



"MAURO BASCHIROTTO"
INSTITUTE FOR RARE DISEASES

Iniciativa Internacional para el Diagnóstico de Síndrome de Prader-Willi



La Organización Internacional para el Síndrome de Prader Willi (IPWSO), en colaboración con el Instituto "Mauro Baschirotto" para las enfermedades raras n.p.o. (BIRD) ofrecen estudio diagnóstico para el **Síndrome de Prader-Willi (SPW)**.

La metodología que se utiliza es el test de metilación, PCR específico que amplifica las islas CpG del gen SNRPN localizado dentro de la región 15q11-q13. Esta prueba detecta alrededor de 99% de los casos de SPW.

Estos estudios se realizan sin costo en una muestra de ADN, aislado desde una muestra de sangre seca. El tiempo de demora en la entrega de resultados fluctúa generalmente entre 3-12 semanas, dependiendo de la carga de trabajo del laboratorio. Los resultados se escriben en inglés y son enviados por correo tradicional y/o electrónico al médico que envía la muestra. **SOLO SE ACEPTAN MUESTRAS ENVIADAS POR MEDICOS**. Está disponible el asesoramiento genético, si es requerido, de acuerdo a los resultados.

Si necesita cualquier otra información adicional, no dude en contactarnos

Instrucciones para el envío de muestras:

Para poder realizarse el estudio molecular a través de este programa, la persona debe tener el diagnóstico clínico o una alta sospecha clínica, de un Síndrome de Prader-Willi, realizado por un médico.

Los pacientes derivados para el estudio molecular deben cumplir los criterios de diagnóstico clínico de SPW publicados (Gunay-Aygun M et. al.; PEDIATRICS Vol. 108 No. 5, E92 November 1, 2001):

Edad de evaluación	Características suficientes para solicitar el estudio de ADN
Nacimiento-2 años	Hipotonía con succión débil.
2 – 6 años	Hipotonía con historia de succión débil y, Retraso global del desarrollo.
6 – 12 años	Historia de hipotonía con succión débil (la hipotonía a menudo persiste) y, Retraso global del desarrollo y, Apetito voraz (hiperfagia, obsesión por la comida) con obesidad central si no es controlado.
>13 años	Retraso cognitivo; generalmente retraso mental leve y, Apetito voraz (hiperfagia, obsesión por la comida) con obesidad central si no es controlado. Hipogonadismo hipotalámico y/o problemas conductuales (incluyendo pataletas y características obsesivo-compulsivas).

Un listado detallado de los criterios mayores, menores y de apoyo, para establecer el diagnóstico clínico de SPW y de su historia natural se puede encontrar en: Holm VA et al., PEDIATRICS, vol. 91 number 2, pages 398-402, 1993 y en: <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK1330/>

Antes de enviar una muestra por favor contáctese con: "Mauro Baschirotto" Instituto para el estudio de Enfermedades Raras, enviando la siguiente información:

- Una breve descripción clínica; por favor incluya:
 - Edad, sexo.
 - Presencia de historia de hipotonía neonatal con succión débil y dificultad en la alimentación en los primeros meses de vida.
 - Peso de nacimiento, edad de inicio de la ganancia ponderal excesiva, peso actual.
 - Edad en la que logró los hitos del desarrollo psicomotor.
 - Historia clínica
- Resultados de los estudios genéticos previos (si se realizaron)
- Fotografías (si es posible)

Esta información debe ser enviada a: consulenze@birdfoundation.org

Esta información será revisada y usted será informado si la muestra puede ser aceptada para estudio. Si es así, por favor siga las instrucciones señaladas a continuación.

1. Toma y preparación de la muestra:

Un profesional de la salud debe tomar 8-12 muestras de sangre (de 6-8 gotas cada una) en un papel filtro grueso, de los que se usan para cromatografía (Whatman o equivalente; no use otros tipos de papel, si tiene dudas por favor contáctese con nuestro laboratorio). La sangre que se envíe debe ser sin anticoagulante o con EDTA. Es importante que el papel utilizado se mantenga en un lugar limpio, seco y oscuro por unos pocos días hasta que esté completamente seco (una caja de cartón o un cajón son una buena alternativa; si lo anterior no está disponible, las muestras pueden ser cubiertas con papel toalla, para evitar el polvo y la contaminación, y mantenidas en una superficie lisa hasta que estén secas). Una vez secas, poner el papel filtro dentro de una bolsa plástica estéril, de las que se usan en laboratorio, para protegerlas durante el transporte. No use tubos de laboratorio estériles.

2. Carta:

- | | |
|---|---|
| <p>a. Información del paciente</p> <ul style="list-style-type: none"> • Nombre y apellido (por favor subraye el apellido) • Fecha de nacimiento • sexo • dirección de correo | <p>b. Información de quien envía la muestra</p> <ul style="list-style-type: none"> • Nombre y apellido (por favor subraye el apellido) • Dirección de correo • Números de teléfono y FAX • Dirección de correo electrónico |
| <p>c. Resultados</p> <ul style="list-style-type: none"> • Por favor especifique donde deben ser enviados y preferencia (correo tradicional o electrónico) | <p>d. Prueba a realizar</p> <ul style="list-style-type: none"> • Por favor señale que está solicitando un estudio para Síndrome de Prader-Willi |

3. Envío de la muestra:

Por favor envíe la muestra como una carta normal por correo ordinario y no por un correo expreso a la siguiente dirección:

Unidad de Genética Médica
 "Mauro Baschirotto" Instituto para las Enfermedades Raras - B.I.R.D.
 Via B. Bizio, 1 - 36023 Costozza di Longare (VI) - Italia

4. Si requiere ayuda:

E-mail: Uros Hladnik, MD, especialista en Genética Médica
uros.hladnik@birdfoundation.org
Telephone: +39 0444 555557
FAX: +39 0444 555034