



جینیات کی مبادیات

 Ann & Robert H. Lurie
Children's Hospital of Chicago®

All,
for
your
one.®



ان ویب سائٹس سے جینیات کے بارے میں
مزید جانیں:

امریکی نیشنل لائبریری آف میڈیسن
(U.S. National Library of Medicine)
جینیٹکس یوم کا حوالہ
ghr.nlm.nih.gov/primer

مراکز برائے امراض کا کنٹرول اور روک تھام (Centers for
Disease Control and Prevention)
جینیات کی مبادیات
cdc.gov/genomics/about/basics.htm

جینیاتی الائنس
geneticalliance.org

GeneEd ویب

جینیات سیکھیں

learn.genetics.utah.edu/content/basics

ہم سے رابطہ کریں

Lurie Children's Division of Genetics
Birth Defects and Metabolism

312.227.6120

این اور رابرٹ ایچ۔ لیوری (Ann & Robert
H. Lurie)
چلڈرنز ہاسپٹل آف شکاگو

East Chicago Avenue 225
Chicago, Illinois 60611-2991
312.227.4000

luriechildrens.org

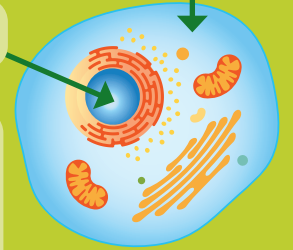
KD.01.2019



یہ آپ ہیں

آپ کا جسم اربوں،
کھربوں خلیوں سے
بنا ہوا ہے

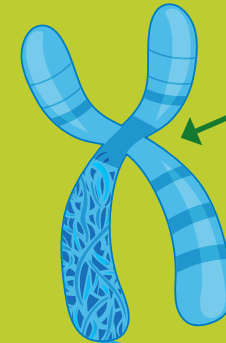
یہ ایک خلیہ ہے



یہ نیوکلئس ہے

ہر خلیے کے نیوکلئس
میں کروموسومز
ہوتے ہیں

یہ ایک
کروموسوم ہے



کروموسوم DNA کی
ڈوریوں کا بنا ہوتا ہے

یہ ایک DNA کی
ڈور ہے



DNA کا ایک سیکشن جین
ہے

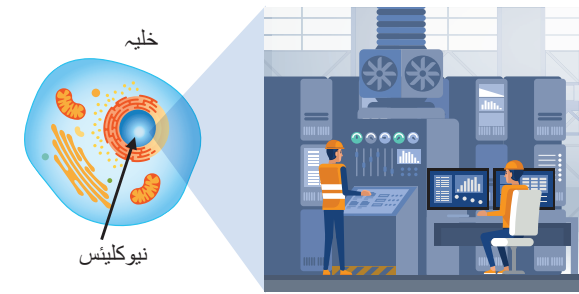
جین میں وہ ہدایات ہوتی
ہیں جو آپ کو
آپ بناتی ہیں!



خلیے

ارہوں، کھریوں خلیے مل کر ہمارے اجسام بناتے ہیں۔ ہر خلیہ ایک چھوٹی سی فیکٹری کی مانند ہے۔

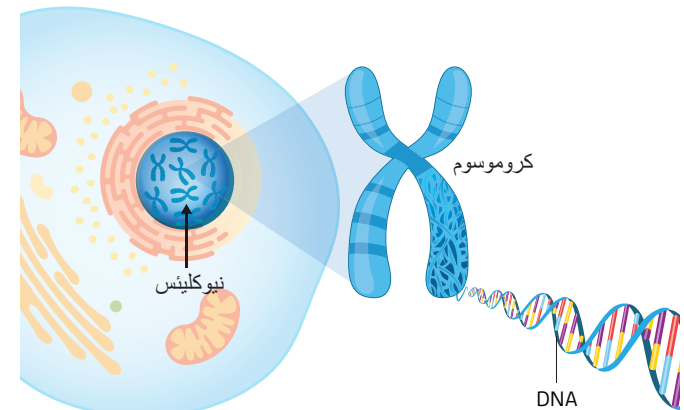
- خلیے ہمارے جسم کے نمو پانے اور صحت مند رہنے کے لیے درکار پروٹکٹس بناتے ہیں۔
- یہ پروٹکٹس بنانے کی ہدایات خلیے کے نیوکلیئس میں اسٹور ہوتی ہیں۔ نیوکلیئس فیکٹری میں کنٹرول روم کی طرح ہوتا ہے۔



DNA، جین اور کروموسومز

جین خلیوں کو درکار پروٹکٹس میں سے کوئی ایک تیار کرنے کے لیے DNA کی ہدایات کا ایک سیٹ ہوتا ہے۔

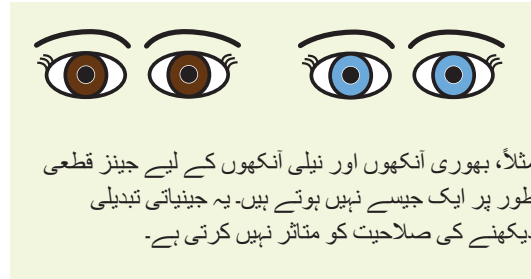
- انسانی جسم میں لگ بھگ 20,000 جین ہیں، اور ہر کسی کا خلیے میں ایک مخصوص کام ہوتا ہے۔
- ہر جین DNA کی ایک کافی طویل ڈور ہوتی ہے۔ نیوکلیئس میں فٹ آنے کے لیے، جین کروموسوم نامی ساختی عناصر میں مضبوطی کے ساتھ پیک ہوتے ہیں۔
- انسانوں میں کروموسوم کے 23 جوڑے ہوتے ہیں۔ ہمیں ہر جوڑے میں ایک کروموسوم اپنی ماں سے، اور دوسرا اپنے باپ سے موصول ہوتا ہے۔



