مریض کی معلومات
قبل از پیدائشی جانچ کے سلسلے میں جامع جینیاتی تجزیہ کے حوالے سے

1 ایڈیشن

NATIONALT
GENOM CENTER

فہرست کا خانہ

تعارف 3

جین کیا ہیں؟ 3

ایک جامع جینیاتی تجزیہ کیا ہے؟ 3

ٹیسٹ کیسے کیا جاتا ہے؟ 4

آپ کو کیا نتائج مل سکتے ہیں؟ 4

آپ کے انتخاب 4

صحت سے متعلق اہم حادثاتی نتائج 4

جنین کے والد اور دیگر قریبی رشتہ داروں کے لیے ٹیسٹ کا اثر 5

نیا علم 5

اپنے جینیاتی ڈیٹا پر فیصلہ کرنے کا آپ کا حق 5

جینیاتی ڈیٹا کا ذخیرہ اور ڈیٹا کی حفاظت 5

رابطے کی معلومات 5

ضمیمہ1: اپ کا ڈیٹا ڈینش Nationalt Genom Center (نیشنل جینوم سینٹر) کے ساتھ محفوظ کرنا

ضمیمہ 2: تحقیق کے سلسلے میں فیصلہ کرنے کا آپ کا حق

1 ایڈیشن

مصنف، پبلشر اور ذمہ دار ادارہ: ڈینش Nationalt Genom Center (نیشنل جینوم سینٹر)
حق اشاعت: ڈینش Nationalt Genom Center (نیشنل جینوم سینٹر)
ورژن: 1.0 (1 نومبر 2020 سے درست)
ورژن کی تاریخ: 27 اکتوبر 2020 - فارمیٹ: PDF

قبل از پیدائشی جانچ کے سلسلے میں جامع جینیاتی تجزیہ سے متعلق مریض کی معلومات

جنین میں chromosomal abnormalities کے بڑھتے ہوئے خطرے کے ساتھ حمل کے لیے ، جنین کی جینیاتی جانچ کی پیشکش کی جاتی ہے. یہ آپ کا انتخاب ہے کہ آیا آپ یہ علاج کرانا چاہتے ہیں، جس میں جامع جینیاتی تجزیہ شامل ہے. اگر آپ کرتے ہیں تو ، آپ کو تحریری رضامندی دینا ہوگی اور ساتھ ہی آپ کو موصول ہونے والے تاثرات کے حوالے سے کچھ انتخاب کرنا ہوں گے.

ذیل میں، آپ جین اور جینیاتی تبدیلیوں کے بارے میں معلومات پڑھیں گے ، کیا ہونے والا ہے اور پھر علاج کے لیے باخبر رضامندی دینے کے سلسلے میں آپ کو جو کچھ انتخاب کرنے کی ضرورت ہے اس کے بارے میں معلومات جس میں جامع جینیاتی تجزیہ (رضامندی کا فارم) شامل ہے. آپ کو سوالات پوچھنے کا موقع دیا جائے گا آپ ڈینش Nationalt Genom Center (نیشنل جینوم سینٹر) کی ویب سائٹ پر بھی تفصیلی معلومات حاصل کر سکتے ہیں:www.ngc.dk/patient.

جین کیا ہیں؟

جسم کے تمام خلیات جینیاتی مواد پر مشتمل ہوتے ہیں. جینیاتی مواد کو DNA بھی کہا جاتا ہے. جینیاتی مواد کو NDA بھی کہا جاتا ہے NDA میں ہمارے جسم کی ساخت ، ہماری جسمانی ظاہری شکل اور ہمارے جسم کے کام کا ضابطہ ہوتا ہے. جین ہمارے DNA کا ایک ٹکڑا ہے. ہر سیل میں تقریبا 20،000 جین ہوتے ہیں. تمام جینوں کے مخصوص افعال ہوتے ہیں، لیکن ان میں سے بہت سے افعال ایسے ہیں جو ہم ابھی تک نہیں جانتے. جین اکثر جوڑوں میں موجود ہوتے ہیں - ہر والدین سے ایک جین. تمام لوگوں کے جینوں میں جینیاتی تبدیلیاں (تغیرات/مختلف حالتیں) ہوتی ہیں اور بعض اوقات یہ تبدیلیاں بیماری کا باعث بنتی ہیں.

