



ScreenPlus کے بارے میں

Table of Contents

1. [ایسڈ اسفنگو مانلینیز ڈیفیشینسی \(ASMD، Acid Sphingomyelinase Deficiency\)](#)، جسے [Niemann-Pick](#) مرض ٹائپ [A](#) اور [B](#) بھی کہا جاتا ہے
2. [Ceroid Lipofuscinosis Type 2 \(CLN2\)](#)
3. [Cerebrotendinous Xanthomatosis \(CTX\)](#)
4. [فیبری \(Fabry\) کا مرض](#)
5. [گوجر \(Gaucher\) کا مرض](#)
6. [GM1 گینگلیوسائٹوسس](#)
7. [Lysosomal Acid Lipase Deficiency \(LAL-D\)](#)
8. [میٹاکرومیٹک لیوکوڈسٹروفی \(MLD\) Metachromatic Leukodystrophy](#)
9. [میوکوپولیسیکرائیڈوسس ٹائپ II جس کو ہنٹر \(Hunter\) سنڈروم بھی کہا جاتا ہے](#)
10. [میوکوپولیسیکرائیڈوسس ٹائپ IIIB \(MPS IIIB\)](#)، جس کو سنفلپو (Sanfilippo) سنڈروم ٹائپ IIIB بھی کہا جاتا ہے
11. [میوکوپولیسیکرائیڈوسس ٹائپ IVA \(MPS IVA\)](#)، جس کو مارکیو (Morquio) سنڈروم ٹائپ IVA بھی کہا جاتا ہے
12. [میوکوپولیسیکرائیڈوسس ٹائپ VI \(MPS VI\)](#)، جس کو میروٹیکس-لیمی سنڈروم (Maroteaux-Lamy Syndrome) بھی کہا جاتا ہے
13. [میوکوپولیسیکرائیڈوسس ٹائپ VII \(MPS VII\)](#)، جس کو سلی سنڈروم (Sly Syndrome) بھی کہا جاتا ہے
14. [Niemann-Pick](#) مرض ٹائپ [C \(NPC\)](#)
15. [Term Definitions](#)

ایسڈ اسفنگومائلینز ڈیفیشینسی (ASMD·Acid Sphingomyelinase Deficiency) ، جسے Niemann-Pick مرض ٹائپ A اور B بھی کہا جاتا ہے

ASMD 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 ہوئے جگر اور تلیاں، نیز پھیپھڑے اور جگر کا ایسا مرض ہوتا ہے جو وقت گزرنے پر بدترین ہو سکتا ہے۔ سب سے بدترین شکل، ASMD-A، 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 انزائم کا فنکشن:

SMPD1 جین میں تغیراتی وجہ سے ASMD ہوتا ہے۔ **SMPD1** جین عام طور پر جسم کو ایسڈ اسفنگومائلینز بنانے کی ہدایت دیتا ہے، یہ ایک انزائم ہوتا ہے جو اسفنگومائلین نامی روغنی مادے کو تحلیل کرتا ہے۔ ASMD-B کے حامل افراد میں، جگر، تلی، پھیپھڑوں، اور بڈی کے گودے میں اسفنگومائلین جم جاتا ہے؛ ASMD-A کے حامل شیر خوار اور ASMD کی متوسط قسم والے بچوں میں، اسفنگومائلین دماغ میں بھی جمع ہو جاتا ہے۔

علامات کے بارے میں مزید معلومات:

ASMD-B (جو Niemann Pick B کے نام سے بھی معروف ہے) کے حامل افراد میں، عموماً جگر اور تلیاں بڑھی ہوئی 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 اعتدالیاں اور کمزور بڈیوں کے مسائل ہوتے ہیں۔ ASMD-B کے حامل بہت سارے افراد بلوغت تک زندگی گزارتے ہیں۔ ASMD-A (جو Niemann Pick 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 تلی بڑھے ہوتے ہیں، ان کا وزن زیادہ ہوتا ہے، اور وہ اپنی نشوونما میں پیچھے رہ جاتے ہیں۔ ASMD-A والے بیشتر بچے 2-3 سال کی عمر کے دوران فوت ہو جاتے ہیں۔ متوسط قسم کے حامل افراد میں ASMD-B کی علامات کے علاوہ دماغ کا مرض بھی شامل ہوتا ہے، لیکن دماغ کا مرض ASMD-A کی نسبت کم رفتار سے بڑھتا ہے۔

