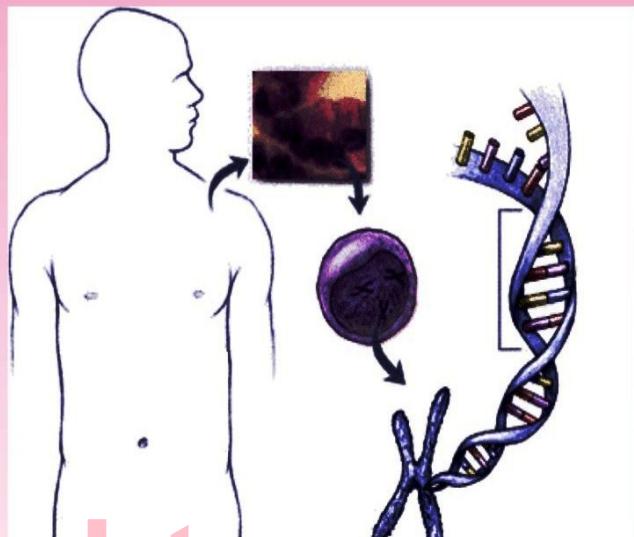




ننگهار طب پوهنځی

# وراثت او ډسمور فولوژی



Ketabton.com

پوهنځل ڈاکټر مسیح الله مسیح



۱۳۹۲

بِسْمِ اللَّهِ الرَّحْمَنِ الرَّحِيمِ

# وراثت او پسمورفولوژی

پوهنمل داکتر مسیح اللہ مسیح

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

دا کتاب د افغان ماشومانو لپاره د جرمني کميتي په جرمني کي د Eroes کورني یوی خيريه ټولنې لخوا تمويل شوي دي.  
اداري او تخنيکي چارې یې په آلمان کې د افغانیک موسسی لخوا ترسره شوي دي.  
د کتاب د محتوا او ليکني مسؤوليت د کتاب په لیکوال او اړونده پوهنځی پوري اړه لري. مرسته کوونکي او تطبیق کوونکي ټولنې په دې اړه مسؤوليت نه لري.

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

ډاکتر یحيی وردک، د لوړو زده کړو وزارت، کابل

تيليفون: ۰۷۵۶۰۱۴۶۴۰

اييميل: textbooks@afghanic.org

د چاپ ټول حقوق له مؤلف سره خوندي دي.



## د لوړو زده کړو وزارت پیغام

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

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

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

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

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

په درنښت

پوهاند ډاکټر عبیدالله عبید

د لوړو زده کړو وزیر

کابل، ۱۳۹۲

## د درسي کتابونو د چاپ پروسه

قدرهمنو استادانو او گرانو محصلینو!

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

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

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

"د لورو زده کرو او د نښونې د نښه کيفيت او زده کوونکو ته د نويو، کره او علمي معلوماتو د برابرولو لپاره اړينه ده چې په دري او پښتو ژبو د درسي کتابونو د ليکلو فرصت برابر شي د تعليمي نصاب د ريفورم لپاره له انګریزی ژبه خخه دري او پښتو ژبو ته د کتابونو او درسي موادو ژبارل اړين دي، له دي امكاناتو خخه پرته د پوهنتونونو محصلين او استادان نشي کولاي عصری، نويو، تازه او کره معلوماتو ته لاس رسی پیدا کړي".

د افغانستان د طب پوهنځيو محصلين او استادان له ډپرو ستونزو سره مخامخ دي. نويو درسي موادو او معلوماتو ته نه لاس رسی، او له هغو کتابونو او چپترونو خخه کار اخيستل چې په بازار کې په ډپر تيټت کيفيت پيدا کېږي، د دي برخې له ټانګرو ستونزو خخه ګنيل کېږي. له همدي کبله هغه کتابونه چې د استادانو له خوا ليکل شوي دي باید راټول او چاپ کړل شي. د هيوا د اوسيني حالت په نظر کې نیولو سره مونږ لایقو داکترانو ته اړتیا لرو، ترڅو وکولاي شي په هيوا د کې د طبي زده کرو په نښه والي او پرمختګ کې فعاله ونده واخلي. له همدي کبله باید د طب پوهنځيو ته زياته پاملنې وشي.

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

تول چاپ شوي طبی کتابونه کولای شي د [www.ecampus-afghanistan.org](http://www.ecampus-afghanistan.org) ويب پانۍ څخه د اونلوډ کړي.

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

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

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

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

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

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

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

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

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

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

## هالى

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

و ګرځم

و من الله توفيق

## سریزه

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

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

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

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

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

په درنښت

پوهنمل دوكتور مسيح الله (مسيح)

## موخې

ددغه علمي رساله د ليکنې موخې داد دي چې

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

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

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

۴ جنتې ګې تشوشات په روغتون کې د ماشومانو د بستركيدو او کوچنيانو د ډېر و مړينو لامل ګرځې چې په ګران هیواد کې افغانستان کې د مړینو لوره کچه جوړه کړي ده او په دي هکله د طبې کارکونکو او ګرانو لوستونکو پاملنې را اړول

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

## لیک لر (فهرست)

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

۴۴	د اکس کروموزوم پوری اړونډه ارشیت (x-Linked inheritance)
۴۶	اکس لنک رسیسیف
۴۷	اکس لنک ډومینانت
۴۸	ملتی فکتوریل وراثت (Multifactorial inheritance)
۵۱	Non mendelian inheritance
۵۱	جینومیک امپریتنگ (Genomic imprinting)
۵۲	جنتیکی انتی سیشن (Genetic inisition)
۵۳	مایترو کاندريایې وراثت
۵۵	کورنی تاریخچه او نسب نامه
۵۷	ډسمورفولوژی او انسانی امبریولوژی
۵۹	ارتقایې جنتیک
۶۲	د حجره متقابلي اغیزی
۶۲	Epigenetic resolution
۶۳	محیطی فکتورونه
۶۷	میخانیکی فکتورونه
۶۷	پرینتیل تشخیص (Prenatal diagnosis)
۶۷	سریری ډسمورلواژی
۷۱	د یو ډسمورفیک ماشوم ارزیابی او پلتنه
۷۱	تاریخچه
۷۹	فزيکي معاینه
۹۲	او لبراتواری خیرني Imaging
۹۵	Prenatal اتوپسي
۹۵	ارشی مشوری (Genetic counseling)
۹۷	Down syndrome (Trisomy21)
۹۷	Trisomy 18 syndrome
۹۸	Trisomy 13 syndrome
۹۹	د درملنه Aneuplidia
۱۰۰	جنتیکی کانسلنک
۱۰۲	Turner syndrome
۱۰۳	Klinofelter syndrome
۱۰۳	Xyy syndrome
۱۰۴	Xxx syndrome

١٠٤	-Trisomy 8 syndrome
١٠٥	- Cat Eye syndrome
١٠٥	- د کروموزومون ساختمانی تشوشات
١٠٥	- Wolf Hirseh horn syndrome
١٠٥	- Cidu chat syndrome
١٠٦	- William syndrome
١٠٧	- Langer Giedian syndrome
١٠٧	- WAGER association
١٠٨	- Miller dieker syndrome
١٠٨	- Smith magenissyn
١٠٩	- Del 22 Q syndrome
١٠٩	- نیورو فایبرومانوزس تایپ ۱
١١٣	- Marfan syndrome
١١٤	- Achondroplasia
١١٥	- Craniosynostosissyndrome
١١٦	- Treacher Collin syndrome
١١٧	- Cystic fibrosis
١١٧	- Smithlemlipitz syndrome
١١٨	- Sensoneural hearing loss
١١٨	- Spinal muscular dystrophy
١١٩	- میتابولیک تشوشات
١١٩	- د میتابولیزم د ظایه تیروتونی تشوشات
١٢١	- فینايل کیتون یوریا
١٢٤	- تایرو سینیمیا
١٢٤	- الینیزم (Albinism)
١٢٥	- Alcaptonuria
١٢٧	- Honocystinuria
١٢٩	- Cysinuria
١٣٠	- Hartnupdisease
١٣١	- (MMA) Methyl malonicacidemia
١٣٢	- Maple syrup Urindisease
١٣٣	- دیوریا سایکل تشوشات

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

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

## د جنتیک اساسات

### د جنتیک د پیژندنې اساسات:

سايتو جنتیک او ده ګي ارزښت:

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

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

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

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

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

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

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

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

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

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

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

که خه هم په روغتون کي د بستر شوي ناروغانو دجملې خخه څلوبينت په سلو (۰.۴%) بي جنتيکي منشا لري چي د هغې د ج ملي خخه یواخي هغه تى رودونکي ماشومان چي په مجرور ملفارمشن (major malformation) او يا د ميتابوليزم د ځایه تيروني (inborn error of metabolism). په تشوشاتو اخته دي. د نرسنګ خارني ته اړتیا لري. مجرور ملفارميشن هغه سؤتشکلات دي چي پرينټل منشالي او د بنکلا (Cosmetic) طبی او جراحی له نظره د ئانگري ارزبنت لرونکي دي نوموري سؤتشکلات د مور او پلار لپاره د روحی نا ارامتیا وو لامل ګرئي نو بايد چي د هغې والدینو ته ډاډ ورکړل شي چي نوموري یو مناسب (Expiedent) ماشوم دي چي بشپړ ازمويني او معایناتو ته اړتیا لري (۲).

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

په اټکلې ډول د ټول تي رودونکي ماشومانو ۱:۰۴ پیښې د يوه مجرور ملفارمشن لرونکي دي چي د زيريدو په وخت کي تشخيص کيربي د نوموري پیښې په نيمائي برخه کي جنتيکي لاملونه. بنستېز رول لري. د ړوندوالي او کونوالۍ پنځوس (۵۰%) په سلوکي پیښې د جنتيکي تشوشاتو له امله پيدا کيربي چي د هغې د ج ملي خخه

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

دټولونوي زېږيدلې ماشومانو ۴۰٪ په سلوکې پیښې په کروموزومي تشوشا تو اخته دی چې نوموري تشوشا ت ددماغي هنډ او د زېږيدنې د نيمګرتيا و د معمولي لا ملونو خخه دي .

د کروموزومونو تشوشا ت په بنفسه هي سقطونو او still birth کې په لوره کچه ليدل کېږي (۷)

**کروموزوم، انساني جينوم (Human Genome) او جنتيکي کوه :**

کروموزوم ميلي ته ورته بزو فيليک جورې نتونه دی چې د کروماتين خخه جورې شوي دی یا د جينونو یوسته ته کروموزوم ويل کېږي

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

د کيميا وي جورې نتونه د نظره کروموزومونه د DNA (deoxyribonucleic acid) او هستون (histone) د چخه جورې شوي دی ونده لري . تول جنتيکي مواد جي په یو کروموزوم او یا DNA کي موجود دی د جينوم په نوم یادېږي

یا په بل عبارت د یو جنسی حجري تول جنتيکي مواد د جينوم په نوم یادېږي نوموري جينوم د ژوند تول معلوماتونه د ھان سره لري د عضويت جنسی حجري د سپرم او تخمي خخه عبارت دی چې د واحد جينوم لرونکي دی لیکن د عضويت جسمی حجري (Somatic cells) د جينوم د دوه جوره لرونکي دی ھکه

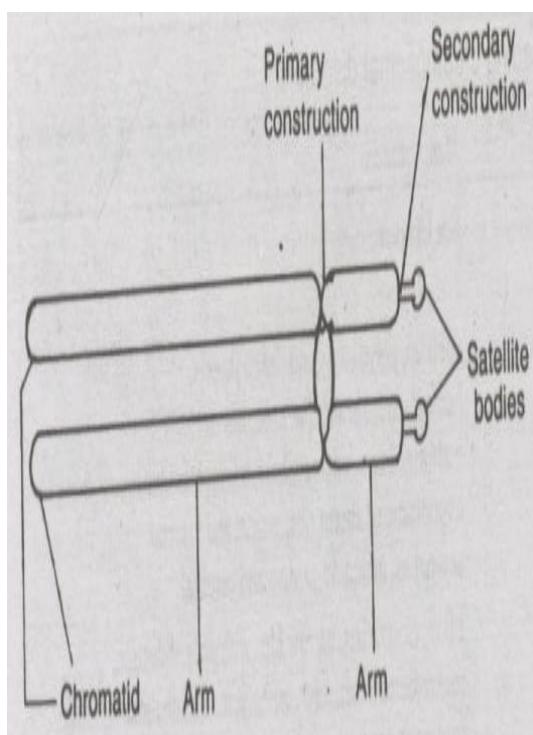
تول جنتيکي مواد چې په یو کروموزوم او یا DNA کي موجود دی د جينوم په نوم چې د هره جسمی حجري ۲۳ جوره کرموزومونه لري انساني جينوم د ۳ بيلونه قلوي ازواجو (Base pair) لرونکي دی چې د ھمکي د نفوس سره برابردي په کروموزوم کي د نوموري جوره قلوي گانو ترتيب او تنظيم ته Sequence ويل کېږي د انسان په جينوم (DNA) کي ۹۵٪ Non Coding تشکيليوی یعنی د ارشی رمز انتقالولو دنده نه لري چې د Junk DNA په نوم یادېږي او تراوسه د دی دندی خرگندی نه

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

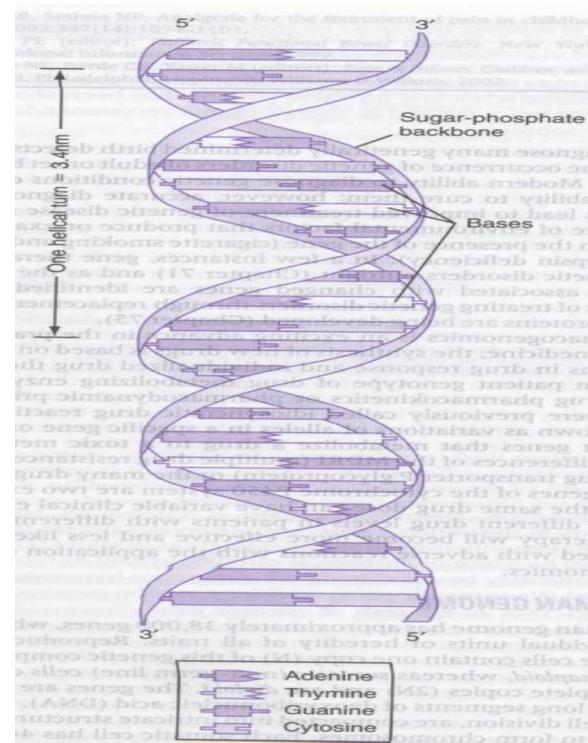
د DNA د Guanin او Adenine ، Thymin ، Cytosin نوموری قلوی گانو ترتیب او تسلسل ته چې د یو پروتین جوړولو مسؤولیت لري د جنتیکی کود یا ارشی رمز په نوم یادیږي او هر کوډ د یو ځانګړی امینو اسید د انتقال کولو او راز په غاره لري .

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

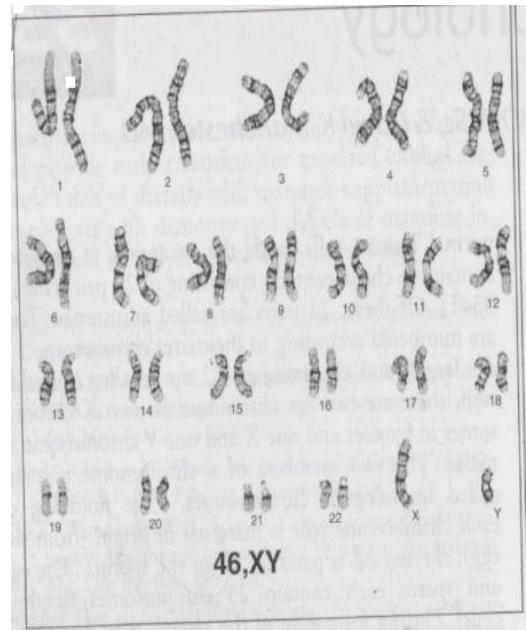
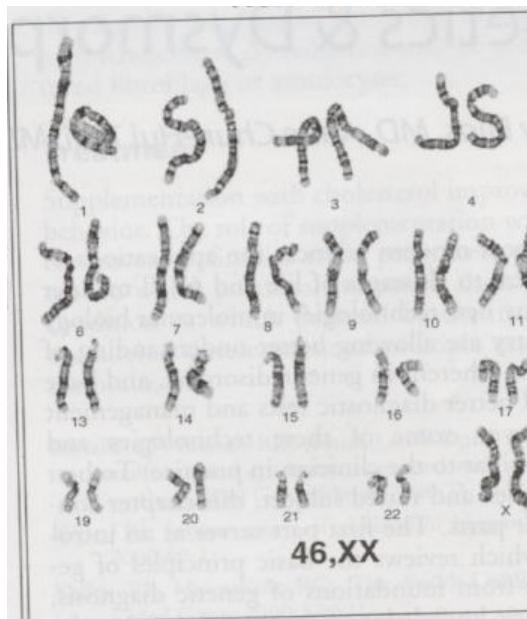
باید یادونه وشی چې د DNA په جورښت کی قلوی گانی یو د بل سره په مناسب ډول د هایدروجن بانډ په واسطه اړیکی لري که چیرته دغه هایدروجن اړیکه هم نادرسته وی د غلط پروتین د جوړولو او د بدلونو(mutation) لامل ګرئي .



۱-۲ انځور: د کروموزوم جورښت



۱-۱ انځور: د DNA جورښت



۱-۳ انخور: د نارینه او بنسخینه نورمال کاریوٹایپ

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

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

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

د ګامیتونو څخه پرته د ټولو حجره هستی د ۴۶ واحده کروموزومونو لرونکي دی چې د دغه کروموزومونو د جملې څخه ۲۲ جوړي کروموزومونه یې اوتوسوم دي.

نوموري کروموزومونه د هغوي د غټوالی او جسامت له مخي نمبر وهل کېږي چې غټه ترين کروموزوم او کوچني ترين کروموزوم یې د ۲۲ نمبر کروموزوم څخه عبارت دي.

برسیره پردي چې دوه جنسی کروموزومونه هم موجود دي چې په بنهينه جنس کي دوه د X کروموزومونه او په نارينه کي یوه د X او Y کروموزوم څخه عبارت دي هريو تخمه او مني د ۲۳ واحده کروموزومونو لرونکي دی چې د هيپلوبیتیک حجري (Haploid cell) په نوم یادېږي دغه حجري د زایگوت د جوړیدو په وخت کې سره یو ئای کېږي او یو ۴۶ کروموزوم لرونکي حجره رامنځته کوي چې د دپلوبیتیک حجري (diploid cells) په نوم یادېږي (7).

د کروموزوم یوی برخې ته جین Gene ويل کېږي چې د یو خواص د کوډ Code ورکولو دنده په غاړه لري. د کروموزوم هغه برخه چې جین پکې موقعیت لري.

په نوم یادېږي Locus (5).

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

Exone د جین هغه برخه ده چې اخر (code) انتقالوي او هغه برخه چې اخر (کور) نشي انتقالولي (introne) په نوم یادېږي او کله چې د DNA څخه m RAN جوړېږي (Transcription) په نوم یادېږي او کله چې د m RAN په واسطه په راييوزوم کې یو پروتئين جوړشی د Tarnslation اپروسی په نوم یادېږي (DAN) RAN په خير یو بل مهيم هستوي اسيدووي چې (DAN) سره ډير ورته ده ليکن توپيري دادي Deoxunbrse RAN کې د تایمین قلوی په عوض دیوراسین په نامه قلوی ماده لري او د بلی خوا د RAN قند په بدل Ribrse RAN په درې ډوله دی Transter ، m RAN ، RAN او RAN، Libosomy هم ايردتین په جوړولو کې اساسی دنده لري

حجروي ويشن : (cell division)

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

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

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

### **:Mitosis**

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

په سوماتيك حعرو کې صورت نیسي. د مایتوسیس القاچ خلور صفحی (Phase) لري چې عبارت له انترفیز ، پروفیز ، میتافیز او انافیز.

د انترفیز په صفحه کې کروموزومونه او بد ، نري او د لیدو وړنه وي چې په دغه موده کې جنتیکي مواد رپلیکیشن کوي.

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

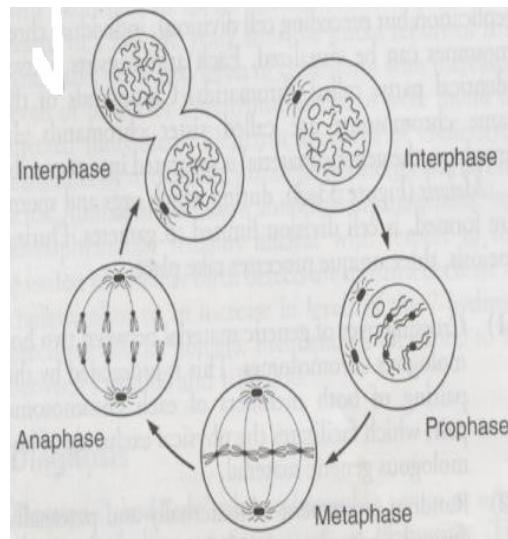
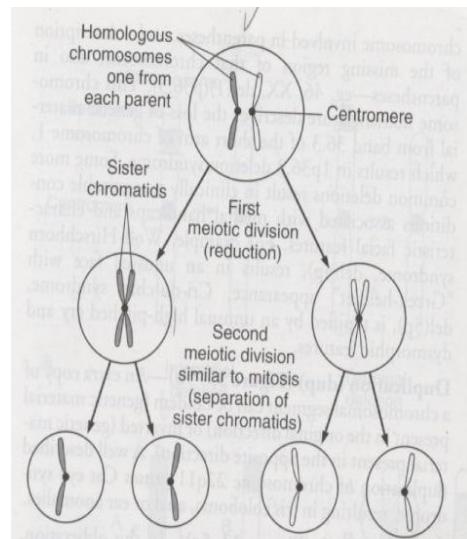
د میتافیز په مرحله کې هر یو کروموزوم د لیدو وړوي چې د کروموزوم هر آرم arm د دوه ورته برخو خخه جوړ شوي دي چې د کروماتید په نوم یادېږي . د ورته کروموزمونو کروماتیدونو ته ویل کېږي .

د نافیز په مرحله کې جنتیکي مواد په دوه حعرو باندي ويshelf کېږي (۷).

### **:Meiosis**

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

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



۱-۵ انځور: مايونزس ويش

۱-۴ انځور: د مايتوزس د ويش پروانه

## د کروموزونو لاسته را اړل او د هغې خپړل:

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

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

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

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

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

هانگري ساحي د فلوريست مایکروسکوب په واسطه په نښه کېږي.

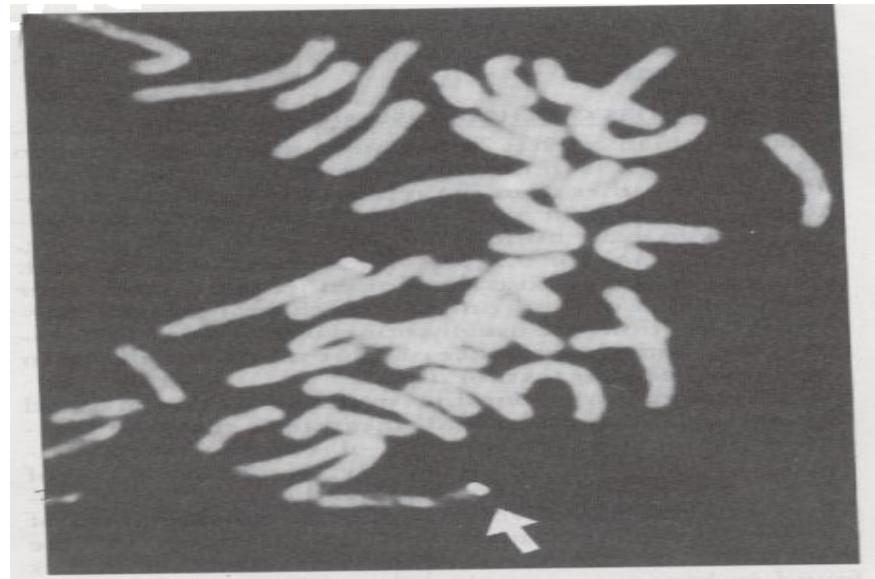
د probes ګن شمیر رقمنه شته دي لکه sequence. Specific probe, point probe سنترومیر پروب او تيلومير پروب. همدارنګه ګن شمیر رنګه لرونکي پربونه هغه پروب. چې د هانگري کروموزوم لپاره هانگري رنګ ولري د Multi color FISH یا M - FIHS په نوم یادېږي کوم چې د کروموزمونو تر منځ ډير پېچلي ترتیب او نظم را په ګوته کوي.

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

انوملي ګانې (۷).

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

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



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

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

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

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

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

د کروموزومونو د نوم اینسونډنې معمولي سمبولونه عبارت دي له:

(Deletion) Del

(Duplication) Dup

(Iso chromosome) I

(Paternal Origin) Pat

(Maternal origin) Mat

( ring chromosome) r

## میوتشن (Mutation)

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

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

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

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

#### ۱ بنفسهي میوتشن

۲ د DNA دا نقسام په وخت کي د Replication تشوش

۳ د DNA د بيته ترميم کيدو په پروسه کي تشوشت

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

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

۲ Depurination پدي تشوش کي د پيورين قلوی گاني يعني Guanine Adenine او اريکي کي نلري او میوتشن رامنحته کيربي

۳ Deamination پدي حالت کي د نورمال قلوی په هايدروليک کي بدلونه رامنحته کيربي او د اصلی Ketone گروپ معاوضه کيربي او میوتشن رامنحته کيربي Amine

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

۵ د DNA د بیرته ترمیم کیدلو د پروسی بدلونونه په نورمال ډول په کمه فزیکونسی سره د DNA حلقوي سره ماتیرېي چې بیرته ترمیم کېږي که چېري د بیرته ترمیم پروسه کي بدلون رامنځته شي د میوتشن لامل ګرخي

۶ دغه بدلون په کې ډول DNA په واسطه ترسره کېږي چې د کیمیاوي موادو یا وړانکې په واسطه ترسره کېږي نوموري کیمیاوي مواد عبارت دي له Alky ( NH<sub>2</sub> OH)HY droxy Imin Ochro toxin Nitrous acid lating agent او نور

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

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

اشدت درجي له نظره میوتشن په دوه ډوله دی

۱ لوړه درجه میوتشن هغه میوتشن ته ويل کېږي جي د کروموزونو په سطحه رامنځته شي

۲ په تیته درجه میوتشن هغه میوتشن چي د نوكليو تايدونو په سطحه رامنځته شي لکه Deletion او نور چې لاندي ډولونه دی insertion

۳ Missen mutation پدي ډول میوتشن ک د امینواسیدونو غلط ئاي په ئاي کیدنه صورت نیسي او په غضویت کې یو غیرنورمال پروتین جوړېږي

۴ Silent mutation پدي میوتشن کي یواحی د DNA کوډون بدل وي لیکن امینواسید اصلی او پخوانی امینواسیدوی

۵ Stop codon Nonsense mutation د هغه میوتشن خخه عبارت دي چې د توقف کوونکې کوډون افعالولو لامل ګرخي او په نتیجه کې مخکي لди خخه چې پروتین سنترس په جین ټاکلي وخت پاتي ته ورسېږي د بشپړتیا اصلی ته نه رسېږي او بشپړ پروتین نه جوړېږي او یو غیرنورمال پروتین جوړېږي چې

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

### سوماتيك او جنسی حجره

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

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

### کروموزومي تشوشات:

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

## د کروموزمونو د شمیر تشوشتا:

په انسانانو کې تخمه او سپرم چې جنسی حجري دی او د ۲۳ واحده کروموزونو لرونکی دی د هیپلوبloid (n) حالت خخه عبارت دی چې وروسته د القاح خخه نومورې حجري په ۴۲ کروموزوم لرونکی حجري باندي ډپلوبloid د چې بدليبرې (۲n) حالت په نوم يادېږي .

هغه کروموزنه چې د هپلوبloid حعرو خخه په يو ثابت ضربی نسبت زيات شوي دی د Euploid په نوم يادېږي . لکه ۴۲ (۲n) ۹۲ (۳n) ۲۹ (۴n) هغه Polyploid .

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

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

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

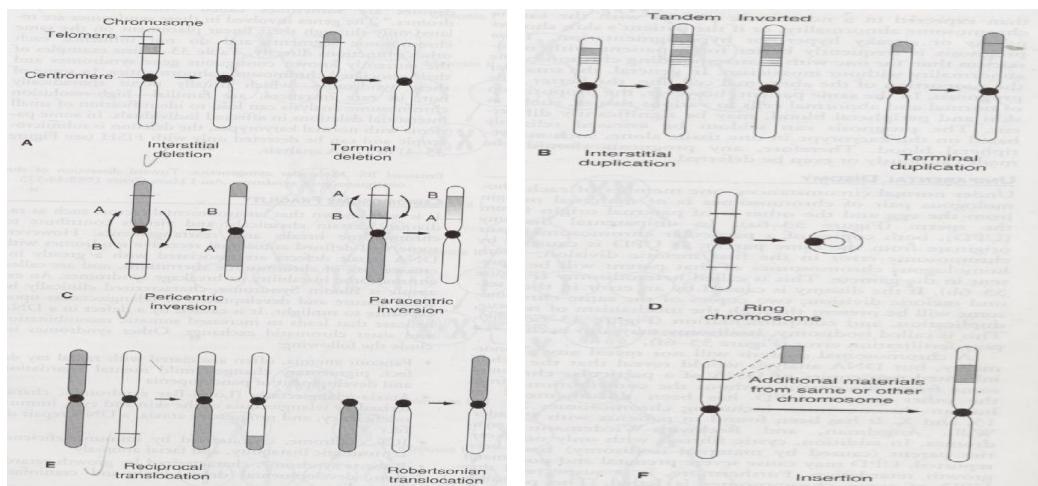
مونوزومي هغه حالت ته ويل کېږي چې د يو جوره کروموزوم يوه برخه په قسمي او يا بشپړ ډول سره موجود نه وي. بشپړ مونوزومي د anaphase lag non disjunction په ميخانېکيت پیدا کېږي.

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

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

## د کروموزومونو د جورېښت تشوشات:

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



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

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

پورتنې کروموزوم مونږته دا رابنيې چې د ۸ کرومزمونه په ۹ يا اوږده ارام کې Deletion رامنځته شوي دي.

**(De) Deletion**

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

د نموني په ډول (36.3) p (46xx.del. (1) 36.3 deletion) نمبر کروموزوم ، د نوموري کروموزوم خخه موخه دا ده چې د لموري کروموزوم په لنډه ارم (P arm) په ۳۲.۳ بانډ کې جنتیکي مواد نشته او دا syndrome . سبب شوي دي

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

**Dup (Duplication)**

په یو پخواني یا لمبني کروموزوم باندي د یو اضافي کروموزوم ځای په ځای کيدلو ته ډپليکشن ويل کېږي دغه تشوش په ډوله پېښېري چې عبارت دی له Inverted Tandem بنه .

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

**.(Inv) Inversion**

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

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

### ( r) ring chromosome

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

### (Trans) translocation

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

.Blanced trans location .۱

unblanced trans location .۲

Blanced translocation.

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

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

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

.Robertsonian translocation، او Reciprocal translocation

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

**(ins) insertion**

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

د جنسی کروموزومونو انوملي ګانی:

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

**Mosaicism** موسايسیزم

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

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

د ديارلسمې او اتلسمې ترايزومي د ماشومانو په پلاستاد کې نورمال Disomic حجري ليدل شوي دي.

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

چې د فنوتایپ له نظره والدین نورمال وي خود هغې خوماشومان، عین جنتکي ناروغي باندي اخته شوي دي (اکثراً د اوتوسومل ډومینانت په بنه وي) که چيري د موسیسیزم اشتباه موجود وي نو باید د فایبروبلاست د حجره سایتو جنک خیرپې تر سره شي (۱).

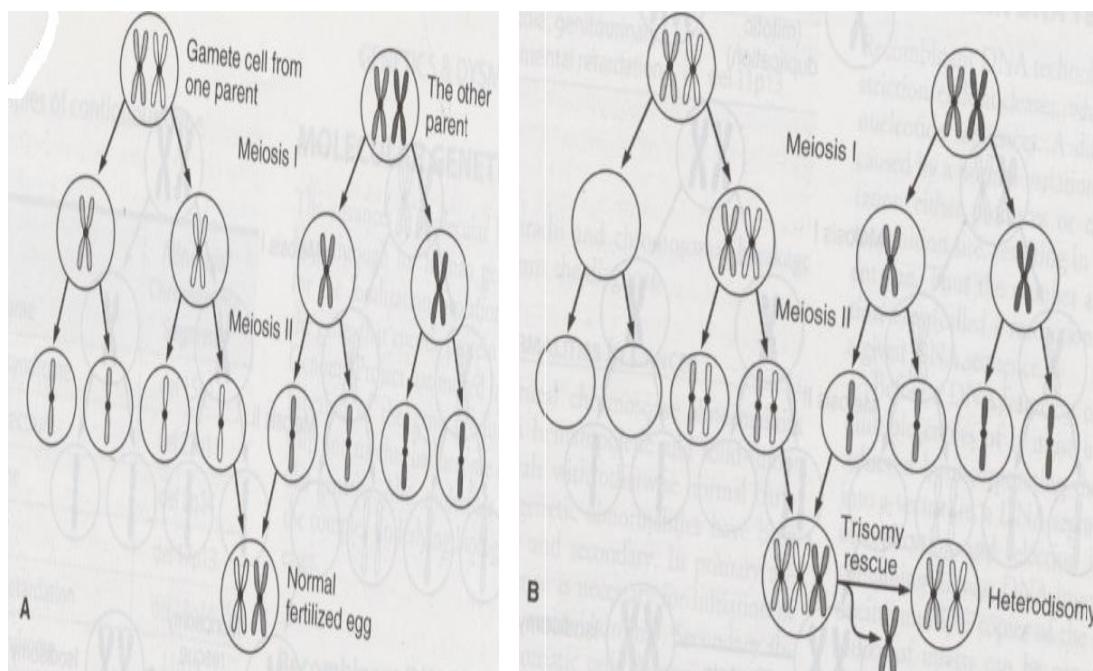
خرنگه چې د ویني لمفو سایتونه د ترايزومي تشوشتات، ډیلیشن او د کروموزومونو rearrangement نشي زغلهای نو کیدا شي چې موسیسیزم موجود وي خو لمفو سایتونه نورمال اوسي او تشخيص غلط شي نو په دي

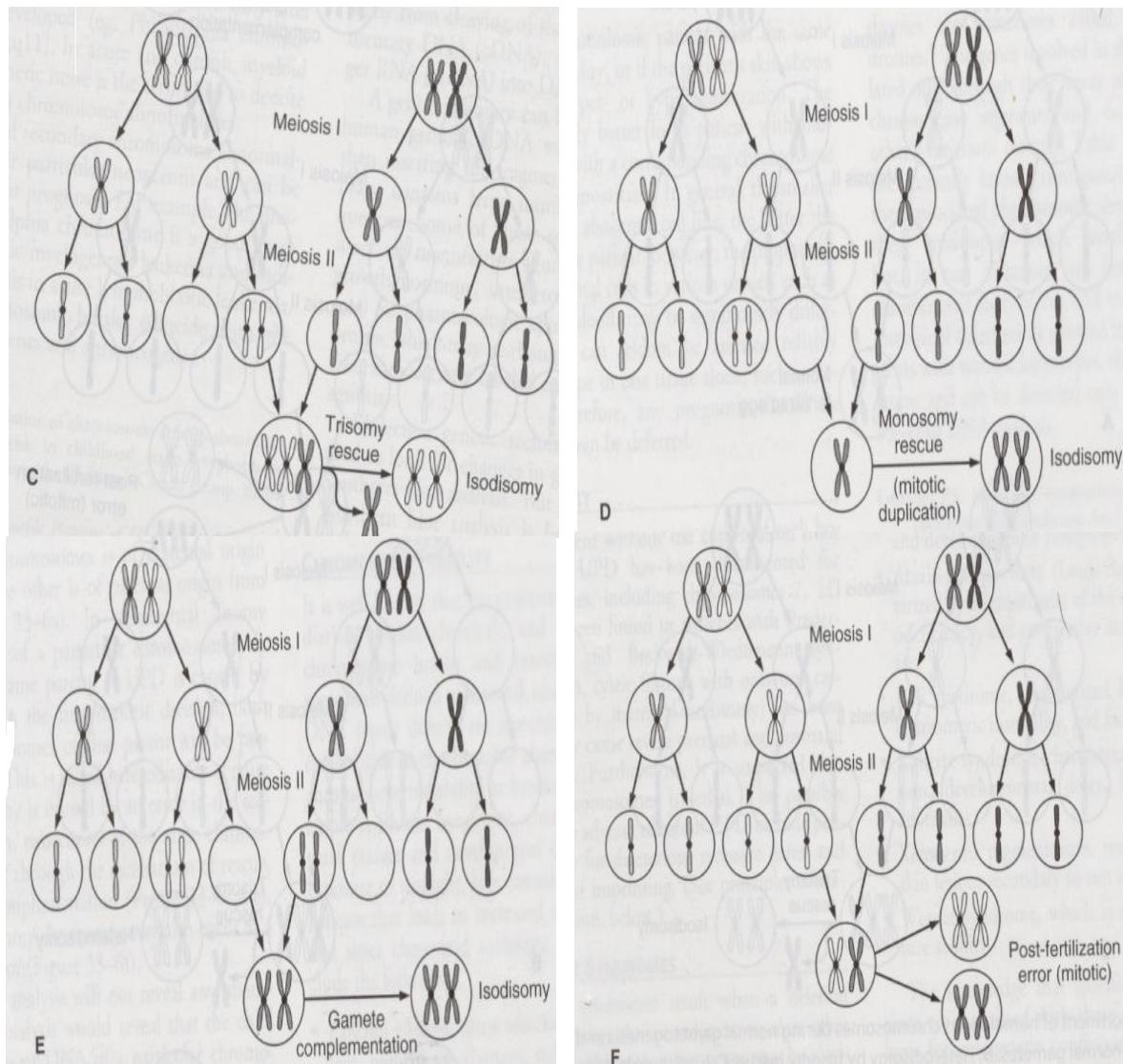
اساس د موسیسیزم په پینسو کې د فایبروبلاست د حجره سایتو جنک خیرپې ته اړتیا پیښیږي. (۱).

### :Uniparental disomy

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

په نورمال حالت کې د (ورته يا هومولوګ) کروموزوم یو برخه د تخمې او بله برخه یې د پلنی سپرم خخه منشا اخلي ليکن په UPD کې د کروموزومونو کاپي یواحې د پلار او یا د مور د کروموزومونو خخه منشا اخلي.





