

# Shared Blood

## Acting now for a better future

# About Us

This booklet is part of a project dedicated to increasing awareness of inherited genetic disorders in Pakistan and promoting early recognition of symptoms in children. It has been designed for child care workers and caregivers to provide simple, practical information about common genetic disorders, their early warning signs, and when medical attention may be needed. Through greater awareness and early intervention, we hope to help every child receive the care and support they deserve.

یہ کتابچہ اس منصوبے کا حصہ ہے جو پاکستان میں موروثی جینیاتی امراض کے بارے میں آگاہی بڑھانے اور بچوں میں علامات کی جلد شناخت کو فروغ دینے کے لیے وقف ہے۔ اسے بچوں کی دیکھ بھال کرنے والے کارکنوں اور دیکھ بھال کرنے والوں کے لیے ڈیزائن کیا گیا ہے تاکہ عام جینیاتی عوارض، ان کے ابتدائی انتباہی علامات، اور جب طبی امداد کی ضرورت ہو، کے بارے میں سادہ، عملی معلومات فراہم کی جا سکے۔ زیادہ بیداری اور ابتدائی مداخلت کے ذریعے، ہم ہر بچے کو وہ دیکھ بھال اور مدد حاصل کرنے میں مدد کرنے کی امید کرتے ہیں جس کے وہ مستحق ہیں۔

# Beta-Thalassemia

Beta Thalassemia is an inherited blood disorder in which the body cannot make enough healthy haemoglobin, the protein in red blood cells that carries oxygen. As a result, children with severe forms of the disease develop anaemia and may require lifelong medical care. The disorder is caused by mutations in the HBB gene and is inherited in an autosomal recessive pattern, meaning a child must inherit one altered gene from each parent to develop the disease. Beta Thalassemia is one of the most common inherited disorders in Pakistan, affecting thousands of families nationwide.

بیٹا تھیلیسیمیا ایک موروثی خون کی خرابی ہے جس میں جسم کافی صحت مند ہیموگلوبن نہیں بنا سکتا، خون کے سرخ خلیوں میں پروٹین جو آکسیجن لے جاتا ہے۔ نتیجے کے طور پر، بیماری کی شدید شکلوں والے بچوں میں خون کی کمی ہو جاتی ہے اور انہیں زندگی بھر طبی دیکھ بھال کی ضرورت پڑ سکتی ہے۔ یہ عارضہ HBB جین میں تغیرات کی وجہ سے ہوتا ہے اور یہ ایک آٹوسومل ریسیسیو پیٹرن میں وراثت میں ملتا ہے، مطلب یہ ہے کہ بیماری پیدا کرنے کے لیے بچے کو ہر والدین سے ایک تبدیل شدہ جین وراثت میں ملنا چاہیے۔ بیٹا تھیلیسیمیا پاکستان میں سب سے زیادہ عام موروثی امراض میں سے ایک ہے جو ملک بھر میں ہزاروں خاندانوں کو متاثر کرتا ہے۔

# Beta-Thalassemia

(Symptoms)

Symptoms may be visible once the baby is around six months old, when fetal haemoglobin begins to decrease.

**Common symptoms**

- Pale or yellowish skin
- Weakness and tiredness
- Poor weight gain
- Delayed growth
- Irritability
- Loss of appetite
- Enlarged abdomen
- Frequent infections

**Less obvious symptoms**

- Delayed puberty
- Bone pain
- Difficulty concentrating
- Fatigue even after rest
- Reduced stamina during sports
- Anxiety related to frequent hospital visits
- Emotional stress from feeling different from peers

بچے کی عمر تقریباً چھ ماہ ہونے کے بعد، جب جنین کا ہیموگلوبن کم ہونا شروع ہو جائے تو علامات ظاہر ہو سکتی ہیں۔

**عام علامات**

- ہلکی یا پیلی جلد
- کمزوری اور تھکاوٹ
- ناقص وزن میں اضافہ
- ترقی میں تاخیر
- چڑچڑاپن
- بھوک نہ لگنا
- بڑھا ہوا پیٹ
- بار بار انفیکشن

**کم واضح علامات**

- ساتھیوں سے مختلف محسوس کرنے سے جذباتی تناؤ
- بار بار ہسپتال جانے سے متعلق پریشانی
- کھیلوں کے دوران صلاحیت میں کمی
- آرام کے بعد بھی تھکاوٹ
- توجہ مرکوز کرنے میں دشواری
- بلوغت میں تاخیر
- ہڈیوں کا درد

# Beta-Thalassemia

(Child Care)

Many children with Beta Thalassemia perform well academically and socially when given the right support.

