Hematology

أنطونيو بيغا

مریضوں کے لیے Fast Facts

بیٹا تھیلیسیمیا

Karger

HEALTHCARE

© S. Karger Publishers Ltd 2025

پہلے، حقائق...

1	بیٹا تھیلیسیمیا (BT) خون کا ایک پیدائشی عارضہ ہے۔ یہ آپ کے خون کے سرخ خلیات کو متاثر کرتا ہے۔
2	BT کا مرض جینز میں تبدیلیوں (میوٹیشنز) کے باعث ہوتا ہے جو والدین سے بچے میں منتقل ہوتے ہیں۔ جب آپ کے ماں اور باپ دونوں سے آپ جین کی تبدیلی وراثت میں پاتے ہیں تو آپ کو BT ہو جاتا ہے۔
3	BT کے مرض کی دو اقسام ہیں - BT سنگین اور BT انٹرمیڈیا۔ ایک شخص جسے یہ مرض نہ ہو، تب بھی وہ BT کا صحت مند کیریئر ہو سکتا ہے۔ اسے BT خصوصیت (یا BT معمولی) کہتے ہیں۔
4	علاج کا دارومدار آپ کو ہونے والی BT کی قسم پر ہوتا ہے۔ BT سنگین میں مبتلا افراد کو پوری زندگی باقاعدگی سے خون چڑھوانے کی ضرورت ہوگی۔
5	BT کے لیے نئے علاج حال ہی میں منظور ہوئے ہیں یا پوری دنیا میں انہیں ٹیسٹ کیا جا رہا ہے، اور ان کے امید افزا نتائج مل رہے ہیں۔

اس کتابچے کا مقصد آپ کو BT سمجھانے میں مدد دینا ہے تاکہ آپ اپنے مرض اور اس کے علاج کے بارے میں اپنی طبی ٹیم سے بات چیت کر سکیں۔

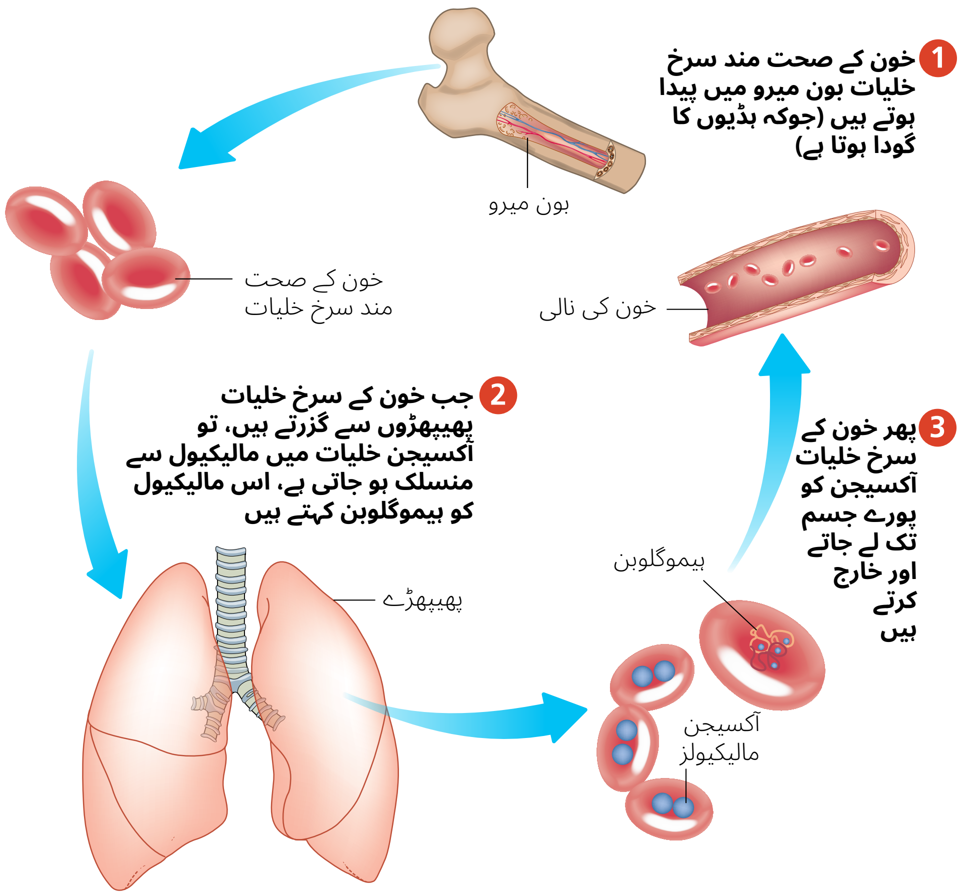
© S. Karger Publishers Ltd 2025

بیٹا تھیلیسیمیا کیا ہوتا ہے؟

تھیلیسیمیا خون کا ایک پیدائشی عارضہ ہے۔ یہ **خون کے سرخ خلیات** کو متاثر کرتا ہے۔ اس کی دو بنیادی اقسام ہیں: الفا تھیلیسیمیا اور **بیٹا تھیلیسیمیا** (BT)۔ یہ کتابچہ BT کے بارے میں ہے۔

BT میں، جسم مناسب مقدار میں نارمل **ہیموگلوبن** (Hb) نہیں بناتا۔ Hb خون کے سرخ خلیات میں پروٹین ہوتا ہے جو انہیں پورے جسم میں آکسیجن لے جانے کا اہل بناتا ہے۔ اس میں خون کے صحت مند سرخ خلیات بھی بہت کم ہوتے ہیں۔

اسے **انیمیا** کہتے ہیں۔ انیمیا معمولی یا سنگین ہو سکتا ہے۔ سنگین انیمیا اندرونی اعضاء کو نقصان پہنچا سکتا ہے اور مہلک ثابت ہو سکتا ہے۔



© S. Karger Publishers Ltd 2025

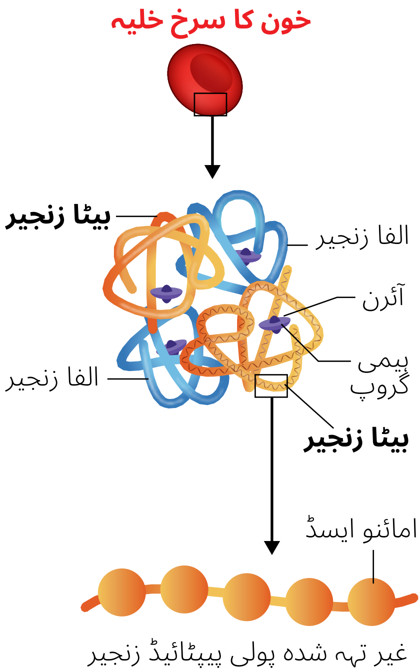
BT کی اقسام

BT کی مختلف اقسام ہیں (صفحہ 8 دیکھیں) آپ کے عارضے کی سنگینی اور آپ کی علامات کی شدت کا دارومدار آپ کو ہونے والی قسم پر ہوتا ہے۔ ہو سکتا ہے آپ میں کوئی علامات نہ ہوں، یا پھر آپ کو پوری زندگی علاج بھی کروانا پڑ سکتا ہے۔

ہیموگلوبن مناسب طور پر کیوں نہیں بنتا؟

نارمل بالغ Hb کا ہر مالیکیول چار پروٹین زنجیروں سے مل کر بنتا ہے - دو الفا زنجیریں اور دو بیٹا زنجیریں۔ اگر آپ کو BT ہو، تو آپ کا جسم مناسب مقدار میں بیٹا زنجیر نہیں پیدا کر رہا ہوتا۔ یعنی آپ مناسب مقدار میں نارمل Hb نہیں بنا پاتے، لہٰذا آپ کے جسم میں کم آکسیجن گردش کرتی ہے۔

خون کے ہر سرخ خلیے میں 250 ملین سے زیادہ Hb مالیکیولز ہوتے ہیں۔



© S. Karger Publishers Ltd 2025

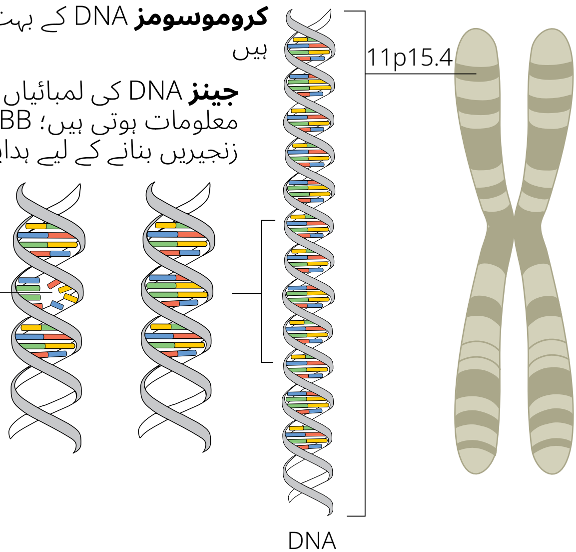
بیٹا تھیلیسیمیا کس وجہ سے ہوتا ہے؟

BT ایک **جینیاتی عارضہ** ہے۔ یعنی یہ جین میں تبدیلی (جسے **میوٹیشن** بھی کہتے ہیں) کے باعث ہوتا ہے۔ یہ تبدیلی مختلف اقسام کی ہو سکتی ہے - بعض کی وجہ سے Hb کی بیٹا زنجیریں مکمل طور پر غیر موجود ہوتی ہیں، جبکہ بعض بیٹا زنجیر کی پیداوار میں کمی لاتی ہیں۔

جینز کیا ہوتے ہیں؟

آپ کے **جینز** آپ کے پورے جسم کی افزائش، نشوونما اور فعالیت کے لیے ہدایات کے حامل ہوتے ہیں۔

جینز **کروموسومز** پر موجود ہوتے ہیں۔ انسانی جسم میں ہر خلیہ کروموسومز کے 23 جوڑے رکھتا ہے - یعنی مجموعی طور پر 46 کروموسومز ہوتے ہیں۔ ہر کروموسوم میں 55 سے لے کر 20,000 تک کسی بھی تعداد میں جینز ہو سکتے ہیں۔



© S. Karger Publishers Ltd 2025

جینز بھی جوڑوں کی شکل میں ہوتے ہیں - آپ کو موروثی طور پر ایک کاپی اپنی ماں اور ایک کاپی اپنے باپ سے ملتی ہے۔ جینز کا جوڑا کروموسومز کے جوڑے پر ہوتا ہے (یعنی ہر کروموسوم پر ایک جین)۔

جینز کے ہر جوڑے پر واحد پروٹین بنانے کا کوڈ ہوتا ہے۔

وہ جین جو Hb کا بیٹا زنجیر پروٹین بنانے کے لیے ہدایات رکھتا ہے اسے HBB کہتے ہیں۔

BT کیسے ہوتا ہے؟

BT دنیا کے کچھ حصوں میں زیادہ عام ہے جہاں ملیریا ایک مسئلہ ہے، یا رہا ہے (مثلاً مشرقِ وسطیٰ، شمالی افریقہ، بھارت اور جنوب مشرقی ایشیا) اور اُن لوگوں میں بھی جن کا آبائی تعلق اِن خطوں سے ہو۔ ایسا اس لیے ہے کہ BT کا سبب بننے والی جین کی تبدیلیاں بھی **ملیریا** کے خلاف کچھ تحفظ دیتی ہے۔

وقت کے ساتھ ساتھ BT جین کی تبدیلی کی حامل آبادی میں لوگوں کا تناسب بڑھ گیا ہے اور پوری دنیا میں لوگوں کی ہجرت کے باعث، BT دوسرے خطوں میں بھی عام ہو گیا ہے۔

میرے سوالات

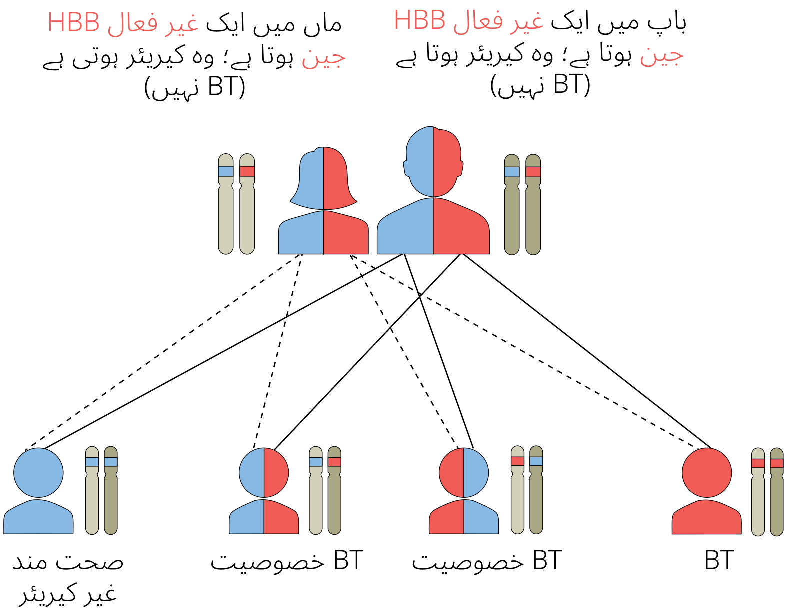
اُن تمام باتوں کو یہاں لکھ لیں جو آپ اپنے ڈاکٹر سے پوچھنا چاہتے ہیں...

