



Alone we are Rare, Together we are Mighty Itching for a Cure

Progressive Familial Intrahepatic Cholestasis Global Outreach Initiative

Translated materials can be requested in these languages from our website, <https://www.pfic.org/hospital-outreach-form/>

Arabic	Hungarian	Portuguese (Brazil)
Dutch	Italian	Portuguese (Europe)
English	Japanese	Slovenian
French (Europe)	Kurdish	Spanish
French (Canada)	Malayalam	Swedish
German	Mandarin	Turkish
Hindi	Polish	Urdu

The mission of the PFIC Network is to improve the lives of patients and families worldwide affected by PFIC. We support research programs, provide educational materials, match families for peer support and participate in advocacy opportunities.

Created by Emily Ventura
PFIC Network, Inc.
a 501c3 charitable organization, USA
EIN 83-1084501.
www.pfic.org

Created February 19, 2021
Updated August 7, 2021
Updated September 22, 2022



Global Ambassador Network

Countries with a Charitable Organization



Countries with PFIC Leadership



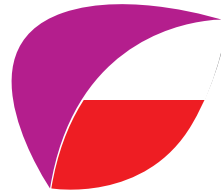
Australia



Canada



Germany



Poland



Pakistan

Countries with Ambassador Representation

- India
- Colombia
- Iraq
- Turkey
- Netherlands
- United Kingdom



مریض اور فراہم کنندہ

آؤٹ ریج پروگرام

PFIC فراہم کنندگان، نرسیں اور ذیلی خدمات والوں کو آداب۔

آپ کو یہ خط موصول ہو رہا ہے کیونکہ آپ کا اسپتال ترقی پذیر خاندانی درون جگر صفراء کے بہاؤ میں کمی (Progressive Familial) (Intrahepatic Cholestasis, PFIC) والے مریضوں کی تشخیص اور علاج کر سکتا ہے۔

ہمارا نام PFIC ایڈوکیسی اور ریسورس نیٹ ورک (مختصر میں PFIC نیٹ ورک) ہے، جو ریاستہائے متحدہ میں واقع ایک 3c501 رفاہی تنظیم ہے اور پوری دنیا میں مریضوں اور ان کے کنیوں سے جڑا ہوا ہے۔ ہمارا مشن تحقیقی پروگراموں کی حمایت کر کے، تعلیمی مواد فراہم کر کے، ایک جیسی صورتحال والے خاندانوں کی باہمی اعانت کے لیے انہیں آپس میں ملا کر، اور ایڈوکیسی کے مواقع میں شرکت کر کے PFIC کے مریضوں اور خاندان کی زندگیوں کو بہتر بنانا ہے۔ ہماری تنظیم کی بنیاد PFIC کے مریض بچوں کے والدین نے رکھی تھی۔ ہم سب نے اس بیماری کے اتار چڑھاؤ کا تجربہ کیا ہے اور اپنی چھوٹی طبی برادری کے ایجنٹوں کی تبدیلی کے لیے پُر عزم ہیں۔ ساتھ ہی ہم، پوری دنیا کے PFIC مریضوں اور ان کے والدین کی ایک انتہائی پُر عزم اور سرگرم ٹیم کے ساتھ مل کر کام کرتے ہیں جو ہماری کمیاب مریض برادری کو مربوط ہونے، اور یہ احساس دلانے کے لیے سخت محنت کر رہے ہیں کہ یہ اتنا بھی کمیاب مرض نہیں ہے۔

ہمیں آپ کی مدد کی ضرورت ہے۔ جب ہمارے بچوں کی تشخیص ہوئی تو، دوسرے والدین یا کسی ایسے شخص سے رابطہ کرنے میں کئی سال لگ گئے جو اس بات کو سمجھتا ہو کہ اس کمیاب بیماری میں مبتلا کسی کے ساتھ رہنا اور اس کی دیکھ بھال کرنا کیسا تھا۔ رابطے کے بغیر بالکل الگ تھلگ تھے اور افسردگی اور ناامیدی سے بھرے ہوئے تھے۔ ہم جانتے ہیں کہ آپ نے بھی شاید اپنے مریضوں میں ایسے ہی جذبات دیکھے ہوں گے، اور کئی بار آپ کے پاس فراہم کرنے کے لیے بہت کم وسائل رہ گئے ہوں۔ اب، ہمارے نیٹ ورک اور مریض برادری کی تشکیل کے ساتھ، ہماری معلومات کے اشتراک میں آپ کی مدد (بروشرز، ویب پتے، اور رابطے سے متعلق معلومات) سے، بہت سے خاندانوں کو ان کے PFIC کی تشخیص کے بعد جلد ہی انہیں محسوس ہونے والے اکیلے پن کو ختم کرنے میں مدد ملے گی۔

جس دن ہمیں خاندانوں کی ایک جماعت ملی، تو یہ جان کر ہماری زندگی اور ہمارا نظریہ بدل گیا، کہ ہم اکیلے نہیں ہیں۔ آج، ایسے 500 سے زائد افراد باہم جڑے ہوئے ہیں جو اس PFIC والی زندگی کو سمجھتے ہیں۔ یہ خاندان علم اور بصیرت کا خزانہ ہیں، اور اپنے جیسوں کی حمایت کا زبردست ذریعہ ہیں۔ دنیا کے مختلف حصوں کے بہت سے خاندان دوسروں کو تعلیم دینے کے لیے آگے آئے ہیں! مریض اور دیکھ بھال کنندگان کے حمایتیوں کی ہماری ٹیم PFIC والوں کے اہل خانہ کے معیار زندگی میں فرق پیدا کرنے میں مدد کرنے کے لئے وسائل تیار کرنے کے لیے سخت محنت کر رہی ہے۔

