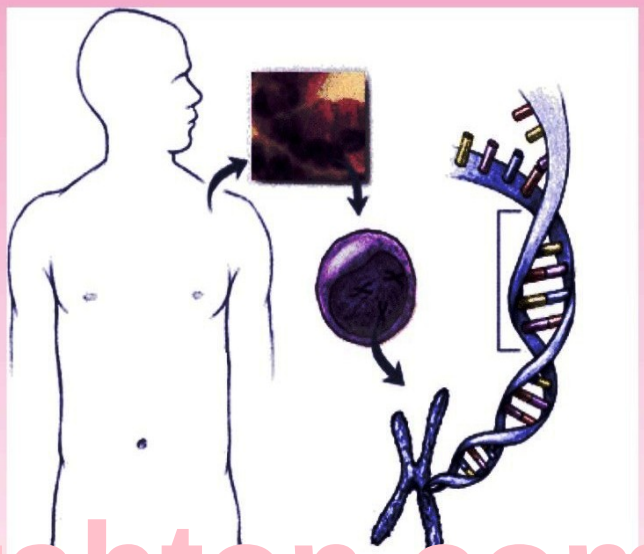
ننگرهار طب پوهنځی

وراثت او ډسمورفولوژي



Ketabton.com

سی ډی سره

پوهنمل ډاکتر مسیح الله مسیح

۱۳۹۲

(c) ketabton.com: The Digital Library



(c) ketabton.com: The Digital Library

وراثت او ډسمورفولوژي

پوهنمل ډاکتر مسیح الله مسیح

(c) ketabton.com: The Digital Library

د کتاب نوم وراثت او ډسمورفولوژي

لیکوال پوهنمل ډاکتر مسیح الله مسیح

خپرندوی ننګرهار طب پوهنځی

ویب 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 کمیټې په جرمني کې د Eroes کورنۍ یوی خیریه ټولنې لخوا تمویل شوی دی.

اداری او تخنیکی چارې یې په آلمان کې د افغانیک موسسی 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:

ډاکتر یحیی وردک، د لوړو زده کړو وزارت، کابل

تیلیفون: ۰۷۵۶۰۱۴۶۴۰

ایمیل: textbooks@afghanic.org

د چاپ ټول حقوق له مؤلف سره خوندي دي.

ای اس بي ان ۱- ۲۵۱۵- ۳۳-۹۸۷ - ۹۷۸

(c) ketabton.com: The Digital Library

د لوړو زده کړو وزارت پیغام

د بشر د تاریخ په مختلفو دورو کې کتاب د علم او پوهې په لاسته راوړلو کې ډیر مهم رول لوبولی دی او د درسي نصاب اساسي برخه جوړوي چې د زده کړې د کیفیت په لوړولو کې مهم ارزښت لري. له همدې امله د نړیوالو پیژندل شویو ستندردونو، معیارونو او د ټولنې د اړتیاوو په نظر کې نیولو سره باید نوي درسي مواد او کتابونه د محصلینو لپاره برابر او چاپ شي.

د لوړو زده کړو د مؤسسو د ښاغلو استادانو څخه د زړه له کومې مننه کوم چې ډېر زیار یې ایستلی او د کلونو په اوږدو کې یې په خپلو اړوندو څانګو کې درسی کتابونه تألیف 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 کړی څو تر چاپ وروسته د ګرانو محصلینو په واک کې ورکړل شي.

د لوړو زده کړو وزارت دا خپله دنده بولي چې د ګرانو محصلینو د علمي سطحې د لوړولو لپاره معیاري او نوي درسی مواد برابر کړي.

په پای کی د افغان ماشومانو لپاره د جرمنی کمیټی او ټولو هغو اړوندو ادارو او کسانو څخه مننه کوم چې د طبي کتابونو د چاپ په برخه کې یی هر اړخیزه همکاري کړې ده.

هیله مند یم چی نوموړې پروسه دوام وکړي او د نورو برخو اړوند کتابونه هم چاپ شي.

په درنښت

پوهاند ډاکتر عبیدالله عبید

د لوړو زده کړو وزیر

کابل، ۱۳۹۲

(c) ketabton.com: The Digital Library

د درسي کتابونو د چاپ پروسه

قدرمنو استادانو او ګرانو محصلينو!

د افغانستان په پوهنتونونو کې د درسي کتابونو کموالی او نشتوالی له لويو ستونزو څخه ګڼل کېږي. يو زيات شمير استادان او محصلين نوي معلوماتو ته لاس رسی نه لري، په زاړه ميتود تدريس کوی او له هغو کتابونو او چپترونو څخه ګټه اخلی چې زاړه دي او په بازار کې په ټيټ کيفيت فوتوکاپي کېږي.

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

دا کړنې په داسی حال کې تر سره کېږي چې د افغانستان د لوړو زده کړو وزارت د (۲۰۱۰ـ۲۰۱۴) کلونو په ملي ستراتيژيک پلان کې راغلي دي چې:

"د لوړو زده کړو او د ښوونې د ښه کيفيت او زده کوونکو ته د نويو، کره او علمي معلوماتو د برابرولو لپاره اړينه ده چې په دري او پښتو ژبو د درسي کتابونو د ليکلو فرصت برابر شي د تعليمی نصاب د ريفورم *لپاره له انګريزی ژبې څخه دري او پښتو ژبو ته د کتابونو او درسی موادو ژباړل اړين دي، له دې امکاناتو څخه پرته د پوهنتونونو محصلين او استادان نشي کولای عصري، نويو، تازه او کره معلوماتو ته لاس رسی پيدا کړي".*

د افغانستان د طب پوهنځيو محصلين او استادان له ډېرو ستونزو سره مخامخ دي. نويو درسي موادو او معلوماتو ته نه لاس رسی، او له هغو کتابونو او چپترونو څخه کار اخيستل چې په بازار کې په ډېر ټيټ کيفيت پيداکېږي، د دې برخې له ځانګړو ستونزو څخه ګڼل کېږي. له همدې کبله هغه کتابونه چې د استادانو له خوا ليکل شوي دی بايد راټول او چاپ کړل شي. د هيواد د اوسنی حالت په نظر کې نيولو سره مونږ لايقو ډاکترانو ته اړتيا لرو، ترڅو وکولای شي په هيواد کې د طبي زده کړو په ښه والي او پرمختګ کې فعاله ونډه واخلي. له همدې کبله بايد د طب پوهنځيو ته زياته پاملرنه وشي.

(c) ketabton.com: The Digital Library

تراوسه پوري مونږ د ننګرهار، خوست، کندهار، هرات، بلخ او کاپیسا د طب پوهنځیو او کابل طبی پوهنتون لپاره ۱۱۶عنوانه مختلف طبي تدریسي کتابونه چاپ کړي دي. د ننګرهار طب پوهنځی لپاره د ۲۰ نورو طبي کتابونو د چاپ چارې روانې دي. د یادونې وړ ده چې نوموړي چاپ شوي کتابونه د هیواد ټولو طب پوهنځیو ته په وړیا توګه ویشل شوي دي.

ټول چاپ شوی طبی کتابونه کولای شی د www.ecampus-afghanistan.org ویب پاڼې څخه ډاونلوډ کړی.

کوم کتاب چې ستاسی په لاس کې دی زمونږ د فعالیتونویوه ببلګه ده. مونږ غواړو چې دې پروسې ته دوام ورکړو تر څو وکولای شو د درسي کتابونو په برابرولو سره د هیواد له پوهنتونو سره مرسته وکړو او د چپټر او لکچر نوټ دوران ته د پای ټکی کښږدو. د دې لپاره دا اړینه ده چې د لوړو زده کړود موسساتو لپاره هر کال څه نا څه ۱۰۰ عنوانه درسی کتابونه چاپ کړل شي.

د لوړو زده کړو د وزارت، پوهنتونونو، استادانو او محصلینو د غوښتنې په اساس په راتلونکی کی غواړو چې دا پروګرام غیر طبي برخو لکه ساینس، انجنیري، کرهنې، اجتماعی علومو او نورو پوهنځیو ته هم پراخ کړو او د مختلفو پوهنتونونو او پوهنځیو د اړتیا وړ کتابونه چاپ کړو.

له ټولو محترمو استادانو څخه هیله کوو، چې په خپلو مسلکي برخو کې نوي کتابونه ولیکي، وژباړي او یا هم خپل پخواني لیکل شوي کتابونه، لکچر نوټونه او چپټرونه ایډیټ او د چاپ لپاره تیار کړي. زمونږ په واک کې یی راکړي، چې په ښه کیفیت چاپ او وروسته یې د اړوندې پوهنځی، استادانو او محصلینو په واک کې ورکړو. همدارنګه د یادو شویو ټکو په اړوند خپل وړاندیزونه او نظریات زمونږ په پته له مونږ سره شریک کړي، تر څو په ګډه پدې برخه کې اغیزمن ګامونه پورته کړو.

له ګرانو محصلینو څخه هم هیله کوو چې په یادو چارو کې له مونږ او ښاغلو استادانو سره مرسته وکړي.

(c) ketabton.com: The Digital Library

د یادونی وړ ده چی د مولفینو او خپروونکو له خوا پوره زیار ایستل شوی دی، ترڅو د کتابونو محتویات د نړیوالو علمی معیارونو په اساس برابر شی خو بیا هم کیدای شی د کتاب په محتوی کی ځینی تیروتنی او ستونزی وجود ولری ، نو له دی امله له درنو لوستونکو څخه هیله مند یو تر څو خپل نظریات او نیوکی د مولف او یا زمونږ په پته په لیکلی بڼه را ولیږی، تر څو په راتلونکی چاپ کی اصلاح شی.

د افغان ماشومانو لپاره د جرمنی کمیټی او دهغی له مشر ډاکتر ایروس څخه ډېره مننه کوو چی ددغه کتاب د چاپ لګښت یی ورګړی دی. دوی په تیرو کلونو کی هم د ننګرهار د طب پوهنځی د ۲۰ عنوانه طبی کتابونو د چاپ لګښت پر غاړه درلود.
په ځانګړي توګه د جی آی زیت (GIZ) له دفتر او CIM (Center for International Migration and Development) یا د نړیوالی پناه غوښتنی او پرمختیا مرکز چې زما لپاره یې په تېرو دریو کلونو کې په افغانستان کې د کار امکانات برابر کړی دي هم مننه کوم.

د لوړو زده کړوله محترم وزیرښاغلي پوهاند ډاکترعبیدالله عبید ، علمی معین ښاغلي پوهنوال محمد عثمان بابری، مالي او ادري معین ښاغلی پوهنوال ډاکتر ګل حسن ولیزي، د ننګرهار پوهنتون رییس ښاغلی ډاکتر محمد صابر، د پوهنتونواو پوهنځیو له ښاغلو رییسانو او استادانو څخه هم مننه کوم چې د کتابونو د چاپ لړۍ یې هڅولی او مرسته یې ورسره کړی ده.

همدارنګه د دفتر له ښاغلو همکارانو څخه هم مننه کوم چې د کتابونو د چاپ په برخه کې یې نه ستړی کیدونکی هلی ځلی کړی دي.

ډاکتر یحیی وردګ، د لوړو زده کړو وزارت
کابل، مارچ ۲۰۱۳
د دفتر ټیلیفون: ۰۷۵۶۰۱۴۶۴۰
ایمیل: textbooks@afghanic.org
wardak@afghanic.org

(c) ketabton.com: The Digital Library

ډالۍ

زه دغه کتاب د خپل هغه ګران مور او پلار روح ته ډالۍ کوم چې الله تعالی د ډیر عظیم الشان احسانونو په برکت د دوی په واسطه دی نړۍ کې پیدا کړي یم او په ډیرو سختو شرایطو کې زما او د خپل ټوله کورنۍ په تعلیم او تربیه کې نه ستړی کیدونکی هلي ځلي کړی دي او حقیقتاً زمونږ په وړاندي په بشپړ او کامل ډول سره د مورنی او پلارنی حقوق ادا کړي دي او د الله تعالي د عظیم الشان دربار څخه د جنت فردوس ډیر ډیر لوړو مقامونو غوښتونکي یم او د الله تعالي څخه په خپل طبابت او نورو اجتماعي امورو کې د هغه اعمالو غوښتونکی یم چې اللهٔ (ج)د رضایت او ډیري خوښی سبب شي او د خپل ګرانو والدینو روح ته صدقه جاریه وګرځم

ومن الله توفیق

(c) ketabton.com: The Digital Library

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 نونورې تشوشات په يواځې ډول او يا د نورو ناروغيو سره يوځاي په کلينيکې ډګر کې څرګندیږي 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 روحې او عصبي عکس الامل ګرځي او د بلې خوا د يوشمير خلکو لخوا چې هغوي د علم او پوهې سطحه ټيټه وي نومورې کورني ته د ګناه کولو نسبت کوي يعنې داسي تعبري کوي چې نومورې کورنۍ کومه ګناره کړي ده چې ماشوم يي په معجزه اوره څيره پيدا شوي ده حال دا چې نومورې 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 نومورې ناروغانو مقدم تشخيص ، درملني د وژونکې اختلاطاتو څخه مخنيوي د ناروغي د انزار په هکله مور او پلار ته معلومات ورکول د نومورې ماشومانو دايمې او غير رجعې معيوبيتونو څخه مخنيوي کول او د راتلوونکې ماشومانو د جنټکې عواقبو په هکله معلومات ورکړو د اوسنې ساينس او تکنالوژۍ د پرمختګ په پرکت چې ورځ په ورځ د پرمختک په حال کې دي د نومورې ناروغيو د درملني او مخنيوي په هکله يو څه لازمې تدابير رامنځته کړي ده چې په راتلوونکې 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 ګلي او ننبي (اعراض او علايم) له منځه يوسو او د مختلفو کړنلارو په واسطه د نومورې اخته ماشومانو د غيررجعې او دايمې

(c) ketabton.com: The Digital Library

د معیوبیتونو څخه مخنیوي وکړو ترڅو نوموړي ماشومانو د ټولنې د اوږو بار ونه ګرځي . جنټکې تشوشاتو د امیداوری په دوران کې د مور د ناروغیتاوو د امیداوی ښځي د انتې نټل د دوري د څارنې نشتوالي د ډیرو نژدي خپلوانو ترمنځ خپلولي کول په نامناسب عمرونو کې د وادونو کول ، د ټولینزې او اقتصادي سطحې ټیټوالي د نوي ساینس او تکنالوژی څخه وروسته والي چې پورتنې لاملونه اوس هم زمونږ په ټولنه کې موجود دي د نوموړي تشوشاتو د لازیاتیدو 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 ګریوان دي نو ځکه هرطبې پرسونل باید د هغې په هکله معلومات ولري ، زمونږ په ګران هیواد افغانستان کې دیرش کن جنګونه ، زمونږ 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 څرنګه چې د یوي خوا د جنټکې ناروغیو او ولادي نقیصو (ډسورفیک ماشومانو) پیښې زیات دي او دبلي خوا د کوچنیانو په څانګه کې د(جنټک اوډسمورفولوژي) ترعنوان لاندي کومه عملي رساله موجوده نه وه نو د پورتنیو ملحوظاتو په اساس د کوچنیانو د څانګې لخوا ماته دنده راکړل شوه چې ماته ي ددي توان راکړ چې نوموړي عملي رساله مې ولیکله چې زما دغه رساله په پښتو ملي ژبه د سریزي څخه پیل او په نتجه ګیري ،لنډیز ، وړاندیزونو او بالاخره په اخځلیکونو باندي پاي ته رسیږي په پاي کې د لارښود استاد ښاغلي پوهاند دوکتوراحمد سیر (احمدي) او د څانګې د ټولو غړو څخه مننه کوم چې ماته یې دنوموړي رسالي د لیکلو په وخت کې لازمې مشوري راکړي دي .

داچې دطب په برخه کې ورځ په ورځ نوی څیړنې اوپرمختګونه رامنځته کیږي او نوي معلومات زیاتیږي نونوموړې رساله دنووڅیړنواومعلوماتوسره په پښتوژبه وړاندې کوم .نوموړی علمي رساله مې په روانه پښتوژبه ژباړلی ده.ترحده مې زیارایستلی دی چې انګلیسي لغاتونه اوجملې په پښتووژباړم اوساده پښتوته یې واړوم.خوبیا هم دورځنی اړتیا اوڅرګندمعنی داخیستلوپخاطرانګلیسي اصطلاحات استعمال شوي دي چې دایوه علمي اړتیابلل کیږي. همدارنګه ددرنولوستونکوڅخه په خورادرنښت

(c) ketabton.com: The Digital Library

هیله کوم چې ددغه علمي کتاب املائي اوانشائي ناسمې راپه ګوته کړي ترڅو په راتلونکي کې دهغې دتکرارڅخه مخنیوی وشي، دابه له ماسره یوه علمي مرسته وي.

په درنښت

پوهنمل دوکتورمسیح الله (مسیح)

(c) ketabton.com: The Digital Library

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 هغي د مخنيوي لاري چاري چې په نظري او علمې ډګر کې دمحصلينو سره مرسته وکړي ليکل شوي نه وه

۳ ، ترڅو ټول ګران لوستونکې د ډسمورفيک ماشومانو د منځته راتلو په لاملونو او د امکان ترحده مخنيوي په لارو چارو کې معلومات ترلاسه کړي همدارنګه د صحي تبليغاتو او نورو کړنلارو په واسطه عامو وګړو ته هم معلومات ورځندي ترڅو د ډسمورفيک ماشومانو د پيداکيدو په هکله د عامو خلکو ناوړه افکار او عقيدې وګرځې او د امکان ترحده په عامه سطحه د مخنيوي لارو چارو ته متوجه شي

۴ جنټګې تشوشات په روغتون کې د ماشومانو د بسترکيدو او کوچنيانو د ډيرو مړينو لامل ګرځې چې په ګران هيواد کې افغانستان کې د مړينو لوړه کچه جوړه کړي ده او په دي هکله د طبې کارکوونکو او ګرانو لوستونکو پاملرنه را اړول

نوځکه د کوچينانو ځانګې لخوا دنده راکړل شوه چې د وراثت او غير نورمال جوړښتونه (ډسمورفولوژي) ترعنوان لاندي يوه علمې رساله وليکم

(c) ketabton.com: The Digital Library

لیک لړ (فهرست)

سرلیکونه مخونه
سریزه ---------- الف
موخه---------- ب
سایتو جنتک او د هغی ارزښت---------- ۱
کروموزوم ، انسانی جینوم(Human Genome) ، جنټکی کوډ ---------- ۳
حجروی ویش (Cell Division) ---------- ۷
مایتوزس (Mitosis) ---------- ۷
میوزس (Meiosis) ---------- ۷
د کروموزومونو لاسته راوړل او دهغی څیړل---------- 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 ګانی ---------- ۱۹
موسایسیزم(Mosaicism) ---------- ۱۹
یونې پرینټل دایزومي(Uniparentaldisomy) ---------- ۲۰
Contigous gene syndrome ---------- ۲۲
د کروموزومونو فراجیلیټي ---------- ۲۴
په سرطان کې د کروموزوم ابنارملتي ---------- ۲۵
مالکولي جنټک---------- ۲۶
Recombinant DNA Technology یا (Genetic Engineering)---------- ---------- ۲۶
په کلینیکی ډګر او د ارثي ناروغیو په تشخیص کې د مالیکولي بیولوژي ارزښت---------- ۲۷
د انسانی ناروغیو په مخنیوي کې د مالیکولي بیولوژي څخه ګټه اخیستل ---------- ۲۹
د انساني ناروغیو په درملنه کې د مالکیولي بیولوژي څخه ګټه اخیستل ---------- ۲۹
جین تراپي Gene Therapy ---------- ۳۰
د مندل تشوشات ---------- ۳۲
ترمینالوژي---------- ۳۴
اوتوسومل ډومینایټ ارثیت---------- ۳۴
اوتوسومل رسیسیف ارثیت ---------- ۳۴

(c) ketabton.com: The Digital Library

د اکس کروموزوم پورې اړونمده ارثیت (x-Linked inheritance)-------- ---------۴۴
اکس لنک رسیسیف----------۴۶
اکس لنک ډومینانټ ----------۴۶
ملتي فکتوریل وراثت(Multifactorial inheritance) ----------۴۸
Non mendelian inheritance ----------۵۱
جینومیک امپرنټنګ (Genomic imprinting) ----------۵۱
جنټکی انتي سیشن (Genetic inisiption) ----------۵۲
مایترو کاندریایې وراثت ----------۵۳
کورنی تاریخچه او نسب نامه ---------- ۵۵
ډسمورفولوژي او انساني امبریولوژي----------۵۷
ارتقایې جنټک ----------۵۹
د حجرو متقابلې اغیزي----------۲۲
Epigenetic resolution----------۲۳
محیطي فکتورونه ----------۲۳
میخانیکي فکتورونه----------۲۲
پرینټل تشخیص (Prenatal diagnosis)---------- ----------۲۷
سریري ډسمورلوژي ----------۲۷
د یو ډسمورفیک ماشوم ارزیابي او پلټنه ----------۷۱
تاریخچه ----------۷۱
فزیکي معاینه ----------۷۹
Imaging او لابراتواری څېړني ----------۹۲
Prenatal اتوپسي ----------۹۵
ارثی مشوری (Genetic counseling)---------- ----------۹۵
Down syndrome (Trisomy21)------ ----------۹۶
Trisomy 18 syndrome ----------۹۷
Trisomy 13 syndrome ----------۹۸
د Aneuplidia درملنه ----------۹۹
جنټکی کانسلنک ----------۱۰۰
Turner syndrome----------۱۰۲
Klinofelter syndrome ----------۱۰۳
Xyy syndrome ----------۱۰۳
Xxx syndrome ----------۱۰۴

(c) ketabton.com: The Digital Library

Trisomy 8 syndrome----------۱۰۴
Cat Eye syndrome ----------۱۰۵
د کروموزومونو ساختمانی تشوشات ----------۱۰۵
Wolf Hirseh horn syndrome ----------۱۰۵
Cidu chat syndrome----------۱۰۵
William syndrome---------- ۱۰۲
Langer Giedian syndrome----------۱۰۷
WAGER association----------۱۰۷
Miller dieker syndrome ----------۱۰۸
Smith magenissyn----------۱۰۸
Del 22 Q syndrome----------۱۰۹
نیوروفایبرومانوزس تایپ۱ ----------۱۰۹
Marfan syndrome----------۱۱۳
Achondroplasia ----------۱۱۴
Craniosynostosissyndrome ----------۱۱۵
Treacher Collin syndrome ----------۱۱۶
Cystic fibrosis ----------۱۱۷
Smithlemliopitz syndrome----------۱۱۷
Sensoneural hearing loss ----------۱۱۸
Spinal muscular dystrophy ----------۱۱۸
میتابولیک تشوشات ----------۱۱۹
د میتابولیزم د ځایه تیروتنې تشوشات ----------۱۱۹
فینایل کیتون یوریا ----------۱۲۱
تایرو سینیمیا ----------۱۲۴
البینیزم (Albinism)---------- ----------۱۲۴
Alcaptonuria ----------۱۲۵
Honocystinuria----------۱۲۷
Cysinuria----------۱۲۹
Hartnupdisease ----------۱۳۰
Methyl malonicacademia (MMA) ----------۱۳۱
Maple syrup Urindisease ----------۱۳۲
دیوریا سایکل تشوشات ----------۱۳۳

(c) ketabton.com: The Digital Library

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

(c) ketabton.com: The Digital Library

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

(c) ketabton.com: The Digital Library

د جنټک اساسات

د جنټک د پيژندنې اساسات:

سايتو جنټک او دهغې ارزښت :

جين د Gennon جرمني کلمې څخه اخيستل شوې چې د جوړولو يا توليدولو په معنی دی او په ۱۹۰۲ م کال کې د Bateson لخوا رامنځته شوه (۲).

Geneticهغه علم دی چې جين او د هغه ارثيت تر څېړنې لاندې نيسي او په کروموزوم کې د جين څېړل د سايتوجنتک په نامه يادېږي.

ياهغه علم چی کروموزومونه تر څېړنی لاندی نيسی د سايتوجنټيک په نوم يادېږي .

د بيولوژی هغه څانګی چی د جينونو د دندو او د هغی اړيکی د مالیکولی ساختمانونو او د ژوند د وتيرو سره څېړی د مالیکولی بيولوژی په نوم يادېږي په اوسنی وخت کی ډير پرمختګونه په وراثت کې رامنځ ته شوی دي او نوري هڅی هم روانی دی جنټيک پيژندنه ډير ارزښت لري په ځانګړی ډول په طبابت کی جنټيکی انجينری يا Recombinant DNA Technology په واسطه دطبابت په مختلفو ډګرو کی استفاده کېږي چی په لاندی ډول دي .

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

۲- کلينيکی جنټيک چی د ماشوم تشوشات مخکې د هغی د پيدا کيدو څخه تشخيص کولای شی چی د (Prenatal diagnosis) يادېږي او يا د هغه ناروغي تشخيص کولای شي چی لا تر اوسه اعراض او علايم ئې ښکاره شوي نه وی چی د (Presymptomatic diagnosis) په نوم يادېږي همدانګه په ناروغی اخته ناقل اشخاص هم تشخيص کولای شی چی د Carrier detection په نوم يادېږي .

۳- د ناروغی په تشخيص او په پتوجنيزس کی رول لري .

(c) ketabton.com: The Digital Library

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 جو رو نه جین

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

همدارنګه جنټیک په عدلی ، قضائي او اجتماعي پیښو په را څرګندولو کی د ځانګړي ارزښت لري جنټیک په زراعت کی هم د ډیر ارزښت لرونکی دي چی د هغی له مخی د حیواناتو او نباتاتو په نسل ګیري او د نسلونو په پرمختګ کی ډیره ونډه لري .

.

که څه هم په روغتون کې د بستر شوي ناروغانو دجملې څخه څلویښت په سلو (۴۰%)یې جنټکي منشا لري چې د هغې د جملي څخه یواځي هغه تی رودونکې ماشومان چي په مجور ملفارمشن (major malformation)او یا د میتابولیزم د ځایه تیروني (inborn error of metabolism). په تشوشاتو اخته دي. د نرسنګ څارنې ته اړتیا لري. مجورملفارمیشن هغه سؤتشکلات دي چي پرینټل منشالري او د ښکلا (Cosmetic) طبي او جراحي له نظره د ځانګړي ارزښت لرونکي دي نوموړي سؤ تشکلات د مور او پلار لپاره د روحي نا ارامتیا وو لامل ګرځي نو باید چي د هغې والدینو ته ډاډ ورکړل شي چي نوموړي یو مناسب (Expiedent) ماشوم دي چي بشپړ ازموینې او معایناتو ته اړتیا لري(۲) .

د جنټک تشوشات د امیدواري څخه نیولي د بوډا توب د وري پورې په هر عمر کې څرګندیدای شي خو په ماشومانو کې ډیرې سترې اغیزې رامنځته کوي.

په اټکلي ډول د ټول تي رودونکي ماشومانو ۴۰: ۱ پیښې د یوه مجور ملفارمشن لرونکي دي چي د زیږیدو په وخت کې تشخیص کیږي د نوموړي پیښې په نیمایې برخه کې جنټکي لاملونه . بنسټیز رول لري. د ړوندوالي او کونړوالي پنځوس (۵۰%) په سلوکي پیښې دجنټکي تشوشاتو له امله پیدا کیږي چي دهغي د جملي څخه

(c) ketabton.com: The Digital Library

(۲۵ – ۳۰) په سلوکي هغه پیښي دي چي په روغتون کي بسترکیږي اود نورو ولادي سؤ تشکلاتوسره یوځای وي (۸)

دټولونوي زیږیدلي ماشومانو ۰.۴% په سلوکې پیښې په کروموزومي تشوشاتواخته دي چې نومورې تشوشات ددماغي ځنډ اودزیږیدنې دنیمګړتیاوو دمعمولي لا ملونو څخه دي .

دکروموزومونوتشوشات په بنفسهي سقطونو او still birth کې په لوړه کچه لیدل کیږي (۷)

کروموزوم، انساني جینوم **(Human Genome)** اوجنټکي کوډ :

کروموزوم میلي ته ورته بزوفیلیک جوړښتونه دي چي دکروماټین څخه جوړشوي دي یا دجینونو یوسټ ته کروموزوم ویل کیږي

کروموزومونه ۴-۶ مایکرون اوږدوالی لري چي دبنې له نظره میلي ته ورته تاو،پیچ (twisted) , spiral اویا دمنحني په شان جوړښتونه لري (۶)

دکیمیاوي جوړښت له نظره کروموزومونه د deoxyribonucleic acid (D N A) او هستون (histone) (څخه جوړشوي دي ونډه لري . ټو ل جنټکي مواد جي په یو کروموزوم او یا DNA کي موجود دي د جینوم په نوم یادیږی

یا په بل عبارت د یو جنسي حجری ټول جنټیکی مواد د جینوم په نوم یادیږي نومورې جینوم د ژوند ټول معلوماتونه د ځان سره لري د عضویت جنسی حجري د سپرم او تخمی څخه عبارت دی چي د واحد جینوم لرونکي دي لیکن د عضویت جسمي حجری (Somatic cells) د جینوم د دوه جوړو لرونکی دي ځکه

ټول جنټیکی مواد چی په یو کروموزوم او یا DNA کی موجود دی د جینوم په نوم چي د هره جسمي حجره ۲۳ جوړه کرموزومونه لري انسانی جینوم د ۳ بیلونه قلوي ازواجو (Base pair) لرونکی دي چی د ځمکي د نفوس سره برابردی په کروموزوم کی د نومورې جوړه قلوی ګانو ترتیب او تنظیم ته Sequence ویل کیږي د انسان په جینوم (DNA) کی ۹۵% ئي Non Coding تشکیلیوي یعنی د ارثی رمز انتقالولو دنده نه لري چی د Junk DNA په نوم یادیږي او تر اوسه د دي دندي څرګندی نه

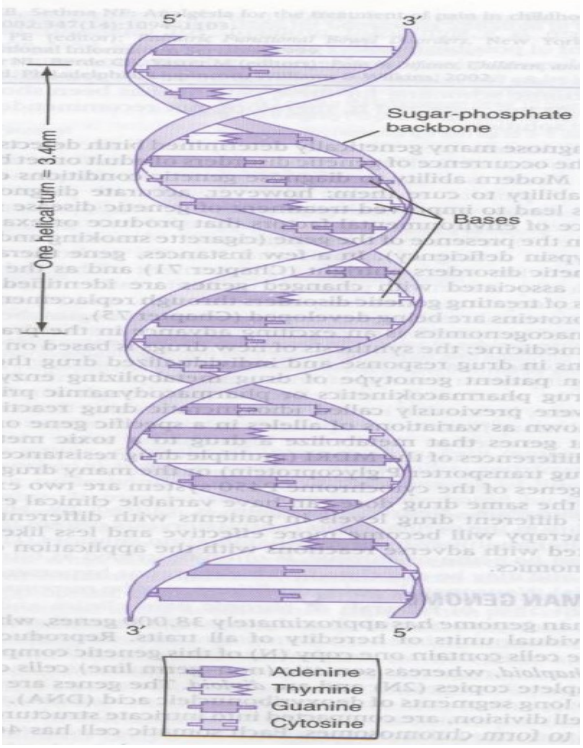
(c) ketabton.com: The Digital Library

دي او د انسانی جینوم هغه برخي چی Code یا رمز انتقالوی د جین په نوم یادیږي .

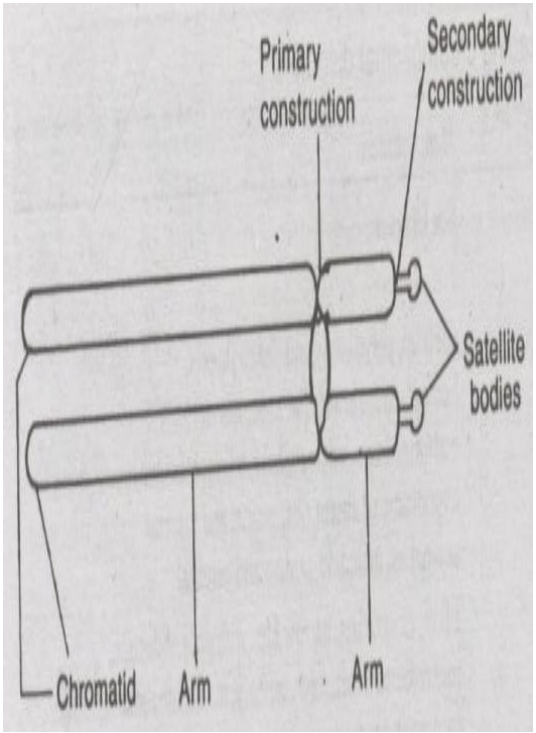
DNA د Adenine , Thymin , Cytosin او Guanin د څلورو قلویاتو څخه تشکیل شوي دي د نوموړی قلوي ګانو ترتیب او تسلسل ته چی د یو پروتین جوړولو مسؤلیت لري د جنټیکی کود یا ارثی رمز په نوم یادیږي او هر کوډ د یو ځانګړي امینو اسید د انتقال کولو او راز په غاړه لري .

لکۀ :AUG د میتیونین امینو اسید او GAC د Aspartic acid امینو اسید رمز انتقالوی.

باید یادونه وشی چی د DNA په جوړښت کی قلوی ګانی یو د بل سره په مناسب ډول د هایدروجن باند په واسطه اړیکی لري که چیرته دغه هایدروجن اړیکه هم نادرسته وی د غلط پروتین د جوړولو او د بدلونو (mutation) لامل ګرځي .

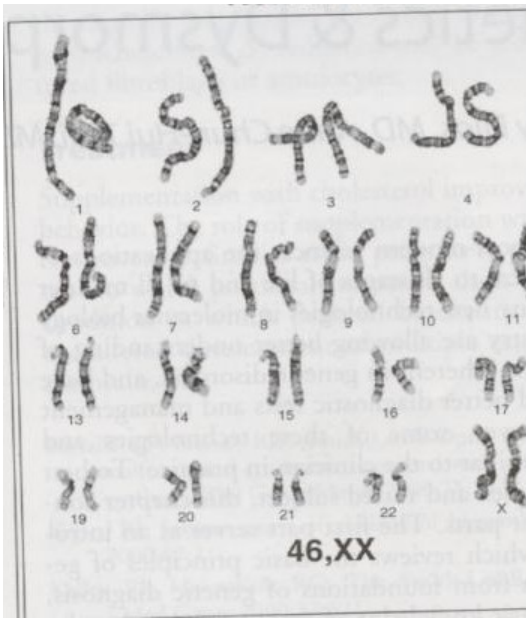


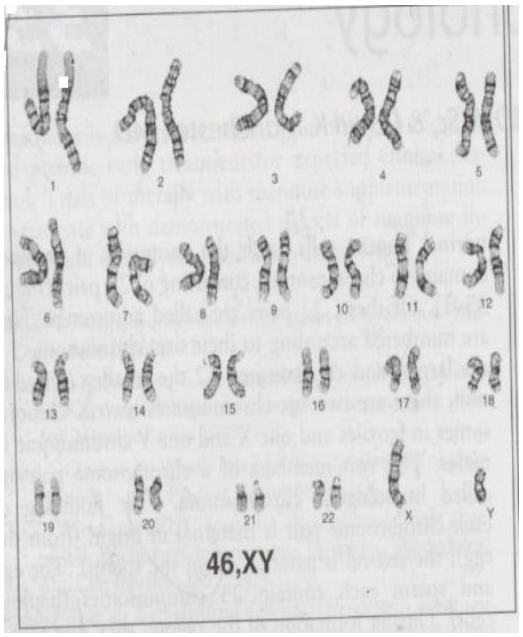
۱-۱ انځور: د DNA جوړښت



۱-۲ انځور: د کروموزوم جوړښت

(c) ketabton.com: The Digital Library





۱-۳ انځور: د نارینه او ښځینه نورمال کاریوټایپ

د انسان د جینوم ۳% جینونه تشکیلوي . په اټکلي ډول سره د DNA دري نوي (۹۳) په سلو کې په څرګند ډول کومه ځانګړي دنده نه لري چې د سپکي یا Junk DNA په نوم یادیږي 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 یادیږي .

په اټکلي 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 وظیفوي پروټینونو تولید کنټرولوي او پاتې اتیا په سلو کې د اساسي دندو مسولیت په غاړه لري.

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

(c) ketabton.com: The Digital Library

د ګاميټونو څخه پرته د ټولو حجرو هستي د ۴۶ واحده کروموزومونو لرونکي دي چې د دغه کروموزومونو د جملې څخه ۲۲ جوړې کروموزومونه يې اوتوسوم دي.

نومړي 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 پر دي چې دوه جنسي کروموزومونه هم موجود دي چې په ښځينه جنس کي دوه د X کروموزومونه او په نارينه کي يوه د X او Y کروموزوم څخه عبارت دي هر يو تخمه او مني د ۲۳ واحده کروموزومونو لرونکي دي چې د هيپلوئيد حجرې (Haploid cell) په نوم يادیږي دغه حجرې د زايګوټ د جوړيدو په وخت کې سره يو ځای کيږي او يو ۴۶ کروموزوم لرونکي حجره رامنځته کوي چې د ډپلوئيد حجرې (diploid cells) په نوم يادیږي (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 يادیږي (۵).

جينونه د کروموزومونو په سر څنګ په څنګ پراته نه دي بلکي د يو خط په بڼه قرار لري چې خطي ترتيب قانون (the law of linear order) په نوم يادیږي 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 نو م يادیږي او کله چې د DNA څخه m RAN جوړيږي (Transcription) په نوم يادیږي او کله چې د m RAN په واسطه په رايبوزوم کې يو پروتين جوړشي د Tarnslation اپروسي په نوم يادیږي 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 دري ډوله دي m RAN , RAN ، Transter او RAN RAN, Libosomy , هم ايردتين په جوړولو کې اساسي دنده لري

حجروي ويش(cell division):

(c) ketabton.com: The Digital Library

د يو نوي انسان تکامل د القاح د عملیي څخه وروسته شروع کیږي چې نومورې القاح د سپرم او تخمې د یو ځای کیدو په واسطه صورت نیسي چې د زایګوټ په نوم یادیږي.

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

حجرې د ودي او ویش پراوونه طی کوي چې نومورې پړاوونه نظر د حجرو د دندو او اړتیاوو په بنسټ کنترولیږي .(۷).

مایتوسس (Mitosis):

یو ډول حجروي ویش دی چې د DNA رپلیکیشن پکې صورت نیسي او د هغې په نتیجه کې دوه داسي دختري حجرې (Daughter cell) رامنځته کیږي چې د وراثت له نظره نومورې 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 جنټکي مواد رپیلکیشن کوي.

د پروفیز په مرحله کې کرومزومونه 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 یادیږي . د ورته کروموزمونو کروماتیدونو ته sister chromatid ویل کیږي .

د نافیز په مرحله کې جنټکي 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 حجري جوړیږي د دي انقسام په اوږدو دري و تیري (پروسي) رامنځته کیږي.

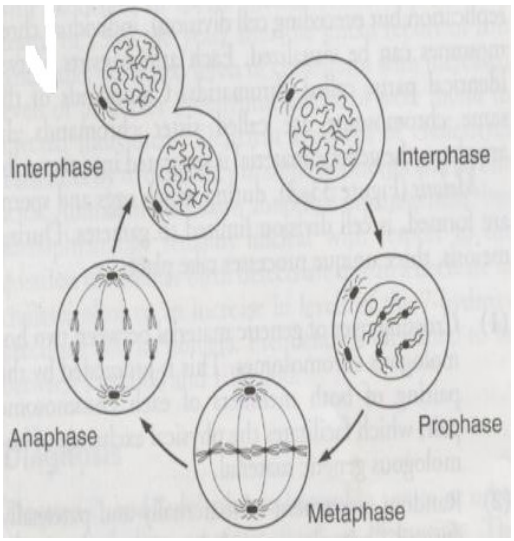
(c) ketabton.com: The Digital Library

۱. د دوه ورته (هومولوګ) کروموزومونو تر منځ د جنټکي 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 جنټکي موادو تبادلي ته اسانتیاوي برابروي.

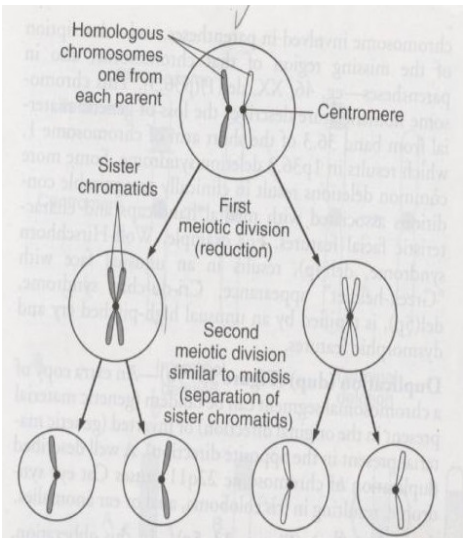
۲. په ګډ وډ ډول سره په دختري حجرو کې د مورني او پلرني کروموزونو برخې، برخې کیدل یعنې په یوځو ځانګړي دختري حجره، په مستقل او ازاد ډول سره په مورني او پلرني کروموزومونه ویشل کیږي.

۳. په دوه حجرو ویشل کیدل: چې لمړنۍ مرحله کې یو تنقیصي ویشنه ده یعني دا چې د هومولوګ کروموزمونو 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 دختري کروماتیدونه په دوه ورته دختري حجرو بیلیږي. (۷).

په تنقیصي ویش کې نه یوائې د کرموزومونو نیمایې کیدل صورت نیسې بلکې د جنټکي موادو تبادله هم یو د بل سره صورت نیسي چې د Cross over phenomenon په نوم یادیږي (۵).



۱-٤ انځور: د مایتوزس د ویش پراونه



۱-۵ انځور: مایوزس ویش

(c) ketabton.com: The Digital Library

د کروموزونو لاسته راوړل او د هغې څېړل:

د کروموزمونو جوړښت یواځي د مایتوزس په پړاو کې د لیدلو وړ دی . په لابراتوارونو کې زیاتره د وینې لمفو سایتونه کلچر کیږي او نومورې حجرې د ۳ ورځو لپاره د مایتوجن موادو په واسطه تحریک کوي. تر څو چې د مایتوزس انقسام پکې صورت ونیسي او کروموزمونه د لیدو وړ وګرځي نور انساج چې د کروموزمونو د څېړنو لپاره په کار وړل کیږي د پوستکي ، کرپندوکي ، غضروف د هډوکې مغز او د امیدواري په نتیجه کې د راغلو انساجو او جوړښتونو څخه عبارت دي .

د پرینټل prenatal په دوره کې د کروموزونو د څېړنې او تحلیل لپاره د کوریونیک ویلي chorionic villi ( ) او د امنیوسایت (Amniocyte) د حجر څخه کار اخیستل کیږي څرنګه چې د هډوکې ماغزه د مایتوجن موادو د استعمال پرته د انقسامي حجرو لروونکي دي ، نو ځکه په بیړني پیښو کې د کروموزونو مطالعه او څېړنې ته اړتیا وي د هډوکو د ماغزه د ازموینې کار څخه اخستل کیږي تر څو د ناروغ درملنه په مناسب ډول اجرا شي. لکه دیارلسم ترایزومي

(trisomy13) د زړه په پچیلي ناروغۍ اخته دي خو په اوسني وخت کې د نومورې invasive ازموینې په بدل کې د FISH د تخنیک څخه کار اخیستل کیږي هغه حجرې چې د کروموزمونو د څېړنې لپاره په کار وړل کیږي هغه په یو ګیلاس ته ورته سلاید کې تلوین کیږي 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 کروموزمونو څخه ښوونه کوي که د تلوین د مختلفو کړنلارو څخه کار واخیستل شي نو مختلفي فیتي ته ورته Banding رامنځته کیږي لکه د Q. G او R باندونه. هغه باند چې ډیر زیات په کار وړل کیږي د G banding څخه عبارت دي.

د پرومیتا فیز په صفحه کې د کروموزومونو څېړنې او تحلیل ته High resolution chromosume analysis ویل کیږي چې په څرګند ډول سره کروموزونه تر څېړنې لاندې نیسي چې حتی ډیر کوچني اوواړه کروموزومونو ترتیب او تنظیم پکې لټول کیږي .

(Flurescent insitu hybridazation) FISH : یو پرمختللي تشخیصي تخنیک دي چې ډې این ای پروب DNA probe په واسطه د پیژندل شوي کروموزمونو (سیکونس) sequence په نښه کوي. د ډ ان ای پروب د فلوریسنټ د رنګونو په واسطه تلوین او په نښه شوي وي او په دي ډول د کروموزونو

(c) ketabton.com: The Digital Library

ځانګړي ساحي د فلوریسنټ مایکروسکوپ په واسطه په نښه کیږي.

د probes ګن شمیر رقمونه شته دي لکه sequence. Specific probe, point brobe سنترومیر پروب او تیلومیر پروب. همدارنګه ګنې شمیر رنګه لرونکي پروبونه هغه پروب. چې د ځانګړي کروموزوم لپاره ځانګړي رنګ ولري د Multi color FISH یا M - FIHS په نوم یادیږي کوم چې د کروموزمونو تر منځ ډیر پیچلي ترتیب او نظم را په ګوته کوي.

د FISH د تخنیک په واسطه د کروموزونو هغه سبب مایکرو سکوپیک جوړښتونه چې د کلاسیک سایتو جنټک تخنیک په واسطه د لیدو وړنه وي هم پیدا کولاي شي او کولاي شي چې شخصي او ځانګړي کروموزونه رابرسیره کړي همدا رنګه .. د FISH د کړنلاري په واسطه کولای شو چې دا نترفیز حجري (لمفوسایتونو او امنیوسایتونو حجرو) کې د کروموزومونو د شمیر تشوشات هم په جسمي او جنسي

کروموزمونو کې وځیړو لکه دیارلسم ترایزومي ، اتلسم ترایزومي ، یوویشتم ترایزومي

انوملي ګاني (۷).

د FISH د تخنیک ګټه دا ده چې په چټکتیا سره کولای شي چې زیات شمیر حجرې وځیړي یو اوچته او حساسه ازموینه ده او د ځانګړیتوب لرونکي دي او کولای شي چې د کلچر څخه پرته حجري ژر تر ژره وځیړي خو د دغه تخنیک نیمګړتیا دا ده چې د DNA فزیکي حالت نشي څیړلای او یا د یوه کروموزوم یو سګمنټ نشي مشخص کولای (۱) .

په لاندي حالاتو کې د کروموزونو تحلیل او څیړنې ته اړتیا شته (۳)

(c) ketabton.com: The Digital Library



۱-٦ 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 ګڼي 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 کروموزمي تشوش اخته وي د قطعي تشخیص په منظور د کروموزوم څیړنه اجرا شي.
۳. هغه ماشومان چې ډسمورفیک بڼه ولري. اویا د ګڼ شمیر ولادي انوملي لرونکي وي او د هغه لامل څرګند 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.
۲. څرنګه چې د بنفسهي سقطونو څلویښت په سلو کې پیښې د کروموزومي تشوشاتو له کبله منځته راځي نو باید په ټولو بنفسهي سقطونو او still birthکې د کروموزومونو څیړنه اجرا شي.
۷. هغه ماشومان چې په Ambigous genetalia باندي اخته وي.
۸. هغه ښځي او نارینه چې په عقامت (شنډ توب) باندي اخته وي
۹. Leukemic ماشومان
۱۰. Solid tumors.

د کروموزمونو نوم ایښودنه:

که چیرې کروموزمونه د مایکروسکوپ لاندې ولیدل شي نو په کروموزوم کې یوه نرۍ یا تنګه ساحه لیدل کیږي چې د سنترومیر centromer په نوم یادیږي چې نومړي سنترومیر کروموزوم په دوو برخو ویشي .

(c) ketabton.com: The Digital Library

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

کله چې یو سنترومیر په یو نهایت کې موقعیت ولري د Tele centric سنترومیر په نوم یادیږي . (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 اګانیزم یا ویرس په جینونه او ي خارج کروموزمي عناصرو کې رامنځته شي د نیو تشن په نوم یادیږي میتوشنونه د DNA او یا RNA جینوم د اغیزمي توب له امله رامنځته کیږي یا هغه تغیرات چې د DNA د ساحتمان او ترتیب کې رامنځته کیږي د میوتشن په نوم یادیږي نوموړي له ملونه د وړانکي او کیمیاوي میوتیجن موادو څخه عبارت دي او هغه ارګانیزم چې پکې رامنځته کیږي د Mutant په نوم یادیږي کیداي شي چې د یو ارګانیزم په ظاهري بڼه (Phenotype) کې کوم بدلون رانه وړي ، یعني

(c) ketabton.com: The Digital Library

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

د Drosophila په لچي په جنس کي نیوشنونه څیړل شوي دي په هغه صورت کي چي میوتشن د پروتین په تولید کې بدلون راوړي نومورې ارګانیزم د زیانمن کیدو لامل ګرځي چې په ۷۰ % پیښو کي زیایمن ثابت شوي دي او پاتي ۳۰% پیښو کي خنثي حالت نه ګټور او نه مضرع او په لږو پیښو ګي لږ څه ګټور ثابت شوي دي او ددي لامل دادي چي DNA میوتشن په مقابل کي 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 بنفسهي میوتشن

۲ د DN A دا نقسام په وخت کې د Replication تشوش

۳ د DNA د بیرته ترمیم کیدو په پروسه کي تشوشات

۴ په لچي ډول د نیوتیجن موادو په واسطه د میوتشن رامنځته کول بنفسهي نوتشن د لاندي علواملو لا امله رامنځته کیږي

۱ Tautomerism هغه حالت کې چي د RNA په مالیکول کي د قلوي ګانو په هایدروجني اړیکه کې تشوش پیدا کیږي

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

۳ Deamination پدي حالت کې د نورمال قلوي په هایدرولیز کي بدلونه رامنځته کیږي او د اصلي Amine ګروپ د عوض یوهKetone ګروپ معاوضه کیږي او میوتشن رامنځته کیږي

۴ Replintion تشوشا = څیړني ښودل دي جې د بنفسهي میوتشن عمده لامل د ایلکشن تشوش دي چي Trans fation synthesis په نوم یادیږي په انسانانو کې د ورځې ۱۰۰۰۰۰ – ۱۰۰۰۰ پوري نومورې بدلون رامنځته کیږي

(c) ketabton.com: The Digital Library

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

۲ induce mutation : دغه بدلون په کې ډول DNA په واسطه ترسره کیږي چې د کیمیاوي موادو یا وړانکې په واسطه ترسره کیږي نوموړي کیمیاوي مواد عبارت دي له Alky (NH_2 OH)HY droxy lmin lating agent ، Ochro toxin Nitrous acid او نور

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

چه ګټور میوتشن په عضویت کې د نوي نسلونو او نوي فینوټایپونونو رامنځته کولو لپاره استعمالیږي

د وراثت له نظره میوتشن د نباتاتو او حیواناتو کي د نوي او اصلاح شوي نسلونو د ایجاداد رامنځته کولو لپاره استعمالیږي

اشدت درجي له نظره میوتشن په دوه ډوله دي

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

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

3 Missen mutation پدي ډول میوتشن ک د امینواسیدونو غلط ځاي په ځاي کیدنه صورت نیسي او په غضویت کې یوغیرنورمال پروتین جوړیږي

۴ Silent mutation پدي میوتشن کي یوائي د DNA کوډون بدل وي لیکن امینواسید اصلي او پخواني امینو اسیدوي

۵ Nonsense mutation د هغه میوتشن څخه عبارت دي چي د توقف کوونکې کوډون Stop codan افعالولو لامل ګرځي او په نتیجه کې مخکي لدي څخه چي پروتین سنترس په جین ټاکلي وخت پاتي ته ورسیږي د بشپړتیا اصلي ته نه رسیږي او بشپړ پروتین نه جوړیږي او یو غیرنورمال پروتین جوړیږي چې

(c) ketabton.com: The Digital Library

Truncatedpntein په نوم يادېږي

۲ Frame shift mutation که چيري DNA په قلوي ساحتمانو کي يوه برخه لږ او يا زيات شي او د اميواسيدونو ترتيب لاو تسلسل ضراب شي Frame shiyt mutation په نوم يادېږي او هغه چي په introne او يا Exone کې رامنځته کيږي د m RAN د مختلفو ډولونو دتوليد لامل ګرځي

سوماتيک او جنسي حجرو

سوماتيک ميوتشن جسمي حجرو کي رامنځته کيږي او پرته د جنسي حجرو څخه عضويت ټولي حجري اعيزمن کوي نوموړي ميوتشن ټولي دختري حجرو ته انتقال کوي ليکن راتلوونکې نسلونو ته نه انتقاليږي ځني سوماتيک ميو تشونه ددي لامل ګرځي چې د Tumur suppessor جينونونو څخه مخنيوي وکړي او د سرطانونو د رامنځته کيدو لامل ګرځي هغه ميوتشن چي جنسي حجرو کې صورت نيسي راتلوونکې اولادونو ته انتقال کوي کله چي جسمي حجرو ميوتشن د ۱% څخه زياته اندازه د خلکو په منځ کي رامنځته شي pholymorphism په نوم يادېږئ

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 جنټکې 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 (۵۰.%) د کروموزمونو په تشوشاتو اخته دي که څه هم د اخته کسانو په راتلونکي ماشومانو کې د کروموزمي 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 يعنی دا چې د کروموزوم هغه ساختماني تشوش چې د جنټکي موادو د ترتيب او تنظيم له کبله منځته راغلي وي ليکن جنټکي مواد يې کم او يا زيات شوي نه وي) د کروموزومي تشوشاتو د پيښيدو خطر زياتيږي. کروموزومي تشوشات په دوله ډوله دي د شمير تشوشات ، ساختماني تشوشات

(c) ketabton.com: The Digital Library

د کروموزمونو د شمیر تشوشات:

په انسانانو کې تخمه او سپرم چې جنسي حجرې دي او د ۲۳ واحده کروموزونو لرونکی دی د هیپلوئید (n) حالت څخه عبارت دي چې وروسته د القاح څخه نومورې حجرې په ۴۶ کروموزوم لرونکي حجري باندي بدلیږي چې د ډپلوئید (۲n) حالت په نوم یادیږي.

