NHS

એક દુર્લભ રોગ માટે સંપૂર્ણ જીનોમ અનુક્રમ

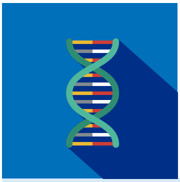
દર્દીઓ અને પરિવારના સભ્યો માટે માહિતી

જીનોમિક
મેડિસિન સેવા

આ પુસ્તિકા દર્દીઓ અને તેમના કુટુંબના સભ્યો માટે છે, જેમને દુર્લભ અથવા વારસાગત સ્થિતિના નિદાન માટે સંપૂર્ણ જીનોમ અનુક્રમ પરિક્ષણની ઓફર કરવામાં આવી શકે છે.

NHS જીનોમિક મેડિસિન સેવા દ્વારા, સંપૂર્ણ જીનોમ અનુક્રમ હવે અમુક સ્થિતિ માટે ઉપલબ્ધ છે જ્યાં વૈજ્ઞાનિક પુરાવા દર્શાવે છે કે તે દર્દીની સંભાળને સુધારવામાં મદદ કરી શકે છે.

તમારા આરોગ્યસંભાળ વ્યવસાયી વધુ માહિતી પ્રદાન કરશે અને તમે પરીક્ષણ લેવાનું નક્કી કરો તે પહેલાં તમે પ્રશ્નો પૂછી શકશો.



તમારું જીનોમ શું છે?

તમારું જીનોમ એ માનવ શરીરના નિર્માણ અને તેને સ્વસ્થ રાખવા માટે જરૂરી માહિતી છે.

તે DNA નામના રાસાયણિક કોડમાં લખાયેલું છે. તમારું જીનોમ DNA નાં હજારો ટૂંકા અનુક્રમથી બનેલું છે. આને જનીનો કહેવામાં આવે છે. તમારું જીનોમ તમારા શરીરના બધા કોષોની અંદર જોવા મળે છે.

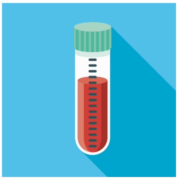
ઘણી સ્થિતિઓ તમારા જનીનોમાં ફેરફારને કારણે થાય છે આમાંના કેટલાક ફેરફારો વારસાગત હોઈ શકે છે.

એક સંપૂર્ણ જીનોમ અનુક્રમ પરિક્ષણ તમને શું કહી શકે છે?

અન્ય આનુવંશિક પરિક્ષણોથી વિપરીત જે ફક્ત થોડા જનીનોને જુએ છે, સંપૂર્ણ જીનોમ અનુક્રમ તમારા બધા જનીનોને એક જ વારમાં જુએ છે. જો કે આ પરીક્ષણ તમારા સંપૂર્ણ જીનોમને જુએ છે, તેમ છતાં તે તમારી સ્થિતિને લગતા જનીનોમાં ફેરફાર પર કેન્દ્રિત છે; તે જનીનોમાં ફેરફારની શોધમાં નથી જે અન્ય સ્થિતિનું કારણ બને છે. આ પરિક્ષણનું પરિણામ આમાં મદદ કરી શકે છે:

- તમારી સ્થિતિનું નિદાન કરવામાં
- સારવારના યોગ્ય વિકલ્પો સૂચવવામાં
- જો તમારી સ્થિતિ વિકસાવવાની સંભાવના વધી ગઈ હોય તો તમને કહેવામાં
- તમને જણાવી શકે કે શું તમારી સ્થિતિ વારસાગત થઈ શકે છે, જેનો મતલબ કે તમારા પરિવારના અન્ય સભ્યોને પણ થઈ શકે છે, અથવા તે તમારા બાળકોને પસાર થઈ શકે છે. આ કિસ્સામાં અન્ય સંબંધીઓને પરિક્ષણની ઓફર કરવામાં આવી શકે છે.

તમારા આરોગ્યસંભાળ વ્યવસાયી તમારી સાથે આ વિશે વધુ વિગતવાર ચર્ચા કરશે.



સંપૂર્ણ જીનોમ અનુક્રમ પરિક્ષણ માં શું થાય છે?

તમારા આરોગ્યસંભાળ વ્યવસાયી પરિક્ષણ અને વધુ વિગતમાં શું થશે તે સમજાવશે. મોટાભાગના દર્દીઓ નીચેના તબક્કાઓમાંથી પસાર થશે:

1. સંદર્ભ

તમને આરોગ્યસંભાળ વ્યવસાયીને સંદર્ભિત કરવામાં આવશે જે તમારા લક્ષણો અથવા સ્થિતિ વિશે વધુ માહિતી મેળવશે, અને અન્ય કોઈ સંબંધીઓની સમાન સ્થિતિ છે કે કેમ તે શોધવા માટે તમારા કુટુંબના ઈતિહાસની વિગતો લેશે.

જો સંપૂર્ણ જીનોમ અનુક્રમની ભલામણ કરવામાં આવે તો, તમારા આરોગ્યસંભાળ વ્યવસાયી તમને પરીક્ષણ સમજાવશે અને પરિણામ શું બતાવી શકે છે તે વિશે વાત કરશે. તમને પરીક્ષણની ચર્ચા કરવાની અને તમારા અથવા તમારા પરિવારના સભ્યોના કોઈપણ પ્રશ્નો પૂછવાની તક મળશે.

