Genetic Diseases
(आनुवंशिक रोग)

BY: AMRITA MA'AM

Chromosomal Disorder.
गुणसूत्रीय विकार

Genetic Diseases.
~~आनुवांशिकी~~ विकार
gene (जीन)

- **What is the Main Cause of Haemophilia?**
- **हीमोफीलिया का मुख्य कारण क्या है?**
- **Haemophilia is a genetic disorder that impairs the ability of the body to clot the blood, which is required to stop bleeding.**
- हीमोफीलिया एक आनुवंशिक विकार है जो शरीर की रक्त को थक्का जमाने की क्षमता को कम कर देता है, जो रक्तस्राव को रोकने के लिए आवश्यक है।
- **Haemophilia is caused due to genetic mutation.**
- हीमोफीलिया आनुवंशिक उत्परिवर्तन के कारण होता है।

- It involves the mutation of genes that are essential for the clotting of blood.
- इसमें जीन का उत्परिवर्तन शामिल है जो रक्त के थक्के के लिए आवश्यक है।
- The clotting of blood is a complex phenomenon involving 13 different proteins.
- रक्त का थक्का बनना एक जटिल घटना है जिसमें 13 विभिन्न प्रोटीन शामिल होते हैं।

- They are termed as factors from I to XIII.
- इन्हें I से XIII तक कारक कहा जाता है।

Haemophilia (हीमोफिलिया)

⇒ Royal Disease.
(राजसी रोग)
⇒ Victoria disease.
विक्टोरिया रोग.
⇒ Bleeding Disease.
(ब्लीडिंग रोग)

⇒ X-linked inheritance
(X-सहलग्न विकार)

⇒ Christmas Disease.
क्रिस्मस रोग

⇒ Males
पुरुषों

⇒ Affects/Carries
⇓
Female (स्त्री).

What are the 3 Types of Haemophilia?

हीमोफीलिया के 3 प्रकार क्या हैं?

Common / सामान्य → ज्यादा

- Haemophilia A - Deficiency of Factor VIII
- हीमोफीलिया ए - फैक्टर VIII की कमी
- 2. Haemophilia B - Deficiency of Factor IX
- हीमोफीलिया बी - फैक्टर IX . की कमी
- 3. Haemophilia C- Deficiency of Factor XI
- हीमोफीलिया सी- फैक्टर XI की कमी

Can Haemophilia be Cured?

क्या हीमोफीलिया का इलाज संभव है?

- Currently, there is no complete cure for Haemophilia. However, researchers have found that there is tremendous hope in the treatment known as gene therapy. It is a process where genes from a healthy person are implanted into the body of a person with Haemophilia.
- वर्तमान में हीमोफीलिया का कोई पूर्ण इलाज नहीं है। हालांकि, शोधकर्ताओं ने पाया है कि जीन थेरेपी के नाम से जाने जाने वाले उपचार में जबरदस्त उम्मीद है। यह एक ऐसी प्रक्रिया है जिसमें एक स्वस्थ व्यक्ति के जीन को हीमोफीलिया से पीड़ित व्यक्ति के शरीर में प्रत्यारोपित किया जाता है।

What are the Symptoms of Haemophilia?

हीमोफीलिया के लक्षण क्या हैं?

1. Tight joints तंग जोड़
2. Frequent nose bleeds बार-बार नाक से खून आना
3. Blood in urine पेशाब में खून
4. Large unexplained bruises बड़े अस्पष्टीकृत घाव
5. Bleeding gums मसूड़ों से खून आना
6. Deep Bruisesडीप ब्रुइज़

Why Haemophilia is rare in female?

हीमीफीलिया महिलाओं में दुर्लभ क्यों है?

Females have two X chromosomes. A mutation would have to occur in both copies of the gene to cause the disorder. It is unlikely that females will have two altered copies of this gene. Therefore, it is very rare for females to have hemophilia.

