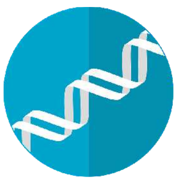
تشخیصی سروے کے لئے وڈیو مسوّدہ R14 والدین اورکیئررز کے ساتھ

ایسے اطفال یا بچوں کے لئے ریپڈ ایگزوم سیکوینسنگ ٹیسٹس جو سنگین طورپر بیمار ہیں۔

ریپڈ ایگزوم سیکوینسنگ ٹیسٹ کیا ہوتا ہے اوریہ کس کے لئے ہوتا ہے؟
ریپڈ ایگزوم سیکوینسنگ ایک نیا ٹیسٹ ہے جس کی پیشکش انگلینڈ میں این ایچ ایس کی طرف سے کی جاتی ہے۔ اس ٹیسٹ کی تب پیشکش کی جاتی ہے جب کوئی شیر خوار یا بچہ شدید بیمار ہو اور وہ ایسی علامات رکھتے ہوں جو یہ تجویز کریں کہ امکان ہے کہ وہ ایک نادر جینیاتی حالت کے حامل ہیں۔ ریپڈ ایگزوم سیکوینسنگ بچے کی طبی حالت کی جینیاتی وجہ کا جائزہ لے گی۔ وہ جسے ٹیسٹ کی پیشکش کی جاتی ہے اُن کی عام طور پر کسی نوزائیدہ کے لئے یا بچوں کے شدید نگہداشتی یونٹ پر دیکھ بھال کی جارہی ہوتی ہے۔ایک فوری تشخیص اُس دیکھ بھال اور علاج کے لئے بہت اہم ہوسکتی ہے جو اُنہیں ملتا ہے۔

جینومز اور ایگزومز کیا ہیں؟



جینوم جسم کی 'رہنماتی کی ہدایتی کتاب' ہوتی ہے جو ڈی این اے سے مل کر بنتی ہے۔ اس میں وہ معلومات موجود ہوتی ہیں جن کی انسانی جسم کو تخلیق کرنے، چلانے اور اُسکی مرمت کرنے کے لئے ضرورت ہوتی ہے۔ ہمارا جینوم ڈی این اے سے بنتا ہے جو کیمیائی 'حروف' کا ایک سلسلہ ہے جس کو سیکوینسنگ (ترتیب بندی) نامی ایک عمل کو استعمال کرتے ہوئے 'پڑھا' جاسکتا ہے۔ ہمارے جینز ڈی این اے کے مخصوص حصے ہوتے ہیں جن کے بارے میں ہم ہدایتی کتاب میں 'الفاظ' کے طور پر سوچ سکتے ہیں۔ہم تقریباً 20,000 جینز رکھتے ہیں، جن میں سے ہر ایک کوئی پروٹین بنانے کے لئے مخصوص ہدایت پر مُشتمل ہوتا ہے۔ پروٹینز لمبے، پیچیدہ مالیکیولز ہوتے ہیں جو جسم میں بہت سے مُختلف امور سرانجام دیتے ہیں۔ کسی جین میں ڈی این اے کے کوڈنگ کے حصے ہوتے ہیں جنہیں ایگزونز کے نام سے جانا جاتا ہے، اور نان کوڈنگ کے حصے ہوتے ہیں جنہیں انٹرونز کے طور پر جانا جاتا ہے۔ ایگزوم جینوم کا وہ حصہ ہوتا ہے جس میں ایگزونز ہوتے ہیں، جو وہ ہیں جہاں ہم اکثر اوقات وہ تبدیلیاں دیکھتے ہیں جو جینیاتی حالتوں کی وضاحت کرتی ہیں۔ ایگزوم جینوم کا ایک معمولی سا حصہ ہوتا ہے ۔ صرف 2%۔

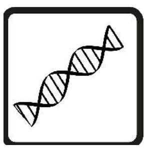
ریپڈ ایگزوم سیکوینسنگ ٹیسٹ کیا ہے؟

ریپڈ ایگزوم سیکوینسنگ ٹیسٹ خون کا ایک ٹیسٹ ہے جو ڈی این اے کے کوڈنگ کے حصوں میں جین میں اُن تبدیلیوں کو دیکھنے کے لئے کیا جاتا ہے جو بچے کی حالت کی وجہ ہوسکتی ہیں۔مثالی طور پر، ہم متاثرہ بچے اور والدین میں سے دونوں کے نمونوں کی درخواست کرتے ہیں تاکہ وہ ٹیسٹ سرانجام دے سکیں جسے ہم ایک 'ٹرائیو' ایگزوم ٹیسٹ کہتے ہیں۔یہ طبی ٹیم کی اُن بے ضرر تبدیلیوں کے درمیان فرق کو بتانے میں مدد کرتا ہے جن کے ہم سب حامل ہوتے ہیں اور جو خاندانوں میں چلتی ہیں، اور اُن تبدیلیوں کو جو جینیاتی حالتوں کی وجہ بن سکتی ہیں۔ اگر حیاتیاتی والدین میں سے دونوں جینیاتی ٹیسٹنگ کے لئے دستیاب نہ ہوں تو ٹیسٹ صرف ایک پیئرنٹ کے ساتھ کیا جاسکتا ہے۔ٹیسٹ کو ایک ریپڈ ٹیسٹ کہاجاتا ہے کیونکہ یہ مُمکن حد تک تیزی کے ساتھ مُکمل کیا جاتا ہے اور اس کی تشریح کی جاتی ہے۔

