مریض کی معلومات

جامع جینیاتی جانچ کے بارے میں

2 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؟ 3
آپ کو کیا نتائج مل سکتے ہیں؟ 4
آپ کے انتخاب 4
صحت سے متعلق اہم حادثاتی نتائج 4
رشتہ داروں کے لیے پوچھ کچھ کے مضمرات 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

2 ایڈیشن

مصنف، پبلشر اور ذمہ دار ادارہ: ڈینش Nationalt Genom Center (نیشنل جینوم سینٹر)
حق اشاعت: ڈینش Nationalt Genom Center (نیشنل جینوم سینٹر)
ورژن: 2.0 (1 نومبر 2020 سے درست)
ورژن کی تاریخ: 27 اکتوبر 2020 - فارمیٹ: PDF

جامع جینیاتی تجزیہ سے متعلق مریض کی معلومات

معالج نے آپ کے تشخیصی ورک اپ یا بیماری کے علاج کے حصے کے طور پر آپ کو ایک جامع جینیاتی تجزیہ پیش کرنا مناسب سمجھا ہے. یہ آپ کی پسند ہے کہ آیا آپ ایسا علاج چاہتے ہیں جس میں جینیاتی تجزیہ شامل ہو. 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 جینوں کے بارے میں معلومات پڑھیں گے اور کیا ہوگا اور پھر کچھ ایسے انتخاب کے بارے میں معلومات جو آپ کو علاج کے لیے باخبر رضامندی دینے کے سلسلے میں کرنے کی ضرورت ہے جس میں جینیاتی تجزیہ (رضامندی کا فارم) شامل ہے. آپ کو سوالات پوچھنے کا موقع دیا جائے گا آپ یہاں گہرائی سے معلومات اور وضاحتی ویڈیوز تلاش 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. یہ ، مثال کے طور پر ، اس وجہ سے ہو سکتا ہے کہ جین کا کچھ حصہ غائب ہے یا جین میں موجود معلومات بدل گئی ہیں. جینیاتی تبدیلی یا تو کسی شخص کے لیے نئی ہو سکتی ہے یا ایک یا دونوں والدین سے وراثت میں مل سکتی ہے. آپ/آپ کے بچے اور آپ کے خاندان کے دیگر افراد کے لیے یہ ضروری ہو سکتا ہے کہ وہ ان جینیاتی تبدیلیوں کی نشاندہی کریں جو بیماریوں کی نشوونما کے لیے اہم ہیں.

وراثت میں ملنے والی جینیاتی تبدیلیاں جسم کے تمام خلیوں میں پائی جائیں گی جو کہ نئی خود بخود تبدیلیوں کے برعکس ہیں ، جو صرف مقامی ہیں. ایک اچانک نئی جینیاتی تبدیلی کی ایک مثال ایک کینسر والا ٹیومر ہے جس کے خلیوں میں جینیاتی تبدیلیاں ہوتی ہیں. خود بخود نئی جینیاتی تبدیلیاں عام طور پر جراثیم کے خلیوں میں نہیں پائی جاتی ہیں اور اس طرح اولاد کو منتقل نہیں کی جاسکتی ہیں، جس کا مطلب ہے کہ وہ عام طور پر موروثی نہیں ہوتے ہیں. آپ کے معالجین جینیاتی تبدیلیوں کو سمجھتے ہیں آپ کے علاج کو بہتر بنانے میں مدد کرسکتے ہیں ، یا آپ کے علاج کے بارے میں مشورہ. یہ وہ آپشن ہے جسے اکثر "صحت سے متعلق دوا" کہا جاتا ہے.

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. اگرچہ بہت سے جینوں کی جانچ کی جاتی ہے ، آپ سے صرف ایک خون اور/یا ٹشو کا نمونہ درکار ہوتا ہے.

