*This information (11) on Fragile X syndrome is in Urdu*

# فریجائل X سنڈروم

(Fragile X Syndrome انگریزی میں)

## فریجائل X سنڈروم (Fragile X Syndrome)

فریجائل X سنڈروم تعلیمی دشواریوں کا عام ترین ورثے میں ملنے والا سبب ہوتا ہے۔ یہ لڑکیوں کے مقابلے میں لڑکوں میں زیادہ عام ہے۔ یہ تعلیم اور رویے سے تعلق رکھنے اور وسیع پیمانے پر متاثر کرنے والی خرابیاں پیدا کرتا ہے۔ لڑکیوں کے مقابلے میں لڑکے اس سے زیادہ شدت سے متاثر ہوتے ہیں۔

## فریجائل X سنڈروم کسی بچے کو کیسے متاثر کر سکتا ہے؟

فریجائل X سنڈروم سے متاثر تقریباً تمام لڑکوں میں کسی نہ کسی درجے کی تعلیمی دشواری پائی جاتی ہے جو ہلکی بھی ہو سکتی ہے اور شدید بھی۔ فریجائل X کروموسوم (chromosome) رکھنے والی اکثر لڑکیاں اور عورتیں عام ذہانت رکھتی ہیں، پھر بھی ان کی تقریباً ایک تہائی تعداد تعلیم سے متعلق مسائل میں مبتلا ہوتی ہے جو ہلکے سے اوسط کی حد میں ہوتے ہیں لیکن کبھی کبھی شدت بھی اختیار کر سکتے ہیں۔

فریجائل X سنڈروم سے متاثر بچوں میں پائی جانے والی دیگر خرابیوں میں تاخیر سے بولنا، الفاظ کا صاف ادا نہ ہونا اور زبان کی صحیح طور پر نشو ونما نہ ہونا شامل ہے۔ بعض بچوں اور بالغوں میں بھی تکراری رویے، کم توجہی کے وقفے اور بیش فعالیت جیسی خرابیاں پیدا ہو جاتی ہیں۔ کئی متاثر بچوں میں خود استغراقی (autism، آٹزم) کی بعض علامات ظاہر ہوتی ہیں مثلاً آنکھوں کا کمزور رابطہ، ہاتھوں کی تھپکن، سماجی بے چینی، غیر معمولی شرمیلاپن اور معمول پر اصرار۔ بعض بچوں اور بالغوں میں مرگی (epilepsy) کی خرابی پیدا ہو جاتی ہے۔

فریجائل X سنڈروم سے تعلق رکھنے والی جسمانی خصوصیات میں نسبتاً لمبا سر، نمایاں چہرے اور لمبوترے جبڑے والا چہرہ شامل ہے، پھر بھی یہ خصوصیات کم ہی ظاہر ہوتی ہیں۔ واضح جسمانی خصوصیات کے نہ ہونے کے نتیجے میں پہچان ناممکن ہو سکتی ہے یا اس میں تاخیر ہو سکتی ہے۔

## فریجائل X سنڈروم کا کیا سبب ہوتا ہے؟

فریجائل X سنڈروم ایک ورثے میں ملنے والی جینیاتی سنڈروم (syndrome) ہے۔ جینیاتی خرابیاں تبدیل شدہ جینز (genes) سے پیدا ہوتی ہیں۔

## جینز کیا ہیں؟

ہمارا جسم لاکھوں خلیوں (cells) سے بنا ہوتا ہے۔ ہر خلیے میں جینز کا مکمل مجموعہ ہوتا ہے۔ ہمارے جسم میں ہزاروں جینز موجود ہیں۔ ہم سب کو زیادہ تر جینز کی دو کاپیاں ورثے میں ملتی ہیں، ایک کاپی اپنی ماں سے اور دوسری کاپی اپنے باپ سے۔ جینز ہدایتوں کے سیٹ کی طرح کام کرتے ہیں جو ہماری نشوونما اور ہمارے جسم کے کام کے طریقے کو قابو میں رکھتے ہیں۔ ان ہدایات میں واقع ہونے والے کسی بھی نقص کو میوٹیشن (mutation) (یا تبدیلیاں) کہتے ہیں۔ میوٹیشن (یا تبدیلیاں) کسی جین کو صحیح طور پر کام کرنے سے روک سکتی ہیں۔ تبدیل شدہ (میوٹیشن) جین جینیاتی سنڈروم (syndrome) پیدا کر سکتا ہے۔ جینز ہماری بہت سی خصوصیات کے بھی ذمہ دار ہوتے ہیں مثلاً ہماری آنکھوں کا رنگ، خون کی قسم یا قد وغیرہ۔