هغه کروموزنه چې د هپلو ئید حجرو څخه په یو ثابت ضربي نسبت زیات شوی دی د Euploid په نوم یادیږي. لکه ۴۶ (۲n) ۶۹ (۳n) ۹۲ (۴n). Polypoid هغه

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

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

که د هپلوئید (n) په حجرو کې د نور مال څخه د کروموزومونو په شمیر کې زیاتوالی منځه راشي دaneuplod په نوم یادیږي د نمونې په ډول ترایزومي داسي یو حالت دی چې د دوو کروموزومونو په بدل کې دري کروموزمونه په یو حجره کې په اضافي ډول موجود وي. نومورې حالت په دختري حجرو کې د کروموزومونو د غیر مساویانه ویش لکه کبله رامنځته کیږي د کروموزومونو د شیمر په تشوشاتو کې ترایزومي ګاني ډیر معمول او زیاتي پیښې لري لکه Down syndrome Trisomy12 ترایزومي ۱۸، ترایزومي ۱۳.

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

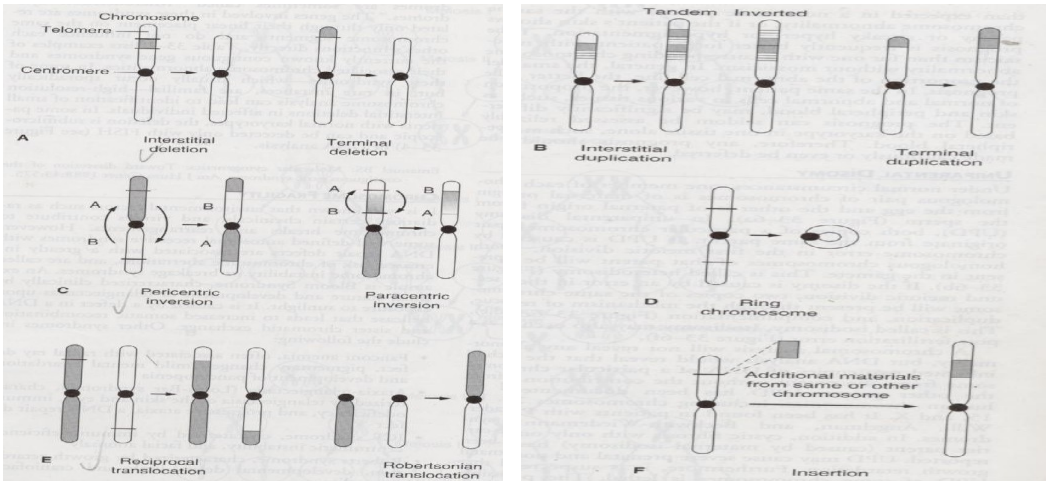
که بشپړ اوتوزومل مونوزومي د ارتقا په مقدمو مرحلو کې رامنځته شي د جنین یا ماشوم د مرګ لامل ګرځي. خو یواځي د Musaic بڼه یې ژوندۍ پاتې کیدای شي.

همدا رنګه د جنسي کروموزومونو مونوزومي ګاني لیدل کیدای شي. (۷).

(c) ketabton.com: The Digital Library

د کروموزومونو د جوړښت تشوشات:

د کروموزونو په جوړښت او ساختمان کې په مختلفو ډولونو سره تشوشات رامنځته کیدای شي په لاندي انځورونو کې ښودل شوي دي.



۱-۷ انځور: د د کروموزمونو د جوړښت د تشوشاتو بیلګې راپه ګوته کوي

کروموزم د نوم په لمړنۍ 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 نمونې په ډول ۲۱+۲ x ۴۷ کروموزوم څخه موخه دا 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 کرومزومي ماده په اضافي ډول سره زیاته شوي ده او یا د هغې څخه کرومزومي ماده کمه شوې ده د نمونې په ډول- 44xx q کروموزوم .

پورتني کروموزوم مونږ ته دا رابنیي چې د ۸ کرومزوم په q یا اوږده ارام کې Deletion رامنځته شوي دي .

(c) ketabton.com: The Digital Library

:(De) Deletion

په دغه تشوش کې د یو نورمال کروموزوم یوه برخه له منځه تللې وي نومړي ضایع شوي برخه د یو کرومزوم د نهایې او یا منځني برخې څخه وي په دي تشوش کې Del مخفف کلیمه د اخته شوي کروموزوم د مخه لیکل کیږي یا دا چې اخته کروموزوم د Del د مخفف کلمي په تعقیب لیکل کیږي.

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

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

:Dup (Duplication)

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

Tandemپه دی معنی ده چې جنټکي مواد د نومړي کروموزوم پخپل اصلي ځای کې ځای پر ځای کیږي لیکن د inverted په بڼه کې جنټکي مواد د کروموزوم په مقابل اړخ کې ځای پر ځای کیږي د Dup یوه بښه نمونه ده د ۱۱ 22q کروموزوم څخه عبارت دی چې د cat Eye syndrome. لامل ګرځي چې په نومړي سندروم کې د قزحیي(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 Paracenteric او یا Pericenteric

(c) ketabton.com: The Digital Library

وي. چې په پارسنټریک انورشن کې سنټرومیر نه اخته کیږي او په پریسنټریک انورشن کې سنټرومیر هم اخته کیږي او په Pericenteric انورشن کې سنټرومیر هم اخته کیږي.

(r) ring chromosome

کله چې په نورمال Telomer کې ډیلیشن پیښ شي او بیرته نومړي مات شوي کروموزوم نهایات داسي سره وټړل شي چې یو دایروي کروموزوم ورڅخه جوړ شي د ring کروموزوم په نوم یادیږي.

د غه تشوش د ودي د ځنډ او دماغي معیوبیتونو لامل ګرځي.

(Trans) translocation

دا تشوش د کروموزومونو په منځ کې د جنټکي موادو د دوهم پلا د ترتیب او تنظیم 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 جنټکي مواد نورمال وي لیکن په ترتیب او تنظیم کې یې نیمګړتیا موجود وي .

په unblanced translocation کې د کروموزومونو جنټکي مواد د نیمګړتیاو سره سره نور اضافي جنټکي مواد په کروموزوم کې زیاتیږي یایې د لاسه ورکوي.

په blanced translocation کې د جنټکي موادو محتویات نورمال وي خو یواځي په غیر منظم ډول سره ترتیب شوي وي که په unbalanced trans location کې د کروموزومونو د داخلي بدلونو له کبله په اضافي ډول نور جنټکي مواد په کروموزوم کې زیاتیږي او یا دا چې جنټکي مواد له لاسه ورکوي. بیلانس شوي ترانسلوکشن په دوه ډوله دي .

Reciprocal translocation، او Robertsonian .translocation.

Reciprocal translocation هغه دی چې د دوو غیر متجانسو کروموزومونو په منځ کې د جنټکي موادو بدلیدنه صورت ونسي خوپه Reciprocal translocation کې د دوه acrocentric کروموزومونو د یو ځای کیدو له امله منځته راځي.

(c) ketabton.com: The Digital Library

(ins) insertion

کله چې یو کروموزوم په دوو برخو مات شي او په هماغه مات شوي کرومزوم باندي یو د بل کروموزوم جنټکي مواد ځای په ځای شي د insertion په نوم یادیږي د دې تشوش د منځته راتلو لپاره باید چې د کروموزومونو په منځ کې دري مات شوي ټکي موجود وي او د دي تشوش کلینیکي منظره د نومړي insertion کروموزوم د جنټکي موادو پورې اړه لري.

د جنسي کروموزومونو انوملي ګاني:

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

موسسیسزم **Mosaicism**:

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

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

د دیارلسمې او اتلسمې ترایزومي د ماشومانوپه پلاسنتا کې نورمال Disomic حجرې لیدل شوي دي .

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

(c) ketabton.com: The Digital Library

چې د فنوټایپ له نظره والدین نورمال وي خو د هغې څو ماشومان ، عین جنټکي ناروغي باندي اخته شوي دي (اکثراً د اوتوسومل ډومینانټ په بڼه وي) که چیري د موسیسیزم اشتباه موجود وي نو بایدد فایبروبلاست د حجرو سایتو جنک څیړنې تر سره شي (۱) .

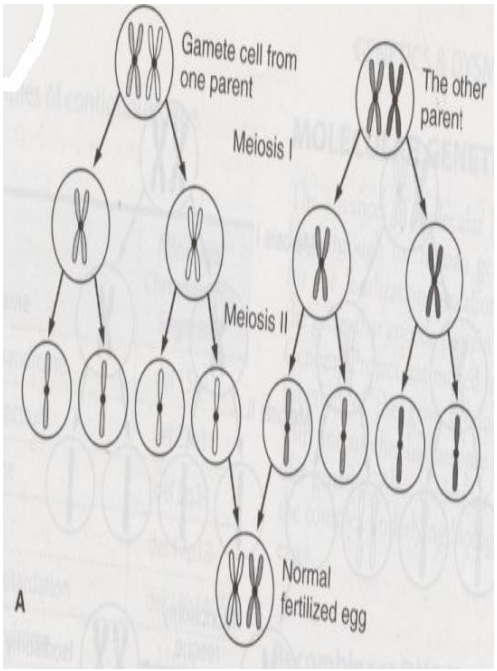
څرنګه چې د ویني لمفو سایتونه د ترایزومي تشوشات، ډیلیشن او د کروموزومونو rearrangement نشي زغملای نو کیدای شي چې موسیسزم موجود وي خو لمفو سایتونه نورمال اوسي او تشخیص غلط شي نو په دې

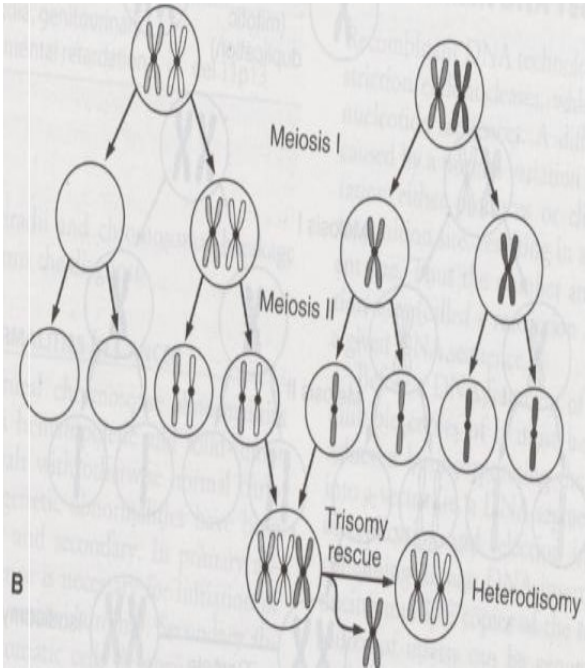
اساس د موسیسزم په پیښو کې د فایبروبلاست د حجرو سایتو جنک څیړنې ته اړتیا پیښیږي. (۱) .

:Uniparental disomy

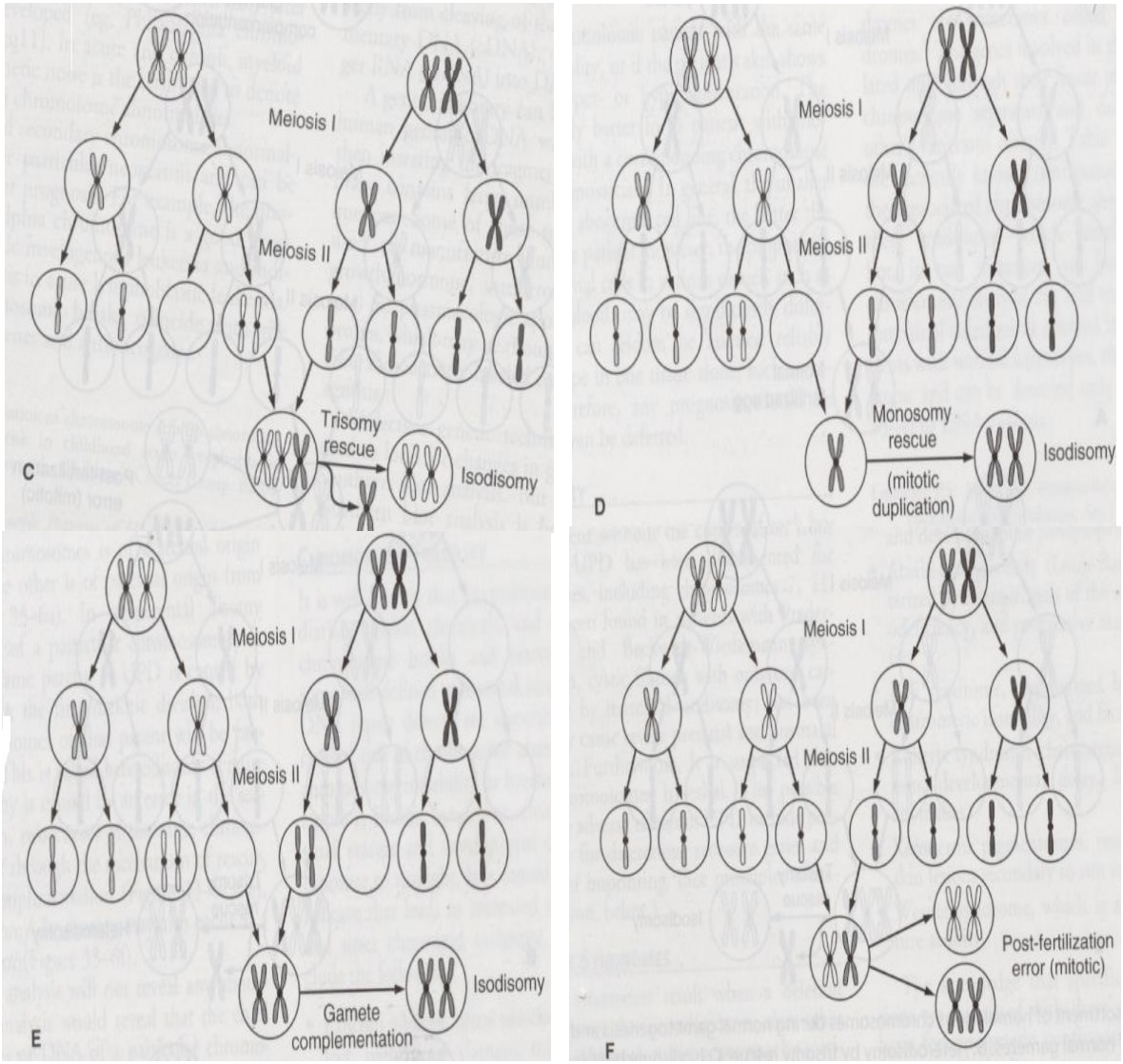
د هغه پروسې څخه عبارت ده چې د دواړو کروموزومونو جوړه د یو والد (مور او پلار) څخه منشه اخستي وي (۱۱) .

په نورمال حالت کې د (ورته یا هومولوګ) کروموزوم یو برخه د تخمې او بله برخه یې د پلرني سپرم څخه منشا اخلي لیکن په UPD کې د کروموزومونو کاپي یوائي د پلار او یا د مور د کروموزومونو څخه منشا اخلي.





(c) ketabton.com: The Digital Library



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

که چیرې UPD د لمړنۍ میوتیک انقسام د تشوش له کبله رامنځته شوی وي نو په ګامیټ کې د دواړو والدینو ورته کروموزومونه موجود وي چې دغه حالت د Heterodisomy په نوم یادیږي

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

(c) ketabton.com: The Digital Library

Isodisomy: کیدای شي چې القاح د عملیې څخه وروسته رامځته شي (۷).

د UPD اخته ناروغان درې فنوټایپیک اغیزې رامنځته کوي.

۱. هغه اغیزې چې د imprinting د جنین پورې اړه لري.
۲. هغه اغیزې چې اوتوسومل رسیسیف د تشوشاتو پورې اړه لري.
۳. هغه اغیزې چې vestigial aneuploidy پورې اړه لري.

په UPD کې د دواړو کروموزمونو جوړې سره ورته وي او جینونه یې هم سره ورته دي او دغه ورته والی هغه وخت ارزښت لري چې والدین یې د اوتوسومل رسیسیف د تشوش لپاره Carrier وي او که چیرې مور او پلار د UPD ناقلین ووسي او ماشومان یې UPD ولري او دغه جین د دوې د کروموزومونو په دواړو کاپي ګانو کې موجود وي نومورې ماشومان د فنوټایپ له نظره د اوتوسومل رسیسیف په تشوش اخته دي. یا په بل عبارت که یو د والدینو څخه د دغه غیر نورمال جین لپاره ناقل وي نو ماشوم به یې په اوتوسومل رسیسیف تشوش باندې اخته کیږي. دا جوته شوې ده چې هر انسان د اوتوسومل رسیسیف تشوش(۵-۸) پورې جینونه انتقالوي.

UPD د اوتوسومل رسیسیف تشوشاتو یو نادر لامل بلل کیږي.

مورنی UPD د دوهمې ، اووم، څلوارلسم او پنځلسم کروموزونه اخته کوي او پلرنې UPD شپږم، نوولسم، پنځلسم او شلم کروموزومونه اخته کوي چې نومورې تشوشات د ناروغ د فنو ټایپ او د ودې د بدلونونو د ګډو وډیو لامل ګرځي (۱) .

د کروموزونو تحلیل او څیړل دغه تشوشات نشي رابرسیره کولای خو د DNA تحلیل او تجزیه نومورې تشوشات رابرسیره کولای شي چې د نومورې کس په

ځانګړې اخته کروموزوم کې د DNA دوه کاپي موجود وي چې نومورې DNA یواځې د یو والد (مور او یا پلار) څخه منشه اخیستې وي او په دې کې د یو او یا بل کروموزوم مداخله نه وي .

د angelman syndrome, prader willi syndrome او Beckwith wiedeman په سندرمونو کې اووم ، یوولسم او پنځلسم کروموزمونو کې UPD ثابت شویدي.

همدارنګه د سسټک فایبروزس په ناروغانو کې چې د یوه والد د Carrier لرونکي دي او د maternal isodisomy په واسطه منځته راغلي دي هم راپور ورکړل شوی دی.

(c) ketabton.com: The Digital Library

UPD شدید اندازه د Fetterاو ماشوم prenatal (مخکې زیږیدنې) او وروسته له زیږیدنې د دورو د ودي د ځنډ لامل ګرځي همدا رنګه په ځني پیښو کې وژونکي اغیزې هم منځته راوړي چې هغه د لاندینیو میخانکیتونو په بنسټ رامنځته کیږي .

Recessive, د ډیلیشن شوي جینونوهو موزایګوسیټي، د جینونو imprinting د اغیزو له امله (۷).

Contigous gene syndromes:

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

د Contigous gene syndromes نمونې په لاندي جدول کې ښودل شوي دي. نوموړی سندرومونه د FISH او یا د DNA د انالیز په واسطه تشخیص کیږي

نوموړي سندرومونه په ډیرو پیښو کې په sporadic ډول رامنځته کیږي او په نادر ډول فامیلي بڼه هم لري (۷، ۵، ۱۰)

د سندروم نوم	د کروموزوم غیر نورمال سګمنټ .
Prader willi / angelman syndrome	Del 15q11
Shprintzen / digeorge syndrome	Del 22q11
Langer Giedian syndrome	Del 8q24
Miller dieker syndrome	Del17P13
Retino blastoma, mental retardation	Del 13qp14
Beckwith wedemann syndrome	11p15 lDe
Wilm tumur, aniridia, genito urinary Malformation and mental retardation	De–11p13l
Cridu chat syndrome	5p
Smith magenis syndrome	17p11
Willum syndroem	7 q11

(c) ketabton.com: The Digital Library

Allagile syndrome .2 p12

د کروموز,مونو فراجیلیټي (**Chromosome fragility**):

دا په ربنتیني ډول څرګند شوي دي چې یو شمیر محیطي فکترونه د کروموزومونو د ماتیدو او د هغوې 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 نومورې سندرومونو د کروموزومونو د Aberration خطر ډیر زیات وي چې نومورې حالت د کروموزومونو د instability syndrome ، او یا Chromosomal breakage سندروم په نوم یادیږي چې د دې پیښې 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 ...۰۷).

Bloom syndrom ناروغ لمر وړانګو ته د مخامخ کیدو وروسته د هغه په مخ او لاسونو (Forarme) کې د پتنګ (Butter fly) په شان سورالی او Telangectasis پیدا کیږي همدارنګه په شونډو کې Bollus eruption هم پیدا کیږي نومورې ناروغان غټه پوزه او غوږونه لري خو مخ یې وړوکی وي د دې سندروم اخته ماشومان د ښه زکاوت لرونکي دي.

د نهایاتو تشوشات(Clubfoot clinodactyly, polydactyly اونور) موجود وي. دIgA ، IgM او IgG سوې تیتي وي دغه ماشومان د لمفور یتیکولر په سرطاني ناروغیو باندي د اخته کیدو میلان لري. (۱) .

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

۱. fanconi Anemia: چې په دي سندروم کې د کبعري هډوکي محوري تشوش د صباغاتو بدلونونه، خفیف دماغي ځنډ او ancytopenia موجودي وي.
۲. (lous bar syndrom), Ataxia telangectasis، متصف دی:- په پوستکي او سترګې telangectasis د معافیت نشتوالی د (Immune deffiency) پرمختللي Ataxia د DNA د ترمیم تشوش.

(c) ketabton.com: The Digital Library

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

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

۵. xero dermenta pigmentosa: چې د لمر وړانګو سره د مخامخ کیدو له امله د پوستکي بدلونونه او د هغي lesion پیدا کیږي (۷).

۶. Wer ner syndromeچي مخکې د وخته د بوډاتوب لامل ګرځي (۷).

په دي سندروم کې Allopecia ، ایري رنګه ویښته، په پوستکي کې scleroderma ته ورته بدلونونه موجود دي په دي ناروغانو کې د اتیرو

سکیلیروزس ، ډیابټس میلټس هایپوګونادیزم ، Catract ، Retinitis pigmentosa، د Macular degeneration, Glaucoma او نیو پلازم ته د خطر زیاتیدو چانس ډیر وي (۱).

په سرطان کې د کروموزوم ابنارملتي:

د کروموزمونو د شمیراو جوړښت تشوشات یو شمیر هغو ناروغانو کې لیدل شوي دي چې هغوې د وینې په هیمو پیوتک نیوپلازم او solid tumure (سولډ تومورونو) باندي اخته وو.

دکروموزوم دغه تشوشات په دوه ډوله دي مقدمه، (primary)او ثانوي (secondary)په مقدمه تشوشاتو کې دسرطان د رامنځته کیدو لپاره د یو غیر نورمال کروموزوم شتوالی ضروري ګڼل کیږي د نمونې په ډول 13q په Retinoblastoma ناروغې کې .

ثانوي تشوشات په سوماتیک حجرو کې رابرسیره کیږي او د سرطان د رامنځته کیدو وروسته پیښیږي لکه د فلادلفیلا کروموزوم ({q34 q11}+cq,22) چې په حاد او مزمن مایلوئید لیو کیمیا کې لیدل کیږي.

د لمړني او دوهمي کروموزمونو تشوشات د ځانګړي سرطاني حالتونو لپاره په ګوته شوي دي د نومړي ناروغۍ د تشخیص او پیښګوینه د ټاکلو لپاره پکار وړل کیږي. د نمونې په ډول که چیر ید فلادلفیلا کروموزوم په مزمن لمفو جینس لیو کیمیا کې موجود وي . د هغې په ښه انزارو دلالت کوي خو د نومړي کروموزوم شتوالی په حادلمفو بلاستیک لیو کیمیا کې په خرابو انزارو دلالت کوي.

(c) ketabton.com: The Digital Library

مالیکولي جنټک:

د مالیکولي بیولوژي پرمختګ د انسان د وراثت د څېړني له پاره یوه لویه لاره پرانستلې ده . دا ځکه چې مالیکولي جنټک هغه جیونونه چې د پروټینونو sequences په کوډ یا (رمز) انتقالوي د نومورې جینونو ځای isolation (بیلول) او ځانګړتیاوي رابرسیره کوي . همدا رنګه مالیکولي جنټک د انساني ناروغیو هغه پیچلي بیولوژي چې انسانان اخته کوي او په هغوې کې ناروغي رامنځته کوي څرګند وي.

Recombinant DNA technology:

ریکامبننټ ډي اېن ای تکنالوژي هغه وخت پرمختګ وکړي چې د Rectriction endonoclase انزایم استعمال رامنځته شو چې د نومورې انزایم د ډې این ای مالیکول په یوه ځانګړي برخه کې ماتوي یعنې DNA د نکلیو ټایدونو 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 نومورې 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 ډې این ای د مختلف اندازه لرونکو فراګمنټونه (قطعې یا ټوټې) 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 ټوټې او برخې رامنځته کړو. چې د نومورو ټوټو څخه د فارمکالوژي له نظره د انساني پروټینونو په جوړلو کې (ا نسولین ، inter feron , growth hormone) د ویني لخته کوونکي فکتورونه) کار اخیستل کیږي . همدا رنګه ځنې نورې د probe په بڼه ورڅخه ګټه اخیستل کیږي د راډیو اکټف موادو سره lable کیږي او د DNA د Mapping او د ناروغیو د تشخیص په غرض په کار وړل کیږي.

د مالیکولي جنټکي کړنلاره په ډیره اندزه د جینو میک ډي این آی (DNA) بدلونونه تر څېړنې لاندې نیسي. نومورې کار د Southern blot analysis ، په واسطه صورت نیسي لاکن 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 endonuclase د انزایمونو څخه کار اخیستل کیږي او د جینو میک ډي این ای په مختلفو فراګمنټونو او ځانګړي نکلیوټایدي سیکونیسونو

(c) ketabton.com: The Digital Library

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

يې انتقالوي او يو راډيو اکټف پروب (probes) باندي ايښودل کيږي نومورې فراګمنټونه د اوتو راډيو ګرافي په واسطه پيژندل کيږي.

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

په کلينيکي جنټک او د وراثت په تشخيص کې مالیکولي بيولوژي ارزښت او کارونه

کولای شو چې د جنټک په واسطه د مستقيم او غير مستيم کړنالارو له مخې ميوتانټ جيونه پيدا کړو کله چې يو جين کې د يو څرګند لامل له کبله ميوټيشن رامنځته شي او د يو ناروغۍ سبب شي په مستقيم ډول د مالیکولي بيولوژي د کار وړلو په بنسټ تشخيص ايښودل کيږي چې جين څرګند وي لاکن د کورنې په منځ کې په زياته اندازه د جينونو د مالیکولونو تر منځ د Heterogenecity نيمګړتيا موجوده وي يا هغه ناروغي چې د هغې مسول جين څرګند 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 confrrmational polymorphsim analysis

Direct sequencing with assistance of PCR

Heteroduplex assay

Protein truncation assay

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

(c) ketabton.com: The Digital Library

د DNA مستقیم ازمویل اوځیړل د لاندینو ناروغیو لپاره په کار وړل کیږي.

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

په هغه صورت کې چې د غیر نورمال جین sequence د پورتنې کړنلاري په واسطه د څیړنې وړ نه دي نو د linkage analysis، د کړنلاري څخه کار اخیستل کیږي.

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

په دې وروستیو وختونو کې د پولي مور فیزم پیښې زیاتي شوي دي چې د پورتنۍ کړنلارو په واسطه کولای شو چې د خلکو په منځ کې د غیر نورمال جینونو موجودیت او عدم موجودیت پیشبیني کړو. نوموړي کار په هغه صورت کې چې د پولي مور فیزم نسبي معلومات د خپلوانو په منځ کې موجود وي د مایکرو سټلایټ پولي مور فیزم څه د اولادونو (Sibling) د څیړنې لپاره کار اخیستل کیږي چې د دغه څیړنې په واسطه هغه ګن شمیر جینونه چې پولي جنټک ترییټ (Trait) په هکله برخه اخلي تشخیصوي لکه د شکر ناروغي د مزي توب یا چاغوالي (obesity) په ناروغانو کې همدا رنګه د جینونو هغه بدلونونه چې په تومورونو کې صورت نیسي د نوموړي کړنلارې په واسطه تشخیص کیږي .

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

ریکمنیانټ ډي این ای تکنالوژي د ناروغیو په مخنیوي کي 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

(c) ketabton.com: The Digital Library

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 تاکني په بنسټ تشخيص ايښودل کيږي خو د جينونو د څيړني په اساس د پورتنيو ناروغيو تشخيص په مقدم ډول تر سره کيدای شي ، يعنې مخکې له د پ چې کلينيکي اعراض او علايم په ناروغ کې پيدا شي د جنټکي کړنلارو په واسطه هغه تشخيص کيدای شي. همدا رنګه د مالیکلولي بيولوژي څخه د هتروزايګوس ناقل په پيداکولو د parental په دوره کې د ناروغيو په تشخيص او همدارنګه 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 مالیکولي بيولوژي په کار وړل:

د رشيمي ژوندپه دوران کې په هغه کس کې چې په شديدو ارثي تشوشاتو اخته وي يو نورمال جين داخلوي چې همدغه عمليه Germline thrapy په نوم يادیږي خو که نوموړي کړنلاره په جسمي حجراتو کې شوي وي او په جسمي حجراتو کې داخل شي. د somatic thrapy په نوم يادیږي چې نوموړي کړنلاره يوائې د recipent په عضويت باندي خپلي اغيزي کوي.

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

Recombinant enzyme replacement: د Gaucher, (هغه ښه چې عصې سيستم پکې اخته شوي نه وي) او د ليروزوم ځيني ذخيروي ناروغيو په درملنه کې په بريالیتوب سره تر سره شوي دي. چې د مالیکولي بيولوژي د ارزښت څخه ګڼل کيږي.

جين تراپيGene Therapy

د يو نوی عجيب ناکه کړنلاری څخه عبارت دی چی د جين د Expression د لاری د ناروغيو د درملنی او مخنيوی لپاره کارول کيږي په دی ميتود کی داسي اساسي او وظيفوي جينونه عضويت ته داخليږي چی نورمال پروتينونه توليد کړي او په دايمی ډول د تشوشاتو د درملنی او مخنيوي لامل وګرځي چی نوري هڅی هم روانی دي .

جين تراپی کړنلاره :

(c) ketabton.com: The Digital Library

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 داخلیږي 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 دي میتود کی یو نورمال جین په غیر نورمال نسج کی داخلیږي .

د جین تراپی ډولونه :

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

۱ - سوماټیک سیل تراپی :- په دی ډول درملنه کی سوماټیک حجرو کی لکه : فایبروبلاست ، اپیتل حجری ، عصبی حجری او نورو حجرو کی تراپیوتیک جین داخلیږي نومړی جین راتلونکو نسلونو ته نه انتقالیږي .

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

د جین داخلولو کړنلاره :- د جین انتقالول په فزیکی ، کیمیاوي او بیولوژیکی میتودونو سره ترسره کیږي هغه جین چی عضویت ته داخلیږي د Gene transfer په نوم یادیږي او اړونده نسج ته یي Transduced نسج ویل کیږي د جین اتقال 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 چي د وي ویروس د وکتور په حیث استعمالیږي چی نښه انتخابی ویروس د Retro Virus څخه عبارت دی جینی تراپی په فزیکی میتود کی Parenteral injection , Gene Gun , Aerosol څخه استفاده کیږي .

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

(c) ketabton.com: The Digital Library

د ارثي تشوشاتو اساسات:

د مندل تشوشات د **(Mendelian disorder)**:

د ارثیت چوکات د لمړی ځل لپاره په **۱۸۲۵ – ۱۸۲۲** م کال کی د Gregor mendal له خوا رامنځ ته شوه . او کله چې په **۱۹۱۵** کال د Thomas Hant morgan په واسطه د کروموزوم تیوري رامنځ ته شوه نو د مندل نوموړی قانون د وراثت د اساس په حیث کیښودل شوه چی نوموړي وراثت د مندل وراثت ، مندیل جنټک ، مندیلیزم او مونوجنیک وراثت په نوم هم یادیږي مندل په **۱۹۲۵** کال کی چی په یو بڼ کی کارکولو او د نخودو په نبات کی خپل تجارب مشاهده کړ او د نخودو **۲۹۰۰۰** زره نباتات ئي کرلي ؤه چی په هغی کی ډول ډول نسلونه او څیري(Phenotype) مشاهده کړه او خپل مشاهدي ئي ولیکلی چی نن د ارثیت د قانون په حیث وپیژندل شو

هغه فزیکی منظره(trait)چې په DNA کې (Germ line) میوتشن له کبله منځته راځي د (single gene inheritance) Mendelian inheritance، په نوم یادیږي . په انسانانو کې د (۸۰۰۰) اته زره څخه ډیری ناروغتیا وي پیژندل شوي دي چې د Single gene inhertance د تشوشاتو له کبله رامنځته شوي دي څرنګه چې نوموړي تشوشات د لمړي ځل لپاره د Gregor Mendel لخوا رامنځته شوه نو ځکه د هماغه په نوم یا دشوي دي (۸).

د یو قانون له مخې د اوتوسومل سنګل جین تشوشات د مندل د قوانینو تابع او د هغې د بنسټونو څخه ملاتړ کوي. په لنډ ډول سره د نسلونو په منځ کې جنټکي دtrait د ,segregationاو independence په بیلو بیلو څانګو ولاړ دي .

سګریګجیش د هغه پروسي څخه عبارت دي چې د ګامیټ د جوړیدو په وخت کې جینونه جوړه ، جوړه کیږي . او هر ګامیټ په یواځني ډول د هر یوه جوړه جینونو کاپي ترلاسه کوي . چې د جینونو نوموړي کاپي د الیل (Allele) په نوم یادیږي.

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

(c) ketabton.com: The Digital Library

دي . د ۱۰۰۰۰ (لس زره) څخه ډیری ناروغتیاوې پکې ځای په ځای شوي دي چې اوتوسومول ډومینانټ، اوتوسومل رسیسیف ،اکس لنګ ډومنانټ ، اکس لنک رسیسیف او y. link تشوشاتو له امله رامنځته کیږي (۷).

د دې لپاره چې د مندل د ارثیت په تشوشاتو پوه شو نو لازم دی چې د ارثیت پورې اړونده ځنې اصطلاحات چې په لاندې ډول د ترمینالوژي تر عنوان لاندې بیانیږي معلومات تر لاسه کړو (۷).

(c) ketabton.com: The Digital Library

ترمینالوژي:

هو موزایګوس: هغه حجره چې په خپل ځانګړي لوکس (locus) کې ورته الیل ولري د هوموزایګوس په نوم یادیږي (۷).

هغه الیلونه چې د یو ډول څیرو لپاره کوډ (codes) انتقالوي د هوموزایګوس د حالت په نوم یادیږي (۵).

د دې لپاره چې د اوتوسومل رسیسیف په تشوشاتو کې د ناروغۍ ننبي او ګلي رامنځته شي. نو ضروري ده چې د دواړه مور او پلار د جین کاپي ګاني غیر فعال شي چې د هوموزایګوس د حالت یوه نمونه بلل کیږي. (۷).

هتروزایګوس: هغه حجره یا ارګانیزم چې په یو جنټکي لوکس کې ورته الیلونه ونلري د هتروزایګوس په نوم یادیږي. (۷) .

هغه الیلونه چې د ګڼ شمیر ټاکل شوي جنټکي ځانګړتیاوي لپاره کوډ انتقالوي د هتروزایګوس په نوم یادیږي (۵).

د اوتوسومل ډومنیانټ په حالاتو کې د جینونو یوه جوړه غیر فعال او بله جوړه یې فعاله وي نو له همدې امله ناروغتیاوې رامنځته کوي هغه کس چې د رسیسیف ګډ وډیو لپاره هتروزایګوس ووسي کیدای شي چې کلینیکي ننبي اوګلي رامنځته نشي.

ډومینانټ (Dominant) او رسیسیف (Recessive):

که چیرې یو الیل د هترازویګوس په حالت کې هم وي او په کلینیکي ډګر کې خپله ننبه او تظاهرات رامنځته کړي د Dominant gene یا ډومینانټ کرکتر په نوم یادیږي او هغه الیل چې په خپل کلینیکي ننبې رامنځته نکړي حال دا چې د بل والد الیل نورمال هم وي د recessive جین په نوم یادیږي.

رسیسیف جینونه هغه وخت د یو ناروغۍ کلینیکي څرګندونې د ځانه راښیي چې په دواړه کروموزومونو کې د نومورې جینونو جوړه موجود وي (د هوموزایګوس په حالت کې وي) او یا دا چې ځانګړي غیر نورمال جین دواړه مور او پلار څخه په میراث انتقال شوي وي (۵).

(c) ketabton.com: The Digital Library

جینوټایپ **(genotype)** : د یو کس جنټکي جوړښت ته جینوټایپ ویل کیږي (۵).

فنوټایپ : **(phenotype)** د یوکس کلینیکي یا ظاهري نښي او څرګندونې ته فنوټایپ ویل کیږي یا د یو کس د جینوټایپ څرګندونې ته فنوټایپ ویل کیږي (۵،۷). کیداي شي نوموړي فنوټایپ د چاپیریال په واسطه بدلون ومومي او فنوټایپ د یو کس د جوړښت او دندو ماهیت (څیره، جسماني جوړښت ، د اعضاوو جوړښتونه، بیوشمیک او فزیولوژیک خوی او خاصیتونو) څخه عبارت دي (۵-۷).

Pliotropy کله چې په یو الیل کي میوتشن رامنځته شي او هغه په مختلفو انساجو او اعضاوو کې مختلف او پراخه څرګندونې او بدلونونه را منځته کړي دپلیوتروپي په نوم یادیږي د نمونې په ډول په Marfan سندروم کې یوه میوتشن . په fibrilline genes، کې پیښیږي خو د وجود مختلفي غړي لکه اسکلیټ ، زړه ، سترګې او نوري غړي اخته کوي (۷).

Penetrance دهغه وګړو تناسب ته ویل کیږي چې د خپل جینوټایپ مطابق د فنوټایپ لرونکي وي او دغه نسبت د (۰-۱) یا (۰-۱۰۰) % په منځ کې وي که چیري یو ټولګی وګړي نظر خپل جینو ټاپیپ ته په سلو کې سل د فنوټایپ څرګندونې وکړي د Complete Penetrance په نوم یادیږي او که چیري نوموړي وګړي څخه ځنې کسان نظر خپل جینو ټایپ ته خپلي فنو ټایپ ښکاره نکړي د reduced Penetrance په نوم یادیږي .

Expressivity: که په یو شمیر وګړو کې ورته میوتانټ جینو تایپونه موجود وي خو د فنو ټایپونو درجې او شدت سره توپیر ولري د Expressivity په نوم یادیږي کیدای شي چې د یو کورنۍ غړو په منځ کې د Expressivity ډیر توپیر موجود وي. په یو کورنۍ کې Expressivity د یو شمیر فکترونو پورې اړه لري لکه epistasis، چاپیریال ، anticipation ، فنوکاپي شتوالی ، موسیسیزم ، او چانس (sochestic factors) . باید یادونه وشي چې د پورتنیو لاملونو برسیره د

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

جنټک هتروجنټي: که ګڼ شمیر میوتشونه پیښ شوي وي لیکن داسي فنوټایپونه رامنځته کړي وي چې

(c) ketabton.com: The Digital Library

د طبیت (tradition) له نظره دومره اندازه سره ورته وي چې یواځي دیوې ناروغۍ خواته فکر وشي . د دې یوه ښه نمونه وینه لرې (انمیا) او دماغي وروسته پاتې والي (mental retardation)، څخه عبارت دي .

جنټک هتروجنټي په دوه ډوله دي locus hetrogenity او **Hetrogenity** allelic: **لوکس هتروجنټي**: که په ډیرو جنټکي لوکس (locus) کې ګڼ شمیر میوټشنونه رامنځته شي مګر یو ډول څرګندوني (فنوټایپ) رامنځته کړي د لوکس هترو جنټي شي په نوم یادیږي. او یا فنوتایپونه یې دومره سره ورته وي چې یواځي د یوي ناروغۍ خواته فکر وشي لکه د sunifilipo syndrome (MPs. II, A.B.C , D)

نومورې ناروغي د څلورو مختلفو انزایمونو د نشتوالي له کبله منځته راځي لیکن د یو شانته فنوټایپ لرونکي دي او داسي فکر کیږي چې یو ډول ناروغي ده .

الیلیک هتروجنټي: که په یو لوکس کې ګڼ شمیر میوټشنونه رامنځته شي لیکن یو فنو ټایپ دځانه څخه څرګند کړي د الیلیک هترو جنټي په نوم یادیږي د نمونې په ډول د سسټک فایبروزس په ناروغانو کې مختلف جنټکي بدلونونه موجود وي لکه: هوموزایګوسیټي په معمولي ډول په 508 mutations ∇ F او a R 11V H mutation. چې وروستنې میوټشن کې یو پیچلي هتروزایګوسیټي څرګندونې کوي

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

رامنځته شي د فینوټایپیک هتروجنټي په نوم یادیږي یوه ښه 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 ځینې ډولونو څخه عبارت دي. همدا رنګه ګڼ شمیر میوټشنونه په .Fibroblast growth

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

(c) ketabton.com: The Digital Library

لري چې په یو جین single gene کې د مختلفو جنټکي میوتشنونو له کبله منځته راځي.

heredity Pattern: (د ارثیت نمونې):

اوتوسومل ډومینانټ :

که چیرې د غیر نورمال جین یوه کاپي د یو کس په یوه اوتوسوم کې موجود وي د اوتوسومل ډومینانټ په نوم یادیږي (۸).

په اټکلي ډول د پنځه زره (۵۰۰۰) څخه ډیری ناروغۍ د اوتوسومل ډومینانټ د تشوش له کبله ر امنځته کیږي چې ځني خفیف لکه polydactyly او ځني یې شدید او وژونکي دي لکه osteogenesis imperfecta (۸).

اوتوسومل ډومینانټ د لاندینو ځانګړتیاو لرونکي دي .

۱. په یو کورنۍ کې اخته شوي کسان د مختلفو expressivity لرونکي وي (۷).
په بشپړ ډول یې لاملونه څرګند شوي نه دي خو د تغیر شوي جینونو او د چاپیریال د اغیزو په بنسټ چې په فنوټایپ باندي وارده وي رامنځته کیږي (۱).

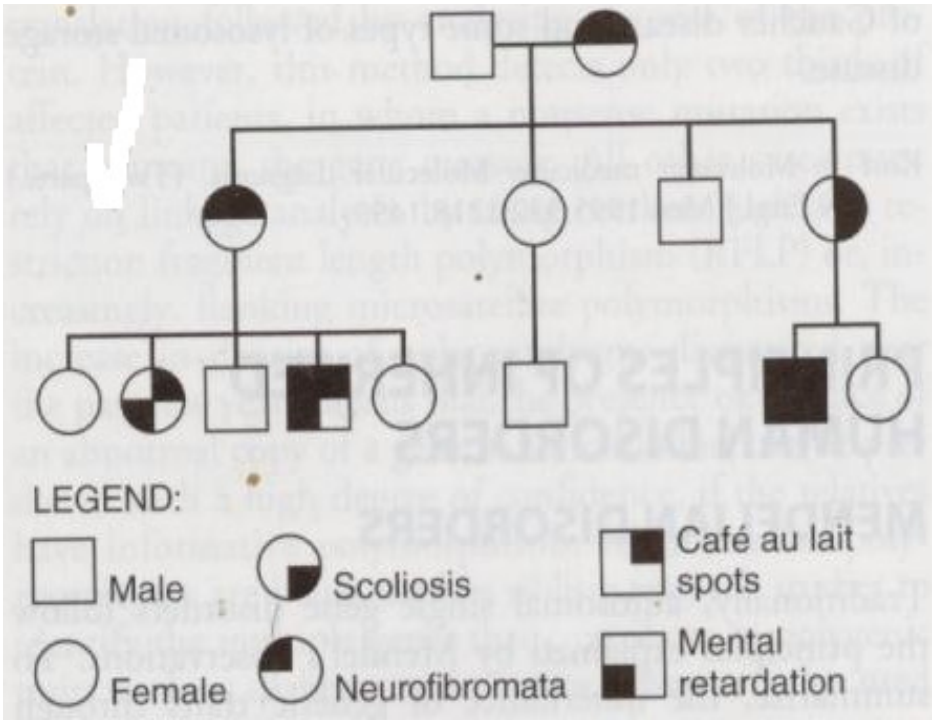
۲. په اوتوسومل ډومینانټ کې non penetrance ډیر زیات وي او د هغې درجه او شدت یو د بل څخه توپیر لري. (۷) .

۳. نومورې غیر نورمال جین د کورنۍ د غړې لخوا د هغوې ماشومانو ته انتقالیږي خو د نومورې کلینیکي بڼه په دواړو وختونو کې توپیر لري د نمونې په ډول د سر ګنجې کیدل (Baldness) یو دومینانټ trait ده خو یوائې نارینه جنس پرې اخته کیږي یعني نومورې بدلونونه یو sex limited حالت دی.

۴. د اوتوسومل ډومنانټ ارثیت 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) .

(c) ketabton.com: The Digital Library



۱-۹ انځور: اوتوسومل ډومینانټ ارثیت

۵. په ځینو پیښو کې کورنۍ تاریخچه موجوده نه وي او داسي فکر کیږي چې نوموړي ناروغ یو لمړنې اخته شوی کس دی چې خود په خودي ډول (بنفسهې) د یو نوي میوتشن له کبله رامځته شوي وي او په ځني حالاتو کې نوموړی میوتشن ډیر شدید وي لکه Achondroplasia کې.

د میوتشن درجه په هر اوتوسومل ډومینانټ تشوشاتو کې توپیر کوي او ځني حالاتو کې د موتشن درجه د پلار د عمر د زیاتوالی سر سم زیاتیږي . داچې په ځیني حالتونو کې کورنۍ تاریخچه موجود نه وي د هغې لاملونه په لاندي ډول دي.

الف: none paternity،

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

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

چې په هغه کې بابیړی (recurrence) خطر زیاتیږي.

(c) ketabton.com: The Digital Library

جرم لاین موسایزم د اوتوسومل رسیسیف په بڼه خپلي ځانګړتیاوې څرګند وي دا ځکه چې د جرم لاین موسایزم له کبله هغو مور او پلار چې په بشپړ ډول سره نورمال دي خو دوه ماشومان يې په نومورې جنټکي تشوش باندي اخته کیږي د دې حالت یوه بڼه نمونه د osteogenesis imperfecta type II څخه عبارت دي او لابراتواري څېړني دا رابنیې چې د دې ناروغۍ په هغه پیچلي او شدید بڼه کې هم د دواړو الیلونو په بدل کې یواځي یو الیل اخته شوي وي نو ځکه د recessive تشوش په بڼه قبول شوي دي په دي ناروغۍ کې د باپیړې زیان اوو(۷%) په سلو کې دي.

د: په اخته ناروغ کې ابنارملتې ورته بریښي خو د جنټک له نظره نومورې ابنار ملتې سره ورته نه وي او د ارثیت په مختلفو بڼو نومورې ابنار ملتې رامنځته شوي وي (۷).

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

۶. هغه مور یا پلار چې په دې جنټکي تشوش باندي اخته شوي وي نو د هغې ماشومان په پنځوس په سلو کې د نومورې بارز جین د انتقالولو خطر لري دا څرګند دی چې که په مور او پلار کې د جین Penetrance موجودوي یانه وي نومورې جین انتقالیږي همدارنګه داخته شوي ماشومانو دناروغي شدت داخته شوي مور اوپلار دناروغي دشدت سره کومې اړیکي نلري. دنمونې په ډول که myotonic) dystrophy) دناروغي جین دمور په واسطه انتقال شي په (۱۰ – ۲۰) %پیښوکي (دجنس په نظرکي نیولو) ماشوم به د نومورې ناروغۍ په شدیده بڼه اخته شي او برعکس که huntington دناروغي جین دپلار په واسطه انتقال شوي وي نوپه (۵ – ۱۰) % پیښوکي ددي امکان شته چې په ماشو مانوکي دناروغي یو شدیده بڼه (regid juvinil Huntington) څخه عبارت دی رامنځته کړي که څه هم نومورې دوه ناروغيExpansian of triplet repeat

(وروسته بیانیږي) له کبله منځته راځي خونومورې تشوش د imprinting پوري هم اړه پیداکوي.

