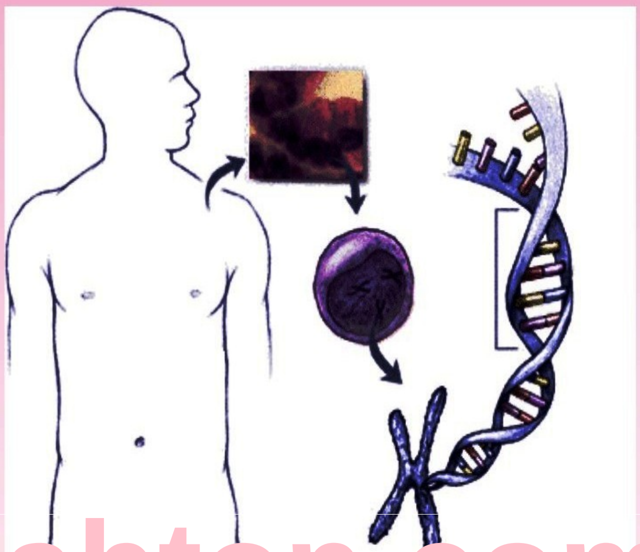
ننگرهار طب پوهنځی

وراثت او ډسمورفولوژي



Ketabton.com

پوهنمل ډاکتر مسیح الله مسیح

۱۳۹۲

(c) ketabton.com: The Digital Library

بسم الله الرحمن الرحیم

(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 یوې خیریه ټولنې لخوا تمویل شوی دی.

اداري او تخنیکي چارې یې په آلمان کې د افغانیک موسسې لخوا ترسره شوې دي.

د کتاب د محتوا او لیکنې مسؤلیت د کتاب په لیکوال او اړونده پوهنځی پورې اړه لري. مرسته کوونکي او تطبیق کوونکي ټولنې په دې اړه مسؤلیت نه لري.

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

ډاکتر یحیی وردک، د لوړو زده کړو وزارت، کابل

تیلیفون: ۰۷۵٦۰۱٤٦٤۰

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 پيغام

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

د لوړو زده کړو د مؤسسو د ښاغلو استادانو څخه د زړه له کومي مننه کوم چې ډېر زيار يې ايستلی او د کلونو په اوږدو کې يې په خپلو اړوندو 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 محصلينو په واک کې ورکړل شي.

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

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

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

په درنښت

پوهاند ډاکتر عبيدالله عبيد

د لوړو زده کړو وزير

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 تېرو 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 داسې حال کې تر سره کېږي چې د افغانستان د لوړو زده کړو وزارت د (۲۰۱۰ ـ ۲۰۱۴) 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 رواني 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 بېلګه 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 کېږدو. 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 ایډېټ او د چاپ لپاره تیار کړي. زمونږ په واک کې یی راکړي، چې په ښه کیفیت چاپ او وروسته یې د اړوندې پوهنځۍ، 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 يادونی وړ ده چی د مولفينو او خپروونکو له خوا پوره زيار ايستل شوی دی، ترڅو د کتابونو محتويات د نړيوالو علمی معيارونو په اساس برابر شی خو بيا هم کيدای شی د کتاب په محتوی کی ځينی تيروتنی او ستونزی وجود ولری ، نو له دی امله له درنو لوستونکو څخه هيله مند يو تر څو خپل نظريات او نيوکی د مولف او يا زمونږ په پته په ليکلی بڼه را وليږی، تر څو په راتلونکی چاپ کی اصلاح شی.

د افغان ماشومانو لپاره د جرمنی کميټی او دهغی له مشر ډاکتر ايروس څخه ډېره مننه کوو چی ددغه کتاب د چاپ لګښت يی ورکړی دی. دوی په تيرو 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 زيت (GIZ) له دفتر او Center for International (CIM Migration and Development) يا د نړيوالی پناه غوښتنی او پرمختيا مرکز چې زما لپاره يې په تېرو دريو کلونو کې په افغانستان کې د کار امکانات برابر کړی دي هم مننه کوم.

د لوړو زده کړوله محترم وزيرښاغلي پوهاند ډاکترعبيدالله عبيد، علمی معين ښاغلي پوهنوال محمد عثمان بابری، مالي او ادري معين ښاغلی پوهنوال ډاکتر ګل حسن وليزي، د ننګرهار پوهنتون رييس ښاغلی ډاکتر محمد صابر، د پوهنتونواو پوهنځيو له ښاغلو رييسانو او استادانو څخه هم مننه کوم چې د کتابونو د چاپ لړۍ يي هڅولی او مرسته يي ورسره کړی ده.

همدارنګه د دفتر له ښاغلو همکارانو څخه هم مننه کوم چې د کتابونو د چاپ په برخه کې يې نه ستړې کيدونکی هلی ځلی کړی دي.

ډاکتر يحيی وردګ، د لوړو زده کړو وزارت
کابل، مارچ ۲۰۱۳
د دفتر ټيليفون: ۰۷۵۶۰۱۴۶۴۰
ايميل: 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 نړی کی پیدا کړي یم او په ډیرو سختو شرایطو کی زما او د خپل ټوله کورنۍ په تعلیم او تربیه کې نه ستړی کیدونکی هلې ځلې کړی دي او حقیقتاً زمونږ په وړاندې 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 کی 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 ناروغیو وروسته جنټکې تشوشات دوهمې مقاوم ترلاسه کړي دي جنټکې تشوشات د ډیرو عامو ناروغیو معیوبیتونو او مړینو عمده لامل دي په روغتون کې د بستر د ناروغانو ځلوېښت په سلو (۴۰%) کې پیښې جنټکې تشوشات تشکیلوي چې نونوړي تشوشات په یوائې ډول او یا د نورو ناروغیو سره یوځاي په کلینیکې ډګر کې ځرګندیږي په اټکلي ډول د ماشومتوب د دوري ځلوېښت په سلو کې (۴۰%) مړینه د جنټکې تشوشاتو او ولادي نقیصو له امله رامنځته کیږي چې د مړینې لوړه کچه بلل کیږي په ټولیز ډول هغه ماشومان چې په جنټکې تشوشاتو اخته دي او ډیسمورفیک منظره لري یعنې نا آشنا او معجزه اوره ځیره ولري د یوي خوا د کورنۍ د غړو د روحې او عصبي عکس الامل ګرځې او د بلي خوا د یوشمیر خلکو لخوا چې هغوي د علم او پوهي سطحه ټیټه وي نوموړي کورني ته د ګناه کولو نسبت کوي یعنې داسي تعبري کوي چې نوموړي کورنۍ کومه ګناره کړي ده چې ماشوم یې په معجزه اوره ځیره پیدا شوي ده حال دا چې نوموړي خلک د ډسمورفیک ماشوم د منځته راتلو په لاملونو ته پوهیږي او د طب له نظره هغوي ته معلومات نه وي ورکړل شوي د جنټک د اساساتو او د هغوي د تشوشاتو په هکله د معلوماتو د لرلو په بنسټ کولاي شو چې د نوموړي ناروغانو مقدم تشخیص ، درملني د وژونکې اختلاطاتو څخه مخنیوي د ناروغي د انزار په هکله مور او پلار ته معلومات ورکول د نوموړي ماشومانو دایمې او غیر رجعې معیوبیتونو څخه مخنیوي کول او د راتلوونکې ماشومانو د جنټکې عواقبو په هکله معلومات ورکړو د اوسنې ساینس او تکنالوژۍ د پرمختګ په پرکت چې ورځ په ورځ د پرمختګ په حال کې دي د نوموړي ناروغیو د درملني او مخنیوي په هکله یو څه لازمې تدابیر رامنځته کړي ده چې په راتلوونکې کې د هغوي د لا په زړه پوري او بریالي نتایجو ته هیله مند یو که څه هم تراوسه جنټکې تشوشات په بشپړ ډول نه درملل کیږي لیکن کولاي شو چې د ډیرو جنټکې تشوشاتو ګلي او نښي (اعراض او علایم) له منځه یوسو او د مختلفو کړنلارو په واسطه د نوموړي اخته ماشومانو د غیررجعې او دایمې

(c) ketabton.com: The Digital Library

د معیوبیتونو څخه مخنیوي وکړو ترڅو نوموړي ماشومانو د ټولنې د اوږو بار ونه ګرځي . جنټکي تشوشاتو د امیداورۍ په دوران کې د مور د ناروغیتاوو د امیداوۍ ښځي د انتي نټل د دوري د ځارني 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 تکنالوژۍ 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 جنټکي تشوشات په ټوله نړۍ کې په لوړه کچه لیدل کیږي او پرمختللي هیوادونه د نوموړي تشوشاتو د درملني او مخنیوي سره لاس په ګریوان دي نو ځکه هرطبي پرسونل باید د هغي 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 جنټکي تشوشاتو او ولادي نقیصو په هکله د معلوماتو نه درلودل او د پورته ذکرشوي لاملونو موجودیت له امله د نوموړي تشوشاتو پیښي زیاتې دي څرنګه چې د یوي خوا د جنټکې ناروغیو او ولادي نقیصو (ډسورفیک ماشومانو) پیښي زیات دي او دبلي خوا د کوچنیانو په ځانګه کې د(جنټک اوډسمورفولوژي) ترعنوان لاندي کومه عملي رساله موجوده نه وه نو د پورتنیو ملحوظاتو په اساس د کوچنیانو د ځانګې لخوا ماته دنده راکړل شوه چې ماته ي ددي توان راکړ چي 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 ځانګې د ټولو غړو څخه مننه کوم چې ماته یي 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 یي 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 تړول 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 وړاندي 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 جنتګې 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) ، جنتیکی 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

کروموزومې تشوشات ---- ۱۴

د کروموزومونو د شمیر تشوشات ---- ۱۵

د کروموزومونو د جوړښت تشوشات ---- ۱۶

د جنسي کروموزومونو انوملي گانی ---- ۱۹

موسایسیزم(Mosaicism) ---- ۱۹

یونې پرینتل دایزومي(Uniparentaldisomy) ---- ۲۰

Contigous gene syndrome ---- ۲۲

د کروموزومونو فراجیلیتي ---- ۲۴

په سرطان کې د کروموزوم ابنارملتي ---- ۲۵

مالکولي جنتیک ---- ۲۶

Recombinant DNA Technology یا (Genetic Engineering) ---- ۲۶

په کلینیکی ډگر او د ارثي ناروغیو په تشخیص کې د مالیکولي بیولوژي ارزښت ---- ۲۷

د انسانی ناروغیو په مخنیوي کې د مالیکولي بیولوژي څخه گټه اخیستل ---- ۲۹

د انساني ناروغیو په درملنه کې د مالکیولي بیولوژي څخه گټه 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 اړونده 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 اغیزې---۶۲
Epigenetic resolution---۶۳
محیطي فکتورونه ---۶۳
میخانیکي فکتورونه--۶۶
پرینټل تشخیص (Prenatal diagnosis)------------------- -----------------------------۶۷
سریري ډسمورلوژي ---۶۷
د یو ډسمورفیک ماشوم ارزیابي او پلټنه ---۷۱
تاریخچه --۷۱
فزیکي معاینه ---۷۹
Imaging او لابراتواری څیړني --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 کانسلنګ ---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---۱۰۶
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
(MMA) Methyl malonicacademia ---۱۳۱
Maple syrup Urindisease ---۱۳۲
دیوریا سایکل تشوشات --۱۳۳

(c) ketabton.com: The Digital Library

Galactosemia--١٣٦
د ګلايکوجن ذخيروي ناروغي ---١٣٨
د ليزوسوم ذخيروي تشوشات ---١٤٣
Caucher disease---١٤٤
Metachromatic leukodystrophy---١٤٥
G.M.I gangliosidosis ---١٤٦
GM2 gangliosidosis ---١٤٦
Taysachdisease ---١٤٦
Sand hoff disease --١٤٧
Niemann Pick disease--١٤٧
د شحم د ميتابوليزم تشوشات --١٤٧
Peroxisomal تشوشات ---١٤٨
AIFa. I antitrypsin deficiency--١٤٩
Wilson disease---١٥٠
Duchene type muscular dustrophy ---١٥٣
هيموفليا ---١٥٤
Apertsyndrome ---١٥٤
Adrenoleukodystrophy--١٥٥
Brckeithwiedeman syndrome --١٥٨
Praderwilli syndrome ---١٥٩
Angelman syndrome--١٥٩
UPD -7--١٦٠
Myotonic dystrophy---١٦٠
Fried reaches ataxia---١٦١
Fragile x syndrome---١٦٢
MELAS --١٦٣
MERF---١٦٣
LEIGH subacut necrotizing encephalomyopathy--------------------------------------١٦٣
Cleft lip & Cleft plat ---١٦٤
(NTD) Neural tube defect ---١٦٧
Arthogryposis multiplex--١٧١
Cornelia de langesyndrome --١٧٣

(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 پاتی 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 پیژندنې اساسات:

سایتو جنټک او دهغې ارزښت :

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

Geneticهغه علم دی چې جین او د هغه ارثیت تر څیړنې لاندې نیسي او په کروموزوم کې د جین څیړل د سایتوجنتک په نامه یادیږي.

یاهغه علم چې کروموزومونه تر څیړنې لاندې نیسی د سایتوجنټیک په نوم یادیږي .

د بیولوژی هغه څانگې چې د جینونو د دندو او د هغې اړیکې د مالیکولی ساختمانونو او د ژوند د وتیرو سره څیړي د مالیکولی بیولوژی په نوم یادیږي په اوسنی وخت کی ډیر پرمختگونه په وراثت کي رامنځ ته شوی دي او نوري هڅی هم روانی دی جنټیک پیژندنه ډیر ارزښت لري په ځانگړی ډول په طبابت کی جنټیکی انجینری یا Recombinant DNA Technology په واسطه دطبابت په مختلفو ډگرو کی استفاده کیږي چی په لاندی ډول دي .

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

۲- کلینیکی جنټیک چی د ماشوم تشوشات مخکي د هغی د پیدا کیدو څخه تشخیص کولای شی چی د (Prenatal diagnosis) یادیږي او یا د هغه ناروغي تشخیص کولای شي چی لا تر اوسه اعراض او علایم ئي ښکاره شوي نه وی چی د (Presymptomatic diagnosis) په نوم یادیږي همدانگه په ناروغی اخته ناقل اشخاص هم تشخیص کولای شی چی د Carrier detection په نوم یادیږي .

۳- د ناروغی په تشخیص او په پتوجنیزس 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 ترکیبي جو رو نه جین

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

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

.

که څه هم په روغتون کې د بستر شوي ناروغانو دجملې څخه څلويښت په سلو (۴۰%)یې جنټکي منشا لري چې د هغې د جملي څخه يوائې 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 نرسنگ څارنې ته اړتیا لري. مجورملفارمیشن هغه سؤتشکلات دي چي پرینټل منشالري او د ښکلا (Cosmetic) طبي او جراحي له نظره د ځانگړي ارزښت لرونکي دي نوموړي سؤ تشکلات د مور او پلار لپاره د روحي نا ارامتیا وو لامل گرځي نو باید چي د هغې والدینو ته ډاډ ورکړل شي چي نوموړي یو مناسب (Expiedent) ماشوم دي چي بشپړ ازمويني او معایناتو ته اړتیا لري(۲) .

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

په اټکلي ډول د ټول تي رودونکي ماشومانو ۴۰: ۱ 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 ړندوالي او کوڼوالي پنځوس (۵۰ %) په سلوکي پیښي دجنټکي تشوشاتو له امله پیدا کیږي چي دهغي د جملي څخه

(c) ketabton.com: The Digital Library

(۲۵ – ۳۰) په سلوکي هغه پيښيي دي چي په روغتون کي بسترکيږي اود نورو ولادي سؤ تشکلاتوسره يوځای وي (۸)

دټولونوي زيږيدلي ماشومانو ۰.۴% په سلوکې پيښې په کروموزومي تشوشاتواخته دي چې نومړې تشوشات ددماغي ځنډ اودزيږيدنې دنيمګړتياوو دمعمولي لا ملونو څخه دي .

دکروموزومونوتشوشات په بنفسهي سقطونو او still birth کې په لوړه کچه ليدل کيږي (۷)

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

کروموزوم ميلي ته ورته بزوفيليک جوړښتونه دي چي دکروماټين څخه جوړشوي دي يا دجينونو يوسټ ته کروموزوم ويل کيږي

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

دکيمياوي جوړښت له نظره کروموزومونه د deoxyribonucleic acid (D N A) او هستون (histone) څخه جوړشوي دي ونډه لري . ټو ل جنټکي مواد جي په يو کروموزوم او يا DNA کي موجود دي د جينوم په نوم يادېږی

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

ټول جنټيکی مواد چی په يو کروموزوم او يا DNA کی موجود دی د جينوم په نوم چي د هره جسمي حجره ۲۳ جوړه کرموزومونه لري انسانی جينوم د ۳ بيلونه قلوي ازواجو (Base pair) لرونکی دي چی د ځمکي د نفوس سره برابردی په کروموزوم کی د نومړي جوړه قلوی ګانو ترتيب او تنظيم ته Sequence ويل کيږي د انسان په جينوم (DNA) کی ۹۵% ئي Non Coding تشکيليوي يعنی د ارثی رمز انتقالولو دنده نه لري چی د Junk DNA په نوم يادېږي او تر اوسه د دي دندي څرګندی نه

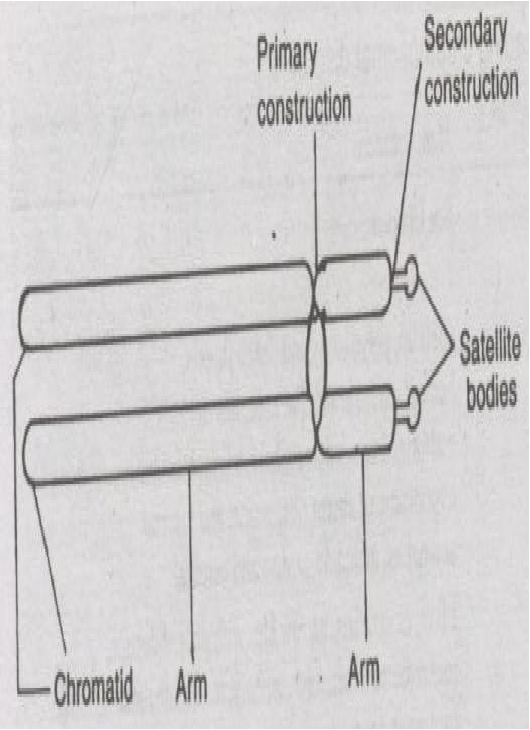
(c) ketabton.com: The Digital Library

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

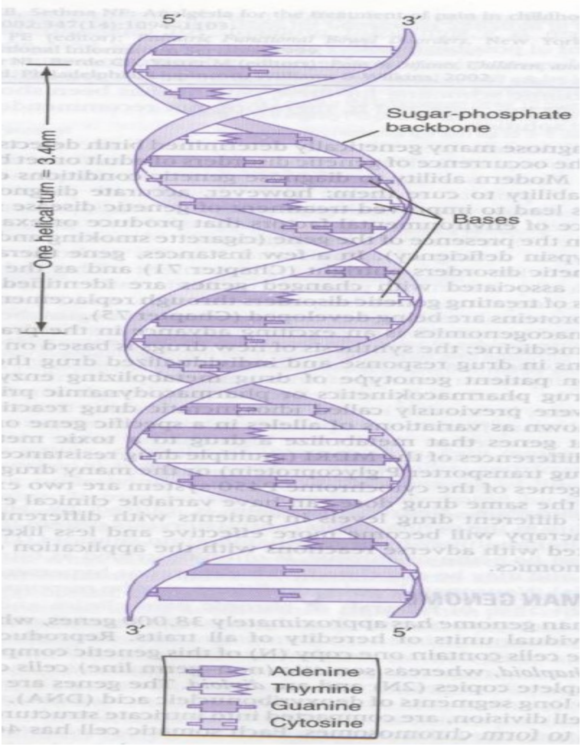
DNA د Adenine , Thymin , Cytosin او Guanin د څلورو قلویاتو څخه تشکیل شوي دي د نوموړی قلوي ګانو ترتیب او تسلسل ته چی د یو پروتین جوړولو مسؤلیت لري د جنټیکی کود یا ارثی رمز په نوم یادیږي او هر کوډ د یو ځانګړي امینو اسید د انتقال کولو او راز په غاړه لري .

لکهٔ :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 بانډ په واسطه اړیکی لري که چیرته دغه هایدروجن اړیکه هم نادرسته وی د غلط پروتین د جوړولو او د بدلونو (mutation) لامل ګرځي .

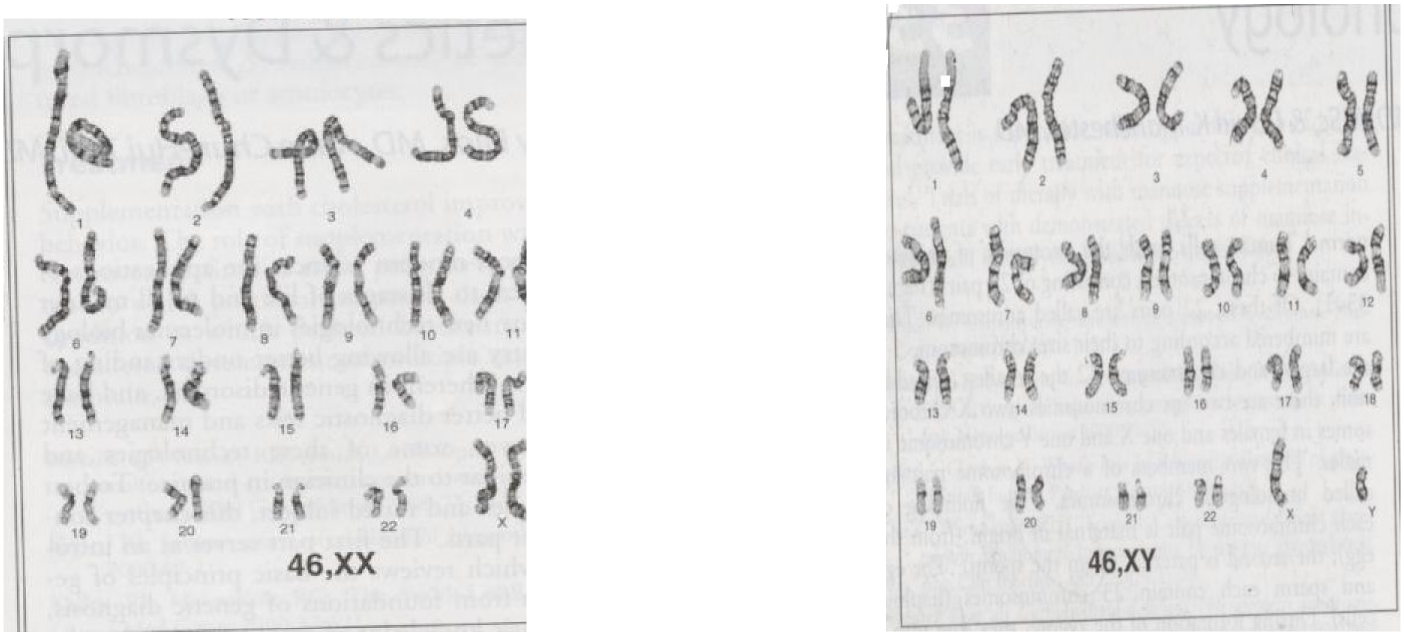


۲-۱ انځور: د کروموزوم جوړښت



۱-۱ انځور: د DNA جوړښت

(c) ketabton.com: The Digital Library



۱-۳ انځور: د نارينه او ښځينه نورمال کاريوټايپ

د انسان د جينوم ۳% جينونه تشکيلوي . په اټکلي ډول سره د DNA دري نوي (۹۳) په سلو کې په ځرګند ډول کومه ځانګړې دنده نه لري چې د سپکي يا Junk DNA په نوم ياديږي د Junk DNA ډيري کاپي ګانې په ناڅاپي ډول سره د کروموزومونو د پاسه په مخلوط او ګډ ډول سره تيت او پرک پراته دي چي د repetitive sequence په نوم ياديږي .

په اټکلي ډول سره د انسان د جسم په هره حجره کې ديريش زره (۳۰۰۰۰) جينونه موجود دي چې د نوموړي جينونو شل فيصده په سلو کې د ساختماني او وظيفوي پروتينونو توليد کنترولوي او پاتې اتيا په سلو کې د اساسي دندو مسوليت په غاړه لري.

DNAد m RNA (messenger ribo mucleic acid)نمونه ټاکي يعني دا چې کومه نمونه د m RNA جوړه شي . m RNA د پروتين جوړولو مسوليت په غاړه لري او هغه پروتينونه چې جوړيږي د ساختماني پروتينونو او يا د انزايمونو څخه عبارت دي. (۵).

(c) ketabton.com: The Digital Library

د ګامیتونو څخه پرته د ټولو حجرو هستي د ۴۶ واحده کروموزومونو لرونکي دي چي د دغه کروموزومونو د جملې څخه ۲۲ جوړي کروموزومونه یې اوتوسوم دي.

نوموړي کروموزومونه د هغوې د غټوالي او جسامت له مخې نمبر وهل کیږي چي غټ ترین کروموزوم یې د لمړني کروموزوم او کوچني ترین کروموزوم یې د ۲۲ نمبر کروموزوم څخه عبارت دی .

برسیره پر دي چې دوه جنسي کروموزومونه هم موجود دي چي په ښځینه جنس کي دوه د X کروموزومونه او په نارینه کي یوه د X او Y کروموزوم څخه عبارت دي هر یو تخمه او مني د ۲۳ واحده کروموزومونو لرونکي دي چې د هیپلوئید حجرې (Haploid cell) په نوم یادیږي دغه حجرې د زایګوټ د جوړیدو په وخت کې سره یو ځاي کیږي او یو ۴۶ کروموزوم لرونکي حجره رامنځته کوي چي د ډپلوئید حجرې (diploid cells) په نوم یادیږي (۷)

د کروموزوم یوي برخې ته جین Gene ویل کیږي چي د یو خواص د کوډ Code ورکولو دنده په غاړه لري. د کروموزوم هغه برخه چي جین پکې موقعیت لري.

Locus په نوم یادیږي (۵).

جینونه د کروموزومونو په سر ځنګ په ځنګ پراته نه دي بلکي د یو خط په بڼه قرار لري چې خطي ترتیب قانون (the law of linear order) په نوم یادیږي باید یاد ونه وشي چي جینونه د دوو برخو (region) لرونکې دي چې یوي برخې ته Exone او بلي برخي ته Introne ویل کیږي

Exone د جین هغه برخه ده چې اخر(code) انتقالوي او هغه برخه چې اخر (کوډ) نشي انتقالولاي (introne) په نو م یادیږي او کله جې د DNA څخه m RAN جوړیږي (Transcription) په نوم یادیږي او کله چې د m RAN په واسطه په رایبوزوم کې یو پروتین جوړشي د Tarnslation اپروسي په نوم یادیږي RAN (DAN) په څیر یوبل مهیم هستوي اسیدوي جې (DAN) سره ډیر ورته ده لیکن توپیري دادي جې RAN کې د تایمین قلوي په عوض دیوراسین 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 ایردتین په جوړولو کې اساسي دنده لري

حجروي ویش(cell division):

(c) ketabton.com: The Digital Library

د يو نوي انسان تکامل د القاح د عمليي څخه وروسته شروع کيږي چي نوموړي القاح د سپرم او تخمې د يو ځای کيدو په واسطه صورت نيسي چې د زايګوټ په نوم يادېږي.

چې دغه جوړښت د يو کس د ځانګړتياوو ټاکوونکی دی (۲) .

حجرې د ودي او ويش پړاوونه طی کوي چي نوموړي پړاوونه نظر د حجرو د دندو او اړتياوو په بنسټ کنترولېږي .(۷).

مايتوسس (Mitosis):

يو ډول حجروي ويش دی چي د DNA رپليکيشن پکې صورت نيسي او د هغې په نتيجه کې دوه داسي دختري حجرې (Daughter cell) رامنځته کيږي چي د وراثت له نظره نوموړي حجرې د خپل والدينو حجرو سره ورته والی لري دغه القاح

په سوماتيک حجرو کې صورت نيسي. د مايتوسس القاح څلور صفحي (Phase) لري چې عبارت له انترفيز ، پروفيز، ميتافيز او انافيز.

د انترفيز په صفحه کې کروموزومونه اوږد ، نري او د ليدو وړ نه وي چې په دغه موده کې جنټکي مواد رپيلکيشن کوي.

د پروفيز په مرحله کې کرومزومونه ډير زيات مکدر (Condensed)کيږي.

د ميتافيز په مرحله کې هر يو کروموزوم د ليدو وړ وي چې د کروموزوم هر آرم arm د دوه ورته برخو څخه جوړ شوي دي چي د کروماتيد په نوم يادېږي . د ورته کروموزمونو کروماتيدونو ته sister chromatid ويل کيږي .

د نافيز په مرحله کې جنټکي مواد په دوه حجرو باندي ويشل کيږي (۷).

ميوزس (Meiosis):

يو ډول حجروي ويش دی چې د هغې په نتيجه کې تخمه او د سپرم جنسي حجري جوړيږي د دي انقسام په اوږدو دري و تيري (پروسي) رامنځته کيږي.

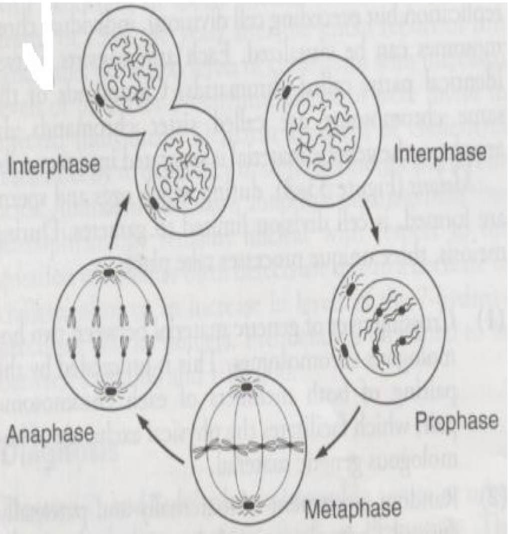
(c) ketabton.com: The Digital Library

۱.   د دوه ورته (**هومولوګ**) کروموزومونو تر منځ د جنتکي 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 جنتکي موادو تبادلې ته اسانتیاوې برابروي.

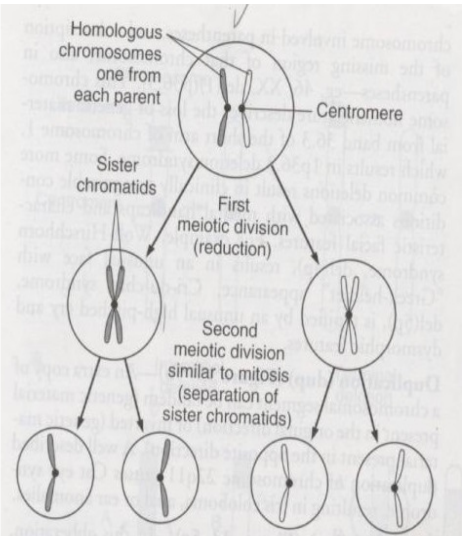
۲.   په ګډه وډه ډول سره په دختري حجرو کې د مورني او پلرني کروموزونو برخې، برخې کیدل یعنې په یوڅو ځانګړې دختري حجره، په مستقل او ازاد ډول سره په مورني او پلرني کروموزومونه ویشل کیږي.

۳.   په دوه جحرو ویشل کیدل: چې لمړنۍ مرحله کې یو تنقیصي ویشنه ده یعنې دا چې د هومولوګ کروموزومونو په منځ کې جلا والی رامنځته کیږي او دوهمې مرحله یې د مایتوزس د ویشنې په شان دي چې د هغې په نتیجه کې دوه دختري کروماتیدونه په دوه ورته دختري حجرو بیلیږي. (۷).

په تنقیصي ویش کې نه یوازې د کرموزومونو نیمایې کیدل صورت نیسي بلکې د جنتکي 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 پړاونه



۱-۵ انځور: مایوزس ویش

(c) ketabton.com: The Digital Library

د کروموزونو لاسته راوړل او د هغې څیړل:

د کروموزمونو جوړښت یوازې د مایتوزس په پړاو کې د لیدلو وړ دی . په لابراتوارونو کې زیاتره د وینې لمفو سایتونه کلچر کیږي او نوموړي 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 څیړنو 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 څیړني او تحلیل لپاره د کوریونیک ویلي chorionic villi ( ) او د امنیوسایت (Amniocyte) د حجر څخه کار اخیتسل 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 څیړنې ته اړتیا وي د هډوکو د ماغزه د ازمویني کار څخه اخستل کیږي تر څو د ناروغ درملنه په مناسب ډول اجرا شي. لکه دیارلسم ترایزومي

(trisomy13) د زړه په پیچیلي ناروغۍ اخته دي خو په اوسني وخت کې د نوموړي invasive ازمویني په بدل کې د FISH د تخنیک څخه کار اخیستل کیږي هغه حجرې چې د کروموزمونو د څیړنې لپاره په کار وړل کیږي هغه په یو ګیلاس ته ورته سلاید کې تلوین کیږي تر څو د کروموزوموںو 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 بانډونه. هغه بانډ چې ډیر زیات په کار وړل کیږي د G banding څخه عبارت دي.

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

(Flurescent insitu hybridazation) FISH : یو پرمختللي تشخیصي تخنیک دي چې ډي 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 فلوريسنټ مايکروسکوپ په واسطه په نښه کيږي.

د probes ګڼ شمير رقمونه شته دي لکه sequence. Specific probe, point brobe سنترومير پروب او تيلومير پروب. همدارنګه ګڼ شمير رنګه لرونکي پروبونه هغه پروب. چې د ځانګړي کروموزوم لپاره ځانګړي رنګ ولري د Multi color FISH يا M - FIHS په نوم ياديږي کوم چې د کروموزمونو تر منځ ډير پيچلي ترتيب او نظم را په ګوته کوي.

د FISH د تخنيک په واسطه د کروموزونو هغه سبب مايکرو سکوپيک جوړښتونه چې د کلاسيک سايتو جنتېک تخنيک په واسطه د ليدو وړنه وي هم پيدا کولاي شي او کولاي شي چې شخصي او ځانګړي کروموزونه رابرسيره کړي همدا رنګه .. د FISH د کړنلاري په واسطه کولای شو چې دا نترفيز حجري (لمفوسايتونو او امنيوسايتونو حجرو) کې د کروموزومونو د شمير تشوشات هم په جسمي او جنسي

کروموزمونو کې وڅيړو لکه ديارلسم ترايزومي ، اتلسم ترايزومي ، يوويشتم ترايزومي

انوملي ګاني (٧).

د FISH د تخنيک ګټه دا ده چې په چټکتيا سره کولای شي چې زيات شمير حجرې وڅيړي يو اوچته او حساسه ازموينه ده او د ځانګړيتوب لرونکي دي او کولای شي چې د کلچر څخه پرته حجري ژر تر ژره وڅيړي خو د دغه تخنيک نيمګړتيا دا ده چې د DNA فزيکي حالت نشي څيړلای او يا د يوه کروموزوم يو سګمنټ نشي مشخص کولای (١) .

په لاندي حالاتو کې د کروموزونو تحليل او څيړنې ته اړتيا شته (٣)

(c) ketabton.com: The Digital Library

۱-٦ انځور: د FISH کړنلاره چې په يو نورمال ځلورم کروموزوم کې يو پروب يې hybridized کړی
او د 4p ډيليشن سندروم (wolf Hirsch horn syndrome) څخه نماينده ګې کوي

۱. هغه ماشوم چې وده يې ضعيفه ده او د لنډ قامت لرونکي وي.
۲. هغه ماشومان چې د کلينيک له نظره په يو کروموزمي تشوش اخته وي د قطعي تشخيص په منظور د کروموزوم څيړنه اجرا شي .
۳. هغه ماشومان چې ډسمورفيک بڼه ولري. اويا د ګڼ شمير ولادي انوملي لرونکي وي او د هغه لامل څرګند نه وي.
۴. هغه ماشومان چې په دماغي تاخر اخته وي
۵. هغه ميندي چې دوه او يا د دوو څخه د زياتو ماشومانو د ضايع کيدو تاريخچه ولري.
٦. ځرنګه چې د بنفسهي سقطونو څلوېښت په سلو کې پيښې د کروموزومي تشوشاتو له کبله منځته راځي نو بايد په ټولو بنفسهي سقطونو او still birth کې د کروموزومونو څيړنه اجرا شي.
۷. هغه ماشومان چې په Ambigous genetalia باندي اخته وي.
۸. هغه ښځې او نارينه چې په عقامت (شنډتوب) باندي اخته وي
۹. Leukemic ماشومان
۱۰. Solid tumors.

د کروموزمونو نوم ايښودنه:

که چيري کروموزمونه د مايکروسکوپ لاندي وليدل شي نو په کروموزوم کې يوه نرۍ يا تنګه ساحه ليدل کيږي چې د سنترومير centromer په نوم يادېږي چې نوموړي سنترومير کروموزوم په دوو برخو ويشي .

(c) ketabton.com: The Digital Library

چې د P برخه د کروموزوم لنډ ارم او د q برخه د کروموزوم د اوږده ارام ښخه نماينده ګې کوي او هر ارم يې د تلوين په بنسټ په نورو مختلفو برخو ويشل شوي دي. سنترومير مختلف موقيعتونه لري چې مايټوزس د انقسام په وخت کې د کروموزومونو په تفريق پذيري (differentiation) کې ارزښناک رول لري. هغه سنترومير چې د P او q د ارمونو په منځ کې موقعيت لري او کرموزوم په دوه مساوي برخو وشي د Meta Centric سنترومير په نوم ياديږي او هغه سنترومير چې په هغه کې د p ارم نظرم د q ارم ته لنډ وي هغه د submeta centric په نوم ياديږي او هغه سنترومير چې د P ارم يې موجود نه وي د acro centric سنترومير په نوم ياديږي . (٧) .

