

Procédure internationale de dépistage génétique du syndrome de Prader-Willi

Information pour les familles

L'organisation internationale sur le syndrome de Prader-Willi (IPWSO), en collaboration avec l'Institut pour les maladies rares "Mauro Baschirotto" (B.I.R.D.), organisation à but non lucratif, offre la possibilité de réaliser gratuitement le diagnostic génétique du syndrome de Prader-Willi (SPW) pour les personnes qui n'ont pas accès aux tests disponibles dans leur pays. La technique utilisée permet de détecter 99% des cas de SPW.

Dans quels cas effectuer ce test?

Si votre médecin soupçonne la présence d'un syndrome de Prader-Willi

Comment envoyer un échantillon pour analyse?

Parlez de cette possibilité de test avec votre médecin. Il devra alors contacter le laboratoire B.I.R.D. pour connaître la méthode à suivre pour faire parvenir un échantillon pour test.

Comment se déroule cette procédure?

- Tout d'abord, votre médecin devra soumettre des informations relatives à la personne à tester au laboratoire B.I.R.D. pour obtenir leur accord. Les données requises concernent le poids et la taille à la naissance, les antécédents cliniques et le poids et la taille actuels. Quelques photos cliniques seront également nécessaires. Le médecin vous expliquera le test et vous demandera de signer un consentement éclairé. Vous pourrez poser des questions et recevoir des réponses sur tout aspect de la procédure de test

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

- Une fois le cas approuvé pour le test, un échantillon de sang sera prélevé et envoyé au laboratoire B.I.R.D.
- Les tests sont effectués gratuitement.
- Le délai de restitution des résultats est généralement de 3 à 12 semaines, selon la charge de travail du laboratoire.
- Les résultats seront rédigés en anglais et envoyés par e-mail au médecin qui envoie l'échantillon.
- Des conseils génétiques concernant les résultats des tests sont disponibles sur demande.
- Le médecin qui envoie l'échantillon informe la famille du résultat. Le résultat ne sera pas envoyé directement à la famille.

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 assuré 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/>

Assistance:

Unité de génétique médicale

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

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

Téléphone: +39 0444 555557

Pour en savoir plus sur le SPW et les autres services gratuits proposés par l'International Prader-Willi Syndrome Organisation, inscrivez-vous à la liste de diffusion d'IPWSO sur:

www.ipwso.org

Courriel: office@ipwso.org

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