

الأطفال المصابون بمتلازمة برادر ويلي من سن 3 سنوات إلى 12 سنة

الرعاية الطبية: عرض عام
الرعاية الطبية: التقييم

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

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

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 للأطفال المصابين بمتلازمة برادر ويلي من سن 3 سنوات إلى 12 سنة 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. الاختبارات الجينية متاحة وتعتبر ضرورية لتأكيد التشخيص وتحديد النمط الجيني، وهو ما تكون له مضاعفات إكلينيكية إضافية، لاسيما فيما يتعلق بالأعراض النفسية. وكلما تم التشخيص مبكرًا، كلما كان الوالدان وفريق المعالجة مُلمين بالوضع بصورة أفضل بحيث يمكن إجراء التدخلات الطبية والسلوكية المناسبة من ناحية النمو. وعلى الرغم من أنه يتم تشخيص الإصابة بالمتلازمة لدى معظم الأطفال في مرحلة الرضاعة، إلا أنه يجب إجراء المزيد من التقييم لحالة أي طفل تبدو عليه إشارات مبكرة تتعلق بذلك، لاسيما فيما يتعلق بنقص التوتر وزيادة الوزن المفرطة في مرحلة الطفولة المبكرة ونقص الشبع وضعف النمو الخطي. يمكن للاختبار الجيني الفردي، تحليل مثيلة الحمض النووي، أن يعطي تشخيصًا قاطعًا في <99% من الحالات.

كما هو الحال مع أي مرض مزمن، فإن العيادة المتخصصة ستكون مفيدة للأطفال المصابين بمتلازمة برادر ويلي في تأسيس علاقة عمل مستمرة مع الوالدين ومركز اتصال للاستشارات السريرية مع الأخصائيين. بعض البلدان محظوظة بوجود عيادة لمتلازمة برادر ويلي يتم فحص الأطفال المصابين فيها سنويًا من قبل الأخصائيين. يجب أن تتم زيارة الطبيب الأساسي كل 4 إلى 6 شهور. وتدرج المنظمة الدولية لمتلازمة برادر ويلي (IPWSO) أنه قد يكون هناك تباين كبير في إمكانية الوصول إلى الخدمات الصحية والمتخصصين بسبب عوامل تشمل بعد المسافة أو سوء المواصلات أو محدودية الموارد المالية أو محدودية التوافر. 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 عمر 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 شيوعًا/أهمية في مرحلة الطفولة:

- يُظهر الأطفال المصابين بمتلازمة برادر ويلي بالتدرج اهتمامًا متزايدًا بالطعام وزيادة الوزن في السن من 2 إلى 6 سنوات يتبعه حتمًا ميل بيولوجي قوي لا يمكن السيطرة عليه لطلب وأكل الطعام. نتيجة لذلك، فسوف يحتاجون إلى تقييد السرعات الحرارية والمراقبة الدقيقة لتجنب الإصابة بالسمنة والمحافظة على الحصول على مدخول متوازن غذائيًا ويحتوي على قدر كافٍ من البروتين والدهون في الوقت نفسه. يجب التحكم في الوصول إلى الطعام في أغلب الأحيان عن طريق قفل خزانات الطعام و/أو الثلاجات و/أو المجمدات أو عن طريق الإشراف المستمر. تجدر الإشارة إلى أن الأمن الغذائي النفسي (معرفة الجدول اليومي للوجبات والوجبات الخفيفة، وأنواع وحصص الطعام التي سيتم تقديمها، والتأكد من التحكم في الوصول إلى الطعام في جميع الأوقات الأخرى) سيقبل من القلق والسلوكيات المتعلقة بالطعام. كما يجب تجنب استخدام الطعام كهدايا أو مكافآت أو مفاجآت، لأن ذلك ينتج عنه توقعات لا يمكن تلبيتها باستمرار وسيؤدي إلى مشكلات سلوكية.
- إن نقص التوتر وانخفاض الكتلة العضلية ونقص النشاط البدني يفسر الاحتياجات المنخفضة من السرعات الحرارية. وحتى لو كانت نسبة الوزن إلى الطول طبيعية، فإن نسبة الدهون إلى الكتلة الخالية من الدهون تكون أعلى منها في الأطفال العاديين.
- تعد التأخيرات في النمو شائعة الحدوث في مهارات المشي (متوسط عمر المشي هو 27 شهرًا) والتحدث والإدراك والتنسيق الحركي والمساعدة الذاتية وتتم الاستفادة من خدمات التدخل المبكر مع العلاجات الجسدية والكلامية واللغوية والوظيفية. يمكن أن يساعد استخدام الأدوات الداعمة مع أجهزة تقويم الكاحل والقدم (AFOS) في تحقيق قدرات الوقوف والمشي مبكرًا. وقد يستمر خلل الأداء التنموي (صعوبة ترجمة النوايا إلى أفعال بواسطة الدماغ، خاصة فيما يتعلق بدمج الحركات الحركية المعقدة المستخدمة في الأنشطة اليومية) مدى الحياة.
- تعد التمارين اليومية ضرورية لإخراج السرعات الحرارية وتحقيق النمو البدني والحركي والتنفس بعمق والسيطرة على نسبة

