European registry and network for
Intoxication type Metabolic Diseases

یوریا سائکل کی خرابیاں

مریضوں، والدین اور خاندانوں کے لئے گائیڈ

Jane Gick

www.e-imd.org

European registry and network for Intoxication type Metabolic Diseases

مشمولات

تعارف 3
میٹابولک فنکشن 4
جسم پروٹین کے ساتھ کس طرح کا معاملہ کرتا ہے 4
یوریا سائکل 5
علامات کیا ہیں؟ 6
برتاؤ 7
علاج کی اغراض 7
شدید بیماری کے دوران ہنگامی علاج 7
طویل مدتی علاج 9
خوراک 9
جگر کی پیوندکاری 10
دوا 10
میرے بچے کو یہ عارضہ کیسے ہوا ہے؟ 11
یہ کس طرح پیدا ہوتا ہے؟ 12
ایکس – لنک والا مرض 13
مستقبل میرے بچے کے لئے کس چیز کا حامل ہے؟ 14
حمل 15
سفر کرنا 16
فرہنگ 17

تعارف

آپ یا آپ کے بچے کو یوریا سائیکل کی خرابی کا مرض تشخیص کیا گیا ہے۔

ابتدائی طور پر اس کیفیت کی اقسام کے سلسلے میں معلومات کو سمجھنا مشکل ہوتا ہے، خاص طور پر ایک ایسے وقت میں جب آپ فطری طور پر کافی فکر مند ہوں اور اچانک آپ کو ڈھیر ساری طبی معلومات فراہم کی جائے۔

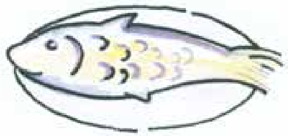
کتابچہ کی شکل میں اس کیفیت کو بیان کرنے سے آپ کو اپنے فارغ اوقات میں اسے پڑھنے اور اپنے ماہر ڈاکٹر، نرس یا ماہر غذا/ڈائٹیشن سے جو اہم سوال پوچھنے کے خواہاں ہوسکتے ہیں انہیں لکھنے کے اہل ہوسکیں گے۔

میٹابولک فنکشن

ایک تندرست صحت مند فرد ہونے کے لئے ہمیں توانائی فراہم کرنے اور ٹشیوز کی مرمت کرنے کے لئے اپنے جسم کو باقاعدگی سے غذا کھلانا ہوتا ہے۔

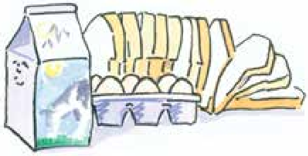
ہم جو غذائیں کھاتے ہیں وہ چھوٹے چھوٹے ٹکڑوں میں تحلیل ہوجاتے ہیں اور یا تو نمو اور مرمت کے لئے استعمال ہوتے ہیں، فاقہ کشی کے عرصے میں دستیاب ہونے کے لئے ذخیرہ کیے جاتے ہیں یا تو فضلہ کے طور پر خارج ہوجاتے ہیں۔ یوں تو، یہ وضاحت بنیادی کارروائی کو بتاتی ہے، مگر یہ بلاشبہ اس سے کہیں زیادہ پیچیدہ ہے۔

جسم پروٹین کے ساتھ کس طرح کا معاملہ کرتا ہے



پروٹین پر مشتمل غذائیں ہیں انڈے، دودھ، مچھلی، گوشت، پنیر بریڈ وغیرہ۔ ہضم کے دوران، پروٹین خون میں منتقل ہونے کے لئے چھوٹے چھوٹے سالموں یا «تعمیری بلاکوں» میں تحلیل ہوجاتا ہے اور نسیج کی نمو اور مرمت کے لئے استعمال ہوتا ہے۔

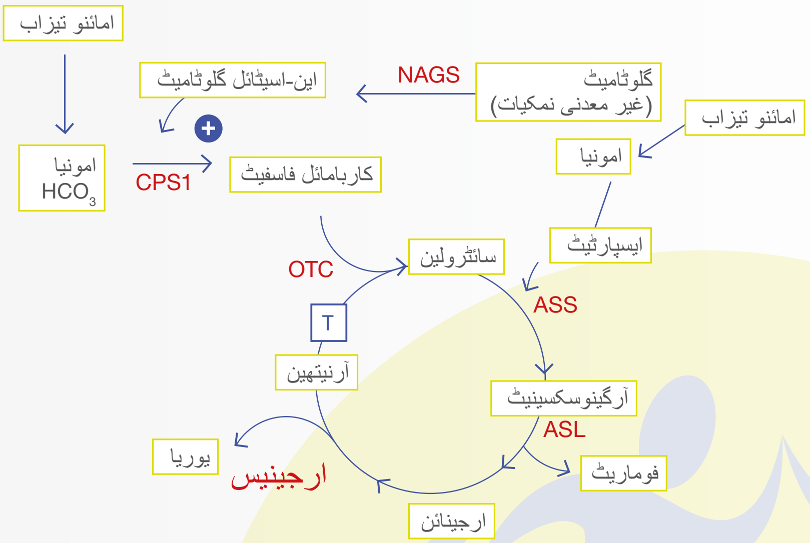
جس چیز کی شروعات ایک صحت بخش اسٹیک یا دودھ کے گلاس کے بطور ہوئی وہ اب ۲۰ انفرادی «تعمیری بلاکوں» میں منقسم ہوگیا ہوگا جنہیں امائنو تیزاب کے نام سے جانا جاتا ہے۔ یہ امائنو تیزاب خون کی گردش میں سفر کرتے ہیں اور ان خلیوں میں پہنچ جاتے ہیں جہاں ان کی ضرورت ہوتی ہے۔ عمومی طور پر بات کریں تو، ہم اس سے کہیں زیادہ پروٹین استعمال کرتے ہیں جتنی ہمارے جسم کو ضرورت ہوتی ہے۔ اسی وجہ سے ہمارے لئے درکار چیز کا استعمال مکمل ہوجانے پر، اضافی حصے کو خامرے چھوٹی چھوٹی مصنوعات میں توڑ دیتے ہیں، جس میں امونیا اور عضویاتی تیزاب شامل ہیں۔ جسم امونیا اور عضویاتی تیزاب کی زیادہ مقدار برداشت کرنے کے قابل نہیں ہوتا ہے؛ لہذا جگر میں ہونے والی ایک کارروائی انہیں غیرنقصاندہ شکلوں میں تبدیل کردیتی ہے جو بعد میں زائل ہوسکتے ہیں۔



