

## المبادرة الدولية للاختبارات التشخيصية لمتلازمة برادر-ويلي

توفر المنظمة العالمية لمتلازمة برادر ويلي (IPWSO)، بشراكة مع معهد الأمراض النادرة "مورو باشيروتو" (BIRD)، غير ربحية، إمكانية القيام مجانًا بالفحص الجيني لمتلازمة "برادر ويلي" لفائدة الأشخاص الذين لا يتوفرون على هذه الإمكانية ببلدهم. التقنية المستعملة حاليًا هي تضخيم PCR الخاص بتفاعل التمثيلي methylation لجزيئات CpG لجين SNRPN المتواجد في المنطقة الكروموزومية q11-q1315. وتُمكن من اكتشاف حوالي 99% من حالات متلازمة برادر ويلي.

**فحص MS-MLPA:** تستخدم طريقة MS-MLPA ويتم تحليل العينات التي تستوفي معايير الجودة المطلوبة باستخدام هذه الطريقة بدلًا من ذلك. وميزة هذه الطريقة هي أنها تسمح بالتمييز بين الاضطراب الأحادي والحذف الكلاسيكي في المنطقة q11-q1315. يتم إجراء هذا الاختبار بالتعاون مع MRC Holland، منتج عدة فحوص MS-MLPA لمتلازمة برادر ويلي.

يتم إجراء الاختبارات **مجانًا** على الحمض النووي المعزول من بقع الدم المجففة. تتراوح المدة الزمنية عادة ما بين 3 إلى 12 أسبوعًا، حسب التزامات العمل في المختبر. تتم كتابة النتائج باللغة الإنجليزية وإرسالها عبر البريد الإلكتروني إلى الطبيب الذي أرسل عينة الدم. تتوفر الاستشارة الوراثية فيما يتعلق بنتائج الاختبارات عند الطلب. فلا تتردد في الاتصال بنا للحصول على أي معلومات إضافية.

### متى ينبغي النظر في متلازمة برادر-ويلي؟

تم نشر معايير كافية لاقتراح تشخيص متلازمة برادر ويلي (Gunay-Aygun M. et al.; PEDIATRICS Vol. 108 No. 5, E92 1 نوفمبر 2001) وهي أساس الأهلية لاختبار PWS، كما مبين في الجدول التالي.

العمر عند التقييم	مميزات كافية لإجراء اختبار الحمض النووي السريع
فترة حديثي الولادة	نقص التوتر العضلي وصعوبة الرضاعة
شهر واحد - سنتين	نقص التوتر العضلي مع ضعف الشهية والرضاعة في فترة حديثي الولادة
سنتين - 6 سنوات	تأخر في النمو نقص التوتر العضلي وتاريخ من صعوبة الرضاعة
6 سنوات - 12 سنوات	تأخر عام في النمو نقص التوتر العضلي وتاريخ من صعوبة الرضاعة
< 13 سنة	تأخر عام في النمو الإفراط في تناول الطعام (النهم و الشراهة؛ الهوس بالطعام) مع السمنة إذا لم يتم السيطرة عليها نقص التوتر العضلي وتاريخ من صعوبة الرضاعة الضعف الإدراكي؛ إعاقة ذهنية خفيفة الإفراط في تناول الطعام (النهم و الشراهة؛ الهوس بالطعام) مع السمنة إذا لم يتم السيطرة عليها قصور الغدد التناسلية مشاكل سلوكية (بما في ذلك نوبات الغضب والوسواس القهري)

يرجى ملاحظة أن الميزات الموضحة في الجدول أعلاه ليست هي الوحيدة الموجودة في هذه المتلازمة، ولكن في غيابها يصبح التشخيص لمتلازمة برادر ويلي مستبعد تمامًا. من أجل تعزيز التشخيص المبكر جدًا عند الرضع، فإن وجود نقص التوتر فقط هو معيار كافٍ لأهلية اختبار متلازمة برادر ويلي.

يمكن العثور على قائمة مفصلة بالميزات الرئيسية والثانوية والداعمة لمتلازمة برادر ويلي ووصفًا تفصيليًا لعلم الأمراض مجانًا على الإنترنت على صفحة <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK1330>.

