قبل از پیدائش جینیاتی جانچ

فیصلے کرنا

یہ پیمفلٹ اونٹاریو میں دستیاب قبل از پیدائش جینیاتی جانچ کی عمومی اقسام کی وضاحت کرتا ہے۔ یہ اپنے ہیلتھ-کیئر پریکٹیشنر سے اس حوالے سے بات کرنے کا متبادل نہیں کہ جانچ میں کیا ہو گا اور یہ کہ اپنے لیے درست فیصلے کیسے کیے جائیں۔

Funded by:
Ontario
PRENATAL SCREENING
DÉPISTAGE PRÉNATAL
ONTARIO

کلیدی حقائق

اس پیمفلٹ کو پڑھنے کے دوران اس بات کو سمجھنا اہم ہے کہ قبل از پیدائش جینیاتی جانچ آپ کو صرف یہ بتا سکتی ہے کہ آیا بچے کو مخصوص جینیاتی مسائل لاحق ہونے کے امکانات زیادہ یا کم ہیں اور اس کے بعد آپ یقینی طور پر جاننے کے لیے مزید ٹیسٹ کروا سکتے ہیں۔ قبل از پیدائش جینیاتی جانچ آپ کو یہ نہیں بتاتی کہ آیا آپ کے بچے کو یقینی طور پر کوئی جینیاتی مسئلہ ہے۔

- قبل از پیدائش جینیاتی جانچ آپ کے بچے کو ٹرائیسومی 18 (ایڈورڈز سنڈروم) یا ٹرائیسومی 21 (ڈاؤن سنڈروم) ہونے کے امکانات پر مرکوز ہوتی ہے، جو دونوں ایسے جینیاتی مسائل ہیں، جو ذہنی معذوری اور طبی مسائل پیدا کرتے ہیں۔
- جانچ کے عمل میں حمل کے لیے کوئی خطرات نہیں ہیں، کیونکہ یہ الٹراساؤنڈ اور خون کے ٹیسٹوں کے ذریعے کیا جاتا ہے۔
- قبل از پیدائش جینیاتی جانچ اونٹاریو میں تمام حاملہ افراد کو دستیاب ہے؛ یہ کروانا یا نہ کروانا آپ کا اپنا فیصلہ ہے۔
- کسی بھی شخص کے ہاں ٹرائیسومی 18 یا ٹرائیسومی 21 کے حامل بچے کی پیدائش ہو سکتی ہے (بےشک اگر ان کے خاندان میں ایسا کوئی اور شخص نہ ہو)۔ ایسا ہونے کے امکانات حاملہ شخص کی عمر زیادہ ہونے کے ساتھ بڑھتے جاتے ہیں۔

ٹرائیسومی 18 اور ٹرائیسومی 21 کیا ہیں؟

ٹرائیسومی 18 اور ٹرائیسومی 21 ایسے جینیاتی تغیرات ہیں، جو عمومًا حمل ٹھہرنے سے پہلے بیضے یا نطفے میں واقع ہوتے ہیں۔ ٹرائیسومی 18 کے زیادہ تر کیسز میں، ایک بچے میں کروموسوم 18 کی دو کاپیز کی بجائے تین ہوتی ہیں۔ ٹرائیسومی 21 میں کروموسوم 21 کی ایک اضافی کاپی ہوتی ہے۔

ٹرائیسومی 18 (ایڈورڈز سنڈروم)

ٹرائیسومی 18 جسم کے مختلف حصوں کی بڑھوتری کے طریقے کو متاثر کرتی ہے اور ٹرائیسومی 18 کے حامل زیادہ تر بچے پیدائش سے پہلے فوت ہو جاتے ہیں؛ پیدا ہونے والے زیادہ تر بچے ایک سال کے اندر وفات پا جاتے ہیں۔ زندہ پیدا ہونے والے بچوں میں عمومًا شدید طبی اور ذہنی مسائل ہوتے ہیں۔ ٹرائیسومی 18 کے حامل بچوں کی ایک محدود تعداد اپنے پہلے سال کے بعد بھی زندہ رہتی ہے اور انہیں بہت زیادہ نگہداشت کی ضرورت ہوتی ہے۔