જો તમે સંપૂર્ણ જીનોમ અનુક્રમ પરિક્ષણ ન લેવાનું નક્કી કરો છો, તો તમે આરોગ્ય સંભાળ વ્યવસાયી તરફથી શ્રેષ્ઠ સંભાળ અને સહાય પ્રાપ્ત કરવાનું ચાલુ રાખશો.

સંપૂર્ણ જીનોમ અનુક્રમ પરિક્ષણ

સામાન્ય રીતે સંપૂર્ણ જીનોમ અનુક્રમ પરિક્ષણ તમારા લોહીના નમૂના પર કરવામાં આવે છે, જેને વિશ્લેષણ કરવા માટે જીનોમિક પરિક્ષણ પ્રયોગશાળામાં મોકલવામાં આવે છે.

જીનોમનું પરીક્ષણ કરવું જટિલ છે. આપણા બધાના જનીનોમાં ફેરફાર હોય છે જે નુકસાનકારક નથી અને આપણા સ્વાસ્થ્ય પર તેની કોઈ અસર નથી. તમારા જનીનની તુલના પરિવારના અન્ય સભ્યો સાથે કરવી ઘણી વાર ઉપયોગી થાય છે. આ સમસ્યાઓનું કારણ બનેલા ફેરફારો અને નુકસાનકારક નથી તે વચ્ચેનો તફાવત જણાવવામાં મદદ કરી શકે છે. આનો મતલબ કે કેટલીક પરિસ્થિતિઓમાં, અને ઘણીવાર બાળકોનું પરિક્ષણ કરતી વખતે, આપણે સ્થિતિમાં પરિણમી રહેલા ફેરફારોથી પરિવારોમાં થતા નિર્દોષ ફેરફારોને પારખવામાં મદદ કરવા માટે પરિવારના અન્ય સભ્યો પાસેથી લોહી લેવાની જરૂર પડી શકે છે.

આ કિસ્સામાં તમારા આરોગ્યસંભાળ વ્યવસાયી સમજાવશે કે પરિવારના કયા સભ્યોનું પરિક્ષણ થવું જોઈએ અને શા માટે.

2. પરિણામો

આ એક જટિલ પરીક્ષણ છે અને પરિણામોમાં કેટલાક અઠવાડિયા લાગશે, અને સ્થિતિનું કારણ શોધી શકાશે અથવા શોધી શકાશે નહીં. વધુ માહિતી અને સપોર્ટ માટે તમારા ડૉક્ટર તમને ક્લિનિકલ જિનેટિસિસ્ટ અથવા જિનેટિક્સ સલાહકારનો સંદર્ભ આપી શકે છે.

તમારા પરિણામો મેળવવા

એકવાર તમારો નમૂના લેવામાં આવ્યા પછી તેનું વિશ્લેષણ કરવામાં આવશે અને પરિણામો તમારા આરોગ્યસંભાળને મોકલવામાં આવશે, જે તમારી સાથે આ અંગે ચર્ચા કરશે.

સંપૂર્ણ જીનોમ અનુક્રમ પરિક્ષણ પરિણામ આ કરી શકે છે:

- કોઈ ફેરફાર દેખાયા છે જે તમારી સ્થિતિને સમજાવે છે - આ તમારી સારવારને અસર કરી શકે છે. તે એ પણ બતાવી શકે છે કે શું અન્ય કુટુંબના સભ્યોને સ્થિતિ વિકસાવવાનું જોખમ છે કે કેમ.
- કોઈ ફેરફાર દેખાયા છે જે તમારી સ્થિતિને સમજાવે છે, પરંતુ અમને ખાતરી થાય તે પહેલાં વધુ પરીક્ષણોની જરૂર પડી શકે છે - આનો મતલબ એ હોઈ શકે છે કે અન્ય કુટુંબના સભ્યોનું પરીક્ષણ કરવું અથવા તમારા જીનોમ ફેરફારોની તુલના અન્ય દર્દીઓ સાથે કરવી જેની સમાન સ્થિતિ હોઈ શકે.
- જનીનોમાં ફેરફાર દેખાયા છે જે અમે સમજી શકતા નથી.
- તમારી સ્થિતિનું કારણ શોધી શકાયુ નહીં.
- તમારા જીનોમમાં કોઈ અનપેક્ષિત ફેરફાર દેખાયો જે તમારી સ્થિતિથી સંબંધિત નથી જે તમારા અથવા પરિવારના સભ્યોના સ્વાસ્થ્યને પણ અસર કરી શકે છે.

કેટલાક DNA ફેરફારોનો અર્થ શું છે તે વિશે આપણે હજી શીખી રહ્યાં છીએ, ખાસ કરીને કેટલાક ફેરફારો જે ભાગ્યે જ જોવા મળે છે. તેથી તમારા ડૉક્ટર પરિક્ષણ દ્વારા મળેલા કેટલાક ફેરફારોની ચર્ચા કરી શકે છે જેને આપણે હજી સુધી સમજી શક્યા નથી પણ જેના પર તમારા અને/અથવા પરિવારના સભ્યો માટે ભવિષ્યમાં અસરો હોઈ શકે છે.

