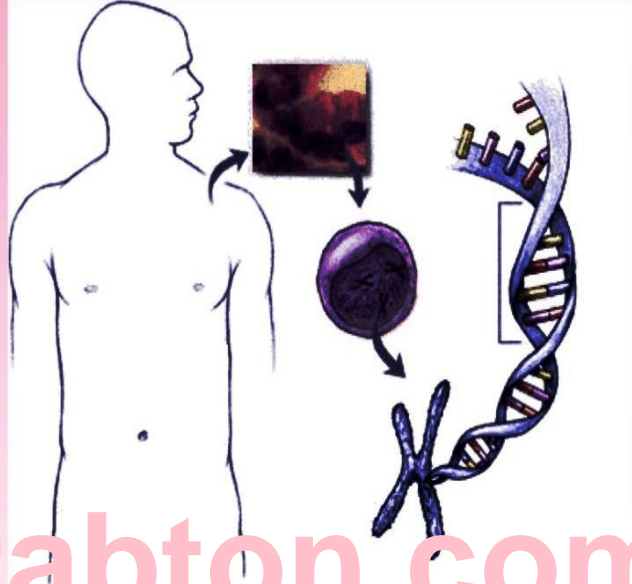




ننگرہار طب پوهنځی

# وراثت او ډسمورفولوژي



Ketabton.com

پوهنمل ډاکټر مسیح الله مسیح



۱۳۹۲

بِسْمِ اللَّهِ الرَّحْمَنِ الرَّحِيمِ

# ورائت او ډسمورفولوژي

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

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

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

ډاکتر یحیی وردک، د لوړو زده کړو وزارت، کابل

تیلیفون: ۰۷۵۶۰۱۴۶۴۰

ایمیل: textbooks@afghanic.org

د چاپ ټول حقوق له مؤلف سره خوندي دي.



## د لوړو زده کړو وزارت پيغام

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

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

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

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

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

هم چاپ شي.

په درنښت

پوهاند ډاکټر عبیدالله عبید

د لوړو زده کړو وزیر

کابل، ۱۳۹۲

## د درسي کتابونو د چاپ پروسه

قدرمنو استادانو او گرانو محصلينو!

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

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

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

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

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

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

ټول چاپ شوی طبي کتابونه کولای شئ د [www.ecampus-afghanistan.org](http://www.ecampus-afghanistan.org) ویب پاڼی څخه ډاونلوډ کړئ.

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

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

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

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

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

د افغان ماشومانو لپاره د جرمني کمیټې او دهغې له مشر ډاکټر ایروس څخه ډېره مننه کوو چې ددغه کتاب د چاپ لگښت یې ورگړی دی. دوی په تیرو کلونو کې هم د ننگرهار د طب پوهنځي د ۲۰ عنوانه طبي کتابونو د چاپ لگښت پر غاړه درلود.

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

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

همدارنگه د دفتر له بناغلو همکارانو څخه هم مننه کوم چې د کتابونو د چاپ په برخه کې یې نه سترې کیدونکې هلې ځلې کړې دي.

ډاکټر یحیی وردگ، د لوړو زده کړو وزارت

کابل، مارچ ۲۰۱۳

د دفتر ټیلیفون: ۰۷۵۶۰۱۴۶۴۰

ایمیل: [textbooks@afghanic.org](mailto:textbooks@afghanic.org)

[wardak@afghanic.org](mailto:wardak@afghanic.org)



## ڊالی

زه دغه ڪتاب د خپل هغه گران مور او پلار روح ته ڊالی ڪوم چي الله تعالیٰ د ڊير  
عظيم الشان احسانونو په برکت د دوی په واسطه دی نړی کی پیدا کړي یم او په  
ڊيرو سختو شرايطو کی زما او د خپل ټوله کورنی په تعلیم او تربیه کی نه ستړی  
کیدونکی هلي ځلي کړی دي او حقیقتاً زمونږ په وړاندي په بشپړ او کامل ډول  
سره د مورنی او پلارنی حقوق ادا کړي دي او د الله تعالیٰ د عظیم الشان دربار  
څخه د جنت فردوس ډير ډير لوړو مقامونو غوښتونکی یم او د الله تعالیٰ څخه په  
خپل طبابت او نورو اجتماعي امورو کی د هغه اعمالو غوښتونکی یم چي الله (ج)  
د رضایت او ډيري خوښی سبب شي او د خپل گرانو والدينو روح ته صدقه جاريه  
وگرځم

ومن الله توفيق

## سریزه

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

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

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

دا چې دطب په برخه کې ورځ په ورځ نوی څیړنې او پرمختګونه رامنځته کیږي او نوي معلومات زیاتیري نو نوموړې رساله دنووو څیړنو او معلوماتو سره په پښتو ژبه وړاندې کوم . نوموړی عملي رساله مې په روانه پښتو ژبه ژباړلی ده. تر حده مې زیار ایستلی دی چې انگلېسي لغاتونه او جملې په پښتو ژباړم اوساده پښتوته یې واړوم. خوبیا هم دورځنۍ اړتیا او څرګند معنی داخیستلو یو خاطر انگلېسي اصطلاحات استعمال شوي دي چې دایوه علمي اړتیا بلل کیږي. همدارنګه ددرنولو ستونکو څخه په خورادرښت

هيله كوم چي ددغه علمي كتاب املائي اوانشائي ناسمي راپه گوته کړي ترڅو په راتلونکي کې دهغې دتکرارڅخه مخنيوی وشي، دابه له ماسره يوه علمي مرسته وي.

په درنښت

پوهنمل دوکتور مسیح الله (مسیح)

## موخې

ددغه علمې رساله د ليکنې موخې داد دي چې

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

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

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

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

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

لیک لږ (فهرست)

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

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

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



۱۳۲	-----Galactosemia
۱۳۸	----- د گلايکوجن ذخيروي ناروغي
۱۴۳	----- د ليزوسوم ذخيروي تشوشات
۱۴۴	-----Caucher disease
۱۴۵	-----Metachromatic leukodystrophy
۱۴۶	----- G.M.I gangliosidosis
۱۴۶	----- GM2 gangliosidosis
۱۴۶	----- Taysachdisease
۱۴۷	----- Sand hoff disease
۱۴۷	-----Niemann Pick disease
۱۴۷	----- د شحم د ميتابوليزم تشوشات
۱۴۸	----- Peroxisomal تشوشات
۱۴۹	-----AIFa. I antitrypsin deficiency
۱۵۰	-----Wilson disease
۱۵۳	----- Duchene type muscular dustrophy
۱۵۴	----- هيموفليا
۱۵۴	----- Apertsyndrome
۱۵۵	-----Adrenoleukodystrophy
۱۵۸	----- Brckeithwiedeman syndrome
۱۵۹	----- Praderwilli syndrome
۱۵۹	----- Angelman syndrome
۱۶۰	-----UPD -7
۱۶۰	-----Myotonic dystrophy
۱۶۱	-----Fried reaches ataxia
۱۶۲	-----Fragile x syndrome
۱۶۳	----- MELAS
۱۶۳	-----MERF
۱۶۳	-----LEIGH subacut necrotizing encephalomyopathy
۱۶۴	----- Cleft lip & Cleft plat
۱۶۷	----- (NTD ) Neural tube defect
۱۷۱	-----Arthogryposis multiplex
۱۷۲	----- 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 (اختلاج) ضد درملونو اغیزی چې د امیدوارو بنځو لخوا استعمالیږي
۱۸۰	-----	Retinoic acid embryopathy
۱۸۱	-----	Maternal substances abuse
۱۸۱	-----	پرینتیل تشخیص
۱۸۷	-----	د هغه ماشومانو ارزیابی کول چې د ارتقا په وروسته پاتې والي اخته دي
۱۸۹	-----	نتیجه گیری
۱۹۲	-----	لنډیز
۱۹۴	-----	ورانډیزونه
۲۰۱	-----	اخځلیکونه

# د جنتیک اساسات

## د جنتیک د پیژندنې اساسات:

سایتو جنتیک او دهغي ارزښت:

جین د Gennon جرمني کلمې څخه اخیستل شوي چې د جوړولو یا تولیدولو په معنی دی او په ۱۹۰۶ م کال کې د Bateson لخوا رامنځته شوه (۲).

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

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

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

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

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

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

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

۵- د ارثي ناروغيو په درملنه کی رول لري . لکه د انزایمونو تر کيبي جوړونه جین

۶- Gene Therapy چی د ناروغيو په درملنه کی یوه نوی او په زړه پوري درملنه بلل کيږي

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

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

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

په اټکلي ډول د ټول تي رودونکي ماشومانو ۴۰:۱ پيښې د يوه مجور ملفارمشن لرونکي دي چې د زيږيدو په وخت کې تشخيص کيږي د نوموړي پيښې په نيمايې برخه کې جنتیکي لاملونه . بنسټيز رول لري. د روڼدوالي او کونوالي پنځوس (۵۰%) په سلو کې پيښي د جنتیکي تشوښاتو له امله پيدا کيږي چې دهغي د جملې څخه

(۲۵-۳۰) په سلوکي هغه پيښي دي چې په روغتون کي بسترکيږي او د نورو ولادي سو تشکلاتو سره يوځای وي (۸)

د ټولونوي زيږيدلي ماشومانو ۰.۴% په سلوکي پيښي په کروموزومي تشوشاتو اخته دي چې نوموړي تشوشات د دماغې ځنډ او د زيږيدني دنيمگرتياوو د معمولي لا ملونو څخه دي.

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

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

کروموزوم ميلي ته ورته بزوفيلیک جوړښتونه دي چې د کروماتين څخه جوړ شوي دي يا د جينونو يو سټ ته کروموزوم ويل کيږي

کروموزومونه ۴-۶ مايکرون اوږدوالی لري چې د ښي له نظره ميلي ته ورته تاو، پيچ (twisted) , spiral او يا د منحنی په شان جوړښتونه لري (۲)

د کيمياوي جوړښت له نظره کروموزومونه د (D N A) deoxyribonucleic acid او هستون (histone) (څخه جوړ شوي دي ونډه لري. ټول جنتيکي مواد جي په يو کروموزوم او يا DNA کې موجود دي د جينوم په نوم ياديږي

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

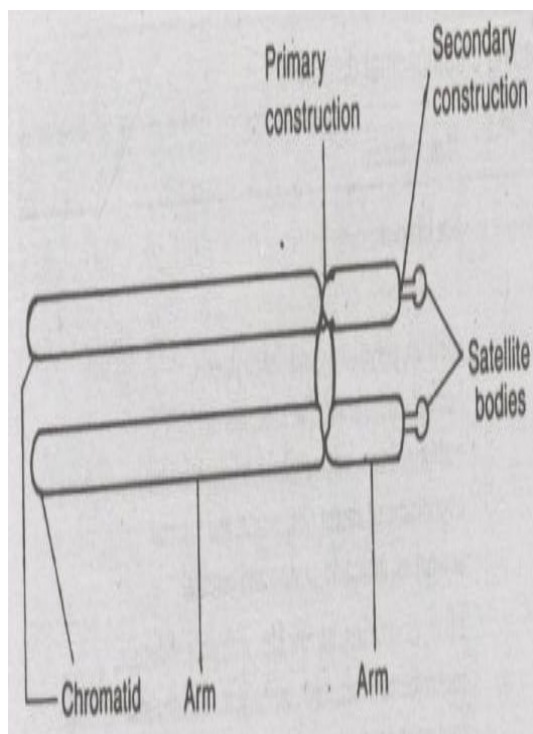
ټول جنتيکي مواد چې په يو کروموزوم او يا DNA کې موجود دی د جينوم په نوم چې د هره جسمي حجره ۲۳ جوړه کروموزومونه لري انسانی جينوم د ۳ بيلونه قلوې ازواجو (Base pair) لرونکی دي چې د ځمکي د نفوس سره برابری په کروموزوم کې د نوموړي جوړه قلوې گانو ترتيب او تنظيم ته Sequence ويل کيږي د انسان په جينوم (DNA) کې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

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

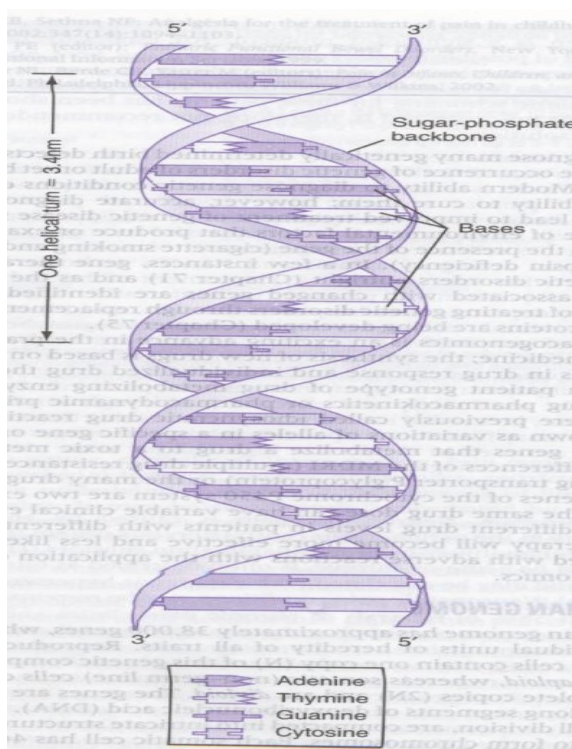
DNA د Adenine , Thymin , Cytosin او Guanin د څلورو قلوبياتو څخه تشكيل شوي دي د نوموړی قلوبی گانو ترتيب او تسلسل ته چې د يو پروتين جوړولو مسؤليت لري د جنتيکی کود يا ارثی رمز په نوم ياديږي او هر کود د يو ځانگړي امينو اسيد د انتقال کولو او راز په غاړه لري .

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

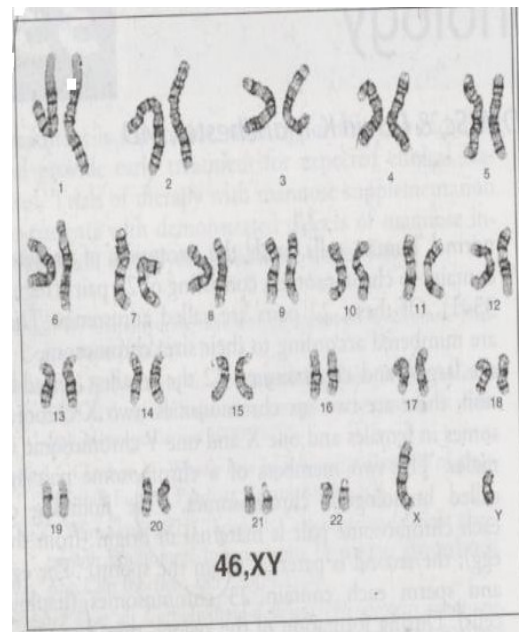
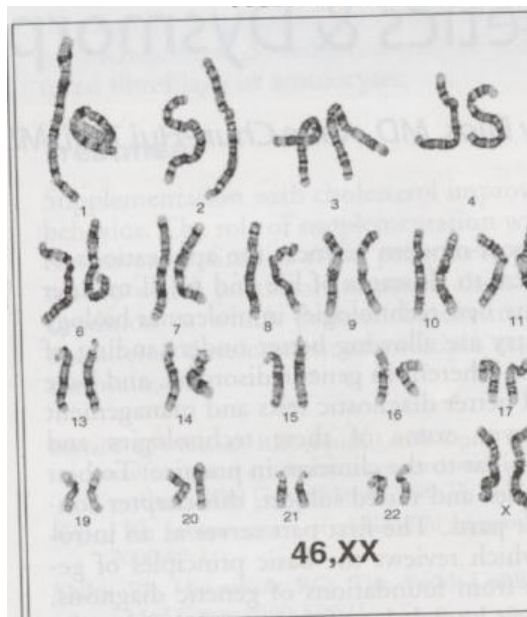
بايد يادونه وشي چې د DNA په جوړښت کی قلوبی گانی يو د بل سره په مناسب ډول د هايډروجن بانډ په واسطه اړيکی لري که چيرته دغه هايډروجن اړيکه هم نادرسته وی د غلط پروتين د جوړولو او بدلونو (mutation) لامل گرځي .



۲-۱ انځور: د کروموزوم جوړښت



۱-۱ انځور: د DNA جوړښت



۳-۱ انځور: د نارینه او ښځینه نورمال کاریو تایپ

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

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

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

د گامیتونو څخه پرته د ټولو حجرو هستي د ۴۶ واحدو کروموزومونو لرونکي دي چې د دغه کروموزومونو د جملې څخه ۲۲ جوړي کروموزومونه يې او توسوم دي.

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

برسيره پر دي چې دوه جنسي کروموزومونه هم موجود دي چې په بنځينه جنس کې دوه د X کروموزومونه او په نارينه کې يوه د X او Y کروموزوم څخه عبارت دي هر يو تخمه او مني د ۲۳ واحدو کروموزومونو لرونکي دي چې د هپلوئيډ حجرې (Haploid cell) په نوم ياديږي دغه حجرې د زايگوت د جوړيدو په وخت کې سره يو ځای کيږي او يو ۴۶ کروموزوم لرونکي حجره رامنځته کوي چې د ډپلوئيډ حجرې (diploid cells) په نوم ياديږي (۷)

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

Locus په نوم ياديږي (۵).

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

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

حجروي ویش (cell division):



د یو نوي انسان تکامل د القاح د عمليې څخه وروسته شروع کیږي چې نوموړي القاح د سپرم او تخمې د یو ځای کیدو په واسطه صورت نیسي چې د زایګوټ په نوم یادېږي. چې دغه جوړښت د یو کس د ځانګړتیاوو ټاکونکی دی (۲).

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

### مایتوسس (Mitosis):

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

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

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

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

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

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

### میوزس (Meiosis):

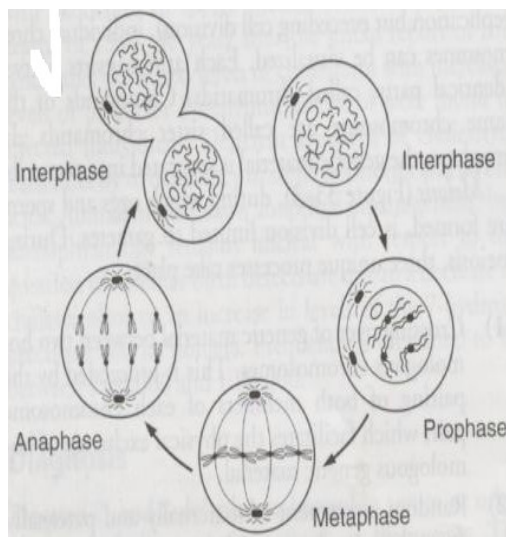
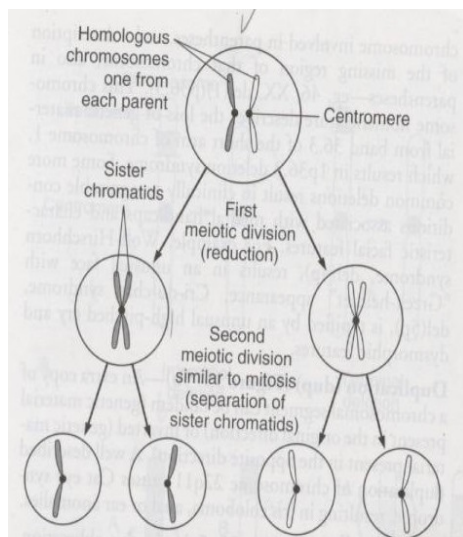
یو ډول حجروي ویش دی چې د هغې په نتیجه کې تخمه او د سپرم جنسي حجرې جوړېږي د دي انقسام په اوږدو دري و تیري (پروسي) رامنځته کیږي.

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

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

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

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



۱-۵ انځور: مایوزس ویش

۱-۴ انځور: د مایتوزس د ویش پړاونه

## د کروموزونو لاسته راوړل او د هغې څیړل:

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

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

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

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

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

ځانگړي ساحي د فلوريسنت مایکروسکوپ په واسطه په نښه کېږي.

د probes گڼ شمیر رقمونه شته دي لکه sequence. Specific probe, point probe سنترومیر پروب او تیلومیر پروب. همدارنگه گڼ شمیر رنگه لرونکي پروبونه هغه پروب. چې د ځانگړي کروموزوم لپاره ځانگړي رنگ ولري د Multi color FISH یا M - FISH په نوم یادېږي کوم چې د کروموزومونو تر منځ ډیر پیچلي ترتیب او نظم را په گوته کوي.

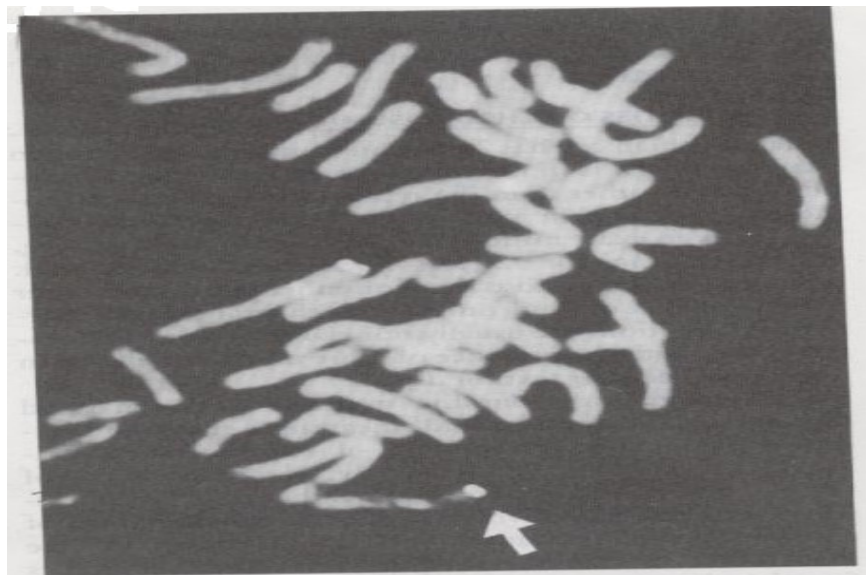
د FISH د تخنیک په واسطه د کروموزونو هغه سبب مایکرو سکوپیک جوړښتونه چې د کلاسیک سائیتو جنتیک تخنیک په واسطه د لیدو وړنه وي هم پیدا کولای شي او کولای شي چې شخصي او ځانگړي کروموزونه رابرسیره کړي همدا رنگه .. د FISH د کړنلاري په واسطه کولای شو چې دا نترفیز حجري (لمفوسائیتونو او امینوسائیتونو حجرو) کې د کروموزومونو د شمیر تشوشات هم په جسمي او جنسي

کروموزومونو کې وڅیړو لکه دیارلسم ترايزومي ، اتلسم ترايزومي ، یوویشتم ترايزومي

انوملي گاني (۷).

د FISH د تخنیک گټه دا ده چې په چټکتیا سره کولای شي چې زیات شمیر حجري وڅیړي یو اوچته او حساسه ازموینه ده او د ځانگړیتوب لرونکي دي او کولای شي چې د کلچر څخه پرته حجري ژر تر ژره وڅیړي خو د دغه تخنیک نیمگرتیا دا ده چې د DNA فزیکي حالت نشي څیړلای او یا د یوه کروموزوم یو سکمنت نشي مشخص کولای (۱).

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



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

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

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

چي د P برخه د کروموزوم لنډ ارم او د q برخه د کروموزوم د اوږده ارام څخه نماينده گڼې کوي او هر ارم يې د تلويڼ په بنسټ په نورو مختلفو برخو ويشل شوي دي. سنټرومير مختلف موقیعتونه لري چې مایټوزس د انقسام په وخت کې د کروموزومونو په تفریق پذیری (differentiation) کې ارزښناک رول لري. هغه سنټرومير چې د P او q د ارمونو په منځ کې موقیعت لري او کروموزوم په دوه مساوي برخو وېشي د Meta Centric سنټرومير په نوم يادېږي او هغه سنټرومير چې په هغه کې د p ارم نظرم د q ارم ته لنډ وي هغه د submeta centric په نوم يادېږي او هغه سنټرومير چې د P ارم يې موجود نه وي د acro centric سنټرومير په نوم يادېږي. (۷).

کله چې يو سنټرومير په يو نهايت کې موقیعت ولري د Tele centric سنټرومير په نوم يادېږي. (۲).

د کروموزومونو د نوم ايښودنې معمولي سمبولونه عبارت دي له:

(Deletion) Del

(Duplication) Dup

(Iso chromosome) I

(Paternal Origin) Pat

(Maternal origin) Mat

(ring chromosome) r

## میوتشن (Mutation)

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

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

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

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

۱ بنفسي میوتشن

۲ د DNA د انقسام په وخت کې د Replication تشوش

۳ د DNA د بیرته ترمیم کیدو په پروسه کې تشوشات

۴ په لچي ډول د نیوتیجن موادو په واسطه د میوتشن رامنځته کول بنفسي نوتشن د لاندې علوا ملو لا امله رامنځته کیږي

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

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

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

۴ Replintion تشوشا = څیرني بنودل دي چې د بنفسي میوتشن عمده لامل د ایلکشن تشوش دي چې Trans fation synthesis په نوم یادېږي په انسانانو کې د ورځې ۱۰۰۰۰۰ - ۱۰۰۰۰ پوري نوموړي

بدلون رامنځته کیږي

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

۶ induce mutation : دغه بدلون په کې ډول DNA په واسطه ترسره کیري چې د کیمیاوي موادو یا وړانګې په واسطه ترسره کیري نوموړي کیمیاوي مواد عبارت دي له Alky ( NH<sub>2</sub> OH)HY droxy Imin ، lating agent ، Nitrous acid او Ocho toxin نور

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

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

اشدت درجي له نظره میوتشن په دوه ډوله دي

۱ لوره درجه میوتشن هغه میوتشن ته ویل کیري جي د کروموزونو په سطحه رامنځته شي

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

3 Missen mutation پدي ډول میوتشن ک د امینواسیدونو غلط ځای په ځای کیدنه صورت نیسي او په عضویت کې یو غیرنورمال پروتین جوړیري

۴ Silent mutation پدي میوتشن کي یواځي د DNA کوډون بدل وي لیکن امینواسید اصلي او پخواني امینواسیدوي

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



## Truncated pntein په نوم یادیري

۶ Frame shift mutation که چیري DNA په قلوې ساحتمانو کي یوه برخه لږ او یا زیات شي او د امیواسیدونو ترتیب لاو تسلسل ضراب شي Frame shiyt mutation په نوم یادیري او هغه چي په introne او یا Exone کې رامنځته کیږي د m RAN د مختلفو ډولونو د تولید لامل ګرځي

سوماتیک او جنسي حجرو

سوماتیک میوتشن جسمي حجرو کي رامنځته کیږي او پرته د جنسي حجرو څخه عضویت ټولي حجري اعیزمن کوي نوموړي میوتشن ټولي دختري حجرو ته انتقال کوي لیکن راتلونکي نسلونو ته نه انتقالیږي ځني سوماتیک میو تشونه ددي لامل ګرځي چې د Tumor suppressor جینونونو څخه مخنیوي وکړي او د سرطانونو د رامنځته کیدو لامل ګرځي هغه میوتشن چي جنسي حجرو کې صورت نیسي راتلونکي اولادونو ته انتقال کوي کله چي جسمي حجرو میوتشن د ۱% څخه زیاته اندازه د خلکو په منځ کي رامنځته شي polymorphism په نوم یادیري

سوماتیک میوتشن د Acquired mutation په نوم هم یادیري هغه چې په perion پروتینونو کې رامنځته شي د perion mutation په نوم یادیري. هغه پروتین چې جنتکي مواد ونه لري perion pntein په نوم یادیري

## کروموزومي تشوشات:

په عمومي ډول سره د کروموزومونو تشوشات sporadic وي. د ټولو نوي زیږیدلو ماشومانو نیم په سلو کې (۰.۵%) د کروموزومونو په تشوشاتو اخته دي که څه هم د اخته کسانو په راتلونکي ماشومانو کې د کروموزومي تشوشاتو د اخته کیدو خطر کم وي خو که د والدینو څخه یو هم (Blanced Translocation Carrier) وي (هغه شخص چې په خپل کروموزومونو کې د بلانس ترانسلوکشن تشوش ولري یعنی دا چې د کروموزوم هغه ساختماني تشوش چې د جنتکي موادو د ترتیب او تنظیم له کبله منځته راغلي وي لیکن جنتکي مواد یې کم او یا زیات شوي نه وي) د کروموزومي تشوشاتو د پېښیدو خطر زیاتیري. کروموزومي تشوشات په ډوله ډوله دي د شمیر تشوشات ، ساختماني تشوشات

د کروموزمونو د شمير تشوشات:

په انسانانو کې تخمه او سپرم چې جنسي حجري دي او د ۲۳ واحدو کروموزونو لرونکي دي د هپلوئيډ ( $n$ ) حالت څخه عبارت دي چې وروسته د القاح څخه نوموړې حجري په ۴۶ کروموزوم لرونکي حجري باندې بدلېږي چې د  $2n$  حالت په نوم ياديږي.

هغه کروموزونه چې د هپلوئيډ حجرو څخه په يو ثابت ضربي نسبت زيات شوي دي د Euploid په نوم ياديږي. لکه  $4n$  ( $2n$ ) ۲۹ ( $3n$ ) ۹۲ ( $4n$ ) هغه Polyploid.

حجري دي چې د ډپلوئيډ حجري ( $2n$ ) د کروموزونو برسیره د نورو اضافي کروموزونو لرونکي هم وي.

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

که د هپلوئيډ ( $n$ ) په حجرو کې د نور مال څخه د کروموزومونو په شمير کې زياتوالی منځه راشي د aneupliod په نوم ياديږي د نموني په ډول ترايزومي داسي يو حالت دی چې د دوو کروموزومونو په بدل کې دري کروموزومونه په يو حجره کې په اضافي ډول موجود وي. نوموړی حالت په دختري حجرو کې د کروموزومونو د غير مساويانه ویش لکه کبله رامنځته کېږي د کروموزومونو د شمير په تشوشاتو کې ترايزومي گاني ډير معمول او زياتي پيښې لري لکه Down syndrome Trisomy12 ترايزومي ۱۸، ترايزومي ۱۳.

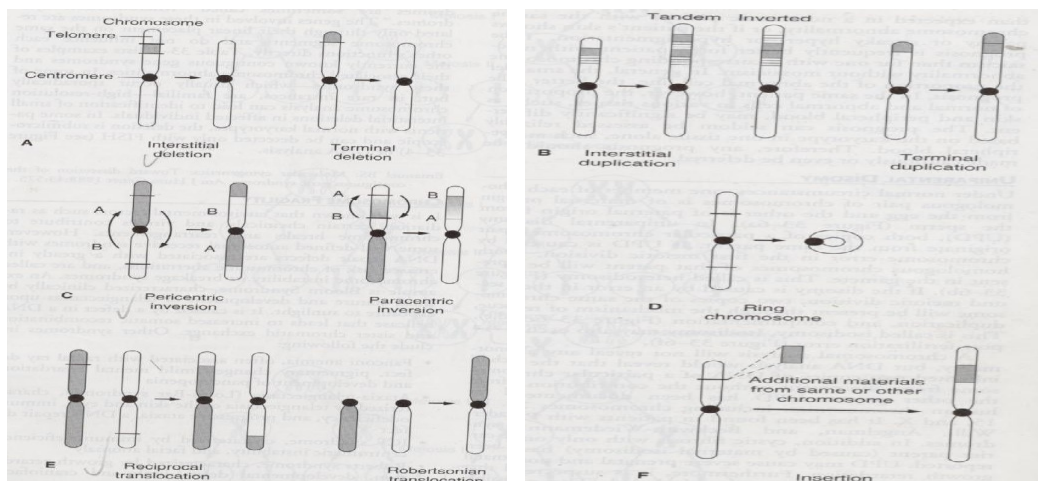
مونوزومي هغه حالت ته ويل کېږي چې د يو جوړه کروموزوم يوه برخه په قسمي او يا بشپړ ډول سره موجود نه وي. بشپړ مونوزومي د anaphase lag يا non disjunction په ميخانيکيت پيدا کېږي.

که بشپړه او توزومل مونوزومي د ارتقا په مقدمو مرحلو کې رامنځته شي د جنين يا ماشوم د مرگ لامل گرځي. خو يواځې د Musaica بڼه يې ژوندي پاتې کيدای شي.

همدا رنگه د جنسي کروموزومونو مونوزومي گاني ليدل کيدای شي. (۷).

## د کروموزومونو د جوړښت تشویشات:

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



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

کروموزم د نوم په لمرنۍ برخه کې د + او یا - د نښې شتوالی د دی ښکارندوی دی چې په نوموړي کروموزومونو اضافي کروموزوم زیات شوی او یا دا چې د هغې په شمیر کې کموالی راغلی دی د نموني په ډول  $21+X47$  کروموزوم څخه موخه ده چې یو نارینه په خپل ۲۱ نمبر کروموزوم کې درې کاپي ګانې لري لیکن که د کروموزوم د نمبر څخه وروسته د + یا - نښه راغلي وي هغه په دي معنی ده چې د نوموړي کروموزوم په یو ارم کې یو کروموزومي ماده په اضافي ډول سره زیاته شوي ده او یا د هغې څخه کروموزومي ماده کمه شوې ده د نموني په ډول -44xxq کروموزوم.

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

**:(De) Deletion**

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

د نموني په ډول (36.3) p(1) 46xx.del. نمبر کروموزوم ، د نوموړي کروموزوم څخه موخه دا ده چې د لمړي کروموزوم په لنډ ارم (P arm) په ۳۶.۳ 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 وشوه. د ډیلشن له کبله معمولي کلینیکي سندرومونه رامنځته کېږي چې د دماغی معیوبیتونو او د مخ د وصفي څیرو رامنځته کیدو لامل کېږي لکه Cridu chat Wolf Hirsch horn syndrome. چې Del (4P) له کبله رامنځته کېږي همدا رنگه syndrome ، چې د del (5p) د بدلون له کبله رامنځته کېږي .

**:Dup (Duplication)**

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

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

**.(Inv) Inversion**

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

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

### ( r ) ring chromosome

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

### (Trans) translocation

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

۱. Blanced trans location.

۲. unblanced trans location.

Blanced translocation.

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

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

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

Reciprocal translocation، او Robertsonian .translocation.

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

**(ins) insertion**

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

د جنسي کروموزومونو انوملي گاني:

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

**Mosaicism** موسیسیزم

د یو واحد کس په مختلفو حجرو کې د دوو یا زیاتو مختلفو کروموزومونو د جوړښتونو شتوالی ته موسیسیزم ویل کیږي د نمونې په ډول د یو ناروغ ځني حجرې ۴۷. کروموزومونه لري. او ځني نورې حجرې یې ۴۲ کروموزومونه لري چې دغه حالت د  $46xx/47xx+$  موسیسیزم څخه عبارت دی او د ترایزومې ۲۱ د سندروم یو بڼه ده او همدا رنگه د  $45x,46xx/47xxx$  موسیسیزم د منونوزومي  $x$  او ترایزومې  $x$  څخه څرگندونې کوي د موسیسیزم هغه ناروغان چې کلینیکي گلي او نښې ولري نظر هغه ناروغانو ته یې چې په هغه کې کلینیکي اعراض او علایم موجود نه وي د بڼه انزار لرونکي دي او یا که د غیر نورمالو حجرو تناسب نظر نورمالو حجرو ته کمه وي د بڼه انزار لرونکي دي (۷).