یوریا سائکل

پروٹین کی استحالیت کے بنیادی عمل کی وضاحت ہوجانے پر، یوریا سائکل کے بارے میں تھوڑا سا سمجھ لینا مفید ہے۔ جیسا کہ پہلے بیان کیا گیا، امونیا کو خارج کرنے کے لئے جسم کو ایک راستہ درکار ہوتا ہے۔ ایک مسلسل کارروائی کے ذریعہ، جسے ’یوریا سائکل‘ کہا جاتا ہے، اسے جگر میں پہنچایا جاتا ہے۔ جب دور بدلتا ہے تو زہریلا امونیا مرحلہ بہ مرحلہ یوریا میں تبدیل ہوجاتا ہے، جو بعد میں فضلہ کی شکل میں خارج ہوتا ہے۔

یوریا سائکل کو سلسلہ وار خامروں کے ذریعہ قابو میں کیا جاتا ہے۔ یوریا سائکل کی خرابیوں میں ان ٦ خامروں میں سے ایک خامرہ درست طریقے سے کام نہیں کر رہا ہے، جیسا کہ دکھایا گیا ہے۔



یوریا سائکل کے نقائص یوں ہیں:

NAGS – این-اسیٹائل گلوٹامیٹ سنتھیس ڈیفیسیئنسی

CPS1 – کاربامائل فاسفیٹ سنتھیس ڈیفیسیئنسی

OTC – آرنیتھین ٹرانس کاربامائیلس ڈیفیسیئنسی

ASS – سٹریلین انیمیا یا ارجینینوسسینیٹ سنتھیس ڈیفیسیئنسی

ALL – ارجینینوسسینیٹ ایسڈ یوریا یا ارجینینوسسینیٹ لیاز ڈیفسیئنسی

ارجینیس – ارجینیس ڈیفیسیئنسی

علامات کیا ہیں؟

علامات فرد بہ فرد مختلف ہوسکتی ہیں، اور مختلف عمروں میں موجود ہوسکتی ہیں۔

زندگی کے پہلے ہفتے میں ایک بچہ کافی بیمار پڑسکتا ہے کیونکہ یہ دودھ پینے کے لئے ماں کے آنول پر مزید انحصار نہیں کرسکتا ہے۔ جب بچہ ٹھوس غذا کھانے لگتا ہے اور غذاؤں کا تعین ہوجاتا ہے تو پروٹین کی مقدار یوریا سائکل کی گنجائش سے تجاوز کرسکتی ہے۔ اس صورتحال میں بچوں میں عموما غنودگی، تیز تنفس اور الٹی ہوتی ہے۔ ممکن ہے کہ خون میں امونیا کی سطح کو کم کرنے اور تنفس میں بچے کی مدد کے لئے ہسپتال میں قیام کرنا لازمی ہوگا۔

یوریا سائکل کی خرابی والے بڑے بچے کافی بیمار ہوسکتے ہیں، ایک صحتمند بچپن کا حامل ہوسکتے ہیں جس میں اس انحطاط سے قبل کوئی بیماری نہ ہو۔ یہ خود ساختہ «اتلاف» سردی جیسی کسی بیماری کی وجہ سے ہوسکتا ہے۔ کبھی کبھی کھائے ہوئے پروٹین کی مقدار میں اچانک اضافہ، جیسے چھٹی کے دن یا کسی تقریب کے بعد، بھی اس قسم کی علامات کو خراب کردیتا ہے۔ ڈاکٹر کے طبی سرگزشت معلوم کرنے پر والدین کے لئے ناپسندیدہ / الم غلم کھانے کی عادات پر تبصرہ کرنا عام سی بات ہے جبکہ انہیں یہ علم نہیں ہوتا ہے کہ ان کا بچہ خود سے ہی کم پروٹین والی غذا کا انتخاب کر رہا ہے۔ یہ عام طور پر ایک بیماری اور کوما کی شروعات ہوتی ہے جس میں تغذیاتی سرگزشت کا کوئی ایسا سراغ ہوتا ہے جو یوریا سائکل کی خرابی کی تشخیص کے لئے درکار چھان بین کا باعث بنے گا۔