© S. Karger Publishers Ltd 2025

بیٹا تھیلیسیمیا وراثت میں ملتا ہے

BT تقریباً ہمیشہ ہی ایک **راجع جینیاتی عارضہ** ہوتا ہے۔ راجع عوارض میں، بیماری پیدا کرنے کے لیے ایک جوڑے میں دونوں جینز کا متاثرہ ہونا ضروری ہے۔ یعنی یہ عارضہ ہونے کے لیے ضروری ہے کہ آپ میں ماں اور باپ دونوں سے تبدیل شدہ جین منتقل ہو۔ لہٰذا، یا تو آپ کے والدین کو خود BT ہو، یا، عموماً جیسا کہ ہوتا ہے، وہ تبدیل شدہ HBB جین کے 'کیریئرز' ہوں۔

ایک تبدیل شدہ ایک میوٹیشن شدہ HBB جین اور ایک صحت مند HBB جین کے حامل ہوتے ہیں۔ چونکہ ان میں ایک صحت مند جین ہوتا ہے، لہٰذا وہ تب بھی مناسب مقدار میں صحت مند Hb بیٹا زنجیر پروٹین بنانے کے اہل ہوتے ہیں۔ ان میں کبھی BT پیدا نہیں ہوگا، مگر وہ اپنے بچوں میں تبدیل شدہ جین منتقل کر سکتے ہیں۔



ایک واحد تبدیل شدہ HBB جین کے کیریئر ہونے کو **بیٹا تھیلیسیمیا خصوصیت** یا **بیٹا تھیلیسیمیا معمولی** کہا جاتا ہے۔ صفحہ 13 پر اس کے بارے میں ایک علیحدہ سیکشن ہے اور یہ بھی بتایا گیا ہے کہ یہ آپ کے لیے کیا معنی رکھتا ہے۔

© S. Karger Publishers Ltd 2025

جین کی تبدیلیاں بیٹا تھیلیسیمیا کیوں پیدا کرتی ہیں؟

HBB جین میں بہت سی مختلف تبدیلیاں ہوتی ہیں جو BT پیدا کر سکتی ہیں۔ آپ کتنی شدت سے متاثر ہوں گے اس کا انحصار آپ میں موجود جین کی تبدیلی کی قسم پر ہوتا ہے۔ ان تبدیلیوں کی دو بنیادی اقسام ہیں:

- وہ جن کے نتیجے میں نارمل کے مقابلے میں کم بیٹا زنجیری پروٹین بنتا ہے۔ ڈاکٹرز اسے β^+ کے طور پر لکھتے ہیں۔
- وہ جن کے نتیجے میں کوئی بیٹا زنجیری پروٹین نہیں بنتا۔ ڈاکٹرز اسے β^0 کے طور پر لکھتے ہیں۔

چونکہ دو HBB جینز ہوتے ہیں، لہٰذا کسی شخص میں ان اقسام کی تبدیلی کا امتزاج ہو سکتا ہے۔ آپ کو β^+/β^+، β^+/β^0 یا β^0/β^0 ہو سکتا ہے۔

اگر جوڑے کا صرف ایک جین متاثر ہو (BT خصوصیت)، تو آپ کو β^+/β یا β^0/β ہو سکتا ہے۔ اس کا مزید مفہوم جاننے کے لیے صفحہ 13 دیکھیں۔

جین کی ایک اور ممکنہ تبدیلی بھی ہو سکتی ہے، جسے HbE کہتے ہیں۔ اس کا نتیجہ Hb کی ایک ابنارمل قسم ہیموگلوبن E کی پیداوار کی صورت میں نکلتا ہے، آپ میں جین کے امتزاجات β^+/E^+ یا β^0/E^+ بھی ہو سکتے ہیں۔

میری جین کی تبدیلی ہے...

© S. Karger Publishers Ltd 2025

بیٹا تھیلیسیمیا کی اقسام

BT کی علامات اس لحاظ سے ہر ایک میں مختلف ہوتی ہیں کہ آپ میں جین کی کونسی تبدیلی بذریعہ موروثیت منتقل ہوئی ہے۔ چونکہ یہ پیچیدہ ہوتی ہے اس لیے چیزوں کو سادہ بنانے کے لیے، ڈاکٹرز BT میں مبتلا لوگوں کو دو گروپس میں تقسیم کرتے ہیں، خواہ ان میں جین کی کوئی بھی تبدیلیاں رونما ہوئی ہوں - وہ لوگ جنہیں باقاعدگی سے خون چڑھوانے کی ضرورت ہو اور وہ لوگ جنہیں نہ ہو۔ لہٰذا، آپ کے BT کو **خون چڑھوانے پر منحصر** یا **خون چڑھوانے پر عدم منحصر** کہا جا سکتا ہے۔ وہ لوگ جنہیں باقاعدگی سے خون چڑھوانے کی ضرورت ہو، انہیں زیادہ شدید انیمیا (خون کے صحت مند سرخ خلیات کی کمی) ہوتا ہے۔

عام استعمال کردہ الفاظ

آپ **بیٹا تھیلیسیمیا انٹرمیڈیا** اور **بیٹا تھیلیسیمیا سنگین** کی اصطلاحات بھی سن سکتے ہیں۔

- BT انٹرمیڈیا (صفحہ 15 دیکھیں) کم شدید بیماری کی عکاسی کرتا ہے جس میں باقاعدگی سے خون چڑھوانے کی ضرورت نہیں ہوتی (اگرچہ عمر بڑھنے کے ساتھ ساتھ آپ کو زیادہ مرتبہ خون چڑھوانے کی ضرورت پڑ سکتی ہے)۔ یہ عموماً اُس وقت واقع ہوتا ہے جب ایک یا دونوں جین کی تبدیلیاں کم شدید ہوتی ہیں۔
- BT سنگین سے مراد شدید بیماری ہے جس میں بالکل بچپن سے لے کر زندگی بھر باقاعِدگی سے خون چڑھوانے کی ضرورت ہوتی ہے۔ یہ عموماً جین کی دو شدید تبدیلیوں کا امتزاج ہوتا ہے۔

خون کے موروثی عوارض کی دیگر اقسام

بعض اوقات وراثت میں BT جین کی تبدیلی اور جین میں ایسی تبدیلی کا امتزاج پاتے ہیں جو Hb کی پیداوار متاثر کرنے والا ایک اور عارضہ پیدا کرتی ہے۔ مثلاً، بعض لوگوں میں ایک BT جین کی تبدیلی ہوتی ہے اور جین کی ایسی تبدیلی بھی ہوتی ہے جو **سِکل سیل کا مرض** پیدا کرتی ہے: یہ امتزاج سِکل BT نامی ایک مرض پیدا کرتا ہے۔ ایک اور عارضہ الفا جین ٹرپلیکیشن ہے۔

© S. Karger Publishers Ltd 2025

اسکریننگ اور تشخیص

نوزائیدہ بچے کی اسکریننگ

دنیا کے کچھ حصوں میں تمام پیدا ہونے والے بچوں کی کئی جینیاتی عوارض کے حوالے سے اسکریننگ کی جاتی ہے۔ ایک نرس بچے کی ایڑی میں باریک سوئی سے چھید کرتی ہے اور خون کا ایک قطرہ نکال لیتی ہے، جسے ٹیسٹنگ کے لیے استعمال کیا جاتا ہے۔ ایڑی میں چھید کا ٹیسٹ ہر قسم کے تھیلیسیمیا کے لیے معتبر نہیں ہے مگر یہ BT سنگین کا پتہ لگا سکتا ہے۔

تشخیصی ٹیسٹنگ

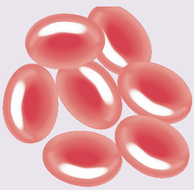
شدید ترین BT کی اقسام میں مبتلا بچوں میں 3 ماہ کی عمر سے علامات پیدا ہو سکتی ہیں۔

اگر آپ کے بچے میں علامات ہوں جو ظاہر کریں کہ اسے BT ہو سکتا ہے، تو آپ کا ڈاکٹر خون کے ٹیسٹس کا مشورہ دے گا۔ ان ٹیسٹس میں آئرن کی کمی کا پتہ لگایا جاتا ہے تاکہ انیمیا کی سب سے عام وجہ کو ختم کیا جائے۔

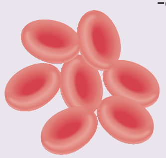
خون کے یہ ٹیسٹس Hb کی سطح، خون کے سرخ خلیات کی شکل اور سائز کا بھی تجزیہ کریں گے اور Hb مالیکیول کی ساخت میں تبدیلیوں کا پتہ لگائیں گے۔ BT جین کی تبدیلی کے کیریئرز اور BT میں مبتلا افراد میں خون کے ایسے سرخ خلیات ہوتے ہیں جو نارمل سے چھوٹے ہوتے ہیں۔ یہ BT کی ایک خاص خصوصیت ہے جسے مائیکروسائٹوسس کہتے ہیں۔ BT کے لیے مخصوص ٹیسٹ عموماً HPLC - ہائی پرفارمنس لیکوئڈ کرومیٹوگرافی - یا بعض اوقات الیکٹروفوریسس ہوتا ہے۔

عام استعمال کردہ الفاظ

مائیکروسائٹوسس کی اصطلاح خون کے ایسے سرخ خلیات کے لیے استعمال کی جاتی ہے جو غیر معمولی طور پر چھوٹے ہوں۔



خون کے نارمل سرخ خلیات



خلایا دم حمراء صغيرة الحجم

© S. Karger Publishers Ltd 2025

DNA ٹیسٹس

جین کی 400 سے زیادہ تبدیلیاں BT سے متعلقہ ہوتی ہیں۔ خون کے نمونے پر DNA (جینیاتی) ٹیسٹس عمل میں لانا ضروری ہیں تاکہ آپ میں مخصوص تبدیلی کی نشاندہی کی جا سکے۔ اِن ٹیسٹس کے لیے ایک اسپیشلائزڈ لیبارٹری میں نمونہ بھیجنے کی ضرورت ہو سکتی ہے۔

میرے سوالات

اُن تمام باتوں کو یہاں لکھ لیں جو آپ اپنے ڈاکٹر سے پوچھنا چاہتے ہیں...

© S. Karger Publishers Ltd 2025

حمل کے دوران اسکریننگ

اگر آپ فیملی کے آغاز کی منصوبہ بندی کر رہی ہیں، تو آپ کے نسلی پس منظر یا خاندانی تاریخ کے لحاظ سے، آپ کا ڈاکٹر آپ کو تھیلیسیمیا کے حوالے سے خون کے ٹیسٹس کا مشورہ دے سکتا ہے۔

سب سے بہتر یہ ہے کہ، BT کے ٹیسٹس حمل شروع ہونے سے پہلے انجام دیے جائیں۔ مگر عملی طور پر، زیادہ تر عورتوں کے خون کے ٹیسٹس اُس وقت ہوتے ہیں جب وہ حاملہ ہونے کے بعد پہلی مرتبہ ڈاکٹر کے پاس جاتی ہیں۔ اگر آپ کے خون کے ٹیسٹس میں انیمیا اور/یا خون کے چھوٹے سرخ خلیات آئیں، تو آپ کا ڈاکٹر BT کے لیے مزید ٹیسٹنگ کا مشورہ دے سکتا ہے۔ اگر آپ میں BT خصوصیت (ایک تبدیل شدہ جین) کا سراغ ملے، تو بچے کے باپ کا بھی ٹیسٹ کروانا ہوگا، تاکہ یہ دیکھا جا سکے کہ کہیں آپ کا بچہ BT کے ساتھ پیدا ہونے کے خطرے سے تو دوچار نہیں۔

جینیاتی مشاورت اور حمل

اگر آپ کے ڈاکٹر کو شبہ ہو کہ آپ میں BT جین کی تبدیلی ہے، تو وہ آپ اور آپ کے شوہر کے لیے جینیاتی مشاورت کی تجویز دے سکتے ہیں۔ کاؤنسلر آپ کو یہ سمجھنے میں مدد دے گا کہ کیوں آپ کو BT کے لیے 'خطرے کا حامل جوڑا' سمجھا جا رہا ہے اور وضاحت کرے گا کہ آپ کے نتائج کا کیا مطلب ہے۔

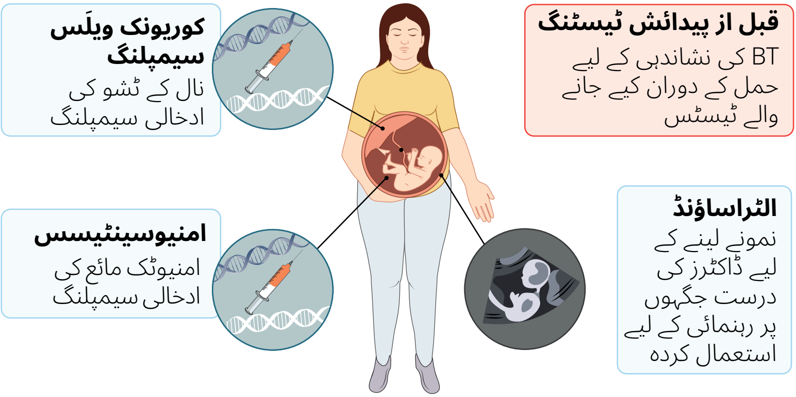
اگر خون کے ٹیسٹس کے نتائج ظاہر کریں کہ اس بات کا خطرہ موجود ہے کہ آپ کا بچہ BT کے ساتھ پیدا ہو، تو کاؤنسلر معاونت فراہم کرنا جاری رکھے گا۔ آپ حمل کی منصوبہ بندی کرتے ہوئے بھی اپنے آپشنز پر بات کر سکتی ہیں۔ بعض جوڑے اِن وٹرو فرٹیلائزیشن (**IVF** یا ٹیسٹ ٹیوب بے بی) کا آپشن اختیار کرتے ہیں تاکہ فرٹیلائزڈ بیضہ رحم میں رکھنے سے پہلے جینیاتی ٹیسٹنگ کا عمل انجام دیا جا سکے۔ اس سے یہ یقینی بنتا ہے کہ بچے کو BT نہیں ہے۔

اگر آپ پہلے سے ہی حاملہ ہیں اور یہ خطرہ موجود ہے کہ آپ کے بچے کو BT ہے، تو رحم میں موجودگی کے دوران آپ کے بچے کا ٹیسٹ کرنا ممکن ہے۔ یہ ٹیسٹ عموماً دو میں سے کسی ایک طریقے سے کیا جاتا ہے:

- نال کا ایک چھوٹا نمونہ لینا (کوریونک ویلَس سیمپلنگ)
- بچے کے اردگرد موجود مائع کی ٹیسٹنگ (امنیوسینٹیسس)۔

© S. Karger Publishers Ltd 2025

آپ کا کونسا ٹیسٹ ہوگا اس کا انحصار اس پر ہے کہ آپ کا حمل کتنے ماہ کا ہے۔ دونوں ٹیسٹس میں اسقاطِ حمل کا معمولی خطرہ موجود ہے، لہٰذا آپ کا ڈاکٹر اس ٹیسٹنگ کا مشورہ تبھی دے گا جب اس کی اشد ضرورت ہو۔



کچھ غیر ادخالی (جسم میں چھید یا کوئی چیز داخل کیے بغیر کیے جانے والے) ٹیسٹس بھی ہیں جو زیرِ تحقیق ہیں، جیسے کہ ماں کی خون کی رگوں میں پائے جانے والے جنینی DNA کی ٹیسٹنگ۔ یہ ٹیسٹس مستقبل میں کارآمد ہو سکتے ہیں، مگر فی الحال یہ اتنے درست نہیں ہیں کہ تھیلیسیمیا کے لیے استعمال کیے جائیں کیونکہ وہ اعلی سطح کے غلط نتائج دیتے ہیں ۔

اگر ٹیسٹس سے پتہ چلے کہ بچہ شدید BT کے ساتھ پیدا ہو سکتا ہے، تو آپ کا کاؤنسلر اس مشکل فیصلے میں آپ کی رہنما کر سکتا ہے کہ آیا حمل کو جاری رکھا جائے یا نہیں۔ کوئی ایک واحد جواب نہیں ہے جو ہر جوڑے کے لیے موزوں ہو۔ یہ فیصلہ بہت سے مختلف عوامل پر منحصر ہے، جس میں ثقافتی، سماجی، روحانی اور مذہبی عقائد شامل ہیں۔ مرض سے مکمل طور پر آگاہ رہنا آپ کو فیصلہ کرنے میں مدد دے گا۔

