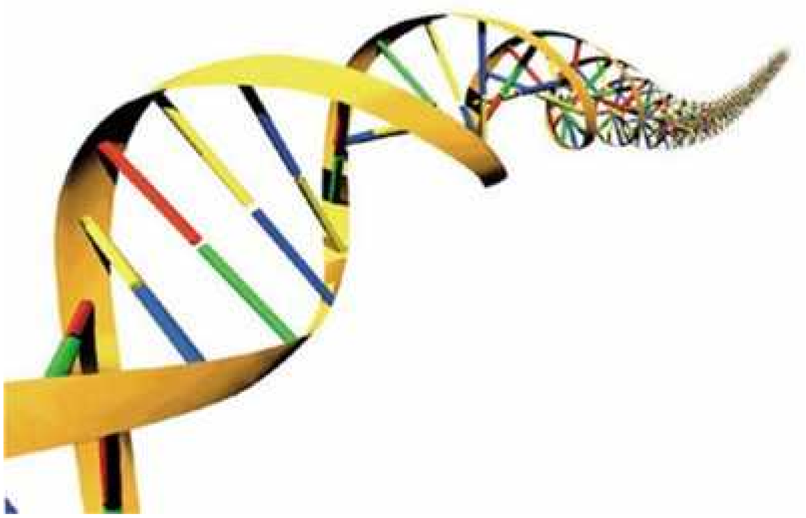
## Genetic Diseases (2)

# မျိုးရိုးဗီဇ ရောဂါ များ (၂)



**Chromosomal Abnormality**

မျိုးရိုးဗီဇ ရောဂါနှင့် ပတ်သက်ပြီး ယခင်ပို့စ်မှာ Single Genes disorderကို တင်ပြခဲ့ပြီး ဖြစ်၍ ယခုပို့စ်တွင် ၎င်း၏ အဆက်ဖြစ်သော Chromosomal Abnormalityကို တင်ပြသွားမည် ဖြစ်သည်။ ခရိုမိုဇုမ်း ပုံမှန် မဟုတ်ခြင်းသည် Gene တစ်ခုစီ၌ ပြဿနာ တစ်စုံတစ်ရာ မရှိဘဲ Geneများဖြင့် ဖွဲ့စည်းထားသည့် ခရိုမိုဇုမ်း တစ်ခုခု၏ အရေအတွက် (သို့) ဖွဲ့စည်းပုံ၌ ချွတ်ယွင်းမှု တစ်စုံတစ်ရာ ရှိနေခြင်းကြောင့် ဖြစ်ပါသည်။ လူသား၏ ပုံမှန် ဆဲလ်တစ်ခုတွင် ခရိုမိုဇုမ်း တစ်တွဲတွင် ၂၃ စုံ (သို့) ၄၆ခုစီသည် ပုံမှန် အခြေအနေတွင် သူ့အတွဲနှင့်သူ အရေအတွက် မှန်ကန်စွာဖြင့် အစီစဉ်တကျ အတွဲလိုက် (Homologous) ရှိရပါသည်။ ထိုသို့ ပုံမှန် မဟုတ်ဘဲ ချွတ်ယွင်းနေခြင်းမှာ မျိုးပွားသည့် ကာလ၌ မိခင်နှင့် ဖခင်ထံမှ ခွဲထွက်လာသော ဆဲလ်နှစ်ခုအနက် တစ်ခုခုတွင် အပို၊ အလို ပါလာခြင်း(သို့) ပေါင်းစပ်ရာ၌ သူ့နေရာနှင့် သူ မတွဲဖက်ခြင်းနှင့် ခရိုမိုဇုမ်း အစိတ်အပိုင်း တစ်ခု ကျိုးပြတ်ပြီး တစ်နေရာမှာ တွယ်ကပ်ခြင်းတို့ကြောင့် ဖြစ်သည်။ ထိုကဲ့သို့ ပုံမှန် မဟုတ်ဘဲ တစ်စုံတစ်ရာ ချွတ်ယွင်းနေသည့် အခြေအနေများတွင်
(၁) Numerical Abnormalities အရေအတွက် ပုံမှန် မဟုတ်ခြင်း
(၂) Structural Abnormality ဖွဲ့စည်း တည်ရှိပုံ ပုံမှန် မဟုတ်ခြင်း

