Hematology

Kevin HM Kuo

مریضوں کے لیے Fast Facts

الفا تھیلیسیمیا

HEALTHCARE

Karger

© S. Karger Publishers Ltd 2025

پہلے، حقائق...

1 الفا تھیلیسیمیا (AT) خون کا پیدائشی عارضہ ہے۔ AT ہونے کے لیے ضروری ہے کہ آپ میں ماں اور باپ دونوں سے جین کی تبدیلی منتقل ہو۔

2 اگر آپ میں صرف ماں یا صرف باپ سے جین کی تبدیلی منتقل ہو، تو آپ کیریئر ہوں گے مگر آپ میں یہ عارضہ نہیں ہوگا۔ اگر آپ کا شریکِ حیات بھی کیریئر ہو، تو آپ کو AT میں مبتلا بچے ہونے کا امکان ہوگا۔

3 AT زیادہ تر ان لوگوں میں پایا جاتا ہے جن کا آبائی تعلق جنوب مشرقی اور جنوبی ایشیا، افریقہ، مشرقِ وسطیٰ اور بحیرہ روم کے علاقوں سے ہو۔

4 AT میں جینز کے دو جوڑے شامل ہوتے ہیں - آپ میں ایک، دو، تین یا چار جین کی تبدیلیاں ہو سکتی ہیں۔ جین کی تبدیلیوں کی مختلف اقسام بھی ہوتی ہیں - ہو سکتا ہے کہ جین موجود نہ ہو یا نقص کا حامل ہو۔

5 آپ کے AT کی سنگینی کا انحصار آپ میں جین کی تبدیلیوں کی تعداد اور قسم پر ہوتا ہے۔

6 AT سنگین (جین کی چارِ تبدیلیاں) علاج نہ ہونے کی صورت میں پیدائش سے پہلے یا فوراً بعد عموماً مہلک ثابت ہوتا ہے۔ یہ زندگی بھر رہنے والا عارضہ ہے مگر اب علاج سے اسے کنٹرول کیا جا سکتا ہے۔

یہ کتابچہ آپ کو AT سمجھنے میں مدد دیتا ہے تاکہ آپ اپنے عارضے اور اس کے علاج کے حوالے سے اپنی طبی ٹیم سے بات کر سکیں۔

HEALTHCARE

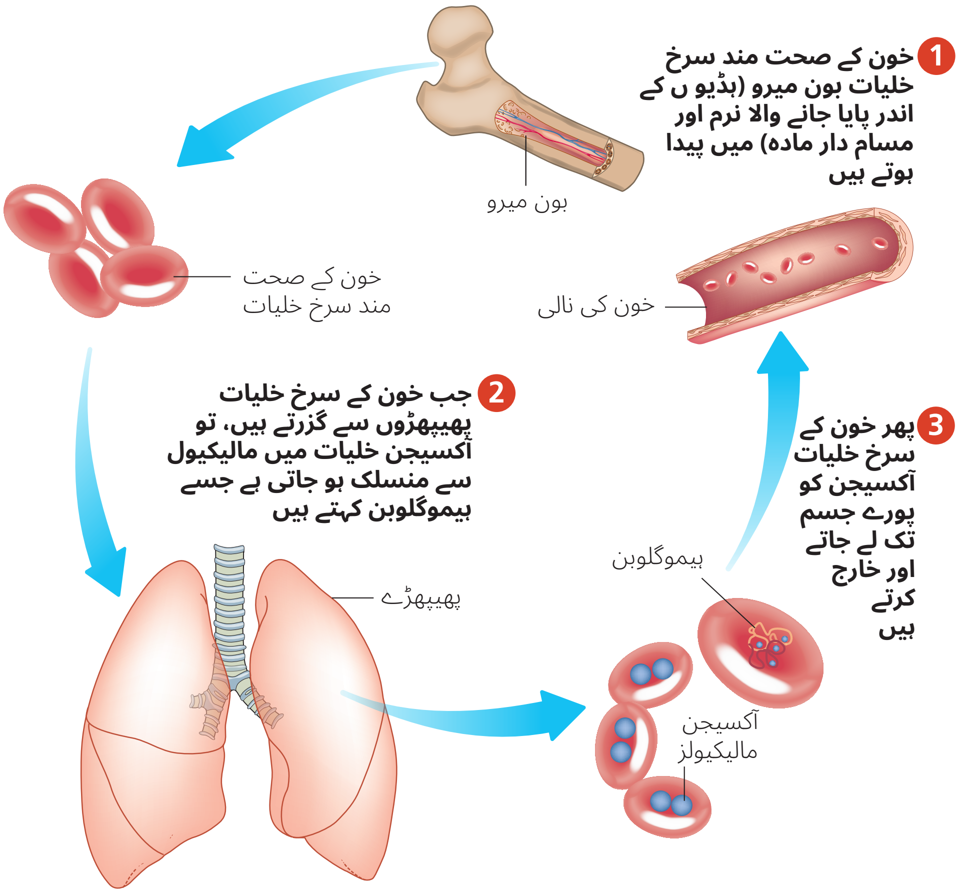
Karger

© S. Karger Publishers Ltd 2025

الفا تھیلیسیمیا کیا ہے؟

تھیلیسیمیا خون کا پیدائشی عارضہ ہے۔ یہ **خون کے سرخ خلیات** کو متاثر کرتا ہے۔ اس کی دو بنیادی اقسام ہیں: الفا تھیلیسیمیا (AT) اور بیٹا تھیلیسیمیا (BT)۔ یہ کتابچہ AT کے بارے میں ہے۔

AT میں، جسم مناسب مقدار میں صحت مند **ہیموگلوبن** (Hb) نہیں بناتا اور خون کے سرخ خلیات کی تعداد بہت کم رہ جاتی ہے۔ Hb خون کے سرخ خلیات میں پروٹین ہوتا ہے جو انہیں پورے جسم میں آکسیجن پہنچانے کے قابل بناتا ہے۔

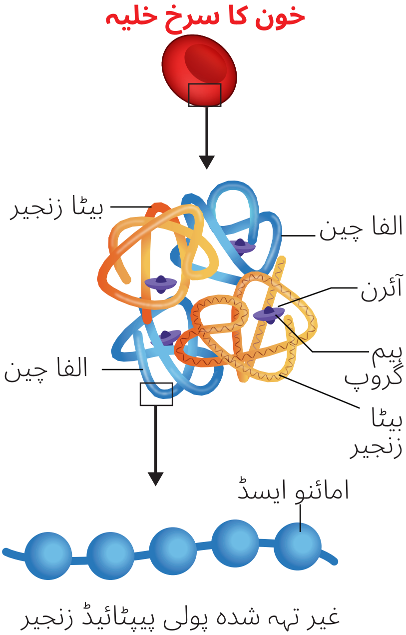


© S. Karger Publishers Ltd 2025

ہیموگلوبن کیوں ٹھیک طرح سے نہیں بنتا؟

Hb خون کے سرخ خلیات میں پروٹین مالیکیول ہوتا ہے جو آکسیجن کو پھیپھڑوں سے جسم کے ٹشوز تک لے جاتا ہے۔ Hb کے ذریعے کاربن ڈائی آکسائیڈ بھی ٹشوز سے واپس پھیپھڑوں تک آتی ہے۔ Hb خون کے سرخ خلیے کی شکل برقرار رکھنے میں مدد دیتا ہے۔

نارمل بالغ Hb پروٹین کی چار زنجیروں سے مل کر بنتا ہے - دو الفا زنجیریں اور دو بیٹا زنجیریں۔ اگر آپ کو AT ہو، تو آپ کا جسم یا تو ابنارمل الفا زنجیریں بناتا ہے یا انہیں مناسب مقدار میں پیدا نہیں کرتا، لہٰذا آپ مناسب مقدار میں صحت مند Hb نہیں بنا پاتے۔



خون کے ہر سرخ خلیے میں 250 ملین سے زیادہ Hb مالیکیولز ہوتے ہیں

جب مناسب مقدار میں خون کے صحت مند سرخ خلیات اور Hb نہیں ہوتے، تو آکسیجن جسم کے ٹشوز تک نہیں پہنچتی، اور وہ شخص کمزوری، تھکاوٹ اور سانس لینے میں مشکل محسوس کر سکتا ہے۔ اسے **انیمیا** کہتے ہیں۔ یہ معمولی بھی ہو سکتا ہے اور سنگین بھی۔ سنگین انیمیا اندرونی اعضاء کو نقصان پہنچا سکتا ہے اور مہلک ثابت ہو سکتا ہے۔

© S. Karger Publishers Ltd 2025

AT ہونے کی وجوہات کیا ہیں اور یہ کیسے ہوتا ہے؟

AT ایک **جینیاتی عارضہ** ہے۔ یعنی یہ ایک یا زائد **جینز** میں تبدیلی (**میوٹیشن**) کی وجہ سے ہوتا ہے۔ یہ تبدیلی مختلف اقسام کی ہو سکتی ہے - بعض کی وجہ سے Hb کی الفا زنجیریں مکمل طور پر غیر موجود ہوتی ہیں، جبکہ بعض الفا زنجیر کی پیداوار کو کم کر دیتی ہیں۔

AT دنیا کے کچھ حصوں میں زیادہ عام ہے جہاں ملیریا ایک مسئلہ ہے، یا رہا ہے (مثلاً مشرقِ وسطیٰ، شمالی افریقہ، بھارت اور جنوب مشرقی ایشیا) اور اُن لوگوں میں بھی جن کا آبائی تعلق اِن خطوں سے ہو۔ ایسا اس لیے ہے کہ AT کا سبب بننے والی جین کی تبدیلیاں بھی ملیریاکے خلاف کچھ تحفظ دیتی ہے۔

وقت کے ساتھ ساتھ، آبادی میں AT جین کی تبدیلی کے حامل لوگوں کا تناسب بڑھ گیا ہے اور پوری دنیا میں لوگوں کی ہجرت کے باعث، AT دوسرے خطوں میں بھی عام ہو گیا ہے۔

میرے سوالات

AT کے سبب کے حوالے سے آپ کے ذہن میں جو بھی سوال ہو، اسے لکھ لیں اور اس پر اپنے ڈاکٹر سے بات کریں

© S. Karger Publishers Ltd 2025

AT کی اقسام

آپ AT کی کونسی قسم میں مبتلا ہیں اور یہ آپ کو کیسے متاثر کرتا ہے اس کا انحصار درج ذیل عوامل پر ہے:

- جینز کی کتنی تعداد تبدیل ہوئی ہے اور کونسے جینز تبدیل ہوئے ہیں
- متاثرہ جینز کا امتزاج
- آیا ہر متاثرہ جین مکمل طور پر غیر موجود یا ناقص ہے۔

AT کی چار اقسام

خاموش کیریئر۔ خون کے ٹیسٹس عموماً نارمل ہوتے ہیں۔ آپ میں عموماً مرض کی کوئی علامت نہیں ہوتی ، مگر آپ اپنے بچے میں ناقص جین منتقل کر سکتے ہیں۔

الفا تھیلیسیمیا معمولی/خصوصیت۔ ہو سکتا ہے آپ کو خون کے چھوٹے سرخ خلیات کا حامل معمولی انیمیا ہو جسے غلطی سے آئرن کی کمی کا انیمیا سمجھ لیا جائے۔ دو جینز متاثرہ ہوتے ہیں۔

ہیموگلوبن H (HbH) AT۔ صرف ایک کارآمد الفا جینہوتا ہے۔ ہو سکتا ہے آپ معتدل سے سنگین انیمیا میں مبتلا ہوں۔ اس بات کا زیادہ خطرہ موجود ہوتا ہے کہ آپ کا بچہ AT سنگین میں مبتلا ہو۔

الفا تھیلیسیمیا سنگین۔ چاروں جینز غیر موجود ہوتے ہیں۔ یہ سنگین انیمیا کا باعث بنتا ہے۔ بیشتر صورتوں میں، بچہ پیدائش سے پہلے ہی مر جائے گا سوائے اس کے کہ رحم میں اس کا علاج کیا جائے۔

آپ صفحہ 6 پر جینز اور جینیاتی موروثیت کے بارے میں مزید پڑھ سکتے ہیں۔

میرے AT کی قسم

اپنے ڈاکٹر سے پوچھیں کہ آپ کو کس قسم کا AT ہے۔
اُسے یہاں لکھ لیں

صفحہ 7 پر جین کی تبدیلیوں کے بارے میں مزید پڑھیں۔

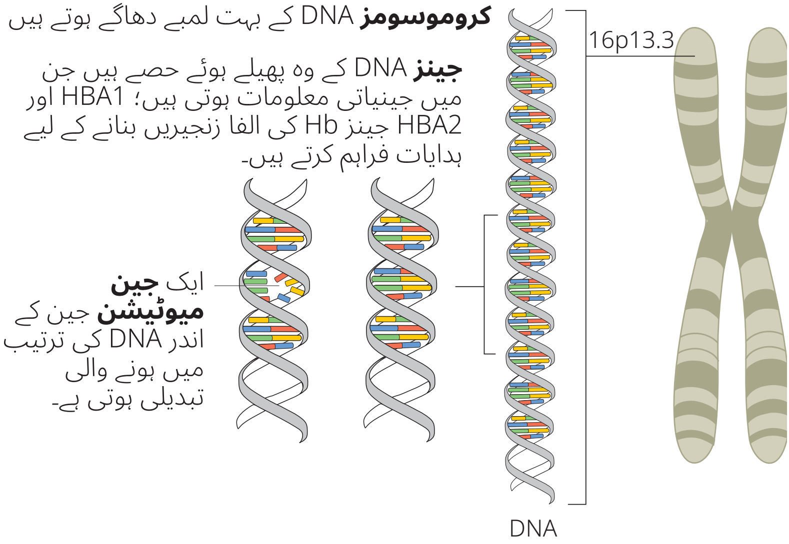
© S. Karger Publishers Ltd 2025

جینز اور جینیاتی موروثیت

جینز **کروموسومز** پر ہوتے ہیں۔ ہمارے جسموں میں ہر خلیہ کروموسومز کے 23 جوڑے رکھتا ہے - یعنی یہ مجموعی طور پر 46 ہوتے ہیں۔ ہر کروموسوم 55 سے لے کر 20000 تک جینز رکھتا ہے۔

جینز بھی جوڑوں کی شکل میں ہوتے ہیں۔ آپ کو ایک کاپی اپنی ماں اور ایک کاپی اپنے باپ سے وراثت میں ملتی ہے۔ جینز کا جوڑا کروموسومز کے جوڑے پر موجود ہوتا ہے (ہر کروموسوم پر ایک جین)۔ ایک واحد پروٹین بنانے کے لیے جینز کے ہر جوڑے پر کوڈ ہوتا ہے۔ پروٹینز کیمیائی تعمیراتی بلاکس کی زنجیریں ہوتے ہیں جنہیں **امائنو ایسڈز** کہتے ہیں اور یہ جسم کی فعالیت کے لیے لازمی ہوتے ہیں۔

