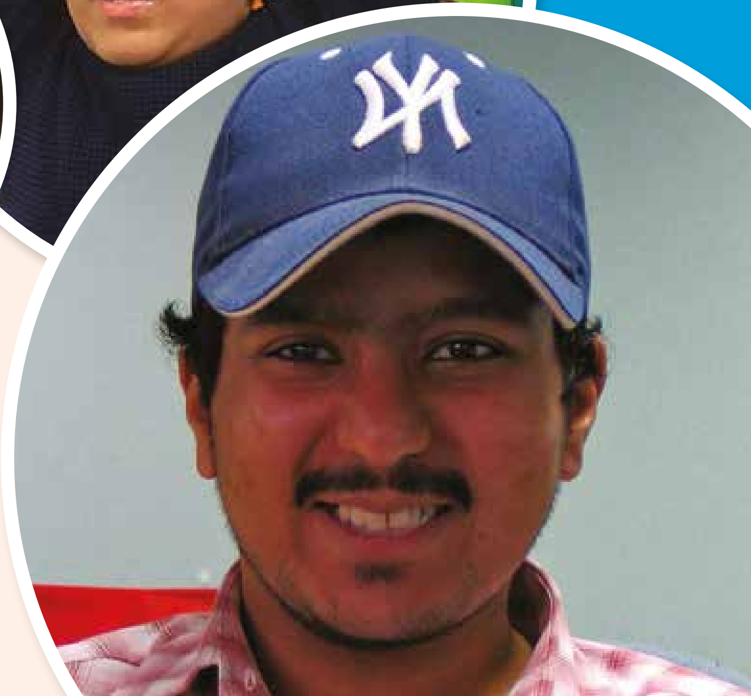
Bardet-Biedl Syndrome UK

بارڈیٹ-بیڈل سنڈروم کا تعارف



بارڈیٹ-بیڈل سنڈروم کا تعارف

اس کتابچہ کا مقصد بارڈیٹ-بیڈل سنڈروم **(BBS)** کا ایک بنیادی خلاصہ فراہم کرنا ہے اور ایسا کرتے ہوئے شاید **BBS** کی تشخیص کیے جانے والے افراد، ان کے والدین/ نگہداران اور توسیعی سپورٹ نیٹ ورک کی طرف سے سب سے زیادہ پوچھے جانے والے سوالات کا جواب دینا ہے۔ مزید جامع معلومات **BBS** یو کے میڈیکل انفارمیشن کتابچہ میں مل سکتی ہیں، جس سے یہ معلومات اخذ کی گئی ہیں اور متعلقہ حوالہ جات مل سکتے ہیں۔

کارآمد تنظیموں کی فہرست اس کتابچہ کی پشت پر شامل کی گئی ہے۔

بارڈیٹ-بیڈل سنڈروم کیا ہے؟

بارڈیٹ-بیڈل سنڈروم ایک شاذ موروثی خلل ہے جو پیدا ہونے والے **100,000** بچوں میں سے تقریبا **1** کو متاثر کر رہی ہے۔ یہ ایک ایسا عارضہ ہے جو جسم کے متعدد نظاموں کو مختلف حدوں تک متاثر کر سکتا ہے۔ علامات میں بصری کمزوری، موٹاپا، گردے کی خرابیاں، نشو و نما میں تاخیر، قوت گویائی اور زبان سے متعلق دشواریاں، اضافی انگلیاں اور/یا پیر کے انگوٹھے، اور آموزشی دشواریاں شامل ہو سکتی ہیں۔ BBS سے دوچار ہر شخص میں یہ ساری علامات نہیں پائی جائیں گی، اور ہر کسی کے لیے اثرات مختلف ہوں گے؛ کچھ لوگوں میں ہلکی علامات پائی جا سکتی ہیں اور دیگر لوگوں میں زیادہ شدید علامات پائی جا سکتی ہیں۔