ٹیسٹ کیسے کیا جاتا ہے؟

آپ سے خون اور/یا ٹشو کا نمونہ درکار ہے. DNA نمونے سے نکالا جاتا ہے. کچھ معاملات میں ، آپ کے والدین یا خاندان کے دیگر افراد سے خون کے نمونے کا تجزیہ کرنا بھی مددگار ثابت ہوسکتا 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؟

ایک جامع جینیاتی تجزیہ کے کئی ممکنہ نتائج ہیں:

A. ایک یا زیادہ جینیاتی تبدیلیوں کی نشاندہی کی جاتی ہے جو وضاحت کر سکتی ہیں کہ آپ بیمار کیوں ہو گئے ہیں.

B. کوئی جینیاتی تبدیلیوں کی نشاندہی نہیں کی گئی جو وضاحت کر سکتی ہے کہ آپ بیمار کیوں ہو گئے ہیں.

C. ایک یا زیادہ جینیاتی تبدیلیوں کی نشاندہی کی جاتی ہے، جس کے مضمرات کا یقین کے ساتھ اندازہ نہیں کیا جا سکتا. لہذا یہ واضح نہیں ہے کہ کیا جینیاتی تبدیلی وضاحت کر سکتی ہے کہ آپ بیمار کیوں ہو گئے ہیں.

اس کے علاوہ، نام نہاد اتفاقی نتائج کی نشاندہی کی جاسکتی ہے، یعنی جینیاتی تبدیلیاں جو دوسری بیماریوں کے پیدا ہونے کے امکانات کو بڑھاتی ہیں. تاہم، اس بات پر زور دیا گیا ہے کہ جانچ میں اس بیماری کے علاوہ کوئی اور بیماری شامل نہیں ہے جو آپ کی تشخیصی ورک اپ کا مقصد ہے. آپ صحت سے متعلق اہم حادثاتی نتائج کے بارے میں اور صحت سے متعلق اہم حادثاتی نتائج کے بارے میں رائے حاصل کرنے سے انکار کے امکان کے بارے میں مزید پڑھ سکتے ہیں.

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

آپ کے انتخاب

بحیثیت مریض، آپ خود فیصلہ کریں کہ آپ صحت کے نظام میں مریضوں کا علاج حاصل کرنا چاہتے ہیں یا نہیں. آپ کی باخبر رضامندی کے بغیر کوئی علاج شروع یا جاری نہیں رکھا جا سکتا. یہ علاج پر بھی لاگو ہوتا ہے جس میں وسیع جینیاتی تجزیہ شامل ہوتا ہے. آپ اپنے معالج سے رابطہ کرکے علاج کے لیے اپنی رضامندی ہمیشہ واپس لے سکتے ہیں.

اگر آپ ایک جامع جینیاتی تجزیہ کرنا چاہتے ہیں تو، آپ کو قانون کے ذریعہ تحریری رضامندی فراہم کرنے کی ضرورت ہے اور واقعاتی نتائج کے بارے میں فیصلہ کرنا ہے جو آپ کو بعد میں موصول ہوسکتا ہے.[1]

آپ کو اس معاملے پر کوئی بھی فیصلہ کرنے سے پہلے سوچنے کے لیے ضروری وقت دیا جائے گا اگر آپ تشخیصی معائنہ نہیں چاہتے ہیں تو آپ کا معالج آپ کو کسی دوسرے امتحان اور علاج کے اختیارات اور جامع جینیاتی تجزیہ نہ کرنے کے 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 تبدیلیاں غیر متوقع طور پر پائی جاتی ہیں جن کا اندازہ بیماری کے خطرے کو بڑھانے کے لیے کیا جاتا ہے لیکن اس بیماری سے کوئی تعلق نہیں ہے جس کے لیے آپ کی جانچ کی جا رہی ہے. اسے حادثاتی نتائج کہا جاتا ہے. اس طرح کی تلاش، مثال کے طور پر، دل کے مریض میں جینیاتی تبدیلی ہو سکتی ہے جو کینسر کے نمایاں طور پر بڑھتے ہوئے خطرے سے وابستہ ہے.

جب آپ رضامندی کے فارم پر دستخط کرتے ہیں تو آپ کو یہ فیصلہ کرنا ہوگا کہ آپ صحت سے متعلق کسی بھی اہم واقعاتی نتائج کے بارے میں مطلع کرنا چاہتے ہیں اور اگر ایسا ہے تو آپ کس قسم کے حادثاتی نتائج کے بارے میں مطلع کرنا چاہتے ہیں. یہ صرف وہ نتائج ہوں گے جو معالج کے ذریعہ ممکنہ طور پر صحت پر نمایاں اثرات مرتب کرتے ہیں اس کا مطلب یہ ہے کہ اس کا اندازہ لگایا گیا ہے کہ سنگین بیماری کا نمایاں طور پر بڑھتا ہوا خطرہ ہے. کچھ مریض تبھی رائے کو ترجیح دیتے ہیں جب حالت کو بعد میں روکا یا علاج کیا جا سکے. دوسرے مریض صحت سے متعلق تمام اہم حادثاتی نتائج پر رائے کو ترجیح دیتے ہیں جن میں ان کو روکا یا علاج نہیں کیا جا سکتا، مثال کے طور پر اس علم کو اپنی زندگی کی منصوبہ بندی میں شامل کرنے کے قابل ہونا.