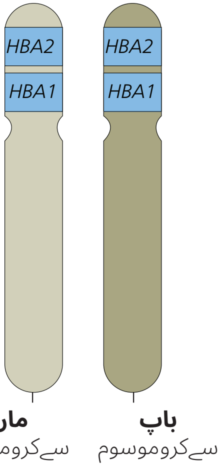
مجموعی طور پر، آپ کے جینز افزائش، نشوونما اور آپ کے پورے جسم کی فعالیت کے لیے بلیو پرنٹ کے حامل ہوتے ہیں۔



کونسے جینز شامل ہوتے ہیں؟

Hb الفا زنجیروں کی پیداوار جینز کے دو جوڑوں کے زیرِ کنٹرول ہوتی ہے – *HBA1* اور *HBA2*۔ ان پر موجود کوڈز ایک جیسے ہوتے ہیں۔

© S. Karger Publishers Ltd 2025



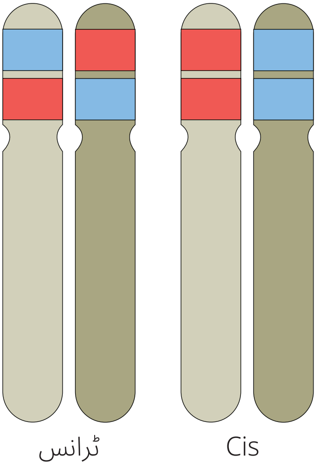
ہر شخص ہر جین کی ایک کاپی اپنے باپ سے اور ہر جین کی دوسری کاپی اپنی ماں سے وراثت میں حاصل کرتا ہے۔ یعنی کہ جین کی چار کاپیاں ہیں جو ممکنہ طور پر AT کا باعث بن سکتی ہیں:

- دو *HBA1* جینز
- دو *HBA2* جینز۔

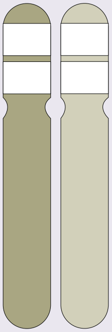
حذفی اور غیر حذفی جین کی تبدیلیاں۔
AT میں جین کی تبدیلی کی دو اہم اقسام ہوتی ہیں۔

- اگر کوئی جین مکمل طور پر غیر موجود ہو، تو اسے **حذفی تھیلیسیمیا** کہتے ہیں۔
- اگر کوئی جین غیر موجود نہ ہو، بلکہ نقص کا حامل ہو، تو اسے **غیر حذفی تھیلیسیمیا** کہتے ہیں۔ غیر حذفی جین کی تبدیلیاں حذفی جین کی تبدیلیوں کے مقابلے میں زیادہ شدید علامات پیدا کرتی ہیں۔

جین کی تبدیلیوں کا مقام۔ اگر آپ میں دو جین کی تبدیلیاں ہیں، تو غیر موجود یا ناقص جینز دونوں ایک ہی کروموسوم پر ہو سکتے ہیں۔ اسے 'cis' میوٹیشن (جین کی تبدیلی) کہتے ہیں۔ آپ اسے اپنے نوٹس میں بطور aa/-- لکھا ہوا دیکھ سکتے ہیں۔
یا ہر کروموسوم پر ایک جین کی تبدیلی ہو سکتی ہے۔ اسے 'ٹرانس' میوٹیشن کہتے ہیں۔ آپ اسے اپنے نوٹس میں بطور a-/a- لکھا ہوا دیکھ سکتے ہیں۔



© S. Karger Publishers Ltd 2025



اپنے ڈاکٹر سے پوچھیں...

...یہ نشان لگانے کے لیے کہ آپ میں جین کی کتنی تبدیلیاں ہیں اور وہ کہاں ہیں۔

اپنے عارضے کے بارے میں مزید جاننا اہم کیوں ہے؟

اگر آپ حاملہ ہیں یا حاملہ ہونے کا ارادہ رکھتی ہیں، تو اپنے جینیاتی عارضے کے متعلق مزید سمجھ بوجھ رکھنا ضروری ہے۔ مزید سمجھ بُوجھ سے مراد یہ ہے کہ آپ اپنے پیٹ میں موجود بچے کو لاحق خطرات سے زیادہ بہتر طور پر باخبر ہوں۔

والدین کے لیے یہ جاننا اہم ہے کہ آیا جین کی تبدیلیاں ایک ہی کروموسوم پر ہیں یا مختلف کروموسومز پر۔

اپنے جین کی تبدیلیوں کے بارے میں اپنے ڈاکٹر سے پوچھیں اور معلومات کو اِس صفحے کے بالائی جانب خانے میں لکھیں۔

درج ذیل صفحات مختلف تبدیلیوں کو زیادہ تفصیل سے واضح کرتے ہیں اور یہ بھی بتاتے ہیں کہ آپ اور آپ کی فیملی کے لیے یہ کیا معنی رکھتی ہیں۔

ایک جین کی تبدیلی — **صفحہ 9** پر جائیں
دو جین کی تبدیلیاں — **صفحہ 10** پر جائیں
تین جین کی تبدیلیاں — **صفحہ 14** پر جائیں
چار جین کی تبدیلیاں — **صفحہ 20** پر جائیں

© S. Karger Publishers Ltd 2025

ایک جین کی تبدیلی

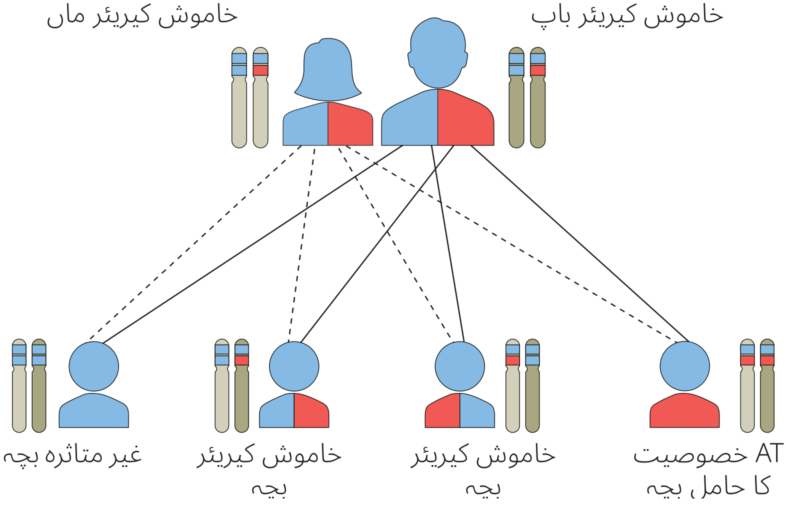
اگر آپ میں صرف ایک AT جین کی تبدیلی ہو، تو آپ کو **خاموش کیریئر** کہا جاتا ہے۔ اسے **AT کمتر** بھی کہا جاتا ہے۔

اس کا کیا مطلب ہے؟

آپ میں AT کی کوئی علامت نہیں ہو گی اور آپ کو اس سے متعلقہ صحت کے کسی مسئلے کا سامنا نہیں ہوگا۔

اگر آپ کیریئر ہوں اور ایسے شریکِ حیات سے آپ کا بچہ ہو جوکہ کیریئر ہو، تو ہر حمل کے لیے:

- 4 میں سے 1 (25%) امکان ہے کہ بچے میں AT کی خصوصیت (جین کی دو تبدیلیاں، صفحہ 9 دیکھیں) ہوگی
- 2 میں سے 1 (50%) امکان ہے کہ بچہ ایک خاموش کیریئر (جین کی ایک تبدیلی) ہوگا
- 4 میں سے 1 (25%) امکان ہے کہ بچے میں جین کی کوئی تبدیلی نہیں ہو گی۔



انتہائی کبھی کبھار، اور صرف مخصوص قسم کی جین کی تبدیلی کے ساتھ، AT کا حامل بچہ پیدا ہونے کا امکان ہوتا ہے۔

© S. Karger Publishers Ltd 2025

جین کی دو تبدیلیاں

اگر آپ میں جین کی دو تبدیلیاں ہوں، تو یہ کہا جاتا ہے کہ آپ **AT خصوصیت** کے حامل ہیں، جسے **AT معمولی** بھی کہا جاتا ہے۔

اس کا کیا مطلب ہے؟

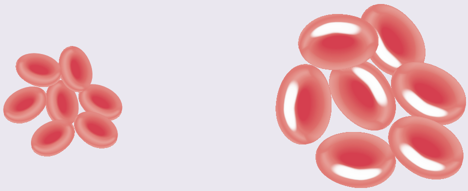
جین کی دو تبدیلیوں کے حامل بیشتر افراد میں AT سے متعلقہ صحت کا کوئی سنگین مسئلہ نہیں ہوتا، سوائے معمولی **انیمیا** (یعنی خون کے صحت مند سرخ خلیات کی کمی) کے۔ انیمیا تھکاوٹ پیدا کر سکتا ہے، خصوصاً ورزش کے بعد (صفحہ 29 دیکھیں)۔

مائیکروسکوپ سے آپ کے خون کے سرخ خلیات معمول سے چھوٹے نظر آئیں گے۔ ڈاکٹر خون کے چھوٹے سرخ خلیات کو **مائیکروسائیٹوسس** کہتے ہیں۔ خلیات کی یہ شکل Hb کی کمی کے باعث ہو جاتی ہے۔

اہم: اگر آپ کو انیمیا ہے، تو یقینی بنائیں کہ آپ کے ڈاکٹر کو معلوم ہو کہ آپ AT خصوصیت کے حامل ہیں (یا یہ کہ اگر آپ کا ٹیسٹ نہیں کیا گیا ہے تو آپ کے خاندان میں تھیلیسیمیا ہے)۔ اگر ڈاکٹر کو یہ معلوم نہ ہوا، تو وہ آپ کے انیمیا کے لیے آئرن سپلیمنٹ تجویز کر سکتا ہے، لیکن اگر آپ کو AT ہے تو اس سپلیمنٹ کی آپ کو قطعاً ضرورت نہیں ہوگی کیونکہ اس سے آپ میں 'آئرن کی ضرورت سے زیادہ مقدار' پیدا ہو سکتی ہے۔ آئرن کی ضرورت سے زیادہ مقدار نقصان دہ ہے (صفحہ 33 دیکھیں)۔

عام استعمال ہونے والے الفاظ

مائیکروسائیٹوسس کی اصطلاح ایسے خون کے سرخ خلیات کے لیے استعمال ہوتی ہے جو غیر معمولی حد تک چھوٹے ہوں۔



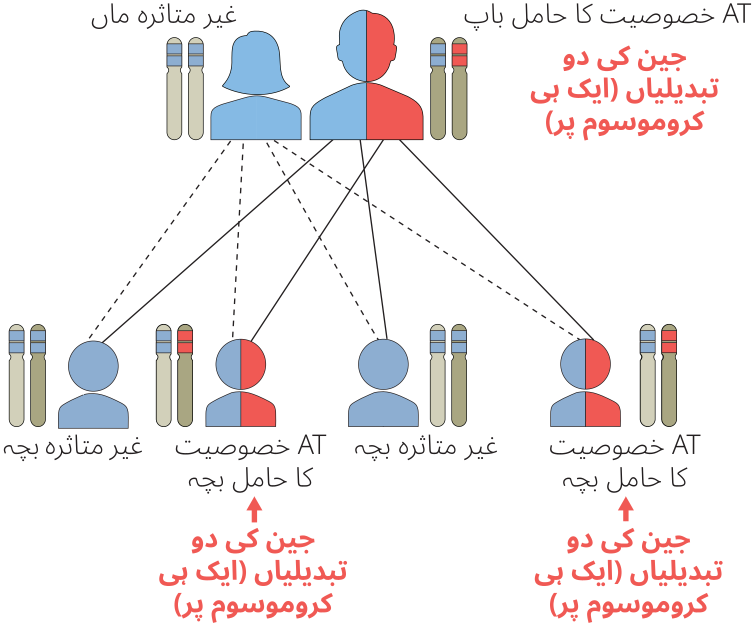
خون کے نارمل سرخ خلیات

خون کے مائیکروسائیٹک سرخ خلیات

© S. Karger Publishers Ltd 2025

جب **ماں یا باپ دونوں میں سے کسی ایک میں جین کی دو تبدیلیاں ایک ہی کروموسوم پر ہوں اور دوسرے شریکِ حیات میں جین کی کوئی تبدیلی نہ ہو تو**، ہر حمل کے لیے:

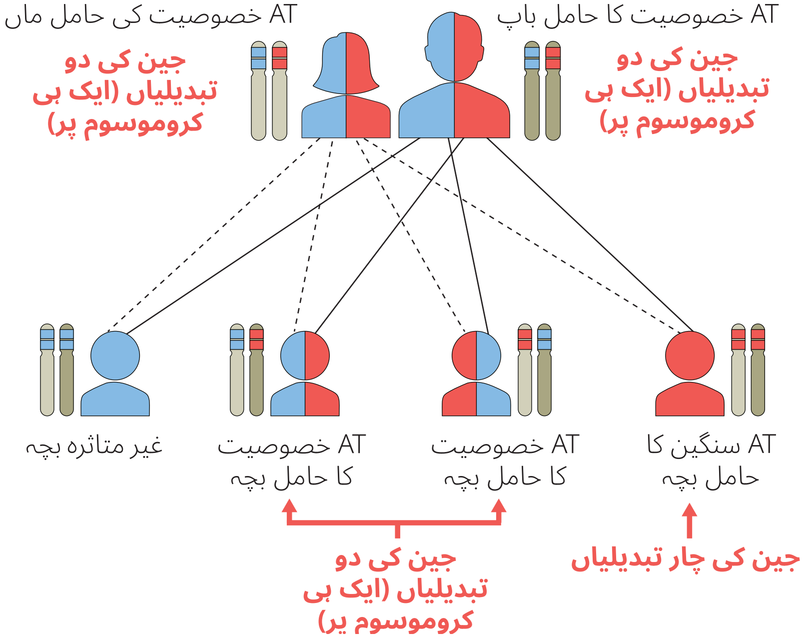
- 2 میں سے 1 (50%) امکان ہے کہ بچے میں AT کی خصوصیت (جین کی دو تبدیلیاں) ہوگی
- 2 میں سے 1 (50%) امکان ہے کہ بچے میں جین کی کوئی تبدیلی نہیں ہو گی۔



© S. Karger Publishers Ltd 2025

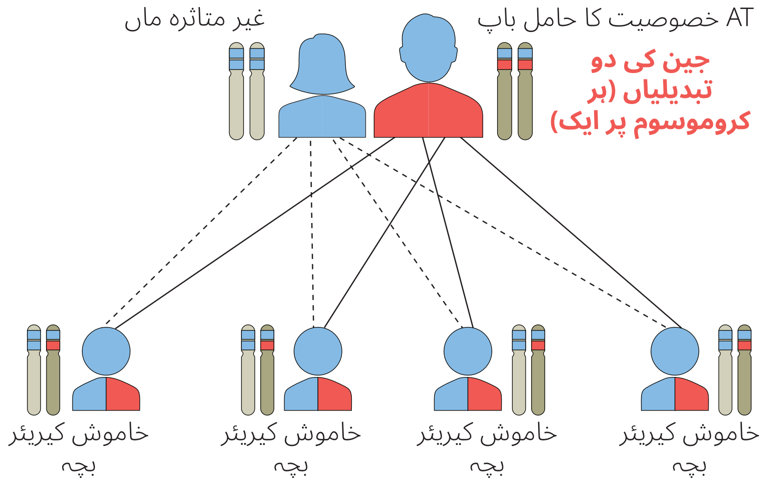
اگر ماں باپ دونوں میں جین کی دو تبدیلیاں ایک ہی کروموسوم پر ہوں تو، ہر حمل کے لیے:

- 4 میں سے 1 (25%) امکان ہے کہ بچے میں AT سنگین (جین کی چار تبدیلیاں) ہوگا
- 2 میں سے 1 (50%) امکان ہے کہ بچے میں ایک ہی کروموسوم پر جین کی دو تبدیلیوں کی حامل AT کی خصوصیت ہوگی
- 4 میں سے 1 (25%) امکان ہے کہ بچے میں جین کی کوئی تبدیلی نہیں ہو گی۔

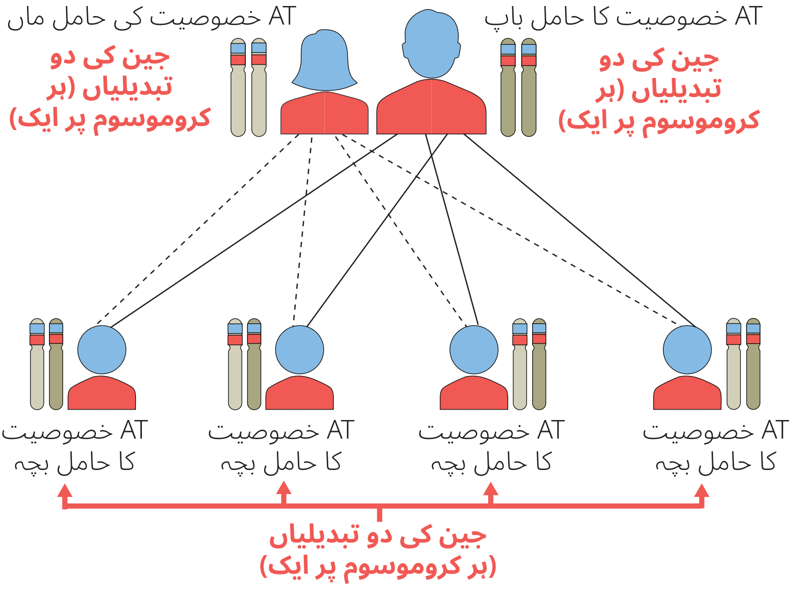


© S. Karger Publishers Ltd 2025

اگر ماں یا باپ میں سے کسی ایک میں ہر کروموسوم پر جین کی تبدیلیاں ہوں مگر دوسرے شریکِ حیات میں جین کی کوئی تبدیلی نہ ہو، تو، ہر بچہ کیریئر ہوگا۔



اگر ماں باپ دونوں ہر کروموسوم پر جین کی تبدیلیاں رکھتے ہوں تو، ہر بچے میں AT کی خصوصیت ہوگی۔



© S. Karger Publishers Ltd 2025

جین کی تین تبدیلیاں

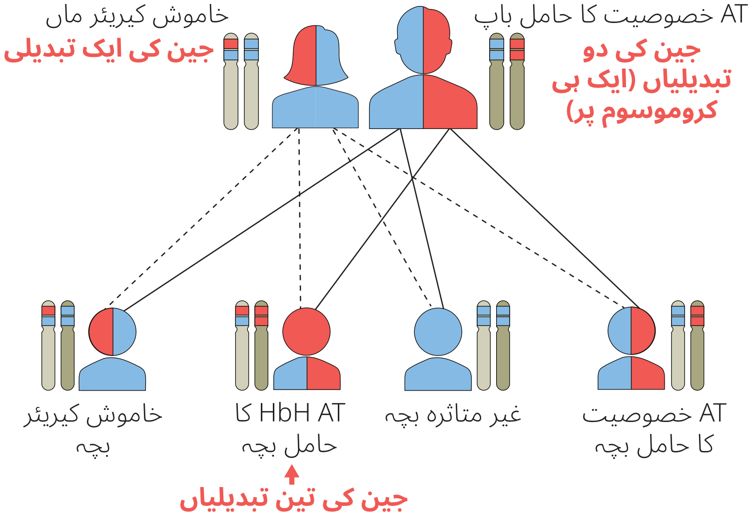
اگر آپ میں جین کی تین تبدیلیاں ہوں، تو آپ **ہیموگلوبن HbH) AT H AT)** کے حامل ہوں گے۔

اس کا کیا مطلب ہے؟

آپ میں پیدا ہونے والی علامات اور پیچیدگیوں کا انحصار آپ میں ہونے والی جین کی تبدیلی کی قسم پر ہوگا۔

غیر حذفی HbH کے حامل لوگوں میں ان لوگوں سے زیادہ سنگین مرض ہوتا ہے جن میں AT جینز غیر موجود**(حذفی HbH)** ہوں۔

آپ کو صرف معمولی انیمیا ہو سکتا ہے یا یہ اتنا سنگین بھی ہو سکتا ہے کہ کم عمری سے ہی آپ کو مسلسل **خون چڑھانے** کی ضرورت ہو۔

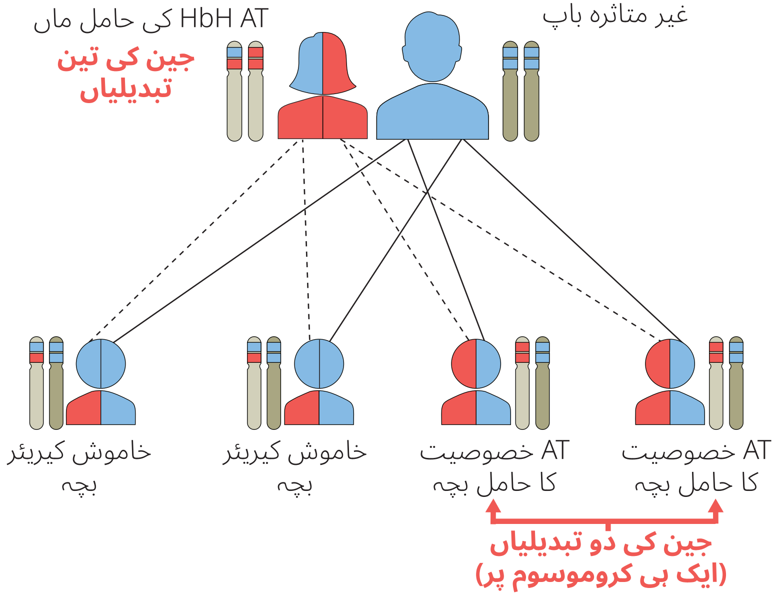


© S. Karger Publishers Ltd 2025

اگر میرے بچے ہوں تو کیا خطرہ لاحق ہو سکتا ہے؟

اگر ماں یا باپ دونوں میں سے کسی ایک میں جین کی تین تبدیلیاں ہوں اور دوسرے شریکِ حیات میں جین کی کوئی تبدیلی نہ ہو تو، ہر حمل کے لیے:

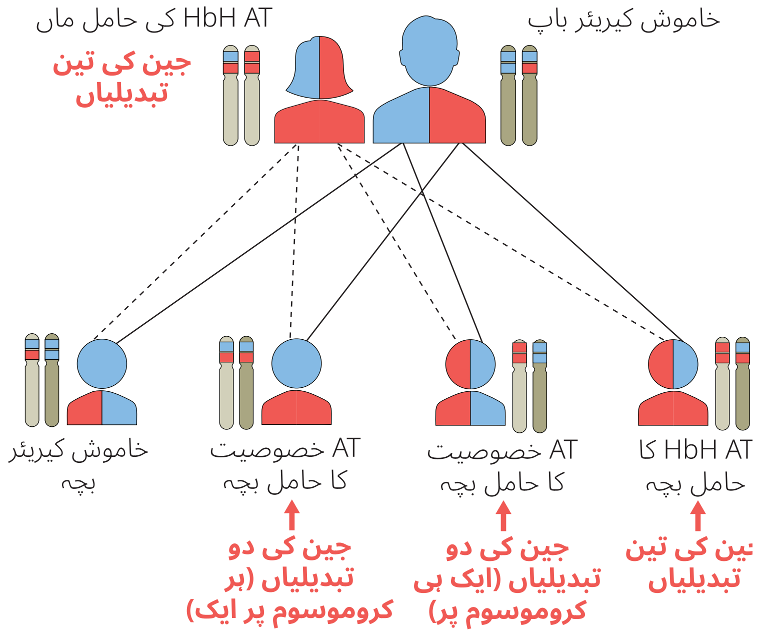
- 2 میں سے 1 (50%) امکان ہے کہ بچہ کیریئر (جین کی ایک تبدیلی) ہوگا
- 2 میں سے 1 (50%) امکان ہے کہ بچے میں (ایک ہی کروموسوم پر جین کی دو تبدیلیوں کی حامل) AT کی خصوصیت ہوگی۔



© S. Karger Publishers Ltd 2025

اگر ماں یا باپ دونوں میں سے کسی ایک میں جین کی تین تبدیلیاں ہوں اور دوسرے شریکِ حیات میں جین کی ایک تبدیلی ہو تو، ہر حمل کے لیے:

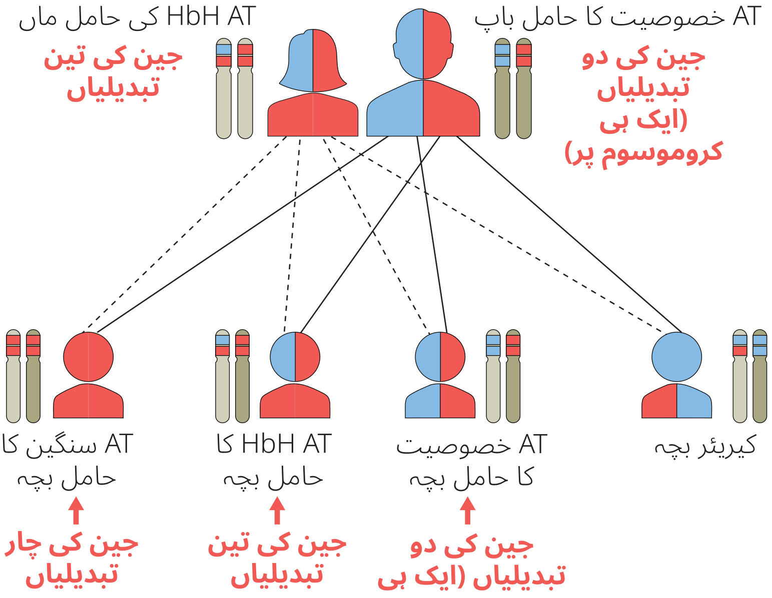
- 4 میں سے 1 (25%) امکان ہے کہ بچہکیریئر (جین کی ایک تبدیلی) ہوگا
- 2 میں سے 1 (50%) امکان ہے کہ بچے میں AT کی خصوصیت (جین کی دو تبدیلیاں) ہوگی
- 4 میں سے 1 (25%) امکان ہے کہ بچے کو HbH AT (جین کی تین تبدیلیاں) ہوگا۔



© S. Karger Publishers Ltd 2025

اگر ماں یا باپ دونوں میں سے کسی ایک میں جین کی تین تبدیلیاں ہوں اور دوسرے شریکِ حیات میں ایک ہی کروموسوم پر جین کی دو تبدیلیاں ہوں تو، ہر حمل کے لیے:

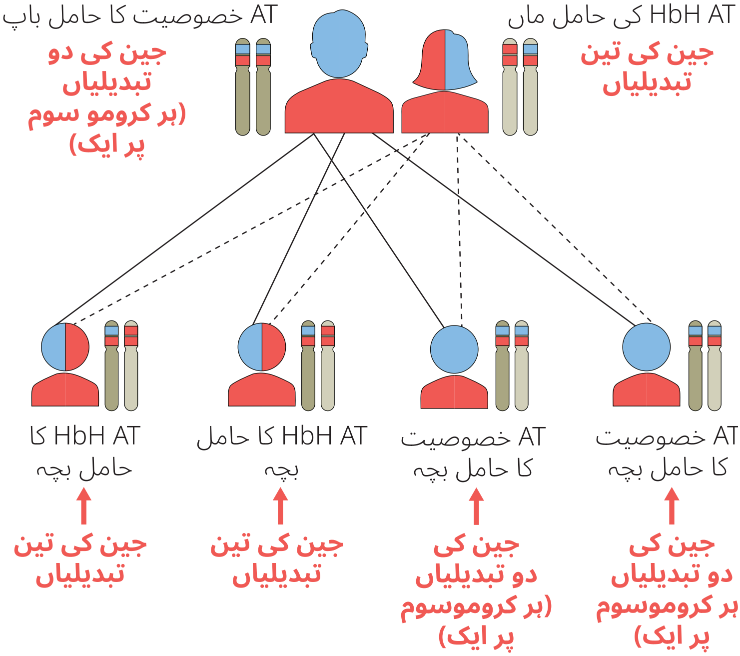
- 4 میں سے 1 (25%) امکان ہے کہ بچہ کیریئر (جین کی ایک تبدیلی) ہوگا
- 4 میں سے 1 (25%) امکان ہے کہ بچے میں (ایک ہی کروموسوم پر جین کی دو تبدیلیوں کی حامل) AT کی خصوصیت ہوگی
- 4 میں سے 1 (25%) امکان ہے کہ بچے کو HbH AT (جین کی تین تبدیلیاں) ہوگا
- 4 میں سے 1 (25%) امکان ہے کہ بچے میں AT سنگین (جین کی چار تبدیلیاں) ہوگا۔



© S. Karger Publishers Ltd 2025

اگر ماں یا باپ دونوں میں سے کسی ایک میں جین کی تین تبدیلیاں ہوں اور دوسرے شریکِ حیات میں جین کی دو تبدیلیاں ہوں، ہر کروموسوم پر ایک، تو، ہر حمل کے لیے:

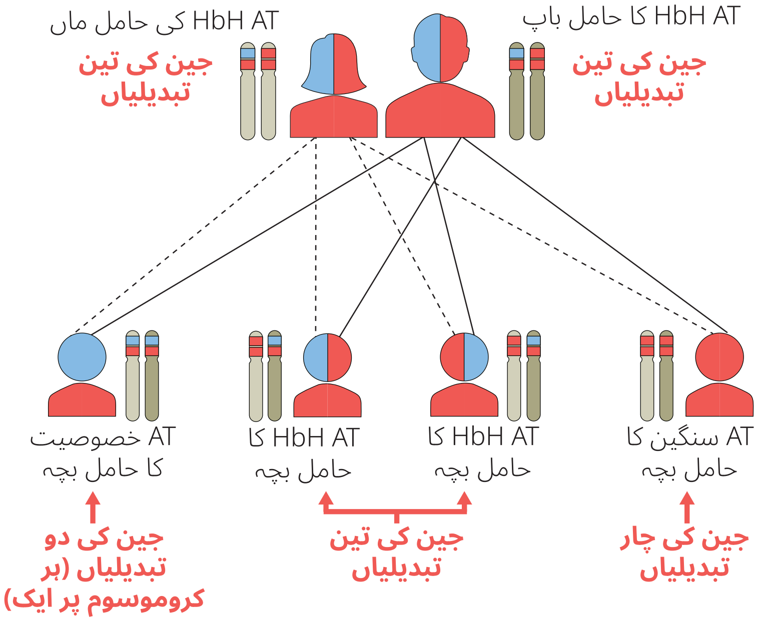
- 2 میں سے 1 (50%) امکان ہے کہ بچے میں (ہر کروموسوم پر ایک کے لحاظ سے، جین کی دو تبدیلیوں کی حامل) AT کی خصوصیت ہوگی
- 2 میں سے 1 (50%) امکان ہے کہ بچے کو HbH AT (جین کی تین تبدیلیاں) ہوگا۔