عام استعمال کردہ الفاظ

ادخالی سیمپلنگ کا مطلب ہے جسم کے اندر سے ٹشو یا مائع کا نمونہ لینا۔ یہ کام ایک سوئی یا جلد میں ایک کٹ لگا کر یا جسم کے کسی سوراخ کے ذریعے کیا جاتا ہے۔

© S. Karger Publishers Ltd 2025

بیٹا تھیلیسیمیا خصوصیت

اگر آپ میں صرف ایک تبدیل شدہ HBB جین ہو، تو آپ BT کے ایک صحت مند کیریئر ہیں مگر آپ کو یہ مرض نہ ابھی ہے اور نہ کبھی ہوگا۔ اسے **بیٹا تھیلیسیمیا خصوصیت** یا **بیٹا تھیلیسیمیا معمولی** کہتے ہیں۔

عموماً BT خصوصیت علامات پیدا نہیں کرتی لہٰذا ممکن ہے آپ کو پتہ نہ چلے کہ آپ میں BT جین کی تبدیلی ہے۔ معمول کا ایک خون کا ٹیسٹ یہ شبہات پیدا کر سکتا ہے کہ آپ ایک کیریئر ہیں مگر یہ ثابت نہیں ہو سکتا - آپ میں تھیلیسیمیا کی کسی بھی تبدیلی کا پتہ لگانے کے لیے خون کے نمونے پر مخصوص DNA (جینیاتی) ٹیسٹس کروانے ہوں گے۔

BT کیریئرز صحت مند لوگ ہوتے ہیں جنہیں تھیلیسیمیا نہیں ہوتا۔ آپ کو معمولی انیمیا ہو سکتا ہے، مگر عموماً اس کے لیے علاج درکار نہیں ہوتا۔ آپ کی رنگت زرد ہو سکتی ہے۔

مائیکروسکوپ سے دیکھنے پر، آپ کے خون کے سرخ خلیات چھوٹے (مائیکروسائٹوسس) نظر آئیں گے۔ ایک ڈاکٹر جو آپ کے سابقہ ریکارڈ کو نہ جانتا ہو اسے آئرن کی کمی خیال کر سکتا ہے، مگر ایسا نہیں ہوتا اور آپ کو آئرن سپلیمنٹس کی ضرورت نہیں ہوتی۔ درحقیقت، آپ کو اُس وقت تک آئرن سپلیمنٹس نہیں لینے چاہئیں جب تک کہ خون کے مخصوص ٹیسٹ سے یہ پتہ نہ چل جائے کہ آپ میں اس کی واقعی کمی ہے۔

اگر میرے بچے ہوئے تو کیا خطرہ ہوگا؟

اگر آپ صفحہ 6 پر موجود تصویر دیکھیں، تو آپ دیکھیں گے کہ اگر آپ ایک تبدیل HBB جینمنتقل کرنے کا 2 میں سے 1 (50%) خطرہ رکھتی ہیں۔

اگر آپ کے شوہر بھی BT خصوصیت کے حامل ہیں، تو آپ کے بچے کے BT میں مبتلا ہونے کا 4 میں سے 1 (25%) امکان ہے اور اس بات کا 4 میں سے 1 (25%) امکان ہے کہ ان میں جین کی کوئی میوٹیشن بالکل منتقل نہیں ہوگی۔

اگر آپ BT خصوصیت کے حامل ہیں تو آپ کا ڈاکٹر آپ کو جینیاتی مشاورت کی تجویز دے سکتا ہے۔ اس کے بارے میں مزید معلومات صفحہ 11 پر **اسکریننگ اور تشخیص** کے سیکشن میں موجود ہے۔

© S. Karger Publishers Ltd 2025

میں اپنی مدد کے لیے کیا کر سکتا ہوں؟

اگر آپ میں معمولی انیمیا ہے، تو آپ تھکاوٹ محسوس کر سکتے ہیں، خصوصاً جب آپ کا جسم اضافی تناؤ میں ہو، جیسے کہ حمل کے دوران، یا اگر آپ کو کوئی انفیکشن ہو یا آپ کی سرجری ہوئی ہو۔ آپ درج ذیل اقدامات کے ذریعے خود کو صحت مند رکھنے میں مدد دے سکتے ہیں

- صحت مند کھانا
- باقاعدگی سے ورزش کرنا
- سگریٹ نوشی نہ کرنا یا بہت زیادہ الکوحل نہ پینا۔

کیا مجھے دوسرے لوگوں کو بتانا چاہیے؟

آپ کو دوسروں کو کب اور کیسے بتانا چاہیے کہ آپ تھیلیسیمیا کے کیریئر ہیں؟ اس کا سادہ جواب ہے: جب آپ اس کے لیے تیار ہوں۔ عموماً، اگر آپ نہ چاہیں تو آپ کے لیے کسی کو بھی بتانا ضروری نہیں ہوتا۔ لیکن اگر آپ مستقبل میں اپنی فیملی بنانے پر غور کر رہے ہیں، تو آپ کو اپنے شریکِ حیات سے اس پر بات کرنی ہوگی۔ اس کا بھی ٹیسٹ کروایا جائے گا۔

جینیاتی مسائل کے بارے میں بات کرنا مشکل ہو سکتا ہے۔ بعض اوقات لوگ سمجھتے ہیں کہ یہ اُن کی اپنی غلطی ہے۔ لیکن جینز تو آپ کو وراثت میں ملتے ہیں، اس میں آپ کی کوئی غلطی نہیں ہوتی۔ آپ دوسروں کو BT کے بارے میں مزید سمجھنے میں مدد کے لیے یہ کتابچہ استعمال کر سکتے ہیں۔

میرے سوالات

یہاں اس بارے میں اپنے ذہن میں موجود تمام سوالات درج کریں کہ BT خصوصیت کیسے آپ یا آپ کے بچے کو متاثر کر سکتی ہے...

© S. Karger Publishers Ltd 2025

بیٹا تھیلیسیمیا انٹرمیڈیا

BT انٹرمیڈیا کی علامات کسی بھی وقت ظاہر ہو سکتی ہیں۔ ممکن ہے آپ کو خون چڑھوانے کی ضرورت نہ ہو کیونکہ اس کا انحصار انیمیا کی شدت پر ہوتا ہے اور اس پر کہ آیا آپ کو طویل المیعاد پیچیدگیوں کو روکنے یا کنٹرول کرنے کی ضرورت ہے یا نہیں۔ آپ کا ڈاکٹر آپ کو اس بارے میں ہدایت دے گا۔

آثار اور علامات

آپ میں درج ذیل علامات ہو سکتی ہیں:

- زرد رنگت
- فعال رہنے یا ورزش کرنے پر توانائی کی کمی
- توقع کے مطابق افزائش نہ ہونا
- توقع کے مطابق وزن نہ بڑھنا
- پیٹ میں سوجن ہونا، جس کی وجہ تلی کا بڑھ جانا ہو۔

اگر عارضے کی تشخیص ابتدا میں ہی ہو جائے تو صرف یہی علامات ہو سکتی ہیں۔

تلی اس لیے بڑھ جاتی ہے کیونکہ اس کا ایک کام خون کے پرانے اور ناقص سرخ خلیات کو ری سائیکل اور ختم کرنا ہوتا ہے۔

جب جسم تناؤ میں ہو تو علامات بگڑ سکتی ہیں، کیونکہ آکسیجن کی ضرورت زیادہ ہوتی ہے۔ تناؤ میں انفیکشن کا ہونا، سرجری کے بعد صحتیابی کے عمل سے گزرنا اور حمل کا دورانیہ شامل ہے۔

میرے سوالات

یہاں اس بارے میں اپنے ذہن میں موجود تمام سوالات درج کریں کہ BT انٹرمیڈیا کیسے آپ یا آپ کے بچے کو متاثر کر سکتی ہے...

© S. Karger Publishers Ltd 2025

بیٹا تھیلیسیمیا سنگین

BT سنگین پوری زندگی پر محیط عارضہ ہے، اس کی علامات عموماً زندگی کے ابتدائی 2 سالوں میں ظاہر ہو جاتی ہیں۔

آثار اور علامات

BT سنگین شدید آثار اور علامات پیدا کرتا ہے کیونکہ جسم نارمل Hb بنانے کے قابل نہیں ہوتا۔ اس عارضے میں مسلسل خون چڑھوانا پڑتا ہے۔

BT سنگین میں مبتلا بچے اپنے پہلے سال میں شدید انیمیا کے باعث دبلے پتلے اور زرد رنگت کے ہو جاتے ہیں۔ ان میں ہڈی کی تبدیلیوں کے ابتدائی آثار بھی ظاہر ہوتے ہیں (صفحہ 17 دیکھیں)۔

علاج کیوں اہم ہے؟

BT سنگین میں مبتلا تمام بچوں اور بالغ افراد کے لیے علاج ضروری ہے تاکہ مرض کو کنٹرول کیا جائے اور ہر ممکن حد تک پیچیدگیوں کو روکا جائے۔ اگر ایسا نہ کیا گیا، تو ممکن ہے آپ میں مزید مسائل پیدا ہو جائیں کیونکہ آپ کا جسم خون کے ناقص سرخ خلیات سے نمٹنے کی کوشش کرتا ہے۔

صفحہ 17 پر **پیچیدگیاں** کے سیکشن میں اس پر مزید تفصیلات موجود ہیں۔

میرے سوالات

یہاں اس بارے میں اپنے ذہن میں موجود تمام سوالات درج کریں کہ BT سنگین کیسے آپ یا آپ کے بچے کو متاثر کر سکتی ہے...

© S. Karger Publishers Ltd 2025

پیچیدگیاں

اگر آپ کو BT ہے تو آپ میں کئی پیچیدگیاں پیدا ہو سکتی ہیں۔ ان میں سے بعض تو خود مرض کا نتیجہ ہوتی ہیں، خصوصاً جب آپ کو درکار علاج نہ ملے۔ جبکہ بعض مرض اور اس کے علاج کے امتزاج کا نتیجہ ہوتی ہیں۔

ہڈی میں تبدیلیاں

BT سنگین (اور بعض BT انٹرمیڈیا) میں مبتلا بچے جنہیں علاج نہ ملے، تو ان میں ہڈی کے نقائص پیدا ہو سکتے ہیں جو رفتہ رفتہ بڑھتے ہیں۔ کھوپڑی پھیل جاتی ہے اور پیشانیاں بھاری ہو جاتی ہیں۔ آپ کا ڈاکٹر اسے '**بوسنگ**' کا نام دے سکتا ہے۔ گالوں کی ہڈیاں بڑی ہو جاتی ہیں، جس سے چہرے، ناک اور آنکھوں کی ہیئت بدل جاتی ہے۔ اس سے دانتوں کی جگہ پر بھی اثر پڑتا ہے۔

'بوسنگ' کا یہ مطلب نہیں کہ ہڈیاں زیادہ سخت ہو جاتی ہیں - بلکہ یہ زیادہ پتلی اور نازک ہو جاتی ہیں۔ آپ کا ڈاکٹر اسے **اوسٹیوپینیا** یا **اوسٹیوپوروسس** کا نام دے سکتا ہے۔ اس سے فریکچرز، خصوصاً ریڑھ کی ہڈی، پسلیوں، پیلوس اور لمبی ہڈیوں میں فریکچر، کا خطرہ بڑھ جاتا ہے۔

عام استعمال کردہ الفاظ

اوسٹیوپینیا کا مطلب ہے کہ آپ کی ہڈیاں زیادہ پتلی اور زیادہ نازک ہونا شروع ہوگئی ہیں۔ **اوسٹیوپوروسس** کا مطلب ہے کہ آپ ہڈیوں کی زیادہ شدید کمزوری کا شکار ہیں۔

ہڈیوں کے نقائص کیوں واقع ہوتے ہیں؟ عموماً، خون کے خلیات ہڈیوں کے اندر ایک ٹشو کے ذریعے بنتے ہیں جسے **بون میرو** کہتے ہیں۔ BT میں گردش کرنے والے خون کے سرخ خلیات کم تعداد میں ہوتے ہیں اور نارمل سے کم Hb ہوتا ہے۔ اس کمی کو پورا کرنے کے لیے، بون میرو ضرورت سے زیادہ فعال ہو جاتا ہے اور زیادہ سے زیادہ خون کے سرخ خلیات پیدا کرتا ہے۔ مگر چونکہ یہ ابنارمل ہوتے ہیں اس لیے جلد مر جاتے ہیں اور انیمیا کو بہتر نہیں بناتے۔

© S. Karger Publishers Ltd 2025

چونکہ بون میرو انیمیا کو بہتر بنانے کی کوشش جاری رکھتا ہے، لہٰذا یہ پھیلتا ہے جس سے ہڈیاں بڑی ہو جاتی ہیں۔ یہ مسئلہ BT میں ہڈیوں کی مخصوص تبدیلیوں کا سبب بنتا ہے۔ BT کی شکل جتنی شدید ہوگی، یہ تبدیلیاں اتنی ہی زیادہ ظاہر ہوں گی۔ اس کا علاج خون کے سرخ خلیات چڑھانا ہے۔

ایک بڑھی ہوئی تلی

BT سنگین کے حامل کچھ لوگوں میں بڑھا ہوا جگر (**ہیپاٹومیگیلی**) اور بڑھی ہوئی تلی (**اسپلینومیگیلی**) کا مرض ہو سکتا ہے، جس سے پیٹ پھول جاتا ہے۔ ایسا اس لیے ہوتا ہے کہ تلی خون کے ناقص سرخ خلیات کو ختم کرتی ہے اور اس لیے بھی کہ جگر اور تلی خون کے سرخ خلیات کی پیداوار کے لیے متبادل جگہیں بن جاتے ہیں۔

ایک بہت بڑھی ہوئی تلی پیٹ میں بے چینی پیدا کر سکتی ہے اور انیمیا کو مزید بگاڑ سکتی ہے۔ لہٰذا، اس کو نکالنا پڑ سکتا ہے۔

اگر آپ خون چڑھوانے پر عدم منحصر BT کے حامل ہیں تو تلی کا بڑھنا زیادہ عام اور شدید ہوتا ہے۔ اگر آپ کو خون چڑھایا جاتا ہے، تو آپ عطیہ دہندگان سے خون کے صحت مند نارمل سرخ خلیات حاصل کریں گے اور آپ کی تلی کو اتنی محنت سے کام نہیں کرنا پڑے گا۔