ٹرائیسومی 21 (ڈاؤن سنڈروم)

ٹرائیسومی 21 کا حامل ہر شخص منفرد ہوتا ہے اور ان کی اپنی صلاحیتیں اور مسائل ہوتے ہیں، مگر ان سب میں کچھ حد تک ذہنی معذوری موجود ہوتی ہے، جس کا مطلب ہے کہ زیادہ تر لوگوں کو سیکھنے میں زیادہ وقت لگے گا۔ عمر بڑھنے کے ساتھ، ٹرائیسومی 21 کے حامل لوگوں کو ذاتی نگہداشت اور روزمرہ کے افعال میں معاونت کی ضرورت پڑ سکتی ہے۔ درکار معاونت کا درجہ ہر شخص میں مختلف ہوتا ہے۔

ٹرائیسومی 21 کے حامل لوگوں میں مخصوص طبی مسائل ہونے کا امکان زیادہ ہے، بشمول:

- دل کے نقائص
- نظر اور سماعت کے مسائل
- کھانے پینے اور ہاضمے میں مسائل
- نیند کے مسائل
- ادھیڑ عمر میں الزائمرز ڈیزیز

ٹرائیسومی 21 کے حامل کچھ لوگوں کو ان میں سے کوئی بھی مسائل نہیں ہوتے، جب کہ دیگر کو کئی ہوتے ہیں۔ ٹرائیسومی 21 کے حامل لوگوں کی مدد کرنے کے لیے علاج اور معاونت دستیاب ہے، مگر اس کی شفاء موجود نہیں ہے۔

ٹرائیسومی 21 کے حامل لوگ عمومًا 60 سال سے زائد عرصہ زندہ رہتے ہیں اور زیادہ تر لوگ اب ماضی کی نسبت زیادہ خودمختار طور پر رہ رہے ہیں۔ ٹرائیسومی 21 کے حامل کئی بالغ افراد بھرپور زندگیاں گزارتے ہیں اور اسکول، کام اور معاشرے کی زندگی میں شامل ہوسکتے ہیں۔

کیا قبل از پیدائش جینیاتی جانچ میرے لیے درست ہے؟

قبل از پیدائش جینیاتی جانچ کروانے کا فیصلہ آپ پر منحصر ہے اور اس میں کوئی صحیح یا غلط فیصلہ نہیں ہے۔ ان سوالات کے متعلق سوچنا آپ کو فیصلہ کرنے میں مدد دے سکتا ہے۔

کیا آپ جاننا چاہتے ہیں کہ آیا آپ کے بچے کو کوئی ایسا جینیاتی مرض لاحق ہونے کا خطرہ زیادہ ہے، جو اس کی صحت اور نشوونما کو متاثر کر سکتا ہے؟

کئی والدین، مگر سب نہیں، اپنے بچے کو ٹرائیسومی 18 یا 21 لاحق ہونے کے امکان کے بارے میں جاننا چاہتے ہیں۔ کچھ اپنے بچے کو کوئی جینیاتی مسئلہ ہونے کے زیادہ امکان کے بارے میں اس لیے جاننا چاہتے ہیں، تاکہ وہ فیصلہ کر سکیں کہ آگے کیا کرنا ہے، جبکہ دیگر لوگ یہ جاننے کی تسلی چاہتے ہیں کہ امکان کم ہے۔ کچھ لوگ پریشان ہوتے ہیں کہ انہیں ایک غلط مثبت نتیجہ مل جائے گا، جس میں جانچ کہتی ہے کہ ان کے بچے کو جینیاتی مسئلہ لاحق ہونے کا زیادہ امکان ہے، مگر ایسا درحقیقیت نہ ہو۔ ایسا یہاں بیان کردہ دو اقسام کی جانچوں کے ساتھ زیادہ ہوتا ہے (انہانسڈ فرسٹ ٹرائیمیسٹر اسکریننگ اور سیکنڈ ٹرائیمیسٹر اسکریننگ)۔

