

মা-বাবা এবং কেয়ারারগণদের সাথে আর14 মূল্যায়ন সার্ভের জন্য ভিডিও স্ক্রিপ্ট

গুরুতর অসুস্থ শিশু অথবা শিশুদের জন্য র্যাপিড এক্সোম সিকোয়েন্সিং (Rapid exome sequencing) টেস্ট।

র্যাপিড এক্সোম সিকোয়েন্সিং টেস্ট কী এবং এটা কার জন্য?

র্যাপিড এক্সোম সিকোয়েন্সিং হল একটি নতুন পরীক্ষা যা ইংল্যান্ডে এনএইচএস কর্তৃক অফার করা হয়। এই পরীক্ষাটি করা হয় যখন একটি ছোট বাচ্চা অথবা শিশু গুরুতরভাবে অসুস্থ হয় এবং তাদের উপসর্গ থাকে যা তাদের একটি বিরল জেনেটিক অসুস্থ্য আক্রান্ত হওয়ার সম্ভাবনার ইঙ্গিত দেয়। র্যাপিড এক্সোম সিকোয়েন্সিং শিশুর চিকিৎসা অবস্থার জন্য জেনেটিক কারণ অনুসন্ধান করবে। যাদেরকে টেস্ট করার অফার দেওয়া হয় তাদের সাধারণত নিউবর্ন অথবা চিলড্রেন্স ইনটেনসিভ কেয়ার ইউনিটে পরিচর্যা করা হয়। তারা যে যন্ত্র এবং চিকিৎসা গ্রহণ করে তার জন্য দ্রুত রোগ নির্ণয় খুব গুরুত্বপূর্ণ হতে পারে।



জিনোম এবং এক্সোম কি?

জিনোম হল শরীরের 'নির্দেশনা ম্যানুয়াল', যা ডিএনএ দ্বারা গঠিত। এটা মানবদেহ তৈরি, পরিচালনা এবং মেরামতের জন্য প্রয়োজনীয় তথ্য ধারণ করে। আমাদের জিনোমটি ডিএনএ দিয়ে তৈরি যা রাসায়নিক 'অক্ষর'-এর একটি সিরিজ যা সিকোয়েন্সিং নামক একটি প্রক্রিয়া ব্যবহার করে 'পড়া' যায়। আমাদের জিন হল ডিএনএ-এর নির্দিষ্ট সেকশন যেগুলোকে আমরা নির্দেশনা ম্যানুয়ালে 'শব্দ' হিসেবে ডাবতে পারি। আমাদের প্রত্যেকের আনুমানিক 20,000 জিন রয়েছে, প্রতিটিতে প্রোটিন তৈরির জন্য একটি নির্দিষ্ট নির্দেশনা রয়েছে। প্রোটিনগুলো বড়, জটিল অণু যা শরীরে বিভিন্ন কাজ করে। একটি জিনের মধ্যে ডিএনএ-এর কোডিং অঞ্চল রয়েছে যা এক্সন নামে পরিচিত এবং নন-কোডিং অঞ্চলগুলো ইন্ট্রন নামে পরিচিত। এক্সোম হল জিনোমের অংশ যা এক্সন ধারণ করে, যেখানে আমরা প্রায়শই জেনেটিক অবস্থার ব্যাখ্যা করে এমন পরিবর্তনগুলো খুঁজে পাই। এক্সোম জিনোমের একটি ছোট অংশ - কেবলমাত্র 2%।



র্যাপিড এক্সোম সিকোয়েন্সিং পরীক্ষা কি?

র্যাপিড এক্সোম সিকোয়েন্সিং পরীক্ষা হল ডিএনএ-র কোডিং অঞ্চলে জিনের পরিবর্তনগুলো দেখার জন্য একটি রক্ত পরীক্ষা যা শিশুর অসুস্থতার কারণ হতে পারে। সাধারণত, আমরা আক্রান্ত শিশু এবং মা-বাবা উভয়ের কাছ থেকে নমুনা নেওয়ার জন্য অনুরোধ করি যাকে যাকে আমরা 'ত্রয়ী' এক্সোম পরীক্ষা বলি। এটা মেডিকেল টিমকে আমাদের সকলের বহনকারী এবং পরিবারে চলতে থাকা অক্ষতিকারক পরিবর্তনগুলোর মধ্যে পার্থক্য বলতে সাহায্য করে এবং যে পরিবর্তনগুলো একটি জেনেটিক অসুস্থতা সৃষ্টি করতে পারে তা বলতে সাহায্য করে। যদি জন্মদাতা মা-বাবা উভয়ই জেনেটিক পরীক্ষার জন্য উপলব্ধ না হন তবে পরীক্ষাটি শুধুমাত্র একজন মা-বাবার সাথে করা যেতে পারে। পরীক্ষাটিকে র্যাপিড টেস্ট বলা হয় কারণ এটা যত তাড়াতাড়ি সম্ভব সম্পন্ন হয় এবং ব্যাখ্যা করা হয়।



দ্রুত এক্সোম সিকোয়েন্সিং অনুসরণ করে বাবা-মাকে কী ফলাফল বলা যেতে পারে?