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

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

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

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

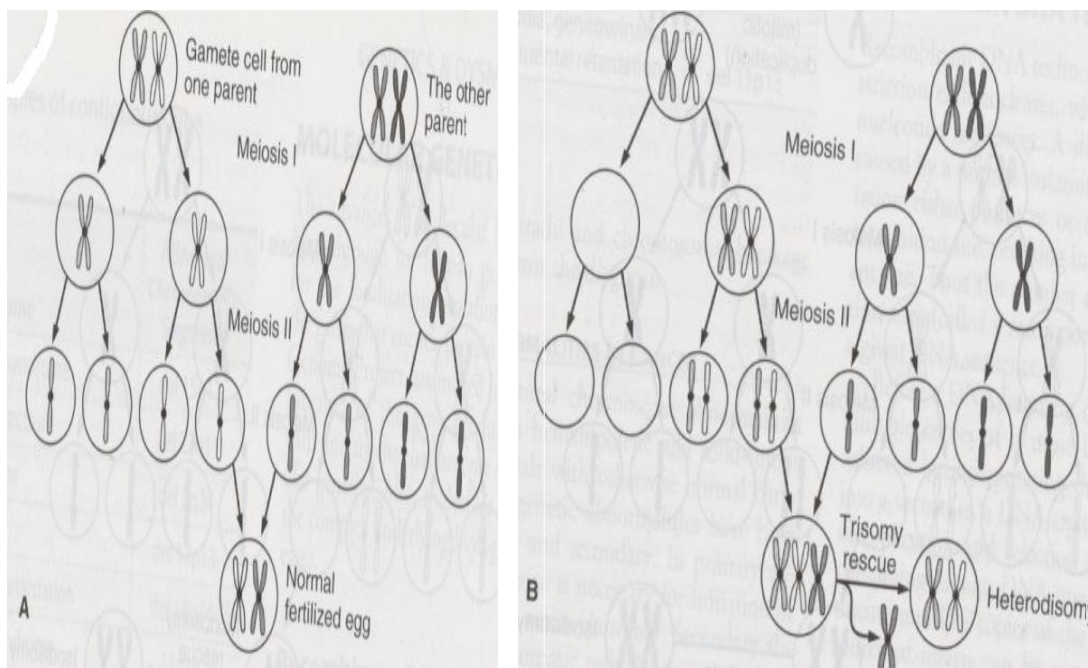
خرنگه چې د ويني لمفو سايتونه د ترايزومي تشوشات، ډيليشن او د کروموزومونو rearrangement نشي زغملای نو کيدای شي چې موسيسيزم موجود وي خو لمفو سايتونه نورمال اوسي او تشخيص غلط شي نو په دې

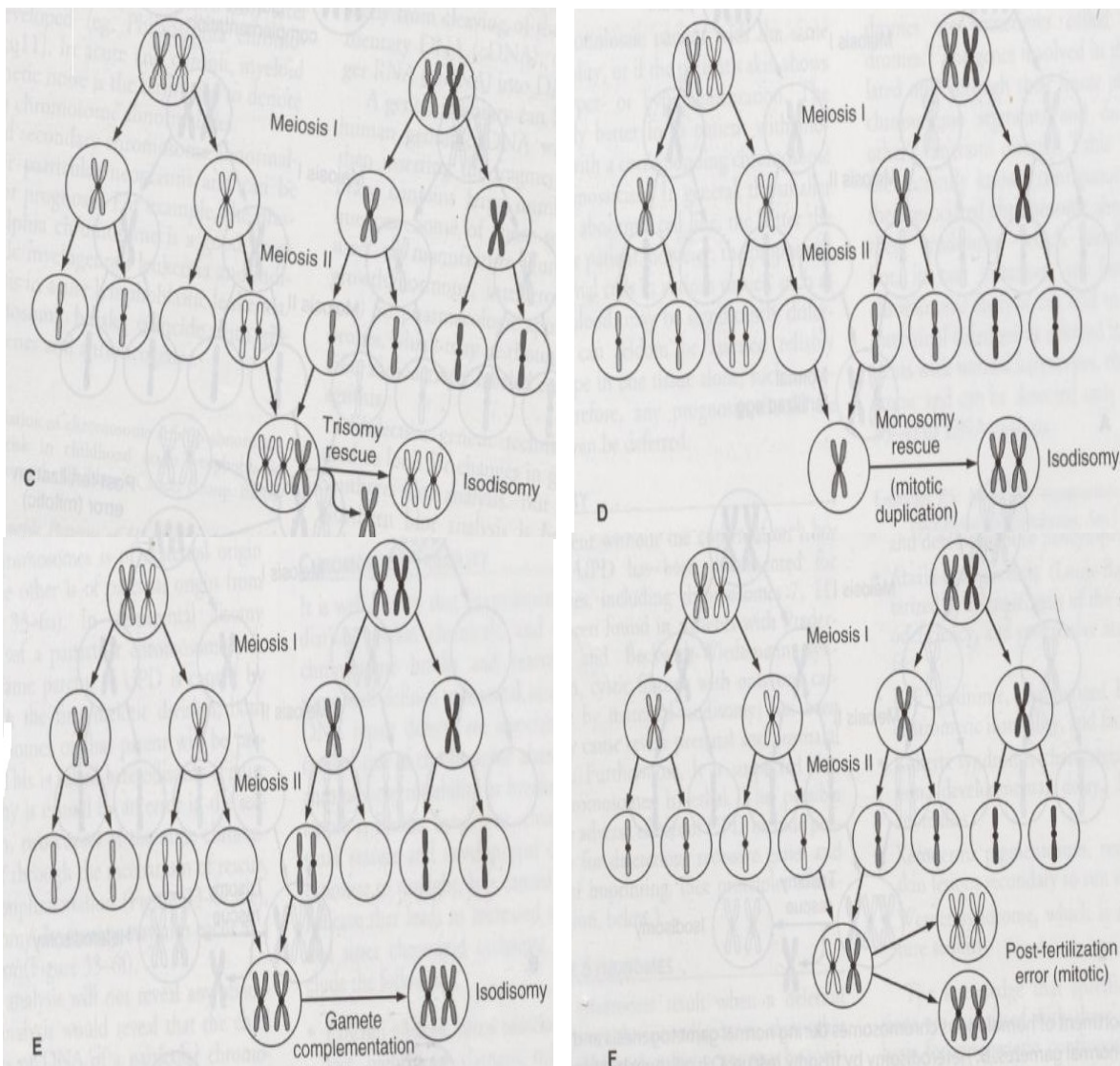
اساس د موسيسيزم په پيښو کې د فايبروبلاست د حجرو سايتو جنک څيړنې ته اړتيا پيښيږي. (۱) .

### :Uniparental disomy

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

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





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

که چیري UPD د لمړنې میوټیک انقسام د تشوش له کبله رامنځته شوی وي نو په گامیت کې د دواړو والدینو ورته کروموزومونه موجود وي چې دغه حالت د Heterodisomy په نوم یادېږي

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



Isodisomy: کيدای شي چې القاح د عمليې څخه وروسته رامخته شي (۷).

د UPD اخته ناروغان درې فنوټاپيک اغيزي رامخته کوي.

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

۲. هغه اغيزي چې اوټوسومل رسييف د تشوشاتو پورې اړه لري.

۳. هغه اغيزي چې vestigial aneuploidy پورې اړه لري.

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

د اوټوسومل رسييف تشوشاتو يو نادر لامل بلل کيږي.

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

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

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

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

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

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

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

### :Contiguous gene syndromes

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

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

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

هم لري (۷، ۵، ۱۰)

د کروموزوم غیر نورمال سکمنت .

د سندروم نوم

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

## د کروموزومونو فراجیلیتې (Chromosome fragility):

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

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

عبارت ده چې د کلینیک له نظره متصف دي په لنډه ونه، لمر وړانګې ته د وجود مخامخ شوي برخې (Telangectasis... ۰۷).

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

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

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

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

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

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

تشوش.

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

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

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

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

سکيليروزس ، ډيابتس ميلتس هايپوگوناديزم ، Catract ، Retinitis pigmentosa ، د Macular degeneration, Glaucoma او نيو پلازم ته د خطر زیاتیدو چانس ډيروي (۱).

په سرطان کې د کروموزوم ابناړملي:

د کروموزومونو د شمیر او جوړښت تشوشات یو شمیر هغو ناروغانو کې لیدل شوي دي چې هغوې د ويني په هیمو پيوټک نیوپلازم او solid tumure (سولډ تومورونو) 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 شتوالی ضروري گڼل کيږي د نموني په ډول 13q په Retinoblastoma ناروغې کې .

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

د لمړني او دوهمي کروموزومونو تشوشات د ځانگړي سرطاني حالتونو لپاره په گوته شوي دي د نوموړي ناروغۍ د تشخیص او پيښگويڼه د ټاکلو لپاره پکار وړل کيږي. د نموني په ډول که چيريد فلادلفیلا کروموزوم په مزمن لمفو جینس ليو کيميا کې موجود وي . دهغې په ښه انزارو دلالت کوي خو د نوموړي کروموزوم شتوالی په حاد لمفو بلاستیک ليو کيميا کې په خرابو انزارو دلالت کوي.

## مالیکولي جنتک:

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

### Recombinant DNA technology:

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

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

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

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

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

يې انتقالوي او يو راډيو اکتيف پروب (probes) باندې ايسنودل کيږي نوموړي فراگمنتونه د اوتوراډيو گرافي په واسطه پيژندل کيږي.

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

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

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

Restriction analysis

Single confirmational polymorphsim analysis

Direct sequencing with assistance of PCR

Heteroduplex assay

Protein truncation assay

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

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

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

په هغه صورت کې چې د غیر نورمال جین sequence د پورتنی کړنلاري په واسطه د خپرني وړ نه دي نو د linkage analysis، د کړنلاري څخه کار اخیستل کېږي.

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

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

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

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

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

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

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

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

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

## جين تراپي Gene Therapy

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

جين تراپي کړنلاره :



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

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

۲- Invivo کرنلاره :- چی د جین مستقیم انتقالولو کرنلاري پنوم هم یادېږي په دی میتود کی یو نورمال جین په غیر نورمال نسج کی داخلېږي .

د جین تراپی ډولونه :

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

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

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

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

Transfection څخه هدف دادی چی یو کنترول شوي جین په مستقیم ډول د DNA په مرضی حجره کی زرق کیږي. او د infection څخه هدف دا دی چی د وي ویروس د وکتور په حیث استعمالېږي چی ښه انتخابی ویروس د Retro Virus څخه عبارت دی جینی تراپی په فزیکي میتود کی Parenteral injection ، Gene Gun ، Aerosol څخه استفاده کیږي . په کیمیاوي میتوده کی د Liposome ، Calcium Phosphate څخه او په بیولوژیکي میتود کی د ویروسونو ، نسجی Transplantation او Neo Organ Implantation او د انسانی مصنوعی کروموزومونو څخه استفاده کیږي .

## د ارثي تشوشاتو اساسات:

### د مندل تشوشات (Mendelian disorder):

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

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

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

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

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

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

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

## ترمينالوژي:

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

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

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

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

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

## ډومينانت (Dominant) او رسييف (Recessive):

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

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

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

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

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

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

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

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

جنتک هتروجنټي: که گڼ شمير ميوتشونه پيښ شوي وي ليکن داسي فنوټايبونه رامنځته کړي وي چې

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

جنتیک هتروجنیټي په دوه ډوله دي locus heterogeneity او allelic Heterogeneity: لوكس هتروجنیټي: که په ډیرو جنتیکي لوكس (locus) کې گڼ شمیر میوتیشنونه رامنځته شي مگر یو ډول څرگندونې (فنوټایپ) رامنځته کړي د لوكس هترو جنټي شي په نوم یادېږي. او یا فنوټایپونه یې دومره سره ورته وي چې یواځي د یوې ناروغۍ خواته فکر وشي لکه د (MPs. II, A.B.C sunifilipo syndrome), D), .

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

الیلیک هتروجنیټي: که په یو لوكس کې گڼ شمیر میوتیشنونه رامنځته شي لیکن یو فنوټایپ دځانه څخه څرگند کړي د الیلیک هترو جنټي په نوم یادېږي د نمونې په ډول د سستیک فایبروزس په ناروغانو کې مختلف جنتیکي بدلونونه موجود وي لکه: هوموزایگوسیتیټي په معمولي ډول په 508 mutations  $\nabla F$  او a R 11V H mutation. چې وروستنې میوتیشن کې یو پیچلي هتروزیگوسیتیټي څرگندونې کوي

**Phenotypic heterogeneity** (کلینیکي هتروجنیټي): کله چې په یو لوكس کې گڼ شمیر الیلیک میوتیشنونه پېښ شوي وي او د یوه څخه زیات فنوټایپونه

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

میوتیشنونه دي چې د هغې له کبله kniest dysplasia, hypochondrogenesis

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

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

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

## heredity Pattern: (د ارثيت نموني):

اوتوسومل ډومينانت:

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

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

اوتوسومل ډومينانت د لاندينو ځانگړتياو لرونکي دي.

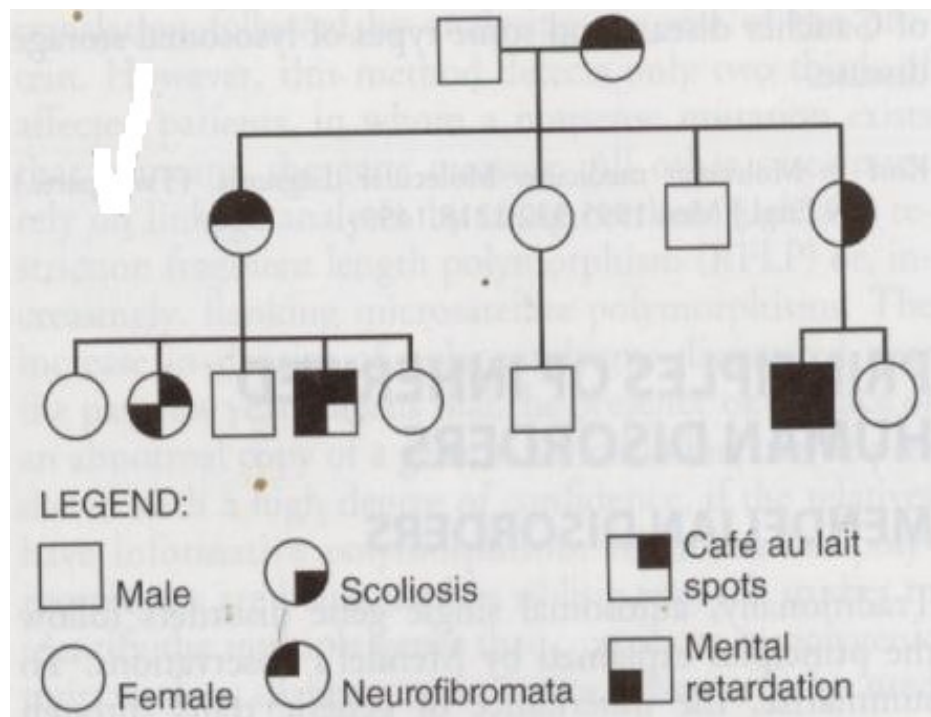
۱. په يو کورنۍ کې اخته شوي کسان د مختلفو expressivity لرونکي وي (۷).  
په بشپړ ډول يې لاملونه څرگند شوي نه دي خو د تغير شوي جينونو او د چاپيريال د اغيزو په بنسټ چې په فنوتايپ باندې وارده وي رامنځته کېږي (۱).

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

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

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

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



۹-۱ انځور: اوتوسومل ډومینانټ ارثیت

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

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

الف: none paternity،

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

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

چې په هغه کې بایبری (recurrence) خطر زیاتېږي.



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

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

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

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

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

Penetrance موجود وي یانه وي نوموړي جین انتقالیږي همدارنگه داختم شوي ماشومانو دناروغي

شدت داختم شوي مور او پلار دناروغي شدت سره کومې اړیکې نلري . دنموني په ډول که ( myotonic

dystrophy ) دناروغي جین دمور په واسطه انتقال شي په ( ۱۰ - ۲۰ )% پیښو کې (دجنس په نظر کې

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

دپلار په واسطه انتقال شوي وي نو په ( ۵ - ۱۰ )% پیښو کې ددي امکان شته چې په ماشومانو کې

دناروغي یو شدید بڼه ( rigid juvenil Huntington ) څخه عبارت دی رامنځته کړي که څه هم نوموړي

دوه ناروغي Expansion of triplet repeat

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

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

واري کې داختم مور یا پلار په واسطه دناروغي د انتقالیدو خطر کم وي خود ماشومانو څخه د راتلونکي

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

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

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

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

Marfan syndrome, Achondroplasia, Neurofibromatosis

(۲-۵) Crouzon disease , Hereditary spherocytosis

:Autosomal recessive inheritance

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

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

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

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

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

$$(P2) 1:2500$$

$$P=1/50$$

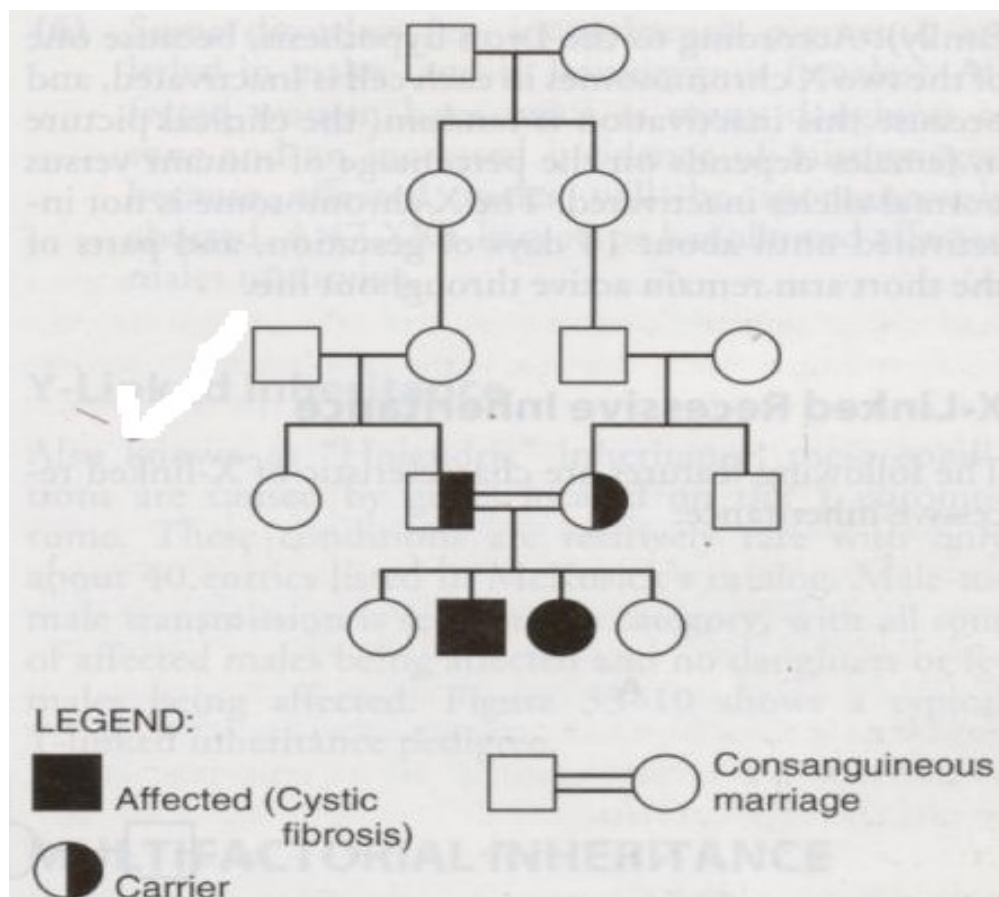
$$q=49/50$$

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

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

او توسومل رسييسيف ارثيت د لاندينيو ځانگړتياوو لرونکی دی.

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



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

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

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

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

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

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

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

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

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

Galactosemia, phenyl ketonuria, B. thalasiemia

، Retinitis pigmentosa , Marquio diseases, Alkaptonuria

، Taysach diseases, Cystic Fibrosis, Laurence Moon biedle syndrome

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

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

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

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

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

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

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

### X, linked recessive inheritance:

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

نوموړې تشوش لاندیني ځانګړتیاوي لري.

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

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

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

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

کړي وي .

۵. په ځيني تشوشاتو کې mutation rate لوړه وي.

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

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

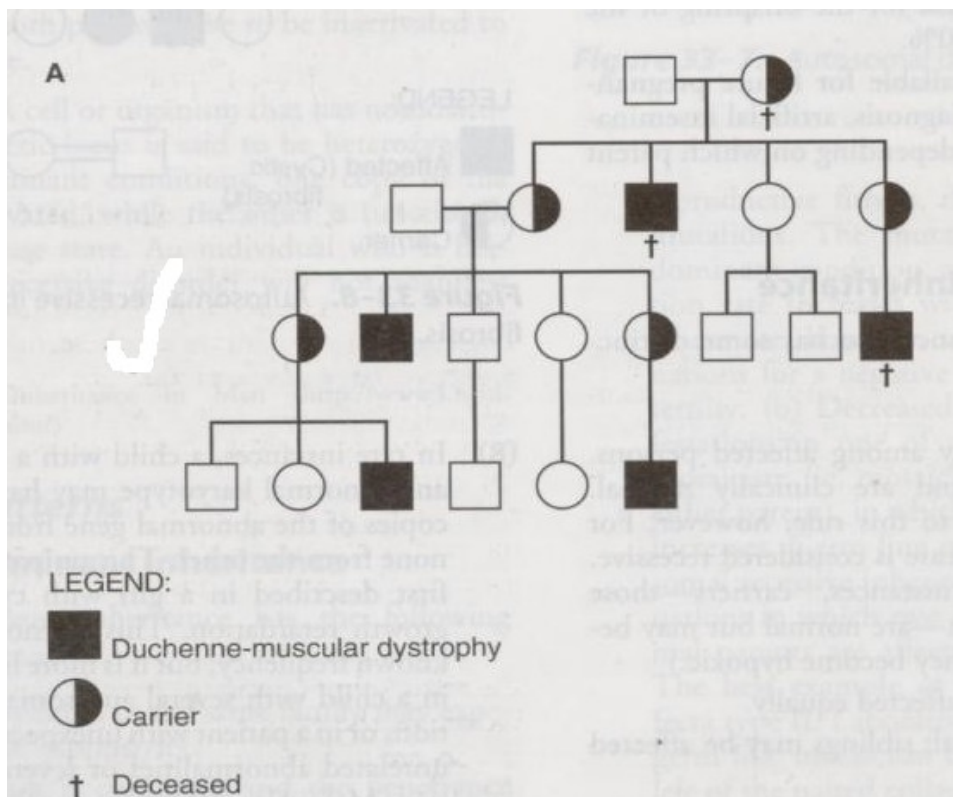
ب: 45-x-karyotype

ج: د غير نورمال جين هوموزايگوسيسټي.

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

ه. UPD.

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



۱-۱۱. انځور: اکسل لنک رسيف ارثيت:

x. Linked recessive ناروغيو ځني نموني عبارت دي له :

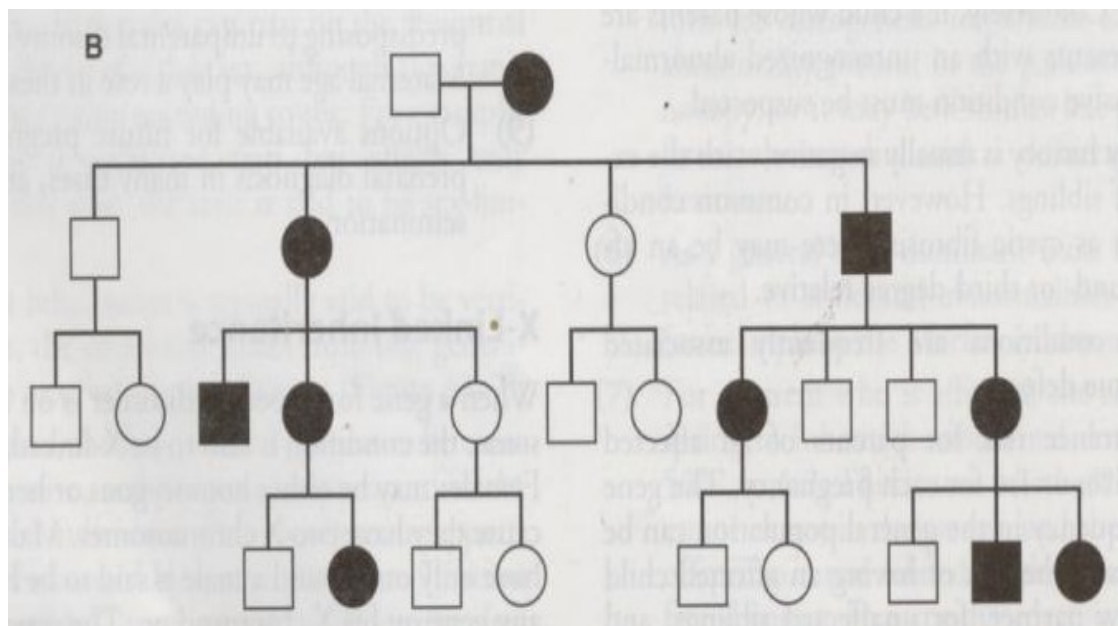
Duchenne ،Glucose-6- phosphate dehydrogenase deficiency ،Haemophilia  
Color ، (Hunter syndrome) Mucopolysaccharidosis type II ،Muscular dystrophy  
blindness ،Nephrogenic diabetes insipidus ،Occular Albinism ،Ichthyosis.(۵-۲).

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

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

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

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



۱-۱۲. انځور: اکس لنک ډومينانت ارثیت.:

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



۴. که پلار په نومورې تشوش اخته وي نو ټولې لونيې په نومورې تشوش اخته کيږي خو زامن يې هيڅ نه اخته کيږي.

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

۶. ځينې تشوشات يې په نارينه او هوموزايگوس بنځو کې وژونکي وي لکه *incontinentia pigmentosa*

*Pigmentosa*. هغه بنځي چې په اکس لنک ډومينانت تشوش اخته شوي وي نظر د هلکانو شمير ته د

لويو شمير يې دوه چنده زيات وي او د *Miscarriage* پيښې پکې ډيری ليدل کيږي. څرنگه چې په اخته

شوي نارينه داخل رحمي موجود کې خود په خوده (بنفسهي) سقطونه پيښيږي نو ځکه

نومورې اخته ميندي د ډير شمير لويو لرونکي وي خو يواځي هغه نارينه داخل رحمي موجود چې د

*47xxy* کاريوتايپ ولري ژوندي پاتي کيږي.

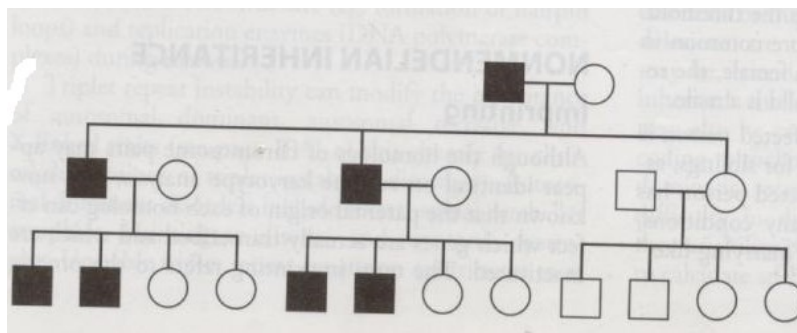
دا کس لنک ډومينانت ځنې ناروغۍ په لاندي ډول دي.

*Fragile , x, orofacial digital syndrome, VitD resistance rickets, Hypopasphatemia*

*syndrome, incontinentia pigmenti, (۵, ۶).*

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

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



۱۳-۱ انځور: د *Y* لنک ارثيت

د *y* linked (Holandric) ارثيت په نوم ياديږي چې ډيري کمې پيښې لري او ۴۰ پيښې يې په MC.

*Kusick Catalog* کې ليکل شوي دي نومورې تشوش د نارينه څخه و نارينه ته انتقالیږي او نجوني په

نوموړي تشوش باندي نه اخته کيږي (۷).

د دې ارثیت خو نموني عبارت دي له (۱۱).

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

### :Multifactorial inheritance

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

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

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

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

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

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

پولي جنک وراثت لاندینی ځانگړتياوي لري

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

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

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

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

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

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

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

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

(۱-۱ جدول): د ځينې ولادي تشوشاتو تجربه شوي احتمالي خطر ونه:

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

يو اخته شوى ماشوم ۲-۳٪.

دوه اخته شوي ماشومان ۱۰-۱۲٪.

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

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

کله کله د اکس لنک رسييف په ډول وي.

ډير ځلي NTD سره يو ځاى وي.

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

وي د Recurrence risk يې دي

هايدرو سفالوس ۱٪.

د مرکزي عصبي سيستم ځني تشوشات ۳٪،

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

ډول سره ۱۰۰۰:۱. پيښې لري

يو اخته شوى ماشوم کې ۲-۴٪.

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

دوه اخته شوي ماشومان ۱۰٪

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

غير سندروميک حنکي چاود ۲۰۰۰:۱ پيښې لري

يو اخته شوي ماشوم ۲٪.

دوه اخته شوي ماشوم ۲-۸٪

په يو اخته شوي والدينو کې ۴-۲٪

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

د زړه ولادي ناروغي چې ۱۰۰۰:۸ پيښي لري.

يو اخته شوی ماشوم ۲-۳%

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

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

يو اخته شوي ماشوم ۲-۳%.

ولادي حرقفي فخذې خلع ۱۰۰۰:۱ پيښي لري

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

يو اخته شوی ماشوم ۲-۱۲%.

پایلوريک سټينوزس (**pyloric stenosis**):

په نارينه وو کې ۲۰۰:۱ او په ښځو کې ۱۰۰:۱ پيښي لري.

Male index parent

ورور ۲/۳%

ځوي ۸/۲%

خور ۵/۳%

لور ۲/۱%

. Female index parent

ورور ۲/۱۳%

ځوي ۵/۲۰%

خور ۵/۲%

لور ۱/۱%

**:Non mendelian inheritance**

د څو ناروغيو فنوتايپ (ظاهري څيري) هغه توپيرونو ته ويل كيږي چې په عين نمبر کروموزومونو کې

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

Genomic imprinting. د اليلونو د دندو موډيفيکشن ، (بدلون) ته ويل كيږي چې ميوتشن

پيښ شوي نه وي ليکن په گذري 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 کلينیک يا

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

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

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

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

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

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

### جنتيکي انتي سپشن (Genetic anticipation):

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

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

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

نیسي.

Triplet repeat: پراخوالی د عصبي اعراضو او علايمو د رامنځته کیدو لامل گرځي. په ډیره اندازه سره دغه تشوشات پرمختلونکي ځانگړتیاوې لري.

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

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

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

Myotonic dystrophy, Huntington disease, Spino cerebeller atrophy

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

مايتو کاندريايي وارثت: (Mitochondrial- inheritance):

د مايتو کاندريا په جين کې میوتشن د اخته شوي کس د څيري د بدلون لامل گرځي دغه ارثي تشوش د مور لخوا ماشومانو ته انتقالیږي. او هغه ماشومان چې د يو اخته شوي مور څخه پیدا کېږي په نوموړي تشوش اخته وي، نوموړی تشوش ځکه د مور لخوا انتقالیږي چې مايتو کاندريا يواځي په بڼه کې موجود وي او په سپرم کې موجود نه وي د اخته شوې مور ټولۍ اخته شوي لوني کولای شي چې خپلو اولادونو ته دغه تشوش انتقال کړي خو زامن په دي تشوش اخته

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

(حرکي تشوشات، regression،

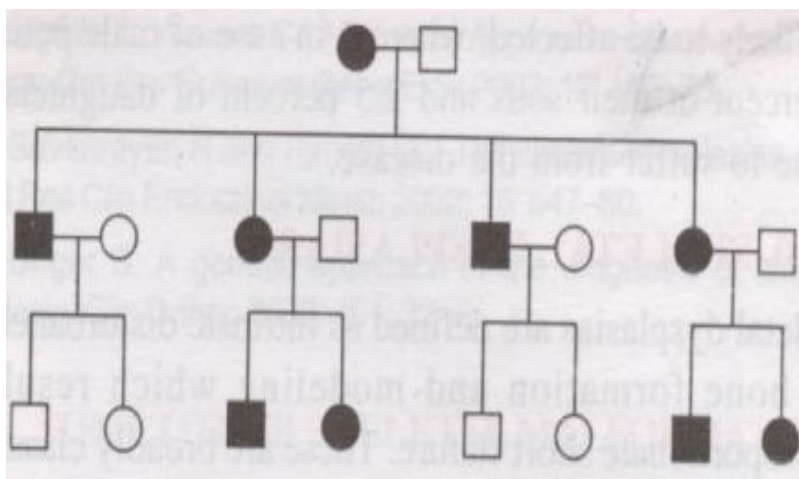
، تنفسي Dyskinesia) مايتو کاندريال انسفالوپتي، لکتیک اسیدوزس، (MELAS) Stroke like،

syndrome څخه عبارت دي (۵).

د مایټوکاندریا ډی این ای دوه کرنبي لرونکې دایروي بڼه لري او د هستې د ډی این ای څخه کوچني وي چې په سایتو پلازم کې موقیعت لري. نوموړي DNA د اکسیدیتیف فاسفوریلشن د انزایمونو لپاره کوډ انتقالوي چې نوموړي انزایمونه د ATP د تولید مسولیت په غاړه لري. مایټوکاندریایي وراثت لاندینې ځانگړتیاوي لري.

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





۱-۱۴. انځور مایټوکانډریایې وراثت:

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

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

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

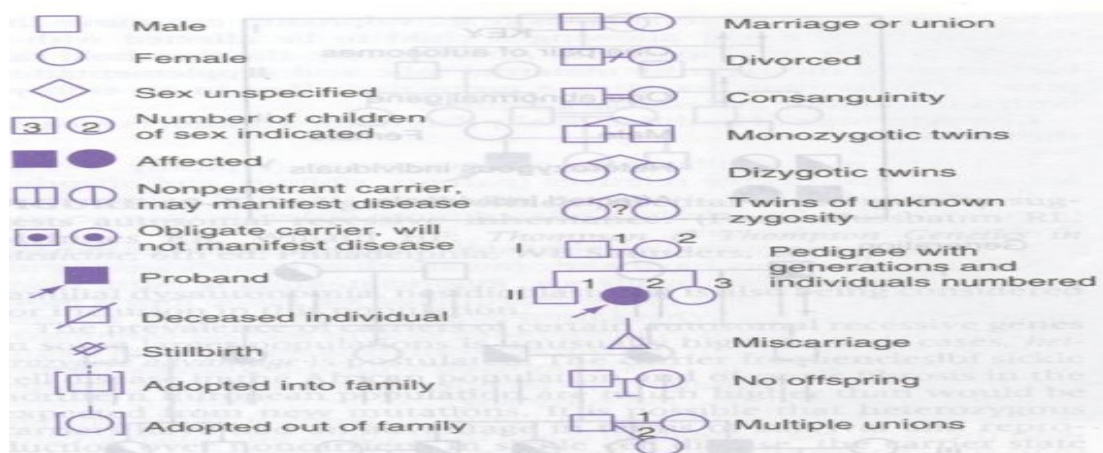
هغه پروباند چې نیمایې جنتیکي مواد پکې شریک شوي وي دلمړي درجه خپلوان د (first degree relative) په نوم یادېږي لکه ورور ، خور ، ماشومان ، مور او پلار هغه پروباند چې د جنتیکي موادو څلورمه برخه پکې شریک شوي وي د (Second degree relative)، (دوهمه درجه خپلوان) په نوم یادېږي لکه نیا ، نیکه ، ترور ، کاکا ، لمسي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

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

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

۱. د معلوماتو د لاسته راوړلو په خاطر ناروغ ته یو ساده لارښودنه وشي.
۲. د موضوع د څرگندونې او تعبیر په غرض د سیمبولونو په کار وړل.
۳. د خبر ورکونکي تاریخچه او خبرو اترو څرگندونه.
۴. د موضوع لیک د هغې د منځ څخه شروع شي او شاوخوا ته پراخوالی ورکړل شي یعنې د یو گراف په بڼه ولیکل شي.

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



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

## دوهم څپرکی:

### د سمورفولوژي او انساني امبریولوژي:

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

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

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

۱. انانسفالی (anencephaly)
۲. هایدرانسفالی (hyder ancephaly).
۳. هولوپروزانسفالی (Holoprosencephlay).
۴. دیارلسم او اتلسم ترایزومی. (Trisomy18, trisomy 13)
۵. Triploidy
۶. renal agenesis
۷. sirinomelia
۸. Short limb dwarfism



۹. نور رازراز حالتونه .

الف: Pterygium syndrome

ب: meckle graber syndrome.

ج: New laxova. Syndrome

که پورتنی حالتونه د پرینتیل په دوره کې تشخیص شي نو د نوموړي جنین سقط وړکول استطباب لري تر خود مورژوند د تحدید څخه وژغورل شي. (۱۲).

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

هکله معلومات ورکړل شي او هم د راتلونکي ماشومانو د جنتکي ناروغيو د پيشبيني په هکله خبرداری ورکړل شي.

ترڅو نوموړي نسخي د راتلونکي اميدواری تر څارنې لاندې وي (۹).  
ولادي نيمگړتياوي د نيونیتيل د دورې د ژوند د لمړي کال د مړينو د عمده او اساسي لاملونو څخه دي.  
ولادي نيمگړتياوي په ۲-۳% نوي زيږيدلي ماشومانو او ۷% غټانو کې ليدل کيږي (۷).  
ټول ولادي نيمگړتياوي د زيږيدنې په وخت کې نه څرگنديږي لکه د پښتورگي تشوشات د زړه ولادي ناروغي او يا دماغي وروسته پاتي والي چې د ژوند په وروستيو کې راڅرگنديږي. د ټولو تي رودونکي ماشومانو د مړيني شل په سلو (۲۰%) او ۱-۹ کلنۍ په عمر کې د مړيني نهه په سلو (۹%) کې د ولادي نيمگړتياوو له کبله رامنځته کيږي (۳).

ميکانيزمونه:

### ارتقايي جنتک د **Developmental genetic**:

د ولادي نيمگړتياوو زياتې پيښې د يو لامل له کبله منځته نه راځي بلکه د گڼ شمير لاملونو له کبله رامنځته کيږي نوموړي نيمگړتياوي د جنتکي پروسې او د چاپيريال تر منځ د ناهم اهنګي له کبله منځته راځي چې په ۳۰% پيښو کې د ارتقا د تشوشاتو لاملونه پيژندل شوي دي.  
د ولادي نيمگړتياوو پنځه ويشته په سلو (۲۵%) کې پيښې د کروموزومي د تشوشاتو او mutation single gene، له کبله رامنځته کيږي (۷).

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

### مونوجنيک (Monogenic):

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

اکس (X) پوري اړونده هايډروسفالوس (x linked hydrocephalus)

اکانډروپلازيا (achondroplasia).

Apert disease.

Treacher Collin syndrome.