۱- انځور: د نورمال ګامیټرجنیزس او Uniparental disomy په موده کې د هومولوگ کروموزومونو طبقة بندي

که چېري UPD د لمرنې میوتیک انقسام د تشووش له کبله رامنځته شوی وي نو په ګامیټ کې د دواړو والدینو ورته کروموزومونه موجود وي چې دغه حالت د Heterodisomy په نوم یادېږي

که چېري ډايزومي د میوزس د دوهمنې انقسام د تشووش له امله رامنځته شوی وي نو د هماغې کروموزوم دوہ کاپې د Duplication , Rescue او Copelementation په میکانیزمونو به موجود وي چې دغه حالت د isodisomy په نوم یادېږي .

isodisomy کیدای شی چې القاح د عملیې خخه وروسته رامخته شي (۷).  
د UPD اخته ناروغان درې فنوتاپیک اغیزی رامنځته کوي.

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

۲. هغه اغیزی چې او توسمول رسیسیف د تشوشاټو پوري اړه لري.

۳. هغه اغیزی چې vestigial aneuploidy پوري اړه لري.

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

UPD د او توسمول رسیسیف تشوشاټو یو نادر لامل بلل کېږي.

مورنی UPD د دوهمي ، اووم، خلوارلس او پنځلس کروموزونه اخته کوي او پلنی شپږم UPD نوولس، پنځلس او شلم کروموزونه اخته کوي چې نوموري تشوشاټو ناروغ د فنوتاپ او د ديدی د بدلونونو د ګډو وډیو لامل ګرئي (۱).

د کروموزونو تحلیل او خیپل دغه تشوشاټ نشي رابرسيره کولاي خو د DNA تحلیل او تجزیه نوموري تشوشاټ رابرسيره کولاي شی چې د نوموري کس په

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

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

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

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

، د ډیلیشن شوي جینونو هو موزایگوسيتی، د جینونو imprinting د اغیزو له امله (7). Recessive :Contiguous gene syndromes

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

د Contiguous gene syndromes نموني په لاندی جدول کې بسodel شوي دي. نوموري سندرومونه د FISH او یا د DNA د انالیز په واسطه تشخيص کېږي نوموري سندرومونه په ډیرو پیښو کې په sporadic ډول رامخته کېږي او په نادر ډول فاميلي بنه هم لري (7، 5، 10).

د کروموزوم غیرنورمال سګمنت.

د سندروم نوم

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

## د کروموزمونونو فراجیلیتی (Chromosome fragility )

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

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

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

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

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

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

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

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

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

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

xero dermenta pigmentosa .۵ چي د لمر و رانگو سره د مخامنگي کيدو له امله د پوستکي بدلونونه او د هجي lesion پيدا کيږي .(V)

Wer ner syndrome .۶ چي مخکي د وخته د بودا توب لامل گرخي .(V) په دي سندروم کي Allopecia ، ايري رنگه وينته، په پوستکي کي scleroderma ته ورته بدلونونه موجود دي په دي ناروغانو کي د اتيرو

Macular Retinitis pigmentosa ، Catract ، د degeneration, Glaucoma سکيليروزس ، ډيابتيس ميلتيس هايپوگوناديزم ، او نيو پلازم ته د خطر زياتيدو چانس ډير وي .(۱)

### په سرطان کي د کروموزوم ابنارملتي:

د کروموزمونو د شمير او جورپشت تشوشات يو شمير هغو ناروغانو کي ليدل شوي دي چي هغوي د ويني په هيما پيوتك نيوپلازم او solid tumure (سوله توموروونو) باندي اخته وو.

دکروموزوم دغه تشوشات په دوه ډوله دي مقدمه، primary ) او ثانوي (secondary ) په مقدمه تشوشاتو کي د سرطان د رامنخته کيدو لپاره د يو غير نورمال کروموزوم شتوالي ضروري گنل کيږي د نموني په ډول 13q په Retinoblastoma ناروغې کي.

ثانوي تشوشات په سوماتيك حعرو کي رابرسيره کيږي او د سرطان د رامنخته کيدو وروسته پيښيري لکه د فلادلفيلا کروموزوم (q11{q34,+cq,22}) چي په حاد او مزمن مايلوئيد ليو کيميا کي ليدل کيږي.

د لمبني او دوهي کروموزمونو تشوشات د ځانګړي سرطاني حالتونو لپاره په ګوته شوي دي د نوموري ناروغې د تشخيص او پيښگوينه د ټاکلو لپاره پکار ورل کيږي. د نموني په ډول که چير ید فلادلفيلا کروموزوم په مزمن لمفو جينس ليو کيميا کي موجود وي. د هجي په نسه انزارو دلالت کوي خو د نوموري کروموزوم شتوالي په حاد لمفو بلاستيك ليو کيميا کي په خرابو انزارو دلالت کوي.

## مالیکولی جنتیک:

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

### Recombinant DNA technology:

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

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

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

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

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

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

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

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

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

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

Restriction analysis

Single confrrmational polymorphsim analysis

Direct sequencing with assistance of PCR

Heteroduplex assay

Protein truncation assay

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

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

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

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

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

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

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

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

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

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

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

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

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

## جین تراپی Gene Therapy

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

جین تراپی کړنلاره :

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

۱ - Exvivo کړنلاره : - په دی میتود کی د عضویت خخه نښه شوی نسج ایستل کېږي او د هغې په بدلون یو نورمال جین په هماغه ساحه کی داخلیږي ترڅو هماغه جین هلتنه نشونما وکړي او نورمال نسج رامنځ ته شي .

۲ - Invivo کړنلاره : - چې د جین مستقیم انتقالولو کړنلاری پنوم هم یادیږي په دی میتود کی یو نورمال جین په غیر نورمال نسج کی داخلیږي .

د جین تراپی ډولونه :

Germ line Therapy - ۲ Somatic Cell Therapy - ۱

۱ - سوماتیک سیل تراپی : - په دی ډول درملنه کی سوماتیک حعرو کی لکه : فایبروبلاست ، اپیتل حجري ، عصبی حجري او نورو حعرو کی تراپیوتیک جین داخلیږي نومورپی جین راتلونکو نسلونو ته نه انتقالیږي .

۲ - Germ line Therapy : - په دی ډول درملنه کی یوه کنترول شوی جین په سپرم ، تخمه او یا زایگوټ کی زرق کېږي او تراوسه پوري په انسانانو کی دغه عملیه تطبیق شوی نه دی .

د جین داخلولو کړنلاره : - د جین انتقالول په فزیکی ، کیمیاوی او بیولوژیکی میتودونو سره ترسره کېږي هغه جین چې عضویت ته داخلیږي د Gene transfer په نوم یادیږي او اړوندہ نسج ته یې Transduced نسج ویل کېږي د جین انتقال په دومه ډوله ترسره کېږي چې یو ته ئی Transfection او بل ته infection ویل کېږي .

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

## دارثی تشوشاتو اساسات:

### د مندل تشوشات د (Mendelian disorder)

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

هغه فزیکی منظره (trait) چې په DNA کې (Germ line) میوتشن له کبله منحثه راخي د (single gene inheritance) Mendelian inheritance، په نوم یادیبی . په انسانانو کې د (۸۰۰۰) اته زره خخه ډیری ناروغتیا وي پیژندل شوي دي چې د Single gene inheritance له کبله رامنځته شوي دي څرنګه چې نوموری تشوشات د لمړی حل لپاره د Gregor Mendel لخوا رامنځته شوه نو ټکه د هماګه په نوم یا دشوي دي (۸).

د یو قانون له مخې د اوتوسومل سنګل جین تشوشات د مندل د قوانینو تابع او د هغې د بستهونو خخه ملاتر کوي. په لنډ ډول سره د نسلونو په منځ کې جنتیکي traits، د segregation، independence په بیلو بیلو څانګو ولار دی.

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

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

دی . د ۱۰۰۰۰ (لس زره) څخه ډیری ناروغتیاوې پکې ځای په ځای شوي دي چي او توسمول ډومینانت، او توسمول رسیسیف، اکس لنگ ډومنانت، اکس لنک رسیسیف او link. تشوشاټو له امله رامنځته کېږي (۷).

د دې لپاره چې د مندل د ارثیت په تشوشاټو پوه شو نو لازم دی چي د ارثیت پوري اړونده ځنبي اصطلاحات چې په لاندی ډول د ترمینالوژی تر عنوان لاندی بیانیې ی معلومات تر لاسه کړو (۷).

## ترمینالوژی:

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

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

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

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

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

## ډومنیانت (:Dominant) و رسیسیف (:Recessive)

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

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

**جينوتایپ (genotype)**: د یو کس جنتیکي جورېښت ته جينوتایپ ويل کيرېي (۵).

**فنوتایپ (phenotype)**: د یوکس ګلینیکي يا ظاهري نبني او خرگندونې ته فنوټایپ ويل کيرېي يا د یو کس د جينوتایپ خرگندونې ته فنوټایپ ويل کيرېي (۵، ۷). کيداي شې نوموري فنوټایپ د چاپيریال په واسطه بدلون و مومي او فنوټایپ د یو کس د جورېښت او دندو ماھيت (خیره، جسماني جورېښت، د اعضاوو جورېښتونه، بيوشميك او فزيولوژيك خوي او خاصيتوونو) خخه عبارت دي (۷-۵).

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

**Penetrance** د هغه وګرو تناسب ته ويل کيرېي چې د خپل جينوتایپ مطابق د فنوټایپ لرونکي وي او دغه نسبت د (۱۰۰%) یا (۱۰۰-۰) په منځ کې وي که چيري یو تولګي وګړي نظر خپل جينو ټاپېپ ته په سلو کې سل د فنوټایپ خرگندونې وکړي د Complete Penetrance په نوم يادېږي او که چيري نوموري وګړي خخه هنې کسان نظر خپل جينو ټاپېپ ته خپلې فنوټایپ بسکاره نکړي د reduced Penetrance په نوم يادېږي.

**Expressivity**: که په یو شمير وګرو کې ورته ميوتانته جينو ټاپونه موجود وي خو د فنوټاپونو درجې او شدت سره توپير ولري د Expressivity په نوم يادېږي کيداي شي چې د یو کورني غرو په منځ کې د Expressivity دير توپير موجود وي. په یو کورني کې Expressivity د یو شمير فكترونو پوري اړه لري لکه epistasis، چاپيریال، anticipation، فنوکاپي شتولى، موسیسيزم، او چانس (sochestic factors). باید یادونه وشي چې د پورتنیو لاملونو برسيره د

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

**جنتیک هتروجنټي**: که ګن شمير ميوتشونه پيښ شوي وي ليکن داسي فنوټایپونه رامنځته کړي وي چې

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

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

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

اليليك هتروجنتمی: که په یو لوكس کې گن شمیر میوتشنونه رامنځته شي ليکن یو فنوتاپ ډئانه خخه څرګند کړي د اليليك هتروجنتمی په نوم یادېږي د نمونې په ډول د سستک فايبروزس په ناروغانو کې مختلف جنتیکي بدلونونه موجود وي لکه: هوموزايكوسیتی په معمولي ډول په ۵۰۸ F ۷۷ a R 11V H mutation چې وروستني میوتشن کې یو پیچلي هتروزايكوسیتی څرګندونې کوي

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

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

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

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

## (د ارثیت نمونې): heredity Pattern

### اوتوسومل ډومینانت:

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

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

اوتوسومل ډومینانت د لاندینو ځانګړتیاو لرونکي دي.

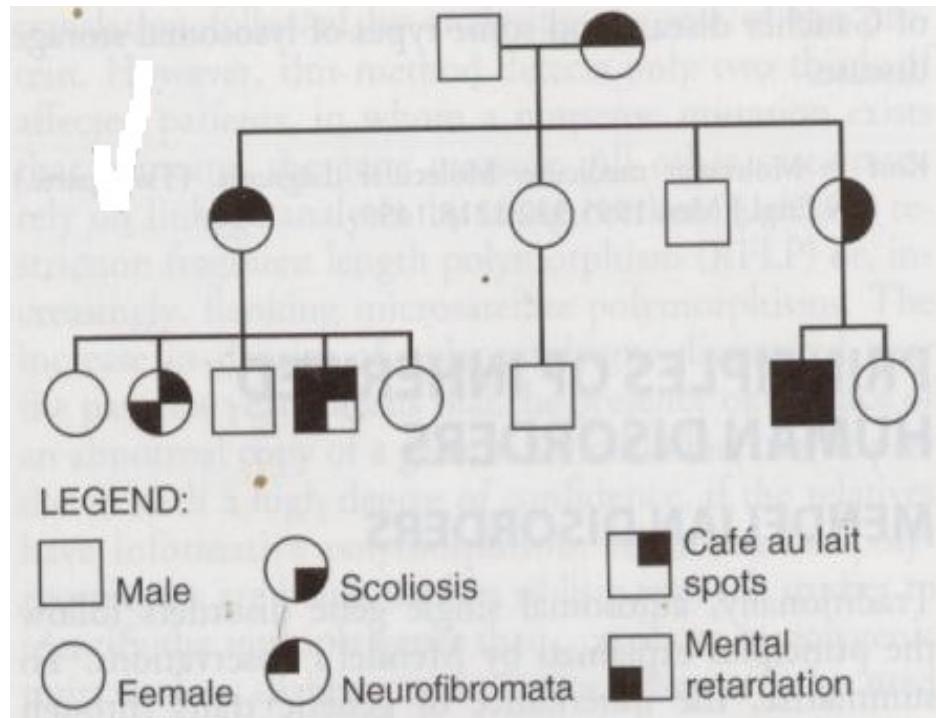
۱. په یو کورنۍ کې اخته شوي کسان د مختلفو expressivity لرونکي وي (۷). په بشپړ ډول یې لاملونه څرګند شوي نه دي خود تغیر شوي جینونو او د چاپيریال د اغيزو په بنسته چې په فنوتاپ باندي وارده وي رامنځته کېږي (۱).

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

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

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

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



۹-۱ انځور: اوتوسومل ډومینانت ارثیت

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

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

الف: none paternity

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

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

چې په هغه کې باښړ (recurrence) خطر زياتيري.

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

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

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

۶. هغه مور يا پلار چې په دې جنتیکي تشوش باندي اخته شوي وي نو د هغې ماشومان په پنځوس په سلو کې د نوموري بارز جين د انتقالولو خطر لري دا څرګند دي چې که په مور او پلار کې د جين Penetrance موجودوي يانه وي نوموري جين انتقالېري همدارنګه داخته شوي ماشومانو دnarوغې شدت داخته شوي مور او پلار دnarوغې دشدت سره کومې اړیکې نلري. دنمونې په ډول که myotonic (dystrophy دnarوغې جين دمور په واسطه انتقال شي په (۲۰ - ۱۰)% پینسوکې (دجنس په نظرکې نیولو) ماشوم به د نوموري ناروغۍ په شدیده بنه اخته شي او بر عکس که huntington دnarوغې جين دپلار په واسطه انتقال شوي وي نو په (۵ - ۱۰)% پینسوکې ددي امكان شته چې په ماشومانو کې دnarوغې یو شدیده بنه (regid juvinil Huntington) څخه عبارت دی رامنځته کړي که خه هم نوموري دوه ناروغې Expansian of triplet repeat (وروسته بیانیېري) له کبله منځته راھې خونوموري تشوش د imprinting پوري هم اړه پیداکوي.

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

۷: که چيرې دکورني اخته غړي ظاهري بنه نورمال وي نو نوموري تشوش ماشومانو نه انتقالېري.(۱).

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

۱۰: په راتلونکی اميدواري کي دناروغي دمختنوي لپاره لاري چاري شته يعني که د insemination او Egg donation په واسطه دناروغي مختنوي کېږي چې پورتنۍ کړنلاري ددي پوري اړه لري چې دمور یا پلار خخه کوم یوه کي دغیرنورمال جین لرونکي دي.

داو تو سومل ډومینانته ئني ناروغي په لاندي ډول دي .

Marfan syndrome, Achondroplasia, Neurofibromatosis

(۲-۵) Crouzon disease , Hereditary spherocytosis

:Autosomal recessive inheritance

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

کاپي د پلار خخه اخيستي وي چې اخته شو ي کسانو ته هوموزایگوس ويل کېږي او ناقلينو (carrier) ته یې هتروزایگوس ويل کېږي په اټکلي ډول سره د دوه زرو (۲۰۰۰) خخه ډيری ناروغي د اوتوسومل رسیسیف ارتیث تشوشا تو له امله رامنځته شوي دي (۸) .

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

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

په پورتنۍ فورمول کې  $P$  د الیل د یوې جوړي فریکونسی ،  $q$  د الیل د بلې جوړي فریکونسی بلل کېږي.

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

(P2) 1:2500

P=1/50

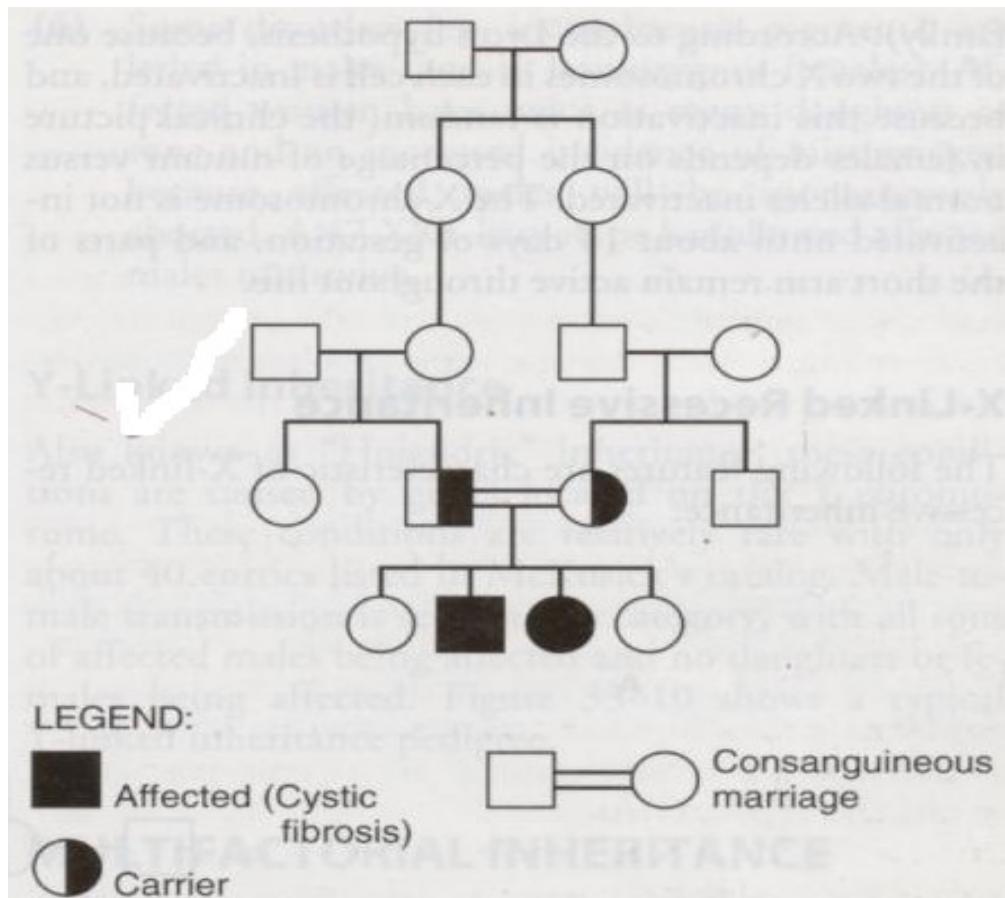
q=49/50

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

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

اوتوسومل رسیسیف ارثیت د لاندینیو څانګړتیا وو لروونکي دی.

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



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

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

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

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

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

۸. که مور او پلار د اوتوسومل رسیسیف تشوش لپاره ناقل ووسي د مور په هر امیدواری کي ۲۵% ماشومان يې د اخته کيدو چانس لري ليکن . ۵% ماشومان يې د Carrier په بنه زیرېږي. (۱۱).

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

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

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

Galactosemia, phenyl ketonuria, B. thalassemia

، Retinitis pigmentosia , Marquio diseases, Alkaptonuria

، Taysach diseases, Cystic Fibrosis, Laurence Moon biedle syndrome

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

### د اکس کروموزوم پوري اړونده ارثیت (x linked inheritance)

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

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

دغه تشوشاٹو شدت په نارینه وو کې د بسحوم په پرتلہ ډیر زیات دي.

د Lyon اد فرضيي په بنسټ خرنګه چې د بسحینه جنس په هره حجره کې د X کروموزومونو څخه یو یې غیر فعال کېږي او دا چې نوموري غیر فعال کيدل یو تصادفي يا ناخاپي پیښه ده نو په بسحوم کې د نوموري تشوشاٹو کلينيکي بهه د دي پوري اړه لري چې نورمال د غیر فعال شوي الیل په مقابل کې څو فيصده ميوتاڼت جينونه شتوالي لري.

د اکس کرموزوم د اميدواري تر خوارلسو (14) ورځو پوري فعال وي خو لنه آرم یې د ژوند په ټولو او بدرو کې فعاله وي. بسحینه جنس په ندرت سره په نوموري تشوش اخته کېږي دا ځکه چې نوموري بسحی غیر نورمالو جينونو دوه کاپي په ميراث وړي چې یوه کاپي د خپل ناقل مور څخه او دوه نور د خپل اخته شوي پلار څخه اخلي. (7).

### X, linked recessive inheritance:

یوه بسحه چې د غیر نورمال جين یو کاپي ولري او کلينيکي نبسي خرگند شوي نه وي د اکس لنک رسیسیف تشوش په نوم یادیبی د (500) پنځه سوه څخه ډیري ناروغۍ پیژنډل شوي دی چې د اکس لنک رسیسیف تشوش له امله منځته رائي (8).

نوموري تشوش لاندیني ځانګړتیاوی لري.

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

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

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

کری وی.

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

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

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

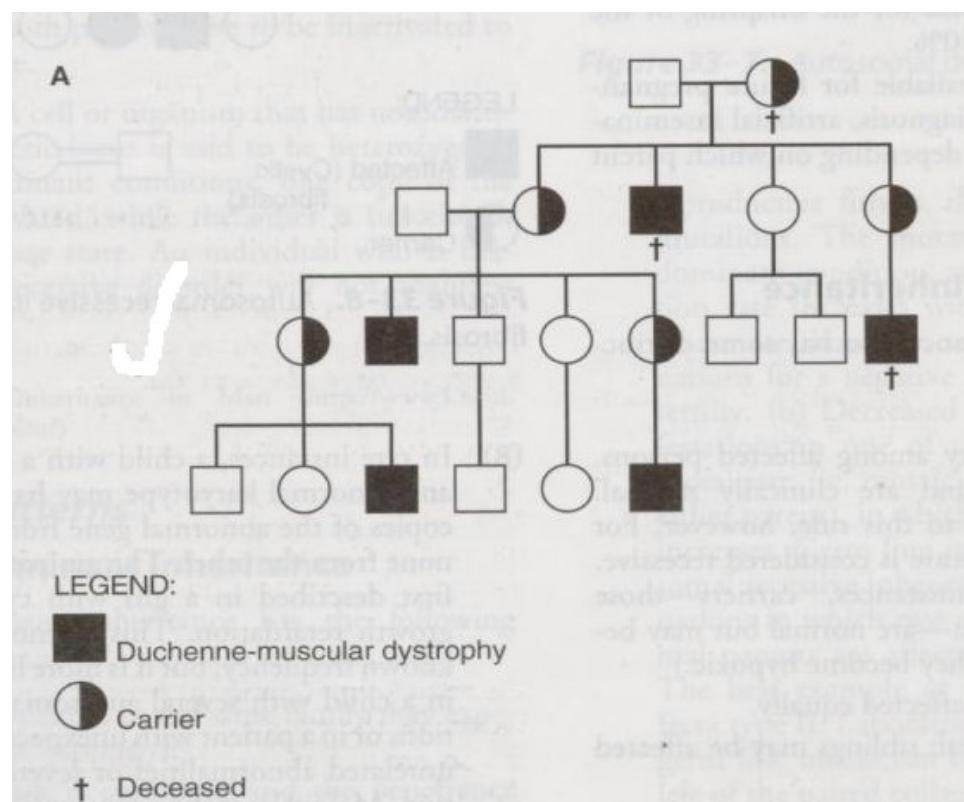
ب: 45-x-karyotype

ج: د غیر نورمال جین هوموزایگوسیستې.

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

UPD.۵

و: کوم چې د اتوسومل جین په واسطه کنترولیږي. Non random in activation



۱۱-۱. انځور: اکسل لنک رسیف اړثیت:

x. ناروغیو ٿئی نمونی عبارت دی له:

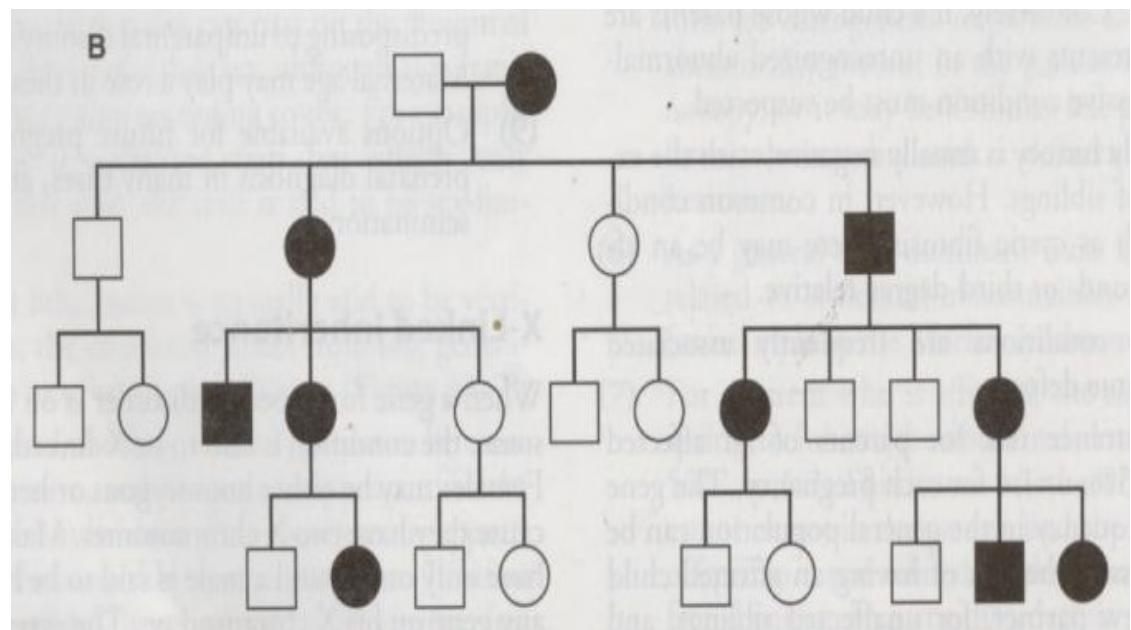
Duchen ، Glucose-6- phosphate dehydrogenase deficiency ، Haemophilia Color ، (Hunter syndrome) Mucopoly succharidosis type II ، Muscular dystrophy .(٢-٥)Ichthyosis ، Ocular Albinism ، Nephrogenic diabetis insipidus ، blindness

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

x. د تشوشاٹو پیبنپی د اکس لنک رسیسیف تشوشاٹو په نسبت ڏیرپی لبی دی

۱. هتروزایگوس بسحی د اعراضو لرونکی دی او په بسحو کپ دوه چنده پیبنپی لري ٿکه چپ بسحی د اکس دوه ڪروموزمونه لري چپ په هر یوہ کپ بی میوتشن پیبنیدا شی.

۲. په بسحو کپ نظر نارینه وو ته کلینیکی منظره ڏير توپيرلري



۱۲-۱. انھور: اکس لنک ڈومینانٹ ارثیت.:

۳. د هتروزایگوس بسحی ماشومان پنھووس (٥٠%) په سلو کپ د اخته کيدو خطر لري.

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

۵. که څه هم هوموزایگوس بسخی په شدید ډول په دې ناروګي اخته کیداړي شي خو زامن یې د ناروګي خفیفه بنه لري.

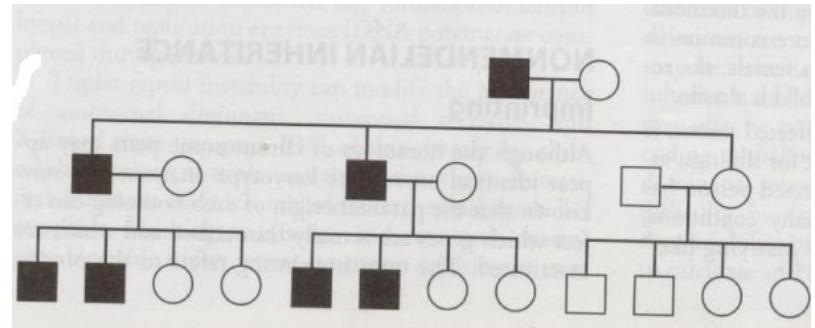
۶. ئینې تشووشات یې په نارینه او هوموزایگوس بسخو کې وزونکي وي لکه incontinentia pigmentosa . هغه بسخی چې په اکس لنک ډومینانت تشووش اخته شوي وي نظر د هلکانو شمیر ته د لونو شمیر یې دوه چنده زیات وي او د miscarriage پیښې پکې ډیری لیدل کېږي. خرنګه چې په اخته شوي نارینه داخل رحمي موجود کې خود په خوده (بنفسه)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

دا کس لنک ډومینانت ټنبي ناروګي په لاندی ډول دي.

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

د ۱۳-۱ انجور: د ۷ لنک ارثیت

هغه ارثیت چې د ۷ لنک ارثیت



۱۳-۱ انجور: د ۷ لنک ارثیت

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

نومورپی تشوش باندی نه اخته کیبرپی (۷).

د دې ارثیت خونمونی عبارت دی له (۱۱).

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

### **Multifactorial inheritance**

هغه تشوشات چې په ګډه ډول د جنتکی او محیطی لاملونو له کبله منحثه راغلی وي Maltifactorial ارثیت په نوم یادیږي. ۱:۱۰۰۰ پینپی لري په اميدوارو بنخو کې Recurrence risk د (۲-۵%) پورپی دی (۳).

ئینی اخته کسان داسی برینسی چې په قطعی ډول د نورمال حالتونو تر منځ توپیر نشي کیدای په لړه اندازه اغیرمن شوي وي نومورپی تشوشات د ګن شمیر محیطی فکتورونو له امله هم منحثه راخي. ملتی فکتوریل وراثت د پولي جنتک وراثت په نوم هم یادیږي خود دوي تر منځ توپیر دا دی چې په پولي جنك وراثت کي زياتر اغیزی د ډیرو جینونو له امله منحثه راخي مګر په ملتی فکتوریل ناروغیو کې محیطی فکتورونو ډیر اغیزمن رول لري. د پولي جنك او یا ملتی فکتوریل تشوشا تو خونمونی عبارت دی له:

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

، diabetis mellitus ,Congenital Hypertrophic pyloric stenosis د زره اسکیمک ناروغی ، هایپرتنسن ، اسکیزو فرینیا او نور .. (۵).

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

د پولي جنك یا ملتی فکتوریل ارتیت د تشوشا تو د خیرپنې لپاره غبرګونی ماشومان د ازمونی لاندی نیول شوي وو او په دې کې د جنتکی او محیطی فکتورونو اغیزی جوته شوي دي.

پولي جنك وراثت لاندینې څانګړتیاوی لري

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

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

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

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

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

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

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

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

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

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

یو اخته شوي ماشوم %.۳-۲.

دوه اخته شوي ماشومان %.۱۲-۱۰.

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

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

کله کله د اکس لنک رسیسیف په ډول وي.

ډیر څلي NTD سره یو ئای وي.

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

وي د Recurrence risk یې دي

هایدرو سفالوس %.۱.

د مرکزي عصبي سیستم ئني تشوشتات %.۳.

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

ډول سره ۱:۱۰۰۰. پیښې لري

یو اخته شوي ماشوم کې %.۲-۴.

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

دوه اخته شوي ماشومان %.۱۰

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

غیر سندروميک حنكی چاود ۲۰۰۰:۱ پیښې لري

یو اخته شوي ماشوم %.۲.

دوه اخته شوي ماشوم %.۲-۸.

په یو اخته شوي والدينو کې %.۴-۶.

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

د زړه ولادي ناروغي چې ۱۰۰۰:۸ پینبی لري.

يو اخته شوي ماشوم ۲%۳-۲

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

کلب فوت Club fort ۱:۱۰۰۰:۱ پینبی لري د نارينه او بسخو نسبت ۲:۱

يو اخته شوي ماشوم ۳%۳-۲.

ولادي حرقفي فخذي خلع ۱۰۰۰:۱ پینبی لري

(Female > Male) په بسخينه جنس کې ډيری پینبی لري خود ساحوي توپير موجود وي

يو اخته شوي ماشوم ۲%۱۲-۲.

### پايلوريک ستينوزس (pyloric stenosis)

په نارينه وو کې ۱:۲۰۰. او په بسخو کې ۱:۱۰۰. پینبی لري.

Male index parent

ورور ۳/۲%.

خوي ۸/۲%.

خور ۵/۳%.

لور ۲/۱%.

### . Female index parent

ورور ۲/۱۳%.

خوي ۵/۲۰%.

خور ۵/۲%.

لور ۱/۱۱%.

### :Non mendelian inheritance

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

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

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

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

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

ظاهري خيري له نظره یو د بل خخه توپير لري . حال دا چې په دواړه سندرومونو کې پنځلس (15). کروموزوم په افت اخته شوي وي. خو توپير یې دا دی چې د prader willi syndrome د پلارني کروموزوم خخه منشا اخيستي وي مګر angelman syndrome. د مورني کروموزوم خخه منشا اخيستي وي چې Del په دواړو کې موجود دي (11).

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

کروموزمونو شته چې د Imprinting لپاره ځانګړي ساحي لري لکه د اکس کروموزوم او د پنځلس (15)، یوولسم (11)، او اووم (7) اوتوسوم کروموزمونه.

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

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

Beckwith wiedeman syndrome دا چې امپرنټنګ څرنګه د ناروغری سبب کېږي یوه نمونه یې خخه عبارت دی چې د 15 p 11 په کروموزوم کې د imprinting د اغيزو له امله منځته راخي.

### جنتيکي انتي سپشن (:Genetic anticipation)

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

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

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

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

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

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

Myotonic dystrophy, Huntington disease., Spino cerebeller atrophy

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

: (Mitochondrial- inheritance) مايتو کاندريا یې وارثت:

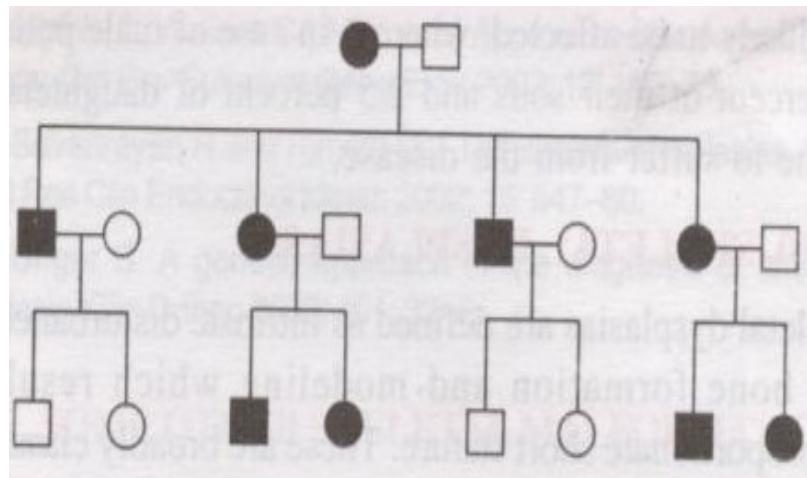
د مايتو کاندريا په جین کې میوتشن د اخته شوي کس د خیری د بدلون لامل ګرئي دغه ارثې تشوش د مور لخوا ماشومانو ته انتقالېږي. او هغه ماشومان چې د یو اخته شوي مور څخه پیدا کېږي په نوموري تشوش اخته وي، نوموري تشوش ځکه د مور لخوا انتقالېږي چې مايتو کاندريا یواحې په بسچه کې موجود وي او په سپرم کې موجود نه وي د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

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

(MELAS) Dyskinesia ، تنفسی (Dyskinesia) مايتو کاندريل انسفالوپتي، لکتیک اسیدوزس ، syndrome څخه عبارت دي (5).

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

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



## ۱۴-۱. انھور مایتوکاندریاپی وراثت:

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

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

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

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

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

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

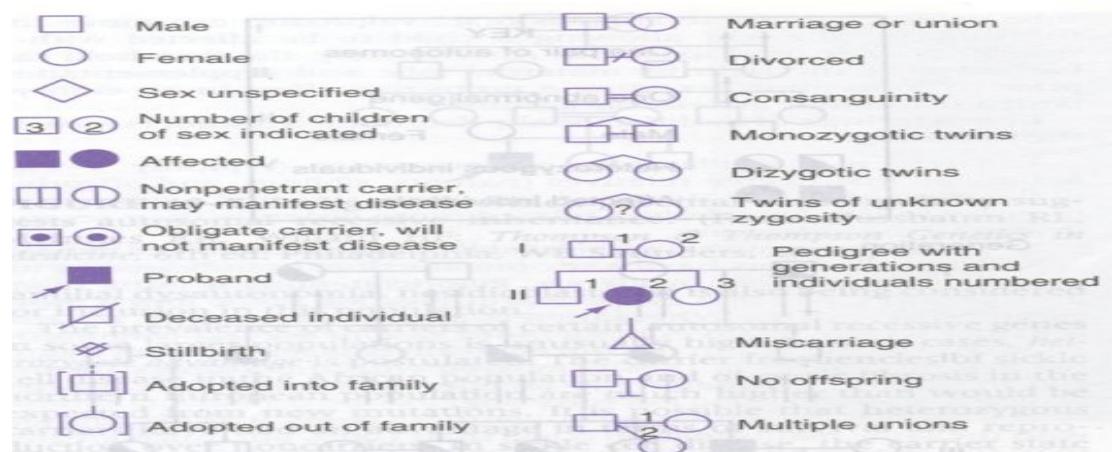
۱. د معلوماتو د لاسته راولو په خاطر ناروغته یو ساده لارښودنه وشي.

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

۳. د خبر ورکوونکي تاریخچه او خبرو اترو خرگندونه.