ဟူ၍ နှစ်မျိုး ရှိသည်ကို တင်ပြလိုက်ပါသည်။

**၁။ Numerical abnormalities အရေအတွက် ပုံမှန် မဟုတ်ခြင်း**

အရေအတွက် ပုံမှန် မဟုတ်ခြင်းကို Aneuploidyဟု ခေါ်၍ ခရုမိုဇုမ်း တစ်စုံတွင် ရှိသင့်သည့် အရေအတွက် လိုခြင်း(သို့) ပိုခြင်းကို ဆိုလိုပါသည်။ ခရိုမိုဇုမ်း ပုံမှန် မဟုတ်ခြင်းကို မွေးဖွားသည့် ဦးရေ

၁၅၀၀တွင် တစ်ဦးနှုန်း ရှိသည်ဟု သိရပြီး ယင်းသည် ကိုယ်ဝန် ပျက်ကျခြင်းနှင့် ကလေး၏ စိတ်ပိုင်းဆိုင်ရာ ဖွံ့ဖြိုးမှု နှေးကွေးခြင်း၏ အဓိက အကြောင်းရင်း ဖြစ်သည်ဟုလည်း သိရပါသည်။ ခရိုမိုဇုမ်း အရေအတွက် ပုံမှန် မဟုတ်ခြင်းကိုလည်း Autosomal Chromosome Aneuploidy, ပထမ ၂၂ စုံ အထဲမှ ခရိုမိုဇုမ်း အရေအတွက် ပုံမမှန်ခြင်းနှင့် Sex Chromosome Aneuploidy, ကျားမ(လိင်) ခရိုမိုဇုမ်း အရေအတွက် ပုံမှန် မဟုတ်ခြင်း ဟူ၍ နှစ်မျိုး တွေ့ရပါသည်။

**Autosomal Chromosomes Aneuploidy**

ခရိုမိုဇုမ်း တစ်စုံတွင် နှစ်ခု စုံတွဲ ဖြစ်ရမည့်အစား ၁ ခု (Monosomy)သာ ရှိခြင်း(သို့) နှစ်ခုထက် ပိုနေခြင်း (Polysomy)တို့ကြောင့် ဖြစ်သည်။ Monosomyသည် မပြည့်စုံခြင်း ဖြစ်၍ Polysomyကြောင့် ဖြစ်သော ရောဂါထက် ဆိုးကျိုး ရလဒ် ပိုများသည်။ Polysomyများ၌ Down Syndromeသည် အဖြစ်များဆုံးနှင့် အထင်ရှားဆုံး ဖြစ်ပြီး ၂၁ စုံမြောက် ခရိုမိုဇုန်းတွင် နှစ်ခု ဖြစ်ရမည့်အစား ၃ ခု ဖြစ်နေခြင်းကြောင့် ဖြစ်ပြီး အသက်ရှင်သည့် ကလေး ၈၀၀ မွေးလျှင် တစ်ယောက်နှုန်း ဖြစ်သည်ကို တွေ့ရသည်။ အကြောင်းရင်း အတိအကျ မသိရသော်လည်း သုတေသနအရ အသက်ကြီးမှ အထူးသဖြင့် အသက်(၃၀)နောက်ပိုင်း ကလေးယူသည့် အမျိုးသမီးများ၊ အရက် စွဲလမ်းစွာ သောက်သော အမျိုးသမီးများမှ မွေးလာသော ကလေးများတွင် အဖြစ်များသည်ကို တွေ့ရပါသည်။