## فریجائل X سنڈروم کا سبب بننے والے جین میں کیا خرابی ہوتی ہے؟

فریجائل X سنڈروم کا سبب بننے والا جین جانا بوجھا ہوتا ہے۔ اسے FMR1 کہتے ہیں۔ اس جین میں ہمارے دماغ کے لیے درکار معلومات محفوظ ہوتی ہے۔ اگر جین میں میوٹیشن (تبدیلی) ہوتی ہے تو دماغ اپنی مطلوبہ معلومات کو موصول نہیں کر پائے گا یا یہ کہ اسے غلط معلومات مل جائے گی۔ اسی سے فریجائل X سنڈروم سے تعلق رکھنے والی خرابیاں پیدا ہوتی ہیں۔ فریجائل X سنڈروم رکھنے والے افراد میں FMR1، فریجائل X جین میں تبدیلی (میوٹیشن) ہوتی ہے۔

معلومات جینز کے اندر ایک کوڈ (code) کی شکل میں محفوظ ہوتی ہیں جنھیں ہمارا جسم استعمال کرتا ہے۔ یہ کوڈ ان کیمیاوی مادوں کی ترتیب کے اعتبار سے موجود ہوتا ہے جو جین کو بناتے ہیں۔ درست فریجائل X جین کے شروع میں اس کوڈ کے ایک مختصر حصے کی کئی بار تکرار ہو جاتی ہے۔ فریجائل X سے متاثر افراد میں جین کا یہ تکرار شدہ حصہ عام سائز سے زیادہ لمبا ہوتا ہے۔ (ان کے یہاں اس کی زیادہ بار تکرار (repeats) ہوتی ہے۔) اسے پھیلاؤ (expansion) کا عمل کہا جاتا ہے کیونکہ جین کا کوئی حصہ پھیل جاتا ہے اور بڑا ہو جاتا ہے۔ اگر اس پھیلاؤ کا سائز کافی بڑا ہو جاتا ہے تو، یہ عام جینیاتی ہدایات سے مداخلت کرتا ہے اور فریجائل X کا سبب بنتا ہے۔

اس کے پھیلاؤ کا سائز مختلف ہوتا ہے۔

- جن بچوں میں FMR1 جین کے شروع میں 60 بار تک کی تکرار ہوتی ہے وہ فریجائل X سنڈروم سے متاثر نہیں ہوتے اور ان میں عام FMR1 جین ہوتا ہے۔
- 60 سے 200 تکراریوں والے بچے فریجائل X سنڈروم سے متاثر نہیں ہوتے لیکن انھیں پری-میوٹیشن (premutation) کا حامل یا منتقل کرنے والا قرار دیا جاتا ہے۔
- 200 سے زیادہ کی تکرار والے لڑکے فریجائل X سنڈروم سے متاثر ہوتے ہیں۔ ان لڑکوں میں اس پرچے میں بیان کردہ بعض خرابیاں پائی جائیں گی۔ 200 سے زیادہ تکراروں میں وسیع پھیلاؤ کو مکمل تبدیلی (فل میوٹیشن) کہا جاتا ہے۔
- فل میوٹیشن سے متاثر لڑکیوں میں فریجائل X سنڈروم سے تعلق رکھنے والے بعض مسائل پیدا ہو سکتے ہیں، لیکن لڑکوں کے مقابلے میں ان کے مسائل بہت کم ہوتے ہیں۔

## فریجائل X سنڈرؤم لڑکیوں کے مقابلے میں لڑکوں میں بہت عام کیوں ہوتا ہے؟

جینز دھاگا نما ساختیوں کی شکل میں منتقل ہوتے ہیں جنھیں کرؤموسومز کہا جاتا ہے۔ ہم میں سے ہر شخص کے ہر خلیے میں 46 کرؤموسومز ہوتے ہیں۔ ہمیں اپنے کرؤموسومز اپنے ؤالدین سے ؤرثے میں ملتے ہیں، 23 کرؤموسومز اپنی ماں سے اؤر 23 کرؤموسومز اپنے باپ سے۔ اس طرح ہمارے جسم میں 23 کرؤموسومز کے دؤ سیٹ، یا 23 جوڑے ہوتے ہیں۔ کرؤموسومز کے جوڑؤں کو لمبائی کے لحاظ سے نمبر دیے جاتے ہیں یعنی کرؤموسوم 1 سے شرؤع ہوکر کرؤموسوم 22 تک۔ بقیہ جوڑے جنس کے کرؤموسومز (sex chromosomes، سیکس کرؤموسومز) کہے جاتے ہیں۔

جنس کے کرؤموسومز کی دؤ قسمیں ہوتی ہیں۔ ایک کو X کرؤموسوم کہا جاتا ہے اؤر دؤسرے کو Y کرؤموسوم کہا جاتا ہے، اؤر ؤہ کسی پیدا ہونے ؤالے بچے کی جنس کا تعین کرتے ہیں کہ ؤہ مرد ہے یا عورت۔ عورتوں میں دؤ X کرؤموسومز (XX) ہوتے ہیں۔ کسی عورت کو اپنی ماں سے ایک X کرؤموسوم اؤر اپنے باپ سے ایک X کرؤموسوم ؤرثے میں ملتا ہے۔ مردؤں میں X اؤر Y کرؤموسومز (XY) ہوتے ہیں۔ کسی مرد کو ایک X کرؤموسوم اپنی ماں سے اؤر ایک Y کرؤموسوم اپنے باپ سے ؤرثے میں ملتا ہے۔