کیا آپ اس صورت میں مزید تشخیصی ٹیسٹنگ کروائیں گے، اگر آپ کی جانچ کے نتائج بتاتے ہوں کہ ٹرائیسومی 18 یا 21 لاحق ہونے کے امکانات زیادہ ہیں؟

اس بات کا تھوڑا سا خطرہ موجود ہوتا ہے کہ ٹرائیسومی 18 یا 21 کی تشخیص کرنے والے ٹیسٹ (کوریونک وِلَس سیمپلنگ اور امینوسینٹیسس) اسقاط حمل کا سبب ہوں، مگر یہ واحد طریقہ ہے یہ جاننے کے لیے کہ آیا بچے کو ان میں سے کوی مسئلہ تو نہیں۔

ٹرائیسومی 18 یا 21 والے حمل کو جاری رکھنے یا ختم کرنے کے بارے میں آپ کے خیالات کیا ہیں؟

آپ کا فیصلہ آپ کے لیے درست ہونا چاہیے، جس کا انحصار آپ کی زندگی کی صورتحال، اقدار اور عقائد پر ہوتا ہے۔ اپنے ہیلتھ-کیئر پریکٹیشنر، خاندان، دوستوں یا جینیاتی کاؤنسلر کے ساتھ بات کرنا اور مزید ٹیسٹوں کے متعلق جاننا آپ کو اپنا فیصلہ کرنے میں مدد دے سکتا ہے۔

کیا ان میں سے کسی جینیاتی مسئلے کے متعلق جاننا آپ کو اس کے لیے تیار ہونے میں مدد دے گا؟

اپنے حمل کو جاری رکھنے والے کچھ لوگوں کو ٹرائیسومی 18 یا 21 اور مقامی طور پر دستیاب وسائل یا شاید بچے کے لیے گود لیے جانے کا منصوبہ بنانے کے متعلق مزید جاننے کے لیے اضافی وقت ملنا مفید معلوم ہوتا ہے۔

اس نتیجے کا آپ کے حمل کی نگہداشت پر کیا اثر پڑ سکتا ہے؟

قبل از پیدائش جینیاتی جانچ کے نتیجے میں قبل از پیدائش نگہداشت اور نگرانی میں اضافہ کیا جا سکتا ہے۔ بےشک اگر آپ اس کے بعد تشخیصی ٹیسٹ نہ بھی کروائیں تو جینیاتی مسئلے کے آثار یا دیگر خدشات ، آپ کی نگہداشت کو بدل سکتے ہیں۔

میرے انتخابات کیا ہیں؟

اگر آپ ٹرائیسومی 18 اور 21 کے لیے قبل از پیدائش جینیاتی جانچ کروانے کا فیصلہ کرتے ہیں، تو آپ کا ہیلتھ-کیئر پریکٹیشنر آپ کے لیے اس کا انتظام کرنے میں مدد کر سکتا ہے۔

جانچ کے لیے دستیاب ٹیسٹ

01 انہانسڈ فرسٹ ٹرائیمیسٹر اسکریننگ (eFTS)

اس جانچ کے لیے اونٹاریو ہیلتھ انشورنس پلان (OHIP) کی جانب سے حمل کے 11 ہفتوں اور 2 دن سے 13 ہفتوں اور 3 دن کے درمیان ادائیگی کی جاتی ہے۔ اس میں ایک خصوصی الٹراساؤنڈ، جسے 11-14 ہفتوں کا (نیوکل ٹرانسلیوسنسی) الٹراساؤنڈ کہا جاتا ہے، اور خون کا ایک ٹیسٹ شامل ہوتا ہے اور یہ ٹرائیسومی 18 اور 21 کے حامل زیادہ تر حمل تلاش کر لیتا ہے، مگر سب کو نہیں کر پاتا۔

02 سیکنڈ ٹرائیمیسٹر اسکریننگ (STS)

OHIP کی جانب سے ادائیگی کردہ، STS اس صورت میں ایک انتخاب ہوتا ہے، اگر eFTS دستیاب نہ ہو۔ STS کو حمل کے 14 ہفتوں سے 20 ہفتوں اور 6 دن کے اندر خون کے ایک ٹیسٹ کے ذریعے انجام دیا جاتا ہے۔ eFTS ہی کی طرح ، یہ ٹرائیسومی 18 اور 21 کے حامل زیادہ تر حمل تلاش کر لیتا ہے، مگر سب کو نہیں کر پاتا۔

