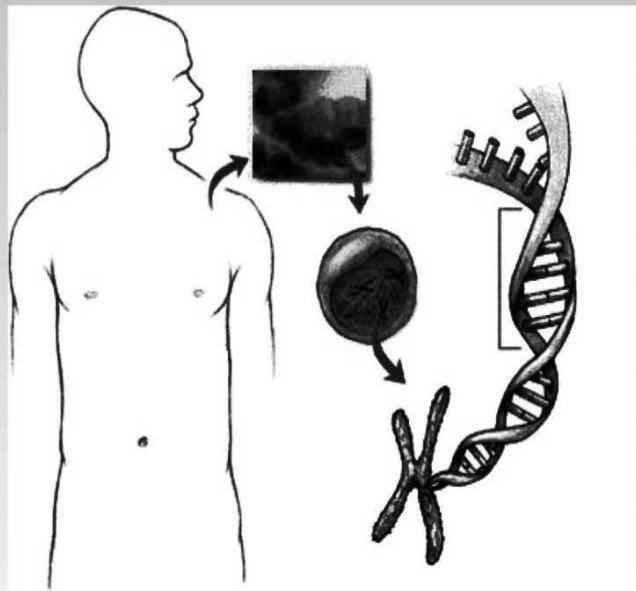




ننگرهار طب پوهنځی

وراثت او ډسمور فولوژي



پوهنمل داکتر مسیح الله مسیح



۱۳۹۲

بِسْمِ اللَّهِ الرَّحْمَنِ الرَّحِيمِ

وراثت او پسمورفولوژی

پوهنمل داکتر مسیح اللہ مسیح

د کتاب نوم	وراثت او ډسمورفولوژي
لیکوال	پوهنمل ډاکتر مسیح الله مسیح
خپرندوی	تنگرهار طب پوهنځی
ویب پاڼه	www.nu.edu.af
چاپ شمېر	۱۰۰۰
د چاپ کال	۱۳۹۲
ډاونلوډ	www.ecampus-afghanistan.org
چاپ ئای	افغانستان تایمز مطبعه، کابل

دا کتاب د افغان ماشومانو لپاره د جرمني کمیتی په جرمني کې د Eroes کورني یوی خیریه ټولنې لخوا تمویل شوی دی.
اداري او تخنیکي چارې یې په آلمان کې د افغانیک موسسی لخوا ترسره شوې دی.
د کتاب د محتوا او لیکنې مسؤولیت د کتاب په لیکوال او اړونده پوهنځی پوري اړه لري. مرسته کوونکي او تطبیق کوونکي ټولنې په دې اړه مسؤولیت نه لري.

د تدریسي کتابونو د چاپولو لپاره له موب سره اړیکه ونیسی:

ډاکتر یحيی وردک، د لوړو زده کړو وزارت، کابل

تيليفون: ۰۷۵۶۰۱۴۶۴۰

ایمیل: textbooks@afghanic.org

د چاپ ټول حقوق له مؤلف سره خوندي دي.



د لوړو زده کړو وزارت پیغام

د بشرد تاریخ په مختلفو دورو کې کتاب د علم او پوهې په لاسته راولو کې چېر مهم رول لوړولی دی او د درسي نصاب اساسی برخه جوروی چې د زده کړې د کیفیت په لوړولو کې مهم ارزښت لري. له همدي امله د نړیوالو پیشندل شویو ستندردونو، معیارونو او د تولنې د اړتیاوو په نظر کې نیولو سره باید نوي درسي مواد او کتابونه د محصلینو لپاره برابر او چاپ شي.

د لوړو زده کړو د مؤسسو د بناغلو استادانو خخه د زړه له کومي منه کوم چې ډېر زيارې ایستلى او د کلونو په اوږدو کې یې په خپلو اړوندو خانګو کې درسي کتابونه تالیف او ژبارې دی. له نورو بناغلو استادانو او پوهانو خخه هم په درنښت غونښته کوم ترڅو په خپلو اړوندو برخو کې نوي درسي کتابونه او نور درسي مواد برابر کړي خو تر چاپ وروسته د ګرانو محصلینو په واک کې ورکړل شي.

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

په پای کې د افغان ماشومانو لپاره د جرمني کميټۍ او تولو هغو اړوندو ادارو او کسانو خخه منه کوم چې د طبی کتابونو د چاپ په برخه کې یې هر اړخیزه همکاري کړي ده.

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

په درنښت

پوهاند ډاکټر عبیدالله عبید

د لوړو زده کړو وزیر

کابل، ۱۳۹۲

د درسي کتابونو د چاپ پروسه

قدرهمنو استادانو او گرانو محصلينو!

د افغانستان په پوهنتونونو کې د درسي کتابونو کموالی او نشتوالی له لوبيو ستونزو خخه ګنل کېږي. یو زيات شمير استادان او محصلين نوي معلوماتو ته لاس رسی نه لري، په زاره ميتوود تدریس کوي او له هغو کتابونو او چپترونو خخه ګته اخلي چې زاره دي او په بازار کې په تييت کيفيت فوتوکاپي کېږي.

د دي ستونزو د هوارولو لپاره په تېرو دوو ګلونو کې مونږ د طب پوهنځيو د درسي کتابونو د چاپ لړي پیل او تر اوسيه مو ۱۱۶ عنوانه طبي درسي کتابونه چاپ او د افغانستان ټولو طب پوهنځيو ته استولي دي.

دا ګرني په داسي حال کې تر سره کېږي چې د افغانستان د لورو زده کرو وزارت د (۲۰۱۰ - ۲۰۱۴) ګلونو په ملي ستراتېزېک پلان کې راغلي دي چې:

"د لورو زده کرو او د نښونې د نښه 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 ليکلوا فرصت برابر شي د تعليمي نصاب د ريفورم لپاره له انګریزې ژبه خخه دري او پښتو ژبو ته د کتابونو او درسي موادو ژبارل اړين دي، له دي امكاناتو خخه پرته د پوهنتونونو محصلين او استادان نشي کولاي عصرۍ، نويو، تازه او کره معلوماتو ته لاس رسی پیدا کړي".

د افغانستان د طب پوهنځيو محصلين او استادان له ډېرو ستونزو سره مخامنځ دي. نويو درسي موادو او معلوماتو ته نه لاس رسی، او له هغو کتابونو او چپترونو خخه کار اخيستل چې په بازار کې په ډېر تييت کيفيت پيدا کېږي، د دي برخې له ځانګړو ستونزو خخه ګنل کېږي. له همدي کبله هغه کتابونه چې د استادانو له خوالېکل شوي دي باید راټول او چاپ کړل شي. د هیواد د او سنی حالت په نظر کې نیولو سره مونږ لایقو داکترانو ته اړتیا لرو، ترڅو وکولاي شي په هیواد کې د طبي زده کرو په نښه والي او پرمختګ کې فعاله ونده واخلي. له همدي کبله باید د طب پوهنځيو ته زياته پاملنې وشي.

تراوشه پوري مونږ د ننگرهار، خوست، کندهار، هرات، بلخ او کاپيسا د طب پوهنځيو او کابل طبی پوهنتون لپاره ۱۱۶ عنوانه مختلف طبی تدریسي کتابونه چاپ کړي دي. د ننگرهار طب پوهنځي لپاره د ۲۰ نورو طبی کتابونو د چاپ چاري رواني دي. د يادونې وړ د چې نوموري چاپ شوي کتابونه د هيوا د تولو طب پوهنځيو ته په وریا توګه ويشل شوي دي.

تول چاپ شوي طبی کتابونه کولای شي د www.ecampus-afghanistan.org ويب پانۍ څخه ډاونلوډ کړي.

کوم کتاب چې ستاسي په لاس کې دي زمونږ د فعالیتونویوه بېلګه ده. مونږ غواړو چې دي پروسې ته دواړ ورکړو ترڅو وکولاي شود درسي کتابونو په برابرولو سره د هيوا د له پوهنتونو سره مرسته وکړو او د چېټر او لکچر نوت دوران ته د پای تکي کېږدو. د دي لپاره دا اړينه ده چې د لوړو زده کړو د موسساتو لپاره هر کال څه ناڅه ۱۰۰ عنوانه درسي کتابونه چاپ کړل شي.

د لوړو زده کړو د وزارت، پوهنتونونو، استادانو او محصلينو د غوبښتنې په اساس په راتلونکي کي غواړو چې دا پروګرام غیر طبی برخو لکه ساينس، انجنييري، کرهني، اجتماعي علومو او نورو پوهنځيو ته هم پراخ کړو او د مختلفو پوهنتونونو او پوهنځيو د اړتیا وړ کتابونه چاپ کړو.

له تولو محترمو استادانو څخه هيله کوو، چې په خپلو مسلکي برخو کې نوي کتابونه ولیکي، وزباري او یا هم خپل پخواني ليکل شوي کتابونه، لکچر نوتونه او چېټرونه ایده بت او د چاپ لپاره تيار کړي. زمونږ په واک کې يې راکړي، چې په بنه کيفيت چاپ او وروسته يې د اړوندي پوهنځي، استادانو او محصلينو په واک کې ورکړو. همدارنګه د يادو شویو تکو په اړوند خپل وړاندیزونه او نظریات زمونږ په پته له مونږ سره شريیک کړي، ترڅو په ګډه پدې برخه کې اغييزمن ګامونه پورته کړو.

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

د یادونی و په ده چې د مولفینو او خپروونکو له خوا پوره زیار ایستل شوی دی، ترڅو د کتابونو محتويات د نړیوالو علمی معیارونو په اساس برابر شی خو بیا هم کیدای شی د کتاب په محتوى کي حئيني تیروتنی او ستونزی وجود ولري ، نوله دی امله له درنو لوستونکو خخه هيله مند یو ترڅو خپل نظریات او نیوکی د مولف او یا زمونې په پته په ليکلې بنه را ولېږي، ترڅو په راتلونکی چاپ کي اصلاح شی.

د افغان ماشومانو لپاره د جرمنی کميتي او دهغى له مشرداکتر ايروس خخه ډېره مننه کوو چې د ددغه کتاب د چاپ لګښت یې ورگړي دی. دوی په تیرو کلونو کي هم د ننګرهار د طب پوهنځی د ۲۰ عنوانه طبی کتابونو د چاپ لګښت پر غاره درلوود.

په ئانګړي توګه د جي آۍ زيت (GIZ) له دفتر او Center for International (CIM) یا د نړیوالی پناه غونښتني او پرمختیا مرکز چې زما لپاره یې په تېرو دریو کلونو کې په افغانستان کې د کار امکانات برابر کړي دي هم مننه کوم.

د لوړو زده کړوله محترم وزیرښاغلي پوهاند ډاکتر عبیدالله عبيد، علمي معینښاغلي پوهنوال محمد عثمان بابری، مالي او ادری معینښاغلي پوهنوال ډاکتر ګل حسن ولیزی، د ننګرهار پوهنتون ریيسښاغلي ډاکتر محمد صابر، د پوهنتونو او پوهنځيو لهښاغلو ریيسانو او استادانو خخه هم مننه کوم چې د کتابونو د چاپ لړي یې هڅولی او مرسته یې ورسه کړي ده.

همدارنګه د دفتر لهښاغلو همکارانو خخه هم مننه کوم چې د کتابونو د چاپ په برخه کې یې نه ستري کيدونکي هلى حلی کړي دي.

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

هالى

زه دغه کتاب د خپل هغه گران مور او پلار روح ته هالى کوم چى الله تعالى د ډير عظيم الشان احسانونو په برکت د دوى په واسطه دى نړۍ کي پيدا کړي یم او په ډيرو سختو شرایطو کي زما او د خپل ټوله کورنې په تعليم او تربیه کي نه ستړۍ کیدونکي هلي خلي کړي دي او حققتاً زمونږ په وړاندې په بشپړ او کامل ډول سره د مورنې او پلارنې حقوق ادا کړي دي او د الله تعالى د عظيم الشان دربار خخه د جنت فردوس ډير ډير لورو مقامونو غوبښتونکي یم او د الله تعالى خخه په خپل طبابت او نورو اجتماعي امورو کي د هغه اعمالو غوبښتونکي یم چى الله (ج) د رضایت او ډيری خوبنې سبب شي او د خپل گرانو والدينو روح ته صدقه جاريه

و ګرځم

و من الله توفيق

سریزه

د انتانی نارو غیو و روسته جنتکې تشوشات دوهمنې مقاوم ترلاسه کړي دي جنتکې تشوشات د ډیرو عامو نارو غیو معیوبیتونو او مړینو عمدہ لامل دي په روغتون کې د بستر د نارو غانو خلویښت په سلو (۴۰%) کې پیښې جنتکې تشوشات تشکیلوی چې نونورې تشوشات په یواحې ډول او یا د نورو نارو غیو سره یوئای په کلینیکې ډګر کې څرګندیږي په اټکلې ډول د ماشومتوب د دوری خلویښت په سلو کې (۴۰%) مړینه د جنتکې تشوشاتو او ولادي نقیصو له امله رامنځته کېږي چې د مړینې لوره کچه بلل کېږي په ټولیز ډول هغه ماشومان چې په جنتکې تشوشاتو اختنه دي او ډیسمورفیک منظره لري یعنې نا آشنا او معجزه اوره خیره ولري د یوی خوا د کورنۍ د غړو د روځې او عصبي عکس الامل ګرځې او د بلې خوا د یوشمیر خلکو لخوا چې هغوي د علم او پوهې سطحه تېیته وي نوموري کورنې ته د ګناه کولو نسبت کوي یعنې داسې تعبري کوي چې نوموري کورنې کومه ګناهه کړي د چې ماشوم یې په معجزه اوره خیره پیدا شوي ده حال دا چې نوموري خلک د ډیسمورفیک ماشوم د منځته راتلو په لاملونو ته پوهیبې او د طب له نظره هغوي ته معلومات نه وي ورکړل شوي د جنتک د اساساتو او د هغوي د تشوشاتو په هکله د معلوماتو د لرلو په بنست کولای شو چې د نوموري نارو غانو مقدم تشخيص ، درملني د وزونکې اختلاطاو خخه مخنيوي د نارو غي د انزار په هکله مور او پلارتې معلومات ورکول د نوموري ماشومانو دايمې او غيررجعي معيوبیتونو خخه مخنيوي کول او د راتلوونکې ماشومانو د جنتکې عواقبو په هکله معلومات ورکړو د او سنې ساینس او تکنالوژۍ د پرمختګ په پرکت چې ورځ په ورځ د پرمختک په حال کې دي د نوموري نارو غي د درملني او مخنيوي په هکله یو خه لازمي تدابير رامنځته کړي ده چې په راتلوونکې کې د هغوي د لا په زړه پوري او بریالي نتایجو ته هيله مند یو که خه هم تراوشه جنتکې تشوشات په بشپړ ډول نه درملل کېږي ليکن کولاي شو چې د ډیرو جنتکې تشوشاتو ګلې او نښې (اعراض او علايم) له منځه یوسو او د مختلفو کړنلارو په واسطه د نوموري اختنه ماشومانو د غيررجعي او دايمې

د معیوبیتونو خخه مخنیوی وکړو ترڅو نومورې ماشومانو د ټولنې د اوږو بار ونه ګرځې . جنتکې تشوشاټو د امیداوري په دوران کې د مور د ناروغیتاوو د امیداوري بنځی د انتې نتیل د دوری د څارنې نشتولی د ډیرو نژدي خپلوانو ترمنځ خپلولي کول په نامناسب عمرونو کې د وادونو کول ، د ټولینزې او اقتصادي سطحې تیتوالي د نوي ساینس او تکنالوژۍ خخه وروسته والي چې پورتنې لاملونه اوس هم زمونې په ټولنې کې موجود دي د نومورې تشوشاټو لازیاتیدو سبب شوي دي .

که څه هم جنتکې تشوشاټات په ټوله نړۍ کې په لوړه کچه لیدل کېږي او پرمختللي هیوادونه د نومورې تشوشاټو د درملني او مخنیوی سره لاس په ګريوان دي نو ځکه هر طبې پرسونل باید د هغې په هکله معلومات ولري ، زمونې په ګران هیواد افغانستان کې دیرش کن جنګونه ، زمونې دود او دستور په عامه سطحه د خلکو په منځ کې د جنتکې تشوشاټو او ولادي نقیصو په هکله د معلوماتو نه درلودل او د پورته ذکرشوی لاملونو موجودیت له امله د نومورې تشوشاټو پیښی زیاتې دی څرنګه چې د یوی خوا د جنتکې ناروغیو او ولادي نقیصو (د سورفیک ماشومانو) پیښی زیات دی او دبلي خوا د کوچنیانو په څانګه کې (جنتک او ډسمورفولوژۍ) ترعنوان لاندی کومه عملی رساله موجوده نه وه نو د پورتنیو ملحوظاتو په اساس د کوچنیانو د څانګه لخوا ماته دنده راکړل شوه چې ماته ی ددي توان راکړ چې نومورې عملی رساله مې ولیکله چې زما دغه رساله په پښتو ملي ژبه د سریزی خخه پیل او په نتجه ګيری ، لنډیز ، وړاندیزونو او بالاخره په اخڅلیکونو باندی پای ته رسیبې په پای کې د لارښود استاد بساغلې پوهاند دوکتور احمد سیر (احمدی) او د څانګه کې د ټولو غرو خخه مننه کوم چې ماته یې د نومورې رسالې د لیکلوا په وخت کې لازمي مشوري راکړي دي .

د اچې د طب په برخه کې ورڅه په ورڅه نوی خیرنې او پرمختګونه رامنځته کېږي او نوي معلومات زیاتېږي نونومورې رساله د نووو خیرنوا معلوماتو سره په پښتو ژبه وړاندې کوم . نومورې علمي رساله مې په روانه پښتو ژبه ژبارلې ده . ترحده مې زیارا یستلى دی چې انګلېسي لغاتونه او جملې په پښتوو ژبارم او ساده پښتوه یې واروم . خوبیا هم دورئنۍ اړتیا او خرگند معنی دا خیستلو په خاطر انګلېسي اصطلاحات استعمال شوي دی چې دایوه علمي اړتیابلل کېږي . همدارنګه د درنولوستونکو خخه په خورادرنښت

هيله کوم چې ددغه علمي کتاب املائي او انشائي ناسمې راپه گوته کړي ترڅو په راتلونکي کې دهفي د تکرار خخه مخنيوی وشي، دابه له ماسره یوه علمي مرسته وي.

په درنښت

پوهنمل دوكتور مسيح الله (مسيح)

موخې

ددغه علمي 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 علمي رساله ليکل شوي نه وه

۲، په دي اړه نوي معلومات نوي درملنه او د هغې د مخنيوي لاري چاري چې په نظری او علمي ډګر کې د محصلينو سره مرسته وکړي ليکل شوي نه وه

۳، ترڅو ټول ګران لوستونکې د ډسمورفيک ماشومانو د منځته راتلو په لاملونو او د امکان ترحده مخنيوي په لارو چارو کې معلومات ترلاسه کړي همدارنګه د صحې تبلیغاتو او نورو کړنلارو په واسطه عامو وګرو ته هم معلومات وړاندي ترڅو د ډسمورفيک ماشومانو د پیداکيدو په هکله د عامو خلکو ناوړه افکار او عقیدې وګرځې او د امکان ترحده په عامه سطحه د مخنيوي لارو چارو ته متوجه شي

۴ جنتې ګې تشوشات په روغتون کې د ماشومانو د بسترکيدو او کوچنيانو د ډیرو مرینو لامل ګرځې چې په ګران هیواد کې افغانستان کې د مرینو لوره کچه جوړه کړي ده او په دي هکله د طبې کارکونکو او ګرانو لوستونکو پاملنې را اړول

نوځکه د کوچینانو خانګې لخوا دنده راکړل شوه چې د وراثت او غیر نورمال جوړښتونه (ډسمورفولوژي) ترعنوان لاندې يوه علمي رساله ولیکم

لیک لر(فهرست)

مخونه	سرلیکونه
الف	سریزه
ب	موخه
۱	سایتو جنتک او د هغى ارزبىت
۳	کروموزوم ، انسانى جينوم(Human Genome) ، جنتىكى كود
۷	حجروى ويش (Cell Division)
۷	مايتوزس (Mitosis)
۷	ميوزس (Meiosis)
۸	د کروموزومونو لاسته را اورل او دهغى خىپل
۱۱	د کروموزومونو نوم اينبودنه
۱۲	ميوتشن(Mutation)
۱۴	کروموزومي تشوشات
۱۵	د کروموزومونو د شمير تشوشات
۱۷	د کروموزومونو د جوربىت تشوشات
۱۹	د جنسىي کروموزومونو انوملى گانى
۱۹	موسايسيزم(Mosaicism)
۲۰	يونې پرينتيل دايزومي(Uniparental disomy)
۲۲	Contiguous gene syndrome
۲۴	د کروموزومونو فراجيليتى
۲۵	په سرطان كې د کروموزوم ابنار ملتى
۲۶	مالکولى جنتك
۲۶	(Genetic Engineering) يا Recombinant DNA Technology
۲۷	په كلينيكي ھگر او د ارثي ناروغىي په تشخيص كې د ماليكولي بىولوژي ارزبىت
۲۹	د انسانى ناروغىي په مخنيوي كې د ماليكولي بىولوژي خخه گته اخىستل
۲۹	د انسانى ناروغىي په درملنه كې د مالكىولى بىولوژي خخه گته اخىستل
۳۰	جين تراپي Gene Therapy
۳۲	د مندل تشوشات
۳۴	ترمينالولژي
۳۴	اوتوسومل ھومينايت ارثيت
۳۴	اوتوسومل رسىسيف ارثيت

٤٤	د اکس کروموزوم پوری اروند مده ارثیت (x-Linked inheritance)
٤٦	اکس لنک رسیسیف
٤٦	اکس لنک ڈومینانت
٤٨	ملتی فکتوریل وراثت (Multifactorial inheritance)
٥١	Non mendelian inheritance
٥١	جینومیک امپریتنگ (Genomic imprinting)
٥٢	جنتیکی انتی سیشن (Genetic inisition)
٥٣	مایترو کاندریا یی وراثت
٥٥	کورنی تاریخچہ او نسب نامہ
٥٧	ڈسمورفولوژی او انسانی امبریولوژی
٥٩	ارتقا یپ جنتیک
٦٢	د حجر و متقابلی اغیزی
٦٣	Epigenetic resolution
٦٣	محیطی فکتورونه
٦٤	میخانیکی فکتورونه
٦٧	پرینتیل تشخیص (Prenatal diagnosis)
٦٧	سریری ڈسمورلوزی
٧١	د یو ڈسمورفیک ماشوم ارزیابی او پلتینہ
٧١	تاریخچہ
٧٩	فزیکی معاینه
٩٢	او لبراتواری خیرنی Imaging
٩٥	Prenatal اتوپسی
٩٥	ارثی مشوری (Genetic counseling)
٩٧	Down syndrome (Trisomy21)
٩٧	Trisomy 18 syndrome
٩٨	Trisomy 13 syndrome
٩٩	د درملنہ Aneuplidia
١٠٠	جنتیکی کانسلنک
١٠٢	Turner syndrome
١٠٣	Klinofelter syndrome
١٠٣	Xyy syndrome
١٠٤	Xxx syndrome

١٠٤	Trisomy 8 syndrome
١٠٥	Cat Eye syndrome
١٠٥	د کروموزومون ساختمانی تشوشات
١٠٥	Wolf Hirseh horn syndrome
١٠٥	Cidu chat syndrome
١٠٦	William syndrome
١٠٧	Langer Giedian syndrome
١٠٧	WAGER association
١٠٨	Miller dieker syndrome
١٠٨	Smith magenissyn
١٠٩	Del 22 Q syndrome
١٠٩	نيوروفايرومانوزس تايپ ١
١١٣	Marfan syndrome
١١٤	Achondroplasia
١١٥	Craniosynostosissyndrome
١١٦	Treacher Collin syndrome
١١٧	Cystic fibrosis
١١٧	Smithlemlipitz syndrome
١١٨	Sensoneural hearing loss
١١٨	Spinal muscular dystrophy
١١٩	ميتابوليک تشوشات
١١٩	د ميتابوليزم د ظایه تيروتنی تشوشات
١٢١	فينايل كيتون يوريا
١٢٤	تايرو سينيميا
١٢٤	البينيزم (Albinism)
١٢٥	Alcaptonuria
١٢٧	Honocystinuria
١٢٩	Cysinuria
١٣٠	Hartnupdisease
١٣١	(MMA) Methyl malonicacidemia
١٣٢	Maple syrup Urindisease
١٣٣	ديوريا سايكل تشوشات

١٣٦	-Galactosemia
١٣٨	- د گلایکوجن ذخیره ای نارو غی
١٤٣	- د لیزوسوم ذخیره ای تشوشات
١٤٤	- Caucher disease
١٤٥	- Metachromatic leukodystrophy
١٤٦	- G.M.I gangliosidosis
١٤٧	- GM2 gangliosidosis
١٤٨	- Taysachdisease
١٤٩	- Sand hoff disease
١٤٧	- Niemann Pick disease
١٤٧	- د شحم د میتابولیزم تشوشات
١٤٨	- PEROXISOMAL تشوشات
١٤٩	- AIFa. I antitrypsin deficiency
١٥٠	- Wilson disease
١٥٢	- Duchene type muscular dustrophy
١٥٤	- هیموفیلیا
١٥٤	- Apertsyndrome
١٥٥	- Adrenoleukodystrophy
١٥٨	- Brckeithwiedeman syndrome
١٥٩	- Praderwilli syndrome
١٥٩	- Angelman syndrome
١٧٠	- UPD -7
١٧٠	- Myotonic dystrophy
١٧١	- Fried reaches ataxia
١٧٢	- Fragile x syndrome
١٧٣	- MELAS
١٧٣	- MERF
١٧٣	- LEIGH subacut necrotizing encephalomyopathy
١٧٤	- Cleft lip & Cleft plat
١٧٧	- (NTD) Neural tube defect
١٧١	- Arthrogryposis multiplex
١٧٣	- Cornelia de langesyndrome

۱۷۳	Goldenhar syndrome
۱۷۳	Noonan syndrome
۱۷۴	Potter sequence
۱۷۴	Opirz G/BBB syndrome
۱۷۵	Overgrowth syndrome
۱۷۵	Rubinstein taybesyndrome
۱۷۵	Syndromicshort stature
۱۷۶	VACTERC association
۱۷۶	Teratogen
۱۷۸	د چاران (اختلال) ضد درملونو اغیزی چې د امیدوارو بنټولخوا استعمالیږي
۱۸۰	Retinoic acid embryopathy
۱۸۱	Maternal substances abuse
۱۸۱	پرینتیل تشخیص
۱۸۷	د هغه ماشومانو ارزیابی کول چې د ارتقا په وروسته پاتی والی اخته دي
۱۸۹	تیجه ګیری
۱۹۲	لنډیز
۱۹۴	وراندیزونه
۲۰۱	اخڅلیکونه

د جنتیک اساسات

د جنتیک د پیژندنې اساسات:

سايتو جنتیک او ده ګي ارزښت:

جین د Gennon جرمني کلمې خخه اخيستل شوي چې د جورپولو يا توليدولو په معنى دی او په ۱۹۰۲ م کال کې د Bateson لخوا رامنځته شوه (۲).

هغه علم دی چې جین او د هغه ارثیت تر خیرپنې لاندی نیسی او په کروموزوم کې د جین خیړل د سايتو جنتیک په نامه یادېږي.

یاهغه علم چې کروموزومونه تر خیرپنې لاندی نیسی د سايتو جنتیک په نوم یادېږي.

د بیولوژی هغه خانګۍ چې د جینونو د دندو او د هغى اړیکې د مالیکولی ساختمانونو او د ژوند د وټیرو سره خیرپنې د مالیکولی بیولوژی په نوم یادېږي په او سنی وخت کې ډیر پرمختګونه یه وراثت کې رامنځت ته شوی دي او نوري هڅي هم روانې دی جنتیک پیژندنې ډير ارزښت لري په ئانګړۍ ډول په طبابت کې جنتیکي انجینئري يا Recombinant DNA Technology په واسطه د طبابت په مختلفو ډگرو کې استفاده کېږي چې په لاندی ډول دي.

۱- د جینونو د جورپښت ، دندو او Mapping په هکله د معلوماتو لاس ته راول.

۲- کلينيکي جنتیک چې د ماشوم تشوشتات مخکي د هغى د پیدا کیدو خخه تشخيص کولای شي چې د (Prenatal diagnosis) یادېږي او یا د هغه ناروغې تشخيص کولای شي چې لا تر او سه اعراض او علايم ئې بنکاره شوي نه وي چې د (Presymptomatic diagnosis) په نوم یادېږي همدانګه په ناروغې اخته ناقل اشخاص هم تشخيص کولای شي چې د Carrier detection په نوم یادېږي.

۳- د ناروغې په تشخيص او په پتو جنيزس کې رول لري .

۴- د ئینى درملونو او كيمياوى موادو په جورولو کي ارزبنت لري لکه: واكسينونه او نور.

۵- د ارثي ناروغيو په درملنه کي رول لري. لکه د انزايمونو تر کيبي جو رو نه جين

۶- Gene Therapy چي د ناروغيو په درملنه کي يوه نوي او په زره پوري درملنه بلل کيربي

همدارنگه جنتیک په عدلی، قضائي او اجتماعي پیښو په را خرگندولو کي د ئانگري ارزبنت لري جنتیک په زراعت کي هم د ډير ارزبنت لرونکي دي چي د هغى له مخى د حيواناتو او نباتاتو په نسل گيري او د نسلونو په پرمختگ کي ډيره ونده لري.

که خه هم په روغتون کي د بستر شوي ناروغانو دجملې خخه څلوبينست په سلو (۴۰%) بي جنتیکي منشا لري چي د هغې د جملې خخه یواحې هغه تى رودونکي ماشومان چي په مجرور ملفارمشن (major malformation) او يا د میتابولیزم د ځایه تیروني (inborn error of metabolism). په تشوشاتو اخته دي. د نرسنګ خارني ته اړتیا لري. مجرور ملفارمیشن هغه سؤتشکلات دي چي پرینټل منشالري او د بنکلا (Cosmetic) طبی او جراحی له نظره د ئانگري ارزبنت لرونکي دي نوموري سؤتشکلات د مور او پلار لپاره د روحی نا ارامتیا وو لامل ګرئي نو بايد چي د هغې والدینو ته ډاډ ورکړل شي چي نوموري یو مناسب (Expiedent) ماشوم دي چي بشپړ ازمويني او معایناتو ته اړتیا لري (۲).

د جنتیک تشوشات د اميدواري خخه نیولي د بودا توب دوري پوري په هر عمر کي خرگندیداي شي خو په ماشومانو کي ډيرې ستري اغيزي رامنځته کوي.

په اټکلي ډول د ټول تي رودونکي ماشومانو ۴۰: ۱ پیښې د يوه مجرور ملفارمشن لرونکي دي چي د زيريدو په وخت کي تشخيص کيربي د نوموري پیښې په نيمائي برخه کي جنتیکي لاملونه. بنسټېز رول لري. د ړوندوالي او کونوالۍ پنځوس (۵۰%) په سلوکي پیښې د جنتیکي تشوشاتو له امله پيداکيربي چي د هغې د جملې خخه

(۲۵-۳۰) په سلوکی هغه پیښی دی چې په روغتون کې بستركېږي او د نورو ولادي سؤ تشکلاتوسره یوځای وي (۸)

دټولونوي زېږيدلې ماشومانو ۴۰٪ په سلوکې پیښې په کروموزومي تشوشا تو اخته دی چې نوموري تشوشا ددماغي ځنډ او د زېږيدنې د نیمګرتیا و د معمولي لا ملونو څخه دی.

د کروموزومونو تشوشا په بنفسه هی سقطونو او still birth کې په لوره کچه لیدل کېږي (۷)

کروموزوم، انساني جينوم (Human Genome) او جنتیکي کوه :

کروموزوم ميلي ته ورته بزو فيليک جورېښتونه دی چې د کروماتین څخه جورېشوي دی یا د جينونو یوسته ته کروموزوم ويل کېږي

کروموزومونه ۴-۶ مایکرون او بدوالى لري چې د بنهي له نظره ميلي ته ورته تاو، پیچ (twisted spiral) او یا د منحنۍ په شان جورېښتونه لري (۲)

د کيميا وي جورېښت له نظره کروموزومونه د DNA (deoxyribonucleic acid) او هستون histone دی جينوم په نوم یادېږي

یا په بل عبارت د یو جنسی حجري تول جنتیکي مواد د جينوم په نوم یادېږي نوموري جينوم د ژوند تول معلوماتونه د ځان سره لري د عضويت جنسی حجري د سپرم او تخمي څخه عبارت دی چې د واحد جينوم لرونکي دی لیکن د عضويت جسمی حجري (Somatic cells) د جينوم د دوه جورو لرونکي دی ځكه

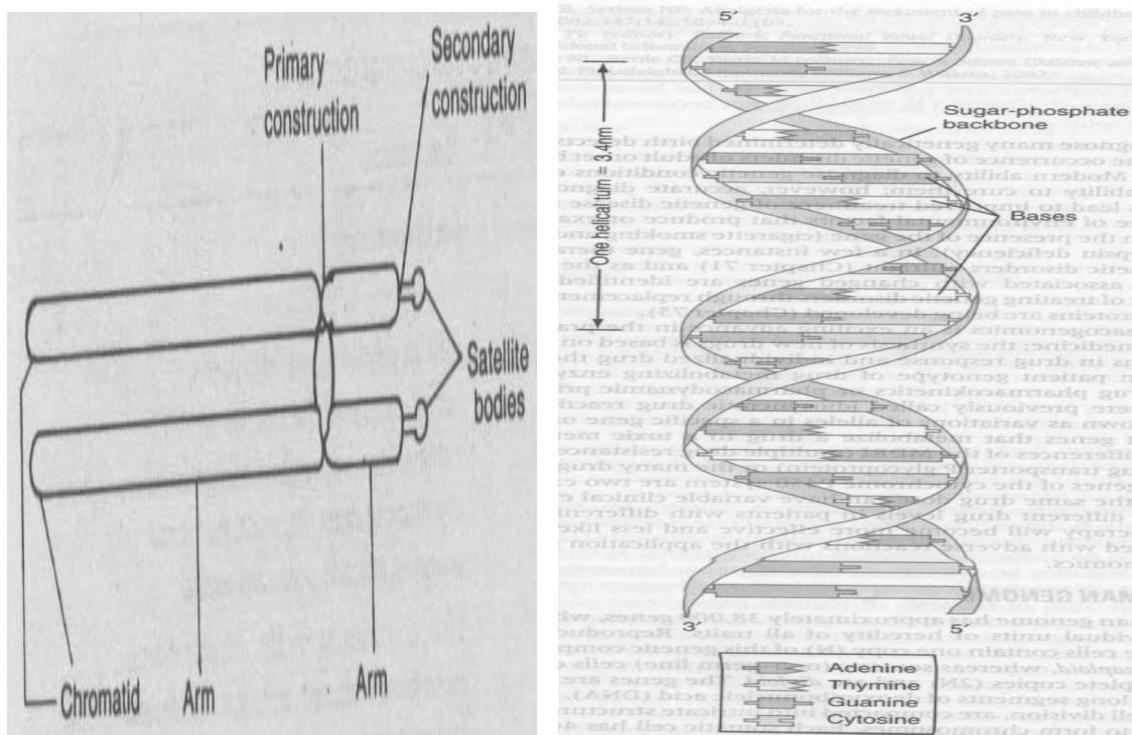
تول جنتیکي مواد چې په یو کروموزوم او یا DNA کې موجود دی د جينوم په نوم چې د هره جسمی حجره ۲۳ جوره کرموزومونه لري انساني جينوم د ۳ بیلونه قلوي ازواجو (Base pair) لرونکي دی چې د ځمکي د نفوس سره برابردي په کروموزوم کې د نوموري جوره قلوي گانو ترتیب او تنظیم ته Sequence ويل کېږي د انسان په جينوم (DNA) کې ۹۵٪ Non Coding تشکيليوی یعنی د ارشی رمز انتقالولو دندنه نه لري چې د Junk DNA په نوم یادېږي او تراوسه د دندي خرگندی نه

دی او د انسانی جینوم هغه برخی چې Code یا رمز انتقالوی د جین په نوم یادیږي .

د Guanin او Adenine ، Thymin ، Cytosin DNA د خلورو قلویاتو خخه تشکیل شوي دي د نوموری قلوی گانو ترتیب او تسلسل ته چې د یو پروتین جورولو مسؤولیت لري د جنتیکی کود یا ارشی رمز په نوم یادیږي او هر کوډ د یو ځانګړی امینو اسید د انتقال کولو او راز په غاره لري .

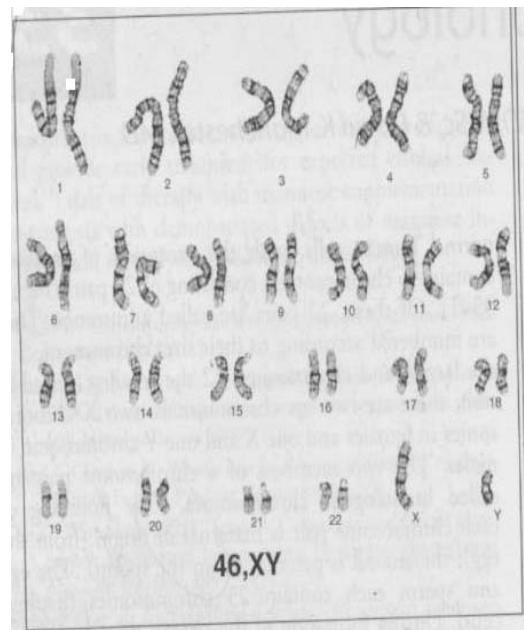
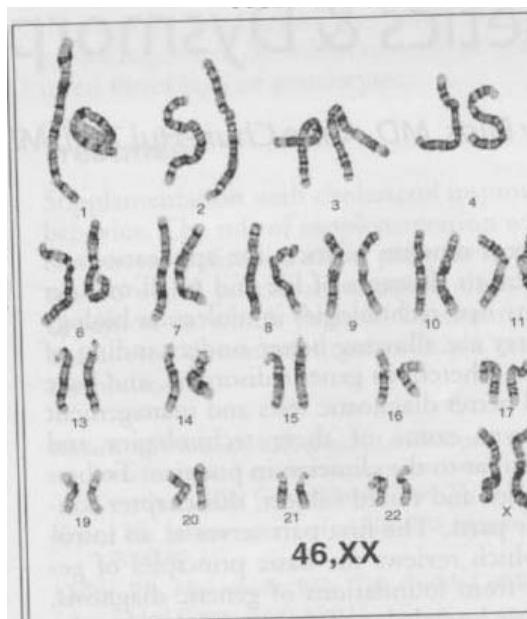
لکه: AUG د میتیونین امینو اسید او GAC د Aspartic acid امینو اسید رمز انتقالوی.

باید یادونه وشی چې د DNA په جورښت کی قلوی گانی 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 جورولو او د بدلونو(mutation) لامل گرئي .



۱-۲ انځور: د کروموزوم جورښت

۱-۱ انځور: د DNA جورښت



۱-۳ انخور: د نارینه او بنسخینه نورمال کاریوٹایپ

د انسان د جینوم ۳% جینونه تشکیلوي. په اټکلې ډول سره د DNA دري نوي (۹۳) په سلو کې په خرگند ډول کومه ځانګړي دنده نه لري چې د سپکي يا Junk DNA په نوم یادیږي د ډیرې کاپي ګانې په ناخاپي ډول سره د کروموزومونو د پاسه په مخلوط او ګډ ډول سره تیت او پرک پراته دی چې د repetitive sequence په نوم یادیږي.

په اټکلې ډول سره د انسان د جسم په هره حجره کې دیریش زره (۳۰۰۰۰) جینونه موجود دی چې د نوموري جینونو شل فيصده په سلو کې د ساختمانې او وظيفوي پروتینونو تولید کنترولوي او پاتې اتیا په سلو کې د اساسې دندو مسولیت په غاره لري.

DNA د m RNA (نمونه تاکي يعني دا چې کومه نمونه د messenger ribo nucleic acid) د m RNA جوړه شي. د پروتین جوړولو مسولیت په غاره لري او هغه پروتینونه چې جوړېږي د ساختمانې پروتینونو او یا د انزایمونو خڅه عبارت دي. (۵).

د گامیتونو خخه پرته د ټولو حجره هستی د ۴۶ واحده کروموزومونو لرونکي دی چي د دغه کروموزومونو د جملې خخه ۲۲ جوري کروموزومونه یې اوتوسوم دي.

نوموري کروموزومونه د هغوي د غتوالي او جسامت له مخي نمبر وهل کيږي چي غړت ترين کروموزوم او کوچني ترين کروموزوم یې د ۲۲ نمبر کروموزوم خخه عبارت دي.

برسيره پردي چي دوه جنسی کروموزومونه هم موجود دي چي په بنهينه جنس کي دوه د X کروموزومونه او په نارينه کي یوه د X او Y کروموزوم خخه عبارت دي هريو تخمه او مني د ۲۳ واحده کروموزومونو لرونکي دی چې د هيپلوبئيد حجري (Haploid cell) په نوم یادېږي دغه حجري د زاڳوټ د جوري دو په وخت کې سره یو څای کيږي او یو ۴۶ کروموزوم لرونکي حجره رامنځته کوي چي د ډپلوبئيد حجري (diploid cells) په نوم یادېږي (7).

د کروموزوم یوی برخې ته جين Gene ويل کيږي چي د یو خواص د کوډ Code ورکولو دنده په غاره لري. د کروموزوم هغه برخه چي جين پکې موقعیت لري.

په نوم یادېږي Locus (5).

جينونه د کروموزومونو په سر څنګ په څنګ پراته نه دي بلکي د یو خط په بنه قرار لري چې خطې ترتیب قانون (the law of linear order) په نوم یادېږي باید یاد ونه وشي چي جينونه د دوو برخو (region) لرونکي دی چې یوی برخې ته Exone او بلی برخې ته Introne ويل کيږي

Exone د جين هغه برخه ده چې اخر (code) انتقالوي او هغه برخه چې اخر (کور) نشي انتقالولي (introne) په نوم یادېږي او کله چې د DNA څخه m RAN جوري (Transcription) په نوم یادېږي او کله چې د m RAN په واسطه په راييوزوم کې یو پروتين جورشي د Tarnslation اپروسې په نوم یادېږي (DAN) RAN په خير یوبل مهيم هستوي اسيدووي چې (DAN) سره ډير ورته ده ليکن توپيري دادي Deoxunbrse RAN کې د تايمين قلوې په عوض ديوراسين په نامه قلوې ماده لري او د بلی خوا د Transter او RAN، m RAN، RAN، Ribrse قند لري RAN په درې ډوله دي RAN، Libosomy، هم ايردتین په جورپولو کې اساسې دنده لري

حجروي ويش (cell division)

د یو نوي انسان تکامل د القاچ د عملیي خخه وروسته شروع کېږي چې نوموري القاچ د سپرم او تخمې د یو ئای کیدو په واسطه صورت نیسي چې د زایگوت په نوم یادېږي.

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

حجرې د ودي او ويش پراوونه طی کوي چې نوموري پراوونه نظر د حعرو د دندو او ارتیاواو په بنسټه کنترولېږي (۷).

مايتوسس (Mitosis)

يو ډول حعروي ويش دی چې د DNA رپلیکيشن پکې صورت نیسي او د هغې په نتیجه کې دوه داسي دختري حجري (Daughter cell) رامنځته کېږي چې د وراثت له نظره نوموري حجري د خپل والدینو حعرو سره ورته والی لري دغه القاچ

په سوماتيك حعرو کې صورت نیسي. د مايتوسس القاچ خلور صفحې (Phase) لري چې عبارت له انترفيز، پروفېز، میتاфиз او انافيز.

د انترفيز په صفحه کې کروموزومونه او بد، نري او د ليدو وړنه وي چې په دغه موده کې جنتيکي مواد رپلیکيشن کوي.

د پروفېز په مرحله کې کروموزومونه ډير زيات مکدر (Condensed) کېږي.

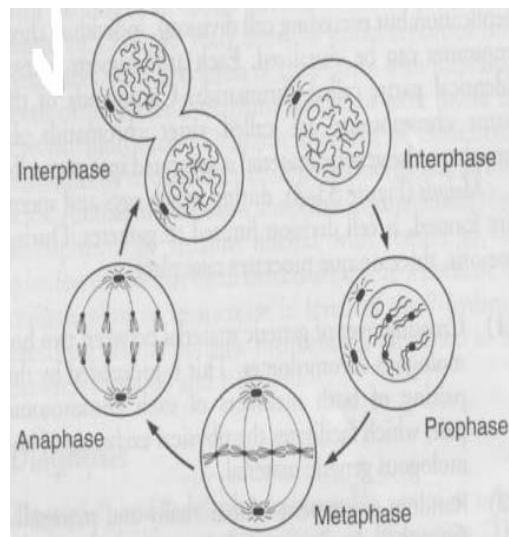
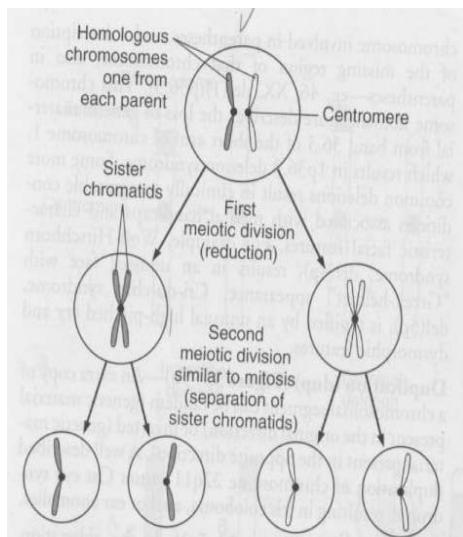
د میتاфиз په مرحله کې هر یو کروموزوم د ليدو وړوي چې د کروموزوم هر آرم arm د دوه ورته برخو خخه جوړ شوي دي چې د کروماتيد په نوم یادېږي. د ورته کروموزمونو کروماتيدونو ته ويل کېږي.

د نافيز په مرحله کې جنتيکي مواد په دوه حعرو باندي ويshelf کېږي (۷).

ميوزس (Meiosis)

يو ډول حعروي ويش دی چې د هغې په نتیجه کې تخمه او د سپرم جنسي حجري جوړېږي د دي انقسام په او بد و دري و تيري (پروسې) رامنځته کېږي.

۱. د دوه ورته (هومولوگ) کروموزومونو تر منځ د جنتیکي موادو تبادله صورت نیول او هغه په دې ډول دي چې د هريوه جوړه کروموزوم یوه برخې د بل کروموزوم د یوې برخې سره یو ځای کېږي او په دې ترتیب د ورته جنتیکي موادو تبادلې ته اسانټیاواي برابروي.
 ۲. په ګډا وډ ډول سره په دختري حجره کې د مورني او پلنري کروموزونو برخې، برخې کيدل یعنې په یوڅو ځانګړي دختري حجره، په مستقل او ازاد ډول سره په مورني او پلنري کروموزومونه ويشل کېږي.
 ۳. په دوه حجره ويشل کيدل: چې لمړنۍ مرحله کې یو تنقیصي ويشنې ده یعنی دا چې د هومولوگ کروموزمونو په منځ کې جلا والی رامنځته کېږي او دوهمنې مرحله یې د مايتوزس د ويشنې په شان دې چې د هغې په نتیجه کې دوه دختري کروماتیدونه په دوه ورته دختري حجره بیلېږي. (۷).
- په تنقیصي ويش کې نه یواخې د کرموزومونو نیمايې کيدل صورت نیسي بلکې د جنتیکي موادو تبادله هم یو د بل سره صورت نیسي چې د Cross over phenomenon په نوم یادېږي (۵).



۱-۵ انځور: مايتوزس ويش

۱-۴ انځور: د مايتوزس د ويش پروانه

د کروموزونو لاسته را اړل او د هغې خپړل:

د کروموزمونو جوړښت یواحی د مایتوزس په پړاو کې د لیدلو وړدی. په لبراتوارونو کې زیاتره د وینې لمفو سایتونه کلچر کېږي او نوموري حجري د ۳ ورڅو لپاره د مایتوجن موادو په واسطه تحریک کوي. تر څو چې د مایتوزس انقسام پکې صورت ونیسي او کروموزمونه د لیدو وړ وګرځی نور انساج چې د کروموزمونو د خپړنو لپاره په کار وړل کېږي د پوستکي، کرپندوکي، غضروف د هډوکې مغز او د اميدواري په نتيجه کې د راغلو انساجو او جوړښتونو خخه عبارت دي.

د پرینټل prenatal په دوره کې د کروموزونو د خپړنې او تحلیل لپاره د کوریونیک ویلی chorionic villi () او د امنیوسایت Amniocyte د حجر خخه کار اخیستل کېږي خرنګه چې د هډوکې ماغزه د مایتوجن موادو د استعمال پرته د انقسامي حعرو لروونکي دي، نو څکه په بېړنې پېښو کې د کروموزونو مطالعه او خپړنې ته اړتیا وي د هډوکو د ماغزه د ازمونې کار خخه اخستل کېږي تر خود ناروغ درملنه په مناسب ډول اجرا شي. لکه دیار لسم ترايزومي

(trisomy 13) د زړه په پچیلې ناروغۍ اخته دي خو په او سنې وخت کې د نوموري invasive ازمونې په بدل کې د FISH د تخنیک خخه کار اخیستل کېږي هغه حجري چې د کروموزمونو د خپړنې لپاره په کار وړل کېږي هغه په یو ګیلاس ته ورته سلايد کې تلوین کېږي تر خود کروموزمونو په ارم (arm) کې یوه روښانه او تیاره فیتی ته ورته ساحي رامنځته شي چې دغه فیتی ته ورته جوړښتونه د کروموزمونو خخه بنوونه کوي که د تلوین د مختلفو کړنلارو خخه کار واخیستل شي نو مختلفي فیتی ته ورته رامنځته کېږي لکه د G او R بانډونه. هغه بانډ چې دير زيات په کار وړل کېږي د G banding خخه عبارت دي.

د پرمیتا فیز په صفحه کې د کروموزمونو خپړنې او تحلیل ته High resolution chromosome analysis ویل کېږي چې په خرګند ډول سره کروموزونه تر خپړنې لاندی نیسي چې حتی دير کوچني او واره کروموزمونو ترتیب او تنظیم پکې لټول کېږي.

(Fluorescent insitu hybridazation) FISH: یو پرمختللي تشخیصی تخنیک دی چې ډی این ای پروب DNA probe په واسطه د پیژنډل شوی کروموزمونو (سیکونس) sequence په نښه کوي. د ډان ای پروب د فلوریسنت د رنګونو په واسطه تلوین او په نښه شوی وي او په دی ډول د کروموزونو

هانگري ساحي د فلوريست مایکروسکوب په واسطه په نښه کېږي.

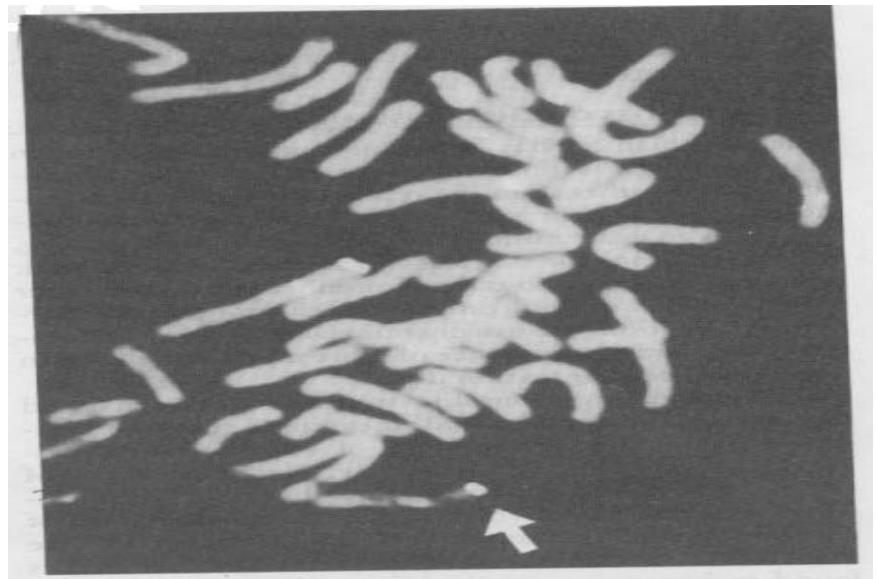
د probes ګن شمیر رقمنه شته دي لکه sequence. Specific probe, point probe سنترومیر پروب او تيلومير پروب. همدارنګه ګن شمیر رنګه لرونکي پربونه هغه پروب. چې د هانگري کروموزوم لپاره هانگري رنګ ولري د Multi color FISH یا M - FIHS په نوم یادېږي کوم چې د کروموزمونو تر منځ ډير پېچلي ترتیب او نظم را په ګوته کوي.

د FISH د تخنيک په واسطه د کروموزونو هغه سبب مایکرو سکوپیک جوړښتونه چې د کلاسيک سايتو جنتیک تخنيک په واسطه د ليدو ورنه وي هم پیدا کولاي شي او کولاي شي چې شخصي او هانگري کروموزونه رابرسيره کړي همدا رنګه .. د FISH د کنلاري په واسطه کولاي شو چې دا نترفيز حجري (لمفوسايتونو او امنيوسايتونو حجر) کې د کروموزمونو د شمیر تشوشتات هم په جسمي او جنسی کروموزمونو کې وڅيرو لکه ديارلسم ترايزومي ، اتلسم ترايزومي ، یووېشتم ترايزومي

انوملي ګاني (۷).

د FISH د تخنيک ګته دا ده چې په چټكتيا سره کولاي شي چې زيات شمیر حجري وڅيرو یو او چته او حساسه ازموينه ده او د هانگريتوب لرونکي دي او کولاي شي چې د کلچر خخه پرته حجري ژر تر ژر وڅيرو خود دغه تخنيک نيمګرتيا دا ده چې د DNA فزيکي حالت نشي خيرلای او یا د یوه کروموزوم یو سگمنت نشي مشخص کولاي (۱).

په لاندي حالاتو کې د کروموزونو تحليل او خيروني ته اړتيا شته (۳)



۱-۶ انځور: د FISH کړنلاره چې په یو نورمال خلورم کروموزوم کې یو پربوب یې hybridized او د 4p ډیلیشن سندروم (wolf Hirsch horn syndrome) خخه نماینده ګې کوي

۱. هغه ماشوم چې وده یې ضعیفه ده او د لنه قامت لرونکي وي.
 ۲. هغه ماشومان چې د کلینیک له نظره په یو کروموزمي تشوش اخته وي د قطعی تشخيص په منظور د کروموزوم خیرپنه اجرا شي.
 ۳. هغه ماشومان چې ډسمورفیک بنه ولري. او یا د ګن شمیر ولادي انوملي لرونکي وي او د هغه لامل خرگند نه وي.
 ۴. هغه ماشومان چې په دماغي تاخراخته وي
 ۵. هغه میندي چې دوہ او یا د دوو خخه د زیاتو ماشومانو د ضایع کیدو تاریخچه ولري.
 ۶. خرنګه چې د بنفسهې سقطونو خلویښت په سلو کې پیښې د کروموزومي تشوشاټو له کبله منځته رائحي نو باید په تولو بنفسهې سقطونو او still birth د کروموزومونو خیرپنه اجراشي.
 ۷. هغه ماشومان چې په Ambiguous genitalia باندي اخته وي.
 ۸. هغه سخئي او نارينه چې په عقامت (شندتوب) باندي اخته وي
 ۹. Leukemic ماشومان
 ۱۰. Solid tumors.
- د کروموزمونو نوم اینسوندنه:

که چيري کروموزمونه د مایکروسکوپ لاندی ولیدل شي نو په کروموزوم کې یوه نری یا تنګه ساحه لیدل کېږي چې د سنترومیر centromer په نوم یادېږي چې نوموري سنترومیر کروموزوم په دوو برخو ويشي .

چې د P برخه د کروموزوم لنډ ارم او د q برخه د کروموزوم او بردہ ارام خخه نماینده ګې کوي او هر ارم یې د تلوین په بنسته په نورو مختلفو برخو ويشل شوي دي. سنترومیر مختلف موقعیتونه لري چې مایتهوزس د انقسام په وخت کې د کروموزومونو په تفریق پذیری (differentiation) کې ارزښناک رول لري. هغه سنترومیر چې د P او q د ارمونو په منځ کې موقعیت لري او کرموزوم په دوه مساوی برخو وشي د Meta سنترومیر په نوم یادیږي او هغه سنترومیر چې په هغه کې د p ارم نظرم د q ارم ته لنډ وي هغه د acro centric submeta centric په نوم یادیږي او هغه سنترومیر چې د P ارم یې موجود نه وي د سنترومیر په نوم یادیږي .(7).

