

# ਮਾਪਿਆਂ ਅਤੇ ਦੇਖਭਾਲ ਕਰਨ ਵਾਲਿਆਂ ਨਾਲ R14 ਮੁਲਾਂਕਣ ਸਰਵੇਖਣ ਲਈ ਵੀਡੀਓ ਸਕ੍ਰਿਪਟ

ਗੰਭੀਰ ਰੂਪ ਵਿੱਚ ਬਿਮਾਰ ਹੋਣ ਵਾਲੇ ਬੱਚਿਆਂ ਜਾਂ ਬੱਚਿਆਂ ਲਈ ਰੈਪਿਡ ਐਕਸੋਮ ਸੀਕੁਏਂਸਿੰਗ ਟੈਸਟ।

ਰੈਪਿਡ ਐਕਸੋਮ ਸੀਕੁਏਂਸਿੰਗ ਟੈਸਟ ਕੀ ਹੈ ਅਤੇ ਇਹ ਕਿਸ ਲਈ ਹੈ?

ਰੈਪਿਡ ਐਕਸੋਮ ਸੀਕੁਏਂਸਿੰਗ ਇੱਕ ਨਵਾਂ ਟੈਸਟ ਹੈ ਜੋ ਇੰਗਲੈਂਡ ਵਿੱਚ NHS ਦੁਆਰਾ ਪੇਸ਼ ਕੀਤਾ ਜਾਂਦਾ ਹੈ। ਇਹ ਟੈਸਟ ਉਦੋਂ ਪੇਸ਼ ਕੀਤਾ ਜਾਂਦਾ ਹੈ ਜਦੋਂ ਕੋਈ ਬੱਚਾ ਜਾਂ ਬੱਚਾ ਗੰਭੀਰ ਰੂਪ ਵਿੱਚ ਬਿਮਾਰ ਹੁੰਦਾ ਹੈ ਅਤੇ ਉਹਨਾਂ ਵਿੱਚ ਅਜਿਹੇ ਲੱਛਣ ਹੁੰਦੇ ਹਨ ਜੋ ਸੁਝਾਅ ਦਿੰਦੇ ਹਨ ਕਿ ਉਹਨਾਂ ਨੂੰ ਇੱਕ ਦੁਰਲੱਭ ਜੈਨੇਟਿਕ ਸਥਿਤੀ ਹੋਣ ਦੀ ਸੰਭਾਵਨਾ ਹੈ। ਰੈਪਿਡ ਐਕਸੋਮ ਕ੍ਰਮ ਬੱਚੇ ਦੀ ਡਾਕਟਰੀ ਸਥਿਤੀ ਦੇ ਜੈਨੇਟਿਕ ਕਾਰਨ ਦੀ ਖੋਜ ਕਰੇਗਾ। ਜਿਨ੍ਹਾਂ ਨੂੰ ਟੈਸਟ ਦੀ ਪੇਸ਼ਕਸ਼ ਕੀਤੀ ਜਾਂਦੀ ਹੈ ਉਹਨਾਂ ਦੀ ਆਮ ਤੌਰ 'ਤੇ ਨਵਜੰਮੇ ਜਾਂ ਬੱਚਿਆਂ ਦੀ ਇੰਟੈਂਸਿਵ ਕੇਅਰ ਯੂਨਿਟ ਵਿੱਚ ਦੇਖਭਾਲ ਕੀਤੀ ਜਾਂਦੀ ਹੈ। ਉਹਨਾਂ ਦੁਆਰਾ ਪ੍ਰਾਪਤ ਕੀਤੀ ਜਾਣ ਵਾਲੀ ਦੇਖਭਾਲ ਅਤੇ ਇਲਾਜ ਲਈ ਇੱਕ ਤੁਰੰਤ ਨਿਦਾਨ ਬਹੁਤ ਮਹੱਤਵਪੂਰਨ ਹੋ ਸਕਦਾ ਹੈ।



