

المراهقون المصابون بمتلازمة برادر ويلى

الرعاية الطبية: عرض عام
الرعاية الطبية: التقييم

معتمدة من المجلس الاستشاري السريري والعلمي للمنظمة الدولية لمتلازمة برادر ويلى (IPWSO)
فبراير 2019

تعتمد المنظمة الدولية لمتلازمة برادر ويلى (IPWSO) على التبرعات الداعمة للمصابين بمتلازمة برادر ويلى وعائلاتهم في جميع أنحاء العالم. لمزيد من المعلومات عن العمل وللتبرع، يرجى زيارة موقعنا الإلكتروني

www.ipwso.org/donate

مسجلة كمؤسسة خيرية في إنجلترا وويلز، رقم المؤسسة الخيرية 1182873

IPWSO relies on donations to support people with PWS and their families around the world. To find out more about our work and donate please visit us at www.ipwso.org/donate

الرعاية الطبية للمراهقين المصابين بمتلازمة برادر ويلي عرض عام للمشكلات الطبية التي يواجهها الأطباء

متلازمة برادر ويلي (PWS) هي اضطراب وراثي معقد ذو مظاهر نمائية عصبية وقد يؤدي إلى العديد من المضاعفات الطبية والنفسية. عند الاشتباه في الإصابة بناءً على النتائج السريرية، التي عادةً ما تكون في مرحلة الطفولة، يتم تأكيد التشخيص عن طريق الاختبارات الجينية. كما تكون هناك حاجة إلى اختبار جيني دقيق لتحديد النمط الجيني ومن ثم تحديد احتمالات تكرار الإصابة بين أفراد العائلة وإجراء التشخيص النفسي. وكلما تم التشخيص مبكراً، كلما كان الوالدان وفريق المعالجة مُلمين بالوضع بصورة أفضل بحيث يمكن إجراء التدخلات بشكل مناسب من ناحية النمو.

كما هو الحال مع أي مرض مزمن، فإن العيادة الطبية المتخصصة ستكون مفيدة للمراهقين المصابين بمتلازمة برادر ويلي فيما يتعلق بتعزيز الارتباط والتواصل باستمرار بين المريض/العائلة والأخصائيين الطبيين. ذلك مع العلم بأن الحاجة إلى الإشراف والرقابة البيئية للتعامل مع سلوكيات النمط الظاهري المرتبطة بمتلازمة برادر ويلي تتعارض مع المساعي النموذجية للاستقلال خلال فترة المراهقة. بعض البلدان محظوظة بوجود عيادة لمتلازمة برادر ويلي يتم فحص المراهقين المصابين فيها سنوياً من قبل متخصصين. يجب أن تتم زيارة الطبيب الأساسي كل 4 إلى 6 شهور. وتدرك المنظمة الدولية لمتلازمة برادر ويلي (IPWSO) أنه قد يكون هناك تباين كبير في إمكانية الوصول إلى الخدمات الصحية والمتخصصين بسبب عوامل تشمل المسافة أو المواصلات أو الموارد المالية أو التوافر. تلخص هذه الوثيقة الاحتياجات الصحية الأساسية للمراهقين المصابين بمتلازمة برادر ويلي. كما نوجه عناية القارئ إلى إرشادات العرض العام والتقييم الأخرى الواردة في هذه السلسلة بالنسبة للرضع المصابين بمتلازمة برادر ويلي (حتى سن 3 سنوات) والأطفال المصابين بمتلازمة برادر ويلي (من 3 سنوات إلى 12 سنة) والمراهقين المصابين بمتلازمة برادر ويلي (13 سنة فأكثر) والبالغين المصابين بمتلازمة برادر ويلي.

النتائج الطبية الأكثر شيوعاً/أهمية عند المراهقين المصابين بمتلازمة برادر ويلي:

- يُظهر معظم المراهقين المصابين بمتلازمة برادر ويلي جميع سمات المتلازمة، بما في ذلك فرط الأكل (الرغبة البيولوجية القوية غير القابلة للتحكم بها في طلب الطعام وتناوله)، والسلوكيات المفرطة والمتكررة، ونوبات الغضب والسلوك التخريبي تحت ضغط، والتصلب المعرفي وصعوبة التحولات. كما يمكن ملاحظة حدوث سلوكيات مثل خدش الجلد وسلوكيات قهرية أخرى. وقد تكون مراقبة الطعام أكثر صعوبة بالنسبة لبعض المراهقين بسبب رغبتهم في الاستقلال عن الآخرين.
- يمكن أن يحسن هرمون النمو من تكوين الجسم والقوة والقدرة على التحمل، لكن يستمر نقص التوتر وانخفاض الكتلة العضلية إلى حد ما ويكون مرتبطاً بانخفاض النشاط البدني والاحتياجات الأقل من السعرات الحرارية. وحتى لو كانت نسبة الوزن إلى الطول طبيعية، فإن نسبة الدهون إلى كتلة الجسم الخالية من الدهون تكون مرتفعة.
- تتم إدارة تنظيم الوزن عن طريق التحكم في تناول الطعام ومراقبته مع الوزن بانتظام (أسبوعياً على الأقل). كما يجب ممارسة التمارين يومياً لحرق السعرات الحرارية.
- القليل جداً من الأشخاص المصابين بمتلازمة برادر ويلي يمكنهم التحكم في سلوك الأكل. كما تعد مراقبة السعرات الحرارية وتقييدها من الأمور الضرورية لتجنب الإصابة بالسمنة وما لها من عواقب طبية. ويجب التحكم في الوصول إلى الطعام عن طريق المراقبة المستمرة أو خارجياً عن طريق قفل الأبواب أو مخازن الطعام أو التلاجات أو المجمدات، أو كل ما سبق. يشمل ذلك التحكم في الوصول إلى المال اللازم للشراء أو الأشياء الثمينة التي يمكن مقايضتها بالطعام. تجدر الإشارة إلى أن الأمن الغذائي النفسي (معرفة الجدول اليومي للوجبات والوجبات الخفيفة، وأنواع وحصص الطعام التي سيتم تقديمها، والتأكيد على التحكم في الوصول إلى الطعام في جميع الأوقات الأخرى) يقلل من القلق والسلوكيات المتعلقة بالطعام في أي عمر.
- تساعد الخطة اليومية التي تحدد روتيناً للوجبات والوجبات الخفيفة والأنشطة والتمارين الرياضية على مدار اليوم في تقليل القلق الاستباقي (الذي يتجلى من خلال الأسئلة المتكررة) وتحسين التحولات.
- تعد مشكلات التعلم والقصور الفكري من الأمور الشائعة؛ حيث يواجه معظم المراهقين صعوبات مستمرة في التنسيق الحركي والوعي بالجسم في الفراغ ونطق الكلام والذاكرة العاملة والحساب وحل المسائل المعقدة. ونادراً ما تكون الوظيفة التكيفية، المُقاسة باستخدام مقاييس فينلاندا للسلوك التكيفي، متناسبة مع معدل الذكاء الفكري. وقد تستمر أوجه القصور في التواصل الاجتماعي (فهم التعبير غير المنطوق من خلال الاستدلال والإيماءات وتعبيرات الوجه) ومهارات التفاعل الاجتماعي مع الأقران والحكم حتى البلوغ.
- ستكون هناك حاجة إلى العلاج المستمر لحالات القصور الهرموني، مثل نقص هرمون النمو وقصور الغدة الدرقية (25٪ في سن

