اٹیکسیا- ٹیلنگک ٹیسیا سوسائٹی
(ATAXIA -TELANGIECTASIA SOCIETY)

(اٹیکسیا-ٹیلنگک ٹیسیا سوسائٹی)-(Ataxia
ایک جائزہ : Telangiectasia)

ڈاکٹر سی جیوفری وڈس (Dr. C. Geoffrey Woods)
شعبۂ طبی جینیات (Department of Clinical Genetics)
سینٹ جیمز جونیورسٹی ہاسپیٹل(St. James's University Hospital)
لیڈز (Leeds)

اور

پروفیسر جے۔ اے۔ رے برن (Professor J. A. Raeburn)
خدمت طبی جینیات (Clinical Genetics Service)
سٹی ہاسپیٹل (City Hospital)
ناٹنگھم (Nottingham)

بہ تعاون
ہیڈلی فاؤنڈیشن (Hedley Foundation) اور
فیلیسٹی وائلڈ چیریٹیبل ٹرسٹ(Felicity Wilde Charitable Trust)

اٹیکسیا –ٹیلنگک ٹیسیا (Ataxia-Telangiectasia) ("A-T") *بہت ہی کم واقع ہونے والا عصبی ناکارہ پن کا مرض ہے۔ اس مرض کی دیگر خاصیتوں میں شامل ہیں:-*

*بار بار تعدیے کی زد پر آنا *جسم کی کمزوری *سرطان کا بڑھا ہوا خطرہ

تجربہ گاہ میں آیونی تاب کاری کی اونچی خوراکوں کے تیش ایک حیرت ناک ترین نتیجہ سامنے آیا ہے۔ مرض کے سست رفتار عروج اور اس کی نایابی کی وجہ سے ابتدائی تشخیص مشکل ہو سکتی ہے۔

طبی خصوصیات

1. تعارف

A-T کی اولین علامات عموماً چلنا سیکھنے کی عمر میں واقع ہوتی ہیں۔ یہ اولین علامات جسم کی حالت کو برقرار رکھنے اور جسم کی حرکت پر قابو پانے میں مشکل پیش آنے [ٹرنکل اٹیکسیا (truncal ataxia)]کی ہیں۔ ہو سکتا ہے کہ بچہ عموماً 18 ماہ کی عمر کے بعد چلنا شروع کرے اور ممکن ہے کہ لوگوں اور بعض چیزوں کو پکڑ کر چلنے کی ضد کرے یا عام مدت کے مقابلے میں زیادہ عرصے تک لڑکھڑا کر چلنا جاری رکھے اور آگے پیچھے لڑکھڑائے بغیر سیدھا نہ کھڑا ہو سکے اور یہاں تک کہ بار بار گرتا ہو۔

آنکھ کے سفید حلقوں میں نمایاں دموی عروق عموماً 5 سال کی عمر میں ظاہر ہوتے ہیں۔ یہ اس کیفیت کے آکیلور ٹیلن پیکٹیسیا (ocular telanpiectasia) ہوتے ہیں اور کافی عمر والے لوگوں کی آنکھوں میں پائی جانے والی عروق کے مشابہ ہوتے ہیں۔ بعض اوقات یہ عروق پیدائیش کے وقت ہی ظاہر ہوسکتے ہیں اور دیگر حالات میں ہوسکتا ہے کہ آغاز جوانی تک بھی نہ نمایاں ہوں۔ اگرچہ اس مسئلے کا تعلق جلد سے ہے ان سے کوئی خون جاری نہیں ہوتا اور نہ ہی سوزش ہوتی ہے۔ یہ ان کی مستقل خاصیت ہے۔ وقت، جذبات اور موسم کے اعتبار سے ان میں کبھی تبدیلی نہیں آتی اور یہی بات انھیں آنکھ کے دیگر دموی عروق سے ممتاز کرتی ہے۔ ابتدائی مرحلے میں اس کا تعین کرنا مشکل ہوتا ہے کہ کوئی چیز ناموزوں ہے اور بعض بچوں میں 3 سے 5 سال کی عمر کے دوران بہتری نظر آتی ہے لیکن آخرکار یہ بات ظاہر ہوجاتی ہے کہ معمول کے مطابق توازن پر قابو رکھنا مشکل ہوتا ہے۔