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

۵. معلومات د proband، د ناروغد ماشومانو، د هغې د مور او پلار خخه شروع شي.
  ۶. تل د ويني د گډون یا خپلولي (Consanguinity) په هکله پونته وکړي چې ایا تاسي (میره او بنه) د مور او پلار له طرفه خپل یاستې؟ (په وينه سره شريک یاستې.) چې نوموري موضوع د اتوسومل رسیسیف د تشوشاتو لپاره د ارزښت وړ دي.
  ۷. په کورنۍ کې د بسحوم د (Maiden name) په هکله پونتنې وشي. چې په ځانګړي ډول د x linked تشوشاتو په رابرسيره کولو کې مرسته کوي.
  ۸. د کورنۍ د مور او پلار د دواړو اړخونو په هکله معلومات ترلاسه شي.
  ۹. د خود په خودي سقطونو ، still birth ، عقامت ، مړو کسانو په هکله پونتنې وشي. نوموري معلومات د وزونکي پینبو په تشخيص او همدارنګه تولیدي سیستم د منځه تلو په تشخيص کې مرسته کوي.
  ۱۰. که دا جوته وي چې ناروغي د کورنۍ د یوه اړخ له کبله رامنځته شوي وي خو ضروري خبره دا ده چې د کورنۍ د بل ایخ په هکله هم بشپړ معلومات ترلاسه شي.



#### ۱۵- انحصار: د نسبی شجري معمولی سمبولونه او توري

## دوهم خپرکی:

### د سمسورفولوژی او انسانی امبریولوژی:

د سمسورفولوژی: هغه علم دی چې د ماشومانو د غیر نورمالو جوړښتونو خخه بحث او خیرنه کوي.  
نوموری علم د ماشومانو د خانګې یو لویه برخه جوړو.

د کلنيک له نظره ډسمورفيک ماشومان د یو شدید رنځور نيونيت خخه نیولي تر روغ رمت ماشوم پوري  
د حدودو (range) لرونکي دي (۹).

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

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



.۹. نور راز راز حالتونه .

الف: Pterygium syndrome

ب: meckle gruber syndrome

ج: New laxova. Syndrome

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

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

هکله معلومات ورکړل شي او هم د راتلوونکي ماشومانو د جنتکي ناروغيو د پیشビښني په هکله خبرداري ورکړل شي.

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

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

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

قول ولادي نيمگرپتياوي د زيريدني په وخت کې نه څرګندېږي لکه د پښتوري ګي تشوشتات د زره ولادي ناروغۍ او یا دماغي وروسته پاتي والي چې د ژوند په وروستيو کې راڅرګندېږي. د ټولو تي رودونکي ماشومانو د مریني شل په سلو (۲۰%) او ۱۹-۲۰ کلنۍ په عمر کې د مریني نهه په سلو (۹%) کې د ولادي نيمگرپتياوو له کبله رامنځته کېږي (۳).

**ميکانيزمونه:**

### **:Developmental genetic جنتک د ارتقای**

د ولادي نيمگرپتياوو زياتې پیښي د یو لامل له کبله منځته نه رائي بلکه د ګن شمير لاملونو له کبله رامنځته کېږي نوموري نيمگرپتياوي د جنتکي پروسې او د چاپيريال تر منځ د ناهم اهنګي له کبله منځته رائي چې په ۳۰% پیښو کې د ارتقا د تشوشتاتو لاملونه پیژندل شوي دي.

د ولادي نيمگرپتياوو پنځه ويشت په سلو (۲۵%) کې پیښي د کروموزومي د تشوشتاتو او mutation single gene، له کبله رامنځته کېږي (۷).

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

**مونوجنيک (Monogenic):**

د زيريدني ۷.۵% تشوشتات د مونوجنك لاملونو له کبله منځته رائي چې ئني نموني یې لاندې ډول دي.

اکس (X) پوري اړوندہ هايدروسفالوس (x linked hydrocephalus) اکاندروپلازيا (achondroplasia). Apert disease Treacher Collin syndrome

**کروموزومی لاملونه:**

د زیبیدنی شپږ په سلو (۲%) کې شدید تشوشاټ د کروموزمی تشوشاټو له امله پیدا کيږي .  
ترايزومي : ترايزومي ۲۱ ، ترايزومي ۱۸ ، ترايزومي ۱۳ .

Xxy\_Xo

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

**مورني انتانات:**

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

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

**د مور ناروغي:**

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

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

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

Gastrochisis porencephally . امینوتیک بانه، ولادي امپوتیشن ، د کولمو  
اتریزیا . Disruption

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

**محیطي فکتورونه:**

(۱) Herbicide, poly chlorinated biphenyl.

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

درملونه:

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

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

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

سپوراډیک سندروم کمپلس (anomalids)

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

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

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

د Embryogenesis. په مرحله کې حعروی پرولفریشن او Apoptosis. ډیر فعاله وي که چیري د پورتنی پروسو په منځ کې عدم توازن رامنځته شي د ولادي نیمگړتیا او لامل گرخی د تدریجي تکامل په اوږدو کې د مور فوجنزس پروسه او د هغې اړوندہ کنترولونکې جینونه په لوړه پیمانه خارل شوي دي له همدي کبله په تیتو اړګانیزمونو کې لکه fruit fly (drosophila). باندی تجربی تر سره شوي دي چې نوموری تجربی په انسانو کې هم تر سره شوي دي چې د هغې سره اړیکې لري او د نوموری ماشي انډول جین په انسانو کې موجود او د هغې د میوتشن له کبله په انسانانو کې د ولادي تشوشتاو لامل گرخی. د دې یوه نېه نمونه د Pax جینونه دی 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 - pax ۳ د جېن خخه عبارت دي په مورکانو کې د هغې د کوچنيو سترگو د رامنځته کيدو لامل دی لیکن که چیري د

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

## د حجره متقابلي اغيزي (Cellular interaction)

هغه انگيري چې د مورفو جنزس د جنتيکي خيرنې خخه تر لاسه شوي دي دا رابسي چې د ارتقاد پرمختګ په او بد و کې د جينونو expression د ځانګري سلسلې او ترتيباتو لرونکي وي.

مورفو جنزس د هغه جينونو د expression پواسطه شروع کېږي چې د Encode Transcription جينونه کوي. يو شمير پروتینونه د امبريو undifferentiated حجره په ډي اين اي کې نسلې او نوموري حجري د ارتقاد او تکامل صحنه ته استخدا موی. په غوره ډول سره يو ګروپ حجري د تکامل په اخرني موده کې د ځانګري سګنانوونو په مقابل عکس العمل بنې څو د حجره نوموري استخدا مول د مجاورو یا همسایه حجره د اړیکو پر بنسټ صورت نیسي. کله چې د نوموري حجره Developmental field په پیژندل شوو انساجو (اكتودرم ، مینرودرم او اندودرم) وویشل شو بیا وروسته د حجره Migration, proliferation او د صورت نیسي او د نورو جينونو تفریق پذیري د هغه جينونو په واسطه صورت نیسي کوم چې هغه پروتینونه code کوي چې د نورو پروتینونو (receptors) سره د حجره متقابلي اغيرو له مخې سګنانوونه انتقالوي.

د نوموري جينونو محصول عبارت دي له growth factor او ده ګې receptors ، د حجره اتصال د adhesion ) ماليکولونه او د خارج الحجره Matrix د پروتینونو خخه عبارت دي چې دواړه د تفریق پذیري لپاره ساختمانوونه او موضعی سګنانوونه برابروي

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

هغې د اخذو په واسطه يو په بل باندي پرله پسي اغيزي کوي د نوموري متقابلي اغيزي په منځ کې داسي شواهد شته او د دې خخه خرګندونې کوي چې نه یواحې د دغه متقابلي اغيزو له کبله ډير ولادي تشوشارات پیدا کېږي بلکه سرطانونه هم منځته راخي.

هغه جينونه چې د تکامل په او بد و کې د حجره پرولفريشن او تفریق پذیري رامؤته کوي په کټه متې ډول د میوتشن په واسطه بدلون مومي او په نتیجه کې د ولادي تشوشاراتو د پیدا کيدو لامل Carceno genic ګرځي.

## :Epigenetic regulation

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

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

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

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

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

### محیطي فکتورنه (Environmental factors)

چاپیریال په غښتلې انداز کې د ولادي نیمګړتیاود پیدا کيدو سره اړیکې لري په یوه خپرنه کې چې په ۹.۳-۱۴ ولادي ۳۷۱۹۳۳C. اميدوارو بسحوباندي اجرا شوي وو په نوموري ميندو کې ۱۱/۲ ( ) تشوشاتو موجود وو خو کله چې نوموري بسحې د اميدوارو د دورو په منځ کې خپل چاپیریال ته بدلون ورکړي وو نوموري نیمګړتیاوي ( ۵۰ % ) رابنکته شوو.

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

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

عقامت:

dysfunction میتابولیک	خود په خودی زیانونه او Miscarriage
Cognitive dysfunction	پریمچوریتی
.dysfunction د سبې	داخل رحمي ودي څنډ
کونووالی	مایکروسفالی
اندکراین تشوشتات	اوړده او غټه ملفارمشن
سرطان	ډیفارمشن
د چاپیریال فکتورونه د دوو لارو په واسطه په رشیم باندی بدی اغیزې رامنځته کوي	
۱. پلاستنا پوري اروندہ پاتوی .placental dependent pathway	
۲. د پلاستنا پوري نا اروندہ پاتوی .placental independent pathways	

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

پلاستنا پوري اروندہ پاتوی کې باید چې نومورې مواد لمړی په پوره اندازه د مورد وینې دوران ته انتقال شي او وروسته د پلاستنا خخه تیر شي او رشیم ته ورسیېږي کاربن مونو اکساید د لې مالیکولی وزن لرونکی دي. اتیا نول او پولي سایکلیت هایدروکاربن په شحم کې د حل کید ورتیالري همدارنګه

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

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

وړانګه ډير تیراتوجن دي چې د دې په هکله ډيرې خیرنې په هیروشیما او ناګاساکې کې د اتموی بمپ د چاودیدو وروسته پیدا شوي دي تولي وړانګې رشیم ته زیان رسونکي نه دي راډون (Radon) او

الترواولیتیت رشیم ته زیان نه رسوی.

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

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

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

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

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

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

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

هغه درملونه چې په غټانو باندي سایتو توکسیک اغیزی لري په رشیم باندي د تیراتوجنیک اغبزی رامنځته کوي.

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

### میخانیکی فکتورونه:

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

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

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

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

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

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

### پرينتيل تشخيص (prenatal Diagnosis)

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

### سريري ډسمورفولوژي (clinical dysmorphology)

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

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

Minor defect او Major defect

منل توب باندي ناوري اغیزې ولري د

هغه نيمگړتیاوې چې د عضويت په دندو او تولنيز

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

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

۱. مینور ملفارمیشن لکه اضافي (Nipple).

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

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

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

یو شدید حالت نه دی خو که چیري نوموری ولادي نیمگرپتیا و دماغي ټنډ اويا د جوربست د نورو نیمگرپتیا و سره یو ټه وي په یو سندرومیک ناروغۍ دلالت کوي.

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

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

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

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

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

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

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

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

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

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

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

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

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

اسوسيشن (Association) : هغه ګن شمیر ګه وډي، چې په ناخاپې ډول منحّته راغلي وي او خرگند لامل بې جوته شوي نه وي د نموني په ډول VATER Association چې متصف دي Vertebral, anal Tracheoesophageal او Renal/Radial تشوشات.

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

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

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

هغه نیمگرتیا وي چې یواحی د هغی مجاوري غړي اخته شوي وي د مونو توپیک نقیصی په نوم یادیږي د نمونی په ډول د کعبه د هدوکې هایپوپلازیا چې د لاس د غتی ګوتی د تشوشاٽو سره یو ئای وي.

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

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

لکه Pfeiffer syndrome او apert syndrome .

**سندروم (Syndrome):** د هغو تشوشاٽو د مجموعی خخه عبارت دي چې د یو پیژندل شوي او ثابت لامل له کبله را منځته شوي وي د نمونی په ډول Meckle syndrome . په ثابت ډول سره متصف دي په چې لامل بې په 17q کروموزوم کې د یو Polycystic kidney, Polydactyly ، Encephalocele اتوسومل رسیسیف جین د شته والی خخه عبارت دي.

سندروم د اسوسيشن خخه ترپیر لري. دا ټکه چې د سندروم لامل څرګندی وي او Consistency لري خو په اسوسيشن کې نومړي ځانګړ تیاوي نه وي. (۹)

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

د یو ډسمورفیک ماشوم ارزیابی او پلتنه:-

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

۱. طبی تاریخچه.

۲. د ماشوم فزیکی معاینه

۳. لبراتواری ازمونی.

۱. تاریخچه:

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

د اميدواري دوره :

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

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

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

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

په نور مال حالت کې د ماشوم حرکات په زیاته اندازه فعال او قوي وي چې د مور د ناراحتی لامل گرئي. او د پلار په واسطه د لیدلو وړ وي . خو که چیري د ماشوم حرکات نور مال نه وي Neuromuscular Dysfunction باندی دلالت کوي. او یا دا چې جنیني Constrain موجود دي .چې نوموري د داخل رحمي پیښو له امله منخته راغلی وي ..(۷).

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

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

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

. د نوي زیبیدلی ماشوم د نامه (ثره) او د مور د پلاستا په هکله د معلوماتو راټول په تشخیص کې مرسته کوي د نموني په ډول په هغه صورت کې چې ثره یوه شريان ولري په VATER association او Sirenomelia دلالت کوي.

د یو جنین Papyraceus په اميولي يا احتشا دلالت کوي . لکه په ژوندي غبرګونې ماشومانو کې د کولمو اتریزیا او aplasia cutis ... (۹).

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

(Size) زیاتوالی په هایدروامنیوس دلالت کوي چې د

د جنین د عصبي تشوشتا له کبله ، دامنيوتیک مابع د تیرولو د قدرت کموالی ، د جنین د مری انسداد د کوچني کولمو د لمړنۍ برخی انسداد ، د جنین زړه عدم کفایه، د جنین Diabetis high output د جنی renal failure .(۷)

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

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

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

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

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

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

### نيونيتيل دوره:

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

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

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

### کورنۍ تاريچه:

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

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

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

د مور پر مختلفی عمرد او توسمول ترايزومي ګانو لامل گرئي لکه ترايزومي ۱۳. د مور پر مختلفی عمرد او توسمول ترايزومي ګانو لامل گرئي لکه ترايزومي ۲۱ Edward syndrome، Patus syndrome، ترايزومي ۱۸.

### ( Down Syndrome)

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

د سلوک (کړه وړه) بیلوونکی نښي.

ډير ډسموفیک سندورمونه د سلوک خینې زړه رابنکونکی او عجیبانه نښې لري لکه تکرار او پر له پسې سر په خوده خبری کول چې د Echolalia په نوم یادېږي د Fragile x- syndrome په ناروغانو کې لیدل کېږي همدا رنګه د William syndrome ډير ناروغان حیرانوونکې ټولنیزو مهارتونو (Skills ) لرونکي دی چې

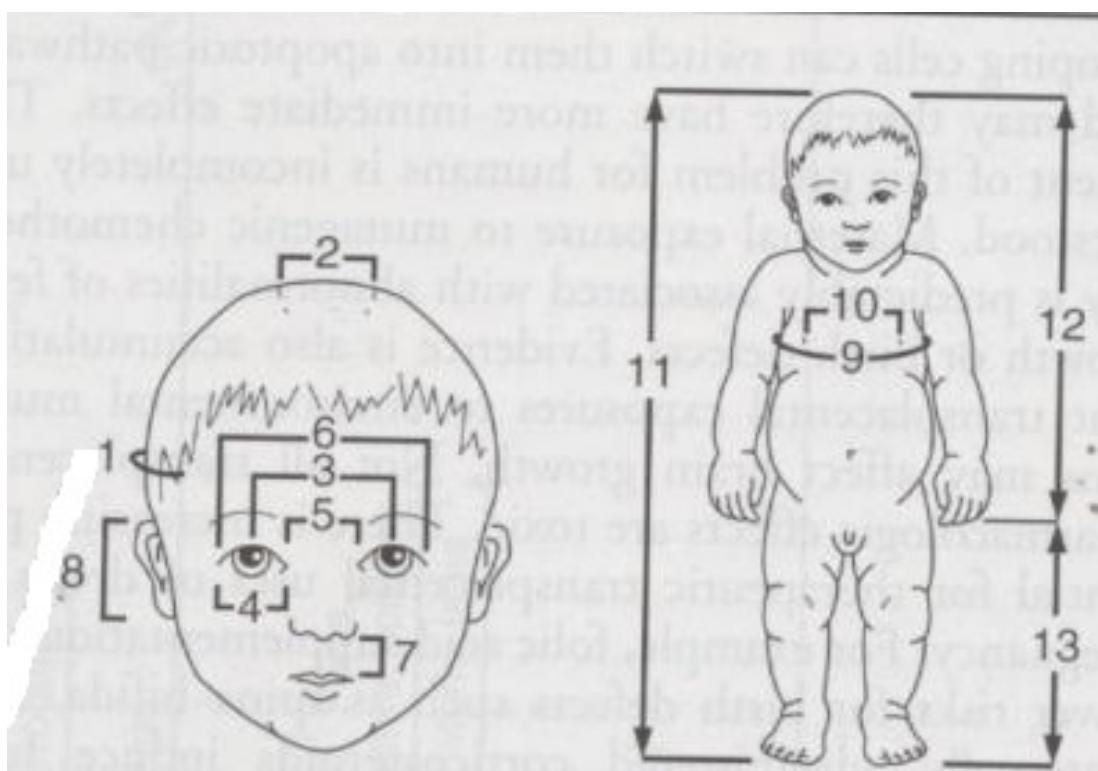
د Cocktail party manner په نوم یادېږي او داسي فکر کېږي چې نوموري ناروغان د زکاوت هیڅ نیمګرتیا نلري. هغه ماشومان چې په angelman syndrome باندې اخته وي تل خوشحاله وي ، نامناسب او بې ئایه خاندې او د هنداري لیدلو ته ډير لیواله وي بر عکس هغه نجونې چې په Rett syndrome باندې اخته وي ډير قاريدونکي ، تند مزاجه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

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

د ډسمورفيک ماشوم ډيره ژوره فزيکي پلتنه د یو بنه تشخيص په تاکلو کې ډير ارزښت لري بر سيره پر دی چې یو ډسمورفيک ماشوم د ورایه په نظره رائحي چې غير نورمال دی ليکن په یو شمير نوي زېږيدلې

ماشومانو کې خیره نورمال بریښی چې هغه د نورمال فزیکي معیاراتو په واسطه په گوته کېږي نوموري نورمال معیارات او اندازه ګيري په لاندیني فوتوګراف کې بشودل شوي دي چې یو ستنهړه واحدات را بنایې . (7).

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



اندازه گیری په سانتي متر		اندازه گیری معیار
ماشوم Preterm	ماشوم Term	
۳۲-۲۷ (اونی)	۴۰-۳۸ (اونی)	
۳۲-۲۷	۳۷-۳۲	۱. سر محیط
...	۳.۷-۰.۷	۲. قدامی فانتانپل (L_W /2)
۳.۹-۳.۱	۴.۵-۳.۳	۳. د pupil تر منخ واتن
۱.۷-۱.۳	۲.۱-۱.۵	۴. د fissure حیمو
۲.۱-۱.۴	۲.۵-۱.۵	۵. د inner canthus واتن
۵.۱-۳.۹	۷.۲-۵.۳	۶. د outer canthus واتن
۰.۹-۰.۵	۱.۲-۰.۲	۷. philtrum
۳.۵-۲.۴	۴.۳-۳	۸. د غوب اور دوالی
۲۹-۲۳	۳۸-۲۸	۹. د تپر محیط
۲.۵-۵	۱۰-۲.۵	۱۰. د تیونو د خوکو تر منخ واتن *
۴۷-۳۹	۵۵-۴۷	۱۱. لوروالی (ونه)
...	۱.۷	۱۲. د بدن پورتنی او ۱۳. بیکتني سگمنت نسبت
۵.۵-۴.۱	۷.۸-۵.۳	۱۴. لاس (ورغوي خخه تر منخني گوتی پوري)
۰.۳۸-۰.۵	۰.۴۸-۰.۳۸	۱۵. د منخني گوتی او لاس نسبت
۳.۲-۱.۸	۴.۳-۲.۷	۱۶. د عانی د هیوکی خخه تر Glans پوري

\*. د تیونو د خوکو تر منخ واتن د تپر د محیط خخه د ۲۵% خخه باید زیات نه شی.

## ۲-۲ انخور: د نوي زيريدلي ماشوم نورمال معیارونه

د بدن عمومي جورنست:

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

په ياد ولري چې سر په فاميلي ډول سره هم د مکرو سفالۍ او مايکرو سفالۍ په بنو وي . د بدن بسكتني سگمنټ (ونډه) Symphysis pubis خخه شروع او د بني تر تلې پوري رسېږي باید چې د نومورۍ سگمنټ تناسب د پورتنې سگمنټ سره پرتله شي چې ايا نورمال دی او که غير نورمال ؟ د بسكتني او پورتنې سگمنټ نسبت د عمر د زياتولي سره ورو ورو کميږي چې په لاندي ډول دي . د زېږيدنې وخت : ۱/۷ . خلور کلنۍ عمر ۱: ۱/۲ . نهه کلنۍ عمر ۱: ۱ .

تریولس کلنۍ پوري Span اندازه نظر وني ته لنډ وي خو که چېري د پورتنې او بسكتني سگمنټونو نسبت په غير نورمال ډول سره کم وي او په نسيبي ډول د Span اندازه اوړد وي دغه جورښت Marfinoid جورښت په نوم يادېږي .

د بدن د تناظر او غير تناظرولي په هکله پا ملننه وشي . که ماشوم چاغ وي ايا نومورۍ چاغ والي عمومي دي او که موضوعي دي ؟ ايا د پوستکې لاندی شحمې نسج نشته لکه د Liupo dystrophy ناروغان . مارفينوئيد جورښت، دو وجود غير تناظرولي او چاغ والي په لاندیني سندرومونو کې ليدل کېږي .

کپري	مارفينوئيد جورښت	د وجود غير تناظرولي	هغه سندرومونه چې د مزي توب سره يو خاى وي .
(Skull)	Marfan syndrome	Beckwith wiedeman syndrome	Cohens syndrome . (سيني ساحمه)
اوړد او کم	هوموسيستن یوريا	کروموزوم موسسیزم	Kline felter syndrome
سوره سر چې د	Beal syndrome	lippel trenauny weber syndrome	Laurance. Moon biedle syndrome
Saggital sutur	Kline felter syndrome	Neurofibromatosis 1	Prader willi syndrome
له Synostosis			
کبله پیدا کېږي د			

Doligo cephaly او يا Scaphocephaly په نوم يادېږي .

لنډ او پراخ سر چې په دوه اړخیز ډول د Coronal Suture د تړل کيدو له امله منځته راخي  
Brachycephaly په نوم يادېږي .

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

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

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

باید یادونه وشي چې د ډیرو نورمالو ماشومانو سر د Scaphocephaly جورېښت لري (۱).

### مخ (Face):

د انسان مخ له حده زیات حیرانوونکی او پیچلی جورېښت لري چې کله کله د ماشوم مخ د ليدو سره په چتکې سره تشخیص اینسودلای شو لکه د Down syndrome د ناروغانو مخ

همدا نګه په ځینو پینسو کې د ماشوم مخ په کمه اندازه غیر معمولي برینې چې سمدلاسه تشخیص پري نه کیږي چې نوموري ناروغان په بشپړ ډول وڅیړل شي او ژوره پاملننه وشي بلاخره داسې ډسمورفیک سندرومونه شته دی چې د نورمال مخ او خیرې لرونکي دي. چې د نوموري ماشومانو لپاره ژوره ازموینه ضروري ډه.

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

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

او بد مخ (Elongated face) په scongenital myopathy او Fragile X. Syndrome (Elongated face) دلالت کوي.

په squashed face، potter sequence کې لیدل کیږي ځکه چې داخل رحمي فشار زیات وي.

مثلثي مخ چې د سرد غټوالی سر یو ځای وي او نور واره جورېښتونه ولري په Silver russel syndrome دلالت کوي.

### تندي (Forehead):

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

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

وروکى او کمسورى تندی په Prader willi syndrome کې لیدل کېږي .

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

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

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

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

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

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

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

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

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

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

**ستره:**

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

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

**.Trisomy 13**

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

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

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

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

ناروغانو کې لیدل کېږي. Neurfibromatosis type I

په سترګه کې د رنګه سگمنتونو موجودیت ته hetro choromastia ويل کېږي چې په syndrome کې لیدل کېږي. که په ابې رنګه Iris کې ستوري ته ورته جورښتونه د Pupil په شا و خوا کې موجود وي یا Iris Satellite په نوم یادېږي او په William سندروم کې لیدل کېږي.

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

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

د Iris نشتوالي (aniridia). د WAGR Association یوه ارزښتناکه

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

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

د ناروغۍ په ډیرو سندرومونو کې لیدل کېږي. Cataract

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

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

په Retina کې د young children معاينه کول گران کاردي.

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

هغه سندرومونه چې د

Catarat سره یو ځای وي

retetinopathy

Abetalipoproteinemia

Chondroplasia punctata

Cohen syndrome

Cockyne syndrome

Cockyne syndrome

Congenital rubella

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

غورونه:

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

غورونه د رشیمي ژوند په دوران کې د افقی پلان څخه د عمودي پلان په طرف د ۹۰ درجي په اندازه تدور کوي چې نوموري تدور د غورونو د رشمي تکامل څخه عبارت دي يعني په یو عمومي محور باندي خلفي تدور کوي د Low set ears موجوديت د تشخيص لپاره ډير ارزښناکه نښه نده .  
د غورونو سؤ شکل د ئانګړي سندرومونو څخه نماینده گې کوي .

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

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

(Beal syndrome) ګونجي یا مروړلي غورونه

CHARGE association

(Diastropic dysphalsia) لرونکي cysts

. (Prominent crus) Saethre. chotzen syndrome

Townes brockes syndrome

پوزه:

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

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

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

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

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

شونهې:

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

او Cornella de lange syndrome کې Vermilion border ډیرنازکه وي.

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

خوله او ژبه:

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

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

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

وړوکې ژبه په Pierre robin sequence (Micronathia) کې لیدل کیربی چې د کوچني ژامي (Mandible) هډوکې د هایپو پلازیا له کبله منحثه راخي او د نوموري سیکونس سریری بنه په stickler syndrome کې هم لیدل کیربی.

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

د کلفت پلیت او کلفت لپ لاملونه.

Di george / shprintzen syndrome (تحت المخاطي).

EEC syndrome.

Meckle syndrome

Orofacial digital syndrome.

Popliteal web syndrome

Robert syndrome

Trisomy13

Vander woude syndrome (+lips pit)

Wolf hirshhorn syndrome (4p)

غاره:

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

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

او Broncho oto renal syndrome په Branehial cleft او Branchial fistula نوموري سندروم د کونوالی ، Renal dysplasia او Periauncalar pits سره یو ځای دي.

### تپر (Chest)

کوچني یا کم سوری تپر د اسکلیت پسپلازیا یو شدیده بنې خخه نماینده ګپ کوي لکه Geune thoracic Pectoralis major کې په Poland yndrome کې د Spondylo casto dysustosis او dystropy عضله په یوه اړخیز ډول موجود نه وي چې د Ipsilateral کې د لاس د هایپو پلازیا او syndactyly سره یو ځای وي د قص د هلهو کې د بسکتنې برخې نوتلى حالت ته Pectus excalltun ويل کیږي چې په Marfan syndrome او Homocystime کې لیدل کیږي .

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

### گډه :

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

د Examphalus موجوديت چې د Omphalocele په نوم یادیږي .

په ځانګړي ډول او یا د نورو سندرومونو سره یه ګه ډول منځته راتلي شي چې د دې بنې نموني د Tisomy18 او Bekwith wiedeman syndrome .

او تقریباً پنځوس په سلو پینسو کې (۵۰%). په داخل د رحم کې تشخيص کیږي .

Hepato spleenomegaly ذخیروي ناروغیو کې لیدل کیږي او همدار نګه د Noonan syndrome? (۲۵%) په سلو پینسو کې غیر واضحه Hepoto spleenomegaly لیدل کیږي .

**تناسلي سیستم:**

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

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

Cryptorchidism او Micropenis په ډیرو تشوشاتو کې لیدل کیرېي.

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

د Mc Kusick kaufman syndrome Hydrometocolpos شتوالي په زیاتره پیمانه د څخه نماینده ګي کوي چې نوري نبې یې د Pulydatyly او د زړه سیانوتیک ولادي ناروغې څخه عبارت دي. لاملونه په لاندې ډول دي Hypgenitalism.

Robinow syndrome	CHARE association
Septo optic dysplasia	Meckel syndrome
Smith Ieml. Opitz syndrome	Nooman syndrome
Tripleoidy	Prader willi syndrome
Trisomy13	

**Limb اندامونه**

د Proximal په برخه کې د اندامونو لنډوالې ته په Rhizomelic منځني برخه کې Mesomelic او په distal برحه کې د acrumelic په نوم یادېږي.

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

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

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

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

trisomy8 mosaicism او Popliteal web syndrome کې لیدل کیربی.

د کعبري د هدوکې دسپلازیاها یپوپلازیا لاملونه:

۱. که د ویني د تشوشاتو سره یو ئای وي

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

۲. که د زره د تشوشاتو سره یو ئای وي .

Aas syndrome

Holt oram syndrome

Trisomy18.

VATER association

لاسونه او پښې:

د لاسونو او پښو معاینه کول ڏير ارزښت لري. او د مختلفو تشوشاتو څخه بسودنه کولای شي.

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

(اوړده او نري گوته) Arachnodactyly|

(لنډه گوته) Brachydactyly

(قبض شوي گوته) Comptodactyly

(د منځنې په شان تاو شوي گوته) Clinodactyly

(غته گوته) Macrodactyly

(اضافی گوته) Polydactyly

(يو د بل سره نبستې گوته) Syndactyly

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

براخیداکتیلی (Brachydactyly) دغه تشوش په archondroplasia ,Aarskog syndrome کې لیدل کېږي.  
د ځانګړو سندرومونو نبشه د چې د A خخه تر E پوري ويشل شوي دي چې د هرې گوته د اخته کيدو په نسبت نومورې طبقه بندې اجرا شوي دي د خلورم او پنځم میتاکارپل هدوکې لنډه والى چې د گوته د بند د نشتولی سره یو ځای وي په Turner syndrome او Hypoparathyroidism کې لیدل کېږي.

کومپتوڈاکتیلی (Comptodactyly): دغه نقیصه د Arthrogryposis په ځینو شکلونو کې لیدل کېږي چې د غټو بندونو د Constricture سره یو ځای وي همدارنګه نومورې تشوش په Beal syndrome او د Tisomy 18 په موساسیزم کې لیدل کېږي.

اکتروڈاکتیلی (Ectrodactyly): دغه سؤ شکل د labster claw deformity په نوم یادیږي کیدای شي چې په یواحی ډول او یا د E.E.C سندروم یوه اساسی نبشه وي (Ectodermal dysplasia, ectrodactyly, Clift lip clift plate). سندروم (۹).

کلینوڈاکتیلی (Clinodactyly): عموماً پنځمه گوته په دې تشوش اخته کېږي او یو غیر وصفی تشوش دی او معمولاً په Silverrussel syndrome کې لیدل کېږي (۹). او Down syndrome .. د مکروڈاکتیلی (Macrodytly) ، لپاره ډیره وصفی نبشه ده (۹) ..

پولیڈاکتیلی (polydactyly): که چیری د گوته زیاتوالی د کعبري یا قصبي د هدوکې په طرف وي د Proxial polydactyly په نوم او که د Unlne او یا د Fibula په طرف وي د post axial پولې ډكتیلی په نوم یادیږي په نومورې تشوش کې گوته یا په مستقل ډول وده او نشونما کړي وي او یا دا چې د یوې نازکې او نرۍ ساقې په واسطه وړوکې گوته سره نبستې وي چې په هماغه واسطه اداره کېږي . هغه Post axial پولې ډكتیلی چې یواحی منځته ته راغلي وي او د کوم سندورم پوري اړه لري یو Afrocariabn په خلکو کې لیدل کېږي چې هغه یو اتوسومل ډومینانت تشوش دی.

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

په واسطه یو د بل سره نښتې وي او بل بې osseous syndactyly دی چې په هغه کې د ګوتو فلنکس یو بل سره نښتې وي خفيف Cutaneus syndactyluy د پښې او دوهمې او دريمې ګوتو تر منع خطرناک نه دی او په ډیرو سندرومونو کې لیدل کيربي او پولي ډكتيلی او سنډ کيتيلی لاملونه په لاندې ډول دي. (۹).

پولي ډكتيلی لاملونه (۹).

### **Syndactyly**

- |                                 |                                     |
|---------------------------------|-------------------------------------|
| Carpenter syndrome              | ۱. امينوتیک بانډ (pseudosyndactyly) |
| Ellisvan creaveld syndrome      | ۲. Mittens hand (Apert syndrome)    |
| Jeune thoracic dystrophy        | ۳. Grieg syndrome                   |
| Lourarance moon biedel syndrome | ۴. oral facial digital syndrome     |
| Mc Kusick Kaufman syndrome      | ۵. Poland sequence                  |
| Meckle syndrome                 | ۶. Seathree Chotzen syndrome        |
| Oral facial digital syndrome    | ۷. Smith Lemli Opitz syndrome       |
| Popliteal hall syndrome         | ۸. Triploidy                        |
| Trisomy13                       |                                     |

### **Ectodermal Structure** (جورښتونه)

د اکتودرمل په جورښتونو کې پوستکي ، وینستان، نوکان او غابونه شامل دي څرنګه چې د امبریولوژی له نظره نوموری جورښتونه د یوې منشا لرونکي دي نو ټکه ټولې بې په ګډه سره په تشوشاټو اخته کيربي چې د (Ectodermal dysplasia) په نوم یادېږي (۹).

پوستکي : د ټولو ماشومانو څلور په سلو (۴%) پښوکې په یو اړخیز ډول په ورغوي کې یوه موجود وي خود (Down syndrome) (Semias) Creaes

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

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

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

پوستکی په Hypumelanosis ډول سره Diploidy/Triplody په تشوشاتو اخته کېږي. لکه په Masaic of I to

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

ویښتان:

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

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

د پوستکی غیر نورمال لاملونه:

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

Bloom Syndrome

Fanconi anemia

(Whorled)incontinentia pigmenti

(Lentigines) LEOPARD syndrome

Mc cune Albright syndrome

Neurofibromatosis 1&2.

(Mucocutaneous) peutz jeghers syndrome

د صباح کموالی :

Hypomelanosis of Ito

Oculo cutaneous albinism

Piebaldism

Tuberaus sclerosis

Waardenburge syndrome

نوکان:

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

دردنګ او چاودیدونکي نوکان په Croniu frontonasal dysplasia کې لیدل کیږي په نادرو حالاتو کې نومورې تشوش په هغه بنخو کې چې په Croniusynostosis اخته دي هم لیدل کیږي ... (۹).

غانبوونه:

د غابنونو تشوشاو په ډیرو سندرومونو کې لیدل کیږي.

نيونېټل غابنونه په Ellisvan creaveled syndrome کې لیدل کیږي د غابنونو ژراراشه کيدل په over growth سندرومونو کې لیدل کیږي.

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

د غابنونو هایپوپلازیا د osteogenesis imperfecta یوه تشخیصی تکی دی چې په دې حالت کې غابنونه نیم شفاف (خرنګه) زیر بخن او یا نصواری رنګه وي.

د غابنونو د Enamel Goltz syndrome ہایپوپلازیا په pseudo hypoparathyroidism کې لیدل کیږي .. (۹)

و لبراتواري خیرنې.

Standard Chromosomal analysis

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

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

### Specialized chromosom analysis:

د ځینو ځانګړو سندرومونو د تشخیص او پلتني لپاره د ځانګړی میتودونو خخه استفاده کېږي او مخکې له دې خخه چې د ماشوم خخه د وینی سمپل واخیستل شی باید لبراتوار ته د نوموری معاینې لپاره خبرداري ورکړل شی 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 وینی لمفو سایتونه په یوه فولیت Folate لرونکی میلهيم کې کلچر کېږي چې وروسته بیا نوموری سمپل ته Direct DNA mutation analysis په واسطه تشخیص کېږي.

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

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

**Microdilation syndrome:** د غه سندرومونه د DNA probe په واسطه

تشخیص کېږي د دغه سندرومونو د تشخیص لپاره د FISH د میتود خخه ګته اخیستل کېږي (۹).

**Molecular genetic analysis:** د هغه ډسمورفیک سندرومونو شمیر چې د جنتیکي نیمګرتیا و په اساس پیژنډل کېږي ورئ په زیاتیدو دی په عملی ډګر کې هغه تشوشات چې په زیاته

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

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

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

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

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

راهیولوژی :

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

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

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

## Perinatal اتوپسی:

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

## ارثی مشوري Genetic Counseling

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

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

### دارثی مشوري موخي:

په لاندینې منظور جنتیکی کانسلنګ ترسره کېږي.

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

**د معمولي جنتيکي تشوشاتو سريري اعراض او علايم:**

**د کروموزمونو تشوشات:**

**د کروموزومونو غير نورمال شمير:**

### **Aneuploidy**

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

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

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



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

د ډاون سندروم د ناروځې  $\frac{1}{2}$   $\frac{1}{3}$  پينې د زړه په ولادي ناروځيو اخته وي. د نوموري سندروم ۱۵% پينې د هضمی سیستم په تشوشاټو اخته وي چې د Deudenal atresia او Esophageal atresia او عبارت دی د ډوان سندروم

ناروغان په Hypotonia او د جنسی ودي په ځنډه اخته وي په دې ناروغان کې د زېږيدو وروسته د او بدي مودي لپاره زېږي منځته راخي همدارنګه د Pulycythemia rection او Transient leukemia rection په نوموري ناروغانو کې منځته راخي په وروستيو مرحلو کې د Thyroid dysfunction ، د اوريډولو د قدرت د لاسه ورکول، atlantnto occipial instabilla celic ناروځې او د زياتيري. په هغه ماشومانو کې چه ډاون سندروم باندی اخته دی نظر نورو ماشومانو ته د (۱۲) - (۲۰) چنډه د ليو کيميا پينې زياتي وي (۷)

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

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

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

### Trisomy13 syndrome

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

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



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

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

#### د Aneuploidy درملنه:

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

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

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

### جنتیک کاسلنگ (Genetic Counselling)

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

۱:۲۰۰۰ ۳۵ کلنې

۱:۲۰۰ ۳۵ کلنې

۱:۱۰۰ ۴ کلنې

۱:۱۰ ۴۵ کلنې

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

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

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

**جنسي کروموزومونه:**

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

عالیمو لرونکی دی.

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



٥-٢ انځور: Turner Syndrome

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

د تېرنر سندروم مقدم اختلالات دا بهرد تشعب (Coarctation of aorta) له کبله منحّته رائی او په نادر ډول Gonado balastoma او Dysgenetic goned ناروغانو کې د بولی سیستم د د سؤ تشکلاتو پیښې ډیرې وي. نومورپی ناروغان د زده کړې قابلیت نلري.