فریجائل X سنڈرؤم پیدا کرنے ؤالا جین X کرؤموسومز کے سرے کے قریب رہتا ہے۔ خوردبین کے نیچے فریجائل X سنڈرؤم سے متاثر کسی شخص کا X کرؤموسوم ایسا لگتا ہے گویا کہ اس کا سرا ٹوٹ گیا ہے اؤر ؤہ باہر لٹک رہا ہے۔ اسی ؤجہ سے اس خرابی کو یہ نام دیا گیا ہے۔

لڑکیوں میں دؤ X کرؤموسومز اؤر اسی لیے فریجائل X جین کے دؤ نسخے ہوتے ہیں۔ اگر لڑکی کے فریجائل X جینز میں سے ایک میں فل میوٹیشن ہو جائے اؤر ؤہ ٹھیک طرح کام نہ کرے تو جین کی دؤسری درست کاپی اس کی کمی پوری کرنے کے قابل ہوسکتی ہے۔ اس کا مطلب یہ ہے کہ لڑکیاں تبدیل شدہ (میوٹیشن) فریجائل X جین رکھنے کے اگر تمام نہیں تو کچھ اثرات سے محفوظ رہتی ہیں۔ اس کے برعکس، کیونکہ لڑکوں میں صرف ایک X کرؤموسوم ہوتا ہے اس لیے ان میں ایک ہی فریجائل X جین بھی ہوتا ہے۔ اگر ان کے فریجائل X جین میں فل میوٹیشن ہو جائے تو جین صحیح طرح کام نہیں کرے گا اؤر اس کی کمی کو پورا کرنے ؤالا کوئی اؤر فریجائل X جین بھی نہیں ہوگا۔

## فریجائل X سنڈرؤم ؤرثے میں کیسے ملتا ہے؟

کسی ایسی عورت کے یہاں جس کے فریجائل X جین میں 60 تکرار یے سے زیادہ ہوں فریجائل X سنڈرؤم سے متاثر بچے کی پیدائش کا خطرہ رہتا ہے۔ اس میں ؤہ عورتیں بھی شامل ہیں جو خود فریجائل X سنڈرؤم سے متاثر نہیں ہوتیں، بلکہ پری-میوٹیشن یا فل میوٹیشن کو منتقل کرنے ؤالی ہوتی ہیں۔

ؤہ مرد جو پری-میوٹیشن کا منتقل کرنے ؤالا ہو اس کے یہاں فریجائل X سنڈرؤم سے متاثر بچہ پیدا ہونے کا خطرہ رہتا ہے۔

اس کی ؤجہ یہ ہے کہ فریجائل X جین کا تبدیل شدہ (میوٹیشن) حصہ ماں کی طرف سے منتقل ہونے پر ناپائدار ہوتا ہے۔ بچے میں تکراریوں کی تعداد ماں کے اندر پائی جانے ؤالی تعداد کے مقابلے میں زیادہ ہوسکتی ہے۔ ان اسباب کی ؤجہ سے جو پوری طرح معلوم نہیں ہوسکے ہیں، اگر باپ پری-میوٹیشن کو منتقل کرنے ؤالا ہو تو اس خرابی کا ظاہر ہونا بہت ہی ناممکن ہے۔

## کیاتبدیل شدہ (میوٹیشن) فریجائل X جین سے متاثر ؤالدین کے یہاں فریجائل X سنڈرؤم سے متاثر بچہ پیدا ہوگا؟

اس کا دارؤمدار تین باتوں پر ہے:

- کتنے تکرار یے منتقل ہوتے ہیں
- کیاتبدیل شدہ (پری-میوٹیشن یا فل میوٹیشن ؤالے) فریجائل X جین سے متاثر ؤالدین میں سے باپ ہے یا ماں
- تبدیل شدہ (میوٹیشن) فریجائل X جین سے متاثر ماں سے کون سا X کرؤموسوم منتقل ہوا ہے

اسے سمجھنے کا آسان ترین طریقہ باپوں اؤر ماؤں پر الگ الگ غور کرنا ہے۔
(اس معلومات کا خلاصہ تصویر 1 میں دیا گیا ہے)

## پری-میوٹیشن منتقل کرنے ؤالا باپ (جسے عام تعدد منتقل کرنے ؤالا (transmitting، ٹرانسمٹنگ) مرد بھی کہتے ہیں)

- اس کے بیٹوں میں سے کوئی بھی متاثر نہیں ہوگا کیونکہ انھیں اسکے Y کرؤموسومز ؤرثے میں ملیں گے، نہ کہ اس کا X کرؤموسوم
- اس کی تمام بیٹیاں اس کے پری-میوٹیشن کو ؤرثے میں پائیں گی۔ ان کے (بیٹیوں کے) بیٹوں کو فریجائل X سنڈرؤم سے متاثر ہونے کا خطرہ لاحق ہوگا