- السكر في الدم وتقليل التوتر.
- يعد التحفيز الحسي الحركي (التأرجح والدوران والقفز والسباحة والاهتزاز واستعمال الفرشاة... إلخ) ضروريًا في أي عمر لمعالجة استشعار الجوع الناتج عن نقص التوتر المتلازمي وقصور المعالجة الحسية. يُسبب هذا الخلل في التحفيز الحركي الحسي أثناء الطفولة نقصًا حسيًا مدى الحياة.
- من الشائع أن يكون هناك نقص في هرمون النمو.
- يمكن أن يظهر قصور الغدة الدرقية لدى ما يصل إلى 33% من الأطفال.
- قصور الغدة الكظرية المركزي نادر الحدوث، وفي معظم الحالات يتم تشخيصه لدى الطفل في مرحلة الرضاعة. ولكن تكون هناك حاجة إلى تقييم حالة الأطفال الذين تظهر عليهم علامات سريرية جديدة، مثل ضعف الشهية وفقدان الوزن وانخفاض ضغط الدم الانتصابي مع الدوار والجفاف مع فقدان الملح. كما يجب تقييم حالة الأطفال الذين يفشلون في النمو والترعرع تحت وطأة الضغط الشديد للمرض أو الجراحة الطويلة المدة عن طريق اختبار مستويات الكورتيزول في المصل صباحًا. وإذا كان مستوى الكورتيزول منخفضًا، تتم الإحالة إلى أخصائي الغدد الصماء لإجراء المزيد من التقييمات.
- يشمل قصور الغدة التناسلية في الغالب تعلق الخصيتين (من 80 إلى 90%). قد ينجح العلاج باستخدام موجهة الغدد التناسلية المشيمائية البشرية (hCG) في مرحلة الطفولة المبكرة، ولكن في أغلب الأحيان تكون الجراحة ضرورية ويوصى بإجراءها قبل سن 3 سنوات، علمًا بأن الوقت المثالي لإجراءها في سن من 6 شهور إلى 12 شهرًا.
- من الشائع جدًا حدوث تكظر مبترس (ظهور شعر العانة أو الإبط قبل سن 8 إلى 9 سنوات)؛ إنه ليس سن البلوغ الحقيقي. يرتبط ذلك بإفراز الهرمونات من الغدة الكظرية ولا يحتاج إلى علاج. ونادرًا ما يتطور الأمر إلى بلوغ مبكر. وبشكل عام، فهو يرتبط بفرط الأنسولين في الدم الذي يستجيب لتقييد الكربوهيدرات، مما يقلل من إفراز ومقاومة الأنسولين.
- البلوغ المبكر نادر الحدوث ويتطلب تقييم وظائف الغدة الصماء للعلاج بأدوية مضاد موجهة الغدد التناسلية حتى سنوات المراهقة.
- مشكلات النوم شائعة وتشمل اضطرابات النوم/الاستيقاظ واضطرابات التنفس أثناء النوم. تشمل اضطرابات النوم/الاستيقاظ صعوبة النوم بشكل متواصل ليلاً والنعاس المفرط نهارًا. في بعض الأحيان، يتم الاشتباه في الإصابة بداء الخدار أو التغفيق ويتطلب الأمر إجراء اختبار كمون النوم المتعدد (MSLT) لتأكيد التشخيص. كما يمكن أن تكشف الدراسات المتعلقة بالنوم عن توقف التنفس أثناء النوم (المركزي أو الانسدادي، أو كليهما). قد يكون توقف التنفس النومي الانسدادي معقدًا بسبب زيادة الوزن/السمنة ويستجيب للضغط الموجب المستمر في مجرى التنفس (CPAP). بينما يمكن علاج توقف التنفس النومي المركزي باستخدام الضغط الموجب الثنائي المستويات في مجرى التنفس (BiPAP) ومكملات هرمون النمو.
- تعد المشكلات المتعلقة بحدة الإبصار، لاسيما قصر النظر، شائعة الحدوث ومن الضروري أن يتم تشخيصها مبكرًا وعلاجها باستخدام العدسات التصحيحية لأجل الأداء الدراسي. سيتطلب اضطراب حملقة العين (مثل الحول) الإحالة إلى أخصائي طب وجراحة العيون للترقيع أو الجراحة.
- تسوس الأسنان شائع الحدوث بسبب نقص إفراز اللعاب. وللحصول على أسنان صحية، يجب الحفاظ على مستوى وقائي استثنائي لنظافة الفم والمداومة على زيارة طبيب أسنان الأطفال.
- المشكلات المتعلقة بالنطق والكلام شائعة الحدوث، ويوصى بعلاج الكلام واللغة.
- يجب تقييم مشكلات السمع؛ علمًا بأن بعض الأطفال يكون لديهم حساسية مفرطة تجاه الصوت.
- يمكن أن يكون هناك تأخير في مهارات اللغة البراغماية أو التفاعل الاجتماعي مما يؤدي إلى التفكير في احتمالية الإصابة باضطراب التواصل الاجتماعي أو اضطراب طيف التوحد. يوصى بالإحالة للتقييم من قبل أخصائي الكلام واللغة.
- بعض الأطفال المصابين بمتلازمة برادر ويلي يكونون عرضة لابتلاع مواد سامة أو تناول أطعمة غير صالحة للأكل أو ابتلاع الأشياء أو إدخالها في فتحات الجسم. ستكون هناك حاجة إلى إرشادات استباقية واستراتيجيات وقائية.
- تحدث المشكلات المتعلقة بحركية الجهاز الهضمي في جميع أنحاء القناة الهضمية وتشمل مشكلات المضغ والبلع وضعف المريء والارتجاع والاجترار والغصة (الشرقة). كما أنه من الشائع حدوث إمساك مزمن يتطلب العلاج.

