معلوماتی نوٹ

غیر مُتجاوز قبل از پیدائش جانچ (NIPT)

سہ مورثیت کے خطرے کا تعین کرنے کے لیے
21، 18 اور 13
زچگی کے پلازما میں DNA کا تجزیہ کرکے

محترمہ خاتون،

چونکہ ایمیلیا-روماگنا علاقہ نے زچگی کے خون کے بہاؤ میں آزادانہ طور پر گردش کرنے والے جنین کے DNA کے تجزیہ کے ذریعہ کروموسوم 13، 18 اور 21 کے اینیوپلوئڈی (کروموسوم کی تعداد میں نصف سے کمی یا زیادتی) کے خطرے کا تعین کرنے کے لیے جانچ متعارف کروا کر قبل از پیدائش کی تشخیص کے اپنے پروگرام کی تکمیل کی ہے، اس لیے ہم آپ کو مجوزہ ٹیسٹ کی خصوصیات اور حدود سے آگاہ کرنے کے لیے لکھ رہے ہیں۔

سہ مورثیت 21 (ڈاؤنز سنڈروم)، سہ مورثیت 18 (ایڈورڈز سنڈروم) یا سہ مورثیت 13 (پٹاؤز سنڈروم) کے حامل بچے کے حاملہ ہونے کا خطرہ، جو کہ پیدائش سے پہلے کے مرحلے میں پائی جانے والی کروموسومل غیر معمولیات کی اکثریت کی نمائندگی کرتے ہیں جو جنین بینی یا سلوی ولائی سیمپلنگ کے ذریعہ ہوتی ہیں، زچگی کی عمر کے ساتھ مختلف ہوتی ہیں۔

زچگی کے پلازما میں ماں کے مفت DNA کا تناسب اور جنینی آنول سے مفت DNA کا تناسب ہوتا ہے۔ اس نے زمانہ حمل کے دسویں ہفتہ کے اوائل میں کروموسومل غیر معمولیتوں کا پتہ لگانے کے قابل مالیکیولر جینیاتی تکنیکوں پر مبنی غیر مُتجاوز قبل از پیدائش جانچ (NIPT) تیار کرنا ممکن بنا دیا ہے۔

غلط مثبت (0.1% سے کم) کے انتہائی کم فیصد کے ساتھ (1) NIPT کی حساسیت (متاثرہ جنین کی شناخت کرنے کی صلاحیت) بہت زیادہ ہے (سہ مورثیت 21 اور 13 کے لیے 99% اور سہ مورثیت 18 کے لیے 98%)۔

لہٰذا ایمیلیا-روماگنا علاقہ نے علاقہ یا علاقائی صحت کی خدمت کے تحت (اور اس وجہ سے خدمت کے صارفین کے علاقائی رجسٹر میں رجسٹرڈ، بشمول عارضی طور پر موجود غیر ملکیوں کے طور پر رجسٹرڈ خواتین)، یا علاقائی صحت کی خدمت کی یونٹس کے انچارج کے تحت رہائش پذیر حاملہ خواتین کو، کروموزوم 21، 18 اور 13 کے سہ مورثیت کے خطرے کی تشخیص کرنے کے لیے جھوٹے مثبت کی سب سے کم ممکنہ تعداد کو یقینی بنانے کے لیے (اس طرح غیر مُتجاوز قبل از پیدائش جانچ کا سہارا لینے سے گریز) اور غلط منفی (سہ مورثیت 21، سہ مورثیت 18 یا سہ مورثیت 13 کی تشخیص میں ناکامی کے ساتھ) NIPT جانچ کی پیشکش کرنے کا فیصلہ کیا ہے۔

NIPT ایک **خطرے کی تشخیص کی اسکریننگ کی جانچ ہے، تشخیصی جانچوں کا متبادل نہیں** (سلوی ولائی اور جنین اور اس کی جھلیوں کے تیار کردہ مائع **میں جنینی نواتی قسم)، اور اس کا مقصد حتمی تشخیص کرنا نہیں ہے۔ جیسا کہ، کم خطرے کا نتیجہ پیتھالوجی کی عدم موجودگی کی ضمانت نہیں دیتا، اور اس کے برعکس بڑھے ہوئے خطرے کا نتیجہ سہ مورثیت کی موجودگی کا یقین فراہم نہیں کرتا ہے۔**

اس کا مقصد کون ہے؟

NIPT جانچ ایمیلیا-روماگنا علاقہ، یا علاقائی صحت کی خدمت کی دیکھ بھال کے تحت (اور اس وجہ سے خدمت کے صارفین کے علاقائی رجسٹر میں رجسٹرڈ، بشمول عارضی طور پر موجود غیر ملکیوں کے طور پر رجسٹرڈ خواتین)، یا علاقائی صحت کی خدمت کے یونٹس کے چارج کے تحت رہائش پذیر تمام اہل حاملہ خواتین کو پیش کیے جانے والے قبل از پیدائش کے خطرے کی تشخیص کے پروگرام کے حصہ کی تشکیل کرتی ہے۔

