

# 23.- SÍNDROME DE PRADER WILLI

## DESCRIPCIÓN

Es una enfermedad congénita (presente al nacer) que involucra obesidad, disminución del tono muscular, disminución de la capacidad mental y glándulas sexuales que producen pocas o ninguna hormona.

## SÍNTOMAS E INDICADORES PARA EL DIAGNÓSTICO

El síndrome de Prader-Willi es causado por la carencia de un gen en parte del cromosoma 15. Normalmente, cada uno de los padres transmite una copia de este cromosoma. La mayoría de los pacientes con este síndrome carecen del material genético en parte del cromosoma del padre y los pacientes restantes con frecuencia tienen dos copias del cromosoma 15 de la madre.

Los cambios genéticos pueden ocurrir en forma aleatoria. Los pacientes generalmente no tienen antecedentes familiares de esta afección.

Los síntomas pueden ser:

- Ojos en forma de almendra
- Retardo en el desarrollo motor
- Recién nacido flácido
- Apetito insaciable, deseo vehemente por alimentos
- Áreas de piel irregulares que lucen como bandas, franjas o líneas
- Cráneo bifrontal estrecho
- Aumento de peso rápido
- Anomalías esqueléticas (extremidades)
- Lentitud en el desarrollo mental
- Pequeño para la edad gestacional
- Criptorquidia en el varón
- Manos y pies muy pequeños en comparación con el cuerpo

Los niños afectados presentan una ansiedad incontrolable por la comida y harán casi cualquier cosa por obtenerla, lo cual produce un aumento de peso incontrolable y obesidad mórbida. Esta última puede llevar a que se presente insuficiencia pulmonar con bajos niveles de oxígeno en la sangre, insuficiencia cardíaca derecha y la muerte.

## ORIENTACIONES Y RECURSOS

### ORIENTACIONES Y TRATAMIENTO

Se debe consultar con el médico si el niño presenta síntomas de esta afección.

Los signos del síndrome de Prader-Willi se pueden observar al nacer. Los recién nacidos con esta afección a menudo son pequeños y muy flácidos. Los niños varones pueden presentar criptorquidia.

A medida que el niño crece, los exámenes de laboratorio pueden mostrar signos relacionados con obesidad mórbida, tales como:

- Tolerancia anormal a la glucosa
- Nivel de insulina en la sangre por encima de lo normal
- Niveles excesivos de dióxido de carbono
- Respuesta insuficiente al factor de liberación de hormona luteinizante
- Falta de suministro de oxígeno

También puede haber signos de insuficiencia cardíaca derecha, al igual que problemas de rodilla y cadera.

---

E.O.E.P. CASTUERA: Indicadores para el diagnóstico y orientaciones

## RECURSOS PARA LA INTERVENCIÓN

Para buscar recursos y apoyo adicionales, ver:

- Prader-Willi Alliance: [www.prader-willi.org](http://www.prader-willi.org)
- Prader-Willi Syndrome Association: [www.pwsausa.org](http://www.pwsausa.org)