The Fragile X Society

Queen's Award for Voluntary Service

Fragile X Genetics Patient Information and Glossary in Urdu

Prepared by the London Ideas Genetic Knowledge Park
July 2005

This information is also available in Gujarati, Arabic, Farsi, Punjabi, Turkish and English

Rood End House, 6 Stortford Road, Great Dunmow, Essex CM6 1DA
Tel: 01371 875100 Fax: 01371 859915
Email: info@fragilex.org.uk Website: www.fragilex.org.uk
The Fragile X Society Registered Charity and Limited Company registered in England.
Charity Registration No. 1127861 Company Registration No. 6724061

FRSB FundRaising Standards Board

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

فریجائل X سنڈروم

(انگریزی میں Fragile X Syndrome)

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 و نما 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 کرپائے 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 سنڈرُوم لڑکیوں کے مقابلے میں لڑکوں میں بہت عام کیوں ہوتا ہے؟

جینز دھاگا نما ساختیوں کی شکل میں منتقل ہوتے ہیں جنھیں کرُوموسومز کہا جاتا ہے۔ ہم میں سے ہر شخص کے ہر خلیے میں 46 کرُوموسومز ہوتے ہیں۔ ہمیں اپنے کرُوموسومز اپنے وَالدین سے وِرثے میں ملتے ہیں، 23 کرُوموسومز اپنی ماں سے اور 23 کرُوموسومز اپنے باپ سے۔ اس طرح ہمارے جسم میں 23 کرُوموسومز کے دوٗ سیٹ، یا 23 جوڑے ہوتے ہیں۔ کرُوموسومز کے جوڑوں کو لمبائی کے لحاظ سے نمبر دیے جاتے ہیں یعنی کرُوموسوم 1 سے شروع ہو کر کرُوموسوم 22 تک۔ بقیہ جوڑے جنس کے کرُوموسومز (sex chromosomes، سیکس کرُوموسومز) کہے جاتے ہیں۔

جنس کے کرُوموسومز کی دوٗ قسمیں ہوتی ہیں۔ ایک کو X کرُوموسوم کہا جاتا ہے اور دوٗسرے کو Y کرُوموسوم کہا جاتا ہے، اور وُہ کسی پیدا ہونے وَالے بچے کی جنس کا تعین کرتے ہیں کہ وُہ مرد ہے یا عورت۔ عورتوں میں دوٗ X کرُوموسومز (XX) ہوتے ہیں۔ کسی عورت کو اپنی ماں سے ایک X کرُوموسوم اور اپنے باپ سے ایک X کرُوموسوم وِرثے میں ملتا ہے۔ مردوُں میں X اور Y کرُوموسومز (XY) ہوتے ہیں۔ کسی مرد کو ایک X کرُوموسوم اپنی ماں سے اور ایک Y کرُوموسوم اپنے باپ سے وِرثے میں ملتا ہے۔

فریجائل X سنڈرُوم پیدا کرنے وَالا جین X کرُوموسومز کے سرے کے قریب رہتا ہے۔ خوردبین کے نیچے فریجائل X سنڈرُوم سے متاثر کسی شخص کا X کرُوموسوم ایسا لگتا ہے گویا کہ اس کا سرا ٹوٹ گیا ہے اور وُہ باہر لٹک رہا ہے۔ اسی وُجہ سے اس خرابی کو یہ نام دیا گیا ہے۔

لڑکیوں میں دوٗ X کرُوموسومز اور اسی لیے فریجائل X جین کے دوٗ نسخے ہوتے ہیں۔ اگر لڑکی کے فریجائل X جینز میں سے ایک میں فل میوٹیشن ہو جائے اور وُہ ٹھیک طرح کام نہ کرے تو جین کی دوٗسری درست کاپی اس کی کمی پوری کرنے کے قابل ہو سکتی 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 کرُوموسوم 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 اور اس کی کمی کو پورا کرنے وَالا کوئی اور فریجائل X جین بھی نہیں ہوگا۔

فریجائل X سنڈرُوم وِرثے میں کیسے ملتا ہے؟

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

وُہ مرد جو پری-میوٹیشن کا منتقل کرنے وَالا ہو اس کے یہاں فریجائل X سنڈرُوم سے متاثر بچہ پیدا ہونے کا خطرہ رہتا ہے۔