- يمكن أن يحدث التسلسل المفجع لانفخ المعدة وخزل المعدة ونخر المعدة وتمزقها. كما يمكن ملاحظة انتفاخ المعدة بعد الإفراط في الأكل وفي حالات أخرى، مثل الإمساك أو تغيير النظام الغذائي أو شرب المشروبات الغازية أو التهاب المعدة والأمعاء. قد تكون الأعراض خفية حتى وقت متأخر جدًا من المسار. تشمل العلامات المبكرة تجشؤ الرائحة الكريهة أو التغيير في السلوك أو رفض الأكل أو مشكلات التنفس. ونظرًا لأن التقيؤ نادرًا ما يحدث عند الأشخاص المصابين بمتلازمة برادر ويلى، فإن أي تقيؤ، لاسيما إذا كان كريه الرائحة أو داكن اللون، غالبًا ما يشير إلى الإصابة بمرض داخل البطن مهدد للحياة، حتى في حالة عدم وجود علامات أخرى. يجب أن يشمل التقييم الطبي الطارئ إجراء أشعة على البطن ويمكن أن يساعد التدخل السريع لإزالة ضغط المعدة باستخدام أنبوب أنفي معدي في إنقاذ الحياة. للاطلاع على خوارزمية مهمة عن هذه الحالة، انظر <https://www.pwsausa.org/wp-content/uploads/2022/03/GI-Algorithm-Chart-2022.pdf>
- يمكن أن تشمل اضطرابات الجهاز التنفسي الضحل (الأحجام المدية تكون صغيرة في حالة السكون وبالقاد يمكن سماعها بسماعة الطبيب) وانخفاض معدل التنفس وزيادة أنسجة مجرى الهواء مما يهيئ لحدوث توقف التنفس وانخفاض الحساسية لثنائي أكسيد الكربون الذي يعتبر العامل الدافع للتنفس..
- تشمل مشكلات القلب والأوعية الدموية انخفاض تغييرية معدل ضربات القلب، وهو أحد أعراض الخلل الأساسي الكامن في الجهاز العصبي اللاإرادي للمصابين بمتلازمة برادر ويلى، مما يهيئ للإصابة بأمراض القلب والأوعية الدموية. كما يحدث انخفاض في استجابة ضغط الدم والنبض لممارسة التمارين الرياضية. ويحدث تضخم القلب مع نقص التهوية الناتج عن السمنة والذي يمكن أن يصيب حتى الأطفال الصغار المصابين بالسمنة المفرطة.
- تشمل تشوهات العمود الفقري الجنف أو الحداب أو تقوس العمود الفقري، وتحدث لدى نحو 40% من الأشخاص. يمكن علاج الجنف المشخص في مرحلة الطفولة باستخدام الدعامة وقد يتطلب التدخل الجراحي. ذلك مع العلم بأن استعمال هرمون النمو لا يكون ممنوعًا.
- يحدث خلل التنسج الوركي لدى حوالي 10% من الأطفال. ويمكن ملاحظته عند الولادة أو يظهر لاحقًا في مرحلة الطفولة المبكرة نتيجة لتأخر النمو و/أو نقص التوتر.
- يمكن ملاحظة هشاشة العظام أو قلة العظام عند الأطفال، وهو ما يمكن الوقاية منه بالحصول على الكالسيوم/فيتامين د بكميات كافية، وممارسة النشاط البدني لتحفيز دوران العظام، وعلاج الغدد الصماء إذا اقتضى الأمر. كما أن المراقبة مدى الحياة مطلوبة، لاسيما بالنسبة للأفراد الذين شلت حركتهم لأي سبب كان.
- قد تتطلب تشوهات المشية وتشوهات القدم التقييم بواسطة أخصائي علاج طبيعي (طب طبيعي) أو طب أقدام أو جراحة عظام والاستفادة من تقويم العظام أو العلاج الطبيعي. ونظرًا لزيادة القدرة على تحمل الألم لدى الأطفال المصابين بمتلازمة برادر ويلى وصعوبة تحديد مصدر الألم، يجب تقييم أي عرج مستمر أو شكوى من ألم في الأطراف، باستخدام التصوير بالأشعة في الغالب.
- يعد سلس البول الأولي من الأمراض الشائعة لدى المصابين بمتلازمة برادر ويلى. قد يكون ذلك مرتبطًا بنقص ضغط المثانة، أو عدم القدرة على الشعور بامتلاء المثانة، أو الإمساك الشديد مع انتفاخ المستقيم كما يرتبط توقف التنفس النومي غير المعالج بسلس البول الليلي. وفي حالة الاشتباه في ارتجاع المثانة و/أو تكرار الحالب الخلفي، يلزم الإحالة إلى أخصائي مسالك بولية للتقييم والتصحيح الجراحي المحتمل.
- خدش الجلد من الأمور الشائعة، لكنه لا يكون عامًا بالضرورة. يعد الخدش المعتدل انتهازيًا فيما يتعلق بالمكان (البشرة والأصابع واليدين والذراعين والوجه وفروة الرأس وأصابع القدمين وباطن القدمين). بالنسبة للكثيرين، يحدث ذلك بسبب الحكمة الناتجة عن لدغ الحشرات وعدم انتظام أطراف الأصابع أو أطراف أصابع القدم أو البشرة؛ جفاف الجلد أو الكالو. وبالنسبة للآخرين، فإن ذلك ينشأ عن الكسل أو الإجهاد. وعندما تكون الحالة شديدة، يمكن أن تؤدي إلى التندب والتشوه وربما الالتهابات الخطيرة. وغالبًا ما تصبح الشقوق الجراحية أماكن للتسحج، مما يتداخل مع احتمالية الشفاء.
- يبدأ خدش المستقيم في الغالب بسبب الإمساك، لكنه يتفاقم نتيجة لارتفاع مستويات التوتر. وعندما تكون الحالة شديدة، يمكن أن تؤدي إلى نزيف المستقيم وسلس البراز وفقر الدم والتشخيص الخاطئ كالتهاب القولون أو مرض التهاب الأمعاء على سبيل المثال.
- تظهر الكثير من السلوكيات المميزة المرتبطة بمتلازمة برادر ويلى، مثل فرط الأكل، بمرور الوقت خلال مرحلة الطفولة. وهي تشمل نوبات الغضب، وخدش الجلد، والطلب والسلوك المتكرر، وظواهر المساواة والكمال، وإكمال المجموعة،

- وجمع واكتناز العناصر المفضلة، وجمود التفكير وصعوبة إجراء التحولات.
- مشكلات التعلم في المدرسة شائعة، لاسيما فيما يتعلق بصعوبات النطق والكلام والاضطراب الحسابي (الديسكالوليا أو عسر الحساب) والقصور الفكري المعتدل. كما يعد من الشائع وجود أوجه قصور عصبية نفسية في الوظيفة التنفيذية والذاكرة العاملة وسرعة المعالجة.
- من الشائع حدوث حركات غير طبيعية مثل ررفة العين أو إغلاق العين أثناء التحدث و/أو القوالب النمطية لليد إلى الوجه أو الإصبع و/أو السلوكيات الأخرى، مثل نتف الشعر.
- تتداخل مشكلات السلوك في الغالب مع التكيف مع الحياة المدرسية. من الشائع حدوث اضطراب نقص الانتباه مع فرط النشاط (ADHD) والنوع الغافل والسلوكيات التخريبية الأخرى. يسهم توقف التنفس النومي غير المعالج في مشكلات الانتباه. وقد يرتبط النعاس أثناء النهار بمشكلات سلوكية.
- من الشائع أن يكون هناك قصور في المهارات الاجتماعية يمكن أن يُعزى إلى التأخر في المعالجة اللغوية أو ضعف وضوح الكلام أو الأناثية، أو كل ما سبق.
- يعد القلق من السمات السائدة لمرحلة الطفولة وقد يؤدي إلى الاكتئاب. وتتم الإشارة إلى التدخلات النفسية للحد من التوتر وزيادة مهارات التأقلم.
- يمكن أن ينشأ الذهان و/أو الاضطراب الثنائي القطب بشكل غير متوقع مع التوتر أو كأثر جانبي للعلاج الدوائي باستخدام مثبتات استرداد السيروتونين الانتقائية (SSRIs) أو بعض مضادات الذهان غير التقليدية. قد تشير الزيادة التدريجية في السلوك الموجه نحو الهدف أو تكثيف السلوكيات النمذجية إلى حدوث تحول في الحالة المزاجية. وعادةً ما يكون إيذاء الذات الاندفاعي (القطع أو الاقتلاع أو الطعن) مؤشرًا على عدم الاستقرار العاطفي الذي يتطلب تقييمًا للصحة العقلية. كما يمكن أن يشير التغيير المفاجئ في السلوك أو فقدان الشهية إلى الإصابة بمرض جسدي أو نفسي يتطلب التقييم الطارئ. وبالنسبة لحالات تطور التجارب العقلية غير الطبيعية، يجب إحالتها إلى التقييم والعلاج النفسي، مثل الأطفال الذين يعتقدون أن تخيلاتهم حقيقية ويتصرفون بناءً عليها، أو يقولون أكاذيب عن الأقران أو مقدمي الرعاية ويوقعونهم في مشكلات مع السلطات، أو يظهرون بداية جديدة للتفكير المشوش مع فقدان الوظيفة واضطراب الحالة المزاجية.