کروموزومي لاملونه:

د زيريدني شپږپه سلو (۲%) کې شديد تشوشات د کروموزومي تشوشاتو له امله پيدا کيږي .  
ترايزومي: ترايزومي ۲۱ ، ترايزومي ۱۸ ، ترايزومي ۱۳ .

Xxy\_Xo

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

مورني انتانات:

د زيريدني د تشوشاتو دوه په سلو (۲%) کې پيښې د مورني انتاناتو له امله رامنځته کيږي .  
لکه داخل رحمې انتانات-

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

د مور ناروغي:

د زيريدني د تشوشاتو دري نيم په سلو کې (۳.۵%) د مور د ناروغتياو له امله پيدا کيږي  
د يابتهس ميلتس (Diabets mellitus)  
فينايل کيتون يوريا (phenyl ketonuria).  
هايپرترميا (hyperthermia).

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

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

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

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

محيطي فکتورونه:

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

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

درملونه:

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

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

پولي جنیک د (poly genic) سپینا بای فیډآ، ان انسفالې ، کلفت پلیټ، کلفت لپ، پایلوریک  
سټینوزس، د زړه ولادي ناروغی .

سپوراډیک سندروم کمپلس (anomalids):

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

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

د حجرو بنسټیز جنتیکي پروگرامونه عبارت دي له \_ د حجروي ویش تنظیم کول ، حجروي پرولفریشن  
(proliferation) او حجروي مړینه (Apoptosis).

د Embryogenesis په مرحله کې حجروي پرولفریشن او Apoptosis ډیر فعاله وي که چیري د  
پورتنی پروسو په منځ کې عدم توازن رامنځته شي د ولادي نیمگرتیاوو لامل گرځي د تدریجی تکامل په  
اوږدو کې د مور فوجنس پروسه او د هغې اړونده کنترولونکي جینونه په لوړه پیمانې څارل شوي دي له  
همدي کبله په ټیټو ارگانیزمونو کې لکه fruit fly د (drosophila). باندي تجربی تر سره شوي دي چې  
نوموړي تجربی په انسانو کې هم تر سره شوي دي چې د هغې سره اړیکي لري او د نوموړي ماشي انډول  
جین په انسانو کې موجود او د هغې د میوتشن له کبله په انسانانو کې د ولادي تشوشاتو لامل گرځي. د دې  
یوه بڼه نمونه د Pax جینونه دي چې د Drosophila په ماشي کې د سترگې په ارتقا کې د بدلونونو د  
راوستلو مسولیت لري.

د همدغه جین اړوند مورکانو کې چې د Pax - ۲ د جین څخه عبارت دي په مورکانو کې د هغې د  
کوچنیو سترگو د رامنځته کیدو لامل دی لیکن که چیري د

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

## د حجرو متقابلې اغیزې (Cellular interaction):

هغه انګیري چې د مورفوجنزس د جنتیکي څیړنې څخه تر لاسه شوي دي دا رابښې چې د ارتقا د پرمختګ په اوږدو کې د جینونو expression د ځانګړي سلسلې او ترتیباتو لرونکي وي .

مورفوجنزس د هغه جینونو د expression پواسطه شروع کیږي چې د Transcription جینونه Encode کوي. یو شمیر پروتینونه د امبریو undifferentiated حجرو په ډی این ای کې نښلي او نوموړي حجري د ارتقا او تکامل صحنې ته استخدا موي. په غوره ډول سره یو ګروپ حجري د تکامل په اخرنۍ موده کې د ځانګړي سګنالونو په مقابل عکس العمل نښې خو د حجرو نوموړي استخدا مول د مجاورو یا همسایه حجرو د اړیکو پر بنسټ صورت نیسي. کله چې د نوموړي حجرو Developmental field په پیژندل شوو انساجو ( اکتوډرم ، مینروډرم او انډوډرم) وویشل شو بیا وروسته د حجرو Migration, proliferation صورت نیسي او د نورو جینونو تفریق پذیري د هغه جینونو په واسطه صورت نیسي کوم چې هغه پروتینونه code کوي چې د نورو پروتینونو (receptors) سره د حجروي متقابلې اغیزو له مخې سګنالونه انتقالوي.

د نوموړي جینونو محصول عبارت دي له growth factor او دهغې د receptors ، د حجروي اتصال د ( adhesion ) مالیکولونه او د خارج الحجروي Matrix د پروتینونو څخه عبارت دي چې دواړه د تفریق پذیري لپاره ساختمانونه او موضعي سګنالونه برابروي

د نوموړي فیله نموني چې په هغه کې لمړۍ د primed cells پرولفریشن او migration صورت نیسي او بیا د موضعي expressed growth factors او د

هغې د اخذو په واسطه یو په بل باندي پرله پسې اغیزې کوي د نوموړي متقابلې اغیزې په منع کې داسې شواهد شته او د دې څخه څرګندونې کوي چې نه یواځې د دغه متقابلې اغیزو له کبله ډیر ولادي تشوشات پیدا کیږي بلکه سرطانونه هم منځته راځي.

هغه جینونه چې د تکامل په اوږدو کې د حجرو پرولفریشن او تفریق پذیري رامځته کوي په کټ مټ ډول د Carceno genic میوتشن په واسطه بدلون مومي او په نتیجه کې د ولادي تشوشاتو د پیدا کیدو لامل ګرځي.



## :Epigenetic regulation

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

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

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

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

د Imprinting جینونه د expression ځانگړي ارگانونو ته محدود دي لکه (دماغ) لیکن د ارتقا او تکامل د پرمختگ سره سم د میتایل گروپ له منځه ځي او د Imprinting پروسه ضعیفه کېږي. په اوسني وخت کې څرگند شوي دي چې د Imprinting په پروسه کې مداخله د پیژندل شوي سندرومونو او ولادي تشوشتو لامل گرځي.

### محیطی فکتورنه (Environmental factors)

چاپیریال په غښتلي انداز کې د ولادي نیمگړتیاو د پیدا کیدو سره اړیکې لري په یوه څیړنه کې چې په ۹.۳-۱۴) ولادي ۳۷۱۹۳۳cl امیدوارو بنځو باندي اجرا شوي وو په نوموړي میندو کې ۱۱/۲ (۹۰-%) تشوشتو موجود وو خو کله چې نوموړي بنځي د امیدوارو د دوو دورو په منځ کې خپل چاپیریال ته بدلون ورکړی وو نوموړي نیمگړتیاوي (۵۰%) رابنکته شوو.

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

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

عقامت :

خود په خودې زیانونه او Miscarrage میتابولیک dysfunction

پریمچوریتي Cognitive dysfunction

داخل رحمي ودي ځنډه د سږي dysfunction.

مایکروسفالی کونوالی

اورډه او غټه ملفارمشن اندکراین تشوشات

ډیفارمشن سرطان

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

۱. پلاسنټا پوري اړونده پاتوي placental dependent pathway.

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

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

پلاسنټا پوري اړونده پاتوي کې باید چې نوموړي مواد لمړی په پوره اندازه د مور د ویني دوران ته انتقال شي او وروسته د پلاسنټا څخه تیر شي او رشیم ته ورسیري کاربن مونو اکساید د لږ مالیکولي وزن لرونکي دي. اتیا نول او پولي سایکلیت هایډروکاربن په شحم کې د حل کیدو وړتیا لري همدارنگه

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

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

وړانگه ډیر تیراتوجن دي چې د دې په هکله ډیري څیړنې په هیروشیما او ناگاساکې کې د اتومي بمپ د چاودیدو وروسته پیدا شوي دي ټولي وړانگې رشیم ته زیان رسونکي نه دي راډون (Radone) او

التراوليت رشيم ته زيان نه رسوي.

ورانگې په يواځي ډول د مايکرو سفالی او يا په مشترک ډول د شديد دماغي وروسته پاتي والي او مايکرو سفالی لامل گرځي هغه ورانگې چې دا ميدواړی په (۸-۱۵) اونۍ کې په رشيم باندي لگيږي د شديد دماغي وروسته پاتي والي پيښې پکې ډيرې وي. د ورانگې هغه ټيټه اندازه چې د شديد دماغي ځنډ لامل گرځي د ۰.۲ sv. څخه عبارت دي او ټيټ ترين دوز چې يواځي د مايکرو سفالی لامل گرځي ليکن دماغي ځنډ منځته نه راوړي د (0.10sv 0.19 sv)

څخه عبارت دي چې د اميدواړی په (۴-۱۷). اونۍ کې ريشم ته رسيږي.

د ورانگو د لگيدو له کبله د دماغي بطيناتو و څخه د کورټکس خواته د نيورونونو د پرولفریشن او مهاجرت په پروسه کې مداخله پيدا کيږي.

حرارت په مستقيم ډول په رشيم کې نفوذ کوي او که د اميدواړی لمړی ترای مستروي نو په رشيم کې (neural tube defect) د رامنځته کيدو لامل گرځي.

آواز (وجه) رشيم ته انتقالیږي او په رشيم کې د ولادي تشوشاتو، پريمچوريتې او کم وزنه ماشومانو (low birth weight) د پيدا کيدو لامل گرځي (۴).

Xenobiotic (د طبيعت بهرنې مشتقات او لاملونه) د حجرو د اخذو او يا د سگنالونو د پاتوی گانو له لارې په حجرو باندي خپلې اغيزې کوي او د حجرو دندو ته بدلون ورکوي او يا دا چې نوموړي مواد سايتوتوکسيک دي او د تکاملي پروگرامونو په پروسه کې د حجرو د مړينې لامل گرځي او په دي ډول ارتقال اغيزمن کوي.

که څه هم د دواگانو اخذې (receptors) په رشيم او جينون کې د غټانو په شان د ورته ماليکونو او جوړښتونو لرونکي دي خو څرنگه چې د تفریق پذيري پروسه په رشيم او جنين کې ډيره فعاله وي او د بلې خوا د رشيم او جنين فزيالوژي د مچور يا پاخه ارگانيزمونو د حجرو څخه توپير لري نو ځکه فارمکالوژيک افکتور سستمونه (effector systems) هم سره توپير لري د دي لپاره چې xenobiotic په رشيم او جنين اغيزي وکړي بايد چې نوموړي مواد د پلاستنا څخه تير او داخل رحمي موجود ته ځان ورسوي.

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

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

### میخانیکي فکتورونه:

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

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

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

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

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

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

نوموړې ماشومان د زیږیدو وروسته په تنفسي مشکل باندي اخته وي چې د نوموړي ماشومانو د مړیني لامل گرځي.

### پرینتیل تشخیص (prenatal Dignosis):

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

### سریري ډسمورفولوژي (clinical dysmorphology):

ولادي نیمگړتیاوې د هغه سؤ تشکلاتو څخه عبارت دي چې د جنتیکي او یا د ارتقا یې پدیدو د بدلونو له کبله رامنځته شوي وي (۷).

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

Major defect او minor defect.

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

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

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

۱. مينور ملفارميشن لکه اضافي (Nipple).

۲. **Minor variant**. لکه ؛ په ورغوي کې يواځي د يو creases شتوالی.

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

ايا نوموړي ماشوم يو مجور ډيفيکت لري او که ډيري نوري نيمگرتياوي هم لري؟ د نموني په ډول که چيري polydactyly په يواځي ډول په يو ماشوم کې موجود وي. دا

يو شديد حالت نه دی خو که چيري نوموړي ولادي نيمگرتياوو دماغي ځنډ او يا د جوړښت د نورو نيمگرتياوو سره يو ځای وي په يو سندروميک ناروغۍ دلالت کوي .

د زيربڼې نيمگرتياوي د ډيري مناقشي او خبرو اترو لاندې دي خو لاندې تعريفونه د پتو جنيتک پيښو د پوهيدو او څرگندونې لپاره څيرل کيږي.

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

مهمې نمونې يې عبارت دي له کلفت لپ، کلفت پليټ ، neural tube defect

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

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

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

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

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

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

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

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

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

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

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

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

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

فیلډیفیکټ په دوه ډوله دي ۱. مونو تروپیک Monotopic. ۲. polytopic .

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

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

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

لکه apert syndrome او Pfeiffer syndrome .

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

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

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



د يو ډسمورفيک ماشوم ارزيايي او پلټنه :-

د يو ډسمورفيک ماشوم په ارزيايي او پلټنه کې لاندیني ارزښتناک ګامونه پکار دي.

۱. طبي تاريخچه.

۲. د ماشوم فزيکي معاینه

۳. لابراتواري ازموينې.

۱. تاريخچه:

کله چې د يو ډسمورفيک ماشوم سره مخامخ کېږو . بايد يوه بشپړه طبي تاريخچه د ماشوم په هکله واخستل شي په ځانګړي ډول د اميدواري او دنيونیتېل د دورې په هکله غوره پاملرنه وشي.

د اميدواري دوره :

مورني تاريخچه ډير ارزښت لري او په لمړي ترای مستر کې اميدواري مور د تيراتوجنيک او Goitrogenic درملونو، وړانګي (تشعشع) او ويروسي انتاناتو سره د مخامخ کيدو تاريخچه واخستل شي. (۱۲).

يو شمير طبي فکتورونه لکه هايپرترميا (Hyperthermia) او دواګانې لکه warfarine او valproate سره د مخامخ کيدو تاريخچه.

د جنيني حرکاتو کموالي يا نشتوالی چې د Fetal akinesia په نوم يادېږي چې په ډيرو تشوشاتو کې موجود وي ..... (۹).

جنيني حرکات اکثراً شپاړسمه (۱۲) اونۍ کې شروع کېږي . نو مور بايد د جنين د حرکاتو شروع کيدل ياد داشت کړي.

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

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

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

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

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

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

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

(Size) زیاتوالي په هایډروامنیوس دلالت کوي چې د

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

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

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

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

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

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

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

نیونیتل دوره:

که چیري نوي زیږیدلی ماشوم نارام وي او بڼه شیدي ونه خوري د

Alcohol withdrawal syndrome withdrawal Syndrome خواته فکر وشي لکه

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

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

کورنۍ تاریخچه:

که چیري د پلار عمر زیات وي د یو نوي ډومینانت میوتشن انډیننه پیدا کوي چې دا پیننه د لمړي ځل لپاره په Apert syndrome کې څیرل شوې ده (۹).

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

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

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

(Down Syndrome)

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

د سلوک (کره وړه) بیلوونکي نښي.

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

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

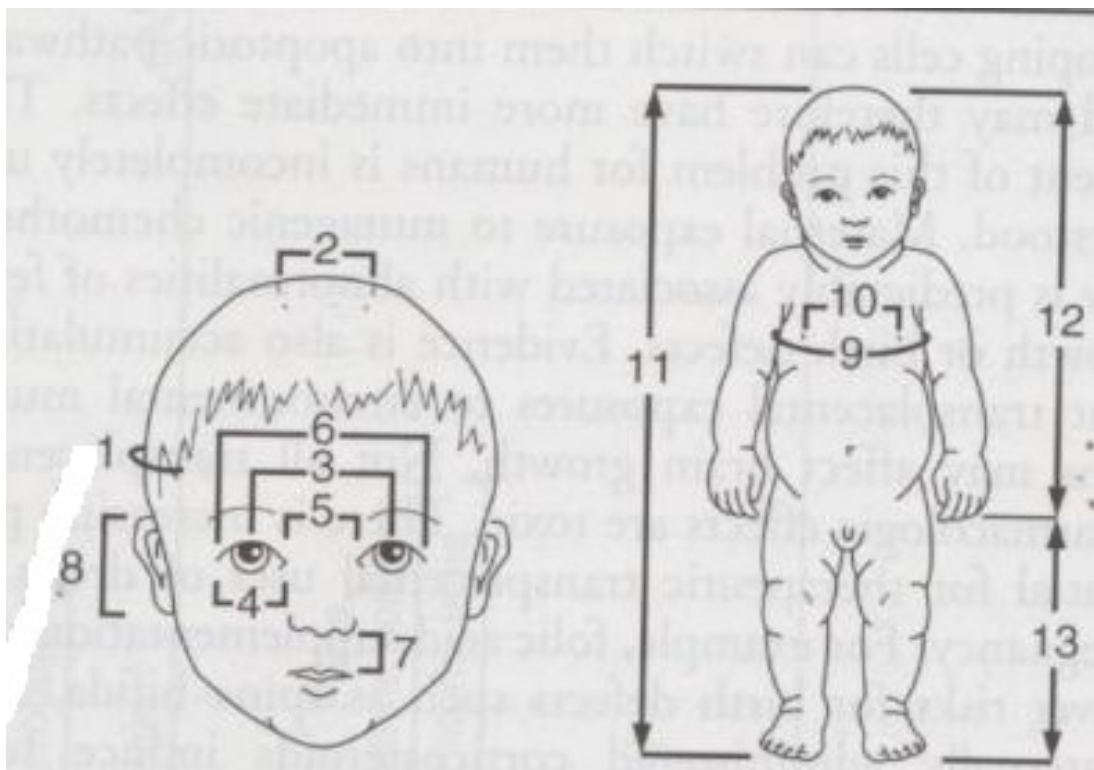
د Smith magenes سندروم اخته ناروغان د خوب او سلوک ډیر تشوشات لري نوموړي ناروغان د خپلو گوتو څخه نوکان راباسي چې د هغوي د لاسونو او پښو د دواړو او هغوي د حرکاتو د کموالي سبب کېږي همدارنگه نوموړي ناروغان اجنبي شیان د خپلو غوږونو او پوزې په سوریو کې ننه باسي. (۹)

فزیکی معاینه (پلټنه):

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

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

څرنګه چې کلنيکي پلټنه د يو ډسمورفيک ماشوم په ارز موندنه کې يو مهم پل دی په دي اساس نوموړي پلټنه بايد ماشوم ته خوا توروکي او ناوړه ونه اوسي او د ماشوم د ازارولو لامل ونه ګرځي د نوموړي ماشوم ارزيابي په لاندې ډول اجرا شي.



اندازه گيري په سانتي متر		اندازه گيري معيار
Preterm ماشوم (۲۷-۳۲ اونې)	Term ماشوم (۳۸-۴۰ اونې)	
۳۲-۲۷	۳۷-۳۲	۱. د سر محيط
...	۳.۷-۰.۷	۲. قدامي فانتانېل (L_W /2)
۳.۹-۳.۱	۴.۵-۳.۳	۳. د pupil تر منځ واټن
۱.۶-۱.۳	۲.۱-۱.۵	۴. د خيړمو fissure.
۲.۱-۱.۴	۲.۵-۱.۵	۵. inner canthus واټن
۵.۱-۳.۹	۷.۳-۵.۳	۶. outer canthus واټن
۰.۹-۰.۵	۱.۲-۰.۲	۷. philtrum
۳.۵-۲.۴	۴.۳-۳	۸. د غوړ اوږدوالی
۲۹-۲۳	۳۸-۲۸	۹. د ټټر محيط
۲.۵-۵	۱۰-۲.۵	۱۰. د تيونو د څوکو تر منځ واټن*
۴۷-۳۹	۵۵-۴۷	۱۱. لوړوالی (ونه)
...	۱.۷	۱۲. د بدن پورتنی او ۱۳. نېکتنې سگمنت نسبت
۵.۵-۴.۱	۷.۸-۵.۳	۱۴. لاس (ورغوي څخه تر منځني گوتې پورې)
۰.۳۸-۰.۵	۰.۴۸-۰.۳۸	۱۵. د منځني گوتې او لاس نسبت
۳.۲-۱.۸	۴.۳-۲.۷	۱۶. penis (د عاني د هډوکې څخه تر Glans پورې)

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

۲-۲ انځور: د نوي زيږيدلي ماشوم نورمال معيارونه

د بدن عمومي جوړښت:

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

په یاد ولري چې سر په فامیلی ډول سره هم د مکرو سفالی او مایکرو سفالی په بڼو وي . د بدن نسکتني سگنمت ( ونډه) Symphysis pubis څخه شروع او د بڼي ترتلي پوري رسيږي باید چې د نوموړي سگنمت تناسب د پورتنی سگنمت سره پرتله شي چې ایا نورمال دی او که غیر نورمال ؟  
 د نسکتني او پورتنی سگنمت نسبت د عمر د زیاتوالي سره ورو ورو کمیږي چې په لاندې ډول دي .

د زیریدني وخت : ۱ : ۱/۷ .

څلور کلنۍ عمر : ۱ : ۱/۲ .

نهه کلنۍ عمر : ۱ : ۱ .

تريولس کلنۍ پوري Span اندازه نظرونې ته لنډ وي خو که چيري د پورتنی او نسکتني سگنمتونو نسبت په غیر نورمال ډول سره کم وي او په نسبي ډول د Span اندازه اوږد وي دغه جوړښت Marfanoid جوړښت په نوم یادېږي.

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

### کپړۍ

### :(Skull)

مارفینوئید جوړښت	د وجود غیر متناظروالي	هغه سندومونه چې د مزي توب سره یوځای وي.
Marfan syndrome	Beckwith wiedeman syndrome	Cohens syndrome .(سیني ساحه)
هوموسیستن یوریا	کروموزوم موسسيزم	Kline felter syndrome
Beal syndrome	lippel treauny weber syndrome	Laurance. Moon biedle syndrome
Kline felter syndrome	Neurofibromatosis 1	Prader willi syndrome

اوږد او کم  
 سوره سر چې د  
 Sagittal sutur  
 Synostosis له  
 کبله پیدا کیږي د

Scaphocephaly او يا Doligo cephaly په نوم یادېږي.

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

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

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

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

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

## منځ (Face):

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

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

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

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

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

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

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

## تندی (Forehead):

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

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



.syndrome

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

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

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

**ځیرمې او د ځیرمو فیسور . (Eylids & palpebral fissur):**

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

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

په هغه صورت کې چې د ځیرمو فیسور د داخلي گانتوس څخه خارجي گانتوس خواته علوي میلان ولري د forebrain. په ضعیف نشو نما دلالت کوي . چې د Micro cephalی په حالت کې لیدل کیږي او که سفلی خواته میلان ولري د Maxillary Hypoplasia په تشو شاتو کې لیدل کیږي لکه Rubinstin syndrome او taybe Treacher collin سندورم .

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

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

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

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

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

سترگه:

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

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

## .Trisomy 13

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

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

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

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

## Neurfibromatosis type I ناروغانو کې ليدل کيږي.

په سترگه کې د رنگه سگمنتونو موجوديت ته heterochromasia ويل کيږي چې په warden burge syndrome کې ليدل کيږي. که په ابې رنگه Iris کې ستوري ته ورته جوړښتونه د Pupill په شا وخوا کې موجود وي يا Iris Satellite په نوم ياديږي او په William سندروم کې ليدل کيږي.

که د Iris کولوبوما موجود وي په ډير گمان سره په CHARGE association دلالت کوي ليکن د کروموزومونو په تشوشاتو کې هم ليدل کيږي چې په لاندي ډول دي.

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

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

تشخيصي نښه ده او د يوولسم کروموزوم د بشپړ اناليز استطباب را په گوته کوي.

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

د Cataract ناروغي په ډيرو سندرومونو کې ليدل کيږي.

د عدسيې Subluxation او يا بشپړ بې ځايه کيدل (Dislocation) په لانديني ناروغيو کې ليدل کيږي.

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

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

Pigmentary retinopathy په هغه older children کې چې د Retinitis pigmentosa په مختلفو بڼو اخته دي ليدل کيدای شي، همدا ننگه نوموړي تشوش

هغه سندرومونه چې

هغه سندرومونه چې د Catarat سره يو ځای وي

retetinopathy

Abetalipoproteinemia

Chondroplasia punctata

Cohen syndrome

Cockyne syndrome

Cockyne syndrome

Congenital rubella

په ډيرو سستمیک ناروغيو کې هم ليدل کېږي. (۹)

غوربونه:

که چيرې يو خط د داخلي يا خارجي Canthus د منځني برخې ته په امتداد ترسيم شي او د غورب د pinna لورې برخه د نوموړي خط څخه بنسټه وي يا د نوموړي کرني سره تماس ونلري. نوموړي غوربونو ته low set ears ويل کېږي.

غوربونه د رشيمي ژوند په دوران کې د افقي پلان څخه د عمودي پلان په طرف د ۹۰ درجې په اندازه تدور کوي چې نوموړي تدور د غوربونو د رشيمي تکامل څخه عبارت دی يعنې په يو عمومي محور باندې خلفي تدور کوي د Low set ears موجوديت د تشخيص لپاره ډير ارزښناکه نښه ده.

د غوربونو سؤ شکل د ځانگړي سندرومونو څخه نماينده گې کوي.

په ear lob کې د گونځو (Creases) موجوديت د Beckwith wiedemann سندروم د تشخيص لپاره يوه غوره نښه ده. (۹).

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

Beal syndrome (گونجې يا مروړلي غوربونه)

CHARGE association

Diastropic dysphasia ( لرونکي غوربونه ) cysts

Golden har syndrome

. (Promenent crus) Saethre. chotzen syndrome

Townes brockes syndrome

## .Treacher collin syndrome

پوزه:

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

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

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

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

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

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

شونډې:

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

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

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

خوله او ژبه:

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

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

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

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

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

د کلفت پليټ او کلفت لپ لاملونه .

Di george / shprintzen syndrome (تحت المخاطي).

EEC syndrome.

Meckle syndrome

Orofacial digital syndrome.

Popliteal web syndrome

Robert syndrome

Trisomy13

Vander woude syndrome (+lips pit)

Wolf hirshhorn syndrome (4p)

غاړه:

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

ليدل کيږي

په Turner syndrome کې د لمفاوي سيستم د تکامل او د هغې د Drainage د خرابوالي له کبله

Webbing رامنځته کيږي.

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

### تټر (Chest):

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

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

### گڼده :

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

د Examphalus موجودیت چې د Omphalocele په نوم یادېږي.

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

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

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



## تناسلي سيستم:

د تناسلي سيستم تشوشات په ډيرو سندرومونو کې ليدل کيږي Hyppspadiasis په لوړه کچه د smith  
lemal opitz سندورم او WAGER

Association په ناروغانو کې ليدل کيږي همدارنگه نوموړي نقيصي د کروموزمونو په تشوشاتو  
کې هم ليدل کيږي.

Micropenis او Cryptorchidism په ډيرو تشوشاتو کې ليدل کيږي.

که چيري د يو ډسمورفيک ماشوم گاريو تايپ د نارينه اوسي مگر فنوتايپ يې د بنځينه جنس څخه وي په  
Componelic dysplasia دلالت کوي او نوموړي د سپلازيا په Down droth syndrome. او Smith  
lemal opetz سندروم په دوهمې نوعه کې ليدل کيږي پورني ته ورته سکروټيم (Scrotum) چې د هغې  
کونځي او التوائت د penis په تنه (Shaft) باندې راتاو شو وي په aurs kog syndrome باندې دلالت  
کوي چې د نوموړي سندورم نښې عبارت دي له Bradydactyly, hyperteloresim په نجونو کې د ډسمور  
فولوژي له نظره د هغوي د تناسلي ناحيې پلټل سخت کار دی او کوم مناسب کار هم نه دی.

د Hydrometocolpos شتوالی په زياتره پيمانه د Mc Kusick kaufman syndrome څخه نماينده  
گي کوي چې نورې نښې يې د Pulydatyly او د زړه سيانوتیک ولادي ناروغي څخه عبارت دي.  
Hypgenitalism لاملونه په لاندې ډول دي.

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

اندامونه **Limb**:

د Proximal په برخه کې د اندامونو لنډوالي ته په Rhizomelic منځني برخه کې Mesomelic او په  
distal برخه کې د acrumelic په نوم ياديږي.

که د اندامونو لنډوالي په يو اړخيز ډول (متناظر) موجود وي د اسکليټ په دسپلازيا دلالت کوي. په ځانگړي

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

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

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

د کعبري د هډوکې د سپلازياهاپوپلازيا لاملونه:

۱. که د ويني د تشوشاتو سره يو ځای وي

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

۲. که د زړه د تشوشاتو سره يو ځای وي .

Aas syndrome

Holt oram syndrome

Trisomy18.

VATER association

لاسونه او پښې:

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

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

Arachnodactyly (اوږده او نرې گوتې)

Brachydactyly (لنډه گوته)

Comptodactyly (قبض شوي گوته)

Clinodactyly (د منځني په شان تاو شوي گوته)

Macroductyly (غټه گوته)

Polyductyly (اضافي گوته)

Syndactyly (يو د بل سره نښتې گوټې)

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

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

**Comptodactyly**: دغه نقیصه د Arthrogryposis په ځینو شکلونو کې لیدل کېږي چې د غټو بندونو د Constricture سره یو ځای وي همدارنگه نوموړي تشوش په Beal syndrome او د Tisomy18 په موساسیزم کې لیدل کېږي.

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

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

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

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

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

**Syndactyly**: دغه سؤ شکل په دوه ډوله دی Cutaneus syndactyly چې یواځي د پوستکي

په واسطه یو د بل سره نښتي وي او بل یې osseous syndactyly دی چې په هغه کې د کوتو فلنکس یو بل سره نښتي وي خفیف Cutaneus syndactyluy د پښې او دوهمې او دریمې گوتو تر منځ خطرناک نه دی او په ډیرو سندرومونو کې لیدل کیږي او پولی ډکتیلی او سند کیتلی لاملونه په لاندې ډول دي. (۹).

پولی ډکتیلی لاملونه (۹).

**:Syndactyly**

۱. امینوتیک بانډ (pseudosyndactyly)

۲. Apert syndame (Mitten hand)

۳. Grieg syndrome

۴ oral facial digital syndrome

۵ Poland sequence

۶ Seathree Chotzen syndrome

۷ .smith lemli opitz syndrome

۸ .Triplody

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

**:Ectodermal Structure** د اکتودرمل جوړښتونه

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

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

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

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

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

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

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

وينستان:

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

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

د پوستکي غير نورمال لاملونه:

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

Bloom Syndrome

Fanconi anemia

(Whorled)incontinentia pigmenti

(Lentiginos) LEOPARD syndrome

Mc cune Albright syndrome

Neurofibromatosis 1&2.

(Mucocutaneous) peutz jeghers syndrome

د صباغ کموالی :

Hypomelanosis of Ito

Oculo cutaneous albinism

Piebaldism

Tuberaus sclerosis

Waardenburge syndrome

نوکان:

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

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

غابونه :

د غابونو تشوشتات په ډیرو سندرومونو کې لیدل کیږي .

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

د غانود شمیر کموالی (Hypodontia) په Cleidocranial dysostosis او د اکتو ډرمل ډسپلازیا په ډیرو بنو کې لیدل کیږي چې د هغې د incisitor غابونه په مخروطي او یا گرده نقطوي بڼه وي.

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

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

Imaging او لابراتواري څیړنې.

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

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

سایتوجنتیک څیړنې په ۵% ډسمورفیک ماشومانو کې په ځانگړي ډول تشخیصی وضع کولای شي او په (۱۰-۱۵%) په مړ شوي تې رودونکي ماشومانو کې د کروموزومونو د انالیزس په واسطه تشخیص شوي دي کاربو تاپینک د FISH دمیتود په واسطه د هډوکې د ماغزه په حجرو کې تر سره کېږي د نورمال گاریوتایپ موجودیت د جنتیکي ناروغیو نشتوالی نشي رد کولای

### Specialized chromosom analysis:

د ځینو ځانگړو سندورمونو د تشخیص او پلټنې لپاره د ځانگړي میتودونو څخه استفاده کېږي او مخکې له دې څخه چې د ماشوم څخه د ویني سمپل واخیستل شي باید لابراتوار ته د نوموړي معاینې لپاره خبرداری 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 فولیت Folate لرونکي میډیم کې کلچر کېږي چې وروسته بیا نوموړي سمپل ته Direct DNA mutation analysis په واسطه تشخیص کېږي .

**Chromosomal breakage syndrome:** د ځنې سندورمونو د تشخیص په خاطر په Envitro کې

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

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

**Microdilation syndrome:** دغه سندورمونه د DNA probe په واسطه

تشخیص کېږي د دغه سندورمونو د تشخیص لپاره د FISH د میتود څخه گټه اخیستل کېږي (۹).

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

نیمگړتیاوو په اساس پیژندل کېږي ورځ په ورځ په زیاتیدو دي په عملي ډگر کې هغه تشوشات چې په زیاته

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

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

نوری لابراتواري ازمویني.

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

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

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

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

راډیولوژي:

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

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

Trichorhino Phalangeal syndrome کې لیدل کیږي (۹)



Wermian هډوکې د Clirocroneal dysustosis او Osteogenesis imperfecta نښې دي د غابنونو سيست (cyst) Gordnder syndrome او Gorlin syndrome کې ليدل کيږي چې د پښتنيو bifercation هم ورسره يو ځای وي. چې ښه تشخيصي نښې گڼل کيږي (۹).

### Perinatal اتوپسي:

د يو ډسمورفيک ماشوم د مړينې وروسته سايټو جنتیک څيړنه کولای شي چې د نوموړي په تشخيص کې مرسته وکړي. د ماشومانو متخصص او پتالوجست دواړه په گډه بايد سلاح او مشوره وکړي چې د مړ ماشوم څخه د لابراتواري معاييني لپاره د کوم نسج څخه گټه واخستل شي. که چيري د نوموړي مړ ډسموفیک ماشوم د نهاياتو سؤ شکل يا د نمو غير تناسب والی موجود وي نو په نوموړي صورت کې د X-ray مطالعه اجرا شي او د ويروسونو د کلچر لپاره د پلاستنا او يا د جنيني نسج څخه گټه کيږي. (۷).

## ارثي مشوري Genetic Counseling

د خبرو اترو د هغه پروسې څخه عبارت دي چې په يو فاميل کې د جنتيکي تشوښاتو د کړکيچ (مشکلاتو) د پيښيدو او با بيرې (عود) سره سروکار لري جنتيکي مشوري بايد د هغه شخص په واسطه ترسره شي چې په ځانگړي ډول په جنتيکي ميکانيزمونو باندې پوه شي چې استطببات ټي په لاندې ډول دي.

- ۱- په يو کورنۍ کې د يو پيژندل شوي جنسي ناروغی راثی موجوديت
- ۲- په مخکيني يا پخوانی زيريدلو ماشومانو کې ولادي نيمگړتياوي
- ۳- په نا څرگند ډول سره په يو فاميل کې د غير نورمال (ډسمورفيک) او دماغي تاخر لرونکي ماشوم شتون.
- ۴- په نږدې خپلوانو کې واده کول او د شريکي نسبی شجري درلودل.
- ۵- د اميدواري په دوران کې د Teratogen موادو سره مخامخ کيدل.
- ۶- د اميدواري په دوران کې د التراساوند په واسطه د سؤ تشکلاتو تشخيص کول.

د ارثي مشوري موخي:

په لاندینی منظور جنتيکي کانسلنگ ترسره کيږي.

- ۱- د ښه تشخيص په منظور
- ۲- د والدينو د تشویش او تهيج د کمولو په منظور.
- ۳- د راتلونکي ماشومانو د خطرو د پوهيدلو او د مخنيوي د لاري چاري پلټلو په منظور.
- ۴- د Prenatal Diagnosis د رسيدلو لپاره د لازم معايناتو ترسره کول.

د معمولي جنتیکي تشوشاتو سریري اعراض او علايم:

د کروموزمونو تشوشات:

د کروموزمونو غیر نورمال شمیر:

## Aneuploidy

**(Down syndrome) Trisomy 21**: پینې بی په نوي زیږیدلي ماشومان کې ۱:۲۰۰ وي

هغه امیدواري میندي چې د هغوي عمر زیات وي د نوموړي سندروم پینې هم زیاتي دي د نوموړي سندروم یوه بڼه علامه د دماغې وروسته پاتی والی څخه عبارت دی چې د نوموړي اخته ماشومانو د IQ (۲۰-۸۰) په منځ کې وي. په

ځانگړي ډول د دوې د ذکاوت قدرت د ۴۵-۵۵) په منځ کې وي. Down syndrome د ناروغانو اساسي اعراض او علايم عبارت دي له کوچني Brachy cephal سر (ځانگړي څیره د ځیرمو د فیسو پورته خواته میلان درلودل Epicanthol fold د نیمایي مخ هایپوپلازیا، کوچني د سپلاستیک Pinna) او نور.



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

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

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

Trisomy 18 syndrom هر (۴۰۰۰) نوی زیږیدلی ماشومانو کی یو ماشوم په اتلسم ترایزومی باندی اخته وی د نارینه او بنځینه جنس تناسب یې ۱:۳ دی. نوموړی ماشومان د داخل رحمی ژوند په دوران کې

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

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

### Trisomy13 syndrome

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

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



## (۲-۴) انځور چې ديارلسم ترايزومي راښايي

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

## د Aneuploidy درملنه:

کوم ځانگړې درملنه نشته خو د ځانگړي کرکيچونو لپاره درملنه تر سره کيږي لکه د ډوان سندروم ناروغان د جراحي عمليات او يا دواگانو په واسطه درملل کيږي. يعنې د زړه د ناروغې لپاره د زړه درملنې او د هغې اهمات او اثناتو لپاره انټي بيوتيک د تايرايډ د دندې معاينات او د هغې د درملنې اهمات ، د ماشوم د فعاليتونو لپاره د تنبه کولو پروگرامونه، ځانگړي تعليمات او زده کړه او

هغه حرفوي تعليمات چې د ماشوم لپاره ضروري دي ورته ښودل کيږي. د درملنې موخه دا ده چې ماشوم د ودې بشپړ پوتنښيل ته ورسول شي. د ديارلسم او اتلسم ترازومي گانې کومه ځانگړي درملنه نه لري خو د

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

### جنتیک کاسلنگ (Genetic Counselling):

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

۲۰۰۰۰:۱ ۳۵ کلنه

۲۰۰:۱ ۳۵ کلنه

۱۰۰:۱ ۴۰ کلنه

۱۰:۱ ۴۵ کلنه

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

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

په جنتیک کانسلنگ کې د مور عمر او د کروموزومونو اېنارملي ډیر مهم دي د پرینتېل په دوره کې د ترايزومي گانو پیښې د تشخیص وړ دي. (۷).

