



## چھاتی کے کینسر کے مریضوں کے لیے جینیاتی جانچ

براہ کرم جینیاتی جانچ کے بارے میں مزید جاننے کے لیے اسے پڑھیں جو کہ آپ کو دستیاب ہے نشاندہی کرنے کے لیے موروثی جین کی خرابیوں کے لیے۔ جینیاتی جانچ کے بارے میں مزید معلومات کے لئے پچھلے کور پر دی گئی ہدایات پر عمل کریں:

1. جینیاتی جانچ کی رضامندی کا فارم مکمل کریں
2. ذاتی تفصیلات کا فارم مکمل کریں
3. تھوک کا نمونہ فراہم کریں
4. اپنے مقامی پوسٹ آفس میں فارم اور نمونہ واپس کریں

براہ کرم مزید سوالات یا بات چیت کے لئے ہم سے رابطہ کریں:

**جینیٹکس ہیلپ لائن: +44 20 3437 6514**

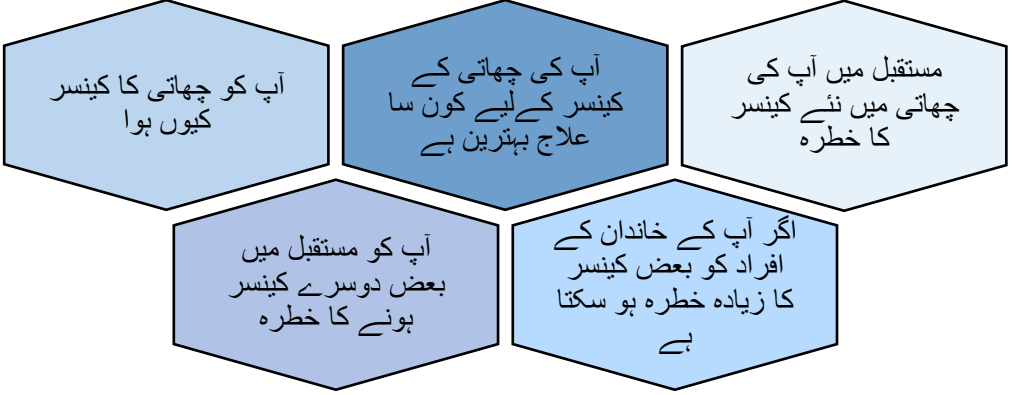
پیر سے جمعہ، صبح 9:00 بجے سے شام 5:00 بجے تک

بدھ کو شام 7:00 بجے تک



# یہ جینیاتی جانچ کیوں مددگار ہے؟

- جینیاتی جانچ کے نتائج آپ کو اور آپ کے معالجین کو اس بارے میں مفید معلومات فراہم کر سکتے ہیں:



- چھاتی کے کینسر کی تشخیص کرنے والی تقریباً 5 فیصد خواتین (20 میں سے 1) میں چھاتی کے کینسر کی وجہ جین میں جین کی خرابی ہوتی ہے۔
- یہ جین کی خرابیاں موروثی ہیں: یہ والدین سے وراثت میں ملی ہیں اور خاندان میں منتقل ہو سکتی ہیں۔

20 میں سے 1 

## کیوں میں انتخاب کر سکتا ہوں یہ ٹیسٹ اب نہ کروانے کا؟

- کچھ لوگوں کے لیے یہ جاننا جذباتی طور پر مشکل ہو سکتا ہے کہ ان میں جین کی خرابی ہے۔ کچھ لوگ محسوس کر سکتے ہیں کہ اب یہ ٹیسٹ کرنے کا صحیح وقت نہیں ہے۔

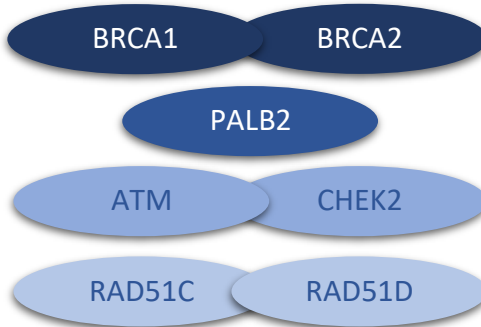
• BRCA-DIRECT ایک وقتی محدود پروگرام ہے جو کچھ ہسپتالوں میں چھاتی کے کینسر کی نئی تشخیص کے لیے کسی بھی خاتون کو پیش کیا جاتا ہے۔ آپ مستقبل میں NHS BRCA جینیاتی جانچ کے اہل ہو بھی سکتے ہیں یا نہیں بھی۔ اگر آپ جینیاتی جانچ میں دلچسپی رکھتے ہیں لیکن بعد کی تاریخ تک ملتوی کرنا چاہتے ہیں تو آپ اپنے معالج سے بات کر سکتے ہیں یا اپنے اختیارات کے بارے میں مزید جاننے کے لیے ہماری جینیاتی ہیلپ لائن پر کال کر سکتے ہیں۔

