



کے بارے میں ScreenPlus

Table of Contents

1. ایسڈ اسفنگومانلینیز ڈیفیشنسی (ASMD Acid Sphingomyelinase Deficiency) جسے Niemann-Pick مرض ٹائپ A اور	B بھی کہا جاتا ہے
2. Ceroid Lipofuscinosis Type 2 (CLN2)	
3. Cerebrotendinous Xanthomatosis (CTX)	
4. فیری (Fabry) کا مرض	
5. گوچر (Gaucher) کا مرض	
6. گینگلیوسانڈوسس GM1	
7. Lysosomal Acid Lipase Deficiency (LAL-D)	
8. میٹاکرومیٹک لیوکوڈسٹروفی (MLD)	
9. میوکوپولیسیکرانیڈوسس ٹائپ II (Mucopolysaccharidosis Type II, MPS II) جس کو ہنٹر (Hunter) سنتروم بھی کہا جاتا ہے	
10. میوکوپولیسیکرانیڈوسس ٹائپ IIIIB (MPS IIIIB) جس کو سنفلپو (Sanfilippo) سنتروم ٹائپ IIIIB بھی کہا جاتا ہے	
11. میوکوپولیسیکرانیڈوسس ٹائپ IVA (MPS IVA) جس کو مارکیو (Morquio) سنتروم ٹائپ IVA بھی کہا جاتا ہے	
12. میوکوپولیسیکرانیڈوسس ٹائپ VI (MPS VI) جس کو میروٹیکس-لیمی سنتروم (Maroteaux-Lamy Syndrome) بھی کہا جاتا ہے	
13. میوکوپولیسیکرانیڈوسس ٹائپ VII (MPS VII) جس کو سلی سنتروم (Sly Syndrome) بھی کہا جاتا ہے	
14. C (NPC) مرض ٹائپ Niemann-Pick	
15. Term Definitions	

ایسٹ اسفنگومائیلینز ڈیفیشنسی (ASMD-Acid Sphingomyelinase Deficiency) جسے Niemann-Pick مرض ٹانپی A اور B بھی کہا جاتا ہے

ایک غیر معمولی مرض ہے جس کی وجہ سے جسم کے اعضا میں روغنی مادہ جم جاتا ہے۔ ASMD-B میں مبتلا افراد میں بڑھے بوئے جگر اور نلیاں، نیز پھیپھڑے اور جگر کا ایسا مرض ہوتا ہے جو وقت گزرنے پر بدترین بو سکتا ہے سب سے بدترین شکل، ASMD-A میں دماغ کو بھی متاثر کرتی ہے اور عموماً اس کے نتیجے میں شیر خوارگی کے دوران موت واقع ہو جاتی ہے۔ ASMD کی ایک قسم ایسی بھی ہے جو شدت کے لحاظ سے متوسط ہے۔

جین اور انعامکا فنکشن:

جین میں تغیرات کی وجہ سے ASMD SMPD1 کے نام طور پر جسم کو ایسٹ اسفنگومائیلینز بنانے کی بُدایت دیتا ہے، یہ ایک ارزائی ہوتا ہے جو اسفنگومائیلین نامی روغنی مادے کو تحلیل کرتا ہے۔ ASMD-B کے حامل فراد میں، جگر، نلی، پھیپھڑوں، اور بڑی کے گودے میں اسفنگومائیلین جم جاتا ہے؛ ASMD-A کے حامل شیر خوار اور ASMD کی متوسط قسموں کے بچوں میں، اسفنگومائیلین دماغ میں بھی جمع ہو جاتا ہے۔

علامات کے بارے میں مزید معلومات:

Niemann Pick B ASMD-B کے نام سے بھی معروف ہے) کے حامل فراد میں، عموماً جگر اور نلیاں بڑھی بوئی ہوتی ہیں جو اکثر سب سے پہلے بچپن کے دوران نظر آتی ہیں۔ وقت گزرنے پر، ASMD-B کے حامل کچھ افراد میں سانس لینے میں مشکلات، جگر کا مرض، جریان خون کے مسائل، چربی کی بے اعدالیاں اور کمزور بُدیوں کے مسائل ہوتے ہیں۔ ASMD-B کے حامل بہت سارے افراد بلوغت تک زندگی گزارتے ہیں۔ ASMD-A کے طور پر بھی معروف ہے) کے حامل شیر خواروں میں عموماً زندگی کے پہلے سال کے دوران تشخیص ہوتی ہے کیونکہ ان کے جگر اور نلی بڑھی ہوتے ہیں، ان کا وزن زیاد پڑھتا نہیں ہے، اور وہ اپنی نشوونما میں پیچھے رہ جاتے ہیں۔ ASMD-A والے بیشتر بچے 2-3 سال کی عمر کے دوران ہوتے ہیں۔ ASMD-B کی علامات کے علاوہ دماغ کا مرض بھی شامل ہوتا ہے، لیکن دماغ کا مرض کم رفتار سے بڑھتا ہے۔

اس کی سرگرمی ASMD

ASMD کی ساری اقسام انتہائی غیر معمولی مراضی ہیں، جو لوگ بھک 1:250,000 افراد کو متاثر کرتے ہیں۔

یہ کس طرح وراثت میں ملتا ہے؟

ASMD کی تمام اقسام میں ایک آنسو سومل رجعت پسندانہ میراث کی طرز پر وراثت میں ملتی ہیں۔

کیا اس کا علاج ہے؟

یہ معلومات نومبر 2020 تک تازہ ترین ہیں۔ آیا، کب، اور کس طرح اس کیفیت سے نبٹا جائے، اس بارے میں فیصلے ہمیشہ اپنے نگہداشت صحت کے فراہم کنندہ کے ساتھ مل کر کیے جائے چاہئیں۔

علاج

ASMD کے لیے فی الحال FDA سے منظور شدہ کوئی تھیراپی نہیں ہے۔

طبی آزمائشیں

بیان کلک کر کے وہ طبی آزمائشیں دیکھیں جو ASMD-B کے لیے ایک زیر تفتیش انجام ریپلیسمنٹ تھیراپی کا مطالعہ کر رہی ہیں۔

اضافی معلومات اور تعاون

[Genetics Home Reference & Medline Plus \(ASMD\)](#) •

[National Organization for Rare Diseases \(ASMD\)](#) •

[National Niemann Pick Disease Foundation](#) •

مأخذ

[Genetics Home Reference \(GHR\) and MedlinePlus](#) •

Ceroid Lipofuscinosi Type 2 (CLN2)

CLN2 ایک دماغی مرض ہے جو نو عمر بچوں کو متاثر کرتا ہے۔ CLN2 کے حامل بچوں میں غشی کے دورے، سست رفتار نشوونما، ہم آہنگی میں مسائل، اور بصارت کی کمزوری بوتی ہے۔ علاج کے بغیر، CLN2 کے عارضے میں مبتلا لوگ عموماً نو عمری میں انتقال کر جاتے ہیں۔

جین اور انزائیم کا فنکشن:

TPP1 جین میں تغیرات کی وجہ سے CLN2 ہوتا ہے۔ TPP1 جین عام طور پر جسم کو ٹرائی پیپٹائڈز 1 (tripептидyl peptidase 1) بنانے کی بدایت دینتا ہے، یہ ایک انزائم ہوتا ہے جو پیپٹائزٹر (پروٹین کے اجزاء) کو تحلیل کرتا ہے۔ CLN2 کے حامل افراد میں، یہ پیپٹائزٹر تحلیل نہیں بوتے ہیں، لہذا وہ دماغ میں جمع ہو جاتے ہیں۔

علامات کے بارے میں مزید معلومات:

CLN2، جو بیٹھن (Batten) مرض کی طور پر بھی معروف ہے، عام طور پر 2-4 سال کی عمر کے بچوں میں موجود ہوتا ہے۔ CLN2 کے حامل بچوں میں ابتدائی نشانیاں عموماً غشی کے دورے اور ہم آہنگی میں مشکلات ہوتی ہیں۔ حامل افراد میں پہنچنے والے کہنچاؤ، بیانی میں کمی، حرکی صلاحیتوں اور گویائی کی نشوونما میں مسائل، ذہانتی مذہوری، اور رویہ جاتی مسائل بھی پیدا ہوتے ہیں۔ CLN2 کی وجہ سے پہلے سے حاصل شدہ صلاحیتیں بھی زائل ہو جاتی ہیں۔ علاج کے بغیر، CLN2 کے حامل بچے عموماً اپنی نو عمری کے بعد زندہ نہیں رہ پاتے ہیں۔ CLN2 والے کچھ لوگوں میں بچپن کا اختتام ہونے تک علامات پیدا نہیں ہوتی ہیں اور وہ بلوغت تک زندہ رہ سکتے ہیں۔

کس قدر عام ہے؟ CLN2

CLN2 ایک انتہائی غیر معمولی عارضہ ہے۔ آبادی میں اس کی تعداد معلوم نہیں ہے۔

یہ کس طرح وراثت میں ملتا ہے؟

CLN2 ایک آٹوسومل رجعت پسندانہ میراث کی طرز پر وراثت میں ملتا ہے۔

کیا اس کا علاج ہے؟

یہ معلومات نومبر 2020 تک تازہ ترین ہیں۔ آیا، کب، اور کس طرح اس کیفیت سے نبٹا جائے اس بارے میں فیصلے ہمیشہ اپنے نگہداشت صحت کے فراہم کننے کے ساتھ مل کر کیے جائیں۔

علاج

CLN2 کے حامل افراد کے لیے FDA سے منظور شدہ ایک انزائم ریپلیسمنٹ تھیراپی موجود ہے۔

CLN2 کے علاج کے بارے میں مزید معلومات کے لیے [یہاں](#) کلک کریں۔

طبی آزمائشیں

[یہاں](#) کلک کر کے وہ طبی آزمائشیں دیکھیں جو CLN2 کے لیے زیر تفتیش انزائم ریپلیسمنٹ تھیراپی اور جین تھیراپی کی قدر پیمائی کر رہی ہیں۔

اضافی معلومات اور تعاون

[Genetics Home Reference & Medline Plus \(CLN2\)](#)

[Batten Disease Support and Research Association](#)

مأخذ

[Genetics Home Reference \(GHR\) and MedlinePlus](#)

Cerebrotendinous Xanthomatosis (CTX)

CTX کے حامل افراد میں جسم کے مختلف حصوں میں چربی خلاف معمول اسٹوربو جاتی ہے جس کا نتیجہ اعصابی علامات کی شکل میں برآمد ہوتا ہے جو عموماً بچپن کے اوائل میں شروع ہوتی ہیں۔ CTX کی دیگر علامات جیسے دیرینہ اسہال اور فرنیہ کا دھنلا پن عموماً بچپن کے دوران شروع ہوتے ہیں۔

جين اور انزائیمکا فنکشن:

CYP27A1 جین میں تبدیلیوں کی وجہ سے CTX ہوتا ہے۔ CYP27A1 جین عام طور پر جسم کو اسٹرال 27 بائیڈروکسیلیس (sterol 27-hydroxylase) بنانے کی ہدایت دیتا ہے، یہ ایک انزائیم ہوتا ہے جو کولیسٹرول کو تحلیل کرنے میں مدد کرتا ہے۔ CTX کے حامل افراد میں، کولیسٹرول اور دیگر روغنی مادہ، کولیسٹانول زینٹھومس (xanthomas) نامی روغنی دانوں کے طور پر جمع ہو جاتا ہے۔ یہ زینٹھومس سب سے عمومی طور پر دماغ اور نسونیں پائے جاتے ہیں، جو عضلے کو بڑی سے جوڑتے ہیں۔

علامات کے بارے میں مزید معلومات:

CTX کے حامل افراد میں بچپن میں دیرینہ اسہال اور موتبیکے امراض پیدا ہو سکتے ہیں۔ عصیبیمائیں عموماً اوائل بلوغت میں پیدا ہوتے ہیں اور اس میں غشی کے دورے، نقل و حرکت کے امراض، گویائی میں نقص، بازوؤں اور ٹانگوں میں حسیت کا زائل بونا، ذینی عمل میں زوال، اوبام، اور ڈپریشن شامل ہیں۔ زینٹھومس (جلد میں خلاف معمول پبلے رنگ کے روغنی ذخائر) عام طور پر نوجوانی یا اوائل بلوغت کے دوران پیدا ہوتے ہیں اور سب سے زیادہ ہاتھوں، کہنیوں، گہٹنوں، گردن، اور ایڈیوں کی نسونیں پائے جاتے ہیں۔ ان سے ان مقامات پر لچک میں خلل پڑ سکتا ہے۔ CTX کے حامل افراد میں دل کے مرض کا اضافی خطرہ بھی ہوتا ہے۔

کس قدر عام ہے؟

CTX ایک انتہائی غیر معمولی عارضہ ہے، جو لگ بھگ 1:1,000,000 افراد کو متاثر کرتا ہے۔

کس طرح وراثت میں ملتا ہے؟

CTX ایک آٹوسومل رجعت پسندانہ میراث کو وراثت میں ملتا ہے۔

کیا اس کا علاج ہے؟

یہ معلومات نومبر 2020 تک تازہ ترین ہیں۔ آیا، کب، اور کس طرح اس کیفیت سے نبٹا جائے اس بارے میں فیصلے ہمیشہ اپنے نگہداشت صحت کے فراہم کنندہ کے ساتھ مل کر کیسے جانے چاہئیں۔

علاج

CTX کے حامل افراد کے لیے FDA سے منظور شدہ ایک علاج موجود ہے
CTX کے علاج کے بارے میں مزید معلومات کے لیے [یہاں](#) کلک کریں

طبی آزمائشیں

یہاں کلک کر کے وہ طبی آزمائشیں دیکھیں جو CTX کے لیے زیر نفتیش دوا کی جانچ کر رہی ہیں۔

اضافی معلومات اور تعاون

- [Genetics Home Reference and Medline Plus \(CTX\)](#)
- [National Organization for Rare Diseases \(CTX\)](#)
- [United Leukodystrophy Foundation](#)

مأخذ

- [Genetics Home Reference \(GHR\) and MedlinePlus](#)

فیبری کا مرض ایک غیر معمولی عارضہ ہے جس کی وجہ سے جسم کے اعضا میں روغنی مادہ جمع ہو جاتا ہے۔ دل، گردوں، اور خون کی شریانوں میں ان مادوں کے جمع بونے کی وجہ سے دل کے دورے، گردے کے مرض، اور فالج سمیت جان لیوا پیچیدگیاں پیدا ہو سکتی ہیں۔

جین اور انسائیمکا فنکشن:

GLA میں تغیرات کی وجہ سے فیبری کا مرض ہوتا ہے۔ GLA جین عام طور پر جسم کو الفا گلیکٹوسانٹیس (alpha-galactosidase A) بنانے کی بدایت دینا ہے، یہ ایک انسائیم ہے جو گلوبوٹرائیوزائل سیرامائٹ (globotriaosylceramide) کے طور پر معروف روغنی مادے کو تحلیل کرتا ہے۔ فیبری کے مرض میں مبتلا افراد میں، دل، گردوں، اعصاب اور خون کی چھوٹی شریانوں میں گلوبوٹرائیوزائل سیرامائٹ جمع ہو جاتا ہے۔

علامات کے بارے میں مزید معلومات:

فیبری کے مرض کی قدیم قسم کی وجہ سے گردے کا مرض، دل کا مرض، اور فالج ہوتا ہے، جو عام طور پر اوائل بلوغ تین نمودار ہوتا ہے۔ فیبری کے مرض میں مبتلا بہت سارے لڑکوں میں بچپن میں باتھوں اور پپروں میں درد، جلد پر خصوصی سرخی، پسینے آنے کے عمل کا گھٹ جانا، آنکھوں کے قرنیہ میں دھنلا پن، معدے و آنت کے مسائل، اور سماعت کا فقدان ہوتا ہے۔ فیبری کے مرض کی کم شدید قسمیں بلوغت کے دوران ظاہر ہو سکتی ہیں اور خاص طور پر دل یا گردوں کو متاثر کرتی ہیں۔

