بی ٹا تھیلیسیمیا مائینر

ڈاکٹر معین الدین

سوال نمبر۱: تھیلیسیمیا کیا ہے ؟

تھیلیسیمیا یونانی زبان کے ایک لفظ تھیلاس سے اخذ ہے جس کے معنی ہیں سمندر۔ چونکہ یہ بیماری سب سے پہلے ایک ایسے ملک (یونان) میں دریافت ہوئی تھی جو سمندر (بحیرہ قلزم) کے کنارے واقع ہے اسلئے اس مناسبت سے اس بیماری کو تھیلیسیمیا کہا جاتا ہے۔ یہ بیماری خون کے سرخ خلیوں میں موجود ہیموگلوبن کی مقدار میں جینیاتی خرابی کے باعث پیدا ہوتی ہے اس کے ساتھ ساتھ خون میں موجود سرخ خلیوں کی تعداد میں بھی تبدیلی آجاتی ہے۔

سوال نمبر۲: بی ٹا تھیلیسیمیا مائنر کیا ہے ؟

جینیاتی خرابی کی نوعیت کی بنا پر تھیلیسیمیا کی دو بڑی قسمیں ہیں جنھیں ایلفا تھیلیسیمیا اور بی ٹا تھیلیسیمیا کہتے ہیں۔ جینیاتی نقص کی شدّت کے اعتبار سے بی ٹا تھیلیسیمیا کی تین قسمیں ہیں جنھیں تھیلیسیمیا مائنر، تھیلیسیمیا میجر اور تھیلیسیمیا انٹرمیڈیا کہا جاتا ہے۔ تھیلیسیمیا مائنر ایک بے ضرر قسم کا تھیلیسیمیا ہے۔ اس کی موجودگی سے متاثرہ شخص کی زندگی پر کوئی قابلِ ذکر اثر نہیں پڑتا۔ چونکہ تھیلیسیمیا مائنر کی بظاہر کوئی علامات نہیں ہوتی اس لئے اس کی حتمی تشخیص لیبارٹری ٹیسٹ کے بغیر ممکن نہیں۔

سوال نمبر۳: بی ٹا تھیلیسیمیا مائنر کس طرح ہوتا ہے ؟

بی ٹا تھیلیسیمیا مائنر ایک جینیاتی خرابی ہے اور تمام جینیاتی نقائص کی طرح یہ بھی موروثی طور پر والدین سے بچوں میں منتقل ہوتا ہے۔

سوال نمبر۴: کیا بی ٹا تھیلیسیمیا مائنر کسی دوسرے طریقے سے بھی بچّوں میں منتقل ہوسکتا ہے ؟

بی ٹا تھیلیسیمیا مائنر صرف موروثی طور پر ہی والدین سے بچّوں میں منتقل ہوتا ہے۔ یہ ناممکن ہے کہ تھیلیسیمیا پیدائش سے پہلے یا اس کے بعد کسی دوسرے طریقے سے بچّوں میں یا بڑوں میں منتقل ہو۔ کبھی کبھار بی ٹا تھیلیسیمیا جین حمل کے وقت کسی بچّے میں قدرتی طور پر نمودار ہوجاتی ہے حالانکہ والدین میں یہ جین موجود نہیں ہوتی۔ اس عمل کو (Spontaneous Mutation) کہتے ہیں۔ لیکن اس کا تناسب اس قدر کم ہے کہ اگر یہ کہا جائے کہ تھیلیسیمیا کی جین صرف والدین سے ہی بچّوں میں منتقل ہوتی ہے تو یہ بات حقیقت سے زیادہ بعید نہیں ہوگی۔

سوال نمبر۵: موروثی طور پر بچّوں میں تھیلیسیمیا کی منتقلی کے کیا امکانات ہیں ؟

بچّوں میں تھیلیسیمیا کی منتقلی کا دارومدار والدین میں تھیلیسیمیا کی کیفیت پر ہوتا ہے۔ ذیل میں دیئے گئے چارٹ سے یہ بات واضح ہو جاتی ہے۔

والدین میں تھیلیسیمیا کی کیفیت		بچّوں میں تھیلیسیمیا کی کیفیت اور اس کا فیصد تناسب		
والد / والدہ	والدہ / والد	نارمل	بی ٹا تھیلیسیمیا مائنر	بی ٹا تھیلیسیمیا میجر
نارمل	نارمل	۱۰۰	--	--
بی ٹا تھیلیسیمیا مائنر	نارمل	۵۰	۵۰	--
بی ٹا تھیلیسیمیا میجر	نارمل	--	۱۰۰	--
بی ٹا تھیلیسیمیا میجر	بی ٹا تھیلیسیمیا مائنر	--	۵۰	۵۰
بی ٹا تھیلیسیمیا میجر	بی ٹا تھیلیسیمیا میجر	--	--	۱۰۰
بی ٹا تھیلیسیمیا مائنر	بی ٹا تھیلیسیمیا مائنر	۲۵	۵۰	۲۵

چارٹ نمبر ۱

سوال نمبر۶: اگر ایک شخص جسے بی ٹا تھیلیسیمیا مائنر ہو کسی ایسی عورت سے شادی کرے جسے بی ٹا تھیلیسیمیا مائنر نہ ہو تو اس صورت میں بچوں میں تھیلیسیمیا کی جین کی منتقلی کے کیا امکانات ہیں ؟

