البالغون (12-18 سنة) المصابون بمتلازمة برادر-ويلي

الرعاية الطبية: نظرة عامة
الرعاية الطبية: التقييم

تمت الموافقة عليه من قِبل المجلس الاستشاري السريري والعلمي للمنظمة الدولية لمتلازمة برادر-ويلي (IPWSO)
سبتمبر 2025

تعتمد المنظمة الدولية لمتلازمة برادر ويلي (IPWSO) على التبرعات لدعم المصابين بمتلازمة برادر ويلي (PWS) وعائلاتهم حول العالم.
لمعرفة المزيد عن عملنا والتبرع، يُرجى التفضل بزيارتنا على **www.ipwso.org/donate**

الرعاية الطبية للبالغين (12-18 سنة) المصابين بمتلازمة برادر-ويلي
إرشادات للأطباء

متلازمة برادر ويلي (PWS) هي اضطراب وراثي نادر ومعقد ومتعدد الأعراض، يتميز بالعديد من المظاهر العصبية والسلوكية التي تظهر خلال مرحلتي الطفولة والمراهقة. تحدث متلازمة برادر ويلي (PWS) نتيجة فقدان المعلومات الجينية الموروثة من الأب على الكروموسوم 15، أو فقدان القدرة على التعبير عنها، نتيجةً لواحد من ثلاثة تغيرات جينية (الحذف الأبوي في الكروموسوم 15q11.2-q13؛ وازدواج الصبغي 15 أحادي الوالد من الأم؛ وعيب البصمة الوراثية على الكروموسوم 15). يؤكد تحليل مثيلة الحمض النووي (DNA) التشخيص في أكثر من 99% من الحالات. تتمثل الأعراض الرئيسية في انخفاض شديد في توتر العضلات عند حديثي الولادة، والحاجة إلى التغذية الأنبوبية من أسابيع إلى أشهر، وتأخر عام في النمو (حركي وإدراكي)، وأعراض مرتبطة بخلل في منطقة تحت المهاد، بما في ذلك فرط الأكل (النَّهم) منذ سن مبكرة، ونقص هرمون النمو، وقصور الغدد التناسلية، واستجابات غير طبيعية للألم ودرجة الحرارة.

تلخص هذه الوثيقة التحديات الرئيسية واحتياجات الرعاية الصحية للمراهقين المصابين بمتلازمة برادر ويلي (PWS) حيث تُعدّ فترة المراهقة فترة حرجة قد تظهر فيها أو تتفاقم نوبات فرط الأكل والمشكلات السلوكية.
. الفحوصات الطبية السنوية وتحاليل الدم ضرورية. غالبًا ما يكون التواصل مع عدة أخصائيين ضروريًا.

مشكلات صحية عامة:

- قد لا يتمكن المراهقون المصابون بمتلازمة برادر ويلي (PWS) من التعبير بدقة عن مرضهم، وقد يكون التغير في مستوى اليقظة أو السلوك أفضل المؤشرات. قد لا تظهر الحمى والقيء، وقد يكون الألم خفيفًا.
- فرط الأكل (النَّهم)، وهو الدافع للبحث عن الطعام وتناوله، يؤدي إلى السمنة ما لم يتم تقييد الوصول إلى الغذاء. قد يمثل التعامل مع هذه القيود في جميع البيئات التي يعيش فيها المراهقون حياتهم اليومية تحديًا صعبًا. لتجنب السمنة، من الضروري وضع ضوابط بيئية و/أو الإشراف على الوصول إلى الطعام. ويساعد الأمن الغذائي (معرفة أن الطعام سيُقدّم وفق جدول زمني مُتوقع) على استيعاب فكرة الوصول المُنظّم إلى الطعام، ويُقلّل من خيبة الأمل التي قد تُؤدّي إلى نوبات الغضب. الهدف هو تحقيق مفهوم "أعرف ما سآكله، وكميته، ومتى سآكله"و أعرف أنني لن أحصل على الطعام في أي وقت آخر. أقبل هذه القيود وأنا راضٍ."
- تشمل المخاطر الصحية المرتبطة بالسمنة : مرض السكري من النوع الثاني، مرض الكبد الدهني المرتبط بالخلل الأيضي (MAFLD)،ومتلازمة التمثيل الغذائي، انقطاع النفس الانسدادي أثناء النوم مع نقص الأكسجين وفرط ثاني أكسيد الكربون، نقص التهوية المرتبط بالسمنة، الوذمة اللمفاوية، تغيرات الجلد في الساقين، وقصور القلب وضيق التنفس عند بذل مجهود بسيط. لذلك فانه يجب أن يؤدي ضعف القدرة على ممارسة التمارين الرياضية غير المبرر إلى إجراء تقييم قلبي.
- يشمل الخلل الوظيفي المرتبط بالجهاز العصبي اللاإرادي اضطراب درجة الحرارة، انخفاض الإحساس بالألم، خللاً في الجهاز الهضمي، بما في ذلك عسر البلع، خلل إفراغ المثانة، انخفاض معدل ضربات القلب، وانخفاض ارتفاع النبض وضغط الدم أثناء ممارسة الرياضة.

