## مزید معلومات

مزید معلومات کے لیے NSW نیوبورن اسکریننگ پروگرام کی ویب سائٹ ملاحظہ کریں اور ویڈیو دیکھیں www.schn.health.nsw.gov.au/find-a-service/laboratory-services/newborn-screening
یا سڈنی چلڈرن ہاسپٹلز نیٹ ورک کی ویب سائٹ www.schn.health.nsw.gov.au پر جائیں، ‘Find a service’ منتخب کریں، اور پھر ‘NSW Newborn Screening Program’ پر کلک کریں۔

## نیوبورن بلڈ اسپاٹ اسکریننگ پروگرام

پتہ: Locked Bag 2012 Wentworthville NSW 2145

ٹیلیفون: 659 253 278 61+

ای میل: NSWH-newbornscreening@health.nsw.gov.au

## اہم

براہ کرم ان معلومات کو اپنے بچے کی پیدائش کے بعد کم از کم تین ماہ تک اپنے پاس محفوظ رکھیں۔ ہو سکتا ہے آپ کو ٹیسٹ دوبارہ کرانے کی درخواست موصول ہو، یا آپ کے معالج یا مڈوائف کو آپ کے بچے کے نتائج کی مزید جانچ کے لیے رابطہ کرنا پڑے۔

## اضافی نیوبورن بلڈ اسپاٹ اسکریننگ کے بروشرز اپنے مقامی آرڈرنگ سسٹم کے ذریعے منگوائیں۔

مارچ 2025 © NSW وزارتِ صحت۔

SHPN (HSP) 190744.

health.nsw.gov.au

NSW ہیلتھ

# نومولود بچہ کے بلڈ-اسپاٹ (خون) کی اسکریننگ

## آپ کے بچے کے تحفظ کے لیے کیئے جانے والے ٹیسٹ

مستقبل میں آپ کے بچے کی آئندہ صحت اور تندرستی کے لیے بروقت تشخیص کافی اہم ہوتی ہے۔

NSW GOVERNMENT

# اسکریننگ کیوں ضروری ہے

**نیوبورن بلڈ اسپاٹ اسکریننگ ایک مفت بلڈ ٹیسٹ ہے جو NSW اور ACT میں ہر نومولود بچے کو پیش کیا جاتا ہے۔**

خون کا یہ ٹیسٹ دراصل اس بات کو جانچنے کے لیے ہوتا ہے آیا کہ آپ کا بچہ کسی طبی بیماری کے ساتھ تو پیدا نہیں ہوا ۔

اگر آپ کے نومولود کی پیدائش کے وقت اسکریننگ نہ کی جائے اور وہ ان بیماریوں میں سے کسی ایک میں مبتلا ہو جن کی اسکریننگ کی جاتی ہے، تو ممکن ہے کہ علامات کے ظاہر ہونے تک اس کی نشوونما پر منفی اثر پڑ چکا ہو۔

اگرچہ علامات ظاہر ہونے پر بچے کا علاج کیا جا سکتا ہے، لیکن اس وقت تک اس کی نشوونما متاثر ہو چکی ہوتی ہے۔ بعض بیماریاں جن کی اسکریننگ کی جاتی ہے، اگر ان کا علاج وقت پر نہ کیا جائے تو وہ جان لیوا ہو سکتی ہیں۔ بروقت اسکریننگ اور تشخیص سے علاج جلد شروع کیا جا سکتا ہے۔

## اسکریننگ کب کی جاتی ہے

جب آپ کا نومولود بچہ دو سے تین دن کا ہوتا ہے (یعنی 48 سے 72 گھنٹے کا)، تو اس کا ٹیسٹ لیا جاتا ہے۔ ایک مڈوائف یا نرس بچے کی ایڑی میں ایک خاص سوئی (لینسیٹ) سے ہلکا سا چھید کر کے خون کے چند قطرے اسکریننگ کارڈ پر لیتی ہے۔ اس کے بعد یہ کارڈ تجزیے کے لیے مرکزی لیبارٹری کو بھیجا جاتا ہے۔ نوزائیدہ بچوں کی بلڈ اسپاٹ اسکریننگ میں بایو کیمیکل اور جینیاتی ٹیسٹنگ دونوں شامل ہوتی ہیں۔