اگر آپ BT خصوصیت کے شکار ہیں، تب بھی آپ کی تلی معمولی بڑھی ہوئی ہو سکتی ہے، مگر اتنی نہیں کہ کوئی علامات پیدا ہوں۔

پتے میں پتھریاں

پتے میں پتھریاں ہونے کی وجہ جگر میں **بلیروبن** کی زیادہ سطحوں کا ہونا ہے جس کا سبب دائمی ہیمولائسس ہوتا ہے۔ ہیمولائسس خون کے سرخ خلیات کی ٹوٹ پھوٹ کو کہتے ہیں۔

اگر آپ کے پتے میں پتھریاں ہیں، تو آپ کو اپھارا اور بے چینی (متلی) اور پیٹ میں درد کا احساس ہو سکتا ہے۔ آپ کو پتھریاں ختم کرنے کے لیے سرجری کے ذریعے پتہ نکلوانا پڑ سکتا ہے۔

© S. Karger Publishers Ltd 2025

خون میں لوتھڑے جمنا

عمر کے ساتھ ساتھ خون میں لوتھڑے جمنے (**تھرومبوسس**) کا زیادہ خطرہ ہوتا ہے، خصوصاً اگر آپ خون چڑھوانے پر عدم منحصر BT کے حامل ہیں۔ اگر آپ کی تلی نکال دی گئی ہے، تو یہ خطرہ اور بھی زیادہ ہوتا ہے۔

غیر نقصان دہ گلٹیاں

BT میں بعض اوقات، اگر بون میرو خون کے خلیات مناسب مقدار میں بنانے کا اہل نہ ہو، تو یہ بون میرو کے باہر بھی، جگر اور تلی میں بن سکتے ہیں۔ اس سے جگر اور تلی کا سائز بڑا ہو جاتا ہے۔ مگر اس کے علاوہ آہستگی سے بڑھنے والے ٹشو کے چھوٹے ابھار بھی پیدا ہو جاتے ہیں، جو عموماً ریڑ کی ہڈی کے پاس سینے میں ہوتے ہیں۔ یہ ابھار (گلٹیاں) ویسے تو غیر نقصان دہ ہوتے ہیں مگر یہ بعض اوقات ریڑھ کے اعصاب پر دباؤ ڈال کر مسائل پیدا کر سکتے ہیں۔ اگرچہ یہ مکمل طور پر غیر نقصان دہ (غیر سرطانی) ہوتے ہیں، تاہم ڈاکٹرز کو اسکینز اور ایکسریز پر ان کے اور سرطانی گلٹیوں کے درمیان فرق کرنا ہوتا ہے اور یہ کام مشکل ہو سکتا ہے۔ خون چڑھوانے کا عمل انھیں پیدا ہونے سے روک سکتا ہے۔

عام استعمال کردہ الفاظ

جب خون کے سرخ خلیات بون میرو کے بجائے ٹشوز میں بنتے ہیں، تو اسے **ایکسٹرامیڈیولری اریتھروپوئسس** کہا جاتا ہے۔ ایکسٹرامیڈیولری اریتھروپوئسس کی عمومی جگہوں میں اندرونی اعضاء جیسے کہ جگر اور تلی، اور ان کے علاوہ لمفیٹک ٹشو، جو خصوصاً پوری ریڑھ کی ساتھ ساتھ موجود ہوتا ہے، شامل ہیں۔

© S. Karger Publishers Ltd 2025

ٹانگوں کے السرز

BT انٹرمیڈیا کا علاج نہ کروایا جائے تو زخم بھرنے میں مسائل آ سکتے ہیں۔ حتیٰ کہ ٹانگوں، خصوصاً ٹخنوں، پر معمولی زخم بھی نہیں بھرتے اور مزید خراب اور انفیکشن زدہ ہو سکتے ہیں۔ ان کا علاج پٹیاں کرکے کیا جاتا ہے تاکہ جلدی بھر سکیں اور انفیکشن ہونے پر اینٹی بایوٹکس دی جاتی ہیں۔

آئرن سے متعلقہ پیچیدگیاں

آئرن کی ضرورت سے زیادہ مقدار

عموماً، جب خون کے پرانے سرخ خلیات جسم میں ٹوٹتے ہیں، تو ان سے خارج ہونے والا آئرن نئے خلیات میں ری سائیکل ہو جاتا ہے۔ جب کسی فرد کو باقاعدگی سے خون چڑھایا جا رہا ہو، تو آئرن کی ضرورت سے زیادہ مقدار کا مسئلہ بھی پیدا ہو سکتا ہے کیونکہ عطیہ دہندہ کے سرخ خلیات میں بھی آئرن ہوتا ہے۔ آئرن کی ضرورت سے زیادہ مقدار سے مراد یہ ہے کہ آپ کے جسم میں بہت زیادہ آئرن جمع ہو جائے۔ چونکہ جسم تمام تر اضافی آئرن سے چھٹکارا نہیں پا سکتا، لہٰذا یہ جمع ہوتا رہتا ہے اور نقصان کا باعث بنتا ہے۔

آئرن کی ضرورت سے زیادہ مقدار ایسے لوگوں میں بھی پیدا ہو سکتی ہے جنہیں باقاعدگی سے خون نہیں چڑھایا جاتا (خون چڑھوانے پر عدم منحصر BT)، مگر تب یہ مزید سست رفتاری سے جمع ہوتا ہے۔ یہ زیادہ مقدار اس لیے جمع ہوتی ہے کیونکہ ضرورت سے زیادہ فعال بون میرو پیٹ کو سگنل بھیجتا ہے کہ غذا سے زیادہ سے زیادہ آئرن کو جذب کیا جائے۔ ایسا اس لیے ہوتا ہے کیونکہ جسم خون کے زیادہ سرخ خلیات پیدا کرکے انیمیا کو ٹھیک کرنے کی کوشش کرتا ہے اور اس کے لیے اسے آئرن کی ضرورت ہوتی ہے۔

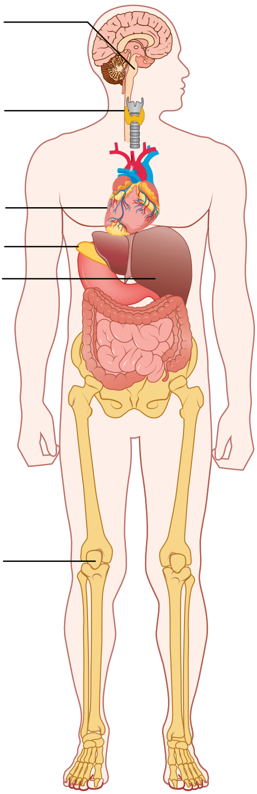
آئرن کا جمع ہونا جگر کو نقصان پہنچا سکتا ہے، جو **فائبروسس** کا سبب بنتا ہے۔ فائبروسس ایک داغدار ٹشو ہوتا ہے جو جگر کے خراب ہونے والے ٹشو کی جگہ لے لیتا ہے۔ اگر کنٹرول نہ کیا جائے، تو فائبروسس بڑھ کر **سروسس** میں بدل سکتا ہے اور جگر کو ناکارہ بنا سکتا ہے۔

آئرن کی زیادہ مقدار دل میں نقص کا سبب بن سکتی ہے، جس سے دل کی دھڑکن بے ترتیب ہو جاتی ہے (اریتھمیا) اور بالآخر دل اپنا کام ٹھیک سے انجام نہیں دے پاتا۔ آئرن کی زیادتی آپ کی ہڈیوں اور جوڑوں کو بھی نقصان پہنچا سکتی ہے، جس سے کمزور ہڈیوں (اوسٹیوپوروسس) کا خطرہ بڑھ جاتا ہے۔

© S. Karger Publishers Ltd 2025

آئرن کی ضرورت سے زیادہ مقدار سے ہارمون کی سطحیں بھی متاثر ہو سکتی ہیں۔ آپ کے تھائیرائیڈ ہارمون کی سطحیں کم ہو سکتی ہیں، جو تھکاوٹ، وزن میں اضافے اور قبض کا باعث بن سکتی ہیں۔

آئرن کی ضرورت سے زیادہ مقدار جسم کو کئی طریقوں سے متاثر کر سکتی ہے



آپ میں ذیابیطس ہونے کا خطرہ بھی بڑھ سکتا ہے۔ آئرن لبلبے میں انسولین کی پیداوار کو متاثر کرتا ہے، جو خون میں شکر کی سطح کنٹرول کرتی ہے۔

آپ میں جنسی ہارمون کی سطح بھی کم ہو سکتی ہے۔ BT کے شکار بچوں میں بلوغت عموماً معمول کے مقابلے میں تاخیر سے آتی ہے۔ ہارمون کی سطحوں میں کمی فرٹیلیٹی میں کمی کا باعث بن سکتی ہے۔

میں آئرن کی سطحوں کو ایک علاج سے کنٹرول کرنے کی ضرورت ہوتی ہے جسے سے کنٹرول کرنے کی ضرورت ہوتی ہے جسے **کیلیشن تھراپی** کہتے ہیں۔ آئرن کی سطحیں آئرن کیلیٹرز نامی ادویہ کے روزانہ استعمال کی مدد سے کم اور محفوظ سطح پر رکھی جا سکتی ہیں۔

کیلیشن تھراپی کے بارے میں مزید جاننے کے لیے صفحہ 24 پر **علاج** کا سیکشن دیکھیں۔

© S. Karger Publishers Ltd 2025

حمل سے متعلقہ پیچیدگیاں

BT میں مبتلا بچے کے حمل میں کوئی خاص پیچیدگیاں نہیں ہیں۔ لیکن اگر آپ کو BT ہے، تو حمل سے آپ کے جسم پر اضافی دباؤ پڑے گا اور آپ کا عارضہ مزید بگڑ سکتا ہے۔ آپ کو حاملہ ہونے میں بھی مشکلات کا سامنا ہو سکتا ہے، کیونکہ آئرن کی ضرورت سے زیادہ مقدار فرٹیلیٹی کو متاثر کرتی ہے (ہارمون کی سطحوں پر اثرانداز ہونے کے باعث)۔

آپ کے دل، جگر اور ہڈیوں کی صحت کے معائنے کے لیے آپ کے اضافی ٹیسٹس کرنے ہوں گے۔ اگر آپ **کیلیشن تھراپی** پر لے رہی ہیں (صفحہ 26 دیکھیں)، تو آپ کو حمل کے پہلے نصف حصے میں اسے لینا بند کرنا ہوگا، کیونکہ ادویہ بچے کے لیے مہلک لیے مہلک ثابت ہو سکتی ہیں۔

آپ کی Hb سطحوں کی گہری نگرانی کی جائے گی اور آپ کو زیادہ باقاعدگی سے خون چڑھوانے کی ضرورت ہو سکتی ہے، خصوصاً حمل کے آگے بڑھنے کے ساتھ۔

میری علامات اور پیچیدگیاں

اُن تمام علامات اور پیچیدگیوں کو درج کریں جن کا آپ کو سامنا ہے تاکہ یہ یقینی بن سکے کہ آپ اپنے ڈاکٹر سے ان سب پر گفتگو کر سکیں...

© S. Karger Publishers Ltd 2025

جاری ہے ...

© S. Karger Publishers Ltd 2025

علاج

BT پیچیدہ ہے اور اسے خصوصی نگہداشت کی ضرورت ہوتی ہے۔ آپ کا علاج خون کے عوارض کے لیے مختص اسپیشلسٹ سینٹر میں ہونا چاہیے اور آپ کے علاج کی نگرانی اِن امراض میں تجربہ کار ڈاکٹر کی جانب سے کی جانی چاہیے۔

اسپیشلسٹ مراکز میں عموماً تھیلیسیمیا کی طبی نرس اسپیشلسٹ ہوگی ، جس سے آپ اپنے گھر میں موجودگی کے دوران کسی سوال کی صورت میں رابطہ کر سکتی ہیں۔ بعض سینٹرز میں ماہرینِ نفسیات اور سماجی ورکرز بھی ہوتے ہیں جو BT کے پیدا کردہ مسائل سے آگاہ ہوتے ہیں۔

BT کے لیے دو بنیادی علاج یہ ہیں:

- **خون چڑھانا** تاکہ انیمیا اور اس سے متعلقہ پیچیدگیوں سے نمٹا جا سکے
- **کیلیشن تھراپی** تاکہ آئرن کی ضرورت سے زیادہ مقدار کو کنٹرول کیا جا سکے۔

آپ کو درج ذیل علاج بھی دیا جا سکتا ہے:

- پیچیدگیوں، جیسے کہ بڑھی ہوئی تلی اور پتے کی پتھریوں، کے لیے علاج
- خون کے سرخ خلیات کی پیداوار بہتر بنانے والی دوا
- اسٹیم سیل ٹرانسپلانٹ - ایک بھرپور اور جامع علاج جو BT کا بہترین ممکنہ علاج ہے۔

آپ کو کونسا علاج دیا جائے گا، اس کا انحصار کئی چیزوں پر ہوگا، بشمول اس کے کہ آپ کا BT خون چڑھوانے پر منحصر ہے یا خون چڑھوانے پر عدم منحصر۔

خون چڑھوانے پر عدم منحصر بیٹا تھیلیسیمیا

اگر آپ کا بون میرو آپ کے لیے اتنا Hb بنا رہا ہے کہ آپ اچھے معیارِ زندگی کے ساتھ جی سکیں اور مرض سے متعلقہ پیچیدگیوں کا خطرہ کم ہو، تو آپ کو باقاعدگی سے **خون چڑھانے** کی ضرورت نہیں ہوگی۔ مگر رفتہ رفتہ یہ صورتحال بدل سکتی ہے۔ عمر بڑھنے کے ساتھ ساتھ، آپ کو زیادہ تسلسل سے خون چڑھوانے کی ضرورت ہو سکتی ہے۔ کسی بھی اضافی جسمانی تناؤ، جیسے کہ انفیکشن یا حمل، کے ساتھ، اس بات کا بھی امکان ہے کہ آپ کو خون چڑھانے کی مدد سے خون کے اضافی سرخ خلیات درکار ہوں۔

© S. Karger Publishers Ltd 2025

اگر آپ باقاعدگی سے خون نہ چڑھوا رہے ہوں، تب بھی آپ کے جسم میں آئرن جمع ہو سکتا ہے (صفحہ 20 دیکھیں)۔ آپ کا ڈاکٹر آپ کے آئرن کی سطحوں کی نگرانی کرے گا اور حسبِ ضرورت کسی بھی زیادتی کا علاج کرے گا۔ صفحہ 26 پر اس بارے میں مزید تفصیل موجود ہے (کیلیشن تھراپی)۔