چلنے کا عمل زیادہ ہی محنت چاہتا ہے اور وہ بھونڈا بھی لگتا ہے۔ ٹیک لگانے کے لیے دروازوں اور دیواروں کا بار بار سہارا لیا جاتا ہے۔ تھوڑی دیر کے لیے دوڑنے پر شاید کم اثر معلوم ہو اس کی وجہ یہ ہے کہ سست تر پرسکون حرکت کے مقابلے میں تیز رفتار حرکت کے لیے کم توازن کی ضرورت ہوتی ہے۔ اپنی زندگی کی دوسری دہائی میں A-T سے متاثر زیادہ تر افراد پہیہ کرسی استعمال کرنا شروع کر دیتے ہیں۔

زندگی کی پہلی دہائی کے آخر اور دوسری دہائی کے شروع میں مسائل ظاہر ہونے شروع ہوتے ہیں۔ یہ مسائل جسم کے توازن پر قابو کے مسائل کی طرح ہی اپاہج بنانے والے ثابت ہو سکتے ہیں۔

2. اعضاء کی باہم تعاون کاری

اعضاء کی باہم تعاون کاری معمول سے ہٹ جاتی ہے (ذیلی عدم التساق) لیکن جسم کے مقابلے میں کافی کم۔ غیر ارادی حرکات بعض حصوں میں، لیکن سب میں نہیں، شروع ہو سکتی ہے۔ اور وہ ہیں:-

- ہاتھوں اور پیروں میں جھٹکے جو اچھلنے (Chorea) کی طرح ظاہر ہو سکتے ہیں
- گردن، چہرے اور کندھے کے سست تر اور زیادہ دیر تک موڑنا (athetosis)
- تقریباً سخت اور ترچھا نشستی انداز اختیار کرنا (dystonia)
- بعض اوقات اعضاء میں بے اختیارانہ جھٹکے آنا (جیسا کہ سونے کے وقت کے قریب ہم سب کو لگتے ہیں)
- کسی عضو کے ہلنے کے دورے جو کپکپی جیسے ہوتے ہیں (رعشہ یا tremors)

3. غیر واضح تلفظ [ڈایسرتھیا(Dysarthria)]

غیر واضح تکلم یا بولنے میں تتلاہٹ زندگی کی پہلی دہائی میں پیدا ہو سکتی ہے اور 5 سے 10 سال کے دوران اس میں مزید خرابی آ جاتی ہے اور اس کے بعد مستقل ایک مسئلہ بن جاتی ہے۔ A-T سے متاثر کسی ایسے شخص کو ہم نہیں جانتے جس کی بات سمجھی نہ جا سکتی ہو اگرچہ اس کا بات چیت کرنا ایک سست رفتار عمل ہو سکتا ہے۔

4. آنکھوں کی حرکات

آنکھوں کی حرکات محدود ہو جاتی ہیں (عمودی اور متوازی sacchadic بے حرکتی)۔ پڑھنا اور متحرک اشیاء کا تعاقب کرنا مشکل ہو جاتا ہے۔

5. سمجھنے کی صلاحیت

A-T سے متاثر افراد میں ذہنی ناکارگی نہیں دیکھی گئی ہے۔ تاہم کئی بچوں میں یہ دیکھا گیا ہے کہ ان میں سوچنے کی رفتار سست پڑ جاتی ہے۔ بعض بچے مرکزی ضابطے (Mainstream) کے اسکول میں ہوتے ہیں اور بعض خصوصی اسکولوں میں جاتے ہیں۔ ایسا ایک نوجوان شخص اس وقت یونیورسٹی میں زیر تعلیم ہے۔

6. مدافعی نظام کے مسائل

A-T سے متاثر تقریباً آدھے لوگ مدافعتی مسائل میں مبتلا رہتے ہیں۔ یہ مسائل عموماً بار بار کے نزلہ زکام، ناک بہنے (جوفی تنفسی تعدیوں) کی شکل میں ظاہر ہوتے ہیں۔

مدافعتی نظام پیچیدہ ہوتا ہے اور اس کا اندازہ لگانا مشکل ہے لیکن اگر کوئی بچہ اس حد سے زیادہ تعدیے کا شکار ہو جتنا عموماً کوئی ہوتا ہے تو کوئی طبیب یہ جائزہ انجام دے سکتا ہے۔ A-T سے متاثر بعض افراد کو اضافی ٹیکہ کاری کی ضرورت پڑتی ہے (DPT، Hib اور نیموویکس) دیگر دواؤں اور اینٹی بایوٹک دواؤں کی بھی تاکہ انھیں "پس منظری" تحفظ فراہم کیا جا سکے اور بعض کو امیونو گلوبین (وہ پروٹین جو جسم تعدیوں کا مقابلہ کرنے کے لیے اپنے اندر خود بناتا ہے) کی ضرورت ہوتی ہے۔ دوسرے لوگوں کو کبھی تکلیف نہیں ہوتی۔ تاثر یہ ہے کہ سب سے زیادہ مسئلہ پیدا کرنے والی چیز بیکٹریائی تعدیہ ہے نہ کہ وائرل تعدیہ۔

