



چھاتی دے کینسر دے مریضاں لئی جینیاتی جانچ

جینیاتی جانچ دے بارے وچ ہور جانن لئی براہ مہربانی ایہہ کتابچہ پڑھو جیہڑا کہ موروثی جین دی خرابیاں دی نشاندہی کرن لئی تھانوں دستیاب اے۔ جے تسیں جینیاتی جانچ نوں آگے ودھانا چاہندے اوے فیر پچھلے کور اتے دتاں گیاں ہدایتاں اتے عمل کرو :

1. جینیاتی جانچ دی رضامندی دا فارم مکمل کرو
2. ذاتی تفصیلات دا فارم مکمل کرو
3. تھوک دا نمونہ فراہم کرو
4. اپنے مقامی ڈاک دے دفتر وچ فارم تے نمونے واپس کر دیو

جے تھانوں کوئی سوال نیں یاں مزید گل بات کرنا چاہندے او تے فیر براہ مہربانی ساڈے نال رابطہ کرو :

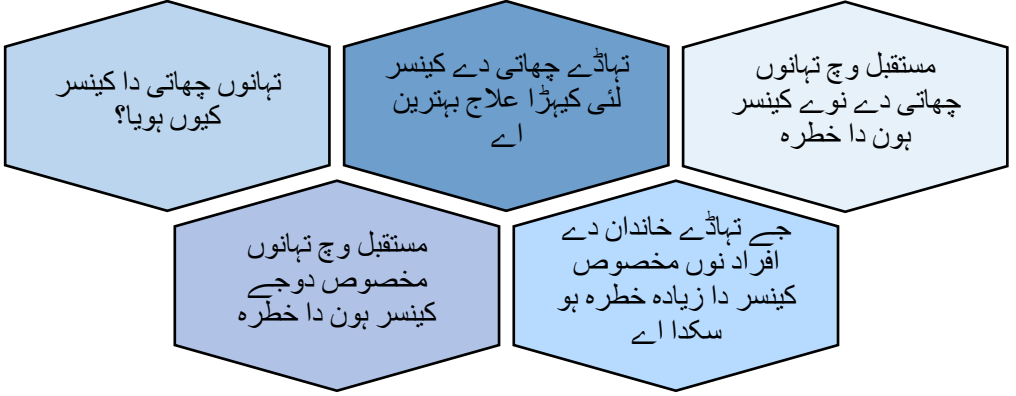
جینیٹکس ہیلپ لائن+44 20 3437 6514 :

پیر تا جمعہ، صبح 9:00 بجے توں شام 5:00 بجے تک
بدھنوں شام 7:00 بجے تک اوقات ودھا دتے گئے نیں



ایہہ جینیاتی جانچ کیوں مددگار اے؟

- جینیاتی جانچ دے نتیجے تو انوں تے تہاڈے معالجین نوں ایس بارے اچ مفید معلومات فراہم کر سکدے ہن:



- تقریباً 5 فیصد خواتین جاناں وچ چھاتی دے کینسر دی تشخیص ہوندی اے (20) وچوں (1) چھاتی دے کینسر دی حساسیت دے جین وچ خرابی ہوندی اے۔
- ایہہ جین دیاں خرابیاں موروثی ہن: ایہہ والدین ولوں وراثت اچ ملیاں نیں تے خاندان وچ منتقل ہو سکدیاں نیں۔



20 وچوں

2

میں ہن ایہہ ٹیسٹ نہ کران¹ دا انتخاب کیوں کر سکدا آن؟

- کجھ لوکاں لئی ایہہ جاننا جذباتی طور اتے مشکل ہو سکدا اے کہ اپناں وچ جین دی خرابی اے۔ کجھ لوکاں نوں محسوس ہو سکدا اے کہ ایہہ ٹیسٹ کران دا ہن صحیح وقت نہیں اے۔