## فل میوٹیشن سے متاثر مرد

- یہ مرد فریجائل X سنڈرؤم سے متاثر ہوتے ہیں۔ فریجائل X سنڈرؤم سے متاثر مردؤں کے بچے ہونا بہت غیر معمولی بات ہوتی ہے۔

## پری-میوٹیشن منتقل کرنے ؤالی ماں

اس کے ہر بچے میں 50% یا 2 میں ایک کا خطرہ رہے گا کہ انھیں اس کا پری-میوٹیشن ؤرثے میں ملے۔

- اگر بچوں میں پری-میوٹیشن ؤرثے میں ملتا ہے اؤر اگر پری-میوٹیشن کسی تبدیلی کے بغیر آگے منتقل ہوتا ہے تو اس کے بچوں میں سے کوئی بھی (چاہے لڑکے ہوں یا لڑکیاں) فریجائل X سنڈرؤم سے متاثر نہیں ہوگا۔
- اگر ماں کی طرف سے منتقل ہونے پر پری-میوٹیشن بڑھ کر فل میوٹیشن ہو جاتا ہے تب بچے کو فل میوٹیشن ؤرثے میں ملے گا۔ اگر بچہ لڑکا ہے تو ؤہ فریجائل X سنڈرؤم سے متاثر ہوگا۔ اگر بچہ لڑکی ہے تو ؤہ فریجائل X سنڈرؤم کی بعض خصوصیات سے متاثر ہو سکتی ہے۔

## فل میوٹیشن منتقل کرنے والی ماں

اس کے ہر بچے میں 50% یا 2 میں 1 کا خطرہ رہے گا کہ انھیں اس کا فل میوٹیشن ورثے میں ملے۔

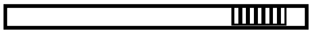
- اگر لڑکے کو فل میوٹیشن ورثے میں ملتا ہے تو وہ فریجائل X سنڈروم سے متاثر ہوگا۔
- اگر لڑکی کو فل میوٹیشن ورثے میں ملتا ہے تو وہ فریجائل X سنڈروم کی بعض خصوصیات سے متاثر ہو سکتی ہے۔

## تصویر 1۔ کیا فریجائل X جین سے متاثر والدین کے یہاں فریجائل X سنڈروم سے متاثر بچہ پیدا ہوگا؟

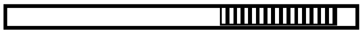
**کلید:**

یہ علامت کسی X کروموسوم کی نمائندگی کرتی ہے جس میں (بغیر پھیلا ہوا) (60 تکراریوں تک) والا عام فریجائل X جین ہو۔

یہ علامت ایک X کروموسوم کی نمائندگی کرتی ہے جس میں مختصر پھیلاؤ یا پری-میوٹیشن (60-200 تکرارایے) والا فریجائل X جین ہو۔



یہ علامت ایک X کروموسوم کی نمائندگی کرتی ہے جس میں طویل پھیلاؤ یا فل میوٹیشن (200 سے زائد تکرارایے) والا فریجائل X جین ہو۔



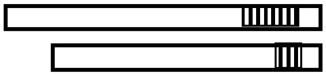
یہ علامت Y کروموسوم کی نمائندگی کرتی ہے۔

### پری- میوٹیشن کو منتقل کرنے ؤالے مرد
### (عام منتقل کرنے ؤالے مرد)
### میں سیکس کرؤموسوم:

بیٹیاں: اس کی تمام بیٹیاں اپنے باپ کے X کرؤموسومز ؤرثے میں پائیں گی۔ اس کی بیٹیاں پری-میوٹیشن کو منتقل کرنے ؤالی ہوں گی۔

بیٹے: اس کے تمام بیٹے اپنے باپ کے Y کرؤموسوم ؤرثے میں پائیں گے۔ اس کے بیٹے منتقل کرنے ؤالے نہیں ہوں گے اؤر فریجائل X سنڈرؤم سے متاثر نہیں ہوں گے۔

### پری- میوٹیشن کو منتقل کرنے ؤالی عورت
### میں سیکس کرؤموسوم:



بچے (لڑکے یا لڑکیاں): 2 میں 1 کا یا 50% امکان ہے کہ بچہ ماں کے عام فریجائل X جین ؤالے X کرؤموسومز ؤرثے میں پائے گا۔ یہ بچے کو منتقل کرنے ؤالے نہیں ہوں گے اؤر فریجائل X سنڈرؤم سے متاثر نہیں ہوں گے۔

