



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



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 pruebas genéticas gratuitas para **el síndrome de Prader-Willi (SPW) a las personas que no tienen acceso a pruebas asequibles y fácilmente disponibles en su país.**

El método usado desde el 2020 es el test de MS-MLPA: la ventaja de este método es que permite distinguir entre deleciones paternas en la región 15q11-q13 y no-deleciones, que podrían ser disomía uniparental materna o defecto de imprinting. Este estudio se lleva a cabo usando MS-MLPA kit para screening diagnóstico de SPW producido y vendido por MRCHolland. Este test es de screening diagnóstico para SPW, si se hace acorde con las instrucciones de manufactura. **Si el test genético de screening es positivo, luego debe existir asesoramiento genético para la familia** con información acorde a Gene Reviews <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK1330/>.

La prueba es **sin cargo**; se extrae ADN aislado de una muestra de gota de sangre seca. El resultado del estudio suele tardar entre 3 y 12 semanas, según la carga de trabajo del laboratorio.

Los resultados se redactan en inglés y se envían por correo electrónico al médico que solicitó la prueba. Se ofrece asesoramiento genético sobre los resultados a solicitud.

Por favor, si desea contactarnos para cualquier información adicional, siéntase libre.

¿Cuándo debería considerarse el Síndrome de Prader-Willi como diagnóstico?

Criterios de sospecha diagnóstica para el SPW de PWS que se han publicado (Gunay-Aygun METRO. y. Alabama.; PEDIATRICS Vol. 108 No. 5, E92 1 de noviembre de 2001) y son la base para la elegibilidad para las pruebas PWS, como se muestra en la siguiente tabla.

Edad en Evaluación	Características Suficiente para solicitar prueba de ADN
Neonatal Período	Hipotonía con pobre succión
1 mes – 2 años	Hipotonía con pobre apetito y succión en el neonatal período Desarrollo retrasado
2 – 6 años	Hipotonía con historia de pobre succión Retraso global del desarrollo
6 – 12 años	Hipotonía con historia de pobre succión Retraso global del desarrollo Compulsión por la comida (hiperfagia; obsesión con alimento) con obesidad si no hay control ambiental
>13 años	Hipotonía con historia de pobre succión Cognitivo discapacidad; generalmente leve intelectual discapacidad Compulsión por la comida (hiperfagia; obsesión con alimento) con obesidad si no hay control ambiental Hipogonadismo Problemas del comportamiento (incluyendo entre otras rabietas excesivas y características obsesivo-compulsivo)

Por favor, note que las características descritas en el recuadro de arriba no son las únicas del síndrome de Prader-Willi, pero, la ausencia de ellas, hace que el diagnóstico sea muy improbable. Para fomentar un diagnóstico precoz en lactantes, la sola presencia de hipotonía es un criterio suficiente para determinar la elegibilidad para las pruebas de Prader-Willi.

Una lista detallada de las características principales, secundarias y de apoyo del síndrome de Prader-Willi y una descripción detallada de la patología se pueden encontrar gratuitamente en Internet en la página de GeneReviews <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK1330/>.

Aceptación de el muestra:

Para ser elegible para realizar el estudio a través de este programa, el sujeto debe tener un diagnóstico clínico o una fuerte sospecha clínica de síndrome de Prader-Willi, realizado por un médico. Antes envíe a muestra por favor enviar el siguiente información a consulenze@birdfoundation.org :

- El Internacional PWS Muestra Envío - Clínico datos forma
- Adicional clínico datos (si disponible)

La información será revisada y se informará si el mismo puede ser aceptado para realizar la muestra.

IMPORTANTE NOTA: SOLO SE ACEPTARÁN PRUEBAS ORDENADAS POR MÉDICOS.

Informado consentir:

Un profesional médico debe explicar a la familia la prueba de detección del síndrome de Prader-Willi, los posibles resultados y las implicaciones para la persona examinada y su familia, permitiéndoles formular preguntas y respondiéndolas. Tras obtener su consentimiento, los padres o el tutor legal deberán completar y firmar el formulario de Declaración de Consentimiento, que deberá ser refrendado por el profesional médico que obtuvo el consentimiento. Si es posible, la persona examinada también deberá firmar el documento.

Si la prueba de detección genética da positivo, entonces la familia necesita asesoramiento genético. Este servicio no lo proporciona IPWSO. Idealmente, el asesoramiento genético debería ser proporcionado por un genetista médico o un asesor genético. Si no hay disponible un asesor genético, entonces el asesoramiento deberá ser hecho 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/>.

2. Recopilación y preparación de la muestra:

El médico profesional debería recolectar 8-12 unidades de sangre (6-8 gotas de sangre cada una) en papel de filtro grueso de laboratorio (Whatman 903 o tarjetas Guthrie; no utilice otros tipos de papel ya que pueden interferir con el análisis del laboratorio); si presenta dudas, por favor contacte nuestro laboratorio. La muestra de sangre debería ser sin anticoagulante o con EDTA como anticoagulante (otros tipos de anticoagulante pueden alterar la prueba). Es fundamental que el papel con la muestra de sangre se mantenga en un ambiente limpio, seco y oscuro durante unos días hasta que esté completamente seco. Una caja de cartón limpia o un cajón es una solución adecuada. Si no hay un lugar así disponible, las muestras pueden ser libremente cubiertas con papel, para evitar polvo y contaminantes. Déjelo secar sobre una superficie plana. Una vez completamente seco, coloque el papel de filtro en una bolsa de plástico estéril para su uso en el laboratorio. Si la muestra no se encuentra adecuadamente seca antes del embalaje en la bolsa estéril, el ADN se puede degradar con el tiempo y existe un alto riesgo de infecciones por hongos. En el margen del papel de filtro, escriba claramente el nombre completo de la persona analizada, junto con su fecha de nacimiento.

3. Envío de la muestra:

Por favor enviar el muestra junto con el formulario de datos clínicos recopilados y el consentimiento informado firmado como una carta normal **por correo ordinario** y no mediante servicio de mensajería urgente a la siguiente dirección:

Médico Genética Unidad
"Mauro Baschirotto" Instituto para Extraño Enfermedades - PÁJARO Base npo
Via B. Bizio, 1 - 36023 Costozza di Longare (VI) - Italia

Para asistencia:

Correo electrónico: consulenze@birdfoundation.org

Teléfono: +39 0444 555557

Para saber más acerca de SPW y otros servicios ofrecidos por la Organización Internacional del Síndrome de Prader-Willi (IPWSO), visite www.ipwso.org o envíe un correo electrónico a office@ipwso.org.

-

Todas las muestras y toda la documentación serán tratadas con máximo respeto y privacidad, y las pruebas serán desarrolladas siguiendo las mejores guías prácticas para los test genéticos.

Mauro Baschirotto¹ Instituto para Extraño Enfermedades - A través de B.Bizio, 1 - 36023 Costozza di Longare (Vicenza) - Italia; Teléfono: +39 0444 555557