اس کی وُجہ 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 وَالی تعداد کے مقابلے میں زیادہ ہو سکتی ہے۔ ان اسباب کی وُجہ سے جو پوری طرح معلوم نہیں ہو سکے ہیں، اگر باپ پری-میوٹیشن کو منتقل کرنے وَالا ہو تو اس خرابی کا ظاہر ہونا بہت ہی ناممکن ہے۔

کیا تبدیل شدہ (میوٹیشن) فریجائل X جین سے متاثر والدین کے یہاں فریجائل X سنڈروم سے متاثر بچہ پیدا ہوگا؟

اس کا دارومدار تین باتوں پر ہے:

- کتنے تکرارے منتقل ہوتے ہیں
- کیا تبدیل شدہ (پری- میوٹیشن یا فل میوٹیشن والے) فریجائل X جین سے متاثر والدین میں سے باپ ہے یا ماں
- تبدیل شدہ (میوٹیشن) فریجائل X جین سے متاثر ماں سے کون سا X کروموسوم منتقل ہوا ہے

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

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

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

فل میوٹیشن سے متاثر مرد

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

پری- میوٹیشن منتقل کرنے والی ماں

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

- اگر بچوں میں پری- میوٹیشن ورثے میں ملتا ہے اور 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 سنڈروم 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 ورثے میں ملے گا۔ اگر بچہ لڑکا ہے تو وہ فریجائل X سنڈروم سے متاثر ہوگا۔ اگر بچہ لڑکی ہے تو وہ فریجائل X سنڈروم 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:

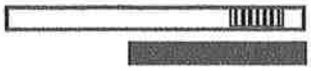
یہ علامت کسی X کروموسومز کی نمائندگی کرتی ہے جس میں (بغیر پھیلا ہوا) (60 تکراریوں تک) والا عام فریجائل X جین ہو۔

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

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

یہ علامت Y کروموسوم کی نمائندگی کرتی ہے۔

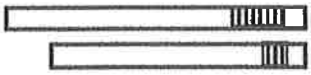
پری-میوٹیشن کو منتقل کرنے والے مرد
(عام منتقل کرنے والے مرد)
میں سیکس کروموسوم:



بیٹیاں: اس کی تمام بیٹیاں اپنے باپ کے X کروموسومز ورثے میں پائیں گی۔ اس کی بیٹیاں پری-میوٹیشن کو منتقل کرنے والی ہوں گی۔

بیٹے: اس کے تمام بیٹے اپنے باپ کے Y کروموسومز ورثے میں پائیں گے۔ اس کے بیٹے منتقل کرنے والے نہیں ہوں گے اور فریجائل X سنڈروم سے متاثر نہیں ہوں گے۔

پری-میوٹیشن کو منتقل کرنے والی عورت
میں سیکس کروموسوم:



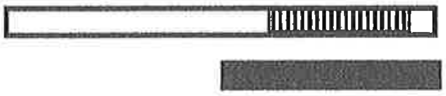
بچے (لڑکے یا لڑکیاں): 2 میں 1 کا یا 50% امکان ہے کہ بچہ ماں کے عام فریجائل X جین والے X کروموسومز ورثے میں پائے گا۔ یہ بچے کو منتقل کرنے والے نہیں ہوں گے اور فریجائل X سنڈروم سے متاثر نہیں ہوں گے۔

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

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

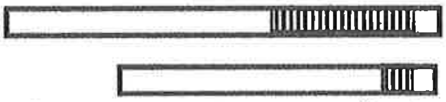
اگر ماں کی طرف سے منتقل ہونے پر پری-میوٹیشن بڑھ کر فل میوٹیشن ہو جاتا ہے تو بچہ بھی فل میوٹیشن سے متاثر ہو گا۔
اگر یہ بچہ لڑکا ہے تو فریجائل X سنڈروم سے متاثر ہو گا۔
اگر یہ بچہ لڑکی ہو تو فریجائل X سنڈروم سے تعلق رکھنے والی بعض خرابیوں سے متاثر ہو سکتی ہے۔

فل میوٹیشن کو منتقل کرنے والے مرد
میں سیکس کروموسوم:



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

فل میوٹیشن کو منتقل کرنے والی عورت
میں سیکس کروموسوم:



بچے (لڑکے یا لڑکیاں): 2 میں 1 کا یا 50% امکان ہے کہ بچہ ماں کے عام فریجائل X جین والے X کروموسومز ورثے میں پائے گا۔ یہ بچے منتقل کرنے والے نہیں ہوں گے اور فریجائل X سنڈروم سے متاثر نہیں ہوں گے۔