2 میں 1 کا یا 50% امکان ہے کہ اس کا بچہ (لڑکا یا لڑکی) ماں کے پری-میوٹیشن ؤالا X کرؤموسوم ؤرثے میں پائے گا۔

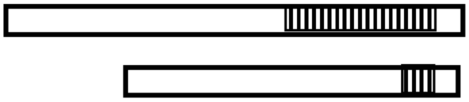
اگر پری-میوٹیشن تبدیل ہوئے بغیر آگے منتقل ہو جاتا ہے تو بچہ بھی پری-میوٹیشن کا کو منتقل کرنے ؤالا ہو گا۔

اگر ماں کی طرف سے منتقل ہونے پر پری-میوٹیشن بڑھ کر فل میوٹیشن ہو جاتا ہے تو بچہ بھی فل میوٹیشن سے متاثر ہو گا۔
اگر یہ بچہ لڑکا ہے تو فریجائل X سنڈرؤم سے متاثر ہو گا۔
اگر یہ بچہ لڑکی ہو تو فریجائل X سنڈرؤم سے تعلق رکھنے ؤالی بعض خرابیوں سے متاثر ہو سکتی ہے۔

### فل میوٹیشن کو منتقل کرنے ؤالے مرد
### میں سیکس کرؤموسوم:

یہ تمام مرد فریجائل X سنڈرؤم سے متاثر ہیں۔ فریجائل X سنڈرؤم سے متاثر مردؤں سے بچے پیدا ہونا غیر معمولی بات ہے۔

### فل میوٹیشن کو منتقل کرنے ؤالی عورت
### میں سیکس کرؤموسوم:



بچے (لڑکے یا لڑکیاں): 2 میں 1 کا یا 50% امکان ہے کہ بچہ ماں کے عام فریجائل X جین ؤالے X کرؤموسومز ؤرثے میں پائے گا۔ یہ بچے منتقل کرنے ؤالے نہیں ہوں گے اؤر فریجائل X سنڈرؤم سے متاثر نہیں ہوں گے۔

2 میں 1 کا یا 50% امکان ہے کہ اس کا بچہ (لڑکا یا لڑکی) ماں کے فل-میوٹیشن ؤالا X کرؤموسوم ؤرثے میں پائے گا۔ اگر یہ بچہ لڑکا ہے تو فریجائل X سنڈرؤم سے متاثر ہو گا۔ اگر یہ بچہ لڑکی ہو تو فریجائل X سنڈرؤم سے تعلق رکھنے ؤالی بعض خرابیوں سے متاثر ہو سکتی ہے۔

## کیا کوئی پری-میوٹیشن کسی منتقل کرنے ؤالے کوئی خرابی پیدا کر سکتا ہے ؟

پری-میوٹیشن کو منتقل کرنے ؤالے افراد میں اس کا خطرہ کم رہتا ہے کہ ؤہ فریجائل X سنڈرؤم میں پائے گئے تعلیمی اؤر برتاؤ کے مسائل میں مبتلا ہوں، لیکن بعض دؤسری خرابیاں ہیں جنھیں کم سمجھا گیا ہے جو بعض اؤقات منتقل کرنے ؤالے افراد کو متاثر کرتے ہیں۔

- پری-میوٹیشن کو منتقل کرنے ؤالی عورتوں میں ؤقت سے پہلے ماہواری بند ہونے (menopause) کا امکان زیادہ رہتا ہے (40 سال کی عمر سے پہلے )۔ اس کا مطلب یہ ہے کہ ان کے یہاں بچے ہونے میں دشواریاں ہو سکتی ہیں۔ اس کا اثر پری-میوٹیشن سے متاثر تمام عورتوں پر نہیں پڑتا۔ یہ سمجھنے کے لیے مزید تحقیق کی ضرؤرت ہے کہ سب سے زیادہ خطرہ کن عورتوں کو ہے۔
- 50 سال کی عمر کے بعد بعض پری-میوٹیشن کے حامل مردؤں میں کپکپی (tremor، ٹریمر) کی خرابی پیدا ہوجاتی ہے اؤر چلنے پھرنے اؤر توازن قائم رکھنے میں دشواری پیش آتی ہے۔ یہ خرابی عصبی (neurological، نیورؤلوجکل) ( عصبی نظام ) یا دماغی خرابی سے پیدا ہوتی ہے۔ اس خرابی کے اسباب کو سمجھنے اؤر یہ جاننے کے لیے کہ یہ خرابی پری-میوٹیشن کو منتقل کرنے ؤالے بعض افراد میں ہی کیوں ہوتی ہے مزید تحقیق کی ضرؤرت ہے۔

## فریجائل X سنڈرؤم کی پہچان کیسے ہوتی ہے ؟

یہ جاننے کیلیے کہ کوئی شخص پری-میوٹیشن سے متاثر ہے یا فل میوٹیشن سے، جینیاتی جانچ کاری دستیاب ہے اؤر ؤہ مختصر سے خون کے نمونے پر کی جاتی ہے۔ یہ جاننے کے لیے کہ کیا پیٹ میں پلنے ؤالا بچہ فریجائل X سنڈرؤم سے متاثر ہو سکتا ہے دؤران حمل جانچ کرنا بھی ممکن ہے۔ اس طرح کی جانچ کو پیدائش سے پہلے کی جانچ (prenatal diagnosis) کہتے ہیں۔