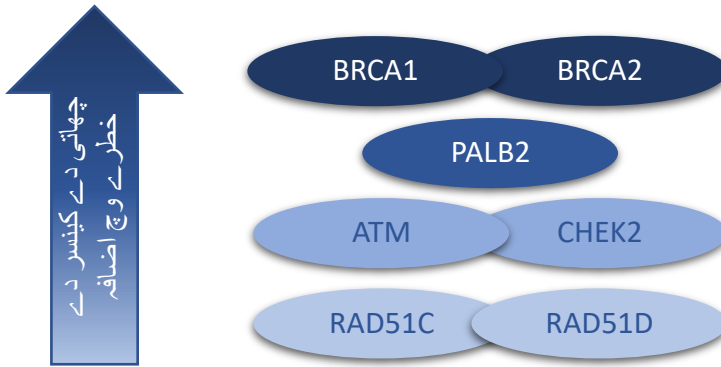
- BRCA-DIRECT اک وقتی محدود پروگرام اے جیہڑا کجھ ہسپتالاں وچ چھاتی دے کینسر دی نویں تشخیص دے نال کسے وی خاتون نوں پیش کیتا جاندا اے۔ تسیں مستقبل وچ NHS BRCA جینیاتی جانچ دے اہل ہو وی سکدے ہو یاں نہیں وی ہو سکدے۔ جے تسیں جینیاتی جانچ وچ دلچسپی رکھدے او پر بعد دی تاریخ تک ملتوی کرنا چاہندے او، تے فیر تسیں اپنے معالج نال گل کر سکدے او یاں اپنے اختیارات دے بارے اچ مزید جانن لئی ساڈی جینیاتی ہیلپ لائن اتے کال کر سکدے او۔

- جے تسیں پہلاں توں ای جانندے او کہ تہاڈے خاندان وچ جین دی خرابی اے، تے فیر ہو سکدا اے کہ تسیں چاہو کہ تہاڈا GP تہانوں براہ راست کلینیکل جینیٹکس وچ جانچ تے مدد لئی بھیجے۔

ٹیسٹ مینوں میرے چھاتی دے کینسر دے بارے اچ کی دس سکدا اے؟

ایہہ جینیاتی ٹیسٹ ایہہ پنا لگان وچ مدد کردا اے کہ آیا تہانوں چھاتی دا کینسر جین دی خرابی دی وجہ توں ہویا اے۔ ایہہ معلوماتاں تہانوں تے تہاڈے معالجین نوں علاج تے/یاں چھاتی دی سرجری دے بارے اچ انتخاب کرن وچ مدد کر سکدیاں نیں۔

- اوسط عورت نوں اپنی زندگی اچ چھاتی دے کینسر دا خطرہ 12 فیصد ہوندا اے۔ جین دی خرابی عورت اچ چھاتی دے کینسر دے خطرے نوں بھر ودھا سکدی اے۔
- جینیاتی جانچ چھاتی دے کینسر دے ست حساس جیناں وچ خرابیاں نوں تلاش کردا اے: BRCA1، BRCA2، PALB2، CHEK2، ATM، RAD51C، RAD51D۔
- جین دیاں خرابیاں نوں "ہیٹھو جینک تغیرات (pathogenic variants)"، "نقصان دہ تبدیلیاں (harmful alterations)" یاں "میوٹیشنز (mutations)" وی آکھیا جاندا اے۔
- ایناں جیناں وچ خرابیاں چھاتی دے کینسر دے خطرے وچ اضافے دی مختلف سطحان نال وابستہ نیں۔
- مثال دے طور تے، ساری عمر اچ BRCA1/BRCA2 وچ خرابیاں دی وجہ نال چھاتی دا کینسر ہون دا تقریباً 70 فیصد زیادہ خطرا ہوندا اے۔
- دوجے جیناں وچ خرابیاں دی وجہ توں چھاتی دے کینسر دا خطرہ گھٹ ہوندا اے۔
- چھاتی دے کینسر دا خطرہ جین دی خرابی جیس طراں خاندانی تاریخ دے علاوہ بھر عوامل توں وی متاثر ہووے گا۔