ہر سال 5 اکتوبر کو PFIC کا یوم آگاہی منایا جاتا ہے۔ اس روایت کا آغاز 2019 میں ہوا تھا اور یہ ایک مقبول کاوش رہی ہے۔ اس سال ہمارے PFIC یوم آگاہی کا پیش ٹیگ اور نعرہ **#itchingforacure** ہے۔ ہماری مریضوں کی کمیونٹی نے یہ نعرہ تیار کیا اور اس کے لیے اپنی رائے دی۔ چونکہ پریشانی کے شکار لوگوں کی مدد کے لئے ہم ایک کمیونٹی کی حیثیت سے اکٹھے ہوئے ہیں، لہذا ہم ایسے بیج لگائیں گے جو آنے والے برسوں تک اپنا اثر چھوڑیں گے۔ یہ استقبالیہ خط ایک ایسا بیج ہے جس سے ہم امید کرتے ہیں کہ یہ مریض برادری میں باہمی تعاون کو بڑھائیں گے۔ براہ کرم ہماری کوشش میں ہمارے ساتھ شامل ہوں اور اپنے PFIC مریضوں اور ان کے اہل خانہ کے ساتھ ہمارا ٹول کٹ شیئر کریں۔

بصد احترام،

ایملی وینچورا، میلانی کارا اور تارا کیرنز
PFIC نیٹ ورک، انکارپوریٹڈ کی مشترکہ بانی

pfic

آپ کے اسپتال سے آگاہی کے ٹول کٹ میں

اس ٹول کٹ پر مشتمل ہے مواد درخواست

- مریضوں کے لئے ، کمیونٹی لیٹر میں خوش آمدید
- PFIC نیٹ ورک بروشر
(ہماری ویب سائٹ پر ڈیجیٹل فائل دستیاب ہے)
- اپنے ڈاکٹر بروشر سے بات کریں
(ہماری ویب سائٹ پر ڈیجیٹل فائل دستیاب ہے)

آپ کے مریضوں کے لئے پروگرامز

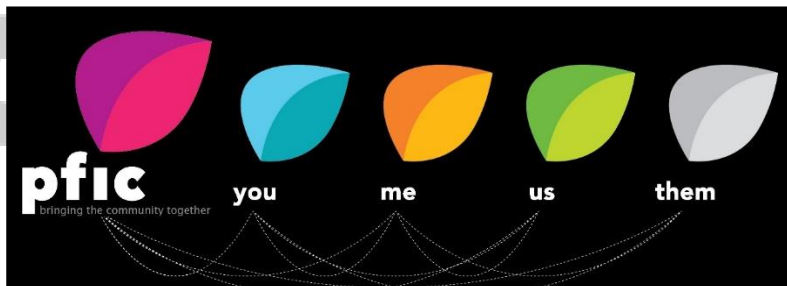
- PFIC مالی تعاون کا پروگرام
- کینر پیکج پروگرام
- پیرنٹ ایمبیسیٹر پروگرام
- ٹین ایمبیسیٹر پروگرام
- PFIC PALS
- بریومنٹ پروگرام

ہمارے پروگراموں اور درخواست دینے کے بارے میں مزید معلومات کے لئے ملاحظہ کریں:

www.pfic.org



pfic





PFIC کے محترم خاندان،

اگر آپ یہ خط پڑھ رہے ہیں تو، آپ کو یا آپ کے عزیز کو ترقی پذیر خاندانی درون جگر صفراء کے بہاؤ میں کمی (PFIC) کی تشخیص ہوئی ہے۔ آپ کو اداسی، الجھن، تنہائی، غصہ، یا پریشانی محسوس ہوسکتی ہے۔ ہم جانتے ہیں کیونکہ ہم نے بھی ان چیزوں کو محسوس کیا تھا، جب ہمارے بچوں کو PFIC کی تشخیص ہوئی تھی۔

آج ہم آپ کو یہ خط یہ بتانے کے لیے لکھ رہے ہیں کہ: آپ تنہا نہیں ہیں۔

یہاں دنیا کے ہر حصے سے — مریض اور نگہداشت کنندگان کی — مدد فراہم کرنے والی ایک کمیونٹی موجود ہے۔ انہیں جدوجہد، غیر یقینی صورتحال، پریشانی، بیماری اور یہاں تک کہ بہت سے معاملات میں... شاندار کامیابیاں بھی ملی ہیں (یہاں تک کہ ان لوگوں کو بھی جو ابھی ان کا تصور کرنا بھی ناممکن سمجھتے ہیں)۔ یہ برادری اس کو حاصل کرتی ہے کیونکہ وہ اسے جیتی ہے اور آپ کی حمایت کی خواہشمند اور تیار ہے۔