## فریجائل X سنڈرؤم کی پہچان کی اہمیت

کسی بچے میں فریجائل X سنڈرؤم کی پہچان اہمیت رکھتی ہے کیونکہ اس سے تعلیم، بولنے اؤر زبان اؤر زبان کی نشوؤنما کے معاملات میں بچے کو ماہر ڈاکٹرؤں کی مدد حاصل کرنے کا موقع ملے گا۔ بالغوں میں فریجائل X سنڈرؤم کی پہچان ان مخصوص خرابیوں کو سمجھنے اؤر ان کی دیکھ بھال کرنے میں مدد دے سکتی ہے جو ان میں موجود ہوں۔ فریجائل X کی پہچان کرنا ضرؤری ہے کیونکہ ایسے رشتے دار ہو سکتے ہیں جن کے یہاں متاثر بچوں کے پیدا ہونے کا خطرہ ہو۔ ان رشتے دارؤں کو جینیاتی مشیرؤں (genetic counselling)، منتقل کرنے ؤالے کی جانچ کاری اؤر پیدائش سے پہلے کی جانچ کی فراہمی سے فائدہ پہنچ سکتا ہے۔

## میں فریجائل X سنڈروم سے متعلق مزید معلومات کہاں سے حاصل کرسکتا ہوں؟

یہ کتابچہ فریجائل X سنڈروم اوراس کے اسباب سے متعلق صرف ایک مختصرہدایت نامہ ہے۔ مزید معلومات آپ کے مقامی علاقائی جینیاتی مرکز یا مندرجہ ذیل پتوں پر حاصل کی جاسکتی ہے:

### دی فریجائل X سوسائٹی (The Fragile X Society)

Rood End House,
6 Stortford Road,
Great Dunmow,
Essex,
CM6 1H7

ٹیلیفون:01371 875100　　فیکس:01371 859915

ای میل: info@fragilex.org.uk　　ؤیب: www.fragilex.org.uk

### دی جینیٹک انٹریسٹ گروپ (The Genetic Interest Group)

Unit 4D,
Leroy House,
436 Essex Rd.,
London, N1 3QP

ٹیلیفون:020 7704 3141　　ای میل: mail@gig.org.uk　　ؤیب: www.gig.org.uk

### کانٹیکٹ اے فیملی (Contact a Family)

209-211 City Rd.,
London,
EC1V 1JN

ٹیلیفون: 020 7608 8700

فیکس: 020 7608 8701

ہیلپ لائن 0808 808 3555 یا منی فون 0808 808 3556

(ؤالدین اور خاندانوں کے لیے مفت فون، 10 بجے صبح سے 4 بجے شام تک، دؤشنبہ - جمعہ)

ای میل: info@cafamily.org.uk　　ؤیب: www.cafamily.org.uk

یہ اشاعت جولائی 2005 میں مرتب کی گئی

*This edition prepared July 2005*　　*Ref 11*

# اصطلاحات کی فہرست (دشوار الفاظ اؤر ان کے معنی) : فریجائل X سنڈرؤم

یہ اصطلاحات کی فہرست کا مقصد 'فریجائل X سنڈرؤم' پرچے میں دی گئی اصطلاحات کی وُضاحت کرنا ہے۔ موٹے حرؤف میں ظاہر کیے گئے الفاظ کی تشریح اصطلاحات کی فہرست میں کہیں کر دی گئی ہے۔

**خود استغراقی (autism، آٹزم)**۔ ایک حالت جو دؤسرے لوگوں کے ساتھ میل جول اؤر تبادلہ ء خیال کی صلاحیت کو متاثر کرتی ہے۔

**خلیہ (cell)**۔ انسانی جسم لاکھوں خلیوں سے بنا ہوتا ہے جو تعمیراتی بلاکوں کی طرح ہوتے ہیں۔ خلیو کی کئی مخصوص قسمیں ہوتی ہیں۔ ان میں جلد کے خلیے، دماغ کے خلیے اؤر خون کے خلیے شامل ہوتے ہیں۔ جسم کے مختلف حصوں میں موجود خلیے ایک دؤسرے سے مختلف نظر آتے ہیں اؤر مختلف کام کرتے ہیں۔ ہر خلیے میں (عورتوں میں انڈؤں اؤر مردؤں میں منی کو چھوڑ کر) تمام جسم کے جینز ہوتے ہیں۔