## تعليمات للاستفادة من اختبارات برادر ويلي المحانة:

### 1. قبول العينة:

من أجل الاستفادة من الفحص الجزيئي في إطار هذا البرنامج، يجب تشخيص سريري أو تواجد اشتباه سريري قوي بمتلازمة برادر ويلي من قبل طبيب.

قبل إرسال العينة، يرجى إرسال المعلومات التالية إلى [consulenze@birdfoundation.org](mailto:consulenze@birdfoundation.org):

- إرسال عينة من متلازمة برادر ويلي الدولية - نموذج البيانات السريرية
- بيانات سريرية إضافية (إن وجدت)

ستتم مراجعة المعلومات وسيتم إبلاغك إذا كان من الممكن قبول العينة للاختبار.

**يرجى ملاحظة: لا يمكن قبول سوى الاختبارات التي يطلبها الأطباء.**

### 2. موافقة مسقة:

يجب على أخصائي طبي أن يشرح للعائلة اختبار متلازمة برادر ويلي، والنتائج المحتملة والآثار المترتبة على الشخص الذي تم اختياره وعائلته؛ السماح للأسرة بطرح الأسئلة والإجابة عليها. بعد الحصول على موافقتهم، يجب ملء نموذج إعلان الموافقة وتوقيعه من قبل الوالدين أو الوصي القانوني والتوقيع بالمقابل من قبل الطبيب الذي حصل على الموافقة. إذا أمكن، يجب أيضاً على الشخص الذي تم اختياره التوقيع على الوثيقة.

### 3. جمع العينات وإعدادها:

يجب على أخصائي طبي جمع 8-12 نقطة دم (6-8 قطرات من الدم لكل منها) على ورق ترشيح مختبري سميك (بطاقات Whatman 903 أو Guthrie)؛ لا تستخدم أنواعاً أخرى من الورق لأنها يمكن أن تتداخل مع إجراءات المختبر؛ لمزيد من الأسئلة يرجى الاتصال بمختبرنا). يجب أن يكون الدم إما بدون مضادات التخثر أو مع EDTA كمضاد للتخثر (أنواع أخرى من مضادات التخثر قد تتداخل مع الاختبار). من الضروري أن يتم الاحتفاظ بالورق الذي يقع عليه الدم في بيئة نظيفة وجافة ومظلمة لبضعة أيام حتى يجف تماماً. يمكن استعمال لهذا الغرض علب من الورق المقوى أو أدرج. في حالة عدم توفر ذلك يمكن تغطية الدم بشكل غير محكم بالمناديل الورقية، لتجنب الغبار والملوثات، وتركها على سطح مستو حتى تجف. بعد أن يجف تماماً، ضع ورق الذي يقع عليه الدم داخل كيس بلاستيكي معقم للاستخدام المعمل لحمايته. إذا لم يتم تجفيف العينة بشكل صحيح قبل تعبئتها في الكيس المعقم، فسوف يتحلل الحمض النووي بمرور الوقت ويكون هناك خطر كبير للإصابة بالتهابات فطرية. على هامش الورق، اكتب بوضوح اسم الشخص المراد فحصه، وأيضا تاريخ ازدياده.

### 4. إرسال العينة:

يرجى إرسال العينة مع نموذج جمع البيانات السريرية والموافقة المستنيرة الموقعة كخطاب عادي عن طريق البريد العادي وليس عن طريق البريد السريع إلى العنوان التالي:

Medical Genetics Unit

."Mauro Baschirotto" Institute for Rare Diseases - B.I.R.D. Foundation n.p.o"

Via B. Bizio, 1 - 36023 Costozza di Longare (VI) - Italy

### لطلب المساعدة

البريد الإلكتروني: [consulenze@birdfoundation.org](mailto:consulenze@birdfoundation.org)

الهاتف: +39 0444 555557

## لمزيد من المعلومات حول متلازمة برادر ويلي والخدمات المحانة الأخرى التي تقدمها المنظمة الدولية لمتلازمة برادر ويلي (IPWSO):

قم بالتسجيل في القائمة البريدية لـ IPWSO على:

[www.ipwso.org](http://www.ipwso.org)

البريد الإلكتروني:

[office@ipwso.org](mailto:office@ipwso.org)

سيتم التعامل مع جميع العينات وجميع الوثائق بأقصى قدر من الاحترام للخصوصية وستتبع الفحوصات التي يتم إجراؤها إرشادات أفضل الممارسات فيما يتعلق بالفحوصات الجينية