ایک جینیاتی تبدیلی جو بیماری کا سبب بنتی ہے اگر ایک یا زیادہ جین مناسب طریقے سے کام نہیں کرتے ہیں. اس کی وجہ یہ ہو سکتی ہے کہ جین کا کچھ حصہ غائب ہے یا جین میں موجود معلومات تبدیل ہو گئی ہیں. ایک جینیاتی تبدیلی جو بیماری کا باعث بنتی ہے وہ بھی ہو سکتی ہے اگر کئی جینوں والے جینیاتی مواد کے علاقے یا تو غائب ہو جائیں یا بہت زیادہ کاپیوں میں موجود ہوں. جینیاتی تبدیلی یا تو جنین میں نئی ہو سکتی ہے یا ایک یا دونوں والدین سے وراثت میں مل سکتی ہے.

حمل کے سلسلے میں ، جنین میں جینیاتی تبدیلی کی شناخت اور اس کے بارے میں معالج کا علم آپ کو دیئے گئے مشورے کی بنیاد بن سکتا ہے.

قبل از پیدائش کی جانچ کے مجموعی مقاصد یہ ہیں:

- والدین کو ایسے بچے کے لیے تیار کرنا جس کی خاص ضرورت ہو.
- ایسے بچے کے لیے صحت کی دیکھ بھال کرنے والے پیشہ ور افراد کو تیار کرنا جن کی ترسیل کے فورا بعد خاص ضرورت ہو.
- والدین کو اپنے مستقبل کے بچے کی سنگین بیماری کی صورت میں حمل ختم کرنے کی اجازت کی درخواست کرنے کا موقع دینا.

ایک جامع جینیاتی تجزیہ کیا ہے؟

ایک جامع جینیاتی تجزیہ میں ایک ساتھ کئی جینوں کی جانچ (جین پینل) ، تمام جین ایک ساتھ (exome یا پورے جینوم سیکوینسنگ) ، یا جینوں کی کتنی کاپیاں (microarray) کی جانچ پڑتال شامل ہے.

ٹیسٹ کیسے کیا جاتا ہے؟

آپ سے ایک نمونہ (خون یا ٹشو کا نمونہ) درکار ہے. اس نمونے سے، جنین سے NDA نکالا جاتا ہے. کچھ معاملات میں، ہمیں آپ کے اپنے NDA اور جنین کے باپ (بلڈ ٹیسٹ) کی جانچ کرنے کی بھی ضرورت ہوگی کیونکہ کچھ معاملات میں جنین کی جانچ کے لیے بہتر بنیاد حاصل کی جا سکتی ہے. DNA کی جانچ کی جاتی ہے ، اور تجزیہ کے بعد معالج جس نے ٹیسٹ کا حکم دیا وہ نتیجہ وصول کرتا ہے اور آپ سے رابطہ کرتا ہے.

آپ کو کیا نتائج مل سکتے ہیں؟

قبل از پیدائشی جانچ کے سلسلے میں جامع جینیاتی تجزیہ کے کئی ممکنہ نتائج ہیں:

A. نارمل

B. ایک یا زیادہ جین تبدیلیوں کی نشاندہی کی جاتی ہے، جو کہ جنین میں کروموسومل اسامانیتا کے ممکنہ پیشگی شبہ کی تصدیق کرتی ہے.

زیادہ شاذ و نادر ہی ، درج ذیل کی نشاندہی کی جا سکتی ہے.

C. ایک یا زیادہ جینیاتی تبدیلیاں جس کے مضمرات کا یقین سے اندازہ نہیں کیا جا سکتا. اس طرح یہ واضح نہیں ہے کہ جینیاتی تبدیلی جنین میں کروموسومل اسامانیتا کے ممکنہ پیشگی شبہ کی تصدیق کرتی ہے.

D. ایک نام نہاد اتفاقی دریافت، یعنی جینیاتی تبدیلیاں جو بیماریوں کے خطرے کو بڑھانے کے لیے پائی جاتی ہیں ، جو کروموسومل اسامانیتا کے ممکنہ شبہ سے متعلق نہیں ہیں جس کے لیے آپ کے جنین کی جانچ کی جا رہی ہے. ذیل میں، آپ صحت سے متعلق اہم نتائج کے بارے میں اور کسی بھی حادثاتی نتائج پر رائے دینے سے انکار کرنے کے آپشن کے بارے میں مزید پڑھ سکتے ہیں.