که چیرې ډومینانټ تریټ د یو نوي جین د میو تشن له امله رامنځته شوي وي په راتلوونکي امید واري کي داخته مور یا پلار په واسطه دناروغي د انتقالیدو خطر کم وي خود ماشومانو څخه د راتلونکې کسانو د خطر پیښې پنځوس په سلو کي (۵۰%) وي.

۸ : که چیرې دکورني اخته غړي ظاهري بڼه نورمال وي نو نومورې تشوش ماشومانو نه انتقالیږي.(۱).

(c) ketabton.com: The Digital Library

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

۱۰ : په راتلونکي امیدواري کي دناروغي دمخنیوي لپاره لاري چاري شته یعني که د insemination artificial او Egg donation په واسطه دناروغي مخنیوي کیږي چي پورتني کړنلاري ددي پوري اړه لري چي دمور یاپلار څخه کوم یوه کي دغیرنورمال جین لرونکي دي .

داو تو سومل ډومینانټ ځني ناروغي په لاندي 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 رسیسف ارثیت په نوم یادیږي (۳) یا په بل عبارت اوتوسومل رسیسیف داسي یو تشوش دی چې یوائي په هغه کسانو کې پیښیږي 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 شو ي کسانو ته هوموزایګوس ویل کیږي او ناقلینو (carrier) ته یې هتروزایوګوس ویل کیږي په اتکلي ډول سره د دوه زرو (۲۰۰۰) څخه ډیری ناروغی د اوتوسومل رسیسیف ارتیث تشوشاتو له امله رامنځته شوي دي (۸) .

که چیري د اوتوسومل رسیسیف ناروغې فریکونسي څرګنده وي نو کولای شو چې د Herdy winberg د فورمول له مخې د هتروزایګوس ناقل (Carrier) شمیر وټاکو چې په لاندي فورمول کې ښودل شوي دي.

.P2+ 2 pq + q2 =1

په پورتني فورمول کې P د الیل د یوې جوړي فریکونسي ، q د الیل د بلي جوړي فریکونسي بلل کیږي.

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

(c) ketabton.com: The Digital Library

(P2) 1:2500

P=1/50

q=49/50

2(pq)=2x1/50x49/59=1/25 یا 3.92%

په اټکلي ډول هر انسان د یو لړ شمیر ضررناکو رسیسیف جینونو لرونکي دي خو څرنګه چې میوټانټ جینونه د لابراتواري ازموینې په واسطه نه تشخیص کیږي مګر کله چې یو کاهل (adult)هتروزایګوس کس د ماشومانو خاوند شي او ماشومان یې په نومورې ناروغۍ اخته شي بیا څرګندیږي چې نومورې کس یو هتروزایګوس ناقل دی او د ضرریناک جین لرونکي دی. هغه مور او پلار چې یو د بل خپلوان وي د نومورې ضررناکو جینونو لپاره ډیر زیات هتروزایګوس ناقل وي دا ځکه چې دوی د یوه نیکه لرونکي دي(۱) .

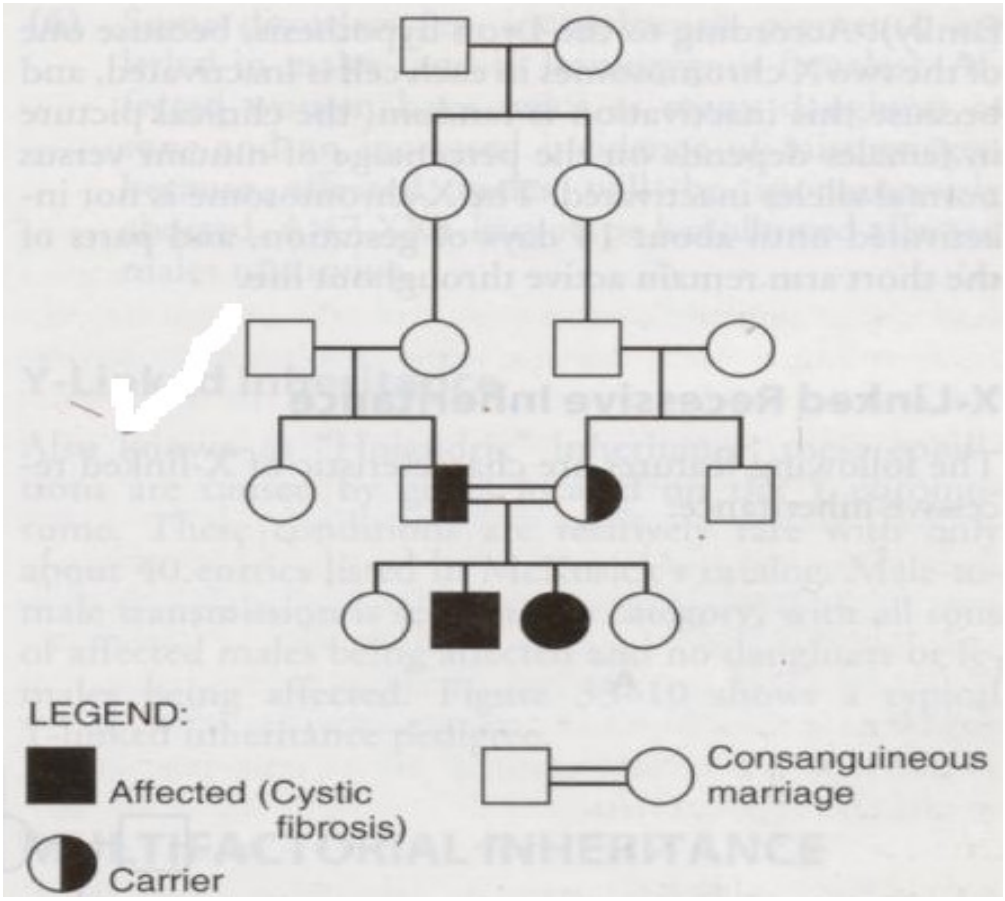
اوتوسومل رسیسیف ارثیت د لاندینیو ځانګړتیاوو لروونکی دی.

۱. په اخته کسانو کې لږ توپیر (بدلون) موجود وي. مور او پلار دواړه ناقلین دي او د کلینیک له نظره نورمال دي پرته د Sickle cell وینه لږي ناروغانو څخه چې دوې کې ګلي او نښې د هایپوکسیا په شتوالی کې منځته راځي.

۲. نارینه او ښځینه جنس په یوه اندول اخته کیږي.(۷).

۳. د اوتوسومل رسیسیف ارثیت په افقي ډول انتقالیږي (۷). په لاندیني انځورکې ښودل شوي دي . د افقي انتقال څخه موخه دا ده چې د کورنۍ ماشومان (خویندي او ورونه) اخته کیږي لیکن د هغوې مور او پلار د ظاهري څیري له نظره نورمال وي (۱).

(c) ketabton.com: The Digital Library



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

۴. د اوتوسومل رسیسیف حالتونه عموماً نادر وي او په هغه صورت کې چې د وینې شریکي (consunguinity) موجود وي . په نسبي صورت سره ډیري پیښې لري. نو که چیري د ماشوم والدین یو د بل خپل وي او ناپیژندل شوي ابنار ملتې ولري د رسیسیف تشوشاتو لپاره وپلټل شي. (۷).

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

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

۷.که څه هم د هتروزایګوس ناقل د فنوټایپ له مخې نورمال بریښې خو د ځینو بیوشمیک ابنارملتې لرونکي دي . لکه: Hemoglobinopathy، disease tay sachs (۱۱).

(c) ketabton.com: The Digital Library

۸.که مور اوپلار 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 پیښو 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 نومورې حالت د Uniparental disomy څخه عبارت دي نومورې تشوش د لمړي ځل لپاره په هغه جلې کې چې پسستک فایبروزس او د ودي په ځنډ اخته وو څیړل شوی وو. د نومورې حادثې د پیښیدو فریکونسي جوته نه 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 جوته نه دي خو د بابیړي خطر په نومورې حالت کې کم دی .
د مور عمر د نومورې حالت په منځته راوړلو کې رول لري. (۷)

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

Galactosemia, phenyl ketonuria, B. thalasiemia

، Retinitis pigmentosia , Marquio diseases, Alkaptonuria

،Taysach diseases, Cystic Fibrosis, Laurence Moon biedle syndrome

Fanconi anemai, Gaucher diseases, Canavan diseases او داسې نو ر (۵، ۲، ۱)

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

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

څرنګه چې ښځینه جنس د X دوه کروموزومونه لري نو په دې اساس کیدای شي چې ښځینه جنس هوموزایګوس او یا هتروزایګوس وي خو څرنګه چې نارینه یواځي د x یو کروموزم لري نو که چیرې یو نارینه په پخپل x کروموزم کې یو غیر نورمال جین ولري نو هغې ته Hemizyguos ویل کیږي چې د

(c) ketabton.com: The Digital Library

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

د lyon د فرضیي په بنسټ څرنګه چې د ښځینه جنس په هره حجره کې د x کرموزومونو څخه یو یې غیر فعال کیږي او دا چې نومورې غیر فعال کیدل یو تصادفي یا ناڅاپي پیښه ده نو په ښځو کې د نومورې تشوشاتو کلینیکي بڼه د دي پورې اړه لري چې نورمال د غیر فعال شوي الیل په مقابل کې څو فیصده میوټانټ جینونه شتوالی لري.

د اکس کرموزوم د امیدواري تر څوارلسو (۱۴) ورځو پورې فعال وي خو لنډ آرم یې د ژوند په ټولو اوږدو کې فعاله وي. ښځینه جنس په ندرت سره په نومورې تشوش اخته کیږي دا ځکه چې نومورې ښځي 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 ښځه چې د غیر نورمال جین یو کاپي ولري او کلینیکي نښې څرګند شوي نه وي د اکس لنک رسیسیف تشوش په نوم یادیږي د (500) پنځه سوه څخه ډیري ناروغۍ پیژندل شوي دي چې د اکس لنک رسیسیف تشوش له امله منځته راځي (۸) .

نومورې تشوش لاندینې ځانګړتیاوي لري.

۱. په دې تشوش باندي ښځینه جنس اخته کیږي او ښځینه جنس هتروزایګوس وي چې د کلینیک له نظره نورمال وي او یا سپک (خفیف کلینیک تظهارات پکې موجود وي.

۲. په یوه کورنۍ کې نومورې ارثیت د مور لخوا د Diagonal په بڼه وي
۳. په هغه صورت کې چې ښځینه جنس ناقل وي پنځوس (۵۰) په سلو کې لونې ناقلیني وي او پنځوس په سلو کې (۵۰%) یې هلکان د اخته کیدو چانس لري.

۴. که نارینه جنس ناقل (Carrier) وي نو ټولې لونې به د دي تشوش ناقلین وي او هیڅ یو هلک په نومورې 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 تر لاسه

(c) ketabton.com: The Digital Library

کړي وي .

۵. په ځيني تشوشاتو کې mutation rate لوړه وي.

۶. دا ډير نادر دي چې يو ښځه د دي تشوش په شديده بڼه اخته شي چې ميخانيکتونه يې په لاندي ډول دي

۷. الف: ناوړه ليونايزيشن (lyonization:):يعنې د Lyon د فرضيي مطابق د اکس کروموزومونه په ناڅاپي ډول غير فعال کيږي .

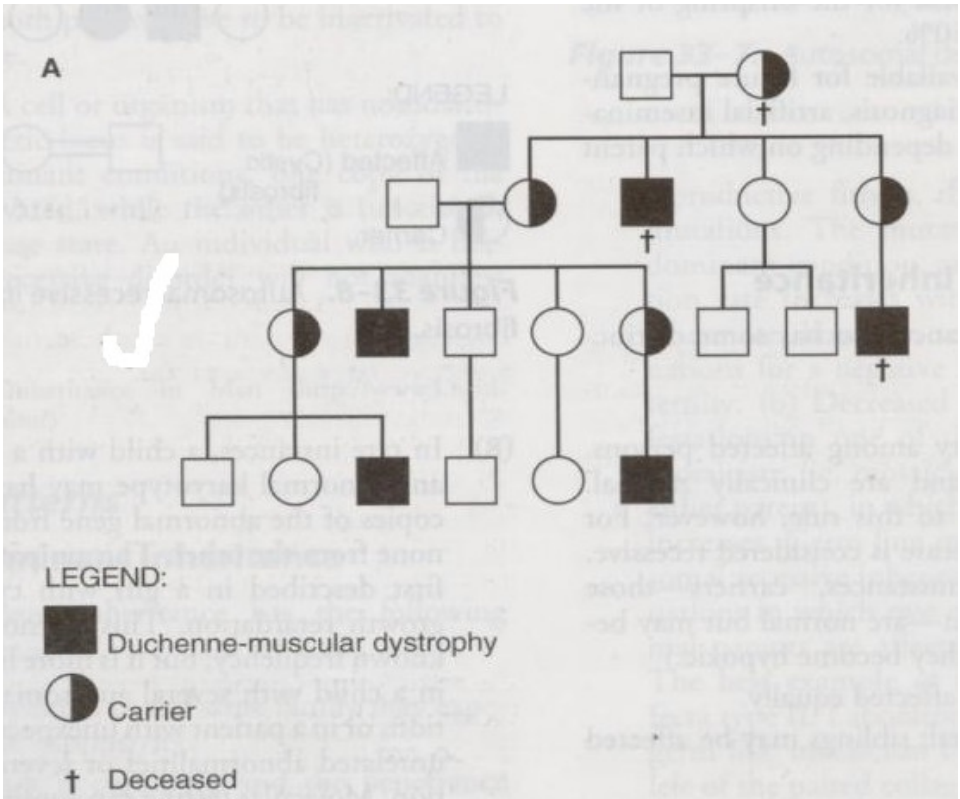
ب: 45-x-karyotype

ج: د غير نورمال جين هوموزايګوسيستي.

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

ه.UPD

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



۱-۱۱. انځور : اکسل لنک رسسيف ارثيت :

(c) ketabton.com: The Digital Library

x. Linked recessive ناروغيو ځني نموني عبارت دي له :

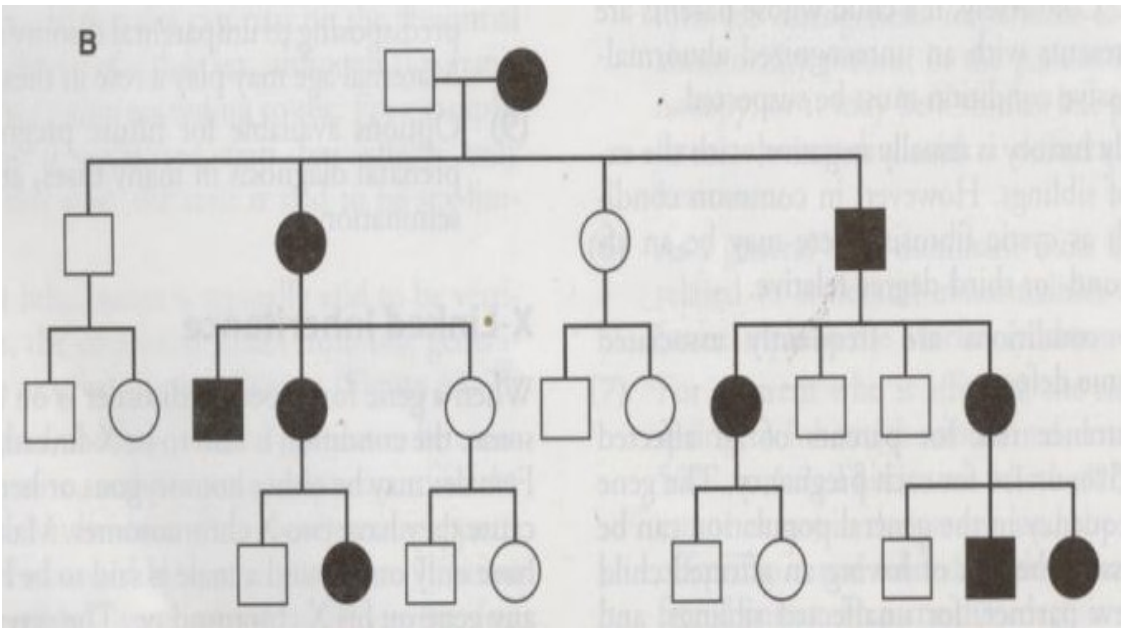
Duchen ،Glucose-6- phasphate dehydrogenase difficiency ،Haemophilia Color ، (Hunter syndrome) Mucopoly succharidosis type II ،Muscular dystrophy blindness، Nephrogenic diabetis insipidus، Occular Albinisim، .Ichthyosis(۵-۲).

اکس پوري اړونده بارز ارثيت **(x. Linked dominant inheritance)**

د x. Linked dominant د تشوشاتو پيښې د اکس لنک رسيسيف تشوشاتو په نسبت ډيرې لږې دي

۱. هتروزايګوس ښځي د اعراضو لرونکي دي او په ښځو کې دوه چنده پيښې لري ځکه چې ښځي د اکس دوه کروموزمونه لري چې په هر يوه کې يې ميوتشن پيښيدای شي.

۲.په ښځو کې نظر نارينه وو ته کلينيکي منظره ډير توپيرلري



۱-۱۲. انځور : اکس لنک ډومينانټ ارثيت.:

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

(c) ketabton.com: The Digital Library

۴. که پلار په نومړي تشوش اخته وي نو ټولی لونې په نومړي تشوش اخته کیږي خو زامن یې هیڅ نه اخته کیږي.

۵. که څه هم هوموزایګوس ښځي په شدید ډول په دې ناروغي اخته کیدای شي خو زامن یې د ناروغۍ خفیفه بڼه لري.

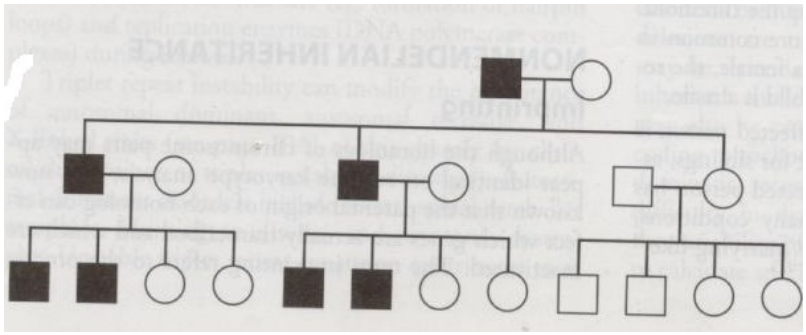
۲.ځینې تشوشات یې په نارینه او هوموزایګوس ښځو کې وژونکي وي لکه incontinentia Pigmentosa . هغه ښځي چې په اکس لنک ډومینانټ تشوش اخته شوي وي نظر د هلکانو شمیر ته د لونو شمیر یې دوه چنده زیات وي او د Miscarriage پیښې پکې ډیرې لیدل کیږي. ځرنګه چې په اخته شوي نارینه داخل رحمي موجود کې خود په خوده (بنفسهي) سقطونه پیښیږي نو ځکه نومړي اخته مینډي د ډیر شمیر لونو لرونکي وي خو یواځي هغه نارینه داخل رحمي موجود چې د 47xxy کاریوټایپ ولري ژوندی پاتي کیږي.

دا کس لنک ډومینانټ ځنې ناروغۍ په لاندې ډول دي.

Fragile , x, ،orofacial digital syndrome، VitD resistance rickets, Hypopasphatenia syndrome, incontinentia pigmenti, .(۵،۲).

د y کروموزوم پورې اړونده ارثیت (y. linked inheritance).

هغه ارثیت چې د y په کروموزوم کې د جینونو د تشوشاتو له کبله رامنځته شي



۱-۱۳ انځور: د Y لنک ارثیت

د y linked (Holandric) ارثیت په نوم یادیږي چې ډیرې کمې پیښې لري او ۴۰ پیښې یې په MC. Kusick Catalog کې لیکل شوي دي نومړي تشوش د نارینه څخه و نارینه ته انتقالیږي او نجوني په

(c) ketabton.com: The Digital Library

نوموړي تشوش باندي نه اخته کيږي (۷).

د دې ارثيت څو نمونې عبارت دي له (۱۱).

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

:Multifactorial inheritance

هغه تشوشات چې په ګډ ډول د جنټکي او محيطي لاملونو له کبله منځته راغلي وي Maltifactorial ارثيت په نوم يادیږي. ۱۰۰۰: ۱ پيښې لري په اميدوارو ښځو کې Recurrennce risk د (۲-۵)% پورې دي (۳) .

ځيني اخته کسان داسي بريښي چې په قطعي ډول د نورمال او غير نورمال حالتونو تر منځ توپير نشي کيدای په لږه اندازه اغيرمن شوي وي نوموړي تشوشات د ګڼ شمير محيطي فکتورنو له امله هم منځته راځي. ملټي فکتوريل وراثت د پولي جنټک وراثت په نوم هم يادیږي خو د دوي تر منځ توپير دا دی چې په پولي جنک وراثت کې زياتر اغيزې د ډيرو جينونو له امله منځته راځي مګر په ملټي فکتوريل ناروغيو کې محيطي فکتورنو ډير اغيزمن رول لري. د پولي جنک او يا ملټي فکتوريل تشوشاتوځو نمونې عبارت دي له :

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

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

د ولادي نيمګړتياو 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 کيږي لکه congenital dislocation of Hip (د حرقفي فخذی مفصل ولادي خلع) چې د Breech زيږيدنې سره زياتيږي (۱۱).

د پولي جنک يا ملټي فکتوريل ارثيت د تشوشاتو د څيړنې لپاره غبرګوني ماشومان د ازموينې لاندې نيول شوي وو او په دې کې د جنټکي او محيطي فکتورونو اغيزې جوته شوي دي.

پولي جنک وراثت لاندينۍ ځانګړتياوي لري

(c) ketabton.com: The Digital Library

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

۲. د اخته شوي کسانو په کورنۍ کې د بابیږي زیان (reurrence risk) یو د بل څخه توپیر لري د نمونې په ډول که چیرې په یو کورنۍ کې لمړی ماشوم د عصبي تیوب په نیمګړتیا (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 زیږیږي او په NTD اخته وي نو په (۱۰-۱۲) پیښو کې راتلونکي ماشوم کې د اخته کیدو چانس لوړیږي. یعنې د کورنۍ د شمیر د زیاتوالی څخه وروسته نومورې پیښې نور هم زیاتیږي خو د single gene په تشوشاتو کې که هر څومره کسان

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

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

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

۴. په دی تشوشاتو کې د جنس د اخته کیدو نسبت په یو انډول 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 زیاتیږي او د دي څخه داسي نتیجه اخیستل کیږي چې د نومورې تشوش لپاره ډیرو جنټکي فکتورونو شتون ته اړتیا لري (۷). د نمونې په ډول په پایلو ریک سټنوزس کې د نارینه او ښځې د اخته کیدو نسبت ۱:۵ وي.

هغه ښځه چې په پایلوریک سټینوزس اخته وي نوولس (۱۹) % په سلو کې هلکان او اوو (۷) په سلو کې لونې یې په نومورې تشوش باندې د اخته کیدو چانس لري اوکه نارینه په نومورې ناروغۍ اخته شوی وي د هغې پنځه (۵%) په سلو کې هلکان او دوه نیم ۲.۵% په سلو کې لونې په نومورې ناروغۍ باندې د اخته کیدو چانس لري. (۵).

(c) ketabton.com: The Digital Library

۷. په هماغه اندازه چې یو کس په نومورې تشوش اخته کیږي د هغوې ماشومان هم په ورته ډول د اخته کیدو خطر لري.

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

ان انسفالی او سپینابای فیډا په منځنې ډول ۱۰۰۰: ۱ پیښې لري.

یو اخته شوی ماشوم ۲-۳.%.

دوه اخته شوي ماشومان ۱۰-۱۲ %.

د مور او پلار څخه یو اخته شوی کس ۴-۵ %.

هایدرو سفالوس په نوي زیږیدلي ماشومانو کې ۲۰۰۰: ۱. پیښې لري.

کله کله د اکس لنک رسیسیف په ډول وي.

ډیر ځلي NTD سره یو ځای وي.

ځني محیطي لاملونه له امله پیدا کیږي (توکسو پلازموزس).که یو ماشوم پرې اخته شوي وي د Recurrence risk یې دي

هایدرو سفالوس ۱%.

د مرکزي عصبي سیستم ځني تشوشات ۳%،

غیر سندرومیک حنکي چاود **(Cleft plate)** او یا د شونډو د چاود **(cleft lip)** په منځني ډول سره ۱۰۰۰: ۱. پیښې. لري

یو اخته شوی ماشوم کې ۲-۴%.

د مور او پلار څخه په یو اخته شوي کس کې ۲-۴% .

دوه اخته شوي ماشومان ۱۰ %

د مور او پلار څه یو اخته شوی کس او یو اخته شوی ماشوم ۱۰-۲۰%.

غیر سندرومیک حنکي چاود ۲۰۰۰: ۱ پیښې لري

یو اخته شوي ماشوم ۲%.

دوه اخته شوي ماشوم ۲-۸%

په یو اخته شوي والدینو کې ۴-۲%

یو کس اخته شوي والدینو څخه او یو اخته شوي ماشوم ۱۵-۲۰%.

(c) ketabton.com: The Digital Library

د زړه ولادي ناروغي چې ۱۰۰۰ :۸پیښي لري.

یو اخته شوی ماشوم ۲-۳%

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

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

یو اخته شوي ماشوم ۲-۳.%.

ولادي حرقفي فخذي خلع ۱۰۰۰ :۱ پیښي لري

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

یو اخته شوی ماشوم ۲-۱۲%.

پایلوریک سټینوزس **(pyloric stenosis)**:

په نارینه وو کې ۲۰۰ :۱. او په ښځو کې ۱۰۰: ۱. پیښې لري.

Male index parent

ورور ۳/۲%.

ځوې ۲/۸.%.

خور ۳/۵%.

لور ۱/۲%.

Female index parent .

ورور ۱۳/۲%،

ځوې ۲۰/۵%.

خور ۲/۵%.

لور ۱۱/۱%.

Non mendelian inheritance:

د څو ناروغیو فنوټایپ (ظاهري څیري) هغه توپیرونو ته ویل کیږي چې په عین نمبر کروموزومونو کې د مور او یا پلار د هومولوګ کرومزومونو د منشا په بنسټ رامنځته شوي وي .

Genomic imprinting. د الیلونو د دندو موډیفیکشن ، (بدلون) ته ویل کیږي چې میوتشن پیښ شوي نه وي لیکن په ګذري ډول د جنټکي موادو تر منځ د دندې له نظره بدلونونه موجود وي د نمونې په ډول Prader willi syndrome . او angelman syndrome چې د کلینیک یا

(c) ketabton.com: The Digital Library

ظاهري څيري 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 پلارني کروموزوم څخه منشا اخيستي وي مګر 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 هغوې منشې ته په امتيازي ډول انتقاليږي يعنې د کوم کروموزوم جين انتقال شي (مورني که پلارنی جين) . په نورمال شرايطوکې ځانګړي

کروموزمونو شته چې د Imprinting لپاره ځانګړي ساحي لري لکه د اکس کروموزوم او د پنځلسم (۱۵) ، يوولسم (۱۱) ، او اووم(۷) اوتوسوم کروموزومونه.

د پورتني کرومزومونو په مقابل کې د هغه هومولوګ کروموزومونه کې چې جينونه په کې شتوالی لري غير فعاليږي.

د Imprinting په پروسه کې د UPD ، ډيلشن او ميوتشن له کبله خطايې رامنځته کيږي يعني په UPD کې د يو والد څخه د جينونو يو کاپي حذف کيږي) د ډيليشن له کبله د يو نورمال جين يوه برخه ضايع کيږي او د ميوتشن په واسطه هغه جينونه چې په نورمال ډول نور جينونه غير فعاليږي او انتقاليږي د خرابي او تشوش سره مخامخ کيږي.

دا چې امپرنټنګ څرنګه د ناروغۍ سبب کيږي 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 .

جنټکي انتي سپشن (**Genetic anticiption**:)

د جنټکي انتي سپشن د اصطلاح څخه د وراثت هغه غير 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 نومړي ناروغيو نښې او ګلي نور هم لاپسي زياتيږي .

د نومړي ناروغيو لامل د ډي اين ای د Mapping پورې اړه لري. دا ځکه چې د ډي اين ای هغه سيکونسونه چې د ميوزس د ويش له کبله انتقاليږي د دغه کاپي ګانو د زياتوالی لامل ګرځي چې نومړي پيښه د DNA triplet Expansion د پراخوالي لامل ګرځي او نومړی پراخوالی د جينونو په Expansion باندې اغيزي کوي او د ناروغيو د اعراضو او علايمو لامل ګرځي.

د DNA په ځانګړي ترايپليټونو کې د(CAG. CGG) د هغوی د کاپي ګانو د شمير زياتوالی صورت

(c) ketabton.com: The Digital Library

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 ترابیلیټ د پراخوالي اندازه د ناروغیو د اعراضو او علایمو د شدت سره ژوري اړیکي لري. تر اوسه پورې د DNA د سیکونسونو عدم ثبات چې د میوزس په ویش کې صورت نیسي په یقیني ډول څرګند شوی نه دي خو داسي فکر کیږي 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 متقابلي اغیزې له کبله رامنځته کیږي .

دDNA د Triplet repeatشوش د اوتوسومل ډومینانټ، اوتوسومل رسیسیف او د اکس لنک د ارثیت په بڼه خپلې څرګندونې کوي.

Triplet repeat: Expansion له کبله لاندیني ناروغۍ د اوتوسومل ډومینانټ په بڼه کلینیکي ننبې 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.

مایتو کاندریایي وارثت : (Mitochondrial- inheritance):

د مایتو کاندریا 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 کیږي په نوموړي تشوش اخته وي، نوموړی تشوش ځکه د مور لخوا انتقالیږي چې مایتوکاندریا یواځي په ښځه کې موجو وي او په سپرم کې موجود نه وي د اخته شوې مور ټولۍ اخته شوي لونې کولای شي چې خپلو اولادونو ته دغه تشوش انتقال کړي خو زامن په دي تشو ش اخته

کیږي لیکن راتلونکي ماشومانوته انتقالولای نشي . د دې تشوش نمونې leigh disease، (حرکي تشوشات ، regression

، تنفسي Dyskinesia) مایتوکاندریل انسفالوپتي، لکټیک اسیدوزس ، Stroke like (MELAS) syndrome څخه عبارت دي(۵).

(c) ketabton.com: The Digital Library

د مایتو کاندریا ډی این ای دوه کرښې لرونکې دایروي بڼه لري او د هستې د ډي این ای څخه کوچني وي چې په سایتو پلازم کې موقیعت لري. نوموړي DNA د اکسیډیټیف فاسفوریلشن د انزایمونو لپاره کوډ انتقالوي چې نوموړي انزایمونه د ATP د تولید مسولیت په غاړه لري . مایتو کاندریایې وراثت لاندینې 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 مایتو کاندریایې وراثت په تشوشاتو کې د اخته شوي کس حجرې هتروپلازمیک وي . یعنې د اخته شوی کس د نورمال او غیر نورمال (میوتشن شوي Mt DNA) حجرو لرونکي وي د ناروغي د پیل موده او د هغې شدت د مور په تخمه کې د نورمال او میوتشن شوي DNA د نسبت پورې اړه لري.

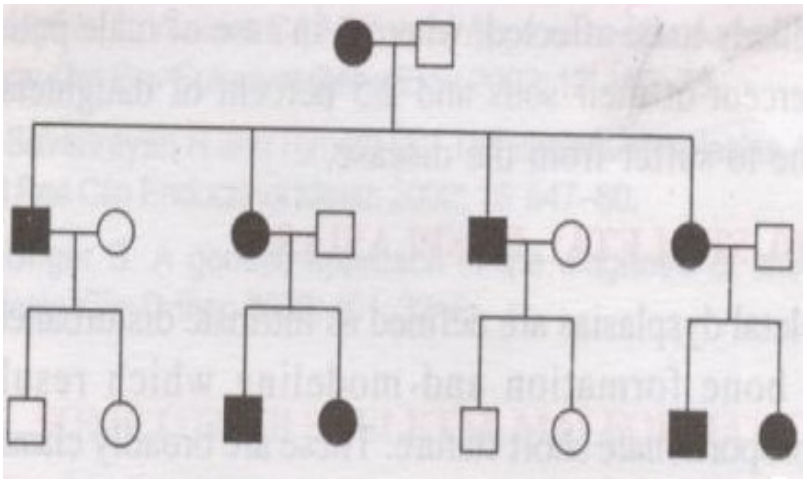
۴. هغه انساج چې ATP ته ډیره اړتیا لري په نوموړي انساجو کې په لوړه اندازه میوتشن موجود وي لکه د CNS او اسکلیټي عضلات.

۵. د عمر د زیاتوالي سره د سوماتیک په حجرو کې د DNA میوتشن زیاتیږي او د بلې خوا د اکسیډیټیف فاسفوریشن په عملیه کې کموالی راځي نو همدغه علت دی چې مایتو کاندریا یې تشوشات د عمر په وروستیو مرحلو کې اعرض او علایم څرګندوي.

په مایتوکاندریایې DNA کې تشوش د Deletion او Duplication له کبله منځته راځي. مایتو کاندریایې تشوشات د ډومینانټ ، رسیسیف او اکس لنک په بڼو تظاهرات ورکوي.

څرنګه چې د مایتوکاندریایې تشوشاتو کلینیکي بڼې سره ډیر توپیر لري او د بلې خوا د مایتوکاندریایې ناروغیو تشخیص ګران کار دی نو ځکه د نوموړي تشوشاتو د بابیږي د خطر ټاکنه او شمیرنه ډیر ګران کار دی

(c) ketabton.com: The Digital Library



۱-۱۴. انځور مایتوکاندریایي وراثت:

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

پیډیګري د فامیلي تاریخچې د یودیاګرام څخه عبارت دي چې د یو کورنۍ د غړو تر منځ اړیکي رابنې او باید چې د دې نسلونو نسب نامه د معلوماتو د راټولو په منظور په نظر کې ونیول شي او د نوموړو نسلونو څخه معلومات واخستل شي . (three generation pedigree)،

هغه کسان چې د هغې په واسطه کورنۍ جوړیږي د proband په نوم یادیږي.

هغه پروباند چې نیمایې جنټکي مواد پکې شریک شوي وي دلمړي درجه خپلوان د (first degree relative). په نوم یادیږي لکه ورور ، خور، ماشومان، مور او پلار هغه پروباند چې د جنټکي موادو څلورمه برخه پکې شریک شوي وي د (Second degree relative)، (دوهمه درجه خپلوان) په نوم یادیږي لکه نیا، نیکه ، ترور، کاکا ، لمسي، وریره، خورزه ، وراره او خوریه).

دریمه او څلورمه درجه خپلوان هغه دی چې د جنټکي موادو اتمه او شپاړسمه برخې پکې ګډون ولري. (۱) .

په یو جنټکي سندروم د تشخیص په خاطر د ټولو څخه لمړی د کورنۍ تاریخچې او نسب نامه په هکله د معلوماتو لاسته راوړل لازمي او ضروري دي.

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

۱. د معلوماتو د لاسته راوړلو په خاطر ناروغ ته یو ساده لارښودنه وشي.
۲. د موضوع د څرګندونې او تعبیر په غرض د سیمبولونو په کار وړل.
۳. د خبر ورکوونکي تاریخچه او خبرو اترو څرګندونه .
۴. د موضوع لیک د هغې د منځ څخه شروع شي او شاو خوا ته پراخوالی ورکړل شي یعني د یو ګراف په بڼه ولیکل شي.

(c) ketabton.com: The Digital Library

۵. معلومات د proband، د ناروغ د ماشومانو، د هغې د مور او پلار څخه شروع شي.

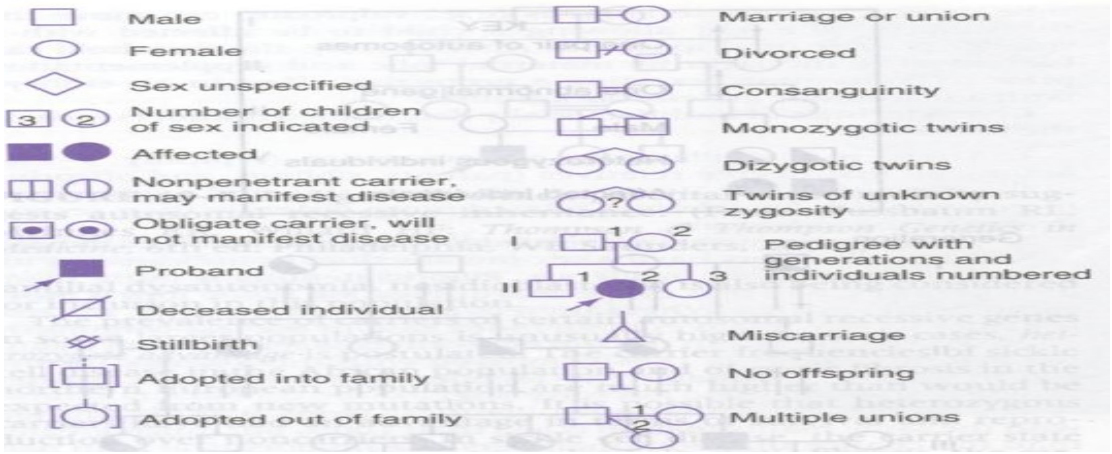
۶. تل د وينې د ګډون يا خپلولې (Consangunity) په هکله پوښته وکړي چې ايا تاسې (میړه او ښځه) د مور او پلار له طرفه خپل ياستې. ؟ (په وينه سره شريک ياستې.) چې نوموړي موضوع د اوتوسومل رسيسيف د تشوشاتو لپاره د ارزښت وړ دي.

۷. په کورنۍ کې د ښځو د (Maiden name) په هکله پوښتنې وشي. چې په ځانګړي ډول د x linked تشوشاتو په رابرسيره 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 پيښو په تشخيص او همدارنګه توليدي سيستم د منځه تلو په تشخيص کې مرسته کوي.

۱۰. که دا جوته وي چې ناروغې د کورنۍ د يوه اړخ له کبله رامنځته شوي وي خو ضروري خبره دا ده چې د کورنۍ د بل اړخ په هکله هم بشپړ معلومات ترلاسه شي.



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

(c) ketabton.com: The Digital Library

دوهم څپرکی:

د سمورفولوژي او انساني امبريولوژي:

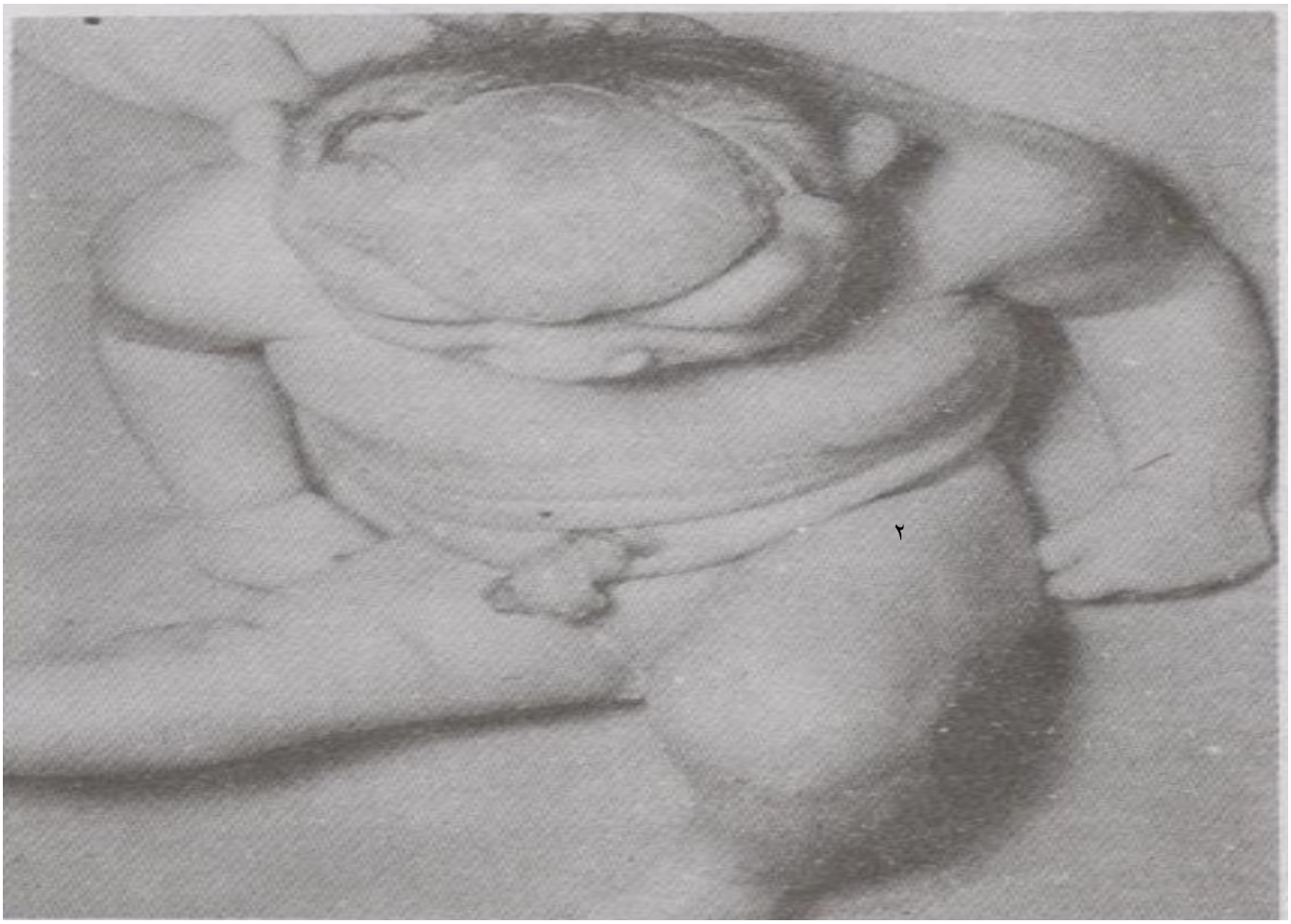
د سمورفولوژي: هغه علم دی چې د ماشومانو د غیر نورمالو جوړښتونو څخه بحث او څیړنه کوي. نوموړی علم د ماشومانو د څانګې یو لویه برخه جوړوي.

د کلنیک له نظره ډسمورفیک ماشومان د یو شدید رنځور نیونیټ څخه نیولي تر روغ رمټ 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. ان انسفالی (anencephaly)
۲. هایدر انسفالی (hyder ancephaly).
۳. هولوپروز انسفالی (Holoprosencephlay).
۴. دیارلسم او اتلسم ترایزومي. (Trisomy18, trisomy 13)
۵. Tripoloidy
۶. renal agenesis
۷. sirinomelia
۸. Short limb dwarfism.

(c) ketabton.com: The Digital Library



۹. نور راز راز حالتونه .

الف: Pterygium syndrome

ب: meckle graber syndrome.

ج: New laxova. Syndrome

که پورتني حالتونه د پرینټل په دوره کې تشخیص شي نو د نومورې 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 نومورې ناروغیو په تشخیص باندې ډیر غور کوي او تشخیص په مشکل سره صورت نیسي لیکن نومورې ماشومان د نورو ستونځو ، بدغوریو د پیداکیدو او د هغوې د درملنې په خاطر وپلټل شي او مخکې د وخته یې درملنه وشي د نمونې 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

(c) ketabton.com: The Digital Library

هکله معلومات ورکړل شي او هم د راتلوونکي ماشومانو د جنټکي ناروغيو د پيشبينۍ په هکله خبرداری ورکړل شي.

تر څو نومورې ښځي د راتلوونکي امیدواری تر څارنې لاندي وي(۹) .

ولادي نیمګړتیاوي د نیونیټل 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 کیږي(۷). .

ټول ولادي نیمګړتیاوي د زیږیدنې په وخت کې نه څرګندیږي لکه د پښتورګي تشوشات د زړه ولادي ناروغي او یا دماغي وروسته پاتي والي چې د ژوند په وروستیو کې راڅرګندیږي. د ټولو تی رودونکي ماشومانو د مړيني شل په سلو (۲۰%) او ۱-۹ کلنۍ په عمر کې د مړيني نهه په سلو (۹%) کې د ولادي نیمګړتیاوو له کبله رامنځته کیږي(۳) .

میکانیزمونه:

ارتقايي جنټک د **Developmental genetic**:

د ولادي نیمګړتیاوو زیاتې پیښې د یو لامل له کبله منځته نه راځي بلکه د ګڼ شمیر لاملونو له کبله رامنځته کیږي نومورې نیمګړتیاوي د جنټکي پروسي او د چاپیریال تر منځ د ناهم اهنګي له کبله منځته راځي چې په ۳۰% پیښو کې د ارتقا د تشوشاتو لاملونه پیژندل شوي دي.

د ولادي نیمګړتیاوو پنځه ویشت په سلو (۲۵%) کې پیښې د کروموزومې د تشوشاتو او mutation single gene، له کبله رامنځته کیږي(۷) .

او پاتې نور لاملونه يې د مورني انتاناتو او ناروغتیاوي، د رحم پورې 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. % تشوشات د مونوجنک لاملونو له کبله منځته راځي چې ځني نمونې يې لاندې ډول دي .

اکس (x) پورې اړونده هایدروسفالوس (x linked hydrocephalus)

اکاندروپلازیا (achondroplasia).

Apert disease.

Treacher Collin syndrome.

(c) ketabton.com: The Digital Library

کروموزومي لاملونه:

د زیږیدنې شپږپه سلو (۶%) کې شدید تشوشات د کروموزمي تشوشاتو له امله پیدا کیږي .

ترایزومي : ترایزومي ۲۱ ، ترایزومي ۱۸ ، ترایزومي ۱۳.

Xxy_Xo

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

مورني انتانات:

د زیږیدني د تشوشاتو دوه په سلو(۲%) کې پیښې د مورني انتاناتو له امله رامنځته کیږي .

لکه داخل رحمې انتانات-

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

د مور ناروغي:

د زیږیدنې د تشوشاتو دري نیم په سلو کې(۳.۵%) د مور د ناروغتیاو له امله پیدا کیږي

د یابټس میلټس (Diabets mellitus)

فینایل کیتون یوریا (phenyl ketonuria).

هایپرترمیا (hyperthermia).

د رحم چاپیریال(د پیښې اندازه یې څرګند نه دی).

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

Disruption: - امینوتیک باند، ولادي امپوتیشن ، Gastrochisis porencephally. د کولمو اتریزیا .

غبرګون ماشومان: Cojoined twins، د کولمو اتریزیا ، پور انسفالی.

محیطي فکتورونه:

Herbicide, poly chlorinated biphenyl. , سیماب ، الکول ، (۱)

(c) ketabton.com: The Digital Library

پولي کلورینیټډ بای فینایل د Neonatal PCB syndrome، لامل ګرځي او متسف دي په Law birth wleaht, hyperpigmentation او د سترګې تشوشات (۴).

درملونه:

Warfarin , phentoin, Di-ethyl ,still besterol, thalodomide
Cytotoxicدرملونه ، (Vit- A) isotretion ، D-penicillamin ، Valproic acid،

هغه پیښې چې لاملونه یې په بشپړ ډول پیژندل شوي نه وي:-

پولي جنیک د (**poly genic**.) سپینا بای فیډآ، ان انسفالی ، کلفټ پلیټ، کلفټ لپ، پایلوریک ستینوزس، د زړه ولادي ناروغۍ .

سپوراډیک سندروم کمپلس **(anomalids)**:

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

غذایي مواد : د فولیک اسید کموالی چې د neural tube defect. لامل ګرځي (۱).

د حجرو بنستیز جنټکي پروګرامونه عبارت دي له _ د حجروي ویش تنظیم کول ، حجروي پرولفریشن (prolifration) اوحجروي مړینه (Apoptosis).

د Embryogenesis. په مرحله کې حجروي پرولفریشن او Apoptosis. ډیر فعاله وي که چیرې د پورتني پروسو په منځ کې عدم توازن رامنځته شي د ولادي نیمګړتیاوو لامل ګرځي د تدریجي تکامل په اوږدو کې د مور فوجنزس پروسه او د هغې اړونده کنترولونکي جینونه په لوړه پیمانه څارل شوي دي له همدي کبله په ټیټو ارګانیزمونو کې لکه fruit fly د (drosophila). باندي تجربي تر سره شوي دي چې نومورې تجربي په انسانو کې هم تر سره شوي دي چې د هغې سره اړیکي لري او د نومورې ماشي اندول جین په انسانو کې موجود او د هغې د میوتشن له کبله په انسانانو کې د ولادي تشوشاتو لامل ګرځي. د دې یوه ښه نمونه د Pax جینونه دي چې د Drosophila په ماشي کې د سترګې په ارتقا کې د بدلونونو د راوستلو مسولیت لري.

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

نومورې جین میوتشن په انسانو کې پیښ شي د پورتنیو بدلونو برسیره د Aniridia او د سترګې د قدامي چامبر (Chamber) د نورو تشوشاتو لامل ګرځي. (۷).

(c) ketabton.com: The Digital Library

د حجرو متقابلي اغيزې (Cellular interaction):

هغه انګيري چې د مورفوجنزس د جنټکي څيړنې څخه تر لاسه شوي دي دا رابنيي چې د ارتقا د پرمختګ په اوږدو کې د جينونو expression د ځانګړي سلسلي او ترتيباتو لرونکي وي.

مورفوجنزس د هغه جينونو د expression پواسطه شروع کيږي چې د Transcription جينونه Encode کوي. يو شمير پروتينونه د امبريو undiffrentiated حجرو په ډی اين ای کې نښلي او نوموړي حجري د ارتقا او تکامل صحنې ته استخداموي. په غوره ډول سره يو ګروپ حجري د تکامل په اخرنۍ موده کې د ځانګړي سګنالونو په مقابل عکس العمل ښيې خو د حجرو نوموړي استخدامول د مجاورويا 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, prolifration 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 سګنالونه انتقالوي.

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

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

هغې د اخذو په واسطه يو په بل باندي پرله پسي اغيزې کوي د نوموړي متقابلي اغيزې په منځ کې داسي شواهد شته او د دې څخه څرګندونې کوي چې

نه يوائي د دغه متقابلي اغيزو له کبله ډير ولادي تشوشات پيدا کيږي بلکه سرطانونه هم منځته راځي.

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

(c) ketabton.com: The Digital Library

Epigenetic regulation:

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

Epigenetic پیښې د تفریق پذیره حجراتو د ارتقایې پروګرامونو او فزیوکیمیکل چاپیریال تر منځ د متقابلو اغیزو ننبي دي.

جنټکي imprinting او د DNA میتایلشن د Epigenetic پروسي نموني دي کوم چې په ارتقا باندي اغیزي کوي ځینې جینونه د ودي په کنترول کي ارزښت لري لیکن تفریق پذیري پیښه په خود به خودې ډول په ګامیتونو کې د کیمیاوي بدلونونو په واسطه کنټرولیږي. د نمونې په ډول هغه جین چې د میتایل بقیه پري نصب شي

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

د Imprinting جینونه د expresion 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 تشوشاتو لامل ګرځي.