کله چې يو سنترومير په يو نهايت کې موقعيت ولري د Tele centric سنترومير په نوم ياديږي . .(٢)

د کروموزومونو د نوم ايښودنې معمولي سمبولونه عبارت دي له:

(Deletion) Del

(Duplication) Dup

(Iso chromosome) I

(Paternal Origin) Pat

(Maternal origin) Mat

(ring chromosome) r

ميوتشن(Mutation)

تعريف: هغه بدلونونه چې د يو اګانيزم يا ويرس په جينونه او ي خارج کروموزمي عناصرو کې رامنځته شي د نيو تشن په نوم ياديږي ميتوشنونه د DNA او يا RNA جينوم د اغيزمي توب له امله رامنځته کيږي يا هغه تغيرات چې د DNA د ساحتمان او ترتيب کې رامنځته کيږي د ميوتشن په نوم ياديږي نوموړي له ملونه د وړانکي او کيمياوي ميوتيجن موادو ښخه عبارت دي او هغه ارګانيزم چې پکې رامنځته کيږي د Mutant په نوم ياديږي کيداي شي چې د يو ارګانيزم په ظاهري بڼه (Phenotype) کي کوم بدلون رانه وړي ، يعني

(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 کي 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 نوموړي 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 پیداکیږي

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 نوموړي 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 وړانګې په واسطه ترسره کیږي نوموړي کیمیاوي مواد عبارت دي له Alky (NH_2 OH)HY droxy lmin ، lating agent Nitrous acid Ochro toxin 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 فینوټایپونو 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 ياديږي

۲ Frame shift mutation که چيري DNA په قلوي ساختمانو کي يوه برخه لږ او يا زيات شي او د اميواسيدونو ترتيب لاو تسلسل ضراب شي Frame shiyt mutation په نوم ياديږي 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 نومورې 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 گرځې 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 ياديږئ

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

کروموزومي تشوشات:

په عمومي ډول سره د کروموزومونو تشوشات sporadic وي. د ټولو نوي زيږيدلو ماشومانو نيم په سلو کې (۰.۵%) 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 يعنى 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 شمير 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 چي وروسته د القاح څخه نوموړې حجرې په ۴۶ کروموزوم لرونکي حجري باندي بدليږي چي د ډپلوئيد (۲n)حالت په نوم ياديږي .

هغه کروموزنه چې د هپلو ئيد حجرو څخه په يو ثابت ضربي نسبت زيات شوی دی د Euploid په نوم ياديږي .لکه ۴۶ (n۲) ۶۹ (n۳) ۹۲ (n۴) . Polypoid هغه

حجري دي چي د ډپلوئيد حجرې (n۲) د کروموزمونو برسيره د نورو اضافي کروموزمونو لرونکي هم وي.

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

که د هپلوئيد (n) په حجرو کې د نور مال څخه د کروموزومونو په شمير کې زياتوالی منځه راشي دaneupliod په نوم ياديږي د نموني په ډول ترايزومي داسي يو حالت دی چې د دوو کروموزومونو په بدل کې دري کروموزمونه په يو حجره کې په اضافي ډول موجود وي. نوموړی حالت په دختري حجرو کې د کروموزومونو د غير مساويانه ويش لکه کبله رامنځته کيږي د کروموزومونو د شيمر په تشوشاتو کې ترايزومي ګاني ډير معمول او زياتي پيښې لري لکه Down syndrome Trisomy12 ترايزومي ۱۸، ترايزومي ۱۳.

مونوزومي هغه حالت ته ويل کيږي چې د يو جوړه کروموزوم يوه برخه په قسمي او يا بشپړ ډول سره موجود نه وي . بشپړ مونوزومي د anaphase lag يا non disjunction په ميخانيکيت پيدا کيږي.

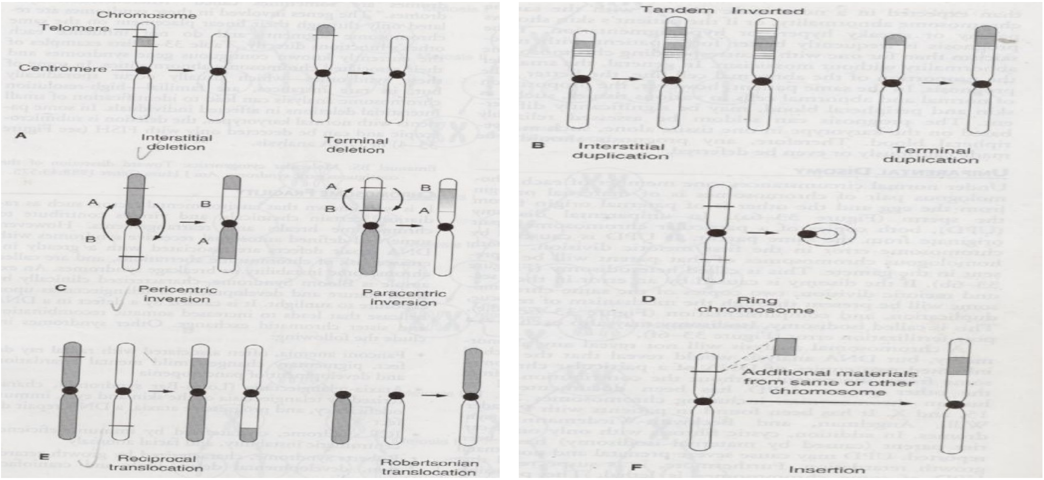
که بشپړ اوتوزومل مونوزومي د ارتقا په مقدمو مرحلو کې رامنځته شي د جنين يا ماشوم د مرګ لامل ګرځي. خو يواځي د Musaic بڼه يې ژوندی پاتې کيدای شي.

همدا رنګه د جنسي کروموزومونو مونوزومي ګاني ليدل کيدای 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 نموني په ډول ۲۱+۲ x ۴۷ کروموزوم څخه موخه دا ده چې یو نارینه په خپل ۲۱ نمبر کروموزوم کې دريې کاپې ګانې لري لیکن که د کروموزوم د نمبر څخه وروسته د +یا _ نښه راغلي وي هغه په دي معنی ده چې د نوموړي کروموزوم په یو ارم کې یو کروموزومي ماده په اضافي ډول سره زیاته شوي ده او یا د هغې څخه کروموزومي ماده کمه شوې ده د نموني په ډول- 44xx q کروموزوم.

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

(c) ketabton.com: The Digital Library

:(De) Deletion

په دغه تشوش کې د يو نورمال کروموزوم يوه برخه له منځه تللې وي نومورې ضايع شوې برخه د يو کرومزوم د نهايې او يا منځنۍ برخې څخه وي په دي تشوش کې Del مخفف کليمه د اخته شوي کروموزوم د مخه ليکل کيږي يا دا چې اخته کروموزوم د Del د مخفف کلمي په تعقيب ليکل کيږي.

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

بايد وويل شي چې د کروموزوم هغه برخه چې جنټکي مواد ورڅخه ضايع شوي دي هغه هم په يو قوس کې وليکل شي لکه دپورته نمونې په ډول چې ورڅخه يادونه وشوه. د ډيلشن له کبله معمولي کلينيکي سندرومونه رامنځته کيږي چې د دماغي معيوبيتونو او د مخ د وصفي ځيرو رامنځته کيدو لامل کيږي لکه Wolf Hirsch horn syndrome. چې Del (4P) له کبله رامنځته کيږي همدا رنګه Cridu chat syndrome، چې د del (5p) د بدلون له کبله رامنځته کيږي .

:Dup (Duplication)

په يو پخواني يا لمړني کروموزوم باندي د يو اضافي کروموزوم ځای په ځای کيدلو ته ډپليکشن ويل کيږي دغه تشوش په دوه ډوله پيښيږي چې عبارت دی له Tandem بڼه Inverted بڼه.

Tandemپه دی معنی ده چې جنټکي مواد د نومورې کروموزوم پخپل اصلي ځای کې ځای پر ځای کيږي ليکن د inverted په بڼه کې جنټکي مواد د کروموزوم په مقابل اړخ کې ځای پر ځای کيږي د Dup يوه بڼه نمونه ده د ۱۱ 22q کروموزوم څخه عبارت دی چې د cat Eye syndrome. لامل ګرځي چې په نومورې سندروم کې د قزحيې(Coloboma) د مقعد او د غوږونو تشوشات موجود وي .

.(Inv) Inversion

په دغه تشوش کې د کروموزوم هغه برخه چې بايد دوباره په خپل ځای کې ترتيب او تنظيم شي په معکوس ډول سره په کروموزوم کې قرار نيسي او دغه ترتيب کيدای شي چې Paracenteric او يا Pericenteric

(c) ketabton.com: The Digital Library

وي. چي په پارسنتریک انورشن کې سنترومیر نه اخته کیږي او په پریسنتریک انورشن کې سنترومیر هم اخته کیږي او په Pericenteric انورشن کې سنترومیر هم اخته کیږي.

(r) ring chromosome

کله چې په نورمال Telomer کې ډیلیشن پیښ شي او بیرته نوموړي مات شوي کروموزوم نهایات داسي سره وتړل 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 .

١. Blanced trans location.
٢. unblanced trans location.

Blanced translocation.

هغه تشوش دی چي 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 یا یې 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 چي يو کروموزوم په دوو برخو مات شي او په هماغه مات شوي کرومزوم باندي يو د بل کروموزوم جنټکي مواد ځای په ځای شي د insertion په نوم ياديږي د دې تشوش د منځته راتلو لپاره بايد چې د کروموزومونو په منځ کې دري مات شوي ټکي موجود وي او د دي تشوش کلينيکي منظره د نومورې insertion کروموزوم د جنټکي موادو پوري اړه لري.

د جنسي کروموزومونو انوملي ګاني:

د جنسي کروموزمونو دتشوشاتو د جملي څخه aneuploidy او Mosaicism په زياته اندازه د وګړو په منځ کې عموميت لري. او ډير زيات تشوشات يې د 45x (turner syndrome) ، (klinefelter 47x.yy, syndrome) 47.xxx, 47 xxy. او د Mosaic د مختلفو حالتونو څخه عبارت دي.

موسسيسزم Mosaicism:

د يو واحد کس په مختلفو حجرو کې د دوو يا زياتو مختلفو کروموزومونو د جوړښتونو شتوالی ته موسيسيزم ويل کيږي د نموني په ډول د يو ناروغ ځني حجرې ۴۷. کروموزومونه لري. او ځني نوري حجرې يې ۴۶ کروموزونونه لري چې دغه حالت د ۲۱ +46xx/47xx موسايسيزم څخه عبارت دی او د ترايزومې ۲۱ د سندروم يو بڼه ده او همدا رنګه د 45x,/46xx/47xxx موسايسيزم د منونوزومي x او ترايزومې x څخه څرګندونې کوي د موساسيسزم هغه ناروغان چې کلنيکي ګلي او نښې ولري نظر هغه ناروغانو ته يې چې په هغه کې کلينيکي اعراض او علايم موجود نه وي د ښه انزار لرونکي دي او يا که د غير 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 اميدوارۍ د لسمې (۱۰) . اونۍ څخه د مخه د جنين دوه په سلو کې په نومورې تشوش اخته وي.

د ديارلسمې او اتلسمې ترايزومي د ماشومانوپه پلاسنتا کې نورمال Disomic حجرې ليدل شوي دي.

چې نومورې ماشومان د ولادت وروسته ژوندي پاتې شوي دي ، که موزائيک حالت په جنسي حجرو کې رابرسيره شوي وي د Germline Mosaicism په نوم ياديږي او د دې تشوش ګمان هله پيدا کيږي

(c) ketabton.com: The Digital Library

چې د فنوټایپ له نظره والدین نورمال وي خو د هغې څو ماشومان ، عین جنتېکي 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) .

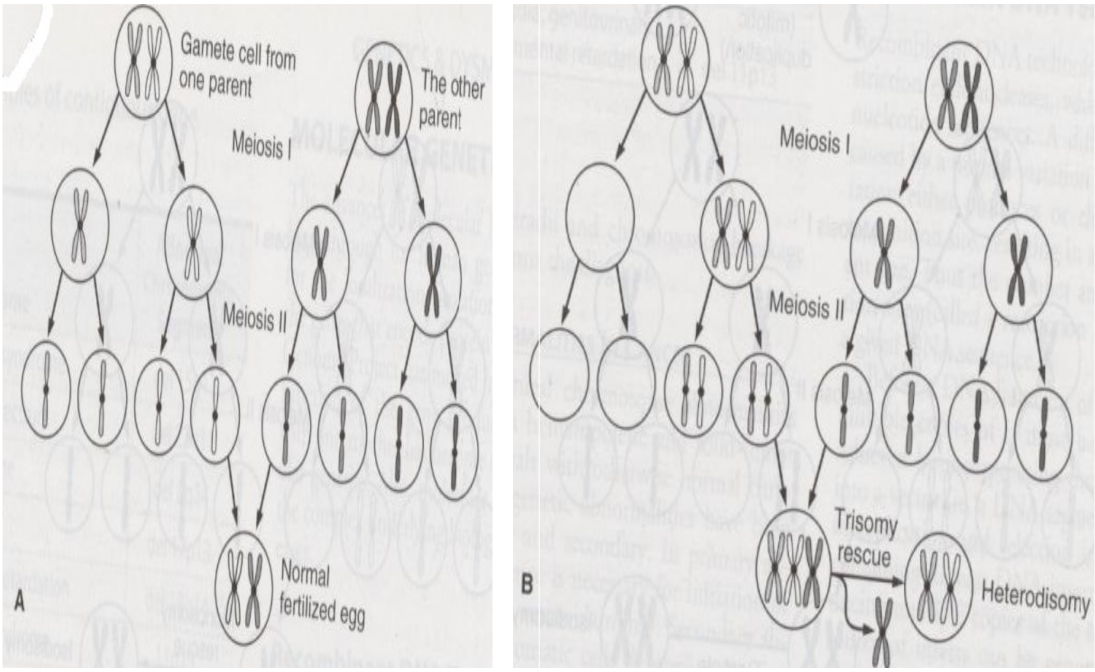
څرنګه چې د ویني لمفو سایتونه د ترایزومي تشوشات، ډیلیشن او د کروموزومونو rearrangement نشي زغملای نو کیدای شي چې موسیسزم موجود وي خو لمفو سایتونه نورمال اوسي او تشخیص غلط شي نو په دې

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

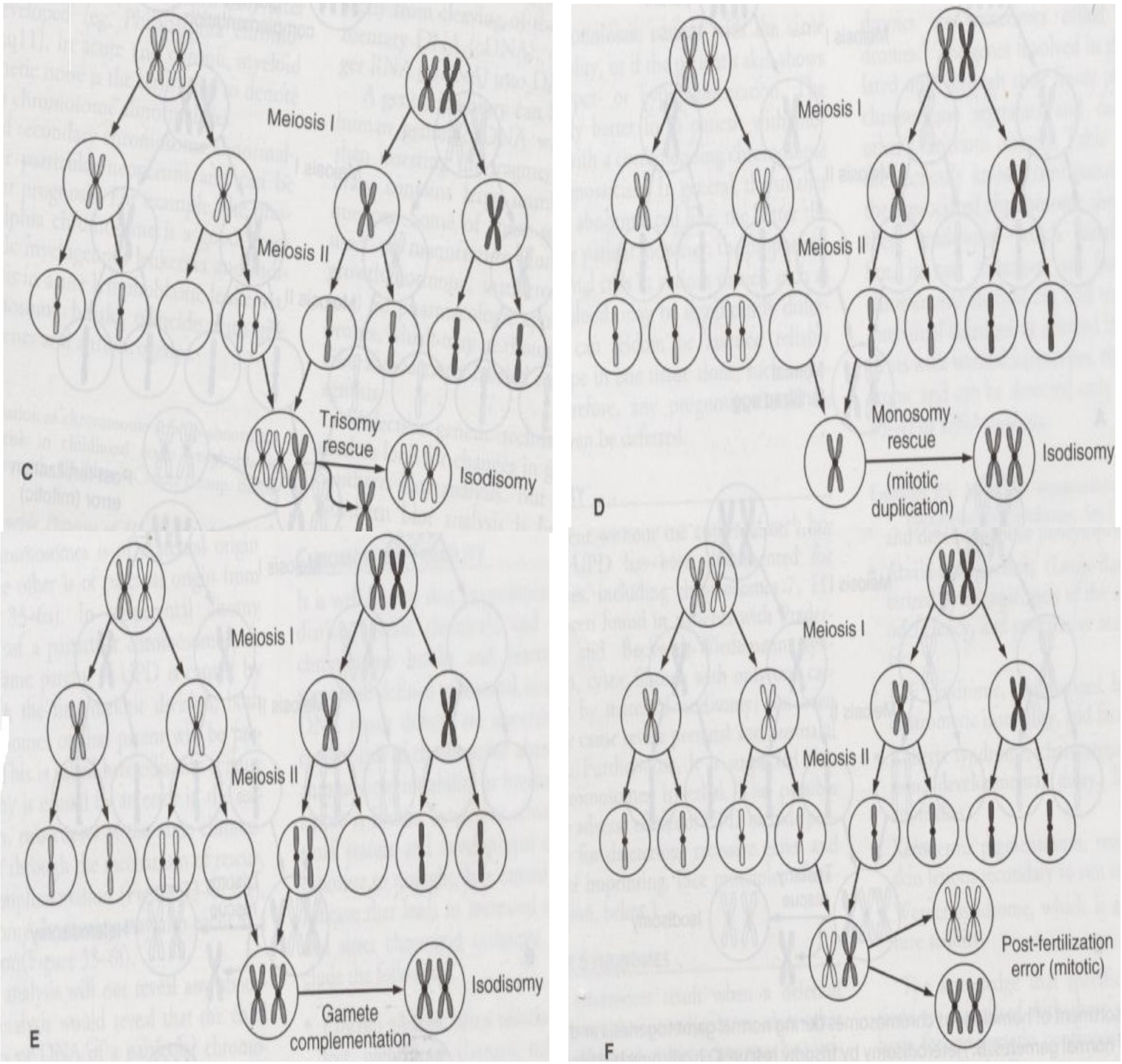
:Uniparental disomy

د هغه پروسي 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 یواځي 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 چیري UPD د لمړنې 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 چیري 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 چي القاح د عملیې څخه وروسته رامځته شي (۷).

د UPD اخته ناروغان درې فنوټایپک 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 پوري 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 چیري 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 نوموړي 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 باندي اخته کیږي. دا جوته شوې ده چې هر انسان د اوتوسومل رسیسیف تشوش(۵-۸) پوربې جینونه انتقالوي.

UPD د اوتوسومل رسیسیف تشوشاتو یو نادر لامل بلل کیږي.

مورنی UPD د دوهمې ، اووم، څلوارلسم او پنځلسم کروموزونه اخته کوي او پلرني UPD شپږم، نوولسم، پنځلسم او شلم کروموزومونه اخته کوي چې نوموړي تشوشات د ناروغ د 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 نوموړي تشوشات رابرسیره کولای شي چې د نوموړي کس په

ځانګړي اخته کروموزوم کې د DNA دوه کاپي موجود وي چې نوموړي DNA یوائې 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 ودې د ځنډ لامل ګرځې همدا رنګه په ځنې پېښو کې وژونکې اغیزې هم منځته راوړې چې هغه د لاندینیو میخانکیتونو په بنسټ رامځته کیږي.

Recessive, د ډیلیشن شوي جینونوهو موزایګوسیتې، 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 نږدې قرار لري. له منځه لاړې شي نو دغه تشوش د Contigous gene سندروم په نوم یادیږي د دغه جینونو رابرسیره کول د Karyotype په بنه ډیر ګران کار دی ځکه چې ډیر واړه دي نو له همدې امله ځنې 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 لاندې 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 کروموزومونو فراجیلیټي (**Chromosome fragility**):

دا په ربښتیني ډول څرګند شوي دي چي 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 چي د DNA دوباره ترمیم د نیمګړتیاوو له امله منځته راځي چې په نوموړي سندرومونو د کروموزومونو د Aberration خطر ډیر زیات وي چې نوموړی حالت د کروموزومونو د instability syndrome ، او یا Chromosomal breakage سندروم په نوم یادیږي چي د دې پیښې یوه ښه نمونه د Bloom syndrome څخه

عبارت ده چي 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 نوموړي 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 تیټې وي دغه ماشومان د لمفور یټیکولر 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 چي 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. Ataxia telangectasis ,(lous bar syndrom)، 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 هغې lesion پیدا کیږي (۷).

۲. Wer ner syndrome چې 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 چي 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 نموني 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 نومړې ناروغۍ د تشخیص او پیښګوینه د ټاکلو لپاره پکار وړل کیږي. د نموني 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

ماليکولي جنتېک:

د ماليکولي بيولوژي پرمختتګ د انسان د وراثت د څېړني له پاره يوه لويه لاره پرانستلې ده . داځکه چې ماليکولي جنتېک هغه جيونونه چې د پروتينونو sequences په کوډ يا (رمز) انتقالوي د نوموړي جينونو ځای isolation (بيلول) او ځانګړتياوي رابرسيره کوي . همدا رنګه ماليکولي جنتېک د انساني ناروغيو هغه پيچلي بيولوژي چي انسانان اخته کوي او په هغوې کې ناروغي رامنځته کوي څرګند وي.

Recombinant DNA technology:

ريکامبننټ ډي اين ای تکنالوژي هغه وخت پرمختګ وکړي چې د Rectriction endonoclase انزايم استعمال رامنځته شو چې د نوموړې انزايم د ډي اين ای ماليکول په يوه ځانګړي برخه کې ماتوي يعنې DNA د نکليو ټايدونو په ځانګړي sequences ويشي. د DNA په سيکونسي کې بدلونونه د DNA د نورمال Variation (تنوع) ، يا د جين د ميوتشن له امله منځته راځي چې نوموړي ميوتشن په DNA کې د اندونکليز د اغيزې لپاره د يو ځانګړي پيژندل شوي ساحي د پيدا کيدو او يا له منځه تلو (recognition site) لامل ګرځي او په دي ډول د ډي اين ای د مختلف اندازه لرونکو فراګمنټونه (قطعې يا ټوټي) منځته راځي نو په دي اساس restrictions site شمير او ترتيب ته چې restriction mape ورته ويل کيږي. DNA sequences څخه عبارت دي.

د restriction enzyme په واسطه کولای شو چې د انسان جينوميک DNA په مختلفو فراګمنټونو وويشو او DNA ځانګړي ټوټي او برخې رامځته کړو. چې د نوموړو ټوټو څخه د فارمکالوژي له نظره د انسانې پروتينونو په جوړلو کې (انسولين ، inter feron , growth hormone) د ويني لخته کوونکي فکتورونه) کار اخيستل کيږي . همدا رنګه ځني نوري د probe په بڼه ورڅخه ګټه اخيستل کيږي د راډيو اکتېف موادو سره lable کيږي او د DNA د Mapping او د ناروغيو د تشخيص په غرض په کار وړل کيږي.

د ماليکولي جنتېکي کړنلاره په ډيره اندزه د جينو ميک ډي اين آی (DNA) بدلونونه تر څېړني لاندي نيسي. نوموړي کار د Southern blot analysis ، په واسطه صورت نيسي لاکن همدغه کړنلاره که د Northern blot analysis په واسطه تر سره شي د RNA تشوشات هم رابرسيره کوي .

د southern blot انالیز په کړنلاره کې د restriction endonuclase د انزايمونو څخه کار اخيستل کيږي او د جينو ميک ډي اين ای په مختلفو فراګمنټونو او ځانګړي نکليوټايدي سيکونيسونو

(c) ketabton.com: The Digital Library

باندي ټوټه کوي. او وروسته دغه فراګمنټونه د agarose gel electro phoresis په واسطه یو د بل څخه بیلوي او بیا ممبران ته

یې انتقالوي او یو راډیو اکټیف پروب (probes) باندي اینبودل کیږي نوموړي فراګمنټونه د اوتو راډیو ګرافي په واسطه پیژندل کیږي.

د polymerase chain reaction د تخنیک په واسطه DNA په خپلو لمړني (primers) برخو ویش او د یو ساعت څخه په کمه موده کې د DNA sequences تر لاسه کیږي د دې تخنیک نیمګړتیا دا ده چې که یو خارجي DNA ډیر کوچني فراګمنټ په واسطه هم یو ډي این ای منتن شي تشخیص غلطوي.

په کلینیکي جنټک او د وراثت په تشخیص کې مالیکولي بیولوژي ارزښت او کارونه

کولای شو چې د جنټک په واسطه د مستقیم او غیر مستیم کړنالارو له مخې میوتانټ جیونه پیدا کړو کله چې یو جین کې د یو څرګند لامل له کبله میوټیشن رامنځته شي او د یو ناروغۍ سبب شي په مستقیم ډول د مالیکولي بیولوژي د کار وړلو په بنسټ تشخیص اینبودل کیږي چې جین څرګند وي لاکن د کورني په منځ کې په زیاته اندازه د جینونو د مالیکولونو تر منځ د Heterogenecity نیمګړتیا موجوده وي یا هغه ناروغي چې د هغې مسول جین څرګند نه وي خو د کروموزوم ځای یې جوت یا ښکار وي.

هغه کړنلارې چې په مستقیم ډول د DNA د تشخیص لپاره پکار وړل کیږي *عبارت دي له* .

Restriction analysis

Single confrrmational polymorphsim analysis

Direct sequencing with assistance of PCR

Heteroduplex assay

Protein truncation assay

هغه مالیکولي میخانکیتونه چې په یو انسان کې د ناروغي لامل ګرځي عبارت دي له نقطوي میوتشن (point mutations) ، ډیلیشن ، انسرشن او ، repeat trinucleotide expansion، کوم چې د Genetic anticipation لامل ګرځي.

(c) ketabton.com: The Digital Library

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

١. د ادرنیل دغدي ولادي هایپرپلازیا چې د hydroxylase. -25 انزایم د نشتوالی له امله رامنځته کیږي.
٢. .Duchene muscular dystrophy
٣. هیموفلیا A او B.
۴. لش نهان سندروم (lesh nyhan syndrome.)
۵. .FGFR related craniosynostosis
٦. سستېک فایبروزس .
٧. فراجیل اکس سندروم.

په هغه صورت کې چې د غیر نورمال جین sequence د پورتنې کړنلارې په واسطه د څېړنې وړ نه دي نو د linkage analysis، د کړنلارې 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 بنستېزه خبره دا ده چې په ځانګړي ډول اخته کسان مور، پلار او حتی اخته او یا نا اخته شوي خپلوان د څېړنې لاندې ونیول شي. د دغه تشوش یوه ښه نمونه د Neurofibromatosis څخه عبارت دی چې د نومورې ناروغۍ دذ تشخیص لپاره د Direct and indirect assay څخه کار اختسل کیږي.

په دې وروستیو وختونو کې د پولي مور فیزم پیښې زیاتې شوې 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. نومورې کار په هغه صورت کې چې د پولي مور فیزم نسبي معلومات د خپلوانو په منځ کې موجود وي د مایکرو ستلایټ پولي مور فیزم څه د اولادونو (Sibling) د څېړنې لپاره کار اخیستل کیږي چې د دغه څېړنې په واسطه هغه ګڼ شمیر جینونه چې پولي جنتېک تریېټ (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 نومورې 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 اينبودل کيږي خو د جينونو د څيړني په اساس د پورتنيو ناروغيو تشخيص په مقدم ډول تر سره کيداى شي ، يعنې مخکې له د ې چې کلينيکي اعراض او علايم په ناروغ کې پيدا شي د جنټکي کړنلارو په واسطه هغه تشخيص کيداى شي. همدا رنګه د ماليکلولي 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 کولاى شي.

د انساني ناروغيو په درملنه کې د ماليکولي 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 يادېږي خو که نومورې کړنلاره په جسمي حجراتو کې شوي وي او په جسمي حجراتو کې داخل شي. د somatic thrapy په نوم يادېږي چې نومورې کړنلاره يوازې د recipent په عضويت باندې خپلې اغيزې کوي.

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

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

جين تراپي Gene 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 وگرځي 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 استراتيژي موجود دی .

۱- Exvivo کړنلاره :- په دی ميتود کی د عضويت څخه ننبه شوی نسج ايستل کيږي او د هغی په بدلون يو نورمال جين په هماغه ساحه کی داخليږي تر څو هماغه جين هلته نشونما وکړي او نورمال نسج رامنځ ته شي .

۲- Invivo کړنلاره :- چی د جين مستقيم انتقالولو کړنلاري پنوم هم ياديږي په دي ميتود کی يو نورمال جين په غير نورمال نسج کی داخليږي .

د جين تراپی ډولونه :

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

۱- سوماټيک سيل تراپی :- په دی ډول درملنه کی سوماټيک حجرو کی لکه : فايبروبلاست ، اپيتل حجری ، عصبی حجری او نورو حجرو کی تراپيوتيک جين داخليږي نوموړی جين راتلونکو نسلونو ته نه انتقاليږي .

۲- Germ line Therapy :- په دی ډول درملنه کی يوه کنترول شوي جين په سپرم ، تخمه او يا زايگوټ کی زرق کيږي او تر اوسه پوري په انسانانو کی دغه عمليه تطبيق شوي نه دي .

د جين داخلولو کړنلاره :- د جين انتقالول په فزيکی ، کيمياوي او بيولوژيکی ميتودونو سره ترسره کيږي هغه جين چی عضويت ته داخليږي د Gene transfer په نوم ياديږي او اړونده نسج ته يي Transduced نسج ويل کيږي د جين اتقال په دومه ډوله ترسره کيږي چی يو ته ئي Transfection او بل ته infection ويل کيږي .

Transfection څخه هدف دادی چی يو کنترول شوي جين په مستقيم ډول د DNA په مرضی حجره کی زرق کيږي. او د infection څخه هدف دا دی چي د وي ويروس د وکتور په حيث استعماليږي چی ښه انتخابی ويروس د Retro Virus څخه عبارت دی جينی تراپی په فزيکی ميتود کی Parenteral injection , Gene Gun , Aerosol څخه استفاده کيږي .

په کيمياوي ميتوده کی د Liposome , Calcium Phosphate , څخه او په بيولوژيکی ميتود کی د ويروسونو ، نسجی Transplantation او Neo Organ Implantation او د انسانی مصنوعی کروموزومونو څخه استفاده کيږي .

(c) ketabton.com: The Digital Library

د ارثي تشوشاتو اساسات:

د مندل تشوشات د (Mendelian disorder):

د ارثيت چوکات د لمړی ځل لپاره په ۱۸۲۵ – ۱۸۲۲ م کال کی د Gregor mendal له خوا رامنځ ته شوه . او کله چي 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 ، منډل جنټک ، منډیلیزم 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 ځیري(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 چي د Single gene inhertance د تشوشاتو له کبله رامنځته شوي دي څرنګه چي 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 د trait د ,segregation او independence په بیلو بیلو څانګو ولاړ دي .

سګریګجیش د هغه پروسي څخه عبارت دي چي د ګامیټ د جوړیدو په وخت کې جینونه جوړه ، جوړه کیږي . او هر ګامیټ په یوائني ډول د هر یوه جوړه جینونو کاپي تر لاسه 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 ډيرى ناروغتياوې پکې ځاى په ځاى شوي دي چي اوتوسومول ډومينانټ، اوتوسومل رسيسيف ،اكس لنګ ډومنانټ ، اكس لنک رسيسيف او y. link تشوشاتو له امله رامنځته كيږي (۷).

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

(c) ketabton.com: The Digital Library

ترمينالوژي:

هو موزايګوس: هغه حجره چې په خپل ځانګړي لوکس (locus) کې ورته اليل ولري د هوموزايګوس په نوم يادېږي (۷).

هغه اليلونه چې د يو ډول ځيرو لپاره کوډ (codes) انتقالوي د هوموزايګوس د حالت په نوم يادېږي (۵).

د دې لپاره چې د اوتوسومل رسيسيف په تشوشاتو کې د ناروغۍ نښې او ګلي رامنځته شي. نو ضروري ده چې د دواړه مور او پلار د جين کاپي ګاني غير فعال شي چې د هوموزايګوس د حالت يوه نمونه بلل کيږي. (۷).

هتروزايګوس: هغه حجره يا ارګانيزم چې په يو جنټکي لوکس کې ورته اليلونه ونلري د هتروزايګوس په نوم يادېږي. (۷) .

هغه اليلونه چې د ګڼ شمير ټاکل شوي جنټکي ځانګړتياوي لپاره کوډ انتقالوي د هتروزايګوس په نوم يادېږي (۵).

د اوتوسومل ډومنيانټ په حالاتو کې د جينونو يوه جوړه غير فعال او بله جوړه يې فعاله وي نو له همدې امله ناروغتياوې رامنځته کوي هغه کس چې د رسيسيف ګډ وډيو لپاره هتروزايګوس ووسي کيدای شي چې کلينيکي نښې اوګلي رامنځته نشي.

ډومينانټ (Dominant) او رسيسيف (Recessive):

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

رسيسيف جينونه هغه وخت د يو ناروغۍ کلينيکي څرګندونې د ځانه راښيې چې په دواړه کروموزومونو کې د نومړي جينونو جوړه موجود وي (د هوموزايګوس په حالت کې وي) او يا دا چې ځانګړي غير نورمال جين دواړه مور او پلار څخه په ميراث ا نتقال شوي وي (۵).

(c) ketabton.com: The Digital Library

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

فنوټایپ : (phenotype) د یوکس کلینیکي یا ظاهري نښې 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 نموني 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 ټایپ 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 پوري 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). .

جنټېک 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 یوائې دیوې ناروغۍ خواته فکر وشي . د دې یوه ښه نمونه وینه لږي (انمیا) او دماغي وروسته پاتې والي (mental retardation)، څخه عبارت دي .

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

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

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

رامنځته شي د فینوټایپیک هتروجنتي 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 ځیني 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 نوموړي تشوشاتو کې Crouzon syndrome , Jackson weiss syndrome pfiffer syndrome او apert syndrome شامل دي نوموړي سندرمونه د کلینیک له نظره یو د بل څخه توپیر

(c) ketabton.com: The Digital Library

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

heredity Pattern: (د ارثيت نمونې):

اوتوسومل ډومينانټ:

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

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

اوتوسومل ډومينانټ د لاندينو ځانګړتياو لرونکي دي .

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

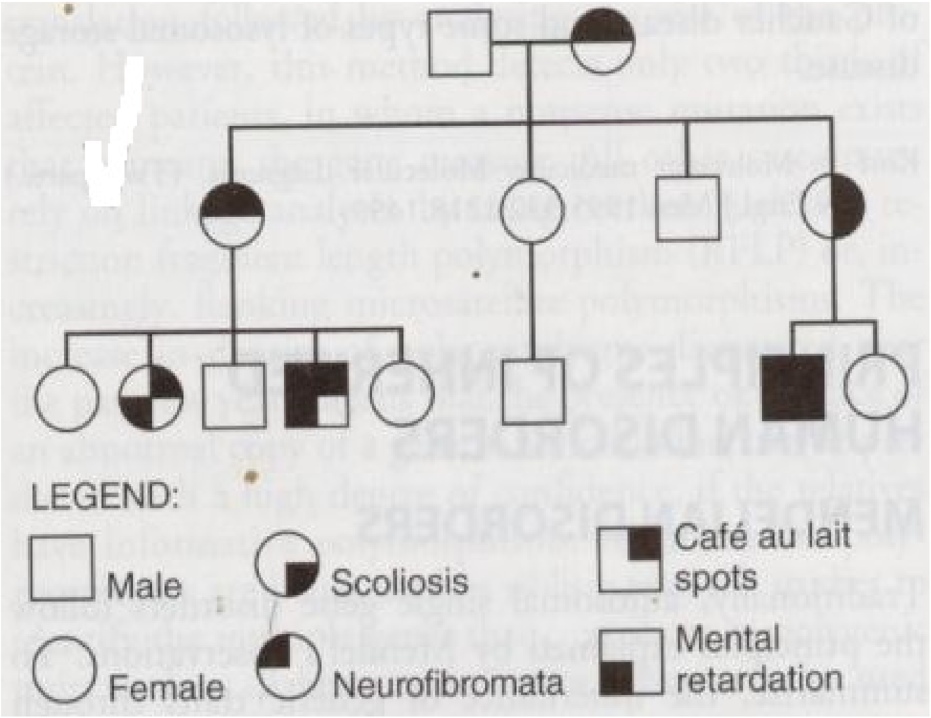
۲. په اوتوسومل ډومينانټ کې non penetrance ډير زيات وي او د هغې درجه او شدت يو د بل څخه توپير لري. (۷) .

۳. نوموړي غير نورمال جين د کورنۍ د غړې لخوا د هغوې ماشومانو ته انتقاليږي خو د نوموړي کلينيکي بڼه په دواړو وختونو کې توپير لري د نمونې په ډول د سر ګنجې کيدل (Baldness) يو دومينانټ trait ده خو يوازې نارينه جنس پرې اخته کيږي يعني نوموړې بدلونونه يو sex limited حالت دی.

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

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

(c) ketabton.com: The Digital Library



۱-۹ انځور: اوتوسومل ډومينانټ ارثيت

۵. په ځينو پيښو کې کورنۍ تاريخچه موجوده نه وي او داسي فکر کيږي چې نوموړي ناروغ يو لمړنې اخته شوی کس دی چې خود په خودي ډول (بنفسهې) د يو نوي ميوتشن له کبله رامځته شوي وي او په ځني حالاتو کې نوموړی ميوتشن ډير شديد وي لکه Achondroplasiaکې.

د ميوتشن درجه په هر اوتوسومل ډومينانټ تشوشاتو کې توپير کوي او ځني حالاتو کې د موتشن درجه د پلار د عمر د زياتوالی سر سم زياتيږي . داچې په ځيني حالتونو کې کورنۍ تاريخچه موجود نه وي د هغې لاملونه په لاندي ډول دي.

الف: none paternity،

ب: د penetrance کموالی او يا د والدينو څخه په يو کس کې د خفيف څرګندونې شتوالی.

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

چې په هغه کې بابيړی (recurrence) خطر زياتيږي.

(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 یې په نوموړي جنتېکي تشوش باندي اخته کیږي د دې حالت یوه ښه نمونه د osteogenesis imperfecta type II څخه عبارت دي او لابراتواري څیړني دا راښیي چې د دې ناروغۍ په هغه پیچلي او شدید بڼه کې هم د دواړو الیلونو په بدل کې یو اځي یو الیل اخته شوي وي نو ځکه د recessive تشوش په بڼه قبول شوي دي په دي ناروغۍ کې د باپیړي زیان اوو(۷ %) په سلو کې دي .