© S. Karger Publishers Ltd 2025

اگر ماں باپ دونوں میں جین کی تین تبدیلیاں ہوں تو، ہر حمل کے لیے:

- 4 میں سے 1 (25%) امکان ہے کہ بچے میں (ایک ہی کروموسوم پر جین کی دو تبدیلیوں کی حامل) AT کی خصوصیت ہوگی
- 2 میں سے 1 (50%) امکان ہے کہ بچے کو HbH AT (جین کی تین تبدیلیاں) ہوگا
- 4 میں سے 1 (25%) امکان ہے کہ بچے میں AT سنگین (جین کی چار تبدیلیاں) ہوگا۔



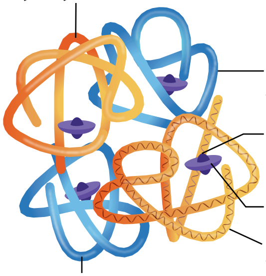
© S. Karger Publishers Ltd 2025

جین کی چار تبدیلیاں

اگر آپ میں جین کی چار تبدیلیاں ہوں، تو آپ میں الفا زنجیریں ٹھیک سے بنانے والا کوئی جین نہیں ہوتا ۔ اسے **AT سنگین** یا **Hb بارٹس کا عارضہ** کہتے ہیں۔ یہ AT کی سب سے سنگین شکل ہے۔

اس کا کیا مطلب ہے؟

جب بچہ رحم میں بننا شروع ہوتا ہے، تو پہلی قسم کا Hb جو اس کا جسم بناتا ہے اسے **ایمبریائی Hb** کہتے ہیں، جس میں کوئی الفا زنجیریں شامل نہیں ہوتیں۔ 16 ہفتوں تک، بچہ ایک اور قسم کا Hb بنانا شروع کرتا ہے جسے **جنینی Hb** کہتے ہیں، جسے الفا زنجیروں کی ضرورت ہوتی ہے۔ جین کی چار تبدیلیوں کا حامل بچہ الفا زنجیریں نہیں بنا سکتا، لہٰذا جنینی Hb افزائش نہیں پا سکتا۔ اس کے بجائے، Hb کی ایک اور قسم بنتی ہے جسے Hb بارٹس کہتے ہیں۔ علاج کے بغیر بچے میں شدید انیمیا پیدا ہو جائے گا اور وہ رحم میں مر جائے گا۔ ڈاکٹرز اسے '**ہائیڈروپس فیٹالس**' (یا مختصراً صرف 'ہائیڈروپس') کہتے ہیں۔



جنینی Hb الفا اور گاما Hb زنجیروں سے بنتا ہے؛ اگر کوئی الفا زنجیر نہ بن سکے، تو چار گاما زنجیریں ابنارمل قسم کا Hb بناتی ہیں جسے Hb بارٹس کہتے ہیں

یہ ممکن ہو سکتا ہے کہ رحم میں موجودگی کے دوران بچے کو خون کے سرخ خلیات چڑھائے جائیں (اسے **انٹرایوٹیرین خون کی منتقلی** کہتے ہیں)، اس طرح پیدائش تک بچے کے زندہ رہنے کا امکان بہت بڑھ جاتا ہے۔ تاہم، پھر بھی قبل از وقت پیدائش کا خطرہ بہت زیادہ ہوتا ہے۔

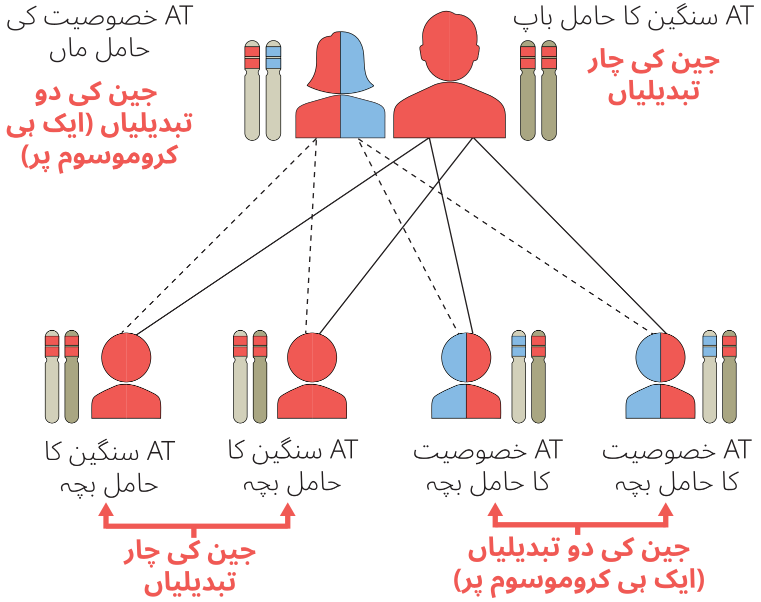
آپ کے پورے حمل کے دوران آپ کی صحت کی بھی گہری نگرانی کی جائے گی۔ آپ کی طبی ٹیم آپ اور آپ کے بچے دونوں کے لیے پیچیدگیوں کا خطرہ کم کرنے کی ہر ممکن کوشش کرے گی۔

© S. Karger Publishers Ltd 2025

اگر میرے بچے ہوں تو کیا خطرہ لاحق ہو سکتا ہے؟

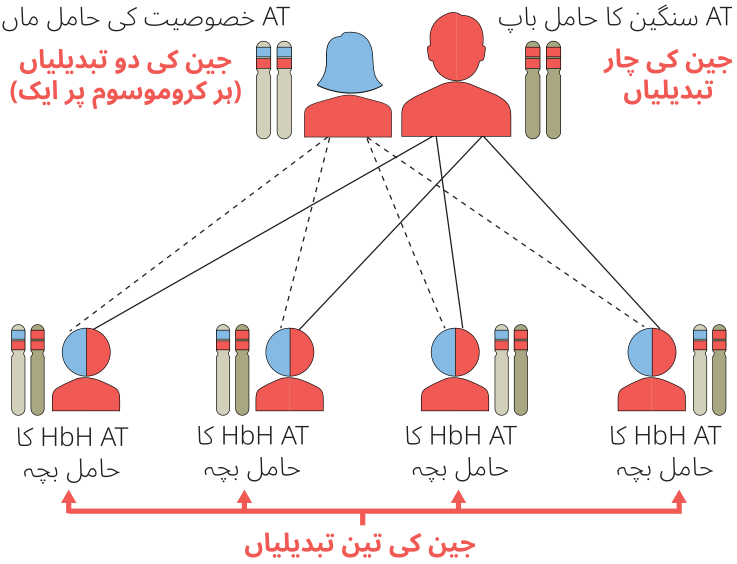
اگر ماں یا باپ دونوں میں سے کسی ایک میں جین کی چار تبدیلیاں ہوں اور دوسرے شریکِ حیات میں ایک ہی کروموسوم پر جین کی دو تبدیلیاں ہوں تو، ہر حمل کے لیے:

- 2 میں سے 1 (50%) امکان ہے کہ بچے میں AT سنگین (جین کی چار تبدیلیاں) ہوگا
- 2 میں سے 1 (50%) امکان ہے کہ بچے میں (ایک ہی کروموسوم پر دو AT جینز کی حامل) AT کی خصوصیت ہوگی۔



© S. Karger Publishers Ltd 2025

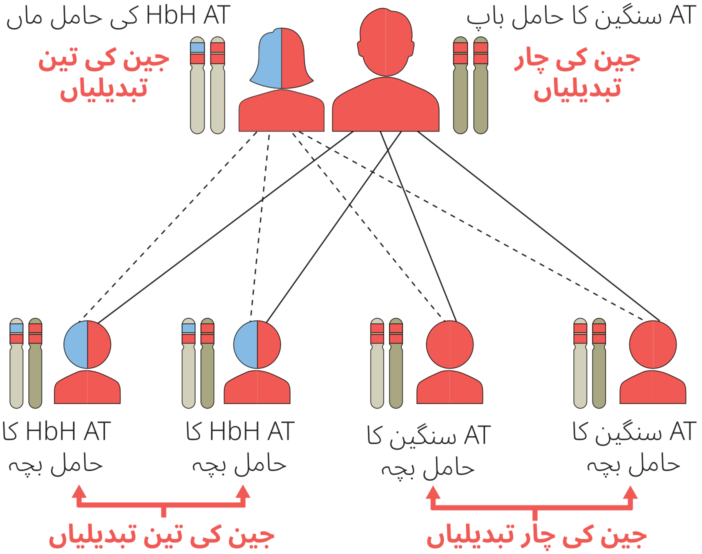
اگر ماں یا باپ دونوں میں سے کسی ایک میں چار جین کی تبدیلیاں ہوں اور دوسرے شریکِ حیات میں مختلف کروموسومز پر جین کی دو تبدیلیاں ہوں تو، ہر بچے میں HbH AT (تین جین کی تبدیلیاں) ہوگا۔



© S. Karger Publishers Ltd 2025

اگر ماں یا باپ دونوں میں سے کسی ایک میں جین کی چار تبدیلیاں ہوں اور دوسرے شریکِ حیات میں HbH AT (جین کی تین تبدیلیاں ہوں تو، ہر حمل کے لیے:

- 2 میں سے 1 (50%) امکان ہے کہ بچے میں AT سنگین (جین کی چار تبدیلیاں) ہوگا
- 2 میں سے 1 (50%) امکان ہے کہ بچے کو HbH AT (جین کی تین تبدیلیاں) ہوگا۔



© S. Karger Publishers Ltd 2025

اسکریننگ اور تشخیص

نوزائیدہ بچے کی اسکریننگ

دنیا کے کچھ حصوں میں، تھیلیسیمیا کی تشخیص کے لیے تمام نوزائیدہ بچوں کا خون کا ٹیسٹ ہوتا ہے۔ نرس بچے کی ایڑھی میں باریک سی سوئی سے چھید کرتی ہے اور خون کا ایک قطرہ نکال لیتی ہے۔ اسے دیگر جینیاتی عوارض کے ٹیسٹ کے لیے بھی استعمال کیا جاتا ہے۔

یہ امکان نہیں ہے کہ ٹیسٹ میں جین کی ایک یا دو تبدیلیاں نظر آئیں گی مگر یہ امکان ہے کہ HbH AT (جین کی تین تبدیلیاں) کی نشاندہی ہو جائے گی (صفحہ 14 دیکھیں)۔

بچوں اور بالغ افراد میں تشخیصی ٹیسٹنگ

اگر آپ (یا آپ کے بچے) میں AT کی علامات نظر آئیں یا معمول کے خون کے ٹیسٹ سے پتہ چلے کہ آپ یا آپ کے بچے کو معمولی مائیکروسائیٹک انیمیا ہے تو ڈاکٹر تھیلیسیمیا کی ٹیسٹنگ کا مشورہ دے سکتا ہے۔

اکثر، ڈاکٹر پہلے آئرن کی کمی کا ٹیسٹ کرتے ہیں کیونکہ یہی مائیکروسائیٹک انیمیا کا عام سبب ہوتا ہے۔ وہ HbH AT اور AT خصوصیت کی نشاندہی کے لیے دیگر ٹیسٹ بھی کر سکتے ہیں (صفحہ 29 دیکھیں)۔

تاہم یہ ٹیسٹس نہیں بتا سکتے کہ کتنے AT جینز متاثرہ ہیں۔

جینیاتی تبدیلیوں کی بالکل ٹھیک نشاندہی کے لیے، آپ کو خون کے نمونے پر DNA ٹیسٹس کروانے ہوں گے۔

میرے خدشات اور سوالات

اپنے AT کے حوالے سے اپنے ذہن میں موجود کسی بھی سوالات کو لکھ لیں اور اپنے ڈاکٹر سے ان پر بات کریں

© S. Karger Publishers Ltd 2025

جینیاتی مشاورت

تھیلیسیمیا کے لیے اسکریننگ ٹیسٹس کروانے سے پہلے، آپ کو **جینیاتی مشاورت** دی جا سکتی ہے۔ اس کا مقصد یہ یقینی بنانا ہے کہ آپ اپنے تمام کیے جانے والے ٹیسٹ اور ان کے متوقع نتائج کو سمجھ سکیں۔

عموماً، ایک ہی کروموسوم پر جین کی دو تبدیلیوں کے حامل یا جین کی تین تبدیلیوں (HbH AT) کے حامل افراد کے شریکِ حیات کو بھی DNA ٹیسٹ کروانا ہوگا۔

اگر نتائج سے ظاہر ہو کہ آپ کے بچے میں جین کی تین یا چار تبدیلیوں کا خطرہ موجود ہے تو کاؤنسلر ٹیسٹنگ کے بعد بھی سپورٹ دینا جاری رکھے گا۔ آپ حمل کی منصوبہ بندی کرتے ہوئے آپشنز پر بات کرنے کی اہل ہوں گی۔

بعض جوڑے **اِن وِٹرو فرٹیلائزیشن** (جسے IVF یا 'ٹیسٹ ٹیوب بے بی' بھی کہتے ہیں) کا فیصلہ کرتے ہیں تاکہ رحم میں فرٹیلائزڈ بیضہ رکھنے سے پہلے جینیاتی ٹیسٹنگ عمل میں آ جائے۔ والدین میں جین کی تبدیلیوں کی نوعیت کے لحاظ سے، جینیاتی ٹیسٹنگ یہ یقینی بنا سکتی ہے کہ بچے کو AT سنگین نہیں ہے (صفحہ 20 دیکھیں) یا اس میں AT جین کی کوئی بھی تبدیلی نہیں ہے ۔

حمل کی اسکریننگ

اگر آپ پہلے ہی حاملہ ہیں، تو آپ کا ڈاکٹر حمل کے آغاز میں ہی جینیاتی ٹیسٹنگ کرنا چاہے گا کہ کہیں آپ کے بچے کو پیدائش سے پہلے علاج درکار نہ ہو۔ اس سے قبل از وقت پیدائش سے بچنے اور ماں کے لیے سنگین پیچیدگیوں کی روک تھام میں مدد ملتی ہے۔

اگر یہ خطرہ ہو کہ بچے کو AT سنگین ہو سکتا ہے، تو ڈاکٹر رحم میں موجودگی کے دوران ہی بچے کی ٹیسٹنگ کا مشورہ دے گا۔