المراهقة) وقصور الغدة الكظرية (نادرة الحدوث)، إذا تم تحديدها مسبقاً. يعد عفوان التكظر المبتسر من الحالات الشائعة ولا ينبغي الخلط بينه وبين البلوغ المبكر النادر الحدوث. كما يؤدي قصور الغدد التناسلية إلى تأخر البلوغ، مما قد يسهم في ضعف التكيف النفسي. يمكن لكل من الذكور والإناث الاستفادة من المعايير البطيئة لاستبدال الستيرويد التناسلي في بدء الخصائص الجنسية الثانوية خلال مرحلة المراهقة، مع مراقبة تفاقم الحالة المزاجية والسلوك. وبعض المراهقين الذين يعانون من اضطرابات سلوكية شديدة لن يكونوا مرشحين للعلاج بالهرمونات الجنسية البديلة. ذلك مع العلم بأن كل من هرمون النمو والستيرويدات التناسلية تعمل على تحسين كثافة المعادن في العظام.

- تحدث المشكلات المتعلقة بحركية الجهاز الهضمي في جميع أنحاء القناة الهضمية وتشمل الإمساك المزمن والارتجاع والاجترار والغصاة (الشرقة) وخطر التسلسل المفجع لتمدد ونخر وتمزق المعدة.
- تسوس الأسنان شائع الحدوث بسبب نقص إفراز اللعاب. كما يمكن أن يؤدي الارتجاع المعدي إلى تآكل مينا الأسنان، ويمكن أن يؤدي صرير الأسنان إلى تآكل سطحها.
- يمكن أن تشمل اضطرابات الجهاز التنفسي الضحل (بسبب صعوبة التنفس العميق المرتبط بنقص توتر العضلات الوريبة ووزن الفص للوسادة الدهنية فوق الصدر في حالة زيادة الوزن/السمنة) وانخفاض الحساسية لفرط ثنائي أكسيد الكربون (ارتفاع ثاني أكسيد الكربون كما يتحدد من غازات الدم).
- ترتبط الصعوبات القلبية بالخلل اللاإرادي وتشمل انخفاض التغيرية في معدل ضربات القلب وانخفاض النبض وضغط الدم أثناء ممارسة التمارين الرياضية.
- تحدث تشوهات العمود الفقري، بما في ذلك الجنف أو الحداب أو تقوس العمود الفقري، لدى نحو 40% من الأشخاص. يجب إجراء الفحوصات السريرية السنوية للعمود الفقري، مع عمل أشعة حتى على أصغر حالات اللاتناظر.
- قد يحدث انخفاض لكثافة المعادن في العظام بالنسبة للعمر (الدرجة Z). يجب تقييم العرج المستمر أو الشكاوى الغامضة من آلام الأطراف عند طريق التصوير بالأشعة. قد يكون هناك كسر أو كسر إجهادي. كما تعد عتبة الألم المتزايدة وانخفاض القدرة على تحديد المصدر التشريحي للانزعاج من السمات المميزة لمتلازمة برادر ويلي.
- مشكلات النوم شائعة الحدوث وتشمل اضطرابات النوم/الاستيقاظ، مثل صعوبة النوم المتواصل ليلاً والنعاس المفرط أثناء النهار، بالإضافة إلى مشكلات الجهاز التنفسي التي تنشأ أثناء النوم. يمكن أن تكشف الدراسات المتعلقة بالنوم عن توقف التنفس أثناء النوم (انسدادى أو مركزي، أو كليهما). وقد تكون هناك حاجة إلى الضغط الموجب المستمر في مجرى التنفس ((CPAP، خاصة في حالة توقف التنفس النومي الانسدادى الذي يتفاقم مع زيادة الوزن/السمنة. كما يمكن أن يكون الضغط الموجب الثنائي المستويات في مجرى التنفس (BiPAP) مطلوباً في حالة توقف التنفس النومي المركزي. ويجب إجراء اختبار كمون النوم المتعدد (MSLT) لتشخيص الخدار أو التغفيق؛ كما يمكن أن تحدث الجمدة (الفقدان المفاجئ العرضي لتوتر العضلات أثناء الاستيقاظ).
- تتداخل السمنة الشديدة مع التقدم في النمو ويمكن أن تؤدي إلى مضاعفات طبية مثل داء السكري من النوع الثاني والكبد الدهني وارتفاع ضغط الدم والوذمة اللمفية والقصور التنفسي القلبي وتوقف التنفس أثناء النوم وفرط كوليسترول الدم والمتلازمة الاستقلابية وتغيرات وتقرحات الجلد وتشوهات المفاصل.
- يعد سلس البول من الأعراض الشائعة لدى المصابين بمتلازمة برادر ويلي بجميع أعمارهم. وهو ما قد يكون مرتبطاً بنقص توتر المثانة أو عدم القدرة على الشعور بامتلاء المثانة أو السمنة أو توقف التنفس أثناء النوم.
- خدش الجلد من الأمور الشائعة، لكنه لا يكون عاملاً بالضرورة. يحدث ذلك في الغالب في شكل نوبات، ويستمر مكان ونمط التواتر الذي يتطور في الطفولة طوال الحياة. ذلك مع العلم بأن خدش الجلد ينشأ عن الكسل أو الإجهاد. وعندما تكون الحالة شديدة، يمكن أن تؤدي إلى التندب والتشوه وربما الالتهابات الخطيرة. كما يمكن أن تصبح الشقوق الجراحية أماكن للتسحج، ويتداخل الخدش مع احتمالية الشفاء، مما قد يسبب التهابات شديدة في مكان الجراحة.
- يبدأ خدش المستقيم في الغالب بسبب الإمساك، لكنه يتفاقم نتيجة لارتفاع مستويات التوتر. وعندما تكون الحالة شديدة، يمكن أن تؤدي إلى فقر الدم المزمن والتشخيص الخاطئ كالتهاب القولون أو مرض التهاب الأمعاء على سبيل المثال. كما تم الإبلاغ عن حالات لخدش المهبل، وهي التي يمكن أن يُساء فهمها على أنها حيض.
- يرجع القصور في المهارات الاجتماعية إلى التأخر في المعالجة اللغوية أو ضعف وضوح الكلام أو الأناثية.
- تتداخل المشكلات المتعلقة بالحالة المزاجية والسلوك مع المدرسة والتكيف الاجتماعي والحياة الأسرية.
- يعد القلق أحد المشكلات السائدة وقد يؤدي إلى الاكتئاب، لاسيما أثناء التحول إلى مرحلة المراهقة، حيث تتناقض الرغبة في الاستقلال مع ضوابط البيئة المحيطة والحاجة إلى المساعدة في معظم جوانب مهارات الحياة اليومية.
- تنتج النوبات المتزايدة لخدش الجلد ونوبات الغضب والتشوهات السلوكية الأخرى في الغالب عن زيادة التوتر، وهو ما يجب تحديده



