

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, parents, 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۔

Recognising Early Symptoms

A simple checklist for parents and caregivers

Most childhood symptoms have ordinary causes. One symptom does not mean that your child has a genetic disorder. What matters more is a pattern: symptoms that keep returning, become worse over time, affect growth or development, or appear alongside a family history of an inherited condition. You do not need to diagnose your child yourself. This checklist simply highlights signs worth discussing with a healthcare professional.

والدین اور دیکھ بھال کرنے والوں کے لیے ایک سادہ چیک لسٹ

بچپن میں ظاہر ہونے والی زیادہ تر علامات کی وجوہات معمولی ہوتی ہیں۔ کسی ایک علامت کا مطلب یہ نہیں ہے کہ آپ کے بچے کو کوئی موروثی (جینیاتی) عارضہ لاحق ہے۔
اہم بات علامات کا مجموعی انداز یا تسلسل ہے: مثلاً ایسی علامات جو بار بار ظاہر ہوں، وقت کے ساتھ ساتھ شدت اختیار کر جائیں، نشوونما یا ارتقاء پر اثر انداز ہوں، یا پھر کسی موروثی بیماری کی خاندانی تاریخ کے ساتھ ظاہر ہوں۔
آپ کو خود اپنے بچے کی بیماری کی تشخیص کرنے کی ضرورت نہیں ہے۔ یہ چیک لسٹ محض ان علامات کی نشاندہی کرتی ہے جن کے بارے میں کسی طبی ماہر سے مشورہ کرنا مفید ثابت ہو سکتا ہے۔

Signs Worth Noticing

Energy, Colour & Growth

Talk to a doctor if you repeatedly notice:

□ unusual paleness
□ tiredness or weakness that does not improve
□ becoming breathless very easily
□ poor feeding or poor weight gain
□ growth that seems to have slowed
□ yellowing of the skin or eyes

توانائی، رنگت اور نشوونما

اگر آپ بار بار درج ذیل علامات دیکھیں تو ڈاکٹر سے مشورہ کریں:

□ غیر معمولی زردی (چہرے یا جلد کا پیلا پڑنا)
□ ایسی تھکاوٹ یا کمزوری جس میں بہتری نہ آئے
□ بہت جلد سانس پھول جانا
□ خوراک ٹھیک نہ لینا یا وزن کا مناسب طور پر نہ بڑھنا
□ نشوونما میں سستی یا کمی محسوس ہونا
□ جلد یا آنکھوں کا پیلا پڑ جانا

Signs Worth Noticing

Breathing & Digestion

Talk to a doctor if your child has a combination of:

□ a cough that does not go away
□ repeated chest infections
□ wheezing or breathlessness
□ poor weight gain despite eating normally
□ frequent bulky, greasy or oily stools

سانس لینا اور نظامِ انہضام

اگر آپ کے بچے میں درج ذیل علامات کا مجموعہ پایا جائے تو ڈاکٹر سے مشورہ کریں:

□ ایسی کھانسی جو ختم نہ ہو رہی ہو
□ سینے کے بار بار انفیکشن
□ سانس لیتے وقت سیٹی جیسی آواز آنا یا سانس پھولنا
□ معمول کے مطابق کھانے کے باوجود وزن کا مناسب طور پر نہ بڑھنا
□ کثرت سے بھاری، چکنائی والے یا روغنی فضلے کا اخراج

Signs Worth Noticing

Development & Movement

Talk to a doctor if:

□ development appears to slow significantly

□ your child has unusual muscle weakness or seems very floppy

□ sitting, standing or walking is significantly delayed

□ your child loses a skill they could previously perform

For example, a child who could walk begins losing that ability, or a child who previously used words stops doing so.
Loss of previously learned skills is particularly important to mention. Developmental slowing or regression can occur in some inherited metabolic and lysosomal storage disorders.