جانچ زمانۂ حمل کے دسویں ہفتہ، دونوں صورتوں میں قدرتی تصور سے حاصل ہونے والے حمل اور ہم نسبت یا غیر مماثل طبی مدد سے تولیدی تکنیکوں کے ذریعہ کی جا سکتی ہے۔ جانچ واحد اور جڑواں حمل دونوں کی صورت میں کی جا سکتی ہے۔ مؤخر الذکر صورت میں، تاہم، چونکہ NIPT کا نتیجہ دونوں جنینوں کے جنین کے DNA سے متعلق ہے، اس لیے یہ ممکن نہیں ہے کہ انفرادی جنین کی حالت میں فرق کیا جائے۔ **لہٰذا، ایک مثبت نتیجہ کی صورت میں، جانچ سے اس بات کی نشاندہی نہیں ہوتی ہے کہ کون سا جنین متاثر ہوا ہے۔**

طریقہ کار

تجزیہ انجام دینے کے لیے، یہ ضروری ہے کہ زچگی کے خون کے دو نمونے لئے جائیں۔ یہ اس مرکز پر کیا جاتا ہے جہاں متعلقہ خواتین کو ان کے گائناکالوجسٹ یا ماہر امراض نسواں نے بھیجا ہے، جو حاملہ خواتین کو جانچ کے بارے میں آگاہ کرتے ہیں، ان کی باخبر رضامندی حاصل کرتے ہیں اور ضروری حوالہ دیتے ہیں۔ اس کے بعد خون کے نمونے Azienda USL di Bologna

کی متعلقہ علاقائی لیبارٹری کو بھیجے جاتے ہیں، جہاں تجزیوں کو مرکزی بنایا (Laboratorio Unico Metropolitano - LUM) جاتا ہے۔

نتائج

حمل کی مجموعی طبی تصویر کے تناظر میں حوالہ دینے والے پیشہ ور کے ذریعہ NIPT کی جانچ کی رپورٹ کی تشریح اور وضاحت کی جائے گی۔
جہاں بڑھتے ہوئے خطرے کے شواہد ہوں، وہاں طبی جینیاتی ماہر یا ماہر امراض نسواں سے قبل از پیدائش کی تشخیص میں ماہرانہ مشاورت کا اہتمام کرنے کا مشورہ دیا جاتا ہے۔ اس مشاورت کے دوران، آپ کو غیر مُتجاوز تکنیکوں (سلوی ولائی سیمپلنگ، جینین بینی) کی بنیاد پر مزید تشخیصی تحقیقات کا بندوبست کرنے کا موقع دیا جائے گا، جس کے بارے میں آپ کو صحت کے علاج کے لیے رضامندی کے مقصد سے مخصوص معلومات دی جائیں گی۔
جانچ کے مثبت نتائج کی صورت میں، اگر آپ سے پہلے سے رابطہ نہیں کیا گیا ہے تو اپنے قبل از پیدائش کے تشخیصی مرکز سے رابطہ کریں۔

بعض صورتوں میں، ماہر خون کی مزید جانچ، والدہ اور/یا والد کے کروموسوم کی ساخت کا جائزہ، یا ماہر کے اضافی معائنہ کی سفارش کر سکتا ہے۔

ٹیسٹ کے خطرات اور حدود

جانچ کا جنین یا ماں کے لیے **کوئی خطرہ نہیں** ہے۔
NIPT محض ایک خطرے کی تشخیص کی اسکریننگ کی جانچ ہے۔ یہ م**ُتجاوز تشخیص کی جگہ نہیں لیتا** اور اس سے دیگر طبی، لیبارٹری اور آلہ کار تحقیقات جو کہ حمل کی نگرانی کا ایک لازمی حصہ بنتا ہے، انجام دینے کی ضرورت ختم نہیں ہوتی۔ صرف تشخیصی تحقیقات جیسے کہ سلوی ولائی سیمپلنگ یا جینین بینی فی الحال قبل از پیدائش کے مرحلہ میں جنین کی کروموسومل غیر معمولیت کی قطعی تصدیق یا اسے مسترد کرنا ممکن بناتی ہے۔
جہاں جنین خون کی رشتہ داری کا نتیجہ ہے (یعنی اگر شراکت دار کسی حد تک تعلق رکھتے ہیں)، تو ہو سکتا ہے کہ جانچ کم معلوماتی ایلیلس کی موجودگی کی وجہ سے خطرے کا امکان فراہم نہ کر سکے۔ اس وجہ سے، آپ کو نمونہ لینے سے پہلے اس معلومات کا ابلاغ کرنے کی ضرورت ہوگی اور سب سے مناسب طبی تشخیصی راستہ کا جائزہ لینے کے لیے آپ کو قبل از-جانچ جینیاتی مشاورت کا مشورہ دیا جا سکتا ہے۔
اگر پہلے نمونے کی بنیاد پر خطرے کی تشخیص کرنا ان وجوہات کی بنا پر کرنا ممکن نہ ہو جس میں لیے گئے نمونے کی عدم موافقت، آلہ کار کی خرابی یا ایک غیر حتمی یا غیر متعین نتیجہ شامل ہو، تو آپ سے رابطہ کیا جا سکتا ہے اور ایک اور نمونہ دینے کے لیے کہا جا سکتا ہے۔ اگر دوسرا نتیجہ بھی غیر فیصلہ کُن ہو، تو طبی تشخیصی راستہ لیے جانے کی تشخیص کرنے کے لیے آپ کو جینیاتی اور/یا قبل از پیدائش مشاورت کا لینے مشورہ دیا جا سکتا ہے۔

