
Presentación de un caso

Síndrome de Prader Willi.

¹ Ruth Fúnes, Virna Rivas, ¹ María Gabriela Donaire, ¹ Aida Henríquez, ¹ José Antonio Mejía.

Introducción

El Síndrome de Prader Willi (SPW) es una enfermedad neurogenética compleja y multisistémica, caracterizada por: hipotonía neonatal, retraso del desarrollo psicomotor, hipogonadismo hipogonadotrófico, hiperfagia, obesidad mórbida y dismorfias craneofaciales características como ser disminución del diámetro biparietal, ojos almendrados y boca triangular, entre otros elementos fenotípicos. Los pacientes generalmente presentan complicaciones derivadas de su obesidad, tales como patología osteo-articular, resistencia a la insulina, Diabetes Mellitus tipo 2, hiperlipidemia, arterioesclerosis, falla respiratoria, cor pulmonale factores condicionantes hacia una expectativa de vida aproximada de 20 a 30 años (1, 2).

El síndrome fue descrito inicialmente por J. L. Down en 1887 en una paciente a la que diagnosticó de “polisarcia”. Posteriormente Prader, Labhart y Willi en 1956 describieron otros nueve casos y dieron nombre al síndrome.

En 1980 Ledbetter descubrió la existencia de una microdelección de la región 15q11-q13 y tres años más tarde Butler y Nicholls observan el fenómeno de impronta genómica en los pacientes con SPW. (3)

El siguiente caso por su baja incidencia, permite actualizar con el abordaje y tratamiento de un paciente pediátrico con obesidad endógena una base genética.

Presentación del Caso

Paciente pediátrica de consulta externa de Endocrinología, femenina, 9 meses, mestiza, procedente de la Aldea de Orica, Saba, Colón, ingresó a la Sala de Lactantes, Hospital Materno Infantil, con cuadro caracterizado por aumento de peso simétrico, con tendencia centrípeta e incremento de peso acelerado, llegando a pesar 10.6 Kg. Se acompaña de polifagia excesiva e irritabilidad. Además presenta poliuria y tendencia al sueño.

Presentó secreción nasal y tos húmeda intensa. Temblor generalizado de miembro inferior derecho e hipotonía generalizada desde nacimiento.

Los antecedentes natales y neonatales: recién nacido a término por cesárea, presentación pélvica, APGAR (test de valoración del recién nacido) normal, peso al nacer 3,180 g (AEG), talla y perímetro cefálico desconocido, dificultad para alimentarse y deglutir desde la primera semana de vida, manejada como regurgitación frecuente.

El desarrollo psicomotor de sostén cefálico a los 8 meses, no presentaba sedestación, no gateaba, ni caminaba. No sostenía objetos, ni pinza, no balbuciaba sonrisa social a los 6 meses.

Antecedentes personales patológicos: ingresada a los 4 y 8 meses de edad con diagnóstico de Neumonía Apical Derecha Aspirativa, siendo referida al Hospital Materno Infantil (HMI).

¹ Alumnos de V año de la Carrera de Medicina de la UNAH.

Al examen físico se encontró lactante menor, con peso de 10.6 Kg, talla 69 cm. y perímetro cefálico 44 cm. En los percentiles P/E >95 %, T/E 98 %, percentil cefálico: 50% y P/T 139%; ojos forma almendrada, nariz con abundante secreción hialina y obstrucción, cuello con hipotonía leve. Pulmones: murmullo vesicular disminuido en campo pulmonar izquierdo. Se auscultan roncus bilaterales y crépitos en base de pulmón derecho. Abdomen: simétrico, globoso, abundante tejido adiposo con hernia umbilical, perímetro abdominal 53cm. Genitales Externos: Labios mayores prominentes. Labios menores hipoplásicos, clítoris no visible. Al examen neurológico hipotonía generalizada, reflejos tendinosos disminuidos y disminución simétrica de sensibilidad; no presenta coordinación de movimientos.

Epidemiología

El SPW tiene una incidencia estimada en 1/10.000 a 1/15.000 nacidos vivos, afecta a ambos sexos por igual y en todas las razas. El riesgo de repetición en una familia es bajo, se estima que es menor del 0,1 % ⁽⁴⁾.

Etiología

La causa del SPW es la ausencia de los genes de una región crítica de aproximadamente 1.5 megabases del cromosoma 15 paterno, bandas q 11 q 13. Los genes de esta región son varios y están individualizados, pero no se conoce con certeza la ausencia de cual o cuales son responsables del mismo. Estos genes sufren el fenómeno de impronta (imprinting), en este caso los genes de origen materno no se expresan a diferencia de los paternos.

