



"MAURO BASCHIROTTO"
INSTITUTE FOR RARE DISEASES

Procédure internationale de diagnostic du syndrome de Prader-Willi



L'International Prader-Willi Syndrome Organisation (IPWSO) en collaboration avec l'Institut pour les maladies rares "Mauro Baschirotto" (BIRD) offre la possibilité de réaliser le diagnostic génétique du **syndrome de Prader-Willi (SPW)**. La technique utilisée est l'amplification par PCR spécifique de la méthylation des îlots CpG du gène SNRPN situé dans la région chromosomique 15q11-q13. Ce test permet de détecter 99% des cas de SPW.

Le test est réalisé gratuitement sur l'ADN extrait de taches de sang déposées sur du papier filtre. Les résultats sont rendus au bout de 3 à 12 semaines, selon la disponibilité du laboratoire ; ils sont rédigés en anglais et envoyés par courrier et/ou courrier électronique au médecin ayant effectué l'envoi de l'échantillon.

Seuls les échantillons expédiés par des médecins sont acceptés. Un conseil génétique sur les résultats du test peut être réalisé sur demande.

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

Instructions pour l'envoi des échantillons

Pour être éligible au test moléculaire de ce programme, le patient doit avoir un diagnostic clinique ou une forte suspicion de diagnostic clinique de syndrome de Prader-Willi réalisé par un médecin.

Les critères suffisants pour évoquer un SPW, publiés par Gunay-Aygun M et. al. (PEDIATRICS Vol. 108 No. 5, E92 Nov 1, 2001), doivent être remplis pour pouvoir prétendre à ce programme.

Age lors de l'évaluation	Caractéristiques suffisantes pour demander un test ADN
Naissance à 2 ans	Hypotonie avec difficultés de succion
2 – 6 ans	Hypotonie avec antécédents de difficultés de succion et Retard global du développement
6 – 12 ans	Hypotonie avec antécédent de difficulté de succion (parfois persistance de l'hypotonie).
	Retard global du développement et
	Alimentation excessive (hyperphagie, obsession de la nourriture) avec obésité centrale si incontrôlée.
>13 ans	Altération des facultés cognitives, habituellement retard mental modéré et
	Alimentation excessive (hyperphagie, obsession de la nourriture) avec obésité centrale si incontrôlée et
	Hypogonadisme hypothalamique et/ou problèmes comportementaux typiques (incluant des crises de colère et des traits obsessionnels et compulsifs).

Une liste détaillée des critères majeurs, mineurs du SPW et l'histoire naturelle du syndrome ont été publiées par Holm et col. (PEDIATRICS, vol. 91 number 2, pages 398-402, 1993 et <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK1330/>).

Avant d'envoyer un prélèvement, il faut contacter l'Institut pour les maladies rares "Mauro Baschirotto" (BIRD) pour obtenir leur accord après avoir fourni les informations suivantes:

- Une courte description clinique comprenant:
 - L'âge, le sexe
 - La notion d'hypotonie néonatale avec troubles de la succion et de l'alimentation dans les premiers mois de vie
 - Le poids à la naissance, l'âge du début de la prise de poids, le poids actuel
 - L'âge des étapes clés du développement
 - L'observation clinique
- Les résultats génétiques antérieurs (s'il y en a)
- Des photographies (si possible)

Les informations doivent être envoyées à: consulenze@birdfoundation.org

Après analyse du dossier, vous serez informé de l'acceptation du test pour le patient. Dans ce cas, merci de respecter les instructions ci-dessous:

1. Prélèvement de l'échantillon et préparation:

Un professionnel médical doit prélever 8 à 12 tâches de sang (6-8 gouttes de sang frais pour chaque tâche) sur du papier filtre épais pour chromatographie (Whatman ou équivalent ; ne pas utiliser d'autres types de papier, en cas de doute contacter notre laboratoire). Le sang doit être prélevé sans anticoagulant ou avec EDTA. Il est important que le papier filtre avec les tâches de sang soit gardé dans un environnement propre, sec et à l'obscurité jusqu'à ce qu'il soit entièrement sec (une boîte en carton propre ou un tiroir conviennent ; si cela n'est pas possible, les échantillons peuvent être recouverts de mouchoir papier pour éviter la poussière et les contaminations et laissés sur une surface plane pour sécher). Une fois sec, mettez le papier filtre dans un sac en plastique de laboratoire stérile pour le protéger pendant le transport. Ne pas utiliser de tube stérile.

2. Lettre:

- | | |
|--|--|
| <p>a. Information patient</p> <ul style="list-style-type: none">• Nom et prénom (souligner le nom)• Sexe• Adresse | <p>b. Informations de l'expéditeur</p> <ul style="list-style-type: none">• Nom et prénom (souligner le nom)• Adresse• Numéros de téléphone et de fax• E-mail |
| <p>c. Résultats</p> <ul style="list-style-type: none">• Merci de préciser où les résultats doivent être envoyés et sous quelle forme (courrier classique ou électronique) | <p>d. Test à réaliser:</p> <ul style="list-style-type: none">• Merci de préciser que le test pour le syndrome de Prader-Willi est demandé. |

3. Envoi de l'échantillon:

Merci d'envoyer le prélèvement comme une lettre normale par courrier régulier et non pas par courrier express à l'adresse suivante:

Medical Genetics Unit
"Mauro Baschirotto" Institute for Rare Diseases - B.I.R.D.
Via B. Bizio, 1 - 36023 Costozza di Longare (VI) - Italy

4. Assistance:

E-mail: Uros Hladnik, MD, specialista en Genética Médica
uros.hladnik@birdfoundation.org
Téléphone: +39 0444 555557
FAX: +39 0444 555034