محیطي فکتورنه (Enviromental factors)

چاپیریال په غښتلي انداز کې د ولادي نیمګړتیاو د پیدا کیدو سره اړیکي لري په یوه څیړنه کې چې په ۹.۳ –۱۴) ولادي cl۳۷۱۹۳۳. امیدوارو ښځو باندي اجرا شوي وو په نومورې میندو کې ۱۱/۲ (۹۰-% تشوشاتو موجود وو خو کله چې نومورې ښځې د امیدوارو د دوو دورو په منځ کې خپل چاپیریال ته بدلون ورکړی وو نومورې نیمګړتیاوي (۵۰%) رانښکته شوو.

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

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

(c) ketabton.com: The Digital Library

عقامت :

خود په خودې زیانونه او Miscarrage	میتابولیک dysfunction
پریمچوریتي	Cognitive dysfunction
داخل رحمي ودي ځنډ	د سږي dysfunction.
مایکروسفالی	کونږوالی
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 پورې اړونده پاتوي placental dependent pathway.

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

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

پلاسنتا پورې 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 ورسیږي کاربن مونو اکساید د لږ مالیکولي وزن لرونکي دي. اتیا نول او پولي سایکلیت هایدروکاربن په شحم کې د حل کید وړتیالري 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 ډیري څیړنې په هیروشیما او ناګاساکې کې د اتومي بمب د چاودیدو وروسته پیدا شوي دي ټولي وړانګې رشیم ته زیان رسونکي نه دي رادون (Radone) او

(c) ketabton.com: The Digital Library

التراویلیټ رشیم ته زیان نه رسوي.

وړانګې په یواځي ډول د مایکرو سفالی او یا په مشترک ډول د شدید دماغي وروسته پاتی والي او مایکرو سفالی لامل ګرځي هغه وړانګې چې دا میدوارۍ په (۸-۱۵) اونۍ کې په رشیم باندي لګیږي د شدید دماغي وروسته پاتي والي پیښې پکې ډیرې وي . د وړانګې 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 امیدوارۍ په (۴-۱۷). اونۍ کې ریشم ته رسیږي .

د وړانګو د لګیدو له کبله د د ماغي بطیناتو و څخه د کورتکس خواته د نیورونونو د پرولفریشن او مهاجرت په پروسه کې مداخله پیداکیږي.

حرارت په مستقیم ډول په رشیم کې نفوذ کوي او که د امیدوارۍ 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، پریمچوریټي او کم وزنه ماشومانو (low birth weight) د پیداکیدو لامل ګرځي (۴).

Xenobiotic (د طبعیت بهرني مشتقات او لاملونه) د حجرو د اخذو او یا د سګنالونو د پاتوی ګانو له لارې په حجرو باندي خپلې اغیزې کوي او د حجرو دندو ته بدلون ورکوي اویا دا چې نوموړي مواد سایتوتوکسیک دي او د تکاملي پروګرامونو په پروسه کې د حجرو د مړینې لامل ګرځي او په دي 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 سستمونه (efector systems) هم سره توپیرلري د دي لپاره چې xenobiotic په رشیم او جنین اغیزې وکړي باید چې نوموړي مواد د پلاسنتا څخه تیر او داخل رحمي موجود ته ځان ورسوي .

(c) ketabton.com: The Digital Library

هغه درملونه چې په غټانو باندې سایتوتوکسیک اغیزي لري په رشیم باندي د تیراتوجنیک اغېزي رامنځته کوي.

د چاپیریال د لاملونو اغیزې د رشیم د مخامخ کیدو د وخت او د نومورې لاملونو اندازې پوې اړه لري .، لیکن ماغزه د داخل رحمي ژوند په ټوله موده کې د (Toxicity) لپاره وړتیا لري د رشیم په نسج کې د چاپیریال میوتیجین مواد د موسیسیزم لامل ګرځي . نومورې بدلونونه د لیدو وړ نه دي خو د ژوند په اخري پړاونو کې د سرطانونو په رامنځته کیدو کې دخیل دي ټول هغه مواد چې د پلاسنتا څخه تیریږي په داخل رحمي موجود باندې زهرجن اغیزې نه لري د بیلګې په ډول د امیدواری په دوران د Folic acid په کار وړل د ولادي نیمګړتیاوو(spina bifida) د پیښیدو چانس کموي . او د Corticosteroid په کار وړل د امیدواری په موده د ماشوم د surfactant د مادې د جوړولو او هغې په افراغ کې د زیاتوالی لامل ګرځي کوم چې د سږي د کولپس څخه مخنیوي کوي (۷).

میخانیکي فکتورونه:

رشیم ډیره ارتقا او د جنین ټوله وده (growth) د امینوتیک مایع په شتوالی کې صورت نیسي که چیري د نورې مایع فشار او د هغې اندازه کمه وي داخل رحمي ژوند د خطر سره مخامخ کوي که چیري د کوم لامل له کبله د پلاسنتا غشا په جوړیدو کې مداخله (disruption) رامنځته شي نو په رشیم کې د مجورملفارمشن (Major malfarmation.) او حتی د وژونکي پیښو د رامنځته کیدو لامل ګرځي د نمونې په ډول د رشمي Distortion (د امینوتیک ډسرپشن مقدم ه سیکونس). او یا د جنین د نهایاتو سؤ تشکلات او قطع کیدل صورت نیول لکه amniotic band sequence. کې.

د مورفوجنیزس په پروسه کې جنیني حرکات د ارزښت وړ دي د جینن نورمال خوځښت د بندونو (مفاملو) د ارتقا او په مخ ، لاسونو ، پښو او د وجود په نورو غړو کې د ګونځي په منځته راوړلو کې ډیر ارزښت لري او د جنین حرکات د نومورې التواُتو ټاکوونکي دي په هغه صورت کې چې د جنین عضلات ضعیف وي نو د جنین بندونه د رحم د شکل او پوزیشن مطابق ځان برابروي ځکه چې عضلې ټون پکې ضعیف وي.

کلپ فوټ (club foot) چې د لاملونو له نظره یو هتروجنس حالت دی په نومورې پیښه کې ماشوم د زیږیدو

(c) ketabton.com: The Digital Library

په وخت کې د پښو سۀ شکل لري . نومورې تشوش د مختلفو میخانیکي فشارونو له کبله رامنځته کیږي 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 پورتني څرګندونې. څخه داسي بریښي چې د کلب فوټ سۀ شکل په لمړني ډول سره د ارتقا د تشوش په نسبت د پورتني ذکر شوي حالتونو له امله منځته راځي.

د جنین سږی او د پښتورګو ا رتقا په ځانګړي ډول سره د میخانیکي فشارونو په مقابل کې ډیر حساس وي. نو مورې 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 کیږي چې په دي ډول سږي نظر نورمال حالت ته ښه وده نه کوي او کوچني پاتي کیږي او د اسناخو شمیر پکې کم وي چې

نومورې ماشومان د زیږیدو وروسته په تنفسي مشکل باندي اخته وي چې د نومورې ماشومانو د مړینې لامل ګرځي.

پرینټل تشخیص (prenatal Dignosis) :

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

سریري ډسمورفولوژي (clinical dysmorphology):

ولادي نیمګړتیاوې د هغه سۀ تشکلاتو څخه عبار دي چې د جنټکي اویا د ارتقا یې پدیدو د بدلونو له کبله رامنځته شوي وي (۷).

کله چې یو ماشوم د جورښت په نیمګړتیاوو اخته وي د نومورې ماشوم د پلټنې لپاره لمړی باید نومورې ماشوم د خپل نیمګړتیاو په نسبت په طبقو وویشل شي چې د نومورې ماشوم په تشخیص او جنټکي implifecation کې ډیر ارزښت لري لمړی باید فکر وشي چې ایا نومورې تشوشات ډیر شدید دي اویا که د ارزښت وړ کوم شدت نه لري نو په همدې اساس د زیږیدنې نقیصي په دوه ډولونو ویشل شوي دي.

Major defect او miner defect.

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

(c) ketabton.com: The Digital Library

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

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

۱. مینورملفارمیشن لکه اضافي (Nipple).
۲. **Miner variant**. لکه ؛ په ورغوي کې یواځي د یو creases شتوالی.

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

ایا نومورې ماشوم یو مجور ډیفیکټ لري او که ډیري نوري نیمګړتیاوي هم لري؟ د نمونې په ډول که چیري polydactyly په یواځي ډول په یو ماشوم کې موجود وي. دا

یو شدید حالت نه دی خو که چیر ي نومورې ولادي نیمګړتیاوو دماغي ځنډ اویا د جوړښت د نورو نیمګړتیاو سره یو ځای وي په یو سندرومیک ناروغۍ دلالت کوي .

د زیږیدنې نیمګړتیاوي د ډیری مناقشي او خبرو اترو لاندي دي خو لاندي تعریفونه د پټو جنیټک پیښو د پوهیدو او څرګندونې لپاره څیړل کیږي.

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

مهمي نمونې یې عبارت دي له کلفټ لپ، کلفټ پلیټ ، 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 یادیږي نومورې تشوشات د بهرني لاملونو د اغیزو له امله منځته راځي او د ارتقا په نورمالې پروسي باندې اغیزې کوي لکه داخل رحمي انتانات ، امینوتیک باند د دې یوه نمونه د Cataract څخه عبارت دی چې د Rubella

(c) ketabton.com: The Digital Library

د انتان له امله منځته راځي اویا د نهایاتو امپیوټشن چې د امینو نیک باند د occlusion له امله منځته راځي .

ډیفارمیشن (Deformation) : هغه ساختمانونه چې د غیر نورمال میخانیکي فشارونو له امله منځته راغلي وي د ډیفارمشن په نوم یادیږي لکه داخل رحمي .Constriction.

د ارزښت وړ نموني یې د حرمتي فخذي مفصل ولادي خلع، د پښو Talipes

د درملنې له نظره ډیفارمیشن نسبت ملفارمیشن ته د ښه انزارو لرونکي دي. ډسپلازیا **(Dysplasia)** : هغه پروسه ده چې په انساجو ، غړو او سیستمونو کې د غیر نورمالو حجراتو د organization له امله منځته راځي کیدای شي چې ډسپلازیا یو اړخیز وي لکه د نیو رونونو غیر نورمال مهاجرت د Lissencephaly

لامل ګرځي او یا په پراخه ډول ډسپلازیا په انساجو کې رامنځته شوي وي لکه د اسکلیټ ډسپلازیا چې دا کاندرو پلازیا Achondroplsia لامل ګرځي . د ډسپلازیا ډیري پیښې Single Gene Defect له امله منځته راځي.

پورتني پتوجنټک پیښې چې تشریح شو د یو ډول تشوشاتو لامل ګرځي . خو لاندې پروسي د ګڼ شمیر تشوشاتو لامل ګرځي. (۹)

سیکونس(**Sequence**): _هغه تشوشات چې په ځانګړي ډول د یو ابتدایي لامل پسي منځته راځي د سیکونیس په نوم یادیږي ښه بیلګه یې potter sequence. څخه عبارت دي چې متصف دي په د سړي هایپوپلازیا ، Squashed Face او Talipes .

پورتني تشوشات په بنسټیز ډول د Oligohydro amniosپه تعقیب منځته راځي او اولیګو هایدروامنیوس د Renal Agenesis او Ureter obstruction له امله منځته راځي .(۹)

اسوسیشن (**Association**):هغه ګڼ شمیر ګډ وډی چې په ناڅاپي ډول منځته راغلي وي او څرګند لامل یې جوته شوی نه وي د نموني په ډول VATER Association چې متصف دي Verteberal, anal Tracheoesophageal او Renal/Radial تشوشات.

(c) ketabton.com: The Digital Library

که چيري د پورتنيو تشوشاتو څخه دوه او يا د دوو څخه زيات په يو ماشوم کې موجود وي نو ماشوم بايد د نورو تشوشاتو لپاره وپلټل شي.

فيلډ يفيکټ(**Field defect**): هغه نيمګړتيا وي چې د يو امبريولوژيکي سګنال يا insult په مقابل کې د يو واحد ارګان يا سيستم عکس العمل په نتيجه کې رامنځته شوي وي د فيلډ ډيفيکټ په نوم يادېږي .

فيلډ ډيفکيټ په دوه ډوله دي ۱. مونو تروپيک Monotopic. ۲. polytopic .

هغه نيمګړتيا وي چې يوائي د هغي مجاوري غړي اخته شوي وي د مونو ټوپيک نقيصي په نوم يادېږي د نمونې په ډول د کعبرى د هډوکې هايپوپلازيا چې د لاس د غټې ګوتې د تشوشاتو سره يو ځاې وي .

هغه نيمګړتياوي چې د دوه يا ډيرو پراخو او بيلابيلو جوړښتونو سره يو ځاې وي د پولي ټوبيک په نوم يادېږي.

لکه د سرد کپړې درزونه(Sutures) چې ګوتي هم ورسره اخته شوي وي چې د Craniosynostosis په ځينو پيښو کې نومړى حالت موجود وي.

لکه apert syndrome او Pfeiffer syndrome .

سندروم(**Syndrome**:) د هغو تشوشاتو د مجموعي څخه عبارت دي چې د يو پيژندل شوي او ثابت لامل له کبله را منځته شوي وي د نمونې په ډول Meckle syndrome. په ثابت ډول سره متصف دي په Encephalocele ، Polycystic kidney, Polydactyly چې لامل يې په 17q کروموزوم کې د يو اتوسومل رسيسيف جين د شته والي څخه عبارت دى.

سندروم د اسوسيشن څخه ترپير لري. دا ځکه چې د سندروم لامل خرګندي وي او Consistency لري خو په اسوسيشن کې نومړي ځانګړ تياوي نه وي. (۹)

که څه هم د سندروم کلمه په پراخه پيمانه په سريري ډګر کې استعماليږي خو په هر حال د هر غير نور مال ماشوم د خوې او خاصيت ژوره څيړنه په همدي موخه ده چې نومړى ماشوم د پورتنې ياد شوي طبقه بندي په کوم ګروپ پوري اړه لري چې د تشخيص لپاره يو ښه لاره پرانيزي.

(c) ketabton.com: The Digital Library

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 ازموینې.

۱. تاریخچه:

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

د امیدواري دوره :

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

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

د جنیني حرکاتو کموالي یا نشتوالی چې د Fetal aKinesia په نوم یادیږي چې په ډیرو تشوشاتو کې موجود وي ..... (۹).

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

(c) ketabton.com: The Digital Library

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 چیري د ماشوم حرکات نور مال نه وي Neuromusucular Dysfunction باندي دلالت کوي. او یا دا چې جنیني Constrain موجود دي .چې نومورې Constrain د داخل رحمي پیښو له امله منځته راغلی وي. .. (۷).

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

Prader willi Syndromeناروغانو او محیطي منشا یې په Congenital dystrophyاو Congenital Myopathy کې موجودي وي.

که چیري رحم غټ او فایبروئیډ وي او یا Bicarnate وي نو د ډیفارمیشن لا مل ګرځي په پریمچور ماشومانو کې د منضم انساجو تشوشات ډیر وي لکه په

Ehler Danlos syndrome ناروغان .

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

د یو جنین Papyraceus په امیولي یا احتشا دلالت کوي . لکه په ژوندي غبرګونې 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 اندازې

(Size) زیاتوالي په هایدروامنیوس دلالت کوي چې د

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

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

(c) ketabton.com: The Digital Library

د پولي هايدروا منيوس پنځه ويشت (۲۵%) په سلو کې پيښې Esophageal atresia او (۷۵%) پيښې يې د اتنا عشر او جيجنوم د انسداد له کبله منځته راځي. دا منل شوي خبره ده چې د پولي هايدروامنيوس په هرو اوه (۷) پيښو په يوه واقعه کې د کوچني کولمو د پورتني برخې انسداد موجود وي ... (۱۲).

په هغه صورت کې چې د اميدوارې ښځې د رحم Size ښه وده نه وي کړي نومورې حالت د جنين په ضعيفه وده او يا oligo hydroamniose باندې دلالت کوي.

په جنين کې oligo hydroamniose د امينوتيک غشا د مقدم رپچر او يا د جنين د دواړو پښتورګو د عدم کفايې له امله منځته راځي. (۷).

همدارنګه اوليګو هايدروامينوس 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 چيرې يو Full term ماشوم د بريچ اعتلان ولري Breech presentation ولري . د رحم په تشوش او يا د جنين د مرکزي عصبي سيستم په تشوشاتو دلالت کوي .. (۷).

نيونيټل دوره:

که چيرې نوي زيږيدلی ماشوم نا ارام وي او ښه شيدي ونه خوري د withdrawal Syndrome خواته فکر وشي لکه Alcohol withdrawal syndrome

که چيرې نوي زيږيدلی ماشوم د شديدي هاپيوتونيا له کبله د شيدي ورکولو لپاره انفي بلعومي تيوب(NGT) ته اړتيا ولري نو د Beckwith wideman syndrome او Silver Russel syndrome باندې دلالت کوي.

که په نوي زيږيدلي، ماشوم کې هايپوکليسميا موجود وي په di-george syudrome دلالت کوي. او که هايپرکلسيميا موجود وي wideman syndrome خواته فکر وشي. (۹)

کورنۍ تاريخچه:

که چيرې د پلار عمر زيات وي د يو نوي ډومينانټ ميوټشن اندېښنه پيدا کوي چې دا پيښه د لمړي ځل لپاره په Apert syndrome کې څېړل شوې ده (۹).

د پلار د عمر زياتوالی د هغې په ماشومانو کې د زيږيدنې وژونکې نقيصې رامنځته کولای شي . لکه . situs inversus ، ASD. VSD

(c) ketabton.com: The Digital Library

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

د مور پر مختللی عمرد اوتوسومل ترایزومي ګانو لامل ګرځي لکه ترایزومي ۱۳.

Patus syndrome، ترایزومي ۱۸. ، (Edward syndrome) او ترایزومي ۲۱

(Down Syndrome)

په ډیر ښه شان د پلار او یا د هغې د کورنۍ د غیر معمولې ناروغیو په هکله پوښتنې وشي . د نمونې په ډول هغه ماشوم چې په Sex. Link, recesive ectodermal dysplasia باندې اخته وي . د هغې مور په ضعیف ډول د غاښونو او یا د پوستکې په تشوشاتو اخته وي او یا هغه مور چې ماشوم کې یې په Lowe syndrome باندې اخته و ي د هغې مور به lens opacities تاریخچه ولري.(۹)

د سلوک (کړه وړه) بیلوونکي ننبي.

ډیر ډسموفیک سندورمونه د سلوک ځینې زړه راښکونکي او عجیبانه ننبې لري لکه تکرار او پر له پسې سر په خوده خبرې کول چې د Echolalia په نوم یادیږي د Fragile x- syndrome په ناروغانو کې لیدل کیږي همدا رنګه د Williamډیر ناروغان حیرانوونکې ټولنیزو مهارتونو (Skills) لرونکي دي چې

د Cocktail party manner په نوم یادیږي او داسې فکر کیږي چې نوموړي ناروغان د زکاوت هیڅ نیمګړتیا نلري. هغه ماشومان چې په angelman syndrome باندې اخته وي تل خوشحاله وي ، نامناسب او بې ځایه خاندې او د هنداري لیدلو ته ډیر لیواله وي برعکس هغه نجونې چې په Rett syndrome باندې اخته وي ډیر قاریدونکي ، تند مزاجه او مترده 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 تشوشات لري نوموړي ناروغان د خپلو ګوتو څخه نوکان راباسي چې د هغوې د لاسونو او پښو د دواړو او هغوې د حرکاتو د کموالي سبب کیږي همدارنګه نوموړي ناروغان اجنبي شیان د خپلو غوږونو او پوزې په سوریو کې ننه باسي. (۹)

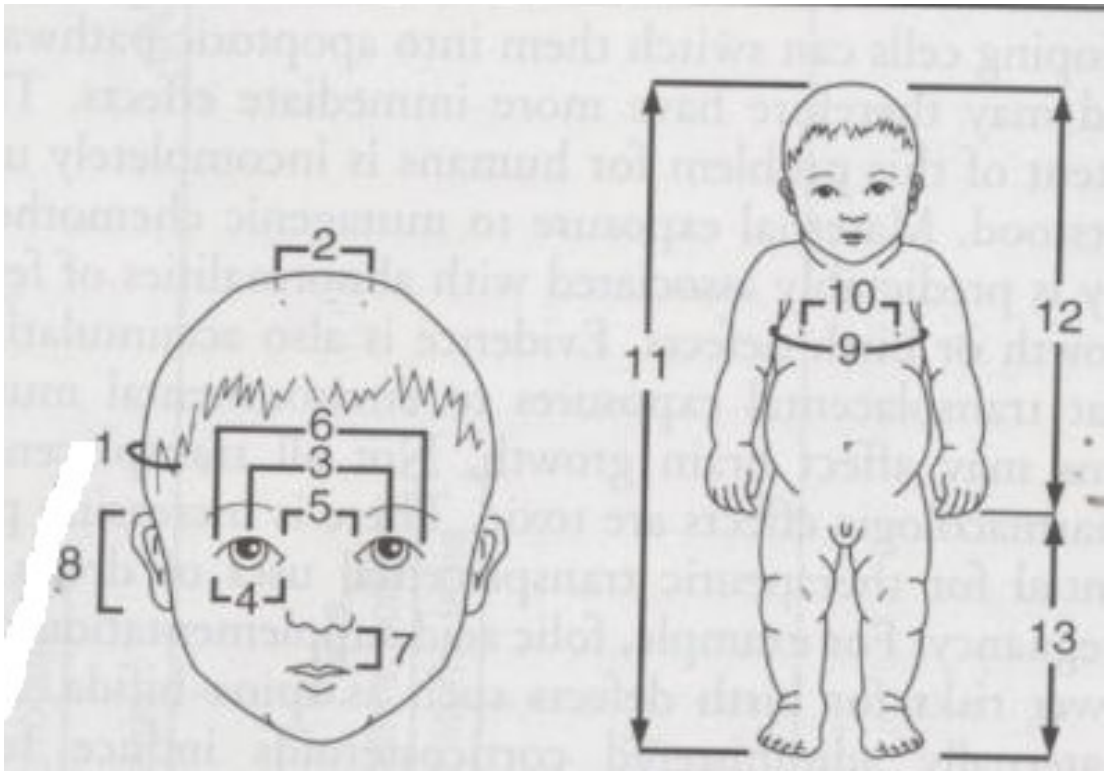
فزیکي معاینه (پلټنه):

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

(c) ketabton.com: The Digital Library

ماشومانو کې څیره نورمال بریښي چې هغه د نورمال فزیکي معیاراتو په واسطه په ګوته کیږي نوموړي نورمال معیارات او اندازه ګیري په لاندیني فوتوګراف کې ښودل شوي دي چې یو ستنډرډ واحدات را ښایي . (۷).

څرنګه چې کلنیکي پلټنه د یو دسمورفیک ماشوم په ارز موندنه کې یو مهم پل دی په دي اساس نوموړي پلټنه باید ماشوم ته خوا تورونکي او ناوړه ونه اوسي او د ماشوم د ازارولو لامل ونه ګرځي د نوموړي ماشوم ارزیابي په لاندي ډول اجرا شي.



(c) ketabton.com: The Digital Library

اندازه ګیري معیار	اندازه ګیري په سانتي متر	
	Term ماشوم (۳۸-۴۰ اونۍ)	Pretermماشوم (۲۷-۳۲ اونۍ)
۱.د سر محیط	۳۲-۳۷	۲۷-۳۲
۲. قدامي فانتانېل (L_W /2)	۰.۷-۳.۷	۰۰۰
۳. د pupil تر منځ واټن	۳.۳-۴.۵	۳.۱-۳.۹
۴. د ځیرمو fissure.	۱.۵-۲.۱	۱.۳-۱.۲
۵. inner canthus واټن	۱.۵-۲.۵	۱.۴-۲.۱
۶. outer canthus واټن	۵.۳-۷.۳	۳.۹-۵.۱
۷. philtrum	۰.۲-۱.۲	۰.۵-۰.۹
۸. د غوږ اوږدوالی	۳-۴.۳	۲.۴-۳.۵
۹. د ټټر محیط	۲۸-۳۸	۲۳-۲۹
۱۰. د تیونو د څوکو تر منځ واټن*	۲.۵-۱۰	۵-۲.۵
۱۱. لوړوالی (ونه)	۴۷-۵۵	۳۹-۴۷
۱۲. د بدن پورتنی او .۱۳ښکتنۍ سګمنټ نسبت	۱.۷	۰۰۰
۱۴. لاس(ورغوي څخه تر منځني ګوتې پورې)	۵.۳-۷.۸	۴.۱-۵.۵
۱۵. . د منځنۍ ګوتې او لاس نسبت	۰.۳۸-۰.۴۸	۰.۳۸۰.۵
۱۶. penis (د عانې د هډوکې څخه تر Glans پورې	۲.۷-۴.۳	۱.۸-۳.۲

*. د تیونو د څوکو تر منځ واټن د ټټر د محیط څخه د ۲۵% څخه باید زیات نه شي.

۲-۲ انځور : د نوي زیږیدلي ماشوم نورمال معیارونه

د بدن عمومي جوړښت:

دیو ډسمورفیک ماشوم په پلټنه کې د ماشوم ونه، وزن او د سر محیط د تل لپاره په نظر کې وي

(c) ketabton.com: The Digital Library

په یاد ولري چې سر په فامیلي ډول سره هم د مکرو سفالی او مایکرو سفالي په بڼه وي . د بدن ښکتنې سګمنټ (وندې) Symphisis pubis څخه شروع او د ښې تر تلې پوري رسیږي باید چې د نومورې سګمنټ تناسب د پورتنې سګمنټ سره پرتله شي چې ایا نورمال دی او که غیر نورمال ؟

د ښکتنې او پورتنې سګمنټ نسبت د عمر د زیاتوالي سره ورو ورو کمیږي چې په لاندې ډول دي .

د زیږیدنې وخت : ۱: ۱/۷.

څلور کلنۍ عمر ۱: ۱/۲.

نهه کلنۍ عمر ۱: ۱.

تر یولس کلنۍ پورې Span اندازه نظر ونې ته لنډه وي خو که چیرې د پورتنې او ښکتنې سګمنټونو نسبت په غیر نورمال ډول سره کم وي او په نسبي ډول د Span اندازه اوږده وي دغه جوړښت Marfinoid جوړښت په نوم یادیږي.

د بدن د تناظر او غیر تناظروالي په هکله پاملرنه وشي. که ماشوم چاغ وي ایا نومورې چاغ والی عمومي دی او که موضوعي دی ؟ ایا د پوستکې لاندی شحمي نسج نشته لکه د Liupo dystrophy ناروغان .

مارفینوئید جوړښت، دو وجود غیر متناظروالي او چاغ والي په لاندیني سندرومونو کې لیدل کیږي.

کپړۍ (Skull):	مارفینو ئید جوړښت	د وجود غیر متناظروالي	هغه سندومونه چې د مزي توب سره یو ځای وي.
	Marfan syndrome	Beckwith wiedeman syndrome	Cohens syndrome. (سینې ساحه)
اوږد او کم سوره سر چې د Saggital sutur د Synostosis له کبله پیدا کیږي د Scaphocephaly او یا Doligo cephaly په نوم یادیږي.	هوموسیستن یوریا	کروموزوم موسسیزم	Kline felter syndrome
	Beal syndrome	lippel trenauny weber syndrome	Laurance. Moon biedle syndrome
	Kline felter syndrome	Neurofibromatosis 1	Prader willi syndrome

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

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

(c) ketabton.com: The Digital Library

منځته راځي د Plagiocephlay په نوم یادیږي چې دا نوعه سر د داخل رحمي انتاناتو له امله منځ ته راځي .
مثلثي سر چې د میتوپیک خیاطی(Metopic suture) د مخکې وخته تړل کیدو له امله منځته راځي د Trigocephaly پنوم یادیږي.
منار (برج) ته ورته سر چې د لمبو ئید ،کرونل او میتوپیک خیاطو د مخکې وخته تړل کیدو له امله منځته راځي Turriceplay په نوم یادیږي .... (۹).
باید یادونه وشي چې د ډیرو نورمالو ماشومانو سر د Scaphoicephaly جوړښت لري (۱) .

مخ (Face):

د انسان مخ له حده زیات حیرانوونکی او پیچلی جوړښت لري چې کله کله د ماشوم مخ د لیدو سره په چټکې سره تشخیص ایښودلای شو لکه د Down syndrome د ناروغانو مخ
همدا نګه په ځینو پیښو کې د ماشوم مخ په کمه اندازه غیر معمولي بریښي چې سمدلاسه تشخیص پرې نه کیږي چې نوموړي ناروغان په بشپړ ډول وځیړل شي او ژوره پاملرنه وشي بلاخره داسې ډسمورفیک سندرومونه شته دی چې د نورمال مخ او ځیرې لرونکي دي.
چې د نوموړي ماشومانو لپاره ژوره ازموینه ضروري ده.
د ماشومانو د مخ نمونه په تشخیص کې مرسته کوي. د نمونې په ډول ګرد مخ Round face په Down syndrome ، او cridu chat syndrome، کې لیدل کیږي

هغه مخ چې پلنه او یو اړخیزه منظره ولري په Chandroplasia panctata او Strickler syndrome باندې دلالت کوي .
اوږد مخ (Elongated face) په Fragile. X. Syndrome او congenital myopathy دلالت کوي.
squashed face , په potter sequence کې لیدل کیږي ځکه چې داخل رحمي فشار زیات وي.
مثلثي مخ چې د سر د غټوالي سر یو ځای وي او نور واړه جوړښتونه ولري په Silver russel syndrome دلالت کوي.

تندي (Forehead):

راوتلی تندی (Boosed forehead) د Craniosynotosis په ځینو سندرومونو کې لیدل کیږي لکه Crouzon syndrome او همدا رنګه Storage disease کې لکه Hurler syndrome ، Hunter

(c) ketabton.com: The Digital Library

.syndrome

که چيرې Supra orbital ridge راوتلی ووسي د هډوکې په Sclerosing dysplsia دلالت کوي لکه Fronto metaphyseal dysplasia .

وړوکی او کمسوری تندی په Prader willi syndrome کې ليدل کيږي .

د تندي د پوستکي ګونځي ګونځي کيدل (furrowing) په Lissencephllay کې موجود دي .

ځيږمې او د ځيږمو فيسور . (Eylids & palpebral fissur):

که د سترګې د کرې تر منځ د نور مالې اندازې څخه په زياته اندازه واټن موجود وي د هايپرتيلوريزم په نوم يادیږي چې په Fronto nassal dysplasia کې ليدل کيږي او که نوموړي واټن سره ډير نژدي وي د Hypotelorism په نوم يادیږي چې په Holoproseencephaly کې ليدل کيږي پورتنې معيار د قزحيو تر منځ د واټن له مخې حسابيږي بيا دا نوموړي واټن د يوه معياري چارت سره پرتله کيږي او معلومات تر لاسه کيږي .

په هغه صورت کې چې د سترګې داخلي Canthus وحشي خواته بې ځايه شوی وي ليکن د سترګې پوزيشن نورمال وي په Wardenberg syndrome دلالت کوي.

په هغه صورت کې چې د ځيږمو فيسور د داخلي ګانتوس څخه خارجي کانتوس خواته علوي ميلان ولري د forebrain. په ضعيف نشو نما دلالت کوي . چې د Micro cephaly په حالت کې ليدل کيږي او که سفلی خواته ميلان ولري د Maxillary Hypoplasia په تشوشاتو کې ليدل کيږي لکه Rubinstin syndrome taybe او Treacher collin سندورم .

د ځيږمو لنډ فيسور په Fetal alcohol syndrome کې ليدل کيږي او اوږده ځيږمې په kabuki make up syndrome. دلالت کوي.

که د ځيږمو فيسور په افقي او عمودي محور باندې لنډ وي د Blepharophimosis په نوم يادیږي. لکه Mardin walker syndrome او

(c) ketabton.com: The Digital Library

(.Syndrome , Epicanthus inversus, ,Ptosis.Blepharophimosis)BPES

د ځيږمو Ptosis په Noonan syndrome او Smith lemli opits syndrome کې ليدل کيږي.

په ځيږمو کې د Coloboma موجوديت په Treacherr collin syndrome. دلالت کوي. د سترګو ترل شوي وريځي (Synorphy) په Cornella de lange syndrome کې ليدل کيږي .

سترګه:

د سترګې د کري جسامت وټاکل شي . جې په ژوره توګه د التراسوند په واسطه ټاکل کيږي خو د قرنيې د افقي محور په واسطه هم ټاکل کيدای شي ، يعني د ۱۳ملی متر څخه لويه او ۱۰ ملي متره څخه وړوکې قرنيه په نادرو حالاتو کې Megalocornea د دماغي وروسته پاتې والی سره يو ځای دي .

Microcorneaاو Microphthalmea په ډيرو ناروغيو کې موجود وي لکه CHARGE association، PtosisاGongenital rubella infection او

.Trisomy 13

د قرنيې مکدريت په ذخيروي ناروغيو لکه Hurler syndrome او Primary ocular Malformation لکه Petters anomaly او Rieger syndrome کې ليدل کيږي.

ابي رنګه صلبيه د تی رودلو په موده کې نور مال وي خو که د انفانسي د دورې څخه وروسته په دوامداره ډول پاتې شي د منضم نسج په تشوشاتو دلالت کوي لکه Osteogenesis imperfecta .د صلبيې د Telangectasis په زيات ګمان سره په Telangectasis, ataxia دلالت کوي.

دصلبيي سليم تومورونه چې Epibulber dermoid په نوم يادیږي په Goldenhar syndrome باندې دلالت کوي.

قزحيه (Iris): ډير ښه تشخيصي معلومات ورکوي هغه کوچني غير صباغي ښښه (Dot) چې د قزحيي د قوس په خارجي برخه کې موجود وي د Brushfield spot په نوم يادیږي او د Down syndrome په ناروغانو کې ليدل کيږي . کوچني رنګه صباغي نو ډولونه چې د Lish Nodules په نوم يادیږي په

(c) ketabton.com: The Digital Library

Neurfibromatosis type I ناروغانو کې لیدل کیږي.

په سترګه کې د رنګه سګمنټونو موجودیت ته hetro choromastia ویل کیږي چې په wnarden 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 یادیږي 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 تشوشاتو کې هم لیدل کیږي چې په لاندې ډول دي .

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

د Iris نشتوالي (an iridia). د WAGR Associationیوه ارزښتناکه

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

کهOphthalmoscop د معاینې په واسطه نور ماله ګلابي عکسه (pink reflex) موجود نه وي . د عدسیې Opacification دلالت کوي.

د Cataractناروغي په ډیرو سندرومونو کې لیدل کیږي .

د عدسیې Subluxation اویا بشپړ بې ځایه کیدل (Dislocation) په لاندینې ناروغیو کې لیدل کیږي.

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

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

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

(c) ketabton.com: The Digital Library

هغه سندرومونه چې د Catarat سره یو ځای وي

retetinopathy

Chondroplasia punctata

Cockyne syndrome

Congenital rubella

هغه سندرومونه چې

Abetalipoprotenemia

Cohen syndrome

Cockyne syndrome

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

غوږونه:

که چیري یو خط د داخلي یا خارجي Canthus د منځني برخي ته په امتداد ترسیم شي او د غوږ د pinna لوړه برخه د نوموړي خط څخه ښکته وي یا د نوموړي کرښې سره تماس ونلري . نوموړي غوږونوته low set ears ویل کیږي.

غوږونه د رشیمي ژوند په دوران کې د افقي پلان څخه د عمودي پلان په طرف د ۹۰ درجي 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 ښښه نده.

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

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

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

Beal syndrome (ګونجي یا مرورلي غوږونه)

CHARGE association

Diastropic dysphalsia (cysts لرونکي غوږونه)

Golden har syndrome

. (Promenent crus) Saethre. chotzen syndrome

Townes brockes syndrome

(c) ketabton.com: The Digital Library

.Treacher collin syndrome

پوزه:

Flat nasal brigde چې زین ته ورته پوزه ده په Skeletal dysplasia او ذخیروي ناروغیو (Storage disorders) ، کې لیدل کیږي هغه میندي چې د امیدواری په دوران کې Warfarin اخیستي وي ماشوم د پزې په هاپیوپالزیا اخته کیږي وړوکې پوزه په Down syndrome ، او Cornelia de lange syndrome کې لیدل کیږي که چیرې د پورزي هډوکی 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 لیدل کیږي.

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

د seckle سندروم د ناروغانو پوزه غټه لیکن د هغوې مخ او سر وړوکی وي یعنې مایکرو سفالی او غټه پوزه په ناروغ کې موجود وي .

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

د پوزې د Alae غاښې کیدل (Notching)، په Di-Gerge/ schprintzen سندروم کې لید کیږي د پوزې نشتوالی په هولو پروز انسفالی کې د Premaxillary agenesis له کبله منځته راځي . په frontgonsal dysplasia کې پوزه Bifid بڼه لري چې یوائي د پوزې څوکه په نوموړي تشوش اخته کیږي خو په شدیدو حالاتو کې د دوه Nostril تر منځ یو بشپړ چاود موجود وي. (۹)

شونډې:

د شونډو غټوالی د William Syndrome، یو ځانګړي نښه ده لیکن په ډیرو ذخیروي ناروغیو کې هم لیدل کیږي . که چیر ته یوه امیدواره نښځه د الکول د خوړلو سره ډیره موده مواجه شوي وي نو نوموړی ماشوم د نرم Philtrum لرونکي وي .

او Cornella de lange syndrome کې Vermelion border ډیر نازکه وي .

(c) ketabton.com: The Digital Library

Cleft lip او کلفت پلیټ په ډیرو سندرومونو کې لیدل کیږي کله چې یو ماشوم په خپل مخ کې د کلفټ د شتوالی لپاره ارزیابي کیږي نو په هغه صورت کې چې نومړي ماشوم کلفټ ولري د هغې په ښکتنې شونډه کې د Pits لپاره پلټنه ډیره ضروري ده ځکه چې د نو مړي Pits موجودیت په Popliteal web او Vander woude سندورم کې لیدل کیږي چې نومړي دواړه پیښې د اوتوسومل ډومینانټ د ارثیت له کبله منځته راځي او Non syndromic یا ملتي فکتوریل منشا لري.

خوله او ژبه:

وړوکې خوله (Microstomia) په Trisomy13 او Treacher collin syndorme کې لیدل کیږي. غټه خوله (Macrostomia)په Beckwith wiedeman syndrome .کې لیدل کیږي

د خولې یوه اړخیزه غټوالی په Golden har syndrome کې موجود وي کوم چې د Maxilla او Mandibula د هډوکو د بارزي د ارتقا او نښلیدو (Fusion) د عدم کفایې له امله رامنځته کیږي .

د ژبې غټوالی (Macroglossia) په Backwith wiedenam سندروم او د ذخیروي ناروغیو (Storage disorder)، په اخري پړاو کې لیدل کیږي .

وړوکې ژبه په Pierre robin sequence کې لیدل کیږي چې د کوچني ژامې Micronathia او U بڼه ته ورته کلفټ پلیټ سره یو ځای وي چې د Mandible هډوکې د هایپو پلازیا له کبله منځته راځي او د نومړي سیکونس سریري بڼه په stickler syndrome کې هم لیدل کیږي.

مایکروګلوزیا یا هایپوګلوزیا د Hypodactyly Hypoglossia سندروم یوه اساسي نښه ده چې د Distal ساحې (ژبه او نهایاتو) د هایپو پرفیوژن له کبله منځته راځي اوسنې څېړنې دا رابنیې چې نومړی تشوش د جنین د وعایي تشوش له امله منځته راځي او نومړي وعایي تشوش د امیدواري د لمسې اونۍ د کوریو نیک سمپل د اختسلو له کبله منځته راځي د ژبې Lobulation چې د یو شمیر Fernulum له کبله منځته راځي په orofacial digital syndrome ، (OFDS)، کې لیدل کیږي.

د کلفټ پلیټ او کلفټ لپ لاملونه .

Di george / shprintzen syndrome (تحت المخاطې).

EEC syndrome.

Meckle syndrome

(c) ketabton.com: The Digital Library

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.

(c) ketabton.com: The Digital Library

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.

ټټر (Chest):

کوچني یا کم سوری ټټر د اسکلیټ ډسپلازیا یو شدیده بڼې څخه نماینده ګې 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 هایپو پلازیا او syndactyly سره یو ځاې وي د قص د هډوکې د ښکتنې برخې ننوتلی حالت ته Pectus excalltun ویل کیږي چې په Homocystime او Marfon syndrome کې لیدل کیږي .

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

ګیډه :

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

د Examphalus موجودیت چې د Omphalocele په نوم یادیږي.

په ځانګړي ډول او یا د نورو سندرومونو سره یه ګډ ډول منځته راتلي شي چې د دې ښې نمونې 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 همدار نګه د Noonan syndrome? (۲۵%) په سلو پیښو کې غیر واضحه Hepoto spleenomegaly لیدل کیږي.

(c) ketabton.com: The Digital Library

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 همدار نګه نوموړي نقیصي د کروموزمونو په تشوشاتو کې هم لیدل کیږي.

Micropenis او Cryptorchidisim په ډیرو تشوشاتو کې لیدل کیږي.

که چیري د یو ډسمورفیک ماشوم ګاریو تایپ د نارینه اوسي مګر فنوتایپ یې د ښځینه 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 سکروټیم د (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, hyperteloresimپه نجونو کې د ډسمور فولوژي له نظره د هغوې 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.

Hypgenitalisim لاملونه په لاندې ډول دي.

CHARE association
Robinow syndrome
Meckel syndrome
Septo optic dysplasia
Nooman syndrome
Smith leml. Opitz syndrome
Prader willi syndrome
Triploidy
Trisomty13

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 یادیږي .

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

(c) ketabton.com: The Digital Library

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 ځاې 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 mosaisicism کې ليدل کيږي.

د کعبري د هډوکې د سپلازياهايپوپلازيا لاملونه:

۱. که د ويني د تشوشاتو سره يو ځاې وي

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

۲. که د زړه د تشوشاتو سره يو ځاې وي .

Aas syndrome

Holt oram syndrome

Trisomy18.

VATER association

لاسونه او پښې:

د لاسونو او پښو معاينه کول ډير 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)

(c) ketabton.com: The Digital Library

Macrodactyly (غټه ګوته)

Polydactyly (اضافي ګوته)

Syndactyly (یو د بل سره نښتې ګوتې)

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 ګوتې د اخته کیدو په نسبت نومورې طبقه بندي اجرا شوي دي د څلورم او پنځم میتاکارپل هډوکي لنډ والی چې د ګوتې 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 Contricture سره یو ځای وي همدارنګه نومورې تشوش په Beal syndrome او د Tisomy18 په موساسیزم کې لیدل کیږي.

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

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

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

Macrodytyly: د Protemal syndrome ، لپاره ډیره وصفي نښه ده (۹)..

polydactyly: که چیرې د ګوتې زیاتوالی د کعبري یا قصبي د هډوکې په طرف وي د Proxial polydactyly په نوم او که د Unlne او یا د Fibula په طرف وي د post axial پولې ډکتیلي په نوم یادیږي په نومورې تشوش کې ګوته یا په مستقل ډول وده او نشونما کړي وي او یا دا چې د یوې نازکې او نرې ساقې په واسطه وړوکې ګوتې سره نښتې وي چې په هماغه واسطه اداره کیږي . هغه Post axial پولي ډکتیلي چې یوائي منځته ته راغلي وي او د کوم سندورم پورې اړه لري یو Afrocariban په خلکو کې لیدل کیږي چې هغه یو اوتوسومل ډومینانټ تشوش دی.

(c) ketabton.com: The Digital Library

Syndacatyly: دغه سۀ شکل په دوه ډوله دی Cutaneus syndactyly چې یواځي 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 نښتي وي خفیف Cutaneus syndcatyluy د پښې او دوهمې او دریمې ګوتو تر منځ خطرناک نه دی او په ډیرو سندرومونو کې لیدل کیږي او پولي ډکتیلي او سنډ کیتلي لاملونه په لاندې ډول دي. (۹).

Syndactyly:

۱. امینوتیک باند (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.

پولی ډکتیلي لاملونه (۹).

Carpenter syndrome
Ellisvan creaveld syndrome
Jeune thoracic dystrophy
Lourarance moon biedel 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 پوستکی ، ویښتان، نوکان او غاښونه شامل دي څرنګه چې د امبریولوژي له نظره نومورې جوړښتونه د یوې منشا لرونکي دي نو ځکه ټولې یې په ګډه سره په تشوشاتو اخته کیږي چې د (Ectodermal sysplasia په نوم یادیږي (۹).

پوستکی : د ټولو ماشومانو څلور په سلو (۴%) پښوکې په یو اړخیز ډول په ورغوي کې یوه (Semias)Creaes موجود وي خو د Down syndrome په (۵۰%) پیښو کې نومورې حالت موجود وي.

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

(c) ketabton.com: The Digital Library

د سر پوستکی په Punched out نقیصه په blizzard syndrome , Gohansmon،په Trisume13/ او Adom oliver syndrome کې لیدل کیږي چې د Distal (بعیده). اندامونو د تشوش سره یو ځای وي. چې د اوعیو د تشوشاتو له امله رامنځته کیږي.

د پوستکي غیر نورمال پګمنتشن په ډیرو تشوشاتو کې لیدل کیږي.

پوستکې په Masaic ډول سره د Diploidy/Triplody په تشوشاتو اخته کیږي. لکه په Hypumelanosis of I to

همدارنګه په ښځو کې د پوستکې تشوشات X-linked ډومینانټ د تشوشاتو سره یو ځاې وي لکه chandorplasia punctata او. Incontinent pigmenti

ویښتان:

د وجود د ویښتانو زیاتوالی (Hirsutism) په Conella de lagre syndrome او د Storage disorder کې لیدل کیږي خو برعکس کم او رنګړي ویښان په Ectrodurmal Dysplasia په ډیرو بنو کې لیدل کیږي لکه E.E.C سندروم تاو او پیچ ویښتان په Menke dieases کې لیدل کیږي.

وړین یا ابریشم ته ورته ویښتان په Noonan syndroem کې لیدل کیږي ، سپین کاکول (پیچکي) په Wardenberg Syndrome کې لیدل کیږي (۹).

د پوستکي غیر نورمال لاملونه:

دصباغ زیاتوالی چې د Cafeau lait spot سره یو ځای وي .... (۹).

Bloom Syndrome

Fanconi anemia

(Whorled)incontinentia pigmenti

(Lentigines) LEOPARD syndrome

Mc cune Albright syndrome

Neurofibromatosis 1&2.

(c) ketabton.com: The Digital Library

(Mucucutaneous) peutz jeghers syndrome

د صباغ کموالی :

Hypomelanosis of Ito

Oculo cutaneous albinism

Piebaldism

Tuberaus sclerosis

Waardenburge syndrome

نوکان:

د نوکانو ډسپلازیا او هایپوپلازیا د اکتو ډرمل د سپلازیا په ډیرو ډولونو کې لیدل کیږي همدار نګه نومورې حالت په ډیرو نورو تشوشاتو کې هم لیدل کیږي لکه Dyskeratosis Congenita، Ellisvan 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 نادرو حالاتو کې نومورې تشوش په هغو ښځو کې چې په Croniusynostosis اخته دي هم لیدل کیږي ...(۹).

غاښونه :

د غاښونو تشوشات په ډیرو سندرومونو کې لیدل کیږي .

نیونیتل غاښونه په Ellisvan creaveled syndrome کې لیدل کیږي د غاښونو ژر راشنه کیدل په over growth سندرومونو کې لیدل کیږي.

د غانود شمیر کموالی (Hypodentia) په Cleidocranial dysostosis او د اکتو ډرمل دسپلازیا په ډیرو بڼو کې لیدل کیږي چې د هغې د incissor غاښونه په مخروطي او یا ګرده نقطوي بنه وي.

د غاښونو هایپوپلازیا د osteogenesis impefecta یوه تشخیصي ټکی دی چې په دې حالت کې غاښونه نیم شفاف (خړ رنګه) زیړ بخن او یا نصواري رنګه وي.

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

Imagingاو لابراتواري څیړنې.

Standard Chromosomal analysis :_ هر ماشوم چې فزیکي او یا دماغي ابنار ملتې ولري

(c) ketabton.com: The Digital Library

باید نوموړي معاینه اجرا شي په ډیرو لابراتوارونو کې (۲-۵) سي
سي وینه د ورید څخه اخیستل کیږي او دلیتیم هیپاین سره یو ځای کیږي او لږ تر لږه درې ورځې وروسته یې
د معاینې نتیجه تر لاسه کیږي لیکن په هغه نوی
زیږیدلی ماشومانو کې چې په Ambigous genitalia او یا کوم بل وژونکي ولادي نقیصي باندې اخته
وي ژر تر ژره معلومات تر لاسه کولای شو (۹).
سایتوجنټک څیړنې په ۵% ډسمورفیک ماشومانو کې په ځانګړي ډول تشخیصي وضع کولای شي اوپه
(۱۰-۱۵%) په مړ شوي تې رودونکي ماشومانو کې د کروموزومونود انالیزس په واسطه تشخیص شوي
دي کاریو ټایپینک د FISH دمیتود په واسطه د هډوکې د ماغزه په حجروکې تر سره کیږي
د نورمال ګاریوتایپ موجودیت د جنتیکي ناروغیو نشتوالی نشي رد کولای

Specialyzed chromosom analysis:

دځینو ځانګړو سندورمونو د تشخیص او پلټنې لپاره د ځانګړي میتودونو څخه استفاده کیږي او مخکې له
دې څخه چې د ماشوم څخه د وینې 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 نرۍ او ناز که برخه پیدا کړو نو لمړی د
روانې وینې لمفو سایتونه په یوه فولیټ Folate لرونکي میډیم کې کلچر کیږي چې وروسته بیا نوموړي
سمپل ته Direct DNA mutation analysis په واسطه تشخیص کیږي .

Chromosomal breakage syndrome: د ځنې سندرومونو د تشخیص په خاطر په Envitro کې
یوه کلاستوجیک اجنټونه استعمالیږي لکه Mitomycin : C.، تشعشع او U Y وړانګه ځنې سندورمونه
په لاندې ډول دي. (۹).

xero dermia pigmentosia ، Fanconi anemea ، Blorm syndrome, ataxia telangectasia (۹).

Microdilation syndrome: دغه سندرومونه د DNA probe په واسطه
تشخیص کیږي د دغه سندرومونو د تشخیص لپاره د FISH د میتود څخه ګټه اخیستل کیږي (۹).

Molecular genetic analysis :د هغه ډسمورفیک سندرومونو شمیر چې د جنټکي
نیمګړتیاوو په اساس پیژندل کیږي ورځ په ورځ په زیاتیدو دي په عملي ډګر کې هغه تشوشات چې په زیاته

(c) ketabton.com: The Digital Library

اندازه ور سره مخامخ کیږو د Fragile x- syndrome او Congenital Myotonic dystrophy څخه عبارت دی چې نوموړي سندرومونه د Triplent repeat expansia له کبله رامنځته کیږي . اوس ډیر لابراتوارونه کولای شي چې د ساستوجنیک انالیزس په واسطه angelman syndrome او Proder willi syndrome د سندرومونو تشخیص رامنځته کیږي چې په ۱۵ نمبر کروموزوم کې د DNA دغیر نورمال میتالیشن له امله منځته راځي.