اس شادی کے نتیجے میں پیدا ہونے والے بچّوں کے تھیلیسیمیا جین سے متاثر ہونے کے امکانات ۵۰ فیصد ہیں جبکہ نارمل بچّے پیدا ہونے کے امکانات بھی ۵۰ فیصد ہیں۔ (دیکھئے چارٹ نمبر۱)۔ اس قانون کا اطلاق پیدا ہونے والے ہر بچے پر یکساں ہوتا ہے یعنی ہر حمل میں ۵۰ فیصد امکان ہے کہ بچّے کو تھیلیسیمیا مائنر ہو۔ جبکہ ۵۰ فیصد امکان ہے کہ بچّے میں تھیلیسیمیا کی جین منتقل نہ ہو اور اس بچّے کو تھیلیسیمیا مائنر نہ ہو۔ یہ عین ممکن ہے کہ بدقسمتی سے کسی خاندان کے تمام بچوں کو بی ٹا تھیلیسیمیا مائنر ہو جبکہ انتہائی خوش قسمت خاندان کے تمام بچّے بالکل نارمل ہوں۔

سوال نمبر۷: اگر دونوں والدین میں بی ٹا تھیلیسیمیا مائینر ہو تو بچوں میں تھیلیسیمیا کی کیفیت کیا ہوگی ؟

اگر دونوں والدین میں بی ٹا تھیلیسیمیا مائینر ہو تو ان کے ہاں پیدا ہونے والے ہر بچّے کی بی ٹا تھیلیسیمیا کی ممکنہ کیفیت ذیل کے چارٹ کے مطابق ہوگی۔

بچّوں میں تھیلیسیمیا کی ممکنہ کیفیت	فیصد چانس
نارمل	۲۵
بی ٹا تھیلیسیمیا میجر	۲۵
بی ٹا تھیلیسیمیا مائینر	۵۰

چارٹ نمبر۲

تھیلیسیمیا جین کی بچّوں میں منتقلی کے امکانات محض ایک چانس ہے جسے (Law of Probability) کنٹرول کرتا ہے۔ اس کے مطابق کسی بھی جینیاتی نقص کی بچّوں میں منتقلی ایک خاص تناسب سے ہوتی ہے جس کا اطلاق ہر حمل پر یکساں ہوتا ہے۔ مندرجہ بالا چارٹ کی رُو سے ہر حمل میں ۲۵ فیصد چانس ہے کہ بچہ بالکل نارمل ہو ۔ یعنی اس میں تھیلیسیمیا کی جین منتقل نہ ہوئی ہو ۔ ۲۵ فیصد چانس ہے کہ یہ جین دونوں والدین سے بچّے میں منتقل ہو اور بچّے کو تھیلیسیمیا میجر کی مہلک بیماری ہوجائے۔ جبکہ ۵۰ فیصد چانس یہ ہے کہ بچّے میں تھیلیسیمیا کی جین والدین میں سے صرف ایک کی طرف سے منتقل ہو ۔ ایسی صورت میں بچہ والدین کی طرح تھیلیسیمیا مائینر سے متاثر ہوگا اور آنے والی نسل میں تھیلیسیمیا کی جین کی منتقلی کا سبب بنے گا ۔ خیال رہے کہ چارٹ نمبر۲ میں لکھے ہوئے چانس کا اطلاق ہر حمل پر مذکورہ تناسب سے صرف اس صورت میں ہوگا جب دونوں والدین میں تھیلیسیمیا مائینر کی جین بیک وقت موجود ہو۔

سوال نمبر۸: دنیا کے کون سے علاقے تھیلیسیمیا سے سب سے زیادہ متاثر ہیں ؟

آبادی کی منتقلی ، ذرائع نقل و حمل میں آسانی اور مختلف اقوام کے افراد کے مابین شادی کی وجہ سے دنیا ایک بڑی کمیونٹی بن گئی ہے۔ اس لئے وہ بیماریاں جو کہ ماضی میں خاص گروہوں اور خاص جغرافیائی حدود تک محدود تھیں اب بہت پھیل گئی ہیں۔ اس کا اطلاق تھیلیسیمیا پر بھی ہوتا ہے۔

تاہم دنیا کے کچھ علاقے ایسے ہیں جہاں تھیلیسیمیا بہت عام ہے۔ یہ علاقے تھیلیسیمیا بیلٹ (Thalassemia Belt) کہلاتے ہیں۔ یہ بیلٹ مغرب میں یونان سے شروع ہو کر افریقہ، مشرقِ وسطیٰ ایران، پاکستان اور ہندوستان سے گزرتے ہوے مشرق بعید، چین اور انڈونیشیا تک پھیلی ہوئی ہے۔

