

## البالغون المصابون بمتلازمة برادر-ويلي

### الرعاية الطبية: نظرة عامة الرعاية الطبية: التقييم

تمت الموافقة عليه من قبل المجلس الاستشاري السريري والعلمي للمنظمة الدولية لمتلازمة برادر-ويلي (IPWSO) نوفمبر 2024

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

## الرعاية الطبية للبالغين المصابين بمتلازمة برادر-ويلي إرشادات للأطباء

إن متلازمة برادر-ويلي (PWS) عبارة عن اضطراب وراثي معقد له عدة أعراض، منها قصر القامة، والسمنة، وفرط الشهية، والإعاقة الذهنية، ونقص هرمون النمو، وقصور الغدد التناسلية، ومشكلات سلوكية. تحدث متلازمة برادر-ويلي (PWS) بسبب غياب التعبير الجيني عن الكروموسوم 15، نتيجة أحد التغيرات الجينية الثلاثة (الحذف الأبوي في الكروموسوم 15q11.2-q13؛ وازدواج الصبغي 15 أحادي الوالد من الأم؛ وغياب البصمة الوراثية على الكروموسوم 15). من المهم تأكيد التشخيص السريري لمتلازمة برادر-ويلي من خلال الفحص الجيني. يؤكد تحليل مثيلة الحمض النووي (DNA) التشخيص في أكثر من 99% من الحالات. ومع ذلك، إذا أُجري الفحص بأساليب أقل موثوقية، فينبغي إعادة الفحص الجيني مع تحليل مثيلة الحمض النووي (DNA)، نظرًا لتداخل بعض الحالات الأخرى سريريًا مع متلازمة برادر-ويلي (PWS).

يمكن للمنظمة الدولية لمتلازمة برادر-ويلي (IPWSO) تقديم المساعدة.

نتيجة لتحسن المعرفة بمتلازمة برادر ويلي (PWS) في العقود القليلة الماضية، يتمتع العديد من البالغين بصحة جيدة ويعيشون حتى سن الشيخوخة، خاصةً عند اتباعهم نظامًا غذائيًا خاضعًا لإشراف صارم ومحدود السرعات الحرارية، مع الوقاية من الأمراض المصاحبة أو علاجها بفعالية. تُعد الفحوصات الطبية الدورية وتحاليل الدم ضرورية، ويُصح بإجراء فحوصات سنوية.

مع ذلك، تُدرك المنظمة الدولية لمتلازمة برادر-ويلي (IPWSO) أن الوصول إلى خدمات الرعاية الصحية والأخصائيين قد يختلف اختلافًا كبيرًا حول العالم. تُلخص هذه الوثيقة الاحتياجات الصحية الرئيسية للبالغين المصابين بمتلازمة برادر ويلي.

### الأعراض والأمراض المصاحبة الأكثر شيوعًا:

- **فرط الأكل (النهم)** - رغبة قوية لا يمكن السيطرة عليها لتناول الطعام، تؤدي إلى سمنة مفرطة إذا لم يتم تقييد الطعام أو التحكم فيه أو الإشراف عليه
- **نقص التوتر العضلي وانخفاض كتلة العضلات** - غالبًا ما يقترن بانخفاض مستوى النشاط البدني مما يؤدي إلى انخفاض احتياجات السرعات الحرارية. يؤثر هذا على عملية الأيض، وهو سبب رئيسي للجفاف والحُدَاب. دهون الجسم أعلى من المعدل الطبيعي، حتى مع مؤشر كتلة الجسم الطبيعي (كجم/م<sup>2</sup>)
- **السمنة المفرطة** - تؤدي إلى ارتفاع خطر الإصابة بداء السكري من النوع الثاني، وارتفاع ضغط الدم، وقصور الجهاز التنفسي والقلب، وانقطاع النفس الانسدادي النومي، ومتلازمة نقص التهوية الناتج عن السمنة، وارتفاع كوليسترول الدم، والتخثر الوريدي، وتشوهات المفاصل
- **قصور هرمونات الغدة النخامية** - مثل قصور الغدد التناسلية، ونقص هرمون النمو، وقصور الغدة الدرقية المركزي
- **اضطرابات الجهاز الهضمي** - تقل استجابة القيء لدى معظم المصابين بمتلازمة برادر ويلي (PWS) بسبب خلل في الجهاز العصبي اللاإرادي. كما يعاني الكثيرون من صعوبات في المضغ والبلع، مما يزيد من خطر الارتجاع والاختناق. الإمساك المزمن شائع وينتج عن تأخر مرور الطعام عبر الأمعاء. قد يكون القيء إشارة إلى مرض خطير
- **خدش الجلد** - غالبًا ما يرتبط بالتوتر وقلة العمل، ويرتبط بخطر الإصابة بالعدوى والندوب. قد يؤدي خدش الجلد إلى أمراض خطيرة إذا لم تُحمَ جروح ما بعد الجراحة جيدًا
- **خدش المستقيم** - غالبًا ما يرتبط بالإمساك، وفي الحالات الشديدة قد يؤدي إلى تقرحات المستقيم، ونزيف حاد، وفقر دم، ونواسير، والتهابات
- **تاريخ من تأخر النمو الشامل/الإعاقات الذهنية/التعليمية واضطرابات السلوك** - تتراوح من معتدلة إلى حادة، وغالبًا ما تتطلب دعمًا لإدارة الحياة اليومية
- **الذهان و/أو اضطرابات المزاج** - قد تظهر فجأة وتتطلب تقييمًا نفسيًا. قد تشير التغيرات المفاجئة والمستمرة في السلوك أو فقدان الشهية إلى مرض جسدي أو نفسي
- **عدم تحمل التوتر** - يؤثر على العلاقات وقد يؤدي إلى خدش الجلد ونوبات الغضب

