

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۔

Understanding Inherited Genetic Disorders

What is an inherited genetic disorder?

Our bodies are built using instructions stored in our DNA. You can think of DNA like a very large instruction book. Inside it are smaller sections called genes. These genes help tell the body how to grow, develop, and work. We usually get one copy of each gene from our mother and one copy from our father. Sometimes, a gene contains a change that affects how the body works. If this change causes a health condition and can be passed from parent to child, it may cause an inherited genetic disorder.

Examples include:

- beta-thalassaemia
- cystic fibrosis
- lysosomal storage disorders

Having an inherited genetic disorder does not mean that anyone did something wrong. These conditions are caused by the way genes are naturally passed through families.

Understanding Inherited Genetic Disorders

موروثی جینیاتی خرابی کیا ہے؟

ہمارے جسم ہمارے ڈی این اے میں محفوظ ہدایات کے ذریعے بنائے جاتے ہیں۔ آپ ڈی این اے کے بارے میں ایک بہت بڑی کتاب کی طرح سوچ سکتے ہیں۔ اس کے اندر چھوٹے حصے ہوتے ہیں جنہیں جین کہتے ہیں۔ یہ جین جسم کو یہ بتانے میں مدد کرتے ہیں کہ کس طرح بڑھنا، نشوونما اور کام کرنا ہے۔ ہم عام طور پر ہر جین کی ایک کاپی اپنی ماں سے اور ایک کاپی اپنے والد سے حاصل کرتے ہیں۔ بعض اوقات، ایک جین میں ایسی تبدیلی ہوتی ہے جو جسم کے کام کرنے کے طریقے کو متاثر کرتی ہے۔ اگر یہ تبدیلی صحت کی حالت کا سبب بنتی ہے اور والدین سے بچے کو منتقل ہوسکتی ہے، تو یہ موروثی جینیاتی خرابی کا سبب بن سکتی ہے۔

مثالوں میں شامل ہیں:

- بیٹا تھیلیسیمیا
- سسٹک فائبروسس
- lysosomal اسٹوریج کی خرابی

موروثی جینیاتی خرابی کا مطلب یہ نہیں ہے کہ کسی نے کچھ غلط کیا ہے۔ یہ حالات اس وجہ سے پیدا ہوتے ہیں کہ جینز قدرتی طور پر خاندانوں سے گزرتے ہیں۔

What is a carrier?

Some genetic conditions are called recessive disorders. For many recessive disorders, a person needs to inherit a changed copy of the same gene from both parents to develop the condition. A person who has only one changed copy is usually called a carrier. Carriers are often completely healthy.

They may never know that they carry a gene change unless:

- they are tested
- someone in their family is diagnosed
- or they have a child with the condition

This is why a genetic disorder can sometimes seem to appear suddenly in a family. The gene change may have been present for generations without causing the full disorder.

What happens if both parents are carriers?

Imagine that both parents are carriers of the same recessive genetic condition.

For each pregnancy, there is usually:

- a 25% chance that the child has the condition
- a 50% chance that the child is a healthy carrier
- a 25% chance that the child does not have the condition and is not a carrier

These chances start again with every pregnancy. This does not mean that exactly one out of every four children will definitely have the disorder.

کیریئر کیا ہے؟

کچھ جینیاتی حالات کو ریسیسیو ڈس آرڈر کہا جاتا ہے۔ بہت سے متواتر عوارض کے لیے، ایک شخص کو حالت پیدا کرنے کے لیے دونوں والدین سے ایک ہی جین کی ایک تبدیل شدہ نقل وراثت میں لینے کی ضرورت ہوتی ہے۔ ایک شخص جس کے پاس صرف ایک تبدیل شدہ کاپی ہے اسے عام طور پر کیریئر کہا جاتا ہے۔ کیریئر اکثر مکمل طور پر صحت مند ہوتے ہیں۔ وہ کبھی نہیں جان سکتے کہ وہ جین میں تبدیلی لاتے ہیں جب تک:

- وہ ٹیسٹ کر رہے ہیں
- ان کے خاندان میں کسی کی تشخیص ہوئی ہے۔
- یا ان کا کوئی بچہ اس حالت میں ہے۔

یہی وجہ ہے کہ جینیاتی خرابی بعض اوقات خاندان میں اچانک ظاہر ہونے لگتی ہے۔ جین کی تبدیلی مکمل خرابی پیدا کیے بغیر نسلوں تک موجود رہی ہوگی۔

اگر والدین دونوں ہی کسی موروثی بیماری کے 'کیریئر' (carrier) ہوں تو کیا ہوتا ہے؟

فرض کریں کہ والدین دونوں ہی ایک ہی قسم کی 'ریسیسو' (recessive) جینیاتی بیماری کے کیریئر ہیں۔