فیبری کا مرض کس قدر عام ہے؟

فیبری کا مرض ایک غیر معمولی عارضہ ہے، جو لگ بھگ 60,000 - 1:40,000 مردوں کو متاثر کرتا ہے۔ خواتین میں اس کی موجودگی نامعلوم ہے۔ یہ مردوں میں زیادہ عام اور عموماً زیادہ شدید ہے۔

فیبری کا مرض کس طرح وراثت میں ملتا ہے؟

فیبری کا مرض ایک **X سے لنک شدہ وراثت** کے انداز میں موروثی طور پر منتقل ہوتا ہے۔ خواتین میں فیبری مرض کی رینج لا علامتی سے لے کر قدیمی طور پر متاثر مردوں کی طرح شدید تک ہو سکتی ہے۔

کیا اس کا علاج ہے؟

یہ معلومات نومبر 2020 تک تازہ ترین ہیں۔ آیا، کب، اور کس طرح اس کیفیت سے نبڑا جائے اس بارے میں فیصلے ہمیشہ اپنے نگہداشت صحت کے فراہم کنندہ کے ساتھ مل کر کیسے جانے چاہئیں۔

علاج

GLA میں مخصوص تغیرات کے حامل فیبری کے مرض میں مبتلا افراد کے لیے FDA سے منظور شدہ **انزانم ریپلیسمنٹ تھیراپی** اور FDA سے منظور شدہ ایک **فارماکولوجیکل چیپرون تھیراپی** موجود ہے۔ آپ کا نگہداشت صحت کا فراہم کنندہ علامات کو کثڑوں کرنے میں مدد کے لیے اضافی تھیراپیز پر بھی غور کر سکتا ہے۔

فیبری کے مرض کے علاج کے بارے میں مزید معلومات کے لیے **پہاڑ** کلک کریں

- Fabrazyme •
- Migalastat •

طبی آزمائشیں:

پہاڑ کلک کر کے وہ **طبی آزمائشیں** دیکھیں جو فیبری کے مرض کے لیے زیر تفتیش **انزانم ریپلیسمنٹ تھیراپی**، زیر خامرہ میں **تخفیف کی تھیراپیز**، اور **جن تھیراپیز** کا مطالعہ کر رہی ہیں۔

اضافی معلومات اور تعاون

- Genetics Home Reference and Medline Plus (Fabry Disease) •
- National Organization for Rare Diseases (Fabry Disease) •
- Fabry International Network •
- National Fabry Disease Foundation •
- Fabry Support and Information Group •

مأخذ

- Genetics Home Reference (GHR) and Medline Plus •

گوچر (Gaucher) کا مرض

گوچر کا مرض ایک غیر معمولی مرض ہے جس کے نتیجے میں جسم کے اعضا میں روغنی مادہ جمع ہو جاتا ہے۔ گوچر کے مرض کی سب سے عام قسم، ٹائپ 1 کے حامل افراد میں بڑھنے والے جگر اور تیلار، بڈی کا مرض، اور جریان خون کے مسائل ہو سکتے ہیں۔ ٹائپ 2 گوچر کے مرض میں بتدریج اعصابی مرض بھی ہوتا ہے اور عموماً اولین بچپن میں مہلک ہوتا ہے۔ ٹائپ 3 گوچر کے مرض میں مبتلا بچوں کو ایسی بیماری ہوتی ہے جو ٹائپ 1 اور 2 کے بیچ شدت کے لحاظ سے متوسط ہوتی ہے۔

جین اور خامروں کا فناکش:

GBA میں تبدیلیوں کی وجہ سے گوچر کا مرض ہوتا ہے۔ GBA جین عام طور پر جسم کو بیٹا گلوکوسیپیروسائٹیس (beta-glucocerebrosidase) بنانے کی بدایت دیتا ہے، یہ ایک انزائیم ہے جو گلوکوسیپیروسائٹ (glucocerebroside) کے طور پر معروف روغنی مادے کو تحلیل کرتا ہے۔ ٹائپ 1 گوچر کے مرض میں مبتلا فرادمیں، جگر، تلی، اور بڈی کے گودے میں گلوکوسیپیروسائٹ جمع ہو جاتا ہے۔ ٹائپ 2 اور 3 گوچر میں مبتلا فراد کے دماغ میں بھی گلوکوسیپیروسائٹ جمع ہو جاتا ہے۔

علامات کے بارے میں مزید معلومات:

ٹائپ 1 گوچر مرض میں مبتلا افراد میں بچپن سے جوانی تک کبھی بھی علامات نظر آ سکتی ہیں۔ علامات کی رینج معمولی سے شدید نواعیت تک ہو سکتی ہے اور اس میں بڑھا ہوا جگر اور تلی، خون کی کمی، آسانی سے خراش پڑنا، اور فریکچر ز اور درد سمیت بڈی کے مسائل شامل ہیں۔ ٹائپ 2 یا 3 گوچر مرض میں مبتلا افراد میں دماغ میں اضافی مرض ہوتا ہے۔ علامات میں انکھ کی خلاف معمول حرکات و سکنات، غشی کے دورے، اور عضلاتی مسائل شامل ہیں۔ ٹائپ 2 زیادہ شدید ہے اور شیر خوارگی میں پائی جاتی ہے، جبکہ ٹائپ 3 بچپن میں موجود ہوتی ہے اور مزید سست روئی سے شدت پکڑتی ہے۔ بدفہتمتی سے، ٹائپ 2 گوچر مرض کے حامل بیشتر

بچے 1-3 سال کی عمر میں فوت ہو جاتے ہیں۔ کافی شدید، قبل از ولادت سست روقنسسے ولادت سے قبل جان لیوا پیچیدگیاں پیدا ہو سکتی ہیں، اور شیر خوار صرف چند دنوں تک زندہ رہ سکتے ہیں۔ غیر معمولی قلب و عروقی قسم میں مبتلا افراد کو بنیادی طور پر دل کامرض ہوتا ہے لیکن انہیں انکھ کی بے اعتدالیاں، بڈی کے مسائل، اور بڑھی بؤی تلی کا مرض بھی ہو سکتا ہے۔ اس قسم میں مبتلا افراد بلوغت تک زندہ رہ سکتے ہیں۔

گوچر کا مرض کس قدر عام ہے؟

گوچر کا مرض ایک غیر معمولی عارضہ ہے، جو لگ بھگ 1:50,000 – 100,000 افراد کو متاثر کرتا ہے۔ ٹائپ 1 گوچر مرض اشکنازی یہودی (Ashkenazi Jewish) کے افراد میں زیادہ عام ہے۔

گوچر کا مرض کس طرح وراثت میں ملتا ہے؟

گوچر مرض ایک **آٹوسومل رجعت پسندانہ میراث** کی طرز پر وراثت میں ملتا ہے۔

کیا اس کا علاج ہے؟

یہ معلومات نومبر 2020 تک تازہ ترین ہیں۔ آیا، کب، اور کس طرح اس کیفیت سے نیٹھا جائے اس بارے میں فصلے بمیشہ اپنے نگہداشت صحت کے فرایم کنندہ کے ساتھ مل کر کیسے جانے چاہئیں۔

علاج

ٹائپ 1 گوچر کے مرض میں مبتلا افراد کے لیے FDA سے منظور شدہ **انزانم ریپلیسمنٹ تھیراپیز** اور **زیر خامروہ میں تخفیف کی تھیراپیز** موجود ہیں۔ بدفہتمتی سے، ٹائپ 2 اور 3 گوچر کے مرض کی دماغی ابتلاؤں کے لیے کوئی منظور شدہ علاج نہیں ہے۔

گوچر کے مرض کے علاج کے بارے میں مزید معلومات کے لیے **بہانہ** کلک کریں

- Cerezyme® (imiglucerase) •
- VPRIV® (velaglucerase alpha) •
- Elelyso® (taliglucerase alpha) •
- Cerdelga® (eliglustat) •
- Zavesca® (miglustat) •

طبی آزمائشیں:

کلک کر کے وہ **طبی آزمائشیں** دیکھیں جو گوچر کے مرض کے لیے زیر تفتیش معالجون کا مطالعہ کر رہی ہیں۔ زیر مطالعہ تھیراپیز میں **جین تھیراپی** اور **زیر خامروہ میں تخفیف کی تھیراپی** شامل ہے۔