اوسط عورت دی ساری زندگی وچ چھاتی دے کینسر دا خطرہ: تقریباً 12 فیصد

ٹیسٹ مینوں مستقبل وچ نویں کینسر دے خطرے دے بارے اچ کی دس سکدا اے؟

- ایس ٹیسٹ وچ ست جیناں وچوں ہر اک نال کینسر دے مختلف خطرات وابستہ نیں۔
- مستقبل وچ نواں چھاتی دا کینسر ہون دا خطرہ جین دے لحاظ نال مختلف ہوندا اے۔
- کجھ جیناں دا تعلق مستقبل وچ کینسر دی بعض دوجیاں قسماں دے ودھے ہوئے خطریاں نال وی ہوندا اے۔
- مثال دے طور اتے، BRCA1 اور BRCA2 وچ جین دی خرابیاں وی انڈے دانی دے کینسر دا خطرہ ودھاندیاں نیں۔
- مختلف کینسر ہون دا تہاڈا انفرادی خطرہ تہاڈی خاندانی تاریخ تے ذاتی عوامل (جیس طراں وزن تے الکحل دی مقدار (اے وی منحصر ہووے گا۔

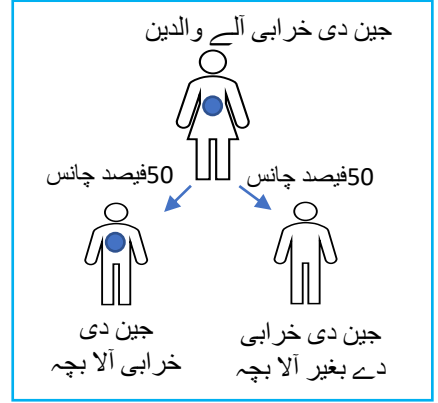
جے ماڑے وچ جین دی خرابی موجود اے تے فیر میں اپنے مستقبل دے کینسر دے خطرے نوں کیس طراں سنبھال سکدا واں؟

- جدوں ایہہ پتہ لگ جاندا اے کہ تہاڈے وچ جین دی خرابی اے تے فیر تہاڈے خطرے نوں سنبھالنے لئی ہور اختیارات کھل سکدے نیں۔
- ایس ٹیسٹ وچ ست جیناں وچوں ہر اک لئی کینسر دے خطرے نال نمٹن لئی مختلف اختیارات موجود نیں۔
- اختیارات وچ اضافی اسکریننگ (مثال دے طور تے اضافی میموگرام (یاں سرجری (مثال دے طور تے، چھاتی دے ٹشو یاں بیضہ دانی نوں ہٹا دینا (شامل ہو سکدے نیں۔

جے جینیاتی ٹیسٹ توں پتہ لگدا اے کہ تہاڈے وچ جین دی خرابی اے، فیر تہانوں کلینیکل جینیٹکس وچ ملاقاتاں کرنیاں ہون گیاں تے تہانوں ایس جین دے متعلق تہاڈے خطریاں تے انتظامی اختیارات دے بارے اچ تفصیلی معلومات دتیاں جان گیاں۔

ماڑے خاندان دے لئی نتجیاں دا کی مطلب اے؟

- جے تہاڈے وچ جین دی خرابی اے تے فیر تہاڈے خاندان دے دوجے لوکاں وچ وی ایس جین دی ای خرابی ہو سسکی اے۔
- مرداں تے عورتاں دونوں وچ جین دیاں خرابیاں ہو سسکیاں نیں تے دوجیاں نوں منتقل ہو سسکیاں نیں۔
- ہر واری جدوں جین دی خرابی آلے بندے دے گھر بچہ پیدا ہوندا اے، ایس گل دا 50 فیصد امکان ہوندا اے کہ جین دی خرابی بچے نوں منتقل ہو جاوے تے 50 فیصد امکان ہوندا اے (2) وچوں (1) کہ جین دی خرابی منتقل نہیں ہوندی۔