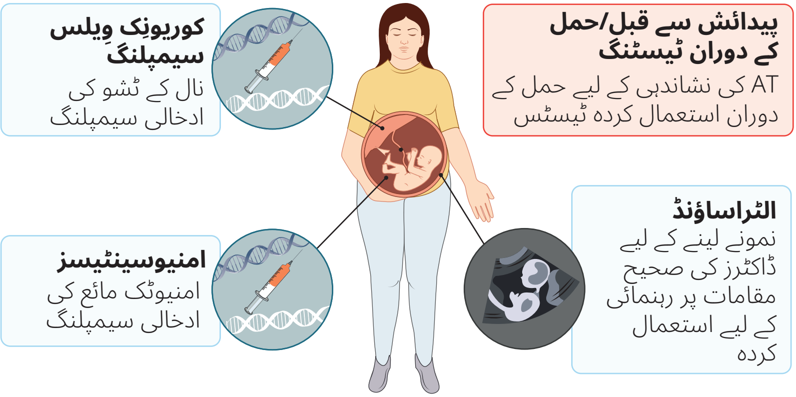
ٹیسٹ کے مختلف طریقے ہیں:

- امبلیکل کورڈ سے خون کا نمونہ لینا (**کورڈوسینٹیسز**)
- بچے کے ارد گرد کے مائع کی ٹیسٹنگ (**امنیوسینٹیسز**)
- نال کا نمونہ لینا (**کوریونِک وِیلس سیمپلنگ**)۔

© S. Karger Publishers Ltd 2025

آپ کا کونسا ٹیسٹ کیا جائے گا اس کا انحصار آپ کے حمل کی مدت پر ہے۔ تمام ٹیسٹس میں اسقاطِ حمل کا معمولی خطرہ موجود ہے، لہٰذا آپ کا ڈاکٹر صرف اُسی وقت ٹیسٹنگ کا مشورہ دے گا جب یہ انتہائی ضروری ہوگی۔

الٹراساؤنڈ کا تجزیہ استعمال کیا جا سکتا ہے اور بعض غیر ادخالی (جسم میں چھید نہ کرنے والے) ٹیسٹس فی الحال زیرِ تحقیق ہیں، جیسے کہ ماں کی خون کی رگوں میں پائے جانے والے جنینی DNA کی ٹیسٹنگ۔ یہ مستقبل میں فائدہ مند ہو سکتے ہیں، مگر فی الحال یہ اتنے ٹھیک نہیں ہیں کہ تھیلیسیمیا کے لیے استعمال کیے جائیں اور یہ بلند سطح کے غلط نتائج دیتے ہیں۔



عام استعمال ہونے والے الفاظ

ادخالی (جسم میں چھید کرکے) سیمپلنگ کا مطلب ہے کہ ٹشو یا مائع کا نمونہ جسم کے اندر سے لیا جاتا ہے۔ اسے جِلد پر کٹ لگا کر یا جسم کے کسی سوراخ کے ذریعے عمل میں لایا جاتا ہے۔

© S. Karger Publishers Ltd 2025

بچے اور AT سنگین۔ AT سنگین کے ساتھ پیدا ہونے والے بچوں میں پیدائشی نقائص ہونے کا زیادہ امکان ہوتا ہے، خواہ انہیں رحم میں خون چڑھایا گیا ہو تب بھی۔ عمومی ترین پیدائشی نقائص میں لڑکوں میں جنسی اعضاء کی معمولی خامی شامل ہے۔ مثلاً، یوریتھرا (وہ نالی جس سے آپ پیشاب کرتے ہیں) کا دہانہ عضو تناسل کے نیچے کی جانب ہو سکتا ہے۔ اسے ہائپوسپیڈیاز کہتے ہیں اور اس کا علاج سرجری سے ہو سکتا ہے۔

اندازاً ہر 6 میں سے 1 بچے (تقریباً 17%) میں ہاتھ/پاؤں کی خامی ہوتی ہے۔ ان کی سنگینی میں فرق ہوتا ہے۔ اس کی مثالوں میں ہاتھوں کا مختلف سائز میں ہونا یا پاؤں کے کسی حصے کا پوری طرح نہ بن پانا شامل ہے۔

ایک بچہ جسے **AT سنگین** ہو (صفحہ 20 دیکھیں) جسے پیدائش سے پہلے انٹرایوٹیرین خون کی منتقلی (ٹرانسفیوژن) نہ دیا جائے، تو وہ ممکنہ طور پر رحم میں ہی مر جائے گا۔

ٹیسٹس کے نتائج کے لحاظ سے، آپ کا کاؤنسلر آپ کو اس مشکل فیصلے میں مشورہ دے سکتا ہے کہ آیا حمل کو جاری رکھا جائے یا نہیں۔ کوئی بھی ایسا واحد جواب نہیں ہے جو ہر ازدواجی جوڑے کے لیے موزوں ہو۔ یہ فیصلہ کئی عوامل پر منحصر ہوتا ہے بشمول ثقافتی، سماجی، روحانی اور مذہبی عقائد۔

حمل

AT میں مبتلا حاملہ عورت کو اپنے حمل کے دوران خصوصی نگہداشت درکار ہوتی ہے۔ انیمیا مزید سنگین بن سکتا ہے (صفحہ 29 دیکھیں)۔ ایک عارضہ جسے **پری-ایکلیمپسیا** کہتے ہیں، بہت عام ہے اور سراغ نہ لگائے جانے پر مہلک ثابت ہو سکتا ہے۔ پری ایکلیمپسیا کی نشانیوں میں شامل ہیں بڑھتا ہوا بلڈ پریشر اور پیشاب میں پروٹین (جگر یا گردوں میں نقص کی علامات)۔

اپنے حمل کے دوران ماں کے یہ باقاعدگی سے ٹیسٹس ہوں گے اور وہ بلڈ پریشر کو کم کرنے کے لیے عموماً دوا لے گی۔

© S. Karger Publishers Ltd 2025

علامات اور علاج

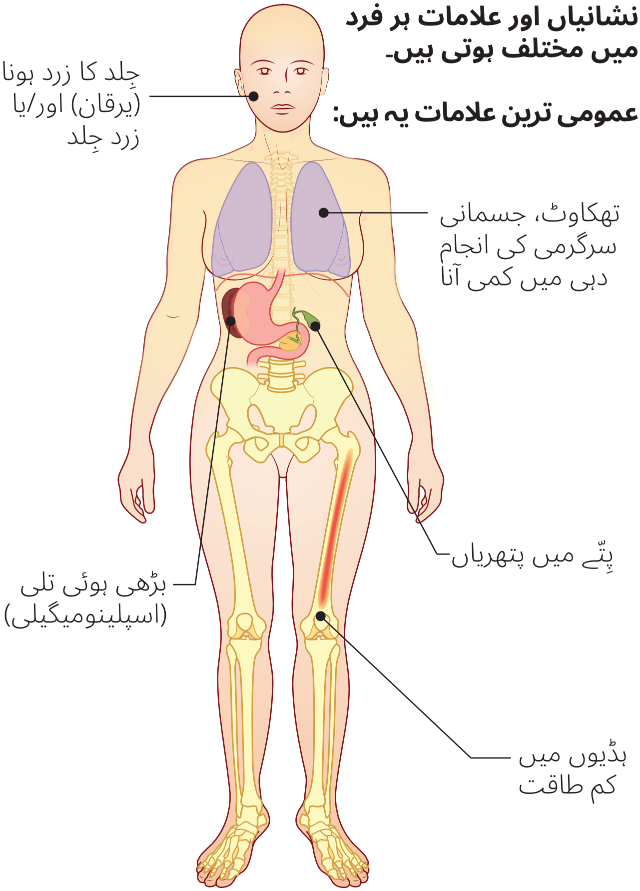
AT مجھے یا میرے بچے کو کیسے متاثر کرے گا؟

AT کی علامات اس لحاظ سے مختلف ہوتی ہیں کہ آپ کو کونسی قسم کا AT ہے۔ کچھ لوگوں میں کوئی علامت نہیں ہوتی جبکہ کچھ میں شدید علامات ہوتی ہیں جن کا پوری زندگی علاج کروانا پڑتا ہے۔

پیچیدگیاں صحت کے وہ مسائل ہیں جو مرض (AT) یا علاج کے باعث پیدا ہوتے ہیں۔ یہ پیچیدگیاں معمولی سے لے کر سنگین تک کچھ بھی ہو سکتی ہیں۔

نشانیاں اور علامات ہر فرد میں مختلف ہوتی ہیں۔

عمومی ترین علامات یہ ہیں:



© S. Karger Publishers Ltd 2025

خاموش کیریئر (صفحہ 9)۔ خاموش کیریئر کے طور پر، آپ میں AT کی کوئی علامت نہیں ہو گی اور AT سے متعلقہ صحت کے کسی مسئلے کا سامنا نہیں ہوگا۔

AT خصوصیت (صفحہ 10)۔ AT خصوصیت کے ساتھ، علامات کچھ نہیں سے **معمولی انیمیا** تک کچھ بھی ہو سکتی ہیں۔ اس سے تھکاوٹ، خصوصاً ورزش کے بعد، اور زرد جِلد اور کمزوری کا احساس پیدا ہو سکتا ہے۔

HbH AT (صفحہ 14)۔ HbH AT میں مبتلا افراد میں علامات اور پیچیدگیاں زیادہ شدید ہوتی ہیں۔ ان میں شامل ہیں انیمیا، بڑھا ہوا جگر اور تلی، پتے میں پتھریاں، ہڈیوں کی ابنارمل افزائش، خون میں لوتھڑے جمنا اور آئرن کی زیادتی (ذیل میں دیکھیں)۔

AT سنگین (صفحہ 20)۔ AT سنگین میں مبتلا بچوں اور بالغ افراد کو شدید انیمیا سے بچنے کے لیے باقاعدہ علاج درکار ہوگا۔ وہ اُن تمام پیچیدگیوں کے خطرے سے بھی دوچار ہوتے ہیں جو HbH AT کے ساتھ واقع ہو سکتی ہیں (ذیل میں دیکھیں)۔

انیمیا

زیادہ شدید HbH AT اور AT سنگین کے حامل لوگوں میں زیادہ شدید انیمیا ہوگا، جو بے تحاشہ تھکاوٹ، سانس لینے میں مشکل، کمزوری اور سر چکرانے کا سبب بنتا ہے۔

انیمیا بعض اوقات عمر کے ساتھ ساتھ یا جسم کے تناؤ کے زیرِ اثر ہونے کی صورت میں مزید بگڑ سکتا ہے: مثلاً، اگر آپ کو انفیکشن ہو یا حمل سے گزر رہی ہوں۔

HbH AT کے ساتھ پیدا ہونے والے بچوں میں انیمیا ہو سکتا ہے مگر انہیں عموماً باقاعدہ علاج کی ضرورت نہیں ہوتی۔

AT سنگین میں مبتلا بچوں اور بالغ افراد کو انیمیا کے لیے باقاعدہ علاج درکار ہوگا۔

© S. Karger Publishers Ltd 2025

علاج۔ انیمیا کا بنیادی علاج **خون چڑھانا** ہے۔ خون کا چڑھانا خون کے صحت مند سرخ خلیات فراہم کرتا ہے۔

مجھے کتنے تسلسل کے ساتھ خون چڑھوانا ہوگا؟ HbH AT (جین کی تین تبدیلیوں) کے حامل افراد میں خون چڑھانے کا تسلسل مختلف ہوتا ہے۔ اس کا انحصار ان کے انیمیا کی شدت اور ان کی عمر پر ہوتا ہے۔ HbH AT میں مبتلا بعض لوگوں کو اپنے لڑکپن یا 20 سال کی عمر تک پہنچنے تک باقاعدگی سے خون چڑھوانے کی ضرورت ہوتی ہے۔

AT سنگین (چار جین کی تبدیلیاں؛ صفحہ 20 دیکھیں) میں مبتلا افراد کو اپنی پوری زندگیاں باقاعدگی سے خون چڑھوانے کی ضرورت ہوگی۔ خون چڑھوانے کا عمل ہر دو ہفتے بعد ہو سکتا ہے۔

خون آپ کے بازو میں موجود کسی رگ میں ایک چھوٹی پلاسٹک کی ٹیوب داخل کرکے چڑھایا جاتا ہے۔ یہ عمل عموماً کسی اسپتال یا خون کے امراض کے لیے مخصوص کلینک میں انجام دیا جاتا ہے۔ شیر خوار بچوں، بچوں، اور بالغ افراد کو خون چڑھایا جا سکتا ہے۔ اس عمل میں ہر مرتبہ چند گھنٹے لگتے ہیں۔

ڈاکٹرز بعض اوقات انیمیا کو بہتر کرنے کے لیے فولک ایسڈ کی گولیاں بھی تجویز کرتے ہیں۔ فولک ایسڈ ایک قسم کا وٹامن ہے جو خون کے سرخ خلیات پیدا کرنے میں مدد دیتا ہے۔

© S. Karger Publishers Ltd 2025

بڑھا ہوا جگر اور تلی

HbH AT اور AT سنگین جگر اور تلی کو معمول سے بڑھا سکتا ہے اور آپ کے پیٹ میں گڑبڑ محسوس ہو سکتی ہے۔ آپ کو درد بھی ہو سکتا ہے۔ ایسا اس لیے ہوتا ہے کہ تلی کو خون کے خراب سرخ خلیات سے چھٹکارا پانے کے لیے زیادہ کام کرنا پڑتا ہے اور جگر کو حاصل شدہ فضلہ پروڈکٹس کو پروسیس کرنے میں زیادہ محنت کرنی پڑتی ہے۔

علاج۔ اگر بڑھی ہوئی تلی غیر آرامی اور درد کا سبب بن رہی ہو، تو آپ کو اسے نکالنے کے لیے سرجری کروانی پڑ سکتی ہے۔ تلی نکالنے کے عمل کو **اسپلینکٹومی** کہتے ہیں۔ خون چڑھانے کا عمل بڑھی ہوئی تلی کو سکیڑنے میں بھی مدد دیتا ہے۔ جن لوگوں کی اسپلینکٹومی ہوئی ہو، انہیں انفیکشنز کا زیادہ خطرہ رہتا ہے۔ آپ کا ہیماٹولوجسٹ اور جنرل سرجن خطرات اور فوائد پر آپ سے بات کریں گے۔

پِتّے میں پتھریاں

یہ بلیروبن (خون کے سرخ خلیات کی پروسیسنگ سے بننے والی فضلہ پروڈکٹ) کی زیادہ سطحوں کے باعث پیدا ہو سکتی ہیں۔ پتے میں پتھریوں کے حامل بعض افراد میں کوئی علامت پیدا نہیں ہوتی ، جبکہ بعض کو اپھارا اور بے چینی (متلی) اور پیٹ میں درد کا احساس ہو سکتا ہے۔

علاج۔ اس کا علاج عموماً لیپاروسکوپک سرجری (جسے بعض اوقات کی ہول یا بینڈیڈ سرجری کہتے ہیں) ہوتا ہے جس میں آپ کا پتہ نکال دیا جاتا ہے۔ کی ہول سرجری کا عموماً مطلب ہوتا ہے کہ آپ زیادہ تیزی سے صحتیاب ہو جائیں گے کیونکہ اس میں زیادہ جسمانی کاٹ پیٹ نہیں ہوتی۔