ASMD کس قدر عام ہے؟

ASMD کی ساری اقسام انتہائی غیر معمولی امراض ہیں، جو لگ بھگ 1:250,000 افراد کو متاثر کرتے ہیں۔

یہ کس طرح وراثت میں ملتا ہے؟

ASMD کی تمام اقسام ایک **آٹوسومل 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 نپٹا جائے، اس بارے میں فیصلے ہمیشہ اپنے نگہداشت صحت کے فراہم کنندہ کے ساتھ مل کر کیے جانے چاہئیں۔

علاج

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

طبی آزمائشیں

پیان کلک کر کے وہ **طبی آزمائشیں** دیکھیں جو ASMD-B کے لیے ایک زیر تفتیش **انزائم 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](#)

ماخذ

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

Ceroid Lipofuscinosis 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 ہوتی ہے۔ علاج کے بغیر، CLN2 کے عارضے میں مبتلا لوگ عموماً نو عمری میں انتقال کر جاتے ہیں۔

جین اور انزائم کا فنکشن:

TPP1 جین میں تغیرات کی وجہ سے CLN2 ہوتا ہے۔ **TPP1** جین عام طور پر جسم کو ٹرائی پیپٹائڈل پیپٹائڈز 1 (**tripeptidyl peptidase 1**) بنانے کی ہدایت دیتا ہے، یہ ایک انزائم ہوتا ہے جو پیپٹائڈز (پروٹین کے اجزا) کو تحلیل کرتا ہے۔ CLN2 کے حامل افراد میں، یہ پیپٹائڈز تحلیل نہیں ہوتے ہیں، لہذا وہ دماغ میں جمع ہو جاتے ہیں۔

علامات کے بارے میں مزید معلومات:

CLN2، جو بیٹن (**Batten**) مرض کی ایک شکل کے 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۔ CLN2 کے حامل افراد میں پٹھونمیں کھنچاؤ، بینائی میں کمی، حرکی صلاحیتوں اور گویائی کی نشوونما میں مسائل، ذہانتی معذوری، 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۔

CLN2 کس قدر عام ہے؟

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 کنندہ کے ساتھ مل کر کیے جانے چاہئیں۔

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](#) •

ماخذ

[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 اسپہال اور قرنہ کا دھندلا پن عموماً بچپن کے دوران شروع ہوتا ہے۔

جین اور انزائم کا فنکشن:

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

علامات کے بارے میں مزید معلومات:

CTX کے حامل افراد میں بچپن میں دیرینہ اسپہال اور موتیا کے امراض پیدا ہو سکتے ہیں۔ عصبیمسائل 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 ہونا، ذہنی عمل میں زوال، اوہام، اور ڈپریشن شامل ہیں۔ زینتھومس (جلد میں خلاف معمول پیلے رنگ کے روغنی ذخائر) عام طور پر نوجوانی یا اوائل بلوغت کے دوران پیدا ہوتے ہیں اور سب سے زیادہ ہاتھوں، کہنیوں، گھٹنوں، گردن، اور ایڑیوں کی نسونمیں 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۔

CTX کس قدر عام ہے؟

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

CTX کس طرح وراثت میں ملتا ہے؟

CTX ایک آٹوسومل رجعت پسندانہ میراثک 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 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 تفتیش 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](#) •

ماخذ

[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 ہونے کی وجہ سے دل کے دورے، گردے کے مرض، اور فالج سمیت جان لیوا پیچیدگیاں پیدا ہو سکتی ہیں۔

جین اور انزائم کا فنکشن:

GLA میں تغیرات کی وجہ سے فیبری کا مرض ہوتا ہے۔ GLA جین عام طور پر جسم کو الفا گلیکٹوسائڈیس (alpha-galactosidase A) بنانے کی ہدایت دیتا ہے، یہ ایک انزائم ہوتا ہے جو گلوبوٹرائیوزائل سیرامائڈ (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 سیرامائڈ 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 بلوغت میں نمودار ہوتا ہے۔ فیبری کے مرض میں مبتلا بہت سارے لڑکوں میں بچپن میں ہاتھوں اور پیروں میں درد، جلد پر خصوصی سرخی، پسینے آنے کے عمل کا گھٹ جانا، آنکھوں کے قرنیہ میں دھندلا 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 نبٹا جائے اس بارے میں فیصلے ہمیشہ اپنے نگہداشت صحت کے فراہم کنندہ کے ساتھ مل کر کیے جانے چاہئیں۔

علاج

GLA میں مخصوص تغیرات کے حامل فیبری کے مرض میں مبتلا افراد کے لیے FDA سے منظور شدہ انزائم ریپلیسمنٹ تھیراپی اور FDA سے منظور شدہ ایک فارماکولوجیکل چیپرون تھیراپی موجود ہے۔ آپ کا نگہداشت صحت کا فراہم کنندہ علامات کو کنٹرول 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 یہاں کلک کریں

- [Fabrazyme](#)
- [Migalastat](#)

طبی آزمائشیں:

یہاں کلک کر کے وہ طبی آزمائشیں دیکھیں جو فیبری کے مرض کے لیے زیر تفتیش انزائم ریپلیسمنٹ تھیراپی، زیر خامرہ میں تخفیف کی تھیراپیز، اور جین 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](#)

ماخذ

- [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 بڑھے ہوئے جگر اور تلیاں، ہڈی کا مرض، اور جریان خون کے مسائل ہو سکتے ہیں۔ ٹائپ 2 گوچر کے مرض میں بتدریج اعصابی مرض بھی ہوتا ہے اور عموماً اوائل بچپن میں مہلک ہوتا ہے۔ ٹائپ 3 گوچر کے مرض میں مبتلا بچوں کو ایسی بیماریاں ہوتی ہیں جو ٹائپ 1 اور 2 کے بیچ شدت کے لحاظ سے متوسط ہوتی ہیں۔

جین اور خامرہ کا فنکشن:

GBA میں تبدیلیوں کی وجہ سے گوچر کا مرض ہوتا ہے۔ **GBA** جین عام طور پر جسم کو بیٹا گلوکوسیریریروسائڈیس (-beta glucocerebrosidase) بنانے کی ہدایت دیتا ہے، یہ ایک انزائم ہے جو گلوکوسیریریروسائڈ (glucocerebrosidase) کے طور پر معروف روغنی مادے کو تحلیل کرتا ہے۔ ٹائپ 1 گوچر کے مرض میں مبتلا افراد میں، جگر، تلی، اور ہڈی کے گودے میں گلوکوسیریریروسائڈ جمع ہو جاتا ہے۔ ٹائپ 2 اور 3 گوچر میں مبتلا افراد کے دماغ میں بھی گلوکوسیریریروسائڈ 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 نوعیت تک ہو سکتی ہے اور اس میں بڑھا ہوا جگر اور تلی، خون کی کمی، آسانی سے خراش پڑنا، اور فریکچرز اور درد سمیت ہڈی کے مسائل شامل ہیں۔ ٹائپ 2 یا 3 گوچر مرض میں مبتلا افراد میں دماغ میں اضافی مرض ہوتا ہے۔ علامات میں آنکھ 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 روی سے شدت پکڑتی ہے۔ بدقسمتی سے، ٹائپ 2 گوچر مرض کے حامل بیشتر بچے

3-1 سال کی عمر میں فوت ہو جاتے ہیں۔ کافی شدید، قبل از ولادت سست رو قسم سے 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 کا مرض ہوتا ہے لیکن انہیں آنکھ کی بے اعتدالیوں، ہڈی کے مسائل، اور بڑھی ہوئی 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 100,000 – 1:50,000 افراد کو متاثر کرتا ہے۔ ٹائپ 1 گوچر مرض اشکنازی یہودی (Ashkenazi Jewish) نسل کے افراد میں زیادہ عام ہے۔

گوچر کا مرض کس طرح وراثت میں ملتا ہے؟

گوچر مرض ایک **آتوسومل 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 کیے جانے چاہئیں۔