**Physical Health**

- Follow transfusion schedules carefully
- Give prescribed medications regularly
- Maintain a balanced diet as advised by your doctor
- Attend regular checkups

**School Support**

Inform teachers about:

- Hospital appointments
- Possible fatigue
- Activity restrictions if needed
- The importance of emotional support

**Emotional Health**

Guardians can help by:

- Encouraging hobbies and friendships
- Talking openly about the condition
- Celebrating achievements beyond health milestones
- Seeking support groups when available

# Beta-Thalassemia

(Child Care)

بیٹا تھیلیسیمیا کے شکار بہت سے بچے صحیح مدد ملنے پر تعلیمی اور سماجی طور پر اچھی کارکردگی کا مظاہرہ کرتے ہیں۔

## سکول سپورٹ

اساتذہ کو مطلع کریں:

- اگر ضرورت ہو تو سرگرمی کی پابندیاں
- ہسپتال کی تقرری
- ممکنہ تھکاوٹ
- جذباتی مدد کی اہمیت

## جسمانی صحت

- اپنے ڈاکٹر کے مشورے کے مطابق متوازن غذا کو برقرار رکھیں
- منتقلی کے نظام الاوقات پر احتیاط سے عمل کریں
- باقاعدگی سے چیک اپ میں شرکت کریں
- تجویز کردہ ادویات باقاعدگی سے دیں

## جذباتی صحت

سرپرست اس کے ذریعے مدد کر سکتے ہیں:

- شوق اور دوستی کی حوصلہ افزائی کرنا
- حالت کے بارے میں کھل کر بات کرنا
- صحت کے سنگ میل سے آگے کی کامیابیوں کا جشن
- دستیاب ہونے پر سپورٹ گروپس تلاش کریں

# Cystic Fibrosis

Cystic Fibrosis (CF) is an inherited disorder that causes the body to produce thick, sticky mucus. This mucus can block the lungs, digestive system, and other organs, leading to breathing difficulties, infections, and problems with growth. CF is caused by mutations in the CFTR gene and is inherited in an autosomal recessive pattern. A child must inherit one altered gene from each parent to develop the disease. Although Cystic Fibrosis is less common than Beta Thalassemia, it is believed to be underdiagnosed in Pakistan because many symptoms resemble common childhood illnesses.

سسٹک فائبروسس (CF) ایک موروثی عارضہ ہے جس کی وجہ سے جسم موٹا، چپچپا بلغم پیدا کرتا ہے۔ یہ بلغم پھیپھڑوں، نظام انہضام اور دیگر اعضاء کو روک سکتا ہے، جس سے سانس لینے میں دشواری، انفیکشن اور بڑھوتری کے مسائل پیدا ہوتے ہیں۔ CF CFTR جین میں اتپریورتنوں کی وجہ سے ہوتا ہے اور اسے وراثت میں ایک آٹوسومل ریسیسیو پیٹرن میں ملا ہے۔ بیماری کی نشوونما کے لیے بچے کو ہر والدین سے ایک تبدیل شدہ جین وراثت میں لینا چاہیے۔ اگرچہ سسٹک فائبروسس بیٹا تھیلیسیمیا سے کم عام ہے، لیکن خیال کیا جاتا ہے کہ پاکستان میں اس کی تشخیص کم ہے کیونکہ بہت سی علامات بچپن کی عام بیماریوں سے ملتی جلتی ہیں۔

# Cystic Fibrosis

(Symptoms)

The symptoms of Cystic Fibrosis vary from child to child, but early diagnosis is extremely important.

