کوئی جینیاتی تشخیص حاصل کرنے کا مطلب کیا ہے؟

بیشتر کنبوں کے لیے کوئی تشخیص حاصل کرنا ان کے بچوں کی نشو ونما جتنا ہی اہم ہوتا ہے۔ اگر کوئی تشخیص نہیں کرائی جاتی ہے تو کنبوں کو درست مدد تک رسائی حاصل کرنے میں دقت ہو سکتی ہے۔ ان کے پاس اس بات کا کوئی اندازہ نہیں ہوتا ہے کہ مستقبل میں ان کے بچوں کے ساتھ کیا ہوگا یا آئندہ ہونے والے ان کے دیگر بچے مستقبل میں کن چیزوں سے متاثر ہو سکتے ہیں۔

کوئی تشخیص حاصل کرنا

اگرچہ والدین کو عام طور پر یہ معلوم ہوتا ہے کہ کوئی تشخیص حاصل کرنے سے ان کے بچے کی زندگی میں کوئی قابل ذکر تبدیلی نہیں آئے گی، وہ لوگ امید کرتے ہیں کہ یہ انہیں اس بابت ایک بہتر سمجھ عطا کرے گی کہ کن چیزوں کی توقع کی جائے۔

'کسی تشخیص کی خواہش رکھنے کا مطلب کسی علاج یا جادو کی توقع کرنا نہیں ہے ... لیکن علم طاقت ہے۔'
(SWAN UK ممبر)

ایسے بچوں کے خاندان جنہیں انتہائی شاذ ونادر کروموسوم کی کسی حالت کی جینیاتی تشخیص فراہم کی گئی ہے، جس میں بچہ ہو سکتا ہے دنیا میں ان چند ایک لوگوں میں سے ہو جو اس حالت میں مبتلا ہیں، انہیں بعض اوقات ان معلومات سے مایوسی محسوس ہو سکتی ہے جو انہیں دی جاتی ہیں۔ خاندان عام طور پر یہ امید کرتے ہیں کہ کوئی تشخیص انہیں ایک عندیہ فراہم کر دے گی کہ مستقبل میں ان کے بچوں کے ساتھ کیا ہوگا لیکن یہ ہمیشہ نہیں ہوتا ہے۔

'میں کسی علاج کی توقع نہیں کر رہی تھی، میں جانتی تھی کہ جینیاتی حالت عمر بھر کے لیے ہوتی ہے، لیکن میں اس بابت ایک سمجھ حاصل کرنے کی کوشش کر رہی تھی کہ میرے بیٹے کی زندگی کے لیے اس کا کیا مطلب ہے۔ مجھے جو کچھ حاصل ہوا وہ حروف اور نمبروں کا ایک تسلسل تھا'(SWAN UK ممبر)

حالاں کہ کنبوں کو عام طور پر اس بات کی خوشی ہوتی ہے کہ اب وہ وضاحت کر سکتی ہیں کہ ان کے بچے کے ساتھ کیا غلط ہے، ان کے بچوں کے جینز یا کروموسومز میں جینیاتی تبدیلی کی تکنیکی وضاحت انہیں اس بابت کوئی زیادہ سمجھ نہیں دیتی ہے کہ مستقبل سے کن چیزوں کی توقع کی جائے۔ اگر ان کے پاس صرف ایک ہی بچہ ہے، یا اگر وہ دنیا کے ان گنے چنے لوگوں میں سے ایک ہے جس کے یہاں یہ معلوم جینیاتی تبدیلی پائی جاتی ہے تو وہ لوگ اب بھی بہت تنہا محسوس کر سکتے ہیں۔

SWAN UK کے بہت سارے ارکان جنہوں نے کوئی تشخیص حاصل کی ہے وہ ہماری کمیونٹی کا حصّہ بنے رہے کیوں کہ ان کے بچے کی تشخیص اتنی شاذ ونادر ہے کہ ان کے لیے کوئی ایسا واضح دیگر سپورٹ گروپ نہیں ہے جس میں وہ شامل ہو سکیں۔

تاہم، اگرچہ یہ شاذ ونادر تشخیص ہمیشہ کنبہ کو اس بابت بہت کچھ نہیں بتاتی ہے کہ وہ اپنے بچے کے مستقبل میں کس چیز کی توقع کر سکتے ہیں، یہ انہیں کم از کم اپنے بچے کے مسائل کی ایک وجہ فراہم کر دیتی ہے – یہ الگ بات ہے کہ جینیات کے میدان کے باہر کے بہت سارے لوگ شاید اسے سمجھ ہی نہیں پائیں گے۔ بہت سارے خاندان یہ کہتے ہیں کہ بغیر کسی تشخیص کے انہیں ایسا محسوس ہوتا ہے کہ گویا ان کے ساتھ کسی "اعصابی طور پر بیمار ماں"