03 نان-انویسو پرینیٹل ٹیسٹنگ (NIPT)

خون کے ذریعے کیا جانے والا یہ ٹیسٹ، NIPT حمل کے 9 یا 10 ہفتوں کے بعد، کسی بھی وقت کیا جا سکتا ہے ، جس کا انحصار لیباٹری پر ہوتا ہے ۔ یہ مندرجہ بالا جانچوں کی نسبت ٹرائیسومی 18 اور 21 کے حامل زیادہ حمل تلاش کر لیتا ہے۔ NIPT ایک اور جینیاتی مسئلے ٹرائیسومی 13 کے لیے جانچ بھی کرتا ہے۔

NIPT اس صورت میں OHIP کی جانب سے فنڈ یافتہ ہوتا ہے، اگر آپ ہماری ویب سائٹ پر فنڈنگ کے لیے درج ذیل میں سے ایک شرط پر پورے اترتے ہوں، بشمول:

- پیدائش کے وقت آپ کی عمر 40 سال یا زیادہ ہو گی۔
- آپ کا سابقہ طور پر ٹرائیسومی 18، 21 یا 13 کے ساتھ کوئی حمل ہو چکا ہے۔
- آپ جڑواں بچوں کے ساتھ حاملہ ہیں۔

اگر شرائط پر پورے نہیں اترتے، مگر پھر بھی NIPT کروانا چاہتے ہیں، تو آپ اس کی خود ادائیگی کر سکتے ہیں۔ آپ کے ہیلتھ-کیئر پریکٹیشنر کو پھر بھی آپ کے لیے اس کا انتظام کرنا ہو گا۔

اگر آپ NIPT کا انتخاب کرتے ہیں، تو آپ کو پہلی یا دوسری سہ ماہی کی جانچ کی ضرورت نہیں ہے، مگر پھر بھی یہ بہتر ہے کہ آپ بچے کی صحت کے متعلق مزید معلومات کے لیے 11-14 ہفتے کا الٹراساؤنڈ (خون کے ٹیسٹ کے بغیر) کروائیں۔

میرے نتائج کا کیا مطلب ہے؟

انہانسڈ فرسٹ ٹرائیمیسٹر اسکریننگ (eFTS) اور سیکنڈ ٹرائیمیسٹر اسکریننگ (STS) کے نتائج

آپ کے خون کے ٹیسٹ کے تقریبًا 5 ایام کار کے بعد نتائج آپ کے ہیلتھ-کیئر پریکٹیشنر کو بھیجے جائیں گے۔ نتائج آپ کو بتائیں گے کہ بچے کو ٹرائیسومی 18 اور 21 لاحق ہونے کا زیادہ امکان ("جانچ مثبت") یا کم امکان ("جانچ منفی") ہے۔

جانچ منفی

زیادہ تر لوگوں کا نتیجہ جانچ منفی ہو گا، جو ظاہر کرے گا کہ بچے کو ٹرائیسومی 18 اور 21 لاحق ہونے کا امکان کم ہے- منفی نتیجے کا مطلب یہ نہیں ہے کہ بچے کو ان میں سے کوئی مسئلہ ہونے کا کوئی امکان نہیں، صرف یہ کہ اس کا امکان کم ہے۔ آپ کے ہیلتھ-کیئر پریکٹیشنر کی جانب سے آپ کے حمل کی نگہداشت کا طریقہ ممکنہ طور پر تبدیل نہیں ہو گا۔

جانچ مثبت

ایک مثبت نتیجے کا مطلب ہے کہ بچے کو ٹرائیسومی 18 اور 21 لاحق ہونے کا امکان زیادہ ہے، نہ کہ انہیں لازمی طور پر یہ ہو گی۔ درحقیقت، اس نتیجے والے زیادہ تر لوگوں کے ہاں اس مسئلے والا کوئی بچہ نہیں ہوتا۔ زیادہ یقینی ہونے کے لیے، آپ کا ایک اور جانچ کا ٹیسٹ، زیادہ درست NIPT، ہو سکتا ہے، جس کی ادائیگی OHIP کرتا ہے، اگر eFTS یا STS میں سے کوئی مثبت آیا ہو۔