ترقی اور تحریک

ڈاکٹر سے بات کریں اگر:

□ ترقی نمایاں طور پر سست دکھائی دیتی ہے۔

□ آپ کے بچے کو پٹھوں کی غیرمعمولی کمزوری ہے یا وہ بہت فلاپ لگتا ہے۔

□ بیٹھنے، کھڑے ہونے یا چلنے میں کافی تاخیر ہوتی ہے۔

□ آپ کا بچہ وہ مہارت کھو دیتا ہے جو وہ پہلے انجام دے سکتا تھا۔

مثال کے طور پر، ایک بچہ جو چل سکتا ہے وہ اس صلاحیت کو کھونا شروع کر دیتا ہے، یا ایک بچہ جو پہلے الفاظ استعمال کرتا ہے ایسا کرنا چھوڑ دیتا ہے۔ پہلے سیکھی ہوئی مہارتوں کے نقصان کا ذکر کرنا خاص طور پر اہم ہے۔ کچھ وراثت میں ملنے والی میٹابولک اور لائسوسومل اسٹوریج کی خرابیوں میں ترقیاتی سست یا رجعت ہو سکتی ہے۔

Signs Worth Noticing

Abdomen, Bones & Body changes

Talk to a doctor if you notice:

□ an abdomen that remains unusually enlarged

□ unexplained enlargement around the liver or spleen area

□ unusual changes in the shape of bones or joints

□ increasing stiffness or difficulty moving

□ changes in appearance or body shape that become more noticeable over time

پیٹ، ہڈیاں اور جسمانی تبدیلیاں

اگر آپ کو درج ذیل علامات نظر آئیں تو ڈاکٹر سے مشورہ کریں:

□ پیٹ کا غیر معمولی طور پر پھولا ہوا رہنا

□ جگر یا تلی (spleen) کے حصے میں بلاوجہ بڑھاؤ یا سوجن

□ ہڈیوں یا جوڑوں کی ساخت میں غیر معمولی تبدیلیاں

□ بڑھتی ہوئی اکڑن یا حرکت کرنے میں دشواری

□ ظاہری شکل یا جسمانی ساخت میں ایسی تبدیلیاں جو وقت کے ساتھ ساتھ زیادہ نمایاں ہوتی جائیں

Signs Worth Noticing

Joints, Skin & Bruising

Talk to a doctor if your child has:

□ unusually flexible joints together with pain or repeated injuries

□ joints that repeatedly come partly or completely out of place

□ frequent sprains after minor activity

□ skin that seems unusually stretchy or fragile

□ wounds that heal with unusual scars

□ frequent or unusually easy bruising

جوڑ، جلد اور جسم پر نیل پڑنا

اگر آپ کے بچے میں درج ذیل علامات ہوں تو ڈاکٹر سے مشورہ کریں:

□ جوڑ غیر معمولی طور پر لچکدار ہوں اور ساتھ ہی درد یا بار بار چوٹیں لگتی ہوں

□ جوڑ بار بار اپنی جگہ سے جزوی یا مکمل طور پر ہٹ جاتے ہوں

□ معمولی سرگرمی کے بعد بھی اکثر موچ آ جاتی ہو

□ جلد غیر معمولی طور پر کھنچنے والی یا نازک محسوس ہوتی ہو

□ زخم بھرنے کے بعد غیر معمولی قسم کے نشان (scars) رہ جاتے ہوں

□ جسم پر اکثر نیل پڑ جاتے ہوں یا بہت آسانی سے نیل پڑ جاتے ہوں

Signs Worth Noticing

Family history is an important clue

Tell your child's doctor if:

□ another family member has a diagnosed genetic disorder
□ one or both parents are known carriers of an inherited condition
□ several relatives have the same unexplained illness
□ several family members required regular blood transfusions
□ there have been unexplained deaths of babies or young children in the family

Family history does not mean that your child has inherited a disorder, but it can help a doctor decide whether further testing is appropriate.

خاندانی تاریخ ایک اہم اشارہ ہے۔

اپنے بچے کے ڈاکٹر کو بتائیں اگر:

□ خاندان کے کسی اور فرد میں کسی موروثی (جینیاتی) بیماری کی تشخیص ہوئی ہو۔
□ والدین میں سے کوئی ایک یا دونوں کسی موروثی بیماری کے 'کیریئر' (بیماری کے جراثیم یا جین کے حامل) ہوں۔
□ خاندان کے کئی افراد ایک ہی ایسی بیماری کا شکار رہے ہوں جس کی کوئی واضح وجہ معلوم نہ ہو سکی ہو۔
□ خاندان کے کئی افراد کو باقاعدگی سے خون لگوانے کی ضرورت پڑی ہو۔
□ خاندان میں شیر خوار بچوں یا کم عمر بچوں کی ایسی اموات ہوئی ہوں جن کی کوئی واضح وجہ معلوم نہ ہو سکی ہو۔