د: په اخته ناروغ کې ابنارملتې ورته بریښي خو د جنتېک له نظره نوموړي ابنار ملتې سره ورته نه وي او د ارثیت په مختلفو بڼو نوموړي 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 جنتېکي تشوش باندي اخته شوي وي نو د هغې ماشومان په پنځوس په سلو کې د نوموړي بارز جین د انتقالولو خطر لري دا څرګند دی چې که په مور او پلار کې د جین Penetrance موجودوي یانه وي نوموړي جین انتقالیږي همدارنګه داخته شوي ماشومانو دناروغي شدت داخته شوي مور اوپلار دناروغي دشدت سره کومې اړیکي نلري . دنموني په ډول که (myotonic dystrophy) دناروغي جین دمور په واسطه انتقال شي په (۱۰ – ۲۰) %پیښوکي (دجنس په نظرکي نیولو) ماشوم به د نوموړي 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 چي په ماشو مانوکي دناروغي یو شدیده بڼه (regid juvinil Huntington) څخه عبارت دی رامنځته کړي که څه هم نوموړي دوه ناروغيExpansian of triplet repeat (وروسته بیانیږي) له کبله منځته راځي خونوموړي تشوش د imprinting پوري هم اړه پیداکوي .

که چیري 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 چیري دکورني اخته غړي ظاهري بڼه نورمال وي نو نوموړي تشوش ماشومانو نه انتقالیږي.(۱) .

(c) ketabton.com: The Digital Library

۹ : نارينه او ښځينه جنس په يوه انډول (مساويانه ډول) سره اخته کيږي (۱)

۱۰ : په راتلونکي اميدواري کي دناروغي دمخنيوي لپاره لاري چاري شته يعني که د insemination artificial او Egg donation په واسطه دناروغي مخنيوي کيږي چې پورتني کړنلاري ددي پوري اړه لري چي دمور ياپلار څخه کوم يوه کي دغيرنورمال جين لرونکي دي .

داو تو سومل ډومينانټ ځني ناروغي په لاندي ډول دي .

Marfan syndrome, Achondroplasia, Neurofibromatosis

(۲-۵) Crouzon disease , Hereditary spherocytosis

Autosomal recessive inheritance:

که چيري د اوتوسوم په دواړو جوړه جينونو کې ميوتشن رامنځته شوي وي د اوتو سومل رسيسف ارثيت په نوم ياديږي (۳) يا په بل عبارت اوتوسومل رسيسيف داسي يو تشوش دی چې يوائي په هغه کسانو کې پيښيږي چې دغير نورمال اوتوسوم د جينونو دوه کاپي ولري يعني يوه کاپي د مور څخه او بل

کاپي د پلار څخه اخيستي وي چې اخته شو ي کسانو ته هوموزايګوس ويل کيږي او ناقلينو (carrier) ته يې هتروزايوګوس ويل کيږي په اټکلي ډول سره د دوه زرو (۲۰۰۰) څخه ډيری ناروغۍ د اوتوسومل رسيسيف ارتيث تشوشاتو له امله رامنځته شوي دي (۸) .

که چيري د اوتوسومل رسيسيف ناروغې فريکونسي څرګنده وي نو کولای شو چې د Herdy winberg د فورمول له مخې د هتروزايګوس ناقل (Carrier) شمير وټاکو چې په لاندي فورمول کې ښودل شوي دي.

.P2+ 2 pq + q2 =1

په پورتني فورمول کې P د اليل د يوې جوړي فريکونسي ، q د اليل د بلي جوړي فريکونسي بلل کيږي.

د نموني په ډول که د cystic fibrosis فريکونسي په سپين رنګه ا مريکايانو کې (p2) ۱:۲۵۰۰. وي نو د هتروزايګوس فريکونسي (2 pq) په لاندي ډول شميرل کيږي .

(c) ketabton.com: The Digital Library

(P2) 1:2500

P=1/50

q=49/50

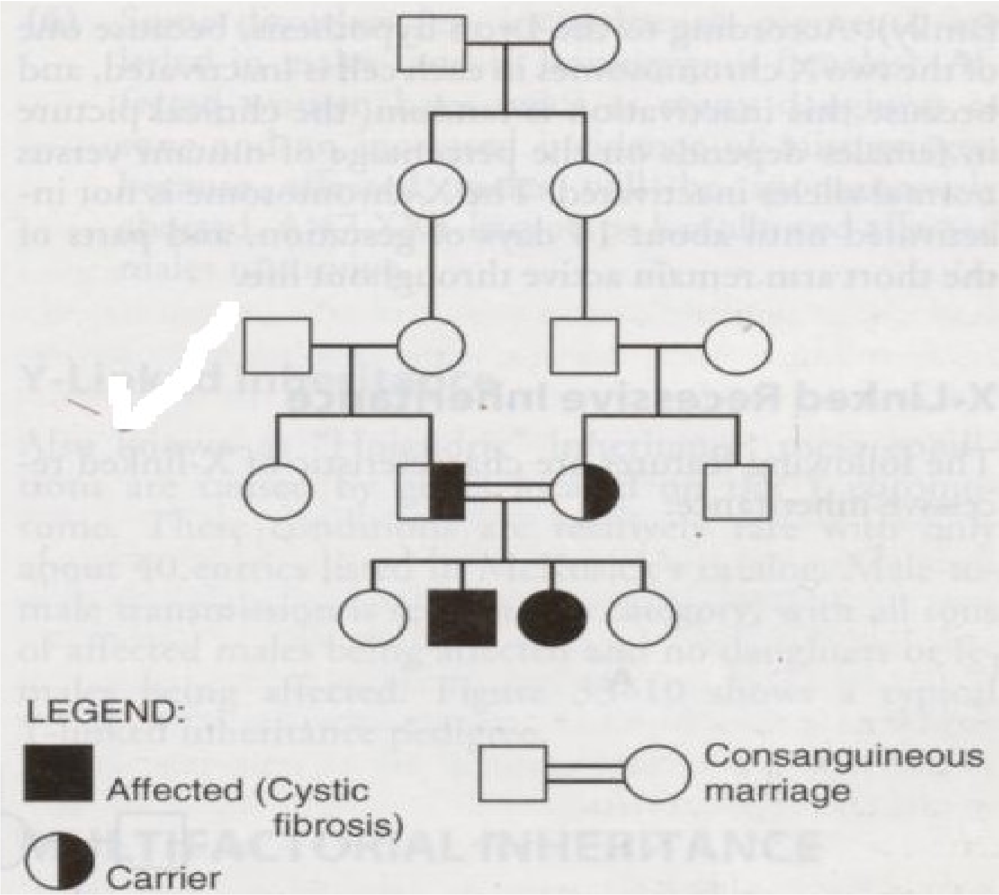
2(pq)=2x1/50x49/59=1/25 يا%3.92

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

اوتوسومل رسيسيف ارثيت د لانديني ځانګړتياوو لروونکی دی.

۱. په اخته کسانو کې لږ توپير (بدلون) موجود وي. مور او پلار دواړه ناقلين دي او د کلينيک له نظره نورمال دي پرته د Sickle cell وينه لږي ناروغانو څخه چې دوې کې ګلي او نښې د هايپوکسيا په شتوالی کې منځته راځي.
۲. نارينه او ښځينه جنس په يوه اندول اخته کيږي.(۷).
۳. د اوتوسومل رسيسيف ارثيت په افقي ډول انتقاليږي (۷). په لانديني انځورکې ښودل شوي دي . د افقي انتقال څخه موخه دا ده چې د کورنۍ ماشومان (خويندي او ورونه) اخته کيږي ليکن د هغوې مور او پلار د ظاهري څيري له نظره نورمال وي (۱).

(c) ketabton.com: The Digital Library



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

۴. د اوتوسومل رسیسیف حالتونه عموماً نادر وي او په هغه صورت کې چې د وینې شریکي (consunguinity) موجود وي . په نسبي صورت سره ډیري پیښېږي لري. نو که چیري د ماشوم والدین یو د بل خپل وي او ناپیژندل شوي ابنار ملتي 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).

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

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

(c) ketabton.com: The Digital Library

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

۴. په یو شمیر لږو پیښنو 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 نوموړی حالت د Uniparental disomy څخه عبارت دي نوموړي تشوش د لمړي ځل لپاره په هغه جلۍ کې چې پسستک فایبروزس او د ودي په ځنډ اخته وو څیړل شوی وو. د نوموړي 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 بابیزي خطر په نوموړي حالت کې کم دی.
د مور عمر د نوموړي حالت په منځته راوړلو کې رول لري. (۷)

۱۰. مور د راتلونکو امیدواریو لپاره د واک لرونکې ده چې په ډیرو پیښنو کې prenatal تشخیص او مصنوعي insemination په واسطه تر سره کولای شي. د اوتوسومل رسیسیف ناروغې ځني نمونې په لاندي 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 نور (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 یوازې د x یو کروموزم لري نو که چیري 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 نوموړې غیر فعال کیدل یو تصادفي یا ناڅاپي پیښه ده نو په ښځو کې د نوموړي تشوشاتو کلینیکي بڼه د دي پوري 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 لنډه آرم یې د ژوند په ټولو اوړدو کې فعاله وي. ښځینه جنس په ندرت سره په نوموړي تشوش اخته کیږي دا ځکه چې نوموړې ښځې 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) .

نوموړې تشوش لاندیني 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 نوموړې ارثیت د مور لخوا د Diagonal په بڼه وي

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

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

(c) ketabton.com: The Digital Library

کړي وي .

۵. په ځيني تشوشاتو کې mutation rate لوړه وي.

۲. 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 .

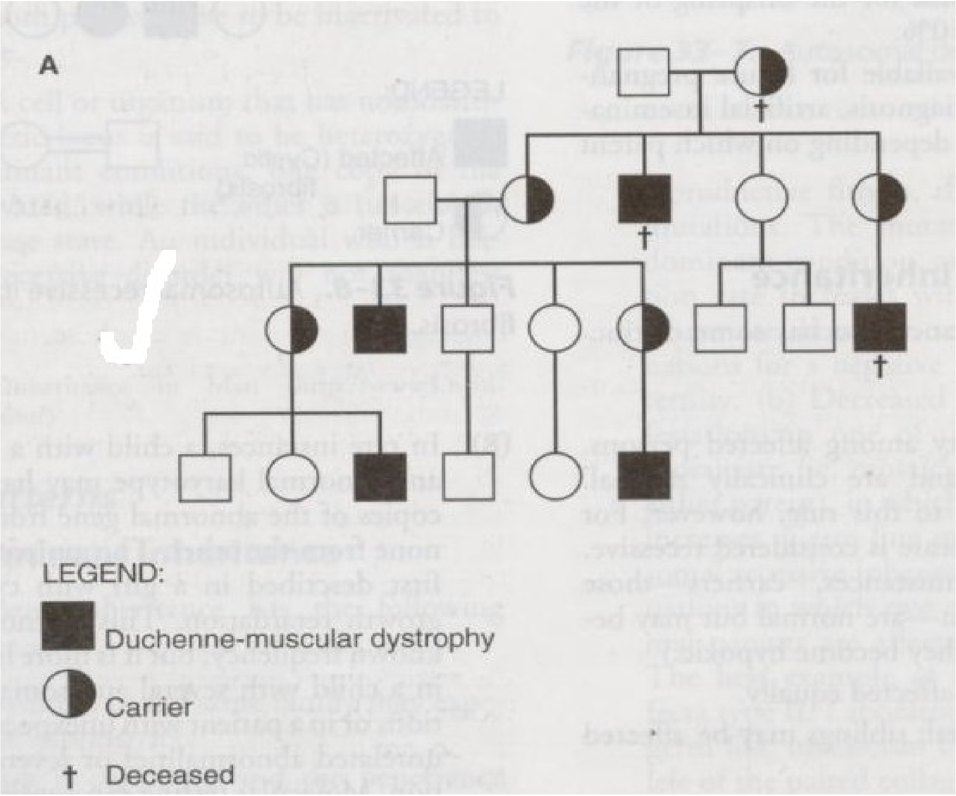
ب: 45-x-karyotype

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 کنترولېږي.



۱-۱۱. انځور : اکسل لنک رسسيف ارثيت :

(c) ketabton.com: The Digital Library

x. Linked recessive ناروغيو ځني نموني عبارت دي له :

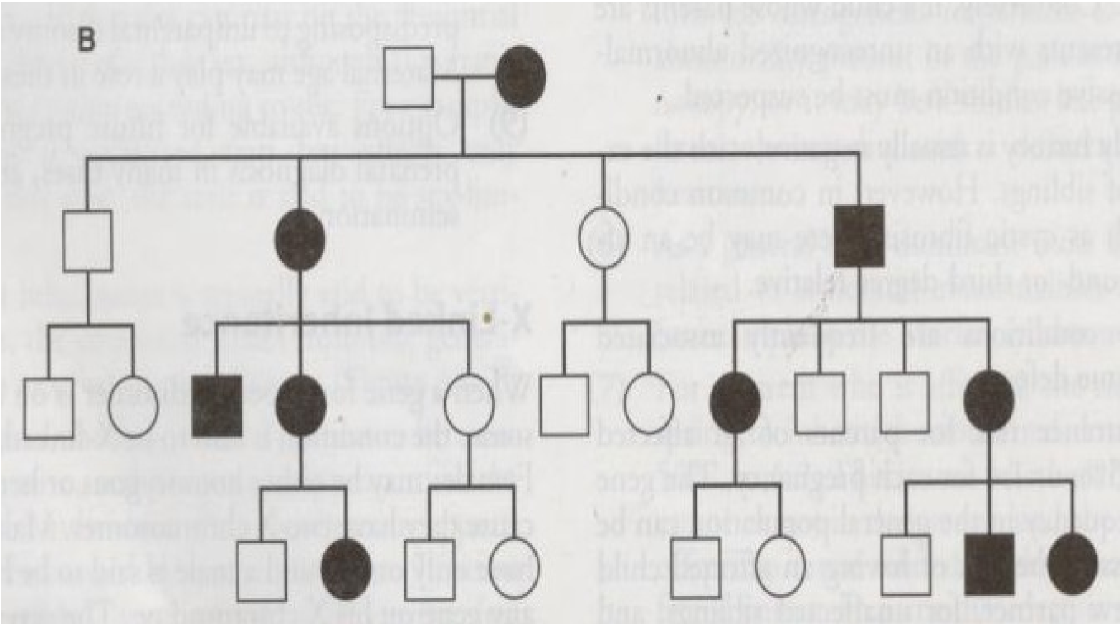
Duchen ،Glucose-6- phasphate dehydrogenase difficiency ،Haemophilia Color ، (Hunter syndrome) Mucopoly succharidosis type II ،Muscular dystrophy blindness ،Nephrogenic diabetis insipidus ،Occular Albinisim ،Ichthyosis.(۲-۵).

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

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

۱. هتروزايګوس ښځې د اعراضو لرونکې دي او په ښځو کې دوه چنده پيښې لري ځکه چې ښځې 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 ښځې ماشومان پنځوس (۵۰%) په سلو کې د اخته کيدو خطر لري .

(c) ketabton.com: The Digital Library

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

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

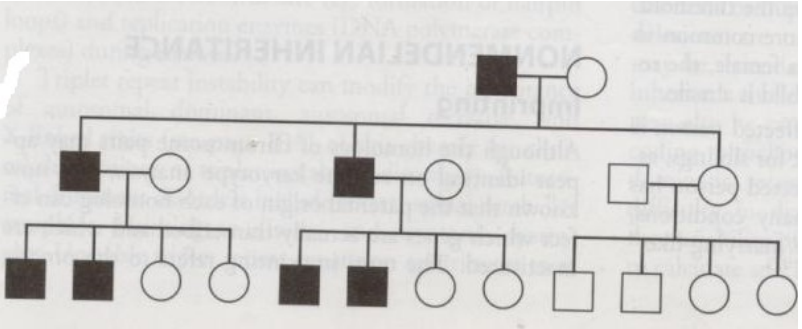
۲.ځینې تشوشات یې په نارینه او هوموزایګوس ښځو کې وژونکي وي لکه incontinentia Pigmentosa . هغه ښځې چې په اکس لنک ډومینانټ تشوش اخته شوي وي نظر د هلکانو شمیر ته د لوڼو شمیر یې دوه چنده زیات وي او د Miscarriage پیښې پکې ډیری لیدل کیږي. څرنګه چې په اخته شوي نارینه داخل رحمي موجود کې خود په خوده (بنفسهي) سقطونه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

دا کس لنک ډومینانټ ځنې ناروغۍ په لاندي ډول دي.

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

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

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



۱-۱۳ انځور: د Y لنک ارثیت

د y linked (Holandric) ارثیت په نوم یادیږي چې ډیري کمې پیښې لري او ۴۰ پیښې یې په MC. Kusick Catalog کې لیکل شوي دي نوموړي 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 نموني 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 ياديږي. 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 کيداى 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 ياديږي خو د دوي تر منځ توپير دا دى چي په پولي جنک وراثت کي زياتر اغيزي د ډيرو جينونو له امله منځته راځې مګر په ملټي فکتوريل ناروغيو کې محيطي فکتورنو ډير اغيزمن رول لري. د پولي جنک او يا ملټي فکتوريل تشوشاتوڅو نموني 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 فخذى مفصل ولادي خلع) چې د Breech زيږيدنې سره زياتيږي (۱۱).

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

پولي جنک وراثت لانديني ځانګړتياوي لري

(c) ketabton.com: The Digital Library

۱. د اخته کيدو چانس د اخته شوي کسانو په خپلوانو کې زياتيږي او په هغه کسانو کې چې First degree relative وي او په خپل منځ کې خپلوي کوي risk يې زيات وي (نومړي کسان پنځوس (۵۰%) په سلو کې غير نورمال جين لري) خو په ليري خپلوانو کې دغه خطر ډير کميږي مګر وروستنې حالت د عمومي نفوس لپاره د خطر چانس زياتوي (جدول)

۲. د اخته شوي کسانو په کورنۍ کې د بابيړي زيان (reurrence risk) يو د بل څخه توپير لري د نموني په ډول که چيري په يو کورنۍ کې لمړی ماشوم د عصبي تيوب په نيمګړتيا (Neural tube defect) باندي اخته وي نو په دوهمي ماشوم کې (۲-۳) په سلو کې د اخته کيدو چانس شته او کله چې دوهم ماشوم زيږيږي او په NTD اخته وي نو په (۱۰-۱۲) پيښو کې راتلونکي ماشوم کې د اخته کيدو چانس لوړيږي. يعنې د کورنۍ د شمير د زياتوالی څخه وروسته نومړي پيښې نور هم زياتيږي خو د single gene په تشوشاتو کې که هر څومره کسان

يا کورنۍ اخته شوي وي د بابيړي خطر د کورنۍ په نورو غړو کې هماغه يو شانته وي . (۷)

۲. که چيري د دي تشوش شدت ډير وي نو په هماغه اندازه د بابيړي خطر هم زيات وي . لکه د Hirschsprunge په ناروغۍ کې چې که د agangionic سګمنټ اوږدوالی زيات وي په هماغه اندازه د بابيړي خطر هم زيات وي (۷).

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

۴. په دی تشوشاتو کې د جنس د اخته کيدو نسبت په يو انډول کې نه وي توپير يې ډير زيات موجود وي په هغه کس کې چې هغه لمړي په کمه اندازه اخته شوي وي د اخته کيدو چانس زياتيږي او د دي څخه داسي نتيجه اخيستل کيږي چې د نومړي تشوش لپاره ډيرو جنتيکي فکتورونو شتون ته اړتيا لري (۷) . د نموني په ډول په پايلو ريک ستنوزس کې د نارينه او ښځي د اخته کيدو نسبت ۱:۵ وي .

هغه ښځه چې په پايلوريک ستينوزس اخته وي نوولس (۱۹) % په سلو کې هلکان او اوو (۷) په سلو کې لوڼيې يې په نومړي تشوش باندې د اخته کيدو چانس لري اوکه نارينه په نومړي ناروغۍ اخته شوی وي د هغې پنځه (۵%) په سلو کې هلکان او دوه نيم ۲.۵% په سلو کې لوڼې په نومړي ناروغۍ باندي د اخته کيدو چانس لري. (۵).

(c) ketabton.com: The Digital Library

۷. په هماغه اندازه چې یو کس په نوموړي 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 شو ی 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 ۴-۶%

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 :۸پيښي لري.

يو اخته شوی ماشوم ۲-۳%

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

کلب فوټ **Club fort** ۱۰۰۰ : ۱ پيښي لري د نارينه او ښځو نسبت ۲: ۱

يو اخته شوي ماشوم ۲-۳. %.

ولادي حرقفي فخذي خلع ۱۰۰۰ :۱ پيښي لري

(Female> Male) په ښځينه جنس کې ډيرې پيښې لري خو د ساحوي توپير موجود وي

يو اخته شوی ماشوم ۲-۱۲%.

پايلوريک ستېنوزس **(pyloric stenosis):**

په نارينه ووکې ۲۰۰ :۱. او په ښځو کې ۱۰۰ :۱. پيښې 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 ناروغيو فنوټايپ (ظاهري څيري) هغه توپيرونو ته ويل کيږي چي په عين نمبر کروموزومونو کې د مور او يا پلار د هومولوګ کرومزومونو د منشا په بنسټ رامنځته شوي وي .

Genomic imprinting. د اليلونو د دندو موډيفيکشن ، (بدلون) ته ويل کيږې چې ميوتشن پيښ شوي نه وي ليکن په ګذري ډول د جنټکي موادو تر منځ د دندې له نظره بدلونونه موجود وي د نموني په ډول Prader willi syndrome . او angelman syndrome چې د کلينيک يا

(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 د 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 حنټکي 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 چي د DNA د ترایپلیټ 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 چي 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 نښې منځته راوړي.

Myotonic dystrophy, Huntington disease. ،Spino cerebeller atrophy

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

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 چي د یو اخته شوي مور څخه پیدا کیږي په نومړي تشوش اخته وي، نومړ ی تشوش ځکه د مور لخوا انتقالیږي چي مایتوکاندریا یوائې په ښځه کې موجو وي او په سپرم کې موجود نه وي د اخته شوې مور ټولې اخته شوي لوڼې 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 کربني 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 یوازې 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 پوري اړه لري.

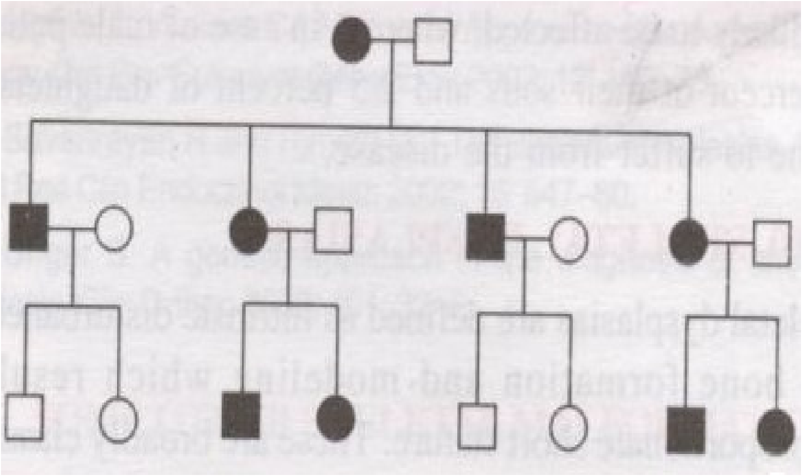
۴. هغه انساج چې ATP ته ډیره اړتیا لري په نوموړي انساجو کې په لوړه اندازه میوتشن موجود وي لکه د CNS او اسکلیټي عضلات.

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 یو دیاګرام څخه عبارت دي چې د یو کورنۍ د غړو تر منځ اړیکي راښيې او باید چې د دې نسلونو نسب نامه د معلوماتو د راټولو په منظور په نظر کې ونیول شي او د نومړو 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 نومړي 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 .

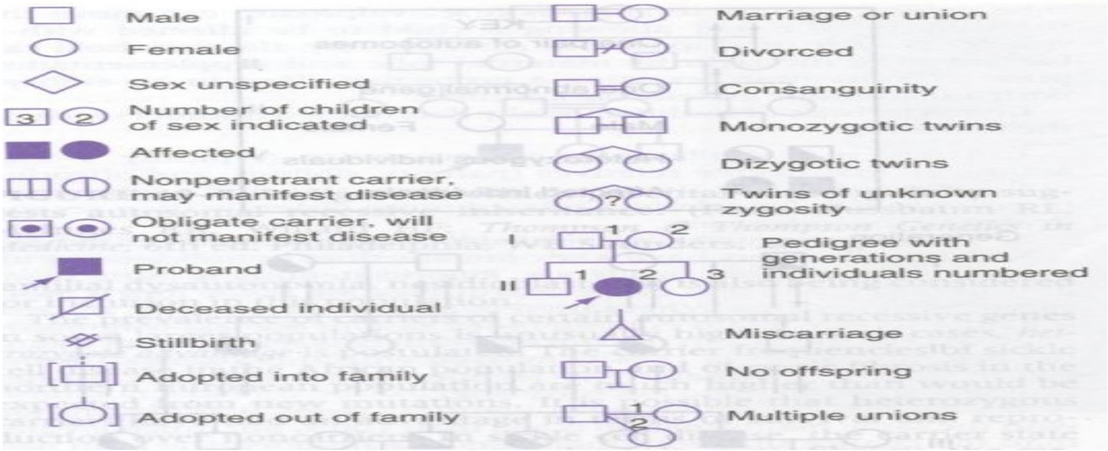
۲. تل د ويني د ګډون يا خپلولۍ (Consangunity) په هکله پوښتنه وکړي چې ايا تاسې (ميړه او ښځه) د مور او پلار له طرفه خپل ياستې. ؟ (په وينه سره شريک ياستې .) چې نوموړي موضوع د اوتوسومل رسيسيف د تشوشاتو لپاره د ارزښت وړ دي.

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 تر لاسه 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 ناروغي 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 تر لاسه شي.



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

(c) ketabton.com: The Digital Library

دوهم څپرکی:

د سمورفولوژي او انساني امبریولوژي:

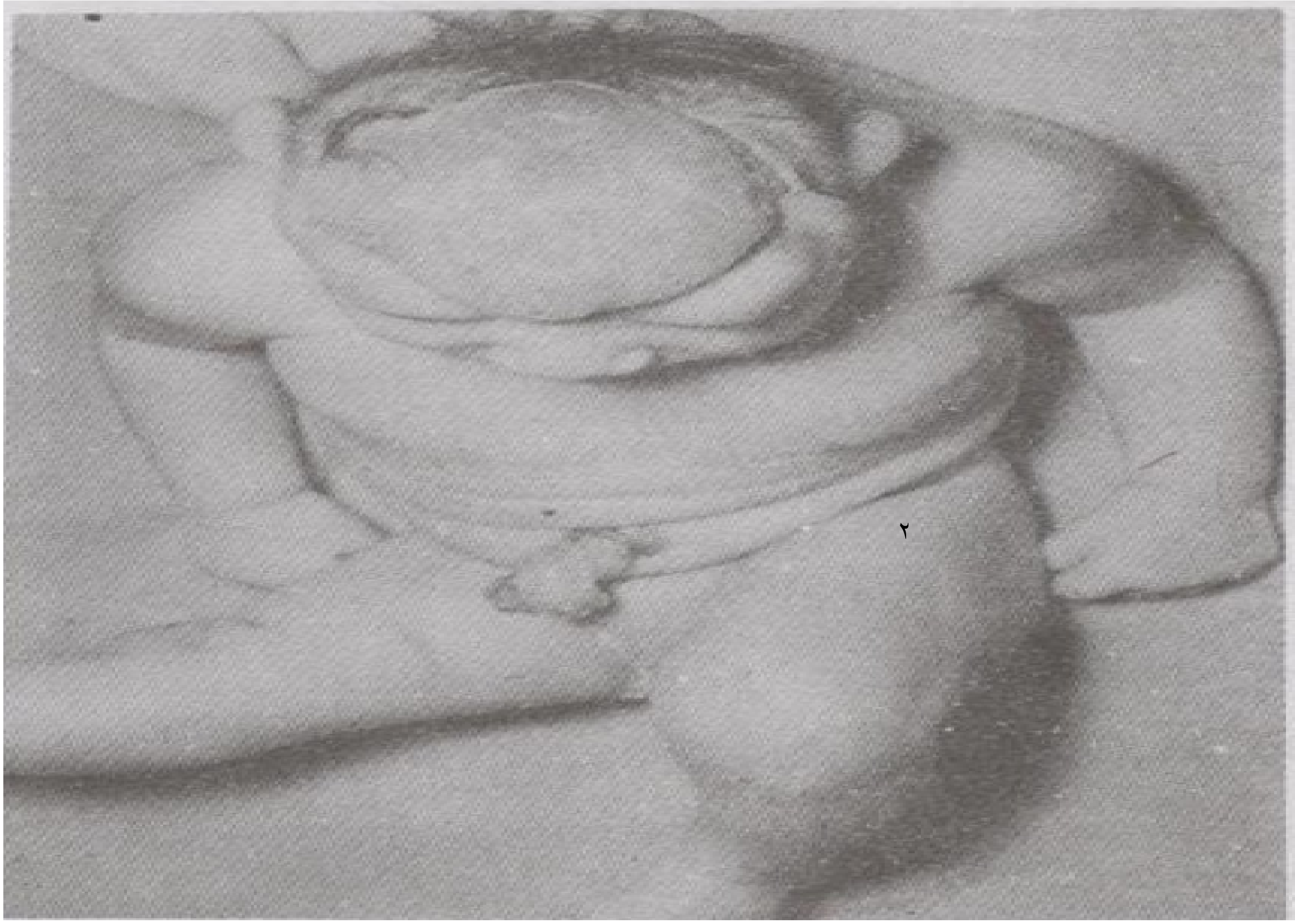
د سمورفولوژي: هغه علم دی چې د ماشومانو د غیر نورمالو جوړښتونو څخه بحث او څیړنه کوي. نوموړی علم د ماشومانو د ځانګې یو لویه برخه جوړوي.

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 یوائې د مخ یو غیر معمولي څیره موجوده وي خو شدید او وژونکي حالتونه یې هم شته دي چې د ماشوم د مړیني لامل ګرځي او په لاندي 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 پرينټل په دوره کې تشخيص شي نو د نوموړي جنين سقط ورکول استطباب لري تر څو د مور ژوند د تحديد څخه وژغورل شي. (۱۲).

بايد وويل شي چې د ماشومانو دغه بحث نظر د هغوې درملنې ته د نوموړي ناروغيو په تشخيص باندي ډير غور کوي او تشخيص په مشکل سره صورت نيسي ليکن نوموړي ماشومان د نورو ستونځو ، بدغوريو د پيداکيدو او د هغوې د درملنې په خاطر وپلټل شي او مخکې د وخته يې درملنه وشي د نموني په ډول په stickler syndrome، کې Retinal detachment او يا Marfan syndrome. کې د ايهر توسع موجود وي چې د داسي ناروغيو تشخيص مخکې د وخته د خطر ناکو او وژونکي اختلاطاتو څخه مخنيوي کوي. همدارنګه مور او پلار ته يې ګته دا ده چې د داسې ناروغيو د انزارو په

(c) ketabton.com: The Digital Library

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

تر څو نوموړي ښځې د راتلوونکي اميدوارۍ تر څارنې لاندې وي (۹) .

ولادي نيمګړتياوې د نيونيټل د دورې د ژوند د لمړي کال د مړينو د عمده او اساسي لاملونو څخه دي .

ولادي نيمګړتياوې په ۲-۳% نوي زيږيدلي ماشومانو او ۷% غټانو کې ليدل کيږي (۷). .

ټول ولادي نيمګړتياوې د زيږيدنې په وخت کې نه څرګنديږي لکه د پښتورګي تشوشات د زړه ولادي ناروغي او يا دماغي وروسته پاتي والي چې د ژوند په وروستيو کې راڅرګنديږي. 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 نيمګړتياوو له کبله رامنځته کيږي (۳) .

ميکانيزمونه:

ارتقايې جنتيک د **Developmental genetic**:

د ولادي نيمګړتياوو زياتې پيښې د يو لامل له کبله منځته نه راځي بلکه د ګڼ شمير لاملونو له کبله رامنځته کيږي نوموړي نيمګړتياوې د جنتکي پروسي او د چاپيريال تر منځ د ناهم اهنګي له کبله منځته راځي چې په ۳۰% پيښو کې د ارتقا د تشوشاتو لاملونه پيژندل شوي دي.

د ولادي نيمګړتياوو پنځه ويشت په سلو (۲۵%) کې پيښې د کروموزومې د تشوشاتو او mutation single gene، له کبله رامنځته کيږي (۷) .

او پاتې نور لاملونه يې د مورني انتاناتو او ناروغتياوې، د رحم پوري اړونده فکتورنو او د چاپيريال د لاملونو او درملونو پورې اړه لري. د ولادي نيمګړتياوو لاملونه په لاندې ډول دي (۱) .

مونوجنيک **(Monogenic)**.:

د زيږيدني ۷.۵ % تشوشات د مونوجنک لاملونو له کبله منځته راځي چې ځني نموني يې لاندي ډول دي .

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

اکاندروپلازيا (achondroplasia).

Apert disease.

Treacher Collin syndrome.

(c) ketabton.com: The Digital Library

کروموزومي لاملونه:

د زیږیدنې شپږپه سلو (۲%) 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 رحمي 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 بانډ، 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 کلورينيټډ بای فينايل 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 ، Valproic acid ،D-penicillamin (Vit- A) isotretion ،

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

پولي جنيک د (**poly genic**) سپينا بای فيډآ، ان انسفالی ، کلفټ **پليټ**، کلفټ لپ، پايلوريک ستينوزس، د زړه ولادي ناروغی .

سپوراډيک سندروم کمپلس (anomalids):

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

غذايي مواد : د فوليک اسيد کموالی چې د neural tube defect. لامل ګرځي(۱).

د حجرو بنستيز جنټکي پروګرامونه عبارت دي له _ د حجروي ويش تنظيم کول ، حجروي پرولفريشن (prolifration) او حجروي مړينه (Apoptosis).

د Embryogenesis. په مرحله کې حجروي پرولفريشن او Apoptosis. ډير فعاله وي که چيري د پورتني پروسو په منځ کې عدم توازن رامنځته شي د ولادي نيمګړتياوو لامل ګرځي د تدريجي تکامل په اوږدو کې د مور فوجنزس پروسه او د هغې اړونده کنترولونکي جينونه په لوړه پيمانه څارل شوي دي له همدي کبله په ټيټو ارګانيزمونو کې لکه fruit fly د (drosophila). باندي تجربي تر سره شوي دي چې نوموړي تجربي په انسانو کې هم تر سره شوي دي چې د هغې سره اړيکي لري او د نوموړي ماشي انډول جين په انسانو کې موجود او د هغې د ميوتشن له کبله په انسانانو کې د ولادي تشوشاتو لامل ګرځي. د دې يوه ښه نمونه د Pax جينونه دي چې د Drosophila په ماشي کې د سترګې په ارتقا کې د بدلونونو د راوستلو مسوليت لري.

د همدغه جين اړوند موږکانو کې چې د ۲- pax د جېن ځخه عبارت دي په موږکانو کې د هغې د کوچنيو سترګو د رامنځته کيدو لامل دی ليکن که چيري د

نوموړي جين ميوتشن په انسانو کې پيښ شي د پورتنيو بدلونو برسيره 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 جنتيکي څيړنې څخه تر لاسه شوي دي دا راښيې 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 ننبلي 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 مجاوررويا 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 کوې چې 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) ماليکولونه او د خارج الحجروي Matrix د پروتينونو څخه عبارت دي چې دواړه د تفريق پذيري لپاره ساختمانونه او موضعي سګنالونه برابروي

د نوموړي فيلډ نموني 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 اغيزي کوي د نوموړي متقابلي اغيزي په منځ کې داسي شواهد شته او د دې څخه څرګندونې کوي چې

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

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 کنترولیږي لیکن د هغې پیل او نه بدلیدنه د غیر جنتیکي پروسو په واسطه صورت نیسي.

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

جنتیکي imprinting او د DNA میتایلشن د Epigenetic پروسي نمونې دي کوم چې په ارتقا باندي اغیزي کوي ځیني جینونه د ودي په کنترول کي ارزښت لري لیکن تفریق پذیري پیښه په خود به خودي ډول په ګامیتونو کې د کیمیاوي بدلونونو په واسطه کنترولیږي. د نموني 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 کنترولیږي (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 ۳۷۱۹۳۳cl ولادي (۹.۳ –۱۴). امیدوارو ښځو باندي اجرا شوي وو په نوموړي میندو کې ۱۱/۲ (۹۰-% تشوشاتو موجود وو خو کله چې نوموړي ښځي د امیدوارو د دوو دورو په منځ کې خپل چاپیریال ته بدلون ورکړی وو نوموړي نیمګړتیاوي (۵۰%) راښکته شوو.

په امریکا کې د ۴ ملیونه هلکانو د جملې څخه ۳-۸ % په سلو کې پیښې په عصبي ارتقایي عدم قابلیت باندي اخته دي چې دغه عدم قابلیت د (dysability) د ځنې جنتیکي 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 فنوتایپیک څرګندوني رامنځته کوي (۴).

(c) ketabton.com: The Digital Library

عقامت :

خود په خودې زیانونه ا و Miscarrage	میتابولیک dysfunction
پریمچوریتي	Cognitive dysfunction
داخل رحمي ودي ځنډ	د سږي dysfunction.
مایکروسفالی	کونوالی
اوږده او غټې ملفارمشن	اندکراین تشوشات
ډیفارمشن	سرطان

د چاپیریال فکتورونه د دوو لارو په واسطه په رشیم باندي بدي اغیزې رامنځته کوي

۱. پلاسنتا پوري اړونده پاتوي placental dependent pathway.

