IPWSO
International
Prader-Willi Syndrome
Organisation

المبادرة العالمية للاختبارات التشخيصية لمتلازمة برادر ويلي

"MAURO BASCHIROTTO"
INSTITUTE FOR RARE DISEASES

توفر المنظمة العالمية لمتلازمة برادر ويلي (IPWSO)، بالتعاون مع معهد "مورو باشيروطو" للأمراض النادرة (B.I.R.D.)، وهو مؤسسة غير ربحية، فحصًا جينيًا مجانيًا للكشف عن **متلازمة برادر ويلي (PWS)** للأشخاص الذين لا تتوفر لهم في بلدانهم فحوصات متاحة وسهلة المنال بتكلفة معقولة.

*الطريقة المستخدمة منذ عام 2020 هي فحص MS-MLPA. وتمتاز هذه الطريقة بأنها تتيح التمييز بين حالات فقدان المادة الوراثية الموروثة من الأب في المنطقة الكروموسومية 15q11-q13 والحالات غير الناتجة عن الفقدان، والتي قد تكون ناجمة عن ازدواجية المادة الوراثية الأبوية الأحادية من الأم (Maternal Uniparental Disomy) أو عيوب البصمة الوراثية (Imprinting Defects). ويُجرى هذا الفحص باستخدام مجموعة أدوات MS-MLPA الخاصة بالفحص التشخيصي لمتلازمة برادر ويلي، والتي تنتجها وتسوقها شركة MRC Holland. ويُعد هذا الفحص تشخيصيًا لمتلازمة برادر ويلي إذا أُجري بصورة صحيحة وفقًا لتعليمات الشركة المُصنِّعة. **إذا كانت نتيجة الفحص الجيني إيجابية، فستكون الأسرة بحاجة إلى استشارة وراثية** تستند إلى المعلومات الواردة في Gene Reviews، والمتاحة على الرابط التالي: https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK1330/.*

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 نوفمبر 2001) وهي أساس الأهلية لاختبار PWS، كما هو مُبين في الجدول التالي.

العمر عند التقييم	ميزات 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
	تأخر في النمو
سنتين - 6 سنوات	نقص التوتر العضلي وتاريخ من صعوبة الرضاعة
	تأخر عام في النمو
6 سنوات - 12 سنة	نقص التوتر العضلي وتاريخ من صعوبة الرضاعة
	تأخر عام في النمو
	الإفراط في تناول الطعام (النهم والشراهة؛ الهوس بالطعام) مع السمنة إذا لم يتم السيطرة عليها
> 13 سنة	نقص التوتر العضلي وتاريخ من صعوبة الرضاعة
	الضعف الادراكي؛ إعاقة ذهنية خفيفة
	الإفراط في تناول الطعام (النهم والشراهة؛ الهوس بالطعام) مع السمنة إذا لم يتم السيطرة عليها
	قصور الغدد التناسلية
	مشاكل سلوكية (بما في ذلك نوبات الغضب والوسواس القهري)

يُرجى 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 الرُضَّع، 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/.

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 قِبَل طبيب. قبل إرسال العينة، يُرجى إرسال المعلومات التالية إلى consulenze@birdfoundation.org:

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

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

يُرجى ملاحظة: لا يمكن قبول سوى الاختبارات التي يطلبها الأطباء.

2. **موافقة مُسبقة:**

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

إذا كانت نتيجة الفحص الجيني إيجابية، فستكون الأسرة بحاجة إلى استشارة وراثية. ولا تُقدم المنظمة العالمية لمتلازمة برادر ويلي (IPWSO) هذه الخدمة. ويُفضَّل أن تُقدم الاستشارة الوراثية من قِبَل اختصاصي طبي في علم الوراثة أو مستشار في علم الوراثة الطبية. وإذا لم يكن أي منهما متاحًا، 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/

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 أنواعًا أخرى من الورق لأنها يمكن أن تتداخل مع إجراءات المختبر؛ لمزيد من الأسئلة يُرجى 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 عليه بقع الدم في بيئة نظيفة وجافة ومظلمة لبضعة أيام حتى يجف تمامًا. يمكن استعمال لهذا الغرض علب من الورق المُقوى أو أدراج. 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 تمامًا، ضع الورق الذي عليه بقع الدم داخل كيس بلاستيكي معقم للاستخدام المعملي 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، وأيضًا تاريخ ازدياده.

4. **إرسال العينة:**

يُرجى 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 *الهاتف:* +39 0444 555557

للمزيد من المعلومات حول متلازمة برادر ويلي والخدمات المجانية الأخرى المُقدَّمة من طرف المنظمة العالمية لمتلازمة برادر ويلي (IPWSO)، قُم 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.