## ਜੀਨੋਮ ਅਤੇ ਐਕਸੋਮ ਕੀ ਹਨ?

ਜੀਨੋਮ ਸਰੀਰ ਦਾ 'ਇਸਟ੍ਰਕਸ਼ਨ ਮੈਨੂਅਲ' ਹੈ, ਜੋ ਡੀਐਨਏ ਤੋਂ ਬਣਿਆ ਹੈ। ਇਸ ਵਿੱਚ ਮਨੁੱਖੀ ਸਰੀਰ ਨੂੰ ਬਣਾਉਣ, ਚਲਾਉਣ ਅਤੇ ਮੁਰੰਮਤ ਕਰਨ ਲਈ ਲੋੜੀਂਦੀ ਜਾਣਕਾਰੀ ਸ਼ਾਮਲ ਹੈ। ਸਾਡਾ ਜੀਨੋਮ ਡੀਐਨਏ ਤੋਂ ਬਣਿਆ ਹੈ ਜੋ ਕਿ ਰਸਾਇਣਕ 'ਅੱਖਰਾਂ' ਦੀ ਇੱਕ ਲੜੀ ਹੈ ਜਿਸਨੂੰ ਕ੍ਰਮ ਨਾਮਕ ਪ੍ਰਕਿਰਿਆ ਦੀ ਵਰਤੋਂ ਕਰਕੇ 'ਪੜ੍ਹਿਆ' ਜਾ ਸਕਦਾ ਹੈ। ਸਾਡੇ ਜੀਨ ਡੀਐਨਏ ਦੇ ਖਾਸ ਭਾਗ ਹਨ ਜਿਨ੍ਹਾਂ ਨੂੰ ਅਸੀਂ ਹਦਾਇਤ ਮੈਨੂਅਲ ਵਿੱਚ 'ਸ਼ਬਦਾਂ' ਵਜੋਂ ਸੋਚ ਸਕਦੇ ਹਾਂ। ਸਾਡੇ ਹਰੇਕ ਕੋਲ ਲਗਭਗ 20,000 ਜੀਨ ਹਨ, ਹਰੇਕ ਵਿੱਚ ਇੱਕ ਪ੍ਰੋਟੀਨ ਬਣਾਉਣ ਲਈ ਇੱਕ ਖਾਸ ਹਦਾਇਤ ਹੁੰਦੀ ਹੈ। ਪ੍ਰੋਟੀਨ ਵੱਡੇ, ਗੁੰਝਲਦਾਰ ਅਣੂ ਹੁੰਦੇ ਹਨ ਜੋ ਸਰੀਰ ਵਿੱਚ ਬਹੁਤ ਸਾਰੇ ਵੱਖ-ਵੱਖ ਕੰਮ ਕਰਦੇ ਹਨ। ਇੱਕ ਜੀਨ ਦੇ ਅੰਦਰ ਡੀਐਨਏ ਦੇ ਕੋਡਿੰਗ ਖੇਤਰ ਹੁੰਦੇ ਹਨ ਜੋ ਐਕਸੋਮ ਵਜੋਂ ਜਾਣੇ ਜਾਂਦੇ ਹਨ, ਅਤੇ ਗੈਰ-ਕੋਡਿੰਗ ਖੇਤਰ ਹੁੰਦੇ ਹਨ ਜੋ ਇੰਟਰੋਨ ਵਜੋਂ ਜਾਣੇ ਜਾਂਦੇ ਹਨ। ਐਕਸੋਮ ਜੀਨੋਮ ਦਾ ਉਹ ਹਿੱਸਾ ਹੁੰਦਾ ਹੈ ਜਿਸ ਵਿੱਚ ਐਕਸੋਮ ਹੁੰਦੇ ਹਨ, ਜਿੱਥੇ ਅਸੀਂ ਅਕਸਰ ਉਹਨਾਂ ਤਬਦੀਲੀਆਂ ਨੂੰ ਲੱਭਦੇ ਹਾਂ ਜੋ ਜੈਨੇਟਿਕ ਸਥਿਤੀਆਂ ਦੀ ਵਿਆਖਿਆ ਕਰਦੇ ਹਨ। ਐਕਸੋਮ ਜੀਨੋਮ ਦਾ ਇੱਕ ਛੋਟਾ ਜਿਹਾ ਹਿੱਸਾ ਹੈ - ਸਿਰਫ 2%।