کله چې یو سنترومیر په یو نهایت کې موقعیت ولري د Tele centric سنترومیر په نوم یادیږي .
(2)

د کروموزومونو د نوم اینسوندې معمولي سمبولونه عبارت دي له:

(Deletion) Del

(Duplication) Dup

(Iso chromosome) I

(Paternal Origin) Pat

(Maternal origin) Mat

(ring chromosome) r

میوتشن (Mutation)

تعريف: هغه بدلونونه جې د یو اگانیزم یا ویرس په جینونه او ی خارج کروموزمی عناصرو کې رامنځته شي د نیوتشن په نوم یادیږي میتوشنونه د DNA او یا RNA جینوم د اغیزمه توپ له امله رامنځته کېږي یا هغه تغیرات چې د DNA د ساحتمن او ترتیب کې رامنځته کېږي د میوتشن په نوم یادیږي نوموری له ملونه د وړانکي او کیمیاوي میوتیجن موادو خخه عبارت دي او هغه ارگانیزم چې پکي رامنځته کېږي د Mutant په نوم یادیږي کیدای شي چې د یو ارگانیزم په ظاهري بهه (Phenotype) کې کوم بدلون رانه وړي ، یعنی

میوتشن په واقع شوي وي لیکن ارگانیزم او يا عضوت نورمال خرگند شي میوتشن په نورمال او غیر نورمالو بیولوژیکی پروسو ارتقا سرطانونو او معافیتی پروسو کي ڈیر رول لري

د Drosophila په لچي په جنس کي نیوشونه خپل شوي دي په هغه صورت کي چي میوتشن د پروتین په تولید کې بدلون راوري نوموري ارگانیزم د زيانمن کيدو لامل گرئي چې په ۷۰% پينبو کي زيايمن ثابت شوي دي او پاتي ۳۰% پينبو کي خنثي حالت نه گتور او نه مضرع او په لب و پينبو کي لب خه گتور ثابت شوي دي او ددي لامل دادي چي DNA میوتشن په مقابل کي ھان بيته ترميم کوي نو ھکه د میوتشن د خرابو عاقبو خخه په مدافعي ھول ھان حمايه کوي

لاملونه: د لاملونو له نظره په خلورو ڈولونو د پش شوي دي

۱ بنفسهي میوتشن

۲ د DNA دا نقسام په وخت کې د Replication تشوش

۳ د DNA د بيته ترميم کيدو په پروسه کي تشوشت

۴ په لچي ھول د نيوتيجن موادو په واسطه د میوتشن رامنحته کول بنفسهي نوتشن د لاندي علومو لا امله رامنحته کيربي

۱ Tautomerism هغه حالت کې چي د RNA په ماليکول کي د قلوی گانو په هايدروجنی اريکه کي تشوش پيدا کيربي

۲ Depurination پدي تشوش کې د پيورين قلوی گاني يعني Guanine Adenine او پوري سره مناسب اريکې نلري او میوتشن رامنحته کيربي

۳ Deamination پدي حالت کې د نورمال قلوی په هايدروليکز کي بدلونه رامنحته کيربي او د اصلی گروپ د عوض يوه Ketone Amine گروپ معاوضه کيربي او میوتشن رامنحته کيربي

۴ Replintion تشوشا = خيرني بسولد دي جي د بنفسهي میوتشن عمده لامل د ايلکشن تشوش دي چي Trans fation synthesis په نوم يادېږي په انسانانو کې د ورځئ ۱۰۰۰۰ - ۱۰۰۰ بدلون رامنحته کيربي

۵ د DNA د بیرته ترمیم کیدلو د پروسی بدلونونه په نورمال ډول په کمه فزیکونسی سره د DNA حلقوی سره ماتیری چې بیرته ترمیم کیربی که چیری د بیرته ترمیم پروسه کی بدلون رامنځته شي د میوتشن لامل ګرځی

۶ دغه بدلون په کې ډول DNA په واسطه ترسره کیربی چې د کیمیاوی موادو یا وړانکې په واسطه ترسره کیربی نومورپی کیمیاوی مواد عبارت دي له Alky (NH₂ OH)HY droxy Imin Ochro toxin Nitrous acid lating agent او نور

د ارګانیزم د عواقبو په اساس میوتشن چه په دوه ټولګکیو ویش شوی دي چه یو یې ګټور او بل کی زیانمن میوتشن دی

چه ګټور میوتشن په عضویت کې د نوي نسلونو او نوي فینوتایپونونو رامنځته کولو لپاره استعمالیږي د وراثت له نظره میوتشن د نباتاتو او حیواناتو کي د نوي او اصلاح شوی نسلونو د ایجاداد رامنځته کولو لپاره استعمالیږي

اشدت درجی له نظره میوتشن په دوه ډوله دی

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

۲ په تیټه درجه میوتشن هغه میوتشن چې د نوکلیو تايدونو په سطحه رامنځته شي لکه Deletion او نور چې لاندی ډولونه دی insertion

۳ Missen mutation پدی ډول میوتشن ک د امینواسیدونو غلط ځای په ځای کیدنه صورت نیسي او په غضویت کې یو غیرنورمال پروتین جوړیږي

۴ Silent mutation پدی میوتشن کې یواخی د DNA کوډون بدل وي لیکن امینواسید اصلی او پخوانی امینواسیدوی

۵ Stop codon Nonsense mutation د هغه میوتشن خخه عبارت دي چې د توقف کوونکې کوډون افعالولو لامل ګرځی او په نتیجه کې مخکی لدي خخه چې پروتین سنترس په جین ټاکلی وخت پاتي ته ورسیږي د بشپړتیا اصلی ته نه رسیږي او بشپړ پروتین نه جوړیږي او یو غیرنورمال پروتین جوړیږي چې

۲ Frame shift mutation که چیري DNA په قلوي ساحتمنو کي یوه برخه لب او يا زيات شي او د اميواسيدونو ترتيب لاو تسلسل ضراب شي Frame shift mutation په نوم یادیږي او هغه چي په m RAN ډ مختلفو ډولونو دتوليد لامل گرخي Exone او يا introne کي رامنخته کيږي د

سوماتيك او جنسی حجره

سوماتيك ميوتشن جسمی حجره کي رامنخته کيږي او پرته د جنسی حجره خخه عضويت تولي حجري اعيزمن کوي نوموري ميوتشن تولي دختری حجره ته انتقال کوي ليکن راتلونکي نسلونو ته نه انتقاليرې ھني سوماتيك ميو تشونه ددي لامل گرخي چي د Tumur suppressor چينونونو خخه مخنيوي وکړي او د سرطانونو د رامنخته کيدو لامل گرخي هغه ميوتشن چي جنسی حجره کي صورت نيسی راتلونکي او لادونو ته انتقال کوي کله چي جسمی حجره ميوتشن د ۱% خخه زياته اندازه د خلکو په منع کي رامنخته شي polymorphism په نوم یادیږي

سوماتيك ميوتشن د Acquired mutation په نوم هم یادیږي هغه چي په perion پروتینونو کي رامنخته شي د perion mutation په نوم یادیږي . هغه پروتین چې جنتيکي مواد ونه لري په نوم یادیږي

کروموزومي تشوشات:

په عمومي ډول سره د کروموزومونو تشوشات sporadic وي. د ټولو نوي زيريدلو ماشومانو نيم په سلو کي (۵%) د کروموزمونو په تشوشاتو اخته دي که خه هم د اخته کسانو په راتلونکي ماشومانو کي د کروموزمي تشوشاتو د اخته کيدو خطر کم وي خو که د والدینو خخه یو هم (Balanced Translocation) وي (هغه شخص چې په خپل کروموزومونو کي د بلانس ترانسلوكشن تشوش ولري يعني دا چې د کروموزوم هغه ساختمني تشوش چې د جنتيکي مواد د ترتيب او تنظيم له کبله منخته راغلي وي ليکن جنتيکي مواد یې کم او يا زيات شوي نه وي) د کروموزومي تشوشاتو د پيښيدو خطر زياتيرې. کروموزومي تشوشات په دوله ډوله دي د شمير تشوشات ، ساختمني تشوشات

د کروموزمونو د شمیر تشوشتا:

په انسانانو کې تخمه او سپرم چې جنسی حجري دی او د ۲۳ واحده کروموزونو لرونکی دی د هیپلوبالید (n) حالت خخه عبارت دی چې وروسته د القاح خخه نومورې حجري په ۴۶ کروموزوم لرونکی حجري باندي بدليري ډپلوئيد د چې (۲n) (حالت په نوم يادېږي).

هغه کروموزنه چې د هپلوبالید حعرو خخه په يو ثابت ضربی نسبت زيات شوي دی د Euploid په نوم يادېږي . لکه ۴۶ (۲n) (۳n) (۹۲) (۲۹) (۴n) هغه Polyploid.

حجري دی چې د ډپلوئيد حجري (۲n) د کروموزمونو برسيره د نورو اضافي کروموزمونو لرونکي هموږ.

د Musaic حالت خخه پرته د Poly ploid conception د ژوندي پاتي کيدو چانس نه وي.

که د هپلوبالید (n) په حعرو کې د نور مال خخه د کروموزمونو په شمير کې زياتوالی منځه راشي د aneuploid په نوم يادېږي د نموني په ډول ترايزومي داسي يو حالت دی چې د دوو کروموزمونو په بدل کې دري کروموزمونه په يو حجره کې په اضافي ډول موجود وي. نومورې حالت په دختري حعرو کې د کروموزمونو د غير مساويانه ويش لکه کبله رامنځته کېږي د کروموزمونو د شمير په تشوشتا کې ترايزومي ګاني ډير معمول او زياتي پېښې لري لکه Trisomy12 Down syndrome ترايزومي ۱۸، ترايزومي ۱۳.

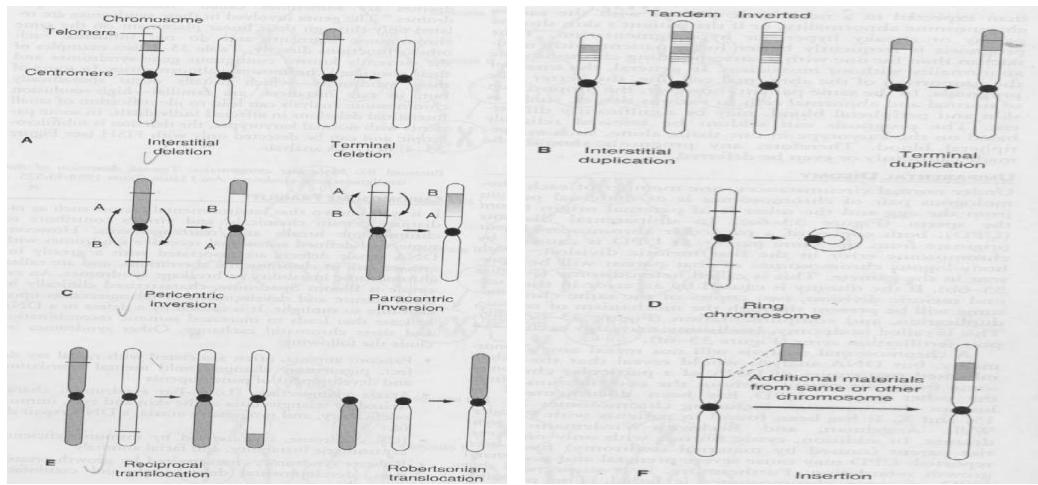
مونوزومي هغه حالت ته ويل کېږي چې د يو جوره کروموزوم يوه برخه په قسمي او يا بشپړ ډول سره موجود نه وي. بشپړ مونوزومي د anaphase lag non disjunction په ميخانيكيت پيدا کېږي.

که بشپړ او توزومل مونوزومي د ارتقا په مقدمو مرحلو کې رامنځته شي د جنين يا ماشوم د مرګ لامل ګرئي. خو یواخي د Musaic بنه یې ژوندي پاتي کيدا شي.

همدارنګه د جنسی کروموزمونو مونوزومي ګاني ليدل کيدا شي.(7).

د کروموزومونو د جورېښت تشوشات:

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



۱-۷- انځور: د کروموزومونو د جورېښت د تشوشاتو بیلکې راپه ګوټه کوي

کروموزم د نوم په لمړنۍ برخه کې د + او يا - د نښې شتوالی د دی بسکارندوی دی چې په نوموري کروموزمونو اضافي کروموزوم زيات شوی او يا دا چې د هغې په شمير کې کموالی راغلی دی د نموني په ډول $21+21 \times 47$ کروموزوم خخه موخه دا ده چې یو نارينه په خپل ۲۱ نمبر کروموزوم کې درې کاپې گانې لري ليکن که د کروموزوم د نمبر خخه وروسته د + يا - نښې راغلی وي هغه په دی معنی ده چې د نوموري کروموزوم په یو ارم کې یو کرومزمي ماده په اضافي ډول سره زياته شوي ده او يا د هغې خخه کرومزمي ماده کمه شوي ده د نموني په ډول - 44XX-XX-44 کروموزوم.

پورتنې کروموزوم مونږته دا رابنيې چې د ۸ کرومزموم په ۹ يا او بدہ ارام کې Deletion رامنځته شوي دي.

(De) Deletion

په دغه تشوش کې د یو نورمال کروموزوم یوه برخه له منځه تللي وي نوموري ضایع شوي برخه د یو کروموزوم د نهايې او یا منځني برخې خخه وي په دی تشوش کې Del مخفف کلیمه د اخته شوي کروموزوم د مخه لیکل کېږي یا دا چې اخته کروموزوم د Del د مخفف کلمي په تعقیب لیکل کېږي.

د نموني په ډول (1p (36.3 46xx.del. نمبر کروموزوم ، د نوموري کروموزوم خخه موخه دا ده چې د لموري کروموزوم په لنډه ارم (P arm) په ۳۶.۳ بانډ کې جنتیکي مواد نشته او دا 1P36.3 deletion syndrome . سبب شوي دي .

باید وویل شي چې د کروموزوم هغه برخه چې جنتیکي مواد ورڅخه ضایع شوي دي هغه هم په یو قوس کې ولیکل شي لکه دپورته نموني په ډول چې ورڅخه یادونه وشه. د ډیلشن له کبله معمولي کلینيکي سندرومونه رامنځته کېږي چې د دماغي معیوبیتونو او د مخدوصفي خیرو رامنځته کيدو لامل کېږي لکه Cridu chat syndrome. چې (4P) Del له کبله رامنځته کېږي همدا رنګه Wolf Hirsch horn syndrome ، چې د (5p del ډ بدلون له کبله رامنځته کېږي .

Dup (Duplication)

په یو پخواني یا لمړني کروموزوم باندي د یو اضافي کروموزوم ځای په ځای کيدلو ته ډپلیکشن ویل کېږي دغه تشوش په ډوله پیښیرې چې عبارت دی له Inverted Tandem بنه .

Tandem په دی معنی ده چې جنتیکي مواد د نوموري کروموزوم پخپل اصلی ځای کې ځای پر ځای کېږي inverted په بنه کې جنتیکي مواد د کروموزوم په مقابل اړخ کې ځای پر ځای کېږي Dup یوه لیکن د بنه نمونه ده ۱۱q 22q کروموزوم خخه عبارت دی چې د Eye syndrome . لامل ګرځې چې په نوموري سندروم کې د قزحيبي (Coloboma) د مقعد او د غورېونو تشوشات موجود وي .

.(Inv) Inversion

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

وی. چې په پارسنتریک انورشن کې سنترومیر نه اخته کېږي او په پریسنتریک انورشن کې سنترومیر هم اخته کېږي او په Pericenteric انورشن کې سنترومیر هم اخته کېږي.

(r) ring chromosome

کله چې په نورمال Telomer کې ھیلیشن پیښ شی او بيرته نوموري مات شوي کروموزوم نهايات داسي سره و تړل شی چې یو د ایروي کروموزوم ورڅخه جوړ شي د ring کروموزوم په نوم یادېږي. د غه تشوش د ودی د ځنډ او د ماغي معیوبیتونو لامل ګرئي.

(Trans) translocation

دا تشوش د کروموزومونو په منځ کې د جنتیکي موادو د دوهم پلا د ترتیب او تنظیم د خرابوالی له امله منځته راخي. او په دوه ډوله دي.

.Blanced trans location ۱.

.unblanced trans location ۲

Blanced translocation.

هغه تشوش دی چې د کروموزوم جنتیکي مواد نورمال وي لیکن په ترتیب او تنظیم کې یې نیمگړتیا موجود وي.

په unblanced translocation کې د کروموزومونو جنتیکي مواد د نیمگړتیاو سره سره نور اضافي جنتیکي مواد په کروموزوم کې زیاتیرې یا یې د لاسه ورکوي.

په blanced translocation کې د جنتیکي موادو محتويات نورمال وي خو یواхи په غیر منظم ډول سره ترتیب شوي وي که په unbalanced trans location کې د کروموزومونو د داخلی بدلونو له کبله په اضافي ډول نور جنتیکي مواد په کروموزوم کې زیاتیرې او یا دا چې جنتیکي مواد له لاسه ورکوي. بیلانس شوی ترانسلوکشن په دوه ډوله دي.

.Robertsonian translocation، او Reciprocal translocation

هغه دی چې د دوو غیر متجانسو کروموزومونو په منځ کې د جنتیکي موادو بدليدنه صورت ونسی خو په Reciprocal translocation کې د دوه acrocentric کروموزومونو د یو ئای کيدو له امله منځته راخي.

کله چې یو کروموزوم په دوو برخو مات شي او په هماغه مات شوي کروموزوم باندي یو د بل کروموزوم جنتیکي مواد ځای په ځای شي د insertion په نوم یادیږي د دې تشوش د منځته راتلو لپاره باید چې د کروموزومونو په منځ کې دري مات شوي ټکي موجود وي او د دې تشوش ګلینيکي منظره د نوموري کروموزوم د جنتیکي موادو پوري اړه لري.

د جنسی کروموزومونو انوملي ګاني:

د جنسی کروموزمونو د تشوشا تو د جملی خخه Mosaicism او aneuploidy په زياته اندازه د وګرو په منځ کې عموميت لري. او ډير زيات تشوشا ت یې د 45x, (klinefelter syndrome) 47x.yy, (turner syndrome) 47xxx, 47 xxy د مختلفو حالتونو خخه عبارت دي.

Mosaicism موسايسیزم

د یو واحد کس په مختلفو حجره کې د دوو یا زباتو مختلفو کروموزومونو د جورښتونو شتوالي ته موسايسیزم ويل کېږي د نموني په ډول د یو ناروغ ځني حجري ۴۷. کروموزومونه لري. او ځني نوري حجري یې ۴۶ کروموزونونه لري چې دغه حالت د ۲۱ ۴۶xx/47xx+ موسايسیزم خخه عبارت دي او د ترايزومي ۲۱ د سندروم یو بنه ده او همدا رنګه د ۴۵x/46xx/47xxx موسايسیزم د منونزو مي x او ترايزومي x خخه خرگندونې کوي د موسايسیزم هغه ناروغان چې ګلینيکي ګلې او نښې ولري نظر هغه ناروغانو ته یې چې په هغه کې ګلینيکي اعراض او علايم موجود نه وي د بنه انزار لرونکي دي او یا که د غير نورمالو حجره تناسب نظر نورمالو حجره ته کمه وي د بنه انزار لرونکي دي (۷).

د پلاستاد chorionic villi سمپل خخه دا جو ته شوي ده چې د اميدواري د لسمي (۱۰). اونۍ خخه د مخه د جنین دوه په سلو کې په نوموري تشوش اخته وي.

د ديارلسمي او اتلسمي ترايزومي د ماشومانو په پلاستاد کې نورمال Disomic حجري ليدل شوي دي.

چې نوموري ماشومان د ولادت وروسته ژوندي پاتې شوي دي ، که موزائيک حالت په جنسی حجره کې رابرسيره شوي وي د Germline Mosaicism په نوم یادیږي او د دې تشوش ګمان هله پيدا کېږي

چې د فنوتایپ له نظره والدین نورمال وي خود هغې خو ماشومان ، عین جنتکي ناروغي باندي اخته شوي دي (اکثراً د اوتوسومل ډومینانت په بنه وي) که چيري د موسيسزم اشتباه موجود وي نو باید د فايبروبلاست د حجره سايتو جنک خيرنې تر سره شي (۱).

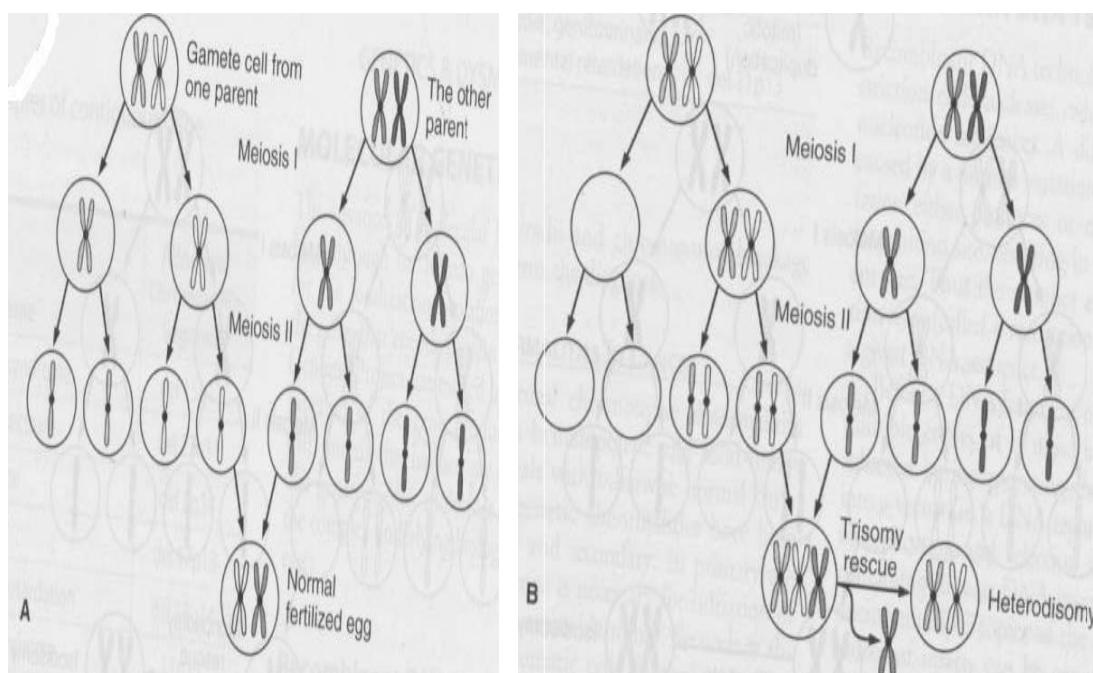
خرنګه چې د ويني لمفو سايتونه د ترايزومي تشوشتات، ډيليشن او د کروموزومونو rearrangement نشي زغلالي نو کيدا شي چې موسيسزم موجود وي خو لمفو سايتونه نورمال اوسي او تشخيص غلط شي نو په دي

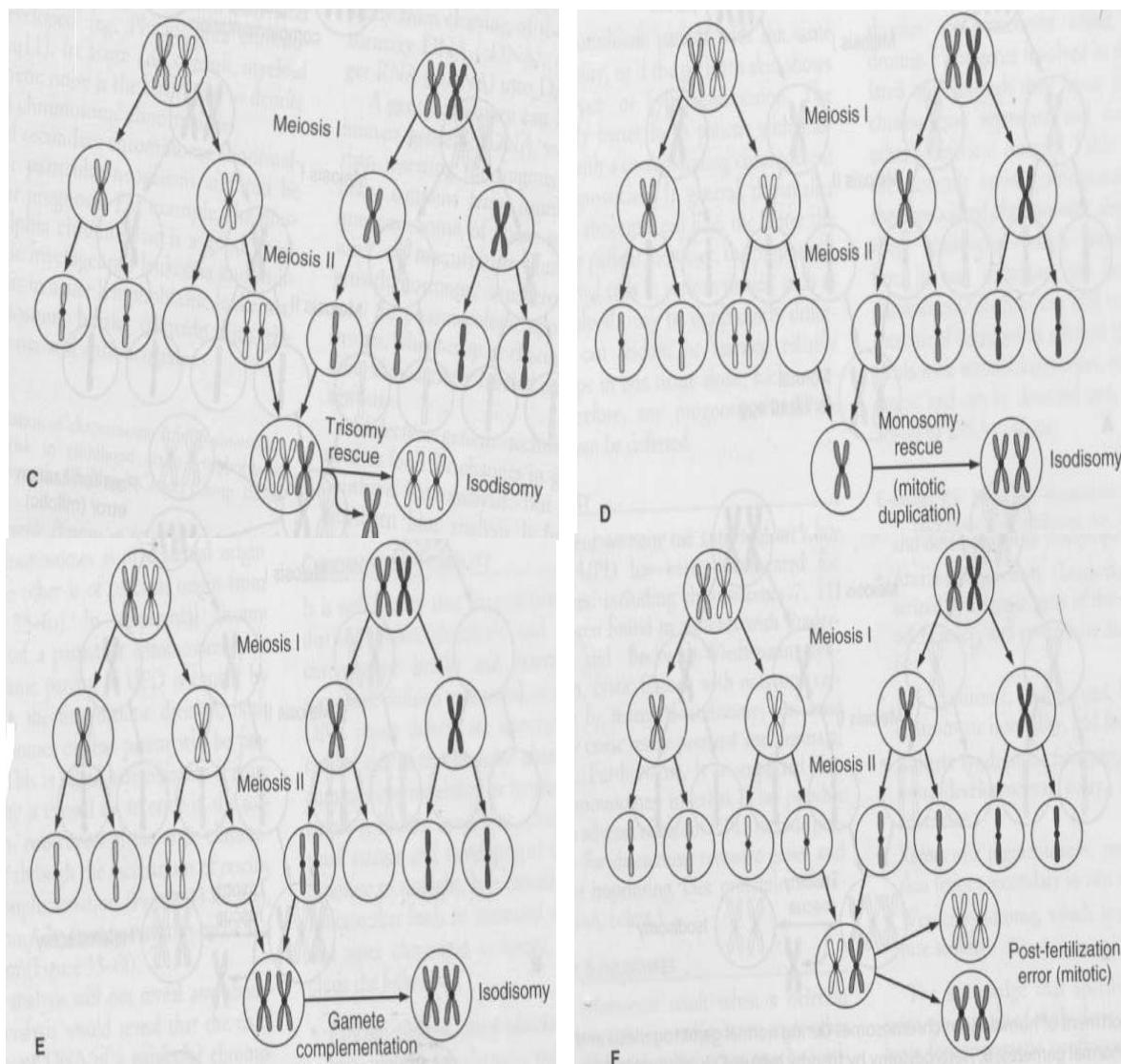
اساس د موسيسزم په پينسو کې د فايبروبلاست د حجره سايتو جنک خيرنې ته اړتیا پیښېږي. (۱).

:Uniparental disomy

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

په نورمال حالت کې د (ورته يا هومولوگ) کروموزوم یو برخه د تخمې او بله برخه بي د پلنۍ سېرم خخه منشا اخلي ليکن په UPD کې د کروموزومونو کاپي یواحې د پلار او یا د مور د کروموزومونو خخه منشا اخلي.





۱- انځور: د نورمال ګاميټوجنیس او Uniparental disomy په موده کې د هومولوگ کروموزومونو طبقيه بندي

که چيري UPD د لمنې ميوتิก انقسام د تشوش له کبله رامنځته شوي وي نو په ګاميټ کې د دواړو والدینو ورته کروموزومنه موجود وي چې دغه حالت د Heterodisomy په نوم يادېږي

که چيري ډايزومي د ميوزس د دوهمي انقسام د تشوش له امله رامنځته شوي وي نو د هماغي کروموزوم دوه کاپي د Duplication , Rescue او Copelementation په ميكانيزمونو به موجود وي چې دغه حالت د isodisomy په نوم يادېږي .

Isodisomy کیدای شی چې القاح د عملی څخه وروسته رامخته شي (۷).
د UPD اخته ناروغان درې فنوتاپیک اغیزی رامنځته کوي.

۱. هغه اغیزی چې د imprinting د جنین پوري اړه لري.

۲. هغه اغیزی چې اوتوسومل رسیسیف د تشوشاټو پوري اړه لري.

۳. هغه اغیزی چې vestigial aneuploidy پوري اړه لري.

په UPD کې د دواړو کروموزمونو جوړي سره ورته وي او جینونه یې هم سره ورته دي او دغه ورته والي هغه وخت ارزښت لري چې والدين یې د اوتوسومل رسیسیف د تشوشاټو لپاره Carrier وي او که چیري مور او پلار د UPD ناقلين ووسی او ماشومان یې UPD ولري او دغه جین د دوې د کروموزمونو په دواړو کاپي ګانو کې موجود وي نومورې ماشومان د فنوتاپ له نظره د اوتوسومل رسیسیف په تشوشاټو اخته دي. يا په بل عبارت که یو د والدینو څخه د دغه غیر نورمال جین لپاره ناقل وي نو ماشوم به یې په اوتوسومل رسیسیف تشوشاټو باندي اخته کېږي. دا جوته شوې ده چې هر انسان د اوتوسومل رسیسیف تشوشاټو (۸-۵) پورې ګینونه انتقالوی.

UPD د اوتوسومل رسیسیف تشوشاټو یو نادر لامل بلل کېږي.

مورنی UPD د دوهی ، اووم، خلوارلسم او پنځلسم کروموزونه اخته کوي او پلنی شپږم، نوولسم، پنځلسم او شلم کروموزونه اخته کوي چې نومورې تشوشاټات د ناروغ د فنوتاپ او د دیدی د بدلونونو د ګډو وډیو لامل ګرئي (۱).

د کروموزونو تحلیل او خیپل دغه تشوشاټات نشي رابرسيره کولای خو د DNA تحلیل او تجزیه نومورې تشوشاټات رابرسيره کولای شی چې د نومورې کس په

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

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

همدارنګه د سستک 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 دي.

شدید اندازه د Fetter UPD او ماشوم (مخکی زیبیدنی) او وروسته له زیبیدنی د دورو د ودي د ځنډ لامل ګرڅي همدا رنګه په ځنډ پیښو کې وزونکي اغیزې هم منځته راوري چې هغه د لاندینيو میخانکیتونو په بنسټ رامخته کېږي.

Recessive imprinting, د ډیلیشن شوي جینونو هو موزایگو سیتی، د جینونو imprinting د اغیزو له امله(۷). **Contiguous gene syndromes**

کله چې د ډیلیشن له کبله هغه مجاور جینونه چې د یو بل سره په یو کروموزوم کې نړدي قرار لري. له منځه لارې شي نو دغه تشوش د Contiguous gene سندروم په نوم یادېږي د دغه جینونو رابرسيره کول د په بنه ډیر ګران کار دی ځکه چې ډیر واره دي نو له همدي امله ځنډي وخت دغه سندروم د په نوم هم یادېږي هغه جینونو چې د دغه سندرومونو لامل ګرڅي د یو خط په بنه په نوموري کروموزوم کې قرار نیسي او په مستقيم ډول د بل کروموزوم د جینونو د دندي سره کومه مداخله نه کوي.

د Contiguous gene syndromes نموني په لاندی جدول کې بسodel شوي دي. نوموري سندرومونه د FISH او یا د DNA د انالیز په واسطه تشخيص کېږي
نوموري سندرومونه په ډیرو پیښو کې په sporadic ډول رامخته کېږي او په نادر ډول فاميلي بنه هم لري (۷، ۵، ۱۰)

د کروموزوم غیرنورمال سکمنت.

د سندروم نوم

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

د کروموزمونو فراجیلیتی (Chromosome fragility)

دا په ربستینې ډول څرګند شوي دي چي یو شمیر محيطي فکترونه د کروموزمونو د ماتیدو او د هغوي د بیا جوریدو لامل گرئي لکه وړانګې، (تشعشع) کیمیاوی مواد ویرسونه.

یو شمیر او تو سومل رسیسیف سندرومونه پیژنډل شوي دي چي د DNA دوباره ترمیم د نیمگړتیاواو له امله منځته راخي چې په نوموري سندرومونو د کروموزمونو د Aberration خطر ډير زیات وي چې نوموري حالت د کروموزمونو د Chromosomal breakage instability syndrome ، او یا Bloom syndrome سندروم په نوم یادېږي چې د دې پیښې یوه بنه نمونه د Bloom syndrome څخه

عبارة ده چې د کلینیک له نظره متصف دي په لنډه ونه، لمړ وړانګې ته د وجود مخامنځ شوي برخې (۰۷... Telangiectasis).

Bloom syndrome ناروغ لمر وړانګو ته د مخامنځ کيدو وروسته د هغه په مخ او لاسونو (Butter fly) په شان سورالي او Telangiectasis پیدا کېږي همدارنګه په شوندو کې Bollus eruption هم پیدا کېږي نوموري ناروغان غټه پوزه او غورونه لري خو مخ یې وړوکې وي د دې سندروم اخته ماشومان د بنه زکاوت لرونکي دي.

د نهایاتو تشوشتات (Clubfoot clinodactyly, polydactyly) موجود وي. د IgA، IgM او IgG سوي تیتی وي دغه ماشومان د لمفور یتیکولر په سرطاني ناروغیو باندي د اخته کيدو میلان لري. (۱).

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

۱. fanconi Anemia: چې په دې سندروم کې د کبوري هډوکې محوري تشوشن د صباغاتو بدلونونه، خفيف دماغي حنډه او ancytopenia موجودي وي.

۲. Ataxia telangiectasis (lous bar syndrom)، Ataxia telangiectasis پوسنکي او سترګې د telangectasis د معافیت نشتوالي د Immune deficiency (Ataxia telangiectasis) د ترمیم تشوشن.

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

Robert Syndrome .۴ متصف دی په د ودی ھنډ ، د ارتقا وروسته پاتی والی ، د نهایاتو او .(V) Craniofacial انمولي

xero dermenta pigmentosa .۵ چې د لمر وړانګو سره د مخامنځ کیدو له امله د پوستکي بدلونونه او د هغې lesion پیدا کیږي .(V)

Wer ner syndrome .۶ چې مخکي د وخته د بودا توب لامل گرخي .(V) په دی سندروم کې Allopecia ، ايری رنګه وینته، په پوستکي کې scleroderma ته ورته بدلونونه موجود دي په دی ناروغانو کې د اتیرو

سکیلیروزس ، ډیابتیس میلتیس هایپوگونادیزم ، Retinitis pigmentosa ، Catract او نیو پلازم ته د خطر زیاتیدو چانس ډیر وي .(۱)

په سرطان کې د کروموزوم ابنارملتي:

د کروموزمونو د شمیراو جورېست تشوشات یو شمیر هغو ناروغانو کې ليدل شوي دي چې هغوي د ويني په هیمو پیوتک نیوپلازم او solid tumure (سوله توموروونو) باندي اخته وو.

د کروموزوم دغه تشوشات په دوه ډوله دي مقدمه، primary) او ثانوي (secondary) په مقدمه تشوشاتو کې د سرطان د رامنځته کیدو لپاره د یو غیر نورمال کروموزوم شتوالي ضروري ګنل کيږي د نموني په ډول 13q په Retinoblastoma ناروغې کې .

ثانوي تشوشات په سوماتيك حعرو کې رابرسيره کيږي او د سرطان د رامنځته کیدو وروسته پیښېږي لکه د فلاډفیلا کروموزوم (q11{q34,+cq,22} چې په حاد او مزمن مایلولئید لیو کیمیا کې ليدل کيږي.

د لمبني او دوهمي کروموزمونو تشوشات د ځانګړي سرطاني حالتونو لپاره په ګوته شوي دي د نوموري ناروغې د تشخيص او پیښګوینه د تاکلو لپاره پکار وړل کيږي. د نموني په ډول که چير ید فلاډفیلا کروموزوم په مزمن لمفو جینس لیو کیمیا کې موجود وي. د هغې په نسه انزارو دلالت کوي خو د نوموري کروموزوم شتوالي په حاد لمفو بلاستيك لیو کیمیا کې په خرابو انزارو دلالت کوي.

مالیکولی جنتیک:

د مالیکولی بیولوژی پرمختگ د انسان د وراثت د خیرنی له پاره یوه لاره پرانستلي ده . دا خکه چې مالیکولی جنتیک هغه جیونونه چې د پروتینونو sequences په کوده یا (رمز) انتقالوي د نوموري جینونو ئای isolation (بیلول) او ځانګړتیاوي رابرسيره کوي . همدا رنګه مالیکولی جنتیک د انساني ناروغیو هغه پیچلې بیولوژی چې انسانان اخته کوي او په هغوي کې ناروغی رامنځته کوي خرگند وي.

Recombinant DNA technology:

ریکامبینت ډی این ای تکنالوژی هغه وخت پرمختگ وکړي چې د Restriction endonoclease انزايم استعمال رامنځته شو چې د نوموري انزايم د ډې این ای مالیکول په یوه ځانګړي برخه کې ماتوي يعني د نکلیو تایدونو په ځانګړي sequences ویشي. د DNA په سیکونسی کې بدلونونه د DNA د نورمال Variation (تنوع) ، یا د جین د میوتشن له امله منځته راخي چې نوموري میوتشن په DNA کې د اندونکلیز د اغيزې لپاره د یو ځانګړي پیژندل شوي ساحي د پیدا کيدو او یا له منځه تلو (recognition site) لامل ګرئي او په دی ډول د ډې این ای د مختلف اندازه لرونکو فراغمنټونه (قطعې یا توقي) منځته راخي نو په دی اساس restrictions site شمیر او ترتیب ته چې restriction mape ورته ويل کېږي. DNA sequences څخه عبارت دی.

د restriction enzyme په واسطه کولای شو چې د انسان جینومیک DNA په مختلفو فراغمنټونو وویشو او DNA ځانګړي توقي او برخې رامنځته کرو. چې د نومورو توپو څخه د فارمکالوژی له نظره د انساني پروتینونو په جوړلو کې (انسولین ، growth hormone , inter feron) د ویني لخته کوونکي فکتورونه کار اخیستل کېږي . همدا رنګه ځنې نوري د probe په بنه ورڅخه ګته اخیستل کېږي د راډيو اکټف موادو سره lablable DNA او د DNA Mapping او د ناروغیو د تشخيص په غرض په کار وړل کېږي.

د مالیکولی جنتیکی کړنلاره په ډیره اندازه د جینو میک ډی این آی (DNA) بدلونونه تر خیرنی لاندې نیسي. نوموري کار د Southern blot analysis ، په واسطه صورت نیسي لakin همدغه کړنلاره که د blot analysis په واسطه تر سره شي د RNA تشوشتات هم رابرسيره کوي .

د southern blot اناлиз په کړنلاره کې د restriction endonuclease د انزايمونو څخه کار اخیستل کېږي او د جینو میک ډی این ای په مختلفو فراغمنټونو او ځانګړي نکلیو تایدي سیکونیسونو

باندی توته کوي. او وروسته دغه فرائمنټونه د agarose gel electro phoresis په واسطه يو د بل خخه بیلوي او بیا ممبران ته

بې انتقالوي او يو راډيو اکتف پروب (probes) باندی اینسودل کېږي نوموري فرائمنټونه د او تو راډيو ګرافی په واسطه پیژندل کېږي.

د polymerase chain reaction د تخنیک په واسطه DNA په خپلو لمړني (primers) برخو ويش او د یو ساعت خخه په کمه موده کې د sequences DNA تر لاسه کېږي د دې تخنیک نیمگرتیا دا د چې که يو خارجي DNA چير کوچني فرائمنټ په واسطه هم يو چې اين ای منتن شي تشخیص غلطوي.

په کلینيکي جنتیک او د وراشت په تشخیص کې مالیکولی بیولوژی ارزښت او کارونه

کولای شو چې د جنتیک په واسطه د مستقیم او غیر مستقیم کړنالارو له مخي میوتانت جیونه پیدا کړو کله چې یو جین کې د یو خرګند لامل له کبله میوتیشن رامنځته شي او د یو ناروغری سبب شي په مستقیم ډول د مالیکولی بیولوژی د کار وړلو په بنست تشخیص اینسودل کېږي چې جین خرګند وي لاکن د کورنې په منځ کې په زیاته اندازه د جینونو د مالیکولونو تر منځ د Heterogeneity نیمگرتیا موجوده وي يا هغه ناروغری چې د هغې مسول جین خرګند نه وي خود کروموزوم ځای بې جوت يا بسکارو وي.

هغه کړنلاري چې په مستقیم ډول د DNA د تشخیص لپاره پکار وړل کېږي عبارت دي له.

Restriction analysis

Single confrrmational polymorphsim analysis

Direct sequencing with assistance of PCR

Heteroduplex assay

Protein truncation assay

هغه مالیکولی میخانکیتونه چې په یو انسان کې د ناروغری لامل ګرځی عبارت دي له نقطوي میوتیشن (point mutations) ، ډیلیشن ، انسرشن او ، expansion trinucleotide repeat ، کوم چې د Genetic anticipation لامل ګرځی.

د DNA مستقیم ازمولیل او خیرل د لاندینو ناروغیو لپاره په کار ورل کېږي.

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

په هغه صورت کې چې د غیر نورمال جین sequence د پورتنی کړنلاري په واسطه د خیرنې وړنه دی نو د کړنلاري خخه کار اخیستل کېږي. linkage analysis

د linkage analysis په واسطه د کورنې د غرو په منځ کې د غیر نورمالو جینونو ارثیت لړی، را سپرل کېږي خو بنسټیزه خبره دا ده چې په ئانګړي ډول اخته کسان مور، پلار او حتی اخته او یا نا اخته شوي خپلواں د خیرنې لاندې ونیول شي. د دغه تشووش یوه نښه نمونه د Neurofibromatosis خخه عبارت دی چې د نوموري ناروغۍ دذ تشخیص لپاره د Direct and indirect assay خخه کار اختمل کېږي.

په دې وروستیو وختونو کې د پولي مور فیزم پیښې زیاتې شوي دی چې د پورتنی کړنلارو په واسطه کولای شو چې د خلکو په منځ کې د غیر نورمال جینونو موجودیت او عدم موجودیت پیشیبینی کړو. نوموري کار په هغه صورت کې چې د پولي مور فیزم نسبی معلومات د خپلواںو په منځ کې موجود وي د مايكرو ستيلائيت پولي مور فیزم خه د اولادونو (Sibling) د خیرنې لپاره کار اخیستل کېږي چې د دغه خیرنې په واسطه هغه ګن شمير جینونه چې پولي جنتیک تریتی (Trait) په هکله برخه اخلي تشخیصوي لکه د شکر ناروغې د مزي توب یا چاغوالې (obesity) په ناروغانو کې همدا رنګه د جینونو هغه بدلونونه چې په تومورونو کې صورت نیسي د نوموري کړنلاري په واسطه تشخیص کېږي.

د انساني ناروغیو په مخنيوی کې د ماليکولي بيولوژي خخه ګټه اخیستل:

ريکمنیانته ډي اين اى تکنالوژي د ناروغیو په مخنيوی کې ارزښناک رول لري. دا ټکنالوژي د ناقل د (Carrier) نيمګړي جینونه رابرسيره کوي او د prenatal په دوره کې ناروغې تشخیص کولای شي. د ټئي

ئنټکی ناروغیو اعراض او علایم په ورستیو مرحلو کې رابرسیره کېږي او په لمپنی مرحلو کې نه تشخیص کېږي لکه Huntington diseases ، د میتاتولازم د ئایه تیروتنې inborn error of metabolism چې په inaccessible انساجو کې د انزايمونو د تاکني په بنسته تشخیص اینبودل کېږي خو د جینونو د خیړنی په اساس د پورتنیو ناروغیو تشخیص په مقدم ډول تر سره کیدای شي ، یعنې مخکې له د ې چې کلینیکی اعراض او علایم په ناروغ کې پیدا شي د جنتکی کړنلارو په واسطه هغه تشخیص کیدای شي. همدا رنګه د مالیکولی بیولوژی خخه د هتروزایگوس ناقل په پیداکولو د parental په دوره کې د ناروغیو په تشخیص او همدارنګه په هغه ناروغانو کې چې سایکالوژیک اعراض او علایم رامنځته کېږي د DNA د ازمونی په واسطه تشخیص کولای شي.

د انسانی ناروغیو په درملنه کې د مالیکولی بیولوژی په کار ورل:

د رشیمی ژوندپه دوران کې په هغه کس کې چې په شدیدو ارثی تشوشاټو اخته وي یو نورمال جین داخلوی چې همدغه عملیه Germline therapy په نوم یادېږي خو که نوموری کړنلاره په جسمی حجراتو کې شوي وي او په جسمی حجراتو کې داخل شي. د somatic therapy په نوم یادېږي چې نوموری کړنلاره یواحی د recipient په عضویت باندی خپلی اغیزی کوي.

په تجربوی ډول د Adenosin deaminase ازوايم د فقدان په خاطر جین تراپی تر سره شوي دی .

(هغه بنه چې عصې سیستم Gaucher, d Recombinant enzyme replacement: پکې اخته شوي نه وي) او د لیروزوم ئینی ذخیروی ناروغیو په درملنه کې په بریالیتوب سره تر سره شوي دي. چې د مالیکولی بیولوژی د ارزښت خخه ګنل کېږي.

جین تراپی Gene Therapy

د یو نوی عجیب ناکه کړنلاری خخه عبارت دی چې د جین د Expression د لاری د ناروغیو د درملنی او مخنیوی لپاره کارول کېږي په دی میتود کی داسی اساسی او وظیفوی جینونه عضویت ته داخلېږي چې نورمال پروتینونه تولید کړي او په دائمی ډول د تشوشاټو د درملنی او مخنیوی لامل و گرځی چې نوري هڅي هم رواني دي.

جین تراپی کړنلاره :

د دی کړنلاری د ترسره کولو په منظور دوه ډوله استراتیژي موجود دی .
 ۱- Exvivo کړنلاره :- په دی میتود کی د عضویت خخه نښه شوی نسج ایستل کېږي او د هغې په بدلون یو نورمال جین په هماغه ساحه کی داخليې ترڅو هماغه جین هلتنه نشونما وکړي او نورمال نسج رامنځ ته شي .
 ۲- Invivo کړنلاره :- چې د جین مستقيم انتقالولو کړنلاري پنوم هم یادېږي په دی میتود کی یو نورمال جین په غیر نورمال نسج کی داخليې .
 د جین تراپی ډولونه :

Germ line Therapy - ۲ Somatic Cell Therapy - ۱
 ۱- سوماتیک سیل تراپی :- په دی ډول درملنه کی سوماتیک حعرو کی لکه : فایبروبلاست ، اپیتل حجري ، عصبی حجري او نورو حعرو کی تراپیوتیک جین داخليې نومورې جین راتلونکو نسلونو ته نه انتقالېږي .
 ۲ - Germ line Therapy :- په دی ډول درملنه کی یوه کنترول شوي جین په سپرم ، تخمه او یا زایگوټ کی زرق کېږي او تراوسه پوري په انسانانو کی دغه عملیه تطبیق شوي نه دی .
 د جین داخلولو کړنلاره :- د جین انتقالول په فزیکی ، کیمیاوي او بیولوژیکی میتودونو سره ترسره کېږي هغه جین چې عضویت ته داخليې د Gene transfer په نوم یادېږي او اړوندہ نسج ته یې Transduced نسج ویل کېږي د جین انتقال په دومه ډوله ترسره کېږي چې یو ته ئی infection او بل ته infection ویل کېږي .

Transfection خخه هدف دادی چې یو کنترول شوي جین په مستقيم ډول د DNA په مرضی حجره کی زرق کېږي او د infection خخه هدف دا دی چې د وي ویروس د وکتور په حیث استعمالېږي چې بنه انتخابی ویروس د Retro Virus خخه عبارت دی جینی تراپی په فزیکی میتود کی Parenteral injection ، Gene Gun ، Aerosol استفاده کېږي .
 په کیمیاوي میتوده کی د Liposome ، Calcium Phosphate خخه او په بیولوژیکی میتود کی د ویروسونو ، نسجی Transplantation او Neo Organ Implantation او د انسانی مصنوعی کروموزومونو خخه استفاده کېږي .

دارثی تشوشاتو اساسات:

د مندل تشوشات د (Mendelian disorder)

دارثیت چوکات د لمړی حل لپاره په ۱۸۲۵ - ۱۸۲۶ م کال کی د Gregor mendal له خوا رامنځ ته شوه . او کله چې په ۱۹۱۵ کال د Thomas Hant morgan په واسطه د کروموزوم تیوری رامنځ ته شوه نو د مندل نوموری قانون د وراثت د اساس په حیث کیښودل شوه چې نوموری وراثت د مندل وراثت ، مندل جنتیک ، مندیلیزم او مونوجنیک وراثت په نوم ہم یادیږي مندل په ۱۹۲۵ کال کی چې په یو بن کی کارکولو او د نخودو په نبات کی خپل تجارب مشاهده کړ او د نخودو ۲۹۰۰۰ زره نباتات ئی کرلي ټه چې په هغې کی ډول نسلونه او خبری (Phenotype) مشاهده کړ او خپل مشاهدي ئی ولیکلی چې نن د ارثیت د قانون په حیث و پیژندل شو

هغه فزیکی منظره (trait) چې په DNA کې (Germ line) میوشن له کبله منحثه راخي د (single gene inheritance) Mendelian inheritance، په نوم یادیږي . په انسانانو کې د (۸۰۰۰) اته زره خخه ډیری ناروغتیا وي پیژندل شوي دي چې د Single gene inheritance له کبله رامنځته شوي دي څرنګه چې نوموری تشوشات د لمړی حل لپاره د Gregor Mendel لخوا رامنځته شوه نو ټکه د هماګه 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 خخه ملاتر کوي. په لنډ ډول سره د نسلونو په منځ کې جنتیکي traits، د segregation، independence په بیلو بیلو څانګو ولاردي.

سګریگیش د هغه پروسی خخه عبارت دي چې د ګامیت د جورېدو په وخت کې جینونه جوره ، جوره کېږي . او هر ګامیت په یواخني ډول د هر یوه جوره جینونو کاپي ترلاسه کوي . چې د جینونو نوموری کاپي د الیل (Allele) په نوم یادیږي.

Independence، هغه پرسه د چې په هغه کې په ازاد ډول د مختلفو الیلونو جلا والی صورت نیسي . Victor mckusisc Catalog، چې په Mendeline inheritance in man کې راغلی

دی . د ۱۰۰۰ (لس زره) خخه ډیری ناروغتیاوې پکې ئای په ئای شوي دي چي او توسمول ډومینانت، او توسمول رسیسیف، اکس لنگ ډومنانت، اکس لنگ رسیسیف او link y. تشوشا تو له امله رامنځته کېږي (٧).

د دې لپاره چې د مندل د ارثیت په تشوشا تو پوه شو نو لازم دی چي د ارثیت پوري اړونده ځنبي اصطلاحات چې په لاندی ډول د ترمینالوژی تر عنوان لاندی بیانیبی معلومات تر لاسه کړو (٧).

ترمینالوژی:

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

هغه الیلونه چې د ډول خیرو لپاره کود (codes) انتقالوي د هو موزاییکوس د حالت په نوم یادېږي (۵). د دې لپاره چې د اوتوسومل رسیسیف په تشوشاټو کې د ناروځی نښی او ګلې رامنځته شي. نو ضروري ده چې د دواړه مور او پلار د جین کاپی ګانی غیر فعال شي چې د هو موزاییکوس د حالت یوه نمونه بلل کېږي. (۷).

هتروزایکوس: هغه حجره یا ارګانیزم چې په یو جنتیکي لوکس کې ورته الیلونه ونلري د هتروزایکوس په نوم یادېږي. (۷).

هغه الیلونه چې د ګن شمیر تاکل شوي جنتیکي ځانګړتیاوی لپاره کود انتقالوي د هتروزایکوس په نوم یادېږي (۵).

د اوتوسومل ډومینانت په حالاتو کې د جینونو یوه جوړه غیر فعال او بله جوړه یې فعاله وي نو له همدي امله ناروځتیاوی رامنځته کوي هغه کس چې د رسیسیف ګډ ډیو لپاره هتروزایکوس ووسي کیدای شي چې ګلینیکي نښی او ګلې رامنځته نشي.

ډومینانت (Dominant) و رسیسیف (Recessive)

که چېږي یو الیل د هترازویکوس په حالت کې هم وي او په ګلینیکي ډګر کې خپله نښه او تظاهرات رامنځته کړي د Dominant gene یا ډومینانت کرکتر په نوم یادېږي او هغه الیل چې په خپل ګلینیکي نښې رامنځته نکړي حال دا چې د بل والد الیل نورمال هم وي د recessive جین په نوم یادېږي.

رسیسیف جینونه هغه وخت د ډیو ناروځی ګلینیکي څرګندونې د ځانه رابنیې چې په دواړه کروموزومونو کې د نومورې جینونو جوړه موجود وي (د هو موزاییکوس په حالت کې وي) او یا دا چې ځانګړي غیر نورمال جین دواړه مور او پلار څخه په میراث انتقال شوي وي (۵).

جینوتایپ (genotype): د یو کس جنتیکی جوړښت ته جینوتایپ ویل کېږي (۵).

فنوتایپ (phenotype): د یو کس کلینیکی یا ظاهري نبئي او خرګندونې ته فنوتایپ ویل کېږي یا د یو کس د جینوتایپ خرګندونې ته فنوتایپ ویل کېږي (۵، ۷). کیداي شې نوموري فنوتایپ د چاپيریال په واسطه بدلون و مومي او فنوتایپ د یو کس د جورښت او دندو ماھیت (خیره، جسماني جورښت، د اعضاوو جورښتونه، بیوشميک او فزيولوژيك خوي او خاصيتوونو) خخه عبارت دي (۷-۵).

Pliotropy کله چې په یو الیل کي ميوتشن رامنځته شي او هغه په مختلفو انساجو او اعضاوو کې مختلف او پراخه خرګندونې او بدلونونه را منځته کړي د پليوتروپي په نوم يادېږي د نموني په ډول په fibrilline genes، کې پیښېږي خو د وجود مختلفي غړي لکه Marfan سندروم کې یوه ميوتشن . په اسکلیت، زړه، ستړګې او نوري غړي اخته کوي (۷).

Penetrance د هغه وګرو تناسب ته ویل کېږي چې د خپل جینوتایپ مطابق د فنوتایپ لرونکي وي او دغه نسبت د (۱۰۰-۰) یا (۱۰۰۰-۰) په منځ کې وي که چيري یو تولګي وګړي نظر خپل جینوتاپیپ ته په سلو کې سل د فنوتایپ خرګندونې وکړي د Complete Penetrance په نوم يادېږي او که چيري نوموري وګړي خخه هنې کسان نظر خپل جینوتایپ ته خپلې فنوتاپ بنکاره نکړي د reduced Penetrance په نوم يادېږي .

Expressivity: که په یو شمير وګرو کې ورته ميوتانت جینوتاپونه موجود وي خو د فنو تاپونو درجې او شدت سره توپير ولري د Expressivity په نوم يادېږي کیداي شي چې د یو کورني غرو په منځ کې د Expressivity دير توپير موجود وي. په یو کورني کې Expressivity د یو شمير فكترونونو پوري اړه لري لکه epistasis، چاپيریال، anticipation، فنوكاپي شتولى، موسیسيزم، او چانس (stochastic factors). باید یادونه وشي چې د پورتنیو لاملونو برسيره د

کورني په منځ کې Expressivity د اليلیک او Locus gene د هتروجنټي له امله هم منځته راخي (۷)..

جنتیک هتروجنټي: که ګن شمير ميوتشونه پیښ شوي وي لیکن داسي فنوتایپونه رامنځته کړي وي چې

د طبیت (tradition) له نظره دومره اندازه سره ورته وي چې یواحی دیوی ناروغری خواته فکروشی . د دې یوه بنه نمونه وینه لبې (انمیا) او د ماغی وروسته پاتې والی (mental retardation)، خخه عبارت دي.

جنتیک هتروجنتمی په دوه ډوله دی جنتیکی هتروجنتمی (Hetrogenity) او locus heterogeneity: لوكس هتروجنتمی: که په ډیرو جنتیکی لوكس (locus) کې گن شمیر میوتشنونه رامنځته شي مګر یو ډول څرګندونی (فنوتایپ) رامنځته کړي د لوكس هتروجنتمی شي په نوم یادېږي. او یا فنوتاپونه یې دومره سره ورته وي چې یواحی دیوی ناروغری خواته فکروشی لکه د (MPs. II, A.B.C sunifilipo syndrome .. D)

نوموري ناروغری د څلورو مختلفو انزايمونو د نشتولي له کبله منځته راخي ليکن د یو شانته فنوتاپ ډلونکي او داسي فکر کېږي چې یو ډول ناروغری ده.

اليليك هتروجنتمی: که په یو لوكس کې گن شمیر میوتشنونه رامنځته شي ليکن یو فنوتاپ دخانه خخه څرګند کړي د اليليك هتروجنتمی په نوم یادېږي د نمونې په ډول د سستک فايبروزس په ناروغانو کې مختلف جنتیکي بدلونونه موجود وي لکه: هوموزايكوسیتی په معمولي ډول په ۵۰۸ F ۷۱ a R ۱۱V H mutation چې وروستني میوتشن کې یو پیچلي هتروزايكوسیتی څرګندونې کوي

(کلينيکي هتروجنتمی): کله چې په یو لوكس کې گن شمیر اليليك میوتشنونه پیښ شوي وي او د یوه خخه زيات فنوتاپونه

رامنځته شي د فينوتاپیک هتروجنتمی په نوم یادېږي یوه بنه نمونه یې د collagen II gene kniest dysplasia, hypochondrogenesis میوتشنونه دی چې د هغې له کبله Spondylo epiphyseal dysplasia congenita او د stickler ډلونو خخه عبارت دی. همدا رنګه گن شمیر میوتشنونه په Fibroblast growth.

FG FR II (Factor receptor II) کې د cranio synostosis د مختلفو تشوشاټو سبب کېږي چې په نوموري تشوشاټو کې pfiffer Jackson weiss syndrome ، Crouzon syndrome او apert syndrome شامل دي نوموري سندرومونه د کلينيک له نظره یو د بل خخه توپير

لري چې په یو جين single gene کې د مختلفو جنتکي ميوشنونو له کبله منځته رائي.

(د ارثیت نمونې): heredity Pattern

اوتوسومل ډومینانت:

که چيري د غیر نورمال جين یوه کاپي د یو کس په یوه اوتوسوم کې موجود وي د اوتوسومل ډومینانت په نوم یادېږي (۸).

په اټکلې ډول د پنځه زره (۵۰۰۰) خخه ډيرى ناروغۍ د اوتوسومل ډومینانت د تشوش له کبله رامنځته osteogenesis چې ځني خفيف لکه polydactyly او ځني یې شدید او وژونکي دی لکه چې ځني imperfecta (۸).

اوتوسومل ډومینانت د لاندینو ځانګړتیاو لرونکي دی.

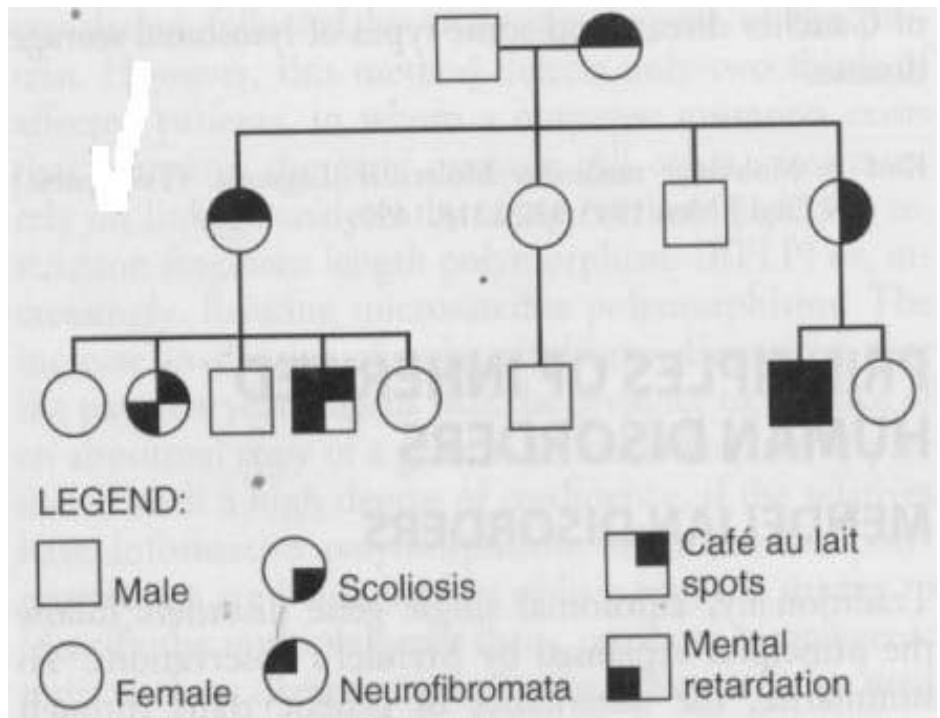
۱. په یو کورنى کې اخته شوي کسان د مختلفو expressivity لرونکي وي (۷). په بشپړ ډول یې لاملونه څرګند شوي نه دي خود تغیر شوي جینونو او د چاپيریال د اغيزو په بنسته چې په فنوتاپ باندي وارده وي رامنځته کېږي (۱).

۲. په اوتوسومل ډومینانت کې non penetrance ډير زيات وي او د هغې درجه او شدت یو د بل خخه توپير لري (۷).

۳. نوموري غیر نورمال جين د کورنى د غړې لخوا د هغوي ماشومانو ته انتقالېږي خو د نوموري کلينيکي بنه په دواړو وختونو کې توپير لري د نموني په ډول د سرګنجي کيدل (Baldness) یو ډومینانت trait د خو یو اخي نارينه جنس پرې اخته کېږي يعني نوموري بدلونونه یو sex limited حالت دی.

۴. د اوتوسومل ډومینانت ارثیت عمودي بنه لري vertical fashion چې په لاندی انځور کې بسودل شوي دي (۷).

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



۹-۱ انځور: اوتوسومل ډومینانت ارثیت

۵. په ځینو پینسو کې کورنۍ تاریخچه موجوده نه وي او داسي فکر کېږي چې نوموري ناروغ یو لمړني اخته شوي کس دی چې خود په خودي ډول (بنفسهې) د یو نوي ميوتشن له کبله رامخته شوي وي او په ځني حالاتو کې نوموري ميوتشن ډير شدید وي لکه Achondroplasia کې.

د ميوتشن درجه په هر اوتوسومل ډومینانت تشوشاټو کې توپیر کوي او ځني حالاتو کې د موتشن درجه د پلار د عمر د زياتوالی سر سم زياتيري. دا چې په ځیني حالتونو کې کورنۍ تاریخچه موجود نه وي د هغې لاملونه په لاندي ډول دي.

الف: none paternity

ب: د penetrance کموالی او یا د والدینو خخه په یو کس کې د خفيف خرگندونې شتوالي.

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

چې په هغه کې باښړ (recurrence) خطر زياتيري.

جرم لاین موسایزم د اوتوسومل رسیسیف په بنه خپلی چانگرتیاواي څرګند وي دا ئکه چې د جرم لاین موسایزم له کبله هغو مور او پلار چې په بشپړ ډول سره نورمال دي خوده ماشومان بې په نوموري جنتیکي تشوش باندي اخته کېږي د دي حالت یوه بنه نمونه د || osteogenesis imperfecta type II څخه عبارت دي او لابراتواري خېړني دا رابښې چې د دې ناروغۍ په هغه پیچلي او شدید بنه کې هم د دواړو الیلونو په بدل کې یواځي یو الیل اخته شوي وي نو ئکه د recessive تشوش په بنه قبول شوي دي په دې ناروغۍ کې د باپېړي زیان اوو (7%) په سلو کې دي.