سوال نمبر۹: پاکستان میں بی ٹا تھیلیسیمیا کی جین کی شرح کیا ہے؟

پاکستان میں قومی سطح پر بی ٹا تھیلیسیمیا کی جین کے حوالے سے ابھی تک کوئی سروے نہیں کیا گیا۔ چند اداروں نے اپنے طور پر محدود پیمانے پر ان مریضوں کے اعداد و شمار جمع کئے ہیں۔ ان کے مطابق پاکستان میں بی ٹا تھیلیسیمیا جین کی شرح چھ فیصد ہے۔ لہذا ہم یہ کہہ سکتے ہیں کہ پاکستان میں اس وقت ۸۵ لاکھ افراد بی ٹا تھیلیسیمیا مائینر سے متاثر ہیں۔ آبادی میں اضافے کے ساتھ ساتھ یہ تعداد مزید بڑھے گی۔ ایک اندازے کے مطابق پاکستان کی آبادی ۲۰۲۵ء میں ۲۵ کروڑ تک پہنچ جائے گی۔ اس کی بنا پر بی ٹا تھیلیسیمیا جین سے متاثرہ افراد کی تعداد ڈیڑھ کروڑ ہو جائے گی جب کہ ۲۰۰۰ء میں ان کی تعداد ۸۰ لاکھ تھی۔ بی ٹا تھیلیسیمیا مائینر کی جین کے حامل افراد کی تعداد میں اضافہ پریشانی کا سبب اس لئے نہیں ہے کہ بی ٹا تھیلیسیمیا مائینر کی وجہ سے ان افراد پر کوئی قابل ذکر جسمانی، ذہنی یا جنسی اثرات مرتب نہیں ہوتے۔

سوال نمبر۱۰: کیا تھیلیسیمیا جین کے حامل افراد کا تناسب پاکستان میں یکساں ہے؟

بی ٹا تھیلیسیمیا جین کا تناسب پورے پاکستان میں یکساں نہیں ہے۔ جس خاندان میں بی ٹا تھیلیسیمیا کے مریض ہیں وہاں یہ امکان ہے کہ تقریباً ۱۵ سے ۱۷ فیصد افراد تھیلیسیمیا مائینر سے متاثر ہیں جبکہ وہ خاندان جن کے کسی بھی فرد میں کبھی بھی تھیلیسیمیا کی تشخیص نہ ہوئی ہو۔ اس بیماری سے بہت حد تک محفوظ رہتے ہیں۔ ایسے خاندان میں بی ٹا تھیلیسیمیا کا تناسب ایک فیصد سے بھی کم ہے۔ تھیلیسیمیا جین کی شرح کے جو اعداد و شمار (چھ فیصد) پاکستان کے لئے بتائے جاتے ہیں وہ ان دو انتہائی اعداد کا اوسط ہیں۔

سوال نمبر۱۱: بی ٹا تھیلیسیمیا مائینر کا انسانی زندگی پر کیا اثر ہوتا ہے؟

بی ٹا تھیلیسیمیا مائینر کا انسانی زندگی پر کوئی قابل ذکر اثر نہیں ہوتا۔ خاص طور پر جسمانی،

ذہنی اور جنسی اہلیت میں کسی قسم کی کمی واقع نہیں ہوتی۔ متاثرہ افراد کی نہ صرف جسمانی نشو و نما اور شکل و صورت نارمل ہوتی ہے ان کی ذہنی صلاحیت بھی بالکل نارمل ہوتی ہے۔ ان کی اوسط عمر بھی نارمل افراد کی اوسط عمر کے برابر ہوتی ہے۔ یہ افراد کسی طرح بھی نارمل افراد سے کمتر نہیں ہوتے۔ یہی وجہ ہے کہ بی ٹا تھیلیسیمیا جین کے حامل اکثر افراد عموماً اس بات سے قطعی لاعلم ہوتے ہیں کہ ان کی جین میں کوئی نقص ہے۔ یہ لاعلمی ان کے لئے باعث زحمت ہوسکتی ہے اور کسی ایسے بچّے کی پیدائش کا سبب بن سکتی ہے جسے بی ٹا تھیلیسیمیا میجر ہو (دیکھئے چارٹ نمبر ۱)۔

سوال نمبر۱۲: کیا بی ٹا تھیلیسیما مائینر کبھی بی ٹا تھیلیسیمیا میجر میں تبدیل ہو سکتا ہے ؟

نہیں۔ بی ٹا تھیلیسیمیا مائینر کبھی بھی بی ٹا تھیلیسیمیا میجر میں تبدیل نہیں ہوسکتا۔ تھیلیسیمیا کی جو قسم بچّے کو موروثی طور پر والدین سے ملتی ہے وہ تا زندگی اس کے ساتھ رہتی ہے۔ یہ بیماری نہ ہی شدت اختیار کرتی ہے اور نہ ہی اس میں کوئی کمی واقع ہوتی ہے۔ بی ٹا تھیلیسیمیا مائینر کے مریضوں کا یہ خوف کہ کہیں ان کی بیماری بی ٹا تھیلیسیمیا میجر میں تبدیل نہ ہو جائے قطعی بے جا اور بے بنیاد ہے۔ تھیلیسیمیا میں جینیاتی خرابی کے متعلق چند حقائق ذیل میں درج ہیں۔

۱۔ ایلفا تھیلیسیمیا کبھی بھی بی ٹا تھیلیسیمیا میں تبدیل نہیں ہوتا۔

۲۔ تھیلیسیمیا مائینر کبھی بھی تھیلیسیمیا میجر میں تبدیل نہیں ہوتا اور نہ ہی تھیلیسیمیا میجر کبھی تھیلیسیمیا مائینر میں تبدیل ہوسکتا ہے۔

۳۔ تھیلیسیمیا کی مختلف اقسام کی شدت میں نہ ہی اضافہ ہوتا ہے اور نہ ہی اس میں کمی واقع ہوتی ہے۔

سوال نمبر۱۳: کیا بی ٹا تھیلیسیمیا جین بچّے پیدا کرنے کی صلاحیت میں کمی کا باعث ہو سکتی ہے ؟