عمر دراز، اکثر نوجوان مریضوں کا ایک ایسا گروپ بھی ہے جس میں الٹی اور غنودگی کے پرانے ادوار موجود ہوتے ہیں۔ انہیں ہسپتال میں ایک مختصر قیام کی ضرورت پڑسکتی ہے جہاں انہیں اضافی مائعات، اکثر ان کی رگ میں براہ راست ایک ڈرپ لگاکر دی جاتی ہیں۔ عموما ایک بار سے زیادہ دفعہ داخل ہونے پر ایسا ہوتا ہے کہ ڈاکٹر امکانی طور پر تشویش زدہ ہوجاتا ہے اور وہ مزید چھان بین کے بعد یوریا سائکل کی خرابی کی تشخیص کرسکتا ہے۔

برتاؤ

علاج کی اغراض

علاج کی اصل غرض خون میں امونیا کی سطحوں کو کم کرکے محفوظ سطحوں پر رکھنا ہوتا ہے۔ بہت ساری چیزیں خون میں امونیا کے بڑھ جانے کا سبب ہوسکتی ہیں، ان میں انفیکشن یا کھائے جانے والے پروٹین کی مقدار میں اچانک اضافہ شامل ہے۔ بیماری اور انفیکشن کے عرصے میں، جسم کا ردعمل توانائی کو سپلائی کرنے کے لئے جسم میں موجود توانائی کو تحلیل کرنا ہوتا ہے۔ اس کے نتیجے میں، پروٹین بھی تحلیل ہوتا ہے اور واپس خون کی گردش میں پہنچتا ہے، جو بعد ازاں امونیا کی سطح بڑھنے کا باعث بنتا ہے۔

شدید بیماری کے دوران ہنگامی علاج

اگر آپ کے بچے کی طبیعت خراب معلوم پڑتی ہے تو، ایمرجنسی ریجیم کی مدد سے ان کا علاج کیا جانا چاہیے۔ ایمرجنسی ریجیم ہر اس مریض کے لئے لازمی ہوتی ہے جس میں یوریا سائکل کی خرابی ہے، جس میں وہ لوگ بھی شامل ہیں جو معمولی طور پر متاثر ہوسکتے ہیں۔ یہ علاج ایک فرد سے دوسرے میں مختلف ہوتا ہے۔

ایمرجنسی ریجیم زیادہ گلوکوز والی مقوی مشروب کے بطور دی جاتی ہے، جیسے مکسی جول (Maxijul)۔ اگر آپ کے بچے کی طبیعت خراب ہے اور وہ معمول کی خوراک برداشت کرنے سے قاصر ہے تو اسے لینا ضروری ہے۔ یہ ایک غیر مضرت رساں محلول ہے، لہٰذا اگر آپ نے اپنے بچے کی ایمرجنسی ریجیم شروع کردی ہے اور صحتیابی فورا ہوجاتی ہے تو یہ کسی ضمنی اثرات کا سبب نہیں ہوگا۔ یہ اضافی کیلوریز استعمال کرکے جسم کو توانائی اور پروٹین خارج کرنے کے لئے خود اپنی نسیجوں کو تحلیل کرنے سے روک دیا جاتا ہے، جیسا کہ اوپر بیان کیا گیا۔ شروعات کرنے میں تاخیر کرنا خطرناک ہوسکتا ہے۔ اگر آپ کو کسی وجہ سے یقینی طور پر معلوم نہیں ہے تو، آپ کو اپنی مقامی میٹابولک ٹیم سے رابطہ قائم کرنا چاہیے۔

ایمرجنسی ریجیم ایک فرد کی حیثیت سے آپ کے بچے سے مناسبت رکھنے کے لئے تجویز کی جاتی ہے، اس پر مسلسل نظرثانی کی جاتی ہے اور بچے کی عمر اور وزن کے ساتھ اس محلول کی طاقت بڑھائی جاتی ہے۔ ضروری ہے کہ بیماری کے دوران ہدایات پر سختی کے ساتھ عمل کیا جائے اور بچہ دن اور رات کے سبھی اوقات میں مستقل وقفوں پر دیئے جانے والے صحیح قوت کے گلوکوز والے محلول کو برداشت کرنے پر قادر ہو۔

آپ کا ماہر غذا/ڈائٹیشن ایمرجنسی ریجیم کے سلسلے میں آپ کو بتائے گا اور آپ کے لئے کچھ تحریری ہدایات فراہم کرے گا۔

ایمرجنسی ریجیم پر ہونے کے دوران، اگر آپ کا بچہ بدستور الٹی کرتا ہے اور یہ ظاہر ہے کہ اس کی صحتیابی نہیں ہو رہی ہے تو،

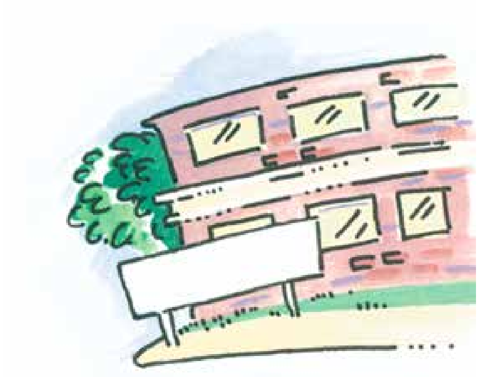
آپ کو ان میں سے کوئی کام کرنا چاہیے:

- اپنے مقامی ڈاکٹر سے رابطہ کریں اور ہسپتال میں داخل ہونے کا انتظام کریں،
- یا کیزوئلٹی میں جائیں
- اپنی پیڈیاٹرک اکائی کو ٹیلیفون کریں (اگر آپ کے پاس رسائی کی ایسی سہولت ہے جو منظم داخلے کی اجازت دیتی ہے)۔

داخل ہونے پر، منھ کے راستے جو ایمرجنسی ریجیم دی جاتی رہی ہے اسے براہ راست رگ میں گلوکوز ڈرپ میں تبدیل کردیا جائے گا۔ یہ شکم کو الٹی سے آرام دے گا اور گلوکوز کا اہم محلول رگ میں جاتے رہنے دے گا۔ صحتیابی کی شرح کے مطابق، گلوکوز کا محلول منھ کے راستے خوارک یا مشروب کے بعد دوبارہ متعارف کروایا جاسکتا ہے۔ گلوکوز ڈرپ کی مدد سے، زیادہ مقدار میں مشروب کی حوصلہ افزائی کرنے کے لئے کافی زیادہ جلد باز بننے کی ضرورت نہیں ہے۔ معاملات بہتر ہونا شروع ہوجانے پر، معمول کی خوراک اور مشروبات کو بتدریج دوبارہ متعارف کروایا جاسکتا ہے۔

ہسپتال میں قیام کے دوران، خون کی جانچیں کرنا ضروری ہوگا، تاکہ یہ یقینی بنایا جائے کہ خون کی کیمیائی ساخت پھر سے معمول پر آ رہی ہے۔ خون کی ایک جانچ میں امونیا کی پیمائش ہوسکتی ہے۔ بیماری کے مراحل کے دوران، یہ آسانی سے بڑھ سکتا ہے؛ لہذا باقاعدگی سے اس کی جانچ کرنا لازمی ہے۔

اگر ہسپتال میں داخلے کے دوران، آپ کا بچہ گلوکوز ڈرپ کے تئیں اچھی طرح ردعمل ظاہر نہیں کر رہا ہے تو، مزید معالجے درکار ہوں گے۔ اگر امونیا کو کافی زیادہ سطحوں تک بڑھنے دیا جاتا ہے تو، غنودگی، زود حسی اور اشتباہ ہوتا ہے، جو ہمیں متنبہ کرتا ہے کہ دماغ متاثر ہو



رہا ہے۔ اس چیز کو پیش آنے سے روکنے کے واسطے رگ میں دی جانے والی دواؤں سے علاج کرنا لازمی ہوسکتا ہے۔ ہوسکتا ہے کہ آپ کے بچے نے پہلے ہی منھ کے راستے یہ دوائیں لے لی ہوں۔ مستعمل دواؤں کو سوڈیم فینائل بیوٹوریٹ، سوڈیم بینزوئٹ اور این کاربامائل گلوٹامیٹ کہا جاتا ہے۔ (ان کا عمل اس کتابچہ میں آگے بیان کیا گیا ہے)، دوسری دوا، ارجینائن امونیا کو ہٹانے میں یوریا سائکل کو مزید محنت کرنے میں مدد کے لئے استعمال کی جاتی ہے۔ اگر یہ سبھی دوائیں متعارف کروائے جانے کے بعد، آپ کا بچہ ابھی بھی کافی بیمار رہتا ہے نیز خون کی گردش میں امونیا زیادہ رہتا ہے تو، انتہائی نگہداشت میں منتقل کرنا لازمی ہوگا، جہاں بچے کے لئے ڈائلیسس مشین تیار کی جائے گی۔ ڈائلیسس اس طرح کام کرتا ہے کہ ایک مشین کے ذریعہ مریض کے ہی خون کو فلٹر کرتا ہے اور نقصاندہ امونیا کو ہٹاتا ہے اور فلٹر کردہ خون کو واپس جسم میں پہنچاتا ہے۔

طویل مدتی علاج

خوراک

جن مریضوں میں یوریا سائکل کی خرابی کی تشخیص ہوتی ہے اکثر ان کے خوارک میں پروٹین محدود کردیا جاتا ہے، یا وہ جو پروٹین کھاتے ہیں اس کی مقدار کے بارے میں انہیں تھوڑا سا محتاط رہنے کو کہا جاتا ہے۔

پروٹین کی تحدید اس وجہ سے اہم ہے کہ یہ یوریا سائکل پر کام کے بار کو کم کرتی ہے۔ اس کا مقصد جسم کو کافی مقدار میں پروٹین فراہم کرنا ہے تاکہ نسیج کی نمو اور مرمت کی سہولت ملے لیکن اسی وقت مقدار کو کم کرکے اس سطح پر لایا جاتا ہے جسے آپ کا بچہ برداشت کرسکتا ہو۔ برداشت ہوپانے والے پروٹین کی مقدار کے سلسلسے میں ایک رجحان یہ ہے کہ وقت کے ساتھ گھٹ جاتا ہے کیونکہ جب آپ کی عمر بڑھتی ہے تو نمو کی شرح کم ہوجاتی ہے۔