د: په اخته ناروغ کې ابنار ملتېي ورته برینسي خو د جنتیک له نظره نوموري ابنار ملتېي سره ورته نه وي او د ارثیت په مختلفو بنو نوموري ابنار ملتېي رامنځته شوي وي (7).

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

۶. هغه مور يا پلار چې په دې جنتیکي تشوش باندي اخته شوي وي نو د هغې ماشومان په پنځوس په سلو کې د نوموري بارز جين د انتقالولو خطر لري دا څرګند دي چې که په مور او پلار کې د جين Penetrance موجودوي يانه وي نوموري جين انتقالیږي همدارنګه داخته شوي ماشومانو دnarوغی شدت داخته شوي مور او پلار دnarوغی دشدت سره کومې اړیکې نلري . دنمونې په ډول که myotonic (dystrophy) دnarوغی جين دمور په واسطه انتقال شي په (20 - 10)% پینسوکې (دجنس په نظرکې نیولو) ماشوم به د نوموري ناروغۍ په شدیده بنه اخته شي او بر عکس که huntington دnarوغی جين دپلار په واسطه انتقال شوي وي نو په (5 - 10)% پینسوکې ددي امکان شته چې په ماشومانو کې دnarوغی یو شدیده بنه (regid juvinil Huntington) څخه عبارت دی رامنځته کړي که خه هم نوموري دوه ناروغې

Expansian of triplet repeat

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

که چيري ډومینانت تریت د یو نوي جين د میو تشن له امله رامنځته شوي وي په راتلدونکي اميد واري کي داخته مور يا پلار په واسطه دnarوغې د انتقاليدو خطر کم وي خود ماشومانو څخه د راتلونکي کسانو د خطر پینې په سلو کې (50%) وي .

۸: که چيري دکورني اخته غړي ظاهري بنه نورمال وي نو نوموري تشوش ماشومانو نه انتقالیږي (1).

۹: نارینه او بنخینه جنس په یوه انډول (مساویانه ډول) سره اخته کېږي (۱)

۱۰: په راتلونکی امیدواری کی دناروغری دمختنیوی لپاره لاري چاري شته يعني که د insemination او Egg donation په واسطه دناروغری مختنیوی کېږي چې پورتنی کړنلاري ددی پوري اړه لري چې دمور یا پلار خخه کوم یوه کي دغیرنورمال جین لرونکي دي.

داو تو سومل ډومینانته ئئني ناروغری په لاندي ډول دي .

Marfan syndrome, Achondroplasia, Neurofibromatosis

(۲-۵) Crouzon disease , Hereditary spherocytosis

:Autosomal recessive inheritance

که چيری د اوتوسوم په دواړو جوړه جینونو کې ميوتشن رامنځته شوي وي د اوتو سومل رسیسیف ارثیت په نوم یادېږي (۳) یا په بل عبارت اوتوسومل رسیسیف داسي یو تشوش دی چې یواحی په هغه کسانو کې پیښیږي چې دغیرنورمال اوتوسوم د جینونو دوه کاپې ولري يعني یوه کاپې د مور خخه او بل

کاپې د پلار خخه اخيستي وي چې اخته شو ی کسانو ته هوموزایگوس ویل کېږي او ناقلينو (carrier) ته یې هتروزایگوس ویل کېږي په اټکلې ډول سره د دوه زرو (۲۰۰۰) خخه ډيری ناروغری د اوتوسومل رسیسیف ارتیث تشوشا تو له امله رامنځته شوي دي (۸) .

که چيری د اوتوسومل رسیسیف ناروغری فریکونسی خرګنده وي نو کولای شو چې د Herdy winberg د فورمول له مخي د هتروزایگوس ناقل (Carrier) شمير وتاکو چې په لاندي فورمول کې نبودل شوي دي.

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

په پورتنی فورمول کې P د الیل د یوې جوړي فریکونسی ، q د الیل د بلی جوړي فریکونسی بلل کېږي.

د نموني په ډول که د cystic fibrosis فریکونسی په سپین رنګه ا مریکایانو کې (p2 ۱:۲۵۰۰) وي نو د هتروزایگوس فریکونسی (2 pq) په لاندي ډول شميرل کېږي .

(P2) 1:2500

P=1/50

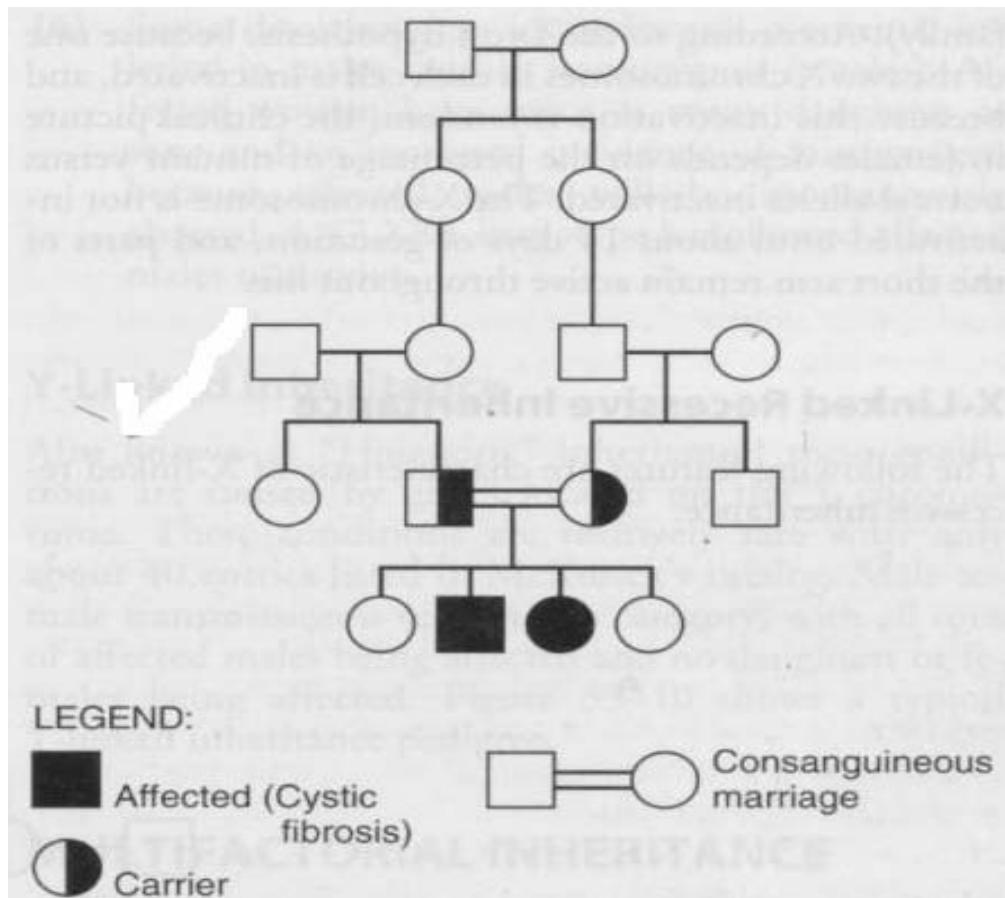
q=49/50

$$2(pq)=2 \times 1/50 \times 49/59 = 1/25 \text{ یا } 3.92\%$$

په اټکلې ډول هر انسان د یو لړ شمیر ضررناکو رسیسیف جینونو لرونکي دی خو خرنګه چې میوتابانت جینونه د لابراتواري ازمويسي په واسطه نه تشخیص کېږي مګر کله چې یو کاھل (adult) هتروزایگوس کس د ماشومانو خاوند شي او ماشومان یې په نوموري ناروغۍ اخته شي بیا خرګندېږي چې نوموري کس یو هتروزایگوس ناقل دی او د ضررناک جین لرونکي دی. هغه مور او پلار چې یو د بل خپلوان وي د نوموري ضررناکو جینونو لپاره ډير زیات هتروزایگوس ناقل وي دا ځکه چې دوى د یوه نیکه لرونکي دی (۱).

اوتوسومل رسیسیف ارثیت د لاندینیو ځانګړتیا وو لروونکي دی.

۱. په اخته کسانو کې لړ توپیر (بدلون) موجود وي. مور او پلار دواړه ناقلين دی او د کلینیک له نظره نورمال دی پرته د Sickle cell وينه لږي ناروغانو څخه چې دوي کې ګلي او نښې د هایپوکسیا په شتوالی کې منځته رائی.
۲. نارینه او نښینه جنس په یوه انډول اخته کېږي (۷).
۳. د اوتوسومل رسیسیف ارثیت په افقی ډول انتقالېږي (۷). په لاندینیي انځورکې بسودل شوي دي. د افقی انتقال څخه موخته دا ده چې د کورنۍ ماشومان (خویندي او ورونه) اخته کېږي لیکن د هغوي مور او پلار د ظاهري خيري له نظره نورمال وي (۱).



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

۴. د اوتوسومل رسیسیف حالتونه عموماً نادر وي او په هغه صورت کې چې د وینې شريکي موجود وي. په نسبی صورت سره ڈیری پیښې لري. نو که چیري د ماشوم والدين يو د بل خپل وي او ناپیژنډل شوي ابناړملتېي ولري د رسیسیف تشوشاټو لپاره وپلټل شي.(۷).

۵. په ڈیرو پیښو کې د اوتوسومل رسیسیف کورنۍ تاریخچه موجوده نه وي (پرته د اولادونو خخه) خو په عمومي صورت سره دوهم او دريم درجه اخته شوي خپلوانو کې دا معمول دی لکه د systemic Fibrosis ناروځي.(۷).

۶. په عمومي ډول سره د اوتوسومل رسیسیف میوټیشن د انزايمونو د جوړښت د تشوشاټو سره یو ځای وي د نموني په ډول د میتابولزم د خطابي تشوشتات لکه phenylketonuria، Beta-thalassemia او (۵)Glactosemia.

۷. که خه هم د هتروزایگوس ناقل د فنوټاپ له منځي نورمال برینښې خود ځینو بیوشميک ابناړملتېي لرونکي disease tay sach's، Hemoglobinopathy دی . لکه: (۱۱)

۸. که مور او پلار د اوتوسومل رسیسیف تشوش لپاره ناقل ووسي د مور په هر امیدواری کې ۲۵% ماشومان بی د اخته کيدو چانس لري ليکن ۵% ماشومان بی د Carrier په بهه زیبیرې. (۱۱).

۴. په يو شمير لړو پینسو کې چې يو ماشوم په رسیسیف تشوش اخته شوي وي او نورمال کاريyo تایپ ولري نو په دی صورت کې د جینونو دواړه غیر نورمال کاپي د يو والد (مور او پلار) خخه ورته انتقال شوي وي چې نوموري حالت د Uniparental disomy خخه عبارت دي نوموري تشوش د لموري حل لپاره په هغه جلى کې چې پستک فایروزس او د ودي په ځنډه اخته وو خیړل شوي وو. د نوموري حادثې د پینبیدو فریکونسی جوته نه ده خو په هغه حالاتو چې ماشوم د اوتوسومل رسیسیف په ګن شمير حالاتو ، غیر مترقبه تشوشاتو او یا د ودي په شدید ځنډه اخته شوي وي لیدل کېږي مالیکولی ازمونه کولای شي د UPD شتوالي خرګند کړي. اگرکه د UPD لپاره predisposing فکتورونه جوته نه دی خو د بابیري خطر په نوموري حالت کې کم دي.

د مور عمر د نوموري حالت په منخته راولو کې رول لري. (۷)

۱۰. مور د راتلونکو اميدواريو لپاره د واک لرونکې ده چې په ډیرو پینسو کې prenatal تشخيص او مصنوعي insemination په واسطه تر سره کولای شي. د اوتوسومل رسیسیف ناروغې ځنې نمونې په لاندی ډول دي.

Galactosemia, phenyl ketonuria, B. thalassemia

، Retinitis pigmentosia , Marquio diseases, Alkaptonuria

Taysach diseases, Cystic Fibrosis, Laurence Moon biedle syndrome

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

د اکس کروموزوم پوري اړونده ارثیت (x linked inheritance)

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

خرنګه چې بنهینه جنس د X دوه کروموزومونه لري نو په دې اساس کیدای شي چې بنهینه جنس هوموزایگوس او یا هتروزایگوس وي خو خرنګه چې نارینه یواحی د X یو کروموزم لري نو که چېږي یو نارینه په پخپل X کروموزم کې یو غیر نورمال جین ولري نو هغې ته Hemizygous ويل کېږي چې د

دغه تشوشاٹو شدت په نارینه وو کې د بسحؤو په پرتله ډير زیات دي.

د *lyon* فرضيي په بنسټ څرنګه چې د بسحینه جنس په هره حجره کې د X کرموزومونو څخه یو یې غیر فعال کېږي او دا چې نوموري غیر فعال کيدل یو تصادفي يا ناخاپي پیښه ده نو په بسحؤو کې د نوموري تشوشاٹو کلينيکي بهه د دي پوري اړه لري چې نورمال د غیر فعال شوي الیل په مقابل کې څو فيصده ميوتاپانت جينونه شتوالي لري.

د اکس کرموزوم د اميدواري تر خوارلسو (۱۴) ورځو پوري فعال وي خو لنه آرم یې د ژوند په ټولو او بدرو کې فعاله وي. بسحینه جنس په ندرت سره په نوموري تشوش اخته کېږي دا ځکه چې نوموري بسحی غیر نورمالو جينونو دوه کاپي په ميراث 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 بسحه چې د غیر نورمال جين یو کاپي ولري او کلينيکي نبسي څرګند شوي نه وي د اکس لنک رسیسیف تشوش په نوم یادیوی د (500) پنځه سوه څخه ډيری ناروغۍ پیژنډل شوي دی چې د اکس لنک رسیسیف تشوش له امله منځته رائي (۸).

نوموري تشوش لاندیني ځانګړتیاوی لري.

۱. په دې تشوش باندي بسحینه جنس اخته کېږي او بسحینه جنس هتروزايگوس وي چې د کلينيک له نظره نورمال وي او یا سپک (خفيف کلينيک تظهارات پکي موجود وي.

۲. په یوه کورني کې نوموري ارثیت د مور لخوا د Diagonal په بهه وي
۳. په هغه صورت کې چې بسحینه جنس ناقل وي پنځوس (۵۰) په سلو کې لوئي ناقليني وي او پنځوس په سلو کې (۵۰%) یې هلکان د اخته کيدو چانس لري.

۴. که نارینه جنس ناقل (Carrier) وي نو ټولي لوئي به د دي تشوش ناقلين وي او هیڅ یو هلک په نوموري تشوش نه اخته کېږي دا ځکه چې پلار د هلکانو لپاره د ۷ کروموزوم لري او په دې نسبت د نارینه څخه د نارینه ته linked x. د تشوشاٹو انتقال صورت نه نيسې ليکن یو استشنا شته او هغه دا ده چې UPD له کبله چې یو نادر حالت دي. هلک د خپل پلار څخه د x او لا دواړه کروموزومونه تر لاسه

۵. په ځینې تشوشا تو کې mutation rate لوره وي.

۶. دا ډیر نادر دی چې یو بسحه د دی تشوشا په شدیده بنه اخته شي چې میخانیکتونه یې په لاندی ډول دی

۷. الف: ناوره لیونایزیشن (lyonization) : یعنې د Lyon د فرضیي مطابق د اکس کروموزومونه په ناخاپې ډول غیر فعال کېږي .

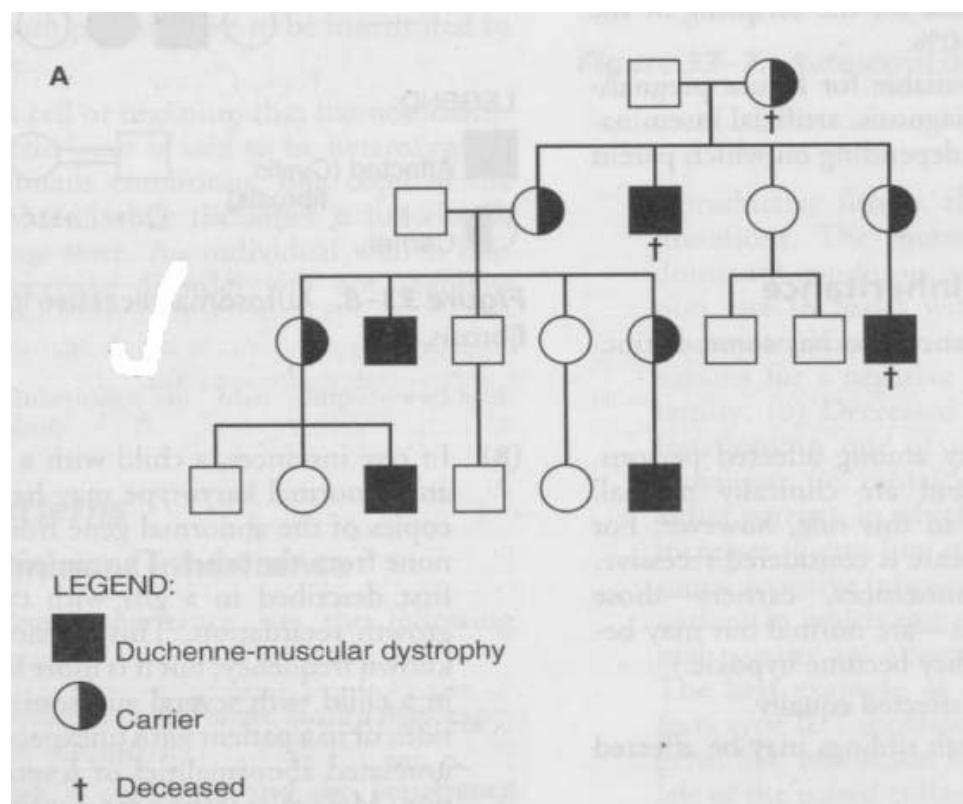
ب: 45-x-karyotype

ج: د غیر نورمال جین هوموزایگوسیستي.

د: د یو اکس اوتوسوم ترانسلوکیشن او یا د اکس کروموزوم غیر نورمال جوربنت چې د اکس د کروموزوم نورمال جوربنت غیر فعالوي.

UPD.ه

و: کوم چې د اوتوسومل جین په واسطه کنترول یېږي . Non random in activation



۱۱-۱. انځور: اکسل لنک رسیف اړثیت :

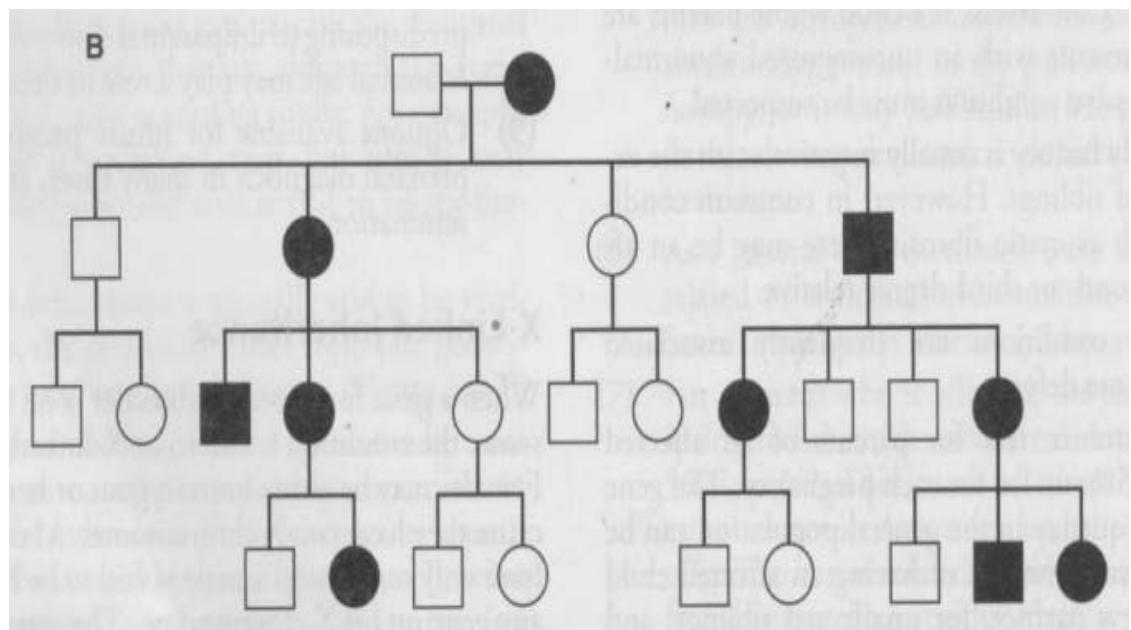
x. ناروغیو ٿئی نمونی عبارت دی له : Linked recessive
 Duchen ، Glucose-6- phosphate dehydrogenase deficiency ، Haemophilia Color ، (Hunter syndrome) Mucopoly succharidosis type II ، Muscular dystrophy .(٢-٥)Ichthyosis ، Ocular Albinism ، Nephrogenic diabetis insipidus ، blindness

اکس پوري اروندہ بارز ارثیت (x. Linked dominant inheritance)

x. د تشوشا تو پیبنپی د اکس لنک رسیسیف تشوشا تو په نسبت ڇیرپی لبی دی

۱. هتروزا یگوس بسحی د اعراضو لرونکی دی او په بسحو کپ دوه چنده پیبنپی لري ٿکه چپ بسحی د اکس دوه ڪروموزمو نه لري چپ په هر یوه کپ بی میوتشن پیبنیدای شي.

۲. په بسحو کپ نظر نارینه وو ته کلینیکی منظره ڏير تو پیر لري



۱۲-۱. انھور : اکس لنک ڈومینانٹ ارثیت .:

۳. د هتروزا یگوس بسحی ماشومان پنھووس (%) په سلو کپ د اخته کيدو خطر لري .

۴. که پلار په نومورپی تشووش اخته وي نو ټولی لوښې په نومورپی تشووش اخته کېږي خو زامن یې هیڅ نه اخته کېږي.

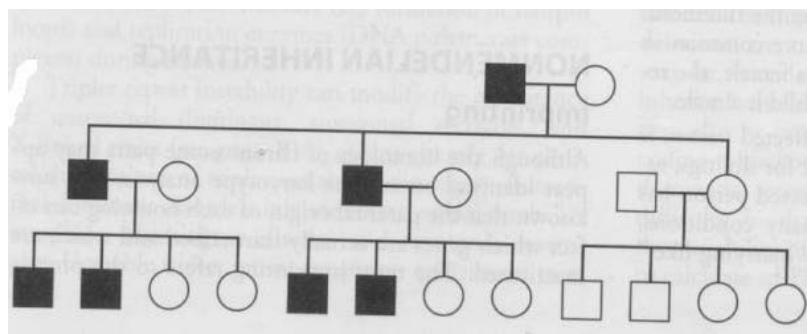
۵. که څه هم هوموزایگوس بنسخی په شدید ډول په دې ناروځی اخته کیداړی شي خو زامن یې د ناروځی خفیفه بنه لري.

۶. ئینې تشووشات یې په نارینه او هوموزایگوس بنسخو کې وزونکي وي لکه incontinentia pigmentosa . هغه بنسخی چې په اکس لنک ډومینانت تشووش اخته شوي وي نظر د هلکانو شمیر ته د لوښو شمیر یې دوه چنده زیات وي او د miscarriage پیښې پکې ډیری لیدل کېږي. خرنګه چې په اخته شوي نارینه داخل رحمي موجود کې خود په خوده (بنفسه) سقطونه پیښیږي نو ټکه نومورپی اخته میندي د ډیر شمیر لوښو لرونکي وي خو یواحی هغه نارینه داخل رحمي موجود چې د 47xxxy کاريوتاپ ولري ژوندی پاتي کېږي.

دا کس لنک ډومینانت ټنبي ناروځی په لاندی ډول دي.

Fragile X syndrome, orofacial digital syndrome, VitD resistance rickets, Hypopasphatemia syndrome, incontinentia pigmenti, linked inheritance (y. linked inheritance).

د لا کروموزوم پوري اړوندہ ارثیت هغه ارثیت چې د لا په کروموزوم کې د جینونو د تشوشاټو له کبله رامنځته شي



۱۳-۱ انځور: د ۷ لنک ارثیت

د Holandric (y linked) ارثیت په نوم یادبېږي چې ډیری کمې پیښې لري او ۴۰ پیښې یې په Kusick Catalog کې ليکل شوي دي نومورپی تشووش د نارینه خخه و نارینه ته انتقالیږي او نجوني په

نومورپی تشوش باندی نه اخته کیبری (۷).

د دې ارثیت خونمونی عبارت دی له (۱۱).

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

Multifactorial inheritance

هغه تشوشات چې په ګډه ډول د جنتکی او محیطی لاملونو له کبله منحثه راغلی وي Maltifactorial ارثیت په نوم یادیبو. ۱:۱۰۰۰ Recurrence risk د (۵-۲%) پورې دی (۳).

حینی اخته کسان داسی بریښی چې په قطعی ډول د نورمال او غیر نورمال حالتونو تر منځ توپیر نشي کیدای په لړه اندازه اغیرمن شوي وي نومورپی تشوشات د ګن شمیر محیطی فکتورونو له امله هم منحثه راخي. ملتی فکتوریل وراثت د پولی جنتک وراثت په نوم هم یادیبو خود دوی تر منځ توپیر دا دی چې په پولی جنک وراثت کي زیاتر اغیزی د ډیرو جینونو له امله منحثه راخي مګر په ملتی فکتوریل ناروغیو کې محیطی فکتورونو ډیر اغیزمن رول لري. د پولی جنک او یا ملتی فکتوریل تشوشا تو خونمونی عبارت دی له:

,Hirschsprung disease, Cleft plate., Cleft lip, Neural tube defect diabetis mellitus ,Congenital Hypertrophic pyloric stenosis ، هایپرتنسن ، اسکیزو فرینیا او نور ..(۵).

د ولادي نیمکړتیاو شپیته (۶۰%) په سلو کې د نومورپی تشوش له امله منحثه راخي نومورپی تشوشات د محیطی فکتورونو په واسطه په فوق العاده ډول سره اغیزمن کیږي لکه congenital dislocation of Hip (د حرقوی فخذی مفصل ولادي خلع) چې د Zirbiedni سره زیاتریبو (۱۱).

د پولی جنک یا ملتی فکتوریل ارتیت د تشوشا تو د خیړنې لپاره غږګونی ماشومان د ازمونی لاندی نیول شوي وو او په دې کې د جنتکی او محیطی فکتورونو اغیزی جوته شوي دي.

پولی جنک وراثت لاندینې ځانګړتیاوی لري

۱. د اخته کیدو چانس د اخته شوي کسانو په خپلوانو کې زیاتیرې او په هغه کسانو کې چې First degree relative وي او په خپل منئ کې خپلوي کوي risk بې زیات وي (نوموري کسان پنځوس ۵۰%) په سلو کې غير نورمال جین لري) خو په ليري خپلوانو کې دغه خطر ډير کمېري مګر وروستني حالت د عمومي نفوس لپاره د خطر چانس زیاتوي (جدول)

۲. د اخته شوي کسانو په کورنى کې د بابيرې زيان (recurrence risk) يو د بل خخه توپير لري د نموني په چول که چيرې په یو کورنى کې لمړي ماشوم د عصبي تیوب په نیمگړتیا (Neural tube defect) باندي اخته وي نو په دوهمي ماشوم کې (۳-۲) په سلو کې د اخته کیدو چانس شته او کله چې دوهيم ماشوم زیوبېري او په NTD اخته وي نو په (۱۰-۱۲) پیښو کې راتلونکي ماشوم کې د اخته کیدو چانس لوړېږي. یعنې د کورنى د شمير د زیاتوالی خخه وروسته نوموري پیښې نور هم زیاتېري خود single gene په تشوشاټو کې که هر خومره کسان

یا کورنى اخته شوي وي د بابيرې خطر د کورنى په نورو غرو کې هماګه یو شانته وي . (۷)

۳. که چيرې د دې تشوش شدت ډير وي نو په هماګه اندازه د بابيرې خطر هم زیات وي . لکه د Hirschsprunge په ناروغۍ کې چې که د agangionic سگمنت او بدوالۍ زیات وي په هماګه اندازه د بابيرې خطر هم زیات وي . (۷).

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

۴. په دې تشوشاټو کې د جنس د اخته کیدو نسبت په یو انډول کې نه وي توپير بې ډير زیات موجود وي په هغه کس کې چې هغه لمړي په کمه اندازه اخته شوي وي د اخته کیدو چانس زیاتېري او د دې خخه داسي نتیجه اخیستل کېږي چې د نوموري تشوش لپاره ډيرو جنتیکي فکتورونو شتون ته اړتیا لري (۷). د نموني په ډول په پایلو ریک ستینوزس کې د نارینه او بنځۍ د اخته کیدو نسبت ۱:۵ وي .

هغه بنځۍ چې په پایلو ریک ستینوزس اخته وي نوولس (۱۹%) په سلو کې هلکان او اوو (۷) په سلو کې لونې بې په نوموري تشوش باندي د اخته کیدو چانس لري او که نارینه په نوموري ناروغۍ اخته شوي وي د هغې پنځه (۵%) په سلو کې هلکان او دوه نیم ۲.۵% په سلو کې لونې په نوموري ناروغۍ باندي د اخته کیدو چانس لري . (۵).

۷. په هماغه اندازه چې یو کس په نوموري تشوش اخته کېږي د هغوي ماشومان هم په ورته ډول د اخته کيدو خطر لري.

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

ان انسفالۍ او سپینابای فیدا په منځنې ډول ۱:۱۰۰۰ پیښې لري.

یو اخته شوي ماشوم %.۳-۲.

دوه اخته شوي ماشومان %.۱۲-۱۰.

د مور او پلار خخه یو اخته شوي کس %.۵-۴.

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

کله کله د اکس لنک رسیسیف په ډول وي.

ډیر څلي NTD سره یو ئای وي.

ئني محیطي لاملونه له امله پیدا کېږي (توکسو پلازموز). که یو ماشوم پري اخته شوي

وي د Recurrence risk یې دي

هایدرو سفالوس %.۱.

د مرکزي عصبي سیستم ئني تشوشتات %۳.

غیر سندروميک حنكی چاود (Cleft plate) او یا د شوندو د چاود (cleft lip) په منځنې

ډول سره ۱:۱۰۰۰. پیښې لري

یو اخته شوي ماشوم کې %.۴-۲.

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

دوه اخته شوي ماشومان %.۱۰

د مور او پلار خخه یو اخته شوي کس او یو اخته شوي ماشوم %.۲۰-۱۰.

غیر سندروميک حنكی چاود ۲۰۰۰:۱ پیښې لري

یو اخته شوي ماشوم %.۲.

دوه اخته شوي ماشوم %.۸-۲

په یو اخته شوي والدينو کې %.۲-۴

يو کس اخته شوي والدينو خخه او یو اخته شوي ماشوم %.۲۰-۱۵.

د زړه ولادي ناروغي چې ۱۰۰۰:۸ پینسي لري.

يو اخته شوي ماشوم ۲%۳-۲

د مور او پلار خخه يو اخته شوي کس او يو اخته شوي ماشوم ۱۰%،

клب فوت Club fort ۱:۱۰۰۰:۱ پینسي لري د نارينه او بسحونه نسبت ۲:۱

يو اخته شوي ماشوم ۳-۲%.

ولادي حرقفي فخذي خلع ۱۰۰۰:۱ پینسي لري

(Female > Male) په بسحينه جنس کې ډيرى پینسي لري خود ساحوي توپير موجود وي

يو اخته شوي ماشوم ۱۲-۲%.

پايلوريک ستينوزس (pyloric stenosis)

په نارينه وو کې ۱:۲۰۰. او په بسحونه کې ۱:۱۰۰. پینسي لري.

Male index parent

ورور ۳/۲%

خوي ۲/۸%

خور ۳/۵%

لور ۱/۲%

Female index parent

ورور ۱۳/۲%

خوي ۲۰/۵%

خور ۲/۵%

لور ۱۱/۱%

Non mendelian inheritance

د خو ناروغيو فنوتايپ (ظاهري خيري) هغه توپirono ته ويل کيربي چې په عين نمبر کروموزومونو کې

د مور او يا پلار د هومولوگ کرومزومنو د منشا په بنسټ رامنځته شوي وي.

Genomic imprinting. د اليلونو د دندو موډيافيکشن ، (بدلون) ته ويل کيربي چې ميوتشن

پينس شوي نه وي ليکن په ګذری ډول د جنتيکي موادو تر منځ د دندې له نظره بدلونونه موجود وي د

نموني په ډول Prader willi syndrome . او angelman syndrome چې د کلينيك يا

ظاهري خيري له نظره یو د بل خخه توپير لري . حال دا چې په دواړه سندرومونو کې پنځلسم (۱۵). کروموزوم په افت اخته شوي وي. خو توپير بې دا دی چې د prader willi syndrome د پلارني کروموزوم خخه منشا اخيستي وي مګر angelman syndrome د مورني کروموزوم خخه منشا اخيستي وي چې Del په دواړو کې موجود دي (۱۱).

اصطلاح د هغه پروسی خخه عبارت دي چې جينونه نظر د هغوي منشي ته په امتيازي ډول انتقاليري يعني د کوم کروموزوم جين انتقال شي (مورني که پلارني جين) . په نورمال شرایطوکې ځانګړي

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

د پورتنۍ کرومزمونو په مقابل کې د هغه هومولوگ کروموزومونه کې چې جينونه په کې شتوالي لري غیر فعاليري.

د Imprinting په پروسه کې د UPD ، ډيلشن او ميوتشن له کبله خطابي رامنځته کېږي يعني په کې د یو والد خخه د جينونو یو کاپي حذف کېږي) د ډيلشن له کبله د یو نورمال جين یوه برخه ضايع کېږي او د ميوتشن په واسطه هغه جينونه چې په نورمال ډول نور جينونه غیر فعاليري او انتقاليري د خرابي او تشوش سره مخامخ کېږي.

Beckwith wiedeman syndrome دا چې امپرنټنګ څرنګه د ناروغری سبب کېږي یوه نمونه بې خخه عبارت دی چې د ۱۵ p ۱۱ په کروموزوم کې د imprinting د اغيزو له امله منځته راخي.

جنتيکي انتي سپشن (:Genetic anticipation)

د حنتيکي انتي سپشن د اصطلاح خخه د وراثت هغه غير معمولي بنه ده چې د هغې اعراض او علايم د عمر په لمړنيو یا مقدمو پړاوونو کې منځته راخي او په هرو راتلونکي نسلونو کې د نوموري ناروغيو نښي او ګلې نور هم لاضسي زياتيري.

د نوموري ناروغيو لامل د هي اين اي د Mapping پوري اړه لري. دا ټګه چې د هي اين اي هغه سیکونسونه چې د میوزس د ويش له کبله انتقاليري د دغه کاپي ګانو د زیاتوالی لامل ګرځي چې نوموري پینه د DNA triplet Expansion د پراخوالی لامل ګرځي او نوموري پراخوالی د جينونو په Expansion باندي اغيزي کوي او د ناروغيو د اعراض او علايمو لامل ګرځي.

د DNA په ځانګړي تراپلیتیونو کې د (CAG. CGG) د هغوي د کاپي ګانو د شمير زیاتوالی صورت

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

باید وویل شې چې د DNA د تراپیلیت د پراخوالی اندازه د ناروغیو د اعراضو او علایمو د شدت سره ژوري اړیکې لري. تراوسه پورې د DNA د سیکونسونو عدم ثبات چې د میوزس په ویش کې صورت نیسي په یقینې ډول څرګند شوی نه دي خوداسي فکر کېږي چې د میوزس د ویش په موده کې د ډی این ای د جورېښت (hairpin loop) او د رپلیکشن د انزايمونو (DNA Polymerase complex) د متقابلي اغیزې له کبله رامنځته کېږي.

Triplet repeat د DNA د شوش د اوتوسومل ډومینانت، اوتوسومل رسیسیف او د اکس لنک د ارثیت په بنه خپلې څرګندونې کوي. Triplet repeat: Expansion له کبله لاندینې ناروغۍ د اوتوسومل ډومینانت په بنه کلینیکي نښې منځته راوري.

Myotonic dystrophy, Huntington disease., Spino cerebeller atrophy

Friedreich's د ترابلیت اکسپنشن هغه بنه چې د اوتوسومل رسیسیف بنه تظاهر کوي عبارت دي له: fragile x. syndrome ataxia څخه. او په اکس لنک تشوشاتو کې ډير معمولترین ناروغې يې د عبارت دي.

مايتو کاندرياپې وارثت :**(Mitochondrial- inheritance)**

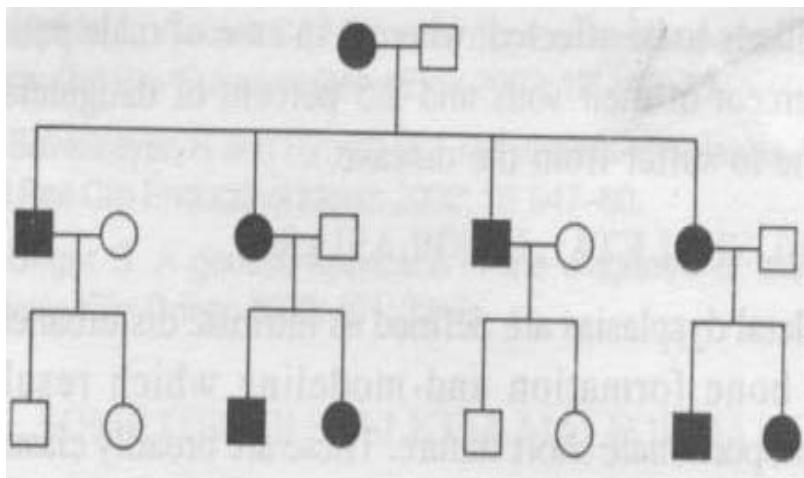
د مايتو کاندريا په جین کې میوتشن د اخته شوي کس د خیری د بدلون لامل ګرئي دغه ارثې تشوش د مور لخوا ماشومانو ته انتقالېږي. او هغه ماشومان چې د یو اخته شوي مور څخه پیدا کېږي په نوموري تشوش اخته وي، نوموري تشوش ځکه د مور لخوا انتقالېږي چې مايتو کاندريا یواحې په بسچه کې موجود وي او په سپرم کې موجود نه وي د اخته شوي مور ټولی اخته شوي لوئي کولاي شي چې خپلو اولادونو ته دغه تشوش انتقال کړي خوازم په دې تشوش اخته

کېږي ليکن راتلونکي ماشومانو ته انتقالولای نشي . د دې تشوش نموني regression (حرکي تشوشات ،

Dyskinesia ، تنفسی (MELAS) Stroke like syndrome څخه عبارت دي (5).

د مایتو کاندريا ډی این ای دوه کربنکی لرونکی دایروی بنه لري او د هستې د ډی این ای خخه کوچني وي چې په سایتو پلازم کې موقعیت لري. نوموري DNA د اکسیدیتیف فاسفوریلشن د انزایمونو لپاره کوه انتقالوي چې نوموري انزایمونه ATP د تولید مسولیت په غاره لري . مایتو کاندريا یې وراثت لاندینې ځانګړتیاوی لري.

۱. اخته شوي کسان د ظاهري خيري له نظره د ډیر توپير لرونکي وي.
۲. نوموري تشوشات یواحی د مور لخوا ماشومانو ته انتقالېږي.
۳. د مایتو کاندريا یې وراثت په تشوشاتو کې د اخته شوي کس حجري هتروپلازمیک وي . یعنې د اخته شوي کس د نورمال او غیر نورمال (میوتشن شوي Mt DNA) حجره لرونکی وي د ناروغي د پیل موده او د هغې شدت د مور په تخمه کې د نورمال او میوتشن شوي DNA د نسبت پوري اره لري.
۴. هغه انساج چې ATP ته ډیره اړتیا لري په نوموري انساجو کې په لوره اندازه میوتشن موجود وي لکه د CNS او اسکلیتی عضلات.
۵. د عمر د زیاتوالی سره د سوماتیک په حجره کې د DNA میوتشن زیاتېږي او د بلې خوا د اکسیدیتیف فاسفوریشن په عملیه کې کموالی راحی نو همدغه علت دی چې مایتو کاندريا یې تشوشات د عمر په وروستیو مرحلو کې اعراض او علایم خرګندوي.
په مایتو کاندريا یې DNA کې تشوش د Duplication او Deletion له کبله منځته راحی. مایتو کاندريا یې تشوشات د ډومینانت، رسیسیف او اکس لنک په بنو تظاهرات ورکوي.
خرنګه چې د مایتو کاندريا یې تشوشاتو کلینیکی بنې سره ډیر توپير لري او د بلې خوا د مایتو کاندريا یې ناروغيو تشخیص گران کار دی نو ټکه د نوموري تشوشاتو د بابیړی د خطر تاکنه او شمیرنه ډیر گران کار دی



۱۴-۱. انحصار مایتوکاندرویاپی وراثت:

کورنی، تاریخچه او نسب نامه، (family history & pedigree)

پیله‌یگری د فامیلی تاریخچې د یودیاگرام خخه عبارت دی چې د یو کورنی، د غرو تر منځ اړیکې رابنې او باید چې د دې نسلونو نسب نامه د معلوماتو د راتولو په منظور په نظر کې ونیول شي او د نومورو نسلونو خخه معلومات واختستل شي. (three generation pedigree).

هغه کسان چې د هغې په واسطه کورنی جورپیرې د proband په نوم یادېږي.

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

دریمه او خلورمه درجه خپلوان هغه دی چې د جنتیکی موادو اتمه او شپاپر سمه برخې پکې ګډون ولري. (۱). په یو جنتیکی سندروم د تشخیص په خاطر د ټولو خخه لمړی د کورنی تاریخچې او نسب نامه په هکله د معلوماتو لاسته راول لازمي او ضروري دي.

چې نوموري معلوماتو د لاسته راولو لپاره لاندیني تکي ارزښتناک بلل کيرې.

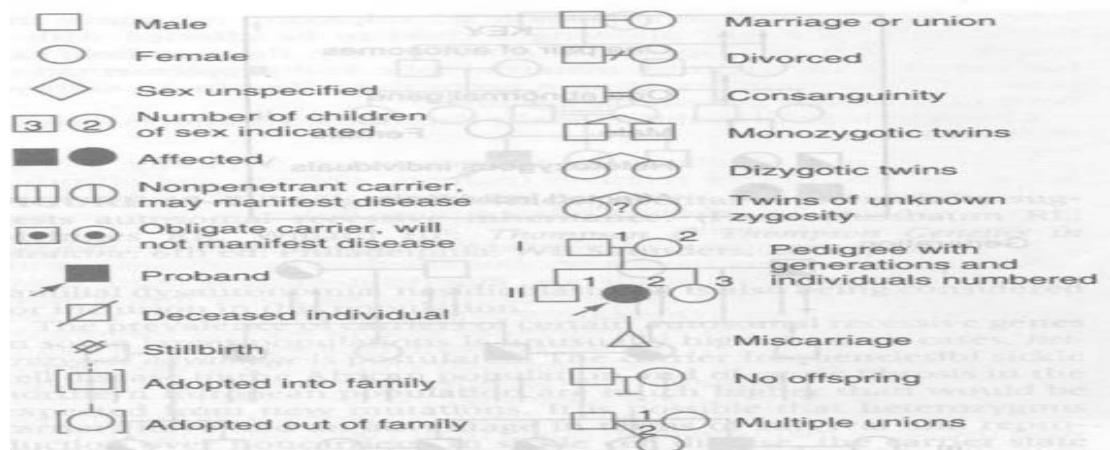
۱. د معلوماتو د لاسته راولو په خاطر ناروغته یو ساده لارښودنه وشي.

۲. د موضوع د څرګندونې او تعبيړ په غرض د سيمبولونو په کار وړل.

۳. د خبر ورکوونکي تاریخچه او خبرو اترو څرګندونه.

۴. د موضوع ليک د هغې د منځ خخه شروع شي او شاو خوا ته پراخوالی ورکړل شي يعني د یو ګراف په بنه ولیکل شي.

۵. معلومات د proband، د ناروغ د ماشومانو، د هغې د مور او پلار خخه شروع شي.
۶. تل د ويني د ګپون یا خپلولي (Consanguinity) په هکله پونسته وکړي چې ایا تاسې (میره او نسخه) د مور او پلار له طرفه خپل یاستي؟ (په وينه سره شريک یاستي.) چې نوموري موضوع د اوتوسومل رسیسیف د تشوشاتو لپاره د ارزښت وړ دي.
۷. په کورنۍ کې د بنځو د (Maiden name) په هکله پونستني وشي. چې په ځانګړي ډول د تشوشاتو په رابرسيره کولو کې مرسته کوي.
۸. د کورنۍ د مور او پلار د دواړو اړخونو په هکله معلومات ترلاسه شي.
۹. د خود په خودي سقطونو، still birth، عقامت، مړو کسانو په هکله پونستني وشي. نوموري معلومات د وژونکي پینېو په تشخيص او همدارنګه تولیدي سیستم د منځه تلو په تشخيص کې مرسته کوي.
۱۰. که دا جوته وي چې ناروغې د کورنۍ د یوه اړخ له کبله رامنځته شوي وي خوضوري خبره دا ده چې د کورنۍ بل اڅ په هکله هم بشپړ معلومات ترلاسه شي.



۱۵-۱. انځور: د نسبې شجري معمولي سمبولونه او توري

د وهم خپرکي:

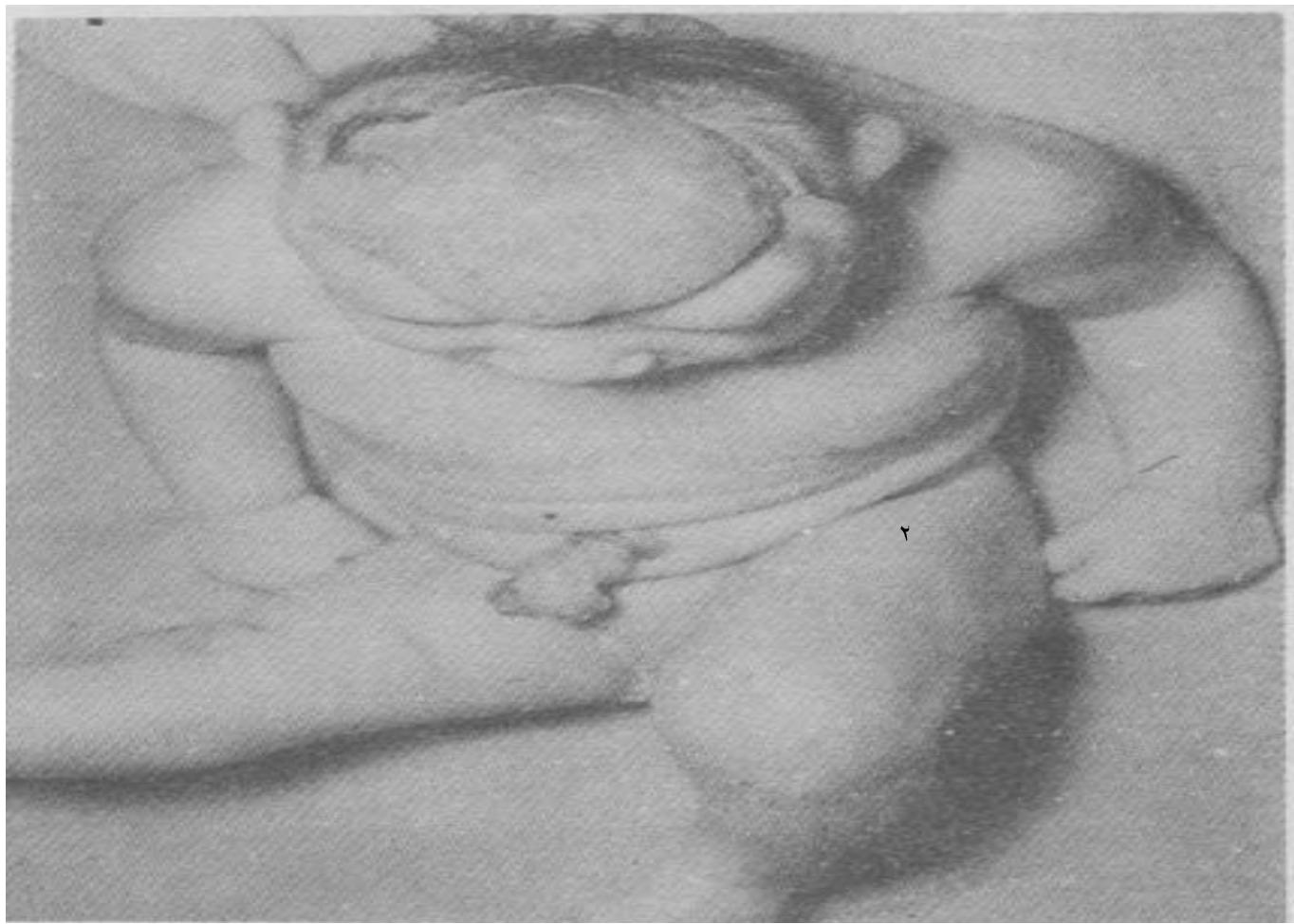
د سمسورفولوژي او انساني امبريولوژي:

د سمسورفولوژي: هغه علم دی چې د ماشومانو د غير نورمالو جورېستونو خخه بحث او خيرنه کوي.
نوموري علم د ماشومانو د خانګي یو لویه برخه جورپوي.

د کلينيك له نظره ډسمورفيک ماشومان د یو شديد رنځور نيونيت خخه نيوولي تر روغ رمت ماشوم پوري
د حدودو (range) لرونکي دي (۹).

چې په خفيفه بنه کې یواحې د مخ یو غير معمولي خيره موجوده وي خو شديد او وژونکي حالتونه بې هم
شته دي چې د ماشوم د مریني لامل گرئي او په لاندي ډول دي (۱۲).

۱. انانسفالي (anencephaly)
۲. هايدر انانسفالي (hyder ancephaly)
۳. هولوپروز انانسفالي (Holoprosencephlay)
۴. ديارلسم او اتلسم ترايزومي. (Trisomy18, trisomy 13)
۵. Tripoloidy
۶. renal agenesis
۷. sirinomelia
۸. Short limb dwarfism



.۹. نور راز راز حالتونه .

الف: Pterygium syndrome

ب: meckle gruber syndrome

ج: New laxova. Syndrome

که پورتنی حالتونه د پرینتیل په دوره کې تشخیص شي نو د نوموري جنین سقط ورکول استطباب لري تر
خود مورژوند د تحدید خخه و ژغورل شي. (۱۲).

باید وویل شې چې د ماشومانو دغه بحث نظر د هغوي درملنې ته د نوموري ناروغيو په تشخیص باندي
دیر غور کوي او تشخیص په مشکل سره صورت نیسي ليکن نوموري ماشومان د نورو ستونځو ،
بدغوريو د پیداکيدو او د هغوي درملنې په خاطر و پلتيل شي او مخکي د وخته یې درملنه وشي د
نموني په ډول په Marfan syndrome stickler syndrome Retinal detachment، کې
کې د ايهه توسع موجود وي چې د داسي ناروغيو تشخیص مخکي د وخته د خطر ناكو او ژونکي
اختلاطاو خخه مخنيوي کوي. همدارنګه مور او پلار ته یې گته دا ده چې د داسي ناروغيو د انزارو په

هکله معلومات ورکړل شي او هم د راتلوونکي ماشومانو د جنتکي ناروغيو د پیشبييني په هکله خبرداري ورکړل شي.

ترڅو نوموري بسخي د راتلوونکي اميدواري ترڅارني لاندي وي (۹).

ولادي نيمگرپتياوي د نيونيټيل د دورې د ژوند د لمري کال د مرینو د عمه او اساسي لاملونو څخه دي.

ولادي نيمگرپتياوي په ۳-۲% نوي زيريدلي ماشومانو او ۷% غتاناو کې ليدل کيربي (۷)..

تول ولادي نيمگرپتياوي د زيريدني په وخت کې نه خرگنديربي لکه د پښتوريکي تشوشات د زره ولادي ناروغوي او يا دماغي وروسته پاتي والي چې د ژوند په وروستيو کې راخرگنديربي. د تولو تي رودونکي ماشومانو د مریني شل په سلو (۲۰%) او ۹-۱ کلنۍ په عمر کې د مریني نهه په سلو (۹%) کې د ولادي نيمگرپتياوو له کبله رامنځته کيربي (۳).

ميکانيزمونه:

ارتقايې جنتک د :Developmental genetic

د ولادي نيمگرپتياوو زياتې پيښي د یو لامل له کبله منځته نه رائي بلکه د ګن شمير لاملونو له کبله رامنځته کيربي نوموري نيمگرپتياوي د جنتکي پروسې او د چاپيريال تر منځ د ناهم اهنګي له کبله منځته رائي چې په ۳۰% پيښو کې د ارتقا د تشوشاتو لاملونه پيژندل شوي دي.

د ولادي نيمگرپتياوو پنهه ويشت په سلو (۲۵%) کې پيښي د کروموزومي د تشوشاتو او mutation single gene، له کبله رامنځته کيربي (۷).

او پاتې نور لاملونه يې د مورني انتاناتو او ناروغتياوي، د رحم پوري اړوندہ فکتورنو او د چاپيريال د لاملونو او درملونو پوري اړه لري. د ولادي نيمگرپتياوو لاملونه په لاندي ډول دي (۱).

مونوجنيک (Monogenic) :

د زيريدني ۷.۵% تشوشات د مونوجنك لاملونو له کبله منځته رائي چې ئنبي نموني يې لاندي ډول دي.

اکس (X) پوري اړوندہ هايدروسفالوس (x linked hydrocephalus) اکاندروپلازيا (achondroplasia).

Apert disease

Treacher Collin syndrome

کروموزومی لاملونه:

د زیبیدنی شپږ په سلو (۶%) کې شدید تشوشاټ د کروموزمی تشوشاټو له امله پیدا کيږي .
ترايزومی : ترايزومی ۲۱ ، ترايزومی ۱۸ ، ترايزومی ۱۳ .

Xxy_Xo

ډیشن: prader willi syndrome چې په ۵% پینسوکې په پنځلسم کروموزم کې Deletion موجود وي (۱) .
مورني انتانات:

د زیبیدنی د تشوشاټو دوه په سلو(۲%) کې پینسې د مورني انتاناتو له امله رامنځته کيږي .
لكه داخل رحمې انتانات-

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

د مور نارو غې:

د زیبیدنی د تشوشاټو دري نیم په سلو کې (۳.۵%) د مور د نارو غتیاو له امله پیدا کيږي
د یابتس میلتپس (Diabets mellitus)
فینايل کیتون یوریا (phenyl ketonuria)
هایپرترمیا (hyperthermia).

د رحم چاپیریال (د پینسې اندازه بې خرگند نه دی).

Congenital hip . Clubfoot , oligohydro amnios
ڈیفارمشن : داخل رحمې فشار،
Torticollis , dislocation . پلمونری هایپولازیا ، د ۷ عصب فلح .

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

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

محیطی فکتورونه:

(۱) Herbicide, poly chlorinated biphenyl.

پولی کلورینیتید بای فینایل د Neonatal PCB syndrome، لامل گرخی او متسف دی په Law birth wleahrt, hyperpigmentation او د سترگې تشوشتات(۴).

درملونه:

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

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

پولی جنیک د (poly genic). سپینا بای فیدآ، ان انسفالی ، کلفت پلیت، کلفت لپ، پایلوریک ستینوزس، دزره ولادي ناروغی.

سپوراډیک سندروم کمپلس (anomalids)

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

غذايی مواد : د فولیک اسید کموالی چې د neural tube defect لامل گرخی (۱).

د حعرو بنسټیز جنتیکی پروگرامونه عبارت دی له _ د حعروی ویش تنظیم کول ، حعروی پرولفریشن او حعروی مرینه (proliferation) (Apoptosis).

د Embryogenesis. په مرحله کې حعروی پرولفریشن او Apoptosis. ډیر فعاله وي که چیري د پورتنی پروسه په منځ کې عدم توازن رامنځته شي د ولادي نیمگړتیا او لامل گرخی د تدریجي تکامل په اوږدو کې د مور فوجنزس پروسه او د هغې اړونده کنترولونکې جینونه په لوړه پیمانه خارل شوي دی له همدي کبله په تیتو اړګانیزمونو کې لکه fruit fly drosophila. باندی تجربې تر سره شوي دی چې نوموري تجربې په انسانو کې هم تر سره شوي دی چې د هغې سره اړیکې لري او د نوموري ماشي انډول جين په انسانو کې موجود او د هغې د میوتشن له کبله په انسانانو کې د ولادي تشوشتاو لامل گرخی. د دې یوه نېه نمونه د Pax Drosophila جینونه دی چې د ماشي کې د سترگې په ارتقا کې د بدلونونو د راوستلو مسؤولیت لري.

د همدغه جین اړوند مورکانو کې چې د pax ۲ - د جېن خخه عبارت دی په مورکانو کې د هغې د کوچنيو سترگو د رامنځته کيدو لامل دی ليکن که چیري د

نوموري جین میوتشن په انسانو کې پیښ شي د پورتنیو بدلونو برسيره د Aniridia او د سترگې د قدامي چامبر (Chamber) د نورو تشوشتاو لامل گرخی. (۷).

د حجره متقابلی اغیزې (Cellular interaction):

هغه انگیری چې د مورفوجنزس د جنتیکي خپرندې خخه تر لاسه شوي دي دا رابنیې چې د ارتقاد پرمختګ په اوبدو کې د جینونو expression د ځانګړي سلسلې او ترتیباتو لرونکي وي.

مورفوجنزس د هغه جینونو د expression پواسطه شروع کېږي چې د Transcription جینونه Encode کوي. یو شمیر پروتینونه د امبریو undifferentiated حجره په ډی این ای کې نسلی او نوموري حجري د ارتقاد او تکامل صحنه ته استخدا موی. په غوره ډول سره یو ګروپ حجري د تکامل په اخرنی موده کې د ځانګړي سگنالونو په مقابل عکس العمل نبیې خود حجره نوموري استخدا مول د مجاورویا همسایه حجره د اړیکو پر بنسټ صورت نیسي. کله چې د نوموري حجره Developmental field په پیژندل شوو انساجو (اکتوډرم ، مینروډرم او اندوډرم) وویشل شو بیا وروسته د حجره Migration, proliferation او د نورو جینونو تفریق پذیری د هغه جینونو په واسطه صورت نیسي کوم چې هغه پروتینونه code کوي چې د د نورو پروتینونو (receptors) سره د حجره متقابلی اغیرو له مخې سگنالونه انتقالوی.

د نوموري جینونو محصول عبارت دي له growth factor او ده ګې receptors ، د حجره اتصال د adhesion) مالیکولونه او د خارج الحجره Matrix د پروتینونو خخه عبارت دي چې دواړه د تفریق پذیری لپاره ساختمانونه او موضعی سگنالونه برابروی

د نوموري فیله نموني چې په هغه کې لمړي د migration primed cells او صورت نیسي او بیا د موضعی expressed growth factors او د

هغې د اخذو په واسطه یو په بل باندي پرله پسی اغیزې کوي د نوموري متقابلی اغیزې په منځ کې داسي شواهد شته او د دې خخه خرګندونې کوي چې نه یواحې د دغه متقابلی اغیزو له کبله ډیر ولادي تشوشاټات پیدا کېږي بلکه سرطانونه هم منځته راخي.

هغه جینونه چې د تکامل په اوبدو کې د حجره پروفیشن او تفریق پذیری رامؤته کوي په کټه متې ډول د میوتشن په واسطه بدلون مومي او په نتیجه کې د ولادي تشوشاټو د پیدا کیدو لامل Carceno genic ګرځي.

Epigenetic regulation

که خه هم تکامل د جینونو په واسطه کنترولیبی لیکن د هغې پیل او نه بدليدنه د غیر جنتیکي پروسو په واسطه صورت نیسي.

Epigenetic پیښې د تفریق پذیره حجراتو د ارتقای پروگرامونو او فزیوکیمیکل چاپیریال تر منځ د متقابلو اغیزو نښی دي.

جنتیکي imprinting او د DNA میتایشن د Epigenetic پروسی نمونی دی کوم چې په ارتقا باندي اغیزي کوي ھیني جینونه دودی په کنترول کي ارزښت لري لیکن تفریق پذیري پیښه په خود به خودې ډول په ګامیتونو کې د کیمیاوی بدلونونو په واسطه کنترولیبی. د نمونی په ډول هغه جین چې د میتايل بقیه پري نصب شي

(Methylated شوي وي) هغه خاموشه پاتې کېږي او نه انتقالیبی. او دا چې باید کوم یوه جین imprinting شې د مور او پلار د جنس مطابق کنترولیبی (methylate).