- ومعالجته.
- يمكن تعليم المراهقين ومقدمي الرعاية المهارات الضرورية لزيادة استراتيجيات التأقلم، وممارستها معًا وتطبيقها في الوقت المناسب.
- يجب تعزيز السلوك الملائم عن طريق الثناء اللفظي، وكذا عن طريق الحوافز والمكافآت غير المرتبطة بالطعام إذا لزم الأمر.
- يمكن أن ينشأ الذهان و/أو الاضطراب الثنائي القطب بشكل غير متوقع أو مع التوتر. يبدأ ذلك في أغلب الأحيان في مرحلة المراهقة ويزداد مع تقدم العمر، لاسيما بين الأشخاص الذين لديهم النمط الجيني لاختلال الصبغة لأحد الأبوين من الأم. كما يمكن أن يكون تطور الخبرات العقلية غير الطبيعية، مثل الأوهام (جنون العظمة في الغالب) أو الهلوس أو بداية الارتباك مع عدم استقرار الحالة المزاجية، مؤشرًا على الإصابة بمرض نفسي يتطلب التقييم والعلاج النفسي. يرتبط الفشل في الأكل أو فقدان القدرة على أداء أنشطة التزيين أو ارتداء الملابس في الوقت المناسب بالذهان. وقد يحدث الإغماء التخشيبي (حالة من عدم الحركة تشبه الغشبية مع عدم الاستجابة للمحفزات البيئية) والجمود (اضطراب نفسي حركي كبير مع تغير في الوعي)؛ ترتبط كلتا الحالتين بالمرونة الشمعية والتصلب العضلي، والتي يمكن أن تتخفف في حالة الإصابة بمتلازمة برادر ويلي نتيجة لنقص التوتر.
- يمكن تحفيز التنشيط المزاجي والسلوكي بطريقة علاجية المنشأ عن طريق العلاج الدوائي باستخدام مثبتات استرداد السيروتونين الانتقائية (SSRIs) أو بعض مضادات الذهان غير التقليدية أو المنبهات، أو كل ما سبق. قد تشير الزيادة التدريجية في السلوك الموجه نحو الهدف أو تكثيف السلوكيات النموجية إلى حدوث تحول في الحالة المزاجية. كما يمكن أن يشير إيذاء الذات الاندفاعي أو التغيير المفاجئ في التفكير أو السلوك أو فقدان الاهتمام بالطعام أو الفشل في الأكل إلى الإصابة بمرض عضوي أو نفسي يتطلب التقييم الطارئ.

مسائل إضافية:

- من غير المحتمل أن يقوم المراهقون المصابون بمتلازمة برادر ويلي بالتقيؤ، وقد لا يتمكنوا من التعبير بدقة عن المرض الذي يشعرون به. وقد يعتبر التغيير في مستوى اليقظة أو السلوك من أفضل المؤشرات على أن المراهق مريض. من ناحية أخرى، بإمكانهم إظهار مجموعة متنوعة من الشكاوى الجسدية، خاصة إذا علموا أن الذهاب إلى الطبيب هو وسيلة للحصول على الطعام أو الدواء أو الاهتمام.
- هناك عيب في تنظيم درجة الحرارة المركزية لدى المصابين بمتلازمة برادر ويلي نتيجة لخلل وظيفي في الوطاء، مما يؤدي إما إلى ارتفاع الحرارة (حمى مجهولة المنشأ) أو نقص الاستجابة الحموية حتى مع الالتهابات الشديدة. كما تمت الإشارة إلى انخفاض حرارة الجسم، التي تتفاقم في الغالب بسبب بعض الأدوية، ويمكن أن تؤدي إلى الوفاة. نظرًا لأن الأشخاص المصابين بمتلازمة برادر ويلي يكون لديهم ضعف في الإحساس بدرجة حرارة الجسم المحيطية، فقد يستخدمون ماء شديد السخونة في الاستحمام أو الاغتسال مما يعرضهم لخطر الإصابة بحروق، أو قد يسبحون في ماء بارد جدًا مما يؤدي إلى إزراقاق الجسم. كما يمكن أن يرتدوا ملابس خفيفة جدًا في الطقس البارد وملابس ثقيلة جدًا عندما يكون الجو دافئًا. إضافة إلى ذلك، فقد يصبحون مرتبطين عاطفيًا بقطع ملابس معينة ويقاومون التغيير. وغالبًا ما يكون التعليم والتدريب والإشراف ضروريًا لتعليمهم اختيار الملابس المناسبة حسب درجة الحرارة المحيطة.
- عتبة الألم مرتفعة، وقد لا يتمكنوا من تحديد المكان الذي يشعرون بعدم الارتياح فيه. يزيد ذلك من احتمالات سوء تقدير الأعراض الحالية وتجاهل الأمراض والكسور. ويجب الأخذ بالاعتبار التصوير بالأشعة (أشعة إكس) حتى لو لم تكن الأعراض الملاحظة شديدة.
- يمكن أن تحدث إصابات خزل المعدة ونخر المعدة المهددة للحياة. كما يمكن ملاحظة انتفاخ المعدة بعد الإفراط في الأكل وفي حالات أخرى، مثل الإمساك أو تغيير النظام الغذائي أو التهاب المعدة والأمعاء. ويمكن أيضًا أن يحدث نخر المعدة مع انتفاخ المعدة، وقد تكون الأعراض قليلة. يعد التغيير في السلوك وانتفاخ البطن من العلامات المبكرة. وقد يتطور الأمر إلى مشكلات في التنفس. بينما يعد التقيؤ من العلامات المتأخرة وقد يشير في كثير من الأحيان إلى الإصابة بمرض مهدد للحياة داخل البطن. يمكن أن يشمل التقييم الطبي التصوير بالأشعة للبطن والتصوير المقطعي المحوري المحوسب (الأشعة المقطعية) والتدخل الفوري. كما يمكن أن تساعد إزالة ضغط المعدة بواسطة أنبوب أنفي معدي في إنقاذ الحياة.
- يمكن أن يحدث نقص التهوية المرتبط بالسمنة بسبب السمنة المفرطة لدى المراهقين. وهو يرتبط بضيق التنفس مع المجهود البسيط وتوقف التنفس النومي الانسدادي مع نقص تأكسج الدم أثناء النوم وزيادة الوذمة غير المؤلمة التي تبلغ ذروتها مع قصور القلب الأيمن. ونظرًا لمدى الإعاقة في هذه المرحلة، فقد يكون المراهقين مقيدين بالكرسي المتحرك أو محصورين في كرسي الردهة أو جالسين على السرير نتيجة لعدم قدرتهم على الاتكاء بسبب خلل في الجهاز التنفسي. يؤدي فغر الرغامي فقط إلى تعقيد عملية الشفاء وإطالة أمدها. يمكن للأكسجين الإضافي الذي يزيد عن 1 لتر في الدقيقة أن يكبح دافع التنفس بسبب انخفاض الحساسية لفرط ثنائي أكسيد الكربون (مستويات ثاني أكسيد الكربون في الدم) لدى المصابين بمتلازمة برادر ويلي. والعلاج المفضل في هذه الحالة عن طريق إعادة التأهيل