## ਇੱਕ ਰੈਪਿਡ ਐਕਸੋਮ ਸੀਕੁਏਂਸਿੰਗ ਟੈਸਟ ਕੀ ਹੈ?

ਰੈਪਿਡ ਐਕਸੋਮ ਸੀਕੁਏਂਸਿੰਗ ਟੈਸਟ ਡੀਐਨਏ ਦੇ ਕੋਡਿੰਗ ਖੇਤਰਾਂ ਵਿੱਚ ਜੀਨ ਤਬਦੀਲੀਆਂ ਦੀ ਖੋਜ ਕਰਨ ਲਈ ਇੱਕ ਖੂਨ ਦਾ ਟੈਸਟ ਹੁੰਦਾ ਹੈ ਜੋ ਬੱਚੇ ਦੀ ਸਥਿਤੀ ਦਾ ਕਾਰਨ ਹੋ ਸਕਦਾ ਹੈ। ਆਮ ਤੌਰ 'ਤੇ, ਅਸੀਂ ਪ੍ਰਭਾਵਿਤ ਬੱਚੇ ਅਤੇ ਮਾਤਾ-ਪਿਤਾ ਦੋਵਾਂ ਤੋਂ ਨਮੂਨੇ ਲੈਣ ਲਈ ਬੇਨਤੀ ਕਰਦੇ ਹਾਂ ਜਿਸ ਨੂੰ ਅਸੀਂ 'ਟ੍ਰਿਓ' ਐਕਸੋਮ ਟੈਸਟ ਕਹਿੰਦੇ ਹਾਂ। ਇਹ ਡਾਕਟਰੀ ਟੀਮ ਨੂੰ ਹਾਨੀਕਾਰਕ ਤਬਦੀਲੀਆਂ ਜੋ ਅਸੀਂ ਸਾਰੇ ਕਰਦੇ ਹਾਂ ਅਤੇ ਜੋ ਪਰਿਵਾਰਾਂ ਵਿੱਚ ਚਲਦੇ ਹਨ, ਅਤੇ ਉਹਨਾਂ ਤਬਦੀਲੀਆਂ ਵਿੱਚ ਅੰਤਰ ਦੱਸਣ ਵਿੱਚ ਮਦਦ ਕਰਦਾ ਹੈ ਜੋ ਇੱਕ ਜੈਨੇਟਿਕ ਸਥਿਤੀ ਦਾ ਕਾਰਨ ਬਣ ਸਕਦੇ ਹਨ। ਜੇ ਜੈਨੇਟਿਕ ਟੈਸਟਿੰਗ ਲਈ ਦੋਵੇਂ ਜੈਵਿਕ ਮਾਪੇ ਉਪਲਬਧ ਨਹੀਂ ਹਨ ਤਾਂ ਟੈਸਟ ਸਿਰਫ ਇੱਕ ਮਾਤਾ ਜਾਂ ਪਿਤਾ ਨਾਲ ਕੀਤਾ ਜਾ ਸਕਦਾ ਹੈ। ਟੈਸਟ ਨੂੰ ਇੱਕ ਰੈਪਿਡ ਟੈਸਟ ਕਿਹਾ ਜਾਂਦਾ ਹੈ ਕਿਉਂਕਿ ਇਹ ਜਿੰਨੀ ਜਲਦੀ ਹੋ ਸਕੇ ਪੂਰਾ ਅਤੇ ਵਿਆਖਿਆ ਕੀਤੀ ਜਾਂਦੀ ਹੈ।



## ਰੈਪਿਡ ਐਕਸੋਮ ਸੀਕੁਏਂਸਿੰਗ ਤੋਂ ਬਾਅਦ ਮਾਪਿਆਂ ਨੂੰ ਕਿਹੜੇ ਨਤੀਜੇ ਦੱਸੇ ਜਾ ਸਕਦੇ ਹਨ?

ਟੈਸਟ ਦੇ ਨਤੀਜੇ ਤਿੰਨ ਹਫ਼ਤਿਆਂ ਵਿੱਚ ਵਾਪਸ ਆ ਜਾਣਗੇ। ਇੱਕ ਡਾਕਟਰ ਮਾਪਿਆਂ ਅਤੇ ਦੇਖਭਾਲ ਕਰਨ ਵਾਲਿਆਂ ਨਾਲ ਨਤੀਜਿਆਂ ਬਾਰੇ ਚਰਚਾ ਕਰੇਗਾ ਅਤੇ ਉਹਨਾਂ ਦੀ ਇਹ ਸਮਝਣ ਵਿੱਚ ਮਦਦ ਕਰੇਗਾ ਕਿ ਉਹਨਾਂ ਦੇ ਬੱਚੇ ਲਈ ਨਤੀਜਿਆਂ ਦਾ ਕੀ ਅਰਥ ਹੋ ਸਕਦਾ ਹੈ।