7. کمزور جسمانی ساخت یا دبلاپن

بعض اوقات بے حد دبلاپن A-T کا ایک حصہ ہوتا ہے۔ اس کی وجہ کچھ تو بھوک کی کمی ہوتی ہے اور بعض اوقات غیر اختیاری حرکات کی وجہ سے خرچ ہونے والی توانائی ہوتی ہے اور بعض اسباب نظام جسم کی خرابی کی وجہ سے ہوتے ہیں۔

بعض مریض A-T کی ہلکی کیفیت سے متاثر ہوتے ہیں جس میں خرابی ذرا بعد کے مرحلے میں شروع ہوتی ہے اور اس کی خاصیتیں کم نمایاں ہوتی ہیں۔ A-T سے متاثر بعض افراد میں خواہ وہ مرد ہوں یا عورتیں بلوغت دیر میں ظاہر ہوتی ہے۔ یہ خاصیت ان لوگوں میں زیادہ عام ہے جو دبلے پتلے ہوں اور جو بار بار تعدیے سے متاثر ہوتے ہوں۔

دوائیں

کوئی ایک دو نباتاتی علاج وغیرہA-T سےمتاثر تمام لوگوں کے لیے مددگار نہیں ہوتی۔ اعصابی نظام پر اثر کرنے والی بیشتر دوائیں A-T میں مسائل پیدا کر سکتی ہیں۔ بعض لوگوں کو بنزاسول (Benzhexol) مفید لگی ہے لیکن بعض پر اس سے خراب اثرات ہوئے ہیں۔ دواؤں سے علاج کے لیے کافی توجہ کی ضرورت ہے۔

تجربہ گاہ کے نتائج اور تشخیص

وہ چار جانچیں جو اس خرابی کی تشخیص کے لیے مفید پائی گئی ہیں جدول ایک میں بتائی گئی ہیں۔ مفید ترین جانچ کسی فرد کے سفید خلیوں کو اکسرے اور گاما شعاعوں کے تکاشف کے زیر اثر رکھنا اور خلیے پر اس کے اثر کا جائزہ لینا ہے۔ یہ کام صرف اختصاصی مراکز میں ہی کیا جا سکتا ہے اور اس میں دیگر جانچوں کے مقابلے میں زیادہ وقت لگ سکتا ہے۔ A-T ایک طبی تشخیص ہے۔ تجربہ گاہ کے نتائج مفید تو ہوتے ہیں لیکن انفرادی طور پر مریض کی علامات اور نشانیوں سے زیادہ اہم نہیں ہوتے۔ خرابی کے پوری طرح رونما ہونے سے پہلے تشخیص بھی زیادہ مشکل ہوتی ہے یعنی جب بچہ اپنے پیروں پر "ذرا ڈگمگانے لگتا ہے"۔

جنیات اور وقوع

A-T عموماً موروثی ہوتی ہے یعنی اس کا سلسلہ خاندان در خاندان چلتا ہے۔ توارث کا انداز خود جسدی تعقیب (autosomal recessive) کا ہوتا ہے۔ AR خاندانوں میں پیدا ہونے والے ہر چار بچوں میں سے ایک میں یہ امکان ہوتا ہے کہ وہ ان والدین سے پیدا ہو جن میں یہ خرابی پائی جاتی ہو۔ قبل ولادتی تشخیص بیشتر خاندانوں میں کی جا سکتی ہے لیکن یہ عمل پیچیدہ ہے اور اس میں استقرار حمل سے پہلے انتظام کرنے کی ضرورت پڑتی ہے۔ اس کے بارے میں مزید معلومات A-T سوسائٹی یا نیشنل A-T کلینک سے حاصل کی جا سکتی ہے۔

کاکیشین (Caucasians) کے علاقے کے باشندوں میں A-T کے واقعات کی شرح 3 فی ملین آبادی ہے اسلیے یہ خرابی بہت نایاب ہے اور شاید یوکے میں اس سے متاثر افراد کی تعداد 200 ہے۔

سرطان

A-T سے متاثر لوگوں میں رسولی ہونے کا امکان زیادہ ہوتا ہے (شاید سالانہ 1 فیصد خطرہ) خصوصاً اور لمفاوی غدود اور سرطان خون کا۔ ان رسولیوں کے علاج کے لیے آیونی تاب کاری کی بڑی خوراکوں کی ضرورت پڑ سکتی ہے۔ یہ کام چونکہ خطرناک ہو سکتا ہے متعلقہ ڈاکٹر سے محتاط گفتگو کی ضرورت ہے۔