- **مشكلات الجهاز التنفسي - انقطاع النفس النومي شائع ويجب تقييمه لارتباطه بأمراض القلب والأوعية الدموية**

#### مشكلات إضافية:

- **اضطرابات تنظيم درجة الحرارة -** تسبب أحياناً ارتفاعاً وانخفاضاً في درجة حرارة الجسم، ونقصاً في الاستجابة الحموية حتى في حالات العدوى الشديدة
- **ارتفاع عتبة الألم -** قد يزيد من خطر إهمال الأعراض وشدها. يجب مراعاة إجراء فحوصات الأشعة حتى لو لم تكن الأعراض الملحوظة حادة
- **شلل المعدة ونخر المعدة -** في حالات نادرة، قد يحدث انتفاخ في المعدة بعد الإفراط في تناول الطعام أو مع الإمساك والتهاب المعدة والأمعاء. قد لا يكون هناك ألم أو قيء. يمكن أن يكون أنبوب المعدة منقذاً للحياة، حيث قد يتطور الأمر إلى نخر معدي يستدعي تدخلاً طبياً عاجلاً

#### التاريخ الطبي الدقيق، مع التركيز على ما يلي:

غالبًا ما يواجه البالغون المصابون بمتلازمة برادر ويللي (PWS) صعوبة في وصف احتياجاتهم الصحية، لذا فإن الحصول على تاريخ طبي دقيق من الأسرة/مقدمي الرعاية أمر ضروري.

- **الأدوية والجرعات -** تقييم الأدوية التي لم تعد ضرورية، والتفاعلات الدوائية، والآثار الجانبية للأدوية (على سبيل المثال، نقص صوديوم الدم)
- **الوزن -** تغيرات القياسات الأسبوعية، وخاصة التغيرات الحديثة
- **بيئة الطعام -** إمكانية الحصول على الطعام في المنزل، وفي العمل، وما بينهما، ومدى الإشراف، والتدخلات الغذائية
- **النشاط البدني/التمارين -** الروتين، وساعات العمل أسبوعياً
- **التنفس -** ضيق التنفس مع النشاط، وخاصة في حال ظهور أعراض جديدة
- **اضطرابات النوم -** الشخير، وعلامات انقطاع النفس، والأرق، والنعاس أثناء النهار
- **مشكلات الجهاز الهضمي -** عسر البلع، والارتجاع، والإمساك وعلاجه، وخدش المستقيم
- **التبول اللاإرادي -** استبعاد التهاب المسالك البولية، وخاصة في حال ظهور أعراض جديدة
- **الجنس والعلاقات والتعليم -** الدورة الشهرية، النشاط الجنسي، وسائل منع الحمل، احتمالية التعرض للتحرش الجنسي
- **خدش الجلد -** قد يسبب التهابات، ويشمل قضم الأظافر والشفاه بعنف
- **مشكلات الأسنان -** تلف ناتج عن ارتجاع المريء، صرير الأسنان، التهاب دواعم السن
- **تاريخ كسور طفيفة -** يُنصح بإجراء تقييم كثافة المعادن في العظام (DEXA)، حيث تتطلب التغيرات الجديدة في نمط المشي إجراء صور شعاعية لاستبعاد وجود كسر
- **الحالات العقلية/العاطفية/النفسية**
  - يمكن أن تكون المشكلات السلوكية واسعة النطاق عند عدم وجود هيكل يومي، أو تغيير الخطط، أو في مواقف أخرى تتطلب تنظوي على انعدام الأمن. هناك حاجة إلى وجود الدعم وجدول يومي
  - عادات غير اعتيادية - مثل: المثابرة، السلوك المتكرر، سمات التوحد
  - أعراض نفسية - الذهان، الاكتئاب، اضطرابات المزاج. قد يلزم إجراء تقييم نفسي ووصف أدوية. عادةً ما تكون جرعات منخفضة من مضادات الذهان كافية، وتساعد في تخفيف الآثار الجانبية
- **الوضع المعيشي -** على سبيل المثال، العيش في منزل مع العائلة، أو في دور رعاية مختلطة أو متخصصة بمتلازمة برادر ويللي (PWS)؟ قيم الوضع الاجتماعي والاقتصادي للمريض، ومدى معرفة مقدمي الرعاية بمتلازمة برادر ويللي (PWS)
- **الوضع الوظيفي/البرنامج اليومي -** مساهمة تعليمية ونشاط مريض؟