- جے تہاڈے وچ جین دی خرابی اے تے فیر تہاڈے خاندان دے دوجے بالغ افراد ایہہ جانن لئی جینیاتی جانچ تک رسائی حاصل کر سسکدے نیں کہ آیا ایناں وچ وی ایہہ جین دی خرابی موجود اے۔
- تہاڈے خاندان وچ جینیاتی معلومات دا اشتراک تہاڈے نال گل بات کر کے یاں کسے ایسے عمل دے ذریعے کیتا جا سسکا اے جیڑا توآڈی ذاتی طور تے شناخت نہیں کرے گا۔

جینیاتی جانچ تے انشورنس

- ایس جینیاتی جانچ نوں **شخصی جانچ** اکہیا جاندا اے کیونکہ تہانوں پہلاے چھاتی دے کینسر دی تشخیص ہوئی اے۔ انشورنس کمپنیاں تہاڈے کولوں تہاڈے جینیاتی ٹیسٹ دے نتجیاں بارے اچ پُچھ سسکیاں نیں جے تسیں نئی زندگی، آمدنی دے تحفظ یاں سنگین بیماری دی انشورنس پالیسی کھولدے او۔ پہلاں توں موجود کوئی وی پالیسی متاثر نہیں ہووے گی۔
- جے تہاڈے وچ جین دی خرابی اے تے فیر تہاڈے رشتے دار جینیاتی جانچ کروان دا انتخاب کردا اے تے فیر اوناں دے ٹیسٹ نوں **پیش گویانہ ٹیسٹ** سمجھیا جاندا اے (جس دے اوناں نوں وی کوئی متعلقہ کینسر نہ ہویا ہووے)۔ بیمہ کمپنیاں زیادہ تر پالیسیاں لئی **پیش گویانہ جینیاتی ٹیسٹ** دے نتیجے نہیں منگ سسکیاں۔
- انشورنس دے بارے اچ تسیں ایسوسی ایشن آف برٹش انشوررز کولوں مزید معلومات حاصل کر سسکدے او۔

www.abi.org.uk/data-and-resources/tools-and-resources/genetics/genetic-testing/ •

- جے نسیں جینیاتی جانچ نوں جاری رکھن دا فیصلہ کردے او تے فیر تہانوں اپنے تھوک دا نمونہ جمع کران دے تقریباً 6 ہفتیاں دے اندر تہاڈے نتیجیاں دے بارے وچ بدریعہ ڈاک مطلع کیتا جاوے گا (نمونیاں دی ہدایات لئی پیچھلا صفحہ ویکھو)۔
- جے نسیں اپنے نتیجے کھولن دے دوران جینیاتی مشیر دا تعاون حاصل کرنا چاہندے او تے فیر براہ مہربانی جینیٹکس ہیلپ لائن (6514 3437) (+44 20) تے فون کرو۔



جانچ دے تین ممکنہ نتیجے نیں:

جین دی خرابی پائی گئی

- ایس جین دی خرابی نے ممکنہ طور تے تہاڈی چھاتی دے کینسر دی نشوونما وچ کردار ادا کیتا اے۔
- تہاڈا نتیجہ تہانوں ڈاک دے ذریعے ارسال کیتے جان دے اک ہفتے دے اندر جینیاتی مشیر دے نال ٹیلی فون اتے ملاقات طے کیتی جاوے گی۔ جے نسیں چاہو تے نسیں اپنا نتیجہ موصول ہون دے بعد جینیٹکس ہیلپ لائن تے ٹیلی فون کر سکتے او تے جلدی ای اپنی مرضی دے وقت تے کسے جینیاتی مشیر نال گل کر سکتے او۔
- تہانوں مزید مشاورت تے جاری انتظام لئی مقامی کلینیکل جینیٹکس یونٹ دے کول وی بھیجا جاوے گا۔