نہیں۔ بی ٹا تھیلیسیمیا جین کے حامل مرد یا عورت کی بچّے پیدا کرنے کی صلاحیت پر بالکل کوئی اثر نہیں ہوتا۔ تولیدی صلاحیت اور جنسی قوت نہ ہی زیادہ ہوتی ہے اور نہ ہی اس میں کوئی کمی واقع ہوتی ہے۔

سوال نمبر۱۴: کیا بی ٹا تھیلیسیمیا مائینر کا زچگی پر کوئی اثر پڑتا ہے ؟

بی ٹا تھیلیسیمیا مائینر اگرچہ مردوں میں ایک بالکل بے ضرر سی کیفیت ہے لیکن عورتوں میں

حمل کے دوران اس کے کچھ مضر اثرات مرتب ہو سکتے ہیں۔ نارمل حالات میں عورتوں میں ہیمو گلوبن کی مقدار مردوں کے مقابلے میں کم ہوتی ہے جبکہ حاملہ خواتین میں انہی کی ہم عمر غیر حاملہ خواتین کے مقابلے میں ہیموگلوبن کی مقدار اور بھی کم ہوتی ہے۔ تھیلیسیمیا مائنر سے متاثرہ خواتین میں ہیمو گلوبن کی مقدار مزید کم ہوجاتی ہے جیساکہ مندرجہ ذیل چارٹ میں دکھایا گیا ہے۔

کیفیت	گرام فیصد اوسط ہیموگلوبن
بالغ مرد	۱۵
غیر متاثرہ ۔ غیر حاملہ خواتین	۱۳
غیر متاثرہ ۔ حاملہ خواتین	۱۲
متاثرہ ۔ غیر حاملہ خواتین	۱۱
متاثرہ ۔ حاملہ خواتین	۱۰

چارٹ نمبر۳: مردوں اور عورتوں میں ہیموگلوبن کی مقدار کا موازنہ

بعض اوقات ان عورتوں میں ہیموگلوبن اس قدرکم ہو جاتی ہے کہ ان میں انتقالِ خون کی ضرورت پڑتی ہے۔ بی ٹا تھیلیسیمیا مائنر سے متاثر حاملہ خواتین کے بارے میں دوسری اہم بات یہ ہےکہ ان کو فولک ایسڈ (جو کہ ایک وٹامن ہے) زیادہ مقدار میں کھانا چاہیئے تاکہ پہلے سے موجود خون کی کمی مزید نہ بڑھنے پائے۔

سوال نمبر۱۵: اگر بی ٹا تھیلیسیمیا مائنر جسمانی، ذہنی اور جنسی کمزوری پیدا نہیں کرتا تو پھر اس کی اہمیت کیا ہے ؟

جیسا کے اوپر بیان کیا گیا ہے بی ٹا تھیلیسیمیا مائنر کو ڈاکٹری نقطہ نظر سے ایک جینیاتی حادثہ (Mishap) کہا جا سکتا ہے جو کہ نسل درنسل بچوں میں تو منتقل ہوتا رہتا ہے لیکن اس جین کے حامل افراد کیلیئے کسی قابل ذکر تکلیف کا سبب نہیں بنتا۔ یہی وجہ ہے کہ بی ٹا تھیلیسیمیا مائنر کے علاج کو غیر ضروری سمجھا جاتا ہے۔ البتہ دوران حمل بی ٹا تھیلیسیمیا مائنر سے متاثرہ خواتین میں مدد کی ضرورت اس وقت پڑسکتی ہے جب ان کی ہیموگلوبن بہت کم ہوجائے۔ اس صورت میں انتقالِ خون ناگزیر ہو جاتا ہے۔

تھیلیسیمیا مائینر کی اہمیت اس شخص کیلئے نہیں ہے جس میں یہ جینیاتی نقص موجود ہوتا ہے اسکی تشخیص کی اہمیت کا اطلاق اس کی آنے والی نسلوں پر ہوتا ہے۔ یہ صورتحال اس وقت پیدا ہوتی ہے جب بی ٹا تھیلیسیمیا جین کا حامل شخص کسی نارمل عورت سے شادی کرے تو اس شادی کے نتیجے میں پیدا ہونے والے ۵۰ فیصد بچّے تھیلیسیمیا مائینر سے متاثر ہوسکتے ہیں۔ یہ بچّے تھیلیسیمیا جین کے حوالے سے اپنے والدین سے مشابہت رکھتے ہیں اور اس جین کو آنے والی نسل کے ۵۰ فیصد بچّوں میں منتقل کرتے ہیں۔ یہ سلسلہ نسل در نسل چلتا رہتا ہے۔ یہ صورت حال بذاتِ خود زیادہ خراب نہیں ہوتی کیونکہ کسی بی ٹا تھیلیسیمیا مائینر شخص سے پیدا ہونے والے بچّے صرف بی ٹا تھیلیسیمیا مائینر ہی کے حامل ہوسکتے ہیں۔ وہ بی ٹا تھیلیسیمیا میجر کا شکار نہیں ہوسکتے (دیکھئے چارٹ نمبر۱)۔

بی ٹا تھیلیسیمیا مائینر کی اہمیت اس صورت میں ہے جب بی ٹا تھیلیسیمیا جین کے حامل دو افراد آپس میں شادی کریں۔ ایسی شادی کے نتیجے میں پیدا ہونے والے کچھ بچّے تھیلیسیمیا میجر کا شکار ہو سکتے ہیں (دیکھئے چارٹ نمبر۲)۔ تھیلیسیمیا میجر سے متاثرہ بچّہ جسمانی تکلیف، ذہنی اذیت اور معاشی تباہی کی داستان ہے۔ اس کہانی کا اختتام چند سالوں کی کربناک زندگی کے بعد بچّے کی موت کی صورت میں ہوتا ہے۔