#### الفحص البدني (سنوياً):

- الطول، الوزن، ومؤشر كتلة الجسم (مؤشر كتلة الجسم، كجم/م<sup>2</sup>)
- ضغط الدم والنبض وفحص القلب والرئة - ارتفاع ضغط الدم؟ قصور القلب؟ اضطراب نظم القلب؟
- وذمة الساق - تراكم السوائل أم اللمف، أم نتيجة ثانوية للسمنة؟ يُعالج تراكم السوائل (الوذمة التابتة) بمدرات البول والجوارب الضاغطة. الجوارب الضاغطة فقط هي الفعالة في علاج الوذمة اللمفية، ويُفضّل أن يقوم أخصائي علاج وظيفي مُدرّب بقياس مفاصل الجوارب. يُساعد فقدان الوزن لدى المصابين بالسمنة على تقليل وذمة الساق
- فحص البطن - إمساك؟ حصوات صفراوية؟ يُنصح بفحص المستقيم والتصوير الشعاعي للبطن عند وجود انتفاخ بطني شديد
- فحص الظهر والمفاصل - جَنَف أو خُداب أو تشوهات في المفاصل؟
- فحص الجلد - قرح؟ التهابات؟
- القدمان وموضعهما - هل تعاني من تسطح حاد في القدم؟ هل تحتاج إلى أحذية/نعال خاصة؟
- الأعضاء التناسلية الذكورية - خصية معلقة؟ يُنصح بمراجعة طبيب مسالك بولية. عدوى فطرية في المنطقة الإربية والفخذية نتيجة قلة النظافة

#### فحوصات الدم (سنوياً):

- الهيموجلوبين وعدد خلايا الدم
- صوديوم (Na<sup>+</sup>)، بوتاسيوم (K<sup>+</sup>)، كرياتينين، إنزيمات الكبد
- دهون الدم أثناء الصيام
- هيموجلوبين A1c وسكر الدم أثناء الصيام
- فيتامين د (25-هيدروكسيل)، الكالسيوم
- فحص وظائف الغدة الدرقية (TSH و T<sub>3</sub> الحر و T<sub>4</sub> الحر)
- تحليل مستوى الهرمونات الجنسية (LH و FSH والإستروجين لدى النساء والتستوستيرون أثناء الصيام لدى الرجال)
- IGF-1: لمن يتلقون العلاج بهرمون النمو، مع التأكد من الجرعة والالتزام بالعلاج

#### توصيات أخرى:

- الفحص المتعلق بطب العيون - كل سنتين إلى ثلاث سنوات
- الفحص المتعلق بالأسنان وصحتها - مرتين سنوياً أو أكثر عند الحاجة
- تقييم السمع - لمن يعانون من صعوبات في النطق ومن تزيد أعمارهم عن 50 عاماً
- الحالة النفسية - في حال حدوث تغير مفاجئ ومستمر في الحالة النفسية أو السلوك، يجب تقييم الحالة بحثاً عن أي أفكار أو تجارب نفسية غير طبيعية تُشير إلى بداية مرض نفسي
- تخطيط صدى القلب - كل سنتين إلى ثلاث سنوات، خاصةً لمن يعانون من السمنة
- المشاركة في برامج الفحص الوطنية للأمراض

#### يُنصح أيضاً، إن أمكن، بما يلي:

- أخصائي الغدد الصماء - لتقييم وظائف الغدة النخامية/ الهايبوثالاموس وخطر الإصابة بمرض السكري. يُنصح بالعلاج بهرمون النمو والهرمونات الجنسية في حال عدم وجود موانع
- أخصائي طب الوراثة - لتأكيد الفحوصات الجينية وتقديم الاستشارة الوراثية للوالدين وأفراد الأسرة
- أخصائي تغذية (أو ما يعادله) - لضمان معرفة متطلبات متلازمة برادر ويلي (PWS)
- العلاج الطبيعي - لتقييم المفاصل والعضلات وتقديم توصيات للأنشطة الحركية، وكعلاج مساعد في علاج الوذمة
- DEXA (قياس كثافة العظام ) - لتقييم كثافة المعادن في العظام وتركيب الجسم
- الممانعة الكهربائية الحيوية - لقياس تركيب الجسم

- تصوير العمود الفقري أثناء الوقوف - لمن يعانون من الجَنَف و/أو الحُدَاب، لمراقبة تطور الحالة. قد يكشف أيضًا عن إمساك شديد.
- دراسات النوم - في حال الاشتباه بانقطاع النفس النومي أو عند وجود نعاس أثناء النهار
- أخصائي أنف وأذن وحنجرة (ENT) - في حال التشخير المفرط
- أخصائي أمراض النطق - لتقييم وظيفة البلع وإدارتها في حال وجود قلق كبير بشأن عسر البلع

للمزيد من المعلومات، يُرجى زيارة موقع المنظمة الدولية لمتلازمة برادر ويلي (IPWSO) الإلكتروني، والذي 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/>