2 میں 1 کا یا 50% امکان ہے کہ اس کا بچہ (لڑکا یا لڑکی) ماں کے فل-میوٹیشن والا X کروموسوم ورثے میں پائے گا۔ اگر یہ بچہ لڑکا ہے تو فریجائل X سنڈروم سے متاثر ہو گا۔ اگر یہ بچہ لڑکی ہو تو فریجائل X سنڈروم سے تعلق رکھنے والی بعض خرابیوں سے متاثر ہو سکتی ہے۔

کیاکوئی پری- میوٹیشن کسی منتقل کرنے وٗالے کوئی خرابی پیدا کر سکتا ہے؟

پری- میوٹیشن کو منتقل کرنے وٗالے افراد میں اس کا خطرہ کم رہتا ہے کہ وٗہ فریجائل X سنڈروٗم میں پائے گئے تعلیمی اوٗر برتاؤ کے مسائل میں مبتلا ہوں، لیکن بعض دوٗسری خرابیاں ہیں جنھیں کم سمجھا گیا ہے جو بعض اوٗقات منتقل کرنے وٗالے افراد کو متاثر کرتے ہیں۔

- پری- میوٹیشن کو منتقل کرنے وٗالی عورتوں میں وٗقت 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 ضروٗرت ہے کہ سب سے زیادہ خطرہ کن عورتوں کو ہے۔
- 50 سال کی عمر کے بعد بعض پری- میوٹیشن کے حامل مردوٗں میں کپکپی (tremor، ٹریمر) کی خرابی پیدا ہوجاتی ہے اوٗر چلنے پھرنے اوٗر توازن قائم رکھنے میں دشواری پیش آتی ہے۔ یہ خرابی عصبی (neurological، نیوروٗلوجکل) (عصبی نظام) یا دماغی خرابی سے پیدا ہوتی ہے۔ اس خرابی کے اسباب کو سمجھنے اوٗر یہ جاننے کے لیے کہ یہ خرابی پری- میوٹیشن کو منتقل کرنے وٗالے بعض افراد میں ہی کیوں ہوتی ہے مزید تحقیق کی ضروٗرت ہے۔

فریجائل X سنڈروٗم 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 اوٗر وٗہ مختصر سے خون کے نمونے پر کی جاتی ہے۔ یہ جاننے کے لیے کہ کیا پیٹ میں پلنے وٗالا بچہ فریجائل X سنڈروٗم سے متاثر ہو سکتا ہے دوٗران حمل جانچ کرنا بھی ممکن ہے۔ اس طرح کی جانچ کو پیدائش سے پہلے کی جانچ (prenatal diagnosis) کہتے ہیں۔

فریجائل X سنڈروٗم کی پہچان کی اہمیت

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

میں فریجائل X سنڈروم سے متعلق مزید معلومات کہاں سے حاصل کر سکتا ہوں؟

یہ کتابچہ فریجائل X سنڈروم اور اس کے اسباب سے متعلق صرف ایک مختصر ہدایت نامہ ہے۔ مزید معلومات آپ کے مقامی علاقائی جینیاتی مرکز یا مندرجہ ذیل پتوں پر حاصل کی جا سکتی 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 ویب: 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 ویب: 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
(والدین اور خاندانوں کے لیے مفت فون، 10 بجے صبح سے 4 بجے شام تک، دوشنبہ - جمعہ)
ای میل: info@cafamily.org.uk ویب: www.cafamily.org.uk

یہ اشاعت جولائی 2005 میں مرتب کی گئی

This edition prepared July 2005

Ref 11

اصطلاحات کی فہرست (دشوار الفاظ اور ان کے معنی) : فریجائل X سنڈروم

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

خود استغراقی (autism، آٹزم)۔ ایک حالت جو دوسرے لوگوں کے ساتھ میل جول اور تبادلہء خیال کی صلاحیت کو متاثر کرتی ہے۔