جنسي کروموزومونه:

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

علايمو لرونڪي دي.

webbed neck، د پڻو او لاسونو پڙسوب (اڏيما)، د ابهر د شريان تشعب او د يو ځانگري مثلثي مخ خيره.



٥-٢ انځور: Turner Syndrome

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

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

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

هغه بڼې چې په ۴۵ x او یا ۴۵ x Mosaicism باندې اخته وي د Fertility شمیر او پېښې پکې کمې وي او که نوموړي بڼې امید واره شي په ډیره لوړه کچه د جینین دضایع کیدو لامل گرځي (30% بنفسي Miscarriage، ۲-۱۰% یې په Stillbirth اخته کیږي) او که د نوموړي اخته بڼو ماشومان ژوندي پاتې شي په راتلونکي کې د جنسي او یا جسمي کروموزومونو په تشوشتو اخته وي. په دې اساس هغه بڼې چې د جنسي کروموزومونو په تشوشتو اخته دي د Prenatal په دوره کې التراسوند او د کروموزومونو د څیړنې استطباب موجود وي (۷).



**:Klinefelter syndrome**

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

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

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

Microorchidism (نورمال تناسلي اعضاوو موجوديت چې د azospermia سره يو ځای وي) عقامت ، د ثديو غټوالی او د زکاووت قدرت نورمال وي. د مخ د وينتانو کموالی، د جنسي ميلان نشتوالې او د يو اورده Eunuchoid بدن موجوديت څخه عبارت دی.

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

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

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

**:Xyy syndrome**

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

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

### :XXX syndrome

په دې سندروم باندې بنځينه جنس اخته وي ۱:۱۰۰۰ پېښې لري نوموړي ناروغان د ظاهري څيري له نظره نورمال معلومېږي خو د دوې ونه اوږده او د ټيټ استعداد (Low IQ) لرونکي دي او نظر XXXX سندروم ته د نورمالي سلوک او د زده کړې قابليت لرونکي دي همدانگه په XXXX سندروم کې څيره زياته اندازه ډسمورفيک وي مگر XXX کې دومره ډسمورفيک نه وي. (۷).

### :Mosaicism

که څه هم د موسايسيزم شديد کروموزمي تشوشات وژونکي دي لکه د ترايزومي گانو پېښې خو که چيري نوموړي تشوشات د Mosaic په ډول وي د ژوندي پاتي کيدو چانس لري (ترايزوميک حجرو تر څنگ نورمالي حجري په گډ ډول موجود وي) د دې دوه ناروغې په لاندې ډول دي. (۷)

### :Trisomy8 syndrome

تراوسه د سلو څخه د زياتو پېښو راپور ورکړل شوی دی نوموړی سندورم د ظاهري څيري له نظره مختلفي بڼې لري ، په دې سندورم کې خفيف ډسمورفيک څيره موجوده وي. لکه ژوره او ننوتې سترگې ، هايپرټيلوريزم ، متباززه Pinna ، کلفت پليت د اسکلېټ ، زړه او پښتورگي سؤ شکلات موجود وي.

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

**:Cat eye syndrome**

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

**د کروموزومونو تشوشات:**

ساختماني تشوشات.

د کروموزومونو تشوشات په نوي زيږيدلي ماشومانو کې د گڼ شمير ولادي انوملي گانو او داخلي رحمي ودي د ځنډ سبب کيږي په مخکني عنوانونو کې معمولي Aneuploidy سندرومونه (ديارلسم ، اتلسم او يوويشتم ترايزومي گانې) تشریح شوي يو شمير نور سندرومونه چې د کروموزومونو د Deletion له کبله منځته راځي په نوي زيږيدلي ماشومانو کې څرگند شوي دي چې Contiguous gene syndrome په نوم ياديږي او د FISH تخنيک په اساس تشخيص کيږي چې په لاندې ډول دي (۷).

**:Wolf hirsch horn syndrome**

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

greek warriors helmet) نوموړي ناروغان د کلفت لپ ، کلفت پليټ ، د زړه او پښتورگې

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

**:Cri Du chat syndrome**

دغه سندورم د 5P- په نوم هم یادېږي چې د ځانگړي خیري لرونکي دي په نوموړي سندروم کې مایکرو سفالی او د نمو ځنډ موجود وي په دي سندورم اخته ماشومان د پیشو په شان ژاري (cat cry) د ارتقا وروسته پاتی والی او د غټو اعضاوو تشوشات ورسره موجود وي (۷).

**:William syndrome**

دغه سندورم د Contiguous gene د تشوشاتو له جملې څه دی چې Elastin gene او د هغه مجاور جینونه Vq 11,2 په برخه کې اخته کوي د دې سندورم نسبې عبارت دي له لنډه ونه، د زړه ولادي ناروغې Supravalvular aortic stenosis او یایوه ناغوره پیري ته ورته څیره (Elfin like) چې د غټو شونډو لرونکي دي په دې سندورم کې هایپرکلسمیا، هایپرکلسیوریا، د نشونما تاخر او د نیونیتل د دورې تخرشیت موجود وي. (۷).



۲-۲ انځور William syndrome

نوموړي ناروغۍ د FISH د تخنیک په واسطه تشخیص کېږي ترڅو د Elastin جین مایکروډیلیشن ولیدل شي لیکن دواړه د ډیلیشن لرونکي جین لپاره ځانگړي معاینې یا Probe ته اړتیا شته.

د نوموړي سندروم په ناروغانو کې هایپرکلسمیا د ژوند په لمړي کال کې په خپله اصلاح کېږي مگر د پښتورگو د تیږو د جوړیدو د مخنیوي په خاطر په نوموړي موده کې د کلسیم د ورکولو څخه مخنيوي وشي.

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

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

### **:Langer Giedian syndrome**

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

### **:(WAGR) aniridia wilm tumor association**

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

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

**:Miller Dieker syndrome**

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

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

کله چې د Millar D. syndrome ماشومان وژاري د دوی په تندي کې یوه اوږده Grove جوړېږي چې د نوموړي سندروم یوه ځانگړي او مشخصه نښه ده. څرنگه چې د MDSI جین په Critical ساحه کې میوتیشن پیدا کړي نو ځکه د isolated lissencephaly لامل گرځي نو په دي اساس کیدا شي چې د نوموړي سندروم ټولي نښي موجودې نه وي او یواځي Lissencephaly موجود ووسي. په نوموړي سندروم کې د Cognition تاخر د ارتقا وروسته پاتې والی او اختلاجات په معمولي ډول سره موجود وي. (۷).

**: Smith magenis syndrome**

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

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

**:Del- 22q 11 syndrome**

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

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

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

د متبرل تشوشتات

د او توسومل ډومینانت ارثیت:

نیوروفایبروما توزس ټایپ ۱:

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

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

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

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

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

### سريري اعراض او علايم:

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

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

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



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

### تفریقي تشخیص:

د هایپرپگمنټیشن د نورو حالاتو سره توپیر وشي لکه

Albright Syndrome ، Noonam syndrome او Leopard syndrome .

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

### اختلاطات:

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

### درملنه:

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

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

او پلټني لاندې ونيول شي. دا ځکه چې ناروغي د پرمختگ په حال کې وي. په دی اساس د نوموړي ناروغانو د سرد حاظوي محیط، ونه، د ويني فشار او Scoliosis لپاره په منظمو وقفو کې معاینات تر سره شي همدا رنگه په بستر کې نوموړي ناروغان وخت په وخت معاینه شي او که چيري optic glioma تاسس کړي وي په مقدم ډول سره نوموړي تومور تشخیص او درملنه یې تر سره شي (۷).

### پېښگوينه (Prognosis):

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

### جنتک کانسلنگ:

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

**:Marfan syndrome**

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

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

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

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

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

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

**:Achondroplasia**

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

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

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

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

**:(OI) osteogenesis imperfecta**

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



## ۷-۲ انځور III type osteogenesis imperfecta

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

type II یې د نیونیتل په مرحله کې د مړینې سبب کیږي او د نوموړي ناروغي پیچلي بڼه جوړوي. چې د هډوکو د تشوشاتو او گڼ شمیر د ماتیدو لامل ګرځي.

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

## :Craniosynostosis syndromes

د معمولي ډومینانت تشوشاتو له جملې څخه دي چې د سر د هډوکو خیاطي د خپلي ټاکلي مودي څخه د مخه تړل شوي وي په اوسنې وخت کې دا جوته شوي ده چې نوموړي سندرومونه FGFR جین د میوتشن له کبله منځته راځي د نوموړي

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

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



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

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

Apert syndromne, Pfeiffer syndrome ، Jackson wiess syndrome او

Seathre chotzen syndrome .... (۷).

### **Treacher Collin syndrome:**

يو ډومينانت تشوش دی او د نوموړي ناروغانو نيمايې واقعات د نوي ميوتشن له کبله منځته راځي Treacher collin سندورم يو Cranio facial تشوش دی چې متصف دی په Molar hypoplasia د ژامې د هډوکې هايپوپلازيا د غوږونو

سؤشکل او کونوالی، د بنکتنې ځيرمو کولوبوما (Coloboma) او د هغې د بايو نشتوالی.

د زيريدو په مرحله کې د تنفسي کانال شديد انسداد موجود وي په نوموړي ناروغانو کې IQ نورمال وي په ځينې کورنيو کې نوموړي تشوش د 32-33,2 oq کروموزوم د تشوش سره يو ځای وي (۷).  
 او توسومل رسييسيف تشوشات:

Cystic fibrosis: د سستک فايبروزس جين CFTR په نوم ياديږ چې د اووم کروموزوم په اوږد ارام کې قرار لري په اټکلي ډول په هر ۲۲ نارينه وو کې يو کس Carrier (ناقل) وي. د ۲۰۰ څخه ډير ميوتشنونه پيژندل شوي دي چې د ټولو څخه معمولترين ميوتشن په سپين پوستکي خلکو کې (Caucasion).  
 د ۵۰۸ alfa ميوتشن څخه عبارت دي ۵۰۸-alfa د فينايل الانين د دريو قلوي مشتقاتو د ډيلشن يو کوډ دی. تراوسه پوري هم sweat chloride assay د تشخيص لپاره يوه غوره ازموينه ده.  
 American College of Medical genetic د PCR-base تخنيکونو د ۲۵ Mutation assay. په واسطه د تشخيص د څرگندولو لپاره کار اخلي چې په اټکلي ډول سره (۸۵-۹۰%) ميوتشنونه احتوی کولای شي.

که چيري ميوتشن رامنځته شوي وي نو کولای شو چې ناقل (Carrier) ننتشخيص کړو او د prenatal په دوره کې کولای شو چې دواړه ناقلين او اخته شوي جنين تشخيص کړو.  
 او که د ميوتشن په پيدا کيدو کې قادر نشو د DNA Haplotyping, linkage analysis ، او د امينوټيک مایع د انزايمونو د څيړنې په واسطه ميوتشن پيدا کولای شو د سستک فايبروزس ۷۰% ناروغان د assay trypsinogen په واسطه تشخيص کيږي (۷).

### **:(SLOS) Smith lemli opitz syndrome**

يو معمولي او توسومل رسييسيف تشوش دی چې ۸۰۰۰:۱ پيښې لري او د ناقل فريکونسي يې ۳۱:۱ دي. په نوموړي سندروم کې د کولسترول د جوړيدو په

اخرني پړاو کې ميتابوليک گډوډي موجود وي چې د يو انزايم د کموالي له کبله پيدا کيږي نوموړي تشوش په وينه کې د کولسترول د کموالي او د ۷ dehydrocholesterol پيشقدمي مادي د زياتوالي او راټوليدو لامل گرځي.

د SLOS ناروغان د ډسمورفيک څيري لرونکي دي چې د گڼ شمير ولادي تشوشاتو سره يو ځای وي لکه د مرکزي عصبي سيستم ، زړه ، پښتورگې او تناسلي سيستم د تشوشاتو کلفت پليت، او د نهاياتو تشوشات موجود وي همدا رنگه په ناروغانو کې هايپوتونيا ، Growth failure او د ماغي وروسته پاتي والي

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

### : (SNHL) Sensorial hearing loss

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

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

### : (SMA) spinal muscular atrophy

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

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

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

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



راځي.

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

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

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

**Metabolic disorders** (ميتابوليک تشوشات):

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

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

**(IEM) inborn error of metabolism**:

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

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

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

IEM د بيوشمیکي نيمگرتياوو په اساس په لانديني گروپونو ويشل شوي دي (۵).

الف: امينو اسيدونه :

**Aminoaciduria**: فينایل کيتون يوريا، سستين يوريا، Alcaptonuria.

د یوریا سایکل تشوشات: Argenemia ,cetrullinemia, CPS difficiency  
 ارگانیک اسیدیمیا: Methyl, propionic acidemia ,Isovaleric acidemia  
 Malonic acidemia

Maple syrup urin disease :Branch Chain disorder

ب: شحمیات (lipid):

د مایتوکاندریا د شحمي اسیدونو د اکسیدیشن تشوشات: acyl co A dehydrogenase فقدان  
 Peroxisomal تشوشات: Adrenoleuko dystrophy ,Zelweger syndrome -  
 د لیزوسوم تشوشات: -

Lipidosis: GM I Gangliosidosis ، Tay sach disease ، Gaucher disease ،  
 Metachromatic leukodystrophy, Niemann pick disease  
 میو کو پولي سکرایدوزس: دلمرني رقم خخه تر نهمې رقم پوري  
 ( type ۱ خخه تر type ۹ ) پورې .

میو کو لپیډوزس: Canavan disease , Sialidosis

لاپوپروتین نقیصه: Familial hypercholesterolemia

ج: کاربوهایدریت:

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

د گلاکتوز تشوشات: UDPG Epimerase نشتوالی .

فرکتوز تشوشات: Fructose intolerance ,Fructosemia

پایرویت: Pyruvate dehydrogenase فقدان Leigh disease

د: پیورین او یا پیریمیدین .... (۵).

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

ه: راز راز نور تشوشات (Miscellaneous):

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

همدارنگه د صباغاتو د میتابولیزم تشوشات لکه:

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

د میتابولیک تشوشاتو تر عنوان لاندې هغه معمولي او وژونکي ناروغي خپرل کيږي چې د اوتوسومل رسیسيف د تشوشاتو پورې اړه لري:

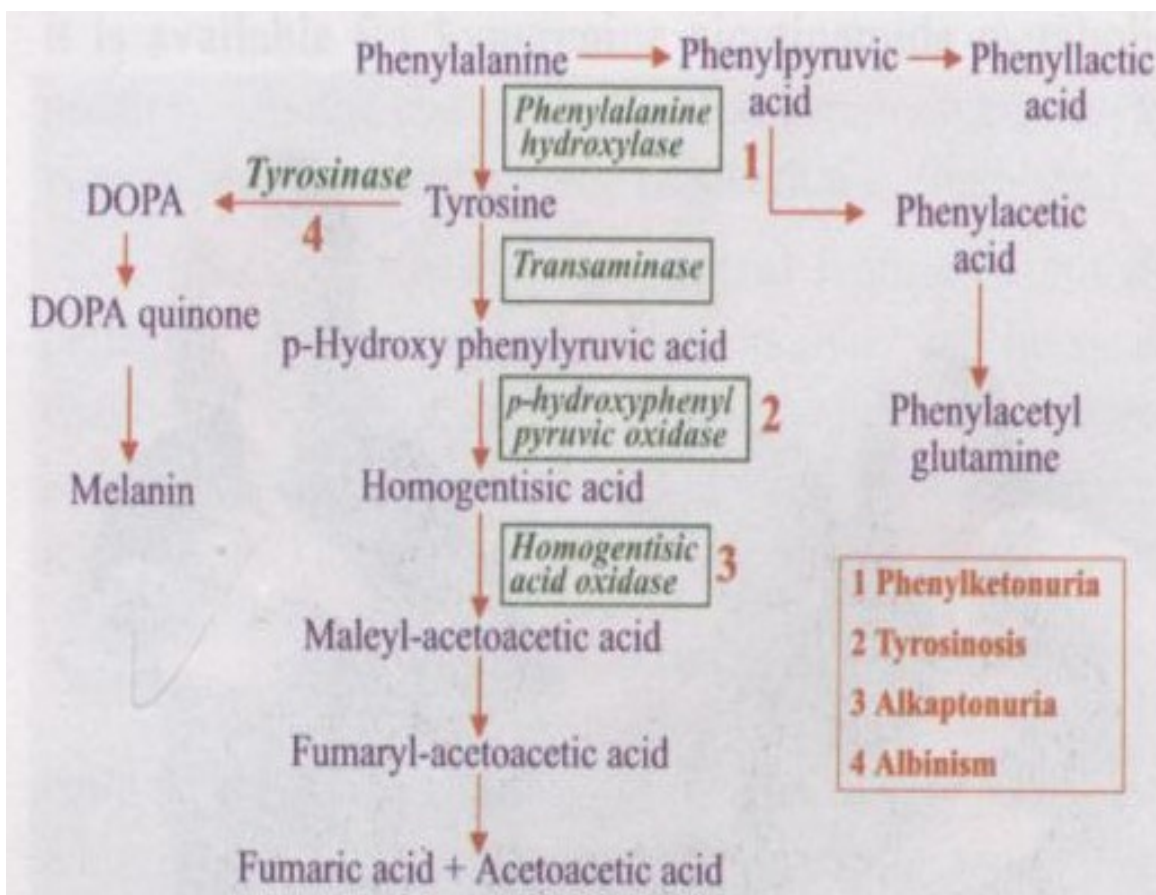
د امینواسیدونو د میتابولیزم تشوشات:

### **:Phenyl ketonuria**

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

د نوموړي انزایم د کموالي فینایل الانین په تایروسین نه بدلېږي چې په نتیجه کې فینایل الانین په وینه، CSF او نورو انساجو کې تراکم کوي او حجرې نشي کولای چې د نورو امینواسیدونو څخه استفاده وکړي. څرنگه چې د یوې خوا د حجرو په

واسطه د فینایل الانین جذب هم خرابيږي د بلې خوا د دماغ Mylination او Maturation لپاره امینواسیدونه ضروري دي مگر دماغ د نوموړي امینواسیدونو څخه بې برخې پاتې کيږي نو ځکه دماغی تشوشات رامنځته کيږي د فینایل الانین میتابولیت په مستقیم ډول په ماغزو باندې زهرجن اغیزي نه لري (۵).



۹-۲ انځور د فينایل الانين او تايروسين د مینابوليزم بیوشمیک پاتوي .

کلینیکي بڼه:

د ژوند په لمړي مياشت کې اخته ماشوم نورمال وي . د څو اوښو وروسته په ماشوم کې تخرشیت نارمې ، رعشه ، اختلاجات ، Hyperkinesia او هايپرتونیا رامنځته کېږي د ارتقا ځنډ منځته راځي او زکاوته خرابېږي د فينایل الانين لوړ مقدار د Tyrosinase د انزایم سره یو رقابتي مخنیونه کوي ، یعنې تايروسين نه پرېږدي

چې په ملانين تبدیل شي په نتیجه کې په ناروغ کې روښانه طلايې وينستان ، ابې رنگه Iris او روڼ روښانه پوستکې منځته راځي .

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

## تشخيص:

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

## درملنه:

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

## : Tyrosinemia

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

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

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

تشخيص يې د ځگر د بيوفسي او يا د فايبروپلاست حجرو د کلچر او د فيومرايل اسيتواسيتيت هايډروليز انزاييم د اندازې د ټاکلو په بنسټ صورت نيسي. (۲).

## 2 tyrosinemia type 2 (Oculocutaneous tyrosinemia).

يو نادره او توسومل رسييسيف تشوش دی چې د tyrosin transaminase انزایم د فقدان له امله رامنځته کېږي د نوموړي ناروغې سريري اعراض او علايم عبارت دي له دماغي وروسته پاتيوالي ، د ورغوي او پنبو د تلی Hyperkeratosis د قرنيې ټپ، د ځگر او پښتورگې اخته کيدل.

درملنه: د تايروسينیما ناروغانو ته هغه خواړ وړکول کېږي چې په هغه کې تايروسين فينايل الانين او متيونين امينو اسيدونه نه وي. لمړنې ټايب تايروسينیما ناروغان د ځگر Liver transplantation ته اړتيا لري چې گټور تمامېږي .. (۲).

د نوي زيږيدلي ماشوم گذري تايروسينیما:

دغه ناروغې د B. Hydroxy phenyl pyruvic acid oxidase ، انزایم د ځنډنې مچوريشن له کبله منځته راځي او په پريمچور ماشومانو کې ډيري پيښې لري د نوموړي ناروغې اعراض او علايم عبارت دي له د تغذي ستونزي ، Lethergy ، ضعيف حرکې فعاليت.

د نوموړي ناروغې د درملنې په منظور په خوړو کې پروتيني مواد کم او Vitamin C اندازه زيات کړای شي. (۲)

### Albinism:

البنيزم د Tyrosinase انزایم د فقدان له امله منځته راځي.

**Oculocutaneous albinism**: په لسو ډولونو دي او د اتوسومل رسييسيف په بڼه په وراثت انتقالېږي .

Ocular Albinism څلور ډولونه لري او د X-linked او يا اتوسومل رسييسيف په بڼه انتقالېږي . (۲).

**Partial albinism**: د اتوسومل ډومينانت په بڼه انتقالېږي (۲)..

نوموړي ناروغې د ميلانين د قسمي کموالي او يا په بشپړه ميلانين د نشتوالي له امله منځته راځي په نورمال ډول ميلانوسايت او ميلانوسوم حجرې موجود وي ليکن د ميلانين په جوړيدو کې

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

کلینیکي بڼه :

پوستکي غیر صباغې وي او د لمر د وړانگې سره د مخامخ کیدو په صورت کې رنگه نه اخلي لکن د پوستکي دسوزیدو او په ناروغ کې د سوخت د احساس سبب کیږي د البنیزم د ناروغانو ویستان د ورینیمین په شان سپین رنگ لري او د نوموړي ناروغانو Iris گلابي او یا ابې رنگی وي .



( ۲-۱۰ ) د البنیزم دکورنۍ خو غړي رابنایي

خرنگه چې وړانگې د نوموړو ناروغانو د قزحیې ( iris ) خخه تیریري او راساً په شبکیه لگیري نو ځکه نوموړي ناروغان Photophobia لري په ناروغانو کې Visual Acuity کمیږي او اغلباً Nystagmus موجود وي د ناروغانو زکاوته نورمال وي .

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

### :Alcaptonuria

یو اوتوسومل رسیسیف ناروغي ده چې د لمړي ځل لپاره د Garrod په واسطه رامنځته شوه دغه ناروغي د Homogentistic acid oxidase انزایم د نشتوالی له امله پیدا کیږي چې Homogentistic acid په بدن او تشو میتازو کې تراکم کوي . (۲)

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

کلنيکي بڼه:

تشې متيازې تياره او تور بخن رنگ لري . په ځانګړي ډول که متيازي القلي ووسي دیر توربخن رنگ غوره کوي. يو تور رنگې صباغ په صلیبه کې تراکم کوي (د قرنيې او Canthi ترمنځ).

د پوزې او غوړ کرپندو کې د نوموړي صباغ د تراکم له کبله ochronosis پيدا کېږي مګر د ۲۰-۳۰ کلنۍ څخه د مخه عمر کې د نوموړي صباغ پيښې کمې وي او د هغې لامل دا دی چې Homogentistic acid يو پولي مرپه نوموړي غضروف کې تراکم کړی وي

د بندونو په غضروف کې د نوموړي صباغ تراکم د بندونو د Degeneration او arthritis osteo لامل ګرځي . achronotic arthritis رامنځته کېږي چې زیاتره د اوږې او حرقفې فحذي بندونه اخته کوي په پښتورګو کې د نوموړي صباغ د تراکم له امله نفروزس او د پښتورګې تیرې رامنځته کېږي.

د تشې متيازې ازمويڼه د Fehling او Benedict معیارونو سره تور رنگ ورکوي خو د Glucose oxidase سره تعامل نه کوي (۵).



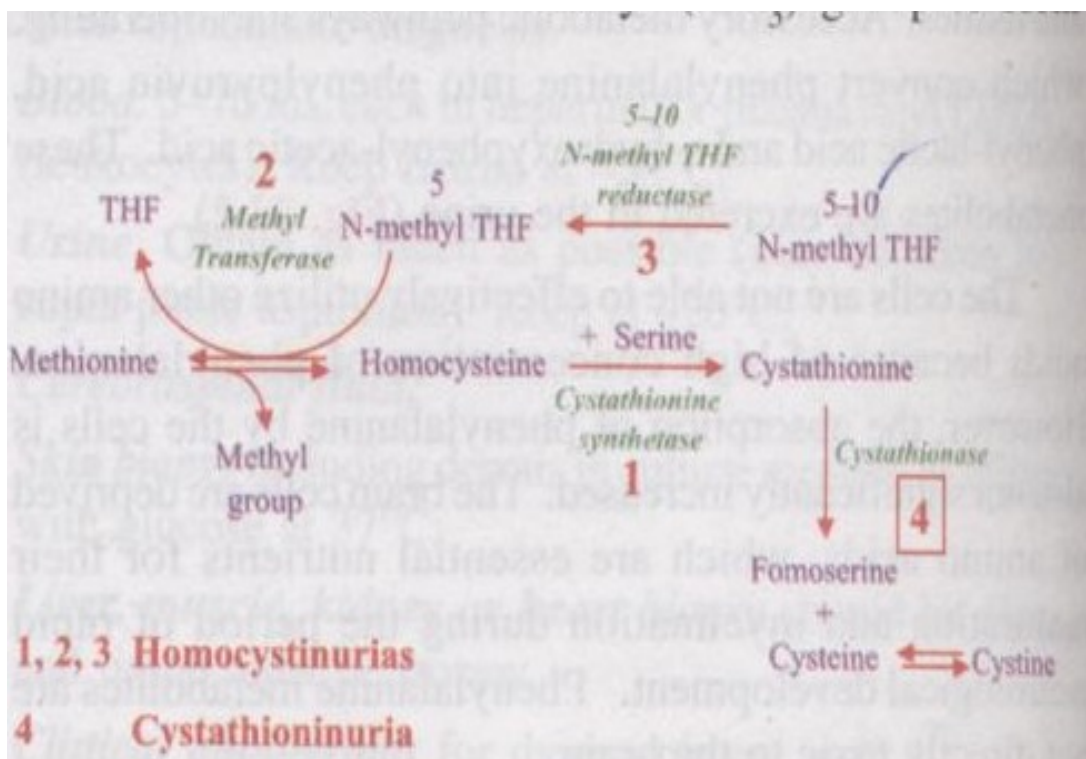
درملنه:

ځانگړي درملنه نلري. ascarbic acid د ochronotic مواد د ذخيره کيدو څخه مخنيوي کوي ليکن نشي کولای چي ميتابوليک نيمگړتيا وي له منځه ويسی. Nitisinon يو درمل دی چې د HGA جوړونکې مادې د انزایم څخه مخنيوي کوي او په درملنه کې گټور تماميږي. (۵).

## Homo cystinuria

يو اوتوسومل رسيسیف تشوش دی په دري ډوله دی .

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



۱۱-۲ انځور: د ميتيونين د ميتابوليزم بوشميک پاتوي

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

## کلینیکي بڼه:

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

چې په Cystathionin د فقدان څخه پیدا کیږي د عدسیو د لیژن لامل ګرځي په وینه کې د هوموسیستین د تراکم له کبله د Platelet نښلیدوونکي خاصیت زیاتېږي او همدا رنگه د Hegman factore د فعالیتو لامل ګرځي نو همدغه دلیل دی چې د ترومبوا بولیزم پېښې په نوموړي ناروغانو کې ډیرې لیدل کیږي په دماغ کې د هوموسیستین لوړ غلظت د دماغي وروسته پاتې والي لامل ګرځي چې نیمایي ناروغان په دماغي وروسته پاتې والي اخته وي. څرنگه چې سیستین امینواسید د کولاجن نسج د جوړلو لپاره یوه بنسټیزه ماده ده نو ځکه د هغې نشتوالی د هډوکو د osteoporosis لامل ګرځي.

د ترومبوا بولیزم له کبله په ناروغانو کې اختلاجات او د ماغي شوکې زیانونه منځته راځي.

په پلازما کې د NS methyl tetrahydrofolate اندازه ټیټېږي دا ځکه چې نوموړي ماده د هوموسیستین د متایلسن لپاره خپله د میتایل ګروپ له لاسه ورکوي نو ځکه د پلازما د فولیت سویه هم ټیټېږي.

د ژوند په لمړیو مرحلو کې نوموړي ناروغانو ته باید په لوړ مقدار Pyridoxin ورکړل شي او په خوړو کې د Methionin د ورکړې څخه ډډه وشي ځیني ناروغانو ته ترڅو چې د ورځي 1-5 mg په اندازه فولی اکسید ورنکړل شي بڼه والی نه مومي (۵).

**Typell** د ناروغي دغه رقم N5. Metyl T.H.F. methyl transferase انزایم د نشتوالي له امله منځته راځي نوموړي انزایم د خپل فعالیت لپاره Methy B 12 ته اړتیا لري. په دې ناروغانو کې د Methionin سویه ټیټه وي. ناروغان په Dementia, اختلاجات او میګالوبلاستیک انیمیا باندې اخته وي.

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

**Type III** :- د ناروغي دغه بڼه د N5-10 methyl tetra hydrofolate reductase د انزایم د کموالي له امله منځته راځي نوموړي انزایم د N5 methyl tetra hydrofolate د جوړښت مسولیت په غاړه لري

## نوموړي ناروغان په دماغې

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

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

په تشو متیازو کې هوموسستین Cyanide nitroprusside د ازموینې په واسطه میندل کیږي د متیونین او هوموسستین لوړیدل تشخیصی نښې دي. (۵).

**Cystinuria**

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

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

درملنه:

په خوړو کې د سیستین د ورکړې څخه مخنیوي وشي د دې لپاره چې پښتورگې کې سیستین تیرې جوړې نشي نو باید چې د تشو متیازو جریان په پښتورگې کې زیات کړو ( $>1.5/\text{lit}/\text{m}^2/\text{day}$ ) او د تشو متیازو د PH د ۵، ۷ په شاو خوا کې وساتو او د سوډیم بای کاربونیټ او پوتاشیم سټریټ په واسطه محیط قلوي کړو. په مقاومو حالاتو کې ناروغ ته D penicillamin او یا Tiopromin درمل ورکول کېږي نوموړي درمل د sulfhydryl مشتقات دي چې د سیستین د حل کولو په

خاطر د سیستین سره د disulfide مخلوط جوړوي چې نوموړي مخلوط په اوبو کې د حل کېدو وړتیا لري.

Captoprill په زیاته اندازه د سیستین په ټیټولو کې اغیزمن دي (۵).

### Hart nup disease

هارټنپ ناروغي یو اوتوسومل رسیسیف تشوش دی چې په کولمو او د پښتورگې په تیوبولونو کې ترپتوفان په انتقالیدو کې نیمگرتیا موجود وي چې په نتیجه کې د Nicotinic acid فقدان منځته راځي ... (۲).

په کولمو کې د ترپتوفان د پاتې کېدو له امله نوموړي امینواسید د بکتیریا ووتریرغل لاندې قرار نیسي او هغه په Indol او Indoxyl باندې بدلېږي چې وروسته نوموړي مواد د کولمو په واسطه جذب او د تشو متیازو له لارې اطراح کېږي د نوموړي ناروغانو په وینه کې د ترپتوفان اندازه ټیټه وي څرنگه چې د ترپتوفان یوه برخه د Nicotinamid او Kynurenin د میتابولیک پاتوی لپاره ضروري دي او د هغې څخه نیکوتین امید جوړېږي نو ځکه Hartnup په ناروغي کې د نیکوتین امید جوړیدل د کموالي سره مخامخ کېږي (۵).

کلینیکي بڼه:

د Hartnup په ناروغي اخته کسان د پلاگرا په شان کلینیکي اعراض او علایم لري نوموړي ناروغان photosensitivity لري یعنې دلروړانگي سره د مخامخ کېدو وروسته د نوموړي ناروغانو پوستکی

سورنگه او ځير کيرې cerbellar. ataxia او روحي تشوشات نیکوتینیک اسید دکموالي اود Indolic acid د تراکم له کبله منخته راځي (۵)

درملنه :

د Hart nup ناروغانو ته په لوړ مقدار پروتین ورکول کيرې همدارنگه دکولمو انتي سپيټک د تريټوفان د تخريب دمخنيوي لپاره ناروغانو ته ورکول کيرې. (۵).

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

هينیکو ټنيک اسيد د ورځې (۵۰-۳۰۰) ملي گرام پورې ورکول کيرې . همدا رنگه نوموړي ناروغان د لمر وړانگې سره د مخامخ کيدو څخه وساتل شي (۲) ،

د Branch Chain د امينو اسيدونود ميتابوليزم تشوشات :

Branch chain ارگانیک اسيدوريا د يو گروپ تشوشات څخه عبارت دي چې د ځانگړي انزايمونو د نشتوالي له امله منخته راځي نوموړي اسيدونه عبارت دي له Isoleucine, Leucine, Valine څخه .

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

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

ماشوم د زيږيدو او د سريري اعراضو او علايمو د پيدا کيدو ترمنځ کوم ټاکلي واټن موجود نه وي.

د IUA, MMA او PA په ناروغانو کې شديد ډيهايډريشن ، ليوکونټروپنيا او ترومبو سايتو پنيا موجود وي چې د Sepsis نښې څرگندوي.

پورتنې تشوښات په پلازما او تشو میتازو کې د acyl carnitin او نورو عضوي اسیدي مشتقاتو د موجودیت په اساس تشخیص کيږي چې د تشخیص لپاره د Gas Chromatography، mass Spectrometry او یا Tandem MS-MS د کړنلارو څخه کار اخستل کيږي (۵)

درملنه:

د ناروغانو بېرني درملنه د ډیهایدریشن او اسیدوزس له منځه وړل دي. ناروغانو ته په کافي اندازه د خولي او یا رگ له لاري کالوري د پروتين سره يو ځاي ورکول

کيږي که هایپرامونیمیا موجود وي د هغې اړونده اهتمام ونیول شي او د هایپرامونیمیا په شدیدو حالاتو کې Exchange transfusion او Peritunial dialysis اجرا کيږي په ځانگړي ډول د گڼ شمیر carboxylase انزایمونو د فقدان په صورت کې د بیوتین Supplement توصیه کيږي چې په ډراماتیک ډول ځواب ورکوي د میتایل ملونیک اسیدوریا د درملني لپاره د Vit B12 لوړ مقدار ته اړتیا وي (۵).

همدارنگه د خولي د لاري د Carnitin ورکول د ځني ارگانیک اسیدوریا په درملنه کې اغیزمن دي

## :Maple syrup urin disease

یو اوتوسومل رسیسیف ناروغي ده چې د Brach chain 2. Oxoacid

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

د هغه برنج چین امینواسیدونو سویه (لیوسین، ایسولیوسین، والین) کوم چې د کیتو اسیدونو یا پیشقدمه مادي دي هم لوړيږي د پرنج چین امینواسیدونو لوړوالي په حجرو کې د نورو امینواسیدونو د تیریدو څخه مخنیوي کوي. (۵).

## کلینیکي بڼه:

اخته ماشومان نورمال زیربږي لیکن د لمړنې اونۍ په موده کې ناروغان د تې رودلوپه ضعیف والی ، لیترجې او کانګې کولو باندې اخته کیږي وروسته Spasticity, Ataxia ، اختلاجات او په چټکۍ سره پرمختللي دماغی تخریبات رامنځته کیږي د څو اونيو او میاشتنو په اوږدو کې کوما او مړینه رامنځته کیږي. نوموړي اعراض او علایم په بدن کې د زهرجن متابولایتونو د تراکم کیدو له امله منځته راځي په ځانګړي ډول د Leucine د امینواسید د متابولایت څخه.

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

## تشخیص:

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

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

د maple syrup د ناروغانو په غذایی موادو کې پروتین او BCAA اندازه کمه کړای شي په ځانګړي ډول په هغه ناروغانو کې چې اختلاجات پکې رامنځته شوي وي او یا دا چې نوزیږیدلي وي هغه غذایی مواد چې په کمه اندازه برنچ چین امینواسیدونه لري د (Say ، ځانګړي مصنوعي فارمولا) څخه عبارت دی . نوموړي ناروغانو ته Thiamin (Vit B1) ورکول کیږي.