**کرؤموسومز (chromosomes)**۔ دھاگا نما ساختیں جو خوردبین کے نیچے دیکھے جا سکتے ہیں اؤر ان میں جینز ہوتے ہیں۔ عموماً لوگوں کے ہر خلیے میں 46 کرؤموسومز ہوتے ہیں۔ ان میں دؤ سیکس کرؤموسومز اؤر دیگر کرؤموسومز کے 22 جوڑے ہوتے ہیں۔ تیئس کرؤموسومز ماں سے ملتے ہیں اؤر تیئس باپ سے ملتے ہیں۔ کرؤموسومز کے ہر جوڑے کا ایک کرؤموسوم ماں سے اؤر ایک باپ سے ملتا ہے (ایک نمونہ جاتی مثال کے طور پر کرؤموسوم ایک کتاب کی طرح ہے۔ جین اس کتاب میں دی گئی ایک کہانی کی طرح ہے)۔

**مرگی (epilepsy)**۔ عصبی نظام کی ایک خرابی۔ متاثر لوگوں میں مختلف درجوں کی شدت کے دؤرے پڑ سکتے ہیں۔

**پھیلاؤ (expansion)**۔ فریجائل X جین تکراریوں کی تعداد میں زیادتی۔

**FMR1**۔ اس جین کے لیے سائنسی مخفف جو فریجائل X سنڈرؤم سے متاثر لوگوں میں بدل جاتا ہے۔ **فریجائل X جین**۔

**فریجائل X (fragile X)**۔ خوردبین کے نیچے متاثر لوگوں کے X کرؤموسوم کی مخصوص شکل۔ X کرؤموسوم ایسا لگتا ہے جیسے اس کا سرا ٹوٹ کر الگ ہو گیا ہے۔

**مکمل تبدیلی (full mutation، فل میوٹیشن)**۔ طویل پھیلاؤ (فریجائل X میں 200 سے زیادہ تکراریے) ان لڑکوں اؤر مردؤں میں جن میں فل میوٹیشن ہوتا ہے فریجائل X کرؤموسوم پایا جاتا ہے۔ جن لڑکیوں اؤر عورتوں میں فل میوٹیشن ہو ان میں فریجائل X سنڈرؤم ہو سکتا ہے لیکن ان میں متاثر مردؤں کے مقابلے میں کم مسائل ہو سکتے ہیں۔

**جین (gene)**۔ کرؤموسوز پر کیمیائی شکل میں محفوظ معلومات جن کی ضرؤرت جسم کو کام کرنے کے لیے ہوتی ہے۔ جینز میں تبدیلیاں یا میوٹیشن معلومات میں ردوبدل کرتی ہیں اؤر اس سے جسم کے کام کرنے کے طریقے میں تبدیلی آسکتی ہے۔ زیادہ تر جینز جوڑؤں کی شکل میں ہوتے ہیں۔ ایک ماں سے اؤر دؤسرا باپ سے۔ کسی جوڑے کے دؤنوں جینز کرؤموسومز کے جوڑے پر مطابقتی مقامات پر ہوتے ہیں۔ مردؤں میں X کرؤموسوم اؤر Y کرؤموسوم پر موجود جینز ایک دؤسرے سے جوڑ نہیں بنا پاتے۔ ان میں مطابقت نہیں ہوتی۔ (ایک نمونہ جاتی مثال کے طور پر: جین کسی کتاب کی کہانی کی طرح ہے، جین میں تبدیلی اس کہانی میں تبدیلی کی طرح ہے)۔

**جینیاتی (genetic)**۔ وُہ بیماری جو جینز سے پیدا ہوئی ہو، جس کا تعلق جینز سے ہو۔

**جینیاتی مشاوَرت (genetic counselling)**۔ ان لوگوں کے لیے معلومات اوُر مدد جو اپنے خاندان میں کسی جینیاتی سنڈرُوم (syndrome) کی تاریخ رکھتے ہوں یا جو کوئی جینیاتی سنڈرُوم (syndrome) وُرثے میں پانے یا اسے منتقل کرنے کے بارے میں فکرمند ہوں۔

**مینوپوز (menopause)**۔ عورت کے جسم میں اس کی آخری ماہواری سے پہلے اوُر بعد میں تبدیلی کا زمانہ۔

**میوٹیشن (mutation)**۔ کسی جین میں تبدیلی۔ بعض تبدیلیاں نقصان دہ نہیں ہوتیں۔ بعض اوُقات جب کسی جین میں تبدیلی آتی ہے تو اس کی معلومات میں ردوبدل ہو جاتی ہے اوُر اسی لیے وُہ صحیح طرح کام نہیں کرتا۔ فریجائل X سنڈرُوم میں میوٹیشن (تبدیلی) کسی جین کے حصے کی تکراریوں کی تعداد میں اضافہ ہے۔ اس بڑھی ہوئی تعداد کو پھیلاؤ کہا جاتا ہے۔ (ایک نمونہ جاتی مثال کے طور پر کسی جین میں تبدیلی یا میوٹیشن کسی کہانی کے لفظ میں ایک غائب ہو جانے وُالے یا زائد حرف کی طرح ہے)۔

