

نشرة حقائق – متلازمة برادر ويلي (PWS) الأطفال في سن المدرسة وصغار البالغين المصابون بمتلازمة برادر ويلي لمحة موجزة عن متلازمة برادر ويلي

- متلازمة برادر ويلي هي اضطراب وراثي سلوكي عصبي معقد للغاية ناتج عن خلل في الكروموسوم الخامس عشر. معظم التحديات التي يواجهها هؤلاء الأطفال وصغار البالغين تنتج عن خلل في منطقة الدماغ تسمى منطقة ما تحت المهاد.
- تؤثر هذه المتلازمة على الذكور والإناث على حد سواء من جميع الأجناس في جميع أنحاء العالم.
- يتراوح مدى الانتشار من 1:15,000 إلى 1:25,000 فرد.
- ثمة حالات وراثية أو مشكلات صحية أخرى تؤثر على منطقة ما تحت المهاد قد تتطلب الدعم نفسه الذي يحتاجه الشخص المصاب بمتلازمة برادر ويلي.
- وهي "اضطراب طيفي" مما يعني أن ثمة اختلافات شخصية في درجة التحديات التي يواجهها هؤلاء الأشخاص. ولأنهم أفراد، فهم ليسوا جميعًا متشابهين.
- نظرًا للتقدم في الأبحاث والعلاج بالهرمونات البديلة، فقد شهد العديد من الأطفال وصغار البالغين المصابون بمتلازمة برادر ويلي فوائد صحية وتنموية كبيرة من هرمون النمو.
- لا يوجد علاج ولكن البحث مستمر. نكتسب المزيد من المعرفة والفهم للمساعدة في منع العديد من هذه التحديات وإدارتها. هناك أمل في العلاج.

الملاحظات المشتركة التي قد تراها

- الأطفال المصابون بمتلازمة برادر ويلي أشخاص جميلون وحريصون وسعداء. مع التقدم في السن، يواجه البعض تحديات في التحكم في عواطفهم. يمكن أن يواجهوا أحيانًا من القلق والإحباط وتضيق السلوك.
- مع تقدم الطفل المصاب بمتلازمة برادر ويلي في العمر، يصبح الكثير منهم أكثر هوسًا بالطعام والأنشطة المتعلقة به. ويحتاج الكثير منهم لاستراتيجيات الأمن الغذائي والإشراف على جميع مصادر الغذاء. بالنسبة لمعظم الناس، يجب البدء في اتخاذ تدابير الأمن الغذائي، بما في ذلك حبس الطعام والحفاظ عليه.
- ما يزال الكثيرون يعانون من النعاس أثناء النهار. قد يحتاجون إلى فترات راحة ووقت مبكر للنوم.
- يحتاج معظم الطلاب إلى المساعدة في التعلم من خلال خدمات التعليم الخاص. قد يتلقون أيضًا العلاج الوظيفي والعلاج الطبيعي وعلاج التخاطب. والعديد منهم مؤهلون أيضًا للحصول على خدمات النقل.
- يفتقر العديد من الطلاب الأكبر سنًا إلى المهارات الاجتماعية المناسبة للفئة العمرية ويستفيدون من تعليم المهارات الاجتماعية والتدريب عليها.

المشكلات الصحية

- نقص هرمون النمو (GH). يستفيد الأشخاص المصابون بمتلازمة برادر ويلي من جميع الأعمار من علاج هرمون النمو. يساعد هذا العلاج على تقوية العضلات ويساعد في زيادة التمثيل الغذائي وصحة العظام. يجب استيفاء تقييمهم بمعرفة طبيب الغدد الصماء للأطفال. لم يفت الأوان بعد لبدء هذا العلاج.
- حتى إذا كان الشخص يتلقى علاج هرمون النمو، فمن المهم البدء في أو الحفاظ على نظام غذائي مغذي وذو سعرات حرارية منخفضة ومراقبة وزن الطفل يوميًا. غالبًا ما يساعد اتباع نهج أكثر تنظيمًا للوجبات الخفيفة وأوقات تناول الطعام على تقليل القلق. استفد من أي طريقة لتتعلم أكثر حول كيفية إعداد طعام منخفض السعرات الحرارية وعالي القيمة الغذائية. تعلم قراءة الملصقات الغذائية. إبقاء الطعام بعيدًا عن الأنظار.