آپ کا ماہر غذا/ڈائٹیشن آپ کو پروٹین کی پیمائش کرنے کا طریقہ بتائے گا۔ اس کا استعمال کرکے آپ خوراک میں مجاز پروٹین کی مقدار پر قابو پانے اور اس کی پیمائش کرنے کے اہل ہوسکیں گے۔ غذاؤں کی پیمائش کرنے کا تعلق صرف پروٹین پر مشتمل غذاؤں سے ہوسکتا ہے، دیگر سبھی غذائیں آزادانہ طور پر کھائی جاسکتی ہیں اور ان کا وزن کرنے کی ضرورت نہیں ہوگی۔

بہت ساری صورتوں میں غذا کا استرداد اس قدر شدید ہوجاتا ہے کہ منھ کے راستے کافی مقدار میں کیلوریز فراہم کرنا مشکل ہوجاتا ہے۔ اس صورت میں غذا کھلانے کے لئے نلکی کا استعمال لازمی ہوجاتا ہے۔

ایک کافی باریک نلکی ناک سے گزار کر اور پیٹ میں داخل کرکے نلکی والی غذائیں دی جاسکتی ہیں۔ ان کو ناک اور معدے والے نلکیاں/ نیزو گیسٹرک ٹیوبز کہا جاتا ہے- ناک اور معدے والی نلکیاں طویل مدتی استعمال کے لئے تجویز نہیں کی جاتی ہیں اگر یہ واضح ہوجاتا ہے کہ طویل عرصے تک نلکی سے غذا کھلانے کی ضرورت ہوگی تو، معدے و آنت والی ایک نلکی داحل کرنا لازمی ہوسکتا ہے۔ معدہ و آنت والی نلکی براہ راست پیٹ میں داخل کی جاتی ہے اور یہ کام ایک معمولی حراحتی عمل کے بطور بے حسی آور دوا کے تحت انجام دیا جاتا ہے۔ ایک معمولی سی پلاسٹک کی ڈسک جو عین جلد کے نیچے بیٹھ جاتی ہے معدے و آنت والی نلکی کو محفوظ کرتی ہے۔ جب بچہ فیڈ کے ساتھ مربوط نہیں ہوتا ہے تو، اس نلکی پر کلیمپ لگا دیا جاتا ہے اور نلکی کے اوپر کپڑے ڈال دیے جاتے ہیں جس سے وہ جگہ ڈھک جاتی ہے۔

جگر کی پیوندکاری

روایتی معالجے مشکل ثابت ہوجانے پر یوریا سائکل کی خرابیوں کا نظم کرنے میں جگر کی پیوندکاری کا استعمال روز افزوں طور پر ہو رہا ہے۔

دوا

امونیا کی سطحیں کم رکھنے کے لئے طویل مدتی علاج کے حصے میں کئی ایک مختلف دواؤں کا استعمال شامل ہے۔ دوائیں مختلف مرکبات میں استعمال ہوتی ہیں اور انفرادی مریضوں کے ساتھ مخصوص ہیں۔ کچھ مریضوں کی کوئی دوا نہیں چل رہی ہوتی ہے۔

ارجینائن: یہ لازمی امائنو تیزاب ہے جو یوریا سائکل میں واقع ہوتا ہے۔ ارجینائن کا استعمال ارجینیس ڈیفیسئنسی میں نہیں ہوتا ہے۔ ایک دوا کے بطور اضافی ارجینائن لینے سے یوریا سائکل کو مزید مؤثر طور پر کام کرنے میں مدد ملے گی۔

کارگلومک تیزاب: نیز اس نام سے بھی جانا جاتا ہے **این-کاربامائل گلوٹامیٹ:** یہ یوریا سائکل کو دوبارہ فعال کرنے کے لئے این-اسیٹائل گلوٹامیٹ ڈیفیسیئنسی (NAGS) ڈیفیسیئنسی میں ایک ادویاتی اختیار ہے۔ چھان بین کی کارروائی یا تھیراپی کی آزمائش کے حصے کے طور پر یوریا سائکل میں خرابی کا شبہہ ہونے پر بھی اسے استعمال کیا جاسکتا ہے۔

سائٹرولین (CITRULLINE): کچھ مریضوں میں ارجینائن کے لئے اس کو متبادل بنایا جاسکتا ہے۔ اسے سائٹرولین انیمیا میں استعمال نہیں کیا جاسکتا ہے۔

سوڈیم بینزوئیٹ: یہ دوا بھی امونیا کی مقدار کو سوڈیم فینائل بیوٹیریٹ کی طرح ہی کم کرتی ہے۔

سوڈیم فینائل بیوٹیریٹ: یہ دوا خون میں امونیا کی مقدار کم کرنے کے لئے استعمال ہوتی ہے۔