**Common symptoms**

- Frequent coughing
- Wheezing or noisy breathing
- Recurrent chest infections
- Difficulty gaining weight
- Poor growth despite a good appetite
- Greasy or foul-smelling stools
- Chronic diarrhea or constipation
- Salty-tasting skin
- Persistent nasal congestion

**Less obvious symptoms**

- Constant tiredness
- Difficulty exercising
- Reduced stamina compared to peers
- Chronic sinus infections
- Abdominal pain
- Delayed puberty
- Anxiety about hospital visits
- Feeling isolated because of frequent illness

# Cystic Fibrosis

(Symptoms)

سسٹک فائبروسس کی علامات ہر بچے میں مختلف ہوتی ہیں، لیکن جلد تشخیص انتہائی ضروری ہے۔

**کم واضح علامات**

- ہسپتال کے دورے کے بارے میں تشویش
- اکثر بیماری کی وجہ سے خود کو الگ تھلگ محسوس کرنا
- ورزش کرنے میں دشواری
- ساتھیوں کے مقابلے میں کم صلاحیت
- دائمی ہڈیوں کے انفیکشن
- پیٹ میں درد
- بلوغت میں تاخیر

**عام علامات**

- بار بار کھانسی آنا
- گھرگھراہٹ یا شور سے سانس لینا
- بار بار سینے میں انفیکشن
- وزن بڑھانے میں دشواری
- اچھی بھوک کے باوجود ناقص نمو
- چکنائی یا بدبودار پاخانہ
- دائمی اسہال یا قبض
- نمکین چکھنے والی جلد
- مسلسل ناک بند ہونا

# Cystic Fibrosis

(Child Care)

With proper treatment, many children attend school, play sports, and pursue their goals.

**Physical Health**

- Follow treatment plans consistently
- Encourage airway clearance exercises
- Maintain good nutrition
- Keep vaccinations up to date
- Watch for signs of respiratory infections

**School Support**

Inform teachers about:

- The child may tire more easily
- Frequent absences may occur due to illness or appointments
- Extra time for physical activities may be necessary
- Emotional support is just as important as academic support

**Emotional Health**

Guardians can help by:

- Encouraging hobbies and social activities
- Talking openly about the condition
- Celebrating achievements unrelated to health
- Helping children understand their condition in age-appropriate ways

# Cystic Fibrosis

(Child Care)

مناسب علاج کے ساتھ، بہت سے بچے اسکول جاتے ہیں، کھیل کھیلتے ہیں، اور اپنے مقاصد کو حاصل کرتے ہیں۔

## سکول سپورٹ

اساتذہ کو مطلع کریں:

- بچہ زیادہ آسانی سے تھک سکتا ہے۔
- بیماری یا تقرریوں کی وجہ سے بار بار غیر حاضری ہو سکتی ہے۔
- جسمانی سرگرمیوں کے لیے اضافی وقت درکار ہو سکتا ہے۔
- جذباتی تعاون اتنا ہی ضروری ہے جتنا کہ تعلیمی مدد

## جسمانی صحت

- مسلسل علاج کے منصوبوں پر عمل کریں
- ایئر وے کلیئرنس مشقوں کی حوصلہ افزائی کریں
- اچھی غذائیت کو برقرار رکھیں
- ویکسین کو اپ ٹو ڈیٹ رکھیں
- سانس کے انفیکشن کی علامات پر نظر رکھیں

## جذباتی صحت

سرپرست اس کے ذریعے مدد کر سکتے ہیں:

- مشاغل اور سماجی سرگرمیوں کی حوصلہ افزائی کرنا
- حالت کے بارے میں کھل کر بات کرنا
- صحت سے متعلق کامیابیوں کا جشن منانا
- بچوں کی عمر کے لحاظ سے ان کی حالت کو سمجھنے میں مدد کرنا

# Lysosomal Storage Disorder

Lysosomal Storage Disorders (LSDs) are a group of rare inherited diseases in which the body cannot properly break down certain substances inside cells. Normally, tiny structures inside our cells called lysosomes act as recycling centres. They use special enzymes to break down fats, sugars, and other materials. In children with LSDs, one or more of these enzymes do not work properly. As a result, substances gradually build up inside cells and damage organs such as the brain, liver, heart, bones, muscles, and lungs. There are more than 50 different Lysosomal Storage Disorders, and symptoms vary depending on the specific condition. Although each disorder is individually rare, they are more common in populations where marriages between relatives are frequent because many are inherited in an autosomal recessive pattern.

