

Realizarse las pruebas para el Síndrome de Prader-Willi **(FINAL 24/01/17 scassidy/kclark/butler/DJD)**

El síndrome de Prader-Willi (PWS siglas en inglés) se diagnostica utilizando una serie de pruebas genéticas muy especializadas que se solicitan específicamente para diagnosticar esta condición. Las pruebas cromosómicas comunes, como un cariotipo, NO detectan con fiabilidad los cambios genéticos de PWS. El examen físico y la historia son partes muy importantes para realizar el diagnóstico y debe hacerse antes de las pruebas genéticas.

Las pruebas genéticas para PWS pueden ser caras y requerir el envío de muestras a laboratorios especializados. Las muestras de sangre (a veces de saliva) son enviadas a menudo por el laboratorio que extrae las muestras a estos laboratorios especializados. Asegúrese de que su compañía de seguros ha aprobado cualquier prueba antes de realizarla.

La prueba de metilación del ADN positiva cuenta una certeza mayor al 99% de que la persona tiene PWS.

Un resultado negativo en la prueba de metilación significa que es casi seguro que la persona NO tiene PWS

Prueba de Metilación del ADN - EI MEJOR PRUEBA INICIAL

Todas las personas sospechosas de padecer PWS deben ser analizadas a través de una prueba de metilación del ADN. Esta prueba detecta casi todos los casos (> 99%) de PWS. *(También detecta el síndrome de Angelman que involucra la misma región del cromosoma 15. Esta prueba puede denominarse "Panel de metilación del ADN para Prader-Willi / Angelman").* Existen 3 cambios genéticos importantes que pueden causar PWS (a veces llamado tipo molecular o subtipos genéticos), y los 3 tipos darán positivo en un análisis de metilación del ADN para PWS.

FISH- Históricamente, esta prueba se utilizó a menudo después de una prueba positiva de metilación del ADN para determinar si la persona posee el subtipo deleción de PWS (el más común). No se aconseja como prueba inicial, ya que no detecta los otros dos subtipos de PWS. Incluso si esta prueba es negativa, el individuo podría tener PWS.

Análisis Cromosómico del Microarray – El análisis Cromosómico del Microarray (CMA) es una prueba relativamente nueva, que se está convirtiendo en la prueba de elección para la detección de la mayoría de las deleciones cromosómicas, incluso muchos de tamaños pequeños y "atípicos", y también detecta muchos casos de disomía uniparental 15 (UPD, siglas en inglés), otro subtipo genético de PWS. No detecta todos los casos de PWS y específicamente aquellos con defectos de impronta genética.

Disomía uniparental (UPD) y prueba de defectos de impronta genética - Esta es una prueba de ADN especializada que normalmente requiere de sangre del paciente y de ambos padres para una precisa interpretación.