الوظيفة الحركية واحتياجات الطاقة:

- تأخر في المهارات الحركية الدقيقة والخشنة، يظهر لأول مرة خلال مرحلة الرضاعة والطفولة. يستمر هذا التأخر حتى مرحلة المراهقة، وخاصةً في الوظيفة الحركية الخشنة والتوازن، ولكن مع اختلافات فردية. عادةً ما يكون الدافع للنشاط البدني منخفضًا، ولكن البدء بمفهوم"ثقافة عائلية" للنشاط والحفاظ عليها مبكرًا يمكن أن يساعد في بناء عادات صحية.
- يؤدي نقص التوتر العضلي وانخفاض كتلة العضلات إلى انخفاض استخدام الطاقة (دهون الجسم > كتلة العضلات الهزيلة)، ويؤثر سلبًا على وظائف العضلات الهيكلية وعضلات القلب والعضلات الملساء.

- بشكل عام، تبلغ حاجة الطفل/المراهق المصاب بمتلازمة برادر ويلي (PWS) من الطاقة 60-80% فقط من الاحتياجات الحرارية النموذجية لكل سم طول (أو حوالي 8-10 سعرات حرارية/سم طول/يوم) بسبب صغر كتلة الجسم الهزيلة وقلة النشاط الحركي. يُنصح بقياس الوزن أسبوعيًا، وممارسة النشاط البدني اليومي (ساعة واحدة على الأقل يوميًا)، ووضع خطة فردية للوجبات.

نقص الهرمونات وتعويض الهرمونات:

- يُعتبر نقص هرمون النمو (GH) شائعًا جدًا لدى الأشخاص المصابين بمتلازمة برادر ويلي (PWS)، ويجب علاجه منذ الطفولة المبكرة طوال فترة النمو لتحسين نمو الهيكل العظمي، وتكوين الجسم، والقوة، وجودة الحياة. وفقًا للمنطقة، يتلقى معظم المراهقين المصابين بمتلازمة برادر ويلي (PWS) علاج هرمون النمو(GH) لسنوات عديدة، ويؤدي ذلك الى تحسن التشوهات الوجهية والجسمية الشائعة المرتبطة بمتلازمة برادر ويلي (PWS). هناك أدلة متزايدة على ضرورة استمرار علاج هرمون النمو (GH) في مرحلة البلوغ، ولكن يجب تقليل جرعة هرمون النمو (GH) للوصول إلى مستويات البالغين عند الوصول إلى الطول النهائي. في العديد من الدول، يلزم إعادة اختبار نقص هرمون النمو. ومع ذلك، تسمح بعض الدول بمواصلة تناول جرعة منخفضة من هرمون النمو (GH) لدى البالغين المصابين بمتلازمة برادر ويلي (PWS).
- يُشخَّص قصور الغدة الدرقية لدى حوالي 15% من الحالات.أما قصور الغدة الكظرية فهو نادر. بالنسبة للمراهقين القلائل الذين يُعالَجون بالكورتيزون لقصور الغدة الكظرية، من المهم زيادة جرعة الكورتيزون أثناء المرض.
- يُعد قصور الغدد التناسلية أمرًا شائعًا للغاية، وغالبًا ما يظهر في مرحلة المراهقة المبكرة عندما يتأخر ظهور البلوغ. يشمل البلوغ عنصرين بيولوجيين: تضخم الغدة الكظرية (*Adrenarch*) وتضخم الغدد التناسلية (*Gonadarch*). يبدأ تضخم الغدة الكظرية عادةً بين سن السادسة والتاسعة، حيث تبدأ مستويات الأندروجينات الكظرية (مثل ديهيدرو إيبي أندروستيرون (dehydroepiandrosterone) وكبريتاته) بالارتفاع، مما يؤدي إلى ظهور شعر الإبط والعانة، بينما يبدأ تضخم الغدد التناسلية عادةً في بداية مرحلة المراهقة، بين سن التاسعة والحادية عشرة تقريبًا، عندما تبدأ مستويات LH-FSH والهرمونات الجنسية التناسلية (مثل التستوستيرون والإستروجين) بالارتفاع، مما يؤدي إلى نمو الأعضاء التناسلية ونمو الثدي لدى الفتيات. يتطلب الأمر تقييمًا فرديًا، ويُوصى بمعايرة جرعات تعويض الهرمونات الجنسية تدريجيًا، مع مراقبة المزاج والتكيف السلوكي. فالهرمونات الجنسية مهمة للنمو والصحة العامة، ولإبطاء فقدان كثافة العظام.
- هناك حاجة إلى توجيهات بشأن القضايا المتعلقة بالجنس، لا سيما تلك المتعلقة بخطر الاستغلال الجنسي مقابل الطعام أو غيره من الأشياء المفضلة، والتعرض للأمراض المنقولة جنسيًا، وقضايا الخصوبة المرتبطة بالجنس. تم الإبلاغ عن حالات حمل لدى 12 امرأة مصابة بمتلازمة برادر ويلي (PWS) حول العالم. وراثيًا، إذا كانت الأم تحمل النمط الجيني المحذوف، فإن احتمال إصابة الطفل بمتلازمة أنجلمان أو عدم إصابته بها يكون 50%. أما إذا كانت الأم تحمل النمط الجيني UPD، فإنها ستنقل الكروموسوم 15 الأمومي المطبوع بشكل طبيعي، وستكون لها نفس فرصة المرأة غير المصابة بمتلازمة برادر ويلي (PWS) في إنجاب طفل غير مصاب بها. في التقارير القليلة عن حالات الحمل المكتملة لدى المصابات بمتلازمة برادر ويلي (PWS)، لم تتمكن الأمهات من إرضاع أطفالهن رضاعة طبيعية أو رعاية أطفالهن بشكل صحيح. يُوصى باستخدام وسائل منع الحمل للفتيات المراهقات. يُفترض أن الذكور المصابين بمتلازمة برادر ويلي (PWS) يعانون من العقم، ولم تُسجل أي حالات إنجاب لأحدهم.
- تضخم الغدة الكظرية المبكر شائع، ولكن لا ينبغي الخلط بينه وبين البلوغ المبكر، وهو نادر ولكنه قد يحدث لدى مرضى متلازمة برادر ويلي (PWS).

مشاكل الفم والجهاز الهضمي والمثانة:

- يُعد تسوس الأسنان شائعًا بسبب قلة إفراز اللعاب وضعف العناية الذاتية. يمكن أن يؤدي ارتجاع المعدة إلى تآكل مينا الأسنان، ويمكن أن يؤدي صرير الأسنان إلى تآكل سطح الأسنان.

