاتوی ګانو له لارې په حجرو باندې خپلې اغیزې کوي او د حجرو دندو ته بدلون ورکوي او یا دا چې نوموړي مواد سایتوتوکسیک دي او د تکاملي پروګرامونو په پروسه کې د حجرو د مړینې لامل ګرځي او په دې ډول ارتقال اغیزمن کوي.

که څه هم د دواګانو اخذې (receptors) په رشیم او جینون کې د غټانو په شان د ورته مالیکونو او جوړښتونو لرونکي دي خو څرنګه چې د تفریق پذیري پروسه په رشیم او جنین کې ډیره فعاله وي او د بلې خوا د رشیم او جنین فزیالوژي د مچور یا پاخه ارګانیزمونو د حجرو څخه توپیر لري نو ځکه فارمکالوژیک افکتور سسټمونه (effector systems) هم سره توپیر لري د دې لپاره چې xenobiotic په رشیم او جنین اغیزې وکړي باید چې نوموړي مواد د پلاسټا څخه تیر او داخل رحمي موجود ته ځان ورسوي.

هغه درملونه چې په غټانو باندې سايټوټوکسيک اغيزي لري په رشيم باندې د تيراتوجنيک اغېزې رامنځته کوي.

د چاپيريال د لاملونو اغيزې د رشيم د مخامخ کيدو د وخت او د نوموړي لاملونو اندازې پوې اړه لري. ، ليکن ماغزه د داخل رحمې ژوند په ټوله موده کې د (Toxicity) لپاره وړتيا لري د رشيم په نسج کې د چاپيريال ميوټيجين مواد د موسيسيزم لامل گرځي. نوموړي بدلونونه د ليدو وړ نه دي خو د ژوند په اخري پړاونو کې د سرطانونو په رامنځته کيدو کې دخيل دي ټول هغه مواد چې د پلاستنا څخه تيريږي په داخل رحمې موجود باندې زهرجن اغيزې نه لري د بيلگې په ډول د اميدوارۍ په دوران د Folic acid په کارول د ولادې نيمگړتياوو (spina bifida) د پېښيدو چانس کموي. او د Corticosteroid په کارول د اميدوارۍ په موده د ماشوم د surfactant د مادې د جوړولو او هغې په افراغ کې د زياتوالي لامل گرځي کوم چې د سږي د کولپس څخه مخنيوي کوي (۷).

ميخانيکي فکتورونه:

رشيم ډيره ارتقا او د جنين ټوله وده (growth) د امينوتيک مايع په شتوالي کې صورت نيسي که چيري د نورې مايع فشار او د هغې اندازه کمه وي داخل رحمې ژوند د خطر سره مخامخ کوي که چيري د کوم لامل له کبله د پلاستنا غشا په جوړيدو کې مداخله (disruption) رامنځته شي نو په رشيم کې د مجورملفارمشن (Major malformation) او حتی د وژونکي پېښو د رامنځته کيدو لامل گرځي د نموني په ډول د رشمي Distortion (د امينوتيک ډسرپشن مقدم ه سيکونس). او يا د جنين د نهاياتو سؤ تشکلات او قطع کيدل صورت نيول لکه amniotic band sequence. کې.

د مورفوجينيزس په پروسه کې جنيني حرکات د ارزښت وړ دي د جنين نورمال خوځښت د بندونو (مفاملو) د ارتقا او په مخ ، لاسونو ، پښو او د وجود په نورو غړو کې د گونځي په منځته راوړلو کې ډير ارزښت لري او د جنين حرکات د نوموړي التواتو ټاکوونکي دي په هغه صورت کې چې د جنين عضلات ضعيف وي نو د جنين بندونه د رحم د شکل او پوزيشن مطابق ځان برابروي ځکه چې عضلې تون پکې ضعيف وي.

کلپ فوټ (club foot) چې د لاملونو له نظره يو هتروجنس حالت دی په نوموړي پېښه کې ماشوم د زيږيدو

په وخت کې د پښو سؤ شکل لري. نوموړي تشوش د مختلفو میخانیکي فشارونو له کبله رامنځته کېږي چې عبارت دي له داخل رحمي crowding د جنین د عضلاتو د ټون ضعیف والی او د جنین د عصبي سیستم د دندو غیر نورمال حالتونه.

د پورتنی څرگندونې. څخه داسې بریښي چې د کلب فوټ سؤ شکل په لمړني ډول سره د ارتقا د تشوش په نسبت د پورتنی ذکر شوي حالتونو له امله منځته راځي.

د جنین سږی او د پښتورگو ارتقا په ځانګړي ډول سره د میخانیکي فشارونو په مقابل کې ډیر حساس وي. نوموړي له همدې کبله د جنین د پښتیو د ارتقا تشوشات، د امینوتیک مایع کموالی، د جنین حرکاتو کموالی (د نفس کموالی) په مختلفو درجو د سږي د هایپوپلازیا لامل کېږي چې په دې ډول سږي نظر نورمال حالت ته ښه وده نه کوي او کوچني پاتې کېږي او د اسناخو شمیر پکې کم وي چې

نوموړې ماشومان د زیږیدو وروسته په تنفسي مشکل باندې اخته وي چې د نوموړي ماشومانو د مړینې لامل ګرځي.

پرینټل تشخیص (prenatal Dignosis):

دغه متن د (یو ډسمورفیک ماشوم پلټنه او ارزیابي) تر عنوان لاندې په بشپړ ډول تشریح کېږي.

سریري ډسمورفولوژي (clinical dysmorphology):

ولادي نیمګړتیاوې د هغه سؤ تشکلاتو څخه عبارت دي چې د جنټیکي او یا د ارتقا بې پدیدو د بدلونو له کبله رامنځته شوي وي (۷).

کله چې یو ماشوم د جوړښت په نیمګړتیاوو اخته وي د نوموړي ماشوم د پلټنې لپاره لمړی باید نوموړی ماشوم د خپل نیمګړتیاو په نسبت په طبقو ویشل شي چې د نوموړي ماشوم په تشخیص او جنټیکي implifecation کې ډیر ارزښت لري لمړی باید فکر وشي چې ایا نوموړی تشوشات ډیر شدید دي او یا که د ارزښت وړ کوم شدت نه لري نو په همدې اساس د زیږیدني نقیصې په دوه ډولونو ویشل شوي دي.

Major defect او minor defect.

هغه نیمګړتیاوې چې د عضویت په دندو او ټولنیز منل توب باندې ناوړې اغیزې ولري د

مجبور ډیفکټ په نوم یادېږي خو په اټکلي ډول د ټول تی رو دونکی ماشومانو لږ تر لږه (۲-۳%) د مجبور ډیفکټ لرونکي وي

هغه ولادي نقیصي چې د بنکلا او داخلي درملنې له نظره کوم ارزښت ونلري د مینور ډیفکټ په نوم یادېږي چې مینور ډیفکټ په پخپل وار سره په دوو ډولونو ویشل شوي دي .

۱. مینور ملفارمیشن لکه اضافي (Nipple).

۲. **Minor variant**. لکه ؛ په ورغوي کې یواځې د یو creases شتوالی.

د ټولو کسانو (۱۰%) د مینور نیمګړتیاوو لرونکي دي په هر حال کله چې یو مینور ډیفکټ نیمګړتیا د یو څخه په زیاته اندازه په یو ماشوم کې موجود وي نو نوموړي ماشوم د نورو غټو نیمګړتیاوو لپاره وپلټل شي او ورسته باید جوتنه شي چې

ایا نوموړي ماشوم یو مجبور ډیفیکټ لري او که ډیري نوري نیمګړتیاوي هم لري؟ د نموني په ډول که چیري polydactyly په یواځې ډول په یو ماشوم کې موجود وي. دا

یو شدید حالت نه دی خو که چیري نوموړي ولادي نیمګړتیاوو دماغی ځنډ او یا د جوړښت د نورو نیمګړتیاوو سره یو ځای وي په یو سندرومیک ناروغۍ دلالت کوي .

د زیربډنې نیمګړتیاوي د ډیری مناقشي او خبرو اترو لاندې دي خو لاندې تعریفونه د پتو جنیټک پیښو د پوهیدو او څرګندونې لپاره څیرل کیږي.

لمړنۍ نیمګړتیاوي (**primary defect**) : - لمړني نیمګړتیاوي malformation په نوم هم یادېږي چې د ارتقا د غیر نورمالی داخلي پدیدو له کبله منځته راځي.

مهمې نمونې یې عبارت دي له کلفټ لپ، کلفټ پلټ ، neural tube defect

هغه ملفارمیشن چې په یواځني ډول سره پیدا کیږي په زیاته اندازه د multifactorial وراثت له امله منځته راځي چې recurrent risk یې لږ وي او د ۲-۴% ته رسیږي.

دوهمې نیمګړتیاوي (**secondry defect**) : دغه نیمګړتیاوي د diruption پنوم هم یادېږي نوموړي تشوشت د بهرني لاملونو د اغیزو له امله منځته راځي او د ارتقا په نورمالې پروسې باندې اغیزې کوي لکه داخل رحمي انتانات ، امینوتیک باند د دې یوه نمونه د Cataract څخه عبارت دی چې د Rubella

د انتان له امله منځته راځي او يا د نهاياتو امپيوټشن چې د امينو نیک بانډ د occlusion له امله منځته راځي .

ډيفارميشن (Deformation): هغه ساختمانونه چې د غير نورمال ميخانيکي فشارونو له امله منځته راغلي وي د ډيفارمشن په نوم ياديږي لکه داخل رحمي Constriction.

د ارزښت وړ نموني يې د حرمتي فحذي مفصل ولادي خلع، د پښو Talipes

د درملنې له نظره ډيفارميشن نسبت ملفارميشن ته د ښه انزارو لرونکي دي. ډسپلازيا (Dysplasia): هغه پروسه ده چې په انساجو، غړو او سيستمونو کې د غير نورمالو حجراتو د organization له امله منځته راځي کيدای شي چې ډسپلازيا يو اړخيز وي لکه د نيو رونونو غير نورمال مهاجرت د Lissencephaly

لامل گرځي او يا په پراخه ډول ډسپلازيا په انساجو کې رامنځته شوي وي لکه د اسکليت ډسپلازيا چې دا کاندرو پلازيا Achondroplasia لامل گرځي. د ډسپلازيا ډيري پيښې Single Gene Defect له امله منځته راځي.

پورتنی پتوجنتک پيښې چې تشریح شو د يو ډول تشوشاتو لامل گرځي. خو لاندېني پروسې د گڼ شمير تشوشاتو لامل گرځي. (۹)

سيکونس (Sequence): هغه تشوشات چې په ځانگړي ډول د يو ابتدايي لامل پسي منځته راځي د سيکونيس په نوم ياديږي ښه بيلگه يې potter sequence. څخه عبارت دي چې متصف دي په د سړي هايپوپلازيا، Squashed Face او Talipes.

پورتنی تشوشات په بنسټيز ډول د Oligohydro amnios په تعقيب منځته راځي او اوليگو هايډروامنيوس د Renal Agenesis او Ureter obstruction له امله منځته راځي. (۹)

اسوسيشن (Association): هغه گڼ شمير گډ وډې چې په ناڅاپي ډول منځته راغلي وي او څرگند لامل يې جوته شوی نه وي د نموني په ډول VATER Association چې متصف دي Vertebral, anal Tracheoesophageal او Renal/Radial تشوشات.

که چيري د پورتنیو تشوشتاتو څخه دوه او یا د دوو څخه زیات په یو ماشوم کې موجود وي نو ماشوم باید د نورو تشوشتاتو لپاره وپلټل شي.

فیلډیفیکټ (Field defect): هغه نیمګړتیا وي چې د یو امبریولوژيکي سګنال یا insult په مقابل کې د یو واحد ارګان یا سیستم عکس العمل په نتیجه کې رامنځته شوي وي د فیلډ ډیفیکټ په نوم یادېږي.

فیلډ ډیفیکټ په دوه ډوله دي ۱. مونو تروپیک Monotopic. ۲. polytopic.

هغه نیمګړتیا وي چې یواځې د هغې مجاوري غړي اخته شوي وي د مونو توپیک نقیصې په نوم یادېږي د نموني په ډول د کعبړۍ د هډوکي هایپوپلازیا چې د لاس د غټې ګوتې د تشوشتاتو سره یو ځای وي.

هغه نیمګړتیاوي چې د دوه یا ډیرو پراخو او بیلابیلو جوړښتونو سره یو ځای وي د پولی توپیک په نوم یادېږي.

لکه د سرد کپړۍ درزونه (Sutures) چې ګوتي هم ورسره اخته شوي وي چې د Craniosynostosis په ځینو پېښو کې نوموړی حالت موجود وي.

لکه apert syndrome او Pfeiffer syndrome.

سندروم (Syndrome): د هغو تشوشتاتو د مجموعي څخه عبارت دي چې د یو پیژندل شوي او ثابت لامل له کبله را منځته شوي وي د نموني په ډول Meckle syndrome. په ثابت ډول سره متصف دي په Encephalocele, Polycystic kidney, Polydactyly چې لامل یې په 17q کروموزوم کې د یو اتوسومل رسیسیف جین د شته والي څخه عبارت دی.

سندروم د اسوسیشن څخه ترپیر لري. دا ځکه چې د سندروم لامل څرګندي وي او Consistency لري خو په اسوسیشن کې نومې ځانګړتیاوي نه وي. (۹)

که څه هم د سندروم کلمه په پراخه پیمانه په سریري ډګر کې استعمالېږي خو په هر حال د هر غیر نور مال ماشوم د خوې او خاصیت ژوره څېړنه په همدې موخه ده چې نوموړی ماشوم د پورتنی یاد شوي طبقه بندي په کوم ګروپ پوري اړه لري چې د تشخیص لپاره یو ښه لاره پرانیزي.

د یو ډسمورفیک ماشوم ارزیابي او پلټنه :-

د یو ډسمورفیک ماشوم په ارزیابي او پلټنه کې لاندیني ارزښتناک ګامونه پکار دي.

۱. طبي تاریخچه.

۲. د ماشوم فزیکي معاینه

۳. لابراتواري ازمویني.

۱. تاریخچه:

کله چې د یو ډسمورفیک ماشوم سره مخامخ کېږو . باید یوه بشپړه طبي تاریخچه د ماشوم په هکله واخستل شي په ځانګړي ډول د امیدواري او د نیونیتل د دورې په هکله غوره پاملرنه وشي.

د امیدواري دوره :

مورني تاریخچه ډیر ارزښت لري او په لمړي ترای مستر کې امیدواره مور د تیراتوجنیک او Goitrogenic درملونو، وړانګي (تشعشع) او ویروسي انتاناتو سره د مخامخ کیدو تاریخچه واخستل شي. (۱۲).

یو شمیر طبعي فکتورونه لکه هایپرترمیا (Hyperthermia) او دواګانې لکه valproate او warfarine سره د مخامخ کیدو تاریخچه.

د جنیني حرکاتو کموالي یا نشتوالی چې د Fetal akinesia په نوم یادېږي چې په ډیرو تشوشتو کې موجود وي (۹).

جنیني حرکات اکثراً شپاړسمه (۱۲) اونۍ کې شروع کېږي . نو مور باید د جنین د حرکاتو شروع کیدل یاد داشت کړي.

په نور مال حالت کې د ماشوم حرکات په زیاته اندازه فعال او قوي وي چې د مور د ناراحتۍ لامل ګرځي. او د پلار په واسطه د لیدلو وړ وي. خو که چیرې د ماشوم حرکات نور مال نه وي Neuromusucular Dysfunction باندې دلالت کوي. او یا دا چې جنیني Constrain موجود دي. چې نوموړي Constrain د داخل رحمي پیښو له امله منځته راغلی وي. (۷).

د جنیني حرکاتو کموالی په Arthrogryposis او Hypotonia کې لیدل کیږي چې نوموړي هایپوتونیا مرکزي او یا محیطي منشا لري. مرکزي منشا یې

Prader willi Syndrome ناروغانو او محیطي منشا یې په Congenital dystrophy او Congenital Myopathy کې موجود وي.

که چیرې رحم غټ او فایبروئید وي او یا Bicarnate وي نو د ډیفارمیشن لامل ګرځي په پریمچور ماشومانو کې د منظم انساجو تشوشات ډیر وي لکه په Ehler Danlos syndrome ناروغان.

. د نوي زیږیدلي ماشوم د نامه (ثره) او د مور د پلاستنا په هکله د معلوماتو راټول په تشخیص کې مرسته کوي د نموني په ډول په هغه صورت کې چې ثره یوه شریان ولري په VATER association او Sirenomellia دلالت کوي.

د یو جنین Papyraceus په امیولي یا احتشا دلالت کوي. لکه په ژوندي غبرګوني ماشومانو کې د کولمو اتریزیا او aplasia cutis ... (۹).

د رحم غیر نور مال نشونما د ماشوم په دندو کې مداخله کوي د رحم د اندازي

(Size) زیاتوالي په هایډروامنیوس دلالت کوي چې د

د جنین د عصبي تشوشاتو له کبله، دامنیوتیک مایع د تیرولو د قدرت کموالی، د جنین د مری انسداد د کوچني کولمو د لمړنۍ برخې انسداد، د جنین زړه عدم کفایه، د جنین Diabetis، د جنین high output renal failure (۷).

په یوه امیدواره مور کې Poly hydroamnious موجودیت ډاکټر ته د ولادي نقیصې فکر ورکوي.

د پولی هایډروا مینوس پنځه ویشته (۲۵%) په سلو کې پېښې Esophageal atresia او (۷۵%) پېښې یې د اتنا عشر او جیجنوم د انسداد له کبله منځته راځي. دا منل شوي خبره ده چې د پولی هایډروا مینوس په هرو اوه (۷) پېښو په یوه واقع کې د کوچني کولمو د پورتنی برخې انسداد موجود وي... (۱۲).

په هغه صورت کې چې د امیدوارې ښځې د رحم Size ښه وده نه وي کړي نوموړی حالت د جنین په ضعیفه وده او یا oligo hydroamniose باندې دلالت کوي.

په جنین کې oligo hydroamniose د امینوتیک غشا د مقدم رېچر او یا د جنین د دواړو پښتورگو د عدم کفایې له امله منځته راځي. (۷).

همدارنگه اولیگو هایډروا مینوس د Bilateral renal agenesis او potter face له کبله منځته راځي. (۱۲).

د ولادت شروع او د هغې د پرمختګ په هکله بشپړ معلومات تر لاسه شي. که چیرې یو Full term ماشوم د بریچ اعتلان ولري Breech presentation ولري. د رحم په تشوش او یا د جنین د مرکزي عصبي سیستم په تشوشاتو دلالت کوي.. (۷).

نیونیتل دوره:

که چیرې نوي زیږیدلی ماشوم نارام وي او ښه شیدي ونه خوري د

Alcohol withdrawal syndrome لهکې withdrawal Syndrome خواته فکر وشي

که چیرې نوي زیږیدلی ماشوم د شدیدې هایپوتونیا له کبله د شیدي ورکولو لپاره انفي بلعومي تیوب (NGT) ته اړتیا ولري نو د Beckwith wideman syndrome او Silver Russel syndrome باندې دلالت کوي.

که په نوي زیږیدلي، ماشوم کې هایپوکلسمیا موجود وي په di-george syndrome دلالت کوي. او که هایپرکلسمیا موجود وي wideman syndrome خواته فکر وشي. (۹)

کورنۍ تاریخچه:

که چیرې د پلار عمر زیات وي د یو نوي ډومینانت میوټشن اندیښنه پیدا کوي چې دا پېښه د لمړي ځل لپاره په Apert syndrome کې خپرل شوې ده (۹).

د پلار د عمر زیاتوالی د هغې په ماشومانو کې د زیږیدنې وژونکې نقیصې رامنځته کولای شي. لکه situs inversus ، ASD. VSD.

د پلار د عمر زیاتوالی (بوډا توب) او د Achondroplasia په منځته راتلو کې غښتلی اړیکي موجودي دي (۴).

د مور پر مختللی عمر د اوتوسومل ترايزومي گانو لامل گرځي لکه ترايزومي ۱۳. Patau syndrome، ترايزومي ۱۸، (Edward syndrome) او ترايزومي ۲۱.

(Down Syndrome)

په ډیر ښه شان د پلار او یا د هغې د کورنۍ د غیر معمولي ناروغیو په هکله پوښتنې وشي. د نموني په ډول هغه ماشوم چې په Sex. Link, recessive ectodermal dysplasia باندې اخته وي. د هغې مور په ضعیف ډول د غاښونو او یا د پوستکي په تشوښاتو اخته وي او یا هغه مور چې ماشوم کې یې په Lowe syndrome باندې اخته وي د هغې مور به lens opacities تاریخچه ولري. (۹)

د سلوک (کره وړه) بیلوونکي نښي.

ډیر ډسموفیک سندورمونه د سلوک ځیني زړه رابښکونکي او عجیبه نښې لري لکه تکرار او پرله پسې سر په خوده خبري کول چې د Echolalia په نوم یادېږي د Fragile x- syndrome په ناروغانو کې لیدل کېږي همدا رنگه د William syndrome ډیر ناروغان حیرانوونکې ټولنیزو مهارتونو (Skills) لرونکي دي چې

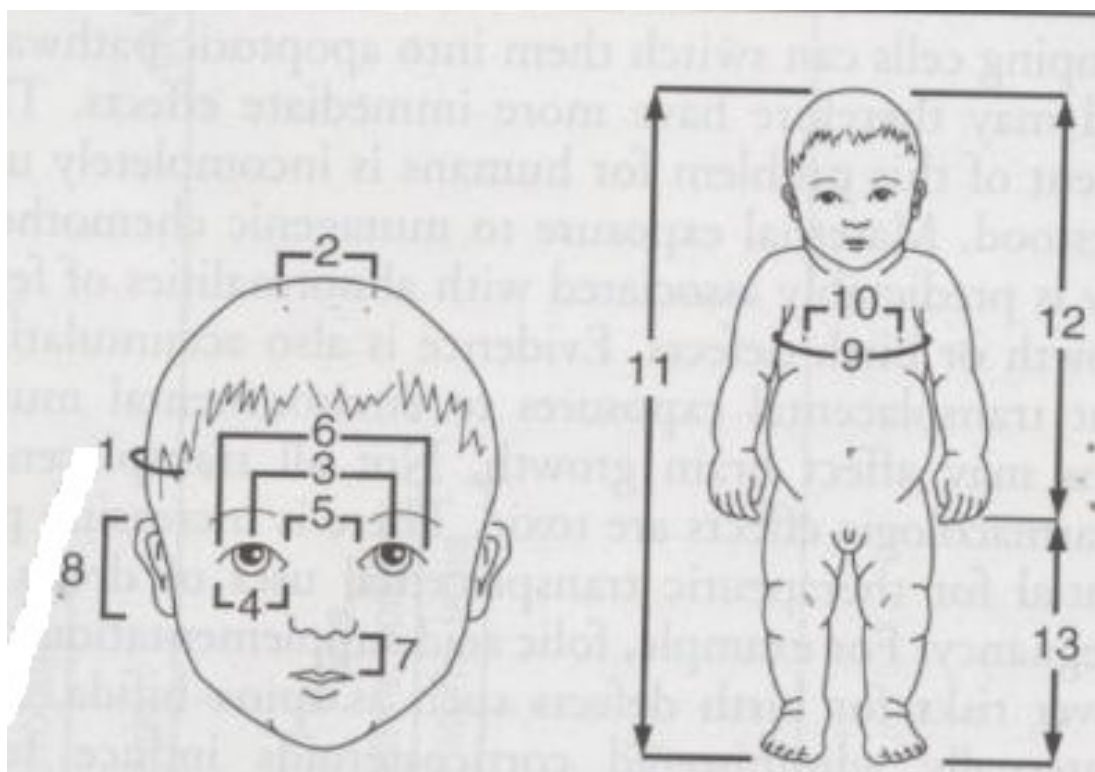
د Cocktail party manner په نوم یادېږي او داسې فکر کېږي چې نوموړي ناروغان د زکاوت هیڅ نیمگرتیا نلري. هغه ماشومان چې په angelman syndrome باندې اخته وي تل خوشحاله وي ، نامناسب او بې ځایه خاندې او د هنداري لیدلو ته ډیر ليواله وي برعکس هغه نجونې چې په Rett syndrome باندې اخته وي ډیر قاریدونکي ، تند مزاجه او متردده وي. نوموړې ناروغان بیلتون غواړي او په خپل سوچ او فکر کې ډوب وي او په زوره سره خپل لاسونه یو د بل سره تاو او ورپیچي .

د Smith magenes سندروم اخته ناروغان د خوب او سلوک ډیر تشوښات لري نوموړي ناروغان د خپلو گوتو څخه نوکان راباسي چې د هغوې د لاسونو او پښو د دواړو او هغوې د حرکاتو د کموالي سبب کېږي همدارنگه نوموړي ناروغان اجنبي شیان د خپلو غوږونو او پوزې په سوریو کې ننه باسي. (۹) فزیکي معاینه (پلټنه):

د یو ډسمورفیک ماشوم ډیره ژوره فزیکي پلټنه د یو ښه تشخیص په ټاکلو کې ډیر ارزښت لري بر سیره پر دي چې یو ډسمورفیک ماشوم د ورايه په نظره راځي چې غیر نورمال دی لیکن په یو شمیر نوي زیږیدلي

ماشومانو کې څيره نورمال برينبي چې هغه د نورمال فزيکي معياراتو په واسطه په گوته کيږي نوموړي نورمال معيارات او اندازه کيږي په لاندیني فوتوگراف کې ښودل شوي دي چې يو سټنډرډ واحدات را ښايي . (۷).

څرنگه چې کلنيکي پلټنه د يو دسمورفيک ماشوم په ارز موندنه کې يو مهم پل دی په دې اساس نوموړي پلټنه بايد ماشوم ته خوا توروکي او ناوړه ونه اوسي او د ماشوم د ازارولو لامل ونه گرځي د نوموړي ماشوم ارزيايي په لاندې ډول اجرا شي.



اندازه گيري په سانتي متر		اندازه گيري معيار
Preterm ماشوم (۲۷-۳۲ اونۍ)	Term ماشوم (۳۸-۴۰ اونۍ)	
۳۲-۲۷	۳۷-۳۲	۱. د سر محيط
...	۳.۷-۰.۷	۲. قدامي فانتانېل ($L_W/2$)
۳.۹-۳.۱	۴.۵-۳.۳	۳. د pupil تر منځ واټن
۱.۲-۱.۳	۲.۱-۱.۵	۴. د خيړمو fissure.
۲.۱-۱.۴	۲.۵-۱.۵	۵. inner canthus واټن
۵.۱-۳.۹	۷.۳-۵.۳	۶. outer canthus واټن
۰.۹-۰.۵	۱.۲-۰.۲	۷. philtrum
۳.۵-۲.۴	۴.۳-۳	۸. د غوړ اوږدوالی
۲۹-۲۳	۳۸-۲۸	۹. د ټټر محيط
۲.۵-۵	۱۰-۶.۵	۱۰. د تيونو د څوکو تر منځ واټن*
۴۷-۳۹	۵۵-۴۷	۱۱. لوړوالی (ونه)
...	۱.۷	۱۲. د بدن پورتنی او ۱۳. ښکتنی سگمنت نسبت
۵.۵-۴.۱	۷.۸-۵.۳	۱۴. لاس (ورغوي څخه تر منځني گوتې پورې)
۰.۳۸-۰.۵	۰.۴۸-۰.۳۸	۱۵. د منځني گوتې او لاس نسبت
۳.۲-۱.۸	۴.۳-۲.۷	۱۶. penis (د عاني د هډوکي څخه تر Glans پورې)

*. د تيونو د څوکو تر منځ واټن د ټټر د محيط څخه د ۲۵% څخه بايد زيات نه شي.

۲-۲ انځور: د نوي زيږيدلي ماشوم نورمال معيارونه

د بدن عمومي جوړښت:

ديو ډسمورفيک ماشوم په پلټنه کې د ماشوم ونه، وزن او د سر محيط د تل لپاره په نظر کې وي

په یاد ولري چې سر په فامیلی ډول سره هم د مکرو سفالی او مایکرو سفالي په بڼو وي . د بدن ښکتنې سگمنت (ونډه) Symphysis pubis څخه شروع او د بڼې ترتلې پوري رسیږي باید چې د نوموړې سگمنت تناسب د پورتنی سگمنت سره پرتله شي چې ایا نورمال دی او که غیر نورمال ؟

د ښکتنې او پورتنی سگمنت نسبت د عمر د زیاتوالي سره ورو ورو کمیږي چې په لاندې ډول دي .
د زیریدنې وخت : ۱: ۱/۷ .

خلور کلنۍ عمر : ۱: ۱/۲ .

نهه کلنۍ عمر : ۱: ۱ .

تریولس کلنۍ پورې Span اندازه نظرونې ته لنډ وي خو که چیرې د پورتنې او ښکتنې سگمنتونو نسبت په غیر نورمال ډول سره کم وي او په نسبي ډول د Span اندازه اوږد وي دغه جوړښت Marfanoid جوړښت په نوم یادېږي.

د بدن د تناظر او غیر تناظروالي په هکله پاملرنه وشي. که ماشوم چاغ وي ایا نوموړي چاغ والی عمومي دی او که موضوعي دی ؟ ایا د پوستکې لاندې شحمې نسج نشته لکه د Liupo dystrophy ناروغان . مارفینوئید جوړښت، دو وجود غیر متناظروالي او چاغ والي په لاندیني سندرومونو کې لیدل کیږي.

کپړۍ	مارفینوئید جوړښت	د وجود غیر متناظروالي	هغه سندومونه چې د مزي توب سره یو ځای وي.
(Skull):	Marfan syndrome	Beckwith wiedeman syndrome	Cohens syndrome . (سینې ساحه)
اوږد او کم	هوموسیستن یوریا	کروموزوم موسسيزم	Kline felter syndrome
سوره سر چې د	Beal syndrome	lippel trenauy weber syndrome	Laurance. Moon biedle syndrome
Saggital sutur د	Kline felter syndrome	Neurofibromatosis 1	Prader willi syndrome
Synostosis له			
کبله پیدا کیږي د			

Scaphocephaly او یا Doligo cephal په نوم یادېږي.

لنډ او پراخ سر چې په دوه اړخیز ډول د Coronal Suture د تړل کیدو له امله منځته راځي Brachycephaly په نوم یادېږي .

مستطیلي سر (Parallelogram) سر چې په مقدم او اړخیز ډول د Coronal suture د تړل کیدو له امله

منځته راځي د Plagiocephaly په نوم ياديږي چې دا نوعه سر د داخل رحمي انتاناتو له امله منځ ته راځي .
مثلي سر چې د ميتوپيک خياطي (Metopic suture) د مخکې وخته تړل کيدو له امله منځته راځي د
Trigocephaly پنوم ياديږي.

منار (برج) ته ورته سر چې د لمبوئيد ، کروئل او ميتوپيک خياطو د مخکې وخته تړل کيدو له امله منځته
راځي Turriceplay په نوم ياديږي (۹).

بايد يادونه وشي چې د ډيرو نورمالو ماشومانو سر د Scaphocephaly جوړښت لري (۱).

منځ (Face):

د انسان منځ له حده زيات حيرانوونکي او پيچلي جوړښت لري چې کله کله د ماشوم منځ د ليدو سره په چټکې سره
تشخيص ايښودلای شولکه د Down syndrome د ناروغانو منځ

همدا نځه په ځينو پيښو کې د ماشوم منځ په کمه اندازه غير معمولي بريښي چې سمدلاسه تشخيص پري نه
کيږي چې نوموړي ناروغان په بشپړ ډول وڅيرل شي او ژوره پاملرنه وشي بالاخره داسې ډسمورفيک
سندرومونه شته دي چې د نورمال منځ او څيرې لرونکي دي.
چې د نوموړي ماشومانو لپاره ژوره ازموينه ضروري ده.

د ماشومانو د منځ نمونه په تشخيص کې مرسته کوي. د نموني په ډول گرد منځ Round face په Down
syndrome ، او cridu chat syndrome، کې ليدل کيږي

هغه منځ چې پلنه او يو اړخيزه منظره ولري په Chandroplasia panctata او Strickler
syndrome باندې دلالت کوي .

اوږد منځ (Elongated face) په Fragile. X. Syndrome او congenital myopathy دلالت کوي.

squashed face , په potter sequence کې ليدل کيږي ځکه چې داخل رحمي فشار زيات وي.

مثلي منځ چې د سر د غټوالي سريو ځاي وي او نور واره جوړښتونه ولري په Silver russel syndrome
دلالت کوي.

تندي (Forehead):

راوتلی تندي (Boosed forehead) د Craniosynotosis په ځينو سندرومونو کې ليدل کيږي لکه

Crouzon syndrome او همدا رنگه Storage disease کې لکه Hunter ، Hurler syndrome

syndrome.

که چیري Supra orbital ridge راوتلی ووسي د هډوکي په Sclerosing dysplasia دلالت کوي لکه Fronto metaphyseal dysplasia.

وړوکی او کمسوری تندي په Prader willi syndrome کې لیدل کیږي.

د تندي د پوستکي گونځي گونځي کیدل (furrowing) په Lissencephaly کې موجود دي.

خیرمې او د خیرمې فیسور . (Eylids & palpebral fissur):

که د سترگې د کرې ترمنځ د نور مالې اندازې څخه په زیاته اندازه واټن موجود وي د هایپرتیلوریزم په نوم یادېږي چې په Fronto nasal dysplasia کې لیدل کیږي او که نوموړي واټن سره ډیر نژدې وي د Hypotelorism په نوم یادېږي چې په Holoprosencephaly کې لیدل کیږي پورتنې معیار د قزحيو تر منځ د واټن له مخې حسابېږي بیا دا نوموړي واټن د یوه معیاري چارت سره پرتله کیږي او معلومات تر لاسه کیږي.

په هغه صورت کې چې د سترگې داخلي Canthus وحشي خواته بې ځایه شوی وي لیکن د سترگې پوزیشن نورمال وي په Wardenberg syndrome دلالت کوي.

په هغه صورت کې چې د خیرمې فیسور د داخلي گانتوس څخه خارجي کانتوس خواته علوي میلان ولري د forebrain. په ضعیف نشو نما دلالت کوي. چې د Micro cephalی په حالت کې لیدل کیږي او که سفلی خواته میلان ولري د Maxillary Hypoplasia په تشوښاتو کې لیدل کیږي لکه Rubinstein syndrome او Taybe Treacher collin سندورم.

د خیرمې لنډ فیسور په Fetal alcohol syndrome کې لیدل کیږي او اوږده خیرمې په kabuki make up syndrome. دلالت کوي.

که د خیرمې فیسور په افقي او عمودي محور باندې لنډ وي د Blepharophimosis په نوم یادېږي. لکه Mardin walker syndrome او

(Syndrome , Epicanthus inversus, Ptois.Blepharophimosis)BPES

د ځیرمو Ptois په Noonan syndrome او Smith lemli opits syndrome کې لیدل کیږي.

په ځیرمو کې د Coloboma موجودیت په Treacherr collin syndrome. دلالت کوي. د سترگو تړل شوي وریخي (Synorphy) په Cornella de lange syndrome کې لیدل کیږي.

سترگه:

د سترگې د کري جسامت وټاکل شي. چې په ژوره توګه د التراسوند په واسطه ټاکل کیږي خو د قرنيې د افقي محور په واسطه هم ټاکل کیدای شي، یعنې د ۱۳ ملی متر څخه لویه او ۱۰ ملی متره څخه وړو کې قرنيه په نادرو حالاتو کې Megalocornea د دماغي وروسته پاتې والی سره یو ځای دي.

Microcornea او Microphthalmia په ډیرو ناروغيو کې موجود وي لکه CHARGE association، Ptois | Congenital rubella infection او

Trisomy 13

د قرنيې مکدریت په ذخیروي ناروغيو لکه Hurler syndrome او Primary ocular Malformation لکه Petters anomaly او Rieger syndrome کې لیدل کیږي.

ابي رنگه صلیبه د تی رودلو په موده کې نورمال وي خو که د انفانسي د دورې څخه وروسته په دوامداره ډول پاتې شي د منظم نسج په تشوشتو دلالت کوي لکه Osteogenesis imperfecta. د صلیبي د Telangectasis په زیات ګمان سره په Telangectasis, ataxia دلالت کوي.

د صلیبي سلیم تومورونه چې Epibulber dermoid په نوم یادېږي په Goldenhar syndrome باندې دلالت کوي.

قزحیه (Iris): ډیر ښه تشخیصي معلومات ورکوي هغه کوچنې غیر صباغي ښه (Dot) چې د قزحیې د قوس په خارجي برخه کې موجود وي د Brushfield spot په نوم یادېږي او د Down syndrome په ناروغانو کې لیدل کیږي. کوچني رنگه صباغي نو ډولونه چې د Lish Nodules په نوم یادېږي په

Neurfibromatosis type I ناروغانو کې لیدل کیږي.

په سترګه کې د رنګه سګمنتونو موجودیت ته hetro choromastia ویل کیږي چې په warden burge syndrome کې لیدل کیږي. که په ابې رنګه Iris کې ستوری ته ورته جوړښتونه د Pupill په شا وخوا کې موجود وي یا Iris Satellete په نوم یادېږي او په William سندروم کې لیدل کیږي.

که د Iris کولوبوما موجود وي په ډیر ګمان سره په CHARGE association دلالت کوي لیکن د کروموزومونو په تشوشتو کې هم لیدل کیږي چې په لاندې ډول دي.

trisomy 13، triploidy، (۴p-) Wolf. Hirshhorn syndrome.

Iris نشتوالي (an iridia). د WAGR Association یوه ارزښتناکه

تشخيصي نښه ده او د یوولسم کروموزوم د بشپړ انالیز استطباب را په ګوته کوي.

که Ophthalmoscop د معاینې په واسطه نور ماله ګلابي عکسه (pink reflex) موجود نه وي. د عدسيې Opacification دلالت کوي.

Cataract ناروغي په ډیرو سندرومونو کې لیدل کیږي.

د عدسيې Subluxation او یا بشپړ بی ځایه کیدل (Dislocation) په لاندیني ناروغيو کې لیدل کیږي.

Marfan syndrome، Hormocystin urea ، Weill-marchesune syndrome او د Sulfate oxidase د انزایم فقدان.

په young children کې د Retina معاینه کول ګران کار دی.

Pigmentary retinopathy په هغه older children کې چې د Retinitis pigmentosa په مختلفو بڼو اخته دي لیدل کیدای شي، همدا نګه نوموړي تشوش

هغه سندرومونه چې

هغه سندرومونه چې د Catarat سره یو ځای وي

retetinopathy

Abetalipoproteinemia

Chondroplasia punctata

Cohen syndrome

Cockayne syndrome

Cockayne syndrome

Congenital rubella

په ډیرو سیستمیک ناروغیو کې هم لیدل کیږي. (۹)

غوږونه:

که چیرې یو خط د داخلي یا خارجي Canthus د منځني برخې ته په امتداد ترسیم شي او د غوږ د pinna لورې برخه د نوموړي خط څخه بنکته وي یا د نوموړي کرني سره تماس ونلري. نوموړي غوږونو ته low set ears ویل کیږي.