دو سے زیادہ جنین والے متعدد حمل کے لیے NIPT جانچ کی توثیق نہیں کی جاتی ہے۔
مزید برآں، یہ کروموسوم کی غیر معمولیتوں کے بڑھتے ہوئے خطرے کا پتہ نہیں لگا سکتا جیسے کہ مائیکرو ڈیلیشنز، مائیکرو ڈپلیکیشنز، متوازن کروموسومل ترتیب نو، جینئی اور/یا پلیسینٹل کروموسوم موسیئیسزمس، پوائنٹ میوٹیشنز، میتھیلیشن کی خرابیاں، یا جنین کی جینیاتی بیماریوں کی موجودگی، سہ مورثیت اور 18, 21 کے علاوہ 13، جو غیر پیدائشی بچے میں خرابی اور/یا معذوری سے منسلک ہو سکتی ہے۔

جانچ کی حساسیت سے آگاہ ہونا ضروری ہے، جو کہ جیسا کہ اوپر بتایا گیا ہے، سہ مورثیت 21 اور 13 کے لیے 99% اور سہ مورثیت 18 کے لیے 98% ہے۔ لہٰذا، شاذ و نادر صورتوں میں، ایک سہ مورثی جنین کے ساتھ کچھ حمل ایک ''کم خطرہ'' کا نتیجہ پیدا کر سکتے ہیں اور اس طرح شناخت نہیں کیا جا سکتا (غلط منفی)۔ شاذ و نادر ہی، سہ مورثیت کے بغیر جنین پر مشتمل کچھ حمل ایک ''بڑھا ہوا خطرہ'' کا نتیجہ (غلط مثبت) پیدا کر سکتے ہیں۔ ان صورتوں میں، NIPT کے نتیجے کی تصدیق صرف مُتجاوز تشخیص (سلوی ولائی سیمپلنگ یا جینین بینی) کے ذریعہ کی جا سکتی ہے۔

آخر میں، ہم آپ کو یاد دلانا چاہیں گے کہ اگر آپ کے کوئی مزید سوالات یا ضرورتیں ہیں، تو آپ اپنے کلینک، اُس مرکز جس نے آپ کو جانچ کے لیے بھیجا تھا، یا آپ کے ماہر امراض نسواں/گائناکالوجسٹ سے رابطہ کر سکتے ہیں، جو آپ کو تمام ضروری معلومات فراہم کرے گا۔

فہرست نگاری

1. Gil MM et al. جنین اینیوپلوئڈیز (کروموسوم کی تعداد میں نصف سے کمی یا زیادتی) کی اسکریننگ میں زچگی کے خلیہ سے پاک DNA کا تجزیہ: تازہ ترین تحلیلی تبدیلی۔ الٹراساؤنڈ آبسٹیٹ گائینیکول۔ 2015 مارچ؛45(3):249-66. doi: 10.1002/uog.14791. Epub 2015 فروری 1۔ میں اپ ڈیٹ کریں: الٹراساؤنڈ آبسٹیٹ گائینیکول۔ 2017 ستمبر؛50(3):302-314۔ PMID: 25639627
2. Norton ME et al. سہ مورثیت کے غیر مُتجاوز امتحان کے لیے خلیہ سے پاک DNA کا تجزیہ۔ نیو انگلینڈ جرنل آف میڈیسن، والیم۔ 372، fasc۔ 17، اپریل 2015، pp. 1589–97۔ https://doi.org/10.1056/NEJMoa1407349. DOI.org (Crossref)

حوالہ رہنما خطوط

وزارت صحت، ہائر ہیلتھ کونسل سیکشن ا، صحت عامہ میں جنین کے DNA (NIPT) کی غیر مُتجاوز اسکریننگ، 2021۔