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

هغه مواد چې د پلاسنتا څخه 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 پوري اړونده پاتوي کې باید چې نوموړي مواد لمړی په پوره اندازه د مور د ویني 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 خیړنې په هیروشیما او ناګاساکې کې د اتومي بمپ د چاودیدو وروسته پیدا شوي دي ټولي وړانګې رشیم ته زیان رسونکي نه دي راډون (Radone) او

(c) ketabton.com: The Digital Library

الټراویلیټ رشیم ته زیان نه رسوي.

وړانګې په یوائې 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 دsv ۲.۰. څخه عبارت دي او ټیټ ترین دوز چې یوائې 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 پیدا کیږي.

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، پریمچوریټې او کم وزنه ماشومانو (low birth weight) د پیدا کیدو لامل ګرځي (۴).

Xenobiotic (د طبعیت بهرنې 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 غړانو 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 اغیزي 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 اغیزې لري په رشیم باندې د تیراتوجنیک اغېزې 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 امیدوارۍ په دوران د Folic acid په کار وړل د ولادي نیمګړتیاوو(spina bifida) د پیښیدو چانس کموي . او د Corticosteroid په کار وړل د امیدوارۍ 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 نیسې که چیري د نوري 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 نموني 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 ګونځې 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 سؤ شکل لري. نوموړي تشوش د مختلفو میخانیکي فشارونو له کبله رامنځته کیږي چي 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 بریښې چې د کلب فوټ سؤ شکل په لمړني ډول سره د ارتقا د تشوش په نسبت د پورتني ذکر شوي حالتونو له امله منځته راځي.

د جنین سرې او د پښتورګو ارتقا په ځانګړي ډول سره د میخانیکي فشارونو په مقابل کې ډیر حساس وي. نو موړي 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

نوموړې ماشومان د زیږیدو وروسته په تنفسي مشکل باندي اخته وي چې د نوموړي ماشومانو د مړیني 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 سؤ تشکلاتو څخه عبار دي چې د جنټکي اویا د ارتقا یې پدیدو د بدلونو له کبله رامنځته شوي وي (٧).

کله چې یو ماشوم د جوړښت په نیمګړتیاوو اخته وي د نوموړي ماشوم د پلټنې لپاره لمړی باید نوموړی ماشوم د خپل نیمګړتیاو په نسبت په طبقو وویشل شي چې د نوموړي ماشوم په تشخیص او جنټکي implifecation کې ډیر ارزښت لري لمړی باید فکر وشي چې ایا نوموړی تشوشات ډیر شدید دي اویا که د ارزښت وړ کوم شدت نه لري نو په همدي اساس د زیږیدني نقیصې 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

مجورډيفکټ په نوم يادېږي خو په اټکلي ډول د ټول تی رو دونکی ماشومانو لږ تر لږه (۲-۳%) د مجور ډيفکټ لرونکي وي

هغه ولادي نقيصي چې د ښکلا او داخلي درملنې له نظره کوم ارزښت ونلري د مينور ډيفکټ په نوم يادېږي چې مينور ډيفکيټ په پخپل وار سره په دوو ډولونو ويشل شوي دي .

۱. مينورملفارميشن لکه اضافي (Nipple).
۲. **Miner variant**. لکه ؛ په ورغوي کې يواځې د يو creases شتوالی.

د ټولو کسانو (۱۰%) د مينور نيمګړتياوو لرونکي دي په هر حال کله چې يو مينورډيفکټ نيمګړتيا د يو څخه په زياته اندازه په يو ماشوم کې موجود وي نو نوموړي ماشوم د نورو غټو نيمګړتياوو لپاره وپلټل شي او ورسته بايد جوته شي چې

ايا نوموړي ماشوم يو مجور ډيفيکټ لري او که ډيري نوري نيمګړتياوي هم لري؟ د نمونې په ډول که چيري polydactyly په يواځې ډول په يو ماشوم کې موجود وي. دا

يو شديد حالت نه دی خو که چير ي نوموړي ولادي نيمګړتياوو دماغي ځنډ اويا د جوړښت د نورو نيمګړتياو سره يو ځای وي په يو سندروميک ناروغۍ دلالت کوي .

د زيږيدنې نيمګړتياوي د ډيری مناقشي او خبرو اترو لاندي دي خو لاندي تعريفونه د پتو جنيټک پيښو د پوهيدو او څرګندونې لپاره څيړل کيږي.

لمړنۍ نيمګړتياوي **(primary defect)** : - لمړني نميګړتيايو malformation په نوم هم يادېږي چې د ارتقا د غير نورمالی داخلي پديدو له کبله منځته راځي.

مهمي نمونې يې عبارت دي له کلفټ لپ، کلفټ پليټ ، neural tube defect

هغه ملفارميشن چې په يواځني ډول سره پيدا کيږي په زياته اندازه د multifactorial وراثت له امله منځته راځي چې recurrent risk يې لږ وي او د ۲-۴% ته رسيږي.

دوهمې نيمګړتياوې **(secondry defect)** : دغه نيمګړتياوي د diruption پنوم هم يادېږي نوموړي تشوشات د بهرني لاملونو د اغيزو له امله منځته راځي او د ارتقا په نورمالې پروسي باندې اغيزې کوي لکه داخل رحمي انتانات ، امينوتيک باندې د دې يوه نمونه د Cataract څخه عبارت دی چې د Rubella

(c) ketabton.com: The Digital Library

د انتان له امله منځته راځي اويا د نهاياتو امپيوټېشن چې د امينو نيک بانډ د occlusion له امله منځته راځي .

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

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

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

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

پورتني پتوجنتېک پيښې چې تشريح شو د يو ډول تشوشاتو لامل ګرځي . خو لاندېني پروسي د ګڼ شمير تشوشاتو لامل ګرځي. (۹)

سيکونس(Sequence): _هغه تشوشات چې په ځانګړي ډول د يو ابتدايې لامل پسي منځته راځي د سيکونيس په نوم يادېږي ښه بيلګه يې potter sequence. ځخه عبارت دي چې متصف دي په د سږي هايپوپلازيا ، Squashed Face او Talipes .

پورتني تشوشات په بنسټيز ډول د Oligohydro amniosپه تعقيب منځته راځي او اوليګو هايدروامنيوس د Renal Agenesis او Ureter obstruction له امله منځته راځي . (۹)

اسوسيشن (Association):هغه ګڼ شمير ګډ وډى چې په ناڅاپي ډول منځته راغلي وي او ځرګند لامل يي جوته شوی نه وي د نموني په ډول VATER Association چي متصف دي Verteberal, anal Tracheoesophageal او Renal/Radial تشوشات.

(c) ketabton.com: The Digital Library

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

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

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

هغه نیمګړتیا وي چې یواځې د هغې مجاوري غړې اخته شوي وي د مونو ټوپیک نقیصې په نوم یادیږي د نمونې په ډول د کعبری د هډوکې هایپوپلازیا چې د لاس د غټې ګوتې د تشوشاتو سره یو ځای وي .

هغه نیمګړتیاوي چې د دوه یا ډیرو پراخو او بیلابیلو جوړښتونو سره یو ځای وي د پولي ټوبیک په نوم یادیږي.

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

لکه apert syndrome او Pfeiffer syndrome .

سندروم(**Syndrome**:) د هغو تشوشاتو د مجموعي څخه عبارت دي چې د یو پیژندل 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 یې په 17q کروموزوم کې د یو اتوسومل رسیسیف جین د شته والي څخه عبارت دی.

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

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

(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 ازمویني.

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، وړانګي (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 نوموړي Constrain د داخل رحمي پیښنو له امله منځته راغلی وي. .. (۷).

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

Prader willi Syndrome ناروغانو او محیطي منشا یې په Congenital dystrophy او Congenital Myopathy کې 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 (ثره) او د مور د پلاسنتا په هکله د معلوماتو راټول په تشخیص کې مرسته کوي د نموني په ډول په هغه صورت کې چې ثره یوه شریان ولري په VATER association او Sirenomellia دلالت کوي.

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

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

(Size) زیاتوالي په 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 نقیصي 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 نوموړی 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 ترلاسه 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 شيدې ونه خوري د withdrawal Syndrome خواته فکر وشي لکه Alcohol withdrawal syndrome

که چيرې نوي زيږيدلی ماشوم د شديدې هايپوتونيا له کبله د شيدې 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 ميوټيشن انديښنه پيدا کوي چې دا پيښه د لمړي ځل لپاره په Apert syndrome کې خيړل 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 غبتلی 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 نموني 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 نښې.

ډیر ډسموفیک سندورمونه د سلوک ځیني زړه راښکونکي او عجیبانه نښې لري لکه تکرار او پر له پسې سر په خوده خبري کول چې د Echolalia په نوم یادیږي د Fragile x- syndrome په ناروغانو کې لیدل کیږي همدا رنګه د William syndromeډیر 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 مترددہ وي. نوموړې ناروغان بیلتون غواړي او په خپل سوچ او فکر کې ډو ب 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 همدا رنګه نوموړي ناروغان اجنبي شیان د خپلو غوږونو او پوزې په سوریو کې ننه باسي. (۹)

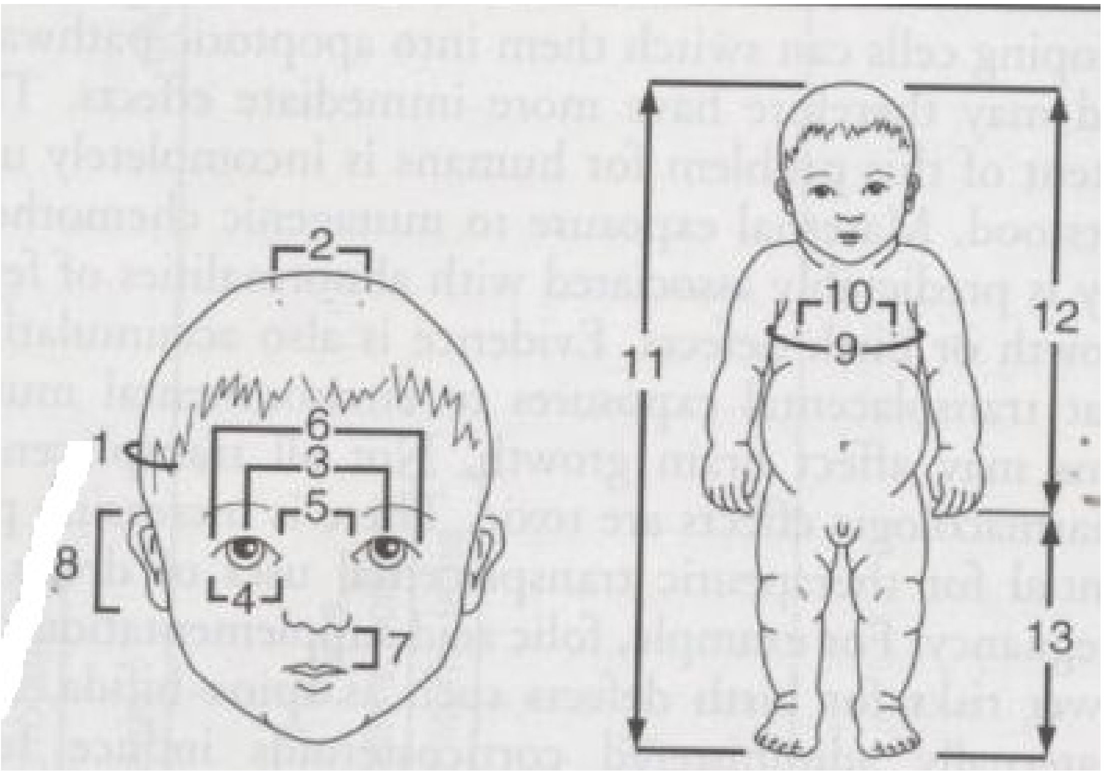
فزیکي معاینه (پلټنه):

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 څېره نورمال برېښي چې هغه د نورمال فزيکي معياراتو په واسطه په ګوته کيږي نومورې نورمال معيارات او اندازه ګيري په لاندېني فوتوګراف کې ښودل شوي دي چې يو ستندرډ واحدات را ښايې . (۷).

څرنګه چې کلنيکي پلټنه د يو ډسمورفيک ماشوم په ارز موندنه کې يو مهم پل دی په دې اساس نومورې پلټنه بايد ماشوم ته خوا تورونکي او ناوړه ونه اوسي او د ماشوم د ازارولو لامل ونه ګرځي د نومورې ماشوم ارزيابي په لاندې 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	۳۷-۳۲	۳۲-۲۷
۲. قدامې فانتانېل (L_W /2)	۳.۷-۰.۷	۰۰۰
۳.د pupil تر منځ واټن	۴.۵-۳.۳	۳.۹-۳.۱
۴.د ځيرمو fissure.	۲.۱-۱.۵	۱.۷-۱.۳
۵. inner canthus واټن	۲.۵-۱.۵	۲.۱-۱.۴
۶. outer canthus واټن	۷.۳-۵.۳	۵.۱-۳.۹
۷. philtrum	۱.۲-۰.۷	۰.۹-۰.۵
۸.د غوږ اوږدوالی	۴.۳-۳	۳.۵-۲.۴
۹. د ټټر محیط	۳۸-۲۸	۲۹-۲۳
۱۰. د تیونو د څوکو تر منځ واټن*	۱۰-۷.۵	۷.۵-۵
۱۱.لوړوالی (ونه)	۵۵-۴۷	۴۷-۳۹
۱۲.د بدن پورتنی او .۱۳ښکتني سګمنټ نسبت	۱.۷	۰۰۰
۱۴. لاس(ورغوي څخه تر منځنې ګوتې پورې)	۷.۸-۵.۳	۵.۵-۴.۱
۱۵ . . د منځنۍ ګوتې او لاس نسبت	۰.۴۸-۰.۳۸	۰.۳۸۰.۵
۱۶. penis(د عانې د هډوکې څخه تر Glans پورې	۴.۳-۲.۷	۳.۲-۱.۸

*.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 ښکتني سګنمټ(ونډه) Symphisis pubis څخه شروع او د ښپني تر تلې پوري رسیږي بایدچې د نوموړی سګمنټ تناسب د پورتني سګمنټ سره پرتله شي چې ایا نورمال دی او که غیر نورمال ؟

د ښکتني او پورتني 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 لنډ وي خو که چیري د پورتنې او ښکتنې سګنمټونو نسبت په غیر نورمال ډول سره کم وي او په نسبي ډول د Span اندازه اوږد وي دغه جوړښت Marfinoid جوړښت په نوم یادیږي.

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

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

مارفینو ئید جوړښت	د وجود غیر متناظروالي	هغه سندرومونه چې د مزي توب سره یو ځای وي.
Marfan syndrome	Beckwith wiedeman syndrome	Cohens syndrome.(سینې ساحه)
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

کپړه (Skull):

اوږد او کم سوره سر چې د Saggital sutur د Synostosis له کبله پیدا کیږي د Scaphocephaly او یا Doligo cephaly په نوم یادیږي.

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 يادېږي چي دا نوعه سر د داخل رحمي انتاناتو له امله منځ ته راځي .
مثلثي سر چې د ميتوپيک خياطی(Metopic suture) د مخکې وخته تړل کيدو له امله منځته راځي د Trigocephaly پنوم يادېږي.
منار (برج) ته ورته سر چې د لمبو ئيد ،کرونل او ميتوپيک خياطو د مخکې وخته تړل کيدو له امله منځته راځي Turriceplay په نوم يادېږي .... (۹).
بايد يادونه وشي چې د ډيرو نورمالو ماشومانو سر د Scaphoicephalyجوړښت لري (۱) .

مخ (Face):

د انسان مخ له حده زيات حيرانوونکی او پيچلی جوړښت لري چي کله کله د ماشوم مخ د ليدو سره په چټکې سره تشخيص اينښودلای شو لکه د Down syndrome د ناروغانو مخ
همدا نګه په ځينو پيښو کې د ماشوم مخ په کمه اندازه غير معمولي بريښي چې سمدلاسه تشخيص پرې نه کيږي چي نومونړي ناروغان په بشپړ ډول وځيړل شي او ژوره پاملرنه وشي بلاخره داسې ډسمورفيک سندرومونه شته دی چې د نورمال مخ او ځيرې لرونکي دي.
چې د نومونړي ماشومانو لپاره ژوره ازموينه ضروري ده.
د ماشومانو د مخ نمونه په تشخيص کې مرسته کوي. د نموني په ډول ګرد مخ Round face په Down syndrome ، او cridu chat syndrome، کې ليدل کيږي

هغه مخ چې پلنه او يو اړخيزه منظره ولري په panctata Chandroplasia او Strickler syndrome باندې دلالت کوي .
اوږد مخ (Elongated face) په Fragile. X. Syndrome او congenital myopathyدلالت کوي.
squashed face , په potter sequenceکې ليدل کيږي ځکه چې داخل رحمي فشار زيات وي.
مثلثي مخ چې د سر د غټوالي سر يو ځاي وي او نور واړه جوړښتونه ولري په Silver russel syndrome دلالت کوي.

تندي (Forehead):

راوتلی تندی (Boosed forehead) د Craniosynotosis په ځينو سندرومونو کې ليدل کيږي لکه Crouzon syndrome او همدا رنګه Storage disease کې لکه Hurler syndrome ، Hunter

(c) ketabton.com: The Digital Library

.syndrome

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

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

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

ځیږمې او د ځیږمو فیسور . (Eylids & palpebral fissur):

که د سترګې د کرې تر منځ د نور مالې اندازې څخه په زیاته اندازه واټن موجود وي د هایپرتیلوریزم په نوم یادیږي چې په Fronto nassal dysplasia کې لیدل کیږي او که نومورې واټن سره ډیر نژدې وي د Hypotelorism په نوم یادیږي چې په Holoproseencephaly کې لیدل کیږي پورتنې معیار د قزحیو تر منځ د واټن له مخې حسابیږي بیا دا نومورې واټن د یوه معیاري چارت سره پرتله کیږي او معلومات تر لاسه کیږي .

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

په هغه صورت کې چې د ځیږمو فیسور د داخلي ګانتوس څخه خارجي کانتوس خواته علوي میلان ولري د forebrain. په ضعیف نشو نما دلالت کوي . چې د Micro cephaly په حالت کې لیدل کیږي او که سفلی خواته میلان ولري د Maxillary Hypoplasia په تشوشاتو کې لیدل کیږي لکه Rubinstin syndrome taybe او Treacher collin سندورم .

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

که د ځیږمو فیسور په افقي او عمودي محور باندې لنډ وي د Blepharophimosis په نوم یادیږي. 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 تړل شوي وريځي (Synorphy) په Cornella de lange syndrome کې ليدل کيږي .

سترګه:

د سترګې د کري جسامت وټاکل شي . چې 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 ځخه لويه او ۱۰ ملي متره ځخه وړوکې قرنيه په نادرو حالاتو کې Megalocornea د دماغي وروسته پاتې والی سره يو ځاي دي .

Microcorneaاو Microphthalmea په ډيرو ناروغيو کې موجود وي لکه CHARGE association، Ptosisا Gongenital 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 ځخه 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.

دصلبيې سليم تومورونه چې Epibulber dermoid په نوم يادېږي په Goldenhar syndrome باندې دلالت کوي.

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

(c) ketabton.com: The Digital Library

Neurfibromatosis type I ناروغانو کې لیدل کیږي.

په سترګه کې د رنګه سګمنتونو موجودیت ته hetro choromastia ویل کیږي چې په wnarden burge syndrome کې لیدل کیږي. که په ابې رنګه Iris کې ستورې 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 Association یوه ارزښتناکه

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

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

د Cataract ناروغي په ډیرو سندرومونو کې لیدل کیږي .

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

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

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

Pigmentary 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	هغه سندرومونه چې
Chondroplasia punctata	Abetalipoprotenemia
Cockyne syndrome	Cohen syndrome
Congenital rubella	Cockyne syndrome

په ډېرو 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 کرښي 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 نښه نده.

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

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

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

Beal syndrome (ګونجي یا مروړلي غوږونه)

CHARGE association

Diastropic dysphalsia (cysts لرونکي غوږونه)

Golden har syndrome

Saethre. chotzen syndrome (Promenent crus) .

Townes brockes syndrome

(c) ketabton.com: The Digital Library

.Treacher collin syndrome

پوزه:

Flat nasal brigde چې زين ته ورته پوزه ده په Skeletal dysplasia او ذخيروي ناروغيو (Storage disorders) ، کې ليدل کيږي هغه ميندي چې د اميدوارۍ په دوران کې Warfarin اخيستي وي ماشوم د پزې په هاپيوپالزيا اخته کيږي وړوکې پوزه په Down syndrome ، او Cornelia de lange syndrome کې ليدل کيږي که چيري 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 ليدل کيږي.

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

د seckle سندروم د ناروغانو پوزه غټه ليکن د هغوې مخ او سر وړوکی وي يعنې مايکرو 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 غابنې کيدل (Notching)، په Di-Gerge/ schprintzen سندروم کې ليد کيږي د پوزې نشتوالی په هولو پروز انسفالی کې د Premaxillary agenesis له کبله منځته راځي . په frontgonsal dysplasia کې پوزه Bifid بڼه لري چې يواځې د پوزې څوکه په نومړي تشوش اخته کيږي خو په شديدو حالاتو کې د دوه Nostril تر منځ يو بشپړ چاود موجود وي. (۹)

شونډې:

د شونډو غټوالی د William Syndrome، يو ځانګړي نښه ده ليکن په ډيرو ذخيروي ناروغيو کې هم ليدل کيږي . که چير ته يوه اميدواره ښځه د الکول د خوړلو سره ډيره موده مواجه شوي وي نو نومړی ماشوم د نرم Philtrum لرونکي وي .

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

(c) ketabton.com: The Digital Library

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

خوله او ژبه:

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

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

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

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

مايکروګلوزيا يا هايپوګلوزيا د Hypoglossia Hypodactyly سندروم يوه اساسي نښه ده چې د Distal ساحې (ژبه او نهاياتو) د هايپو پرفيوژن له کبله منځته راځي اوسنې څيړنې دا راښيي چې نوموړی تشوش د جنين د وعايي تشوش له امله منځته راځي او نوموړي وعايي تشوش د اميدواري د لمسې اونۍ د کوريو نيک سمپل د اختسلو له کبله منځته راځي د ژبې Lobulation چې د يو شمير Fernulum له کبله منځته راځي په orofacial digital syndrome ، (OFDS)، کې ليدل کيږي.

د کلفټ پليت او کلفټ لپ لاملونه.

Di george / shprintzen syndrome (تحت المخاطي).

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 ، Klippel feil squence ، 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 کوڼوالي ، 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 ناحیې 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 همدارنګه 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 پوړني 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 دې 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 وې 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 ځای وي.

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

د وصفي (Patella) د هډوکي نشتوالي په Nail patella syndrome ،

Popliteal web syndrome او trisomy8 mosaisicism کې ليدل کيږي.

د کعبري د هډوکې دسپلازياهايپوپلازيا 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 (يو د بل سره نښتي ګوتې)

Arachnodactyly دغه تشوش په Marfan syndrome او هغه سندرومونو کې چې مارفينوئيد جوړښت لري ليدل کيږي.

Brachydactyly دغه تشوش په archondroplasia ,Aarskog syndrome کې ليدل کيږي. Brachydactyly د ځانګړو سندرومونو نښه ده چې د A څخه تر E پورې ويشل شوي دي چې د هرې ګوتې د اخته کيدو په نسبت نومورې طبقه بندې اجرا شوي دي د څلورم او پنځم ميتاکارپل هډوکي لنډ والی چې د ګوتې د بند د نشتوالي سره يو ځاي وي په Hypoparathyroidism او Turner syndrome کې ليدل کيږي.

Comptodactyly: دغه نقيصه د Arthrogryposis په ځينو شکلونو کې ليدل کيږي چې د غټو بندونو د Contricture سره يو ځاې وي همدارنګه نومورې تشوش په Beal syndrome او د Tisomy18 په موساسيزم کې ليدل کيږي.

Ectrodactyly: دغه سؤ شکل د labster claw deformity په نوم يادېږي کيدای شي چې په يواځي ډول او يا د E.E.C سندروم يوه اساسي نښه وي (Ectodermal dysplasia, ectrodactyly, Clift lip clift plate)، سندروم (۹).

Clinodactyly: عموماً پنځمه ګوتې په دې تشوش اخته کيږي او يو غير وصفي تشوش دی او معمولاً په Down syndrome، او Silverrussel syndrome کې ليدل کيږي (۹).

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

polydactyly: که چيري د ګوتې زياتوالی د کعبري يا قصبي د هډوکې په طرف وي د Proxial polydactyly په نوم او که د Unlne او يا د Fibula په طرف وي د post axial پولې ډکتيلي په نوم يادېږي په نومورې تشوش کې ګوته يا په مستقل ډول وده او نشونما کړي وي او يا دا چې د يوې نازکې او نرۍ ساقې په واسطه وړوکې ګوتې سره نښتي وي چې په هماغه واسطه اداره کيږي . هغه Post axial پولي ډکتيلي چې يواځې منځته راغلي وي او د کوم سندورم پوري اړه لري يو Afrocariban په خلکو کې ليدل کيږي چې هغه يو اوتوسومل ډومينانټ تشوش دی.

(c) ketabton.com: The Digital Library

Syndacatyly: دغه سؤ شکل په دوه ډوله دی Cutaneus syndactyly چې یو ائې د پوستکي په واسطه یو د بل سره نښتې وي او بل يې osseous syndactyly دی چې په هغه کې د کوتو فلنکس یو بل سره نښتي وي خفيف Cutaneus syndcatyluy د پښې او دوهمې او دریمي 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 بانډ (pseudosyndactyly)

۲. Mitten hand))Apert syndame

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 نوموړی جوړښتونه د یوې منشا لرونکي دي نو ځکه ټولې يې 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 نوموړی 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 Gohansmon , blizzard syndrome، 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

وینښتان:

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

وړین یا ابریشم ته ورته وینښتان 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 نوموړي 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 نوموړي تشوش په هغو ښځو کې چې په Croniusynostosis اخته دي هم لیدل کیږي ...(۹).

غاښونه :

د غاښونو تشوشات په ډیرو سندرومونو کې لیدل کیږي .

نیونیټل 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).

Imaging او 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 ډېرو 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 ا خته 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 ټاپینک 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 ویني سمپل واخیستل شي باید لابراتوار ته د نوموړي معاینې لپاره خبرداري ورکړل شي چې په لاندې ډول دي (۹).

Fragile –x syndrome: د دې لپاره چې د x د کروموزوم نری او نازکه برخه پیدا کړو نو لمړی د روانې ویني لمفو سایتونه په یوه 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).

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

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 کيږو د Fragile x- syndrome او Congenital Myotonic dystrophy څخه عبارت دی چې نومورړي سندرومونه د Triplent repeat expansia له کبله رامنځته کيږي . اوس ډير لابراتوارونه کولای شي چې د ساستوجنيک اناليزس په واسطه angelman syndrome او Proder willi syndrome د سندرومونو تشخيص رامنځته کيږي چې په ۱۵ نمبر کروموزوم کې د DNA دغير نورمال ميتاليشن له امله منځته راځي.

او نومورړي غير نورمال ميتاليشن د UPD Deletion او په نادر ډول د Imprinting او د ميتايلشن د ميوتشن له امله منځته راځي (۹).

نوری لابراتواري ازمويني.

په يو شمير سندرومونو کې ځانګړې هيماتولو ژيک او بيوشميک ازمويني تر سره کيږي د نموني په ډول د Hb. H. inclusion د يو شمير ښځو او نارينه وو په سرو کريراتو کې ليدل کيږي چې د (ATR-x syndrome)X linked alfa . Thalsiemia / mental retardation ناقلين دي د Noonan syndrome په (۲۰%) پيښو کې د ويني علقه کيدو لابراتواري ازموينې غير نورمال وي .

ترمبوسايتوپنيا په (TAR syndrome) Thrombocytoponia absent radoius syndroem، او Fonconi anemia کې ليدل کيږي .

د Smith lemli opetz syndrome په ناروغانو کې د کولسترول په جوړيدو کې نيمګړتيا موجوده وي نو له دې کبله د کولسترول سويه ټيټه وي خو د Dehydro cholesterol پيش قدمه مادي سويه لوړه وي. (۹).

راډيولوژي :

د هر ډول ډسمورفيک ماشوم لپاره په بشپړ ډول (x. ray) اجرا کول ضروري کار نه دی خو په هر حال د ځينو سندرومونو د يو ثابت تشخيص په خاطر په موضعي ډول د يوې ساحې د X-ray اجرا کول ګټور کار دی د نمونې په ډول د هډوکې عمر او

Sotos syndrome او one age د overgrowth سندروم په ټولو تشوشاتو کې پرمختللی وي لکه Weaker syndrome حال دا چې Silvers russel syndrome او د اسکليټ په دسپلازيا کې د Bone age وروسته والی يا ځنډ موجود وي مخروطاتو ته ورته د Epiphysis، Langer Giedian syndrome او Trichorhino Phalangeal syndrome کې ليدل کيږي (۹)

(c) ketabton.com: The Digital Library

Wermian هډوکي د Clirocroneal dysustosis او Osteogenesis imperfecta نښې دي د غاښونو سیستږ (cyst) او Gordnder syndrome او Gorlin syndrome کې لیدل کیږي چې د پښتیو bifercation. هم ورسره یو ځای وي. چې ښه تشخیصي نښې ګڼل کیږي (۹).

Perinatal اتوپسي:

د یو ډسمورفیک ماشوم د مړیني وروسته سایتو جنتېک څیړنه کولای شي چې د نوموړي 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 چیري د نوموړي مړ دسموفیک ماشوم د نهایاتو سؤ شکل یا د نمو غیر تناسب والی موجود وي نو په نوموړي صورت کې د X-ray مطالعه اجرا شي او د ویروسونو د کلچر لپاره د 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 جنتیکی تشوشاتو د کړکیچ (مشکلاتو) د پیښیدو او با بیرې (عود) سره سروکار لري جنتېکی مشوري باید د هغه شخص په واسطه ترسره شي چي په ځانګړي ډول په جنتیکی 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 التراساونډ په واسطه د سؤ تشکلاتو تشخیص کول .

د ارثی مشوری موخي :

په لاندینی منظور جنتیکی کانسلنګ ترسره کیږي .

۱- د ښه 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 جنتېکي 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 نومو ړي سندروم پيښې هم زياتي دي د نومو ړي سند روم يوه ښه علامه د دماغي وروسته پاتی والی څخه عبارت دی چې د نومو ړي اخته ماشومانو د I Q د (۲۰-۸۰) په منځ کې وي. په

ځانګړي 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 (ځانګړي ځيره د ځيږمو 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 کې د Dwon Syndrome کلاسیک

د ډاون سندروم د ناروغې 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 ناروغې او د atlantnto occipial instabilla، پېښې په نوموړي
ناروغانو کی زیاتیږی. په هغه ماشومانو کې چه ډاون سنډروم باندی اخته دی نظر نورو ماشومانو ته د (۱۲-
۲۰)چنده د لیو کیمیا پیښی 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 نموپه ځنډ اخته وی . د اتلسم ترایزومی اخته ماشومان د ځانګړی څیری لرونکی دی نوموړی ماشون په نهایاتو کی rocker bottom feet لرونکی دی او د هغوی ګوتی یو پر بل باندی قرار لري يعني د overlapping په بڼه دي. د زړه ولادي ناروغۍ لکه USD او PDA باندې اخته وي. د دې ناروغۍ انزار د نوموړي سندروم ولادي نیمګړتیا وو د شتوالي پوري اړه لري.

د اتلسم ترایزومۍ 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 نوموړي 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 ناروغۍ(اکثراً VSD) وي (۷)

(c) ketabton.com: The Digital Library

(۲-۴) انځور چې ديارلسم ترايزومي را ښايې

هغه ماشومان چې د زيږيدنې وروسته ژوندي پاتې کيږي د نمو په عدم کفايه Failure to thrive اخته وي نوموړي ناروغان د نمو په ځنډ ، Apniec spells اختلاج ، کونوالي اخته وي مړينه د انفانسي او يا د عمر په دوهم کال کې د زړه د عدم کفايې او يا د انتاناتو له کبله رامنځته کيږي (۷).

د **Aneuplody** درملنه:

کوم ځانګړې درملنه نشته خو د ځانګړي کړکيچونو لپاره درملنه تر سره کيږي لکه د ډوان سندروم ناروغان د جراحي عمليات او يا دواګانو په واسطه درملل کيږي. يعنې د زړه د ناروغې لپاره د زړه درملنې او د هغې اهتمامات او انتاناتو لپاره انتي بيوتيک د تايرايد د دندې معاينات او د هغې د درملنې اهتمامات ، د ماشوم د فعاليتونو لپاره د تنبه کولو پروګرامونه، ځانګړي تعليمات او زده کړه او

هغه حرفوي تعليمات چې د ماشوم لپاره ضروري دي ورته ښودل کيږي. د درملنې موخه دا ده چې ماشوم د ودې بشپړ پوتنشيل ته ورسول شي. د ديارلسم او اتلسم ترازومې ګانې کومه ځانګړې 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 ښځه ښکته میندو کې ۱:۲۰۰۰۰میندې دي یعنې په هر شل زرو میندو کې یوه کس ماشوم په ډاون سندورم اخته کیږي خو د عمر په زیاتوالي سره د نوموړي سندرو م وقوعات زیاتیږي چې په لاندې ډول دي.

۱:۲۰۰۰۰ ۳۵ کلنه

۱:۲۰۰ ۳۵ کلنه

۱:۱۰۰ ۴۰ کلنه

۱:۱۰ ۴۵ کلنه

هغه ښځه چې د ۲۱/۱۴ په بیلانس شوي ترانسلو کشن باندې اخته وي د (۱۰-۱۵) فیصده پیښنو کې ماشوم په افت اخته او په ۳۳ فیصده پیښنو کې ماشوم د بیلانس شوي ترانسلوکشن ناقل وي لیکن که پلار ناقل ووسي نو ۰.۵% ښځه په کمو پیښنو کې بل ماشوم اخته کیږي. مګر که د والدینو ښځه 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 (Gonadal dysgenesis ،Monosomy x ،Turner syndrome) په هر لسو زرو ښځینه جنس کې یو کس په ټرنر سندروم اخته کیږي د نوموړو پیښو د جملې ځخه 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

علايمو لرونکي دي.

webbed neck ،د پښو او لاسونو پړسوب (اذيما)، د ابهر د شريان تشعب او د يو ځانګړي مثلثي مخ ځيره.

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 ټټریعني 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 ترنر 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 ترنر 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 او پیښې پکي کمې وي او که نوموړي ښځي 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 نوموړي سندروم اخته وي . او د نوموړي 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 بنفسهي سقطونه نه وي او په نادر ډول سره مخکې د بلوغت څخه د تشخیص کیدای شي دا ځکه چې نوموړي ناروغان د بلوغت څخه د مخه د نورمالې خیري لرونکي وي مګر د Prenatal په مرحله کې تشخیص کیدای شي.

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

Microorchidism (نورمال تناسلي اعضاوو موجودیت چې د azospermia سره یو ځاي 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 دري 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 خیره موجود وي.

په عمومي ډول سره هر څومره چې د جنسي کروموزمونو شمیر په نوموړي سندروم کې زیاتیږي په هماغه اندازه فزیکي او دماغي ابنار ملتیې 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 ښېرازوالی (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 ۱:۱۰۰۰ پيښې لري نوموړي ناروغان د ظاهري څيري 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 څيره 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 چيري نوموړي تشوشات د Mosaic په ډول وي د ژوندي پاتي کيدو چانس لري (ترايزوميک حجرو تر څنګ نورمالي حجرې په ګډه 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 څيري له نظره مختلفي بڼې لري ،په دې سندورم کې خفيف دسمورفيک څيره موجوده وي. لکه ژوره او ننوتي سترګې ، هايپرتيلوريزم ، متبارزه Pinna ، کلفتې 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

پورتنۍ سندورم د ۲۲ کروموزوم د يوې اضافي پارچې دشتوالي له امله منځته راځي يعنې ۲۲ کروموزوم (لنډ ارم ، سنترمير او يا اوږد ارم) يوه پارچه د يو اضافي کروموزوم په حيث موجود وي ځرنګه چې په نوموړو ناروغانو کې د Iris کولو بوما موجوده وي نو ځکه د Cat eye syndrome په نوم ياد شوي دي د دغه سندورم ډسمورفيک منظره عبارت دی له: د ځيرمو د فيسور ښکته خواته غورځيدلي حالت، غير نورمال pinna د دې سندورم نوري نښې لکه: Anal atresia, د زړه ، سږي او هضمي سيستم تشوشات، د نوموړي سندروم د ناروغانو زکاوت نورمال وي. (۷).

د کروموزومونو تشوشات:

ساختماني تشوشات.

د کروموزومونو تشوشات په نوي زيږيدلي ماشومانو کې د ګڼ شمير ولادي انوملي ګانو او داخلي رحمي ودي د ځنډ سبب کيږي په مخکني عنوانونو کې معمولي Aneuploidy سندرومونه (ديارلسم ، اتلسم او يوويشتم ترايزومي ګانې) تشريح شوي يو شمير نور سندرومونه چې د کروموزمونو د Deletion له کبله منځته راځي په نوي زيږيدلي ماشومانو کې ځرګند شوي دي چې Contigous gene syndrome په نوم ياديږي او د FISH تخنيک په اساس تشخيص کيږي چې په لاندي ډول دي (۷).

:Wolf hirsch horn syndrome

دغه سندورم د- 4P (4P16) کروموزوم ډيلشن په نوم هم ياديږي د نوموړي سندروم ناروغانو سر وړوکی وي (مايکرو سفالی) مګر د ناروغانو پوزه او orbit متبارزه او ښه تکامل کړي وي .او ناروغان د يونان د لرغوني جنګ سالارانو د اوسپنې خولۍ ته ورته منظره غوره کوي نو ځکه د نوموړي سندروم په نوم هم ياد شوي دي ancient)

greek warriors helmet) نوموړي ناروغان د کلفټ لپ ، کلفټ پليټ ، د زړه او پښتورګې ساختماني تشوشات او اختلاجاتو لرونکي دي چې اختلاجات د نوموړي ناروغانو معمولي شکايت دی .
د ماغي ځنډ او د ارتقا شديد تشوشات په نوموړي ناروغانو کې موجود وي ليکن يو شمير ناروغان يې ډير فعال او ښه کار کوونکي وي (۷).