महिलाओं में दो एक्स क्रोमोसोम होते हैं। विकार पैदा करने के लिए जीन की दोनों प्रतियों में उत्परिवर्तन होना चाहिए। यह संभावना नहीं है कि महिलाओं में इस जीन की दो परिवर्तित प्रतियां होंगी। इसलिए, महिलाओं में हीमोफिलिया होना बहुत दुर्लभ है।

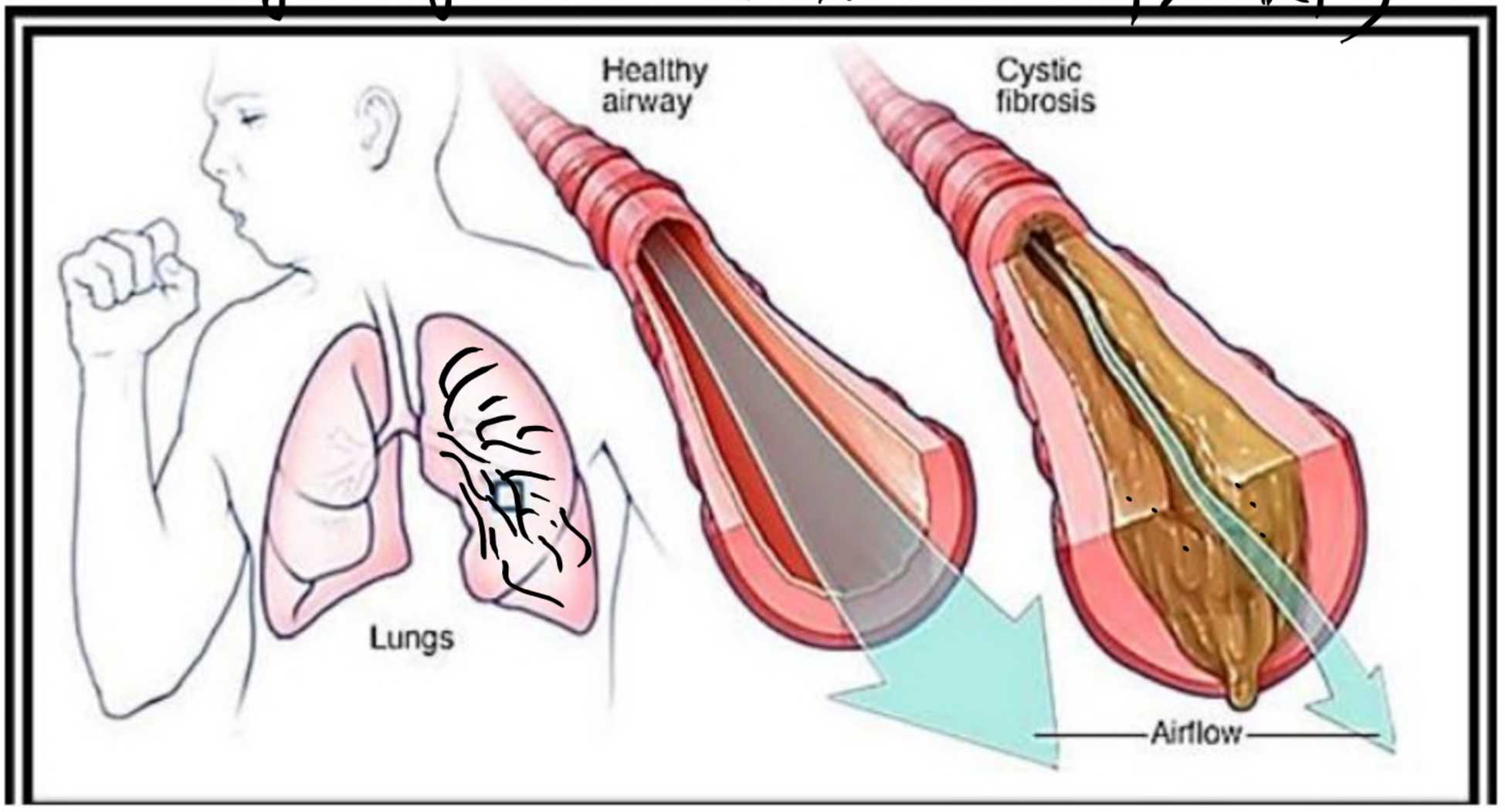
- **Can hemophilia be cured?**
- **क्या हीमोफीलिया ठीक हो सकता है?**
- **There is currently no cure for hemophilia. Effective treatments do exist, but they are expensive and involve lifelong injections several times per week to prevent bleeding.**
- **हीमोफीलिया का फिलहाल कोई इलाज नहीं है। प्रभावी उपचार मौजूद हैं, लेकिन वे महंगे हैं और रक्तस्राव को रोकने के लिए प्रति सप्ताह कई बार आजीवन इंजेक्शन शामिल करते हैं।**