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

نوری لابراتواري ازموینې.

په یو شمیر سندرومونو کې ځانګړې هیماتولو ژیک او بیوشمیک ازموینې تر سره کیږي د نمونې په ډول د Hb. H. inclusionد یو شمیر ښځو او نارینه وو په سرو کریراتو کې لیدل کیږي چې د

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

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

د Smith lemli opetz syndrome په ناروغانو کې د کولسټرول په جوړیدو کې نیمګړتیا موجوده وي نو له دې کبله د کولسټرول 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 نمونې په ډول د هډوکې عمر او

one age د overgrowth سندروم په ټولو تشوشاتو کې پرمختللی وي لکه Sotos syndrome او 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 کیږي (۹)

(c) ketabton.com: The Digital Library

Wermian هډوکې د Clirocroneal dysustosis او Osteogenesis imperfecta ننبې دي د غابنونو سیست (cyst) Gordnder syndrome او Gorlin syndrome کې لیدل کیږي چې د پښتیو bifercation. هم ورسره یو ځاې وي. چې نبه تشخیصي ننبې ګڼل کیږي (۹).

Perinatal اتوپسي:

د یو ډسمورفیک ماشوم د مړیني وروسته سایتو جنټک څیړنه کولای شي چې د نومورې په تشخیص کې مرسته وکړي . د ماشومانو متخصص او پتالوجست دواړه په ګډه باید سلا ح او مشوره وکړي چې د مړ ماشوم څخه د لابراتواري معاینې لپاره د کوم نسج څخه ګټه واخستل شي. که چیرې د نومورې مړ دسموفیک ماشوم د نهایاتو سۀ شکل یا د نمو غیر تناسب والی موجود وي نو په نومورې صورت کې د X-ray مطالعه اجرا شي او د ویروسونو د کلچر لپاره د پلاسنتا او یا د جنیني نسج څخه ګټه کیږي . (۷).

ارثي مشوري Genetic Counseling

د خبرو اترو د هغه پروسی څخه عبارت دي چی په یو فامیل کی د جنټیکی تشوشاتو د کړکیچ (مشکلاتو) د پیښیدو او با بیړي (عود) سره سروکار لري جنټکی مشوري باید د هغه شخص په واسطه ترسره شي چې په ځانګړي ډول په جنټیکی میکانیزمونو باندي پوه شي چی استطبابات ئي په لاندی ډول دی.

۱- په یو کورنی کی د یو پیژندل شوي جنسی ناروغی راثی موجودیت

۲- په مخکینی یا پخوانی زیږیدلو ماشومانو کی ولادي نیمګړتیاوي

۳- په نا څرګند ډول سره په یو فامیل کی د غیر نورمال (ډسمورفیک) او دماغي تاخر لرونکي ماشوم شتون .

۴- په نږدي خپلوانو کی واده کول او د شریکی نسبی شجري درلودل .

۵- د امیدواري په دوران کی د Teratogen موادو سره مخامخ کیدل .

۶- د امیدواري په دوران کی د التراساوند په واسطه د سۀ تشکلاتو تشخیص کول .

د ارثی مشوری موخي :

په لاندینی منظور جنټیکی کانسلنګ ترسره کیږي .

۱- د نبه تشخیص په منظور

۲- د والدینو 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 .

(c) ketabton.com: The Digital Library

د معمولي جنټکي تشوشاتو سريري اعراض او علايم :

د کرومو زمونو تشوشات:

د کروموزومونو غير نورمال شمير :

Aneuploidy

(Down syndrome) Trisomy21 : پيښې يې په نوي زيږيدلي ماشومان کې ۱:۲۰۰ وي

هغه اميدواري ميندي چې د هغوې عمر زيات وي د نومورې سندروم پيښې هم زياتي دي د نومورې سند روم يوه ښه علامه د دماغې وروسته پاتې والی څخه عبارت دی چې د نومورې اخته ماشومانو د I Q د (۲۰-۸۰) په منځ کې وي. په

ځانګړې 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 cephlay سر (ځانګړې څيره د ځيرمو د فيسو پورته خواته ميلان درلودل Epicanthol fold د نيمايې مخ هايپوپلازيا ، کوچنې د سپلاستيک Pinnna) او نور.

(c) ketabton.com: The Digital Library



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

د ډاون سندروم د ناروغۍ ۱/۲ ۱/۳ پیښې د زړه په ولادي ناروغیو اخته وي. د نوموړي سندروم ۱۵% پیښې د هضمي سیستم په تشوشاتو 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 اوږدي مودي لپاره زیږی منځته راځي همدارنګه 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 ناروغۍ او د atlantnto occipial instabilla،پښې په نوموړی

ناروغانو کی زیاتیږی. په هغه ماشومانو کې چه ډاون سنډروم باندی اخته دی نظر نورو ماشومانو ته د (۱۲-۲۰)چنده د لیو کیمیا پیښې زیاتی وی (۷)

Trisomy 18 syndromهر (۴۰۰۰) نوی زیږیدلی ماشومانو کی یو ماشوم په اتلسم ترایزومی باندی اخته وی د نارینه او ښځینه جنس تنا سب یې ۱: ۳ دی .نوموړی ماشومان د داخل رحمی ژوند په دوران کی

(c) ketabton.com: The Digital Library

اود زیږیدو وروسته په شدید ډول د نمو په ځنډ اخته وی . د اتلسم ترایزومی اخته ماشومان د ځانګړی څیری لرونکی دی نومړی ماشون په نهایاتو کی rocker bottom feet لرونکی دی او د هغوی ګوتی یو پر بل باندی قرار لري یعني د overlapping په بڼه دي. د زړه ولادي ناروغي لکه USD او PDA باندې اخته وي. د دې ناروغې انزار د نومړي سندروم ولادي نیمګړتیا وو د شتوالي پوري اړه لري.

د اتلسم ترایزومې اخته ماشومان د تي رودلو په وخت او یا د early Childhood په دوره کې د زړه د عدم کفایې او یا د نمونیا له کبله مړ کیږي .کم شمیر ماشومان کهولت (adult hood) ته رسیږي . ژوندي ماشومان د ارتقا په ځنډ او Mental retardation باندې اخته وي . (۷)

Trisomy13 syndrome

په هرو دولس زره (۱۲۰۰۰) نوي زیږیدلي ماشومانو کې یوه ماشوم په دیارلسمه ترایزومي اخته وي چې ۲۰% یې نجونې تشکیلوي د مور د عمر زیاتوالی د دې سندروم په منځته راتلو کې رول لري د نومړي سندروم اعراض او علایم عبارت

دې له ودي وروسته پاتی والي (د زیږیدو په وخت کې د ماشوم وزن نورمال وي) د مرکزي عصبي سیستم سؤ تشکلات arrhincephaly د سترګې سؤ تشکلات (Coloboma anophthalmia) چې سترګې نه لري . کلفټ پلیټ ، کلفټ لپ، پولي ډکتیلي Syndactyly د زړه ولادي ناروغې (اکثراً VSD) وي (۷)

(c) ketabton.com: The Digital Library



(۲-۴) انځور چې دیارلسم ترایزومي را ښایې

هغه ماشومان چې د زیږیدنې وروسته ژوندي پاتې کیږي 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 کیږي (۷).

د Aneuplody درملنه:

کوم ځانګړې درملنه نشته خو د ځانګړي کړکیچونو لپاره درملنه تر سره کیږي لکه د ډوان سندروم ناروغان د جراحي عملیات او یا دواګانو په واسطه درملل کیږي. یعنې د زړه د ناروغې لپاره د زړه درملنې او د هغې اهتمامات او انتاناتو لپاره انتي بیوتیک د تایراید د دندې معاینات او د هغې د درملنې اهتمامات ، د ماشوم د فعالیتونو لپاره د تنبه کولو پروګرامونه، ځانګړي تعلیمات او زده کړه او

هغه حرفوي تعلیمات چې د ماشوم لپاره ضروري دي ورته ښودل کیږي. د درملنې موخه دا ده چې ماشوم د ودې بشپړ پوتنشیل ته ورسول شي. د دیارلسم او اتلسم ترازومې ګانې کومه ځانګړي درملنه نه لري خو د

(c) ketabton.com: The Digital Library

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

جنټک کاسلنګ (Genetic Counselling):

د ترایزومي اخته ماشومانو ډیرې میندې د نور مال کاریوتایپ لرونکي دي د هغو ماشومانو میندي چې عمر یې زیات ووسي د ترایزومي په تشوشاتو باندې د اخته کیدو ډیر چانس لري د نمونې په ډول یو ویشتم ترایزومي پیښې د ۲۵ کلنې څخه ښکته میندو کې ۱:۲۰۰۰میندې دي یعنې په هر شل زرو میندو کې یوه کس ماشوم په ډاون سندورم اخته کیږي خو د عمر په زیاتوالي سره د نومورې سندرو م وقوعات زیاتیږي چې په لاندې ډول دي.

۱:۲۰۰۰۰ ۳۵ کلنه

۱:۲۰۰ ۳۵ کلنه

۱:۱۰۰ ۴۰۱ کلنه

۱:۱۰ ۴۵ کلنه

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

د نورو ترایزومې ګانو وقوعات د ډاون سندورم د وقوعاتو په شانه دي.

په جنټک ګانسلنګ کې د مور عمر او د کروموزومونو ابنارملتي ډیر مهم دي د پرینټل په دوره کې د ترایزومې ګانو 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 نومورو پیښو د جملې څخه پنځه نوي ۹۵ % پیښې یې Miscarriage تشکیلوي او پاتې ۵% یې ژوندي پیدا کیږي د ټرنر سندورم د لاندیني اعراضو او

(c) ketabton.com: The Digital Library

علایمو لرونکي دي.

webbed neck ،د پښو او لاسونو پړسوب (اذیما)، د ابهر د شریان تشعب او د یو ځانګړي مثلثي مخ خیره.



۲-۵ انځور: Turner Syndrome

(c) ketabton.com: The Digital Library

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

د ټرنر سندروم مقدم اختلاطات دا بهرد تشعب (Coarctation of aota) له کبله منځته راځي او په نادر ډول Dysgenetic goned په سرطان بدلیږي او Gonado 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 ناورغان چې په Noonan syndrome او Pseudohypoparathy roidism باندې اخته دي د ټرنر سندورم په شان د څیري لرونکي دي لیکن په پورتنې ناروغانو کې د کروموزومونو شمیر نورمال وي. د ټرنر سندروم په ناروغانو کې د استروجن د هورمونو تطبیق کول د ثانوي جنسي خصوصیاتو او تحیض د رامنځته کیدو او د osteoporosis د مخنیوي سبب کیږي همدا رنګه په نوموړي ناروغانو کې د ونې یعنې قد د لوړوالي په غرض Grwoth harmone د تطبیق څخه ګټه اخستل کیږي.

هغه ښځې چې په ۴۵ x او یا Mosaicism x ۴۵ باندې اخته وي د Fertility شمیر اوپیښې پکې کمې وي او که نوموړي ښځې امید واره شي په ډیره لوړه کچه دجینین دضایع کیدو لامل ګرځي (30%بنفسهي Miscarriage، ۲-۱۰ % یې په Stillbirth اخته کیږي) او که د نوموړي اخته ښځو ماشومان ژوندي پاتې شي په راتلونکي کې د جنسي اویا جسمي کروموزمونو په تشوشاتو اخته وي . په دې اساس هغه ښځې چې د جنسي کروموزومونو په تشوشاتو اخته دي د Prenatal په دوره کې التراسوند او د کروموزومونو د څیړنې استطباب موجود وي(۷).

(c) ketabton.com: The Digital Library

:Klinefelter syndrome

په هرو زرو (۱۰۰۰) نوي زیږیدلي ماشومانو کې یو ماشوم په Klinefelter سندورم باندې اخته کیدای شي لیکن د دماغي وروسته پاتي والي په نارینه ناروغانو کې (۱%) ماشومان په نومړي سندروم اخته وي . او د نومړي سندورم پیښې په هغه نارینه وو کې چې د infertility د ناروغانو (۳%) په klinefelter syndromeباندي اخته وي. . د اخته سندروم ناروغانو د مور عمر زیات وي.

په دې سندورم کې بنفسهې سقطونه نه وي او په نادر ډول سره مخکې د بلوغت څخه د تشخیص کیدای شي دا ځکه چې نومړي ناروغان د بلوغت څخه د مخه د نورمالې څیري لرونکي وي مګر د Prenatal په مرحله کې تشخیص کیدای شي.

وروسته د بلوغت څخه په نومړي سندورم کې لاندیني اعراض او علایم رامنځته کیږي.

Microorchidism (نورمال تناسلي اعضاوو موجودیت چې د azospermia سره یو ځای وي) عقامت ، د ثدیو غټوالی او د زکاوت قدرت نورمال وي. د مخ د ویښتانو کموالی، د جنسي میلان نشتوالې او د یو اوږده Eunuchoid بدن موجودیت څخه عبارت دی.

د Klinefelter د سندورم په هغه ناروغانو کې د x درې اویا څلور کروموزونه ولري (xxxxy, xxxy) شدید دماغي تاخر ، د کعبري او زند د هډوکو یو ځای والی (Radioulner synostosis) او Cryptorchidime هم منځته راځي د xxxxy سریري اعراض او علایم ډیر شدید وي چې ورسره ماکروسفالی لنډه ونه او ډسمورفیک څیره موجود وي.

په عمومي ډول سره هر څومره چې د جنسي کروموزمونو شمیر په نومړي سندروم کې زیاتیږي په هماغه اندازه فزیکي او دماغي ابنارملتیې هم ورسره زیاتیږي.

هغه نارینه چې په Klinefelter سندروم باندې اخته وي (Testosteron) تطبیق کولو ته اړتیا پیښیږي (۷).

:Xyy syndrome

په عمومي ډول سره نوي زیږیدلي ماشوم روغ ښکاري او د Early Childhood په دوره کې یو غیر

(c) ketabton.com: The Digital Library

نورمال سلوک ورسره وي په دي ناروغانو کې ښيرازوالی (Fertility) ممکن چې نورمال وي او خفيف دماغي ځنډ موجود وي. او اخته کسان نورمال بريښي کومه درملنه نلري او عمده مشکل دا دی چې نوموړي ناروغان يو اوږد پرابلم لري يعنې د دوې IQ ټيټ وي او د محيطي فشارونو لاندي وي (۷).

:XXX syndrome

په دې سندروم باندې ښځينه جنس اخته وي ۱۰۰۰ :۱ پيښې لري نوموړي ناروغان د ظاهري ځيري له نظره نورمال معلوميږي خو د دوې ونه اوږده او د ټيټ استعداد (Low I Q) لرونکي دي او نظر XXXX سندروم ته د نورمالي سلوک او د زده کړې قابليت لرونکي دي همدانګه په XXXX سندروم کې ځيره زياته اندازه ډسمورفيک وي مګر XXX کې دومره ډسمورفيک نه وي. (۷)..

:Mosaiscism

که څه هم د موسايسيزم شديد کروموزمي تشوشات وژونکي دي لکه د ترايزومې ګانو پيښې خو که چيرې نوموړي تشوشات د Mosaic په ډول وي د ژوندي پاتي کيدو چانس لري(ترايزوميک حجرو تر څنګ نورمالي حجرې په ګډ ډول موجود وي) د دې دوه ناروغې په لاندې ډول دي. (۷)

:Trisomy8 syndrome

تر اوسه د سلو څخه د زياتو پيښو راپور ورکړل شوی دی نوموړی سندورم د ظاهري ځيري له نظره مختلفي بڼې لري ،په دې سندورم کې خفيف دسمورفيک ځيره موجوده وي. لکه ژوره او ننوتي سترګې ، هايپرتيلوريزم ، متبارزه Pinna ، کلفټ پليټ د اسکليټ ، زړه او پښتورګي سؤ شکلات موجود وي.

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

(c) ketabton.com: The Digital Library

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 څرنګه چې په نومورو 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 ځیږمو د فیسور نښکته خواته غورځیدلي حالت، غیر نورمال pinna د دې سندورم نوري نښې لکه: Anal atresia, د زړه ، سږي او هضمي سیستم تشوشات، د نومورې سندروم د ناروغانو زکاوت نورمال وي. (۷).

د کروموزومونو تشوشات:

ساختماني تشوشات.

د کروموزومونو تشوشات په نوي زیږیدلي ماشومانو کې د ګڼ شمیر ولادي انوملي ګانو او داخلي رحمي ودي د ځنډ سبب کیږي په مخکني عنوانونو کې معمولي Aneuploidy سندرومونه (دیارلسم ، اتلسم او یوویشتم ترایزومي ګانې) تشریح شوي یو شمیر نور سندرومونه چې د کروموزمونو د Deletion له کبله منځته راځي په نوي زیږیدلي ماشومانو کې څرګند شوي دي چې Contigous gene syndrome په نوم یادیږي 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 یادیږي د نومورې سندروم ناروغانو سر وړوکی وي (مایکرو سفالی) مګر د ناروغانو پوزه او orbit متبارزه او ښه تکامل کړي وي .او ناروغان د یونان د لرغوني جنګ سالارانو د اوسپنې خولې ته ورته منظره غوره کوي نو ځکه د نومورې سندروم په نوم هم یاد شوي دي (greek warriors helmet)

نومورې ناروغان د کلفت لپ ، کلفت پلیټ ، د زړه او پښتورګې ساختماني تشوشات او اختلاجاتو لرونکي دي چې اختلاجات د نومورې ناروغانو معمولې شکایت دی .

د ماغي ځنډ او د ارتقا شدید تشوشات په نومورې ناروغانو کې موجود وي لیکن یو شمیر ناروغان یې ډیر فعال او ښه کار کوونکي وي (۷).

(c) ketabton.com: The Digital Library

Cri Du chat syndrome:

دغه سندورم د -5P په نوم هم یادیږي چې د ځانګړي څیري لرونکي دي په نوموړي سندروم کې مایکرو سفالی او د نمو ځنډ موجود وي په دي سندورم اخته ماشومان د پیشو په شان ژاړي (cat cry) د ارتقا وروسته پاتی والی او د غټو اعضاوو تشوشات ور سره موجود وي (۷).

William syndrome:

دغه سندورم د Contigous gene د تشوشاتو له جملې څه دی چې Elastin gene او د هغه مجاور جینونه 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 یایوه ناغوره پیري ته ورته څیره (Elfin like) چې د غټو شونډو لرونکي دي په دې سندورم کې هایپرکلسیمیا، هایپرکلسییوریا ، د نشونما تاخر او د نیونیټل د دورې تخرشیت موجود وي. (۷).



۲-۲ انځور William syndrome

نوموړي ناروغۍ د FISH د تخنیک په واسطه تشخیص کیږي تر څو د Elastin جین مایکروډیلیشن ولیدل شي لیکن دواړه د ډیلیشن لرونکي جین لپاره ځانګړي معاینې یا Probe ته اړتیا شته .

د نوموړي سندروم په ناروغانو کې هایپرکلیسمیا د ژوند په لمړي کال کې په خپله اصلاح کیږي مګر د پښتورګو د تیږو د جوړیدو د مخنیوي په خاطر په نوموړي موده کې د کلسیم د ورکولو څخه مخنوي وشي.

(c) ketabton.com: The Digital Library

همدا رنګه د ويني معاينه کول د کلسيم د اندازي د معلومولو په خاطر ضروري کار دی .

د نومورې ناروغانو په راتلوونکي ژوند کې هايپرټنشن ، د زړه ناروغي، او د نخاع osteoarthritis رامنځته کيږي ډير ناروغان يې د خفيف څخه تر متوسطي اندازې پورې ذهني نقيصي لري (۷).

:Langer Giedian syndrome

دغه سندروم Tricho rhino phalangeal syndrome typII په نوم هم ياديږي او د اتم کروموزوم په اوږد بارز کې ډيلشن موجود وي نومورې سندروم ځانګړي څيره (غټه Bulbous پوزه او غټ غوږونه) لري په دي سندورم کې د هډوکې پر مختللي تشوش لکه مخروطي ډوله Epiphysis او د ګڼ شمير هډوکو Exostosis موجود وي پوستکي ډير سست او غړنده وي چې د منضم نسج د تشوشEhlers danlos syndrome په شان منظره غوره کوي. نومورې ماشومان کانه او د خراب زکاوت لرونکي وي (۷) .

:(WAGR) aniridia wilm tumur association

WAGR association د يوولسم کروموزوم (۱۱p۱۳) د لنډ آرم ډيلشن له کبله منځته راځي برسيره د aniridia څخه د سترګې نور تشوشات لکه cataract او Ptosis هم په ناروغ کې موجود وي د WAGR association ډير ناروغان د ليدلو تشوش لري نيمايې ناروغان يې په Wilm تومور اخته کيږي نورې نښې يې عبارت دي له: د مخ ډسمورفيزم او د بولي تناسلي سيستم تشوشات.

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

(c) ketabton.com: The Digital Library

Miller Dieker syndrome:

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

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

کله چې د Millar D. syndrome ماشومان وژاړي د دوې په تندي کې یوه اوږده Grove جوړیږي چې د نومورې سندورم یوه ځانګړي او مشخصه نښه ده. څرنګه چې د MDSI جین په Critical ساحه کې میوټشن پیدا کړي نو ځکه د isolated lissenceplay لامل ګرځي نو په دي اساس کیدا شي چې د نومورې سندروم ټولې نښې موجودې نه وي او یواځې Lissencephaly موجود ووسي . په نومورې سندروم کې د Cogenition تاخر د ارتقا وروسته پاتې والی او اختلاجات په معمولي ډول سره موجود وي. (۷).

Smith magenis syndrome :

نومورې 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 نومورې ناروغانو کې Melatonia د خوب او د سلوک د تشوشاتو د نښه 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 کیږي (۷)

(c) ketabton.com: The Digital Library

:Del- 22q 11 syndrome

دغه سندروم د Digearge سندروم په نوم یادیږي چې د لمړي ځل لپاره په هغه نوزادو ماشومانو کې چې د زړه سیانوتیک ناروغیو اخته وو وپیژندل شو . د نومړي سندروم ناروغانو د غټو اوعیو تشوشاتو اخته دي او د تایموس او پا

راتایروید غدي نلري. نو له همدي کبله ده چې نومړي ناروغان په Immune difficiency او هایپوکلسیمیا اخته وي.

په نومړي سندروم کې د ۱۱ q 22 کروموزوم ډیلیشن موجود وي چې د ظاهري ځیري نومړي سندروم ناروعان له نظره یو له بل څخه ډیر توپیر لري د دي سندروم په لږ څه شدیده بڼه کې لاندیني سندرومونو منظري لیدل کیږي Velocardofacial syndrome (VCFS) ، Shprintzen syndrome، opitz, syndrome , Cayler Cardofacial syndrome او BBB syndrome. د نومړي سندروم نښې عبارت دي له خفیف مایکروسفالی ، کلفټ پلیټ ، کلفټ 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 ګوتې ، اوemotional liability کېدای شي چې د منځني کرښې پلان هم تشوشات موجود وي لکه څروي فتق hypospodiasis په ځینو پیښو کې نومړي ناروغان د psychosis خواته درومي (۷).

د مټرل تشوشات

د اوتوسومل ډومینانټ ارثیت:

نیوروفایبروماتوزس ټآیپ ۱:

د نومړي 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 نیوروفایبرو ما موجودیت چې له هري نوعي څخه وي او یا د یوه Plaxiform نیوروفایبروما موجودیت.

(c) ketabton.com: The Digital Library

- د تخرګي اویا د مغبنې ناحیې Freckling
- د دو یا د دوو څخه زیات شمیر Lish nodules موجودیت (iris Hemartomas).
- Opitc glioma
- په څرګند ډول د هډوکي تشوشات لکه د وتدی هډوکی د سپلازیا او Pseudoarthrosis
- دلمړي درجه خپلوانو څخه یوه اخته شوي کس (First degree relative). (۷)

عمومي کتنه:

لمړنې تایپ نیورفایبروماتوزس د ډومینانټ تشوش معمولترین لامل تشکیلوي چې پیښې په ۱/۳۰۰۰ نوي زیږیدلي ماشومانو کې دي نوموړی تشوش په ټولو نژادونو او د نو اود Ethric په ټولو وګړو کې پیښیږي مګر کلینیکي اعراض او علایم یې یو د بل څخه توپیر لري .

دوهمي تایپ نیوروفایبرو ماتوزس د یو بل جین په واسطه منځته راځي او د لمړنې تایپ څخه توپیر لري. دوهمي تایپ د دوه اړخیزه acoustic neuroma سره یو ځای وي چې د پوستکي بدلونونه ډیر لږ او یا هیڅ موجود نه وي (۷).

سریري اعراض او علایم:

Café aulait macules د زیږیدو په وخت کې موجود وي او د لمړني ټایپ نیوروفایبروماتوزس ۸۰% ناروغان د یو کلني په عمر کې د شپږو څخه د زیاتو مکولونو لرونکي دي د پوستکي نوموړي مکولونه (۱۰-۳۰) ملي مترو په اندازوه وي بیضوي شکل لري او د نبویو حدوداتو لرونکي دي لیکن ګڼ شمیر نمونې لري.

نیوروفایبروماتوزس د یو سلیم تومور څخه عبارت دی چې (Schwan) حجراتو، عصبي الیافو او فایبروبلاستونو څخه جوړ شوي دي چې کیدا ی شي د Discrete او یا د Plexiform په شکلونو وي Discrete بڼه یې ډیر معمول وي او په هر عمر کې پښیږي څرګند حدودات لري او کیدای شي چې په جلدي، تحت الجلدي او داخلي انساجو کې موجود وي.

Plexiformبڼه یې ډیر منتشر او خوره وي او نورمال انساج د یرغل لاندي نیسي . ولادي شکل لري او د چټک نمو په وخت کې پیدا کیږي که چیري مخ او یا اندامونه یې اخته کړي وي د هغوي د هایپرتروفي باعث ګرځي.

(c) ketabton.com: The Digital Library

د Lisch nodule چې د Slit lamp په واسطه د لیدلو وړ دي د عمر په زیاتوالي سره نور هم زیاتیږي د نیوروفایبروماتوزس د ناورغانو سریري اعراض او علایم عبارت دي له: غټ سر(په سلو کې لږ اخته کسان یې حقیقي هایدروسفالوس لري) د هډوکو تشوش.. د (X- ray له مخې) Scoliosis او د ارتقا پرابلمونه.

Plexiform په نیوروفایبروماتوزس ناروغان د زده کړې مشکل لري اګر چې د دوې IQ په نورمال سرحد کې دي نومورې 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 هایپرپګمنټیشن د نورو حلاتو سره توپیر وشي لکه

Albright Syndrome ، Noonam syndrome, او Leopard syndrome .

په پورتني سندرومونو کې جلدي اندفاع یوه وي او د خپلو خصوصیاتو له نظره هم سره توپیر لري همدا رنګه په Isulated neurofibromatosis او فامیلي café aulait sport صباعاتو سره هم توپیر وشي چې دا یو اوتوسومل ډومیننټ حالت دی (په دې حالت کې اندفاع د شپږو څخه کم او د نیوروفایبروماتوزس نورې نښې پکې موجود نه وي) (۷).

اختلاطات:

د ۲۵% څخه په کمو پیښو کې اختلاجات ، کونډوالی ، لنډه ونه، مخکې د وخته بلوغت او هایپرټنشن منځته راځي. د لمړنې ټایپ نیوروفایبروماتوزس په ۱۵% پیښو کې optic glaioma موجود وي په ۵% پیښو کې د ګڼ شمیر سرطانو د پیښو کچه لوړه وي . نو تومورونه یې سلیم دي خو نظر خپل موقیعت او اندازې 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 چیري نیورفایبروماتوزس د ناروغ د ناراحتي او یا د

(c) ketabton.com: The Digital Library

ښکلا د خرابوالي سبب شوي وي،نو د جراحي عملیې عملي په واسطه ایستل کیږي د درملني مهم اړخ دا دی چې ناروغان په منظم ډول د مراقبت

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

پیښګوینه (Prognosis):

څرنګه چې نیورفایبروماتوزس ناروغان د مختلفي کلینیکي اعراض او علامي لرونکي دي نو ځکه د هغوې انزار ټاکنه ګران کار دی. لیکن په هر حال ډیر ناروغان یوائي د پوستکي ټپ لري او په کمه اندازه نور کړاوونه موجود وي د ماشومتوب په دوره کې ناروغي ډیره شدیده نه دي خو د نومورې ناورغیو ژوره پاملرنه د هغوي پلټنه او درملنه د ځني اختلاطاتو څخه مخنیوي کوي (۷).

جنټک کانسلنګ:

د لمړني ټایپ نیوروفایبروماتوزس ناروغان جین د اووم (۷) کروموزوم په اوږد ارم کې موقعیت لري فکر کیږي چې نومورې جین د Tumur suppressor ته ورته پروټین لپاره د کوډ ورکولو مسولیت په غاړه لري. خو د نومورې جین ګڼ شمیر میوتیشنونه د نیوروفایبروماتوزس پیدا کیدو سبب کیږي د نیوروفایبروماتوزس ۵۰% پیښې نومورې د جین د نوي میوتشن له کبله منځته راځي. د اخته ماشومانو مینديې او پلرونه په ژوره توګه د lish nodules د موجودیت په خاطر معاینه شي. (۷)

(c) ketabton.com: The Digital Library

:Marfan syndrome

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

د کلینیک له نظره نوموړي ناروغان د غیر مناسبي ودي لروونکي 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.

پورتني دوه اخري نښې د سترګې د عدسیې خلع او د ابهر د جذرتوسع د Major criteria په نوم یادیږي او که د منضم نسح د تشوش سره یو ځای وي تشخیص ایښودل کیږي په ځانګړي ډول د بندونو Hyper extensibility تشخیص نور هم پیاوړی کیږي د مارفان سندورم د ناروغانو مخ اوږد او نری وي او د هغوې د څیږمو 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 متړل 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 کیږي.

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

د Ehler danlos syndrome (E.D.S) د ناروغانو ځنې ډولونه د مارفان د سندورم 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 ډومیننټ په بڼه په ارثیت انتقالیږي (۷)

(c) ketabton.com: The Digital Library

:Achondroplasia

د اسکلیټ د ډسپلازیا معمولترین لامل تشکیلوي چې د ډومینانټ په حالت انتقالیږي د کاندروپلازیا د فایبروپلاست د حجرو د FGFR3 د میوتشن له کبله منځته راځي په دي سندروم کې نسبي مایکروسفالوس، نیمایې 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 مګر د Foramen magnum په شاو خوا کې د هډوکې د زیات نمو له کبله پرمختللي هایدروسفالوس منځته راځي او جراحي مداخلي ته اړتیا پیښیږي. نو ځکه باید د نوموړي ناروغانو د سر محیط د انفانسي په دوره کې په منظمو وختونو کې وخت په وخت وتاکل شي. او د سر التراسوند معاینه میاشت په میاشت اجرا شي په نوموړي ناروغانو کې د ملا د هډوکې Lordosis او Gibbus سؤ اشکال رامنځته کیږي چې د درملنې په منظور جراحي عملیې ته اړتیا پیښیږي .

په ځنې سنټرونو کې د ونې د لوړولو او د علوي نهایاتو د دندو د بنه کولو لپاره د Ilizaroff پروسیجر تطبیق کولو ته اړتیا وي لیکن تر اوسه پورې نوموړي موضوع دخبرو اترو لاندې دي. په هغه صورت کې چې مور او پلار د کاندرپلازیا لپاره Hemizygous ووسي نو په ۲۵% پیښو کې د دې خطر شته چې د FGFR3 لپاره د نوموړي والدینو ماشومان په هوموزایګوس میوتشن اخته شي (۷).

:(OI) oisteogenesis imperfecta

oisteogenesis imperfecta یا Brittle bone disease یو نسبي عامه اوتوسومل ډومینانټ ناروغي ده چې د Type I Collagen د میوتشن له کبله رامنځته کیږي

O. I په څلور ډوله دي.

(c) ketabton.com: The Digital Library



۷-۲ انځور osteogenesis imperfecta type III

لمړنی او څلورمې ډولونه یې په نسبي ډول خفیف شکل لري او د هډوکو د کسرونو پیښې پکې ډیرې لیدل کیږي او د فنوتایپ له نظره نورمال وي .

type.II یې د نیونیټل په مرحله کې د مړینې سبب کیږي او د نومورې ناروغي پیچلي بڼه جوړ وي. چې د هډوکو د تشوشاتو او ګڼ شمیر د ماتیدو لامل ګرځي.

د O.I د ناروغانو په درملنه کې pamedronate چې یو بای فاسفونیټ کمپاوند دی مهم رول لري نومورې درمل د هډوکو د ماتیدو پیښې کموي او د بلې خوا د هډوکو د Density د زیاتوالي لامل ګرځي .. (۷).

Craniosynostosis syndromes:

د معمولي ډومینانټ تشوشاتو له جملې څخه دي چې د سر د هډوکو خیاطي د خپلې ټاکلې مودې څخه د مخه ټرل شوي وي په اوسنې وخت کې دا جوته شوي ده چې نومورې سندرومونه FGFR جین د میوتشن له کبله منځته راځي د نومورې

تشوشاتو یو ځانګړې او عمده لامل د crouzon syndorme څخه عبارت دي چې ګڼ شمیر خیاطي سره ټرل شوي دي مګر د ناروغ نهایات نورمال وي د

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

(c) ketabton.com: The Digital Library



۲ - ۸انځور کروزون سندروم : چې راوتلې سترګې هایپرتیلوریزم او د منبوکې په شان پزه.

همدا رنګه د نیمایې مخ د تنګوالی له امله دپورتنۍ تنفسي طرق انسدادي حالت منځته راځي. هایدروسفالوس موجود وي چې د Shunt اجرا کولو ته اړتیا پیښیږي په ځنې سندرمونو کې د نهایاتو سؤ تشکلات هم موجود دي چې عبارت دی له

Apert syndromne, Pfeiffer syndrome، Jackson wiess syndrome او

Seathre chotzen syndrome .... (۷).

:Treacher Collin syndrome

یو ډومینانټ تشوش دی او د نومورې ناروغانو نیمایې واقعات د نوي میوتشن له کبله منځته راځي Treacher collin سندورم یو Cranio facial تشوش دی چې متصف دی په Molar hypoplasia د ژامې د هډوکې هایپوپلازیا د غوږونو

سؤشکل او کونږوالی، د ښکتنې ځیږمو کولوبوما (Coloboma) او د هغې د باڼو نشتوالی.

(c) ketabton.com: The Digital Library

د زیږیدو په مرحله کې د تنفسي کانال شدید انسداد موجود وي په نومورې ناروغانو کې IQ نورمال وي په ځینې کورنیو کې نومورې تشوش د 32-33,2 oq کروموزوم د تشوش سره یو ځای وي (۷).

اوتوسومل رسیسیف تشوشات:

Cystic fibrosis: د سستک فایبروزس جین CFTR په نوم یادیږي 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 قلوي مشتقاتو د ډیلشن یو کوډ دی. تر اوسه پورې 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 څرګندولو لپاره کار اخلي چې په اټکلي ډول سره (۸۵-۹۰%) میوټشنونه احتوی کولای شي.

که چیرې میوتشن رامنځته شوي وي نو کولای شو چې ناقل (Carrier) نتشخیص 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 anlaysis ، 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 کیږي (۷).

(SLOS) Smith lemli opitz syndrome:

یو معمولي اوتوسومل رسیسیف تشوش دی چې ۱:۸۰۰۰ پیښې لري او د ناقل فریکونسي یې ۱ : ۳۱ دي. په نومورې سندروم کې د کولسترول د جوړیدو په

اخرني پړاو کې میتابولیک ګډوډي موجود وي چې د یو انزایم د کموالي له کبله پیدا کیږي نومورې تشوش په وینه کې د کولسترول د کموالي او د .dehydrocholesterol ۷ پیشقدمي مادي د زیاتوالي او راټولیدو لامل ګرځي.

د SLOS ناروغان د ډسمورفیک ځیري لرونکي دي چې د ګڼ شمیر ولادي تشوشاتو سره یو ځای وي لکه د مرکزي عصبي سیستم ، زړه، پښتورګې او تناسلي سیستم د تشوشاتو کلفټ پلیټ، اود نهایاتو تشوشات موجود وي همدا رنګه په ناروغانو کې هایپوتونیا، Growth failure او د ماغي وروسته پاتي والي

(c) ketabton.com: The Digital Library

موجود دی نومړي ناروغانو ته د درملنې لپاره کولسترول ورکوو. په ځانګړې ډول د کولسترول ورکول د Growth failure په درملنه کې ډیر اغیزمن رول لوبوي (۷).

(SNHL) Sensonural hearing loss:

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

د SNHL په ناروغانو کې د ۲۲ Connexin (cx26) جین میوتشن موجود وي او د prelingual deafness ۴۹% پیښو کې یو Gap junction Protein موجود وي د Gap junction د Contacting adherent cells حجرو د پلازمایې غشاګانود ځانګړې ساحې د جوړښتونو څخه عبارت دي چې د حجرو تر منځ د Cell to cells چینلونو لرونکي دي. Connexine یو ډول پروتین دي چې د ۲۲ Coneexine ځنې میوتشنونه د اوتوسومل ډومینانټ په بڼه وي خو معمولاً ډیر میوټشنونه 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 ولي نومړي قدامي حجري تخریبیږي تر اوسه څرګند نه دی. خو داسي فکر کیږي چې Q ۵ په کروموزوم کې د ۱ SMN د جین د نشتوالي له امله د نیورونونو Apoptosis پیدا کیږي د نومړي

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

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

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

(c) ketabton.com: The Digital Library

راځي.

SMAII :- په دې ښه کې ناروغ د بلوغت (Adolescent) پړاو ته داخليږي او ضعيفتيا رامنځته کوي يعنې ناروغي ډيره وروسته راڅرګندیږي.

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

د SMA په ټولو ښو کې د ۹۰% په حدودو کې د ۷ Exon هوموزايګوس ډيلشن موجود وي. چې د هغې له رويه تشخيص اينبودل کيږي (۷) ،

Metabolic disorders (ميتابوليک تشوشات):

د ميتابوليزم د ځايه تيروتنې (inborn error of metabolism) ډيري زياتي پيښې د اوتوسومل رسيسيف په ښه د والدينو څخه ماشومانو ته انتقاليږي (۷).

څرنګه چې دغه موضوع د (IEM) پوري يو اړونده متن دي نو دلته د (IEM) تشريح کيږي.

(IEM) inborn error of metabolism:

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

نومورې ميتابوليک تشوشا ت د يوه او يا زياتو انزايمو نو د فقدان له امله رامنځته کيږي 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 رسيسيف او کم شمير يې x- linked تشوشاتو پورې اړه لري . (۵).

IEM د بيوشيمکي نيمګړتيا وو په اساس په لاندينې ګروپونو ويشل شوي دي (۵).

الف: امينواسيدونه :

Aminoaciduria: فينايل کيتون يوريا ، سستين يوريا ، Alcaptonuria.

(c) ketabton.com: The Digital Library

د یوریا سایکل تشوشات: Argenenemia ,cetrullinemia, CPS diffiecincy.

ارګانیک اسیدیمیا: Methyl, propionic acidemia ,Isovaleric acidemia.

Malonic acidemia.

Branch Chain disorder: Maple syrup urin disease

ب: شحمیات **(lipid)**:

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

Peroxisomalتشوشات: - Adrenoleuko dystrophy ,Zelweger syndrome.

د لیزوسوم تشوشات: -

Lipidosis: GM I Gangliosidosis، Tay sach disease ، Gaucher disease،

Metachromatic leukodystrphy, Niemman pick disease

میوکو پولي سکرایدوزس: دلمړني رقم څخه تر نهمې رقم پورې

(type ۱ څخه تر type ۹) پورې.

میوکو لپیډوزس: Canavan disease , Sialidosis.

لایپوپروتین نقیصه: Familial hypercholesterolemia

ج: کاربوهایدریت:

د ګلایکوجن ذخیروي ناروغي: (Type I څخه تر type XIV)

د ګلکتوز تشوشات: UDPG Epimerase نشتوالی.

فرکتوز تشوشات: Fractosemia ,Fractose intolerance.

پایرویټ: Pyruvate dehydrogenase فقدان leigh disease.

د: پیورین او یا پریمیدین .... **(۵)**.

AMP deaminase, lesh Nyhan syndrome نشتوالی ، Orotic acidemia , DHP dehydrogenase. د انزایم فقدان.

هـ: راز راز نور تشوشات **(Miscellaneous)**:

Alfa -I antitrypsin diffiecincy, wilson disease,porphyria .... **(۵)**.

همدارنګه د صباغاتو د میتابولیزم تشوشات لکه:

(c) ketabton.com: The Digital Library

Wardengurg syndrome, Methemoglobinemia, albinism
Gilbert syndrome, Dubin Gohnson syndrome, Crigler nagar syndrome
(۲) .... Primary Haemochromatosis, Roter syndrome

د میتابولیک تشوشاتو تر عنوان لاندې هغه معمولي او وژونکي ناروغي څیړل کیږي چې د اوتوسومل رسیسیف د تشوشاتو پورې اړه لري:

د امینواسیدونو د میتابولیزم تشوشات:

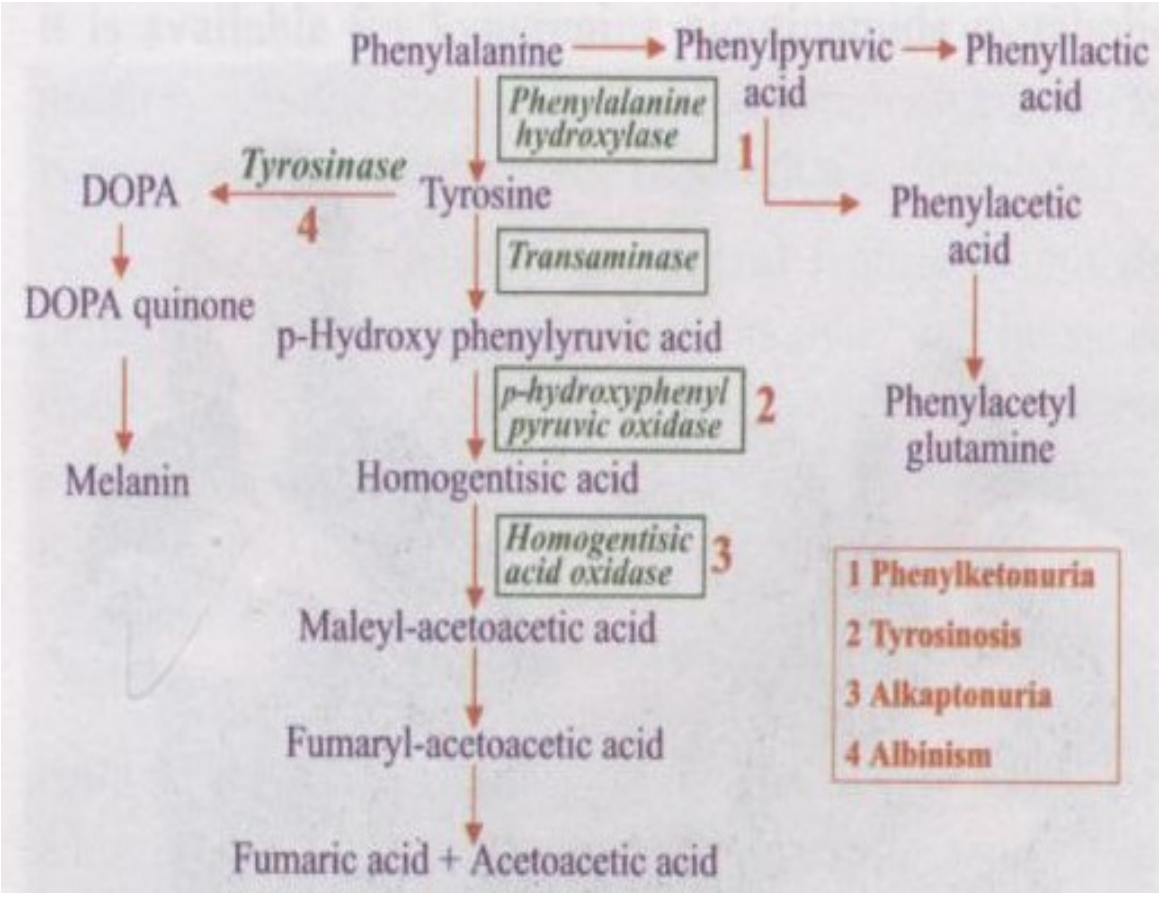
Phenyl ketonuria:

یو پیژندل شوي اوتوسومل رسیسیف تشوش دی چې د ځګر Hydroxylase phenylalanin. انزایم د کموالي له امله منځته راځي.

د نومورې انزایم د کموالي فینایل الانین په تایروسین نه بدلیږي 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. څرنګه چې د یوې خوا د حجرو په

واسطه د فنیایل الانین جذب هم خرابیږي د بلې خو د دماغ Mylination او Maturation لپاره امینواسیدونه ضروري دي مګر دماغ د نومورې امینو اسیدونو څخه بې برخې پاتې کیږي نو ځکه دماغي تشوشات رامنځته کیږي د فینایل الانین میتابولیټ په مستقیم ډول په ماغزو باندې زهرجن اغیزي نه لري (۵).

(c) ketabton.com: The Digital Library



۲-۹ انځور د فینایل 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 نا ارمې ، رعشه، اختلاجات، Hyperkinesis او هایپرتونیا رامنځته کیږي د ارتقا ځنډ منځته راځي او زکاوت خرابیږي دفینایل الانین لوړ مقدار د Tyrosinase دانزایم سره یو رقابتي مخنیونه کوي ، یعنې تایروسین نه پریږدي

چې په ملانین تبدیل شي په نتیجه کې په ناروغ کې روښانه طلایي ویښتان ، ابې رنګۀ Iris او روښانه پوستکي منځته راځي.

د دې ناروغانو پوستکې په زیاته اندازه د التهابي ټپونو، Rash او Eczema لپاره مساعد او چمتو وي. د نومورې ناروغانو بدن Phenyl acetic acid د تراکم له امله یو ځانګړي بوي ورکوي چې د musty smell په نوم یادیږي (۵).

(c) ketabton.com: The Digital Library

تشخیص:

د PKU تشخیصي معیار په دې ډول دی چې د ناروغ په نورمال خوړو کې د تایروسین سویه په ۲۴ ساعتو کې 20mg/ kg ته رسوو وروسته ګورو چې په وینه کې د تایروسین سویه د 5ml/ dl څخه زیاتیږي او تشو متیازو کې د Guthrie ferric chloride د ازمویني په واسطه د فینایل الاینن میتابولیټ مینډل کیږي په نوي زیږیدلي ماشومانو کې د روټین معایناتو له مخې تشخیص ایښودل کیږي (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 ناورغې تشخیص او درملنه یې شروع شي. د دماغي وروسته پاتې والي څخه مخنیوی کیږي. د درملنې د شروع څخه څو اونۍ وروسته بیوشمیک ابنار ملټي عصبي اعراض او علایم او صباغي نښو کې ښه والی رامنځته کیږي نومورې درملنې ته د (۸-۱۰) کلو پورې دوام ورکړل شي(۵)

: Tyrosinemia

Tyrosinemia type 1: (TT 1). یو اوتوسومل رسیسیف Trait ده چې fumaryl aceto acetate hydrolase. انزایم د فقدان له امله منځته راځي او د سیروم د تایروسین اندازه لوړیږي د ناورغې په حاده مرحله کې په لمړیو شپږو میاشتو کې اعراض او علایم شروع کیږي او په مزمنه مرحله کې د یو کلنۍ څخه وروسته اعراض او علایم راڅرګندیږي.

د (TT 1) سریري ګلي او نښې عبارت دي له: د ارتقا ځنډ ، کرم ته ورته بوي او د (Cabbagelike odor). او د ځګر عدم کفایه.

د لمړي ټایپ تایروسینمیا د ناروغانو په مزمنه بڼه کې د پښتورګو د تیوبولونو د دندو خرابوالی.، Vit D resistance reckits او Polyneuropathy منځته راځي.

تشخیص 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).

(c) ketabton.com: The Digital Library

.(Oculocutaneous tyrosinemia) tyrosinemia type 2

یو نادره اوتوسومل 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 ورغو ي او پښو د تلی Hyperkeratosis د قرنیې ټپ، د ځګر او پښتورګې اخته کیدل.

درملنه: د تایروسینیما ناروغانو ته هغه خواړ ورکول کیږي چې په هغه کې تایروسین فینایل الانین او متیونین امینو اسیدونه نه وي. لمړنې ټایپ تایروسنیمیا ناروغان د ځګر Liver transplantation ته اړتیا لري چې ګټور تمامیږي .. (۲).

د نوي زیږیدلي ماشوم ګذري تایروسینمیا:

دغه ناروغي د B. Hydroxy phenyl pyruvic acid oxidase، انزایم د ځنډنې مچوریشن له کبله منځته راځي او په پریمچور ماشومانو کې ډیري پیښې لري د نوموړي ناروغۍ اعراض او علایم عبارت دي له د تغذي ستونزي ، Lethergy، ضعیف حرکې فعالیت.

د نوموړي ناروغۍ د درملنې په منظور په خوړو کې پروتینې مواد کم او Vitamin C اندازه زیات کړای شي. (۲)

Albinisim:

البنیزم د Tyrosinase انزایم د فقدان له امله منځته راځي.

OCulocutaneous albinisim: په لسو ډولونو دي او د اتوسومل رسیسیف په بڼه په وراثت انتقالیږي .

Ocular Albinisim څلور ډولونه لري او د X- linked او یا اوتوسومل رسیسیف په بڼه انتقالیږي . (۲).

Partial albinisim: د اوتوسومل ډومینانټ په بڼه انتقالیږي (۲)..

نوموړي ناروغي د میلانین د قسمي کموالي او یا په بشپړ د میلانین د نشتوالی له امله منځته راځي په نورمال ډول میلانوسایت او میلانوسوم حجرې موجود وي لیکن د میلانین په جوړیدو کې

(c) ketabton.com: The Digital Library

نیمګړتیا موجود وي کیدای شي چې نومړی تشوش عمومي بڼه ولري لکه په Oculocutaneous albinisim او یا په موضوعي ډول وي لکه Ocular Albinisim (۵).

کلینیکي بڼه :

پوستکي غیر صباغي وي او د لمر د وړانګې سره د مخامخ کیدو په صورت کې رنګه نه اخلي لاکن د پوستکي دسوزیدو او په ناروغ کې د سوخت د احساس سبب کیږي د البنیزم د ناروغانو ویښتان د وریښمین په شان سپین رنګ لري او د نومړي ناروغانو Iris ګلابي اویا ابې رنګی وي .



(۲-۱۰) د البنیزم دکورنۍ څو غړي راښایي

څرنګه چې وړانګې د نومړو ناروغانو د قزحیې (iris) څخه تیریږي او راساً په شبکیه لګیږي نو ځکه نومړي ناروغان Photophobia لري په ناروغانو کې Visual Acuity کمیږي او اغلباً Nystagmus موجود وي د ناروغانو زکاوت نورمال وي .