خون چڑھوانے پر منحصر بیٹا تھیلیسیمیا

اگر آپ کا BT خون چڑھوانے پر منحصر ہے، تو آپ کو زندگی بھر خون چڑھوانے کی ضرورت رہ سکتی ہے تاکہ شدید انیمیا کو درست رکھا جائے اور مرض سے متعلقہ پیچیدگیوں سے بچا جائے۔ آپ کے آئرن کی سطحوں کو محفوظ حد میں رکھنے کے لیے آپ کو کیلیشن تھراپی بھی درکار ہو سکتی ہے۔ یہ علاج باقاعدگی سے کروانا پیچیدگیوں سے بچنے اور معمول کی افزائش، نشوونما اور عرصہ حیات کو یقینی بنانے کے لیے لازمی ہے۔

اگر آپ کی تلی بڑھ جائے اور ضرورت سے زیادہ فعال ہو جائے، تو آپ کا ڈاکٹر اسے نکالنے کا مشورہ دے سکتا ہے۔ مگر ہر ممکن حد تک وہ سرجری سے بچنے کی کوشش کرے گا۔ آپ کی تلی نکالنے سے متعلقہ اہم طویل المیعاد منفی اثرات موجود ہیں۔

اسٹیم سیل ٹرانسپلانٹ اب BT کے لیے ایک ممکنہ علاج ہے۔ مگر یہ انتہائی بھرپور علاج ہے اور اسے صرف BT سنگین کے لیے زیرِ غور لایا جاتا ہے۔ صفحہ 29 پر اسٹیم سیل ٹرانسپلانٹس کے بارے میں مزید تفصیلات موجود ہیں۔

© S. Karger Publishers Ltd 2025

خون چڑھانے کا عمل

خون چڑھوانے سے آپ کے نارمل صحت مند Hb کی سطحیں بڑھ جاتی ہیں۔ آپ کو کتنے تسلسل سے خون چڑھایا جائے گا، اس کا انحصار آپ کے Hb کی سطح پر ہوگا۔ آپ کے ڈاکٹرز اسے زیادہ سے زیادہ رکھنے کی کوشش کریں گے تاکہ:

- شدید انیمیا سے بچا جا سکے
- نارمل افزائش اور نشوونما فراہم کی جا سکے
- BT سے متعلقہ ہڈی میں تبدیلیوں سے بچا جا سکے (صفحہ 17 دیکھیں)۔

اگر آپ خون چڑھوانے پر منحصر BT میں مبتلا ہیں، تو آپ کو ہر 2 سے 4 ہفتوں میں خون کی ضرورت ہوگی۔ آپ کو کتنے یونٹ خون کی ضرورت ہوگی، اس کا انحصار آپ کے جسم کے سائز پر ہوگا۔ یہ دیکھنے کے بجائے کہ آپ کو پچھلا خون چڑھائے کتنے دن ہو گئے ہیں، آپ میں Hb کی سطح کو چیک کرنا آپ کے علاج کے لیے زیادہ بہتر رہنمائی دیتا ہے۔

آپ کو چڑھایا جانے والا خون پوری احتیاط سے آپ کے ساتھ خصوصی مماثلت کا حامل ہوتا ہے، تاکہ آپ میں عطیہ دہندہ کے سرخ خلیات سے کوئی ردعمل نہ ہو۔

کیلیشن تھراپی

جیسا کہ آئرن کی ضرورت سے زیادہ مقدار کے سیکشن (صفحہ 20) میں وضاحت کی گئی ہے، اگر آپ کو BT ہے تو آپ کے جسم میں آئرن جمع ہو سکتا ہے۔ بہت زیادہ آئرن زہریلا ہوتا ہے لہٰذا اسے خارج کرنے کے لیے آپ کو کیلیشن تھراپی کی ضرورت ہوگی۔

آپ کا ڈاکٹر باقاعدگی سے خون کے ٹیسٹس لے کر آپ کے آئرن کی سطحوں کی نگرانی کرے گا۔ اگر آپ کی سطحیں زیادہ نظر آئیں، تو آپ کا **MRI اسکین** کروایا جا سکتا ہے تاکہ آپ کے دل اور جگر میں آئرن کے ارتکاز کی پیمائش کی جا سکے۔ اس سے ظاہر ہو جائے گا کہ آیا آپ کو کیلیشن تھراپی شروع کرنے کی ضرورت ہے یا نہیں۔

اگر آپ کو اپنے BT کے لیے مسلسل خون چڑھایا جاتا ہے، تو آپ کو خون کے 10 سے 20 یونٹس لینے کے بعد آئرن کیلیشن تھراپی شروع کرنی ہوگی۔ آئرن کیلیشن تھراپی کے حوالے سے اپنے ڈاکٹر کی ہدایات پر عمل کرنا آپ کی صحت کے لیے بہت اہم ہے۔

© S. Karger Publishers Ltd 2025

کیلیٹنگ ایجنٹ	نگرانی*	قابلِ غور امور
Deferoxamine (روزانہ جِلد کے نیچے [زیرِ جلد] یا رگ میں [انٹراوینس] آہستگی سے ادخال)	• گردے اور جگر کے افعال کے ٹیسٹس • بچپن کے دوران افزائش • سماعت اور آنکھوں کے ٹیسٹس	• روزانہ طویل وقت تک ادخال کے باعث علاج سے جڑے رہنا مشکل ہو سکتا ہے
Deferasirox (دن میں ایک مرتبہ اورل علاج - نگلنے والی گولیاں، ایک گولی پانی میں حل کرکے، یا دانے دار اجزاء جو کھانے پر چھڑکے جا سکیں) صرف امریکہ	• گردے اور جگر کے افعال کے ٹیسٹس • خون کے خلیات کی تعداد • خون میں کریٹینائن اور پیشاب میں پروٹین کی پیمائش • معدے اور آنت کے السرز اور/یا خون رِسنے کی علامات کی نگرانی • سماعت اور آنکھوں کے ٹیسٹس	• مریض کے لیے سب سے آسان طریقہ، دن میں ایک مرتبہ دوا نگل لی جائے یا پانی کے ساتھ پی لی جائے • گردے میں گڑ بڑ کا خطرہ
Deferiprone (اورل علاج دن میں دو یا تین مرتبہ - گولیاں)	• خون کے خلیات کی تعداد • جگر کے افعال کے ٹیسٹس • زنک کی سطحوں کی پیمائش	• خون کے سفید خلیات کی کم تعداد کا خطرہ

*اس کے علاوہ آئرن کی باقاعدہ نگرانی اور/یا MRI (میگنیٹک ریزونینس امیجنگ: جسمانی اسکین کی ایک قسم)، تاکہ جگر اور دل میں آئرن کی مقدار کا تعین کیا جا سکے۔

نوٹ: ان دوائیوں میں دیگر ممکنہ منفی اثرات موجود ہیں، جن پر علاج شروع کرنے سے پہلے اپنی BT ہیلتھ کیئر ٹیم سے تفصیل کے ساتھ بات کر لینی چاہیے۔ آپ کو وصول ہونے والی نگرانی علاج کے مراکز کے لحاظ سے مختلف ہو سکتی ہے۔

© S. Karger Publishers Ltd 2025

آپ کا ڈاکٹر آپ کے لیے ایک آئرن کیلیٹنگ دوا تجویز کرے گا۔ کیلیشن تھراپی کے لیے تین مختلف قسم کی دوائیں دستیاب ہیں۔ ان میں سے دو اورل دوائیں ہیں جو روزانہ بذریعہ منہ لی جا سکتی ہیں۔ جبکہ ایک روزانہ جِلد کے نیچے لگایا جانے والا انجکشن ہے یا اِسے ایک ڈرپ (انٹراوینس انفیوژن یا IVI) کے ذریعے بھی دیا جا سکتا ہے۔ بعض اوقات، ڈاکٹرز باہم امتزاج کے ساتھ دو آئرن کیلیٹرز تجویز کرتے ہیں۔

میرے سوالات

خون چڑھوانے، کیلیشن تھراپی یا دیگر علاجوں کے حوالے سے اپنا کوئی بھی سوال یہاں لکھیں جو آپ اپنے ڈاکٹر سے پوچھنا چاہتے ہیں...

© S. Karger Publishers Ltd 2025

اسٹیم سیل ٹرانسپلانٹ

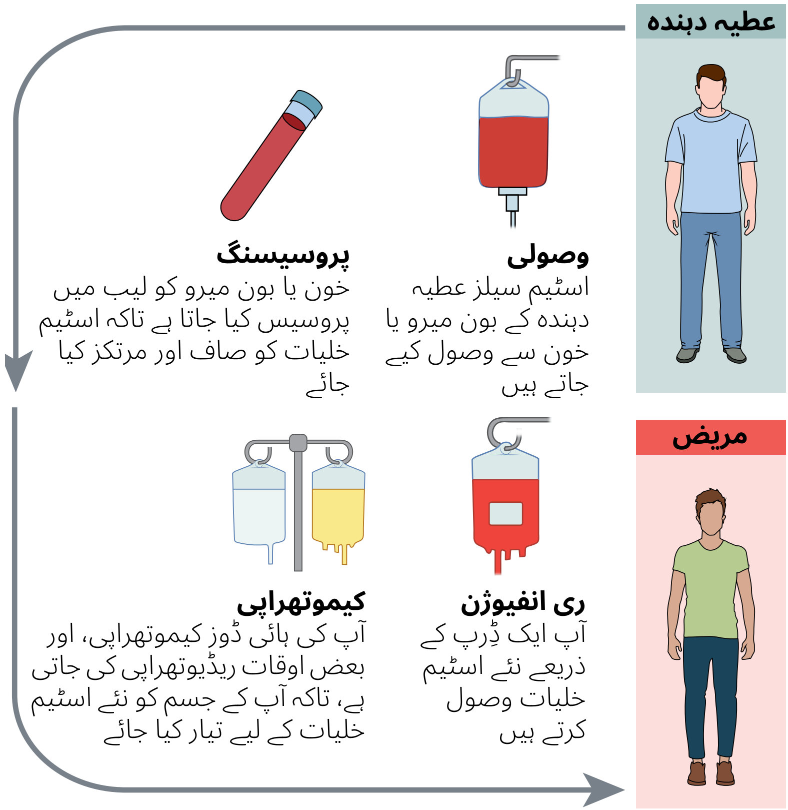
BT کے لیے اب ایک ممکنہ علاج موجود ہے جسے **اسٹیم سیل ٹرانسپلانٹ** (SCT) کہتے ہیں۔ یہ ایک بھرپور اور جامع علاج ہے جو ہر جگہ دستیاب نہیں ہے۔ آپ کا ڈاکٹر SCT انجام دینے کے فیصلے پر احتیاط سے غور کرے گا کیونکہ اس عمل کے منفی اثرات ہوتے ہیں، جن میں سے کچھ زندگی کے لیے خطرہ بن جاتے ہیں۔ SCT ماضی میں BT کے شکار صرف بچوں کے لیے مختص تھا۔ آج، ایسے نوجوان جن کا BT خاصا کنٹرول ہوتا ہے، انہیں بھی ٹرانسپلانٹ کے لیے زیرِ غور لایا جاتا ہے۔

اسٹیم سیلز بون میرو میں موجود خلیات ہوتے ہیں جو خون کے تمام قسم کے خلیات، بشمول سرخ خلیات میں تبدیل ہونے کے اہل ہوتے ہیں۔ ٹرانسپلانٹ میں، آپ کے بون میرو میں موجود اسٹیم سیلز ٹوٹ پھوٹ جاتے ہیں تاکہ عطیہ دہندہ کے صحت مند خلیات کے لیے جگہ بنا سکیں۔ عطیہ دہندہ لازماً ایسا شخص ہونا چاہیے جس کے خون کے خلیات آپ سے قدرے مشابہ ہوں، اور ایسا شخص عموماً خاندان کا قریبی فرد ہوتا ہے۔ اگر آپ کے خاندان کا کوئی قریبی فرد ایسا نہیں ہے جس کے خون کے خلیات آپ سے مشابہ ہوں، تو بون میرو کے عطیہ دہندگان کی رجسٹریوں میں کسی موزوں عطیہ دہندہ کی تلاش ممکن ہے۔ آپ کے ڈاکٹر کو ایسا فرد تلاش کرنا ہوگا جو آپ کا رشتہ دار بھی نہ ہو، پھر بھی اُس کے خلیات آپ سے مشابہ ہوں۔

SCT کا مقصد یہ ہے کہ عطیہ دہندہ کے اسٹیم خلیات آپ کی ہڈیوں میں افزائش پانا شروع ہو جائیں اور آپ کے خلیات کی جگہ خون کے نئے اسٹیم خلیات فراہم کریں۔ اس عمل کو 'انگرافٹمنٹ' کہتے ہیں۔ نئے اسٹیم خلیات وہ تمام مختلف اقسام کے خون کے خلیات بنانے کے اہل ہوں گے جن کی آپ کو ضرورت ہے، بشمول صحت مند سرخ خلیات۔

اپنے ٹرانسپلانٹ کے جزو کے طور پر آپ کی ہونے والی کیموتھراپی آپ میں انفیکشن کا خطرہ بڑھاتی ہے۔ اسٹیم خلیات کی منتقلی کے بعد کچھ عرصے تک آپ کی بالکل آئسولیشن میں رکھ کر نگرانی کرنی ہوگی۔ SCT کے دیگر منفی اثرات میں شامل ہیں، بال گر جانا، منہ کی سوزش، متلی اور قے، دست، خراشیں، خون رِسنا اور بچے پیدا کرنے کی صلاحیت ختم ہونا۔

© S. Karger Publishers Ltd 2025



اس طبی عمل کے چند ماہ بعد، آپ کو اپنے مدافعتی نظام کی سرگرمی کم کرنے کے لیے ادویہ لینی ہوں گی (اسے 'امیونوسپریشن' کہتے ہیں)۔ اس سے آپ کے خلیات کا آپ کے عطیہ دہندہ کے خلیات پر حملہ کرنے کا خطرہ کم ہو جاتا ہے۔ ڈاکٹرز اسے 'استرداد یا ریجیکشن' کہتے ہیں۔

© S. Karger Publishers Ltd 2025

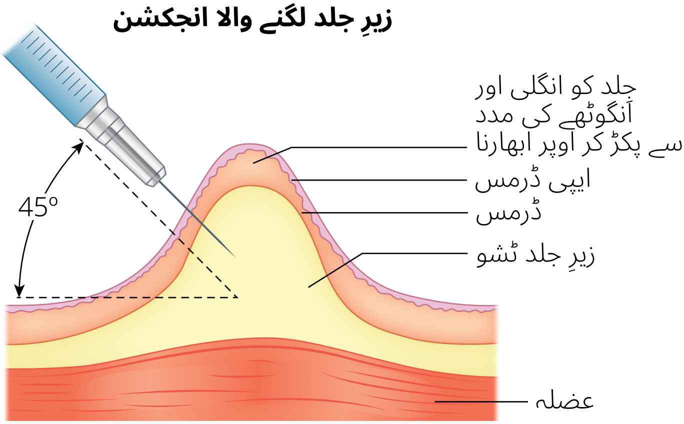
خون کے سرخ خلیات کی پیداوار کو متحرک کرنا

luspatercept نامی ایک دوا یورپ، USA، آسٹریلیا اور بہت سے دیگر ممالک میں، خون چڑھوانے پر منحصر BT میں مبتلا بالغ افراد کے علاج کے لیے منظورشدہ ہے۔

luspatercept خون کے سرخ خلیات کو بون میرو میں بہتر طور پر افزائش پانے میں مدد دیتی ہے اور اس طرح BT میں خون چڑھوانے کی ضرورت کو کم کرتی ہے۔ بعض مریض جو پہلے خون چڑھوانے پر منحصر تھے، وہ اب مزید خون چڑھوائے بغیر اپنے مرض کو کنٹرول میں رکھ سکتے ہیں۔