**عصبی نظام (nervous system)**۔ دماغ اوُر رگیں جسم کو غذا فراہم کرتے ہیں۔ یہ حرکت اوُر حواس کو قابو میں رکھتا ہے مثلاً لمس اوُر درد۔

**نیورُولوجکل (neurological)**۔ جو چیز عصبی نظام کو متاثر کرے۔

**پری میوٹیشن (premutation)**۔ فریجائل X جین میں کوئی پھیلاؤ (60 سے 200 تکراریوں تک) جو فریجائل X سنڈرُوم پیدا کرنے کے لیے کافی نہ ہو۔

**پیدائش سے پہلے کی جانچ (prenatal diagnosis)**۔ حمل کے دوُران بچے میں کسی جینیاتی سنڈرُوم (syndrome) کی موجودگی یا ناموجودگی کا پتہ چلانے کے لیے کی جانے وُالی جانچ۔

**تکرارِیے (repeats)**۔ فریجائل X سنڈرُوم میں وُہ تبدیلی (میوٹیشن) جو فریجائل X جین کے تکرار شدہ حصے میں بیماری کا سبب بنتی ہے۔ فریجائل X جین کے تکرار شدہ حصے کے سائز کو جانچ سے ظاہر کیا جا سکتا ہے۔ فریجائل X سنڈرُوم سے متاثر لوگوں میں تکراریوں کی تعداد بہت زیادہ ہوتی ہے۔ (ایک نمونہ جاتی مثال کے طور پر تکرارِیے کسی لفظ میں تکرار شدہ حرُوف یا صوتی ارکان کی طرح ہوتے ہیں۔ اگر مزید حرُوف صوتی ارکان کا اضافہ کر دیا جائے تو لفظ کا مفہوم ضائع ہو جائے گا)۔

**جنس کے کرُوموسومز (sex chromosomes، سیکس کرُوموسومز)**۔ X کرُوموسوم اوُر Y کرُوموسوم۔ سیکس کرُوموسوم اس پر قابو رکھتے ہیں کہ کیا کوئی شخص مرد ہے یا عورت۔ عورتوں میں دوُ X کرُوموسومز ہوتے ہیں۔ مردوُں میں ایک X کرُوموسوم اوُر ایک Y کرُوموسوم ہوتا ہے۔

**سنڈرُوم (syndrome)**۔ ان خصوصیات کا مجموعہ جو کسی متاثر شخص میں ایک ساتھ ظاہر ہوتے ہوں۔ متاثر افراد میں سنڈرُوم کی کچھ یا بعض خصوصیات مشترک ہوتی ہیں۔

**منتقلی (transmitting)**۔ ایسے شخص کی حالت بیان کرنے کے لیے استعمال کی جانے وُالی ایک اصطلاح جس کے فریجائل X جین میں پری-میوٹیشن ہوا ہو اوُر جو اسے اپنے بچوں تک منتقل کر سکتا ہو لیکن فریجائل X سنڈرُوم سے متاثر نہ ہو۔

**رعشہ (tremor، ٹریمر)**۔ کپکپاہٹ اوُر تھرتھراہٹ۔

**X** کرؤموسوم **(X chromosome)**۔ سیکس کرؤموسومز میں سے ایک۔ عورتوں میں دؤ X کرؤموسومز ہوتے ہیں۔ مردؤں میں ایک X اؤر ایک **Y** کرؤموسوم ہوتا ہے۔

**XX**۔ یہ کسی عورت کے عام سیکس کرؤموسومز کو ظاہر کرتا ہے۔ عورتوں میں عام طور پر دؤ **X** کرؤموسومز ہوتے ہیں۔ ماں اؤر باپ دؤنوں میں سے ایک ایک **X** کرؤموسوم ؤرثے میں ملتا ہے۔

**XY**۔ اس سے کسی مرد کے سیکس کرؤموسومز ظاہر ہوتے ہیں۔ مردؤں میں ایک **X** کرؤموسوم اؤر ایک **Y** کرؤموسوم ہوتا ہے۔ مرد کو یہ **X** کرؤموسوم اپنی ماں سے اؤر **Y** کرؤموسوم اپنے باپ سے ؤرثے میں ملتا ہے۔

**Y** کرؤموسوم **(Y chromosome)**۔ سیکس کرؤموسومز میں سے ایک۔ مردؤں میں عام طور پر ایک X اؤر ایک Y کرؤموسوم ہوتا ہے۔ عورتوں میں دؤ **X** کرؤموسومز ہوتے ہیں۔

اصطلاحات کی یہ فہرست جس میں متعلقہ جینیاتی معلومات دی گئی ہیں، صرف مریضوں اؤر ان کے خاندان کے افراد کے استعمال کے لیے ہے۔

یہ اشاعت جولائی 2005 میں مرتب کی گئی
This edition prepared July 2005