- مشکلات تنظيم درجة الحرارة. قد لا يصاب هؤلاء الأطفال بالحمى عند وجود العدوى. كما أنهم حساسون لارتفاع درجات الحرارة الخارجية أو انخفاضها. قد لا يرتدي البعض الملابس المناسبة للطقس ويحتاجون إلى التوجيه.
- مشکلات في الجهاز التنفسي - يمكن ملاحظة نقص التهوية (التنفس الضحل والبطيء)، واضطراب التنفس أثناء النوم، وانقطاع التنفس أثناء النوم لدى بعض الأطفال. قد يحتاج البعض إلى علاج الضغط الهوائي الإيجابي المستمر (CPAP). غالبًا ما تكون ثمة حاجة إلى تقييم وعلاج فوري لأمراض الجهاز التنفسي العلوي. • مشکلات العظام - ارتفاع معدل الإصابة بخلل التنسج الوركي والجنف. يوصى باستشارة أخصائي جراحة عظام الأطفال. يحتاج الكثير منهم إلى تقوية وأحيانًا إجراء عملية جراحية للجنف.
- الحساسية للأدوية، خاصة تلك التي تسبب تسكين الألم، بما في ذلك التخدير، وكذلك الأدوية المستخدمة لعلاج استقرار الحالة المزاجية والإسهال.
- رعاية الأسنان مهمة للغاية. غالبًا ما يُلاحظ جفاف الفم وصرير الأسنان وسوء نظافة الفم لدى الأطفال والبالغين المصابون بمتلازمة برادر ويلي. إنه صراع مدى الحياة. من المهم أن يحرص الفرد على تنظيف أسنانه مرتين على الأقل يوميًا. كما يُوصى أيضًا باستخدام خيط الأسنان يوميًا. ويُقترح عليهم مراجعة طبيب الأسنان كل 6 أشهر على الأقل. إذا لوحظ صرير شديد للأسنان، فيجب مناقشة ذلك مع طبيب الأسنان المتابع لك.
- يعاني الأشخاص المصابون بمتلازمة برادر ويلي من تغير في الاستجابة للألم. فهم لا يشعرون بالألم كما يشعر به الآخرون. وقد يجعل ذلك من الصعب معرفة ما إذا كانوا يعانون من إصابة خطيرة. قد يكون من الضروري تقييمهم من أخصائي الرعاية الصحية عندما يعانون إصابة أكثر خطورة أو يكون لديهم شكاوى مستمرة من الألم أو عدم الراحة.
- الأشخاص المصابون بمتلازمة برادر ويلي أكثر عرضة للإمساك. غالبًا ما يكون هذا مصدر قلق صحي مدى الحياة. من المهم التشجيع على اتباع نظام غذائي من الأطعمة الغنية بالألياف جنبًا إلى جنب مع الماء/السوائل. مراقبة البراز (التبرز). إذا تم تحديد مشكلة، ناقش هذا الأمر مع أخصائي الرعاية الأولية.
- لا يجب العديد من الأطفال المصابون بمتلازمة برادر ويلي شرب الماء. الماء مهم للغاية. إذا رفض الطفل شرب الماء، فإن الكثيرين يضيفون إليه نكهات مثل الليمون أو الخيار أو الفواكه أو الخضروات الأخرى. تجنب المحليات الصناعية.
- من النادر أن يتقيأ أي شخص مصاب بمتلازمة برادر ويلي. يمكن أن يشير هذا إلى مشكلة صحية خطيرة. قد يكون السبب هو إفراغ معدتهم ببطء شديد. يجب تقييم جميع حالات القيء بمعرفة أخصائي الرعاية الصحية على الفور.
- احتفظ بكتيب التنبهات الطبية PWSA | USA في متناول اليد أو الوصول إلى مخطط GI عبر موقع PWSA | USA.

دعم الطلاب في سن المدرسة وصغار البالغين

- يستفيد معظم الطلاب المصابين بمتلازمة برادر ويلي من خدمات التعليم الخاص بالإضافة إلى أنواع العلاج الأخرى للمساعدة في تصحيح أو منع المزيد من ضعف العضلات وصعوبات التخاطب والتعلم. يمكن للبعض الاستمرار في التعليم ما بعد المدرسة الثانوية بما في ذلك الكليات التي مدتها سنتان وأربع سنوات.
- قد يستفيد الطالب الأكبر سنًا المصاب بمتلازمة برادر ويلي من تقييمات ومهارات وفرص ما قبل التدريب المهني.