## اسکریننگ کے لیے رضامندی

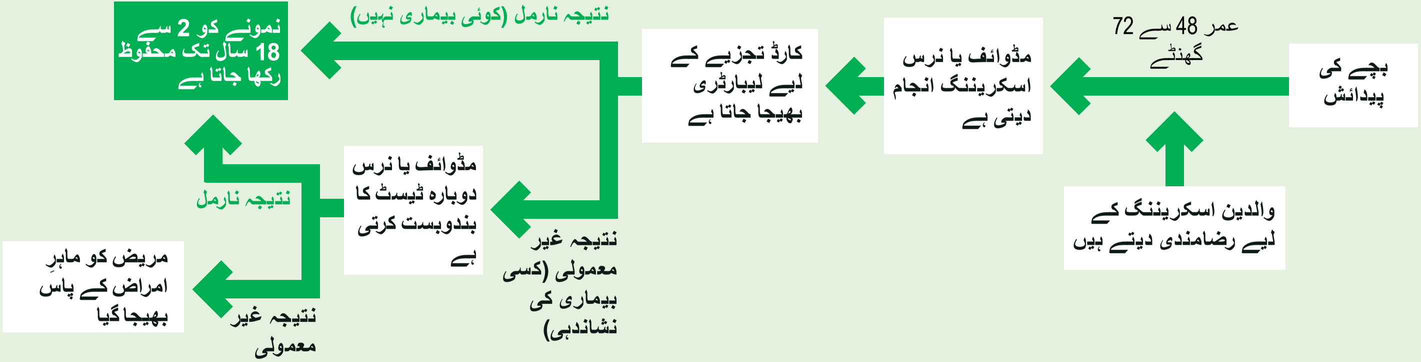
نمونہ لینے سے پہلے، آپ کو NSW Health کو دستخط شدہ رضامندی و اجازت نامہ دینا ہوگا جس میں آپ اسکریننگ کے لیے اپنی رضامندی کا اظہار کرتے ہیں۔ اسکریننگ کارڈ پر ایک مخصوص سیکشن موجود ہے (اگلا صفحہ دیکھیں)، جہاں پر آپ کو دستخط کرنے کے لیے کہا جائے گا اگر آپ اس عمل کو جاری رکھنا چاہتے ہیں۔

# اسکریننگ سے متعلق مزید معلومات

## اسکریننگ کے عمل کا محفوظ ہونا

اسکریننگ کا عمل فوری اور محفوظ ہوتا ہے۔ چونکہ ایڑی میں سوئی چبھونے سے جلد پر معمولی سا زخم بنتا ہے، اس لیے انفیکشن کا ہلکا سا امکان موجود رہتا ہے۔ نمونہ لینے والی مڈوائف یا نرس دستانے پہن کر ٹیسٹ سے پہلے ایڑی کو جراثیم سے پاک کرے گی۔ آپ چاہیں تو ٹیسٹ کے دوران بچے کو دودھ پلا سکتے ہیں یا گود میں لے سکتے ہیں، کیونکہ چبھن سے بچے کو تھوڑی دیر کے لیے تکلیف محسوس ہو سکتی ہے۔

## نوزائیدہ بچوں کی بلڈ اسپاٹ اسکریننگ کا مرحلہ وار عمل



# اسکریننگ کارڈ پر دی گئی رضامندی

## اسکوپنگ اسٹڈیزکے لیے رضامندی

وقتاً فوقتاً، پروگرام میں اضافی بیماریوں کی اسکریننگ آزمائشی طور پر کی جا سکتی ہے۔ اس صورت میں آپ کی رضامندی کے لیے ایک اضافی 'ٹک باکس' فراہم کیا جائے گا، تاکہ آپ ان اسکوپنگ اسٹڈیز میں شامل ہونے کی اجازت یا رضامندی دے سکیں۔

**NSW کا نوزائیدہ کا بلڈ اسپاٹ اسکریننگ پروگرام**

نمونہ لینے اور ٹیسٹ کرنے کی اجازت

| | جی ہاں | نہیں |
|---|---|---|
| مجھے NSW نوزائیدہ اسکریننگ پمفلٹ میں دی گئی معلومات موصول ہوئی ہیں اور میں نے انھیں سمجھ لیا ہے۔ | ☐ | ☐ |
| میں رضامند ہوں کہ میرے بچے سے خون لیا جائے اور اس کا ٹیسٹ کیا جائے۔ | ☐ | ☐ |
| اسکریننگ کارڈ کو دو سال سے زائد مدت کے لیے محفوظ رکھنا<br>میں رضامند ہوں کہ اسکریننگ کارڈ کو دو سال سے زائد عرصے تک محفوظ رکھا جائے۔ | ☐ | ☐ |
| میں اس بات سے اتفاق کرتا/کرتی ہوں کہ میرے بچے کے خون کا نمونہ بغیر شناخت کے، صحت کی تحقیق کے لیے استعمال کیا جائے۔ | ☐ | ☐ |