Down Syndromသည် ကော့ကေးရှန်း ကလေးများတွင် အခြား ကလေးများထက် ပိုအဖြစ်များပြီး ပြင်ပ လက္ခဏာအရ မျက်နှာ၊ နားရွက်နှင့် နာခေါင်း ပြားချပ်ပြီး တရုတ် မျက်နှာပေါက်နှင့် မွေးလာသောကြောင့် အနောက်တိုင်းသားများက ထိုရောဂါကို ယခင်က Mongolism (မွန်ဂို တရုတ်ရောဂါ) ဟု ခေါ်ခဲ့သည်။ ကိုယ်ဝန်ဆောင်စဉ် ၎င်းရောဂါ ရရှိသော သန္ဓေသား လေးပုံ၊ သုံးပုံသည် ကိုယ်ဝန်ဆောင်စဉ် ကာလမှာပင် ပျက်ကျလေ့ရှိပြီး အသက်ရှင်လျက် မွေးလာသည့် ကလေးများအနက် ၂၀% ခန့်မှာ မွေးရာပါ နှလုံးရောဂါ (သို့) အခြား ရောဂါ တစ်ခုခုနှင့် မွေးလာပြီး ၁၀ နှစ်ကာလ အထိ အသက်ရှင်နိုင်သည်။ ထိုထက် ပို၍ အသက်ရှည်သူများမှာ အသက် ၆၀ခန့် အထိ (သို့) ပျမ်းမျှ သက်တမ်း ၅၅ နှစ် နေရနိုင်ပါသည်။ အသက် ရှိစဉ် ကာလတွင် Down Syndrome ၏ အခြား သိသာထင်ရှားသည့် လက္ခဏာများမှာ အရပ် ပုံမှန်ထက် နိမ့်ခြင်း၊ လျှာနှင့် ကြွက်သား တောင့်တင်းနိုင်မှု အားနည်းခြင်း၊ အသက်ရှူလမ်းကြောင်းနှင့် ပတ်သက်သည့် ရောဂါများ အပေါ် အခြားသူများထက် ခံနိုင်ရည်နည်းခြင်း၊ သွေးကင်ဆာ ရောဂါကို ရရှိနှုန်း ပိုများခြင်း စသည့် လက္ခဏာများကို တွေ့ရပါသည်။ Down Syndromeနှင့် မွေးရာပါ နှလုံးရောဂါ ဆက်စပ်ပုံကို စိုးသီဟ ရေးသည့် ကျိန်စာ သင့်နေသူလေးများ ပို့စ် ကို (http://health.ngoinmyanmar.org/2007/11/tof-tetralogy-of-fallot-cyanosis-tet.html ) တွင် သွားရောက် ဖတ်ရှုနိုင်ပါသည်။

**Sex-Chromosome Aneuploidy ကျားမ ခရိုမိုဇုမ်း ပုံမှန် မဟုတ်ခြင်း**

ကျား၊ မ ခရိုမိုဇုမ်းသည် ၂၃ စုံမြောက် ခရိုမိုဇုမ်း ဖြစ်ပြီး မိန်းကလေး ဖြစ်ပါက (XX)နှင့် ယောကျ်ားလေး ဖြစ်ပါက (XY) ဟူ၍ ခရိုမိုဇုမ်း တစ်စုံတွင် နှစ်ခုသာ ရှိရမည် ဖြစ်သည်။ ထိုသို့ စုံတွဲ မှန်ကန်လျက် (Homologous) မဟုတ်ပဲ လိင် ခရိုမိုဇုန်း X (သို့) Y တစ်ခုသာ ဖြစ်နေခြင်းနှင့် တစ်စုံထက် ပိုများနေခြင်းကို Sex- Chromosome ပုံမှန် မဟုတ်ခြင်းဟု ခေါ်ပါသည်။ ကျား၊ မ ခရိုမိုဇုမ်း ပုံမှန် မဟုတ်ခြင်းသည် Autosomes ပုံမှန် မဟုတ်ခြင်းထက် ရောဂါ အခြေအနေ သက်တောင့်သက်သာ ပိုဖြစ်သည်ကို တွေ့ရပါသည်။