(c) ketabton.com: The Digital Library

:Cri Du chat syndrome

دغه سندورم د 5P- په نوم هم ياديږي چې د ځانګړي ښيري لرونکي دي په نومړي سندروم کې مايکرو سفالی او د نمو ځنډ موجود وي په دي سندورم اخته ماشومان د پيشو 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 جينونه Vq 11,2 په برخه کې اخته کوي د دې سندورم نښې عبارت دي له لنډه ونه، د زړه ولادي ناروغې Supravalvular aortic stenosis او يايوه ناغوره پيري ته ورته ښيره (Elfin like) چې د غټو شونډو لرونکي دي په دې سندورم کې هايپرکلسيميا، هايپرکلسييوريا ، د نشونما تاخر او د نيونيټل د دورې تخرشيت موجود وي. (۷).

۲-۲ انځور William syndrome

نومړي ناروغۍ د FISH د تخنيک په واسطه تشخيص کيږي تر څو د Elastin جين مايکروډيليشن وليدل شي ليکن دواړه د ډيليشن لرونکي جين لپاره ځانګړي معاينې يا Probe ته اړتيا شته.

د نومړي سندروم په ناروغانو کې هايپرکليسميا د ژوند په لمړي کال کې په خپله اصلاح کيږي مګر د پښتورګو د تيږو د جوړيدو د مخنيوي په خاطر په نومړي موده کې د کلسيم 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 نوموړي 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 يادېږي او د اتم کروموزوم په اوږد بازو کې ډيلشن موجود وي نوموړي سندروم ځانګړي ځيره (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. نوموړي ماشومان کاڼه او د خراب ذکاوت 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 نيمايي 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 يو سندروم دی چې د p11 ۱۷جين د اخته کيدو له امله منځته راځي نوموړی سندروم په مايکروسفالی او د مرکزي عصبي سيستم په Dysgenesis باندې متصف دي.

د مرکزي عصبي سيستم سؤ شکل د Lissencephaly څخه عبارت دی چې د (Smooth brain) په نوم هم ياديږي د Dyri ګونځې په دماغ کې تشکل نه دی کړی

کله چې د Millar D. syndrome ماشومان وژاړي د دوې په تندي کې يوه اوږده Grove جوړيږي چې د نوموړي سندورم يوه ځانګړي او مشخصه نښه ده. څرنګه چې د MDSI جين په Critical ساحه کې ميوټشن پيدا کړي نو ځکه د isolated lissenceplay لامل ګرځي نو په دي اساس کيدا شي چې د نوموړي سندروم ټولي نښي موجودې نه وي او يواځي Lissencephaly موجود ووسي . په نوموړي سندروم کې د Cogenition تاخر د ارتقا وروسته پاتې والی او اختلاجات په معمولي ډول سره موجود وي. (۷).

: Smith magenis syndrome

نوموړي سندروم 17P11 جين د مايکروډيلشن له کبله منځته راځي د دې سندروم نښې عبارت دي له غټه او متبارزه تندې ، ژوري او ننوتې سترګې ، پيالي ته ورته شونډې Cuppid shaped upperlip ، د سلوک خودبخودي حرکات لکه د نوکانو ايستل د پوزي او غوږونو په اجوافو کې د اجنبي شيانو ننه ايستل د خوب تشوشات او د ارتقا د ځنډ موجوديت ځينې ناروغان اختلاجات هم لري . په نوموړي ناروغانو کې Melatonia د خوب او د سلوک د تشوشاتو د ښه والي لامل ګرځي.

هغه کسان چې د PMP ۲۲ جين کې په لوړه کچه ډيلشن اخته شوي وي د prepheral nenropathy په تشوش هم اخته کيږي (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 نوموړي سندروم ناروغانو د غټو اوعیو تشوشاتو اخته دي او د تایموس او پا

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

په نوموړي سندروم کې د ۱۱ q 22 کروموزوم ډیلیشن موجود وي چې د ظاهري ځیري نوموړي سندروم ناروعان له نظره یو له بل څخه ډیر توپیر لري د دي سندروم په لړ ځه شدیده بڼه کې لاندیني سندرومونو منظري لیدل کیږي opitz, ،Shprintzen syndrome ، (VCFS) Velocardofacial syndrome BBB syndrome. او Cayler Cardofacial syndrome , syndrome د نوموړي 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 کربښي پلان هم تشوشات موجود وي لکه ثړوي فتق hypospodiasis په ځینو پیښو کې نوموړي ناروغان د psychosis خواته درومي (۷).

د متړل تشوشات

د اوتوسومل ډومینانټ ارثیت:

نیوروفایبروماتوزس ټآیپ ۱:

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

- د شېږو 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 تخرګې اويا د مغبنې ناحيې Freckling
- د دو يا د دوو څخه زيات شمير Lish nodules موجوديت (iris Hemartomas).
- Opitc glioma
- په څرګند ډول د هډوکي تشوشات لکه د وتدی هډوکی د سپلازيا او Pseudoarthrosis
- دلمړي درجه خپلوانو څخه يوه اخته شوي کس (First degree relative). (۷)

عمومي کتنه:

لمړنې تايپ نيورفايبروماتوزس د ډومينانټ تشوش معمولترين لامل تشکيلوي چې پيښې په ۱/۳۰۰۰ نوي زيږيدلي ماشومانو کې دي نوموموړی تشوش په ټولو نژادونو او د نو اود Ethric په ټولو وګړو کې پيښيږي مګر کلينيکي اعراض او علايم يې يو د بل څخه توپير لري.

دوهمي تايپ نيوروفايبرو ماتوزس د يو بل جين په واسطه منځته راځي او د لمړنې تايپ څخه توپير لري. دوهمي تايپ د دوه اړخيزه acoustic neuroma سره يو ځای وي چې د پوستکي بدلونونه ډير لږ او يا هيڅ موجود نه وي (۷).

سريري اعراض او علايم:

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

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

Plexiformبڼه يې ډير منتشر او خوره وي او نورمال انساج د يرغل لاندي نيسي. ولادي شکل لري او د چټک نمو په وخت کې پيدا کيږي که چيري مخ او يا اندامونه يې اخته کړي وي د هغوي د هايپرتروفي باعث ګرځي.

(c) ketabton.com: The Digital Library

د Lisch nodule چې د Slit lamp په واسطه د ليدلو وړ دي د عمر په زياتوالي سره نور هم زياتيږي د نيوروفايبروماتوزس د ناورغانو سريري اعراض او علايم عبارت دي له: غټ سر(په سلو کې لږ اخته کسان يې حقيقي هايدروسفالوس لري) د هډوکو تشوش.. د (X- ray له مخې) Scoliosis او د ارتقا پرابلمونه.

Plexiform په نيوروفايبروماتوزس ناروغان د زده کړي مشکل لري اګر چې د دوې IQ په نورمال سرحد کې دي نوموړي پرابلم د usual perception د ناوړتيا له امله منځته راځي چې په ناروغ کې د لوستلو او ليکلو ستونزې رامنځته کوي. (۷).

تفريقي تشخيص:

د هايپرپګمنټيشن د نورو حلاتو سره توپير وشي لکه

Albright Syndrome ، Noonam syndrome, او Leopard syndrome .

په پورتني سندرومونو کې جلدي اندفاع يوه وي او د خپلو خصوصياتو له نظره هم سره توپير لري همدا رنګه په Isulated neurofibromatosis او فاميلي café aulait sport صباعاتو سره هم توپير وشي چې دا يو اوتوسومل ډومينانټ حالت دی (په دې حالت کې اندفاع د شپږو څخه کم او د نيوروفايبروماتوزس نوري نښې پکې موجود نه وي) (۷).

اختلاطات:

د ۲۵% څخه په کمو پيښو کې اختلاجات ، کوږوالی ، لنډه ونه، مخکې د وخته بلوغت او هايپرټنشن منځته راځي. د لمړنې ټايپ نيوروفايبروماتوزس په ۱۵% پيښو کې optic glaioma موجود وي په ۵% پيښو کې د ګڼ شمير سرطانو د پيښو کچه لوړه وي . نو تومورونه يې سليم دي خو نظر خپل موقيعت او اندازي ته چې په کوم حياتي اعضاوو کې موجود دي د ناروغيو د منځته راتلو او مړينو لامل ګرځي. (۷).

درملنه:

درملنه په عرضي ډول سره صورت نيسي که چيري نيورفايبروماتوزس د ناروغ د ناراحتي او يا د

(c) ketabton.com: The Digital Library

ښکلا د خرابوالي سبب شوي وي،نو د جراحي عمليې عملي په واسطه ايستل کيږي د درملني مهم اړخ دا دی چې ناروغان په منظم ډول د مراقبت

او پلټنې لاندي ونيول شي. دا ځکه چې ناروغي د پرمختګ په حال کې وي. په دی اساس د نوموړي ناروغانو د سر د حاطوي محيط، ونه، د ويني فشار او Scoliosis لپاره په منظمو وقفو کې معاينات تر سره شي همدا رنګه په بستر کې نوموړي ناروغان وخت په وخت معاينه شي او که چيري optic glaioma تاسس کړي وي په مقدم ډول سره نوموړي تومور تشخيص او درملنه يې تر سره شي (۷) .

پيښګوينه (Prognosis):

څرنګه چې نيورفايبروماتوزس ناروغان د مختلفي کلينيکي اعراض او علامي لرونکي دي نو ځکه د هغوې انزار ټاکنه ګران کار دی. ليکن په هر حال ډير ناروغان يوائي د پوستکي ټپ لري او په کمه اندازه نور کړاوونه موجود وي د ماشومتوب په دوره کې ناروغي ډيره شديده نه دي خو د نوموړي ناورغيو ژوره پاملرنه د هغوي پلټنه او درملنه د ځني اختلاطاتو څخه مخنيوي کوي (۷).

جنټک کانسلنګ:

د لمړني ټايپ نيوروفايبروماتوزس ناروغان جين د اووم (۷) کروموزوم په اوږد ارم کې موقعيت لري فکر کيږي چې نوموړي جين د Tumur suppressor ته ورته پروتين لپاره د کوډ ورکولو مسوليت په غاړه لري. خو د نوموړي جين ګڼ شمير ميوتيشنونه د نيوروفايبروماتوزس پيدا کيدو سبب کيږي د نيوروفايبروماتوزس ۵۰% پيښې نوموړي د جين د نوي ميوتشن له کبله منځته راځي. د اخته ماشومانو ميندي او پلرونه په ژوره توګه د lish nodules د موجوديت په خاطر معاينه شي. (۷)

(c) ketabton.com: The Digital Library

:Marfan syndrome

Fibrilline د منضم نسج يو پروټين دى چې د ځانګړي جين په واسطه جوړيږي که چيري په نوموړي جين کې ميوټشن پيدا شي د مارفان سندروم منځته راځي.

د کلينيک له نظره نوموړي ناروغان د غير مناسبي ودي لروونکي وي (Arachnodactyly او tall stature) د بندونو Hyper extensibility, د سترګې د عدسيې خلع او د ابهر د جذر توسع aortic rootdilation) په نوموړي ناروغانو کې موجود وي.

پورتني دوه اخري نښې د سترګې د عدسيې خلع او د ابهر د جذرتوسع د Major criteria په نوم ياديږي او که د منضم نسح د تشوش سره يو ځاى وي تشخيص ايښودل کيږي په ځانګړي ډول د بندونو Hyper extensibility تشخيص نور هم پياوړى کيږي د مارفان سندورم د ناروغانو مخ اوږد او نرى وي او د هغوې د ځيږمو فيسور ښکته خواته ميلان لري. نوموړي سندروم ډير ارزښناک او سخت طبي مشکل د زړه اخته کيدو څخه عبارت دې. د مارفان سندروم اکثره ناروغان د متړل په پرولپس اخته وي. مګر وژونکي اختلاطات يې د ابهر د جذر د پراخيدو او د Aneurysm د منځته راتلو څخه عبارت دى چې د نوريزم چاوديدو له امله د ناروغ مړينه منځته راځي. د مارفان سندروم د کلينيکي منظري له مخې تشخيص کيږي.

د دې ناروغي په درملنه کې د سترګې، هډوکې او د زړه اخته کيدلو په هکله لازم تدابير نيول شوي او پر له پسي تکرار echocardiogram بايد اجرا شي تر څو چې د ابهر د جذر د پراخيدو اندازه څرګند شي چې د طبي يا جراحي له لحاظه نوموړي ناروغانو ته لازم تدابير ونيول 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 يو ځاي وي. چې په نوموړي ناروغانو کې هم د بندونو Hyper extensibility او د پوستکي Fragility موجود وي.

د E.D.S نهه (۹) ډولونه پيژندل شوي دي چې د ډومينانټ په بڼه په ارثيت انتقاليږي (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 هډوکي 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 وټاکل شي. او دسر التراسوند معاینه میاشت په میاشت اجرا شي په نوموړي ناروغانو کې د ملا د هډوکې Lordosis او Gibbus سؤ اشکال رامنځته کیږي چې د درملني په منظور جراحي عملیې ته اړتیا پیښیږي .

په ځنې سنټرونو کې د ونې د لوړولو او د علوي نهایاتو د دندو د ښه کولو لپاره د Ilizaroffه 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

osteogenesis imperfecta type IIIانځور ۲-۷

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

type.II يې د نيونيټل په مرحله کې د مړينې سبب کيږي او د نوموړي ناروغي پيچلي بڼه جوړ وي. چې د هډوکو د تشوشاتو او ګڼ شمير د ماتيدو لامل ګرځي.

د O.I د ناروغانو په درملنه کې pamedronate چې يو بای فاسفونيټ کمپاونډ دی مهم رول لري نوموړي درمل د هډوکو د ماتيدو پيښې کموي او د بلې خوا د هډوکو د Density د زياتوالي لامل ګرځي .. (۷).

:Craniosynostosis syndromes

د معمولي ډومينانټ تشوشاتو له جملې څخه دي چې د سر د هډوکو خياطي د خپلې ټاکلي مودي څخه د مخه تړل شوي وي په اوسنې وخت کې دا جوته شوي ده چې نوموړي سندرومونه FGFR جين د ميوتشن له کبله منځته راځي د نوموړي

تشوشاتو يو ځانګړې او عمده لامل د crouzon syndorme څخه عبارت دي چې ګڼ شمير خياطي سره تړل شوي دي مګر د ناروغ نهايات نورمال وي د

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

(c) ketabton.com: The Digital Library

۲ - ۸انځور کروزون سندروم : چپ راوتلي سترګې هايپرتيلوريزم او د مېښوکې په شان پزه.

همدا رنګه د نيمايې مخ د تنګوالی له امله دپورتنۍ تنفسي طرق انسدادي حالت منځته راځي.
هايدروسفالوس موجود وي چې د Shunt اجرا کولو ته اړتيا پيښيږي په ځنې سندرمونو کې د نهاياتو سؤ
تشکلات هم موجود دي چې عبارت دی له
Jackson wiess syndrome ، Apert syndromne, Pfeiffer syndrome او
Seathre chotzen syndrome .... (۷).

Treacher Collin syndrome:

يو ډومينانټ تشوش دی او د نوموړي ناروغانو نيمايې واقعات د نوي ميوتشن له کبله منځته راځي
Treacher collin سندورم يو Cranio facial تشوش دی چې متصف دی په Molar hypoplasia د
ژامې د هډوکې هايپوپلازيا د غوږونو
سؤشکل او کوږوالی، د ښکتنې ځيږمو 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 نوموړي ناروغانو کې IQ نورمال وي په ځینې کورنیو کې نوموړي تشوش د 32-33,2 oq کروموزوم د تشوش سره یو ځای وي (۷).

اوتوسومل رسیسیف تشوشات:

Cystic fibrosis: د سستک فایبروزس جین CFTR په نوم یادیږ 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 alfa ۵۰۸ میوتشن څخه عبارت دي alfa-۵۰۸ د فینایل الانین د دریو قلوي مشتقاتو د ډیلشن یو کوډ دی. تر اوسه پوري هم sweat chloride assay د تشخیص لپاره یوه غوره ازموینه ده.

American College of Medical genetic د PCR-base تخنیکونو د ۲۵ Mutation assay. په واسطه د تشخیص د څرګندولو لپاره کار اخلي چې په اټکلي ډول سره (۸۵-۹۰%) میوټشنونه احتوی کولای شي.

که چیري 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 ۳۱ : ۱ دي. په نوموړي سندروم کې د کولسترول د جوړیدو په

اخرني پړاو کې میتابولیک ګډوډي موجود وي چې د یو انزایم د کموالي له کبله پیدا کیږي نوموړي 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 څیري 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 نوموړي ناروغانو ته د درملني لپاره کولسترول ورکوو. په ځانګړي ډول د کولسترول ورکول د Growth failure په درملنه کې ډير اغيزمن رول لوبوي (۷).

:(SNHL) Sensonural hearing loss

د ماشومتوب د دوري د ولادي کوڼوالي يوه مهمه Nonsyndormic رسيسيف لامل دی SNHL په لاملونو کې کتنې ورڼ جنټيکي هتروجنسټي موجود وی چې عبارت دي له:- اوتوسومل ډومينانټ ، اوتوسومل رسيسيف او اکس لنک.

د SNHL په ناروغانو کې د ۲۲ Connexin (cx26) جين ميوتشن موجود وي او د prelingual deafness ۴۹% پيښنو کې يو Gap junction Protein موجود وي د Gap junction د Contacting adherent cells حجرو د پلازمايې غشاګانو د ځانګړي ساحي د جوړښتونو څخه عبارت دي چې د حجرو تر منځ د Cell to cells چينلونو لرونکي دي. Connexine يو ډول پروتين دي چې د ۲۲ Coneexine ځني ميوتشنونه د اوتوسومل ډومينانټ په بڼه وي خو معمولاً ډير ميوټشنونه يې د رسيسيف په بڼو وي. (۷).

:(SMA) spinal muscular atrophy

يو اوتوسومل رسيسيف تشوش دی چې د شوکې نخاع په Anterior horn cells کې د تخريباتو لامل ګرځي دا چې ولې نوموړي قدامي حجري تخريبيږي تر اوسه څرګند نه دی. خو داسي فکر کيږي چې Q ۵ په کروموزوم کې د۱ SMN د جين د نشتوالي له امله د نيورونونو Apoptosis پيدا کيږي د نوموړي

حجراتو دوامداره تخريب د اسکليټي عضلاتو د اتروفي لامل ګرځي. ۱۲۰۰۰ :۱او پيښې لري د انفانسي په دوره کې ډيرې وي .

SMA د عمر د شروع کيدو او د هغې د پرمختګ د درجې په اساس په دري کلينيکي فنوټايپونو ويشل شوي دي.

SMA I :- يو معمولي حالت دی چې په نوموړي ناروغانو کې د زيږيدو په وخت کې يو خفيف ضعيفتيا موجوده وي ليکن په دري مياشتنې کې څرګند ډول نوموړي ضعيفتيا منځته راځي. ريفلکسونه موجود نه وي ناروغي پرمختګ کوي او تر يو کلنې پورې په ناروغ کې Fasciculatin او تنفسي عدم کفايه منځته

(c) ketabton.com: The Digital Library

راځي.

SMAII :- په دې بڼه کې ناروغ د بلوغت (Adolescent) پړاو ته داخلیږي او ضعیفتیا رامنځته کوي یعنې ناروغي ډېره وروسته راڅرګندیږي.

SMA III :- د ناروغانو جنتېک پیچلی دی او د Deletion, duplication او د جینونو Converssion پوري تړاو لري.

د SMA په ټولو بڼو کې د ۹۰% په حدودو کې د ۷ Exon هوموزایګوس ډیلشن موجود وي. چې د هغې له رویه تشخیص اینبودل کیږي (۷) ،

Metabolic disorders (میتابولیک تشوشات):

د میتابولیزم د ځایه تیروتنې (inborn error of metabolism) ډیري زیاتي پیښې د اوتوسومل رسیسیف په بڼه د والدینو څخه ماشومانو ته انتقالیږي (۷).

څرنګه چې دغه موضوع د (IEM) پوري یو اړونده متن دي نو دلته د (IEM) تشریح کیږي.

:(IEM) inborn error of metabolism

IEM د هغه ناروغیو څخه عبارت دي چې د جنتېکي نیمګرتیاوو له کبله د بیوشمیک مرکباتو په جوړښت ، میتابولیزم، انتقال او په ذخیره کیدو کې تشوشات رامنځته کیږي **(۵)**.

نوموړي میتابولیک تشوشا ت د یوه او یا زیاتو انزایمو نو د فقدان له امله رامنځته کیږي د میتابولیکي تیروتنې (IEM) پیښې په هر زرو (۱۰۰۰) نوي

زیږیدلي ماشومانو کې (۳-۴) تنو ته رسیږي لا تر اوسه پورې درې سوه (۳۰۰) څخه زیاتې پیښې پیژندل شوي دي چې ډیرې پیښې یې اوتوسومل رسیسیف او کم شمیر یې x- linked تشوشاتو پورې اړه لري . **(۵)**.

IEM د بیوشیمکي نیمګړتیا وو په اساس په لاندیني ګرپونو ویشل شوي دي **(۵)**.

الف: امینواسیدونه:

Aminoaciduria: فینایل کیتون یوریا ، سستین یوریا ، Alcaptonuria.

(c) ketabton.com: The Digital Library

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

ارګانیک اسیدیمیا: Methyl, propionic acidemia ,Isovaleric acidemia.

Malonic acidemia.

Maple syrup urin disease :Branch Chain disorder

ب: شحمیات (lipid):

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

Peroxisomal تشوشات: - 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 پوري

(type ۱ څخه تر type۹) 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 ميتابوليک تشوشاتو تر عنوان لاندې هغه معمولي او وژونکي ناروغي څيړل کيږي چې د اوتوسومل رسيسيف د تشوشاتو پورې اړه لري:

د امينواسيدونو د ميتابوليزم تشوشات:

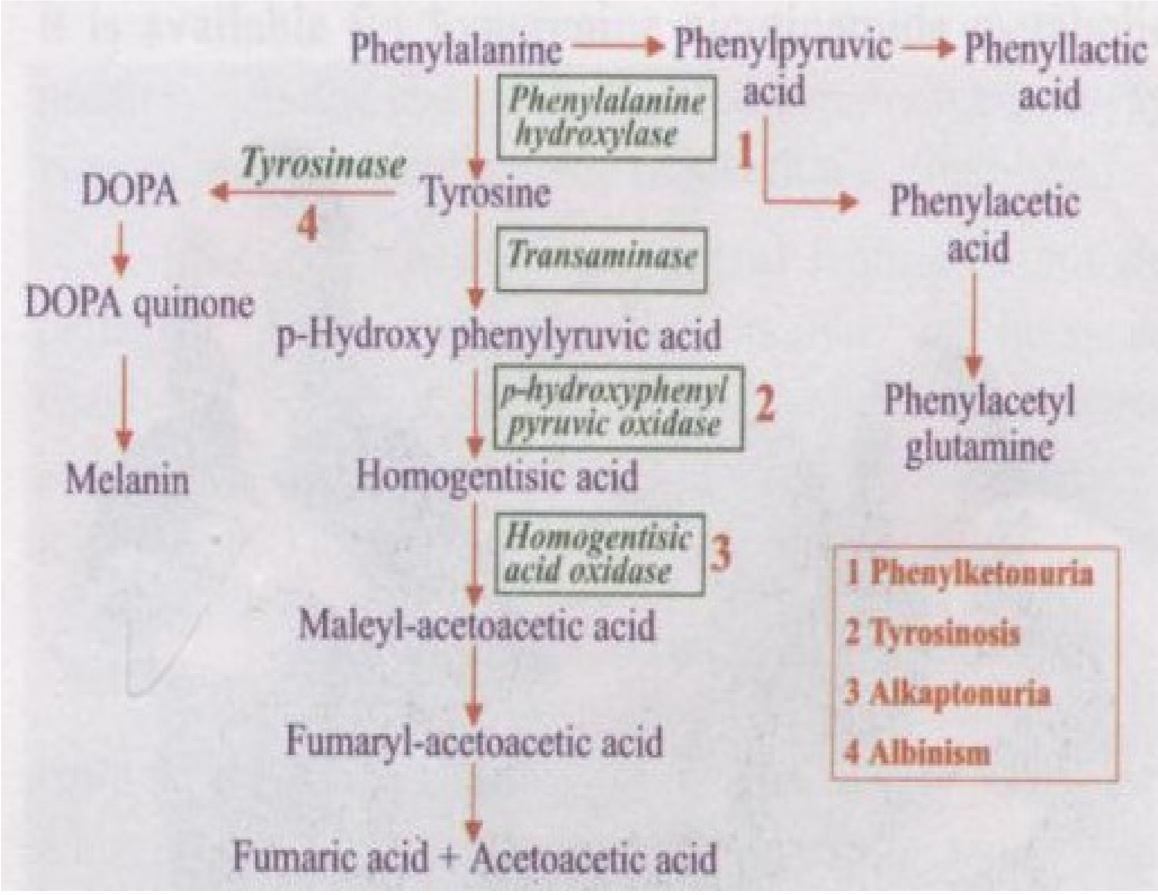
Phenyl ketonuria:

يو پيژندل شوي اوتوسومل رسيسيف تشوش دی چې د ځګر Hydroxylase phenylalanin. انزايم د کموالي له امله منځته راځي.

د نوموړي انزايم د کموالي فينايل الانين په تايروسين نه بدلېږي چې په نتيجه کې فينايل الانين په وينه، CSF او نورو انساجو کې تراکم کوي او حجرې نشي کولای چې د نورو امينواسيدونو څخه استفاده وکړي. څرنګه چې د يوې خوا د حجرو په

واسطه د فنيايل الانين جذب هم خرابيږي د بلې خو د دماغ Mylination او Maturation لپاره امينواسيدونه ضروري دي مګر دماغ د نوموړي امينو اسيدونو څخه بې برخې پاتې کيږي نو ځکه دماغي تشوشات رامنځته کيږي د فينايل الانين ميتابوليټ په مستقيم ډول په ماغزو باندې زهرجن اغيزي نه لري (۵).

(c) ketabton.com: The Digital Library



۲-۹ انځور د فينايل الانين او تايروسين د ميتابوليزم بيوشميک پاتوي .

کلينيکي بڼه:

د ژوند په لمړي مياشت کې اخته ماشوم نورمال وي . د څو اونيو وروسته په ماشوم کې تخرشيت نا ارمي ، رعشه، اختلاجات، Hyperkinesis او هايپرتونيا رامنځته کيږي د ارتقا ځنډ منځته راځي او زکاوت خرابيږي دفينايل الانين لوړ مقدار د Tyrosinase دانزايم سره يو رقابتي مخنيونه کوي ، يعنې تايروسين نه پريږدي

چې په ملانين تبديل شي په نتيجه کې په ناروغ کې روښانه طلايې ويښتان ، ابې رنګۀ Iris او روڼ روښانه پوستکې منځته راځي.

د دې ناروغانو پوستکې په زياته اندازه د التهابي ټپونو ، Rash او Eczema لپاره مساعد او چمتو وي.
د نوموړي ناروغانو بدن Phenyl acetic acid د تراکم له امله يو ځانګړي بوې ورکوي چې د musty smell په نوم يادېږي (۵).

(c) ketabton.com: The Digital Library

تشخيص:

د PKU تشخيصي معيار په دې ډول دی چې د ناروغ په نورمال خوړو کې د تايروسين سويه په ۲۴ ساعتو کې 20mg/ kg ته رسوو وروسته ګورو چې په وينه کې د تايروسين سويه د 5ml/ dl څخه زياتيږي او تشو متيازو کې د Guthrie ferric chloride د ازموينې په واسطه د فينايل الاينن ميتابوليټ ميندل کيږي په نوي زيږيدلي ماشومانو کې د روټين معايناتو له مخې تشخيص اېښودل کيږي (۵).

درملنه:

د اخته ماشومانو په خوړو کې د فينايل الانين اندازه ډير لږ کړای شي خو په بشپړ ډول بند نشي دا ځکه چې د نورمالې ودې لپاره يو اساسي امينواسيد دی په هغه صورت کې چې د ژوند په لمړيو اونيو کې ناورغې تشخيص او درملنه يې شروع شي. د دماغي وروسته پاتې والي څخه مخنيوی کيږي. د درملنې د شروع څخه څو اونۍ وروسته بيوشمميک ابنار ملتيې عصبي اعراض او علايم او صباغي نښو کې ښه والی رامنځته کيږي نوموړي درملنې ته د (۸-۱۰) کلو پورې دوام ورکړل شي(۵)

: Tyrosinemia

Tyrosinemia type 1: (TT 1). يو اوتوسومل رسيسيف Trait ده چې fumaryl aceto acetate hydrolase. انزايم د فقدان له امله منځته راځي او د سيروم د تايروسين اندازه لوړيږي د ناورغې په حاده مرحله کې په لمړيو شپږو مياشتو کې اعراض او علايم شروع کېږي او په مزمنه مرحله کې د يو کلنۍ څخه وروسته اعراض او علايم راڅرګنديږي.

د (TT 1) سريري ګلي او نښې عبارت دي له: د ارتقا ځنډ ، کرم ته ورته بوې او د Cabbagelike) (odor. او د ځګر عدم کفايه.

د لمړي ټايپ تايروسينميا د ناروغانو په مزمنه بڼه کې د پښتورګو د تيوبولونو د دندو خرابوالی.، Vit D resistance reckits او Polyneuropathy منځته راځي.

تشخيص يې د ځګر د بيوفسي اويا د فايبروپلاست حجرو د کلچر او د فيومرايل اسيتواسيتيت هايدروليز انزايم د اندازې د ټاکلو په بنسټ صورت نيسي. ..(۲).

(c) ketabton.com: The Digital Library

.(Oculocutaneous tyrosinemia) tyrosinemia type 2

يو نادره اوتوسومل رسيسيف تشوش دی چې د tyrosin transaminase انزایم د فقدان له امله رامنځته کیږي د نوموړي ناروغۍ 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 کيدل.

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 ځنډني مچوریشن له کبله منځته راځي او په پریمچور ماشومانو کې ډیري پيښې 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 نومورې 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 نومورې ناروغانو Iris ګلابي اویا ابي رنګی وي.

(۲-۱۰) د البنیزم دکورنۍ څو غړي راښايي

څرنګه چې وړانګې د نومورو ناروغانو د قزحیې (iris) څخه تیریږي او راساً په شبکیه لګیږي نو ځکه نومورې 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 لپا ره 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 تخريب لامل ګرځي (۵).

کلنيکي بڼه:

تشې متيازې تياره او تور بخن رنګ لري . په ځانګړې دول که متيازې القلي ووسي دير توربخن رنګ غوره کوي. يو تور رنګې صباغ په صلبيه کې تراکم کوي (د قرنيې او Canthi تر منځ).

د پوزې او غوږ کرپندوکې د نومورې صبا غ د تراکم له کبله ochronosis پيدا کيږي مګر د ۲۰ – ۳۰ کلنۍ ځخه د مخه عمر کې د نومورې صباغ پيښې کمې وي او د هغې لامل دا دی چې Homogentistic acid يو پولي مر په نومورې غضروف کې تراکم کړی وي

د بندونو په غضروف کې د نومورې صباغ تراکم د بندونو د Degenerationاو arthritis osteo لامل ګرځي . achronotic arthritis رامنځته کيږي چې زياتره د اوږې او حرقفې فخذي بندونه اخته کوي په پښتورګو کې د نومورې صباغ د تراکم له امله نفروزس او د پښتورګې تيږي رامنځته کيږي.

د تشې متيازې ازموينه د Fehling او Benedict معيارونو سره تور رنګ ورکوي خو د Glucose oxidase سره تعامل نه کوي (۵).

(c) ketabton.com: The Digital Library

درملنه:

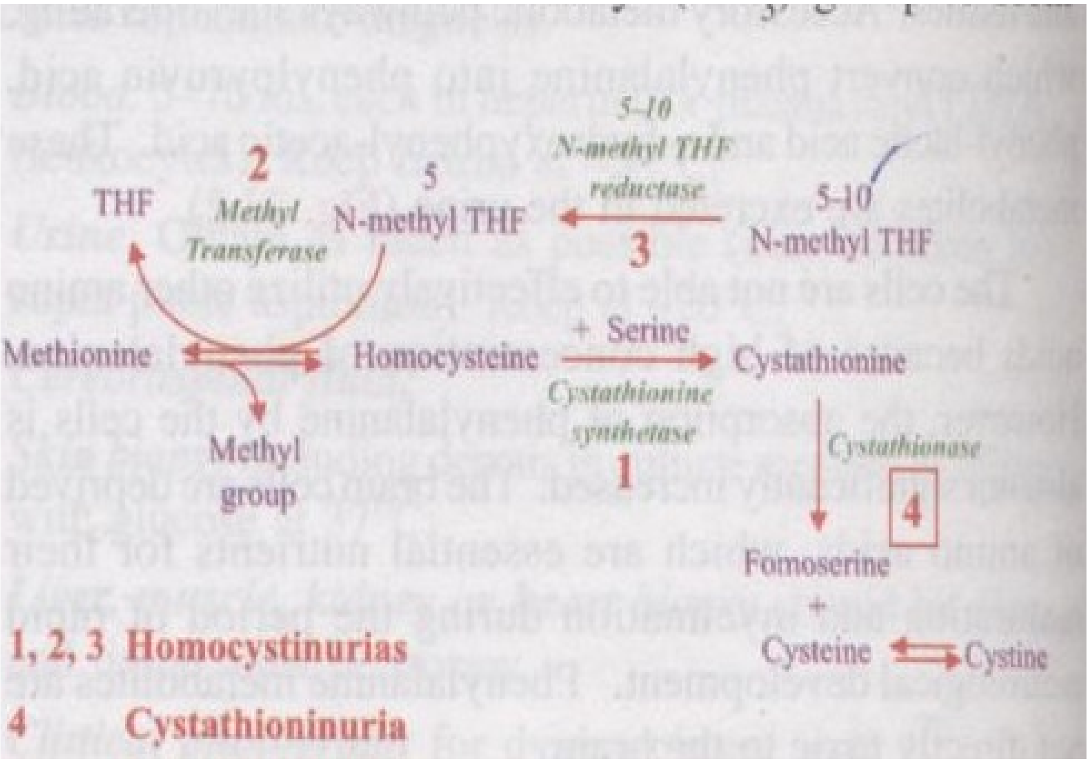
ځانګړي درملنه نلري. ascarbic acid د ochronotic مواد د ذخيره کيدو څخه مخنيوي کوي ليکن نشي کولای چي ميتابوليک نيمګړتيا وي له منځه ويسي.

Nitisinon يو درمل دی چې د HGA جوړونکې مادي د انزايم څخه مخنيوي کوي او په درملنه کې ګټور تماميږي. (۵).

:Homo cystinuria

يو اوتوسومل رسيسيف تشوش دی په دري ډوله دی .

۱ type : د ناروغي په دې بڼه کې د Cystathionin synthetase انزايم په ځګر کې نه وي . او Cystathionin,د homo cystein او Serin د امينو اسيدونو څخه نه جوړيږي



۲-۱۱ انځور : د ميتيونين د ميتابوليزم بوشميک پاتوې

که څه هم د هوموسيستين پشقد ماده په انساجو کې ذخيره کيږي خو په چټکۍ سره نوموړي پشقدمه ماده په Homocystein باندې د اکسيدايز کيږي د پلازما هوموسيستين سويه لوړيږي او په تشو متيازو کې اطراح کيږي. (۵).

(c) ketabton.com: The Digital Library

کلينيکي بڼه:

سريري اعراض او علايم په ۳-۴ کلنې عمر کې منځته راځي په نوموړي ناروغانو کې د سترګې د عدسيې Subluxation منځته راځي . د ترميوا بوليزم پرله پسي تکراري حملې منځته راځي ناروغان مارفينوئيد جوړښت لري. Cysteinنشتوالي

چې په Cystathionin د فقدان څخه پيدا کيږي د عدسيو د ليژن لامل ګرځي په وينه کې د هوموسيستين د تراکم له کبله د Platelet نښليدوونکي خاصيت زياتيږي او همدا رنګه د Hegman factore د فعاليدو لامل ګرځي نو همدغه دليل دی چې د ترومبوامبوليزم پيښې په نوموړي ناروغانو کې ډيرې ليدل کيږي په دماغ کې د هوموسيستين لوړ غلظت د دماغي وروسته پاتي والي لامل ګرځي چې نيمايې ناروغان په دماغي وروسته پاتې والي اخته وي. څرنګه چې سيستين امينواسيد د کولاجن نسج د جوړلو لپاره يوه بنسټيزه ماده ده نو ځکه د هغې نشتوالی د هډوکو د osteoporosis. لامل ګرځي.

د ترومبوامبوليزم له کبله په ناروغانو کې اختلاجات او د ماغي شوکې زيانونه منځته راځي.

په پلازما کې د NS methyl tetrahydrofolate اندازه ټيټيږي دا ځکه چې نوموړي ماده د هوموسستين د متايلشن لپاره خپله د ميتايل ګروپ له لاسه ورکوي نو ځکه د پلازما د فوليټ سويه هم ټيټيږي.

د ژوند په لمړيو مرحلو کې نوموړي ناروغانو ته بايد په لوړ مقدار Pyridoxin ورکړل شي او په خوړو کې د Methionin د ورکړې څخه ډډه وشي ځيني ناروغانو ته تر څو چې د ورځې 1-5 mg په اندازه فولي اکسيد ورنکړل شي ښه والی نه مومي (۵).

TypeII د ناروغي دغه رقم N5. Metyl T.H.F. metyl transferase انزايم د نشتوالي له امله منځته راځي نو موړي انزايم د خپل فعاليت لپاره Methyl B 12 ته اړتيا لري .په دې ناروغانو کې د Methionin سويه ټيټه وي. ناروغان په Dementia, اختلاجات او ميګالوبلاستيک انيميا باندې اخته وي.

ناروغانو ته بايد د Vit B12 لوړ مقدار ورکړل شي او په خواړو کې Methionin بند نه شي.