اضافی معلومات اور تعاون

- [Genetics Home Reference & Medline Plus \(Gaucher Disease\)](#) •
- [National Organization for Rare Diseases \(Gaucher Disease\)](#) •

[National Gaucher Foundation](#) •

ماخذ

[Genetics Home Reference \)GHR\(and MedlinePlus](#) •

GM1 گینگلیوسانڈوسیس

GM1 گینگلیوسانڈوسیس (GM1 gangliosidosis) ایک غیر معمولی عارضہ ہے جس کی وجہ سے بتدريج نشوونما سے متعلق معدوریاں، بٹیوں سے متعلق ہے اعتدالیاں، بڑھے بٹیے ہے جگر اور نلی، بصارت کا فقدان، بڈی کے مرض اور چہرے کے امتیاز بنقوش پیدا ہوتے ہیں۔ GM1 گینگلیوسانڈوسیس کی سب سے شدید فسمکا شکار بچے عموماً اول بچپن کے بعد زندہ نہیں بچتے ہیں۔ GM1 گینگلیوسانڈوسیس کی ایسی بھی کم شدید اقسام ہیں جو مزید سست روی سے بڑھتی ہیں۔

جيں اور انزائماں کا فنکشن: GM1 گینگلیوسانڈوسیس *GLB1* جین میں تبدیلیوں کے نتیجے میں ہوتا ہے، جو بیٹا گلکتوسانیدیس (beta-galactosidase) بنائے کے لیے بڑیات فراہم کرتا ہے۔ بیٹا گلکتوسانیدیس ایک انزائیم ہوتا ہے جو عام طور پر روغنی مادے، گینگلیوسانڈ کو تحلیل کرتا ہے۔ جب بیٹا گلکتوسانیدیس کم ہوتا ہے، تو GM1 گینگلیوسانڈ دماغ، جگر، نلی، اور دیگر اعضا میں موجود خلیوں میں جمع ہو جاتا ہے۔ یہ زبریلا جماں مرض کی علامات کا سبب بنتا ہے۔

علامات کے بارے میں مزید معلومات: GM1 گینگلیوسانڈوسیس کی سب سے عمومی شکل ٹائپ 1 ہے، جس کی تشخیص عموماً زندگی کے پہلے سال میں تب ہوتی ہے جب بچوں کی نشوونما میں تاخیر نظر آتی ہے جو بڑھ کر بدتر ہو جاتا ہے۔ وقت گزرنے پر، ٹائپ 1 GM1 گینگلیوسانڈوسیس میں مبتلا نومولود بچوں میں بڑھے بٹیے جگر اور نلیاں، غشی کے دورے، اور بٹیوں سے متعلق امراض پیدا کرتا ہے۔ کچھ افراد میں چہرے کے "کھردے" نقوشاور دل کا مرض پیدا ہو جاتا ہے، اور بیشتر افراد اول بچپن کے بعد زندہ نہیں بچتے ہیں۔ ٹائپ 2 GM1 گینگلیوسانڈوسیس اواخر شیر خوارگی یا اول بچپن میں، سست رفتار ارتفاق کے ساتھ ظاہر ہو سکتا ہے۔ سب سے شدید فسمٹائپ 3 GM1 گینگلیوسانڈوسیس ہے، جو لڑکنکے سالوں میں ظاہر ہو سکتا ہے۔

GM1 گینگلیوسانڈوسیس کس قدر عام ہے؟

GM1 گینگلیوسانڈوسیس ایک بہتغیر معمولی عارضہ ہے، اور لگ بھگ 1:100,000 سے 1:200,000 نومولود بچوں میں ہوتا ہے۔

GM1 گینگلیوسانڈوسیس کس طرح وراثت میں ملتا ہے؟

GM1 گینگلیوسانڈوسیس ایک آٹوسومل رجعت پسندانہ میراث کی طرز پروراثت میں ملتا ہے۔

کیا اس کا علاج ہے؟

یہ معلومات نومبر 2020 تک تازہ ترین ہیں۔ آیا، کب، اور کس طرح اس کیفیت سے نبٹا جائے اس بارے میں فیصلے ہمیشہ اپنے نگہداشت صحت کے فراہم کنندہ کے ساتھ مل کر کیسے جانے چاہئیں۔

علاج

GM1 گینگلیوسانڈوسیس کے لیے فی الحال FDA سے منظور شدہ کوئی علاج نہیں ہے۔

طبی آزمائشیں

بیان کلک کر کے وہ طبی آزمائشیں دیکھیں جو GM1 گینگلیوسانڈوسیس کے لیے زیر تفتیش جنتھر اپی کا مطالعہ کر رہی ہیں۔

اضافی معلومات اور تعاون

[Genetics Home Reference & Medline Plus GM1 Gangliosidosis](#)

-

[Cure GM1](#)

-

[Hunter's Hope](#)

-

ماخذ

[Genetics Home Reference \(GHR\) and MedlinePlus](#)

-

Lysosomal Acid Lipase Deficiency (LAL-D)

والے لوگوں میں ایک ایسا خامہ ناپیدبوتا ہے جو چکنائی کو تحلیل کرنے میں مدد کرتا ہے۔ LAL-D جگر میں مرض کا سبب بن سکتا ہے، جو شیر خوار بچوں میں جان لیوا ہو سکتا ہے۔ LAL-D کی ایک مزید عمومی، کم شدید شکل اواخر زندگی میں شروع ہوتی ہے۔

جين اور انزائیمکا فنکشن:

LIPA جین میں تغیراتکی وجہ سے LAL-D ہوتا ہے۔ LIPA جین عام طور پر جسم کو لائزوزومل ایسٹ لیپیز (lysosomal acid lipase) کی بدايت دینا ہے، یہ ایک انزائیم کا نام ہے جو چکنائی کو تحلیل کرتا ہے۔ LAL-D کے حامل افراد میں، جگر میں چکنائی جمع ہو جاتی ہے۔

علامات کے بارے میں مزید معلومات:

(جو وولمن) مرض کے طور پر بھی معروف ہے) میں مبتلا بچوں میں بڑھنے والے جگر اور تلیاں، وزن میں ناقص اضافہ، برقان، اور معدے و آنت کے مسائل، بشمول پاخانے میں چکنائی ہوتی ہے۔ بچوں کو جگر کا مرض، متعدد عضو کا کام نہ کرنا، اور شدید غذائی قلت ہوتی ہے اور عام طور پر وہ ایک سال کے بعد زندہ نہیں بچتے۔ شدید قسم میں مبتلا بچے برگردی غدوں (adrenal glands) میں کیلشیم کے جمع ہونے، خون کی کمی، اور نشوونما سے متعلق تاخیر کے بھی شکار ہوتے ہیں۔ LAL-D کی بعد میں شروع ہونے والی قسمیں (جو کولیسٹرائل ایسٹر استھریج کے مرض کے طور پر بھی معروف ہے) بچیں سے لے کر بلوغت تک کبھی بھی علامات ظاہر ہو سکتی ہیں۔ LAL-D کی بعد میں شروعات کے مرض میں مبتلا افراد میں عام طور پر جگر بڑھنے والے سکتا ہے۔

LAL-D کس قدر عام ہے؟

LAL-D ایک بہتیغیر معمولی عارضہ ہے، جو لگ بھگ 1:40,000 – 300,000 افراد کو متاثر کرتا ہے۔ تاخیر سے شروع ہونے والی قسم زیادہ عام ہے۔

LAL-D کس طرح وراثت میں ملتا ہے؟

آلتوسومل رجعت پسندانہ میراثکی طرز پر وراثت میں ملتا ہے۔

کیا اس کا علاج ہے؟

یہ معلومات نومبر 2020 تک تازہ ترین ہیں۔ آیا، کب، اور کس طرح اس کیفیت سے نبٹا جائے اس بارے میں فیصلے ہمیشہ اپنے نگہداشت صحت کے فراہم کنندہ کے ساتھ مل کر کیے جائیں۔

علاج

LAL-D میں مبتلا افراد کے لیے FDA سے منظور شدہ ایک انزائم ریپلیسمنٹ تھیراپی موجود ہے۔

