

# Procédure internationale de dépistage génétique du syndrome de Prader-Willi

L'International Prader-Willi Syndrome Organisation (IPWSO), en collaboration avec l'organisation à but non lucratif l'institut «Mauro Baschirotto» pour les maladies rares (B.I.R.D.), offre la possibilité de réaliser le dépistage génétique du syndrome de Prader-Willi (SPW) pour les personnes ne disposant pas de tests abordables et facilement accessibles dans leur pays.

Test MS-MLPA : ce test est utilisé depuis 2020. Son avantage est de permettre la distinction entre la disomie uniparentale et les délétions classiques dans la région 15q11-q13. Ces tests sont menés en collaboration avec MRC Holland, producteur du kit MS-MLPA pour le SPW.

Les tests sont effectués **gratuitement** sur l'ADN extrait de taches de sang séché. Les résultats sont rendus au bout de 3 à 12 semaines, selon la charge du laboratoire ; ils sont rédigés en anglais et envoyés par courrier électronique au médecin ayant demandé le test. Un conseil génétique sur les résultats du test peut être réalisé sur demande.

N'hésitez pas à nous contacter pour plus d'informations.

## Quand faut-il envisager un syndrome de Prader-Willi?

Des critères suffisants pour suggérer un diagnostic de SPW ont été publiés (Gunay-Aygun M. et al. ; PEDIATRICS Vol. 108 n° 5, E92 1er novembre 2001) et constituent la base de l'éligibilité au test du SPW ; ils sont indiqués dans le tableau suivant :

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](http://www.ipwso.org/make-a-donation)

Âge à l'évaluation	Caractéristiques suffisantes pour demander un test ADN
Période néonatale	Hypotonie avec difficultés de succion
1 mois - 2 ans	Hypotonie avec manque d'appétit et difficultés de succion dans la période néonatale
	Retard de développement
2 à 6 ans	Hypotonie avec antécédents de difficultés de succion
	Retard global du développement
6 - 12 ans	Hypotonie avec antécédents de difficultés de succion
	Retard global du développement
	Alimentation excessive (hyperphagie ; obsession de la nourriture) avec obésité centrale si incontrôlée
> 13 ans	Hypotonie avec antécédents de difficultés de succion
	Altération des facultés cognitives, habituellement retard mental modéré
	Alimentation excessive (hyperphagie ; obsession de la nourriture) avec obésité centrale si incontrôlée
	Hypogonadisme
	Problèmes comportementaux (incluant des crises de colère et des traits obsessionnels et compulsifs).

Veuillez noter que les caractéristiques décrites dans le tableau ci-dessus ne sont pas les seules présentes dans ce syndrome, mais en leur absence, le diagnostic de SPW est hautement improbable. Afin de promouvoir un diagnostic très précoce des nourrissons, la seule présence d'hypotonie est un critère suffisant pour l'admissibilité au test génétique du SPW.

Une liste détaillée des caractéristiques majeures, mineures associées au syndrome de Prader-Willi ainsi qu'une description détaillée de la pathologie sont disponibles gratuitement sur Internet à la page GeneReviews <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK1330/>

## **Instructions pour accéder aux tests gratuits du syndrome de Prader-Willi:**

### **1. Acceptation de l'échantillon :**

Pour être éligible aux tests moléculaires dans le cadre de ce programme, le sujet doit avoir un diagnostic ou une forte suspicion clinique de syndrome de Prader-Willi faite par un médecin. Avant d'envoyer un échantillon, veuillez fournir les informations suivantes à [consulenze@birdfoundation.org](mailto:consulenze@birdfoundation.org):

- Envoi international d'échantillons du SPW - Formulaire de données cliniques
- Données cliniques supplémentaires (si disponibles)

Les informations seront examinées et vous serez informé si l'échantillon peut être accepté pour les tests.

**REMARQUE IMPORTANTE : SEULS LES TESTS COMMANDÉS PAR DES MÉDECINS PEUVENT ÊTRE ACCEPTÉS.**

### **2. Consentement éclairé :**

Consentement éclairé : Un professionnel de la santé doit expliquer à la famille le test de méthylation du SPW, les résultats possibles et les implications pour la personne testée et sa famille, il doit permettre à la famille de poser des questions et leur répondre. Après avoir obtenu leur consentement, le formulaire de déclaration de consentement doit être rempli et signé par les parents ou le représentant légal et contresigné par le professionnel de santé obtenant le consentement. Si possible, la personne testée doit également signer le document.

Si le test de dépistage génétique est positif, un conseil génétique est alors nécessaire pour la famille. Celui-ci n'est pas fourni par l'IPWSO. Le conseil génétique devrait idéalement être assuré par un médecin généticien ou un conseiller en génétique. S'il n'y en a pas, le conseil génétique doit être réalisé par le médecin qui a demandé le dépistage génétique. Une revue détaillée de la génétique du SPW est disponible à l'adresse suivante :

<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK1330/>.

### **3. Prélèvement de l'échantillon et préparation:**

Prélèvement de l'échantillon et préparation: Un professionnel de santé devra recueillir 8 à 12 taches de sang (6 à 8 gouttes de sang pour chacune) sur du papier filtre épais (Whatman 903 ou Guthrie) ; n'utilisez pas d'autres types de papier car ils peuvent interférer avec les procédures de laboratoire ; en cas de doute, contactez notre laboratoire. Le sang doit être prélevé sans anticoagulant ou avec EDTA (d'autres types d'anticoagulant pouvant interférer avec le test).



Il est fondamental que le papier filtre avec les taches de sang soit conservé dans un environnement propre, sec et sombre pendant quelques jours jusqu'à ce qu'il soit complètement sec. Une boîte en carton propre ou un tiroir sont des solutions appropriées. Si un tel endroit n'est pas disponible, les échantillons peuvent être recouverts de papier de soie, pour éviter la poussière et les contaminants, et laissés sur une surface plane pour sécher. Une fois complètement sec, placez le papier filtre dans un sac en plastique stérile de laboratoire. Si l'échantillon n'est pas correctement séché avant d'être emballé dans le sac stérile, l'ADN se dégradera avec le temps et il existe un risque élevé d'infections à levures. Sur la marge du papier filtre écrivez clairement le nom complet de la personne testée, ainsi que sa date de naissance.

#### 4. Envoi de l'échantillon :

Merci d'envoyer le prélèvement avec le formulaire de collecte de données cliniques et le consentement éclairé signé par **courrier normal** et non par courrier express à l'adresse suivante :

Unité de génétique médicale

Institut "Mauro Baschirotto" pour les maladies rares - BIRD Foundation npo Via B.Bizio, 1 - 36023 Costozza di Longare (VI) - Italie

#### Assistance:

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

Téléphone: +39 0444 555557

Pour en savoir plus sur le SPW et les autres services gratuits proposés par l'International Prader-Willi Organisation du syndrome (IPWSO): Inscrivez-vous à la liste de diffusion d'IPWSO sur: [www.ipwso.org](http://www.ipwso.org)

Email: [office@ipwso.org](mailto:office@ipwso.org)

Tous les échantillons et toute la documentation seront traités dans le plus grand respect de la vie privée et des tests seront effectués conformément aux bonnes pratiques en matière de tests génétiques.