اس لئے منطقی سوچ یہ کہتی ہے کہ۔ بی ٹا تھیلیسیمیا کے حامل دو افراد آپس میں شادی نہ کریں۔

اگر پاکستان میں ہونے والی تمام شادیوں میں اس بات کا خیال رکھا جائے تو ۲۰۲۵ء تک یہ ملک تھیلیسیمیا میجر سے پاک ہوسکتا ہے۔ لیکن بی ٹا تھیلیسیمیا مائینر کا استحصال ناممکن ہے۔ یہ کیفیت ازل سے ہے اور شاید ابد تک رہے۔

سوال نمبر۱۶: بی ٹا تھیلیسیمیا مائینر کی تشخیص کس طرح کی جاتی ہے ؟

خون کے ایک عام ٹیسٹ (Complete Blood Count) کے نتائج سے ایک ڈاکٹر بی ٹا تھیلیسیمیا کی ممکنہ موجودگی کا شُبہ تو ظاہر کر سکتا ہے لیکن اس بیماری کی حتمی تشخیص ایک خاص ٹیسٹ سے ہی ہوتی ہے جسے ہیموگلوبن الیکٹروفوریسز (Hemoglobin Electrophoresis) کہتے ہیں یہ ٹیسٹ چھ ماہ کی عمر کے بعد تمام لوگوں پر کیا جانا چاہیئے۔ تاہم یہ ایک بہت مشکل، انتہائی مہنگا اور شاید ناممکن پروگرام ہے۔ عملی طور پر یہ ٹیسٹ اس وقت کیا جانا چاہیئے جب کسی خاندان میں کوئی ایک

فرد بھی بی ٹا تھیلیسیمیا جین کا حامل پایا جائے خواہ اس کو بی ٹا تھیلیسیمیا مائینر ہو یا بی ٹا تھیلیسیمیا میجر۔

سوال نمبر ۱۷: ہیموگلوبن الیکٹروفوریسز (Hemoglobin Electrophoresis) کس طرح بی ٹا تھیلیسیمیا مائینر کی تشخیص میں مدد دیتی ہے ؟

بی ٹا تھیلیسیمیا مائینر سرخ خلیوں میں موجود ہیموگلوبن کی بیماری ہے۔ چھ ماہ سے زیادہ عمر کے تمام افراد کے سرخ خلیوں میں ہیموگلوبن کی تین اقسام ایک خاص تناسب میں موجود ہوتی ہیں۔ انہیں ہیموگلوبن A ، A2 اور F کہا جاتا ہے۔ یہ تناسب تمام نارمل انسانوں میں ہمیشہ یکساں ہوتا ہے۔ تھیلیسیمیا مائینر میں ہیموگلوبن A2 کی مقدار بڑھ جاتی ہے۔ بی ٹا تھیلیسیمیا مائینر سے متاثرہ افراد اور نارمل افراد کے درمیان ہیموگلوبن A2 کی مقدار میں اگرچہ زیادہ فرق نہیں ہے لیکن یہ انتہائی اہم اور تشخیصی اہمیت کا حامل ہے۔ بی ٹا تھیلیسیمیا مائینر سے متاثرہ اکثر افراد میں HbA2 کی مقدار ۴ فیصد سے ۷ فیصد ہوتی ہے۔ جیساکہ ذیل کے چارٹ میں واضح کیا گیا ہے۔

ہیموگلوبن	نارمل فیصد	تھیلیسیمیا فیصد
HbA	۹۶	۹۵
HbA2	۳	۴
HbF	۱	۱

چارٹ نمبر ۴

سوال نمبر ۱۸: اس ٹیسٹ کی قیمت کیا ہے ؟

اگرچہ ہیموگلوبن الیکٹروفوریسز ایک سپیشل ٹیسٹ ہے لیکن یہ بہت مہنگا نہیں ہے کمرشل لیبارٹریز مختلف وجوہات کی بنا پر زیادہ قیمت وصول کرتی ہیں۔ لیکن فلاحی ادارے، تھیلیسیمیا سوسائیٹیز اور گورنمنٹ کے ادارے جو قومی تھیلیسیمیا اسکرین پروگرام کا حصہ ہوں اس ٹیسٹ کو ایسی قیمت پر کر سکتے ہیں جو ہر کس و ناکس کی پہنچ میں ہے۔

سوال نمبر ۱۹ : تھیلیسیمیا کا سٹیٹس جاننے کے لئے سب سے موزوں عمر کیا ہے ؟

کسی بھی فرد کا تھیلیسیمیا سٹیٹس کبھی تبدیل نہیں ہوتا۔ پیدائش کے وقت تھیلیسیمیا کا جو بھی