- اگر آپ پہلے سے ہی جانتے ہیں کہ آپ کے خاندان میں جین کی خرابی ہے تو آپ جانچ اور مدد کے لیے اپنے GP کے ذریعے کلینیکل جینیات کی تجویز حاصل کریں۔

# یہ جانچ مجھے میرے چھاتی کے کینسر کے بارے میں کیا بتا سکتی ہے؟

یہ جینیاتی جانچ یہ معلوم کرنے میں مدد کرتی ہے کہ آیا آپ کو چھاتی کا کینسر جین کی خرابی کی وجہ سے ہوا ہے۔ یہ معلومات آپ اور آپ کے معالجین کو علاج اور/یا چھاتی کی سرجری کے بارے میں انتخاب کرنے میں مدد کر سکتی ہے۔

- اوسط عورت کو اپنی زندگی میں چھاتی کے کینسر کا خطرہ 12 فیصد ہوتا ہے۔ جین کی خرابی عورت کے چھاتی کے کینسر کے خطرے کو مزید بڑھا سکتی ہے۔
- جینیاتی ٹیسٹ چھاتی کے کینسر کے سات حساس جینوں میں خرابیوں کو تلاش کرتا ہے: BRCA1، BRCA2، PALB2، CHEK2، ATM، RAD51C، اور RAD51D۔
- جین کی خرابیوں کو "پیتھوجینک تغیرات"، "نقصان دہ تبدیلیاں" یا "میوٹیشنز" بھی کہا جاتا ہے۔
- ان جینز میں خرابیوں کا تعلق چھاتی کے کینسر کے خطرے میں اضافے کی مختلف سطحوں سے ہے۔
- مثال کے طور پر، BRCA2/BRCA1 میں نقائص تقریباً 70% کے چھاتی کے کینسر کے زیادہ زندگی بھر کے خطرے سے وابستہ ہیں۔
- دوسرے جینز میں خرابیوں کی وجہ سے چھاتی کے کینسر کا خطرہ کم ہوتا ہے۔
- چھاتی کے کینسر کا خطرہ جین کی خرابی کے علاوہ دیگر عوامل سے بھی متاثر ہوگا، جیسے خاندانی تاریخ۔



اوسط عورت کی زندگی بھر میں چھاتی کے کینسر کا خطرہ: تقریباً 12 فیصد

## ٹیسٹ مجھے مستقبل میں نئے کینسر کے خطرے کے بارے میں کیا بتا سکتا ہے؟

- اس ٹیسٹ میں سات جینوں میں سے ہر ایک کے ساتھ کینسر کے مختلف خطرات وابستہ ہیں۔
- مستقبل میں چھاتی کے کینسر کے بڑھنے کا خطرہ جین کے لحاظ سے مختلف ہوتا ہے۔
- کچھ جینوں کا تعلق مستقبل میں کینسر کی بعض دوسری اقسام کے بڑھتے ہوئے خطرے سے بھی ہے۔
- مثال کے طور پر ، BRCA1 اور BRCA2 میں جین کی خرابیاں بیضہ دانی کے کینسر کا خطرہ بھی بڑھاتی ہیں۔
- آپ کو مختلف کینسر ہونے کا انفرادی خطرہ آپ کی خاندانی تاریخ اور ذاتی عوامل (جیسے وزن) پر بھی منحصر ہوگا۔

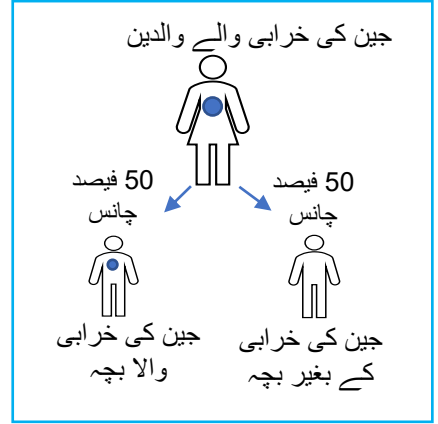
## میں اپنے مستقبل کے کینسر کے خطرے کو کیسے سنبھال سکتا ہوں اگر مجھ میں جین کی خرابی ہے؟