اس طرح کی اطلاعات ملی ہیں کہ ان بچوں کی ماؤں میں جو سرطان سے متاثر ہوں اور اس وقت کام کر رہے ہوں چھاتی کے سرطان کا کسی قدر بڑھا ہوا خطرہ کافی بحث کا موضوع بنا ہوا ہے۔ تاہم 50 سال سے پہلے پستان نگاری کر سفارش نہیں کی جاتی سوا اس کے کہ چھاتی کے سرطان کی شدید خاندانی تاریخ موجود ہو۔

تاب کاری

یہ بات ضروری ہے کہ اس سیاق وسباق میں تاب کاری کی حساسیت کو زیر بحث لایا جائے۔ اگرچہ A-T سے متاثر افراد آیونی تاب کاری (اکس اور گاما شعاعیں) کے تئیں بہت حساس ہوتے ہیں وہ عموماً تاب کاری کی دیگر شکلوں کا سامنا کر لیتے ہیں، مثلاً ورائے بنفشی روشنی سے سنتن (suntan) حاصل کرنا۔ اس کے علاوہ A-T میں دیکھے جانے والی رسولیوں کے بارے میں یہ نہیں سمجھا جاتا کہ وہ تاب کاری کے ذریعہ داخل کی گئی ہیں۔ آخری بات یہ کہ بانہوں اور سینےکے عام ایکس شعاعیں اور دانتوں کے کوئی بھی ضروری ایکس- شعاعیں اتنی تاب کاری نہیں پیدا کرتے کہ وہ مضر ہو سکیں۔

علاج

سر دست A-T کا کوئی علاج نہیں ہے لیکن ایس کئی باتیں ہیں جو ان لوگوں کی مدد کے لیے کی جا سکتی ہیں جو اس مرض میں مبتلا ہوں۔ ان میں سے بعض باتیں جدول 2 میں درج ہیں۔ A-T سوسائٹی معلومات کا بہترین اور جدید ترین ذریعہ ہے اور اس کا پتہ اس معلوماتی پرچے کی پشت پر دیا گیا ہے۔

A-T کا سبب اور مستقبل

A-T میں عصبی تحقیقات اور نتائج مخصوص عصبی نظام کے اتلاف سے متعلق ہوتی ہیں (یعنی مخ دماغ (cerebellum)، دماغ کی جڑ، قاعدی عقود(basal ganglia) اور ریڑھ کی ہڈی سے متعلق)۔ تجربہ گاہ کے نتائج DNA (جین اور کروموسوم) کے عمل درآمد اور DNA کو پہنچنے والے نقصان کو درست کرنے میں ناکامی کی طرف اشارہ کرتے ہیں۔ ابھی تک کوئی بھی نہیں جان سکا ہے کہ یہ حصے مل کر ایک کل کی تشکیل کیسے کرتے ہیں، تاہم تحقیق جاری ہے۔

حالیہ ترین تحقیق

حالیہ تحقیق نے A-T جین دریافت کرلیا ہے جسے ATM کہتے ہیں۔ اس کی نقل کاری (کلوننگ) 1995 میں کی گئی تھی۔ اس جین پر کام ابھی ہو رہا ہے اور ہم توقع کر سکتے ہیں کہ یہ A-T کو کافی بہتر طور پر سمجھنے میں رہنمائی کرےگا اور زیادہ بیداری لانے، زیادہ جینیاتی صلاح کاری اور مستقبل میں زیادہ مؤثر علاج کے امکانات پیدا کرنے میں مددگار ہوگا۔

A-T نیشنل کلینک

ایسے بچوں والے تمام خاندانوں کو جنھیں A-T کی شکایت ہو انھیں (اپنے جی پی، اختصاص کار یا A-T سوسائٹی کے توسط سے نائٹنگھم میں واقع اختصاصی مطب میں آنے کا موقع ملنا چاہئے جہاں ماہرین عصبیات، ماہرین جینیات اور ماہرین معالجات پر مشتمل ایک منضبط جماعت A-T سے متاثر ایک یا زیادہ بچوں والے کئی خاندانوں سے ملاقات کر چکی ہے۔ اس کا مقصد مقامی نگہداشت کے انتظامات کا تکملہ فراہم کرنا اور ایک چھت کے نیچے دلچسپی سے کام کرنے والے تجربہ کار عملے کی مدد سے ایسےخاندان کی تمام شکایتوں کا ازالہ کرنےکا موقع دینا ہے۔ A-T سوسائٹی اور مختلف تحقیقی جماعتوں کے ساتھ گہرے رابطے موجود ہیں۔