هغه ناروغان چې په Noonan syndrome او Pseudohypoparathyroidism باندې اخته دي د تېرنر سندروم په شان د خیری لرونکي دي لیکن په پورتنې ناروغانو کې د کروموزومونو شمیر نورمال وي. د تېرنر سندروم په ناروغانو کې د استروجن د هورمونو تطبيق کول د ثانوی جنسی خصوصیاتو او تحیض د رامنحّته کيدو او د osteoporosis مخنيوی سبب کېږي همدا رنګه په نومورپی ناروغانو کې د ونې یعنې قد د لوړوالي په غرض Grwoth hormone د تطبيق څخه گټه اخستل کېږي.

هغه بسخي چې په ۴۵ x ۴۵ مosaicism او یا Fertility شمیر او پیښې پکې کمې وي او که نومورپی بسخي اميد واره شي په ډیره لوره کچه د جينین د ضایع کيدو لامل گرخې (30% بنسپهي Miscarriage، ۱۰-۲% بې په Stillbirth اخته کېږي) او که د نومورپی اخته بسخو ماشومان ژوندي پاتې شي په راتلونکي کې د جنسی او یا جسمی کروموزومونو په تشوشاٹو اخته وي. په دې اساس هغه بسخي چې د جنسی کروموزومونو په تشوشاٹو اخته دي D Prenatal ډوره کې التراسوند او د کروموزومونو د خیرپنې استطباب موجود وي (۷).

**:Klinefelter syndrome**

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

په دې سندورم کې بنفسه په سقطونه نه وي او په نادر ڈول سره مخکې د بلوغت خخه د تشخيص کیدا شی دا ځکه چې نوموري ناروغان د بلوغت خخه د مخه د نورمالې خيري لرونکي وي مګر د Prenatal ډې مرحله کې تشخيص کیدا شی.

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

Microorchidism (نورمال تناسلی اعضاوو موجودیت چې د azospermia سره یو ځای وي) عقامت ، د ثديو غتوالی او د زکاوت قدرت نورمال وي. د مخ د ویستانو کموالی، د جنسی میلان نشتولی او د یو اوږده Eunuchoid بدن موجودیت خخه عبارت دی.

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

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

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

**:Xyy syndrome**

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

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

### **:XXX syndrome**

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

### **:Mosaicism**

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

### **:Trisomy8 syndrome**

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

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

**:Cat eye syndrome**

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

**د کروموزومونو تشوشات:**

ساختمانی تشوشات.

د کروموزومونو تشوشات په نوي زېرېدلې ماشومانو کې د ګن شمير ولادي انوملي ګانو او داخلې رحمي ودي د ځنډ سبب کېږي په مخکني عنوانونو کې معمولي Aneuploidy سندرومونه (ديارلس، اتلسم او یوویشتم ترايزومي ګانې) تشریح شوي یو شمير نور سندرومونه چې د کروموزمونو د Deletion له کبله منحته رائحي په نوي زېرېدلې ماشومانو کې خرګند شوي دي چې Contiguous gene syndrome په نوم یادېږي او د FISH تخنيک په اساس تشخيص کېږي چې په لاندې ډول دي (۷).

**:Wolf hirsch horn syndrome**

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

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

**:Cri Du chat syndrome**

دغه سندورم د 5P- په نوم هم یادیبی چې د ځانګړي خیری لرونکي دي په نوموري سندورم کې مایکرو سفالۍ او د نمو ځنله موجود وي په دي سندورم اخته ماشومان د پیشو په شان ژاري (cat cry) د ارتقا وروسته پاتی والی او د غټه اعضاوو تشوشتات ور سره موجود وي (٧).

**:William syndrome**

دغه سندورم د Contigous gene Elastin gene او د هغه مجاور جینونه Vq 11,2 په برخه کې اخته کوي د دي سندورم نښې عبارت دي له لنډه ونه، د زړه ولادي ناروغری او یايوه ناغوره پېري ته ورته خیره (Elfin like) چې د غټه شونډو لرونکي دي په دي سندورم کې هایپرکلسيوميا، هایپرکلسيوميا، د نشونما تاخرا او د نيونېټل د دورې تخرشیت موجود وي. (٧).



۲-۲ انځور William syndrome

نوموري ناروغری د FISH د تخنيک په واسطه تشخيص کېږي تر خود جين مایکروډیلشن ولیدل شي ليکن دواړه د ډیليشن لرونکي جين لپاره ځانګړي معايني يا Probe ته اړتیا شته.

د نوموري سندورم په ناروغانو کې هایپرکلسيوميا د ژوند په لمړي کال کې په خپله اصلاح کېږي مګر د پښتورو ګو د تېرو د جوړیدو د مخنيوی په خاطر په نوموري موده کې د کلسيم د ورکولو خخه مخنوی وشي.

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

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

### **Langer Giedian syndrome**

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

### **(WAGR) aniridia wilm tumur association**

WAGR association د یوولسم کروموزوم (۱۱p13) د لند آرم ډيلشن له کبله منځته راخي برسيره د WAGR association څخه د سترګې نور تشوشات لکه Ptosis او cataract هم په ناروغ کې موجود وي د aniridia ډير ناروغان د ليدلو تشوش لري نيمائي ناروغان بې په Wilm تومور اخته کېږي نوري نښې بې عبارت دي له: د مخ ډسمورفيزم او د بولي تناسلې سيستم تشوشات.

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

**:Miller Dieker syndrome**

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

د مرکزي عصبي سيستم سؤ شکل د Lissencephaly څخه عبارت دی چې د (Smooth brain) په نوم هم یادیږي د Dyri ګونهئي په دماغ کې تشكيل نه دی کړي

کله چې د Millar D. syndrome ماشومان وزاري د دوي په تندي کې یوه اوږده Grove جورېږي چې د نوموري سندروم یوه ځانګړي او مشخصه نښه ده. څرنګه چې د MDSI جین په Critical ساحه کې ميوتشن پيدا کړي نو ځکه د isolated lissenceplay لامل ګرخي نو په دی اساس کیدا شي چې د نوموري سندروم تولی نښي موجودې نه وي او یواهي Lissencephaly موجود ووسی . په نوموري سندروم کې د تاخرد ارتقا وروسته پاتې والي او اختلالات په معمولي ډول سره موجود وي. (7).

**: Smith magenis syndrome**

نوموري سندروم 17P11 جين د مايكروډيلشن له کبله منحثه رائی د دې سندروم نښي عبارت دې له غټه او متبارزه تندي ، ژوري او ننوتي سترګي ، پيالي ته ورته شوندي Cupid shaped upperlip ، د سلوک خودبخودي حرکات لکه د نوکانو ايستل د پوزي او غوبونو په اجوافو کې د اجنبي شيانو تنه ايستل د خوب تشوشت او د ارتقا د ځنډ موجوديت ځينې ناروغان اختلالات هم لري . په نوموري ناروغانو کې د خوب او د سلوک د تشوشتاو د نښه والي لامل ګرخي Melatonia.

هغه کسان چې د PMP ۲۲ جين کې په لوره کچه ډيلشن اخته شوي وي د prepheral nenropathy په تشوشت هم اخته کېږي (7)

**:Del- 22q 11 syndrome**

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

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

په نوموري سندروم کې ۱۱ q 22 کروموزوم ڈیلیشن موجود وي چې د ظاهري خیری نوموري سندروم ناروغان له نظره یو له بل څخه ډیر توپیر لري د دی سندروم په لړ څه شدیده بنه کې لاندیني سندرومونو منظري لیدل کېږي opitz, Shprintzen syndrome ، (VCFS) Velocardofacial syndrome ، syndrome عبارت دي له خفيف مايكروسفالي ، کلفت پليت ، کلفت لپ د تکلم او له جې ځنډ، د زړه ولادي ناروغي VSD او ASD)، د پزي په وحشي برخه کې د یو اضافي نسج نشونما، او بدې او تيرې ګوټې ، او emotional liability کېداي شي چې د منځني کربني پلان هم تشوشاټ موجود وي لکه څروي فتق په ځینو پیښو کې نوموري ناروغان د psychosis hypospadiasis خواته درومي (۷).

**د متړل تشوشاټ**

**د اوتوسومل ډومینانت ارثیت:**

**نیوروفاپیروماتوزس تآیپ ۱:**

د نوموري ناروغانو د تشخيص لپاره باید لړ تر لړه لاندیني دوه او یا د دوو څخه زیاتې نسبې موجود وي.

- د شپړو او یا د شپړو څخه د زیاتو Cafean lastsport موجودیت کم تر کمه د بلوغت څخه وروسته د ۱۵ ملی متره په اندازه او د بلوغت څخه د مخه د ۵ ملی متره په اندازه وي.
- د دوه او یا د دوو څخه د زیاتو نیوروفاپیروماتوزس تآیپ ۱: ما موجودیت چې له هري نوعی څخه وي او یا د یوه Plaxiform نیوروفاپیرومما موجودیت.

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

لمرنې تایپ نیوروفایبروماتوزس د ډومینانت تشوش معمولترین لامل تشکیلوی چې پیښې په ۱/۳۰۰۰ نوي زیبیدلی ماشونو کې دی نوموموری تشوش په ټولو نزادونو او د نو او د Ethric په ټولو وګرو کې پیښیرې مګر کلینیکي اعراض او علایم یې یود بل خخه توپیر لري.

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

### سريري اعراض او علایم:

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

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

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

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

په نیورو فایبروماتوزس ناروغان د زده کړي مشکل لري اګر چې د دوې IQ په نورمال سرحد کې دی نوموري پر ابلم د usual perception د ناورتیا له امله منځته راخي چې په ناروغ کې د لوستلو او ډیکلو ستونزې رامنځته کوي. (7).

### تفریقې تشخیص:

د هایپرپگمنتیشن د نورو حلاتو سره توپیر وشي لکه . Leopard syndrome او Noonam syndrome ، Albright Syndrome

په پورتنې سندرومونو کې جلدې اندفاع یوه وي او د خپلو خصوصیاتو له نظره هم سره توپیر لري همدا رنګه په Isulated neurofibromatosis او فامیلې café aulait sport صباعاتو سره هم توپیر وشي چې دا یو اوتوسومل ډومینانتی حالت دی (په دې حالت کې اندفاع د شپږو خڅه کم او د نیورو فایبروماتوزس نوري نبې پکي موجود نه وي) (7).

### اختلاطات:

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

### درملنه:

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

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

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

### پیښگوینه (Prognosis):

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

### جنتک کانسلنګ:

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

**:Marfan syndrome**

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

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

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

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

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

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

**:Achondroplasia**

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

پورتنی نبې د زيريدو وروسته موجود وي لیکن که د زيريدو خخه مخه د التراسوند ازميونه تر سره شي نوموري نبې پکې د ليدلو وردي.

د کاندروپلازیا ناروغان د نورمال Cognition لرونکي دي مګر د Foramen magnum په شاو خوا کې د هدوکې د زيات نمو له کبله پرمختللي هايدروسفالوس منحثه رائحي او جراحی مداخلی ته اړتیا پیښېږي . نو ځکه باید د نوموري ناروغانو د سر محیط د انفانسي په دوره کې په منظمو وختونو کې وخت په وخت وتاکل شي. او دسر التراسوند معاينه میاشت په میاشت اجرا شي په نوموري ناروغانو کې د ملا د هدوکې سؤ اشکال رامنحثه کېږي چې د درملني په منظور جراحی عملې ته اړتیا پیښېږي Lordosis او Gibbus

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

**:(OI) osteogenesis imperfecta**

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



## ٧-٢ انئور osteogenesis imperfecta type III

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

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

د ۰.۱ د ناروغانو په درملنه کې pamedronate چې یو باي فاسفونیت کمپاوند دی مهم رول لري نوموري درمل د هډوکو د ماتیدو پیښې کموي او د بلې خوا د هډوکو د Density زیاتوالی لامل ګرځي .. (V).

### :Craniosynostosis syndromes

د معمولي ډومینانت تشوشاتو له جملې څخه دی چې د سرد هډوکو خیاطي د خپلې تاکلي مودي څخه د مخه تړل شوي وي په اوسي وخت کې دا جوته شوي ده چې نوموري سندرومونه FGFR جين د ميوتشن له کبله منئته رائحي د نوموري

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



## ۲-۸ انحور کروزون سندروم: چې راوتلي سترګي هايپرتيلوريزم او د منسوكې په شان پزه.

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

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

### **:Treacher Collin syndrome**

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

سؤشكلي او کونوالى، د بسكتني ٿيرمو کولوبوما (Coloboma) او د هغې د بانيو نشتولى.

د زیبیدو په مرحله کې د تنفسی کانال شدید انسداد موجود وي په نوموری ناروغانو کې IQ نورمال وي په ځینې کورنیو کې نوموری تشوش د 32-33,2 ۰q کروموزوم د تشوش سره یو ئای وي (۷). اتوسومل رسیسیف تشوشات:

Cystic fibrosis: د سستک فایبروزس جین CFTR په نومیادېر چې د اووم کروموزم په اوبد ارام کې قرار لري په اټکلی ډول په هر ۲۲ نارینه وو کې یو کس Carrier (ناقل) وي. د ۲۰۰ څخه ډیر میوتشنونه پیشندل شوي دي چې د ټولو څخه معمولترین میوتشن په سپین پوستکی خلکو کې (Caucasion). د ۵۰۸ alfa میوتشن څخه عبارت دي alfa-۵۰۸ د فینايل الانین د دریو قلوی مشتقاتو د ډیلشن یو کوه دی. تراوسه پوري هم sweat chloride assay د تشخيص لپاره یوه غوره ازموینه ده. Mutation assay PCR-base د American College of Medical genetic واسطه د تشخيص د خرګندولو لپاره کار اخلي چې په اټکلی ډول سره (۸۵-۹۰%) میوتشنونه احتوی کولای شي.

که چيری میوتشن رامنځته شوي وي نو کولای شو چې ناقل Carrier (ناقل) نت Dixon prenatal ډول په دوره کې کولای شو چې دواړه ناقلين او اخته شوي جنین تشخيص کړو. او که د میوتشن په پیدا کيدو کې قادر نشو د DNA Haplotyping, linkage analysis ، او د امينوتیک مابع د انزایمونو د خیرنې په واسطه میوتشن پیدا کولای شو د سستک فایبروزس ۷۰% ناروغان د assay trypsinogen په واسطه تشخيص کېږي (۷).

### (SLOS) Smith Lemli Opitz syndrome

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

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

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

### (SNHL) Sensorineural hearing loss

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

د SNHL په ناروغانو کې د ۲۲ (cx26) Connexin prelingual جین میوتشن موجود وي او د Contacting Gap junction Protein موجود وي deafness ۴۹% پینسو کې یو Gap junction Protein حجره adherent cells د چینلونو لرونکی دی. Cell to cells Connexine ۲۲ چې د چې د حجره Coneexine چینلونو لرونکی دی. یو ډول پروتین دی چې د حجره adherent cells تر منځ د خونه ډومینانت په بنه وي خو معمولاً ډیر میوتشنونه یې د رسیسیف په بنه وي. (٧).

### (SMA) spinal muscular atrophy

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

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

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

**I SMA** :- یو معمولي حالت دی چې په نوموری ناروغانو کې د زیبیدو په وخت کې یو خفیف ضعیفتیا موجوده وي لیکن په درې میاشتنې کې څرګند ډول نوموری ضعیفتیا منځته راخي. ریفلکسونه موجود نه وي ناروغې پرمختګ کوي او تر یو کلنې پوري په ناروغ کې Fasciculatin او تنفسی عدم کفایه منځته

**SMA II**: - په دې بنه کې ناروغ د بلوغت (Adolescent) پراو ته داخلېږي او ضعيفتیا رامنځته کوي يعني ناروغې ډيره وروسته را خړګندېږي.

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

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

### میتابولیک تشوشات (Metabolic disorders):

د میتابولیزم د ځایه تیروتني (inborn error of metabolism) ډيری زیاتي پینې د اتوسومل رسیسیف په بنه د والدینو خخه ماشومانو ته انتقالېږي (۷).

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

### (IEM) inborn error of metabolism

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

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

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

IEM د بیوشمیکی نیمګرتیا وو په اساس په لاندینې ګرپونو ويشنل شوي دي (۵).

الف: امینواسیدونه:

**Aminoaciduria**: Alcaptonuria، سستین یوریا، فینايل ګیتون یوریا.

د یوریا سایکل تشوشات: Argenenemia ,cetrullinemia, CPS diffiecincy  
 ارگانیک اسیدیمیا :Methyl, propionic acidemia ,Isovaleric acidemia  
 .Malonic acidemia  
 Maple syrup urin disease :Branch Chain disorder

**ب: شحمیات (lipid)**

د مایتوکاندريا د شحمی اسیدونو د اکسیدیشن تشوشات: acyl co A dehydrogenase  
 Adrenoleuko dystrophy ,Zelweger syndrome - Peroxisomal تشوشات:  
 د لیزوسوم تشوشات: -

.Gaucher disease ، Tay sach disease .GM I Gangliosidosis :**Lipidoses**  
 Metachromatic leukodystrophy, Niemann pick disease  
 میوکو پولی سکرایدوزس: دلمپنی رقم خخه تر نهمپی رقم پوري  
 ( type ۱ خخه تر ) پوري .

.Canavan disease , Sialidosis :  
 میوکو لپیدوزس: لایپوپروتین نقیصه: Familial hypercholesterolemia

**ج: کاربوهایدریت:**

د گلایکوجن ذخیروی ناروگی: ( Type XIV ) ( type ۱ خخه تر )  
 د گلکتوز تشوشات: UDPG Epimerase نشتوالی.

.Fractosemia ,Fractose intolerance :  
 فرکتوز تشوشات: Leigh disease Pyruvate dehydrogenase

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

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

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

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

همدار نگه د صباغاتو د میتابولیزم تشوشات لکه:

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

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

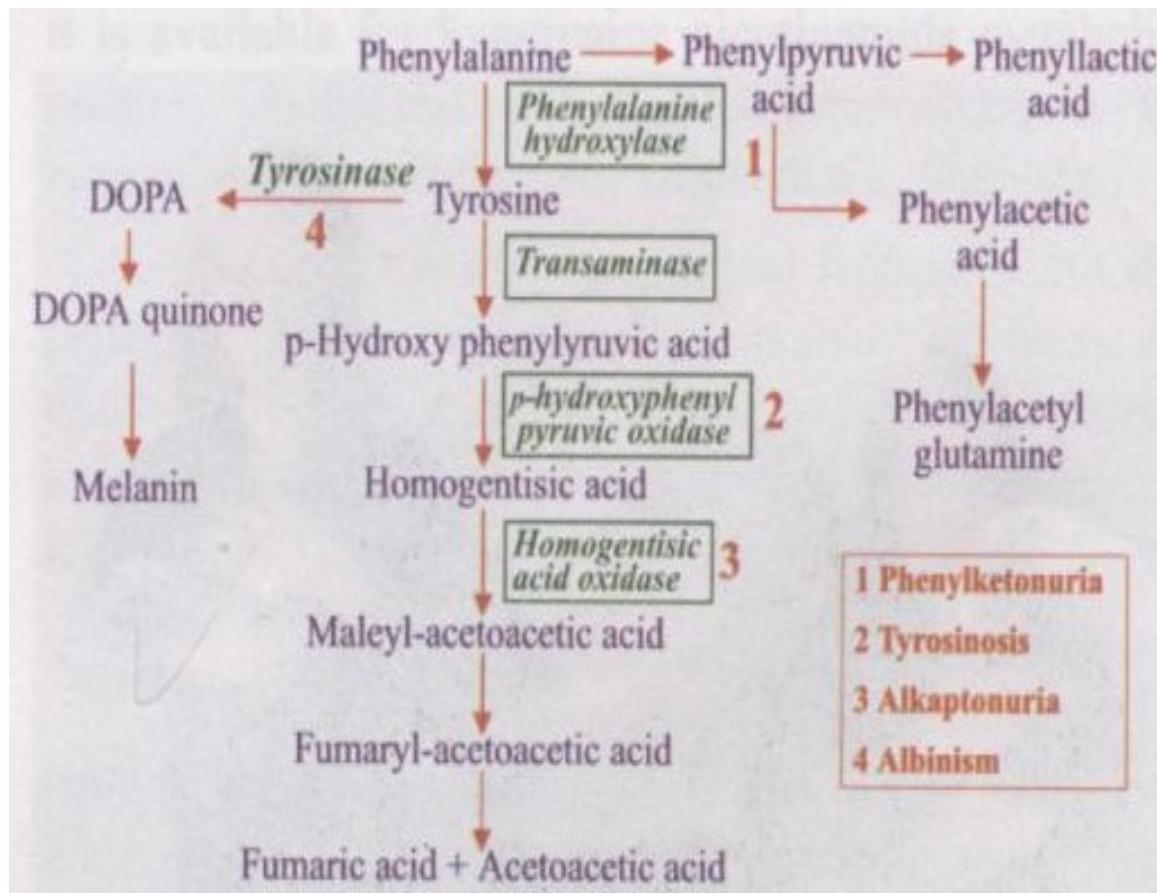
د امینواسیدونو د میتابولیزم تشوشا:

### **:Phenyl ketonuria**

يو پیژندل شوي اتوسومل رسیسیف تشوش دی چې د ځگر Hydroxylase phenylalanin انزایم د کموالی له امله منځته راخي.

د نوموري انزایم د کموالی فینایل الانین په تایروسین نه بدلېږي چې په نتیجه کې فینایل الانین په وينه، CSF او نورو انساجو کې تراکم کوي او حجري نشي کولای چې د نورو امینواسیدونو څخه استفاده وکړي.  
 څنګه چې د یوې خوا د حجرو په

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



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

کلینیکی بنه:

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

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

د دي ناروغانو پوستکې په زياته اندازه د التهابي تپونو، Rash او Eczema لپاره مساعد او چمتو وي . د نوموري ناروغانو بدنه Phenyl acetic acid musty د تراکم له امله یو ځانګړي بوې ورکوي چې د smell په نوم یادیږي (5) .

**تشخیص:**

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

**درملنه:**

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

**: Tyrosinemia**

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

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

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

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

## .(Oculocutaneous tyrosinemia) tyrosinemia type 2

يو نادره اوتوسومل رسیسیف تشوش دی چې د tyrosin transaminase انزایم د فقدان له امله رامنځته کېږي د نوموري ناروغری سریري اعراض او علايم عبارت دي له دماغي وروسته پاتیوالی ، د ورغوي او پښو د تلى Hyperkeratosis د قرنیې تپ، د ځگر او پښتوروګې اخته کيدل.

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

### د نوي زېږيدلې ماشوم ګذری تايروسینیما:

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

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

### Albinism:

البنيزم د Tyrosinase انزایم د فقدان له امله منځته راخي.

په لسو ډولونو دي او د اوتوسومل رسیسیف په بنه په وراثت انتقالیږي . OCulocutaneous albinism

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

Partial albinism: د اوتوسومل ډومینانت په بنه انتقالیږي (۲)..

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

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

کلینیکي بنه :

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



( ۱۰-۲ ) د البنیزم د کورنۍ خوغرې رابنایي

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

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

### **:Alcaptonuria**

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

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

### کلنيکي بنه:

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

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

د بندونو په غضروف کې د نوموري صباغ تراکم د بندونو د arthritis osteo او Degeneration د بندونو په غضروف کې د نوموري صباغ د تراکم کې زياتره د اوږدې او حرقوې فخذې بندونه اخته کوي په پښتوري ګو کې د نوموري صباغ د تراکم له امله نفروزس او د پښتوري ګې تېږي رامنځته کېږي.

د تشې متيازې ازمويښه د Benedict او Fehling معیارونو سره تور رنګ ورکوي خو د Glucose سره تعامل نه کوي (5).

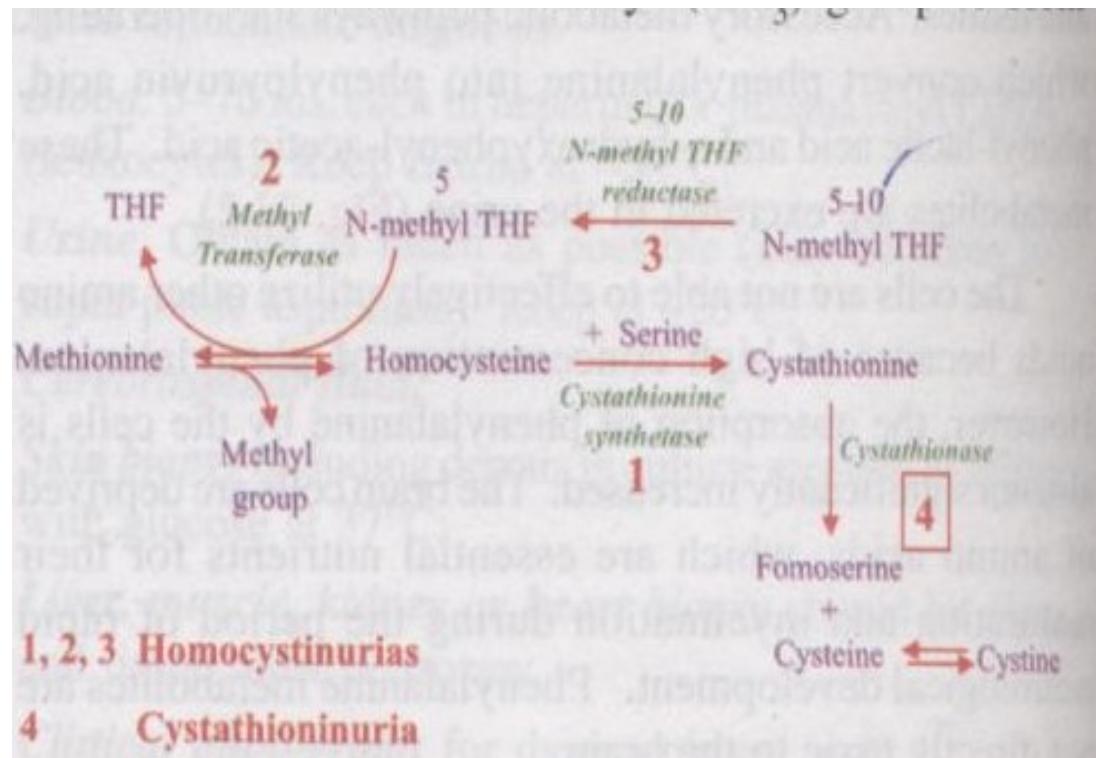
درملنه:

چانگپی درملنه نلري. ascarbic acid د ochronotic مواد د ذخیره کيدو خخه مخنيوي کوي ليکن نشي کولاي چي ميتابوليک نيمگرتيا وي له منځه ويسي. HGA جورونکي مادي د انزaim خخه مخنيوي کوي او په درملنه کې ګټور Nitisinon یو درمل دی چې د تماميرېي. (5).

### Homo cystinuria

يو اتوسومل رسيسيف تشووش دی په دري ډوله دی.

د ناروغي په دې بنه کې د type ۱ Cystathionin synthetase انزaim په ټګر کې نه وي . او د امينو اسيدونو خخه نه جورېږي homo cysteine, Cystathionin



۱۱-۲ انحور: د ميتيونين د ميتابوليزم بوشميک پاتوي

که خه هم د هوموسيستين پشقد ماده په انساجو کې ذخیره کېږي خو په چتکۍ. سره نوموري پشقد ماده په Homocystein باندي د اكسيدايز کېږي د پلازما هوموسيستين سويه لوريږي او په تشو متيازو کې اطراح کېږي. (5).

سریری اعراض او علايم په ۳-۴ کلنې عمر کې منحثه رائحي په نوموري ناروغانو کې د سترګي د عدسيبي منحثه رائحي . د ترميووا بوليزم پرله پسي تکراری حملې منحثه رائحي ناروغان مارفينوئيد جورپنست لري. Cysteintnostوالی

چې په Cystathionin د فقدان خخه پيدا کيربي د عدسيو د ليژن لامل گرئي په وينه کې د هوموسيسٽين د تراكم له کبله د Platelet نسبليدوونکي خاصيت زياتيربي او همدا رنگه د Hegman factore د فعاليدو لامل گرئي نو همدغه دليل دی چې د ترومبوامبوليزم پيسنې په نوموري ناروغانو کې ڇيرې ليدل کيربي په دماغ کې د هوموسيسٽين لور غلظت د دماغي وروسته پاتي والي لامل گرئي چې نيمائي ناروغان په دماغي وروسته پاتي والي اخته وي. څرنګه چې سيسٽين امينواسيد د کولاجن نسج د جورپلو لپاره یوه بنستيزيه ماده ده نو ځکه د هغې نشتوالى د هدوکو د osteoporosis لامل گرئي.

د ترومبوامبوليزم له کبله په ناروغانو کې اختلالات او د ماغي شوکې زيانونه منحثه رائحي.

په پلازما کې د NS methyl tetrahydrofolate اندازه تيٽيربي دا ځکه چې نوموري ماده د هوموسستين د متايشن لپاره خپله د ميتايل گروپ له لاسه ورکوي نو ځکه د پلازما د فوليٽ سويه هم تيٽيربي.

د ژوند په لمپيو مرحلو کې نوموري ناروغانو ته بايد په لور مقدار Pyridoxin ورکړل شي او په خوارو کې د Methionin د ورکړي خخه ڈډه وشي Ҳيني ناروغانو ته تر خو چې د ورځي 1-5 mg په اندازه فولي اكسيد ورنکرل شي بنه والي نه موسي (۵).

**Type I** د ناروغي دغه رقم N5. Metyl T.H.F. methyl transferase د ناشتوالي له امله منحثه رائحي نوموري انزايم د خپل فعالیت لپاره 12 Methyl B 12 ته اړتیا لري .په دي ناروغانو کې د سويه تيٽه وي. ناروغان په Dementia، اختلالات او ميگالوبلاستيك انيميا باندي اخته وي.

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

**Type II**:- د ناروغي دغه بنه د N5-10 methyl tetra hydrofolate reductase د انزايم د کموالي له امله منحثه رائحي نوموري انزايم د N5 methyl tetra hydrofolate د جورپنست مسوليٽ په غاره لري

وروسته پاتې والي اخته وي او د فوليټه د ورکړي سره اعراض بنه کېږي په خورو کې بايد د متيونين امينواسيد بند نه شي دا هګه چې د ناروغان په دې بهنه کې د متيونين اندازه په وينه کې کم وي.

د Homocystinuria او Ectopia lentis د دوهمنې او دريمې رقمونو کې د اسکلیت بدلونونه ترومبوامبولیزم پیښې نه وي.

په تشو متيازو کې هوموسیستین Cyanide nitroprusside د ازمونې په واسطه میندل کېږي د متيونين او هوموسیستین لوریدل تشخيصي نښې دي. (5).

### Cystinuria

يو اتوسومل رسیسیف تشوش دی چې د پنټورګې په تیوبولونو او د کولمو په حعرو کې د سیستین د امينواسيد په انتقالیدو کې نیمگرتیا موجوده وي ، چې په نتیجه کې په انتخابي ډول د پنټورګو زیاتیرې او په تشو متيازو کې د اساسی امينواسیدونو (Clearance argenin, lysin, cystien) او اطراف کيدل زیاتیرې څرنګه چې سیستین لور مقدار د تشو متيازو له لاري اطراف کېږي نو ځکه نوموري امينواسيد په پنټورګو کې رسوب کوي او د Ridio opaque سیستین تېرو د جوریدو لامل ګرئي.

سیستین ، رونانه شپږ ضلعې کرستلونه دی چې په قلوي ادرار کې د حل کيدو وړتیا لري د ازمونه cyanide nitroprusside په تشو متيازو کې مثبت وي. (5).

په خورو کې د سیستین د ورکړي خخه مخنيوي وشي د دې لپاره چې پښتوري کې سیستین تېبوي جوړي نشي نو باید چې د تشو متیازو جريان په پښتوري کې کي زيات کړو ( $1.5 \text{ lit/m}^2/\text{day}$ ) او د تشو متیازو د PH د ۵، ۷ په شاو خوا کې وساتو او د سوديم باي کاربونيت او پوتاشيم ستریت په واسطه محیط قلوي کړو .په مقاومو حلاتو کې ناروغه ته Tiopromin penicillamin D او يا درمل ورکول کېږي نوموري درمل د sulfhydryl مشتقات دی چې د سیستین د حل کولو په

خاطر د سیستین سره د disulfide مخلوط جور وي چې نوموري مخلوط په اوبو کې د حل کيدو ورتیا لري.

Captopril په زياته اندازه د سیستین په تیټولو کې اغیزمن دی (۵).

### **:Hart nup disease**

هارتیپ ناروغي یو اوتوسومل رسیسیف تشوش دی چې په کولمو او د پښتوري کې په تیوبولونو کې ترپتوفان په انتقالیدو کې نیمگړتیا موجود وي چې په نتیجه کې د Nicotinic acid فقدان منځته رائخي ... (۶).

په کولمو کې د ترپتوفان د پاتې کيدو له امله نوموري امینواسید د بکتریا وو تریرغل لاندې قرار نیسي او هغه په Indoxyl او Indol باندې بدليري چې وروسته نوموري مواد د کولمو په واسطه جذب او د تشو متیازو له لاري اطراح کېږي د نوموري ناروغانو په وينه کې د ترپتوفان اندازه تیټه وي خرنګه چې د ترپتوفان یوه برخه د Nicotinamid او Kynurenin د میتابولیک پاتوی لپاره ضروري دي او د هغې خخه نیکوتین امايد جورېږي نو ټکه Hartnup په ناروغي کې د نیکوتین امايد جورېدل د کمولی سره مخامن کېږي (۵).

### **کلینیکي بنه:**

د Hartnup په ناروغي اخته کسان د پلاګرا په شان کلینکي اعراض او علايم لري نوموري ناروغان لري يعني دلمروړانګي سره د مخامن کيدو وروسته د نوموري ناروغانو پوستکي photosensitivity

سورنگه او ئېب کېږي ataxia cerbellar. او روحي تشوشتات نیکوتینیک اسید د کموالی او د acid د تراکم له کبله منځته رائی (۵).

درملنه:

د Hart nup ناروغانوته په لور مقدار پروتین ورکول کېږي همدارنګه د کولمو انتی سپیټک د تریتوفان د تخریب د مخنيوی لپاره ناروغانو ته ورکول کېږي. (۵).

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

هینیکو ټنیک اسید د ورځی (۳۰۰-۵۰۰) ملي گرام پوري ورکول کېږي . همدا رنګه نوموري ناروغان د لمر ورانګې سره د مخامنځ کيدو خخه وساتل شي (۲)،

د Branch Chain د امینو اسیدونو د میتابولیزم تشوشتات:

ارگانیک اسیدوریا د یو گروپ تشوشتات خخه عبارت دي چې د ظانګړي انزايمونو د نشتوالی له امله منځته رائی نوموري اسیدونه عبارت دي له Isoleucine, Leucine, Valine خخه.

پير معمولي ارگانیک اسیدوریا عبارت دي له (MSUD) maple syrup urine disease ، (IVA) ، (MMA) Acidemia Methyl malonic ، (PA) Propionic acidemia ، Isovaleric acidemia.

پورتنې څلور واره تشوشتات په نوي زېبیدلي ماشومانو کې د عصبي Distres په بنه اعراض او علایم ورکوي چې عصبي سیستم تشوشت د Keto acidosis, Ketosis او یا هایپرامونیمیا له کبله منځته راغلي وي که خه هم سریري اعراض او علایم وصفی نه وي خو خنی مهمی نښې په تشخيص کې مرسته کوي لکه د MSUD کې او یا Maplesyrup په IVA کې. د Sweaty feet oder

ماشوم د زېبیدو او د سریري اعراض او علایمو د پیدا کيدو تر منځ کوم تاکلي واتن موجود نه وي.

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

پورتنی تشوشات په پلازما او تشو میتازو کې د acyl carnitin او نورو عضوي اسیدي مشتقاتو د موجودیت په اساس تشخیص کېږي چې د تشخیص لپاره د mass Gas Chormatography، Tandem MS-MS او يا Spectrometry د کرنلارو خخه کار اخستل کېږي (5).

درملنہ:

د ناروغانو بېړنې درملنہ د ډیهایدریشن او اسیدوزس له منځه ورل دي. ناروغانو ته په کافي اندازه د خولي او یا رګۍ له لاري کالوري د پروتین سره یو ئاي ورکول

کېږي که هایپرامونیمیا موجود وي د هغې اړوندہ اهتمات ونیول شي او د هایپرامونیمیا په شدیدو حالاتو کې Peritunial dialysis او Exchange transfusion اجرا کېږي په ځانګړي ډول د ګن شمیر انسایمونو د فقدان په صورت کې د بیوټین Supplement توصیه کېږي چې په ډراماتیک ډول څواب ورکوي د میتايل ملونیک اسیدوریا د درملنې لپاره د Vit B12 لور مقدارته اړتیا وي (5).

همدارنګه د خولي د لارې د Carnitin ورکول د ځنې ارګانیک اسیدوریا په درملنہ کې اغیزمن دی

### **:Maple syrup urine disease**

يو اوتوسومل رسیسیف ناروغی ده چې د Brach chain 2. Oxoacid

نتیجه کې (BCOA.DH) dehydrogenase complex د فعالیت د خرابوالی له کبله منځته رائخي چې د هغې په وینې په سیروم، CSF او تشو میتازو کې لورېږي چې نیورو توکسیک اغیزې منځته راوړي.

د هغه برنج چین امینواسیدونو سویه (ليوسین، ایسلیوسین ، والین) کوم چې د کیتو اسیدونو یا پیشقدمه مادی دی هم لورېږي د پرنچ چین امینواسیدونو لوروالی په حعرو کې د نورو امینواسیدونو د تیریدو خخه مخنيوی کوي. (5).

اخته ماشومان نورمال زیوبیوی لیکن د لمپنی اوئنی په موده کې ناروغان د تې رودلوپه ضعیف والی ، لیترجي او کانگې کولو باندي اخته کېږي وروسته Spasticity, Ataxia، اختلاجات او په چېکۍ سره پرمختللي دماغي تخربیات رامنځته کېږي د خو اونیو او میاشتو په اوړدو کې کوما او مرینه رامنځته کېږي. نوموري اعراض او علامیم په بدنه کې د زهرجن متابولايتونو د تراکم کیدو له امله منځته راخي په ځانګړي ډول د Leucine د امينواسید د متابولايت څخه.

په وينه کې د لیوسین د لوړ غلظت له امله هایپوګلایسیمیا منځته راخي (۵)

### تشخيص :

د ناروغانو په تشې متیازو کې فریک کلورايد navy blue رنګه د رامنځته کیدو لامل کېږي لیکن ۲-۴ زیپر بخونه رسوبات پیدا کوي ، Guthri test هم یوه ګټوره ازمونه ده (۵).