## X ခရိုမိုဇုမ်း အရေအတွက် နှစ်ခုထက် ပိုပါလာပြီး မွေးလာသည့် အမျိုးသမီးများ

X ခရိုမိုဇုန်း နှစ်ခုထက် ပိုများပြီး မွေးဖွားနှုန်းသည် အယောက် ၄၀၀မှာ ၁ ယောက်နှုန်း ဖြစ်ပြီး အဖြစ် အများဆုံးနှင့် အထင်ရှားဆုံး တစ်ခုမှာ X နှစ်ခု ဖြစ်ရမည့် အစား ၃ ခုဖြင့် မွေးလာသော မိန်းကလေးများ ဖြစ်သည်။ အယောက် ၁၀၀၀ မွေးလျင် ၁ ယောက်နှုန်း ဖြစ်ပြီး ၎င်းတို့ ကြီးပြင်းသည့် ကာလတွင် ကလေး မွေးနိုင်မှု၊ ရာသီသွေး ပုံမှန်လာမှု စသည်တို့တွင် ပုံမှန် မဟုတ်ဘဲ ပြဿနာ တစ်စုံတစ်ရာ ရှိနိုင်သော်လည်း အခြား ရုပ်ပိုင်းဆိုင်ရာနှင့် စိတ်ပိုင်းဆိုင်ရာတွင် ရောဂါအဖြစ် သတ်မှတ်ရလောက်သည့် ထူးထူးခြားခြား လက္ခဏာများကို မတွေ့ရပါ။ သို့သော်လည်း အရေအတွက် အနည်းငယ်သော တချို့ အမျိုးသမီးများတွင် X ခရိုမိုဇုမ်း ၄ ခုဖြင့် မွေး လာသော အမျိုးသမီးများသည် ရုပ်ပိုင်းဆိုင်ရာ ချွတ်ယွင်းမှု မရှိသော်လည်း စိတ်ပိုင်းဆိုင်ရာ၌ ချွတ်ယွင်းနိုင်ပါသည်။ ထို့အပြင် X ခရိုမိုဇုမ်း ၅ ခုနှင့် အထက်ဖြင့် မွေးလာသူများတွင် ပိုမို ဆိုးဝါးသည့် စိတ်ပိုင်းဆိုင်ရာ ချွတ်ယွင်းမှု အပြင် ရုပ်ပိုင်းဆိုင်ရာ ချွတ်ယွင်းမှုများကိုပါ တွေ့ရပါသည်။

## Turner Syndrome

X ခရိုမိုဇုမ်း တစ်ခုတည်း အခြား မည်သည့် X (သို့) Y နှင့်မှ မတွဲဖက်ဘဲ မွေးဖွားလာသူများ ဖြစ်သည်။ ယင်းသို့ မွေးဖွားလာသူများ၏ ဆဲလ်တွင်း၌ ခရိုမိုဇုမ်း ၄၆ ခု ရှိရမည့် အစား ၄၅ ခုသာ ရှိပါသည်။ ၎င်းရောဂါကို။ ထိုကဲ့သို့ မွေးလာသော အမျိုးသမီးများတွင် အခြား အမျိုးသမီး အင်္ဂါများ ပါရှိသော်လည်း မျိုးဥအိမ် မပါရှိသောကြောင့် ရာသီသွေး လာခြင်းနှင့် ကလေး ရနိုင်ခြင်း မရှိပါ။ ပြင်ပ လက္ခဏာ အရ ၎င်းတို့သည် အရပ် ပုံမှန်ထက် နိမ့်ခြင်း၊ လည်ပင်း အရေပြား တွဲပြီး ခုံးခြင်း စသည်တို့ကို တွေ့နိုင်ပါသည်။ ၉၉% သော Turner Syndrome ရှိသည့် သန္ဓေသားများသည် ကိုယ်ဝန်ဆောင်စဉ် ကာလမှာပင် ပျက်ကျနိုင်ပြီး အသက်ရှင်သည့် ကလေးအယောက် ၃၀၀၀မွေးမှ တစ်ယောက်နှုန်း ခန့်သာ ဖြစ်နိုင်ပါသည်။

## Klineflter Syndrome

Y ခရိုမိုဇုမ်း တစ်ခုနှင့် X ခရိုမိုဇုန်း တစ်ခုထက် ပိုပြီး မွေးလာသူများ ဖြစ်သည်။ ၎င်းတို့တွင် Y ခရိုမိုဇုမ်း ပါရှိနေသောကြောင့် အမျိုးသားများ၏ ရုပ်သွင် ရှိပါသည်။ သို့သော်လည်း ထိုသူများတွင် ဝှေးစေ့