LAL-D کے علاج کے بارے میں مزید معلومات کے لیے [یہاں](#) کلک کریں

طبی آزمائشیں:

یہاں کلک کر کے دیکھیں کہ آیا LAL-D کے لیے زیر تفتیش علاج کا مطالعہ کرنے والی کوئی طبی آزمائشیں موجود ہیں

اضافی معلومات اور تعاون

[Genetics Home Reference & Medline Plus \(LAL-D\)](#)

[National Organization for Rare Disorders \(LAL-D\)](#)

[SOLACE Organization](#)

[American Liver Foundation](#)

ماخذ

[Genetics Home Reference \(GHR\) and MedlinePlus](#)

میٹاکرومیٹک لیوکوڈسٹروفی (MLD)

ارائلسلفاتیس A کی کمی کے سبب میٹاکرومیٹک لیوکوڈسٹروفی (Metachromatic leukodystrophy) ایک غیر معمولی، بتدریج اعصابی مرض ہے جو ذہانتی معذوری، حرکی صلاحیتوں سے محرومی، اور دیگر بے اعندالیوں کا سبب بنتا ہے۔ MLD کی سب سے عمومی قسم عموماً بچپن میں مہلک ہوتی ہے۔ معتمد تر اقسام بچپن سے لے کر بلوغت تک کبھی بھی ظاہر ہو سکتی ہیں۔

جين اور انزائیمکا فنکشن:

ارائلسلفاتیس A کی کمی کے سبب MLD کے حامل بیشتر افراد کے ARSA جین میں تغیرات ہوتے ہیں۔ ARSA جین عام طور پر جسم کو ارائلسلفاتیس A بنانے کی بُدایت دینا ہے، یہ ایک انزائیم ہوتا ہے جو سلفاٹائز (sulfatides) کے طور پر رونگٹی مادے کو تحمل کرتا ہے۔ MLD کے حامل افراد میں، دماغ میں زبریلے سلفاٹائز جمع ہو جاتے ہیں جو طبی نشانیوں اور علامات کا سبب بنتے ہیں۔ MLD میں مبتلا افراد کی ایک معمولی سی تعداد میں PSAP جین میں تغیرات ہوتے ہیں، مگر ARSA جین میں نہیں ہوتے۔ ScreenPlus PSAP میں تغیرات کی وجہ سے بونے والے MLD کا پتہ نہیں لگاتا ہے۔

علامات کے بارے میں مزید معلومات:

MLD میں مبتلا افراد کو عصبی فنکشن میں بتدریج ترقی لیکا سامنا ہوتا ہے، جس کے نتیجے میں ذہانتی عمل اور حرکی صلاحیتوں میں بتدریج کمی ہوتی ہے۔ اضافی خصوصیات میں بازوؤں اور ٹانگوں میں حساسیت کا فقدان، پیشاب نکل جانے کی بیماری، غشی کے دورے، فالج، گویائی کا فقدان، اندھائیں، اور سماعت کا فقدان شامل ہو سکتے ہیں۔ MLD کی زیادہ عمومی قسم، اواخر بچپن کی قسم میں مبتلا ہجے، عموماً بچپن کے بعد زندہ نہیں رہ پاتے۔ MLD کی نبالغ یا بلوغتیں شروع ہونے والی اقسام باتیں کرنے میں دشواری، غشی کے دورے، نیز رویہ اور شخصیت میں تبدیلیوں کے ساتھ ظاہر ہو سکتی ہیں۔

MLD کس قدر عام ہے؟

MLD ایک بہتغیر معمولی عارضہ ہے، جو لگ بھگ 1:40,000 – 160,000 افراد کو متاثر کرتا ہے۔

MLD کس طرح وراثت میں ملتا ہے؟

MLD ایک آٹوسومل رجعت پسندانہ میراث کی طرز پر وراثت میں ملتا ہے۔

کیا اس کا علاج ہے؟

یہ معلومات نومبر 2020 تک تازہ ترین ہیں۔ آیا، کب اور کس طرح اس کیفیت سے نیٹھا جانے اس بارے میں فیصلے ہمیشہ اپنے نگہداشت صحت کے فراہم کنندہ کے ساتھ مل کر کیجئے جائیں۔

علاج

MLD میں مبتلا کچھ لوگوں کا علاج فی الحال بڑی کے گودے کیٹرانسپلانٹیشن کی مدد سے ہوتا ہے۔

طبی آزمائشیں

پیار کلک کر کے وہ طبی آزمائشیں دیکھیں جو MLD کے لیے ایک زیر نفتیش انعام ریپلیسمنٹ تھیراپی اور ایک زیر نفتیش جین تھیراپی کا مطالعہ کر رہی ہیں۔

اضافی معلومات اور تعاون

[Genetics Home Reference & Medline Plus \(MLD\)](#)

[National Organization for Rare Disorders \(MLD\)](#)

MLD کا علاج

[MLD Foundation](#)

[Hunter's Hope](#)

[United Leukodystrophy Foundation](#)

ماخذ

[Genetics Home Reference \(GHR\) and MedlinePlus](#)

میوکوپولیسیکرائیدوسس ٹائپ II جس کو بنٹر (Hunter) MPS Type II سنتروم بھی کہا جاتا ہے

MPS II ایک غیر معمولی عارضہ ہے جس میں شکر کے پیچیدہ سالمے جسم کے بہت سارے اعضا میں جمع ہو جاتے ہیں۔ MPS II میتلادر افراد میں عموماً نشوونما سے متعلق معدوریاں، چہرے کے امتیاز بیتفوش، اور صحت کے نمایاں مسائل ہوتے ہیں۔ علاج کے بغیر، MPS II کی شدید قسم کے حاملبچے زندہ نہیں بچتے۔

جین اور انزائیم کا فنکشن:

IDS جین میں تغیرات کی وجہ سے MPS II بوتا ہے۔ IDS جین عام طور پر جسم کو آئیورونیٹ-2-سلفاتیس (2-sulfatase iduronate) بنانے کی بُدایت دیتا ہے، یہ ایک انزائم ہوتا ہے جو گلائیکوسیمینوگلائیکینس (glycosaminoglycans, GAGs) کے طور پر معروف، شکر کے بڑے سالموں کو تحلیل کرتا ہے۔ MPS II میں مبتلا افراد میں، GAGs جگر، تلی، دل، بڈیوں، جلد، پہیبھڑوں، اور دماغ میں جمع ہو جاتے ہیں، جس کے نتیجے میں مرض کی علامات ظاہر ہوتی ہیں۔

علامات کے بارے میں مزید معلومات:

MPS II کی شدید قسم میں مبتلا افراد کی عموماً شیر خوارگی کے دوران تشخیص ہوتی ہے۔ ان میں امتیازی "کھدرے" چہرے کی خصوصیات، سانس کی تنگ نالیاں، بڑھے ہوئے جگر اور نلیاں، ناف یا چڑھے سے متعلق برنا، مختصر ڈفوقامت، جلد پر مخصوص سرخی، اور بڈی کا مرض ہوتا ہے۔ انہیں بینائی کی کمی، سماعت کا فقدان، پہیبھڑے کا مرض، دل کا مرض، نشوونما سے متعلق معدوری اور رویہ جاتی خلل کا سامنا بھی ہو سکتا ہے۔ MPS II کی کم شدید قسم میں مبتلا افراد میں مرض کی سست رفتار پیشافت ہو سکتی ہے۔

MPS II کس قدر عام ہے؟

MPS II ایک پتغیر معمولی عارضہ ہے، جو لوگ بھگ 170,000 - 1:100,000 مردوں کو متاثر کرتا ہے۔

MPS II کس طرح وراثت میں ملتا ہے؟

MPS II ایک **X سے لنک شدہ رجعت پسندانہ میراث** کی طرز پر وراثت میں ملتا ہے۔

کیا اس کا علاج ہے؟

یہ معلومات نومبر 2020 تک تازہ ترین ہیں۔ آیا، کب، اور کس طرح اس کیفیت سے نبٹا جائے اس بارے میں فیصلے ہمیشہ اپنے نگہداشت صحت کے فرابم کنندہ کے ساتھ مل کر کیے جانے چاہئیں۔

