



“MAURO BASCHIROTTO”  
INSTITUTE FOR RARE DISEASES



**IPWSO**  
International  
Prader-Willi Syndrome  
Organisation

## 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)**, sin costo, destinado a personas que no cuentan con los medios para financiarlo o que en su país no existen métodos para su diagnóstico.

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.

*El diagnóstico MS-MLPA: El uso experimental del método MS-MLPA se está llevando a cabo y las muestras que cumplen con los criterios de calidad serán analizadas ahora con este método. La ventaja de este método es que permite distinguir entre la disomía uniparental y la clásica delección del cromosoma 15 q11.q13. Este diagnóstico se está realizando en colaboración con MRC Holland, productor del set MS-MLPA para SPW.*

Estos estudios se realizan **sin costo** en una muestra de ADN, aislado a partir de unas gotas 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 reportan en inglés y son enviados por correo electrónico al médico que solicita el diagnóstico. El asesoramiento genético sobre los resultados está disponible, si es requerido.

Si necesita cualquier otra información adicional, no dude en contactarnos.

### ¿Cuándo debería sospecharse de un Síndrome de Prader-Willi?

Los criterios para considerar el diagnóstico de SPW han sido publicados (Gunay.Aygun M. et.al.; PEDIATRICS Vol 108 N°5 E92, 1° de noviembre, 2001) y constituyen las bases para acreditar la necesidad de diagnóstico de SPW, como se señala en la tabla a continuación.

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



“MAURO BASCHIROTTO”  
INSTITUTE FOR RARE DISEASES



Por favor tome nota que las características descritas en la tabla anterior no son las únicas presentes en este síndrome, pero la ausencia de ellos hará altamente improbable el diagnóstico de SPW. Con el fin de facilitar un diagnóstico temprano en niños, la sola presencia de hipotonía se considera un criterio suficiente para indicar el diagnóstico.

Un listado detallado de las características mayores, menores y de apoyo del SPW y una descripción detallada de la patología puede ser encontrada en Holm VA et al., PEDIATRICS, vol.91 número 2, páginas 398-402, 1993 y está disponible sin cargo en internet en la página Gene Reviews <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK1330/>

### **Instrucciones para acceder al diagnóstico de SPW sin costo:**

#### **1. Aceptación de la muestra**

Para poder optar al diagnóstico molecular a través de este programa, el sujeto debe contar con un diagnóstico clínico o una alta sospecha sobre Síndrome de Prader-Willi realizado por parte de un médico.

Antes de enviar una muestra, por favor envíe la siguiente información a:

[consulenze@birdfoundation.org](mailto:consulenze@birdfoundation.org)

- Envío Internacional de muestra para PWS – Formulario de antecedentes clínicos
- Fotografía de los pies, manos y cuerpo completo con imágenes de frente y de costado
- Antecedentes clínicos adicionales (Si están disponibles)

La información será revisada y se le informará si la muestra puede ser aceptada para su diagnóstico.

**Por favor considere que solo los diagnósticos solicitados por un médico podrán ser aceptados.**

#### **2. Consentimiento informado:**

Un profesional médico debe explicar a la familia sobre el test de metilación, los posibles resultados y las implicancias para la persona diagnosticada y su familia, permitiendo a la familia realizar preguntas y recibir respuestas. Luego de obtener su consentimiento, se deberá llenar el formulario de Declaración de Consentimiento y los padres o el tutor legal deberá(n) firmarlo y deberá ser refrendado y firmado por el profesional médico que obtiene el consentimiento. De ser posible, también debería firmarlo la persona a quién se le hará el diagnóstico.

#### **3. Recolección de la muestra y preparación:**

Un profesional de la salud debe tomar 8-12 muestras de sangre (de 6-8 gotas cada una) en un papel filtro de laboratorio grueso, (Whatman 903 o Tarjetas Guthrie). No use otros tipos de papel ya que puede interferir con los procedimientos del laboratorio; si tiene dudas por favor contáctese con nuestro laboratorio). La sangre que se envíe debe ser sin anticoagulante o con EDTA como anticoagulante. (Otros tipos de anticoagulante pueden alterar el diagnóstico) Es importante que el papel utilizado para la muestra se mantenga en un lugar limpio, seco y oscuro por algunos días hasta que esté completamente seco. Una caja de cartón o un cajón son una buena alternativa de conservación; si lo anterior no está disponible, las muestras pueden ser cubiertas con papel toalla, para evitar el polvo y contaminantes, y deben disponerse en una superficie lisa a secar). Una vez completamente secas, poner el papel filtro dentro de una bolsa plástica estéril, de las que se usan en laboratorio, para protegerlas durante el transporte. Si la muestra no está suficientemente seca antes de



“MAURO BASCHIROTTO”  
INSTITUTE FOR RARE DISEASES



envasarla en una bolsa estéril, el DNA se degradará con el tiempo y hay un alto riesgo de infecciones por hongos. En el margen del papel filtro escriba con letra clara el nombre completo y fecha de nacimiento de la persona que será diagnosticada.

#### **4. Envío de la muestra:**

Favor envíe la muestra junto con el formulario con los antecedentes médicos y el consentimiento informado firmado, mediante una carta vía correo regular a la siguiente dirección:  
(No **envíe** la muestra por courier expreso)

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

#### **Para asistencia:**

E-mail: Uros Hladnik, MD, especialista en Genética Médica [uros.hladnik@birdfoundation.org](mailto:uros.hladnik@birdfoundation.org)

Telephone: +39 0444 555557

#### **Para conocer más sobre el Síndrome de Prader-Willi y otros servicios sin costo ofrecidos por la Organización Internacional de Síndrome de Prader-Willi (IPWSO):**

Regístrese en la base de datos de IPWSO en: [www.ipwso.org](http://www.ipwso.org)

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

*Todas las muestras y la documentación serán tratadas con el máximo respeto y privacidad y las pruebas de diagnóstico realizadas cumplen con las mejores prácticas indicadas para el diagnóstico genético.*