- یہ جان کر کہ آپ میں جین کی خرابی ہے آپ کے خطرے کو سنبھالنے کے لیے مزید اختیارات کھل سکتے ہیں۔
- اس ٹیسٹ میں سات جینوں میں سے ہر ایک کے لیے کینسر کے خطرے کے انتظام کے اختیارات مختلف ہیں۔
- اختیارات میں اضافی اسکریننگ (مثال کے طور پر اضافی میموگرام) یا سرجری (مثال کے طور پر، چھاتی کے ٹشو یا بیضہ دانی کو ہٹانا) شامل ہو سکتے ہیں۔

اگر جینیاتی ٹیسٹ سے پتہ چلتا ہے کہ آپ میں جین کی خرابی ہے تو آپ کو کلینیکل جینیٹکس میں ملاقاتوں میں شرکت کرنی ہو گی اور آپ کو اس جین سے متعلق آپ کے خطرات اور انتظامی اختیارات کے بارے میں تفصیلی معلومات دی جائیں گی۔

## نتائج کا میرے خاندان کے لیے کیا مطلب ہے؟

- اگر آپ میں جین کی خرابی ہے تو آپ کے خاندان کے دوسرے لوگوں میں بھی اسی جین کی خرابی ہو سکتی ہے۔
- مرد اور عورت دونوں میں جین کی خرابیاں ہو سکتی ہیں اور دوسروں کو منتقل ہو سکتی ہیں۔
- ہر بار جب جین کی خرابی والے شخص کا بچہ ہوتا ہے تو، 50 فیصد موقع ہوتا ہے (1 میں 2) کہ جین کی خرابی بچے کو منتقل ہوتا ہے اور 50 فیصد موقع (1 میں 2) کہ جین کی خرابی منتقل نہیں ہوتا ہے۔



- اگر آپ میں جین کی خرابی ہے تو آپ کے خاندان کے دیگر بالغ افراد اس جانکاری کے لیے جینیاتی جانچ تک رسائی حاصل کر سکتے ہیں کہ آیا ان میں بھی یہ جین کی خرابی ہے۔
- آپ کے خاندان میں جینیاتی معلومات کا اشتراک آپ کے ساتھ بات چیت کے ذریعے یا کسی ایسے عمل کے ذریعے کیا جا سکتا ہے جس سے آپ کی ذاتی شناخت نہیں ہوگی۔

## جینیاتی جانچ اور انشورنس

- اس جینیاتی جانچ کو **تشخیصی جانچ** کہا جاتا ہے کیونکہ آپ کو ماضی میں چھاتی کے کینسر کی تشخیص ہو چکی ہے۔ انشورنس کمپنیاں آپ سے آپ کے جینیاتی ٹیسٹ کے نتائج کے بارے میں پوچھ سکتی ہیں اگر آپ نئی زندگی، آمدنی کے تحفظ یا سنگین بیماری کی انشورنس پالیسی لیتے ہیں۔ پہلے سے موجود کوئی بھی پالیسی متاثر نہیں ہوگی۔
- اگر آپ میں جین کی خرابی ہے اور پھر آپ کا رشتہ دار جینیاتی جانچ کروانے کا انتخاب کرتا ہے تو ان کے ٹیسٹ کو **پیش گوئیانہ ٹیسٹ** سمجھا جاتا ہے (جب تک کہ انہیں بھی کوئی متعلقہ کینسر نہ ہوا ہو)۔ انشورنس کمپنیاں زیادہ تر پالیسیوں کے لیے **پیش گوئیانہ جینیاتی ٹیسٹ** کے نتائج نہیں مانگ سکتیں۔
- انشورنس کے بارے میں آپ ایسوسی ایشن آف برٹش انشورنس سے مزید معلومات حاصل کر سکتے ہیں۔

• [www.abi.org.uk/data-and-resources/tools-and-resources/genetics/genetic-testing](http://www.abi.org.uk/data-and-resources/tools-and-resources/genetics/genetic-testing)



- اگر آپ جینیاتی جانچ کے ساتھ آگے بڑھنے کا فیصلہ کرتے ہیں تو ، آپ کو تھوک کا نمونہ جمع کروانے کے تقریباً 6 ہفتوں کے اندر پوسٹ کے ذریعہ اپنے نتائج سے آگاہ کیا جائے گا (نمونہ ہدایات کے لئے پچھلا صفحہ دیکھیں)۔
- اگر آپ اپنے نتائج کھولنے کے دوران جینیاتی مشیر سے تعاون حاصل کرنا چاہتے ہیں تو براہ کرم جینیٹکس ہیلپ لائن (20 3437 6514 +44) پر فون کریں۔