سٹیٹس ہو وہ تا زندگی برقرار رہتا ہے ۔ تھیلیسیمیا سٹیٹس چھ ماہ کی عمر کے بعد کسی وقت بھی معلوم کیا جاسکتا ہے۔ چھ ماہ کی عمر کی حد اس لئے مقرر کی گئی ہے کہ پیدائش کے پہلے چھ ماہ میں کچھ مخصوص وجوہات کی بنا پر ہیمو گلوبن الیکٹروفوریسز کے نتائج کی تشریح غیر یقینی ہوتی ہے۔ تھیلیسیمیا سٹیٹس جاننے کی ضرورت زندگی میں صرف ایک دفعہ ہوتی ہے کیونکہ کسی بھی فرد کے تھیلیسیمیا سٹیٹس میں پیدائش کے بعد کوئی تبدیلی نہیں آ سکتی۔ چونکہ تھیلیسیمیا مائنر کی اہمیت تھیلیسیمیا میجر سے متاثرہ بچے کی پیدائش کی وجہ سے ہے اسلیے بہت اچھا ہو اگر شادی سے پہلے تھیلیسیمیا کے سٹیٹس کا پتہ لگا لیا جائے۔

سوال نمبر۲۰: جینیاتی مشاورت (Genetic Counselling) کیا ہے ؟

جینیاتی مشاورت کا مقصد لوگوں کو جینیاتی بیماریوں سے آگاہ کرنا ہے جس میں جینیاتی بیماریوں کے پھیلنے کے طریقہ کار، ان کے مضر اثرات اور ان کا سدِباب شامل ہیں ۔ ہر فزیشن جینیاتی کونسلر ہو سکتا ہے اور لوگوں کو جینیاتی بیماریوں کے بارے میں بتا سکتا ہے۔ تھیلیسیمیا کے کچھ مراکز میں اس مقصد کیلئے بہتر اور منظم خدمات مہیا کی گئی ہیں ۔ اس کے علاوہ بہت سے میڈیکل کالجوں، یونیورسٹیوں اور دوسرے اداروں میں جینیاتی خامیوں کے ماہرین موجود ہیں ۔ جدید ذرائع ابلاغ کے ذریعے بھی اس کے بارے میں بہت سی معلومات حاصل کی جاسکتی ہیں۔ یہ بات یاد رہے کہ موجودہ سائنسی علم کی بنا پر جینیاتی بیماریوں کو ختم کرنے کا فی الحال کوئی طریقہ دریافت نہیں ہوا۔

سوال نمبر۲۱ : کیا تھیلیسیمیا کی تشخیص پیدائش سے قبل کی جاسکتی ہے ؟

جی ہاں۔ اب ٹیکنالوجی نے اس قدر ترقی کرلی ہے کہ بچّے کی پیدائش سے پہلے ہی بہت سی کا موروثی بیماریوں کا پتہ چلایا جا سکتا ہے۔ یہ ٹیسٹ (Pre-natal Diagnosis) کہلاتا ہے۔ تھیلیسیمیا سٹیٹس جاننے کیلئے حمل کے دسویں سے بارھویں ہفتے کے دوران یہ ٹیسٹ کیا جا سکتا ہے۔ اگر حمل کے ابتدا ہی میں بی ٹا تھیلیسیمیا میجر کی تشخیص ہو جائے تو اس بات کا فیصلہ والدین کو کرنا ہوتا ہے کہ کیا وہ اس حمل کو جاری رکھنا چاہتے ہیں اور کیا وہ بی ٹا تھیلیسیمیا میجر سے متاثرہ بچّے کی پرورش کی ذمہ داری سے نپٹنے کیلئے جسمانی ، ذہنی اور مالی طور پر تیار ہیں۔

سوال نمبر ۲۲: بی ٹا تھیلیسیمیا مائینر کا کیا علاج ہے ؟

جیسا کہ اوپر بیان کیا گیا ہے بی ٹا تھیلیسیمیا مائینر کو بیماری نہیں سمجھنا چاہئیے بلکہ اسے ایک جینیاتی کیفیت کے طور پر دیکھنا چاہئیے۔ چونکہ یہ کوئی جسمانی ، ذہنی اور جنسی کمزوری پیدا نہیں کرتا اس لئے اس کے علاج کی ضرورت نہیں۔ علاوہ ازیں چونکہ اس کیفیت کا تعلق متاثرہ افراد کی جین سے ہوتا ہے اور جین کو نہ ہی نہ ختم کیا جا سکتا ہے اور نہ ہی تبدیل کیا جاسکتا ہے اس لئے تھیلیسیمیا مائینر کو معاشرے سے مٹایا نہیں جاسکتا اور یہ متاثرہ افراد کے ساتھ تا زندگی رہتا ہے۔ چنانچہ ہم واضح اور حتمی طور پر یہ کہہ سکتے ہیں کہ تھیلیسیمیا مائینر کا کوئی علاج نہیں اور نہ ہی اس کے علاج کی ضرورت ہے۔

چونکہ بی ٹا تھیلیسیمیا مائینر سے متاثرہ افراد کے خون میں سرخ ذرات (جو کہ خراب کوالٹی کے ہوتے ہیں) نارمل افراد سے زیادہ بنتے ہیں (یہ بات بظاہر خلاف توقع ہے) اس لئے نارمل افراد کی بہ نسبت ان افراد کو فولک ایسڈ زیادہ مقدار میں کھانا چاہئیے۔ اگر تھیلیسیمیا مائینر سے متاثر افراد فولک ایسڈ استعمال نہ کریں تو ان میں خون کی مزید کمی کا خطرہ لاحق ہوسکتا ہے۔ اس لئے انہیں فولک ایسڈ کی ایک گولی روزانہ کھانا چاہئیے۔ اسکی ضرورت دوران حمل خاص طور پر بہت بڑھ جاتی ہے۔

