معالجہ کس چیز پر مشتمل ہے؟

ان عوارض کے لئے معالجے کا سب سے اہم پہلو خوراک سے متعلق ہے اور ہر کیفیت کے لئے خاص خوراکیں وضع کی گئی ہیں۔ بچپن کی عمو می بیماری کے عرصے کے دوران والدین کو اضافی مشورہ دیا جاتا ہے اور شاذ و نادر مواقع پر، ہسپتال میں بھرتی کرنے کی ضرورت پڑسکتی ہے۔

کیا موجودہ بچوں پر اثر پڑ سکتا ہے؟

"جینیاتی" کیفیات کی حیثیت سے یہ عوارض انہی والدین کے یہاں موجودہ بچوں اور آئندہ پیدا ہونے والے بچوں پر اثر انداز ہوسکتے ہیں۔ نتیجہ مثبت ہونے کی صورت میں، موجودہ بچوں کی جانچ کی جائے گی اور آئندہ کے استقرار حمل کے بارے میں مشورہ پیش کیا جائے گا۔

کیا جانچ کسی خطرے پر مشتمل ہوتی ہے؟

کوئی اضافی خون کا نمونہ درکار نہیں ہوتا ہے اور غلط مثبت نتیجے کی وجہ سے پیدا ہونے والا اضطراب ہی واحد خطرہ ہے۔ بذات خود کیفیات کی طرح غلط مثبت نتیجے کافی شاذ و نادر ہیں لہذا ہم اسکریننگ کروانے والے 750,000 میں سے قریب 28 صحیح مثبت اور 42 غلط مثبت معاملات کی توقع کرسکتے ہیں۔ غلط مثبت نتیجے کے امکانات 20,000 میں قریب 1 ہے۔

کیا معاملات چھوٹ بھی سکتے ہیں؟

ہاں، یوں تو ان کیفیات میں مبتلا بیشتر بچوں کا پتہ پروگرام کے ذریعہ ہی چل جائے گا لیکن یہ بھی ممکن ہے کہ ان کیفیات میں سے ایک کیفیت میں مبتلا بچہ مثبت نتیجہ نہیں دے سکتا ہے۔

کیا یہ "تحقیق" ہے؟

نہیں، اس سے ملتے جلتے اسکریننگ پروگرامز پورے یوروپ اور امریکہ میں بہت سارے ممالک میں پہلے ہی انجام دیئے گئے ہیں۔ یہ تشخیص تحقیق کے نئے سوالوں کا جواب تو نہیں دے گی لیکن اس بات کو یقینی بنائے گی کہ جس طریقے سے یہ جانچیں انجام دی جاتی ہیں ان کی محتاط طور پر تشخیص ہو گئی ہے اور UK میں استعمال کے لئے ان کی کارکردگی کو بڑھایا گیا ہے۔ مثبت میں تبدیل ہوجانے والے معاملات کی معمولی تعداد کے پیش نظر، والدین سے ایک تحقیقی مطالعہ میں شرکت کرنے کو کہا جائے گا تاکہ معالجہ کو بہتر بنانے اور اسکریننگ کی تشخیص کرنے میں مدد ملے۔

رہنمائی کے اختتام پر کیا ہوگا؟

ان پانچ عوارض کے لئے نومولود بچوں کی اسکریننگ مارچ 2014 میں بند ہوجائے گی۔ ایک رپورٹ پیش کی جائے گی اور ڈیٹا پر مبنی لاگت کی اثرانگیزی سے متعلق مطالعہ مکمل کیا جائے گا۔ اس کے بعد نیشنل اسکریننگ کمیٹی (UKNSC) یہ فیصلہ کرے گی کہ آیا محکمۂ صحت کو یہ سفارش کی جائے کہ ان کیفیات کے لئے نومولود بچوں کی اسکریننگ کو باضابطہ طور پر اختیار کیا جائے یا نہیں۔

اگر جانچ معمول کے مطابق ہے تو والدین کو کیسے پتہ چلے گا کہ سبھی کچھ ٹھیک ٹھاک ہے؟

والدین کو PKU، CF، CHT، SCD اور MCADD کے لئے اپنے نومولود بچوں کی اسکریننگ کے نتائج یا تو "مشتبہ نہیں ہے" کے عنوان والے خط کے ذریعہ موصول ہوتے ہیں جو کچھ علاقوں میں والدین کو بھیجے جاتے ہیں یا ہیلتھ وزیٹر (مشاہد صحت) کے توسط سے دیئے جاتے ہیں۔ اگر رہنمائی کے حصے کے طور پر اسکریننگ کی گئی کیفیات کے نتائج بھی معمول کے مطابق ہیں تو انہیں وہی خط ملے گا، لیکن پانچ اضافی حسب معمول نتائج کو الگ الگ نام نہیں دیا جائے گا۔