Lysosomal Storage Disorders (LSDs) نایاب وراثت میں ملنے والی بیماریوں کا ایک گروپ ہے جس میں جسم خلیات کے اندر موجود بعض مادوں کو صحیح طریقے سے نہیں توڑ سکتا۔ عام طور پر، ہمارے خلیات کے اندر چھوٹے چھوٹے ڈھانچے جنہیں لیزوزوم کہتے ہیں وہ ری سائیکلنگ مراکز کے طور پر کام کرتے ہیں۔ وہ چربی، شکر اور دیگر مواد کو توڑنے کے لیے خاص انزائمز کا استعمال کرتے ہیں۔ LSD والے بچوں میں، ان میں سے ایک یا زیادہ انزائمز ٹھیک سے کام نہیں کرتے۔ نتیجے کے طور پر، مادہ آہستہ آہستہ خلیوں کے اندر بنتا ہے اور دماغ، جگر، دل، ہڈیوں، عضلات اور پھیپھڑوں جیسے اعضاء کو نقصان پہنچاتا ہے۔ 50 سے زیادہ مختلف Lysosomal سٹوریج ڈس آرڈرز ہیں، اور علامات مخصوص حالت کے لحاظ سے مختلف ہوتی ہیں۔ اگرچہ ہر عارضہ انفرادی طور پر نایاب ہے، لیکن یہ ان آبادیوں میں زیادہ عام ہیں جہاں رشتہ داروں کے درمیان شادیاں کثرت سے ہوتی ہیں کیونکہ بہت سے لوگوں کو وراثت میں ایک آٹوسومل ریسیسیو پیٹرن ملتا ہے۔

# Lysosomal Storage Disorder

(Symptoms)

The symptoms of Lysosomal Storage Disorder vary from child to child, but early diagnosis is extremely important.

**Common symptoms**

- Delayed developmental milestones
- Difficulty sitting, crawling, or walking
- Poor growth
- Enlarged abdomen
- Enlarged liver or spleen
- Frequent respiratory infections
- Feeding difficulties
- Muscle weakness
- Hearing or vision problems
- Unusual facial features that become more noticeable over time

**Less obvious symptoms**

- Learning difficulties
- Chronic fatigue
- Joint stiffness
- Delayed speech
- Balance problems
- Behavioural changes
- Hearing loss
- Anxiety or frustration related to physical limitations

# Lysosomal Storage Disorder

(Symptoms)

Lysosomal Storage Disorder کی علامات بچے سے دوسرے بچے میں مختلف ہوتی ہیں، لیکن جلد تشخیص انتہائی ضروری ہے۔

**کم واضح علامات**

- سیکھنے میں مشکلات
- دائمی تھکاوٹ
- جوڑوں کی سختی
- تاخیری تقریر
- توازن کے مسائل
- طرز عمل میں تبدیلیاں
- سماعت کا نقصان
- اضطراب یا مایوسی جسمانی حدود سے متعلق ہے

**عام علامات**

- تاخیر سے ترقیاتی سنگ میل
- بیٹھنے، رینگنے یا چلنے میں دشواری
- ناقص نمو
- بڑھا ہوا پیٹ
- بڑھا ہوا جگر یا تللی
- بار بار سانس کے انفیکشن
- کھانا کھلانے کی مشکلات
- پٹھوں کی کمزوری
- سماعت یا بینائی کے مسائل
- چہرے کی غیر معمولی خصوصیات جو وقت کے ساتھ ساتھ زیادہ نمایاں ہوجاتی ہیں

# Lysosomal Storage Disorder

(Child Care)

Living with an LSD can be different for every child. Some children experience mild symptoms and attend school regularly. Others may require frequent medical care and assistance with daily activities.

**Physical Health**

- Attend regular medical appointments.
- Track developmental milestones.
- Encourage therapy and rehabilitation exercises.
- Maintain a healthy diet according to your doctor's recommendations.
- Ask questions and keep records of symptoms.

**School Support**

Inform teachers about:

- The child may learn differently.
- Physical limitations may affect classroom participation.
- Extra time and accommodations may be helpful.
- Emotional encouragement is important.