فیصلہ کرنے سے پہلے آپ کو سوالات پوچھنے کا موقع دیا جائے گا.

آپ کے انتخاب

آپ خود فیصلہ کریں کہ کیا آپ صحت کی دیکھ بھال کے نظام میں علاج کرانا چاہتے ہیں. آپ کی باخبر رضامندی کے بغیر کوئی علاج شروع یا جاری نہیں رکھا جا سکتا. یہ علاج پر بھی لاگو ہوتا ہے جس میں آپ کے جنین کا وسیع پیمانے پر جینیاتی تجزیہ شامل ہوتا ہے، اور اس سلسلے میں آپ کو صحت سے متعلق اہم حادثاتی نتائج کے بارے میں آراء کے حوالے سے کچھ انتخاب بھی کرنا ہوں گے جو آپ کو موصول ہو سکتے ہیں. لہذا آپ اپنے معالج سے رابطہ کرکے ٹیسٹ روکنے کے لیے کہہ سکتے ہیں.

آپ کو اس معاملے پر کوئی بھی فیصلہ کرنے سے پہلے سوچنے کا وقت دیا جائے گا. اگر آپ قبل از پیدائشی جانچ نہیں چاہتے ہیں جس میں آپ کے جنین کا جامع جینیاتی تجزیہ شامل ہو تو آپ کا معالج آپ کو کسی دوسرے امتحان اور علاج کے اختیارات اور جامع جینیاتی تجزیہ نہ ہونے کے ممکنہ نتائج سے آگاہ کرے گا.

صحت سے متعلق اہم حادثاتی نتائج

بہت سے یا تمام جینوں کی جانچ کرتے وقت ، یہ امکان موجود ہے کہ جینیاتی تبدیلیوں کا پتہ چلایا جاتا ہے جن کا اندازہ بیماری کے خطرے کو بڑھانے کے لیے کیا جاتا ہے، لیکن ان کا تعلق کروموسومل اسامانیتا کے شبہ سے نہیں ہوتا جو کہ امتحان کی وجہ تھی. اسے حادثاتی نتائج کہا جاتا ہے. اگر ، مثال کے طور پر ، آپ خرابی کا پتہ لگانے کے بعد جنین کا معائنہ کرتے ہیں تو، جین کی تلاش نایاب معاملات میں ایک جین کی مختلف حالت ظاہر کر سکتی ہے جس کا اندازہ لگایا جاتا ہے کہ اس میں مکمل طور پر مختلف اور ممکنہ طور پر سنگین بیماری کا زیادہ خطرہ ہے، بشمول بیماریوں میں جو بعد میں زندگی میں ہوتی ہیں. جیسے چھاتی کا کینسر.

جب آپ رضامندی کے فارم پر دستخط کرتے ہیں تو، آپ کو یہ فیصلہ کرنا ہوگا کہ آپ اپنے جنین میں صحت سے متعلق کسی بھی اہم حادثاتی نتائج کے بارے میں مطلع کرنا چاہتے ہیں اور اگر ایسا ہے تو، آپ کس قسم کے حادثاتی نتائج سے آگاہ کرنا چاہتے ہیں. یہ صرف وہ نتائج ہوں گے جو معالج کے خیال میں صحت کے اہم مضمرات ہیں. کچھ لوگ صرف رائے کو ترجیح دیتے ہیں اگر اس حالت کو بعد میں روکا یا علاج کیا جا سکے. دوسرے صحت سے متعلق اہم حادثاتی نتائج پر رائے کو ترجیح دیتے ہیں قطع نظر اس کے کہ انہیں روکا جا سکتا ہے یا علاج کیا جا سکتا ہے. دوسرے لوگ صحت سے متعلق اہم حادثاتی نتائج پر رائے حاصل نہ کرنا پسند کرتے ہیں. تاہم ، آپ کو آگاہ رہنا چاہیے کہ بہت کم معاملات میں ، آپ کے لیے اس طرح کے اہم صحت کے اثرات کے ساتھ اتفاقی نتائج برآمد ہو سکتے ہیں اور آپ کے خاندان کو کہ آپ کا معالج آپ کو مطلع کرنے کی ذمہ داری کے تحت ہو سکتا ہے یہاں تک کہ اگر آپ نے صحت سے متعلق اہم حادثاتی نتائج کے بارے میں معلومات حاصل نہ کرنے کا انتخاب کیا ہے.