- غالبًا ما تؤدي مشكلات البلع الناتجة عن خلل حركة المريء إلى الاستنشاق (الشفط الرئوي)، والذي يمكن أن يُعزى خطأ إلى ارتجاع المريء والتجشؤ، حيث تتكرر هذه الحالات أيضًا لدى مرضى متلازمة برادر ويلي (PWS). يُوصى باتباع بروتوكول التغذية "التدرج والمتابعة" للمساعدة في العبور الآمن للمريء.
- يعاني الكثيرون من الإمساك الناتج عن مشكلات في حركة الأمعاء في جميع أنحاء الجهاز الهضمي (لمزيد من المعلومات، راجع مخطط بريستول للبراز).
- يؤدي تأخر إفراغ المعدة إلى تمدد المعدة، وهو أمرٌ مُقلقٌ للغاية في حالات الإفراط في تناول الطعام، ولكنه يرتبط أيضًا بالإمساك، أو تغيير النظام الغذائي، أو العدوى، أو التخدير. قد تكون الأعراض قليلةً بشكلٍ خادع، ويُعدّ التغير في السلوك وانتفاخ البطن من العلامات المبكرة. كما يُعد القيء علامةً متأخرة على شلل المعدة، وقد يُشير إلى حالات حرجة. يجب أن يشمل التقييم الطبي تاريخًا طبيًا دقيقًا وفحصًا بدنيًا مع مراعاة الحد الأدنى من الاستعداد للمضي قدمًا في تصوير البطن بالأشعة السينية، والتصوير المقطعي المحوسب (CT)، والتدخل الفوري. يُمكن أن يكون تخفيف ضغط المعدة باستخدام أنبوب أنفي معدي مُنقذًا للحياة، لأن فرط تمدد المعدة قد يؤدي إلى نخر معدي، يليه تمزق معدي كارثي.
- يمكن أن يحدث سلس البول نتيجةً لانخفاض توتر المثانة، وعدم القدرة على الشعور بالامتلاء، وعدم القدرة على إفراغ المثانة تمامًا.

صحة العظام:

- تشوهات العمود الفقري، مثل الجَنَف، والحُداب، والجَنَف الحدابي، شائعة بنسبة تقارب 25% في سن الرابعة، وتزداد إلى 60-70% بنهاية فترة المراهقة.لذلك فانه يجب إجراء فحوصات سريرية سنوية للعمود الفقري وصور شعاعية للظهر حتى سن الرابعة، تليها فحوصات سريرية سنوية، مع الحصول على صور أشعة لأي حالة عدم تناسق ملحوظ في العمود الفقري.
- يتميز الأشخاص المصابون بمتلازمة برادر ويلي (PWS) بانخفاض كثافة العظام (BMD)بالنسبة للعمر (القيمة المعيارية)، وتتفاقم هذه الحالة خلال فترة المراهقة. ومن سمات متلازمة برادر ويلي (PWS) انخفاض الإحساس ابلألم وانخفاض القدرة على تحديد المصدر التشريحي للإزعاج، مما يعرضهم لخطر الإصابة بدون إدراك منهم. ويجب تقييم نتائج العرج، وتورم الأطراف، أو شكاوى الألم الغامضة باستخدام الأشعة للتحقق من وجود كسور ناتجة عن صدمة أو إجهاد.

مشكلات النوم:

- تُعد مشكلات النوم المصحوبة باضطرابات النوم/اليقظة (صعوبة البقاء نائمًا ليلاً، والنعاس المفرط أثناء النهار) شائعة. قد يكشف قياس قياس تشبّع الأكسجين بالنبض ودراسات النوم عن انقطاع النفس النومي (الانسدادي و/أو المركزي). قد يلزم استخدام ضغط مجرى الهواء الإيجابي المستمر (CPAP)، خاصةً في حالات انقطاع النفس الانسدادي النومي الذي يتفاقم بسبب زيادة الوزن/السمنة. قد يلزم استخدام ضغط مجرى الهواء الإيجابي ثنائي المستوى (BiPAP) في حالات انقطاع النفس النومي المركزي ونقص التهوية. يُعد اختبار زمن النوم المتعدد (MSLT) ضروريًا لتشخيص الخدار؛ وقد يحدث أيضًا شلل النوم (فقدان مفاجئ لقوة العضلات أثناء اليقظة).