- بشكل مكثف مع ممارسة الرياضة لتعبئة السوائل، جنباً إلى جنب مع الاقتصاد في استهلاك البروتين وتقييد السرعات الحرارية.
- يتأخر البلوغ عند أغلب المراهقين المصابين بمتلازمة برادر ويلي. وقد يعبرون عن مستوى منخفض لتقدير الذات بالارتباط مع مظهرهم وتأخر نضج السمات الجنسية الثانوية. يمكن النظر في العلاج ببدائل الهرمونات الجنسية مع الانتباه الشديد إلى تغيير الحالة المزاجية باستخدام هرمون الاستروجين وتغيير السلوك باستخدام هرمون التستوستيرون. وعلى الرغم من أن العديد من المراهقين سيخضعون للعلاج بالهرمونات الجنسية البديلة، لكن الأدلة تشير إلى أن بعض الذكور والإناث المصابين بمتلازمة برادر ويلي سيصلون إلى البلوغ بشكل طبيعي في منتصف العشرينات من العمر.
- المراقبة هي الوقت المناسب للإرشادات الاستباقية بشأن المسائل المتعلقة بالحياة الجنسية ومخاطر الاستغلال الجنسي مقابل الطعام والتعرض للأمراض المنقولة عن طريق الاتصال الجنسي ومسائل الخصوبة الخاصة بالنوع الاجتماعي. يعاني الذكور من العقم المركزي والتناسلي، ولم تتم الإشارة إلى الأبوة، على الرغم من أن الحصول على هرمونات المصل (هرمون التستوستيرون والهرمون المنبه للجريب والإنهيبين ب) وفحص السائل المنوي للحيوانات المنوية هي الاختبارات النهائية. كما أظهرت الدراسات أن الإنهيبين ب هو مؤشر الخصوبة؛ حيث أنه يتناقص لدى الذكور المصابين بمتلازمة برادر ويلي مع تقدم العمر خلال سنوات النمو. بالنسبة للإناث، فإن لديهن القدرة على الإباضة وقد يحملن. يوصى بفحص هرمون المصل (هرمون الاستروجين والهرمون المنبه للجريب والإنهيبين ب) وفحص المبايض بالموجات فوق الصوتية. إذا كان مستوى الإنهيبين ب <20، يعد ذلك مؤشراً للخصوبة ويجب اختباره بشكل دوري. وإذا كانت الأم لديها النمط الجيني للحذف أو الخين، فإن احتمالات إصابة الطفل بمتلازمة أنجلمان تساوي 50%. أما إذا كانت الأم لديها النمط الجيني UPD، فسوف تنقل كروموسوم الأم 15 المطبوع بشكل طبيعي وستكون لها نفس فرص إنجاب طفلاً طبيعياً مثل المرأة غير المصابة بمتلازمة برادر ويلي. وفي الحالات القليلة المبلغ عنها لا اكتمال الحمل لدى الإناث المصابات بمتلازمة برادر ويلي، لم تكن الأمهات قادرات على إرضاع الطفل طبيعياً أو رعايته بشكل صحيح.
- الكثير من المراهقين المصابين بمتلازمة برادر ويلي تكون لديهم رغبة في الرومانسية، لكن الصراع الشخصي المرتبط بذلك قد يكون مرهقاً للغاية بالنسبة لهم. وفي معظم الأوقات تكون ارتباطاتهم الرومانسية قبل تناسلية من خلال التقبيل والإمساك باليد وتحديد الأدوار كـ "صديق" أو "صديقة". وغالباً ما يكون لدى كلا الجنسين تخبيلات عن الزواج ويعبران عن رغبتهم في إنجاب طفل. ويتم التعامل مع ذلك على أفضل وجه من خلال الاستبدال النفسي (العمل مع الحيوانات و"التبني" من خلال الدعم المالي للأطفال المحرومين والانخراط في المسؤولية عن بنات وأبناء الأخ/الأخت). وفي بعض الأحيان، ينصب تركيز المراهقون على كائن للحب (حقيقي أو متخيل) لا يتفاعل بالمثل مع عاطفتهم. قد يتطلب ذلك التقويم والعلاج النفسي والعقلي.
- يجب أن يتضمن المنهج الدراسي في المدرسة خيارات واقعية للمساعي المهنية المستقبلية. ويجب تجنب العمل في صناعة الخدمات الغذائية. وبما أنه هناك دائماً مخاطر مرتبطة بالوصول إلى الطعام، لذلك يوصى بالتوظيف الخاضع للإشراف، حتى بالنسبة للأشخاص ذوي الوزن الطبيعي. كما يمكن أن يساعد التقويم الشامل للمهارات المهنية والأصول النفسية العصبية في تحديد أفضل وظيفة لكل فرد. وغالباً ما تقوم المدارس الثانوية بإعداد الطلاب للمعيشة بشكل مستقل، بما في ذلك الاستقلالية في إدارة الأموال واستخدام وسائل المواصلات العامة، وهو ما قد لا يكون مناسباً لمعظم الشباب الذين يعانون من متلازمة برادر ويلي.
- بما أن المراهقين يتمتعون بقدر أكبر من الحرية في التعامل مع المجتمع والإنترنت، يمكن أن يكتسبوا بعض العادات التي تتحول إلى سلوكيات قهرية، مثل تدخين السجائر ومشاهدة المواد الإباحية، وهي عادات يصعب للغاية التخلص منها. لذلك، فإنه يوصى باتباع الإرشادات الاستباقية والاستراتيجيات الوقائية.