Chediak Higashi syndrome یو ډول ناروغي ده چې په هغې کې Oculocutaneous albinisim ، 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 پیدا کیږي چې Homogentistic acid په بدن او تشو میتازو کې تراکم کوي . (۲)

(c) ketabton.com: The Digital Library

په بدن کې د Homogentistic مادې تراکم د منضم انساجو د تخریب لامل ګرځي (۵).

کلنیکي بڼه:

تشې متیازې تیاره او تور بخن رنګ لري . په ځانګړي دول که متیازي القلي ووسي دیر توربخن رنګ غوره کوي. یو تور رنګي صباغ په صلبیه کې تراکم کوي (د قرنیې او Canthi تر منځ).

د پوزې او غوږ کرپندوکې 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 مر په نوموړي غضروف کې تراکم کړی وي

د بندونو په غضروف کې د نوموړي صباغ تراکم د بندونو د Degenerationاو arthritis osteo لامل ګرځي . achronotic arthritis رامنځته کیږي چې زیاتره د اوږې او حرقفې فخذي بندونه اخته کوي په پښتورګو کې د نوموړي صباغ د تراکم له امله نفروزس او د پښتورګې تیږې رامنځته کیږي.

د تشې متیازې ازموینه د Fehling او Benedict معیارونو سره تور رنګ ورکوي خو د Glucose oxidase سره تعامل نه کوي (۵).

(c) ketabton.com: The Digital Library

درملنه:

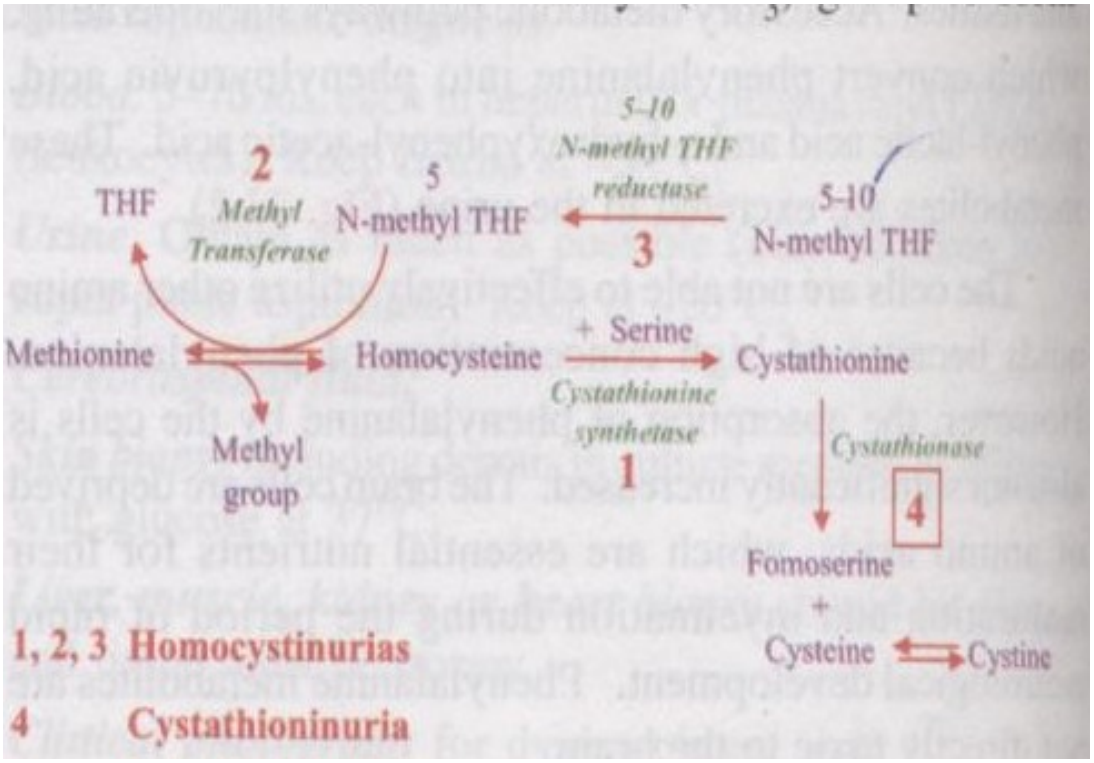
ځانګړي درملنه نلري. ascarbic acid د ochronotic مواد د ذخیره کیدو څخه مخنیوي کوي لیکن نشي کولای چې میتابولیک نیمګړتیا وي له منځه ویسي.

Nitisinon یو درمل دی چې د HGA جوړونکې مادي د انزایم څخه مخنیوي کوي او په درملنه کې ګټور تمامیږي. (۵).

Homo cystinuria:

یو اوتوسومل رسیسیف تشوش دی په درې ډوله دی .

۱ type : د ناروغي په دې بڼه کې د Cystathionin synthetase انزایم په ځګر کې نه وي . او Cystathionin,د homo cystein او Serin د امینو اسیدونو څخه نه جوړیږي



۲-۱۱ انځور : د میتیونین د میتابولیزم بوشمیک پاتوې

که څه هم د هوموسیستین پشقد ماده په انساجو کې ذخیره کیږي خو په چټکۍ سره نومورې پشقدمه ماده په Homocystein باندې د اکسیدایز کیږي د پلازما هوموسیستین سویه لوړیږي او په تشو متیازو کې اطراح کیږي. (۵).

(c) ketabton.com: The Digital Library

کلینیکي بڼه:

سریري اعراض او علایم په ۳-۴ کلنې عمر کې منځته راځي په نوموړي ناروغانو کې د سترګې د عدسیې Subluxation منځته راځي . د ترمیوا بولیزم پرله پسې تکراري حملې منځته راځي ناروغان مارفینوئید جوړښت لري. Cysteinنشتوالي

چې په Cystathionin د فقدان څخه پیدا کیږي د عدسیو د لیژن لامل ګرځي په وینه کې د هوموسیستین د تراکم له کبله د Platelet ننبلیدوونکي خاصیت زیاتیږي او همدا رنګه د Hegman factore د فعالیدو لامل ګرځي نو همدغه دلیل دی چې د ترومبوامبولیزم پیښې په نوموړي ناروغانو کې ډیرې لیدل کیږي په دماغ کې د هوموسیستین لوړ غلظت د دماغي وروسته پاتي والي لامل ګرځي چې نیمایې ناروغان په دماغي وروسته پاتې والي اخته وي. ځرنګه 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 ټیټیږي دا ځکه چې نوموړي ماده د هوموسستین د متایلشن لپاره خپله د میتایل ګروپ له لاسه ورکوي نو ځکه د پلازما د فولیټ سویه هم ټیټیږي.

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 ځینې ناروغانو ته تر څو چې د ورځې 1-5 mg په اندازه فولي اکسید ورنکړل شي ښه والی نه مومي (۵).

TypeII د ناروغي دغه رقم $_N$5. Metyl T.H.F. metyl transferase انزایم د نشتوالي له امله منځته راځي نو موړي 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 ناروغې دغه بڼه د $_N$5-10 methyl tetra hydrofolate reductase د انزایم د کموالي له امله منځته راځي نوموړي انزایم د $_N$5 methyl tetra hydrofolate د جوړښت مسولیت په غاړه لري

(c) ketabton.com: The Digital Library

نوموړي ناروغان په دماغي

وروسته پاتې والي اخته وي او د فولیټ د ورکړي سره اعراض ښه کیږي په خوړو کې باید دمتیونین امینواسید بند نه شي دا ځکه چې د ناروغۍ په دې ښه کې د متیونین اندازه په وینه کې کم وي.

د Homocystinuria په دوهمې او دریمې رقمونو کې د اسکلیټ بدلونونه ، Ectopia lentis او ترومبوامبولیزم پیښې نه وي.

په تشو متیازو کې هوموسستین Cyanide nitroprusside د ازمویني په واسطه میندل کیږي د متیونین او هوموسیستین لوړیدل تشخیصي ننبې دي. (۵).

:Cystinuria

یو اوتوسومل رسیسیف تشوش دی چې د پښتورګې په تیوبولونو او د کولمو په حجرو کې د سیستین د امینواسید په انتقالیدو کې نیمګړتیا موجوده وي ، چې په نتیجه کې په انتخابي ډول د پښتورګو Clearance زیاتیږي او په تشو متیازو کې د اساسي امینواسیدونو (lysin, cystien ، argenin او orthenin) اطراح کیدل زیاتیږي څرنګه چې سیستین لوړ مقدار د تشو متیازو له لارې اطراح کیږي نو ځکه نوموړي امینواسیدپه پښتورګو کې رسوب کوي او د Ridio opaque سیستین تیږو د جوړیدو لامل ګرځي.

سیستین ، روښانه شپږ ضلعي کرستلونه دي چې په قلوي ادرار کې د حل کیدو وړتیا لري د cyanide nitroprusside ازموینه په تشو متیازو کې مثبت وي. (۵).

(c) ketabton.com: The Digital Library

درملنه:

په خوړو کې د سیستین د ورکړي څخه مخنیوي وشي د دې لپاره چې پښتورګې کې سیستین تیږي جوړي نشي نو باید چې د تشو متیازو جریان په پښتورګې کې زیات کړو (>1.5/lit/m2/day) او د تشو متیازو د PH د ۵، ۷ په شاو خوا کې وساتو او د سودیم بای کاربونیټ او پوتاشیم سترېټ په واسطه محیط قلوي کړو .په مقاومو حلاتو کې ناروغ ته D penicillamin او یا Tiopromin درمل ورکول کیږي نومورې درمل د sulfhydril مشتقات دي چې د سیستین د حل کولو په

خاطر د سیستین سره د disulfide مخلوط جوړ وي چې نومورې مخلوط په اوبو کې د حل کیدو وړتیا لري.

Captoprill 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 پښتورګې په تیوبولونو کې ترپټوفان په انتقالیدو کې نیمګړتیا موجود وي چې په نتیجه کې د Nicotinic acid فقدان منځته راځي ... (۲).

په کولمو کې د ترپټوفان د پاتې کیدو له امله نومورې امینواسید د بکتریا وو تر یرغل لاندې قرار نیسي او هغه په Indol او Indoxyl باندې بدلیږي چې وروسته نومورې مواد د کولمو په واسطه جذب او د تشو متیازو له لارې اطراح کیږي د نومورې ناروغانو په وینه کې د تریټوفان اندازه ټیټه وي څرنګه چې د ترپټوفان یوه برخه د Nicotinamid او Kynurenin د میتابولیک پاتوی لپاره ضروري دي او د هغې څخه نیکوټین امایډ جوړیږي نو ځکه Hartnup په ناروغي کې د نیکوټین امایډ جوړیدل د کموالي سره مخامخ کیږي (۵).

کلینیکي بڼه:

د Hartnup په ناروغې اخته کسان د پلاګرا په شان کلینکي اعراض او علایم لري نومورې ناروغان photosensitivity لري یعنې دلمر وړانګې سره د مخامخ کیدو وروسته د نومورې ناروغانو پوستکی

(c) ketabton.com: The Digital Library

سورنګه او ځیږ کیږيcerbellar. ataxia او روحي تشوشات نیکوټینیک اسید دکموالي اود Indolic acid دتراکم له کبله منځته راځي (۵)

درملنه :

د Hart nup ناروغانوته په لوړ مقدار پروتین ورکول کیږي همدارنګه دکولمو انتي سپیټک دتریټوفان دتخریب دمخنیوي لپاره ناروغانو ته ورکول کیږي. (۵).

د pellagra ته ورته اعراضو او علایمو د له منځه وړلو پخاطر ناروغ ماشومانو ته Nicotinic acid ورکول کیږي (۵).

هینیکو ټنیک اسید د ورځې (۵۰-۳۰۰) ملي ګرام پورې ورکول کیږي . همدا رنګه نوموړي ناروغان د لمر وړانګې سره د مخامخ کیدو څخه وساتل شي (۲)،

د Branch Chain د امینو اسیدونود میتابولیزم تشوشات :

Branch chain ارګانیک اسیدوریا د یو ګروپ تشوشات څخه عبارت دي چې د ځانګړي انزایمونو د نشتوالی له امله منځته راځي نوموړي اسیدونه عبارت دي له Isoleucine, Leucine, Valine څخه .

ډیر معمولي ارګانیک اسیدوریا عبارت دي له disease (MSUD) maple syrup unrin ، (IVA) Isovaleric acidemia، (PA) Propinic acidemia ، Methyl malonic Acidemia (MMA).

پورتنۍ څلور واړه تشوشات په نوي زیږیدلي ماشومانو کې د عصبي Distres په بڼه اعراض او علایم ورکوي چې عصبي سیستم تشوش د Keto acidosis, Ketosis او یا هایپرامونیمیا له کبله منځته راغلي وي که څه هم سریري اعراض او علایم وصفي نه وي خو ځني مهمي نښې په تشخیص کې مرسته کوي لکه د Maplesyrupe بوي په MSUD کې او یا Sweaty feet oder په IVA کې. د

ماشوم د زیږیدو او د سریري اعراضواو علایمو د پیدا کیدو تر منځ کوم تاکلي واټن موجود نه وي.

د IUA, MMA او PA په ناروغانو کې شدید ډیهایډریشن ، لیوکونتروپنیا او ترومبو سایتو پنیا موجود وي چې د Sepsis نښې څرګندوي.

(c) ketabton.com: The Digital Library

پورتنۍ تشوشات په پلازما او تشو میتازو کې د acyl carnitin او نورو عضوي اسیدي مشتقاتو د موجودیت په اساس تشخیص کیږي چې د تشخیص لپاره د Gas Chormatography، mass spectrometryاو یا Tandem MS-MS د کړنلارو څخه کار اخستل کیږي(۵)

درملنه:

د ناروغانو بیړنۍ درملنه د ډیهایدریشن او اسیدوزس له منځه وړل دي. ناروغانو ته په کافي اندازه د خولي او یا رګ له لاري کالوري د پروتین سره یو ځاي ورکول

کیږي که هایپرامونیمیا موجود وي د هغې اړونده اهتمات ونیول شي او د هایپرامونیمیا په شدیدو حالاتو کې Exchange transfusion او Peritunial dialysis اجرا کیږي په ځانګړي ډول د ګڼ شمیر carboxylase انزایمونو د فقدان په صورت کې د بیوټین Supplement توصیه کیږي چې په ډراماتیک ډول ځواب ورکوي د میتایل ملونیک اسیدوریا د درملنې لپاره د Vit B12 لوړ مقدارته اړتیا وي (۵).

همدا رنګه د خولې د لاري 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

dehydrogenase complex (BCOA.DH)، د فعالیت د خرابوالي له کبله منځته راځي چې د هغې په نتیجه کې Branch cahin L Amino acid (BCAA) او 2. Oxoacid (BCOA) امینواسیدونو مقدار د وینې په سیروم ، CSF او تشو میتازو کې لوړیږي چې نیوروتوکسیک اغیزې منځته راوړي.

د هغه برنچ چین امینواسیدونو سویه (لیوسین، ایسولیوسین ، والین) کوم چې د کیتو اسیدونو یا پیشقدمه مادي دي هم لوړیږي د برنچ چین امینواسیدونو لوړوالی په حجرو کې د نورو امنیواسیدونو د تیریدو څخه مخنیوي کوي. (۵).

(c) ketabton.com: The Digital Library

کلینیکي بڼه:

اخته ماشومان نورمال زیږیږي لیکن د لمړني اونۍ په موده کې ناروغان د تې رودلوپه ضعیف والی ، لیترجې او کانګې کولو باندي 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 Leucineد امینواسید د متابولایت څخه.

په وینه کې د لیوسین د لوړ غلظت له امله هایپوګلایسیمیا منځته راځي (۵)

تشخیص :

د ناروغانو په تشې متیازو کې فریک کلورایډ navy blue رنګه د رامنځته کیدو لامل کیږي لیکن 2-4 Nitro phenyl hydrasin زیږر بخونه رسوبات پیدا کوي ، Guthri test هم یوه ګټوره ازموینه ده (۵).

د لیوسین په ایزولیوسین او Valine د امینواسیدونو دزیاتوالی د تشخیص وړ دي .درملنه:

د maple syrup د ناروغانو په غذایې 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 نوزیږیدلي وي هغه غذایې 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 امینواسیدنو دچاڼولو (تصفیه) کولو لپاره د Peritonial dailysis څخه ګټه اخیستل کیږي او د رګ له لارې

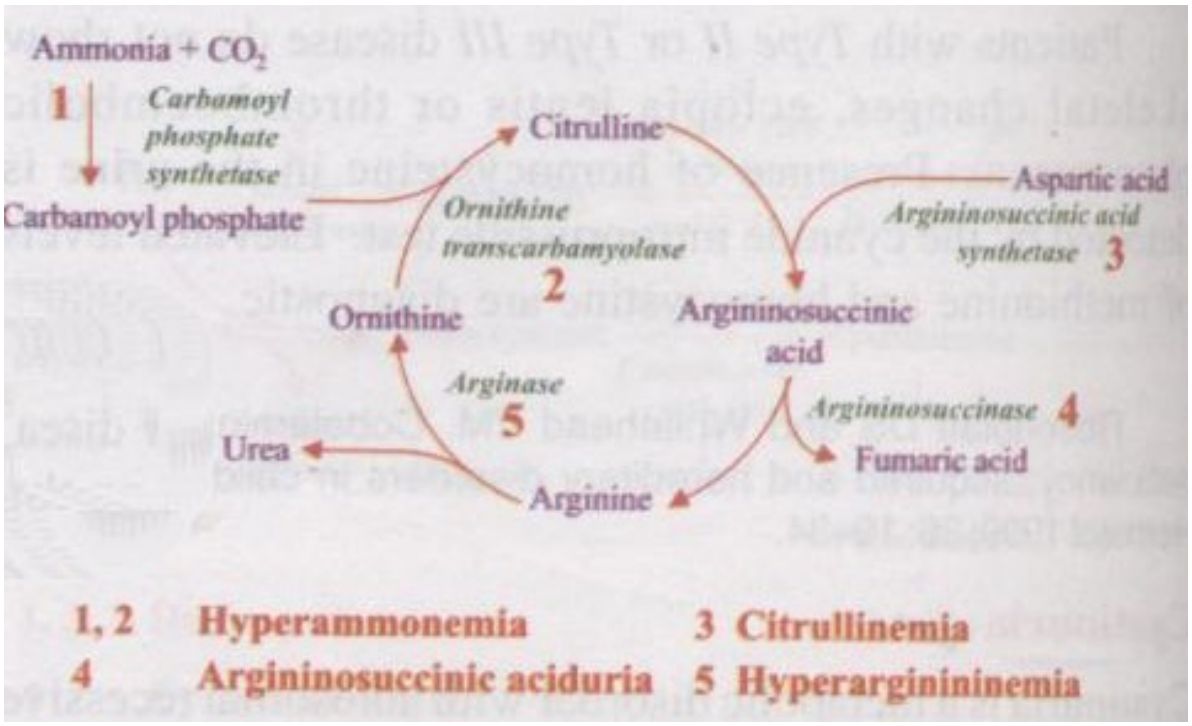
ناروغانو ته په لوړه اندازه کالوې ورکول کیږي د ناروغانو انزار خراب وي او که چیرې ژر تر ژره درملنه ونشي د څو اونیو په موده کې ماشوم مړ کیږي (۲)..

په یو لږ شمیر ناروغانو کې چې د ناروغې په کلاسیک بڼه اخته دي باید د ځګر transplantation ورته اجراشي . (۵).

(c) ketabton.com: The Digital Library

د یوریا سایکل تشوشات:

د امینواسیدونو کتابولیزم 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 امینو اسیدونو د میتابولیزم تشوشات او یوریا سایکل

په هر سایکل کې د امونیا دوه مولې د یوریا د یو مول په شکل اطراح کیږي او درې مولې ATP په مصرف رسیږي که چیرې 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 Citrullinemenia ، که په څلورم پړاو کې کومه نیمګړتیا موجوده وي arginenosuccinic acidemia ، او د اخري پړ د نیمګړتیا له امله Hyperargenemia 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 رامي د ژوندانه په لمړیو کلونو کې رامنځته کوي. ناروغي په چټکۍ سره د لیترجي، کوماه، Ataxia او اختلاج خواته پرمختګ کوي . د یوریا سایکل په

(c) ketabton.com: The Digital Library

تشوشاتو اخته ناروغان په دماغي ځنډ ، د عضلاتو شخوالی (muscular regidity) ،د ارتقا وروسته پاتې والی او Opisthotonus باندې اخته وي . هغه ناروغان چې په arginenosuccinic acidemia باندې اخته وي د لنډ ، وچ او
ماتیدونکي ویښتانو لرونکي وي. په اټکلي ډول د وینې د یوریا اندازه نور مال وي او د دې څخه ښوونه کوي چې میتابولیک پاتوي په بشپړ ډول ترلي (بلاک) نه وي (۵) .

درملنه:

د Hyperammonenic حالت په موجودیت کې (ارګانیک اسیدیمیا، یوریا سایکل نیمګړتیا) په مناسب ډول په خوړو کې د پروتینونو محدودول ارزښتناک دي (د ناروغۍ په حاده مرحله کې د ورځې 25gm/ kg .0د اساسي امینواسیدونو مخلوط ناروغ ته ورکول کیږي او وروسته د ورځې 1-10g په یو کلیو ګرام 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 ورځې (۲۰۰-۲۵۰) ملي ګرام په هر کیلوګرام د بدن په ۴-۲ کسري د وزونو ناروغ ته ورکول کیږي. نو موږي ماده دامونیا سره کانجوګیټ کیږي او امونیا په غیر زهري ماده باندې بدلوي چې د هغې اطراح کیدل په اسانې سره صورت ونسي.

Sodium phenyl ecetate د ورځې (۲۵۰-۵۰۰) ملي ګرام په هر کیلوګرام د بدن او یا argenin د ورځې ۲۰۰-۸۰۰ ملي ګرام په هر کیلو د بدن هم ډیري ګټوري دي. د فینایل اسیټیټ اوبنزوئیټ سره یو ځای ناروغانو ته د Carnitine سپلمنټ هم ورکول کیږي جین تراپي تر څیړنې لاندې دي.

باید په لاندیني حالاتو کې هیموډیالیزس او هیموفلتریشن اجراشي.

که د سیروم د امونیا اندازه د (۵۰۰) مایکرومول په في لیتر وینه کې زیات شي. که د ۲۴ساعتونو څخه د زیاتې مودې لپاره د امونیا سویه د ۸۰۰ مایکرومول څخه په زیاته اندازه لوړه پاتې شي او یا که غیر رجعي عصبي زیانونو سره یو ځای وي (۵).

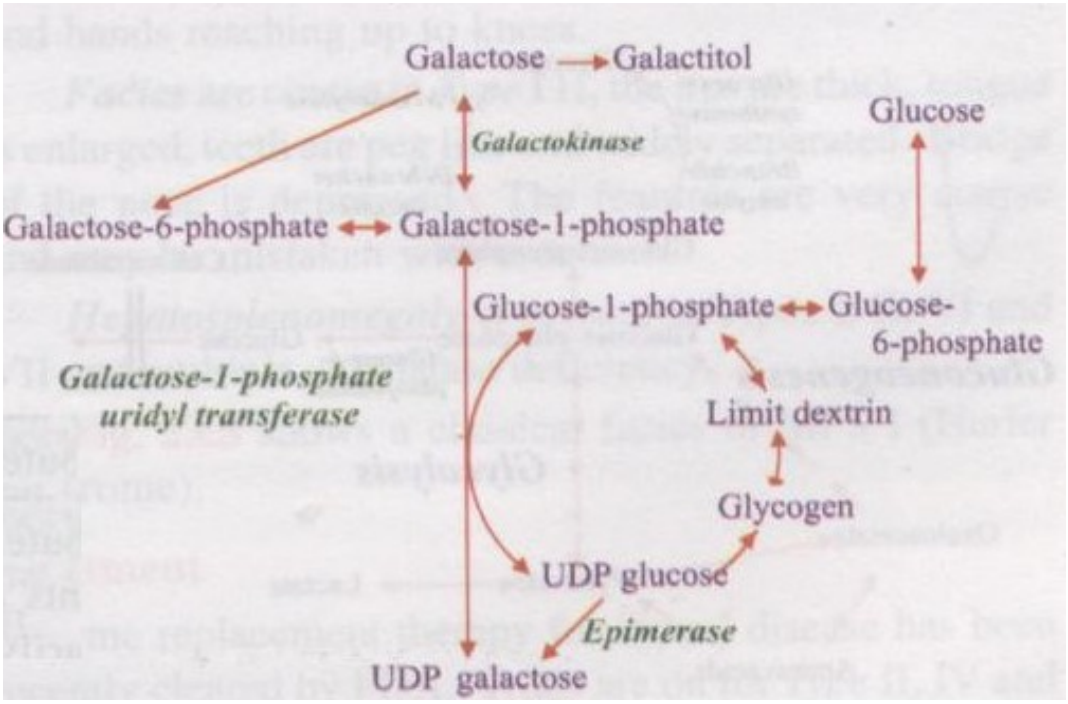
(c) ketabton.com: The Digital Library

د کاربوهایدریټ د میتابولیزم تشوشات:

Galactosemia:

کله چې ګلکتوز د کولمو څخه جذب شي فاسفوریلیټ کیږي اوپه Galactose 1 Phosphate باندې بدلیږي چې نومورې عمل Galactokinase د انزایم په واسطه ترسره کیږي .

د Galactose 1 Phosphate سره یو ځاې کیږي (Uridyl diphsophoglucose) UDP glucose, او UDP galactose او Glucose 1. Phosphateجوړوي.



۱۳-۲. انځور د ګلکتوز اوګلوکوز میتابولیزم.

چې نومورې تعامل د Galactose 1phosphate uridyl transferase د انزایم په واسطه صورت نیسي.

د نومورې دواړو انزایمونو نشتوالی د Galactosemia سبب کیږي په نتیجه کې ګلکتوز او ګلکتوز ۱- فاسفیټ دواړه په حجرو کې تراکم کوي چې نومورې مواد په حجرو باندې زهرجن اغیزې لري ګلکتوز په تشو متیازو کې اطراح کیږي

د نورو پاتوي ګانو له لارې یو څه اندازه ګلکتوز په نورو موادو بدلیږي . د نمونې په ډول

(c) ketabton.com: The Digital Library

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 Galcotse dehydogenase د انزایم په موجودیت کې په Galactonic Acid باندې اکسدایز کیږي.

Galactose.1. phosphate uridyl transferase انزایم نشتوالی:

یو اوتوسومل رسیسیف تشوش دی چې د شیدي خوړلو څخه څو ورځې یا څو اونۍ وروسته ماشوم کې اعراض او علایم راڅرګندیږي په ماشوم کې فزیولوژیک زیږی د اوږدي مودي 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 کیږي د ناروغي د اعراضو او علایمو لامل څرګند ندی. لیکن فکر کیږي چې Cataract د ,Galactilol د تراکم کیدو له امله منځته راځي په ماشومانوکې دماغي وروسته پاتی والی او د ځګر سیروزس د ګلکتوز –۱- فاسفیټ د زیاتوالي له امله منځته راځي. (۵).

Galactokinase diffiecinecy:

د دې ډول ګلکتوزیمیا سریري اعراض او علایم د خفیفي 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 کترکټ څخه عبارت دی کوم چې د Glactilol د زیاتوالی له امله منځته راځي (۵).

درملنه:

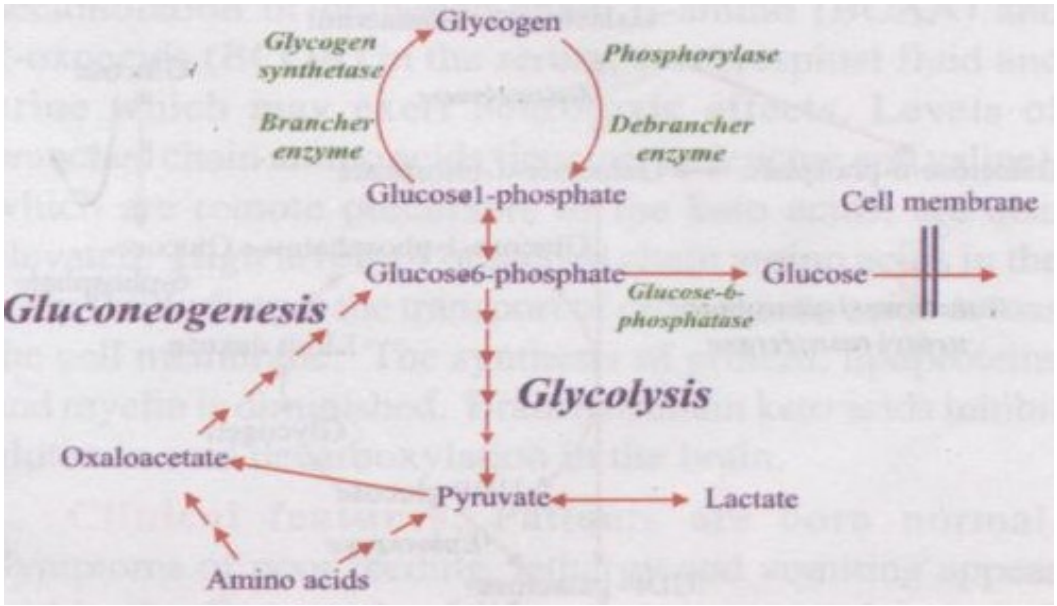
د د ګلکتوزیمیا اخته ناروغانو ته Galactose free خواړه ورکول کیږي که چیري نومورې خواړه په مقدم ډول شروع شوي وي په ناروغ کې ژر تر ژره نښه والی رامنځته کیږي او بدن د ناروغۍ د نورو زیانونو څخه خلاصون مومي که چیري په ناروغ کې دماغي وروسته پاتی والي (mental retardation) رامنځته شوی وي د پورتني درملنې سره د ناروغ په دماغي وضعه کې نښه والی منځته نه راځي (۵).

(c) ketabton.com: The Digital Library

د ګلایکوجن ذخیروي ناروغي **(Glycgen storage disorder)**:

د ګلوکوز ډیره برخه د portal system له لاري د ویني دوران ته جذبیږي او ګلوکوز په نورو مځنیو مرکباتو باندې فاسفور یلیټ کیږي (Glucose 4 phospate, Glucose 1 phospate) او بالاخره د ګلایکوجن په څیر ذخیره کیږي.

ګلایګوجن یو برنچ پولي سکراید دی چې د ګلوکوز د ډیرو مالیکولونو د یو ځای کیدو څخه منځته راغلي دي د ګلوکوز نومورې مالیکولونه د (1-6 and x1-4) کړه ایزو اړیکو لرونکي دي، کله چې د ویني د ګلوکوز سویه ټیټ شي نو د هایدرو لایتیک فاسفوریلشن د عملیي په واسطه ګلایکوجن د ګلوکوز په مالیکولو بدل او د ویني دوران ته ازادیږي. د تعامل اخري پړاو د Glocuse 6 phosptase د انزایم په واسطه تر سره کیږي د هغه تعاملاتو مجموعه چې دهغې په واسطه ګلوکوز د ویني دوران ته غورځوي د Glycogenolysis په نوم یادیږي چې په لاندې انځور کې ښودل شوي دي (۵)



۱۴-۲. انځور په ځګر کې د ګلوکوز او ګلایکوجن میتابولیزم.(

(c) ketabton.com: The Digital Library

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

۲-۱۵په ګلایکو جنوزس کې د انزایمونو فقدان .

پورتنۍ ناروغۍ د هغوې د کشف او رابرسیره کیدو د ترتیب په بنسټ په نمبر وهل شوي دي لیکن ډیر بهتره ده چې یو ډاکتر نومړي ناروغي د اړونده اعضاوو د اخته کیدو په اساس په طبقو وویشي چې په لاندې ډول دي (۵) .

۱: د ګلایکوجن هغه ذخیروي ناروغۍ چې اساساً ځګر اخته کوي:-

هغه ناروغې چې ځګر اخته کوي په لاندې ډول دي .

۱ type (Von gierk disease) ، typeIII (forbe or limit dextrinosis), type (amylopectinosis), type IV VI type VII, type IX او type x.

د پورتنې ناورغانو سریري بڼې عبارت دي له: هیپاتومیګالي ، هایپوګلایسیمیا، کیتوزس ، اسیدوزس failure to thrive.

(c) ketabton.com: The Digital Library

هایپوګلایسیمیا په هغه ناروغانو کې چې د شپې خواړه نه استعمالوي (overnight fasting). له کبله شدید کیږي د ا ځکه چې ځګر د انزایمونو د نشتوالي له کبله د دې وړتیا نلري چې د ویني دوران ته ګلوکوز ازاد کړي بالاخره ازاد شحمي اسیدونه د انساجو څخه د ویني دوران ته داخلیږي او په نتیجه کې Hyperlipedimia type I منځته راځي . د ګلوکوز ورکول نومورې ناروغانو ته د کیتوزس د ښه والی لامل ګرځي. د ګلایکوجن په لمړني ټایپ ذخیروي ناروغي کې د ګلوکاګون د ورکړي سره سره د ویني ګلوکوز نورمال حالت ته نه را ګرځي (۵) .

د ګلایکوجن هغه ذخیروي ناروغي چې د زړه عضلات اخته کوي:-

Type II a (pompe disease): د دې ناروغۍ سریري اعراض او علایم په اسکلیټي عضلات، د زړه عضلات او مرکزي عصبي سیستم په لیزوسوم کې د ګلایکوجن د ذخیره کیدو له امله منځته راځي په نومورې ناروغۍ کې زړه غټ او Globular بڼه لري په ECG کې Left axis deviation ، لنډ PR انټروال او Wide QRS د لیدو وړ وي.

په ناروغانو کې د زړه عدم کفایه، dyspnea او سیانوزس موجود وي. په اسکلیټي عضلاتو کې هایپوټونیا او عضلي ضیعفوالی موجود وي ژبه غټه او راوتلي وي ډیر ناروغان د یو کلنۍ څخه د مخه مړه کیږي .

په سپینو کریواتو کې ځګر ، عضلات او فایبروبلاسټ حجرو کې د acid maltase د اندازې د کموالی له مخې تشخیص ایښودل کیږي .

د نومورې ناروغ په درملنه کې Enzyme replacement therapy تر ازموینې لاندې دي (۵).

د ګلایکوجن هغه ذخیروي ناروغي چې اسکلیټي عضلات اخته کوي.:

Type II b، type III، (limit dextrinosis, forbes) ، (MC-Ardle) type V، type VII، هغه ناروغتیاوې دي چې په بنسټیز ډول اسکلیټي عضلات اخته کوي. په نومورې ناروغانو کې هایپوټونیا ، ضعیفتیا ژر ژر ستړی کیدل او عضلی دردونه موجود وي. (۵).

(c) ketabton.com: The Digital Library

هغه تشوشات چې د ګلایکوجن د غیر نورمال جوړښت له امله منځته راځي:

د ګلایکوجن د میتابولیزم په ډیرو ناروغیو کې د ګلایکوجن جوړښت نورمال وي پرته د دوو نوعه ناروغیو څخه چې عبارت دي له

(Forbes diseases typeIII ,limit dextrinosis) debrancher enzyme diffieciencey.

او (type IV Anderson amylopectinosis) brancher enzyme diffieciencey

د Limit dextrinosis په ناروغې کې ګلایکوجن هغه ځانګړي برخه (Bracnch point) چې اړو نده انزایم پرې عمل کوي موجود نه وي لیکن د ګلایکوجن په مالیکول کې د انزایم د عمل کولو ساحې ډیرې زیاتې وي په دې اساس نوموړي ګلایکوجن غیر نورمال جوړښت لري .
په type IV کې د brancher enzyme موجود نه وي نو په دې اساس ګلایکوجن د اوږد داخلې او خارجي کړیو لروونکي وي لیکن د Branch points پکې لږ وي.

د ځلورمي 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 پیښې نظر type IV ناروغانوته ډیرې دي . د type III ناروغان د type I ناروغانو سره ورته والی لري چې کولای شو د دواړو تر منځ تفریقي تشخیص د Galactose infusion. له مخې څرګند کړو چې د type III په

ناروغانو کې د نوموړي انفیوژن تطبیق کول د Hyperglycemia سبب کیږي ځکه چې په Dephosphorylation کې کومه نیمګړتیا موجوده نه وي .

د نوموړي ناروغانو انزار نسبتاً ښه وي لیکن یوه شدیده Isolated hephatomegaly 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 پر له پسې ناروغ ته ورکړل شي او د انتاناتو په شتون کې باید د هغې درملنه تر سره شي (۵) .

(c) ketabton.com: The Digital Library

درملنه :

د ګلایکوجن په ذخیروي ناروغیو اخته کسان په هایپوګلوسیمیا او هیپاتومیګالي اخته وي (ټول ناروغان نومورې تشوش نلري) پدی اساس د درملنې څخه موخه دا ده چې په ناروغ په وینه کې د ګلوکوز اندازه په نورمال حالت کې وساتو نومورې عمل د انفي بلعومي ټیوب له لارې (NGT). پرله پسې انفیوژن او یا د خولې له لارې د اوومه یا خامه نشایسته د خوړولو په اساس صورت نیسي چې اوومه نشایسته ورو، ورو د ګلوکوز په څیر د وینې دوران ته داخلیږي.

پورتنۍ کړنلاره په ځانګړې ډول type IV, type III, type I لپاره ګټور دي (۵) .

د میوکوپولي سکرایدونو میتابولیک تشوشات:

(MPS) metabolic disorders of mucopolysaccharides

میوکوپولي سکرایدوزس د یو شمیر ارثي تشوشاتو څخه عبارت دي چې په انساجو کې د میوکوپولي سکرایدونو د ذخیره کیدو له امله منځته راځي. پرته د Hunter syndrome څخه د میوکوپولي سکرایدوزس ټول تشوشات د اوتوسومل رسیسیف په بڼه منځته راځي لیکن Hunter syndrome د x linked recessive trait په بڼه رامنځته کیږي .نومورې تشوشات د ځانګړې انزایمونو د کموالي او یا نشتوالي له امله منځته راځي (۲).

میوکوپولي سکرایدونه د منضم انساجو اساسي ماده ده چې د ډای سکرایډ ، نایتروجن او د استرسلفیټ د ګروپونو څخه جوړ شوي دي مهم میوکوپولي

سکرایدونه عبارت دي له hyaluronic acid، .4sulfate Dermatan sulfate, chondrotine 6 sulfate, chondrotin. Heprine sulfate .

په لاندیني جدول کې د میوکوپولي سکرایدونو کلینیکي بڼه او ډولونه ښودل شوي دي (۵)

د MPS نمبر دماغي وروسته پاتېوالی	ناغوره څیره Coarse face.	د توري او ځګر غټوالی	Dysotosis multiplex	د قرنیې مکدریت
Hurler /I. H	+	+	+	+
Scheie/IS	_	_	_	+
Hunter.II	+	+	+	_
Sanifilipo/III	+	_	_	_
Morquio/ IV	_	_	_	+

(c) ketabton.com: The Digital Library

درملنه :

په دې نژدي وختونو کې د type I ناروغانو لپاره د FDA په واسطه انزایمونو معاوضه کول د (Enzyme replacement) څرګند شوی دی د type II , IV type 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 ګټور دی (۵).

دلیزوسوم ذخیروي تشوشات:

په اټکلي ډول د څلویښتو (۴۰) څخه ډیر ناروغۍ د لیزوسوم د انزایمي تشوشاتو له کبله منځته راځي . دلیزوسوم د یو انزایم نشتوالی له امله د لیزوسوم په داخل کې د انډوجینوس او اکزوجینوس غټو مالیکولونو ماتیدنه نه تر سره کیږي. او نوموړي مالیکونو میتابولایټ 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 رامل ګرځي .

د ګلایکولیپډ په ذخیره وي ناروغیو کې د سفنګولیپدماتونکي انزایمونه موجود نه دي د پورتنیو ذخیروي ناروغیو ۲/۳ برخه کې Glycoliped ذخیروي ناروغي تشکیلوي پرته د Fabry desease څخه چې د x linked حالت ولري نور ټول پورتني ناورغي د اوتوسومل رسیسیف تشوشاتو د جملې څخه دي .

کله چې د حجرو په منځ کې شحمي مواد تراکم وکړي نو حجره یو ځګن (Foamy) بڼه ځانته غوره کوي چې د foam cell په نوم یادیږي نوموړي حجرې په ځګر، تورې، سږي او هډوکو، کې لیدل کیږي چې د نوموړو غړو د لویوالي لامل ګرځي.

د ګلایکو لیپد په ځني ذخیریوي ناروغیو کې عصبي اعراض او علایم رامنځته کیږي او د هغې لامل دا دی چې نوموړي مواد په دماغ کې تراکم کوي او عضبي اعراض رامنځته کوي (۵).

په لاندیني جدول کې د لیزوسوم ځني ذخیروي ناروغیو کلینیکي منظره تشریح شوي دي (۵).

(c) ketabton.com: The Digital Library

ناروغي	Cehrry redspot	د احشاو غټوالی	د اسکلیټ لیژن	دماغي وروسته پاتی والی	Bulbar sign
Ganglosidosis GM 1	+	+	+	+	_
Gaucher diseases	_	+	+	+	+
Krabbe diseases	_	_	_	+	_
Methachoromatic leucodystrophy	+	_	+	_	_
Multiple sulfatase deffiecincey	+	+	+	+	_
Niemann pick diseases	+	+	_	+	_
Sand hoff diseases	+	+	+	_	_

دلیزوسوم د ذخیروي تشوشاتو ځني مهم او معمولي ناروغي په لاندې ډول تشریح کیږي.

: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 جې یو ډول cerebroside دي د ریتکولو اندوتیلیل سیستم په حجرو کې تراکم کوي. سریبروسایډ Laden cells. غټي حجري دي چې هسته یې د حجرې یوې څنډې ته قرار لري او د هغې سایتوپلازم د ګونځي شوي ویریښم په شان ښکاري نو ځکه د ګونځي شوي ویریښم یا Gaucher cell پنوم هم یادیږي. (۵).

کلینیکي بڼه :

د ناروغانو توری ډیر غټیږي اوهایپرسپلنیزم منځته راځي یعنې لیوکو پنیا او ترمبوسایتوپنیا د تورې د غټوالي سره یو ځاې موجود وي.

د ناروغانو ځګر غټیږي او د هډوکو ، ماغزه جوف هم پراخیږي 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) هډوکې په زیاته اندازه غټوالی پیداکوي (۵). چې د کلینیک له نظره په درې ډوله دي:

(c) ketabton.com: The Digital Library

Type I (chronic non neuropathic) : په دې ډول ناروغې کې احشاپه زیاته اندازه اخته کیږي. مزمن سیر لري لیکن عصبي اعراض او علایم په ناروغ کې منځته نه راځي نوموړي ناروغي په زړو او بوډا خلکو کې څرګندیږي

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 بارز وي .

Type III (chronic neuropathic): ناروغي دعمر په دوهمې کال کې څرګندیږي په تحت الحاد ډول سیر لري 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 طبعې او یا Recombinant glucocerebrosidase انزایم د معاوضي یا تطبق په واسطه بڼه والی مومي لیکن درمل یې ګران دي. د هډوکو د مغز ټرانسپلانټیشن د درملنې یوه بله کړنلاره ده ۹۱۸ OGT یو ماده ده چې د ګلایکولیپید 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 glycossphingolipid 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 لرکتلي تراکم کوي څرنګه چې د تیزابي کرسټل وایلیټ د رنګ سره نوموړي کتله بنفشي او شاو خوا یې نصواري رنګه

تلوین کیږي. یعني یو میتاکروماتیک تلوین دی نو ځکه د نوموړي ناروغي نوم ورته ورکړل شوي دي (۵).

کلینیکي بڼه :

د میتاکروماتیک لیوکو ډستروفي لمړني سریري اعراض او علایم د قدم وهلو تشوشات, نا هم اهنګې (incoordination) او پرمختللي دماغي زیان څخه عبارت دي. نوموړي کلینیکي نښې د ژوند په دوهم کال

(c) ketabton.com: The Digital Library

کې څرګندیږي په ناروغانو کې knee jerk د brisk حالت لري لیکن ankle reflex او planter response ضعیف کیږي دا ځکه چې په نومورې ناروغې کې محیطي عصبي سیستم اخته شوي وي.

د میتاکروماتیک لیوکو ډستروفي ناروغان د لس کلنې څخه د مخه مړه کیږي د نومورې 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 شمیرلږو پیښو کې د هډوکو د مغز tranplantation تر ازمایښت لاندې نیول شوي دي (۵) .

:GM1. Gangliosidosis

Type I : د ناروغي کلینیکي اعراض او علایم د زیږیدو سره سم څرګندیږي او دماغ په زیاته اندازه زیانمن کیږي د ناروغانو څیره دمیوکوپولي سکرایدوزس لمړنې ټایپ ته ورته والي لري دناروغانو 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. Gangliosidosisلمړني 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 نومورې 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 نومورې ناروغانو کې راډیولوژیک ابنار ملتیې 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 نومورې ناروغانو ډیری پیښې د taysach (typeI) د ناروغانو په بڼه د Hexose A aminidase د انزایم د نشتوالی سره یو ځای وي.

(c) ketabton.com: The Digital Library

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 خپلوۍ د(Consanguinity)تاریخچه موجوده وي . په نوموړي ناروغانو کې Gangliosid GM2– Hexose aminidase .د انزایم د نشتوالی له امله عصبي سیستم په ګنګلیونیک حجرو کې د GM2 Gangliosidماده تراکم کوي او مایلین زانمن کوي د نوموړي ناروغۍ سریري نښې د شپږ میاشتنې په عمر کې رامنځته کیږي. Apathy، هایپوتونیا، د سترګې د لیدو نقیصه د (Visual defect) او د ارتقا وروسته پاتی والی په نوموړي ناروغانو کې په مقدم ډول منځته راځي نوموړي ناروغانو کې ورو, ورو spastic حالت رامنځته کیږي او ناروغان د ړوندوالي 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 د 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 دتراکم کیدو لامل ګرځي نوموړي ناروغان په دماغې وروسته پاتې والی ، هیپاتوسپلینومیګالي، لمف اډینوپتي، د وزن د لاسه ورکول او د ګیډې په پړسوب اخته وي. د ناروغانو په ۱/۳ برخه کې Cherry red spot ، Macula کې موجود وي. په منځني ډول انیمیا (وینه لږي) هم موجود وي. د نیمان پیک ناروغان عموماً د انفانسي په دوره کې مړه کیږي .

د نیمان پیک ناروغي په وینه کې د Niemann pick cells د شتوالي په بنسټ تشخیص ایښودل کیږي . د سینې X- ray د Milliry TB په شان خیال ورکوي . کوم اغیزمن درمل په لاس کې نشته (۲) .

(c) ketabton.com: The Digital Library

د شحم د میتابولیزم تشوشات:

د لایپو پروټینونو بنسټیزه دنده دا ده چې په اوبو کې غیر منحل مرکبات د وینې په سیروم کې انتقالوي. لایپو پروټینونه نظر د هغوې د جوړښت او ترکیب په بنسټ په څو ټولګیو ویشل شوي دي چې عبارت دي له : پروټین ، کولسترول فاسفولپید ، او ترای ګلایسرایدونه .

د شحم تشوشات عبارت دي له :

,Hypertryglyceridemia, Familial hypercholesterolemia
Abeta lipoproteinemia او نور.. (۵).

Abeta lipoproteinemia: یو ارثي ناروغي ده چې د A polipoprotein B (Apo B) د نشتوالي له امله منځته راځي . Apo. B د سیروم د پلازما د لایپو پروټینونه لري د نوموړي ناروغۍ په منځته راتګ کې احتمالي جنټکي *نقیصه عبارت ده له* :

۱. low density beta lipoprotien داپو پروټینونو د جوړیدو نیمګړتیاوې.

۲ . داپو پروټینونود لګښت زیاتوالی.

۳ . په lipoprotiens باندې د (apuprtien) د بدلیدو ستونزې . او incooporation بیتالایپو پروټینونه د هغه کایلومایکران په جوړولو کې چې په پلازماکې نشته ارزښتناک رول لري د پلازما د کولسترول په اوتری ګلیسرایدونو سویه ټیټ وي.

د کلینیک له نظره نوموړي ناروغان د لاندې اعراضو او علایمو لرونکي دي.

د شحمیاتو مل ابسرپشن ، Retinitis pigmentosa، رعشه (tremor) ،
athetosis , او د Vibrationاو position. د احساس له منځه تلل .

څرنګه 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 څرنګه چې په دې ناروغۍ کې کایلومایکران نه جوړیږي نو نوموړي شحمیات پلازما ته نه انتقالیږي. همدا رنګه لایپو پروټینونه د ځینې اساسي غذایې موادو په انتقال او د سره کریواتو د غشا په جوړولو کې ډیر ارزښتناک رول لري نو ځکه د لایپو پروټینونو 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

(c) ketabton.com: The Digital Library

یو شمیر انزایماتیک تعاملات تر سره کیږي چې عبارت دي ده اوږدو شحمي اسیدونو اکسیدیشن،Catalases، او Phytonic acid تعاملات

(IRD) infantile او (MALD) Neonatal adrenoleuko dystrophy .(ZS) Zellweger syndrome refsum disease.هغه ناروغتیاوې دي چې د کلینیک له نظره یو د بل سره مطالع کیږي نو ځکه نوموړي ناروغي د peroxisome biogenesis disorders (PBD) په نوم هم یادیږي. نوموړي ناروغی د اوتوسومل رسیسیف تشوشاتو د جملې څخه دي .

د پورتني ناروغیو له جملې څخه (ZS) د ډیرشدید او IRS د لږي کلینیکي اعراضو او علایمو لرونکي دي د جنټک له نظره PBD ناروغتیاوي هتروجنس تشوشات دي چې کم تر کمه د دولس (۱۲) مختلف کمپلمنټ ګروپونو (CGs) لرونکي دي هغه جین چې د CG۱ اخته کوي د PEX1 څخه عبارت دي .

په اتکلي ډول سره د PBDs د ناروغانو پنځه شپیته په سلو کې (۶۵%) د PEXI میوتیشن له کبله منځته راځي نوموړي Multisystemic ناروغي متسف دي په مختلفي عصبي علایم لکه اختلاج nystagmus ,د اوریدوتشوش ،د علوي حرکي

نیورون (UMP) د حرکې برخې پرمختلونکي تشوش ، اپتیک اتروفي او د ادرینل د مرغیږي اتروفي .

د MRI په واسطه د دماغ په White matter کې بدلونونه د مشاهدې وړ وي . د تشو متیازو د عضوي تیزابونو څیړل او پلټنه د پراکسیسوم د ناروغیو په خیړنه او رابرسیره کولو ګټور دي(۵)

راز راز نور تشوشات (miscellaneous disorder):

: Alfa 1. Antitrypsin difficiency

Alfa 1 antitrypsin یوه protease inhibator (PI) چې په ځګر کې جوړیږي نوموړي ماده د نیوترو فیل د الاستیز انزایم د تخریب څخه د سږي انساج محافظه کوي په اتکلي ډول د نورمال وګړو او یا په سلو کې (۷۰%) pi M type خلک دي چې د نوموړي وګړو د . alfa 1 antitrypsine اندازه په یو لیتر کې (0.8- 1.8) ګرام پورې رسیږي د نوموړي مادې د نشتوالي په hepatocyte کې د Polymerized alfa 1 anitrypsine د راتولیدو او تراکم لامل ګرځي .