**Emotional Health**

Guardians can help by:

- Celebrating small victories
- Encouraging hobbies and friendships
- Creating routines that promote independence
- Seeking emotional support when needed

# Lysosomal Storage Disorder

(Child Care)

LSD کے ساتھ رہنا ہر بچے کے لیے مختلف ہو سکتا ہے۔ کچھ بچے ہلکی علامات کا سامنا کرتے ہیں اور باقاعدگی سے اسکول جاتے ہیں۔ دوسروں کو روزانہ کی سرگرمیوں میں بار بار طبی دیکھ بھال اور مدد کی ضرورت پڑسکتی ہے۔

## سکول سپورٹ

اساتذہ کو مطلع کریں:

- بچہ مختلف طریقے سے سیکھ سکتا ہے
- جسمانی حدود کلاس روم کی شرکت کو متاثر کر سکتی ہیں
- اضافی وقت اور رہائش مددگار ثابت ہو سکتی ہے
- جذباتی حوصلہ افزائی ضروری ہے

## جسمانی صحت

- باقاعدہ طبی تقرریوں میں شرکت کریں
- ترقی کے سنگ میل کو ٹریک کریں
- تھراپی اور بحالی کی مشقوں کی حوصلہ افزائی کریں
- اپنے ڈاکٹر کی سفارشات کے مطابق صحت مند غذا کو برقرار رکھیں
- سوالات پوچھیں اور علامات کا ریکارڈ رکھیں

## جذباتی صحت

سرپرست اس کے ذریعے مدد کر سکتے ہیں:

- چھوٹی چھوٹی فتوحات کا جشن
- شوق اور دوستی کی حوصلہ افزائی کرنا
- ایسے معمولات بنانا جو آزادی کو فروغ دیتے ہیں
- ضرورت پڑنے پر جذباتی مدد حاصل کرنا

# Ehler-Danlos Syndrome

Ehlers-Danlos Syndrome (EDS) is a group of inherited disorders that affect the body's connective tissues. Connective tissue acts like the body's support system. It gives strength and flexibility to the skin, joints, blood vessels, ligaments, and many internal organs. In people with EDS, changes in genes that help produce or organise collagen, the body's main structural protein, cause connective tissues to become weaker or more elastic than usual. As a result, individuals with EDS may experience unusually flexible joints, fragile skin, chronic pain, fatigue, and other symptoms that vary from person to person. There are several types of EDS, ranging from mild to severe. Some forms are inherited in an autosomal dominant pattern, while others are inherited recessively.

Ehlers-Danlos Syndrome (EDS) موروثی عوارض کا ایک گروپ ہے جو جسم کے مربوط بافتوں کو متاثر کرتا ہے۔ کنیکٹیو ٹشو جسم کے سپورٹ سسٹم کی طرح کام کرتا ہے۔ یہ جلد، جوڑوں، خون کی نالیوں، لیگامینٹس اور بہت سے اندرونی اعضاء کو طاقت اور لچک دیتا ہے۔ EDS والے لوگوں میں، جینز میں تبدیلیاں جو کولیجن پیدا کرنے یا منظم کرنے میں مدد کرتی ہیں، جو کہ جسم کا بنیادی ساختی پروٹین ہے، جو کنیکٹیو ٹشوز کو معمول سے زیادہ کمزور یا زیادہ لچکدار بنا دیتا ہے۔ نتیجے کے طور پر، EDS والے افراد غیر معمولی طور پر لچکدار جوڑوں، نازک جلد، دائمی درد، تھکاوٹ، اور دیگر علامات کا تجربہ کر سکتے ہیں جو ہر شخص سے مختلف ہوتی ہیں۔ EDS کی کئی قسمیں ہیں، ہلکے سے شدید تک۔ کچھ شکلیں خود بخود غالب پیٹرن میں وراثت میں ملتی ہیں، جبکہ دوسروں کو وراثت میں وراثت میں ملتا ہے۔

# Ehler-Danlos Syndrome

(Symptoms)

Some children with EDS show symptoms in infancy, while others are diagnosed much later.