غوږونه د رشمي ژوند په دوران کې د افقي پلان څخه د عمودي پلان په طرف د ۹۰ درجې په اندازه تدور کوي چې نوموړي تدور د غوږونو د رشمي تکامل څخه عبارت دی یعنې په یو عمومي محور باندې خلفي تدور کوي د Low set ears موجودیت د تشخیص لپاره ډیر ارزښناکه نښه ده.

د غوږونو سؤ شکل د ځانګړي سندرومونو څخه نماینده ګې کوي.

په ear lob کې د ګونځو (Creases) موجودیت د Beckwith wiedemannn سندروم د تشخیص لپاره یوه غوره نښه ده. (۹).

هغه سندرومونه چې د غوږونو د سؤ اشکالو سره یو ځای وي په لاندې ډول دي (۹).

Beal syndrome (ګونجي یا مروړلي غوږونه)

CHARGE association

Diastropic dysphasia (لرونکي غوږونه)

Golden har syndrome

Saethre. chotzen syndrome (Promenent crus).

Townes brockes syndrome

Treacher collin syndrome.

پوزه:

Flat nasal bridge چې زين ته ورته پوزه ده په Skeletal dysplasia او ذخيروي ناروغيو (Storage disorders) کې ليدل کيږي هغه ميندي چې د اميدواري په دوران کې Warfarin اخيستي وي ماشوم د پزې په هايپوپالزيا اخته کيږي وړوکې پوزه په Down syndrome ، او Cornelia de lange syndrome کې ليدل کيږي که چيري د پورزي هډوکي لنډ وي او د هغې د سوري جدار بهر خوا ته وتلی وي (anteverted) په smith lemli opitz syndrome باندې دلالت کوي.

غټه او راوتلی پوزه Seckle syndrome, Robenstein taybi syndrome، او Tricho rhino phalangeal سندروم کې ليدل کيږي.

په Robenstein taybi syndrome کې پوزه د منبوکې په شان ښه لري.

د seckle سندروم د ناروغانو پوزه غټه ليکن د هغوې مخ او سر وړوکي وي يعنې مايکرو سفالي او غټه پوزه په ناروغ کې موجود وي.

د Tricho rhino phalangeal سندروم د ناروغانو د پوزې څوکه د غوټې (Bulbous) په شان وي.

د پوزې د Alae غاښې کيدل (Notching)، په Di-Gerge/ schprintzen سندروم کې ليدل کيږي د پوزې نشتوالی په هولو پروز انسفالۍ کې د Premaxillary agenesis له کبله منځته راځي. په frontgonsal dysplasia کې پوزه Bifid ښه لري چې يواځې د پوزې څوکه په نوموړي تشوش اخته کيږي خو په شديدو حالاتو کې د دوه Nostril تر منځ يو بشپړ چاود موجود وي. (۹)

شونډې:

د شونډو غټوالی د William Syndrome، يو ځانگړي ښه ده ليکن په ډيرو ذخيروي ناروغيو کې هم ليدل کيږي. که چيرته يوه اميدواره ښځه د الکول د خوړلو سره ډيره موده مواجهه شوي وي نو نوموړی ماشوم د نرم Philtrum لرونکي وي.

او Cornelia de lange syndrome کې Vermilion border ډير نازکه وي.

Cleft lip او کلفت پليټ په ډيرو سندرومونو کې ليدل کيږي کله چې يو ماشوم په خپل مخ کې د کلفت د شتوالی لپاره ارزيايي کيږي نو په هغه صورت کې چې نوموړي ماشوم کلفت ولري د هغې په ښکتنې شونډه کې د Pits لپاره پلټنه ډيره ضروري ده ځکه چې د نو موږي Pits موجوديت په Popliteal web او Vander woude سندورم کې ليدل کيږي چې نوموړي دواړه پيښې د اوتوسومل ډومينانت د ارثيت له کبله منځته راځي او Non syndromic يا ملتي فکتوريل منشا لري.

خوله او ژبه:

وړوکې خوله (Microstomia) په Trisomy 13 او Treacher collin syndorme کې ليدل کيږي. غټه خوله (Macrostomia) په Beckwith wiedeman syndrome کې ليدل کيږي.

د خولې يوه اړخيزه غټوالی په Golden har syndrome کې موجود وي کوم چې د Maxilla او Mandibula د هډوکو د بارزي د ارتقا او ښيليدو (Fusion) د عدم کفايې له امله رامنځته کيږي.

د ژبي غټوالی (Macroglossia) په Backwith wiedenam سندروم او د ذخيريوي ناروغيو (Storage disorder)، په اخري پړاو کې ليدل کيږي.

وړوکې ژبه په Pierre robin sequence کې ليدل کيږي چې د کوچني ژامې Micronathia او U ښه ته ورته کلفت پليټ سره يو ځای وي چې د Mandible هډوکې د هايپو پلازيا له کبله منځته راځي او د نوموړي سيکونس سريري ښه په stickler syndrome کې هم ليدل کيږي.

مايکروگلوزيا يا هايپوگلوزيا د Hypoglossia Hypodactyly سندروم يوه اساسي ښه ده چې د Distal ساحې (ژبه او نهاياتو) د هايپو پرفيوژن له کبله منځته راځي اوسنې څيړنې دا رانښې چې نوموړی تشوش د جنين د وعايي تشوش له امله منځته راځي او نوموړي وعايي تشوش د اميدواري د لمسې اونۍ د کوريونیک سمپل د اختسلو له کبله منځته راځي د ژبي Lobulation چې د يو شمير Fernulum له کبله منځته راځي په orofacial digital syndrome (OFDS)، کې ليدل کيږي.

د کلفت پليټ او کلفت لپ لاملونه .

Di george / shprintzen syndrome (تحت المخاطي).

EEC syndrome.

Meckle syndrome

Orofacial digital syndrome.

Popliteal web syndrome

Robert syndrome

Trisomy13

Vander woude syndrome (+lips pit)

Wolf hirshhorn syndrome (4p)

غاړه:

د غاړې Webbing په Turner syndrome, noonan syndrome ، feil squence Klippel ، کې لیدل کیږي

په Turner syndrome کې د لمفاوي سیستم د تکامل او د هغې د Drainage د خرابوالي له کبله Webbing رامنځته کیږي.

Branchial fistula او Branehial cleft په Broncho oto renal syndrome، کې لیدل کیږي چې نوموړي سندروم د کونوالي، Periauncalar pits او Renal dysplasia سره یو ځای دي.

تټر (Chest):

کوچني یا کم سوری تټر د اسکلیټ ډسپلازیا یو شديده بڼې څخه نماینده کې کوي لکه Geune thoracic dystropy او Spondylo casto dysustosis کې په Poland yndrome کې د Pectoralis major عضله په یوه اړخیز ډول موجود نه وي چې د Ipsilateral کې د لاس د هایپوپلازیا او syndactyly سره یو ځای وي د قص د هډوکي د بنکتنې برخې ننوتلی حالت ته Pectus excalltun ویل کیږي چې په Homocystime او Marfon syndrome کې لیدل کیږي.

د قص د هډوکي راوتلی حالت د Pectus carinatum په نوم یادېږي چې د اسکلیټ په ناروغیو کې (kyphosis) لیدل کیږي لکه د Marqulo syndrome. ډال (سپړ) ته ورته تټر چې د تیونو تر منځ د زیات واټن لرونکي دي په Turner syndrome کې لیدل کیږي.

ګیډه:

د ثري (نامه) فتق او فوق الثروي ناحیې Diverication په ځوانو ماشومانو کې ډیر لیدل کیږي مګر کوم تشخیصی ارزښت نه لري.

د Examphalus موجودیت چې د Omphalocele په نوم یادېږي.

په ځانګړي ډول او یا د نورو سندرومونو سره یه ګډ ډول منځته راتلي شي چې د دې بڼې نموني د Bekwith wiedeman syndrome او Tisomy18 څخه عبارت دی.

او تقریباً پنځوس په سلو پیښو کې (۵۰٪). په داخل د رحم کې تشخیص کیږي.

Hepato spleenomegaly ذخیروي ناروغیو کې لیدل کیږي او همدارنګه د Noonan syndrome? (۲۵٪) په سلو پیښو کې غیر واضح Hepoto spleenomegaly لیدل کیږي.

تناسلي سیستم:

د تناسلي سیستم تشوشات په ډیرو سندرومونو کې لیدل کیږي Hyppspadiasis په لوړه کچه د smith
lemal opitz سندورم او WAGER

Association په ناروغانو کې لیدل کیږي همدارنگه نوموړي نقیصي د کروموزمونو په تشوشاتو
کې هم لیدل کیږي.

Micropenis او Cryptorchidism په ډیرو تشوشاتو کې لیدل کیږي.

که چیري د یو ډسمورفیک ماشوم ګاریو تایپ د نارینه اوسي مګر فنوتایپ یې د بنځینه جنس څخه وي په
Componelic dysplasia دلالت کوي او نوموړي د سپلازیا په Down droth syndrome. او Smith
lemal opetz سندروم په دوهمې نوعه کې لیدل کیږي پورني ته ورته سکروتیم (Scrotum) چې د هغې
کونځي او التوائت د penis په تنه (Shaft) باندې راتاو شو وي په aurs kog syndrome باندې دلالت
کوي چې د نوموړي سندورم نښې عبارت دي له Bradydactyly, hyperteloresim په نجونو کې د ډسمور
فولوژي له نظره د هغوي د تناسلي ناحیې پلټل سخت کار دی او کوم مناسب کار هم نه دی.

د Hydrometocolpos شتوالی په زیاتره پیمانه د Mc Kusick kaufman syndrome څخه نماینده
ګي کوي چې نورې نښې یې د Pulydatyly او د زړه سیانوتیک ولادي ناروغي څخه عبارت دي.

Hypgenitalism لاملونه په لاندې ډول دي.

Robinow syndrome	CHARE association
Septo optic dysplasia	Meckel syndrome
Smith leml. Opitz syndrome	Nooman syndrome
Triploidy	Prader willi syndrome
Trisomy13	

اندامونه **Limb**:

د Proximal په برخه کې د اندامونو لنډوالي ته په Rhizomelic منځنې برخه کې Mesomelic او په
distal برخه کې د acrumelic په نوم یادېږي.

که د اندامونو لنډوالي په یو اړخیز ډول (متناظر) موجود وي د اسکلیټ په دسپلازیا دلالت کوي. په ځانګړي

ډول د يوه اندام تشوش په ډيرو سندرومونو کې ليدل کيږي د نمونې په ډول د کعبري د هډوکې نشتوالی د ويني او د زړه د تشوشاتو سره يو ځای وي.

په Mode lange defarmiting کې د لاس بند د Dinner ferk منظره ځانته غوره کوي چې Ulna د هډوکي د قسمي بې ځايه کيدو له امله منځته راځي چې په Turner syndrome او Leriwill dyschondrostosis سندرومونو کې ليدل کيږي.

د وصفي (Patella) د هډوکې نشتوالي په Nail patella syndrome ، Popliteal web syndrome او trisomy8 mosaicism کې ليدل کيږي.

د کعبري د هډوکې د سپلازياهاپوپلازيا لاملونه:

۱. که د ويني د تشوشاتو سره يو ځای وي

(TAR) thrombocytopenia absent radi . AGSE syndrome. Fanconi anemia

۲. که د زړه د تشوشاتو سره يو ځای وي .

Aas syndrome

Holt oram syndrome

Trisomy18.

VATER association

لاسونه او پښې:

د لاسونو او پښو معاینه کول ډیر ارزښت لري. او د مختلفو تشوشاتو څخه ښودنه کولای شي.

د پښو او لاسونو د ګوتو تشوشات په لاندې ډول دي.

Arachnodactyly (اوږده او نرې ګوتې)

Brachydactyly (لنډه ګوته)

Comptodactyly (قبض شوي ګوته)

Clinodactyly (د منځنې په شان تاو شوي ګوته)

Macroductyly (غټه گوته)

Polyductyly (اضافي گوته)

Syndactyly (يو د بل سره نښتې گوټې)

Arachnodactyly دغه تشوش په Marfan syndrome او هغه سندرومونو کې چې مارفینوئید جوړښت لري لیدل کیږي.

Brachydactyly دغه تشوش په Aarskog syndrome, archondroplasia کې لیدل کیږي. Brachydactyly د ځانګړو سندرومونو نښه ده چې د A څخه تر E پورې ویشل شوي دي چې د هرې گوټې د اخته کیدو په نسبت نوموړې طبقه بندې اجرا شوي دي د خلورم او پنځم میتاکارپل هډوکي لنډ والی چې د گوټې د بند د نشتوالي سره یو ځای وي په Hypoparathyroidism او Turner syndrome کې لیدل کیږي.

Comptodactyly: دغه نقیصه د Arthrogryposis په ځینو شکلونو کې لیدل کیږي چې د غټو بندونو د Constriction سره یو ځای وي همدارنګه نوموړي تشوش په Beal syndrome او د Tisomy18 په موساسیزم کې لیدل کیږي.

Ectrodactyly: دغه سؤ شکل د labster claw deformity په نوم یادېږي کیدای شي چې په یواځي ډول او یا د E.E.C سندروم یوه اساسي نښه وي

(Ectodermal dysplasia, ectrodactyly, Clift lip clift plate)، سندروم (۹).

Clinodactyly: عموماً پنځمه گوټې په دې تشوش اخته کیږي او یو غیر وصفي تشوش دی او معمولاً په Down syndrome، او Silverrussel syndrome کې لیدل کیږي (۹).

Macroductyly: د Protomal syndrome، لپاره ډیره وصفي نښه ده (۹).

polyductyly: که چیري د گوټې زیاتوالی د کعبري یا قصبی د هډوکي په طرف وي د Proxial polyductyly په نوم او که د Unlne او یا د Fibula په طرف وي د post axial پولې ډکتیلی په نوم یادېږي په نوموړي تشوش کې گوته یا په مستقل ډول وده او نشونما کړي وي او یا دا چې د یوې نازکې او نرۍ ساقې په واسطه وړوکې گوټې سره نښتې وي چې په هماغه واسطه اداره کیږي. هغه Post axial پولې ډکتیلی چې یواځي منځته ته راغلي وي او د کوم سندروم پورې اړه لري یو Afrocariban په خلکو کې لیدل کیږي چې هغه یو اتوسومل ډومینانت تشوش دی.

Syndactyly: دغه سؤ شکل په دوه ډوله دی Cutaneus syndactyly چې یواځې د پوستکي په واسطه یو د بل سره نښتې وي او بل یې osseous syndactyly دی چې په هغه کې د کوتو فلنکس یو بل سره نښتې وي خفیف Cutaneus syndactyluy د پښې او دوهمې او دریمې گوتو تر منځ خطرناک نه دی او په ډیرو سندرومونو کې لیدل کیږي او پولې ډکتیلی او سند ګیتلی لاملونه په لاندې ډول دي. (۹).

پولې ډکتیلی لاملونه (۹).

Syndactyly:

۱. امینوتیک بانډ (pseudosyndactyly)

۲. Apert syndame)) (Mitten hand)

۳. Grieg syndrome

۴ oral facial digital syndrome

۵ Poland sequence

۶ Seathree Chotzen syndrome .

۷ .smith lemli opitz syndrome .

۸ .Triplody

Carpenter syndrome
Ellisvan creaveld syndrome
Jeune thoracic dystrophy
Lourance moon bieder syndrome
Mc Kusick Kaufman syndrome
Meckle syndrome
Oral facial digital syndrome
Popliteal hall syndrome
Trisomy13

د اکتوډرمل جوړښتونه (**Ectodermal Structure**):

د اکتوډرمل په جوړښتونو کې پوستکي، وینستان، نوکان او غاښونه شامل دي څرنگه چې د امبریولوژي له نظره نوموړی جوړښتونه د یوې منشا لرونکي دي نو ځکه ټولې یې په ګډه سره په تشو شاتو اخته کیږي چې د Ectodermal dysplasia) په نوم یادېږي (۹).

پوستکي: د ټولو ماشومانو څلور په سلو (۴%) پښوکې په یو اړخیز ډول په ورغوي کې یوه Creases (Semi) موجود وي خو د Down syndrome په (۵۰%) پښو کې نوموړی حالت موجود وي.

په ورغوي او گوتو کې د قابضه Creases شتوالی په Fetal akinesia دلالت کوي. peno shokeir ، pheno type کې لیدل کیږي

د سر پوستکي په Punched out نقيصه په Gohansmon , blizzard syndrome په
Trisume13/ او Adom oliver syndrome کې ليدل کيږي چې د Distal (بعيده). اندامونو د تشوش سره
يو ځای وي. چې د او عيو د تشوشاتو له امله رامنځته کيږي.

د پوستکي غير نورمال پگمنتشن په ډيرو تشوشاتو کې ليدل کيږي.

پوستکي په Masaic ډول سره د Diploidy/Triploidy په تشوشاتو اخته کيږي. لکه په Hypumelanosis
of I to

همدارنگه په بنځو کې د پوستکي تشوشات X-linked ډومينانت د تشوشاتو سره يو ځای وي لکه
chandorplasia punctata او. Incontinent pigmenti

وينستان:

د وجود د وينستانو زياتوالی (Hirsutism) په Conella de lagre syndrome او د Storage
disorder کې ليدل کيږي خو برعکس کم او رنگري وينان په Ectrodurmal Dysplasia په ډيرو بنو کې
ليدل کيږي لکه E.E.C سندروم تاو او پيچ وينستان په Menke diseases کې ليدل کيږي.

ورين يا ابريشم ته ورته وينستان په Noonan syndroem کې ليدل کيږي ، سپين کاکول (پيچکي) په
Wardenberg Syndrome کې ليدل کيږي (۹).

د پوستکي غير نورمال لاملونه:

د صباغ زياتوالی چې د Cafeau lait spot سره يو ځای وي (۹).

Bloom Syndrome

Fanconi anemia

(Whorled)incontinentia pigmenti

(Lentigines) LEOPARD syndrome

Mc cune Albright syndrome

Neurofibromatosis 1&2.

(Mucocutaneous) peutz jeghers syndrome

د صباغ کموالی :

Hypomelanosis of Ito

Oculo cutaneous albinism

Piebaldism

Tuberculous sclerosis

Waardenburg syndrome

نوکان:

د نوکانو ډسپلازیا او هایپوپلازیا د اکتو ډرمل د سپلازیا په ډیرو ډولونو کې لیدل کیږي همدارنگه نوموړي حالت په ډیرو نورو تشوشتو کې هم لیدل کیږي لکه Ellisvan، Dyskeratosis Congenita، creaveld syndrome او Nail patella syndrome د نوکانو هایپوپلازیا د تیراتو جینونو د استعمال له کبله هم پیدا کیږي لکه Phenytoin.

دردناک او چاودیدونکي نوکان په Croniu frontonasal dysplasia کې لیدل کیږي په نادر حالاتو کې نوموړي تشوشت په هغو بنځو کې چې په Croniusynostosis اخته دي هم لیدل کیږي ... (۹).

غابونه :

د غابونو تشوشت په ډیرو سندرومونو کې لیدل کیږي . نیونیتل غابونه په Ellisvan creaveled syndrome کې لیدل کیږي د غابونو ژر راشنه کیدل په over growth سندرومونو کې لیدل کیږي.

د غاڼود شمیر کموالی (Hypodontia) په Cleidocranial dysostosis او د اکتو ډرمل ډسپلازیا په ډیرو بنو کې لیدل کیږي چې د هغې د incissor غابونه په مخروطي او یا گردنقظوي بڼه وي.

د غابونو هایپوپلازیا د osteogenesis impefecta یوه تشخیصی ټکی دی چې په دې حالت کې غابونه نیم شفاف (خړرنگه) زیر بڼ او یا نصواري رنگه وي.

د غابونو د Enamel هایپوپلازیا په pseudo hypoparathyroidism او Goltz syndrome کې لیدل کیږي .. (۹).

Imaging او لابراتواري څیړنې.

Standard Chromosomal analysis : هر ماشوم چې فزیکي او یا دماغی اېنار ملتې ولري

باید نوموړي معاینه اجرا شي په ډیرو لابراتوارونو کې (۲-۵) سي سي وینه د ورید څخه اخیستل کېږي او دلیتیم هیپاین سره یو ځای کېږي او لږ تر لږه درې ورځې وروسته یې د معاینې نتیجه تر لاسه کېږي لیکن په هغه نوی زیریدلی ماشومانو کې چې په Ambiguous genitalia او یا کوم بل وژونکي ولادي نقیصې باندې اخته وي ژر تر ژره معلومات تر لاسه کولای شو (۹).

سایتوجنتیک څیړنې په ۵% ډسمورفیک ماشومانو کې په ځانګړي ډول تشخیصي وضع کولای شي او په (۱۰-۱۵%) په مړ شوي تې رودونکي ماشومانو کې د کروموزومونو د انالیزس په واسطه تشخیص شوي دي کاربو تاپینک د FISH د میتود په واسطه د هډوکي د ماغزه په حجرو کې تر سره کېږي د نورمال ګاریوتایپ موجودیت د جنتیکي ناروغيو نشتوالی نشي رد کولای

Specialized chromosom analysis:

د ځینو ځانګړو سندرومونو د تشخیص او پلټنې لپاره د ځانګړي میتودونو څخه استفاده کېږي او مخکې له دې څخه چې د ماشوم څخه د ویني سمپل واخیستل شي باید لابراتوار ته د نوموړي معاینې لپاره خبرداري ورکړل شي چې په لاندې ډول دي (۹).

Fragile -x syndrome: د دې لپاره چې د x د کروموزوم نری او نازکه برخه پیدا کړو نو لمړی د

روانې ویني لمفو سایتونه په یوه فولیت Folate لرونکي میډیم کې کلچر کېږي چې وروسته بیا نوموړي سمپل ته Direct DNA mutation analysis په واسطه تشخیص کېږي .

Chromosomal breakage syndrome: د ځنې سندرومونو د تشخیص په خاطر په Enviro کې

یوه کلاستوجیک اجنتونه استعمالېږي لکه Mitomycin C ، تشعشع او U Y وړانګه ځنې سندرومونه په لاندې ډول دي (۹).

xero dermia pigmentosa | Fanconi anemea , Blorm syndrome, ataxia telangectasia (۹).

Microdilation syndrome: دغه سندرومونه د DNA probe په واسطه

تشخیص کېږي د دغه سندرومونو د تشخیص لپاره د FISH د میتود څخه ګټه اخیستل کېږي (۹).

Molecular genetic analysis: د هغه ډسمورفیک سندرومونو شمیر چې د جنتیکي

نیمګړتیاوو په اساس پیژندل کېږي ورځ په ورځ په زیاتیدو دي په عملي ډګر کې هغه تشوشات چې په زیاته

اندازه ورسره مخامخ کېږو د Fragile x- syndrome او Congenital Myotonic dystrophy څخه عبارت دی چې نوموړي سندرومونه د Triplet repeat expansia له کبله رامنځته کېږي. اوس ډیر لږاتوارونه کولای شي چې د ساستوجنیک انالیزس په واسطه angelman syndrome او Prader willi syndrome د سندرومونو تشخیص رامنځته کېږي چې په ۱۵ نمبر کروموزوم کې د DNA د غیر نورمال میتالیشن له امله منځته راځي.

او نوموړي غیر نورمال میتالیشن د UPD Deletion او په نادر ډول د Imprinting او د میتالیشن د میوتشن له امله منځته راځي (۹).

نوری لږاتواري ازمویني.

په یو شمیر سندرومونو کې ځانګړې هیماتولوژیک او بیوشمیک ازمویني ترسره کېږي د نموني په ډول د Hb. H. inclusion د یو شمیر بنځو او نارینه وو په سرو کریراتو کې لیدل کېږي چې د

Thalsiemia / mental retardation . X linked alfa (ATR-x syndrome) ناقلین دي د Noonan syndrome په (۲۰%) پیښو کې د ویني علقه کیدو لږاتواري ازموینې غیر نورمال وي.

ترمبوسایتوپنیا په (TAR syndrome) Thrombocytoponia absent radiois syndroem، او Fonconi anemia کې لیدل کېږي.

د Smith lemli opetz syndrome په ناروغانو کې د کولسترول په جوړیدو کې نیمګړتیا موجوده وي نو له دې کبله د کولسترول سویه ټیټه وي خو د cholesterol Dehydro پیش قدمه مادي سویه لوړه وي. (۹).

راډیولوژي:

د هر ډول ډسمورفیک ماشوم لپاره په بشپړ ډول (x. ray) اجرا کول ضروري کار نه دی خو په هر حال د ځینو سندرومونو د یو ثابت تشخیص په خاطر په موضعي ډول د یوې ساحې د X-ray اجرا کول ګټور کار دی د نموني په ډول د هډوکي عمر او

overgrowth د one age سندروم په ټولو تشوشتو کې پرمختللی وي لکه Sotos syndrome او Bone age Weaker syndrome حال دا چې Silvers russel syndrome او د اسکلیټ په دسپلازیا کې د Bone age وروسته والی یا ځنډ موجود وي مخروطاتو ته ورته د Epiphysis، Langer Giedian syndrome او

Trichorhino Phalangeal syndrome کې لیدل کېږي (۹)

Wermian هډوکي د Clirocroneal dysustosis او Osteogenesis imperfecta نښې دي د غاښونو سیسټ (cyst) Gordnder syndrome او Gorlin syndrome کې لیدل کېږي چې د پښتو bifercation. هم ورسره یو ځای وي. چې ښه تشخیصی نښې گڼل کېږي (۹).

Perinatal اتوپسی:

د یو ډسمورفیک ماشوم د مړینې وروسته سائیتو جنتیک څېړنه کولای شي چې د نوموړي په تشخیص کې مرسته وکړي. د ماشومانو متخصص او پتالوجست دواړه په گډه باید سلاح او مشوره وکړي چې د مړ ماشوم څخه د لابراتواري معاینې لپاره د کوم نسج څخه گټه واخستل شي. که چیرې د نوموړي مړ ډسموفیک ماشوم د نهایتاتو سؤ شکل یا د نمو غیر تناسب والی موجود وي نو په نوموړي صورت کې د X-ray مطالعه اجرا شي او د ویروسونو د کلچر لپاره د پلاستیا او یا د جنیني نسج څخه گټه کېږي. (۷).

ارثي مشوري Genetic Counseling

د خبرو اترو د هغه پروسې څخه عبارت دي چې په یو فامیل کې د جنتیکي تشوښاتو د کړکېچ (مشکلاتو) د پېښیدو او با بیرې (عود) سره سروکار لري جنتیکي مشوري باید د هغه شخص په واسطه ترسره شي چې په ځانگړي ډول په جنتیکي میکانیزمونو باندې پوه شي چې استطببات ټي په لاندې ډول دي.

- ۱- په یو کورنۍ کې د یو پیژندل شوي جنسې ناروغۍ راټی موجودیت
- ۲- په مخکینۍ یا پخوانۍ زیږیدلو ماشومانو کې ولادي نیمگړتیاوي
- ۳- په نا څرگند ډول سره په یو فامیل کې د غیر نورمال (ډسمورفیک) او دماغي تاخر لرونکي ماشوم شتون.
- ۴- په نږدې خپلوانو کې واده کول او د شریکې نسبې شجرې درلودل.
- ۵- د امیدواري په دوران کې د Teratogen موادو سره مخامخ کیدل.
- ۶- د امیدواري په دوران کې د التراساوند په واسطه د سؤ تشکلاتو تشخیص کول.

د ارثي مشوري موخي:

په لاندینۍ منظور جنتیکي کانسلنگ ترسره کېږي.

- ۱- د ښه تشخیص په منظور
- ۲- د والدينو د تشویش او تهیج د کمولو په منظور.
- ۳- د راتلونکي ماشومانو د خطرو د پوهیدلو او د مخنیوي د لاري چاري پلټلو په منظور.
- ۴- د Prenatal Diagnosis د رسیدلو لپاره د لازم معایناتو ترسره کول.

د معمولي جنتیکي تشوشاتو سريري اعراض او علايم:

د کروموزومونو تشوشات:

د کروموزومونو غیر نورمال شمیر:

Aneuploidy

21 Trisomy (Down syndrome): پېښې يې په نوي زيږيدلي ماشومان کې ۱:۲۰۰ وي

هغه اميدواري ميندي چې د هغوي عمر زيات وي د نوموړي سندروم پېښې هم زياتي دي د نوموړي سندروم يوه ښه علامه د دماغې وروسته پاتې والی څخه عبارت دی چې د نوموړي اخته ماشومانو د IQ (۲۰-۸۰) په منځ کې وي. په

ځانگړي ډول د دوې د ذکاوت قدرت د ۴۵-۵۵) په منځ کې وي. Down syndrome د ناروغانو اساسي اعراض او علايم عبارت دي له کوچنې Brachy cephal (ځانگړي خيره د ځيرمو د فيسو پورته خواته ميلان درلودل Epicanthol fold د نيمايي مخ هايپوپلازيا، کوچنې د سپلاستيک Pinnna) او نور.



۳-۲ انځور: په دوه تی رودونکي ماشومانو کې د Dwon Syndrome کلاسیک

د ډاون سندروم د ناروغې ۱/۳ ۱/۲ پیښې د زړه په ولادي ناروغیو اخته وي. د نوموړي سندروم ۱۵% پیښې د هضمي سیستم په تشوشتو اخته وي چې د Esophageal atresia او Deudenal atresia څخه عبارت دی د ډوان سندروم

ناروغان په Hypotonia او د جنسي ودي په ځنډ اخته وي په دې ناروغان کې د زیږیدو وروسته د اوږدې مودې لپاره زیرې منځته راځي همدارنگه د Pulycythemia او Transient leukemia recation په نوموړي ناروغانو کې منځته راځي په وروستیو مرحلو کې د Thyroid dysfunction، د اوریدولو د قدرت د لاسه ورکول، celic ناروغې او د atlantnto occipial instabilla، پښې په نوموړي ناروغانو کې زیاتېږي. په هغه ماشومانو کې چې ډاون سندروم باندې اخته دی نظر نورو ماشومانو ته د (۱۲-۲۰) چنده د لیو کیمیا پیښې زیاتې وی (۷)

Trisomy 18 syndrom هر (۴۰۰۰) نوی زیږیدلی ماشومانو کې یو ماشوم په اتلسم ترايزومی باندې اخته وی د نارینه او ښځینه جنس تنا سب یې ۳:۱ دی. نوموړی ماشومان د داخل رحمی ژوند په دوران کې

اود زېږېدو وروسته په شديد ډول د نموپه ځنډ اخته وي. د اتلسم ترايزومي اخته ماشومان د ځانگړي څيري لرونکي دي نوموړي ماشون په نهاياتو کې rocker bottom feet لرونکي دي او د هغوی گوټی يو پر بل باندې قرار لري يعني د overlapping په بڼه دي. د زړه ولادي ناروغې لکه USD او PDA باندې اخته وي. د دې ناروغې انزار د نوموړي سندروم ولادي نيمگړتيا وو د شتوالي پوري اړه لري.

د اتلسم ترايزومي اخته ماشومان د تي رودلو په وخت او يا د early Childhood په دوره کې د زړه د عدم کفايې او يا د نمونيا له کبله مړ کيږي. کم شمير ماشومان کهولت (adult hood) ته رسيږي. ژوندي ماشومان د ارتقا په ځنډ او Mental retardation باندې اخته وي. (۷)

Trisomy13 syndrome

په هرو دولس زره (۱۲۰۰۰) نوي زېږېدلي ماشومانو کې يوه ماشوم په ديارلسمه ترايزومي اخته وي چې ۲۰% يې نجونې تشکيلوي د مورد عمر زياتوالی د دې سندروم په منځته راتلو کې رول لري د نوموړي سندروم اعراض او علايم عبارت

دې له ودي وروسته پاتې والي (د زېږېدو په وخت کې د ماشوم وزن نورمال وي) د مرکزي عصبي سيستم سو تشکلات arrhinencephaly د سترگې سو تشکلات (Coloboma anophthalmia) چې سترگې نه لري. کلفت پليت، کلفت لپ، پولي ډکتيلي Syndactyly د زړه ولادي ناروغې (اکثراً VSD) وي (۷)



(۲-۴) انځور چې دیارلسم ترايزومي را ښايي

هغه ماشومان چې د زیریدنې وروسته ژوندي پاتې کېږي د نمو په عدم کفایه Failure to thrive اخته وي نوموړي ناروغان د نمو په ځنډ ، Apniec spells اختلاج ، کونوالي اخته وي مړینه د انفانسي او یا د عمر په دوهم کال کې د زړه د عدم کفایې او یا د انتاناتو له کبله رامنځته کېږي (۷).

د Aneuploidy درملنه:

کوم ځانگړې درملنه نشته خو د ځانگړي کرکيچونو لپاره درملنه تر سره کېږي لکه د ډوان سندروم ناروغان د جراحي عملیات او یا دواگانو په واسطه درملل کېږي. یعنې د زړه د ناروغې لپاره د زړه درملنې او د هغې اهتمامات او انتاناتو لپاره انټي بیوتیک د تیراید د دندې معاینات او د هغې د درملنې اهتمامات ، د ماشوم د فعالیتونو لپاره د تنبه کولو پروگرامونه، ځانگړي تعلیمات او زده کړه او

هغه حرفوي تعلیمات چې د ماشوم لپاره ضروري دي ورته ښودل کېږي. د درملنې موخه دا ده چې ماشوم د ودې بشپړ پوتنشل ته ورسول شي. د دیارلسم او اتلسم ترازومې گانې کومه ځانگړي درملنه نه لري خو د

زیریدو وروسته باید د داسې شدید ډسمورفیک ماشومانو تشخیص د FISH د میتود په واسطه اجرا شي او د هغې supportive درملنه اجرا شي (۷).

جنتک کاسلنگ (Genetic Counselling):

د ترايزومي اخته ماشومانو ډیرې میندې د نور مال کاریوتایپ لرونکي دي د هغو ماشومانو میندي چې عمر یې زیات ووسي د ترايزومي په تشوشتو باندې د اخته کیدو ډیر چانس لري د نموني په ډول یو ویشتم ترايزومي پیښې د ۲۵ کلنې څخه ښکته میندو کې ۱:۲۰۰۰۰ میندې دي یعنې په هر شل زرو میندو کې یوه کس ماشوم په ډاون سندورم اخته کیږي خو د عمر په زیاتوالي سره د نوموړي سندروم وقوعات زیاتېږي چې په لاندې ډول دي.

۱:۲۰۰۰۰ ۳۵ کلنه

۱:۲۰۰ ۳۵ کلنه

۱:۱۰۰ ۴۰ کلنه

۱:۱۰ ۴۵ کلنه

هغه ښځه چې د ۲۱/۱۴ په بیلائنس شوي ترانسلو کشن باندې اخته وي د (۱۰-۱۵) فیصده پیښو کې ماشوم په افت اخته او په ۳۳ فیصده پیښو کې ماشوم د بیلائنس شوي ترانسلوکشن ناقل وي لیکن که پلار ناقل ووسي نو ۰.۵% څخه په کمو پیښو کې بل ماشوم اخته کیږي. مگر که د والدينو څخه یوه یې د ترانسلوکشین د بدلون لرونکي وي او یو ماشوم یې په ۲۱/۲۲ ترانسلوکشن اخته وي نو د خطر چانس یې په سلو کې ۱۰۰ دی.

د نورو ترايزومي گانو وقوعات د ډاون سندورم د وقوعاتو په شان دي.

په جنتک کانسلنگ کې د مور عمر او د کروموزومونو اېنارملتي ډیر مهم دي د پرینتل په دوره کې د ترايزومي گانو پیښې د تشخیص وړ دي. (۷).

جنسي کروموزومونه:

ټرنر سندروم (Turner syndrome، Monosomy x، Gonadal dysgenesis) په هر لسو زرو ښځینه جنس کې یو کس په ټرنر سندروم اخته کیږي د نوموړو پیښو د جملې څخه پنځه نوي ۹۵% پیښې یې Miscarriage تشکيلوي او پاتې ۵% یې ژوندي پیدا کیږي د ټرنر سندورم د لاندیني اعراضو او

علايمو لرونکي دي.

webbed neck، د پښو او لاسونو پرسوب (اذيما)، د ابهر د شريان تشعب او د يو ځانگړي مثلثي مخ خيره.



۵-۲ انځور: Turner Syndrome

په ترنر سندروم کې یو شمیر اعراض او علایم په موخه ډول منځته راځي چې په لاندې ډول دي لنډه ونه، ډال ته ورته تېریعني د دوه تیونو د څوکو تر منځ واټن زیات وي او تېر ته د (ډال) بڼه ورکوي. Amenorrhea, Streak ovaries، د ثانوي جنسي نښو نشتوالی او عقامت. هغه نجونې چې د ترنر سندروم د موسیسزم سره یو ځای وي د لنډې ونې او امینوریا لرونکي وي او کومه ډسمورفیک څیره پکې نه لیدل کیږي.

د ترنر سندروم مقدم اختلالات دا بهر د تشعب (Coarctation of aorta) له کبله منځته راځي او په نادر ډول Dysgenetic gonad په سرطان بدلېږي او Gonadal balastoma منځته راځي په نوموړي ناروغانو کې د بولي سیستم د د سؤ تشکلاتو پیښې ډیرې وي. نوموړي ناروغان د زده کړې قابلیت نلري.

هغه ناروغان چې په Noonan syndrome او Pseudohypoparathyroidism باندې اخته دي د ترنر سندروم په شان د څیري لرونکي دي لیکن په پورتنې ناروغانو کې د کروموزومونو شمیر نورمال وي. د ترنر سندروم په ناروغانو کې د استروجن د هورمونو تطبیق کول د ثانوي جنسي خصوصیاتو او تحيض د رامنځته کیدو او د osteoporosis د مخنیوي سبب کیږي همدا رنگه په نوموړي ناروغانو کې د ونې یعنې قد د لوړوالي په غرض Growth hormone د تطبیق څخه گټه اخستل کیږي.

هغه ښځې چې په ۴۵ x یا ۴۵ x Mosaicism باندې اخته وي د Fertility شمیر او پیښې پکې کمې وي او که نوموړي ښځې امید واره شي په ډیره لوړه کچه د جینین دضایع کیدو لامل گرځي (30% بنفسي Miscarriage، ۶-۱۰% یې په Stillbirth اخته کیږي) او که د نوموړي اخته ښځو ماشومان ژوندي پاتې شي په راتلونکي کې د جنسي او یا جسمي کروموزومونو په تشوشتو اخته وي. په دې اساس هغه ښځې چې د جنسي کروموزومونو په تشوشتو اخته دي د Prenatal په دوره کې التراسوند او د کروموزومونو د څیړنې استطباب موجود وي (۷).