بغیر رضامندی کے دیئے گئے کارڈز کو تحقیق میں استعمال نہیں کیا جائے گا۔

## 'ہاں' یا 'نہیں' کے خانے پر نشان لگائیں:

1. اس بات کی تصدیق کہ آپ کو NSW نیوبورن اسکریننگ بروشر دیا گیا ہے اور آپ نے اسے اچھے طور پر سمجھ لیا ہے۔
2. آپ اپنے بچے کی اسکریننگ کے لیے رضامند ہیں۔
3. اسکریننگ کارڈ کو 2 سال سے زائد مدت کے لیے محفوظ رکھنے کی رضامندی دی ہے۔
4. اس بات کی رضامندی کہ کارڈ کو، صحت سے متعلق ایسی تحقیق میں استعمال کیا جائے گا، جس میں ذاتی شناخت کی تمام معلومات ہٹا دی جائیں گی۔المعلومات الشخصية.

اگر آپ چاہیں تو آپ ابتدائی دو نکات پر 'ہاں' اور باقی نکات پر 'نہیں' کا انتخاب کر سکتے ہیں۔

## اگر آپ اپنے بچے کی اسکریننگ نہ کروانے کا فیصلہ کرتے ہیں

اگر آپ اسکریننگ نہ کروانے کا انتخاب کرتے ہیں، تو آپ سے ایک علیحدہ ’ریفیوزل اسکریننگ‘ (چانچکاری سے انکار) کے فارم پر دستخط کرنے کے لیے کہا جائے گا۔ آپ کے بچے کا اسکریننگ کارڈ کے ساتھ مکمل کردہ ریفیوزل اسکریننگ فارم ساتھ منسلک کر کے، پھر بھی لیبارٹری بھیجا جائے گا۔ ہم تجویز کرتے ہیں کہ اس فیصلے سے اپنے فیملی ڈاکٹر اور بچے کی فیملی ہیلتھ نرس کو ضرور مطلع کریں۔

## منفی نتیجہ کیا ہوتا ہے؟

منفی اسکریننگ نتیجہ اس بات کی نشاندہی کرتا ہے کہ آپ کے بچے کی اسکریننگ کے دوران کسی بھی بیماری کی شناخت نہیں ہوئی۔ تاہم، بہت کم صورتوں میں ایسا بھی ہو سکتا ہے کہ نتیجہ نارمل ہو مگر بعد میں بیماری کی علامات ظاہر ہو جائیں۔ یہ صورتحال تقریباً ہر ایک لاکھ (100,000) میں سے ایک بچے کو پیش آتی ہے۔

## مثبت نتیجہ کیا ہوتا ہے؟

اسکریننگ کا مثبت نتیجہ یہ ثابت نہیں کرتا کہ آپ کے بچے کو کوئی مخصوص بیماری ہے، بلکہ یہ صرف اس بیماری کے لیے بڑھے ہوئے ’خطرے‘ کی نشاندہی کرتا ہے۔ حتمی تشخیص کے لیے مزید ٹیسٹ کیے جاتے ہیں۔ ایسے بچوں کے اضافی نمونے لیے جاتے ہیں جن کا مثبت نتیجہ آتا ہے۔ اور اگر بعد کے نتائج بھی مثبت آئیں تو بچے کو ماہر ڈاکٹر کے پاس بھیجا جاتا ہے۔

## بعد میں اسکریننگ کروانا

اگر آپ نے پہلے اسکریننگ نہ کروانے کا فیصلہ کیا ہو لیکن بعد میں اپنا ارادہ بدل لیں، تو براہِ کرم اپنے فیملی ڈاکٹر سے رابطہ کریں۔ وہ آپ کے بچے کے لیے مناسب ٹیسٹ کروانے کا بندوبست کریں گے۔

## اسکریننگ کے بعد

اگر اسکریننگ کے نتائج نارمل یا معمول کے مطابق ہوں، تو آپ سے رابطہ نہیں کیا جائے گا۔ اگر دوبارہ اسکریننگ درکار ہوئی، تو آپ کی مڈوائف یا بچے کی فیملی ہیلتھ نرس اس کا انتظام کرے گی۔

آپ سے رابطہ کرنے کی متعدد وجوہات ہو سکتی ہیں:

1. لیبارٹری کو ممکن ہے کہ خون کا دوبارہ نمونہ درکار ہو۔
2. اگر آپ کو بتایا جائے کہ آپ کے بچے کی اسکریننگ کا نتیجہ غیر معمولی ہے، تو مزید تجزیے کے لیے خون کا ایک اضافی نمونہ لیا جائے گا۔

اگر اضافی جانچ کے بعد بھی آپ کے بچے کا خون کسی بیماری کے لیے مثبت نکلے، تو آپ کو ماہر ڈاکٹر سے رجوع کرنے کے لیے ریفر کیا جائے گا۔

## اسکریننگ کارڈز کی ذخیرہ کاری

اسکریننگ کارڈز ہر وقت ایک محفوظ اور مقفل جگہ پر رکھے جاتے ہیں۔ ان ذخیرہ کردہ کارڈز تک رسائی کو سخت ریاستی قانون سازی کے تحت کنٹرول اور محفوظ کیا جاتا ہے۔

متعلقہ لیبارٹری آپ کے بچے کے اسکریننگ کارڈ کوالٹی اشورینس اور آڈٹ مقاصد کے لیے دو سال تک محفوظ رکھے گی۔ دو سال بعد، آپ کارڈ کی واپسی یا اس کی تلفی کی درخواست کر سکتے ہیں اگر آپ اسے مزید ذخیرہ نہیں رکھوانا چاہتے۔

اگر آپ اس بات پر رضامند ہوں کہ اسکریننگ کارڈ کو محفوظ رکھا جائے، تو متعلقہ لیبارٹری اسے زیادہ سے زیادہ 18 سال تک محفوظ رکھے گی۔

### اسکریننگ کارڈ تک کون رسائی پا سکتا ہے

آپ کے بچے کے کارڈ تک رسائی صرف درج ذیل صورتوں میں حاصل کی جا سکتی ہے:

- اگر آپ کے بچے کے لیے مزید طبی جانچ کی سفارش کی جائے
- کوالٹی کنٹرول اور آڈٹ کے مقاصد کے لیے لیبارٹری کے ذریعے
- ایسی اخلاقی طور پر منظور شدہ طبی تحقیق کے لیے جس میں تمام ذاتی معلومات ہٹا دی جاتی ہیں تاکہ بچے کی شناخت ممکن نہ رہے
- عدالت کے حکم پر
- کورونر کی درخواست پر

# تقریباً ہر 800 میں سے 1 بچے میں ان میں سے کسی ایک بیماری کی تشخیص ہوتی ہے

---

سب سے زیادہ عام طور پر تشخیص ہونے والی طبی حالتیں درج ذیل ہیں:

***بنیادی پیدائشی ہائپوتھائیرائڈزم***

- تھائیرائیڈ گلینڈ کی غیر موجودگی، ساخت میں خرابی یا فعالیت کی کمی ہونے کے باعث، بچے کی نشوونما کو متاثر ہو سکتی ہے، اور علاج نہ ہونے کی صورت میں ذہنی معذوری کا باعث بن سکتی ہے۔
- ہر سال اوسطاً 40 بچوں میں اس بیماری کی تشخیص پائی جاتی ہے۔
- علاج میں تھائیرائیڈ ہارمون کی دوا دینا شامل ہے۔

***سسٹک فائبراؤسس (Cystic Fibrosis)***

- جینیاتی خرابی کے باعث جسم کے کئی اعضاء میں گاڑھی اور چپچپی رطوبت جمع ہو جاتی ہے، جو سانس کی شدید بیماریوں اور جسمانی نشوونما کی کمی کا سبب بن سکتی ہے اگر بروقت علاج نہ کیا جائے۔
- ہر سال لگ بھگ 30 بچوں میں اس مرض کی تشخیص ہوتی ہے۔
- سسٹک فائبراؤسس میں مبتلا افراد اگر علاج جلد شروع کر دیں تو ان کی صحت میں نمایاں بہتری آ سکتی ہے۔

***میڈیم چین (Acyl CoA Dehydrogenase (MCAD کی کمی:***

- جسم میں چربی کو مکمل طور پر تحلیل کر پانے کی صلاحیت کا فقدان۔ اگر بروقت علاج نہ ہو تو بچپن کی عام بیماریوں کے دوران یہ حالت جان لیوا ثابت ہو سکتی ہے۔
- ہر سال تقریباً 6 سے 8 بچوں میں اس کیفیت کی تشخیص ہوتی ہے۔
- اس کا علاج بیماری کے دوران اضافی احتیاطی تدابیر اختیار کرنے پر مشتمل ہوتا ہے تاکہ بچے کو مطلوبہ توانائی کی فراہمی کو یقینی بنایا جا سکے۔