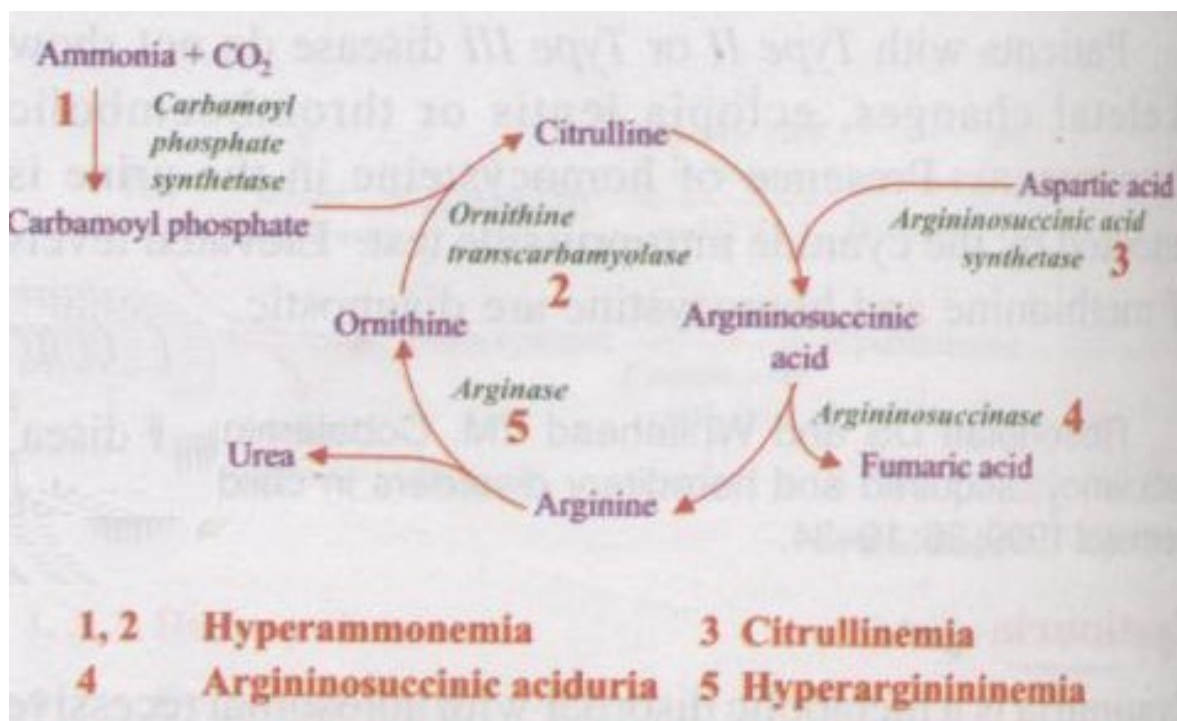
د acute exacerbation په حالت کې د دوراني امینواسیدونو د چاڼولو (تصفیه) کولو لپاره د Peritonal dialysis څخه ګټه اخیستل کیږي او د رګ له لاري

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

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

## د یوریا سایکل تشوشات:

د امینواسیدونو کتابلیم د امونیا د منځته راتلو لامل ګرځي امونیا په پنځو پړاوونو کې د یوریا سایکل د پاتوي له لاري په یوریا بدلېږي (۵).



۲-۱۲. انځور: د امینواسیدونو د میتابلیم تشوشات او یوریا سایکل

په هر سایکل کې د امونیا دوه موله د یوریا د یو مول په شکل اطراح کېږي او درې موله ATP په مصرف رسیږي که چیرې په پورتنې پنځه پړاوونو کې د کوم انزایم د نشتوالي له امله کوم ځنډ رامنځته شي د امونیا د زیاتوالي (200 mmol/ lit) لامل کېږي او انسفالوپتي رامنځته کېږي. که د سایکل په دریم پړاو کې کومه نیمګړتیا موجود وي Citrullinemia، که په څلورم پړاو کې کومه نیمګړتیا موجوده وي argininosuccinic acidemia، او د اخري پړاو نیمګړتیا له امله Hyperarginemia منځته راځي. (۵)

کلینیکي بڼه:

د یوریا سایکل ټول میتابولیک تشوشات د دماغ لپاره زهرجن اغیزي لري. نوموړي ناروغان پروتیني خواړه نشي زغملای. په ناروغانو کې پر له پسې کانګې او نا رامی د ژوندانه په لمړیو کلونو کې رامنځته کوي. ناروغي په چټکۍ سره د لیترجي، کوما، Ataxia او اختلاج خواته پرمختګ کوي. د یوریا سایکل په



تشوشتو اخته ناروغان په دماغې ځنډ ، د عضلاتو شخوالي (muscular rigidity) ، د ارتقا وروسته پاتې والی او Opisthotonus باندې اخته وي . هغه ناروغان چې په argininosuccinic acidemia باندې اخته وي دلنډ ، وچ او

ماتیدونکي وینستانو لرونکي وي. په اټکلي ډول د ویني د یوریا اندازه نور مال وي او د دې څخه ښوونه کوي چې میتابولیک پاتوي په بشپړ ډول تړلي (بلاک) نه وي (۵) .

درملنه:

د Hyperammonemic حالت په موجودیت کې (ارگانیک اسیدیمیا ، یوریا سایکل نیمگړتیا) په مناسب ډول په خوړو کې د پروتینونو محدودول ارزښتناک دي (د ناروغۍ په حاده مرحله کې د ورځي 25gm/ kg د 0. اساسي امینواسیدونو مخلوط ناروغ ته ورکول کیږي او وروسته د ورځي 1-10g په یو کلیو گرام د بدن ناروغ ته پروتین ورکول کیږي . په مصنوعي ډول په تجارتي بازار کې low protien diet مستحضرات پیدا کیږي. د امونیا د اطراح کولو لپاره د Sodium benzoate ماده د ورځي (۲۰۰-۲۵۰) ملي گرام په هر کیلوگرام د بدن په ۴-۶ کسري د وزونو ناروغ ته ورکول کیږي. نو موږي ماده د امونیا سره کانسجیټ کیږي او امونیا په غیر زهري ماده باندې بدلوي چې د هغې اطراح کیدل په اسانې سره صورت ونسي.

Sodium phenyl acetate د ورځي (۲۵۰-۵۰۰) ملي گرام په هر کیلوگرام د بدن او یا argenin د ورځي ۲۰۰-۸۰۰ ملي گرام په هر کیلو د بدن هم ډیري گټوري دي. د فینایل اسیتیت او بنزوئیت سره یو ځای ناروغانو ته د Carnitine سپلمنټ هم ورکول کیږي جین تراپی تر څیرنې لاندې دي.

باید په لاندیني حالاتو کې هیموډیالیزس او هیموفلتریشن اجراشي.

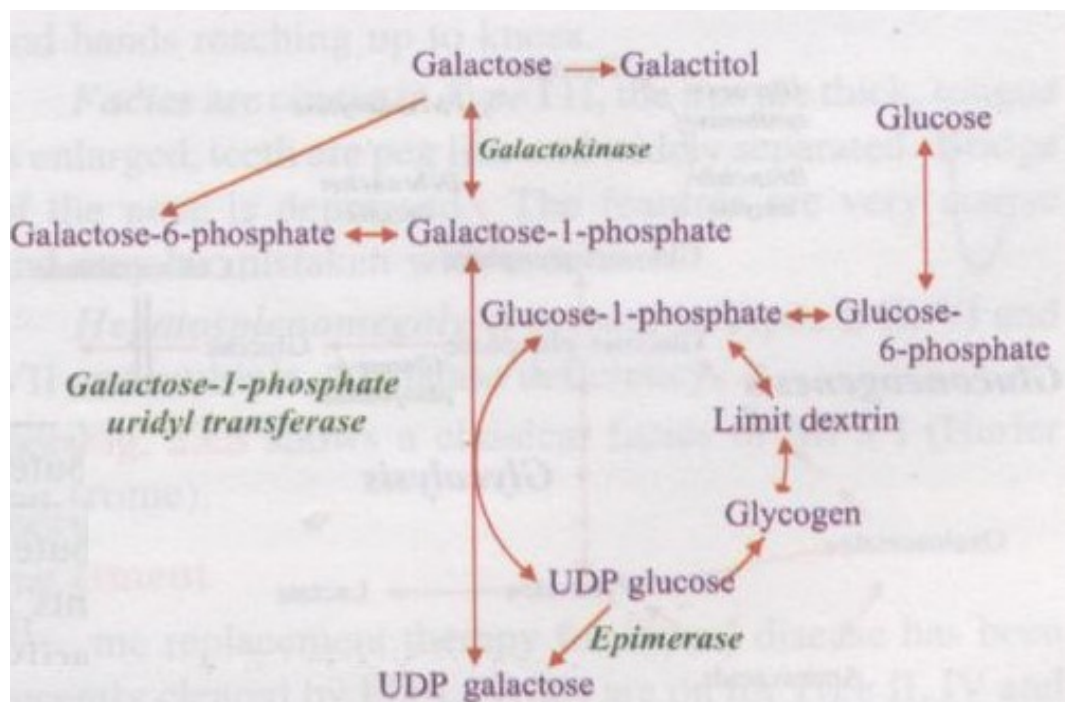
که د سیروم د امونیا اندازه د (۵۰۰) میکرومول په فی لیتر وینه کې زیات شي. که د ۲۴ ساعتونو څخه د زیاتي مودې لپاره د امونیا سویه د ۸۰۰ میکرومول څخه په زیاته اندازه لوړه پاتې شي او یا که غیر رجعي عصبي زیانونو سره یو ځای وي (۵).

## د کاربوهايديريت د ميتابوليزم تشوشات:

**:Galactosemia**

کله چې گلکتوز د کولمو څخه جذب شي فاسفوريليت کيږي او په Galactose 1 Phosphate باندې بدلېږي چې نوموړي عمل Galactokinase د انزایم په واسطه ترسره کيږي .

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



۱۳-۲. انځور د گلکتوز او گلوکوز ميتابوليزم.

چې نوموړي تعامل د Galactose 1 phosphate uridyl transferase د انزایم په واسطه صورت نیسي. د نوموړي دواړو انزایمونو نشتوالی د Galactosemia سبب کيږي په نتیجه کې گلکتوز او گلکتوز-۱-فاسفیت دواړه په حجرو کې تراکم کوي چې نوموړي مواد په حجرو باندې زهرجن اغيزي لري گلکتوز په تشو متيازو کې اطراح کيږي

د نورو پاتوي گانو له لاري يو څه اندازه گلکتوز په نورو موادو بدلېږي. د نموني په ډول

د Aldose reductase د انزایم په واسطه په Galactilol بدلیږي Galatilol نه میتابولیز کیږي او د تشو متیازو له لارې اطراح کیږي د گلکتوزیو کمه اندازه د Galactose dehydrogenase د انزایم په موجودیت کې په Galactonic Acid باندې اکسدایز کیږي.

### Galactose.1. phosphate uridyl transferase انزایم نشتوالی:

یو اوتوسومل رسیسیف تشوش دی چې د شیدي خوړلو څخه څو ورځې یا څو اونۍ وروسته ماشوم کې اعراض او علایم راڅرگندیږي په ماشوم کې فزیولوژیک زیږی د اوږدې مودې لپاره دوام کوي ځگر غټیږي او د څو ورځو په موده کې Gataract تاسس کوي.

په لمړیو مرحلو کې په نوي زیږیدلي ماشومانو کې کانگه، نس ناسته او Failure to Thrive پیدا کېږي د ناروغي د اعراضو او علایمو لامل څرگند ندی. لیکن فکر کیږي چې Cataract د Galactilol د تراکم کیدو له امله منځته راځي په ماشومانو کې دماغي وروسته پاتی والی او د ځگر سیروزس د گلکتوز-۱- فاسفیت د زیاتوالي له امله منځته راځي. (۵).

### Galactokinase diffiecinacy:

د دې ډول گلکتوزیمیا سریري اعراض او علایم د خفیفې دماغي وروسته پاتی والي او د ځگر د اخته کیدو څخه عبارت دي په ناروغانو Catchexia منځته نه راځي د دې ډول ناروغۍ اساسي نښه د کترکت څخه عبارت دی کوم چې د Galactilol د زیاتوالي له امله منځته راځي (۵).

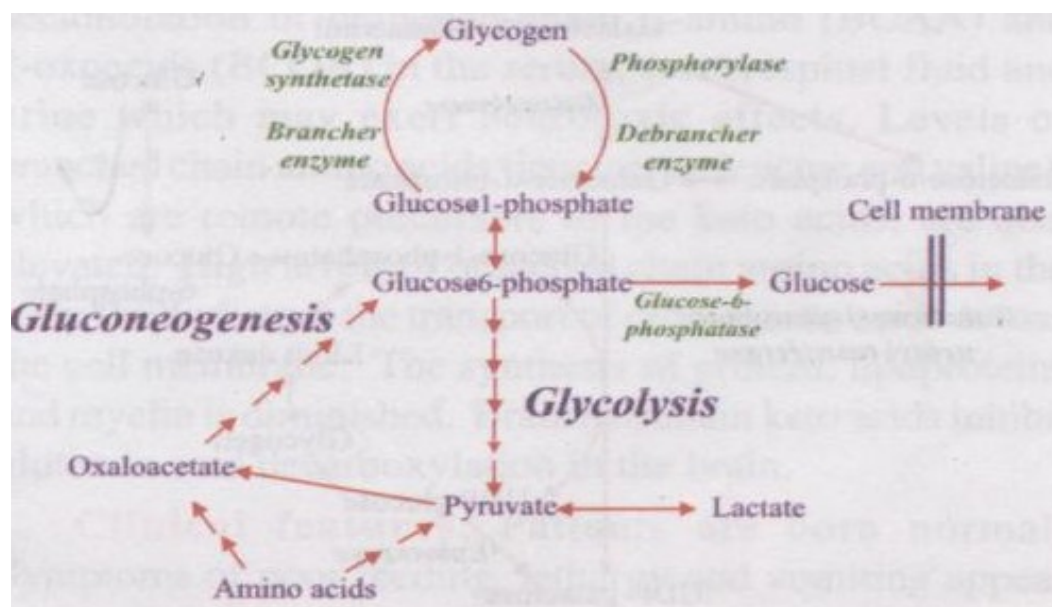
درملنه:

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

## د گلايکوجن ذخيروي ناروغي (Glycogen storage disorder):

د گلوکوز ډيره برخه د portal system له لاري د ويني دوران ته جذبېږي او گلوکوز په نورو مخنيو مرکباتو باندې فاسفوريليت کيږي (Glucose 4 phospate, Glucose 1 phospate) او بالاخره د گلايکوجن په څير ذخيږه کيږي.

گلايکوجن يو برنچ پولي سکر ايد دی چې د گلوکوز د ډيرو ماليکولونو د يو ځای کيدو څخه منځته راغلي دي د گلوکوز نوموړي ماليکولونه د (1-6 and x1-4) کره ايزو اړيکو لرونکي دي، کله چې د ويني د گلوکوز سويه تپت شي نو د هايډرولايټيک فاسفوريلشن د عمليي په واسطه گلايکوجن د گلوکوز په ماليکولو بدل او د ويني دوران ته ازادېږي. د تعامل اخري پړاو د Glucose 6 phosptase د انزاييم په واسطه تر سره کيږي د هغه تعاملاتو مجموعه چې دهغې په واسطه گلوکوز د ويني دوران ته غورځوي د Glycogenolysis په نوم ياديږي چې په لاندې انځور کې ښودل شوي دي (۵)



۲-۱۴. انځور په ځگر کې د گلوکوز او گلايکوجن ميتابوليزم).

Type I	Glucose-6-phosphatase
Type II	Lysosomal alpha-1, 4-glucosidase (acid and neutral maltase)
Type III	Amylo-1, 6-glucosidase or oligo-1, 4-1, 4-glucanotransferase (debrancher enzyme)
Type IV	Alpha-1, 4 glucan:alpha-1, 4 glucan-6-alpha glucosyl Transferase (brancher enzyme)
Type V	Muscle phosphorylase
Type VI	Liver phosphorylase
Type VII	Phosphofructokinase
Type VIII	Phosphoglucose isomerase
Type IX	Phosphorylase kinase
Type X	Phosphorylase kinase
Type XI	3, 5-cyclic AMP dependent kinase
Type XII	Phosphoglucose isomerase
Type XIII	Triose phosphate isomerase
Type XIV	Phosphoglycerate mutase, M isoenzyme

۲-۱۵ په گلايکو جنوزس کې د انزايمونو فقدان .

پورتنۍ ناروغۍ د هغوي د کشف او رابرسيره کيدو د ترتيب په بنسټ په نمبر وهل شوي دي ليکن ډير بهتره ده چې يو ډاکتر نوموړي ناروغي د اړونده اعضاوو د اخته کيدو په اساس په طبقو وويشي چې په لاندې ډول دي (۵).

۱: د گلايکو جن هغه ذخيروي ناروغۍ چې اساساً ځگر اخته کوي:-

هغه ناروغي چې ځگر اخته کوي په لاندې ډول دي .

۱) type (Von gierk disease) ، type III (forbe or limit dextrinosis) type (amylopectinosis) ، type IV ، type VII ، type IX ، او type X .

د پورتنې ناوړغانو سريري بني عبارت دي له: هيپاتوميگالي ، هايپوگلايسيميا ، کيتوزس ، اسيدوزس ، failure to thrive .

هايپوگلايسيميا په هغه ناروغانو کې چې د شپې خواړه نه استعمالوي (overnight fasting). له کبله شديد کيرې دا ځکه چې ځگر د انزايمونو د نشتوالي له کبله د دې وړتيا نلري چې د وينې دوران ته گلوکوز ازاد کړي بالاخره ازاد شحمي اسيدونه د انساجو څخه د وينې دوران ته داخلېږي او په نتيجه کې Hyperlipidemia type I منځته راځي. د گلوکوز ورکول نوموړي ناروغانو ته د کيتوزس د بڼه والی لامل گرځي. د گلايکوجن په لمرني ټايپ ذخيروي ناروغي کې د گلوکاگون د ورکړې سره سره د وينې گلوکوز نورمال حالت ته نه راگرځي (۵).

د گلايکوجن هغه ذخيروي ناروغي چې د زړه عضلات اخته کوي:-

Type II a (pompe disease): د دې ناروغۍ سريري اعراض او علايم په اسکليتي عضلات، د زړه عضلات او مرکزي عصبي سيستم په ليزوسوم کې د گلايکوجن د ذخيره کيدو له امله منځته راځي په نوموړي ناروغۍ کې زړه غټ او Globular بڼه لري په ECG کې Left axis deviation ، لنډ PR انټروال او Wide QRS د ليدو وړوي.

په ناروغانو کې د زړه عدم کفايه، dyspnea او سيانوزس موجود وي. په اسکليتي عضلاتو کې هايپوتونيا او عضلي ضيعفوالی موجود وي ژبه غټه او راوتلي وي ډير ناروغان د يو کلنۍ څخه د مخه مړه کيږي.

په سپينو کريواتو کې ځگر، عضلات او فايبروبلاست حجرو کې د acid maltase د اندازې د کموالي له مخې تشخيص ايښودل کيږي.

د نوموړي ناروغ په درملنه کې Enzyme replacement therapy ترازموينې لاندې دي (۵).

د گلايکوجن هغه ذخيروي ناروغي چې اسکليتي عضلات اخته کوي:-

Type II b، Type III، (limit dextrinosis, forbes)، type V (MC-Ardle)، type VII، هغه ناروغتياوې دي چې په بنسټيز ډول اسکليتي عضلات اخته کوي. په نوموړي ناروغانو کې هايپوتونيا، ضعيفتيا ژر ژر سترې کيدل او عضلې دردونه موجود وي. (۵).

هغه تشوښات چې د گلايکوجن د غير نورمال جوړښت له امله منځته راځي:

د گلايکوجن د ميتابوليزم په ډيرو ناروغيو کې د گلايکوجن جوړښت نورمال وي پرته د دوو نوعه ناروغيو څخه چې عبارت دي له

(Forbes diseases typelll ,limit dextrinosis) debrancher enzyme difficiency.

او (type IV Anderson amylopectinosis) brancher enzyme difficiency

د Limit dextrinosis په ناروغې کې گلايکوجن هغه ځانگړي برخه (Branch point) چې اړونده انزيم پري عمل کوي موجود نه وي ليکن د گلايکوجن په ماليکول کې د انزيم د عمل کولو ساحې ډيرې زياتې وي په دې اساس نوموړي گلايکوجن غير نورمال جوړښت لري .  
په type IV کې د brancher enzyme موجود نه وي نو په دې اساس گلايکوجن د اوږد داخلي او خارجي کړيو لرونکي وي ليکن د Branch points پکې لږ وي .

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

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

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

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

نوموړي ناروغانو ته بايد ډير پروتين لرونکي او لږ شحم لرونکي خواړه ورکړل شي بهتره دا ده چې خواړه په کم مقدار او پرله پسې ناروغ ته ورکړل شي او د انتاناتو په شتون کې بايد د هغې درملنه ترسره شي (۵) .

درملنه:

د گلايکوجن په ذخيروي ناروغيو اخته کسان په هايپوگلوکوسيميا او هيپاتوميگالي اخته وي (ټول ناروغان نوموړی تشوش نلري) پدی اساس د درملنې څخه موخه دا ده چې په ناروغ په وينه کې د گلوکوز اندازه په نورمال حالت کې وساتو نوموړي عمل د انفي بلعومي ټيوب له لاري (NGT). پرله پسې انفيوژن او يا د خولې له لاري د اوومه يا خامه نشايسته د خوړولو په اساس صورت نيسي چې اوومه نشايسته ورو، ورو د گلوکوز په څير د ويني دوران ته داخلېږي.

پورتنۍ کړنلاره په ځانگړي ډول type IV, type III, type I لپاره گټور دي (۵).  
د ميوکوپولي سکرایدونو ميتابوليک تشوشات:

### (MPS) metabolic disorders of mucopolysaccharides

ميوکوپولي سکرایدوزس د يو شمير ارثي تشوشاتو څخه عبارت دي چې په انساجو کې د ميوکوپولي سکرایدونو د ذخيره کيدو له امله منځته راځي. پرته د Hunter syndrome څخه د ميوکوپولي سکرایدوزس ټول تشوشات د اوتوسومل رسييف په بڼه منځته راځي ليکن Hunter syndrome د x linked recessive trait په بڼه رامنځته کېږي. نوموړي تشوشات د ځانگړي انزايمونو د کموالي او يا نشتوالي له امله منځته راځي (۲).

ميوکوپولي سکرایدونه د منضم انساجو اساسي ماده ده چې د ډای سکرایډ ، نايټروجن او د استرسلفيټ د گروپونو څخه جوړ شوي دي مهم ميوکوپولي

سکرایدونه عبارت دي له hyaluronic acid ، 4.sulfate ، chondrotin. 6 sulfate، Dermatan sulfate، Heprine sulfate.

په لاندیني جدول کې د ميوکوپولي سکرایدونو کلينيکي بڼه او ډولونه بنودل شوي دي (۵)

د MPS نمبر دماغي وروسته پاتېوالی	ناغوره څيره.Coarse face.	د توري او ځگر غټوالی	Dysotosis multiplex د قريبي مکدریت	
Hurler /I. H	+	+	+	+
Scheie/IS	-	-	-	+
Hunter.II	+	+	+	-
Sanifilipo/III	-	-	-	-
Morquio/ IV	-	-	-	+



درملنه:

په دې نژدې وختونو کې د type I ناروغانو لپاره د FDA په واسطه انزایمونو معاوضه کول د (Enzyme replacement) څرگند شوی دی د type II, type IV او type VI د ناروغیو لپاره د انزایمونو معاوضه کول تر ازمایښت لاندې دي د MPS I او MPS VI لپاره د هډوکو د ماغزه transplantation گټور دی (۵).

د لیزوسوم ذخیروي تشوشات:

په اټکلي ډول د څلویښتو (۴۰) څخه ډیر ناروغی د لیزوسوم د انزایمي تشوشاتو له کبله منځته راځي. د لیزوسوم د یو انزایم نشتوالی له امله د لیزوسوم په داخل کې د اندوجینوس او اکروجینوس غټو مالیکولونو ماتیدنه نه تر سره کیږي. او نوموړي مالیکونو میتابولایت د بدن په انساجو کې ذخیره او ناروغي رامنځته کوي.

هغه انزایمونه چې د Glycosaminoglycone د ماتیدو مسولیت پر غاړه لري. او په لیزوسوم کې موجود نه وي د Mucopolysaccharidosis لامل گرځي چې مخکې تشریح شو هغه انزایمونه چې د Glycopeptide د تجزیه کیدو مسولیت په غاړه لري او په لیزوسوم کې موجود نه وي د Glycoproteinosis د منځته رامل گرځي.

د گلايگولپید په ذخیره وي ناروغيو کې د سفنگولپید ماتونکي انزایمونه موجود نه دي د پورتنیو ذخیروي ناروغيو ۲/۳ برخه کې Glycoliped ذخیروي ناروغي تشکیلوي پرته د Fabry disease څخه چې د x linked حالت ولري نور ټول پورتنی ناروغي د اوتوسومل رسیسیف تشوشاتو د جملې څخه دي.

کله چې د حجرو په منځ کې شحمې مواد تراکم وکړي نو حجره یو ځگن (Foamy) بڼه ځانته غوره کوي چې د foam cell په نوم یادېږي نوموړي حجرې په ځگر، تورې، سږي او هډوکو، کې لیدل کیږي چې د نوموړو غړو د لویوالي لامل گرځي.

د گلايگولپید په ځني ذخیروي ناروغيو کې عصبي اعراض او علایم رامنځته کیږي او د هغې لامل دا دی چې نوموړي مواد په دماغ کې تراکم کوي او عصبي اعراض رامنځته کوي (۵).

په لاندیني جدول کې د لیزوسوم ځني ذخیروي ناروغيو کلینیکي منظره تشریح شوي دي (۵).

Bulbar sign	دماغي وروسته پاتې والی	د اسکلېټ لیژن	د احشاو غټوالی	Cehrry redspot	ناروغي
-	+	+	+	+	Gangliosidosis GM 1
+	+	+	+	-	Gaucher diseases
-	+	-	-	-	Krabbe diseases
-	-	+	-	+	Methachoromatic leucodystrophy
-	+	+	+	+	Multiple sulfatase defficiency
-	+	-	+	+	Niemann pick diseases
-	-	+	+	+	Sand hoff diseases

دلېزوسوم د ذخيروي تشوشاتو ځني مهم او معمولي ناروغي په لاندې ډول تشرېح کيږي.

### :Gaucher diseases

يو اوتوسومل رسييسيف ناروغي ده چې Gluco cerebrosidase انزایم د فقدان له منځته راځي نوموړي انزایم د Glucosyl ceramid څخه گلوکوز بيلوي د دې انزایم په نشتوالي کې Glucosyl ceramid چې يو ډول cerebroside دي د ريتکولو اندوتيليل سيستم په حجرو کې تراکم کوي. سريبروسايډ Laden cells. غټي حجري دي چې هسته يې د حجري يوي څنډې ته قرار لري او د هغې سايتوپلازم د گونځي شوي ويږينم په شان بنکاري نو ځکه د گونځي شوي ويږينم يا Gaucher cell پنوم هم ياديږي. (۵).

### کلينيکي بڼه :

د ناروغانو توري ډير غټيږي او هايپرسپلنيزم منځته راځي يعنې ليوکو پنيا او ترمبوسايتوپنيا د توري د غټوالي سره يو ځای موجود وي .

د ناروغانو ځگر غټيږي او د هډوکو ، ماغزه جوف هم پراخيږي دا ځکه چې Gaucher cell په نوموړي اعضاوو کې تراکم کوي د هډوکو پراخيدل ډير بازردي په ځانگړي ډول د د ورانه او مټ (فخذ ، عضد) هډوکې په زياته اندازه غټوالی پيدا کوي (۵). چې د کلينيک له نظره په درې ډوله دي:

Type I (chronic non neuropathic): په دې ډول ناروغې کې احشاپه زیاته اندازه اخته کیږي. مزمن سیرلري لیکن عصبي اعراض او علایم په ناروغ کې منځته نه راځي نوموړي ناروغي په زړو او بوډا خلکو کې څرگندیږي

type II (Acuto neuropathic): د ناروغۍ دا بڼه په مقدم ډول شروع کیږي او د مخکې د دوه کلنې څخه د ماشوم د مړینې لامل ګرځي په ناروغانو کې عصبي اعراض او علایم ډیر بارزوي.

Type III (chronic neuropathic): ناروغي د عمر په دوهمې کال کې څرگندیږي په تحت الحاد ډول سیرلري او د عضویت احشا او عصبي سیستم دواړه اخته کوي.

درملنه:

دا لمړنې ذخیروي ناروغي ده چې درملنه یې په بڼه شان تر سره کیږي نوموړي ناروغان د طبعې او یا Recombinant glucocerebrosidase انزایم د معاوضې یا تطبق په واسطه بڼه والی مومي لیکن درمل یې ګران دي. د هډوکو د مغز ترانسپلانتیشن د درملني یوه بله کړنلاره ده ۹۱۸ OGT یو ماده ده چې د ګلايکولپید د ذخیره کولو پروسه کې وروسته والی پیدا کوي چې د ازماينست لاندې دي (۵).

### **Metachromatic leukodystrophy**

په دې ناروغې کې په مرکزي عصبي سیستم، محیطي اعصاب، ځګر او پښتورګو کې Sulfated glycosphingolipid تراکم کوي په نوموړي ناروغې کې د مایلین پوښ تخریبیږي لیکن د عصبي حجرو زیانمن کیدل په کمه اندازه وي د ماغزو په White Matter کې ګرانو لرکتلي تراکم کوي څرنگه چې د تیزابي کرسټل وایلیټ د رنګ سره نوموړي کتله بنفشي او شاو خوا یې نصولي رنګه

تلوین کیږي. یعنی یو میتاکروماتیک تلوین دی نو ځکه د نوموړي ناروغي نوم ورته ورکړل شوي دي (۵).

کلینیکي بڼه:

د میتاکروماتیک لیوکو ډسټروفي لمړني سريري اعراض او علایم د قدم وهلو تشوشات، نا هم اهنګې (incoordination) او پرمختللي دماغي زیان څخه عبارت دي. نوموړي کلینیکي نښې د ژوند په دوهم کال

کې څرگندېږي په ناروغانو کې knee jerk د brisk حالت لري لیکن ankle reflex او planter response ضعیف کېږي دا ځکه چې په نوموړي ناروغې کې محیطي عصبي سیستم اخته شوي وي.

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

درملنه:

کومه اغیزمنه درملنه پلاس کې نشته لیکن په یو شمیر لږو پېښو کې د هډکو د مغز transplantation تر ازمایښت لاندې نیول شوي دي (۵).

### :GM1. Gangliosidosis

Type I : د ناروغې کلینیکي اعراض او علایم د زیږیدو سره سم څرگندېږي او دماغ په زیاته اندازه زیانمن کېږي د ناروغانو څیره د میوکوپولي سکرایډوزس لمرنې ټایپ ته ورته والي لري د ناروغانو په ګیډه کې هیپاتوسپلینومیګالي او د سترګې د Macula په ساحه Cherry red spot موجود وي د هډوکو په x ray کې Dysostosis د لیدو وړ وي په GM1. Gangliosidosis لمرنې ټایپ ناروغان د دوه کلنې څخه د مخه د تنفسي انتاناتو له امله مړه کېږي .

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

### :GM2. Gangliosidosis

په دې ناروغۍ کې د عصبي حجرو په لیزوسوم کې د GM2. Ganglioside :

ماده تراکم کوي. د نوموړي ناروغانو ډیری پېښې د (type I) taysach د ناروغانو په بڼه د Hexose aminidase A د انزایم د نشتوالی سره یو ځای وي.

لیکن د Sand hoff په ناروغۍ کې د Hexose aminidase A او aminidase B Hexose دواړه انزایمونه نه وي (۵).

### :Taysach disease

یو اوتوسومل رسیسیف ارثي ناروغي ده چې د Ashkenazi په یهودانو کې ډیرې پېښې لري لیکن اوس د هند په شمول په ټوله نړۍ کې د نوموړي ناروغي د پېښو راپور ورکړل شوی دی .

په دې ناروغانو کې اکثراً د نژدي خپلولۍ د ( Consanguinity ) تاریخچه موجوده وي . په نوموړي ناروغانو کې Gangliosid GM2– Hexose aminidase د انزایم د نشتوالي له امله عصبي سیستم په گنگلیونیک حجرو کې د GM2 Gangliosid ماده تراکم کوي او مایلین زانمن کوي د نوموړي ناروغۍ سریري نښې د شپږ میاشتني په عمر کې رامنځته کیږي. Apathy، هایپوتونیا، د سترگې د لیدو نقیصه د ( Visual defect ) او د ارتقا وروسته پاتې والی په نوموړي ناروغانو کې په مقدم ډول منځته راځي نوموړي ناروغانو کې ورو ورو spastic حالت رامنځته کیږي او ناروغان د روندوالي او لیونتوب خواته درومي .

د شبکیه (Retina) په Fundus کې Cherry red spot لیدو وړوي نوموړي ناروغان په ۳-۴ کلنۍ کې مړه کیږي . (۵).

### :Sandhoff disease

د taysach د ناروغۍ برسیره احشا هم اخته کوي (۵).

### :Niemann pick disease

یو نادر اوتوسومل رسیسیف تشوش دی چې د Sphingomyelinase انزایم د نشتوالي له امله منځته راځي او په انساجو کې د sphingomyelin د تراکم کیدو لامل گرځي نوموړي ناروغان په دماغې وروسته پاتې والی، هیپاتوسپلینومیگالی، لمف اډینوپټی، د وزن د لاسه ورکول او د گیډي په پرسوب اخته وي. د ناروغانو په ۱/۳ برخه کې Cherry red spot، Macula، چې موجود وي. په منځني ډول انیمیا (وینه لږې) هم موجود وي. د نیمان پیک ناروغان عموماً د انفانسي په دوره کې مړه کیږي .

د نیمان پیک ناروغي په وینه کې د Niemann pick cells د شتوالي په بنسټ تشخیص ایښودل کیږي . د سيني X-ray د Milliry TB په شان خیال ورکوي . کوم اغیزمن درمل په لاس کې نشته (۲) .

د شحم د میتابولیزم تشوشات:

د لایپو پروتینونو بنسټیزه دنده دا ده چې په اوبو کې غیر منحل مرکبات د وینې په سیروم کې انتقالوي. لایپو پروتینونه نظر د هغوی د جوړښت او ترکیب په بنسټ په څو ټولګیو ویشل شوي دي چې عبارت دي له: پروتین ، کولسترول فاسفولپید ، او تراي گلايسرايدونه .

د شحم تشوشات عبارت دي له :

Hypertryglyceridemia, Familial hypercholesterolemia  
Abeta lipoproteinemia او نور..(۵).

Abeta lipoproteinemia: یو ارثي ناروغي ده چې د Apo B (Apolipoprotein B) د نشتوالي له امله منځته راځي. Apo. B د سیروم د پلازما د لایپو پروتینونه لري د نوموړي ناروغۍ په منځته راتګ کې احتمالي جنتیکي نقیصه عبارت ده له :

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

۲. داپو پروتینونو د لګښت زیاتوالي.

۳. په lipoprotiens باندې د (apuprtien) د بدلیدو ستونزې. او incooperation بیتالایپو پروتینونه د هغه کایلومايکران په جوړولو کې چې په پلازما کې نشته ارزښتناک رول لري د پلازما د کولسترول په اوتری گلیسرایدونو سویه ټیټ وي.

د کلینیک له نظره نوموړي ناروغان د لاندې اعراضو او علایمو لرونکي دي.

د شحمیاتو مل اېسرپشن ، Retinitis pigmentosa ، رعشه (tremor) ،

athetosis ، او د Vibration او position. د احساس له منځه تلل .

څرنگه چې په نورمال حالت کې د شحمیاتو د هضم او تمثیل پروسه د کولمو په مخاطي غشا کې صورت نیسي او بیا نوموړي شحمیات پلازما ته انتقالیږي لیکن څرنگه چې په دې ناروغۍ کې کایلومايکران نه جوړیږي نو نوموړي شحمیات پلازما ته نه انتقالیږي. همدا رنگه لایپو پروتینونه د ځینې اساسي غذايي موادو په انتقال او د سره کړیواتو د غشا په جوړولو کې ډیر ارزښتناک رول لري نو ځکه د لایپو پروتینونو نشتوالی د Achontocytosis لامل ګرځي. تر اوسه پورې په نوموړي ناروغۍ کې د سترګې او ماغزه د بدلونونو پتوجنزس څرګند نه دي (۵).

**Peroxisomal** تشوشات:

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

يو شمير انزايماتيک تعاملات تر سره کيږي چې عبارت دي ده اوږدو شحمي اسيدونو اکسيديشن، Catalases، او Phytonic acid تعاملات (ZS) Zellweger syndrome. (MALD) Neonatal adrenoleuko dystrophy او (IRD) infantile refsum disease. هغه ناروغتياوې دي چې د کلينیک له نظره يو د بل سره مطالع کيږي نو ځکه نوموړي ناروغي د peroxisome biogenesis disorders (PBD) په نوم هم ياديږي. نوموړي ناروغي د اوتوسومل رسييسيف تشوشاتو د جملې څخه دي .