علاج

ٹائپ 1 گوچر کے مرض میں مبتلا افراد کے لیے FDA سے منظور شدہ **انزائم ریپلیسمنٹ تھیراپیز** اور **زیر خامرہ میں تخفیف کی تھیراپیز** موجود ہیں۔ بدقسمتی 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 **یہاں** کلک کریں

- [Cerezyme® \(imiglucerase\)](#)
- [VPRIV® \(velaglucerase alpha\)](#)
- [Eleyso® \(taliglucerase alpha\)](#)
- [Cerdelga® \(eliglustat\)](#)
- [Zavesca® \(miglustat\)](#)

طبی آزمائشیں:

بیان کلک کر کے وہ **طبی آزمائشیں** دیکھیں جو گوچر کے مرض کے لیے زیر تفتیش معالجوں کا مطالعہ کر رہی ہیں۔ زیر مطالعہ تھیراپیز میں **جین تھیراپی** اور **زیر خامرہ 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 گینگلیوسائٹوسس (GM1 gangliosidosis) ایک غیر معمولی عارضہ ہے جس کی وجہ سے بتدریج نشوونما سے متعلق معذوریوں، ہڈیوں سے متعلق بے اعتدالیوں، بڑھے ہوئے جگر اور تلی، بصارت کا فقدان، ہڈی کے مرض اور چہرے کے امتیاز یقوشیپیدا ہوتے ہیں۔ GM1 گینگلیوسائٹوسس کی سب سے شدید قسم کا شکار بچے عموماً اوائل بچپن کے بعد زندہ نہیں بچتے ہیں۔ GM1 گینگلیوسائٹوسس کی ایسی بھی کم شدید اقسام ہیں جو مزید سست روی سے بڑھتی ہیں۔

جین اور انزائم کا فنکشن: GM1 گینگلیوسائٹوسس *GLB1* جین میں تبدیلیوں کے نتیجے میں ہوتا ہے، جو بیٹا گلیکٹوسائیڈیس (-beta galactosidase) بنانے کے لیے ہدایات فراہم کرتا ہے۔ بیٹا-گلیکٹوسائیڈیس ایک انزائم ہوتا ہے جو عام طور پر روغنی مادے، GM1 گینگلیوسائٹ کو تحلیل کرتا ہے۔ جب بیٹا-گلیکٹوسائیڈیس کم ہوتا ہے، تو GM1 گینگلیوسائٹ دماغ، جگر، تلی، اور دیگر اعضا میں موجود خلیوں میں جمع ہو جاتا ہے۔ یہ زہریلا جماؤ مرض کی علامات کا سبب بنتا ہے۔

علامت کے بارے میں مزید معلومات: GM1 گینگلیوسائٹوسس 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 گینگلیوسائٹوسس میں مبتلا نومولود بچوں میں بڑھے ہوئے جگر اور تلیاں، غشی کے دورے، اور ہڈیوں سے متعلق امراض پیدا کرتا ہے۔ کچھ افراد میں چہرے کے "کھردرے" نقوش اور دل کا مرض پیدا ہو جاتا ہے، اور بیشتر افراد اوائل بچپن کے بعد زندہ نہیں بچتے ہیں۔ ٹائپ 2 GM1 گینگلیوسائٹوسس اواخر شیر خوارگی یا اوائل بچپن میں، سست رفتار ارتقا کے ساتھ ظاہر ہو سکتا ہے۔ سب سے کم شدید قسم ٹائپ 3 GM1 گینگلیوسائٹوسس ہے، جو لڑکپن کے سالوں میں ظاہر ہو سکتا ہے۔

GM1 گینگلیوسائٹوسس کس قدر عام ہے؟

GM1 گینگلیوسائٹوسس ایک بہت نادر عارضہ ہے، اور لگ بھگ 1:100,000 سے 1:200,000 نومولود بچوں میں ہوتا ہے۔

GM1 گینگلیوسائٹوسس کس طرح وراثت میں ملتا ہے؟

GM1 گینگلیوسائٹوسس 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 کیے جانے چاہئیں۔