جدول 1

جانچ	نتائج	افادیت
خون میں الفا-فیٹو پروٹین	بڑھا ہوئی	اچھا لیکن دیگر کیفیات میں بھی بڑھا ہوا
امینو گلوبولین کی سطحیں (Iga, IgG, IgM)	گھٹی ہوئی	ہمیشہ پست نہیں، دیگر کیفیات میں بھی پست
کروموسوم کا انقسام اور باز ترتیب	بڑھا ہوئی	بڑھنے پر اچھی لیکن معمول پر رہنے میں کوئی فائدہ نہیں
آیونی تاب کاری کے تئیں حساسیت	بڑھا ہوئی	بہت قابل اعتبار لیکن چند مراکز میں ہی انجام دی جاتی

جدول 2

سبب	اقدام
عضلاتی انضباط سے بہترین کام لیتی ہے۔ پرلطف ہونی چاہئے عضلات اور پٹھوں کو پھیلاتی ہے۔	ورزش اور فیزیوتھراپی
سینے کے تعدیے اور سینے کی مستقل تکلیفوں کے علاج کے لیے	اینٹی بایوٹیک، امینوگلوبولین، ٹیکہ کاری اور سینے کی فیزیوتھراپی
زبان درست کرنے میں بہت زیادہ مددگار خصوصاً زندگی کی دوسری دہائی میں	تکلمی معالجہ
اصلاحی اقدامات جوڑوں اور نشستی انداز سے متعلق شکایات میں مددگار ہو سکتے ہیں خصوصاً نچلے اعضاء اور ریڑھ کی ہڈی میں	استخوانی امراض سے متعلق مراجعہ نامہ/جائزہ

اٹیکسیا-ٹیلنگک ٹیسیا سوسائٹی (Ataxia-Telangiectasia Society) مکمل طور پر ایک قومی رفاہی ادارہ ہے۔ ہم اپنی مدد آپ کے تحت کام کرنے والے ان خاندانوں پر مشتمل ایک جماعت ہیں جن میں اس مرض سے متاثر بچے ہوں۔ ہمارا مقصد A-T سے پیدا ہونے والی تکلیفوں اور تناؤ کا خاتمہ کرنا ہے۔ یہ کام ہم تحقیق کی مالی اعانت کرکے، اس مرض سے متعلق معلومات فراہم کر کے اور متعلقہ خاندان کی مدد کرکے انجام دیتے ہیں۔ ہم اپنا کام انجام دینے میں پوری طرح رضاکارانہ عطیات پر انحصار کرتے ہیں۔

A-T سوسائٹی کی طرف سے شائع کردہ دیگر معلوماتی پرچے:

- A-T کیا ہے؟ (تشہری پرچہ)
- اٹیکسیا-ٹیلنگک ٹیسیا (Ataxia-Telangiectasia): ہدایت نامۂ والدین
- اٹیکسیا-ٹیلنگک ٹیسیا (Ataxia-Telangiectasia): معالجوں کے لیے ہدایت نامہ
- اٹیکسیا-ٹیلنگک ٹیسیا (Ataxia-Telangiectasia): قبل ولادتی تشخیص اور A-T کے جینیاتی پہلوؤں کے متعلق ہدایت نامہ
- اٹیکسیا-ٹیلنگک ٹیسیا (Ataxia-Telangiectasia): امیونی ڈفی شینسی
- اٹیکسیا-ٹیلنگک ٹیسیا (Ataxia-Telangiectasia): ہدایت نامۂ اساتذہ

سوسائٹی باضابطہ ایک خبرنامہ بھی شائع کرتی ہے اگر آپ اس کے قارئین کی فہرست میں اپنا نام درج کرانا چاہیں یا ہمارے پرچوں میں سے کسی کی بھی کاپی حاصل کرنا چاہیں تو براہ کرم مندرجہ ذیل پتے پر ہم سے رابطہ کریں۔

تحقیق کی مالی اعانت کرنا خاندانوں کو مدد دینا بیداری پیدا کرنا

شائع کردہ:
The ATAXIA-TELANGIECTASIA SOCIETY
Registered Charity No. 803576
IACR-Rothamsted, Harpenden Herts. AL5 2JQ
ٹیلیفون: 01582-760733 فیکس: 01582-760162
ای میل: AT Charity@aol.com

© Dr CG Woods, Professor J.A. Raeburn and The A-T Society
© پروفیسر سی جی ووڈ، پروفیسر جے۔اے۔ ریے برن اور A-T سوسائٹی