جنین کے والد اور دیگر قریبی رشتہ داروں کے لیے ٹیسٹ کا اثر

جنین میں موروثی بیماری کی تلاش بعض صورتوں میں آپ کے لیے بچے کے والد یا خاندان کے دیگر افراد کے لیے نتائج کا باعث بن سکتی ہے جو کہ پچھلی نسلوں سے اسی جینیاتی تبدیلی کو وراثت میں ملا ہو. اس صورت میں، آپ کو جینیاتی مشاورت کے لیے ریفرل کی پیشکش کی جا سکتی ہے.

نیا علم

مستقبل میں، جین اور جین میں تبدیلی کے ساتھ ان کے مضمرات کے بارے میں ہمارے علم میں اضافہ ہوگا. اس کا مطلب یہ ہے کہ نیا علم ہو سکتا ہے جو بیماری کے لیے اہم ہو یا کوئی خرابی جس کے لیے آپ کے جنین کی جانچ کی جا رہی ہو. تاہم، آپ کو معلوم ہونا چاہیے کہ نئے علم کے بارے میں ہار میں رابطہ کرنے کا مطلب یہ نہیں ہے کہ آپ کے جنین کے NDA کی باقاعدہ وقفوں سے دوبارہ جانچ کی جاتی ہے. تحقیق کے سلسلے میں فیصلہ کرنے کے اپنے حق پر ضمیمہ 2 بھی دیکھیں.

اپنے جینیاتی ڈیٹا پر فیصلہ کرنے کا آپ کا حق

آپ کو تجزیہ سے حاصل کردہ جینیاتی اعداد و شمار پر فیصلہ کرنے کا قانونی حق ہے اور ڈینش Nationalt Genom Center (نیشنل جینوم سینٹر) میں محفوظ ہے، جس کا ذکر رضامندی فارم کے نیچے دیا گیا ہے. اگر آپ نہیں چاہتے کہ محققین آپ کے جنین کے جینیاتی ڈیٹا کو صحت کی تحقیق میں شامل کریں تو آپ کو سائنسی مقاصد کے لیے ٹشو نمونوں کے استعمال کے لیے غیر رضامندی کے قومی ڈیٹا بیس (Vævsanvendelsesregister) کے ساتھ اندراج کرنا ہوگا. اپینڈکس 2 میں تحقیق کے حوالے سے فیصلہ کرنے کے اپنے حق کے بارے میں مزید پڑھیں.

جینیاتی ڈیٹا کا ذخیرہ اور ڈیٹا کی حفاظت

آپ کے جنین کا جینیاتی ڈیٹا آپ کے سول رجسٹریشن نمبر کے تحت ڈینش Nationalt Genom Center (نیشنل جینوم سینٹر) میں محفوظ ہے. ڈیٹا ذخیرہ کیا جاتا ہے اور اعلی سطح کی حفاظت کے تحت استعمال کیا جاتا ہے. آپ ڈیٹا سیکورٹی اور ڈینش Nationalt Genom Center (نیشنل جینوم سینٹر) کے بارے میں مزید پڑھ سکتے ہیں .www.ngc.dk

ڈینش Nationalt Genom Center (نیشنل جینوم سینٹر) ڈینش وزارت صحت کے تحت ایک ادارہ ہے اور Ørestads Boulevard 5 2300 ، کوپن ہیگن میں واقع ہے. ڈینش نیشنل جینوم سینٹر سے ای میل کے ذریعے رابطہ کیا جا سکتا ہے: kontakt@ngc.dk. یا ٹیلی فون کے ذریعے: 24 97 17 65.

اپنے جینیاتی ڈیٹا کو محفوظ کرنے اور ڈیٹا کی حفاظت کے بارے میں معلومات کے لیے ضمیمہ 1 بھی دیکھیں.

رابطے کی معلومات

اگر آپ کے سوالات ہیں یا آپ اپنی رضامندی کو تبدیل کرنا چاہتے ہیں تو، اپ کا اپنے علاج گاہ سے رابطہ کرنا خوش ایند ہے.