د لیوسین په ایزو لیوسین او Valine د امينواسیدونو دزیاتوالی د تشخيص وړ دي . درملنه:

د ناروغانو په غذايې موادو کې پروتین او BCAA اندازه کمه کړا شې په ځانګړي ډول په هغه ناروغانو کې چې اختلاجات پکې رامنځته شوي وي او یا دا چې نوزیبیدلې وي هغه غذايې مواد چې په کمه اندازه برنج چین امينواسیدونه لري د Say ، ځانګړي مصنوعي فارموله (Vit B1) څخه عبارت دی . نوموري ناروغانو ته Thiamin (Vit B1) ورکول کېږي.

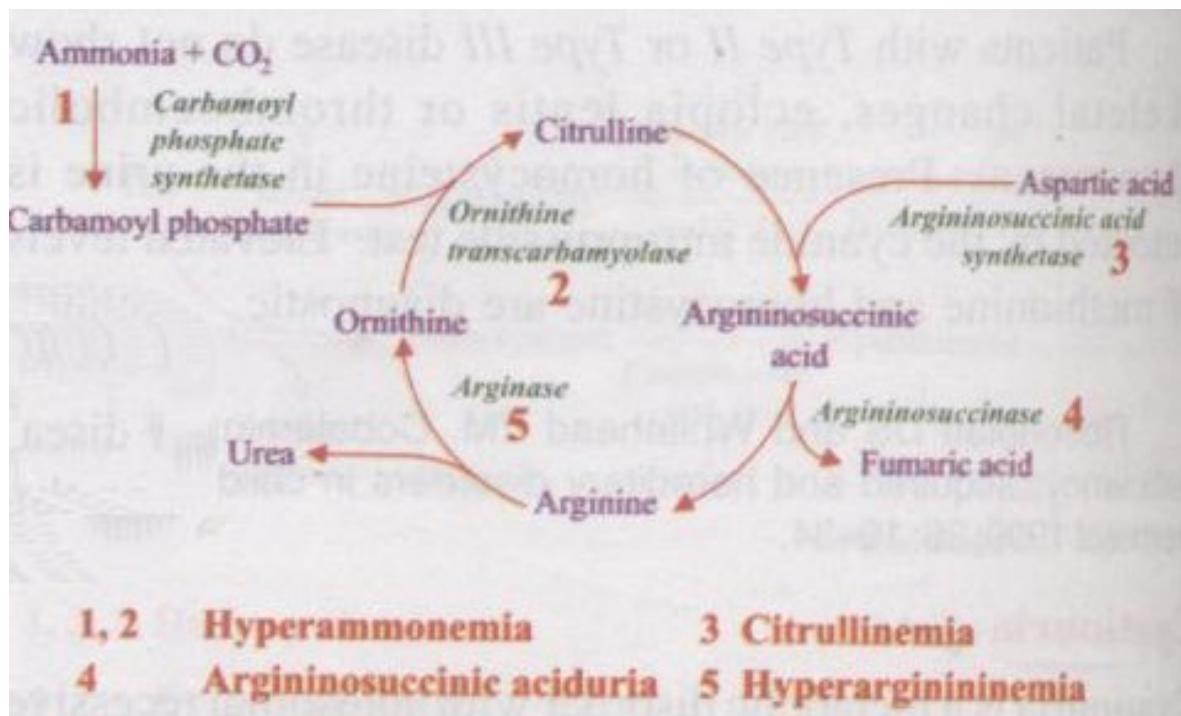
د acute exacerbation په حالت کې د دوراني امينواسیدنو د چانولو (تصفیه) کولو لپاره د dialysis څخه ګټه اخیستل کېږي او د رګ له لاري

ناروغانو ته په لوړه اندازه کالوې ورکول کېږي د ناروغانو انزار خراب وي او که چیري ژر تر ژره درملنه ونشي د خو اونیو په موده کې ماشوم مړ کېږي (۶)..

په یو لېشمیر ناروغانو کې چې د ناروغې په کلاسيک بنه اخته دي باید د ئېگر ورته اجراسي . (۵)

## د یوریا سایکل تشوشات:

د امینواسیدونو کتابولیزم د امونیا د منحثه راتلو لامل گرخی امونیا په پنځو پراوونو کې د یوریا سایکل د پاتوی له لاري په یوریا بدليږي (5).



## ۱۲-۲. انځور: د امینواسیدونو د میتابولیزم 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 رسیبې که چیرې په پورتنې پنځه پراوونو کې د کوم انزايم د نشتولی له امله کوم خنډ رامنحثه شي د امونیا د زیاتولی (200 mmol/l) لامل کېږي او انسفالوپتی رامنحثه کېږي. که د سایکل په دریم پراو کې کومه نیمګړتیا موجود وي Citrullinemia ، که په خلورم پراو کې کومه نیمګړتیا موجود وي argininosuccinic aciduria ، او د اخري پر د نیمګړتیا له امله Hyperargininemia منحثه راخي. (5)

## کلینیکي بهه:

د یوریا سایکل ټول میتابولیک تشوشات د دماغ لپاره زهرجن اغیزی لري. نوموري ناروغان پروتیني خواړه نشي زغملای. په ناروغانو کې پر له پسی کانګې او نا رامي د ژوندانه په لمړيو کلونو کې رامنحثه کوي. ناروغې په چټکۍ سره د لیترجي، کوماه، Ataxia او اختلاج خواته پرمختګ کوي. د یوریا سایکل په

تشوشاتو اخته ناروغان په دماغي ټنډ ، د عضلاتو شخوالی (muscular regidity) ، د ارتقا وروسته پاتې والی او Opisthotonus باندې اخته وي . هغه ناروغان چې په arginenosuccinic acidemia باندې اخته وي د لنډ ، وچ او ماتیدونکي وینستانو لرونکي وي. په اټکلې ډول د ويني د يوريا اندازه نور مال وي او د دي خخه نبسوونه کوي چې میتابولیک پاتوي په بشپړ ډول تړلي (بلاك) نه وي (5).

درملنه:

د Hyperammonenic حالت په موجودیت کې (ارگانیک اسیدیمیا، يوریا سایکل نیمگرټیا) په مناسب ډول په خورو کې د پروتینونو محدود دل ارزښتناک دي (د ناروغی په حاده مرحله کې د ورځی 25gm/kg). د اساسی امینواسیدونو مخلوط ناروغ ته ورکول کېږي او وروسته د ورځی 10g-1 په یو کلیو ګرام د بدنه ناروغ ته پروتین ورکول کېږي. په مصنوعی ډول په تجارتی بازار کې low protien diet په پیدا کېږي. د امونیا د اطراح کولو لپاره د Sodium benzoate ماده د ورځی (۲۰۰-۲۵۰) ملي ګرام په هر کیلو ګرام د بدنه په ۴-۶ کسری د وزونو ناروغ ته ورکول کېږي. نو مورې ماده دامونیا سره کانجو ګیت کېږي او امونیا په غیر زهری ماده باندې بدلوي چې د هغې اطراح کیدل په اسانې سره صورت ونسی.

د ورځی (۲۵۰-۵۰۰) ملي ګرام په هر کیلو ګرام د بدنه او يا argenin د ورځی ۸۰۰-۲۰۰ ملي ګرام په هر کیلو د بدنه هم ډېري ګټوري دي. د فینایل اسیتیتیت او بنزوئیت سره یو ځای ناروغانو ته Carnitine سپلمنټ هم ورکول کېږي جین تراپی تر خپړنې لاندې دي.

باید په لاندېني حالتو کې هیموډیالیزس او هیموفلتریشن اجرashi.

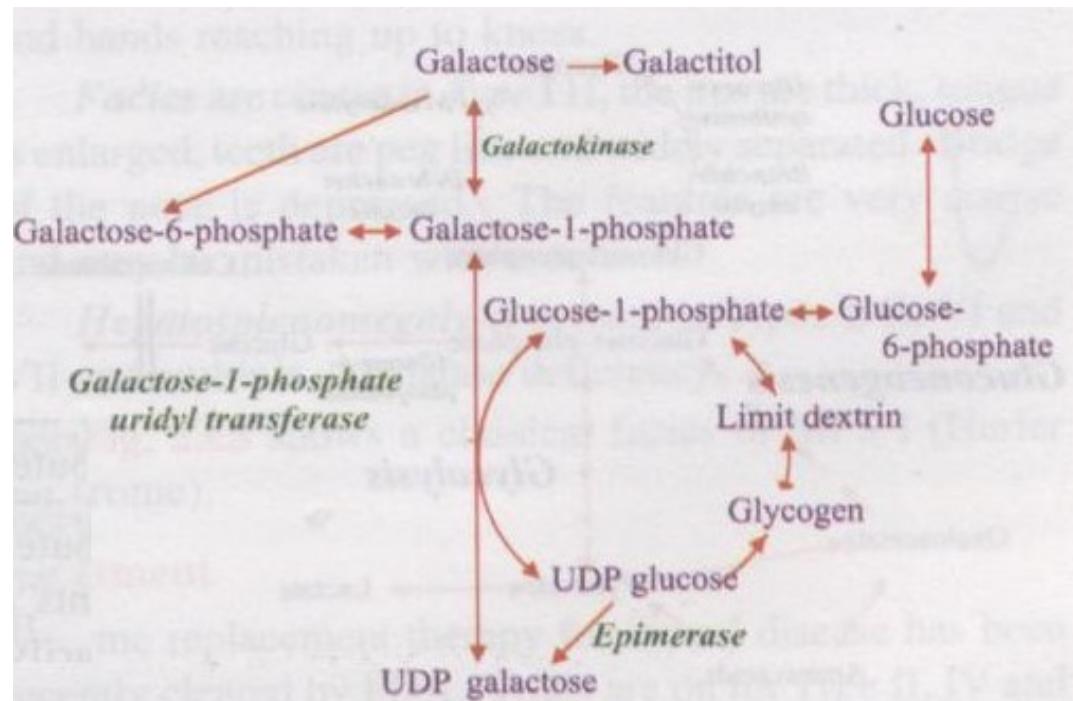
که د سیروم د امونیا اندازه د (۵۰۰) مایکرومول په فی لیتر وینه کې زیات شي. که د ۲۴ ساعتونو خخه د زیاتی مودی لپاره د امونیا سویه د ۸۰۰ مایکرومول خخه په زیاته اندازه لوره پاتې شي او يا که غیر رجعي عصبی زیانونو سره یو ځای وي (5).

## د کاربوهایدریت د میتابولیزم تشوشات:

## :Galactosemia

کله چې گلکتوز د کولمو خخه جذب شي فاسفوریلیت کیبری او په باندې بدليبری چې نوموري عمل Galactokinase د انزایم په واسطه ترسره کیبری.

Galactose 1 Phosphate سره یو ځای کیبری (Uridyl diphosphoglucose) UDP glucose, او Glucose 1. Phosphate او UDP galactose جو پوي.



## ۱۳-۲. انځور د گلکتوز او ګلوکوز میتابولیزم.

چې نوموري تعامل د Galactose 1phosphate uridyl transferase د انزایم په واسطه صورت نیسي. د نوموري دواړو انزایمونو نشتولی د Galactosemia سبب کیبری په نتیجه کې گلکتوز او گلکتوز-۱-فاسفیت دواړه په حجرو کې تراکم کوي چې نوموري مواد په حجرو باندې زهرجن اغیزی لري گلکتوز په تشو متیازو کې اطراح کیبری

د نورو پاتوی ګانو له لاري یو خه اندازه گلکتوز په نورو موادو بدليبری. د نموني په ډول

د Aldose reductase د انزایم په واسطه په Galactitol بدلیپری Galactose dehydrogenase د انزایم په موجودیت متيمازو له لاري اطراف کېږي د ګلکتوز یو کمه اندازه د Galactonic Acid باندې اکسدايز کېږي.

### انزایم Galactose.1. phosphate uridyl transferase نشتوالی:

يو اوتوسومل رسیسیف تشوش دی چې د شیدی خورلو څخه خو ورځی یا خو اونی وروسته ماشوم کې اعراض او علايم راڅرګندېږي په ماشوم کې فزيولوژیک زېړۍ د اوېډي مودې لپاره دواړ کوي ټګر غتیېږي او د خو ورځو په موده کې Gataract تاسس کوي.

په لمپیو مرحلو کې په نوي زېړیدلي ماشومانو کې کانګه، نس ناسته او Failure to Thrive د ناروځی د اعراض او علايمو لامل څرګند ندي. ليکن فکر کېږي چې Galactitol Cataract د تراکم کيدو له امله منځته راځي په ماشومانو کې دماغي وروسته پاتی والي او د ټګر سیروزس د ګلکتوز-1-فاسفیت د زیاتوالی له امله منځته راځي. (۵).

### Galactokinase deficiency:

د دې ډول ګلکتوزیمیا سریري اعراض او علايم د خفييفي دماغي وروسته پاتی والي او د ټګر د اخته کيدو څخه عبارت دي په ناروغانو Catchexia منځته نه راځي د دې ډول ناروځی اساسی نښه د کترکتې څخه عبارت دی کوم چې د Glactitol د زیاتوالی له امله منځته راځي (۵).

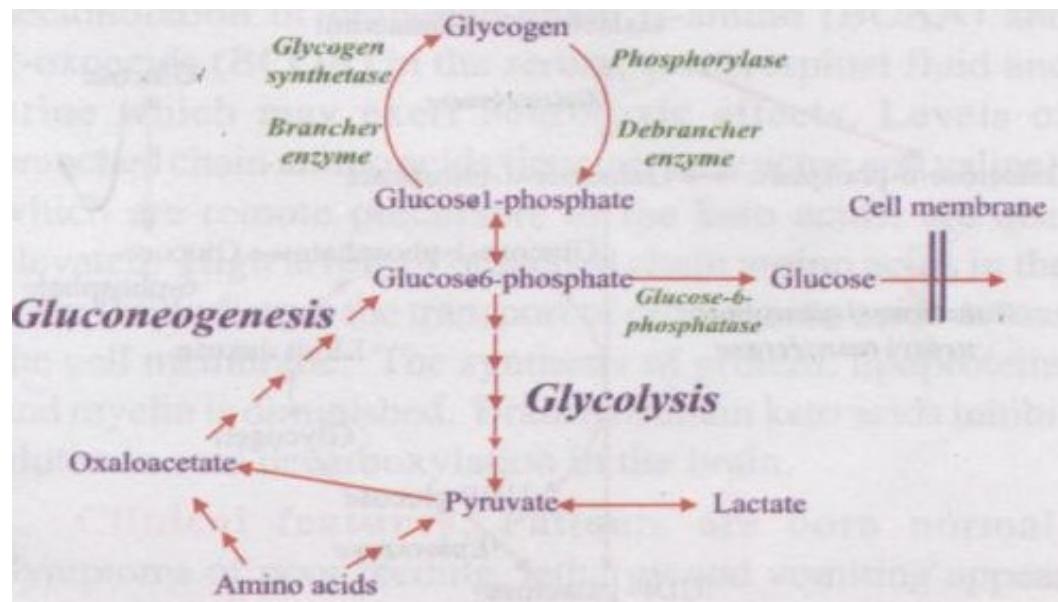
درملنه:

د د ګلکتوزیمیا اخته ناروغانو ته Galactose free خواره ورکول کېږي که چيری نوموري خواره په مقدم ډول شروع شوي وي په ناروغ کې ژر ترژره نسه والي رامنځته کېږي او بدن د ناروځی د نورو زیانونو څخه خلاصون مومي که چيری په ناروغ کې دماغي وروسته پاتی والي (mental retardation) رامنځته شوي وي د پورتنې درملنې سره د ناروغ په دماغي وضعه کې نسه والي منځته نه راځي (۵).

## د ګلایکوجن ذخیروی ناروغي (Glycogen storage disorder)

د ګلوکوز ډیره برخه د portal system له لاري د ويني دوران ته جذبيېي او ګلوکوز په نورو مهنيو مرکباتو باندي فاسفور یليت کيربي (Glucose 4 phosphate, Glucose 1 phosphate ) او بالاخره د ګلایکوجن په خير ذخیره کيربي.

ګلایکوجن يو برنچ پولي سکراید د چې د ګلوکوز ډيرو مالیکولونو د يو ئاي کيدو خخه منځته راغلي دي د ګلوکوز نوموري مالیکولونه د (1-6 and x1-4) کره ايزو اپيكولونکي دي، کله چې د ويني د ګلوکوز سويه ټيټ شې نو د هايدرو لايتيک فاسفوريلشن د عملاني په واسطه ګلایکوجن د ګلوکوز په مالیکولو بدل او د ويني دوران ته ازاديربي. د تعامل اخري پراو د Glocuse 6 phosphatase د انزaim په واسطه تر سره کيربي د هغه تعاملاتو مجموعه چې دهفي په واسطه ګلوکوز د ويني دوران ته غورئوي د Glycogenolysis په نوم ياديربي چې په لاندې انځور کې نسودل شوي دي (5).



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

Type I	Glucose-6-phosphatase
Type II	Lysosomal alpha-1, 4-glucosidase (acid and neutral maltase)
Type III	Amylo-1, 6-glucosidase or oligo-1, 4-1, 4 glucanotransferase (debrancher enzyme)
Type IV	Alpha-1, 4 glucan:alpha-1, 4 glucan-6-alpha glucosyl Transferase (brancher enzyme)
Type V	Muscle phosphorylase
Type VI	Liver phosphorylase
Type VII	Phosphofructokinase
Type VIII	Phosphoglucose isomerase
Type IX	Phosphorylase kinase
Type X	Phosphorylase kinase
Type XI	3, 5-cyclic AMP dependent kinase
Type XII	Phosphoglucose isomerase
Type XIII	Triose phosphate isomerase
Type XIV	Phosphoglycerate mutase, M isoenzyme

۱۵-۲ په ګلایکو جنوزس کې د انزايمونو فقدان.

پورتنی ناروغی د هغوي د کشف او را برسيره کيدو د ترتیب په بنسته په نمبر و هل شوي دي لیکن ھير بهتره ده چې یو ڈاکتر نوموري ناروغی د اړوندہ اعضاوو د اخته کيدو په اساس په طبقو وویشي چې په لاندې ډول دي (۵).

۱: د ګلایکو جن هغه ذخیروي ناروغی چې اساساً ھگر اخته کوي:-

هغه ناروغی چې ھگر اخته کوي په لاندې ډول دي.

,(amylopectinosis) type (forbe or limit dextrinosis) typeIII , (Von gierk disease) type ۱ .type x و type IX , type VII, type VI IV

د پورتنی ناورغانو سريري بني عبارت دي له: هيپاتوميگالي ، هايپو ګلايسيميا ، کيتوزس ، اسيدوزس failure to thrive

هایپوگلایسیمیا په هغه ناروغانو کې چې د شپې خواره نه استعمالوي (overnight fasting). له کبله شدید کیرې د احکه چې ټکردا انزایمونو د نشتوالي له کبله د دې وړتیا نلري چې د ویني دوران ته ګلوکوز ازاد کړي بالاخره ازاد شحمي اسیدونه د انساجو څخه د ویني دوران ته داخلېږي او په نتیجه کې Hyperlipedimia type I منځته رائې. د ګلوکوز ورکول نوموري ناروغانو ته د کیتوزس د بنه والي لامل ګرځي. د ګلایکوجن په لمبني ټاپ ذخیروي ناروغې کې د ګلوکاګون د ورکړي سره سره د ویني ګلوکوز نورمال حالت ته نه را ګرځي (5).

د ګلایکوجن هغه ذخیروي ناروغې چې د زړه عضلات اخته کوي:-

Type II a (pompe disease): د دې ناروغۍ سريري اعراض او علايم په اسکلیتي عضلات، د زړه عضلات او مرکزي عصبي سیستم په لیزوسم کې د ګلایکوجن د ذخیره کيدو له امله منځته رائې په نوموري ناروغۍ کې زړه غټ او Globular Left axis deviation ECG کې ، لنډ PR انترووال او Wide QRS د لیدو وړوي.

په ناروغانو کې د زړه عدم کفایه، dyspnea او سیانوزس موجود وي. په اسکلیتي عضلاتو کې هایپوتونیا او عضلی ضعیفوالي موجود وي ژبه غته او راوتلي وي ډیر ناروغان د یو کلنۍ څخه د مخه مړه کېږي.

په سپینو کریواتو کې ټکردا، عضلات او فایبروبلاست حجره کې د acid maltase د اندازې د کموالی له مخي تشخيص اینبودل کېږي.

د نوموري ناروغ په درملنه کې Enzyme replacement therapy ترازموینې لاندې دي (5).

د ګلایکوجن هغه ذخیروي ناروغې چې اسکلیتي عضلات اخته کوي:-

Type II b (MC-Ardle) type V ، (limit dextrinosis, forbes) ، Type III ، Type VII ، هغه ناروغتیاوې دی چې په بنسټیز ډول اسکلیتي عضلات اخته کوي. په نوموري ناروغانو کې هایپوتونیا ، ضعیفتیا ژرژر ستړی کیدل او عضلی دردونه موجود وي. (5).

هغه تشوشات چې د ګلایکوجن د غیر نورمال جوړښت له امله منځته راخي:

د ګلایکوجن د میتابولیزم په ډیرو ناروغیو کې د ګلایکوجن جوړښت نورمال وي پرته د دوو نوعه ناروغیو  
څخه چې عبارت دي له

(Forbes diseases type III ,limit dextrinosis) debrancher enzyme deficiency.

(type IV Anderson amylopectinosis) brancher enzyme deficiency او

د Limit dextrinosis په ناروغی کې ګلایکوجن هغه ئانګړي برخه Branch point چې اړونده انزایم پري عمل کوي موجود نه وي لیکن د ګلایکوجن په مالیکول کې د انزایم د عمل کولو ساحې ډیږي زیاتې وي په دې اساس نوموري ګلایکوجن غیر نورمال جوړښت لري .

په type IV کې د brancher enzyme موجود نه وي نو په دې اساس ګلایکوجن د اوږد داخلې او خارجي کريو لرونکي وي لیکن د Branch points پکې لږوي.

د څلورمي تايپ اخته ناروغان په کيتوزس نه اخته کيربي او د کلينيك له نظره نوموري ناروغان په early cirrhosis باندي اخته کيربي .

د تايپ III ناروغانو پيښې نظر type IV ناروغانو ته ډيري دي . د III type ناروغان د I type ناروغانو سره ورته والي لري چې کولاي شو د دواړو تر منځ تفریقي تشخيص د Galactose infusion . له مخي څرګند کړو چې د type III په

ناروغانو کې د نوموري انفيوژن تطبيق کول د Hyperglycemia سبب کيربي ټکه چې په Dephosphorylation کې کومه نيمګړتیا موجوده نه وي .

د نوموري ناروغانو انزار نسبتاً بنه وي لیکن يوه شدیده Isolated hepatomegaly موجوده وي .

نوموري ناروغانو ته باید ډير پروتین لرونکي او لړ شحم لرونکي خواره ورکړل شي بهتره دا ده چې خواره په کم مقدار او پر له پسي ناروغ ته ورکړل شي او د انتناناتو په شتون کې باید د هغې درملنه تر سره شي (5) .

د ګلایکوچن په ذخیروي ناروغیو اخته کسان په هایپوگلوسیمیا او هیپاتومیگالی اخته وي (تول ناروغان نوموری تشوش نلري) پدی اساس د درملنې خخه موخه دا ده چې په ناروغ په وینه کې د ګلوکوز اندازه په نورمال حالت کې وساتو نوموری عمل د انفي بلعومي تیوب له لاري (NGT). پرله پسي انجیوژن او یا د خولي له لاري د اوومه یا خامه نشایسته د خورولو په اساس صورت نیسي چې اوومه نشایسته ورو، ورو د ګلوکوز په خير د ویني دوران ته داخليري.

پورتنی کرنلاره په ځانګړي ډول I type III, type IV, type V پاره ګټور دي (۵).

د میوکوپولی سکرايدونو میتابولیک تشوشتا:

### (MPS) metabolic disorders of mucopolysaccharides

میوکوپولی سکرايدوزس د یو شمير ارثي تشوشتاو خخه عبارت دي چې په انساجو کې د میوکوپولی سکرايدونو د ذخیره کیدو له امله منحثه راخي. پرته د Hunter syndrome خخه د میوکوپولی سکرايدوزس تول تشوشتا د اوتسومل رسیسیف په بنه منحثه راخي لیکن x linked Hunter syndrome د recessive trait په بنه رامنحثه کېږي. نوموری تشوشتا د ځانګړي انزايمونو د کموالي او یا نشتوالي له امله منحثه راخي (۶).

میوکوپولی سکرايدونه د منضم انساجو اساسی ماده ده چې د ډای سکرايد، نایتروجن او د استرسلفیت د ګروپونو خخه جوړ شوي دي مهم میوکوپولی

سکرايدونه عبارت دي له Dermatan sulfate, chondrotine 6 sulfate, chondroitin. .4sulfate, hyaluronic acid . Heprine sulfate.

په لاندینې جدول کې د میوکوپولی سکرايدونو کلینیکي بنه او ډولونه بسودل شوي دي (۵)

D MPS نمبر دماغي وروسته پاتبوالي			ناغوره خيره	Coarse face	د توري او خگر غنوالي	Dysostosis multiplex	د قرنيي مکدرېت
+	+	+	+	+	-	-	Hurler /I. H
+	-	-	-	-	-	-	Scheie/IS
-	+	+	+	+	+	-	Hunter.II
-	-	-	-	-	+	-	Sanfilipo/III
+	+	-	-	-	-	-	Morquio/ IV

په دې نژدي وختونو کې د I type ناروغانو لپاره د FDA په واسطه انزايمونو معاوضه کول د (Enzyme replacement) خرگند شوي دی د II type , IV type او VI type د ناروغيو لپاره د انزايمونو transplantation معاوضه کول ترازماينبت لاندې دی د MPS I او MPS VI لپاره د هدوکو د ماغزه گټور دی (5).

### دلیزوسم ذخیروي تشوشا:

په اتكلي ډول د خلويښتو (٤٠) خخه ډير ناروغى د لیزوسم د انزايمى تشوشا تو له کبله منځته راخي . دلیزوسم د یو انزايم نشتوالى له امله د لیزوسم په داخل کې د انهوجينوس او اکزوجينوس غتیو مالیکولونو ماتیدنه نه تر سره کېږي. او نوموري مالیکونو میتابولایت د بدن په انساجو کې ذخیره او ناروغى رامنځته کوي.

هغه انزايمونه چې د Glycosaminoglycone د ماتيدو مسولیت پر غاره لري. او په لیزوسم کې موجود نه وي د Mucopolysaccharidosis لامل ګرخي چې مخکې تشریح شو هغه انزايمونه چې د Glycopeptide د تجزیه کيدو مسولیت په غاره لري او په لیزوسم کې موجود نه وي د Glycoproteinosis د منځته رامل ګرخي .

د ګلايکوليپيد په ذخیره وي ناروغيو کې د سفنګولیپدماتونکي انزايمونه موجود نه دي د پورتنیو ذخیروي ناروغيو ۲/۳ برخه کې Glycolipid ذخیروي ناروغى تشکيلوي پرته د Fabry desease خخه چې د linked حالت ولري نورتول پورتنی ناورغى د او تو سومل رسیسیف تشوشا تو د جملې خخه دي .

کله چې د حجر په منځ کې شحمې مواد تراکم وکړي نو حجره یو ټگن (Foamy) بنه ځانته غوره کوي چې د foam cell په نوم یادېږي نوموري حجري په ټگر، توري، سبوي او هدوکو، کې ليدل کېږي چې د نوموري غړو د لویوالی لامل ګرخي.

د ګلايکوليپيد په ټئي ذخیريوی ناروغيو کې عصبي اعراض او علايم رامنځته کېږي او د هغې لامل دا دی چې نوموري مواد په دماغ کې تراکم کوي او عصبي اعراض رامنځته کوي (5).

په لاندیني جدول کې د لیزوسم ټئي ذخیروي ناروغيو ګلينيکي منظره تشریح شوي دي (5).

Bulbar sign	دماگي وروسته پاتي والي	د اسکلیپت لیزن	د احشاد غنوالي	Cehrry redspot	ناروغي
-	+	+	+	+	Ganglosidosis GM 1
+	+	+	+	-	Gaucher diseases
-	+	-	-	-	Krabbe diseases
-	-	+	-	+	Methachoromatic leucodystrophy
-	+	+	+	+	Multiple sulfatase deffiecincey
-	+	-	+	+	Niemann pick diseases
-	-	+	+	+	Sand hoff diseases

دلیزو سوم د ذخیروی تشوشا تو ځني مهم او معمولي ناروغي په لاندي ډول تشریح کېږي.

### :Gaucher diseases

يو او تو سومل رسیسیف ناروغي ده چې Gluco cerebrosidase انزایم د فقدان له منځته راخي نوموري انزایم د Glucosyl ceramid خخه ګلوكوز بیلوي د دي انزایم په نشتولی کې Laden cerebroside دی د ریتكولو اندوتیلیل سیستم په حجره کې تراکم کوي . سریبروساید cells . غتی حجري دی چې هسته بې د حجره یوې څنډې ته قرار لري او د هغې سایتوپلازم د ګونځی شوي ویرینبم په شان بنکاري نو ټکه د ګونځی شوي ویرینبم يا Gaucher cell پنوم هم یادیږي . (۵).

کلینیکي بهه :

د ناروغانو توری ډير غتیږي او هایپرسپلنیزم منځته راخي یعنې لیوکو پنیا او ترمبوسايتوبنیا د تورې د غتوالي سره یو ئاي موجود وي .

د ناروغانو ټکر غتیږي او د هدوکو ، ماغزه جوف هم پراخیږي دا ټکه چې Gaucher cell په نوموري اعضاوو کې تراکم کوي د هدوکو پراخیدل ډير بازardi په ځانګړي ډول د درانه او مت (فحذ ، عضد) هدوکې په زیاته اندازه غتوالي پیداکوي (۵). چې د کلینیک له نظره په درې ډوله دی:

(chronic non neuropathic) Type I: په دې ډول ناروغي کې احشاپه زیاته اندازه اخته کېږي. مزمن سیر لري ليکن عصبي اعراض او علايم په ناروغه کې منځته نه رائي نوموري ناروغي په زړو او بودا خلکو کې څرګندېږي

(Acute neuropathic type II): د ناروغي دا بهه په مقدم ډول شروع کېږي او د مخکې د دوه کلنې څخه د ماشوم د مرینې لامل ګرئي په ناروغانو کې عصبي اعراض او علايم ډير بارزو.

(chronic neuropathic Type III): ناروغي د عمر په دو همي کال کې څرګندېږي په تحت الحاد ډول سير لري او د عضويت احشا او عصبي سيستم دواړه اخته کوي.

درملنه:

دا لمونې ذخيري ناروغي ده چې درملنه يې په بهه شان تر سره کېږي نوموري ناروغان د طبعې او يا Recombinant glucocerebrosidase اتزایم د معاوضي يا تطبق په واسطه بهه والي موسي ليکن درمل يې ګران دي. د هډوکو د مغز ترانسپلانټيشن د درملني يوه بله کړنلاره ده OGT ۹۱۸ يو ماده ده چې د ګلایکولیپد ذخیره کولو پروسه کې وروسته والي پیدا کوي چې د ازماينښت لاندي دي (۵).

### **:Metachromatic leukodystrophy**

په دې ناروغي کې په مرکزي عصبي سيستم ، محيطي اعصاب ، ټګر او پښتوريکو کې Sulfated glycosphingolipid تراكم کوي په نوموري ناروغي کې د مایلين پوبن تخريبيږي ليکن د عصبي حجره زيانمن کيدل په کمه اندازه وي د ماغزو په White Matter کې ګرانو لرکتلي تراكم کوي څرنګه چې د تيزابي کرسټيل وايليت درنګ سره نوموري کتله بنفسجي او شاو خوا يې نصواري رنګه تلوين کېږي. يعني يو ميتاکروماتيك تلوين دی نو ټکه د نوموري ناروغي نوم ورته ورکړل شوي دي (۵).

کلينيکي بهه:

د ميتاکروماتيك ليوكو ډستروفېي لمونې سريري اعراض او علايم د قدم و هللو تشوشتات، نا هم اهنګي (incoordination) او پرمختللي دماغي زيان څخه عبارت دي. نوموري کلينيکي نسبې د ژوند په دو هم کال

کې خرگندیبېي په ناروغانو کې brisk knee jerk د planter ankle reflex حالت لري ليکن ضعیف کېږي دا ئکه چې په نوموري ناروغې کې محیطي عصبي سیستم اخته شوي وي. response د میتاکروماتیک لیوکو ډستروفی ناروغان د لس کلنې خخه د مخه مره کېږي د نوموري ناروغې تشخیص په سپیونو کربیواتو ، سترګه او پوستکی په حجره کې د aryl sulfatase انزایم د اندازی د تاکلو له مخې تشخیص کېږي (۵).

درملنه:

کومه اغیزمنه درملنه پلاس کې نشته ليکن په يو شمیرلېو پیښو کې د هډکو د مغز transplantation تر ازمایینت لاندی نیول شوي دي (۵).

### :GM1. Gangliosidosis

Type I : د ناروغې کلینیکي اعراض او علايم د زیبیدو سره سم خرگندیبېي او د ماغ په زیاته اندازه زیانمن کېږي د ناروغانو خیره د میوکوپولی سکرايدوزس لمړنې تایپ ته ورته والي لري د ناروغانو په ګیډه کې هیپاتوسپلینومیگالۍ او د سترګې د Macula په ساحه Cherry red spot موجود وي د هډکو په X GM1. Gangliosidosis د لیدو وړوي په لمرنې تایپ ناروغان د دوه کلنې خخه د مخه د تنفسی انتanaxato له امله مره کېږي .

Type II : د ناروغې سريري بنه د (۱-۲) کلنې عمر کې شروع کېږي نوموري ناروغان د لس کلنې خخه د مخه مره کېږي په دې ناروغې کې توری او ټګر نه غتیږې په ناروغانو کې روحی او موتور (حرکي) تشوشتات ډیر شدید وي په نوموري ناروغانو کې راډیولوژیک ابنار ملتې په لبه اندازه د لیدو وړوي (۵)

### :GM2. Gangliosidosis

په دې ناروغې کې د عصبي حجره په لیزوسم کې د GM2. Ganglioside :

ماډه تراکم کوي. د نوموري ناروغانو ډیری پیښې د (typel) taysach د ناروغانو په بنه د aminidase A د انزایم د نشتوالی سره يو ئای وي.

لیکن د Sand hoff په ناروغی کې د aminidase B Hexose اور Hexose aminidase A دواړه انزایمونه نه وي (۵).

### **:Taysach disease**

يو اوتوسومل رسیسیف ارثی ناروغي ده چې د Ashkenazi په یهودانو کې ڈیرې پیښې لري لیکن او سن د هند په شمول په ټوله نړۍ کې د نوموري ناروغي د پیښو راپور ورکړل شوي دي.

په دې ناروغانو کې اکثرً د نژدي خپلولۍ د (Consanguinity) تاریخچه موجوده وي . په نوموري ناروغانو کې Gangliosid GM2– Hexose aminidase د انزایم د نشتوالي له امله عصبي سیستم په ګنګلیونیک حجره کې د GM2 Gangliosid ماده تراکم کوي او مايلین زانمن کوي د نوموري ناروغي سریري نسبې د شپږ میاشتنې په عمر کې رامنځته کېږي. Apathy، هایپوتونیا، د ستړکې د لیدو نقیصه د (Visual defect) او د ارتقا وروسته پاتی والى په نوموري ناروغانو کې په مقدم ډول منځته رائحي نوموري ناروغانو کې ورو، ورو spastic حالت رامنځته کېږي او ناروغان د ړوندوالي او ليونتوب خواته درومي.

د شبکیه (Fundus Retina) په Cherry red spot کې لیدو وړوي نوموري ناروغان په ۳-۴ کلنی کې مره کېږي . (۵).

### **:Sandhoff disease**

د Taysach ناروغي برسيره احشا هم اخته کوي (۵).

### **:Niemann pick disease**

يو نادر اوتوسومل رسیسیف تشوش دی چې د Sphingomyelinase انزایم د نشتوالي له امله منځته رائحي او په انساجو کې د sphingomyelin د تراکم کيدو لامل گرځي نوموري ناروغان په دماغې وروسته پاتې والى ، هیپاتوسپلینومیگالۍ، لمف اډینوپټې، د وزن د لاسه ورکول او د ګېډه په پرسوب اخته وي. د ناروغانو په ۱/۳ برخه کې Macula Cherry red spot کې موجود وي. په منځنې ډول انیمیا (وينه لبې) هم موجود وي. د نیمان پیک ناروغان عموماً انجافاسي په دوره کې مره کېږي .

د نیمان پیک ناروغي په وينه کې د Niemann pick cells د شتوالي په بنسته تشخيص اینسودل کېږي . د سینی Milliray TB X-ray د شان خیال ورکوي. کوم اغیزمن درمل په لاس کې نشته (۶).

**د شحم د میتابولیزم تشوشات:**

د لایپو پروتینونو بنستیزه دنده دا ده چې په اوبو کې غیر منحل مرکبات د ویني په سیروم کې انتقالوي. لایپو پروتینونه نظر د هغوي د جوربنت او ترکیب په بنست په خو تولگیو ويشنل شوي دی چې عبارت دي له : پروتین ، کولسترول فاسفولپید ، او تراي ګلايسرايدونه .

**د شحم تشوشات عبارت دي له :**

, Hypertryglyceridemia, Familial hypercholesterolemia  
او نور.. (5). Abeta lipoproteinemia

يو ارثي ناروغي ده چې د Apo B ) A polipoprotein B د نشتوالي له : Abeta lipoproteinemia امله منحته رائي . Apo. B د سیروم د پلازما د لایپو پروتینونه لري د نوموري ناروغي په منحته راتگ کې احتمالي جنتیکي تقیصه عبارت دله :

۱. low density beta lipoprotein دا پو پروتینونو د جوریدو نیمگړتیاوې .  
۲. دا پو پروتینونو د لگښت زیاتوالی .

۳. په lipoproteins باندې د (apoprotein) د بدليدو ستونزې . او incorporation بیتلایپو پروتینونه د هغه کايلومايکران په جورولو کې چې په پلازماکې نشته ارزښتناک رول لري د پلازما د کولسترول په اوتری ګلیسرايدونو سویه تیټوي .