ممکن ہے ابھی بہت سارے جوابات موجود نہ ہوں۔ لیکن براہ کرم جان لیں کہ، آپ کی اسپتال کی ٹیم آپ کے شانہ بشانہ ہے، اور آپ کے علاج کے بہترین اختیارات تلاش کرنے کے لیے سخت محنت کرے گی اور وہ آپ کے معیار زندگی کو بہتر بنانے کے لیے بہترین، انتہائی باخبر، فیصلے کرنے کی سمت میں آپ کی رہنمائی اور اس میں مدد کر سکیں گے۔

ہماری مریض اور نگہداشت کنندگان کی کمیونٹی، PFIC نیٹ ورک انکارپوریٹڈ یہاں مدد کے لئے موجود ہے۔ www.pfic.org پر ہمیں چیک کریں۔ یہ ویب سائٹ خاص طور پر PFIC والے خاندانوں کے لیے بنائی گئی ہے۔ ایسے دوسرے لوگوں سے جڑنے کے طریقے تلاش کرنے کے لیے "کمیونٹی" ٹیب کے تحت "خاندانوں کے لئے وسائل" پر ایک نظر ڈالیں جو آپ کے سفر کو سمجھیں گے۔ آپ کو اس ویب سائٹ پر بھی معلومات بھی ملے گی، جو پوری دنیا کے PFIC ماہرین کی مدد سے تشکیل دی گئی ہے، جو تشخیص کے بارے میں جاننے اور سمجھنے میں آپ کی مدد کرنا چاہتے ہیں۔

یہ جاننے کے لیے اس طریقہ کار سے کیسے مدد حاصل کریں، ہم سے رابطہ کریں، ہم سے جڑیں، ہمارے بارے میں پڑھیں، ہمارے ساتھ شامل ہوں؛ ہم یہاں آپ کے لئے ہی ہیں۔

اگرچہ ہم نایاب ہوسکتے ہیں، لیکن ہم طاقتور ہیں۔ اور مل کر، ہم اس کا مقابلہ کریں گے۔

امید کے ساتھ،

ایملی، میلانی اور تارا
مشترکہ بانی
PFIC نیٹ ورک، انکارپوریٹڈ



PFIC نیٹ ورک ایک 501c3 رفاہی تنظیم ہے جو ریاستہائے متحدہ میں EIN 83-1084501 پر واقع ہے۔ ہم پوری دنیا کے مریضوں اور کنبوں سے جڑے ہوئے ہیں۔

ہم فراخ دلی سے تعاون کے لیے اپنے عطیہ دہندگان، اسپانسرز اور شراکت داروں کا شکریہ ادا کرتے ہیں۔ ہماری تنظیم، ہمارے پروگراموں، ہماری برادری اور اس میں شامل ہونے کے طریقوں سے متعلق مزید معلومات کے لئے، براہ کرم pfic.org ملاحظہ کریں۔



ہمارا مقصد

PFIC ایڈووکیسی اینڈ ریسورس نیٹ ورک، انکارپوریٹڈ کا ہدف دنیا بھر میں ترقی پذیر خاندانی درون جگر صفراء کے بہاؤ میں کمی (Progressive Familial Intrahepatic Cholestasis, PFIC) کے مرض سے متاثر مریضوں اور خاندانوں کی زندگیوں کو بہتر بنانا ہے۔

ہم تحقیقی پروگراموں کی حمایت کرتے ہیں، معلوماتی مواد، اپنے جیسوں کی حمایت کے لیے خاندانوں کے درمیان رابطہ فراہم کرتے ہیں اور حمایت والے مواقع میں شرکت کرتے ہیں۔

PFIC کیا ہے؟

ترقی پذیر خاندانی درون جگر صفراء کے بہاؤ میں کمی (Progressive Familial Intrahepatic Cholestasis, PFIC) ایک غیر معمولی جینیاتی عارضہ ہے جس کے بارے میں اندازہ لگایا گیا ہے کہ اس سے دنیا بھر میں 50,000 سے 100,000 افراد میں سے ایک متاثر ہوتے ہیں۔ PFIC جگر کی ترقی پذیر مرض کا سبب بنتا ہے، جس کے نتیجے میں عام طور پر جگر ناکام ہو جاتا ہے۔ یہ بیماری عام طور پر زندگی کے پہلے سال میں ظاہر ہوتی ہے اور یہ یرقان، چڑچڑاہٹ، نشوونما میں ناکامی، اسپتال، جریان خون والے عوارض، اور/یا بڑھے ہوئے جگر کے ساتھ سامنے آ سکتی ہے۔ اس عارضے کی غایاں خصوصیت شدید مضمحل گردینے والی (خارش) کا مرض ہے۔

