

البالغون المصابون بمتلازمة برادر ويلي

الرعاية الطبية: عرض عام
الرعاية الطبية: التقييم

معتمدة من المجلس الاستشاري السريري والعلمي للمنظمة الدولية لمتلازمة برادر ويلي
(IPWSO)، يناير 2018

تعتمد المنظمة الدولية لمتلازمة برادر ويلي (IPWSO) على التبرعات الداعمة للمصابين بمتلازمة برادر ويلي 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

الرعاية الطبية للبالغين المصابين بمتلازمة برادر ويلي عرض عام للمشاكل الطبية التي يواجهها الأطباء

متلازمة برادر ويلي (PWS) هي اضطراب وراثي معقد ذو مظاهر متعددة ومضاعفات طبية ونفسية محتملة. الاختبارات الجينية متاحة لتأكيد التشخيص. نتيجة للخلل المعرفي والمشكلات السلوكية، فقد يواجه البالغون المصابين بمتلازمة برادر ويلي صعوبة في وصف شعورهم، وقد تتأثر قدرتهم على إصدار الأحكام حول حالتهم. لذلك، فمن الأهمية بمكان الحصول على سجل طبي دقيق من العائلة/مقدمي الرعاية ومن خلال الفحوصات ذات الصلة.

نتيجة للتحسن في المعرفة بمتلازمة برادر ويلي خلال العقود القليلة الماضية، أصبح الكثير من البالغين المصابين بالمتلازمة يعيشون حتى سن الشيخوخة، لاسيما مع وجود نظام غذائي يخضع لإشراف صارم ومقيد للطاقة ومع الوقاية من الأمراض المصاحبة و/أو علاجها.

تجعل المضاعفات المحتملة التالية من المفيد للبالغين المصابين بمتلازمة برادر ويلي أن يخضعوا سنويًا للتقييم الطبي العام. وتدرك المنظمة الدولية لمتلازمة برادر ويلي (IPWSO) أنه قد يكون هناك تباين كبير في إمكانات الوصول إلى الخدمات الصحية والأخصائيين بسبب عوامل تشمل سوء المواصلات أو محدودية الموارد المالية أو الحاجة للسفر لمسافات طويلة. تلخص هذه الوثيقة الاحتياجات الصحية الرئيسية الموصى بها في سياق الموارد المتاحة.

النتائج الطبية الأكثر شيوعًا و/أو خطيرة:

- الكتلة العضلية الصغيرة ونقص التوتر - غالبًا ما تكون مرتبطة بقلّة النشاط البدني وبالتالي انخفاض الاحتياجات من السرعات الحرارية. وحتى لو كانت نسبة الوزن إلى الطول طبيعية، فإن كتلة الدهون تكون مرتفعة.
- الرغبة البيولوجية القوية للأكل بشكل لا يمكن التحكم به - تؤدي إلى زيادة كتلة الدهون بشكل كبير إذا لم يتم التحكم في الطعام خارجيًا من خلال الإشراف والدعم المستمر مدى الحياة فيما يتعلق بالوصول إلى الطعام.
- السمّة الشديدة - تشمل مضاعفاتها داء السكري من النوع الثاني، وارتفاع ضغط الدم، وقصور الجهاز التنفسي والقلب، وتوقف التنفس أثناء النوم، وارتفاع الكوليسترول في الدم، والتغيرات والقرح الجلدية، وتشوهات المفاصل.
- القصور الهرموني مثل قصور الغدة الدرقية ونقص هرمون النمو وقصور الغدد التناسلية مع المضاعفات المصاحبة في الغالب (مثل هشاشة العظام).
- مشاكل الجهاز الهضمي - الإمساك المزمن والارتجاع والعُصّة (الشرقة) وخطر التسلسل المفجع لتمدد المعدة والنخر والتمزق المميت.
- الكثير من الأشخاص لا يمكنهم التقبؤ، وعتبة الألم مرتفعة.