ہر حمل کے دوران عام طور پر یہ امکانات ہوتے ہیں:

- 25 فیصد امکان یہ ہے کہ بچے کو وہ بیماری لاحق ہو؛
- 50 فیصد امکان یہ ہے کہ بچہ صحت مند ہو لیکن بیماری کا کیریئر ہو؛
- 25 فیصد امکان یہ ہے کہ بچے کو نہ تو وہ بیماری ہو اور نہ ہی وہ اس کا کیریئر ہو۔

یہ امکانات ہر حمل کے ساتھ دوبارہ اسی طرح لاگو ہوتے ہیں۔ اس کا مطلب یہ ہرگز نہیں ہے کہ ہر چار بچوں میں سے ایک بچے کو یقینی طور پر یہ بیماری لاحق ہوگی۔

How can healthy parents have a child with a genetic disorder?
This can happen when both parents are healthy carriers. Neither parent has the disorder because each still has one working copy of the gene. However, if their child receives the changed copy from both parents, the child may develop the condition. This is common in recessive genetic disorders. It is one reason family history alone cannot always tell us whether someone is a carrier.

Are all genetic disorders inherited in the same way?
No. Different disorders follow different patterns. The easiest way to understand them is to think about how many changed gene copies are needed.

Recessive inheritance: -
For many recessive conditions, a child usually needs to inherit a changed gene copy from both parents. For example, beta-thalassaemia and Cystic Fibrosis.

Dominant inheritance: -
For some conditions, inheriting just one changed copy of a gene can be enough to cause the disorder. In these cases, an affected parent may have a chance of passing the gene change to a child. Some forms of Ehlers-Danlos syndrome follow this type of inheritance.

X-linked inheritance: -
Some genetic conditions are linked to the X chromosome. Because males and females usually have different combinations of X and Y chromosomes, these disorders can affect them differently. Haemophilia and Duchenne muscular dystrophy are examples.

صحت مند والدین جینیاتی عارضے میں مبتلا بچہ کیسے پیدا کر سکتے ہیں؟

یہ اس وقت ہو سکتا ہے جب دونوں والدین صحت مند کیریئر ہوں۔ کسی بھی والدین کو یہ عارضہ نہیں ہے کیونکہ ہر ایک کے پاس اب بھی جین کی ایک کام کرنے والی کاپی ہے۔ تاہم، اگر ان کے بچے کو تبدیل شدہ کاپی دونوں والدین سے مل جاتی ہے، تو بچہ یہ حالت پیدا کر سکتا ہے۔ یہ متواتر جینیاتی عوارض میں عام ہے۔ یہ ایک وجہ ہے کہ اکیلے خاندانی تاریخ ہمیشہ ہمیں یہ نہیں بتا سکتی کہ آیا کوئی کیریئر ہے یا نہیں۔

کیا تمام جینیاتی عوارض (genetic disorders) ایک ہی طریقے سے موروثی طور پر منتقل ہوتے ہیں؟

نہیں۔ مختلف عوارض کے نمونے (patterns) مختلف ہوتے ہیں۔ انہیں سمجھنے کا آسان ترین طریقہ یہ ہے کہ اس بات پر غور کیا جائے کہ تبدیل شدہ جین کی کتنی کاپیوں کی ضرورت ہوتی ہے۔

مغلوب وراثت (Recessive inheritance):-

مغلوب (recessive) نوعیت کی بہت سی بیماریوں یا کیفیات کے معاملے میں، بچے کو عام طور پر اپنے دونوں والدین سے جین کی تبدیل شدہ کاپی ورثے میں ملنے کی ضرورت ہوتی ہے۔ مثال کے طور پر، بیٹا تھیلیسیمیا اور سسٹک فائبروسس۔

غالب موروثیت (Dominant inheritance):-

کچھ طبی کیفیات میں، کسی جین کی صرف ایک تبدیل شدہ کاپی کا ورثے میں ملنا ہی اس عارضے کے باعث بننے کے لیے کافی ہو سکتا ہے۔ ایسی صورتوں میں، متاثرہ والدین کی جانب سے یہ جین کی تبدیلی بچے میں منتقل ہونے کا امکان ہو سکتا ہے۔ ایہلرز-ڈینلوس سنڈروم (Ehlers-Danlos syndrome) کی کچھ اقسام اسی قسم کی موروثیت کی پیروی کرتی ہیں۔

ایکس سے منسلک وراثت: -

کچھ جینیاتی حالات X کروموسوم سے جڑے ہوئے ہیں۔ چونکہ نر اور مادہ میں عام طور پر X اور Y کروموسوم کے مختلف امتزاج ہوتے ہیں، یہ عارضے ان پر مختلف طریقے سے اثر انداز ہو سکتے ہیں۔ ہیموفیلیا اور ڈوچن عضلاتی ڈسٹروفی اس کی مثالیں ہیں۔

Why can a disorder appear when nobody else in the family has it?