:Klinefelter syndrome

په هرو زرو (۱۰۰۰) نوي زيږيدلي ماشومانو کې يو ماشوم په Klinefelter سندورم باندې اخته کيدای شي ليکن د دماغي وروسته پاتي والي په نارينه ناروغانو کې (۱%) ماشومان په نوموړي سندروم اخته وي . او د نوموړي سندورم پيښې په هغه نارينه وو کې چې د infertility د ناروغانو (۳%) په klinefelter syndrome باندې اخته وي. د اخته سندروم ناروغانو د مور عمر زيات وي.

په دې سندورم کې بنفسي سقپونه نه وي او په نادر ډول سره مخکې د بلوغت څخه د تشخيص کيدای شي دا ځکه چې نوموړي ناروغان د بلوغت څخه د مخه د نورمالې څيري لرونکي وي مگر د Prenatal په مرحله کې تشخيص کيدای شي.

وروسته د بلوغت څخه په نوموړي سندورم کې لاندیني اعراض او علايم رامنځته کيږي.

Microorchidism (نورمال تناسلي اعضاوو موجوديت چې د azospermia سره يو ځای وي) عقامت ، د ثديو غټوالی او د زکاتو قدرت نورمال وي. د مخ د وينستانو کموالی، د جنسي ميلان نشتوالی او د يو اوږده Eunuchoid بدن موجوديت څخه عبارت دی.

د Klinefelter د سندورم په هغه ناروغانو کې د X دري اويا څلور کروموزونه ولري (xxxxy, xxxy) شديد دماغي تاخر ، د کعبري او زند د هډوکو يو ځای والی (Radioulnar synostosis) او Cryptorchidime هم منځته راځي د xxxxy سريري اعراض او علايم ډير شديد وي چې ورسره ماکروسفالی لنډه ونه او ډسمورفيک څيره موجود وي.

په عمومي ډول سره هر څومره چې د جنسي کروموزونو شمير په نوموړي سندروم کې زياتيږي په هماغه اندازه فزيکي او دماغي اېنار ملتي هم ورسره زياتيږي.

هغه نارينه چې په Klinefelter سندروم باندې اخته وي (Testosteron) تطبيق کولو ته اړتيا پيښيږي (۷).

:Xyy syndrome

په عمومي ډول سره نوي زيږيدلي ماشوم روغ ښکاري او د Early Childhood په دوره کې يو غير

نورمال سلوک ورسره وي په دي ناروغانو کې بېرازوالی (Fertility) ممکن چې نورمال وي او خفيف دماغي ځنډ موجود وي. او اخته کسان نورمال بریښي کومه درملنه نلري او عمده مشکل دا دی چې نوموړي ناروغان یو اوږد پرابلم لري یعنې د دوې IQ ټیټ وي او د محیطي فشارونو لاندې وي (۷).

:XXX syndrome

په دې سندروم باندې بنځینه جنس اخته وي ۱:۱۰۰۰ پېښې لري نوموړي ناروغان د ظاهري څیرې له نظره نورمال معلومیږي خو د دوې ونه اوږده او د ټیټ استعداد (Low IQ) لرونکي دي او نظر XXXX سندروم ته د نورمالې سلوک او د زده کړې قابلیت لرونکي دي همدانګه په XXXX سندروم کې څیره زیاته اندازه ډسمورفیک وي مګر XXX کې دومره ډسمورفیک نه وي. (۷).

:Mosaicism

که څه هم د موسایسزم شدید کروموزمي تشوشات وژونکي دي لکه د ترايزومي ګانو پېښې خو که چیرې نوموړي تشوشات د Mosaic په ډول وي د ژوندي پاتې کېدو چانس لري (ترايزوميک حجرو تر څنګ نورمالې حجرو په ګډه ډول موجود وي) د دې دوه ناروغې په لاندې ډول دي. (۷)

:Trisomy8 syndrome

تراوسه د سلو څخه د زیاتو پېښو راپور ورکړل شوی دی نوموړی سندروم د ظاهري څیرې له نظره مختلفې ښې لري ، په دې سندروم کې خفيف ډسمورفیک څیره موجوده وي. لکه ژوره او ننوتې سترګې ، هایپرټیلوریزم ، متباززه Pinna ، کلفت پلټ د اسکلټ ، زړه او پښتورګي سؤ شکلات موجود وي.

د اتمي ترايزومي د سندروم اخته ناروغان د Cognition د درجې مختلف حالتونه لري. (۷)

:Cat eye syndrome

پورتنې سندورم د ۲۲ کروموزوم د یوې اضافي پارچې دشتوالي له امله منځته راځي یعنې ۲۲ کروموزوم (لنډ ارم ، سنترمیر او یا اوږد ارم) یوه پارچه د یو اضافي کروموزوم په حیث موجود وي څرنگه چې په نوموړو ناروغانو کې د Iris کولو بوما موجوده وي نو ځکه د Cat eye syndrome په نوم یاد شوي دي د دغه سندورم ډسمورفیک منظره عبارت دی له: د ځیرمو د فیسور ښکته خواته غورځیدلي حالت، غیر نورمال pinna د دې سندورم نوري نښې لکه: Anal atresia, د زړه ، سږي او هضمي سیستم تشوشات، د نوموړي سندورم د ناروغانو زکات نورمال وي. (۷).

د کروموزومونو تشوشات:**ساختماني تشوشات.**

د کروموزومونو تشوشات په نوي زیږیدلي ماشومانو کې د گڼ شمیر ولادي انوملي گانو او داخلي رحمي ودي د ځنډ سبب کیږي په مخکني عنوانونو کې معمولي Aneuploidy سندرومونه (دیارلسم ، اتلسم او یوویشتم ترایزومي گانې) تشریح شوي یو شمیر نور سندرومونه چې د کروموزومونو د Deletion له کبله منځته راځي په نوي زیږیدلي ماشومانو کې څرگند شوي دي چې Contiguous gene syndrome په نوم یادېږي او د FISH تخنیک په اساس تشخیص کیږي چې په لاندې ډول دي (۷).

:Wolf hirsch horn syndrome

دغه سندورم د - 4P (4P16) کروموزوم ډیلشن په نوم هم یادېږي د نوموړي سندورم ناروغانو سرورپوکی وي (مایکرو سفالی) مگر د ناروغانو پوزه او orbit متباززه او ښه تکامل کړي وي. او ناروغان د یونان د لرغوني جنگ سالارانو د اوسپنې خولۍ ته ورته منظره غوره کوي نو ځکه د نوموړي سندورم په نوم هم یاد شوي دي (ancient)

greek warriors helmet نوموړي ناروغان د کلفت لپ ، کلفت پلیټ ، د زړه او پښتورگي ساختماني تشوشات او اختلاجاتو لرونکي دي چې اختلاجات د نوموړي ناروغانو معمولي شکایت دی . د ماغي ځنډ او د ارتقا شدید تشوشات په نوموړي ناروغانو کې موجود وي لیکن یو شمیر ناروغان یې ډیر فعال او ښه کار کوونکي وي (۷).

:Cri Du chat syndrome

دغه سندورم د 5P- په نوم هم ياديږي چې د ځانگړي خيري لرونکي دي په نوموړي سندروم کې مايکرو سفالي او د نمو ځنډ موجود وي په دي سندورم اخته ماشومان د پيشو په شان ژاري (cat cry) د ارتقا وروسته پاتې والی او د غټو اعضاوو تشوشات ورسره موجود وي (۷).

:William syndrome

دغه سندورم د Contiguous gene د تشوشاتو له جملې څه دی چې Elastin gene او د هغه مجاور جينونه Vq 11,2 په برخه کې اخته کوي د دې سندورم نښې عبارت دي له لنډه ونه، د زړه ولادي ناروغې Supravalvular aortic stenosis او يايوه ناغوره پيري ته ورته څيره (Elfin like) چې د غټو شونډو لرونکي دي په دې سندورم کې هايپرکلسميا، هايپرکلسيوريا، د نشونما تاخر او د نيونيتل د دورې تخرشيت موجود وي. (۷).



۲-۲ انځور William syndrome

نوموړي ناروغۍ د FISH د تخنيک په واسطه تشخيص کيږي ترڅو د Elastin جين مايکروډيليشن وليدل شي ليکن دواړه د ډيليشن لرونکي جين لپاره ځانگړي معاييني يا Probe ته اړتيا شته.

د نوموړي سندروم په ناروغانو کې هايپرکلسميا د ژوند په لمړي کال کې په خپله اصلاح کيږي مگر د پښتورگو د تېږو د جوړيدو د مخنيوي په خاطر په نوموړي موده کې د کلسيم د ورکولو څخه مخنيوي وشي.

همدا رنگه د ویني معاینه کول د کلسیم د اندازي د معلومولو په خاطر ضروري کار دی .

د نوموړي ناروغانو په راتلونکي ژوند کې هایپرټنشن ، د زړه ناروغي، او د نخاع osteoarthritis رامنځته کېږي ډیر ناروغان یې د خفیف څخه تر متوسطي اندازې پورې ذهني نقیصي لري (۷).

Langer Giedian syndrome:

دغه سندروم Tricho rhino phalangeal syndrome typII په نوم هم یادېږي او د اتم کروموزوم په اوږد بارز کې ډیلشن موجود وي نوموړي سندروم ځانګړي خیره (غټه Bulbous پوزه او غټ غوږونه) لري په دي سندورم کې د هډوکي پر مختللي تشوش لکه مخروطي ډوله Epiphysis او د ګڼ شمیر هډوکو Exostosis موجود وي پوستکي ډیر سست او غړنده وي چې د منضم نسج د تشوش Ehlers danlos syndrome په شان منظره غوره کوي. نوموړي ماشومان کانه او د خراب زکاوو لرونکي وي (۷) .

(WAGR) aniridia wilm tumor association:

WAGR association د یوولسم کروموزوم (۱۱p۱۳) د لنډ آرم ډیلشن له کبله منځته راځي برسیره د aniridia څخه د سترګې نور تشوشات لکه cataract او Ptoisis هم په ناروغ کې موجود وي د WAGR association ډیر ناروغان د لیدلو تشوش لري نیمایي ناروغان یې په Wilm تومور اخته کېږي نورې نښې یې عبارت دي له: د مخ ډسمورفیزم او د بولي تناسلي سیستم تشوشات.

WAGR Association تر کيبي نوم عبارت دی له aniridia ,wilm tumor ، Genitourinary abnormalities او (۷)retardation.

:Miller Dieker syndrome

د Contiguous gene د سندرومونو څخه یو سندروم دی چې د p11 ۱۷ جین د اخته کیدو له امله منځته راځي نوموړی سندروم په مایکروسفالی او د مرکزي عصبي سیستم په Dysgenesis باندې متصف دي.

د مرکزي عصبي سیستم سو شکل د Lissencephaly څخه عبارت دی چې د (Smooth brain) په نوم هم یادېږي د Dyri ګونځي په دماغ کې تشکل نه دی کړی

کله چې د Millar D. syndrome ماشومان وژاړي د دوی په تندي کې یوه اوږده Grove جوړېږي چې د نوموړي سندروم یوه ځانګړي او مشخصه نښه ده. څرنګه چې د MDSI جین په Critical ساحه کې میوتیشن پیدا کړي نو ځکه د isolated lissencephaly لامل ګرځي نو په دې اساس کیدا شي چې د نوموړي سندروم ټولي نښې موجودې نه وي او یواځې Lissencephaly موجود ووسي. په نوموړي سندروم کې د Cognition تاخړد ارتقا وروسته پاتې والی او اختلاجات په معمولي ډول سره موجود وي. (۷).

: Smith magenis syndrome

نوموړي سندروم 17P11 جین د مایکروډیلشن له کبله منځته راځي د دې سندروم نښې عبارت دي له غټه او متبارزه تندي، ژوري او ننوتې سترګې، پیالي ته ورته شونډې Cuppid shaped upperlip، د سلوک خودبخودي حرکات لکه د نوکانو ایستل د پوزي او غوږونو په اجوافو کې د اجنبي شیانو ننه ایستل د خوب تشوشات او د ارتقا د ځنډ موجودیت ځینې ناروغان اختلاجات هم لري. په نوموړي ناروغانو کې Melatonia د خوب او د سلوک د تشوشاتو د ښه والي لامل ګرځي.

هغه کسان چې د PMP ۲۲ جین کې په لوړه کچه ډیلشن اخته شوي وي د prepheral nenropathy په تشوش هم اخته کېږي (۷)

:Del- 22q 11 syndrome

دغه سندروم د Digearge سندروم په نوم یادېږي چې د لمړي ځل لپاره په هغه نوزادو ماشومانو کې چې د زړه سیانوتیک ناروغيو اخته وو وپیژندل شو. د نوموړي سندروم ناروغانو د غټو او غټو تشوشتو اخته دي او د تایموس او پا

راتایروید غدي نلري. نو له همدې کبله ده چې نوموړي ناروغان په Immune deficiency او هایپوکلسمیا اخته وي.

په نوموړي سندروم کې د 22 q ۱۱ کروموزوم ډیلیشن موجود وي چې د ظاهري څیړي نوموړي سندروم ناروغان له نظره یو له بل څخه ډیر توپیر لري د دې سندروم په لږ څه شدیدې بڼه کې لاندیني سندرومونو منطري لیدل کېږي Velocardofacial syndrome (VCFS)، Shprintzen syndrome، opitz، syndrome، Cayler Cardofacial syndrome او BBB syndrome. د نوموړي سندروم نښې عبارت دي له خفیف مایکروسفالی، کلفت پلیټ، کلفت لپ د تکلم او لهجې ځنډ، د زړه ولادي ناروغي (VSD او ASD)، د پزي په وحشي برخه کې د یو اضافي نسج نشونما، اوږدې او تیرې گوتې، او emotional liability کېدای شي چې د منځني کرنبي پلان هم تشوشت موجود وي لکه ثروي فتق hypospadias په ځینو پیښو کې نوموړي ناروغان د psychosis خواته درومي (۷).

د متړل تشوشت

د او توسومل ډومینانت ارثیت:

نیوروفایبروماتوزس ټایپ ۱:

د نوموړي ناروغانو د تشخیص لپاره باید لږ تر لږه لاندیني دوه او یا د دوو څخه زیاتې نښې موجود وي.

- د شپږو او یا د شپږو څخه د زیاتو Cafean lastsport موجودیت کم تر کمه د بلوغت څخه وروسته د ۱۵ ملي متره په اندازه او د بلوغت څخه د مخه د ۵ ملي متره په اندازه وي.
- د دوه او یا د دوو څخه د زیاتو نیوروفایبروما موجودیت چې له هري نوعي څخه وي او یا د یوه Plaxiform نیوروفایبروما موجودیت.

- د تخرگې اويا د مغبنې ناحيې Freckling
 - د دوياد دوو څخه زيات شمير Lish nodules موجوديت (iris Hemartomas).
 - Optic glioma
 - په څرگند ډول د هډوکي تشوشات لکه د وتدي هډوکي د سپلازيا او Pseudoarthrosis
 - دليري درجه خپلوانو څخه يوه اخته شوي کس (First degree relative). (V)
- عمومي کتنه:

لمړنې تايپ نيوروفايبروماتوزس د ډومينانت تشوش معمولترين لامل تشکيلوي چې پيښې په ۱/۳۰۰۰ نوي زيږيدلي ماشومانو کې دي نوموړي تشوش په ټولو نژادونو او د نو او د Ethric په ټولو وگړو کې پيښېږي مگر کلينيکي اعراض او علايم يې يو د بل څخه توپير لري.

دوهمي تايپ نيوروفايبروماتوزس د يو بل جين په واسطه منځته راځي او د لمړنې تايپ څخه توپير لري. دوهمي تايپ د دوه اړخيزه acoustic neuroma سره يو ځای وي چې د پوستکي بدلونونه ډير لږ او يا هيڅ موجود نه وي (V).

سريري اعراض او علايم:

Café au lait macules د زيږيدو په وخت کې موجود وي او د لمړني تايپ نيوروفايبروماتوزس ۸۰% ناروغان د يو کلني په عمر کې د شپږو څخه د زياتو مکولونو لرونکي دي د پوستکي نوموړي مکولونه (۱۰-۳۰) ملي مترو په اندازو وي بيضوي شکل لري او د ښويو حدوداتو لرونکي دي ليکن گڼ شمير نموني لري.

نيوروفايبروماتوزس د يو سليم تومور څخه عبارت دی چې (Schwan) حجراتو، عصبي اليافو او فايبروبلاستونو څخه جوړ شوي دي چې کيداى شي د Discrete او يا د Plexiform په شکلونو وي Discrete بڼه يې ډير معمول وي او په هر عمر کې پيښېږي څرگند حدودات لري او کيداى شي چې په جلدي، تحت الجلدي او داخلي انساجو کې موجود وي.

Plexiform بڼه يې ډير منتشر او خوره وي او نورمال انساج د يرغل لاندې نيسي. ولادي شکل لري او د چټک نمو په وخت کې پيدا کېږي که چيري مخ او يا اندامونه يې اخته کړي وي د هغوي د هايپرتروفي باعث گرځي.

Lisch nodule چې د Slit lamp په واسطه د لیدلو وړ دي د عمر په زیاتوالي سره نور هم زیاتېږي. د نیوروفایبروماتوزس د ناوړغانو سریري اعراض او علایم عبارت دي له: غټه سر (په سلو کې لږ اخته کسان یې حقیقي هایډروسفالوس لري) د هډوکو تشوش.. د (X-ray له مخې) Scoliosis او د ارتقا پرابلمونه. Plexiform په نیوروفایبروماتوزس ناروغان د زده کړې مشکل لري اگر چې د دوې IQ په نورمال سرحد کې دي نوموړي پرابلم د usual perception د ناوړتیا له امله منځته راځي چې په ناروغ کې د لوستلو او لیکلو ستونزې رامنځته کوي. (۷).

تفریقي تشخیص:

د هایپرپگمنټیشن د نورو حالاتو سره توپیر وشي لکه

Albright Syndrome ، Noonam syndrome او Leopard syndrome .

په پورتنی سندرومونو کې جلدي اندفاع یوه وي او د خپلو خصوصیاتو له نظره هم سره توپیر لري همدا رنگه په Isolated neurofibromatosis او فامیلی café au lait sport صباغاتو سره هم توپیر وشي چې دا یو اتوسومل ډومینانټ حالت دی (په دې حالت کې اندفاع د شپږو څخه کم او د نیوروفایبروماتوزس نوري نښې پکې موجود نه وي) (۷).

اختلاطات:

د ۲۵% څخه په کمو پیښو کې اختلاجات، کونیوالی، لنډه ونه، مخکې د وخته بلوغت او هایپرټنشن منځته راځي. د لمړنې ټایپ نیوروفایبروماتوزس په ۱۵% پیښو کې optic glioma موجود وي په ۵% پیښو کې د گڼ شمیر سرطانو د پیښو کچه لوړه وي. نو نوموړونه یې سلیم دي خو نظر خپل موقعیت او اندازي ته چې په کوم حیاتي اعضاوو کې موجود دي د ناروغیو د منځته راتلو او مړینو لامل ګرځي. (۷).

درملنه:

درملنه په عرضي ډول سره صورت نیسي که چیرې نیوروفایبروماتوزس د ناروغ د ناراحتی او یا د

ښکلا د خرابوالي سبب شوي وي، نو د جراحي عمليې عملي په واسطه ایستل کېږي د درملنې مهم اړخ دا دی چې ناروغان په منظم ډول د مراقبت

او پلټنې لاندې ونیول شي. دا ځکه چې ناروغي د پرمختګ په حال کې وي. په دی اساس د نوموړي ناروغانو د سر د حاطوي محیط، ونه، د ویني فشار او Scoliosis لپاره په منظمو وقفو کې معاینات تر سره شي همدا رنگه په بستر کې نوموړي ناروغان وخت په وخت معاینه شي او که چیرې optic glioma تاسس کړي وي په مقدم ډول سره نوموړي تومور تشخیص او درملنه یې تر سره شي (۷).

پېښګوینه (Prognosis):

څرنگه چې نیوروفایبروماتوزس ناروغان د مختلفې کلینیکي اعراض او علامي لرونکي دي نو ځکه د هغوی انزار ټاکنه گران کار دی. لیکن په هر حال ډیر ناروغان یواځې د پوستکي ټپ لري او په کمه اندازه نور کړاوونه موجود وي د ماشومتوب په دوره کې ناروغي ډیره شديده نه دي خو د نوموړي ناوړغیو ژوره پاملرنه د هغوي پلټنه او درملنه د ځني اختلاطاتو څخه مخنیوي کوي (۷).

جنتک کانسلنگ:

د لمړني ټایپ نیوروفایبروماتوزس ناروغان جین د اووم (۷) کروموزوم په اوږد ارم کې موقعیت لري فکر کېږي چې نوموړي جین د Tumor suppressor ته ورته پروتین لپاره د کوډ ورکولو مسولیت په غاړه لري. خو د نوموړي جین گڼ شمیر میوټیشنونه د نیوروفایبروماتوزس پیدا کیدو سبب کېږي د نیوروفایبروماتوزس ۵۰% پېښې نوموړي د جین د نوي میوټشن له کبله منځته راځي. د اخته ماشومانو میندي او پلرونه په ژوره توګه د lish nodules د موجودیت په خاطر معاینه شي. (۷)

:Marfan syndrome

Fibrilline د منضم نسج یو پروتین دی چې د ځانګړي جین په واسطه جوړېږي که چیرې په نوموړي جین کې میوتشن پیدا شي د مارفان سندروم منځته راځي.

د کلینیک له نظره نوموړي ناروغان د غیر مناسبې ودي لرونکي وي (Arachnodactyly او tall stature) د بندونو Hyper extensibility, د سترګې د عدسیې خلع او د ابهر د جذر توسع (aortic rootdilation) په نوموړي ناروغانو کې موجود وي.

پورتنی دوه اخري نښې د سترګې د عدسیې خلع او د ابهر د جذر توسع د Major criteria په نوم یادېږي او که د منضم نسج د تشوش سره یو ځای وي تشخیص ایښودل کېږي په ځانګړي ډول د بندونو Hyper extensibility تشخیص نور هم پیاوړی کېږي د مارفان سندروم د ناروغانو مخ اوږد او نری وي او د هغوی د څېرمو فیسور ښکته خواته میلان لري. نوموړي سندروم ډیر ارزښناک او سخت طبي مشکل د زړه اخته کیدو څخه عبارت دي. د مارفان سندروم اکثره ناروغان د مټرل په پرولپس اخته وي. مګر وژونکي اختلاطات یې د ابهر د جذر د پراخیدو او د Aneurysm د منځته راتلو څخه عبارت دی چې د نوریزم چاودیدو له امله د ناروغ مړینه منځته راځي. د مارفان سندروم د کلینیکي منظري له مخې تشخیص کېږي.

د دې ناروغې په درملنه کې د سترګې، هډوکي او د زړه اخته کیدلو په هکله لازم تدابیر نیول شوي او پر له پسې تکرار echocardiogram باید اجرا شي ترڅو چې د ابهر د جذر د پراخیدو اندازه څرګند شي چې د طبي یا جراحي له لحاظه نوموړي ناروغانو ته لازم تدابیر ونيول شي د مارفان سندروم هغه ناروغ چې د سلوک او شناخت په تشوش اخته دي د Homocystinuria لپاره ناروغان وپلټل شي.

د (E.D.S) Ehler danlos syndrome د ناروغانو ځنې ډولونه د مارفان د سندروم سر یو ځای وي. چې په نوموړي ناروغانو کې هم د بندونو Hyper extensibility او د پوستکي Fragility موجود وي.

د E.D.S نهه (۹) ډولونه پیژندل شوي دي چې د ډومینانټ په بڼه په ارثیت انتقالېږي (۷)

:Achondroplasia

د اسکلیټ د ډسپلازیا معمولترین لامل تشکیلوي چې د ډومینانت په حالت انتقالیږي د کاندروپلازیا د فایبروپلاست د حجرو د FGFR3 د میوتشن له کبله منځته راځي په دې سندروم کې نسبي مایکروسفالوس، نیمايي مخ هایپوپلازیا، Short limb، Dwarfism او Trident shape لاسونه موجود دي.

پورتنۍ نښې د زیږیدو وروسته موجود وي لیکن که د زیږیدو څخه مخه د التراسوند ازمیونه تر سره شي نوموړي نښې پکې د لیدلو وړ دي.

د کاندروپلازیا ناروغان د نورمال Cognition لرونکي دي مگر د Foramen magnum په شاوخوا کې د هډوکي د زیات نمو له کبله پرمختللي هایډروسفالوس منځته راځي او جراحي مداخلې ته اړتیا پېښیږي. نو ځکه باید د نوموړي ناروغانو د سر محیط د انفانسي په دوره کې په منظمو وختونو کې وخت په وخت وټاکل شي. او دسر التراسوند معاینه میاشت په میاشت اجرا شي په نوموړي ناروغانو کې د ملا د هډوکي Lordosis او Gibbus سؤ اشکال رامنځته کیږي چې د درملنې په منظور جراحي عملیې ته اړتیا پېښیږي.

په ځنې سنټرونو کې د ونې د لوړولو او د علوي نهایتو د دندو د ښه کولو لپاره د Ilizaroff پروسیجر تطبیق کولو ته اړتیا وي لیکن تر اوسه پورې نوموړي موضوع د خبرو اترو لاندې دي. په هغه صورت کې چې مور او پلار د کاندروپلازیا لپاره Hemizygous ووسي نو په ۲۵% پېښو کې د دې خطر شته چې د FGFR3 لپاره د نوموړي والدينو ماشومان په هوموزایگوس میوتشن اخته شي (۷).

: (OI) osteogenesis imperfecta

osteogenesis imperfecta یا Brittle bone disease یو نسبي عامه اوتوسومل ډومینانت ناروغي ده چې د Type I Collagen د میوتشن له کبله رامنځته کیږي O. I په څلور ډوله دي.



٧-٢ انځور III type osteogenesis imperfecta

لمړنۍ او څلورمې ډولونه يې په نسبي ډول خفيف شکل لري او د هډوکو د کسرونو پيښې پکې ډيرې ليدل کيږي او د فنوتايب له نظره نوموړي ناروغان نورمال وي .

type II يې د نيونيتل په مرحله کې د مړينې سبب کيږي او د نوموړي ناروغي پيچلي بڼه جوړوي. چې د هډوکو د تشوښاتو او گڼ شمير د ماتيدو لامل گرځي.

د O.I د ناروغانو په درملنه کې pamedronate چې يو باي فاسفونيت کمپاوند دی مهم رول لري نوموړي درمل د هډوکو د ماتيدو پيښې کموي او د بلې خوا د هډوکو د Density د زياتوالي لامل گرځي ..

(٧).

:Craniosynostosis syndromes

د معمولي ډومينانت تشوښاتو له جملې څخه دي چې د سر د هډوکو خياطي د خپلي ټاکلي مودي څخه د مخه تړل شوي وي په اوسنې وخت کې دا جوتې شوي ده چې نوموړي سندرومونه FGFR جين د ميوتشن له کبله منځته راځي د نوموړي

تشوښاتو يو ځانگړې او عمده لامل د crouzon syndorme څخه عبارت دي چې گڼ شمير خياطي سره تړل شوي دي مگر د ناروغ نهايات نورمال وي د

نوموړي سندرومونو معمولي پرابلم دا دی چې د هغوې د orbit جوف ژور نه وي. نو ځکه په ناروغانو کې راوتلي سترگې (proptosis) موجود وي



۲-۸ انځور کروزون سندروم: چې راوتلې سترگې هايپرتيلوريزم او د مېنوکی په شان پزه.

همدا رنگه د نيمایې مخ د تنگوالی له امله دپورتنۍ تنفسي طرق انسدادی حالت منځته راځي. هايډروسفالوس موجود وي چې د Shunt اجرا کولو ته اړتيا پېښېږي په ځنې سندرمونو کې د نهاياتو سؤ تشکلات هم موجود دي چې عبارت دی له

Apert syndromne, Pfeiffer syndrome، Jackson wiess syndrome او

Seathre chotzen syndrome (۷).

Treacher Collin syndrome:

يو ډومینانت تشوش دی او د نوموړي ناروغانو نيمایې واقعات د نوي میوتشن له کبله منځته راځي Treacher collin سندورم يو Cranio facial تشوش دی چې متصف دی په Molar hypoplasia د ژامې د هډوکې هايپوپلازیا د غوږونو

سؤشکل او کونیوالی، د ښکتنې ځیرمو کولوبوما (Coloboma) او د هغې د باهو نشتوالی.

د زیریدو په مرحله کې د تنفسي کانال شدید انسداد موجود وي په نوموړي ناروغانو کې IQ نورمال وي په ځینې کورنیو کې نوموړي تشوش د 32-33,2 oq کروموزوم د تشوش سره یو ځای وي (۷).
او توسومل رسیسیف تشوشات:

Cystic fibrosis: د سستک فایبروزس جین CFTR په نوم یادېږ چې د اووم کروموزم په اوږد ارام کې قرار لري په اټکلي ډول په هر ۲۲ نارینه وو کې یو کس Carrier (ناقل) وي. د ۲۰۰ څخه ډیر میوتشنونه پیژندل شوي دي چې د ټولو څخه معمولترین میوتشن په سپین پوستکي خلکو کې (Caucasion).
د ۵۰۸ alfa میوتشن څخه عبارت دي ۵۰۸-alfa د فینایل الانین د دریو قلوې مشتقاتو د ډیلشن یو کوډ دی. تراوسه پوري هم sweat chloride assay د تشخیص لپاره یوه غوره ازموینه ده.
American College of Medical genetic د PCR-base تخنیکونو د ۲۵ Mutation assay. په واسطه د تشخیص د څرگندولو لپاره کار اخلي چې په اټکلي ډول سره (۸۵-۹۰%) میوتشنونه احتوی کولای شي.

که چیري میوتشن رامنځته شوي وي نو کولای شو چې ناقل (Carrier) تشخیص کړو او د prenatal په دوره کې کولای شو چې دواړه ناقلین او اخته شوي جنین تشخیص کړو.
او که د میوتشن په پیدا کیدو کې قادر نشو د DNA Haplotyping, linkage analysis ، او د امینوټیک مایع د انزایمونو د څیړنې په واسطه میوتشن پیدا کولای شو د سستک فایبروزس ۷۰% ناروغان د assay trypsinogen په واسطه تشخیص کيږي (۷).

:(SLOS) Smith lemli opitz syndrome

یو معمولي او توسومل رسیسیف تشوش دی چې ۸۰۰۰:۱ پېښې لري او د ناقل فریکونسي یې ۳۱:۱ دي. په نوموړي سندروم کې د کولسترول د جوړیدو په اخري پړاو کې میتابولیک گډوډي موجود وي چې د یو انزایم د کموالي له کبله پیدا کیږي نوموړي تشوش په وینه کې د کولسترول د کموالي او د ۷ dehydrocholesterol پېشقدمي مادي د زیاتوالي او راټولیدو لامل ګرځي.

د SLOS ناروغان د ډسمورفیک څیري لرونکي دي چې د گڼ شمیر ولادي تشوشاتو سره یو ځای وي لکه د مرکزي عصبي سیستم، زړه، پښتورگې او تناسلي سیستم د تشوشاتو کلفت پلیټ، او د نهایتو تشوشات موجود وي همدا رنگه په ناروغانو کې هایپوتونیا، Growth failure او د ماغي وروسته پاتي والي

موجود دی نوموړي ناروغانو ته د درملني لپاره کولسترول ورکولو. په ځانګړي ډول د کولسترول ورکول د Growth failure په درملنه کې ډیر اغیزمن رول لوبوي (۷).

: (SNHL) Sensorial hearing loss

د ماشومتوب د دورې د ولادي کونوالي یوه مهمه Nonsyndromic رسیسیف لامل دی SNHL په لاملونو کې کتنې وړ جنتیکي هتروجنستي موجود وی چې عبارت دي له: - اوتوسومل ډومینانت ، اوتوسومل رسیسیف او اکس لنک.

د SNHL په ناروغانو کې د ۲۲ Connexin (cx26) جین میوتشن موجود وي او د prelingual deafness ۴۹% پېښو کې یو Gap junction Protein موجود وي د Gap junction د Contacting adherent cells حجرو د پلازمایې غشاګانو د ځانګړي ساحې د جوړښتونو څخه عبارت دي چې د حجرو ترمنځ د Cell to cells چینلونو لرونکي دي. Connexine یو ډول پروتین دي چې د ۲۲ Coneexine ځنې میوتشنونه د اوتوسومل ډومینانت په بڼه وي خو معمولاً ډیر میوتشنونه یې د رسیسیف په بڼه وي. (۷).

: (SMA) spinal muscular atrophy

یو اوتوسومل رسیسیف تشوش دی چې د شوکې نخاع په Anterior horn cells کې د تخریباتو لامل ګرځي دا چې ولې نوموړي قدامي حجري تخریبېږي تر اوسه څرګند نه دی. خو داسې فکر کېږي چې Q ۵ په کروموزوم کې د SMN ۱ د جین د نشتوالي له امله د نیورونونو Apoptosis پیدا کېږي د نوموړي

حجراتو دوامداره تخریب د اسکلیتي عضلاتو د اتروفي لامل ګرځي. ۱۲۰۰۰: ۱ او پېښې لري د انفانسي په دوره کې ډیرې وي.

SMA د عمر د شروع کیدو او د هغې د پرمختګ د درجې په اساس په درې کلینیکي فنوټایپونو ویشل شوي دي.

SMA I :- یو معمولي حالت دی چې په نوموړي ناروغانو کې د زیږیدو په وخت کې یو خفیف ضعیفتیا موجوده وي لیکن په درې میاشتني کې څرګند ډول نوموړي ضعیفتیا منځته راځي. ریفلکسونه موجود نه وي ناروغي پرمختګ کوي او تر یو کلنې پورې په ناروغ کې Fasciculation او تنفسي عدم کفایه منځته

راځي.

SMA II :- په دې بڼه کې ناروغ د بلوغت (Adolescent) پړاو ته داخلېږي او ضعيفتيا رامنځته کوي يعنې ناروغي ډيره وروسته راڅرگنديږي.

SMA III :- د ناروغانو جنتک پيچلی دی او د Deletion, duplication او د جينونو Conversion پوري تړاو لري.

د SMA په ټولو بڼو کې د ۹۰% په حدودو کې د Exon ۷ هوموزايگوس ډيلشن موجود وي. چې د هغې له رويه تشخيص ايښودل کېږي (۷)،

Metabolic disorders (ميتابوليک تشوشات):

د ميتابوليزم د ځايه تيروتنې (inborn error of metabolism) ډيري زياتي پيښې د اوتوسومل رسييسف په بڼه د والدينو څخه ماشومانو ته انتقالېږي (۷).

څرنگه چې دغه موضوع د (IEM) پوري يو اړونده متن دي نو دلته د (IEM) تشرېح کېږي.

(IEM) inborn error of metabolism:

IEM د هغه ناروغيو څخه عبارت دي چې د جنتکي نيمگرتياوو له کبله د بيوشميک مرکباتو په جوړښت، ميتابوليزم، انتقال او په ذخيره کيدو کې تشوشات رامنځته کېږي (۵).

نوموړي ميتابوليک تشوشات د يوه او يا زياتو انزايمونو د فقدان له امله رامنځته کېږي د ميتابوليکي تيروتنې (IEM) پيښې په هر زرو (۱۰۰۰) نوي

زيږيدلي ماشومانو کې (۳-۴) تنو ته رسيږي لا تر اوسه پورې درې سوه (۳۰۰) څخه زياتې پيښې پيژندل شوي دي چې ډيرې پيښې يې اوتوسومل رسييسف او کم شمير يې x-linked تشوشاتو پورې اړه لري. (۵).

IEM د بيوشميکي نيمگرتياوو په اساس په لاندیني گروپونو ويشل شوي دي (۵).

الف: امينواسيدونه:

Aminoaciduria: فينایل کيتون يوريا، سستين يوريا، Alcaptonuria.

د یوریا سایکل تشوشات: Argininemia, citrullinemia, CPS deficiency.

ارگانیک اسیدیمیا: Methyl, propionic acidemia, Isovaleric acidemia.

Malonic acidemia.

Maple syrup urine disease: Branch Chain disorder

ب: شحمیات (lipid):

د مایټوکانډریا د شحمي اسیدونو د اکسیدیشن تشوشات: acyl co A dehydrogenase فقدان

Peroxisomal تشوشات: Adrenoleuko dystrophy, Zellweger syndrome.

د لیزوسوم تشوشات: -

Lipidosis: Gaucher disease, Tay sach disease, GM I Gangliosidosis.

Metachromatic leukodystrophy, Niemann pick disease

میو کو پولي سکرایډوزس: د لمړني رقم څخه تر نهمې رقم پوري

(type ۱ څخه تر type ۹) پورې.

میو کو لپیډوزس: Canavan disease, Sialidosis.

Familial hypercholesterolemia: لایپوپروتین نقیصه:

ج: کاربوهایدریت:

د گلایکوجن ذخیروي ناروغي: (Type I څخه تر Type XIV)

د گلاکتوز تشوشات: UDPG Epimerase نشتوالی.

فرکتوز تشوشات: Fructosemia, Fructose intolerance.

پایرویت: Pyruvate dehydrogenase فقدان Leigh disease.

د: پیورین او یا پریمیدین (۵).

DHP, Orotic acidemia, AMP deaminase نشتوالی, Iesh Nyhan syndrome

dehydrogenase. د انزایم فقدان.

ه: راز راز نور تشوشات (Miscellaneous):

Alfa -I antitrypsin deficiency, wilson disease, porphyria (۵).