الدواء:

- الكثير من المراهقين المصابين بمتلازمة برادر ويلي يتلقون هرمون النمو لسنوات عدة، وربما يكون قد تم تطبيع العديد من اضطرابات تشوه الوجه والجسم النموذجية المرتبطة بمتلازمة برادر ويلي. ذلك مع العلم بأنه يتم تقليل جرعة هرمون النمو إلى مستويات البالغين عند الوصول إلى طول الوالدين الثاني أو عندما يبلغ الشخص 18 عاماً ولم يعد مسموحاً باستعمال هرمون النمو. تسمح بعض البلدان باستخدام هرمون النمو بجرعة منخفضة مع البالغين المصابين بمتلازمة برادر ويلي. وقد يستمر العلاج بالستيرويد التناسلي البديل للتعامل مع مخاطر الإصابة بهشاشة العظام. كما يمكن أن يتلقى المراهقين المصابين بمتلازمة برادر ويلي مجموعة متنوعة من الأدوية النفسية والمكملات التي تؤخذ بدون وصفة طبية. ونتيجة لصغر كتلة أجسامهم الخالية من الدهون، وزيادة كتلة الدهون، وزيادة الحساسية للأدوية، فمن المقترح الحصول على جرعة أولية منخفضة، لاسيما بالنسبة لمضادات الهيستامين والمؤثرات العقلية.
- يمكن أن تحدث مضاعفات في الجهاز التنفسي نتيجة استخدام جرعات قياسية من البنزوديازيبينات أو التخدير أثناء الجراحة. كما يحدث خزل المعدة بعد الجراحة، حيث أن القناة الهضمية لا "تستيقظ" بنفس السرعة مثل الدماغ. وقد تتم الاستفادة من أدوية مثل الميتيل نالتريكسون بعد الجراحة في منع آثار الأدوية شبه الأفيونية بعد الجراحة على حركية الأمعاء.

بالنسبة للمراهقين القلائل الذين يتم تشخيص إصابتهم بقصور الغدة الكظرية، فمن الأهمية بمكان زيادة جرعة الكورتيزول أثناء المرض.

ملاحظات عامة:

هذه الوثيقة تم تصميمها لتناول المشكلات الطبية التي عادةً ما تتم مواجهتها لدى المراهقين المصابين بمتلازمة برادر ويلي في إطار السعي إلى الحد من المضاعفات الخطيرة وتحسين جودة الحياة. كما أن هناك وثيقة منفصلة من المنظمة الدولية لمتلازمة برادر ويلي (IPWSO) تتناول التقييمات أثناء الزيارات المنتظمة للرعاية الأولية والتخصصات الفرعية.

يرجع السبب في الإصابة بمتلازمة برادر ويلي إلى عدم وجود معلومات وراثية على الكروموسوم 15 بسبب واحدة من ثلاث آليات وراثية (الحذف في الكروموسوم 15q11.2-q13 أو اختلال الصيغة الصبغية لأحد الأبوين 15 أو الخلل في البصمة على الكروموسوم 15). يوصى بشدة بتأكيد التشخيص من خلال الاختبارات الجينية. ذلك مع العلم بأن تحليل مثيلة الحمض النووي يؤكد التشخيص في <99% من الحالات، لكن يجب العمل أكثر من قبل أخصائي الوراثة الطبية لتحديد الفئة الجزيئية. يمكن أن تساعد المنظمة الدولية لمتلازمة برادر ويلي (IPWSO) في تحديد مصادر الاختبار. جدير بالذكر أن هناك حالات أخرى يمكن أن تتداخل في العلامات والأعراض مع متلازمة برادر ويلي.

يرجى الاطلاع أيضاً على المعلومات الطبية وغيرها من المعلومات الأخرى، المكتوبة في الغالب بأسلوب مناسب للجمهور العادي، على موقع المنظمة الدولية لمتلازمة برادر ويلي (IPWSO) الذي يتضمن معلومات عن منظمات دعم الأسرة في أكثر من 100 بلداً: <http://www.ipwso.org>.

مصادر المعلومات التفصيلية حول تشخيص وأعراض وتقييم والتعامل مع متلازمة برادر ويلي: طب الأطفال:

; www.pediatrics.org/cgi/doi/10.1542/peds.2010-2820 ; مراجعات الجين:

<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK1330/> وكتيب التنبيه الطبي من PWSA:

<https://www.pwsausa.org/wp-content/uploads/2022/04/MedicalAlertsBooklet-GIChart-2022.pdf>

الرعاية الطبية للمراهقين المصابين بمتلازمة برادر ويلي إرشادات التقييم للأطباء

متلازمة برادر ويلي (PWS) هي اضطراب وراثي معقد ذو مظاهر نمائية عصبية وسلوكية متعددة تنشأ في مراحل الطفولة والمراهقة. يمكن علاج المضاعفات الطبية والنفسية المحتملة بشكل أكثر فاعلية في المراحل المبكرة من مسارها. وقد تم إعداد هذا الدليل لتقديم المشورة لأطباء الأطفال أو الأطباء المعالجين حول كيفية التقييم الاستباقي والتحديد السريري للعلامات المبكرة للمشكلات التي تحدث للمراهقين المصابين بمتلازمة برادر ويلي. ذلك مع العلم بأن الحاجة إلى الإشراف والرقابة البيئية للتعامل مع سلوكيات النمط الظاهري المرتبطة بمتلازمة برادر ويلي تتعارض مع سعي المراهقين إلى الحرية والاستقلالية. كما أن المضاعفات المحتملة موضحة بالتفصيل في الوثيقة المصاحبة، عرض عام للمشكلات المتعلقة بالمراهقين للأطباء. يوصى بإجراء الفحوصات والاختبارات السريرية الموضحة أدناه أثناء الزيارة السنوية للرعاية الأولية أو التخصص الفرعي. يمكن مشاركة نتائج الاختبارات وبيانات الاتصالات بالأخصائيين الفرعيين مع الوالدين خلال هذه الزيارات السنوية. تترك المنظمة الدولية لمتلازمة برادر ويلي (IPWSO) أنه قد يكون هناك تباين كبير في إمكانات الوصول إلى الخدمات الصحية والأخصائيين، ولكن العديد من البلدان تطور عيادات متعددة التخصصات لحالات الإصابة بمتلازمة برادر ويلي لتسهيل على العائلات الاتصال بالأخصائيين الفرعيين. تلخص هذه الوثيقة الاحتياجات الصحية الرئيسية الموصى بها في سياق الموارد المتاحة. كما نوجه عناية القارئ إلى إرشادات العرض العام والتقييم الأخرى في هذه السلسلة بالنسبة للرضع المصابين بمتلازمة برادر ويلي (حتى سن 3 سنوات) والأطفال المصابين بمتلازمة برادر ويلي (من 3 سنوات إلى 12 سنة) والمراهقين المصابين بمتلازمة برادر ويلي (13 سنة فأكثر) وبالبالغين المصابين بمتلازمة برادر ويلي.

