WOLFRAM SYNDROME SUPPORT NETWORK

Understanding Wolfram Syndrome – a short guide

Information in English and Urdu

ولفریم سنڈروم کو سمجھنا – ایک مختصر گائیڈ

معلومات انگریزی اور اردو میں

Breaking Down Barriers — Understanding genetics together

WellChild — the national charity for sick children

WOLFRAM SYNDROME UK

NHS Birmingham Women's and Children's NHS Foundation Trust

There are around **85 PEOPLE IN THE UK** with Wolfram Syndrome

ولفریم سنڈروم سے برطانیہ میں کم وبیش 85 لوگ متاثر ہیں

It is so rare that many doctors will be **UNAWARE OF IT**

یہ اتنی کم پائی جاتی ہے کہ بیشتر ڈاکٹر اس سے واقف بھی نہیں ہوتے

Just 1 in **770,000** people in the UK has Wolfram Syndrome

برطانیہ میں ہر 770,000 لوگوں میں سے 1 فرد ولفریم سنڈروم سے متاثر ہے

There is currently **NO CURE** but clinical trials have started

فی الحال ولفریم سنڈروم کا **علاج نہیں ہے** لیکن اس کے لیے طبی تحقیق شروع ہوچکی ہیں

SUPPORT is available for families

فیملیوں کے لیے **معاونت** دستیاب ہے

Wolfram Syndrome is a rare genetic condition

ولفریم سنڈروم ایک نایاب جینیاتی بیماری ہے

It is usually caused by a change in a gene called Wolframin (also called WSF1)

یہ عام طور پر ولفرامین (جسے WSF1 بھی کہا جاتا ہے) کہی جانے والی جین میں تبدیلی کے باعث ہوتی ہے

SYMPTOMS MAY INCLUDE

diabetes, loss of vision, loss of hearing, problems with the bladder and nervous system.

علامات میں درج ذیل چیزیں شامل ہوسکتی ہیں:

ذیابیطس، دکھائی نہ دینا، سنائی نہ دینا، مثانہ اور اعصابی نظام میں پریشانیاں۔

Not everyone will get these symptoms and some can be managed with medication

یہ علامات ہر شخص میں نہیں پائی جاتی ہیں اور کچھ علامات کا علاج دواؤں سے ممکن ہے

What is Wolfram Syndrome?

Wolfram Syndrome is a rare genetic condition that affects just under 100 people in the UK. This means that many doctors will be unaware of it.

What are the characteristics?

Characteristic	Symptoms	Average age of onset
Diabetes Mellitus – needs insulin. This affects almost all people by 16 years of age	Very thirsty Passing urine often Weight loss	Before age of 16.
Diabetes Insipidus	Very thirsty Passing urine often	Usually in teenage years. Does not affect everyone.
Loss of vision – called Optic Atrophy	Difficulty seeing in the classroom. Problems distinguishing colours; everything looks grey	Before age of 16. This affects almost all people.
Loss of hearing - deafness	Problems hearing in a crowded room	Usually in teenage years. This does not affect everybody.
Problems with the bladder	Loss of control with bladder. May wet the bed at night	Can affect some people but not all.
Problems with the nervous system – the brain, spinal cord and nerves.	Balance problems Jerking of muscles Depression Difficulties with swallowing or choking	Can affect different ages but not everybody.

Not all of the characteristics or symptoms are seen in people with Wolfram Syndrome. Each one can also vary and each individual with the condition can be affected differently.

Loss of vision (optic atrophy) and insulin dependent diabetes that developed in childhood always needs further investigation for Wolfram Syndrome.

What causes it?

Our bodies are made up of millions of cells and most cells contain sets of genes. Genes are similar to instructions and control how our bodies work. We inherit genes from both our mother and father. Parents of a child with Wolfram Syndrome usually have one normal copy of a gene called Wolframin (also called WSF1) and one changed copy of the gene. Both parents usually pass on one copy of the changed gene each for a child to be affected. It is no-one's fault; it is not because the mother ate the wrong things in pregnancy, or anything like that.