همدارنگه د صباغاتو د میتابولیزم تشوشات لکه:

Wardengurg syndrome, Methemoglobinemia, albinism
 Gilbert syndrome, Dubin Gohnson syndrome, Crigler nagar syndrome
 (۲) Primary Haemochromatosis, Roter syndrome

د میتابولیک تشوشتو تر عنوان لاندې هغه معمولي او وژونکي ناروغي خپرل کېږي چې د اوتوسومل رسیسيف د تشوشتو پورې اړه لري:

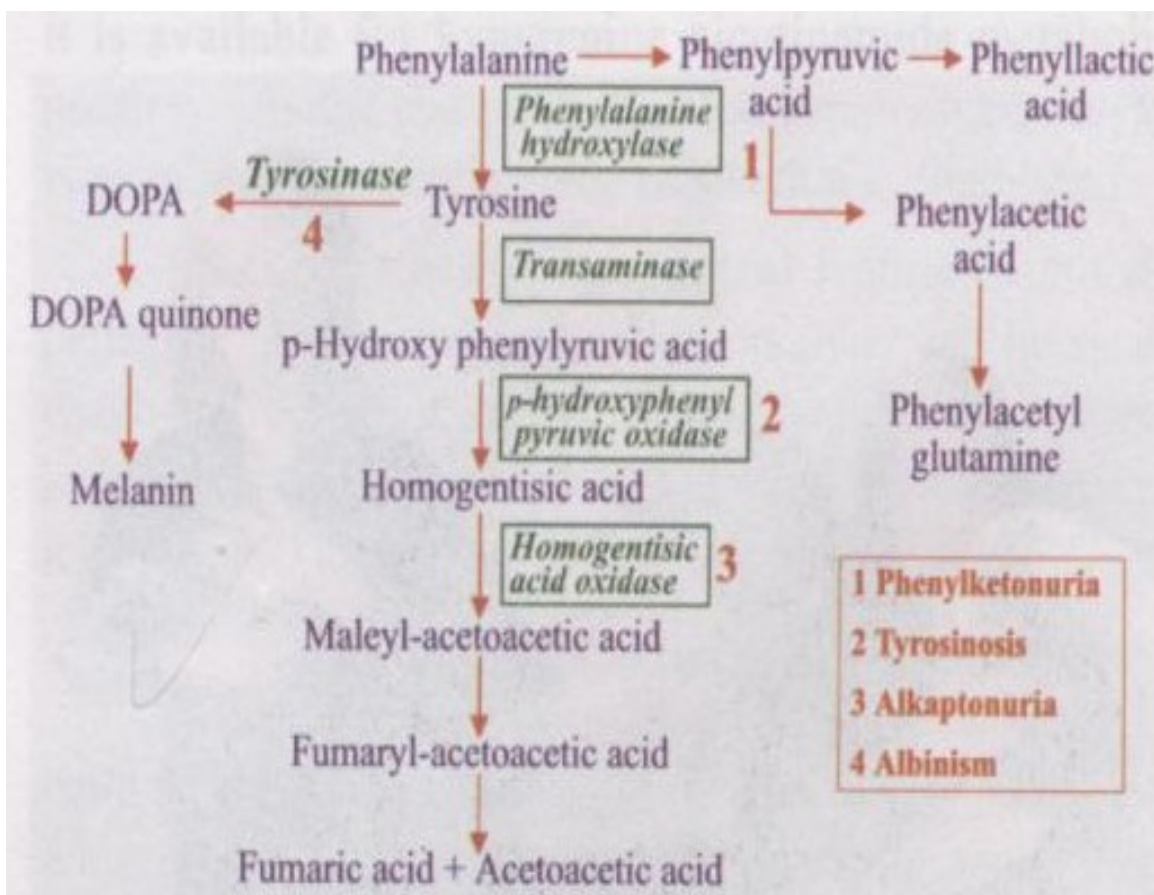
د امینواسیدونو د میتابولیزم تشوشت:

:Phenyl ketonuria

یو پیژندل شوی اوتوسومل رسیسيف تشوش دی چې د ځگر Hydroxylase phenylalanin. انزایم د کموالي له امله منځته راځي.

د نوموړي انزایم د کموالي فینایل الانین په تایرو سین نه بدلېږي چې په نتیجه کې فینایل الانین په وینه، CSF او نورو انساجو کې تراکم کوي او حجرې نشي کولای چې د نورو امینواسیدونو څخه استفاده وکړي. څرنگه چې د یوې خوا د حجرو په

واسطه د فینایل الانین جذب هم خرابېږي د بلې خوا د دماغ Mylation او Maturation لپاره امینواسیدونه ضروري دي مگر دماغ د نوموړي امینو اسیدونو څخه بې برخې پاتې کېږي نو ځکه دماغي تشوشت رامنځته کېږي د فینایل الانین میتابولیت په مستقیم ډول په ماغزو باندې زهرجن اغیزي نه لري (۵).



۹-۲ انځور د فينایل الانین او تایروسین د مینابولیزم بیوشمیک پاتوي .

کلینیکي بڼه:

د ژوند په لمړي میاشت کې اخته ماشوم نورمال وي . د څو اونیو وروسته په ماشوم کې تخرشیت نارمې ، رعشه ، اختلاجات ، Hyperkinesis او هایپرتونیا رامنځته کیږي د ارتقا ځنډ منځته راځي او زکاوته خرابیږي د فینایل الانین لوړ مقدار د Tyrosinase د انزایم سره یو رقابتي مخنیونه کوي ، یعنې تایروسین نه پریږدي

چې په ملانین تبدیل شي په نتیجه کې په ناروغ کې روښانه طلايې ویښتان ، ابې رنگه Iris او روڼ روښانه پوستکې منځته راځي .

د دې ناروغانو پوستکې په زیاته اندازه د التهابي ټپونو ، Rash او Eczema لپاره مساعد او چمتو وي . د نوموړي ناروغانو بدن Phenyl acetic acid د تراکم له امله یو ځانګړي بوې ورکوي چې د musty smell په نوم یادېږي (۵) .

تشخيص:

د PKU تشخيصي معيار په دې ډول دی چې د ناروغ په نورمال خوړو کې د تایروسین سویه په ۲۴ ساعتو کې 20mg/ kg ته رسوو وروسته گورو چې په وینه کې د تایروسین سویه د 5ml/ dl څخه زیاتېږي او تشو متيازو کې د Guthrie ferric chloride د ازموینې په واسطه د فینایل الانین میتابولیت میندل کېږي په نوي زیږیدلي ماشومانو کې د روټین معایناتو له مخې تشخيص ایښودل کېږي (۵).

درملنه:

د اخته ماشومانو په خوړو کې د فینایل الانین اندازه ډیر لږ کړای شي خو په بشپړ ډول بند نشي دا ځکه چې د نورمالې ودې لپاره یو اساسي امینواسید دی په هغه صورت کې چې د ژوند په لمړیو اونیو کې ناوړغې تشخيص او درملنه یې شروع شي. د دماغي وروسته پاتې والي څخه مخنیوی کېږي. د درملنې د شروع څخه څو اونۍ وروسته بیوشمیک ابناړ ملتې عصبي اعراض او علایم او صباغي نښو کې ښه والی رامنځته کېږي نوموړي درملنې ته د (۸-۱۰) کلو پورې دوام ورکړل شي (۵)

: Tyrosinemia

Tyrosinemia type 1 (TT 1): یو اتوسومل رسیسیف Trait ده چې fumaryl aceto acetate hydrolase. انزایم د فقدان له امله منځته راځي او د سیروم د تایروسین اندازه لوړېږي د ناوړغې په حاده مرحله کې په لمړیو شپږو میاشتو کې اعراض او علایم شروع کېږي او په مزمنه مرحله کې د یو کلنۍ څخه وروسته اعراض او علایم راڅرگندېږي.

د (TT 1) سریري ګلي او نښې عبارت دي له: د ارتقا ځنډ، کرم ته ورته بوې او د (Cabbagelike odor). او د ځګر عدم کفایه.

د لمړي ټایپ تایروسینمیا د ناروغانو په مزمنه بڼه کې د پښتورگو د تیوبولونو د دندو خرابوالی، Vit D resistance recks او Polyneuropathy منځته راځي.

تشخيص یې د ځګر د بیوفسي اویا د فایبروپلاست حجرو د کلچر او د فیومرایل اسیتواسیتیت هایدرولیز انزایم د اندازې د ټاکلو په بنسټ صورت نیسي. (۲).

tyrosinemia type 2 (Oculocutaneous tyrosinemia).

یو نادره او توسومل رسیسیف تشوش دی چې د tyrosin transaminase انزایم د فقدان له امله رامنځته کیږي د نوموړي ناروغې سریري اعراض او علایم عبارت دي له دماغي وروسته پاتیوالي ، د ورغوي او پنبو د تلی Hyperkeratosis د قرنيې ټپ، د ځگر او پښتورگې اخته کیدل.

درملنه: د تایروسینیمیا ناروغانو ته هغه خواړه ورکول کیږي چې په هغه کې تایروسین فینایل الانین او متیونین امینو اسیدونه نه وي. لمړنې ټایپ تایروسینیمیا ناروغان د ځگر Liver transplantation ته اړتیا لري چې گټور تمامیږي .. (۲).

د نوي زیږیدلي ماشوم گذري تایروسینیمیا:

دغه ناروغی د B. Hydroxy phenyl pyruvic acid oxidase ، انزایم د ځنډنې مچوریشن له کبله منځته راځي او په پرمخوړ ماشومانو کې ډیري پښې لري د نوموړي ناروغۍ اعراض او علایم عبارت دي له د تغذي ستونزي ، Lethergy ، ضعیف حرکتی فعالیت.

د نوموړي ناروغۍ د درملنې په منظور په خوړو کې پروتینې مواد کم او Vitamin C اندازه زیات کړای شي. (۲)

Albinism:

البنیزم د Tyrosinase انزایم د فقدان له امله منځته راځي.

Oculocutaneous albinism: په لسو ډولونو دي او د اتوسومل رسیسیف په بڼه په وراثت انتقالیږي .

Ocular Albinism څلور ډولونه لري او د X- linked او یا اتوسومل رسیسیف په بڼه انتقالیږي . (۲).

Partial albinism: د اتوسومل ډومینانټ په بڼه انتقالیږي (۲) ..

نوموړي ناروغی د میلانین د قسمي کموالي او یا په بشپړه میلانین د نشتوالی له امله منځته راځي په نورمال ډول میلانوسایت او میلانوسوم حجرې موجود وي لیکن د میلانین په جوړیدو کې

نیمګرتیا موجود وي کیدای شي چې نوموړې تشوش عمومي بڼه ولري لکه په Oculocutaneous albinism او یا په موضوعي ډول وي لکه Ocular Albinism (۵).

کلینیکي بڼه :

پوستکي غیر صباغې وي او د لمر د وړانګې سره د مخامخ کیدو په صورت کې رنگه نه اخلي لکن د پوستکي دسوزیدو او په ناروغ کې د سوخت د احساس سبب کیږي د البینیزم د ناروغانو ویښتان د ورینیمین په شان سپین رنگ لري او د نوموړي ناروغانو Iris ګلابي او یا ابې رنگی وي .



(۲-۱۰) د البینیزم دکورنۍ خو غړي رانښايي

خرنگه چې وړانګې د نوموړو ناروغانو د قزحيې (Iris) خڅه تیريږي او راساً په شبکیه لګيږي نو ځکه نوموړي ناروغان Photophobia لري په ناروغانو کې Visual Acuity کمیږي او اغلباً Nystagmus موجود وي د ناروغانو زکاو ت نورمال وي .

Chediak Higashi syndrome یو ډول ناروغي ده چې په هغې کې Oculocutaneous albinism ، Neutropenia موجود وي او د Pyogenic انتاناتو ته مساعده زمینه لري (۵).

:Alcaptonuria

یو اوتوسومل رسیسیف ناروغي ده چې د لمړي ځل لپاره د Garrod په واسطه رامنځته شوه دغه ناروغي د Homogentistic acid oxidase انزایم د نشتوالی له امله پیداکیږي چې Homogentistic acid په بدن او تشو میتازو کې تراکم کوي . (۲)

په بدن کې د Homogentistic مادې تراکم د منظم انساجو د تخریب لامل ګرځي (۵).

کلنیکي بڼه:

تشې متیازې تیاره او تور بخن رنگ لري. په ځانګړي ډول که متیازي القلي ووسي دیر توربخن رنگ غوره کوي. یو توررنگي صباغ په صلیبه کې تراکم کوي (د قرنيې او Canthi ترمنځ).

د پوزې او غوږ کرپندو کې د نوموړي صباغ د تراکم له کبله ochronosis پیدا کېږي مګر د ۲۰-۳۰ کلنۍ څخه د مخه عمر کې د نوموړي صباغ پیښې کمې وي او د هغې لامل دا دی چې Homogentistic acid یو پولي مرپه نوموړي غضروف کې تراکم کړی وي.

د بندونو په غضروف کې د نوموړي صباغ تراکم د بندونو د Degeneration او arthritis osteo لامل ګرځي. achronotic arthritis رامنځته کېږي چې زیاتره د اوږې او حرقفې فحذي بندونه اخته کوي په پښتورگو کې د نوموړي صباغ د تراکم له امله نفروزس او د پښتورګې تیږې رامنځته کېږي.

د تشې متیازې ازموینه د Fehling او Benedict معیارونو سره تور رنگ ورکوي خو د Glucose oxidase سره تعامل نه کوي (۵).

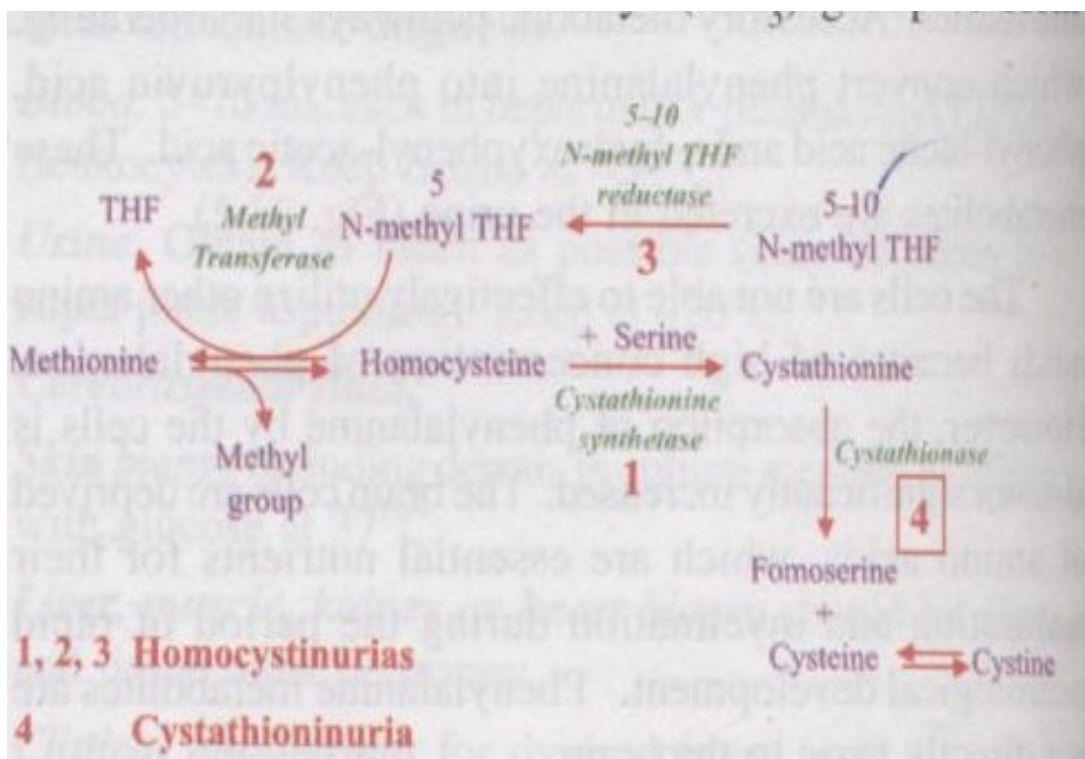
درملنه:

ځانگړي درملنه نلري. ascarbic acid د ochronotic مواد د ذخيره کيدو څخه مخنيوي کوي ليکن نشي کولای چي ميتابوليک نيمگړتيا وي له منځه ويسي. Nitisinon يو درمل دی چې د HGA جوړونکې مادې د انزايم څخه مخنيوي کوي او په درملنه کې گټور تماميږي. (۵).

Homo cystinuria

يو اتوسومل رسييف تشوش دی په دري ډوله دی .

۱ type : د ناروغي په دې بڼه کې د Cystathionin synthetase انزايم په ځگر کې نه وي . او Cystathionin, د homo cystein او Serin د امينو اسيدونو څخه نه جوړيږي



۲-۱۱ انځور: د ميتيونين د ميتابوليزم بوشميک پاتوي

که څه هم د هوموسيستين پشقد ماده په انساجو کې ذخيره کيږي خو په چټکۍ سره نوموړي پشقدمه ماده په Homocystein باندې د اکسيدايز کيږي د پلازما هوموسيستين سويه لوړيږي او په تشو متيازو کې اطراح کېږي. (۵).

کلینیکي بڼه:

سريري اعراض او علايم په ۳-۴ کلنې عمر کې منځته راځي په نوموړي ناروغانو کې د سترګې د عدسيې Subluxation منځته راځي. د ترميوا بوليزم پرله پسې تکراري حملې منځته راځي ناروغان مارفینوئید جوړښت لري. Cystein نشتوالي

چې په Cystathionin د فقدان څخه پیدا کېږي د عدسيو د لیژن لامل ګرځي په وینه کې د هوموسیستین د تراکم له کبله د Platelet نښلیدوونکي خاصیت زیاتېږي او همدا رنگه د Hegman factore د فعالیتو لامل ګرځي نو همدغه دلیل دی چې د ترومبوامبولیزم پېښې په نوموړي ناروغانو کې ډیرې لیدل کېږي په دماغ کې د هوموسیستین لوړ غلظت د دماغي وروسته پاتې والي لامل ګرځي چې نیمایي ناروغان په دماغي وروسته پاتې والي اخته وي. څرنگه چې سیستین امینواسید د کولاجن نسج د جوړلو لپاره یوه بنسټیزه ماده ده نو ځکه د هغې نشتوالی د هډوکو د osteoporosis لامل ګرځي.

د ترومبوامبولیزم له کبله په ناروغانو کې اختلاجات او د ماغي شوکې زیانونه منځته راځي.

په پلازما کې د NS methyl tetrahydrofolate اندازه ټیټېږي دا ځکه چې نوموړي ماده د هوموسیستین د متابولشن لپاره خپله د میتایل ګروپ له لاسه ورکوي نو ځکه د پلازما د فولیت سویه هم ټیټېږي.

د ژوند په لمړیو مرحلو کې نوموړي ناروغانو ته باید په لوړ مقدار Pyridoxin ورکړل شي او په خوړو کې د Methionin د ورکړې څخه ډډه وشي ځیني ناروغانو ته ترڅو چې د ورځي 1-5 mg په اندازه فولی اکسید ورنکړل شي بڼه والی نه مومي (۵).

Type II د ناروغي دغه رقم N5. Metyl T.H.F. metyl transferase انزایم د نشتوالي له امله منځته راځي نوموړي انزایم د خپل فعالیت لپاره Methyl B 12 ته اړتیا لري. په دې ناروغانو کې د Methionin سویه ټیټه وي. ناروغان په Dementia, اختلاجات او میګالوبلاستیک انیمیا باندې اخته وي.

ناروغانو ته باید د Vit B12 لوړ مقدار ورکړل شي او په خواړو کې Methionin بند نه شي.

Type III:- د ناروغي دغه بڼه د N5-10 methyl tetra hydrofolate reductase د انزایم د کموالي له امله منځته راځي نوموړي انزایم د N5 methyl tetra hydrofolate د جوړښت مسولیت په غاړه لري

نوموړي ناروغان په دماغې

وروسته پاتې والي اخته وي او د فوليت د ورکړې سره اعراض ښه کيږي په خوړو کې بايد د متيونين امينواسيد بند نه شي دا ځکه چې د ناروغۍ په دې ښه کې د متيونين اندازه په وينه کې کم وي.

د Homocystinuria په دوهمې او دريمې رقمونو کې د اسکلتي بدلونونه ، Ectopia lentis او ترومبوامبوليزم پيښې نه وي.

په تشو متيازو کې هوموسستين Cyanide nitroprusside د ازموينې په واسطه ميندل کيږي د متيونين او هوموسستين لوړيدل تشخيصي ښې دي. (۵).

Cystinuria:

يو اتوسومل رسييف تشوش دی چې د پښتورگې په تيوبولونو او د کولمو په حجرو کې د سيستين د امينواسيد په انتقاليدو کې نيمگړتيا موجوده وي ، چې په نتيجه کې په انتخابي ډول د پښتورگو Clearance زياتيږي او په تشو متيازو کې د اساسي امينواسيدونو (argenin ، lysin, cystien او orthenin) اطراح کيدل زياتيږي څرنگه چې سيستين لوړ مقدار د تشو متيازو له لارې اطراح کيږي نو ځکه نوموړي امينواسيد په پښتورگو کې رسوب کوي او د Ridio opaque سيستين تيوډ جوړيدو لامل گرځي.

سيستين ، روښانه شپږ ضلعي کرستلونه دي چې په قلوي ادرار کې د حل کيدو وړتيا لري د cyanide nitroprusside ازموينه په تشو متيازو کې مثبت وي. (۵).

درملنه:

په خوړو کې د سیستین د ورکړې څخه مخنیوي وشي د دې لپاره چې پښتورگې کې سیستین تیرې جوړې نشي نو باید چې د تشو متیازو جریان په پښتورگې کې زیات کړو ($>1.5/\text{lit}/\text{m}^2/\text{day}$) او د تشو متیازو د PH د ۵، ۷ په شاوخوا کې وساتو او د سودیم بای کاربونیټ او پوتاشیم سټریټ په واسطه محیط قلوي کړو. په مقاومو حالاتو کې ناروغ ته D penicillamin او یا Tiopromin درمل ورکول کېږي نوموړي درمل د sulfhydryl مشتقات دي چې د سیستین د حل کولو په

خاطر د سیستین سره د disulfide مخلوط جوړوي چې نوموړي مخلوط په اوبو کې د حل کیدو وړتیا لري.

Captopril په زیاته اندازه د سیستین په ټیټولو کې اغیزمن دي (۵).

Hart nup disease

هارټنپ ناروغي یو اوتوسومل رسیسیف تشوش دی چې په کولمو او د پښتورگې په تیوبولونو کې ترپتوفان په انتقالیدو کې نیمگړتیا موجود وي چې په نتیجه کې د Nicotinic acid فقدان منځته راځي ... (۲).

په کولمو کې د ترپتوفان د پاتې کیدو له امله نوموړي امینواسید د بکتريا وو تریرغل لاندې قرار نیسي او هغه په Indol او Indoxyl باندې بدلېږي چې وروسته نوموړي مواد د کولمو په واسطه جذب او د تشو متیازو له لاري اطراح کېږي د نوموړي ناروغانو په وینه کې د ترپتوفان اندازه ټیټه وي څرنگه چې د ترپتوفان یوه برخه د Nicotinamid او Kynurenin د میتابولیک پاتوی لپاره ضروري دي او د هغې څخه نیکوتین امید جوړېږي نو ځکه Hartnup په ناروغي کې د نیکوتین امید جوړیدل د کموالي سره مخامخ کېږي (۵).

کلینیکي بڼه:

د Hartnup په ناروغي اخته کسان د پلاگرا په شان کلینیکي اعراض او علایم لري نوموړي ناروغان photosensitivity لري یعنې د لمر وړانګې سره د مخامخ کیدو وروسته د نوموړي ناروغانو پوستکي

سورنگه او ځير کيرې cerbellar. ataxia او روحي تشوشات نيكوتينيك اسيد دکموالي اود Indolic acid د تراکم له کبله منځته راځي (۵)

درملنه :

د Hart nup ناروغانو ته په لوړ مقدار پروتين ورکول کيرې همدارنگه دکولمو انتي سپيټک د تريټوفان د تخريب دمخنيوي لپاره ناروغانو ته ورکول کيرې. (۵).

د pellagra ته ورته اعراضو او علايمو د له منځه وړلو پخاطر ناروغ ماشومانو ته Nicotinic acid ورکول کيرې (۵).

هينیکو ټنيک اسيد د ورځې (۵۰-۳۰۰) ملي گرام پورې ورکول کيرې. همدا رنگه نوموړي ناروغان د لمر وړانگې سره د مخامخ کيدو څخه وساتل شي (۲)،

د Branch Chain د امينو اسيدونود ميتابوليزم تشوشات :

Branch chain ارگانیک اسيدوريا د يو گروپ تشوشات څخه عبارت دي چې د ځانگړي انزايمونو د نشتوالی له امله منځته راځي نوموړي اسيدونه عبارت دي له Isoleucine, Leucine, Valine څخه .

ډير معمولي ارگانیک اسيدوريا عبارت دي له (MSUD) maple syrup unrin disease ، (IVA) Isovaleric acidemia ، (PA) Propionic acidemia ، (MMA) Acidemia Methyl malonic .

پورتنې څلور واړه تشوشات په نوي زيږيدلي ماشومانو کې د عصبي Distres په بڼه اعراض او علايم ورکوي چې عصبي سيستم تشوش د Keto acidosis, Ketosis او يا هايپيرامونيميا له کبله منځته راغلي وي که څه هم سريري اعراض او علايم وصفي نه وي خو ځني مهمي نښې په تشخيص کې مرسته کوي لکه د Maplesyrupe بوي په MSUD کې او يا Sweaty feet oder په IVA کې د

ماشوم د زيږيدو او د سريري اعراضو او علايمو د پيدا کيدو ترمنځ کوم ټاکلي واټن موجود نه وي.

د IUA, MMA او PA په ناروغانو کې شديد ډيهايډريشن ، ليوکونتروپنيا او ترومبو سايتو پنيا موجود وي چې د Sepsis نښې څرگندوي.

پورتنې تشوښات په پلازما او تشو میتازو کې د acyl carnitin او نورو عضوي اسیدي مشتقاتو د موجودیت په اساس تشخیص کيږي چې د تشخیص لپاره د Gas Chromatography، mass Spectrometry او یا Tandem MS-MS د کړنلارو څخه کار اخستل کيږي (۵)

درملنه:

د ناروغانو بېرې درملنه د ډیهایدریشن او اسیدوزس له منځه وړل دي. ناروغانو ته په کافي اندازه د خولي او یا رګ له لارې کالوري د پروتین سره یو ځای ورکول

کيږي که هایپرامونیمیا موجود وي د هغې اړونده اهتمات ونيول شي او د هایپرامونیمیا په شدیدو حالاتو کې Exchange transfusion او Peritunial dialysis اجرا کيږي په ځانګړي ډول د ګڼ شمیر carboxylase انزایمونو د فقدان په صورت کې د بیوتین Supplement توصیه کيږي چې په ډراماتیک ډول ځواب ورکوي د میتایل ملونیک اسیدوریا د درملنې لپاره د Vit B12 لوړ مقدار ته اړتیا وي (۵).

همدارنګه د خولې د لارې د Carnitin ورکول د ځنې ارګانیک اسیدوریا په درملنه کې اغیزمن دي

Maple syrup urin disease:

یو اوتوسومل رسیسیف ناروغي ده چې د Brach chain 2. Oxoacid

(BCOA.DH) dehydrogenase complex، د فعالیت د خرابوالي له کبله منځته راځي چې د هغې په نتیجه کې (BCAA) Branch cahin L Amino acid او (BCOA) 2. Oxoacid امینواسیدونو مقدار د وینې په سیروم، CSF او تشو میتازو کې لوړیږي چې نیوروټوکسیک اغیزې منځته راوړي.

د هغه برنچ چین امینواسیدونو سویه (لیوسین، ایسولیوسین، والین) کوم چې د کیتو اسیدونو یا پیشقدمه مادي دي هم لوړیږي د پرنچ چین امینواسیدونو لوړوالی په حجرو کې د نورو امینواسیدونو د تیریدو څخه مخنیوي کوي. (۵).

کلینیکي بڼه:

اخته ماشومان نورمال زیربږي لیکن د لمړنې اونۍ په موده کې ناروغان د تې رودلو په ضعیف والی ، لیترجي او کانګې کولو باندې اخته کیږي وروسته Spasticity, Ataxia ، اختلاجات او په چټکۍ سره پرمختللي دماغي تخریبات رامنځته کیږي د څو اونیو او میاشتو په اوږدو کې کوما او مړینه رامنځته کیږي. نوموړي اعراض او علایم په بدن کې د زهرجن متابولایتونو د تراکم کیدو له امله منځته راځي په ځانګړي ډول د Leucine د امینواسید د متابولایت څخه.

په وینه کې د لیوسین د لوړ غلظت له امله هایپوګلاسیمیا منځته راځي (۵)

تشخیص:

د ناروغانو په تشې متیازو کې فریک کلوراید navy blue رنگه د رامنځته کیدو لامل کیږي لیکن 2-4 Nitro phenyl hydrasin زیربخونه رسوبات پیدا کوي ، Guthri test هم یوه ګټوره ازموینه ده (۵).

د لیوسین په ایزولیوسین او Valine د امینواسیدونو د زیاتوالي د تشخیص وړ دي. درملنه:

د maple syrup د ناروغانو په غذایی موادو کې پروتین او BCAA اندازه کمه کړای شي په ځانګړي ډول په هغه ناروغانو کې چې اختلاجات پکې رامنځته شوي وي او یا دا چې نوزیدلي وي هغه غذایی مواد چې په کمه اندازه برنچ چین امینواسیدونه لري د (Say ، ځانګړي مصنوعي فارمولا) څخه عبارت دی . نوموړي ناروغانو ته Thiamin (Vit B1) ورکول کیږي.

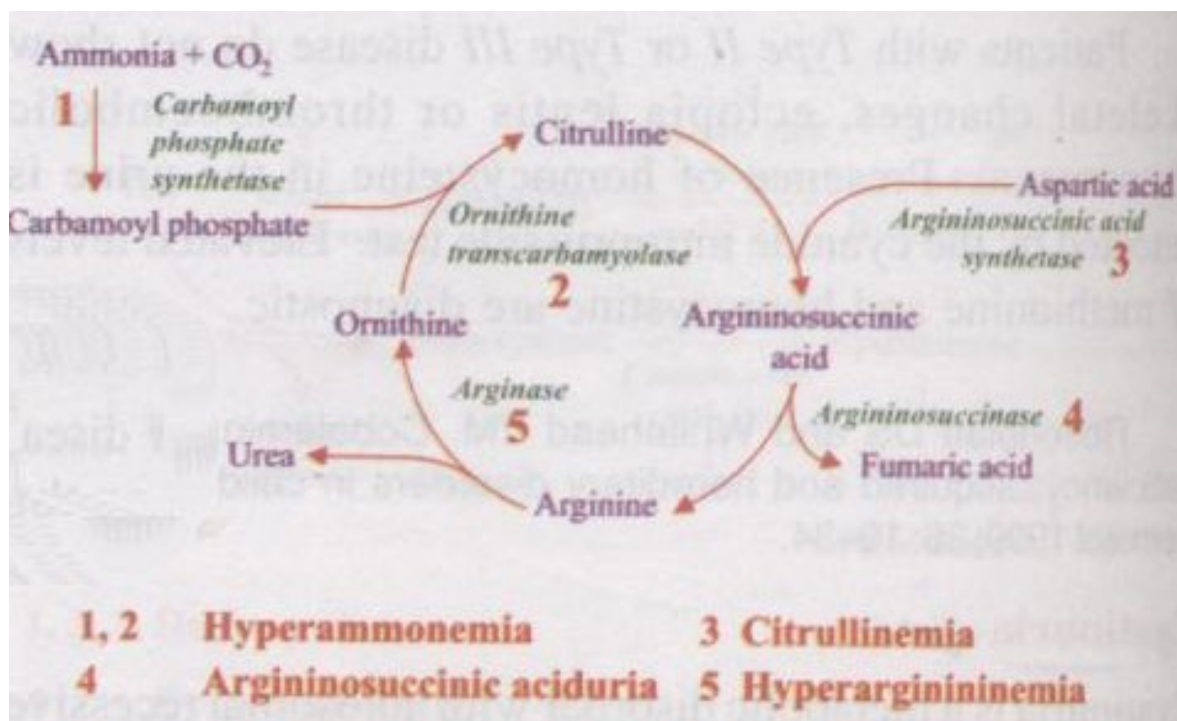
د acute exacerbation په حالت کې د دوراني امینواسیدونو د چاڼولو (تصفیه) کولو لپاره د Peritonal dialysis څخه ګټه اخیستل کیږي او د رګ له لاري

ناروغانو ته په لوړه اندازه کالوې ورکول کیږي د ناروغانو انزار خراب وي او که چیري ژر تر ژره درملنه ونشي د څو اونیو په موده کې ماشوم مړ کیږي (۶) ..

په یو لږ شمیر ناروغانو کې چې د ناروغۍ په کلاسیک بڼه اخته دي باید د ځګر transplantation ورته اجراشي . (۵).

د یوریا سایکل تشوشات:

د امینواسیدونو کتابلیم د امونیا د منځته راتلو لامل ګرځي امونیا په پنځو پړاوونو کې د یوریا سایکل د پاتوي له لاري په یوریا بدلیږي (۵).



۲-۱۲. انځور: د امینواسیدونو د میتابلیم تشوشات او یوریا سایکل

په هر سایکل کې د امونیا دوه موله د یوریا د یو مول په شکل اطراح کیږي او درې موله ATP په مصرف رسیږي که چیري په پورتنې پنځه پړاوونو کې د کوم انزایم د نشتوالي له امله کوم ځنډ رامنځته شي د امونیا د زیاتوالي (200 mmol/ lit) لامل کیږي او انسفالوپتي رامنځته کیږي. که د سایکل په دریم پړاو کې کومه نیمګړتیا موجود وي Citrullinemia، که په څلورم پړاو کې کومه نیمګړتیا موجوده وي argininosuccinic acidemia، او د اخري پړاو نیمګړتیا له امله Hyperarginemia منځته راځي. (۵)

کلینیکي بڼه:

دیوریا سایکل ټول میتابولیک تشوشات د دماغ لپاره زهرجن اغیزي لري. نوموړي ناروغان پروتیني خواړه نشي زغملای. په ناروغانو کې پر له پسې کانګې او نا رامی د ژوندانه په لمړیو کلونو کې رامنځته کوي. ناروغي په چټکۍ سره د لیترجي، کوما، Ataxia او اختلاج خواته پرمختګ کوي. د یوریا سایکل په

تشوشتاتو اخته ناروغان په دماغې ځنډ ، د عضلاتو شخوالي (muscular rigidity) ، د ارتقا وروسته پاتې والی او Opisthotonus باندې اخته وي . هغه ناروغان چې په arginenosuccinic acidemia باندې اخته وي د لنډ ، وچ او

ماتیدونکي وینستانو لرونکي وي. په اټکلي ډول د ویني د یوریا اندازه نور مال وي او د دې څخه ښوونه کوي چې میتابولیک پاتوي په بشپړ ډول تړلي (بلاک) نه وي (۵) .

درملنه:

د Hyperammonenic حالت په موجودیت کې (ارگانیک اسیدیمیا ، یوریا سایکل نیمگړتیا) په مناسب ډول په خوړو کې د پروتینونو محدودول ارزښتناک دي (د ناروغۍ په حاده مرحله کې د ورځي 25gm/ kg 0. اساسي امینواسیدونو مخلوط ناروغ ته ورکول کیږي او وروسته د ورځي 1-10g په یو کلیو گرام د بدن ناروغ ته پروتین ورکول کیږي . په مصنوعي ډول په تجارتي بازار کې low protien diet مستحضرات پیدا کیږي. د امونیا د اطراح کولو لپاره د Sodium benzoate ماده د ورځي (۲۵۰-۲۰۰) ملي گرام په هر کیلوگرام د بدن په ۲-۴ کسري د وزونو ناروغ ته ورکول کیږي. نو موږي ماده د امونیا سره کانونجیت کیږي او امونیا په غیر زهري ماده باندې بدلوي چې د هغې اطراح کیدل په اسانې سره صورت ونسي.

Sodium phenyl ecetate د ورځي (۲۵۰-۵۰۰) ملي گرام په هر کیلوگرام د بدن او یا argenin د ورځي ۲۰۰-۸۰۰ ملي گرام په هر کیلو د بدن هم ډیري گټوري دي. د فینایل اسیتیت اوبنزویت سره یو ځای ناروغانو ته د Carnitine سپلمنټ هم ورکول کیږي جین تراپی تر څیړنې لاندې دي.

باید په لاندیني حالاتو کې هیموډیالیزس او هیموفلتریشن اجراشي.

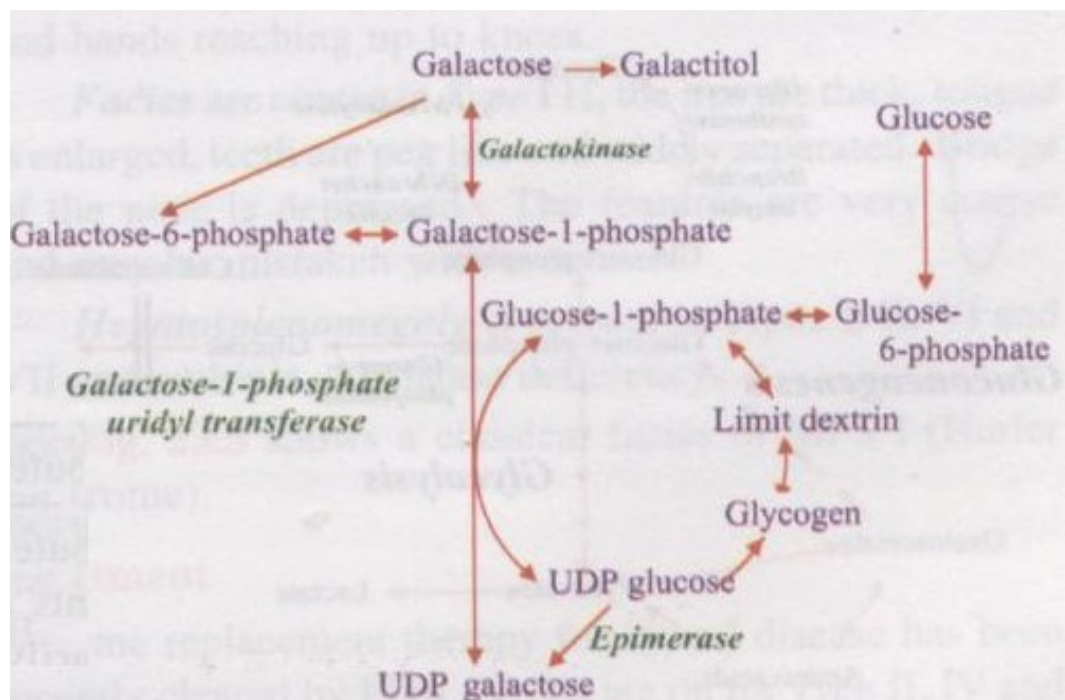
که د سیروم د امونیا اندازه د (۵۰۰) میکرومول په فی لیتر وینه کې زیات شي. که د ۲۴ ساعتونو څخه د زیاتي مودې لپاره د امونیا سویه د ۸۰۰ میکرومول څخه په زیاته اندازه لوړه پاتې شي او یا که غیر رجعي عصبي زیانونو سره یو ځای وي (۵).

د کاربوهايډریت د میتابولیزم تشوشات:

:Galactosemia

کله چې گلکتوز د کولمو څخه جذب شي فاسفوريليت کيږي او په Galactose 1 Phosphate باندې بدلېږي چې نوموړي عمل Galactokinase د انزایم په واسطه ترسره کيږي .

Galactose 1 Phosphate د (Uridyl diphosphoglucose) UDP glucose, سره یو ځای کيږي او UDP galactose او Glucose 1. Phosphate جوړوي.



۱۳-۲. انځور د گلکتوز او گلوکوز میتابولیزم.

