

**WellChild**   
the national charity for sick children

## Understanding Wolfram Syndrome – a short guide

Information in English and Urdu

ولفریم سنڈروم کو سمجھنا –  
ایک مختصر گائیڈ

معلومات انگریزی اور اردو میں



**WellChild**   
the national charity for sick children

  
**WOLFRAM SYNDROME UK**  
Inform, Support, CURE

**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 و بیش 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  
عالج نہیں ہے  
لیکن اس کے لیے طبی تحقیق  
شروع ہو چکی 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، مٹانہ 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 Wolfram (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 برطانیہ میں 100 سے کم لوگ متاثر ہیں۔ جس کی وجہ سے بہت کم ڈاکٹر اس سے واقف ہوتے ہیں۔

## اس کی خصوصیات کیا ہیں؟

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

ولفریم سنڈروم سے متاثر لوگوں میں مذکورہ سبھی خصوصیات و علامات 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 ہو سکتا ہے۔

دکھائی نہ دینا (آپٹک اٹروفی) اور بچپن میں ہونے والی انسولین پر منحصر ذیابیطس کی ولفریم سنڈروم کے لیے مزید جانچ کی ہمیشہ 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 طریقہ کار کو قابو میں رکھتے ہیں۔ ہم جین اپنے ماں اور باپ دونوں سے وراثت میں پاتے ہیں۔ ولفریم سنڈروم سے متاثر بچہ 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 شدہ نقل بھی ہوتی ہے۔ ماں-باپ میں سے ہر ایک تبدیل شدہ جین کی ایک کاپی متاثر ہونے والے بچہ کو دیتے ہیں۔ یہ کسی کی غلطی نہیں ہے؛ یہ اس وجہ سے نہیں ہے کہ 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.

## 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](mailto:admin@wolframsyndrome.co.uk) or visit: [www.wolframsyndrome.co.uk](http://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 ہو سکتے ہیں۔ ذیابیطس میلیٹس کو انسولین انجیکشن سے قابو میں رکھا جاسکتا ہے اور ذیابیطس انسپیڈس کو دواؤں سے قابو میں رکھا جاسکتا ہے۔ دیکھنے اور سننے سے متعلق مسائل میں چشموں اور سننے کے آلات کا استعمال کر کے بہتری لائی جا سکتی ہے۔

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

## ولفریم سنڈروم کلینکس

اگر آپ کو شبہ ہو کہ آپ کا بچہ یا کوئی بالغ فرد جسے آپ جانتے ہیں، ولفریم سنڈروم کا مریض ہو سکتا 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 ہو کر، فیملیاں یا افراد بہترین دستیاب علاج سے متعلق مشورہ نیز سپورٹ اور معلومات حاصل کر سکتے 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** پر کال کریں، [admin@wolframsyndrome.co.uk](mailto:admin@wolframsyndrome.co.uk) پر ای میل بھیجیں یا [www.wolframsyndrome.co.uk](http://www.wolframsyndrome.co.uk) ملاحظہ کریں۔

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