ပုံမှန်ထက် သေးခြင်း၊ သုတ်ထုတ်နိုင်မှု အားနည်း၍ ထိုသူများတွင် ကလေး ရနိုင်ခြင်း မရှိပါ။ အရပ်ရှည်၍ ပိန်ခြင်း၊ အခြား ယောက်ျားများနှင့် မတူဘဲ ရင်သားကြီးခြင်းတို့ကို ထိုရောဂါ ရှိသူများ၏ ၅၀%တွင် တွေ့ရပြီး မျက်နှာနှင့် ခန္ဓာကိုယ်၌ အမွေးအမျှင် နည်းခြင်း စသည်တို့ကိုလည်း တွေ့နိုင်ပေသည်။ အသက်ရှင်၍ မွေးဖွားလာသူ အမျိုးသား ၁၀၀၀မှာ တစ်ယောက်နှုန်းခန့် တွေ့ရပါသည်။

Y ခရိုမိုဇုမ်း နှစ်ခုဖြင့် မွေးလာသူများ ထိုသူများသည် ပုံမှန် အမျိုးသားများထက် ပျမ်းမျှ အရပ် ပိုရှည်ပြီး ဉာဏ်ရည် ဖွံ့ဖြိုးမှုတွင် ပျမ်းမျှ IQထက် ၁၀-၁၅ အထိ ပိုနိမ့်ပါသည်။ အကြမ်းဖက်လိုသည့် အမူအကျင့်နှင့် စိတ်ပိုင်းဆိုင်ရာ ကြမ်းတမ်းသည့် လက္ခဏာများကို တွေ့နိုင်ပါသည်။ ရာဇဝတ်မှုများကို ကျူးလွန်သည့် နှုန်းသည် ပုံမှန် ယောက်ျားများထက် ပိုများသည်ကို သုတေသန ပြုသူများစွာမှ ဖော်ပြထားပါသည်။

**၂။ Structural Chromosomal abnormality ခရိုမိုဇုမ်း ဖွဲ့ စည်းပုံ ပုံမှန် မဟုတ်ခြင်း**

အရေအတွက် ပုံမှန် မဟုတ်၍ ဖြစ်သော ပြဿနာများနှင့် မတူဘဲ ဖွဲ့စည်းပုံ မမှန်ကန်ခြင်းကြောင့် ဖြစ်သော ရောဂါသည် ပြင်းထန်သည့် အခြေအနေ ရှိသလို တစ်ခါတစ်ရံ၌ သာမန် လူတစ်ယောက်၏ ကျန်းမာရေးကို လုံးဝ မထိခိုက်သည်ကိုလဲ တွေ့ရပါသည်။ မျိုးပွားသည့် ကာလ၌ မိခင်နှင့် ဖခင်ဆီမှ ရရှိသော ခရိုမိုဇုမ်းများ ပုံမှန်အတိုင်း မတွဲဖက်ခြင်းနှင့် ကျိုးပြတ် ပျက်စီးခြင်း တစ်ခုခုကြောင့် ဖြစ်ရသည်။ ထင်ရှားသည့် ရောဂါများမှာ Cri-du-chat syndrome, Robertsonian Translocation နှင့် Fragile X တို့ ဖြစ်ပါသည်။

**Cri-du chat syndrome**

၎င်းရောဂါသည် နံပါတ် ၅ စုံမြောက် ခရိုမိုဇုမ်း၌ ချွတ်ယွင်းသောကြောင့် ဖြစ်ရပြီး အင်မတန် အဖြစ်နည်းပါသည်။ မွေးလာသော ကလေးသည် မွေးရာပါ ကြောင်အော်သံကဲ့သို့ ငိုခြင်း၊ ကိုယ်အလေးချိန် ပုံမှန်ထက် ပိုနည်းခြင်၊ ခေါင်း အဆမတန် သေးနေခြင်း၊ နလုံး အားနည်းခြင်း မျက်နှာ လုံးဝန်းခြင်း စသည့် လက္ခဏာများကို တွေ့ရပါသည်။ ဖွံ့ဖြိုး တိုးတက်မှု တွင် ဧရိယာ အားလုံး၌ နှေးကွေးပါသည်။