چې نوموړي تعامل د Galactose 1phosphate uridyl transferase د انزایم په واسطه صورت نیسي. د نوموړي دواړو انزایمونو نشتوالی د Galactosemia سبب کيږي په نتیجه کې گلکتوز او گلکتوز-۱- فاسفیت دواړه په حجرو کې تراکم کوي چې نوموړي مواد په حجرو باندې زهرجن اغيزي لري گلکتوز په تشو متيازو کې اطراح کيږي

د نورو پاتوي گانو له لاري یو څه اندازه گلکتوز په نورو موادو بدلېږي. د نموني په ډول

د Aldose reductase د انزایم په واسطه په Galactilol بدلیږي Galatilol نه میتابولیز کیږي او د تشو متیازو له لاري اطراح کیږي د ګلکتوز یو کمه اندازه د Galactose dehydrogenase د انزایم په موجودیت کې په Galactonic Acid باندې اکسدايز کیږي.

Galactose.1. phosphate uridyl transferase انزایم نشتوالی:

یو اوتوسومل رسیسیف تشوش دی چې د شیدي خوړلو څخه څو ورځي یا څو اونۍ وروسته ماشوم کې اعراض او علایم راڅرګندیږي په ماشوم کې فزیولوژیک زیږی د اوږدې مودې لپاره دوام کوي ځګر غټیږي او د څو ورځو په موده کې Gataract تاسس کوي.

په لمړیو مرحلو کې په نوي زیږیدلي ماشومانو کې کانګه، نس ناسته او Failure to Thrive پیدا کېږي د ناروغي د اعراضو او علایمو لامل څرګند ندی. لیکن فکر کیږي چې Cataract د Galactilol د تراکم کیدو له امله منځته راځي په ماشومانو کې دماغي وروسته پاتی والی او د ځګر سیروزس د ګلکتوز-۱- فاسفیت د زیاتوالي له امله منځته راځي. (۵).

Galactokinase diffiecinacy:

د دې ډول ګلکتوزیمیا سریري اعراض او علایم د خفیفې دماغي وروسته پاتی والي او د ځګر د اخته کیدو څخه عبارت دي په ناروغانو Catchexia منځته نه راځي د دې ډول ناروغۍ اساسي نښه د کترکت څخه عبارت دی کوم چې د Glactilol د زیاتوالي له امله منځته راځي (۵).

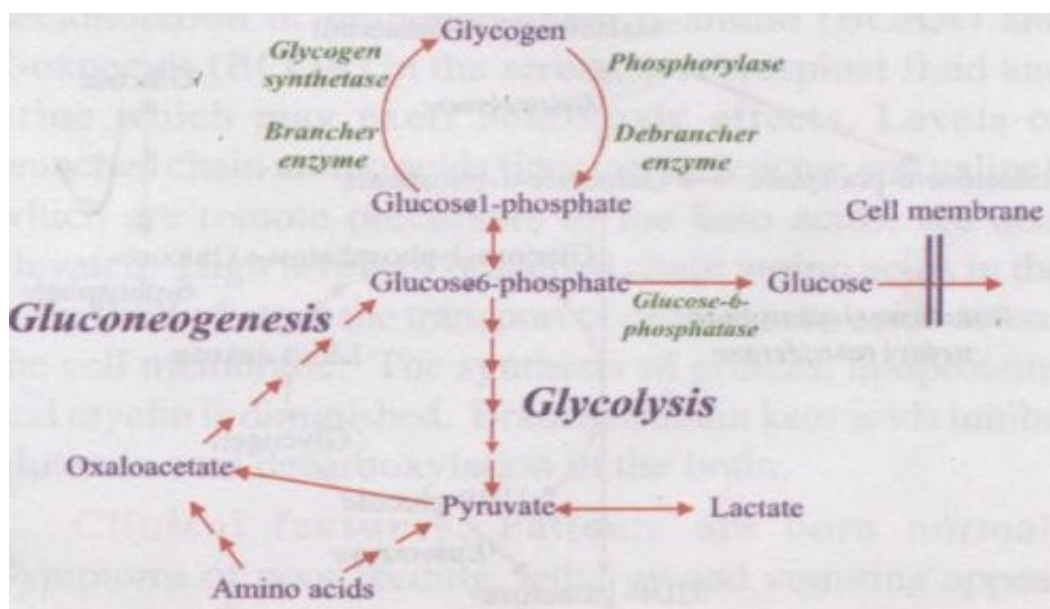
درملنه:

د د ګلکتوزیمیا اخته ناروغانو ته Galactose free خواړه ورکول کیږي که چیري نوموړي خواړه په مقدم ډول شروع شوي وي په ناروغ کې ژر تر ژره ښه والی رامنځته کیږي او بدن د ناروغۍ د نورو زیانونو څخه خلاصون مومي که چیري په ناروغ کې دماغي وروسته پاتی والي (mental retardation) رامنځته شوی وي د پورتنی درملنې سره د ناروغ په دماغي وضعه کې ښه والی منځته نه راځي. (۵).

د گلايکوجن ذخيروي ناروغي (Glycogen storage disorder):

د گلوکوز ډيره برخه د portal system له لاري د ويني دوران ته جذبېږي او گلوکوز په نورو مخنيو مرکباتو باندې فاسفوريليت کيږي (Glucose 4 phospate, Glucose 1 phospate) او بالاخره د گلايکوجن په خيږ ذخيره کيږي.

گلايکوجن يو برنج پولي سکر ايد دی چې د گلوکوز د ډيرو ماليکولونو د يو ځای کيدو څخه منځته راغلي دي د گلوکوز نوموړي ماليکولونه د (1-6 and x1-4) کره ايزو اړيکو لرونکي دي، کله چې د ويني د گلوکوز سويه ټيټ شي نو د هايډرو لايټيک فاسفوريلشن د عمليي په واسطه گلايکوجن د گلوکوز په ماليکولو بدل او د ويني دوران ته ازاديږي. د تعامل اخري پړاو د Glucose 6 phosptase د انزايم په واسطه تر سره کيږي د هغه تعاملاتو مجموعه چې دهغې په واسطه گلوکوز د ويني دوران ته غورځوي د Glycogenolysis په نوم ياديږي چې په لاندې انځور کې ښودل شوي دي (۵)



۱۴-۲. انځور په څگر کې د گلوکوز او گلايکوجن ميتابوليزم).

Type I	Glucose-6-phosphatase
Type II	Lysosomal alpha-1, 4-glucosidase (acid and neutral maltase)
Type III	Amylo-1, 6-glucosidase or oligo-1, 4-1, 4-glucanotransferase (debrancher enzyme)
Type IV	Alpha-1, 4 glucan:alpha-1, 4 glucan-6-alpha glucosyl Transferase (brancher enzyme)
Type V	Muscle phosphorylase
Type VI	Liver phosphorylase
Type VII	Phosphofructokinase
Type VIII	Phosphoglucose isomerase
Type IX	Phosphorylase kinase
Type X	Phosphorylase kinase
Type XI	3, 5-cyclic AMP dependent kinase
Type XII	Phosphoglucose isomerase
Type XIII	Triose phosphate isomerase
Type XIV	Phosphoglycerate mutase, M isoenzyme

۲-۱۵ په گلايکو جنوزس کې د انزایمونو فقدان.

پورتنۍ ناروغۍ د هغوی د کشف او رابرسیره کیدو د ترتیب په بنسټ په نمبر وهل شوي دي لیکن ډیر بهتره ده چې یو ډاکتر نوموړي ناروغي د اړونده اعضاوو د اخته کیدو په اساس په طبقو ویشي چې په لاندې ډول دي (۵).

۱: د گلايکو جن هغه ذخیروي ناروغۍ چې اساساً ځگر اخته کوي:-

هغه ناروغي چې ځگر اخته کوي په لاندې ډول دي.

۱) (Von gierk disease) type III ، (forbe or limit dextrinosis) type (amylopectinosis) type x او type IX , type VII, type VI IV.

د پورتنې ناوړغانو سريري بني عبارت دي له: هيپاتوميگالي ، هايپوگلايسيميا، کیتوزس ، اسیدوزس failure to thrive.

هایپوگلايسيميا په هغه ناروغانو کې چې د شپې خواړه نه استعمالوي (overnight fasting). له کبله شدید کيږي د اځکه چې ځگر د انزایمونو د نشتوالي له کبله د دې وړتیا نلري چې د وینې دوران ته گلوکوز ازاد کړي بالاخره ازاد شحمي اسیدونه د انساجو څخه د وینې دوران ته داخلېږي او په نتیجه کې Hyperlipidemia type I منځته راځي. د گلوکوز ورکول نوموړي ناروغانو ته د کیتوزس د ښه والی لامل ګرځي. د گلايکوجن په لمرني ټایپ ذخیروي ناروغي کې د گلوکاګون د ورکړې سره سره د وینې گلوکوز نورمال حالت ته نه راګرځي (۵).

د گلايکوجن هغه ذخیروي ناروغي چې د زړه عضلات اخته کوي:-

Type II a (pompe disease): د دې ناروغۍ سريري اعراض او علايم په اسکليتي عضلات، د زړه عضلات او مرکزي عصبي سیستم په لیزوسوم کې د گلايکوجن د ذخیره کیدو له امله منځته راځي په نوموړي ناروغۍ کې زړه غټ او Globular ښه لري په ECG کې Left axis deviation ، لنډ PR انټروال او Wide QRS د لیدو وړوي.

په ناروغانو کې د زړه عدم کفایه، dyspnea او سیانوزس موجود وي. په اسکليتي عضلاتو کې هایپوتونیا او عضلي ضیعفوالی موجود وي ژبه غټه او راوتلي وي ډیر ناروغان د یو کلنۍ څخه د مخه مړه کیږي.

په سپینو کړیواتو کې ځگر، عضلات او فایبروبلاست حجرو کې د acid maltase د اندازې د کموالی له مخې تشخیص ایښودل کیږي.

د نوموړي ناروغ په درملنه کې Enzyme replacement therapy ترازموینې لاندې دي (۵).

د گلايکوجن هغه ذخیروي ناروغي چې اسکليتي عضلات اخته کوي:-

Type II b، type III، (limit dextrinosis, forbes)، type V (MC-Ardle)، type VII، هغه ناروغتیاوې دي چې په بنسټیز ډول اسکليتي عضلات اخته کوي. په نوموړي ناروغانو کې هایپوتونیا، ضعیفتیا ژر ژر سترې کیدل او عضلې دردونه موجود وي. (۵).

هغه تشوشات چې د گلايکوجن د غیر نورمال جوړښت له امله منځته راځي:

د گلايکوجن د میتابولیزم په ډیرو ناروغيو کې د گلايکوجن جوړښت نورمال وي پرته د دوو نوعه ناروغيو څخه چې عبارت دي له

(Forbes diseases type III, limit dextrinosis) debrancher enzyme deficiency.

او (type IV Anderson amylopectinosis) brancher enzyme deficiency.

د Limit dextrinosis په ناروغې کې گلايکوجن هغه ځانگړي برخه (Branch point) چې اړونده انزایم پرې عمل کوي موجود نه وي لیکن د گلايکوجن په مالیکول کې د انزایم د عمل کولو ساحې ډیرې زیاتې وي په دې اساس نوموړي گلايکوجن غیر نورمال جوړښت لري. په type IV کې د brancher enzyme موجود نه وي نو په دې اساس گلايکوجن د اوږد داخلي او خارجي کړیو لرونکي وي لیکن د Branch points پکې لږ وي.

د څلورمې ټایپ اخته ناروغان په کیتوزس نه اخته کیږي او د کلینیک له نظره نوموړي ناروغان په early cirrhosis باندې اخته کیږي.

د ټایپ III ناروغانو پېښې نظر type IV ناروغانو ته ډیرې دي. د type III ناروغان د type I ناروغانو سره ورته والی لري چې کولای شو د دواړو ترمنځ تفریقي تشخیص د Galactose infusion له مخې څرگند کړو چې د type III په

ناروغانو کې د نوموړي انفیوژن تطبیق کول د Hyperglycemia سبب کیږي ځکه چې په Dephosphorylation کې کومه نیمگرتیا موجوده نه وي.

د نوموړي ناروغانو انزار نسبتاً ښه وي لیکن یوه شديده Isolated hepatomegaly موجوده وي.

نوموړي ناروغانو ته باید ډیر پروتین لرونکي او لږ شحم لرونکي خواړه ورکړل شي بهتره دا ده چې خواړه په کم مقدار او پرله پسې ناروغ ته ورکړل شي او د انتاناتو په شتون کې باید د هغې درملنه ترسره شي (۵).

درملنه:

د گلايکوجن په ذخيروي ناروغيو اخته کسان په هايپوگلوکوسيميا او هيپاتوميگالي اخته وي (ټول ناروغان نوموړي تشوش نلري) پدې اساس د درملنې څخه موخه دا ده چې په ناروغ په وينه کې د گلوکوز اندازه په نورمال حالت کې وساتو نوموړي عمل د انفي بلعومي ټيوب له لاري (NGT). پرله پسې انفيوژن او يا د خولې له لاري د اوومه يا خامه نشايسته د خوړلو په اساس صورت نيسي چې اوومه نشايسته ورو، ورو د گلوکوز په څير د وينې دوران ته داخلېږي.

پورتنۍ کړنلاره په ځانگړي ډول type IV, type III, type I لپاره گټور دي (۵).

د ميوکوپولي سکرایدونو ميتابوليک تشوشات:

(MPS) metabolic disorders of mucopolysaccharides

ميوکوپولي سکرایدوزس د يو شمير ارثي تشوشاتو څخه عبارت دي چې په انساجو کې د ميوکوپولي سکرایدونو د ذخيره کيدو له امله منځته راځي. پرته د Hunter syndrome څخه د ميوکوپولي سکرایدوزس ټول تشوشات د اوتوسومل رسي سيف په بڼه منځته راځي ليکن Hunter syndrome د x linked recessive trait په بڼه رامنځته کېږي. نوموړي تشوشات د ځانگړي انزايمونو د کموالي او يا نشتوالي له امله منځته راځي (۲).

ميوکوپولي سکرایدونه د منظم انساجو اساسي ماده ده چې د ډای سکرایډ ، نايټروجن او د استرسلفيټ د گروپونو څخه جوړ شوي دي مهم ميوکوپولي

سکرایدونه عبارت دي له hyaluronic acid ، 4.sulfate ، chondrotin. 6 sulfate، Dermatan sulfate، Heprine sulfate.

په لاندیني جدول کې د ميوکوپولي سکرایدونو کلينيکي بڼه او ډولونه ښودل شوي دي (۵)

د MPS نمبر دماغي وروسته پاتېوالی	ناغوره څیره Coarse face.	د توري او ځگر غټوالی	Dysotosis multiplex	د قرنيې مکدریت
Hurler /I. H	+	+	+	+
Scheie/IS	-	-	-	+
Hunter.II	+	+	+	-
Sanifilipo/III	+	-	-	-
Morquio/ IV	-	-	-	+

درملنه:

په دې نژدې وختونو کې د type I ناروغانو لپاره د FDA په واسطه انزایمونو معاوضه کول د (Enzyme replacement) څرگند شوی دی د type II, type IV او type VI د ناروغیو لپاره د انزایمونو معاوضه کول تر ازمایښت لاندې دي د MPS I او MPS VI لپاره د هډوکو د ماغزه transplantation گټور دی (۵).

د لیزوسوم ذیروي تشوشات:

په اټکلي ډول د خلویښتو (۴۰) څخه ډیر ناروغۍ د لیزوسوم د انزایمي تشوشاتو له کبله منځته راځي. د لیزوسوم د یو انزایم نشتوالی له امله د لیزوسوم په داخل کې د اندوجینوس او اکروجینوس غټو مالیکولونو ماتیدنه تر سره کیږي. او نوموړي مالیکونو میتابولایت د بدن په انساجو کې ذخیره او ناروغي رامنځته کوي.

هغه انزایمونه چې د Glycosaminoglycone د ماتیدو مسولیت پر غاړه لري. او په لیزوسوم کې موجود نه وي د Mucopolysaccharidosis لامل ګرځي چې مخکې تشریح شو هغه انزایمونه چې د Glycopeptide د تجزیه کیدو مسولیت په غاړه لري او په لیزوسوم کې موجود نه وي د Glycoproteinosis د منځته رامنځته ګرځي.

د ګلايکولپید په ذخیره وي ناروغیو کې د سفنگولپید ماتونکي انزایمونه موجود نه دي د پورتنیو ذیروي ناروغیو ۲/۳ برخه کې Glycolipid ذیروي ناروغي تشکیلوي پرته د Fabry disease څخه چې د x linked حالت ولري نور ټول پورتنی نورغي د اوتوسومل رسیسیف تشوشاتو د جملې څخه دي.

کله چې د حجرو په منځ کې شحمې مواد تراکم وکړي نو حجره یو ځګن (Foamy) بڼه ځانته غوره کوي چې د foam cell په نوم یادېږي نوموړي حجرې په ځګر، تورې، سږي او هډوکو، کې لیدل کیږي چې د نوموړو غړو د لویوالي لامل ګرځي.

د ګلايکولپید په ځني ذیروي ناروغیو کې عصبي اعراض او علایم رامنځته کیږي او د هغې لامل دا دی چې نوموړي مواد په دماغ کې تراکم کوي او عصبي اعراض رامنځته کوي (۵).

په لاندیني جدول کې د لیزوسوم ځني ذیروي ناروغیو کلینیکي منظره تشریح شوي دي (۵).

ناروغي	Cehrry redspot	د احشاو غټوالی	د اسکلېټ لیژن	دماغي وروسته پاتی والی	Bulbar sign
Gangliosidosis GM 1	+	+	+	+	-
Gaucher diseases	-	+	+	+	+
Krabbe diseases	-	-	-	+	-
Methachromatic leucodystrophy	+	-	+	-	-
Multiple sulfatase deficiency	+	+	+	+	-
Niemann pick diseases	+	+	-	+	-
Sand hoff diseases	+	+	+	-	-

د لیږوسوم د ذخیروي تشوښاتو ځنې مهم او معمولي ناروغي په لاندې ډول تشریح کيږي.

Gaucher diseases:

یو اوتوسومل رسیسیف ناروغي ده چې Gluco cerebrosidase انزایم د فقدان له منځته راځي نوموړي انزایم د Glucosyl ceramid څخه ګلوکوز بیلوي د دې انزایم په نشتوالي کې Glucosyl ceramid چې یو ډول cerebroside دي د ریتکولو اندوتیلیل سیستم په حجرو کې تراکم کوي. سربېروسایډ Laden cells. غټي حجري دي چې هسته یې د حجرې یوې څنډې ته قرار لري او د هغې سائیتوپلازم د ګونځي شوي ویرینېم په شان ښکاري نو ځکه د ګونځي شوي ویرینېم یا Gaucher cell پنوم هم یادېږي. (۵).

کلینیکي بڼه:

د ناروغانو تورې ډیر غټیږي او هایپرسلېنیزم منځته راځي یعنې لیوکوپنیا او ترمبوسایټوپنیا د تورې د غټوالي سره یو ځای موجود وي.

د ناروغانو ځګر غټیږي او د هډوکو، ماغزه جوف هم پراخېږي دا ځکه چې Gaucher cell په نوموړي اعضاوو کې تراکم کوي د هډوکو پراخیدل ډیر بازردي په ځانګړي ډول د د ورانه او مټ (فخذ، عضد) هډوکو په زیاته اندازه غټوالی پیدا کوي (۵). چې د کلینیک له نظره په درې ډوله دي:

Type I (chronic non neuropathic): په دې ډول ناروغې کې احشاپه زیاته اندازه اخته کیږي. مزمن سیرلري لیکن عصبي اعراض او علایم په ناروغ کې منځته نه راځي نوموړي ناروغي په زړو او بوډا خلکو کې څرگندیږي

type II (Acuto neuropathic): د ناروغۍ دا بڼه په مقدم ډول شروع کیږي او د مخکې د دوه کلنې څخه د ماشوم د مړینې لامل ګرځي په ناروغانو کې عصبي اعراض او علایم ډیر بارزوي.

Type III (chronic neuropathic): ناروغي د عمر په دوهمې کال کې څرگندیږي په تحت الحاد ډول سیرلري او د عضویت احشا او عصبي سیستم دواړه اخته کوي.

درملنه:

دا لمړنې ذخیروي ناروغي ده چې درملنه یې په بڼه شان تر سره کیږي نوموړي ناروغان د طبعي او یا Recombinant glucocerebrosidase انزایم د معاوضي یا تطبق په واسطه بڼه والی مومي لیکن درمل یې ګران دي. د هډوکو د مغز ترانسپلانتیشن د درملني یوه بله کړنلاره ده ۹۱۸ OGT یو ماده ده چې د ګلايکولید د ذخیره کولو پروسه کې وروسته والی پیدا کوي چې د ازمایښت لاندې دي (۵).

Metachromatic leukodystrophy

په دې ناروغې کې په مرکزي عصبي سیستم، محیطي اعصاب، ځګر او پښتورګو کې Sulfated glycosphingolipid تراکم کوي په نوموړي ناروغې کې د مایلین پوښ تخریبیږي لیکن د عصبي حجرو زیانمن کیدل په کمه اندازه وي د ماغزو په White Matter کې ګرانو لړکتلي تراکم کوي څرنگه چې د تیزابي کرسټل وایلیټ د رنګ سره نوموړي کتله بنفشي او شاوخوا بې نصابي رنګه

تلوین کیږي. یعنې یو میتاکروماتیک تلوین دی نو ځکه د نوموړي ناروغي نوم ورته ورکړل شوي دي (۵).

کلینیکي بڼه:

د میتاکروماتیک لیوکو ډسټروفي لمړني سريري اعراض او علایم د قدم وهلو تشوښات، نا هم اهنګي (incoordination) او پرمختللي دماغي زیان څخه عبارت دي. نوموړي کلینیکي نښې د ژوند په دوهم کال

کې څرگندېږي په ناروغانو کې knee jerk د brisk حالت لري لیکن ankle reflex او planter response ضعیف کیږي دا ځکه چې په نوموړي ناروغې کې محیطي عصبي سیستم اخته شوي وي.

د میتاکروماتیک لیوکو ډسټروفی ناروغان د لس کلنې څخه د مخه مړه کیږي د نوموړي ناروغۍ تشخیص په سپیونو کریواتو ، سترګه او پوستکي په حجرو کې د aryl sulfatase انزایم د اندازي د ټاکلو له مخې تشخیص کیږي (۵).

درملنه:

کومه اغیزمنه درملنه پلاس کې نشته لیکن په یو شمیر لږو پیښو کې د هډکو د مغز transplantation تر آزمایش لاندې نیول شوي دي (۵).

GM1. Gangliosidosis

Type I : د ناروغي کلینیکي اعراض او علایم د زیږیدو سره سم څرګندېږي او دماغ په زیاته اندازه زیانمن کیږي د ناروغانو څیره د میوکوپولي سکرایډوزس لمرنې ټایپ ته ورته والي لري د ناروغانو په ګیډه کې هیپاتوسپلینومیګالي او د سترګې د Macula په ساحه Cherry red spot موجود وي د هډوکو په x ray کې Dysostosis د لیدو وړ وي په GM1. Gangliosidosis لمرنې ټایپ ناروغان د دوه کلنې څخه د مخه د تنفسي انتاناتو له امله مړه کیږي .

Type II : د ناروغۍ سریري بڼه د (۱-۲) کلنۍ عمر کې شروع کیږي نوموړي ناروغان د لس کلنۍ څخه د مخه مړه کیږي په دې ناروغۍ کې توری او ځګر نه غټیږي په ناروغانو کې روحي او موتور (حرکي) تشوشات ډیر شدید وي په نوموړي ناروغانو کې راډیولوژیک ابنارملتي په لږه اندازه د لیدو وړ وي (۵)

GM2. Gangliosidosis

په دې ناروغۍ کې د عصبي حجرو په لیزوسوم کې د GM2. Ganglioside :

ماده تراکم کوي. د نوموړي ناروغانو ډیری پیښې د (type I) taysach د Hexose aminidase A د انزایم د نشتوالی سره یو ځای وي.

لیکن د Sand hoff په ناروغۍ کې د Hexose aminidase A او aminidase B Hexose دواړه انزایمونه نه وي (۵).

Taysach disease:

یو اوتوسومل رسیسیف ارثي ناروغي ده چې د Ashkenazi په یهودانو کې ډیرې پیښې لري لیکن اوس د هند په شمول په ټوله نړۍ کې د نوموړي ناروغي د پیښو راپور ورکړل شوی دی .

په دې ناروغانو کې اکثراً د نژدي خپلولۍ (Consanguinity) تاریخچه موجوده وي . په نوموړي ناروغانو کې Gangliosid GM2– Hexose aminidase د انزایم د نشتوالی له امله عصبي سیستم په گنگلیونیک حجرو کې د GM2 Gangliosid ماده تراکم کوي او مایلین زانمن کوي د نوموړي ناروغۍ سریري نښې د شپږ میاشتني په عمر کې رامنځته کیږي. Apathy، هایپوتونیا، د سترګې د لیدو نقیصه د (Visual defect) او د ارتقا وروسته پاتې والی په نوموړي ناروغانو کې په مقدم ډول منځته راځي نوموړي ناروغانو کې ورو ورو spastic حالت رامنځته کیږي او ناروغان د پوندوالي او لیونتوب خواته درومي .

د شبکیه (Retina) په Fundus کې Cherry red spot لیدو وړ وي نوموړي ناروغان په ۳-۴ کلنۍ کې مړه کیږي . (۵).

Sandhoff disease:

د tysach ناروغۍ برسیره احشا هم اخته کوي (۵).

Niemann pick disease:

یو نادر اوتوسومل رسیسیف تشوش دی چې د Sphingomyelinase انزایم د نشتوالي له امله منځته راځي او په انساجو کې د sphingomyelin د تراکم کیدو لامل ګرځي نوموړي ناروغان په دماغې وروسته پاتې والی، هیپاتوسپلینومیګالي، لمف اډینوپټي، د وزن د لاسه ورکول او د گیډي په پړسوب اخته وي. د ناروغانو په ۱/۳ برخه کې Cherry red spot، Macula، چې موجود وي. په منځني ډول انیمیا (وینه لږې) هم موجود وي. د نیمن پیک ناروغان عموماً د انفانسي په دوره کې مړه کیږي .

د نیمن پیک ناروغي په وینه کې د Niemann pick cells د شتوالي په بنسټ تشخیص ایښودل کیږي. د سیني X- ray د Milliry TB په شان خیال ورکوي. کوم اغیزمن درمل په لاس کې نشته (۲).

د شحم د میتابولیزم تشوشات:

د لایپو پروتینونو بنسټیزه دنده دا ده چې په اوبو کې غیر منحل مرکبات د وینې په سیروم کې انتقالوي. لایپو پروتینونه نظر د هغوی د جوړښت او ترکیب په بنسټ په څو ټولګیو ویشل شوي دي چې عبارت دي له: پروتین ، کولسترول فاسفولپید ، او ترای ګلایسرایډونه .

د شحم تشوشات عبارت دي له :

,Hypertryglyceridemia, Familial hypercholesterolemia

Abeta lipoproteinemia او نور..(۵).

Abeta lipoproteinemia: یو ارثي ناروغي ده چې د Apo B (Apolipoprotein B) د نشتوالي له امله منځته راځي . Apo. B د سیروم د پلازما د لایپو پروتینونه لري د نوموړي ناروغۍ په منځته راتګ کې احتمالي جنتیکي نقیصه عبارت ده له :

۱. low density beta lipoprotein داپو پروتینونو د جوړیدو نیمګړتیاوي.

۲. داپو پروتینونو د لګښت زیاتوالی.

۳. په lipoproteins باندې د (apoprotein) د بدلیدو ستونزې . او incooperation بیتالایپو پروتینونه د هغه کایلومايکران په جوړولو کې چې په پلازما کې نشته ارزښتناک رول لري د پلازما د کولسترول په اوږدې ګلیسرایډونو سویه ټیټ وي.

د کلینیک له نظره نوموړي ناروغان د لاندې اعراضو او علایمو لرونکي دي.

د شحمیاتو مل اېسرېشن ، Retinitis pigmentosa ، رعشه (tremor) ،

athetosis ، او د Vibration او position. د احساس له منځه تلل .

څرنگه چې په نورمال حالت کې د شحمیاتو د هضم او تمثیل پروسه د کولمو په مخاطي غشا کې صورت نیسي او بیا نوموړي شحمیات پلازما ته انتقالیږي لیکن څرنگه چې په دې ناروغۍ کې کایلومايکران نه جوړیږي نو نوموړي شحمیات پلازما ته نه انتقالیږي. همدا رنگه لایپو پروتینونه د ځینې اساسي غذايي موادو په انتقال او د سره کړیواتو د غشا په جوړولو کې ډیر ارزښتناک رول لري نو ځکه د لایپو پروتینونو نشتوالی د Achontocytosis لامل ګرځي. تر اوسه پورې په نوموړي ناروغۍ کې د سترګې او ماغزه د بدلونونو پتوجنزس څرګند نه دي (۵) .

Peroxisomal تشوشات:

Peroxisomes د یو subcellular ارګانیل څخه عبارت دی . چې د نوموړي جوړښتونو په منځ کې

يو شمير انزايماتيک تعاملات تر سره کيږي چې عبارت دي ده اوږدو شحمي اسيدونو اکسيديشن، Catalases، او Phytonic acid تعاملات

(IRD) infantile او (MALD) Neonatal adrenoleuko dystrophy (ZS) Zellweger syndrome. refsum disease. له نظره يو د بل سره مطالع کيږي نو ځکه نوموړي ناروغي د peroxisome biogenesis disorders (PBD) په نوم هم ياديږي. نوموړي ناروغي د اوتوسومل رسييف تشوشاتو د جملې څخه دي.

د پورتنی ناروغيو له جملې څخه (ZS) د ډيرشديد او IRS د لږي کلينيکي اعراضو او علايمو لرونکي دي د جنتک له نظره PBD ناروغي او هتروجنس تشوشات دي چې کم تر کمه د دولس (۱۲) مختلف کمپلمنټ گروپونو (CGs) لرونکي دي هغه جين چې د CG۱ اخته کوي د PEX1 څخه عبارت دي. په اټکلي ډول سره د PBDS د ناروغانو پنځه شپيته په سلو کې (۲۵%) د PEX1 ميوتيشن له کبله منځته راځي نوموړي Multisystemic ناروغي متسف دي په مختلفي عصبي علايم لکه اختلاج nystagmus، د اوريدو تشوش، د علوي حرکي

نيورون (UMP) د حرکي برخې پرمختلونکي تشوش، اپتيک اتروفي او د ادرينل د مرغيري اتروفي.

د MRI په واسطه د دماغ په White matter کې بدلونونه د مشاهدې وړ وي. د تشو متيازو د عضوي تيزابونو څيرل او پلټنه د پراکسيسوم د ناروغيو په څيرنه او رابرسيره کولو گټور دي (۵)

راز راز نور تشوشات (miscellaneous disorder):

: Alfa 1. Antitrypsin difficiency

Alfa 1 antitrypsin يوه (PI) protease inhibitor چې په ځگر کې جوړيږي نوموړي ماده د نيوترو فيل د الاستيز انزايم د تخريب څخه د سږي انساج محافظه کوي په اټکلي ډول د نورمال وگړو او يا په سلو کې (۷۰%) pi M type خلک دي چې د نوموړي وگړو د . alfa 1 antitrypsine اندازه په يو ليتر کې (0.8- 1.8) گرام پورې رسيږي د نوموړي مادې د نشتوالي په hepatocyte کې د Polymerized alfa 1 anitrypsine د راټوليدو او تراکم لامل گرځي.

د اسناخو د تخريب له کبله Emphysema پيدا کيږي (۵).

لږ تر لږه د جین ۲۴ الیلونه پیژندل شوي دي چې په ډیرو پېښو کې د نوموړي ناروغۍ مسول جین د Piz د میوتانت جین څخه عبادي دي .

د Piz په کسانو کې د alfa 1 anitrypsine سویه د 0.6 gm / lit څخه کم دي لیکن د pi Null په کسانو کې نوموړي ماده بالکل نه وي.

کلینیکي بڼه:

د Childhood (ماشومتوب) په دوره کې سريري اعراض او علایم یې عبارت دي له د انفانسي د دورې ځنډنې هیموراژیک ناروغي ، Cholestasis او د ځگر مزمني ناروغۍ ، لیکن د کھولت (Adulthood) په دوره کې سږي اخته کیږي.

د نوموړي ناروغۍ نوري نادري کلینیکي اعراض او علایم عبارت دي له: ګلومیرولونيفرايټیس ، واسکولایټیس او panniculitis.

د نوموړي ناروغۍ تشخیص په سیروم کې alfa 1 antitrypsine د اندازې د ټاکنې، د ناروغ د Genotyping او همدارنګه Pi phenotyping له مخې ایښودل کیږي. (۵).

درملنه:

که څه هم د alfa 1 antitrypsine معاوضه کولو په واسطه کولای شو چې غټانو کې د سږي د ناروغۍ درملنه او مخنیوی وکړو لیکن په هغه ناروغانو کې چې د ځگر ناروغي پکې رامنځته شوي وي کومه ګټه نه تر لاسه کیږي په هغه صورت کې چې د ځگر شديده ناروغي موجود وي د Liver transplantation په واسطه په بریالیتوب سره علاج تر سره کیږي (۵).

:Wilson disease

یوه ناروغي ده چې د مس (Copper) د میتابولیزم د تشوش له کبله منځته راځي نوموړې ناروغي د اوتوسومل رسیسیسیف د تشوش یوه بڼه ده چې د دیارلسم (۱۳) نمبر کروموزم په یو جین کې نیمګړتیا پېښ شوي وي.

د Wilson په ناروغۍ کې د لیزوسوم مس په کافي اندازه بڼه نه اطراح کیږي او یا دا چې د نورمال حالت

خځه metalothionin سره د مس یو ځای کیدل څلور

ځلي زیاتیري او د دې زیاتوالي لامل دا دی چې د نوموړي ذخیروي پروتین په جوړښت کې نیمگړتیا موجوده وي.

مس د ځگر د حجرو سایتوپلازم کې تراکم کوي چې د ځگر هر گرام وچ شوي په کتله کې د (۵۰۰-۲۰۰۰) مایکرو گرامو پورې د مس اندازه رسیږي او په دې اساس د ځگر حجروي زیانمن کیږي. د ځگر د حجرو خځه مس د ویني په سیروم کې ازادیږي او د بدن په نورو انساجو کې ذخیره کیږي. په ناروغانو کې د سرو کریواتو د زیانمن کیدو له امله هیمولایز منځته راځي.

د پښتورگي قریبه تیوبولونه اخته کیږي د عصبي سیستم د اخته کیدو له امله عصبي تشوشات او په قرنيه کې د مس د تراکم له امله kayser fleisher ring منځته راځي.

د ویني په سیروم کې د Ceroloplasmin د اندازې کموالی یوه ځانگړی تشخیصی نښه ده د سیروم د مسو اندازه کمیږي (۵).

کلینیکي بڼه:

په ناروغانو کې د ځگر حاد او یا مزمنه ناروغي منځته راځي چې کیدای شي د عصبي اعراضو او علایمو سره یو ځای وي او یا نه وي. همدا رنگه کیدای شي چې د ځگر ناروغي، د روحي ستونزو، هډوکي تشوشات، هیمولاتیک انیمیا او د اندوکرین د تظاهراتو سره یو ځای وي (۵).

: Hepatic dysfunction

ناروغي د ۲-۱۵ کلنۍ عمر کې منځته راځي د ناروغۍ په حاد ډول کې زیږی، هیپاتومیگالي، کوما او مړینه منځته راځي. ناروغي د Chronic active hepatitis پشان سیرلري.

عصبي تظاهرات: نوموړي تظاهرات older children کې رامنځته کیږي چې عبارت دي له د بدن د شخوالي (Regidity)، رعشه، دخبرو ستونزې، د لیکلو ضعیفتیا، غیر نورمال posture، او روحي تشوشات. کیدای شي چې ناروغي د Cerebeller ataxia او Parkinsonism په شان اعراض او علایم څرگند کړي په نوموړي ناروغانو هیپاتومیگالي موجود وي لیکن زیږی موجود نه وي.

kayser fleisher ring (KF) یوه نصواري یا سورنگه حلقه ده چې اکثراً د قریني په پورتنې او

یا بنکتني سرحد کې قرار لري. نوموړي حلقه د Slit lamp په واسطه لیدل کیږي. د نوموړي حلقې نشتوالي د ناروغۍ نشتون نه شي رده ولای. په ځانګړي ډول که چري نوموړي ring د ژوند په لمړیو لسو کلونو کې موجود نه وي د دي په معنی نه ور کوي چې نوموړي ناروغ به په د ویلسن په ناروغۍ اخته شوی نه وي. (۵)

تشخیص:

د ویني په سیروم کې د Ceroluplasmin د اندازې کموالی د تشو متیازو په ۲۴ ساعته مقدار کې د مسو زیاتوالی او د (K.F) شتوالی په تشخیص کې مرسته کوي.

د سیروم د سیرولو پلازمین اندازه په سل سي سي وینه کې د ۲۰ ملي ګرامه څخه ښکته وي او د سیروم د مس اندازه سل سي سي وینه کې د ۲۰ میکروګرام څخه ښکته وي او په تشو متیازو کې د مسو اطراح شوي اندازه په ۲۴ ساعتونو کې سل (۱۰۰) میکروګرام څخه زیات وي. د تشو متیازو د مس اندازه د penicillamin challenge په واسطه ټاکل کیږي د ځګر د یو ګرام په وچ شوي وزن کې د مسو اندازه د ۲۵۰ میکروګرامو څخه زیاته ده.

Liver function test غیر نورمال وي.

هغه ماشومان چې شپږ میاشتې عمر لري او یا په nephrosis, kwashiorkor، او یا Severe malabsorption syndrome باندې اخته وي د نوموړي ناروغانو د ویني په سیروم کې د مس او سیرولوپلازمین اندازه لږ وي. نو ځکه په پورتنیو ماشومانو کې د مس او سیرولوپلازمین د سوي د ټاکلو له مخې د wilson disease تشخیص د ډاډ گیرنې وړ نه دی. د سیروم د مس سویه په Billiary Cirrhosis او Toxic Cirrhosis کې لویږي (۵).

درملنه:

ناروغ ته باید هغه خواړه ورکړل شي چي د مس لږ اندازه ولري او هغه خواړه چې د مس ډیره اندازه ولري د هغې د ورکړي او خوړلو څخه ډډه وشي لکه ځګر Nuts, shellish او Chocolate.

Penicillamin د ورځي ۱۰-۳۰ ملي ګرامه په یو کلیوګرام د بدن په ۳-۴ کسري دوزونو ورکول کیږي. نوموړي درمل د خوړو څخه نیم ساعت مخکي ورکول کیږي نوموړي درمل د مسو د

copper اطراح زیاتوي او باید په دوامداره ډول استعمال شي.