کی طرح برتاؤ کیا جاتا ہے یا بتایا کہ ان کے بچوں کو یہ حالت در پیش ہوگی یا وہ بڑے ہو کر اس سے باہر نکل آئیں گے۔ کوئی تشخیص کرانا انہیں اس طرح کے تبصرے کا جواب دینے کا ایک طریقہ فراہم کرتا ہے۔

Unique نامی سپورٹ گروپ ایسے کنبوں کے لیے معلومات اور مدد کی پیش کش کرتا ہے جن کے یہاں نادر الوقوع کروموسوم کی خرابیاں پائی جاتی ہیں اور، ممکن ہونے کی صورت میں، وہ ایسے خاندانوں کو ایک ساتھ جوڑ دے گا جن کے بچوں میں وہی شاذ و نادر حالت پائی جاتی ہے۔

کوئی جینیاتی تشخیص کرانا کتنا اہم ہے؟

خاندانوں کے لیے عملی اور جذباتی دونوں سطح پر کوئی تشخیص کرانا واقعی اہم ہے۔ ذیل میں کسی تشخیص کے ضروری ہونے کے کچھ اہم اسباب ذکر کیے گئے ہیں:

1.اس بات کی ایک سمجھ حاصل کرنے کے لیے کہ مستقبل میں کیا ہونے والا ہے

'کوئی تشخیص نہیں کا مطلب ہے حالتِ مرض کی کوئی پیشگوئی نہیں۔' (SWAN UK ممبر)

بغیر کسی تشخیص کے کنبوں کے پاس اس بات کا کوئی اندازہ نہیں ہوتا ہے کو مستقبل میں ان کے بچے کو کیا ہونے والا ہے - کیا وہ چلیں گے؟ کیا وہ بات کریں گے؟ کیا انہیں عمر مختصر ہونے کی توقع ہوگی؟

'مجھے اس بات سے نفرت ہے کہ مجھے یہ معلوم نہ ہو کہ آیا Swan کی میری پریشانیاں زندگی کو محدود کرنے والی ہوں گی یا صرف یہ کہ طفولیت میں واپسی کی حالت کتنی بری ہوگی۔' (SWAN UK ممبر)

کوئی تشخیص کرانا ممکنہ معالجوں یا صحت کے ایسے مسائل کی نشاندہی میں معاون ہو سکتا ہے جن کی مستقبل میں نگرانی ضروری ہے۔ کسی تشخیص کے بغیر یہ جان پانا مشکل ہے کہ آیا نئی علامات باعث تشویش ہیں۔

'ہمیشہ جب وہ بیمار محسوس کرتی ہے تو اس کا سر سوج جاتا ہے یا اسے کہیں پر درد ہوتا ہے... میں سوچتی ہوں کہ آیا اس کے اندر کوئی زیادہ سنگین چیز چل رہی ہے یا بس کوئی 'معمول کی حالت' ہے۔" اس کے مستقبل میں کس چیز کی توقع کریں اس سے لا علمی کی وجہ سے جو ڈر پیدا ہوتا ہے وہ سب سے مشکل چیز ہے۔" (SWAN UK ممبر)

2.بچہ یا نو جوان کی ضرورتوں کو سنجیدگی سے لینے کے لیے

بہت سارے خاندانوں کو، حتٰی کہ ان خاندانوں کو بھی جن کے بچے قابل لحاظ معذوریوں سے دوچار ہیں، لوگوں کو یہ سمجھانا دشوار محسوس ہو سکتا ہے کہ ان کی ضرورتوں کو سنجیدگی سے لیں۔ بعض اوقات لوگ یہ فرض کر لیتے ہیں کہ چوں کہ حالت غیر تشخیص شدہ ہے یہ مذکورہ حالت جتنی سنگین نہیں ہے یا یہ کہ مستقبل میں یہ ٹھیک ہو جائے گی۔

'میں" شاید وہ بڑا ہو کر ٹھیک ہو جائے گا" کی قبیل والے تبصروں کا جواب چاہتی ہوں۔" (SWAN UK ممبر)

بعض کنبے عدم یقین کا شکار ہوتے ہیں جب وہ کہتی ہیں کہ ان کا بچہ غیر تشخیص شدہ ہے، اور اس کے مرتب ہونے والے اثرات کی وضاحت کرنا انتہائی دشوار ہے۔

