

معلومات للأسر

توفر المنظمة العالمية لمتلازمة برادر ويلي (IPWSO)، بالتعاون مع معهد "مورو باشيروتو" للأمراض النادرة (B.I.R.D.)، وهو مؤسسة غير ربحية، فحصاً جينياً مجانياً للكشف عن متلازمة برادر ويلي (PWS) للأشخاص الذين لا تتوفر لهم إمكانية إجراء هذا الفحص في بلدانهم. ويستطيع الفحص الجيني المستخدم الكشف عن حوالي 99% من حالات متلازمة برادر ويلي.

في أي حالة تستعمل هذه الفحوصات؟

إذا شك طبيبك في تواجد أعراض متلازمة برادر ويلي.

كيف يتم إرسال عينة الدم من أجل الفحص؟

أولاً، فم بإخبار طبيبك بإمكانية الفحص المتاحة من طرف مختبر (B.I.R.D.)، حينئذ يتعين عليه التواصل مع المختبر (B.I.R.D.) للاطلاع على الطريقة المتبعة من أجل إرسال عينة الدم لفحصها.

كيف يتم هذا الإجراء؟

- قبل كل شيء يتعين على طبيبك إرسال معلومات تهم الشخص الذي يجب فحصه إلى مختبر (B.I.R.D.) من أجل الحصول على موافقة المختبر أولاً. هذه المعلومات تخص الوزن والقامة عند الولادة، السوابق السريرية، الوزن والقامة الحاليين وبعض الصور للمريض، طبيبك سيتكلف بشرح تقنية هذا الفحص لكم ويطلب منكم توقيع موافقتكم من أجل القيام بالفحص. سنُجيب على أي استفسار ترسلونه يخص هذا الفحص.
- عند الحصول على موافقة المختبر، تُرسل عينة من الدم إلى مختبر (B.I.R.D.).
- الفحوصات مجانية.
- مدة تسليم نتائج الفحوصات في الحالة العادية تتراوح ما بين 3 إلى 12 أسبوعاً، حسب التزامات المختبر.
- نتائج الفحوصات باللغة الإنجليزية وترسل عبر البريد الإلكتروني إلى الطبيب الذي أرسل عينة الدم.
- سيقوم الطبيب الذي أرسل العينة بإبلاغ الأسرة بنتيجة الفحص. ولن تُرسل النتيجة مباشرة إلى الأسرة.

إذا كانت نتيجة الفحص الجيني إيجابية، فستكون الأسرة بحاجة إلى استشارة وراثية. ولا تُقدم المنظمة العالمية لمتلازمة برادر ويلي (IPWSO) هذه الخدمة. ويُفضّل أن تُقدم الاستشارة الوراثية من قِبل اختصاصي طبي في علم الوراثة أو مستشار في علم الوراثة الطبية. وإذا لم يكن أي منهما متاحاً، فينبغي أن يقدم الاستشارة الوراثية الطبيب الذي طلب إجراء الفحص الجيني. ويمكن الاطلاع على مراجعة مفصلة للجوانب الوراثية لمتلازمة برادر ويلي من خلال الرابط التالي: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK1330/>

لطلب المساعدة

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

البريد الإلكتروني: consulenze@birdfoundation.org أو info@birdfoundation.org الهاتف: +39 0444 555557

للمزيد من المعلومات حول متلازمة برادر ويلي والخدمات المجانية الأخرى المُقدّمة من طرف المنظمة العالمية لمتلازمة برادر ويلي (IPWSO)، فم بالتسجيل في القائمة البريدية لـ IPWSO على: www.ipwso.org أو البريد الإلكتروني: 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.