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

کروموسومز (chromosomes)۔ دھاگا نما ساختیے جو خوردبین کے نیچے دیکھے جا سکتے ہیں اور ان میں جینز ہوتے ہیں۔ عموماً لوگوں کے ہر خلیے میں 46 کروموسومز ہوتے ہیں۔ ان میں دو سیکس کروموسومز اور دیگر کروموسومز کے 22 جوڑے ہوتے ہیں۔ تیئس کروموسومز ماں سے ملتے ہیں اور تیئس باپ سے ملتے ہیں۔ کروموسومز کے ہر جوڑے کا ایک کروموسوم ماں سے اور ایک باپ سے ملتا ہے (ایک نمونہ جاتی مثال کے طور پر کروموسوم 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 دورے پڑ سکتے ہیں۔

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

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

فریجائل X (fragile X)۔ خوردبین کے نیچے متاثر لوگوں کے X کروموسوم کی مخصوص شکل۔ X کروموسوم 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 اور مردوں میں جن میں فل میوٹیشن ہوتا ہے فریجائل X کروموسوم پایا جاتا ہے۔ جن لڑکیوں اور عورتوں میں فل میوٹیشن ہو ان میں فریجائل X سنڈروم ہو سکتا ہے لیکن ان میں متاثر مردوں کے مقابلے میں کم مسائل ہو سکتے ہیں۔

جین (gene)۔ کروموسوز پر کیمیائی شکل میں محفوظ معلومات جن کی ضرورت جسم کو کام کرنے کے لیے ہوتی ہے۔ جینز میں تبدیلیاں یا میوٹیشن معلومات میں ردوبدل کرتی ہیں اور اس سے جسم کے کام کرنے کے طریقے میں تبدیلی آسکتی ہے۔ زیادہ تر جینز جوڑوں کی شکل میں ہوتے ہیں۔ ایک ماں سے اور دوسرا باپ سے۔ کسی جوڑے کے دونوں جینز کروموسومز کے جوڑے پر مطابقتی مقامات پر ہوتے ہیں۔ مردوں میں X کروموسوم اور Y کروموسوم پر موجود جینز ایک دوسرے 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 مشاؤرت (genetic counselling)۔ ان لوگوں کے لیے معلومات اؤر مدد جو اپنے خاندان میں کسی جینیاتی سنڈرؤم (syndrome) کی تاریخ رکھتے ہوں یا جو کوئی جینیاتی سنڈرؤم (syndrome) وِرثے میں پانے یا اسے منتقل کرنے کے بارے میں فکر مند ہوں۔

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

میوٹیشن (mutation)۔ کسی جین میں تبدیلی۔ بعض تبدیلیاں نقصان دہ نہیں ہوتیں۔ بعض اوقات جب کسی جین میں تبدیلی آتی ہے تو اس کی معلومات میں ردوبدل ہو جاتی ہے اؤر اسی لیے وُہ صحیح طرح کام نہیں کرتا۔ فریجائل X سنڈرؤم میں میوٹیشن (تبدیلی) کسی جین کے حصے کی تکراروں 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 وَالے یا زائد حرف کی طرح ہے)۔

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

نیوروُلوجکل (neurological)۔ جو چیز عصبی نظام کو متاثر کرے۔

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

پیدائش سے پہلے کی جانچ (prenatal diagnosis)۔ حمل کے دوران بچے میں کسی جینیاتی سنڈرؤم (syndrome) کی موجودگی یا ناموجودگی کا پتہ چلانے کے لیے کی جانے وَالی جانچ۔

تکرارئیے (repeats)۔ فریجائل X سنڈرؤم 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 سنڈرؤم سے متاثر لوگوں میں تکراروں کی تعداد بہت زیادہ ہوتی ہے۔ (ایک نمونہ جاتی مثال کے طور پر تکرارئیے کسی لفظ میں تکرار شدہ حروف یا صوتی ارکان کی طرح ہوتے ہیں۔ اگر مزید حروف صوتی ارکان کا اضافہ کر دیا جائے تو لفظ کا مفہوم ضائع ہو جائے گا)۔

جنس کے کرؤموسومز (sex chromosomes، سیکس کرؤموسومز)۔ X کرؤموسوم اؤر Y کرؤموسوم۔ سیکس کرؤموسوم اس پر قابو رکھتے ہیں کہ کیا کوئی شخص مرد ہے یا عورت۔ عورتوں میں دؤ X کرؤموسومز ہوتے ہیں۔ مردؤں میں ایک X کرؤموسوم اؤر ایک Y کرؤموسوم ہوتا ہے۔

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

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

رعشہ (tremor، ٹریمر)۔ کپکپاہٹ اؤر 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 وِرثے 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 وِرثے 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۔