La ausencia de estos obedece a una delección de esta región crítica del cromosoma 15 paterno, lo que ocurre en el 70% de los casos o a disomía uniparental materna (ambos cromosomas 15 son de origen materno), la que se observa en 25% de los casos. En menos del 5% de los

pacientes ha ocurrido una mutación o delección del centro del imprinting de esta región crítica y en menos del 1 % ha ocurrido una translocación balanceada que involucra al cromosoma 15 paterno y cuyos puntos de fractura se localizan dentro de esta región, dando como resultado una delección de la banda q11 q13 ^(3, 4, 5).

Entre los genes más importantes están el gen SNRPN y el gen P. El gen SNRPN que ha sido el gen más estudiado y que se estima sería el responsable de la mayoría de las características fenotípicas del SPW, codifica para una ribonucleoproteína pequeña, que cumple un rol en el procesamiento del ARN, específicamente en el splicing génico, para que posteriormente ocurra la síntesis de proteínas. Se ha demostrado que SNRPN está “imprimado” en el cerebro, que es el foco de la mayoría de las manifestaciones de la afección. El gen SNRPN es el que con mayor frecuencia se utiliza con fines diagnósticos. Por otra parte, se sabe que el gen P es un gen no “imprimado” que codifica para albinismo tirosinasa positivo y cuya delección se ha asociado con la hipopigmentación que se ve en alrededor de 30% de los individuos con SPW ⁽⁵⁾.

Fisiopatología

La alteración genética condiciona una disfunción hipotalámica que es la responsable del complejo cuadro clínico que caracteriza a este síndrome. La obesidad, es debida fundamentalmente a dos factores: por un lado una disfunción hipotalámica que ocasiona una ausencia de sensación de saciedad, y una ingesta desaforada de alimentos y por otro lado, un metabolismo basal anómalo con unas necesidades energéticas muy bajas para su edad y estatura (aproximadamente 7-8 Kcal./cm. de estatura) ⁽⁶⁾.

Estos dos condicionantes, unidos a los trastornos característicos habituales en los adolescentes y adultos con SPW, hacen del tratamiento de la obesidad un problema muy complejo, siendo habitual la presencia de obesidad mórbida desde

la infancia, que puede ocasionar repercusiones orgánicas graves en el adulto joven. Aunque no está totalmente aclarada la fisiopatología de la obesidad en el SPW, hay estudios que muestran un aumento de los niveles de ghrelina circulante, hormona orexígena, y que estos niveles no disminuyen adecuadamente tras la ingesta. También se ha observado un retraso significativo en la activación del hipotálamo tras la ingesta de glucosa en los pacientes con SPW respecto a obesos voluntarios en imágenes de resonancia magnética funcional, confirmando la probable disfunción de la saciedad a nivel hipotalámico en los pacientes con SPW ⁽⁷⁾.

Independientemente de la obesidad, el SPW se acompaña de alteraciones típicas de la composición corporal. Característicamente presentan una masa magra reducida y un aumento del porcentaje de grasa corporal respecto a poblaciones control con peso normal u obesidad. Aparentemente, estas alteraciones se acentuarían con la edad. En general se acepta que estas alteraciones estarían en parte relacionadas con un déficit de hormona de crecimiento (GH) y de hecho, diversos estudios han mostrado el beneficio de tratar a los niños con SPW con GH, lográndose una mejoría en la composición corporal, la utilización de la grasa, la agilidad y potencia física y mejoría en el crecimiento. No está suficientemente evaluada la utilidad de la GH en el paciente adulto ya obeso con SPW, pero hay estudios preliminares que muestran que los adultos con SPW pueden presentar un déficit parcial de GH, y que el tratamiento con GH logra un descenso significativo de la grasa corporal y un incremento de la masa muscular sin efectos secundarios adversos, así como efectos beneficiosos en la velocidad y flexibilidad mental y la motricidad ⁽⁸⁾.

En pacientes con SPW existe disminución de la capacidad secretora de insulina y una conservación relativa de la sensibilidad a la insulina respecto a pacientes con obesidad no sindrómica.

El hipogonadismo hipogonadotropeo en el SPW

se cree podría ser debido a lesiones a nivel hipotalámico, centros superiores del SNC e incluso a factores periféricos. ⁽⁸⁾

La causa de la criptorquidia en varones se asocia a un déficit en la secreción de gonadotropinas por parte de la hipófisis fetal: hormona luteinizante (LH) y hormona folículo estimulante (FSH). Las niñas también suelen presentar un hipogonadismo hipogonadotropeo y amenorrea primaria, aunque han sido descritos casos de retraso puberal, desarrollo puberal normal e incluso menarquía precoz en estas pacientes ⁽⁸⁾.