(2) Cystic Fibrosis / सिस्टिक फाइब्रोसिस

Specialty / स्पेशलिटी	Medical genetics, pulmonology चिकित्सा आनुवंशिकी, पल्मोनोलॉजी
Symptoms / लक्षण	Difficulty breathing, coughing up mucus, poor growth, fatty stool सांस लेने में कठिनाई, बलगम वाली खांसी, खराब विकास, वसायुक्त मल
Usual onset / सामान्य शुरुआत	Symptoms recognizable -6 month लक्षण पहचानने योग्य -6 महीने
Duration /अवधि	Life long /जीवन लंबा

Causes /कारण	Genetic (autosomal recessive) जेनेटिक (ऑटोसोमल रिसेसिव)
Risk factors /जोखिम	Genetic / जेनेटिक
Diagnostic method /निदान विधि	Sweat test, genetic testing पसीना परीक्षण, आनुवंशिक परीक्षण
Treatment /इलाज	Antibiotics, pancreatic enzyme replacement, lung transplantation एंटीबायोटिक्स, अग्नाशय एंजाइम प्रतिस्थापन, फेफड़े का प्रत्यारोपण

Cystic fibrosis (सिस्टिक फाइब्रोसिस)

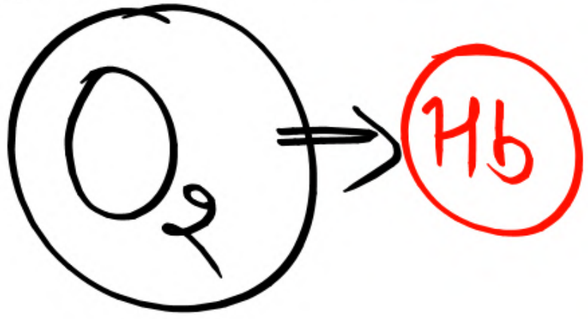


3

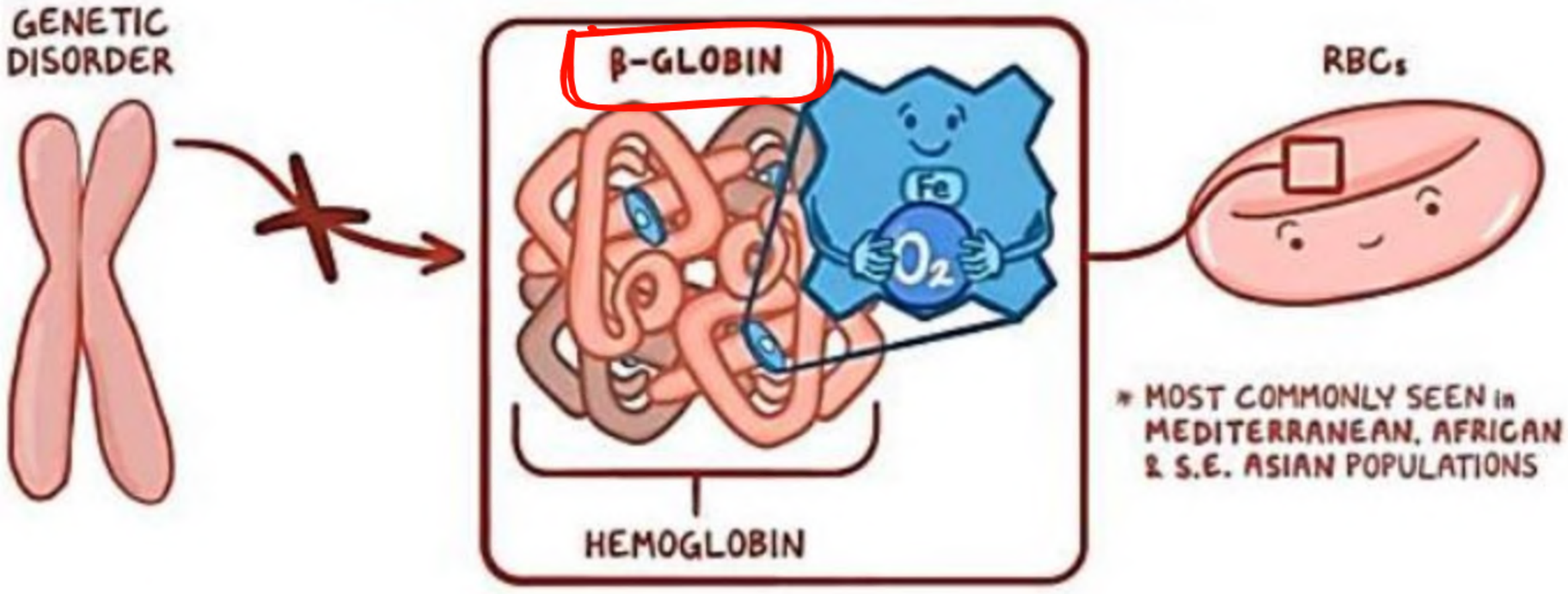
Thalassemia

थैलेसीमिया

- A blood disorder involving lower-than-normal amounts of an oxygen-carrying protein.
- एक रक्त विकार जिसमें ऑक्सीजन ले जाने वाले प्रोटीन की सामान्य से कम मात्रा शामिल होती है।