د Imprinting جینونه د expresion ھانګري اړګانونو ته محدود دي لکه (دماغ) لیکن د ارتقا او تکامل د پرمختګ سره سم د میتايل ګروپ له منځه ھي او د Imprinting پروسه ضعيفه کېږي . په اوسيي وخت کې خرگند شوي دي چې د Imprinting په پروسه کې مداخله د پیژندل شوي سندرومونو او ولادي تشوشاتو لامل گرخي.

محیطي فکتورنه (Environmental factors)

چاپیریال په غښتلې انداز کې د ولادي نیمګړتیاو د پیدا کيدو سره اړیکې لري په یوه خپرنه کې چې په ۹۰-۹۳ ولادي (۱۴) ۳۷۱۹۳۳C. اميدوارو نسخو باندي اجرا شوي وو په نوموري ميندو کې (۱۱/۲) تشوشاتو موجود وو خو کله چې نوموري نسخې د اميدوارو د دوو دورو په منځ کې خپل چاپیریال ته بدلون ورکړي وو نوموري نیمګړتیاوي (۵۰%) رابنکته شوو.

په امریکا کې د ۴ ملیونه هلکانو د جملې خخه ۸-۳ % په سلو کې پیښې په عصبي ارتقایي عدم قابلیت باندي اخته دي چې دغه عدم قابلیت د (dysability) د ھنې جنتیکي تشوشاتو (Frigle x syndrome) , meningitis او perinatal anoxia د Down syndrome له کبله او ھنې نور د دواګانو سره د مخامن کيدو له کبله رامنځته شوي دي (الکول کوکاين).

د چاپیریال لاملونه د لاندېني اغیزو په حدودو کې فنوتاپیک خرگندونی رامنځته کوي (۴).

dysfunction میتابولیک	خود په خودی زیانونه او Miscarriage
Cognitive dysfunction	پریمچوریتی
.dysfunction د سبې	داخل رحمي ودي ځنده
کونهوالی	مایکروسفالی
اندکراین تشوشت	اوړده او غټه ملفارمشن
سرطان	ډیفارمشن

د چاپیریال فکتورونه د دوو لارو په واسطه په رشیم باندی بدی اغیزې رامنځته کوي

۱. پلاستنا پوري اروندہ پاتوي .placental dependent pathway
۲. د پلاستنا پوري نا اروندہ پاتوي .placental independent pathways

هغه مواد چې د پلاستنا خخه تیریبری باید د کم مالیکولی وزن لرونکی وي، په شحم کې د حل کیدو ورتیا ولري. او نورو غذايې موادو پشان د پلاستنا خخه د انتقالیدو ورتیا ولري.

پلاستنا پوري اروندہ پاتوي کې باید چې نوموري مواد لمړی په پوره اندازه د مور د ویني دوران ته انتقال شي او وروسته د پلاستنا خخه تیر شي او رشیم ته ورسیبری کاربن مونو اکساید د لې مالیکولی وزن لرونکی دي. اتیانول او پولي سایکلیت هایدروکاربن په شحم کې د حل کید ورتیالري همدارنګه

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

د پلاستنا په نا اروندہ پاتوي کې وړانګه (تشعشع) ، حرارت ، امواج او electromagnetic ساحې د زیانونه خخه عبارت دي.

وړانګه ډیر تیراتوجن دي چې د دې په هکله ډیری خیرنې په هیروشیما او ناګاساکې کې د اتمومی بمپ د چاودیدو وروسته پیدا شوي دي ټولې وړانګه رشیم ته زیان رسونکي نه دي راډون (Radon) او

التراویلیتیت رشیم ته زیان نه رسوی.

ورانگې په یواحی ډول د مایکرو سفالی او یا په مشترک ډول د شدید دماغي وروسته پاتی والي او مایکرو سفالی لامل ګرځي هغه ورانگې چې دا میدواری په (۱۵-۸) اونی کې په رشیم باندي لګېږي د شدید دماغي وروسته پاتی والي پیښې پکې ډیرې وي . د ورانگې هغه تیته اندازه چې د شدید دماغي ځنډ لامل ګرځي د ۲۷ sv . خخه عبارت دي او تیټه ترین دوز چې یواحی د مایکرو سفالی لامل ګرځي لیکن دماغي ځنډ منځته نه راوړي د 0.19 sv 0.10sv

خخه عبارت دي چې د اميدواری په (۱۷-۴). اونی کې ریشم ته رسیبې.

د ورانګو د لګيدو له کبله د د ماغي بطیناتو و خخه د کورتکس خواته د نیورونوونو د پروفیشن او مهاجرت په پروسه کې مداخله پیداکړي.

حرارت په مستقیم ډول په رشیم کې نفوذ کوي او که د اميدواری لمپی ترای مستر وي نو په رشیم کې (neural tube defect) درامنځته کيدو لامل ګرځي .

آواز (موجه) رشیم ته انتقالیې او په رشیم کې د ولادي تشوشاټو، پرمیچوریتې او کم وزنه ماشومانو (low birth weight) د پیداکیدو لامل ګرځي (۴).

Xenobiotic (د طبیعت بهرنې مشتقات او لاملونه) د حعرو د اخذو او یا د سگنالونو د پاتوی ګانو له لارې په حعرو باندي خپلې اغیزې کوي او د حعرو دندو ته بدلون ورکوي اویا دا چې نوموري مواد سایتو توکسيک دي او د تکاملې پروګرامونو په پروسه کې د حعرو د مرینې لامل ګرځي او په دی ډول ارتقال اغیزمن کوي.

که خه هم د دواګانو اخذې (receptors) په رشیم او جینون کې د غتانو په شان د ورته ماليکونو او جورپښتونو لرونکي دي خو څرنګه چې د تفریق پذیرې پروسه په رشیم او جینن کې ډیره فعاله وي او د بلې خوا د رشیم او جینن فزیالوژي د مچور یا پاخه ارګانیزمونو د حعرو خخه توپیر لري نو ځکه فارمکالوژیک افکتور سیستمونه (effector systems) هم سره توپیرلري د دی لپاره چې xenobiotic په رشیم او جینن اغیزې وکړي باید چې نوموري مواد د پلاستتا خخه تیر او داخل رحمي موجود ته ځان ورسوی .

هغه درملونه چې په غټانو باندې سایتو توکسیک اغیزې لري په رشیم باندې د تیراتوجنیک اغبزې رامنځته کوي.

د چاپیریال د لاملونو اغیزې د رشیم د مخامنځ کیدو د وخت او د نومورپی لاملونو اندازې پوي اره لري .. لیکن ماغزه د داخل رحمي ژوند په ټوله موده کې د (Toxicity) لپاره ورتیا لري د رشیم په نسج کې د چاپیریال میوتیجین مواد د موسیسیزم لامل ګرځی . نومورپی بدلونونه د لیدو وړنه دی خود ژوند په اخري پړاونو کې د سرطانونو په رامنځته کیدو کې د خیل دی تبول هغه مواد چې د پلاستا خخه تیریبې په داخل رحمي موجود باندې زهرجن اغیزې نه لري د بیلکې په ډول د امیدواری په دوران د Folic acid په کار وړل د ولادي نیمګړتیاواو (spina bifida) د پیښیدو چانس کموي . او د Corticosteroid په کار وړل د امیدواری په موده د ماشوم د surfactant د مادې د جورپولو او هغې په افراغ کې د زیاتوالی لامل ګرځی کوم جې د سبې د کولپس خخه مخنيوی کوي (7).

میخانیکی فکتورونه:

رشیم ډیره ارتقا او د جنین ټوله وده (growth) د امینوتیک مايع په شتوالی کې صورت نیسي که چیري د نوبې مايع فشار او د هغې اندازه کمه وي داخل رحمي ژوند د خطر سره مخامنځ کوي که چیري د کوم لامل له کبله د پلاستا غشا په جورپیدو کې مداخله (disruption) رامنځته شي نو په رشیم کې د مجرور ملفارمشن (Major malformation). او حتی د ژونکې پیښو د رامنځته کیدو لامل ګرځی د نموني په ډول د رسمي Distortion (د امینوتیک ډسرپشن مقدم ه سیکونس). او یا د جنین د نهایاتو سؤ تشکلات او قطع کيدل صورت نیول لکه amniotic band sequence کې.

د مورفو جنیس په پروسه کې جنینی حرکات د ارزښت وړدي د جینن نورمال خوئښت د بندونو (مفاملو) د ارتقا او په مخ ، لاسونو ، پیښو او د وجود په نورو ګرو کې د ګونځی په منځته راولپولو کې ډیر ارزښت لري او د جنین حرکات د نومورپی التوأتو تاکونکې دی په هغه صورت کې چې د جنین عضلات ضعیف وي نو د جنین بندونه د رحم د شکل او پوزیشن مطابق څان برابروي ځکه چې عضلي ټون پکې ضعیف وي.

کلپ فوت (club foot) چې د لاملونو له نظره یو هترو جنس حالت دی په نومورپی پیښه کې ماشوم د زیبیدو

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

د پورتنی خرګندونې. خخه داسي بريښې چې د کلب فوت سؤ شکل په لمبني ډول سره د ارتقا د تشووش په نسبت د پورتنی ذکر شوي حالتونو له امله منځته راھي.

د جنین سبې او د پښتوري گو ارتقا په ئانګړي ډول سره د میخانیکي فشارونو په مقابل کې ډير حساس وي. نوموري له همدي کبله د جنین د پښتيو د ارتقا تشوشتات، د اميونتيک مایع کموالۍ، د جنین حرکاتو کموالۍ (د نفس کموالۍ) په مختلفو درجو د سبې د هايپوپلازيا لامل کېږي چې په دي ډول سبې نظر نورمال حالت ته نسه وده نه کوي او کوچني پاتي کېږي او د اسناخو شميرپکې کم وي چې نوموري ماشومان د زيريدو وروسته په تنفسی مشکل باندي اخته وي چې د نوموري ماشومانو د مریني لامل ګرخي.

پرينتيل تشخيص (prenatal Diagnosis)

دغه متن د (يو ډسمورفيک ماشوم پلتنه او ارزیابي) تر عنوان لاندې په بشپړ ډول تشریح کېږي.

سريري ډسمورفولوژي (clinical dysmorphology)

ولادي نيمګړتیاوې د هغه سؤ تشكلا تو خخه عبار دي چې د جنتيکي او يا د ارتقا بي پدیدو د بدلونو له کبله رامنځته شوي وي (7).

كله چې يو ماشوم د جورښت په نيمګړتیاوو اخته وي د نوموري ماشوم د پلټئي لپاره لمړي باید نوموري ماشوم د خپل نيمګړتیاو په نسبت په طبقو وویشل شي چې د نوموري ماشوم په تشخيص او جنتيکي implification کې ډير ارزښت لري لمړي باید فکرو شي چې ايا نوموري تشوشتات ډير شدید دي او يا که د ارزښت وړ کوم شدت نه لري نو په همدي اساس د زيريدني نقیصي په دوه ډولونو ویشل شوي دي.

Minor defect او Major defect

منل توب باندي ناوري اغیزې ولري د

هغه نيمګړتیاوې چې د عضويت په دندو او تولنيز

مجوره یفکت په نوم یادیږي خو په اټکلی ډول د تول تی رو دونکی ماشومانو لبرتر لبه (۲-۳%) د مجرور ډیفکت لرونکی وي

هغه ولادي نقیصی چې د بنکلا او داخلی درمنې له نظره کوم ارزښت ونلري د مینور ډیفکت په نوم یادیږي جپی مینور ډیفکیت په پخپل وار سره په دوو ډولونو وي شل شوي دي.

۱. مینور ملفارمیشن لکه اضافي (Nipple).

۲. **Miner variant**. لکه؛ په ورغوی کې یواحی د یو creases شتوالي.

د تولو کسانو (۱۰%) د مینور نیمگرپتیا وو لرونکی دی په هر حال کله چې یو مینور ډیفکت نیمگرپتیا د یو خخه په زیاته اندازه په یو ماشوم کې موجود وي نوموري ماشوم د نورو غټو نیمگرپتیا وو لپاره و پلټل شي او ورسټه باید جوته شي چې

ایا نوموري ماشوم یو مجور ډیفکت لري او که ډیری نوري نیمگرپتیا وي هم لري؟ د نموني په ډول که چیري polydactyly په یواحی ډول په یو ماشوم کې موجود وي. دا

یو شدید حالت نه دی خو که چیري نوموري ولادي نیمگرپتیا وو دماغي ځنډ اویا د جورښت د نورو نیمگرپتیا و سره یو ھاي وي په یو سندرومیک ناروغۍ دلالت کوي.

د زیبیدنې نیمگرپتیا وي د ډیری مناقشي او خبرو اترو لاندي دی خو لاندي تعریفونه د پتو جنیټک پیښو د پوهیدو او خرګندونې لپاره خیړل کېږي.

لمړنې نیمگرپتیا وي (primary defect) : - لمړنې نیمگرپتیا وي malformation په نوم هم یادیږي چې د ارتقا د غیرنورمالی داخلی پدیدو له کبله منځته راھي.

مهمي نموني یې عبارت دی له کلفت لپ، کلفت پليت، neural tube defect

هغه ملفارمیشن چې په یواحني ډول سره پیدا کېږي په زیاته اندازه د multifactorial وراثت له امله منځته راھي چې recurrent risk یې لبوي او د ۲-۴% ته رسیږي.

دوهمې نیمگرپتیا وي (secondary defect) : دغه نیمگرپتیا وي dirruption پنوم هم یادیږي نوموري تشوشات د بهرنې لاملونو د اغيزو له امله منځته راھي او د ارتقا په نورمالې پروسې باندې اغيزي کوي لکه داخل رحمي انتنانات، امينوتیک بانډه د دې یوه نمونه د Cataract څخه عبارت دی چې د Rubella

د انتان له امله منحّته رائحي او یا د نهایاتو امپیوتشن چې د امینو نیک باند occlusion له امله منحّته رائحي.

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

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

د درملني له نظره ڈیفارمیشن نسبت ملفارمیشن ته د بنه انزارو لرونکي دي. ډسپلازيا (Dysplasia) : هغه پروسه ده چې په انساجو، غرو او سیستمونو کې د غیر نورمالو حجراتو د organization له امله منحّته رائحي کیدا شی چې ډسپلازيا یو اړخیز وي لکه د نیو رونونو غیر نورمال مهاجرت د Lissencephaly

لامل گرخي او یا په پراخه ډول ډسپلازيا په انساجو کې رامنحّته شوي وي لکه د اسکلیت ډسپلازيا چې دا کاندرو پلازيا Achondroplasia لامل گرخي. د ډسپلازيا ډیري پیښي Single Gene Defect له امله منحّته رائحي.

پورتني پتو جنتیک پیښي چې تشریح شو د یو ډول تشوشا تو لامل گرخي . خو لاندېنی پروسی د ګن شمیر تشوشا تو لامل گرخي. (۹)

سیکونس (Sequence) : هغه تشوشا تو چې په ځانګړي ډول د یو ابتدائي لامل پسي منحّته رائحي د سیکونیس په نوم یادیږي بنه بیلګه یې potter sequence. څخه عبارت دي چې متصف دي په د سوري هایپوپلازيا ، Squashed Face او Talipes

پورتني تشوشا تو په بنسټیز ډول د Oligohydro amnios په تعقیب منحّته رائحي او اولیکو هایدروامنیوس د Renal Agenesis او Ureter obstruction له امله منحّته رائحي. (۹)

اسوسيشن (Association) : هغه ګن شمیر ګه وډي چې په ناخاپې ډول منحّته راغلي وي او خرگند لامل یې جو ته شوي نه وي د نموني په ډول VATER Association چې متصف دي Vertebral, anal Tracheoesophageal او Renal/Radial تشوشا تو.

که چیري د پورتنیو تشوشاٽو خخه دوه او يا د دوه خخه زیات په یو ماشوم کې موجود وي نو ماشوم باید د نورو تشوشاٽو لپاره و پلټیل شي.

فیلڈ ډیفیکت (Field defect): هغه نیمگرٽیا وي چې د یو امبریولوژیکی سگناال یا insult په مقابل کې د یو واحد ارگان یا سیستم عکس العمل په نتیجه کې رامنځته شوي وي د فیلڈ ډیفیکت په نوم یادیږي.

فیلڈ ډیفیکت په دوه ډوله دی ۱. مونو تروپیک Monotopic . ۲. polytopic .

هغه نیمگرٽیا وي چې یواحی د هغی مجاوري غری اخته شوي وي د مونو توبیک نقیصی په نوم یادیږي د نمونی په ډول د کعبه د هدوکې هایپوپلازیا چې د لاس د غتی گوتی د تشوشاٽو سره یو ئای وي.

هغه نیمگرٽیاوي چې د دوه یا ډیرو پراخو او بیلابیلو جوړښتونو سره یو ئای وي د پولی توبیک په نوم یادیږي.

لکه د سرد کپری درزونه (Sutures) چې گوتی هم ورسره اخته شوي وي چې د Craniosynostosis په ځینو پیښو کې نوموری حالت موجود وي.

لکه Pfeiffer syndrome او apert syndrome .

سندروم (Syndrome): د هغو تشوشاٽو د مجموعی خخه عبارت دي چې د یو پیژندل شوي او ثابت لامل له کبله را منځته شوي وي د نمونی په ډول Meckle syndrome . په ثابت ډول سره متصف دي په Polycystic kidney, Polydactyly ، Encephalocele اتوسومل رسیسیف جین د شته والی خخه عبارت دي.

سندروم د اسوسيشن خخه ترپیر لري. دا ځکه چې د سندروم لامل خرگندي وي او Consistency لري خو په اسوسيشن کې نوموري ځانګرٽیاوي نه وي. (۹)

که خه هم د سندروم کلمه په پراخه پیمانه په سریري ډګر کې استعمالیږي خو په هر حال د هر غیر نور مال ماشوم د خوی او خاصیت ژوره خیرنه په همدي موخه ده چې نوموری ماشوم د پورتنې یاد شوي طبقه بندی په کوم ګروپ پوري اړه لري چې د تشخیص لپاره یو بنه لاره پرانیزې.

د یو ډسمورفیک ماشوم ارزیابی او پلتنه:-

د یو ډسمورفیک ماشوم په ارزیابی او پلتنه کې لاندینې ارزښتناک گامونه پکار دي.

۱. طبی تاریخچه.

۲. د ماشوم فزیکی معاینه

۳. لبراتواری ازمونی.

۱. تاریخچه:

کله چې د یو ډسمورفیک ماشوم سره مخامنځ کېرو . باید یوه بشپړه طبی تاریخچه د ماشوم په هکله وختل شي په ځانګړي ډول د اميدواري او دنيونېټيل د دورې په هکله غوره پاملننه وشي.

د اميدواري دوره :

مورنې تاریخچه ډیر ارزښت لري او په لمړي تراي مستر کې اميدواره مور د تیراتوجنیک او Goitrogenic درملونو، وړانګي (تشعشع) او ویروسی انتناناتو سره د مخامنځ کيدو تاریخچه وختل شي. (۱۲).

يو شمیر طبی فکتورونه لکه هایپرترمیا (Hyperthermia) او دواګانې لکه valproate warfarine او سره د مخامنځ کيدو تاریخچه.

د جنینې حرکاتو کموالي یا نشتوالۍ چې د Fetal akinesia په نوم یادېږي چې په ډیرو تشوشاټو کې موجود وي (۹).

جنینې حرکات اکثراً شپارسمه (۱۲) اوئني کې شروع کېږي . نو مور باید د جنین د حرکاتو شروع کیدل یاد داشت کړي.

په نور مال حالت کې د ماشوم حرکات په زیاته اندازه فعال او قوي وي چې د مور د ناراحتی لامل گرئي. او د پلار په واسطه د لیدلو وړ وي . خو که چیري د ماشوم حرکات نور مال نه وي Neuromuscular Dysfunction باندي دلالت کوي. او یا دا چې جنیني Constrain موجود دي .چې نوموري د داخل رحمي پیښو له امله منخته راغلی وي ..(٧).

د جنیني حرکاتو کموالی په Hypotonia او Arthrogryposis کې ليدل کېږي چې نوموري هایپوتونیا مرکزي او یا محیطي منشا لري . مرکزي منشا بې

Congenital dystrophy ناروغانو او محیطي منشا بې په Prader willi Syndrome او Myopathy کې موجودي وي.

که چیري رحم غټ او فایبروئید وي او یا Bicornate وي نو د ډیفارمیشن لا مل گرئي په پریمچور ماشومانو کې د منضم انساجو تشوشتات ډیروي لکه په Ehler Danlos syndrome ناروغان .

. د نوي زیبیدلی ماشوم د نامه (ثره) او د مور د پلاستا 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 Sirenomelia دلالت کوي.

د یو جنین Papyraceus په اميولي يا احتشا دلالت کوي . لکه په ژوندي غبرګونې ماشومانو کې د کولمو اتریزیا او aplasia cutis .(٩)

د رحم غیر نور مال نشونما د ماشوم په دندو کې مداخله کوي د رحم د اندازی (Size) زیاتوالی په هایدروامنیوس دلالت کوي چې د

د جنین د عصبي تشوشتاتو له کبله ، دامنیوتیک مابع د تیرولو د قدرت کموالی ، د جنین د مری انسداد د کوچني کولمو د لمړنۍ برخی انسداد ، د جنین زړه عدم کفایه، د جنین Diabetis high output د جنی renal failure .(٧)

په یوه اميدواره مور کې Poly hydroamnious موجودیت ډاکټر ته د ولادي نقیصی فکر ورکوي.

د پولي هايدروا منيوس پنهه ويشت (25%) په سلو کې پيښې Esophageal atresia او (75%) پيښې يې د اتنا عشر او جيجنوم د انسداد له کبله منخته رائي. دا منل شوي خبره ده چې د پولي هايدروا منيوس په هرو اوه (7) پيښو په يوه واقعه کې د کوچني کولمو د پورتنۍ برخې انسداد موجود وي ... (12).

په هغه صورت کې چې د اميدوارې نسخې د رحم Size نهه وده نه وي کړي نوموري حالت د جنین په ضعيفه وده او یا oligo hydroamniosse باندي دلالت کوي.

په جنین کې oligo hydroamniosse د امينوتیک غشا د مقدم رېچر او یا د جنین د دواړو پښتوري ګو د عدم کفایي له امله منخته رائي. (7).

همدارنګه اوليګو هايدروا منيوس د Bilateral renal agenesis او potter face له کبله منخته رائي. (12).

د ولادت شروع او د هغې د پرمختګ په هکله بشپړ معلومات تر لاسه شي. که چيري يو Full term ماشوم د بريج اعتلان ولري Breech presentation ولري. د رحم په تشوش او یا د جنین د مرکزي عصبي سيستم په تشوشاتو دلالت کوي .. (7).

نيونيتيل دوره:

که چيري نوي زيريدلى ماشوم نا ارام وي او بنې شيدي ونه خوري د Alcohol withdrawal syndrome خواته فکروشي لکه withdrawal Syndrome

که چيري نوي زيريدلى ماشوم د شدیدي هاپيوتونيا له کبله د شيدي ورکولو لپاره انفي بلعومي Silver Russel syndrome او Beckwith wideman syndrome (NGT) ته اړتیا ولري نو د باندې دلالت کوي.

که په نوي زيريدلى، ماشوم کې هاپوكليسيا موجود وي په di-george syndrome دلالت کوي. او که هاپركلسيميا موجود وي wideman syndrome خواته فکروشي. (9)

کورنۍ تاريڅه:

که چيري د پلار عمر زيات وي د یو نوي ډومينانت ميوټشن اندېښنه پيدا کوي چې دا پيښه د لمري حل لپاره په Apert syndrome کې خيرل شوي ده (9).

د پلار د عمر زياتوالى د هغې په ماشومانو کې د زيريدنى وژونکې نقیصي رامنخته کولاي شي . لکه . situs inversus ، ASD. VSD

د پلار د عمر زیاتوالی (بودا توب) او د Achondroplasia په منحثه راتلو کې غښتلی اړیکې موجودی دی (۴).

د مور پر مختلفی عمرد او توسمول ترایزومی ګانو لامل گرئي لکه ترایزومي ۱۳. د مور پر مختلفی عمرد او توسمول ترایزومی ګانو لامل گرئي لکه ترایزومي ۱۸. Edward syndrome، Patus syndrome،

(Down Syndrome)

په ډبر بنه شان د پلار او یا د هغې د کورنۍ د غیر معمولي ناروغیو په هکله پونېتني وشي. د نموني په ډول هغه ماشوم چې په Sex. Link, recessive ectodermal dysplasia باندې اخته وي. د هغې مور په ضعیف ډول د غابنوونو او یا د پوستکې په تشوشاتو اخته وي او یا هغه مور چې ماشوم کې یې په Lowe syndrome باندې اخته وي د هغې مور به lens opacities تاریخچه ولري.(۹)

د سلوک (کړه وړه) بیلوونکی نسبی.

ډير ډسموفیک سندورمونه د سلوک خینې زړه رابنکونکی او عجیبانه نسبی لري لکه تکرار او پر له پسې سر په خوده خبری کول چې د Echolalia په نوم یادېږي د Fragile x- syndrome ډير ناروغان حیرانوونکی William syndrome کې لیدل کېږي همدا رنګه د Skills ناروغان بیلتون غواړي او دی چې

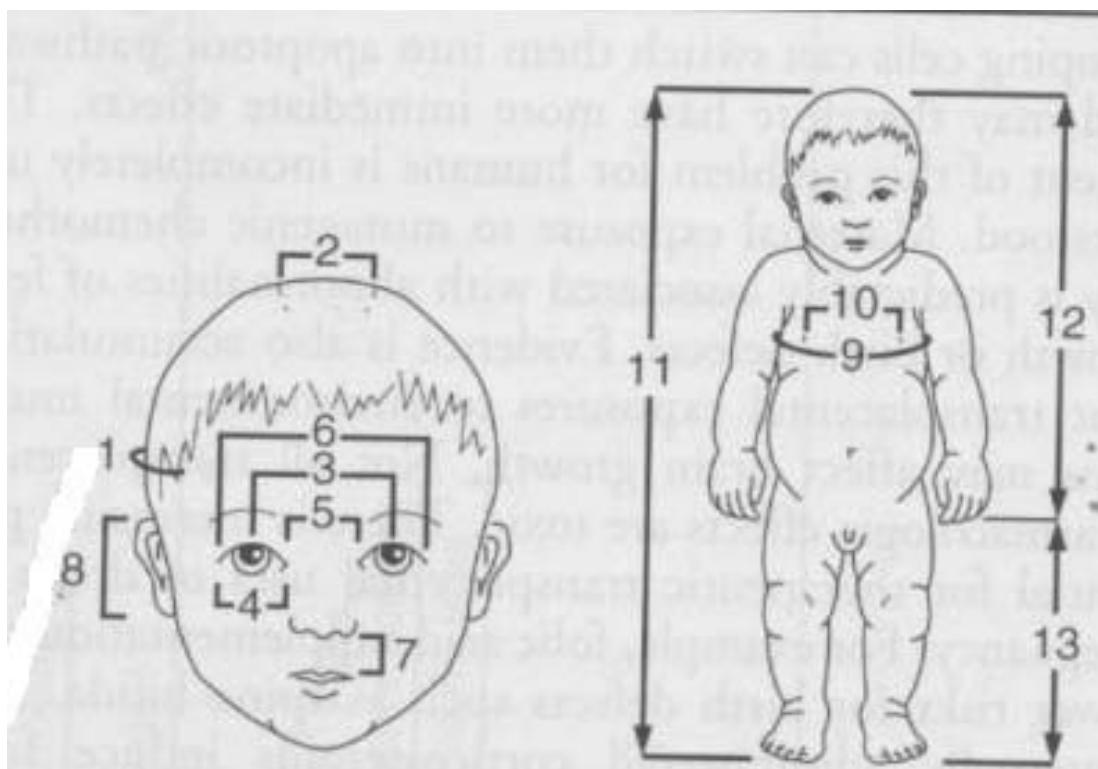
د Cocktail party manner په نوم یادېږي او داسې فکر کېږي چې نوموري ناروغان د زکاوت هیڅ نیمګرتیا نلري. هغه ماشومان چې په angelman syndrome باندې اخته وي تل خوشحاله وي ، نامناسب او بې ئایه خاندې او د هنداري لیدلو ته ډير لیواله وي بر عکس هغه نجونې چې په Rett syndrome باندې اخته وي ډير قاریدونکی ، تند مزاجه او متربده وي. نوموري ناروغان بیلتون غواړي او په خپل سوچ او فکر کې ډوب وي او په زوره سره خپل لاسونه یو د بل سره تاو او ورپیچي .

د Smith magenes سندروم اخته ناروغان د خوب او سلوک ډير تشوشات لري نوموري ناروغان د خپل ګوتو څخه نوکان راباسي چې د هغوي د لاسونو او پنسو د دواړو او هغوي د حرکاتو د کموالي سبب کېږي همدارنګه نوموري ناروغان اجنبي شیان د خپل غوربونو او پوزې په سوريو کې ننه باسي. (۹) فزيکي معانيه (پلتنه):

د ډیوسمورفيک ماشوم ډيره ژوره فزيکي پلتنه د ډیوسمورفيک پلتنه د ټاکلو کې ډير ارزښت لري بر سيره پر دی چې یو ډسمورفيک ماشوم د ورایه په نظره رائحي چې غیر نورمال دی ليکن په یو شمير نوي زیبیدلې

ماشومانو کې خیره نورمال بریښی چې هغه د نورمال فزیکي معیاراتو په واسطه په گوته کېږي نوموري نورمال معیارات او اندازه ګېږي په لاندینې فوټوګراف کې بشودل شوي دي چې یو ستنهډره واحدات را بنایې . (۷).

څرنګه چې ګلنیکي پلتنه د یو ډسمورفیک ماشوم په ارز موندنه کې یو مهم پل دی په دی اساس نوموري پلتنه بايد ماشوم ته خوا توروونکي او ناوره ونه اوسي او د ماشوم د ازارولو لامل ونه ګرئي د نوموري ماشوم ارزیابی په لاندی ډول اجرا شي.



اندازه گیری په سانتي متر اندازه گیری معیار	اندازه گیری په سانتي متر اندازه گیری معیار	اندازه گیری په سانتي متر اندازه گیری معیار
Preterm ماشوم (۳۲-۲۷ اونی)	Term ماشوم (۴۰-۳۸ اونی)	
۳۲-۲۷	۳۷-۳۲	۱. سر محیط
...	۳.۷-۰.۷	۲. قدامی فانتانبل (L_W /2)
۳.۹-۳.۱	۴.۵-۳.۳	۳. د pupil تر منخ واتن
۱.۷-۱.۳	۲.۱-۱.۵	۴. د fissure حیمو
۲.۱-۱.۴	۲.۵-۱.۵	۵. د inner canthus واتن
۵.۱-۳.۹	۷.۳-۵.۳	۶. د outer canthus واتن
۰.۹-۰.۵	۱.۲-۰.۲	۷. philtrum
۳.۵-۲.۴	۴.۳-۳	۸. د غوب او بردوالی
۲۹-۲۳	۳۸-۲۸	۹. د تپر محیط
۲.۵-۵	۱۰-۲.۵	۱۰. د تیونو د خوکو تر منخ واتن*
۴۷-۳۹	۵۵-۴۷	۱۱. د لوروالی (ونه)
...	۱.۷	۱۲. د بدن پورتنی او ۱۳. د بنکتنی سکمنتی نسبت
۵.۵-۴.۱	۷.۸-۵.۳	۱۴. د لاس (ورغوي خخه تر منخني گوتی پوري)
۰.۳۸-۰.۵	۰.۴۸-۰.۳۸	۱۵. د منخنی گوتی او لاس نسبت
۳.۲-۱.۸	۴.۳-۲.۷	۱۶. د عانی د هیوکی خخه تر penis پوري

* د تیونو د خوکو تر منخ واتن د تپر د محیط خخه د ۲۵% خخه بايد زیات نه شي.

۲-۲ انخور : د نوي زيريدلي ماشوم نورمال معیارونه

د بدن عمومي جورنست:

ديو ډسمورفيك ماشوم په پلتهنه کې د ماشوم ونه، وزن او د سر محیط د تل لپاره په نظر کې وي

په یاد ولري چې سر په فامیلی ډول سره هم د مکرو سفالی او مايكرو سفالی په بنو وي . د بدن بسکتنې سگمنټ (ونډه) Symphysis pubis خخه شروع او د بني تر تلي پوري رسپړي باید چې د نومورۍ سگمنټ تناسب د پورتنې سگمنټ سره پرتله شي چې ایا نورمال دی او که غیر نورمال ؟ د بسکتنې او پورتنې سگمنټ نسبت د عمر د زیاتوالی سره ورو ورو کمیږي چې په لاندې ډول دي . د زیږيدنې وخت : ۱/۷ . خلور کلنۍ عمر ۱: ۱/۲ . نهه کلنۍ عمر ۱: ۱ .

تریولس کلنۍ پوري Span اندازه نظر ونې ته لنډ وي خو که چیري د پورتنې او بسکتنې سگمنټونو نسبت په غیر نورمال ډول سره کم وي او په نسبی ډول د Span اندازه اوږد وي دغه جورښت Marfinoid جورښت په نوم یاد یېږي .

د بدن د تناظر او غیر تناظر والي په هکله پا ملننه وشي . که ماشوم چاغ وي ایا نومورۍ چاغ والي عمومي دي او که موضوعي دي ؟ ایا د پوستکې لاندې شحمې نسج نشته لکه د Liupo dystrophy ناروغان . مارفينوئید جورښت، دو وجود غیر متناظر والي او چاغ والي په لاندینې سندرومونو کې لیدل کېږي .

کپړۍ	مارفينوئید جورښت	د وجود غیر متناظر والي	هغه سندرومونه چې د مزي توب سره یو ځای وي .
(Skull)	Marfan syndrome	Beckwith wiedeman syndrome	Cohens syndrome . (سینې ساحمه)
اوږد او کم	هوموسیستن یوریا	کروموزوم موسسیزم	Kline felter syndrome
سوره سر چې د	Beal syndrome	lippel trenauny weber syndrome	Laurance. Moon biedle syndrome
Saggital sutur	Kline felter syndrome	Neurofibromatosis 1	Prader willi syndrome
له Synostosis			
کبله پیدا کېږي د			

Doligo cephaly او یا Scaphocephaly په نوم یاد یېږي . لند او پراخ سر چې په دوه اړخیز ډول د Coronal Suture د تړل کیدو له امله منځته راخي . Brachycephaly په نوم یاد یېږي .

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

منځته رائی د Plagiocephaly په نوم یادیږي چې دا نوعه سرد داخل رحمی انتاناتو له امله منځ ته رائی .
مثلثی سر چې د میتوپیک خیاطی (Metopic suture) د مخکې وخته تړل کیدو له امله منځته رائی د
Trigocephaly پنوم یادیږي.

منار (برج) ته ورته سر چې د لمبوئید ، کرونل او میتوپیک خیاطو د مخکې وخته تړل کیدو له امله منځته
راحی Turriceplay په نوم یادیږي (۹).

باید یادونه وشي چې د ډیرو نورمالو ماشومانو سر د Scaphocephaly جوړښت لري (۱).
مخ (Face):

د انسان مخ له حده زیات حیرانوونکی او پیچلی جوړښت لري چې کله کله د ماشوم مخ د ليدو سره په چتکې سره
تشخیص اینسودلای شو لکه د Down syndrome د ناروغانو مخ
همدا نګه په ځینو پینسو کې د ماشوم مخ په کمه اندازه غیر معمولي برینې چې سمدلاسه تشخیص پري نه
کېږي چې نوموري ناروغان په بشپړ ډول وڅیړل شي او ژوره پاملننه وشي بلاخره داسې ډسمورفیک
سندرومونه شته دی چې د نورمال مخ او خیرې لرونکي دي.
چې د نوموري ماشومانو لپاره ژوره ازموینه ضروري ده.

د ماشومانو د مخ نمونه په تشخیص کې مرسته کوي. د نموني په ډول گرد مخ Round face په cri du chat syndrome، او syndrome
کې لیدل کېږي

هغه مخ چې پلنے او یو اړخیزه منظره ولري په syndrome باندې دلالت کوي.

او بد مخ (Elongated face) په Fragile X Syndrome او scongenital myopathy دلالت کوي.
او بد مخ (Elongated face) په Potter sequence کې لیدل کېږي ځکه چې داخل رحمی فشار زیات وي.
 مثلثی مخ چې د سرد غټوالی سر یو ځای وي او نور واره جوړښتونه ولري په Silver russel syndrome دلالت کوي.

تندي (Forehead):

راوتلى تندي (Boosed forehead) د Craniosynostosis په ځینو سندرومونو کې لیدل کېږي لکه
Hunter syndrome او همدا رنګه Storage disease کې لکه Crouzon syndrome

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

وروکى او کمسوري تندی په Prader willi syndrome کې ليدل کېږي .

د تندی د پوستکي گونځي گونځي کيدل (furrowing) په Lissencephallay کې موجود دي .

(Eylids & palpebral fissur) څېړمې او د څېړمو فیسور .

که د سترګې د کري تر منځ د نور مالي اندازې خخه په زياته اندازه واتن موجود وي د هايپرتيلوريزم په نوم يادېږي چې په Fronto nassal dysplasia کې ليدل کېږي او که نوموري واتن سره ډير نژدي وي د Hypotelorism په نوم يادېږي چې په Holoprosencephaly کې ليدل کېږي پورتنې معيار د قژحيو تر منځ د واتن له مخې حسابېږي بيا دا نوموري واتن د یوه معياري چارت سره پرتلہ کېږي او معلومات تر لاسه کېږي .

په هغه صورت کې چې د سترګې داخلي Canthus وحشی خواته بي ځایه شوي وي لیکن د سترګې پوزیشن نورمال وي په Wardenberg syndrome دلالت کوي .

په هغه صورت کې چې د څېړمو فیسور د داخلي ګانتوس خخه خارجي کانتوس خواته علوی میلان ولري د forebrain . په ضعيف نشو نما دلالت کوي . چې د Micro cephaly په حالت کې ليدل کېږي او که سفلی Rubinstein syndrome په تشوشاتو کې ليدل کېږي لکه Maxillary Hypoplasia د خواته میلان ولري د Treacher collin او Taybe Sandorum .

د څېړمو لندې فیسور په Fetal alcohol syndrome کې ليدل کېږي او اورده څېړمې په kabuki make up syndrome دلالت کوي .

که د څېړمو فیسور په افقې او عمودي محور باندې لندې وي د Blepharophimosis په نوم يادېږي . لکه Mardin walker syndrome او

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

د ځیرمو په Smith lemli opits syndrome او Noonan syndrome او Ptosis کې لیدل کيږي.

په ځیرمو کې د Treacherr collin syndrome موجودیت په Coloboma دلالت کوي. د سترګو ترل شوی وريئي (Synorphy) Cornella de lange syndrome په کې لیدل کيږي .

ستره:

د سترګي د کري جسامت و تاکل شي . جي په ژوره توګه د التراسوند په واسطه تاکل کيږي خود قرنبي د افقی محور په واسطه هم تاکل کيدای شي ، يعني د ۱۳ ملی متر خخه لویه او ۱۰ ملی متره خخه وروکې قرنیه په نادرو حالاتو کې Megalocornea د دماغي وروسته پاتې والی سره یو ځای دي .

CHARGE association په ډیرو ناروغيو کې موجود وي لکه Microcornea او Microphthalmia او Ptosis | Gongenital rubella infection

.Trisomy 13

د قرنبي مکدریت په ذخريوي ناروغيو لکه Hurler syndrome او Primary ocular Rieger syndrome او Petters anomaly لکه Malformation کې لیدل کيږي.

ابي رنگه صلبیه د تى رو دلو په موده کې نور مال وي خو که د انفانسي د دورې خخه وروسته په دوامداره ډول پاتې شي د منضم نسج په تشوشاتو دلالت کوي لکه Osteogenesis imperfecta د صلبیي د Telangiectasis, ataxia دلالت کوي.

د صلبیي سليم تو مورونه چې Goldenhar syndrome په نوم ياديږي په Epibulber dermoid باندي دلالت کوي.

قزحیه (Iris): ډيرنسه تشخيصي معلومات ورکوي هغه کوچني غير صباغي نښه (Dot) چې د قزحیي د قوس په خارجي برخه کې موجود وي د Brushfield spot په نوم ياديږي او د Down syndrome په ناروغانو کې لیدل کيږي . کوچني رنگه صباغي نو ډولونه چې د Lish Nodules په نوم ياديږي په

ناروغانو کې لیدل کېبری. Neurfibromatosis type I

په سترګه کې د رنګه سگمنتوно موجودیت ته hetro choromastia ويل کېبری چې په syndrome کې لیدل کېبری. که په ابې رنګه Iris کې ستوري ته ورته جورښتونه د Pupil په شا و خوا کې موجود وي يا Iris Satellite په نوم یادبوي او په William سندروم کې لیدل کېبری.

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

.trisomy 13, triploidy, (4p-) Wolf-Hirschhorn syndrome

د Iris نشتوالي (aniridia) د WAGR Association یوه ارزښتناکه

تشخیصی نبشه ده او د یوولسیم کروموزوم د بشپړ انالیز استطباب را په ګوته کوي.

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

د ناروغۍ په ډیرو سندرومونو کې لیدل کېبری. Cataract

د عدسيې Subluxation او یا بشپړ بی ځایه کیدل (Dislocation) په لاندینې ناروغیو کې لیدل کېبری.

Sulfate او د Weill-marchesane syndrome، Marfan syndrome, Hormocystin urea oxidase د انزايم فقدان.

په Retina کې د young children معاينه کول ګران کاردي.

Pigmentary retinopathy د Retinitis pigmentosa کې چې د older children په هغه اخته دی لیدل کیدای شي، همدا نګه نوموري تشوش

هغه سندرومونه چې د

Catarat سره یو ځای وي

retetinopathy

Abetalipoproteinemia

Chondroplasia punctata

Cohen syndrome

Cockyne syndrome

Cockyne syndrome

Congenital rubella

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

غورونه:

که چیري یو خط د داخلي يا خارجي Canthus د منځني برخي ته په امتداد ترسیم شي او د غوره pinna د لوره برخه د نوموري خط څخه بسته وي يا د نوموري کربسي سره تماس ونلري . نوموري غورهونوته low set ears ويل کېږي.

غورهونه د رشیمي ژوند په دوران کې د افقی پلان څخه د عمودي پلان په طرف د ۹۰ درجي په اندازه تدور کوي چې نوموري تدور د غورهونو د رشمي تکامل څخه عبارت دي يعني په یو عمومي محور باندي خلفي تدور کوي د Low set ears موجوديت د تشخيص لپاره ډير ارزښناکه نښه نده.

د غورهونو سؤ شکل د ئانګړي سندرومونو څخه نماینده گې کوي.

په ear lob کې د ګونه (Beckwith wiedemannn Creases) موجوديت د سندروم د تشخيص لپاره یوه غوره نښه ده . (۹).

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

(Beal syndrome) ګونجي يا مروړلې غورهونه

CHARGE association

(Diastropic dysphalsia) لرونکي cysts

. (Prominent crus) Saethre. chotzen syndrome

Townes brockes syndrome

پوزه:

(Storage) چې زین ته ورته پوزه ده په Skeletal dysplasia او ذخیروي ناروغیو Flat nasal bridge ، کې لیدل کېږي هغه میندي چې د اميدواري په دوران کې Warfarin اخيستي وي ماشوم د disorders پزې په هاپيوپالزيا اخته کېږي وروکې پوزه په Cornelia de lange ، او Down syndrome کې لیدل کېږي که چيري د پورزي هلهوکې لنډ وي او د هغې د سوری جدار بهر خوا ته وتلى syndrome کې Lemli opitz syndrome باندې دلالت کوي. Smith

غته او راوتلى پوزه، Tricho rhino Seckle syndrome، Robenstein taybi syndrome او غته او راوتلى سندروم کې لیدل کېږي. phalangeal

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

د seckle سندروم د ناروغانو پوزه غته ليکن د هغوي مخ او سر وروکې وي يعني مايكرو سفالى او غته د پوزه په ناروغ کې موجود وي.

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

د پوزې د Alae غابې کيدل (Di-Gerle/ schprintzen)، په سندروم کې لیدل کېږي د پوزې نشتواں په هولو پروز انسفالی کې د Premaxillary agensis له کبله منځته رائې . په کې frontgonsal dysplasia کې پوزه Bifid بنه لري چې یواحې د پوزې خوکه په نوموري تشوش اخته کېږي خو په شدیدو حالاتو کې د دوه nostril تر منځ یو بشپړ چاود موجود وي. (۹)

شوندې:

د شوندو غټوالی د William Syndrome، یو ئانګړي نبشه ده ليکن په ډیرو ذخیروي ناروغیو کې هم لیدل کېږي . که چير ته یوه اميدواره نسخه د الكول د خورلو سره ډیره موده مواجه شوي وي نو نوموري ماشوم د نرم philtrum لرونکي وي.

او Cornella de lange syndrome کې Vermilion border ډیرنازکه وي.

او کلفت پلیت په ډیرو سندرومونو کې لیدل کیربی کله چې یو ماشوم په خپل مخ کې د کلفت د شتوالی لپاره ارزیابی کیربی نو په هغه صورت کې چې نوموري ماشوم کلفت ولري د هغې په بنکتنې شوندہ کې د Pits Lپاره پلتنه ډیره ضروري ده حکه چې د نو موري Pits موجودیت په Popliteal web او Vander woude سندورم کې لیدل کیربی چې نوموري دواړه پیښې د او تو سومل ډومینانت د ارشیت له کبله منحثه راخي او Non syndromic یا ملتي فکتوریل منشا لري.

خوله او زبه:

وړوکې خوله (Treacher collin syndrome) او Trisomy13 (Microstomia) کې لیدل کیربی. غته خوله (Beckwith wiedeman syndrome) په (Macrostomia) کې لیدل کیربی.

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

د ژبي غټوالی (Backwith wiedenam Macroglossia) په سندروم او د ذخیروي ناروغیو (Storage disorder)، په اخري پراو کې لیدل کیربی.

وړوکې زبه په Pierre robin sequence کې لیدل کیربی چې د کوچني ژامي Micronathia او U بنېه ته ورته کلفت پلیت سره یو څای وي چې د Mandible هډوکې د هایپو پلازیا له کبله منحثه راخي او د نوموري سیکونس سریری بنېه په stickler syndrome کې هم لیدل کیربی.

مايكرو ګلوزیا یا هایپو ګلوزیا د Hypoglossia Hypodactyly سندروم یوه اساسی نښه ده چې د ساحې (زبه او نهاياتو) د هایپو پرفیوژن له کبله منحثه راخي او سنې خیرنې دا رابنې په چې نوموري تشوش د جنین د وعایي تشوش له امله منحثه راخي او نوموري وعایي تشوش د اميدواري د لمسې اونۍ د کوريونیک سمپل د اختسلو له کبله منحثه راخي د ژبي Lobulation چې د یو شمیر Fernulum له کبله منحثه راخي په OFDS، orofacial digital syndrome، کې لیدل کیربی.

د کلفت پلیت او کلفت لپ لاملونه.

Di george / shprintzen syndrome (تحت المخاطي).

EEC syndrome.

Meckle syndrome

Orofacial digital syndrome.

Popliteal web syndrome

Robert syndrome

Trisomy13

Vander woude syndrome (+lips pit)

Wolf hirshhorn syndrome (4p)

غاره:

د غارې feil sequence Klippel ، Turner syndrome، noonan syndrome په Webbing کې

لیدل کېږي

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

Broncho oto renal syndrome، کې لیدل کېربی چې او Branchial fistula نوموري سندروم د کونوالی، Renal dysplasia او Periauncalar pits سره یو ئای دی.

تپر (Chest)

کوچنی یا کم سوری تپر د اسکلیت پسپلازیا یو شدیده بنې خخه نماینده گې کوي لکه Geune thoracic Pectoralis major کې په Poland syndrome د Spondylo casto dysostosis عضله په یوه اړخیز ډول موجود نه وي چې د Ipsilateral کې د لاس د هایپو پلازیا او syndactyly سره یو ئای وي د قص د هلهوکې د بسکتنې برخې نوتلى حالت ته Pectus excavatum ويل کېربی چې په Marfan syndrome او Homocystime کې لیدل کېربی.

د قص د هلهوکې راوتلى حالت Pectus carinatum د اسکلیت په ناروغیو کې (kyphosis) Marqulo syndrome. ډال (سپر) ته ورته تپر چې د تیونو تر منځ د زیات و اتن لرونکي دی په Turner syndrome کې لیدل کېربی.

گیله:

د ثري (نامه) فتق او فوق الثروي ناحيي Divercation په ټوانو ماشومانو کې ډير لیدل کېربی مګر کوم تشخيصي ارزښت نه لري.

د Examphalus موجودیت چې د Omphalocele په نوم یادیږي.

په ځانګړي ډول او یا د نورو سندرومونو سره یه ګه ډول منځته راتلي شي چې د دې بنې نموني د Tisomy 18: Bekwith wiedeman syndrome او

او تقریباً پنځوس په سلو پیښو کې (۵۰%). په داخل د رحم کې تشخيص کېربی.

Noonan syndrome د خیروي ناروغیو کې لیدل کېربی او همدار نګه د؟ Hepato spleenomegaly (۲۵%) په سلو پیښو کې غیر واضحه Hepato spleenomegaly لیدل کېربی.

تناسلي سیستم:

د تناسلي سیستم تشوشات په ډیرو سندرومونو کې لیدل کیرېي Hyppspadiasis په لوره کچه د Smith WAGER سندورم او Lemal Opitz

په ناروغانو کې لیدل کیرېي همدار نگه نوموري نقیصي د کروموزمونو په تشوشاتو کې هم لیدل کیرېي.

Cryptorchidism او Micropenis

که چېري د ډیرو ډسمورفیک ماشوم ګاریو تایپ د نارینه اوسي مګر فنوتایپ یې د بسخینه جنس خخه وي په Smith Down syndrome دلالت کوي او نوموري د سپلازیا په Componelic dysplasia ډندروم په دوهمنې نوعه کې لیدل کیرېي پورني ته ورته سکروتیم د (Scrotum) چې د هغې کونځۍ او التوائت د penis په تنه (Shaft) باندې راتاو شو وي په aurs kog syndrome باندې دلالت کوي چې د نوموري سندورم نښې عبارت دي له Bradydactyly, hyperteloresim په نجونو کې د ډسمور فولوژي له نظره د هغوي د تناسلي ناحيې پلتيل سخت کار دی او کوم مناسب کار هم نه دی.

د Mc Kusick Kaufman syndrome شتوالي په زياتره پیمانه د Hydrometocolpos څخه نماینده ګي کوي چې نوري نښې یې د Polydatyly او د زړه سیانوتیک ولادي ناروغي څخه عبارت دي.

Hypogenitalism لاملونه په لاندې ډول دي.

Robinow syndrome

CHARE association

Septo optic dysplasia

Meckel syndrome

Smith Leml. Opitz syndrome

Nooman syndrome

Triploidy

Prader willi syndrome

Trisomy13

Limb اندامونه

د Proximal په برخه کې د اندامونو لنډوالۍ ته په Rhizomelic منځني برخه کې Mesomelic او په distal برخه کې د acromelic په نوم یادېږي.

که د اندامونو لنډوالۍ په یو اړخیز ډول (متناظر) موجود وي د اسکلیت په د سپلازیا دلالت کوي. په ځانګړي

ڏول د یوه اندام تشووش په ڏیرو سندرومونو کې لیدل کیربی د نمونې په ڏول د کعبري د هدوکې نشتوالي د ویني او د زره د تشوشتاتو سره یو ئای وي.

په Mode lange defarmiting کې د لاس بند د Dinner fork منظره ئانته غوره کوي چې Ulna هدوکې د قسمی بي ھایه کيدو له امله منخته رائچې چې په Turner syndrome او Leriwill dyschondrostosis سندرومونو کې لیدل کیربی.

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

trisomy8 mosaicism او Popliteal web syndrome کې لیدل کیربی.

د کعبري د هدوکې دسپلازياها یپوپلازيا لاملونه:

۱. که د ویني د تشوشتاتو سره یو ئای وي

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

۲. که د زره د تشوشتاتو سره یو ئای وي .

Aas syndrome

Holt oram syndrome

Trisomy18.

VATER association

لاسونه او پښې:

د لاسونو او پښو معانيه کول ڏير ارزښت لري. او د مختلفو تشوشتاتو خخه بسودنه کولاي شي.

د پښو او لاسونو د گوتو تشوشتات په لاندي ڏول دي.

(اوردده او نري گوتي) Arachnodactyly|

(لنده گوته) Brachydactyly

(قبض شوي گوته) Comptodactyly

(د منځني په شان تاو شوي گوته) Clinodactyly

(غته گوته) Macrodactyly

(اضافی گوته) Polydactyly

(يو د بل سره نبستې گوته) Syndactyly

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

Brachydactyly دغه تشوش په archondroplasia ,Aarskog syndrome کې ليدل کيږي. Brachydactyly د ځانګړو سندرومونو نښه ده چې د A خخه تر E پوري ويشل شوي دي چې د هري گوته د اخته کيدو په نسبت نوموري طبقه بندې اجرا شوي دي د خلورم او پنځم میتاکارپل هدوکي لنډه والى چې د گوته د بند د نشتولالي سره يو ځای وي په Turner syndrome او Hypoparathyroidism کې ليدل کيږي.

Comptodactyly: دغه نقیصه د Arthrogryposis په ځینو شکلونو کې ليدل کيږي چې د غټو بندونو د Constriction سره يو ځای وي همدارنګه نوموري تشوش په Beal syndrome او د Tisomy 18 په موساسیزم کې ليدل کيږي.

Ectrodactyly: دغه سؤ شکل د labster claw deformity په نوم یادیږي کیداړ شي چې په یواحی ډول او یا د E.E.C سندروم یوه اساسی نښه وي (Ectodermal dysplasia, ectrodactyly, Clift lip clift plate).

Clinodactyly: عموماً پنځمه گوته په دې تشوش اخته کيږي او يو غیر وصفي تشوش دی او معمولاً په Silverrussel syndrome کې ليدل کيږي (Down syndrome). او .. Protomal syndrome ، لپاره ډيره وصفي نښه ده (9).

Polydactyly: که چيرې د گوته زياتوالی د کعبري يا قصبي د هدوکې په طرف وي د Fibula په نوم او که د Unlne او یا د post axial پولې ډكتيلې په نوم یادیږي په نوموري تشوش کې گوته يا په مستقل ډول وده او نشونما کړي وي او یا دا چې د یوې نازکې او نري ساقې په واسطه وروکې گوته سره نبستې وي چې په هماغه واسطه اداره کيږي . هغه Post axial پولې ډكتيلې چې یواحی منځته ته راغلي وي او د کوم سندورم پوري اړه لري يو Afrocariban په خلکو کې ليدل کيږي چې هغه یو اوتوسومل ډومینانت تشوش دی.

Syndactyly: دغه سؤ شکل په دوه ډوله دی Cutaneus syndactyly چې یواحی د پوستکي په واسطه یو د بل سره نښتې وي او بل بې osseous syndactyly دی چې په هغه کې د گوتو فلنکس یو بل سره نښتې وي خفيف Cutaneus syndactyluy د پښې او دوهمې او دريمې گوتو تر منځ خطرناک نه دی او په ډیرو سندرومونو کې لیدل کيرې او پولي ډكتيلی او سنډ کيتيلی لاملونه په لاندې ډول دي.(۹).

پولي ډكتيلی 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

Syndactyly

- ۱. امينوتیک بانډ (pseudosyndactyly)
- ۲. Mitten hand)Apert syndrome
- ۳. Grieg syndrome
- ۴. oral facial digital syndrome
- ۵. Poland sequence
- ۶. Seathree Chotzen syndrome
- ۷. smith lemli opitz syndrome
- ۸. Triplody

د اكتوډرمل جورښتونه (Ectodermal Structure)

د اكتوډرمل په جورښتونو کې پوستکي ، وېښتان، نوکان او غابونه شامل دي خرنګه چې د امبریولوژی له نظره نوموری جورښتونه د یوې منشا لرونکي دي نو ټکه ټولې بې په ګډه سره په تشوشاټو اخته کيرې چې د (Ectodermal sysplasia) په نوم یادېږي (۹).

پوستکي : د ټولو ماشومانو څلور په سلو (%) ۴۰ پښوکې په یو اړخیز ډول په ورغوي کې یوه موجود وي خود (Down syndrome) (Semias)Creaes په ورغوي او گوتو کې د قابضه Creases شتوالي په دلالت کوي. Fetal akinesia peno shokeir pheno type کې لیدل کيرې

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

د پوستکی غیر نورمال پګمنشن په ډیرو تشوشاتو کې لیدل کېږي.

پوستکی په Hypumelanosis Diploidy/Triplody ډول سره د Masaic of I to

همدارنگه په بسحوم کې د پوستکی تشوشات X-linked ډومینانت د تشوشاتو سره یو ځای وي لکه Incontinent pigmenti او chandorplasia punctata

ویښتان:

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

ورین يا ابریشم ته ورته ویښتان په Noonan syndroem کې لیدل کېږي ، سپین کاکول (پیچکي) په کې لیدل کېږي Wardenberg Syndrome (۹).

د پوستکی غیر نورمال لاملونه:

د صباغ 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.

د صباح کموالی :

Hypomelanosis of Ito

Oculo cutaneous albinism

Piebaldism

Tuberaus sclerosis

Waardenburg syndrome

نوکان:

د نوکانو ډسپلازیا او هایپوپلازیا د اکتو ډرمل د سپلازیا په ڏیرو ڏولونو کې لیدل کیبری همدار نگه نوموری حالت په ڏیرو نورو تشوشاو کې هم لیدل کیبری لکه Ellisvan Dyskeratosis Congenita، Nail patella syndrome او creaveld syndrome د نوکانو هایپوپلازیا د تیراتو جینونو د استعمال له کبله هم پیدا کیبری لکه Phenytoin.

دردنگ او چاودیدونکی نوکان په Croniu frontonasal dysplasia کې لیدل کیبری په نادرو حالاتو کې نوموری تشوش په هغونه بنخو کې چې په Croniusynostosis اخته دی هم لیدل کیبری ... (۹).

غانبوونه:

د غابنونو تشوشاو په ڏیرو سندرومونو کې لیدل کیبری.

نيونيتيل غابنونه په Ellisvan creaveled syndrome کې لیدل کیبری د غابنونو ژراراشنه کيدل په over growth سندرومونو کې لیدل کیبری.

د غانود شمیر کموالی (Hypodentia) په Cleidocranial dysostosis او د اکتو ډرمل دسپلازیا په ڏیرو بنو کې لیدل کیبری چې د هغې د incisor مخروطی او یا گرده نقطوي بنه وي.

د غابنونو هایپوپلازیا د osteogenesis imfperfecta یوه تشخیصی تکی دی چې په دی حالت کې غابنونه نیم شفاف (خرنگه) زیر بخن او یا نصواری رنگه وي.

د غابنونو د Goltz syndrome Enamel pseudo hypoparathyroidism کې لیدل کیبری .. (۹)

او لبراتواري خيرنې.

_ هر ماشوم چې فزيکي او یا دماغي ابنار ملتي ولري Standard Chromosomal analysis

باید نوموری معاینه اجرا شی په ډیرو لبراتوارونو کې (۵-۲) سی سی وینه د ورید خخه اخیستل کیربی او د لیتیم هیپاین سره یو ځای کیربی او لړ تر لړه درې ورئی وروسته یې د معاینې نتیجه تر لاسه کیربی لیکن په هغه نوی زیبیدلی ماشومانو کې چې په Ambiguous genitalia او یا کوم بل ژونکی ولادی نقیصی باندې اخته وي ژر تر ژر معلومات تر لاسه کولای شو (۹).