There are several reasons. Family members may have been carriers. A recessive gene change can pass quietly through several generations. People may carry it without knowing. Older relatives may have had symptoms but never received a correct diagnosis. Some people may be mildly affected while others have more serious symptoms.

What does cousin marriage have to do with inherited disorders?

Biological relatives share some of the same genes because they have common ancestors. This means relatives are more likely than two completely unrelated people to carry some of the same gene changes. This becomes important with recessive genetic disorders. If a recessive gene change is already present in a family, two relatives may both carry it without knowing. If they have a child together, there is a greater chance that the child could inherit the changed gene from both sides of the family. However, there are several important things to understand. Cousin marriage does not create genetic disorders. The gene change was already present in the family. Being biologically related simply increases the chance that both parents may carry the same recessive gene change. Not every child of related parents will have a genetic disorder. Many children of related parents are healthy. Unrelated parents can also both be carriers. This is especially important for conditions that are common in a population, such as beta-thalassaemia in Pakistan. Relationship alone cannot tell you your exact risk. Knowing that two people are cousins cannot tell us whether they actually carry the same disease-causing gene. Testing and family history are much more useful for understanding the risk of a particular condition.

کوئی عارضہ یا بیماری کیوں ظاہر ہو سکتی ہے جبکہ خاندان میں کسی اور کو یہ مسئلہ نہ ہو؟

اس کی کئی وجوہات ہیں۔ ہو سکتا ہے کہ خاندان کے افراد اس جین کے 'کیریئر' (حامل) رہے ہوں۔ 'ریسیسو جین' (recessive gene) میں ہونے والی تبدیلی کئی نسلوں تک خاموشی سے منتقل ہوتی رہ سکتی ہے۔ لوگ اس بات سے بے خبر ہو سکتے ہیں کہ وہ اس کے حامل ہیں۔ ہو سکتا ہے کہ خاندان کے بزرگوں میں اس کی علامات موجود رہی ہوں لیکن کبھی درست تشخیص نہ ہو سکی ہو۔ کچھ لوگ اس سے معمولی طور پر متاثر ہو سکتے ہیں جبکہ دوسروں میں علامات زیادہ شدید ہو سکتی ہیں۔

کزن میرج (چچا زاد یا ماموں زاد وغیرہ کے درمیان شادی) کا موروثی بیماریوں سے کیا تعلق ہے؟

حیاتیاتی رشتہ داروں میں کچھ جینز مشترک ہوتے ہیں کیونکہ ان کے آباؤ اجداد ایک ہی ہوتے ہیں۔ اس کا مطلب ہے کہ دو بالکل غیر متعلقہ افراد کی نسبت رشتہ داروں میں جینز کی ایک جیسی تبدیلیاں (میوٹیشنز) پائے جانے کا امکان زیادہ ہوتا ہے۔ یہ معاملہ 'ریسیسو' (recessive) یا مغلوب جینیاتی بیماریوں کے حوالے سے اہم ہو جاتا ہے۔ اگر کسی خاندان میں جین کی کوئی ایسی تبدیلی پہلے سے موجود ہو جو مغلوب (recessive) نوعیت کی ہو، تو دو رشتہ دار انجانے میں اس کے حامل ہو سکتے ہیں۔ اگر ان کے ہاں اولاد ہو، تو اس بات کا امکان زیادہ ہوتا ہے کہ بچے کو خاندان کے دونوں اطراف سے وہ تبدیل شدہ جین ورثے میں مل جائے۔ تاہم، کچھ اہم باتوں کو سمجھنا ضروری ہے۔ کزن میرج جینیاتی بیماریاں پیدا نہیں کرتی؛ جین کی تبدیلی خاندان میں پہلے سے موجود ہوتی ہے۔ حیاتیاتی رشتہ داری محض اس امکان کو بڑھاتی ہے کہ دونوں والدین ایک ہی طرح کی مغلوب (recessive) جین تبدیلی کے حامل ہو سکتے ہیں۔ رشتہ دار والدین کے ہر بچے کو جینیاتی بیماری نہیں ہوتی؛ ایسے والدین کے بہت سے بچے صحت مند ہوتے ہیں۔ غیر متعلقہ والدین بھی دونوں کسی بیماری کے جین کے حامل (کیریئر) ہو سکتے ہیں۔ یہ بات خاص طور پر ان بیماریوں کے لیے اہم ہے جو کسی آبادی میں عام ہوں، جیسے کہ پاکستان میں بیٹا تھیلیسیمیا۔ محض رشتہ داری سے آپ کو اپنے خطرے کی درست سطح کا علم نہیں ہو سکتا۔ صرف یہ جان لینا کہ دو افراد کزن ہیں، ہمیں یہ نہیں بتا سکتا کہ آیا وہ واقعی بیماری کا باعث بننے والے ایک ہی جین کے حامل ہیں۔ کسی مخصوص بیماری کے خطرے کو سمجھنے کے لیے طبی ٹیسٹ اور خاندانی تاریخ (family history) کہیں زیادہ مفید ہیں۔

Does having one affected child mean the next child will also be affected?