### *فینائل کیٹون یوریا (PKU)*

- جسم فینی لالینین (phenylalanine) نامی ضروری امینو ایسڈ کو توڑنے میں ناکام رہتا ہے، اور اگر اس کا بروقت علاج نہ کیا جائے تو یہ شدید ذہنی معذوری کا سبب بن سکتا ہے۔
- ہر سال تقریباً 10 بچوں میں اس بیماری کی تشخیص ہوتی ہے۔
- PKU کے علاج میں زندگی کے ابتدائی دو سے تین ہفتوں میں فینی لالینین کی محدود مقدار پر مشتمل خصوصی غذا دینا شامل ہے۔

### *پیدائشی ایڈرینل ہائپرپلیشیا*

- ایڈرینل غدود کی ہارمون بنانے کی صلاحیت میں تبدیلی پیدا ہو جاتی ہے، جو بچے کے میٹابولزم، انفیکشن کے خلاف مدافعت، جسم میں نمک کی سطح کو برقرار رکھنے اور جنسی خصوصیات پر اثر انداز ہو سکتی ہے۔
- ہر سال تقریباً 6 تا 7 بچوں میں اس کیفیت کی تشخیص ہوتی ہے۔
- علاج میں ہارمون اور نمکیات کے متبادل کے طور پر ادویات دینا شامل ہوتا ہے۔

### *ریڑھ کی ہڈی کے عضلات کی کمزوری (SMA) اور شدید مشترکہ قوتِ مدافعت کی کمی (SCID)*

- SMA میں جسم ایک مخصوص پروٹین SMN بنانے سے قاصر ہوتا ہے، جو اعصابی خلیات کی تشکیل کے لیے ناگزیر ہے۔
- علاج میں پیچیدہ طبی عمل کے ذریعے بچے کو یہ SMN پروٹین فراہم کی جاتی ہے۔
- SCID میں بچے کا مدافعتی نظام شدید حد تک کمزور ہوتا ہے، جو عام انفیکشنز سے بھی مؤثر طریقے سے نہیں لڑ سکتا۔
- اس کا علاج مخصوص طبی طریقوں سے مدافعتی نظام کو مضبوط بنانے پر مشتمل ہوتا ہے۔

---

*اسکریننگ پروگرام میں مزید بیماریوں کو شامل یا نکالا جا سکتا ہے۔*

# ڈوشن عضلاتی ضعف
# Duchenne Muscular Dystrophy
## اسکوپنگ اسٹڈی (ابتدائی جائزہ مطالعہ)

NSW میں ایک ابتدائی جائزہ مطالعہ جاری ہے تاکہ یہ جانچا جا سکے کہ نوزائیدہ بچوں کی DMD کے لیے اسکریننگ ہونی چاہیے یا نہیں۔

### اسکوپنگ اسٹڈی (ابتدائی جائزہ مطالعہ) کیا ہوتاہے؟

اسکوپنگ اسٹڈی میں کسی صحت کی حالت کو عارضی طور پر نوزائیدہ بچوں کے نیوبورن بلڈ اسپاٹ اسکریننگ پروگرام میں شامل کیا جاتا ہے۔

### ڈوشن عضلاتی کمزوری (DMD) کو سمجھنا

ڈی ایم ڈی ایک جینیاتی بیماری ہے جو خاص طور پر لڑکوں کو متاثر کرتی ہے۔ وقت کے ساتھ ساتھ یہ بیماری حرکت کرنے کی صلاحیت کو متاثر کرتی ہے اور اس کی علامات عام طور پر بچپن میں ظاہر ہونا شروع ہو جاتی ہیں۔ ہر لڑکا اس بیماری سے مختلف انداز میں متاثر ہوتا ہے۔ اگرچہ اس کا کوئی مکمل علاج فی الحال دستیاب نہیں، لیکن دوائیں اور تھراپی علامات کو قابو میں رکھنے اور بیماری کی رفتار کو سست کرنے میں مدد دیتی ہیں۔

