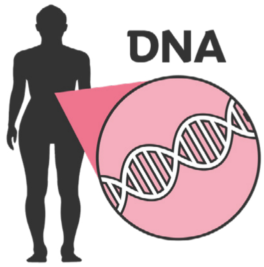
کسی شاذ و نادر خرابی کی شکایت کے لیے جینوم کی کلی ترتیب کاری



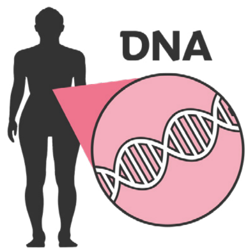
یہ کتابچہ ایسے مریضوں کے لیے ہے جنہیں شازونادر یا موروثی خرابی کی شکایت کے لیے **جینوم کی کلی ترتیب کاری** کی جانچ کی پیشکش کی جاتی ہے۔

جینوم کی کلی ترتیب کاری تب ہوتی ہے جب آپ کے جسم کی تعمیر اور اسے بحال رکھنے کے لیے درکار تمام معلومات ایک ماہر ڈاکٹر کے ذریعے جمع کی جاتی ہیں۔

این ایچ ایس ایسی کیفیات کے لیے جینوم کی کلی ترتیب کاری کی پیشکش کرتی ہے جن میں یہ مریض کی نگہداشت کو بہتر بنا سکتی ہے۔

آپ کے یہ فیصلہ کرنے سے قبل کہ آیا یہ جانچ کروائی جائے، آپ کا نگہداشت صحت کا پیشہ ور فرد آپ کو مزید معلومات فراہم کرے گا۔

آپ کا جینوم کیا ہے؟



آپ کا جینوم وہ معلومات ہیں جو انسانی جسم کی تعمیر اور اسے صحت مند رکھنے کے لیے درکار ہوتی ہیں۔

یہ ایک کوڈ کی صورت میں لکھا ہوتا ہے جسے **ڈی این اے** کہتے ہیں۔

آپ کا جینوم ڈی این اے کے ہزاروں ٹکڑوں پر مشتمل ہوتا ہے۔ انہیں **جینز** کہا جاتا ہے۔

شاذو نادر ہونے والی بہت سی بیماریاں آپ کے جینز میں ہونے والی تبدیلیوں کی وجہ سے ہوتی ہیں اور موروثی ہو سکتی ہیں۔

این ایچ ایس جینومک میڈیسن سروس، شاذو نادر ہونے والے امراض کے لیے جینوم کی کلی ترتیب کاری، جولائی 2020، ورژن 2.0 ڈبلیو جی ایس گو-لائیو کے لیے استعمال کریں۔ یہ دستاویز ورژن کنٹرول کے تابع ہے اور اس کی باقاعدگی سے تجدید کی جاتی ہے۔

آپ موجودہ ورژن ہی استعمال کر رہے ہیں، یہ یقینی بنانے کے لیے اپنے مقامی جینومک لیبارٹری ہب سے رابطہ قائم کریں۔

جینوم کی کلی ترتیب کاری کی جانچ آپ کو کیا بتا سکتی ہے؟

دوسری جینیاتی جانچوں کے برعکس جو صرف چند جینز کا ہی جائزہ لیتی ہیں، جینوم کی کلی ترتیب کاری آپ کے تمام جینز کا ایک ہی دفعہ میں جائزہ لے لیتی ہے۔

اگرچہ یہ جانچ آپ کے جینوم کا کلی طور پر جائزہ لیتی ہے، لیکن یہ آپ کی کیفیات کے حوالے سے جینز میں تبدیلیوں پر ہی توجہ مرکوز کرتی ہے؛ یہ ان جینز میں تبدیلیوں کا جائزہ نہیں لے رہی ہوتی ہے جو دوسری کیفیات کی وجہ بنتی ہیں۔

آپ کے جینوم کی کلی ترتیب کاری کی جانچ کا نتیجہ ان سب میں مدد دے سکتا ہے:

- آپ کے مرض کی تشخیص میں
- بہترین علاج تجویز کرنے میں
- آپ کو یہ بتانے میں کہ آیا آپ کسی کیفیت میں مبتلا ہونے کے زیادہ خطرے میں ہیں
- آپ کو یہ بتانے میں کہ آیا آپ کے اہل خانہ بھی کسی مرض میں مبتلا ہونے کے زیادہ خطرے میں ہیں یا آیا یہ آپ کے بچوں میں منتقل ہو سکتا ہے۔