Type III :- د ناروغې دغه بڼه د N5-10 methyl tetra hydrofolate reductase د انزايم د کموالي له امله منځته راځي نوموړي انزايم د N5 methyl tetra hydrofolate د جوړښت مسوليت په غاړه لري

(c) ketabton.com: The Digital Library

نوموړي ناروغان په دماغي

وروسته پاتې والي اخته وي او د فوليټ د ورکړې سره اعراض ښه کيږي په خوړو کې بايد دمتيونين امينواسيد بند نه شي دا ځکه چې د ناروغۍ په دې بڼه کې د متيونين اندازه په وينه کې کم وي.

د Homocystinuria په دوهمې او دريمې رقمونو کې د اسکليټ بدلونونه ، Ectopia lentis او ترومبوامبوليزم پيښې نه وي.

په تشو متيازو کې هوموسستين Cyanide nitroprussideد ازموينې په واسطه ميندل کيږي د متيونين او هوموسيستين لوړيدل تشخيصي نښې دي. (۵).

:Cystinuria

يو اوتوسومل رسيسيف تشوش دی چې د پښتورگې په تيوبولونو او د کولمو په حجرو کې د سيستين د امينواسيد په انتقاليدو کې نيمگړتيا موجوده وي ، چې په نتيجه کې په انتخابي ډول د پښتورگو Clearance زياتيږي او په تشو متيازو کې د اساسي امينواسيدونو (argenin ، lysin, cystien او orthenin) اطراح کيدل زياتيږي څرنگه چې سيستين لوړ مقدار د تشو متيازو له لارې اطراح کيږي نو ځکه نوموړي امينواسيدپه پښتورگو کې رسوب کوي او د Ridio opaque سيستين تيږو د جوړيدو لامل گرځي.

سيستين ، روښانه شپږ ضلعې کرستلونه دي چې په قلوي ادرار کې د حل کيدو وړتيا لري د cyanide nitroprusside ازموينه په تشو متيازو کې مثبت وي. (۵).

(c) ketabton.com: The Digital Library

درملنه:

په خوړو کې د سيستين د ورکړې څخه مخنيوي وشي د دې لپاره چې پښتورګې کې سيستين تيږې جوړې نشي نو بايد چې د تشو متيازو جريان په پښتورګې کې زيات کړو (>1.5/lit/m2/day) او د تشو متيازو د PH د ۵، ۷ په شاو خوا کې وساتو او د سوديم باى کاربونيټ او پوتاشيم ستريټ په واسطه محيط قلوي کړو .په مقاومو حلاتو کې ناروغ ته D penicillamin او يا Tiopromin درمل ورکول کيږي نوموړي درمل د sulfhydril مشتقات دي چې د سيستين د حل کولو په

خاطر د سيستين سره د disulfide مخلوط جوړ وي چې نوموړي مخلوط په اوبو کې د حل کيدو وړتيا لري.

Captoprill په زياته اندازه د سيستين په ټيټولو کې اغيزمن دي (۵).

:Hart nup disease

هارټنپ ناروغي يو اوتوسومل رسيسيف تشوش دی چې په کولمو او د پښتورګې په تيوبولونو کې ترپټوفان په انتقاليدو کې نيمګړتيا موجود وي چې په نتيجه کې د Nicotinic acid فقدان منځته راځي ... (۲).

په کولمو کې د ترپټوفان د پاتې کيدو له امله نوموړي امينو اسيد د بکتريا وو تر يرغل لاندې قرار نيسي او هغه په Indol او Indoxyl باندې بدليږي چې وروسته نوموړي مواد د کولمو په واسطه جذب او د تشو متيازو له لاري اطراح کيږي د نوموړي ناروغانو په وينه کې د ترپټوفان اندازه ټيټه وي څرنګه چې د ترپټوفان يوه برخه د Nicotinamid او Kynurenin د ميتابوليک پاتوی لپاره ضروري دي او د هغې څخه نيکوټين امايد جوړيږي نو ځکه Hartnup په ناروغي کې د نيکوټين امايد جوړيدل د کموالي سره مخامخ کيږي (۵).

کلينيکي بڼه:

د Hartnup په ناروغې اخته کسان د پلاګرا په شان کلينکي اعراض او علايم لري نوموړي ناروغان photosensitivity لري يعنې دلمر وړانګي سره د مخامخ کيدو وروسته د نوموړي ناروغانو پوستکی

(c) ketabton.com: The Digital Library

سورنګه او ځيږ کيږيcerbellar. ataxia او روحي تشوشات نيکوټينيک اسيد دکموالي اود Indolic acid دتراکم له کبله منځته راځي (۵)

درملنه:

د Hart nup ناروغانوته په لوړ مقدار پروتين ورکول کيږي همدارنګه دکولمو انتي سپيټک دتريټوفان دتخريب دمخنيوي لپاره ناروغانو ته ورکول کيږي. (۵).

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

هينيکو ټنيک اسيد د ورځې (۵۰-۳۰۰) ملي ګرام پورې ورکول کيږي . همدا رنګه نوموړي ناروغان د لمر وړانګې سره د مخامخ کيدو څخه وساتل شي (۲)،

د Branch Chain د امينو اسيدونود ميتابوليزم تشوشات:

Branch chain ارګانيک اسيدوريا د يو ګروپ تشوشات څخه عبارت دي چې د ځانګړي انزايمونو د نشتوالی له امله منځته راځي نوموړي اسيدونه عبارت دي له Isoleucine, Leucine, Valine څخه .

ډير معمولي ارګانيک اسيدوريا عبارت دي له maple syrup unrin disease (MSUD) ، (IVA) Isovaleric acidemia، (PA) Propinic acidemia ، Methyl malonic Acidemia (MMA).

پورتنې څلور واړه تشوشات په نوي زيږيدلي ماشومانو کې د عصبي Distres په بڼه اعراض او علايم ورکوي چې عصبي سيستم تشوش د Keto acidosis, Ketosis او يا هايپرامونيميا له کبله منځته راغلي وي که څه هم سريري اعراض او علايم وصفي نه وي خو ځني مهمي نبنې په تشخيص کې مرسته کوي لکه د Maplesyrupe بوي په MSUD کې او يا Sweaty feet oder په IVA کې. د

ماشوم د زيږيدو او د سريري اعراضواو علايمو د پيدا کيدو تر منځ کوم ټاکلي واټن موجود نه وي.

د IUA, MMA او PA په ناروغانو کې شديد ډيهايډريشن ، ليوکونتروپنيا او ترومبو سايتو پنيا موجود وي چې د Sepsis نبنې ښرګندوي.

(c) ketabton.com: The Digital Library

پورتني تشوشات په پلازما او تشو ميتازو کې د acyl carnitin او نورو عضوي اسيدي مشتقاتو د موجوديت په اساس تشخيص کيږي چې د تشخيص لپاره د Gas Chormatography، mass spectrometryاو يا Tandem MS-MS د کړنلارو څخه کار اخستل کيږي (۵)

درملنه:

د ناروغانو بيړني درملنه د ډيهايدريشن او اسيدوزس له منځه وړل دي. ناروغانو ته په کافي اندازه د خولي او يا رګ له لاري کالوري د پروتين سره يو ځاي ورکول

کيږي که هايپرامونيميا موجود وي د هغې اړونده اهتمات ونيول شي او د هايپرامونيميا په شديدو حالاتو کې Exchange transfusion او Peritunial dialysis اجرا کيږي په ځانګړي ډول د ګڼ شمير carboxylase انزايمونو د فقدان په صورت کې د بيوټين Supplement توصيه کيږي چې په ډراماتيک ډول ځواب ورکوي د ميتايل ملونيک اسيدوريا د درملنې لپاره د Vit B12 لوړ مقدارته اړتيا وي (۵).

همدا رنګه د خولې د لارې د Carnitin ورکول د ځنې ارګانيک اسيدوريا په درملنه کې اغيزمن دي

:Maple syrup urin disease

يو اوتوسومل رسيسيف ناروغي ده چې د Brach chain 2. Oxoacid

(BCOA.DH) dehydrogenase complex، د فعاليت د خرابوالي له کبله منځته راځي چې د هغې په نتيجه کې (BCAA) Branch cahin L Amino acid او 2. Oxoacid (BCOA) امينواسيدونو مقدار د ويني په سيروم ، CSF او تشو ميتازو کې لوړيږي چې نيوروتوکسيک اغيزې منځته راوړي.

د هغه برنچ چين امينواسيدونو سويه (ليوسين، ايسوليوسين ، والين) کوم چې د کيتو اسيدونو يا پيشقدمه مادي دي هم لوړيږي د پرنچ چين امينواسيدونو لوړوالی په حجرو کې د نورو امنيواسيدونو د تيريدو څخه مخنيوي کوي. (۵).

(c) ketabton.com: The Digital Library

کلینیکي بڼه:

اخته ماشومان نورمال زیږیږي لیکن د لمړنې 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 امینو اسید 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 کلوراید navy blue رنګه د رامنځته کیدو لامل کیږي لیکن 2-4 Nitro phenyl hydrasin زیړ بخونه رسوبات پیدا کوي ، Guthri test هم یوه ګټوره ازموینه ده (۵).

د لیوسین په ایزولیوسین او Valine د امینو اسیدونو 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 امینو اسیدونه لري د (Say ، ځانګړي مصنوعي فارمولا) څخه عبارت دی . نوموړي ناروغانو ته (Vit B1) Thiamin ورکول کیږي.

د acute exacerbation په حالت کې د دوراني امینو اسیدنو دچاڼولو (تصفیه) کولو لپاره د Peritonial dailysis څخه ګټه اخیستل کیږي او د رګ له لاري

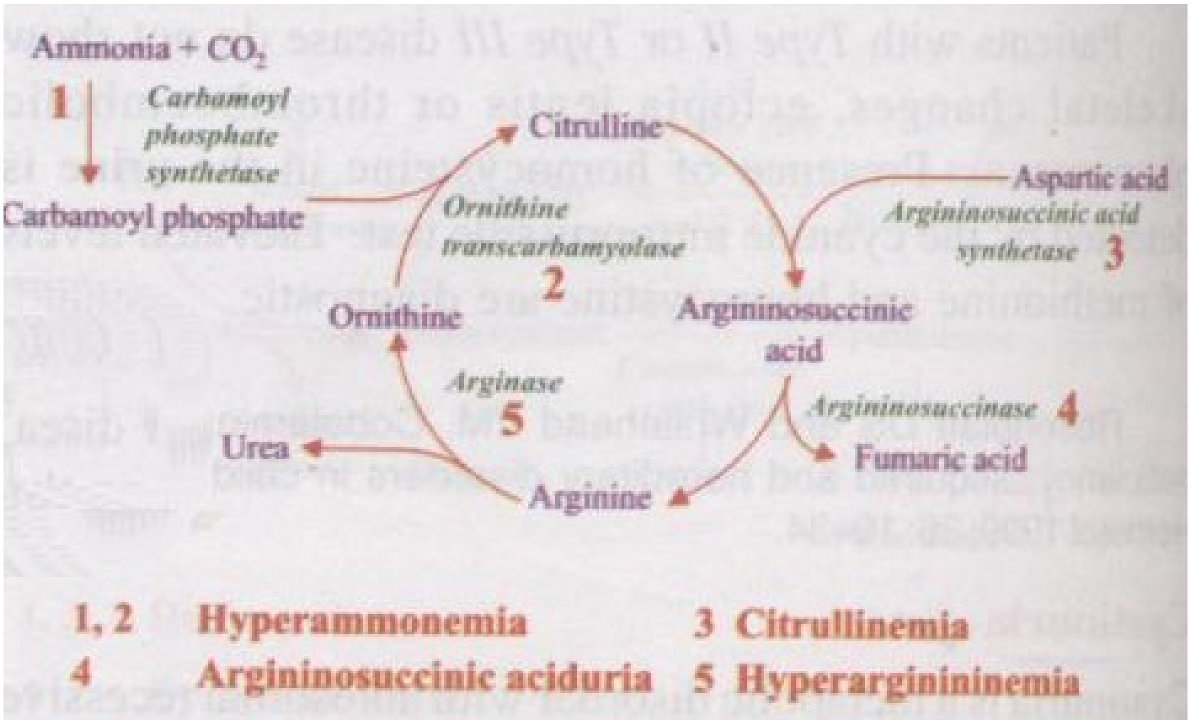
ناروغانو ته په لوړه اندازه کالوې ورکول کیږي د ناروغانو انزار خراب وي او که چیري ژر تر ژره درملنه ونشي د څو اونیو په موده کې ماشوم مړ کیږي (۲)..

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 یوریاسایکل 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 موله د یوریا د یو مول په شکل اطراح کیږي او درې موله ATP په مصرف رسیږي که چیري په پورتنې پنځه پړاوونو کې د کوم انزایم د نشتوالي له امله کوم ځنډ رامنځته شي د امونیا د زیاتوالي (200 mmol/ lit) لامل کیږي او انسفالوپتي رامنځته کیږي. که د سایکل په دریم پړاو کې کومه نیمګړتیا موجود وي 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 پسي 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
ماتيدونکي ويښتانو لرونکي وي. په اټکلي ډول د ويني د يوريا اندازه نورمال وي او د دې څخه ښوونه کوي چې ميتابوليک پاتوي په بشپړ ډول تړلي (بلاک) نه وي (۵) .

درملنه:

د Hyperammonenic حالت په موجوديت کې (ارګانيک اسيديميا، يوريا سايکل نيمګړتيا) په مناسب ډول په خوړو کې د پروتينونو محدودول ارزښتناک دي (د ناروغۍ په حاده مرحله کې د ورځې 25gm/ kg .0د اساسي امينواسيدونو مخلوط ناروغ ته ورکول کيږي او وروسته د ورځې 1-10g په يو کليو ګرام د بدن ناروغ ته پروتين ورکول کيږي .په مصنوعي ډول په تجارتي بازار کې low protien diet مستحضرات پيدا کيږي. د امونيا د اطراح کولو لپاره د Sodium benzoate ماده د ورځې (۲۰۰-۲۵۰) ملي ګرام په هر کيلوګرام د بدن په ۴-۲ کسري د وزونو ناروغ ته ورکول کيږي. نو موړې ماده دامونيا سره کانجوګيټ کيږي او امونيا په غير زهري ماده باندې بدلوي چې د هغې اطراح کيدل په اسانې سره صورت ونسي.

Sodium phenyl ecetate د ورځې (۲۵۰-۵۰۰) ملي ګرام په هر کيلوګرام د بدن او يا argenin د ورځې ۲۰۰-۸۰۰ ملي ګرام په هر کيلو د بدن هم ډيري ګټوري دي. د فينايل اسيټيټ اوبنزوئيت سره يو ځای ناروغانو ته د Carnitine سپلمنټ هم ورکول کيږي جين تراپي تر څيړنې لاندې دي.

بايد په لاندېني حالاتو کې هيموډياليزس او هيموفلتريشن اجرا شي.

که د سيروم د امونيا اندازه د (۵۰۰) مايکرومول په في ليتر وينه کې زيات شي. که د ۲۴ساعتونو څخه د زياتي مودي لپاره د امونيا سويه د ۸۰۰ مايکرومول څخه په زياته اندازه لوړه پاتي شي او يا که غير رجعي عصبي زيانونو سره يو ځای وي (۵).

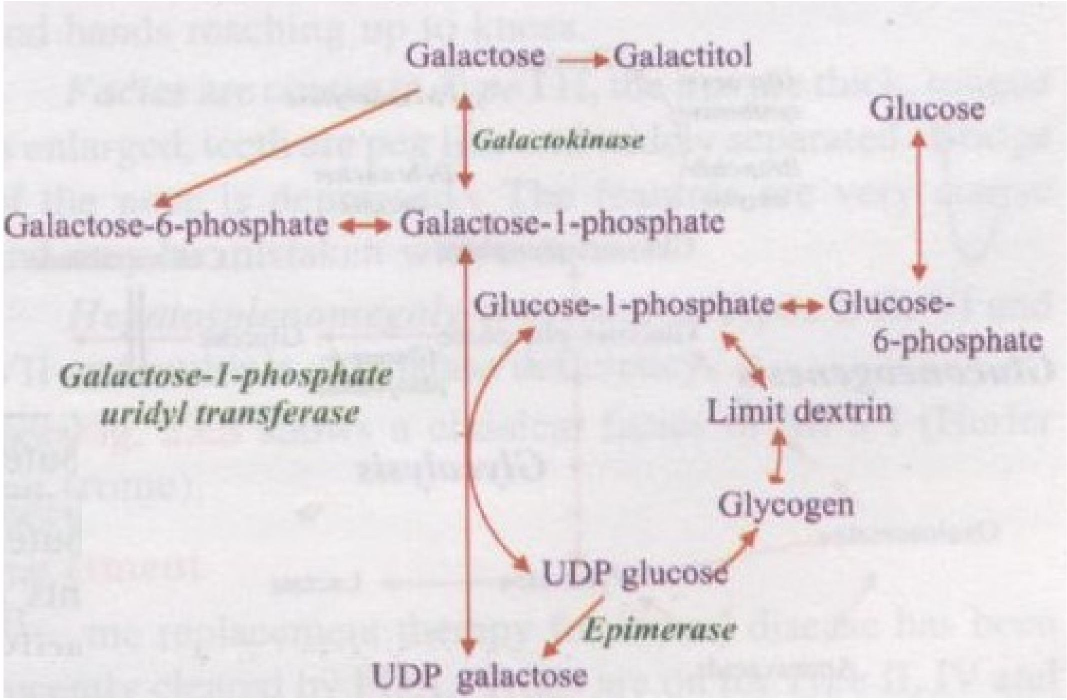
(c) ketabton.com: The Digital Library

د کاربوهايدريټ د ميتابوليزم تشوشات:

:Galactosemia

کله چې ګلکتوز د کولمو څخه جذب شي فاسفوريليټ کيږي اوپه Galactose 1 Phosphate باندې بدليږي چې نوموړي عمل Galactokinase د انزايم په واسطه ترسره کيږي .

د Galactose 1 Phosphate سره يو ځاې کيږي (Uridyl diphsophoglucose) UDP glucose, او UDP galactose او Glucose 1. Phosphate جوړوي.



۲-۱۳. انځور د ګلکتوز اوګلوکوز ميتابوليزم.

چې نوموړي تعامل د Galactose 1phosphate uridyl transferase د انزايم په واسطه صورت نيسي.

د نوموړي دواړو انزايمونو نشتوالی د Galactosemia سبب کيږي په نتيجه کې ګلکتوز او ګلکتوز –۱- فاسفيټ دواړه په حجرو کې تراکم کوي چې نوموړي مواد په حجرو باندې زهرجن اغيزي لري ګلکتوز په تشو متيازو کې اطراح کيږي

د نورو پاتوي ګانو له لارې يو څه اندازه ګلکتوز په نورو موادو بدليږي . د نموني په ډول

(c) ketabton.com: The Digital Library

د Aldose reductase د انزايم په واسطه په Galactilol بدليږي Galatilol نه ميتابوليز کيږي او د تشو متيازو له لاري اطراح کيږي د ګلکتوز يو کمه اندازه د Galcotse dehydogenase د انزايم په موجوديت کې په Galactonic Acid باندې اکسدايز کيږي.

Galactose.1. phosphate uridyl transferase انزايم نشتوالى:

يو اوتوسومل رسيسيف تشوش دى چې د شيدي خوړلو څخه څو ورځي يا څو اونۍ وروسته ماشوم کې اعراض او علايم راڅرګنديږي په ماشوم کې فزيولوژيک زيړى د اوږدي مودي لپاره دوام کوي ځګر غټيږي او د څو ورځو په موده کې Gataract تاسس کوي.

په لمړيو مرحلو کې په نوي زيږيدلي ماشومانو کې کانګه, نس ناسته او Failure to Thrive پيدا کيږي د ناروغي د اعراضو او علايمو لامل څرګند ندى. ليکن فکر کيږي چې Cataract د Galactilol, د تراکم کيدو له امله منځته راځي په ماشومانوکې دماغي وروسته پاتى والى او د ځګر سيروزس د ګلکتوز –۱- فاسفيټ د زياتوالي له امله منځته راځي. (۵).

Galactokinase diffiecinecy:

د دې ډول ګلکتوزيميا سريري اعراض او علايم د خفيفي دماغي وروسته پاتى والي او د ځګر د اخته کيدو څخه عبارت دي په ناروغانو Catchexia منځته نه راځي د دې ډول ناروغۍ اساسي نښه د کترکټ څخه عبارت دى کوم چې د Glactilol د زياتوالى له امله منځته راځي (۵).

درملنه:

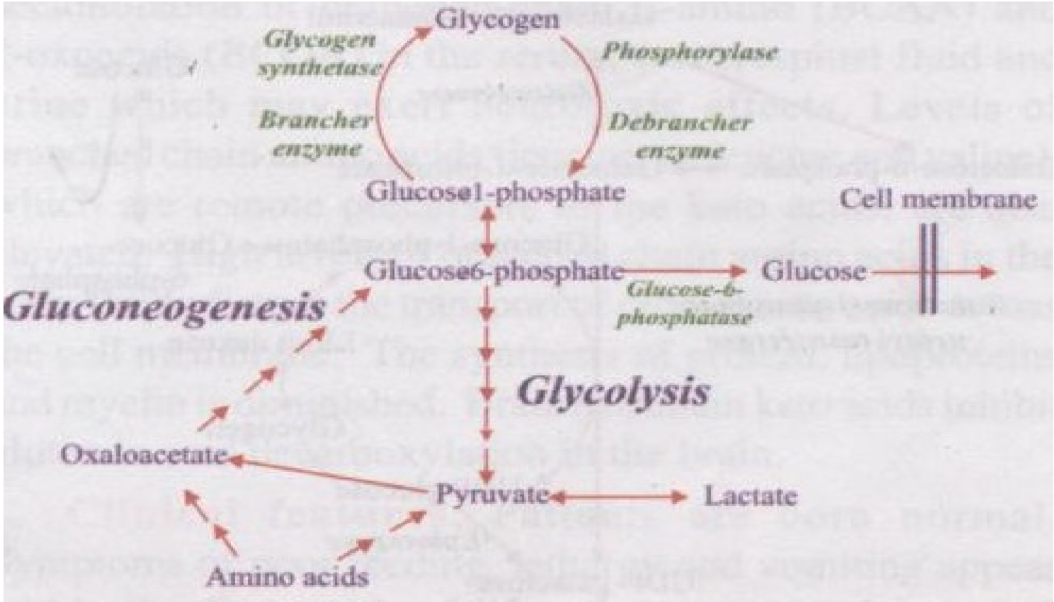
د د ګلکتوزيميا اخته ناروغانو ته Galactose free خواړه ورکول کيږي که چيري نوموړي خواړه په مقدم ډول شروع شوي وي په ناروغ کې ژر تر ژره ښه والى رامنځته کيږي او بدن د ناروغۍ د نورو زيانونو څخه خلاصون مومي که چيري په ناروغ کې دماغي وروسته پاتى والي (mental retardation) رامنځته شوى وي د پورتني درملنې سره د ناروغ په دماغي وضعه کې ښه والى منځته نه راځي (۵).

(c) ketabton.com: The Digital Library

د ګلايکوجن ذخيروي ناروغي **(Glycgen storage disorder)**:

د ګلوکوز ډيره برخه د portal system له لاري د ويني دوران ته جذبيږي او ګلوکوز په نورو مځنيو مرکباتو باندې فاسفور يليټ کيږي (Glucose 4 phospate, Glucose 1 phospate) او بالاخره د ګلايکوجن په څير ذخيره کيږي.

ګلايګوجن يو برنچ پولي سکرايد دی چې د ګلوکوز د ډيرو ماليکولونو د يو ځای کيدو څخه منځته راغلي دي د ګلوکوز نومورې ماليکولونه د (1-6 and x1-4) کړه ايزو اړيکو لرونکي دي، کله چې د ويني د ګلوکوز سويه ټيټه شي نو د هايدرو لايتيک فاسفوريلشن د عمليي په واسطه ګلايکوجن د ګلوکوز په ماليکولو بدل او د ويني دوران ته ازاديږي. د تعامل اخري پړاو د Glocuse 6 phosptase د انزايم په واسطه تر سره کيږي د هغه تعاملاتو مجموعه چې دهغې په واسطه ګلوکوز د ويني دوران ته غورځوي د Glycogenolysis په نوم ياديږي چې په لاندې انځور کې ښودل شوي دي (۵)



۲-۱۴. انځور په ځګر کې دګلوکوز او ګلايکوجن ميتابوليزم.)

(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

۲-۱۵ په 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 نوموړي 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.

type۱ (Von gierk disease) ، typeIII (forbe or limit dextrinosis) type (amylopectinosis), IV type 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 ويني دوران ته ګلوکوز ازاد کړي بالاخره ازاد شحمي اسیدونه د انساجو څخه د وینې دوران ته داخلیږي او په نتیجه کې Hyperlipedimia type I منځته راځي . د ګلوکوز ورکول نوموړي ناروغانو ته د کیتوزس د ښه والی لامل ګرځي. د ګلایکوجن په لمړني ټایپ ذخیروي ناروغي کې د ګلوکاګون د ورکړې سره سره د وینې 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 نوموړي ناروغۍ کې زړه غټ او Globular ښه 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 نوموړي 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) ، type V (MC-Ardle)، type VII، **هغه** ناروغتیاوې دي چې په بنسټیز ډول اسکلیټي عضلات اخته کوي. په نوموړي ناروغانو کې هایپوټونیا ، ضعیفتیا ژر ژر ستړی کیدل او عضلي دردونه موجود وي. (۵).

(c) ketabton.com: The Digital Library

هغه تشوشات چې د ګلايکوجن د غير نورمال جوړښت له امله منځته راځي:

د ګلايکوجن د ميتابوليزم په ډيرو ناروغيو کې د ګلايکوجن جوړښت نورمال وي پرته د دوو نوعه ناروغيو 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 ناروغۍ کې ګلايکوجن هغه ځانګړې برخه Bracnch point)) چې اړو نده انزايم پرې عمل کوي موجود نه وي ليکن د ګلايکوجن په ماليکول کې د انزايم د عمل کولو ساحې ډيرې زياتې وي په دې اساس نوموړي ګلايکوجن غير نورمال جوړښت لري.
په type IV کې د brancher enzyme موجود نه وي نو په دې اساس ګلايکوجن د اوږد داخلې او خارجي کړيو لروونکي وي ليکن د Branch points پکې لږ وي.

د څلورمي ټايپ اخته ناروغان په کيتوزس نه اخته کيږي او د کلينيک له نظره نوموړي ناروغان په early cirrhosis باندې اخته کيږي.

د تايپ III ناروغانو پيښې نظر type IV ناروغانوته ډيري دي . د type III ناروغان د type I ناروغانو سره ورته والی لري چې کولای شو د دواړو تر منځ تفريقي تشخيص د Galactose infusion. له مخې څرګند کړو چې د type III په

ناروغانو کې د نوموړي انفيوژن تطبيق کول د Hyperglycemia سبب کيږي ځکه چې په Dephosphorylation کې کومه نيمګړتيا موجوده نه وي.

د نوموړي ناروغانو انزار نسبتاً ښه وي ليکن يوه شديده Isolated hephatomegaly موجوده وي.

نوموړي ناروغانو ته بايد ډير پروتين لرونکي او لږ شحم لرونکي خواړه ورکړل شي بهتره دا ده چې خواړه په کم مقدار او پر له پسي ناروغ ته ورکړل شي او د انتاناتو په شتون کې بايد 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 نوموړی تشوش نلري) پدی اساس د درملنې څخه موخه دا ده چې په ناروغ په وینه کې د ګلوکوز اندازه په نورمال حالت کې وساتو نوموړي عمل د انفي بلعومي ټیوب له لاري (NGT). پرله پسي انفیوژن او یا د خولې له لاري 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 ځانګړي 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 د Hunter syndrome x linked recessive trait په بڼه رامنځته کیږي .نوموړي تشوشات د ځانګړي انزایمونو د کموالي او یا نشتوالي له امله منځته راځي (۲).

میوکوپولي سکرایدونه د منظم انساجو اساسي ماده ده چې د ډای سکرایډ ، نایتروجن او د استرسلفیټ د ګروپونو څخه جوړ شوي دي مهم میوکوپولي سکرایدونه عبارت دي له Dermatan sulfate, chondrotine 6 sulfate, chondrotin. .4sulfate ،hyaluronic acid .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 نژدې 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 ګلایګولیپډ 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 دې.

کله چې د حجرو په منځ کې شحمې مواد تراکم وکړي نو حجره یو ځګن (Foamy) بڼه ځانته غوره کوي چې د foam cell په نوم 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 پاتې 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 چې یو ډول cerebroside دي د ریتکولو اندوتیلیل سیستم په حجرو کې تراکم کوي. سریبروسایډ Laden cells. غټې حجرې دي چې هسته یې د حجرې یوې څنډې ته قرار لري او د هغې سایتوپلازم د ګونځې شوي ویریښم په شان ښکاري نو ځکه د ګونځې 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 ځای 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 پیدا کوي (۵). چې د کلینیک له نظره په درې ډوله دي:

(c) ketabton.com: The Digital Library

Type I (chronic non neuropathic) : په دې ډول ناروغۍ کې احشا په 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 ځرګندیږي

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 ځرګندیږي په تحت الحاد ډول سیر لري او د عضویت احشا او عصبي سیستم دواړه اخته کوي.

درملنه :

دا لمړنۍ ذخیروي ناروغي ده چې درملنه یې په ښه شان تر سره کیږي نوموړي ناروغان د طبعي او یا Recombinant glucocerebrosidase انزایم د معاوضي یا تطبق په واسطه ښه والی مومي لیکن درمل یې ګران دي. د هډوکو د مغز ټرانسپلانټیشن د درملنې یوه بله کړنلاره ده OGT ۹۱۸ یو ماده ده چې د ګلایکولیپد د ذخیره کولو پروسه کې وروسته والی پیدا کوي چې د ازمایښت لاندې دي (۵) .

Metachromatic leukodystrophy:

په دې ناروغۍ کې په مرکزي عصبي سیستم ، محیطي اعصاب ، ځګر او پښتورګو کې Sulfated glycossphingolipid تراکم کوي په نوموړي ناروغۍ 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 ځرنګه 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 نوموړي ناروغي کې محیطي عصبي سیستم اخته شوي وي.

د میتاکروماتیک لیوکو ډستروفي ناروغان د لس کلنۍ څخه د مخه مړه کیږي د نوموړي ناروغۍ تشخیص په سپیونو کریواتو ، سترګه او پوستکي په حجرو کې د aryl sulfatase انزایم د اندازي د ټاکلو له مخې تشخیص کیږي (۵).

درملنه:

کومه اغیزمنه درملنه پلاس کې نشته لیکن په یو شمیرلږو پیښنو کې د هډکو د مغز tranplantation تر ازمایښت لاندي 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 لمړني 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 کلنۍ څخه د مخه د تنفسي انتاناتو له امله مړه کیږي .

Type II : د ناروغۍ سریري بڼه د (۱-۲) کلنۍ عمر کې شروع کیږي نوموړي ناروغان د لس کلنۍ څخه د مخه مړه کیږي په دې ناروغۍ کې توری او ځګر نه غټیږي په ناروغانو کې روحي او موتور (حرکي) تشوشات ډیر شدید وي په نوموړي ناروغانو کې راډیولوژیک ابنار ملتی په لږه اندازه د لیدو وړ وي (۵)

:GM2. Gangliosidosis

په دې ناروغۍ کې د عصبي حجرو په لیزوسوم کې دGM2. Ganglioside :

ماده تراکم کوي. د نوموړي ناروغانو ډیری پیښې د taysach (typel) د ناروغانو په بڼه د Hexose aminidase A د انزایم د نشتوالی سره یو ځاي 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 خپلولۍ 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 میاشتنۍ 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 دماغي وروسته پاتې والی ، هیپاتوسپلینومیګالي، لمف اډینوپتې، 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 منځنې 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 سیني 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 پروتینونو بنستیزه دنده دا ده چې په اوبو کې غیر منحل مرکبات د وینې په سیروم کې انتقالوي. لایپو پروتینونه نظر د هغوې د جوړښت او ترکیب په بنسټ په څو ټولګیو ویشل شوي دي چې عبارت دي له : پروتین ، 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 (Apo B) A polipoprotein B د نشتوالي له امله منځته راځي . Apo. B د سیروم د پلازما د لایپو پروتینونه لري د نوموړي ناروغۍ په منځته راتګ کې احتمالي جنټکي *نقیصه عبارت ده له* :

۱. low density beta lipoprotien داپو پروتینونو د جوړیدو نیمګړتیاوې.

۲ . داپو پروتینونود لګښت زیاتوالی.

۳ . په lipoprotiens باندې د (apuprtien) د بدلیدو ستونزې . او incooporation بیتالایپو پروتینونه 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 لاپیو پروتینونه د ځینې اساسي غذایي موادو په انتقال او د سره کریواتو د غشا په جوړولو کې ډیر ارزښتناک رول لري نو ځکه د لایپو پروتینونو نشتوالی د Achontocytosis لامل ګرځي. تر اوسه پورې په نوموړي ناروغۍ کې د سترګې او ماغزه د بدلونونو پتوجنزس څرګند نه دي (۵) .

Peroxisomal تشوشات:

Peroxisomes د یو subcellular ارګانیل څخه عبارت دی . چې د نوموړي جوړښتونو په منځ کې

(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 (PBD) peroxisome biogenesis disorders 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 اټکلي ډول سره د PBDs د ناروغانو پنځه شپیته په سلو کې (۲۵%) 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 مرغیړي اتروفي .

د MRI په واسطه د دماغ په White matter کې بدلونونه د مشاهدې وړ وي . د تشو متیازو د عضوي تیزابونو خیړل 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 اټکلي 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 راټولیدو او تراکم لامل ګرځي .

د اسناخو د تخریب له کبله Emphysema پیدا کیږي(۵).

(c) ketabton.com: The Digital Library

لې تر لږه د جين ۲۴ اليلونه پيژندل شوي دي چې په ډيرو پيښو کې د نومورړي ناروغۍ مسول جين د Piz د ميوتانټ جين څخه عبادي دي .

د Piz په کسانو کې د alfa 1 anitrypsine سويه د 0.6 gm / lit څخه کم دي ليکن د pi Null په کسانو کې نوموړي ماده باالکل نه وي.

کلينيکي بڼه:

د Childhood (ماشومتوب) په دوره کې سريري اعراض او علايم يې عبارت دي له د انفانسي د دورې ځنډنې هيموراژيک ناروغي ، Cholestasis او د ځگر مزمني ناروغۍ، ليکن د کهولت (Adulthood) په دوره کې سږي اخته کيږي.

د نوموړي ناروغۍ نوري نادرې کلينيکي اعراض او علايم عبارت دي له:ګلوميرولونيفرايټيس ، واسکولايټس او panniculitis.

د نوموړي ناروغۍ تشخيص په سيروم کې alfa 1 antitrypsine د اندازې د ټاکنې، د ناروغ د Genotypingاو همدارنګه Pi phenotyping له مخې اينبودل کيږي. (۵).

درملنه:

که څه هم د alfa 1 antitrypsine. معاوضه کولو په واسطه کولای شو چې غټانو کې د سږي د ناروغۍ درملنه او مخنيوی وکړو ليکن په هغه ناروغانو کې چې د ځګر ناروغي پکي رامنځته شوي وي کومه ګټه نه تر لاسه کيږي په هغه صورت کې چې د ځګر شديده ناروغي موجود وي د Liver transplantation په واسطه په بريالیتوب سره علاج تر سره کيږي (۵).

:Wilson disease

يوه ناروغي ده چې د مس (Copper) د ميتابوليزم د تشوش له کبله منځته راځي نوموړې ناورغي د اوتوسومل رسيسسيف د تشوش يوه بڼه ده چې د ديارلسم (۱۳) نمبر کروموزم په يو جين کې نيمګړتيا پيښ شوي وي.

د Wilson په ناروغۍ کې د ليزوسوم مس په کافي اندازه بڼه نه اطراح کيږي اويا دا چې د نورمال حالت

(c) ketabton.com: The Digital Library

څخه metalothionin سره د مس يو ځای کيدل څلور

ځلي زياتيږي او د دې زياتوالي لامل دا دی چې د نوموړي ذخيروي پروتين په جوړښت کې نيمګړتيا موجوده وي.

مس د ځګر د حجرو سايتوپلازم کې تراکم کوي چې د ځګر هر ګرام وچ شوي په کتله کې د (۵۰۰-۲۰۰۰) مايکرو ګرامو پورې د مس اندازه رسيږي او په دې اساس د ځګر حجرې زيانمن کيږي. د ځګر د حجرو څخه مس د ويني په سيروم کې ازاديږي او دبدن په نورو انساجو کې ذخيره کيږي . په ناروغانو کې د سرو کريواتو د زيانمن کيدو له امله هيمولايز منځته راځي.

د پښتورګي قريبه تيوبولونه اخته کيږي دعصبي سيستم د اخته کيدو له امله عصبي تشوشات او په قرنيه کې د مس د تراکم له امله kayser fleisher ring منځته راځي.

د ويني په سيروم کې د Ceroloplasmin د اندازې کموالی يوه ځانګړی تشخصي نښه ده د سيروم د مسو اندازه کميږي (۵) .

کلينيکي بڼه:

په ناروغانو کې د ځګر حاد او يا مزمنه ناروغي منځته راځي چې کيدای شي د عصبي اعراضو او علايمو سره يو ځای وي او يا نه وي. همدا رنګه کيدای شي چې د ځګر ناروغي ،د روحي ستونزو، هډوکې تشوشات، هيمولاتيک انيميا او د اندوکراين د تظاهراتو سره يو ځاي وي(۵)

: Hepatic dysfunction

ناروغي د ۲-۱۵ کلنۍ عمر کې منځته راځي د ناروغۍ په حاد ډول کې زيړی ،هيپاتوميګالي، کوماه او مړينه منځته راځي . ناروغي د Chronic active hepatitis پشان سير لري.