سایتو جنتیک خیرنې په ۵% ډسمورفیک ماشومانو کې په ځانګړی ډول تشخیصی وضع کولای شی او په (۱۰-۱۵%) په مر شوي تې رودونکی ماشومانو کې د کروموزومونو د انالیزس په واسطه تشخیص شوي دي کاريو تاپینک د FISH د میتود په واسطه د هدوکې د ماغزه په حجر و کې تر سره کیربی د نورمال گاریوتاپ موجودیت د جنتیکي ناروغیو نشتوالی نشي رد کولای

Specialized chromosom analysis:

د ځینو ځانګړو سندورمونو د تشخیص او پلتني لپاره د ځانګړی میتودونو خخه استفاده کیربی او مخکې له دې خخه چې د ماشوم خخه د ویني سمپل واخیستل شي باید لبراتوار ته د نوموری معاینې لپاره خبرداري ورکړل شي چې په لاندې ډول دي (۹).

Fragile -x syndrome: د دې لپاره چې د X د کروموزوم نری او ناز که برخه پیدا کړو نو لمړی د روانې ویني لمفو سایتونه په یوه فولیتے Folate لرونکی میلهيم کې کلچر کیربی چې وروسته بیا نوموری سمپل ته Direct DNA mutation analysis په واسطه تشخیص کیربی.

Chromosomal breakage syndrome: د ځنبي سندورمونو د تشخیص په خاطر په Envitro کې یوه کلاستوجیک اجنتونه استعمالیبی لکه Mitomycin : C، تشعشع او Y U وړانګه ځنبي سندورمونه په لاندې ډول دي (۹).

(۹)xero dermia pigmentosia | Fanconi anemea , Blorm syndrome, ataxia telangiectasia

Microdilatation syndrome: د غه سندورمونه د DNA probe په واسطه

تشخیص کیربی د دغه سندورمونو د تشخیص لپاره د FISH د میتود خخه ګته اخیستل کیربی (۹).

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

نیمګرتیا و په اساس پیژنډل کیربی ورڅه په زیاتیدو دی په عملی ډګر کې هغه تشوشات چې په زیاته

اندازه ور سره مخامنځ کېږو د Congenital Myotonic dystrophy او Fragile x- syndrome د خخه عبارت دی چې نوموري سندرومونه د Triplent repeat expansia له کبله رامنځته کېږي . اوس ډير لبراتوارونه کولای شي چې د ساستوجنيک اناليزس په واسطه Proder willi او angelman syndrome د سندرومونو تشخيص رامنځته کېږي چې په ۱۵ نمبر کروموزوم کې د DNA دغیر نورمال میتالیشن له امله منځته راخي.

او نوموري غیر نورمال میتالیشن د Imprinting Deletion او په نادر ډول د UPD او د میتالیشن د میوتشن له امله منځته راخي (۹).
نوری لبراتواري ازمونې.

په یو شمیر سندرومونو کې ځانګړې هیماتولو ژیک او بیوشمیک ازمونې تر سره کېږي د نمونې په ډول د Hb. H. inclusion د ډیمو یو شمیر بسحؤ او نارینه وو په سرو کریراتو کې لیدل کېږي چې د Noonan (ATR-x syndrome) X linked alfa . Thalsiemia / mental retardation syndrome په (۲۰%) پیښو کې د وینې علقة کیدو لبراتواري ازمونې غیر نورمال وي .

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

د Smith lemli opetz syndrome د کولستیرون په جوړیدو کې نیمګړتیا موجوده وي نو له دې کبله د کولستیرون سویه تیټه وي خود cholesterol Dehydro پیش قدمه مادی سویه لوره وي . (۹)

راډیولوژی :
د هر ډول ډسمورفیک ماشوم لپاره په بشپړ ډول (x. ray) اجرا کول ضروري کار نه دی خو په هر حال د ځینو سندرومونو د یو ثابت تشخيص په خاطر په موضعی ډول د یوې ساحې د X-ray اجرا کول ګټور کار دی د نمونې په ڇول د هډو کې عمر او

او Sotos syndrome overgrowth one age سندروم په تولو تشوشاټو کې پرمختللى وي لکه Bone age Weaker syndrome حال دا چې Silvers russel syndrome او د اسکلیت په دسپلازیا کې د Langer Giedian syndrome، Epiphysis او Trichorhino Phalangeal syndrome کې لیدل کېږي (۹)

Wermian هډوکې د Osteogenesis imperfecta او Clirocroneal dysostosis نسبی دی د غابنوونو سیست (cyst) syndrome کې لیدل کېږي چې د پښتیو bifercation . هم ورسه یو ظای وي. چې بنه تشخیصی نسبی ګنل کېږي (۹).

Perinatal اتوپسی:

د یو ډسمورفیک ماشوم د مرینی وروسته سایتو جنتیک خیرنہ کولای شي چې د نوموری په تشخیص کې مرسته وکړي . د ماشومانو متخصص او پتالوجست دواړه په ګډه باید سلاح او مشوره وکړي چې د مر ماشوم خخه د لابراتواری معاینی لپاره د کوم نسج خخه ګته واحستل شي. که چیري د نوموری مر دسموفیک ماشوم د نهاياتو سؤ شکل يا د نمو غیرتناسب والی موجود وي نو په نوموری صورت کې د X-ray مطالعه اجرا شي او د ویروسونو د کلچر لپاره د پلاستنا او یا د جنینی نسج خخه ګته کېږي . (۷).

ارثی مشوري Genetic Counseling

د خبرو اترو د هغه پروسی خخه عبارت دی چې په یو فامیل کې د جنتیکی تشوشا تو د کړکیچ (مشکلاتو) د پیښیدو او با بېړي (عود) سره سروکار لري جنتیکی مشوري باید د هغه شخص په واسطه ترسره شي چې په ځانګړي ډول په جنتیکی میکانیزمونو باندي پوه شي چې استطبابات ئې په لاندی ډول دي.

- ۱- په یو کورنی کې د یو پیژندل شوي جنسی ناروغی راثی موجودیت
- ۲- په مخکینی یا پخوانی زیبیدلو ماشومانو کې ولادي نیمگرتیاوي
- ۳- په ناخنکې ډول سره په یو فامیل کې د غیرنورمال (ډسمورفیک) او دماغي تاخر لرونکي ماشوم شتون.
- ۴- په نړدي خپلوانو کې واده کول او د شریکی نسبی شجري درلودل.
- ۵- د امیدواري په دوران کې د Teratogen موادو سره مخامنځ کيدل.
- ۶- د امیدواري په دوران کې د التراساونډ په واسطه د سؤ تشکلاتو تشخیص کول.

دارثی مشوري موخي:

په لاندینې منظور جنتیکی کانسلنګ ترسره کېږي .

- ۱- د بنه تشخیص په منظور
- ۲- د والدینو د تشویش او تھیج د کمولو په منظور .
- ۳- د راتلونکي ماشومانو د خطرو د پوهیدلو او د مخنيوي د لاري چاري پلتیلو په منظور .
- ۴- د رسیدلو لپاره د لازم معایناتو ترسره کول . Prenatal Diagnosis

د معمولي جنتيکي تشوشاتو سريري اعراض او علايم:

د کروموزمونو تشوشات:

د کروموزومونو غير نورمال شمير:

Aneuploidy

(Down syndrome) Trisomy21: پيښې بې په نوي زيريدلي ماشومان کې ۱:۲۰۰ وي

هغه اميدواري ميندي چې د هغوي عمر زيات وي د نوموري سندروم پيښې هم زياتي دي د نوموري سند روم يوه بنه علامه د دماغې وروسته پاتي والي خخه عبارت دي چې د نوموري اخته ماشومانو د Q اد (۸۰-۲۰) په منځ کې وي. په

خانګري ډول د دوي د ذکاوت قدرت د ۴۵-۵۵) په منځ کې وي. Down syndrome د ناروغانو اساسي اعراض او علايم عبارت دي له کوچني Brachy cephlay سر (خانګري خيره د ځيرمو د فيسو پورته خواته ميلان درلودل Epicantol fold د نيمائي مخ هايپوپلازيا، کوچني د سپلاستيك Pinnna) او نور.



۲-۳ انځور: په دوه تى رودونکي ماشومانو کي د Dwon Syndrome کلاسيک

د ډاون سندروم د ناروغې $\frac{1}{2}$ $\frac{1}{3}$ پينسي د زړه په ولادي ناروغيو اخته وي. د نوموري سندروم ۱۵% پينسي د هضمی سيستم په تشوشاټو اخته وي چې د Deudenal atresia او Esophageal atresia او عبارت دی د ډوان سندروم

ناروغان په Hypotonia او د جنسی ودي په ټنډه اخته وي په دې ناروغان کې د زېږيدو وروسته د او بدي مودي لپاره زېږي منځته راخي همدارنګه د Pulycythemia recaction او Transient leukemia recation په نوموري ناروغانو کې منځته راخي په وروستيو مرحلو کې د Thyroid dysfunction ، د اوريدولو د قدرت د لاسه ورکول، atlantnto occipial instabilla، celic ناروغې او د چه ډاون سندروم باندی اخته دی نظر نورو ماشومانو ته د (۱۲) - (۲۰) چنده د ليو کيميا پينسي زيياتي وي (۷)

Trisomy 18 syndrom هر (۴۰۰۰) نوی زېږيدلی ماشومانو کي یو ماشوم په اتلسم ترايزومی باندی اخته وي د نارینه او بسخينه جنس تنا سب بي ۱:۳ دی. نوموري ماشومان د داخل رحمي ژوند په دوران کي

اود زیبیدو وروسته په شدید ډول د نمو په ټنډه اخته وي. د اتلسم ترايزومي اخته ماشومان د ځانګړي خيری لرونکى دی نوموري ماشون په نهاياتو کي rocker bottom feet لرونکى دی او د هغوي گوتی یو پر بل باندي قرار لري يعني د overlapping په بنې دی. د زړه ولادي ناروغي لکه USD او PDA باندي اخته وي. د دې ناروغي انزار د نوموري سندروم ولادي نيمګرتيا وو د شتوالي پوري اړه لري.

د اتلسم ترايزومي اخته ماشومان د تي رودلو په وخت او یا د early Childhood په دوره کې د زړه د عدم کفایې او یا د نمونيا له کبله مړ کېږي. کم شمير ماشومان کهولت (adult hood) ته رسېږي . ژوندي ماشومان د ارتقا په ټنډه او Mental retardation باندي اخته وي . (٧)

Trisomy13 syndrome

په هرو دولس زړه (۱۲۰۰۰) نوي زیبیدلي ماشومانو کې یوه ماشوم په ديارلسمه ترايزومي اخته وي چې ۲۰% یې نجوني تشکيلوي د مور د عمر زياتوالی د دې سندروم په منحته راتلو کې رول لري د نوموري سندروم اعراض او علایم عبارت

دي له ودي وروسته پاتي والي (د زېږيدو په وخت کې د ماشوم وزن نورمال وي) د مرکزي عصبي سيسitem سؤ تشکلات arrhinencephaly د سترګي سؤ تشکلات (Coloboma anophthalmia) چې سترګي نه لري. ګلفت پليت ، ګلفت لپ، پولي ډكتيلي Syndactyly د زړه ولادي ناروغي (اکثراً VSD) وي (٧)



(۴-۲) انحور چې د دیارلسم ترازومي را بنایې

هغه ماشومان چې د زیبیدنې وروسته ژوندی پاتې کېږي د نمو په عدم کفايہ Failure to thrive اخته وي نوموري ناروغان د نمو په ھند، Apniec spells اختلاج، کونهوالي اخته وي مرینه د انفانسي او یا د عمر په دوهم کال کې د زړه د عدم کفايې او یا د انتناتو له کبله رامنځته کېږي (۷).

د Aneuploidy درملنه:

کوم ځانګړې درملنه نسته خو د ځانګړې کړکیچونو لپاره درملنه تر سره کېږي لکه د ډوان سندروم ناروغان د جراحې عملیات او یا دواګانو په واسطه درملل کېږي. یعنې د زړه د ناروغې لپاره د زړه درملنې او د هغې اهتمامات او انتناتو لپاره انتي بیوتیک د تایرايد د دندې معاينات او د هغې د درملنې اهتمامات، د ماشوم د فعالیتونو لپاره د تنبه کولو پروگرامونه، ځانګړې تعليمات او زده کړه او

هغه حرفوي تعليمات چې د ماشوم لپاره ضروري دي ورته نبودل کېږي. د درملنې موخه دا ده چې ماشوم د ودي بشپړ پوتنشيل ته ورسول شي. د دیارلسم او اتلسم ترازومې ګانې کومه ځانګړې درملنه نه لري خو د

زیبیدو و روسته باید د داسی شدید ډسمورفیک ماشومانو تشخیص د FISH د میتود په واسطه اجرا شي او د هغې supportive درملنے اجرا شي (٧).

جنتیک کاسلنگ (Genetic Counselling)

د ترايزومې اخته ماشومانو ډیرې میندي په نور مال کاریوتایپ لرونکي دی د هغو ماشومانو میندي چې عمر يې زیات ووسی د ترايزومې په تشوشا تو باندې د اخته کيدو ډير چانس لري د نموني په ډول يو ويشتمن ترايزومې پیښې د ۲۵ کلنې خخه بستکته میندو کې ۱:۲۰۰۰ میندي په هر شل زرو میندو کې يوه کس ماشوم په ډاون سندورم اخته کېږي خو د عمر په زیاتوالی سره د نوموري سندرو م وقوعات زیاتېږي چې په لاندې ډول دي.

۱:۲۰۰۰ ۳۵ کلنې

۱:۲۰۰ ۳۵ کلنې

۱:۱۰۰ ۴ کلنې

۱:۱۰ ۴۵ کلنې

هغه پنځه چې د ۲۱/۱۴ په بیلانس شوي ترانسلوکشن باندې اخته وي د (۱۰-۱۵) فيصدہ پیښو کې ماشوم په افت اخته او په ۳۳ فيصدہ پیښو کې ماشوم د بیلانس شوي ترانسلوکشن ناقل وي ليکن که پلار ناقل ووسی نو ۵% خخه په کمو پیښو کې بل ماشوم اخته کېږي. مګر که د والدینو خخه يوه يې د ترانسلوکشن د بدلون لرونکي وي او يو ماشوم يې په ۲۱/۲۲ ترانسلوکشن اخته وي نو د خطر چانس يې په سلو کې ۱۰۰ دی.

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

په جنتیک ګانسلنگ کې د مور عمر او د کروموزومونو ابنارملتی ډير مهم دي د پرینتیل په دوره کې د ترايزومې ګانو پیښې د تشخیص وړ دي. (٧).

جنسي کروموزومونه:

تېرنر سندروم (Gonadal dysgenesis، Turner syndrome، Monosomy X) په هر لسو زرو بنځینه جنس کې يو کس په تېرنر سندروم اخته کېږي د نومورو پیښو د جملې خخه پنځه نوي ۹۵% پیښې يې Miscarriage تشکيلوي او پاتې ۵% يې ژوندي پیدا کېږي د تېرنر سندورم د لاندیني اعراضو او

عالیمو لرونکی دی.

webbed neck ، د پبنو او لاسونو پرسوب (اذیما)، د ابهر د شریان تشعب او د یو ځانګړي مثلثې مخ
څیره.



٥-٢ انحور: Turner Syndrome

په تېرنر سندروم کې یو شمیر اعراض او علایم په موخر ډول منحّته رائی چې په لاندې ډول دی لنډه ونه، ډال ته ورته تېریعنی د دوه تیونو د خوکو تر منع واتین زیات وي او تھر ته د (ډال) بنه ورکوي د ثانوي جنسی نبسو نشتوالی او عقامت. هغه نجوني چې د تېرنر سندروم د موسیسزم سره یو ځای وي د لنډې ونې او امینوریا لرونکي وي او کومه ډسمورفیک څیره پکې نه لیدل کېږي.

د تېرنر سندروم مقدم اختلالات دا بهرد تشعب (Coarctation of aorta) له کبله منحّته رائی او په نادر ډول Gonado balastoma او Dysgenetic goned ناروغانو کې د بولی سیستم د د سؤتشکلاتو پیښې ډیرې وي. نومورپی ناروغان د زده کړې قابلیت نلري. هغه ناروغان چې په Noonan syndrome او Pseudohypoparathyroidism باندې اخته دي د تېرنر سندروم په شان د څیری لرونکي دي لیکن په پورتنې ناروغانو کې د کروموزومونو شمیر نورمال وي. د تېرنر سندروم په ناروغانو کې د استروجن د هورمونو تطبيق کول د ثانوي جنسی خصوصیاتو او تحیض د رامنحّته کيدو او د osteoporosis مخنيوی سبب کېږي همدا رنګه په نومورپی ناروغانو کې د ونې یعنې قد د لوړوالي په غرض Growth hormone د تطبيق څخه گته اخستل کېږي.

هغه بسټۍ چې په ۴۵ x ۴۵ Mosaicism او یا Fertility شمیر او پیښې پکې کمې وي او که نومورپی بسټۍ اميد واره شي په ډیره لوره کچه د جینین د ضایع کيدو لامل گرئي (30% بنسټه) Stillbirth، ۱۰-۲% می په Miscarriage اخته کېږي او که د نومورپی اخته بسټو ماشومان ژوندي پاتې شي په راتلونکي کې د جنسی او یا جسمی کروموزومونو په تشوشاتو اخته وي. په دې اساس هغه بسټۍ چې د جنسی کروموزومونو په تشوشاتو اخته دي D Prenatal ډول کې التراسوند او د کروموزومونو د څیرپنې استطباب موجود وي (۷).

:Klinefelter syndrome

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

په دي سندورم کې بنفسهې سقطونه نه وي او په نادر ڈول سره مخکې د بلوغت خخه د تشخيص کیدای شي دا ھکه چې نوموري ناروغان د بلوغت خخه د مخه د نورمالې خيري لرونکي وي مګر د Prenatal په مرحله کې تشخيص کیدای شي.

وروسته د بلوغت خخه په نوموري سندورم کې لاندیني اعراض او علايم رامنځته کېږي.

(نورمال تناسلی اعضاوو موجوديت چې د azospermia سره یو ځای وي) عقامت ، د ثديو غتوالي او د زکاوت قدرت نورمال وي. د مخ د ویستانو کموالي، د جنسی میلان نشتوالي او د یو او بده Eunuchoid بدن موجوديت خخه عبارت دی.

د سندورم د Klinefelter په هغه ناروغانو کې د X دري او یا خلور کروموزونه ولري (xxxxy, xxxxy) او شدید دماغي تاخر ، د کعبري او زند د هډوکو یو ځای والي (Radioulnar synostosis) او Cryptorchidism هم منځته رائحي د XXXXY سريري اعراض او علايم ډير شدید وي چې ورسه ماکروسفالۍ لنډه ونه او ډسمورفيک خيره موجود وي.

په عمومي ډول سره هر څوړه چې د جنسی کروموزمونو شمير په نوموري سندروم کې زیاتېږي په همامغه اندازه فزيکي او دماغي ابنار ملتي هم ورسه زیاتېږي.

هغه نارينه چې په Klinefelter سندروم باندې اخته وي (Testosteron) تطبيق کولو ته اړتیا پیښېږي .(V)

:Xyy syndrome

په عمومي ډول سره نوي زیبیدلی ماشوم روغ بسکاري او د Early Childhood په دوره کې یو غیر

نورمال سلوک ورسره وي په دی ناروغانو کې نورمال وي او خفيف دماغي چنده موجود وي. او اخته کسان نورمال بريښي کومه درملنه نلري او عمدہ مشکل دا دی چې نوموري ناروغان یو او بد پرابلم لري یعنې د دوي IQ تيټه وي او د محطي فشارونو لاندي وي (٧).

:XXX syndrome

په دې سندروم باندې بسخينه جنس اخته وي ۱:۱۰۰۰ پيښې لري نوموري ناروغان د ظاهري خيري له نظره نورمال معلوميرېي خو د دوي ونه او بد تيټه استعداد (IQ) لرونکي دی او نظر XXXX سندروم ته د نورمالي سلوک او د زده کړې قابلیت لرونکي دی همانګه په XXX سندروم کې خيره زياته اندازه ډسمورفيک وي مګر XXX کې دومره ډسمورفيک نه وي. (٧)

:Mosaicism

که خه هم د موسايسیزم شدید کروموزمی تشوشات وژونکي دی لکه د ترايزومې ګانو پيښې خو که چيري نوموري تشوشات د Mosaic په ډول وي د ژوندي پاتي کيدو چانس لري (ترايزوميك حجره تر خنگ نورمالي حجري په ګډ ډول موجود وي) د دې دوه ناروغې په لاندې ډول دي. (٧)

:Trisomy8 syndrome

تر او سه د سلو خخه د زياتو پيښو راپور ورکړل شوي دي نوموري سندورم د ظاهري خيري له نظره مختلفي بنې لري، په دې سندورم کې خفيف ډسمورفيک خيره موجوده وي. لکه ژوره او ننوتی سترګې، هايپرتيلوريزم، متبارزه Pinna، کلفت پليت د اسکلیت، زره او پښتوري ګي سؤشكلاط موجود وي.

د اتمي ترايزومې د سندروم اخته ناروغان د Cognition د درجي مختلف حالتونه لري. (٧)

Cat eye syndrome

پورتنی سندورم د ۲۲ کروموزوم د یوې اضافي پارچې دشتولالي له امله منحته رائحي يعني ۲۲ کروموزوم (النډ ارم ، سنترمیر او یا اوبد ارم) یوه پارچه د یو اضافي کروموزوم په حيث موجود وي خرنګه چې په نومورو ناروغانو کې د Iris کولو بوما موجوده وي نو ئکه د Cat eye syndrome په نوم یاد شوي دی د دغه سندورم ډسمورفيک منظره عبارت دی له: د ھېږمو د فیسور بستکته خواته غورخیدلي حالت، غير نورمال pinna د دې سندورم نوري نسبې لکه: Anal atresia, د زره ، سبې او هضمی سیستم تشوشات، د نوموري سندروم د ناروغانو زکاوت نورمال وي. (۷).

د کروموزومونو تشوشات:

ساختمانی تشوشات.

د کروموزومونو تشوشات په نوي زېږيدلي ماشومانو کې د گن شمير ولادي انوملي گانو او داخلی رحمي ودي د ھنډ سبب کېږي په مخکني عنوانونو کې معمولي Aneuploidy سندرومونه (دیارلسم ، اتلسم او یوویشتم ترايزومي گانې) تشریح شوي یو شمير نور سندرومونه چې د کروموزمونو د Deletion له کبله منحته رائحي په نوي زېږيدلي ماشومانو کې خرگند شوي دي چې Contiguous gene syndrome په نوم یادېږي او د FISH تخنيک په اساس تشخيص کېږي چې په لاندي ډول دي (۷).

:Wolf hirsch horn syndrome

دغه سندورم د -4P (4P16) کروموزوم ډیلشن په نوم هم یادېږي د نوموري سندروم ناروغانو سر وړوکي وي (مايكرو سفالۍ) مګر د ناروغانو پوزه او orbit متبارزه او بنه تکامل کړي وي. او ناروغان د یونان د لرغونې جنګ سالارانو د اوسيپنې خولی ته ورته منظره غوره کوي نو ئکه د نوموري سندروم په نوم هم یاد شوي دي (ancient

نوموري ناروغان د کلفټ لپ ، کلفټ پليټ ، د زره او پښتوري ګې greek warriors helmet) ساختمانی تشوشات او اختلاجاتو لرونکي دي چې اختلاجات د نوموري ناروغانو معمولي شکایت دي . د ماغي څنډ او د ارتقا شدید تشوشات په نوموري ناروغانو کې موجود وي لیکن یو شمير ناروغان یې ډير فعال او بنه کار کوونکي وي (۷).

:Cri Du chat syndrome

دغه سندورم د 5P- په نوم هم یادیبی چې د ئانگری خیری لرونکي دی په نوموري سندورم کې مايكرو سفالى او د نمو ھنله موجود وي په دی سندورم اخته ماشومان د پيشو په شان ڙاري (cat cry) د ارتقا وروسته پاتى والى او د غتهو اعضاوو تشوشتات ور سره موجود وي (٧).

:William syndrome

دغه سندورم د Contigous gene Elastin gene او د هغه مجاور جينونه Vq 11,2 په برحه کې اخته کوي د دې سندورم نسبې عبارت دی له لنده ونه، د زړه ولادي ناروغې او یايوه ناغوره پېري ته ورته خيره (Elfin like) چې د غتهو شونډو لرونکي دی په دې سندورم کې هايپركلسيميما، هايپركلسيميوريا ، د نشونما تاخر او د نيونيتيل د دورې تخرشيت موجود وي. (٧).



۲-۲ انھور William syndrome

نوموري ناروغې د FISH د تخنيک په واسطه تشخيص کيږي تر خو د جين مايكروڈيليشن وليدل شي ليکن دواړه د ڈيليشن لرونکي جين لپاره ئانگرۍ معايني يا Probe ته اړتيا شته.

د نوموري سندورم په ناروغانو کې هايپركلسيميما د ژوند په لمړي کال کې په خپله اصلاح کيږي مګر د پښتورو گو د تېرو د جوړيدو د مخنيوی په خاطر په نوموري موده کې د کلسيم د ورکولو خخه مخنوی وشي.

همدا رنگه د وینی معاينه کول د کلسيم د اندازي د معلومولو په خاطر ضروري کار دی.

د نوموري ناروغانو په راتلوبونکي ژوند کې **هایپرتئشن** ، د زره ناروغۍ، او د نخاع osteoarthritis رامنځته کېږي ډير ناروغان بې د خفيف خخه تر متوسطي اندازي پوري ذهنې نقیصي لري (۷).

Langer Giedian syndrome

دغه سندروم Tricho rhino phalangeal syndrome type II په نوم هم یادېږي او د اتم کروموزوم په اورد بارز کې ډيلشن موجود وي نوموري سندروم ځانګړي خيره (غته Bulbous پوزه او غټه غوربونه) لري په دي سندروم کې د هدوکې پر مختللي تشووش لکه مخروطي چوله Epiphysis او د ګن شمير هدوکو Exostosis موجود وي پوستکي ډير سست او غړنده وي چې د منضم نسج د تشووش Ehlers danlos syndrome په شان منظره غوره کوي. نوموري ماشومان کانه او د خراب زکاوت لرونکي وي (۷).

(WAGR) aniridia wilm tumur association

WAGR association د یوولسم کروموزوم (۱۳) د لند آرم ډيلشن له کبله منځته راخي برسيره د WAGR association څخه د سترګې نور تشوشت لکه Ptosis او cataract هم په ناروغ کې موجود وي د aniridia association ډير ناروغان د ليدلو تشووش لري نيمائي ناروغان بې په Wilm تومور اخته کېږي نوري نښي بې عبارت دي له: د مخ ډسمورفيزم او د بولي تناسلی سيستم تشوشت.

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

:Miller Dieker syndrome

د سندرومونو څخه یو سندروم دی چې د ۱۷ p11 جین د اخته کیدو له امله منحثه رائی نوموری سندروم په مايكروسفالی او د مرکزي عصبي سیستم په Dysgenesis باندي متصف دي.

د مرکزي عصبي سیستم سؤ شکل د Lissencephaly څخه عبارت دی چې د (Smooth brain) په نوم هم یادیږي د Dyri ګونه ی په دماغ کې تشكیل نه دی کړي

کله چې د Millar D. syndrome ماشومان وزاري د دوي په تندي کې یوه اوږده Grove جورېږي چې د نوموری سندروم یوه ځانګړي او مشخصه نښه ده. څرنګه چې د MDSI جین په Critical ساحه کې میوتشن پیدا کړي نو ځکه د isolated lissenceplay لامل ګرځي نو په دی اساس کیدا شي چې د نوموری سندروم تولی نښي موجودې نه وي او یواهی Lissencephaly موجود ووسی . په نوموری سندروم کې د Cogenition تاخرد ارتقا وروسته پاتې والی او اختلالات په معمولي ډول سره موجود وي. (۷).

: Smith magenis syndrome

نوموری سندروم 17P11 جین د مايكروډیلشن له کبله منحثه رائی د دې سندروم نښي عبارت دې له غټه او متبارزه تندي ، ژوري او ننوټې سترګي ، پیالي ته ورته شونډې Cupid shaped upperlip ، د سلوک خودبخودي حرکات لکه د نوکانو ایستل د پوزي او غوبونو په اجوافو کې د اجنبي شیانو ننه ایستل د خوب تشوشت او د ارتقا د ځنډ موجودیت ځینې ناروغان اختلالات هم لري . په نوموری ناروغانو کې د خوب او د سلوک د تشوشتاو د نښه والي لامل ګرځي Melatonia.

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

:Del- 22q 11 syndrome

دغه سندروم د Digearge سندروم په نوم یادیبوی چې د لمپي څل لپاره په هغه نوزادو ماشمانو کې چې د زړه سیانوتیک ناروغیو اخته وو و پیژنډل شو . د نوموری سندروم ناروغانو د غټو او ګیو تشوشاټو اخته دی او د تایموس او پا

راتا یروید غدي نلري. نوله همدي کبله ده چې نوموری ناروغان په Immune deficiency او هایپوکلسیمیا اخته وي.

په نوموری سندروم کې ۱۱ q 22 کروموزوم ڈیلیشن موجود وي چې د ظاهري خیری نوموری سندروم ناروغان له نظره یو له بل خخه ډیر توپیر لري د دی سندروم په لب خه شدیده بنه کې لاندینی سندرومونو منظري لیدل کېږي opitz, Shprintzen syndrome ، (VCFS) Velocardofacial syndrome ، syndrome عبارت دي له خفيف مايكروسفالي ، کلفت پليت ، کلفت لپ د تکلم او له جي ځنډ، د زړه ولادي ناروغی VSD او ASD، د پزي په وحشی برخه کې د یو اضافي نسج نشونما، او بدې او تيرې ګوټې ، او emotional liability کېداي شي چې د منځني کربنی پلان هم تشوشاټ موجود وي لکه ٿروي فتق په ځینو پینسو کې نوموری ناروغان د psychosis hypospadiasis خواته درومي (٧).

د متړل تشوشاټ

د اتوسومل ډو مینانت ارثیت:

نیورو فایبروماتوزس تآیپ ۱:

د نوموری ناروغانو د تشخيص لپاره باید لب تر لبه لاندینی دوه او یا د دوو خخه زیاتې نسبې موجود وي.

- د شپړو او یا د شپړو خخه د زیاتو Cafean lastsport موجودیت کم تر کمه د بلوغت خخه وروسته د ۱۵ ملي متره په اندازه او د بلوغت خخه د مخه د ۵ ملي متره په اندازه وي.
- د دوه او یا د دوو خخه د زیاتو نیورو فایبرو ما موجودیت چې له هري نوعی خخه وي او یا د یوه Plaxiform نیورو فایبروما موجودیت.

- د تخرگې او یا د مغبني ناحيې Freckling
 - د دو یا د دوو خخه زیات شمیر Lish nodules موجودیت (iris Hemartomas).
 - په خرگند ډول د هدوکی تشوشات لکه د وتدی هدوکی د سپلازیا او Pseudoarthrosis.
 - دلمري درجه خپلوا نو خخه یوه اخته شوي کس (First degree relative). (V)
- عمومي کتنه:**

لمړني تایپ نیوروفایبروماتوزس د ډومینانت تشوش معمولترین لامل تشکیلوی چې پیښې په ۱/۳۰۰۰ نوي زیبیدلی ماشونو کې دی نوموموري تشوش په ټولو نژادونو او د نو او د Ethric په ټولو وګرو کې پیښیرې مګر کلینيکي اعراض او علامیم یې یو د بل خخه توپیر لري.

دوهمي تایپ نیوروفایبروماتوزس د یو بل جین په واسطه منحنه رائي او د لمړني تایپ خخه توپیر لري. دوهمي تایپ د دوه اړخیزه acoustic neuroma سره یو ځای وي چې د پوستکي بدلونونه ډير لږ او یا هیڅ موجود نه وي (V).

سريري اعراض او علامیم:

Café aulait macules د زیبیدو په وخت کې موجود وي او د لمړني تایپ نیوروفایبروماتوزس ۸۰% ناروغان د یو کلنۍ په عمر کې د شپړو خخه د زیاتو مکولونو لرونکي دی د پوستکي نوموري مکولونه (۱۰-۳۰) ملي مترو په اندازوه وي بیضوی شکل لري او د بنویو حدوداتو لرونکي دی لیکن ګن شمیر نموني لري.

نیوروفایبروماتوزس د یو سليم تومور خخه عبارت دی چې (Schwan) حجراتو، عصبي الیافو او فایبروبلاستونو خخه جور شوي دي چې کیدا ی شي د Discrete او یا د Plexiform په شکلونو وي Discrete بنه یې ډير معمول وي او په هر عمر کې پښیرې خرگند حدودات لري او کيدا ی شي چې په جلدې، تحت الجلدي او داخلې انساجو کې موجود وي.

Plexiform بنه یې ډير منتشر او خوره وي او نورمال انساج د یرغل لاندې نیسي. ولادي شکل لري او د چتک نمو په وخت کې پیدا کيږي که چيرې مخ او یا اندامونه یې اخته کړي وي د هغوي د هايپرتروفې باعث ګرئي.

د Lisch nodule چې د Slit lamp په واسطه د لیدلو وړ دی د عمر په زیاتوالی سره نور هم زیاتیرې د نیورو فایبروماتوزس د ناورغانو سریري اعراض او علایم عبارت دی له: غټ سر (په سلو کې لب اخته کسان یې حقيقی هایدروسفالوس لري) د هډو کو تشوش.. د (X-ray له مخي) Scoliosis او د ارتقا پر ابلمونه.

Plexiform نیورو فایبروماتوزس ناروغان د زده کړي مشکل لري اگر چې د دوې IQ په نورمال سرحد کې دی نوموري پر ابلمند د usual perception د ناورتیا له امله منحثه راخي چې په ناروغ کې د لوستلو او لیکلو ستونزې رامنحثه کوي. (7).

تفريقی تشخيص:

د هایپرپگمنتیشن د نورو حالاتو سره توپير وشي لکه . Leopard syndrome او Noonam syndrome ، Albright Syndrome په پورتنی سندرومونو کې جلدي اندفاع یوه وي او د خپلو خصوصیاتو له نظره هم سره توپير لري همدا رنګه په Isulated neurofibromatosis او فاميلي café aulait sport صباعاتو سره هم توپير وشي چې دا یو اتوسومل ډومینانت حالت دی (په دې حالت کې اندفاع د شپړو خخه کم او د نیورو فایبروماتوزس نوري نبې پکي موجود نه وي) (7).

اختلاطات:

د ۲۵% خخه په کمو پینبو کې اختلاجات ، کونوالی ، لنډه ونه ، مخکې د وخته بلوغت او هایپرتنشن منحثه راخي. د لمړنې تایپ نیورو فایبروماتوزس په ۱۵% پینبو کې optic glaioma موجود وي په ۵% پینبو کې د ګن شمیر سرطانو د پینبو کچه لوره وي . نو تومورونه یې سليم دي خو نظر خپل موقعیت او اندازی ته چې په کوم حیاتي اعضاوو کې موجود دي د ناروغیو د منحثه راتلو او مړینو لامل ګرئي. (7).

درملنه:

درملنه په عرضي ډول سره صورت نيسې که چېري نیورو فایبروماتوزس د ناروغ د ناراحتی او یا د

بنکلا د خرابوالی سبب شوي وي، نو د جراحی عملی په واسطه ایستل کېږي د درملنی مهم اړخ دا دی چې ناروغان په منظم ډول د مراقبت

او پلټنی لاندی ونيول شي. دا ئکه چې ناروغی د پرمختګ په حال کې وي. په دی اساس د نوموري ناروغانو د سر د حاطوی محیط، ونه، د وینی فشار او Scoliosis لپاره په منظمو وقو کې معاينات تر سره شي همدا رنګه په بستر کې نوموري ناروغان وخت په وخت معاينه شي او که چیري optic glioma تاسس کړي وي په مقدم ډول سره نوموري تومور تشخيص او درملنې يې تر سره شي (7).

پیښگوینه (Prognosis)

خرنګه چې نیورفایبروماتوزس ناروغان د مختلفي کلینيکي اعراض او علامي لرونکي دي نو ئکه د هغوي انتزار تاکنه ګران کار دي. ليکن په هر حال ډير ناروغان یواحی د پوستکي تېپ لري او په کمه اندازه نور کړ اوونه موجود وي د ماشومتوب په دوره کې ناروغی ډيره شدیده نه دي خود نوموري ناورغيو ژوره پاملنې د هغوي پلتنه او درملنې د ځنې اختلالاتو څخه مخنيوي کوي (7).

جنتیک کانسلنګ:

د لمړني تاپ نیوروفایبروماتوزس ناروغان جین د اووم (7) کروموزوم په اوبد ارم کې موقعیت لري فکر کېږي چې نوموري جین د Tumur suppressor ته ورته پروتین لپاره د کوه ورکولو مسولیت په غاره لري. خو د نوموري جین ګن شمير میوتیشنونه د نیوروفایبروماتوزس پیدا کيدو سبب کېږي د نیوروفایبروماتوزس ۵۰% پیښې نوموري د جین د نوي میوتشن له کبله منځته رائحي. د اخته ماشومانو میندي او پلرونې په ژوره توګه د lish nodules موجودیت په خاطر معاينه شي. (7)

:Marfan syndrome

د منضم نسج یو پروتین دی چې د ځانګړي جین په واسطه جوړېږي که چېري په نومورې جین کې میوتشن پیدا شی د مارفان سندروم منحته رائې.

د کلینیک له نظره نومورې ناروغان د غیر مناسبی ودي لروونکي وي (tall stature) د بندونو Hyper extensibility, د سترګي د عدسيې خل او د ابهرد جذر توسع (aortic rootdilation) (په نومورې ناروغانو کې موجود وي.

پورتني دوه اخري نښې د سترګي د عدسيې خل او د ابهرد جذر توسع د Major criteria په نوم يادېږي او که د منضم نسح د تشوش سره یو ځای وي تشخيص ایښودل کېږي په ځانګړي ډول د بندونو Hyper extensibility تشخيص نور هم پیاوړي کېږي د مارفان سندروم د ناروغانو مخ او بد او نرۍ وي او د هغوي د خېرمو فیسور بستکته خواته میلان لري. نومورې سندروم ډير ارزښناک او سخت طبی مشکل د زړه اخته کيدو خخه عبارت دي. د مارفان سندروم اکثره ناروغان د متړل په پرولپس اخته وي. مګر وژونکي اختلالات بې د ابهرد جذر د پراخیدو او د Aneurysm د منحته راتلو خخه عبارت دی چې د نوریزم چاودیدو له امله د ناروغ مرینه منحته رائې. د مارفان سندروم د کلینیکي منظري له مخې تشخيص کېږي.

د دې ناروغې په درملنه کې د سترګي، هدوکې او د زړه اخته کيدلو په هکله لازم تدابير نیول شوي او پر له پسي تکرار echocardiogram باید اجرا شي ترڅو چې د ابهرد جذر د پراخیدو اندازه خرگند شي چې د طبی يا جراحی له لحاظه نومورې ناروغانو ته لازم تدابير ونیول شي د مارفان سندروم هغه ناروغ چې د سلوک او شناخت په تشوش اخته دي د Homocystinuria لپاره ناروغان وپلټل شي.

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

د E.D.S نهه (۹) ډولونه پیژنډل شوي دي چې د ډومینانت په بنه په ارثیت انتقالېږي (V)

Achondroplasia

د اسکلیت د ډسپلازیا معمولترین لامل تشکیلوی چې د ډومینانت په حالت انتقالیبوی د کاندروپلازیا د فایبروپلاست د حعرو د FGFR3 د میوتشن له کبله منحثه رائحي په دی سندروم کې نسبی مايكروسفالوس، نیمايې مخ هایپوپلازیا، Short limb، Dwarfism او Trident shape لاسونه موجود دی.

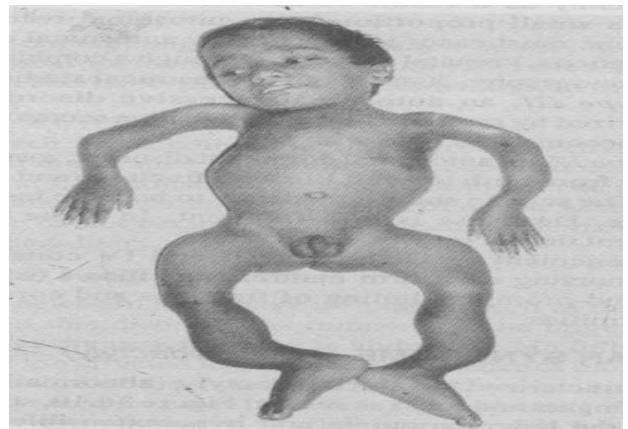
پورتنی نبې د زیبیدو وروسته موجود وي لیکن که د زیبیدو خخه مخه د التراسوند ازمیونه تر سره شي نوموري نبې پکې د لیدلو وړ دي.

د کاندروپلازیا ناروغان د نورمال Cognition لرونکی دی مګر د Foramen magnum په شاو خوا کې د هدوکې د زیات نمو له کبله پرمختللي هایدروسفالوس منحثه رائحي او جراحی مداخلی ته اړتیا پیښیږي . نو ځکه باید د نوموري ناروغانو د سر محیط د انفانسي په دوره کې په منظمو وختونو کې وخت په وخت وتاکل شي. او دسر التراسوند معاینه میاشت په اجرا شي په نوموري ناروغانو کې د ملا د هدوکې سؤ اشکال رامنحثه کېږي چې د درملني په منظور جراحی عملیې ته اړتیا پیښیږي Lordosis او Gibbus

په ځنې سنترونو کې د ونې د لورو لو او د علوی نهاياتو د دندو د بنې کولو لپاره د Ilizaroff پروسیجر تطبیق کولو ته اړتیا وي لیکن تر او سه پوري نوموري موضوع د خبرو اترو لاندې دي. په هغه صورت کې چې مور او پلار د کاندروپلازیا لپاره Hemizygous ووسي نو په ۲۵% پیښو کې د دې خطر شته چې د FGFR3 لپاره د نوموري والدینو ماشومان په هوموزایگوس میوتشن اخته شي (۷).

:(OI) osteogenesis imperfecta

ناروغی ده چې د Type I Collagen د میوتشن له کبله رامنحثه کېږي Brittle bone disease يا oisteogenesis imperfecta ناروغی ده چې د O.I. په څلور ډوله دي.



٧-٢ انحصار osteogenesis imperfecta type III

لمرنی او خلورمې ڈولونه یې په نسبی ډول خفیف شکل لري او د هډوکو د کسرونو پیښې پکې ډیرې لیدل کېږي او د فنوتایپ له نظره نوموري ناروغان نورمال وي.

type II یې د نیونیتیل په مرحله کې د مړینې سبب کېږي او د نوموري ناروغی پیچلې بنه جور وي. چې د هډوکو د تشوشاتو او ګن شمیر د ماتیدو لامل ګرځي.

د ناروغانو په درملنه کې pamedronate چې یو باي فاسفونیت کمپاوند دی مهم رول لري نوموري درمل د هډوکو د ماتیدو پیښې کموي او د بلې خوا د هډوکو د Density زیاتوالی لامل ګرځي .. (V)

Craniosynostosis syndromes

د معمولي ډومنانت تشوشاتو له جملې څخه دی چې د سرد هډوکو خیاطي د خپلې تاکلي مودي څخه د مخه ترپل شوي وي په اوستني وخت کې دا جوته شوي ده چې نوموري سندرومونه FGFR جين د ميوتشن له کبله منئته راخي د نوموري

تشوشاتو یو ټانګړې او عمدہ لامل د crouzon syndrome څخه عبارت دی چې ګن شمیر خیاطي سره ترپل شوي دي مګر د ناروغ نهايات نورمال وي د نوموري سندرومونو معمولي پرابلم دا دی چې د هغوي د orbit جوف ژورنه وي. نو ټکه په ناروغانو کې راوتلي ستړګې (proptosis) موجود وي



۲-۸ انحور کروزون سندروم: چې راوتلي ستريگې هايپرتيلوريزم او د مبنوکې په شان پزه.

همدا رنګه د نيمائي مخ د تنگوالى له امله دپورتنى تنفسی طرق انسدادي حالت منځته راخي. هايدروسفالوس موجود وي چې د Shunt اجرا کولو ته ارتيا پيښيرې په ټنبي سندرمونو کې د نهاياتو سؤ تشکلات هم موجود دي چې عبارت دي له

Jackson wiess syndrome , Apert syndromne, Pfeiffer syndrome
. (V) Seathre chotzen syndrome

:Treacher Collin syndrome

يو ډومينانت تشوش دي او د نوموري ناروغانو نيمائي واقعات د نوي ميوتشن له کبله منځته راخي سندورم يو Cranio facial تشوش دي چې متصف دي په Molar hypoplasia د ژامي د هلهوکې هايپوپلازيا د غوردونو

سؤشكل او کونوالى، د بسكتني ټيرمو کولوبوما (Coloboma) او د هغې د بانو نشتوالى.

د زیبیدو په مرحله کې د تنفسی کانال شدید انسداد موجود وي په نوموری ناروغانو کې IQ نورمال وي په ځینې کورنیو کې نوموری تشوش د 32-33,2 0q کروموزوم د تشوش سره یو ئای وي (7).
اوتوسومل رسیسیف تشوشات:

Cystic fibrosis: د سستک فایبروزس جین CFTR په نومیادې چې د اووم کروموزم په اوبد ارام کې قرار لري په اټکلی ډول په هر ۲۲ نارینه وو کې یو کس Carrier (ناقل) وي. د ۲۰۰ څخه ډیر میوتشنونه پیشندل شوي دي چې د ټولو څخه معمولترین میوتشن په سپین پوستکی خلکو کې (Caucasion).

د ۵۰۸ alfa میوتشن څخه عبارت دي alfa-508 د فینايل الانین د دریو قلوی مشتقاتو ډیلشن یو کوه دی. تراوسه پوري هم sweat chloride assay د تشخيص لپاره یوه غوره ازموینه ده.

Mutation assay PCR-base د American College of Medical genetic واسطه د تشخيص د خرګندولو لپاره کار اخلي چې په اټکلی ډول سره (۸۵-۹۰%) میوتشنونه احتوی کولای شي.

که چيری میوتشن رامنځته شوي وي نو کولای شو چې ناقل Carrier (ناقل) نتشخيص کړو او د prenatal دوره کې کولای شو چې دواړه ناقلين او اخته شوي جنین تشخيص کړو.

او که د میوتشن په پیدا کیدو کې قادر نشو د DNA Haplotyping, linkage analysis ، او د امینوتیک مابع د انزایمونو د څیرنې په واسطه میوتشن پیدا کولای شو د سستک فایبروزس ۷۰% ناروغان د assay trypsinogen په واسطه تشخيص کېږي (7).

(SLOS) Smith Lemli Opitz syndrome

يو معمولي اوتوسومل رسیسیف تشوش دی چې ۱:۸۰۰۰ پیښې لري او د ناقل فریکونسی یې ۳۱:۱ دی. په نوموری سندروم کې د کولسترول د جوریدو په اخري پرو او کې میتابولیک ګلهوډي موجود وي چې د یو انزایم د کموالي له کبله پیدا کېږي نوموری تشوش په وينه کې د کولسترول د کموالي او د dehydrocholesterol. ۷ پیشقدمي مادي د زیاتولي او راتوليدو لامل ګرئي.

د SLOS ناروغان د ډسمورفیک څیری لرونکی دی چې د ګن شمیر ولادي تشوشاتو سره یو ئای وي لکه د مرکزي عصبي سیستم ، زره، پنستورګې او تناسلی سیستم د تشوشاتو کلفت پلیت، او د نهاياتو تشوشات موجود وي همدا رنګه په ناروغانو کې هایپوتونیا، Growth failure او د ماغي وروسته پاتي والي

موجود دی نوموری ناروغانو ته د درملنی لپاره کولسترونول ورکوو. په ځانګړي ډول د کولسترونول ورکول د Growth failure په درملنې کې ډیر اغیزمن رول لوبوی (٧).

(SNHL) Sensorineural hearing loss

د ماشومتوب د دوری د ولادي کونیوالی یوه مهمه SNHL Nonsyndromic رسیسیف لامل دی په لاملونو کې کتنې وړ جنتیکی هتروجنستی موجود وي چې عبارت دي له: اوتوسومل ډومینانت، اوتوسومل رسیسیف او اکس لنک.

د SNHL په ناروغانو کې د ۲۲ prelingual (cx26) Connexin جین میوتشن موجود وي او د Contacting Gap junction Protein موجود وي د deafness ۴۹% پینسو کې یو adherent cells حجره د پلازمایی غشاګانود ځانګړي ساحي د جوړښتونو خخه عبارت دي چې د حجره Coneexine Cell to cells چینلونو لرونکي دي. یو ډول پروتین دی چې د ۲۲ Connexine ځی میوتشنونه د اوتوسومل ډومینانت په بنه وي خو معمولاً ډیر میوتشنونه یې د رسیسیف په بنه وي (٧).

(SMA) spinal muscular atrophy

یو اوتوسومل رسیسیف تشوش دی چې د شوکې نخاع په Anterior horn cells کې د تخریباتو لامل ګرئي دا چې ولی نوموری قدامي حجري تخریبی تراوسه څرګند نه دی. خوداسي فکر کېږي چې Q ۵ په کروموزوم کې د SMN د جین د نشتولی له امله د نیوروتونو Apoptosis پیدا کېږي د نوموري

حجراتو دوامداره تخریب د اسکلیتی عضلاتو د اتروفی لامل ګرئي. ۱۲۰۰۰ او پینسو لري د انفاسی په دوره کې ډیرې وي.

SMA د عمر د شروع کيدو او د هغې د پرمختګ د درجي په اساس په درې کلینیکي فنوتاپیپونو ویشل شوي دي.

I SMA :- یو معمولي حالت دی چې په نوموری ناروغانو کې د زیبیدو په وخت کې یو خفیف ضعیفتیا موجوده وي لیکن په درې میاشتنې کې څرګند ډول نوموری ضعیفتیا منحثه راھي. ریفلکسونه موجود نه وي ناروغۍ پرمختګ کوي او تر یو کلنې پورې په ناروغ کې Fasciculation او تنفسی عدم کفایه منحثه

SMAII :- په دې بنه کې ناروغ د بلوغت (Adolescent) پراو ته داخلیبی او ضعیفتیا رامنځته کوي یعنې ناروغی ډیره وروسته راخړګندېږي .

SMA III :- د ناروغانو جنتیک پیچلی دی او د Deletion, duplication او د جینونو پوري تراو لري.

د SMA په ټولو بنو کې د ۹۰% په حدودو کې د 7 Exon هوموزایگوس ډیلسن موجود وي. چې د هغې له رویه تشخیص ایښو دل کېږي (۷)،

میتابولیک تشوشات (Metabolic disorders):

د میتابولیزم د ځایه تیروتنې (inborn error of metabolism) ډیری زیاتی پینې د اتوسومل رسیسیف په بنه د والدینو خخه ماشومانو ته انتقالیبی (۷).

خرنګه چې دغه موضوع د (IEM) پوري یو اړوندہ متن دی نو دلته د (IEM) تشریح کېږي.

(IEM) inborn error of metabolism

IEM د هغه ناروغیو خخه عبارت دی چې د جنتکی نیمگرتیاواو له کبله د بیوشمیک مرکباتو په جوړښت ، میتابولیزم، انتقال او په ذخیره کیدو کې تشوشات رامنځته کېږي (۵).

نوموري میتابولیک تشوشات د یوه او یا زیاتو انزايمو نو د فقدان له امله رامنځته کېږي د میتابولیکی تیروتنې (IEM) پینې په هر زرو (۱۰۰۰) نوي

زیبیدلی ماشومانو کې (۳-۴) تنو ته رسیبوي لا تراوسه پوري درې سوه (۳۰۰) خخه زیاتی پینې پیژندل شوي دي چې ډیری پینې بې اتوسومل رسیسیف او کم شمیر بې x-linked تشوشاتو پوري اړه لري . (۵)

IEM د بیوشمیکی نیمگرتیا وو په اساس په لاندینی ګرپونو ویشل شوي دي (۵).

الف: امینواسیدونه :

Aminoaciduria: فینايل ګیتون یوریا، سستین یوریا، Alcaptonuria

د یوریا سایکل تشوشات: Argenenemia ,cetrullinemia, CPS diffiecincy
ارگانیک اسیدیمیا :Methyl, propionic acidemia ,Isovaleric acidemia
Malonic acidemia

Maple syrup urin disease :Branch Chain disorder

ب: شحمیات (lipid)

د مایتوکاندريا د شحمی اسیدونو د اکسیدیشن تشوشات: acyl co A dehydrogenase

.Adrenoleuko dystrophy ,Zelweger syndrome - Peroxisomal تشوشات:

د لیزوسوم تشوشات: -

,Gaucher disease ، Tay sach disease ,GM I Gangliosidosis :Lipidoses

Metachromatic leukodystrophy, Niemann pick disease

میوکو پولی سکرايدوزس: دلمپنی رقم خخه تر نهمپی رقم پوري
(type ۱ خخه تر) پوري .

.Canavan disease , Sialidosis : میوکو لپیدوزس

Familial hypercholesterolemia: لاپوپروتین نقیصہ

ج: کاربوهایدریت:

د گلایکوجن ذخیروی ناروگی: (I Type XIV) خخه تر

د گلکتوز تشوشات: UDPG Epimerase نشتوالی.

.Fractosemia ,Fractose intolerance: فركتوز تشوشات

.leigh disease Pyruvate dehydrogenase فقدان: پاپرویت

د: پیورین او یا پریمیدین (۵)

DHP ، Orotic acidemia ، AMP deaminase, Iesh Nyhan syndrome نشتوالی ،
د انزايم فقدان: dehydrogenase

ه: راز راز نور تشوشات (Miscellaneous)

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

همدار نگه د صباغاتو د میتابولیزم تشوشات لکه:

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

د میتابولیک تشوشا تو تر عنوان لاندې هغه معمولي او وزونکي ناروغي خپل کېږي چې د اتوسومل رسیسیف د تشوشا تو پورې اړه لري:

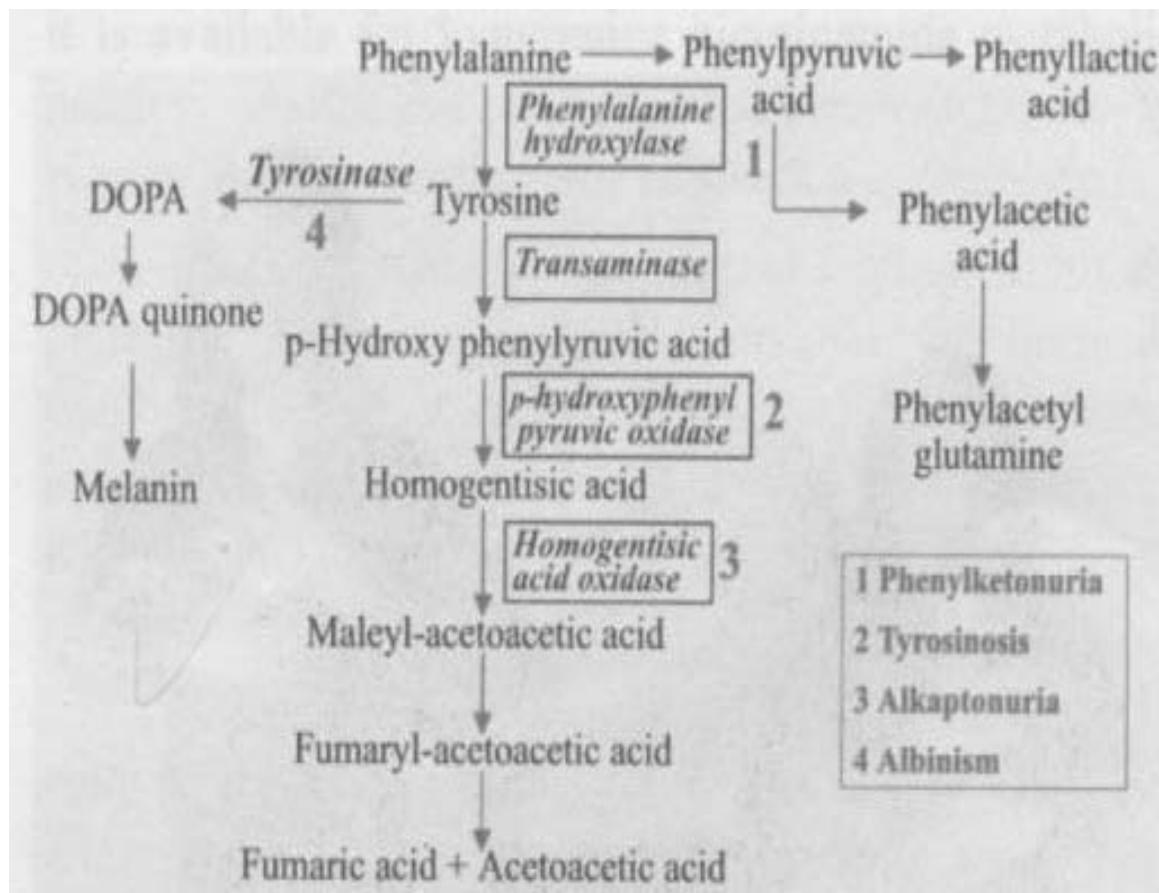
د امینواسیدونو د میتابولیزم تشوشا:

:Phenyl ketonuria

يو پیژنډل شوي اتوسومل رسیسیف تشوش دی چې د ځګر Hydroxylase phenylalanin انزایم د کموالي له امله منځته راخي.

د نوموري انزایم د کموالي فینايل الانين په تایروسین نه بدلبېړي چې په نتیجه کې فینايل الانين په وينه، CSF او نورو انساجو کې تراکم کوي او حجري نشي کولای چې د نورو امینواسیدونو څخه استفاده وکړي.
 څرنګه چې د یوې خوا د حجرو په

واسطه د فینايل الانين جذب هم خرابېړي د بلې خو د دماغ Maturation او Mylination او لپاره امینواسیدونه ضروري دي مګر دماغ د نوموري امینواسیدونو څخه بې برخې پاتې کېږي نو ټکه دماغي تشوشا رامنځته کېږي د فینايل الانين میتابولیت په مستقیم ډول په ماغزو باندې زهرجن اغیزي نه لري (۵).



۹-۲ انحور د فینایل الانین او تایروسین د مینابولیزم بیوشمیک پاتوی.

کلینیکی بنهه:

د ژوند په لمپي میاشت کي اخته ماشوم نورمال وي. د خو او نیو وروسته په ماشوم کي تخرشیت نا ارمې، رعشه، اختلاجات، Hyperkinesis او هایپرتونیا رامنځته کېږي د ارتقا ځند منځته راخي او زکاوت خرابېږي د فینایل الانین لور مقدار د Tyrosinase دانزایم سره یو رقابتی مخنيونه کوي، یعنې تایروسین نه پرېږدي

چې په ملانین تبدیل شي په نتیجه کې په ناروغ کې روښانه طلایې وینستان، ابې رنګه Iris او رون روښانه پوستکې منځته راخي.

د دې ناروغانو پوستکې په زیاته اندازه د التهابي تپونو، Rash او Eczema لپاره مساعد او چمتو وي. د نوموري ناروغانو بدنه Phenyl acetic acid د تراکم له امله یو ځانګړي بوې ورکوي چې د smell په نوم یادېږي (۵).

تشخیص:

د PKU تشخیصی معیار په دی ډول دی چې د ناروغ په نورمال خورو کې د تایروسین سویه په ۲۴ ساعتو کې 20mg/kg ته رسو وروسته گورو چې په وینه کې د تایروسین سویه د 5ml/dl خخه زیاتیری او تشو متیازو کې د Guthrie ferric chloride د ازمونی په واسطه د فینایل الائین میتابولیت میندل کېږي په نوي زیبیدلی ماشومانو کې د روټین معایناتو له مخې تشخیص اینبودل کېږي (۵).

درملنه:

د اخته ماشومانو په خورو کې د فینایل الائین اندازه ډیر لې کړای شي خو په بشپړ ډول بند نشي دا حکه چې د نورمالې ودي لپاره یو اساسی امینواسید دی په هغه صورت کې چې د ژوند په لمړيو او نیو کې ناورغې تشخیص او درملنه یې شروع شي. د دماغي وروسته پاتې والي خخه مخنيوی کېږي. د درملنې د شروع خخه خو اونۍ وروسته بیوشمیک ابنار ملتی عصبی اعراض او علايم او صباغي ننسو کې نسه والي رامنځته کېږي نوموري درملنې ته د (۸-۱۰) کلو پوري دوا ورکړل شي (۵)

: Tyrosinemia

fumaryl aceto acetate Trait ده چې :Tyrosinemia type 1 (TT 1). یو اوتوسومل رسیسیف hydrolase. انزایم د فقدان له امله منځته راخي او د سیروم د تایروسین اندازه څوپړي د ناورغې په حاده مرحله کې په لمړيو شپړو میاشتو کې اعراض او علايم شروع کېږي او په مزمنه مرحله کې د یو ګلنې خخه وروسته اعراض او علايم را خرګندېږي.