### ਨਤੀਜੇ ਇੱਕ ਜੈਨੇਟਿਕ ਨਿਦਾਨ ਹੋ ਸਕਦੇ ਹਨ:



ਜੇਕਰ ਇੱਕ ਜੈਨੇਟਿਕ ਸਥਿਤੀ ਦਾ ਨਿਦਾਨ ਕੀਤਾ ਜਾਂਦਾ ਹੈ ਤਾਂ ਇਹ ਮਾਪਿਆਂ ਅਤੇ ਦੇਖਭਾਲ ਕਰਨ ਵਾਲਿਆਂ ਨੂੰ ਉਹਨਾਂ ਦੇ ਬੱਚੇ ਲਈ ਨਜ਼ਰੀਏ ਬਾਰੇ ਮਹੱਤਵਪੂਰਨ ਜਾਣਕਾਰੀ ਦੇ ਸਕਦਾ ਹੈ। ਇਹ ਬੱਚੇ ਦੀ ਦੇਖਭਾਲ ਬਾਰੇ ਫੈਸਲਿਆਂ ਵਿੱਚ ਮਦਦ ਕਰ ਸਕਦਾ ਹੈ। ਇਹ ਸੰਭਵ ਹੈ ਕਿ ਇੱਕ ਬੱਚੇ ਨੂੰ ਇੱਕ ਜੈਨੇਟਿਕ ਸਥਿਤੀ ਦਾ ਪਤਾ ਲਗਾਇਆ ਜਾ ਸਕਦਾ ਹੈ ਜੋ ਬਹੁਤ ਦੁਰਲੱਭ ਹੈ ਅਤੇ ਜਿਸ ਬਾਰੇ ਡਾਕਟਰ ਅਜੇ ਵੀ ਸਿੱਖ ਰਹੇ ਹਨ।

### ਹੋ ਸਕਦਾ ਹੈ ਕਿ ਕੋਈ ਖੋਜ ਨਾ ਹੋਵੇ:



ਹਰ ਕਿਸੇ ਨੂੰ ਨਿਦਾਨ ਨਹੀਂ ਹੋਵੇਗਾ; ਕੁਝ ਮਾਪਿਆਂ ਅਤੇ ਦੇਖਭਾਲ ਕਰਨ ਵਾਲਿਆਂ ਨੂੰ ਦੱਸਿਆ ਜਾਵੇਗਾ ਕਿ ਟੈਸਟ ਵਿੱਚ ਉਨ੍ਹਾਂ ਦੇ ਬੱਚੇ ਦੀ ਸਥਿਤੀ ਦਾ ਕੋਈ ਜੈਨੇਟਿਕ ਕਾਰਨ ਨਹੀਂ ਮਿਲਿਆ ਹੈ। ਇਹ ਨਤੀਜਾ ਇੱਕ ਜੈਨੇਟਿਕ ਤਸ਼ਖੀਸ ਨੂੰ ਬਾਹਰ ਨਹੀਂ ਰੱਖਦਾ - ਇਹ ਇਸ ਲਈ ਹੈ ਕਿਉਂਕਿ ਸਾਰੇ ਜੀਨ ਤਬਦੀਲੀਆਂ ਨੂੰ ਐਕਸੋਮ ਕ੍ਰਮ ਦੁਆਰਾ ਖੋਜਿਆ ਨਹੀਂ ਜਾ ਸਕਦਾ ਹੈ ਅਤੇ ਕੁਝ ਜੈਨੇਟਿਕ ਸਥਿਤੀਆਂ ਦਾ ਕਾਰਨ ਅਜੇ ਤੱਕ ਨਹੀਂ ਲੱਭਿਆ ਗਿਆ ਹੈ।

