



“MAURO BASCHIROTTO”
INSTITUTE FOR RARE DISEASES

Iniciativa Internacional para el screening genético del Síndrome de Prader-Willi Información para familias



IPWSO
International
Prader-Willi Syndrome
Organisation

La Organización Internacional del Síndrome de Prader-Willi (IPWSO), en colaboración con la organización sin fines de lucro Instituto “Mauro Baschirotto” para Enfermedades Raras (BIRD), ofrece una prueba de screening genético gratuita para el **Síndrome de Prader-Willi (SPW)** para las personas que no pueden acceder a las pruebas disponibles en su país. Los métodos de prueba utilizados detectarán aproximadamente el 99% de los casos de síndrome de Prader-Willi.

¿En qué casos debería esta prueba ser realizada?

Si su doctor sospecha la presencia clínica del síndrome de Prader-Willi.

¿Cómo se envía la muestra para su análisis?

Conversar sobre estas pruebas con su doctor. El doctor debería ponerse en contacto con el laboratorio BIRD e informarse sobre cómo enviar una muestra para su análisis.

¿Cómo se hace este procedimiento de trabajo?

- Primero, su médico enviará información sobre la persona que se someterá la prueba al laboratorio BIRD para su aprobación. Los datos requeridos incluyen el peso y la talla al nacer, el historial clínico y el peso y la talla actuales. También se necesitarán algunas fotografías clínicas. El médico le explicará la prueba y le pedirá que firme un consentimiento informado. Podrá hacer preguntas y recibir respuestas sobre cualquier aspecto del procedimiento.
- Una vez que su caso es aceptado para la prueba, se envía una muestra de sangre con su consentimiento que será enviado al laboratorio BIRD
- Las pruebas realizadas son SIN COSTO
- El tiempo de respuesta es generalmente de 3-12 semanas, dependiendo de la carga de trabajo del laboratorio.
- El resultado del estudio será escrito en inglés y enviado por correo electrónico al médico que envió la muestra.
- El médico que envíe la muestra informará a la familia sobre el resultado. El resultado no se enviará directamente a la familia.

Si el estudio genético de screening diagnóstico es positivo, es necesario recibir asesoramiento genético para la familia. Este no será proporcionado por la IPWSO. El asesoramiento genético debería idealmente ser proporcionado por un genetista médico o consejero genético. Si ninguno está disponible, entonces el asesoramiento genético debería ser realizado por el médico que solicitó la prueba genética. Puede encontrar una revisión detallada de la genética del síndrome de Prader-Willi en: [https:// www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK1330/](https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK1330/)

Para obtener ayuda:

Médico Genética Unidad

"Mauro Baschirotto" Instituto para Enfermedades Raras - BIRD Base npo Via
B. Bizio, 1 - 36023 Costozza di Longare (VI) – Italia

Correo electrónico : consulenze@birdfoundation.org o info@birdfoundation.org Teléfono: +39 0444 555557

A aprender más acerca de PWS y otro gratis servicios ofrecido por el Internacional Prader-Willi Organización de Síndromes, visita www.ipwso.org o correo electrónico office@ipwso.org.

Todo muestras y todo el documentación voluntad ser manejado con máximo respeto para privacidad y el Las pruebas realizadas siguen las mejores prácticas recomendadas en materia de pruebas genéticas.