الصحة العقلية والتحديات السلوكية:

- تشمل السلوكيات الظاهرية الشائعة السلوك التخريبي، والسلوكيات المفرطة/المتكررة، والتصلب المعرفي، والمواظبة المرضية، وصعوبة الانتقال، ومشكلات المهارات الاجتماعية. تزداد هذه السلوكيات مع التوتر. يمكن تعليم المراهقين ومقدمي الرعاية مهارات تعزيز استراتيجيات التأقلم، ويجب ممارستها معًا لتطبيقها عند الحاجة.
- يُعدّ خدش الجلد سمة شائعة لدى مرضى متلازمة برادر ويلي (PWS)، وقد يكون مرتبطًا بالتوتر، ولكنه قد يكون أيضًا عادة. يمكن أن يؤدي إلى التهابات خطيرة، ويجب حماية الندوب الجراحية على وجه الخصوص. يمكن أن يحدث خدش المستقيم بسبب الإمساك أو يتفاقم بسببه مما يؤدي إلى نزيف المستقيم أو حتى قرحة المستقيم، مما يسبب فقر الدم المزمن؛ وقد يؤدي تنظير القولون إلى تشخيص خاطئ لهذا المرض على أنه مرض معوي آخر مثل التهاب القولون التقرحي. يمكن أن يُساء تفسير النزيف الناتج عن خدش

الجلد المهبلي على أنه دورة شهرية. يُعدّ التعامل مع الحالة صعبًا، ولكنه قد يشمل تعديلاً سلوكيًا. قد يكون لمركب N-acetyl cysteine(ن-أسيتيل سيستين) تأثير لدى البعض.

- يتأخر الإدراك والتعلم بدرجات متفاوتة. عادةً ما تكون الذاكرة قصيرة المدى أكثر ضعفًا من الذاكرة طويلة المدى. يتمتع الكثيرون
- بذاكرة بصرية أفضل بكثير من ذاكرة ما يُسمع فقط. يمكن أن تتأخر سرعة المعالجة ويُساء تفسيرها على أنها سلوك معارض. قد يتأثر
- التواصل الاجتماعي وفهم التواصل غير اللفظي من خلال الإيماءات وتعابير الوجه، مما يؤثر على التفاعل الاجتماعي مع الأقران.
- تضعف الوظيفة التنفيذية، ونادرًا ما تضاهي القدرة الفكرية. قد يكون النمو العاطفي غير ناضج للغاية، وقد يكون سببًا لمشكلات
- سلوكية. يشمل الخلل الوظيفي المرتبط بالجهاز العصبي اللاإرادي اضطراب درجة الحرارة، وانخفاض إدراك الألم، واضطراب الجهاز الهضمي، وانخفاض معدل ضربات القلب، وانخفاض ارتفاع النبض وضغط الدم أثناء ممارسة الرياضة.

- قد ينشأ الذهان و/أو الاضطراب ثنائي القطب بشكل مفاجئ أو تدريجي مع التوتر. قد تشمل العلامات المميزة تغيرًا في المزاج، وتصلبًا عضليًا أو مرونة شمعية، وهلوسات، وأوهامًا أو ارتباكًا، وعدم القدرة على تناول الطعام أو النوم، وفقدان القدرة على القيام بأنشطة التزيين أو ارتداء الملابس. يلزم إجراء تقييم طبي ونفسي فوري. قد يكون التغيير المفاجئ في السلوك ناتجًا أيضًا عن مرض جسدي، مع عدم وجود أعراض سريرية، ويتطلب تقييمًا شاملاً قبل الاستبعاد.

مشكلات إضافية:

- قد يكون هناك خلل في تنظيم درجة الحرارة المركزية لدى المصابين بمتلازمة برادر ويلي (PWS) بسبب مشكلة في منطقة (الهايبوثولاموس)، مما يؤدي إما إلى ارتفاع الحرارة (حمى مجهولة السبب)، أو نقص في الاستجابة الحموية، أو حتى انخفاض حرارة الجسم رغم الإصابة بالتهابات حادة. وبسبب ضعف المستشعرات الطرفية لدرجة حرارة الجسم، قد يستحمون بماء ساخن أو بارد جدًا، أو قد يرتدون ملابس خفيفة جدًا في الطقس البارد وملابس ثقيلة جدًا في الطقس الدافئ. كما أن التصلب السلوكي للتغيير يُعيق التكيف الموسمي مع الملابس.