کیا والدین اپنے بچے کے لئے اس جانچ سے منع کرسکتےہیں؟

ہاں، والدین اگر چاہیں تو وہ اس جانچ سے منع کرنے کو آزاد ہیں اور اس سے ان دیگر کیفیات کے لئے اسکریننگ میں شرکت متاثر نہیں ہوگی جو UK کے نومولود بچوں کے اسکریننگ پروگرام کا حصہ بنتے ہیں

کیا والدین اور صحت سے متعلق پیشہ ور افراد مزید معلومات حاصل کرسکتے ہیں؟

رہنمائی سے متعلق مزید معلومات اور جن کیفیات کو شامل کرنا ہے وہ www.expandedscreening.org پر مل سکتی ہے

نومولود بچے کی توسیعی اسکریننگ

پیشرو مطالعہ

والدین اور صحت سے متعلق پیشہ ور افراد کے لئے مشورہ

National Institute for Health Research

2004 میں ایک مطالعہ کی شروعات ہوئی جو انگلینڈ میں میڈیم چین اسائل کو اے ڈیہائیڈروجینیس ڈیفیسیئنسی [medium-chain acyl-CoA dehydrogenase deficiency (MCADD)] کے لئے اسکریننگ کے کامیاب تعارف کا سبب بنا۔ اسی وقت سے MCADD کے تقریباً 500 معاملات کی نشاندہی ہوئی ہے اور ان کا علاج ہوا ہے۔ اس وقت یہ معلوم ہوا تھا کہ قدرے زیادہ شاذ و نادر کیفیات کو بھی قبل از وقت پتہ چل جانے سے زبردست فائدہ ہوگا، اور خون کے چکتے کا وہی نمونہ استعمال کرکے اس کی نشاندہی ہوسکتی ہے۔

محتاط طور پر غور و خوض اور نیشنل اسکریننگ کمیٹی (NSC) اور ہیلتھ ٹکنالوجی اسیسمنٹ پروگرام کے ساتھ ہونے والی گفتگو کے بعد، ایک اضافی پانچ انتہائی شاذ و نادر کیفیات کی اسکریننگ کی ایک تشخیص انجام دینے پر اتفاق رائے ہوا تھا۔ یہ مخصوص کیفیات امریکہ اور یوروپ دونوں ہی جگہوں پر نومولود بچوں سے متعلق اسکریننگ پروگرام کا حصہ ہیں۔

جن اضافی کیفیات کی اسکریننگ ہوئی وہ یہ ہیں:

میپل سیرپ یورین ڈیزیز [Maple syrup urine disease (MSUD)]

ہوموسسٹینوریا پائریڈوکسن ان ریسپانزیو، [Homocystinuria, pyridoxine unresponsive, (Hcys)]

گلوٹیرک ایسڈیوریا ٹائپ 1 [Glutaric aciduria type 1 (GA1)]

آئسوویلیرک ایسیڈیمیا [Isovaleric acidaemia (IVA)]

لانگ چین ہائیڈروکسیسائل کو اے ڈیہائیڈروجینیس ڈیفیسیئنسی [Long-chain hydroxyacyl-CoA dehydrogenase deficiency (LCHADD)]

یوں تو پکڑ میں آجانے والے بچوں اور خاندانوں کے لئے واضح طور پر سود مند ہے، مگر اجتماعی طور پر ان کیفیات سے UK میں ہر سال صرف 25 معاملات کی نشاندہی ہونے کی توقع ہے، جو جانچ شدہ 30,000 بچوں میں تقریباً 1 ہے، یا ایک مخصوص اسکریننگ والی لیبارٹری کے علاقے میں قریب دو یا تین ہے۔

مطالعات کا اہتمام فوکس گروپوں میں ہوا اور یہ Health Expect، 12 اگست 2011، 10.1111/j.1369 - 7625 میں شائع ہوئے؛ جن سے یہ عندیہ ملا کہ خواتین یہ جاننا چاہتی ہیں کہ رہنمائی سے متعلق تشخیص انجام پا رہی ہے اور اگر وہ چاہیں تو انہیں اسے قبول یا مسترد کرنے کا حق دیا جا سکتا ہے۔ انہوں نے ہر انفرادی شاذ و نادر کیفیت کے سلسلے میں تفصیلی معلومات کی خواہش ظاہر نہیں کی۔ یہی طریقہ اپنایا گیا ہے اور اس پرچے میں مذکور معلومات کی تکمیل www.expandedscreening.org پر دستیاب آن لائن معلومات سے ان والدین کے لئے کی گئی ہے جو اس تک رسائی حاصل کرنے کے خواہاں ہیں۔ یہ طریقہ اسکریننگ کے دوسرے پروگراموں میں اچھی طرح کارگر رہا ہے۔

