الاجراء العالمي
لتشخيص متلازمة "برادر ويلي"

توفر المنظمة العالمية لمتلازمة برادر ويلي (IPWSO)، بشراكة مع معهد الأمراض النادرة "مورو باشيروطو" (B.I.R.D)، غير ربحية، إمكانية القيام مجانا بالفحص الجيني **لمتلازمة "برادر ويلي"** لفائدة الأشخاص الذين لا يتوفرون على هذه الامكانية ببلدهم . التقنية المستعملة هي التضخيم عن طريق PCR، الخاص بتفاعل التمثيلي méthylation لجزيرات (Ilot) CPG للجين SNRPN المتواجد في المنطقة الكروموزومية 15q13 -1511. هذه التقنية المستعملة تمكن من اكتشاف % 99 من الحالات لمتلازمة "برادر ويلي" .

فحص MS-MLPA: استعمال تجريبي بطريقة MLPA- MS في طور الاختبار وعينات تستجيب لمعايير الجودة المتفق عليها سيتم تحليلها بهذه الطريقة، إيجابتها تتجلى في كونها تسمح التمييز بين كروموزومين المكتسبين من احد الوالدين (la disomie uniparentale) وبين ضياع جزء من منطقة 15q13 -1511 . هذه الفحوصات تجرى بشراكة مع MRC Holland، منتج عدة فحص (Kit) MS-MLPA من اجل متلازمة برادر ويلي.

- الفحوصات تجرى مجانا على ADN المستخلص من بقع الدم الجاف . نتائج الفحوصات تسلم في مدة تتراوح ما بين 3 الى 12 أسبوع ، حسب التزامات عمل المختبر .
- نتائج الفحوصات باللغة الإنجليزية وترسل عبر البريد الإلكتروني الى الطبيب الذي ارسل عينة الدم.
- لا تترددوا بالتواصل معنا للمزيد من المعلومات .

متى يمكن التحدث عن متلازمة برادر ويلي؟

مؤشرات مقترحة كافية لتشخيص متلازمة برادر ويلي تم نشرها للعموم (Gunay Aygun M. et Al ;PÉDIATRIE Vol 108 n°5 , E92 1er Novembre) ، وهي ارضية يرجع لها من اجل القيام بفحص متلازمة برادر ويلي وتتجلى في :

سن التقييم	خصائص كافية للقيام بفحص ADN
من حديثي الولادة الى سنتين	جسم رخو وصعوبة الرضاعة
من سنتين الى 6 سنوات	جسم رخو وصعوبة الرضاعة مع سوابق في صعوبة الرضاعة تأخر عام في النمو.
من 6الى 12سنة	جسم رخو مع سوابق في صعوبة الرضاعة تأخر في النمو تغذية مفرطة (النهم والشراهة وهوس بالاكل) مع سمنة غير متحكم فيها
13 <	ضمور تناسلي من أصل نخامي اضطرابات سلوكية خاصة (نوبات غضب و سمات هوسية)

للإشارة هناك خصائص أخرى تهم هذ ه المتلازمة غير مذكورة في الجدول أعلاه، ولكن في غياب ما سبق ذكره يصبح التشخيص لمتلازمة "برادر ويلي" مستبعد تماما.
لائحة مفصلة عن الخصائص الرئيسية ، والضعيفة لمتلازمة برادر ويلي والاصل الطبيعي لهذه المتلازمة توجد في Gene Review Holm VA et al., PEDIATRICS vol91 numéro 2, صفحة 398 ، متاحة على صفحة http://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK1330/

تعليمات للاستفادة من الفحوصات المجانية لمتلازمة برادر ويلي

1- قبول العينة

من اجل الاستفادة من الفحص الجزيئي في اطار هذا البرنامج، يجب تشخيص او تواجد شكوك سريرية قوية لمتلازمة برادر ويلي لدى الطبيب.

قبل ارسال عينة الدم، المرجو توفير المعلومات التالية وارسالها عبر البريد الالكتروني: consulenze@birdfoundation.org

- ارسال دولي لعينات متلازمة **برادر ويلي** - استمارة المعطيات الإكلينيكية او السريرية.
- صور للرجلين، اليدين، وأخرى ملتقطة من الامام ولكل جوانب الجسم للشخص المراد فحصه.
-معطيات كلينيكية اضافية (ان توفرت)

سيتم النظر في المعطيات واخباركم في حالة قبول العينة من اجل الفحص.

.

ملحوظة: تقبل فقط الفحوصات المطلوبة من طرف الأطباء.

2- موافقة الاسرة

اخصائي صحي يتكلف يشرح للأسرة الفحص الميتيلي لمتلازمة ويلي برادر ، والنتائج المحتملة ، ويتعين عليه الاجابة على أسئلة الاسرة. بعد الحصول على موافقتهم ، يجب ملأ استمارة الموافقة وامضاؤها من طرف الاباء او الولي الشرعي وأيضا من طرف الاخصائي الصحي الذي حصل على الموافقة، واذا كان ممكنا من طرف الشخص المراد فحصه.

3- تحضير عينة الدم

الاخصائي الصحي يضع ما بين 8 الى 12 بقع من الدم (6 الى 8 قطرات من الدم لكل بقعة) على ورق الترشيح المقوى، (papier filtre &pais whalman 903 ou Guthrie).

لا تستعملوا نوع اخر من الورق، في حالة شك يمكن التواصل مع المختبر. الدم يجب الا يسحب مع مضاد للتخثر او مع EDTA (أنواع أخرى مضادة لتخثر الدم يمكن ان تؤثر على الفحص).

من الضروري ان يحفظ الورق الذي عليه بقع الدم في بيئة نظيفة، جافة و مظلمة بضعة أيام الى ان يجف تماما.

يمكن استعمال لهذا الغرض علب من الورق المقوى او أدراج. في حالة عدم توفر ذلك يمكن تغطية عينات الدم بورق من حرير لتجنب الغبار والتلوث. وتترك فوق سطح لتجف.

ضعوا الورق الدي عليه عينات الدم في كيس مختبر من البلاستيك ومعقم .

اذا ما تم وضع العينة في الكيس قبل جفافها، سيؤدي الى تآكل الحمض النووي ADN مع احتمال كبير في تسبب التهابات فطرية Infections à levure .

على هامش الورق اكتبوا بوضوح اسم الشخص المراد فحصه، وأيضا تاريخ ازدياده.

4- ارسال العينة:

شكرا لإرسال عينة الدم مرفقة باستمارة معطيات السريرية وبالموافقة موقعة، عبر البريد العادي وليس عبر البريد العاجل، على العنوان التالي:

Unité de génétique médicale
Institut ''Mauro Baschirotto'' pour les maladies rares- BIRD Foundation npo Via B.Bizio, 1-36023 Costozza di Longare (VI) Italie
Assistance
E-mail
Uros Hladnik, MD, spéc. en génétique médicale
Uros.hladnik@birdfoundation.org
Tel +390444555557

للمزيد من المعلومات حول متلازمة ويلي برادر والخدمات المجانية الأخرى المقدمة من طرف المنظمة العالمية لمتلازمة برادر ويلي سجلوا انفسكم بقائمة البث للمنظمة على : www.ipwso.org
Email : office@ipwso.org

كل العينات والوثائق سيتم معالجتها مع احترام المعطيات الشخصية والفحوصات ستجرى وفقا للممارسات الجيدة للفحوصات الجينية.