- يرغب العديد من المراهقين المصابين بمتلازمة برادر ويلي (PWS) في إقامة علاقات عاطفية، إلا أن الصراع الشخصي المصاحب قد يكون مرهقًا للغاية بالنسبة لهم. تشمل معظم هذه العلاقات المداعبة، والتقبيل، ومسك الأيدي، وتحديد الأدوار كـ"حبيب" أو "حبيبة". وقد أعرب كل من الذكور والإناث المصابين بمتلازمة برادر ويلي (PWS) عن تخيلات الزواج ورغبتهم في إنجاب طفل. من الاستراتيجيات التي تساعد على تخفيف خيبة الأمل وتوجيه المشاعر هي الاستبدال، مثل اللعب بالدمى، والعمل مع الحيوانات، وقضاء الوقت مع أطفال العائلة. يصبح بعض المراهقين مهووسين بشخص عزيز (حقيقي أو متخيل) لا يبادلهم عاطفتهم. قد يتطلب هذا الاضطراب العاطفي تقييمًا وعلاجًا بمعرفة أخصائي علم النفس أو طبيب نفسي. ولأن المراهقين يتمتعون بحرية أكبر مع انفتاحهم على المجتمع والإنترنت، فقد يؤدي ذلك إلى ظهور رغبات وسلوكيات صعبة تتطلب المزيد من الاهتمام والدعم.

يتطلب تقييم مريض مراهق جديد مصاب بمتلازمة برادر ويلي (PWS) تاريخًا طبيًا شاملاً وفحصًا بدنيًا كاملاً، مع التركيز على ما يلي:

- التأكد من تأكيد تشخيص متلازمة برادر ويلي (PWS) من خلال الاختبارات الجينية المناسبة وفقًا لتوصيات أخصائي علم الوراثة الطبية. إذا لم يكن الأمر كذلك، فمن المناسب إحالة المريض إلى أخصائي علم الوراثة الطبية لإجراء اختبارات تأكيدية واستشارات وراثية عائلية لاحقة حول خطر تكرار المرض.

- معرفة الطول والوزن، وحساب مؤشر كتلة الجسم (مؤشر كتلة الجسم، كجم/م^2) وتتبعه باستخدام مخطط مؤشر كتلة الجسم (BMI) حسب الجنس والعرق. يجب رسم جميع القياسات على منحنيات النمو المناسبة للمراهقين، مع هرمون النمو أو من دونه.

- الحصول على العلامات الحيوية القياسية: ضغط الدم ومعدل ضربات القلب، وإجراء فحص سريري دقيق للقلب والرئتين والبطن.

- مراقبة جودة التفاعل بين الأشخاص، مثل اليقظة، والقدرة على التواصل البصري والحفاظ عليه، والقدرة على بناء علاقة ودية.

- الاستماع إلى جودة الكلام، مثل فرط التنفّس ونطق الكلمات، وجودة القدرة على التواصل ووضوحها، والقدرة على التعبير عن الرغبات والاحتياجات.

- فحص الأسنان بحثًا عن علامات صرير الأسنان والتسوس؛ فقد يشير تآكل المينا إلى مشكلات في ارتجاع المريء.
- فحص الظهر أثناء الوقوف بحثًا عن الحُداب، وعند الانحناء للأمام بحثًا عن أي عدم تناسق قد يشير إلى الجَنَف.
- مراقبة المريض وهو يمشي حافي القدمين لتقييم سلاسة مشيته وشدة إصابته بقدم مسطحة. تُعيق الإصابة الشديدة بقدم مسطحة المشي بكفاءة وقد تتطلب تقويم العظام التصحيحي.
- الطرف السفلي
  - تقييم مدى حركة المفصل بحثًا عن مشكلات في الحركة
  - افحص علامات وذمة الساق، فقد يُشير الانحناء إلى قصور القلب، وقد يُشير عدم الانحناء إلى الوذمة اللمفية. قد تتطور القرح نتيجةً لخدش الجلد أو العدوى
- الغلاف الجلدي - فحص الجلد، والطيات بين الثنيات، والمناطق حول الشرج بحثًا عن الندوب، والخدش النشط، والجروح المفتوحة، والقرح، والالتهابات، وداء الشواك الأسود.
- الأعضاء التناسلية - تقييم حالة البلوغ؛ تصنيف Tanner (تانر) (نادرًا ما يتجاوز المرحلة الثالثة)
- المستقيم - فحص الشقوق، نزيف المستقيم، أو أي دليل على خدش المستقيم.