### ਅਨਿਸ਼ਚਿਤ ਖੋਜਾਂ ਹੋ ਸਕਦੀਆਂ ਹਨ:



ਕੁਝ ਨੂੰ ਇੱਕ ਅਨਿਸ਼ਚਿਤ ਖੋਜ ਹੋਵੇਗੀ, ਜਿੱਥੇ ਇਹ ਸਪੱਸ਼ਟ ਨਹੀਂ ਹੈ ਕਿ ਲੱਭੇ ਗਏ ਜੀਨ ਤਬਦੀਲੀ ਦੀ ਬੱਚੇ ਦੀ ਬਿਮਾਰੀ ਵਿੱਚ ਕੋਈ ਭੂਮਿਕਾ ਹੈ ਜਾਂ ਨਹੀਂ।

### ਅਚਾਨਕ ਖੋਜਾਂ ਹੋ ਸਕਦੀਆਂ ਹਨ:



ਬਹੁਤ ਘੱਟ ਹੀ, ਟੈਸਟ ਵਿੱਚ ਇੱਕ ਜੀਨ ਤਬਦੀਲੀ ਵੀ ਮਿਲ ਸਕਦੀ ਹੈ ਜੋ ਬੱਚੇ ਦੀ ਡਾਕਟਰੀ ਸਥਿਤੀ ਨਾਲ ਸਬੰਧਤ ਨਹੀਂ ਹੋ ਸਕਦੀ। ਇਹ ਖੋਜ ਸਿਰਫ ਤਾਂ ਹੀ ਮਾਪਿਆਂ ਨਾਲ ਸਾਂਝੀ ਕੀਤੀ ਜਾਵੇਗੀ ਜੇਕਰ ਇਹ ਬੱਚੇ, ਮਾਤਾ-ਪਿਤਾ (ਮਾਂ) ਜਾਂ ਪਰਿਵਾਰ ਦੇ ਹੋਰ ਮੈਂਬਰਾਂ ਲਈ ਮਹੱਤਵਪੂਰਨ ਸਿਹਤ ਪ੍ਰਭਾਵ ਰੱਖਦਾ ਹੈ।

ਸਾਡਾ ਖੋਜ ਅਧਿਐਨ ਇਹ ਦੇਖ ਰਿਹਾ ਹੈ ਕਿ NHS ਵਿੱਚ ਕਿੰਨੀ ਤੇਜ਼ੀ ਨਾਲ ਐਕਸੋਮ ਕ੍ਰਮ ਦੀ ਪੇਸ਼ਕਸ਼ ਕੀਤੀ ਜਾ ਰਹੀ ਹੈ।

ਇਸ ਅਧਿਐਨ ਨੂੰ ਨੈਸ਼ਨਲ ਇੰਸਟੀਚਿਊਟ ਫਾਰ ਹੈਲਥ ਰਿਸਰਚ ਦੁਆਰਾ ਫੰਡ ਕੀਤਾ ਗਿਆ ਹੈ ਅਤੇ ਗ੍ਰੇਟ ਓਰਮੰਡ ਸਟ੍ਰੀਟ ਹਸਪਤਾਲ ਦੇ ਖੋਜਕਰਤਾਵਾਂ ਦੁਆਰਾ ਅਗਵਾਈ ਕੀਤੀ ਜਾ ਰਹੀ ਹੈ ਜੋ ਦੂਜੇ ਹਸਪਤਾਲਾਂ, ਜੈਨੇਟਿਕ ਅਲਾਇੰਸ ਯੂਕੇ ਅਤੇ ਬ੍ਰੇਕਿੰਗ ਡਾਊਨ ਬੈਰੀਅਰਜ਼ ਨਾਲ ਕੰਮ ਕਰ ਰਹੇ ਹਨ।