یہ ضروری ہے کہ آپ اپنی سبھی دوا اپنے ڈاکٹر کی تجویز کے مطابق لیں۔

میرے بچے کو یہ عارضہ کیسے ہوا ہے؟

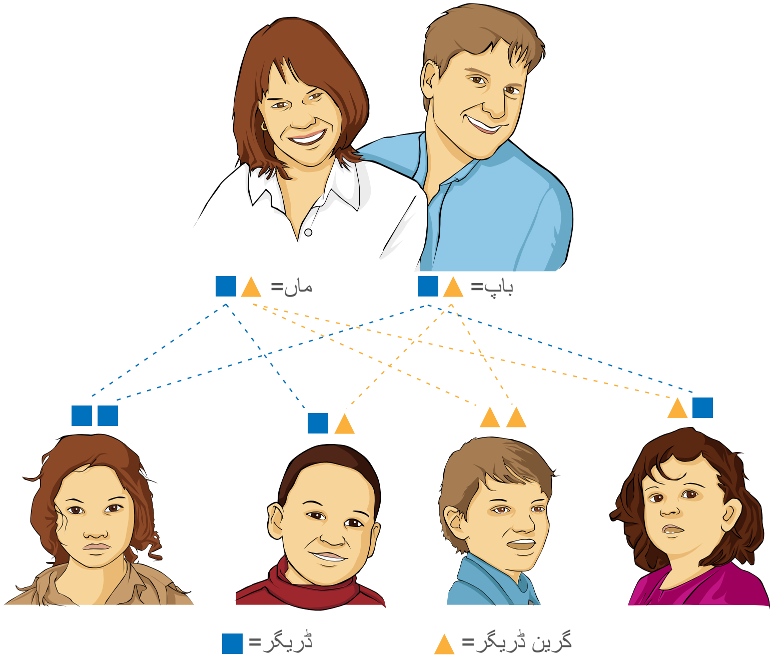
یوریا سائکل کی خرابیاں عموما جینیاتی ہوتی ہیں۔ اس کا مطلب یہ ہے کہ وہ استقرار حمل کے دوران پیش آسکنے والی کسی اور ایسی چیز سے نہیں آتی ہیں۔ جینیاتی خرابیاں وراثت میں ملتی ہیں اور جس انداز میں یہ کیفیت آپ کے بچے میں فروغ پائی ہوسکتی ہے اس کو اب بیان کیا جائے گا۔

اگر جین ماں اور باپ دونوں سے وراثت میں ملتا ہے تو اسے خود لونی مراجعتی/آٹوسومل ریسیزو کہا جاتا ہے۔

انسانی جسم میں، ہر کوئی اپنی جینیاتی معلومات میں تقریبا سات نقائص کا حامل ہوتا ہے۔ اگر آپ اور آپ کے ساتھی دونوں ہی میں ایک جیسا جینیاتی نقص ہے تو، جتنی بار بھی آپ حاملہ ہوں گی اتنی بار یوریا سائکل کی خرابی کے ساتھ آپ کے بچے کے پیدا ہونے کا امکان چار میں سے ایک ہوگا۔

یہ کس طرح پیدا ہوتا ہے؟

یہ خاکہ آپ کو بتاتا ہے کہ یہ کس طرح پیش آتا ہے۔



■■ ولسن کی بیماری میں غیر مبتلا بچہ – جین کا حامل نہیں
■▲ ولسن کی بیماری میں غیر مبتلا بچہ – عیبدار جین کا حامل
▲▲ بچہ جس کے پاس وہ حالت ہے
■▲ ولسن کی بیماری میں غیر مبتلا بچہ – عیبدار جین کا حامل

جب بچہ رحم میں پہنچتا ہے تو، یہ پیشگوئی کرنے کا کوئی طریقہ نہیں ہے کہ کون سا کرم منی اور کون سا بیضہ مل کر بچے کی تشکیل کریں گے۔ حمل ٹھہرنے پر ماں سے ایک بیضہ اور باپ سے ایک کرم منی مضغہ کے تیار ہونے کے لئے ایک ساتھ مجتمع ہوتے ہیں۔

بیضے اور کرم منی کے ہر خلیے کے نیوکلیس میں ہی موجود DNA نامی معلومات کروموزوم نام کے ڈور میں ذخیرہ ہوتی ہے۔ یہی معلومات بچے کی آنکھوں، بال وغیرہ کے رنگ کی پشین گوئی کرتی ہے اور اس میں کوئی ایسی معلومات بھی ہوگی جس کا تعلق جینیاتی مرض سے ہوتا ہے۔

ایکس ـ لنک والا مرض

کسی شخص کی صنف یا جنس کا تعین مبینہ طور پر جنسی کروموزوم سے ہوتا ہے۔ وہ دو قسموں، ایکس کروموزوم اور وائی کروموزوم میں موجود ہوتے ہیں۔ کسی خاتون میں ۲ ایکس کروموزوم ہوتے ہیں اور کسی مرد میں ۱ ایکس اور ۱ وائی ہوتا ہے۔

زیادہ عمومی یوریا سائکل کی خرابیوں میں سے ایک کو OTC کہا جاتا ہے، جس کا مطلب ہے آرنیتھائن ٹرانس کاربامولائیس ڈیفیسیئنسی۔ یہ ایکس لنک والے مرض کی حیثیت سے وراثت میں منتقل ہوتا ہے۔ اس کا مطلب یہ ہے کہ اس قسم کی خرابی والدین سے بچے کو ایکس کروموزوم کے ساتھ پہنچتی ہے۔ اگر وہ بچہ خاتون کی صنف سے ہے تو، چونکہ خواتین میں دو ایکس کروموزومز ہوتے ہیں، لہذا اچھا ایکس ناقص ایکس والی دشواری کو متوازن بنا دیتا ہے۔ لیکن چونکہ مردوں میں صرف ایک ہی ایکس کروموزوم ہوتا ہے لہذا یہ ایک معمول کے ایکس کے ذریعہ متوازن بن جاتا ہے جیسا کہ خواتین میں ہوتا ہے، لیکن مردوں میں اس کا نتیجہ یہ ہوتا ہے کہ یہ مرض مزید شدت اختیار کرجاتا ہے۔ کبھی کبھی، کسی بچے میں یوریا سائکل کی ایسی خرابی فروغ پاسکتی ہے جو موروثی نہیں ہوتی ہے۔ ایسی صورتوں میں، کسی آئندہ بچے میں یہ خرابی فروغ پانے کا خطرہ انتہائی معمولی ہوتا ہے۔ یوریا سائکل کی خرابیوں کے ساتھ یہ ضروری ہے کہ ایک ماہر جینیات کو شامل کیا جائے، تاکہ یہ تعین کیا جائے کہ آیا یہ کیفیت آزادانہ طور پر پیدا ہوئی ہے یا وراثت میں ملی ہے۔