جین وچ کوئی خرابی نہیں ملی

- ایس گل دا بہت زیادہ امکان نہیں اے کہ تہاڈی چھاتی دا کینسر ایس جانچ دے سات جیناں وچوں کسے اک جین دی خرابی دی وجہ توں ہویا ہووے۔
- مستقبل وچ تہاڈی چھاتی وچ نواں کینسر پیدا ہون دا خطرہ (دوبارہ نہ ہونا) ایسا ای اے جیس طراں کہ کسے دوجی عورت وچ اوہدا پہلا چھاتی دا کینسر تہاڈی جتنی عمر وچ تہاڈی ای طراں تے تہاڈی خاندانی تاریخ وچ ہویا ہوے۔
- ایس گل دا امکان نہیں اے کہ تہاڈے قریبی خاندان دے افراد خاص طور تے چھاتی دے کینسر دے زیادہ خطرے وچ نیں جدوں تک کہ تہاڈے خاندان وچ بریسٹ کینسر دی نمایاں تاریخ نہ ہووے۔

غیر یقینی اہمیت دا متغیر (VUS) پایا گیا

- کبھی کبھار لیبارٹری جین وچ غیر معمولی تبدیلیاں دی نشاندہی کردی اے پر اوہ اینوں نقصان دہ یاں بے ضرر ہون دے طور تے درجہ بند نہیں کر سکتے۔ اینوں VUS کہیا جاندا اے۔ عام طور تے، جیس طراں تحقیق آگے ودھنی جاندی اے ایناں تبدیلیاں نوں دوبارہ درجہ بندی کیتا جاندا اے کہ ایہہ نقصان دہ نہیں نیں۔ لہذا، VUS دے نال وی اوہی سلوک کیتا جاندا اے جیس طراں کہ جدوں کوئی جین دی خرابی نہیں پائی جاندی اے۔

اضافی معلومات تے مدد

جینیاتی مشیر ایس معلومات وچوں کسے اتے مزید تفصیل نال گل کرن لئی دستیاب نہیں۔ اوہ کسے وی انفرادی خدشات یاں سوالاں وچ تہاڈی مدد لئی ایتھے موجود نہیں۔ براہمہربانی جینیاتی مشیر نال گل کرن لئی جینیاتی ہیلپ لائن اتے کال کرو۔



جینیٹکس ہیلپ لائن+20 44 3437 6514 :

پیر تا جمعہ، صبح 9:00 بجے توں شام 5:00 بجے تک

بدھ نوں شام 7:00 بجے تک اوقات ودھا دتے گئے نہیں

متبادل طور تے، تسیں ساڈے نال BRCADirect@icr.ac.uk اتے ای میل دے ذریعے رابطہ کر سکتے او۔

مزید معلومات تے مدد لئی ذیل وچ کجھ لنکس نہیں۔ ایہ عمومی ذرائع نہیں، تے ہو سکتا اے کجھ معلومات تہاڈے توں متعلقہ نہ ہوں۔

• بریسٹ کینسر ناؤ breastcancer.org

• میکملن www.macmillan.org.uk

• بریسٹ کینسر توں بچاؤ preventbreastcancer.org.uk

• رائل مارسڈن این ایچ ایس فاؤنڈیشن ٹرسٹ (Royal Marsden NHS

Foundation Trust) BRCA1 تے BRCA2 لئی ابتدائی رہنمائی :

patientinfolibrary.royalmarsden.nhs.uk/brca1brac2

ڈیٹا تے نمونیاں دا انتظام

جینیاتی جانچ نارٹھ ٹھیمز جینومک لیبارٹری حب (North Thames Genomic Laboratory Hub) دے رائل مارسڈن (Royal Marsden) حصے وچ سنٹر فار مالیکیولر پیٹھالوجی (Molecular Pathology) دے ذریعے مکمل کتی جاوے گی۔

