

BY AMRITA MA'AM

Chromosomal Disorders

(गुणसूत्रीय रोग)

यह गुणसूत्रों में होने वाला असंक्रामक रोग है।

This is a non-communicable chromosomal disease.

गुणसूत्र (Chromosome)- यह सभी वनस्पतियों व प्राणियों की कोशिकाओं में पाये जाने वाले तंतु रूपी पिंड होते हैं: जो कि सभी आनुवांशिक गुणों को निर्धारित व संचारित करते हैं। प्रत्येक प्रजाति में गुणसूत्रों की संख्या निश्चित रहता है। मानव कोशिका में गुणसूत्रों की संख्या 46 होती है जो 23 के जोड़े में होते हैं।

Chromosomes are thread-like structures located inside the nucleus of animal and plant cells all these decide the movement of genetics. Every species has a particular number of Chromosome. Human cell has 46 chromosomes, paired in 23 chromosomes.

जीन (Gene)- A gene is a sequence of nucleotides in DNA (Deoxyribonucleic acid) or RNA (Ribonucleic acid) that encodes the synthesis of a gene product, either RNA or protein. During gene expression, the DNA is first copied into RNA. The RNA can be directly functional or be the intermediate template for a protein that performs a function.

जीन डीएनए (डीऑक्सीराइबोन्यूक्लिक अम्ल) या आरएनए (राइबोन्यूक्लिक अम्ल) का एक क्रम है जो जीन उत्पाद के संश्लेषण को आरएनए या प्रोटीन को एनकोड करता है। जीन अभिव्यक्ति के दौरान, डीएनए को पहले आरएनए में कोपी किया जाता है। आरएनए सीधे कार्यात्मक हो सकता है या एक प्रोटीन के लिए मध्यवर्ती टेम्पलेट हो सकता है तो एक फंक्शन करता है।

Type of Chromosome -

$$44 + xy = 46$$

$$44 + xx = 46$$

1. Somatic cells (कायिक कोशिकाएँ) - 44

chromosome (Autosomes (ऑटोसोम))

2. Germ Cell (लैंगिक कोशिकाएँ) - 2 Chromosomes

(Allosomes (ऐलोसोम))

लिंग निर्धारण का कार्य (Sex determination)

1. Male (नर) - (XY - गुणसूत्र)

2. Female (मादा) - (XX - गुणसूत्र)

CHROMOSOMAL DISORDER

Diseases Name (रोगों के नाम)	Chromosomal abnormalities (गुणसूत्रीय विकार)	Symptoms (लक्षण)
1. Cline Felter's Syndrome (क्लनेफेल्टर सिन्ड्रोम)	$44 + x \times y = 47$ (Chromosomes) " x " गुणसूत्र की अधिकता	यह मुख्यतः नर में पाया जाता है? This disease is in male. इसमें नर नंपुसक होते हैं In this male has sterile.
2. Turner's Syndrome (टर्नर सिन्ड्रोम)	$44 + X X(\text{Not present}) = 45$ (Chromosomes)	यह मुख्यतः मादा में होता है This disease is in female. इसमें मादा के गर्दन नहीं होती, अर्थात् बेब गर्दन होती है। In this female is without neck, its called webbed necked.
3. Jocab's syndrome (जोकेब सिन्ड्रोम)	$44 + X Y Y (Y \text{ is extra}) = 47$ (Chromosome)	यह नर में होने वाला रोग है This disease is in male इस रोग के होने पर अधिक क्रोध आता है इसलिए इसे क्रिमिनल सिन्ड्रोम भी कहते है। This is called criminal syndrome because of arrogance.
4. Super Female Syndrome (सुपर फिमेल सिन्ड्रोम) Or Multiple "X" syndrome (बहु "X" सिन्ड्रोम)	$44 + XXX = 47$ $44 + XXXX = 48$ $44 + XXXXX = 49$ " x " गुणसूत्र का गुणन।	यह मादा में होने वाला रोग है This disease is in female. इसमें मादा का शरीर लंबा, पतला और मंद बुद्धि हो जाता है। In this disease female has tall, thin and retarded. इसमें मादा बांझ भी हो सकती है। In this female can be sterile.
5. Down's syndrome (डाउन सिन्ड्रोम)	21th Chromosome is trisomy 21 वें गुणसूत्र का त्रिरूप हो जाता है।	इसमें व्यक्ति मंद बुद्धि हो जाता है। In this person become retardated.
6. Edward's syndrome (एडवर्ड सिन्ड्रोम)	18 th chromosome is trisomy 18वें गुणसूत्र का त्रिरूप	सिर, कान का छोटा होना Head, ear is small
7. Patau's syndrome (पटाऊ सिन्ड्रोम)	13 th Chromosome is trisomy 13 वें गुणसूत्र का त्रिरूप हो जाना	होंठ, जिन्हा, तालु का कट जाना Lips, Tongue, Patato is broken
8. Cry-du-chat syndrome (क्राई-डू-चैट) सिन्ड्रोम or Cat-cry-syndrome (केट-क्राई-सिन्ड्रोम)	जाना 5 th chromosome is trisomy 5वें गुणसूत्र का त्रिरूप हो जाना।	ऐसे लोगों का मुंह चपटा सा हो जाता है। In this moon like face आंख विकृति Eye disease इसमें बच्चे बिल्ली के बच्चों की तरह रोते है। In this child cry like cats.