اپنے بچے کی کیفیت پر گفتگو کرنے کے لئے آپ کو ایک ماہر جینیات سے ملنے کا موقع پیش کیا جائے گا۔

مستقبل میرے بچے کے لئے کس چیز کا حامل ہے؟

جیسے پہلے بیان کیا گیا، یوریا سائکل کے امراض کی شدت کافی متغیر ہے۔ کچھ صورتوں میں، کیفیت اتنی معمولی ہوتی ہے کہ ماہر خصوصی کو صرف سالانہ بنیاد پر بچے کو دیکھنے کی ضرورت ہوتی ہے۔ اس قسم کے مریضوں کے ساتھ ایک سالانہ جانچ پڑتال سے ڈاکٹر کو کسی ایسی تبدیلیوں سے واقف رہنے میں مدد ملتی ہے جو مریض کی عمر بڑھنے کے ساتھ پیش آرہی ہوسکتی ہیں۔ بڑھتی عمر کے ساتھ پروٹین کی مقدار کو کم کرنا اور دوا شروع کرنا لازمی ہوسکتا ہے۔

جو بچے زیادہ شدید طور پر متاثر ہیں انہیں ایک میٹابولک ٹیم کو دکھانا اور ان سے تشخیص کروانا اہم ہے۔ ممکن ہے کہ زیادہ شدید طور پر متاثرہ بچے کو میٹابولک ڈاکٹر کے علاوہ ماہرین خصوصی کی ٹیموں تک رسائی حاصل کرنے کے واسطے مقامی معاشرتی خدمت کے تعاون کی ضرورت ہوگی۔ اس میں خصوصی ضروریات سے متعلق سوشل ورکر، اسپیچ تھیراپی، فزیو تھیراپی، معاشرتی معالجین اطفال، امراض اطفال سے متعلق نرس وغیرہ شامل ہوں گے۔

جو بچے شدید طور پر متاثر ہیں انہیں آموزشی مشکلات درپیش ہوسکتی ہیں اور اسی وجہ سے ان کی تشخیص کیے جانے کی ضرورت ہوسکتی ہے تاکہ وہ جو تعلیم حاصل کرتے ہیں وہ بچے کی آموزشی اہلیت کے متناسب ہونے کو یقینی بنایا جائے۔

حمل

یوں تو یوریا سائکل کی خرابیوں کو منصفانہ حد تک سنگین امراض خیال کیا جاتا ہے، لیکن معالجوں کی تطہیر مستقل طور پر کی جاتی ہے اور رواں تحقیق کا مطلب یہ ہے کہ مریضوں کے لئے طویل مدتی نتیجے میں بہتری آ رہی ہے۔ بلا شبہہ اس کا انحصار ہمیشہ یوریا سائکل کی اس خرابی کی نوعیت اور شدت پر ہوگا جو اس انفرادی شخص کو لاحق ہے۔

ایک تندرست اور صحتمند فرد کی حیثیت سے بچے کو جنم دینا جسم پر کافی زیادہ تناؤ اور کسلمندی ڈالتا ہے۔ یوریا سائکل کی خرابی والے مریض کی حیثیت سے، استقرار حمل کا اثر تناؤ کی اس سطح کو بڑھا دے گا اور مناسب طریقے سے نگہداشت نہیں کیے جانے پر ماں اور بچہ دونوں کے لئے دشواریوں کا باعث ہوسکتا ہے۔

یہ صلاح دی جاتی ہے کہ جنسی تعلقات میں شامل سبھی خواتین مناسب امتناع حمل کے ساتھ معقول حد تک تحفظ یافتہ رہیں۔ جہاں بھی ممکن ہوگا سبھی استقرار حمل منصوبہ بند ہونا چاہیے اور آپ کے اسپیشلسٹ کنسلٹنٹ (ماہر صلاحکار) کے ساتھ وضع حمل سے ماقبل کی نگہداشت فراہم کی جانی چاہیے۔

آپ کے استقرار حمل کے دوران آپ کے اسپیشلسٹ کنسلٹنٹ اور آپ کی مقامی زچگی ٹیم کے بیچ آپ کی نگہداشت کا اشتراک کیا جائے گا۔ یہ اس بات کو یقینی بناتی ہے کہ استقرار حمل کے پورے عرصہ میں ماں اور بچے دونوں کو زیادہ سے زیادہ دستیاب تعاون فراہم کرایا جاتا ہے۔ ممکن ہے کہ آپ پر زیادہ گہری نگاہ رکھی جائے گی اور آپ کا کچھ معالجہ، شاید خوراک یا دوا بھی، تبدیل کی جائے گی۔