مسائل إضافية:

- قد لا يتمكن الأطفال المصابين بمتلازمة برادر وبلي من التعبير عن شعورهم بالمرض. وقد يكون التغيير في مستوى اليقظة أو السلوك هو المؤشر الأول لمرض الطفل.
- لا يمكن التنبؤ بتنظيم درجة الحرارة (ارتفاع حرارة الجسم أو انخفاض حرارة الجسم)، وقد يكون هناك نقص في الاستجابة الحموية حتى مع العدوى الشديدة. كما يمكن أن يحدث ارتفاع في حرارة الجسم، يحتمل أن ينشأ من الوطاء، أو حمى مجهولة المنشأ.
- عتبة الألم مرتفعة لدى الكثير من الأطفال، وقد لا يتمكنوا من تحديد المكان الذي يشعرون بعدم الارتياح فيه. يزيد ذلك من احتمالات سوء تقدير أعراض الحالات الخطيرة وتجاهل الأمراض والكسور. وفي حالة آلام الصدر أو البطن، يجب الأخذ بالاعتبار التصوير بالأشعة (أشعة إكس) والتصوير المقطعي المحوري المحوسب (الأشعة المقطعية CAT) للبطن في وقت مبكر حتى إذا كانت الأعراض التي لوحظت لا تستدعي القلق.
- تتداخل السمنة الشديدة في مرحلة الطفولة مع تقدم النمو. قد تشمل المضاعفات الطبية داء السكري من النوع الثاني، وتضخم الكبد بسبب الكبد الدهني، وارتفاع ضغط الدم، والوذمة للمفاوية، وتوقف التنفس النومي الانسدادي، وفرط الكوليسترول في الدم، وتغيرات الجلد والتقرحات، وتشوهات المفاصل.
- يمكن أن يحدث نقص التهوية الناتج عن السمنة في مرحلة الطفولة. يرتبط ذلك بالسمنة المرضية وضيق التنفس مع المجهود البسيط وتوقف التنفس النومي الانسدادي مع نقص تأكسج الدم أثناء النوم وزيادة الوذمة غير المؤلمة في الأطراف السفلية. كما يعتبر القصور التنفسي والقلبي من النتائج المتأخرة التي تنذر بالسوء. وفي الحالات الشديدة، يكون الأطفال مقيدون بالكرسي المتحرك أو محصورين في كرسي الردهة أو جالسين على السرير نتيجة لعدم قدرتهم على الاتكاء بسبب خلل في الجهاز التنفسي. ويزيد الخمول من مخاطر الإصابة بالجلطات الدموية. ذلك مع العلم بأن فغر القصبية الهوائية يعقد مسار الشفاء ويطيل أمده؛ حيث

- قام العديد من الأطفال بإزالة الكانيولا بأنفسهم. كما يمكن أن يؤدي توصيل الأكسجين بمعدل أكبر من 1 لتر/دقيقة بدون ضغط هواء إيجابي إلى تثبيط الدافع التنفسي وتفاقم نقص تأكسج الدم بسبب انخفاض الحساسية لفرط ثنائي أكسيد الكربون لدى المصابين بمتلازمة برادر ويلي. العلاج المفضل في هذه الحالة هو ممارسة التمارين الرياضية والتأهيل البدني المكثف لتعبئة تراكم السوائل، جنباً إلى جنب مع اتباع نظام غذائي مقتصد في استهلاك البروتين تحت إشراف أخصائي تغذية متمرس.
- تحدث نوبات الحمى لما يقرب من نصف الأطفال المصابين بمتلازمة برادر ويلي ويحتمل أكثر أن تحدث مع النوع الفرعي للحذف. ويزيد خطر الإصابة بنوبة واحدة مدى الحياة بحوالي خمسة أضعاف ما هو عليه لدى الأشخاص العاديين.

الدواء:

- الكثير من الأطفال يكون قد تم تقييم حالتهم بالإصابة بقصور الغدد الصماء قبل سن 3 سنوات وربما يكونون قد تلقوا بالفعل هرمون النمو. وبالنسبة للأطفال الذين تتراوح أعمارهم من 3 سنوات إلى 12 سنة والذين بدأوا في تلقي هرمون النمو لأول مرة، فهناك مخاوف من أن هرمون النمو قد يتسبب في تضخم الغدة اللوزية والوذمة العابرة التي يمكن أن تسبب أو تُفاقم
- توقف التنفس النومي الانسدادي. في الوضع الأمثل، يجب إجراء دراسات النوم قبل بدء الحصول على هرمون النمو وتكرارها في غضون 3 أشهر أو قبل ذلك في حالة ظهور علامات سريرية لانسداد مجرى الهواء. وفي حال تعذر إجراء دراسات النوم، فمن المستحسن إجراء التقييم من قبل أخصائي أنف وأذن وحنجرة أو تصوير جانب الرقبة بالأشعة لتقييم الأنسجة للمفاوية.
- ويجب مراقبة مستويات عامل النمو المشابهة للإنسولين في مصل الدم (IGF-1) أثناء العلاج بهرمون النمو. كما يجب الحصول على جلوكوز مصل الدم صائم قبل وأثناء تلقي هرمون النمو.
- سيتلقى الأطفال المصابين بقصور الغدة الدرقية هرمون الغدة الدرقية (الثيروكسين)، ويجب مراقبة مستويات مصل الدم.
- قد يحتاج الأطفال الذين تم تشخيص إصابتهم في السابق بقصور الغدة الكظرية المركزي إلى تعديل جرعة الهيدروكورتيزون قبل الجراحة والتخدير وأثناء الإصابة بأمراض خطيرة أو مزمنة.
- عند علاج الأطفال بالمكملات الغذائية المأخوذة عن طريق الفم أو الأدوية اليومية، فمن الأهمية بمكان تجنب احتمالات التسمم العرضي أو البلع.
- ونتيجة لصغر كتلة أجسامهم الخالية من الدهون، وزيادة كتلة الدهون، وزيادة الحساسية لكل فئات الأدوية، فمن المقترح الحصول على جرعة أولية منخفضة، لاسيما فيما يتعلق بمضادات الهيستامين وأدوية المؤثرات العقلية. وحتى عند البدء بجرعة منخفضة، لكن يبقى هناك احتمال لحدوث آثار جانبية للأدوية.
- هناك اعتبارات خاصة للجراحة. يمكن أن يحدث كبح الجهاز التنفسي نتيجة لاستخدام جرعات قياسية من البنزوديازيبينات أو التخدير أثناء الجراحة. يجب استخدام الأكسجين بحذر بسبب انخفاض استجابة الدافع التنفسي لثاني أكسيد الكربون وخطر الإصابة بفرط ثنائي أكسيد الكربون العلاجي المنشأ والتخدر بثاني أكسيد الكربون. وقد لوحظ حدوث خزل المعدة بعد الجراحة، حيث أن القناة الهضمية لا "تستيقظ" بنفس السرعة مثل الدماغ.

ملاحظات عامة:

هذه الوثيقة تم تصميمها لتناول المشكلات الطبية التي عادةً ما تتم مواجهتها لدى الأطفال المصابين بمتلازمة برادر ويلي في إطار السعي إلى الحد من المضاعفات الخطيرة وتحسين جودة الحياة. كما أن هناك وثيقة منفصلة من IPWSO تتناول الفحص والتقييمات التي يتم أداؤها أثناء الزيارات الطبية المنتظمة.

يرجع السبب في الإصابة بمتلازمة برادر ويلي إلى عدم وجود معلومات وراثية موروثية من الوالد على الكروموسوم -15q11.2-13q13 بسبب واحدة من ثلاث آليات وراثية: الحذف أو اختلال الصيغة الصبغية لأحد الأبوين من الأم 15 أو الخلل في البصمة. يمكن أن تكون هذه الأخيرة مرتبطة بخطر التكرار بين أفراد العائلة. يوصى بشدة بتأكيد التشخيص السريري من خلال الاختبارات الجينية. جدير بالذكر أن هناك حالات أخرى يمكن أن تتداخل في العلامات والأعراض مع متلازمة برادر ويلي. يساعد تحليل مثيلة الحمض النووي على تأكيد التشخيص في <99% من الحالات، لكنه لا يُعطي النمط الجيني المحدد. ويمكن أن يطلب أخصائي الوراثة الطبية إجراء الاختبارات الجينية المناسبة لتحديد النمط الجيني المحدد. يمكن للمنظمة الدولية لمتلازمة برادر ويلي (IPWSO) المساعدة في

تحديد مصادر الاختبار.

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>.

مصادر المعلومات التفصيلية عن متلازمة برادر ويلي كالتالي:

طب الأطفال: www.pediatrics.org/cgi/doi/10.1542/peds.2010-2820

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

كتيب التنبيه الطبي من PWSA:

<https://pwsa.org/wp-content/uploads/2015/11/newMAbookfinal.pdf>

الرعاية الطبية للأطفال المصابين بمتلازمة برادر ويلي من سن 3 سنوات إلى 12 سنة إرشادات التقييم للأطباء

متلازمة برادر ويلي (PWS) هي اضطراب وراثي معقد ذو مظاهر نمائية عصبية وسلوكية متعددة تنشأ في مراحل الطفولة. يستفيد العديد من الأطفال وأسرهم من التشخيص الجيني المبكر والإرشادات الاستباقية طوال سنوات النمو.

يمكن علاج المضاعفات الطبية والسلوكية المحتملة بشكل أكثر فاعلية في حال تحديدها في مرحلة مبكرة من مسارها. وقد تم إعداد هذا الدليل لتقديم المشورة للأطباء المعالجين للأطفال المصابين بمتلازمة برادر ويلي حول كيفية التقييم الاستباقي والتحديد السريري للعلامات المبكرة للمشكلات. كما أن المضاعفات المحتملة موضحة بالتفصيل في الوثيقة المصاحبة عرض عام للأطباء المعالجين للأطفال المصابين بمتلازمة برادر ويلي. يوصى بإجراء الفحوصات والاختبارات السريرية الموضحة أدناه أثناء الرعاية السنوية الأولية و/أو زيارة طبيب التخصص الفرعي. يمكن أن تتم مناقشة مشكلات النمو ونتائج الاختبارات والإحالة إلى الأخصائيين الفرعيين أو الاتصال بهم مع الوالدين خلال هذه الزيارات السنوية.

تدرك المنظمة الدولية لمتلازمة برادر ويلي (IPWSO) أنه قد يكون هناك اختلاف 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 توجه عناية القارئ إلى إرشادات العرض العام والتقييم الأخرى في هذه السلسلة بالنسبة للرضع المصابين بمتلازمة برادر ويلي (حتى عمر 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.