علاج

FDA سے منظور شدہ انزائم ریپلیسمنٹ کی ایک تھیراپی موجود ہے جو MPS II کی کچھ علامات کو بہتر بناتی ہے، لیکن وہ اعصابی خصوصیات کا علاج نہیں کرتی ہے۔

MPS II کے علاج کے بارے میں مزید معلومات کے لیے **بیان** کلک کریں

طبی آزمائشیں

بیان کلک کر کے وہ **طبی آزمائشیں** دیکھیں جو MPS II کے لیے ایک زیر تفتیش **انزائم ریپلیسمنٹ تھیراپی** اور ایک زیر تفتیش **جین تھیراپی** کا مطالعہ کر رہی ہیں۔

اضافی معلومات اور تعاون

[Genetics Home Reference & Medline Plus \(MPS-II\)](#) •

[National Organization for Rare Disorders \(MPS-II\)](#) •

[National MPS Society](#) •

مالذ

[Genetics Home Reference \(GHR\) and MedlinePlus](#) •

میوکوپولیسیکرائیدوسس ٹانپ (MPS IIIB) سندروم ٹانپ (Sanfilippo) جس کو سنفلیپو (Sanfilippo) بھی کہا جاتا ہے

MPS IIIB ایک غیر معمولیعارضہ ہے جس میں پیچیدہ شکر کے سالمے دماغ میں جمع ہو جاتے ہیں جن کی وجہ سے نشوونما سے متعلق ابم معدوریاں اور رویہ جاتی مسائل پیدا ہوتے ہیں جو وقت گزرنے پر بدتر ہوتے جاتے ہیں۔

جین اور انعامکا فنکشن:

NAGLU جین میں تبدیلیوں کی وجہ سے MPS IIIB ہوتا ہے۔ NAGLU جین عام طور پر جسم کو ایلفا N ایسٹائل گلوکوس امانیدیس (alpha-N-acetylglucosaminidase) کی بداشت دینا ہے، یہ ایک انعام بونا ہے جو گلائیکوسامینوگلائیکنیس (GAGs) کے طور پر معروف، شکر کے بڑے سالموں کو تحلیل کرتا ہے۔ MPS IIIB کے حاملفراد میں، دماغ اور ریڈ ہری ہکی بڑی میں GAGs جمع ہو جاتا ہے۔

علامات کے بارے میں مزید معلومات:

MPS IIIB کے حاملبچوں میں عموماً پری اسکول والے سالوں کے دوران تشخیص ہوتی ہے۔ عمومی خصوصیات میں گویائی میں تلاخیر، رویہ جاتی مسائل، نیند کے مسائل اور ذہانتی معدوری شامل ہیں۔ اٹسٹک خصوصیات اور غشی کے دورے بھی پیدا ہو سکتے ہیں اور MPS IIIB کے حاملبچے بڑے ہوئے پر بذریعہ کچھ حرکی صلاحیتوں سے محروم ہو سکتے ہیں۔ MPS IIIB والے کچھ بچوں میں معتدل حد تک چہرے کے کھدرے کے نقوش، بڑھا ہوا جگر، بینائی اور سماعت کا فقدان، اور ناف با چڑھے سے متعلق برونا ہوتے ہیں۔

یہ کس قدر عام ہے؟

MPS IIIB ایک غیر معمولیعارضہ ہے، جو لگ بھگ 1:70,000 افراد سے کمکو متاثر کرتا ہے۔

کس طرح وراثت میں ملتا ہے؟

MPS IIIB ایک آٹوسومل رجعت پسندانہ میراث کی طرز پروراثت میں ملتا ہے۔

کیا اس کا علاج ہے؟

یہ معلومات نومبر 2020 تک تازہ ترین ہیں۔ آیا، کب، اور کس طرح اس کیفیت سے نبٹا جائے اس بارے میں فیصلے ہمیشہ اپنے نگہداشت صحت کے فراہم کنندہ کے ساتھ مل کر کیے جانے چاہئیں۔

علاج

MPS IIIB کیلئے فی الحال FDA سے منظور شدہ کوئی علاج نہیں ہے۔

طبی آزمائشیں

پہاڑ کلک کر کے وہ طبی آزمائشیں دیکھیں جو MPS IIIB کے لیے ایک زیر تفتیش انعام ریپلیسمنٹ تھیراپی اور ایک زیر تفتیش جین تھیراپی کا مطالعہ کر رہی ہیں۔

اضافی معلومات اور تعاون

[Genetics Home Reference & Medline Plus \(MPS-IIIB\)](#)

-

[National Organization for Rare Disorders \(MPS-IIIB\)](#)

-

[National MPS Society](#)

-

[Cure Sanfilippo Foundation](#)

-

مأخذ

[Genetics Home Reference \(GHR\) and MedlinePlus](#)

-

میوکوپولیسیکرائیدوسس ٹانپ (MPS IVA)، جس کو مارکیو (Morquio) سنتروم ٹانپ IVA بھی کہا جاتا ہے

MPS IVA ایک غیر معمولی عارضہ ہے جس میں شکر کے پیچیدہ سالمے بنیادی طور پر بڈیوں میں جمع ہو جاتے ہیں، جس کی وجہ سے بتدریج بڈی کا مرض، مختصر قدو مقامت، اور بڈی سے متعلق دیگر ہے اعندالیاں پیدا ہوتی ہیں۔

جین اور انزائم کا فنکشن:

GALNS جین میں تبدیلیوں کی وجہ سے MPS IVA ہوتا ہے۔ GALNS جین عام طور پر جسم کو N-ایسٹائل گلیکٹوسیمان 6-سلفاتیس (N-acetylgalactosamine 6-sulfatase) کے طور پر معروف، شکر کے بڑے سالموں کو تحلیل کرتا ہے۔ MPS IVA کے GAGs کے طور پر معروف، شکر کے بڑے سالموں کو تحلیل کرتا ہے۔ جو گلائیکوسیمنو گلائیکینس جمع ہو جاتا ہے۔

علامات کے بارے میں مزید معلومات:

بڈی کے مرض کی وجہ سے MPS IVA کی تشخیص عموماً شیر خوارگی کے دوران ہوتی ہے، جو عام طور پر ریڑھ، جوڑوں کی ناقص ساخت، اور مختصر قدو مقامت کا سبب ہوتی ہے۔ MPS IVA والے کچھ بچوں کو دل کا مرض، آنکھوں کے قربنہ میں دھنلا پن، معتدل حد تک بڑھا ہوا جگر، سانس کی تنگ نالی، ناف یا چڑھے سے متعلق ہرنیا اور سماعت کا فقدان بھی ہوتا ہے۔ MPS IVA عموماً ذہانت کو متاثر نہیں کرتا ہے۔ شدید علامات کے حامل فراد صرف بچپن کے آخر یا نوجوانی تک زندہ رہ سکتے ہیں، جبکہ معتدل علامات والے افراد بلوغت تک زندہ رہ سکتے ہیں۔

MPS IVa کس قدر عام ہے؟

کثرت:

MPS IVA ایک انتہائی غیر معمولی عارضہ ہے، جو لوگ بھگ 1:200,000 – 300,000 افراد کو متاثر کرتا ہے۔

MPS IVa کس طرح وراثت میں ملتا ہے؟

MPS IVA ایک آٹوسومل رجعت پسندانہ میراث کی طرز پر وراثت میں ملتا ہے۔

کیا اس کا علاج ہے؟

یہ معلومات نومبر 2020 تک تازہ ترین ہیں۔ آیا، کب، اور کس طرح اس کیفیت سے نبٹا جائے اس بارے میں فیصلے ہمیشہ اپنے نگہداشت صحت کے فرایم کنندہ کے ساتھ مل کر کیے جانے چاہئیں۔

علاج

MPS IVA کے لیے FDA سے منظور شدہ ایک انسانی ریپلیسمنٹ تھیراپی موجود ہے۔

MPS IVa کے لیے علاج کے بارے میں مزید معلومات کے لیے [بیان](#) کلک کریں

طبی آزمائشیں

[بیان](#) کلک کر کے دیکھیں کہ آیا MPS IVa کے لیے کوئی نئی طبی آزمائشیں ہیں

اضافی معلومات اور تعاون

[Genetics Home Reference & Medline Plus \(MPS-IVA\)](#) •

[National Organization for Rare Disorders \(MPS-IVA\)](#) •

[National MPS Society](#) •

مالذ

[Genetics Home Reference \(GHR\) and MedlinePlus](#) •

میوکوپولیسیکارانڈوسس ٹائپ VI (MPS VI)، جس کو میروٹیکس-لیمی سنڈروم (Maroteaux-Lamy Syndrome) بھی کہا جاتا ہے

