

Iniciativa Internacional para el diagnóstico de SPW

Información para las familias

IPWSO en colaboración con el Instituto "Mauro Baschirotto" para Enfermedades Raras, organización sin fines de lucro, están ofreciendo examen de diagnóstico para el Síndrome de Prader-Willi sin cargo, para personas en cuyo país no se realiza este examen o que no disponen de los medios para costearlo.

La metodología utilizada detecta alrededor del 99% de los casos con SPW.

¿Cuándo se recomienda realizar este examen?

- Si su doctor sospecha la presencia del Síndrome Prader-Willi

¿Cómo enviar una muestra para análisis?

- Comente con su doctor la posibilidad de realizar este examen. Su médico debiera contactar al laboratorio B.I.R.D para solicitar información de cómo enviar una muestra.

¿Cómo opera este procedimiento?

1. En primer lugar, su médico deberá enviar a B.I.R.D los antecedentes de la persona a la cual se le realizará el examen para que su solicitud sea aprobada. Información requerida: peso y talla de nacimiento, historia clínica, peso y talla actual. Se necesitará enviar también algunas fotos. El doctor le explicará en que consiste el examen y le pedirá firmar un consentimiento informado. Usted podrá hacer preguntas y obtener las respuestas sobre cualquier aspecto del procedimiento del examen.
2. Una vez aprobado la solicitud para realizar el examen, se tomará una muestra de sangre para enviar al laboratorio B.I.R.D.
3. Los exámenes se realizan sin costo

IPWSO relies on donations to support people with PWS and their families around the world. To find out more about our work and donate please visit us at www.ipwso.org/make-a-donation

4. El tiempo requerido es generalmente de 3 a 12 semanas, dependiendo de la carga de trabajo del laboratorio.
5. Los resultados se informan por escrito, en Inglés y se envían por e-mail al doctor que envió la muestra para el examen.
6. Si usted lo desea, puede solicitar consejo genético sobre el resultado del examen.

Si requiere ayuda....

Unidad de Genética Médica

Instituto "Mauro Baschirotto" para Enfermedades Raras, B.I.R.D, fundación sin fines de lucro.

e-mail: consulenze@birdfoundation.org
info@birdfoundation.org

Teléfono: +39 0444 555557

Para mayor información sobre el SPW y otros servicios sin costo ofrecidos por IPWSO (International Prader-Willi Syndrome Organisation):

Regístrese en la base de datos de IPWSO: www.ipwso.org

e-mail: office@ipwso.org

Todas las muestras y la documentación recibida será tratada con el máximo respeto y confidencialidad y los exámenes serán realizados de acuerdo a protocolos y mejores prácticas para pruebas genéticas.

Traducido por Amalia Balart 31 de julio 2020