পরীক্ষার ফলাফল তিন সপ্তাহের মধ্যে ফিরে আসবে। একজন ডাক্তার মা-বাবা এবং কেয়ারারগণদের সাথে ফলাফল নিয়ে আলোচনা করবেন এবং তাদের সন্তানের জন্য ফলাফলের অর্থ কী হতে পারে তা বুঝতে তাদের সাহায্য করবেন।

ফলাফলগুলোতে জেনেটিক রোগ নির্ণয় হতে পারে:



যদি একটি জেনেটিক অসুস্থতা নির্ণয় করা হয় তবে এটা মা-বাবা এবং কেয়ারারগণদের তাদের সন্তানের দৃষ্টিভঙ্গি সম্পর্কে গুরুত্বপূর্ণ তথ্য দিতে পারে। এটা সন্তানের যন্ত্র সম্পর্কে সিদ্ধান্ত নিতে সাহায্য করতে পারে। এটা সম্ভব যে একটি শিশুর জেনেটিক অসুস্থতা নির্ণয় করা যেতে পারে যা খুবই বিরল এবং যার সম্পর্কে ডাক্তাররা এখনও শিক্ষাগ্রহণ করছেন।

কোন অনুসন্ধান নাও থাকতে পারে:



সবাই রোগ নির্ণয় পাবে না; কিছু মা-বাবা এবং কেয়ারারগণদের বলা হবে যে পরীক্ষা তাদের সন্তানের অসুস্থতার জন্য একটি জেনেটিক কারণ খুঁজে পায়নি। এই ফলাফলটি একটি জেনেটিক রোগ নির্ণয়ের বাদ দেয় না - এটার কারণ হল সকল জিনের পরিবর্তনগুলো এক্সোম সিকোয়েন্সিং দ্বারা সনাক্ত করা যায় না এবং কিছু জেনেটিক অসুস্থতার কারণ এখনও পাওয়া যায়নি।

অনিশ্চিত ফলাফল থাকতে পারে:



কিছু কিছুর ক্ষেত্রে একটি অনিশ্চিত ফাইন্ডিং থাকবে, যেখানে এটা পরিষ্কার নয় যে জিনের পরিবর্তন শিশুর অসুস্থতার ক্ষেত্রে ভূমিকা রেখেছে কিনা।

অপ্রত্যাশিত ফলাফল হতে পারে:



খুব কমই, পরীক্ষাটি এজেন পরিবর্তনও খুঁজে পেতে পারে যা শিশুর চিকিৎসা অবস্থার সাথে সম্পর্কিত নাও হতে পারে। এই অনুসন্ধানটি শুধুমাত্র মা-বাবার সাথে শেয়ার করা হবে যদি এটা শিশু, মা-বাবা (গণ) অথবা পরিবারের অন্যান্য সদস্যদের জন্য গুরুত্বপূর্ণ স্বাস্থ্যগত প্রভাব ফেলে।

এনএইচএস-এ কিভাবে র‍্যাপিড এক্সোম সিকোয়েন্সিং অফার করা হচ্ছে আমাদের রিসার্চ স্টাডি তার দিকে তাকিয়ে রয়েছে।

গবেষণাটি ন্যাশনাল ইনস্টিটিউট ফর হেলথ রিসার্চ দ্বারা অর্থায়ন করা হয়েছে এবং গ্রেট অরমন্ড স্ট্রিট হাসপাতালের গবেষকগণ নেতৃত্ব দিচ্ছেন যারা অন্যান্য হাসপাতাল, জেনেটিক অ্যালায়েন্স ইউকে এবং ব্রেকিং ডাউন ব্যারিয়ারসের সাথে কাজ করছেন।



গবেষণা কেন গুরুত্বপূর্ণ?

এনএইচএস-এর মধ্যে এই প্রথম ইংল্যান্ডে জাতীয়ভাবে গুরুতর অসুস্থ ছোট বাচ্চা অথবা শিশুদের জন্য র‍্যাপিড এক্সোম সিকোয়েন্সিং অফার করা হয়েছে। এই পরীক্ষাটি এমনভাবে দেওয়া হয় যা রোগীদের সাহায্য করে এবং মা-বাবা এবং কেয়ারারগণদের সহায়তা করে তা নিশ্চিত করার জন্য গবেষণার প্রয়োজন রয়েছে। স্টাডিটি সমগ্র ইংল্যান্ড জুড়ে এই পরীক্ষাটি দেওয়ার বাস্তব চ্যালেঞ্জগুলোও দেখবে।

গবেষণাটিকে কি জড়িত রয়েছে?