ولفریم سنڈروم کیا ہے؟

ولفریم سنڈروم ایک نایاب جینیاتی بیماری ہے جس سے برطانیه میں 100 سے کم لوگ متاثر ہیں۔ جس کی وجه سے بہت کم ڈاکٹر اس سے واقف ہوتے ہیں۔

اس کی خصوصیات کیا ہیں؟

خصوصیات	علامات	شروع ہونے کی اوسط عمر
ذیابیطس میلیٹس – اس میں انسولین کی ضرورت ہوتی ہے۔ سوله سال کی عمر تک کے تقریباً سبھی لوگ اس سے متاثر ہوتے ہیں۔	بہت پیاس بار بار پیشاب آنا وزن میں کمی	سوله سال کی عمر سے پہلے۔
ذیابیطس انسیپڈس	بہت پیاس بار بار پیشاب آنا	عام طور پر نوعمری میں۔ ہر شخص متاثر نہیں ہوتا ہے۔
دکھائی نه دینا – جسے آپٹک اٹروفی کہا جاتا ہے	کلاس روم میں دیکھنے میں دقت۔ رنگوں کو پہچاننے میں پریشانیاں؛ ہر چیز خاکی نظر آنا	سوله سال کی عمر سے پہلے۔ سب لوگوں پر اثر پڑتا ہے۔
سنائی نه دینا – بہراپن	پرہجوم کمره میں سننے میں پریشانیاں	عام طور پر نو عمری میں۔ ہر شخص اس سے متاثر نہیں ہوتا ہے۔
مثانه میں تکلیف	مثانه پر قابو نه ہونا۔ رات میں بستر بھی تر ہوسکتا ہے	کچھ لوگ متاثر ہوسکتے ہیں لیکن سبھی لوگ نہیں۔
اعصابی نظام – دماغ، ریڑھ اور نسوں میں تکلیف۔	توازن کے مسائل پٹھوں میں جھٹکے ڈپریشن نگلنے میں دشواریاں اور دم گھٹنا	اس کا اثر مختلف عمر والوں پر ہوسکتا ہے لیکن ہر ایک پر نہیں۔

ولفریم سنڈروم سے متاثر لوگوں میں مذکوره سبھی خصوصیات وعلامات نہیں پائی جاتی ہیں۔ ہر ایک کی کیفیت دوسرے سے جدا ہوتی ہے اور اس کیفیت سے متاثر ہر ایک شخص پر مرض کا اثر بھی الگ الگ ہوسکتا ہے۔

دکھائی نه دینا (آپٹک اٹروفی) اور بچپن میں ہونے والی انسولین پر منحصر ذیابیطس کی ولفریم سنڈروم کے لیے مزید جانچ کی ہمیشه ضرورت پڑے گی۔

اس کی کیا وجوہات ہیں؟

ہمارے جسم لاکھوں خلیات سے مرکب ہیں اور بیشتر خلیات میں کئی جین ہوتے ہیں۔ جین ہدایات کے مطابق ہوتے ہیں اور ہمارے جسم کے طریقۂ کار کو قابو میں رکھتے ہیں۔ ہم جین اپنے ماں اور باپ دونوں سے وراثت میں پاتے ہیں۔ ولفریم سنڈروم سے متاثر بچه کے والدین کے پاس عام طور پر ولفرامین (جسے WFS1 بھی کہا جاتا ہے) کہی جانے والی جین کی ایک عام نقل ہوتی ہے اور ساتھ ہی ساتھ جین کی ایک تبدیل شده نقل بھی ہوتی ہے۔ ماں-باپ میں سے ہر ایک تبدیل شده جین کی ایک کاپی متاثر ہونے والے بچه کو دیتے ہیں۔ یه کسی کی غلطی نہیں ہے؛ یه اس وجه سے نہیں ہے که ماں نے دوران حمل غلط چیزیں کھا لی تھیں یا اسی طرح سے کچھ اور ہوا تھا۔

Treatment

There is no cure for Wolfram Syndrome but treatments can help improve the symptoms. Diabetes Mellitus can be controlled with insulin injections and Diabetes Insipidus can be controlled with medication. Visual and hearing problems may be improved with glasses and hearing aids.

Clinical Trials have started which are hoped may slow or halt the progression of Wolfram Syndrome.

What support is available?

The Wolfram Syndrome Support Network is a partnership between the children's charity WellChild, Birmingham Children's Hospital and Wolfram Syndrome UK.

WellChild Wolfram Syndrome Family Coordinator

WellChild's Wolfram Syndrome Family Coordinator provides information, support and advice to families caring for a child or young person with Wolfram Syndrome.
For further information, call the Wolfram Syndrome Family Coordinator on 01242 548 762 or email: wolframfamilies@wellchild.org.uk.

Wolfram Syndrome Clinics

If you suspect your child, or an adult that you know may have Wolfram Syndrome, ask your doctor to make a referral to either the Children's Clinic at Birmingham Children's Hospital or the Adult Clinic at Queen Elizabeth Hospital, Birmingham. By attending these clinics, families and individuals can get advice on the best treatments available as well as support and information.

The Children's Clinic is led by Professor Barrett. For further information call 0121 333 9269.