ابھی (2020) تک BBS کی 22 جینز کی شناخت کی گئی ہے اور انہیں BBS1، BBS2 اور اس طرح کے نام دیے گئے ہیں؛ ممکن ہے کہ ابھی مزید جینز کی شناخت کی جانی باقی ہو۔ وہ افراد جن میں BBS کی یکساں جین پائی جاتی ہے ان کے لیے یہ ضروری نہیں ہے کہ وہ یکساں طور پر متاثر ہوں؛ ایک میں اضافی اعداد پائے جا سکتے ہیں، جب کہ ہو سکتا ہے دوسرے میں نہ ہوں۔ ابھی BBS کے بارے میں بہت کچھ جاننا باقی ہے۔

مجھے BBS کیوں ہے؟
میرے بچہ کو
BBS کیوں ہے؟

BBS ایک موروثی خلل ہے۔ لوگ اس کے ساتھ پیدا ہوتے ہیں اور یہ انہیں تاعمر رہتا ہے۔ **BBS** نہ تو لوگوں کو لگتا ہے، اور نہ ہی وہ اس سے پیچھا چھڑا سکتے ہیں۔

BBS کے ساتھ پیدا ہونے والے کسی کے لیے، اس کے والدین میں سے دونوں عام طور پر BBS کے حاملین ہوں گے۔ جہاں والدین میں سے دونوں یکساں BBS جین کے حاملین ہوں، وہاں ہر حمل کے ساتھ بچہ میں جین کی دونوں نقلیں منتقل ہونے کا امکان 4 میں سے 1 ہے، جس کے نتیجہ میں بچہ میں BBS پایا جائے گا۔

سبھی کمیونٹیز اور تمام نسلی گروپوں کے خاندان جینیاتی خلل سے متاثر ہو سکتے ہیں، جس میں BBS بھی شامل ہے۔ ایک موروثی خلل کے طور پر، BBS ان کمیونٹیز میں زیادہ عام ہے جن میں جوڑے خونی رشتہ دار، مثال کے طور پر کزنس، ہوتے ہیں۔ ایسا اس وجہ سے ہے کیوں کہ خاندان کے افراد، بشمول توسیعی خاندان کے افراد، میں یکساں جینز پائے جانے کا زیادہ امکان ہے، جس میں BBS جینز بھی شامل ہیں، جہاں پائے جاتے ہوں۔

جہاں کسی خاندان کے اندر جینیاتی طور پر BBS کی تصدیق ہو چکی ہو، وہاں خطرہ کی زد میں ہونے والے بالغ رشتہ داران (مثلاً بھائی بہنوں) میں ایک سادہ سی کیریئر کی جانچ ممکن ہے تاکہ انہیں خاندانی منصوبہ بندی کے باخبری پر مبنی فیصلے کرنے میں مدد مل سکے۔ ماقبل ولادت جانچ اور پری-امپلانٹیشن جینیٹک ڈائگنوسس (کچھ خاندانوں میں) وہاں ممکن ہے جہاں BBS جین کی شناخت کر لی گئی ہو۔

BBS کی علامات کیا ہیں؟

جیسا کہ تعارف میں وضاحت کی گئی ہے، یہ یاد رکھنا بہت اہم ہے کہ **BBS** سے دوچار ہر شخص میں یہ ساری علامات نہیں پائی جائیں گی، اور ہر ایک کے لیے اثرات مختلف ہوں گے؛ کچھ لوگوں میں ہلکی علامات پائی جا سکتی ہیں اور دیگر لوگوں میں مزید شدید علامات پائی جا سکتی ہیں۔

راڈ-کون ڈسٹروفی (Rod-Cone Dystrophy)

راڈ-کون ڈسٹروفی (Rod-Cone Dystrophy) 'ریٹینائٹس پگمینٹوسا' (Retinitis’ ‘Pigmentosa) سے ملتی جلتی ہے، اور کبھی کبھی اسی کے طور پر تشخیص کی جاتی ہے۔

راڈ-کون ڈسٹروفی عام طور پر شروع میں رات کے اندھے پن (رتوندھی) کا سبب بنتی ہے، جو اکثر پرائمری اسکول کے سالوں کے دوران ہوتی ہے۔ اس کے بعد عام طور پر پیریفیرل ویژن کا بتدریج اتلاف ہوتا ہے۔ اندھے پن کے اندراج کی اوسط عمر پندرہ سال ہے۔