د (TT 1) سریري ګلې او نښې عبارت دي له: د ارتقا ټند، کرم ته ورته بوې او د odor. او د ټګر عدم کفايه.

د لمړي تایپ تایروسینمیا د ناروغانو په مزمنه بنه کې د پنستورګو د تیوبولونو د دندو خرابوالی. Polyneuropathy او Vit D resistance reckits منځته راخي.

تشخیص یې د ټګر د بیوفسی او یا د فایبروپلاست حجر د کلچر او د فیومرایل اسیتواسیتیت هایدرولیز انزایم د اندازې د تاکلو په بنسته صورت نیسي. (۲..).

(Oculocutaneous tyrosinemia) tyrosinemia type 2

يو نادره اوتوسمول رسیسیف تشوش دی چې د tyrosin transaminase انزایم د فقدان له امله رامنځته کېږي د نوموري ناروغری سریري اعراض او علايم عبارت دي له دماغي وروسته پاتیوالی ، د ورغوي او پښو د تلى Hyperkeratosis د قرنیپ تېپ، د ځگر او پښتور ګې اخته کيدل.

درملنه: د تايروسینیما ناروغانو ته هغه خوار ورکول کېږي چې په هغه کې تايروسین فینايل الانین او متیونین امينو اسیدونه نه وي. لمړني تاپ تايروسینیما ناروغان د ځگر Liver transplantation اړتیا لري چې ګټور تمامېږي .. (۲).

د نوي زېږيدلې ماشوم ګذری تايروسینیما:

دغه ناروغری د B. Hydroxy phenyl pyruvic acid oxidase ، انزایم د ځنډنې مچوریشن له کبله منځته راخي او په پرمچور ماشومانو کې دیري پیښې لري د نوموري ناروغری اعراض او علايم عبارت دي له د تغذیي ستونزي ، Lethargy ، ضعیف حرکې فعالیت.

د نوموري ناروغری د درملنې په منظور په خورو کې پروتینې مواد کم او Vitamin C اندازه زیات کړا شی. (۲)

Albinism:

البنيزم د Tyrosinase انزایم د فقدان له امله منځته راخي.

په لسو ډولونو دي او د اوتوسمول رسیسیف په بنه په وراثت انتقالېږي . **OCulocutaneous albinism**

Ocular Albinism خلور ډولونه لري او د X-linked او یا اوتوسمول رسیسیف په بنه انتقالېږي . (۲).

Partial albinism: د اوتوسمول ډومینانت په بنه انتقالېږي (۲)..

نوموري ناروغری د میلانین د قسمی کموالي او یا په بشپړ د میلانین د نشتوالي له امله منځته راخي په نورمال ډول میلانوسایت او میلانوسوم حجري موجود وي لیکن د میلانین په جوړیدو کې

نیمگرتیا موجود وي کیدای شي چې نوموری تشوش عمومي بنه ولري لکه په Oculocutaneous albinism او یا په موضوعي ډول وي لکه Ocular Albinism (۵).

کلینیکي بنه :

پوستکي غير صباغي وي او د لمد وړانګي سره د مخامنځ کيدو په صورت کې رنګه نه اخلي لakin د پوستکي دسوزیدو او په ناروغ کې د سوخت د احساس سبب کېږي د البنیزم د ناروغانو ویښتان د وریښمین په شان سپین رنګ لري او د نوموری ناروغانو Iris ګلابي او یا ابې رنګي وي.



(۱۰-۲) د البنیزم دکورنۍ خوغرې رابنایي

خرنګه چې وړانګي د نومورو ناروغانو د قزحی (iris) خخه تیریږي او راساً په شبکیه لګیږي نو ټکه نوموری ناروغان Photophobia لري په ناروغانو کې Visual Acuity کمیږي او اغلباً Nystagmus موجود وي د ناروغانو زکاوت نورمال وي.

Oculocutaneous albinism یو ډول ناروغی ده چې په هغې کې Chediak Higashi syndrome موجود وي او د Pyogenic Neutropenia انتناناتو ته مساعده زمینه لري (۵).

:Alcaptonuria

یو اتوسومل رسیسیف ناروغی ده چې د لموري څل لپا ره د Garrod په واسطه رامنځته شوه دغه ناروغی د Homogentistic acid oxidase انزایم د نشتولی له امله پیدا کېږي چې acid په بدن او تشو میتازو کې تراکم کوي .(۶)

په بدن کې د Homogentistic مادې تراکم د منضم انساجو د تخریب لامل ګرځی (5).

کلنيکي بنه:

تشې متيازې تياره او تور بخن رنګ لري . په ئانګري دول که متيازې القلي ووسې دير تور بخن رنګ غوره کوي. يو تور رنګي صباغ په صلبېه کې تراکم کوي (د قرنېي او Canthi ترمنځ).

د پوزې او غوب کرپندو کې د نوموري صباغ د تراکم له کېله ochronosis پيدا کېږي مګر د ۳۰-۲۰ کلنۍ خخه د مخه عمر کې د نوموري صباغ پېښې کمې وي او د هغې لامل دا دی چې Homogentistic acid يو پولي مر په نوموري غضروف کې تراکم کړي وي

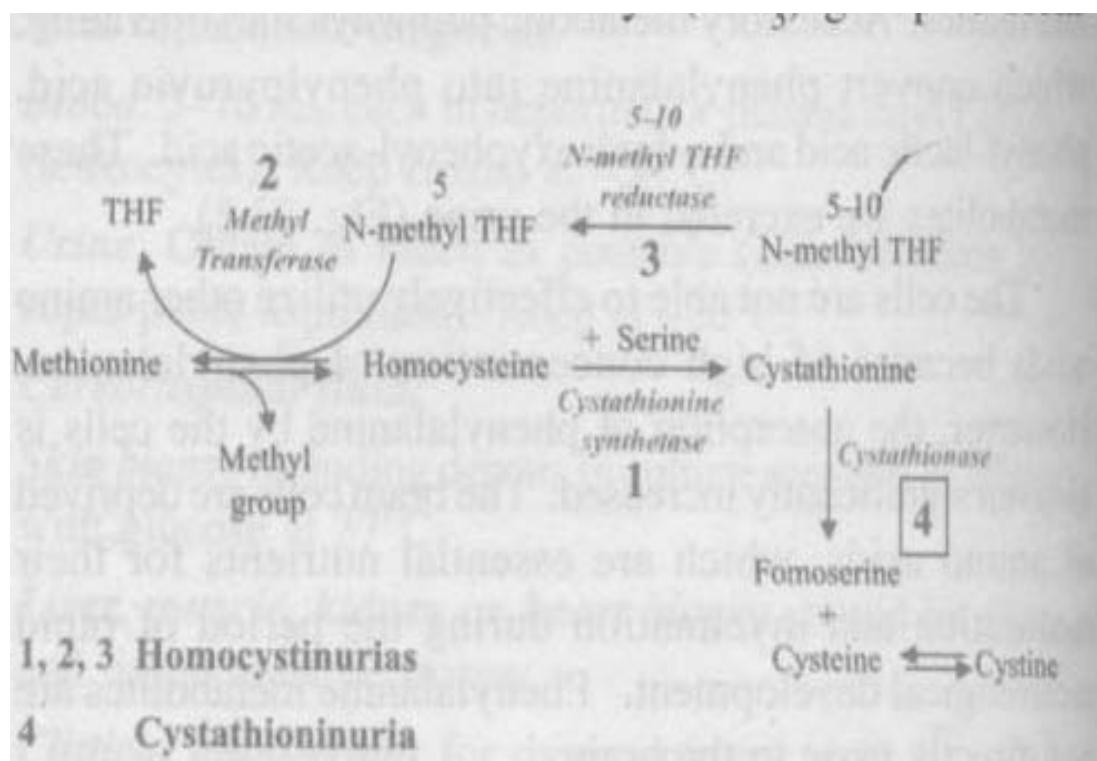
د بندونو په غضروف کې د نوموري صباغ تراکم د بندونو د arthritis osteo او Degeneration د بندونو د ګرځي . achronotic arthritis رامنځته کېږي چې زياتره د اوږدې او حرقوې فخذې بندونه اخته کوي په پښتوري ګو کې د نوموري صباغ د تراکم له امله نفروزس او د پښتوري ګې تېږي رامنځته کېږي.

د تشې متيازې ازمونه Benedict او Fehling د معیارونو سره تور رنګ ورکوي خو د Glucose oxidase سره تعامل نه کوي (5).

چانګړي درملنه نلري. ochronotic acid مواد د ذخیره کيدو خخه مخنيوي کوي لیکن نشي کولای چي ميتابوليک نيمګرتيا وي له منځه ويسي. HGA جورونکې مادي د انزaim خخه مخنيوي کوي او په درملنه کې ګټور Nitisinon یو درمل دی چې د انزaim خخه مخنيوي کوي او په درملنه کې ګټور تماميږي. (5).

Homo cystinuria

يو اتوسومل رسيسيف تشووش دی په دري ډوله دی. د ناروغي په دې بنه کې د type ۱ Cystathionin synthetase انزaim په ټګر کې نه وي . او د امينو اسيدونو خخه نه جورېږي homo cysteine,Cystathionin



۱۱-۲ انحور: د ميتيونين د ميتابوليزم بوشميک پاتوي

که خه هم د هوموسيستين پشقد ماده په انساجو کې ذخیره کېږي خو په چتکۍ سره نوموري پشقد ماده په Homocystein باندي د اكسيدايز کېږي د پلازما هوموسيستين سويه لوړېږي او په تشو متيازو کې اطراح کېږي. (5)

سریری اعراض او علایم په ۳-۴ کلنې عمر کې منحثه رائی په نوموری ناروغانو کې د سترگی د عدسيبي منحثه رائی . د ترمیوا بولیزم پرله پسی تکراری حملې منحثه رائی ناروغان مارفينوئید جورپنست لري. Cysteintestinal

چې په Cystathionin د فقدان خخه پیدا کيږي د عدسيو د لیژن لامل ګرځي په وينه کې د هوموسیستین د تراکم له کبله د Platelet نښلیدونکي خاصیت زیاتیرې او همدا رنګه د Hegman factore د فعاليدو لامل ګرځي نو همدغه دلیل دی چې د ترومبوامبولیزم پیښې په نوموری ناروغانو کې څيرې لیدل کيږي په دماغ کې د هوموسیستین لور غلظت د دماغي وروسته پاتي والي لامل ګرځي چې نیماې ناروغان په دماغي وروسته پاتې والي اخته وي. څرنګه چې سیستین امینواسید د کولاجن نسج د جورپنست لپاره یوه بنستیزه ماده ده نو ټکه د هغې نشتوالي د هدوکو د osteoporosis لامل ګرځي.

د ترومبوامبولیزم له کبله په ناروغانو کې اختلالات او د ماغي شوکې زیانونه منحثه رائی.

په پلازما کې د NS methyl tetrahydrofolate اندازه تیتیبرې دا ټکه چې نوموری ماده د هوموسیستین د متایلشن لپاره خپله د میتاپل ګروپ له لاسه ورکوي نو ټکه د پلازما د فولیت سویه هم تیتیبرې.

د ژوند په لمپیو مرحلو کې نوموری ناروغانو ته باید په لور مقدار Pyridoxin ورکړل شي او په خوارو کې د Methionin د ورکړي خخه ډډه وشي ټینی ناروغانو ته ترڅو چې د ورځي 1-5 mg په اندازه فولي اکسید ورکړل شي بنه والي نه مومني (۵).

Type I د ناروغی دغه رقم N5. Methyl T.H.F. methyl transferase انزایم د نشتوالي له امله منحثه رائی نوموری انزایم د خپل فعالیت لپاره 12 Methyl B 12 ته اړتیا لري. په دې ناروغانو کې د سویه تیته وي. ناروغان په Dementia، اختلالات او میکالوبلاستیک انیمیا باندې اخته وي.

ناروغانو ته باید د Vit B12 لور مقدار ورکړل شي او په خوارو کې Methionin بند نه شي.

Type II:- د ناروغی دغه بنه د N5-10 methyl tetra hydrofolate reductase د انزایم د کموالي له امله منحثه رائی نوموری انزایم د N5 methyl tetra hydrofolate د جورپنست مسولیت په غاره لري

وروسته پاتې والي اخته وي او د فوليټه د ورکړي سره اعراض بنه کېږي په خورو کې بايد د متيونين امينواسید بند نه شي دا هګه چې د ناروغۍ په دې بنه کې د متيونين اندازه په وينه کې کم وي.

د Homocystinuria او Ectopia lentis د دوهمنې او دريمې رقمونو کې د اسکلیت بدلونونه ترومبوامبولیزم پیښې نه وي.

په تشو متیازو کې هوموسیستین Cyanide nitroprusside د ازمونې په واسطه میندل کېږي د متيونين او هوموسیستین لوریدل تشخیصي نښې دي. (5).

Cystinuria

يو اتوسومل رسیسیف تشوش دی چې د پنترورگو په تیوبولونو او د کولمو په حجره کې د سیستین د امينواسید په انتقالیدو کې نیمگرتیا موجوده وي ، چې په نتیجه کې په انتخابي ډول د پنترورگو زیاتیرې او په تشو متیازو کې د اساسی امينواسیدونو (Clearance argenin, lysin, cystien) او (orthenin) اطراح کیدل زیاتیرې څرنګه چې سیستین لور مقدار د تشو متیازو له لاري اطراح کېږي نو ځکه نومورپی امينواسید په پنترورگو کې رسوب کوي او د Ridio opaque سیستین تیزو د جوریدو لامل ګرئي.

سیستین ، رونانه شپږ ضلعې کرستلونه دی چې په قلوي ادرار کې د حل کيدو وړتیا لري د ازمونه په تشو متیازو کې مثبت وي. (5).

په خورو کې د سیستین د ورکړي خخه مخنيوي وشي د دې لپاره چې پښتوري کې سیستین تېبې جوړي نشي نو باید چې د تشو متیازو جريان په پښتوري کې کي زيات کړو ($>1.5/\text{lit}/\text{m}^2/\text{day}$) او د تشو متیازو د PH د ۵، ۷ په شاو خوا کې وساتو او د سوديم باي کاربونيت او پوتاشيم ستریت په واسطه محیط قلوي کړو .په مقاومو حلاتو کې ناروغه ته Tiopromin penicillamin D او یا درمل ورکول کېږي نوموري درمل د sulfhydryl مشتقات دی چې د سیستین د حل کولو په خاطر د سیستین سره د disulfide مخلوط جور وي چې نوموري مخلوط په اوبو کې د حل کيدو ورتیا لري.

Captopril په زياته اندازه د سیستین په تیټولو کې اغیزمن دی (۵).

:Hart nup disease

هارتیپ ناروغې یو اوتوسومل رسیسیف تشوش دی چې په کولمو او د پښتوري کې په تیوبولونو کې ترپتوفان په انتقالیدو کې نیمگړتیا موجود وي چې په نتیجه کې د Nicotinic acid فقدان منځته رائحي (۶...).

په کولمو کې د ترپتوفان د پاتې کيدو له امله نوموري امینواسید د بکتریا وو تریرغل لاندې قرار نیسي او هغه په Indoxyl او Indol باندې بدليږي چې وروسته نوموري مواد د کولمو په واسطه جذب او د تشو متیازو له لاري اطراح کېږي د نوموري ناروغانو په وينه کې د ترپتوفان اندازه تیټه وي خرنګه چې د ترپتوفان یوه برخه د Nicotinamid او Kynurenin د میتابولیک پاتوی لپاره ضروري دی او د هغې خخه نیکوتین اماید جورېږي نو ټکه Hartnup په ناروغې کې د نیکوتین اماید جورېدل د کمولی سره مخامن کېږي (۵).

کلینیکي بنه:

د Hartnup په ناروغې اخته کسان د پلاګرا په شان کلینکي اعراض او علايم لري نوموري ناروغان لري يعني دلمروړانګي سره د مخامن کيدو وروسته د نوموري ناروغانو پوستکي photosensitivity

سورنگه او ئېپ کیربی cerbellar ataxia او روحي تشوشات نیکوتینیک اسید د کموالی او د Indolic acid د تراکم له کبله منخته رائی (۵).

درملنه:

د Hart nup ناروغانوته په لور مقدار پروتین ورکول کیربی همدارنگه د کولمو انتی سپیتک د تریتووفان د تخریب د مخنيوي لپاره ناروغانو ته ورکول کیربی. (۵).

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

هینیکو ټنیک اسید د ورځي (۳۰۰-۵۰۰) ملي ګرام پوري ورکول کیربی . همدا رنگه نوموري ناروغان د لمر ورانگې سره د مخامنځ کيدو خخه وساتل شي (۶)،

د Branch Chain امینو اسیدونو د میتابولیزم تشوشات:

ارگانیک اسیدوریا د یو ګروپ تشوشات خخه عبارت دي چې د ظانګري انزاییمونو د نشتوالی له امله منخته رائی نوموري اسیدونه عبارت دي له Isoleucine, Leucine, Valine ا خخه.

پير معمولي ارگانیک اسیدوریا عبارت دي له (MSUD) maple syrup urine disease ، (IVA) . (MMA) Acidemia Methyl malonic ، (PA) Propionic acidemia ، Isovaleric acidemia

پورتنې څلور واره تشوشات په نوي زېبیدلي ماشومانو کې د عصبي Distres په بنه اعراض او علایم ورکوي چې عصبي سیستم تشووش د Keto acidosis, Ketosis او یا هایپرامونیمیا له کبله منخته راغلي وي که خه هم سریري اعراض او علایم وصفی نه وي خو خنی مهمی نښې په تشخيص کې مرسته کوي لکه د MSUD کې او یا Maplesyrup بوی په IVA کې. د Sweaty feet oder

ماشوم د زېبیدو او د سریري اعراض او علایمو د پیدا کيدو تر منځ کوم تاکلي واتن موجود نه وي.

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

پورتنی تشوشات په پلازما او تشو میتازو کې د acyl carnitin او نورو عضوي اسیدي مشتقاتو د موجودیت په اساس تشخیص کېږي چې د تشخیص لپاره د mass Gas Chormatography، Tandem MS-MS او يا Spectrometry د کرنلارو خخه کار اخستل کېږي (5).

درملنہ:

د ناروغانو بېړنې درملنہ د ډیهايدریشن او اسیدوزس له منځه وړل دي. ناروغانو ته په کافي اندازه د خولي او یا رګۍ له لاري کالوري د پروتین سره یو ئای ورکول

کېږي که هایپرامونیمیا موجود وي د هغې اړوندہ اهتمات ونیول شي او د هایپرامونیمیا په شدیدو حالاتو کې Peritunial dialysis او Exchange transfusion اجرا کېږي په ځانګړي ډول د ګن شمیر انسایمونو د فقدان په صورت کې د بیوټین Supplement توصیه کېږي چې په ډراماتیک ډول څواب ورکوي د میتايل ملونیک اسیدوریا د درملنې لپاره د Vit B12 لور مقدارته اړتیا وي (5).

همدارنګه د خولي د لارې د Carnitin ورکول د ځنې ارګانیک اسیدوریا په درملنہ کې اغیزمن دی

:Maple syrup urine disease

يو اوتوسومل رسیسیف ناروغی ده چې د Brach chain 2. Oxoacid

نتیجه کې (BCOA.DH) dehydrogenase complex د فعالیت د خرابوالی له کبله منځته رائخي چې د هغې په وینې په سیروم، CSF او تشو میتازو کې لورېږي چې نیورو توکسیک اغیزې منځته راوري.

د هغه برنج چین امینواسیدونو سویه (ليوسین، ایسلیوسین ، والین) کوم چې د کیتو اسیدونو یا پیشقدمه مادی دی هم لورېږي د پرنچ چین امینواسیدونو لوروالی په حعرو کې د نورو امینواسیدونو د تیریدو خخه مخنيوی کوي. (5).

اخته ماشومان نورمال زیوبیوی لیکن د لمپنی اونی په موده کې ناروغان د تې رودلوپه ضعیف والی ، لیترجي او کانگې کولو باندی اخته کېبی وروسته Spasticity, Ataxia، اختلاجات او په چېکۍ سره پرمختللي دماغي تخربیات رامنحته کېبی د خو اونیو او میاشتو په اوبردو کې کوما او مرینه رامنحته کېبی. نوموري اعراض او علامیم په بدن کې د زهرجن متابولايتونو د تراکم کيدو له امله منحته رائی په ځانګړي ډول د Leucine د امینواسید د متابولايت څخه.

په وینه کې د لیوسین د لوړ غلظت له امله هایپوګلایسیمیا منحته رائی (۵)

تشخيص :

د ناروغانو په تشې متیازو کې فریک کلورايد navy blue رنگه د رامنحته کيدو لامل کېبی لیکن 2-4 زیپر بخونه رسوبات پیدا کوي ، Guthri test هم یوه ګټوره ازمونه ده (۵).

د لیوسین په ایزو لیوسین او Valine د امینواسیدونو دزیاتوالی د تشخيص وړ دي . درملنه:

د ناروغانو په غذايې موادو کې پروتین او BCAA اندازه کمه کړای شي په ځانګړي ډول په هغه ناروغانو کې چې اختلاجات پکې رامنحته شوي وي او یا دا چې نوزیبیدلې وي هغه غذايې مواد چې په کمه اندازه برنج چین امینواسیدونه لري د Say ، ځانګړي مصنوعي فارمولا) څخه عبارت دی . نوموري ناروغانو ته Thiamin (Vit B1) ورکول کېبی.

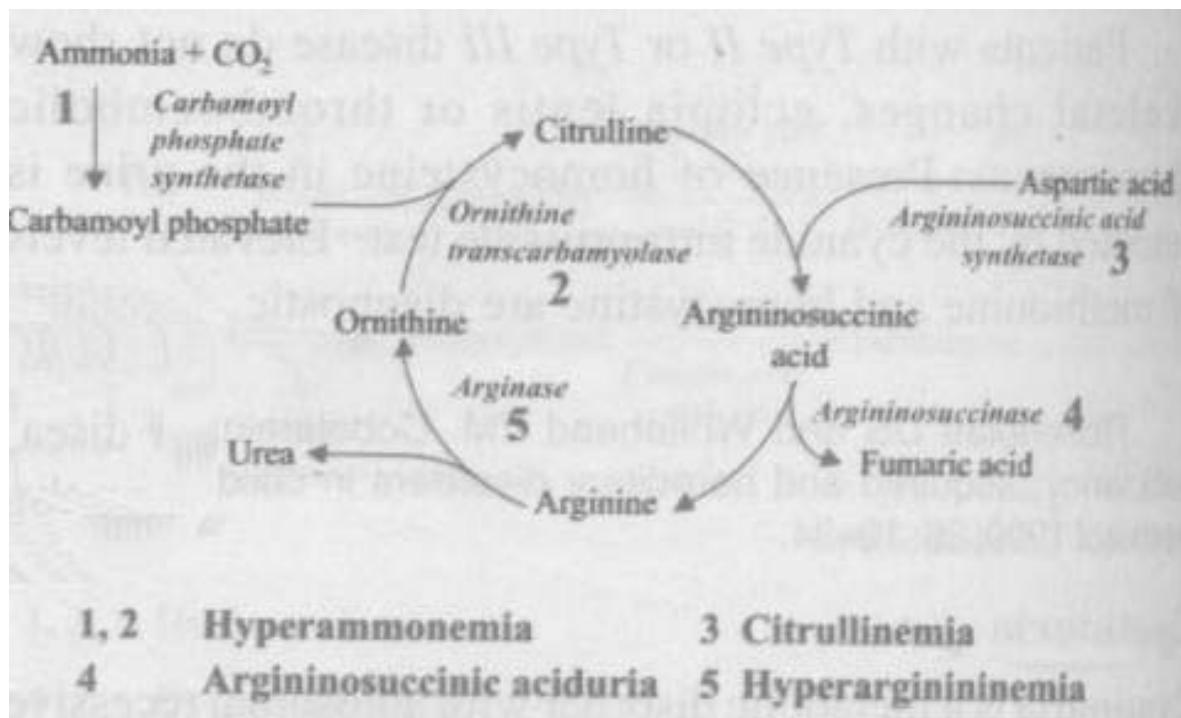
د acute exacerbation په حالت کې د دوراني امینواسیدنو د چانولو (تصفیه) کولو لپاره د Peritonial dialysis څخه ګټه اخیستل کېبی او د رګ له لاري

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

په یو لږ شمیر ناروغانو کې چې د ناروغې په کلاسیک بنه اخته دی باید د ځگر transplantation ورته اجرashi . (۵)

د یورياسايكل تشوشتات:

د امينواسيدونو کتابوليزم د امونيا د منحته راتلو لامل گرخي امونيا په پنهو پراونو کي د یورياسايكل د پاتوي له لاري په یوريا بدليوري (5).



۱۲-۲. انھور: د امينواسيدونو د ميتابوليزم تشوشتات او یورياسايكل

په هر سايكل کي د امونيا دوه موله د یوريا ديو مول په شكل اطراح کيري او درې موله ATP په مصرف رسيري که چيري په پورتنې پنهو پراونو کي د کوم انزايم د نشتوالي له امله کوم خندي رامنحته شي د امونيا د زياتولي (200 mmol/l) لامل کيري او انسفالوپتي رامنحته کيري. که د سايكل په دريم پراو کي کومه نيمگړتيا موجود وي Citrullinemia ، که په خلورم پراو کي کومه نيمگړتيا موجود وي argininosuccinic aciduria ، او د اخري پر د نيمگړتيا له امله Hyperargininemia منحته راهي. (5)

کلينيکي بهه:

ديورياسايكل ټول ميتابوليک تشوشتات د دماغ لپاره زهرجن اغيزي لري. نوموري ناروغان پروتیني خواره نشي زغماي. په ناروغانو کي پر له پسي کانګي او نارامي د ژوندانه په لمريو کلونو کي رامنحته کوي. ناروغني په چټکي سره د ليترجي، کوماه، Ataxia او اختلاج خواته پرمختګ کوي. د یورياسايكل په

تشوشاتو اخته ناروغان په دماغي ھنډ ، د عضلاتو شخوالی (muscular regidity) ، د ارتقا وروسته پاتې والي او Opisthotonus باندي اخته وي . هغه ناروغان چې په argininosuccinic acidemia باندي اخته وي د لند ، وچ او ماتیدونکي وینستانو لرونکي وي. په اتكلي ډول د ويني د يوريا اندازه نور مال وي او د دي څخه نسونه کوي چې ميتابوليک پاتوي په بشپړ ډول تړلي (بلاک) نه وي (5).

درملنه:

د Hyperammonenic حالت په موجوديت کې (ارگانيك اسيديميما ، يوريا سايكل نيمگرتيا) په مناسب ډول په خورو کې د پروتینونو محدود دل ارزښتناک دي (د ناروغى په حاده مرحله کې د ورځي 25gm/kg). د اساسي امينواسيدونو مخلوط ناروغ ته ورکول کېږي او وروسته د ورځي 1-10g د په يو کليو ګرام د بدنه ناروغ ته پروتین ورکول کېږي . په مصنوعي ډول په تجارتی بازار کې low protien diet مستحضرات پیدا کېږي. د امونيا د اطراح کولو لپاره د Sodium benzoate ماده د ورځي (۲۰۰-۲۵۰) ملي ګرام په هر کيلو ګرام د بدنه په ۴-۶ کسري د وزونو ناروغ ته ورکول کېږي. نو مورې ماده دامونيا سره کانجوکيت کېږي او امونيا په غير زهري ماده باندي بدلوې چې د هغې اطراح کيدل په اسانې سره صورت ونسې.

Sodium phenyl acetate د ورځي (۲۵۰-۵۰۰) ملي ګرام په هر کيلو ګرام د بدنه او يا argenin د ورځي ۲۰۰-۸۰۰ ملي ګرام په هر کيلو د بدنه هم چېږي ګټوري دي. د فينایيل اسيتیت او بنزوئیت سره يو ځائي ناروغانو ته Carnitine سپلمنټ هم ورکول کېږي جين تراپې تر خپرني لاندي دي.

باید په لاندینې حالاتو کې هیموډیالیزس او هیموفلتریشن اجرashi.

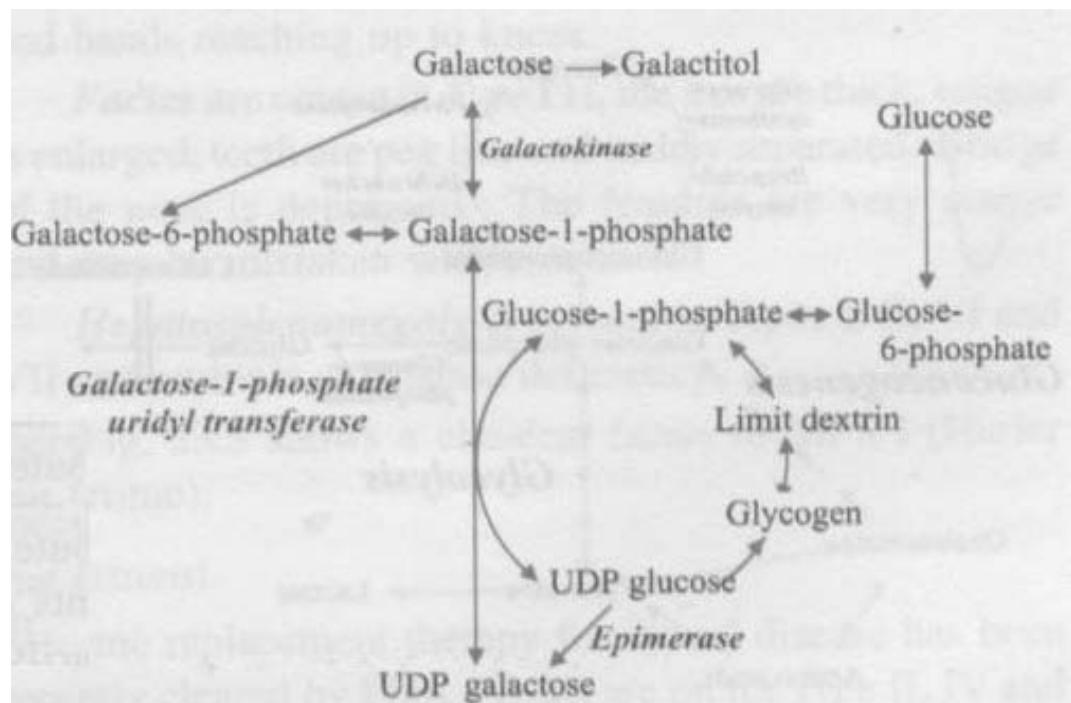
که د سیروم د امونيا اندازه د (۵۰۰) مايكرومول په في ليتر وينه کې زيات شي. که د ۲۴ ساعتونو څخه د زياتي مودي لپاره د امونيا سویه د ۸۰۰ مايكرومول څخه په زياته اندازه لوره پاتې شي او يا که غير رجعي عصبي زيانونو سره يو ځائي وي (5).

د کاربوهایدریت د میتابولیزم تشوشات:

:Galactosemia

کله چې گلکتوز د کولمو خخه جذب شي فاسفوریلیت کیبری او په باندې بدليبری چې نوموري عمل Galactokinase د انزایم په واسطه ترسره کیبری.

Galactose 1 Phosphate سره یو ځای کیبری (Uridyl diphosphoglucose) UDP glucose, او Glucose 1. Phosphate او UDP galactose جو پوي.



۱۳-۲. انھور د گلکتوز او ګلوکوز میتابولیزم.

چې نوموري تعامل د Galactose 1phosphate uridyl transferase د انزایم په واسطه صورت نیسي. د نوموري دوا رو انزایمونو نشتولی د Galactosemia سبب کیبری په نتیجه کې گلکتوز او گلکتوز-۱-فاسفیت دوا ره په حجره کې تراکم کوي چې نوموري مواد په حجره باندې زهرجن اغیزی لري گلکتوز په تشو متیازو کې اطراح کیبری

د نورو پاتوی گانو له لاري یو خه اندازه گلکتوز په نورو مواد بدليبری. د نموني په ډول

د Aldose reductase د انزایم په واسطه په Galactitol بدلیپری نه میتابولیز کیږي او د تشو متیازو له لاري اطراف کیږي د ګلکتوز یو کمه اندازه د Galactose dehydrogenase د انزایم په موجودیت کې په Galactonic Acid باندې اکسدايز کیږي.

انزایم Galactose.1. phosphate uridyl transferase نشتوالی:

يو اوتوسومل رسیسیف تشوش دی چې د شیدی خورلو څخه خو ورځی یا خو اونۍ روسته ماشوم کې اعراض او علايم راڅرګندیپری په ماشوم کې فزیولوژیک زیپری د اوړدي مودی لپاره دواه کوي ځگر غتیپری او د خو ورځو په موده کې Gataract تاسس کوي.

په لمپیو مرحلو کې په نوی زیبیدلی ماشومانو کې کانګه، نس ناسته او Failure to Thrive د ناروځی د اعراض او علايمو لامل څرګند ندی. ليکن فکر کیږي چې Galactitol د Cataract تراکم د کيدو له امله منځته راځي په ماشومانو کې دماغي روسته پاتی والي او د ځگر سیروزس د ګلکتوز-1-فاسفیت د زیاتوالی له امله منځته راځي. (۵).

Galactokinase deficiency:

د دې ډول ګلکتوزیمیا سریری اعراض او علايم د خفیفي دماغي روسته پاتی والي او د ځگر د اخته کيدو څخه عبارت دي په ناروغانو Catchexia منځته نه راځي د دې ډول ناروځی اساسی نښه د کترکتې څخه عبارت دی کوم چې د Glactitol د زیاتوالی له امله منځته راځي (۵).

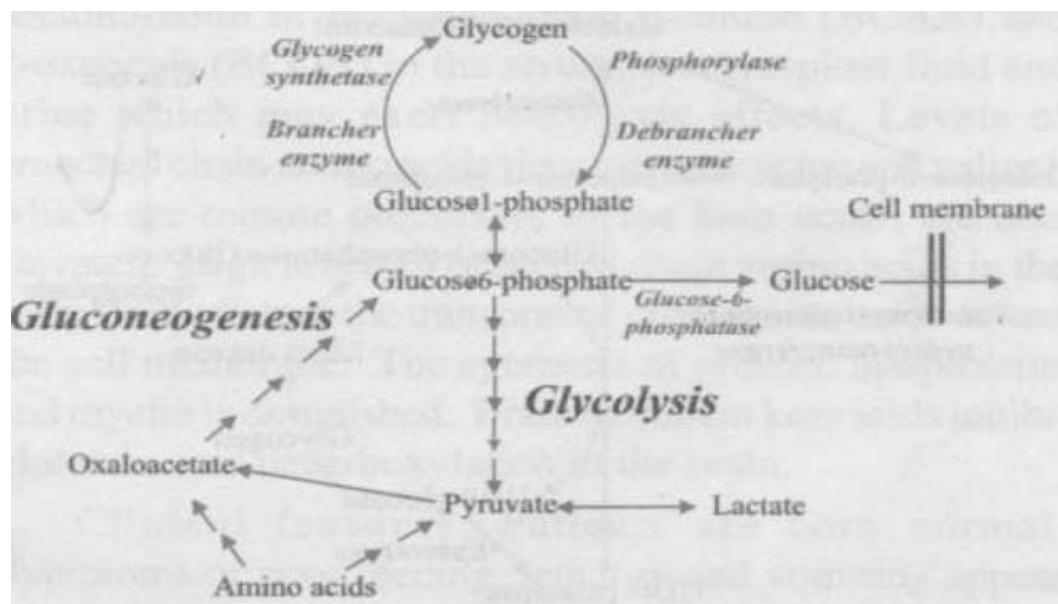
درملنه:

د د ګلکتوزیمیا اخته ناروغانو ته Galactose free خواره ورکول کیږي که چیري نوموري خواره په مقدم ډول شروع شوي وي په ناروغ کې ژر ترژره نسه والي رامنځته کیږي او بدن د ناروځی د نورو زیانونو څخه خلاصون مومي که چیري په ناروغ کې دماغي روسته پاتی والي (mental retardation) رامنځته شوي وي د پورتنې درملنې سره د ناروغ په دماغي وضعه کې نسه والي منځته نه راځي (۵).

د گلایکوجن ذخیروی ناروغي (Glycogen storage disorder)

د گلوكوز هېره برحه د portal system له لاري د ويني دوران ته جذبيېي او گلوكوز په نورو مهنيو مرکباتو باندي فاسفور يليت کېږي (Glucose 4 phosphate, Glucose 1 phosphate) او بالاخره د گلایکوجن په خير ذخیره کېږي.

گلایکوجن يو برنچ پولي سکراید دی چې د گلوكوز دېرو مالیکولونو د یو ئاي کيدو خخه منځته راغلي دي د گلوكوز نوموري مالیکولونه د (1-6 and x1-4) کره ايزو اريکولونکي دي، کله چې د ويني د گلوكوز سويه تيټ شې نو د هايدرو لايتيک فاسفوريلشن د عملاني په واسطه گلایکوجن د گلوكوز په مالیکولو بدل او د ويني دوران ته ازادېږي. د تعامل اخري پراو د Glocuse 6 phosphatase د انزaim په واسطه تر سره کېږي د هغه تعاملاتو مجموعه چې دهفي په واسطه گلوكوز د ويني دوران ته غورئوي د Glycogenolysis په نوم يادېږي چې په لاندې انځور کې نسودل شوي دي (5).



۱۴-۲. انځور په ټګر کې د گلوكوز او گلایکوجن ميتابوليزم.

Type I	Glucose-6-phosphatase
Type II	Lysosomal alpha-1, 4-glucosidase (acid and neutral maltase)
Type III	Amylo-1, 6-glucosidase or oligo-1, 4-1, 4 glucanotransferase (debrancher enzyme)
Type IV	Alpha-1, 4 glucan:alpha-1, 4 glucan-6-alpha glucosyl Transferase (brancher enzyme)
Type V	Muscle phosphorylase
Type VI	Liver phosphorylase
Type VII	Phosphofructokinase
Type VIII	Phosphoglucose isomerase
Type IX	Phosphorylase kinase
Type X	Phosphorylase kinase
Type XI	3, 5-cyclic AMP dependent kinase
Type XII	Phosphoglucose isomerase
Type XIII	Triose phosphate isomerase
Type XIV	Phosphoglycerate mutase, M isoenzyme

۱۵-۲ په ګلایکو جنوزس کې د انزايمونو فقدان .

پورتنی ناروغی د هغوي د کشف او را برسيره کيدو د ترتیب په بنسته په نمبر و هل شوي دي لیکن ھير بهتره ده چې یو ڈاکتر نوموري ناروغی د اپوندہ اعضاوو د اخته کيدو په اساس په طبقو وویشي چې په لاندی ھول دي (۵) .

۱ : د ګلایکو جن هغه ذخیروي ناروغی چې اساساً ھگر اخته کوي:-

هغه ناروغی چې ھگر اخته کوي په لاندی ھول دي .

,(amylopectinosis) type (forbe or limit dextrinosis) typeIII ، (Von gierk disease) type ۱
.type x و type IX , type VII, type VI IV

د پورتنی ناورغانو سريري بني عبارت دي له: هيپاتوميگاللي ، هايپو ګلایسيميا ، کيتوزس ، اسيدوزس
.failure to thrive

هایپوگلایسیمیا په هغه ناروغانو کې چې د شپې خواره نه استعمالوي (overnight fasting). له کبله شدید کیرې د احکه چې حکر د انزایمونو د نشتوالي له کبله د دې وړتیا نلري چې د ویني دوران ته ګلوکوز ازاد کړي بالاخره ازاد شحمي اسیدونه د انساجو خخه د ویني دوران ته داخلېږي او په نتیجه کې Hyperlipedimia type I منځته رائې. د ګلوکوز ورکول نوموري ناروغانو ته د کیتوزس د بنه والي لامل ګرځي. د ګلایکوجن په لمبني ټاپ ذخیروي ناروغې کې د ګلوکاګون د ورکړي سره سره د ویني ګلوکوز نورمال حالت ته نه را ګرځي (۵).

د ګلایکوجن هغه ذخیروي ناروغې چې د زړه عضلات اخته کوي:-

Type II a (pompe disease): د دې ناروغۍ سريري اعراض او علايم په اسکلیتي عضلات، د زړه عضلات او مرکزي عصبي سیستم په لیزوسم کې د ګلایکوجن د ذخیره کيدو له امله منځته رائې په نوموري ناروغۍ کې زړه غټ او Globular بنه لري په ECG کې Left axis deviation ، لند PR انترووال او Wide QRS د لیدو وړوي.

په ناروغانو کې د زړه عدم کفایه، dyspnea او سیانوزس موجود وي. په اسکلیتي عضلاتو کې هایپوتونیا او عضلی ضعیفوالی موجود وي ژبه غته او راوتلي وي ډیر ناروغان د یو کلنۍ خخه د مخه مړه کېږي.

په سپینو کریواتو کې حکر، عضلات او فایبروبلاست حجره کې د acid maltase د اندازې د کموالی له مخي تشخیص اینبودل کېږي.

د نوموري ناروغ په درملنه کې Enzyme replacement therapy ترازموینې لاندې دي (۵).

د ګلایکوجن هغه ذخیروي ناروغې چې اسکلیتي عضلات اخته کوي:-

Type II b (MC-Ardle) type V ، (limit dextrinosis, forbes) ، Type III ، Type VII ، هغه ناروغتیاوې دی چې په بنسټیز ډول اسکلیتي عضلات اخته کوي. په نوموري ناروغانو کې هایپوتونیا ، ضعیفتیا ژرژر ستړی کیدل او عضلی دردونه موجود وي. (۵).

هغه تشوشات چې د ګلایکوجن د غیر نورمال جوړښت له امله منځته راخي:

د ګلایکوجن د میتابولیزم په ډیرو ناروغیو کې د ګلایکوجن جوړښت نورمال وي پرته د دوو نوعه ناروغیو
څخه چې عبارت دي له

(Forbes diseases type III ,limit dextrinosis) debrancher enzyme deficiency.

(type IV Anderson amylopectinosis) brancher enzyme deficiency او

د Limit dextrinosis په ناروغی کې ګلایکوجن هغه ئانګړي برخه Branch point چې اړونده انزایم پري عمل کوي موجود نه وي لیکن د ګلایکوجن په مالیکول کې د انزایم د عمل کولو ساحې ډیږي زیاتې وي په دې اساس نوموري ګلایکوجن غیر نورمال جوړښت لري .

په type IV کې د brancher enzyme موجود نه وي نو په دې اساس ګلایکوجن د اوږد داخلې او خارجي کريو لرونکي وي لیکن د Branch points پکې لږوي.

د څلورمي تايپ اخته ناروغان په کيتوزس نه اخته کيربي او د کلينيك له نظره نوموري ناروغان په early cirrhosis باندي اخته کيربي .

د تايپ III ناروغانو پيسني نظر type IV ناروغانو ته ډيري دي . د III type ناروغان د I ناروغانو سره ورته والي لري چې کولاي شو د دواړو تر منځ تفریقي تشخيص د Galactose infusion . له مخي څرګند کړو چې د type III په

ناروغانو کې د نوموري انفيوژن تطبيق کول د Hyperglycemia سبب کيربي ټکه چې په Dephosphorylation کې کومه نيمګړتیا موجوده نه وي .

د نوموري ناروغانو انزار نسبتاً بنه وي لیکن يوه شدیده Isolated hepatomegaly موجوده وي .

نوموري ناروغانو ته باید ډير پروتین لرونکي او لړ شحم لرونکي خواره ورکړل شي بهتره دا ده چې خواره په کم مقدار او پر له پسي ناروغ ته ورکړل شي او د انتناناتو په شتون کې باید د هغې درملنه تر سره شي (5) .

د ګلایکوچن په ذخیروي ناروغیو اخته کسان په هایپوگلوسیمیا او هیپاتومیگالی اخته وي (ټول ناروغان نوموری تشوش نلري) پدی اساس د درملنې خخه موخه دا ده چې په ناروغ په وینه کې د ګلوکوز اندازه په نورمال حالت کې وساتو نوموری عمل د انفي بلعومي تیوب له لاري (NGT). پرله پسي انفيوژن او یا د خولي له لاري د اوومه یا خامه نشایسته د خورولو په اساس صورت نیسي چې اوومه نشایسته ورو، ورو د ګلوکوز په خير د ویني دوران ته داخليري.

پورتنی کرنلاره په ھانگړي ډول I type III, type IV, type V پاره ګتور دي (۵).

د میوکوپولی سکرايدونو میتابولیک تشوشا:

(MPS) metabolic disorders of mucopolysaccharides

میوکوپولی سکرايدوزس د یو شمير ارثي تشوشا تو خخه عبارت دي چې په انساجو کې د میوکوپولی سکرايدونو د ذخیره کيدو له امله منحثه راخي. پرته د Hunter syndrome خخه د میوکوپولی سکرايدوزس تول تشوشا د اوتسومل رسیسیف په بنه منحثه راخي لیکن x linked Hunter syndrome د recessive trait په بنه رامنحثه کېږي. نوموری تشوشا د ھانگړي انزايمونو د کموالي او یا نشتواли له امله منحثه راخي (۶).

میوکوپولی سکرايدونه د منضم انساجو اساسی ماده ده چې د ډای سکرايد، نایتروجن او د استرسلفیت د ګروپونو خخه جوړ شوي دي مهم میوکوپولی

Dermatan sulfate, chondrotine 6 sulfate, chondroitin. .4sulfate, hyaluronic acid. heprine sulfate سکرايدونه عبارت دي له . Heprine sulfate

په لاندیني جدول کې د میوکوپولی سکرايدونو کلینيکي بنه او ډولونه بسودل شوي دي (۵)

D MPS نمبر دماغي وروسته پاتبوالي			ناغوره خيره face		
+	+	+	+	+	Hurler /I. H
+	-	-	-	-	Scheie/IS
-	+	+	+	+	Hunter.II
-	-	-	-	+	Sanfilipo/III
+	+	-	-	-	Morquio/ IV

په دې نژدي وختونو کې د type I ناروغانو لپاره د FDA په واسطه انزايمونو معاوضه کول د (Enzyme replacement) خرگند شوي دی د type II او IV type ، type VI د ناروغيو لپاره د انزايمونو transplantation معاوضه کول ترازماينبت لاندې دی د MPS I او MPS VI لپاره د هدوکو د ماغزه گټور دی (5).

دلیزوسم ذخیروي تشوشا:

په اتكلي ډول د خلويښتو (٤٠) خخه ډير ناروغى د لیزوسم د انزايمى تشوشا تو له کبله منحثه راھي . دلیزوسم د یو انزايم نشتوالى له امله د لیزوسم په داخل کې د انهوجينوس او اکزوجينوس غتلو ماليکولونو ماتیدنه نه تر سره کېږي. او نوموري ماليکونو ميتابولايټ د بدن په انساجو کې ذخیره او ناروغى رامنحثه کوي.

هغه انزايمونه چې د Glycosaminoglycone د ماتيدو مسوليت پر غاره لري. او په لیزوسم کې موجود نه وي د Mucopolysaccharidosis لامل گرخي چې مخکي تشریح شو هغه انزايمونه چې د Glycopeptide د تجزيه کيدو مسوليت په غاره لري او په لیزوسم کې موجود نه وي د Glycoproteinosis د منحثه رامل گرخي .

د ګلايکوليپد په ذخیره وي ناروغيو کې د سفنگوليپدماتونکي انزايمونه موجود نه دي د پورتنيو ذخیروي ناروغيو ۲/۳ برخه کې Glycolipid ذخیروي ناروغى تشکيلوي پرته د Fabry desease خخه چې د X linked حالت ولري نورتول پورتني ناورغي د اوتوسمول رسیسیف تشوشا تو د جملې خخه دي .

کله چې د حجر او منح کې شحمي مواد تراكم وکړي نو حجره یو ځگن (Foamy) بنه ځانته غوره کوي چې د foam cell په نوم یادېږي نوموري حجري په ځگر، توري، سبوي او هدوکو، کې ليدل کېږي چې د نوموري غرو د لویوالی لامل گرخي.

د ګلايکوليپد په ځني ذخیريو ناروغيو کې عصبي اعراض او علايم رامنحثه کېږي او د هغې لامل دا دی چې نوموري مواد په دماغ کې تراكم کوي او عصبي اعراض رامنحثه کوي (5).

په لاندیني جدول کې د لیزوسم ځني ذخیروي ناروغيو ګلينيکي منظره تشریح شوي دي (5).

Bulbar sign	دماگي وروسته پاتي والي	د اسکلیپت لیزن	د احشاد غنوالي	Cehrry redspot	ناروغي
-	+	+	+	+	Ganglosidosis GM 1
+	+	+	+	-	Gaucher diseases
-	+	-	-	-	Krabbe diseases
-	-	+	-	+	Methachoromatic leucodystrophy
-	+	+	+	+	Multiple sulfatase deffiecincey
-	+	-	+	+	Niemann pick diseases
-	-	+	+	+	Sand hoff diseases

دلیزو سوم د ذخیروي تشوشا تو ئني مهم او معمولي ناروغي په لاندي ډول تشریح کيږي.

:Gaucher diseases

يو او تو سومل رسیسیف ناروغي ده چې Gluco cerebrosidase انزایم د فقدان له منخته راخي نوموري انزایم د Glucosyl ceramid خخه ګلوكوز بیلوي د دي انزایم په نشتواли کې Laden cerebroside دی د ریتكولو اندوتیلیل سیستم په حجره کې تراکم کوي . سریبروساید cells . غتی حجري دی چې هسته بې د حجره یوې خنډې ته قرار لري او د هغې سایتوپلازم د ګونځی شوي ویرینبم په شان بنکاري نو ټکه د ګونځی شوي ویرینبم یا Gaucher cell پنوم هم يادېږي . (۵).

کلینيکي بهه :

د ناروغانو توری ډير غتیږي او هايپرسپلنیزم منخته راخي يعني ليوکو پنيا او ترمبوسايتوبنیا د تورې د غتوالي سره یو څاړي موجود وي .

د ناروغانو ټکر غتیږي او د هډوکو ، ماغزه جوف هم پراخیږي دا ټکه چې Gaucher cell په نوموري اعضاوو کې تراکم کوي د هډوکو پراخیدل ډير بازardi په ټانګړي ډول د درانه او مت (فحذ، عضد) هډوکې په زياته اندازه غتوالي پیداکوي (۵). چې د کلینيک له نظره په درې ډوله دې:

(chronic non neuropathic) Type I: په دې ډول ناروغي کې احشاپه زیاته اندازه اخته کېږي. مزمن سیر لري ليکن عصبي اعراض او علايم په ناروغ کې منځته نه رائي نوموري ناروغي په زړو او بودا خلکو کې څرګندېږي

(Acute neuropathic type II): د ناروغي دا بنه په مقدم ډول شروع کېږي او د مخکې د دوه کلنې څخه د ماشوم د مرینې لامل ګرئي په ناروغانو کې عصبي اعراض او علايم ډير بارزو.

(chronic neuropathic Type III): ناروغي د عمر په دو همي کال کې څرګندېږي په تحت الحاد ډول سیر لري او د عضويت احشا او عصبي سيستم دواړه اخته کوي.

درملنه:

دا لمونې ذخيري ناروغي ده چې درملنه يې په بنه شان تر سره کېږي نوموري ناروغان د طبعې او يا Recombinant glucocerebrosidase اتزایم د معاوضي يا تطبق په واسطه بنه والى موسي ليکن درمل يې ګران دي. د هډوکو د مغز ترانسپلانټيشن د درملني يوه بله کړنلاره ده OGT ۹۱۸ يو ماده ده چې د ګلایکولیپد د ذخیره کولو پروسه کې وروسته والى پیدا کوي چې د ازمایښت لاندي دي (۵).

:Metachromatic leukodystrophy

په دې ناروغي کې په مرکزي عصبي سيستم ، محيطي اعصاب ، ټګر او پښتوريکو کې Sulfated glycosphingolipid تراکم کوي په نوموري ناروغي کې د مایلین پوبن تخريبيږي ليکن د عصبي حجره زيانمن کيدل په کمه اندازه وي د ماغزو په White Matter کې ګرانو لرکتلي تراکم کوي څرنګه چې د تيزابي کرسټيل وايليت درنګ سره نوموري کتله بنفشي او شاو خوا يې نصواري رنګه تلوين کېږي. يعني يو ميتاکروماتيك تلوين دی نو ټکه د نوموري ناروغي نوم ورته ورکړل شوي دي (۵).

کلينيکي بنه:

د ميتاکروماتيك ليوكو ډستروفېي لمونې سريري اعراض او علايم د قدم و هللو تشوشت، نا هم اهنګي (incoordination) او پرمختللي دماغي زيان څخه عبارت دي. نوموري کلينيکي نسبې د ژوند په دو هم کال

کې خرگندیبېي په ناروغانو کې brisk knee jerk د planter ankle reflex حالت لري ليکن ضعیف کېږي دا څکه چې په نوموري ناروغې کې محیطي عصبي سیستم اخته شوي وي.

د میتاکروماتیک لیوکو ډستروفی ناروغان د لس کلنې څخه د مخه مره کېږي د نوموري ناروغې تشخیص په سپیونو کربیواتو ، سترګه او پوستکی په حجره کې د aryl sulfatase انزایم د اندازی د تاکلو له مخې تشخیص کېږي (۵).

درملنه:

کومه اغیزمنه درملنه پلاس کې نشته ليکن په یو شمیرلبو پیښو کې د هډکو د مغز transplantation تر ازمایینت لاندی نیول شوي دي (۵).

:GM1. Gangliosidosis

Type I : د ناروغې کلینیکي اعراض او علایم د زیبیدو سره سم خرگندیبېي او د ماغ په زیاته اندازه زیانمن کېږي د ناروغانو خیره د میوکوپولی سکرايدوزس لمونې تایپ ته ورته والي لري د ناروغانو په ګډه کې هیپاتوسپلینومیگالۍ او د سترګې د Macula په ساحه Cherry red spot موجود وي د هډکو په X GM1. Gangliosidosis د لیدو وړوي په لمرنې تایپ ناروغان د دوه کلنې څخه د مخه د تنفسی انتanaxato له امله مره کېږي .

Type II : د ناروغې سریري بنه د (۱-۲) کلنې عمر کې شروع کېږي نوموري ناروغان د لس کلنې څخه د مخه مره کېږي په دې ناروغې کې توری او ټګر نه غتیږې په ناروغانو کې روحی او موتور (حرکي) تشوشتات ډیر شدید وي په نوموري ناروغانو کې راډیولوژیک ابنار ملتې په لبه اندازه د لیدو وړوي (۵)

:GM2. Gangliosidosis

: GM2. Ganglioside د لیزوسم کې د په دې ناروغې کې د عصبي حجره په

ماډه تراکم کوي. د نوموري ناروغانو ډیری پیښې د (typel) taysach د ناروغانو په بنه د aminidase A د انزایم د نشتوالی سره یو ئای وي.

لیکن د Sand hoff په ناروغی کې د aminidase B Hexose اور Hexose aminidase A دواړه انزایمونه نه وي (۵).

:Taysach disease

يو اوتوسومل رسیسیف ارثی ناروغی ده چې د Ashkenazi په یهودانو کې ڈیرې پیښې لري لیکن او سن د هند په شمول په توله نړۍ کې د نوموري ناروغی د پیښو راپور ورکړل شوي دی.

په دې ناروغانو کې اکثرً د نژدي خپلولۍ د (Consanguinity) تاریخچه موجوده وي . په نوموري ناروغانو کې Gangliosid GM2– Hexose aminidase د انزایم د نشتوالي له امله عصبی سیستم په ګنګلیونیک حجره کې د GM2 Gangliosid ماده تراکم کوي او مايلین زانمن کوي د نوموري ناروغی سریري نسبې د شپږ میاشتنې په عمر کې رامنځته کېږي. Apathy، هایپوتونیا، د ستړکې د لیدو نقیصه د (Visual defect) او د ارتقا وروسته پاتی والی په نوموري ناروغانو کې په مقدم ډول منځته رائحي نوموري ناروغانو کې ورو، ورو spastic حالت رامنځته کېږي او ناروغان د ړوندوالي او ليونتوب خواته درومي.

د شبکیه (Fundus Retina) په Cherry red spot کې لیدو وړوي نوموري ناروغان په ۳-۴ کلنی کې مره کېږي . (۵)

:Sandhoff disease

د Taysach ناروغی برسيره احشا هم اخته کوي (۵).

:Niemann pick disease

يو نادر اوتوسومل رسیسیف تشوش دی چې د Sphingomyelinase انزایم د نشتوالي له امله منځته رائحي او په انساجو کې د sphingomyelin د تراکم کيدو لامل گرئي نوموري ناروغان په دماغې وروسته پاتې والي ، هیپاتوسپلینومیگالۍ، لمف اډینوپټې، د وزن د لاسه ورکول او د ګېډه په پرسوب اخته وي. د ناروغانو په ۱/۳ برخه کې Macula Cherry red spot کې موجود وي. په منځنې ډول انیمیا (وينه لبې) هم موجود وي. د نیمان پیک ناروغان عموماً اනفاسی په دوره کې مره کېږي .

د نیمان پیک ناروغی په وينه کې د Niemann pick cells د شتوالي په بنسته تشخيص اینسودل کېږي . د سینی Milliry TB X-ray د شان خیال ورکوي. کوم اغیزمن درمل په لاس کې نشته (۶).

د شحم د میتابولیزم تشوشات:

د لایپو پروتینونو بنستیزه دنده دا ده چې په اوبو کې غیر منحل مرکبات د ویني په سیروم کې انتقالوی. لایپو پروتینونه نظر د هغوي د جوربنت او ترکیب په بنست په خو تولگیو ويشنل شوي دی چې عبارت دي له : پروتین ، کولسترول فاسفولپید ، او تراي ګلايسرايدونه .
د شحم تشوشات عبارت دي له :

, Hypertryglyceridemia, Familial hypercholesterolemia
او نور..(5). Abeta lipoproteinemia

يو ارثي ناروغي ده چې د Apo B) A polipoprotein B د نشتولی له :
امله منحته رائي . Apo. B د سیروم د پلازما د لایپو پروتینونه لري د نوموري ناروغي په منحته راتگ کې احتمالی جنتیکی تقیصه عبارت دله :

۱. low density beta lipoprotein دا پو پروتینونو د جوریدو نیمگړتیاوې.
۲. دا پو پروتینونو د لگښت زیاتوالی.

۳. په lipoproteins باندې د (apoprotein) د بدليدو ستونزې . او incorporation بیتلایپو پروتینونه د هغه کايلومايکران په جورولو کې چې په پلازماکې نشته ارزښتناک رول لري د پلازما د کولسترول په اوتری ګلیسرايدونو سویه تیټوی.

د کلینیک له نظره نوموري ناروغان د لاندې اعراضو او علامو لرونکي دي.
د شحمیاتو مل ابسريشن ، Retinitis pigmentosa ، رعشه (tremor) ،
د احساس له منحه تلل . position, vibration, atrophy

خرنګه چې په نورمال حالت کې د شحمیاتو د هضم او تمثیل پروسه د کولمو په مخاطي غشا کې صورت نیسي او بیا نوموري شحمیات پلازما ته انتقالیبری ليکن خرنګه چې په دې ناروغي کې کايلومايکران نه جورېږي نو نوموري شحمیات پلازما ته نه انتقالیبری. همدا رنګه لایپو پروتینونه د ځینې اساسی غذايې موادو په انتقال او د سره کريواتو د غشا په جورولو کې ډير ارزښتناک رول لري نو ځکه د لایپو پروتینونو نشتولی د Achondrocytosis لامل ګرئي. تراوسه پوري په نوموري ناروغي کې د سترګې او ماغزه د بدلونونو پتو جنس څرګند نه دي (5).