Manifestaciones Clínicas

Primera Etapa – Falta de Desarrollo

Hipotonía

Presentan poca fuerza al succionar y letargo, suele durar los primeros meses de vida. Produce problemas de alimentación, fatigándose con facilidad y algunas veces dificultad de expectorar secreciones. Progresos como el levantar la cabeza, sentarse, gatear, caminar y hablar tienden a realizarse con retraso. Así se sientan por si solos a los 12 a 13 meses, caminan entre los 24 y 30 meses, andan en triciclo a los 4 años, dicen su primera palabra alrededor de los 21 meses y su primera frase a los 3 años y medio ⁽⁹⁾.

Desarrollo motoriz

Esta retrasado en la mayoría de las etapas evolutivas, generalmente entre el 1 y 2 años, así se empieza a andar alrededor de los 2 años, presentan el área motora gruesa y equilibrio pobre, mejorando estas lentamente y siempre retrasadas con respecto a los niños de la misma edad.

Hipogonadismo

El inadecuado desarrollo de los genitales está presente durante toda su vida. En los varones hay criptorquidia, escroto hipoplásico y hernias inguinales. En las mujeres puede presentarse hipoplásia de los labios menores y del clítoris, suele haber amenorrea u oligomenorrea.

La pubertad puede adelantarse o atrasarse y es generalmente incompleta. Las inadecuadas características sexuales que se presentan en ambos sexos suelen responder bien al tratamiento hormonal, las hormonas de crecimiento, dan algún tipo de resultado. No se ha estudiado la fertilidad en ninguno de los sexos.

Problemas dentales

Son comunes e incluyen, debilidad de la superficie dental, saliva densa y pegajosa, higiene dental pobre, chirriar de dientes e infrecuentemente rumiación, la ortodoncia debe tener en cuenta el retraso en el desarrollo óseo y la pubertad anómala.

Coeficiente intelectual medio

Presenta dificultad para pensamientos y conceptos abstractos incluso en los casos de C.I. bajo, la habilidad para buscar y conseguir comida puede ser extraordinaria.

Segunda Etapa – Desarrollarse Demasiado Bien

Comer compulsivamente y la obesidad

La compulsión de comer se hace patente cuando empieza a caminar, es decir entre los 2 y 4 años de edad, aunque puede empezar más tarde. A pesar de que pueden aprender a comer en un horario fijo y rechazar ciertos alimentos persiste el apetito insaciable. Pueden comer grandes cantidades de comida sin llenarse ni tener náuseas ni indigestión y muchos nunca han vomitado.

Además de su deseo de comida, también aumentan rápidamente de peso aun con pocas calorías. Es común que escondan o roben la comida, por eso todos los lugares donde se almacena comida deben mantenerse bajo llaves. La grasa se suele acumular en la parte baja del torso, los glúteos, las caderas, los muslos y el abdomen. La obesidad se presenta en el 95 % de los casos si no existe control de la dieta, cuando esta obesidad se presenta en forma desenfrenada puede llevar a enfermedades

como hipertensión, problemas del aparato respiratorio, enfermedades del corazón, diabetes y otras más.

Estas personas no pueden sentir saciedad de modo que tienen una urgencia continua de comer. Agravando este problema las personas con el SPW necesitan considerablemente menos calorías de lo normal para mantener un peso adecuado.

Conducta y problemas emocionales

En los primeros años de vida son contentos, tienden a ser cariñosos y obedientes, luego presentan un cambio sutil y comienzan a presentar terquedad, rabietas y depresión que aumentan con la edad. Aún así su carácter es amigable y sociable. Generalmente aparecen en edad preescolar, se ha informado de depresiones verdaderas y episodios psicóticos. Cuando una persona con SPW está con una rabieta no se debe tratar de razonar con él ya que solo empeoraría las cosas. Los premios y recompensas por una buena conducta son muy efectivos.

Condiciones asociadas al Síndrome de Prader Willi

Problemas de dicción y lenguaje

La causa no está clara, probablemente se debe a la hipotonía que afecta a los músculos de la boca o a la producción reducida de saliva. Hay retraso en el desarrollo del lenguaje, la habilidad verbal suele ser buena y la articulación puede mantenerse pobre.

Actividades deportivas

Correr y saltar puede producir lesiones en las articulaciones debido a la hipotonía y coordinación pobre, también se incrementa el número de fracturas debido a la osteoporosis y la poca masa muscular, se recomienda caminar, nadar y el uso de aparatos fijos de gimnasio.