اختبارات الدم (سنويًا):

- قياس الهيموجلوبين، والهيماتوكريت، وعدد خلايا الدم البيضاء والصفائح الدموية، الصوديوم، والبوتاسيوم، ويوريا الدم، والكرياتينين، ووظائف الكبد، و25-هيدروكسي فيتامين د، والكالسيوم، والهيموجلوبين السكري (الهيموجلوبين A1C)، وسكر الدم الصائم، ودهون الدم. يُعد اختبار تحمل الجلوكوز الفموي (OGTT) أكثر دقة للكشف عن مقاومة الأنسولين. يمكن أخذ قياس الأنسولين في الاعتبار.
- قد يشير نقص صوديوم الدم إلى الإفراط في تناول السوائل أو متلازمة إفراز هرمون مضاد لإدرار البول غير الكافي (SIADH)، وهو أحد الآثار الجانبية المعروفة للأدوية النفسية و/أو مضادات الاختلاج المُثبّتة للمزاج. تتراوح الأعراض بين غثيان خفيف وصداع، وارتباك، ونوبات، وغيبوبة في الحالات الشديدة.
- هرمون تحفيز الغدة الدرقية (TSH)، هرمون الثيروكسين الحر ($_4$FT)
- عامل النمو الشبيه بالأنسولين (IGF-1) لمن يتلقون العلاج بهرمون النمو، مع تأكيد الجرعة والالتزام بالجرعة.
- الذكور: هرمون التستوستيرون في المصل، هرمون اللوتين (LH)، هرمون تحفيز الجريبات (FSH). تبدأ التقييمات عادةً بين سن 8 و13 عامًا.
- الإناث: هرمون الإستراديول في المصل، هرمون اللوتين (LH)، هرمون تحفيز الجريبات (FSH). تبدأ التقييمات عادةً بين سن 9 و13 عامًا.
- لدى كل من الذكور والإناث الذين لا يتلقون أي علاج بديل للهرمونات الجنسية، يرتبط مستوى إنهيبين ب (Inhibin B) في المصل ارتباطًا إيجابيًا بالخصوبة، وخاصةً لدى النساء ذوات المستوى الأعلى (>20 نانوجرام/لتر). يشير انخفاض مستويات هرمون الإنهيبين ب (Inhibin B)، بالتزامن مع ارتفاع مستويات هرمون FSH لدى النساء، إلى ضعف وظيفة المبيض.

الاختبارات التشخيصية السريرية المُوصى بها

- تصوير الظهر بالأشعة السينية (أشعة سينية) في وضع الوقوف أو الجلوس، أماميًا وخلفيًا وجانبيًا، للكشف عن الجَنَف/الحُداب عند التقييم الأولي؛ سنويًا حتى يصل المريض إلى مرحلة النضج الهيكلي، وذلك وفقًا لحالة الغضاريف المغلقة، وعند وجود علامات سريرية لعدم تناسق العمود الفقري. بعد نضج الهيكل العظمي، يُجرى التصوير بالأشعة كل 1-4 سنوات في مرحلة البلوغ، إذا تجاوز انحناء الجَنَف

35 درجة. إذا تجاوز الانحناء 50 درجة في مرحلة البلوغ، فيجب إحالة المريض إلى جراح عظام لاستشارته. اطلب من أخصائي الأشعة التعليق على كمية البراز في البطن.