ایک اور انتخاب تشخیصی ٹیسٹنگ کروانا ہے، جو کوریونک وِلَس سیمپلنگ (CVS)، جس میں پلیسینٹا کی بافتوں کے نمونہ کا ٹیسٹ کیا جاتا ہے، یا امینوسینٹیسس، جس میں ایمینیاٹک فلوئڈ کا ٹیسٹ کیا جاتا ہے، ہو سکتا ہے۔ یہ دونوں یقینی طور پر بتائیں گے کہ آیا آپ کے بچے میں کروموسوم کی تبدیلی ہے (مگر دونوں میں استقاط حمل کا تھوڑا سا خطرہ موجود ہے)۔ آپ مزید ٹیسٹنگ نہ کروانے کا انتخاب بھی کر سکتے ہیں۔

نان-انویسو پرینیٹل ٹیسٹنگ (NIPT) کے نتائج

NIPT کے نتائج واپس حاصل کرنے میں تقریبًا 10 ایام کار لگتے ہیں، جنہیں "زیادہ خطرہ" یا "کم خطرہ" کے طور پر پیش کیا جاتا ہے۔ دوسری دونوں جانچوں کی طرح ہی، نتائج یقینی طور پر نہیں بتا سکتے کہ آیا بچے کو جینیاتی مسئلہ ہے، مگر یہ زیادہ درست ہوتا ہے۔ "زیادہ خطرہ" کے نتیجے والے زیادہ تر لوگوں کے بچے کو ٹرائیسومی 18، 21 یا 13 لاحق ہوتا ہے، مگر آپ کو پھر بھی یقینی طور پر جاننے کے لیے CVS یا امینوسینٹیسس کی ضرورت ہو گی۔ آپ کے لیے اپنے "زیادہ خطرہ" والے نتیجے اور مزید ٹیسٹنگ کے حوالے سے انتخابات کے بارے میں بات کرنے کے لیے جینیات کے ایک ماہر سے بات کرنا مفید ہو سکتا ہے۔

کوئی نتیجہ نہیں

بعض اوقات، NIPT نتیجہ نہیں دے سکتا۔ یہ دیگر دونوں جانچوں کے ساتھ بہت کم واقع ہوتا ہے۔ جب NIPT ناکام ہو جاتا ہے، تو اس کا یہ مطلب نہیں ہے کہ بچے کو کوئی جینیاتی مسئلہ لاحق ہے۔ آپ کے پاس NIPT کو دہرانے کا انتخاب ہو سکتا ہے۔ دیگر انتخابات میں دیگر کوئی جانچ، الٹراساؤنڈ یا تشخیصی ٹیسٹنگ (CVS یا امینوسینٹیسس) کروانا شامل ہو سکتا ہے۔

توجہ دیں: "جانچ مثبت"، "جانچ منفی"، "زیادہ خطرہ" اور "کم خطرہ" کی اصلاحات وہ ہیں، جو اونٹاریو لیباٹریز کی جانب سے رپورٹس میں استعمال کی جاتی ہے۔

مزید سوالات ہیں؟ ہم مدد کے لیے موجود ہیں

قبل از پیدائش جانچ کے بارے میں مزید پڑھنے کے لیے ہماری ویب سائٹ ملاحظہ کریں۔

ہمارے سند یافتہ جینیاتی کاؤنسلر سے بذریعہ فون یا ای میل رابطہ کریں۔

رابطہ معلومات

PrenatalScreeningOntario.ca

1-833-351-6490 (ٹول فری) / 613-737-2281

PSO@BORNOntario.ca

URDU – PRENATAL GENETIC SCREENING. Publication No. (301041).
ISBN 978-1-4868-6338-9. PDF. December 2023. © King's Printer for Ontario, 2023.