BETA THALASSEMIA



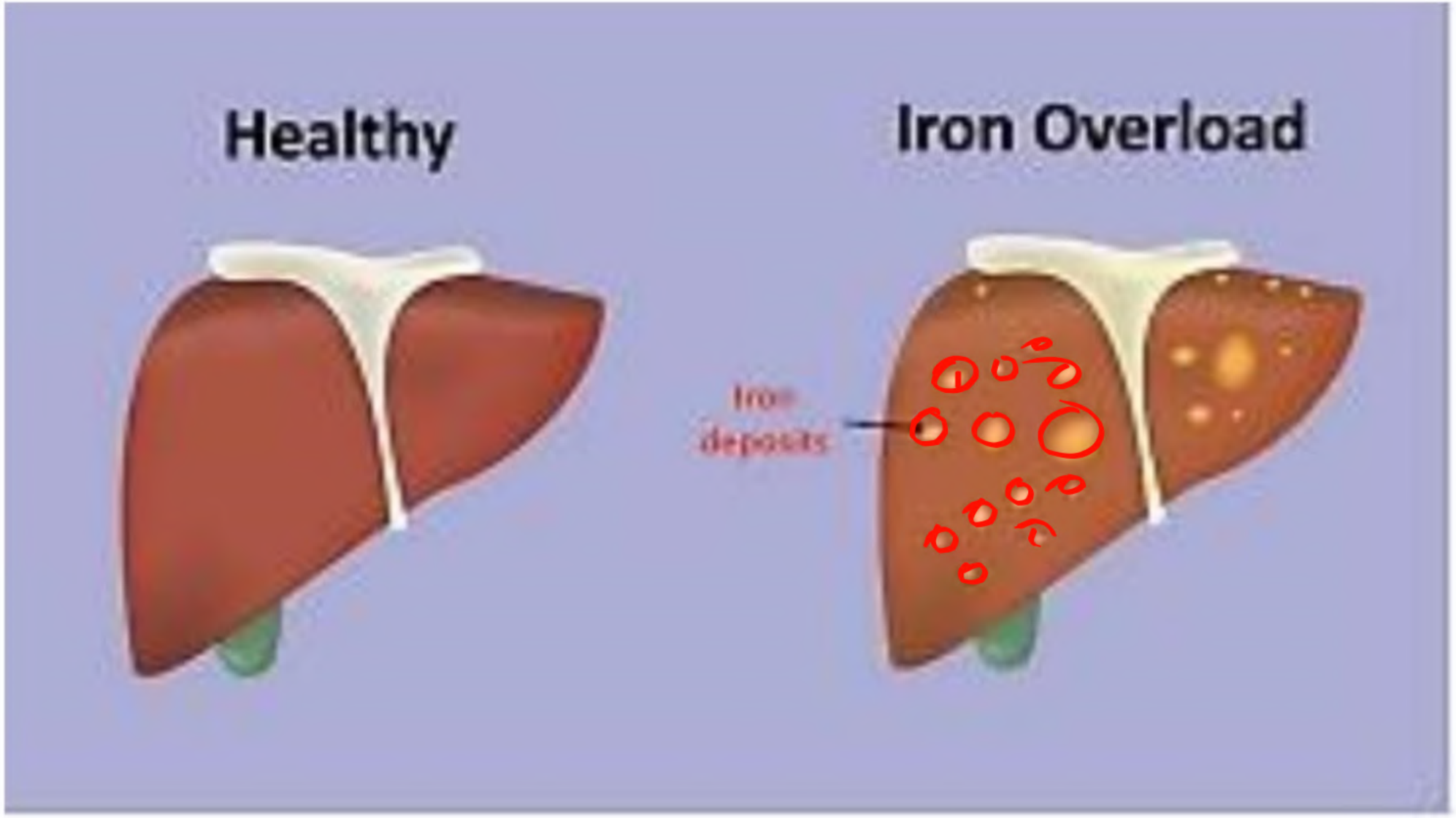
- **Thalassemia is an inherited blood disorder characterised by less oxygen-carrying protein (haemoglobin) and fewer red blood cells in the body than normal.**
- **थैलेसीमिया एक विरासत में मिला रक्त विकार है जिसकी विशेषता शरीर में सामान्य से कम ऑक्सीजन युक्त प्रोटीन (हीमोग्लोबिन) और कम लाल रक्त कोशिकाएं होती हैं।**

4

- **Hemochromatosis (Iron Overload)**

  हेमोक्रोमैटोसिस (लौह अधिभार)

- **Hemochromatosis, or iron overload, is a condition in which your body stores too much iron.**
- **हेमोक्रोमैटोसिस, या लौह अधिभार, एक ऐसी स्थिति है जिसमें आपका शरीर बहुत अधिक लौह भंडार करता है।**
- **It's often genetic.**
- **यह अक्सर अनुवांशिक होता है।**


Healthy
Iron Overload
Iron deposits

- It can cause serious damage to your body, including to your heart, liver and pancreas.
- यह आपके हृदय, लीवर और अग्याशय सहित आपके शरीर को गंभीर नुकसान पहुंचा सकता है।

- You can't prevent the disease, but early diagnosis and treatment can avoid, slow or reverse organ damage.
- आप रोग को रोक नहीं सकते, लेकिन शीघ्र निदान और उपचार से अंग क्षति से बचा जा सकता है, धीमा या उल्टा किया जा सकता है।