PFIC

ایڈووکیسی اینڈ

ریسورس

نیٹ ورک، انکارپوریٹڈ

#PFICawareness



pfic.org

pficawareness #StopTheItch#





ہماری ٹیم سے ملیں

زرکٹ ریپورڈ آف ڈاٹ

ملیابی و مچورای

ایگزیکٹو ڈائریکٹر، شریک بانی

emily@pfic.org | امریکہ، کینیڈا

والپ ریپوریز

صدر

walter@pfic.org | کینیڈا، البرٹا

تا راکیرنز

نائب صدر، شریک بانی

tara@pfic.org | امریکہ، لینیڈا

لیپی وائس

خزانیچی

hayley@pfic.org | امریکہ، کینیڈا

لیز اکر وٹیمن

ایگزیکٹو اسسٹنٹ

lisa@pfic.org | کینیڈا، ٹورنٹو

ری بورڈز انوفڈیا لیکٹیویٹ

ڈاکٹر ریچرڈ تھامسن، ایم ڈی

کننگز کالج، لندن

ڈکڈار بین ر، لٹیناشدیم ڈی

ٹیکساس چلڈرنز ہاسپٹل

ڈ سینسنائی کڈار بیمس بیجی، ایم ڈی

چلڈرنز ہاسپٹل

ڈا چلڈرنز کج رمیا زمہ زکوٹاکے ایم ڈی، ایم سی اے

ہاسپٹل آف فلاڈیلفیا

ڈاکٹر بلا ہیڈلڈزا بیج ڈی

کیلیفورنیا یونیورسٹی، سان فرانسسکو

ڈ چلڈرنز کڈار روناڈ وکوسل، ایم ڈی، FAASLD

ہاسپٹل کولوراڈو

ڈاکٹر Henkjan Verkade, M.D., Ph.D.

یونیورسٹی آف گروننگن، نیدرلینڈز

ڈاکٹر پرمود مستری، MBBS, Ph.D., M.A., M.D.

ییل میڈیسن، امریکہ

حمایت اور آگاہی کے مواقع میں حصہ لینے کے لئے پروگرامز

ہم خیال افراد، پیشہ ور افراد اور انضباطی اداروں کو اپنی آواز سنانے کے لئے کمیونٹی کو ساتھ لانا۔

« PFIC آگاہی پروگرام

- PFIC یوم آگاہی (5 اکتوبر)

- یوم برائے کمیاب مرض کی حمایت (28/29 فروری)

- چندہ یابی ٹول کنس

- سوشل میڈیا فٹ پرنٹ

« PFIC ایڈووکیسی پروگرام

- کانفرنس میں شرکت

- نیٹ ورکنگ کے مواقع

- PFIC پر تحقیق اور علاج کے اختیارات کی ترقی کو فروغ دینے کے لیے

مقامی، ریاستی اور قومی پالیسی سازوں اور ریگولیٹرز

کے ساتھ کام کرنا۔

تحقیق کی حمایت کے لیے سرگرمیاں

PFIC کے لیے انتظامی اور معالجاتی اختیارات میں اضافہ کے لیے شرکت میں

اضافہ کی سمت میں کرنا۔

« خود سے رپورٹ کی رجسٹری

« مریضوں کو تحقیق کے مواقع سے مربوط کرنا

« مریض کمیونٹی کے لیے تعلیمی مواد کو دستیاب اور

قابل رسائی بنانا

مریضوں اور صحت کی دیکھ بہال کے درمیان خلاء کو پُر کرنا

تعلیم فراہم کرنے کے پروگرامز

جانکاری کے خلاء کی نشاندہی کرنا اور معلومات تیار کرنا

کمیونٹی کے لئے دستیاب ہے۔

« PFIC ایجوکیشن پروگرام

- ویب سائٹ (pfic.org)

- معلوماتی بروشر

« PFIC فیملی کانفرنس

اپنے جیسوں کو حمایت فراہم کرنے کے پروگرامز

انفرادی اعانت فراہم کرنا۔ علاقائی بنیاد پر وسائل کے خلاء کی نشاندہی کرنا اور

حل تیار کرنے کے لئے مل کر کام کرنا۔

« مریضوں کی مالی امداد پروگرام

« رہنمائی کے پروگرامز

- پیرنٹ ایمپیسڈر پروگرام

- ٹین ایمپیسڈر پروگرام

- PFIC PALS

- PFIC کیئر پیکیج پروگرام

- بریومنٹ پروگرام



مریضوں کی معلومات کا ذریعہ

#PFICawareness #itchingforacure

ترقی پسند فیملیل انٹرایپیٹک
کولیسٹیسیس ایڈووکیسی اینڈ ریسورس
نیٹ ورک، انکارپوریٹڈ

جیسے فنکار خوبصورت فنون لطیفہ تیار کرنا شروع کرتے ہیں اس طرح برش اور کینوس قائم کرتے ہیں، اس بات سے واقف ہونے کے لئے اسے پہلا قدم کے طور پر بنایا گیا ہے کہ آپ کے لئے PFIC تشخیص کا کیا مطلب ہے۔

اسے PFIC تشخیص اور اصطلاحات کو سمجھنے میں روڈ میپ کے طور پر سوچیں۔ یہ آپ اور مضبوط سپورٹ نیٹ ورک کے مابین ایک نقطہ آغاز ہے۔

PFIC کا کیا مطلب ہے؟

ترقی پسند: وقت کے ساتھ خراب ہوتا جا رہا ہے
فیملیل: جین میں تبدیلی سے متعلق
انٹرابیپٹک: جگر کے اندر کی بیماری
صرفا کے بہانوں کا رکنا یا اس میں کمی: پت کا کمزور بہاؤ

ضروری ہے کہ آپ اپنے فراہم کنندہ اور ماہر کے ساتھ رابطے میں رہیں۔
لیور کے ماہر کی کڑی نگرانی PFIC کے مریض کے لئے زندگی کے بہترین معیار کے حصول کا ایک اہم حصہ ہے۔