© S. Karger Publishers Ltd 2025

ہڈیوں کی ابنارمل نشوونما

عموماً، خون کے خلیات ہڈیوں کے اندر ایک ٹشو کے ذریعے بنتے ہیں جسے **بون میرو** کہتے ہیں۔ AT میں گردش کرنے والے خون کے سرخ خلیات کم تعداد میں ہوتے ہیں اور نارمل سے کم Hb ہوتا ہے۔ اس کمی کو پورا کرنے کے لیے، بون میرو ضرورت سے زیادہ فعال ہو جاتا ہے اور زیادہ سے زیادہ خون کے سرخ خلیات پیدا کرتا ہے۔ مگر چونکہ یہ ابنارمل ہوتے ہیں اس لیے جلد مر جاتے ہیں اور انیمیا کو ٹھیک نہیں کر پاتے۔ چونکہ بون میرو انیمیا کو بہتر بنانے کی کوشش جاری رکھتا ہے، لہٰذا یہ پھیلتا ہے جس سے ہڈیاں بڑی ہو جاتی ہیں، خصوصاً چہرے کی، جس سے پیشانی 'بھاری' ہو جاتی ہے اور ماتھے اور جبڑے کی ضرورت سے زیادہ افزائش ہو جاتی ہے۔ آپ کا ڈاکٹر اسے **بوسنگ** کا نام دے سکتا ہے۔

غیر علاج کردہ AT کے ساتھ، ہاتھ پاؤں بھی معمول سے چھوٹے رہ سکتے ہیں کیونکہ لمبی ہڈیاں شروع میں ہی افزائش پانا چھوڑ دیتی ہیں۔ ہڈیاں کمزور بھی پڑ سکتی ہیں اور زیادہ آسانی سے ٹوٹ سکتی ہیں۔ آپ کا ڈاکٹر اسے **اوسٹیوپوروسس** یا **اوسٹیوپینیا** کا نام دے سکتا ہے۔

علاج۔ اگر آپ یا آپ کے بچے کو HbH AT یا AT سنگین ہو، تو آپ کی صحت کے باقاعدگی سے معائنے ہوں گے تاکہ ہڈی کی کسی بھی ابنارمل افزائش کا جلد پتہ لگایا جا سکے۔ باقاعدگی سے خون چڑھانا اور آئرن کی ضرورت سے زیادہ مقدار کا علاج عموماً ہڈیوں کے مسائل کی روک تھام میں مدد دیتا ہے (صفحات 34 اور 35 دیکھیں)۔

خون میں لوتھڑے جمنا

AT میں مبتلا افراد میں خون میں لوتھڑے جمنے کا خطرہ ذرا سا زیادہ ہوتا ہے۔ ایسے لوگوں میں خطرہ اور بھی زیادہ ہوتا ہے جن کی تلی نکال دی گئی ہو اور عمر کے ساتھ ساتھ یہ خطرہ مزید بڑھتا ہے۔ خون میں لوتھڑے جمنا خواتین میں زیادہ عام ہے۔

علاج۔ خون میں لوتھڑے جمنے کا علاج ہر فرد کے لحاظ سے مختلف ہوتا ہے مگر اس میں اسپرین یا خون پتلا کرنے والی دوا کی کم مقدار شامل ہو سکتی ہے۔ انہیں **اینٹی کوگولینٹس** کہتے ہیں۔

© S. Karger Publishers Ltd 2025

ٹانگوں کے السر

HbH AT زخم بھرنے کے حوالے سے مسائل کا سبب بن سکتا ہے۔ حتیٰ کہ ٹانگوں، خصوصاً ٹخنوں، پر معمولی زخم بھی نہیں بھرتے اور ان میں انفیکشن ہو جاتا ہے جس کے لیے اینٹی بایوٹکس کی ضرورت ہوتی ہے۔

آئرن کی ضرورت سے زیادہ مقدار

آئرن کی ضرورت سے زیادہ مقدار AT سنگین اور HbH AT کی ایک عام پیچیدگی ہے۔

عموماً، جب جسم میں خون کے پرانے سرخ خلیات ٹوٹتے ہیں، تو خارج ہونے والا آئرن نئے خلیات میں ری سائیکل ہو جاتا ہے۔ جب کسی فرد میں باقاعدگی سے خون چڑھایا جاتا ہے، تو آئرن کی ضرورت سے زیادہ مقدار کا مسئلہ پیش آ سکتا ہے کیونکہ عطیہ دہندہ کے خون میں بھی آئرن ہوتا ہے۔ آئرن کی ضرورت سے زیادہ مقدار کا مسئلہ اُس وقت پیش آتا ہے جب آپ کے جسم میں آئرن بہت زیادہ ہو جائے۔ یہ HbH AT میں مبتلا ایسے افراد میں بھی پیدا ہو سکتا ہے جنہیں باقاعدگی سے خون نہ چڑھایا جاتا ہو مگر یہ مسئلہ نسبتاً کم رفتار سے پیدا ہوتا ہے۔ یہ زیادہ مقدار اس لیے جمع ہوتی ہے کیونکہ ضرورت سے زیادہ فعال بون میرو پیٹ کو سگنل بھیجتا ہے کہ غذا سے زیادہ سے زیادہ آئرن کو جذب کیا جائے۔ ایسا اس لیے ہوتا ہے کیونکہ جسم خون کے زیادہ سرخ خلیات پیدا کرکے انیمیا کو ٹھیک کرنے کی کوشش کرتا ہے اور اس کے لیے اسے آئرن کی ضرورت ہوتی ہے۔

آئرن کی زیادتی مسئلہ کیوں ہے؟ بہت زیادہ آئرن جسم کے لیے زہر ہے کیونکہ جسم اسے خارج کرنے کے قابل نہیں ہوتا۔ آئرن کی زیادتی وقت کے ساتھ ساتھ بڑھتی ہے اور آپ کے اندرونی اعضاء کو نقصان پہنچا سکتی ہے۔

آئرن کی جمع شدہ مقدار جگر کو نقصان پہنچا سکتی ہے۔ جگر کے ناقص ٹشو کی جگہ فائبر کا حامل ٹشو لے لیتا ہے، جسے داغ دار ٹشو بھی کہتے ہیں۔ اِس عمل کو **فائبروسس** کہتے ہیں۔ تحقیقی جائزے سے پتہ چلا ہے کہ HbH AT میں مبتلا ہر 5 میں سے تقریباً 1 فرد (20%) میں جگر کا ٹشو فائبر کے ٹشو (فائبروسس) سے بدل چکا ہوتا ہے۔* اگر فائبروسس بگڑ جائے، تو یہ جگر کے سروسس اور جگر کی مکمل خرابی میں بدل سکتا ہے۔

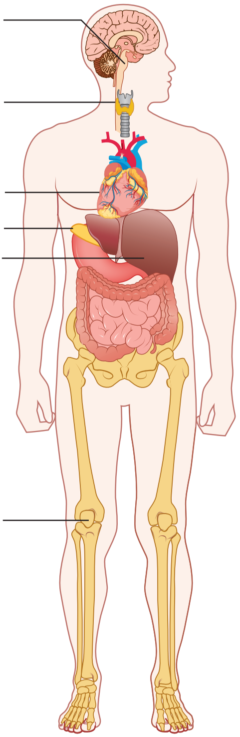
*Chan LKL, Mak VWM, Chan SCH et al. Liver complications of haemoglobin H disease in adults. *British Journal of Haematology* 2020;192:171–8.

© S. Karger Publishers Ltd 2025

آئرن کی زیادتی دل میں نقص کا سبب بن سکتی ہے، جس سے دل کی دھڑکن بے ترتیب ہو جاتی ہے (اریتھمیا) اور بالآخر دل اپنا کام ٹھیک سے انجام نہیں دے پاتا۔

یہ آپ کی ہڈیوں اور جوڑوں کو بھی نقصان پہنچا سکتی ہے۔ AT سنگین اور HbH AT میں مبتلا افراد کمزور ہڈیوں (اوسٹیوپوروسس) کے خطرے کے شکار رہتے ہیں۔ اس کی کچھ وجہ تھیلیسیمیا بھی ہوتی ہے، مگر آئرن کی زیادتی بھی اس میں اپنا کردار ادا کرتی ہے کیونکہ آئرن ہڈیوں میں جمع ہو کر نقصان کا سبب بن سکتا ہے۔

آئرن کی زیادتی جسم کو کئی طریقوں سے متاثر کر سکتی ہے



آئرن کی ضرورت سے زیادہ مقدار سے ہارمون کی سطحیں بھی متاثر ہو سکتی ہیں۔

آپ کے تھائیرائیڈ ہارمون کی سطحیں کم ہو سکتی ہیں، جو تھکاوٹ، وزن میں اضافے اور قبض کا باعث بن سکتی ہیں۔

آپ میں ذیابیطس پیدا ہونے کا خطرہ بھی بڑھ سکتا ہے، کیونکہ آئرن لبلبے میں انسولین کی پیداوار کو متاثر کرتا ہے، جو آپ کے خون میں شکر کی سطحوں کو کنٹرول کرتی ہے۔

اگر آپ کو خون چڑھایا جاتا ہے، تو آپ میں جنسی ہارمونز کی سطحیں بھی کم ہو سکتی ہیں۔ AT میں مبتلا بچوں میں، اس کا مطلب یہ ہو سکتا ہے کہ بلوغت معمول کے مقابلے میں تاخیر سے آئے گی۔ آج کل کے دور میں ایسا عموماً نہیں ہوتا، کیونکہ AT کی تشخیص ہونے کے بعد بہت سے بچوں میں انیمیا اور آئرن کی سطحوں کو عمدگی سے منظم رکھا جاتا ہے۔

© S. Karger Publishers Ltd 2025

علاج۔ آئرن کی زہر آلودگی سے پیدا ہونے والے تمام مسائل کی روک تھام کے لیے، آپ کے آئرن کی سطحوں کو علاج کی مدد سے قابو کرنے کی ضرورت پیش آ سکتی ہے جسے **کیلیشن تھراپی** کہتے ہیں۔ کیلیشن تھراپی کی تین اقسام ہیں۔ آپ کو یہ مسلسل رگ کے ذریعے داخلے (براہِ راست نس میں)، آپ کی جِلد کے ذریعے (زیرِ جلد داخل کرکے) یا بذریعہ منہ (اورل) دیا جاسکتا ہے۔ آپ کا ڈاکٹر کیلیشن تھراپی کے آپشنز پر آپ کے ساتھ بات کرے گا اور ممکنہ منفی اثرات کے بارے میں بتائے گا۔

آپ کا ڈاکٹر خون کے ٹیسٹس کے ساتھ آپ کے آئرن کی سطح کی نگرانی کرے گا۔ اگر یہ زیادہ نظر آئے، تو آپ کا MRI (میگنیٹک ریزونینس امیجنگ) اسکین کیا جاسکتا ہے تاکہ آپ کے جگر اور/یا دل میں آئرن کے ارتکاز کی پیمائش کی جا سکے۔ اس سے ظاہر ہوگا کہ آیا آپ کو کیلیشن تھراپی کی ضرورت ہے یا نہیں۔

! **اہم:** اگر آپ کا ڈاکٹر کہے کہ آپ کو کیلیشن تھراپی کی ضرورت ہے، تو آپ کے لیے اس کی ہدایات پر عمل کرنا بہت ضروری ہے۔ آئرن کی ضرورت سے زیادہ مقدار مہلک ثابت ہو سکتی ہے۔

آپ کی ہیلتھ کیئر ٹیم

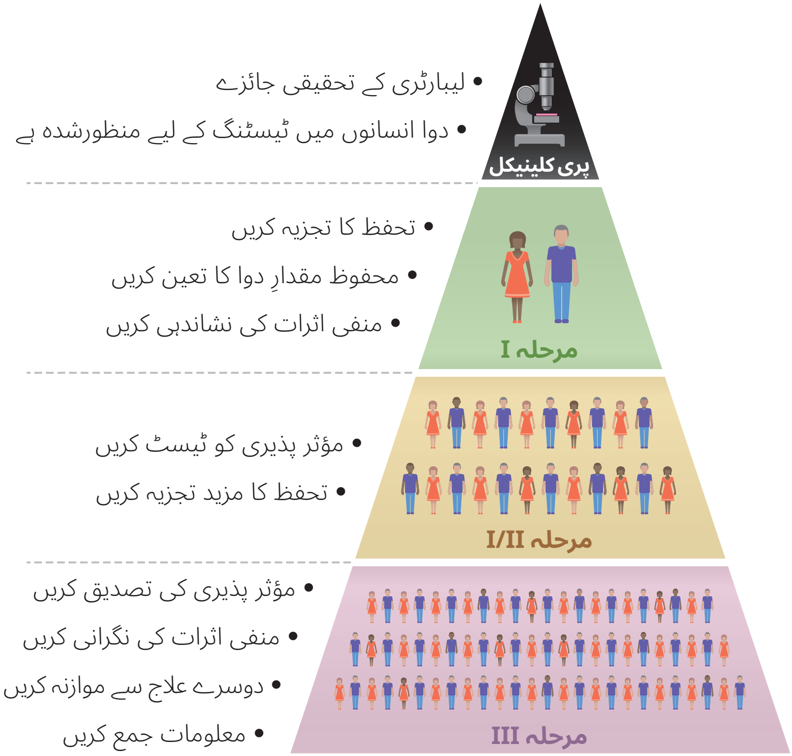
AT پیچیدہ عارضہ ہے اور اس کے لیے خصوصی نگہداشت درکار ہوتی ہے۔ آپ کا علاج خون کے عوارض کے خصوصی مرکز میں کیا جانا چاہیے اور آپ کی نگرانی ایک کنسلٹنٹ **ہیماٹولوجسٹ** (وہ ڈاکٹر جو خون کے عوارض اور امراض کے علاج میں مہارت رکھتا ہے) کی جانب سے کی جانی چاہیے۔

اسپیشلسٹ مراکز میں عموماً تھیلیسیمیا کا طبی نرس اسپیشلسٹ ہوگا، جس سے آپ اپنے گھر میں موجودگی کے دوران کسی سوال کی صورت میں رابطہ کر سکتے ہیں۔

© S. Karger Publishers Ltd 2025

طبی ٹرائلز

اگر آپ نئے علاجوں میں دلچسپی رکھتے ہیں، تو آپ اپنے ڈاکٹر سے طبی ٹرائلزکے بارے میں پوچھ سکتے ہیں۔ تمام نئے طبی معالجات کو طبی ٹرائلز میں ٹیسٹ کیا جانا ضروری ہے۔ نئے علاج کو ٹیسٹنگ کے کئی مراحل سے گزارنا لازمی ہے، تاکہ یہ ثابت ہو جائے کہ یہ موجودہ علاج سے بہتر کام کرتا ہے اور اسے معمول کی نگہداشت میں اپنایا جا سکتا ہے۔ ممکنہ علاج کو ریسرچ کے اگلے مرحلے میں صرف اُسی وقت منتقل کیا جائے گا جب یہ محفوظ ہو اور اپنی اہلیت ظاہر کرے۔



© S. Karger Publishers Ltd 2025

AT کے لیے نئے علاج

خون کے سرخ خلیات کی ٹوٹ پھوٹ کی رفتار سست کرنا

AT میں مبتلا لوگوں میں خون کے سرخ خلیات کی ٹوٹ پھوٹ کم کرنے کے لیے دوا سے انیمیا کے علاج کے لیے کچھ ریسرچ کی گئی ہے۔