'کسی تشخیص کی بنا پر متوقع اثرات کے کسی "مجموعہ" کی عدم موجودگی کا مطلب یہ ہے کہ ہمیشہ اس بات کی وضاحت کرنی پڑے گی کہ مسائل کیا ہیں۔ 'یہ کافی پر مشقت ہو سکتا ہے' (SWAN UK ممبر)

3.یہ جاننا کہ آیا کنبہ میں دیگر بچے متاثر ہوں گے

'مجھے دوسرے بچے کی خواہش ہے مگر بغیر کسی جواب کے یہ جوئے جیسا معلوم پڑتا ہے۔' (SWAN UK ممبر)

بغیر تشخیص کہ یہ جان پانا ناممکن ہےکہ آیا حالت ورثہ میں منتقل ہونے والی ہے یا اپنی نوعیت کا ایک علیحدہ واقعہ ہے۔ اس کا مطلب یہ ہے کہ کنبوں کو یہ پتہ نہیں ہوگا کہ آیا آئندہ ہونے والے بچے اسی غیر معلوم حالت سے متاثر ہوں گے۔ یہ نہ صرف یہ کہ غیر تشخیص شدہ بچہ کے والدین کو متاثر کرتا ہے بلکہ یہ ان کے بھائی بہنوں، چچا چچیوں اور چچا زاد بھائی بہنوں کو بھی متاثر کرتا ہے۔

4.خدمت اور مدد تک رسائی حاصل کرنے کے لیے

'مجھے ہسپتال میں [کسی] جگہ کے لیے تقریباً بھیک مانگنا پڑا – کوئی تشخیص نہیں اس لیے بیماری کی حالت کی کوئی پیش گوئی نہیں، اور یہ ان اوقات کے علاوہ ہے جو اس کو دوبارہ ہوش میں لانے کے لیے لگے تھے۔
(SWAN UK ممبر)

تشخیص نہ ہونے کی صورت میں خاندانوں کو اکثر خدمات تک رسائی میں پریشانی ہوتی ہے۔ فارمز یا تشخیصی ضوابط میں اکثر ایک خانہ ہوتا ہے جس میں بچہ کی تشخیص کے بارے میں پوچھا جاتا ہے اور خاندانوں کو اس میں کیا لکھیں یہ پتہ نہیں ہوتا ہے۔

جب آپ کے پاس اپنے لا متناہی پیپر ورک پر "تشخیص" کا باکس ہوتا ہے تو آپ کو ان تمام مسائل کی فہرست درج کرنی پڑتی ہے لیکن ان سب کے لیے اس میں کوئی جگہ نہیں ہوتی ہے! جب آپ کے پاس تشخیص موجود ہوگی تو آپ بس وہ لکھ دیں گے اور آپ کا کام ہوگیا!' (SWAN UK ممبر)

'کسی بھی طرح کی مدد یا پیشہ وروں تک رسائی ہمیشہ ایک جنگ ہوتی ہے کیوں کہ وہ معیار میں موزوں نہیں ہوتی ہے۔'
(SWAN UK ممبر)

SWAN UK کے ایک حالیہ سروے میں 53% جواب دہندگان نے یہ بتایا کہ انہیں سوشل کیئر سپورٹ تک رسائی میں دقت پیش آئی ہے کیوں کہ ان کے بچہ کی تشخیص نہیں ہوئی ہے۔

Rare Disease UK کی حالیہ رپورٹ میں یہ بات سامنے آئی ہے
کہ: raredisease.org.uk/documents/patient-experiences-2015.pdf

- غیر تشخیص شدہ جینیاتی حالتوں سے متاثرہ 8 میں سے 7 جواب دہندگان کو ایسا نہیں لگتا ہے کہ انہیں تشخیص کی مکمل کارروائی کے دوران کافی معلومات اور مدد فراہم کی گئی ہے۔
- بغیر کسی تشخیص والے 73% جواب دہندگان نے محسوس کیا کہ علاج تک رسائی میں یہ ایک رکاوٹ تھی
- 5 میں سے 4 جواب دہندگان نے محسوس کیا کہ غیر تشخیص شدہ ہونا درست اور مربوط نگہداشت کے حصول میں رکاوٹ بنا۔