ریپڈ ایگزوم سیکوینسنگ کے بعد والدین کو کن نتائیج سے آگاہ کیا جاسکتا ہے؟

ٹیسٹ کے نتائیج تین ہفتوں کے اندر ملیں گے۔ ایک ڈاکٹر نتائیج کے بارے میں والدین اورکیئررز کے ساتھ بات چیت کرے گا اور یہ سمجھنے میں اُن کی مدد کرے گا کہ اُن کے بچے کے لئے نتائیج کا کیا مطلب ہوسکتا ہے۔

نتائیج ایک جینیاتی تشخیص ہوسکتے ہیں: اگر کوئی جینیاتی حالت تشخیص کی جاتی ہے تو یہ والدین اورکیئررز کو اُن



کے بچے کے لئے نقطہ نظر کے بارے میں اہم معلومات مُہیا کرسکتا ہے۔ یہ بچے کی دیکھ بھال کے بارے میں فیصلوں کے حوالے سے مدد کرسکتا ہے۔ یہ مُمکن ہے کہ کسی بچے کو کوئی ایسی جینیاتی حالت تشخیص کی جائے جو بہت نادر ہو اور جس کے بارے میں ڈاکٹر ابھی تک جان رہے ہیں۔

ہوسکتا ہے کسی باتوں کا علم نہ ہو:ہر کسی کو تشخیص نہیں ملے گی؛ کُچھ والدین اورکیئررز کو بتایا جائے گا کہ ٹیسٹ

نے اُن کے بچے کی حالت کے لئے کوئی جینیاتی وجہ تلاش نہیں کی ہے۔ یہ نتیجہ کسی جینیاتی تشخیص کو خارج نہیں کرتا – اس کی وجہ یہ ہے کہ ایگزوم سیکوینسنگ کے ذریعے تمام جینیاتی تبدیلیوں کا پتہ نہیں چلایا جاسکتا اور کُچھ جینیاتی تبدیلیوں کی وجہ کا ابھی تک علم نہیں ہوا ہے۔

کُچھ غیریقینی باتوں کا علم ہوسکتا ہے: کُچھ کو کسی غیریقینی بات کا پتہ چلے گا، جہاں یہ واضح نہیں ہوگا کہ کیا

معلوم ہونے والی جینیاتی تبدیلی کا بچے کی بیماری میں کوئی کردار ہے۔

غیرمتوقع باتوں کا علم ہوسکتا ہے: بہت کم حالتوں میں، ٹیسٹ جین کی کسی ایسی تبدیلی کا پتہ بھی چلا سکتا

ہے جس کا ہوسکتا ہے بچے کی طبی حالت سے تعلق نہ ہو۔معلوم ہونے والی اس بات کا والدین کے ساتھ صرف تب اشتراک کیا جائے گا اگر یہ بچے، پیئرنٹ (والدین) یا خاندان کے دیگر اراکین کی صحت کے لئے اہم مضمرات رکھتی ہوگی۔

یہ دیکھتے ہوئے ہمارا تحقیقی مطالعہ کہ این ایچ ایس میں ریپڈ ایگزوم سیکوینسنگ کی کیسے پیشکش کی جارہی ہے۔

مطالعہ میں نیشنل انسٹیٹیوٹ فار ہیلتھ ریسرچ کی طرف سے سرمایہ کی جارہی ہے اور اس کی سربراہی گریٹ اورمنڈ اسٹریٹ ہاسپٹل پر موجود مُحققین کی طرف سے کی جارہی ہے جو دیگر ہسپتالوں، جنیٹک الائنس یو کے اور بریکنگ ڈاؤن بیریئرز کے ساتھ کام کر رہے ہیں

تحقیق کیوں اہم ہے؟

یہ پہلی دفعہ ہے کہ انگلینڈ میں، این ایچ ایس کے اندر قومی پیمانے پر شدید بیمار اطفال یا بچوں کے لئے ریپڈ ایگزوم سیکوینسنگ کی پیشکش کی جارہی ہے۔ یہ یقینی بنانے کے لئے تحقیق کی ضرورت ہے کہ اس ٹیسٹ کی ایک ایسے طریقے سے پیشکش کی جائے جو مریضان کی مدد کرتا ہو اور والدین اور کیئررز کو تعاون مُہیا کرتا ہو۔ یہ مطالعہ انگلینڈ بھر میں اس ٹیسٹ کی پیشکش کرنے کے عملی چیلنجز کا بھی جائزہ لے گا۔