Mitapivat نیا علاج ہے جو AT یا بیٹا تھیلیسیمیا میں مبتلا افراد میں ٹیسٹ کیا جا رہا ہے۔ یہ ایک نگلنے والی گولی ہے جسے آپ دن میں دو بار لے سکتے ہیں۔ اسے ایک اور جینیاتی عارضے کے علاج کے لیے پہلے ہی استعمال کیا جا چکا ہے جو انیمیا کا سبب بنتا ہے، اس عارضے کو pyruvate kinase کمی کہا جاتا ہے۔

یہ علاج اینزائم کو فعال کرنے میں مدد دیتا ہے جو خون کے سرخ خلیات کو اپنا کام درستگی سے انجام دینے کے لیے ضروری ہوتا ہے۔ ٹرائل کے ابتدائی نتائج ظاہر کرتے ہیں کہ یہ AT میں مبتلا ایسے افراد میں انیمیا کو کم کرنے کا اہل ہو سکتا ہے جنہیں مسلسل خون چڑھانے کی ضرورت نہ ہو۔ اب تک پائے گئے منفی اثرات میں شامل ہیں سونے میں مشکل، سر درد اور سر چکرانا۔

Mitapivat کو AT میں مبتلا ایسے افراد کے لیے مرحلہ III ٹرائل میں ٹیسٹ کیا جا رہا ہے جنہیں باقاعدگی سے خون چڑھانے کی ضرورت ہو اور نہ ہو۔

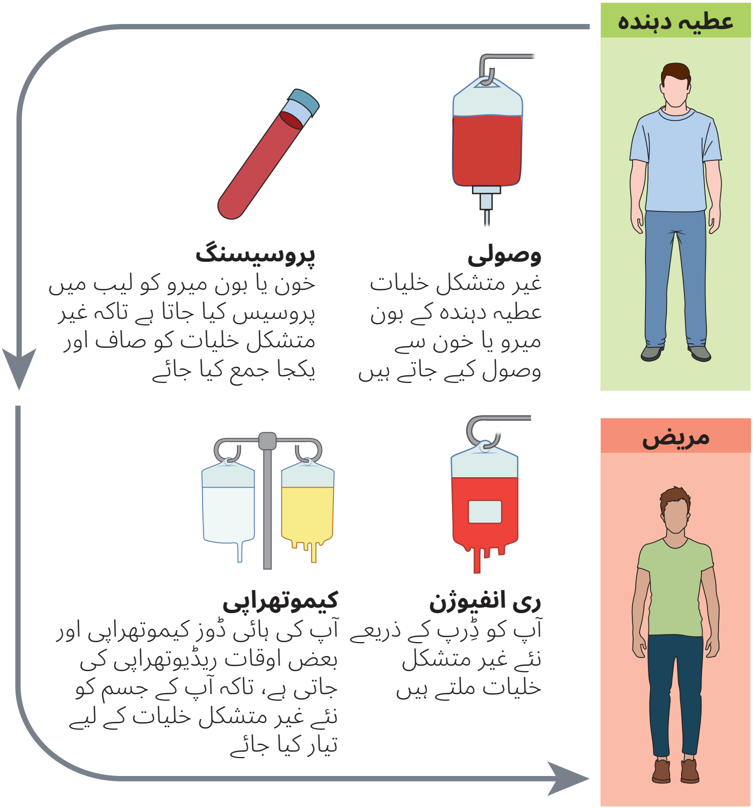
اسٹیم خلیے کا ٹرانسپلانٹ

AT کے ممکنہ علاج کا واحد طریقہ کسی عطیہ دہندہ سے اسٹیم خلیے کا ٹرانسپلانٹ ہے۔ اسٹیم خلیے کا ٹرانسپلانٹ فی الحال صرف AT سنگین کے لیے موزوں ہے، کیونکہ اس علاج کے اپنے کئی منفی اثرات ہیں، جن میں سے کچھ زندگی کے لیے خطرہ بن سکتے ہیں۔

اسٹیم خلیے بون میرو میں موجود خلیے ہوتے ہیں جو پرورش پا کر جسم میں خون کے تمام مختلف اقسام کے خلیوں بشمول خون کے سرخ خلیوں میں بدل سکتے ہیں۔

جب آپ کا ٹرانسپلانٹ ہوتا ہے، تو آپ کے بون میرو میں اسٹیم خلیات ٹوٹ پھوٹ جاتے ہیں اور ان کی جگہ عطیہ دہندہ سے لیے گئے صحت مند خلیات آ جاتے ہیں۔ عطیہ دہندہ لازماً ایسا شخص ہونا چاہیے جس کے خون کے خلیات آپ سے قدرے مشابہ ہوں، اور ایسا شخص عموماً خاندان کا قریبی فرد ہوتا ہے۔

© S. Karger Publishers Ltd 2025



عطیہ دہندہ کے اسٹیم خلیوں کا مقصد یہ ہوتا ہے کہ یہ آپ کی ہڈیوں کے اندر افزائش پانا شروع کر دیں اور آپ کے خون میں موجود اسٹیم خلیات کی جگہ نئے اسٹیم خلیات فراہم کریں۔ اِس عمل کو 'اِنگرافٹمنٹ' کہتے ہیں۔ نئے اسٹیم خلیات تمام مختلف اقسام کے خون کے خلیات، بشمول خون کے صحت مند سرخ خلیات پیدا کریں گے۔

جب تک نئے اسٹیم خلیات کام کرنا شروع کریں گے، تب تک آپ کو انفیکشن کا انتہائی زیادہ خطرہ رہے گا۔ لہٰذا اسٹیم خلیے کی منتقلی کے بعد آپ کی کچھ عرصے کے لیے آئسولیشن میں دیکھ بھال کی جائے گی۔

© S. Karger Publishers Ltd 2025

الفا تھیلیسیمیا کے ساتھ زندگی

AT کے حامل کچھ لوگ پہلے سے ہی جانتے ہیں کہ یہ ان کے خاندان میں چل رہا ہے۔ جبکہ کچھ کے لیے، انیمیا کی علامات کے باعث AT کی تشخیص ہونے پر یا پیدائش کے فوراً بعد بچے کو اس کی تشخیص ہونے پر یہ ایک بھرپور دھچکا ہوتا ہے۔ جینیاتی مشاورت آپ کو اپنا عارضہ اور اس کے مضمرات، بشمول آپ کے مزید کسی بھی بچے کو یہ مرض لاحق ہونے کا خطرہ سمجھنے میں مدد دے سکتی ہے۔

ممکن ہے آپ کے ذہن میں کئی سوالات ابھر رہے ہوں۔ AT اور آپ کی اپنی صورتحال کے بارے میں زیادہ سے زیادہ جاننا ضروری ہے۔

AT پیچیدہ ہوتا ہے اور انسان آسانی سے کنفیوز ہو سکتا ہے۔ جو باتیں آپ کے لیے جاننا ضروری ہیں یا وہ سوالات جو آپ پوچھنا چاہتے ہیں، انہیں لکھ لینا اور اسے اپنے ساتھ ڈاکٹر کے اپائنٹمنٹ میں لے جانا مددگار ثابت ہو سکتا ہے۔ اپنے ساتھ کسی اور فرد کو لے جانا بھی مددگار ثابت ہو سکتا ہے، تاکہ آپ بعد میں لکھی ہوئی باتوں کا موازنہ کر سکیں۔

کیا مجھے دوسرے لوگوں کو بتانا چاہیے؟

آپ کو دوسرے لوگوں کو کب بتانا چاہیے کہ آپ تھیلیسیمیا کے کیریئر ہیں یا AT خصوصیت کے حامل ہیں؟ سادہ سا جواب یہ ہے: جب بھی آپ اس کے لیے تیار ہوں۔ عموماً، اگر آپ نہ چاہیں تو آپ کے لیے کسی کو بھی بتانا ضروری نہیں ہوتا۔ لیکن اگر آپ مستقبل میں اپنی فیملی بنانے پر غور کر رہے ہیں، تو آپ کو اپنے شریکِ حیات سے اس پر بات کرنی ہوگی۔ اس کا بھی ٹیسٹ کروایا جائے گا۔

جینیاتی مسائل کے بارے میں بات کرنا مشکل ہو سکتا ہے۔ بعض اوقات لوگ سمجھتے ہیں کہ یہ اُن کی اپنی غلطی ہے۔ لیکن جینز تو آپ کو وراثت میں ملتے ہیں، اس پر آپ کا کوئی کنٹرول نہیں ہے۔ آپ دوسروں کو AT کے بارے میں مزید سمجھانے میں مدد کے لیے یہ کتابچہ استعمال کر سکتے ہیں۔

اہم: صحت مند زندگی گزارنا ہر ایک کے لیے اہم ہے۔ اگر آپ کو تھیلیسیمیا ہے، تو صحت مند انتخابات زیادہ اہم ہو جاتے ہیں۔

© S. Karger Publishers Ltd 2025

پیچیدگیوں سے بچنے کا بہترین طریقہ یہ ہے کہ اپنے علاج کے شیڈولز سے جڑے رہیں اور اپنے تمام چیک اپ اپائنٹمنٹس کے لیے جائیں۔

اہم: اگر آپ میں انفیکشن یا کسی اور بیماری کے آثار نظر آئیں تو فوراً اپنے ڈاکٹر سے رابطہ کریں، اور یقینی بنائیں کہ آپ کی ویکسینیشنز اَپ ٹو ڈیٹ ہوں - خصوصاً اگر آپ کی تلی نکال لی گئی ہے تو۔

آپ کی غذا

اپنی عمومی صحت کی دیکھ بھال کرنا اہم ہے۔ یقینی بنائیں کہ آپ اچھی غذا کھاتے ہیں۔

تھیلیسیمیا میں مبتلا لوگوں میں عموماً کچھ وٹامنز اور معدنیات، جیسے کہ زنک کی سطحیں کم ہوتی ہیں۔ اس کی کچھ وجہ انیمیا ہوتا ہے اور کچھ وجہ آئرن کی بلند سطحیں اور آئرن کو خارج کرنے کے لیے استعمال کردہ علاج ہوتا ہے۔ آپ کا ڈاکٹر آپ کو سپلیمنٹس دے سکتا ہے۔

بعض ڈاکٹرز ایسی غذاؤں سے بچنے کا مشورہ دیتے ہیں جن میں آئرن شامل ہو، جبکہ بعض سمجھتے ہیں کہ اس سے آئرن کی ضرورت سے زیادہ مقدار کی روک تھام پر کچھ خاص فرق نہیں پڑتا۔ اپنی ذاتی AT ہیلتھ کیئر ٹیم سے اپنی غذا پر بات کرنا سب سے بہتر ہے۔

صحت مند ہڈیوں کے لیے خود کو فِٹ رکھیں

باقاعدہ جسمانی ورزش کے کئی فائدے ہیں۔ اس سے آپ کا موڈ بہتر ہو سکتا ہے اور آپ کی ہڈیاں مضبوط کرنے میں مدد مل سکتی ہے۔ بہتر ہے کہ الکوحل اور سگریٹ نوشی ترک کر دیں۔

اگر ضرورت ہو تو مدد طلب کریں

سوالات پوچھیں اور اپنی ہیلتھ کیئر ٹیم کو ہر اُس چیز کے متعلق بتائیں جو آپ کے لیے تشویش کا باعث ہو۔ وہ جانتے ہیں کہ AT کتنا پیچیدہ ہوتا ہے اور وہ آپ کی باتوں کا برا نہیں منائیں گے، چاہے آپ ایک ہی سوال کو ایک سے زیادہ بار پوچھیں تب بھی۔

© S. Karger Publishers Ltd 2025

آپ کے ڈاکٹر کے لیے سوالات

مجھے/میرے بچے کو کس قسم کا AT ہے؟

کتنی تعداد میں جین کی تبدیلیاں موجود ہیں؟

یہ حذفی جین کی تبدیلیاں ہیں یا غیر حذفی؟

مجھ میں موجود جین کی تبدیلیوں کے مضمرات کیا ہیں؟

AT کا مجھ/میرے بچے پر کیا اثر پڑے گا؟

کیا مجھے/اسے باقاعدہ علاج درکار ہوگا؟

علاج کے ممکنہ منفی اثرات کیا ہیں؟

کونسی پیچیدگیاں ہو سکتی ہیں اور ان کا کتنا امکان ہوتا ہے؟

اس کا کتنا امکان ہے کہ میرے دوسرے بچے کو بھی AT ہوگا؟

میرے دوسرے بچے میں AT کا خطرہ کم کرنے کے لیے کیا کیا جا سکتا ہے؟

کیا AT کا حامل میرا بچہ خود بھی بچے پیدا کرنے کے قابل ہوگا/ہوگی اور پہلے سے اسے کیا جاننا ہوگا؟

© S. Karger Publishers Ltd 2025

آپ اپنے ڈاکٹرز، نرسوں اور دیگر معاون اسٹاف کے نام اور ان سے رابطے کی تفصیلات یہاں درج کر سکتے ہیں

نام ....

عہدہ ....

فون ....

ای میل ....

نام ....

عہدہ ....

فون ....

ای میل ....

نام ....

عہدہ ....

فون ....

ای میل ....