5

- **Leber Hereditary Optic Neuropathy (LHON)**
  लेबर वंशानुगत ऑप्टिक न्यूरोपैथी (LHON)
- **Leber Hereditary Optic Neuropathy (LHON) is a disease inherited from your mother.**
- **लेबर वंशानुगत ऑप्टिक न्यूरोपैथी (एलएचओएन) आपकी मां से विरासत में मिली एक बीमारी है।**

→ ऑप्टिक

LHON Vision

Healthy Vision

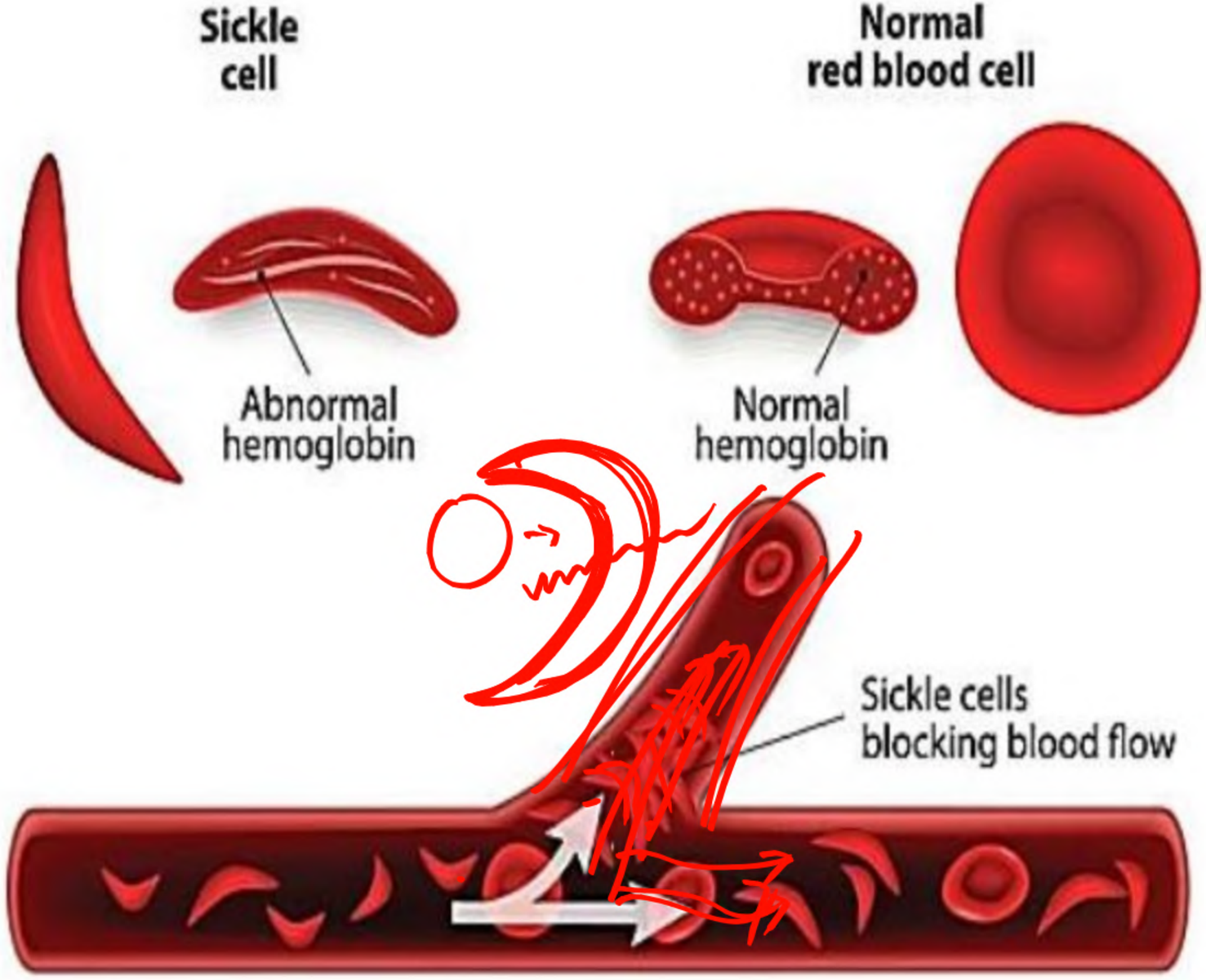
LHON Vision

- It causes you to lose your eyesight, starting with painless blurriness.
- यह दर्द रहित धुंधलेपन से शुरू होकर, आपकी आंखों की रोशनी खो देता है।
- Your central vision, which you need to drive, read and recognize faces, will be affected first.
- आपकी केंद्रीय हष्टि, जिसे आपको चलाने, पढ़ने और चेहरों को पहचानने की आवश्यकता होती है, सबसे पहले प्रभावित होगी।
- Symptoms typically start between the ages of 15 and 35.
- लक्षण आमतौर पर 15 और 35 की उम्र के बीच शुरू होते हैं।

6

- **Sickle cell anemia**
- **दरांती कोशिका अरक्तता**

- **A group of disorder that cause red blood cells to become misshapen and break down.**