تشخیصی جانچ کی

کیا توقع کریں

- خون کے ٹیسٹ: جگر کے خامر، GGT اور پت
ایسڈ ٹیسٹ PFIC کی شناخت میں کارآمد ثابت ہو سکتے ہیں۔
- جینیاتی جانچ: خون کے نمونہ سے بھی کی جا سکتی ہے
اور ڈی این اے سے کوڈ نکالنا شامل ہے۔
- جگر بائیپسی: جگر کے بافتوں کا ایک چھوٹا ٹکڑا
نکالا جاتا ہے اور پھر ایک خوردبین کے تحت جانچ کیا جاتا ہے

صرفا کے بہانوں میں کمی کی

ممکنہ توضیحات علامات

- خارش
- یرقان (جلد یا آنکھوں کا پیلا ہونا)
- سوجن پیٹ
- پیلا یا بھورا پیشاب
- اچولک پاخانہ (پاخانے جو پیلا، سرمئی یا سفید ہیں)
- خون بہنا یا آسان چوٹ
- ناقص ترقی
- وٹامن کی کمی

وٹامن کی کمی سے متعلق علامات:

- وٹامن اے: وژن سے دشواریوں کا باعث بن سکتا ہے
- وٹامن ڈی: ہڈیوں کی ناقص تشکیل کا باعث بن سکتا ہے
اور ٹوٹی ہڈیوں کے خطرے میں اضافہ ہو سکتا ہے
- وٹامن ای: توازن، طاقت اور ہم آہنگی سے
مسائل پیدا ہو سکتے ہیں

- وٹامن کے: خون بہنے والے مسائل کا باعث بن سکتا ہے،
جو بہت خطرناک ہو سکتا ہے اگر
دماغ میں خون بہہ جائے

جگر کی بیماری سے متعلق مزید اعلیٰ درجے کی خصوصیات

PFIC کی خصوصیات جگر کی خرابی کی طرف بڑھ سکتی ہے۔ اگر ان کا علاج
نہ کیا جائے یا بغیر علاج کیے رکھا جائے تو، جگر جلد خراب ہو سکتا ہے۔
کولیسٹیسیس کی علامت اور جگر کی اعلیٰ بیماری کی علامت کے مابین فرق کو
سمجھنا ضروری ہے۔

- پلیٹلیٹ کی کم مقدار سے متعلق چوٹ
- جلوت (پیٹ میں سیال)
- غذائی نالی کی اقسام (پھیلی ہوئی رگیں جن سے خون بہہ سکتا ہے)
- بڑھا ہوا تلی
- پورٹل ہائی بلڈ پریشر (ہائی بلڈ پریشر میں
جگر کی طرف جانے والی رگوں)

کولیسٹائٹک جگر کی بیماری کے ساتھ خون کے ٹیسٹ کے ممکنہ نتائج

- بلند جگر کے انزائم (AST, ALT, Alk Phos)
- بلند بائل ایسڈ
- بلند بیلیروبین
- وٹامن لیول میں کمی A ، D اور E
- PT / INR میں اضافہ (وٹامن K میں کمی کی وجہ سے)

علاج

- خون کے ٹیسٹ، جگر کی کڑی نگرانی
الٹراساؤنڈ اور آپ کے ہیپاٹولوجسٹ کے ساتھ
اکثر ملاقاتیں
- ادویات کا استعمال دفاع کی پہلی لائن ہے،
لیکن اگر ناکافی ہوئی تو سرجری ضروری ہو سکتی ہے۔
- جراحی کے اختیارات کا مقصد پت جگر میں داخل ہونے سے
روکنا ہے۔ ان میں شامل ہو سکتے ہیں:

« جزوی بیرونی بلاری ڈائیورژن

« جزوی اندرونی بلاری ڈائیورژن

« Ileal خارج

- اگر طبی اور جراحی آپشنز کام نہیں کرتے ہیں تو

جگر کا ٹرانس پلانٹ ہونا ضروری ہے

تشخیص

پروگریسو فیملیل انٹرابیپٹک

کولیسٹیسیس (PFIC) ایک عام اصطلاح

ہے جو نایاب جینیاتی امراض کے ایک

گروہ کی نمائندگی کرتی ہے جو جگر کی

ترقی پسند مرض کا سبب بنتی ہے اور

اس سے سرروسس اور آخری مرحلے میں

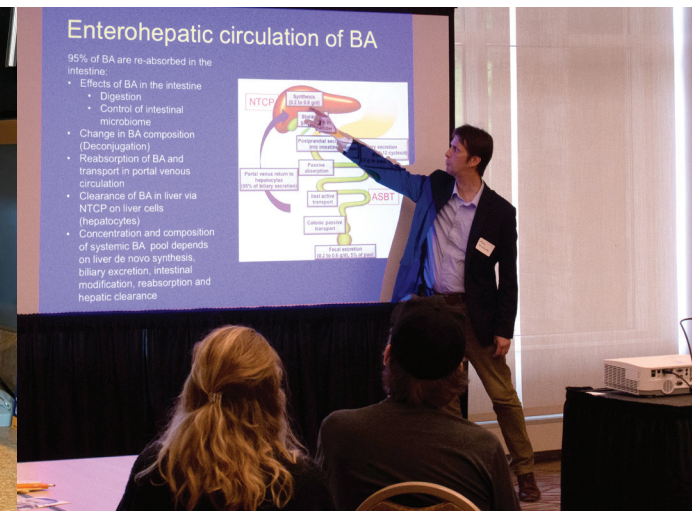
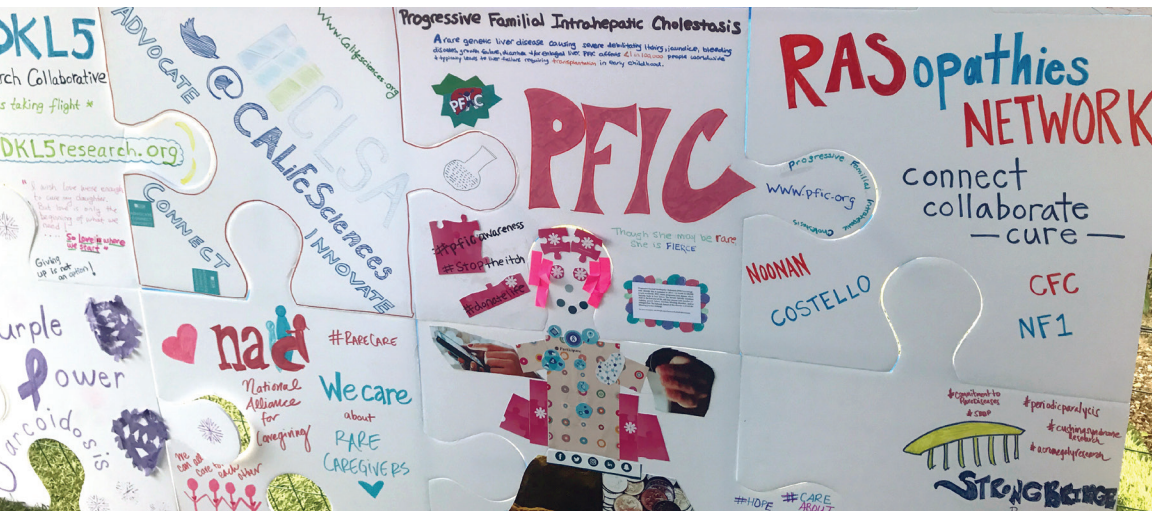
جگر کی بیماری کا باعث بن سکتی ہے۔

تو پھر کیا ہوتا ہے؟

عام علامات اور PFIC کے تحفظات اس جدول میں موجود تمام ذیلی قسموں پر لاگو ہوتے ہیں۔ اس جدول کا مقصد ہر تشخیص میں کچھ ممکنہ اختلافات کو اجاگر کرنا ہے۔ براہ کرم نوٹ کریں کہ PFIC کا کورس متغیر اور منفرد ہو سکتا ہے، کیونکہ تمام مریض اس بیماری کا تجربہ نہیں کریں گے جیسا کہ اس کا خاکہ پیش کیا گیا ہے۔

عام نام	پروٹین کی کمی	تبدیل شدہ جین	پروٹیس (خارش)	دیگر ممکنہ انکشافات	GGT کولیستیس	ممکنہ طبی نتائج، علاج اور علاج کی پیچیدگیاں
PFIC 1	FIC1	ATP8B1	شدید	<ul style="list-style-type: none"> ماورائے خارجہ علامات اسہال لبلیبے میں سوزش ہو سکتی ہے کھانسی، گھوکھواہٹ ہو سکتی ہیں سماعت جا سکتی ہے 	<p>عام GGT Cholestasis</p>	<ul style="list-style-type: none"> ترقی کی معتدل شرح سروس عام طور پر زندگی کے دوسرے یا تیسرے عشرے میں سروس اور اختتامی مرحلے کے جگر کی بیماری کا سبب بن سکتا ہے پوسٹ ٹرانسپلانٹ ہپاٹک اسٹیٹوسس (فیٹی چیئج) اور اسہال ماورائے علامات خراب ہو سکتے ہیں اور جگر کے ٹرانس پلانٹ کے بعد نئے تیار ہو سکتے ہیں برک پریزنٹیشنز ریکارڈ کر لی گئیں ہیں*
PFIC 2	BSEP	ABCB11	شدید	<ul style="list-style-type: none"> نشوونما کے امکان بیٹھوسولر کارسینوما اور کولانجیو کارسینوما (جگر کا کینسر) بٹے کا پتھر 	<p>عام GGT کولیستیس</p>	<ul style="list-style-type: none"> اعتدال سے تیز رفتار پیشرفت تک سرجیکل ہلاری ڈائورژن کی کامیابی مخصوص جینیاتی نقائص پر منحصر ہوتی ہے PFIC 2 میں جگر کا ٹرانسپلانٹ والے مریض کچھ لوگوں میں اینٹی باڈی کی حوصلہ افزائی BSEP کی کمی واقع ہو سکتی ہے دوبارہ ٹرانس پلانٹ کا امکان BRIC پریزنٹیشنز کو ریکارڈ کر لیا گیا ہے*
PFIC 3	MDR3	ABCB4	ہلکے سے اعتدال تک	<ul style="list-style-type: none"> بڈیوں کی کثافت میں کمی ہیپاٹو کی نشوونما کرنے کی صلاحیت۔ سیولر کارسینوما اور چولان۔ جیوکازنوما (جگر کا کینسر) بٹے کا پتھر 	<p>ایلوٹیٹ GGT کولیستیس</p>	<ul style="list-style-type: none"> ترقی کی انتہائی متغیر شرح طبی انتظام: MDR3 برقرار رکھنے والے افراد کا اظہار بہتر انداز میں کریں ہلاری ڈائورژن اتنا اثر انداز نہیں ہو سکتا ہے جتنا کہ بیماری کی دیگر اقسام میں ہوتا ہے جگر کا ٹرانسپلانٹ شفا بخش ہے BRIC پریزنٹیشنز کو ریکارڈ کر لیا گیا ہے*