© S. Karger Publishers Ltd 2025

الفاظ اور فقروں کی گائیڈ

AT خصوصیت۔ عموماً الفا زنجیریں پیدا کرنے والے چاروں جینز میں سے دو ناقص یا غیر موجود ہوتے ہیں۔

AT سنگین۔ ہیموگلوبن الفا زنجیریں پیدا کرنے والے چاروں جینز ناقص یا غیر موجود ہوتے ہیں۔ بعض اوقات اسے Hb بارٹس کا عارضہ کہتے ہیں۔

AT کم ترین۔ اب اسے ’خاموش کیریئر‘ کہا جاتا ہے؛ اس میں چار میں سے ایک الفا زنجیر جین ناقص یا غیر موجود ہوتا ہے۔

AT معمولی۔ اب اسے AT خصوصیت کہتے ہیں۔

Cis میوٹیشن۔ AT خصوصیت میں، اس کا مطلب ایک ہی کروموسوم پر دو جین تبدیلیاں رکھنا ہے۔

DNA۔ جینیاتی کوڈ جو اس بات کا بلیو پرنٹ ہوتا ہے کہ کوئی نامیاتی جسم کس طرح افزائش پاتا اور کام کرتا ہے۔ جینز اور کروموسومز DNA سے بنتے ہیں۔

Hb بارٹس عارضہ۔ AT سنگین کا دوسرا نام۔

Hb تجزیہ۔ خون کے نمونے میں موجود ہیموگلوبن کی اقسام اور مقداریں دیکھنے کے لیے استعمال ہونے والا خون کا ٹیسٹ۔

Hb کونسٹینٹ اسپرنگ (HbCS)۔ AT میں پائی جانے والی ایک قسم کی جین کی تبدیلیجس کا نام اُس جگہ پر رکھا گیا ہے جہاں سے یہ دریافت ہوئی تھی۔

HbH AT۔ چار الفا زنجیری جینز میں سے تین کا غیر موجود یا ناقص ہونا۔ لوگوں کے درمیان علامات کافی مختلف ہوتی ہیں اور ان کا انحصار آپ میں ہونے والی جین کی تبدیلیوں کی قسم پر ہوتا ہے۔

IVF۔ یہ اِن وِٹرو فرٹیلائزیشن کا مخفف ہے۔ اسے ’ٹیسٹ ٹیوب بے بی‘ بھی کہتے ہیں۔ عورت کا بیضہ رحم سے باہر فرٹیلائز کیا جاتا ہے اور پھر دوبارہ رحم میں رکھ دیا جاتا ہے۔ اس سے ایمبریوز میں جینیاتی عوارض کے تجزیے میں مدد ملتی ہے۔

آئرن کی ضرورت سے زیادہ مقدار۔ AT کی پیچیدگی جس میں جسم کے اندر بہت زیادہ آئرن جمع ہو جاتا ہے اور اعضاء کے نقصان کا سبب بنتا ہے۔

آئرن کی کمی کا حامل انیمیا۔ انیمیا کی ایک قسم جو آئرن کی کمی سے پیدا ہوتی ہے۔ AT آئرن کی کمی سے نہیں پیدا ہوتا۔

اسپلینکٹومی۔ تلی نکالنے کے لیے سرجری۔

اسپلینومیگیلی۔ بڑھی ہوئی تلی۔

اسٹیم خلیے کا ٹرانسپلانٹ۔ کچھ اقسام کے خون کے عارضوں کے لیے ایک جامع اور بھرپور علاج جسے AT سنگین کے لیے ممکنہ علاج کے طور پر ریسرچ کیا گیا ہے۔

اسکریننگ۔ ایسے لوگوں میں مخصوص مرض کے لیے ٹیسٹس کرنا جن میں کوئی علامت ظاہر نہ ہو۔

الفا چین۔ ایک قسم کی پولی پیپٹائیڈ زنجیر جو نارمل بالغ ہیموگلوبن بنانے کے لیے درکار ہوتی ہے۔ AT کے حامل لوگوں میں غیر موجود یا کم ہو سکتی ہے۔

انٹراوینس۔ براہِ راست رگ/نس میں۔

انٹرایوٹیرین ٹرانسفیوژن۔ ایک تیکنیک جس کی مدد سے رحم میں موجود افزائش پاتے بچے میں خون کے سرخ خلیات چڑھائے جاتے ہیں۔

انیمیا۔ خون کے صحت مند سرخ خلیات کی کمی، جو تھکاوٹ اور سانس لینے میں مشکل جیسی علامات پیدا کر سکتی ہے۔

© S. Karger Publishers Ltd 2025

اوپن سرجری۔ ریگولر سرجری، جس میں آپریشن واحد بڑے کٹ کے ذریعے انجام دیا جاتا ہے۔

اوسٹیوپوروسس۔ ہڈیوں کا پتلا ہونا جس سے وہ کمزور ہو جاتی ہیں اور فریکچر کے خطرے کا شکار رہتی ہیں۔

اوسٹیوپینیا۔ ہڈیوں کا پتلا ہونا مگر یہ اوسٹیوپوروسس جتنا سنگین نہیں ہوتا۔

اینٹی کوگولینٹس۔ وہ ادویہ جو خون جمنے میں کمی لاتی ہیں۔

بون میرو۔ ہڈیوں کے مرکز میں گودے دار مادہ جہاں خون کے خلیات بنتے ہیں۔

بیلیروبن۔ خون کے پرانے اور ناقص سرخ خلیات تباہ ہونے پر پیدا ہونے والا پِگمنٹ (رنگ دار مادہ)۔

پتّے میں پتھری۔ سخت گانٹھیں جو آپ کے پتّے میں بن سکتی ہیں اور درد پیدا کرتی ہیں۔ AT میں، یہ بہت زیادہ بیلیروبن کے باعث بنتی ہیں (خون کے پرانے یا ناقص سرخ خلیات کے تباہ ہونے سے بننے والی ضمنی پروڈکٹ)۔

پروٹین۔ ایک قسم کا مالیکول جو کم از کم ایک پولی پیپٹائیڈ زنجیر (ایک ساتھ منسلک امائنو ایسڈز کی زنجیر) سے مل کر بنا ہو، جوکہ تین رُخی شکل میں تہہ شدہ ہو۔

پری ایکلیمپسیا۔ حمل کی ایک پیچیدگی جو ہائیڈروپس فیٹالس کے ساتھ واقع ہو سکتی ہے۔ اگر اس کا سراغ نہ لگایا جائے اور علاج نہ کیا جائے تو مہلک ثابت ہو سکتی ہے۔ ماں میں اس کی علامات میں شامل ہیں بلڈ پریشر کا بڑھنا اور پیشاب میں پروٹین آنا۔

تلی۔ جسم کا وہ اندرونی عضو جو مدافعتی نظام کا حصہ ہے اور جو خون کے پرانے اور ناقص سرخ خلیات کو تباہ کرنے کا ذمہ دار ہے۔

تھرومبوسس۔ خون میں جما ہوا لوتھڑا۔

ٹرانس میوٹیشن۔ AT خصوصیت میں، اس کا مطلب مختلف کروموسومز پر جین کی دو تبدیلیاں ہیں۔

جگر۔ جسم کا وہ عضو جو ہیمولائسس کے بعد فضلہ پروڈکٹس کو پروسیس کرتا ہے۔

جنینی Hb۔ ہیموگلوبن کی ایک قسم جو صرف رحم میں موجود بچوں میں اور پیدائش کے بعد ان میں مختصر مدت کے لیے پایا جاتا ہے۔ پیدائش کے بعد، بالغ ہیموگلوبن دیگر جینز کی ہدایات کے تحت پیدا ہوتا ہے۔

جین۔ DNA کے پھیلے ہوئے حصے جن میں انفرادی پروٹینز کے لیے کوڈز ہوتے ہیں۔ یہ جسم کی افزائش اور نشوونما کو کنٹرول کرتے ہیں، اور کروموسومز کی تشکیل کے لیے ایک ساتھ گروپ شدہ ہوتے ہیں۔

جینیاتی عارضہ۔ وہ عارضہ جو ایک یا زائد جینز میں تبدیلی کی وجہ سے ہوتا ہے۔

جینیاتی مشاورت۔ ایک ایسا عمل جو لوگوں کو اس بات کو قبول کرنے میں کہ ان کے خاندان میں جینیاتی بیماری موجود ہے اور انہیں ان کے بچوں میں اس بیماری کے منتقل ہونے کے خطرے کو سمجھنے میں مدد دیتا ہے۔

حذفی۔ AT میں حذفی جین کی تبدیلی کا مطلب ہے کہ جین مکمل طور پر غیر موجود ہے۔

'خاموش کیریئر'۔ چار جینز میں سے ایک AT جین کی تبدیلی جو ہیموگلوبن الفا زنجیر کے لیے کوڈ دیتی ہے۔ آپ کو مرض نہیں ہوتا مگر آپ جین کی تبدیلی اپنے بچوں میں منتقل کر سکتے ہیں۔ اسے AT کم ترین بھی کہا جاتا ہے۔

خصوصیت۔ (a) ایک جینیاتی خصوصیت۔ (b) AT میں جین کی دو تبدیلیاں۔

خون چڑھانا۔ ڈِرپ (انٹراوینس انفیوژن) کے ذریعے براہِ راست آپ کی رگ میں عطیہ کردہ خون داخل کرنا۔

خون کا سرخ خلیہ۔ ایک قسم کا خون کا خلیہ جو پورے جسم میں آکسیجن لے کر جاتا ہے۔

سروسس۔ جگر کے طویل عرصے پر محیط نقص کے باعث ہونے والا جگر کا عارضہ۔ جگر کے صحت مند ٹشو کی جگہ فائبر کا حامل داغدار ٹشو لے لیتا ہے اور جگر سکڑ جاتا ہے۔

© S. Karger Publishers Ltd 2025

طبی ٹرائل۔ لوگوں میں نئے ٹیسٹ، علاج یا طبی عمل کی تحقیقات کے لیے کیا جانے والا تحقیقی جائزہ۔ ٹرائلز اس بات کا جائزہ لیتے ہیں کہ آیا علاج محفوظ ہے، اس کے منفی اثرات کیا ہیں اور یہ علاج کتنا بہتر کام کرتا ہے۔

غیر حذفی۔ جین کی تبدیلی جس کا مطلب ہے کہ جین غیر موجود نہیں ہے بلکہ تبدیل شدہ ہے، جیسے کہ کوڈ میں اسپیلنگ کی غلطی۔

فائبروسس۔ جسم کے نارمل ٹشوز کا موٹا اور سخت ہونا۔ AT میں آئرن کی ضرورت سے زیادہ مقدار جگر کا فائبروسس پیدا کر سکتی ہے۔

فولک ایسڈ۔ خون کے سرخ خلیے کی پیداوار کے لیے B A وٹامن ضروری ہوتا ہے۔ یہ بعض اوقات AT کے حامل افراد میں انیمیا کی علامات کم کرنے کے لیے استعمال ہوتا ہے۔

فیریٹِن۔ وہ پروٹین جو آپ کے خلیات کے اندر آئرن محفوظ کرتا ہے۔

کروموسومز۔ DNA کی لمبی مرغولے دار لڑیاں۔ انسانی خلیات میں کروموسومز کے 23 جوڑے ہوتے ہیں اور ہر جوڑے کا ایک کروموسوم ماں اور ایک باپ سے وراثت میں ملتا ہے۔ ہر کروموسوم میں کئی جینز ہوتے ہیں۔

کیریئر۔ ایسے شخص کے لیے استعمال کردہ اصطلاح جو مرض سے متعلقہ جین کی تبدیلی رکھتا ہے اور منتقل کر سکتا ہے، مگر اُسے خود وہ مرض نہیں ہوتا۔

کیلیشن تھراپی۔ جسم سے اضافی دھاتیں خارج کرنے کے لیے استعمال کردہ علاج - AT کی صورت میں یہ دھات آئرن ہوتی ہے۔

لیپاروسکوپک سرجری۔ آپریشن کئی چھوٹے کٹ لگا کر کیا جاتا ہے، لہٰذا صحتیابی عموماً تیز رفتار ہوتی ہے۔ بعض اوقات اسے کی ہول سرجری کہتے ہیں۔

مائیکروسائیٹوسس۔ اس کا مطلب ہے 'چھوٹے خلیات'۔ AT خصوصیت کے حامل افراد میں خون کے سرخ خلیات غیر معمولی طور پر چھوٹے ہو سکتے ہیں، جسے غلطی سے آئرن کی کمی کا انیمیا سمجھا جا سکتا ہے۔

ملیریا۔ سنگین بیماری جو لوگوں میں مچھروں کی جانب سے منتقل کردہ پیراسائیٹ سے ہوتی ہے۔ یہ مرض اُن لوگوں میں نسبتاً معمولی ہوتا ہے جو تھیلیسیمیا کے لیے جین کی تبدیلی کے حامل ہوتے ہیں۔

موروثیت۔ اپنے بچوں میں جینز منتقل کرنا ۔

میوٹیشن۔ جین میں تبدیلی۔

ہائیڈروپس فیٹالس۔ ایک سنگین عارضہ جو AT سنگین میں مبتلا پیٹ میں موجود بچے میں پیدا ہو سکتا ہے۔ یہ جسم میں مائع کی ابنارمل وصولیوں کا سبب بن سکتا ہے، جو زندگی کے لیے خطرہ بن جاتا ہے۔

ہیپاٹومیگیلی۔ بڑھا ہوا جگر۔

ہیموگلوبن۔ خون کے سرخ خلیات میں آئرن کا حامل پروٹین جو آکسیجن سے منسلک ہوتا ہے اور اسے پورے جسم میں لے جاتا ہے۔

ہیمولائسس۔ خون کے سرخ خلیات کی ٹوٹ پھوٹ اور ان کے اجزاء کا آس پاس کے مائع (مثلاً، خون) میں اخراج ہونا۔

یرقان۔ جِلد کا زرد اور آنکھوں کا سفید ہونا جس کا سبب جسم میں بہت زیادہ بلیروبن جمع ہو جانا ہے۔

© S. Karger Publishers Ltd 2025

© S. Karger Publishers Ltd 2025

تجویز کردہ ریسورسز

Northern California Comprehensive Thalassemia Center
www.thalassemia.com

Thalassaemia International Federation
https://thalassaemia.org.cy

UK Thalassaemia Society
https://ukts.org

Cooley's Anemia Foundation
www.thalassemia.org

اِس دستاویز کی تیاری میں استعمال کردہ ریسورسز

BMJ Best Practice
https://bestpractice.bmj.com

British National Formulary
https://bnf.nice.org.uk

European Medicines Agency
www.ema.europa.eu

Medline Plus
/www.medlineplus.gov

Northern California Comprehensive Thalassemia Center
www.thalassemia.com

Thalassaemia International Federation
https://thalassaemia.org.cy

UK Thalassaemia Society
https://ukts.org

UpToDate
/www.wolterskluwer.com/en
solutions/uptodate

© S. Karger Publishers Ltd 2025

Fast Facts مریضوں کے لیے

Hematology

Kevin HM Kuo MD MSc FRCPC
ایسوسی ایٹ پروفیسر، ڈویژن آف ہیماٹولوجی
یونیورسٹی آف ٹورنٹو، کینیڈا

طبی تحریروں میں Liz Woolf نے اعانت فراہم کی۔

Agios کے تعاون سے ممکن ہو پایا۔ Agios کا مندرجات پر کوئی اثرورسوخ نہیں تھا اور تمام آئٹمز پر آزادانہ اور ادارتی جائزہ لاگو تھا۔

© 2023 اِس ایڈیشن میں، S. Karger پبلشرز لمیٹڈ۔
ISBN: 978-3-318-07150-4

ہم آپ کے تبصرے کے منتظر ہیں

اس کتاب نے آپ کو کتنی مدد دی؟ کیا ایسی کوئی بات ہے جسے آپ نہیں سمجھ سکے؟
کیا اب بھی آپ کے ایسے سوالات ہیں جن کے جوابات نہیں ملے؟
براہِ کرم اپنے سوالات، یا کوئی بھی دیگر تاثرات fastfacts@karger.com پر بھیجیں اور مستقبل کے ایڈیشنز کے قارئین کو مدد دیں۔ شکریہ!

Karger HEALTHCARE

© S. Karger Publishers Ltd 2025

Hematology

HEALTHCARE

مریضوں کے لیے Fast Facts

الفا تھیلیسیمیا

الفا تھیلیسیمیا کیا ہے؟	2
AT کے اسباب کیا ہیں اور یہ کیسے ہوتا ہے؟	4
جینز اور جینیاتی موروثیت	6
اسکریننگ اور تشخیص	24
جینیاتی مشاورت	25
علامات اور علاج	28
طبی ٹرائلز	36
AT کے لیے نئے علاج	37
الفا تھیلیسیمیا کے ساتھ زندگی	39

Agios کے تعاون سے ممکن ہو پایا۔ Agios کا مواد پر
کوئی اثرورسوخ نہیں تھا اور تمام آئٹمز کا آزادانہ اور
ادارتی جائزہ لیا گیا تھا۔

agios

9 783318 071504

Karger

© S. Karger Publishers Ltd 2025