NHS

ایک شاذو نادر ہونے والی بیماری کے لیے جینوم کی کلی ترتیب کاری

مریضوں اور اہل خانہ کے لیے معلومات

جینومک
میڈیسن سروس

یہ کتابچہ ان مریضوں اور ان کے اہل خانہ کے لیے ہے جن کو ایک شاذو نادر یا موروثی مرض کے لیے جینوم کی کلی ترتیب کاری کی پیشکش کی جا سکتی ہے۔

این ایچ ایس کی جینومک میڈیسن سروس کے توسط سے جینوم کی کلی ترتیب کاری اب ایسے مخصوص امراض کے لیے دستیاب ہے جن کے متعلق سائنسی ثبوت بتاتا ہو کہ اس سے مریضوں کی نگہداشت میں بہتری لانے میں مدد مل سکتی ہے۔

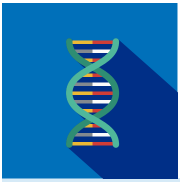
آپ کے یہ فیصلہ کرنے سے قبل کہ آیا یہ جانچ کروائی جائے، آپ کا نگہداشت صحت پیشہ ور آپ کو مزید معلومات فراہم کرے گا اور آپ سوالات پوچھ سکیں گے۔

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 کے مرض 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 دوسرے امراض کی وجہ بنتی ہیں۔ اس جانچ کا نتیجہ ان سب میں مدد کر سکتا ہے:

- آپ کے مرض کی تشخیص میں
- موزوں ترین معالجاتی اختیارات تجویز کرنے میں
- آپ کو یہ بتانے میں کہ آیا آپ کے کسی مرض میں مبتلا ہونے کا زیادہ امکان ہے
- آپ کو یہ بتانے میں کہ آیا آپ کا مرض موروثی ہو سکتا ہے، جس کا مطلب ہے کہ آپ کے دیگر اہل خانہ بھی اس میں مبتلا ہو سکتے ہیں، یا یہ آپ کے بچوں کو منتقل ہو سکتا ہے۔ ایسی صورت میں، دیگر رشتہ داروں کو جانچ کی پیشکش کی جا سکتی ہے۔

آپ کا نگہداشت صحت کا پیشہ ور فرد اس پر آپ کے ساتھ زیادہ تفصیل سے بات چیت کرے گا۔

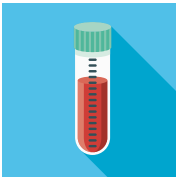


آپ کا جینوم کیا ہے؟

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

یہ ایک کیمیکل کوڈ میں لکھا ہوتا ہے جسے ڈی این اے کہتے ہیں۔ آپ کا جینوم ڈی این اے کے ہزاروں چھوٹے سلسلوں پر مشتمل ہوتا ہے۔ انہیں جینز کہا جاتا ہے۔ آپ کا جینوم آپ کے جسم میں تمام خلیوں کے اندر پایا جاتا ہے۔

بہت سے امراض آپ کے جینز میں تبدیلیوں کی وجہ سے پیدا ہوتے ہیں۔ ان میں سے کچھ تبدیلیاں موروثی ہو سکتی ہیں۔



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

آپ کا نگہداشت صحت کا پیشہ ور جانچ کی وضاحت کرے گا اور اس میں کیا ہو گا، یہ زیادہ تفصیل سے بتائے گا۔ زیادہ تر مریض مندرجہ ذیل مراحل سے گزریں گے:

جینوم کی کلی ترتیب کاری کی جانچ

جینوم کی کلی ترتیب کاری کی جانچ عموماً آپ کے خون کے ایک نمونے پر انجام دی جاتی ہے جسے تجزیے کے لیے جینومک جانچ کی لیبارٹری میں بھیجا جاتا ہے۔

جینوم کی جانچ پیچیدہ عمل ہے۔ ہم سب کی جینز میں ایسی تبدیلیاں ہوتی ہیں جو بے ضرر ہوتی ہیں اور جن کا ہماری صحت پر کوئی اثر نہیں ہوتا۔ 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 بنتی ہیں اور جو بے ضرر ہوتی ہیں۔ اس کا مطلب ہے کہ بعض صورتحال میں، اور اکثر جب بچوں کی جانچ کی جا رہی ہو، ہمیں دیگر اہل خانہ سے خون کا نمونہ لینے کی ضرورت پڑ سکتی ہے تاکہ خاندانوں میں چلنے والی بے ضرر تبدیلیوں کو ایسی تبدیلیوں سے الگ کرنے میں مدد مل سکے جو ممکنہ طور پر مرض کی وجہ بن رہی ہوں۔