* BRIC بیان ریکرڈنگ ائیرٹیویٹک کولیستیس PFIC کی کسی معلوم یا نامعلوم ذیلی قسم کی عبوری پریزنٹیشن ہے۔



ان میں سے کچھ نئے جین ظاہر نہیں ہوتے ہیں جدول کا یہ ورژن، یعنی LSR اور PLECTIN۔

PFIC کے ذریعے میری تشخیص ہو گئی ہے، لیکن وہ مجھے یہ نہیں بتا سکتے کہ کس قسم کی ہے؟ جینیاتی مطالعات جاری ہیں جینیاتی عوامل کی نشاندہی کرنے کی کوشش کر رہے ہیں جب PFIC میں معاون ہیں جب مندرجہ ذیل جین میں تغیر نہیں پایا جاتا ہے۔ ان جینوں کی شناخت بہت پیچیدہ ہے اور جدید جینیاتی تحقیقات کی ضرورت ہوتی ہے۔ ڈاکٹر اور سائنس دان ان مریضوں کے بارے میں مزید جوابات تلاش کرنے پر کام کر رہے ہیں۔

عام نام	پروٹین کی کمی	تبدیل شدہ جین	شدید خارش (خارش)	دیگر ممکنہ مظاہرے	GGT کولیستیسس	ممکنہ طبی نتائج، علاج اور علاج کی پیچیدگیاں
---------	---------------	---------------	------------------	-------------------	---------------	---

یہ معلومات ہر گروپ کے صرف چند ایک مریضوں پر مبنی ہے اور اسے ذہن میں رکھتے ہوئے دیکھنا چاہئے۔

درج ذیل کی ذیلی قسمیں اطلاع شدہ ادب میں بہت کم ہی ملتی ہیں (اگرچہ اس کو زیادہ پہچانا جاتا ہے)

PFIC 4	TJP2	TJP2	غیر واضح / متغیر	• سماعت سے محروم • اعصابی علامات • سانس کی علامات	عام GGT کولیستیسس	• اعتدال سے تیز پیشرفت تک • بیپائوسیلولار کارسٹوما کی کچھ اطلاعات
PFIC 5	FXR	NR1H4	غیر واضح / متغیر	• وٹامن K آزاد کواگلوپیتھی • BSEP کی کمی کی نقالی کر سکتی ہے	عام GGT کولیستیسس	• بہت تیز پیشرفت • پوسٹ ٹرانسپلانٹ بیپانک سٹیٹوسس • بہت کم (صرف آٹھ معاملات کی اطلاع ہے دسمبر 2020 تک)۔
PFIC MYO5B کے نقص کے ساتھ وابستہ ہے	MYO5B	MYO5B	ہلکے سے اعتدال پسند	• پیدائشی کے امکانات اسپتال	عام GGT کولیستیسس	• سست رفتار سے پیشرفت • مائیکرو ویلس شامل کرنے کی بیماری (MVID) کا تجربہ کیا جاسکتا ہے • متعلقہ MVID کے ساتھ زندگی بھر TPN • مشترکہ آنتوں کے جگر کا ٹرانسپلانٹ ٹرانسپلانٹ کے بعد کولیستیسس کی روک تھام کر سکتا ہے
	USP53	USP53	ہلکے سے اعتدال پسند	• سماعت سے محروم • ایک مریض میں دل کی خرابی کی اطلاع ہے	عام GGT کولیستیسس	• سست رفتار پیشرفت • آغاز عمر متغیر ہے • تمام مریضوں کے لئے مسلسل فالو اپ کی ضرورت ہے • پہلے سات مریضوں میں ستمبر، 2020 میں شائع ہوا تھا
	MRP9	ABCC12	شدید	• انٹرابیپٹک بائل ڈکٹ کی قلت	عام GGT کولیستیسس	• سست رفتار سے پیشرفت • غیر یقینی صورتحال PFIC (ایک) کے ساتھ ABCC12 میں متضاد تغیر واقع ہوتی ہے یا نہیں • مارچ، 2021 تک صرف ایک کیس شائع ہوا

PFIC اصطلاح کی تعریف

ALT اور AST: جگر کی چوٹ کے نشانات۔

ایٹنی ہاڈی کی حوصلہ افزائی BSEP کی کمی (AIBD): کولیستیسس جو کچھ 2 PFIC مریضوں میں ٹرانسپلانٹ کے بعد تیار ہوسکتا ہے جو BSEP ایٹنی ہاڈیز کی ترقی سے متعلق ہے۔

خودکار: کوئی بھی گروموسوم جو جنسی گروموسوم نہیں ہوتا ہے۔

بینائن ریگرنٹ انٹرابیپٹک کولیستیسس (BRIC): ایک PFIC کے معلوم یا نامعلوم ذیلی قسم کی عارضی پیش کش ہے۔

