

جینیات سے متعلق آپ کی اپائنٹمنٹ کی معلومات

ان معلومات کو ان مریضوں اور کنبوں کے لیے تیار کیا گیا ہے جن کے پاس کسی جینیٹک اسپیشلسٹ سے ملنے کی اپوائنٹمنٹ ہو۔ مقصد آپ کو اس بابت کچھ معلومات فراہم کرنا ہے کہ آپ کو اسپیشلسٹ یعنی خصوصی ماہر سے ملنے کے لیے کیوں ریفر کیا گیا ہے، اور آپ اپنی اپائنٹمنٹ کے دوران کن چیزوں کے پیش آنے کی توقع کر سکتے ہیں۔

آپ کو اسپیشلسٹ یعنی خصوصی ماہر سے ملنے کے لیے کیوں ریفر کیا گیا ہے؟

- ریفر کیے جانے کی کچھ وجوہات حسب ذیل ہیں:
- آپ یا آپ کے پارٹنر کے پاس ایک ایسا بچہ ہے جو سیکھنے کی دشواریوں، نشوونما میں تاخیر یا
- صحت کے مسائل سے دوچار ہے۔ آپ کے ڈاکٹر کو لگتا ہے کہ اس میں کوئی جینیاتی ربط ہو سکتا ہے۔
- آپ یا آپ کے پارٹنر کے یہاں کوئی جینیاتی حالت پائی جاتی ہے جو کہ آپ کے بچوں میں منتقل ہو سکتی ہے۔
- آپ نے حمل کے دوران دوسری نوعیت کی جانچ کرائی ہو، جیسے کوئی ٹراساؤنڈ، نکل ٹرانس لوسینسی اسکین یا خون کی جانچ۔ یہ ظاہر کرتی ہے کہ آپ کے بچہ میں کوئی جینیاتی حالت ہونے کا خطرہ بڑھا ہوا ہے۔
- آپ یا آپ کے پارٹنر کے یہاں اسقاط حمل یا مردہ بچہ کی کوئی حالت رہی ہو۔
- مختلف قریبی رشتہ داروں میں خاص اقسام کے کینسر وقوع پذیر ہوتے ہیں۔
- آپ اور آپ کے پارٹنر خونی رشتہ دار ہیں اور چاہتے ہیں کہ آپ کے پاس کوئی بچہ ہو۔
- آپ کے ڈاکٹر کو یقین ہو کہ کوئی جینیٹک اسپیشلسٹ یعنی ماہر جینیات آپ کو آپ کی موجودہ صحت سے متعلق شاید اضافی معلومات فراہم کر سکتا ہے۔

آپ کی مدد کس طرح کی جائے گی؟

- متعدد طریقے ایسے موجود ہیں جن سے اسپیشلسٹ یعنی خصوصی ماہر آپ کی مدد کر سکتا ہے۔ ان میں سے کچھ درج ذیل ہیں:
- دستیاب جانچ کی ان اقسام کی وضاحت کرنا جو کسی تشخیص کی توثیق میں معاون ہوں گی۔
- کوئی تشخیص یا توثیق کرنا۔
- حالت کے بارے میں معلومات فراہم کرنا اور یہ کہ یہ کس طرح منتقل ہوتی ہے۔
- اس خطرہ پر بات چیت کرنا کہ مستقبل میں آپ مخصوص حالت سے دوچار ہو سکتے ہیں۔
- اس خطرہ پر بات چیت کرنا کہ مستقبل کے بچے مخصوص حالت سے متاثر ہو سکتے ہیں اگر یہ پہلے ہی سے آپ کے کنبہ میں ہوتا آیا ہے۔
- مخصوص حالت کے ساتھ زندگی گزارنے کے طریقوں اور آپ کے لیے دستیاب طبی اور سماجی مدد کے بارے میں گفتگو کرنا۔
- کسی بھی ایسے سوالوں کے جواب دینا جو کہ آپ کے پاس تشخیص شدہ حالت سے متعلق ہو سکتے ہیں۔

