



"MAURO BASCHIROTTO"
INSTITUTE FOR RARE DISEASES

International Prader-Willi Syndrome Diagnostic Testing Initiative



INTERNATIONAL
PRADER-WILLI SYNDROME
ORGANISATION

تتيح منظمة متلازمة برادر ويلي الدولية بالتعاون مع معهد الأمراض النادرة ماورو باسكيروتو (BIRD)، إمكانية التشخيص الجيني لمتلازمة برادر ويلي (PWS). التقنية المستعملة هي عملية التضخيم عن طريق تفاعل البلمرة المتسلسل PCR بواسطة عملية إضافة الميثيل للمنطقة GCP للمورثة NPRNS الممتوضعة بالصبغي 15 في المنطقة 15q11-q13. هذا الاختبار يمكن من اكتشاف 99% من حالات برادر ويلي. ويتم هذا الإختبار مجاناً على الحمض النووي المستخلص من عينات الدم الموضوع على ورق الترشيح، يُحصل على النتائج بعد 3 إلى 11 أسبوعاً، حسب الظروف المتاحة في المختبر. تكتب النتائج بالانجليزية ثم تبعث عبر البريد أو عبر البريد الإلكتروني إلى الطبيب الذي بعث بالعينات.

لا تقبل إلا العينات التي أرسلت من قبل الأطباء، في حين أن الإستشارة الجينية تتم بناء على الطلب.
لا تترددوا بالتواصل معنا من أجل المعلومات.

تعليمات خاصة بإرسال العينات:

لكي يكون المريض مؤهلاً لإجراء برنامج الإختبار الجزيئي يجب أن يكون هناك تشخيص سريري كLINIكي أو شكوك قوية لتشخيص كLINIكي لمتلازمة برادر ويلي عن طريق الطبيب.
المعايير الكافية لإستحضار برادر ويلي و المنشورة من طرف Gunay-Aygun M et. al. (طب الأطفال المجلد 108 رقم 5، E 921 نونبر 2001) يجب أن تتحقق للتأهل إلى هذا البرنامج.

العمر عند التقويم	المميزات الكافية من أجل طلب اختبار الحمض النووي
من الولادة إلى سنتين	نقص التوتر مع صعوبات في المص
من 2 إلى 6 سنوات	نقص التوتر مع صعوبات سابقة في المص تأخر عام للتطور
من 6 إلى 12	في بعض الأحيان نقص التوتر يكون مستمرا نقص التوتر مع صعوبات سابقة في المص تأخر عام للتطور
ابتداء من 13 سنة فما فوق	الإفراط في تناول الطعام (الإفراط في الأكل، هاجس الطعام) مع سمنة مركزية إذا لم تتم السيطرة عليها ضعف الإدراك، و عادة تخلف عقلي معتدل الإفراط في تناول الطعام (الإفراط في الأكل، هاجس الطعام) مع سمنة مركزية إذا لم تتم السيطرة عليها قصور طائي للغدد التناسلية و/أو مشاكل في السلوك النمذجي (بما في ذلك نوبات الغضب و صفات الوسواس القهري)

وقد تم نشر قائمة مفصلة عن المعايير الكبرى و الصغرى ل PWS عن طريق Holm et col (طب الأطفال مجلد 91 رقم 2 الصفحات من 398 إلى 402، 1993) و في الموقع <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK1330/>

قبل إرسال أي عينة يجب الإتصال بمعهد الأمراض النادرة (BIRD) Mauro Baschirotto من أجل الحصول على موافقتهم وذلك بعد التوفر على

المعلومات التالية:

وصف سريري موجز بما في ذلك :

- العمر و السن.
- مفهوم نقص التوتر عند المولود مع ضعف المص و التغذية خلال الأشهر الأولى.
- الوزن عند الولادة، السن عند بداية زيادة الوزن و الوزن الحالي.
- السن عند بداية كل مرحلة من تطور المرض.
- الملاحظة السريرية.
- النتائج الجينية السابقة (إن وجدت).
- صور فوتوغرافية (إن أمكن).

يجب أن ترسل المعلومات إلى: consulenze@birdfoundation.org

بعد تحليل الملف، يتم الإعلام بقبول الإختبار، في هذه الحالة يُرجى إتباع التعليمات التالية:

1. أخذ العينات و إعدادها:

يجب أن يأخذ طبيب مهني من 8 إلى 12 بقعة دم (من 6 إلى 8 قطرات من الدم الطازج لكل بقعة) على ورق الترشيح المقوى لتصفية اللون (Whatman) أو ما يعادلها، لا تستعمل أنواعا أخرى من الورق، في حالة الشك يرجى الاتصال بالمختبر). ينبغي أخذ الدم من دون إستعمال مانع التخثر أو EDTA. كما أنه من المهم إبقاء ورق الترشيح في بيئة نظيفة و جافة و مظلمة حتى يجف تماما (صندوق من الورق المقوى أو درج مناسب، إذا لم يكن ذلك ممكنا يمكن تغطية العينات بالمناديل الورقية لمنع تلوثها بالغبار، مع تركها على سطح مستو حتى تجف). ما إن تجف الورقة يتم وضعها في كيس من البلاستيك المعقم المستعمل في المختبر و ذلك لحمايتها أثناء النقل.

2. الرسالة :

- ❖ معلومات عن المريض:
- الإسم واللقب (مع وضع الخط تحت الإسم).
- الجنس.
- العنوان.
- ❖ معلومات المرسل :
- الإسم واللقب (مع وضع الخط تحت الإسم).
- العنوان.
- رقم الهاتف و الفاكس.
- البريد الإلكتروني.

❖ النتائج :

- المرجو تحديد المكان الذي سترسل إليه النتائج وبأي شكل (البريد أو البريد الإلكتروني).
- ❖ الإختبار المطلوب:
- يُرجى تحديد طلب إختبار برادر ويلي

3. البعث بالعينة :

المرجو إرسال العينة كرسالة عادية عن طريق البريد العادي، وليس بواسطة البريد السريع على العنوان التالي:

Medical Genetics Unit

"Mauro Baschirotto" Institute for Rare Diseases - B.I.R.D.

Via B. Bizio, 1 - 36023 Costozza di Longare (VI) - Italy

4. للإستشارة :

الطبيب الاختصاصي في علم الوراثة الطبية، Uros Hladnik

البريد الإلكتروني: uros.hladnik@birdfoundation.org

الهاتف: +39444555557

الفاكس: +39444555034