د اسناخو د تخریب له کبله Emphysema پیدا کیږي(۵).

(c) ketabton.com: The Digital Library

لږ تر لږه د جین ۲۴ الیلونه پیژندل شوي دي چې په ډیرو پیښو کې د نومړي ناروغۍ مسول جین د Piz میوتانټ 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 نومړي ماده باالکل نه وي.

کلینیکي بڼه:

د Childhood (ماشومتوب) په دوره کې سریري اعراض او علایم یې عبارت دي له د انفانسي د دورې ځنډنې هیموراژیک ناروغي ، Cholestasis او د ځګر مزمني ناروغۍ، لیکن د کهولت (Adulthood) په دوره کې سړي اخته کیږي.

د نومړي ناروغۍ نوري نادرې کلینیکي اعراض او علایم عبارت دي له:ګلومیرولونیفرایټیس ، واسکولایټس او panniculitis.

د نومړي ناروغۍ تشخیص په سیروم کې alfa 1 antitrypsine د اندازې د ټاکنې، د ناروغ د Genotypingاو 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 سړي د ناروغۍ درملنه او مخنیوی وکړو لیکن په هغه ناروغانو کې چې د ځګر ناروغي پکې رامنځته شوي وي کومه ګټه نه تر لاسه کیږي په هغه صورت کې چې د ځګر شدیده 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 نومړي ناورغي د اوتوسومل رسیسسیف د تشوش یوه بڼه ده چې د دیارلسم (۱۳) نمبر کروموزم په یو جین کې نیمګړتیا پیښ شوي وي.

د Wilson په ناروغۍ کې د لیزوسوم مس په کافي اندازه بڼه نه اطراح کیږي اویا دا چې د نورمال حالت

(c) ketabton.com: The Digital Library

خخه metalothionin سره د مس یو ځای کیدل څلور

ځلي زیاتیږي او د دې زیاتوالي لامل دا دی چې د نومورې ذخیروي پروتین په جوړښت کې نیمګړتیا موجوده وي.

مس د ځګر د حجرو سایتوپلازم کې تراکم کوي چې د ځګر هر ګرام وچ شوي په کتله کې د (۵۰۰-۲۰۰۰) مایکرو ګرامو پورې د مس اندازه رسیږي او په دې اساس د ځګر حجرې زیانمن کیږي. د ځګر د حجرو خخه مس د وینې په سیروم کې ازادیږي او دبدن په نورو انساجو کې ذخیره کیږي . په ناروغانو کې د سرو کریواتو د زیانمن کیدو له امله هیمولایز منځته راځي.

د پښتورګي قریبه تیوبولونه اخته کیږي دعصبي سیستم د اخته کیدو له امله عصبي تشوشات او په قرنیه کې د مس د تراکم له امله kayser fleisher ring منځته راځي.

د وینې په سیروم کې د Ceroloplasmin د اندازې کموالی یوه ځانګړی تشخصي نښه ده د سیروم د مسو اندازه کمیږي (۵) .

کلینیکي بڼه:

په ناروغانو کې د ځګر حاد او یا مزمنه ناروغي منځته راځي چې کیدای شي د عصبي اعراضو او علایمو سره یو ځای وي او یا نه وي. همدا رنګه کیدای شي چې د ځګر ناروغي ،د روحي ستونزو، هډوکې تشوشات، هیمولاتیک انیمیا او د اندوکراین د تظاهراتو سره یو ځاي وي(۵)

: Hepatic dysfunction

ناروغي د ۲-۱۵ کلنۍ عمر کې منځته راځي د ناروغۍ په حاد ډول کې زیږی ،هیپاتومیګالي، کوماه او مړینه منځته راځي . ناروغي د Chronic active hepatitis پشان سیر لري.

عصبي تظاهرات : نومورې تظاهرات older childern 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 څرګند کړي په نومورې ناروغانو هیپاتومیګالي موجود وي لیکن زیږی موجود نه وي .

kayser fleisher ring (KF)یوه نصواري یا سورنګه حلقه ده چې اکثراً د قرنیې په پورتنې او

(c) ketabton.com: The Digital Library

یا ښکتني 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 وینې 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 دسیرولو پلازمین اندازه په سل سي سي وینه کې د ۲۰ ملي ګرامه څخه ښکه وي او د سیروم د مس اندازه سل سي سي وینه کې د ۲۰ مایکروګرام څخه ښکته وي او په تشو متیازو کې د مسو اطراح شوي اندازه په ۲۴ ساعتونو کې سل (۱۰۰) مایکرو ګرام 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 مایکروګرامو څخه زیاته ده.

Liver function test غیر نورمال وي .

هغه ماشومان چې شپږ میاشتې عمر لري اویا په nephrosis, kwashiorkor، اویا Severe malabsorption syndrome باندې اخته وي د نوموړي ناروغانو د وینې 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 ګیرنې وړ نه دی. د سیروم د مس سویه په Billiary Cirrhosis او Toxic Cirrhosis کې لوړیږي (۵) .

درملنه:

ناروغ ته باید هغه خواړه ورکړل شي چې د مس لږ اندازه ولري او هغه خواړه چې د مس ډیره اندازه ولري د هغې د ورکړې او خوړولو څخه ډډه وشي لکه ځګر Nuts, shellpish او Chocolate.

Penicillamin. د ورځې ۱۰-۳۰ ملي ګرامه په یو کلیوګرام د بدن په ۳-۴ کسري دوزونو ورکول کیږي. نوموړي درمل د خوړو څخه نیم ساعت مخکې ورکول کیږي نوموړي درمل د مسو د

(c) ketabton.com: The Digital Library

copper اطراح زياتوي او بايد په دوامداره ډول استعمال شي.

د Penicillamin د ورکړې له کبله په ځينو ناروغانو کې تبه، د پوستکي resh ، اډينوپتې، د بندونو درد، ليوکو پنيا او ترومبو سايتوپنيا پيدا کيدای شي ليکن نوموړي اعراض او علايم ګذاري سير لري. او د درمل د قطع کيدو وروسته له منځه ځي په هغه ناروغانو کې چې د Penicillamin د ورکړې په اوږدو کې نفراتيک سندروم ، lupus like سندروم، Immen complex glumerulunephritis رامنځته شوي وي نوموړي درمل قطع شي او د هغې په بدل کې Tri ethylene tetramin dihydrochloride. درمل ورکړل شي. په کورنۍ کې ټول ورونه او خويندي د ويلسن د ناروغۍ لپاره وازمويل شي. (۵)

:X- Linked inheritance

Deuchene type musculer dystrophy:

.duchen musculare dystrophy (DMD)د عضلاتو د Cytoskeletal پروتين د جوړښت د خرابوالي له امله منځته راځي چې نوموړي پروتين د dystrophin په نوم يادېږي د نوموړي پروتين مسول جين د x په کروموزوم کې موقعيت لري چې د 12 x P په نوم يادېږي په اټکلي ډول په هرو څلور زره (۴۰۰۰) نارينه ماشومانو کې يو ماشوم په DMD اخته وي که چيرې د د ۱۲ X P په جين کې قسمي او يا کمه اندازه ميوتشن پيښ شوي وي د Becker Muscular dystrophy په نوم يادېږي چې په نوموړي حالت کې د ناروغۍ کلينيکي اعراض او علايم لږ شديد وي خو په هر حال د DMD په ټولو ښځو کې د اسکليټي عضلاتو پرمختللی تخريبات منځته راځي او د زړه عضله هم پرې اخته کيږي.

د DMD په اخته هلکانو کې د (۵-۲) کلنۍ په عمر کې د اندامونو د Proximal د عضلاتو ضعيفي او دCaff د عضلاتو Pseudo dystrophy منځته راځي . نوموړي ناروغان د ۱۳ کلنې په عمر کر د حرکت څخه پاتې کيږي اوپه فلج اخته کيږي، .د DMD په ناروغانو کې د Createnin kinase (CK)د انزايم سويه لوړه وي، نوموړي ماشومان د شل کلنۍ (۲۰) په عمر کې د تنفسي او يا د زړه دعدم کفايې له کبله مړه کيږي.

د Becker Muscular dystrophy (BMD) د ناروغانو انزار ډير توپير لري که څه هم کورتيکو ستروئيد د عضلاتو د قوت او ټون د ساتلو لپاره ګټور تماميږي. ليکن د عضلاتو د تخريب مخه نشي نيوالی څرنګه چې د dystropine جين ډير غټ وي نو ځکه د ميوتشن لپاره يو ښه Target دی په ۲۵% پيښو کې د

(c) ketabton.com: The Digital Library

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 تر څو د ډسټروفین پروټین تشخیص شي.

د DMD په ۱/۳ پیښو کې فامیلي 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 نومورې ناروغانو په بندونو اوعضلاتو کې د وینې توئیدنې مختلفي اندازي موجودي وي په رنځورانو کې په اسانه وینه کیدل (Bruising) او د زخمونو څخه د زیات وخت لپاره وینه توئیدنه موجود وي پورتنۍ ننبې د اتم فکتور په جین کې د یو هموزایګوس میوتشن له امله منځته راځي چې د۲۸ x-q په بڼه ښودل 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 . نومورې فکتور د انسان د وینې د پلازما څخه تر لاسه کیږي د اتم فکتور تطبیق کول د

هیموفلیا په ناروغانو کې ډیره اغیزمنه ده خو په (۱۰-۱۵)فیصده پیښو کې د نومورې ناروغانو په وینه کې یو خنثی کوونکي انتي باډي د اتم فکتور په مقابل کې تولیدیږي چې د نومورې فکتور اغیزې کموي(۵).

: Apert syndrome

نومورې 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 ښځینه 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 پدي ناروغي اخته شوي وي د پښتورګي په عدم کفایه باندي اخته کیږي (۵)

میتابولیک تشوشات:

(c) ketabton.com: The Digital Library

دمیتا بولیزم دځایه تیروتني تشو شات (inborn error of metabolism) ځیني ناروغۍ 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 پیښیږي او نوموړي ناروغي اساسي نښي دعصبي اعراضو او علایمو څخه عبارت دي لکه د سلوک تشوشات ، دقدم وهلو تشوشات ، Dysartheria , عسرت بلع ، ړوندوالي ، اختلاجات ، Spastic Quadraparesis او Decorticate posturing. د نوموړي ناروغانو ۱/۳ برخه د ادرینیل د مرغیړي د عدم کفایې تظاهرات رامنځته کوي (۵) .

نوموړي یوه x- linked recessive ناروغي ده چې د Acylco A synthetase ، انزایم د نشتوالي له امله منځته راځي. د ناروغانو په وینه کې د ACTH ، long chain Fatty acid اندازه لوړه وي په ناروغانو کې د ناروغې د رامنځته کیدو څخه(۲-۳) کاله وروسته مړینه منځته راځي (۷) .

x-ALD (x- linked adrenoleukodystrophy) یوه ناروغي ده چې د عصبي سیستم ابیض ماده (white matter) او د ادرینل د مرغیړي قشر اغیزمن کوي په نارینه وو کې درې اساسي فینو ټایپونه لیدل کیږي لمړی رقم یې د cerebral childhood form څخه عبارت دی چې د ۴-۸ کلنۍ د عمر په منځ کې ډیر عمومیت لري. نوموړي ناروغي په لمړیو پړاونو کې د attention deficit disorder، د پیژندلو (cognition) ، سلوک، لیدلو، اوریدلو او حرکي تشوشاتو په بڼه تظاهرات ورکوي چې وروسته د دوه کلونو په موده کې په اخته ماشوم کې په بشپړ ډول عدم توانایي(disability) رامنځته کیږي. دوهمي رقم یې د adrenomyeloneurapathy (AMN) څخه عبارت دي چې په مؤخر ډول د ۲۰ کلنې څخه وروسته کلینیکي څرګندونې رامنځته کوي. چې عبارت دي له : پرمخ تلوونکي paraparesis ، د معصرو تشوشات او په مختلفو درجو سره

د لیري نهایاتو حسي عصبي سیستم له منځه تللو څخه عبارت دي او نوموړي اعراض په ورو ورو ډول سره د لسګونو کلونو په موده کې نور هم پرمختګ کوي .

د دې ناروغۍ دریم رقم د Addison disease څخه عبارت دی چې د دوه کلنۍ بلوغت او په ډیر عام ډول د اوه نیم ۷.۵ کلنۍ په عمر کې د ادرینل د مرغیړي د عدم کفایې تظاهرات رامنځته کوي. چې په نوموړي تشوش کې عصبي اعراض او علایم نه وي لیکن کیدای شي چې د عمر په وروستیو مرحلو کې

(c) ketabton.com: The Digital Library

عصبي اعراض او علايم (په ځانګړي ډول AMN) تشوشات رامنځته شي .

په اټکلي ډول سره ۲۰% هغه ښځينه چې Carrier دي د AMN ګلې او ننبې ور سره وي ليکن نومورې ګلي او ننبې په (د ۳۵ کلنۍ او يا د هغې څخه په وروستي عمر) کې رامنځته کيږي.

: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 وينې په سيروم کې لوړه وي نومورې يوه ځانګړي او ښه معاينه ده چې د نړۍ په سطحه په کمو لابراتوارونو کې تر سره کيږي په اټکلي ډول سره نومورې ازموينه په ۸۵% Carrier ښځو کې يوه حساسه ازموينه ده همدا رنګه د ABCD 1 gene مالیکولي انالايزس هم د تر سره کيدو وړ دي چې تشخصي ارزښت لري چې نومورې انالايزس د جنټکي

کانسلنک او پرنټل ډياګنوزس په منظور د ناقل (Carrier) د ټاکنې لپاره ارزښتناک رول لري .

وقوعات :

نومورې ناروغي وقوعات 1:20000-1:50000 ته رسيږي چې په اټکلي ډول په ټولو کسانو کې يو شانته وي

(c) ketabton.com: The Digital Library

درملنه:

د X-ALD په درملنه کې لاندينې ټکي شامل دي: symptomatic نارينه تداوي کول ، د asymptomatic کسانو او يا هغه کسان چې په خفيف ډول اعراض او علايم ولري لټول او په مقدم ډول د ادرنيل د غدي د عدم کفايې درملل.

Symptomatic Males:

د دې ناروغۍ په درملنه کې د ادرينل د مرغيړي ارزونه (ارزيابي) او د corticosteroid تطبق کول د درملنې بنسټيزه موخه جوړوي. چې يوه ژوند ژغورنکي درملنه ده. د X-ALD ډير نارينه ناروغان د ادرينل د مرغيړي په عدم کفايه اخته وي د corticosteriod ور کول د عصبي سيستم په اخته کيدو کې هيڅ اغيزه نه لري په نارينه اخته X- ALD ناروغانو کې د ادرينل د مرغيړي دندې بايد په منظمو وختونو کې ارزيابي شي. هغه بالغ نارينه کسان چې په نوموړي ناروغۍ اخته ليکن کلينيکي اعراض او علايم له ځانه ونه ښايي او يا دا چې د set 1 (Childhood cerebral form) په پراو کې وي او د MRI د ازموينې په واسطه ثابت شي چې دماغ زيانمن شوی نه دی مناسبه درملنه يې د Bone marrow transplantation (BMT). څخه عبارت دی .همدارنګه په هغه ماشومانو کې چې د هغوې IQ د ۸۰ څخه لوړه وي د هغوې لپاره هم BMT يوه ښه او مناسبه درملنه ده ځرنګه چې BMT د ۲۰% په شاو خوا کې د Morbidity او Mortality. لامل ګرځي نو ځکه په هغه ناروغانو کې چې د هغوې دماغ د MRI د معاينې له مخې اخته شوې نه وي يا هغه ناروغانو کې چې MRI يې غير نورمال او عصبي تشوشات ونه لري نوموړي درملنه تر سره نه شي. همدارنګه په هغه ناروغانو کې چې IQ يې د ۸۰ څخه ټيټ وي او يا په شديد ډول عصبي او يا عصبي روحي (neuropsychological dysfunction) ولري تر سره نه شي.

(c) ketabton.com: The Digital Library

غذايي او فارمکالوجيک درملنه.

په هغه ناروغانو کې چې عصبي تشوشات رامنځته شوي وي د Lorenzo oil therapy اغيزه لرې وي ليکن که چيرته عصبي سيستم زيانمن شوی نه وي نوموړي درملنه ګټوره ده اوپه راتلوونکي کي د عصبي تشوشاتو د رامنځته کيدو او د هغې د لا زياتيدو څخه مخنيوی کوي . همدا رنګه Lovastatin او 4- phenylbutyrate د درملنې په لپاره استعماليږي ليکن کلينيکي اغيزې څرګندې 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 سندورم د ۱۵ P 11کروموزوم غير نورمال Expression له کبله منځته راځي نورې نښې يې عبارت دي له د مخ خفيف ډسمورفيزم (هايپرتيلوريزم، د غوږونو Creases. د ګذري هايپروانسولينيميا له کبله infantile Hypoglycemia ګڼ شمير مور زادي انوملي ګانې کلفټ لپيټ ، د بولي سيستم انوملي ګانې او د سرطانونو د خطر زياتيدل.(په ځانګړې ډول د ۷-۱۰% د wilm tumur پيښې) .

په نورمال حالت کې د Growth factore په جين کې د (IGF2) د Imprinting پروسه صورت نيسي ۲ IGF د مورنې اليل 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 ګرځي لکه د paternal 11 P 10 region ډوپليکيشن چې د Bws په ناروغۍ کې ليدل کيږي paternal UPD په پلرني هومولوګ کې د دی لامل کيږي چې د IGF2 جين په Transcription کې Duplication منځته راوړي. (H19) Tumure supperesser gene د له منځه تلو ، د بدن د غټوالی او سرطاني ناروغيو ته زمينه مساعد کوونکي فکتورونو د زياتوالې لامل ګرځي.

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 tumure اخته دي. په ۷۰% پيښو کې د IGF 2 او H19 د جيونو د Coding لپاره Loss of imprinting (LOI) رانښې . هغه

(c) ketabton.com: The Digital Library

ماشومان چې په نوموړي حالت باندې اخته دي تر ۷کلنۍ پورې په هرو دريو (۳) مياشتو کي يو ځل ورته د ګيډې التراسوند اجرا شي او ناروغان د څارنې لاندې ونيول شي. (۷).

:Prader willi syndrome

نوموړی سندروم د يو شمير Imprinted. شوي جينونو expression د نشتوالي له امله منځته راځي. د SNRPN جينونه چې په ۱۵q11 په کروموزوم کې قرار لري د Prader willi سندروم د منځته راتلو لامل ګرځي.

د کلينيک له نظره نوموړي ماشومان د انفانسي په دوره کې شديده هايپوتونيا باندې اخته وي چې د تغذې لپاره د gastrostomy. تيوب ته اړتيا لري.

Older childrenماشومانو کې وصفي ځيره راڅرګندېږي چې د بادامې سترګې ، پر له پسې strabismus لنډه ونه ، چاغوالی، Hypogenitalismوړوکې لاسونه او پښې چې د نري ګوتو سره يو ځای وي.

اوس داسې عقيده ده چې نوموړي نښې Growth Hormones د نشتوالي سره يو ځای وي پدې ناروغانو کې د۳ - ۴ کلنۍ په عمر کې د Obseseive hyperphagia او د بلوغت په شروع کې type 2 diabetis mellitus رامنځته کيږي (۷).

:Angelment syndrome

دغه سندروم imprinting د تشوش او د ګڼ شمير ميوتيشنونو له امله منځته راځي د نوموړي ميوتيشنونو له کبله د Ubiquitin protein ligase جين ، د UBE3A جينونه غير فعاليږي پورتنې جينونه د SNRPN د جين پشان په (۱۵) پنځلسم کروموزوم کې قرار لري .

د دې ناروغانو کلاسيک فنوتايپ عبارت دی له شيديده دماغي ورسته پاتی والي چې د پروګناتيزم (Prognatism) ، اختلاجات، Motor mlston شديده

وروسته پاتی والی ، غير نورمال Puppef like gait، غيرنورمال وضعيت ، د ژبې ضعيفه ارتقا، حملوي او تشنجي خندا (paroxysmal laughter) او په tung thrusting څخه عبارت دي :

د Anglman سندروم په څلورمه برخه ناروغان د VBEzA جين د ميوتيشن له امله منځته راځي (۷) .

(c) ketabton.com: The Digital Library

:UPD -7

اوس پوهیدل شوي دي چې د ۷ اوم کروموزوم ځنې جینونه هم imprinted کیږي UPD V په هغه ماشومانو کې چې د یو پلار څخه د (۵۰۸) -delta -f ډیلیشن دوه کاپي ګانې په ارتیث انتقالوي د Cystic fibrosis لامل ګرځي همدارنګه نومورې ماشومان په Sliver russel سندروم باندي هم اخته وي چې نومورې سندروم د داخل رحمي ودي په ځنډ او Dwarfism باندې اخته وي. فکر کیږي چې UPD او د Imprinting تشوشات د دوې د تشوشاتو سره یو ځای وي .

هغه تشوشات چې د **Anitcipation** سره یو ځاې وي:

(اوتوسومل ډومینانت) Myotonic dystrophy: میونوتیک د سټروفي متصف دی په د عضلاتو ضعیفتیا ، د عضلاتو ټونیک سپزم چې د هایپوګونادیزم ، Frontal balding د زړه بریښنایې تشوشات او Cataract.

دا چې څرنګه ګڼ شمیر جینونه په دې تشوش کې اخته کیږي لا تر اوسه پورې څرګند شوي نه دي لیکن زیان راوړونکي ساحه د نولسم(۱۹) کروموزوم په برخه کې قرار لري او دا هغه ساحه ده چې په دې کې د protein kinase د جین په ۳- prime untranslated ساحه کې موقعیت لري او په نومورې ساحه کې د CTG پراخه شوي trinucleotide repeat تر سره کیږي . نورمال کسان د (۵-۳۰) پورې د CTG repeat د کاپي ګانو لرونکي دي. که چیرې د دغه کاپي ګانو شمیر د (۵۰) څه زیات شي په اخته کسانو کې خفیف کلینیکي تظاهرات رامنځته کوي لکه Cataract په هغه کسانو کې چې د نومورې پر له پسې کاپي ګانو د سلو (۱۰۰)

څخه زیات وي د غټانو په شان د الکتریکي میوټونیا لرونکي دي او که چیرې د تکراري کاپي ګانو شمیر د ۴۰۰ په حدودو کې وي د ماشومتوب په دوره کې کلینیکي اعراض او علایم منځته راوړي . کیدای شي چې د نومورې کاپی ګانو

ارتیدنه(Expansion) تر زرو (۱۰۰۰) . پورې ورسیږي چې نو په نومورې حالت کې د نوي زیږیدنې په مرحله کې په نوزادانو کې سخته او حتی وژونکي کلینیکي اعراض او علایم منځته راځي.

که چیرې په ډراماتیک ډول د پرله پسې کاپي ګانو شمیر د (۲۰۰-۴۰۰) په منځ کې وي خفیف اعراض او علایم منځته راوړي چې د کلینیک له نظره د څرګندوندیدو وړ نه وي لیکن که چیرې نومورې کاپي ګانې په ډراماتیک ډول د(۸۰۰-۲۰۰۰) په شاو خوا کې ورسیږي د جنیني تظاهراتو لکه(پولي هایدروامنیوس،

(c) ketabton.com: The Digital Library

Arthrogryposis) لامل ګرځي چې د نومړي repeat expansion کاپي ګانې د ښځينه تنقيصي ويش په واسطه انتقاليږي .نه د نارينه ميوزس په واسطه. نو په دې اساس هغه ماشومان چې په Floppy infant باندې اخته وي د هغوې د څيړنې او پلټنې لپاره د هغوې مينديې بايد په غور سره Myotonia اوضعيفتيا لپاره معاينه شي په اوسني وخت کې د دغه CTG repeat کاپي ګانو د شمير د څرګندولو لپاره diagnostic molecular testing څخه ګټه اخيستل کيږي (۷)

(اوتوسومل رسيسيف) **Fried reiches ataxia**:

هغه جين چې د FDRA لامل ګرځي په ۹ کروموزوم کې قرار لري. په نومړي سندورم کې د کوچني دماغ د دندو ستونزې منځته راځي په ناروغانو کې مخکې د بلوغت څخه د حرکي او حسي سيستم تشوشات رامنځته کيږي او د Teenage په عمر کې نومړي تشوشات پرمختګ کوي . نورمال کسان د (۷-۲۲) پورې د GAA repeatکاپي ګانو لرونکي وي ليکن په دې ناروغۍ کې د GAA د کاپي ګانو شمېرد ۲۰۰ څخه زيات وي. (۷).

(c) ketabton.com: The Digital Library

(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 پاتي 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 ګاني 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 یادیږي لیکن په هغه صورت کې چې د CGG repeat د کاپي ګانو شمیر د ۲۰۰ څخه زیات شي د Full maturation په نوم یادیږي او دې سره GGG expansion او د CPG Island هایپرمیتایلیشن هم موجود وي.

نوموړي سندروم د لاندیني اعراضو او علایمو لرونکي دي.

دماغي وروسته پاتی والی ، اوږد مخ (long face) غټ غوږونه، (large testes)،په ځانګړي ډول د بلوغت وروسته د منضم نسج اعراض او علایم لکه Hyperextensible بندونه، د مترل د سام پرولپس. همدا رنګه نوموړي ناروغان ډیر فعال وي .د infantile autism اوتوستیک سلوک لرونکي وي. ځني ناروغان نورماله څیره (منوټایپ) لري.

د fragile –x- syndrome نیمایي اخته ښځینه د نورمال ذکاوت او استعداد لرونکي وي که څه هم نوموړي ښځي Full maturation حالت هم ولري د نورمال ذکاوت لرونکي وي. ښځینه 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 دمایتوکاندریا په DNA (mt DNA) کې د سلو څخه د میوتشن ډیري پیژندل شوي ساحې موجود دي او همدا رنګه د mt DNA دوهم پلا ترتیب کیدل (Rearrangement) هم تشخیص شوي دي .

د مایتوکاندریا یې ناروغیو اعراض او علایم په ثانوي ډول د oxidative phosporylation د تنفسي

(c) ketabton.com: The Digital Library

انزایمونو د نشتوالي له امله منځته راځي. نومورې انزایمونه د بدن ټولو حجرو ته انرژي ورکوي.

مایتو کاندریا ناروغي د پرمختللي تشوشاتو څخه عبارت ده چې د عصبي Dysfunction سره یو ځای وي لکه هاپوتونیا، د ارتقا وروسته پاتی والی، اختلاجات، د سترګې تشوشات، کونږوالی ، د هضمي سیستم تشوشات، د ودي خرابوالی (Growth failure)، د پښتورګو ، اندوکراین ، زړه او نباتي عصبي سیستم تشوشات د مایتوکاندریا تشوشات دري عام او مهمي ناروغۍ په لاندي ډول دي (۷) .

:MELAS

Melas د mitochondrial encephalopathy، lactic acidosis، stroke like episod. څخه جوړ شوي دي . د نومورې نارغی اعراض او علایم د ماشومتوب په دوره کې شروع کیږي چې عبارت دي له د stroke پرله پسي حملې ، ږوندوالی، فلج، سردردي ، کانګې ضعیفتیا ، په حمله وي ډول د عضلاتو ضعیف کیدل د ویني د لکټیټ زیاتوالی.

هغه عام میوتیشن 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 تشوش اخته دي د عصبي اعراضو او علایمو لرونکي دي. لکه Myoclonus. کونږوالی، د عضلاتو ضعیفتیا، اختلاجات.

د ناروغانو اتیا فیصده په سلو کې د مایتوکاندریا د (tRNA lys gene) (A8 344 G).

د missense mutation له کبله منځته راځي. (۷)

:LEIGH. Sub acude mecrotizing encephalomyopathy

د تنفسي حجرو په دندوکي د ګڼ شمیر تشوشاتو موجودیت د leighs disease لامل ګرځي leights disease یوه شدیده ناروغي ده چې د ارتقا د Milestone د نشتوالي , Extrapyramidal اعراض او علایم چې د دماغ د قاعدي Dysfunction سره یو ځای وي د تبي لرونکي ناروغیو په موجودیت کې اعراض او علایم ډیر شدید کیږي .

(c) ketabton.com: The Digital Library

د نوموړي ناروغۍ اعراض او علایم عبارت دي له هایپوتونیا دلاسونو athetoid Choreo حرکات ، د تغذي ستونزو ، اختلاجات او Fulure to thirve

په MRI کې د دماغ په قاعده او تلموس کې فوکل نکروزس لیدل کیږي.

ماتوکاندریایې میوتیشونه تنفسي ځنځیر اخته کوي . په ځانګړي ډول Complex I ، complex II Complex IV او هستوي DNA میوتشونونه Complex II اخته کوي چې دا د Leghis 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 ځخه جلا تشوش دي . کلفټ لپ په نارینه و کې ډیر

زیات لیدل کیږي حال دا چې ګلفټ پلیټ په ښځو کې ډیر زیات پیښې 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 نوموړ ې پیښې سره توپیر لري د اسیا د سپین پوستکي او تور پوستکې نسبت په هر زر تنه ژوندي نوي زیږیدلي ماشومانو کې (۱.۲۱ ، ۰.۹ او ۰.۳۱) ځخه عبارت دي (۷) .

(c) ketabton.com: The Digital Library

کلنیکي بڼه:

کیدای شي کلفټ لپ یو اړخیز یا دوه اړخیز په بشپړ او یا په قسمي ډول موجود وي کیدای شي چې کلفټ لپ د کلفټ پلیټ سره یو ځای وي چې کلفټ پلیټ په بشپړ ډول موجود وي یا primary cleft plate (چې د پلیټ قدامی برخه او Gingival ridge هم اخته شوي وي) او یا secondry Cleft plate چې یوائي د پلیټ خلفي برخه اخته شوي وي) یو ځای وي . .

که کلفټ پلیټ د Isolated بڼه وي کیدای شي چې نرم او کلک حنک دواړه اخته شوي وي ، کیدای شي چې د V. Shaped او یا Horseshoe. Cleftپه بڼه وي.

کله چې کلفټ پلیټ د micronathia او Glossoptosis (هغه ژبه چې خلف خواته غورځیدلي وي او د تنفسي او تغذي ستونزې رامنځته کړي وي) سره یو ځاي وي Pierre robin sequece په نوم یادیږي.

هغه ماشومان چې په خپل مخ کې په څرګند ډول کلفټ پلیټ ولري دواړه د نورو تشوشاتو لرونکي هم وي نو ځکه باید بڼه وپلټل شي د نمونې په ډول هغه ماشومان چې کلفټ ولري (۱-۲)% پیښو کې د زړه ولادي ناروغي لري خو د Pierre- robin sequence په ناروغانو کې نومورې تشوشات تر ۱۵% پورې رسیږي(۷).

تفریقي تشخیص:

د کلفټ ناروغان کیدای شي چې یوائي په نومورې ډیفکټ اخته وي او یا د نورو سندرومونو سره یو ځاي وي د نومورې ناروغانو انزار، درملنه د نومورې ناروغانو د غوره تشخیص پورې اړه لري. نو ځکه نومورې ناروغان لمړي باید تشخیص شي چې ایا نومورې نیمګړتیا سندرومیک ده او که Non syndromic دي (۷).

:Non Syndromic Cleftlip & cleft plate

پدی وروستیو وختونو کې غیر سندرو میک کلفټ پلیټ او کلفټ لپ د پولې جنک او ملتي فکتوریل وراثت په ډله کې شمیرل شوي دي لیکن اوسنۍ څیړنې نومورې تشوشات د رسیسیف او ډومینانټ په بڼه رابنیي خو په هر حال د نومورې نیمګړتیا پیښې (۲-۳) % ته رسیږي .

(c) ketabton.com: The Digital Library

:Syndromic Clift lip& cleft plate

کلفټ لپ په یواځي ډول اویا د کلفټ پلیټ سره یو ځاې په یو شمیر سندرومونو کي لیدل کیږي د دي ناروغانو انزار او د پیښیدو د خطر د نوموړي ناروغي د قطعي او غوره تشخیص پوري اړه لري.

ایزولیټیډ سندرومیک کلفټ پلیټ (CP) او کلفټ لپ (CL) .

- محیطي:

مورنې انتانات ، انتي کانولسانټ استعمال (CL/CP or CP).

(CP) Fetal alcohol syndrome

(CL/ CP) Amniotic band sequence

- کروموزومي:

دریالسم او اتلسم ترایزومي . (CL/ CP).

(CL/CP) Wolf hirsch horn sydrome.

(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:

اوتوسومل ډومینانټ AD

اوتوسومل رسیسیف AR.

(c) ketabton.com: The Digital Library

بد غوري او درملنه:

د ماشوم د تغذي ستونزو د منځني غوږ د التهاب پرله پسي حملې ، چې د اوريدلو 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 orthodentic ستونزې (۷).

جنيټک کانسلنګ:

ژوره او غوره کانسلنګ چې د غوره تشخيص او د سندرومیک او غير سندرومیک کلفټونو تر منځ تفريقي تشخيص پوري اړه لري. يوه بشپړه کورنۍ تاريخچه واخستل شي ، ناروغ او د هغې مور او پلار په ژوره توګه معاينه شي. د لابراتواري ازموينې انتخاب د دې پوري اړه لري چې ناروغ کوم تشوشات لري او د کلينيک له نظره د کومې ناروغې د موجوديت خواته فکر کيږي. او نومورې

لابراتواري معاينات عبارت دي له کروموزوم انالايزس ، چې د FISH معاينه اجرا کيږي، د سترګې معاينات او د x-ray ازموينې .

په هغه صورت کې چې د کلفټ د زياتيدو خطر موجود وي نو د Prenatal په دوره کې د نومورو نيمګړتياو د رابرسيره کولو لپاره د التراسوند ازموينه تر سره شي چې د نومورې ازموينې په واسطه دواړه د ليدلو وړ وي (۷).

(NTD) Neural tube. Defect:

نيورل تيوب ډيفکټ د لاندينې سؤ تشکلاتو څخه عبارت دي.

Sacral agenesis ،Mylomeningocele, spina bifida, encephpalocele, anencephaly، Sacral lipoma. او د نخاع نور dysraphism.

اوسنۍ څيړنې داسې ښودلې دي چې عصبي تيوب د دوه Closer site په بدل کې د ګڼ شمير Closer site په واسطه ارتقا کوي چې نومورې Closer site د يو شمير جينونو په واسطه کنترولیږي. نومورې جينونه د مختلفو تيراتوجنونو په واسطه اغيزمن کيږي او د نومورې تيوب تشوشات رامنځته کيږي.

په عمومي ډول د Arrnol chiari typeII سؤ تشکلات د هايدروسفالوس او مايلومننګوسيل سره يو ځاي وي.

(c) ketabton.com: The Digital Library

هغه تې رودونکي ماشومان چې د هغوې ميندي د شکر په ناروغۍ اخته وي کيداي شي چې په Sacral agenesis باندې اخته شي چې د Caudal regression syndrome په نوم يادېږي .



۲-۱۲. انځور : مېننګو مايلوسيل

کلينيکي بڼه:

د زيږيدو په وخت کې NTD د rachischisis (خلاص ټپ) په بڼه څرګنديږي او ياکيدای شي چې په لاندې ډولونو څرګندوني وکړي: د پوستکي يو زخم چې د يوې کتلې په بڼه وي او د يو نرې پوستکي په واسطه پوښل شوي وي، يا د hemangioma ، د ويښتو يوه ګيډۍ (tuft) ، د کوناټي يوه اړخيزي ګونځي (creases).

په ورستي بڼه کې د يو غوره او ژوره تشخيص په لپاره CT scane او MRI ازموينې تر سره شي د عصبي نيمګړتياوو موجوديت د ټپ (leasion)د اندازې پورې اړه لري کيداى شي چې په ناروغ کې Club feet ، حرقفي فخذي بند خلع، د ټپ د لاندينې برخې بشپړ فلج موجود وي .کيداى شي چې د NTD په اخته ناروغانو کې د زيږيدو په وخت کې هايدرو سفالوس هم موجود وي يا دا چې هايدروسفالوس د جراحي عملياتو څخه وروسته په لنډ وخت کې رامنځته شي چې په دې حالت کې د جراحي عملياتو څخه وروسته ماشوم د کانګې په کولو شروع کوي.

(c) ketabton.com: The Digital Library

که چيري د زيږيدو وروسته د ناروغ د سر محيط زياتوالی پيداکړي او په ناروغ کې تخرشيت د شيدي خوړلو ضعيفتيا رامنځته شي په هايدروسفالوس دلالت کوي

په عمومي ډول په اخته ناروغانو کې Neurogenic Bladder او Neurogenic Bowl موجود وي.

کيدای شي چې د NTD په اخته ماشومانو کې د مرکزي عصبي سيستم د نورو انوملي ګانو برسيره د زړه او پښتورګې انوملي ګانې هم موجودې وي (۷).

تفريقي تشخيص:

کيدای شي چې NTD په يواځې ډول او يا د نورو سندرومونو سره يو ځای موجود وي. چې يو د بل سره تفريقي تشخيص شي کيدای شي چې NTD د اميدواري ښځې د الکول او يا انتي کانولسانټ (Valproate) سره د مخامخ کيدو په نتيجه کې رامنځته شوي وي او د NTD هغه ناروغان چې د سمورفيک بڼه او يا نور غټ سؤ تشکلات ولري د جنټک د متخصص په واسطه معاينه او د کرموزومونو انالايزس ترسره شي (۷).

اختلاطات او درمنله:

Neurosurgical.هغه ماشوم چې په Open NTD اخته وي بايد ورته پر مخ وضعيت ورکړل شي او د نوموړي زخم د پاسه يوتعقيم شوي پانسمان اجرا شي نوموړي.

ماشومان بايد له لمړي (۲۴-۴۸) ساعتونو کې د جرحي عمليې په واسطه عمليات او خلاص تيوب وټړل شي. تر څو د انتان څخه مخنيوي وشي نوموړي ناروغان بايد ښه وڅارل شي او د هايدروسفالوس د ارمنځته کيدو په صورت کې ventricoloperitonial shunt اجرا شي .

مايلومننګوسيل ۵ ۸% پيښو کې شنټ ته اړتيالري د شنټ. اساسي اختلاطات دهغې دمنتن کيدو او بنديدو (Malfunction) څخه عبارت دی .

د ۲ Arnold chiarri type ملفارمشن اعراض عبارت دي له، دخوړو ستونزې د abducence د عصب فلج ، د صوني حبول دعصب فلج (stridor او apnea سره)

کله چې د شنټ په دنده کې کوم مشکل پيښ شي نوپه حاد ډول د chiarri اعراض شديد کيږي

(c) ketabton.com: The Digital Library

اوحتی وخت دمړینې لامل ګرځي (۷)

ارتوپیډیک اختلاطات: داچه د NTD اخته ماشومان دقدم وهلو عنبتل توب لري اوکه نه ؟ دنوموړي افت دشدت پورې اړه لري هغه ناروغان چې لومبر اویا سکروم په برخه کې نوموړي افت ولري ډیرو اهتماماتو ته اړتیا نه لري لیکن که د نوموړي افت ډیره پراخه وي او ناروغ په فلج اخته شوی وي د درملنې لپاره جراحي عملیې اوفزیوتراپي ته اړتیا لري .

یورولوژیک:- نیوروجنیک مثانه په مختلفو درجو سره رامنځته کیږي په دي ناروغانوکي دمختلفو کړنلارو پواسطه کولي شو چي دتشي متیازي 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 دپښتورګي دارزیابي لپاره پرله پسي معاینات اوالټراسوند بایداجراشي . او د انتان درملنه وشي .

د نیوروجنیک کولمي اعراض او علایم عبارت دي له incontinence ،دوامداره قبضیت (چي نوموړي پرابلم دخوړو درژیم د بدلولو ، laxative او د rectal stimulant د درملونو د استعمال په واسطه درملل کیږي) په اوسني وخت کي یو بشپړ جراحي عملیه اجراکیږي چي Continence . ante grade) A C E (Enemaپنوم یادیږي په دي عملیه کي یو اپنډکس د علوي کولن د پورتنې غټي او کولمي او د نامه د پوستکي سره ارتباط ورکول کیږي چي دنوموړي لاري څخه Enema استعمال او په دي ډول د کولون د پاسنې برخې څخه نوموړي کولمي پاکیږي چې د پورتنۍ عملیې څخه تر اوسه ډیره ښه نتیجه تر لاسه شوي ده او نور هم د پرمختګ په حال کي دي (۷) .

د NTD ځانګړي لانجي او پیښګویني (انزار):

پورتني ټول ماشومان مختلف او ګڼ شمیر جراحي عملیتونو ته اړتیا لري. د نمونې په ډول هغه ماشومان چې په Spina bifida اخته او ورسره د بولي قناعت انوملي ولري په ډیره اندازه دlatex په مقابل کې حساسیت لري نو ځکه non latex طبي

درملنې ته اړتیا ده. د Spina bifida ډیر ناروغان د نورمال Cognition لرونکي دي. لیکن د زده کړې وړتیا نلري. هغه ماشومان چې په انسفالوسل او یا د CNS کوم بل ولادي مشکل ولري عموماً د ډیر ضعیف

(c) ketabton.com: The Digital Library

استعداد لرونکي وي خو که په ټرلي ډول د شوکي نخاع کوم ابنارملتي 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 مختلوونکي Scoliosis د کولمې اود سپوغسې د دندو بدلونونه موجود وي چې د جراحي د عملیې په واسطه علاج کولو ته اړتیا شته. (۷).

جنیټک کانسلنګ:

د NTD د ناروغانو د بابیړې خطر (Recurrent risk) دهغې د حقیقي لامل پورې اړه لري لیکن د isolated NTD ډیري پیښې پولي جینیک منشا لري چې په راتلونکي امیدواري کې (۲-۳) % پورې د بابیړې خطر په کې موجود وي. د مور او پلار په ماشومانو بابیړې خطر د ۱-۲% په اندازه دي. هغه ناروغ چې په spina bifida اخته وي د هغې ۵% ماشومان په نوموړي تشوش اخته کیږي د مختلفو

کړنلارو په واسطه prenatal تشخیص د امکان وړ دی که ماشوم په open NTD باندي اخته وي د امیدواری په (۱۲-۱۸) اونۍ کې د مور د وینې د alfa fetoprotein اندازه د نورمال څخه لوړه وي همدا رنګه په امینوتیک مایع کې د alfa fetoprotein او acetyl cholin esterase د انزایم اندازه لوړه وي د NTD (۹۰%) تشخیص دالتراسوند په واسطه تر سره کیږي.

اوسنۍ څیړنې جوته کړي ده چې د فولیک اسید وقایوي استعمال په امیدوارو ښځو کې د NTD پیښې کموي لیکن شرط یې دا دی چې نوموړي درملې تر لږه د امیدواري څخه درې میاشتې د مخه شروع شوي وي او د امیدواري تر لمړي میاشت پور دوام ورکړل شي او همدارنګه ټولې هغې ښځې چې ماشومان زیږوي د ورځې ۰.۴ ملي ګرام فولیک اسید واخلي لیکن هغه میندې چې پخوا د NTD اخته ماشوم د زیږونې تاریخچه ولري د ورځې 4mg فولیک اسید واخلي. همدارنګه د فولیک اسید ورکول مخکې د Conception څخه د نورو ولادي سۀ تکشلاتو د کموالي لامل ګرځي لکه Conotrunkal heart defect. (۷).

هغه معمولي پیژندل شوي تشوشات چې لاملونه یې څرګند 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 ،

(c) ketabton.com: The Digital Library

CNS سؤ تکامل او عصبي عضلې تشوشاتو څخه عبارت دي.

په نومړي ناروغۍ کې چې عصبي عضلي تشوشات موجود وي جنين امنيوتيک مايع نشي خوړلای نوله همدې امله په اميدوارو ښځو کې پولې هايدرو امنيوس هم منځته راځي. کيدای شي چې د سړي هايپوپلازيا په جنين کې رامنځته شي چې په دې حالت کې د جنين تنفسي حرکات موجود نه وي.

د نومړي ناروغانو لپاره د دماغ Imaging ، د ميتابوليک ناروغيو لپاره پلټنه په ځانګړي ډول peroxisomal تشوشات (چې د very longe chain شحمې اسيدونه د لوړوالي سره موجود وي) تر سره شي د نومړي ناروغانو د تشخيص لپاره د عصبي متخصيصنو سره لازمې مشورې ، اليکتروفزيولوجيک څيړنې او د

عضلاتو بيوپسي اجرا کيږي.د نومړي ناروغانو څخه پر له پسې کورنۍ تاريخچه واخستل شي چې په هغه کې عضلی ضعيفتيا، عضلی دردونه . Cataract ، د زړه ناروغي او myotonic dystrophy ناروغي په نظر کې وي او د نومړي 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 اخيستې وي همدارنګه د سترګې او د Mid brain ارتفاغير نورمال وي.

CHARGE اسوسيشن يوه سپوراډيک پيښه ده چې لامل يې څرګند نه دی او متصف دي پهcoloboma , Congenital heart disease، Choanal atresia، Growth retardation ، Genital Hypogenitalism، Abnormalities او د غوږ (ear) تشوشات.

څرنګه چې په نومړي ناورغانو کې د غوږ تشوشات په دايمي ډول موجود دي نو ځکه هغه ماشومان چې د غوږونو تشوشات ولري د نومړي اسوسيشن د رابرسيره کولو لپاره د هغې ماشوم سترګه د کولوبوماپه خاطر هم معاينه شي. په نومړي ناروغۍ کې د مخ عدم تناظر موجود نه وي. په چارج اسوسيشن کې د کروموزمونو انالايزس نورمال وي ليکن د نورو سندرومونو سره د نومړي تفريقي تشخيص په خاطر د کروموزومونو انالايزس د ارزښت وړ دي. (۷) .

:Cornelia delange syndrome

(c) ketabton.com: The Digital Library

یو سندروم چې په سپوراډیک ډول پیښیږي ، لامل یې څرګند نه دي په نوموړي سندورم کې د نمو شدید ځنډ موجود وي په ۵۰% پیښو کې د اندامونو (په ځانګړي ډول د لاسونو) تشوشات موجود وي ۲۵% ناروغانو کې د زړه ولادي ناروغي موجود وي.

په نوموړي سندورم کې hirsutism ، د وریځو یو ځای والی (synophrys)، نري ښکته خواته غزیدلي شونډې هم موجود دي. د نوموړي ناروغانو د ژوندي پاتي کیدو چانس کم وي د کروموزمونو انالایزس نورمال وي (۷) .

: Goldenhar syndrome

دغه سندروم د vertebro auriculo facial syndrome په نوم هم یادیږي چې ګڼ شمیر انوملي ګانو لرونکي وي او په ځانګړي ډول سر اوغاړه اخته کوي د نوموړي سندورم کلاسیک څیره د Hemifacial Macrosomia څخه عبارت دي (د مخ یوه اړخ د بل اړخ څخه وړوکي وي) چې په اخته اړخ کې کونږالی 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 یادیږي. د سترګې په باندینې برخه کې یو سلیم شحمي تومور موجود دي چې د Epibulbar dermiod په نوم یادیږي په زیاته اندازه د رقبي فقراتو انوملي ګانې موجود وي. او د Chiarri type I سؤ تشکلات موجود دي (د کوچني دماغ، تفتق په دماغ کې). په شدیدو حالاتو کې د زړه ناروغي او هایدورسفالوس 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 څیري لرونکي وي (هایپروتیلوریزم ، د ځیږمو اوږد Fissure ، غټ pinna . د د ارتقا ورسته پاتي والي او کونږالی په نوموړي سندورم کې موجود وي د دې سندروم ډیري پیښې sporadaic وي همدارنګه په ځینې ناروغانو کې د زړه او بولي تناسلي انوملي ګانې موجود دي (۷) .

:Noonan syndrome

یو اوتوسومل ډومینانټ ناروغي ده چې متصف دی په لنډه ونه، د زړه ولادي ناروغي د زړه د ریتم او انتقالي سیستم تشوشات webbedneck ،ښکته خواته د ځیږمو د Fissures میلان او low set ear.

(c) ketabton.com: The Digital Library

د نوموړي سندروم ناروغان د زیږیدو 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 وصفي څیري لرونکي دي چې عبارت دي له د اوربیټ د ښکتنې برخې التوا (sub orbital creases)، lowest ear د پزې د څوکې ټیټوالی، (Depressed nose tip) او retrognatia

د دې سیکونسي د نښو د رامنځته کیدو لامل دا دی چې جنین د ډیرې مودي لپاره د امنیوټیک مایع په کموالي اخته وي چې د مایع نوموړی کموالی د امینوټیک مایع د renal agenisis , leakage او یا شدید انسدادي Uropathy له امله منځته راغلي وي (۷).

:Opitz G/ BBB

په دې سندروم کې د بدن د منځنې کرښې پوري اړونده جوړښتونو په ارتقا کې مداخله صورت نیسي د نوموړي سندروم اعراض اوعلایم عبارت دي له هایپروتیلوریزم او د دماغ د قاعدي انوملي ګانې (Carpus Collosum) ،د زړه د حجاب نقیصي، د بولي تناسلي سیستم انوملي ګانې چې مهم یې د Hypospadiasis څخه عبارت دي.

د منځني خط د جوړښتونو د تشوشاتو برسیره هایپوتونیا د بلع کولو ستونزې او Gastroesophagial reflux ارزښتناکې او عمده تشخیصي نښې دي عموماً د ناروغ ذکاوت د نورمالې اندازې څخه کم وي.

اوسنۍ څیړنې د Dubbed M-101 اکس کروموزوم د پورتني تشوشاتو د منځته راوستلو د مسؤل په صفت پیژندل شوی دی همدا رنګه د ۱۱q ۲۲ کروموزوم هم د shprintzen په منځته راوړلو کې مسول ګڼل شوي دي.

(c) ketabton.com: The Digital Library

چې د څيړنې لاندې دي (۷).

: Over growth syndromes

دغه سندرومونه ورځ په ورځ د رابرسيره کيدو او پيژندو په حال کې دي عموماً دغه سندرومونه د زيږيدو په وخت کې موجود وي او متصف دي په مکروسفالی، دحرکي عصب ځنډ (دماغي هايپوټونيا) او په زياتو پيښو کې د اندامونو غير

تناظروالي موجود وی. په نومورې سندرومونو کې پرمختللې bone age موجود وي ډې عام سندرومونه يې د sotos syndrome څخه عبارت دي دغه سندورم ځانګړې څيره لري چې متصف دي په راوتلي او برجسته تندي او د دوې ناروغانو ځيږمې او ښکته خواته غورځيدلي ځيږمي.

د دې سندروم لامل څرګند شوي نه دي د over growth په سندرومونو کې د سرطانونو پيښې ډيرې دي نور سندرومونه يې 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 کلينيکي بڼه لري کيکن د SGB سندروم ناروغان برسيره د نورو علايمو څخه د pholydactyly او د مخ يوه شديده ډسمورفيزم هم لري ليکن د BWS ناروغان د نورمال ذکاوت لرونکي دي . د BRR ناروغان د مکروسوميا، مکروسفالی او د penis په سر د خالداره ټکو (مګسي کيدل) شتوالی.

