



“MAURO BASCHIROTTO”  
INSTITUTE FOR RARE DISEASES



INTERNATIONAL  
PRADER-WILLI SYNDROME  
ORGANISATION

## Procédure internationale de diagnostic du syndrome de Prader-Willi

L'International Prader-Willi Syndrome Organisation (IPWSO), en collaboration avec l'organisation à but non lucratif l'institut «Mauro Baschirotto» pour les maladies rares (B.I.R.D.), offre la possibilité de réaliser le diagnostic génétique du **syndrome de Prader-Willi (SPW)** pour les personnes ne disposant pas de tests abordables et facilement accessibles dans leur pays. La technique utilisée est l'amplification par PCR, spécifique de la méthylation des îlots CpG du gène SNRPN situé dans la région chromosomique 15q11-q13. Ce test permet de détecter 99% des cas de SPW.

*Test MS-MLPA: Une utilisation expérimentale de la méthode MS-MLPA est en cours et des échantillons répondant aux critères de qualité requis seront plutôt analysés avec cette méthode. Son avantage est de permettre la distinction entre la disomie uniparentale et les délétions classiques dans la région 15q11-q13. Ces tests sont menés en collaboration avec MRC Holland, producteur du kit MS-MLPA pour PWS*

Les tests sont effectués **gratuitement** sur l'ADN extrait de taches de sang séché. Les résultats sont rendus au bout de 3 à 12 semaines, selon la charge du laboratoire ; ils sont rédigés en anglais et envoyés par courrier électronique au médecin ayant demandé le test. Un conseil génétique sur les résultats du test peut être réalisé sur demande.

N'hésitez pas à nous contacter pour plus d'informations.

### Quand faut-il envisager un syndrome de Prader-Willi?

Des critères suffisants pour suggérer un diagnostic de SPW ont été publiés (Gunay-Aygun M. et. Al. ; PEDIATRICS Vol. 108 n ° 5, E92 1er novembre 2001) et constituent la base de l'éligibilité au test du SPW ; ils sont indiqués dans le tableau suivant :

Âge à l'évaluation	Caractéristiques suffisantes pour demander un test ADN
De la naissance à 2 ans	Hypotonie avec difficultés de succion
2 à 6 ans	Hypotonie avec antécédents de difficultés de succion et Retard global du développement
6 - 12 ans	Hypotonie avec antécédents de difficultés de succion et Retard global du développement Alimentation excessive (hyperphagie; obsession de la nourriture) avec obésité centrale si incontrôlée
> 13 ans	Hypotonie avec antécédents de difficultés de succion et

	Altération des facultés cognitives, habituellement retard mental modéré et
	Alimentation excessive (hyperphagie; obsession de la nourriture) avec obésité centrale si incontrôlée
	Hypogonadisme hypothalamique et/ou
	Problèmes comportementaux typiques (incluant des crises de colère et des traits obsessionnels et compulsifs).

Veuillez noter que les caractéristiques décrites dans le tableau ci-dessus ne sont pas les seules présentes dans ce syndrome, mais en leur absence, le diagnostic de SPW est hautement improbable. Afin de promouvoir un diagnostic très précoce des nourrissons, la seule présence d'hypotonie est un critère suffisant pour l'admissibilité au test de diagnostic du SPW.

Une liste détaillée des caractéristiques principales, mineures du SPW, et l'histoire naturelle du syndrome peuvent être trouvées dans Holm VA et al., PEDIATRICS, vol. 91 numéro 2, pages 398-402, 1993 librement disponible sur Internet à la page Gene Reviews <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK1330/>

### **Instructions pour accéder aux tests gratuits du syndrome de Prader-Willi:**

#### **1. Acceptation de l'échantillon:**

Pour être éligible aux tests moléculaires dans le cadre de ce programme, le sujet doit avoir un diagnostic ou une forte suspicion clinique de syndrome de Prader-Willi faite par un médecin. Avant d'envoyer un échantillon, veuillez fournir les informations suivantes à [consulenze@birdfoundation.org](mailto:consulenze@birdfoundation.org) :

- Envoi international d'échantillons du SPW - Formulaire de données cliniques
- Photos des pieds, des mains, de face et de côté du corps entier
- Données cliniques supplémentaires (si disponibles)

Les informations seront examinées et vous serez informé si l'échantillon peut être accepté pour les tests.

### **REMARQUE IMPORTANTE : SEULS LES TESTS COMMANDÉS PAR DES MÉDECINS PEUVENT ÊTRE ACCEPTÉS.**

#### **2. Consentement éclairé:**

Un professionnel de la santé doit expliquer à la famille le test de méthylation du SPW, les résultats possibles et les implications pour la personne testée et sa famille, il doit permettre à la famille de poser des questions et leur répondre. Après avoir obtenu leur consentement, le formulaire de déclaration de consentement doit être rempli et signé par les parents ou le représentant légal et contresigné par le professionnel de la santé obtenant le consentement. Si possible, la personne testée doit également signer le document.

#### **3. Prélèvement de l'échantillon et préparation:**

Un professionnel de santé devra recueillir 8 à 12 taches de sang (6 à 8 gouttes de sang pour chacune) sur du papier filtre épais (Whatman 903 ou Guthrie) ; n'utilisez pas d'autres types de papier car ils peuvent interférer avec les procédures de laboratoire; en cas de doute, contactez notre laboratoire. Le sang doit être prélevé sans anticoagulant ou avec EDTA (d'autres types d'anticoagulant pouvant interférer avec le test).

Il est fondamental que le papier filtre avec les tâches de sang soit conservé dans un environnement propre, sec et sombre pendant quelques jours jusqu'à ce qu'il soit complètement sec. Une boîte

en carton propre ou un tiroir sont des solutions appropriées. Si un tel endroit n'est pas disponibles, les échantillons peuvent être recouverts de papier de soie, pour éviter la poussière et les contaminants, et laissés sur une surface plane pour sécher. Une fois complètement sec, placez le papier filtre dans un sac en plastique stérile de laboratoire. Si l'échantillon n'est pas correctement séché avant d'être emballé dans le sac stérile, l'ADN se dégradera avec le temps et il existe un risque élevé d'infections à levures. Sur la marge du papier filtre écrivez clairement le nom complet de la personne testée, ainsi que sa date de naissance.

#### **4. Envoi de l'échantillon:**

Merci d'envoyer le prélèvement avec le formulaire de collecte de données cliniques et le consentement éclairé signé par **courrier normal** et non par courrier express à l'adresse suivante:

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:**

Email:

Uros Hladnik, MD, spéc. en génétique médicale

[uros.hladnik@birdfoundation.org](mailto:uros.hladnik@birdfoundation.org)

Téléphone:

+39 0444 555557

**Pour en savoir plus sur le SPW et les autres services gratuits proposés par l'International Prader-Willi Organisation du syndrome (IPWSO): Inscrivez-vous à la liste de diffusion d'IPWSO sur: [www.ipwso.org](http://www.ipwso.org)**

Email:

[office@ipwso.org](mailto:office@ipwso.org)

Tous les échantillons et toute la documentation seront traités dans le plus grand respect de la vie privée et des tests seront effectués conformément aux bonnes pratiques en matière de tests génétiques.

2020