MPS VI ایک غیر معمولی عارضہ ہے جس میں شکر کے پیچیدہ سالمے جسم کے بہت سارے اعضا میں جمع ہو جاتے ہیں۔ افراد میں عموماً ایک امتیازی ظاہری بیثت اور جسم کے بہت سارے اعضا میں مرض کی شمولیت ہوتی ہے، جس میں دل اور سانس کینالی میں امکانی طور پر جان لیوا تبدیلیاں شامل ہیں۔ MPS VI والے افراد میں عموماً نارمل ذہانت ہوتی ہے۔ علاج کے بغیر، MPS VI کی سب سے شدید قسمیں مبتلاجے بلوغت تک زندہ نہیں رہ پاتے۔

جين اور انزائیم کا فنکشن:

جين میں تغیرات کی وجہ سے MPS VI ہوتا ہے۔ ARSB جین عام طور پر جسم کو ارائلسلفٹیس B بنانے کی ہدایت دیتا ہے، یہ ایک انزائیم ہوتا ہے جو گلائیکوسیمینوکلائیکینس (GAGs) کے طور پر معروف، شکر کے بڑے سالموں کو تحلیل کرتا ہے۔ MPS VI کے حامل افراد میں، جسم کے مختلف ٹشوز میں GAGs جمع ہو جاتا ہے۔

علامات کے بارے میں مزید معلومات:

MPS VI کی شدید قسم کے حامل چوں کی عموماً اوائل بچپن کے دوران تشخیص ہوتی ہے۔ ان میں عموماً بدھی کا مرض، مختصر دفعہ قامت، جوڑوں کے ناقص، چہرے کے "کھدرے" نقوش، اور بڑھے بوئے جگر اور تلیاں ہوتی ہیں۔ ان میں تنگ سانس کینالی، ناف یا چڑھے سے متعلق برنا، کم بینائی، سماعت کا فقدان، اور دل کا مرض بھی ہو سکتا ہے۔ MPS VI سے ذہانت متاثر نہیں ہوتی۔ شدید علامات والے افراد صرف بچپن کے آخر یا نوجوانی تک زندہ رہ پاتے ہیں، جبکہ معتدل علامات والے افراد بلوغت تک زندہ رہ پاتے ہیں۔

MPS VI کس قدر عام ہے؟

MPS VI ایک انتہائی غیر معمولی عارضہ ہے، جو لوگ بھگ 1:250,000 - 600,000 افراد کو متاثر کرتا ہے۔

MPS VI توارث کیسے ہوتا ہے؟

MPS VI ایک آتوسومل رجعت پسندانہ میراث کی طرز پروراثت میں ملتا ہے۔

کیا اس کا علاج ہے؟

یہ معلومات نومبر 2020 تک تازہ ترین ہیں۔ آیا، کب، اور کس طرح اس کیفیت سے نبٹا جائے اس بارے میں فیصلے ہمیشہ اپنے نگہداشت صحت کے فرابم کنندہ کے ساتھ مل کر کیے جانے چاہئیں۔

علاج

MPS IV کے لیے FDA سے منظور شدہ ایک انزاں ریپلیسمنٹ تھیراپی موجود ہے۔

MPS IV کے لیے علاج کے بارے میں مزید معلومات کے لیے [بیان](#) کلک کریں۔

طبی آزمائشیں

[بیان](#) کلک کر کے دیکھیں کہ آیا MPS IV کے لیے کوئی زیر تفتیش طبی آزمائشیں ہیں۔

اضافی معلومات اور تعاون

[Genetics Home Reference & Medline Plus \(MPS-VI\)](#)

[National Organization for Rare Disorders \(MPS-VI\)](#)

[National MPS Society](#)

مالذہ

[Genetics Home Reference \(GHR\) and MedlinePlus](#)

میوکوپولیسیکرائیدوسس ٹانپ (MPS VII)، جس کو سلی سنٹروم (Sly Syndrome) بھی کہا جاتا ہے

MPS VII ایک غیر معمولی عارضہ ہے جس میں شکر کے پیچیدہ سالمے جسم کے بہت سارے اعضا میں جمع ہو جاتے ہیں۔ افراد میں عموماً ایک امتیازی ظاہری بیثت اور جسم کے بہت سارے اعضا میں مرض کی شمولیت ہوتی ہے، جس میں دل اور سانس کینالی میں امکانی طور پر جان لیوا تبدیلیاں شامل ہیں۔ MPS VII کے حاملبہت سارے افراد میں کچھ ذہانتی معدوری ہوتی ہے۔

جین اور انزائیم کا فنکشن:

GUSB میں تغیرات کی وجہ سے MPS VII بوتا ہے۔ GUSB جین عام طور پر جسم کو عام طور پر بیٹھا گلوبورونانڈیس (beta-glucuronidase) بنانے کی بدایت دینا ہے، یہ ایک انزائیم ہوتا ہے جو گلائیکوسیمینو گلائیکنیس (GAGs) کے طور پر معروف، شکر کے بڑے سالموں کو تحلیل کرتا ہے۔ MPS VII میں مختلف افراد میں، جسم کے مختلف شکر میں GAGs جمع ہو جاتا ہے۔

علامات کے بارے میں مزید معلومات:

MPS VII کی سب سے شدید قسم کے حاملبہت سالموں کے جسم میں حد سے زیادہ مائع ہوتا ہے، اور عموماً وہ ولادت کے فوراً بعد فوت ہو جاتے ہیں۔ MPS VII میں متلاحدہ سرے بچوں میں اوانل بچیں کے دوران علامات پیدا ہوتی ہیں، جس میں چہرے کے کھدرے نقوش، بڑھے ہوئے جگر اور تلیاں، دل کا مرض، ناف یا چڑھے سے متعلق برونا، مختصر ڈوفامٹ، اور بڈی کا مرض شامل ہو سکتا ہے۔ ان میں سانس کی تنگ نالی، کم بینائی، اور سماعت کا فقدان بھی ہو سکتا ہے۔ MPS VII کے حاملبہت سارے افراد میں نشوونامہ سے متعلق معدوریاں بھی ہوتی ہیں، تابم کچھ لوگوں میں نسبتاً نارمل ذہانت ہوتی ہے۔

MPS VII کس قدر عام ہے؟

MPS کی ایک غیر معمولی ترین قسم MPS VII ہے۔ یہ لگ بھگ 1:250,000 افراد کو متاثر کرتا ہے۔

MPS VII کس طرح وراثت میں ملتا ہے؟

MPS VII ایک آٹوسومل رجعت پسندانہ میراث کی طرز پر وراثت میں ملتا ہے۔

کیا اس کا علاج ہے؟

یہ معلومات نومبر 2020 تک تازہ ترین ہیں۔ آیا، کب، اور کس طرح اس کیفیت سے نبٹا جائے اس بارے میں فیصلے ہمیشہ اپنے نگہداشت صحت کے فراہم کنندہ کے ساتھ مل کر کیسے جانے چاہئیں۔

علاج

MPS VII کے لیے FDA سے منظور شدہ ایک انزانم ریپلیسمنٹ تھیراپی موجود ہے۔

MPS VII کے لیے علاج کے بارے میں مزید معلومات کے لیے [بیان](#) کلک کریں

طبی آزمائشیں

[بیان](#) کلک کر کے دیکھیں کہ آیا MPS VII کے لیے کوئی زیر تنقیش طبی آزمائشیں ہیں

اضافی معلومات اور تعاون

[Genetics Home Reference & Medline Plus \(MPS-VII\)](#) •

[National Organization for Rare Disorders \(MPS-VII\)](#) •

[National MPS Society](#) •

مأخذ

[Genetics Home Reference \(GHR\) and MedlinePlus](#) •

NPC ایک غیر معمولی عارضہ ہے جس کی وجہ سے جسم کے اعضا میں کولیسٹرول اور دیگر روغنی مادے جمع ہو جاتے ہیں۔ کے حامل بیشتر افراد میں اعصابی مرض پیدا ہو جاتا ہے جس میں بتدریج نشوونما سے متعلق تاخیر، بے بنگ چال، غشی کے دورے، نگلنے میں پریشانیاں، اور نفسیاتی علامات شامل ہو سکتی ہیں۔ NPC کی وجہ سے جگر اور پھیپھڑے کا مرض بھی ہو سکتا ہے۔