د کلینیک له نظره نوموري ناروغان د لاندې اعراضو او علامو لرونکي دي .  
د شحمیاتو مل ابسربیشن ، Retinitis pigmentosa ، رعشه (tremor) ،  
د احساس له منحه تلل . position , atrophy , vibration او

خرنګه چې په نورمال حالت کې د شحمیاتو د هضم او تمثیل پروسه د کولمو په مخاطي غشا کې صورت نیسي او بیا نوموري شحمیات پلازما ته انتقالیبری ليکن خرنګه چې په دې ناروغي کې کايلومايکران نه جورېږي نو نوموري شحمیات پلازما ته نه انتقالیبری . همدا رنګه لایپو پروتینونه د ځینې اساسی غذايې موادو په انتقال او د سره کريواتو د غشا په جورولو کې ډير ارزښتناک رول لري نو ځکه د لایپو پروتینونو نشتوالی د Achondrocytosis لامل ګرئي . تراوسه پوري په نوموري ناروغي کې د سترګي او ماغزه د بدلونونو پتو جنس خرګند نه دي (5) .

**Peroxisomal تشوشات:**

Peroxisomes د يو subcellular ارگانیل خخه عبارت دي . چې د نوموري جوربنتونو په منځ کې

يو شمیر انزایماتیک تعاملات تر سره کیری چې عبارت دي ده اوړدو شحمي اسیدونو اکسیدیشن، Catalases، او Phytonic acid تعاملات (IRD) infantile (MALD) Neonatal adrenoleuko dystrophy .(ZS) Zellweger syndrome هغه ناروغتیاوې دی چې د کلینیک له نظره يو د بل سره مطالع کیری نو ځکه نوموري ناروغي د (PBD) peroxisome biogenesis disorders په نوم هم یادیږي. نوموري ناروغي د اوتوسومل رسیسیف تشوشاټو د جملې خخه دي.

د پورتنی ناروغیو له جملې خخه (ZS) د ډیرشید او IRS د لبی کلینیکی اعراضو او علايمو لرونکي دی د جنتیک له نظره PBD ناروغتیاوې هتروجنس تشوشاټ دی چې کم تر کمه د دولس (۱۲) مختلف کمپلمنت ګروپونو (CGs) لرونکي دی هغه جین چې د CG1 اخته کوي د PEX1 خخه عبارت دي. په اټکلې ډول سره د PBDs د ناروغانو پنځه شپیته په سلو کې (۲۵%) د PEXI میوتیشن له کبله منځته راخي نوموري Multisystemic nystagmus ناروغي متشف دی په مختلفي عصبي علايم لکه اخلاق د اوريدوتشوش ، د علوی حرکي

نيورون (UMP) د حرکې برخې پرمختلونکي تشوش ، اپتیک اتروفي او د ادرینل د مرغیپی اتروفي

د MRI په واسطه د دماغ په White matter کې بدلونونه د مشاهدي وړوي . د تشو متیازو د عضوي تیزابونو خیپل او پلتنه د پراکسیسوم د ناروغیو په خیزنه او راibrسیره کولو ګټور دي (۵) راز راز نور تشوشاټ (miscellaneous disorder ):

### : Alfa 1. Antitrypsin deficiency

يوه Alfa 1 antitrypsin (PI) چې په ځکر کې جو پېښې نوموري ماده د نیوترو فیل د الاستیز انزایم د تخریب خخه د سبې انساج محافظه کوي په اټکلې ډول د نورمال وګرو او یا په سلو کې (%۷۰) pi M type alfa 1 antitrypsine . 0.8- 1.8 گرام پوري رسپری د نوموري مادي د نشتولالي په hepatocyte کې د anitrypsine د راتولیدو او تراکم لامل ګرئي .

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

لبوتر لړه د جین ۲۴ الیلونه پیژنډل شوي دي چې په ډیرو پیښو کې د نوموري ناروغری مسول جین د Piz میوتانت جین خخه عبادی دي.

د Piz په کسانو کې د Null pi 0.6 gm / lit سویه د alfa 1 antitrypsine څخه کم دي لیکن د کسانو کې نوموري ماده بالکل نه وي.

### کلینیکی بنه:

د Childhood (ماشومتوب) په دوره کې سريري اعراض او علامیم یې عبارت دي له د انفانسي د دورې ځنډنې هیموراژیک ناروغری، Cholestasis او د ټګر مزمني ناروغری، لیکن د کھولت (Adulthood) په دوره کې سربی اخته کېږي.

د نوموري ناروغری نوري نادرې کلینیکی اعراض او علامیم عبارت دي له: ګلومیرولونیفرایتیس، واسکولایتیس او panniculitis او.

د نوموري ناروغری تشخیص په سیروم کې alfa 1 antitrypsine د اندازې د تاکنې، د ناروغر د او همدارنګه Genotyping او همدارنګه Pi phenotyping له مخې ایښودل کېږي. (۵).

### درملنه:

که خه هم د alfa 1 antitrypsine معاوضه کولو په واسطه کولای شو چې غټانو کې د سربی د ناروغری درملنه او مخنيوی وکړو لیکن په هغه ناروغانو کې چې د ټګر ناروغری پکي رامنځته شوي وي کومه ګټه نه تر لاسه کېږي په هغه صورت کې چې د ټګر شدیده ناروغری موجود وي د Liver transplantation په واسطه په بریالیتوب سره علاج تر سره کېږي. (۵).

## Wilson disease

یوه ناروغری ده چې د مس (Copper) د میتابولیزم د تشووش له کبله منځته راخي نوموري ناروغری د اوتوسومل رسیسیسیف د تشووش یوه بنه ده چې د دیارلس (۱۳) نمبر کروموزم په یو جین کې نیمگړتیا پیښ شوي وي.

د Wilson په ناروغری کې د لیزوسم مس په کافي اندازه بنه نه اطراح کېږي اویا دا چې د نورمال حالت

**څخه metallothionein سره د مس یو ځای کیدل خلور**

څلی زیاتیرېي او د دې زیاتوالي لامل دا دی چې د نوموري ذخیروي پروتین په جورېست کې نیمگړتیا موجوده وي.

مس د څکر د حجر و سایتوپلازم کې تراکم کوي چې د څکر هر ګرام وچ شوي په کتله کې د (۵۰۰-۲۰۰۰) مایکرو ګرامو پوري د مس اندازه رسیرېي او په دې اساس د څکر حجري زیانمن کېږي. د څکر د حجر و څخه مس د وینې په سيروم کې ازاديرېي او د بدن په نورو انساجو کې ذخیره کېږي . په ناروغانو کې د سرو کريواتو د زیانمن کيدو له امله هيمولايز منخته راخي.

د پښتوري ګي قريبه تيوبولونه اخته کېږي دعسيي سيستم د اخته کيدو له امله عصبي تشوشتات او په قرنېه کې د مس د تراکم له امله kayser fleisher ring منخته راخي.

د وينې په سيروم کې د Ceroloplasmin د اندازې کموالی یوه ځانګړي تشخيصي نښه ده د سيروم د مسو اندازه کميېري (۵).

**کلينيکي بنه:**

په ناروغانو کې د څکر حاد او یا مزمنه ناروغې منخته راخي چې کيدا شی د عصبي اعراض او علامو سره یو ځای وي او یا نه وي. همدا رنګه کيدا شی چې د څکر ناروغې ، د روحي ستونزو، هدوکې تشوشتات، هيمولاتيك انيميا او د اندوکراين د تظاهراتو سره یو ځای وي (۵)

**: Hepatic dysfunction**

ناروغې د ۱۵-۲ کلنۍ عمر کې منخته راخي د ناروغې په حاد ډول کې زيرى، هيباتوميګالي، کوماه او مرینه منخته راخي. ناروغې د Chronic active hepatitis پشان سيرلى.

عصبي تظاهرات : نوموري تظاهرات older children کې رامنخته کېږي چې عبارت دي له د بدن د شخوالې (Regidity)، رعشه، دخبو ستونزې ، د ليکلو ضعيفتیا، غير نورمال posture، او روحي تشوشتات. کيدا شی چې ناروغې د Cerebellar ataxia او Parkinsonism په شان اعراض او علامي خرگند کړي په نوموري ناروغانو هيباتوميګالي موجود وي لیکن زيرى موجود نه وي .

يوه نصواري يا سورنګه حلقه ده چې اکثراً د قرنېي په پورتنې او

یا بنسکتنی سرحد کې قرار لري. نوموری حلقوه د Slit lamp په واسطه لیدل کېږي. د نوموری حلقوه نشتوالي د ناروغۍ نشتون نه شي رده ولاي. په ځانګړي ډول که چري نوموری ring د ژوند په لمړيو لسو کلونو کې موجود نه وي د دي په معنى نه ور کوي چې نوموری ناروغ به په د ویلسن په ناروغۍ اخته شوي نه وي. (۵)

### تشخيص:

د ويني په سيروم کې د Ceroluplasmin د اندازې کموالي د تشو متيازو په ۲۴ ساعته مقدار کې د مسو زياتوالی او د (K.F) شتوالي په تشخيص کي مرسته کوي.

د سيروم د سيرولو پلازمين اندازه په سل سی سی وينه کې د ۲۰ ملي ګرامه خخه بسکه وي او د سيروم د مس اندازه سل سی سی وينه کې د ۲۰ مايكرو ګرام خخه بسکنه وي او په تشو متيازو کې د مسو اطراح شوي اندازه په ۲۴ ساعتونو کې سل (۱۰۰) مايكرو ګرام خخه زيات وي. د تشو متيازو د مس اندازه د penicillamin challenge په واسطه تاکل کېږي د ئگر د یو ګرام په وچ شوي وزن کې د مسو اندازه د ۲۵ مايكرو ګرامو خخه زياته ده.

### Liver function test غیرنورمال وي.

Heghe ماشومان چې شپږ مياشتې عمر لري اويا په kwashiorkor, nephrosis، اويا Severe malabsorption syndrome باندي اخته وي د نوموری ناروغانو د ويني په سيروم کې د مس او سيرولوپلازمين اندازه لب وي. نو ئکه په پورتنيو ماشومانو کې د مس او سيرولوپلازمين د سوي د تاکلو له مخي د Billiary disease wilson disease د سيروم د مس سويه په Toxic Cirrhosis او Cirrhosis کې لوړېږي (۵).

### درملنه:

ناروغ ته باید هغه خواره ورکړل شي چې د مس لب اندازه ولري او هغه خواره چې د مس ډېره اندازه ولري د هغې د ورکړي او خورولو خخه ډډه وشي لکه ئگر shellfish او Nuts Chocolate.

Penicillamin د ورځي ۳۰-۱۰ ملي ګرامه په یو کليو ګرام د بدنه په ۴-۳ کسري دوزونو ورکول کېږي. نوموری درمل د خوره خخه نيم ساعت مخکي ورکول کېږي نوموری درمل د مسو د

اطراح زیاتوی او باید په دوامداره ډول استعمال شي. copper

د Penicillamin د ورکړي له کبله په ئینو ناروغانو کې تبه، د پوستکي resh ، اډینوپتې، د بندونو درد، لیوکو پنیا او ترومبو سایتوپنیا پیدا کیدا شی لیکن نوموري اعراض او علامیم ګذاري سیر لري. او د درمل د قطع کيدو وروسته له منځه حې په هغه ناروغانو کې چې د Penicillamin د ورکړي په اوږدو کې نفراتیک سندروم، glumerulunephritis Immen complex lupus like سندروم، شوي وي نوموري درمل قطع شي او د هغې په بدل کې درمل ورکړل شي. په کورنۍ کې تول ورونه او خویندي د ویلسن د ناروغۍ لپاره وازمول شي. (۵)

## X- Linked inheritance

### Deuchene type muscular dystrophy:

د Cytoskeletal (DMD) پروتین د جورښت د خرابوالي duchen muscular dystrophy. له امله منځته راخي چې نوموري پروتین د dystrophin په نوم يادېږي د نوموري پروتین مسول جين د X په کروموزوم کې موقعیت لري چې د P 12 X په نوم يادېږي په اټکلي ډول په هرو خلور زره (۴۰۰۰) نارینه ماشومانو کې یو ماشوم په DMD اخته وي که چیري د د ۱۲ P X په جين کې قسمی او یا کمه اندازه میوتشن پیښ شوي وي د Becker Muscular dystrophy په نوم يادېږي چې په نوموري حالت کې د ناروغۍ کلینیکي اعراض او علامیم لم شدید وي خو په هر حال د DMD په ټولو بنو کې د اسکلیتی عضلاتو پر مختللی تخربیات منځته راخي او د زړه عضله هم پري اخته کېږي.

د DMD په اخته هلکانو کې د (۵-۶) کلنۍ په عمر کې د اندامونو د Proximal عضلاتو ضعيفي او د Caff Caff د عضلاتو Pseudo dystrophy منځته راخي . نوموري ناروغان د ۱۳ کلنۍ په عمر کرد حرکت څخه پاتې کېږي او په فلچ اخته کېږي، د DMD په ناروغانو کې د Createnin kinase (CK) د انزايم سویه لوړه وي، نوموري ماشومان د شل کلنۍ (۲۰) په عمر کې د تنفسی او یا د زړه د عدم کفایې له کبله مړه کېږي.

د Becker Muscular dystrophy (BMD) د ناروغانو انزار ډير تو پير لري که خه هم کورتيکو ستروئيد د عضلاتو د قوت او ټون د ساتلو لپاره ګټور تمامېږي. لیکن د عضلاتو د تخرب مخه نشي نیوالی خرنګه چې د dystropine جین ډير غټه وي نو ټکه د میوتشن لپاره یو بنه Target دی په ۲۵% پیښو کې د

ډستروفین په جین کې یو پراخه deletion او duplication موجود وي.

د دغه تشوش لپاره د جینونو د میوتشن پلتنه ډیره گټوره ده لیکن د تشخیص او انزار د تاکنې لپاره د عضلاتو بیوپسی او Immunohistochemistry ضروري دي تر خو د ډستروفین پروتین تشخیص شي. د DMD په ۱/۳ پینبو کې فامیلی تاریخچه موجوده نه وي دا ټکه چې په جین کې د نوی میوتشن له امله منځته راغلې وي (۵).

## هیموفليا (Haemophilia)

Haemophilia د ويني توئیدني (خونريزي) یو اکس لنگ رسیسیف تشوش دی چې د اتم فکتور د نشتولی له امله منځته راهي د نوموري ناروغانو په بندونو او عضلاتو کې د ويني توئیدني مختلفي اندازی موجودي وي په رنځوارانو کې په اسانه وينه کيدل (Bruising) او د زخمنو خخه د زيات وخت لپاره وينه توئیدنه موجود وي پورتنۍ نسبې د اتم فکتور په جین کې د یو هموزايگوس میوتشن له امله منځته راهي چې د ۲۸د q-X په بنه بشودل کيرې. Prenatal Carrier او انتخابي میوتشن د پیدا کيدو په بنسټ صورت نيسې.

د درملنې لپاره د اتم فکتور د مستحضراتو خخه گټه اخيستل کيرې. نوموري فکتور د انسان د ويني د پلازما خخه تر لاسه کيرې د اتم فکتور تطبيق کول د

هیموفليا په ناروغانو کې ډیره اغيزمنه د خو په (۱۰-۱۵) فيصدہ پینبو کې د نوموري ناروغانو په وينه کې یو خنڅي کوونکي انتې باهی د اتم فکتور په مقابل کې تولیديرې چې د نوموري فکتور اغيزې کموي (۵).

## : Apert syndrome

نوموري سندروم په nephropathy او کونوالی باندي متصف دي. د کلينيك له نظره (۲) مختلفي بنې لري ډيره عامه نمونه یې د Collagen IV alfa chain میوتشن له کبله منځته راهي هغه بسحينه اخته ماشومان چې په Collagen IV A3 بنې باندي اخته شوي وي د کمې کلينيکي بنې لرونکي وي. لکه هيمچوريا او کو ئوالي چې په مؤخر ډول را خرګنديرې او نارينه جنس ماشومان چې پدي ناروغي اخته شوي وي د پښتوريکي په عدم کفایه باندي اخته کيرې (۵).

میتابولیک تشوشتات:

د میتا بولیزم د خایه تیروتنی تشو شات (inborn error of metabolism) ھینی ناروگی په ارثی چول د اکس لنک پوري اړه لري لکه (۵) Adrenoleuko dystrophy

### **:Adrenoleuko dystrophy**

نوموري ناروگي (۱۲ - ۴) کلني عمر په منځ کي پیښېږي او نوموري ناروگي اساسی نښي د عصبي اعراضو او علايمو خخه عبارت دي لکه د سلوک تشوشات ، دقدم و هلو تشوشات ، Dysarthria ، عسرت بلع ، روندوالي ، اختلالجات ، Quadraparesis Spastic او Decorticate posturing . د نوموري ناروغانو ۱/۳ برحه د ادرینيل د مرغېږي د عدم کفایې تظاهرات رامنځته کوي (۵) .

نوموري یوه x-linked recessive Acylco A synthetase ، انزایم د نشتولالي له امله منځته رائي. د ناروغانو په وينه کې د ACTH ، long chain Fatty acid اندازه لوره وي په ناروغانو کې د ناروگې د رامنځته کيدو خخه (۲-۳) کاله وروسته مرینه منځته رائي (۷) .

(x-linked adrenoleukodystrophy) x-ALD یوه ناروگي ده چې د عصبي سیستم ابیض ماده (white matter) او د ادرینيل د مرغېږي قشر اغیزمن کوي په نارینه وو کې درې اساسی فینو تایپونه لیدل کېږي لمړي رقم بې د cerebral childhood form خخه عبارت دي چې د ۴-۸ کلني د عمر په منځ کې ډير عموميت لري. نوموري ناروگي په لمړيو پړاونو کې د attention deficit disorder ، د پیژندلو (cognition) ، سلوک ، لیدلو ، اوریدلو او حرکي تشوشاتو په بنه تظاهرات ورکوي چې وروسته د دوه کلونو په موده کې په اخته ماشوم کې په بشپړ چول عدم تواناني (disability) رامنځته کېږي. دوهمي رقم بې د adrenomyeloneuropathy (AMN) خخه عبارت دي چې په مؤخر چول د ۲۰ کلني خخه وروسته کلينيکي خرګندونې رامنځته کوي. چې عبارت دي له : پرمخ تلوونکي paraparesis ، د معصره تشوشات او په مختلفو درجو سره

د ليري نهاياتو حسي عصبي سیستم له منځه تللو خخه عبارت دي او نوموري اعراض په ورو ورو چول سره د لسکونو کلونو په موده کې نور هم پرمختګ کوي.

د دې ناروگي دريم رقم د Addison disease خخه عبارت دي چې د دوه کلني بلوغت او په ډير عام چول د اوه نیم ۷.۵ کلني په عمر کې د ادرینيل د مرغېږي د عدم کفایې تظاهرات رامنځته کوي. چې په نوموري تشوش کې عصبي اعراض او علايم نه وي لیکن کیداړي شي چې د عمر په وروستيو مرحلو کې

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

په اټکلې ډول سره ۲۰% هغه بنسختینه چې Carrier د AMN ګلې او نښې ورسره وي لیکن نوموري ګلې او نښې په (د ۳۵ کلنۍ او یا د هغې خخه په وروستي عمر) کې رامنځته کېږي.

### **:Diagnosis/ testing**

د X-ALD په ۹۹% ناروغانو کې چې اعراض او علایم ولري يا ونه لري د very long chain fatty acids (VLCFA) اندازه د ويني په سيروم کې لوره وي نوموري یوه ځانګړي او بنه معاينه ده چې د نړۍ په سطحه په کمو لابراتوارونو کې تر سره کېږي په اټکلې ډول سره نوموري ازمويته په Carrier ۸۵% بسحوم کې یوه حساسه ازمويته ده همدا رنګه د ABCD 1 gene ماليکولي انالايیزس هم د تر سره کيدو وړ دي چې تشخيصي ارزښت لري چې نوموري انالايیزس د جنتیکي

کانسلنک او پرنتیل ډیاگنووزس په منظور د ناقل (Carrier) د ټاکنې لپاره ارزښتناك رول لري .

### **وقوعات:**

نوموري ناروغې وقوعات 1:50000-1:20000 ته رسپېږي چې په اټکلې ډول په ټولو کسانو کې یو شانته وي

د X-ALD په درملنې کې لاندینې تکي شامل دي: symptomatic نارينه تداوي کول ، د asymptomatic کسانو او يا هغه کسان چې په خفيف ډول اعراض او علايم ولري لټول او په مقدم ډول د ادرنيل د غدي د عدم کفایې درملل.

### **Symptomatic Males**

د دې ناروغۍ په درملنې کې د ادرینل د مرغیرې ارزونه (ارزیابی) او د corticosteroid تطبق کول د درملنې بنستیزه موخه جوړوي. چې یوه ژوند ژغورنکي درملنې ده. د X-ALD ډير نارينه ناروغان د ادرینل د مرغیرې په عدم کفایه اخته وي د corticosteriod ور کول د عصبي سیستم په اخته کيدو کې هیڅ اغیزه نه لري په نارينه اخته ALD-X ناروغانو کې د ادرینل د مرغیرې دندې باید په منظمو وختونو کې ارزیابی شي. هغه بالغ نارينه کسان چې په نوموري ناروغۍ اخته ليکن کلینيکي اعراض او علايم له ځانه ونه وښايې او يا دا چې د (Childhood cerebral form ) set 1 MRI په پړاو کې وي او د ازمونې په واسطه ثابت شي چې دماغ زیانمن شوی نه دی مناسبه درملنې یې د BMT (Bone marrow transplantation). څخه عبارت دی. همدارنګه په هغه ماشومانو کې چې د هغوي IQ د ۸۰ څخه لوره وي د هغوي لپاره هم BMT یوه بنه او مناسبه درملنې ده څرنګه چې د ۲۰% په شاو خوا کې د Mortality او Morbidity. لامل ګرئي نوئکه په هغه ناروغانو کې چې د هغوي دماغ د MRI د معاني له مخي اخته شوې نه وي يا هغه ناروغانو کې چې MRI یې غير نورمال او عصبي تشوشت ونه لري نوموري درملنې ترسه نه شي. همدارنګه په هغه ناروغانو کې چې IQ یې د ۸۰ څخه تېيت وي او يا په شدید ډول عصبي او يا عصبي روحي (neuropsychological dysfunction) ولري ترسه نه شي.

غذایي او فارمکالوجیک درملنه.

په هغه ناروغانو کې چې عصبي تشوشات رامنځته شوي وي د Lorenzo oil therapy اغیزه لړه وي لیکن که چېر ته عصبي سیستم زیانمن شوي نه وي نوموري درملنه ګټوره ده او په راتلدونکي کي د عصبي تشوشاتو د رامنځته کیدو او د هغې د لا زیاتیدو خخه مخنيوی کوي . همدا رنګه Lovastatin او 4-phenylbutyrate د درملنې په لپاره استعمالیږي لیکن کلینیکي اغیزې څرګندې نه دي. (۱۰)

## **:Non-mendelian inheritance**

د **Imprinting** تشوشات:

(Macrosomia : د دې سندروم نبې عبارت دی له : د بدن غټوالی ، Beckwith wledemen syndrome ، غټه ژبه (Macroglossia) او .omphalocele )

نوموري سندروم د ۱۵ P 11 کروموزوم غیر نورمال Expression له کبله منځته راخي نوري نبې يې عبارت دی له د مخ خفيف ډسمورفيزم (هايپرتيلوريزم، د غورونو Creases. د ګذری هايپروانسولينيميا له کبله infantile Hypoglycemia ګن شمير مور زادي انوملي ګانې کلفت لپیت ، د بولي سیستم انوملي ګانې او د سرطانونو د خطر زیاتیدل.(په ځانګړي ډول د ۷-۱۰% د wilm tumur پیښې) .

په نورمال حالت کې د Growth factore Imprinting په جين کې د (IGF2) د IGF اد مورني الیل په شان په داخل رحمې ارتقا کې نه Express کېږي.

د کروموزومونو تشوشات د نوموري جين په اکسپريشن اغیزه کوي او د نوموري ناروغۍ لامل ګرځي لکه د paternal 11 P 10 region ډولپلیکیشن چې د Bws په ناروغۍ کې لیدل کېږي UPD په پلرنې هومولوگ کې د دی لامل کېږي چې د IGF2 جين په Duplication کې Transcription کې منځته راوري. (H19) Tumure supperesser gene (H19) او سرطاني ناروغې ته زمينه مساعد کوونکي فكتورونو د زیاتوالې لامل ګرځي.

BWS ناروغانو کې د imprinting. د ارزښت ملاتر په دی دليل دی چې د نوموري ناروغانو په ۱۰% پیښو کې پلرنې imprinting شواهد شته او د BWS هغه ناروغان چې په Wilm tumure اخته دي. په ۷۰% پیښو کې د IGF2 او H19 د جيونو د Coding لپاره Loss of imprinting (LOI) رابني . هغه

ماشومان چې په نومورپی حالت باندې اخته دی تر ۷ کلنۍ پوري په هرو دریو (۳) میاشتو کي یو ټل ورته د گیدې التراسوند اجرا شي او ناروغان د خارنې لاندې ونیول شي. (۷).

### **:Prader willi syndrome**

نومورپی سندروم د یو شمیر Imprinted expression د نشتوالی له امله منحثه راخي. د SNRPN جینونه چې په ۱۵q11 په کروموزوم کې قرار لري د Prader willi سندروم د منحثه راتلو لامل گرخي.

د کلینیک له نظره نومورپی ماشومان د انفانسيي په دوره کې شدیده هایپوتونيا باندې اخته وي چې د تغذې لپاره د gastrostomy. تیوب ته اړتیا لري.

ماشومانو کې وصفي خيره راخرګندېږي چې د بادامي سترګې ، پر له پسي strabismus Old children لنډه ونه ، چاغوالى، Hypogenitalism وړو کې لاسونه او پښې چې د نري ګوتو سره یو ئاي وي.

اوس داسي عقیده ده چې نومورپی نبې Growth Hormones د نشتوالی سره یو ئاي وي پدې ناروغانو کې د ۳ - ۴ کلنۍ په عمر کې د Obseseive hyperphagia او د بلوغت په شروع کې type 2 diabetes mellitus رامنحثه کېږي (۷).

### **:Angelment syndrome**

دغه سندروم imprinting د تشوش او د ګن شمیر میوتیشنونو له امله منحثه راخي د نومورپی میوتیشنونو له کبله د UBE3A جین ، د Ubiquitin protein ligase SNRPN جینونه غیر فعالېږي پورتنې جینونه د د جین پشان په (۱۵) پنځلسن کروموزوم کې قرار لري.

د دې ناروغانو کلاسيک فنوتاپ عبارت دی له شیدیده دماغي ورسټه پاتۍ والي چې د پروګناتيزم (Prognatism) ، اختلالات، Motor mlston شدیده

ورسته پاتۍ والي ، غیر نورمال gait، Puppet like ， غیر نورمال وضعیت ، د ژبې ضعیفه ارتقا، حملوي او تشنجي خندا (paroxysmal laughter) او په tung thrusting خخه عبارت دی:

د Anglman سندروم په خلورمه برخه ناروغان د VBEzA جین د میوتیشن له امله منحثه راخي (۷).

او س پوهيدل شوي دي چې د ۷ اوم کروموزوم ځنبي جينونه هم imprinting کيږي V UPD په هغه ماشومانو کې چې د یو پلار خخه د (۵۰.۸) delta-f دېليشن دوه کاپې ګانې په ارتیث انتقالوي د Cystic fibrosis لامل ګرئي همدارنگه نوموري ماشومان په Sliver russel سندروم باندي هم اخته وي چې نوموري سندروم د داخل رحمي ودي په ځنډ او Dwarfism باندي اخته وي. فکر کيږي چې UPD او د Imprinting تشوشات د دوي د تشوشاتو سره یو ځاي وي.

### هغه تشوشات چې د Anticipation سره یو ځاي وي:

(اوتوسومل ډومینانت) Myotonic dystrophy: ميونوتیک د ستروفی متصف دی په د عضلاتو ضعیفتیا ، د عضلاتو ټونیک سپزم Frontal balding ، چې د هایپوگونادیزم ، چې د زړه بریننسنایپی تشوشات او Cataract.

دا چې څرنګه ګن شمير جينونه په دې تشوش کې اخته کيږي لا تراوسه پوري څرګند شوي نه دي لیکن زيان راورونکي ساحه د نولسم (۱۹) کروموزوم په برخه کې قرار لري او دا هغه ساحه ده چې په دې کې د protein kinase ۳-prime untranslated RNA د جين په CTG repeat trinucleotide repeat تر سره کيږي . نورمال کسان د (۵-۳۰) پوري د CTG repeat د کاپې ګانو لرونکي دي. که چيري د دغه کاپې ګانو شمير د (۵۰) څه زيات شي په اخته کسانو کې خفيف کلينيکي تظاهرات رامنځته کوي لکه Cataract په هغه کسانو کې چې د نوموري پر له پسي کاپې ګانو د سلو (۱۰۰) څخه زيات وي د غټانو په شان د الکترونیکي میوتونیا لرونکي دي او که چيري د تکراری کاپې ګانو شمير د ۴۰۰ په حدودو کې وي د ماشومتوب په دوره کې کلينيکي اعراض او علايم منځته راوري . کيدا وي چې د نوموري کاپې ګانو

ارتیدنه (Expansion) ترزو (۱۰۰۰) . پوري ورسیبوي چې نو په نوموري حالت کې د نوي زیبیدنې په مرحله کې په نوزادانو کې سخته او حتی وژونکي کلينيکي اعراض او علايم منځته راخي.

که چيري په ډراماتیک ډول د پرله پسي کاپې ګانو شمير د (۲۰۰-۴۰۰) په منځ کې وي خفيف اعراض او علايم منځته راوري چې د کلينيک له نظره د څرګندوندیدو ورنه وي لیکن که چيري نوموري کاپې ګانې په ډراماتیک ډول د (۸۰۰-۲۰۰۰) په شاو خوا کې ورسیبوي د جنیني تظاهراتو لکه (پولي هايدروامنيوس،

(لامل گرئي چې د نوموري repeat expansion کاپي ګانې د بسخينه تنقيصي ویش په واسطه انتقالېري. نه د نارینه میوزس په واسطه. نو په دي اساس هغه ماشومان چې په Floppy infant باندې اخته وي د هغوي د خیرنې او پلتنه لپاره د هغوي میندي باید په غور سره Myotonia او ضعيفتيا لپاره معاینه شي په اوسيني وخت کې د دغه CTG repeat کاپي ګانو د شمير د خرگندولو لپاره (7) diagnostic molecular testing

### **:Friedreich ataxia (اوتوسومل رسیسیف)**

هغه جین چې د FDRA لامل گرئي په ۹ کروموزوم کې قرار لري. په نوموري سندورم کې د کوچني دماغ د دندو ستونزې منحثه راهي په ناروغانو کې مخکې د بلوغت خخه د حرکي او حسي سیستم تشوشتات رامنحثه کېږي او د Teenage په عمر کې نوموري تشوشتات پرمختګ کوي. نورمال کسان د (۲۲-۷) پوري د GAA repeat کاپي ګانو لرونکي وي لیکن په دي ناروغۍ کې د GAA د کاپي ګانو شمېرد ۲۰۰ خخه زیات وي. (7).

**(اکس لینک) Fragile -x- syndrome:**

په اټکلې ډول هر لس زره نارینه وو کې یو کس په نوموري سندروم اخته کېږي او په نارینه جنس کې د دماغي وروسته پاتي والي (Mental retardation) ډير ارزښتنيک لامل بلل کېږي د دې ناروغۍ مسول جين د ۱ FMR د جين خخه عبارت دي.

نورمال کسان تر ۵۵ پوري د CGG تکراری کاپي گانې لرونکي دی خو په دې تشوش کې د (۵۵-۳۰۰) پوري د CGG repeat لرونکي کسان د نورمال فنوتاپ لرونکي دی چې د prematuration پنوم يادېږي ليکن په هغه صورت کې چې د CGG repeat د کاپي گانو شمير د ۲۰۰ خخه زيات شي د Full maturation په نوم يادېږي او دې سره CPG Island او د GGG expansion هايپرميتايليشن هم موجود وي.

نوموري سندروم د لاندیني اعراضو او علايمو لرونکي دي.

دماغي وروسته پاتي والي ، او بد مخ (long face) غت غوربونه، (،په ځانګړي ډول د بلوغت وروسته د منضم نسخ اعراض او علايم لکه Hyperextensible بندونه، د متړل د سام پرولپس. همدا رنګه نوموري ناروغان ډير فعال وي . د infantile autism او توستيک سلوک لرونکي وي. ځني ناروغان نورماله خيره (منوتاپ) لري.

د fragile -x- syndrome نيمایې اخته بسخينه د نورمال ذکاوت او استعداد لرونکي وي که خه هم نوموري بسخي حالت هم ولري د نورمال ذکاوت لرونکي وي. بسخينه جنس نظر نارینه وو ته په لړه اندازه د ظاهري خيري له نظره غير نورمال وي (۷).

**هغه ناروغې چې د mitochondrial inheritance له کبله منځته رائحي:**

د ۲۰۰۱ کال د یو طبع په اساس چې په Seminar کې د American journal of medical genetics in Medical Genetics تر عنوان لاندې خپور شوي دی داسې بسodel شوي دی چې اوس د مایتوکاندریا په mt DNA (کې د سلو خخه د میوتشن ډیری پیژندل شوي ساحې موجود دي او همدا رنګه د DNA دوهم پلا ترتیب کیدل (Rearrangement) هم تشخیص شوي دي.

د مایتوکاندریا یې ناروغې اعراض او علايم په ثانوي ډول د oxidative phosphorylation د تنفسی

انزاییمونو د نشتوالي له امله منحثه راھي. نوموري انزايمونه د بدن ټولو حجره ته انرژي ورکوي.

مايتو کاندریا ناروغي د پرمختللي تشوشاتو څخه عبارت ده چې د عصبی Dysfunction سره یو ئاھي وي لکه هاپوتونيا، د ارتقا وروسته پاتي والي، اختلاجات، د سترګي تشوشات، کونوالى ، د هضمی سیستم تشوشات، د ودي خرابوالی (Growth failure)، د پنستورگو ، اندوکراين ، زره او نباتي عصبی سیستم تشوشات د مايتو کاندریا تشوشات دري عام او مهمي ناروغي په لاندې ډول دي(۷).

### :MELAS

Melas د څخه جور stroke like episod، lactic acidosis، mitochondrial encephalopathy شوي دي . د نوموري ناراغي اعراض او عاليم د ماشومتوب په دوره کې شروع کېږي چې عبارت دي له د stroke پرله پسي حملې ، ړوندوالي، فلنج، سردردي ، کانګي ضعيفتيا ، په حمله وي ډول د عضلاتو ضعيف کيدل د ويني د لکتیت زیاتوالی.

هغه عام ميوتيشن چې د MELAS لامل گرئي عبارت دي له (A3 243 G) ...tRNA leu gene .(۷)

### :MERF

MERF د Ragged red fiber او Myoclonic epilepsy د څخه ترکيب شوي دي هغه ماشومان چې په دی تشوش اخته دي د عصبی اعراض او عاليمو لرونکي دي. لکه Myoclonus کونوالى، د عضلاتو ضعيفتيا، اختلاجات.

د ناروغانو اتیا فيصده په سلو کې د مايتو کاندریا د (tRNA lys gene A8 344 G) د missense mutation له کبله منحثه راھي.(۷)

### :LEIGH. Sub acute necrotizing encephalomyopathy

Leighs disease د تنفسی حجره په دندوکي د ګن شمير تشوشاتو موجوديت د leighs disease لامل گرئي disease یوه شدیده ناروغي ده چې د ارتقا د Milestone د نشتوالي، Extrapyramidal اعراض او عاليم چې د دماغ د قاعدي Dysfunction سره یو ئاھي وي د تبي لرونکي ناروغيو په موجوديت کې اعراض او عاليم ډير شدید کېږي .

د نوموری ناروغی اعراض او علایم عبارت دی له هایپوتونیا دلاسونو athetoid Choroئی حرکات ، د تغذی ستونزو ، اختلالات او Future to thirve

په MRI کې د دماغ په قاعده او تلموس کې فوکل نکروزس لیدل کېږي.

ماتو کاندریا یې میوتیشونه تنفسی ځنڅیر اخته کوي . په ځانګړی ډول I complex II ، Complex III او هستوی DNA میوتیشونونه Complex II Leghis اخته کوي چې دا د Complex IV ګرځی. (7)

## **:Multifactorial inheritance**

### **: Cleft lips and cleft plate**

د جنتیک له نظره Cleft lip که یواحی وي او یا د ګلفت پلیت سره یو ځای وي څخه جلا تشوش دی. ګلفت لپ په نارینه و کې ډير

زیات لیدل کېږي حال دا چې ګلفت پلیت په بنټو کې ډير زیات پیښې لري کیدا ی شی چې دواره نقیصی په یوه کورنۍ کې د نورو سندورمونو سره یو ځای وي خو نوموری حالت غیر معمولی دی. د تزاد له نظره نومورې پیښې سره توپیر لري د اسیا د سپین پوستکې او تور پوستکې نسبت په هر زر تنه ژوندی نوی زیږيدلی ماشونانو کې (۰.۳۱، ۰.۹، ۱.۲۱) څخه عبارت دی (7).

**کلنيکي بنه:**

کيداى شي کلفت لپ يو ارخيز يا دوه ارخيز په بشپړ او يا په قسمي ډول موجود وي کيداى شي چې کلفت لپ د ګلفت پليت سره يو ئاي وي چې ګلفت پليت په بشپړ ډول موجود وي يا (primary cleft plate) چې د پليت قدامى برخه او Gingival ridge هم اخته شوي وي) او يا secondry Cleft plate چې یواحی د پليت خلفي برخه اخته شوي وي) يو ئاي وي ..

که کلفت پليت د Isolated بنه وي کيداى شي چې نرم او کلک حنك دواره اخته شوي وي ، کيداى شي چې د Cleft. Shaped Horseshoe. او يا ۷.

کله چې کلفت پليت د Glossoptosis او micronathia (هغه ژبه چې خلف خواته غورجیدلي وي او د تنفسی او تغذی ستونزي رامنځته کړي وي) سره يو ئاي وي Pierre robin sequece په نوم يادېږي. هغه ماشومان چې په خپل مخ کې په خرگند ډول کلفت پليت ولري دواره د نورو تشوشا تو لرونکي هم وي نو ځکه بايد بنه وپلټيل شي د نموني په ډول هغه ماشومان چې کلفت ولري (۱-۲%) پيښو کې د زره ولادي ناروغۍ لري خو د Pierre- robin sequence په ناروغانو کې نوموري تشوشت تر ۱۵% پوري رسېري (۷).

**تفریقی تشخیص:**

د کلفت ناروغان کيداى شي چې یواحی په نوموري ډيفكت اخته وي او يا د نورو سندرومونو سره يو ئاي وي د نوموري ناروغانو انزار، درملنه د نوموري ناروغانو د غوره تشخیص پوري اړه لري. نو ځکه نوموري ناروغان لمري بايد تشخیص شي چې ايا نوموري نيمگړتیا سندرومیک ده او که Non syndromic دی (۷).