السجل الطبي الدقيق مع التأكيد على ما يلي:

- قيم التقدم الدراسي مع التركيز على التعلم والسلوك والتفاعل الاجتماعي. وراجع الخطة التعليمية الفردية وتناول المسائل ذات الصلة بمتلازمة برادر ويلي (الطعام والسلوك والتمارين الرياضية والتعليم الخاص والمهارات الحياتية والتخطيط المهني).
- قيم الوضع المعيشي الحالي، بما في ذلك تقييم مدى كفاية الإشراف ومستوى الضغط الأبوي.
- قيم التعامل مع الوزن من خلال مراجعة مخطط الوزن المنزلي واستراتيجية مقدم الرعاية لتعديل حصص الطعام في حالة زيادة الوزن.
- قيم مدى كفاية التدخلات الغذائية لتحديد ما إذا كان التشاور مع أخصائي تغذية واسع المعرفة بمتلازمة برادر ويلي ضروريًا للتحكم في السرعات الحرارية والتوازن الغذائي ومكملات الفيتامينات/المعادن لضمان تناول كمية كافية من المغذيات الكبيرة/الدقيقة مثل الكالسيوم وفيتامين 25-ثنائي الهيدروكسي د3 والحديد.
- استفسر عن الوصول إلى الطعام في البيئات المختلفة بما في ذلك المنزل والمدرسة والبرامج المهنية والأوساط المجتمعية. واستفسر أيضًا عن مدى كفاية الإشراف في كل مكان من هذه الأماكن.
- استفسر عن طبيعة وخطورة السلوكيات المتعلقة بالطعام. سيساعد الأمن الغذائي النفسي (معرفة الجدول اليومي للوجبات والوجبات الخفيفة بالإضافة إلى نوع الطعام وحجم الحصص التي سيتم تقديمها مع الوصول إلى الطعام الخاضع للرقابة) في تقليل القلق والسلوكيات المتعلقة بالطعام في أي عمر.
- قيم مستوى النشاط البدني كل يوم من حيث النوع والمدة، لاسيما الأنشطة غير الحركية مثل القراءة أو استخدام الكمبيوتر والأجهزة الإلكترونية الأخرى، والتي قد تكون زائدة وتتطلب وضع حدودًا زمنية. وحدد طبيعة ومدة التمارين البدنية اليومية وما إذا كان التمرين مشتركًا مع الأقران (مثل الألعاب الأولمبية الخاصة أو فنون الدفاع عن النفس أو دروس الرقص) و/أو الأنشطة القائمة على العائلة (مثل المشي أو التنزه). يوصى بممارسة النشاط البدني، مثل المشي أو السباحة أو ركوب الدراجات، لمدة ساعة إلى ساعتين يوميًا. يجب أن يحدد أخصائي العلاج الطبيعي مدى أمان استخدام معدات التمرين مثل المشايات الكهربائية أو العجلات الثابتة أو الأجهزة الإهليلجية. ويمكن أن تساعد الرغبة في المنافسة في سهولة تحديد الأهداف والإنجاز.
- لا تتلاشى الحاجة إلى التحفيز الحسي الحركي مع تقدم العمر. قيم الوصول إلى الأنشطة التي تعزز التكامل والتحفيز الحسي الحركي مثل ركوب الخيل والسباحة والرقص وقرع الطبول والفنون والحرف اليدوية... إلخ.
- راقب درجة الجنف ومدى الحاجة إلى التصوير بالأشعة أو استشارة أخصائي عظام.

- قِيم مستوى نظافة الفم والأسنان بحثًا عن علامات التسوس أو تآكل المينا أو التآكل الناتج عن صرير الأسنان. يجب أن يتم فحص الأسنان وتنظيفها من مرتين إلى 3 مرات في السنة.
- فيما يتعلق بمراجعة أخصائي الجهاز الهضمي (GI) للأنظمة، قم بتقييم ما يلي:
 - الكفاءة الفموية في القضم والمضغ والبلع.
 - معدل الأكل وحدوث التخممة أو الغصة (الشرقة). إجراء Pace and Chase (انظر المرفقات).
 - سجل الإصابة بمرض ارتجاع المريء المعدي (GERD) و/أو الاجترار. إجراء Pace and Chase (انظر المرفقات).
 - سجل التقلبات في الوزن بسبب الحصول على الطعام أو تناول المشروبات أو الإمساك.
 - سجل الانتفاخ البطني (مع القلق من تمدد المعدة)، الذي قد يكون مرتبطًا بالتجشؤات الكريهة الرائحة و/أو الشكاوى من ألم في البطن و/أو تقييد أو التوقف عن تناول الطعام.
 - نمط واتساق الأعماء باستخدام مخطط بريستول للبراز - "الشكل الثعابين" (انظر المرفقات). ضع في اعتبارك الإحالة إلى أخصائي أمراض الجهاز الهضمي لعلاج الإمساك.
 - الأدلة على خدش المستقيم (وصف البراز و/أو الدم على اليدين والدم في المرحاض)، وغالبًا ما يرتبط بالإمساك أو الإجهاد أو قضاء وقتًا طويلاً في المرحاض.
 - نظافة المرحاض - يمكن أن يمثل التنسيق الحركي المطلوب للمسح تحديًا ويتفاقم مع زيادة الوزن/السمنة.
- النوم/الاستيقاظ: قِيم سجل النوم/الاستيقاظ وقم بالرجوع إلى أدوية الرئة أو النوم لعلاج الشخير أو توقف التنفس أثناء النوم أو النوم المضطرب أو النعاس أثناء النهار أو الشرود ليلاً، أو كل ما سبق. وإذا كان الشخص يستخدم بالفعل جهازًا للضغط الموجب المستمر في مجرى التنفس (CPAP) أو الضغط الموجب الثنائي المستويات في مجرى التنفس (BiPAP)، قم بتحديد ما إذا كانت هذه الأجهزة متوافقة وما إذا كانت هناك حاجة إلى التحقق من الإعدادات.
- سلس البول/التبول اللاإرادي: استفسر عن سلس البول أثناء النهار أو ليلاً. يتضاءل الإحساس بامتلاء المثانة وقد يتأخر انتقال إشارة التبول من المثانة إلى المخ. قد يكون ذلك مصحوبًا أيضًا بالإمساك أو توقف التنفس أثناء النوم. ونتيجة لنقص التوتر، فمن الشائع ألا يتم تفرغ المثانة كليًا بعد التبول مما يزيد من احتمالات حدوث سلس البول أو التبول اللاإرادي نهارًا. كما يمكن أن تسهل الجاذبية من حدوث ذلك إذا كان المراهقون الذكور يقومون بالتبول في وضع الوقوف.
- السلوك: قِيم احتمالات حدوث وشدة نوبات الغضب أو السلوكيات التخريبية أو التصلب المعرفي أو التحصيل أو السلوك القهري أو الطلب المتكرر أو الكذب والسرقة أو العدوان الاندفاعي أو التهديدات بإيذاء النفس/الآخرين، أو كل ما سبق.
- خدش الجلد: قِيم مكان وتكرار وشدة خدش الجلد أو حالات إيذاء النفس الأخرى. يحدث خدش الجلد في الغالب في شكل نوبات. وقد يكون تحديد مكان الخدش مفيدًا في وضع خطة التدخل.
- اضطراب الحركة: اسأل عن القوالب النمطية والتشنجات اللاإرادية وحالات خلل الحركة والوضعية غير العادية للجسم، لاسيما إذا كان المراهق يتلقى دواءً مضادًا للذهان. كما يمكن أن تكون هناك احتمالات للجمدة والإغماء التخشبي والجامود.
- الأعراض النفسية: استفسر عن القلق واضطراب الحالة المزاجية وأعراض الذهان.
- الأدوية الحالية وجرعاتها: قم بتقييم التفاعلات الدوائية المحتملة والآثار الجانبية والتوقف عن أخذ الأدوية التي لم تعد ضرورية، لاسيما الموصوفة لتؤخذ عند اللزوم.