سوال نمبر ۲۳: تھیلیسیمیا جین کے خاتمے کیلئے کیا تدابیر اختیار کی جاسکتی ہیں ؟

جیسا کہ سوال نمبر ۲۲ میں بتایا گیا ہے تھیلیسیمیا جین کا خاتمہ ممکن نہیں ہے۔ شاید جینیاتی انجینئرنگ کچھ عرصے کے بعد اسکا حل تلاش کرلے لیکن فی الوقت بی ٹا تھیلیسیمیا جین کی موجودگی اور آنے والی نسلوں میں اس کی منتقلی ایک حقیقت ہے اور اس حقیقت کو قبول کر لینا چاہئیے۔

سوال نمبر ۲۴: پاکستان میں تھیلیسیمیا جین کی نسل در نسل منتقلی کو روکنے کیلئے کیا تدابیر اختیار کی جاسکتی ہیں ؟

چونکہ تھیلیسیمیا جین کا خاتمہ ناممکن ہے اسلیئے اسے ایک حقیقت جان کر ذہنی طور پر قبول کر لینا چاہئیے۔ موجودہ حالات میں ہم چند ایسی تدابیر اختیار کرسکتے ہیں جو بچے میں دونوں والدین کی طرف سے تھیلیسیمیا جین کی بیک وقت منتقلی کو روک دے۔ اس میں مکمل کامیابی صرف اسی صورت میں ممکن ہے جب دو ایسے افراد جنہیں بی ٹا تھیلیسیمیا مائینر ہو آپس میں شادی نہ کریں۔ اگر ایسی شادی قانونی، سماجی اور اخلاقی طور پر ممنوع قرار دے دی جائے اور اس پر سختی سے عمل بھی کیا

جائے تو ۲۰۲۵ء تک پاکستان سے تھیلیسیمیا میجر کو مکمل طور پر مٹایا جا سکتا ہے۔ دوسری صورت میں تھیلیسیمیا میجر سے متاثرہ بچوں کی پیدائش کا خطرہ ہمیشہ رہیگا جیسا کہ چارٹ نمبر۲ میں واضح کیا گیا ہے۔ اس سلسلے میں جو احتیاطی تدابیر اختیار کی جاسکتی ہیں وہ درج ذیل ہیں۔

۱۔ بی ٹا تھیلیسیمیا جین کے حامل افراد (بی ٹا تھیلیسیمیا مائینر) آپس میں شادی نہ کریں۔

۲۔ اگر ایسی شادی ہوجائے تو یہ لوگ بچے پیدا نہ کریں۔

۳۔ اگر حمل ٹھہر جائے تو بی ٹا تھیلیسیمیا جین کی کیفیت جاننے کیلئے حمل کے دسویں ہفتے ایک ٹیسٹ کروائیں جسے (Pre - natal Diagnosis) کہتے ہیں۔

سوال نمبر۲۵: بی ٹا تھیلیسیمیا میجر اور مائینر میں کیا فرق ہے ؟

بی ٹا تھیلیسیمیا مائینر اور بی ٹا تھیلیسیمیا میجر اس جینیاتی خرابی کی دو انتہائی حدود کی ترجمانی کرتے ہیں۔

بی ٹا تھیلیسیمیا مائینر کوئی قابل ذکر بیماری پیدا نہیں کرتا اسکی اہمیت بی ٹا تھیلیسیمیا جین کی اگلی نسل میں منتقلی کی وجہ سے ہے۔

بی ٹا تھیلیسیمیا مائینر جین کے حامل افراد کی اکثریت کو علاج کی ضرورت نہیں ہوتی اور نہ ہی اس جینیاتی خرابی کا کوئی علاج ہے۔

بی ٹا تھیلیسیمیا میجر کی کہانی اسکے بالکل برعکس ہے۔ یہ اذیت ، کرب اور پریشانی کی داستان ہے۔ ان بچوں کی زندگی ایک مختصر زندگی ہوتی ہے جسکا محور انتقال خون کے مراکز ہوتے ہیں۔ ان کی زندگی کا دار و مدار خون کے مسلسل مہیا ہونے پر ہوتا ہے جو کہ دو سے چار ہفتوں کے بعد دینا لازمی ہوتا ہے۔ پاکستان میں ان بچوں کی اوسط عمر دس سال یا اس سے بھی کم ہوتی ہے۔ پھولے ہوئے پیٹ ، ناتواں چہرے اور جسمانی نشو و نما میں کمی ان بچوں کو سماجی خوشیوں سے محروم کردیتے ہیں۔ خون اور ادویات کے استعمال کا اذیت ناک تجربہ ، تعلیم کے میدان میں ناکامی اور سماجی حلقوں میں جگہ نہ پانے سے ان بچوں میں خود اعتمادی ختم ہو جاتی ہے۔ جسمانی اور ذہنی دباؤ ، مالی وسائل میں کمی اور سماجی پریشانی بالآخر خاندان کو تباہی کے دہانے تک لے جاتے ہیں اور آخرکار چند سالوں کے بعد اس بیماری کی وجہ سے بچے کی موت واقع ہوجاتی ہے ۔ یہ بچے مختصر زندگی

جائے تو ۲۰۲۵ء تک پاکستان سے تھیلیسیمیا میجر کو مکمل طور پر مٹایا جا سکتا ہے۔ دوسری صورت میں تھیلیسیمیا میجر سے متاثرہ بچوں کی پیدائش کا خطرہ ہمیشہ رہیگا جیسا کہ چارٹ نمبر۲ میں واضح کیا گیا ہے۔
اس سلسلے میں جو احتیاطی تدابیر اختیار کی جاسکتی ہیں وہ درج ذیل ہیں۔