خاندانی تاریخ کا مطلب یہ نہیں ہے کہ آپ کے بچے کو بھی وہ بیماری ورثے میں ملی ہے، لیکن اس سے ڈاکٹر کو یہ فیصلہ کرنے میں مدد مل سکتی ہے کہ آیا مزید طبی ٹیسٹ کروانا مناسب ہے۔

After Noticing Signs

When Should I Speak to a Doctor?

You should consider arranging an appointment when:

□ a symptom keeps returning or does not improve
□ several unusual symptoms appear together
□ your child's growth or development seems to be slowing
□ symptoms are becoming progressively worse
□ your child loses a skill they previously had
□ there is a known inherited condition in the family

You do not need to wait until you are certain something is wrong.

مجھے ڈاکٹر سے کب مشورہ کرنا چاہیے؟

آپ کو ڈاکٹر سے ملاقات کا وقت لینے پر اس وقت غور کرنا چاہیے جب:

□ کوئی علامت بار بار ظاہر ہو رہی ہو یا اس میں بہتری نہ آ رہی ہو
□ کئی غیر معمولی علامات ایک ساتھ ظاہر ہوں
□ آپ کے بچے کی نشوونما یا ارتقاء میں سستی محسوس ہو
□ علامات بتدریج بگڑتی جا رہی ہوں
□ آپ کا بچہ کوئی ایسی مہارت کھو دے جو اس میں پہلے موجود تھی
□ خاندان میں کوئی موروثی بیماری موجود ہو

آپ کو اس بات کا یقین ہونے تک انتظار کرنے کی ضرورت نہیں ہے کہ واقعی کوئی مسئلہ ہے۔

After Noticing Signs

What Should I Tell the Doctor?

You do not need medical vocabulary.

Try to describe:

□ What you noticed
□ When it started
□ How often it happens
□ Whether it is becoming worse
□ Any other symptoms occurring at the same time
□ Any similar conditions in the family

Photos, short videos, growth records and previous medical reports may also be useful.

مجھے ڈاکٹر کو کیا بتانا چاہیے؟

آپ کو طبی اصطلاحات جاننے کی ضرورت نہیں ہے۔

درج ذیل باتوں کی وضاحت کرنے کی کوشش کریں:

□ آپ نے کیا محسوس کیا یا دیکھا
□ یہ کب شروع ہوا
□ یہ کتنی بار ہوتا ہے
□ کیا اس کی شدت میں اضافہ ہو رہا ہے
□ اس کے ساتھ ساتھ ظاہر ہونے والی کوئی اور علامات
□ خاندان میں اس جیسی کوئی اور طبی کیفیت یا مسئلہ

تصاویر، مختصر ویڈیوز، نشوونما کے ریکارڈ اور پچھلی طبی رپورٹس بھی مفید ثابت ہو سکتی ہیں۔

Main Protocol

Notice. Record. Ask.

Notice symptoms that persist, repeat or appear together.

Record what you see and when it happens.

Ask a healthcare professional when you are concerned.

Most symptoms on this checklist will not turn out to be caused by a genetic disorder. But recognising an unusual pattern early can help a child receive the right assessment sooner.

غور کریں۔ ریکارڈ کریں۔ پوچھیں۔

غور کریں۔ ایسی علامات پر توجہ دیں جو برقرار رہیں، بار بار ظاہر ہوں یا ایک ساتھ نمودار ہوں۔

ریکارڈ کریں۔ جو کچھ آپ دیکھتے ہیں اور جب وہ ہوتا ہے، اسے نوٹ کر لیں۔

پوچھیں۔ جب آپ کو کوئی تشویش ہو تو طبی ماہر سے مشورہ کریں۔

اس فہرست میں شامل زیادہ تر علامات کی وجہ کوئی جینیاتی عارضہ نہیں نکلے گی۔ لیکن کسی غیر معمولی انداز (پیٹرن) کی جلد شناخت بچے کو جلد مناسب تشخیص اور جانچ کی سہولت حاصل کرنے میں مدد دے سکتی ہے۔