کمزور بینائی والے لوگوں کی مدد کرنے کے لیے کم بینائی سے متعلقہ کلینک اور تنظیموں کو ریفرلز بھیجے جانے چاہئیں۔ نقل و حرکت کی تربیت اور کم بینائی سے متعلق امدادی آلات بشمول ڈیجیٹل سسٹمز خود مختاری اور اعتماد میں بہتری لا سکتے ہیں۔

موٹاپا

بہت سے ایسے بچے جنہیں BBS ہے ان کا وزن پہلے سال کے دوران تیزی سے بڑھتا ہے۔ ان بالغان میں سے اکثریت جنہیں BBS ہے موٹاپا کی شکار ہے جو، علاج نہ کیے جانے کی صورت میں، صحت سے متعلق متعدد پریشانیوں، مثال کے طور پر، ذیابیطس اور دل کی بیماری، کا باعث بن سکتا ہے۔

موٹاپے کے لیے کوئی واحد علاج کا طریقہ موجود نہیں ہے، لیکن BBS والے لوگ مفید صحت متوازن غذا اور سرگرم طرز زندگی کو عمل میں لاتے ہوئے کامیابی کے ساتھ اپنا وزن کم کر سکتے ہیں۔ شروع ہی میں کسی رجسٹرڈ ماہر تغذیہ کے پاس بھیجا جانا اہم ہے اور کسی BBS کلینک میں جانے کی تاکیدی طور پر صلاح دی جاتی ہے۔ یہ چیز کسی ماہر معالجاتی ٹیم کے ذریعہ تنہا والد/والدہ کی ضروریات کے مطابق صلاح حاصل کرنے کا اہل بناتی ہے۔

گردے سے متعلق خرابیاں

اگرچہ BBS متعدد طریقوں سے گردوں کو متاثر کر سکتا ہے، تاہم گردے کی سنگین پریشانیاں شاذ ہوتی ہیں۔ یہ بھی دیکھا جاتا ہے کہ ایسے بہت سے افراد جنہیں BBS ہے انہیں زیادہ پیاس لگتی ہے اور وہ کثرت سے اور زیادہ مقدار میں پیشاب کرتے ہیں؛ ایسا اس وجہ سے ہے کیوں کہ وہ اپنے پیشاب کو مجتمع کرنے سے قاصر ہوتے ہیں۔

گردے کی معمولی پریشانیاں اور ہائی بلڈ پریشر بہت عام ہیں اور، عام طور پر، اگر بیس سال کی عمر میں گردے کا عمل نارمل ہوتا ہے تو بعد کی زندگی میں مزید خراب صورت اختیار کرنے کا امکان نہیں ہوتا ہے۔

ان لوگوں میں جو آخری مرحلہ میں گردے کی ناکامی کا سامنا کرتے ہیں، ان کا ٹرانسپلانٹیشن یا ڈائلیسس کیا جاتا ہے؛ گردے کی ناکامی اچانک نہیں ہوتی ہے اور اسی لیے عام طور پر منصوبہ بندی کے لیے کافی وقت ہوتا ہے۔

آموزش اور جذباتی دشواریاں اور نشو و نما سے متعلق تاخیر

نشو و نما سے متعلق تاخیر عام بات ہے؛ بیٹھنا، کھڑا ہونا اور چلنا مؤخر ہو سکتا ہے اور قوت گویائی اور زبان سے متعلق نشو و نما، عمومی حرکی صلاحیتیں اور لطیف حرکی صلاحیتیں متاثر ہو سکتی ہیں۔
بچے جذباتی عدم پختگی اور دشوار گزار رویہ سے بھی متاثر ہو سکتے ہیں۔

وہ بچے اور کمسن لوگ جنھیں BBS ہے انہیں اکثر کسی نہ کسی درجہ کی آموزشی معذوری لاحق ہوتی ہے لیکن اگر اچھا تعاون اور کم بینائی سے متعلق امدادی آلات دستیاب ہوں تو مین اسٹریم تعلیم میں اچھی کارکردگی کا مظاہرہ کرتے ہیں۔ موزوں مدد اور تعاون فراہم کیے جانے کو یقینی بنانے کے لیے آموزشی دشواریوں اور آٹزم کی تشخیص کی جانی چاہیے۔ ایجوکیشن، ہیلتھ اینڈ کیئر پلان (EHCP) یقینی بنائے گا کہ بچہ کو مکمل تعاون فراہم کیا جائے۔ اگر کسی بچہ یا کمسن فرد کو اپنی جذباتی یا رویہ جاتی سلامتی کے ضمن میں دشواریاں پیش آرہی ہیں تو کسی جی پی کے واسطہ سے CAMHS (چائلڈ اینڈ ایڈالسینٹ مینٹل ہیلتھ سروسیز) کے لیے ریفرل طلب کیا جا سکتا ہے۔