- يُقارن عمر العظام (الذي يُحدد بتصوير شعاعي لليد اليسرى) بالعمر الزمني لتحديد سرعة نمو الهيكل العظمي، وعادةً ما يُجرى ذلك بالتزامن مع علاج هرمون النمو حتى يصل طوله إلى ما يقارب طول البالغين (عمر العظام 16-16.5 سنة أو نمو أقل من 2 سم سنويًا).
- يُجرى قياس امتصاص الأشعة السينية ثنائية الطاقة- قياس كثافة العظام (DEXA) بعد نضج الهيكل العظمي، ثم كل 4-5 سنوات إذا كانت كثافة العظام ضمن انحرافين معياريين من المتوسط.
- فحص المقاومة الحيوية سنويًا لتقييم تكوين الجسم.
- تخطيط النوم لاستبعاد انقطاع النفس النومي ومتلازمة نقص التهوية والسمنة، خاصةً مع زيادة الوزن الحديثة؛ اختبار زمن النوم المتعدد (MSLT) لاستبعاد النعاس المفرط أثناء النهار لاستبعاد الخدار؛ أو إعادة التقييم باستخدام أدوية النوم لضبط إعدادات ضغط مجرى الهواء الإيجابي المستمر (CPAP) أو ضغط مجرى الهواء الإيجابي ثنائي المستوى (BiPAP).

الاستشارات السريرية و/أو الاستشارات المُوصى بها

- تقييم الرؤية مرتين سنويًا؛ الإحالة إلى طبيب العيون للاشتباه في وجود خطأ انكساري.
- تقييم السمع، إن لم يتم إجراؤه من قبل.
- تقييم من قِبل طبيب غدد صماء لمناقشة العلاج بالهرمونات الجنسية.
- مناقشة الحاجة إلى رعاية أمراض النساء للفتيات، والقيم العائلية المتعلقة بالجنس، وخطر الحمل، والأمراض المنقولة جنسيًا (STD).
- استشارة تشمل الوالدين/مقدمي الرعاية مع أخصائي تغذية (أو من يعادله) كل 4-6 أشهر، للتأكد من معرفة احتياجات متلازمة برادر ويلي (PWS) للتغذية وإدارة الوزن.
- تقييم العلاج الطبيعي للمفاصل والعضلات، وتقديم توصيات للأنشطة الحركية والتمارين المناسبة لحرق الطاقة.
- استشارة العلاج المهني للتحفيز الحسي الحركي المناسب لنمو الطفل (نظام غذائي حسي).
- مراعاة ملاءمة المدرسة من حيث المنهج الدراسي، والبرامج المهنية، والوظائف الداعمة في المستقبل.
- النظر في إحالة الطفل إلى أخصائي علم النفس أو الطب النفسي لتقييم وعلاج مشاكل السلوك أو المزاج.

التخطيط للمستقبل:

قد تكون فترة المراهقة فترة صعبة من الناحية العاطفية والاجتماعية، مع توقع انتهاء الدراسة. يجب التخطيط لمستقبل العمل والمعيشة بعناية. لا يخف فرط الأكل (النهم) ومشاكل السلوك مع التقدم في السن، وسيظل الدعم الشخصي أمرًا مطلوبًا بصورة دائمة.

- مناقشة ضرورة إرساء الوصاية القانونية بمجرد بلوغ الطفل سن الرشد القانوني.
- مناقشة خيارات الرعاية السكنية المستقبلية مع الوالدين.
- مناقشة الوضع المالي المستقبلي والتوجيهات الإدارية اللازمة للحصول على التمويل والإعانات الحكومية.

الأدوية:

- قد يتلقى المراهقون المصابون بمتلازمة برادر ويلي (PWS) مجموعة متنوعة من الأدوية النفسية والمكملات الغذائية المتاحة دون وصفة طبية. قد يعانون من حساسية متزايدة تجاه الأدوية؛ لذلك، يُنصح بجرعة ابتدائية منخفضة، خاصةً مضادات الهيستامين والأدوية النفسية.

للمزيد من المعلومات، يُرجى زيارة موقع المنظمة الدولية لمتلازمة برادر ويلي (IPWSO) الإلكتروني، الذي يتضمن معلومات عن منظمات دعم الأسرة في أكثر من 100 دولة: http://www.ipwso.org

نصائح في الحالات الحادة: للمتخصصين في الرعاية الصحية والأسر: https://ipwso.org/information-for-medical-professionals/important-medical-facts/

يمكنك العثور على مصدر للمعلومات التفصيلية حول متلازمة برادر ويلي (PWS) على الإنترنت في GeneReviews في الموقع الإلكتروني: https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK1330/