- **विकार का एक समूह जिसके कारण लाल रक्त कोशिकाएं मिहापेन बन जाती हैं और टूट जाती हैं।**


Sickle cell
Normal red blood cell
Abnormal hemoglobin
Normal hemoglobin
Sickle cells blocking blood flow

- With sickle cell disease, and inherited group of disorders, red blood cells contort into a sickle shape. The cells die early, leaving a shortage of healthy red blood cells (sickle cell anaemia) and can block blood flow causing pain (sickle cell crisis).
- सिकल सेल रोग, और विकारों के वंशानुगत समूह के साथ, लाल रक्त कोशिकाएं सिकल आकार में विपरीत हो जाती हैं। कोशिकाएं जल्दी मर जाती हैं, स्वस्थ लाल रक्त कोशिकाओं (सिकल सेल एनीमिया) की कमी हो जाती है और रक्त प्रवाह को अवरुद्ध कर सकती है जिससे दर्द (सिकल सेल संकट) हो सकता है।

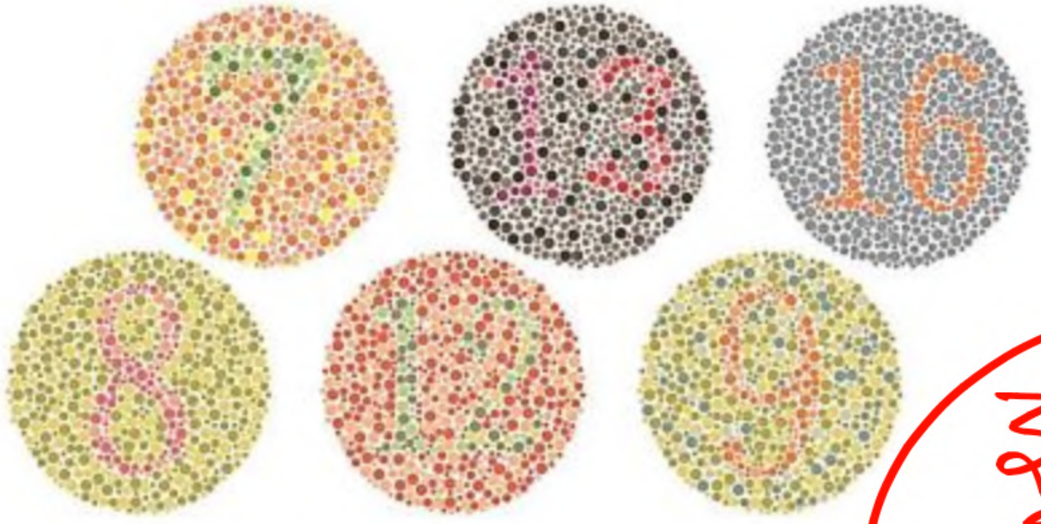
6

- **Color blindness /वर्णांधता**
- **A reduced ability to distinguish between certain colours.**
- **कुछ रंगों के बीच अंतर करने की कम क्षमता**

Normal color vision

Red-green confusion, a form of "color blindness"

हरे + लाल ⇒ ?