**Common symptoms**

- Delayed motor milestones
- Poor muscle tone ("floppiness")
- Frequent bruising
- Soft or stretchy skin
- Joint hypermobility
- Frequent sprains or dislocations
- Feeding difficulties
- Delayed walking

**Less obvious symptoms**

- Chronic pain
- Extreme fatigue
- Dizziness when standing
- Frequent headaches
- Digestive problems
- Difficulty concentrating ("brain fog")
- Anxiety
- Difficulty participating in sports
- Feeling misunderstood because symptoms are not obvious

# Ehler-Danlos Syndrome

(Symptoms)

EDS والے کچھ بچے بچپن میں علامات ظاہر کرتے ہیں، جبکہ دوسروں کی تشخیص بہت بعد میں ہوتی ہے۔

**کم واضح علامات**

- دائمی درد
- انتہائی تھکاوٹ
- کھڑے ہونے پر چکر آنا
- بار بار سر درد
- ہاضمے کے مسائل
- توجہ مرکوز کرنے میں دشواری ("دماغی دھند")
- بے چینی
- کھیلوں میں حصہ لینے میں دشواری
- غلط فہمی محسوس کرنا کیونکہ علامات واضح نہیں ہیں

**عام علامات**

- موٹر سنگ میل میں تاخیر
- کمزور پٹھوں کا سر ("فلاپپن")
- بار بار چوٹ لگنا
- نرم یا کھینچی ہوئی جلد
- مشترکہ ہائپر موبلٹی
- بار بار موچ یا سندچیوتی
- کھانا کھلانے کی مشکلات
- چلنے میں تاخیر

# Ehler-Danlos Syndrome

(Child Care)

Many people with EDS learn to adapt by understanding their bodies and building routines that protect their joints and conserve energy. The condition may be lifelong, but it does not prevent people from pursuing education, careers, hobbies, and meaningful relationships.

## Physical Health

- Encourage low-impact exercise such as swimming or cycling
- Follow physiotherapy recommendations
- Avoid activities with a high risk of joint injury
- Help children develop healthy sleep habits
- Keep track of symptoms and injuries

## School Support

Inform teachers about:

- Pain and fatigue may vary from day to day
- The child may need breaks during physical activities
- Concentration may be affected by pain or fatigue
- Accommodations can help students succeed academically

## Emotional Health

Guardians can help by:

- Listening without judgment
- Encouraging independence where possible
- Celebrating achievements beyond physical ability
- Helping children advocate for their needs

# Ehler-Danlos Syndrome

(Child Care)

EDS والے بہت سے لوگ اپنے جسموں کو سمجھ کر اور ان کے جوڑوں کی حفاظت کرنے والے اور توانائی کو محفوظ رکھنے والے معمولات بنا کر اپنانا سیکھتے ہیں۔ یہ حالت زندگی بھر کی ہو سکتی ہے، لیکن یہ لوگوں کو تعلیم، کیریئر، مشاغل، اور بامعنی تعلقات کو آگے بڑھانے سے نہیں روکتی ہے۔

## سکول سپورٹ

اساتذہ کو مطلع کریں:

- درد اور تھکاوٹ دن بہ دن مختلف ہو سکتی ہے
- بچے کو جسمانی سرگرمیوں کے دوران وقفے کی ضرورت پڑ سکتی ہے
- ارتکاز درد یا تھکاوٹ سے متاثر ہو سکتا ہے
- رہائش طلباء کو تعلیمی طور پر کامیاب ہونے میں مدد کر سکتی ہے

## جسمانی صحت

- کم اثر والی ورزش کی حوصلہ افزائی کریں جیسے تیراکی یا سائیکلنگ
- فزیوتھراپی کی سفارشات پر عمل کریں
- ایسی سرگرمیوں سے پرہیز کریں جن میں جوڑوں کی چوٹ کا زیادہ خطرہ ہو
- بچوں کو صحت مند نیند کی عادت پیدا کرنے میں مدد کریں
- علامات اور زخموں پر نظر رکھیں

## جذباتی صحت

سرپرست اس کے ذریعے مدد کر سکتے ہیں:

- بغیر فیصلے کے سننا
- جہاں ممکن ہو آزادی کی حوصلہ افزائی کرنا
- جسمانی صلاحیت سے زیادہ کامیابیوں کا جشن منانا
- بچوں کو ان کی ضروریات کے لیے وکالت کرنے میں مدد کرنا