د پورتنی ناروغيو له جملې څخه (ZS) د ډيرشديد او IRS د لږي کلينيکي اعراضو او علايمو لرونکي دي د جنتک له نظره PBD ناروغتياوي هتروجنس تشوشات دي چې کم تر کمه د دولس (۱۲) مختلف کمپلمنټ گروپونو (CGs) لرونکي دي هغه جين چې د CG۱ اخته کوي د PEX1 څخه عبارت دي . په اټکلي ډول سره د PBDs د ناروغانو پنځه شپيته په سلو کې (۲۵%) د PEX1 ميوتيشن له کبله منځته راځي نوموړي Multisystemic ناروغي متسف دي په مختلفي عصبي علايم لکه اختلاج nystagmus ، د اوريدو تشوش ، د علوي حرکي

نيورون (UMP) د حرکې برخې پرمختلونکي تشوش ، اپتيک اتروفي او د ادرينل د مرغيري اتروفي .

د MRI په واسطه د دماغ په White matter کې بدلونونه د مشاهدې وړ وي . د تشو متيازو د عضوي تيزابونو څيرل او پلټنه د پراکسيسوم د ناروغيو په څيرنه او رابرسيره کولو گټور دي (۵)

راز راز نور تشوشات ( miscellaneous disorder ):

### : Alfa 1. Antitrypsin difficiency

Alfa 1 antitrypsin يوه (PI) protease inhibitor چې په ځگر کې جوړيږي نوموړي ماده د نيوترو فيل د الاستيز انزايم د تخريب څخه د سږي انساج محافظه کوي په اټکلي ډول د نورمال وگړو او يا په سلو کې (۷۰%) pi M type خلک دي چې د نوموړي وگړو د . alfa 1 antitrypsine اندازه په يو ليتر کې (0.8- 1.8) گرام پورې رسيږي د نوموړي مادې د نشتوالي په hepatocyte کې د Polymerized alfa 1 anitrypsine د راټوليدو او تراکم لامل گرځي .

د اسناخو د تخريب له کبله Emphysema پيدا کيږي (۵).

لږ تر لږه د جین ۲۴ الیلونه پیژندل شوي دي چې په ډیرو پینسو کې د نوموړي ناروغۍ مسول جین د Piz د میوتانت جین څخه عبادي دي .

د Piz په کسانو کې د alfa 1 anitrypsine سویه د 0.6 gm / lit څخه کم دي لیکن د pi Null په کسانو کې نوموړي ماده بالکل نه وي.

### کلینیکي بڼه:

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

د نوموړي ناروغۍ نوري نادري کلینیکي اعراض او علايم عبارت دي له: گلو میرو لونیفرايیتیس ، واسکولاییتس او panniculitis .

د نوموړي ناروغۍ تشخیص په سیروم کې alfa 1 antitrypsine د اندازې د ټاکنې، د ناروغ د Genotyping او همدارنگه Pi phenotyping له مخې ایښودل کیږي. (۵).

### درملنه:

که څه هم د alfa 1 antitrypsine معاوضه کولو په واسطه کولای شو چې غټانو کې د سږي د ناروغۍ درملنه او مخنیوی وکړو لیکن په هغه ناروغانو کې چې د ځگر ناروغي پکې رامنځته شوي وي کومه گټه نه تر لاسه کیږي په هغه صورت کې چې د ځگر شدید ناروغي موجود وي د Liver transplantation په واسطه په بریالیتوب سره علاج تر سره کیږي (۵).

### :Wilson disease

یوه ناروغي ده چې د مس (Copper) د میتابولیزم د تشوش له کبله منځته راځي نوموړې ناروغي د اوتوسومل رسیسیسیف د تشوش یوه بڼه ده چې د دیارلسم (۱۳) نمبر کروموزم په یو جین کې نیمگړتیا پېښ شوي وي.

د Wilson په ناروغۍ کې د لیزوسوم مس په کافي اندازه بڼه نه اطراح کیږي او یا دا چې د نورمال حالت



خځه metalothionin سره د مس یو ځای کیدل څلور

ځلي زیاتیري او د دې زیاتوالي لامل دا دی چې د نوموړي ذخیروي پروتین په جوړښت کې نیمگرتیا موجوده وي.

مس د ځگر د حجرو سایتوپلازم کې تراکم کوي چې د ځگر هر گرام وچ شوي په کتله کې د (۲۰۰۰-۵۰۰) مایکرو گرامو پورې د مس اندازه رسیږي او په دې اساس د ځگر حجري زیانمن کیږي. د ځگر د حجرو خځه مس د ویني په سیروم کې ازادیږي او د بدن په نورو انساجو کې ذخیره کیږي. په ناروغانو کې د سرو کریواتو د زیانمن کیدو له امله هیمولایز منځته راځي.

د پښتورگي قریبه تیوبولونه اخته کیږي د عصبي سیستم د اخته کیدو له امله عصبي تشوشات او په قرنيه کې د مس د تراکم له امله kayser fleisher ring منځته راځي.

د ویني په سیروم کې د Ceroloplasmin د اندازې کموالی یوه ځانگړی تشخیصی نښه ده د سیروم د مسو اندازه کمیږي (۵).

کلینیکي بڼه:

په ناروغانو کې د ځگر حاد او یا مزمنه ناروغي منځته راځي چې کیدای شي د عصبي اعراضو او علایمو سره یو ځای وي او یا نه وي. همدا رنگه کیدای شي چې د ځگر ناروغي، د روحي ستونزو، هډوکي تشوشات، هیمولاتیک انیمیا او د اندوکراین د تظاهراتو سره یو ځای وي (۵)

## : Hepatic dysfunction

ناروغي د ۲-۱۵ کلنۍ عمر کې منځته راځي د ناروغي په حاد ډول کې زیږی، هیپاتومیگالي، کوماه او مړینه منځته راځي. ناروغي د Chronic active hepatitis پشان سیرلري.

عصبي تظاهرات: نوموړي تظاهرات older children کې رامنځته کیږي چې عبارت دي له د بدن د شخوالي (Regidity)، رعشه، دخبرو ستونزې، د لیکلو ضعیفتیا، غیر نورمال posture، او روحي تشوشات. کیدای شي چې ناروغي د Cerebeller ataxia او Parkinsonism په شان اعراض او علایم څرگند کړي په نوموړي ناروغانو هیپاتومیگالي موجود وي لیکن زیږی موجود نه وي.

يا سورنگه حلقه ده چې اکثراً د قرنيې په پورتنې او

يا بنکتني سرحد کې قرار لري. نوموړي حلقه د Slit lamp په واسطه ليدل کېږي. د نوموړي حلقې نشتوالي د ناروغۍ نشتون نه شي رده ولای. په ځانگړي ډول که چري نوموړي ring د ژوند په لمړيو لسو کلونو کې موجود نه وي د دي په معنی نه ور کوي چې نوموړي ناروغ به په د ويلسن په ناروغۍ اخته شوی نه وي. (۵)

### تشخيص:

د وينې په سيروم کې د Ceroluplasmin د اندازې کموالی د تشو متيازو په ۲۴ ساعته مقدار کې د مسو زياتوالي او د (K.F) شتوالي په تشخيص کې مرسته کوي.

د سيروم د سيرولو پلازمين اندازه په سل سي سي وينه کې د ۲۰ ملي گرامه څخه بڼکه وي او د سيروم د مس اندازه سل سي سي وينه کې د ۲۰ مايکروگرام څخه بڼکته وي او په تشو متيازو کې د مسو اطراح شوي اندازه په ۲۴ ساعتونو کې سل (۱۰۰) مايکروگرام څخه زيات وي. د تشو متيازو د مس اندازه د penicillamin challenge په واسطه ټاکل کېږي د ځگر د يو گرام په وچ شوي وزن کې د مسو اندازه د ۲۵۰ مايکروگرامو څخه زياته ده.

Liver function test غير نورمال وي.

هغه ماشومان چې شپږ مياشتې عمر لري او يا په nephrosis, kwashiorkor، او يا Severe malabsorption syndrome باندې اخته وي د نوموړي ناروغانو د وينې په سيروم کې د مس او سيرولوپلازمين اندازه لږ وي. نو ځکه په پورتنیو ماشومانو کې د مس او سيرولوپلازمين د سوي د ټاکلو له مخې د wilson disease تشخيص د ډاډ گيرنې وړ نه دی. د سيروم د مس سويه په Billiary Cirrhosis او Toxic Cirrhosis کې لورېږي (۵).

### درملنه:

ناروغ ته بايد هغه خواړه ورکړل شي چي د مس لږ اندازه ولري او هغه خواړه چې د مس ډيره اندازه ولري د هغې د ورکړي او خوړولو څخه ډډه وشي لکه ځگر Nuts, shellish او Chocolate.

Penicillamin د ورځي ۱۰-۳۰ ملي گرامه په يو کليوگرام د بدن په ۳-۴ کسري دوزونو ورکول کېږي. نوموړي درمل د خوړو څخه نيم ساعت مخکي ورکول کېږي نوموړي درمل د مسو د

copper اطراح زیاتوي او باید په دوامداره ډول استعمال شي.

د Penicillamin د ورکړې له کبله په ځینو ناروغانو کې تبه، د پوستکي resh ، اډینوپټي، د بندونو درد، لیوکوپنیا او ترومبو سایتوپنیا پیدا کېدای شي لیکن نوموړي اعراض او علایم گذاري سیر لري. او د درمل د قطع کیدو وروسته له منځه ځي په هغه ناروغانو کې چې د Penicillamin د ورکړې په اوږدو کې نفراتیک سندروم، lupus like سندروم، Immen complex glumerulonephritis رامنځته شوي وي نوموړي درمل قطع شي او د هغې په بدل کې Tri ethylene tetramin dihydrochloride. درمل ورکړل شي. په کورنۍ کې ټول ورونه او خویندي د ویلسن د ناروغۍ لپاره ازمویل شي. (۵)

## :X- Linked inheritance

### Deuchene type musculer dystrophy:

duchen musculare dystrophy (DMD) د عضلاتو د Cytoskeletal پروتین د جوړښت د خرابوالي له امله منځته راځي چې نوموړي پروتین د dystrophin په نوم یادېږي د نوموړي پروتین مسول جین د X په کروموزوم کې موقعیت لري چې د X P 12 په نوم یادېږي په اټکلي ډول په هرو څلور زره (۴۰۰۰) نارینه ماشومانو کې یو ماشوم په DMD اخته وي که چیرې د X P ۱۲ په جین کې قسمي او یا کمه اندازه میوتشن پېښ شوي وي د Becker Muscular dystrophy په نوم یادېږي چې په نوموړي حالت کې د ناروغۍ کلینیکي اعراض او علایم لږ شدید وي خو په هر حال د DMD په ټولو بڼو کې د اسکلیټي عضلاتو پرمختللی تخریبات منځته راځي او د زړه عضله هم پري اخته کېږي.

د DMD په اخته هلکانو کې د (۵-۶) کلنۍ په عمر کې د اندامونو د Proximal د عضلاتو ضعیفي او د Caff د عضلاتو Pseudo dystrophy منځته راځي. نوموړي ناروغان د ۱۳ کلنې په عمر کې حرکت څخه پاتې کېږي او په فلج اخته کېږي. د DMD په ناروغانو کې د Createnine kinase (CK) د انزایم سویه لوړه وي، نوموړي ماشومان د شل کلنۍ (۲۰) په عمر کې د تنفسي او یا د زړه د عدم کفایې له کبله مړه کېږي.

د Becker Muscular dystrophy (BMD) د ناروغانو انزار ډیر توپیر لري که څه هم کورټیکو سټروئید د عضلاتو د قوت او ټون د ساتلو لپاره گټور تمامېږي. لیکن د عضلاتو د تخریب مخه نشي نیوالی څرنگه چې د dystropine جین ډیر غټ وي نو ځکه د میوتشن لپاره یو بنه Target دی په ۲۵% پېښو کې د

ډسټروفين په جين کې يو پراخه deletion او duplication موجود وي .

د دغه تشوش لپاره د جينونو د ميوتشن پلټنه ډيره گټوره ده ليکن د تشخيص او انزار د ټاکنې لپاره د عضلاتو بيوپسي او Immunohistochemistry ضروري دي ترڅو د ډسټروفين پروټين تشخيص شي .  
د DMD په ۱/۳ پيښو کې فاميلي تاريخچه موجوده نه وي دا ځکه چې په جين کې د نوي ميوتشن له امله DMD منځته راغلي وي (۵) .

## هيموفيليا (Haemophilia) :

Haemophilia د وينې توئيدنې (خونريزي) يو اکس لنګ رسييف تشوش دی چې د اتم فکتور د نشتوالي له امله منځته راځي د نوموړي ناروغانو په بندونو او عضلاتو کې د وينې توئيدنې مختلفي اندازي موجودي وي په رنځورانو کې په اسانه وينه کيدل (Bruising) او د زخمونو څخه د زيات وخت لپاره وينه توئيدنه موجود وي پورتنۍ نښې د اتم فکتور په جين کې د يو هموزايگوس ميوتشن له امله منځته راځي چې د ۲۸ x-q په بڼه بنودل کيږي . Carrier او Prenatal تشخيص په مستقيم ډول د انتخابي ميوتشن د پيدا کيدو په بنسټ صورت نيسي .

د درملنې لپاره د اتم فکتور د مستحضراتو څخه گټه اخيستل کيږي . نوموړي فکتور د انسان د وينې د پلازما څخه ترلاسه کيږي د اتم فکتور تطبيق کول د

هيموفيليا په ناروغانو کې ډيره اغيزمنه ده خو په (۱۰-۱۵) فيصده پيښو کې د نوموړي ناروغانو په وينه کې يو خنثی کوونکي انتې باډي د اتم فکتور په مقابل کې توليديږي چې د نوموړي فکتور اغيزې کموي (۵) .

## : Apert syndrome

نوموړي سندروم په nephropathy او کونوالي باندې متصف دي. د کلينیک له نظره (۲) مختلفې بڼې لري ډيره عامه نمونه يې د Collagen IV alfa chain ميوتشن له کبله منځته راځي هغه بنځينه اخته ماشومان چې په Collagen IV A3 بڼې باندې اخته شوي وي د کمې کلينیکي بڼې لرونکي وي .

لکه هيمچوريا او کو ئوالي چې په مؤخر ډول راڅرگنديږي اونارينه جنس ماشومان چې پدي ناروغي اخته شوي وي د پښتورگي په عدم کفايه باندې اخته کيږي (۵)

ميتابوليک تشوشات:

دمیتا بولیزم دځایه تیروتنې تشو شات ( inborn error of metabolism ) ځینې ناروغۍ په ارثي ډول د اکس لنک پوري اړه لري لکه Adrenoleuko dystrophy (۵)

## :Adrenoleuko dystrophy

نوموړي ناروغي د ( ۴ - ۱۲ ) کلني عمر په منځ کي پېښېږي او نوموړي ناروغي اساسي نښې دعصبي اعراضو او علايمو څخه عبارت دي لکه د سلوک تشوشات ، د قدم وهلو تشوشات ، Dysarthria ، عسرت بلع ، روڼدوالي ، اختلاجات ، Quadraparesis Spastic او Decorticate posturing. د نوموړي ناروغانو ۱/۳ برخه د ادرينيل د مرغیې د عدم کفایې تظاهرات رامنځته کوي (۵).

نوموړي یوه x-linked recessive ناروغي ده چې د Acylco A synthetase ، انزایم د نشتوالي له امله منځته راځي. د ناروغانو په وینه کې د ACTH ، long chain Fatty acid اندازه لوړه وي په ناروغانو کې د ناروغي د رامنځته کیدو څخه (۲-۳) کاله وروسته مړینه منځته راځي (۷).

x-ALD (x-linked adrenoleukodystrophy) یوه ناروغي ده چې د عصبي سیستم اییض ماده (white matter) او د ادرينيل د مرغیې قشر اغیزمن کوي په نارینه وو کې درې اساسي فینو تایپونه لیدل کېږي لمړی رقم یې د cerebral childhood form څخه عبارت دی چې د ۴-۸ کلنۍ د عمر په منځ کې ډیر عمومیت لري. نوموړي ناروغي په لمړیو پړاونو کې د attention deficit disorder ، د پیژندلو (cognition) ، سلوک ، لیدلو ، اوریدلو او حرکي تشوشاتو په بڼه تظاهرات ورکوي چې وروسته د دوه کلونو په موده کې په اخته ماشوم کې په بشپړ ډول عدم توانایې (disability) رامنځته کېږي. دوهمي رقم یې د adrenomyeloneurapathy (AMN) څخه عبارت دي چې په مؤخر ډول د ۲۰ کلنې څخه وروسته کلینیکي څرگندونې رامنځته کوي. چې عبارت دي له : paraparesis ، د معصرو تشوشات او په مختلفو درجو سره

د لیري نهایتو حسي عصبي سیستم له منځه تللو څخه عبارت دي او نوموړي اعراض په ورو ورو ډول سره د لسگونو کلونو په موده کې نور هم پرمختگ کوي.

د دې ناروغۍ دریم رقم د Addison disease څخه عبارت دی چې د دوه کلنۍ بلوغت او په ډیر عام ډول د اووه نیم ۷.۵ کلنۍ په عمر کې د ادرينيل د مرغیې د عدم کفایې تظاهرات رامنځته کوي. چې په نوموړي تشوش کې عصبي اعراض او علايم نه وي لیکن کیدای شي چې د عمر په وروستیو مرحلو کې

عصبي اعراض او علايم (په ځانگړي ډول AMN) تشوشات رامنځته شي .

په اټکلي ډول سره ۲۰% هغه بنځينه چې Carrier دي د AMN گلي او نښې ورسره وي ليکن نوموړي گلي او نښې په (د ۳۵ کلنۍ او يا د هغې څخه په وروستي عمر) کې رامنځته کېږي.

### :Diagnosis/ testing

د X-ALD په ۹۹% ناروغانو کې چې اعراض او علايم ولري يا ونه لري د very long chain fatty acids (VLCFA) اندازه د وينې په سيروم کې لوړه وي نوموړي يوه ځانگړي او ښه معاینه ده چې د نړۍ په سطحه په کمو لابراتوارونو کې تر سره کېږي په اټکلي ډول سره نوموړي ازموینه په ۸۵% Carrier بنځو کې يوه حساسه ازموینه ده همدا رنگه د ABCD 1 gene ماليکولي اناليزس هم د تر سره کيدو وړ دي چې تشخيصي ارزښت لري چې نوموړي اناليزس د جنتيکي

کانسلنک او پرنټل ډياگنوزس په منظور د ناقل (Carrier) د ټاکنې لپاره ارزښتناک رول لري .

وقوعات :

نوموړي ناروغي وقوعات 1:20000-1:50000 ته رسېږي چې په اټکلي ډول په ټولو کسانو کې يو شاته وي

درملنه:

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

### :Symptomatic Males

د دې ناروغۍ په درملنه کې د ادرینل د مرغیې ارزونه (ارزیابي) او د corticosteroid تطبق کول د درملنې بنسټیزه موخه جوړوي. چې یوه ژوند ژغورنکي درملنه ده. د X-ALD ډیر نارینه ناروغان د ادرینل د مرغیې په عدم کفایه اخته وي د corticosteroid ورکول د عصبي سیستم په اخته کیدو کې هیڅ اغیزه نه لري په نارینه اخته X-ALD ناروغانو کې د ادرینل د مرغیې دندې باید په منظمو وختونو کې ارزیابي شي. هغه بالغ نارینه کسان چې په نوموړي ناروغۍ اخته لیکن کلینیکي اعراض او علايم له ځانه ونه ونبایې او یا دا چې د 1 set (Childhood cerebral form) په پړاو کې وي او د MRI د ازموینې په واسطه ثابت شي چې دماغ زیانمن شوی نه دی مناسبه درملنه یې د (BMT) Bone marrow transplantation. څخه عبارت دی. همدارنگه په هغه ماشومانو کې چې د هغوي IQ د ۸۰ څخه لوړه وي د هغوي لپاره هم BMT یوه بڼه او مناسبه درملنه ده څرنگه چې BMT د ۲۰% په شاوخوا کې د Morbidity او Mortality. لامل گرځي نو ځکه په هغه ناروغانو کې چې د هغوي دماغ د MRI د معاینې له مخې اخته شوې نه وي یا هغه ناروغانو کې چې MRI یې غیر نورمال او عصبي تشویشات ونه لري نوموړي درملنه تر سره نه شي. همدارنگه په هغه ناروغانو کې چې IQ یې د ۸۰ څخه ټیټ وي او یا په شدید ډول عصبي او یا عصبي روحي (neuropsychological dysfunction) ولري تر سره نه شي.

## غذايې او فارمکالوجیک درملنه.

په هغه ناروغانو کې چې عصبي تشوشات رامنځته شوي وي د Lorenzo oil therapy اغیزه لږه وي لیکن که چیر ته عصبي سیستم زیانمن شوی نه وي نوموړې درملنه گټوره ده او په راتلونکي کې د عصبي تشوشاتو د رامنځته کیدو او د هغې د لایاتیدو څخه مخنیوی کوي. همدا رنگه Lovastatin او 4-phenylbutyrate د درملنې په لپاره استعمالیږي لیکن کلینیکي اغیزې څرگندې نه دي. (۱۰)

**:Non-mendelian inheritance****د Imprinting تشوشات:**

Beckwith wledemen syndrome : د دې سندروم نښې عبارت دی له : د بدن غټوالی ، (Macrosomia) ، غټه ژبه (Macroglosia) او omphalocele.

نوموړی سندورم د 11 P ۱۵ کروموزوم غیر نورمال Expression له کبله منځته راځي نورې نښې یې عبارت دي له د مخ خفیف ډسمورفیزم (هایپرتیلوریزم، د غوږونو Creases. د گذري هایپروانسولینیمیا له کبله infantile Hypoglycemia گڼ شمیر مور زادي انوملي گانې کلفت لپیت ، د بولي سیستم انوملي گانې او د سرطانونو د خطر زیاتیدل. (په ځانگړي ډول د ۷-۱۰% د wilm tumor پېښې).

په نورمال حالت کې د Growth factor په جین کې د (IGF2) د Imprinting پروسه صورت نیسي ۲ IGF د مورنې الیل په شان په داخل رحمې ارتقا کې نه Express کیږي.

د کروموزومونو تشوشات د نوموړي جین په اکسپریشن اغیزه کوي او د نوموړي ناروغۍ لامل گرځي لکه د paternal 11 P 10 region ډوپلیکیشن چې د Bws په ناروغۍ کې لیدل کیږي paternal UPD په پلرني هومولوگ کې د دی لامل کیږي چې د IGF2 جین په Transcription کې Duplication منځته راوړي. Tumore suppreser gene (H19) د له منځه تلو ، د بدن د غټوالی او سرطانې ناروغیو ته زمینه مساعد کونکي فکتورونو د زیاتوالي لامل گرځي.

BWS ناروغانو کې د imprinting د ارزښت ملاتړ په دي دلیل دي چې د نوموړي ناروغانو په ۱۰% پېښو کې پلرني imprinting شواهد شته او د BWS هغه ناروغان چې په Wilm tumore اخته دي. په ۷۰% پېښو کې د IGF 2 او H19 د جینونو د Coding لپاره LOI) Loss of imprinting) رانېږي. هغه



ماشومان چې په نوموړي حالت باندې اخته دي تر ۷ کلنۍ پورې په هرو دريو (۳) مياشتو کې يو ځل ورته د گيډې التراسوند اجرا شي او ناروغان د څارنې لاندې ونيول شي. (۷).

### **:Prader willi syndrome**

نوموړی سندروم د يو شمير Imprinted شوي جينونو expression د نشتوالي له امله منځته راځي. د SNRPN جينونه چې په ۱۵q11 په کروموزوم کې قرار لري د Prader willi سندروم د منځته راتلو لامل گرځي.

د کلينیک له نظره نوموړي ماشومان د انفانسي په دوره کې شديد هاپوتونيا باندې اخته وي چې د تغذي لپاره د gastrostomy تيوب ته اړتيا لري.

Older children ماشومانو کې وصفي خيره راڅرگنديږي چې د بادامې سترگې ، پر له پسي strabismus لنډه ونه ، چاغوالی ، Hypogenitalism وړوکي لاسونه او پښې چې د نري کوتو سره يو ځای وي.

اوس داسې عقیده ده چې نوموړي نښې Growth Hormones د نشتوالي سره يو ځای وي پدې ناروغانو کې د ۳ - ۴ کلنۍ په عمر کې د Obseseive hyperphagia او د بلوغت په شروع کې type 2 diabetes mellitus رامنځته کېږي (۷).

### **:Angelment syndrome**

دغه سندروم imprinting د تشوش او د گڼ شمير ميوتيشنونو له امله منځته راځي د نوموړي ميوتيشنونو له کبله د Ubiquitin protein ligase جين ، د UBE3A جينونه غير فعالیږي پورتنې جينونه د SNRPN د جين پشان په (۱۵) پنځلسم کروموزوم کې قرار لري .

د دې ناروغانو کلاسيک فنوتايپ عبارت دی له شديد دماغي ورسته پاتی والي چې د پروگناتيزم (Prognatism) ، اختلاجات ، Motor mlston شديد

وروسته پاتی والی ، غير نورمال Puppef like gait ، غير نورمال وضعيت ، د ژبي ضعيفه ارتقا ، حملوي او تشنجي خندا (paroxysmal laughter) او په tung thrusting څخه عبارت دي :

د Anglman سندروم په څلورمه برخه ناروغان د VBEZA جين د ميوتيشن له امله منځته راځي (۷) .

## :UPD -7

اوس پوهيدل شوي دي چې د ۷ اوم کروموزوم ځنې جينونه هم imprinted کيږي UPD V په هغه ماشومانو کې چې د يو پلار څخه د (۵۰۸) delta-f- ډيليشن دوه کاپي گانې په ارتيټ انتقالوي د Cystic fibrosis لامل گرځي همدارنگه نوموړي ماشومان په Sliver russel سندروم باندې هم اخته وي چې نوموړي سندروم د داخل رحمي ودي په ځنډ او Dwarfism باندې اخته وي. فکر کيږي چې UPD او د Imprinting تشوشات د دوي د تشوشاتو سره يو ځاي وي .

هغه تشوشات چې د **Aniticipation** سره يو ځاي وي:

(اوتوسومل ډومينانت) Myotonic dystrophy: ميونوتيک د ستروفي متصف دی په د عضلاتو ضعيفتيا ، د عضلاتو ټونیک سپزم چې د هايپوگوناديزم ، Frontal balding د زړه برينسنايي تشوشات او Cataract.

دا چې څرنگه گڼ شمير جينونه په دې تشوش کې اخته کيږي لا تر اوسه پورې څرگند شوي نه دي ليکن زيان راوړونکي ساحه د نولسم (۱۹) کروموزوم په برخه کې قرار لري او دا هغه ساحه ده چې په دې کې د protein kinase د جين په ۳-prime untranslated ساحه کې موقعيت لري او په نوموړي ساحه کې د CTG پراخه شوي trinucleotide repeat تر سره کيږي. نورمال کسان د (۵-۳۰) پورې د CTG repeat د کاپي گانو لرونکي دي. که چيري د دغه کاپي گانو شمير د (۵۰) څه زيات شي په اخته کسانو کې خفيف کلينيکي تظاهرات رامنځته کوي لکه Cataract په هغه کسانو کې چې د نوموړي پرله پسې کاپي گانو د سلو (۱۰۰) څخه زيات وي د غټانو په شان د الکتريکي ميوتونيا لرونکي دي او که چيري د تکراري کاپي گانو شمير د ۴۰۰ په حدودو کې وي د ماشومتوب په دوره کې کلينيکي اعراض او علايم منځته راوړي. کيدای شي چې د نوموړي کاپي گانو

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

که چيري په ډراماتيک ډول د پرله پسې کاپي گانو شمير د (۲۰۰-۴۰۰) په منځ کې وي خفيف اعراض او علايم منځته راوړي چې د کلينيک له نظره د څرگندونديو وړ نه وي ليکن که چيري نوموړي کاپي گانې په ډراماتيک ډول د (۸۰۰-۲۰۰۰) په شاو خوا کې ورسېږي د جنيني تظاهراتو لکه (پولي هايډروامينوس،

Arthrogryposis) لامل گرځي چې د نوموړي repeat expansion کاپي گانې د بنځینه تنقيصي ویش په واسطه انتقالیږي. نه د نارینه میوزس په واسطه. نو په دې اساس هغه ماشومان چې په Floppy infant باندې اخته وي د هغوي د څیرنې او پلټنې لپاره د هغوي میندې باید په غور سره Myotonia اوضعیفتیا لپاره معاینه شي په اوسني وخت کې د دغه CTG repeat کاپي گانو د شمیر د څرگندولو لپاره diagnostic molecular testing څخه گټه اخیستل کیږي (۷)

### (اوتوسومل رسیسیف) Fried reiches ataxia:

هغه جین چې د FDRA لامل گرځي په ۹ کروموزوم کې قرار لري. په نوموړي سندورم کې د کوچني دماغ د دندو ستونزې منځته راځي په ناروغانو کې مخکې د بلوغت څخه د حرکي او حسي سیستم تشوشات رامنځته کیږي او د Teenage په عمر کې نوموړي تشوشات پرمختگ کوي. نورمال کسان د (۷-۲۲) پورې د GAA repeat کاپي گانو لرونکي وي لیکن په دې ناروغۍ کې د GAA د کاپي گانو شمېر د ۲۰۰ څخه زیات وي. (۷).

**(اکس لینک) Fragile -x- syndrome:**

په اټکلي ډول هر لس زره نارینه وو کې یو کس په نوموړي سندروم اخته کېږي او په نارینه جنس کې د دماغي وروسته پاتي والي (Mental retardation) ډیر ارزښتناک لامل بلل کېږي د دې ناروغۍ مسول جین د FMR 1 د جین څخه عبارت دی.

نورمال کسان تر ۵۵ پورې د CGG تکراري کاپي گانې لرونکي دي خو په دې تشوش کې د (۵۵-۲۰۰) پورې د CGG repeat لرونکي کسان د نورمال فنوتایپ لرونکي دي چې د prematuration پنوم یادېږي لیکن په هغه صورت کې چې د CGG repeat د کاپي گانو شمیر د ۲۰۰ څخه زیات شي د Full maturation په نوم یادېږي او دې سره GGG expansion او د CPG Island هایپر میتایلیشن هم موجود وي.

نوموړي سندروم د لاندیني اعراضو او علایمو لرونکي دي.

دماغي وروسته پاتي والی ، اوږد مخ (long face) غټ غوږونه، (large testes) ، په ځانگړي ډول د بلوغت وروسته د منضم نسح اعراض او علایم لکه Hyperextensible بندونه، د مترل د سام پرولپس. همدا رنگه نوموړي ناروغان ډیر فعال وي. د infantile autism او توستیک سلوک لرونکي وي. ځني ناروغان نورماله څیره (منوتایپ) لري.

د fragile -x- syndrome نیمایي اخته بنځینه د نورمال ذکاوت او استعداد لرونکي وي که څه هم نوموړي بنځي Full maturation حالت هم ولري د نورمال ذکاوت لرونکي وي. بنځینه جنس نظر نارینه وو ته په لږه اندازه د ظاهري څیري له نظره غیر نورمال وي (۷).

هغه ناروغي چې د **mitochondrial inheritance** له کبله منځته راځي:

د ۲۰۰۱ کال د یو طبع په اساس چې په American journal of medical genetics کې د Seminar in Medical Genetics تر عنوان لاندې خپور شوی دی داسې بنودل شوي دي چې اوس د مایتوکاندریا په DNA (mt DNA) کې د سلو څخه د میوتشن ډیري پیژندل شوي ساحې موجود دي او همدا رنگه د DNA دوهم پلا ترتیب کیدل (Rearrangement) هم تشخیص شوي دي.

د مایتوکاندریا یې ناروغيو اعراض او علایم په ثانوي ډول د oxidative phosphorylation د تنفسي

انزایمونو د نشتوالي له امله منځته راځي. نوموړي انزایمونه د بدن ټولو حجرو ته انرژي ورکوي.

مایتوکاندریا ناروغي د پرمختللي تشوشاتو څخه عبارت ده چې د عصبي Dysfunction سره یو ځای وي لکه هایپوتونیا، د ارتقا وروسته پاتی والی، اختلاجات، د سترګې تشوشات، کونوالی، د هضمي سیستم تشوشات، د ودي خرابوالی (Growth failure)، د پښتورګو، اندوکراین، زړه او نباتي عصبي سیستم تشوشات د مایتوکاندریا تشوشات دري عام او مهمي ناروغۍ په لاندې ډول دي (V).

## :MELAS

Melas د stroke like episod، lactic acidosis، mitochondrial encephalopathy څخه جوړ شوي دي. د نوموړي ناروغی اعراض او علایم د ماشومتوب په دوره کې شروع کیږي چې عبارت دي له د stroke پرله پسې حملې، روندوالی، فلج، سردردی، کانګې ضعیفتیا، په حمله وي ډول د عضلاتو ضعیف کیدل د ویني د لکتیت زیاتوالی.

هغه عام میوتیشن چې د MELAS لامل ګرځي عبارت دي له (A3 243 G) tRNA leu gene ... (V).

## :MERF

MERF د Myoclonic epilepsy او Ragged red fiber څخه ترکیب شوي دي هغه ماشومان چې په دی تشوش اخته دي د عصبي اعراضو او علایمو لرونکي دي. لکه Myoclonus. کونوالی، د عضلاتو ضعیفتیا، اختلاجات.

د ناروغانو اتیا فیصده په سلو کې د مایتوکاندریا د (A8 344 G) (tRNA lys gene).

د missense mutation له کبله منځته راځي. (V)

:LEIGH. Sub acute necrotizing encephalomyopathy

د تنفسي حجرو په دندوکي د ګڼ شمیر تشوشاتو موجودیت د Leighs disease لامل ګرځي Leighs disease یوه شدید ناروغي ده چې د ارتقا د Milestone د نشتوالي، Extrapyramidal اعراض او علایم چې د دماغ د قاعدې Dysfunction سره یو ځای وي د تبې لرونکي ناروغیو په موجودیت کې اعراض او علایم ډیر شدید کیږي.

د نوموړي ناروغۍ اعراض او علايم عبارت دي له هايپوتونيا دلاسونو athetoid Choreo حرکات ، د تغذي ستونزو ، اختلاجات او Fulure to thrive په MRI کې د دماغ په قاعده او تلموس کې فوکل نکروزس ليدل کيږي. ماتوکاندریایي میوتیشنونه تنفسي ځنځير اخته کوي . په ځانگړي ډول Complex I ، Complex II ، Complex IV او هستوي DNA میوتیشنونه Complex II اخته کوي چې دا د Leighis د ناروغۍ لامل گرځي. (۷)،

## **:Multifactorial inheritance**

### **: Cleft lips and cleft plate**

د جنیتک له نظره Cleft lip که یواځي وي او یا د کلفت پليټ سره یو ځای وي Isolated Cleft plate څخه جلا تشوش دي . کلفت لپ په نارینه و کې ډیر

زیات لیدل کيږي حال دا چې کلفت پليټ په ښځو کې ډیر زیات پیښې لري کیدای شي چې دواړه نقيصي په یوه کورنۍ کې د نورو سندورمونو سره یو ځای وي خو نوموړي حالت غیر معمولي دي. د نژاد له نظره نوموړې پیښې سره توپیر لري د اسیا د سپین پوستکي او تور پوستکي نسبت په هر زر تنه ژوندي نوي زیږیدلي ماشومانو کې (۱.۲۱ ، ۰.۹ او ۰.۳۱) څخه عبارت دي (۷) .

## کلنيکي بڼه:

کيدای شي کلفت لپ يو اړخيز يا دوه اړخيز په بشپړ او يا په قسمي ډول موجود وي کيدای شي چې کلفت لپ د کلفت پليت سره يو ځای وي چې کلفت پليت په بشپړ ډول موجود وي يا primary cleft plate) چې د پليت قدامی برخه او Gingival ridge هم اخته شوي وي) او يا secondary Cleft plate چې يواځي د پليت خلفي برخه اخته شوي وي) يو ځای وي . .

که کلفت پليت د Isolated بڼه وي کيدای شي چې نرم او کلک حنک دواړه اخته شوي وي ، کيدای شي چې د V. Shaped او يا Horseshoe. Cleft په بڼه وي.

کله چې کلفت پليت د micronathia او Glossoptosis (هغه ژبه چې خلف خواته غورځيدلي وي او د تنفسي او تغذي ستونزې رامنځته کړي وي) سره يو ځای وي Pierre robin sequece په نوم يادېږي.

هغه ماشومان چې په خپل مخ کې په خرگند ډول کلفت پليت ولري دواړه د نورو تشوشاتو لرونکي هم وي نو ځکه بايد بڼه وپلټل شي د نموني په ډول هغه ماشومان چې کلفت ولري (۱-۲)% پيښو کې د زړه ولادي ناروغي لري خو د Pierre- robin sequence په ناروغانو کې نوموړي تشوشات تر ۱۵% پوري رسيږي(۷).

## تفريقي تشخيص:

د کلفت ناروغان کيدای شي چې يواځي په نوموړي ډيفکت اخته وي او يا د نورو سندرومونو سره يو ځای وي د نوموړي ناروغانو انزار، درملنه د نوموړي ناروغانو د غوره تشخيص پوري اړه لري. نو ځکه نوموړي ناروغان لمړي بايد تشخيص شي چې ايا نوموړي نيمگرتيا سندروميک ده او که Non syndromic دي (۷).

**:Non Syndromic Cleftlip & cleft plate**

پدی وروستيو وختونو کې غير سندروميک کلفت پليت او کلفت لپ د پولي جنک او ملتي فکتوريل وراثت په ډله کې شميرل شوي دي ليکن اوسنی څيړنې نوموړي تشوشات د رسييف او ډومينانت په بڼه رابښي خو په هر حال د نوموړي نيمگرتيا پيښې (۲-۳)% ته رسيږي .