عصبي تظاهرات : نوموړي تظاهرات older childern کې رامنځته کيږي چې عبارت دي له د بدن د شخوالي(Regidity)،رعشه، دخبرو ستونزې ، د ليکلو ضعيفتيا ، غير نورمال posture، او روحي تشوشات. کيدای شي چې ناروغي د Cerebeller ataxia او Parkinsonism په شان اعراض او علايم څرګند کړي په نوموړي ناروغانو هيپاتوميګالي موجود وي ليکن زيړی موجود نه وي .

kayser fleisher ring (KF)يوه نصواري يا سورنګه حلقه ده چې اکثراً د قرنيې 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 چرې نوموړي ring د ژوند په لمړیو لسو کلونو کې موجود نه وي د دي په معنی نه ورکوي چې نوموړي ناروغ به په د ویلسن په ناروغۍ اخته شوی نه وي. (۵) .

تشخیص:

د ویني په سیروم کې د Ceroluplasmin د اندازې کموالی د تشو متیازو په ۲۴ ساعته مقدار کې د مسو زیاتوالی او د (K.F) شتوالی په تشخیص کي مرسته کوي.

د سیروم د سیرولو 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 kwashiorkor ,nephrosis، اویا Severe malabsorption syndrome باندې اخته وي د نوموړي ناروغانو د ویني په سیروم کې د مس او سیرولوپلازمین اندازه لږ وي. نو ځکه په پورتنیو ماشومانو کې د مس او سیرولوپلازمین د سوي د ټاکلو له مخې د wilson disease تشخیص د ډاډ 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 چي 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 مخکي 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 ، اډينوپتي، د بندونو درد، ليوکو پنيا او ترومبو سايتوپنيا پيدا کيداى 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 ، glumerulunephritis Immen complex، سندروم، lupus like 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 ياديږي د نوموړي پروتين مسول جين د x په کروموزوم کې موقعيت لري چې د x P 12 په نوم ياديږي په اټکلي ډول په هرو څلور زره (۴۰۰۰) نارينه ماشومانو کې يو ماشوم په DMD اخته وي که چيري د X P ۱۲ په جين کې قسمي او يا کمه اندازه ميوتشن پيښ شوي وي د Becker Muscular dystrophy په نوم ياديږي چې په نوموړي حالت کې د ناروغۍ کلينيکي اعراض او علايم لږ شديد وي خو په هر حال د DMD په ټولو بڼو کې د اسکليټي عضلاتو پرمختللی تخريبات منځته راځي او د زړه عضله هم پري 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% پيښنو 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 میوټشن پلټنه ډیره ګټوره ده لیکن د تشخیص او انزار د ټاکنې لپاره د عضلاتو بیوپسي او Immunohistochemistry ضروري دي تر څو د ډسټروفین پروتین تشخیص شي.

د DMD په ۱/۳ پیښو کې فامیلي تاریخچه موجوده نه وي دا ځکه چې په جین کې د نوي میوټشن له امله DMD منځته راغلې وي (۵) .

هیموفلیا (Haemophilia).:

Haemophilia د وینې توئیدنې (خونریزي) یو اکس لنګ رسیسیف تشوش دی چې د اتم فکتور د نشتوالی له امله منځته راځي د نوموړي ناروغانو په بندونو 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 نښې د اتم فکتور په جین کې د یو هموزایګوس میوټشن له امله منځته راځي چې د۲۸ x-q په بڼه ښودل کیږي . Carrier او Prenatal تشخیص په مستقیم ډول د انتخابي میوټشن د پیدا کیدو په بنسټ صورت نیسي.

د درملنې لپاره د اتم فکتور د مستحضراتو څخه ګټه اخیستل کیږي . نوموړي فکتور د انسان د وینې د پلازما څخه تر لاسه کیږي د اتم فکتور تطبیق کول د

هیموفلیا په ناروغانو کې ډیره اغیزمنه ده خو په (۱۰-۱۵)فیصده پیښو کې د نوموړي ناروغانو په وینه کې یو خنثی کوونکي انتي باډي د اتم فکتور په مقابل کې تولیدیږي چې د نوموړي فکتور اغیزې کموي (۵).

: Apert syndrome

نوموړي سندروم په nephropathy او کوڼوالي باندې متصف دي. د کلینیک له نظره (۲) مختلفې بڼې لري ډیره عامه نمونه یې د Collagen IV alfa chain میوټشن 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

دميتا بوليزم دځايه تيروتني تشو شات (inborn error of metabolism) ځيني 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 پيښيږي او نوموړي ناروغي اساسي نښي دعصبي اعراضو او علايمو 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 ادرينيل د مرغيړي د عدم کفايې تظاهرات رامنځته کوي (۵) .

نوموړي يوه x- linked recessive ناروغي ده چې د Acylco A synthetase ، انزايم د نشتوالي له امله منځته راځي. د ناروغانو په وينه کې د ACTH ، long chain Fatty acid اندازه لوړه وي په ناروغانو کې د ناروغې د رامنځته کيدو څخه(۲-۳) کاله وروسته مړينه منځته راځي (۷) .

x-ALD (x- linked adrenoleukodystrophy) يوه ناروغي ده چې د عصبي سيستم ابيض ماده (white matter) او د ادرينل د مرغيړي قشر اغيزمن کوي په نارينه وو کې درې اساسي فينو ټايپونه ليدل کيږي لمړی رقم يې د cerebral childhood form څخه عبارت دی چې د ۴-۸ کلنۍ د عمر په منځ کې ډير عموميت لري. نوموړي ناروغي په لمړيو پړاونو کې د attention deficit disorder، د پيژندلو (cognition) ، سلوک، ليدلو، اوريدلو او حرکي تشوشاتو په بڼه تظاهرات ورکوي چې وروسته د دوه کلونو په موده کې په اخته ماشوم کې په بشپړ ډول عدم توانايې(disability) رامنځته کيږي. دوهمي رقم يې د adrenomyeloneurapathy (AMN) څخه عبارت دي چې په مؤخر ډول د ۲۰ کلنې څخه وروسته کلينيکي څرګندونې رامنځته کوي. چې عبارت دي له : پرمخ تلوونکي paraparesis ، د معصرو تشوشات او په مختلفو درجو سره

د ليري نهاياتو حسي عصبي سيستم له منځه تللو څخه عبارت دي او نوموړي اعراض په ورو ورو ډول سره د لسګونو کلونو په موده کې نور هم پرمختګ کوي .

د دې ناروغۍ دريم رقم د Addison disease څخه عبارت دی چې د دوه کلنۍ بلوغت او په ډير عام ډول د اوه نيم ۷.۵ کلنۍ په عمر کې د ادرينل د مرغيړي د عدم کفايې تظاهرات رامنځته کوي. چې په نوموړي تشوش کې عصبي اعراض او علايم نه وي ليکن کيدای شي چې د عمر په وروستيو مرحلو کې

(c) ketabton.com: The Digital Library

عصبي اعراض او علایم (په ځانګړي ډول AMN) تشوشات رامنځته شي .

په اټکلي ډول سره ۲۰% هغه ښځینه چې Carrier دي د AMN ګلې او نښې ور سره وي لیکن نوموړي ګلې او نښې په (د ۳۵ کلنۍ او یا د هغې څخه په وروستي عمر) کې رامنځته کیږي.

:Diagnosis/ testing

د X-ALD په ۹۹% ناروغانو کې چې اعراض او علایم ولري یا ونه لري د very long chain fatty acids (VLCFA) اندازه د ویني په سیروم کې لوړه وي نوموړي یوه ځانګړي او ښه معاینه ده چې د نړۍ په سطحه په کمو لابراتوارونو کې تر سره کیږي په اټکلي ډول سره نوموړي ازموینه په ۸۵% Carrier ښځو کې یوه حساسه ازموینه ده همدا رنګه د ABCD 1 gene مالیکولي انالایزس هم د تر سره کیدو وړ دي چې تشخصي ارزښت لري چې نوموړي انالایزس د جنتیکي

کانسلنک او پرنتل ډیاګنوزس په منظور د ناقل (Carrier) د ټاکنې لپاره ارزښتناک رول لري .

وقوعات :

نوموړي ناروغي وقوعات 1:20000-1:50000 ته رسیږي چې په اټکلي ډول په ټولو کسانو کې یو شانته وي

(c) ketabton.com: The Digital Library

درملنه:

د X-ALD په درملنه کې لاندیني ټکي شامل دي: symptomatic نارینه تداوي کول ، د asymptomatic کسانو او یا هغه کسان چې په خفیف ډول اعراض او علایم ولري لټول او په مقدم ډول د ادرنیل د غدي د عدم کفایې درملل.

Symptomatic Males:

د دې ناروغۍ په درملنه کې د ادرینل د مرغیړي ارزونه (ارزیابي) او د corticosteroid تطبق کول د درملنې بنسټیزه موخه جوړوي. چې یوه ژوند ژغورنکي درملنه ده. د X-ALD ډیر نارینه ناروغان د ادرینل د مرغیړي په عدم کفایه اخته وي د corticosteriod ور کول د عصبي سیستم په اخته کیدو کې هیڅ اغیزه نه لري په نارینه اخته X- ALD ناروغانو کې د ادرینل د مرغیړي دندې باید په منظمو وختونو کې ارزیابي شي. هغه بالغ نارینه کسان چې په نوموړي ناروغۍ اخته لیکن کلینیکي اعراض او علایم له ځانه ونه ښايې او یا دا چې د Childhood cerebral form (set 1 په پړاو کې وي او د MRI د ازموینې په واسطه ثابت شي چې دماغ زیانمن شوی نه دی مناسبه درملنه یې 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 یوه 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 معاینې له مخې اخته شوې نه وي یا هغه ناروغانو کې چې MRI یې غیر نورمال او عصبي تشوشات ونه لري نوموړي درملنه تر سره نه شي. همدارنګه په هغه ناروغانو کې چې IQ یې د ۸۰ څخه ټیټ وي او یا په شدید ډول عصبي او یا عصبي روحي (neuropsychological dysfunction) ولري 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 لرونکي وي ليکن که چير ته عصبي سيستم زيانمن شوی نه وي نوموړې درملنه ګټوره ده اوپه راتلوونکي کې 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 د۱۵ 11 P کروموزوم 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 ځانګړي 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 سرطانې 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) رابښې . هغه

(c) ketabton.com: The Digital Library

ماشومان چې په نوموړي حالت باندې اخته دي تر ۷کلنۍ پورې په هرو دریو (۳) میاشتو کې یو ځل ورته د ګیډې التراسوند اجرا شي او ناروغان د څارنې لاندې ونیول شي. (۷).

:Prader willi syndrome

نوموړی سندروم د یو شمیر Imprinted. شوي جینونو expression د نشتوالې له امله منځته راځي. د SNRPN جینونه چې په ۱۵q11 په کروموزوم کې قرار لري د Prader willi سندروم د منځته راتلو لامل ګرځي.

د کلینیک له نظره نوموړي ماشومان د انفانسي په دوره کې شدیده هایپوتونیا باندې اخته وي چې د تغذې لپاره د gastrostomy. تیوب ته اړتیا لري.

Older childrenماشومانو کې وصفي څیره راڅرګندیږي چې د بادامې سترګې ، پر له پسي strabismus لنډه ونه ، چاغوالی، Hypogenitalismوړوکې لاسونه او پښې چې د نري ګوتو سره یو ځای وي.

اوس داسې عقیده ده چې نوموړي نښې Growth Hormones د نشتوالي سره یو ځای وي پدې ناروغانو کې د۳ - ۴ کلنۍ په عمر کې د Obseseive hyperphagia او د بلوغت په شروع کې type 2 diabetis mellitus رامنځته کیږي (۷).

:Angelment syndrome

دغه سندروم imprinting د تشوش او د ګڼ شمیر میوتیشنونو له امله منځته راځي د نوموړي میوتیشنونو له کبله د Ubiquitin protein ligase جین ، د UBE3A جینونه غیر فعالیږي پورتنې جینونه د SNRPN د جین پشان په (۱۵) پنځلسم کروموزوم کې قرار لري .

د دې ناروغانو کلاسیک فنوتایپ عبارت دی له شیدیده دماغي ورسته پاتی والي چې د پروګناتیزم (Prognatism) ، اختلاجات، Motor mlston شدیده

وروسته پاتی والی ، غیر نورمال Puppef like gait، غیرنورمال وضعیت ، د ژبې ضعیفه ارتقا، حملوي او تشنجي خندا (paroxysmal laughter) او په tung thrusting څخه عبارت دي :

د Anglman سندروم په څلورمه برخه ناروغان د VBEzA جین د میوتیشن له امله منځته راځي (۷) .

(c) ketabton.com: The Digital Library

:UPD -7

اوس پوهيدل شوي دي چې د ۷ اوم کروموزوم ځنې جينونه هم imprinted کيږي UPD V په هغه ماشومانو کې چې د يو پلار څخه د (۵۰۸) -delta -f ډيليشن دوه کاپې ګانې په ارتيث 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 کيږي چې UPD او د Imprinting تشوشات د دوې د تشوشاتو سره يو ځاي وي .

هغه تشوشات چې د Anitcipation سره يو ځاې وي:

(اوتوسومل ډومينانت) Myotonic dystrophy: ميونوتيک د سټروفې متصف دی په د عضلاتو ضعيفتيا ، د عضلاتو ټونيک سپزم چې د هايپوګوناديزم ، Frontal balding د زړه بريښنايې تشوشات او Cataract.

دا چې څرنګه ګڼ شمير جينونه په دې تشوش کې اخته کيږي لا تر اوسه پورې څرګند شوي نه دي ليکن زيان راوړونکي ساحه د نولسم (۱۹) کروموزوم په برخه کې قرار لري او دا هغه ساحه ده چې په دې کې د protein kinase د جين په prime -۳ untranslated ساحه کې موقعيت لري او په نومورې ساحه کې د CTG پراخه شوي trinucleotide repeat تر سره کيږي . نورمال کسان د (۵-۳۰) پورې د CTG repeat د کاپي ګانو لرونکي دي. که چيري د دغه کاپي ګانو شمير د (۵۰) څه زيات شي په اخته کسانو کې خفيف کلينيکي تظاهرات رامنځته کوي لکه Cataract په هغه کسانو کې چې د نومورې پر له پسي کاپي ګانو د سلو (۱۰۰)

څخه زيات وي د غټانو په شان د الکتريکي ميوټونيا لرونکي دي او که چيري د تکراري کاپي ګانو شمير د ۴۰۰ په حدودو کې وي د ماشومتوب په دوره کې کلينيکي اعراض او علايم منځته راوړي . کيداى شي چې د نومورې کاپی ګانو

ارتيدنه(Expansion) تر زرو (۱۰۰۰) . پورې ورسيږي چې نو په نومورې حالت کې د نوي زيږيدنې په مرحله کې په نوزادانو کې سخته او حتی وژونکي کلينيکي اعراض او علايم منځته راځي.

که چيري په ډراماتيک ډول د پرله پسي کاپي ګانو شمير د (۲۰۰-۴۰۰) په منځ کې وي خفيف اعراض او علايم منځته راوړي چې د کلينيک له نظره د څرګندونديدو وړ نه وي ليکن که چيري نومورې کاپې ګانې په ډراماتيک ډول د(۸۰۰-۲۰۰۰) په شاو خوا کې ورسيږي د جنيني تظاهراتو لکه(پولي هايدروامنيوس،

(c) ketabton.com: The Digital Library

Arthrogryposis) لامل ګرځي چې د نوموړي 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 هغوی د شيدو او پلټنې لپاره د هغوی ميندې 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 نوموړي 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 نوموړي 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 ګانې 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 نیمایې 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. نوموړي انزایمونه د بدن ټولو حجرو ته انرژي ورکوي.

مایتو کاندریا ناروغي د پرمختللي تشوشاتو څخه عبارت ده چي د عصبي Dysfunction سره یو ځای وي لکه هاپوتونیا ، د ارتقا وروسته پاتی والی، اختلاجات، د سترګې تشوشات، کوڼوالی ، 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 نوموړي نارغی اعراض او علایم د ماشومتوب په دوره کې شروع کیږي چې عبارت دي له د stroke پرله پسي حملې ، ړوندوالی، فلج، سردردي ، کانګې ضعیفتیا ، په حمله وي ډول د عضلاتو ضعیف کیدل د ويني د لکتیټ 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. کوڼوالی، 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 علايم عبارت دي له هايپوتونيا دلاسونو Choreo athetoid حرکات ، د تغذي ستونزو ، اختلاجات او Fulure to thirve

په MRI کې د دماغ په قاعده او تلموس کې فوکل نکروزس ليدل کيږي.

ماتوکاندريايې ميوتيشونه تنفسي ځنځير اخته کوي . په ځانګړي ډول Complex I ، complex II او Complex IV او هستوي DNA ميوتشونونه Complex II اخته کوي چې دا د Leghis د ناروغۍ لامل ګرځي. (۷)،

:Multifactorial inheritance

:Cleft lips and cleft plate

د جنيټک له نظره Cleft lip که يواځې وي او يا د کلفت پليټ سره يو ځاي وي Isolated Cleft plate څخه جلا تشوش دي . کلفټ لپ په نارينه و کې ډير

زيات ليدل کيږي حال دا چې ګلفټ پليټ په ښځو کې ډير زيات پيښې لري کيداې شي چې دواړه نقيصي په يوه کورنۍ کې د نورو سندورمونو سره يو ځاې وي خو نوموړي حالت غير معمولي دي. د نژاد له نظره نوموړ ې پيښې سره توپير لري د اسيا د سپين پوستکي او تور پوستکې نسبت په هر زر تنه ژوندي نوي زيږيدلي ماشومانو کې (۱.۲۱ ، ۰.۹ او ۰.۳۱) څخه 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 ګلفټ پلیټ سره یو ځای وي چې ګلفټ 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. Cleft په 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 ښه وپلټل شي د نموني په ډول هغه ماشومان چې کلفټ ولرري (۱-۲)% پیښنو کې د زړه ولادي ناروغي لري خو د Pierre- robin sequence په ناروغانو کې نوموړي تشوشات تر ۱۵% پوري رسیږي(۷).

تفریقي تشخیص:

د کلفټ ناروغان کیدای شي چې یوائي په نوموړي ډیفکټ اخته وي او یا د نورو سندرومونو سره یو ځاي وي د نوموړي ناروغانو انزار، درملنه د نوموړي ناروغانو د غوره تشخیص پوري اړه لري. نو ځکه نوموړي ناروغان لمړي باید تشخیص شي چې ایا نوموړې نیمګړتیا سندرومیک ده او که Non syndromic دي (۷).

:Non Syndromic Cleftlip & cleft plate

پدی وروستیو وختونو کې غیر سندرو میک کلفټ پلیټ او کلفټ لپ د پولي جنک او ملتي فکتوریل وراثت په ډله کې شمیرل شوي دي لیکن اوسنۍ څیړنې نوموړي تشوشات د رسیسیف او ډومینانټ په بڼه راښیې خو په هر حال د نوموړې نیمګړتیا پیښې (۲-۳)% ته رسیږي .

(c) ketabton.com: The Digital Library

:Syndromic Clift lip& cleft plate

کلفټ لپ په يوائې ډول اويا د کلفټ پليټ سره يو ځاې په يو شمير سندرومونو کې ليدل کيږي د دي ناروغانو انزار او د پيښيدو د خطر د نوموړي ناروغې د قطعي او غوره تشخيص پوري اړه لري.

ايزوليټيډ سندروميک کلفټ پليټ (CP) او کلفټ لپ (CL) .

- محيطي:

مورنۍ انتانات ، انتي کانولسانټ استعمال (CL/CP or CP).

(CP) Fetal alcohol syndrome

(CL/ CP) Amniotic band sequence

- کروموزومي:

دريالسم او اتلسم ترايزومي . (CL/ CP).

.(CL/CP) Wolf hirsch horn 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 ډومينانټ AD

اوتوسومل رسيسيف AR.

(c) ketabton.com: The Digital Library

بد غوري او درملنه:

د ماشوم د تغذي ستونزو د منځنې غوږ د التهاب پرله پسي حملې ، چې د اوریدلو او د ژبې د زده کړې د وروسته پاتی والي سره ملګري وي، د خبري کولو ستونزې (Hypernasality) او د عبارتونو د نښلولو تشوش (articulation error) ،د غاښونو او orthodentic ستونزې (۷).

جنیټک کانسلنګ:

ژوره او غوره کانسلنګ چې د غوره تشخیص او د سندرومیک او غیر سندرومیک کلفتونو تر منځ تفریقي تشخیص پوري اړه لري. یوه بشپړه کورنۍ تاریخچه واخستل شي ، ناروغ او د هغې مور او پلار په ژوره توګه معاینه شي. د لابراتواري ازموینې انتخاب د دې پوري اړه لري چې ناروغ کوم تشوشات لري او د کلینیک له نظره د کومې ناروغې د موجودیت خواته فکر کیږي. او نوموړي

لابراتواري معاینات عبارت دي له کروموزوم انالایزس ، چې د FISH معاینه اجرا کیږي، د سترګې معاینات او د x-ray ازموینې .

په هغه صورت کې چې د کلفتې د زیاتیدو خطر موجود وي نو د Prenatal په دوره کې د نوموړو نیمګړتیاو د رابرسیره کولو لپاره د التراسوند ازموینه تر سره شي چې د نوموړي ازموینې په واسطه دواړه د لیدلو وړ وي (۷).

(NTD) Neural tube. Defect:

نیورل تیوب ډیفکټ د لاندیني سؤ تشکلاتو څخه عبارت دي.

،Sacral agenesis ،Mylomeningocele, spina bifida, encephpalocele, anencephaly Sacral lipoma. او د نخاع نور dysraphism.

اوسنۍ څیړنې داسې ښودلې دي چې عصبي تیوب د دوه Closer site په بدل کې د ګڼ شمیر Closer site په واسطه ارتقا کوي چې نوموړي Closer site د یو شمیر جینونو په واسطه کنترولیږي. نوموړي جینونه د مختلفو تیراتوجنونو په واسطه اغیزمن کیږي او د نوموړي تیوب تشوشات رامنځته کیږي.

په عمومي ډول د Arrnol chiari typeII سؤ تشکلات د هایدروسفالوس او مایلومننګوسیل سره یو ځای وي.

(c) ketabton.com: The Digital Library

هغه تې رودونکي ماشومان چې د هغوې میندي د شکر په ناروغۍ اخته وي کیداي شي چې په Sacral agenesis باندې اخته شي چې د Caudal regression syndrome په نوم یادیږي.

۲-۱۲. انځور: مییننګو مایلوسیل

کلینیکي بڼه:

د زیږیدو په وخت کېNTD د rachischisis (خلاص تېپ) په بڼه ځرګندیږي او یاکیدای شي چي په لاندي ډولونو ځرګندوني وکړي: د پوستکي یو زخم چې د یوي کتلي په بڼه وي او د یو نري پوستکي په واسطه پوښل شوي وي، یا د hemangioma ، د ویښتو یوه ګیډۍ (tuft) ، د کوناټي یوه اړخیزي ګونځي (creases).

په ورستي بڼه کې د یو غوره او ژوره تشخیص په لپاره CT scane او MRI ازمویني تر سره شي د عصبي نیمګړتیاوو موجودیت د تېپ (leasion)د اندازې پوري اړه لري کیدای شي چې په ناروغ کې Club feet ، حرقفي فخذي بند خلع، د تېپ د لاندینې برخې بشپړ فلج موجود وي .کیدای شي چې د NTD په اخته ناروغانو کې د زیږیدو په وخت کې هایدرو سفالوس هم موجود وي یا دا چې هایدروسفالوس د جراحي عملیې څخه وروسته په لنډ وخت کې رامنځته شي چې په دي حالت کې د جراحي عملیې څخه وروسته ماشوم د کانګې په کولو شروع کوي.

(c) ketabton.com: The Digital Library

که چیري د زیږیدو وروسته د ناروغ د سر محیط زیاتوالی پیدا کړي او په ناروغ کې تخرشیت د شیدي خوړلو ضعیفتیا رامنځته شي په هایدروسفالوس دلالت کوي

په عمومي ډول په اخته ناروغانو کې Neurogenic Bladder او Neurogenic Bowl موجود وي.

کیدای شي چې د NTD په اخته ماشومانو کې د مرکزي عصبي سیستم د نورو انوملي ګانو برسیره د زړه او پښتورګې انوملي ګانې هم موجودې وي (۷).

تفریقي تشخیص:

کیدای شي چې NTD په یواځي ډول او یا د نورو سندرومونو سره یو ځاي موجود وي. چې یو د بل سره تفریقي تشخیص شي کیدای شي چې NTD د امیدواري ښځي د الکول او یا انتي کانولسانټ (Valproate) سره د مخامخ کیدو په نتیجه کې رامنځته شوي وي او د NTD هغه ناروغان چې د سمورفیک بڼه او یا نور غټ سؤ تشکلات ولري د جنتیک د متخصص په واسطه معاینه او د کرموزومونو انالایزس ترسره شي (۷).

اختلاطات او درملنه:

Neurosurgical.هغه ماشوم چې په Open NTD اخته وي باید ورته پر مخ وضعیت ورکړل شي او د نوموړي زخم د پاسه یوتعقیم شوي پانسمان اجرا شي نوموړي.

ماشومان باید له لمړي (۲۴-۴۸) ساعتونو کې د جرحي عملیې په واسطه عملیات او خلاص تیوب وتړل شي. تر څو د انتان څخه مخنیوي وشي نوموړي ناروغان باید ښه وڅارل شي او د هایدروسفالوس د ارمنځته کیدو په صورت کې ventricoloperitonial shunt اجرا شي .

مایلومننګوسیل ۵ ۸% پیښو کې شنټ ته اړتیالري د شنټ. اساسي اختلاطات دهغي دمنتن کیدو او بندیدو (Malfunction) څخه عبارت دی .

د ۲ Arnold chiarri type ملفارمشن اعراض عبارت دي له، دخوړو ستونزې د abducence د عصب فلج ، د صوني حبول دعصب فلج (stridor او apnea سره)

کله چې د شنټ په دنده کي کوم مشکل پیښ شي نوپه حاد ډول د chiarri اعراض شدید کیږي

(c) ketabton.com: The Digital Library

اوحتی وخت دمړيني لامل ګرځي (۷)

ارتوپيډيک اختلاطات: داچه د NTD اخته ماشومان دقدم وهلو عبنتل توب لري اوکه نه ؟ دنوموړي افت دشدت پوري اړه لري هغه ناروغان چي لومبر اويا سکروم په برخه کې نوموړي افت ولري ډيرو اهتماماتو ته اړتيا نه لري ليکن که د نوموړي افت ډيره پراخه وي او ناروغ په فلج اخته شوی وي د درملنې لپاره جراحي عمليې اوفزيوتراپي ته اړتيا لري .

يورولوژيک:- نيوروجنيک مثانه په مختلفو درجو سره رامنځته کيږي په دي ناروغانوکي دمختلفو کړنلارو پواسطه کولي شو چي دتشي متيازي continence رامنځته کړو. لکه انتي د کولينرجيک درملونو په کار وړل ، sympathomemetic درملونو په کار وړل . معقم او متناوب catheterization اودنورو يورولوجيک پروسو په واسطه دپښتورګي دارزيابي لپاره پرله پسي معاينات اوالټراسونډ بايداجراشي . او د انتان درملنه وشي .

د نيوروجنيک کولمي اعراض او علايم عبارت دي له incontinence ،دوامداره قبضيت (چي نوموړي پرابلم دخوړو درژيم د بدلولو ، laxative او د rectal stimulant د درملونو د استعمال په واسطه درملل کيږي) په اوسني وخت کي يو بشپړ جراحي عمليه اجراکيږي چي Continence . ante grade) Enema) A C E پنوم يادېږي په دي عمليه کي يو اپنډکس د علوي کولن د پورتنې غټي او کولمي او د نامه د پوستکي سره ارتباط ورکول کيږي چي دنوموړي لاري څخه Enema استعمال او په دي ډول د کولون د پاسنې برخې څخه نوموړي کولمي پاکيږي چې د پورتنۍ عمليې څخه تر اوسه ډيره ښه نتيجه تر لاسه شوي ده او نور هم د پرمختګ په حال کي دي (۷) .

د NTD ځانګړي لانجي او پيښګويني (انزار):

پورتني ټول ماشومان مختلف او ګڼ شمير جراحي عمليتونو ته اړتيا لري. د نموني په ډول هغه ماشومان چې په Spina bifida اخته او ورسره د بولي قناعت انوملي ولري په ډيره اندازه دlatex په مقابل کې حساسيت لري نو ځکه non latex طبي

درملنې ته اړتيا ده. د Spina bifida ډير ناروغان د نورمال Cognition لرونکي دي. ليکن د زده کړي وړتيا نلري. هغه ماشومان چې په انسفالوسل او يا د CNS کوم بل ولادي مشکل ولري عموماً د ډير ضعيف

(c) ketabton.com: The Digital Library

استعداد لرونکي وي خو که په ترلي 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 بابیرې خطر (Recurrent risk) دهغې د حقیقي لامل پورې اړه لري لیکن د isolated NTD ډیري پیښې پولي جینیک منشا لري چې په راتلونکي امیدواري کي (۲-۳) % پورې د بابیرې خطر په کې موجود وي. د مور او پلار په ماشومانو بابیرې خطر د ۱-۲% په اندازه دي. هغه ناروغ چې په spina bifida اخته وي د هغې ۵% ماشومان په نومورې 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 ویني 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 نومورې درمل لږ 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 ښځي چې ماشومان زیږوي د ورځې ۰.۴ ملي ګرام فولیک اسید واخلي لیکن هغه میندي 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 سؤ تکشلاتو د کموالي لامل ګرځي لکه Conotrunkal heart defect . (۷).

هغه معمولي پیژندل شوي تشوشات چې لاملونه یې څرګند شوي نه دي.

Arthrogryposis multiplex:

نومورې 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 عضلي تشوشاتو څخه عبارت دي.

په نومونړي ناروغۍ کې چې عصبي عضلي تشوشات موجود وي جنين امنيوتيک مايع نشي خوړلای نوله همدې امله په اميدوارو ښځو کې پولي هايدرو امنيوس هم منځته راځي. کيدای شي چې د سږي هايپوپلازيا په جنين کې رامنځته شي چې په دې حالت کې د جنين تنفسي حرکات موجود نه وي.

د نومونړي 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 نومونړي ناروغانو د تشخيص لپاره د عصبي متخصيصنو سره لازمې مشورې ، اليکتروفزيولوجيک څيړنې او د

عضلاتو بيوپسي اجرا کيږي.د نومونړي ناروغانو څخه پر له پسي 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 نومونړي 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 په coloboma , Genital ، Growth retardation ،Choanal atresia ،Congenital heart disease Abnormalities، Hypogenitalism او د غوږ (ear) تشوشات.

څرنګه چې په نومونړي ناورغانو کې د غوږ تشوشات په دايمي ډول موجود دي نو ځکه هغه ماشومان چي د غوږونو تشوشات ولري د نومونړي اسوسيشن د رابرسيره کولو لپاره د هغې ماشوم سترګه د کولوبوماپه خاطر هم معاينه شي. په نومونړي ناروغۍ کې د مخ عدم تناظر موجود نه وي. په چارج اسوسيشن کې د کروموزمونو انالايزس نورمال وي ليکن د نورو سندرومونو سره د نومونړي تفريقي تشخيص په خاطر د کروموزومونو انالايزس د ارزښت وړ دي. (۷) .

:Cornelia delange syndrome

(c) ketabton.com: The Digital Library

يو سندروم چې په سپوراډيک ډول پيښيږي ، لامل يې څرګند نه دي په نومورړي سندورم کې د نمو شديد ځنډ موجود وي په ۵۰% پيښو کې د اندامونو (په ځانګړي ډول د لاسونو) تشوشات موجود وي ۲۵% ناروغانو کې د زړه ولادي ناروغې موجود وي.

په نومورړي سندورم کې hirsutism ، د وريځو يو ځاى والى (synophrys)، نرۍ ښکته خواته غزيدلي شونډي هم موجود دي. د نومورړي ناروغانو د ژوندي پاتي کيدو چانس کم وي د کرموزمونو انالايزس نورمال وي (۷) .

: Goldenhar syndrome

دغه سندروم د vertebro auriculo facial syndrome په نوم هم ياديږي چې ګڼ شمير انوملي ګانو لرونکي وي او په ځانګړي ډول سر اوغاړه اخته کوي د نومورړي سندورم کلاسيک څيره د Hemifacial Macrosomia څخه عبارت دي (د مخ يوه اړخ د بل اړخ څخه وړوکي وي) چې په اخته اړخ کې کوښوالى او د غوږ د pinna سؤ شکل موجود وي کله کله د غوږونو تشوشات ډير شديد وي او حتى غوږ موجود نه وي چې Anotia په نوم ياديږي. د سترګې په باندينې برخه کې يو سليم شحمې تومور موجود دي چې د Epibulbar dermiod په نوم ياديږي په زياته 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 شديدو حالاتو کې د زړه ناروغي او هايدورسفالوس هم موجود وي د نومورړي سندروم لامل څرګند نه دى . ډير ناروغان يې د نورمال ذکاوت لرونکي وي (۷) .

: Kabuki syndrome

د دې سندروم د منځته راتلو لامل څرګند نه دى نومورړي سندروم ځانګړي څيري لرونکي وي (هايپروتيلوريزم ، د ځيږمو اوږد Fissure ، غټ pinna . د د ارتقا ورسته پاتي والي او کوښوالى په نومورړي سندورم کې موجود وي د دې سندروم ډيري پيښې sporadaic وي همدارنګه په ځينې ناروغانو کې د زړه او بولي تناسلي انوملي ګانې موجود دي (۷) .

:Noonan syndrome

يو اوتوسومل ډومينانټ ناروغي ده چې متصف دى په لنډه ونه، د زړه ولادي ناروغي د زړه د ريتم او انتقالي سيستم تشوشات webbedneck ،ښکته خواته د ځيږمو د Fissures ميلان او low set ear.

(c) ketabton.com: The Digital Library

د نوموړي سندروم ناروغان د زيږيدو په وخت کې غټ جسامت لري او د پوستکي لاندي په کمه اندازه ازيما موجود دې په کمه اندازه د ارتقا ځنډ موجود دي تر اوسه پورې کوم جين ثابت شوی نه دی چې د نوموړي سندروم د منځته راتلو مسوليت په غاړه واخلي ليکن په ۱۲q کروموزوم کې د يو جين locus په نښه شوي دي (۷) .

: (Potter sequence:) oligo hydroamniose sequence

په دې ناروغانو کې د سږي د هايپوپلازيا له کبله شديد تنفسي ستونزې موجودې وي همدارنګه د اندامونو د posture سۀ شکل هم د ليدو وړ وي .(په دواړو پښو کې Club feet د ليدو وړ دي) . او د ځانګړي وصفي څيري لرونکي دي چي عبارت دي له د اوربيټ د ښکتنې برخې التوا (sub orbital creases)، lowest ear، د پزې د څوکې ټيټوالی، (Depressed nose tip) او retrognatia

د دې سيکونسي د نښو د رامنځته کيدو لامل دا دی چې جنين د ډيرې مودي لپاره د امنيوټيک مايع په کموالي اخته وي چې د مايع نوموړی کموالی د امينوټيک مايع د leakage , renal agenisis او يا شديد 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 نيسي د نوموړي سندروم اعراض او علايم عبارت دي له هايپروتيلوريزم او د دماغ د قاعدي انوملي ګانې (Carpus Collosum)، د زړه د حجاب نقيصې، د بولي تناسلي سيستم انوملي ګانې چې مهم يې د Hypospadiasis څخه عبارت دي.

د منځنې خط د جوړښتونو د تشوشاتو برسيره هايپوتونيا د بلع کولو ستونزې او Gastroesophagial reflux ارزښتناکې او عمده تشخيصي نښې دي عموماً د ناروغ ذکاوت د نورمالې اندازې څخه کم وي.

اوسنۍ څيړنې د Dubbed M-101 اکس کروموزوم د پورتني تشوشاتو د منځته راوستلو د مسؤل په صفت پيژندل شوی دی همدا رنګه د q۱۱ ۲۲ کروموزوم هم د shprintzen په منځته راوړلو کې مسول ګڼل شوي دي.

(c) ketabton.com: The Digital Library

چې د څېړنې لاندي دي (۷).

: Over growth syndromes

دغه سندرومونه ورځ په ورځ د رابرسیره کیدو او پیژندو په حال کې دي عموماً دغه سندرومونه د زیږیدو په وخت کې موجود وي او متصف دي په مکروسفالی، دحرکي عصب ځنډ (دماغي هایپوټونیا) او په زیاتو پیښو کې د اندامونو غیر

تناظروالي موجود وی. په نوموړي سندرومونو کې پرمختللې bone age موجود وي ډې عام سندرومونه یې د sotos syndrome څخه عبارت دي دغه سندورم ځانګړې څیره لري چې متصف دي په راوتلي او برجسته تندي او د دوې ناروغانو څېرمې او ښکته خواته غورځیدلي څېرمې.

د دې سندروم لامل څرګند شوي نه دي د over growth په سندرومونو کې د سرطانونو پیښې ډیري دي نور سندرومونه یې عبارت دي له.

(SGB) sim pson golabi behmel syndrome, Beckwith wiedeman syndrome,

. (BRR) Banayan riley ruvalkaba syndrome

د (SGB) سندروم ناروغان د Beckwith wiedeman سندروم د ناروغانو په شان کلینیکي بڼه لري کیکن د SGB سندروم ناروغان برسیره د نورو علایمو څخه د pholydactyly او د مخ یوه شدیده ډسمورفیزم هم لري لیکن د BWS ناروغان د نورمال ذکاوت لرونکي دي . د BRR ناروغان د مکروسومیا، مکروسفالی او د penis په سر د خالداره ټکو (مګسي کیدل) شتوالی.

د BRR ناروغان د هیمانجیوما او لمف انجیوما خواته پرمختګ کوي او د کولمو د سرطانونو لپاره مساعده بنیه لري. (۷).

: Rubenstin taybi syndrome

یوه معمولي جنتکي ناروغي ده چې لامل یې څرګند نه دی او متصف دی په: د ارتقا وروسته پاتی والی، growth failure ، د مخ وصفي ډ سمورفیزم، مایکروسفالی غټه پوزه ، وړوکي زنه نوموړي ناروغان د تغذي ستونزي لري ډیر ناروغان د کروموزمونو نورمال کاریوټایپ لري لیکن په ۲۵% ناروغانو کې د ۱۲ کروموزوم مایکرو ډیلیشن 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 غذایي 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

ځیره (د پنځمي ګوتي Clinodactyly چې د مورنې ۷ کروموزوم د UPD سره یو ځای وي) (۷) .