The Adult Clinic is led by Dr Wright. For further information call 0121 371 6879.

Wolfram Syndrome UK Support Group

Wolfram Syndrome UK is a national charity that was set up by parents Tracy and Paul Lynch after their daughter was diagnosed with Wolfram Syndrome. They provide support to individuals and their families affected by WS, try to raise awareness amongst doctors and fund research and the annual family conference.

For further information, call 01903 211358, email: admin@wolframsyndrome.co.uk or visit: www.wolframsyndrome.co.uk.

This leaflet was funded by a grant from Breaking Down Barriers which is funded by The Sylvia Adams' Charitable Trust.

علاج

ولفریم سنڈروم کا کوئی علاج نہیں ہے لیکن علاج علامات کی بہتری میں معاون ہوسکتے ہیں۔ ذیابیطس میلیٹس کو انسولین انجیکشن سے قابو میں رکھا جاسکتا ہے اور ذیابیطس انسیپڈس کو دواؤں سے قابو میں رکھا جاسکتا ہے۔ دیکھنے اور سننے سے متعلق مسائل میں چشموں اور سننے کے آلات کا استعمال کرکے بہتری لائی جا سکتی ہے۔

طبی آزمائشیں شروع ہو چکی ہے اور امید کی جاتی ہے یہ ولفریم سنڈروم کی پیش رفت کو دھیما کر دیں گی یا روک دیں گی۔

کس طرح کی مدد دستیاب ہے؟

ولفریم سنڈروم سپورٹ نیٹ ورک، چلڈرنز چیرٹی ویل چائلڈ، برمنگھم چلڈرنز ہاسپٹل اور ولفریم سنڈروم یو.کے. کے مابین ایک شراکت ہے۔

ویل چائلڈ ولفریم سنڈروم فیملی کوآرڈینیٹر

ویل چائلڈ ولفریم سنڈروم فیملی کوآرڈینیٹر ولفریم سنڈروم سے متاثرہ بچہ یا نوجوان کی دیکھ بھال کرنے والی فیملیوں کو اطلاعات، مدد اور مشورے فراہم کرتا ہے۔

مزید معلومات کے لیے ولفریم سنڈروم فیملی کوآرڈینیٹر کو 01242 548 762 پر کال کریں یا wolframfamilies@wellchild.org.uk پر ای میل بھیجیں۔

ولفریم سنڈروم کلینکس

اگر آپ کو شبہ ہو کہ آپ کا بچہ یا کوئی بالغ فرد جسے آپ جانتے ہیں، ولفریم سنڈروم کا مریض ہوسکتا ہے تو آپ اپنے ڈاکٹر سے یا تو برمنگھم چلڈرن اسپتال میں واقع چلڈرن کلینک برمنگھم یا کوئین الیزابیتھ اسپتال برمنگھم میں واقع اڈلٹ کلینک میں ریفرل کے لیے کہیں۔ ان کلینکوں میں حاضر ہوکر، فیملیاں یا افراد بہترین دستیاب علاج سے متعلق مشورہ نیز سپورٹ اور معلومات حاصل کرسکتے ہیں۔

چلڈرن کلینک کے سربراہ پروفیسر بارٹ ہیں۔ مزید معلومات کے لیے 0121 333 9269 پر کال کریں۔

اڈلٹ کلینک کے سربراہ ڈاکٹر رائٹ ہیں۔ مزید معلومات کے لیے 0121 371 6879 پر کال کریں۔

ولفریم سنڈروم یو.کے. سپورٹ گروپ

ولفریم سنڈروم یو.کے. ایک قومی خیراتی ادارہ ہے جسے ٹریسی اور پال لنچ نامی والدین نے اپنی بچی میں ولفریم سنڈروم کی تشخیص کے بعد قائم کیا تھا۔ وہ WS سے متاثرہ افراد اور ان کی فیملیوں کو تعاون فراہم کرتے ہیں، ڈاکٹروں کو معلومات دینے کی کوشش کرتے ہیں، نیز تحقیق اور سالانہ فیملی کانفرنس کے لیے امداد مہیا کرتے ہیں۔

مزید معلومات کے لیے 01903 211358 پرکال کریں،
admin@wolframsyndrome.co.uk پر ای میل بھیجیں یا
www.wolframsyndrome.co.uk ملاحظہ کریں۔

اس کتابچہ کے لیے بریکنگ ڈاؤن بیریئرس نے مالی تعاون فراہم کیا جسے سلویا ایڈمز چیئرٹیبل ٹرسٹ سے فنڈ حاصل ہوتا ہے۔