آپ luspatercept کو جِلد کے نیچے (زیرِ جلد) ہر 3 ہفتے بعد بذریعہ ایک چھوٹا انجکشن لیتے ہیں۔ بعض لوگوں میں منفی اثرات بشمول سر درد اور ہڈیوں میں درد ہوتا ہے۔ آپ کا ڈاکٹر آپ کو یہ بتا پائے گا کہ آیا luspatercept دستیاب ہے اور یہ آپ کے لیے موزوں ہے یا نہیں۔

زیرِ جلد لگنے والا انجکشن



luspatercept پر طبی ٹرائلز میں یہ دیکھنے کے لیے تحقیق کی جا رہی ہے کہ یہ خون چڑھوانے پر عدم منحصر BT میں مدد دے سکتی ہے یا نہیں اور کیا یہ بچوں میں استعمال کروائی جا سکتی ہے۔

© S. Karger Publishers Ltd 2025

پیچیدگیوں کا علاج

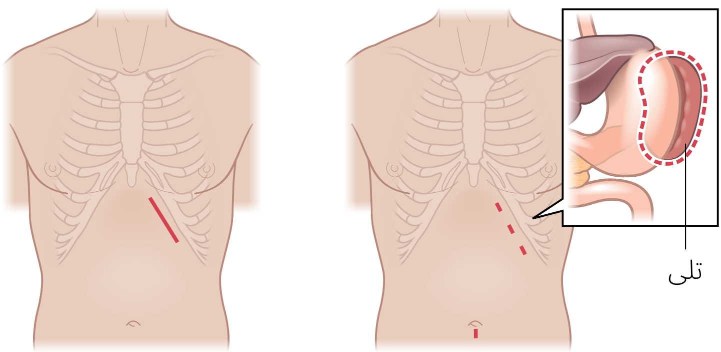
بعض لوگ BT کی پیچیدگیوں، جیسے کہ بڑھی ہوئی تلی یا پتے کی پتھریوں، کے لیے سرجری کا استعمال کرتے ہیں۔

بڑھی ہوئی تلی

ایک بہت بڑھی ہوئی تلی پیٹ میں بے چینی پیدا کر سکتی ہے اور انیمیا کو مزید بگاڑ سکتی ہے، لہٰذا اس کو نکالنا پڑ سکتا ہے۔ BT میں، تلی کو نکالنا انیمیا کو بہتر بناتا ہے اور بعض لوگوں میں بار بار خون چڑھوانے کی ضرورت کو کم کرتا ہے۔

کیونکہ خون چڑھوانے کی مدد سے اب BT کہیں زیادہ بہتر طور پر کنٹرول ہوتا ہے، نسبتاً کم لوگوں میں بہت بڑھی ہوئی تلی کا عارضہ پیدا ہوتا ہے لہٰذا **اسپلینیکٹومی** (تلی نکالنے کی سرجری) پہلی جتنی زیادہ نہیں ہوتی۔ تاہم، خون چڑھانے پر عدم منحصر تھیلیسیمیا میں مبتلا لوگوں کو بھی اسپلینیکٹومی کی ضرورت ہو سکتی ہے، کیونکہ ان کا تھیلیسیمیا خون چڑھوا کر کنٹرول نہیں کیا جا رہا ہوتا۔

اسپلینیکٹومی ایک بڑا آپریشن ہوتا ہے اور اس کے لیے اسپتال میں داخل ہونا پڑتا ہے اور آپ کو صحتیابی میں وقت لگتا ہے۔ آپ کی **اوپن سرجری** (ایک بڑا آپریشن) یا **لیپاروسکوپک سرجری** (کئی چھوٹے آپریشنز) ہو سکتی ہے۔ لیپاروسکوپک سرجری کو بعض اوقات کی ہول سرجری یا بینڈیڈ سرجری کہتے ہیں۔ کی ہول سرجری کے ساتھ، اسپتال میں آپ کا قیام عموماً مختصر ہوتا ہے اور سرجری سے صحتیابی بھی جلدی ہوتی ہے۔



© S. Karger Publishers Ltd 2025

آپ کی تلی نکالے جانے کے بعد دیگر مسائل بھی پیدا ہو سکتے ہیں۔

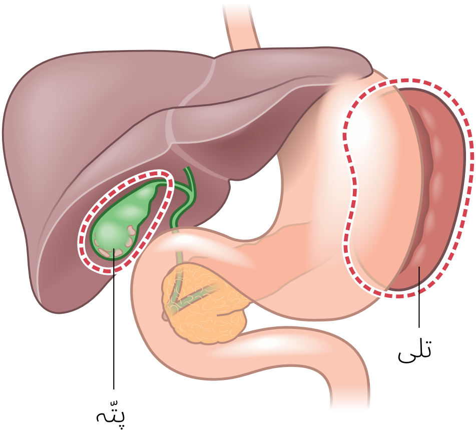
BT میں، تلی نکالنے سے خون میں لوتھڑے جمنے (**تھرومبوسس**) کا خطرہ بڑھ جاتا ہے۔ یہ خطرہ زندگی بھر رہتا ہے اور یہ اس بات کی بنیادی وجہ ہے کہ خطرات کو دیکھتے ہوئے سرجری کے فوائد کو دھیان سے جانچنا چاہیے۔

تلی انفیکشن کے خلاف آپ کے جسم کے دفاعی نظام کا حصہ ہوتی ہے لہٰذا اس کے بغیر آپ زیادہ خطرے کا شکار رہتے ہیں۔ آپ کو اضافی تحفظ دینے کے لیے، آپ کو کچھ ویکسینیشنز کروانی ہوں گی، بہتر تو یہ ہے کہ سرجری سے پہلے کروا لی جائیں۔ اگر آپ کے بچے کی تلی نکال دی گئی ہے، تو آپ کا ڈاکٹر اسے سرجری کے بعد دو سال تک روزانہ اینٹی بایوٹکس پر رکھ سکتا ہے تاکہ انفیکشن سے بچا جا سکے۔ یا آپ گھر پر کوئی اینٹی بایوٹک تجویز کروا سکتے ہیں، تاکہ آپ حسبِ ضرورت اسے فوراً لینا شروع کر سکیں۔

پتے میں پتھریاں

آپ کے پتے میں پتھریاں بہت درد پیدا کر سکتی ہیں اور آپ کی طبیعت ناساز ہو سکتی ہے۔

اس کا علاج عموماً سرجری ہوتا ہے جس کی مدد سے پتہ نکال دیا جاتا ہے۔ آپ کی اوپن سرجری یا کی ہول سرجری ہو سکتی ہے۔



کی ہول سرجری میں عموماً اسپتال میں قیام مختصر ہوتا ہے اور صحتیابی جلدی ہو جاتی ہے کیونکہ اس میں کوئی بڑا آپریشن نہیں ہوتا۔

© S. Karger Publishers Ltd 2025

خون میں لوتھڑے جمنا

BT کے شکار افراد کے خون میں لوتھڑے جم سکتے ہیں۔ یہ خطرہ بعض صورتوں میں زیادہ ہوتا ہے، جیسے کہ طے شدہ سرجری سے پہلے، حمل کے دوران یا آپ کی تلی نکال لیے جانے کے بعد۔

آپ کا ڈاکٹر خون میں لوتھڑے جمنے کا خطرہ کم کرنے کے لیے آپ کو ادویہ لینے کا مشورہ دے سکتا ہے۔ اگر آپ کی تلی نکال لی گئی ہے تو آپ کو یہ لینی پڑیں گی۔ ان دوائیوں کو **اینٹی کوگولینٹس** کہا جاتا ہے اور ان میں کم مقدار کی اسپرین اور ہیپارین جیسی دوائیاں شامل ہوتی ہیں۔

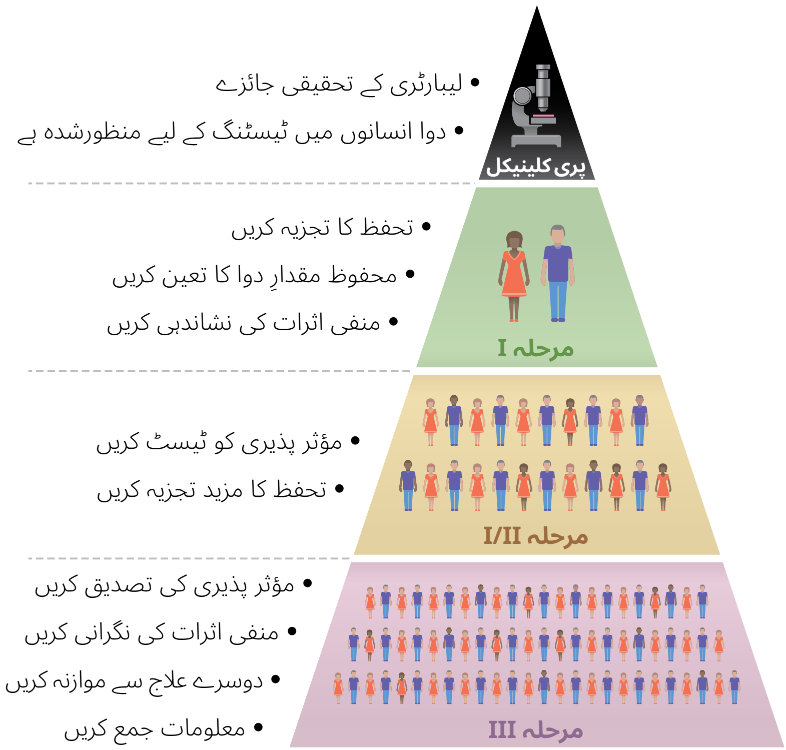
میرے سوالات

کیا BT کی پیچیدگیوں کے علاج کے حوالے سے آپ کا کوئی سوال ہے؟
انہیں یہاں درج کریں تاکہ آپ اپنے ڈاکٹر سے ان پر بات کر سکیں...

© S. Karger Publishers Ltd 2025

علاج میں نئی پیشرفت

اگر آپ نئے علاجوں میں دلچسپی رکھتے ہیں، تو آپ اپنے ڈاکٹر سے **طبی ٹرائلز**کے بارے میں پوچھ سکتے ہیں۔ ایک نئے علاج کو ٹیسٹنگ کے کئی مراحل سے گزارنا لازمی ہے، تاکہ یہ ثابت ہو جائے کہ یہ موجودہ علاج سے بہتر کام کرتا ہے اور اسے معمول کی نگہداشت میں اپنایا جا سکتا ہے۔ ایک ممکنہ علاج کو ریسرچ کے اگلے مرحلے میں صرف اُسی وقت منتقل کیا جائے گا جب یہ محفوظ ہو اور اپنی اہلیت ظاہر کرے۔



© S. Karger Publishers Ltd 2025

طبی ٹرائل کے مراحل

ٹیسٹنگ کا پہلا مرحلہ - مرحلہ I - یہ یقینی بناتا ہے کہ علاج محفوظ ہے، اس کے منفی اثرات کا پتہ لگاتا ہے اور بہترین مقدارِ خوراک کا تعین کرتا ہے۔ یہ ٹرائلز عموماً چھوٹے ہوتے ہیں، جن میں چند ہی لوگ ہوتے ہیں۔

مرحلہ II کے ٹرائلز نسبتاً بڑے ہوتے ہیں اور ان میں پتہ لگایا جاتا ہے کہ آیا نیا علاج کسی مخصوص طبی عارضے کے لیے کام کرے گا یا نہیں۔

مرحلہ III کے ٹرائلز نئے علاج کو موجودہ معیاری علاج سے تقابل کرتے ہوئے ٹیسٹ کرتے ہیں تاکہ دونوں میں سے بہترین کام کرنے والی دوا کا پتہ لگایا جا سکے۔ یہ سب سے بڑے ٹرائلز ہوتے ہیں جو عموماً بین الاقوامی سطح پر ہوتے ہیں، خصوصاً نایاب امراض کے لیے۔

مرحلہ III کے ٹرائلز کو بے ترتیب انداز میں ہونا چاہیے۔ بے ترتیب ٹرائلز میں، مریضوں کو مختلف گروپس میں رکھا جاتا ہے۔ یہ فیصلہ کرنے کے لیے ایک کمپیوٹر استعمال کیا جاتا ہے کہ کون کس گروپ میں ہوگا۔ آپ اپنے گروپ کا فیصلہ خود نہیں کر سکتے ورنہ کچھ لوگ نئے علاج والے گروپ میں جانا پسند نہیں کریں گے۔ بے ترتیب کا مطلب ہے کہ ریسرچرز کو مزید یقین دہانی مل جائے کہ ٹرائل کے اختتام پر نتائج میں فرق کی وجہ ٹیسٹ کیا جانے والا علاج ہے۔

طبی ٹرائلز کے بارے میں میرے سوالات ...