یہ رہنمائی 16 جولائی 2012 سے لے کر 19 مارچ 2014 تک اسکریننگ سے متعلق چھ لیبارٹریز اور وہ جن علاقوں میں خدمت پیش کرتے ہیں وہاں پر عمل میں آئے گی: یہ علاقے ہیں لیڈز، مینچسٹر، شیفیلڈ، برمنگھم، لندن (Guys) اور لندن (GOSH) کی نیو بورن اسکریننگ لیبارٹریز۔ اس وقت کے دوران، پانچ اضافی کیفیات کے پیش نظر تقریباً 750,000 بچوں کی اسکریننگ ہوگی، اگر مائیں / والدین اسے منظور کریں۔ یہ پرچہ ان سوالوں کا جواب دینے میں مدد کے لئے وضع کیا گیا ہے جو خون کا نمونہ لینے کے وقت پیدا ہوسکتے ہیں۔ براہ کرم درج ذیل سوالات اور نیچے ان کے جوابات دیکھیں جو مفید ثابت ہوسکتے ہیں:

کس قسم کے اضافی عوارض کے پیش نظر اسکریننگ ہو رہی ہے؟

پانچ کافی شاذ و نادر عوارض کے پیش نظر اسکریننگ ہوگی (وہ اس پرچہ میں ازیں قبل نام کے لحاظ سے مندرج ہیں)۔ وہ خاص طور پر 100,000 ولادتوں میں 1 سے لے کر 200,000 ولادتوں میں 1 تک پیش آتے ہیں، ان سبھی کو اسکریننگ کے ذریعہ پیش کردہ بروقت پتہ لگنے سے فائدہ ہوگا۔

یہ کیفیات کس وجہ سے ہوتی ہیں؟

وہ ہر والدین میں "جینیاتی" عوارض ہیں، اگرچہ وہ بذات خود ٹھیک ہوتے ہیں، مگر ناگزیر طور پر یہ عارضہ اپنے بچوں کو پہنچا دیتے ہیں۔

اگر بچے کا نتیجہ مثبت رہا تو کیا ہوگا؟

ان کیفیات کے لئے مثبت نتائج حد درجہ شاذ و نادر ہیں۔ بچے کی خیر و عافیت پتہ کرنے کے لئے متعلقہ صحت سے متعلق پیشہ ور افراد کے ذریعہ والدین سے بذریعہ ٹیلیفون رابطہ کیا جائے گا۔ ایک تشخیص اور کچھ جانچوں کے واسطے ہسپتال میں بچے کو دیکھنے کے لئے ملاقات کا ایک وقت طے کیا جائے گا۔ ان جانچوں کے نتائج سے، جو عموماً 7 دنوں کے اندر دستیاب ہوجاتے ہیں، یا تو کیفیت کی تصدیق ہوگی یا یہ پتہ چلے گا کہ نتیجہ ایک غلط مثبت نتیجہ تھا۔ اس بیچ والدین کو اس بارے میں مشورہ دیا جائے گا کہ اپنے بچے کی دیکھ بھال کیسے کی جائے اور دودھ پلانے کے بارے میں خصوصی مشورہ دیا جائے گا۔ شاذ و نادر حالات میں بچے کو ہسپتال میں مختصر قیام کرنا پڑسکتا ہے۔

معالجہ کس قدر مؤثر ہے اور اگر کیفیات کا پتہ نہیں چلا تھا تو کیا ہوگا؟

ان عوارض کا اگر علاج نہ کیا جائے تو یہ سبھی سنگین ہوتے ہیں اور یوں تو بچہ ولادت کے وقت ٹھیک ٹھاک معلوم پڑتا ہے مگر وہ بیمار ہوسکتا ہے۔ کچھ معاملات میں یہ کافی وقت رہتے ہوسکتا ہے یا اس میں ایک یا دو سال کا وقت لگ سکتا ہے۔

وقت پر شروع ہوجانے والا معالجہ تاخیر سے شروع ہونے والے معالجے کی بہ نسبت کافی زیادہ مؤثر ہے۔ عمومی طور پر اسکریننگ کے ذریعہ پتہ لگنے کے وقت متاثرہ بچے کی ظاہری ہیئت کافی اصلاح پذیر ہوتی ہے حالانکہ شاذ و نادر معاملات میں یہ غیر مؤثر بھی ہوسکتی ہے۔ اگر علاج نہ کروایا جائے تو اس کا نتیجہ سنگین اثرات، بشمول شدید دماغی فتور یا موت کی صورت میں برآمد ہوسکتا ہے۔