

SÍNDROME PRADER-WILLI

El **síndrome Prader-Willi** es un defecto de nacimiento (congénito) causado por cambios genéticos en un área del cromosoma número 15, conocida como región crítica de Prader-Willi. Estos cambios ocurren al momento de la concepción o durante el desarrollo temprano del feto. Usualmente, cada uno de los padres transmite una copia de este cromosoma. La mayoría de las personas con este síndrome carecen del material genético en parte del cromosoma 15 del padre. Los genes correspondientes en la copia del cromosoma 15 de la madre, están siempre inactivos por lo que no pueden compensar los genes paternos ausentes. En otros casos, la persona tiene dos cromosomas 15 de la madre y ninguno del padre. En la minoría de los casos, hay una pérdida de material genético que afecta la capacidad de la célula de leer los genes, por lo que las dos copias del cromosoma 15 de la persona tienen la región crítica de Prader-Willi inactiva.

SIGNOS Y SÍNTOMAS

Los síntomas pueden cambiar gradualmente de la infancia a la adultez.

Etapa 1 (desde el nacimiento hasta los 2 años de edad)

- Flacidez y disminución del tono muscular (hipotonía)
- Llanto débil y poco reflejo de succión
- Incapacidad para succionar que afecta la capacidad para alimentarse, por lo que requieren apoyo para alimentarse generalmente hasta los 6 meses de edad
- Órganos genitales pequeños
- Retraso en el desarrollo



A.D.A.M. Enciclopedia Anatómica Interactiva. Hipotonía.

Etapa 2 (a partir de los 2 años de edad)

- Estatura baja
- Manos y pies pequeños
- Curvatura de la columna (escoliosis)
- Genitales pequeños, que suelen causar infertilidad más adelante
- Discapacidad intelectual
- Metabolismo lento
- Incapacidad para sentirse saciados tras una ingesta normal de comida
- Aumento de peso extremo y obesidad mórbida
- Incapacidad para controlar la ingesta de comida. Ante la falta de supervisión, comen de manera descontrolada, lo que puede causar asfixia, rotura del esófago y obstrucción intestinal
- Testarudez extrema, síntomas obsesivo-compulsivos, pellizcarse la piel y dificultad para controlar emociones
- Exceso de sueño durante el día y problemas para dormir durante la noche
- Umbral de dolor alto



<https://praderwillimastere.wordpress.com/cate>

DIAGNÓSTICO

El diagnóstico se basa en la sospecha por síntomas característicos dependiendo de la edad. Existen criterios para el diagnóstico clínico que siguen siendo utilizados. No obstante, la prueba de la metilación del ADN detecta más del 99% de las personas con el síndrome Prader-Willi. Esto es especialmente importante en aquellas personas que presentan características no clásicas o son muy jóvenes para mostrar características suficientes para hacer el diagnóstico basado en síntomas clínicos.

TRATAMIENTO

El tratamiento dependerá de los síntomas de la persona. No obstante, la mayoría requerirá: uso de mamaderas especiales o tubo de alimentación, supervisión estricta de la ingesta diaria de alimentos, tratamiento con hormona de crecimiento, tratamiento con hormonas sexuales, tratamiento de las alteraciones del sueño, control del comportamiento, cuidado de la salud mental, y terapias, entre otros.

Fuentes:

Centro Nacional de Anomalías Congénitas y Discapacidades del Desarrollo, Centros para el Control y la Prevención de Enfermedades (CDC) Institutos Nacionales de Salud. Eunice Kennedy Shriver. Instituto Nacional de Salud Infantil y Desarrollo Humano. *Síndrome Prader-Willi*.



Para más información:

Sistema de Vigilancia y Prevención de Defectos Congénitos, División Niños con Necesidades Médicas Especiales, Secretaría Auxiliar de Salud Familiar y Servicios Integrados, Departamento de Salud
Tel: (787) 765-2929, extensiones: 4571/4587/4574 | E-mail: defectoscongenitos@salud.pr.gov

Este material es exclusivamente para fines informativos, no debe utilizarse para el diagnóstico o tratamiento de ninguna condición médica. Esta publicación fue subvencionada por el Acuerdo de Colaboración #5NU50DD004945-03-00 de los Centros para el Control y la Prevención de Enfermedades (CDC). Su contenido es responsabilidad única de los autores y no representa necesariamente la visión de los CDC.

PRADER-WILLI SYNDROME

Prader-Willi syndrome is a congenital birth defect caused by genetic changes in an area of chromosome number 15, known as the critical region of Prader-Willi. These changes occur around the time of conception or during early fetal development. Normally, each parent transmits a copy of this chromosome. Most people with this syndrome lack the genetic material on part of the father's chromosome 15. The corresponding genes on the mother's copy of chromosome 15 are always inactive so they cannot compensate for missing paternal genes. In other cases, the person has two chromosomes 15 from the mother and none from the father. In the minority of cases, there is a loss of genetic material that affects the ability of the cell to read the genes, so the two copies of the person's chromosome 15 have the critical region of Prader-Willi inactive.

SIGNS AND SYMPTOMS

Symptoms can change gradually from childhood to adulthood.

Stage 1 (from birth to 2 years of age)

- Flaccidity and decreased muscle tone (hypotonia)
- Weak cry and little suction reflex
- Inability to breastfeed, additional feeding support may be needed, usually up to 6 months of age
- Small genital organs
- Development delay

Stage 2 (from 2 years of age)

- Short stature
- Small hands and feet
- Curvature of the spine (scoliosis)
- Small genitals, which tend to later cause infertility
- Intellectual disability
- Slow metabolism
- Extreme weight gain and morbid obesity
- Inability to control food intake, in the absence of supervision could lead to eating uncontrollably. This can cause choking, rupture of the esophagus and intestinal obstruction
- Extreme stubbornness, obsessive-compulsive symptoms, pinching skin and difficulty controlling emotions
- Excess sleep during the day and problems sleeping at night
- Intellectual disabilities
- High pain threshold



A.D.A.M. Encyclopedia Interactive Anatomy.



<https://praderwillimastere.wordpress.com/cate>

DIAGNOSIS

Diagnosis is based on suspicion of characteristic symptoms depending on age. Criteria for clinical diagnosis are still in use. However, the DNA methylation test detects more than 99% of people with Prader-Willi syndrome. This is especially important in those with non-classical characteristics or who are too young to present enough characteristics to make a diagnosis based on clinical symptoms.

TREATMENT

Treatment will depend on the person's symptoms. However, most will require use of special nursing bottles or a feeding tube, strict monitoring of daily food intake, treatment with growth hormone, treatment with sex hormones, treatment of sleep disturbances, behavior management, mental health care, and therapies, among others.

References:

National Center on Birth Defects and Developmental Disabilities, Centers for Disease Control and Prevention (CDC).

National Institutes of Health. Eunice Kennedy Shriver. National Institute of Child Health and Human Development. Prader-Willi Syndrome.



For more information:

Birth Defects Surveillance and Prevention System, Children with Special Medical Needs Division, Auxiliary Secretariat for Family Health and Integrated Services, Department of Health. Phone: (787) 765-2929, extensions: 4571/4587/4574 | E-mail: defectoscongenitos@salud.pr.gov

This material is for informational purposes only, it should not be used for the diagnosis or treatment of any medical condition. This publication was funded by Collaborative Agreement #5NU50DD004945-03-00 from the Centers for Disease Control and Prevention (CDC). Its content is the sole responsibility of the authors and does not necessarily represent the vision of the CDC.