د Penicillamin د ورکړې له کبله په ځینو ناروغانو کې تبه، د پوستکي resh، اډینوپټي، د بندونو درد، لیوکوپنیا او ترومبو سایتوپنیا پیدا کېدای شي لیکن نوموړي اعراض او علایم گذاري سیرلري. او د درمل د قطع کیدو وروسته له منځه ځي په هغه ناروغانو کې چې د Penicillamin د ورکړې په اوږدو کې نفراټیک سندروم، lupus like سندروم، Immen complex glumerulonephritis رامنځته شوي وي نوموړي درمل قطع شي او د هغې په بدل کې Tri ethylene tetramin dihydrochloride. درمل ورکړل شي. په کورنۍ کې ټول وروڼه او خويندې د ویلسن د ناروغۍ لپاره وازمویل شي. (۵)

X- Linked inheritance

Deuchene type muscular dystrophy:

duchen musculare dystrophy (DMD) د عضلاتو د Cytoskeletal پروټین د جوړښت د خرابوالي له امله منځته راځي چې نوموړي پروټین د dystrophin په نوم یادېږي د نوموړي پروټین مسول جین د X په کروموزوم کې موقعیت لري چې د X P 12 په نوم یادېږي په اټکلي ډول په هرو څلور زره (۴۰۰۰) نارینه ماشومانو کې یو ماشوم په DMD اخته وي که چیرې د X P ۱۲ په جین کې قسمي او یا کمه اندازه میوټشن پېښ شوي وي د Becker Muscular dystrophy په نوم یادېږي چې په نوموړي حالت کې د ناروغۍ کلینیکي اعراض او علایم لږ شدید وي خو په هر حال د DMD په ټولو بڼو کې د اسکلیټي عضلاتو پرمختللی تخریبات منځته راځي او د زړه عضله هم پري اخته کېږي.

د DMD په اخته هلکانو کې د (۵-۶) کلنۍ په عمر کې د اندامونو د Proximal د عضلاتو ضعیفي او د Caff د عضلاتو Pseudo dystrophy منځته راځي. نوموړي ناروغان د ۱۳ کلنۍ په عمر کې د حرکت څخه پاتې کېږي او په فلج اخته کېږي. د DMD په ناروغانو کې د Createnine kinase (CK) د انزایم سویه لوړه وي، نوموړي ماشومان د شل کلنۍ (۲۰) په عمر کې د تنفسي او یا د زړه د عدم کفایې له کبله مړه کېږي.

د Becker Muscular dystrophy (BMD) د ناروغانو انزار ډیر توپیر لري که څه هم کورټیکو سټروئید د عضلاتو د قوت او ټون د ساتلو لپاره ښه ګټور تمامېږي. لیکن د عضلاتو د تخریب مخه نشي نیوالی څرنگه چې د dystropine جین ډیر غټ وي نو ځکه د میوټشن لپاره یو ښه Target دی په ۲۵% پیښو کې د

ډسټروفین په جین کې یو پراخه deletion او duplication موجود وي .

د دغه تشوش لپاره د جینونو د میوتشن پلټنه ډیره ګټوره ده لیکن د تشخیص او انزار د ټاکنې لپاره د عضلاتو بیوپسي او Immunohistochemistry ضروري دي ترڅو د ډسټروفین پروتین تشخیص شي .
د DMD په ۱/۳ پیښو کې فامیلی تاریخچه موجوده نه وي دا ځکه چې په جین کې د نوي میوتشن له امله DMD منځته راغلې وي (۵) .

هیموفلیا (Haemophilia) :

Haemophilia د وینې توئیدنې (خونریزي) یو اکس لنګ رسیسیف تشوش دی چې د اتم فکتور د نشتوالی له امله منځته راځي د نوموړي ناروغانو په بندونو او عضلاتو کې د وینې توئیدنې مختلفې اندازې موجودې وي په رنځورانو کې په اسانه وینه کیدل (Bruising) او د زخمونو څخه د زیات وخت لپاره وینه توئیدنه موجود وي پورتنۍ نښې د اتم فکتور په جین کې د یو هموزایګوس میوتشن له امله منځته راځي چې د ۲۸ x-q په بڼه بنودل کیږي . Carrier او Prenatal تشخیص په مستقیم ډول د انتخابي میوتشن د پیدا کیدو په بنسټ صورت نیسي .

د درملنې لپاره د اتم فکتور د مستحضراتو څخه ګټه اخیستل کیږي . نوموړي فکتور د انسان د وینې د پلازما څخه ترلاسه کیږي د اتم فکتور تطبیق کول د

هیموفلیا په ناروغانو کې ډیره اغیزمنه ده خو په (۱۰-۱۵) فیصده پیښو کې د نوموړي ناروغانو په وینه کې یو خنثی کوونکي انتې باډي د اتم فکتور په مقابل کې تولیدیږي چې د نوموړي فکتور اغیزې کموي (۵) .

: Apert syndrome

نوموړي سندروم په nephropathy او کونوالي باندې متصف دي . د کلینیک له نظره (۲) مختلفې بڼې لري ډیره عامه نمونه یې د Collagen IV alfa chain میوتشن له کبله منځته راځي هغه بنځینه اخته ماشومان چې په Collagen IV A3 بڼې باندې اخته شوي وي د کمې کلینیکي بڼې لرونکي وي .

لکه هیمچوریا او کو ئوالي چې په مؤخر ډول راڅرګندیږي اونارینه جنس ماشومان چې پدې ناروغي اخته شوي وي د پښتورګي په عدم کفایه باندې اخته کیږي (۵)

میتابولیک تشوشات:

دميتا بوليزم دځايه تيروتني تشو شات (inborn error of metabolism) ځيني ناروغي په ارثي ډول د اکس لنک پوري اړه لري لکه Adrenoleuko dystrophy (۵)

Adrenoleuko dystrophy:

نوموړي ناروغي د (۴ - ۱۲) کلني عمر په منځ کي پيښيږي او نوموړي ناروغي اساسي نښي د عصبي اعراضو او علايمو څخه عبارت دي لکه د سلوک تشوشات ، د قدم وهلو تشوشات ، Dysarthria ، عسرت بلع ، ړوندوالي ، اختلاجات ، Quadraparesis Spastic او Decorticate posturing. د نوموړي ناروغانو ۱/۳ برخه د ادرينيل د مرغيري د عدم کفايې تظاهرات رامنځته کوي (۵).

نوموړي يوه x-linked recessive ناروغي ده چې د Acylco A synthetase ، انزايم د نشتوالي له امله منځته راځي. د ناروغانو په وينه کې د ACTH ، long chain Fatty acid اندازه لوړه وي په ناروغانو کې د ناروغي د رامنځته کيدو څخه (۲-۳) کاله وروسته مړينه منځته راځي (۷).

x-ALD (x-linked adrenoleukodystrophy) يوه ناروغي ده چې د عصبي سيستم ابيض ماده (white matter) او د ادرينل د مرغيري قشر اغيزمن کوي په نارينه وو کې درې اساسي فينو ټايپونه ليدل کيږي لمړی رقم يې د cerebral childhood form څخه عبارت دی چې د ۴-۸ کلنۍ د عمر په منځ کې ډير عموميت لري. نوموړي ناروغي په لمړيو پړاونو کې د attention deficit disorder ، پيژندلو (cognition) ، سلوک ، ليدلو ، اوريدلو او حرکي تشوشاتو په بڼه تظاهرات ورکوي چې وروسته د دوه کلونو په موده کې په اخته ماشوم کې په بشپړ ډول عدم توانايي (disability) رامنځته کيږي. دوهمي رقم يې د adrenomyeloneurapathy (AMN) څخه عبارت دي چې په مؤخر ډول د ۲۰ کلنۍ څخه وروسته کلينيکي څرگندونې رامنځته کوي. چې عبارت دي له : paraparesis ، پرمخ تلونکي معصرو تشوشات او په مختلفو درجو سره

د ليري نهاياتو حسي عصبي سيستم له منځه تللو څخه عبارت دي او نوموړي اعراض په ورو ورو ډول سره د لسگونو کلونو په موده کې نور هم پرمختگ کوي.

د دې ناروغي دريم رقم د Addison disease څخه عبارت دی چې د دوه کلنۍ بلوغت او په ډير عام ډول د اوه نيم ۷.۵ کلنۍ په عمر کې د ادرينل د مرغيري د عدم کفايې تظاهرات رامنځته کوي. چې په نوموړي تشوش کې عصبي اعراض او علايم نه وي ليکن کيدای شي چې د عمر په وروستيو مرحلو کې

عصبي اعراض او علايم (په ځانگړي ډول AMN) تشوشت رامنځته شي .

په اټکلي ډول سره ۲۰% هغه بنځينه چې Carrier دي د AMN گلي او نښې ورسره وي ليکن نوموړي گلي او نښې په (د ۳۵ کلنۍ او يا د هغې څخه په وروستي عمر) کې رامنځته کېږي.

:Diagnosis/ testing

د X-ALD په ۹۹% ناروغانو کې چې اعراض او علايم ولري يا ونه لري د very long chain fatty acids (VLCFA) اندازه د ويني په سيروم کې لوړه وي نوموړي يوه ځانگړي او ښه معاينه ده چې د نړۍ په سطحه په کمو لابراتوارونو کې تر سره کېږي په اټکلي ډول سره نوموړي ازموينه په ۸۵% Carrier بنځو کې يوه حساسه ازموينه ده همدا رنگه د ABCD 1 gene ماليکولي اناليزس هم د تر سره کيدو وړ دي چې تشخصي ارزښت لري چې نوموړي اناليزس د جنتيکي

کانسلنک او پرنټل ډياگنوزس په منظور د ناقل (Carrier) د ټاکنې لپاره ارزښتناک رول لري .

وقوعات:

نوموړي ناروغي وقوعات 1:50000-1:20000 ته رسيږي چې په اټکلي ډول په ټولو کسانو کې يو شاته وي

درملنه:

د X-ALD په درملنه کې لاندیني ټکي شامل دي: symptomatic نارینه تداوي کول ، د asymptomatic کسانو او یا هغه کسان چې په خفیف ډول اعراض او علایم ولري لټول او په مقدم ډول د ادرنیل د غدي د عدم کفایې درملل.

:Symptomatic Males

د دې ناروغۍ په درملنه کې د ادرنیل د مرغیې ارزونه (ارزیابي) او د corticosteroid تطبق کول د درملنې بنسټیزه موخه جوړوي. چې یوه ژوند ژغورنکي درملنه ده. د X-ALD ډیر نارینه ناروغان د ادرنیل د مرغیې په عدم کفایه اخته وي د corticosteriod ورکول د عصبي سیستم په اخته کیدو کې هیڅ اغیزه نه لري په نارینه اخته X-ALD ناروغانو کې د ادرنیل د مرغیې دندې باید په منظمو وختونو کې ارزیابي شي. هغه بالغ نارینه کسان چې په نوموړي ناروغۍ اخته لیکن کلینیکي اعراض او علایم له ځانه ونه وښايې او یا دا چې د 1 set (Childhood cerebral form) په پړاو کې وي او د MRI د ازموینې په واسطه ثابت شي چې دماغ زیانمن شوی نه دی مناسبه درملنه یې د (BMT) Bone marrow transplantation. څخه عبارت دی. همدارنگه په هغه ماشومانو کې چې د هغوي IQ د ۸۰ څخه لوړه وي د هغوي لپاره هم BMT یوه ښه او مناسبه درملنه ده څرنگه چې BMT د ۲۰% په شاوخوا کې د Morbidity او Mortality. لامل ګرځي نو ځکه په هغه ناروغانو کې چې د هغوي دماغ د MRI د معاینې له مخې اخته شوې نه وي یا هغه ناروغانو کې چې MRI یې غیر نورمال او عصبي تشویشات ونه لري نوموړي درملنه ترسره نه شي. همدارنگه په هغه ناروغانو کې چې IQ یې د ۸۰ څخه ټیټ وي او یا په شدید ډول عصبي او یا عصبي روحي (neuropsychological dysfunction) ولري ترسره نه شي.

غذايې او فارمکالوجيک درملنه.

په هغه ناروغانو کې چې عصبي تشوشات رامنځته شوي وي د Lorenzo oil therapy اغيزه لږه وي ليکن که چير ته عصبي سيستم زيانمن شوی نه وي نوموړې درملنه گټوره ده او په راتلونکي کې د عصبي تشوشاتو د رامنځته کيدو او د هغې د لا زياتيدو څخه مخنيوی کوي. همدا رنگه Lovastatin او 4- phenylbutyrate د درملنې په لپاره استعمالیږي ليکن کلينيکي اغيزې څرگندې نه دي. (۱۰)

:Non-mendelian inheritance

د Imprinting تشوشات:

Beckwith wledemen syndrome : د دې سندروم نښې عبارت دی له : د بدن غټوالی ، (Macrosomia) ، غټه ژبه (Macroglosia) او omphalocele.

نوموړی سندروم د ۱۵ P 11 کروموزوم غیر نورمال Expression له کبله منځته راځي نورې نښې يې عبارت دي له د مخ خفيف ډسمورفيزم (هايپرټيلوريزم، د غوږونو Creases. د گذري هايپروانسولينيميا له کبله infantile Hypoglycemia گڼ شمير مور زادي انوملي گانې کلفت لپټ ، د بولي سيستم انوملي گانې او د سرطانونو د خطر زياتيدل. (په ځانگړي ډول د ۷-۱۰% د wilm tumor پيښې).

په نورمال حالت کې د Growth factor په جين کې د (IGF2) د Imprinting پروسه صورت نيسي ۲ IGF د مورنې ايل په شان په داخل رحمې ارتقا کې نه Express کيږي.

د کروموزومونو تشوشات د نوموړي جين په اکسپريشن اغيزه کوي او د نوموړي ناروغۍ لامل گرځي لکه د paternal 11 P 10 region ډوپليکيشن چې د Bws په ناروغۍ کې ليدل کيږي paternal UPD په پلرني هومولوگ کې د دی لامل کيږي چې د IGF2 جين په Transcription کې Duplication منځته راوړي. Tumore suppreser gene (H19) د له منځه تلو ، د بدن د غټوالي او سرطانې ناروغيو ته زمينه مساعد کوونکي فکتورونو د زياتوالي لامل گرځي.

BWS ناروغانو کې د imprinting د ارزښت ملاتړ په دي دليل دي چې د نوموړي ناروغانو په ۱۰% پيښو کې پلرنی imprinting شواهد شته او د BWS هغه ناروغان چې په Wilm tumore اخته دي. په ۷۰% پيښو کې د IGF 2 او H19 د جيونو د Coding لپاره Loss of imprinting (LOI) رابښي. هغه

ماشومان چې په نوموړي حالت باندې اخته دي تر ۷ کلنۍ پورې په هرو دریو (۳) میاشتو کې یو ځل ورته د گیدې التراسوند اجرا شي او ناروغان د څارنې لاندې ونيول شي. (۷).

:Prader willi syndrome

نوموړی سندروم د یو شمیر Imprinted شوي جینونو expression د نشتوالي له امله منځته راځي. د SNRPN جینونه چې په ۱۵q11 په کروموزوم کې قرار لري د Prader willi سندروم د منځته راتلو لامل ګرځي.

د کلینیک له نظره نوموړي ماشومان د انفانسي په دوره کې شدید هاپوتونیا باندې اخته وي چې د تغذي لپاره د gastrostomy تیوب ته اړتیا لري.

Older children ماشومانو کې صفی خیره راڅرګندېږي چې د بادامې سترګې، پر له پسې strabismus لنډه ونه، چاغوالی، Hypogenitalism وړوکې لاسونه او پنبې چې د نري ګوتو سره یو ځای وي.

اوس داسې عقیده ده چې نوموړي نښې Growth Hormones د نشتوالي سره یو ځای وي پدې ناروغانو کې د ۳ - ۴ کلنۍ په عمر کې د Obseseive hyperphagia او د بلوغت په شروع کې type 2 diabetes mellitus رامنځته کېږي (۷).

:Angelment syndrome

دغه سندروم imprinting د تشوش او د ګڼ شمیر میوتیشنونو له امله منځته راځي د نوموړي میوتیشنونو له کبله د Ubiquitin protein ligase جین، د UBE3A جینونه غیر فعالېږي پورتنې جینونه د SNRPN د جین پشان په (۱۵) پنځلسم کروموزوم کې قرار لري.

د دې ناروغانو کلاسیک فنوتایپ عبارت دی له شیدیده دماغي ورسته پاتې والي چې د پروګناتیزم (Prognatism)، اختلاجات، Motor mlston شدید

وروسته پاتې والی، غیر نورمال Puppef like gait، غیر نورمال وضعیت، د ژبي ضعیفه ارتقا، حملوي او تشنجي خندا (paroxysmal laughter) او په tung thrusting څخه عبارت دي:

د Anglman سندروم په څلورمه برخه ناروغان د VBEZA جین د میوتیشن له امله منځته راځي (۷).

7-UPD:

اوس پوهيدل شوي دي چې د ۷ اوم کروموزوم ځنې جينونه هم imprinted کيږي UPD V په هغه ماشومانو کې چې د يو پلار څخه د (۵۰۸) delta-f- ډيليشن دوه کاپي گانې په ارتيټ انتقالوي د Cystic fibrosis لامل گرځي همدارنگه نوموړي ماشومان په Sliver russel سندروم باندې هم اخته وي چې نوموړي سندروم د داخل رحمي ودي په ځنډ او Dwarfism باندې اخته وي. فکر کيږي چې UPD او د Imprinting تشوشت د دوي د تشوشتو سره يو ځاي وي .

هغه تشوشت چې د **Aniticipation** سره يو ځاي وي:

(اوتوسومل ډومينانت) Myotonic dystrophy: ميونوتيک د ستروفي متصف دی په د عضلاتو ضعيفتيا ، د عضلاتو ټونیک سپزم چې د هايپوگوناديزم ، Frontal balding د زړه بريننايي تشوشت او Cataract.

دا چې څرنگه گڼ شمير جينونه په دې تشوش کې اخته کيږي لا تر اوسه پورې څرگند شوي نه دي ليکن زيان راوړونکي ساحه د نولسم (۱۹) کروموزوم په برخه کې قرار لري او دا هغه ساحه ده چې په دې کې د protein kinase د جين په ۳- prime untranslated ساحه کې موقعيت لري او په نوموړي ساحه کې د CTG پراخه شوي trinucleotide repeat تر سره کيږي. نورمال کسان د (۵-۳۰) پورې د CTG repeat د کاپي گانو لرونکي دي. که چيري د دغه کاپي گانو شمير د (۵۰) څه زيات شي په اخته کسانو کې خفيف کلينيکي تظاهرات رامنځته کوي لکه Cataract په هغه کسانو کې چې د نوموړي پرله پسي کاپي گانو د سلو (۱۰۰) څخه زيات وي د غټانو په شان د الکتریکي ميوتونيا لرونکي دي او که چيري د تکراري کاپي گانو شمير د ۴۰۰ په حدودو کې وي د ماشومتوب په دوره کې کلينيکي اعراض او علايم منځته راوړي. کيدای شي چې د نوموړي کاپي گانو

ارتيدنه (Expansion) ترزو (۱۰۰۰). پورې ورسېږي چې نو په نوموړي حالت کې د نوي زيږيدنې په مرحله کې په نوزادانو کې سخته او حتی وژونکي کلينيکي اعراض او علايم منځته راځي.

که چيري په ډراماتيک ډول د پرله پسي کاپي گانو شمير د (۲۰۰-۴۰۰) په منځ کې وي خفيف اعراض او علايم منځته راوړي چې د کلينيک له نظره د څرگندونديو وړ نه وي ليکن که چيري نوموړي کاپي گانې په ډراماتيک ډول د (۸۰۰-۲۰۰۰) په شاوخوا کې ورسېږي د جنيني تظاهراتو لکه (پولي هايډروامنيوس،

Arthrogryposis) لامل گرځي چې د نوموړي repeat expansion کاپي گانې د بنځينه تنقيصي ویش په واسطه انتقالیږي. نه د نارینه میوزس په واسطه. نو په دې اساس هغه ماشومان چې په Floppy infant باندې اخته وي د هغوی د څیړنې او پلټنې لپاره د هغوی میندې باید په غور سره Myotonia اوضعیفتیا لپاره معاینه شي په اوسني وخت کې د دغه CTG repeat کاپي گانو د شمیر د څرگندولو لپاره diagnostic molecular testing څخه گټه اخیستل کیږي (۷)

(اوتوسومل رسیسیف) Fried reiches ataxia:

هغه جین چې د FDRA لامل گرځي په ۹ کروموزوم کې قرار لري. په نوموړي سندورم کې د کوچني دماغ د دندو ستونزې منځته راځي په ناروغانو کې مخکې د بلوغت څخه د حرکي او حسي سیستم تشوشات رامنځته کیږي او د Teenage په عمر کې نوموړي تشوشات پرمختگ کوي. نورمال کسان د (۷-۲۲) پورې د GAA repeat کاپي گانو لرونکي وي لیکن په دې ناروغۍ کې د GAA د کاپي گانو شمېر د ۲۰۰ څخه زیات وي. (۷).

(اکس لینک) Fragile -x- syndrome:

په اټکلي ډول هر لس زره نارینه وو کې یو کس په نوموړي سندروم اخته کیږي او په نارینه جنس کې د دماغي وروسته پاتې والي (Mental retardation) ډیر ارزښتناک لامل بلل کیږي د دې ناروغۍ مسول جین د FMR 1 د جین څخه عبارت دی.

نورمال کسان تر ۵۵ پورې د CGG تکراري کاپي گانې لرونکي دي خو په دې تشوش کې د (۵۵-۲۰۰) پورې د CGG repeat لرونکي کسان د نورمال فنوټایپ لرونکي دي چې د prematuration پنوم یادېږي لیکن په هغه صورت کې چې د CGG repeat د کاپي گانو شمیر د ۲۰۰ څخه زیات شي د Full maturation په نوم یادېږي او دې سره GGG expansion او د CPG Island هایپر میتایلیشن هم موجود وي.

نوموړي سندروم د لاندیني اعراضو او علایمو لرونکي دي.

دماغي وروسته پاتې والی ، اوږد مخ (long face) غټ غوږونه، (large testes) ، په ځانگړي ډول د بلوغت وروسته د منظم نسج اعراض او علایم لکه Hyperextensible بندونه، د مترل د سام پرولپس. همدا رنگه نوموړي ناروغان ډیر فعال وي. د infantile autism اوتوسټیک سلوک لرونکي وي. ځني ناروغان نورماله څیره (منوټایپ) لري.

د fragile -x- syndrome نیمایي اخته بنځینه د نورمال ذکاوت او استعداد لرونکي وي که څه هم نوموړي بنځي Full maturation حالت هم ولري د نورمال ذکاوت لرونکي وي. بنځینه جنس نظر نارینه وو ته په لږه اندازه د ظاهري څیري له نظره غیر نورمال وي (۷).

هغه ناروغي چې د **mitochondrial inhertance** له کبله منځته راځي:

د ۲۰۰۱ کال د یو طبع په اساس چې په American journal of medical genetics کې د Seminar in Medical Genetics تر عنوان لاندې خپور شوی دی داسې ښودل شوي دي چې اوس د مایتوکاندریا په DNA (mt DNA) کې د سلو څخه د میوټشن ډیري پیژندل شوي ساحې موجود دي او همدا رنگه د mt DNA دوهم پلا ترتیب کیدل (Rearrangement) هم تشخیص شوي دي.

د مایتوکاندریا یې ناروغيو اعراض او علایم په ثانوي ډول د oxidative phosphorylation د تنفسي

انزایمونو د نشتوالي له امله منځته راځي. نوموړي انزایمونه د بدن ټولو حجرو ته انرژي ورکوي.

مایټوکانډریا ناروغي د پرمختللي تشوشتو څخه عبارت ده چې د عصبي Dysfunction سره یو ځای وي لکه هایپوتونیا، د ارتقا وروسته پاتی والی، اختلاجات، د سترګې تشوشت، کونوالی، د هضمي سیستم تشوشت، د وډي خرابوالی (Growth failure)، د پښتورګو، اندوکرین، زړه او نباتي عصبي سیستم تشوشت د مایټوکانډریا تشوشت دري عام او مهمي ناروغۍ په لاندې ډول دي (۷).

MELAS:

Melas د stroke like episod، lactic acidosis، mitochondrial encephalopathy څخه جوړ شوي دي. د نوموړي ناروغۍ اعراض او علایم د ماشومتوب په دوره کې شروع کیږي چې عبارت دي له د stroke پرله پسې حملې، ږوندوالی، فلج، سردردی، کانګې ضعیفتیا، په حمله وي ډول د عضلاتو ضعیف کیدل د وینې د لکتیت زیاتوالی.

هغه عام میوټیشن چې د MELAS لامل ګرځي عبارت دي له (A3 243 G) tRNA leu gene ... (۷).

MERF:

MERF د Myoclonic epilepsy او Ragged red fiber څخه ترکیب شوي دي هغه ماشومان چې په دی تشوشت اخته دي د عصبي اعراضو او علایمو لرونکي دي. لکه Myoclonus. کونوالی، د عضلاتو ضعیفتیا، اختلاجات.

د ناروغانو اتیا فیصده په سلو کې د مایټوکانډریا د (tRNA lys gene) (A8 344 G).

د missense mutation له کبله منځته راځي. (۷)

LEIGH. Sub acute necrotizing encephalomyopathy

د تنفسي حجرو په دندو کې د ګڼ شمیر تشوشتو موجودیت د Leighs disease لامل ګرځي Leighs disease یوه شدید ناروغي ده چې د ارتقا د Milestone د نشتوالي، Extrapyramidal اعراض او علایم چې د دماغ د قاعدې Dysfunction سره یو ځای وي د تبې لرونکي ناروغیو په موجودیت کې اعراض او علایم ډیر شدید کیږي.

د نوموړي ناروغۍ اعراض او علايم عبارت دي له هايپوتونيا دلاسونو athetoid Choreo حرکات ، د تغذي ستونزو ، اختلاجات او Fulure to thrive

په MRI کې د دماغ په قاعده او تلموس کې فوکل نکروزس ليدل کېږي.

ماتوکاندریايي میوتیشنونه تنفسي ځنځير اخته کوي . په ځانگړي ډول Complex I ، Complex II ، Complex IV او هستوي DNA میوتیشنونه Complex II اخته کوي چې دا د Leighis د ناروغۍ لامل ګرځي. (۷)،

:Multifactorial inheritance

: Cleft lips and cleft plate

د جنیټک له نظره Cleft lip که یواځي وي او یا د کلفت پلیټ سره یو ځای وي Isolated Cleft plate څخه جلا تشوش دي . کلفت لپ په نارینه و کې ډیر

زیات لیدل کېږي حال دا چې کلفت پلیټ په ښځو کې ډیر زیات پېښې لري کیدای شي چې دواړه نقیصي په یوه کورنۍ کې د نورو سندورمونو سره یو ځای وي خو نوموړي حالت غیر معمولي دي. د نژاد له نظره نوموړې پېښې سره توپیر لري د اسیا د سپین پوستکي او تور پوستکي نسبت په هر زر تنه ژوندي نوي زیږیدلي ماشومانو کې (۱.۲۱ ، ۰.۹ او ۰.۳۱) څخه عبارت دي (۷) .

کلنیکي بڼه:

کیدای شي کلفت لپ یو اړخیز یا دوه اړخیز په بشپړ او یا په قسمي ډول موجود وي کیدای شي چې کلفت لپ د کلفت پلټ سره یو ځای وي چې کلفت پلټ په بشپړ ډول موجود وي یا primary cleft plate) چې د پلټ قدامی برخه او Gingival ridge هم اخته شوي وي) او یا secondary Cleft plate چې یواځي د پلټ خلفي برخه اخته شوي وي) یو ځای وي ..

که کلفت پلټ د Isolated بڼه وي کیدای شي چې نرم او کلک حنک دواړه اخته شوي وي ، کیدای شي چې د V. Shaped او یا Horseshoe. Cleft په بڼه وي.

کله چې کلفت پلټ د micronathia او Glossoptosis (هغه ژبه چې خلف خواته غورځیدلي وي او د تنفسي او تغذي ستونزې رامنځته کړي وي) سره یو ځای وي Pierre robin sequece په نوم یادېږي.

هغه ماشومان چې په خپل مخ کې په څرگند ډول کلفت پلټ ولري دواړه د نورو تشوشتو لرونکي هم وي نو ځکه باید بڼه وپلټل شي د نموني په ډول هغه ماشومان چې کلفت ولري (۱-۲)% پیښو کې د زړه ولادي ناروغي لري خو د Pierre- robin sequence په ناروغانو کې نوموړي تشوشت تر ۱۵% پوري رسیږي(۷).

تفریقي تشخیص:

د کلفت ناروغان کیدای شي چې یواځي په نوموړي ډیفکټ اخته وي او یا د نورو سندرومونو سره یو ځای وي د نوموړي ناروغانو انزار، درملنه د نوموړي ناروغانو د غوره تشخیص پوري اړه لري. نو ځکه نوموړي ناروغان لمړي باید تشخیص شي چې ایا نوموړې نیمګړتیا سندرومیک ده او که Non syndromic دي (۷).

:Non Syndromic Cleftlip & cleft plate

پدی وروستیو وختونو کې غیر سندرو میک کلفت پلټ او کلفت لپ د پولي جنک او ملتي فکتوریل وراثت په ډله کې شمیرل شوي دي لیکن اوسنۍ څیړنې نوموړي تشوشت د رسیسیف او ډومینانت په بڼه رابښي خو په هر حال د نوموړې نیمګړتیا پیښې (۲-۳)% ته رسیږي .

:Syndromic Clift lip& cleft plate

کلفت لپ په یواځي ډول او یا د کلفت پلټ سره یو ځای په یو شمیر سندرومونو کې لیدل کېږي د دي ناروغانو انزار او د پېښیدو د خطر د نوموړي ناروغي د قطعي او غوره تشخیص پوري اړه لري. ایزولیتید سندرومیک کلفت پلټ (CP) او کلفت لپ (CL).

• محیطي:

مورني انتانات ، انتي کانولسانټ استعمال (CL/CP or CP).

(CP) Fetal alcohol syndrome

(CL/ CP) Amniotic band sequence

• کروموزومي:

دريالسم او اتلسم ترايزومي . (CL/ CP).

(CL/CP) Wolf hirsch horn syndrome

(CP) .Shprintzen syndrome

• Single Gene تشوشات:

AD (CL/CP or CP) .Vander woude syndrome

AD (CP) .Treacher collin syndrome

AD (CP) Stickler syndrome

AD (CP) .Smith lemli opitz syndrome

• نامعلوم لاملونه

(CP) Mobius syndrome

(CP) .Cornelia dalange syndrome

نوټ:

AD اوتوسومل ډومینانټ

اوتوسومل رسیسیف AR.

بد غوري او درملنه:

د ماشوم د تغذي ستونزو د منځنۍ غوړ د التهاب پرله پسې حملې ، چې د اوریدلو او د ژبې د زده کړې د وروسته پاتې والي سره ملګري وي، د خبري کولو ستونزې (Hypernasality) او د عبارتونو د نښلولو تشوش (articulation error) ، د غاښونو او orthodontic ستونزې (۷).

جنتیک کانسلنګ:

ژوره او غوره کانسلنګ چې د غوره تشخیص او د سندرومیک او غیر سندرومیک کلفتونو ترمنځ تفریقي تشخیص پوري اړه لري. یوه بشپړه کورنۍ تاریخچه واخستل شي ، ناروغ او د هغې مور او پلار په ژوره توګه معاینه شي. د لابراتواري ازموینې انتخاب د دې پوري اړه لري چې ناروغ کوم تشوشات لري او د کلینیک له نظره د کومې ناروغې د موجودیت خواته فکر کېږي. او نوموړي لابراتواري معاینات عبارت دي له کروموزوم انالیزس ، چې د FISH معاینه اجرا کېږي، د سترګې معاینات او د x-ray ازموینې .

په هغه صورت کې چې د کلفت د زیاتیدو خطر موجود وي نو د Prenatal په دوره کې د نوموړو نیمګړتیاو د رابرسیره کولو لپاره د التراسوند ازموینه ترسره شي چې د نوموړي ازموینې په واسطه دواړه د لیدلو وړ وي (۷).

(NTD) Neural tube. Defect:

نیورل تیوب ډیفکټ د لاندیني سؤ تشکلاتو څخه عبارت دي.

Sacral agenesis ، Myelomeningocele, spina bifida, encephalocele, anencephaly ، Sacral lipoma. او د نخاع نور dysraphism.

اوسنۍ څیړنې داسې ښودلې دي چې عصبي تیوب د دوه Closer site په بدل کې د ګڼ شمیر Closer site په واسطه ارتقا کوي چې نوموړي Closer site د یو شمیر جینونو په واسطه کنټرولېږي. نوموړي جینونه د مختلفو تیراتوجنونو په واسطه اغیزمن کېږي او د نوموړي تیوب تشوشات رامنځته کېږي.

په عمومي ډول د Arnold chiari type II سؤ تشکلات د هایډروسفالوس او مایلومننګوسیل سره یو ځای وي.

هغه تې رودونکي ماشومان چې د هغوې ميندي د شکر په ناروغۍ اخته وي کيدای شي چې په Sacral agenesis باندې اخته شي چې د Caudal regression syndrome په نوم ياديږي .



۱۶-۲. انځور: ميننگو مايلوسيل

کلينيکي بڼه:

د زيږيدو په وخت کې NTD د rachischisis (خلاص تپ) په بڼه څرگنديږي او يا کيدای شي چې په لاندي ډولونو څرگندوني وکړي: د پوستکي يو زخم چې د يوې کتلې په بڼه وي او د يو نري پوستکي په واسطه پوښل شوي وي، يا د hemangioma ، د وينستو يوه گيډۍ (tuft) ، د کوناتي يوه اړخيزي گونځي (creases).

په ورستې بڼه کې د يو غوره او ژوره تشخيص په لپاره CT scane او MRI ازمويني تر سره شي د عصبي نيمگړتياوو موجوديت د تپ (leasion) د اندازې پورې اړه لري کيدای شي چې په ناروغ کې Club feet ، حرقفي فحذي بند خلع ، د تپ د لاندینې برخې بشپړ فلج موجود وي. کيدای شي چې د NTD په اخته ناروغانو کې د زيږيدو په وخت کې هايډروسفالوس هم موجود وي يا دا چې هايډروسفالوس د جراحي عمليې څخه وروسته په لنډ وخت کې رامنځته شي چې په دې حالت کې د جراحي عمليې څخه وروسته ماشوم د کانگې په کولو شروع کوي.

که چیري د زیږیدو وروسته د ناروغ د سر محیط زیاتوالی پیداکړي او په ناروغ کې تخرشیت د شیدي خوړلو ضعیفتیا رامنځته شي په هایډروسفالوس دلالت کوي

په عمومي ډول په اخته ناروغانو کې Neurogenic Bladder او Neurogenic Bowl موجود وي.

کیدای شي چې د NTD په اخته ماشومانو کې د مرکزي عصبي سیستم د نورو انوملي گانو برسیره د زړه او پښتورگي انوملي گانې هم موجودې وي (۷).

تفریقي تشخیص:

کیدای شي چې NTD په یواځي ډول او یا د نورو سندرومونو سره یو ځای موجود وي. چې یو د بل سره تفریقي تشخیص شي کیدای شي چې NTD د امیدواري بڼې د الکول او یا انتي کانولسانټ (Valproate) سره د مخامخ کیدو په نتیجه کې رامنځته شوي وي او د NTD هغه ناروغان چې د سمورفیک بڼه او یا نور غټ سؤ تشکلات ولري د جنتک د متخصص په واسطه معاینه او د کرموزومونو انالیزس ترسره شي (۷).

اختلاطات او درمنله:

Neurosurgical. هغه ماشوم چې په Open NTD اخته وي باید ورته پر مخ وضعیت ورکړل شي او د نوموړي زخم د پاسه یو تعقیم شوي پانسماجر شوي نوموړي.

ماشومان باید له لمړي (۲۴-۴۸) ساعتونو کې د جرحي عملیې په واسطه عملیات او خلاص تیوب وتړل شي. ترڅو د انتان څخه مخنیوي وشي نوموړي ناروغان باید بڼه وڅارل شي او د هایډروسفالوس د اړمنځته کیدو په صورت کې ventriculoperitoneal shunt اجرا شي.

مایلو مننگوسیل ۵-۸% پیښو کې شنت ته اړتیا لري د شنت. اساسي اختلاطات دهغي دمنتن کیدو او بندیدو (Malfunction) څخه عبارت دی.

د ۲ Arnold chiarri type ملفارمشن اعراض عبارت دي له، دخوړو ستونزې د abducence د عصب فلج، د صوني حبول د عصب فلج (stridor او apnea سره)

کله چې د شنت په دنده کې کوم مشکل پیښ شي نوپه حاد ډول د chiarri اعراض شدید کیږي

اوختی وخت دمړیني لامل گرځي (۷)

ارتوپيډيک اختلاطات: داچه د NTD اخته ماشومان د قدم وهلو عېستل توب لري او که نه؟ دنوموړي افت د شدت پوري اړه لري هغه ناروغان چې لومبر اويا سکروم په برخه کې نوموړي افت ولري ډيرو اهتماماتو ته اړتيا نه لري لیکن که د نوموړي افت ډیره پراخه وي او ناروغ په فلج اخته شوی وي د درملنې لپاره جراحي عمليې اوفزيوتراپي ته اړتيا لري.

یورولوژیک:- نیوروجنیک مثانه په مختلفو درجو سره رامنځته کیږي په دي ناروغانو کې دمختلفو کړنلارو پواسطه کولي شو چې دتشي متيازي continence رامنځته کړو. لکه انتي د کولینرجیک درملونو په کار وړل، sympathomemetic درملونو په کار وړل. معقم او متناوب catheterization اودنورو یورولوجیک پروسو په واسطه دپښتورگي دارزیابي لپاره پرله پسې معاینات اوالتراسونډ بایداجراشي. او د انتان درملنه وشي.

د نیوروجنیک کولمي اعراض او علایم عبارت دي له incontinence، دوامداره قبضیت (چې نوموړي پرابللم دخوړو درژیم د بدلولو، laxative او د rectal stimulant د درملونو د استعمال په واسطه درملل کیږي) په اوسني وخت کې یو بشپړ جراحي عملیه اجراکیږي چې ante grade . Continence (Enema) A C E پنوم یادیري په دي عملیه کې یو اپنډکس د علوي کولن د پورتنې غټي او کولمي او د نامه د پوستکي سره ارتباط ورکول کیږي چې دنوموړي لاري خځه Enema استعمال او په دي ډول د کولون د پاسنې برخې خځه نوموړي کولمي پاکیري چې د پورتنۍ عملیې خځه تر اوسه ډیره بڼه نتیجه تر لاسه شوي ده او نورهم د پرمختگ په حال کې دي (۷).