**:Non Syndromic Cleftlip & cleft plate**

پدی وروستیو وختونو کې غیر سندرومیک کلفت پليت او کلفت لپ د پولي جنك او ملتی فکتوریل وراثت په ډله کې شمیرل شوي دي لیکن او سنی خیړنې نوموري تشوشت د رسیسیف او ډومینانت په بنه رابنې خو په هر حال د نوموري نيمگړتیا پيښې (۲-۳%) ته رسېري.

**:Syndromic Clift lip& cleft plate**

کلفت لپ په یواحی ھول اویا د کلفت پلیت سره یو ځای په یو شمیر سندرومونو کی لیدل کیبی د دی ناروغانو انزار او د پیښیدو د خطر د نوموري ناروغی د قطعی او غوره تشخیص پوري اړه لري . ایزولیتید سندرومیک کلفت پلیت (CP) او کلفت لپ (CL) .

**• محیطي:**

مورنې انتنانات ، 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 sydrome

(CP) .Shprintzen syndrome

**• تشوشات: Single Gene**

AD (CL/CP or CP) .Vander woude syndrome

AD (CP) .Treacher collin syndrome

AD (CP) Stickler syndrome

AD (CP) .Smith lemli opitz syndrome

**• نامعلوم لاملونه**

(CP) Mobius syndrome

(CP) .Cornelia dalange syndrome

**نوټ:**

اوتوسومل ڈومینانت AD

اوتوسومل رسيسيف AR.

**بد غوري او درملنه:**

د ماشوم د تغذیي ستونزو د منځني غوره د التهاب پرله پسي حملې ، چې د اوريدلو او د ژبي د زده کړي د وروسته پاتی والي سره ملګري وي، د خبری کولو ستونزي (Hypernasality) او د عبارتونو د نښلولو تشووش (articulation error)، د غابښونو او orthodontic ستونزي (7).

**جنتیک کانسلنگ:**

ژوره او غوره کانسلنگ چې د غوره تشخيص او د سندرومیک ګلفتیونو تر منځ تفریقی تشخيص پوري اړه لري. یوه بشپړه کورنۍ تاریخچه واختیل شي ، ناروغ او د هغې مور او پلار په ژوره توګه معاینه شي. د لابراتواري ازمونې انتخاب د دې پوري اړه لري چې ناروغ کوم تشوشاشات لري او د کلینیک له نظره د کومې ناروغې د موجودیت خواته فکر کېږي. او نومورې لابراتواري معاینات عبارت دي له کروموزوم اناالایزس ، چې د FISH معاینه اجرا کېږي، د سترګې معاینات او د x-ray ازمونې.

په هغه صورت کې چې د ګلفت د زیاتیدو خطر موجود وي نو د Prenatal په دوره کې د نومورو نیمګړتیاو د رابرسیره کولو لپاره د التراسوند ازمونې تر سره شي چې د نومورې ازمونې په واسطه دواړه د لیدلو وړ وي (7).

**(NTD) Neural tube. Defect:**

نیورل تیوب ډیفکټ د لاندینې سؤ تشکلاتو څخه عبارت دي.

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

او سنی څیرنې دا سې بسودلي دي چې عصبی تیوب د دوhe Closer site په بدل کې د ګن شمير په واسطه ارتقا کوي چې نومورې Closer site د یو شمير جینونو په واسطه کنترول یېږي. نومورې جینونه د مختلفو تیراتو جنوно په واسطه اغیزمن کېږي او د نومورې تیوب تشوشاشات رامنځته کېږي.

په عمومي ډول د Arrnol chiari type II سؤ تشکلات د هایدروسفالوس او مایلومننګو سیل سره یو ئای وي.

هغه تې رودونکی ماشومان چې د هغوي میندي د شکر په ناروغۍ اخته وي کیدای شي چې په Sacral agenesis باندې اخته شي چې د Caudal regression syndrome په نوم یاد یېږي.



## ۱۶-۲. انئور : میننګو مايلوسیل

کلینیکی بنه:

د زیبیدو په وخت کې NTD د rachischisis (خلاص تپ) په بنه خرگندیبی او یا کیدای شي چې په لاندی ڈولونو خرگندونی وکړي: د پوستکی یو زخم چې د یوی کتلي په بنه وي او د یو نري پوستکی په واسطه پونبل شوي وي، یا د hemangioma ، د ویښتو یوه ګیډی (tuft) ، د کوناتې یوه اړخیزی ګونځی (creases ) .

په ورستي بنه کې د یو غوره او ژوره تشخيص په لپاره CT scan او MRI ازمویني تر سره شي د عصبي نیمگپتیا وو موجودیت د تپ (leasion) د اندازې پوري اړه لري کیدای شي چې په ناروغ کې Club feet ، حرقي فخذې بند خلع، د تپ د لاندینې برخې بشپړ فلح موجود وي. کیدای شي چې د NTD په اخته ناروغانو کې د زیبیدو په وخت کې هایدرو سفالوس هم موجود وي یا دا چې هایدرو سفالوس د جراحی عملیې څخه وروسته په لنډ وخت کې رامنځته شي چې په دی حالت کې د جراحی عملیې څخه وروسته ماشوم د کانګې په کولو شروع کوي.

که چیري د زیبیدو وروسته د ناروغ د سر محیط زیاتوالی پیداکړي او په ناروغ کې تخرشیت د شیدي خورلو ضعیفتیا رامنځته شي په هایدروسفالوس دلالت کوي

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

کيدای شي چې د NTD په اخته ماشومانو کې د مرکزي عصبي سیستم د نورو انوملي ګانو برسيره د زره او پښتوري ګې انوملي ګانې هم موجودي وي (۷).

### تفریقی تشخیص:

کيدای شي چې NTD په یواحی ډول او یا د نورو سندرومونو سره یو ځای موجود وي. چې یو د بل سره تفریقی تشخیص شي کيدای شي چې NTD د اميدواري بسخي د الکول او یا انتي کانولسانټه (Valproate) سره د مخامنځ کيدو په نتیجه کې رامنځته شوي وي او د NTD هغه ناروغان چې د سمورفیک بنه او یا نور غټ سؤ تشکلات ولري د جنتیک د متخصص په واسطه معاینه او د کرموزومونو انالایزس ترسه شي (۷).

### اختلاطات او درمنله:

هغه ماشوم چې په Open NTD اخته وي باید ورته په مخ وضعیت ورکړل شي او د نوموري زخم د پاسه یو تعقیم شوي پانسمان اجرا شي نوموري.

ماشومان باید له لمري (۲۴-۴۸) ساعتونو کې د جرحي عملیې په واسطه عمليات او خلاص تیوب وترل شي. تر خو د انتنان خخه مخنيبوی وشي نوموري ناروغان باید بنه وڅارل شي او د هایدروسفالوس د ارمنځته کيدو په صورت کې ventricolooperitoneal shunt اجرا شي.

مايلو مننګوسيل ۵% پینېو کې شنت ته اړتیالري د شنت. اساسی اختلاطات ده ګي دمنتن کيدو او بندیدو (Malfunction) خخه عبارت دي.

د ۲ Arnold chiari type ملفارمشن اعراض عبارت دي له، دخورو ستونزې د abducence د عصب فلچ، د صونې حبول د عصب فلچ (stridor او apnea سره)

کله چې د شنت په دنده کي کوم مشکل پینېش شې نو په حاد ډول د chiari اعراض شدید کېږي

## اوحتی وخت د مرینی لامل گرخی (۷)

ارتوبیدیک اختلالات: دا چه د NTD اخته ماشومان د قدم و هلو عنستل توب لري او که نه؟ د نوموري افت دشدت پوري اره لري هغه ناروغان چي لومبر او يا سکروم په برخه کې نوموري افت ولري ډیرو اهتماماتو ته اړتیا نه لري ليکن که د نوموري افت ډیره پراخه وي او ناروغ په فلنج اخته شوي وي د درملني لپاره جراحی عملی او فزیوتراپی ته اړتیا لري.

یوروولوژیک:- نیوروجنیک مثانه په مختلفو درجو سره رامنځته کېږي په دی ناروغانوکی د مختلفو کړنلارو پواسطه کولي شو چي دتشی متیازی continence رامنځته کړو. لکه انتی د کولینرجیک درملونو په کار ورل ، sympathometic catheterization درملونو په کار ورل . معقم او متناوب او دنورو یوروولوجیک پروسو په واسطه دپنستورګی دارزيابي لپاره پرله پسي معاينات او الټراسونډ بايدا جراشي. او د انتان درملنه وشي.

د نیوروجنیک کولمی اعراض او علايم عبارت دي له incontinence ، دوامداره قبضیت (چي نوموري پرابلم دخورو درژیم د بدلولو ، laxative او د rectal stimulant د درملونو د استعمال په واسطه درمل کېږي) په او سنی وخت کي یو بشپړ جراحی عملیه اجرائیکې چي Continence ( ante grade ) . (Enema) A C E پنوم یادېږي په دی عملیه کي یو اپنډکس د علوی کولن د پورتنې غتی او کولمی او د نامه د پوستکی سره ارتباط ورکول کېږي چي د نوموري لاري خخه Enema استعمال او په دی ډول د کولون د پاسنې برخې خخه نوموري کولمی پاکېږي چې د پورتنې عملیې خخه تر او سه ډیره نه نتيجه تر لاسه شوي ده او نور هم د پرمختګ په حال کي دي (۷).

## د NTD ځانګړي لانجې او پیښګوینې (انزار):

پورتنې ټول ماشومان مختلف او ګن شمير جراحی عملیتونو ته اړتیا لري. د نموني په ډول هغه ماشومان چې په Spina bifida اخته او ورسه د بولې قناعت انوملي ولري په ډیره اندازه د latex په مقابل کې حساسیت لري نو ځکه non latex طبی

درملني ته اړتیا ده. د Spina bifida ډير ناروغان د نورمال Cognition لرونکي دي. ليکن د زده کړي ورتیا نلري. هغه ماشومان چې په انسفالوسل او یا د CNS کوم بل ولادي مشکل ولري عموماً ډير ضعیف

استعداد لرونکی وي خو که په تړلي ډول د شوکي نخاع کوم ابناړملتني موجود وي د دوى ذکاوت نورمال وي لکه د Sacral lipoma ناروغان. په هغو ناروغانو کې چې د NTD له امله د شا درد پر مختلونکي د کولمې او د سپوځسي د دندو بدلونونه موجود وي چې د جراحی د عملیې په واسطه علاج کولو ته اړتیا شته . (٧)

### جنټک کانسلنګ:

د NTD د ناروغانو د بابېړي خطر (Recurrent risk) ده ګې د حقيقی لامل پوري اړه لري ليکن د isolated NTD ډېږي پېښې پولې جينيك منشا لري چې په راتلونکي اميدواري کي (٣-٢) % پوري د بابېړي خطر په کې موجود وي. د مور او پلار په ماشومانو بابېړي خطر د ١-٢% په اندازه دي. هغه ناروغ چې په spina bifida اخته وي د هغې ٥% ماشومان په نوموري تشوش اخته کېږي د مختلفو

کړنلارو په واسطه prenatal تشخيص د امکان وړ دی که ماشوم په open NTD باندي اخته وي د اميدواري په (١٢-١٨) اونى کې د مور د ويني د alfa fetoprotein اندازه د نورمال خخه لوړه وي همدا رنګه په امينوتick مایع کې د acetyl cholin esterase او alfa fetoprotein د انزايم اندازه لوړه وي د NTD (%) ٩٠ تشخيص دالتراسوند په واسطه تر سره کېږي .

او سنی خیرنې جو ته کړي ده چې د فولیک اسید وقايوی استعمال په اميدوارو بنحو کې د NTD پېښې کموي ليکن شرط یې دا دی چې نوموري درمل لې تر لېډ د اميدواري خخه درې میاشتې د مخه شروع شوي وي او د اميدواري تر لمري میاشت پور دواام ورکړل شي او همدارنګه ټولې هغې بنخي چې ماشومان زېږوي د ورځي ٤٠ ملی گرام فولیک اسید واخلي ليکن هغه میندي چې پخوا د NTD اخته ماشوم د زېږونې تاریخچه ولري د ورځي 4mg فولیک اسید واخلي . همدارنګه د فولیک اسید ورکول مخکې د Conotrunkal heart defect . Conception خخه د نورو ولادي سؤتكشلاتو د کموالي لامل گرځي لکه . (٧)

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

### :Arthrogryposis multiplex

نوموري تشوش د جنین د حرکاتو د کموالي له امله منځته راخي د دی لامل په زياته اندازه د Constrain ،

CNS سؤ تکامل او عصبي عضلي تشوشاتو خخه عبارت دي.

په نوموري ناروغى کې چې عصبي عضلي تشوشات موجود وي جنین امنيوتيک مایع نشي خورلای نوله همدي امله په اميدوارو بسحوم کې پولې هايدرو امنيوس هم منحته رائي. کيداي شي چې د سري هاپوپلازيا په جنین کې رامنحته شي چې په دې حالت کې د جنین تنفسی حرکات موجود نه وي.

د نوموري ناروغانو لپاره د دماغ Imaging ، د ميتابوليک ناروغيو لپاره پلتنه په ځانګړي ډول peroxisomal تشوشات (چې د very long chain شحمي اسيدونه د لوروالي سره موجود وي) تر سره شي د نوموري ناروغانو د تشخيص لپاره د عصبي متخصيصنو سره لازمي مشوري ، الیکتروفزيولوجيك خيرنې او د

عضلاتو بيوبسيي اجرا کيږي. د نوموري ناروغانو خخه پر له پسي کورني، تاريخچه واحتسل شي چې په هغه کې عضلي ضعيفتيا، عضلي دردونه . Cataract ، د زره ناروغى او myotonic dystrophy ناروغى په نظر کې وي او د نوموري ناروغانو مور او پلارد myotonia لپاره وپلټيل شي (7).

#### :CHARGE association

په دی اسوسيشن کې د هغه جورښتونو تشوشات موجود دي چې د Rostral neural crest منشا اخيستې وي همدارنګه د سترګې او د Mid brain ارتفاع غير نورمال وي.

ASOSSIATION یوه سپوراډيک پيښه ده چې لامل يې خرگند نه دي او متصف دي په CHARGE , coloboma Genital ، Growth retardation ، Choanal atresia ، Congenital heart disease Hypogenitalism ، Abnormalities او د غور (ear) تشوشات.

خرنګه چې په نوموري ناروغانو کې د غور تشوشات په دايمې ډول موجود دي نو ئکه هغه ماشومان چې د غورونو تشوشات ولري د نوموري اسوسيشن د رابرسيره کولو لپاره د هغې ماشوم سترګه د کولوبوما په خاطر هم معانيه شي. په نوموري ناروغى کې د مخ عدم تناظر موجود نه وي. په چارج اسوسيشن کې د کروموزمونو انالايزس نورمال وي ليکن د نورو سندرومونو سره د نوموري تفریقی تشخيص په خاطر د کروموزمونو انالايزس د ارزښت ور دي. (7).

#### :Cornelia delange syndrome

يو سندروم چې په سپوراډیک ډول پیښېرې، لامل یې خرګند نه دي په نوموري سندروم کې د نمو شدید ځنډ موجود وي په ۵۰% پیښو کې د اندامونو (په ئانګړي ډول د لاسونو) تشوشت موجود وي ۲۵% ناروغانو کې د زړه ولادي ناروغې موجود وي.

په نوموري سندروم کې hirsutism، د وریخو یو ئای والی (synophrys)، نری بستکته خواته غزیدلې شوندي هم موجود دي. د نوموري ناروغانو د ژوندي پاتي کيدو چانس کم وي د کرموزمونو اناالایزس نورمال وي (۷).

### : Goldenhar syndrome

دغه سندروم د vertebro auriculo facial syndrome په نوم هم یادېږي چې ګن شمیر انوملي ګانو لرونکي وي او په ئانګړي ډول سراوغاره اخته کوي د نوموري سندروم کلاسيک خيره د Hemifacial څخه عبارت دي (د مخ یوه اړخ د بل اړخ څخه وړوکي وي) چې په اخته اړخ کې کونوالۍ او د غور د pinna سؤ شکل موجود وي کله کله د غوبونو تشوشت ډير شدید وي او حتی غوب موجود نه وي چې په نوم یادېږي. د ستړګې په باندېني برخه کې یو سليم شحمې تومور موجود دي چې د Epibulbar Macrosomia Anotia چې په نوم یادېږي په زیاته اندازه د رقبې فقراتو انوملي ګانې موجود وي. او د Chiarri type I dermiod تشکلات موجود دي (د کوچني دماغ، تفتق په دماغ کې). په شدیدو حالاتو کې د زړه ناروغې او هايدورسفالوس هم موجود وي د نوموري سندروم لامل خرګند نه دي. ډير ناروغان یې د نورمال ڏکاوټ لرونکي وي (۷).

### : Kabuki syndrome

د دې سندروم د منځته راتلو لامل خرګند نه دي نوموري سندروم ئانګړي خيري لرونکي وي (هايپروتيلوريزم، د ځيرېمو او بډ pinna، غټ Fissure. د دارتقا ورسټه پاتي والي او کونوالۍ په نوموري سندروم کې موجود وي د دې سندروم ډيرې پیښې sporadic وی همدارنګه په ځينې ناروغانو کې د زړه او بولې تناسلی انوملي ګانې موجود دي (۷).

### : Noonan syndrome

يو اتوسومل ډومینانت ناروغې ده چې متصف دي په لنډه ونه، د زړه ولادي ناروغې د زړه د ریتم او انتقالی سیستم تشوشت webbed neck، بستکته خواته د ځيرېمو د Fissures میلان او low set ear.

د نوموري سندروم ناروغان د زيرېيدو په وخت کې غت جسامت لري او د پوستکي لاندي په کمه اندازه ازيمما موجود دي په کمه اندازه د ارتقا ځنډ موجود دي تراوسه پوري کوم جين ثابت شوي نه دي چې د نوموري سندروم د منحته راتلو مسوليٽ په غاره واخلي ليکن په ۱۲۹ کروموزوم کې د یو جين locus په نښه شوي دي (۷).

### : (Potter sequence:) oligo hydroamnios sequence

په دي ناروغانو کې د سبېي د هايپوپلازيا له کبله شديد تنفسی ستونزې موجودي وي همدارنګه د اندامونو د posture سو شکل هم د ليدو وړوي (په دواړو پنسو کې Club feet د ليدو وړدي). او د ځانګړي وصفي خيري لرونکي دي چې عبارت دي له د اوربيت د بسكتني برخې التوا (sub orbital retrognathia، slowest ear creases) او (Depressed nose tip، د څوکې تېټوالى، د پزې د څوکې تېټوالى،

د دي سيکونسي د ننسو د رامنحته کيدو لامل دا دی چې جنین د ډيرې مودي لپاره د امنيوتيک مايع په کموالي اخته وي چې د مايع نوموري کموالي د امينوتيک مايع د renal agenesis ، leakage او يا شديد انسدادي Uropathy له امله منحته راغلي وي (۷).

### :Opitz G/ BBB

په دي سندروم کې د بدنه منحني کربني پوري اپونده جورښتونو په ارتقا کې مداخله صورت نيسی د نوموري سندروم اعراض او علايم عبارت دي له هايپروتيلوريزم او د دماغ د قاعدي انوملي ګانې (Carpus Hypospadiasis)، د زره د حجاب نقیصي، د بولی تناصلي سیستم انوملي ګانې چې مهم يې د Collosum) خخه عبارت دي.

د منحني خط د جورښتونو د تشوشاٽو برسيره هايپوتونيا د بلع کولو ستونزې او Gastroesophageal reflux ارزښتناکې او عمدہ تشخيصي نښې دي عموماً د ناروغ ذکاوت د نورمالې اندازې خخه کم وي.

اوسي خيراني د Dubbed M-101 اکس کروموزوم د پورتنۍ تشوشاٽو د منحته راوستلو د مسئول په صفت پېژندل شوي دي همدا رنګه د ۲۲ q۱۱ کروموزوم هم د shprintzen په منحته را اړلوا کې مسول ګنل شوي دي.

چې د خیرنې لاندی دي (۷).

### : Over growth syndromes

دغه سندرومونه ورخ په رابرسيره کيدو او پيژندو په حال کې دي عموماً دغه سندرومونه د زيريدو په وخت کې موجود وي او متصف دي په مکروسفالۍ، دحرکي عصب ځنده (دماغي هايپوتونيا) او په زياتو پيښو کې د اندامونو غير

تناظروالی موجود وي. په نوموري سندرومونو کې پرمختللي bone age موجود وي ډي عام سندرومونه يې د sotos syndrome څخه عبارت دي دغه سندورم ځانګړې خيره لري چې متصف دي په راوتلي او برجسته تندی او د دوي ناروغانو ځيرمي او بسته خواته غورځيدلي ځيرمي.

د دې سندروم لامل خرگند شوي نه دي د over growth په سندرومونو کې د سلطانونو پيښي 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 کلينيکي بهه لري کيکن د SGB سندروم ناروغان برسيره د نورو عاليمو څخه د pholydactyly او د مخ يوه شديده ډسمورفيزم هم لري ليکن د BWS ناروغان د نورمال ذکاوت لرونکي دي . د BRR ناروغان د مکروسوميا، مکروسفالۍ او د penis په سرد خالداره تکو (مگسي کيدل) شتوالي.

د BRR ناروغان د هيمانجيوما او لمف انجيوما خواته پرمختګ کوي او د کولمو د سلطانونو لپاره مساعده بنيء لري. (۷).

### : Rubenstin taybi syndrome

يوه معمولي جنتکي ناروغې ده چې لامل يې خرگند نه دي او متصف دي په: د ارتقا وروسته پاتي والي، growth failure ، د مخ وصفې ډ سمورفيزم، مايكروسفالۍ غته پوزه ، وروکي زنه نوموري ناروغان د تعذی ستونزي لري هير ناروغان د کروموزمونو نورمال کاريوتاپ لري ليکن په ۲۵% ناروغانو کې د ۱۲ کروموزوم مايكرو ډيليشن موجود وي. (۷).

## : Syndromic short stature

لنډ قامت د ډيرو سندرومونو د نښو څخه یوه نښه ده خو کيداړي شي چې یوه ځانګړي ګلینيکي نښه هم وي چې په کوم سندروم پوري اړه ونه لري لکه د غذايې موادو فقدان ، د انډوکراين تشوشتات ، د اسکليت دسپلازيا په فاميلى ډول د لنډ قامت د تاريچې موجوديت په intrinsic short stature دلالت کوي.

د silver russel syndrome د Narcolepsy په ناروغ کې لنډه ونه، چې د سر د نورمال نشو نما سره pseudohydrocephaly. یو ځای وي نورمال ارتقا او خفيف ډسمورفيك

څيره (د پنځمي ګوتني Clinodactyly چې د مورنې 7 کروموزوم د UPD سره یو ځای وي) (V).

## : VACTERL association

دغه اسوسيشن متصرف دي په malformation ، Cardiac ,imperforated anus, vertebral defect, limb renal anomalies ، Tracheo esophageal fistula ، (VSD) (په ځانګړي ډول سره radius anomaly ) په ځانګړي ډول د anomalie).

نوموري پيسني سپوراډيک بنه لري. ځني نيمګړتيا وي وژونکي دي د نوموري ماشومانو ارتقا نورمال وي لامل بي خرګند نه دي ليکن ډير زيات فکر کيربي چې د blastogenesis د تشوشت له کبله منځته راخي ليکن اوس فکر کيربي چې نوموري اسوسيشن د sonic hedgehog pathway د تشوشت له امله منځته راخي. (V..)

## Perinatal genetic

## Teratogen:

خرنګه چې ډيرې ميندي د اميدواري په موده کې د ځنبي ناروغيو د درملني لپاره یو شمير دواګانې استعمالوي. او یا په ناروغې اخته کيربي . نو ځکه په هغه ماشومانو کې چې نوي زيرېږي او په سؤ تشکلاتو اخته وي د دواګانو د خورلو او د ويروسي ناروغيو په هکله د مور څخه پونتنه وشي په اتكلي ډول د ۴۰% سؤ تشکلاتو لاملونه خرګندې نه دي. ليکن د ټولو انوملي ګانو لس په سلو کې (۱۰%) د پيژندل شوي تيراتوجنيک موادو د اغيزو له کبله منځته راخي. نوموري ميندي چې ماشومان يې په ولادي سؤ تشکلاتو اخته دي د اميدواري په لمړيو شپيته (۲۰) ورځوکي د نوموري موادو سره مخامنځ شوي وي چې د

امیدواری نوموری پر او د organogenesis په نوم یادیزی.

د نوموری تیراتوجنیک موادو اغیزې د هغوي د اندازې (Threshold Effect) ، د قدمې اغیزه (Dose) (د نوموری موادو نوعیت، او همدارنگه جنتیکی مساعدی بنیې پوري هم اره لري یعنې د یو ځانګړې ارشی بنیې اړوندې انزایم داسې فعالیت کوي چې نوموری تیراتوجن ماده په یو قوي زهرجن موادو باندې بدلوی چې نوموری مواد د سؤ تشکلاتو لامل گرئي.

د نمونی په ډول Phenytion د هغې په Epoxide بدليږي او هغه تیراتوجنیک اغیزه منحثه راوري.

د انزایم کموالی د Folate methylation pathway 5.- Methyl tetrahydrofolate گرئي چې نوموری کموالی د NTD لامل گرئي نو ټکه په ټولو اميدوارو میندو کې د Folic acid ورکول د راګانوجنیزس په پراو کې د NTD (عصبی تیوب نقیصه) خخه مخنيونه کوي.

تیراتوجنیک مواد په لاندینې میخانیکتونو خپلی اغیزی منحثه راوري.

حجروي مرینه ، د مایتوزس د ویش ځندول ، د تفریق پذیری ځندول، فزیکی او یا و عایي Constraining ، د هستوجنیزس کموالی ، نکروزس ، کلسیفیکیشن، Scarring ، د حกรوي مهاجرت مخنيونه او التهاب.

ډير میکانیزمونه په ثانوي ډول د کروموزوم او یا د DNA د زیانمن کيدو لامل گرئي . او د DNA مالیکول د ترمیم کيدو ضعیفوالي منحثه رائی.

ټول درملونه او خواره د اميدواری د خطرپه بنست په پنځه ټولګیو ويشه شوي دي.

: الف کتگوري (Category A) : -په انسانانو کې دهیڅ یو بدې اغیزې وړاندیز نه دی شوی

ب کتگوري (category B) : -په حیواناتو کې د نوموری موادو د خیرنې خخه کوم زیان بسودل شوی نه دی. لیکن په انسانانو کې د نوموری موادو په هکله په بشپړ اندازې سره تجربی تر سره شوي نه دي. همدارنگه په بشپړ او کافي اندازه د حیواناتو او د انسانانو په بدنه کې کوم خطرپه ګوته شوي نه دی .

کتگوري ج : (category C) په دی ټولګی کې هغه خواره او درملونه شامل دي چې په خرګندډول په حیواناتو کې ځنۍ خطرونه رامنحثه کړي وي . لیکن په انسانانو کې په کافي او بشپړ ډول خیرنې ندي شوي .

اود انسانانو او حیواناتو په هکله په کافي اندازه داستفاده وړ data نشه

کتگوري د category D (په دی ګروپ کي هغه درملونه شامل دي چې یوه اندازه زيان رسیدونکي وي . لیکن څرنګه چې نوموري درمل په یوشمير حالتو کي نظردنوموري درملونو جانبی عوارضو ته ده ګي استعمال ګتور ده نوئکه په وزونکي حالتو کې په کار ورل کېږي لکه د streptomycin د توبرکلوز، وزونکي ناروغۍ کې

کتگوري X : (category X) په دی ګروپ کي هغه درملونه شامل دي چې نظر ګتني ته یې زيان او خطر زيات وي او په انسانانو او حیواناتو کي د نوموري درملونو زيانونه څرګندشوي دي تراوشه پوري د یوشمير لړو تيراتوجنيک درملونو ځانګړي ميکانيزمونه پوهيدل شوي دي. د بيلګي په ډول warfarine یوه انتي کواګولانت درمل دی چې د Vit K. انتاګونست خواص لري نوموري درمل د

Osteocalcine carboxylation Gama -carboxyglutamic acid او Vit K پوري ارونده هدوکين پروتینونو یوه برخه ده نو ځکه هغه اميند واري ميندي چې (۲۰۱۲) اوني په موده کي د warfarine (په واسطه درملل کېږي. په کرپندو کي باندي د خپلي ناوره اغيزي له امله تيراتوجنك پيښې منخته راوري لیکن په ځانګړي ډول د پزي په غضروف او هدوکوکې ډيري ناوره اغيزي کوي نوئکه باید په اميند واري ميندوکي استعمال نه شي .

په نوي زېږي دلي ماشومانو کي هايپوتايرايديزم هغه وخت منخته راخي چې اميند واره بسحوته په لوړه اندازه ايوډايد اويا propyl thiouracil ورکړل شوي وي چې نوموري درمل د جنین په بدن کي د عضوي او غيري عضوي ايوډايد په بدلو لوکي مداخله کوي

Phenytoin په هغه اميند وارو ميندوکي چې Epoxide hydrolase ازایم نلري د نوموري درمل ميتابوليت په عضويت کي تراكم کوي . او تيراتوجنك اغيزي منخته راوري .

د تيراتوجن درملونو پيژندنه دولادي نيمګرتياوو په مخنيوي کي ډيرازښتناک دي ترڅو اميند واري ميندي د نوموري درملونو د استعمال او ده ګي د مخامخ کيدو خخه مخنيوي وکړي د نموني په ډول دالکولو نه خورل د حاملګي په دوران کي اويا که یوه مور د شکر په ناروغې اخته وي نو مخکي ددي خخه چې اميند واره شي باید ده ګي د diabet ناروغې کنټرول شي . (۱)

## دڅوانساني پیژنډل شوي تیراتوجنو نموني په لاندیني جدول کي ليکل شوي دي (۲)

## • درملونه (۲)

Aminopterin /amethopterin
اندروجنک هورمونونه
Busulfan
Chlorobi phenyl
Cocaine
Cyclophosphamide
Di ethyl stillbesterol
Iodide

Isotretinoin  
Lithium  
Phenytoin  
Propylthiouracil  
Tetracycline  
Trimethadion  
Warfarin

## • دروندفلزات

سرب

سیماب

## • وړانګي

Cancer therapy

• مورني حالتونه

الکولیزم

Graves disease

Insuline dependent diabetis mellitus

مورني فینایل کیتون یوریا

May asthenia gravis

مايوټونیک ډستهروفي

سستہمیک لوپوس اریتوماتوزس

دیوڅوتیراتو جنک مواد او دهغوي داغیزی پوري اړونده  
سندرومونو اغیزی په لاندی ډول تشریح کېږي

داخل رحمي اتنانات:  
سايتوميگالو ويروس  
هرپس سمپلکس  
روبیلا  
سفليس  
ټوكسوپلازموزس  
Varicella  
Venezuelan aquine encephalaits virus  
نور مخامنځ کیدونکي مواد  
گاسولین عطرونه  
حرارت  
هاپیوکسیا  
د مور سگرت خکول

## : (FAS ) fatal alclohol syndrome

که چیری یوه اميد واره بنهه دورئي دري Z خخه په زياته پیما نه الكول و خبني نوپه ۳۰% پینسوکي دهفي ماشوم به په fetal alcohol syndrome باندی اخته کيربي دنوموري سندروم اعراض اوعلایم عبارت دي له لنده ونه ، دسر ضعيفه وده او ارتقا ، دارتقا وروسته پاتي والي دنيمايي مخ هايپو پلازيا چي متصف دي په او بده philtrum ، ضعيفه ارتقا ، دحئرمود د فيسور تنگوالي ، لنده پوزه چي د سوريورونکي وي نيمائي ناروغان دساختمانی تشوشاتو لرونکي وي په معمولي ډول سره دزره انوملي او NTD دنوموري ناروغى سره یو ئاي وي همدارنگه دبولي تناسلي سیستم انوملي گاني په پرله پسي ډول رامنخته کيربي (7)

دهغه انتي کانولسانټ درملو نواغيزي چي داميدوا رو بسحولخوا استعماليري.

او س جوته شوي ده چي ۱۰% هغه بسحبي چي داميدوا رو په دوران کي انتي کانولسانټ درملونه استعمالوي دهغو په زيردلي ماشومانو کي یو شمير اغيزي رامنخته کوي چي نوموري اغيزي عبارت دي له . مايكروسفالي Cleft plate ، داخري گوتوا هايپو پلازيا

پورتنی نبني د phenytoin داستعمال له کبله پيداکيربي په هغه ناروغانوکي چي valproicacid استعمالوي د spina bifida پبني زياتي وي tegretol نظر نورو درملونو ته په لبه اندازه تيراتو جنك اغيزي رامنخته کوي (7)

## -: Ritinoic acid Embryopathy

Vit A او د هغى مشتقات دغښتلي مورفوجنيک اغيزو لرونکي دي هغه ميندي چي په لمري تراي مستركي د retinoid يا isotretinoin مستحضراتو خخه د acne په درملنه کي کاراخصتي وي په ۳/۱ برخه ماشومانوکي د A VAT د توکسيستي اعراض اوعلایم رابسكاره کيربي اونوموري درمل توکسيستي rostral neural creast cells په حجره باندی دناوره اغيزي له امله رامنخته کيربي چي د مرکزي عصبي سیستم دارتقا تشوشات او دهغوی انوملي منخته راوري . په ځانګړي ډول posterior fosa tracheo pinna ( نشتولالي ) ، دزره ولادي ناروغى ( غتتو او عيو انوملي گاني ) او esophageal fistoula د رامنخته

کیدو لامل گرخی پورتني نبئي په قسمی ډول سره Di- Georg په سندروم کي هم ليدل کيربي . اوس جو ته شوي ده چي که یوې اميدواري بنخوي ته دورخی لس زره واحده ویتامین (آي) ورکړل شي په قسمی ډول د ماشوم په خيره اغيز کوي اوکه د هغې خخه زيات شي د ډير خطرناکو اغيزو د منخته راولو لا مل گرخی (V)

### :Maternal substances abuse

په عمومي ډول د Perenatal په دوره کي د زيانونو د زياتولي لامل گرخی چې نوموري زيانونه عبارت دي له پورتنيو پينسو کي د مواجه کيدونکي موادو د مخامخ کيدو او د نيونيټيل د زيانونو د را منخته کیدو تر منځ لاملونه په بنه ډول خرګند شوي نه دي بسايې ډير فكتورونه رول ولري. لیکن د یوه درمل په بدل کي د ډيرو درملونو د اغيزي له کبله نوموري زيانونه را منخته کيربي.

د مور انشائي مواد په جنین باندي د fetal alcohol syndrome، په شان اعراض او علايم را منخته کوي ځني راپورنه د کوکاين د استعمال (او e rackbaby syndrom) د را منخته کيدو وروسته داسي بسودلي دي چي کوم اغيزي را منخته شوي نه وي او د دي خخه داسي خرګند یوري چې د استعمال شوي درملونو د نوعيت او د هغې د تطبيق لاري د ارزښت وړ دي (7).

### : (prenatal diagnosis) پرينتيل تشخيص

د ولادي نيمګړتياوو د تحليل او خيرني لپاره په هرو اميدوارو بنخو کي په راوړين ډول د مور د ويني ازمونې ، د جنین او پلاستندا نسج ازمونه او د التراسوند ازمونه تر سره کيربي د ځانګړي جنتيکي ناروغيو د تشخيص لپاره په (7-8%) اميدوارو بنخو کي د prenatal diagnosis استطباب لري. د تکنالوژي د پرمختګ سره د پرينتيل تشخيص استطبابات او غوره والي نوره هم زياتيري.

د prenatal diagnosis موخه د هغه تدابيرو لارښونې دي چي د اميدواري بنخوي په هکله صورت نيسسي چې عبارت دي له یو غير نورمال اميدواري غوڅول يا ختمول د پرينتيل جراحی طبي مداخلي تر سره کول او د ځانګړي پرينتيل care له مخي د اميدواري برابرول.

کومې کړنلاري چي د پرينتيل تشخيص لپاره په کاروپل کيربي د مور د ويني لبراتواري ازمونې، اميدواري

بنجھی Imaging، د جنین او د پلاستنا د نسج خیرنې پکي اجرا کيږي چي په لاندیني جدول کې بندول شوي دي (V).

• د مور د ويني Screening لکه (triple screen) HCG او Estriol, alfa.- Fetoprotein یووشتمن او اتلسم ترايزومي ګانې ۱۸-۲۱

Neural tube defect

Smith lemlie opitz syndrome

- جنیني حجرات د مور په وينه کې (يواخۍ د خیرنې لپاره).

- د جنین التراسوند

د جورېښت نيمگړتیا وو لپاره (structural defects.)

Fetal hydrops

پولي هايدوامينوس او يا الیکو هايدوامينوس

- د جنین x-ray

د اسکلیت د ډیفکټ د لټولو لپاره

- د جنین MRI

- .Amniocentesis

:karyotyping

د امينوتیک مايغ د حجر و خخه مالیکولی او میتابولیک ازمونې لپاره

د NTD د تشخيص په لپاره د alfa Fetoprotein د اندازې تاکنه

په امينوتیک مايغ کې بيوشيمیک خیرنې.

- :Chorionic villous sampling

:karyotyping

په حجر و باندي د میتابولیک او مالیکولی خیرنې لپاره.

- جنیني نسج (Fetal tissue)

د جنین خخه د Percutaneous umbilical له لاري د ويني اخيستل.

د جنین د نورو انساجو خخه د بيوپسي اخيستل.

- Fetoscopy چي په مستقيم ډول جنین ليدل کيږي (په اوسيني وخت کې ډير کم استعمال لري). دا

حکه چې اوس جنین د التراسوند او MRI په واسطه په بنه ډول کتل کيږي (V).

## د مور وینه (Maternal blood)

د امیدوارو بسحود ویني سمپل د alfa Fetoprotein د اندازي د تاکلو په لپاره ارزښت لري دا حکه چې که چيري نوموري ماده د مور په وينه کې لوره وي open neural tube defect دلالت کوي ليکن ۲۵% هغه بسحبي چې په خپل رحم کې Down syndrome اخته ماشوم ولري د alfa Fetoprotein د اندازه يې د (۴۵%) اندازه د نورمال خخه هم بښکته وي همدا رنګه د HCG او unconjugated stradiol د سويي لوروالي د ۲۰% په اندازه د یوویشتمن ترايزومي د تشخيص تاکونکي دي او د اتلسم ترايزومي ډيري پيشني پيش بیني کوي.

که د stradiol سويه ټيټه وي په smith lemlie opitz syndrome او اتوسومل رسیسیف تشوشهاتو دلالت کوي.