© S. Karger Publishers Ltd 2025

بیٹا تھیلیسیمیا کے لیے نئے علاج

BT کے لیے کچھ نئے علاج ٹیسٹ کیے جا رہے ہیں:

- جین تھراپی
- خون کے سرخ خلیات کی صحت اور افعال کو بہتر بنانے کا علاج
- آئرن کے انجذاب کو کم کرنے کا علاج

جین تھراپی

اس قسم کا علاج BT کے علاج میں امید افزا نتائج دے رہا ہے۔ سائنسدان آپ کے خون سے کچھ اسٹیم خلیات لیتے ہیں اور لیبارٹری میں ان کے اندر ایک Hb جین داخل کرتے ہیں۔ پھر ایک ڈرپ کے ذریعے یہ بنائے گئے اسٹیم خلیات آپ کی خون کی نالیوں میں شامل کرنے سے پہلے، آپ کے بون میرو خلیات کو تباہ کرنے کے لیے آپ کا علاج کیا جاتا ہے۔

یہ عمل کسی عطیہ دہندہ سے SCT لینے کے عمل سے کافی ملتا جلتا ہے، فرق یہ ہے کہ اس میں آپ کے اپنے خلیات استعمال ہو رہے ہوتے ہیں۔ یعنی یہ علاج اُن لوگوں کے لیے ممکن ہے جنہیں کوئی عطیہ دہندہ نہیں ملتا۔

SCT لینے کی طرح، جین تھراپی کے علاج سے گزرنا آسان کام نہیں ہے۔ آپ کی کیموتھراپی ہوتی ہے، اور اس کے تمام منفی اثرات بھی ساتھ آتے ہیں۔ تاہم، اس طبی عمل کے بعد آپ کو اپنا مدافعتی نظام ہلکا کرنے کے لیے دوائیاں نہیں لینی پڑتیں کیونکہ یہ آپ کے اپنے خون کے اسٹیم خلیات ہوتے ہیں کسی اور کے نہیں۔ صفحہ 29 پر **علاج** کے سیکشن میں SCT پر مزید تفصیلات موجود ہیں۔

جین تھراپی کے کئی ٹرائلز خون چڑھوانے پر منحصر BT کے شکار افراد میں عمل میں لائے جا چکے ہیں اور دیگر ٹرائلز جاری ہیں۔

جین تھراپی کی منظوری 2022 میں خون چڑھوانے پر منحصر BT کے شکار افراد کے لیے US میں دی گئی تھی۔

© S. Karger Publishers Ltd 2025

خون کے سرخ خلیات کی صحت کو بہتر بنانا

طبی ٹرائلز دوا کی مدد سے انیمیا کے علاج کا جائزہ لے رہے ہیں تاکہ خون کے سرخ خلیات کی صحت، افعال اور بقا کو بہتر بنایا جا سکے۔ BT میں، اس کا یہ مطلب ہو سکتا ہے کہ آپ کو اتنے زیادہ تسلسل سے خون چڑھوانے کی ضرورت نہیں ہے۔

Mitapivat ایک نیا علاج ہے جو الفا تھیلیسیمیا یا BT کے شکار افراد میں ٹیسٹ کیا جا رہا ہے۔ یہ ایک گولی ہے جو آپ دن میں دو مرتبہ لے سکتے ہیں۔ اسے پہلے ہی ایک اور جینیاتی عارضے کے علاج کے لیے استعمال کیا جاتا ہے، جسے pyruvate Kinase کی کمی کہا جاتا ہے۔

Mitapivat ایک انزائم کی سطح بڑھاتا ہے جس کی ضرورت خون کے سرخ خلیات کو اپنے افعال کی درست انجام دہی کے لیے ہوتی ہے۔ یہ انزائم تھیلیسیمیا میں مبتلا خون کے سرخ خلیات میں کم ہوتا ہے۔

ٹرائل کے ابتدائی نتائج ظاہر کرتے ہیں کہ BT کے شکار ایسے افراد میں انیمیا کو کم کرنے میں mitapivat مدد دے سکتا ہے جنہیں باقاعدگی سے خون چڑھوانے کی ضرورت نہیں ہوتی۔ اب تک سامنے آنے والے منفی اثرات میں شامل ہیں سونے میں مشکل، سر درد اور سر چکرانا۔

Mitapivat کو BT کے شکار باقاعدگی سے خون چڑھوانے اور نہ چڑھوانے دونوں طرح کی ضرورت کے حامل افراد کے لیے مرحلہ III کے ٹرائلز میں ٹیسٹ کیا جا رہا ہے۔

آئرن کے انجذاب میں کمی لانا

ریسرچرز نے ایک قدرتی جسمانی ہارمون کی نشاندہی کی ہے جس کا نام ہے ہیپسیڈین، جو نظامِ انہضام سے آئرن کا انجذاب کم کرتا ہے اور جسم میں آئرن کی سطحیں منظم کرنے میں مدد دیتا ہے۔ ابتدائی ٹرائلز میں ایسی ادویہ استعمال کی گئیں جو ہیپسیڈین کا چربہ تھیں۔ ان سے BT میں آئرن کی سطحوں اور خون کے سرخ خلیات کی پیداوار پر مثبت اثرات سامنے آئے۔

ایک زیادہ حالیہ طریقہ کار میں ایسے علاج استعمال ہوتے ہیں جو ہیپسیڈین کے بنیادی ریگولیٹرز کو ہدف بناتے ہیں۔ ان علاجوں کے ابتدائی طبی ٹرائلز جاری ہیں۔

© S. Karger Publishers Ltd 2025

بیٹا تھیلیسیمیا کے ساتھ زندگی

BT کی تشخیص ہونا - چاہے آپ کو ہو یا آپ کے بچے کو - ایک زبردست دھچکا ہو سکتا ہے، خواہ آپ یہ جانتے ہوں تب بھی کہ آپ کے خاندانی پس منظر میں BT موجود ہے۔ ممکنہ طور پر آپ کے ذہن میں بہت سے سوالات ہوں گے۔ BT کے بارے میں اور آپ کی اپنی صورتحال کے بارے میں زیادہ سے زیادہ جاننا اہم ہے۔

اس کام کے لیے، کسی ماہر اور تجربہ کار ہیلتھ کیئر پروفیشنل سے بات کرنا یا BT کے حوالے سے معلومات کے دیگر معتبر ذرائع کا استعمال کرنا بہترین رہتا ہے۔ جینیاتی مشاورت بھی آپ کو اپنا عارضہ اور اس کے مضمرات سمجھنے میں مدد دے سکتی ہے۔

یہ جاننا مشکل ہو سکتا ہے کہ BT پر کونسی ویب سائٹس درست ہیں اور ان پر تازہ ترین معلومات دستیاب ہیں۔ آپ کی مدد کے لیے، صفحہ 47 پر بہت سی مفید ویب سائٹس کی ایک فہرست دی گئی ہے۔

BT پیچیدہ مرض ہے لہٰذا انسان آسانی سے کنفیوز ہو جاتا ہے۔ جو باتیں آپ کے لیے جاننا ضروری ہیں یا وہ سوالات جو آپ پوچھنا چاہتے ہیں، انہیں لکھ لینا اور انہیں اپنے ساتھ ڈاکٹر کے اپائنٹمنٹ میں لے جانا مددگار ثابت ہو سکتا ہے۔ اپنے ساتھ کسی اور فرد کو ساتھ لے جانا بھی مددگار ثابت ہو سکتا ہے، تاکہ آپ بعد میں لکھی ہوئی باتوں کا موازنہ کر سکیں۔

BT کے لیے علاج مسلسل بہتر سے بہتر ہو رہا ہے۔ اس مرض کے ساتھ پیدا ہونے والے بہت سے بچے اب متوقع طور پر دوسرے لوگوں جتنے نارمل عرصہ حیات تک جی سکتے ہیں، اور آپ خود کو ہر ممکن حد تک صحت مند رکھنے کے اقدامات کر سکتے ہیں۔

جب بھی ضرورت ہو تو اپنا علاج کروائیں

پیچیدگیوں سے بچنے کا بہترین طریقہ یہ ہے کہ اپنے علاج کے شیڈولز سے جڑے رہیں اور اپنے تمام چیک اپ اپائنٹمنٹس کے لیے جائیں۔

! **اہم بات:** اگر آپ میں انفیکشن یا کسی اور بیماری کے آثار نظر آئیں تو فوراً اپنے ڈاکٹر سے رابطہ کریں، اور یقینی بنائیں کہ آپ کی ویکسینیشنز اَپ ٹو ڈیٹ ہوں - خصوصاً اگر آپ کی تلی نکال لی گئی ہے تو۔

© S. Karger Publishers Ltd 2025

آپ کی غذا

جب آپ کو تھیلیسیمیا ہوتا ہے تو ممکن ہے کہ آپ میں کچھ وٹامنز اور معدنیات، جیسے کہ وٹامن C، زنک، **فولک ایسڈ** اور وٹامن D کی سطحیں کم ہوں۔ اس کی ایک وجہ تو انیمیا ہوتی ہے اور دوسری وجہ آئرن کی بلند سطحیں اور آئرن خارج کرنے کے لیے استعمال کردہ علاج ہوتا ہے۔ آپ کا ڈاکٹر آپ میں ان کی سطحیں چیک کر سکتا ہے اور آپ کو ہر اُس چیز کے سپلیمنٹس دے سکتا ہے جس کی آپ میں کمی ہے۔

بعض ڈاکٹرز ایسی غذاؤں سے بچنے کا مشورہ دیتے ہیں جن میں آئرن کی زیادہ مقدار شامل ہو اور بعض یہ سمجھتے ہیں کہ اس سے آئرن کی زیادتی سے بچنے پر کوئی خاص اثر نہیں پڑتا۔ پیک شدہ غذاؤں اور ادویہ میں آئرن کی مقدار چیک کر لینا بہتر ہے، اور کسی بے یقینی کی صورت میں، مشورے کے لیے اپنی ہیلتھ کیئر ٹیم سے پوچھیں۔

اپنی غذا کے بارے میں اپنی BT ہیلتھ کیئر ٹیم سے بات کرنا ہمیشہ سب سے بہتر ہے۔

صحت مند ہڈیوں کے لیے خود کو فِٹ رکھیں

باقاعدہ جسمانی ورزش کے کئی فائدے ہیں۔ اس سے آپ کا موڈ بہتر ہو سکتا ہے اور آپ کی ہڈیاں مضبوط کرنے میں مدد مل سکتی ہے۔ بہتر ہے کہ الکوحل اور سگریٹ نوشی ترک کر دیں۔

© S. Karger Publishers Ltd 2025

مدد طلب کرنا

سوالات پوچھیں اور اپنی ہیلتھ کیئر ٹیم کو ہر اُس چیز کے متعلق بتائیں جو آپ کے لیے تشویش کا باعث ہو۔ وہ جانتے ہیں کہ BT کتنا پیچیدہ ہوتا ہے اور وہ آپ کی باتوں کا برا نہیں منائیں گے، چاہے آپ ایک ہی سوال کو ایک سے زیادہ بار پوچھیں تب بھی۔

آپ کے ڈاکٹر کے لیے سوالات

مجھے بتایا گیا ہے کہ میں BT جین کا کیریئر ہوں - میرے اور میرے بچوں کے لیے اس کے کیا مضمرات ہیں؟

میرے بچے/دوسرے بچے کے BT میں مبتلا ہونے کا کتنا امکان ہے؟

کیا BT کے شکار بچے کی پیدائش کا خطرہ کم کرنے کے لیے کچھ کیا جا سکتا ہے؟

مجھے/میرے بچے کو کونسی قسم کا BT ہے؟

BT مجھ/میرے بچے پر کیا اثرات مرتب کرے گا؟

کیا اس کی کوئی خاص انتباہی علامات ہیں جن سے مجھے گھر پر خبردار رہنا چاہیے؟

کیا مجھے/اسے باقاعدہ علاج کی ضرورت ہوگی؟

کیا میری/اس کی عمر بڑھنے کے ساتھ ساتھ مجھے/اسے علاج تبدیل کرنے کی ضرورت ہوگی؟

علاج کے کونسے ممکنہ منفی اثرات ہیں؟

کونسی پیچیدگیاں ہو سکتی ہیں اور ان کا کتنا امکان ہے؟

کیا AT کا حامل میرا بچہ خود بھی بچے پیدا کرنے کے قابل ہوگا/ہوگی اور پہلے سے اسے کیا جاننا ہوگا؟

© S. Karger Publishers Ltd 2025

آپ اپنے ڈاکٹرز، نرسوں اور دیگر معاون اسٹاف کے نام اور ان سے رابطے کی تفصیلات یہاں درج کر سکتے ہیں

نام ....

عہدہ ....

فون ....

ای میل ....

نام ....

عہدہ ....

فون ....

ای میل ....

نام ....

عہدہ ....

فون ....

ای میل ....

© S. Karger Publishers Ltd 2025

الفاظ اور فقروں کی گائیڈ

BT خصوصیت۔ دو میں سے ایک تبدیل شدہ جین کا حامل ہونا جو ہیموگلوبن کی بیٹا زنجیر کے لیے کوڈ دیتا ہے۔ آپ کو BT نہیں ہوتا مگر آپ تبدیل شدہ جین کو اپنے بچوں میں منتقل کر سکتے ہیں۔

DNA۔ ایک جینیاتی کوڈ جو اس بات کا بلیو پرنٹ ہوتا ہے کہ کوئی نامیاتی جسم کس طرح افزائش پاتا اور کام کرتا ہے۔ جینز اور کروموسومز DNA سے بنتے ہیں۔

Hb تجزیہ۔ خون کے نمونے میں موجود ہیموگلوبن کی اقسام اور مقداریں دیکھنے کے لیے استعمال ہونے والا خون کا ٹیسٹ۔

HbE۔ ہیموگلوبن کی ایک ابنارمل قسم جو BT کے شکار کچھ لوگ بناتے ہیں۔

IVF۔ یہ اِن وِٹرو فرٹیلائزیشن کا مخفف ہے۔ اسے 'ٹیسٹ ٹیوب بے بی' بھی کہتے ہیں۔ ایک عورت کے کچھ بیضے رحم سے باہر لیبارٹری میں فرٹیلائز کیے جاتے ہیں۔ اس سے ایمبریوز میں جینیاتی عوارض کے تجزیے میں مدد ملتی ہے اور صحت مند بیضے(بیضوں) کو رحم میں رکھ دیا جاتا ہے۔

آئرن کی ضرورت سے زیادہ مقدار۔ BT کی ایک پیچیدگی جس میں جسم کے اندر بہت زیادہ آئرن جمع ہو جاتا ہے اور اعضاء کے نقصان کا سبب بنتا ہے۔

آئرن کی کمی کا حامل انیمیا۔ انیمیا کی ایک قسم جو آئرن کی کمی سے پیدا ہوتی ہے۔ BT آئن کی کمی سے پیدا نہیں ہوتا۔

اسپلینکٹومی۔ تلی نکالنے کے لیے ایک سرجری۔

اسپلینومیگیلی۔ بڑھی ہوئی تلی۔

اسٹیم سیل ٹرانسپلانٹ۔ خون کے کچھ اقسام کے عارضوں کے لیے ایک بھرپور اور جامع علاج۔ BT کا ممکنہ علاج ہو سکتا ہے۔

اسکریننگ۔ کسی مرض یا عارضہ جیسے کہ خصوصیت کی موجودگی جانچنے کے لیے کسی فرد یا افراد کے ایک گروپ کی ٹیسٹنگ۔

الفا زنجیر۔ ایک قسم کی پروٹین زنجیر جو نارمل بالغ ہیموگلوبن بنانے کے لیے درکار ہوتی ہے۔

انیمیا۔ خون کے صحت مند سرخ خلیات کی کمی، جو تھکاوٹ اور سانس لینے میں مشکل جیسی علامات پیدا کر سکتی ہے۔

اوپن سرجری۔ ریگولر سرجری، جس میں آپریشن ایک واحد بڑے آپریشن کے ذریعے انجام دیا جاتا ہے۔