جینیاتی تبدیلیاں

ہمارے جین کے لیے DNA کی ہدایات فرد بہ فرد مختلف ہو سکتی ہیں۔

- ہمارے جین میں بہت ساری تبدیلیاں صحت کے مسائل کا سبب نہیں بنتی ہیں۔ وہ بس ہمیں مختلف اور منفرد بناتی ہیں۔



کچھ جینیاتی تبدیلیاں صحت کے مسائل کا سبب ضرور بنتی ہیں اور انہیں کو جینیاتی کیفیات کے حوالے سے جانا جاتا ہے۔

- اس صورت میں، خلیہ جین سے ایک پروٹکٹ بناتا ہے جو ویسے کام نہیں کرتی ہے جیسے کرنا چاہیے۔ پروٹکٹ غلط سائز یا شکل کی ہو سکتی ہے، یا خلیہ ہو سکتا ہے سرے سے پروٹکٹ ہی نہ بنائے۔

ہم مان لیتے ہیں کہ خلیہ ایک فیکٹری ہے جو باسکٹ بالز بناتی ہے۔ خلیے میں ایک جینیاتی تبدیلی ہے جس کی وجہ سے فیکٹری معمول کی گول شکل کی گیندوں کی بجائے انڈے کی شکل کی گیندیں بناتی ہے۔ انڈے کی شکل کی گیندیں گول گیندوں کی طرح نہیں اچھلتی ہیں، اور کھلاڑی انہیں استعمال نہیں کر سکتے ہیں۔



- جینیاتی کیفیت ایک جین یا جین اور/یا کروموسومز کے گروپ میں تبدیلی سے لاحق ہو سکتی ہے۔

جینیاتی جانچ

جینیاتی جانچ اس مخصوص جینیاتی تبدیلی کو شناخت کرنے کے لیے انجام دی جاتی ہے جو کسی فرد کی صحت کے مسائل کا سبب بن رہی ہوتی ہے۔ جینیاتی جانچ کے نتائج پیچیدہ ہو سکتے ہیں۔ جینیاتی جانچ کا آرڈر دینے والی آپ کی نگہداشت صحت کی ٹیم کا کوئی ممبر نتائج پر گفتگو کرے گا اور آپ کے سوالوں کا جواب دے گا۔ آپ کو جینیاتی مشیر کے پاس بھی بھیجا سکتا ہے، اگر کوئی مشیر پہلے سے آپ کی نگہداشت صحت ٹیم کا ممبر نہ ہو۔

جینیاتی جانچ کے نتائج کی مختلف قسمیں ہوتی ہیں:

- **مثبت/خلاف معمول** — ایک جینیاتی جانچ کی شناخت ہوئی تھی جس سے ایسی بیماری لاحق ہونے کا علم ہے جو اس فرد کی علامات سے مطابقت رکھتی ہے۔
- **منفی/نارمل** — کوئی ایسی جینیاتی تبدیلی نہیں ملی جس سے کوئی عارضہ پیدا ہونے کا علم ہو۔
- **غیر یقینی اہمیت کا ویرینٹ (Variant of Uncertain Significance, VUS)** — ایک جینیاتی تبدیلی کی شناخت ہوئی تھی، لیکن یہ واضح نہیں ہے کہ آیا یہ تبدیلی اس فرد کی صحت کے مسائل کا سبب ہے۔

جینیاتی جانچ کی حدود

جینیاتی میڈیسن میں تیزی سے ترقی ہو رہی ہے، لیکن ہم فی الحال جو کچھ جانتے ہیں وہ کافی محدود ہیں۔

- جینیاتی جانچ منفی/نارمل آنے پر بھی، اس شخص کی صحت کے مسائل تاحال اس جینیاتی تبدیلی کے سبب ہو سکتے ہیں جس کو ہم نے اب تک شناخت نہیں کیا ہے۔
- جینیاتی تشخیص کا مطلب یہ نہیں ہے کہ علاج دستیاب ہے، لیکن اس سے ہمیں
 - عارضہ کی علامات اور اس کی پیشرفت کا نظم کرنے میں،
 - کیفیت کی فطری سرگزشت کو اور ہم جس چیز کی توقع کر سکتے ہیں اس کو سمجھنے میں، مدد مل سکتی ہے۔
- تحقیق جاری ہے اور ممکن ہے کہ مستقل میں بہتر معالجے موجود ہوں۔

پریسیزن میڈیسن

پریسیزن میڈیسن صحت کے مسائل کا علاج کرنے کا ایک نیا طریقہ ہے جس میں کسی فرد کے انفرادی جینیاتی سیٹ اور ماحول کا مطالعہ کیا جاتا ہے۔ ہدف یہ ہے کہ ہر مریض کو اس علاج سے جوڑا جائے جو ان کے لیے بہترین طور پر کارگر ہو۔