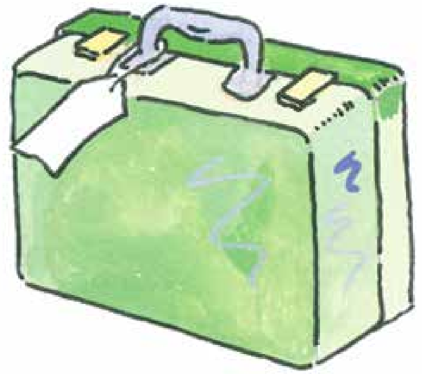
سفر کرنا

سفر کرنا بہت حد تک روزمرہ کی زندگی کا حصہ ہے اور یہ یوریا سائکل کی خرابی والے کسی شخص کے لئے رکاوٹ نہیں بننا چاہیے۔ اگر لمبی ٹرپ کا منصوبہ بنا رہے ہیں یا اگر بیرون ملک جا رہے ہیں تو حساس نوعیت کی احتیاطی تدابیر اپنانا دانشمندی ہے۔

بس یہ پتہ کرلینا لائق فہم ہوسکتا ہے کہ باہر رہتے ہوئے اگر آپ بیمار پڑ جاتے ہیں تو آیا آپ کی منزل مقصود پر مناسب طبی سہولیات مقامی طور پر موجود ہیں۔

باہر رہتے ہوئے اپنی خوراک اور دوا جاری رکھنا اور یہ یقینی بنانا از حد ضروری ہے کہ آپ کے ٹرپ تک چلتے رہنے کے لئے آپ کے پاس مناسب سپلائی موجود ہے۔

آپ کو اپنی بیماری کی نوعیت کے سلسلے میں کچھ معلومات اپنے پاس رکھنی چاہیے جو آپ کی طبی ٹیم کے ذریعہ فراہم کی جاسکتی ہے اور اس مقصد کے لئے کچھ UCD ایمرجنسی کارڈز تیار کیے گئے ہیں جس میں آپ کی کیفیت اور علاج کے بارے میں مخصوص معلومات شامل ہوتی ہے۔ بیرون ملک آپ کے طویل تر وقفوں کے پیش نظر آپ کی طبی ٹیم کسی ایسے مقامی ڈاکٹر کی بابت بتا سکے گی جو آپ کی نگہداشت پر نگاہ رکھ سکتا ہے۔



فرہنگ

اتلاف: بیماری کی شروعات کو بتانے والی ایک میٹابولک اصطلاح جو جسم میں خلیوں اور نسیج کے اندر ذخیرہ شدہ پروٹین کی تحلیل کا عمل تبدیل ہونے کا نتیجہ ہوتی ہے۔ عموما یہ استہال اور الٹی یا معمولی انفیکشن کی وجہ سے ہوتا ہے۔

امائنو تیزاب: پروٹینز کے تعمیری بلاکس

امونیا: جسم کے پروٹین میں تحلیل ہونے کی وجہ سے زہریلا ضمنی مصنوع

پرانا: طویل مدتی

خامرہ (انزائم): جسم میں ایک کیمیائی مادہ جو کیمیائی تعامل کو مزید تیز رفتار کردیتا ہے

درون ورید: خون کی رگ میں

سخت: اچانک شروعات، شدید

سدباب: وہ طریقہ جس کے ذریعہ جسم پیشاب اور فضلات کی شکل میں میں فاضل مادے سے چھٹکارا حاصل کرتا ہے

گیسٹرواسٹومی: ایک غذائی نلکی جو براہ راست شکم کی دیوار سے ہوکر لگائی جاتی ہے

معالج اطفال: ایک ڈاکٹر جو خصوصی طور پر بچوں کی نگہداشت میں تربیت حاصل کرتا ہے

منھ کے راستے: منھ کے ذریعہ

ناک و آنت سے متعلق نلکی: ایک غذائی نلکی جو ناک کے راستے پیٹ میں جاتی ہے

یوریا: امونیا یوریا میں تبدیل ہوجاتا ہے یہ کم زہریلا ہوتا ہے اور پیشاب میں خارج ہوسکتا ہے

مریض کی تنظیموں کی مزید معلومات اور رابطے کے لئے
www.e-imd.org

اگر آپ کے علاج، یا یوریا سائکل والے مرض کے کسی اور پہلو کے سلسلے میں آپ کے کوئی استفسارات ہیں تو، براہ کرم اپنے صلاحکار، کلینکل نرس اسپیشلسٹ، ماہر غذا/ڈائٹیشن یا ڈاکٹر سے رابطہ کریں۔

یہ کتابچہ E-IMD پروجیکٹ سے ماخوذ ہے جس کو یوروپی یونین سے، صحت پروگراموں کے لائحہ عمل میں مالی تعاون حاصل ہوا ہے۔ مزید معلومات کے لئے
http://ec.europa.eu/health/programme/policy/index_en.htm

E-IMD اس کتابچہ میں مستعمل عکس بندیوں کے ہمدردانہ اشتراک کے لئے یورو ولسن نیٹ ورک کا خصوصی شکریہ ادا کرنا چاہتا ہے
www.eurowilson.org