- **The condition is often inherited. Other causes include certain eye diseases and medication. More men than women are affected.**

- **स्थिति अक्सर विरासत में मिली है। अन्य कारणों में कुछ नेत्र रोग और दवाएं शामिल हैं। महिलाओं की तुलना में अधिक पुरुष प्रभावित होते हैं।**

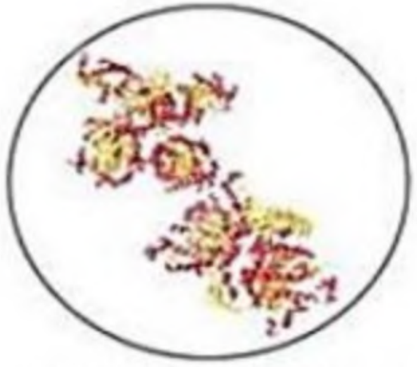
इशिहारा टेस्ट

⇒ x-linked (x-सहलग्न)

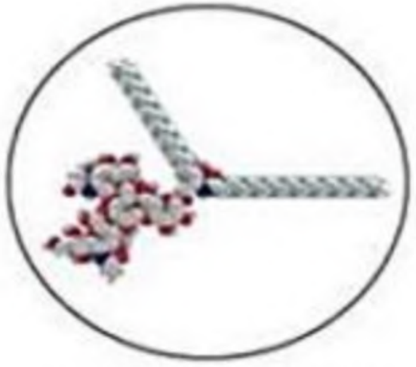
7

- **Tay - Sachs disease / टे सुक्क्स रोग**
- **GM2 gangliosidosis**
- **A rare, inherited disorder that destroys nerve cells in the brain and spinal cord.**
- **एक टुर्लभ, विरासत में मिला विकार जो मस्तिष्क और रीढ़ की हड्डी में तंत्रिका कोशिकाओं को नष्ट कर देता है।**

HEXA gene mutation

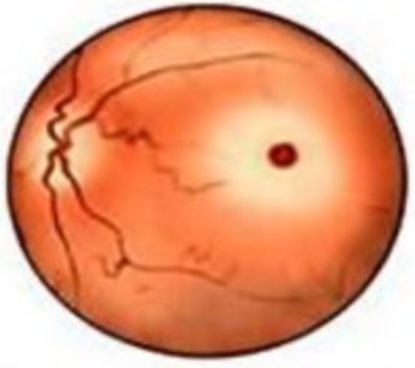


beta-Hexosaminidase A deficiency



Accumulation of GM2 ganglioside in neurons

Membraneous bodies inside neurons, neuronal degradation, demyelination



"Cherry red spot" in the macula of the eye and narrowing of the blood vessels

Macrocephaly, hypotony, mental and motor delay, convulsions

- **Tay-Sachs disease is typically found in people with certain ancestry, such as Eastern European Jews. A fatty substance in the brain destroys nerve cells. Tay-Sachs**
- **रोग आमतौर पर कुछ निश्चित वंश वाले लोगों में पाया जाता है, जैसे कि पूर्वी यूरोपीय यहूदी। मस्तिष्क में वसायुक्त पदार्थ तंत्रिका कोशिकाओं को नष्ट कर देता है।**

8

- **Phenylketonuria**
- **फेनिलकेटोनुरिया**

M.imp

- **birth defect that causes an amino acid called phenylalanine to build up in the body.**
- **एक जन्म दोष जिसके कारण शरीर में फेनिलएलनिन नामक अमीनो एसिड का निर्माण होता है।**
- **Newborns should be screened for PKU.**
- **पीकेयू के लिए नवजात शिशुओं की जांच की जानी चाहिए।**