عام طور پر BBS سے دوچار بالغان افسردگی اور الجھن سے متاثر ہوتے ہیں اور موزوں مقامی خدمات تک رسائی حاصل کرنے کے ضمن میں تعاون کے لیے جی پی سے رابطہ کیا جانا چاہیے۔

قوت گویائی اور زبان سے متعلق دشواریاں

BBS سے متاثرہ بچوں میں ابتدائی الفاظ کا تاخیر سے ظاہر ہونا بہت عام بات ہے۔ قوت گویائی اور زبان سے متعلق دشواریاں ہلکی سے شدید تک ہو سکتی ہیں اور متعدد مواصلاتی صلاحیتوں یا بس صرف ایک میدان میں پریشانیاں پائی جا سکتی ہیں۔ دشواریوں کی ابتدائی علامت ظاہر ہونے کے وقت ہی قوت گویائی اور زبان سے متعلق تھیراپی میں ریفرل بھیجا جانا چاہیے۔

اضافی انگلیاں/پیر کے انگوٹھے

اضافی انگلیاں‌اور/یا پیر کے انگوٹھے عام طور پر زندگی کے پہلے ہی سال میں سرجری کے ذریعہ نکال دیے جاتے ہیں؛ پیدائش کے وقت اسکن ٹیگس باندھے جا سکتے ہیں۔

اضافی خصوصیات

بارڈیٹ-بیڈل سنڈروم دل، جگر، جوڑوں، سماعت، نظام ہضم اور نظام تنفس کو بھی متاثر کر سکتا ہے۔ یہ بھی بتایا جاتا ہے کہ دورے اور مرگی بھی عام آبادی کی بنسبت BBS میں زیادہ عام ہیں، تاہم زیادہ تر معاملات میں، بلوغت سے پہلے رک جاتے ہیں۔

مزید معلومات BBS یو کے میڈیکل انفارمیشن کتابچہ میں مل سکتی ہیں۔

بارڈیٹ-بیڈل سنڈروم کے لیے کون سے علاج دستیاب ہیں؟

بر وقت بارڈیٹ-بیڈل سنڈروم کے لیے کوئی مکمل علاج موجود نہیں ہے، تاہم تحقیق مستقبل کے علاج اور معالجوں کے لیے امید فراہم کر رہی ہے۔

وہ افراد جنہیں NHS کی کثیر جہاتی کلینکس تک رسائی حاصل ہے انہیں لندن اور برمنگھم میں چار مراکز میں رکھا جاتا ہے۔ بارڈیٹ-بیڈل سنڈروم یوکے NHS کی طرف سے پیشنٹ سپورٹ، وکالت اور سہولیات سے متعلق خدمات فراہم کرتا ہے۔ ہر کلینک میں، افراد ایسے صلاح کاران اور معالجین سے مل سکتے ہیں جو اس سنڈروم کے مختلف پہلوؤں پر خصوصی مہارت رکھتے ہیں اور جو BBS سے متعلق تجربہ رکھتے ہیں۔

BBS UK کون ہیں؟

بارڈیٹ-بیڈل سنڈروم یوکے، یوکے کا وہ واحد رجسٹرڈ رفاہی ادارہ ہے جو BBS سے دوچار لوگوں، ان کے خاندان کے افراد اور نگہداران کو تعاون فراہم کر رہا ہے۔ BBS یوکے کلینکس سپورٹ سروس فراہم کرنے کے علاوہ، یہ رفاہی ادارہ معلوماتی کتابچے اور وسائل، سال میں دو بار خبر نامے، ایک سالانہ ویک انڈ فیملی کانفرنس اور ایک کانفرنس رپورٹ پیش کرتا ہے۔ یہ رفاہی ادارہ ایسی تقریبات کا بھی نظم کرتا ہے جو علیحدگی کو کم کرنے اور اپنے ممبرشپ گروپ کے اندر جانکاری اور سمجھ بوجھ بڑھانے کے لیے تیار کی جاتی ہیں۔