Trastornos respiratorios o apnea en el sueño

Debido a la obesidad masiva y al síndrome de hiperventilación. Es común la somnolencia que presentan los más obesos aunque también se

observa en los que tienen un peso adecuado, la pérdida de peso puede aliviar estos trastornos. Alta resistencia al dolor y trastornos en la temperatura corporal.

Frecuentemente las heridas (picaduras o heridas) permanecen irritadas por varios meses debido a la manipulación y pueden infectarse. Las infecciones no detectadas son factores de riesgo potenciales las cuales se suelen sentir solo cuando son graves. Algunos presentan variaciones en la temperatura corporal debido a causas aún no conocidas.

Otras alteraciones

Estrabismo, miopía, dolicocefalia, diámetro bifrontal un poco más estrecho, ojos almendrados, boca pequeña, labio superior más pequeño, pies pequeños, estatura baja y escoliosis ⁽²⁾.

Diagnóstico

Existen criterios de consenso (Holm) para el diagnóstico clínico de esta afección. Sin embargo se debe realizar una confirmación diagnóstica se puede realizar a través de un estudio de citogenética con bandeado de alta resolución, estudio de hibridación in situ con fluorescencia (FISH) (confirma el diagnóstico en 70-75% de los casos) y la prueba de metilación (positiva en 99% de los casos) ^(1, 10).

Criterios mayores

1. Hipotonía central neonatal e infantil.
2. Problemas de alimentación en la infancia con dificultad para ganar peso.
3. Obesidad después de los 12 meses y antes de los 6 años.
4. Fenotipo facial característico, con dolicocefalia, diámetro bifrontal disminuido, ojos en forma de almendra, boca pequeña.
5. Hipogonadismo: hipoplasia genital, maduración gonadal incompleta a los 16 años.

6. Retraso global del desarrollo en menores de 6 años. Retraso mental moderado a partir de los 6 años.
7. Hiperfagia, obsesión por la comida.
8. Deleción 5q 11-13 u otros defectos citogenéticos incluyendo disomía materna.

Criterios menores

1. Movimientos fetales disminuidos. Letargia infantil, llanto débil.
2. Problemas característicos de comportamiento (rabietas, arranques violentos y comportamiento obsesivo-compulsivo, tendencia a discutir, disconforme, inflexible, manipulador, posesivo y terco; tenaz, ladrón y mentiroso (son necesarios 5 o más síntomas)).
3. Trastornos del sueño o síndrome de apnea del sueño.
4. Talla baja (en ausencia de tratamiento con hormona del crecimiento).
5. Hipopigmentación.
6. Manos y/o pies pequeños para su edad y talla.
7. Manos estrechas.
8. Anomalías oculares (estrabismo, miopía).
9. Saliva viscosa, con costras en bordes de la boca.
10. Defectos en la articulación de las palabras.
11. Rascado excesivo de la piel ⁽²⁾.

Pruebas complementarias

- **Déficit de hormona de crecimiento:** test de provocación de la secreción de GH. Secreción nocturna de GH. Niveles séricos de IGF-1 e IGFBP-3.
- **Intolerancia a la glucosa DM tipo I:** niveles séricos de glucosa en ayunas. Test de tolerancia oral a la glucosa. Niveles séricos de hemoglobina glicosilada.
- **Criptorquidia:** localización de testículos no palpables: ecografía abdominal,

resonancia magnética abdominal. Valoración de la función testicular: niveles séricos de testosterona. Test de gonadotropina coriónica (HCG).

- **Hipogonadismo:** niveles séricos de testosterona en niños, niveles séricos de estrógenos en niñas, respuestas de LH/FSH.
- **Osteoporosis:** densitometría.
- **Trastornos respiratorios del sueño:** estudio del sueño: monitorización de parámetros cardiorrespiratorios. ^(2, 11)

Complicaciones

Las complicaciones más frecuentes son Diabetes mellitus tipo II, Hipertensión arterial, Problemas respiratorios, Osteoporosis, Problemas gastrointestinales, etc.

Diabetes Mellitus tipo II

La prevalencia de DM-2 en el SPW oscila entre un 20 y 40% en las diferentes series siendo la edad media de inicio a los 20 años. Obviamente, la obesidad es un factor etiopatogénico fundamental en la diabetes asociada al SPW, sin embargo, diversos estudios han puesto de manifiesto una disminución de la capacidad secretora de insulina y una conservación relativa de la sensibilidad a la insulina respecto a pacientes con obesidad no sindrómica. Aunque estos datos puedan sugerir la necesidad de un tratamiento temprano con insulina en la DM-2 asociada a SPW, en general no se recomienda un abordaje terapéutico diferente al de la DM-2 no sindrómica. El porcentaje de pacientes diabéticos tratados con insulina es de todos modos elevado, superando el 50% en la mayoría de series. Debido a su baja prevalencia es difícil valorar si el perfil de complicaciones asociadas a DM-2 es diferente en los pacientes con SPW sin embargo, de los casos publicados no parecen desprenderse diferencias significativas al respecto.