جین اور ٹرانسپورٹر کا فنکشن:

NPC2 جین یا NPC1 جین میں تغیرات کی وجہ سے NPC (بالترتیب، ثانی C1 اور C2) ہوتا ہے۔ NPC1 اور NPC2 جینز عام طور پر جسم کو NPC بین خلوی کولیسٹرول ٹرانسپورٹر 1 اور NPC بین خلوی کولیسٹرول ٹرانسپورٹر 2 بنانے کی بدایت دیتے ہیں، یہ ایسے پروٹین ہوتے ہیں جو کولیسٹرول اور دیگر چکنائیوں کو خلیوں میں منتقل کرنے میں مدد کرتے ہیں۔ کے حامل لوگوں میں، جگر، نلی، اور دماغ میں کولیسٹرول اور چکنائی خلاف معمول جمع ہو جاتی ہے، جس کے نتیجے میں کلینیکل نشانیاں اور علامات پیدا ہوتی ہیں۔

علامات کے بارے میں مزید معلومات:

یوں تو NPC ایک فرد سے دوسرے دوسرے نشانیاں شامل ہیں۔ آیا، کب، اور کس طرح اس کیفیت سے نبٹا جائے اس بارے میں فیصلے ہمیشہ اپنے بڑھنے والے جگر اور نلی کے دورے، جگر کا مرض، اور پھیپھڑے کا مرض پیدا ہو سکتا ہے۔ NPC کی نشانیاں شیر خوارگی سے لے کر بلوغت تک ظاہر ہو سکتی ہیں، اور زندہ بچنے کا انحصار علامات کی شدت اور آغاز پر ہوتا ہے۔

کس قدر عام ہے؟

NPC ایک انتہائی غیر معمولی عارضہ ہے، جو لوگ بھی 1:150,000 افراد کو متاثر کرتا ہے۔

کس طرح وراثت میں ملتا ہے؟

NPC ایک آلوسومنل رجعت پسندانہ میراث کی طرز پر وراثت میں ملتا ہے۔

کیا اس کا علاج ہے؟

یہ معلومات نومبر 2020 تک تازہ ترین ہیں۔ آیا، کب، اور کس طرح اس کیفیت سے نبٹا جائے اس بارے میں فیصلے ہمیشہ اپنے نگہداشت صحت کے فرابم کنندہ کے ساتھ مل کر کیے جانے چاہئیں۔

علاج

NPC کے لیے فی الحال FDA سے منظور شدہ کوئی علاج نہیں ہے۔

طبی آزمائشیں

NPC کے لیے طبی آزمائشوں کے بارے میں معلومات کے لئے [یہاں](#) کلک کریں، جو مختلف معالجاتی طریقوں کا مطالعہ کر رہے ہیں۔

اضافی معلومات اور تعاون

[Genetics Home Reference & Medline Plus \(NPC\)](#) •

[National Organization for Rare Disorders \(NORD\)](#) •

[Firefly Fund](#) •

[National Niemann Pick Disease Foundation](#) •

[Ara Parseghian Medical Research Fund](#) •

مأخذ

[Genetics Home Reference \(GHR\) and MedlinePlus](#) •

Term Definitions

آٹوسومل رجعت پسندانہ (Autosomal recessive): انسانی جسم میں بیشتر جینز کی دو کاپیاں ہوتی ہیں، جو ایک ایک دونوں والدین سے وراثت میں ملتی ہیں۔ آٹوسومل رجعت پسندانہ میراث کا مطلب یہ ہے کہ مخصوص جین کی دونوں کاپیوں میں بے اعتدالیاں ("تغیرات") ہیں جو جن کے کام کرنے کے طریقے کو متاثر کرتے ہیں، جس کا نتیجہ مرض کی علامات کی صورت میں برآمد ہو سکتا ہے۔ (لنك) (<https://ghr.nlm.nih.gov/primer/inheritance/inheritancepatterns>)

X سے لنک شدہ امراض X کروموزوم پر موجود جینز میں بے اعتدالیوں ("تغیرات") کی وجہ سے ہوتے ہیں۔ بیشتر مردوں میں ایک X کروموزوم اور ایک Y کروموزوم (XY) ہوتا ہے۔ چونکہ ان میں صرف ایک X کروموزوم ہوتا ہے، لہذا X کروموزوم پر موجود مرض کے جین میں تبدیلی کی وجہ سے مرض کی علامات پیدا ہوں گی۔ دوسری طرف، بیشتر خواتین میں دو X کروموزوم (XX) ہوتے ہیں، لہذا X کروموزوم میں سے ایک پر موجود مرض میں تبدیلی دوسرے X کروموزوم پر جین کی صحت مند کاپی سے متوازن ہو جائے گی۔ عمومی طور پر، X سے لنک شدہ امراض کے لیے، حیاتیاتی خواتین کی نسبت مردوں میں مرض کی علامات نظر آئے کا زیادہ امکان ہوتا ہے۔

طبی آزمائشیں وہ تحقیقی مطالعے ہوتے ہیں جن میں ایک مخصوص اضافی معالجہ ہوتا ہے۔ امریکی فڈ اینڈ ڈرگ ایڈمنیسٹریشن (FDA) سے منظور ہونے سے قبل نئی زیر نفتیش دوا کا مطالعہ کرنے والی طبی آزمائش کا یہ ثابت کرنا لازم ہے کہ یہ محفوظ اور مؤثر ہے۔

انزائم ریبلیسمنٹ تھیراپی اس مخصوص انزائموں کو بدلنے پر مشتمل ہوتی ہے جو کسی مخصوص مرض میں صحیح سے کام نہیں کر رہا ہے۔ انزائم کو تبدیل کرنے کی بیشتر نہیں اپیز درون و ریدی طور پر دی جاتی ہیں، تاہم کچھ براہ راست مرکزی اعصابی نظام میں ڈیلیور کی جاتی ہیں۔

زیر خامروں میں تخفیف کر لیتے تھیراپی (Substrate reduction therapy) مادے کی افزائش کو مسدود کر کے اس کے زبریلے جماں کو کم کرنے کا ایک طریقہ ہے۔ زیر خامروں کو کم کرنے کے لیے بیشتر نہیں اپیز کہانے والی دوافون کی صورت میں ہیں۔

جین تھیراپی ایک خلاف معمول مرض کے جین کو صحیح طریقے سے کام کرنے والی صحت مند کاپی سے بدلنے کا ایک طریقہ ہے کچھ جدید جین تھیراپیز مرض کی ابتلاؤں کو کم کرنے کے طریقے کے طور پر تبدیل شدہ جین کو غیر فعال کر کے کام کرتی ہیں۔ چونکہ جین تھیراپی علم ادویہ کی نسبت جدید ترین فیلڈ ہے، لہذا بہت ساری جین تھیراپیز اب بھی طبی نفتیش کے مراحل میں ہیں۔

فارماکولو جیکل چیرون تھیراپی (Pharmacologic chaperone therapy) ایسی دوائیں استعمال کر کے مخصوص امراض کا علاج کرنے کا طریقہ ہے جو بصورت دیگر ایک خلاف معمول پروٹین کی ساخت سے تعاون کرتی یا اسے مستحکم بناتی ہیں، جو اسے بہتر طور پر کام کرنے کا اہل بناتی ہیں۔

بڈی کے گودے کیٹر انسیلاتشن (Bone marrow transplantation) مخصوص غیر معمولی، جان لیوا امراض سے شفایاب کرنے کی کوشش میں کسی فرد کی بڈی کے گودے کو بدلنے کے لیے ایک طبی طریقہ کار ہے۔