د NTD ځانگړي لانجې او پېښگويڼي (انزار):

پورتنې ټول ماشومان مختلف او گڼ شمیر جراحي عملیتونو ته اړتيا لري. د نموني په ډول هغه ماشومان چې په Spina bifida اخته او ورسره د بولي قناعت انوملي ولري په ډیره اندازه د latex په مقابل کې حساسیت لري نو ځکه non latex طبي

درملنې ته اړتيا ده. د Spina bifida ډیر ناروغان د نورمال Cognition لرونکي دي. لیکن د زده کړي وړتیا نلري. هغه ماشومان چې په انسفالوسل او یا د CNS کوم بل ولادي مشکل ولري عموماً د ډیر ضعیف

استعداد لرونکي وي خو که په ترلي ډول د شوکي نخاع کوم اېنارمېلې موجود وي د دوی ذکاوت نورمال وي لکه د Sacral lipoma ناروغان. په هغو ناروغانو کې چې د NTD له امله د شا درد پر مختلوانکي Scoliosis د کولمې اود سپوږمې د دندو بدلونونه موجود وي چې د جراحي د عمليې په واسطه علاج کولو ته اړتيا شته. (۷).

جنتیک کانسلنگ:

د NTD د ناروغانو د بایرې خطر (Recurrent risk) دهغې د حقيقي لامل پوري اړه لري لیکن د isolated NTD ډیرې پېښې پولي جینیک منشا لري چې په راتلونکي امیدواري کې (۲-۳) % پورې د بایرې خطر په کې موجود وي. د مور او پلار په ماشومانو بایرې خطر د ۱-۲ % په اندازه دي. هغه ناروغ چې په spina bifida اخته وي د هغې ۵% ماشومان په نوموړي تشوش اخته کېږي د مختلفو

کرنلارو په واسطه prenatal تشخیص د امکان وړ دی که ماشوم په open NTD باندې اخته وي د امیدواری په (۱۲-۱۸) اونۍ کې د مور د وینې د alfa fetoprotein اندازه د نورمال څخه لوړه وي همدا رنگه په امینوتیک مایع کې د alfa fetoprotein او acetyl cholin esterase د انزایم اندازه لوړه وي د NTD (۹۰%) تشخیص دالتراسوند په واسطه ترسره کېږي.

اوسنۍ څېړنې جوته کړي ده چې د فولیک اسید وقایوي استعمال په امیدوارو ښځو کې د NTD پېښې کموي لیکن شرط یې دا دی چې نوموړي درمل لږ تر لږه د امیدواري څخه درې میاشتې د مخه شروع شوي وي او د امیدواري تر لمړي میاشت پور د واک وړ کړل شي او همدارنگه ټولې هغې ښځې چې ماشومان زیږوي د ورځي ۰.۴ ملي گرام فولیک اسید واخلي لیکن هغه میندي چې پخوا د NTD اخته ماشوم د زیږونې تاریخچه ولري د ورځي 4mg فولیک اسید واخلي. همدارنگه د فولیک اسید ورکول مخکې د Conception څخه د نورو ولادي سؤتکشاتو د کموالي لامل گرځي لکه Conotrunkal heart defect. (۷).

هغه معمولي پیژندل شوي تشوشات چې لاملونه یې څرگند شوي نه دي.

:Arthrogryposis multiplex

نوموړي تشوش د جنین د حرکاتو د کموالي له امله منځته راځي د دي لامل په زیاته اندازه د Constrain ،

CNS سؤ تکامل او عصبي عضلي تشوشاتو څخه عبارت دي.

په نوموړي ناروغۍ کې چې عصبي عضلي تشوشات موجود وي جنين امينوتيک مايع نشي خوړلای نوله همدې امله په اميدوارو بنځو کې پولې هايډرو امينوس هم منځته راځي. کيدای شي چې د سږي هايپوپلازيا په جنين کې رامنځته شي چې په دې حالت کې د جنين تنفسي حرکات موجود نه وي.

د نوموړي ناروغانو لپاره د دماغ Imaging ، د ميتابوليک ناروغيو لپاره پلټنه په ځانگړي ډول peroxisomal تشوشات (چې د very long chain شحمې اسيدونه د لوړوالي سره موجود وي) ترسره شي د نوموړي ناروغانو د تشخيص لپاره د عصبي متخصصينو سره لازمي مشورې ، اليکټروفزيولوجيک څيړنې او د

عضلاتو بيوپسي اجرا کيږي. د نوموړي ناروغانو څخه پر له پسې کورنۍ تاريخچه واخستل شي چې په هغه کې عضلي ضعيفتيا، عضلي دردونه . Cataract ، د زړه ناروغي او myotonic dystrophy ناروغي په نظر کې وي او د نوموړي ناروغانو مور او پلار د myotonia لپاره وپلټل شي (۷).

:CHARGE association

په دې اسوسيشن کې د هغه جوړښتونو تشوشات موجود دي چې د Rostral neural crest د حجرو څخه منشا اخيستي وي همدارنگه د سترگې او د Mid brain ارتفاغير نورمال وي.

CHARGE اسوسيشن يوه سپوراډيک پيښه ده چې لامل يې څرگند نه دی او متصف دي په coloboma , Congenital heart disease ، Choanal atresia ، Growth retardation ، Genital Abnormalities ، Hypogenitalism او د غوږ (ear) تشوشات.

څرنگه چې په نوموړي ناروغانو کې د غوږ تشوشات په دايمي ډول موجود دي نو ځکه هغه ماشومان چې د غوږونو تشوشات ولري د نوموړي اسوسيشن د رابرسيره کولو لپاره د هغې ماشوم سترگه د کولوبوما په خاطر هم معاينه شي. په نوموړي ناروغۍ کې د مخ عدم تناظر موجود نه وي. په چارج اسوسيشن کې د کروموزمونو اناليزس نورمال وي ليکن د نورو سندرومونو سره د نوموړي تفريقي تشخيص په خاطر د کروموزمونو اناليزس د ارزښت وړ دي. (۷).

:Cornelia delange syndrome

یو سندروم چې په سپوراډیک ډول پېښېږي، لامل یې څرګند نه دي. په نوموړي سندروم کې د نمو شدید ځنډ موجود وي په ۵۰٪ پېښو کې د اندامونو (په ځانګړي ډول د لاسونو) تشوشات موجود وي ۲۵٪ ناروغانو کې د زړه ولادي ناروغې موجود وي.

په نوموړي سندروم کې hirsutism، د وریځو یو ځای والی (synophrys)، نری، ښکته خواته غزیدلي شونډې هم موجود دي. د نوموړي ناروغانو د ژوندي پاتې کیدو چانس کم وي د کرموزمونو انالیزس نورمال وي (۷).

: Goldenhar syndrome

دغه سندروم د vertebro auriculo facial syndrome په نوم هم یادېږي چې ګڼ شمیر انوملي ګانو لرونکي وي او په ځانګړي ډول سر او غاړه اخته کوي د نوموړي سندروم کلاسیک څیره د Hemifacial Macrosomia څخه عبارت دي (د مخ یوه اړخ د بل اړخ څخه وړوکی وي) چې په اخته اړخ کې کونوالی او د غوږ د pinna سؤ شکل موجود وي کله کله د غوږونو تشوشات ډیر شدید وي او حتی غوږ موجود نه وي چې Anotia په نوم یادېږي. د سترګې په باندیني برخه کې یو سلیم شحمې تومور موجود دي چې د Epibulbar dermoid په نوم یادېږي په زیاته اندازه د رقبې فقراتو انوملي ګانې موجود وي. او د Chiari type I سؤ تشکلات موجود دي (د کوچني دماغ، تفتق په دماغ کې). په شدیدو حالاتو کې د زړه ناروغي او هایډورسفالوس هم موجود وي د نوموړي سندروم لامل څرګند نه دی. ډیر ناروغان یې د نورمال ذکاوت لرونکي وي (۷).

: Kabuki syndrome

د دې سندروم د منځته راتلو لامل څرګند نه دی نوموړي سندروم ځانګړي څیرې لرونکي وي (هایپروتیلوریزم، د ځیرمو اوږد Fissure، غټ pinna، د ارتقا ورسته پاتې والي او کونوالی په نوموړي سندروم کې موجود وي د دې سندروم ډیرې پېښې sporadic وي همدارنګه په ځینې ناروغانو کې د زړه او بولي تناسلي انوملي ګانې موجود دي (۷).

: Noonan syndrome

یو اوتوسومل ډومینانت ناروغي ده چې متصف دی په لنډه ونه، د زړه ولادي ناروغي د زړه د ریتم او انتقالي سیستم تشوشات webbedneck، ښکته خواته د ځیرمو د Fissures میلان او low set ear.

د نوموړي سندروم ناروغان د زېږېدو په وخت کې غټ جسامت لري او د پوستکي لاندي په کمه اندازه ازیما موجود دي په کمه اندازه د ارتقا ځنډ موجود دي تر اوسه پورې کوم جین ثابت شوی نه دی چې د نوموړي سندروم د منځته راتلو مسولیت په غاړه واخلي لیکن په ۱۲q کروموزوم کې د یو جین locus په نښه شوي دي (۷).

: (Potter sequence:) oligo hydroamniose sequence

په دې ناروغانو کې د سږي د هایپوپلازیا له کبله شدید تنفسي ستونزې موجودې وي همدارنګه د اندامونو د posture سؤ شکل هم د لیدو وړ وي. (په دواړو پښو کې Club feet د لیدو وړ دي). او د ځانګړي وصفی څیړي لرونکي دي چې عبارت دي له د اوربیت د ښکتنې برخې التوا (sub orbital creases)، lowest ear پزې د څوکې ټیټوالی، (Depressed nose tip) او retrognathia

د دې سیکونسي د نښو د رامنځته کېدو لامل دا دی چې جنین د ډیرې مودې لپاره د امینوټیک مایع په کموالي اخته وي چې د مایع نوموړی کموالی د امینوټیک مایع د renal agenesis , leakage او یا شدید انسدادی Uropathy له امله منځته راغلي وي (۷).

:Opitz G/ BBB

په دې سندروم کې د بدن د منځنې کرنبي پوري اړونده جوړښتونو په ارتقا کې مداخله صورت نیسي د نوموړي سندروم اعراض او علایم عبارت دي له هایپروټیلوریزم او د دماغ د قاعدې انوملي ګانې (Carpus Collosum)، د زړه د حجاب نقیصې، د بولي تناسلي سیستم انوملي ګانې چې مهم یې د Hypospadiasis څخه عبارت دي.

د منځني خط د جوړښتونو د تشوښاتو برسیره هایپوتونیا د بلع کولو ستونزې او Gastroesophagial reflux ارزښتناکې او عمده تشخیصی نښې دي عموماً د ناروغ ذکاوت د نورمالې اندازې څخه کم وي.

اوسنۍ څیړنې د Dubbed M-101 اکس کروموزوم د پورتنی تشوښاتو د منځته راوستلو د مسؤل په صفت پیژندل شوی دی همدا رنگه د ۱۱ q ۲۲ کروموزوم هم د shprintzen په منځته راوړلو کې مسؤل ګڼل شوي دي.

چې د څیړنې لاندې دي (۷).

: Over growth syndromes

دغه سندرومونه ورځ په ورځ د رابرسیره کیدو او پیژندو په حال کې دي عموماً دغه سندرومونه د زیږیدو په وخت کې موجود وي او متصف دي په مکروسفالی، دحرکي عصب ځنډ (دماغي هایپوتونیا) او په زیاتو پېښو کې د اندامونو غیر

تناظروالي موجود وی. په نوموړي سندرومونو کې پرمختللي bone age موجود وي ډي عام سندرومونه یې د sotos syndrome څخه عبارت دي دغه سندورم ځانګړې څیره لري چې متصف دي په راوتلي او برجسته تندي او د دوې ناروغانو څیرمې او ښکته خواته غورځیدلي څیرمې.

د دې سندروم لامل څرګند شوي نه دي د over growth په سندرومونو کې د سرطانونو پېښې ډیرې دي نور سندرومونه یې عبارت دي له .

(SGB) sim pson golabi behmel syndrome, Beckwith wiedeman syndrome,

. (BRR) Banayan riley ruvalkaba syndrome

د (SGB) سندروم ناروغان د Beckwith wiedeman سندروم د ناروغانو په شان کلینیکي بڼه لري کیکن د SGB سندروم ناروغان برسیره د نورو علایمو څخه د pholydactyly او د مخ یوه شديده ډسمورفیزم هم لري لیکن د BWS ناروغان د نورمال ذکاوت لرونکي دي. د BRR ناروغان د مکروسومیا، مکروسفالی او د penis په سر د خالداره ټکو (مګسي کیدل) شتوالی.

د BRR ناروغان د هیمانجیوما او لمف انجیوما خواته پرمختګ کوي او د کولمو د سرطانونو لپاره مساعده بڼه لري. (۷).

: Rubenstein taybi syndrome

یوه معمولي جنتکي ناروغي ده چې لامل یې څرګند نه دی او متصف دی په: د ارتقا وروسته پاتی والی، growth failure، د مخ وصفې ډ سمورفیزم، مایکروسفالی غټه پوزه، وړوګي زنه نوموړي ناروغان د تغذي ستونزي لري ډیر ناروغان د کروموزمونو نورمال کاریوتایپ لري لیکن په ۲۵% ناروغانو کې د ۱۲ کروموزوم مایکرو ډیلیشن موجود وي. (۷).

: Syndromic short stature

لنډ قامت د ډیرو سندرومونو د نښو څخه یوه نښه ده خو کیدای شي چې یوه ځانګړې کلینیکي نښه هم وي چې په کوم سندروم پورې اړه ونه لري لکه د غذايي موادو فقدان ، د اندوکراین تشوشات ، د اسکلیټ د سپلازیا په فاميلي ډول د لنډ قامت د تاریخچې موجودیت په intrinsic short stature دلالت کوي.

د silver russel syndrome په ناروغ کې لنډه ونه، چې د سر د نورمال نشو نما سره pseudohydrocephaly یو ځای وي. نور مال ارتقا او خفیف ډسمورفیک

خیره (د پنځمې ګوتي Clinodactyly چې د مورنې ۷ کروموزوم د UPD سره یو ځای وي) (۷).

:VACTERL association

دغه اسوسیشن متصف دي په Cardiac ,imperforated anus, vertebral defect, malformation (په ځانګړې ډول سره VSD) , Tracheo esophageal fistula , renal anomalies او limb anomaly (په ځانګړې ډول د radius انوملي).

نوموړي پېښې سپوراډیک بڼه لري. ځني نیمګړتیا وي وژونکي دي د نوموړي ماشومانو ارتقا نورمال وي لامل یې څرګند نه دی لیکن ډیر زیات فکر کېږي چې د blastogenesis د تشوش له کبله منځته راځي لیکن اوس فکر کېږي چې نوموړي اسوسیشن د sonic hedgehog pathway د تشوش له امله منځته راځي. (۷)..

Perinatal genetic

Teratogen:

څرنګه چې ډیرې میندې د امیدواری په موده کې د ځنې ناروغیو د درملنې لپاره یو شمیر دواګانې استعمالوي. او یا په ناروغي اخته کېږي. نو ځکه په هغه ماشومانو کې چې نوي زیږېږي او په سؤ تشکلاتو اخته وي د دواګانو د خوړلو او د ویروسي ناروغیو په هکله د مور څخه پوښتنه وشي په اټکلي ډول د ۴۰% سؤ تشکلاتو لاملونه څرګندي نه دي. لیکن د ټولو انوملي ګانو لس په سلو کې (۱۰%) د پیژندل شوي تیراتوجنیک موادو د اغیزو له کبله منځته راځي. نوموړي میندې چې ماشومان یې په ولادي سؤ تشکلاتو اخته دي د امیدواري په لمړیو شپيته (۲۰) ورځو کې د نوموړي موادو سره مخامخ شوي وي چې د

امیدواری، نوموړی پړاو د organogenesis په نوم یادېږي.

د نوموړي تیراتوجنیک موادو اغیزې د هغوی د اندازې (Dose)، د قدمې اغیزه (Threshold. Effect) د نوموړي موادو نوعیت، او همدارنګه جنیټیکي مساعدې بڼې پورې هم اړه لري یعنې د یو ځانګړې ارثي بڼې اړونده انزایم داسې فعالیت کوي چې نوموړي تیراتوجن ماده په یو قوي زهرجن موادو باندې بدلوي چې نوموړي مواد د سؤتشکلاتو لامل ګرځي.

د نموني په ډول Phenytyon د هغې په Epoxide بدلېږي او هغه تیراتوجنیک اغیزه منځته راوړي.

Folate methylation pathway د انزایم کموالی د 5-Methyl tetrahydrofolate د کموالي لامل ګرځي چې نوموړي کموالی د NTD لامل ګرځي نو ځکه په ټولو امیدوارو میندو کې د Folic acid ورکول د راګانو جنیزس په پړاو کې د NTD (عصبي تیوب نقیصه) څخه مخنیو نه کوي.

تیراتوجنیک مواد په لاندیني میخانیکتونو خپلي اغیزې منځته راوړي.

حجروي مړینه، د مایټوزس د ویش ځنډول، د تفریق پښې ځنډول، فزیکي او یا و عایي Constraining، د هستو جنیزس کموالی، نکروزس، کلسیفیکیشن، Scarring، د حجروي مهاجرت مخنیو نه او التهاب.

ډیر میکانیزمونه په ثانوي ډول د کروموزوم او یا د DNA د زیانمن کیدو لامل ګرځي. او د DNA د مالیکول د ترمیم کیدو ضعیفوالی منځته راځي.

ټول درملونه او خواړه د امیدواری د خطر په بنسټ په پنځه ټولګیو ویشل شوي دي.

الف کتګوري (Category A): په انسانانو کې دهیڅ یو بدې اغیزې وړاندیز نه دی شوی

ب کتګوري (category B): په حیواناتو کې د نوموړي موادو د څیړنې څخه کوم زیان ښودل شوی نه دی. لیکن په انسانانو کې د نوموړي موادو په هکله په بشپړ اندازې سره تجربې ترسره شوي نه دي. همدارنګه په بشپړ او کافي اندازه د حیواناتو او د انسانانو په بدن کې کوم خطر په ګوته شوی نه دی.

کتګوري ج: (category C) په دي ټولګي کې هغه خواړه او درملونه شامل دي چې په څرګند ډول په حیواناتو کې ځني خطرونه رامنځته کړي وي. لیکن په انسانانو کې په کافي او بشپړ ډول څیړنې ندي شوي.

اودانسانانو اوحيواناتو په هکله په کافي اندازه د استفادي وړ data نشته

کتگوري د (category D) په دي گروپ کي هغه درملونه شامل دي چي يوه اندازه زيان رسيدونکي وي . ليکن څرنگه چي نوموړي درمل په يوشمير حالاتو کي نظردنوموړي درملونو جانبي عوارضو ته دهغي استعمال گټور ده نوځکه په وژونکي حالاتو کې په کار وړل کيږي لکه د streptomycin استعمال دتوبرکلوز، وژونکي ناروغۍ کې

کتگوري x : (category x) په دي گروپ کي هغه درملونه شامل دي چي نظر گټي ته يي زيان او خطر زيات وي او په انسانانو اوحيواناتو کي دنوموړي درملونو زيانونه څرگند شوي دي تراوسه پوري د يوشمير لږو تيراتوجنيک درملونو ځانگړي ميکانيزمونه پوهيدل شوي دي. د بيلگې په ډول warfarine يوه انتي کواگولانت درمل دي چي د Vit K. انتاگونست خواص لري نوموړي درمل د Osteocalcine د Gama-carboxyglutamic acid د carboxylation. څخه مخنيوي کوي کوم چي د Osteocalcine او Vit K پورې اړونده هډوکين پروتينونو يوه برخه ده نو ځکه هغه اميند واري ميندي چي (۲ - ۱۲) اوني په موده کي د (warfarine) په واسطه درملل کيږي. په کرپندو کي باندي د خپلي ناوړه اغيزي له امله تيراتوجنک پيښې منځته راوړي ليکن په ځانگړي ډول د پزي په غصروف او هډوکو کې ډيري ناوړي اغيزي کوي نوځکه بايد په اميندواري ميندو کي استعمال نه شي .

په نوي زيږي دلي ماشومانو کي هايپوتايرايډيزم هغه وخت منځته راځي چي اميندواړه نسځوته په لوړه اندازه ايودايد او يا propyl thiouracil ورکړل شوي وي چي نوموړي درمل د جنين په بدن کي دعضوي او غيري عضوي ايودايد په بدلولو کي مداخله کوي

Phenytoin په هغه اميندواړو ميندو کي چي Epoxide hydrolase انزايم نلري دنوموړي درمل ميتابولايت په عضويت کي تراکم کوي. او تيراتوجنک اغيزي منځته راوړي .

دتيراتوجن درملونو پيژندنه دولاډي نيمگړتياوو په مخنيوي کي ډير ارزښتناک دي ترڅواميندواري ميندي دنوموړي درملونو استعمال اودهغي دمخامخ کيدو څخه مخنيوي وکړي دنموني په ډول دالکولو نه خوړل د حاملگي په دوران کي او يا که يوه مور د شکر په ناروغۍ اخته وي نو مخکي ددي څخه چي اميندواړه شي بايد دهغي د diabet ناروغي کنترول شي. (۱)

دخوانساني پيژندل شوي تيراتوجنونو نموني په لاندیني جدول کي ليکل شوي دي (۲)

• درملونه (۲)

Aminopterin /amethopterin

اندروجنک هورمونونه

Busulfan

Chlorobi phenyl

Cocaine

Cyclophosphamide

Di ethyl stillbesterol

Iodide

Isotretinoin

Lithium

Phenytoin

Propylthiouracil

Tetracycline

Trimethadion

Warfarin

• درونذفلزات

سرب

سيماب

• وړانگي

• Cancer therapy

• مورني حالتونه

الکوليزم

Graves disease

Insuline dependent diabetis mellitus

مورني فينایل کيتون يوريا

May asthenia gravis

مايوټونیک ډستروفي

سسټميک لوپوس اريتوماټوزس

دبوختيراتو جنک موادواودهغوي داغيزي پوري اړونده
سندرومونو اغيزي په لاندې ډول تشریح کيږي

داخل رحمي اتانات:

سایتوميگالو وروس

هرپس سمپلکس

روبيلا

سفلیس

ټوکسوپلازموزس

Varicella

Venezuelan aquine encephalitis virus

نور مخامخ کيدونکي مواد

گاسولين عطرونه

حرارت

هايپوکسيا

د مور سگرت څکول

: (FAS) fatal alcohol syndrome

که چیري یوه امید واره ښځه دورځي دري O Z څخه په زیاته پیمانه الکول وڅښي نو په ۴۰..۳ % پېښو کي دهغي ماشوم به په fetal alcohol syndrome باندې اخته کیږي دنوموړي سندروم اعراض اوعلام عبارت دي له لنډه ونه ، دسر ضعیفه وده او ارتقا ، دارتقا وروسته پاتي والي دنیمايي مخ هایپو پلازیا چي متصف دي په اورډه philtrum ، ضعیفه ارتقا ، دځیرمود د فیسورتنگوالي ، لنډه پوزه چي د anteverted سوریولرونکي وي نیمايي ناروغان دساختماني تشوشاتو لرونکي وي په معمولي ډول سره دزړه انوملي او N T D د نوموړي ناروغۍ سره یو ځای وي همدارنگه دبولي تناسلي سیستم انوملي گانې په پرله پسې ډول رامنځته کیږي (۷)

دهغه انتي کانولسانټ درملو نواغيزي چي دامیدوارو ښځو لخوا استعمالیږي.

اوس جوتته شوي ده چي ۱۰ % هغه ښځي چي دامیدواري په دوران کي انتي کانولسانټ درملونه استعمالوي دهغوپه زیږدلي ماشومانو کي یو شمیر اغيزي رامنځته کوي چي نوموړي اغيزي عبارت دي له . مایکروسفالي Cleft plate ، Cleft lip ، anteverted nares ، داخري گوتو هایپو پلازیا

پورتنی ښي د phenytoin داستعمال له کبله پیداکیږي په هغه ناروغانو کي چي valproicacid استعمالوي د spina bifida پښي زیاتي وي tegretol نظر نورو درملونو ته په لږه اندازه تیراتو جنک اغيزی رامنځته کوي (۷)

-: Ritinoic acid Embryopathy

Vit A او دهغي مشتقات دغښتلي مورفوجنیک اغيزو لرونکي دي هغه میندي چي په لمړي ترای مسترکي د retinoid یا isotretinoin مستحضراتو څخه د Acne په درملنه کي کاراڅستي وي په ۱ / ۳ برخه ماشومانو کي د vat A دتوکسیستي اعراض اوعلام رابکاره کیږي اونوموړي درمل توکسیستي rostral neural creast cells په حجره باندې دناوړه اغيزي له امله رامنځته کیږي چي دمرکزي عصبي سیستم دارتقا تشوشات اودهغوي انوملي منځته راوړي . په ځانگړي ډول posterior fosa ، غوږ انوملي (pinna نشتوالي) ، دزړه ولادي ناروغي (غټو او عیو انوملي گانې) او tracheo esophageal fistoula د رامنځته

کیدو لامل گرځي پورتنې نښې په قسمي ډول سره Di- Georg په سندروم کې هم لیدل کېږي. اوس جوته شوي ده چې که یوې امیدوارې ښځې ته دورځي لس زره واحد ویتامین (آي) ورکړل شي په قسمي ډول د ماشوم په څیره اغیز کوي او که د هغې څخه زیات شي د ډیر خطرناکو اغیزو دمنځته راوړلو لامل گرځي (۷)

:Maternal substances abuse

په عمومي ډول د Perenatal په دوره کې د زیانونو د زیاتوالي لامل گرځي چې نوموړي زیانونه عبارت دي له Miscarriage، پریمیچوریتی د ودي ځنډ، د مرکزي عصبي سیستم د ارتقا زیانمن کیدل. په پورتنیو پېښو کې د مواجهه کیدونکي موادو د مخامخ کیدو او د نیونیتل د زیانونو د رامنځته کیدو تر منځ لاملونه په ښه ډول څرگند شوي نه دي ښایي ډیر فکتورونه رول ولري. لیکن د یوه درمل په بدل کې د ډیرو درملونو د اغیزې له کبله نوموړي زیانونه رامنځته کېږي. د مور اشناقي مواد په جنین باندې د fetal alchhoal syndrome، په شان اعراض او علایم رامنځته کوي ځنې راپورونه د کوکاین د استعمال (او rackbaby syndrom e) د رامنځته کیدو وروسته داسې ښودلي دي چې کوم اغیزې رامنځته شوي نه وي او د دې څخه داسې څرگندیږي چې د استعمال شوي درملونو د نوعیت او د هغې د تطبیق لارې د ارزښت وړ دي (۷).

: پرینتېل تشخیص (prenatal diagnosis)

د ولادي نیمگړتیاوو د تحلیل او څیړنې لپاره په هرو امیدوارو ښځو کې په راوتین ډول د مورد ویني ازمویښې، د جنین او پلاستنا د نسج ازمویښه او د التراسوند ازمویښه تر سره کېږي د ځانگړي جنتکي ناروغیو د تشخیص لپاره په (۷-۸%) امیدوارو ښځو کې د prenatal diagnosis استطباب لري.

د تکنالوژي د پرمختگ سره د پرینتېل تشخیص استطبابات او غوره والی نوره هم زیاتېږي.

د prenatal diagnosi موخه د هغه تدابیرو لارښوونې دي چې د امیدواري ښځې په هکله صورت نیسي چې عبارت دي له یو غیر نورمال امیدواري غوڅول یا

ختمول د پرینتېل جراحي طبي مداخلې تر سره کول او د ځانگړي پرینتېل care له مخې د امیدواری برابرول.

کومې کړنلارې چې د پرینتېل تشخیص لپاره په کار وړل کېږي د مورد ویني لابراتواري ازمویښې، امیدواري

بڼځې Imaging، د جنين او د پلاستنا د نسج څيړنې پکې اجرا کيږي چې په لاندیني جدول کې ښودل شوي دي (۷).

• د مورد ویني Screening لکه Estriol, alfa.- Fetoprotein او HCG (triple screen)

یووشتم او اتلسم ترايزومي گانې ۱۸-۲۱

Neural tube defect

Smith lemli opitz syndrome

• جنیني حجرات د مور په وینه کې (یواځې د څيړنې لپاره).

• د جنین التراسوند

د جوړښت نیمگړتیاوو لپاره (structrual defects.)

Fetal hydrops

پولي هایدو امینوس او یا الیگو هایدو امینوس

• د جنین x- ray

د اسکلیټ د ډیفکټ د لټولو لپاره

• د جنین MRI

• Amniocentesis

کاریوټایپینګ karyotyping:

د امینوټیک مایع د حجرو څخه مالیکولي او میتابولیک ازموینې لپاره

د NTD د تشخیص په لپاره د alfa Fetoprotein د اندازې ټاکنه

په امینوټیک مایع کې بیوشیمیک څيړنې.

• Chorionic villous sampling:

کاریوټایپینګ karyotyping:

په حجرو باندې د میتابولیک او مالیکولي څيړنې لپاره.

• جنیني نسج (Fetal tissue):

د جنین څخه د Percutaneous umbilical له لارې د ویني اخیستل.

د جنین د نورو انساجو څخه د بیوپسي اخیستل.

• Fetoscopy چې په مستقیم ډول جنین لیدل کيږي (په اوسني وخت کې ډیر کم استعمال لري). دا

ځکه چې اوس جنین د التراسوند او MRI په واسطه په ښه ډول کتل کيږي (۷).

د مور وینه (Maternal blood) :-

د امیدوارو بنځو د وینې سمپل د α Fetoprotein د اندازې د ټاکلو په لپاره ارزښت لري دا ځکه چې که چیرې نوموړې ماده د مور په وینه کې لوړه وي open neural tube defect دلالت کوي لیکن ۲۵% هغه بنځي چې په خپل رحم کې Down syndrome اخته ماشوم ولري د α Fetoprotein اندازه یې د (۴۵%) اندازه د نورمال څخه هم ښکته وي همدا رنگه د HCG او unconjugated stradiol د سويې لوړوالي د ۲۰% په اندازه د یوویشتم ترايزومي د تشخیص ټاکوونکي دی او د اتلسم ترايزومي ډیري پېښې پېش بڼې کوي.

که د stradiol سويه ټيټه وي په smith lemli opitz syndrome او اوتوسومل رسیسیف تشو شاتو دلالت کوي.

دې جنیني حجري یو شمیر لمفوسایټونه ، تروفوبلاست او هسته لرونکي سره کریوات د مور د وینې په دوران کې موجود وي که نوموړي حجري د مور د وینې څخه بیل شي د کلچر، Hybridization او PCR د لابراتواري کړنلارو په بنسټ پرینټل تشخیص تر سره کیږي (۷).

همدا رنگه د α Fetoprotein لوړوالي په omphalocele او جنیني خونریزي باندې دلالت کوي او که د α Fetoprotein سويه کمه او د unconjugated stradiol سويه زیاته وي په اتلسم ترايزومي دلالت کوي که چیرې د α Fetoprotein او Estradiol اندازه لږ وي په ډاون سندروم او Turner syndrome باندې دلالت کوي. څرنگه چې نوموړي ازموینې کوم زیان نه لري په نو په هرو امیدوارو میندو کې چې د امیدواري (۱۵-۱۷) اونۍ یې وي تر سره شي (۳۰).

د جنیني نسج ازموینې:

۱. امینو سنتیزس (Amniocentesis):

نوموړې کړنلاره د امیدواري په شپاړسمه اونۍ کې تر سره کیږي د ازموینې لپاره په اټکلي ډول دیرش سي سي امینوتیک مایع اخیستل کیږي لیکن لاندیني اختلالات لري (۳)

۱. خود په خوده زیږونه spontaneous abortion .
۲. د امینوتیک مایع څڅیدنې د (leakage) او د اولیگوهایدروامنیوس رامنځته کیدل.

۳. دستنې په واسطه د ماشوم مستقیم ترضیض چې ډیر نادر دي.

۴. انتانات (۳).

باید وویل شي چې پورتنی کړنلاره د ډیرو کلونو راهیسي په کار وړل کیږي او یوه مطمئنه کړنلاره ده د یو فیصد څخه کم خطر لري د نوموړي مایع حجري د

سایتوجنیټیک ، ملیکولي او میتابولیک څیړنو لپاره اخیستل کیږي همدا رنگه د alfa Fetoprotein د سوبې د اندازه کولو لپاره هم په کار وړل کیږي (۷).

۲. Chorionic villous:Placental sampling :-

دغه کړنلاره د امیدواری په (۱۰-۱۲) اونۍ کې تر سره کیږي یو پولی ایتایلین کتیر د مهبل د لاري cervix ته داخلېږي چې نوموړي عمل د التراسوند تر لارښوونې لاندې اجرا کیږي او یا دا چې یوه ستنه د Truans abdominal د لاري په پلانستاکې داخلېږي او د پلانستا څخه مواد اخیستل کیږي (۳).

اختلاطات:

په (۱-۱.۵) % پیښو کې د جنین ضیاع او Chorioamnionitis لامل ګرځي (۳).

په اوسني وختونو کې په ډیرو طبي مراکزو کې د د کوریونیک ویلس سمپل څخه کار اخیستل کیږي. د مالیکولر انالیزس او Rapid karyotyping، لپاره انقسامی حجري (Cytotrophoblast) ډیر ضروري دي . دا ځکه چې انقسامی حجري په زیاته اندازه د DNA لرونکي دیس.

نو ځکه کوریونیک ویلس سمپل ته اړتیا ډیره وي د دي کړنلارې په واسطه د کروموزومونو تشویشات رابرسیره کیږي (Confined placental mosaicism). که چیري د ویلې (Villi) په نوموړي کلچر کې غیر معمولي سایتوجنتک انځور ولیدل شي نو د درملني د تصمیم څخه د مخه نوري څیړني تر سره شي.

percutaneous umbilical blood sampling (PUBS). د لاري په مستقیم ډول د امیدواري په اخري پړاو کې د جنین څخه وینه اخیستل کیږي تر څو په قطعي ډول تشخیص کینودل شي. امینو سنتیزس او کوریونیک ویلس سمپل په لاندې حالاتو کې استطباب لري (۷).

۱. که د امیدواري بنځي عمر د ۳۵ کلنۍ څخه زیات وي .

۲. که د هغې مخکنی ماشوم په یو کروموزمي ناروغۍ اخته وي.

۳. که چيري د مور او پلار څخه يو يې ترانسلوکيشن Carrer وي چې په دي صورت کې په ماشوم کې کروموزمي تشوشات د ترانسلوکيشن د نوعي پوري اړه لري. نو ځکه د ويلی سمپل اجرا کيږي.
۴. که د هغه جنتکي تشوش تاريخچه موجود وي چې د بيوشميک تخنيک او يا د DNA analysis په واسطه تشخيص شوي وي.
۵. که د مور او پلار د غوښتنې په اساس د ماشوم جنسيت وټاکل شي.
۶. په هغه صورت کې چې د مور د وينې په truplet screen کې د کروموزومي تشوشاتو خطر موجود وي.
۷. که چيري د التراسوند په واسطه په ماشوم کې کوم انوملي رابرسيره شوي وي.

(۷)

:Fetal ultrasono graphy

هغه وخت ناروغ په التراسوند گرافي توصيه کيږي چې په جنين کې د ساختماني نيمگړتياوو د نشتوالی شک موجود وي چې په لاندي ډول دي.

۱. د کورنۍ تاريخچې موجوديت.
۲. که چيري اميدواره بنځه د غښتلي تيراتوجن موادو سره مخامخ شوي وي.
۳. که په روټين ډول التراسوند اجرا شوي وي او په جنين کې د انوملي د شتوالي شک موجود وي. په پورتنی حالاتو کې اميدواره بنځه يو Fetal ultrasono logist ته ليردول کيږي. د اميدواري په (۱۲-۱۸) اونيو کې د ماشوم غټ ارگانونه د ليدو وړ وي لکه پښتورگی، زړه دماغ، شوكي نخاع، مثانه او اندامونه (Limbs).
- مقدم imaging د اميدواری په دولسمه اونۍ کې د Transvaginal ultrasono graphy په واسطه اجرا کيږي.

MRI يوه non invoiceve (د کوم زيان څخه پرته) يوه ازموينه ده چې د جنيني حالت د څرگندولو لپاره په کار وړل کيږي.

څرنگه چې التراسوند يوه پرمختللي معاینه ده نو ځکه د x-ray څيړنو ته په ډير ندرت سره اړتيا پيدا کيږي ليکن په هغه صورت کې چې د اسکلیټ اېنارملټي او يا د هډوکو ډسپلازیا موجود وي د x-ray معاینه گټوره ده (۷).

د هغه ماشوم پلټنه او ارزيابي چې د ارتقا په وروسته پاتيوالي اخته وي.

د ټولو وگړو اته په سلو کې (۸%) په Mental retardation اخته وي دماغي ځنډ د اخته ماشومانو د پلټنې لپاره د مختلفو کړنلارو څخه په کار اخيستل کېږي چې په لاندیني جدول کې ښودل شوي دي چې په زیاته اندازه د نوموړي ناروغانو په غټو کلینیکي نښو او جنتیکي کتنو ټنگار شوي دي.

د جنین د نمو او ارتقا ډول او د هغه اړونده موده په ځانگړي ډول تشخیصی ارزښت لري د نمونې په ډول د هغه ماشوم د نمو ځنډ چې د prenatal په دوره کې رامنځته شوي وي په ډیره اندازه د میتابولیک تشوشاتو له کبله منځته راځي د مهارتونو Skills له منځه تلل په میتابولیک او Neurodegenerative تشوشاتو دلالت کوي.

د کره وړه (سلوک) تشوشات په ډیرو پېښو کې د ارتقا د وروسته پاتې والي سره یو ځای وي لیکن باید وویل شي چې د سلوک د تشوش اصلي لامل نشي تشخیص کولای یواځي توصیفي بڼه لري. لکه autistic، autism، obsessive Compulsive disorders، Hyperactivity disorders، attention deficit ..like behaviors

فزیکي معاینه د شواهدو په ترلاسه کولو کې مرسته کوي په هغه صورت کې چې په ماشوم کې یوه غیر معمولي او نا اشنا څیره موجود وي د Gene tist ته ولیږل شي همدا رنگه د ضرورت په وخت کې د سترگي، غوږ او اعصابو د متخصصینو سره سلا او مشوره وشي په هغه صورت کې چې د سروده غیر نورمال وي د دماغ imaging باید اجرا شي. همدا رنگه په هغه صورت کې چې ماشوم ډسمورفیک منظره ولري د اسکلیټ څېړنه او neuro imaging استطباب موجود وي.