اوسٹیوپوروسس۔ ہڈیوں کا پتلا ہونا جس سے وہ کمزور ہو جاتی ہیں اور فریکچر کے خطرے کا شکار رہتی ہیں۔

اوسٹیوپینیا۔ ہڈیوں کا پتلا ہونا مگر یہ اوسٹیوپوروسس جتنا سنگین نہیں ہوتا۔

ایکسٹرامیڈولری اریتھروپوئسس۔ خون کے سرخ خلیات کی پیدائش بون میرو کے بجائے دوسری جگہوں پر ہونا۔

اینٹی کوگولینٹس۔ وہ ادویہ جو خون جمنے میں کمی لاتی ہے۔

بوسنگ۔ کھوپڑی میں ہڈی کی ابنارمل افزائش، یہ غیر علاج کردہ شدید BT میں عام ہوتی ہے۔ اس کے نتیجے میں پیشانی بڑی ہو جاتی ہے اور گال پھیل کر بھاری ہو جاتے ہیں۔

بون میرو۔ ہڈیوں کے مرکز میں گودے دار مادہ جہاں خون کے خلیات بنتے ہیں۔

© S. Karger Publishers Ltd 2025

بیٹا تھیلیسیمیا انٹرمیڈیا۔ بیٹا تھیلیسیمیا کی ایک قسم جس میں کچھ بیٹا زنجیریں بنتی ہیں۔ تشخیص کے وقت BT انٹرمیڈیا خون چڑھوانے پر عدم منحصر ہوتا ہے، مگر وقت کے ساتھ ساتھ یہ خون چڑھوانے پر منحصر بن سکتا ہے۔

بیٹا تھیلیسیمیا سنگین۔ BT کی ایک شدید قسم جس میں کوئی بیٹا زنجیریں نہیں بنتیں۔ BT سنگین ہمیشہ خون چڑھوانے پر منحصر ہوتا ہے۔

بیٹا تھیلیسیمیا معمولی۔ اب اسے BT خصوصیتکہا جاتا ہے۔

بیٹا زنجیر۔ ایک قسم کی پروٹین زنجیر جو نارمل بالغ ہیموگلوبن بنانے کے لیے الفا زنجیروں کے ساتھ یکجا ہو جاتی ہے۔ یہ BT میں مبتلا افراد میں کم یا غیر موجود ہو سکتی ہے۔

بیلیروبن۔ خون کے پرانے اور ناقص سرخ خلیات تباہ ہونے پر پیدا ہونے والا ایک پِگمنٹ (رنگ دار مادہ)۔

پتے میں پتھریاں۔ سخت ابھار جو آپ کے پتّے میں بن سکتے ہیں اور درد رکاوٹ پیدا کرتے ہیں۔ BT میں، یہ بہت زیادہ بیلیروبن کی وجہ سے بنتے ہیں۔

پروٹین۔ مالیکیول کی ایک قسم جو کم از کم ایک پولی پیپٹائیڈ زنجیر امائنو ایسڈ کی ایک زنجیر سے مل کر بنا ہو۔

تلی۔ جسم کا وہ اندرونی عضو جو مدافعتی نظام کا حصہ ہے اور جو خون کے پرانے اور ناقص سرخ خلیات کو تباہ کرنے، انہیں خون کی نالیوں سے فلٹر کرنے اور بیکٹیریا کو ختم کرنے کا ذمہ دار ہے۔

تھرومبوسس۔ خون میں لوتھڑا جمنا۔

جین۔ DNA کی لمبائیاں جس میں پروٹین زنجیروں کے لیے کوڈز ہوتے ہیں۔ یہ جسم کی افزائش اور نشوونما کو کنٹرول کرتے ہیں، اور کروموسومز کی تشکیل کے لیے ایک ساتھ گروپ شدہ ہوتے ہیں۔

جینیاتی مشاورت۔ ایک عمل جو لوگوں کو اس بات کو قبول کرنے میں مدد دیتا ہے کہ ان کے خاندان میں ایک جینیاتی بیماری موجود ہے اور وہ اپنے بچوں میں اس بیماری کے منتقل ہونے کے خطرے کو سمجھ سکیں۔

خون چڑھانے کا عمل۔ ایک ڈِرپ (انٹراوینس انفیوژن) کے ذریعے براہِ راست آپ کی رگ میں عطیہ کردہ اہل خون داخل کرنا۔

خون چڑھوانے پر عدم منحصر BT۔ BT جو اتنا شدید نہ ہو کہ اس کے لیے باقاعدگی سے خون چڑھوانے کی ضرورت ہو۔ خون چڑھوانے پر عدم منحصر BT کے شکار افراد عمر بڑھنے کے ساتھ ساتھ خون چڑھوانے پر منحصر BT کے شکار افراد میں تبدیل ہو سکتے ہیں۔

خون چڑھوانے پر منحصر BT۔ BT جو اتنا شدید ہو کہ اس کے لیے باقاعدگی سے خون چڑھوانے کی ضرورت ہو۔ آپ کو اپنی پوری زندگی، یا عمر بڑھنے کے ساتھ ساتھ خون چڑھوانے کی ضرورت ہو سکتی ہے۔

خون کا سرخ خلیہ۔ خون کے خلیے کی ایک قسم جو ہیموگلوبن کی حامل ہوتی ہے اور پورے جسم میں آکسیجن لے کر جاتی ہے۔

سروسس۔ طویل عرصے پر محیط جگر کے نقص کے باعث ہونے والا جگر کا ایک عارضہ۔ جگر کے صحت مند ٹشو کی جگہ فائبر کا حامل داغدار ٹشو لے لیتا ہے اور جگر سکڑ جاتا ہے اور اپنا کام نہیں کر سکتا۔

© S. Karger Publishers Ltd 2025

سِکل سیل کا مرض۔ ایک اور جینیاتی عارضہ جو خون کے سرخ خلیات کو متاثر کرتا ہے۔ بعض اوقات، لوگوں میں بذریعہ موروثیت ایک BT جین اور ایک سِکل سیل جین منتقل ہوتا ہے، جس سے سِکل BT کا مرض ہوتا ہے۔

طبی ٹرائل۔ لوگوں میں ایک نئے ٹیسٹ، علاج یا طبی عمل کی تحقیقات کے لیے کیا جانے والا تحقیقی جائزہ۔ ٹرائلز اس بات کا جائزہ لیتے ہیں کہ آیا علاج محفوظ ہے، اس کے منفی اثرات کیا ہیں اور یہ علاج کتنا بہتر کام کرتا ہے۔

غالب جین میوٹیشن (تبدیلی) عارضہ یا بیماری ہونے کے لیے کسی فرد میں جینز کے صرف ایک جوڑے کا میوٹیشن شدہ ہونا ضروری ہے۔ شاذونادر، BT ایک غالب جین میوٹیشن کے باعث پیدا ہو سکتا ہے۔

غالب جین میوٹیشن (تبدیلی)۔ اگر عارضہ غالب جین کی تبدیلی کے باعث ہوا ہو، تو کسی فرد میں وہ عارضہ ہونے کے لیے جین کی دونوں کاپیاں اُس فرد کے لیے تبدیلی کی حامل ہونی چاہئیں۔ BT تقریباً ہمیشہ ہی غالب جین کی تبدیلیوں کے باعث ہوتا ہے۔

فائبروسس۔ جسم کے نارمل ٹشوز کا موٹا اور سخت ہونا۔ BT میں آئرن کی ضرورت سے زیادہ مقدار جگر اور دیگر ٹشوز کا فائبروسس پیدا کر سکتی ہے۔

فولک ایسڈ۔ خون کے سرخ خلیے کی پیداوار کے لیے ضروری ایک B وٹامن۔ جب بون میرو پر کام کا بوجھ بڑھ جائے تو فولک ایسڈ کی طلب بڑھ جاتی ہے۔ فولک ایسڈ کو BT انٹرمیڈیا کے شکار افراد اور بعض اوقات صحت مند کیریئرز کے لیے بطور سپلیمنٹ تجویز کیا جاتا ہے۔

فیریٹِن۔ ایک پروٹین جو آپ کے خلیات کے اندر آئرن محفوظ کرتا ہے۔ خون کے ایک ٹیسٹ کے طور پر، یہ جسم میں آئرن کی سطح کا اندازہ لگاتا ہے۔

کروموسوم۔ DNA کے لمبی مرغولے دار لڑیاں۔ انسانی خلیات میں کروموسومز کے 23 جوڑے ہوتے ہیں اور ہر جوڑے کا ایک کروموسوم ماں اور ایک باپ سے وراثت میں ملتا ہے۔ ہر کروموسوم میں کئی جینز ہوتے ہیں۔

کی ہول سرجری۔ اسے لیپاروسکوپک سرجری یا معمولی آپریشن کی سرجریبھی کہتے ہیں۔ یہ آپریشن ایک بڑے آپریشن کے بجائے کئی چھوٹے معمولی آپریشنز کے ذریعے کیا جاتا ہے۔ صحتیابی عموماً جلدی ہو جاتی ہے۔

کیریئر۔ ایسا شخص جو مرض سے متعلقہ جین کی تبدیلی رکھتا ہے اور منتقل کر سکتا ہے، مگر اُسے خود وہ مرض نہیں ہوتا۔

کیلیشن تھراپی۔ جسم سے اضافی دھاتیں خارج کرنے کے لیے استعمال کردہ علاج - BT کی صورت میں یہ دھات آئرن ہوتی ہے۔

مائیکروسائٹوسس۔ اس کا مطلب ہے ’چھوٹے خلیات‘۔ BT خصوصیت کے شکار افراد کے خون کے خلیات عموماً چھوٹے ہوتے ہیں، جسے غلطی سے آئرن کی کمی کا حامل انیمیا یا کوئی اور عارضہ سمجھا جا سکتا ہے۔

ملیریا۔ ایک سنگین بیماری جو لوگوں میں مچھروں کی جانب سے منتقل کردہ پیراسائیٹ سے ہوتی ہے۔ یہ مرض اُن لوگوں میں نسبتاً معمولی ہوتا ہے جو تھیلیسیمیا کے لیے جین کی تبدیلی (BT خصوصیت) رکھتے ہیں۔

موروثیت۔ جینز اپنے بچوں میں منتقل کرنا۔

میوٹیشن۔ جین میں ایک تبدیلی۔

© S. Karger Publishers Ltd 2025

ہیپاٹومیگیلی۔ بڑھا ہوا جگر۔

ہیموگلوبن A۔ صحت مند افراد میں مجوزہ بالغ ہیموگلوبن ہے (عموماً > 90%)۔ یہ 2 الفا اور 2 بیٹا زنجیروں سے مل کر بنتا ہے۔

ہیموگلوبن۔ خون کے سرخ خلیات میں آئرن کا حامل پروٹین جو آکسیجن سے منسلک ہوتا ہے اور اسے پورے جسم میں لے جاتا ہے۔

یرقان۔ جِلد کا زرد اور آنکھوں کا سفید ہونا جس کا سبب جسم میں بہت زیادہ بلیروبن جمع ہو جانا ہے۔

© S. Karger Publishers Ltd 2025

مفید ریسورسز

Northern California Comprehensive Thalassemia Center
www.thalassemia.com

Thalassaemia International Federation
https://thalassaemia.org.cy

UK Thalassaemia Society
https://ukts.org

Cooley's Anemia Foundation
www.thalassemia.org

اِس دستاویز کی تیاری میں استعمال کردہ ریسورسز

BMJ Best Practice
https://bestpractice.bmj.com

British National Formulary
https://bnf.nice.org.uk

European Medicines Agency
www.ema.europa.eu

Medline Plus
https://medlineplus.gov/

Northern California Comprehensive Thalassemia Center
https://thalassemia.com

Royal College of Obstetrics and Gynaecology
www.rcog.org.uk/globalassets/documents/guidelines/gtg_66_thalassaemia.pdf

Thalassaemia International Federation
https://thalassaemia.org.cy

UK Thalassaemia Society
https://ukts.org

UpToDate
www.wolterskluwer.com/en/solutions/uptodate

© S. Karger Publishers Ltd 2025

Hematology

Fast Facts مریضوں کے لیے

Antonio Piga MD, PhD
امراضِ اطفال کے پروفیسر، یونیورسٹی آف ٹیورن، اٹلی

طبی تحریروں کی معاونت Liz Woolf نے فراہم کی۔

Agios کی کنٹری بیوشن کے ذریعے ممکن بن پایا۔ Agios کا مندرجات پر کوئی اثرورسوخ نہیں تھا اور تمام آئٹمز پر آزادانہ اور ادارتی جائزہ لاگو تھا۔

© 2023 اس ایڈیشن میں S. Karger پبلشرز لمیٹڈ۔
ISBN: 978-3-318-07153-5

ہم آپ کے فیڈبیک کے منتظر ہیں

اس کتاب نے آپ کو کتنی مدد دی؟ کیا ایسی کوئی بات ہے جسے آپ نہیں سمجھ سکے؟
کیا آپ کے پاس اب بھی کوئی جواب طلب سوالات ہیں؟
براہِ کرم اپنے سوالات، یا کوئی بھی دیگر تاثرات fastfacts@karger.com کو بھیجیں اور مستقبل کے ایڈیشنز کے قارئین کے مددگار بنیں۔ شکریہ!

معیارِ زندگی پر ایک سوالنامے کے جوابات دینے کے بعد اپنے آخری تاثرات بیان کرتے ہوئے ایک نوجوان BT مریض نے کہا...

’اگر مجھے دوسری زندگی کا موقع دیا گیا، تو میں دوبارہ تھیلیسیمیا کا مریض بننا چاہوں گا، مگر میں عمدہ نگہداشت طلب کروں گا۔‘

HEALTHCARE

Karger

© S. Karger Publishers Ltd 2025

Hematology

HEALTHCARE

مریضوں کے لیے Fast Facts
بیٹا تھیلیسیمیا

بیٹا تھیلیسیمیا کیا ہے؟	2
بیٹا تھیلیسیمیا کے اسباب کیا ہیں؟	4
بیٹا تھیلیسیمیا کی اقسام	8
اسکریننگ اور تشخیص	9
بیٹا تھیلیسیمیا کی خصوصیت	13
بیٹا تھیلیسیمیا انٹرمیڈیا	15
بیٹا تھیلیسیمیا سنگین	16
پیچیدگیاں	17
علاج	24
بیٹا تھیلیسیمیا کے ساتھ زندگی	39

Agios کی کنٹری بیوشن کے ذریعے ممکن بن پایا۔ Agios کا مندرجات پر کوئی اثرورسوخ نہیں تھا اور تمام آئٹمز پر آزادانہ اور ادارتی جائزہ لاگو تھا۔

agios

Karger

© S. Karger Publishers Ltd 2025