آپ کی اپائنٹمنٹ سے پہلے

اسپیشلسٹ یعنی خصوصی ماہر کے لیے آپ کے کنبہ میں دیگر لوگوں کے بارے میں طبی تفصیلات کا حصول معاون ہو سکتا ہے، جن میں وہ لوگ شامل ہیں جو کہ صحت کے ایسے مسائل سے دوچار ہیں جن کی کوئی جینیاتی وجہ ہو سکتی ہے۔

برائے مہربانی جس قدر پیچھے کی ممکن ہو کنبہ کے افراد کی تفصیلات لے کر آئیں جیسے اپنے دادا دادی کی نسل کا۔ انہیں ان خالی جگہوں میں تحریر کریں جو کہ اس دستاویز کے آخر میں جدول کے اندر فراہم کی گئی ہیں۔

اگر مناسب ہو تو درج ذیل کا ایک نوٹ بنائیں:

- ان کی جینیاتی تشخیص اور صحت کے کسی دیگر مسائل کی تفصیلات نیز وہ عمر جس میں ان کی تشخیص کی گئی تھی
- کب اور کہاں ان کی تشخیص ہوئی تھی یا علاج ہوا تھا

متاثرہ کنبہ کے افراد کے لیے آپ سے ان کا پتہ اور ان کے فیملی ڈاکٹر کا نام اور پتہ پوچھا جا سکتا ہے۔

ہم سمجھتے ہیں کہ یہ تفصیلات دینا ہمیشہ ممکن نہیں ہوتا ہے۔ آپ کی طرف سے فراہم کردہ معلومات کے ساتھ رازداری برتی جائے گی اور ان کا اشتراک صرف دیگر ان رشتہ داروں یا صحت کے پیشہ وران کے ساتھ کیا جائے گا جو کہ آپ کی اجازت کے تحت آپ کی دیکھ بھال میں شامل ہوں گے۔ رشتہ داروں سے آپ کی اجازت کے بغیر ہرگز رابطہ نہیں کیا جائے گا۔

اپنی اپائنٹمنٹ میں اپنے ساتھ کوئی بھی سوالات یا تشویشات لے کر آئیں – انہیں تحریر کر لینا ایک اچھا خیال ہے۔ آپ اپنے ساتھ اپنی پارٹنر، یا دیگر رشتہ دار یا دوست کو بھی لانا چاہتے ہیں تو لاسکتے ہیں۔ اگر آپ کو کسی مترجم کی ضرورت ہو تو ڈیپارٹمنٹ کو اطلاع کریں۔

اپائنٹمنٹ کے بعد اس بات کا امکان ہے کہ آپ کو ایسی تحریری معلومات بھیجی جائیں گی جن میں ان موضوعات کا احاطہ ہوگا جن پر بات چیت کی گئی ہے۔ یہ آپ کو تمام باتیں یاد رکھنے میں مدد دے گا۔ آپ کو یہ تحریری معلومات اپنے کنبہ کے دیگر ممبران کو دکھانے کی بھی خواہش ہو سکتی ہے۔ اسپیشلسٹ یعنی خصوصی ماہر سے دریافت کریں کہ آیا تحریری معلومات آپ کو دی جائیں گی اور آپ کتنی جلدی اس کی موصولی کی توقع کر سکتے ہیں۔



اس صفحہ پر اپنا کوئی بھی سوال تحریر کریں:

تاریخ پیدائش (اور تاریخ وفات اگر متعلقہ ہو)	مکمل نام	آپ کے ساتھ رشتہ داری (مثال کے طور پر ماں، چچا)

پروفیسر شیرلی ہوڈج سن کی مدد سے جنوری 2017 میں اس پر نظر ثانی کی گئی اور اسے تازہ ترین کیا گیا، جو کہ سینٹ جورجیز، یونیورسٹی آف لندن کی امریٹس پروفیسر ہیں اور SWAN UK (بے نامی سنڈروم) اور جینیٹک الائنس یو کے کی ممبر ہیں۔

آئندہ نظر ثانی جنوری 2020۔

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.

+44 (0)20 7831 0883

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

Registered charity numbers:
1114195 & SC039299

Registered company number:
05772999

f SWANchildrenUK
t SWAN_UK
v SWANchildrenUK
i SWANchildrenUK



LOTTERY FUNDED