الفحص الجسدي ذي الصلة، بما في ذلك ما يلي:

- الطول، والوزن، احسب مؤشر كتلة الجسم (BMI، كجم/م²)، وارسم منحنيات النمو المناسبة للمراهقين مع أو بدون هرمون النمو (انظر الروابط في نهاية الوثيقة)
- محيط الرأس (ذي صلة بالنسبة للمراهقين الذين يتلقون هرمون النمو)
- محيط البطن (بالنسبة لمن لديهم تاريخ للإصابة بخزل المعدة أو الذين يتلقون أدوية مضادة للذهان)

- العلامات الحيوية: ضغط الدم ومعدل النبض ((BP/P)، في وضع الجلوس والوقوف
- جودة التفاعل بين الأشخاص: علق على اليقظة والقدرة على الانخراط في التواصل البصري والحفاظ عليه والقدرة على إقامة علاقة
- جودة الكلام (فرط التنفس، الوضوح) والقدرة على التواصل (القدرة على التعبير عن الرغبات والاحتياجات)
- الأسنان - فحص الأسنان بحثاً عن علامات الارتجاع (تآكل المينا) وصرير الأسنان والتسوس
- سماع القلب - قم بإجراء تقييم للبحث عن علامات قصور القلب
- سماع الرئة للكشف عن التهوية غير المنتظمة/الانخفاض
- فحص البطن - قم بإجراء تقييم للتحقق من الأدلة على وجود إمساك وتضخم بالكبد (الكبد الدهني) والظواهر
- فحص الظهر للتحقق من الجنف والحداب وموضع القضيبي
- تقييم المشية والمفاصل للتحقق من مشكلات الحركة
- الأطراف السفلية -
 - فحص القدمين، ووضع القدم بالنسبة للقدم المسطحة، والحاجة إلى حشوات أحذية (تقويم العظام) أو أحذية خاصة
 - الفحص بحثاً عن علامات وذمة الساق (المؤلمة أو غير المؤلمة)، أو التقرحات الناتجة عن الخدش، أو عدوى
- اللحافة (الجلد) - افحص الجلد، وطيات بين الثدييات، ومناطق حول الشرج، والخدوش النشطة، والقروح المفتوحة، والقروح، والالتهابات، والشووك الأسود
- الأعضاء التناسلية - قيم حالة البلوغ، ومرحلة تانر (نادراً ما يتقدم بعد المرحلة الثالثة)
- المستقيم - افحص للتحقق من الشقوق ونزيف المستقيم والأدلة على خدش المستقيم

تحاليل الدم (سنوية):

- الهيموغلوبين السكري (هيموغلوبين A1C) والجلوكوز في الدم صائم (يوصي بإجراء فحص الدم الصائم الساعة 8 صباحاً)
- دهون الدم والكوليسترول وإنزيمات الكبد
- هرمون تحفيز الغدة الدرقية (TSH) والثيروكسين الحر (T4) والثريايودوثيرونين الحر (T3)، إذا أمكن الحصول عليه
- 25-هيدروكسي فيتامين د 3 والكالسيوم وفوسفور
- الهيموغلوبين والهيماتوكريت؛ عدد خلايا الدم البيضاء وعدد الصفائح الدموية
- الصوديوم (Na+) والبوتاسيوم (K+) والكرياتينين - قد يشير نقص صوديوم الدم إلى الإفراط في تناول السوائل أو الآثار الجانبية لأدوية المؤثرات العقلية و/أو مضادات الاختلاج المزاجية
- عامل نمو الأنسولين (IGF-1) لمن سبق علاجهم بهرمون النمو، للتأكد من الجرعة والتوافق
- الذكور - هرمون التستوستيرون في الدم، والهرمون الملوتن ((LH)، والهرمون المنبه للجريب ((FSH)، والإنهيبين ب، في حالة عدم تلقيهم للعلاج ببدائل التستوستيرون
- الإناث - استراديول المصل، والهرمون الملوتن ((LH)، والهرمون المنبه للجريب ((FSH)، والإنهيبين ب، في حالة عدم تلقيهم للعلاج ببدائل الهرمونات الجنسية. يشير المستوى الطبيعي للإنهيبين ب في المصل (<20) إلى الخصوبة المحتملة.

الاختبارات التشخيصية السريرية الموصى بها:

- التصوير بالأشعة (أشعة إكس) للظهر للتحقق من الجنف/الحداب عند التقييم الأولي؛ بشكل سنوي من عمر 10 سنوات إلى 14 سنة وكلما ظهرت علامات سريرية على عدم تناسق العمود الفقري. اطلب من أخصائي الأشعة التعليق على كمية البراز في

- البطن.
- تتم مقارنة عمر العظام (الذي يتحدد من خلال صورة الأشعة لليد اليسرى) مع العمر الزمني لتحديد مدى سرعة نمو الهيكل العظمي، وعادةً ما يكون ذلك مرتبطاً بالعلاج بهرمون النمو.
- قياس امتصاص أشعة إكس الثنائي الطاقة (DEXA) كل عامين؛ يستخدم لقياس كثافة المعادن في العظام (للكشف عن علامات هشاشة العظام أو قلة العظام) ولتقييم تكوين الجسم (عن طريق تحديد كتلة الدهون).
- تخطيط النوم لاستبعاد توقف التنفس أثناء النوم، لاسيما في حالة زيادة الوزن مؤخرًا؛ أو اختبار كمون النوم المتعدد (MSLT) للنعاس المفرط أثناء النهار لاستبعاد الخدار أو التغفيق؛ أو إعادة التقييم بواسطة أخصائي طب النوم لتعديل الإعدادات على أجهزة الضغط الموجب المستمر في مجرى التنفس (CPAP) أو الضغط الموجب الثنائي المستويات في مجرى التنفس (BiPAP).