Not necessarily. For many genetic disorders, each pregnancy has its own chance. For example, if both parents are carriers of the same recessive disorder, the chance of an affected child is usually 25% in every pregnancy. Having one affected child does not make the next child automatically affected. Having one healthy child also does not remove the risk for the next pregnancy.

What can families do if they are worried about a genetic disorder?

There are several useful steps families can take.

1. Learn about your family health history
2. Keep medical reports
3. Ask and learn about carrier testing
4. Speak to a doctor or genetic counsellor

What types of genetic tests are there?

There are many different kinds of genetic testing. You do not need to know all of them, but these are some of the most common.

Diagnostic testing: -

Used when someone already has symptoms and doctors want to find out whether a genetic condition is causing them.

Carrier testing: -

Used to find out whether a healthy person carries a gene change for a recessive disorder.

Testing during pregnancy: -

Certain tests can be used during pregnancy to check for specific genetic conditions.

Testing before pregnancy: -

Some couples choose to have carrier testing before having children, particularly if there is a family history of a genetic disorder.

کیا ایک متاثرہ بچے کی پیدائش کا مطلب یہ ہے کہ اگلا بچہ بھی متاثرہ ہوگا؟

ضروری نہیں۔ بہت سے موروثی (جینیاتی) امراض کے معاملے میں، حمل کے ہر واقعے کا اپنا الگ امکان ہوتا ہے۔ مثال کے طور پر، اگر والدین دونوں ایک ہی 'ریسیسو' (recessive) مرض کے کیریئر (carrier) ہوں، تو ہر حمل میں متاثرہ بچے کی پیدائش کا امکان عام طور پر 25 فیصد ہوتا ہے۔ ایک متاثرہ بچے کی موجودگی کا یہ مطلب نہیں کہ اگلا بچہ بھی خود بخود متاثرہ ہوگا۔ اسی طرح، ایک صحت مند بچے کی پیدائش بھی اگلے حمل کے لیے خطرے کو ختم نہیں کرتی۔

اگر خاندان کسی موروثی بیماری (جینیاتی عارضے) کے بارے میں فکر مند ہوں تو وہ کیا کر سکتے ہیں؟

ایسے کئی مفید اقدامات ہیں جو خاندان اپنا سکتے ہیں:

1. اپنے خاندان کی طبی تاریخ کے بارے میں معلومات حاصل کریں
2. طبی رپورٹس محفوظ رکھیں
3. 'کیریئر ٹیسٹنگ' (carrier testing) کے بارے میں پوچھیں اور معلومات حاصل کریں
4. ڈاکٹر یا جینیاتی مشیر (genetic counsellor) سے بات کریں

جینیاتی ٹیسٹ کی کون سی اقسام ہیں؟

جینیاتی ٹیسٹنگ کی کئی مختلف اقسام ہیں۔ آپ کو ان سب کے بارے میں جاننے کی ضرورت نہیں ہے، لیکن یہ ان میں سے کچھ عام اقسام ہیں۔

تشخیصی ٹیسٹ: -

یہ اس وقت استعمال کیا جاتا ہے جب کسی شخص میں علامات پہلے سے موجود ہوں اور ڈاکٹر یہ معلوم کرنا چاہتے ہوں کہ آیا ان کی وجہ کوئی جینیاتی کیفیت ہے۔

کیریئر ٹیسٹنگ (Carrier testing):-

اس کا استعمال یہ معلوم کرنے کے لیے کیا جاتا ہے کہ آیا کوئی صحت مند فرد کسی 'ریسیسو ڈس آرڈر' (recessive disorder) کے لیے جین میں تبدیلی کا حامل ہے۔

حمل کے دوران ٹیسٹ: -

حمل کے دوران مخصوص جینیاتی کیفیات کی جانچ کے لیے کچھ ٹیسٹ استعمال کیے جا سکتے ہیں۔

حمل سے قبل ٹیسٹنگ: -

کچھ جوڑے اولاد پیدا کرنے سے پہلے 'کیریئر ٹیسٹنگ' (carrier testing) کروانے کا فیصلہ کرتے ہیں، خاص طور پر اگر خاندان میں کسی موروثی بیماری (جینیاتی عارضے) کی تاریخ موجود ہو۔