NATIONALT
GENOM CENTER

Ørestads Boulevard 5 | 00 90 26 72 +45 | T
Copenhagen S 2300 | kontakt@ngc.dk | M
Building 208 | www.ngc.dk | W

ضمیمہ 2: تحقیق کے سلسلے میں فیصلہ کرنے کا آپ کا حق

آپ کے جینز کا جینیاتی ڈیٹا تشخیصی ورک اپ اور/یا علاج کے سلسلے میں استعمال کیا جاتا ہے لیکن متعلقہ حکام کی منظوری کے بعد اسے تحقیقی منصوبوں میں بھی شامل کیا جاسکتا ہے، مثال کے طور پر ریسرچ اخلاقیات کمیٹی کا نظام.

جب جینیاتی ڈیٹا کو تحقیق میں استعمال کیا جاتا ہے تو ، یہ مستقبل کے مریضوں اور حاملہ خواتین کے فائدے کے لیے نئے علم کی تخلیق میں معاون ہوتا ہے.

آپ خود فیصلہ کریں کہ کیا تجزیے کے نتائج ان مقاصد کے لیے استعمال کیے جا سکتے ہیں جو آپ کے اپنے علاج سے باہر ہیں (بشمول آپ کے جینز کے) اور ان مقاصد سے جن کا براہ راست تعلق ہے. وہ مقاصد جو براہ راست آپ کے علاج سے متعلق ہیں، مثال کے طور پر، معیار کی یقین دہانی ، طریقہ کار کی ترقی یا علاج کی جگہ پر صحت کی دیکھ بھال کرنے والے پیشہ ور افراد کی تربیت.

لہذا آپ خود فیصلہ کریں کہ آیا آپ کے جینز کا ڈیٹا صحت کی تحقیق کے لیے استعمال کیا جا سکتا ہے، مثال کے طور پر. اگر آپ نہیں چاہتے کہ آپ کے جینز کا ڈیٹا تحقیق کے لیے استعمال کیا جائے تو آپ کو سائنسی مقاصد کے لیے ٹشو کے نمونوں کے استعمال کے لیے غیر رضامندی کے قومی ڈیٹا بیس (Vævsanvendelsesregister) میں اندراج کرنا ہوگا. آپ borger.dk کے ذریعے اپنے NEMID کے ساتھ یا اس فارم پر کر سکتے ہیں جو آپ کو موصول ہو گا یا ڈینش نیشنل جینوم سینٹر کی ویب سائٹ سے ڈاؤن لوڈ کر سکتے ہیں www.ngc.dk.یہاں آپ سائنسی مقاصد کے لیے ٹشو نمونوں کے استعمال کے لیے عدم رضامندی کے قومی ڈیٹا بیس کے بارے میں مزید پڑھ سکتے ہیں (Vævsanvendelsesregister). سائنسی مقاصد (Vævsanvendelsesregister) کے لیے ٹشو کے نمونوں کے استعمال سے غیر رضامندی کے قومی ڈیٹا بیس کے ساتھ/اپنے جینز کو الگ سے رجسٹر یا ڈی رجسٹر کرنا ممکن نہیں ہے.

آپ کو معلوم ہونا چاہیے کہ تحقیق کے سلسلے میں آپ کے جینز کے جینیاتی ڈیٹا کا استعمال تحقیق پر لاگو ہونے والے قوانین کے مطابق ہوتا ہے. اس کا مطلب یہ ہے کہ آپ نے رضامندی کے فارم پر واقعاتی نتائج پر رائے کے بارے میں جو انتخاب کیے ہیں وہ تحقیق کے سلسلے میں شناخت شدہ کسی بھی نتائج پر لاگو نہیں ہوتے ہیں. عملی طور پر، آپ ریسرچ پروجیکٹس کے سلسلے میں شناخت شدہ کسی بھی حادثاتی نتائج کی اطلاع صرف اس صورت میں حاصل کر سکیں گے جب آپ کے جینز یا آپ کے خاندان کے لیے اہم صحت کے مضمرات ہوں، اور نوٹیفکیشن بیماری کو روکنے یا علاج کرنے کا موقع فراہم کرتا ہے.