د BRR ناروغان د هيمانجيوما او لمف انجيوما خواته پرمختګ کوي او د کولمو د سرطانونو لپاره مساعده بنيه لري. (۷).

: Rubenstin taybi syndrome

يوه معمولي جنتکي ناروغي ده چې لامل يې څرګند نه دی او متصف دی په: د ارتقا وروسته پاتی والی، growth failure ، د مخ وصفي ډ سمورفيزم، مايکروسفالی غټه پوزه ، وړوکي زنه نومورې ناروغان د تغذي ستونزي لري ډير ناروغان د کروموزمونو نورمال کاريوټايپ لري ليکن په ۲۵% ناروغانو کې د ۱۲ کروموزوم مايکرو ډيليشن موجود وي. (۷).

(c) ketabton.com: The Digital Library

: Syndromic short stature

لنډ قامت د ډیرو سندرومونو د نښو څخه یوه نښه ده خو کیدای شي چې یوه ځانګړي کلینیکي نښه هم وي چې په کوم سندروم پورې اړه ونه لري لکه د غذایې موادو فقدان ، د اندوکراین تشوشات ، د اسکلیټ دسپلازیا په فامیلي 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

څیره (د پنځمي ګوتي Clinodactyly چې د مورنې ۷ کروموزوم د UPD سره یو ځای وي) (۷) .

:VACTERL association

دغه اسوسیشن متصف دي په malformation ، Cardiac ,imperforated anus, vertebral defect, (په ځانګړي ډول سره VSD) , Tracheo esophageal fistula ، renal anomalies او limb anomaly (په ځانګړي ډول د radius انوملي).

نوموړي پیښې سپوراډیک بڼه لري. ځني نیمګړتیا وي وژونکي دي د نوموړي ماشومانو ارتقا نورمال وي لامل یې څرګند نه دی لیکن ډیر زیات فکر کیږي چې د blastogenesis د تشوش له کبله منځته راځي لیکن اوس فکر کیږي چې نوموړي اسوسیشن د sonic hedgehog pathway دتشوش 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 کیږي . نو ځکه په هغه ماشومانو کې چې نوي زیږیږي 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 شپیته (۶۰) ورځوکې د نوموړي موادو سره مخامخ شوي وي چې د

(c) ketabton.com: The Digital Library

امیدواری، نوموړی پړاو د organogenesis په نوم یادیږي.

د نوموړي تیراتوجنیک موادو اغیزې د هغوې د اندازې (Dose) ، د قدمې اغیزه (Threshold. Effect)د نوموړي موادو نوعیت، او همدارنګه جنیټکي مساعدي بنیې پوري هم اړه لري یعنې د یو ځانګړې ارثي بنیې اړونده انزایم داسې فعالیت کوي چې نوموړي تیراتوجن ماده په یو قوي زهرجن موادو باندې بدلوي چې نوموړي مواد د سؤ تشکلاتو لامل ګرځي.

د نمونې په ډول Phenytion د هغې په Epoxide بدلیږي 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 راګانوجنیزس په پړاو کې د NTD (عصبي ټیوب نقیصه) څخه مخنیونه کوي.

تیراتوجنیک مواد په لاندیني میخانیکتونو خپلې اغیزې منځته راوړي.

حجروي مړینه ، د مایتوزس د ویش ځنډول ، د تفریق پذیري ځنډول، فزیکي او یا و عایي Constraining ، د هستوجنیزس کموالی ، نکروزس ،کلسیفیکیشن، Scarring ،د حجروي مهاجرت مخنیونه 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 خطرپه بنسټ په پنځه ټولګیو ویشل شوي دي.

: الف کټګوري(Category A) :-په انسانانو کې دهیڅ یو بدې اغیزې وړاندیز نه دی شوی

ب کټګوري (category B) :-په حیواناتوکې د نوموړي موادو د څیړني څخه کوم زیان نبودل شوی نه دی .لیکن په انسانانوکي د نوموړي موادو په هکله په بشپړ اندازي سره تجربي تر سره شوي نه دي. همدارنګه په بشپړاوکافي اندازه دحیواناتواو د انسانانو په بدن کې کوم خطر په ګوته شوی نه دی .

کټګوري ج : (category C) په دي ټولګي کي هغه خواړه اودرملونه شامل دي چي په څرګندډول په حیواناتو کي ځني خطرونه رامنځته کړي وي . لیکن په انسانانو کي په کافي او بشپړ ډول څیړني ندي شوي .

(c) ketabton.com: The Digital Library

اودانسانانو اوحیواناتو په هکله په کافي اندازه داستفادي وړ data نشته

کټګوري د (category D)په دي ګروپ کي هغه درملونه شامل دي چي یوه اندازه زیان رسیدونکي وي . لیکن څرنګه چي نوموړي درمل په یوشمیر حالاتوکي نظردنوموړي درملونو جانبي عوارضو ته دهغي استعمال ګتور ده نوځکه په وژونکي حالاتو کي په کار وړل کیږي لکه د streptomycin استعمال دتوبرکلوز، وژونکي ناروغۍ کې

کټګوري x : (category x) په دي ګروپ کي هغه درملونه شامل دي چي نظر ګټې ته یي زیان او خطر زیات وي اوپه انسانانواوحیواناتوکي دنوموړي درملونو زیانونه څرګندشوي دي تراوسه پوري دیوشمیر لږو تیراتوجنیک درملونو ځانګړي میکانیزمونه پوهیدل شوي دي. د بیلګې په ډول warfarine یوه انتي کواګولانت درمل دي چي دVit K. انتاګونست خواص لري نوموړي درمل د Gama -carboxyglutamic acid دcarboxylation. څخه مخنوي کوي کوم چي د Osteocalcine او Vit K پورې اړونده هډوکین پروتینونو یوه برخه ده نو ځکه هغه امیند واري میندي چي(۲ - ۱۲) اوني په موده کي د (warfarine) په واسطه درملل کیږي. په کرپندو کي باندي د خپلي ناوړه اغیزي له امله تیراتوجنک پیښې منځته راوړي لیکن په ځانګړي ډول دپزي په غضروف او هډوکوکې ډیري ناوړي اغیزي کوي نوځکه باید په امیندواري میندوکي استعمال نه شي .

په نوي زیږي دلي ماشومانوکي هایپوتایرایدیزم هغه وخت منځته راځي چي امیندواره ښځوته په لوړه اندازه ایوډایډ اویا propyl thiouracil ورکړل شوي وي چي نوموړي درمل د جنین په بدن کي دعضوي او غیري عضوي ایوډاید په بدلولوکي مداخله کوي

Phenytoinپه هغه امیندوارو میندوکي چي Epoxide hydrolase انزایم نلري دنوموړي درمل میتابولایت په عضویت کي تراکم کوي . او تیراتوجنک اغیزي منځته راوړي .

دتیراتوجن درملونو پیژندنه دولادي نیمګړتیاوو په مخنیوي کي ډیرارزښتناک دي ترڅوامیندواري میندي دنوموړي درملونوداستعمال اودهغي دمخامخ کیدوڅخه مخنوي وکړي دنموني په ډول دالکولو نه خوړل د حاملګي په دوران کي اویا که یوه مور د شکر په ناروغې اخته وي نو مخکي ددي څخه چي امیندواره شي باید دهغي د diabet ناروغي کنټرول شي . (۱)

(c) ketabton.com: The Digital Library

دڅوانساني پيژندل شوي تيراتوجنونو نموني په لاندينې جدول کې ليکل شوي دي (۲)

- درملونه (۲)

Aminopterin /amethopterin
اندروجنک هورمونونه
Busulfan
Chlorobi phenyl
Cocaine
Cyclophosphamide
Di ethyl stillbesterol
Iodide
Isotretoin
Lithium
Phenytoin
Propylthiouracil
Tetracycline
Trimethadion
Warfarin

- دروندفلزات

سرب

سيماب

- وړانګې
- Cancer therapy
- مورني حالتونه

الکولیزم
Graves disease
Insuline dependent diabetis mellitus
مورني فینایل کیتون یوریا
May asthenia gravis
مایوټونیک ډستروفي
سستمیک لوپوس اریتوماټوزس

داخل رحمي انتانات :
سایټومیګالو ویروس
هرپس سمپلکس
روبیلا
سفلیس
ټوکسوپلازموزس
Varicella
Venezuelan aquine encephalaits virus

نور مخامخ کیدونکي مواد
ګاسولین عطرونه
حرارت
هایپوکسیا
د مور سګرټ څکول

ديوځوتيراتو جنک موادواودهغوي داغيزي پوري اړونده سندرومونو اغيزي په لاندي ډول تشريح کيږي

(c) ketabton.com: The Digital Library

: (FAS) fatal alclohol syndrome

که چيري يوه اميد واره ښځه دورځي دري O Z څخه په زياته پيما نه الکول وڅښي نو په ۳۰.۴۰ % پيښوکي دهغي ماشوم به په fetal alcohol syndrome باندي اخته کيږي دنوموړي سندروم اعراض اوعلايم عبارت دي له لنډه ونه ، دسر ضعيفه وده او ارتقا ، دارتقا وروسته پاتي والي دنيمايي مخ هايپو پلازيا چي متصف دي په اوږده philtrum ،ضعيفه ارتقا ، دځيږمود د فيسور تنګوالي ، لنډه پوزه چي د anteverted سوريولرونکي وي نيمايي ناروغان دساختماني تشوشاتو لرونکي وي په معمولي ډول سره دزړه انوملي او N T D د نوموړي ناروغۍ سره يو ځاي وي همدارنګه دبولي تناسلي سيستم انوملي ګاني په پرله پسي ډول رامنځته کيږي (۷)

دهغه انتي کانولسانټ درملو نواغيزي چي دامیدوارو ښځو لخوا استعماليږي.

اوس جوته شوي ده چي ۱۰ % هغه ښځي چي دامیدواري په دوران کي انتي کانولسانټ درملونه استعمالوي دهغوپه زيږدلي ماشومانو کي يو شمير اغيزي رامنځته کوي چي نوموړي اغيزي عبارت دي له . مايکروسفالي anteverted nares , Cleft lip، Cleft plate، داخري ګوتو هايپو پلازيا

پورتني ننبي د phenytoin داستعمال له کبله پيداکيږي په هغه ناروغانوکي چي valproicacid استعمالوي د spina bifida پښي زياتي وي tegretol نظر نورو درملونو ته په لږه اندازه تيراتو جنک اغيزی رامنځته کوی(۷)

-: Ritinoic acid Embryopathy

Vit A او د هغی مشتقات دغښتلي مورفوجنيک اغيزو لرونکي دي هغه ميندي چي په لمړي تراي مسترکي د retinoid يا isotretinoin مستحضراتو څخه د Acne په درملنه کي کاراخستي وي په ۱ / ۳ برخه ماشومانوکي د A vat دتوکسيستي اعراض اوعلايم رابنکاره کيږي اونوموړي درمل ټوکسيسيتي rostral neural creast cells په حجره باندي دناوړه اغيزي له امله رامنځته کيږي چي دمرکزي عصبي سيستم دارتقا تشوشات اودهغوي انوملي منځته راوړي . په ځانګړي ډول posterior fosa غوږ انوملي (pinna نشتوالي) ، دزړه ولادي ناروغي (غټو او عيو انوملي ګاني) او tracheo esophageal fistoula د رامنځته

(c) ketabton.com: The Digital Library

کیدو لامل ګرځي پورتني ننبني په قسمي ډول سره Di- Georg په سندروم کي هم لیدل کیږي . اوس جوته شوي ده چي که یوې امیدواري ښځي ته دورځي لس زره واحده ویټامین (آي) ورکړل شي په قسمي ډول دماشوم په خیره اغیز کوي اوکه د هغي څخه زیات شي د ډیر خطرناکو اغیزو دمنځته راوړلو لا مل ګر ځي (۷)

:Maternal substances abuse

په عمومي ډول د Perenatalپه دوره کې د زیانونو د زیاتوالي لامل ګرځي چې نوموړي زیانونه عبارت دي له Miscarriage ،پریمیچوریټي د ودي ځنډ. د مرکزي عصبي سیستم د ارتقا زیانمن کیدل.

په پورتنیو پیښو کې د مواجه کیدونکي موادو د مخامخ کیدو او د نیونیټل د زیانونو د را منځته کیدو تر منځ لاملونه په ښه ډول څرګند شوي نه دي ښایي ډیر فکتورونه رول ولري.لیکن د یوه درمل په بدل کې د ډیرو درملونو د اغیزي له کبله نوموړي زیانونه رامنځته کیږي.

د مور انشاقي مواد په جنین باندي د fetal alchhoal syndrome، په شان اعراض او علایم رامنځته کوي ځني راپورنه د کوکاین د استعمال (او rackbaby syndrom e)د رامنځته کیدو وروسته داسي ښودلي دي چي کوم اغیزي رامنځته شوي نه وي او د دې څخه داسي څرګندیږي چي د استعمال شوي درملونو د نوعیت او د هغې د تطبیق لاري د ارزښت وړ دي (۷).

پرینټل تشخیص (prenatal diagnosis) :

د ولادي نیمګړتیاوو د تحلیل او څیړني لپاره په هرو امیدوارو ښځو کې په راوتین ډول د مور د وینې ازموینې ، د جنین او پلاسنتا د نسج ازموینه او د التراسوند ازموینه تر سره کیږي د ځانګړي جنټکي ناروغیو د تشخیص لپاره په (۷-۸%) امیدوارو ښځو کې د prenatal diagnosis استطباب لري.

د تکنالوژي د پرمختګ سره د پرینټل تشخیص استطبابات او غوره والی نوره هم زیاتیږي .

د prenatal diagnosi موخه د هغه تدابیرو لارښوونې دي چي د امیدواري ښځي په هکله صورت نیسي چي عبارت دي له یو غیر نورمال امیدواري غوښتل یا

ختمول د پرینټل جراحي طبي مداخلي تر سره کول او د ځانګړي پرینټل care له مخې د امیدواری برابرول.

کومې کړنلاري چي د پرینټل تشخیص لپاره په کار وړل کیږي د مور د وینې لابراتواري ازموینې، امیدواري

(c) ketabton.com: The Digital Library

ښځې Imaging، د جنین او د پلاسنتا د نسج څېړنې پکې اجرا کیږي چې په لاندینې جدول کې ښودل شوي دي (۷).

- د مور د وینې Screening لکه Estriol, alfa.- Fetoproein او HCG (triple screen)
  یووشتم او اتلسم ترایزومي ګانې ۲۱-۱۸
  Neural tube defect
  Smith lemli opitz syndrome
- جنیني حجرات د مور په وینه کې (یواځې د څېړنې لپاره).
- د جنین التراسوند
  د جوړښت نیمګړتیاوو لپاره (structrual defects.)
  Fetal hydrops
  پولي هایدوامینوس او یا الیګو 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 امینوتیک مایع کې بیوشیمیک څېړنې.
- Chorionic villous sampling:
  کاریوټایپینګ karyotyping:
  په حجرو باندې د میتابولیک او مالیکولي ځېړنې لپاره.
- جنیني نسج Fetal tissue):
  د جنین څخه د Percutaneous umblical له لارې د وینې اخیستل.
  د جنین د نورو انساجو څخه د بیوپسي اخیستل.
- Fetoscopy چې په مستقیم ډول جنین لیدل کیږي (په اوسني وخت کې ډېر کم استعمال لري). دا ځکه چې اوس جنین د التراسوند او MRI په واسطه په ښه ډول کتل کیږي (۷).

(c) ketabton.com: The Digital Library

د مور وينه(Maternal blood):-

د امیدوارو ښځو د وینې سمپل د alfa Fetoprotein د اندازې د ټاکلو په لپاره ارزښت لري دا ځکه چې که چیري نومورې ماده د مور په وینه کې لوړه وي open neural tube defect دلالت کوي لیکن ۲۵% هغه ښځې چې په خپل رحم کې Down syndrome اخته ماشوم ولري د alfa Fetoprotein اندازه یې د (۴۵%) اندازه د نورمال څخه هم ښکته وي همدا رنګه د HCG او unconjugated stradiol د سویې لوړوالي د ۲۰ % په اندازه د یوویشتم ترایزومي د تشخیص ټاکوونکي دی او د اتلسم ترایزومي ډیري پیښې پیش بیني کوي.

که د stradiol سویه ټیټه وي په smith lemli opitz syndrome او اوتوسومل رسیسیف تشوشاتو دلالت کوي.

دي جنیني حجري یو شمیر لمفوسایتونه ، تروفوبلاست او هسته لرونکي سره کریوات د مور د وینې په دوران کې موجود وي که نومورې 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 رنګه د alfa Fetoprotein لوړوالی په omphalocele او جنیني خونریزي باندي دلالت کوي او که د alfa Fetoprotein سویه کمه او د unconjugated stradiol سویه زیاته وي په اتلسم ترایزومي دلالت کوي که چیري د alfa Fetoprotein او Estradiol اندازه لږ وي په ډاون سندروم او Turner syndrome باندي دلالت کوي. څرنګه چې نومورې 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):

نومورې کړنلاره د امیدواري په شپارسمه اونۍ کې تر سره کیږي د ازموینې لپاره په اټکلي ډول دیرش سي سي امینوتیک مایع اخیستل کیږي لیکن لاندینې اختلاطات لري (۳)

۱. خود په خوده زیږونه spontaneous abortion: .
۲. د امینوتیک مایع څڅیدنه د (leakage) او د اولیګوهایدروامنیوس رامنځته کیدل.

(c) ketabton.com: The Digital Library

۳. دستنې په واسطه د ماشوم مستقیم ترضیض چې ډیر نادر دي.
۴. انتانات (۳).

باید وویل شي چې پورتنۍ کړنلاره د ډیرو کلونو راهیسې په کار وړل کیږي اویوه مطمئنه کړلاندره ده د یو فیصد څخه کم خطر لري د نوموړي مایع حجري د

سایتوجنیټک ، ملیکولي او میتابولیک څیړنو لپاره اخیستل کیږي همدا رنګه د alfa Fetoprotein د سویې 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 یوپولي ایتایلین کتیتر د مهبل د لاري cervix ته داخلیږي چې نوموړي عمل د التراسوند تر لارښوونې لاندې اجرا کیږي اویا دا چې یوه ستنه د Truans abdominal د لاري په پلانستاکې داخلیږي 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 انالایزس او Rapid karyotyping، لپاره انقسامي حجري (Cytotrophoblast) ډیر ضروري دي . دا ځکه چې انقسامي حجري په زیاته اندازه د DNA لرونکي دیس.

نو ځکه کوریونیک ویلس سمپل ته اړتیا ډیره وي د دي کړنلارې په واسطه د کروموزومونو تشوشات رابرسیره کیږي (Confined placental mosaicism). که چیرې د ویلي (Villi) په نوموړي کلچر کې غیر معمولي سایتوجنتک انځور ولیدل شي نو د درملنې د تصمیم څخه د مخه نوري څیړنې 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 کیښودل شي. امینو سنټیزس او کوریونیک ویلس سمپل په لاندې حالاتو کې استطباب لري (۷).

۱. که د امیدواري ښځې عمر د ۳۵ کلنۍ څخه زیات وي .
۲. که د هغې مخکنی ماشوم په یو کروموزمي ناروغۍ اخته وي.

(c) ketabton.com: The Digital Library

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 ويلې سمپل اجرا کيږي.
۴. که د هغه جنټکي 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 ګرافي توصيه کيږي چې په جنين کې د ساختماني نيمګړتياوو د نشتوالی شک موجود وي چې په لاندي ډول دي.

۱. د کورنۍ تاريخچې موجوديت.
۲. که چيري اميدواره ښځه 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 پورتني حالاتو کې اميدواره ښځه يو Fetal ultrasono logist ته ليږدول کيږي. د اميدواري په (۱۲-۱۸) اونيو کې د ماشوم غټ ارګانونه د ليدو وړ وي لکه پښتورګی ، زړه دماغ، شوکي 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 ازمويښه ده چې د جنيني حالت د څرګندولو لپاره په کار وړل کيږي.

څرنګه چې التراسوند يوه پرمختللي معاينه ده نو ځکه د x- ray څيړنو ته په ډير ندرت سره اړتيا پيدا کيږي ليکن په هغه صورت کې چې د اسکليټ ابنارملتيې او يا د هډوکو ډسپلازيا موجود وي د x. ray معاينه ګټوره ده (۷).

(c) ketabton.com: The Digital Library

د هغه ماشوم پلټنه او ارزیابي چې د ارتقا په وروسته پاتیوالي اخته وي.

د ټولو وګړو اته په سلو کې (۸%). په Mental retardation اخته وي دماغي ځنډ د اخته ماشومانو د پلټنې لپاره د مختلفو کړنلارو څخه په کار اخیستل کیږي چې په لاندینې جدول کې ښودل شوي دي چې په زیاته اندازه د نوموړي ناروغانو په غټو کلینیکي ننښو او جنټیکي کتنو ټینګار شوي دي .

د جنین د نمو او ارتقا ډول او د هغه اړونده موده په ځانګړي ډول تشخیصي 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 میتابلیک او Neurodegenerative تشوشاتو دلالت کوي.

د کړه وړه (سلوک) تشوشات په ډیرو پیښو 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 یواځې توصیفي بڼه لري. لکه autistic ،autism ،obsessive Compulsive disorders .Hyperactivity disorders, attentiondeficit ..like behaviors

فزیکي معاینه د شواهدو په تر لاسه کولو کې مرسته کوي په هغه صورت کې چې په ماشوم کې یوه غیر معمولي او نا اشنا څیره موجود وي د Gene tisist ته ولیږل شي همدا رنګه د ضرورت په وخت کې د سترګې ، غوږ او اعصابو د متخصیصینو سره سلا او مشوره وشي په هغه صورت کې چې د سر وده غیر نورمال وي د دماغ imaging باید اجرا شي . همدا رنګه په هغه صورت کې چې ماشوم ډسمورفیک منظره ولي د اسکلیټ څیړنه او neuro imaging استطباب موجود وي.

څرنګه چې په لږ وخت کې د جنټکي ناروغیو په هکله مالیکولي څرګندوني په زیاته پیمانه پرمختګونه کړي دي نو د Molecular genetic testing ازموینې پرمختګونه ورځ په ورځ زیاتیږي پرته د هغه کړنلارو څخه چې په جدول کې ښودل شوي دي د ناروغې د لامل د څرګندونې لپاره میتابولیک او جنټک ازموینې هم تر سره شي (۷).

(c) ketabton.com: The Digital Library

د هغه ماشومانو ارزيابي کول چې د ارتقا په وروسته پاتې والي اخته وي.

تاريخچه:

د اميدواري تاريخچه.

د زيږيدو په وخت کې د ودي پارامترونه

د نيونټل د دورې اختلاطات (بدغوري)

د تغذي تاريخچه.

د جسمي ودي تاريخچه

حرکي (موتور) ، ژبه او psychosocial miletone

اختلاجات (چاران)

د مهارتونو له منځته تګ (loss of skill)

غير نورمال حرکات

د مخکنيو تستونو او معاياتو نتيجي.

کورنۍ تاريخچه:

د ارتقا او زده کړې تاريخچه.

رواني تشوشات

د اميدواري عواقب (pregnancy outcomes.)

طبي تاريخچه.

خپلوي (Consanguinity).

فزيکي معاينه.

د ماشوم عمومي معاينه کول

فوکس شوي ډسمورفولوجيک ارزيابي:

د مخ يا څيري د معيارونو او د هغې د Dermotoglyphics ټاکنه.

د عصبي سيستم بشپړه معاينه .

د مور او پلار د ودي پارا مترونه په ځانګړي ډول د سر احاطوي محيط او د سمورفيک خيره وټاکل شي.

د Imaging څيړنه:

(c) ketabton.com: The Digital Library

لابراتواري ازموينې.

کروموزمونه (high resolution analysis)

(analysis of FMRI gene for triplet repeats) fragile x. testing
FISH analysis by dysmorphic features.

د وينې نور ازموينې Completed blood count، الکترو لايتونه، د ځګر وظيفوي ټستونه ، Pyrovate, lactate , Createnin kinase.

د سيروم د امينواسيدونو انالیزس

د تشي ميتازي د امنيواسيدونو او عضوي اسيدونو انالیزس

د ميوکوپولي سکرايدونو لپاره د تشو متيازو انالیزس.

تعبير او څارنه :-

په کلينيکي ډول تجربې ښودلي دي چې د پورتني پروتوکول په بنسټ د دماغي وروسته پاتی والي او نيمايې ناروغانو په ځانګړي ډول د تشخيص وړ دي چې د ځانګړي تشخيص له مخې د نوموړي ناروغانو پيښګوينه (انزار) ، درملنه او د بابيړي خطر (Recurrent risk) په هکله معلومات تر لاسه کيږي. همدا رنګه د نوموړي ناروغانو پرينټل تشخيص هم تر سره کيدای شي

د دماغي وروسته پاتی والی دناروغو څارنه چې تشخيص شوي وي او يا تشخيص شوي نه وي ارزښتناک رول لري او ټول بايد وڅارل شي (۷).

(c) ketabton.com: The Digital Library

نتيجه ګيري

ددغه ليکنې څخه لاندينې نتيجې ترلاسه شوي دي

۱ جنټکې ناروغي او ولادي نقيصي په لوړه کچه د مړينو او معيوبيتونو لامل ګرځي چې د مخ په ودي هيوادونو کې د عصري تکنالوژي او لازمو معاياتو د نه موجوديت له کبله د ناروغيو مقدم تشخيص ، د مخيوي لاري چاري او جنټکې کانسلنګ Genetic counseling نه ترسره کيږي نو ځکه اخته ماشومان د نوموړي ناروغي د تشخيص څخه ليري پاتي کيږي او د ډيرو مړينو او معيوبيتونو لامل ګرځي

۲ جنټکې تشوشات د اميداروي څخه نيولي تر بوډا توب پوري په هر عمر کي څرګنديداي شي يعني کيداي شي چې يو ماشوم په جنټکې تشوش اخته وي ليکن د زيږيدو وروسته يا په وروستي عمر کي او يا د Prenatal په دروه کي اعراض او علايم رامنځته کړي لکه د پښتورګي د زړه ولادي نارغي او دماغي وروسته پاتي والي چې وروسته د زيږيدو يا د عمر په منځنيو کلونو کې اعراض او علايم رامنځته کوي

۳ په اوسني عصر کي د ماليکولي جنټک د پرمختک په برکت د ډيرو زياتو جنټکې ناروغيو ، سرطانونو او انتاني ناروغيو تشخيص ، درملنه ، مخنيوي او انزارو ټاکنه په ژوره توګه ترسره کيداي شي د جنټک د اساساتو او دهغې د تشوشاتو په هکله د يو څه معلوماتو لرل يوه ضروري او اهم کار دي

۴ ټول جنټکې تشوشات وژونکې نه دي ليکن د هغوي راتلونکي اختلاطات د نوموړي ناروغانو د مړيني لامل ګرځي چې د نوموړي اختلاطاتو مخنيونه د صحيح تشخيص او منظمي څارني په واسطه صورت نيسي او له بلي خوا نوموړي ناروغيو د غوره درملني او مخنوي په منظور ډيري هڅي رواني دي چې د بريالي نتايجو هيله مندیو

۵ د دوه زره(۲۰۰۰) څخه ډيري جنټکې ناروغي د اوتوسومل رسيسيف تشوشاتو له امله منځته

(c) ketabton.com: The Digital Library

راځي او نومړي تشوشات په نژدي وادونو خپلولي کي ډيرزيات وي :

۶ د مور او پلار د عمر زياتوالي د جنټکې تشوشاتو د زياتيدو سره غښتلي اړيکې لري

۷ په پولي جنک وراثت کي محيطي فکتورونه په غښتلي انداز کي رول لوبوي د ډيرو ناروغيو لامله ګرځي لکه Neural tube defect ,Asthma د شکرناروغي ،د زړه اسکميک ناروغي ، د وينې لوړ فشار، کلفت پليټ ، دماغي تاخر، سکيزوفرينيا، ميرګې ، پيلورولادي تنګوالي او داسي نور نومړي 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 دواګانو استعمال د جنټکې تشوشاتو د ولادي نقيصو لامل ګرځي

۹ ټول هغه درملونه چې په غټانو کې سايتوتوکسيک اغيزي لري په رشيم باندي تيراتوجنک اغيزي منځته راوړي

۱۰ د اميدواري ښځي ناوړه عادات لکه چلم ، سګرټ ، الکول ، او نور مخدره مواد په رشيم او جنين باندي ناوړي اغيزي کوي

۱۱ جنسي اړيکو انتاني ناروغي (S T D) نه يوائي په اخته ښځو کي د شديدي ناروغي لامل ګرځي 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 کې يو Minor defect وليدل شي نومړي ماشوم د Major defect لپاره وپلټل شي او درست فکر وشي ترڅو د تشخيص په صورت کي راتلوونکې 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

(c) ketabton.com: The Digital Library

جنین د Still birth سبب کیږي

۱۵ هغه تشوشات چي یوائي د مور لخوا انتقالږي او د عمر وروستي مرحلو کي څرګندیږي په مایتوکاندریایي ارثیت دلالت کوي

۱۲ ټولي ولادي نقیصي په ارثي ډول د مور او پلار څخه ماشوم ته نه انتقالیږي بلکي محیطي عوامل ، درملونه ،او نور لاملونه هم پکي رول لري

۱۷ مختلف جنټکي تشوشات د ورته سریري اعراضو او علایمو سکاروندوي دي نو ځکه یوشمیر کلینیکي سندرومونه چي په ورته ډول په نظر رسیږي د مختلفو جینونو په واسطه رامنځته کیږي چي د Genetic Heterogenity په نوم یادیږي نو ددي لپاره چي غوره او صحیح جنټکي کانسلنګ اجرا شي باید قطعي تشخیص کیښودل شي چي د مالیکولي جنټک یا Recominant DNA Technology په واسطه ترسره کیداي شي

(c) ketabton.com: The Digital Library

لنډيز

Geneticهغه علم دي چې جين او دهغه ترڅيړنې لاندې نيسي او په کروموزوم کې د جين څيړل د سايتوجنټک په نامه يادېږي يا په بل عبارت سايتو جنټک هغه علم دي چې د کروموزمونو څخه بحث او څيړنه کوي ډسمورفولوژي هغه علم دي چې د ماشومانو د غير نورمالو جوړښتونو څخه بحث او څيړنه کوي د اسبابو له نظره جنټکې ناروغي او ډسمورفيک تشوشات د مونوجنک لاملونو ، کرومزومي لاملونه ، مورني انتانات د مور ناروغتياوي ، د رحم غير نورمال محيط ، محيطي فکتورونه ، دواګاني پولي جنک لاملونه او عذايي فکتورونو له امله منځته راځي

چې ۵،۷% مونوجينک لاملونه ۲% کروموزومي لاملونه ۲% مورني انتانات ۵،۳ % د مور ناروغتياوي او پاتې د پورتنې ذکرشوي لاملونو له امله راځې ولادي نيمګړتياوي د نيونټل د دوري او د ژوند لمړي کال د مړينو د عمده او اساسي لاملونو څخه دي

ولادي نيمګړتياوي (نقيصي) په ۲-۳ % نوي زيږيدلي ماشومانو او ۷% غټانو کې ليدل کيږي د ټولو تې رودونکو ماشومانو د مړيني شل په سلو کي (۲۰%) او د ۱-۹ کلنې په عمرکي د مړينې ۹% د ولادي نيمګړتياوو له امله د رامنځته کيږي

مونوجنک لاملونه په AND کې د Germ line mutation په ميکانيزم منځته راځي کروموزومي لاملونه د هغې د شمير او يا ساحتماني تشوشاتو له کبله منځته راځي چې د کروموزومونو د شمير تشوشات په Daughter cell کې د ميتو شن له امله د کروموزومونو د غيري مساويانه ويش په ميکانيزم رامنځته کيږي چې نومړي پيښه د Anaphase lag يا Nondysjuntion په نوم يادېږي همدارنګه د کروموزمونو ساحتماني تشوشات د Deletion ، Duplication ، inrersion ، Ring chromosome ، Translocation او insertion په ميکانيزمونو منځته راځي

(c) ketabton.com: The Digital Library

د حجرو اساسي جنټکې پروګرامونه د حجروي ویش تنظیم کول ، حجروي تکثر (proliferation) او حجروي مړینه (Apotosis) څخه عبارت دي

Embryo gensis 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 ګرځي چې نوموړي کروموزومي او میو ټیشونه د پورتنیو جنټکې پروګرامونو او پروسو په منځ کې د عدم توازن لامل ګرځي

یوشمیر نورلاملونه چې مخکې ذکر شوي دي لکه مورني ، انتانات ، د مورناروغتیاوي ، د رحم غیرنورمال محیط فکتورونه ، دواګاني ، پولي جنک لاملونه ، او غذایي فکتورونه په رحم باندي تیراتو جنک اغیزي کوي چې نوموړي اغیزي په لاندینیو میخانیکتونو رامنځته کیږي

(c) ketabton.com: The Digital Library

وړاندیزونه

د دغه علمي لیکنې له مخې لاندي وړاندیزونه د یادونې وړ دي

۱ هرطبي و غیر طبي پرسونل باید یو څه اندازه د جنټک په اساساتو او د نومورې ناروغیو په هکله معلومات ولري

۲ د ډسمورفیک (ولادي نقیصي لرونکې) ماشوم پیدا کیدو چې د ځینې خلکو لخوا د یوي معجزي د پیداکیدو تعبیر کیږي او د هغې کورنۍ ته د ګناه کول نسبت کیږي او د هغې کورنۍ د حقارت په سترګه کتل کیږي او حتي کورنۍ دي ته هڅوي چې نومورې ماشوم ووژني چې دغه کار یو ناوړه غیر انساني عمل دي چې اساسآ د خلکو د علمي سطحې په ټیټوالي دلالت کوي بنآ پردي د ټولنې په سطحه په پراخ انداز کې صحې او تعلمې تبلیغات ترسره شي

۳ هره ښځه مخکې د امیدواري څخه د نسایي ولادي ډاکتري سره مشوره وکړي ترڅو چې د امیدواري ښځې په هکله لازمې لارښوونې ورته ورکړي

0 ټولې امیدواری ښځې باید د خپلې ناروغې په درمان کې د سر په خوده درملونو استعمالو څخه ډډه وکړي او د ضرورت په وخت د ډاکتر د لارښوونې په اساس یو مناسب درمل توصیه شي

۵ هر یو امیدواره ښځه باید د Antenatal Care لپاره د ډاکتر د لارښوونې سره سم په ټاکي او منظمو مودو کې خپل ډاکتر ته مراجعه وکړي

۶ د هر نسایي ولادي ډاکتر لپاره په کار ده چې د امیدوارومیندو لپاره د التراسوند معاینه په روټین ډول د یو عامي معاینې په څیر مروجه کړي ترڅو په prenatal ډول د ولادي نقیصي شتوالي تشخیص او لازم تدابیر ورته ونیول شي

۷ ډیره هڅه وشي چې د ډیرو نژدي خپلوانو (Consanguinity) ترمنځه د خپلولي او وادونو د کولو څخه ډډه وشي ترڅو د یوي خوا دانسانانو په منځ کې ټولیزي اړیکې لاپراخه شي او د بلې خوا د

(c) ketabton.com: The Digital Library

جنټکي تشوشاتو (په ځانګړي ډول د اوتوسومل او پولي جنک تشوشات) چانس ډير کم شي

۸ مخکې له دي څخه چې ښځې امیدواره شي په روتین ډول سره د TORCH Screeningترسره شي او د نوموړي انتاناتو د شتوالي په صورت کې لازم تدابیر ونیول شي او نوموړي ازموینه په ملي ډول مروجه شي

۹ ټولي ماشومانې نجونې او هغه ښځې چې د تولد او تناسل وړتیا لري په ملي سطحه د Rubella واکسین تطبیق کول رایج کړای شي همدارنګه زمونږ په ګران هیواد افغانستان کې Hepatitis B واکسین هم په ملي سطحه رایج کړای شي

۱۰ د امیدواري په دوارن کې د سګرټ چلم ، د کوکنارو مستحضرات ، الکول او نورو مخدره موادو د استعمال څخه په جدي ډول مخینوي وشي

۱۱ ټولي هغه میندې چې امیدواره کیږي دري میاشتي مخکې او یوه میاشت وروسته د امیدواره کیدو په موده کې د ډاکټر د لارښوونې او په اساسFolic acid استعمال کړي تر څو د Neural tube defect د وژونکې او معیوب کوونکې ولادي نقیصې څخه په ډیره پیمانه کموالي رانغته شي

۱۲ ټولي امیدواري ښځې باید چې د امیدواري په دوارن کې د x ، ray د وړانګې صوتې امواجو او د امکان په صورت کې د هایپرترمیا څخه وساتل شي

۱۳ کله چې والدینو ته د جنټکي تشوشاتو په هکله معلومات ورکول کیږي ډاکټر باید د ډیر دقت څخه کارواخلي او د ناروغې د منځته راتلو پړه (ملامتي) په مور او پلار وانه چوي (په ځانګړي ډول د x.Linked اومایتوکاندریایي تشوشاتو کې چې د مورلخوا انتقالیږي داسي نه چې تل ترتله نوموړي ښځه د خپل میړه 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 ځیرې او ښکلا په نظر کې نیولو سره ځانګړي احترام او موقف ورکړي او په دي نړۍ کې د ژوند کولو برخه ورکړل شوي ده نو یواځې په هغه صورت کې چې د Prenatal په دوران کې کوم شدید دسمورفیک جین د مور په

(c) ketabton.com: The Digital Library

رحم کې موجود وي او د مور د مړينې لامل وګرځي سقط ورکول استطباب لري نور په هيڅ صورت د جنين د او يا نوي زيږيدلي ماشوم له منځه وړل د څيري د خرابوالي او معجزي په نوم هيڅ جواز نلري

۱۵ هغه ماشومان چې حقيقي پلار نلري د هغوي جنټګې کانسلنک ډيري ستونزي رامنځته کوي نوځکه د اسلام په مقدس دين کې په پيروي سره بايد د غير مشروح خلوتونو څخه ډډه وشي همدارنګه غير مشروح خلوتونه د sexual transmitted

Diseaseپه انتقالولو کې مهم رول لري چې نوموړي ناروغې د ډسمورفيک ماشومانو د منځته راوړلو لامل ګرځي نو ځکه د غير مشروح خلتوتونو څخه ډډه کول ننستيزه کړنلاره ده

۱۲ څرنګه چې داسلام په مقدس دين کې Insemination او ovum transplantation ناجايزه عمل دي او د بلې خوا نوموړي کړنلاره هم په جنټکې کانسلنک کې ستونزه پيښوي بنا پردي نوموړي عمل يوه ناجزه عمل دي او د کارولوڅخه يې بايد مخنيوي وشي

دانزايمونو د بلاک د له منځه وړلو کړنلاره چې په هغه کې Coenzymes ورکول کيږي لکه په هوموسستين يوريا ناروغانو کې د پايريډوکسين (Vit B 6) ورکول

د درملونو سره د مخامخ کيدلو څخه ژغورل (Avoiding drugs) لکه د G ٦ aseD P انزايم فقدان په اخته کسانو کې د کسيدانټ د درملونو څخه ژرغونه

د محيطي فکتورونو څخه محافظه کول د هيمو فليسا او osteogenis imperfectناروغان چې د محيطي ترضضاتو څخه يې ستنه کيږي

همدارنګه جراحي درملنه چې د بدن د دندي او ښکلا د ښه والي په لپاره ترسره کيږي او بالاخره Gene therapyچې درملني اخري موخه ده چې تراوسه يواځې د Familial hupercholesterolemia او د ځينې سرطانونو د درملني لپاره gene theraps adenosindeaminase deficiency کوښښونه ترسره شوي دي چې د نورمال جين د داخلولو په واسطه ترسره کيږي

د جنټګې تشوشاتو مخنيوي د neonatal metabolic screening ,Carrferscrrntoin

(c) ketabton.com: The Digital Library

micronutrient supplementation او داخل رحمي تشخيص په واسطه ترسره کيږي چې په انتخابي ډول د اميدواري ښځي د حمل د ختمولو او يا د هغه کړنلارو څخه کاراخيستل کيږي چې په ټولنه کې د مړينې د اندازي کموالي مزمني disability کموالي او يا هغه جنټکي تشوشاتو چې تراوسه درملنه نه لري د کموالي سبب شي همدارنګه Insemination او ovum Transplantation د مخنيوي بله لاره ده

د جنټکې اخته ناروغانو انزار د اخته شوي کروموزوم په نوعيت داخته شوي کروموزوم په نمبر د ميوټيشن 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 ځانګړي انزايمونو نشتوالي او د هغې اندازې ، Target organ د اخته کيدو او داسي نورو فکتورونو پورې اړه لري

که د تکامل په مقدمه مرحله کې يو بشپړ او توسومل مونوزومې رامنځته شوي وي د جنين انزار خراب او د هغې د مړينې لامل ګرځي يوائې Mosaic بڼه ماشومان د ژوندي پاتې کيدو امکان لري د موسيسيزم هغه ناروغان چې کلينيکي اعراض او علايم ونلري هغه ناروغانو ته چې اعراض او علايم ولري ښه انزار لري هغه جنټکې تشوشات چې د سرطانونو سره يوځاي وي او يا دسرطانونو لامل ګرځي خراب انزار لري د Linked ، x ډومينانټ د ارثيت اخته نارينه ماشومان خراب انزار لري او د نارينه جنين د بنفسهې سقطونو او مړينو لامل ګرځي

درملنې ته په اساسي ډول اړتيا لري يعني ټول جنټکې تشوشات او ډسمورفيک ماشومان د يو عادي نورماني منظري څخه نيولي ترخفيفه، شديد، او سرطاني ناروغيو پورې د کينېکې اعراضو او علايمو لرونکې دي

د جنټکې تشوشاتو او ولادي نقيصو تشخيص د پلاسنټل پتالوجې د کروزومونو څېړل ، DNA ، Analysis راډيو ګرافيک څېړنې (التراسونو ګرافي ،MRI,x,ray د سرګو معاينات ولادي انتاناتو CNS تشوشات او Craniofacial انوملي ګانو د شته والي لپاره TORCH screening چې په هغه کې توکسوپلازموزس ، روبيلا سايتو ميګالوويروس Herpes simplex چې ښايي

(c) ketabton.com: The Digital Library

Hipatitis HIV syphkilis انتانات شامل وي تر سره کيږي د تشي ميتازو معاينه کول (د ارګانيک اسيدونو د ټاکنې لپاره) او د وينې ازموينې اجرا کيږي

همدارنګه د Prenatal په دوره کې تشخيص د مور د وينې معاينات د مور په وين کې د جنين حجرو پلټنه ، د جنين التراسوند ، د جنين x, ray د جنين MRI ، amniocentesis Chorionic vollous sampling ، د جنين د نسج معاينه او Fetosocopy څخه عبارت دي جنټګي تشوشات د ډيرو اختلاطاتو (بدغوريو) لرونکې دي لکه Miscarriage بنفسهې سقطونه still birth دماغې وروسته پاتي والي (Mental retardation) د ودي ځنډ کونوالي ، ړوندوالي ، راز راز معيوبيتونه (Handicaps) ډول ډول سيمستک اختلاطات

Infertility , jaundice , acidosis , Malabosrption , epilepsy او داسې نور او مړينه د جنټګي تشوشاتو د درملنې په منظور د څو مختلفو کړنلارو څخه کاراخيستل 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 تايروکسين ورکول په هموفلييياکې factor VIII \Lx ورکول او په Gaucher disease کې د طبعي او يا Recombinant glucocerbrosidase انزايم د معاوضه کولو په واسطه درملل کيږي

توکسيک موادو د تراکم مخنيونه يوه بله کړنلاره ده لکه دGalactosimia په ناروغانو کې د Lactose free غذا ورکول او يا د Gunt په ناروغانو کې د Allopurinol ورکول چې د د يوريک اسيډ د زياتيدو مخنيوي کوي

د توکسيک موادو د اطراح زياتول هم د تداوي يوه کړنلاره ده لکه Wilson په ناروغې کې د Penicillaman ورکول د مس اطراح زياتوي او يا په thalasemaiکې د Desferoxamin ورکول چې د اوسپنې اطراح زياتوي ورکول کيږي

انزايمونو د Induction په واسطه درملنه لکه د Phenobarbital ورکول په Criglernajar ، syndrome type II په اوتوسومل تشوش کې چې د ګلوکورونيل ترانسفريز انزايم فعاليت زياتوي

(c) ketabton.com: The Digital Library

د رشیم حجري مړینه د مایتوزس 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 ګرځئ چې (D, N ,A) د مالیکول د ترمیم کیدو ضعیفوالي رامنځته کوي او نومړي پیښه د ولادي نقیصو لامل ګرځئ

د جنټکي تشوشاتو او د زیږیدني 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 میوتانټ 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 عموي وضعي ا ځیري له نظره جنټکي تشوشات د یو نورمال ماشوم څخه نیولي تریوه شدیده وژونکي حالت پوري توپیر لري لکه د ګلوکوز ۶ فاسفیټ ډیهایدروجنیرټایپ ۱ ناروغان یا لکل نورمال وي یواځي د شدید Sepsis قوي اکسیدانټ موادو سره د مخامخ کیدو په صورت کې او یا د Hepatitis په موجودیت کې هیمولایزپیداکوي

دKlinefelter 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 اووژونکي تشوشات لکه anencephaly ، renal ، agenesis ، short limb dwarfism ، syndrome او داسي نور چې په ماشوم کې ښه ښکاره او څرګند نښي نښاني موجود دي چې نومړي تشوشات د جنین او زیږیدني او ماشوم ته د مړینې لامل ګرځي همدارنګه د میتالیزم تشوشات (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 جې تشخیص د ځنډني کیدو او د ماشوم د مړیني او یا معیوب کیدو لامل ګرځي جنټکي تشوشات په یوه سیتم ، څو سیتونو او یا ټولو ې د اعراضو او علایمو د رامنځته کیدو لامل ګرځي همدارنګه د

(c) ketabton.com: The Digital Library

سموفیک ماشومان چې په ولادي نقیصو اخته وي کیداي شي چې یو Minor variant نقیصه ولري لکه Pulydactyly او یا دا چې ,Major ,Malforation ولري لکه په Mar fan syndrome کې د ابهر انوریزم Neual tube defect پیښې ، syndrome WAGR (Wilmstumur) aniridia د بولي سیتم انومل او,horn sundrom Wolf hirsh , retardation او ډیر نور سندرومونه یې دطبي درملني ترڅنګ جراحي

(c) ketabton.com: The Digital Library

اخځليکونه(References)

1 Behrman R E/ Kliegman . R M & Arvin . A.M Nelson

Textbook of Pediatric 19 th 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

5 th 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

(c) ketabton.com: The Digital Library

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

15 W http:// en. Wikipedia.org/wiki/ Mendelian inheritance

(c) ketabton.com: The Digital Library



د پوهنمل ډاکتر مسیح الله (مسیح) د ننګرهار پوهنتون

د طب پوهنځي اطفال دیپارټمنټ د ځانګي استاد

لنډه پیژندنه

پوهنمل دوکتور مسیح الله (مسیح) د محمد رسول ځوي په ۱۳۵۳ هـ لمریز کال د ننګرهار ولایت د سرخرود ولسوالۍ د شمسپور په کلي کی په یو دینداره کورنی کی نړي ته سترګي پرانیستلی او د لمړی ځل لپاره د ابتدائي زده کړي لپاره په ۱۳۵۹ هـ لمریز کال کی د تجربوي په عالي ښوونځي کی شامل شو او خپله ابتدائي زده کړه د تجربوي په عالي ښوونځي کی ترسره کړه په ۱۳۶۷ هـ لمریز کال کی د نوموړي ښوونځي په اعلی درجه فارغ شو او ثانوي زده کړي په همدي کال د چکنوري په عالي لیسه کی سرته ورسوله او په کال ۱۳۷۱ هـ لمریز کی د چکنوري د لیسی څخه په اعلی درجه فارغ او په همدي کال کی د ننګرهار پوهنتون د کانکور په ازموینه کی برخه واخیست او په همدغه کال کي د کانکور په ازموینه کی د الله په احسان په ښه درجه د ننګرهار طب پوهنځي ته بریالي شو او په ۱۳۷۸ هـ لمریز کال کی د ننګرهار د طب پوهنځي څخه د ستاژ دوري تکمیلیدو سره په اعلی درجه فارغ شو چی د لوړو کدری نمرو په درلودلو سره د عالي تحصیلاتو د لایحی مطابق په ۱۳۸۰ هـ لمریز کی د طب پوهنځي په علمي کدر کي د شمولیت غړي ترلاسه کړ د نوموړي استاد ځینی څیړنی او اثار په لاندي ډول دي .

۱- جنټک او د سمورفولوژي کتاب .

۲- د Probiotic (ماسته) د اغیزو څیړنه په حاد اسهالاتو کی چی د Biopharmatic medicine پوری اړه لري .

۳- د Nitazoxanide او Tinidazole د اغیزو پرتلیزه څیړنه چی نوموړی څیړنه د محترم پوهندوی دوکتور ناصر خان کاموال سره یو ځای ترسره شوی دی .

۴- د شدید خوارځواکی په تشخیص کی د MUAC او WHZ-Score پرتلیزه څیړنه چی د محترم پوهنمل ډاکتر حقیق الله چهاردیوال سره یوځای پري کار کړي .

۵- د ماشومانو په نس ناسته کی Diohedral Smectate د اغزو څیړنه چی محترم پوهنمل عبدالستار

(c) ketabton.com: The Digital Library

نیازی سره یوځای تر شره شوی دی.

۲- په Acute gastroenteritis اخته کوچنیانو کی د کانګي په درملنه کی د Ondansetron او Metochloroparamid د اغیز پرتلیزه څیړنه چی د محترم پوهنمل دوکتور همایون چهاردهي وال سره یوځای پری عملاً څیړنه روان دی

۷- د شدید خوار ځواکی (Severe malnutrition) په اخته ماشومانو کی د لکتوز عدم تحمل (Lactose Intolerance) د پیښو څیړنه چي د دیپارټمنټ ، طب پوهنځي ، پوهنتون ، او عالي تحصیلاتو د امور انسجام او ریسرچ کمیټي لخوا د پوهندوی علمي ترفیع د ارتقاء لپاره تائید شوي دي او فعلاً د الله په مرسته په کي کار کوی چي مونږ ورته په راتلونکي کی د نورو بریالیتوبونو غوښتونکي یو.

(c) ketabton.com: The Digital Library

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 (2010-1014) 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

(c) ketabton.com: The Digital Library

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.

(c) ketabton.com: The Digital Library

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

(c) ketabton.com: The Digital Library

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

(c) ketabton.com: The Digital Library

Book Name	Genetics and Dysmorpohology
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

(c) ketabton.com: The Digital Library

(c) ketabton.com: The Digital Library

Nangarhar Medical Faculty

AFGHANIC

Dr. Massihullah Massih

Genetics & Dysmorphology

Funded by
Kinderhilfe-Afghanistan

With CD

ISBN 978-987-33-2515-1

2013

Get more e-books from www.ketabton.com
Ketabton.com: The Digital Library