اگر آپ بارڈیٹ-بیڈل سنڈروم، BBS یوکے یا BBS یوکے کلینکس کے بارے میں مزید معلومات حاصل کرنا چاہتے ہیں تو برائے مہربانی **www.bbsuk.org.uk** دیکھیں یا **admin@bbsuk.org.uk** پر ای میل کریں۔

مزید وسائل **www.bbsuk.org.uk** سے ڈاؤن لوڈ کرنے کے لیے دستیاب ہیں:

- **BBS** یوکے میڈیکل انفارمیشن کتابچہ
- **BBS** یوکے کتابچہ برائے اسکول اور کالجیز
- میری زندگی، میرا مستقبل! **(My Life, My Future!)** (ٹرانزیشن ہینڈ بک برائے کمسن افراد)
- ہم کون ہیں اور ہم کس طرح مدد کر سکتے ہیں!

اظہار تشکر

یہ کتابچہ بارڈیٹ-بیڈل سنڈروم یوکے (BBS یوکے) کے ذریعہ پیش کیا گیا تھا اور یہ BBS یوکے میڈیکل انفارمیشن کتابچہ میں شامل کردہ معلومات پر مبنی ہے۔ ہم BBS اسپیشلسٹ کلینکس کی ٹیموں کے معالجین کا شکریہ ادا کرنا چاہیں گے جنہوں نے اس اشاعت میں تعاون کیا ہے۔

یہ کتابچہ متبادل فارمیٹ میں بھی دستیاب ہے، مزید معلومات کے لیے، admin@bbsuk.org.uk پر ای میل کریں۔

رہنمائی

BBS یو کے (BBS UK)
www.bbsuk.org.uk
admin@bbsuk.org.uk

آر این آئی بی (RNIB)
www.rnib.org.uk
0303 123 9999

گائڈ ڈاگس (Guide Dogs)
www.guidedogs.org.uk
0118 983 5555

ویکٹا (VICTA)
www.victa.org.uk
01908 240831

لک (Look)
www.look-uk.org
07464 351 958

سینس (Sense)
www.sense.org.uk
0300 330 9250

نیشنل کڈنی فیڈریشن
(National Kidney Federation)
www.kidney.org.uk
0800 169 09 36

دی نیشنل آٹسٹک سوسائٹی
(The National Autistic Society)
www.autism.org.uk
0808 800 4104

ڈائبٹیز یو کے (Diabetes UK)
www.diabetes.org.uk
0345 123 2399

میں مدد کر سکتا ہوں
وہ انفارمیشن سروسیز جو قوت گویائی، زبان اور مواصلات کے بارے میں والدین اور پریکٹشنرز کو مدد اور تعاون فراہم کرتی ہیں۔
www.ican.org.uk
020 7843 2544

ٹاکنگ پوائنٹ
والدین اور نگہداران کے لیے معلومات تاکہ ان کے بچوں کو مواصلاتی صلاحیتیں بڑھانے میں مدد مل سکے۔
www.talkingpoint.org.uk

Afasic: وائس فار لائف
قوت گویائی، زبان اور مواصلاتی ضروریات کے بارے میں معلومات اور تعاون۔
www.afasic.org.uk
0300 666 9410

ڈسپریکسیا فاؤنڈیشن
www.dyspraxiafoundation.org.uk
01462 454986

مکاٹن انفارمیشن ویب سائٹ
www.makaton.org

کے ذریعہ تعاون یافتہ

BREAKING DOWN BARRIERS

www.breaking-down-barriers.org.uk

bbs uk
Bardet-Biedl Syndrome UK

رجسٹرڈ پتہ:
43 Balton Way, Dovercourt
Harwich, Essex, CO12 4UP

رجسٹرڈ چیریٹی 1181244
تاریخ اشاعت: اکتوبر 2020
تاریخ نظرثانی: اکتوبر 2023

YouTube

9305