جینیاتی جانچ میں اتنا زیادہ وقت کیوں لگتا ہے؟

اگر لیبارٹری کو اس خاص تبدیلی کا علم ہو جس کی وہ جانچ کر رہا ہے، کیوں کہ کنبہ کے کسی اور شخص کو وہی حالت درپیش ہے، یا کیوں کہ لیبارٹری کو معلوم ہے کہ جین کے کس حصّہ کو دیکھنا ہے، تو اس کا کام نسبتاً آسان ہو جاتا ہے۔ پھر اس جانچ میں زیادہ سے زیادہ ہفتہ دو ہفتہ لگے گا۔

تاہم، اگر کنبہ میں پہلے کوئی تبدیلی نہیں پائی گئی ہے یا اگر اس حالت سے جینز کی ایک بڑی تعداد وابستہ ہے تو نتیجہ حاصل کرنے میں زیادہ کام کی ضرورت ہو سکتی ہے۔

جین کے ایک حصّہ پر توجہ مرکوز کرنے کی بجائے لیبارٹری کو مکمل جین یا ایک جین سے زیادہ کے تجزیہ کی ضرورت پڑ سکتی ہے۔ یہ بہت لمبی کاروائی ہو سکتی ہے اور اس میں کئی ماہ لگ سکتے ہیں۔ درست مدت کا انحصار مختلف عوامل پر ہوتا ہے جیسا کہ جین کتنا بڑا ہے اور لیبارٹری میں کون سی سہولیات دستیاب ہیں۔

مثال کے طور پر، دشین مسکولر ڈسٹروفی ایک جین میں تبدیلیوں کی وجہ سے ہوتی ہے جسے ڈسٹروفن کہا جاتا ہے، جو کہ معلوم طویل ترین جینز میں سے ایک ہے۔ ہزاروں مختلف ممکنہ تبدیلیاں واقع ہو سکتی ہیں، اور کنبہ کی کسی

مخصوص تبدیلی کو دریافت کرنا کافی طویل اور محنت طلب کاروائی ہو سکتی ہے۔ دوسری طرف، ہنٹنگٹن بیماری کی صورت میں، ہنٹنگٹن جین میں تبدیلیاں ہمیشہ ایک ہی چھوٹے علاقہ میں واقع ہوتی ہیں۔ لہذا، سائنس دانوں کو درست طور پر معلوم ہے کہ جین میں کہاں پر دیکھنا ہے اور اس طرح یہ جانچ بہت آسان اور نسبتاً بہت جلد ہو جاتی ہے۔

DNA کا معیار بھی ایک اہم عامل ہے۔ بعض اوقات لیبارٹریوں کو پہلے کسی مرحوم کے DNA کی جانچ کرنی پڑتی ہے تاکہ وہ مخصوص تبدیلی کی شناخت کر سکیں۔ اگر مرحوم کا DNA خراب معیار کا ہے تو اس کی وجہ سے تبدیلی کی تلاش میں لگنے والا وقت دوگنا یا تین گنا ہو سکتا ہے۔ بعض حالات میں تجزیہ کو مکمل کرنا ممکن نہیں ہوتا ہے کیوں کہ کافی مقدار میں DNA موجود نہیں ہوتا ہے۔

اگر میرا بچہ کوئی تشخیص حاصل نہیں کرتا ہے تو ایسی صورت میں کیا ہوگا؟

جینیاتی جانچ کرانے والے بچوں کی ایک قابل لحاظ تعداد کوئی تشخیص حاصل نہیں کر پائے گی۔ یہ انتہائی مشکل ہو سکتا ہے اور ضروری ہے کہ آپ کے پاس مدد موجود ہو۔ SWAN UK undiagnosed.org.uk/join/ کمیونٹی میں شامل ہوکر آپ اسی حالت سے دوچار دیگر خاندانوں کے ساتھ بات کرنے کے قابل ہوں گے جو کہ اس بات کو سمجھتے ہیں کہ یہ کتنا مشکل ہو سکتا ہے۔

جنوری 2020 میں نظر ثانی کی جائے گی

SWAN UK is a support network run by the charity Genetic Alliance UK offering support and information to families of children with undiagnosed genetic conditions.

Genetic Alliance UK is the national charity working to improve the lives of patients and families affected by all types of genetic conditions. We are an alliance of over 180 patient organisations.

Rare Disease UK is a multi-stakeholder campaign run by Genetic Alliance UK, working with the rare disease community and the UK's health departments to effectively implement the UK Strategy for Rare Diseases.

SWANchildrenUK
SWAN_UK
SWANchildrenUK
SWANchildrenUK

+44 (0)20 7831 0883

undiagnosed.org.uk
info@undiagnosed.org.uk

Registered charity numbers: 1114195 & SC039299

Registered company number: 05772999

LOTTERY FUNDED