## ਖੋਜ ਮਹੱਤਵਪੂਰਨ ਕਿਉਂ ਹੈ?

ਇਹ ਪਹਿਲੀ ਵਾਰ ਹੈ ਜਦੋਂ ਐਨਐਚਐਸ ਦੇ ਅੰਦਰ, ਇੰਗਲੈਂਡ ਵਿੱਚ, ਗੰਭੀਰ ਰੂਪ ਵਿੱਚ ਬਿਮਾਰ ਬੱਚਿਆਂ ਜਾਂ ਬੱਚਿਆਂ ਲਈ ਤੇਜ਼ੀ ਨਾਲ ਐਕਸੋਮ ਕ੍ਰਮ ਦੀ ਪੇਸ਼ਕਸ਼ ਕੀਤੀ ਗਈ ਹੈ। ਇਹ ਯਕੀਨੀ ਬਣਾਉਣ ਲਈ ਖੋਜ ਦੀ ਲੋੜ ਹੈ ਕਿ ਇਹ ਟੈਸਟ ਅਜਿਹੇ ਤਰੀਕੇ ਨਾਲ ਪੇਸ਼ ਕੀਤਾ ਗਿਆ ਹੈ ਜੋ ਮਰੀਜ਼ਾਂ ਦੀ ਮਦਦ ਕਰਦਾ ਹੈ ਅਤੇ ਮਾਪਿਆਂ ਅਤੇ ਦੇਖਭਾਲ ਕਰਨ ਵਾਲਿਆਂ ਦੀ ਸਹਾਇਤਾ ਕਰਦਾ ਹੈ। ਅਧਿਐਨ ਪੂਰੇ ਇੰਗਲੈਂਡ ਵਿੱਚ ਇਸ ਟੈਸਟ ਦੀ ਪੇਸ਼ਕਸ਼ ਕਰਨ ਦੀਆਂ ਵਿਹਾਰਕ ਚੁਣੌਤੀਆਂ ਨੂੰ ਵੀ ਦੇਖੇਗਾ।