اگر ایسا ہوا تو دیگر اہل خانہ کو جانچ کی پیشکش کی جا سکتی ہے۔ آپ کا نگہداشت صحت کا پیشہ ور فرد اس بارے میں آپ سے بات کرے گا۔

جینوم کی کلی ترتیب کاری کی جانچ میں کیا ہوتا ہے؟

آپ کا نگہداشت صحت کا پیشہ ور فرد جانچ کی وضاحت کرے گا۔

زیادہ تر مریض ان مراحل سے گزریں گے:

ریفرل

آپ کو نگہداشت صحت کے ایک دوسرے پیشہ ور فرد کے پاس بھیجا جائے گا جو آپ کے مرض کے متعلق مزید معلوم کرے گا۔

این ایچ ایس جینومک میڈیسن سروس، شاذو نادر ہونے والے امراض کے لیے جینوم کی کلی ترتیب کاری، جولائی 2020، ورژن 2.0 ڈبلیو جی ایس گو-لائیو کے لیے استعمال کریں۔ یہ دستاویز ورژن کنٹرول کے تابع ہے اور اس کی باقاعدگی سے تجدید کی جاتی ہے۔

آپ موجودہ ورژن ہی استعمال کر رہے ہیں، یہ یقینی بنانے کے لیے اپنے مقامی جینومک لیبارٹری ہب سے رابطہ قائم کریں۔

مشاورت

اس میں آپ ایک ماہر ڈاکٹر کے ساتھ ملاقات کریں گے۔

اگر وہ جینوم کی کلی ترتیب کاری تجویز کرتا ہے تو آپ کا نگہداشت صحت کا پیشہ ور فرد آپ کو جانچ کے بارے میں بتائے گا

نمونہ اکٹھا کرنا

اگر آپ جانچ کروانے کا فیصلہ کرتے ہیں تو خون کا نمونہ لے کر لیبارٹری میں بھیجا جائے گا۔

نتائج

آپ کو معلوم ہوگا کہ نتیجہ کیا دکھاتا ہے۔

آپ اپنے نگہداشت صحت کے پیشہ ور فرد سے جانچ کے بارے میں بات کر سکتے ہیں۔

آپ ایک ماہر سے بھی ملاقات کر سکتے ہیں جو آپ سے آپ کے نتائج پر بات کرے گا اور آپ کو مدد کی پیشکش کر سکتا ہے۔

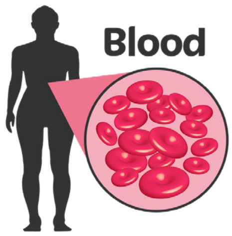
اپنے جینز کا دیگر اہل خانہ کے جینز سے تقابل کرنا اکثر مفید ہوتا ہے۔ اس سے ان تبدیلیوں کے درمیان فرق بتانے میں مدد مل سکتی ہے جو مسائل کا سبب نہیں بنتی ہیں اور مسائل کا سبب بنتی ہیں

آپ کا نگہداشت صحت کا پیشہ ور فرد وضاحت کر سکتا ہے کہ کون سے اہل خانہ کو جانچ کروانی چاہیے۔

اگر آپ جینوم کی کلی ترتیب کاری کی جانچ **نہیں** کروانے کا فیصلہ کرتے ہیں، تب بھی آپ کو بہترین نگہداشت صحت مہیا کی جائے گی۔

این ایچ ایس جینومک میڈیسن سروس، شاذو نادر ہونے والے امراض کے لیے جینوم کی کلی ترتیب کاری، جولائی 2020، ورژن 2.0 ڈبلیو جی ایس گو-لائیو کے لیے استعمال کریں۔ یہ دستاویز ورژن کنٹرول کے تابع ہے اور اس کی باقاعدگی سے تجدید کی جاتی ہے۔

آپ موجودہ ورژن ہی استعمال کر رہے ہیں، یہ یقینی بنانے کے لیے اپنے مقامی جینومک لیبارٹری ہب سے رابطہ قائم کریں۔



اپنے نتائج حاصل کرنا

آپ کا نمونہ لے کر اس کی جانچ کی جائے گی۔ نتائج آپ کے نگہداشت صحت کے پیشہ ور فرد کو بھیجے جائیں گے۔

وہ آپ سے بات کرے گا کہ آیا آپ کی جینوم کی کلی ترتیب کاری کی جانچ:

- ایک ایسی تبدیلی دکھاتی ہے جو اپ کی کیفیت کی وضاحت کرتی ہے۔ اس سے آپ کے علاج پر اثر پڑ سکتا ہے اور اپنے اہل خانہ کو بتائیں کہ انہیں مسائل کا سامنے ہونے کا خطرہ ہو سکتا ہے۔
- ایک ایسی تبدیلی دکھاتی ہے جو اپ کے مرض کی وضاحت کر سکتی ہے، لیکن مزید جانچیں درکار ہیں۔

اس کا مطلب یہ ہو سکتا ہے کہ دیگر اہل خانہ کی جانچ کی جائے یا آپ کی تبدیلی کا دیگر مریضوں کے ساتھ تقابل کیا جائے۔

- آپ کے جینز میں ایک ایسی تبدیلی دکھاتی ہے جو ہم سمجھ نہیں پاتے ہیں۔

- سے آپ کی طبی کیفیت کی وجہ سامنے نہیں آئی ہے۔
- آپ کے جینوم میں آپ کے مرض سے غیر متعلقہ ایک ایسی غیر متوقع تبدیلی دکھاتی ہے جو آپ کی یا اہل خانہ کی صحت کو متاثر کر سکتی ہے۔

آپ کے جینز سے متعلق ڈیٹا

تمام ڈیٹا محفوظ اور رازدارانہ طریقے سے رکھا جاتا ہے۔ آپ کا ڈیٹا یوکے کے قانون اور این ایچ ایس کی پالیسی کے مطابق استعمال کیا جاتا ہے۔
مزید معلومات یہاں ملاحظہ کی جا سکتی ہیں:
/https://www.england.nhs.uk/contact-us/privacy-notice

آپ کی جانچ کا ڈیٹا اور نتائج این ایچ ایس جینوم میڈیسن سروس کے لیے ایک محفوظ ڈیٹابیس میں رکھے جائیں گے، جو این ایچ ایس کا وہ حصہ ہے جو جینوم کی کلی ترتیب کاری کی نگرانی کرتا ہے۔

صرف منظور شدہ عملہ ہی آپ کا ڈیٹا دیکھتا ہے۔

انشورنس کے لیے ڈیٹا کا استعمال

آپ کی رضامندی کے بغیر ڈیٹا کا انشورنس کمپنیوں کے ساتھ اشتراک نہیں کیا جائے گا۔ انشورنس کمپنیاں آپ سے اپنے اور اپنے اہل خانہ کے بارے میں طبی معلومات فراہم کرنے کا کہہ سکتی ہیں۔

ڈیٹا کا تحقیقی مقاصد کے لیے استعمال

این ایچ ایس کے دیگر لاکھوں مریضوں کی جانب سے عطیہ کردہ صحت کے ڈیٹا نے ایسے معالجات کی تیاری میں مدد دی ہے جو آج کل مریضوں کو دستیاب ہیں۔

تمام مریضوں کے پاس اختیار ہوتا ہے کہ وہ اپنا ڈیٹا کسی لائبریری کو دے سکیں تاکہ منظور شدہ محققین اس ڈیٹا کو استعمال کر سکیں۔

اگر آپ ایسا کرنے کا انتخاب کرتے ہیں تو آپ کا ڈیٹا محققین کو نئے معالجات کی تیاری میں مدد دے گا۔

آپ کا جینومک ڈیٹا تحقیق میں کس طرح مدد کر سکتا ہے، اس کے متعلق مزید جاننے کے لیے براہ کرم
http://www.genomicsengland.co.uk پر جینومکس انگلینڈ کی ویب سائٹ ملاحظہ کریں۔

مزید معلومات

جینوم کی کلی ترتیب کاری کے بارے میں ان تنظیمیوں سے مزید معلومات حاصل کریں:

http://www.nhs.uk/conditions/genetic-and-genomic-testing

این ایچ ایس جینومک میڈیسن سروس، شاذو نادر ہونے والے امراض کے لیے جینوم کی کلی ترتیب کاری، جولائی 2020، ورژن 2.0 ڈبلیو جی ایس گو-لائیو کے لیے استعمال کریں۔ یہ دستاویز ورژن کنٹرول کے تابع ہے اور اس کی باقاعدگی سے تجدید کی جاتی ہے۔

آپ موجودہ ورژن ہی استعمال کر رہے ہیں، یہ یقینی بنانے کے لیے اپنے مقامی جینومک لیبارٹری ہب سے رابطہ قائم کریں۔