જો આવું થાય તો તમારા આરોગ્યસંભાળ વ્યવસાયી તમારી સાથે આની વધુ વિગતવાર ચર્ચા કરશે.

જીનોમિક ડેટા અને ડેટા સંરક્ષણ

બધા ડેટાને સુરક્ષિત અને ગુપ્ત રીતે રાખવામાં આવે છે. તમારા ડેટાનો ઉપયોગ UKના કાયદા અને NHS નીતિને અનુરૂપ થાય છે. વધુ માહિતી www.england.nhs.uk/contact-us/privacy-noticeપર મળી શકે છે

તમારા જીનોમિક પરિક્ષણમાંથી ડેટા NHS જીનોમિક મેડિસિન સેવા માટે સુરક્ષિત રાષ્ટ્રીય ડેટાબેસમાં દાખલ થયો છે. આ સિસ્ટમ તમારી પરિક્ષણ અને પરિણામો વિશેનો ડેટા સંગ્રહિત કરશે, ફક્ત મંજૂરી પ્રાપ્ત ઍક્સેસવાળા સ્ટાફ જ તમારો ડેટા જોઈ શકે છે.

વીમા હેતુ માટે ડેટાનો ઉપયોગ

વીમા કંપનીઓને તમારી સ્પષ્ટ સંમતિ વિના તમારા કોઈપણ અનુમાનિત આનુવંશિક પરિક્ષણ વિશેની માહિતી આપવામાં આવશે નહીં.

વીમા પોલિસી માટે અરજી કરતી વખતે, વીમા કંપનીઓ તમને તમારી અને તમારા પરિવાર વિશેની તબીબી માહિતી પ્રદાન કરવા માટે કહી શકે છે. તમને જે માહિતી વીમા કંપની સાથે વહેંચવાની જરૂર છે તે સ્વૈચ્છિક સરકારી સંહિતા દ્વારા આનુવંશિક પરિક્ષણ અને વીમા સંહિતા તરીકે ઓળખાતા નિયમન દ્વારા કરવામાં આવે છે: www.gov.uk/government/publications/code-on-genetic-testing-and-insurance

સંશોધન હેતુ માટે ડેટાનો ઉપયોગ

સંશોધન એ આરોગ્યસંભાળનો એક મહત્વપૂર્ણ ભાગ છે. લાખો અન્ય NHS દર્દીઓ દ્વારા દાન કરવામાં આવેલા આરોગ્ય ડેટાથી દર્દીઓને આજે પ્રાપ્ત થતી દવાઓ અને સારવારને વિકસાવવામાં મદદ કરી છે.

NHS જીનોમિક મેડિસિન સેવાના ભાગ રૂપે, બધા દર્દીઓને તેમના જીનોમિક ડેટાને સુરક્ષિત લાઈબ્રેરીમાં ફાળો આપવાનો વિકલ્પ આપવામાં આવશે જેથી માન્ય સંશોધકો તે ડેટાને એવા સ્વરૂપમાં ઍક્સેસ કરી શકશે કે જે તેમને ઓળખતા ન હોય. જો તમે આ કરવાનું પસંદ કરો છો, તો તમારો ડેટા સંશોધકો અને વૈજ્ઞાનિકોને ભવિષ્યની સારવાર વિકસાવવામાં મદદ કરશે.

તમારા જીનોમિક ડેટા સંશોધનને કેવી રીતે મદદ કરી શકે છે તે વિશે વધુ જાણવા માટે, જીનોમિક્સ ઈંગ્લેંડ વેબસાઈટ જુઓ www.genomicsengland.co.uk

જો તમે આ સંશોધન લાઈબ્રેરીમાં ફાળો આપવાનું પસંદ કરો છો, તો ભવિષ્યમાં તમારી નૈદાનિક ટીમના કોઈક દ્વારા (અથવા ક્યારેક ક્યારેક જીનોમિક્સ ઈંગ્લેંડ દ્વારા) સંપર્ક કરવામાં આવી શકે છે, કે તેમણે કોઈ વધુ જાણકારી મેળવી છે તે આપવા માટે જે તમારા સ્વાસ્થ્યને અથવા તમારા કુટુંબને સુસંગત હોઈ, અથવા જો સંશોધનકારો કોઈ એવા અભ્યાસને ઓળખે છે જે તમારા અને તમારી સ્થિતિને સુસંગત હોઈ શકે. ત્યારબાદ અમે અભ્યાસને સમજાવીશું અને તમે ભાગ લેવા માટે તૈયાર છો કે નહીં તે તમે કહી શકશો.

વધુ માહિતી

તમે નીચેની સંસ્થાઓમાંથી સંપૂર્ણ જીનોમ અનુક્રમ વિશે વધુ માહિતી મેળવી શકો છો:
www.nhs.uk/conditions/genetic-and-genomic-testing