څرنگه چې په لږ وخت کې د جنتکي ناروغيو په هکله مالیکولي څرگندونې په زیاته پیمانه پرمختگونه کړي دي نو د Molecular genetic testing ازموینې پرمختگونه ورځ په ورځ زیاتېږي پرته د هغه کړنلارو څخه چې په جدول کې ښودل شوي دي د ناروغې د لامل د څرگندونې لپاره میتابولیک او جنتک ازموینې هم ترسره شي (۷).

د هغه ماشومانو ارزيايي کول چي د ارتقا په وروسته پاتې والي اخته وي.

تاريخچه:

د اميدواري تاريخچه.

د زيږيدو په وخت کې د ودي پارامترونه

د نيونتل د دورې اختلاطات (بدغوري)

د تغذي تاريخچه.

د جسمي ودي تاريخچه

حرکي (موتور) ، ژبه او psychosocial miletone

اختلاجات (چاران)

د مهارتونو له منځته تگ (loss of skill)

غير نورمال حرکات

د مخکني تستونو او معايناتو نتيجي.

کورنۍ تاريخچه:

د ارتقا او زده کړي تاريخچه.

رواني تشوشات

د اميدواري عواقب (pregnancy outcomes).

طبي تاريخچه.

خپلولي (Consanguinity).

فيزيکي معاينه.

د ماشوم عمومي معاينه کول

فوکس شوي ډسمورفولوژيک ارزيايي:

د مخ يا خيري د معيارونو او د هغې د Dermotoglyphics ټاکنه.

د عصبي سيستم بشپړه معاينه .

د مور او پلار د ودي پارامترونه په ځانگړي ډول د سر احاطوي محيط او د سمورفيک خيره وټاکل شي.

د Imaging خيږنه:

لابراتواري ازمويني.

کروموزمونه (high resolution analysis)

(analysis of FMRI gene for triplet repeats) fragile x. testing

FISH analysis by dysmorphic features.

د ويني نور ازمويني Completed blood count، الکترو لایتونه، د حکر وظیفوي تستونه
، Pyrovate, lactate , Createnine kinase .

د سیروم د امینواسیدونو انالیزس

د تشي میتازي د امینواسیدونو او عضوي اسیدونو انالیزس

د میوکوپولي سکرایدونو لپاره د تشو میتازو انالیزس.

تعبیر او څارنه :-

په کلینیکي ډول تجربې بنودلي دي چي د پورتنی پروتوکول په بنسټ د دماغی وروسته پاتی والي او
نیمایي ناروغانو په ځانگړي ډول د تشخیص وړ دي چي د ځانگړي تشخیص له مخې د نوموړي ناروغانو
پېښگوینه (انزار) ، درملنه او د بایرې خطر (Recurrent risk) په هکله معلومات تر لاسه کیږي. همدا
رنګه د نوموړي ناروغانو پرینتل تشخیص هم تر سره کیدای شي

د دماغی وروسته پاتی والی د ناروغو څارنه چې تشخیص شوي وي او یا تشخیص شوي نه وي
ارزښتناک رول لري او ټول باید وڅارل شي (۷).

نتیجه گیری

ددغه لیکنې څخه لاندیني نتیجې ترلاسه شوي دي

۱ جنتکې ناروغي او ولادي نقیصې په لوړه کچه د مړینو او معیوبیتونو لامل ګرځي چې د مخ په ودي هیوادونو کې د عصري تکنالوژي او لازمو معایناتو د نه موجودیت له کبله د ناروغيو مقدم تشخیص ، د مخیوي لاري چاري او جنتکې کانسلنگ Genetic counseling نه ترسره کیږي نو ځکه اخته ماشومان د نوموړي ناروغي د تشخیص څخه لیري پاتي کیږي او د ډیرو مړینو او معیوبیتونو لامل ګرځي

۲ جنتکې تشوشات د امیداروي څخه نیولي تر ټولو پوري په هر عمر کې څرګندیدای شي یعني کیدای شي چې یو ماشوم په جنتکې تشوش اخته وي لیکن د زیږیدو وروسته یا په وروستي عمر کې او یا د Prenatal په دروه کې اعراض او علایم رامنځته کړي لکه د پښتورګي د زړه ولادي نارغي او دماغي وروسته پاتي والي چې وروسته د زیږیدو یا د عمر په منځنیو کلونو کې اعراض او علایم رامنځته کوي

۳ په اوسني عصر کې د مالیکولي جنتک د پرمختګ په برکت د ډیرو زیاتو جنتکې ناروغيو ، سرطانونو او انتاني ناروغيو تشخیص ، درملنه ، مخنیوي او انزارو ټاکنه په ژوره توګه ترسره کیدای شي د جنتګ د اساساتو او دهغي د تشوشاتو په هکله د یو څه معلوماتو لرل یوه ضروري او اهم کار دي

۴ ټول جنتکې تشوشات وژونکې نه دي لیکن د هغوي راتلونکي اختلاطات د نوموړي ناروغانو د مړیني لامل ګرځي چې د نوموړي اختلاطاتو مخنیونه د صحیح تشخیص او منظمي څارني په واسطه صورت نیسي او له بلي خوا نوموړي ناروغيو د غوره درملني او مخنيوي په منظور ډیري هڅي رواني دي چې د بریالي نتایجو هیله مندیو

۵ د دوه زره (۲۰۰۰) څخه ډیري جنتکې ناروغي د اوتوسومل رسیسیف تشوشاتو له امله منځته

راځي او نوموړي تشوشات په نژدي وادونو خپلولي کي ډيرزيات وي :

۶ د مور او پلار د عمر زياتوالي د جنتکي تشوشاتو د زياتيدو سره غښتلي اړيکي لري

۷ په پولي جنک وراثت کي محيطي فکتورونه په غښتلي انداز کي رول لوبوي د ډيرو ناروغيو لامله گرځي لکه Asthma, Neural tube defect د شکر ناروغي ، د زړه اسکميک ناروغي ، د وينې لوړ فشار ، کلفت پليټ ، دماغي تاخر ، سکيزوفرينيا ، ميرگي ، پيلورولادي تنگوالي او داسي نور نوموړي ناروغي پيښي په هغه کسانو کي چي لومړي درجه خپلوان (First degree relative) وي ډير چانس لري

۸ د اميدواري په دوران کي ډکتر د مشوري پرپه د ناوړه دواگانو استعمال د جنتکي تشوشاتو د ولادي نقيصو لامل گرځي

۹ ټول هغه درملونه چي په غټانو کي سايټوټوکسيک اغيزي لري په رشيم باندي تيراتوجنک اغيزي منځته راوړي

۱۰ د اميدواري ښځي ناوړه عادات لکه چلم ، سگرت ، الکول ، او نور مخدره مواد په رشيم او جنين باندي ناوړي اغيزي کوي

۱۱ جنسي اړيکو انتاني ناروغي (S T D) نه يواځي په اخته ښځو کي د شديد ناروغي لامل گرځي بلکي رشيم او جنين باندي هم ناوړه او تيراتوجنک اغيزي منځته راوړي

۱۲ په افغانستان کي ديرشو کلونو راهيسي ډيري مودي جنک او مختلفو کيمياوي موادو استعمال په رشيم او جنين باندي د اغيزو څخه تش نه بريښي

۱۳ که چيري په يو ماشوم کي يو Minor defect وليدل شي نوموړي ماشوم د Major defect لپاره وپلټل شي او درست فکر وشي ترڅو د تشخيص په صورت کي راتلونکي اختلاطاتو په هکه معلومات ترلاسه او د هغي مخنيوي وشي

۱۴ x linked Dominat تشوشات د نارينه ماشوم د زياتي مړيني د پښيدو يو مهم لامل دي او د

جنين د Still birth سبب کيڙي

۱۵ هغه تشوشات چي يواڻي د مور لخوا انتقالڙي او د عمر وروستي مرحلو کي څرگنديږي په مائټوکانڊريايي ارثيت دلالت کوي

۱۶ ټولي ولادي نقيصي په ارثي ډول د مور او پلار څخه ماشوم ته نه انتقالږي بلکي محيطي عوامل ، درملونه ، او نور لاملونه هم پکي رول لري

۱۷ مختلف جنٽکي تشوشات د ورته سريري اعراضو او علايمو بنکاروندوي دي نو ځکه يوشمير کلينيکي سندرومونه چي په ورته ډول په نظر رسيږي د مختلفو جينونو په واسطه رامنځته کيږي چي د Genetic Heterogeneity په نوم ياديږي نو ددي لپاره چي غوره او صحيح جنٽکي کانسلنگ اجرا شي بايد قطعي تشخيص کيښودل شي چي د ماليکولي جنٽک يا Recombinant DNA Technology په واسطه ترسره کيداي شي

لنډيز

Genetic هغه علم دي چې جين او دهغه ترخپرنې لاندې نيسي او په کروموزوم کې د جين خپرل د سايتو جنتک په نامه يادېږي يا په بل عبارت سايتو جنتک هغه علم دي چې د کروموزمونو څخه بحث او څېړنه کوي ډسمورفولوژي هغه علم دي چې د ماشومانو د غير نورمالو جوړښتونو څخه بحث او څېړنه کوي د اسبابو له نظره جنتکې ناروغي او ډسمورفيک تشوښات د مونوجنک لاملونو ، کروموزومي لاملونه ، مورني انتانات د مور ناروغتياوي ، د رحم غير نورمال محيط ، محيطي فکتورونه ، دواگانې پولي جنک لاملونه او غذايي فکتورونو له امله منځته راځي

چې ۵، ۷% مونوجينک لاملونه ۲% کروموزومي لاملونه ۲% مورني انتانات ۵، ۳% د مور ناروغتياوي او پاتي د پورتنې ذکرشوي لاملونو له امله راځي ولادي نيمگړتياوي د نيونتل دورې او د ژوند لمړي کال د مړينو د عمده او اساسي لاملونو څخه دي

ولادي نيمگړتياوي (نقيصي) په ۲-۳% نوي زيږيدلي ماشومانو او ۷% غټانو کې ليدل کېږي د ټولو تې رودونکو ماشومانو د مړيني شل په سلو کې (۲۰%) او د ۱-۹ کلنې په عمر کې د مړينې ۹% د ولادي نيمگړتياوو له امله د رامنځته کېږي

مونوجنک لاملونه په AND کې د Germ line mutation په ميکانيزم منځته راځي کروموزومي لاملونه د هغې د شمير او يا ساحتماني تشوښاتو له کبله منځته راځي چې د کروموزومونو د شمير تشوښات په Daughter cell کې د ميتو شن له امله د کروموزومونو د غبري مساويانه ویش په ميکانيزم رامنځته کېږي چې نوموړي پيښه د Anaphase lag يا Nondysjunction په نوم يادېږي همدارنگه د کروموزومونو ساحتماني تشوښات د Deletion ، Duplication ، insertion ، Ring chromosome ، Translocation او insertion په ميکانيزمونو منځته راځي

د حجرو اساسي جنتکې پروگرامونه د حجروي ویش تنظیم کول ، حجروي تکثر (proliferation) او حجروي مړینه (Apoptosis) څخه عبارت دي

Embryo genesis په مرحله کې حجروي proliferation او Apoptosis ډیر فعال وي که چیري د پورتنیو پروسو په منځ کي کوم عدم توازن رامنځته شي د ولادي نقصیو د رامنځته کیدو باعث گرځي چې نوموړي کروموزومي او میو تیشونه د پورتنیو جنتکې پروگرامونو او پروسو په منځ کې د عدم توازن لامل گرځي

یوشمیر نور لاملونه چې مخکې ذکر شوي دي لکه مورني ، انتانات ، د مور ناروغتیاوي ، د رحم غیرنورمال محیط فکتورونه ، دواگانې ، پولي جنک لاملونه ، او غذايي فکتورونه په رحم باندي تیراتو جنک اغیزي کوي چې نوموړي اغیزي په لاندینیو میخانیکتونو رامنځته کیږي

وړاندیزونه

د دغه علمي لیکنې له مخې لاندې وړاندیزونه د یادونې وړ دي

۱ هرطبي و غیر طبي پرسونل باید یو څه اندازه د جنتک په اساساتو او د نوموړي ناروغیو په هکله معلومات ولري

۲ د ډسمورفیک (ولادي نقیصې لرونکې) ماشوم پیدا کیدو چې د ځینې خلکو لخوا د یوې معجزې د پیداکیدو تعبیر کیږي او د هغې کورنۍ ته د گناه کول نسبت کیږي او د هغې کورنۍ د حقارت په سترگه کتل کیږي او حتی کورنۍ دي ته هڅوي چې نوموړي ماشوم ووژني چې دغه کار یو ناوړه غیر انساني عمل دي چې اساساً د خلکو د علمي سطحې په ټیټوالي دلالت کوي بیا پردې د ټولنې په سطحه په پراخ انداز کې صحې او تعلیمي تبلیغات ترسره شي

۳ هره بنځه مخکې د امیدواري څخه د نسایي ولادي ډاکټري سره مشوره وکړي ترڅو چې د امیدواري بنځې په هکله لازمي لارښوونې ورته ورکړي

۵ ټولي امیدواری بنځې باید د خپلې ناروغې په دروان کې د سر په خوده درملونو استعمالو څخه ډډه وکړي او د ضرورت په وخت د ډاکټر د لارښوونې په اساس یو مناسب درمل توصیه شي

۵ هر یو امیدواره بنځه باید د Antenatal Care لپاره د ډاکټر د لارښوونې سره سم په ټاکي او منظمو مودو کې خپل ډاکټر ته مراجعه وکړي

۶ د هر نسایي ولادي ډاکټر لپاره په کار ده چې د امیدوارو میندو لپاره د التراسوند معاینه په روټین ډول د یو عامي معاینې په څیر مروجه کړي ترڅو په prenatal ډول د ولادي نقیصې شتوالي تشخیص او لازم تدابیر ورته ونيول شي

۷ ډیره هڅه وشي چې د ډیرو نژدي خپلوانو (Consanguinity) ترمنځه د خپلولي او وادونو د کولو څخه ډډه وشي ترڅو د یوې خوا دانسانانو په منځ کې ټولیزې اړیکې لاپراخه شي او د بلې خوا د

جنتیکي تشوشاتو (په ځانگړي ډول د اوتوسومل او پولی جنک تشوشات) چانس ډیر کم شي

۸ مخکې له دې څخه چې بنځې امیدواره شي په روتین ډول سره د TORCH

Screening ترسره شي او د نوموړي انتاناتو د شتوالي په صورت کې لازم تدابیر ونيول شي او نوموړي ازموینه په ملي ډول مروجه شي

۹ ټولي ماشومانې نجونې او هغه بنځې چې د تولد او تناسل وړتیا لري په ملي سطحه د Rubella واکسین تطبیق کول رایج کړای شي همدارنګه زموږ په ګران هیواد افغانستان کې Hepatitis B واکسین هم په ملي سطحه رایج کړای شي

۱۰ د امیدواري په دوران کې د سګرټ چلم ، د کوکنارو مستحضرات ، الکول او نورو مخدره موادو د استعمال څخه په جدي ډول مخنیوي وشي

۱۱ ټولي هغه میندې چې امیدواره کیږي درې میاشتي مخکې او یوه میاشت وروسته د امیدواره کیدو په موده کې د ډاکټر د لارښوونې او په اساس Folic acid استعمال کړي ترڅو د Neural tube defect د وژونکې او معیوب کوونکې ولادي نقیصې څخه په ډیره پیمانه کموالي رانځته شي

۱۲ ټولي امیدواري بنځې باید چې د امیدواري په دوران کې د x-ray ، د وړانګې صوتي امواجو او د امکان په صورت کې د هایپرترمیا څخه وساتل شي

۱۳ کله چې والدینو ته د جنتیکي تشوشاتو په هکله معلومات ورکول کیږي ډاکټر باید د ډیر دقت څخه کارواخلي او د ناروغې د منځته راتلو پرې (ملا متي) په مور او پلار وانه چوي (په ځانگړي ډول د x-Linked او مایټوکانډریایي تشوشاتو کې چې د مور لخوا انتقالیږي داسې نه چې تل تر تله نوموړي بنځه د خپل میره او یاد کورنۍ د نور غړو تر تحدید او انتقاد لاندې راشي

۱۴ څرنګه چې په ټولو ادیانو کې د اسلام مقدس دین د انسان کرامت ته پرته د خیرې او ښکلا په نظر کې نیولو سره ځانگړي احترام او موقف ورکړي او په دې نړۍ کې د ژوند کولو برخه ورکړل شوي ده نو یواځې په هغه صورت کې چې د Prenatal په دوران کې کوم شدید ډسمورفیک جین د مور په

رحم کې موجود وي او د مور د مړينې لامل وگرځي سقط وركول استطباب لري نور په هيڅ صورت د جنين د او يا نوي زيږيدلي ماشوم له منځه وړل د خيرې د خرابوالي او معجزې په نوم هيڅ جواز نلري

۱۵ هغه ماشومان چې حقيقي پلار نلري د هغوي جنتگې كانسلنك ډيري ستونزي رامنځته كوي نوځكه د اسلام په مقدس دين كې په پيروي سره بايد د غير مشروح خلتونو څخه ډډه وشي همدارنگه غير مشروح خلتونه د sexual transmitted

Disease په انتقالولو كې مهم رول لري چې نوموړي ناروغي د ډسمورفيك ماشومانو د منځته راوړلو لامل گرځي نوځكه د غير مشروح خلتونو څخه ډډه كول ننستيزه كړنلاره ده

۱۶ څرنگه چې د اسلام په مقدس دين كې Insemination او ovum transplantation ناجايزه عمل دي او د بلي خوا نوموړي كړنلاره هم په جنتكې كانسلنك كې ستونزه پيښوي بنا پردي نوموړي عمل يوه ناجزه عمل دي او د كارولو څخه يې بايد مخنيوي وشي

د انزايمونو د بلاك د له منځه وړلو كړنلاره چې په هغه كې Coenzymes وركول كيږي لكه په هوموسستين يوريا ناروغانو كې د پايريډوكسين (Vit B 6) وركول

د درملونو سره د مخامخ كيدلو څخه ژغورل (Avoiding drugs) لكه د GaseD P ۶ انزايم فقدان په اخته كسانو كې د كسيدانت د درملونو څخه ژرغونه

د محيطي فكتورونو څخه محافظه كول د هيمو فليسا او osteogenesis imperfect ناروغان چې د محيطي تررضاتو څخه يې ستنه كيږي

همدارنگه جراحي درملنه چې د بدن د دندي او بنكلا د ښه والي په لپاره ترسره كيږي او بالاخره Gene therapy چې درملني اخري موخه ده چې تراوسه يواځې د Familial hypercholesterolemia adenosindeaminase deficiency او د ځينې سرطانونو د درملني لپاره gene theraps كونښونه ترسره شوي دي چې د نورمال جين د داخلولو په واسطه ترسره كيږي

د جنتگې تشوشاتو مخنيوي د Carrferscrntoin , neonatal metabolic screening

micronutrient supplementation او داخل رحمي تشخيص په واسطه ترسره کېږي چې په انتخابي ډول د اميدواري نسخي د حمل د ختمولو او يا د هغه کړنلارو څخه کار اخيستل کېږي چې په ټولنه کې د مړينې د اندازي کموالي مزمني disability کموالي او يا هغه جنتيکي تشوشتو چې تراوسه درملنه نه لري د کموالي سبب شي همدارنگه Insemination او ovum Transplantation د مخنيوي بله لاره ده

د جنتيکي اخته ناروغانو انزار د اخته شوي کروموزوم په نوعيت داخه شوي کروموزوم په نمبر د ميوتيشن په نوعيت د ناروغۍ د منځته راتلو په ميکانيزم د ارثيت نموني pattern of inheritance د اخته شوي کس جنسيت د ناروغۍ نوعه يا ډول د ناروغې مقدم تشخيص او مقدمه درملنه د ځانگړي انزايمونو نشتوالي او د هغې اندازې ، Target organ د اخته کيدو او داسي نورو فکتورونو پوري اړه لري

که د تکامل په مقدمه مرحله کې يو بشپړ او توسومل مونوزومي رامنځته شوي وي د جنين انزار خراب او د هغې د مړينې لامل گرځي يواځې Mosaic بڼه ماشومان د ژوندي پاتې کيدو امکان لري د موسيسيزم هغه ناروغان چې کلينيکې اعراض او علايم ونلري هغه ناروغانو ته چې اعراض او علايم ولري بڼه انزار لري هغه جنتيکي تشوشت چې د سرطانونو سره يوځاي وي او يا د سرطانونو لامل گرځي خراب انزار لري د Linked ، x ډومينانت د ارثيت اخته نارينه ماشومان خراب انزار لري او د نارينه جنين د بنفسي سقطونو او مړينو لامل گرځي

درملني ته په اساسي ډول اړتيا لري يعني ټول جنتيکي تشوشت او ډسمورفيک ماشومان د يو عادي نورماني منظري څخه نيولي ترخفيفه، شديد، او سرطاني ناروغيو پوري د کينېکې اعراضو او علايمو لرونکې دي

د جنتيکي تشوشتو او ولادي نقيصو تشخيص د پلاسنتل پتالوجي د کروموزومونو څيرل ، DNA ، Analysis راډيو گرافيک څيرنې (التراسونو گرافي ، MRI,x,ray د سرگو معاينات ولادي انتاناتو CNS تشوشت او Craniofacial انوملي گانو د شته والي لپاره TORCH screening چې په هغه کې توکسوپلازموزس ، روبیلا سايټو ميگالوويروس Herpes simplex چې بنيادي

Hipatitis HIV syphkilis انتانات شامل وي تر سره کيږي د تشي ميتازو معاینه کول (د ارگانیک اسیدونو د ټاکنې لپاره) او د وینې ازمويښې اجرا کيږي

همدارنگه د Prenatal په دوره کې تشخیص د مور د وینې معاینات د مور په وین کې د جنین حجرو پلټنه ، د جنین التراسوند ، د جنین x, ray د جنین MRI ، amniocentesis Chorionic vollous ، sampling ، د جنین د نسج معاینه او Fetosocopy څخه عبارت دي جنتکي تشوشات د ډيرو اختلاطاتو (بدغوريو) لرونکې دي لکه Miscarriage بنفسهې سقطونه still birth دماغې وروسته پاتي والي (Mental retardation) د ودي ځنډ کونوالي ، پوندوالي ، راز راز معيوبیتونه (Handicaps) ډول ډول سیمستک اختلاطات

Infertility , jaundice , acidosis , Malabosrption , epilepsy او داسي نور او مړینه د جنتکي تشوشاتو د درملنې په منظور د څو مختلفو کړنلارو څخه کاراخیستل کيږي له Replacement therapy چې په ناروغ کې هغه ماده چې هغې د نشتوالي څخه منځته راځي ناروغ ته ورکول کيږي لکه په فاميلي Goitrogenous cretinism کې د تایروکسين ورکول په هموفیلیا کې factor VIII \Lx ورکول او په Gaucher disease کې د طبعي او یا Recombinant glucocerbrosidase انزایم د معاوضه کولو په واسطه درملل کيږي

توکسیک موادو د تراکم مخنیونه یوه بله کړنلاره ده لکه د Galactosimia په ناروغانو کې د Lactose free غذا ورکول او یا د Gunt په ناروغانو کې د Allopurinol ورکول چې د د یوریک اسید د زیاتیدو مخنیوي کوي

د توکسیک موادو د اطراح زیاتول هم د تداوي یوه کړنلاره ده لکه Wilson په ناروغۍ کې د Penicillaman ورکول د مس اطراح زیاتوي او یا په thalasemai کې د Desferoxamin ورکول چې د اوسپنې اطراح زیاتوي ورکول کيږي

انزایمونو د Induction په واسطه درملنه لکه د Phenobarbital ورکول په Criglernajar ، syndrome type II په اوتوسومل تشوش کې چې د گلوکوروئیل ترانسفریز انزایم فعالیت زیاتوي

د رشیم حجري مړینه د مایټوزس د انقسام ځنډول د differentiation ځنډول ، فزیکي او وعایي (Celluar migration) څخه مخنیوي کول او التهاب

ډیرمیکانیزمونه په ثانوي ډول د کروموزم او یا (D,N A) د زیانمن کیدو لامل ګرځي چې (D, N ,A) د مالیکول د ترمیم کیدو ضعیفوالي رامنځته کوي او نوموړي پېښه د ولادي نقیصو لامل ګرځي

د جنتګي تشوښاتو او د زیریدني د نمګړتیاوو کلینیکي بڼه د رامنځته کوونکي عواملو په خصوصیاتو د اخته شوي جنین په نوعیت ، د کروموزوم په نوعیت د کروموزوم د اخته کیدو په میخانیک ، د میوتانت جینونو په فیصدي او اندازي ، د اړونده شخص په جنسیت د Garrier (موراو پلار) په خصوصیاتو او داسي نورو فکتورونو پوري اړه لري

خو په لنډ ډول سره عمومي وضعي اخيري له نظره جنتګي تشوښات د یو نورمال ماشوم څخه نیولي تریوه شدیدې وژونکې حالت پوري توپیر لري لکه د ګلوکوز ۲ فاسفیت ډیهایدروجینرتایپ ۱ ناروغان یا لکل نورمال وي یواځي د شدید Sepsis قوي اکسیدانت موادو سره د مخامخ کیدو په صورت کې او یا د Hepatitis په موجودیت کې هیمولایزپیداکوي

د Klinefelter سندروم ناروغان مخکې د بلوغت څخه بالکل نورمال بریښي نوځکه تشخیص یې هم ګران دي نود بلوغت په وخت کې اعراض ښکاره کوي او یا د زړه په ولادي ناروغي (V S D) A,S,D اخته ماشومان نورمال بریښي خو د نورو مشکلاتو د ارزیابي وخت کې چې ډاکټرته راوړل کیږي او تشخیص کیږي او یا اختلاط یې ورکړي وي او تشخیص کیږي مګرشدید او وژونکي تشوښات لکه anencephaly ، renal ، agenesis ، short limb dwarfism ، syndrome او داسي نور چې په ماشوم کې ښه ښکاره او څرګند ښی نښاني موجود دي چې نوموړي تشوښات د جنین او زیریدني او ماشوم ته د مړینې لامل ګرځي همدارنګه د میتالیزم تشوښات (Inborn error of metabolism) چې په نوزادي دوره کې د neonal sepsis او یا encephalopathy ، Hypoxic ischemic اعراض او علایم لري او د اصلي ناروغي سریري لوحه پټوي چې تشخیص د ځنډني کیدو او د ماشوم د مړینې او یا معیوب کیدو لامل ګرځي جنتګي تشوښات په یوه سیستم ، خو سیتونو او یا ټولو یې د اعراضو او علایمو د رامنځته کیدو لامل ګرځي همدارنګه د

سموفیک ماشومان چې په ولادي نقیصو اخته وي کیدای شي چې یو Minor variant نقیصه ولري لکه Pulydactyly او یا دا چې Major, Malformation, ولري لکه په Mar fan syndrome کې د ابهر انوریزم Neural tube defect پیښې syndrome ، WAGR (Wilmstumor) aniridia د بولي سیستم انومل او, Wolf hirsh horn sundrom , retardation او ډیر نور سندرومونه یې د طبي درملني ترڅنګ جراحي

اخځلیکونه (References)

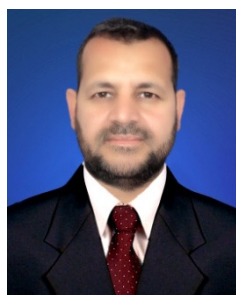
- 1 Behrman R E/ Kliegman . R M & Arvin . A.M Nelson
Textbook of Pediatric 19th Edition . W .B saunders Copany
U. S.A 2010 .Ch .67.83 .97 pp 367- 390,542,617,622
- 2 Cloheter , j / Eichen wald . E/ Srart A, Manual of neonatal care
5th edition lippincott Willian & wilkins company 2004 .Ch 8 pp 95-100.
- 3 Dwarkin company NMS , pediatric 4 th edition Lippincott willian & wilkins
company 2000 Ch ,8 pp 219 -259
- 4 Etzel . R.A/Balk . S.J pediatric environmental health .2 nd editon
American academy of pediatric 2003 Ch .29 pp 29 443 -454
- 5 Ghai . O. P/ Gupta p/ paul . v .k Ghai Essential pediatric editon
Meenakshi . printers Delhi 2004 , Ch22 pp. 589- 606 -619
- 6 Gupte .Suraj the Short textbook of pediatric 10 th (silver jubelle) edition
JAYPEE brothere medical publishers .S P L .T.D New Delhi 2004 ,
Ch . 30 Pp 572-858
- 7 Hay . w.w /et al LANGH . Current pediatric Diagnosis & treatment 17 th
edition Me Graw hill company USA 2005
Ch. 33 pp 764 , 1039-1079
- 8 Hull . D / Johnston . D .I . Essenatial pediatric 4 th edition Churchill .
Livngston 1998 .Ch .2 pp.12-30
- 9 Milner .Anthony , D / Hull David hospital pediatric 3rd edition Churchill
livngston 2004 ,ch 6. Pp 77-93
- 10 Moser Hugo etall .x linked adrenoleukodysrtohy
2004 W.W.W aldfoundation , org
- 11 partha A.S /Menon . PSN/Nair MKC .IAP textbook of pediatric
4th edition JAYPEE brothers Medical publishers New Delhi India 2008 ,Ch
17 .1-17.2 pp 614-666

12 Sing mehraban care of the newborn 6 th edition sagar printer & publisher company New Delhi August 2008 . ch 4 ,13 pp 62 .117,157

13 Strickberger. Genetic 3rd Edition 2012 PHI New Delhi

14 W [http:// en. Wikipedia.org/wiki/Mutation](http://en.Wikipedia.org/wiki/Mutation)

15 W [http:// en. Wikipedia.org/wiki/ Mendelian inheritance](http://en.Wikipedia.org/wiki/Mendelian_inheritance)



د پوهنمل ډاکټر مسیح الله (مسیح) د ننگرهار پوهنتون

د طب پوهنځي اطفال د پیاوړتیا د خانګي استاد

لنډه پیژندنه

پوهنمل دوکتور مسیح الله (مسیح) د محمد رسول ځوي په ۱۳۵۳ هـ لمریز کال د ننگرهار ولایت د سرخړود ولسوالۍ د شمسپور په کلي کې په یو دینداره کورنۍ کې نړۍ ته سترګې پرانیستلې او د لمړي ځل لپاره د ابتدائي زده کړې لپاره په ۱۳۵۹ هـ لمریز کال کې د تجربوي په عالي ښوونځي کې شامل شو او خپله ابتدائي زده کړه د تجربوي په عالي ښوونځي کې ترسره کړه په ۱۳۶۷ هـ لمریز کال کې د نوموړي ښوونځي په اعلی درجه فارغ شو او ثانوي زده کړې په همدې کال د چکنوري په عالي لیسه کې سرته ورسوله او په کال ۱۳۷۱ هـ لمریز کې د چکنوري د لیسی څخه په اعلی درجه فارغ او په همدې کال کې د ننگرهار پوهنتون د کانکور په ازموینه کې برخه واخیست او په همدغه کال کې د کانکور په ازموینه کې د الله په احسان په ښه درجه د ننگرهار طب پوهنځي ته بریالي شو او په ۱۳۷۸ هـ لمریز کال کې د ننگرهار د طب پوهنځي څخه د ستاز دوري تکمیلیدو سره په اعلی درجه فارغ شو چې د لوړو کدری نمره په درلودلو سره د عالي تحصیلاتو د لایحې مطابق په ۱۳۸۰ هـ لمریز کې د طب پوهنځي په علمي کدر کې د شمولیت غړي ترلاسه کړ د نوموړي استاد ځینی څیړنې او اثار په لاندې ډول دي .

۱- جنتک او ډسمورفولوژي کتاب .

۲- د Probiotic (ماسته) د اغیزو څیړنه په حاد اسهالاتو کې چې د Biopharmatic medicine پوری اړه لري .

۳- د Nitazoxanide او Tinidazole د اغیزو پرتلیزه څیړنه چې نوموړی څیړنه د محترم پوهندوی دوکتور ناصر خان کاموال سره یو ځای ترسره شوی دی .

۴- د شدید خوارځواکۍ په تشخیص کې د MUAC او WHZ-Score پرتلیزه څیړنه چې د محترم پوهنمل ډاکټر حقیق الله چهاردیوال سره یوځای پري کار کړي .

۵- د ماشومانو په نس ناسته کې Diohedral Smectate د اغزو څیړنه چې محترم پوهنمل عبدالستار

نیازی سره یوځای تر شره شوی دی.

۶- په Acute gastroenteritis اخته کوچنیانو کې د کانګې په درملنه کې د Ondansetron او Metochloroparamid د اغیز پرتلیزه څېړنه چې د محترم پوهنمل دوکتور همایون چهاردهي وال سره یوځای پری عملاً څېړنه روان دی

۷- د شدید خوار ځواکي (Severe malnutrition) په اخته ماشومانو کې د لکتوز عدم تحمل (Lactose Intolerance) د پېښو څېړنه چې د دیپارټمنټ ، طب پوهنځي ، پوهنتون ، او عالي تحصیلاتو د امور انسجام او ریسرج کمیټې لخوا د پوهندوی علمي ترفیع د ارتقاء لپاره تائید شوي دي او فعلاً د الله په مرسته په کي کار کوی چې مونږ ورته په راتلونکي کې د نورو بریالیتوبونو غوښتونکي یو.

Publishing Medical Textbooks

Honorable lecturers and dear students,

The lack of quality textbooks in the universities of Afghanistan is a serious issue, which is repeatedly challenging the students and teachers alike. To tackle this issue we have initiated the process of providing textbooks to the students of medicine. In the past two years we have successfully published and delivered copies of 116 different books to the medical colleges across the country.

The Afghan National Higher Education Strategy (2010-2014) states: *"Funds will be made ensured to encourage the writing and publication of text books in Dari and Pashto, especially in priority areas, to improve the quality of teaching and learning and give students access to state-of-the-art information. In the meantime, translation of English language textbooks and journals into Dari and Pashto is a major challenge for curriculum reform. Without this, it would not be possible for university students and faculty to acquire updated and accurate knowledge"*

The medical colleges' students and lecturers in Afghanistan are facing multiple challenges. The out-dated method of lecture and no accessibility to update and new teaching materials are main problems. The students use low quality and cheap study materials (copied notes & papers), hence the Afghan students are deprived of modern knowledge and developments in their respective subjects. It is vital to compose and print the books that have been written by lecturers. Taking the situation of the country into consideration, we need desperately capable and professional medical experts. Those, who can contribute in improving standard of medical education and Public Health throughout Afghanistan, thus enough attention, should be given to the medical colleges.

For this reason, we have published 116 different medical textbooks from Nangarhar, Khost, Kandahar, Herat, Balkh and Kapisa medical colleges and Kabul Medical University. Currently we are working to publish 20 more medical textbooks for Nangarhar Medical Faculty. It is to be mentioned that all

these books have been distributed among the medical colleges of the country free of cost.

All published medical textbooks can be downloadable from www.ecampus-afghanistan.org

The book in your hand is a sample of printed textbook. We would like to continue this project and to end the method of manual notes and papers. Based on the request of Higher Education Institutions, there is need to publish about 100 different textbooks each year.

As requested by the Ministry of Higher Education, the Afghan universities, lecturers & students they want to extend this project to the non-medical subjects e.g. Science, Engineering, Agriculture, Economics, Literature and Social Science. It is reminded that we publish textbooks for different colleges of the country who are in need.

I would like to ask all the lecturers to write new textbooks, translate or revise their lecture notes or written books and share them with us to be published. We assure them quality composition, printing and free of cost distribution to the medical colleges.

I would like the students to encourage and assist their lecturers in this regard. We welcome any recommendations and suggestions for improvement.

It is mentionable that the authors and publishers tried to prepare the books according to the international standards but if there is any problem in the book, we kindly request the readers to send their comments to us or authors to in order to be corrected in the future.

We are very thankful to German Aid for Afghan Children its director Dr. Eroes, who provided funds for 20 medical textbooks in previous two years to be used by the students of Nangarhar and other medical colleges of the country.

I am especially grateful to GIZ (German Society for International Cooperation) and CIM (Centre for International Migration & Development) for providing working opportunities for me during the past three years in Afghanistan.

In Afghanistan, I would like cordially to thank His Excellency the Minister of Higher Education, Prof. Dr. Obaidullah Obaid, Academic Deputy Minister Prof. Mohammad Osman Babury and Deputy Minister for Administrative & Financial Affairs Prof. Dr. Gul Hassan Walizai as well as the chancellor of Nangarhar University Dr. Mohammad Saber for their cooperation and support for this project. I am also thankful to all those lecturers that encouraged us and gave all these books to be published. At the end I appreciate the efforts of my colleagues in the office for publishing books.

Dr Yahya Wardak

CIM-Expert at the Ministry of Higher Education, March, 2013

Karte 4, Kabul, Afghanistan

Office: 0756014640

Email: textbooks@afghanic.org

wardak@afghanic.org

Message from the Ministry of Higher Education



In the history, book has played a very important role in gaining knowledge and science and it is the fundamental unit of educational curriculum which can also play an effective role in improving the quality of Higher Education. Therefore, keeping in mind the needs of the society and based on educational standards, new learning materials and textbooks should be published for the students.

I appreciate the efforts of the lecturers of Higher Education Institutions and I am very thankful to them who have worked for many years and have written or translated textbooks.

I also warmly welcome more lecturers to prepare textbooks in their respective fields. So, that they should be published and distributed among the students to take full advantage of them.

The Ministry of Higher Education has the responsibility to make available new and updated learning materials in order to better educate our students.

At the end, I am very grateful to German Committee for Afghan Children and all those institutions and people who have provided opportunities for publishing medical textbooks.

I am hopeful that this project should be continued and publish textbooks in other subjects too.

Sincerely,
Prof. Dr. Obaidullah Obaid
Minister of Higher Education
Kabul, 2013

Book Name	Genetics and Dysmorphology
Author	Dr. Masihullah Masih
Publisher	Nangarhar Medical Faculty
Website	www.nu.edu.af
No of Copies	1000
Published	2013
Download	www.ecampus-afghanistan.org
Printed at	Afghanistan Times Printing Press

This Publication was financed by German Aid for Afghan Children, a private initiative of the Eroes family in Germany.

Administrative and Technical support by Afghanic organization.

The contents and textual structure of this book have been developed by concerning author and relevant faculty and being responsible for it. Funding and supporting agencies are not holding any responsibilities.

If you want to publish your textbooks please contact us:

Dr. Yahya Wardak, Ministry of Higher Education, Kabul

Office 0756014640

Email textbooks@afghanic.org

All rights reserved with the author.

Printed in Afghanistan 2013

ISBN 978 – 987 – 33 – 2515 – 1



Nangarhar Medical Faculty

AFGHANIC

Dr. Massihullah Massih

Genetics & Dysmorphology

Funded by
Kinderhilfe-Afghanistan



2013

Get more e-books from www.ketabton.com
Ketabton.com: The Digital Library