الاستشارات و/أو المشورة السريرية الموصى بها:

- التقييم نصف السنوي للنظر؛ الإحالة إلى أخصائي العيون في حالة الشك في وجود خطأ انكساري
- تقييم السمع، إذا لم يكن قد تم إجراؤه من قبل
- التقييم من قبل أخصائي الغدد الصماء لمناقشة العلاج بالهرمونات الجنسية أو علاج هشاشة العظام/قلة العظام
- مناقشة الحاجة إلى رعاية طب النساء للفتيات، والقيم العائلية المتعلقة بالجنس، ومخاطر الحمل، والأمراض المنقولة جنسياً (STD'S). انظر عرض عام للمشكلات المتعلقة بالمراهقين للأطباء لمناقشة مسائل البلوغ والخصوبة والمشورة ذات الصلة.
- تأكد من أنه تم التأكيد على تشخيص الإصابة بمتلازمة برادر ويلي من خلال الاختبارات الجينية المناسبة الموصى بها من قبل أخصائي الوراثة الطبية. وإذا لم يكن الأمر كذلك، فارجع إلى أخصائي الوراثة الطبية للاختبار والاستشارة الوراثية للعائلة حول مخاطر التكرار.
- أخصائي التغذية (أو من يكافئه) كل 4 إلى 6 شهور، مع التأكد من معرفته بمتطلبات متلازمة برادر ويلي فيما يتعلق بالتغذية والتعامل مع الوزن
- تقييم العلاج الطبيعي للمفاصل والعضلات والتوصيات المتعلقة بالأنشطة الحركية والتمارين الرياضية المناسبة لإخراج الطاقة
- استشارة العلاج المهني لتحفيز الحركي المناسب للنمو (النظام الغذائي الحسي)
- النظر في مدى ملاءمة الوضع في المدرسة فيما يتعلق بالمناهج الدراسية والبرامج المهنية والتوظيف الداعم المستقبلي
- النظر في الإحالة إلى أخصائي أو طبيب نفسي لتقييم وعلاج المشكلات السلوكية أو المزاجية
- مناقشة الحاجة إلى تأسيس وصاية قانونية
- مناقشة خيارات الرعاية السكنية المستقبلية مع الوالدين
- مناقشة الوضع المالي المستقبلي والإرشادات الإدارية للحصول على التمويل والإعانات الحكومية

لاحظ من فضلك:

جدير بالذكر أن هناك حالات أخرى يمكن أن تتداخل في العلامات والأعراض مع متلازمة برادر ويلي. ومن الأمل أن يتم التأكد من صحة التشخيص عن طريق الاختبارات الجينية. يمكن للاختبار الجيني الفردي، تحليل مثيلة الحمض النووي، أن يعطي تشخيصاً قاطعاً في <99% من الحالات، لكن يجب العمل أكثر من قبل أخصائي الوراثة الطبية. يمكن للمنظمة الدولية لمتلازمة برادر ويلي (IPWSO) المساعدة في تحديد مصادر الاختبار.

مصادر المعلومات التفصيلية حول تشخيص وأعراض وتقييم والتعامل مع متلازمة برادر ويلي: طب الأطفال:
www.pediatrics.org/cgi/doi/10.1542/peds.2010-2820; مراجعات الجين:
<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK1330/> وكتيب التنبيه الطبي من PWSA:

<https://www.pwsausa.org/wp-content/uploads/2022/04/MedicalAlertsBooklet-GIChart-2022.pdf>

الروابط:

مخططات النمو للأطفال المصابين بمتلازمة برادر وبلي غير المعالجين بهرمون النمو من بتلر وآخرون. طب الأطفال.
e126-e135.:(1)135;2015

<https://www.pwsausa.org/wp-content/uploads/2017/01/Ht-wt-GH-treated-boys-3-18y-2016.pdf>

<https://www.pwsausa.org/wp-content/uploads/2017/01/Ht-wt-GH-treated-girls-3-18y-2016.pdf>

<https://www.pwsausa.org/wp-content/uploads/2017/01/BMI-GH-treated-boys-3-18y-2016.pdf>

<https://www.pwsausa.org/wp-content/uploads/2017/01/BMI-GH-treated-girls-3-18y-2016.pdf>

<https://www.pwsausa.org/wp-content/uploads/2017/01/HC-GH-treated-boys-2016.pdf>

<https://www.pwsausa.org/wp-content/uploads/2017/01/HC-GH-treated-girls-2016.pdf>

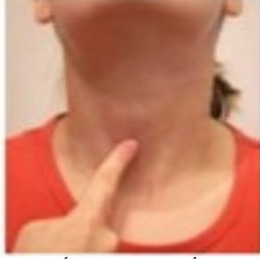


مخطط بريستول للبراز

- | | | |
|---------|---|--|
| النوع 1 |  | كتل صلبة منفصلة تشبه المكسرات (يصعب تمريرها) |
| النوع 2 |  | على شكل سَجُج لكنه متكتلة |
| النوع 3 |  | على شكل سَجُج مع تشققات على السطح |
| النوع 4 |  | على شكل سَجُج أو ثعبان وطري وأملس |
| النوع 5 |  | كتل مستديرة لزجة طرية ذات حواف حادة واضحة |
| النوع 6 |  | قطع منفوشة ذات حواف غير منتظمة، براز طري |
| النوع 7 |  | مائي، دون وجود أي قطع صلبة سائل كليًا |



ما السبب في أهمية "Pace and Chase"؟



في بعض الأحيان، عندما أتناول الطعام، فإنه يعلق في حلقي ولا أشعر به.



الشراب! القضة 2 القضة 1

أتناول مشروباً بعد كل قضمتين حتى يذهب كل الطعام إلى بطني. يُطلق على ذلك "Pace and Chase"



يذكرني العاملون بتناول المشروبات. وهم يعتنون بي ويريدونني أن أكون بأمان.



أطلب الماء عندما يفرغ كوب شرابي الأول.



بعد الانتهاء من الأكل، فإنني أتناول مشروبي "المنظف" لضمان عدم وجود أي بقايا طعام في حلقي.