- تشوهات العمود الفقري - الجنف أو الحجاب أو تقوس العمود الفقري، لدى حتى 80% من الأشخاص.
- الإعاقة الذهنية والاضطرابات السلوكية - يمكن أن تكون خفيفة ولكنها غالبًا ما تكون شديدة وتتطلب المساعدة والدعم الشخصي باستمرار (مثل التحكم في الطعام).
- الذهان و/أو الاضطرابات المزاجية - يمكن أن تنشأ بشكل غير متوقع، وتتطلب التقييم النفسي والعلاج بالأدوية. يمكن أن تشير التغيرات المفاجئة في السلوك أو فقدان الشهية إلى الإصابة بمرض جسدي أو نفسي.
- مشاكل الجهاز التنفسي - مسؤولة عن نسبة عالية من الوفيات بين المصابين بمتلازمة برادر ويللي.

مسائل إضافية:

- اضطرابات تنظيم درجة الحرارة - تؤدي أحيانًا إلى ارتفاع حرارة الجسم وانخفاض حرارة الجسم ونقص الاستجابة الحموية حتى مع الالتهابات الشديدة.
- الصعوبات في التواصل - تسبب عدم القدرة على التعبير عن الشعور بالمرض و/أو الألم.
- عتية الألم المرتفعة - تزيد من احتمالات سوء تقدير الأعراض الحالية وتجاهل العديد من الأمراض والكسور. يجب الأخذ بالاعتبار التصوير بأشعة إكس وإجراء الأشعة على البطن حتى لو لم تكن الأعراض الملاحظة شديدة.
- خزل المعدة ونخر المعدة - يمكن رؤية المعدة المنتفخة بعد الإفراط في تناول الطعام وفي حالات أخرى، بما في ذلك الإمساك. كما يمكن أن يكون نخر المعدة مصحوبًا بانتفاخ المعدة، مع القليل من الأعراض المحتملة. ويمكن أن يكون القيء وفقدان الشهية من العلامات الدالة على الإصابة بمرض مهدد للحياة داخل البطن. في هذه الحالة يمكن أن يساعد التقييم الطبي والعلاج في إنقاذ الحياة.

الأدوية ذات الصلة:

هناك العديد من الأدوية اليومية المستخدمة في علاج الكثير من المرضى المصابين بمتلازمة برادر ويللي، ويجب إعادة تقييم مدى الحاجة إلى كل دواء من هذه الأدوية بشكل دوري. ونتيجة لصغر كتلة أجسامهم الخالية من الدهون، وزيادة الحساسية للأدوية في الغالب، فمن المقترح الحصول على جرعة أولية منخفضة، لاسيما بالنسبة لمضادات الهيستامين وأدوية المؤثرات العقلية. يمكن أن تحدث مضاعفات في الجهاز التنفسي نتيجة لاستخدام جرعات قياسية من البنزوديازيبينات.

الطب النفسي:

من المهم أن يقوم طبيب نفسي بإجراء فحص دوري للأشخاص المصابين بمتلازمة برادر ويللي والذين يأخذون أدوية لعلاج المشكلات النفسية أو السلوكية، حتى الذين تتم السيطرة عليهم جيدًا.

ملاحظات عامة:

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

يرجع السبب في الإصابة بمتلازمة برادر ويلي إلى عدم وجود معلومات وراثية على الكروموسوم 15 بسبب أحد التغيرات الوراثية (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. يساعد تحليل مثيلة الحمض النووي على تأكيد التشخيص في <99% من الحالات.

يمكن للمنظمة الدولية لمتلازمة برادر ويلي (IPWSO) المساعدة في تحديد مصادر الاختبار. جدير بالذكر أن هناك حالات أخرى يمكن أن تتداخل في العلامات والأعراض مع متلازمة برادر ويلي.

أغلب أشكال الرعاية الطبية المطلوبة للمصابين بمتلازمة برادر ويلي ليست باهظة التكلفة أو يصعب الحصول عليها في معظم البلدان ولا تختلف عن الرعاية الطبية للمرضى الآخرين الذين لهم نتائج مماثلة.