## :Syndromic Clift lip& cleft plate

کلفت لپ په یواځي ډول او یا د کلفت پلټ سره یو ځای په یو شمیر سندرومونو کې لیدل کیږي د دي ناروغانو انزار او د پېښیدو د خطر د نوموړي ناروغي د قطعي او غوره تشخیص پوري اړه لري. ایزولیتید سندرومیک کلفت پلټ (CP) او کلفت لپ (CL) .

### • محیطي:

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

(CP) Fetal alcohol syndrome

(CL/ CP) Amniotic band sequence

### • کروموزومي:

دریالسم او اتلسم ترايزومي .(CL/ CP).

(CL/CP) Wolf hirsch horn syndrome

(CP) .Shprintzen syndrome

### • Single Gene تشوشات:

AD (CL/CP or CP) .Vander woude syndrome

AD (CP) .Treacher collin syndrome

AD (CP) Stickler syndrome

AD (CP) .Smith lemli opitz syndrome

### • نامعلوم لاملونه

(CP) Mobius syndrome

(CP) .Cornelia dalange syndrome

نوټ:

AD اوتوسومل ډومینانټ

اوتوسومل رسیسیف .AR



بد غوري او درملنه:

د ماشوم د تغذي ستونزو د منځني غورډ التهاب پرله پسې حملې ، چې د اوریدلو او د ژبې د زده کړې د وروسته پاتې والي سره ملګري وي، د خبري کولو ستونزې (Hypernasality) او د عبارتونو د نښلولو تشوش (articulation error) ، د غاښونو او orthodontic ستونزې (۷).

جنتیک کانسلنګ:

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

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

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

(NTD) Neural tube. Defect:

نیورل تیوب ډیفکټ د لاندیني سؤ تشکلاتو څخه عبارت دي.

، Sacral agenesis ، Myelomeningocele, spina bifida, encephalocele, anencephaly ، Sacral lipoma. او د نخاع نور dysraphism.

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

په عمومي ډول د Arrnol chiari typell سؤ تشکلات د هایډروسفالوس او مایلومنګوسیل سره یو ځای وي.

هغه تې رودونکي ماشومان چې د هغوې ميندي د شکر په ناروغۍ اخته وي کيدای شي چې په Sacral agenesis باندې اخته شي چې د Caudal regression syndrome په نوم ياديږي .



۱۶-۲. انځور: ميننگو مايلوسيل

### کلينيکي بڼه:

د زيږيدو په وخت کې NTD د rachischisis (خلاص تپ) په بڼه څرگنديږي او يا کيدای شي چې په لاندي ډولونو څرگندوني وکړي: د پوستکي يو زخم چې د يوې کتلې په بڼه وي او د يو نري پوستکي په واسطه پوښل شوي وي، يا د hemangioma ، د وينستو يوه گيډۍ (tuft) ، د کوناتي يوه اړخيزي گونځي (creases).

په ورستي بڼه کې د يو غوره او ژوره تشخيص په لپاره CT scane او MRI ازمويښي تر سره شي د عصبي نيمگرتياوو موجوديت د تپ (lesion) د اندازې پورې اړه لري کيدای شي چې په ناروغ کې Club feet ، حرقفي فحذي بند خلع ، د تپ د لانديني برخې بشپړ فلج موجود وي. کيدای شي چې د NTD په اخته ناروغانو کې د زيږيدو په وخت کې هايډروسفالوس هم موجود وي يا دا چې هايډروسفالوس د جراحي عمليې څخه وروسته په لنډ وخت کې رامنځته شي چې په دې حالت کې د جراحي عمليې څخه وروسته ماشوم د کانگې په کولو شروع کوي.

که چيري د زيږيدو وروسته د ناروغ د سر محيط زياتوالی پيدا کړي او په ناروغ کې تخرشيت د شيدې خوړلو ضعيفتيا رامنځته شي په هايډروسفالوس دلالت کوي

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

کيدای شي چې د NTD په اخته ماشومانو کې د مرکزي عصبي سيستم د نورو انوملي گانو برسیره د زړه او پښتورگې انوملي گانې هم موجودې وي (۷).

تفريقي تشخيص:

کيدای شي چې NTD په يواځي ډول او يا د نورو سندرومونو سره يو ځای موجود وي. چې يو د بل سره تفريقي تشخيص شي کيدای شي چې NTD د اميدواري بسخي د الکول او يا انتي کانولسانټ (Valproate) سره د مخامخ کيدو په نتيجه کې رامنځته شوي وي او د NTD هغه ناروغان چې د سمورفيک بڼه او يا نور غټ سؤ تشکلات ولري د جنتک د متخصص په واسطه معاينه او د کرموزومونو اناليزس ترسره شي (۷).

اختلاطات او درمنله:

Neurosurgical. هغه ماشوم چې په Open NTD اخته وي بايد ورته پر مخ وضعيت ورکړل شي او د نوموړي زخم د پاسه يو تعقيم شوي پانسماان اجرا شي نوموړي.

ماشومان بايد له لمړي (۲۴-۴۸) ساعتونو کې د جرحي عمليې په واسطه عمليات او خلاص تيوب وتړل شي. تر څو د انتان څخه مخنيوي وشي نوموړي ناروغان بايد بڼه وڅارل شي او د هايډروسفالوس د رامنځته کيدو په صورت کې ventriculoperitoneal shunt اجرا شي.

مايلومنگوسيل ۵ ۸% پيښو کې شنت ته اړتيا لري د شنت. اساسي اختلاطات دهغي دمنتن کيدو او بنديدو (Malfunction) څخه عبارت دی.

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

کله چې د شنت په دنده کې کوم مشکل پيښ شي نوپه حاد ډول د chiarri اعراض شديد کيږي

## اوحتی وخت دمړیني لامل گرځي (۷)

ارتوپیدیک اختلاطات: داچه د NTD اخته ماشومان د قدم وهلو عینتل توب لري او که نه؟ دنوموړي افت د شدت پوري اړه لري هغه ناروغان چې لومبر او یا سکروم په برخه کې نوموړي افت ولري ډیرو اهتماماتو ته اړتیا نه لري لیکن که د نوموړي افت ډیره پراخه وي او ناروغ په فلج اخته شوی وي د درملنې لپاره جراحي عملیې او فزیوتراپی ته اړتیا لري.

یورولوژیک:- نیوروجنیک مثانه په مختلفو درجو سره رامنځته کیږي په دي ناروغانو کې دمختلفو کړنلارو پواسطه کولي شو چې دتشي متیازي continence رامنځته کړو. لکه انتي د کولینرجیک درملونو په کار وړل، sympathomemetic درملونو په کار وړل. معقم او متناوب catheterization اودنورو یورولوجیک پروسو په واسطه دپښتورگي دارزیابي لپاره پرله پسې معاینات اوالتراسونډ باید اجراشي. او د انتان درملنه وشي.

د نیوروجنیک کولمي اعراض او علایم عبارت دي له incontinence، دوامداره قبضیت (چې نوموړي پرابللم دخوړو درژیم د بدلولو، laxative او د rectal stimulant د درملونو د استعمال په واسطه درملل کیږي) په اوسني وخت کې یو بشپړ جراحي عملیه اجرا کیږي چې ante grade . Continence ( Enema) A C E پنوم یادېږي په دي عملیه کې یو اپنډکس د علوي کولن د پورتنې غټي او کولمي او د نامه د پوستکي سره ارتباط ورکول کیږي چې دنوموړي لاري څخه Enema استعمال او په دي ډول د کولون د پاسنې برخې څخه نوموړي کولمي پاکېږي چې د پورتنۍ عملیې څخه تر اوسه ډیره بڼه نتیجه تر لاسه شوي ده او نور هم د پرمختگ په حال کې دي (۷).

## د NTD ځانگړي لانجې او پېښگويڼي (انزار):

پورتنې ټول ماشومان مختلف او گڼ شمیر جراحي عملیتونو ته اړتیا لري. د نموني په ډول هغه ماشومان چې په Spina bifida اخته او ورسره د بولي قناعت انوملي ولري په ډیره اندازه د latex په مقابل کې حساسیت لري نو ځکه non latex طبي

درملنې ته اړتیا ده. د Spina bifida ډیر ناروغان د نورمال Cognition لرونکي دي. لیکن د زده کړي وړتیا نلري. هغه ماشومان چې په انسفالوسل او یا د CNS کوم بل ولادي مشکل ولري عموماً د ډیر ضعیف

استعداد لرونکي وي خو که په ترلي ډول د شوکي نخاع کوم ابناړملتي موجود وي د دوی ذکاوت نورمال وي لکه د Sacral lipoma ناروغان. په هغو ناروغانو کې چې د NTD له امله د شا درد پر مختلوانکي Scoliosis د کولمې اود سپوغسې د دندو بدلونونه موجود وي چې د جراحي د عمليې په واسطه علاج کولو ته اړتيا شته. (۷).

### جنتیک کانسلنگ:

NTD د ناروغانو د بایرې خطر (Recurrent risk) دهغې د حقيقي لامل پوري اړه لري لیکن د isolated NTD ډیرې پېښې پولي جنتیک منشا لري چې په راتلونکي امیدواري کې (۲-۳) % پورې د بایرې خطر په کې موجود وي. د مور او پلار په ماشومانو بایرې خطر د ۱-۲% په اندازه دي. هغه ناروغ چې په spina bifida اخته وي د هغې ۵% ماشومان په نوموړي تشوش اخته کېږي د مختلفو

کرنلارو په واسطه prenatal تشخیص د امکان وړ دی که ماشوم په open NTD باندي اخته وي د امیدواری په (۱۲-۱۸) اونۍ کې د مور د وینې د alfa fetoprotein اندازه د نورمال څخه لوړه وي همدا رنگه په امینوتیک مایع کې د alfa fetoprotein او acetyl cholin esterase د انزایم اندازه لوړه وي د NTD (۹۰%) تشخیص د التراسوند په واسطه تر سره کېږي.

اوسنۍ څیړنې جوته کړي ده چې د فولیک اسید وقایوي استعمال په امیدوارو ښځو کې د NTD پېښې کموي لیکن شرط یې دا دی چې نوموړي درمل لږ تر لږه د امیدواري څخه درې میاشتې د مخه شروع شوي وي او د امیدواري تر لمړي میاشت پور دوام ورکړل شي او همدارنگه ټولې هغې ښځې چې ماشومان زیږوي د ورځي ۰.۴ ملي گرام فولیک اسید واخلي لیکن هغه میندي چې پخوا د NTD اخته ماشوم د زیږوني تاریخچه ولري د ورځي 4mg فولیک اسید واخلي. همدارنگه د فولیک اسید ورکول مخکې د Conception څخه د نورو ولادي سؤتکشلاتو د کموالي لامل گرځي لکه Conotrunkal heart defect. (۷).

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

### :Arthrogryposis multiplex

نوموړي تشوش د جنین د حرکاتو د کموالي له امله منځته راځي د دي لامل په زیاته اندازه د Constrain ،

CNS سؤ تکامل او عصبي عضلي تشوشاتو څخه عبارت دي.

په نوموړي ناروغۍ کې چې عصبي عضلي تشوشات موجود وي جنين امينوتیک مايع نشي خوړلای نوله همدې امله په اميدوارو بنځو کې پولې هايډرو امينوس هم منځته راځي. کيدای شي چې د سږي هايپوپلازيا په جنين کې رامنځته شي چې په دې حالت کې د جنين تنفسي حرکات موجود نه وي.

د نوموړي ناروغانو لپاره د دماغ Imaging ، د ميتابولیک ناروغيو لپاره پلټنه په ځانگړي ډول peroxisomal تشوشات (چې د very long chain شحمې اسيدونه د لوړوالي سره موجود وي) ترسره شي د نوموړي ناروغانو د تشخيص لپاره د عصبي متخصصنو سره لازمي مشورې ، اليکتروفزيولوجیک څيړنې او د

عضلاتو بيوپسي اجرا کيږي. د نوموړي ناروغانو څخه پر له پسې کورنۍ تاريخچه واخستل شي چې په هغه کې عضلي ضعيفتيا، عضلي دردونه . Cataract ، د زړه ناروغي او myotonic dystrophy ناروغي په نظر کې وي او د نوموړي ناروغانو مور او پلار د myotonia لپاره وپلټل شي (۷).

#### :CHARGE association

په دې اسوسيشن کې د هغه جوړښتونو تشوشات موجود دي چې د Rostral neural crest د حجرو څخه منشا اخيستي وي همدارنگه د سترگې او د Mid brain ارتفاعير نورمال وي.

CHARGE اسوسيشن يوه سپوراډيک پيښه ده چې لامل يې څرگند نه دی او متصف دي په coloboma , Congenital heart disease ، Choanal atresia ، Growth retardation ، Genital Abnormalities ، Hypogenitalism او د غوږ (ear) تشوشات.

څرنگه چې په نوموړي ناروغانو کې د غوږ تشوشات په دايمي ډول موجود دي نو ځکه هغه ماشومان چې د غوږونو تشوشات ولري د نوموړي اسوسيشن د رابرسيره کولو لپاره د هغې ماشوم سترگه د کولوبوما په خاطر هم معاینه شي. په نوموړي ناروغۍ کې د مخ عدم تناظر موجود نه وي. په چارج اسوسيشن کې د کروموزومونو اناليزس نورمال وي ليکن د نورو سندرومونو سره د نوموړي تفريقي تشخيص په خاطر د کروموزومونو اناليزس د ارزښت وړ دي. (۷).

#### :Cornelia delange syndrome

يو سندروم چې په سپوراډيک ډول پېښېږي ، لامل يې څرگند نه دي په نوموړي سندروم کې د نمو شديد ځنډ موجود وي په ۵۰% پېښو کې د اندامونو (په ځانگړي ډول د لاسونو) تشوشات موجود وي ۲۵% ناروغانو کې د زړه ولادي ناروغې موجود وي.

په نوموړي سندروم کې hirsutism ، د وريځو يو ځای والی (synophrys) ، نری، بنکته خواته غزیدلي شونډي هم موجود دي. د نوموړي ناروغانو د ژوندي پاتې کیدو چانس کم وي د کرموزمونو انالیزس نورمال وي (۷).

### : Goldenhar syndrome

دغه سندروم د vertebro auriculo facial syndrome په نوم هم یادېږي چې گڼ شمیر انوملي گانو لرونکي وي او په ځانگړي ډول سر او غاړه اخته کوي د نوموړي سندروم کلاسیک څیره د Hemifacial Macrosomia څخه عبارت دي (د مخ یوه اړخ د بل اړخ څخه وړوکی وي) چې په اخته اړخ کې کونوالی او د غوږ د pinna سؤ شکل موجود وي کله کله د غوږونو تشوشات ډیر شدید وي او حتی غوږ موجود نه وي چې Anotia په نوم یادېږي. د سترگې په باندیني برخه کې یو سلیم شحمې تومور موجود دي چې د Epibulbar dermoid په نوم یادېږي په زیاته اندازه د رقبې فقراتو انوملي گانې موجود وي. او د Chiarri type I سؤ تشکلات موجود دي (د کوچني دماغ، تفتق په دماغ کې). په شدیدو حالاتو کې د زړه ناروغي او هایدورسفالوس هم موجود وي د نوموړي سندروم لامل څرگند نه دی. ډیر ناروغان یې د نورمال ذکاوت لرونکي وي (۷).

### : Kabuki syndrome

د دې سندروم د منځته راتلو لامل څرگند نه دی نوموړي سندروم ځانگړي څیري لرونکي وي (هایپروتیلوریزم ، د څیرمو اوږد Fissure ، غټ pinna . د ارتقا ورسته پاتې والي او کونوالی په نوموړي سندروم کې موجود وي د دې سندروم ډیري پېښې sporadaic وي همدارنگه په ځینې ناروغانو کې د زړه او بولي تناسلي انوملي گانې موجود دي (۷).

### : Noonan syndrome

يو اوتوسومل ډومینانت ناروغي ده چې متصف دی په لنډه ونه، د زړه ولادي ناروغي د زړه د ریتم او انتقالي سیستم تشوشات webbedneck ، بنکته خواته د څیرمو د Fissures میلان او low set ear.

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

: (Potter sequence:) oligo hydroamniose sequence

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

د دې سيکونسي د نښو د رامنځته کيدو لامل دا دی چې جنين د ډيرې مودي لپاره د امينوتیک مایع په کموالي اخته وي چې د مایع نوموړی کموالی د امينوتیک مایع د renal agenesis , leakage او يا شديد انسدادی Uroathy له امله منځته راغلي وي (۷).

:Opitz G/ BBB

په دې سندروم کې د بدن د منځني کرني پوري اړونده جوړښتونو په ارتقا کې مداخله صورت نيسي د نوموړي سندروم اعراض او علايم عبارت دي له هايپروتيلوريزم او د دماغ د قاعدي انوملي گانې (Carpus Collosum)، د زړه د حجاب نقيصي، د بولي تناسلي سيستم انوملي گانې چې مهم يې د Hypospadiasis څخه عبارت دي.

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

اوسنی څيړنې د Dubbed M-101 اکس کروموزوم د پورتنی تشوشاتو د منځته راوستلو د مسؤل په صفت پيژندل شوی دی همدا رنگه د ۱۱ q۲۲ کروموزوم هم د shprintzen په منځته راوړلو کې مسؤل گڼل شوي دي.



چې د څيړنې لاندې دي (۷).

## : Over growth syndromes

دغه سندرومونه ورځ په ورځ د رابرسيره كيدو او پيژندو په حال كې دي عموماً دغه سندرومونه د زيږيدو په وخت كې موجود وي او متصف دي په مكروسفالي، دحركي عصب ځنډ (دماغي هايپوتونيا) او په زياتو پيښو كې د اندامونو غير

تناظروالي موجود وي. په نوموړي سندرومونو كې پرمختللي bone age موجود وي ډي عام سندرومونه يې د sotos syndrome څخه عبارت دي دغه سندورم ځانگړې څيره لري چې متصف دي په راوتلي او برجسته تندي او د دوې ناروغانو څيرمې او بنكته خواته غورځيدلي څيرمې.

د دې سندروم لامل څرگند شوي نه دي د over growth په سندرومونو كې د سرطانونو پيښې ډيري دي نور سندرومونه يې عبارت دي له .

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

. (BRR) Banayan riley ruvalkaba syndrome

د (SGB) سندروم ناروغان د Beckwith wiedeman سندروم د ناروغانو په شان كلينيكي بڼه لري كيكن د SGB سندروم ناروغان برسيره د نورو علايمو څخه د pholydactyly او د مخ يوه شديده ډسمورفيزم هم لري ليكن د BWS ناروغان د نورمال ذكاوت لرونكي دي. د BRR ناروغان د مكروسوميا، مكروسفالي او د penis په سر د خالداره ټكو (مگسي كيدل) شتوالي.

د BRR ناروغان د هيمانجيوما او لمف انجيوما خواته پرمختگ كوي او د كولمو د سرطانونو لپاره مساعده بڼه لري. (۷).

## : Rubenstin taybi syndrome

يوه معمولي جنتكي ناروغي ده چې لامل يې څرگند نه دی او متصف دی په: د ارتقا وروسته پاتې والی، growth failure، د مخ وصفې ډ سمورفيزم، مايكروسفالي غټه پوزه، وړوكي زنه نوموړي ناروغان د تغذي ستونزي لري ډير ناروغان د کروموزمونو نورمال كاريوتايپ لري ليكن په ۲۵% ناروغانو كې د ۱۲ کروموزوم مايكرو ډيليشن موجود وي. (۷).

## : Syndromic short stature

لنډ قامت د ډيرو سندرومونو د نښو څخه يوه نښه ده خو کيدای شي چې يوه ځانگړي کلينيکي نښه هم وي چې په کوم سندروم پورې اړه ونه لري لکه د غذايي موادو فقدان ، د اندوکراين تشوشات ، د اسکليټ د سپلازيا په فاميلي ډول د لنډ قامت د تاريخچې موجوديت په intrinsic short stature دلالت کوي.

د silver russel syndrome په ناروغ کې لنډه ونه، چې د سر د نورمال نشو نما سره pseudohydrocephaly يو ځای وي. نور مال ارتقا او خفيف ډسمورفيک

خيره (د پنځمي گوتي Clinodactyly چې د مورني ۷ کروموزوم د UPD سره يو ځای وي) (۷).

## :VACTERL association

دغه اسوسيشن متصف دي په Cardiac ,imperforated anus, vertebral defect, malformation ، ( په ځانگړي ډول سره VSD ) ، Tracheo esophageal fistula ، renal anomalies او limb anomaly (په ځانگړي ډول د radius انوملي).

نومورپي پيښې سپوراډيک بڼه لري. ځني نيمگړتيا وي وژونکي دي د نومورپي ماشومانو ارتقا نورمال وي لامل يې څرگند نه دی ليکن ډيرزيات فکر کيږي چې د blastogenesis د تشوش له کبله منځته راځي ليکن اوس فکر کيږي چې نومورپي اسوسيشن د sonic hedgehog pathway د تشوش له امله منځته راځي. (۷)..

## Perinatal genetic

## Teratogen:

څرنگه چې ډيري ميندي د اميدواری په موده کې د ځنې ناروغيو د درملنې لپاره يو شمير دواگانې استعمالوي. او يا په ناروغي اخته کيږي. نو ځکه په هغه ماشومانو کې چې نوي زيږيږي او په سؤ تشکلاتو اخته وي د دواگانو د خوړلو او د ويروسي ناروغيو په هکله د مور څخه پوښتنه وشي په اټکلي ډول د ۴۰% سؤ تشکلاتو لاملونه څرگندي نه دي. ليکن د ټولو انوملي گانو لس په سلو کې (۱۰%) د پيژندل شوي تيراتوجنيک موادو د اغيزو له کبله منځته راځي. نومورپي ميندي چې ماشومان يې په ولادي سؤ تشکلاتو اخته دي د اميدواري په لمړيو شپيته (۲۰) ورځو کې د نومورپي موادو سره مخامخ شوي وي چې د

امیدواری، نوموړی پړاو د organogenesis په نوم یادېږي.

د نوموړي تیراتوجنیک موادو اغیزې د هغوي د اندازې (Dose)، د قدمې اغیزه (Threshold. Effect) (د نوموړي موادو نوعیت، او همدارنگه جنیتکي مساعدې بڼې پوري هم اړه لري یعنې د یو ځانگړې ارثي بڼې اړونده انزایم داسې فعالیت کوي چې نوموړي تیراتوجن ماده په یو قوي زهرجن موادو باندې بدلوي چې نوموړي مواد د سؤ تشکلاتو لامل گرځي.

د نموني په ډول Phenyton د هغې په Epoxide بدلېږي او هغه تیراتوجنیک اغیزه منځته راوړي.

Folate methylation pathway د انزایم کموالی د 5-Methyl tetrahydrofolate د کموالي لامل گرځي چې نوموړي کموالی د NTD لامل گرځي نو ځکه په ټولو امیدوارو میندو کې د Folic acid ورکول د راگانوجنیزس په پړاو کې د NTD (عصبي تیوب نقیصه) څخه مخنیونه کوي.

تیراتوجنیک مواد په لاندیني میخانیکتونو خپلي اغیزې منځته راوړي.

حجروي مړینه، د مایتوزس د ویش ځنډول، د تفریق پذیري ځنډول، فزیکي او یا و عایي Constraining، د هستوجنیزس کموالی، نکروزس، کلسیفیکیشن، Scarring، د حجروي مهاجرت مخنیونه او التهاب.

ډیر میکانیزمونه په ثانوي ډول د کروموزوم او یا د DNA د زیانمن کیدو لامل گرځي. او د DNA د مالیکول د ترمیم کیدو ضعیفوالی منځته راځي.

ټول درملونه او خواړه د امیدواری، د خطر په بنسټ په پنځه ټولگيو ویشل 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 نوموړي موادو د څیړني څخه کوم زیان نښودل شوی نه دی. لیکن په انسانانو کې د نوموړي موادو په هکله په بشپړ اندازي سره تجربې تر سره شوي 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 دي ټولگي کې هغه خواړه او درملونه شامل دي چې په څرگند ډول په حیواناتو کې ځني خطرونه رامنځته کړي وي. لیکن په انسانانو کې په کافي او بشپړ ډول څیړني ندي شوي.

اودانسانانو او حیواناتو په هکله په کافي اندازه د استفادي وړ data نشته

کتگوري د (category D) په دي گروپ کي هغه درملونه شامل دي چي يوه اندازه زیان رسيدونکي وي . لیکن څرنګه چي نوموړي درمل په يوشمير حالاتو کي نظردنوموړي درملونو جاني عوارضو ته دهغي استعمال گتور ده نوځکه په وژونکي حالاتو کې په کار وړل کيږي لکه د streptomycin استعمال دتوبرکلوز، وژونکي ناروغۍ کې

کتگوري x : (category x) په دي گروپ کي هغه درملونه شامل دي چي نظر گتې ته يي زیان او خطر زیات وي او په انسانانو او حیواناتو کي دنوموړي درملونو زیانونه څرګند شوي دي تراوسه پوري د يوشمير لږو تيراتوجنيک درملونو ځانگړي ميکانيزمونه پوهيدل شوي دي. د بيلگې په ډول warfarine يوه انتي کواگولانت درمل دي چي د Vit K. انتاګونست خواص لري نوموړي درمل د Osteocalcine د Gama-carboxyglutamic acid د carboxylation. څخه مخنيوي کوي کوم چي د Osteocalcine او Vit K پورې اړونده هډوکين پروتينونو يوه برخه ده نو ځکه هغه اميند واري ميندي چي (۲ - ۱۲) اوني په موده کي د (warfarine) په واسطه درملل کيږي. په کرپندو کي باندي د خپلي ناوړه اغيزي له امله تيراتوجنک پيښې منځته راوړي لیکن په ځانگړي ډول د پزي په غضروف او هډوکو کې ډيري ناوړي اغيزي کوي نوځکه بايد په اميندواري ميندو کي استعمال نه شي .

په نوي زيږي دلي ماشومانو کي هايپوتايرايديزم هغه وخت منځته راځي چي اميندواره نسځوته په لوړه اندازه ايودايد او يا propyl thiouracil ورکړل شوي وي چي نوموړي درمل د جنين په بدن کي دعضوي او غيږي عضوي ايودايد په بدلولو کي مداخله کوي

Phenytoin په هغه اميندوارو ميندو کي چي Epoxide hydrolase انزاييم نلري دنوموړي درمل ميتابوليت په عضويت کي تراکم کوي . او تيراتوجنک اغيزي منځته راوړي .

دتيراتوجن درملونو پيژندنه دولاډي نيمگړتياوو په مخنيوي کي ډير ارزښتناک دي ترڅو اميندواري ميندي دنوموړي درملونو استعمال اودهغي دمخامخ کيدو څخه مخنيوي وکړي دنموني په ډول دالکولو نه خوړل د حاملگي په دوران کي او يا که يوه مور د شکر په ناروغۍ اخته وي نو مخکي ددي څخه چي اميندواره شي بايد دهغي د diabet ناروغی کنترول شي . (۱)

دخوانساني پيژندل شوي تيراتوجنونو نموني په لانديني جدول کي ليکل شوي دي (۲)

• درملونه (۲)

Aminopterin /amethopterin

اندروجنک هورمونونه

Busulfan

Chlorobi phenyl

Cocaine

Cyclophosphamide

Di ethyl stillbesterol

Iodide

Isotretoin

Lithium

Phenytoin

Propylthiouracil

Tetracycline

Trimethadion

Warfarin

• دروندفلزات

سرب

سيماب

• وړانگي

• Cancer therapy

• مورني حالتونه

الکوليزم

Graves disease

Insuline dependent diabetes mellitus

مورني فينايل کيتون يوريا

May asthenia gravis

مايوټونیک ډسټروفي

سسټميک لوپوس اريتوماټوزس

دبوختيراتو جنک موادواودهغوي داغيزي پوري اړونده  
سندرومونو اغيزي په لاندې ډول تشریح کيږي

داخل رحمي اتانات:

سايټوميگالو وروس

هرپس سمپلکس

روبيلا

سفليس

ټوکسوپلازموزس

Varicella

Venezuelan aquine encephalitis virus

نور مخامخ کيدونکي مواد

گاسولين عطرونه

حرارت

هايپوکسيا

د مور سگرت څکول

## : (FAS) fatal alcohol syndrome

که چیري یوه امید واره بڼه دورځي دري O Z څخه په زیاته پیمانې الکل وڅښي نو په ۳۰..۴۰% پېښو کې دهغې ماشوم به په fetal alcohol syndrome باندې اخته کیږي دنوموړي سندروم اعراض او علایم عبارت دي له لنډه ونه ، دسر ضعیفه وده او ارتقا ، دارتقا وروسته پاتې والي دنیمايي مخ هایپو پلازیا چې متصف دي په اورډه philtrum ، ضعیفه ارتقا ، دځیرمود د فیسور تنگوالي ، لنډه پوزه چې د anteverted سوریرونکي وي نیمايي ناروغان د ساختماني تشوشتو لرونکي وي په معمولي ډول سره دزړه انوملي او NTD د نوموړي ناروغۍ سره یوځای وي همدارنگه د بولي تناسلي سیستم انوملي گانې په پرله پسې ډول رامنځته کیږي (۷)

دهغه انتي کانولسانټ درملو نواغیزی چې دامیدوارو بڼو لخوا استعمالیږي.

اوس جوته شوي ده چې ۱۰% هغه بڼي چې دامیدواري په دوران کې انتي کانولسانټ درملونه استعمالوي دهغوپه زیږدلي ماشومانو کې یو شمیر اغیزی رامنځته کوي چې نوموړي اغیزی عبارت دي له . مایکروسفالي Cleft plate ، Cleft lip ، anteverted nares ، داخري گوتو هایپو پلازیا

پورتنی نښي د phenytoin داستعمال له کبله پیدا کیږي په هغه ناروغانو کې چې valproicacid استعمالوي د spina bifida پښي زیاتي وي tegretol نظر نورو درملونو ته په لږه اندازه تیراتو جنک اغیزی رامنځته کوي (۷)

## -: Ritinoic acid Embryopathy

Vit A او دهغې مشتقات د غښتلي مورفوجنیک اغیزو لرونکي دي هغه میندي چې په لمړي ترای مسترکي د retinoid یا isotretinoin مستحضراتو څخه د Acne په درملنه کې کاراڅستي وي په ۳ / ۱ برخه ماشومانو کې د vit A د توکسیستي اعراض او علایم رابکاره کیږي اونوموړي درمل توکسیستي rostral neural crest cells په حجره باندې د ناوړه اغیزی له امله رامنځته کیږي چې د مرکزي عصبي سیستم دارتقا تشوشت او دهغوي انوملي منځته راوړي . په ځانگړي ډول posterior fosa ، غوږ انوملي ( pinna نشتوالي ) ، دزړه ولادي ناروغي ( غټو او عیو انوملي گانې ) او tracheo esophageal fistoula د رامنځته

کیدو لامل گرځي پورتنې نښې په قسمي ډول سره Di- Georg په سندروم کې هم لیدل کېږي. اوس جوته شوي ده چې که یوې امیدوارې ښځې ته دورځي لس زره واحد ویتامین (آي) ورکړل شي په قسمي ډول د ماشوم په څیره اغیز کوي او که د هغې څخه زیات شي د ډیر خطرناکو اغیزو دمنځته راوړلو لامل گرځي (۷)

### :Maternal substances abuse

په عمومي ډول د Perenatal په دوره کې د زیانونو د زیاتوالي لامل گرځي چې نوموړي زیانونه عبارت دي له Miscarriage، پریمیچوریتی د ودي ځنډ. د مرکزي عصبي سیستم د ارتقا زیانمن کیدل. په پورتنیو پېښو کې د مواجهه کیدونکي موادو د مخامخ کیدو او د نیونیتل د زیانونو د رامنځته کیدو تر منځ لاملونه په ښه ډول څرگند شوي نه دي ښایي ډیر فکتورونه رول ولري. لیکن د یوه درمل په بدل کې د ډیرو درملونو د اغیزې له کبله نوموړي زیانونه رامنځته کېږي. د مور ائشاقی مواد په جنین باندې د fetal alchhoal syndrome، په شان اعراض او علایم رامنځته کوي ځني راپورونه د کوکاین د استعمال (او rackbaby syndrom e) د رامنځته کیدو وروسته داسې ښودلي دي چې کوم اغیزې رامنځته شوي نه وي او د دې څخه داسې څرگندیږي چې د استعمال شوي درملونو د نوعیت او د هغې د تطبیق لارې د ارزښت وړ دي (۷).

### پرینتېل تشخیص (prenatal diagnosis):

د ولادې نیمگړتیاوو د تحلیل او څیړنې لپاره په هرو امیدوارو ښځو کې په راوتین ډول د مورد ویني ازمویښې، د جنین او پلاستنا د نسج ازمویښه او د التراسوند ازمویښه تر سره کېږي د ځانگړي جنتکي ناروغیو د تشخیص لپاره په (۷-۸%) امیدوارو ښځو کې د prenatal diagnosis استطباب لري.

د تکنالوژي د پرمختگ سره د پرینتېل تشخیص استطبابات او غوره والی نوره هم زیاتېږي.

د prenatal diagnosi موخه د هغه تدابیرو لارښوونې دي چې د امیدوارې ښځې په هکله صورت نیسي چې عبارت دي له یو غیر نورمال امیدوارې غوڅول یا

ختمول د پرینتېل جراحي طبي مداخلې تر سره کول او د ځانگړي پرینتېل care له مخې د امیدوارې

برابرول.

کومې کړنلارې چې د پرینتېل تشخیص لپاره په کار وړل کېږي د مورد ویني لابراتواري ازمویښې، امیدوارې

بنځې Imaging، د جنين او د پلاستا د نسج څيړني پکي اجرا کيږي چي په لانديني جدول کې بنودل شوي دي (۷).

• د مورد ويني Screening لکه Estriol, alfa.- Fetoprotein او HCG (triple screen)

يوو شتم او اتلسم ترايزومي گاني ۱۸-۲۱

Neural tube defect

Smith lemli opitz syndrome

• جنيني حجرات د مور په وينه کې (يوآخي د څيړني لپاره).

• د جنين التراسوند

د جوړښت نيمگړتياوو لپاره (structrual defects.)

Fetal hydrops

پولي هايډوامينوس او يا اليگو هايډوامينوس

• د جنين x- ray

د اسکلپت د ډيفکت د لټولو لپاره

• د جنين MRI

• Amniocentesis

کاريوټا پينگ karyotyping:

د امينوتیک مايع د حجرو څخه ماليکولي او ميتابوليک ازمويني لپاره

د NTD د تشخيص په لپاره د alfa Fetoprotein د اندازې ټاکنه

په امينوتیک مايع کې بيوشيمیک څيړني.

• Chorionic villous sampling:

کاريوټا پينگ karyotyping:

په حجرو باندي د ميتابوليک او ماليکولي څيړني لپاره.

• جنيني نسج (Fetal tissue):

د جنين څخه د Percutaneous umblical له لاري د ويني اخيستل.

د جنين د نورو انساجو څخه د بيوپسي اخيستل.

• Fetoscopy چي په مستقيم ډول جنين ليدل کيږي (په اوسني وخت کې ډير کم استعمال لري). دا

ځکه چې اوس جنين د التراسوند او MRI په واسطه په ښه ډول کتل کيږي (۷).



## د مور وینه (Maternal blood) :-

د امیدوارو بنځو د وینې سمپل د alfa Fetoprotein د اندازې د ټاکلو په لپاره ارزښت لري دا ځکه چې که چیرې نوموړې ماده د مور په وینه کې لوړه وي open neural tube defect دلالت کوي لیکن ۲۵% هغه بنځي چې په خپل رحم کې Down syndrome اخته ماشوم ولري د alfa Fetoprotein اندازه یې د (۴۵%) اندازه د نورمال څخه هم ښکته وي همدا رنگه د HCG او unconjugated stradiol د سويې لوړوالي د ۲۰% په اندازه د یوویستم ترايزومي د تشخیص ټاکونکي دی او د اتلسم ترايزومي ډیري پېښې پیش بیښي کوي.

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

دې جنیني حجري یو شمیر لمفوسایټونه ، تروفوبلاست او هسته لرونکي سره کریوات د مور د وینې په دوران کې موجود وي که نوموړي حجري د مور د وینې څخه بیل شي د کلچر، Hybridization او PCR د لابراتواري کړنلارو په بنسټ پرینټل تشخیص تر سره کېږي (۷).

همدا رنگه د alfa Fetoprotein لوړوالي په omphalocele او جنیني خونریزي باندي دلالت کوي او که د alfa Fetoprotein سويه کمه او د unconjugated stradiol سويه زیاته وي په اتلسم ترايزومي دلالت کوي که چیرې د alfa Fetoprotein او Estradiol اندازه لږوي په ډاون سندروم او Turner syndrome باندي دلالت کوي. څرنگه چې نوموړي ازمویني کوم زیان نه لري په نو په هرو امیدوارو میندو کې چې د امیدواري (۱۵-۱۷) اونۍ یې وي تر سره شي (۳۰).