دوسرے مریض 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.

1 Cf. ایگزیکٹو آرڈر نمبر علاج کے سلسلے میں معلومات اور رضامندی کے بارے میں 359 میں سے 4 اپریل 2019 اور صحت کے اعداد و شمار کا انکشاف اور حصول وغیرہ، سیکشن 2 (5)

رشتہ داروں کے لیے امتحان کے مضمرات

موروثی بیماری کی تلاش آپ یا آپ کے قریبی رشتہ داروں کے لیے نتائج کا باعث بن سکتی ہے جو پچھلی نسلوں سے وراثت میں ملی ہو. لہذا ، یہ ایک اچھا خیال ہو سکتا ہے کہ آپ اپنے قریبی رشتہ داروں سے اس بارے میں تبادلہ خیال کریں کہ آپ کوئی نتیجہ حاصل کرنے سے پہلے ہی اس طرح کا نتیجہ ان کے حوالے کیسے کر سکتے ہیں. آپ اپنے ڈاکٹر سے بات کر سکتے ہیں کہ یہ کیسے کریں

نیا علم

مستقبل میں، ہمارے جینوں اور ان کے مضمرات کے بارے میں ہمارے علم میں اضافہ ہوگا. اس کا مطلب یہ ہو سکتا ہے کہ نیا علم ابھرتا ہے جو اس مخصوص بیماری پر اثر ڈال سکتا ہے جس کے لیے آپ کی جانچ کی جا رہی ہے. یہ آپ کے معائنے یا علاج کی تکمیل کے بعد بھی ہوسکتا ہے. آپ فیصلہ کر سکتے ہیں کہ آیا آپ مستقبل میں دوبارہ رابطہ کرنا چاہتے ہیں. آپ کو یہ جاننے کی ضرورت ہے کہ نئے علم کے بارے میں ہار میں رابطہ کرنے کا مطلب یہ نہیں ہے کہ آپ کے DNA کا باقاعدہ وقفوں سے منظم طریقے سے دوبارہ جائزہ لیا جاتا 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 جینیاتی ڈیٹا کو صحت کی تحقیق میں شامل کریں ، 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 کا جینیاتی ڈیٹا ڈینش Nationalt Genom Center (نیشنل جینوم سینٹر) میں محفوظ ہے. آپ کا 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
Copenhagen S 2300
Building 208

00 90 26 72 +45 T
kontakt@ngc.dk M
www.ngc.dk W

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

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

جب آپ کے جینیاتی ڈیٹا کو تحقیق میں استعمال کیا جاتا ہے تو، آپ مستقبل کے مریضوں کے فائدے کے لیے علاج کے بارے میں نئے علم کی پیداوار میں اپنا حصہ ڈالتے ہیں.

آپ خود فیصلہ کریں کہ تجزیے کے نتائج ان مقاصد کے لیے استعمال کیے جا سکتے ہیں جو آپ کے اپنے علاج اور ان مقاصد سے بالاتر ہیں جو براہ راست آپ کے علاج سے متعلق ہیں. 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 کا ڈیٹا صحت کی تحقیق کے لیے استعمال کیا جا سکتا ہے، مثال کے طور پر. اگر آپ نہیں چاہتے ہیں کہ آپ کا ڈیٹا تحقیق کے لیے استعمال کیا جائے 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. 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).

آپ کو معلوم ہونا چاہیے کہ تحقیق کے سلسلے میں آپ کے جینیاتی ڈیٹا کا استعمال تحقیق پر لاگو ہونے والے قواعد 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 کے بارے میں رائے حاصل کر سکیں گے اگر ان کے صحت پر نمایاں اثرات ہوں اور آراء بیماری کو روکنے یا علاج کرنے کا موقع فراہم کریں.