- يُعد الحفاظ على نشاطهم أمرًا مهمًا للغاية للمساعدة في تقوية العضلات وتعزيز نمو العظام وحرق السعرات الحرارية. يجب ممارسة اللعب والمشي والسباحة و/أو الأنشطة البدنية الأخرى يوميًا.
- من المفيد أن يكون لدى جميع الأشخاص المصابين بمتلازمة برادر وبلي جدولًا زمنيًا يمكن التنبؤ به، خاصة عندما يتعلق الأمر بأوقات تناول الطعام وأنماطه. كما أنه من المفيد أيضًا وضع إجراءات روتينية لوقت النوم ووقت التمرين، وغيرها من الأنشطة الأخرى. وهو ما يوفر الأمن العاطفي ويقلل من القلق.
- قد يبدأ الأشخاص المصابون بمتلازمة برادر وبلي في إظهار المزيد من التحديات السلوكية عندما يواجهون الإحباط أو المواقف العصبية الأخرى. إن الطعام والعدالة (أي إنهم يريدون أن تكون لهم الأشياء مثل الآخرين) والتغيير غير المخطط له هي ثلاث أسباب شائعة تسبب تصعيد السلوك في كثير من الأحيان. وفي بعض الحالات، يمكن أن تكون هذه السلوكيات خطيرة. قد يتم تشخيص البعض بحالات الصحة العقلية. في تلك الحالات، ينبغي تقييم الأفراد بمعرفة أخصائي الصحة العقلية للحصول على العلاج الدوائي المحتمل.
- غالبًا ما يجد الآباء أنه من المفيد استخدام استراتيجيات متسقة لإدارة السلوك. يمكن الاستفادة من الاعتراف بمشاعرهم؛ وتوفير «منطقة هادئة» للاستقرار؛ بالإضافة إلى إيجاد طريقة لهم لمشاركة مشاعرهم في كثير من الأحيان. يمكن أن يكون التقليل من التغيير أو الاستعداد للتغيير مفيدًا أيضًا.

يوجد في إسرائيل عيادة حديثة في المركز الطبي شعاري تسيديك، تحت إدارة البروفيسورة فاردا جروس تسور، والتي تضم الدكتور هاري هيرش - أخصائي الغدد الصماء، والدكتور فورتو بن هروش - طبيب نفسي الأطفال والمراهقون. الدكتور لاري جينستيل - الأخصائي النفسي، السيدة دوريت فورير - أخصائية التغذية، الدكتور أرزي هرئيل - طبيب العظام، الدكتورة نعمة سربينك - أخصائية أمراض النساء والبروفيسور شموئيل غولدبرغ - طبيب الجهاز التنفسي.

يمكنكم التواصل مع العيادة لأي استفسار من خلال السيدة ميري اتيا، مديرة سكرتارية وحدة أعصاب الأطفال على الرقم 026555345 أو عبر البريد الإلكتروني على miriatia@szmc.org.il

توجد في البلاد جمعية أهالي المصابين بمتلازمة برادر- وبلي في إسرائيل: تأسست عام 1992 من قبل أهالي المصابين بالمتلازمة.

عنوان الجمعية: شارع موسينزون تل أبيب تل أبيب 0549119617.
Pwsilsite@gmail.com

كما يمكنكم التواصل مع أي من أعضاء اللجنة:

رئيس الجمعية

آية ليف تسوكرمان

0549119617

Ayalev2510@gmail.com

عضو الجمعية وأمين الصندوق

دانيلا كرافيتز

0506499010

Danikravitz@gmail.com

منظمة غير ربحية

لي كاستيل

0545966647

Lee1by2@gmail.com

موقع الكتروني

أنّي اندجي

0548190444

Annieyl2105@gmail.com

عضو الرابطة

يوتام رون

0535445444

Yotam@rm-law.co.il

عنوان موقع الجمعية:

<https://www.pwsisrael.org/>

صفحة الفيسبوك: ידידי עמותת פראדר -ווילי בישראל

<https://www.facebook.com/profile.php?id=100064540160816>