### میں DMD کے اسکوپنگ مطالعے میں حصہ لینے پر رضامندی کیوں ظاہر کروں؟

اس وقت، نوزائیدہ بلڈاسپاٹ اسکریننگ پروگرام میں صرف وہ بیماریاں شامل کی جاتی ہیں جن کا ابتدائی مرحلے میں کوئی مؤثر علاج موجود ہو۔ تاہم، اس DMD اسکوپنگ مطالعے کے لیے زندگی کے ابتدائی سالوں میں کوئی ثابت شدہ علاج ضروری نہیں۔ پھر بھی، تحقیق جاری ہے اور آئندہ چند برسوں میں ممکنہ طور پر نئے علاج یا کلینیکل ٹرائلز دستیاب ہو سکتے ہیں۔ نوزائیدہ اسکریننگ میں مثبت نتیجہ آنے سے قبل از وقت تشخیص اور کلینیکل ٹرائلز و جلدتر علاج تک رسائی کے امکانات پیدا ہو سکتے ہیں۔

### اسکوپنگ مطالعے کی تفصیلات

یہ مطالعہ سڈنی چلڈرن ہاسپٹلز نیٹ ورک HREC سے منظور شدہ ہے (منظوری نمبر: ETH02489/2023)۔

### میں DMD کے اسکوپنگ مطالعے میں حصہ نہ لینے کا فیصلہ کیوں کر سکتا/سکتی ہوں؟

بعض خاندانوں کے لیے نوزائیدہ دور میں کسی طبی حالت کے بارے میں جاننا، جب بچے میں علامات ظاہر بھی نہ ہوئی ہوں، ذہنی دباؤ کا باعث بن سکتا ہے ، خاص طور پر اگر فوری طور پر کوئی کارروائی کرنا یا طبی علاج کروانا ممکن نہ ہو۔

## اس میں شرکت کرنے پر کیا کرنا ہوتا ہے؟

اگر آپ اس اسکوپنگ مطالعے میں شامل ہونا چاہتے ہیں، تو اپنے بچے کے خشک بلڈ اسپاٹ کارڈ کے پچھلے حصے پر 'ہاں' کے خانے پر نشان لگائیں۔ مزید معلومات کے لیے اس کتابچے کے رضامندی سے متعلق حصے کا مطالعہ کریں۔

اس کے بعد NSW نوزائیدہ بلڈ اسپاٹ اسکریننگ پروگرام یہ جانچ کرے گا کہ آیا آپ کے بچے کے خشک بلڈ اسپاٹ کارڈ پر نئے ٹیسٹ کرنے کی اجازت دی گئی ہے یا نہیں۔ اس مطالعے میں شامل ہونے کے لیے آپ یا آپ کے بچے کو مزید کچھ کرنے کی ضرورت نہیں ہوگی۔ معمول کے مطابق، اگر نتائج نارمل ہوں، تو اسکریننگ پروگرام کی جانب سے آپ سے کوئی رابطہ نہیں کیا جائے گا۔ اسکریننگ کے عمل کی مزید تفصیلات کے لیے براہ کرم بروشر کے حصے "نیوبورن بلڈ اسپاٹ اسکریننگ پروسس" کا مطالعہ کریں۔

## DMD اسکوپنگ مطالعے کا اہتمام کون کر رہا ہے؟

اس مطالعے کی قیادت سڈنی چلڈرن ہاسپٹلز نیٹ ورک (SCHN) کے چیف انویسٹی گیٹر، کلینیکل پروفیسر بروس بینیٹس (Bruce Bennetts) کر رہے ہیں، جو ویسٹ میڈ (Westmead)کے چلڈرن ہاسپٹل میں شعبہ مالیکیولر جینیٹکس کے سربراہ ہیں۔

Duchenne muscular dystrophy سے متعلق اس اسکوپنگ مطالعے کی معلومات TRAIL مطالعہ (MRF2017165) کے تحت نیورومسکلر کلینیکل ماہرین اور جینیاتی مشاورت کی ٹیم نے فراہم کی ہیں۔

**مزید معلومات کے لیے ہماری ویب سائٹ ملاحظہ کریں۔**

---

**آپ کی شرکت اور ان معلومات کو پڑھنے کے لیے اپنا وقت نکالنے پر ہم آپ کے شکر گزار ہیں۔**

**کوئی سوال ہے؟**

ہم سے اس ای میل پتے پر رابطہ کریں:

schn-trail@health.nsw.gov.au

شراکت دار:

---

کڈز ریسرچ، سڈنی چلڈرن ہاسپٹلز نیٹ ورک کا ایک حصہ ہے۔ TRAIL مطالعہ کو آسٹریلوی حکومت کی جانب سے "میڈیکل ریسرچ فیوچر فنڈ" کے تحت مالی معاونت حاصل ہے۔