

# माता-पिता और देखभालकर्ता के साथ R14 मूल्यांकन सर्वेक्षण के लिए वीडियो स्क्रिप्ट

शिशुओं या गंभीर रूप से बीमार बच्चों के लिए रैपिड एक्सोम सीक्वेंसिंग टेस्ट ।

रैपिड एक्सोम सीक्वेंसिंग टेस्ट क्या है और यह किसके लिए है?

रैपिड एक्सोम सीक्वेंसिंग एक नया परीक्षण है, जो इंग्लैंड में एनएचएस द्वारा पेश किया जाता है । यह परीक्षण तब किया जाता है जब कोई बच्चा या बच्चा गंभीर रूप से बीमार होता है और उनमें ऐसे लक्षण होते हैं जो बताते हैं कि उनके पास एक दुर्लभ आनुवंशिक स्थिति होने की संभावना है । रैपिड एक्सोम सीक्वेंसिंग बच्चे की चिकित्सा स्थिति के लिए एक आनुवंशिक कारण की तलाश करेगी । जिन लोगों को परीक्षण की पेशकश की जाती है, उनकी देखभाल आमतौर पर नवजात शिशु या बच्चों की गहन देखभाल इकाई में की जाती है । एक त्वरित निदान उनके द्वारा प्राप्त देखभाल और उपचार के लिए बहुत महत्वपूर्ण हो सकता है ।



जीनोम और एक्सोम क्या हैं?

जीनोम शरीर का 'निर्देश पुस्तिका' है, जो डीएनए से बना होता है । इसमें मानव शरीर को बनाने, चलाने और मरम्मत करने के लिए आवश्यक जानकारी होती है । हमारा जीनोम डीएनए से बना है जो रासायनिक 'अक्षरों' की एक श्रृंखला है जिसे अनुक्रमण नामक प्रक्रिया का उपयोग करके 'पढ़ा' जा सकता है । हमारे जीन डीएनए के विशिष्ट खंड हैं जिन्हें हम निर्देश पुस्तिका में 'शब्द' के रूप में सोच सकते हैं । हम में से प्रत्येक के पास लगभग 20,000 जीन होते हैं, प्रत्येक में प्रोटीन बनाने के लिए एक विशिष्ट निर्देश होता है । प्रोटीन बड़े, जटिल अणु होते हैं जो शरीर में कई अलग-अलग कार्य करते हैं । एक जीन के भीतर डीएनए के कोडिंग क्षेत्र होते हैं जिन्हें एक्सॉन के रूप में जाना जाता है, और गैर-कोडिंग क्षेत्रों को इंटरॉन के रूप में जाना जाता है । एक्सोम जीनोम का वह हिस्सा होता है जिसमें एक्सॉन होते हैं, जहां हम अक्सर ऐसे बदलाव पाते हैं जो आनुवंशिक स्थितियों की व्याख्या करते हैं । एक्सोम जीनोम का एक छोटा सा हिस्सा है - सिर्फ 2% ।



रैपिड एक्सोम सीक्वेंसिंग टेस्ट क्या है?

रैपिड एक्सोम सीक्वेंसिंग टेस्ट डीएनए के कोडिंग क्षेत्रों में जीन परिवर्तन देखने के लिए एक रक्त परीक्षण है जो बच्चे की स्थिति का कारण हो सकता है । आमतौर पर, हम प्रभावित बच्चे और माता-पिता दोनों से नमूने लेने का अनुरोध करते हैं, जिसे हम 'तीनों' एक्सोम टेस्ट कहते हैं । यह मेडिकल टीम को उन हानिरहित परिवर्तनों के बीच अंतर बताने में मदद करता है जो हम सभी करते हैं और जो परिवारों में चलते हैं, और वे परिवर्तन जो आनुवंशिक स्थिति का कारण बन सकते हैं । यदि दोनों जैविक माता-पिता आनुवंशिक परीक्षण के लिए उपलब्ध नहीं हैं तो परीक्षण केवल एक माता-पिता के साथ किया जा सकता है । परीक्षण को रैपिड टेस्ट कहा जाता है क्योंकि यह जल्द से जल्द पूरा और व्याख्या किया जाता है ।



रैपिड एक्सोम सीक्वेंसिंग के बाद माता-पिता को क्या परिणाम बताए जा सकते हैं?