السجل المتعلق بالنمو والطبي الدقيق، مع التأكيد على ما يلي:

- تقدم مراحل النمو لدى الأطفال في سن ما قبل المدرسة: المهارات الحركية الكبرى، والمهارات الحركية الدقيقة، والكلام، والإدراك ومهارات التواصل الاجتماعي. ضع في اعتبارك الإحالة إلى أخصائي احتياجات خاصة لما قبل المدرسة، إذا لزم الأمر.
- التقدم الأكاديمي في المدرسة للأطفال الذين تتراوح أعمارهم من 6 سنوات إلى 12 سنة: حدد نتائج الاختبارات النفسية وما إذا كان قد تم تشخيص اضطرابات التعلم واستيعابها. وقم بمراجعة الخطة التعليمية الفردية للتأكد من أنه تمت ملاحظة المسائل ذات الصلة بمتلازمة برادر وبلي والتعامل معها في الفصل الدراسي.
- سجل الطعام:
 - النظام الغذائي: استفسر عن عدد السعرات الحرارية والخطة الغذائية واختيارات الطعام الحالية. وضع في اعتبارك الإحالة إلى أخصائي تغذية خبير في متلازمة برادر وبلي للتحكم في السعرات الحرارية وإعطاء المكملات الغذائية، إذا لزم الأمر.
 - بيئات الطعام: قِيم الوصول إلى الطعام في بيئات مثل المنزل (مدى مراقبة الطعام والإشراف عليه) والمدرسة (إمكانية تناول وجبات مزدوجة واستخدام الطعام لتعزيز السلوك في الفصل الدراسي) ووسيلة الانتقال إلى المدرسة والمجتمع (فرص الوصول إلى الطعام ومدى كفاية الإشراف).
 - قِيم السلوكيات المتعلقة بالطعام وضع خطة لإدارتها.
- مشكلات السلوك النموذجية لدى المصابين بمتلازمة برادر وبلي: قِيم تكرار نوبات الغضب وشدها، والطلب/ السلوك المتكرر، والتصلب المعرفي، وصعوبة التحولات، والتجميع/ الاكتناز. واستفسر عن الاستراتيجيات الوقائية، وإدارة السلوك في المواضيع المختلفة، ومستوى إجهاد مقدم الرعاية.
- النشاط البدني: تأكد من نوع ومدى التمرين الذي تتم ممارسته كل اليوم. وحدد ما إذا كانت الأنشطة قائمة على العائلة أو يشارك فيها الأقران (مثل الألعاب الأولمبية الخاصة)، وما إذا كانت هناك خطة للحد من الأنشطة الخاملة مثل وقت الجلوس أمام الشاشة (الكمبيوتر والتلفزيون).
- سجل النوم/ الاستيقاظ: قم بالتقييم فيما يتعلق بالشخير أو توقف التنفس أثناء النوم أو النوم المضطرب أو النعاس أثناء النهار أو الشرود ليلاً، أو كل ما سبق. وضع في اعتبارك الإحالة إلى أخصائي طب الرئة أو طب النوم.
- حدد الحركات أو العادات غير العادية (رمشة العين السريعة واهتزاز الجسم والتشنجات اللاإرادية والقوالب النمطية).
- استفسر عن النوبات أو نوبات عدم الاستجابة. تشعب نوبات الحمى بشكل خاص بين الأطفال الذين لديهم نمط جيني للحذف. ضع في اعتبارك الإحالة إلى أخصائي طب أعصاب الأطفال.
- الإبصار: قِيم الحدة (الضعف شائع) وتنسيق حقلية العين (الحول شائع). وضع في اعتبارك الإحالة إلى أخصائي طب وجراحة العيون للتقييم الكامل ووضع التوصيات.
- السمع: قم بالتقييم فيما يتعلق بالضغط أو فرط الحساسية. وضع في اعتبارك الإحالة إلى أخصائي أذن/ سمع.
- نظافة الفم: قم بتقييم الأسنان والحنك. يوصى بفحص الأسنان وتنظيفها مرتين في السنة.
- مراجعة أخصائي الجهاز الهضمي للأنظمة:
 - الكفاءة الفموية: العض والمضغ وحركات اللسان والبلع. افحص للتحقق من أعراض عسر البلع (صعوبة البلع) والشفط الدقيق (الالتهاب الرئوي المتكرر والربو الذي يصعب السيطرة عليه). وضع في اعتبارك الإحالة إلى أخصائي علاج النطق واللغة للتقييم. وضع في اعتبارك أيضاً طلب إجراء فحص بلع الباريوم المعدل وتقييم حركة المريء. وقم بإجراء Pace and Chase (انظر المرفقات).
 - اضطراب ارتجاع المريء المعدي (GERD) والاجترار (يحدث عادةً بسبب الحركة غير الطبيعية للمريء).
 - معدل الأكل: بالنسبة للتخمة أو الغصة (الشرقة)، قم بإجراء Pace and Chase (انظر المرفقات).

- نمط واتساق الأمعاء: مخطط بريستول للبراز (انظر المرفقات) - "الشكل الثعбاني". ضع في اعتبارك الإحالة إلى أخصائي أمراض الجهاز الهضمي لعلاج الإمساك.
- استفسر عن سلس البول. قد لا يلاحظ الأطفال امتلاء المثانة، وقد لا يتم تفريغها بشكل كامل. يعد التبول في الفراش من الأمور الشائعة ويصاحبه توقف التنفس النومي. كما يحدث التبول أثناء النهار ويمكن أن يكون مرتبطاً بالإمساك.
- قِيم التوازن والوقفة والمشية والتناسق الحركي الكلي. وقم بتحديد درجة المساعدة المطلوبة للصعود/ النزول على الدرج بأمان. وضع في اعتبارك الإحالة إلى أخصائي الطب الطبيعي أو العلاج الطبيعي للتقييم والتدخل (تقويم العظام).
- تقييم التناسق الحركي الدقيق: حدد ما إذا كان الطفل يستطيع ارتداء/ خلع ملابسه، أو التعامل مع التنظيف أثناء استعمال المراض. قد تحتاج للإحالة إلى أخصائي علاج مهني.
- قم بإجراء فحص للتحقق من خلل التنسج الورك والجنف. وبمجرد أن يتمكن المريض من الجلوس بثبات، احصل على صور بالأشعة للحوض أثناء الجلوس منتصبًا والاستلقاء في نفس الوقت. وقم بالإحالة إلى أخصائي جراحة عظام في حال الحصول على نتائج غير طبيعية.
- خدش الجلد: قِيم مكان وتكرار وشدة خدوش الجلد. تشمل أساليب الوقاية استخدام طارد الحشرات لتجنب الإصابة باللدغات؛ واستخدام مرطبات البشرة الجافة؛ واستخدام حجر الخفاف لكالو القدمين؛ وتقليم أظافر اليدين والقدمين وإزالة الزوائد الجلدية. وضع في اعتبارك طرق الاحتجاز (الفقازات ومرهم المضاد الحيوي الموضعي). وضع في اعتبارك أيضًا الإحالة إلى أخصائي علاج مهني لوضع نظام غذائي حسي وبرنامجًا للتحفيز الحسي. وضع في اعتبارك استخدام ن-أسيتيل سيسيتين لتقليل سلوك الخدش.
- الأدوية والجرعات: قم بتحديث قائمة الأدوية. وقِيم التفاعلات الدوائية المحتملة والآثار الجانبية وأوقف الأدوية التي لم تعد ضرورية. واستفسر دائمًا عن استخدام الأدوية التي لا تستلزم وصفة طبية. ذلك مع العلم بأنه قد يُساء استخدام الأدوية الموصوفة للأخذ "حسب الحاجة".