## جانچ کے تین ممکنہ نتائج ہیں:

### جین میں خرابی پائی گئی

- اس جین میں خرابی نے ممکنہ طور پر آپ کے چھاتی کے کینسر کی نشوونما میں کردار ادا کیا ہے۔
- جینیاتی مشیر کے ساتھ ٹیلی فون پر ملاقات آپ کے نتائج آپ کو پوسٹ کیے جانے کے ایک ہفتے کے اندر طے کی جائے گی۔ اگر آپ چاہیں تو ، آپ اپنا نتیجہ حاصل کرنے کے بعد جینیات کی ہیلپ لائن کو ٹیلی فون کر سکتے ہیں اور جینیاتی مشیر سے جلد بات کر سکتے ہیں ، اور اپنی پسند کے وقت پر۔
- آپ کو مزید مشاورت اور جاری انتظام کے لیے آپ کے مقامی کلینیکل جینیٹکس یونٹ کے پاس بھی بھیجا جائے گا۔

### جین میں کوئی خرابی نہیں ملی

- اس بات کا بہت زیادہ امکان نہیں ہے کہ آپ کی چھاتی کا کینسر اس جانچ کے سات جینوں میں سے کسی ایک جین کی خرابی کی وجہ سے ہوا ہو۔
- مستقبل میں آپ کی چھاتی میں نیا کینسر پیدا ہونے کا خطرہ (دوبارہ نہ ہونا) ویسا ہی ہے جیسا کہ کسی دوسری عورت میں اس کا پہلا چھاتی کا کینسر آپ جیسی ہی عمر میں آپ ہی کی طرح اور آپ کی خاندانی تاریخ میں ہوا ہے۔
- اس بات کا امکان نہیں ہے کہ آپ کے قریبی خاندان کے افراد کو خاص طور پر چھاتی کے کینسر کا زیادہ خطرہ ہو ، جب تک کہ آپ کے پاس چھاتی کے کینسر کی اہم خاندانی تاریخ نہ ہو۔

### غیر یقینی اہمیت کا متغیر (VUS) پایا گیا

- کبھی کبھار لیبارٹری جین میں غیر معمولی تبدیلی کی نشاندہی کرتی ہے لیکن وہ اسے نقصان دہ یا بے ضرر کے طور پر درجہ بند نہیں کر سکتے۔ اسے VUS کہا جاتا ہے۔ عام طور پر ، جیسے جیسے تحقیق آگے بڑھتی ہے ، ان تبدیلیوں کو غیر نقصان دہ قرار دے کر دوبارہ درجہ بندی کی جاتی ہے۔ لہذا ، VUS کو ایسا ہی سمجھا جاتا ہے جیسا کہ جب کوئی جین کی خرابی نہیں پائی گئی ہے۔

## اضافی معلومات اور معاونت

جینیاتی مشیر اس معلومات میں سے کسی پر مزید تفصیل سے بات کرنے کے لیے دستیاب ہیں۔ وہ کسی بھی انفرادی خدشات یا سوالات کے ساتھ آپ کی مدد کے لیے یہاں موجود ہیں۔ براہ کرم جینیاتی مشیر سے بات کرنے کے لیے جینیاتی ہیلپ لائن پر کال کریں۔



جینیٹکس ہیلپ لائن: +44 20 3437 6514

پیر سے جمعہ، صبح 9:00 بجے سے شام 5:00 بجے تک  
بدھ کو شام 7:00 بجے تک

متبادل طور پر، آپ ہم سے [BRCADirect@icr.ac.uk](mailto:BRCADirect@icr.ac.uk) پر ای میل کے ذریعے رابطہ کر سکتے ہیں۔

مزید معلومات اور مدد کے لیے نیچے کچھ لنکس موجود ہیں یہ عمومی ذرائع ہیں، اور ہو سکتا ہے کچھ معلومات آپ کے متعلقہ نہ ہوں۔

- بریسٹ کینسر ناؤ: [breastcancernow.org](http://breastcancernow.org)
- میکملن: [www.macmillan.org.uk](http://www.macmillan.org.uk)
- بریسٹ کینسر سے بچاؤ: [preventbreastcancer.org.uk](http://preventbreastcancer.org.uk)
- رائل مارسڈن NHS فاؤنڈیشن ٹرسٹ، 1BRCA اور 2BRCA کے لیے ابتدائی رہنمائی: [2brac1patientinfolibrary.royalmarsden.nhs.uk/brca](http://2brac1patientinfolibrary.royalmarsden.nhs.uk/brca)