परीक्षण के परिणाम तीन सप्ताह के भीतर वापस आ जाएंगे । डॉक्टर माता-पिता और देखभाल करने वालों के साथ परिणामों पर चर्चा करेंगे और उन्हें यह समझने में मदद करेंगे कि परिणाम उनके बच्चे के लिए क्या मायने रख सकते हैं ।

परिणाम एक आनुवंशिक निदान हो सकता है:



यदि आनुवंशिक स्थिति का निदान किया जाता है तो यह माता-पिता और देखभाल करने वालों को उनके बच्चे के दृष्टिकोण के बारे में महत्वपूर्ण जानकारी दे सकता है । यह बच्चे की देखभाल के बारे में निर्णय लेने में मदद कर सकता है । यह संभव है कि एक बच्चे को एक आनुवंशिक स्थिति का निदान किया जा सकता है जो बहुत दुर्लभ है और जिसके बारे में डॉक्टर अभी भी सीख रहे हैं ।

कोई निष्कर्ष नहीं हो सकता है:



हर किसी को निदान नहीं मिलेगा; कुछ माता-पिता और देखभाल करने वालों को बताया जाएगा कि परीक्षण में उनके बच्चे की स्थिति के लिए एक आनुवंशिक कारण नहीं मिला है । यह परिणाम एक आनुवंशिक निदान को बाहर नहीं करता है - ऐसा इसलिए है क्योंकि एक्सोम अनुक्रमण द्वारा सभी जीन परिवर्तनों का पता नहीं लगाया जा सकता है और कुछ आनुवंशिक स्थितियों का कारण अभी तक नहीं पाया गया है ।

अनिश्चित निष्कर्ष हो सकते हैं:



कुछ के पास अनिश्चित खोज होगी, जहां यह स्पष्ट नहीं है कि बच्चे की बीमारी में जीन परिवर्तन की भूमिका है या नहीं ।

अप्रत्याशित निष्कर्ष हो सकते हैं:



बहुत कम ही, परीक्षण में एक जीन परिवर्तन भी पाया जा सकता है जो बच्चे की चिकित्सा स्थिति से संबंधित नहीं हो सकता है । यह निष्कर्ष केवल माता-पिता के साथ साझा किया जाएगा यदि बच्चे, माता-पिता या परिवार के अन्य सदस्यों के लिए इसका महत्वपूर्ण स्वास्थ्य प्रभाव पड़ता है ।

हमारा शोध अध्ययन यह देख रहा है कि एनएचएस में कितनी तेजी से एक्सोम सीक्वेंसिंग की पेशकश की जा रही है।

अध्ययन को नेशनल इंस्टीट्यूट फॉर हेल्थ रिसर्च द्वारा वित्त पोषित किया गया है और इसका नेतृत्व ग्रेट ऑरमंड स्ट्रीट अस्पताल के शोधकर्ताओं द्वारा किया जा रहा है जो अन्य अस्पतालों, जेनेटिक एलायंस यूके और ब्रेकिंग डाउन बैरियर के साथ काम कर रहे हैं।



## शोध क्यों महत्वपूर्ण है?

यह पहली बार है कि गंभीर रूप से बीमार बच्चों या बच्चों के लिए एनएचएस के भीतर इंग्लैंड में राष्ट्रीय स्तर पर तेजी से एक्सोम सीक्वेंसिंग की पेशकश की गई है। यह सुनिश्चित करने के लिए शोध की आवश्यकता है कि यह परीक्षण इस तरह से पेश किया जाता है जो रोगियों की मदद करता है और माता-पिता और देखभाल करने वालों का समर्थन करता है। अध्ययन पूरे इंग्लैंड में इस परीक्षा की पेशकश करने की व्यावहारिक चुनौतियों को भी देखेगा।