جین دیاں تبدیلیاں نوں سمجھن تے ایناں دی درجہ بندی کرن لئی سانوں ایناں جینیاتی تبدیلیاں دے بارے وچ معلومات دا موازنہ کرن دی لوڑ اے جیڑیاں سانوں NHS وچ قومی سطح تے بین الاقوامی سطح تے (کسے وی مریض دے نام دا اشتراک کیتے بغیر (ملیاں نہیں۔ بعض اوقات، نویاں معلومات ملن تے اسیں جین دی تبدیلیاں دی دوبارہ درجہ بندی کراں گے جین دی تبدیلیاں دی درجہ بندی دے بارے وچ نویاں معلومات دستیاب ہوں تے مستقبل وچ تہاڈے نال دوبارہ رابطہ کیتا جا سکتا اے۔

تہاڈا DNA نمونہ NHS لیبارٹری دے معمول دے مطابق ذخیرہ کیتا جاوے گا۔ اینوں مستقبل وچ تجزیے لئی استعمال کیتا جا سکتا اے (مثال دی طور تے جے اضافی جین دی جانچ دی لوڑ ہووے (تے/یاں ایس گل نوں یقینی بنان لئی کہ دوجیاں جانچاں (مثال دے طور تے خاندان دے افراد دیاں (درست تے اعلیٰ معیار دیاں نہیں۔

جینیاتی جانچ نوں جاری رکھن لئی، براہ مہربانی ذیل دے مراحلیاں نوں مکمل کرو۔

1. رضامندی فارم

- جینیاتی جانچ دے رضامندی فارم نوں پڑھو تے ایس اتے دستخط کرو
- براہ مہربانی نوٹ کرو کہ جے تہاڈی جینیاتی جانچ دا رضامندی فارم نامکمل اے تے اسیں تہاڈے نمونے اتے کارروائی نہیں کر سکدے

2. ذاتی تفصیلات دا فارم

- درخواست کردہ معلومات نوں پُر کرو

3. تھوک دا نمونہ

- کھان یا پین توں بعد شروع کرن توں پہلاں گھٹ توں گھٹ 30منٹ انتظار کرو۔
- اپنے ہتھ چنگی طراں دھو لو
- کسے وی کھانے نوں صاف کرن لئی اپنے منہ نوں پانی نال چنگی طراں صاف کرو۔
- تھوک جمع کرن آلی ٹیوب (پلاسٹک دے بٹوے وچ چھوٹی ٹیوب) نوں اپنے تھوک نال لائن تک بھرو
- ڈھکن نوں بند کر دیو تے چیک کرو کہ ایہہ کسیا ہویا اے
- اپنے ہتھ دوبارہ چنگی طراں دھو لو
- چپکن آلے لیبل اتے تھوک جمع کرن دی تاریخ لکھو، فیر لیبل نوں تھوک دی ٹیوب اتے چسپاں کرو
- ایس گل نوں یقینی بناندے ہوئے لیبل آلی تھوک دی ٹیوب نوں ٹرانسپورٹ ٹیوب وچ رکھو (جاذب گدے دار وڈی ٹیوب (یقینی بناندے ہوئے کہ ٹرانسپورٹ ٹیوب مضبوطی نال بند اے۔
- ٹرانسپورٹ ٹیوب نوں چھوٹے گدی دار لفافے دے وچ رکھ دیو

4. ڈاک دے دفتر ولوں ڈاک روانہ کر دیو

- دواں فارماں تے بیک شدہ تھوک دے نمونیاں نوں پیشگی ادا شدہ پلاسٹک میلنگ بیگ وچ رکھو
- پیکج نوں اپنے مقامی ڈاک دے دفتر وچ لے جاؤ تسیں اپنا قریبی ڈاک دا دفتر ایس اتے تلاش کر سکدے او www.postoffice.co.uk/branch-finder :
- ایس پیکج نوں گلیاں دے وچ ڈاک دے باکس دا استعمال کردے ہوئے پوسٹ نہیں کیتا جا سکدا اے۔

جے تہاڈے کوئی سوال نیں یاں مزید گل بات کرنا چاہندے او تے فیر براہ مہربانی ساڈے نال رابطہ کرو :

6514 3437 20 44+ BRCADirect@icr.ac.uk

اتے ای میل کرو