Peroxisomal تشوشات:

Peroxisomes د يو subcellular ارگانیل خخه عبارت دي . چې د نوموري جوربنتونو په منځ کې

يو شمیر انزایماتیک تعاملات تر سره کیری چې عبارت دي ده اوړدو شحمي اسیدونو اکسیدیشن، Catalases، او Phytonic acid تعاملات (IRD) infantile (MALD) Neonatal adrenoleuko dystrophy .(ZS) Zellweger syndrome هغه ناروغتیاوې دی چې د کلینیک له نظره يو د بل سره مطالع کیری نو حکه نوموري ناروغي د (PBD) peroxisome biogenesis disorders په نوم هم یادیږي. نوموري ناروغي د اوتوسومل رسیسیف تشوشاټو د جملې خخه دي.

د پورتنی ناروغیو له جملې خخه (ZS) د ډیرشید او IRS د لبی کلینیکی اعراضو او علايمو لرونکي دی د جنتیک له نظره PBD ناروغتیاوې هتروجنس تشوشاټ دی چې کم تر کمه د دولس (۱۲) مختلف کمپلمنت ګروپونو (CGs) لرونکي دی هغه جین چې د PEX1 اخته کوي د PEX1 خخه عبارت دي. په اټکلې ډول سره د PBDs د ناروغانو پنځه شپیته په سلو کې (۲۵%) د PEXI میوتیشن له کبله منځته راخي نوموري Multisystemic nystagmus ناروغي متشف دی په مختلفي عصبي علايم لکه اخلاق د اوريدوتشوش ، د علوی حرکي

نيورون (UMP) د حرکې برخې پرمختلونکي تشوش ، اپتیک اتروفي او د ادرینل د مرغیپی اتروفي

د MRI په واسطه د دماغ په White matter کي بدلونونه د مشاهدي وړوي . د تشو متیازو د عضوي تیزابونو خیړل او پلتنه د پراکسیسوم د ناروغیو په خیړنه او راibrسیره کولو ګټور دي (۵) راز راز نور تشوشاټ (miscellaneous disorder):

: Alfa 1. Antitrypsin deficiency

يوه Alfa 1 antitrypsin (PI) چې په ټګر کې جو پېښې نوموري ماده د نیوترو فیل د الاستیز انزایم د تخریب خخه د سبې انساج محافظه کوي په اټکلې ډول د نورمال وګرو او یا په سلو کې (%۷۰) pi M type alfa 1 antitrypsine . Polymerized alfa 1 hepatocyte کي د ۰.۸-۱.۸ گرام پوري رسیبې د نوموري مادې د نشتولالي په anitrypsine د راتولیدو او تراکم لامل ګرئي .

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

لبوتر لړه د جین ۲۴ الیلونه پیژنډل شوي دي چې په ډیرو پیښو کې د نوموري ناروغری مسول جین د Piz میوتانت جین خخه عبادی دي.

د Piz په کسانو کې د Null pi 0.6 gm / lit سویه د alfa 1 antitrypsine څخه کم دي لیکن د کسانو کې نوموري ماده بالکل نه وي.

کلینیکی بنه:

د Childhood (ماشومتوب) په دوره کې سريري اعراض او علامیم یې عبارت دي له د انفانسي د دورې ځنډنې هیموراژیک ناروغری، Cholestasis او د ټګر مزمنی ناروغری، لیکن د کھولت (Adulthood) په دوره کې سربی اخته کېږي.

د نوموري ناروغری نوري نادرې کلینیکی اعراض او علامیم عبارت دي له: ګلومیرولونیفرايتیس، واسکولایتیس او panniculitis او.

د نوموري ناروغری تشخیص په سیروم کې alfa 1 antitrypsine د اندازې د تاکنې، د ناروغ د او همدارنګه Genotyping او همدارنګه Pi phenotyping له مخې ایښودل کېږي. (۵).

درملنه:

که خه هم د alfa 1 antitrypsine معاوضه کولو په واسطه کولای شو چې غټانو کې د سربی د ناروغری درملنه او مخنيوی وکړو لیکن په هغه ناروغانو کې چې د ټګر ناروغری پکي رامنځته شوي وي کومه ګټه نه تر لاسه کېږي په هغه صورت کې چې د ټګر شدیده ناروغری موجود وي د Liver transplantation په واسطه په بریالیتوب سره علاج تر سره کېږي (۵).

Wilson disease

یوه ناروغری ده چې د مس (Copper) د میتابولیزم د تشووش له کبله منځته راخی نوموري ناروغری د اوتوسومل رسیسیسیف د تشووش یوه بنه ده چې د دیارلس (۱۳) نمبر کروموزم په یو جین کې نیمگرتیا پیښ شوي وي.

د Wilson په ناروغری کې د لیزوسم مس په کافی اندازه بنه نه اطراح کېږي اویا دا چې د نورمال حالت

څخه metallothionein سره د مس یو ځای کیدل خلور

څلی زیاتیرېي او د دې زیاتوالي لامل دا دی چې د نوموري ذخیروي پروتین په جورښت کې نیمگړتیا موجوده وي.

مس د څکر د حجر و سایتوپلازم کې تراکم کوي چې د څکر هر ګرام وچ شوي په کتله کې د (۵۰۰-۲۰۰۰) مایکرو ګرامو پوري د مس اندازه رسیرېي او په دې اساس د څکر حجري زیانمن کېږي. د څکر د حجر و څخه مس د وینې په سیروم کې ازادېږي او د بدن په نورو انساجو کې ذخیره کېږي . په ناروغانو کې د سرو کريواتو د زیانمن کيدو له امله هيمولايز منخته راخي.

د پنستورګي قريبه تيوبولونه اخته کېږي دعسيي سيستم د اخته کيدو له امله عصبي تشوشتات او په قرنېه کې د مس د تراکم له امله kayser fleisher ring منخته راخي.

د وينې په سیروم کې د Ceroloplasmin د اندازې کموالی یوه ځانګړي تشخيصي نښه ده د سیروم د مسو اندازه کميېري (۵).

کلينيکي بنه:

په ناروغانو کې د څکر حاد او یا مزمنه ناروغې منخته راخي چې کيدا شی د عصبي اعراض او علامو سره یو ځای وي او یا نه وي. همدا رنګه کيدا شی چې د څکر ناروغې، د روحي ستونزو، هدوکې تشوشتات، هيمولاتيك انيميا او د اندوکراين د تظاهراتو سره یو ځای وي (۵)

: Hepatic dysfunction

ناروغې د ۱۵-۲ کلنۍ عمر کې منخته راخي د ناروغې په حاد ډول کې زېړۍ، هېپاتومېګالۍ، کوماه او مرینه منخته راخي. ناروغې د Chronic active hepatitis پشان سيرلري.

عصبي تظاهرات : نوموري تظاهرات older children کې رامنخته کېږي چې عبارت دي له د بدن د شخوالې (Regidity)، رعشه، دخبو ستونزې، د ليکلو ضعيفتیا، غير نورمال posture، او روحي تشوشتات. کيدا شی چې ناروغې د Cerebellar ataxia او Parkinsonism په شان اعراض او علامي خرګند کړي په نوموري ناروغانو هېپاتومېګالۍ موجود وي لیکن زېړۍ موجود نه وي.

يوه نصواري يا سورنګه حلقه ده چې اکثراً د قرنېي په پورتنې او

یا بنیکتنی سرحد کې قرار لري. نومورپی حلقوه د Slit lamp په واسطه لیدل کېږي. د نومورپی حلقوه نشتوالي د ناروغۍ نشتون نه شي رده ولاي. په ځانګړي ډول که چري نومورپی ring د ژوند په لمړيو لسو ټلونو کې موجود نه وي د دې په معنی نه ور کوي چې نومورپی ناروغ به په د ویلسن په ناروغۍ اخته شوي نه وي. (۵)

تشخيص:

د وینې په سیروم کې د Ceroluplasmin د اندازې کموالی د تشو متیازو په ۲۴ ساعته مقدار کې د مسو زیاتوالی او د (K.F) شتوالي په تشخيص کې مرسته کوي.

د سیروم د سیرولو پلازمین اندازه په سل سی سی وینه کې د ۲۰ ملي گرامه خخه بنسکه وي او د سیروم د مس اندازه سل سی سی وینه کې د ۲۰ مایکرو گرام خخه بنسکنه وي او په تشو متیازو کې د مسو اطراف شوي اندازه په ۲۴ ساعتونو کې سل (۱۰۰) مایکرو گرام خخه زیات وي. د تشو متیازو د مس اندازه د penicillamin challenge په واسطه تاکل کېږي د ټکر د یو گرام په وچ شوي وزن کې د مسو اندازه د ۲۵ مایکرو گرام خخه زیاته ده.

Liver function test غیرنورمال وي.

Heghe ماشومان چې شپږ میاشتې عمر لري اویا په kwashiorkor, nephrosis، اویا Severe malabsorption syndrome باندي اخته وي د نومورپی ناروغانو د وینې په سیروم کې د مس او سیرولو پلازمین اندازه لب وي. نو ټکه په پورتنيو ماشومانو کې د مس او سیرولو پلازمین د سوي د تاکلو له مخي د Billiary disease wilson disease د سیروم د مس سويه په Toxic Cirrhosis او Cirrhosis کې لوړېږي (۵).

درملنه:

ناروغ ته باید هغه خواره ورکړل شي چې د مس لب اندازه ولري او هغه خواره چې د مس ډېره اندازه ولري د هغې د ورکړي او خورولو خخه ډډه وشي لکه ټکر Chocolate Nuts, shellfish او.

Penicillamin د ورځي ۳۰-۱۰ ملي گرامه په یو کلیو گرام د بدنه په ۴-۳ کسری دوزونو ورکول کېږي. نومورپی درمل د خوره خخه نیم ساعت مخکي ورکول کېږي نومورپی درمل د مسو د

اطراح زیاتوی او باید په دوامداره ډول استعمال شي. copper

د Penicillamin د ورکړي له کبله په ئینو ناروغانو کې تبه، د پوستکي resh ، اهینوپتې، د بندونو درد، لیوکو پنیا او ترومبو سایتوپنیا پیدا کیدا شی لیکن نوموري اعراض او علامیم ګذاري سیر لري. او د درمل د قطع کيدو وروسته له منځه حې په هغه ناروغانو کې چې د Penicillamin د ورکړي په اوږدو کې نفراتیک سندروم، glumerulunephritis Immen complex lupus like سندروم، شوي وي نوموري درمل قطع شي او د هغې په بدل کې شوي وي نوموري درمل قطع شي او د هغې په بدل کې درمل ورکړل شي. په کورنۍ کې تول ورونه او خویندي د ویلسن د ناروغۍ لپاره وازمول شي. (۵)

X- Linked inheritance

Deuchene type muscular dystrophy:

د Cytoskeletal proteins (DMD) د عضلاتو duchen muscular dystrophy پروتین د جوربنت د خرابوالی له امله منځته راخي چې نوموري پروتین dystrophin په نوم يادېږي د نوموري پروتین مسول جين د X په کروموزوم کې موقعیت لري چې د P 12 X په نوم يادېږي په اټکلي ډول په هرو خلور زره (۴۰۰۰) نارینه ماشومانو کې یو ماشوم په DMD اخته وي که چیري د د P ۱۲ X په جين کې قسمی او یا کمه اندازه میوتشن پیښ شوي وي د Becker Muscular dystrophy په نوم يادېږي چې په نوموري حالت کې د ناروغۍ کلینیکي اعراض او علامیم لم شدید وي خو په هر حال د DMD په تولو بنو کې د اسکلیتی عضلاتو پرمختللى تخربیات منځته راخي او د زړه عضله هم پري اخته کېږي.

د DMD په اخته هلکانو کې د (۵-۶) کلنۍ په عمر کې د اندامونو د Proximal DMD د عضلاتو ضعيفي او د Caffes Pseudo dystrophy منځته راخي . نوموري ناروغان د ۱۳ کلنې په عمر کرد حرکت خخه پاتې کېږي او په فلچ اخته کېږي، د DMD په ناروغانو کې د Creatinin kinase (CK) د انزایم سویه لوړه وي، نوموري ماشومان د شل کلنۍ (۲۰) په عمر کې د تنفسی او یا د زړه د عدم کفایې له کبله مړه کېږي.

د Becker Muscular dystrophy (BMD) د ناروغانو انزار ډير توپير لري که خه هم کورتيکو ستروئيد د عضلاتو د قوت او ټون د ساتلو لپاره ګټور تمامېږي. لیکن د عضلاتو د تخرب مخه نشي نیوالی خرنګه چې د dystropine جین ډير غټه وي نو څکه د میوتشن لپاره یو بنه Target دی په ۲۵% پیښو کې د

ډستروفین په جین کې یو پراخه deletion او duplication موجود وي.

د دغه تشوش لپاره د جینونو د میوتشن پلتنه ډیره گټوره ده لیکن د تشخیص او انزار د تاکنې لپاره د عضلاتو بیوپسی او Immunohistochemistry ضروري دي تر خو د ډستروفین پروتین تشخیص شي. د DMD په ۱/۳ پینبو کې فامیلی تاریخچه موجوده نه وي دا ھکه چې په جین کې د نوی میوتشن له امله DMD منځته راغلې وي (۵).

هیموفليا (Haemophilia)

Haemophilia د ويني توئيدنې (خونریزی) یو اکس لنگ رسیسیف تشوش دی چې د اتم فکتور د نشتوالي له امله منځته راحي د نوموري ناروغانو په بندونو او عضلاتو کې د ويني توئيدنې مختلفي اندازي موجودي وي په رنځوارانو کې په اسانه وينه کيدل (Bruising) او د زخمنو خخه د زیات وخت لپاره وينه توئيدنه موجود وي پورتنۍ نسبې د اتم فکتور په جین کې د یو هموزایگوس میوتشن له امله منځته راحي چې د ۲۸د q-X په بنه بشودل کيرې. Prenatal Carrier او اتختابي میوتشن د پیدا کيدو په بنسټ صورت نيسې.

د درملني لپاره د اتم فکتور د مستحضراتو خخه گټه اخيستل کيرې. نوموري فکتور د انسان د ويني د پلازما خخه تر لاسه کيرې د اتم فکتور تطبيق کول د

هیموفليا په ناروغانو کې ډیره اغيزمنه د خو په (۱۰-۱۵) فيصدہ پینبو کې د نوموري ناروغانو په وينه کې یو خنڅي کوونکي انتې باهی د اتم فکتور په مقابل کې تولیديرې چې د نوموري فکتور اغيزې کموي (۵).

: Apert syndrome

نوموري سندروم په nephropathy او کونوالی باندي متصف دي. د کلينيك له نظره (۲) مختلفې بنې لري ډيره عامه نمونه یې د Collagen IV alfa chain میوتشن له کبله منځته راحي هغه بسحينه اخته ماشومان چې په Collagen IV A3 بنې باندي اخته شوي وي د کمې کلينيکي بنې لرونکي وي. لکه هيمچوريا او کو ئوالي چې په مؤخر ډول را خرګنديرې او نارينه جنس ماشومان چې پدي ناروغي اخته شوي وي د پښتوريکي په عدم کفایه باندي اخته کيرې (۵).

میتابولیک تشوشات:

د میتا بولیزم د ځایه تیروتني تشو شات (inborn error of metabolism) ځینې ناروغی په اړثي ډول د اکس لنک پوري اړه لري لکه (۵) Adrenoleuko dystrophy

Adrenoleuko dystrophy

نوموري ناروغی (۱۲ - ۴) کلني عمر په منځ کي پیښېږي او نوموري ناروغی اساسی نښې د عصبی اعراضو او علايمو څخه عبارت دي لکه د سلوک تشوشات ، دقدم و هلو تشوشات ، Dysarthria ، عسرت بلع ، پوندوالي ، اختلالجات ، Quadraparesis Spastic او Decorticate posturing ناروغانو ۱/۳ برحه د ادرینیل د مرغیپی د عدم کفایې تظاهرات رامنځته کوي (۵).

نوموري یوه x-linked recessive Acylco A synthetase ، انزایم د نشتولی له امله منځته رائي. د ناروغانو په وينه کې د ACTH ، long chain Fatty acid اندازه لوره وي په ناروغانو کې د ناروغې د رامنځته کيدو څخه (۲-۳) کاله وروسته مرینه منځته رائي (۷).

(x-linked adrenoleukodystrophy) x-ALD یوه ناروغی ده چې د عصبی سیستم ابیض ماده (white matter) او د ادرینل د مرغیپی قشر اغیزمن کوي په نارینه وو کې درې اساسی فینو تایپونه لیدل کېږي لمړي رقم یې د cerebral childhood form څخه عبارت دي چې د ۴-۸ کلني د عمر په منځ کې ډير عموميت لري. نوموري ناروغی په لمړيو پړاونو کې د attention deficit disorder ، د پیژندلو (cognition) ، سلوک ، لیدلو ، اوریدلو او حرکي تشوشاتو په بنه تظاهرات ورکوي چې وروسته د دوه کلونو په موده کې په اخته ماشوم کې په بشپړ ډول عدم تواناپې (disability) رامنځته کېږي. دوهمي رقم یې د adrenomyeloneuropathy (AMN) څخه عبارت دي چې په مؤخر ډول د ۲۰ کلني څخه وروسته کلینيکي خرګندونې رامنځته کوي. چې عبارت دي له : پرمخ تلوونکي paraparesis ، د معصرو تشوشات او په مختلفو درجو سره

د لیري نهاياتو حسي عصبی سیستم له منځه تللو څخه عبارت دي او نوموري اعراض په ورو ورو ډول سره د لسگونو کلونو په موده کې نور هم پرمختګ کوي.

د دې ناروغى دریم رقم د Addison disease څخه عبارت دي چې د دوه کلني بلوغت او په ډير عام ډول د اوه نیم ۷.۵ کلني په عمر کې د ادرینل د مرغیپی د عدم کفایې تظاهرات رامنځته کوي. چې په نوموري تشوش کې عصبی اعراض او علايم نه وي لیکن کیدای شي چې د عمر په وروستیو مرحلو کې

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

په اټکلې ډول سره ۲۰% هغه بنهینه چې Carrier د AMN ګلې او نښې ورسره وي لیکن نوموري ګلې او نښې په (د ۳۵ کلنۍ او یا د هغې خخه په وروستي عمر) کې رامنځته کېږي.

:Diagnosis/ testing

د X-ALD په ۹۹% ناروغانو کې چې اعراض او علایم ولري يا ونه لري د very long chain fatty acids (VLCFA) اندازه د ويني په سيروم کې لوره وي نوموري یوه ځانګړي او نښه معاينه ده چې د نړۍ په سطحه په کمو لابراتوارونو کې تر سره کېږي په اټکلې ډول سره نوموري ازمويته په Carrier ۸۵% بسحوم کې یوه حساسه ازمويته ده همدا رنګه د ABCD 1 gene ماليکولي انالايیزس هم د تر سره کيدو وړ دي چې تشخيصي ارزښت لري چې نوموري انالايیزس د جنتیکي کانسلنک او پرنتیل ډیاگنووزس په منظور د ناقل (Carrier) د ټاکنې لپاره ارزښتناك رول لري .

وقوعات:

نوموري ناروغې وقوعات 1:50000-1:20000 ته رسپېږي چې په اټکلې ډول په ټولو کسانو کې یو شانته وي

د X-ALD په درملنہ کې لاندیني تکي شامل دي: symptomatic نارينه تداوي کول ، د asymptomatic کسانو او يا هغه کسان چې په خفيف ډول اعراض او علايم ولري لټول او په مقدم ډول د ادرنيل د غدي د عدم کفایې درملل.

Symptomatic Males

د دي ناروغۍ په درملنہ کې د ادرینل د مرغیپري ارزونه (ارزیابی) او د corticosteroid تطبق کول د درملنې بنستیزه موخه جوړوي. چې یوه ژوند ژغورنکي درملنہ ده. د X-ALD ډير نارينه ناروغان د ادرینل د مرغیپري په عدم کفایه اخته وي د corticosteriod ور کول د عصبي سیستم په اخته کيدو کې هیڅ اغیزه نه لري په نارينه اخته ALD-X ناروغانو کې د ادرینل د مرغیپري دندې باید په منظمو وختونو کې ارزیابی شي. هغه بالغ نارينه کسان چې په نوموري ناروغۍ اخته ليکن کلینيکي اعراض او علايم له ځانه ونه وښايې او يا دا چې د (Childhood cerebral form) set 1 (MRI) په پړاو کې وي او د ازمويښې په واسطه ثابت شي چې دماغ زيانمن شوي نه دی مناسبه درملنہ یې د BMT (Bone marrow transplantation) خخه عبارت دی. همدارنګه په هغه ماشومانو کې چې د هغوي IQ د ۸۰ خخه لوړه وي د هغوي لپاره هم BMT یوه بنه او مناسبه درملنہ ده څرنګه چې د ۲۰% په شاو خوا کې د Mortality او Morbidity. لامل ګرئي نوئکه په هغه ناروغانو کې چې د هغوي دماغ د MRI د معاني له مخي اخته شوي نه وي يا هغه ناروغانو کې چې MRI یې غير نورمال او عصبي تشوشت ونه لري نوموري درملنہ تر سره نه شي. همدارنګه په هغه ناروغانو کې چې IQ یې د ۸۰ خخه تېيت وي او يا په شدید ډول عصبي او يا عصبي روحي (neuropsychological dysfunction) ولري تر سره نه شي.

غذایي او فارمکالوجیک درملنه.

په هغه ناروغانو کې چې عصبي تشوشات رامنځته شوي وي د Lorenzo oil therapy اغیزه لبه وي لیکن که چېر ته عصبي سیستم زیانمن شوي نه وي نوموري درملنه ګټوره ده او په راتلدونکی کي د عصبي تشوشاتو د رامنځته کيدو او د هغې د لا زیاتیدو خخه مخنيوی کوي . همدا رنګه Lovastatin او 4-phenylbutyrate د درملنې په لپاره استعمالیږي لیکن کلینیکي اغیزې څرګندې نه دي. (۱۰)

:Non-mendelian inheritance

د **Imprinting** تشوشات:

(Macrosomia : د دې سندروم نبې عبارت دی له : د بدن غټوالی ، Beckwith wledemen syndrome) ، غټه ژبه (Macroglossia) او .omphalocele

نوموري سندروم د ۱۵ P 11 کروموزوم غیر نورمال Expression له کبله منځته راخي نوري نبې يې عبارت دی له د مخ خفيف ډسمورفيزم (هايپرتيلوريزم، د غورونو Creases. د ګذری هايپروانسولينيميا له کبله infantile Hypoglycemia ګن شمير مور زادي انوملي ګانې کلفت لپیت ، د بولي سیستم انوملي ګانې او د سرطانونو د خطر زیاتیدل.(په ځانګړي ډول د ۷-۱۰% د wilm tumur پیښې).

په نورمال حالت کې د Growth factore Imprinting په جین کې د (IGF2) د IGF اد مورنې الیل په شان په داخل رحمې ارتقا کې نه Express کېږي.

د کروموزومونو تشوشات د نوموري جین په اکسپريشن اغیزه کوي او د نوموري ناروغۍ لامل ګرځي لکه د paternal 11 P 10 region ډولپلیکیشن چې د Bws په ناروغۍ کې لیدل کېږي UPD په پلرنې هومولوگ کې د دی لامل کېږي چې د IGF2 جین په Duplication کې Transcription کې منځته راوري. (H19 Tumure supperesser gene) (19) زمينه مساعد کوونکي فكتورونو د زیاتوالې لامل ګرځي.

BWS ناروغانو کې د imprinting. د ارزښت ملاتر په دی دليل دی چې د نوموري ناروغانو په ۱۰% پیښو کې پلرنې imprinting شواهد شته او د BWS هغه ناروغان چې په Wilm tumure اخته دی. په ۷۰% پیښو کې د IGF 2 او H19 د جیونو د Coding لپاره Loss of imprinting (LOI) رابنې . هغه

ماشومان چې په نومورپی حالت باندې اخته دی تر ۷ کلنی پوري په هرو دریو (۳) میاشتو کي یو ھل ورته د گیدې التراسوند اجرا شي او ناروغان د خارنې لاندې ونیول شي. (۷).

:Prader willi syndrome

نومورپی سندروم د یو شمیر Imprinted expression د نشتوالی له امله منحثه راھي. د SNRPN جینونه چې په ۱۵q11 په کروموزوم کې قرار لري د Prader willi سندروم د منحثه راتلو لامل گرخي.

د کلینيك له نظره نومورپی ماشومان د انفانسيي په دوره کې شدیده هايپوتونيا باندې اخته وي چې د تغذې لپاره د gastrostomy. تیوب ته اړتیا لري.

ماشومانو کې وصفي خيره راخرګندېږي چې د بادامي سترګې ، پر له پسي strabismus Old children لنډه ونه ، چاغوالۍ، Hypogenitalism وړو کې لاسونه او پښې چې د نري ګوتو سره یو ځای وي.

اوس داسي عقیده ده چې نومورپی نبې Growth Hormones د نشتوالی سره یو ځای وي پدې ناروغانو کې د ۳ - ۴ کلنی په عمر کې د Obseseive hyperphagia او د بلوغت په شروع کې type 2 diabetes mellitus رامنحثه کېږي (۷).

:Angelment syndrome

دغه سندروم imprinting د تشوش او د ګن شمیر ميوتيسنونو له امله منحثه راھي د نومورپی ميوتيسنونو له کبله د UBE3A جين ، د Ubiquitin protein ligase SNRPN جینونه غير فعالېږي پورتنې جینونه د د جين پشان په (۱۵) پنڅلسه کروموزوم کې قرار لري.

د دې ناروغانو کلاسيک فنوتاپ عبارت دی له شيدیده دماغي ورسټه پاتۍ والي چې د پروګناتيزم (Prognatism)، اختلالات، Motor mlston شدیده

ورسته پاتۍ والي ، غير نورمال gait، Puppet like ， غير نورمال وضعیت ، د ژبې ضعیفه ارتقا، حملوي او تشنجي خندا (paroxysmal laughter) او په tung thrusting خخه عبارت دی:

د Anglman سندروم په خلورمه برخه ناروغان د VBEzA جين د ميوتيسن له امله منحثه راھي (۷).

او س پوهيدل شوي دي چې د ۷ اوام کروموزوم څنې جينونه هم imprinting کيږي V UPD په هغه ماشومانو کې چې د یو پلا رخخه د (۵۰.۸) delta-f دېليشن دوه کاپې ګانې په ارتیث انتقالوي د Cystic fibrosis لامل ګرئي همدارنگه نوموري ماشومان په Sliver russel سندروم باندي هم اخته وي چې نوموري سندروم د داخل رحمي ودي په ځنډ او Dwarfism باندي اخته وي. فکر کيږي چې UPD او د Imprinting تشوشات د دوې د تشوشاتو سره یو ئاي وي.

هغه تشوشات چې د Anticipation سره یو ئاي وي:

(اوتوسومل ډومینانت) Myotonic dystrophy: ميونوتیک د ستروفی متصف دی په د عضلاتو ضعیفتیا ، د عضلاتو ټونیک سپزم Frontal balding ، چې د هایپوگونادیزم ، چې د زړه بریننسنایپی تشوشات او Cataract.

دا چې څرنګه ګن شمير جينونه په دې تشوش کې اخته کيږي لا تراوسه پوري څرګند شوي نه دي لیکن زيان راړونکي ساحه د نولسم (۱۹) کروموزوم په برخه کې قرار لري او دا هغه ساحه ده چې په دې کې د protein kinase ۳-prime untranslated RNA د جين په CTG repeat trinucleotide repeat تر سره کيږي . نورمال کسان د (۳۰-۵) پوري د CTG repeat د کاپې ګانو لرونکي دي. که چيري د دغه کاپې ګانو شمير د (۵۰) خه زيات شي په اخته کسانو کې خفيف کلينيکي تظاهرات رامنځته کوي لکه Cataract په هغه کسانو کې چې د نوموري پر له پسي کاپې ګانو د سلو (۱۰۰) خخه زيات وي د غټانو په شان د الکتریکي میوتونیا لرونکي دي او که چيري د تکراری کاپې ګانو شمير د ۴۰۰ په حدودو کې وي د ماشومتوب په دوره کې کلينيکي اعراض او علايم منځته راوري. کيداير شي چې د نوموري کاپې ګانو

ارتیدنه (Expansion) ترزو (۱۰۰۰). پوري ورسیبوي چې نو په نوموري حالت کې د نوي زیبیدنې په مرحله کې په نوزادانو کې سخته او حتی وژونکي کلينيکي اعراض او علايم منځته راخي.

که چيري په ډراماتیک ډول د پرله پسي کاپې ګانو شمير د (۲۰۰-۴۰۰) په منځ کې وي خفيف اعراض او علايم منځته راوري چې د کلينيک له نظره د څرګندوندیدو ورنه وي لیکن که چيري نوموري کاپې ګانې په ډراماتیک ډول د (۸۰۰-۲۰۰۰) په شاو خوا کې ورسیبوي د جنیني تظاهراتو لکه (پولي هايدروامنيوس،

لامل گرئی چې د نوموري repeat expansion کاپې ګانې د بسخینه تنقیصي ویش په واسطه انتقالیبی. نه د نارینه میوزس په واسطه. نو په دې اساس هغه ماشومان چې په Floppy infant باندې اخته وي د هغوي د خیرنې او پلتنهنې لپاره د هغوي میندې باید په غور سره Myotonia او ضعیفتیا لپاره معاینه شي په او سنی وخت کې د دغه CTG repeat کاپې ګانو د شمیر د خرگندولو لپاره (7) diagnostic molecular testing

:Friedreich's ataxia (اوتوسومل رسیسیف)

هغه جین چې د FDRA لامل گرئی په ۹ کروموزوم کې قرار لري. په نوموري سندورم کې د کوچنی دماغ د دندو ستونزې منحثه راخي په ناروغانو کې مخکې د بلوغت خخه د حرکي او حسي سیستم تشوشتات رامنحثه کیږي او د Teenage په عمر کې نوموري تشوشتات پرمختګ کوي . نورمال کسان د (۲۲-۷) پوري د GAA repeat کاپې ګانو لرونکي وي لیکن په دې ناروغۍ کې د GAA د کاپې ګانو شمېرد ۲۰۰ خخه زیات وي. (7).

(اکس لینک) Fragile -x- syndrome:

په اټکلې ډول هر لس زره نارینه وو کې یو کس په نوموري سندروم اخته کېږي او په نارینه جنس کې د دماغي وروسته پاتي والي (Mental retardation) ډير ارزښتنيک لامل بلل کېږي د دې ناروغۍ مسول جين د ۱ FMR د جين خخه عبارت دي.

نورمال کسان تر ۵۵ پوري د CGG تکراری کاپي گانې لرونکي دی خو په دې تشوش کې د (۵۵-۲۰۰) پوري د CGG repeat لرونکي کسان د نورمال فنوتاپ لرونکي دی چې د prematuration یادېږي ليکن په هغه صورت کې چې د CGG repeat د کاپي گانو شمير د ۲۰۰ خخه زيات شي د Full maturation په نوم یادېږي او دې سره CPG Island او د GGG expansion هايپرميتايليشن هم موجود وي.

نوموري سندروم د لاندېني اعراضو او علايمو لرونکي دي.

دماغي وروسته پاتي والي ، او بد مخ (long face) غت غوربونه، (،په ئانګري ډول د بلوغت وروسته د منضم نسح اعراض او علايم لکه Hyperextensible بندونه، د متړل د سام پرولپس. همدا رنګه نوموري ناروغان ډير فعال وي. د infantile autism او توستيک سلوک لرونکي وي. ځني ناروغان نورماله خيره (منوتاپ) لري.

د fragile -x- syndrome نيمایې اخته بسخينه د نورمال ذکاوت او استعداد لرونکي وي که خه هم نوموري بسخي حالت هم ولري د نورمال ذکاوت لرونکي وي. بسخينه جنس نظر نارینه وو ته په لړه اندازه د ظاهري خيري له نظره غير نورمال وي (۷).

هغه ناروغې چې د mitochondrial inheritance له کبله منځته رائې:

د ۲۰۰۱ کال د یو طبع په اساس چې په Seminar کې د American journal of medical genetics in Medical Genetics تر عنوان لاندې خپور شوي دی داسي بسodel شوي دی چې اوس د مایتوکاندریا په mt DNA (کې د سلو خخه د میوتشن ډیری پیژندل شوي ساحې موجود دي او همدا رنګه د DNA دوهم پلا ترتیب کیدل (Rearrangement) هم تشخيص شوي دي.

د مایتوکاندریا یې ناروغې اعراض او علايم په ثانوي ډول د oxidative phosphorylation د تنفسی

انزاییمونو د نشتوالي له امله منحثه راھي. نوموري انزايمونه د بدن ټولو حجره ته انرژي ورکوي.

مايتو کاندریا ناروغي د پرمختللي تشوشاتو خخه عبارت ده چې د عصبی Dysfunction سره یو ئاي وي لکه هاپوتونيا، د ارتقا وروسته پاتي والي، اختلاجات، د سترګي تشوشات، کونوالى، د هضمی سیستم تشوشات، د ودي خرابوالی (Growth failure)، د پنستورگو، اندوکراين، زره او نباتي عصبی سیستم تشوشات د مايتو کاندریا تشوشات دري عام او مهمي ناروغي په لاندې ډول دي(۷).

:MELAS

Melas د stroke like episod، lactic acidosis، mitochondrial encephalopathy شوي دي. د نوموري نارغى اعراض او عاليم د ماشومتوب په دوره کې شروع کېږي چې عبارت دي له د stroke پرله پسي حملې، ړوندوالي، فلنج، سردردي، کانګي ضعيفتيا، په حمله وي ډول د عضلاتو ضعيف کيدل د ويني د لکتیت زیاتوالى.

هغه عام ميوتيشن چې د MELAS لامل گرخي عبارت دي له (A3 243 G) ...tRNA leu gene .(۷)

:MERF

MERF د Ragged red fiber او Myoclonic epilepsy د تشوش اخته دي د عصبی اعراض او عاليمو لرونکي دي. لکه Myoclonus کونوالى، د عضلاتو ضعيفتيا، اختلاجات.

د ناروغانو اتیا فيصده په سلو کې د مايتو کاندریا د (tRNA lys gene) (A8 344 G) .(۷)

د missense mutation له کبله منحثه راھي.(۷)

:LEIGH. Sub acute necrotizing encephalomyopathy

Leighs disease د تنفسی حجره په دندوکي د ګنډ شمير تشوشاتو موجوديت د leighs disease لامل گرخي disease یوه شدیده ناروغي ده چې د ارتقا د Milestone د نشتوالي، Extrapyramidal اعراض او عاليم چې د دماغ د قاعدي Dysfunction سره یو ئاي وي د تبي لرونکي ناروغیو په موجوديت کې اعراض او عاليم په شدید کېږي .

د نوموری ناروغی اعراض او علایم عبارت دی له هایپوتونیا دلاسونو athetoid Choroئی حرکات ، د تغذی ستونزو ، اختلالات او Future to thirve

په MRI کې د دماغ په قاعده او تلموس کې فوکل نکروزس لیدل کېږي.

ماتو کاندریا یې میوتیشنونه تنفسی ځنڅیر اخته کوي . په ځانګړی ډول I complex II ، Complex II ، Complex IV او هستوی DNA میوتیشنونه II Leghis Complex IV ګرځی.(۷)،

:Multifactorial inheritance

: Cleft lips and cleft plate

د جنتیک له نظره Cleft lip که یواحی وي او یا د ګلفت پلیت سره یو ځای وي څخه جلا تشوش دی. ګلفت لپ په نارینه و کې ډیر

زیات لیدل کېږي حال دا چې ګلفت پلیت په بنټو کې ډیر زیات پیښې لري کیدا شی چې دواره نقیصی په یوه کورنۍ کې د نورو سندورمونو سره یو ځای وي خو نوموری حالت غیر معمولی دي. د نژاد له نظره نومور ې پیښې سره توپیر لري د اسیا د سپین پوستکې او تور پوستکې نسبت په هر زر تنه ژوندی نوی زیږيدلی ماشومانو کې (۰.۳۱، ۰.۹ او ۱.۲۱) څخه عبارت دی(۷).

کلینیکی بنه:

کیدای شی کلفت لپ یو ارخیز یا دوه ارخیز په بشپړ او یا په قسمی ډول موجود وي کیدای شی چې کلفت لپ د ګلفت پلیت سره یو ځای وي چې ګلفت پلیت په بشپړ ډول موجود وي یا (primary cleft plate) چې د پلیت قدامی برخه او Gingival ridge هم اخته شوي وي) او یا secondry Cleft plate چې یواحی د پلیت خلفی برخه اخته شوي وي) یو ځای وي . .

که کلفت پلیت د Isolated بنه وي کیدای شی چې نرم او کلک حنک دواره اخته شوي وي ، کیدای شی چې د Cleft. Shaped Horseshoe. او یا V.

کله چې کلفت پلیت د Glossoptosis او micronathia (هغه ژبه چې خلف خواته غور حیدلی وي او د تنفسی او تغذی ستونې رامنځته کړي وي) سره یو ځای وي Pierre robin sequence په نوم یادېږي. هغه ماشومان چې په خپل مخ کې په خرگند ډول کلفت پلیت ولري دواره د نورو تشوشا تو لرونکی هم وي نو ځکه بايد بنه و پلټيل شي د نموني په ډول هغه ماشومان چې کلفت ولري (۱-۲%) پیښو کې د زړه ولادي ناروغۍ لري خو د Pierre- robin sequence په ناروغانو کې نوموري تشوشت تر ۱۵% پوري رسیبې (۷).

تفریقی تشخیص:

د کلفت ناروغان کیدای شی چې یواحی په نوموري ډیفکټ اخته وي او یا د نورو سندرومونو سره یو ځای وي د نوموري ناروغانو انزار، درملنه د نوموري ناروغانو د غوره تشخیص پوري اړه لري. نو ځکه نوموري ناروغان لمري بايد تشخیص شي چې ایا نوموري نیمگړتیا سندرومیک ده او که Non syndromic دی (۷).

:Non Syndromic Cleftlip & cleft plate

پدی وروستیو وختونو کې غیر سندرومیک کلفت پلیت او کلفت لپ د پولی جنک او ملتی فکتوریل وراثت په ډله کې شمیرل شوي دي لیکن او سنی خیړنې نوموري تشوشت د رسیسیف او ډومینانت په بنه رابنې خو په هر حال د نوموري نیمگړتیا پیښې (۲-۳%) ته رسیبې .

:Syndromic Clift lip& cleft plate

کلفت لپ په یواحی ډول اویا د کلفت پلیت سره یو ځای په یو شمیر سندرومونو کی لیدل کیبوی د دی ناروغانو انزار او د پیښیدو د خطر د نوموري ناروغی د قطعی او غوره تشخیص پوري اړه لري.
ایزو لیتید سندرومیک کلفت پلیت (CP) او کلفت لپ (CL).

• محیطي:

مورنې انتنانات ، انتی کانولسانټ استعمال (CL/CP or CP).

(CP) Fetal alcohol syndrome

(CL/ CP) Amniotic band sequence

• کروموزومي:

دریالسم او اتلسم ترايزومي .(CL/ CP)

.(CL/CP) Wolf hirsch horn syndrome

(CP) .Shprintzen syndrome

• تشوشتات Single Gene

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 ڈومینانت AD

اوتوسومل رسیسیف AR

بد غوري او درملنه:

د ماشوم د تغذیي ستونزو د منځني غوره د التهاب پرله پسي حملې ، چې د اوريدلو او د ژبي د زده کړي د وروسته پاتی والي سره ملګري وي، د خبری کولو ستونزي (Hypernasality) او د عبارتونو د نښلولو تشووش (articulation error)، د غابښونو او orthodontic ستونزي (7).

جنتیک کانسلنگ:

ژوره او غوره کانسلنگ چې د غوره تشخيص او د سندرومیک ګلفتیونو تر منځ تفریقی تشخيص پوري اړه لري. یوه بشپړه کورنۍ تاریخچه و اخستل شي ، ناروغ او د هغې مور او پلار په ژوره توګه معاینه شي. د لابراتواري ازمونې انتخاب د دې پوري اړه لري چې ناروغ کوم تشوشاشات لري او د ګلینیک له نظره د کومې ناروغې د موجودیت خواته فکر کېږي. او نومورې لابراتواري معاینات عبارت دي له کروموزوم انالايزس ، چې د FISH معاینه اجرا کېږي، د سترګې معاینات او د x-ray ازمونې.

په هغه صورت کې چې د ګلفت د زیاتیدو خطر موجود وي نو د Prenatal په دوره کې د نومورو نیمګړتیاو د رابرسیره کولو لپاره د التراسوند ازمونه تر سره شي چې د نومورې ازمونې په واسطه دواړه د لیدلو وړ وي (7).

(NTD) Neural tube. Defect:

نیورل تیوب ډیفکټ د لاندینې سؤ تشکلاتو څخه عبارت دي.

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

او سنی خیړنې داسې بسودلي دي چې عصبی تیوب د دوہ Closer site په بدل کې د ګنې شمیر په واسطه ارتقا کوي چې نومورې Closer site د یو شمیر جینونو په واسطه کنترول یېږي. نومورې جینونه د مختلفو تیراتوجنوو په واسطه اغیزمن کېږي او د نومورې تیوب تشوشاشات رامنځته کېږي.

په عمومي ډول د Arrnol chiari type II سؤ تشکلات د هایدروسفالوس او مایلومننګو سیل سره یو ئای وي.

هغه تې رودونکی ماشومان چې د هغوي میندي د شکر په ناروغۍ اخته وي کیدای شي چې په Sacral agenesis باندې اخته شي چې د Caudal regression syndrome په نوم یاد یېږي.



۱۶-۲. انئور : میننګو مايلوسیل

کلینیکي بنه:

د زیبیدو په وخت کې NTD د rachischisis (خلاص تې) په بنه خرگندیوې او یاکیدای شي چې په لاندی ڈولونو خرگندونې وکړي: د پوستکي یو زخم چې د یوی کتلي په بنه وي او د یو نري پوستکي په واسطه پونسل شوي وي، یا د hemangioma ، د ویښتو یوه گیډۍ (tuft) ، د کوناتې یوه اړخیزې گونځی (creases) .

په ورستي بنه کې د یو غوره او ژوره تشخيص په لپاره CT scan او MRI ازمونې تر سره شي د عصبي نیمگپتیاواو موجودیت د تې (leasion) د اندازې پوري اړه لري کیدای شي چې په ناروغ کې Club feet ، حرقي فخذې بند خلع، د تې د لاندینې برخې بشپړ فلح موجود وي. کیدای شي چې د NTD په اخته ناروغانو کې د زیبیدو په وخت کې هایدرو سفالوس هم موجود وي یا دا چې هایدرو سفالوس د جراحی عملیې څخه وروسته په لنډ وخت کې رامنځته شي چې په دی حالت کې د جراحی عملیې څخه وروسته ماشوم د کانګې په کولو شروع کوي.

که چیري د زیبیدو وروسته د ناروغ د سر محیط زیاتوالی پیداکړي او په ناروغ کې تخرشیت د شیدي خورلو ضعیفتیا رامنځته شي په هایدروسفالوس دلالت کوي

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

کيدای شي چې د NTD په اخته ماشومانو کې د مرکزي عصبي سیستم د نورو انوملي ګانو برسيره د زره او پښتوري ګې انوملي ګانې هم موجودي وي (۷).

تفریقی تشخیص:

کيدای شي چې NTD په یواحی ډول او یا د نورو سندرومونو سره یو څای موجود وي. چې یو د بل سره تفریقی تشخیص شي کيدای شي چې NTD د اميدواري بسحی د الکول او یا انتی کانولسانټه (Valproate) سره د مخامنځ کيدو په نتیجه کې رامنځته شوي وي او د NTD هغه ناروغان چې د سمورفیک بهه او یا نور غټ سؤ تشکلات ولري د جنتیک د متخصص په واسطه معاینه او د کرموزومونو انالایزس ترسه شي (۷).

اختلاطات او درمنله:

هغه ماشوم چې په Open NTD اخته وي باید ورته په مخ وضعیت ورکړل شي او د نوموري زخم د پاسه یو تعقیم شوي پانسمان اجرا شي نوموري.

ماشومان باید له لمري (۲۴-۴۸) ساعتونو کې د جرحي عملیې په واسطه عمليات او خلاص تیوب وترل شي. تر خو د انتنان خخه مخنيبوی وشي نوموري ناروغان باید بنه وخارل شي او د هایدروسفالوس د ارمنځته کيدو په صورت کې ventricolooperitoneal shunt اجرا شي.

مايلومننگوسيل ۵% پینېو کې شنت ته اړتیالري د شنت. اساسی اختلاطات دهفي دمنتن کيدو او بندیدو (Malfunction) خخه عبارت دي.

د ۲ Arnold chiari type ملفارمشن اعراض عبارت دي له، دخورو ستونزې د abducence د عصب فلچ، د صونې حبول د عصب فلچ (stridor او apnea سره)

کله چې د شنت په دنده کي کوم مشکل پینېش شې نو په حاد ډول د chiari اعراض شدید کېږي

اوحتی وخت د مرینی لامل گرخی (۷)

ارتوبیڈیک اختلالات: دا چه د NTD اخته ماشومان د قدم و هلو عنستل توب لري او که نه؟ د نوموري افت دشدت پوري اړه لري هغه ناروغان چي لومبر او یا سکروم په برخه کې نوموري افت ولري ډیرو اهتماماتو ته اړتیا نه لري ليکن که د نوموري افت ډیره پراخه وي او ناروغ په فلنج اخته شوي وي د درملني لپاره جراحی عملی او فزیوتراپی ته اړتیا لري.

یوروولوژیک:- نیوروجنیک مثانه په مختلفو درجو سره رامنځته کېږي په دی ناروغانوکی د مختلفو کړنلارو پواسطه کولي شو چي دتشی متیازی continence رامنځته کړو. لکه انتی د کولینرجیک درملونو په کار ورل ، sympathometic catheterization درملونو په کار ورل . معقم او متناوب او دنورو یوروولوجیک پروسو په واسطه دپنستورګی دارزيابي لپاره پرله پسي معاينات او التراسوند بايدا جراشي. او د انتان درملنه وشي.

د نیوروجنیک کولمی اعراض او علایم عبارت دي له incontinence ، دوامداره قبضیت (چي نوموري پرابلم دخوړو درژیم د بدلولو ، laxative او د rectal stimulant د درملونو د استعمال په واسطه درمل کېږي) په او سنی وخت کي یو بشپړ جراحی عملیه اجرائیکې چي Continence (ante grade) . (Enema) A C E پنوم یادېږي په دی عملیه کي یو اپنډکس د علوی کولن د پورتنې غتی او کولمی او د نامه د پوستکی سره ارتباط ورکول کېږي چي د نوموري لاري خخه Enema استعمال او په دی ډول د کولون د پاسنې برخې خخه نوموري کولمی پاکېږي چې د پورتنې عملیې خخه تر او سه ډیره نه نتيجه تر لاسه شوي ده او نور هم د پرمختګ په حال کي دي (۷).

د NTD ئانګړي لانجې او پیښګوینې (انزار):

پورتنې ټول ماشومان مختلف او ګن شمير جراحی عملیتونو ته اړتیا لري. د نموني په ډول هغه ماشومان چې په Spina bifida اخته او ورسه د بولې قناعت انوملي ولري په ډیره اندازه د latex په مقابل کې حساسیت لري نو ځکه non latex طبی

درملني ته اړتیا ده. د Spina bifida ډير ناروغان د نورمال Cognition لرونکي دي. ليکن د زده کړي ورتیا نلري. هغه ماشومان چې په انسفالوسل او یا د CNS کوم بل ولادي مشکل ولري عموماً ډير ضعیف

استعداد لرونکی وي خو که په تړلې ډول د شوکي نخاع کوم ابناړملتی موجود وي د دوى ذکاوت نورمال وي لکه د Sacral lipoma ناروغان. په هغو ناروغانو کې چې د NTD له امله د شا درد پر مختلونکي د کولمې او د سپوځسې د دندو بدلونونه موجود وي چې د جراحی د عملیې په واسطه علاج کولو ته اړتیا شته .(٧)

جنتیک کانسلنګ:

د NTD د ناروغانو د بابیرې خطر (Recurrent risk) ده ګې د حقيقی لامل پوري اړه لري ليکن د isolated NTD ډېرې پیښې پولې جینیک منشا لري چې په راتلونکي اميدواري کي (٣-٢) % پوري د بابیرې خطر په کې موجود وي. د مور او پلار په ماشومانو بابیرې خطر د ١-٢% په اندازه دي. هغه ناروغ چې په spina bifida اخته وي د هغې ٥% ماشومان په نوموري تشوش اخته کېږي د مختلفو

کړنلارو په واسطه prenatal تشخيص د امکان وړ دی که ماشوم په open NTD باندي اخته وي د اميدواري په (١٢-١٨) اونى کې د مور د ويني د alfa fetoprotein اندازه د نورمال خخه لوړه وي همدا رنګه په امينوتیک مایع کې د acetyl cholin esterase او alfa fetoprotein د انزايم اندازه لوړه وي د (٩%) NTD تشخيص دالتراسوند په واسطه تر سره کېږي .

او سنی خیړنې جو ته کړي ده چې د فولیک اسید وقايوی استعمال په اميدوارو بنټو کې د NTD پیښې کموي ليکن شرط یې دا دی چې نوموري درمل لې تر لېه د اميدواري خخه درې میاشتې د مخه شروع شوي وي او د اميدواري تر لمړي میاشت پوردوام ورکړل شي او همدارنګه ټولې هغې بنځي چې ماشومان زیږووي د ورځي ٤٠ ملی گرام فولیک اسید واخلي ليکن هغه میندي چې پخوا د NTD اخته ماشوم د زیږونې تاریخچه ولري د ورځي 4mg فولیک اسید واخلي . همدارنګه د فولیک اسید ورکول مخکې د Conotrunkal heart defect .

(٧)

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

:Arthrogryposis multiplex

نوموري تشوش د جنین د حرکاتو د کموالي له امله منځته راخي د دی لامل په زياته اندازه د Constrain ،

CNS سؤ تکامل او عصبی عضلې تشوشا تو خخه عبارت دي.

په نوموري ناروغۍ کې چې عصبی عضلې تشوشا موجود وي جنین امنیوتیک مایع نشي خورلای نوله همدي امله په اميدوارو بنھو کې پولې هايدرو امنیوس هم منحثه رائحي. کیدای شي چې د سېري هاپوپلازيا په جنین کې رامنحثه شي چې په دې حالت کې د جنین تنفسی حرکات موجود نه وي.

د نوموري ناروغانو لپاره د دماغ Imaging ، د میتابولیک ناروغیو لپاره پلتنه په ځانګړي ډول peroxisomal تشوشا (چې د very longe chain شحمې اسیدونه د لوروالی سره موجود وي) تر سره شي د نوموري ناروغانو د تشخيص لپاره د عصبی متخصیصنو سره لازمي مشوري ، الیکتروفزيولوجیک خیرنې او د

عضلاتو بیوپسی اجرا کيږي. د نوموري ناروغانو خخه پر له پسي کورني، تاريخچه واحتسل شي چې په هغه کې عضلی ضعيفتیا، عضلی دردونه . Cataract ، د زره ناروغی او myotonic dystrophy ناروغی په نظر کې وي او د نوموري ناروغانو مور او پلار د myotonia لپاره وپلټل شي(7).

:CHARGE association

په دی اسوسيشن کې د هغه جوربنتونو تشوشا موجود دي چې د Rostral neural crest منشا اخيستې وي همدارنګه د سترګې او د Mid brain ارتفاع غير نورمال وي.

ASOSSIATION یوه سپوراډیک پیښه ده چې لامل بې خرگند نه دي او متصف دي په CHARGE , coloboma Genital ، Growth retardation ، Choanal atresia ، Congenital heart disease Hypogenitalism ، Abnormalities او د غور (ear) تشوشا.

خرنګه چې په نوموري ناروغانو کې د غور تشوشا په دايими ډول موجود دي نو ئکه هغه ماشومان چې د غورونو تشوشا ولري د نوموري اسوسيشن د رابرسيره کولو لپاره د هغې ماشوم سترګه د کولوبوما په خاطر هم معاینه شي. په نوموري ناروغۍ کې د مخ عدم تناظر موجود نه وي. په چارج اسوسيشن کې د کروموزمونو اناالایزس نورمال وي لیکن د نورو سندرومونو سره د نوموري تفریقی تشخيص په خاطر د کروموزمونو اناالایزس د ارزښت ور دي.(7).

:Cornelia delange syndrome

يو سندروم چې په سپوراډیک ډول پیښېرې، لامل یې خرګند نه دي په نوموري سندروم کې د نمو شدید ځنډ موجود وي په ۵% پیښو کې د اندامونو (په ځانګړي ډول د لاسونو) تشوشتات موجود وي ۲۵% ناروغانو کې د زړه ولادي ناروغې موجود وي.

په نوموري سندروم کې hirsutism، د وریخو یو ئای والی (synophrys)، نرۍ بستکته خواته غزیدلې شوندي هم موجود دي. د نوموري ناروغانو د ژوندي پاتې کيدو چانس کم وي د کرموزمونو انالاميزس نورمال وي (۷).

: Goldenhar syndrome

دغه سندروم د vertebro auriculo facial syndrome په نوم هم یادېږي چې ګن شمیر انوملي ګانو لرونکي وي او په ځانګړي ډول سراوغاره اخته کوي د نوموري سندروم کلاسيک خيره د Hemifacial څخه عبارت دي (د مخ یوه اړخ د بل اړخ څخه وړوکي وي) چې په اخته اړخ کې کونوالۍ او د غور د pinna سؤ شکل موجود وي کله کله د غوبونو تشوشتات ډير شدید وي او حتی غور موجود نه وي چې په نوم یادېږي. د ستريکې په باندېني برخه کې یو سليم شحمې تومور موجود دي چې د Epibulbar Macrosomia Anotia چې په نوم یادېږي په زياته اندازه د رقبې فقراتو انوملي ګانې موجود وي. او د Chiarri type dermiod تشکلات موجود دي (د کوچني دماغ، تفتق په دماغ کې). په شدیدو حالاتو کې د زړه ناروغې او هايدورسفالوس هم موجود وي د نوموري سندروم لامل خرګند نه دي. ډير ناروغان یې د نورمال ڏکاوټ لرونکي وي (۷).

: Kabuki syndrome

د دې سندروم د منځته راتلو لامل خرګند نه دي نوموري سندروم ځانګړي خيري لرونکي وي (هايپروتيلوريزم، د ځيرېمو اوږد Fissure، غټ pinna. د دارتقا ورسټه پاتې والي او کونوالۍ په نوموري سندروم کې موجود وي د دې سندروم ډيرې پیښې sporadic وی همدارنګه په ځينې ناروغانو کې د زړه او بولې تناسلی انوملي ګانې موجود دي (۷).

: Noonan syndrome

يو اوتوسومل ډومینانت ناروغې ده چې متصف دي په لنډه ونه، د زړه ولادي ناروغې د زړه د ریتم او انتقالې سیستم تشوشتات webbed neck، بستکته خواته د ځيرېمو د Fissures میلان او low set ear.

د نوموری سندروم ناروغان د زیرېدو په وخت کې غت جسامت لري او د پوستکي لاندي په کمه اندازه ازیما موجود دي په کمه اندازه د ارتقا ځنډ موجود دي تراوسه پوري کوم جين ثابت شوي نه دي چې د نوموری سندروم د منحته راتلو مسولیت په غاره واخلي لیکن په ۱۲۹ کروموزوم کې د یو جين locus په نښه شوي دي (7).

: (Potter sequence:) oligo hydroamnios sequence

په دې ناروغانو کې د سبېي د هایپوپلازیا له کبله شدید تنفسی ستونزې موجودې وي همدارنګه د اندامونو د posture سؤ شکل هم د لیدو وړوي (په دواړو پښو کې Club feet د لیدو وړدي). او د ځانګړې وصفی خیری لرونکی دی چې عبارت دي له د اوربیت د بسکتنې برخې التوا (sub orbital retrognathia) او slowest ear creases (Depressed nose tip)، د څوکې تیتوالی، (Depressed nose tip) او

د دې سیکونسی د نښو د رامنحته کيدو لامل دا دی چې جنین د ډیرې مودي لپاره د امنیوتیک مایع په کموالی اخته وي چې د مایع نوموری کموالی د امینوتیک مایع د renal agenesis ، leakage او یا شدید انسدادي Uropathy له امله منحته راغلي وي (7).

:Opitz G/ BBB

په دې سندروم کې د بدن د منحني کربنېي پوري اپونده جورښتونو په ارتقا کې مداخله صورت نیسي د نوموری سندروم اعراض او علایم عبارت دي له هایپروتیلوریزم او د دماغ د قاعدي انوملي ګانې (Carpus Hypospadias)، د زړه د حجاب نقیصی، د بولی تناسلی سیستم انوملي ګانې چې مهم يې د Collosum) خخه عبارت دي.

د منحني خط د جورښتونو د تشوشا تو برسيره هایپوتونیا د بلع کولو ستونزې او Gastroesophageal reflux ارزښتناکې او عمدہ تشخيصي نښې دی عموماً د ناروغ ذکاوت د نورمالې اندازې خخه کم وي.

او سنی خیرنې د Dubbed M-101 اکس کروموزوم د پورتنی تشوشا تو د منحته راوستلو د مسؤول په صفت پیژنډل شوي دي همدا رنګه د shprintzen ۲۲ q۱۱ کروموزوم هم د په منحته را اړلوا کې مسول ګنل شوي دي.

چې د خیړنې لاندی دي (۷).

: Over growth syndromes

دغه سندرومونه ورخ په رابرسیره کيدو او پیژندو په حال کې دی عموماً دغه سندرومونه د زیږيدو په وخت کې موجود وي او متصف دي په مکروسفالی، دحرکي عصب ځنډ (دماغي هایپوتونیا) او په زیاتو پیښو کې د اندامونو غیر

تناظروالی موجود وي. په نوموري سندرومونو کې پرمختللي bone age موجود وي ډي عام سندرومونه یې د sotos syndrome خخه عبارت دي دغه سندورم ځانګړې خیره لري چې متصف دي په راوتلي او برجسته تندی او د دوي ناروغانو ټېږمي او بسکته خواته غورځیدلي ټېږمي.

د دې سندروم لامل خرګند شوي نه دي د over growth په سندرومونو کې د سرطانونو پیښي ډيری 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 کلینيکي بهه لري کيکن د SGB سندروم ناروغان برسيره د نورو علایمو خخه د pholydactyly او د مخ یوه شدیده ډسمورفيزم هم لري ليکن د BWS ناروغان د نورمال ذکاوت لرونکي دي . د BRR ناروغان د مکروسوميا، مکروسفالی او د penis په سرد خالداره تکو (مگسي کيدل) شتوالي.

د BRR ناروغان د هيمانجيوما او لمف انجيوما خواته پرمختګ کوي او د کولمو د سرطانونو لپاره مساعده بنيء لري. (۷).

: Rubenstin taybi syndrome

يوه معمولي جنتکي ناروغې ده چې لامل یې خرګند نه دي او متصف دي په: د ارتقا وروسته پاتي والي، growth failure ، د مخ وصفې ډ سمورفيزم، مايكروسفالی غته پوزه ، وروکي زنه نوموري ناروغان د تعذی ستونزی لري هير ناروغان د کروموزمونو نورمال کاريوتاپ لري ليکن په ۲۵% ناروغانو کې د ۱۶ کروموزوم مايكرو ډيليشن موجود وي. (۷).

: 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 پوري اره ونه لري لکه د غذايې موادو فقدان ، د اندوکراین تشوشات ، د اسکلیت دسپلازیا په فامیلی ډول د لنډ قامت د تاریخچې موجودیت په intrinsic short stature دلالت کوي.

د silver russel syndrome د Narcolepsy په ناروغ کې لنډه ونه، چې د سر د نورمال نشو نما سره pseudohydrocephaly. یو ځای وي نورمال ارتقا او خفیف ډسمورفیک

خیره (د پنځمي ګوتی Clinodactyly چې د مورنې ۷ کروموزوم د UPD سره یو ځای وي) (۷).

: VACTERL association

دغه اسوسيشن متصرف دي په malformation ، Cardiac ,imperforated anus, vertebral defect, limb anomalies ، Tracheo esophageal fistula ، (VSD) (په ځانګړي ډول سره radius anomaly) (په ځانګړي ډول د anomalie).