## د جنیني نسج ازمویني:

## ۱. امینو سنتیزس (Amniocentesis):

نوموړي کړنلاره د امیدواري په شپاړسمه اونۍ کې تر سره کېږي د ازموینې لپاره په اټکلي ډول ډیرش سي سي امینوتیک مایع اخیستل کېږي لیکن لاندیني اختلاطات لري (۳)

۱. خود په خوده زیږونه spontaneous abortion .
۲. د امینوتیک مایع څښندنه د (leakage) او د اولیگوهایدروامنیوس رامنځته کیدل.

۳. دستنې په واسطه د ماشوم مستقیم تر ضیض چي ډیر نادر دي.

۴. انتانات (۳).

باید وویل شي چي پورتنی کړنلاره د ډیرو کلونو راهیسي په کار وړل کیږي او یوه مطمئنه کړنلاره ده د یو فیصد څخه کم خطر لري د نوموړي مایع حجري د

سایتوجنیتهک ، ملیکولي او میتابولیک څیړنو لپاره اخیستل کیږي همدا رنگه د alfa Fetoprotein د سویې د اندازه کولو لپاره هم په کار وړل کیږي (۷).

۲. Chorionic villous:Placental sampling :-

دغه کړنلاره د امیدواری په (۱۰-۱۲) اونۍ کي تر سره کیږي یو پولي ایتایلین کتیتر د مهبل د لاري cervix ته داخلېږي چي نوموړي عمل د التراسوند تر لارښوونې لاندې اجرا کیږي او یا دا چې یوه ستنه د Truans abdominal د لاري په پلانستاکي داخلېږي او د پلانستا څخه مواد اخیستل کیږي (۳).

اختلاطات:

په (۱-۱.۵) % پیښو کې د جنین ضیاع او Chorioamnionitis لامل گرځي (۳).

په اوسني وختونو کې په ډیرو طبي مراکزو کې د د کوریونیک ویلس سمپل څخه کار اخیستل کیږي. د مالیکولر انالیزس او Rapid karyotyping، لپاره انقسامی حجري (Cytotrophoblast) ډیر ضروري دي . دا ځکه چې انقسامی حجري په زیاته اندازه د DNA لرونکي دیس.

نو ځکه کوریونیک ویلس سمپل ته اړتیا ډیره وي د دي کړنلارې په واسطه د کروموزومونو تشوشات رابرسیره کیږي (Confined placental mosaicism). که چیري د ویلې (Villi) په نوموړي کلچر کې غیر معمولي سایتوجنتک انځور ولیدل شي نو د درملني د تصمیم څخه د مخه نوري څیړني تر سره شي.

(PUBS) percutaneous umbilical blood sampling. د لاري په مستقیم ډول د امیدواري په اخري پړاو کې د جنین څخه وینه اخیستل کیږي تر څو په قطعي ډول تشخیص کینودل شي. امینو سنتیزس او کوریونیک ویلس سمپل په لاندې حالاتو کې استطباب لري (۷).

۱. که د امیدواري بنځي عمر د ۳۵ کلنۍ څخه زیات وي .

۲. که د هغې مخکنی ماشوم په یو کروموزمي ناروغۍ اخته وي.

۳. که چیري د مور او پلار څخه یو بې ترانسلوکیشن Carrer وي چې په دي صورت کې په ماشوم کې کروموزومي تشوشات د ترانسلوکیشن د نوعي پوري اړه لري. نو ځکه د ویلی سمپل اجرا کیږي.
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 غوښتنې په اساس د ماشوم جنسیت وټاکل شي.
۶. په هغه صورت کې چې د مور د ویني په triplet screen کې د کروموزومي تشوشاتو خطر موجود وي.
۷. که چیري د التراسوند په واسطه په ماشوم کې کوم انوملي رابرسیره شوي وي.

(۷)

## :Fetal ultrasono graphy

هغه وخت ناروغ په التراسوند گرافي توصیه کیږي چې په جنین کې د ساختماني نیمگړتیاوو د نشتوالی شک موجود وي چې په لاندي ډول دي.

۱. د کورنۍ تاریخچې موجودیت.
  ۲. که چیري امیدواره بنځه د غښتلي تیراتوجن موادو سره مخامخ شوي وي.
  ۳. که په روټین ډول التراسوند اجرا شوي وي او په جنین کې د انوملي د شتوالي شک موجود وي. په پورتنی حالاتو کې امیدواره بنځه یو Fetal ultrasono logist ته لیرډول کیږي. د امیدواري په (۱۲-۱۸) اونيو کې د ماشوم غټ ارگانونه د لیدو وړ وي لکه پښتورگی، زړه دماغ، شوکي نخاع، مثانه او اندامونه (Limbs).
- مقدم imaging د امیدواری په دولسمه اونۍ کې د Transvaginal ultrasono graphy په واسطه اجرا کیږي.

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

څرنگه چې التراسوند یوه پرمختللي معاینه ده نو ځکه د x-ray څیړنو ته په ډیر ندرت سره اړتیا پیدا کیږي لیکن په هغه صورت کې چې د اسکلیت ابنارملتي او یا د هډوکو ډسپلازیا موجود وي د x. ray معاینه گټوره ده (۷).

د هغه ماشوم پلټنه او ارزيايي چې د ارتقا په وروسته پاتيوالي اخته وي.

د ټولو وگړو اته په سلو کې (۸%) په Mental retardation اخته وي دماغي ځنډ د اخته ماشومانو د پلټنې لپاره د مختلفو کړنلارو څخه په کار اخیستل کېږي چې په لاندیني جدول کې ښودل شوي دي چې په زیاته اندازه د نوموړي ناروغانو په غټو کلینیکي نښو او جنتیکي کتنو ټنګار شوي دي .

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

د کره وړه (سلوک) تشوشات په ډیرو پېښو کې د ارتقا د وروسته پاتې والي سره یو ځای وي لیکن باید وویل شي چې د سلوک د تشوش اصلي لامل نشي تشخیص کولای یواځي توصیفي بڼه لري. لکه  
Hyperactivity disorders, attention deficit disorders, obsessive compulsive disorders, autism, autistic like behaviors.

فزیکي معاینه د شواهدو په ترلاسه کولو کې مرسته کوي په هغه صورت کې چې په ماشوم کې یوه غیر معمولي او نا اشنا څیره موجود وي د Gene test ته ولیږل شي همدا رنگه د ضرورت په وخت کې د سترګې ، غوږ او اعصابو د متخصصینو سره سلا او مشوره وشي په هغه صورت کې چې د سر وده غیر نورمال وي د دماغ imaging باید اجرا شي . همدا رنگه په هغه صورت کې چې ماشوم ډسمورفیک منظره ولري د اسکلیټ څېړنه او neuro imaging استطباب موجود وي.

څرنگه چې په لږ وخت کې د جنتیکي ناروغيو په هکله مالیکولي څرګندونې په زیاته پیمانه پرمختګونه کړي دي نو د Molecular genetic testing ازموینې پرمختګونه ورځ په ورځ زیاتېږي پرته د هغه کړنلارو څخه چې په جدول کې ښودل شوي دي د ناروغې د لامل د څرګندونې لپاره میتابولیک او جنتیک ازموینې هم تر سره شي (۷).

د هغه ماشومانو ارزيايي کول چې د ارتقا په وروسته پاتې والي اخته وي.

تاريخچه:

د اميدواري تاريخچه.

د زيريدو په وخت کې د ودي پارامترونه

د نيونټل د دورې اختلاطات (بدغوري)

د تغذي تاريخچه.

د جسمي ودي تاريخچه

حرکي (موتور) ، ژبه او psychosocial miletone

اختلاجات (چاران)

د مهارتونو له منځته تگ (loss of skill)

غير نورمال حرکات

د مخکني تستونو او معايناتو نتيجي.

کورنۍ تاريخچه:

د ارتقا او زده کړي تاريخچه.

رواني تشوشات

د اميدواري عواقب ( pregnancy outcomes ).

طبي تاريخچه.

خپلولي ( Consanguinity ).

فيزيکي معاينه.

د ماشوم عمومي معاينه کول

فوکس شوي ډسمورفولوژيک ارزيايي:

د مخ يا خيري د معيارونو او د هغې د Dermotoglyphics ټاکنه.

د عصبي سيستم بشپړه معاينه .

د مور او پلار د ودي پارامترونه په ځانگړي ډول د سر احاطوي محيط او د سمورفيک خيره وټاکل شي.

د Imaging خيره:

لابراتواري ازمويني.

کروموزمونه ( high resolution analysis )

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

FISH analysis by dysmorphic features.

د ويني نور ازمويني Completed blood count، الکترو لایتونه، د حکر وظیفوي تستونه  
، Pyrovate, lactate , Createnin kinase

د سيروم د امينو اسيدونو اناليزس

د تشي ميتازي د امينو اسيدونو او عضوي اسيدونو اناليزس

د ميوکوپولي سکرایدونو لپاره د تشو متيازو اناليزس.

تعبير او څارنه :-

په کلينيکي ډول تجربې بنودلي دي چي د پورتنی پروتوکول په بنسټ د دماغی وروسته پاتی والي او  
نيمایي ناروغانو په ځانگړي ډول د تشخيص وړ دي چي د ځانگړي تشخيص له مخې د نوموړي ناروغانو  
پيبنگويڼه (انزار) ، درملنه او د بایپري خطر (Recurrent risk) په هکله معلومات تر لاسه کيږي. همدا  
رنګه د نوموړي ناروغانو پرينتيل تشخيص هم تر سره کيدای شي

د دماغی وروسته پاتی والی دناروغو څارنه چې تشخيص شوي وي او يا تشخيص شوي نه وي  
ارزبنتناک رول لري او ټول باید وڅارل شي (۷).

# نتیجه گیری

ددغه لیکنې څخه لاندیني نتیجې ترلاسه شوي دي

۱ جنتیکې ناروغي او ولادي نقیصې په لوړه کچه د مړینو او معیوبیتونو لامل ګرځي چې د مخ په ودي هیوادونو کې د عصري تکنالوژي او لازمو معایناتو د نه موجودیت له کبله د ناروغيو مقدم تشخیص ، د مخیوي لاري چاري او جنتیکې کانسلنگ Genetic counseling نه ترسره کیږي نو ځکه اخته ماشومان د نوموړي ناروغي د تشخیص څخه لیري پاتي کیږي او د ډیرو مړینو او معیوبیتونو لامل ګرځي

۲ جنتیکې تشوشات د امیداروي څخه نیولي تر بوډا توب پوري په هر عمر کې څرګندیدای شي یعنی کیدای شي چې یو ماشوم په جنتیکې تشوش اخته وي لیکن د زیږیدو وروسته یا په وروستي عمر کې او یا د Prenatal په دروه کې اعراض او علایم رامنځته کړي لکه د پښتورګي د زړه ولادي نارغي او دماغي وروسته پاتي والي چې وروسته د زیږیدو یا د عمر په منځنیو کلونو کې اعراض او علایم رامنځته کوي

۳ په اوسني عصر کې د مالیکولي جنتیک د پرمختګ په برکت د ډیرو زیاتو جنتیکې ناروغيو ، سرطانونو او انتاني ناروغيو تشخیص ، درملنه ، مخنیوي او انزارو ټاکنه په ژوره توګه ترسره کیدای شي د جنتیک د اساساتو او دهغي د تشوشاتو په هکله د یو څه معلوماتو لرل یوه ضروري او اهم کار دي

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

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

راځي او نوموړي تشوشات په نژدي وادونو خپلولي کي ډيرزيات وي :

۶ د مور او پلار د عمر زياتوالي د جنتکي تشوشاتو د زياتيدو سره غښتلي اړيکي لري

۷ په پولي جنک وراثت کي محيطي فکتورونه په غښتلي انداز کي رول لوبوي د ډيرو ناروغيو لامله گرځي لکه Asthma, Neural tube defect د شکر ناروغي، د زړه اسکميک ناروغي، د وينې لوړ فشار، کلفت پليت، دماغي تاخر، سکيزوفرينيا، ميرگي، پيلورولادي تنگوالي او داسي نور نوموړي ناروغي پيښي په هغه کسانو کي چي لومړي درجه خپلوان (First degree relative) وي ډير چانس لري

۸ د اميدواري په دوران کي ډکتر د مشوري پرپه د ناوړه دواگانو استعمال د جنتکي تشوشاتو د ولادي نقيصو لامل گرځي

۹ ټول هغه درملونه چي په غټانو کي سايټوټوکسيک اغيزي لري په رشيم باندي تيراتوجنک اغيزي منځته راوړي

۱۰ د اميدواري بنځي ناوړه عادات لکه چلم، سگرت، الکول، او نور مخدره مواد په رشيم او جنين باندي ناوړي اغيزي کوي

۱۱ جنسي اړيگو انتاني ناروغي (S T D) نه يواځي په اخته بنځو کي د شديد ناروغي لامل گرځي بلکي رشيم او جنين باندي هم ناوړه او تيراتوجنک اغيزي منځته راوړي

۱۲ په افغانستان کي ديرشو کلونو راهيسي ډيري مودي جنک او مختلفو کيمياوي موادو استعمال په رشيم او جنين باندي د اغيزو څخه تش نه بريښي

۱۳ که چيري په يو ماشوم کي يو Minor defect وليدل شي نوموړي ماشوم د Major defect لپاره وپلټل شي او درست فکر وشي ترڅو د تشخيص په صورت کي راتلونکي اختلاطاتو په هکه معلومات ترلاسه او د هغي مخنيوي وشي

۱۴ x linked Dominat تشوشات د نارينه ماشوم د زياتي مړيني د پښيدو يو مهم لامل دي او د



## جنين د Still birth سبب کيږي

۱۵ هغه تشوشات چې يواځي د مور لخوا انتقالېږي او د عمر وروستي مرحلو کي څرگنديږي په مایټوکانډريايي ارثيت دلالت کوي

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

۱۷ مختلف جنټکي تشوشات د ورته سريري اعراضو او علايمو بنکاروندوي دي نو ځکه يوشمير کلينيکي سندرومونه چې په ورته ډول په نظر رسېږي د مختلفو جينونو په واسطه رامنځته کيږي چې د Genetic Heterogeneity په نوم ياديږي نو ددي لپاره چې غوره او صحيح جنټکي کانسلنگ اجرا شي بايد قطعي تشخيص کيښودل شي چې د ماليکولي جنټک يا Recombinant DNA Technology په واسطه ترسره کيداي شي

## لنډيز

Genetic هغه علم دي چې جين او دهغه ترخپرنې لاندې نيسي او په کروموزوم کې د جين خپرل د سايتو جنتک په نامه يادېږي يا په بل عبارت سايتو جنتک هغه علم دي چې د کروموزومونو څخه بحث او څېړنه کوي ډسمورفولوژي هغه علم دي چې د ماشومانو د غير نورمالو جوړښتونو څخه بحث او څېړنه کوي د اسبابو له نظره جنتکې ناروغي او ډسمورفيک تشوښات د مونوجنک لاملونو ، کروموزومي لاملونه ، مورني انتانات د مور ناروغتياوي ، د رحم غير نورمال محيط ، محيطي فکتورونه ، دواگانې پولي جنک لاملونه او غذايي فکتورونو له امله منځته راځي

چې ۵، ۷% مونوجينک لاملونه ۲% کروموزومي لاملونه ۲% مورني انتانات ۵، ۳% د مور ناروغتياوي او پاتي د پورتنې ذکرشوي لاملونو له امله راځي ولادي نيمگرتياوي د نيونتل دورې او د ژوند لمړي کال د مړينو د عمده او اساسي لاملونو څخه دي

ولادي نيمگرتياوي (نقيصي) په ۲-۳% نوي زيږيدلي ماشومانو او ۷% غټانو کې ليدل کېږي د ټولو تې رودونکو ماشومانو د مړيني شل په سلو کې (۲۰%) او د ۱-۹ کلنې په عمر کې د مړينې ۹% د ولادي نيمگرتياوو له امله د رامنځته کېږي

مونوجنک لاملونه په AND کې د Germ line mutation په ميکانيزم منځته راځي کروموزومي لاملونه د هغې د شمير او يا ساحتماني تشوښاتو له کبله منځته راځي چې د کروموزومونو د شمير تشوښات په Daughter cell کې د ميتو شن له امله د کروموزومونو د غيري مساويانه ویش په ميکانيزم رامنځته کېږي چې نوموړي پيښه د Anaphase lag يا Nondysjunction په نوم يادېږي همدارنگه د کروموزومونو ساحتماني تشوښات د Deletion ، Duplication ، inrersion ، Ring chromosome ، Translocation او insertion په ميکانيزمونو منځته راځي

د حجرو اساسي جنتکې پروگرامونه د حجروي ویش تنظیم کول ، حجروي تکثر ( proliferation ) او حجروي مړینه ( Apoptosis ) څخه عبارت دي

Embryo genesis په مرحله کې حجروي proliferation او Apoptosis ډیر فعال وي که چیري د پورتنیو پروسو په منځ کې کوم عدم توازن رامنځته شي د ولادي نقصیو د رامنځته کیدو باعث گرځي چې نوموړي کروموزومي او میو تیشونه د پورتنیو جنتکې پروگرامونو او پروسو په منځ کې د عدم توازن لامل گرځي

یوشمیر نور لاملونه چې مخکې ذکر شوي دي لکه مورني ، انتانات ، د مور ناروغتیاوي ، د رحم غیرنورمال محیط فکتورونه ، دواگانې ، پولي جنک لاملونه ، او غذایی فکتورونه په رحم باندي تیراتو جنک اغیزی کوي چې نوموړي اغیزی په لانډینیو میخانیکتونو رامنځته کیږي

## ورانديزونه

د دغه علمي ليکنې له مخې لاندي وړانديزونه د يادونې وړ دي

۱ هر طبي و غیر طبي پرسونل باید یو څه اندازه د جنتک په اساساتو او د نوموړي ناروغيو په هکله معلومات ولري

۲ د ډسمورفيک (ولادي نقيصي لرونکې) ماشوم پيدا کيدو چې د ځينې خلکو لخوا د يوي معجزې د پيدا کيدو تعبير کيږي او د هغې کورنۍ ته د گناه کول نسبت کيږي او د هغې کورنۍ د حقارت په سترگه کتل کيږي او حتي کورنۍ دي ته هڅوي چې نوموړي ماشوم ووژني چې دغه کار يو ناوړه غير انساني عمل دي چې اساساً د خلکو د علمي سطحې په ټيټوالي دلالت کوي بنا پردي د ټولني په سطحه په پراخ انداز کې صحې او تعليمي تبليغات ترسره شي

۳ هره بنځه مخکې د اميدواري څخه د نسايي ولادي ډاکتري سره مشوره وکړي ترڅو چې د اميدواري بنځې په هکله لازمي لارښوونې ورته ورکړي

۴ ټولي اميدواري بنځې بايد د خپلي ناروغې په دروان کې د سر په خوده درملونو استعمالو څخه ډډه وکړي او د ضرورت په وخت د ډاکتر د لارښوونې په اساس يو مناسب درمل توصيه شي

۵ هر يو اميدواره بنځه بايد د Antenatal Care لپاره د ډاکتر د لارښوونې سره سم په ټاکي او منظمو مودو کې خپل ډاکتر ته مراجعه وکړي

۶ د هر نسايي ولادي ډاکتر لپاره په کار ده چې د اميدوارو ميندو لپاره د التراسوند معاينه په روټين ډول د يو عامي معايني په څير مروجه کړي ترڅو په prenatal ډول د ولادي نقيصي شتوالي تشخيص او لازم تدابير ورته ونيول شي

۷ ډيره هڅه وشي چې د ډيرو نژدي خپلوانو (Consanguinity) ترمنځه د خپلولي او وادونو د کولو څخه ډډه وشي ترڅو د يوي خوا دانسانانو په منع کې ټوليزي اړيکې لاپراخه شي او د بلي خوا د

جنتیکي تشوشاتو (په ځانگړي ډول د اوتوسومل او پولی جنک تشوشات) چانس ډیر کم شي

۸ مخکې له دي څخه چې بنځې امیدواره شي په روتین ډول سره د TORCH

Screening ترسره شي او د نوموړي انتاناتو د شتوالي په صورت کې لازم تدابیر ونيول شي او نوموړي ازموینه په ملي ډول مروجه شي

۹ ټولي ماشومانې نجونې او هغه بنځې چې د تولد او تناسل وړتیا لري په ملي سطحه د Rubella واکسین تطبیق کول رایج کړای شي همدارنگه زموږ په گران هیواد افغانستان کې Hepatitis B واکسین هم په ملي سطحه رایج کړای شي

۱۰ د امیدواري په دوارن کې د سگرت چلم ، د کوکنارو مستحضرات ، الکول او نورو مخدره موادو د استعمال څخه په جدي ډول مخنیوي وشي

۱۱ ټولي هغه میندي چې امیدواره کيږي دري میاشتي مخکې او یوه میاشت وروسته د امیدواره کیدو په موده کې د ډاکټر د لارښوونې او په اساس Folic acid استعمال کړي ترڅو د Neural tube defect د وژونکې او معیوب کونکې ولادي نقیصې څخه په ډیره پیمانه کموالي رانځته شي

۱۲ ټولي امیدواري بنځې باید چې د امیدواري په دوارن کې د x-ray ، د وړانکې صوتې امواجو او د امکان په صورت کې د هایپرترمیا څخه وساتل شي

۱۳ کله چې والدینو ته د جنتیکي تشوشاتو په هکله معلومات ورکول کيږي ډاکټر باید د ډیر دقت څخه کارواخلي او د ناروغې د منځته راتلو پره (ملا متي) په مور او پلار وانه چوي (په ځانگړي ډول د x-Linked او مایټوکانډریایي تشوشاتو کې چې د مور لخوا انتقالیږي داسي نه چې تل ترتله نوموړي بنځه د خپل میړه او یاد کورنۍ د نور غړو تر تحدید او انتقاد لاندې راشي

۱۴ څرنگه چې په ټولو ادیانو کې د اسلام مقدس دین د انسان کرامت ته پرته د خیرې او ښکلا په نظر کې نیولو سره ځانگړي احترام او موقف ورکړي او په دي نړۍ کې د ژوند کولو برخه ورکړل شوي ده نو یواځې په هغه صورت کې چې د Prenatal په دوران کې کوم شدید ډسمورفیک جین د مور په

رحم کې موجود وي او د مور د مړینې لامل وگرځي سقط وړکول استطباب لري نور په هېڅ صورت د جنین د او یا نوي زیږیدلي ماشوم له منځه وړل د څیري د خرابوالي او معجزې په نوم هېڅ جواز نلري

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

Disease په انتقالولو کې مهم رول لري چې نوموړي ناروغې د ډسمورفیک ماشومانو د منځته راوړلو لامل ګرځي نوځکه د غیر مشروح خلوتونو څخه ډډه کول ننستیزه کړنلاره ده

۱۶ څرنگه چې د اسلام په مقدس دین کې Insemination او ovum transplantation ناجایزه عمل دي او د بلي خوا نوموړي کړنلاره هم په جنتګې کانسینک کې ستونزه پېښوي بنا پردي نوموړي عمل یوه ناجزه عمل دي او د کارولو څخه یې باید مخنیوي وشي

د انزایمونو د بلاک د له منځه وړلو کړنلاره چې په هغه کې Coenzymes وړکول کیږي لکه په هوموسستین یوریا ناروغانو کې د پایریدوکسین (Vit B 6) وړکول

د درملونو سره د مخامخ کیدلو څخه ژغورل ( Avoiding drugs ) لکه د GaseD P ۶ انزایم فقدان په اخته کسانو کې د کسیدانت د درملونو څخه ژرغونه

د محیطي فکتورونو څخه محافظه کول د هیمو فلیسا او osteogenesis imperfect ناروغان چې د محیطي تررضاتو څخه یې ستنه کیږي

همدارنگه جراحي درملنه چې د بدن د دندي او بنکلا د ښه والي په لپاره ترسره کیږي او بالاخره Gene therapy چې درملني اخري موخه ده چې تراوسه یواځي د Familial hypercholesterolemia adenosindeaminase deficiency او د ځینې سرطانونو د درملني لپاره gene theraps کوښښونه ترسره شوي دي چې د نورمال جین د داخلولو په واسطه ترسره کیږي

د جنتګې تشوشتاتو مخنیوي د Carrferscrntoin , neonatal metabolic screening

micronutrient supplementation او داخل رحمي تشخيص په واسطه ترسره کيږي چې په انتخابي ډول د اميدواري نسخي د حمل د ختمولو او يا د هغه کړنلارو څخه کار اخيستل کيږي چې په ټولنه کې د مړينې د اندازي کموالي مزمني disability کموالي او يا هغه جنتيکي تشوشاتو چې تراوسه درملنه نه لري د کموالي سبب شي همدارنگه Insemination او ovum Transplantation د مخنيوي بله لاره ده

د جنتيکي اخته ناروغانو انزار د اخته شوي کروموزوم په نوعيت داخه شوي کروموزوم په نمبر د ميوتيشن په نوعيت د ناروغۍ د منځته راتلو په ميکانيزم د ارثيت نموني pattern of inheritance د اخته شوي کس جنسيت د ناروغۍ نوعه يا ډول د ناروغې مقدم تشخيص او مقدمه درملنه د ځانگړي انزايمونو نشتوالي او د هغې اندازې ، Target organ د اخته کيدو او داسي نورو فکتورونو پوري اړه لري

که د تکامل په مقدمه مرحله کې يو بشپړ او توسومل مونوزومي رامنځته شوي وي د جنين انزار خراب او د هغې د مړينې لامل گرځي يواځې Mosaic بڼه ماشومان د ژوندي پاتې کيدو امکان لري د موسيسيزم هغه ناروغان چې کلينيکې اعراض او علايم ونلري هغه ناروغانو ته چې اعراض او علايم ولري بڼه انزار لري هغه جنتيکي تشوشات چې د سرطانونو سره يوځاي وي او يا د سرطانونو لامل گرځي خراب انزار لري د Linked ، x ډومينانت د ارثيت اخته نارينه ماشومان خراب انزار لري او د نارينه جنين د بنفسي سقطونو او مړينو لامل گرځي

درملني ته په اساسي ډول اړتيا لري يعني ټول جنتيکي تشوشات او ډسمورفيک ماشومان د يو عادي نورماني منظري څخه نيولي ترخفيفه، شديد، او سرطاني ناروغيو پوري د کينېکې اعراضو او علايمو لرونکي دي

د جنتيکي تشوشاتو او ولادي نقيصو تشخيص د پلاسنتل پتالوجي د کروموزومونو څيرل ، DNA ، Analysis راډيو گرافيک څيرنې (التراسونو گرافي ، MRI,x,ray د سرگو معاينات ولادي انتاناتو CNS تشوشات او Craniofacial انوملي گانو د شته والي لپاره TORCH screening چې په هغه کې توکسوپلازموزس ، روبیلا سايټو ميگالوويروس Herpes simplex چې بنيابي

Hipatitis HIV syphkilis انتانات شامل وي تر سره کيږي د تشي ميتازو معاینه کول (د ارگانیک اسیدونو د ټاکنې لپاره) او د وينې ازموينې اجرا کيږي

همدارنگه د Prenatal په دوره کې تشخيص د مورد وينې معاینات د مور په وين کې د جنين حجرو پلټنه ، د جنين التراسوند ، د جنين x, ray ، د جنين MRI ، amniocentesis Chorionic vollous ، sampling ، د جنين د نسج معاینه او Fetosocopy څخه عبارت دي جنتکي تشوشات د ډيرو اختلاطاتو (بدغوريو) لرونکې دي لکه Miscarriage بنفسهې سقطونه still birth دماغې وروسته پاتي والي ( Mental retardation ) د ودي ځنډ کونوالي ، روندوالي ، راز راز معيوبیتونه (Handicaps) ډول ډول سيمستک اختلاطات

Infertility , jaundice , acidosis , Malabosrption , epilepsy او داسي نور او مړينه د جنتکي تشوشاتو د درملني په منظور د څو مختلفو کړنلارو څخه کاراخيستل کيږي له Replacement therapy چې په ناروغ کې هغه ماده چې هغې د نشتوالي څخه منځته راځي ناروغ ته ورکول کيږي لکه په فاميلي Goitrogenous cretinism کې د تايروکسين ورکول په هموفليياکې factor VIII \Lx ورکول او په Gaucher disease کې د طبعي او يا Recombinant glucocerbrosidase انزايم د معاوضه کولو په واسطه درملل کيږي

توکسيک موادو د تراکم مخنيونه يوه بله کړنلاره ده لکه د Galactosimia په ناروغانو کې د Lactose free غذا ورکول او يا د Gunt په ناروغانو کې د Allopurinol ورکول چې د د يوريک اسيد د زياتيدو مخنيوي کوي

د توکسيک موادو د اطراح زياتول هم د تداوي يوه کړنلاره ده لکه Wilson په ناروغۍ کې د Penicillaman ورکول د مس اطراح زياتوي او يا په thalasemai کې د Desferoxamin ورکول چې د اوسپنې اطراح زياتوي ورکول کيږي

انزايمونو د Induction په واسطه درملنه لکه د Phenobarbital ورکول په Criglernajar ، syndrome type II په اوتوسومل تشوش کې چې د گلوکوروئيل ترانسفريز انزايم فعاليت زياتوي



د رشيم حجري مړينه د مایټوزس د انقسام ځنډول د differentiation ځنډول ، فزيکي او وعایي (Celluar migration ) څخه مخنيوي کول او التهاب

ډيرميکانيزمونه په ثانوي ډول د کروموزم او يا (D,N A) د زیانمن کیدو لامل گرځي چې (D, N ,A) د ماليکول د ترميم کیدو ضعيفوالي رامنځته کوي او نوموړي پيښه د ولادي نقيصو لامل گرځي

د جنتکي تشوشاتو او د زيږيدني د نمگړتياوو کلينيکي بڼه د رامنځته کوونکي عواملو په خصوصياتو د اخته شوي جنين په نوعيت ، د کروموزوم په نوعيت د کروموزوم د اخته کیدو په ميخانیک ، د ميوتانت جينونو په فيصدي او اندازي ، د اړونده شخص په جنسيت د Garrier (موراو پلار) په خصوصياتو او داسي نورو فکتورونو پوري اړه لري

خو په لنډ ډول سره عموي وضعي اخيري له نظره جنتکي تشوشات د يو نورمال ماشوم څخه نيولي تريوه شديده وژونکي حالت پوري توپير لري لکه د گلوکوز ۶ فاسفيت ډيهايډروجنيرتايپ ۱ ناروغان يا لکل نورمال وي يواځي د شديد Sepsis قوي اکسیدانت موادو سره د مخامخ کیدو په صورت کې او يا د Hepatitis په موجوديت کې هيمولایزپيدا کوي

د Klinefelter سندروم ناروغان مخکې د بلوغت څخه بالکل نورمال برينبي نوځکه تشخيص يي هم گران دي نود بلوغت په وخت کې اعراض بنکاره کوي او يا د زړه په ولادي ناروغي (V S D) A,S,D اخته ماشومان نورمال برينبي خو د نورو مشکلاتو د ارزيايي وخت کې چې ډاکترته راوړل کيږي او تشخيص کيږي او يا اختلاط يي ورکړي وي او تشخيص کيږي مگر شديد او وژونکي تشوشات لکه anencephaly ، renal ، agenesis ، short limb dwarfism ، syndrome او داسي نور چې په ماشوم کې بڼه بنکاره او څرگند نښي نښاني موجود دي چې نوموړي تشوشات د جنين او زيږيدني او ماشوم ته د مړينې لامل گرځي همدارنگه د ميتاليزم تشوشات (Inborn error of metabolism ) چې په نوزادي دوره کې د neonal sepsis او يا encephalopathy ، Hypoxic ischemic اعراض او علايم لري او د اصلي ناروغي سريري لوحه پتوي چې تشخيص د ځنډني کیدو او د ماشوم د مړينې او يا معيوب کیدو لامل گرځي جنتکي تشوشات په يوه سيټم ، خو سيټونو او يا ټولو ي د اعراضو او علايمو د رامنځته کیدو لامل گرځي همدارنگه د

سموفیک ماشومان چي ٻه ولادي نقیصو اخته وي کيداي شي چي يو Minor variant نقیصه وٺري لکه Pulydactyly او يا دا چي ,Major Malformation, وٺري لکه په Mar fan syndrome کي د ابهر انوريزم Neural tube defect پيڻي syndrome ، WAGR ( Wilmstumor) aniridia د بولي سيٽم انومل او, Wolf hirsh horn sundrom , retardation او ڊير نور سندرومونه يي دطبي درملني ترڅنگ جراحي

## اخځلیکونه (References)

- 1 Behrman R E/ Kliegman . R M & Arvin . A.M Nelson  
Textbook of Pediatric 19<sup>th</sup> Edition . W .B saunders Copany  
U. S.A 2010 .Ch .67.83 .97 pp 367- 390,542,617,622
- 2 Cloheter , j / Eichen wald . E/ Srart A, Manual of neonatal care  
5<sup>th</sup> 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 3<sup>rd</sup> 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  
4<sup>th</sup> 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 3<sup>rd</sup> Edition 2012 PHI New Delhi

14 W [http:// en. Wikipedia.org/wiki/Mutation](http://en.Wikipedia.org/wiki/Mutation)

15 W [http:// en. Wikipedia.org/wiki/ Mendelian inheritance](http://en.Wikipedia.org/wiki/Mendelian_inheritance)



د پوهنمل ډاکټر مسیح الله (مسیح) د ننگرهار پوهنتون

د طب پوهنځي اطفال د پیاوړتیا د خانګي استاد

لنډه پیژندنه

پوهنمل دوکتور مسیح الله (مسیح) د محمد رسول ځوي په ۱۳۵۳ هـ لمریز کال د ننگرهار ولایت د سرخرو د ولسوالۍ د شمسپور په کلي کې په یو دینداره کورنۍ کې نړۍ ته سترګې پرانیستلې او د لمرې ځل لپاره د ابتدائي زده کړې لپاره په ۱۳۵۹ هـ لمریز کال کې د تجربوي په عالي ښوونځي کې شامل شو او خپله ابتدائي زده کړه د تجربوي په عالي ښوونځي کې ترسره کړه په ۱۳۶۷ هـ لمریز کال کې د نوموړي ښوونځي په اعلی درجه فارغ شو او ثانوي زده کړې په همدې کال د چکنوري په عالي لیسې کې سرته ورسوله او په کال ۱۳۷۱ هـ لمریز کې د چکنوري د لیسې څخه په اعلی درجه فارغ او په همدې کال کې د ننگرهار پوهنتون د کانکور په ازموینه کې برخه واخیست او په همدغه کال کې د کانکور په ازموینه کې د الله په احسان په ښه درجه د ننگرهار طب پوهنځي ته بریالي شو او په ۱۳۷۸ هـ لمریز کال کې د ننگرهار د طب پوهنځي څخه د ستاژ دورې تکمیلیدو سره په اعلی درجه فارغ شو چې د لوړو کدرې نمرې په درلودلو سره د عالي تحصیلاتو د لایحې مطابق په ۱۳۸۰ هـ لمریز کې د طب پوهنځي په علمي کدر کې د شمولیت غړي ترلاسه کړ او د نوموړي استاد ځینی څیړنې او اثار په لاندې ډول دي .

۱- جنتک او دسمور فولوژي کتاب .

۲- د Probiotic (ماسته) د اغیزو څیړنه په حاد اسهالاتو کې چې د Biopharmatic medicine پوری اړه لري .

۳- د Nitazoxanide او Tinidazole د اغیزو پرتلیزه څیړنه چې نوموړی څیړنه د محترم پوهندوی دوکتور ناصر خان کاموال سره یو ځای ترسره شوی دی .

۴- د شدید خوارځواکۍ په تشخیص کې د MUAC او WHZ-Score پرتلیزه څیړنه چې د محترم پوهنمل ډاکټر حقیق الله چهاردیوال سره یوځای پري کار کړي .

۵- د ماشومانو په نس ناسته کې Diohedral Smectate د اغزو څیړنه چې محترم پوهنمل عبدالستار

نیازی سره یوځای تر شره شوی دی.

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

۷- د شدید خوار ځواکی (Severe malnutrition) په اخته ماشومانو کی د لکتوز عدم تحمل (Lactose Intolerance) د پینو څیړنه چی د دیپارتمنت ، طب پوهنځي ، پوهنتون ، او عالی تحصیلاتو د امور انسجام او ریسرج کمیټي لخوا د پوهندوی علمي ترفیع د ارتقاء لپاره تائید شوي دي او فعلاً د الله په مرسته په کي کار کوی چی مونږ ورته په راتلونکي کی د نورو بریالیتوبونو غوښتونکي یو.

## Publishing Medical Textbooks

Honorable lecturers and dear students,

The lack of quality textbooks in the universities of Afghanistan is a serious issue, which is repeatedly challenging the students and teachers alike. To tackle this issue we have initiated the process of providing textbooks to the students of medicine. In the past two years we have successfully published and delivered copies of 116 different books to the medical colleges across the country.

The Afghan National Higher Education Strategy (2010-1014) 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](http://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](mailto:textbooks@afghanic.org)

[wardak@afghanic.org](mailto: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	<a href="http://www.nu.edu.af">www.nu.edu.af</a>
No of Copies	1000
Published	2013
Download	<a href="http://www.ecampus-afghanistan.org">www.ecampus-afghanistan.org</a>
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](mailto: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

**Get more e-books from [www.ketabton.com](http://www.ketabton.com)  
Ketabton.com: The Digital Library**