حقیق میں کیا ملوث ہے؟

1. تحقیقاتی ٹیم والدین اور کیئررز کے ساتھ ایک سروے کا انعقاد کرے گی۔ یہ ٹیم کو تحقیق کو ایسے معاملات پر مرکوز رکھنے میں مدد کرے گا جو والدین اور کیئررز کے لئے اہم ترین ہیں۔

2. وہ اُن والدین اور کیئررز کے انٹرویو کریں گے جن کے بچے ریپڈ ایگزوم سیکوینسنگ کروا چُکے ہیں جب وہ شدید بیمار تھے، یہ جاننے کے لئے کہ وہ ٹیسٹ کے بارے میں کیا سوچتے ہیں۔ مُحققین والدین اور کیئررز سے پوچھیں گے کہ اُنہوں نے اُن معلومات اور تعاون کے بارے میں کیسا محسوس کیا جو اُنہیں ملا تھا۔

3. مُحققین یہ دیکھنے کے لئے ہیلتھ کیئر کے ماہرین (جیسا کہ ڈاکٹر صاحبان اور مڈوائوز) کے انٹرویو کریں گے اور سروے کریں گے کہ انگلینڈ کے آر پار ریپڈ ایگزوم سیکوینسنگ کی کیسے فراہمی کی جاتی ہے اور مزید تربیتی اور تعلیمی ضروریات کو دریافت کرنے کے لئے۔

4. مُحققین یہ دیکھنے کے لئے 12 ماہ کے عرصے میں کئے گئے تمام ٹیسٹوں کا جائزہ لیں گے کہ کیا انگلینڈ بھر کے لوگ ٹیسٹ تک رسائی رکھتے ہیں۔ مُحققین یہ دیکھنے کے لئے جائزہ لیں گے کہ کیا ٹیسٹ نے اُس دیکھ بھال کو تبدیل کیا جو بچوں کو ملی، اور کیا دیگر کوئی اثرات پڑے تھے۔

5. تحقیقی ٹیم معلوم ہونے والی تمام باتوں کو اکٹھا کرے گی اور اس بارے میں سفارشات کرے گی کہ مُستقبل میں ٹیسٹ کی کیسے پیشکش کی جانی چاہیے۔

والدین اور کیئررز اس تحقیقاتی مطالعہ میں کیسے شامل ہیں؟

مُحققین چاہتے ہیں کہ والدین اور کیئررز اس مطالعہ کے تمام پہلوؤں میں شامل ہوں۔ ایسا کرنے کے لئے وہ یہ کر رہے ہیں:

- انٹرویوز اور سرویز کے ذریعے والدین اور کیئررز سے معلومات اکٹھا کر رہے ہیں،
- والدین اور کیئررز کے ساتھ ساتھ مریضان کی قومی تنظیموں کے نمائندگان مطالعہ کے تمام عرصے کے دوران تحقیقاتی ٹیم کو مشورہ مُہیا کر رہے ہیں، اور
- والدین اور کیئررز کو تحقیق سے سفارشات تشکیل دینے میں شامل کر رہے ہیں تاکہ وہ اُن مسائل کی طرف توجہ دیں جن کے بارے میں وہ محسوس کرتے ہیں کہ وہ اہم ترین ہیں۔

مطالعہ کے بارے میں مزید معلومات کے لئے اور اپنی آراء کا اشتراک کرنے کے مواقع کے لئے، برائے مہربانی جنیٹک الائنس یو کے کا ویب پیج وزٹ کریں یا تحقیقی ٹیم کے ساتھ رابطہ کریں۔

سروے کا اشتہار

کیا آپ کسی ایسے بچے کے پیئرنٹ ہیں جو ایک جینیاتی، نادر اور/ یا غیر تشخیص شُدہ حالت رکھتا ہے؟

کیا آپ ہمارے تحقیقاتی مطالعہ کو تشکیل دینے میں ہماری مدد کر سکتے ہیں جو اس بات کا جائزہ لے گا کہ کیسے این ایچ ایس میں شدید بیمار بچوں کو ریپڈ ایگزوم سیکوینسنگ ٹیسٹوں کی پیشکش کی جاتی ہے؟

برائے مہربانی ہمارا سروے مُکمل کریں https://redcap.slms.ucl.ac.uk/surveys/?s=EDCL3JXLH7CL3X3R

یہاں مزید جانیں:https://geneticalliance.org.uk/

اگر آپ ایک مُترجم کے ساتھ فون پر سروے مُکمل کرنا چاہیں، تو برائے مہربانی تحقیقی ٹیم سے رابطہ کریں۔