نوموري پیښې سپوراډیک بنه لري. ځنې نیمگړتیا وي وژونکي دي د نوموري ماشومانو ارتقا نورمال وي لامل بې خرګند نه دي لیکن ډير زيات فکر کېږي چې د blastogenesis د تشوش له کبله منخته رائحي لیکن اوس فکر کېږي چې نوموري اسوسيشن د sonic hedgehog pathway د تشوش له امله منخته رائحي. (۷)..

Perinatal genetic

Teratogen:

خرنګه چې ډیرې میندي د اميدواری په موده کې د ځنې ناروغیو د درملنې لپاره یو شمير دواګانې استعمالوي. او یا په ناروغی اخته کېږي . نو ځکه په هغه ماشومانو کې چې نوي زیږیږي او په سؤ تشکلاتو اخته وي د دواګانو د خورلو او د ویروسی ناروغیو په هکله د مور څخه پونتنه وشي په اټکلی ډول د ۴۰% سؤ تشکلاتو لاملونه خرګندی نه دي. لیکن د ټولو انوملي ګانو لس په سلو کې (۱۰%) د پیژندل شوي تیراتوجنيک موادو د اغيزو له کبله منخته رائحي. نوموري میندي چې ماشومان یې په ولادي سؤ تشکلاتو اخته دي د اميدواري په لمړيو شپیته (۲۰) ورځوکي د نوموري موادو سره مخامنځ شوي وي چې د

امیدواری نوموری پر او د organogenesis په نوم یاد یبی.

د نوموری تیراتوجنیک موادو اغیزې د هغوي د اندازې (Dose) ، د قدمې اغیزه (Threshold Effect) د نوموری موادو نوعیت، او همدارنگه جنتیکی مساعدی بنیپی پوري هم اره لري یعنې د یو ھانگړې ارشی بنیی اړوندې انزایم داسې فعالیت کوي چې نوموری تیراتوجن ماده په یو قوي زهرجن موادو باندې بدلوی چې نوموری مواد د سؤتشکلاتو لامل گرئي.

د نمونی په ډول Phenytion د هغې په Epoxide بدلېږي او هغه تیراتوجنیک اغیزه منځته راوري.

د انزایم کموالی Folate methylation pathway 5.- Methyl tetrahydrofolate لامل گرئي نو ټکه په ټولو اميدوارو میندو کې د Folic acid ورکول د راګانوجنیزس په پړاو کې د NTD (عصبي تیوب نقیصه) خخه مخنيونه کوي.

تیراتوجنیک مواد په لاندینې میخانیکتونو خپلې اغیزې منځته راوري.

حوروی مرینه ، د مایتوزس د ویش ځندول ، د تفریق پذیری ځندول، فزیکی او یا و عایي Constraining ، د هستوجنیزس کموالی ، نکروزس ، کلسیفیکیشن، Scarring ، د حوروی مهاجرت مخنيونه او التهاب.

ډیر میکانیزمونه په ثانوي ډول د کروموزوم او یا د DNA د زیانمن کيدو لامل گرئي . او د DNA د مالیکول د ترمیم کيدو ضعیفوالي منځته رائی.

ټول درملونه او خواره د اميدواری د خطرپه بنسته په پنځه ټولګیو ويشه شوي دي.

: الف کتگوري (Category A) : -په انسانانو کې دهیڅ یو بدې اغیزې وړاندیز نه دی شوی

ب کتگوري (category B) : -په حیواناتو کې د نوموری موادو د خیرنې خخه کوم زیان بسودل شوی نه دی. لیکن په انسانانو کې د نوموری موادو په هکله په بشپړ اندازې سره تجربی تر سره شوی نه دي. همدارنگه په بشپړ او کافي اندازه د حیواناتو او د انسانانو په بدن کې کوم خطر په گوته شوی نه دی .

کتگوري ج : (category C) په دی ټولګی کې هغه خواره او درملونه شامل دي چې په خرگندوں په حیواناتو کې ځنۍ خترونه رامنځته کړي وي . لیکن په انسانانو کې په کافي او بشپړ ډول خیرنې ندي شوی .

اود انسانانو او حیواناتو په هکله په کافي اندازه داستفاده ور data نشه

کتگوري د category D (په دي گروپ کي هغه درملونه شامل دي چي يوه اندازه زيان رسيدونکي وي . لیکن خرنګه چي نوموري درمل په یوشمير حالتوكی نظردنوموري درملونو جانبی عوارضو ته دهفي استعمال ګتور ده نوئکه په وزونکي حالتو کې په کار ورل کېږي لکه د streptomycin د توبرکلوز، وزونکي ناروغۍ کې

کتگوري X : (category X) په دي گروپ کي هغه درملونه شامل دي چي نظر ګتي ته يې زيان او خطر زيات وي او په انسانانو او حیواناتو کي دنوموري درملونو زيانونه څرګندشوي دي تراوسه پوري دیوشمير لړو تيراتوجنيک درملونو ځانګړي میکانیزمونه پوهيدل شوي دي. د بیلګي په ډول warfarine يوه انتی کواګولانت درمل دی چي د Vit K. انتاګونست خواص لري نوموري درمل د

Osteocalcine carboxylation Gama -carboxyglutamic acid او Vit K پوري ارونده هدوکین پروتینونو يوه برخه ده نو ځکه هغه امیند واري میندي چي (۲ - ۱۲) اونی په موده کي د (warfarine) په واسطه درملل کېږي. په کرپندو کي باندي د خپلي ناوره اغيزي له امله تيراتوجنك پیښې منحثه راوري لیکن په ځانګړي ډول د پزي په غضروف او هدوکوکې ډيري ناوره اغيزي کوي نوئکه باید په امیند واري میندوکي استعمال نه شي .

په نوي زېږي دلي ماشومانو کي هايپوتايرايديزم هغه وخت منحثه راخي چي امیند واره بسحوته په لوړه اندازه ايوډايد اويا propyl thiouracil ورکړل شوي وي چي نوموري درمل د جنین په بدن کي د عضوي او غيري عضوي ايوډايد په بدلو لوکي مداخله کوي

Phenytoin په هغه امیند وارو میندوکي چي Epoxide hydrolase ازایم نلري دنوموري درمل میتابولایت په عضويت کي تراکم کوي . او تيراتوجنك اغيزي منحثه راوري .

د تيراتوجن درملونو پیژندنه دولادي نیمګرتیاواو په مخنيوي کي ډیرارزښتناک دي ترڅو امیند واری میندي دنوموري درملونو د استعمال او دهفي د مخامنځ کیدو خخه مخنيوي وکړي د نموني په ډول دالکولو نه خورل د حاملګي په دوران کي اويا که يوه مور د شکر په ناروغې اخته وي نو مخکي ددي خخه چي امیند واره شي باید دهفي د diabet ناروغې کنټرول شي . (۱)

دڅوانساني پېژندل شوي تیراتوجنونو نموني په لاندیني جدول کي ليکل شوي دي (۲)

• درملونه (۲)

Isotretinoin	Aminopterin /amethopterin
Lithium	اندروجنک هورمونونه Busulfan
Phenytoin	Chlorobi phenyl
Propylthiouracil	Cocaine
Tetracycline	Cyclophosphamide
Trimethadion	Di ethyl stillbesterol
Warfarin	Iodide

• دروندفلزات

سرب

سیماب

• وړانګي

Cancer therapy

• مورني حالتونه

الکولیزم

Graves disease

Insuline dependent diabetis mellitus

مورني فینایل کیتون یوریا

May asthenia gravis

مايوټونیک ډستهروفي

ستہمیک لوپوس اریتوماتوزس

دیوڅوتیراتو جنک مواد او دهغوي داغیزی پوري اړونده

سندرومونو اغیزی په لاندی ډول تشریح کېږي

داخل رحمي اتنانات:	
سايتوميگالو ويروس	
هرپس سمپلکس	
روبيلا	
سفليس	
ټوكسوپلازموزس	
Varicella	
Venezuelan aquine encephalaits virus	
نور مخامنځ کیدونکي مواد	
گاسولین عطرونه	
حرارت	
هايپوكسيا	
د مور سگرت خکول	

: (FAS) fatal alclohol syndrome

که چیری یوه اميد واره بنه دورئي دري Z خخه په زياته پیما نه الكول و خبني نوپه ۳۰% پیښوکي دهفي ماشوم به په fetal alcohol syndrome باندي اخته کيربي دنوموري سندروم اعراض او علايم عبارت دي له لنده ونه ، دسر ضعيفه وده او ارتقا ، دارتقا وروسته پاتي والي دنيمايي مخ هايپو پلازيا چي متصف دي په او بدھ philtrum ، ضعيفه ارتقا ، دھيرمود د فيسور تنگوالي ، لنده پوزه چي د سوريو لرونکي وي نيمابي ناروغان دساختمني تشوشاتو لرونکي وي په معمولي ډول سره دزره انوملي او NTD دنوموري ناروغى سره یو ھاي وي همدارنگه دبولي تناسلي سيستم انوملي گاني په پرله پسي ډول رامنخته کيربي (۷)

دھغه انتي کانولسانټ درملو نواجيزي چي داميدوا رو بسحولخوا استعماليري.

او س جوته شوي ده چي ۱۰% هغه بسحبي چي داميدوا رو په دوران کي انتي کانولسانټ درملونه استعمالوي دھغوي په زيردلي ماشومانو کي یو شمير اجيزي رامنخته کوي چي نوموري اجيزي عبارت دي له . مايكروسفالي Cleft plate ، Cleft lip ، antverted nares ، داخري گوتو هايپو پلازيا

پورتنی نبني د phenytoin داستعمال له کبله پيداکيربي په هغه ناروغانوکي چي valproicacid استعمالوي د spina bifida پبني زياتي وي tegretol نظر نورو درملونو ته په لبه اندازه تيراتو جنك اجيزي رامنخته کوي (۷)

-: Ritinoic acid Embryopathy

Vit A او د هغى مشتقات دغښتلي مورفوجنيک اجيزو لرونکي دي هغه ميندي چي په لمړي تراي مستركي د retinoid يا isotretinoin مستحضراتو خخه د acne په درملنه کي کارا خستي وي په ۳/۱ برخه ماشومانوکي د A VAT د توکسيستي اعراض او علايم رابسكاره کيربي اونوموري درمل توکسيستي rostral neural creast cells په حجره باندي دناوره اجيزي له امله رامنخته کيربي چي د مرکزي عصبي سيستم دارتقا تشوشات او د هغوي انوملي منخته راوري . په ھانګري ډول posterior fosa tracheo pinna (نشتولائي) ، دزره ولادي ناروغى (غتيو او عيو انوملي گاني) او esophageal fistoula د رامنخته

کیدو لامل گرئي پورتني نښي په قسمي ډول سره Di- Georg په سندروم کي هم ليدل کيربي . اوس جو ته شوي ده چي که یوې اميدواري بنخېي ته دورئي لس زره واحده ویتامين (آي) ورکړل شي په قسمي ډول د ماشوم په خيره اغيز کوي اوکه د هغې خخه زيات شي د ډير خطرناکو اغيزو د منخته راولو لا مل گرئي
(V)

:Maternal substances abuse

په عمومي ډول د Perenatal په دوره کي د زيانونو د زياتولي لامل گرئي چې نوموري زيانونه عبارت دي له پورتنيو پيښو کي د مواد د مخاخ کيدو او د نيونيټيل د زيانونو د را منخته کيدو تر منځ لاملونه په بنه ډول خرګند شوي نه دي بسايې ډير فكتورونه رول ولري. لیکن د یوه درمل په بدل کي د ډيرو درملونو د اغيزي له کبله نوموري زيانونه را منخته کيربي.

د مور انشائي مواد په جنین باندي د fetal alcohol syndrome، په شان اعراض او علايم را منخته کوي ځني راپورنه د کوکاين د استعمال (او e rackbaby syndrome) د را منخته کيدو وروسته داسي ښودلي دي چي کوم اغيزي را منخته شوي نه وي او د دي خخه داسي خرګند یوري چي د استعمال شوي درملونو د نوعيت او د هغې د تطبيق لاري د ارزښت وړ دي (7).

: (prenatal diagnosis) پرينتيل تشخيص

د ولادي نيمګړتياوو د تحليل او خيرني لپاره په هرو اميدوارو بنخو کي په راوړين ډول د مور د ويني ازمونې ، د جنین او پلاستندا نسخ ازمونه او د التراسوند ازمونه تر سره کيربي د ځانګړي جنتيکي ناروغيو د تشخيص لپاره په (7-8%) اميدوارو بنخو کي د prenatal diagnosis استطباب لري.
د تکنالوژي د پرمختګ سره د پرينتيل تشخيص استطبابات او غوره والي نوره هم زياتيري .

د prenatal diagnosis موخه د هغه تدابيرو لارښونې دي چي د اميدواري بنخېي په هکله صورت نيسسي چي عبارت دي له یو غير نورمال اميدواري غوڅول يا ختمول د پرينتيل جراحی طبی مداخلی تر سره کول او د ځانګړي پرينتيل care له مخي د اميدواري برابرول .

کومي کړنلاري چي د پرينتيل تشخيص لپاره په کاروپل کيربي د مور د ويني لبراتواري ازمونې، اميدواري

بنخچې Imaging، د جنین او د پلاستنا د نسج خیرنې پکي اجرا کېږي چې په لاندینې جدول کې بندول شوي دي (V).

• د مور د ويني Screening لکه (triple screen) HCG او Estriol, alfa.- Fetoprotein یووشتمن او اتلسم ترايزومي ګانې ۱۸-۲۱

Neural tube defect

Smith lemlie opitz syndrome

- جنیني حجرات د مور په وينه کې (يواخۍ د خیرنې لپاره).

- د جنین التراسوند

د جورېښت نيمګړتیاواو لپاره (structural defects.)

Fetal hydrops

پولي هايدوامينوس او يا الیگو هايدوامينوس

- د جنین x-ray

د اسکلیت د ډیفکټ د لټولو لپاره

- د جنین MRI

- .Amniocentesis

:karyotyping کاريوتاپينګ

د امينوتېک مايغ د حجره خخه ماليکولي او ميتابوليک ازمونې لپاره

د NTD د تشخيص په لپاره د alfa Fetoprotein د اندازې تاکنه

په امينوتېک مايغ کې بيوشيميك خيرنې.

- :Chorionic villous sampling

:karyotyping کاريوتاپينګ

په حجره باندي د ميتابوليک او ماليکولي خيرنې لپاره.

- جنیني نسج (Fetal tissue)

د جنین خخه د Percutaneous umbilical له لاري د ويني اخيستل.

د جنین د نورو انساجو خخه د بيوپسي اخيستل.

- Fetoscopy چې په مستقيم ډول جنین ليدل کېږي (په اوسيني وخت کې ډير کم استعمال لري). دا

حکه چې اوس جنین د التراسوند او MRI په واسطه په بنه ډول کتل کېږي (V).

د مور وینه (Maternal blood)

د امیدوارو بسخو د ویني سمپل د alfa Fetoprotein د اندازي د تاکلو په لپاره ارزښت لري دا حکه چې که چيری نوموري ماده د مور په وينه کې لوره وي open neural tube defect دلالت کوي ليکن ۲۵% هغه بسخی چې په خپل رحم کې Down syndrome اخته ماشوم ولري د alfa Fetoprotein اندازه يې د (۴۵%) اندازه د نورمال خخه هم بستکته وي همدا رنګه د HCG او unconjugated stradiol د سوبي لوروالۍ د ۲۰% په اندازه د یوویشتمن ترايزومي د تشخيص تاکونکي دي او د اتلسم ترايزومي ډيری پیښي پيش بیني کوي.

که د stradiol سویه تیټه وي په smith lemlie opitz syndrome او اتوسومل رسیسیف تشوشاټو دلالت کوي.

دي جنیني حجري یو شمير لمفوسيتونه ، تروفوبلاست او هسته لرونکي سره کريوات د مور د ویني په دوران کې موجود وي که نوموري حجري د مور د ویني خخه بيل شي د کلچر، Hybridization او PCR د لبراتواري کړنلارو په بنسټ پرینټل تشخيص تر سره کېږي (۷).

همدا رنګه د alfa Fetoprotein لوروالۍ په lomphalocele او جنیني خونريزي باندي دلالت کوي او که د سویه کمه او د unconjugated stradiol سویه زياته وي په اتلسم ترايزومي دلالت کوي که چيری د alfa Fetoprotein اندازه لبوي په ډاون سندروم او Turner syndrome دللت کوي. خرنګه چې نوموري ازموري کوم زيان نه لري په نو په هرو امیدوارو ميندو کې چې د اميدواري (۱۵-۱۷) او نې یې وي تر سره شي (۳۰).

د جنیني نسج ازموري:

۱. امينو سنتيزس (Amniocentesis):

نوموري کړنلاره د اميدواري په شپارسمه او نې کې تر سره کېږي د ازموري لپاره په اتكلي ډول ديرش سې سې امينوتیک مایع اخيستل کېږي ليکن لاندیني اختلالات لري (۳).

۱. خود په خوده زیبونه spontaneous abortion .

۲. د امينوتیک مایع څخیدنه د leakage او د اوليگوهایدروامنیوس رامنځته کيدل.

۳. دستنې په واسطه د ماشوم مستقیم ترضیض چې ډیر نادر دی.
۴. انتانات (۳).

باید وویل شي چې پورتنی کړنلاره د ډیرو کلونو راهیسي په کار ورل کېږي اویوه مطمئنه کړلاندره ده د یو
فیصد خخه کم خطر لري د نوموري مایع حجري د

سايتوجنتیک ، مليکولي او میتابولیک خیرنو لپاره اخیستل کېږي همدا رنګه د alfa Fetoprotein د سوې د اندازه کولو لپاره هم په کار ورل کېږي (۷).

- : Chorionic villous:Placental sampling . ۲

دغه کړنلاره د اميدواری په (۱۰-۱۲) اوني کي تر سره کېږي یوپولي ایتایلین کتیتر د مهبل د لاري cervix ته داخليري چې نوموري عمل د التراسوند تر لارنسونې لاندي اجرا کېږي اویا دا چې یوه ستنه د Truans abdominal د لاري په پلانستاکې داخليري او د پلانستا خخه مواد اخیستل کېږي (۳).

اختلاطات:

په (۱.۵-۱) % پینبو کي د جنین ضیاع او Chorioamnionitis لامل گرخي (۳).

په اوسي وختونو کې په ډیرو طبی مراکزو کې د د کوریونیک ویلس سمپل خخه کار اخیستل کېږي. د مالیکولر انالایزس او Rapid karyotyping، لپاره انقسامي حجري (Cytotrophoblast) ډیر ضروري دي. دا ټکه چې انقسامي حجري په زیاته اندازه د DNA لرونکي دیس.

نو ټکه کوریونیک ویلس سمپل ته اړتیا ډیره وي د دی کړنلاري په واسطه د کروموزومونو تشوشات رابرسيره کېږي (Confining placental mosaicism). که چېږي د ویلې (Villi) په نوموري کلچر کې غیر معمولي سایتوجنتک انحصار ولیدل شي نو د درملني د تصمیم خخه د مخه نوري خیرنې تر سره شي.

(PUBS) percutaneous umbilical blood sampling. د لاري په مستقیم ډول د اميدواري په اخري پراو کې د جنین خخه وينه اخیستل کېږي تر خو په قطعي ډول تشخيص کینبودل شي. امينو سنتیزس او کوریونیک ویلس سمپل په لاندي حالاتو کې استطباب لري (۷).

۱. که د اميدواري بسحی عمر د ۳۵ کلنی خخه زیات وي .
۲. که د هغې مخکنی ماشوم په یو کروموزمی ناروغۍ اخته وي.

۳. که چیري د مور او پلار خخه یو یې ترانسلوکيشن Carrer وی چې په دی صورت کې په ماشوم کې کروموزمي تشوشتات د ترانسلوکيشن د نوعي پوري اره لري . نو حکه د ويلی سمبیل اجرا کيږي.
 ۴. که د هغه جنتیکي 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 غوبنتني په اساس د ماشوم جنسیت و تاکل شي.
 ۶. په هغه صورت کې چې د مور د ویني په triplet screen کې د کروموزومي تشوشتاتو خطر موجود وي.
 ۷. که چیري د التراسوند په واسطه په ماشوم کې کوم انوملي رابرسيره شوي وي.
- (۷)

:Fetal ultrasonography

هغه وخت ناروغ په التراسوند ګرافی توصیه کيږي چې په جنین کې د ساختمانی نيمگړتیاواو د نشتوالي شک موجود وي چې په لاندي ډول دي.

۱. د کورنۍ تاریخچې موجودیت.
۲. که چیري اميدواره بسحه د غښتلې تیراتوجن موادو سره مخامنځ شوي وي.
۳. که په روتنين ډول التراسوند اجرا شوي وي او په جنین کې د انوملي د شتوالي شک موجود وي. په پورتنې حالاتو کې اميدواره بسحه یو Fetal ultrasonography ته ليږدول کيږي. د اميدواري په ۱۲-۱۸ اوانيو کې د ماشوم غټه اړګانونه د ليدو وړوي لکه پښتوريګي ، زړه دماغ، شوکي نخاع ، مثانه او اندامونه (Limbs).

مقدم imaging د اميدواري په دولسمه اوئي کې د Transvaginal ultrasonography . په واسطه اجرا کيږي.

MRI یوه non invoiceve (د کوم زيان خخه پرته) یوه ازموينه ده چې د جنیني حالت د خرګندولو لپاره په کار وړل کيږي.

خرنګه چې التراسوند یوه پرمختللي معاينه ده نو حکه د x-ray څيپنو ته په ډير ندرت سره اړتیا پیدا کيږي ليکن په هغه صورت کې چې د اسکلیت ابنارملتي او یا د هډو کو ډسپلازيا موجود وي د x-ray معاينه ګټوره ده (۷).

د هغه ماشوم پلتهنه او ارزیابی چې د ارتقا په وروسته پاتیوالی اخته وي.

د تولو و ګرو اته په سلو کې (8%). په Mental retardation اخته وي دماغي ځنډ د اخته ماشومانو د پلتهنې لپاره د مختلفو کړنلارو څخه په کار اخیستل کېږي چې په لاندینې جدول کې بسodel شوي دي چې په زیاته اندازه د نوموري ناروغانو په غټو کلینيکي نښو او جنتیکي کتنو ټنگار شوي دي.

د جنین 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 ډیره اندازه د میتابولیک تشوشاتو له کبله منځته راخي د مهارتونو Skills له منځه تلل په میتابولیک او Neurodegenerative تشوشاتو دلات کوي.

د کړه ورہ (سلوک) تشوشات په ډیرو پیښو کې د ارتقا د وروسته پاتی والي سره یو ځای وي لیکن بايد وویل شي چې د سلوک د تشوش اصلی لامل نشي تشخيص کولای یواحی توصیفی بنه لري. لکه autistic، obsessive Compulsive disorders، Hyperactivity disorders، attention deficit

..like behaviors

فزيکي معاینه د شواهدو په تر لاسه کولو کې مرسته کوي په هغه صورت کې چې په ماشوم کې یوه غیر معمولي او نا اشنا خيره موجود وي د Gene tisist ته ولیبل شي همدا رنګه د ضرورت په وخت کې د سترګي، غور او اعصابو د متخصیصینو سره سلا او مشوره وشي په هغه صورت کې چې د سروده غیر نورمال وي د دماغ imaging باید اجرا شي. همدا رنګه په هغه صورت کې چې ماشوم ډسمورفیک منظره ولی د اسکلیت خیرنه او neuro imaging استطباب موجود وي.

خرنګه چې په لب وخت کې د جنتیکي ناروغیو په هکله مالیکولی خرګندونی په زیاته پیمانه پرمختګونه کړي دي نو د Molecular genetic testing ازمونې پرمختګونه ورخ په ورخ زیاتیرې پرته د هغه کړنلارو څخه چې په جدول کې بسodel شوي دي د ناروغې د لامل د خرګندونې لپاره میتابولیک او جنتیک ازمونې هم تر سره شي (7).

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

تاریخچه:

د امیدواری تاریخچه.

د زیربیدو په وخت کې د ودي پارامترونه

د نیونتیل د دورې اختلاطات (بدغوري)

د تغذیي تاریخچه.

د جسمی ودي تاریخچه

حرکي (موتور)، ژبه او psychosocial miletone

اختلاجات (چاران)

د مهارتونو له منحته تگ (loss of skill)

غیرنورمال حرکات

د مخکني تېستهونو او معایناتو نتيجې.

کورنۍ تاریخچه:

د ارتقا او زده کړي تاریخچه.

روانې تشوشتات

د امیدواری عواقب (.pregnancy outcomes)

طبي تاریخچه.

خپلولي (Consanguinity)

فزيکي معاینه.

د ماشوم عمومي معاینه کول

فوکس شوي ډسمورفولوجيك ارزیابي:

د مخ يا خيري د معیارونو او د هغې د Dermotoglyphics تاکنه.

د عصبی سیستم بشپړه معاینه.

د مور او پلار د ودي پارا متیروننه په ځانګړي ډول د سراحتاوي محیط او دسمورفیک خیره و تاکل شي.

د Imaging خیرې:

لابراتواري ازمويسي.

کروموزمونه (high resolution analysis)

(analysis of FMRI gene for triplet repeats) fragile x. testing
FISH analysis by dysmorphic features.

د ويني نور ازمويسي Completed blood count ، الکترو لایتونه، د خگر وظيفوي ټستونه
.Pyrovate, lactate , Createnin kinase ،

د سيروم د امينواسيدونو انااليزس

د تشي ميتازي د امينواسيدونو او عضوي اسيدونو انااليزس

د ميوکوپولي سكرايدونو لپاره د تشو متيازو انااليزس.

تعبير او خارنه :-

په کلينيکي ډول تجربې بسودلي دي چي د پورتنې پروتوكول په بنسته د دماغي وروسته پاتي والي او
نيمايې ناروغانو په ځانګړي ډول د تشخيص وړ دي چي د ځانګړي تشخيص له مخې د نوموري ناروغانو
پيښګوينه (انزار)، درملنه او د بايېري خطر (Recurrent risk) په هکله معلومات تر لاسه کيري. همدا
رنګه د نوموري ناروغانو پرينتيل تشخيص هم تر سره کيدا شي

د دماغي وروسته پاتي والي دناروغو خارنه چي تشخيص شوي وي او يا تشخيص شوي نه وي
ارزښتناک رول لري او تول بайд وڅارل شي (7).

نتیجه گیری

ددغه لیکنې څخه لاندینې نتیجې ترلاسه شوي دي

۱ جنتیکي ناروغي او ولادي نقیصي په لوره کچه د مرینو او معیوبیتونو لامل ګرځي چې د مخ په ودي هیوادونو کې د عصری تکنالوژي او لازمو معايناتو د نه موجودیت له کبله د ناروعيو مقدم تشخيص ، د مخيوي لاري چاري او جنتیکي کانسلنگ Genetic counseling نه ترسه کېږي نو ځکه اخته ماشومان د نوموري ناروغي د تشخيص څخه ليري پاتي کېږي او د ډیرو مرینو او معیوبیتونو لامل ګرځي

۲ جنتیکي تشوشتات د اميداروي څخه نیولي تربودا توب پوري په هر عمر کې څرګندیدای شي يعني کيداي شي چې یو ماشوم په جنتیکي تشوشته وي لیکن د زیرېدو وروسته یا په وروستي عمر کې او یا د Prenatal په دروه کې اعراض او علايم رامنځته کړي لکه د پښتوري کې د زړه ولادي نارغې او دماغي وروسته پاتي والي چې وروسته د زیرېدو یا د عمر په منځنيو کلونو کې اعراض او علايم رامنځته کوي

۳ په اوسيني عصر کې د ماليکولي جنتیک د پرمختک په برکت د ډیرو زیاتو جنتیکي ناروغيو ، سرطانونو او انتاني ناروغيو تشخيص ، درملنه ، مخيوي او انزارو تاکنه په ژوره توګه ترسه کيداي شي د جنتیک د اساساتو او دهفي د تشوشتاتو په هکله د یو خه معلوماتو لرل یوه ضروري او اهم کار دی

۴ ټول جنتیکي تشوشتات وزونکې نه دي لیکن د هغوي راتلونکې اختلالات د نوموري ناروغانو د مریني لامل ګرځي چې د نوموري اختلالاتو مخيونه د صحیح تشخيص او منظمي خارني په واسطه صورت نيسې او له بلې خوا نوموري ناروغيو د غوره درملني او مخنوی په منظور ډيری هڅي روانې دي چې د بريالي نتایجو هيله منديو

۵ د دوه زره(۲۰۰۰) څخه ډيری جنتیکي ناروغي د اوتوسومل رسیسیف تشوشتاتو له امله منځته

رائي او نوموري تشوشات په نژدي وادونو خپلولي کي ډيرزيات وي:

۲ د مور او پلار د عمر زياتوالې د جنتيکي تشوشاتو د زياتيدو سره غښتلي اړيکې لري

۷ په پولي جنك وراثت کي محطي فكتورونه په غښتلي انداز کي رول لوبي د ډيرو ناروغيو لامله ګرخي لکه Neural tube defect ,Asthma د شکر ناروغۍ ، د زړه اسکمیک ناروغۍ ، د وینې لور فشار، کلفت پليت ، دماغي تاخر، سکيزوفرينيا، ميرګې ، پيلورولادي تنگوالې او داسي نور نوموري ناروغې پينسي په هغه کسانو کي چي لومري درجه خپلوان (First degree relative) وي ډير چانس لري

۸ د اميدواري په دوران کي ډکتر د مشوري پرپه د ناوره دواګانو استعمال د جنتيکي تشوشاتو د ولادي نقیصو لامل ګرخي

۹ ټول هغه درملونه چې په غڼانو کې سايتوتوكسيک اغيزي لري په رشيم باندي تيراتوجنک اغيزي منخته راوري

۱۰ د اميدواري بسخي ناوره عادات لکه چلم ، سگرت ، الکول ، او نور مخدره مواد په رشيم او جنين باندي ناورې اغيزي کوي

۱۱ جنسی اړيکو انتاني ناروغې (S T D) نه یواحی په اخته بسخو کي د شدیدي ناروغې لامل ګرخي بلکي رشيم او جنين باندي هم ناوره او تيراتوجنک اغيزي منخته راوري

۱۲ په افغانستان کي ډيرشو کلونو راهيسي ډيرې مودي جنك او مختلفو کيمياوي موادو استعمال په رشيم او جنين باندي د اغيزو خخه تشن نه برېښي

۱۳ که چيري په یو ماشوم کې یو Minor defect وليدل شي نوموري ماشوم د Major defect لپاره و پلټيل شي او درست فکر وشي ترڅو د تشخيص په صورت کي راتلونکې اخلاق طاتو په هکه معلومات ترلاسه او د هغې مخنيوي وشي

۱۴ linked Dominant x تشوشات د نارينه ماشوم د زياتي مرئي د پښيدو یو مهم لامل دي او د

۱۵ هغه تشوشات چې یواخې د مور لخوا انتقالېي او د عمر وروستي مرحلو کې څرګندېږي په مایتوکاندریاېي اړثیت دلالت کوي

۱۶ ټولې ولادي نقیصې په اړثې ډول د مور او پلار خخه ماشوم ته نه انتقالېي بلکې محیطي عوامل ، درملونه ، او نورلاملونه هم پکې رول لري

۱۷ مختلف جنتکې تشوشات د ورته سريري اعراضو او علايمو بنکاروندوی دي نو ځکه یوشمير کلینيکي سندرومونه چې په ورته ډول په نظر رسېږي د مختلفو جينونو په واسطه رامنځته کېږي چې د Genetic Heterogeneity په نوم یادېږي نو ددي لپاره چې غوره او صحیح جنتکې کانسلنگ اجرا شي باید قطعی تشخيص کېښودل شي چې د مالیکولی جنتک يا Recominant DNA په واسطه ترسره کیدای شي Technology

لندایز

هغه علم دی چې جین او د هغه ترڅیرنې لاندی نیسي او په کروموزوم کې د جین خپرل Genetic د سایتو جنتک په نامه یادیږي یا په بل عبارت سایتو جنتګ هغه علم دی چې د کروموزمونو خخه بحث او خیرنه کوي ډسمورفولوژی هغه علم دی چې د ماشومانو د غیر نورمالو جورېښتونو خخه بحث او خیرنه کوي د اسېابو له نظره جنتګې ناروځي او ډسمورفیک تشوشات د مونوجنک لاملونو ، کرومزمی لاملونه ، مورني انتنانات د مور ناروغتیاوی ، د رحم غیر نورمال محیط ، محیطي فکتورونه ، دواګانې پولي جنک لاملونه او عذایي فکتورونو له امله منځته رائحي

چې ۵٪ مونوجنک لاملونه ۲٪ کرومزمی لاملونه ۲٪ مورني انتنانات ۳،۵٪ د مور ناروغتیاوی او پاتي د پورتنې ذکرشوی لاملونو له امله رائحي ولادي نیمگړتیاوی د نیونټل د دوری او د ژوند لمړي کال د مرینو د عمدہ او اساسی لاملونو خخه دي

ولادي نیمگړتیاوی (نقیصي) په ۳-۲٪ نوي زیبیدلي ماشومانو او ۷٪ غټانو کې لیدل کېږي د ټولو تې رودونکو ماشومانو د مریني شل په سلو کي (۲۰٪) او د ۹-۱٪ کلنې په عمرکي د مریني ۹٪ د ولادي نیمگړتیاوو له امله د رامنځته کېږي

مونوجنک لاملونه په AND کې د Germ line mutation په میکانیزم منځته رائحي کرومزمی لاملونه د هغې د شمير او یا ساحتمني تشوشاتو له کبله منځته رائحي چې د کروموزمونو د شمير تشوشات په Daughter cell کې د میتو شن له امله د کروموزمونو د غیري مساويانه ويش په میکانیزم رامنځته کېږي چې نوموري پېښه د Anaphase lag Nondysjunction په نوم یادیږي همدارنګه د کرومزمونو ساحتمني تشوشات د Deletion insertion ، Translocation ، Ring chromosome ، inrersion ، Duplication ، په میکانیزمونو منځته رائحي

د حعرو اساسی جنته کې پروگرامونه د حعروي ویش تنظیم کول ، حعروي تکثر (proliferation) او حعروي مرینه (Apoptosis) څخه عبارت دي

په مرحله کې حعروي Embryo gensis او Apoptosis ډیر فغال وي که چيری د پورتنیو پروسو په منځ کي کوم عدم توازن رامنځته شي د ولادي نقصيو د رامنځته کيدو باعث ګرځي چې نوموري کروموزومي او ميو تیشونه د پورتنیو جنته کې پروگرامونو او پروسو په منځ کې د عدم توازن لامل ګرځي

يوشمیر نورلاملونه چې مخکې ذکر شوي دي لکه مورني ، انتانات ، د مورناروغتیاوي ، د رحم غیرنورمال محیط فکتورونه ، دواګاني ، پولي جنك لاملونه ، او غذايی فکتورونه په رحم باندي تیراتو جنك اغیزی کوي چې نوموري اغیزی په لاندینیو میخانیکتونو رامنځته کېږي

وراندیزونه

د دغه علمي ليکنې له مخي لاندي وراندیزونه د يادوني وردي

۱ هر طبی و غير طبی پرسونل باید یو خه اندازه د جنتیگ په اساساتو او د نوموري ناروغیو په هکله معلومات ولري

۲ د ډسمورفيک (ولادي نقیصي لرونکې) ماشوم پیدا کيدو چې د ئینې خلکو لخوا د یوی معجزي د پیداکيدو تعبير کېږي او د هغې کورنى ته د گناه کول نسبت کېږي او د هغې کورنى د حقارت په سترګه کتل کېږي او حتی کورنى دي ته هخوي چې نوموري ماشوم ووزني چې دغه کار یو ناوره غير انساني عمل دي چې اساساً د خلکو د علمي سطحې په تیتوالي دلالت کوي بنا پردي د تولني په سطحه په پراخ انداز کې صحې او تعلمې تبلیغات ترسره شي

۳ هره بسخه مخکې د اميدواري خخه د نسايي ولادي ڈاکترۍ سره مشوره وکړي ترڅو چې د اميدواري بسخې په هکله لازمي لارښوونې ورته ورکړي

۰ تولي اميدواري بسخې باید د خپلي ناروغې په دروان کې د سر په خوده درملونو استعمالو خخه ډډه وکړي او د ضرورت په وخت د ڈاکتر د لارښوونې په اساس یو مناسب درمل توصيه شې

۵ هر یو اميدواره بسخه باید د Antenatal Care لپاره د ڈاکتر د لارښوونې سره سم په تاکي او منظمو مودو کې خپل ڈاکتر ته مراجعه وکړي

۶ د هر نسايي ولادي ڈاکتر لپاره په کار ده جي د اميدوارو ميندو لپاره د التراسوند معاينه په روئين ډول د یو عامي معايني په خير مروجه کړي ترڅو په prenatal ډول د ولادي نقیصي شتوالي تشخيص او لازم تدابير ورته ونیول شي

۷ ډيره هڅه وشي چې د ډيرو نژدي خپلوانو (Consanguinity) ترمنځه د خپلولي او وادونو د کولو خخه ډډه وشي ترڅو د یوی خوا دانسانانو په منځ کې تولیزي اړیکې لاپراخه شي او د بلې خوا د

جنتیکی تشوشا تو (په ځانګړي ډول د اوتوسومل او پولي جنک تشوشا تو) چانس ډير کم شي

٨ مخکې له دی خخه جي بسحې اميدواره شي په روتيں ډول سره د TORCH

Screening ترسره شي او د نوموري انتناناتو د شتوالي په صورت کې لازم تدابير ونيول شي او نوموري ازمونه په ملي ډول مروجه شي

٩ تولي ماشوماني نجوني او هغه بسحې چې د تولد او تناسل ورتيا لري په ملي سطحه د Rubella واکسین تطبيق کول رايچ کراي شي همدارنګه زمونې په ګران هيوا د افغانستان کې Hepatitis B واکسین هم په ملي سطحه رايچ کراي شي

١٠ د اميدواري په دوارن کې د سگرت چلم ، د کوکارو مستحضرات ، الکول او نورو مخدره مواد د استعمال خخه په جدي ډول مخينوي وشي

١١ تولي هغه ميندي چې اميدواره کېږي دري مياشتی مخکې او یوه مياشت وروسته د اميدواره کيدو په موده کې د ډاکتر د لارښونې او په اساس Folic acid استعمال کړي تر خود Neural tube defect د وزونکې او معیوب کوونکې ولادي نقیصي خخه په ډيره پیمانه کموالي رانځته شي

١٢ تولي اميدواري بسحې باید چې د اميدواري په دوارن کې د ray ، X د وړانکې صوتې امواجو او د امكان په صورت کې د هايپرترميا خخه وسائل شي

١٣ کله چې والدينو ته د جنتیکی تشوشا تو په هکله معلومات ورکول کېږي ډاکتر باید د ډير دقت خخه کارواخلي او د ناروغرې د منځته راتلو پوه (ملامتي) په مور او پلار وانه چوي (په ځانګړي ډول د x او مایتو کاندریا یې تشوشا تو کې چې د مورلخوا انتقالېږي داسي نه چې تل ترتله نوموري بسحې د خپل میره او یاد کورنۍ د نور غړو تر تحدید او انتقاد لاندی راشي

١٤ څرنګه چې په تولو اديانو کې د اسلام مقدس دين د انسان کرامت ته پرته د خيرې او بسکلا په نظر کې نیولو سره ځانګړي احترام او موقف ورکړي او په دي نړۍ کې د ژوند کولو برخه ورکړل شوي ده نو یواخې په هغه صورت کې چې د Prenatal دوران کې کوم شدید دسمورفيک جين د مور په

رحم کې موجود وي او د مور د مرینې لامل و گرځې سقط ورکول استطباب لري نور په هیڅ صورت د جنین د او یا نوي زیرپیدلي ماشوم له منځه ورل د خيري د خرابوالۍ او معجزي په نوم هیڅ جواز نلري

۱۵ هغه ماشومان چې حقيقی پلار نلري د هغوي جنتګې کانسلنک ډيری ستونزې رامنځته کوي
نوځکه د اسلام په مقدس دين کې په پیروي سره باید د غیر مشروح خلوتونو خخه ڏوډه وشي همدارنګه
غیر مشروح خلوتونه د sexual transmitted

Disease په انتقالولو کې مهم رول لري چې نوموري ناروځې د ډسمورفيک ماشومانو د منځته
راورلو لامل گرځې نو ځکه د غیر مشروح خلوتونو خخه ڏوډه کول تنسټيزيه کړنلاره ده

۱۶ څرنګه چې د اسلام په مقدس دين کې ovum transplantation او Insemination او عمل دي او د بلې خوا نوموري کړنلاره هم په جنتګې کانسلنک کې ستونزه پیښوی بنا پردي نوموري عمل یوه ناجزه عمل دي او د کارولو خخه یې باید مختیوي وشي

دانزايمونو د بلاک د له منځه ورلو کړنلاره چې په هغه کې Coenzymes ورکول کېږي لکه په هوموسستين یوريا ناروغانو کې د پايريدوكسين (Vit B6) ورکول

د درملونو سره د مخامنځ کيدلو خخه ڦغورل (Avoiding drugs) لکه د PaseD G انزايم فقدان په اخته کسانو کې د کسيدانت د درملونو خخه ڦرغونه

د محیطي فكتورونو خخه محافظه کول د هيما فليسا او osteogenis imperfecta او ناروغان چې د محیطي ترضصاتو خخه یې ستنه کېږي

همدارنګه جراحې درملنه چې د بدند د دندي او بنکلا د بنه والي په لپاره ترسره کېږي او بالاخره Gene therapy چې درملني اخري موخه ده چې تراوشه یواخي د Familial hupercholesterolemia او د ځينې سرطانونو د درملني لپاره gene therapy adenosindeaminase deficiency کونښونه ترسره شوي دي چې د نورمال جين د داخلولو په واسطه ترسره کېږي

د جنتګې تشوشاتو مختیوي د neonatal metabolic screening , Carrferscrntoin

micronutrient supplementation او داخل رحمي تشخيص په واسطه ترسره کېږي چې په انتخابي ډول د اميدواري بسحې د حمل د ختمولو او يا د هغه کړنلارو خخه کاراخیستل کېږي چې په ټولنه کې د مړینې د اندازې کموالي مزماني disability کموالي او يا هغه جنتیگي تشوشاو چې تراوسه درملنه نه لري د کموالي سبب شي همدارنګه Insemination او ovum Transplantation د مختنيوي بله لاره ده

د جنتیگي اخته ناروغانو انزار د اخته شوي کروموزوم په نوعیت دا خته شوي کروموزوم په نمبر د میوتیشن په نوعیت د ناروغی د منحثه راتلو په میکانیزم د ارثیت نمونی pattern of inheritance د اخته شوي کس جنسیت د ناروغی نوعه يا ډول د ناروغی مقدم تشخيص او مقدمه درملنه د ځانګړي انزايمونو نشتوللي او د هغې اندازې ، Target organ د اخته کيدو او داسي نورو فکتورونو پوري اړه لري

که د تکامل په مقدمه مرحله کې یو بشپړ او توسمول مونوزومې رامنځته شوي وي د جنین انزار خراب او د هغې د مړینې لامل ګرځي یواځې Mosaic بنه ماشومان د ژوندي پاتې کيدو امکان لري د موسیسيزم هغه ناروغان چې کلينيکي اعراض او علايم ونلري هغه ناروغانو ته چې اعراض او علايم ولري بنه انزار لري هغه جنتیگي تشوشاو چې د سرطانونو سره یوځاي وي او يا دسرطانونو لامل ګرځي خراب انزار لري د Linked ، X ډومینانت د ارثیت اخته نارينه ماشومان خراب انزار لري او د نارينه جنین د بنفسه ی سقطونو او مړينو لامل ګرځي

درملني ته په اساسي ډول اړتیا لري يعني ټول جنتیگي تشوشاو او ډسمورفيک ماشومان د یو عادي نورمانۍ منظري خخه نیولي ترخیفه، شدید، او سرطانې ناروغیو پوري د کینېکي اعراضو او علايمو لرونکي دي

د جنتیگي تشوشاو او ولادي نقیصو تشخيص د پلاستل پتالوجي د کروزومونو خيرل ، DNA ، Analysis راديو ګرافيك خیرپني (التراسونو ګرافېي ، MRI,x,ray ، د سرګو معاینات ولادي انتناناتو CNS تشوشاو او Craniofacial انوملي ګانو د شته والي لپاره TORCH screening چې په هغه کې توکسوپلازموزس ، روبيلا سايتو مېګالووирوس Herpes simplex چې بسايې

HIV syphkilis انتنات شامل وي تر سره کېږي د تشی میتازو معاينه کول (دارگانیک اسیدونو د تاکنې لپاره) او د وینې ازمونې اجرا کېږي

همدارنګه د Prenatal په دوره کې تشخیص د مور د وینې معاینات د مور په وین کې د جنین حجر و پلټنه ، د جنین التراسوند ، د جنین amniocentesis Chorionic villous , MRI , ray x د جنین sampling ، د جنین د نسج معاينه او Fetoscopy څخه عبارت دي جنتګې تشوشات د ډیرو اختلاطاتو (بدغوريو) لرونکې دی لکه Miscarriage بنسټه سقطونه still birth دماغې وروسته پاتي والي (Mental retardation) د ودي ځنډ کونيوالي ، روندوالي ، راز راز معیوبیتونه چول ډول سیمستک اختلاطات (Handicaps)

Infertility ، jaundice ، acidosis ، Malabsorption ، epilepsy او داسي نور او مرینه د جنتګې تشوشاتو د درمني په منظور د خو مختلفو کړنلارو څخه کاراخیستل کېږي له Replacement therapy چې په ناروغ کې هغه ماده چې هغې د نشتولې څخه منځته راځې ناروغ ته ورکول کېږي لکه په فاميلي Goitrogenous cretinism کې د تایروکسین ورکول په هموفلياکې factor VIII ۱Lx ورکول او په Gaucher disease کې د طبعي او يا Recombinant glucocerebrosidase انزایم د معاوضه کولو په واسطه درملل کېږي

توكسيک موادو د تراکم مخنيونه یوه بله کړنلاره ده لکه Galactosimia په ناروغانو کې د Lactose free غذا ورکول او يا د Gunt په ناروغانو کې د Allopurinol ورکول چې د د یوريک اسيید د زياتيدو مخنيوي کوي

د توكسيک موادو د اطراح زياتول هم د تداوي یوه کړنلاره ده لکه Wilson په ناروغۍ کې د Desferoxamin ورکول د مس اطراح زياتوي او يا په thalassemia Penicillaman کې د چې د اوسيپني اطراح زياتوي ورکول کېږي

انزایمونو د Induction په واسطه درمنه لکه د Phenobarbital ورکول په Crigler-Najjar ، syndrome type II په اوتوسومل تشوش کې چې د ګلوکورونیل ترانسفیریز انزایم فعالیت زياتوي

د رشیم حجري مرینه د مایتوزس د انقسام ځنډول differentiation ، فزیکې او وعایي (Celluar migration) څخه مخنيوي کول او التهاب

ډیرمیکانیزمونه په ثانوی ډول د کروموزم او یا (D, N, A) د زیانمن کیدو لامل ګرځئ چې (D, N, A) د مالیکول د ترمیم کیدو ضعیفوالی رامنځته کوي او نومورپی پیښه د ولادي نقیصو لامل ګرځئ

د جنتیگی تشوشاټو او د زیبیدنی د نمګرتیاوو کلینیکې بنه د رامنځته کوونکې عواملو په خصوصیاتو د اخته شوي جنین په نوعیت ، د کروموزوم په نوعیت د کروموزوم د اخته کیدو په میخانیک ، د میوتانت جینونو په فیصدی او اندازی ، د اروندہ شخص په جنسیت د Garrier (موراو پلار) په خصوصیاتو او داسی نورو فکتورونو پوري اړه لري

خو په لنډ ډول سره عمومي وضعی اخیری له نظره جنتیگی تشوشاټ د یو نورمال ماشوم څخه نیولي تریوه شدیده وزونکې حالت پوري توپیر لري لکه د ګلوکوز ۲ فاسفیت ډیهايدروجنینرتاپ ۱ ناروغان یا لکل نورمال وي یواحی د شدید Sepsis قوي اکسیدانت موادو سره د مخامنځ کیدو په صورت کې او یا د Hepatitis په موجودیت کې هیمولایزپیداکوي

د سندروم ناروغان مخکې د بلوغت څخه بالکل نورمال برینې نوځکه تشخیص یې هم Klinefelter ګراندي نود بلوغت په وخت کې اعراض بنکاره کوي او یا د زړه په ولادي ناروغی (VSD) A,S,D اخته ماشومان نورمال برینې خو د نورو مشکلاتو د ارزیابی وخت کې چې ډاکټره راول کېږي او تشخیص کېږي او یا اختلاط یې ورکړي وي او تشخیص کېږي مګرشدید او وزونکې تشوشاټ لکه syndrome ، short limb dwarfism ، agenesis ، renal ، anencephaly چې په ماشوم کې بنه بنکاره او خرګند نښې نښاني موجود دي چې نومورپی تشوشاټ د جنین او زیبیدنی او ماشوم ته د مرینې لامل ګرځئ همدارنګه د میتالیزم تشوشاټ (Inborn error of metabolism) چې په نوزادی دوره کې د encephalopathy ، neonal sepsis او یا Hypoxic ischemic اعراض او علایم لري او د اصلی ناروغی سریري لوحه پټوي جې تشخیص د ځنډنې کیدو او د ماشوم د مرینې او یا معیوب کیدو لامل ګرځئ جنتیگی تشوشاټ په یوه سیتم ، خو سیتونو او یا ټولو ې د اعراض او علایمو د رامنځته کیدو لامل ګرځئ همدارنګه د

سموفیک ماشومان چې په ولادي نقیصو اخته وي کیدای شی چې یو Minor variant نقیصه ولري لکه Mar fan syndrome او یا دا چې Major ,Malformation, ولري لکه په Polydactyly کې د aniridia (Wilmstumur) WAGR ، syndrome پیښی Neual tube defect ابھر انوریزم retardation ، Wolf hirsh horn sundrom, او ډیر نور سندرومونه یې بولی سیتم انومل او طبی درمنی ترڅنګ جراحې

اخْحَلِيَّكُونَه (References)

- 1 Behrman R E/ Kliegman . R M & Arvin . A.M Nelson
Textbook of Pediatric 19th Edition . W .B saunders Copany
U. S.A 2010 .Ch .67.83 .97 pp 367- 390,542,617,622
- 2 Cloheter , j / Eichen wald . E/ Srart A, Manual of neonatal care
5th edition lippincott Willian & wilkins company 2004 .Ch 8 pp 95-100.
- 3 Dwarkin company NMS , pediatric 4 th edition Lippincott willian & wilkins company 2000 Ch ,8 pp 219 -259
- 4 Etzel . R.A/Balk . S.J pediatric environmental health .2 nd editon American academy of pediatric 2003 Ch .29 pp 29 443 -454
- 5 Ghai . O. P/ Gupta p/ paul . v .k Ghai Essential pediatric editon Meenakshi . printers Delhi 2004 , Ch22 pp. 589- 606 -619
- 6 Gupte .Suraj the Short textbook of pediatric 10 th (silver jubelle) edition JAYPEE brothere medical publishers .S P L .T.D New Delhi 2004 , Ch . 30 Pp 572-858
- 7 Hay . w.w /et al LANGH . Current pediatric Diagnosis & treatment 17 th edition Me Graw hill company USA 2005
Ch. 33 pp 764 , 1039-1079
- 8 Hull . D / Johnston . D .I . Essenatial pediatric 4 th edition Churchill . Livngston 1998 .Ch .2 pp.12-30
- 9 Milner .Anthony , D / Hull David hospital pediatric 3rd edition Churchill livngston 2004 ,ch 6. Pp 77-93
- 10 Moser Hugo etall .x linked adrenoleukodysrtohy
2004 W.W.W aldfoundation , org
- 11 partha A.S /Menon . PSN/Nair MKC .IAP textbook of pediatric 4th edition JAYPEE brothers Medical publishers New Delhi India 2008 ,Ch 17 .1-17.2 pp 614-666

- 12 Sing mehraban care of the newborn 6 th edition sagar printer & publisher company New Delhi August 2008 . ch 4 ,13 pp 62 .117,157
- 13 Strickberger. Genetic 3rd Edition 2012 PHI New Delhi
- 14 W <http://en.Wikipedia.org/wiki/Mutation>
- 15 W <http://en.Wikipedia.org/wiki/ Mendelian inheritance>



د پوهنمل ڈاک्टر مسیح اللہ (مسیح) د ننگرہار پوهنتون

د طب پوهنئی اطفال دیپارتمنټ د خانگی استاد

لندہ پیژندنه

پوهنمل دوکتور مسیح اللہ (مسیح) د محمد رسول حوي په ۱۳۵۳ هـ لمريز کال د ننگرہار ولایت د سرخود ولسوالي د شمسپور په کلی کي په يو دينداره کورني کي نري ته سترگي پرانيستلی او د لمري حل لپاره د ابتدائي زده کري لپاره په ۱۳۵۹ هـ لمريز کال کي د تجربوي په عالي بسوونئي کي شامل شو او خپله ابتدائي زده کره د تجربوي په عالي بسوونئي کي ترسره کره په ۱۳۶۷ هـ لمريز کال کي د نوموري بسوونئي په عالي درجه فارغ شو او ثانوي زده کري په همدي کال د چکنوري په عالي ليسه کي سرته ورسوله او په کال ۱۳۷۱ هـ لمريز کي د چکنوري دليسی خخه په اعلي درجه فارغ او په همدي کال کي د ننگرہار پوهنتون د کانکور په ازمونه کي برخه و اخيست او په همدغه کال کي د کانکور په ازمونه کي د الله په احسان په بنه درجه د ننگرہار طب پوهنئي ته بريالي شو او په ۱۳۷۸ هـ لمريز کال کي د ننگرہار د طب پوهنئي خخه د ستازه دوری تكميليدو سره په اعلي درجه فارغ شو چي د لوړو کدری نمره په درلودلو سره د عالي تحصيلاتو د لايحي مطابق په ۱۳۸۰ هـ لمريز کي د طب پوهنئي په علمي کدر کي د شموليت غري تلاسه کړ د نوموري استاد حئيني خيرنه او اثار په لاندي ډول دي.

۱- جنتیک او ډسمورفولوژی کتاب.

۲- د Probiotic (ماسته) د اغيزو خيرنه په حاد اسهالاتو کي چي د Biopharmatic medicine پوري اړه لري.

۳- د Nitazoxanide او Tinidazole د اغيزو پرتليزه خيرنه چي نوموري خيرنه د محترم پوهندوى دوکتور ناصر خان کاموال سره يو ئاي ترسره شوي دي.

۴- د شدید خوارحواکي په تشخيص کي د MUAC او WHZ-Score پرتليزه خيرنه چي د محترم پوهنمل ڈاک्टر حقيق اللہ چهارديوال سره يو ئاي پري کار کري.

۵- د ماشومانو په نس ناسته کي Diohedral Smectate د اغزو خيرنه چي محترم پوهنمل عبدالستار

نیازی سره یوئای تر شره شوی دی.

۲- په Acute gastroenteritis او Ondansetron کی د کانگی په درملنه کی د دغېز پرتلیزه څیرنه چې د محترم پوهنمل دوکتور همایون چهاردھی وال سره یوئای پری عملاً څیرنه روان دی

۷- د شدید خوار څوکی (Severe malnutrition) په اخته ماشومانو کی د لکتوز عدم تحمل (Lactose Intolerance) د پیښو څیرنه چې د دیپارتمنټ ، طب پوهنځی ، پوهنتون ، او عالی تحصیلاتو د امور انسجام او رسروج کمیتی لخوا د پوهندوی علمي ترفیع د ارتقاء لپاره تائید شوی دي او فعلاً د الله په مرسته په کی کار کوی چې مونږ ورته په راتلونکی کی د نورو بربالیتوبونو غونبستونکی یو.

Publishing Medical Textbooks

Honorable lecturers and dear students,

The lack of quality textbooks in the universities of Afghanistan is a serious issue, which is repeatedly challenging the students and teachers alike. To tackle this issue we have initiated the process of providing textbooks to the students of medicine. In the past two years we have successfully published and delivered copies of 116 different books to the medical colleges across the country.

The Afghan National Higher Education Strategy (2010-1014) 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

these books have been distributed among the medical colleges of the country free of cost.

All published medical textbooks can be downloadable from www.ecampus-afghanistan.org

The book in your hand is a sample of printed textbook. We would like to continue this project and to end the method of manual notes and papers. Based on the request of Higher Education Institutions, there is need to publish about 100 different textbooks each year.

As requested by the Ministry of Higher Education, the Afghan universities, lecturers & students they want to extend this project to the non-medical subjects e.g. Science, Engineering, Agriculture, Economics, Literature and Social Science. It is reminded that we publish textbooks for different colleges of the country who are in need.

I would like to ask all the lecturers to write new textbooks, translate or revise their lecture notes or written books and share them with us to be published. We assure them quality composition, printing and free of cost distribution to the medical colleges.

I would like the students to encourage and assist their lecturers in this regard. We welcome any recommendations and suggestions for improvement.

It is mentionable that the authors and publishers tried to prepare the books according to the international standards but if there is any problem in the book, we kindly request the readers to send their comments to us or authors to in order to be corrected in the future.

We are very thankful to German Aid for Afghan Children its director Dr. Eroes, who provided funds for 20 medical textbooks in previous two years to be used by the students of Nangarhar and other medical colleges of the country.

I am especially grateful to GIZ (German Society for International Cooperation) and CIM (Centre for International Migration & Development) for providing working opportunities for me during the past three years in Afghanistan.

In Afghanistan, I would like cordially to thank His Excellency the Minister of Higher Education, Prof. Dr. Obaidullah Obaid, Academic Deputy Minister Prof. Mohammad Osman Babury and Deputy Minister for Administrative & Financial Affairs Prof. Dr. Gul Hassan Walizai as well as the chancellor of Nangarhar University Dr. Mohammad Saber for their cooperation and support for this project. I am also thankful to all those lecturers that encouraged us and gave all these books to be published. At the end I appreciate the efforts of my colleagues in the office for publishing books.

Dr Yahya Wardak

CIM-Expert at the Ministry of Higher Education, March, 2013

Karte 4, Kabul, Afghanistan

Office: 0756014640

Email: textbooks@afghanic.org

wardak@afghanic.org

Message from the Ministry of Higher Education



In the history, book has played a very important role in gaining knowledge and science and it is the fundamental unit of educational curriculum which can also play an effective role in improving the quality of Higher Education. Therefore, keeping in mind the needs of the society and based on educational standards, new learning materials and textbooks should be published for the students.

I appreciate the efforts of the lecturers of Higher Education Institutions and I am very thankful to them who have worked for many years and have written or translated textbooks.

I also warmly welcome more lecturers to prepare textbooks in their respective fields. So, that they should be published and distributed among the students to take full advantage of them.

The Ministry of Higher Education has the responsibility to make available new and updated learning materials in order to better educate our students.

At the end, I am very grateful to German Committee for Afghan Children and all those institutions and people who have provided opportunities for publishing medical textbooks.

I am hopeful that this project should be continued and publish textbooks in other subjects too.

Sincerely,

Prof. Dr. Obaidullah Obaid
Minister of Higher Education
Kabul, 2013

Book Name Genetics and Dysmorphology
Author Dr. Masihullah Masih
Publisher Nangarhar Medical Faculty
Website www.nu.edu.af
No of Copies 1000
Published 2013
Download www.ecampus-afghanistan.org
Printed at Afghanistan Times Printing Press

This Publication was financed by German Aid for Afghan Children, a private initiative of the Eroes family in Germany.

Administrative and Technical support by Afghanic organization.

The contents and textual structure of this book have been developed by concerning author and relevant faculty and being responsible for it. Funding and supporting agencies are not holding any responsibilities.

If you want to publish your textbooks please contact us:

Dr. Yahya Wardak, Ministry of Higher Education, Kabul
Office 0756014640
Email textbooks@afghanic.org

All rights reserved with the author.

Printed in Afghanistan 2013

ISBN 978 – 987 – 33 – 2515 – 1



Nangarhar Medical Faculty

AFGHANIC

Dr. Massihullah Massih

Genetics & Dysmorphology

Funded by
Kinderhilfe-Afghanistan



ISBN 978-987-33-2515-1



9 789873 325151

2013