الفحص الجسدي ذي الصلة، بما في ذلك ما يلي:

- الطول والوزن ومحيط الرأس. ضع مخططاً لمنحنيات النمو المناسبة للأطفال الذين تلقوا هرمون النمو أو لم يتلقوه (انظر الروابط في نهاية المقال). واحسب مؤشر كتلة الجسم (BMI، كجم/م²)؛ هدف مؤشر كتلة الجسم >50%. وقِيم سرعة النمو؛ استهدف متوسط طول الوالدين في حالة تلقي العلاج بهرمون النمو.
- العلامات الحيوية: احصل على قياسات ضغط الدم والنبض (في أوضاع الجلوس والوقوف).
- قِيم جودة التفاعل بين الأشخاص (اليقظة والقدرة على الانخراط في التواصل البصري والحفاظ عليه والقدرة على إقامة علاقة).
- قِيم جودة الاتصال (القدرة على التعبير عن الرغبات والاحتياجات، بشكل لفظي وغير لفظي).
- قِيم وضوح الكلام وطلاقته (مشكلات نطق الكلام والوضوح؛ والقدرة على تكرار الكلمات والعبارات من أجل الوضوح؛ التلعثم أو تكرار الكلمات و/ أو العبارات؛ وتنسيق حركة اللسان لعمل الأصوات). وضع في اعتبارك الإحالة لمزيد من التقييم من قبل أخصائي الكلام واللغة.
- الفم - افحص الأسنان بحثًا عن علامات الارتجاع وصرير الأسنان (الجز على الأسنان) والتسوس؛ وابحث عن بروز اللوزتين.
- تسمع القلب - قم بالتقييم فيما يتعلق بقدرة القلب.
- تسمع الرئة - قم بالتقييم فيما يتعلق بالتهوية غير المنتظمة/ الانخماص.
- فحص البطن - افحص حافة الكبد بحثًا عن تضخم الكبد (الكبد الدهني) أو طراوة البطن أو أي أدلة على الإمساك.
- فحص الظهر والورك بحثًا عن الجنف والحداب؛ افحص الوركين للبحث عن خلل التنسج أو تشوهات المفاصل الأخرى. قد يفتقر الفحص الجسدي إلى خصوصية التشخيص.

- يمكن ملاحظة وذمة الساق عند الأطفال الذين يعانون من زيادة الوزن/ السمنة، وهي تتطلب التقييم من قبل طبيب القلب أو أخصائي الذمة للمفاوية. كما يمكن أن تحدث تقرحات، التي تنتج عادةً عن تسحج الجلد، والتي يمكن أن تصاب بالعدوى، مما يتطلب العلاج بالمضادات الحيوية أو العناية المتخصصة بالجروح. ويمكن أيضًا ملاحظة وذمة الساق (الثنائية الجوانب وغير المؤلمة) لدى الحالات المصابة بالسمنة المرضية وتعد علامة على نقص التهوية الناتج عن السمنة؛ يتطلب ذلك الرعاية الفورية وهو قابل للعلاج عن طريق فقدان الوزن وممارسة الرياضة. قد تكون الذمة والاحمرار الأحادي الجانب من العلامات الدالة على الخثار الوريدي، والذي يزداد بين الأفراد المصابين بمتلازمة برادر ويلى، مما يتطلب التقييم والعلاج القياسي.
- المشية والقدمين ووضع القدم - غالبًا ما تكون هناك حاجة لتقويم العظام أو الأحذية الخاصة في حالات القدم المسطحة الحادة.
- فحص الجلد - الفحص للكشف عن علامات خدش الجلد، مثل القرحة المفتوحة والالتهابات؛ ابحث عن عدوى الخميرة أو العدوى الفطرية أو البكتيرية في ثنايا جلد الأطفال الذين يعانون من زيادة الوزن/ السمنة.
- ابحث عن علامات التكرز المبترس (ظهور شعر العانة أو الإبط عند الفتيات الأصغر من 8 سنوات أو الأولاد الأصغر من 9 سنوات).
- الفحص الشرجي التناسلي - افحص فتحة الشرج بحثًا عن أي أدلة على خدش المستقيم. ذلك مع العلم بأن فحص الأعضاء التناسلية لدى المصابين بمتلازمة برادر ويلى يعطي نتائج غير طبيعية بسبب قصور الغدد التناسلية. يكون حجم القضيب صغيرًا وكيس الصفن ناقص التنسج في الغالب لدى الأولاد عند الولادة. وفي حالة تعلق الخصيتين، قم بالإحالة إلى التقييم من قبل أخصائي مسالك بولية أو جراحة. بينما تولد الفتيات المصابات بمتلازمة برادر ويلى مع نقص تنسج البظر والشفرين. قم بإجراء الفحص للفتيات الأكبر من 7 سنوات.
- راقب محيط البطن للأطفال الذين يتلقون مضادات الدهان غير النمطية أو للأطفال الذين لهم سجل سابق للإصابة بالتورم وانتفاخ البطن لوضع نقطة الأساس.