ایسی صورت میں، آپ کا نگہداشت صحت کا پیشہ ور فرد وضاحت کرے گا کہ کون سے اہل خانہ کو جانچ کروانی چاہیے اور کیوں۔

1. ریفرل

آپ کو نگہداشت صحت کے ایک پیشہ ور فرد کو ریفر کیا جائے گا جو آپ کی علامات یا کیفیت کے بارے میں مزید معلوم کرے گا، اور یہ معلوم کرنے کے لیے کہ آیا آپ کے کوئی دوسرے رشتہ دار اسی جیسی کیفیت کا شکار ہیں، آپ کی خاندانی سرگزشت کی تفصیلات جانے گا۔

اگر جینوم کی کلی ترتیب کاری کی جانچ تجویز کی جاتی ہے، تو آپ کا نگہداشت صحت کا پیشہ ور فرد آپ کو جانچ کے متعلق بتائے گا اور یہ کہ نتائج کیا کچھ دکھا سکتے ہیں۔ آپ کے پاس موقع ہو گا کہ آپ جانچ پر بات چیت کر سکیں اور کوئی بھی ایسے سوالات پوچھ سکیں جو آپ یا آپ کے اہل خانہ کے ذہنوں میں ہوں۔

اگر آپ جینوم کی کلی ترتیب کاری کی جانچ نہ کروانے کا فیصلہ کرتے ہیں، تب بھی آپ کو نگہداشت صحت کے پیشہ ور افراد کی جانب سے ممکنہ حد تک بہترین نگہداشت اور مدد مہیا کی جائے گی۔

• آپ کی کیفیت کی وجہ نہیں بتا سکتا ہے۔
• آپ کے جینوم میں آپ کی کیفیت سے غیر متعلق ایک ایسی غیر متوقع تبدیلی بھی دکھا سکتا ہے جو آپ کی یا اہل خانہ کی صحت کو متاثر کر سکتی ہے۔

ہم ابھی تک سیکھ رہے ہیں کہ ڈی این اے میں ہونے والی کچھ تبدیلیوں کا مطلب کیا ہوتا ہے، خاص طور پر ایسی جو بہت شاذو نادر ہی سامنے آتی ہیں۔ اس لیے آپ کا ڈاکٹر جانچ میں سامنے آنے والی کچھ ایسی تبدیلیوں پر بات چیت کر سکتا ہے جو ہم ابھی پوری طرح نہیں سمجھتے ہیں لیکن جن کے آپ اور/یا آپ کے اہل خانہ کے لیے مستقبل میں مضمرات ہو سکتے ہیں۔

اگر ایسا ہوتا ہے تو آپ کا نگہداشت صحت کا پیشہ ور فرد آپ کے ساتھ اس پر مزید تفصیلی بات چیت کرے گا۔

2. نتائج

یہ ایک پیچیدہ جانچ ہے اور نتائج دستیاب ہونے میں کئی ہفتے لگ سکتے ہیں، اور ان سے مرض کی وجہ کا پتہ چل بھی سکتا ہے یا نہیں بھی چل سکتا۔ آپ کا ڈاکٹر مزید معلومات اور مدد کے لیے آپ کو کسی کلینیکل جینیٹیسسٹ یا جینیاتی کونسلر کو ریفر کر سکتا ہے۔

اپنے نتائج حاصل کرنا

آپ کا نمونہ لیے جانے کے بعد اس کا تجزیہ کیا جائے گا اور نتائج آپ کے نگہداشت صحت کے پیشہ ور فرد کو بھیجے جائیں گے جو آپ کے ساتھ ان پر بات چیت کرے گا۔

جینوم کی کلی ترتیب کاری کی جانچ کا نتیجہ:

• کوئی ایسی تبدیلی دکھا سکتا ہے جو آپ کے مرض کی وضاحت کرتی ہو - اس سے آپ کے علاج پر اثر پڑ سکتا ہے۔ یہ بھی دکھا سکتا ہے کہ آیا دیگر اہل خانہ اس مرض میں مبتلا ہونے کے خطرے میں ہیں۔
• کوئی ایسی تبدیلی دکھا سکتا ہے جو آپ کے مرض کی وضاحت کر سکتی ہو، لیکن
لیکن ہمارے پُریقین ہونے کے لیے مزید جانچوں کی ضرورت ہے - اس کا مطلب ہے کہ دیگر اہل خانہ کی جانچ کی جائے یا آپ کے جینوم میں تبدیلیوں کا ایسے مریضوں سے تقابل کیا جائے جو ممکنہ طور پر اسی جیسی کیفیت کے شکار ہوں۔
• آپ کے جینز میں کوئی ایسی تبدیلی دکھا سکتا ہے جو ہم سمجھ نہیں پاتے ہیں۔

انشورنس کمپنیاں درخواست کرتے وقت، آپ سے اپنے اور اپنے اہل خانہ کے بارے میں طبی معلومات فراہم کرنے کا کہہ سکتی ہیں۔ آپ کو کسی انشورنس کمپنی کے ساتھ جن معلومات کا اشتراک کرنے کی ضرورت ہوتی ہے، اس کا ایک رضاکارانہ حکومتی کوڈ، جسے جینیاتی جانچ اور انشورنس کا کوڈ کہا جاتا ہے، کے ذریعے انضباط کیا جاتا ہے: www.gov.uk/government/publications/code-on-genetic-testing-and-insurance

جینومک ڈیٹا اور ڈیٹا کا تحفظ

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: www.england.nhs.uk/contact-us/privacy-notice

آپ کی جینومک جانچ کا ڈیٹا این ایچ ایس جینومک میڈیسن سروس کے لیے ایک محفوظ قومی ڈیٹابیس میں شامل کیا جاتا ہے۔ یہ سسٹم آپ کی جانچ اور نتائج کے متعلق ڈیٹا ذخیرہ کرے گا، صرف منظور شدہ رسائی کا حامل عملہ ہی آپ کا ڈیٹا دیکھ سکتا ہے۔

انشورنس کے مقاصد سے ڈیٹا کا استعمال

آپ کی قطعی رضامندی کے بغیر انشورنس کمپنیوں کو کسی ایسی پیش گویانہ جینیاتی جانچ کے متعلق معلومات تک رسائی نہیں دی جائے گی جو آپ نے کروائی ہو گی۔

اگر آپ اس تحقیقی لائبریری کے ساتھ اپنے ڈیٹا کا اشتراک کرنے کا انتخاب کرتے ہیں تو آپ کی کلینیکل ٹیم میں سے کوئی (یا گاہے بگاہے جینومکس انگلینڈ) آپ کو مزید معلومات فراہم کرنے کے لیے مستقبل میں آپ سے رابطہ کر سکتا ہے، اس صورت میں اگر کوئی ایسی چیز سامنے آتی ہے جو آپ کی یا آپ کے اہل خانہ کی صحت سے متعلقہ ہو سکتی ہو یا اگر محققین ایک ایسے مطالعے کی شناخت کرتے ہیں جو آپ سے اور آپ کے مرض سے متعلقہ ہو سکتا ہو۔ تب ہم اس مطالعے کی وضاحت کریں گے اور آپ انتخاب کر سکیں گے کہ آیا آپ حصہ لینے چاہتے ہیں یا نہیں۔

ڈیٹا کا تحقیقی مقاصد کے لیے استعمال

تحقیق نگہداشت صحت کا ایک نہایت اہم حصہ ہے۔ این ایچ ایس کے دیگر لاکھوں مریضوں کی جانب سے عطیہ کردہ صحت کے ڈیٹا نے ایسی ادویات اور معالجات کی تیاری میں مدد دی ہے جو آج کل مریضوں کو دستیاب ہیں۔

این ایچ ایس جینومک میڈیسن سروس کے ایک حصے کے طور پر، تمام مریضوں کو اپنے جینومک ڈیٹا کا ایک محفوظ لائبریری کے ساتھ اشتراک کرنے کی آپشن دی جائے گی تا کہ منظور شدہ محققین اس ڈیٹا تک رسائی حاصل کر سکیں جو ایسی شکل میں ہو گا جس سے مریضوں کی شناخت نہ ہو پائے۔ اگر آپ ایسا کرنے کا انتخاب کرتے ہیں تو آپ کا ڈیٹا محققین کو نئے معالجات کی تیاری کی مدد دے گا۔

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

مزید معلومات www.nhs.uk/conditions/genetic-and-genomic-testing