- 1। গবেষণা দল মা-বাবা এবং কেয়ারারগণদের সাথে একটি সার্ভে পরিচালনা করবে। এটা টিমকে সেই বিষয়গুলোর উপর গবেষণায় ফোকাস করতে সাহায্য করবে যা মা-বাবা এবং কেয়ারারগণদের জন্য সবচেয়ে গুরুত্বপূর্ণ।
- 2। টেস্ট সম্পর্কে তারা কী ভাবছে তা জিজ্ঞাসা করতে তারা বাবা-মা এবং কেয়ারারগণদের সাক্ষাৎকার গ্রহণ করবে যাদের বাচ্চাদের র‍্যাপিড এক্সোম সিকোয়েন্সিং টেস্ট করা হয়েছিল যখন তারা গুরুতর অসুস্থ ছিল। গবেষকরা মা-বাবা এবং কেয়ারারগণদের জিজ্ঞাসা করবেন যে তারা প্রাপ্ত তথ্য এবং সহায়তা সম্পর্কে তারা কী ভেবেছেন।
- 3। গবেষকরা হেলথকেয়ার প্রফেশনালগণের (যেমন ডাক্তার এবং মিডওয়াইফ) সাক্ষাৎকার এবং জরিপ করবেন যাতে করে ইংল্যান্ড জুড়ে কীভাবে র‍্যাপিড এক্সোম সিকোয়েন্সিং প্রদান করা হয় তা দেখা যায় এবং আরো প্রশিক্ষণ এবং শিক্ষা সংক্রান্ত চাহিদাগুলো অন্বেষণ করা যায়।
- 4। গবেষকরা 12 মাস সময়কালের মধ্যে করা সকল পরীক্ষাগুলো দেখবেন যে সারা ইংল্যান্ড জুড়ে বসবাসরত সকল পরিবারগুলো পরীক্ষায় অ্যাক্সেস পেয়েছে কিনা। শিশু যে কেয়ার গ্রহণ করেছেন তা টেস্টটি পরিবর্তন করেছি কিনা এবং অন্য কোন প্রভাব আছে কিনা তা গবেষকগণ দেখবেন।
- 5। গবেষণা দল সকল ফলাফল একত্রিত করবে এবং ভবিষ্যতে কীভাবে পরীক্ষা দেওয়া উচিত সে বিষয়ে সুপারিশ করবে।

কিভাবে মা-বাবা এবং কেয়ারারগণ রিসার্চ স্টাডির সাথে জড়িত?

গবেষকরা অধ্যয়নের সকল দিকগুলোর সাথে জড়িত মা-বাবা এবং কেয়ারারগণদেরকে জড়িত দেখতে চান। এটা করার জন্য তারা:

- সাক্ষাৎকার এবং সার্ভের মাধ্যমে মা-বাবা এবং কেয়ারারগণদের কাছ থেকে তথ্য সংগ্রহ করছেন;
- গবেষণা দলকে পুরো গবেষণায় পরামর্শ প্রদান করার জন্য বাবা-মা এবং কেয়ারারগণদের পাশাপাশি ন্যাশনাল পেশেন্ট সংগঠনগুলোর প্রতিনিধিদের নিচ্ছেন এবং
- গবেষণা থেকে সুপারিশগুলো তৈরিতে মা-বাবা এবং কেয়ারারগণদের জড়িত করছেন যাতে করে তারা যে সমস্যাগুলোকে সবচেয়ে গুরুত্বপূর্ণ বলে মনে করে তারা সেগুলো শনাক্ত করতে পারেন।

স্টাডি সম্পর্কে আরো তথ্যের জন্য এবং আপনার মতামত শেয়ার করার সুযোগের জন্য, অনুগ্রহ করে জেনেটিক অ্যালায়েন্স ইউকে ওয়েবপেইজ ভিজিট করুন অথবা সেখানে রিসার্চ টিমের সাথে যুক্ত থাকুন।

সার্ভে অ্যাডভাটাইজিং

আপনি কি জেনেটিক, বিরল এবং/অথবা নির্ণয় করা হয়নি এমন অসুস্থতায় আক্রান্ত শিশুর মা-বাবা?

আপনি কি আমাদের রিসার্চ স্টাডিকে আকার দিতে সাহায্য করতে পারেন যা এনএইচএস-এ গুরুতর অসুস্থ শিশুদের কিভাবে র‍্যাপিড এক্সোম সিকোয়েন্সিং পরীক্ষা অফার করা হয় তা দেখবে?

অনুগ্রহ করে আমাদের সার্ভেটি সম্পন্ন করুন <https://redcap.slms.ucl.ac.uk/surveys/?s=EDCL3JXLH7CL3X3R>

এখানে আরো তথ্য জানুন: <https://geneticalliance.org.uk/>

আপনি যদি একজন অনুবাদকের সাথে ফোনে সার্ভেটি সম্পন্ন করতে চান, অনুগ্রহ করে রিসার্চ টিমের সাথে যোগাযোগ করুন।