**Robertsonian Translocation**

မိခင်နှင့် ဖခင်ဆီမှ ရရှိသော ခရိုမိုဇုမ်းများ ပေါင်းစပ်ရာ၌ ခရိုမိုဇုမ်း နံပါတ် ၁၃၊ ၁၄၊ ၁၅၊ ၂၁ နှင့် ၂၂ တို့ အနက် တစ်ခုခု လုံးဝ ဆက်သွားသောကြောင့် အစုံ မဖြစ်ဘဲ တစ်ခုတည်း ဖြစ်သွားသည်။ ထို့ကြောင့် ဤရောဂါတွင်လည်း ခရိုမိုဇုမ်း ၄၆ ခုရှိရမည့်အစား ၄၅ ခုသာ ရှိပါသည်။ ထိုရောဂါရှိသူ ကိုယ်တိုင်၌ ကျန်းမာရေးကို သိသိသာသာ မထိခိုက်သော်လည်း ထိုရောဂါ ရှိသူ မိခင်မှ မွေးလာသော ကလေးသည် Down Syndrome ရရှိနိုင်သည့် အခွင့်အလမ်း ပိုများပါသည်။

## Fragile X Syndrome

၎င်းရောဂါသည် ခရိုမိုဇုန်း အစိတ်အပိုင်း တစ်ခု ကျိုးပဲ့ ပျက်စီးပြီး ကွက်လပ် ဖြစ်နေသောကြောင့် ဖြစ်ပြီး ရုပ်ပိုင်းဆိုင်ရာ ကျန်းမာရေးကို သိသိသာသာ ထိခိုက်သည်ကို မတွေ့ရဘဲ စိတ်ပိုင်းဆိုင်ရာ ဖွံ့ဖြိုးမှု နှေးကွေးသည့် အချက်တွင် Down Syndrome ပြီးလျှင် ဒုတိယ လိုက်သော ရောဂါ ဖြစ်ပါသည်။ ဘာသာစကား သင်ကြားရာ၌ တတ်မြောက်မှု နှေးကွေးခြင်း အပြင် စိတ်ပိုင်းဆိုင်ရာ နယ်ပယ် အသီးသီးတွင် ဖွံ့ဖြိုးမှု နောက်ကျသည်။ လူ အများစုနှင့် ဆက်ဆံမှုကို ရှောင်ပြီး လူစုလူဝေးနှင့် ဝိုင်းဖွဲ့ နေထိုင်ခြင်းထက် အထီးကျန် ဆန်ဆန် နေလိုသည့် အလေ့အထ ရှိပါသည်။ ရောဂါ ဖြစ်ရခြင်း အကြောင်းရင်းကို ဆေးသုတေသီများ လေ့လာနေဆဲ ဖြစ်သည်။ ၎င်းတို့၏ သက်တမ်းသည် လူသာမန် တစ်ယောက်၏ ပုံမှန် သက်တမ်း အတိုင်းပင် ဖြစ်သည်။

အချုပ်အားဖြင့် Chbromosomal abnormalityကြောင့် ဖြစ်ရသော ရောဂါများ အနက် ခရိုမိုဇုမ်း အရေအတွက် ပုံမှန် မဟုတ်၍ ဖြစ်ရသော ရောဂါသည် ဖွဲ့စည်းပုံ ပုံမှန် မဟုတ်၍ ဖြစ်ရသော ရောဂါများထက် ကျန်းမာရေး အခြေအနေ ပိုဆိုးသည်ကို တွေ့ရပါသည်။ ရောဂါများကို အတိအကျ ပျောက်ကင်းအောင် ကုသ၍ မရနိုင်ဘဲ စိတ်ပိုင်းဆိုင်ရာ counselling Programmesများနှင့် ဟော်မုန်းနှင့် ဆိုင်သည့် အချို့ ပြဿနာများကို ဟော်မုန်းဖြင့် ကုသပြီး အသက်ရှင်စဉ် ကာလတွင် သက်သာရာရအောင်သာ ပြုလုပ်ပေးနိုင်ပါသည်။ ထိုရောဂါများသည် အလွန် အဖြစ်နည်းသော ရောဂါများ ဖြစ်ပြီး ဗီဇ တစ်ခုခု ချွတ်ယွင်း၍ ဖြစ်သော ရောဂါများကဲ့သို့ တိကျသည့် ရောဂါ အမွေ ဆက်ခံပုံ မရှိသည်ကို တွေ့ရပြီး ကာကွယ်နိုင်သည့် အခြေအနေများလည်း ရှိသည်ကို တွေ့ရ ပါသည်။