۱۔ بی ٹا تھیلیسیمیا جین کے حامل افراد (بی ٹا تھیلیسیمیا مائینر) آپس میں شادی نہ کریں۔
۲۔ اگر ایسی شادی ہوجائے تو یہ لوگ بچے پیدا نہ کریں۔
۳۔ اگر حمل ٹھہر جائے تو بی ٹا تھیلیسیمیا جین کی کیفیت جاننے کیلئے حمل کے دسویں ہفتے ایک ٹیسٹ کروائیں جسے (Pre - natal Diagnosis) کہتے ہیں۔

سوال نمبر۲۵: بی ٹا تھیلیسیمیا میجر اور مائینر میں کیا فرق ہے ؟

بی ٹا تھیلیسیمیا مائینر اور بی ٹا تھیلیسیمیا میجر اس جینیاتی خرابی کی دو انتہائی حدود کی ترجمانی کرتے ہیں۔

بی ٹا تھیلیسیمیا مائینر کوئی قابل ذکر بیماری پیدا نہیں کرتا اسکی اہمیت بی ٹا تھیلیسیمیا جین کی اگلی نسل میں منتقلی کی وجہ سے ہے۔
بی ٹا تھیلیسیمیا مائینر جین کے حامل افراد کی اکثریت کو علاج کی ضرورت نہیں ہوتی اور نہ ہی اس جینیاتی خرابی کا کوئی علاج ہے۔

بی ٹا تھیلیسیمیا میجر کی کہانی اسکے بالکل برعکس ہے۔ یہ اذیت، کرب اور پریشانی کی داستان ہے۔ ان بچوں کی زندگی ایک مختصر زندگی ہوتی ہے جسکا محور انتقال خون کے مراکز ہوتے ہیں۔ ان کی زندگی کا دار و مدار خون کے مسلسل مہیا ہونے پر ہوتا ہے جو کہ دو سے چار ہفتوں کے بعد دینا لازمی ہوتا ہے۔ پاکستان میں ان بچوں کی اوسط عمر دس سال یا اس سے بھی کم ہوتی ہے۔ پھولے ہوئے پیٹ، ناتواں چہرے اور جسمانی نشو و نما میں کمی ان بچوں کو سماجی خوشیوں سے محروم کردیتے ہیں۔ خون اور ادویات کے استعمال کا اذیت ناک تجربہ، تعلیم کے میدان میں ناکامی اور سماجی حلقوں میں جگہ نہ پانے سے ان بچوں میں خود اعتمادی ختم ہو جاتی ہے۔ جسمانی اور ذہنی دباؤ، مالی وسائل میں کمی اور سماجی پریشانی بالآخر خاندان کو تباہی کے دہانے تک لے جاتے ہیں اور آخرکار چند سالوں کے بعد اس بیماری کی وجہ سے بچے کی موت واقع ہوجاتی ہے۔ یہ بچے مختصر زندگی

اور جنسی ناپختگی کی بنا پر شادی نہیں کر سکتے اور اپنی نسل کو آگے نہیں بڑھا سکتے۔ اسطرح یہ بیماری اگلی نسل میں منتقل نہیں ہوتی۔ ترقی پزیر ممالک میں جہاں تھیلیسیمیا میجر سے متا ثرہ افراد کی دیکھ بھا ل انتہائی جدید، منظم اور سائنسی اصولوں کے مطابق کی جاتی ہے۔ وہاں ان مریضوں کی اوسط عمر ۳۰ سال سے ۴۰ سال تک ہوگئی ہے۔

بی ٹا تھیلیسیمیا میجر کے مریضوں کا علاج اب ایک جدید طریقے سے ممکن ہوگیا ہے۔ جسے (Bone Marrow Transplantation) کہتے ہیں۔ یہ علاج مہنگا بھی ہے اور اس میں کچھ خطرات بھی شامل ہیں جن سے مریض کی موت بھی واقع ہو سکتی ہے۔

اوپر کے بیان سے یہ بات واضح ہے کہ بی ٹا تھیلیسیمیا مائنر اکثر و بیشتر خون کی ایک بے ضرر کیفیت ہے جو ان افراد میں کسی جسمانی، ذہنی یا جنسی کمزوری کا سبب نہیں بنتی۔ آئندہ نسلوں میں بی ٹا تھیلیسیمیا میجر کی منتقلی کو ختم کرنے کے لئے یہ لازمی ہے کہ بی ٹا تھیلیسیمیا جین کے حامل افراد کے درمیان شادی کو روکا جائے۔ اس کے لئے ضروری ہے کہ بی ٹا تھیلیسیمیا جین کے حامل والدین اپنے بچّوں میں تھیلیسیمیا کی کیفیت کا پتہ لگائیں جو کہ خون کے ایک ٹیسٹ ہیمو گلوبن الیکٹروفوریسز سے باسانی ممکن ہے۔

نیزشادی کے وقت اس بات کا خیال رکھا جائے کہ بی ٹا تھیلیسیمیا مائنر سے متاثر دو افراد کے مابین شادی نہ ہو تاکہ تھیلیسیمیا میجر کے خطرے سے خاندان بھی محفوظ رہے اور ملک بھی اس مہلک بیماری سے پاک ہوجائے۔

یہ ہم سب کا قومی، سماجی، معاشرتی اور اخلاقی فریضہ ہے۔