## शोध में क्या शामिल है?

1. शोध दल माता-पिता और देखभाल करने वालों के साथ एक सर्वेक्षण करेगा। इससे टीम को उन मुद्दों पर शोध पर ध्यान केंद्रित करने में मदद मिलेगी जो माता-पिता और देखभाल करने वालों के लिए सबसे महत्वपूर्ण हैं। इससे टीम को उन मुद्दों पर शोध पर ध्यान केंद्रित करने में मदद मिलेगी जो माता-पिता और देखभाल करने वालों के लिए सबसे महत्वपूर्ण हैं।
2. वे उन माता-पिता और देखभाल करने वालों का साक्षात्कार लेंगे जिनके बच्चों में तेजी से एक्सोम सीक्वेंसिंग थी, जब वे गंभीर रूप से बीमार थे, यह पूछने के लिए कि वे परीक्षण के बारे में क्या सोचते हैं। शोधकर्ता माता-पिता और देखभाल करने वालों से पूछेंगे कि उन्हें मिली जानकारी और समर्थन के बारे में उन्होंने क्या सोचा।
3. शोधकर्ता स्वास्थ्य पेशेवरों (जैसे डॉक्टर और दाइयों) का साक्षात्कार और सर्वेक्षण करेंगे ताकि यह देखा जा सके कि इंग्लैंड में तेजी से एक्सोम सीक्वेंसिंग कैसे वितरित की जाती है और आगे के प्रशिक्षण और शिक्षा की जरूरतों का पता लगाने के लिए।
4. शोधकर्ता यह देखने के लिए 12 महीने की अवधि में किए गए सभी परीक्षणों को देखेंगे कि क्या पूरे इंग्लैंड के परिवारों के पास परीक्षण तक पहुंच है। शोधकर्ता यह देखने के लिए देखेंगे कि क्या परीक्षण ने बच्चों को प्राप्त देखभाल को बदल दिया है, और क्या कोई अन्य प्रभाव थे।
5. शोध दल सभी निष्कर्षों को एक साथ इकट्ठा करेगा और भविष्य में परीक्षण की पेशकश कैसे की जानी चाहिए, इस पर सिफारिशें करेगा।

## शोध अध्ययन में माता-पिता और देखभाल करने वाले कैसे शामिल हैं?

शोधकर्ता चाहते हैं कि माता-पिता और देखभाल करने वाले अध्ययन के सभी पहलुओं में शामिल हों। ऐसा करने के लिए वे हैं:

- साक्षात्कार और सर्वेक्षण के माध्यम से माता-पिता और देखभाल करने वालों से जानकारी एकत्र करना,
- माता-पिता और देखभाल करने वालों के साथ-साथ राष्ट्रीय रोगी संगठनों के प्रतिनिधि पूरे अध्ययन के दौरान शोध दल को सलाह देते हैं, और
- अनुसंधान से सिफारिशों को विकसित करने में माता-पिता और देखभाल करने वालों को शामिल करना ताकि वे उन मुद्दों को संबोधित कर सकें जो उन्हें लगता है कि वे सबसे महत्वपूर्ण हैं।

अध्ययन के बारे में अधिक जानकारी के लिए और अपने विचार साझा करने के अवसरों के लिए, कृपया जेनेटिक एलायंस यूके वेबपेज पर जाएं या शोध टीम से संपर्क करें.

## सर्वेक्षण विज्ञापन

क्या आप एक दुर्लभ या अनियंत्रित स्थिति वाले बच्चे के माता-पिता हैं? आनुवांशिक और/

क्या आप हमारे शोध अध्ययन को आकार देने में हमारी मदद कर सकते हैं जो इस पर विचार करेगा कि एक्सोम अनुक्रमण परीक्षण की पेशकश की जाती है एनएचएस में गंभीर रूप से बीमार बच्चे?

कृपया हमारा सर्वेक्षण पूरा करें <https://redcap.slms.ucl.ac.uk/surveys/?s=EDCL3JXLH7CL3X3R>

यहां और अधिक जानकारी प्राप्त करें: <https://geneticalliance.org.uk/>

यदि आप एक अनुवादक के साथ फोन पर सर्वेक्षण पूरा करना चाहते हैं, तो कृपया शोध दल से संपर्क करें।