يرجى الاطلاع أيضًا 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 بلدًا:

<http://www.ipwso.org>

تقدم GeneReviews مصدرًا للمعلومات التفصيلية عن متلازمة برادر ويلي عبر الإنترنت:

<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK1330/>

الرعاية الطبية للبالغين المصابين بمتلازمة برادر ويلي إرشادات التقييم للأطباء

متلازمة برادر ويلي (PWS) هي اضطراب وراثي معقد ذو مظاهر متعددة ومضاعفات طبية ونفسية محتملة يمكن علاجها بشكل أكثر فعالية في المراحل المبكرة من حدوثها. يمكن أن يكون البالغون المصابين بمتلازمة برادر ويلي بصحة جيدة، لكنهم عرضة لمخاطر المضاعفات المحتملة الموضحة بالتفصيل في الوثيقة المصاحبة "عرض عام للمشاكل الطبية التي يواجهها الأطباء". لذلك، فمن الأهمية بمكان أن يخضعوا لتقييم الطبيب العام وأن تُجرى لهم تحاليل الدم سنويًا على الأقل. يوصى بإجراء الفحوصات الموضحة أدناه أثناء الزيارات الطبية. تدرك المنظمة الدولية لمتلازمة برادر ويلي (IPWSO) أنه ربما يكون هناك تباين كبير في إمكانية الوصول إلى الخدمات الصحية والأخصائيين. تلخص هذه الوثيقة الاحتياجات الصحية الرئيسية الموصى بها في سياق الموارد المتاحة.

يجب تأكيد التشخيص السريري لمتلازمة برادر ويلي بالاختبارات الجينية. يمكن للاختبار الجيني الفردي، تحليل مثيلة الحمض النووي، أن يعطي تشخيصًا قاطعًا في <99٪ من الحالات.

السجل الطبي الدقيق، مع التأكيد على ما يلي:

- الأدوية والجرعات - التقييم لتحديد الأدوية التي لم تعد ضرورية والتفاعلات الدوائية.
- الوزن - تقييم التغيرات التي حدثت مؤخرًا ومقارنتها بأحدث فحص.
- بيئة الطعام - التقييم فيما يتعلق بالطعام في المنزل وفي العمل وفيما بينهما. وكذلك فيما يتعلق بمدى الإشراف والتدخلات في النظام الغذائي.
- النشاط البدني/التمارين الرياضية - الساعات الروتينية في الأسبوع.
- صعوبات التنفس - ضيق النفس مع ممارسة النشاط.
- اضطرابات النوم - الشخير وعلامات توقف التنفس والأرق والنعاس أثناء النهار.
- مشاكل الجهاز الهضمي - الارتجاع وعادات استعمال المراض والإمساك وعلاجه وخدش المستقيم (شائعة ويمكن أن تسبب الإصابة بالناسور أو العدوى لدى المصابين بمتلازمة برادر ويلي).
- التبول في الفراش - علامة محتملة لعدوى المسالك البولية.
- الحياة الجنسية والعلاقات والتعليم - الدورة الشهرية ووسائل منع الحمل لكلا الجنسين.
- خدش الجلد - يمكن أن يسبب العدوى.
- الحالات العقلية/العاطفية/النفسية.
 - المشكلات السلوكية - مثل نوبات الغضب الشديد.
 - العادات غير المألوفة - مثل المواظبة والأنماط السلوكية المتكررة وسمات التوحد.
 - الأعراض النفسية - الذهان والاضطرابات المزاجية والتغيرات السلوكية الشديدة.

- الوضع المعيشي - على سبيل المثال، هل يعيش في المنزل أو مع أفراد آخرين متأخرين ذهنيًا أو في مركز خاص؟ قيم الوضع الاجتماعي والمالي للمريض ومدى معرفة مقدمي الرعاية عن متلازمة برادر ويللي.
- وضع العمل/البرنامج اليومي - هل هناك تدخلات تعليمية ونشاط مرضي؟

الفحص الجسدي العام ذي الصلة، بما في ذلك ما يلي:

- الطول والوزن ومؤشر كتلة الجسم (BMI، كجم/م²).
- العلامات الحيوية - التقييم فيما يتعلق بارتفاع ضغط الدم أو عدم انتظام ضربات القلب الذي يحتمل أن يسببه الدواء.
- الأسنان - فحص الأسنان بحثًا عن علامات الارتجاع وصرير الأسنان والتسوس.
- سماع القلب - التقييم فيما يتعلق بالقصور القلبي والرئوي.
- سماع الرئة - هل هناك تهوية غير منتظمة/انخماص؟
- فحص البطن - هل هناك أدلة على الإمساك؟
- فحص الظهر والمفاصل - هل هناك جنف أو حداب أو تشوهات في المفاصل؟
- هل هناك وذمة في الساق؟ هل هناك تقرحات؟
- القدمان ووضع القدم - هل يحتاج إلى أحذية خاصة؟
- فحص الجلد - علامات خدش الجلد والقروح والالتهابات؟
- الأعضاء التناسلية عند الرجال للتحقق من تعلق الخصية (إن وجد، قم بالإحالة إلى التقييم الجراحي)

تحاليل الدم (سنويًا أو كل سنتين):

يوصى بإجراء تحليل دم صائم الساعة 8 صباحًا، فيما يتعلق بالدهون والجلوكوز وهرمون التستوستيرون النشط نهارًا

- TSH وT3 الحر وT4 الحر (تحليل وظائف الغدة الدرقية).
- الهيموغلوبين A1C أو جلوكوز الدم صائم.
- فيتامين د (DH-25) والكالسيوم، والفوسفور.
- الهيموغلوبين وعدد كرات الدم.
- Na⁺ وK⁺ والكرياتينين (قد يشير نقص صوديوم الدم إلى الإفراط في تناول السوائل أو الآثار الجانبية للأدوية).
- دهون الدم والكوليسترول وإنزيمات الكبد.
- الرجال: التستوستيرون، LH؛ والنساء: الاستراديول، FSH (في حالة عدم العلاج بالهرمونات الجنسية).
- IGF-1: بالنسبة لمن سبق علاجهم بهرمون النمو، للتأكد من الجرعة والتوافق.

الفحوصات الموصى بها الأخرى:

- الفحص من قبل أخصائي طب وجراحة العيون كل 2 إلى 3 سنوات.
- فحص الأسنان والنظافة مرتين في السنة أو أكثر إذا لزم الأمر.
- تقييم السمع لدى من يعانون من ضعف الكلام ومن هم أكبر من 50 سنة.

يوصى أيضاً بما يلي، إن أمكن:

- التقييم من قبل أخصائي الغدد الصماء لتقييم وظائف الغدة النخامية/الوطاء وخطر الإصابة بداء السكري.
- التقييم من قبل أخصائي الوراثة الطبية للتأكد من إجراء الاختبارات الجينية الصحيحة وللاستشارة الوراثية فيما يتعلق بمخاطر التكرار بين أفراد العائلة مستقبلاً.
- أخصائي التغذية (أو من يكافئه) كل 6 شهور، مع التأكد من معرفته بمتطلبات متلازمة برادر ويلي.
- التقييم من قبل أخصائي العلاج الطبيعي للمفاصل والعضلات وإعطاء التوصيات حول الأنشطة الحركية.
- DEXA (بالنسبة لكثافة المعادن في العظام وتكوين الجسم) كل 3 سنوات.
- دراسات النوم لتقييم توقف التنفس النومي المركزي أو الانسدادي أو الخدار أو التغفيق، إذا لزم الأمر.

لاحظ من فضلك:

جدير بالذكر أن هناك حالات أخرى يمكن أن تتداخل في العلامات والأعراض مع متلازمة برادر ويلي. ومن الأمثل أن يتم التأكد من صحة التشخيص عن طريق الاختبارات الجينية. يمكن للمنظمة الدولية لمتلازمة برادر ويلي (IPWSO) المساعدة في تحديد مصادر الاختبار.

تقدم GeneReviews مصدرًا للمعلومات التفصيلية حول تشخيص وأعراض وتقييم وعلاج الأشخاص المصابين بمتلازمة برادر ويلي: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK1330/>