## ਖੋਜ ਵਿੱਚ ਕੀ ਸ਼ਾਮਲ ਹੈ?

1. ਖੋਜ ਟੀਮ ਮਾਪਿਆਂ ਅਤੇ ਦੇਖਭਾਲ ਕਰਨ ਵਾਲਿਆਂ ਨਾਲ ਇੱਕ ਸਰਵੇਖਣ ਕਰੇਗੀ। ਇਹ ਟੀਮ ਨੂੰ ਉਹਨਾਂ ਮੁੱਦਿਆਂ 'ਤੇ ਖੋਜ ਕੇਂਦਰਿਤ ਕਰਨ ਵਿੱਚ ਮਦਦ ਕਰੇਗਾ ਜੋ ਮਾਪਿਆਂ ਅਤੇ ਦੇਖਭਾਲ ਕਰਨ ਵਾਲਿਆਂ ਲਈ ਸਭ ਤੋਂ ਮਹੱਤਵਪੂਰਨ ਹਨ।
2. ਉਹ ਉਹਨਾਂ ਮਾਪਿਆਂ ਅਤੇ ਦੇਖਭਾਲ ਕਰਨ ਵਾਲਿਆਂ ਦੀ ਇੰਟਰਵਿਊ ਕਰਨਗੇ ਜਿਨ੍ਹਾਂ ਦੇ ਬੱਚਿਆਂ ਨੂੰ ਤੇਜ਼ੀ ਨਾਲ ਐਕਸੋਮ ਸੀਕਵੈਂਸਿੰਗ ਕੀਤੀ ਗਈ ਸੀ ਜਦੋਂ ਉਹ ਗੰਭੀਰ ਰੂਪ ਵਿੱਚ ਬਿਮਾਰ ਸਨ, ਇਹ ਪੁੱਛਣ ਲਈ ਕਿ ਉਹ ਟੈਸਟ ਬਾਰੇ ਕੀ ਸੋਚਦੇ ਹਨ। ਖੋਜਕਰਤਾ ਮਾਪਿਆਂ ਅਤੇ ਦੇਖਭਾਲ ਕਰਨ ਵਾਲਿਆਂ ਨੂੰ ਪੁੱਛਣਗੇ ਕਿ ਉਹਨਾਂ ਨੇ ਪ੍ਰਾਪਤ ਕੀਤੀ ਜਾਣਕਾਰੀ ਅਤੇ ਸਹਾਇਤਾ ਬਾਰੇ ਕੀ ਸੋਚਿਆ ਹੈ।
3. ਖੋਜਕਰਤਾ ਹੈਲਥਕੇਅਰ ਪੇਸ਼ਾਵਰਾਂ (ਜਿਵੇਂ ਕਿ ਡਾਕਟਰ ਅਤੇ ਮਿਡਵਾਈਵਜ਼) ਦੀ ਇੰਟਰਵਿਊ ਅਤੇ ਸਰਵੇਖਣ ਕਰਨਗੇ ਕਿ ਇਹ ਦੇਖਣ ਲਈ ਕਿ ਪੂਰੇ ਇੰਗਲੈਂਡ ਵਿੱਚ ਐਕਸੋਮ ਕ੍ਰਮ ਨੂੰ ਕਿੰਨੀ ਤੇਜ਼ੀ ਨਾਲ ਪ੍ਰਦਾਨ ਕੀਤਾ ਜਾਂਦਾ ਹੈ ਅਤੇ ਹੋਰ ਸਿਖਲਾਈ ਅਤੇ ਸਿੱਖਿਆ ਦੀਆਂ ਲੋੜਾਂ ਦੀ ਪੜਚੋਲ ਕੀਤੀ ਜਾਂਦੀ ਹੈ।
4. ਖੋਜਕਰਤਾ ਇਹ ਦੇਖਣ ਲਈ 12 ਮਹੀਨਿਆਂ ਦੀ ਮਿਆਦ ਵਿੱਚ ਕੀਤੇ ਗਏ ਸਾਰੇ ਟੈਸਟਾਂ ਨੂੰ ਦੇਖਣਗੇ ਕਿ ਕੀ ਪੂਰੇ ਇੰਗਲੈਂਡ ਦੇ ਪਰਿਵਾਰਾਂ ਕੋਲ ਟੈਸਟ ਤੱਕ ਪਹੁੰਚ ਹੈ ਜਾਂ ਨਹੀਂ। ਖੋਜਕਰਤਾ ਇਹ ਦੇਖਣ ਲਈ ਦੇਖਣਗੇ ਕਿ ਕੀ ਟੈਸਟ ਨੇ ਬੱਚਿਆਂ ਦੀ ਦੇਖਭਾਲ ਵਿੱਚ ਤਬਦੀਲੀ ਕੀਤੀ ਹੈ, ਅਤੇ ਕੀ ਕੋਈ ਹੋਰ ਪ੍ਰਭਾਵ ਸਨ।
5. ਖੋਜ ਟੀਮ ਸਾਰੀਆਂ ਖੋਜਾਂ ਨੂੰ ਇਕੱਠਾ ਕਰੇਗੀ ਅਤੇ ਭਵਿੱਖ ਵਿੱਚ ਟੈਸਟ ਦੀ ਪੇਸ਼ਕਸ਼ ਕਿਵੇਂ ਕੀਤੀ ਜਾਣੀ ਚਾਹੀਦੀ ਹੈ ਇਸ ਬਾਰੇ ਸਿਫਾਰਸ਼ਾਂ ਕਰੇਗੀ।

## ਖੋਜ ਅਧਿਐਨ ਵਿੱਚ ਮਾਪੇ ਅਤੇ ਦੇਖਭਾਲ ਕਰਨ ਵਾਲੇ ਕਿਵੇਂ ਸ਼ਾਮਲ ਹੁੰਦੇ ਹਨ?

ਖੋਜਕਰਤਾ ਅਧਿਐਨ ਦੇ ਸਾਰੇ ਪਹਿਲੂਆਂ ਵਿੱਚ ਸ਼ਾਮਲ ਮਾਪੇ ਅਤੇ ਦੇਖਭਾਲ ਕਰਨ ਵਾਲੇ ਚਾਹੁੰਦੇ ਹਨ। ਅਜਿਹਾ ਕਰਨ ਲਈ ਉਹ ਹਨ:

- ਇੰਟਰਵਿਊਆਂ ਅਤੇ ਸਰਵੇਖਣਾਂ ਰਾਹੀਂ ਮਾਪਿਆਂ ਅਤੇ ਦੇਖਭਾਲ ਕਰਨ ਵਾਲਿਆਂ ਤੋਂ ਜਾਣਕਾਰੀ ਇਕੱਠੀ ਕਰਨਾ
- ਪੂਰੇ ਅਧਿਐਨ ਦੌਰਾਨ ਖੋਜ ਟੀਮ ਨੂੰ ਸਲਾਹ ਪ੍ਰਦਾਨ ਕਰਨ ਵਾਲੇ ਮਾਪਿਆਂ ਅਤੇ ਦੇਖਭਾਲ ਕਰਨ ਵਾਲਿਆਂ ਦੇ ਨਾਲ-ਨਾਲ ਰਾਸ਼ਟਰੀ ਰੋਗੀ ਸੰਸਥਾਵਾਂ ਦੇ ਨੁਮਾਇੰਦੇ ਹੋਣ, ਅਤੇ
- ਖੋਜ ਤੋਂ ਸਿਫਾਰਸ਼ਾਂ ਵਿਕਸਿਤ ਕਰਨ ਵਿੱਚ ਮਾਪਿਆਂ ਅਤੇ ਦੇਖਭਾਲ ਕਰਨ ਵਾਲਿਆਂ ਨੂੰ ਸ਼ਾਮਲ ਕਰਨਾ ਤਾਂ ਜੋ ਉਹ ਉਹਨਾਂ ਮੁੱਦਿਆਂ ਨੂੰ ਹੱਲ ਕਰਨ ਜੋ ਉਹ ਮਹਿਸੂਸ ਕਰਦੇ ਹਨ ਕਿ ਉਹ ਸਭ ਤੋਂ ਮਹੱਤਵਪੂਰਨ ਹਨ।

ਅਧਿਐਨ ਬਾਰੇ ਹੋਰ ਜਾਣਕਾਰੀ ਲਈ ਅਤੇ ਆਪਣੇ ਵਿਚਾਰ ਸਾਂਝੇ ਕਰਨ ਦੇ ਮੌਕਿਆਂ ਲਈ, ਕਿਰਪਾ ਕਰਕੇ ਜੈਨੇਟਿਕ ਅਲਾਇੰਸ ਯੂਕੇ ਵੈੱਬ ਪੇਜ 'ਤੇ ਜਾਓ ਜਾਂ ਖੋਜ ਟੀਮ ਨਾਲ ਸੰਪਰਕ ਕਰੋ।  
ਸਰਵੇਖਣ ਵਿਗਿਆਪਨ

ਕੀ ਤੁਸੀਂ ਸਾਡੇ ਖੋਜ ਅਧਿਐਨ ਨੂੰ ਆਕਾਰ ਦੇਣ ਵਿੱਚ ਸਾਡੀ ਮਦਦ ਕਰ ਸਕਦੇ ਹੋ ਜੋ ਇਹ ਦੇਖੇਗਾ ਕਿ NHS ਵਿੱਚ ਗੰਭੀਰ ਤੌਰ 'ਤੇ ਬਿਮਾਰ ਬੱਚਿਆਂ ਨੂੰ ਐਕਸੋਮ ਸੀਕਵੈਂਸਿੰਗ ਟੈਸਟਾਂ ਦੀ ਪੇਸ਼ਕਸ਼ ਕਿੰਨੀ ਤੇਜ਼ੀ ਨਾਲ ਕੀਤੀ ਜਾਂਦੀ ਹੈ?

ਕਿਰਪਾ ਕਰਕੇ ਸਾਡੇ ਸਰਵੇਖਣ ਨੂੰ ਪੂਰਾ ਕਰੋ <https://redcap.slms.ucl.ac.uk/surveys/?s=EDCL3JXLH7CL3X3R>

ਇੱਥੇ ਹੋਰ ਜਾਣੋ: <https://geneticalliance.org.uk/>

ਜੇਕਰ ਤੁਸੀਂ ਕਿਸੇ ਅਨੁਵਾਦਕ ਨਾਲ ਫੋਨ 'ਤੇ ਸਰਵੇਖਣ ਨੂੰ ਪੂਰਾ ਕਰਨਾ ਚਾਹੁੰਦੇ ਹੋ, ਤਾਂ ਕਿਰਪਾ ਕਰਕੇ ਖੋਜ ਟੀਮ ਨਾਲ ਸੰਪਰਕ ਕਰੋ।