پت: بائل ایک ہلکے رنگ کا سیال ہے جس میں متعدد مرکبات شامل ہیں جس میں جسم سے بائل ایسڈ، فاسفولیپڈ، کولیسترول اور فضلہ کی مصنوعات شامل ہیں۔

بائل ایسڈ / پت نمک: بائل ایسڈ جگر کے ذریعے کولیسترول سے بنائے جانے والے کیمیکل ہیں۔ صحت

مند انفرادی طور پر پت ایسڈ جگر سے آنتوں میں منتقل ہوتا ہے جہاں وہ چربی، چربی گولشیل وٹامنز اور دیگر چربی گولشیل غذائی اجزاء کو جذب کرنے میں مدد کرتے ہیں۔ پھر وہ جگر کی طرف پھر گردش کر جاتے ہیں تاکہ دوبارہ استعمال ہوسکیں۔

کولیستیسس: اس کا مطلب یہ ہے کہ جگر میں پتوں کا کم ہوا اور مادہ پیدا ہوتا ہے جو عام طور پر جگر سے پت اور پتوں میں جاتا ہے۔

کولیستائٹک پروٹین: جگر کی بیماری کی وجہ سے خارش کا احساس ہے۔

گروموسوم: گروموسوم بڑے مولیکول ہیں جو بنیادی طور پر DNA پر مشتمل ہوتے ہیں۔

نمایاں: نمایاں خرابی کسی جین کی واحد خرابی کی نقل ہے جو بیماری کا باعث بن سکتی ہے۔ اس خرابی کی نقل کا اثر دوسری نقل پر حاوی ہوتی ہے جو صحتمند ہے۔

فیملیل: اصل میں خاندانوں میں بیان کیا گیا ہے اور جین میں تبدیلی سے متعلق ہے۔

کاما (GGT): ایک قسم کا جگر کا انزائم جو PFIC کی اقسام میں فرق کرنے میں مدد فراہم کرتا ہے۔

جین: جین ایک گروموسوم کے مختصر حصے ہوتے ہیں جس میں ورنہ کی خصوصیات کے لئے جینیاتی کوڈ ہوتا ہے۔ اونچائی جیسی کچھ خصوصیات پت سارے جینوں سے متاثر ہوتی ہیں، اور کچھ صرف ایک ہی جین سے۔ انسانوں کے پاس زیادہ تر جینوں کے لئے دو کاپیاں ہیں جن میں PFIC سے وابستہ ہیں۔

بیپانک اسٹیٹوسس: جگر میں فیٹی کی تبدیلی

بیپانکٹس: جگر کے خلیے، پت بنانے کے ذمہ دار ہیں۔

بیپانکٹس: ایک ڈاکٹر جو جگر کی بیماری میں مہارت رکھتا ہے۔

آنکریس: جلد، منہ، زبان وغیرہ کا زرد ہونا۔

انٹرابیپٹک: جگر کے اندر کی بیماری کو شامل ہے۔

یرقان: جلد کا زرد ہونا۔

جگر: جگر جسم کا سب سے بڑا ٹھوس عضو ہے۔ یہ جسم کے بہت سارے افعال میں لازمی کردار ادا کرتا ہے، جیسے خون سے زہریلے مادے کو ہٹانا ہے، یا پروٹین اور ہائیو کیمیکل (پت) تیار کرتا ہے جو باضمہ اور ٹھونڈا کے لئے ضروری ہیں۔

مائیکرو ویلس شامل کرنے کی بیماری: ساختی تبدیلیوں کی وجہ سے ایک بیماری چھوٹی آنتوں میں عام طور پر،

لیکن ہمیشہ نہیں، شدید اسپتال کا سبب بنتا ہے۔

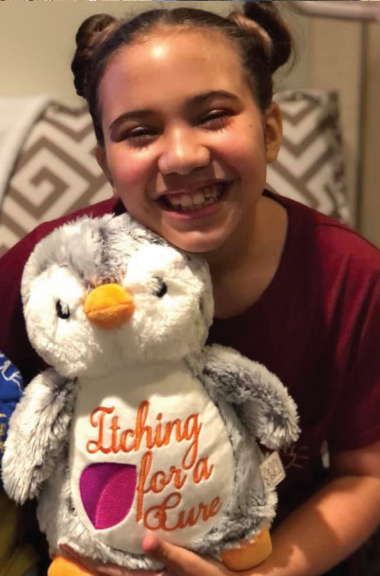
تغیرات: جینیاتی کوڈ میں تبدیلی۔

اولاد: کسی شخص کا بچہ یا بچے۔

ترقی پسند: وقت گزرنے کے ساتھ خراب ہونے کا رجحان

مہندی: بیماری ہونے کے لئے جین کی دو غیر معمولی کاپیاں۔

سیلرل آنکریس: آنکھوں کا پیلا ہونا۔



pfic.org

#PFICawareness
#itchingforacure





pfic

Advocacy & Resource
Network, Inc.

CARE PACKAGE PROGRAM

Free care packages are sent by PFIC Network to patients or caregivers who may be struggling with a new diagnosis, extended hospital stay or itching.

We welcome requests from providers on behalf of their PFIC patients who could use a pick-me-up.

There is an option to remain anonymous to the recipient.

Please visit our website to make a request!



<https://www.pfic.org/care-package-program/>