:VACTERL association

دغه اسوسیشن متصف دي په Cardiac ,imperforated anus, vertebral defect، malformation (په 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 میندي د امیدوارۍ 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 میندي چې ماشومان یې په ولادي سؤ تشکلاتو اخته دي د امیدواري په لمړیو شپیته (۲۰) ورځوکي د نوموړي موادو سره مخامخ شوي وي چې د

(c) ketabton.com: The Digital Library

اميدوارۍ نوموړې پړاو د organogenesis په نوم يادېږي.

د نوموړي تيراتوجنيک موادو اغيزې د هغوې د اندازې (Dose) ، د قدمې اغيزه Threshold. Effect))د نوموړي موادو نوعيت، او همدارنګه جنيټکي مساعدي بنيې پوري هم اړه لري يعنې د يو ځانګړې ارثي بنيي اړونده انزايم داسې فعاليت کوي چې نوموړي تيراتوجن ماده په يو قوي زهرجن موادو باندې بدلوي چې نوموړي مواد د سؤ تشکلاتو لامل ګرځي.

د نموني په ډول Phenytion د هغې په Epoxide بدليږي او هغه تيراتوجنيک اغيزه منځته راوړي.

د Folate methylation pathway د انزايم کموالی د 5.- Methyl tetrahydrofolate د کموالي لامل ګرځي چې نوموړي کموالی د NTD لامل ګرځي نو ځکه په ټولو اميدوارو ميندو کې د Folic acid ورکول د راګانوجنيزس په پړاو کې د NTD (عصبي ټيوب نقيصه) څخه مخنيونه کوي.

تيراتوجنيک مواد په لاندېني ميخانيکتونو خپلي اغيزي منځته راوړي.

حجروي مړينه ، د مايتوزس د ويش ځنډول ، د تفريق پذيري ځنډول، فزيکي او يا و عايي Constraining ، د هستوجنيزس کموالی ، نکروزس ،کلسيفيکيشن، Scarring ،د حجروي مهاجرت مخنيونه او التهاب.

ډير ميکانيزمونه په ثانوي ډول د کروموزوم او يا د DNA د زيانمن کيدو لامل ګرځي . او د DNA د ماليکول د ترميم کيدو ضعيفوالی منځته راځي.

ټول درملونه او خواړه د اميدوارۍ د خطرپه بنسټ په پنځه ټولګيو ويشل شوي دي.

: الف کتګوري(Category A) :-په انسانانو کې دهيڅ يو بدې اغيزې وړانديز نه دی شوی

ب کتګوري (category B) :-په حيواناتوکې د نوموړي موادو د څيړني څخه کوم زيان ښودل شوی نه دی .ليکن په انسانانوکي د نوموړي موادو په هکله په بشپړ اندازي سره تجربي تر سره شوي نه دي. همدارنګه په بشپړاوکافي اندازه دحيواناتواو د انسانانو په بدن کې کوم خطر په ګوته شوی نه دی .

کتګوري ج : (category C) په دي ټولګي کي هغه خواړه اودرملونه شامل دي چې په څرګندډول په حيواناتو کي ځني خطرونه رامنځته کړي وي . ليکن په انسانانو کي په کافي او بشپړ ډول څيړني ندي شوي .

(c) ketabton.com: The Digital Library

اودانسانانو اوحيواناتو په هکله په کافي اندازه داستفادي وړ data نشته

کتګوري د (category D)په دي ګروپ کي هغه درملونه شامل دي چي يوه اندازه زيان رسيدونکي وي . ليکن څرنګه چي نوموړي درمل په يوشمير حالاتوکي نظردنوموړي درملونو جانبي عوارضو ته دهغي استعمال ګټور ده نوځکه په وژونکي حالاتو کې په کار وړل کيږي لکه د streptomycin استعمال دتوبرکلوز، وژونکي ناروغۍ کې

کتګوري x: (category x) په دي ګروپ کي هغه درملونه شامل دي چي نظر ګټي ته يي زيان او خطر زيات وي اوپه انسانانو اوحيواناتوکي دنوموړي درملونو زيانونه څرګندشوي دي تراوسه پوري ديوشمير لږو تيراتوجنيک درملونو ځانګړي ميکانيزمونه پوهيدل شوي دي. د بيلګې په ډول warfarine يوه انتي کواګولانت درمل دي چي دVit K. انتاګونست خواص لري نوموړي درمل د Osteocalcine څخه مخنوي کوي کوم چي د Gama -carboxyglutamic acid دcarboxylation. او Vit K پورې اړونده هډوکين پروتينونو يوه برخه ده نو ځکه هغه امیند واري ميندي چي(۶ - ۱۲) اونيو په موده کي د (warfarine) په واسطه درملل کيږي. په کرپندو کي باندي د خپلي ناوړه اغيزي له امله تيراتوجنک پيښې منځته راوړي ليکن په ځانګړي ډول دپزي په غضروف او هډوکوکې ډيري ناوړي اغيزي کوي نوځکه بايد په اميندواري ميندوکي استعمال نه شي .

په نوي زيږي دلي ماشومانوکي هايپوتايرايديزم هغه وخت منځته راځي چي اميندواره ښځوته په لوړه اندازه ايوډايډ اويا propyl thiouracil ورکړل شوي وي چي نوموړي درمل د جنين په بدن کي دعضوي او غيري عضوي ايوډايد په بدلولوکي مداخله کوي

Phenytoinپه هغه اميندوارو ميندوکي چي Epoxide hydrolase انزايم نلري دنوموړي درمل ميتابولايت په عضويت کي تراکم کوي . او تيراتوجنک اغيزي منځته راوړي .

دتيراتوجن درملونو پيژندنه دولادي نيمګړتياوو په مخنيوي کي ډيرارزښتناک دي ترڅواميندواري ميندي دنوموړي درملونوداستعمال اودهغي دمخامخ کيدوڅخه مخنوي وکړي دنموني په ډول دالکولو نه خوړل د حاملګي په دوران کي اويا که يوه مور د شکر په ناروغي اخته وي نو مخکي ددي څخه چي اميندواره شي بايد دهغي د diabet ناروغي کنټرول شي .(۱)

(c) ketabton.com: The Digital Library

دخوانساني پيژندل شوي تيراتوجنونو نموني په لانديني جدول کي 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

- وړانګي
- Cancer therapy
- مورني حالتونه

الکوليزم
Graves disease
Insuline dependent diabetis mellitus
مورني فينايل کيتون يوريا
May asthenia gravis
مايوټونيک ډسټروفي
سستميک لوپوس اريتوماټوزس

داخل رحمي انتانات :
سايتوميګالو ويروس
هرپس سمپلکس
روبيلا
سفليس
ټوکسوپلازموزس
Varicella
Venezuelan aquine encephalaits virus
نور مخامخ کيدونکي مواد
ګاسولين عطرونه
حرارت
هايپوکسيا
د مور سګرت 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 چیري یوه امید واره ښځه دورځي دري O Z څخه په زیاته پیما نه الکول وڅښي نوپه ۳..۴۰ % پیښوکي دهغي ماشوم به په fetal alcohol syndrome باندي اخته کیږي دنومړي سندروم اعراض اوعلایم عبارت دي له لنډه ونه ، دسر ضعیفه وده او ارتقا ، دارتقا وروسته پاتي والي دنیمایي مخ هایپو پلازیا چي متصف دي په اوږده philtrum ،ضعیفه ارتقا ، دځیږمود د فیسور تنګوالي ، لنډه پوزه چي د anteverted سوریولرونکي وي نیمایي ناروغان دساختماني تشوشاتو لرونکي وي په معمولي ډول سره دزړه انوملي او N T D د نومړي ناروغۍ سره یو ځاي وي همدارنګه دبولي تناسلي سیستم انوملي ګانې په پرله پسي ډول رامنځته کیږي (۷)

دهغه انتي کانولسانټ درملو نواغیزي چي دامیدوارو ښځو لخوا استعمالیږي.

اوس جوته شوي ده چي ۱۰ % هغه ښځي چي دامیدواري په دوران کي انتي کانولسانټ درملونه استعمالوي دهغوپه زیږدلي ماشومانو کي یو شمیر اغیزي رامنځته کوي چي نومړي اغیزي عبارت دي له . مایکروسفالي anteverted nares , Cleft lip ، Cleft plate ، داخري ګوتو هایپو پلازیا

پورتني نښي د phenytoin داستعمال له کبله پیداکیږي په هغه ناروغانوکي چي valproicacid استعمالوي د spina bifida پېښي زیاتي وي tegretol نظر نورو درملونو ته په لږه اندازه تیراتو جنک اغیزی رامنځته کوی(۷)

-: Ritinoic acid Embryopathy

Vit A او د هغی مشتقات دغښتلي مورفوجنیک اغیزو لرونکي دي هغه میندي چي په لمړي تراي مسترکي د retinoid یا isotretinoin مستحضراتو څخه د Acne په درملنه کي کاراخستي وي په ۳ / ۱ برخه ماشومانوکي د vat A دتوکسیسټي اعراض اوعلایم راښکاره کیږي اونومړي درمل توکسیسیټي rostral neural creast cells په حجره باندي دناوړه اغیزي له امله رامنځته کیږي چي دمرکزي عصبي سیستم دارتقا تشوشات اودهغوي انوملي منځته راوړي . په ځانګړي ډول posterior fosa ,غوږ انوملي (pinna نشتوالي) ، دزړه ولادي ناروغي (غټو او عیو انوملي ګاني) او tracheo esophageal fistoula د رامنځته

(c) ketabton.com: The Digital Library

کیدو لامل ګرځي پورتني نښې په قسمي ډول سره Di- Georg په سندروم کې هم لیدل کیږي . اوس جوته شوي ده چې که یوې امیدوارې ښځې ته دورځې لس زره واحده ویټامین (آی) ورکړل شي په قسمي ډول دماشوم په ځیره اغیز کوي اوکه د هغې 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 چې کوم اغیزي رامنځته شوي نه وي او د دې څخه داسي څرګندیږي چې 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 ځیړني لپاره په هرو امیدوارو ښځو کې په راوتین ډول د مور د ویني ازموینې ، د جنین او پلاسنتا د نسج ازموینه او د التراسوند ازموینه تر سره کیږي د ځانګړي جنتېکي 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 چې د امیدوارې ښځې په هکله صورت نیسي چې عبارت دي له یو غیر نورمال امیدواري غوځول یا

ختمول د پرینټل جراحي طبي مداخلي تر سره کول او د ځانګړي پرینټل care له مخې د امیدوارۍ برابرول.

کومې کړنلاري چې د پرینټل تشخیص لپاره په کار وړل کیږي د مور د ویني لابراتواري ازموینې، امیدواري

(c) ketabton.com: The Digital Library

ښځې Imaging، د جنین او د پلاسنتا د نسج څیړنې پکې اجرا کیږي چې په لاندیني جدول کې ښودل شوي دي (۷).

- د مور د ویني 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 (یوائې د څیړنې 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 څیړنې.
- Chorionic villous sampling:
  کاریوټاپینګ karyotyping:
  په حجرو باندې د میتابولیک او مالیکولي ځیړنې 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 ډیر کم استعمال لري) . دا ځکه چې اوس جنین دالتراسوند او MRI په واسطه په ښه ډول کتل کیږي (۷).

(c) ketabton.com: The Digital Library

د مور وينه(Maternal blood):-

د اميدوارو ښځو د ويني سمپل د alfa Fetoprotein د اندازي د ټاکلو په لپاره ارزښت لري دا ځکه چې که چيري نوموړي ماده د مور په وينه کې لوړه وي open neural tube defect دلالت کوي ليکن ۲۵% هغه ښځي چې په خپل رحم کې Down syndrome اخته ماشوم ولري د alfa Fetoprotein اندازه يې د (۴۵%) اندازه د نورمال ښځه هم ښکته وي همدا رنګه د HCG او unconjugated stradiol د سويې لوړوالي د ۷۰ % په اندازه د يوويشتم ترايزومي د تشخيص ټاکوونکي دی او د اتلسم ترايزومي ډيري پيښي پيش بيني کوي.

که د stradiol سويه ټيټه وي په smith lemli opitz syndrome او اوتوسومل رسيسيف تشوشاتو دلالت کوي.

دي جنيني حجري يو شمير لمفوسايتونه ، تروفوبلاست او هسته لرونکي سره کريوات د مور د ويني په دوران کې موجود وي که نوموړي حجري د مور د ويني ځخه بيل شي د کلچر، Hybridization او PCR د لابراتواري کړنلارو په بنسټ پرينټل تشخيص تر سره کيږي (۷).

همدا رنګه د alfa Fetoprotein لوړوالی په omphalocele او جنيني خونريزي باندي دلالت کوي او که د alfa Fetoprotein سويه کمه او د unconjugated stradiol سويه زياته وي په اتلسم ترايزومي دلالت کوي که چيري د alfa Fetoprotein او Estradiol اندازه لږ وي په ډاون سندروم او Turner syndrome باندي دلالت کوي. څرنګه چې نوموړي ازمويني کوم زيان نه لري په نو په هرو اميدوارو ميندو کې چې د اميدواري (۱۵-۱۷) اونۍ يې وي تر سره شي (۳۰).

د جنيني نسج ازمويني:

۱. امينو سنتيزس (Amniocentesis):

نوموړي کړنلاره د اميدواري په شپاړسمه اونۍ کې تر سره کيږي د ازموينې لپاره په اټکلي ډول ديرش سي سي امينوتيک مايع اخيستل کيږي ليکن لانديني اختلاطات لري (۳)

۱. خود په خوده زيږونه spontaneous abortion: .
۲. د امينوتيک مايع څڅيدنه د (leakage) او د اوليګوهايدروامنيوس رامنځته کيدل.

(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 پورتني کړنلاره د ډیرو کلونو راهیسي 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 سويې د اندازه کولو لپاره هم په کار وړل کیږي (۷) .

۲. Chorionic villous:Placental sampling : -

دغه کړنلاره د امیدوارۍ په (۱۰-۱۲) اونۍ کي تر سره کیږي یوپولي ایتایلین کتیټر د مهبل د لاري cervix ته داخلیږي چې نوموړي عمل د التراسوند تر لارښوونې لاندي 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 چیري د ویلې (Villi) په نوموړي کلچر کې غیر معمولي سایتوجنتک انځور ولیدل شي نو د درملني د تصمیم څخه د مخه نوري څیړني تر سره شي.

(PUBS) percutaneous umbilical blood sampling. 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 لاندي حالاتو کې استطباب لري (۷).

۱. که د امیدواري ښځي 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 چیري د مور او پلار څخه یو یې ترانسلوکیشن Carrer وي چې په دي صورت کې په ماشوم کې کروموزمي تشوشات د ترانسلوکیشن د نوعي پوري اړه لري . نو ځکه د ویلۍ سمپل اجرا کیږي.
۴. که د هغه جنټکي تشوش تاریخچه موجود وي چې د بیوشمیک تخنیک او یا د DNA analysis په واسطه تشخیص شوي وي .
۵. که د مور او پلار د غوښتنې په اساس د ماشوم جنسیت وټاکل شي.
۶. په هغه صورت کې چې د مور د ویني په truplet screen کې د کروموزومي تشوشاتو خطر موجود وي .
۷. که چیري د التراسوند په واسطه په ماشوم کې کوم انوملي رابرسیره شوي وي. (۷).

:Fetal ultrasono graphy

هغه وخت ناروغ په التراسوند ګرافي توصیه کیږي چي په جنین کې د ساختماني نیمګړتیاوو د نشتوالی شک موجود وي چي په لاندي ډول دي.

۱. د کورنۍ تاریخچې موجودیت.
۲. که چیري امیدواره ښځه د غښتلي تیراتوجن موادو سره مخامخ شوي وي .
۳. که په روټین ډول التراسوند اجرا شوي وي او په جنین کې د انوملي د شتوالي شک موجود وي. په پورتني حالاتو کې امیدواره ښځه یو Fetal ultrasono logist ته لیږدول کیږي. د امیدواري په (۱۲-۱۸) اونیو کې د ماشوم غټ ارګانونه د لیدو وړ وي لکه پښتورګی ، زړه دماغ، شوکي نخاع ، مثانه او اندامونه (Limbs).

مقدم imaging د امیدوارۍ په دولسمه اونۍ کې د Transvaginal ultrasono graphy . په واسطه اجرا کیږي.

MRI یوه non invoiceve (د کوم زیان څخه پرته) یوه ازموینه ده چي د جنیني حالت د څرګندولو لپاره په کار وړل کیږي.

څرنګه چي التراسونډ یوه پرمختللي معاینه ده نو ځکه د x- ray څیړنو ته په ډیر ندرت سره اړتیا پیدا کیږي لیکن په هغه صورت کې چي د اسکلیټ ابنارملتي او یا د هډوکو ډسپلازیا موجود وي د x. ray معاینه ګټوره ده (۷).

(c) ketabton.com: The Digital Library

د هغه ماشوم پلټنه او ارزيابي چي د ارتقا په وروسته پاتيوالي 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 اخيستل کيږي چې په لاندېني جدول کې ښودل شوي دي چې په زياته اندازه د نوموړي ناروغانو په غټو کلينيکي نښو او جنټيکي کتنو ټنګار شوي دي .

د جنين د نمو او ارتقا ډول او د هغه اړونده موده په ځانګړي ډول تشخيصي ارزښت لري د نمونې په ډول د هغه ماشوم د نمو ځنډ چې د prenatal په دوره کې رامنځته شوي وي په ډيره اندازه د ميتابوليک تشوشاتو له کبله منځته راځي د مهارتونو Skills له منځه تلل په ميتابليک او Neurodegenerative تشوشاتو دلالت کوي.

د کړه وړه (سلوک) تشوشات په ډيرو پيښو کې د ارتقا د وروسته پاتې والي سره يو ځای وي ليکن بايد وويل شې چې د سلوک د تشوش اصلي لامل نشي تشخيص کولای يواځي توصيفي بڼه لري. لکه autistic ،autism ،obsessive Compulsive disorders .Hyperactivity disorders, attentiondeficit ..like behaviors

فزيکي معاينه د شواهدو په تر لاسه کولو کې مرسته کوي په هغه صورت کې چې په ماشوم کې يوه غير معمولي او نا اشنا څيره موجود وي د Gene tisist ته وليږل شي همدا رنګه د ضرورت په وخت کې د سترګي ، غوږ او اعصابو د متخصيصينو سره سلا او مشوره وشي په هغه صورت کې چې د سر وده غير نورمال وي د دماغ imaging بايد اجرا شي . همدا رنګه په هغه صورت کې چې ماشوم ډسمورفيک منظره ولي د اسکليټ څيرنه او neuro imaging استطباب موجود وي.

څرنګه چي په لږ وخت کې د جنټکي ناروغيو په هکله ماليکولي څرګندوني په زياته پيمانه پرمختګونه کړي دي نو د Molecular genetic testing ازمويني پرمختګونه ورځ په ورځ زياتيږي پرته د هغه کړنلارو څخه چې په جدول کې ښودل شوي دي د ناروغې د لامل د څرګندونې لپاره ميتابوليک او جنټيک ازمويني هم تر سره شي (۷).

(c) ketabton.com: The Digital Library

د هغه ماشومانو ارزيابي کول چې د ارتقا په وروسته پاتی والي اخته وي.

تاریخچه:

د امیدوارۍ تاریخچه.

د زیږیدو په وخت کې د ودي پارامترونه

د نیونټل د دورې اختلاطات (بدغوري)

د تغذي تاریخچه.

د جسمي ودي تاریخچه

حرکي (موتور) ، ژبه او psychosocial miletone

اختلاجات (چاران)

د مهارتونو له منځته تګ(loss of skill)

غیر نورمال حرکات

د مخکني ټستونو او معایناتو نتیجې.

کورنۍ تاریخچه:

د ارتقا او زده کړي تاریخچه.

رواني تشوشات

د امیدوارۍ عواقب (pregnancy outcomes.)

طبي تاریخچه.

خپلولي (Consanguinity).

فزیکي معاینه.

د ماشوم عمومي معاینه کول

فوکس شوي ډسمورفولوجیک ارزيابي:

د مخ یا څیري د معیارونو او د هغې د Dermotoglyphics ټاکنه.

د عصبي سیستم بشپړه معاینه .

د مور او پلار د ودي پارا مترونه په ځانګړي ډول د سر احاطوي محیط او د سمورفیک څیره وټاکل شي.

د Imaging څېړنه:

(c) ketabton.com: The Digital Library

لابراتواري ازمويني.

کروموزمونه (high resolution analysis)

(analysis of FMRI gene for triplet repeats) fragile x. testing

FISH analysis by dysmorphic features.

د ويني نور ازمويني Completed blood count، الکترو لايتونه، د ځګر وظيفوي ټستونه ، Pyrovate, lactate , Createnin kinase.

د سيروم د امينو اسيدونو انالیزس

د تشي ميتازي د امنيو اسيدونو او عضوي اسيدونو انالیزس

د ميوکوپولي سکرايدونو لپاره د تشو متيازو انالیزس.

تعبير او څارنه :-

په کلينيکي ډول تجربې ښودلي دي چي د پورتني پروتوکول په بنسټ د دماغي وروسته پاتی والي او نيمايې ناروغانو په ځانګړي ډول د تشخيص ور دي چي د ځانګړي تشخيص له مخې د نومورې ناروغانو پيښنګوينه (انزار) ، درملنه او د بابيري خطر (Recurrent risk) په هکله معلومات تر لاسه کيږي. همدا رنګه د نومورې 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

نتیجه ګیري

ددغه لیکنې څخه لاندیني نتیجې ترلاسه شوي دي

۱ جنټکې ناروغي او ولادي نقیصي په لوړه کچه د مړینو او معیوبیتونو لامل ګرځي چې د مخ په ودې هیوادونو کې د عصري تکنالوژي او لازمو معایناتو د نه موجودیت له کبله د ناروغیو مقدم تشخیص ، د مخنیوي لاري چاري او جنټکې کانسلنګ Genetic counseling نه ترسره کیږي نو ځکه اخته ماشومان د نوموړي ناروغي د تشخیص څخه لیري پاتي کیږي او د ډیرو مړینو او معیوبیتونو لامل ګرځي

۲ جنټکې تشوشات د امیدا روي څخه نیولي تر بوډا توب پوري په هر عمر کي څرګندیداي شي یعني کیداي شي چي یو ماشوم په جنټکې تشوش اخته وي لیکن د زیږیدو وروسته یا په وروستي عمر کي او یا د Prenatal په دروه کي اعراض او علایم رامنځته کړي لکه د پښتورګي د زړه ولادي نارغي او دماغي وروسته پاتي والي چي وروسته د زیږیدو یا د عمر په منځنیو کلونو کې اعراض او علایم رامنځته کوي

۳ په اوسني عصر کي د مالیکولي جنټک د پرمختک په برکت د ډیرو زیاتو جنټکې ناروغیو ، سرطانونو او انتاني ناروغیو تشخیص ، درملنه ، مخنیوي او انزارو ټاکنه په ژوره توګه ترسره کیداي شي د جنټک د اساساتو او دهغي د تشوشاتو په هکله د یو څه معلوماتو لرل یوه ضروري او اهم کار دي

۴ ټول جنټکې تشوشات وژونکې نه دي لیکن د هغوي راتلونکي اختلاطات د نوموړي ناروغانو د مړیني لامل ګرځي چې د نوموړي اختلاطاتو مخنیونه د صحیح تشخیص او منظمي څارني په واسطه صورت نیسي او له بلي خوا نوموړي ناروغیو د غوره درملني او مخنوي په منظور ډیري هڅي رواني دي چي د بریالي نتایجو هیله مندیو

۵ د دوه زره(۲۰۰۰) څخه ډیري جنټکې ناروغي د اوتوسومل رسیسیف تشوشاتو له امله منځته

(c) ketabton.com: The Digital Library

راځي او نوموړي 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، ميرګي ، پيلورولادي تنګوالي او داسي نور نوموړي ناروغي پيښي په هغه کسانو کي چي لومړي درجه خپلوان (First degree relative) وي ډير چانس لري

۸ د اميدواري په دوران کي ډکتر د مشوري پرته 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 ، سګرت ، الکول ، او نور مخدره مواد په رشيم او جنين باندي ناوړي اغيزي کوي

۱۱ جنسي اړيکو انتاني ناروغي (S T D) نه يواځي په اخته ښځو کي د 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 نوموړي 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

جنين د Still birth سبب کيږي

۱۵ هغه تشوشات چي يواځي د مور لخوا انتقالږي او د عمر وروستي مرحلو کي ځرګنديږي په مايتوکاندريايي ارثيت دلالت کوي

۱۲ ټولي ولادي نقيصي په ارثي ډول د مور او پلار څخه ماشوم ته نه انتقاليږي بلکي محيطي عوامل ، درملونه ،او نور لاملونه هم پکي رول لري

۱۷ مختلف جنټکي تشوشات د ورته سريري اعراضو او علايمو ښکاروندوي دي نو ځکه يوشمير کلينيکي سندرومونه چي په ورته ډول په نظر رسيږي د مختلفو جينونو په واسطه رامنځته کيږي چي د Genetic Heterogenity په نوم ياديږي نو ددي لپاره چي غوره او صحيح جنټکي کانسلنګ اجرا شي بايد قطعي تشخيص کيښودل شي چي د ماليکولي جنټک يا Recominant DNA Technology په واسطه ترسره کيداي شي

(c) ketabton.com: The Digital Library

لنډيز

Geneticهغه علم دي چې جين او دهغه ترځيړنې لاندي نيسي او په کروموزوم کې د جين څيړل د سايتوجنتک په نامه يادېږي يا په بل عبارت سايتو جنتېک 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 جنتېکې 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 ۷،۵% مونوجينک لاملونه ۲% کروموزومي لاملونه ۲% مورني انتانات ۳،۵ % د مور ناروغتياوي او پاتي 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 راځې کروموزومي لاملونه د هغې د شمير او يا ساختماني 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 ساختماني تشوشات د Deletion ، Duplication ، inrersion ، Ring chromosome ، Translocation او insertion په ميکانيزمونو منځته راځي

(c) ketabton.com: The Digital Library

د حجرو اساسي جنتکي پروګرامونه د حجروي ويش تنظيم کول ، حجروي تکثر (proliferation) او حجروي مړينه (Apotosis) څخه عبارت دي

Embryo gensis په مرحله کې حجروي proliferation او Apoptosis ډير فغال وي که چيري د پورتنيو پروسو په منځ کي کوم عدم توازن رامنځته شي د ولادي نقصيو د رامنځته کيدو باعث ګرځي چې نومونړي کروموزومي او ميو ټيشونه د پورتنيو جنتکې پروګرامونو او پروسو په منځ کې د عدم توازن لامل ګرځي

يوشمير نورلاملونه چې مخکې ذکر شوي دي لکه مورني ، انتانات ، د مورناروغتياوي ، د رحم غيرنورمال محيط فکتورونه ، دواګاني ، پولي جنک لاملونه ، او غذايي فکتورونه په رحم باندي تيراتو جنک اغيزي کوي چې نومونړي اغيزي په لاندينيو ميخانيکتونو رامنځته کيږي

(c) ketabton.com: The Digital Library

وړاندیزونه

د دغه علمي لیکنې له مخې لاندي وړاندیزونه د یادوني وړ دي

۱ هرطبي و غیر طبي پرسونل باید یو څه اندازه د جنتېک په اساساتو او د نوموړي 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 هغي کورنۍ ته د ګناه کول نسبت کیږي او د هغي کورنۍ د حقارت په سترګه کتل کیږي او حتي کورنۍ دي ته هڅوي چې نوموړي ماشوم ووژنې چې دغه کار یو ناوړه غیر انساني عمل دي چې اساسآ د خلکو د علمي سطحې په ټیټوالي دلالت کوي بنآ پردي د ټولني په سطحه په پراخ اندازکې 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

۴ ټولي امیدوارۍ ښځې باید د خپلي ناروغې په دروان 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 لارښووني سره سم په ټاکي او منظمو مودو کې خپل ډاکتر ته مراجعه وکړي

۶ د هر نسایي ولادي ډاکتر لپاره په کار ده جې 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

جنتيکي تشوشاتو (په ځانګړي ډول د اوتوسومل او پولي جنک تشوشات) چانس ډير کم شي

۸ مخکې له دي څخه چې ښځې اميدواره شي په روتين ډول سره د TORCH

Screeningترسره شي او د نومو ړي انتاناتو د شتوالي په صورت کې لازم تدابير ونيول شي او نومو ړي ازموينه په ملي ډول مروجه شي

۹ ټولي ماشوماني نجونې او هغه ښځې چې د تولد او تناسل وړتيا لري په ملي سطحه د Rubella واکسين تطبيق کول رايج کړاي شي همدارنګه زمونږ په ګران هيواد افغانستان کې Hepatitis B واکسين هم په ملي سطحه رايج کړاي شي

۱۰ د اميدواري په دوارن کې د سګرټ چلم ، د کوکنارو مستحضرات ، الکول او نورو مخدره موادو د استعمال څخه په جدي ډول مخينوي وشي

۱۱ ټولي هغه ميندي چې اميدواره کيږي دري مياشتي مخکې او يوه مياشت وروسته د اميدواره کيدو په موده کې د ډاکتر د لارښووني او په اساسFolic acid استعمال کړي تر څو د Neural tube defect د وژونکي او معيوب کوونکې ولادي نقيصي څخه په ډيره پيمانه کموالي رانځته شي

۱۲ ټولي اميدواري ښځې بايد چې د اميدواري په دوارن کې د x ، ray د وړانکې صوتې امواجو او د امکان په صورت کې د هايپرترميا څخه وساتل شي

۱۳ کله چې والدينو ته د جنتيکي تشوشاتو په هکله معلومات ورکول کيږي ډاکتر بايد د ډير دقت څخه کار واخلي او د ناروغې د منځته راتلو پړه (ملامتي) په مور او پلار وانه چوي (په ځانګړي ډول د x.Linked اومايتوکاندريايي تشوشاتو کې چې د مورلخوا انتقاليږي داسي نه چې تل ترتله نوموړي ښځه د خپل ميړه او ياد کورنۍ د نور غړو تر تحديد او انتقاد لاندي راشي

۱۴ څرنګه چې په ټولو اديانو کې د اسلام مقدس دين د انسان کرامت ته پرته د خيرې او ښکلا په نظر کې نيولو سره ځانګړي احترام او موقف ورکړي او په دي نړۍ کې د ژوند کولو برخه ورکړل شوي ده نو يو اځې په هغه صورت کې چي د Prenatal په دوران کې کوم شديد دسمورفيک جين د مور په

(c) ketabton.com: The Digital Library

رحم کې موجود وي او د مور د مړینې لامل وګرځي سقط ورکول استطباب لري نور په هیڅ صورت د جنین د او یا نوي زیږیدلي ماشوم له منځه وړل د څیري د خرابوالي او معجزي په نوم هیڅ جواز نلري

۱۵ هغه ماشومان چې حقیقي پلار نلري د هغوي جنتګې کانسلنک ډیري ستونزي رامنځته کوي نوځکه د اسلام په مقدس دین کې په پیروي سره باید د غیر مشروح خلوتونو څخه ډډه وشي همدارنګه غیر مشروح خلوتونه د sexual transmitted

Diseaseپه انتقالولو کې مهم رول لري چې نوموړي ناروغې د ډسمورفیک ماشومانو د منځته راوړلو لامل ګرځي نو ځکه د غیر مشروح خلتوتونو څخه ډډه کول ننستیزه کړنلاره ده

۱۲ څرنګه چې داسلام په مقدس دین کې Insemination او ovum transplantation ناجایزه عمل دي او د بلي خوا نوموړي کړنلاره هم په جنتکې کانسلنک کې ستونزه پیښوي بنا پردي نوموړي عمل یوه ناجزه عمل دي او د کارولوڅخه یې باید مخنیوي وشي

دانزایمونو د بلاک د له منځه وړلو کړنلاره چې په هغه کې Coenzymes ورکول کیږي لکه په هوموسستین یوریا ناروغانو کې د پایریډوکسین (Vit B 6) ورکول

د درملونو سره د مخامخ کیدلو څخه ژغورل (Avoiding drugs) لکه د G ٦ aseD P انزایم فقدان په اخته کسانو کې د کسیدانټ د درملونو څخه ژرغونه

د محیطي فکتورونو څخه محافظه کول د هیمو فلیسا او imperfect osteogenisناروغان چې د محیطي ترضضاتو څخه یې ستنه کیږي

همدارنګه جراحې درملنه چې د بدن د دندي او ښکلا د ښه والي په لپاره ترسره کیږي او بالاخره Gene therapyچې درملني اخري موخه ده چې تراوسه یواځې د Familial hupercholesterolemia adenosindeaminase deficiency او د ځینې سرطانونو د درملني لپاره gene theraps کوښبونه ترسره شوي دي چې د نورمال جین د داخلولو په واسطه ترسره کیږي

د جنتکې تشوشاتو مخنیوي د Carrferscrrntoin, neonatal metabolic screening

(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 کارا خيستل کيږي چې په ټولنه کې د مړينې د اندازي کموالي مزمني disability کموالي او يا هغه جنتيکي تشوشاتو چې تراوسه درملنه نه لري د کموالي سبب شي همدارنګه Insemination او ovum Transplantation د مخنيوي بله لاره ده

د جنتيکې 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 نمونې 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 هغي اندازې ، Target organ د اخته کيدو او داسي نورو فکتورونو پوري اړه لري

که د تکامل په مقدمه مرحله کې يو بشپړ او توسومل مونوزومې رامنځته شوي وي د جنين انزار خراب او د هغي د مړينې لامل ګرځي يواځې Mosaic بڼه ماشومان د ژوندي پاتې کيدو امکان لري د موسيسيزم هغه ناروغان چې کلينيکې اعراض او علايم ونلري هغه ناروغانو ته چې اعراض او علايم ولري ښه انزار لري هغه جنتيکي تشوشات چې د سرطانونو سره يوځاي وي او يا دسرطانونو لامل ګرځې 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

درملني ته په اساسي ډول اړتيا لري يعني ټول جنتيکې تشوشات او ډسمورفيک ماشومان د يو عادي نورماني منظري څخه نيولي ترخفيفه، شديد، او سرطانې ناروغيو پوري د کينبکې اعراضو او علايمو لرونکې دي

د جنتيکې تشوشاتو او ولادي نقيصو تشخيص د پلاسنتل پتالوجې د کروزومونو څيړل ، DNA ، Analysis راډيو ګرافيک څيړنې (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 جنټکې تشوشات د ډيرو اختلاطاتو (بدغوريو) لرونکې دي لکه Miscarriage بنفسهې سقطونه still birth دماغې وروسته پاتي والي (Mental retardation) د ودي ځنډ کوڼوالي ، ړندوالي ، راز راز معيوبيتونه (Handicaps) ډول ډول سيمستک اختلاطات

Infertility , jaundice , acidosis , Malabosrption , epilepsy او داسي نور او مړينه د جنټکې تشوشاتو د درملني په منظور د څو مختلفو کړنلارو څخه کاراخيستل کيږي له Replacement therapy چې په ناروغ کې هغه ماده چې هغې د نشتوالې څخه منځته راځې ناروغ ته ورکول کيږي لکه په فاميلي Goitrogenous cretinism کې د تايروکسين ورکول په هموفليياکې 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 ناروغۍ 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 نومورې پیښه د ولادي نقیصو لامل ګرځئ

د جنتیکي 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 (مورا و پلار) په خصوصیاتو او داسي نورو فکتورونو پوري اړه لري

خو په لنډ ډول سره عموي وضعي ا خیري له نظره جنتیکي تشوشات د یو نورمال ماشوم څخه نیولي تریوه شدیده وژونکي حالت پوري توپیر لري لکه د ګلوکوز ۲ فاسفیټ ډیهایدروجنینزتایپ ۱ ناروغان یا لکل نورمال وي یوائي د شدید Sepsis قوي اکسیدانټ موادو سره د مخامخ کیدو په صورت کې او یا د Hepatitis په موجودیت کې هیمولایزپیداکوي

د Klinefelter سندروم ناروغان مخکې د بلوغت څخه بالکل نورمال بریښي نوځکه تشخیص یي 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 یي 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 نومورې 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 جنتیکي 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

سموفيک ماشومان چې په ولادي نقيصو اخته وي کيداي شي چي يو Minor variant نقيصه ولري لکه Pulydactyly او يا دا چي ,Major ,Malforation ولري لکه په Mar fan syndrome کې د ابهر انوريزم Neual tube defect پيښبي syndrome ، WAGR (Wilmstumur) aniridia د بولي سيتم انومل او,horn sundrom Wolf hirsh , retardation او ډير نور سندرومونه يي دطبي درملني ترڅنګ جراحې

(c) ketabton.com: The Digital Library

اخځلیکونه(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 ننگرهار پوهنتون د طب پوهنځي اطفال دیپارټمنټ د څانگي استاد

لنډه پیژندنه

پوهنمل دوکتور مسیح الله (مسیح) د محمد رسول ځوي په **۱۳۵۳** هـ لمریز کال د ننگرهار ولایت د سرخرود ولسوالۍ د شمسپور په کلي کی په یو دینداره کورنی کی نړي ته سترگي 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 ننگرهار 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 ننگرهار طب پوهنځي ته بریالي شو او په **۱۳۷۸** هـ لمریز کال کی د ننگرهار 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 دسمورفولوژي 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.

۶- په Acute gastroenteritis اخته کوچنیانو کی د کانګي په درملنه کی د Ondansetron او Metochloroparamid د اغیز پرتلیزه څېړنه چی د محترم پوهنمل دوکتور همایون چهاردهي وال سره یوځای پری عملاً څېړنه روان دی

۷- د شدید خوار ځواکی (Severe malnutrition) په اخته ماشومانو کی د لکتوز عدم تحمل (Lactose Intolerance) د پیښو څېړنه چي د دیپارټمنټ ، طب پوهنځي ، پوهنتون ، او عالي تحصیلاتو د امور انسجام او ریسرج 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

ISBN 978-987-33-2515-1
9 789873 325151

2013

Get more e-books from www.ketabton.com
Ketabton.com: The Digital Library