علاج

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

طبی آزمائشیں

یہاں کلک کر کے وہ **طبی آزمائشیں** دیکھیں جو GM1 گینگلیوسائٹوسس کے لیے زیر تفتیش **جینتھیراپی** 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)

LAL-D والے لوگوں میں ایک ایسا خامرہ ناپید ہوتا 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۔

جین اور انزائم کا فنکشن:

LIPA جین میں تغیرات کی وجہ سے LAL-D ہوتا ہے۔ LIPA جین عام طور پر جسم کو لائوزومل ایسڈ لیپیز (lysosomal acid lipase) بنانے کی ہدایت دیتا ہے، یہ ایک انزائم ہوتا 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:

LAL-D (جو ولمن (Wolman) مرض کے طور پر بھی معروف ہے) میں مبتلابچوں میں بڑھے ہوئے جگر اور تلیاں، وزن میں ناقص اضافہ، برفان، 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 برگردوی غنود (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 کولیسٹیرائل ایسٹر اسٹوریج کے مرض کے طور پر بھی معروف ہے) بچپن 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 بڑھے ہوئے ہوتے ہیں اور ان میں بڑھی ہوئی تلیاں، جگر کا مرض، معدے و آنت کے مسائل، اور دل کے دورے اور فالج کا اضافی خطرہ بھی ہو سکتا ہے۔

LAL-D کس قدر عام ہے؟

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

LAL-D کس طرح وراثت میں ملتا ہے؟

LAL-D 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 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 لیوکودسٹروفی (MLD) Metachromatic Leukodystrophy

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

جین اور انزائم کا فنکشن:

ارائلسلفاٹیس A کی کمی کے سبب MLD کے حامل بیشتر افراد کے ARSA جین میں تغیرات ہوتے ہیں۔ ARSA جین عام طور پر جسم کو ارائلسلفاٹیس A بنانے کی ہدایت دیتا ہے، یہ ایک انزائم ہوتا ہے جو سلفاٹائڈز (sulfatides) کے طور پر روغنی مادے کو تحلیل کرتا ہے۔ MLD کے حامل افراد میں، دماغ میں زہریلے سلفاٹائڈز 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 ہونے والے MLD کا پتہ نہیں لگاتا ہے۔

علامات کے بارے میں مزید معلومات:

MLD میں مبتلا افراد کو عصبی فنکشن میں بتدریج تنزلیکا 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، اندھاپن، اور سماعت کا فقدان شامل ہو سکتے ہیں۔ MLD کی زیادہ عمومی قسم، اواخر بچپن کی قسم میں مبتلا بچے، عموماً بچپن کے بعد زندہ نہیں رہ پاتے۔ MLD کی نابالغ یا بلوغت میں شروع ہونے والی اقسام بات 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 بہت نادر معمولی عارضہ ہے، جو لگ بھگ 160,000 – 1:40,000 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 نبٹا جائے اس بارے میں فیصلے ہمیشہ اپنے نگہداشت صحت کے فراہم کنندہ کے ساتھ مل کر کیے جانے چاہئیں۔

علاج

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

طبی آزمائشیں

پہاں کلک کر کے وہ طبی آزمائشیں دیکھیں جو MLD 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 \(MLD\)](#)

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

[MLD کا علاج](#)

[MLD Foundation](#)

[Hunter's Hope](#)

[United Leukodystrophy Foundation](#)

ماخذ

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

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 میں مبتلا افراد میں عموماً نشوونما سے متعلق معذوریوں، چہرے کے امتیازینقوش، اور صحت کے نمایاں مسائل ہوتے ہیں۔ علاج کے بغیر، MPS II کی شدید قسم کے حامل بچے زندہ نہیں بچتے۔

جین اور انزائم کا فنکشن:

IDS جین میں تغیرات کی وجہ سے MPS II ہوتا ہے۔ IDS جین عام طور پر جسم کو آئیڈورونائیٹ 2-سلفائیٹس (iduronate 2-sulfatase) بنانے کی ہدایت 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، ہڈیوں، جلد، پھیپھڑوں، 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 "کھردرے" چہرے کی خصوصیات، سانس کی تنگ نالیاں، بڑھے ہوئے جگر اور تلیاں، ناف یا چڑھے سے متعلق ہرنیا، مختصر قدوقامت، جلد پر مخصوص سرخی، اور ہڈی کا مرض ہوتا ہے۔ انہیں بینائی کی کمی، سماعت کا فقدان، پھیپھڑے کا مرض، دل کا مرض، نشوونما سے متعلق معذوری اور رویہ جاتی خلل کا سامنا بھی ہو سکتا ہے۔ MPS II کی کم شدید قسم میں مبتلا افراد میں مرض کی سست رفتار پیشرفت ہو سکتی ہے۔

MPS II کس قدر عام ہے؟

MPS II ایک بہت غیر معمولی عارضہ ہے، جو لگ 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 فراہم 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 [یہاں](#) کلک کریں

طبی آزمائشیں

[یہاں](#) 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](#)

ماخذ

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

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

جین اور انزائم کا فنکشن:

NAGLU جین میں تبدیلیوں کی وجہ سے **MPS IIIB** ہوتا ہے۔ **NAGLU** جین عام طور پر جسم کو ایلفا N ایسیٹائل گلوکوس امانائیڈیس (alpha-N-acetylglucosaminidase) بنانے کی ہدایت دیتا ہے، یہ ایک انزائم ہوتا ہے جو گلائیکوسامائنو گلائیکینس (GAGs) کے طور پر معروف، شکر کے بڑے سالموں کو تحلیل کرتا ہے۔ **MPS IIIB** کے حامل افراد میں، دماغ اور ریڑھ کی ہڈی میں GAGs جمع ہو جاتا ہے۔

علامات کے بارے میں مزید معلومات:

MPS IIIB کے حامل بچوں میں عموماً پری اسکول والے سالوں کے دوران تشخیص ہوتی ہے۔ عمومی خصوصیات میں گویائی میں تاخیر، رویہ جاتی مسائل، نیند کے مسائل اور ذہانتی معذوری شامل ہیں۔ آٹسٹک خصوصیات اور غشی کے دورے بھی پیدا ہو سکتے ہیں اور **MPS IIIB** کے حامل بچے بڑے ہونے پر بندری کچھ حرکی صلاحیتوں سے محروم ہو سکتے ہیں۔ **MPS IIIB** والے کچھ بچوں میں معتدل حد تک چہرے کے کھردرے نقوش، بڑھا ہوا جگر، بینائی اور سماعت کا فقدان، اور ناف یا چڈھے سے متعلق ہرنیا ہوتے ہیں۔

یہ کس قدر عام ہے؟

MPS IIIB ایک غیر معمولی عارضہ ہے، جو لگ بھگ 1:70,000 افراد سے کم کو متاثر کرتا ہے۔

MPS IIIB کس طرح وراثت میں ملتا ہے؟

MPS IIIB ایک **آٹوسومل رجعت پسندانہ میراثی** 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 کیے جانے چاہئیں۔

علاج

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

طبی آزمائشیں

پہاں کلک کر کے وہ **طبی آزمائشیں** دیکھیں جو **MPS IIIB** 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 \(MPS-IIIB\)](#) •

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

[National MPS Society](#) •

[Cure Sanfilippo Foundation](#) •

ماخذ

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

MPS IVA ایک غیر معمولی عارضہ ہے جس میں شکر کے پیچیدہ سالمے بنیادی طور پر ہڈیوں میں جمع ہو جاتے ہیں، جس کی وجہ سے بتدریج ہڈی کا مرض، مختصر قدو قامت، اور ہڈی سے متعلق دیگر بے اعتدالیاں 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 ایسیٹائل گلیکٹوسامائن 6-سلفاٹیس (N-acetylgalactosamine 6-sulfatase) بنانے کی ہدایت دیتا ہے، یہ ایک انزائم ہوتا ہے جو گلائیکوسیمینو گلائیکینس (GAGs) کے طور پر معروف، شکر کے بڑے سالموں کو تحلیل کرتا ہے۔ MPS IVA کے حاملہ افراد میں، بنیادی طور پر ہڈیوں میں GAGs جمع ہو جاتا ہے۔

علامات کے بارے میں مزید معلومات:

ہڈی 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 قامت کا سبب بنتی ہے۔ MPS IVA والے کچھ بچوں کو دل کا مرض، آنکھوں کے قرنیہ میں دھندلا پن، معتدل حد تک بڑھا ہوا جگر، سانس کی تنگ نالی، ناف یا چڈھے سے متعلق ہرنیا اور سماعت کا فقدان بھی ہوتا ہے۔ MPS IVA عموماً ذہانت کو متاثر نہیں کرتا ہے۔ شدید علامات کے حاملہ افراد 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 لگ 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 فراہم کنندہ کے ساتھ مل کر کیے جانے چاہئیں۔

علاج

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

MPS IVA کے لیے علاج کے بارے میں مزید معلومات کے لیے **یہاں** کلک کریں

طبی آزمائشیں

یہاں 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](#) •

ماخذ

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

میو کو یولسیکر انیڈوسس ٹائپ (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۔ MPS VI والے افراد میں عموماً ایک امتیازی ظاہری ہیئت اور جسم کے بہت سارے اعضاء میں مرض کی شمولیت ہوتی ہے، جس میں دل اور سانس کی نالی میں امکانی طور پر جان لیوا تبدیلیاں شامل ہیں۔ MPS VI والے افراد میں عموماً نارمل ذہانت ہوتی ہے۔ علاج کے بغیر، MPSVI کی سب سے شدید قسمیں مبتلا بچے بلوغت تک زندہ نہیں رہ پاتے۔

جین اور انزائم کا فنکشن:

ARSB جین میں تغیرات کی وجہ سے MPS VI ہوتا ہے۔ ARSB جین عام طور پر جسم کو ارائلسلفاٹیس B بنانے کی ہدایت دیتا ہے، یہ ایک انزائم ہوتا ہے جو گلائیکوسیمینوگلائیکینس (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 بچوں کی عموماً اوائل بچپن کے دوران تشخیص ہوتی ہے۔ ان میں عموماً ہڈی کا مرض، مختصر قدو قامت، جوڑوں کے نقصان، چہرے کے "کھردرے" نقوش، اور بڑھے ہوئے جگر اور تلیاں ہوتی ہیں۔ ان میں تنگ سانس کی نالی، ناف یا چڈھے سے متعلق ہرنیا، 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 لگ بھگ 1:250,000 – 600,000 افراد کو متاثر کرتا ہے۔

MPS VI توارث کیسے ہوتا ہے؟

MPS VI 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 نیٹا جائے اس بارے میں فیصلے ہمیشہ اپنے نگہداشت صحت کے فراہم کنندہ کے ساتھ مل کر کیے جانے چاہئیں۔

علاج

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

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

طبی آزمائشیں

[یہاں](#) 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](#) •

ماخذ

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

میو کو یولیسیکر اینیڈوسس ٹائپ (MPS VII) جس کو سلی سنڈروم (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۔ MPS VII والے افراد میں عموماً ایک امتیازی ظاہری ہیئت اور جسم کے بہت سارے اعضاء میں مرض کی شمولیت ہوتی ہے، جس میں دل اور سانس کی نالی میں امکانی طور پر جان لیوا تبدیلیاں شامل ہیں۔ MPS VII کے حامل بہت سارے افراد میں کچھ ذہانتی معذوری ہوتی ہے۔

جین اور انزائم کا فنکشن:

GUSB میں تغیرات کی وجہ سے MPS VII ہوتا ہے۔ **GUSB** جین عام طور پر جسم کو عام طور پر بیٹا گلوکیورونائیڈیس (beta-glucuronidase) بنانے کی ہدایت دیتا ہے، یہ ایک انزائم ہوتا ہے جو گلائیکوسیمینوگلائیکینس (GAGs) کے طور پر معروف، شکر کے بڑے سالموں کو تحلیل کرتا ہے۔ MPS VII میں مبتلا افراد میں، جسم کے مختلف ٹشوز میں GAGs جمع ہو جاتا ہے۔

علامات کے بارے میں مزید معلومات:

MPS VII کی سب سے شدید قسم کے حامل بچوں کے جسم میں حد سے زیادہ مائع ہوتا ہے، اور عموماً وہ ولادت کے فوراً بعد فوت ہو جاتے ہیں۔ MPS VII میں مبتلا دوسرے بچوں میں اوائل بچپن کے دوران علامات پیدا ہوتی ہیں، جس میں چہرے کے کھردرے نقوش، بڑھے ہوئے جگر اور تلیاں، دل کا مرض، ناف یا چڈھے سے متعلق ہرنیا، مختصر قدوقامت، اور ہڈی 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 حامل بہت سارے افراد میں نشوونما سے متعلق معذوریاں بھی ہوتی ہیں، تاہم 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 کیے جانے چاہئیں۔

علاج

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

MPS VII کے لیے علاج کے بارے میں مزید معلومات کے لیے **یہاں** کلک کریں

طبی آزمائشیں

یہاں کلک کر کے دیکھیں کہ آیا MPS VII کے لیے کوئی زیر تفتیش **طبی آزمائشیں** ہیں

اضافی معلومات اور تعاون

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

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

[National MPS Society](#)

ماخذ

[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۔ NPC کے حاملین اکثر افراد میں اعصابی مرض پیدا ہو جاتا ہے جس میں بتدریج نشوونما سے متعلق تاخیر، بے ہنگم چال، غشی کے دورے، نکلنے میں پریشانی، 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:

NPC1 جین یا **NPC2** جین میں تغیرات کی وجہ سے NPC (بالترتیب، ٹائپ 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 ہدایت دیتے ہیں، یہ ایسے پروٹین ہوتے ہیں جو کولیسٹرول اور دیگر چکنائیوں کو خلیوں میں منتقل کرنے میں مدد کرتے ہیں۔ NPC کے حامل لوگوں میں، جگر، تلی، اور دماغ میں کولیسٹرول اور چکنائی خلاف معمول جمع ہو جاتی ہے، جس کے نتیجے میں کلینکل نشانیاں اور علامات پیدا ہوتی ہیں۔

علامات کے بارے میں مزید معلومات:

یوں تو NPC ایک فرد سے دوسرے فرد میں مختلف ہو سکتا ہے، مگر NPC کی عمومی خصوصیات میں عمودی ٹکٹکی والا فالج، بڑھے ہوئے جگر اور تلیاں شامل ہیں۔ وقت گزرنے پر، NPC میں مبتلا افراد میں ہم آہنگی، گویائی اور نکلنے میں مسائل، ذہانتی معذوری، ڈیمینشیا، غشی 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۔

NPC کس قدر عام ہے؟

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

NPC کس طرح وراثت میں ملتا ہے؟

NPC 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 نیٹا جائے اس بارے میں فیصلے ہمیشہ اپنے نگہداشت صحت کے فراہم 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 \(NPC\)](#) •

[Firefly Fund](#) •

[National Niemann Pick Disease Foundation](#) •

[Ara Parseghian Medical Research Fund](#) •

ماخذ

[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 اعتدالیوں ("تغیرات") ہیں جو جین کے کام کرنے کے طریقے کو متاثر کرتے ہیں، جس کا نتیجہ مرض کی علامات کی صورت میں برآمد ہو سکتا ہے۔
(<https://ghr.nlm.nih.gov/primer/inheritance/inheritancepatterns> لنک)

X سے لنک شدہ امراض X کروموزوم پر موحود 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 آنے کا زیادہ امکان ہوتا ہے۔

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

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

زیر خامرہ میں تخفیف کے لیے تھیراپی (Substrate reduction therapy) مادے کی افزائش کو مسدود کر کے اس کے زہریلے جماؤ کو کم کرنے کا ایک طریقہ ہے۔ زیر خامرہ کو کم کرنے کے لیے بیشتر تھیراپیز کھانے والی دواؤں 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 تفتیش کے مراحل میں ہیں۔

فارماکولوجیکل چیپرون 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۔

ہڈی کے گودے کیٹرانسیپلانٹیشن (Bone marrow transplantation) مخصوص غیر معمولی، جان لیوا امراض سے شفا یاب کرنے کی کوشش میں کسی فرد کی ہڈی کے گودے کو بدلنے کے لیے ایک طبی طریقہ کار ہے۔