## ڈیٹا اور نمونوں کا انتظام

جینیاتی جانچ سینٹر فار مالیکیولر پیٹھالوجی کے ذریعہ رائل مارسڈن میں مکمل کی جائے گی، جو نارٹھ تھیمز جینومک لیبارٹری مرکز کا حصہ ہے۔

جین کی تبدیلیوں کو سمجھنے اور درجہ بندی کرنے کے لیے، ہمیں ان جینیاتی تبدیلیوں کے بارے میں معلومات کا موازنہ کرنے کی ضرورت ہے جو ہم نے قومی سطح پر NHS اور بین الاقوامی سطح پر پائی ہیں (بغیر کسی مریض کے نام شیئر کیے)۔ بعض اوقات، نئی معلومات ملنے پر ہم جین کی تبدیلی کو دوبارہ درجہ بندی کریں گے۔ آپ کی جین کی تبدیلی کی درجہ بندی کے بارے میں نئی معلومات دستیاب ہونے پر مستقبل میں آپ سے دوبارہ رابطہ کیا جا سکتا ہے۔

آپ کا DNA نمونہ NHS لیبارٹری کے معمول کے مطابق ذخیرہ کیا جائے گا۔ اسے مستقبل میں تجزیہ کے لیے استعمال کیا جا سکتا ہے (مثال کے طور پر اگر اضافی جانچ کی ضرورت ہو) اور اس بات کو یقینی بنانے کے لیے کہ دیگر جانچیں (مثال کے طور پر خاندان کے افراد کی) درست اور اعلیٰ معیار کی ہیں۔

# براہ کرم جینیاتی جانچ کو جاری رکھنے کے لیے ان فارم کو مکمل کریں

## 1. رضامندی کا فارم

- جینیاتی جانچ کے رضامندی فارم کو پڑھیں اور اس پر دستخط کریں۔
- براہ کرم نوٹ کریں کہ اگر آپ کی جینیاتی جانچ کا رضامندی فارم نامکمل ہے تو ہم آپ کے نمونے پر کام نہیں کر سکتے

## 2. ذاتی تفصیلات کا فارم

- درخواست کردہ معلومات کو پُر کریں

## 3. تھوک کا نمونہ

- نمونہ جمع کرنے کے لیے کھانے یا پینے کے بعد کم از کم 30 منٹ انتظار کریں۔
- اپنے ہاتھ اچھی طرح دھویں
- کھانے کو صاف کرنے کے لیے اپنے منہ کو پانی سے اچھی طرح دھویں
- تھوک جمع کرنے والی ٹیوب (پلاسٹک کے بٹوے میں چھوٹی ٹیوب) کو اپنے تھوک سے لائن تک بھریں
- ڈھکن کو کس دیں اور چیک کریں کہ یہ بند ہو گیا ہے
- اپنے ہاتھ دوبارہ اچھی طرح دھویں
- چپکنے والے لیبل پر تھوک جمع کرنے کی تاریخ لکھیں، پھر ٹیوب پر لیبل لگائیں
- لیبل شدہ تھوک ٹیوب کو ٹرانسپورٹ ٹیوب میں رکھیں (جاذب پیڈنگ کے ساتھ بڑی ٹیوب) ، اس بات کو یقینی بناتے ہوئے کہ ٹرانسپورٹ ٹیوب مضبوطی سے بند ہے
- ٹرانسپورٹ ٹیوب کو چھوٹے گدے دار لفافے میں رکھیں

## 4. پوسٹ آفس سے پوسٹ کر دیں

- دونوں فارموں کو اور پیک شدہ تھوک کے نمونے کو پیشگی ادا شدہ پلاسٹک میلنگ بیگ میں رکھیں
- پیکج کو اپنے مقامی پوسٹ آفس لے جائیں - آپ اپنا قریبی ڈاک کا دفتر اس پر تلاش کر سکتے ہیں: [www.postoffice.co.uk/branch-finder](http://www.postoffice.co.uk/branch-finder)
- یہ پیکج اسٹریٹ پوسٹ باکس کا استعمال کرتے ہوئے پوسٹ نہیں کیا جاسکتا ہے۔

براہ کرم اگر آپ کے کوئی سوالات ہیں یا مزید بات چیت کرنا چاہتے ہیں تو ہماری

جینیٹکس ہیلپ لائن پر رابطہ کریں

+44 20 3437 6514

یا [BRCADirect@icr.ac.uk](mailto:BRCADirect@icr.ac.uk) پر ای میل کریں