دي جنیني حجري یو شمير لمفوسيتونه ، تروفوبلاست او هسته لرونکي سره کريوات د مور د ویني په دوران کې موجود وي که نوموري حجري د مور د ویني خخه بيل شي د کلچر، Hybridization او PCR د لبراتواري کړنلارو په بنسټ پرينتل تشخيص تر سره کيرې (۷).

همدا رنګه د alfa Fetoprotein لوروالي په lomphalocele او جنیني خونريزي باندي دلالت کوي او که د سويه کمه او د unconjugated stradiol alfa Fetoprotein سويه زياته وي په اتلسم ترايزومي دلالت کوي که چيري د Estradiol او alfa Fetoprotein اندازه لبوي په ډاون سندروم او Turner syndrome باندي دلالت کوي. خرنګه چې نوموري ازموري کوم زيان نه لري په نو په هرو امیدوارو ميندو کې چې د اميدواري (۱۵-۱۷) اوئي يې وي ترسه شي (۳۰).

## د جنیني نسج ازموري:

## ۱. امينو سنتيزس (Amniocentesis):

نوموري کړنلاره د اميدواري په شپارسمه اوئي کې ترسه کيرې د ازموري لپاره په اتكلي ډول ديرش سې سې امينوتick مایع اخيستل کيرې ليکن لاندیني اختلالات لري (۳).

۱. خود په خوده زیبونه spontaneous abortion .

۲. د امينوتick مایع څخیدنه د leakage او د اوليگوهايروامنيوس رامنځته کيدل.

۳. دستنې په واسطه د ماشوم مستقیم ترضیض چې ډیر نادر دی.  
۴. انتانات (۳).

باید وویل شي چې پورتنی کړنلاره د ډیرو کلونو راهیسي په کار ورل کېږي اویوه مطمئنه کړلاندره ده د یو  
فیصد خخه کم خطر لري د نوموري مایع حجري د

سايتوجنتیک ، مليکولي او میتابولیک خیرنو لپاره اخیستل کېږي همدا رنګه د alfa Fetoprotein د سوې د اندازه کولو لپاره هم په کار ورل کېږي (۷).

## - : Chorionic villous:Placental sampling . ۲

دغه کړنلاره د اميدواری په (۱۰-۱۲) اوني کي تر سره کېږي یوپولي ایتایلین کتیتر د مهبل د لاري cervix ته داخليري چې نوموري عمل د التراسوند تر لارنسونې لاندي اجرا کېږي اویا دا چې یوه ستنه د Truans abdominal د لاري په پلانستاکې داخليري او د پلانستا خخه مواد اخیستل کېږي (۳).

## اختلاطات:

په (۱.۵-۱%) پینبو کې د جنین ضیاع او Chorioamnionitis لامل گرځی (۳).

په اوسي وختونو کې په ډیرو طبی مراکزو کې د د کوریونیک ویلس سمپل خخه کار اخیستل کېږي. د مالیکولر انالایزس او Rapid karyotyping، لپاره انقسامي حجري (Cytotrophoblast) ډیر ضروري دي. دا ټکه چې انقسامي حجري په زیاته اندازه د DNA لرونکي دیس.

نو ټکه کوریونیک ویلس سمپل ته اپتیا ډیره وي د دی کړنلاري په واسطه د کروموزومونو تشوشات رابرسيره کېږي (Confined placental mosaicism). که چېږي د ویلې (Villi) په نوموري کلچر کې غیر معمولي سایتوجنتک انحصار ولیدل شي نو د درملني د تصمیم خخه د مخه نوري خیرنې تر سره شي.

(PUBS) percutaneous umbilical blood sampling. د لاري په مستقیم ډول د اميدواري په اخري پړاو کې د جنین خخه وينه اخیستل کېږي تر خو په قطعي ډول تشخيص کینبودل شي. امينو سنتیزس او کوریونیک ویلس سمپل په لاندي حالاتو کې استطباب لري (۷).

۱. که د اميدواري بسحی عمر د ۳۵ کلنی خخه زیات وي .
۲. که د هغې مخکنی ماشوم په یو کروموزمی ناروغۍ اخته وي.

۳. که چیري د مور او پلار خخه یو یې ترانسلوکيشن Carrer وی چې په دی صورت کې په ماشوم کې کروموزمي تشوشتات د ترانسلوکيشن د نوعي پوري اره لري . نو خکه د ويلی سمبیل اجرا کيږي.
  ۴. که د هغه جنتیکي تشوش تاریخچه موجود وي چې د بیوشمیک تخنيک او یا د DNA analysis په واسطه تشخيص شوي وي.
  ۵. که د مور او پلار د غوبنتني په اساس د ماشوم جنسیت و تاکل شي.
  ۶. په هغه صورت کې چې د مور د ويني په triplet screen کې د کروموزومي تشوشتاتو خطر موجود وي.
  ۷. که چیري د التراسوند په واسطه په ماشوم کې کوم انوملي رابرسيره شوي وي.
- (۷)

### :Fetal ultrasonography

هغه وخت ناروغ په التراسوند ګرافېي توصيه کيږي چې په جنين کې د ساختمانی نيمگړتیاواو د نشتوالي شک موجود وي چې په لاندي ډول دي.

۱. د کورنۍ تاریخچې موجودیت.
۲. که چیري اميدواره بسحه د غښتلې تیراتوجن موادو سره مخامنځ شوي وي.
۳. که په روتنين ډول التراسوند اجرا شوي وي او په جنين کې د انوملي د شتوالي شک موجود وي. په پورتنې حالاتو کې اميدواره بسحه یو Fetal ultrasonography ته ليږدول کيږي. د اميدواري په ۱۲-۱۸ اوئنيو کې د ماشوم غټه اړګانونه د ليدو وړوي لکه پښتوري، زړه دماغ، شوکي نخاع، مثانه او اندامونه (Limbs).

مقدم imaging د اميدواري په دولسمه اوئني کې د Transvaginal ultrasonography . په واسطه اجرا کيږي.

MRI یوه non invoiceve (د کوم زيان خخه پرته ) یوه ازموينه ده چې د جنیني حالت د خرګندولو لپاره په کار وړل کيږي.

خرنګه چې التراسوند یوه پرمختللي معاينه ده نو خکه د x-ray څيپنو ته په ډير ندرت سره اړتیا پیدا کيږي لیکن په هغه صورت کې چې د اسکلېت ابنارملتي او یا د هډو کو ډسپلازيا موجود وي د x-ray معاينه ګټوره ده (۷).

د هغه ماشوم پلتهنه او ارزیابی چې د ارتقا په وروسته پاتیوالی اخته وي.

د تولو و ګرو اته په سلو کې (%۸). په Mental retardation اخته وي دماغي ځنډ د اخته ماشومانو د پلتهنې لپاره د مختلفو کړنلارو څخه په کار اخیستل کېږي چې په لاندینې جدول کې بسodel شوي دي چې په زیاته اندازه د نوموري ناروغانو په غټو کلینيکي نښو او جنتیکي کتنو ټنگار شوي دي.

د جنین د نمو او ارتقا ډول او د هغه اړونده موده په ځانګړي ډول تشخيصي ارزښت لري د نمونې په ډول د هغه ماشوم د نمو ځنډ چې د prenatal په دوره کې رامنځته شوي وي په ډیره اندازه د میتابولیک تشوشاتو له کبله منځته راخي د مهارتونو Skills له منځه تلل په میتابولیک او Neurodegenerative تشوشاتو دلات کوي.

د کړه ورہ (سلوک) تشوشات په ډیرو پیښو کې د ارتقا د وروسته پاتی والي سره یو ځای وي لیکن بايد وویل شي چې د سلوک د تشوش اصلی لامل نشي تشخيص کولای یواحی توصیفی بنه لري. لکه autistic، obsessive Compulsive disorders .Hyperactivity disorders, attentiondeficit

..like behaviors

فزيکي معاینه د شواهدو په تر لاسه کولو کې مرسته کوي په هغه صورت کې چې په ماشوم کې یوه غیر معمولي او نا اشنا خيره موجود وي د Gene tisist ته ولیبل شي همدا رنګه د ضرورت په وخت کې د سترګي، غور او اعصابو د متخصيصينو سره سلا او مشوره وشي په هغه صورت کې چې د سر وده غیر نورمال وي د دماغ imaging باید اجرا شي. همدا رنګه په هغه صورت کې چې ماشوم ډسمورفيک منظره ولی د اسکلیت خیرنه او neuro imaging استطباب موجود وي.

خرنګه چې په لب وخت کې د جنتیکي ناروغيو په هکله مالیکولي خرګندونې په زیاته پیمانه پرمختګونه کړي دي نو د Molecular genetic testing ازموياني پرمختګونه ورخ په ورخ زیاتیرې پرته د هغه کړنلارو څخه چې په جدول کې بسodel شوي دي د ناروغې د لامل د خرګندونې لپاره میتابولیک او جنتیک ازموياني هم تر سره شي (۷).

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

تاریخچه:

د امیدواری تاریخچه.

د زیربیدو په وخت کې د ودي پارامترونه

د نیونتیل د دورې اختلاطات (بدغوري)

د تغذیي تاریخچه.

د جسمی ودي تاریخچه

حرکي (موتور)، ژبه او psychosocial miletone

اختلاجات (چاران)

د مهارتونو له منحته تگ (loss of skill)

غیرنورمال حرکات

د مخکني پستهونو او معایناتو نتيجي.

کورنۍ تاریخچه:

دارتقا او زده کړي تاریخچه.

روانی تشوشتات

د امیدواری عواقب (.pregnancy outcomes)

طبي تاریخچه.

خپلولي (Consanguinity)

فزيکي معاینه.

د ماشوم عمومي معاینه کول

فوکس شوي ډسمورفولوجيك ارزیابي:

د مخ يا خيري د معیارونو او د هغې د Dermotoglyphics تاکنه.

د عصبی سیستم بشپړه معاینه.

د مور او پلار د ودي پارا متیروننه په ځانګړي ډول د سراحتاوي محیط او دسمورفیک خیره و تاکل شي.

د Imaging خیرې نه:

لابراتواري ازمويسي.

کروموزمونه (high resolution analysis)

(analysis of FMRI gene for triplet repeats) fragile x. testing  
FISH analysis by dysmorphic features.

د ويني نور ازمويسي Completed blood count، الکترو لایتونه، د څگر وظيفوي ټستونه  
.Pyrovate, lactate , Createnin kinase ،

د سيروم د امينواسيدونو اnalizs

د تشي ميتاري د امينواسيدونو او عضوي اسيدونو اnalizs

د ميوکوپولي سكريادونو لپاره د تشو متيازو اnalizs.

تعبير او خارنه :-

په کلينيکي ډول تجربې بسولي دي چي د پورتنې پروتوكول په بنسته د دماغي وروسته پاتي والي او  
نيمايې ناروغانو په ځانګړي ډول د تشخيص وړ دي چي د ځانګړي تشخيص له مخې د نوموري ناروغانو  
پيښګوينه (انزار)، درملنه او د بايېري خطر (Recurrent risk) په هکله معلومات تر لاسه کيري. همدا  
رنګه د نوموري ناروغانو پرينتيل تشخيص هم تر سره کيدا شي

د دماغي وروسته پاتي والي دناروغو خارنه چي تشخيص شوي وي او يا تشخيص شوي نه وي  
ارزښتناک رول لري او تول بайд وڅارل شي (7).

# نتیجه ګیری

ددغه لیکنې څخه لاندینې نتیجې ترلاسه شوي دي

۱ جنتکې ناروغي او ولادي نقیصي په لوره کچه د مرینو او معیوبیتونو لامل گرئي چې د مخ په ودي هیوادونو کې د عصری تکنالوژي او لازمو معايناتو د نه موجودیت له کبله د ناروعيو مقدم تشخيص ، د مخيوي لاري چاري او جنتکې کانسلنگ Genetic counseling نه ترسه کېږي نو ټکه اخته ماشومان د نوموري ناروغي د تشخيص څخه ليري پاتي کېږي او د ډیرو مرینو او معیوبیتونو لامل گرئي

۲ جنتکې تشوشتات د اميداروي څخه نیولي تربودا توب پوري په هر عمر کې څرګندیدای شي يعني کيدای شي چې یو ماشوم په جنتکې تشوشته وي لیکن د زیرېدو وروسته یا په وروستي عمر کې او یا د Prenatal په دروه کې اعراض او علامې رامنځته کړي لکه د پښتوري کې د زړه ولادي نارغې او دماغي وروسته پاتي والي چې وروسته د زیرېدو یا د عمر په منځنيو کلونو کې اعراض او علامې رامنځته کوي

۳ په اوسيني عصر کې د ماليکولي جنتک د پرمختک په برکت د ډیرو زیاتو جنتکې ناروغيو ، سرطانونو او انتاني ناروغيو تشخيص ، درملنه ، مخيوي او انزارو تاکنه په ژوره توګه ترسه کيدای شي د جنتک د اساساتو او دهفي د تشوشتاتو په هکله د یو خه معلوماتو لرل یوه ضروري او اهم کار دی

۴ ټول جنتکې تشوشتات وزونکې نه دي لیکن د هغوي راتلونکې اختلالات د نوموري ناروغانو د مریني لامل گرئي چې د نوموري اختلالاتو مخيونه د صحیح تشخيص او منظمي خارني په واسطه صورت نيسې او له بلې خوا نوموري ناروغيو د غوره درملني او مخنوی په منظور ډيری هڅي روانې دی چې د بريالي نتيجاو هيله منديو

۵ د دوه زره( ۲۰۰۰ ) څخه ډيری جنتکې ناروغي د اوتوسومل رسیسیف تشوشتاتو له امله منځته

رائي او نوموري تشوشات په نژدي وادونو خپلولي کي ډيرزيات وي:

۶ د مور او پلار د عمر زياتوالې د جنتيکي تشوشاتو د زياتيدو سره غښتلي اړيکې لري

۷ په پولي جنك وراثت کي محطي فكتورونه په غښتلي انداز کي رول لوبي د ډيرو ناروغيو لامله ګرخي لکه Neural tube defect ,Asthma د شکر ناروغۍ ، د زړه اسکمیک ناروغۍ ، د وینې لور فشار، کلفت پليت ، دماغي تاخر، سکيزوفرينيا ، ميرګې ، پيلورولادي تنگوالې او داسي نور نوموري ناروغۍ پينسي په هغه کسانو کي چي لومري درجه خپلوان (First degree relative ) وي ډير چانس لري

۸ د اميدواري په دوران کي ډکتر د مشوري پرپه د ناوره دواګانو استعمال د جنتيکي تشوشاتو د ولادي نقیصو لامل ګرخي

۹ ټول هغه درملونه چې په غڼانو کي سايتوتوكسيک اغيزي لري په رشيم باندي تيراتوجنك اغيزي منخته راوري

۱۰ د اميدواري بسخي ناوره عادات لکه چلم ، سگرت ، الکول ، او نور مخدره مواد په رشيم او جنين باندي ناورې اغيزي کوي

۱۱ جنسی اړيکو انتاني ناروغۍ (S T D) نه یواحی په اخته بسخو کي د شدیدي ناروغۍ لامل ګرخي بلکي رشيم او جنين باندي هم ناوره او تيراتوجنك اغيزي منخته راوري

۱۲ په افغانستان کي ډيرشو کلونو راهيسي ډيرې مودي جنك او مختلفو کيمياوي موادو استعمال په رشيم او جنين باندي د اغيزو خخه تشن نه برېښي

۱۳ که چيري په یو ماشوم کې یو Minor defect وليدل شي نوموري ماشوم د Major defect لپاره و پلټيل شي او درست فکر وشي ترڅو د تشخيص په صورت کي راتلونکې اخلاق طاتو په هکه معلومات ترلاسه او د هغې مخنيوي وشي

۱۴ linked Dominant x تشوشات د نارينه ماشوم د زياتي مرئي د پښيدو یو مهم لامل دي او د

۱۵ هغه تشوشات چې یواخې د مور لخوا انتقالېي او د عمر وروستي مرحلو کې خرګندېږي په مایتوکاندریاېي اړثیت دلالت کوي

۱۶ ټولې ولادي نقیصې په اړثې ډول د مور او پلار خخه ماشوم ته نه انتقالېي بلکې محیطي عوامل ، درملونه ، او نورلاملونه هم پکې رول لري

۱۷ مختلف جنتیکې تشوشات د ورته سريري اعراضو او علايمو بنکاروندوی دي نو ځکه یوشمير کلینيکي سندرومونه چې په ورته ډول په نظر رسېږي د مختلفو جينونو په واسطه رامنځته کېږي چې د Genetic Heterogeneity په نوم یادېږي نو ددي لپاره چې غوره او صحیح جنتیکې کانسلنګ اجرا شي باید قطعی تشخيص کیښودل شي چې د مالیکولی جنتیک يا Recominant DNA په واسطه ترسره کیدای شي Technology

## لندېز

هغه علم دی چې جین او د هغه ترڅیرنې لاندې نیسي او په کروموزوم کې د جین خپړل Genetic د سایتو جنتک په نامه یادېږي یا په بل عبارت سایتو جنتګ هغه علم دی چې د کروموزمونو خخه بحث او خیرنه کوي ډسمورفولوژی هغه علم دی چې د ماشومانو د غیر نورمالو جورېښتونو خخه بحث او خیرنه کوي د اسېابو له نظره جنتګې ناروځي او ډسمورفيک تشوشات د مونوجنك لاملونو ، کرومزمي لاملونه ، مورني انتنانات د مور ناروغتیاوي ، د رحم غیر نورمال محیط ، محیطي فکتورونه ، دواګانې پولي جنك لاملونه او عذايې فکتورونو له امله منځته رائحي

چې ۵٪ مونوجينک لاملونه ۲٪ کرومزمي لاملونه ۲٪ مورني انتنانات ۳،۵٪ د مور ناروغتیاوي او پاتي د پورتنې ذکرشوی لاملونو له امله رائحي ولادي نيمگرتیاوي د نيونټيل د دورې او د ژوند لمړي کال د مرینو د عمدہ او اساسی لاملونو خخه دي

ولادي نيمگرتیاوي (نقیصي) په ۳-۲٪ نوي زېږيدلې ماشومانو او ۷٪ غټانو کې ليدل کېږي د ټولو تې رودونکو ماشومانو د مرینې شل په سلو کي (۲۰٪) او د ۹-۱٪ کلنې په عمرکې د مرینې ۹٪ د ولادي نيمگرتیاوو له امله د رامنځته کېږي

مونوجنك لاملونه په AND کې د Germ line mutation په ميكانيزم منځته رائحي کرومزمي لاملونه د هغې د شمير او يا ساحتمني تشوشاتو له کبله منځته رائحي چې د کروموزمونو د شمير تشوشات په Daughter cell کې د ميتو شن له امله د کروموزمونو د غيري مساويانه ويش په ميكانيزم رامنځته کېږي چې نوموري پېښه د Anaphase lag يا Deletion Nondysjunction په نوم یادېږي همدارنګه د کرومزمونو ساحتمني تشوشات د insertion ، Translocation ، Ring chromosome ، inrersion ، Duplication ،

په ميكانيزمونو منځته رائحي

د حعرو اساسی جنته کې پروگرامونه د حعروي ویش تنظیم کول ، حعروي تکثر (proliferation) او حعروي مرینه (Apoptosis) څخه عبارت دي

په مرحله کې حعروي Embryo gensis او Apoptosis ډیر فغال وي که چيری د پورتنیو پروسو په منځ کي کوم عدم توازن رامنځته شي د ولادي نقصيو د رامنځته کيدو باعث ګرځي چې نوموري کروموزومي او ميو ټیشونه د پورتنیو جنته کې پروگرامونو او پروسو په منځ کې د عدم توازن لامل ګرځي

يوشمیر نورلاملونه چې مخکې ذکر شوي دي لکه مورني ، انتانات ، د مورناروغتیاوي ، د رحم غیرنورمال محیط فکتورونه ، دواګاني ، پولي جنك لاملونه ، او غذايی فکتورونه په رحم باندي تیراتو جنك اغیزی کوي چې نوموري اغیزی په لاندینیو میخانیکتونو رامنځته کېږي

## وراندیزونه

د دغه علمي ليکنې له مخي لاندي وراندیزونه د يادونې وړ دي

۱ هر طبی و غیر طبی پرسونل باید یو خه اندازه د جنتیگ په اساساتو او د نوموري ناروغیو په هکله معلومات ولري

۲ د ډسمورفيک (ولادي نقیصي لرونکې) ماشوم پیدا کيدو چې د ئینې خلکو لخوا د یوی معجزي د پیداکيدو تعبير کېږي او د هغې کورني ته د ګناه کول نسبت کېږي او د هغې کورني د حقارت په سترګه کتل کېږي او حتی کورني دي ته هخوي چې نوموري ماشوم ووژني چې دغه کار یو ناوره غیر انساني عمل دي چې اساساً د خلکو د علمي سطحې په ټیتوالي دلالت کوي بنا پردي د تولني په سطحه په پراخ انداز کې صحې او تعلمې تبلیغات ترسره شي

۳ هره بسچه مخکې د اميدواري خخه د نسايي ولادي ډاکترۍ سره مشوره وکړي ترڅو چې د اميدواري بسچې په هکله لازمي لارښوونې ورته ورکړي

۰ تولي اميدواري بسچې باید د خپلي ناروغې په دروان کې د سر په خوده درملونو استعمالو خخه ډډه وکړي او د ضرورت په وخت د ډاکتر د لارښوونې په اساس یو مناسب درمل توصيه شي

۵ هر یو اميدواره بسچه باید د Antenatal Care لپاره د ډاکتر د لارښوونې سره سم په تاکي او منظمو مودو کې خپل ډاکتر ته مراجعه وکړي

۶ د هر نسايي ولادي ډاکتر لپاره په کار ده جي د اميدوارو ميندو لپاره د التراسوند معاينه په روئين ډول د یو عامي معايني په خير مروجه کړي ترڅو په prenatal ډول د ولادي نقیصي شتوالي تشخيص او لازم تدابير ورته وني يول شي

۷ ډيره هڅه وشي چې د ډيرو نژدي خپلوانو (Consanguinity) ترمنځه د خپلولي او وادونو د کولو خخه ډډه وشي ترڅو د یوی خوا دانسانانو په منځ کې تولیزې اړیکې لاپراخه شي او د بلې خوا د

جنتیکی تشوشا تو (په ځانګړي ډول د اوتوسومل او پولي جنک تشوشا تو) چانس ډير کم شي

٨ مخکي له دی خخه جي بسحبي اميدواره شي په روتين ډول سره د TORCH

Screening نوموري ازموينه په ملي ډول مروجه شي او د نوموري انتناناتو د شتوالي په صورت کي لازم تدابير ونيول شي او

٩ تولي ماشوماني نجوني او هغه بسحبي چې د تولد او تناسل وړتيا لري په ملي سطحه د Rubella واکسین تطبيق کول رايچ کرای شي همدارنګه زمونږ په ګران هيوا د افغانستان کي Hepatitis B واکسین هم په ملي سطحه رايچ کرای شي

١٠ د اميدواري په دوارن کي د سگرت چلم ، د کوکارو مستحضرات ، الکول او نورو مخدره مواد د استعمال خخه په جدي ډول مخينوي وشي

١١ تولي هغه ميندي چې اميدواره کېږي دري مياشتی مخکي او یوه مياشت وروسته د اميدواره کيدو په موده کي د ډاکتر د لارښوني او په اساس Folic acid استعمال کړي تر خود Neural tube defect د وزونکي او معیوب کوونکي ولادي نقیصي خخه په ډيره پیمانه کموالي رانحته شي

١٢ تولي اميدواري بسحبي باید چې د اميدواري په دوارن کي د ray ، X د وړانکي صوتې امواجو او د امكان په صورت کي د هايپرترميا خخه وسائل شي

١٣ کله چې والدينو ته د جنتیکي تشوشا تو په هکله معلومات ورکول کېږي ډاکتر باید د ډير دقت خخه کارواخلي او د ناروغرې د منحته راتلو پړه (ملامتي) په مور او پلار وانه چوي (په ځانګړي ډول د x او مایتو کاندریا یی تشوشا تو کي چې د مورلخوا انتقالېري داسي نه چې تل ترتله نوموري بسحه د خپل میره او یاد کورنۍ د نور غړو تر تحدید او انتقاد لاندي راشي

١٤ څرنګه چې په تولو اديانو کي د اسلام مقدس دين د انسان کرامت ته پرته د خيري او بسکلا په نظر کي نیولو سره ځانګړي احترام او موقف ورکړي او په دي نړۍ کي د ژوند کولو برخه ورکړل شوي ده نو یواخې په هغه صورت کي چې د Prenatal دوران کي کوم شدید دسمورفيک جين د مور په

رحم کې موجود وي او د مور د مرینې لامل و گرځې سقط ورکول استطباب لري نور په هیڅ صورت د جنین د او یا نوي زیږيدلې ماشوم له منځه ورل د خیری د خرابوالی او معجزي په نوم هیڅ جواز نلري

۱۵ هغه ماشومان چې حقيقی پلار نلري د هغوي جنتګې کانسلنک ډيری ستونزې رامنځته کوي  
نوځکه د اسلام په مقدس دين کې په پیروي سره بايد د غیر مشروح خلوتونو خخه ڏده وشي همدارنګه  
غیر مشروح خلوتونه د sexual transmitted

Disease په انتقالولو کې مهم رول لري چې نوموري ناروغرې د ډسمورفيک ماشومانو د منځته  
راورلو لامل گرځې نو ځکه د غیر مشروح خلوتونو خخه ڏده کول تنسټیزه کړنلاره ده

۱۶ څرنګه چې د اسلام په مقدس دين کې ovum transplantation او Insemination او عمل دي او د بلې خوا نوموري کړنلاره هم په جنتګې کانسلنک کې ستونزه پیښوی بنا پردي نوموري عمل یوه ناجزه عمل دي او د کارولو خخه یې بايد مختیوي وشي

دانزايمونو د بلاک د له منځه ورلو کړنلاره چې په هغه کې Coenzymes ورکول کېږي لکه په هوموسستین یوریا ناروغانو کې د پایریدوکسین (Vit B6) ورکول

د درملونو سره د مخامنځ کيدلو خخه ڦغورل ( Avoiding drugs ) لکه د PaseD G انزايم فقدان په اخته کسانو کې د کسيدانت د درملونو خخه ڦرغونه

د محیطي فکتورونو خخه محافظه کول د هيما فليسا او osteogenis imperfect د ناروغان چې د محیطي ترضصاتو خخه یې ستنه کېږي

همدارنګه جراحې درملنه چې د بدند د دندي او بنکلا د بنه والي په لپاره ترسره کېږي او بالاخره Gene therapy چې درملني اخري موخه ده چې تراوشه یواخي د Familial hupercholesterolemia او د ځینې سرطانونو د درملني لپاره gene theraps adenosindeaminase deficiency کوبنبوونه ترسره شوي دي چې د نورمال جين د داخلولو په واسطه ترسره کېږي

د جنتګې تشوشاتو مختیوي د neonatal metabolic screening , Carrferscrntoin

micronutrient supplementation او داخل رحمي تشخيص په واسطه ترسره کېږي چې په انتخابي ډول د اميدواري بسحې د حمل د ختمولو او يا د هغه کړنلارو خخه کاراخیستل کېږي چې په ټولنه کې د مړینې د اندازې کموالي مزماني disability کموالي او يا هغه جنتیگي تشوشاشو چې تراوسه درملنه نه لري د کموالي سبب شي همدارنګه Insemination او ovum Transplantation د مختنيوي بله لاره ده

د جنتیگي اخته ناروغانو انزار د اخته شوي کروموزوم په نوعیت دا خته شوي کروموزوم په نمبر د میوتیشن په نوعیت د ناروغۍ د منحثه راتلو په میکانیزم د ارثیت نمونی pattern of inheritance د اخته شوي کس جنسیت د ناروغۍ نوعه يا ډول د ناروغې مقدم تشخيص او مقدمه درملنه د ځانګړي انزايمونو نشتولالي او د هغې اندازې ، Target organ فکتورونو پوري اړه لري

که د تکامل په مقدمه مرحله کې یو بشپړ او توسمول مونوزومې رامنځته شوي وي د جنین انزار خراب او د هغې د مړینې لامل ګرځي یواځې Mosaic بنه ماشومان د ژوندي پاتې کيدو امکان لري د موسیسیزم هغه ناروغان چې کلینیکې اعراض او علايم ونلري هغه ناروغانو ته چې اعراض او علايم ولري بنه انزار لري هغه جنتیگي تشوشاشات چې د سرطانونو سره یوځاي وي او يا دسرطانونو لامل ګرځي خراب انزار لري د Linked ، x ډومینانت د ارثیت اخته نارینه ماشومان خراب انزار لري او د نارینه جنین د بنفسهې سقطونو او مړینو لامل ګرځي

درملني ته په اساسې ډول اړتیا لري يعني ټول جنتیگي تشوشاشات او ډسمورفیک ماشومان د یو عادي نورمانی منظري خخه نیولي ترخیفه، شدید، او سرطانې ناروغیو پوري د کینېکې اعراضو او علايمو لرونکې دي

د جنتیگي تشوشاشات او ولادي نقیصو تشخيص د پلاستنل پتالوجې د کروزومونو خیړل ، DNA ، Analysis رادیو ګرافیک خیرېنې (التراسونو ګرافی ، MRI,x,ray ، TORCH screening CNS تشوشاشات او Craniofacial انومنلي ګانو د شته والي لپاره هغه کې توکسوپلازموزس ، روبيلا سایتو میکالوویروس Herpes simplex چې بسايې

HIV syphkilis انتنات شامل وي تر سره کېږي د تشی میتازو معاینه کول (د اړګانیک اسیدونو د تاکنې لپاره) او د وینې ازموینې اجرا کېږي

همدارنګه د Prenatal په دوره کې تشخیص د مور د وینې معاینات د مور په وین کې د جنین حجر و پلتنه ، د جنین التراسوند ، د جنین amniocentesis Chorionic villous , MRI x-ray ، د جنین sampling ، د جنین د نسج معاینه او Fetoscopy څخه عبارت دي جنتګې تشوشات د ډیرو اختلاطاتو (بدغوريو) لرونکې دی لکه Miscarriage بنسټه سقطونه still birth دماغې وروسته پاتي والي ( Mental retardation ) د ودي ځنډ کونيوالي ، روندوالی ، راز راز معیوبیتونه چول ډول سیمستک اختلاطات (Handicaps)

Infertility او داسي نور او مرینه د جنتګې تشوشاتو د درمني په منظور د خو مختلفو کړنلارو څخه کاراخیستل کېږي له Replacement therapy چې په ناروغ کې هغه ماده چې هغې د نشتولې څخه منځته راځې ناروغ ته ورکول کېږي لکه په فاميلي Goitrogenous cretinism کې د تايروکسین ورکول په هموفلياکې factor VIII ۱Lx ورکول او په Gaucher disease کې د طبعي او يا Recombinant glucocerebrosidase انزایم د معاوضه کولو په واسطه درملل کېږي

توكسيک موادو د تراکم مخنيونه يوه بله کړنلاره ده لکه Galactosimia په ناروغانو کې د Lactose free غذا ورکول او يا د Gunt په ناروغانو کې د Allopurinol ورکول چې د د یوريک اسيډ د زياتيدو مخنيوي کوي

د توكسيک موادو د اطراح زياتول هم د تداوي يوه کړنلاره ده لکه Wilson په ناروغۍ کې د Desferoxamin ورکول د مس اطراح زياتوي او يا په thalassemia Penicillaman کې د چې د اوسيپني اطراح زياتوي ورکول کېږي

انزایمونو د Induction په واسطه درمنه لکه د Phenobarbital ورکول په Crigler-Najjar ، syndrome type II په اوتوسومل تشوش کې چې د ګلوکورونیل ترانسفریز انزایم فعالیت زياتوي

د رشیم حجري مرینه د مایتوزس د انقسام ځنډول differentiation ، فزیکي او وعایي ( Celluar migration ) خخه مخنيوي کول او التهاب

ډیرمیکانیزمونه په ثانوي ډول د کروموزم او يا ( D,N,A ) د زیانمن کيدو لامل ګرځئ چې ( D,N,A ) د مالیکول د ترمیم کيدو ضعیفوالی رامنځته کوي او نوموري پیښه د ولادي نقیصو لامل ګرځئ

د جنتیکي تشوشاټو او د زیبیدنی د نمگرتیاواو کلینیکي بنه د رامنځته کوونکي عواملو په خصوصیاتو د اخته شوي جنین په نوعیت ، د کروموزوم په نوعیت د کروموزوم د اخته کيدو په میخانیک ، د میوتانت جینونو په فیصدی او اندازي ، د اړوندہ شخص په جنسیت د Garrier (موراوا پلار) په خصوصیاتو او داسی نورو فکتورونو پوري اړه لري

خو په لنډ ډول سره عموي وضعی اخیری له نظره جنتیکي تشوشاټ د یو نورمال ماشوم خخه نیولي تریوه شدیده وژونکي حالت پوري توپیر لري لکه د ګلوکوز ۲ فاسفیت ډیهایدروجنینرتاپ ۱ ناروغان يا لکل نورمال وي یواحی د شدید Sepsis قوي اکسیدانت موادو سره د مخامن کيدو په صورت کې او يا د Hepatitis په موجودیت کې هیمولایزپیداکوي

د سندروم ناروغان مخکي د بلوغت خخه بالکل نورمال برینې نوځکه تشخیص یې هم ګراندي نود بلوغت په وخت کې اعراض بنکاره کوي او يا د زړه په ولادي ناروغی ( VSD ) A,S,D اخته ماشومان نورمال برینې خو د نورو مشکلاتو د ارزیابی وخت کې چې ډاکټره راول کېږي او تشخیص کېږي او يا اختلاط یې ورکړي وي او تشخیص کېږي مګرشدید او وژونکي تشوشاټ لکه syndrome ، short limb dwarfism ، agenesis ، renal ، anencephaly چې په ماشوم کې نسه بنکاره او خرګند نښې نښاني موجود دي چې نوموري تشوشاټ د جنین او زیبیدنی او ماشوم ته د مرینې لامل ګرځئ همدارنګه د میتالیزم تشوشاټ ( Inborn error of metabolism ) چې په نوزادي دوره کې د encephalopathy ، neonal sepsis او يا Hypoxic ischemic اعراض او علایم لري او د اصلی ناروغی سریري لوحه پټوي جې تشخیص د ځنډنې کيدو او د ماشوم د مرینې او يا معیوب کيدو لامل ګرځئ جنتیکي تشوشاټ په یوه سیتم ، خو سیتونو او يا ټولو ې د اعراض او علایمو د رامنځته کيدو لامل ګرځئ همدارنګه د

سموفیک ماشومان چې په ولادي نقیصو اخته وي کیدای شي چې يو Minor variant نقیصه ولري لکه Marfan syndrome او یا دا چې Major Malformation, Polydactyly کې د aniridia ( Wilmstumur) WAGR ، syndrome پیښی Neural tube defect ابھر انوریزم retardation ، Wolf hirsch horn syndrom, و ډیر نور سندرومونه یې بولی سیتم انومل او طبی درمنی ترڅنګ جراحې

## ( References ) اخْحَلِيْكُونَه

- 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>
- 15 W [http://en.Wikipedia.org/wiki/Mendelian\\_inheritance](http://en.Wikipedia.org/wiki/Mendelian_inheritance)



د پوهنمل ڈاکتر مسیح اللہ (مسیح) د ننگرہار پوهنتون

د طب پوهنئی اطفال دیپارتمنټ د خانگی استاد

لنډه پیژندنه

پوهنمل دوکتور مسیح اللہ (مسیح) د محمد رسول حوي په ۱۳۵۳ هـ لمريز کال د ننگرہار ولایت د سرخود ولسوالي د شمسپور په کلی کي په يو دينداره کورني کي نري ته سترگي پرانيستلی او د لمري حل لپاره د ابتدائي زده کري لپاره په ۱۳۵۹ هـ لمريز کال کي د تجربوي په عالي بسوونئي کي شامل شو او خپله ابتدائي زده کره د تجربوي په عالي بسوونئي کي ترسره کره په ۱۳۶۷ هـ لمريز کال کي د نوموري بسوونئي په عالي درجه فارغ شو او ثانوي زده کري په همدي کال د چکنوري په عالي ليسه کي سرته ورسوله او په کال ۱۳۷۱ هـ لمريز کي د چکنوري دليسی خخه په اعلي درجه فارغ او په همدي کال کي د ننگرہار پوهنتون د کانکور په ازمونه کي برخه و اخيست او په همدغه کال کي د کانکور په ازمونه کي د الله په احسان په بنه درجه د ننگرہار طب پوهنئي ته بريالي شو او په ۱۳۷۸ هـ لمريز کال کي د ننگرہار د طب پوهنئي خخه د ستازه دوری تكميليدو سره په اعلي درجه فارغ شو چي د لوړو کدری نمره په درلودلو سره د عالي تحصيلاتو د لايحي مطابق په ۱۳۸۰ هـ لمريز کي د طب پوهنئي په علمي کدر کي د شموليت غري تراسه کر د نوموري استاد حئيني خيرنه او اثار په لاندي ډول دي.

۱- جنتیک او ډسمورفولوژی کتاب.

۲- د Probiotic (ماسته) د اغيزو خيرنه په حاد اسهالاتو کي چي د Biopharmatic medicine پوري اړه لري.

۳- د Nitazoxanide او Tinidazole د اغيزو پرتليزه خيرنه چي نوموري خيرنه د محترم پوهندوی دوکتور ناصر خان کاموال سره يو ئای ترسره شوی دي.

۴- د شدید خوارحواکي په تشخيص کي د MUAC او WHZ-Score پرتليزه خيرنه چي د محترم پوهنمل ڈاکتر حقيق اللہ چهارديوال سره يو ئای پري کار کري.

۵- د ماشومانو په نس ناسته کي Diohedral Smectate د اغزو خيرنه چي محترم پوهنمل عبدالستار

نیازی سره یوئای تر شره شوی دی.

۲- په Acute gastroenteritis او Ondansetron کی د کانگی په درملنه کی د اخته کوچنیانو کی د پرتلیزه خیرنه چې د محترم پوهنمل دوکتور همایون چهاردهی وال سره Metochloroparamid یوئای پری عملاً خیرنه روان دی

۷- د شدید خوار څوکی (Severe malnutrition) په اخته ماشومانو کی د لکتوز عدم تحمل (Lactose Intolerance) د پیښو خیرنه چې د دیپارتمنټ ، طب پوهنځی ، پوهنتون ، او عالی تحصیلاتو د امور انسجام او رسروج کمیتی لخوا د پوهندوی علمي ترفیع د ارتقاء لپاره تائید شوی دي او فعلاً د الله په مرسته په کی کار کوی چې مونږ ورته په راتلونکی کی د نورو برياليتوبونو غونښتونکي 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**