تحاليل الدم (سنوية):

- الهيموغلوبين السكري (هيموغلوبين A1c) والجلوكوز في الدم صائم (يوصى بإجراء فحص الدم الصائم الساعة 8 صباحًا).
- نسبة الدهون في الدم والكوليسترول وإنزيمات الكبد (يوصى بإجراء تحليل الدم صائم الساعة 8 صباحًا).
- هرمون تحفيز الغدة الدرقية (TSH) وهرمون الغدة الدرقية الحر (T4) والتريايودوثيرونين الحر (T3)، إذا أمكن الحصول عليه.
- فيتامين د (25-هيدروكسي د 3) والكالسيوم والفوسفور.
- الهيموغلوبين والهيماتوكريت؛ عدد خلايا الدم البيضاء والصفائح الدموية.
- إلكتروليات مصل الدم (الصوديوم - Na+ والبوتاسيوم - K+ والكلوريد - Cl- والبيكربونات - HCO3-) (قد يشير نقص صوديوم الدم إلى الإفراط في تناول السوائل أو الآثار الجانبية لأدوية المؤثرات العقلية أو مضادات الاختلاج المزاجية).
- نيتروجين اليوريا في الدم (BUN أو اليوريا) والكرياتينين (Cr)؛ قد ترتفع نسبة BUN:Cr في لدى المصابين بمتلازمة برادر ويلى نتيجة لانخفاض الكتلة العضلية.
- عامل نمو الأنسولين-1 (IGF-1) إن أمكن، لاسيما لمن سبق علاجهم بهرمون النمو، للتأكد من الجرعات الملائمة والتوافق.

الاختبارات التشخيصية السريرية الموصى بها:

- تخطيط النوم قبل بدء العلاج بهرمون النمو وبعد 3 أشهر من بدايته، أو قبل ذلك في حالة ظهور علامات سريرية تدل على انسداد مجرى الهواء. وإذا لم تكن دراسات النوم متاحة، فيمكن إجراء التصوير بالأشعة (أشعة إكس) على جانب الرقبة لتقييم حجم اللحمية واللوزتين في حالة الاشتباه في توقف التنفس أثناء النوم (OSA). وإذا كان كذلك، قم بالإحالة إلى أخصائي الأنف والأذن والحنجرة للفحص.

- يستخدم تخطيط النوم أيضًا لتقييم حدوث توقف التنفس النومي الانسدادي و / أو المركزي. كما يوصى بإجراء اختبار كمون النوم المتعدد (MSLT) إذا كانت هناك مخاوف من الخدار أو التغفيق.
- التصوير بالأشعة للظهر في حالة الاشتباه في الجنف. قد يُطلب من أخصائي الأشعة التعليق على كمية البراز في القولون كنتيجة عرضية.
- التصوير بالأشعة (أشعة إكس) و / أو الموجات فوق الصوتية للفخذين في حالة الاشتباه في خلل التنسج.
- 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 مرتبطًا بالعلاج بهرمون النمو في حالة التكظر المبتسر.
- يستخدم قياس امتصاص أشعة إكس الثنائي الطاقة (DXA) لقياس كثافة المعادن في العظام (للكشف عن علامات هشاشة العظام أو قلة العظام) ولتقييم تكوين الجسم (عن طريق تحديد كتلة الدهون، إذا أمكن الحصول عليه).
- من بين الأطفال الذين عانوا من ضعف استجابة الإجهاد الفسيولوجي للمرض، يمكن الأخذ بالاعتبار اختبار الكورتيزول قبل الجراحة المجدولة. وقبل إجراء العمليات الجراحية الممتدة، يجب تنبيه أطباء التخدير إلى احتمالية الإصابة بقصور الغدة الكظرية المركزي لدى المصابين بمتلازمة برادر ويلي.
- بالنسبة للأطفال الذين يثبت وصولهم إلى البلوغ المبكر، وهو أمر نادر الحدوث، يجب إحالتهم إلى أخصائي الغدد الصماء للتقييم والعلاج.

الاستشارات السريرية الموصى بها:

- طب الغدد الصماء: لتقييم وظيفة الغدة النخامية/ الوطاء، لاسيما فيما يتعلق بهرمون النمو والغدة الدرقية وقصور الغدة الكظرية المركزي.
- الوراثة الطبية: للتأكد من إجراء الاختبارات الجينية بشكل صحيح وللاستشارة الوراثية فيما يتعلق بمخاطر التكرار بين أفراد العائلة.
- أخصائي التغذية (أو من يكافئه، مع المعرفة بمتلازمة برادر ويلي): لتحديد السرعات الحرارية الكافية والمتطلبات الغذائية السنوية على الأقل، أو ربما لكل 4 إلى 6 شهور إذا لزم الأمر.
- العلاج الطبيعي: لتقييم المفاصل والعضلات والتوصية بالأنشطة الحركية الملائمة.
- العلاج المهني: لتحديد الاحتياجات الحسية والنظام الغذائي الحسي لتحفيز الحركة الحسية ولتقييم والتأقلم مع عسر القراءة (صعوبة ترجمة النوايا إلى أفعال بواسطة الدماغ، خاصة فيما يتعلق بدمج الحركات الحركية المعقدة المستخدمة في الأنشطة اليومية).
- علاج الكلام واللغة: لتقييم عسر القراءة الفموي (صعوبة تنسيق حركة اللسان والشفقتين والبلعوم) اللازم لوظائف النطق والعض والمضغ والابتلاع؛ ولتقييم ومعالجة العيوب اللغوية البراغماتية.
- علم نفس الأطفال أو محلل السلوك التطبيقي: لتقييم السلوكيات الخارجة عن السيطرة ووصف خطة سلوكية باستخدام استراتيجيات الإدارة البيئية أو الأساليب أو البرامج السلوكية الطارئة.
- طب نفس الأطفال: لتقييم مشكلات السلوك التي يصعب السيطرة عليها، أو التغيرات الطارئة في الحالة المزاجية أو عمليات التفكير، أو استعمال أدوية المؤثرات العقلية.
- الخدمات الاجتماعية: لمساعدة الأسرة بموارد الدعم في الوقت الحاضر، والبدء في التخطيط للاحتياجات التي ستطرأ في المستقبل، مثل الرعاية السكنية. شجع الأسرة على التنقيف والمناصرة مع الأقارب وموظفي المدرسة والمساعدين المجتمعيين.

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 أن يعطي تحليل مثيلة الحمض النووي تشخيصًا قاطعًا في <99% من الحالات. ومن الضروري إجراء المزيد من الاختبارات بواسطة أخصائي وراثية طبية لتحديد الفئة الجزيئية (النمط الجيني). 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:
المراجعات: www.pediatrics.org/cgi/doi/10.1542/peds.2010-2820; Gene
:PWSA <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 ويلي 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 سَجُوق لكنه متكتلة

النوع 3 على شكل سَجُوق مع تشققات على السطح

النوع 4 على شكل سَجُوق 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.



الشرب! القضمة 2 القضمة 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.