Hipertensión arterial

La obesidad y el síndrome de apnea obstructiva del sueño (SAOS) incrementan la incidencia de hipertensión arterial en los pacientes con SPW. La prevalencia es de un 40% aproximadamente. Debido a la coexistencia de factores de riesgo vascular (obesidad, diabetes), es importante la monitorización de la TA en estos pacientes, y hacer tratamiento antihipertensivo cuando sea necesario.

Síndrome de apnea obstructiva del sueño

Es más frecuente que en la población general, pero este incremento es atribuible a la obesidad que presentan. Existen, sin embargo, algunos datos diferenciales respecto a la obesidad no sindrómica. Así, parece que, al menos en mujeres con SPW, la presencia de hipertrigliceridemia es menos frecuente. Este hecho se ha relacionado con una menor prevalencia de insulinoresistencia y una menor tendencia a la deposición de grasa intrabdominal.

Infecciones respiratorias recurrentes

Se producen en un porcentaje importante de pacientes con SPW (40-50%). La hipotonía, la debilidad de la musculatura respiratoria y la dificultad para expectorar provocan un aumento notable de las infecciones respiratorias, que son una de las principales causas de hospitalización y morbi-mortalidad en el SPW. Los cultivos de esputo, un tratamiento antibiótico adecuado y las medidas preventivas con fisioterapia y ejercicio para reforzar la musculatura respiratoria son las principales actuaciones a realizar.

Osteoporosis

Al contrario de lo que ocurre en la obesidad no sindrómica, la osteoporosis suele ser precoz y frecuente. Se ha relacionado con el hipogonadismo y déficit de GH presentes en el SPW. Debido a la misma se han descrito fracturas secundarias a traumatismos leves en pacientes con SPW. Es necesario monitorizar su existencia, y se aconseja practicar densitometría ósea en la edad adulta joven, promover el ejercicio físico, y un aporte adecuado de vitamina D y calcio.

Mortalidad

Los pacientes con SPW tienen una disminución de la esperanza de vida, con una tasa de mortalidad que en algunas series supera el 3% anual. Las principales causas de muerte son la hipertermia y las infecciones respiratorias durante la infancia, y la insuficiencia respiratoria, las enfermedades cardiovasculares precoces en relación con la obesidad y los trastornos digestivos en la edad adulta. Presumiblemente, si se logra un buen control de la obesidad y de los factores de riesgo asociados los pacientes con SPW pueden tener una esperanza de vida larga ⁽²⁾.

Tratamiento

En el tratamiento de la alimentación y obesidad es necesario un seguimiento nutricional desde el primer momento, para establecer las necesidades calóricas apropiadas y asegurar el aporte adecuado de grasas (para el correcto desarrollo cerebral), vitaminas y calcio (si fuera preciso en forma de suplementos). En los primeros meses, el uso de tetinas especiales, sacaleches o sondas de alimentación junto con fisioterapia, para estimular y reforzar la musculatura perioral, pueden ser muy útiles para facilitar la succión. A partir de los 5 años debe insistirse en la realización de ejercicio físico diario, durante al menos 30 minutos. Algunas estrategias útiles en relación con el comportamiento alimentario son: identificar fuentes de alimentos (tanto en el domicilio como fuera de él) y hacerlas inaccesibles; controlar el acto de la comida, evitando picoteos, fijando un horario, pesando las raciones, recogiendo la mesa nada más terminar; nunca utilizar la comida como premio o castigo; enseñar al niño a comer lo que necesita. Los fármacos inhibidores del apetito no se han mostrado eficaces ⁽⁶⁾.

En el tratamiento de la hipotonía es necesario la inclusión de programas de fisioterapia y rehabilitación lo más temprano posible, ya que el tratamiento de la hipotonía, durante el primer año de vida sobre todo, puede mejorar otros aspectos importantes de la salud de estos niños, como los problemas de alimentación,

retraso psicomotor, trastornos respiratorios o deformidades (escoliosis) ⁽⁹⁾.

En el tratamiento de los problemas endocrínicos a los pacientes con SPW en los que se establezca el diagnóstico de déficit de hormona de crecimiento puede estar indicado el tratamiento sustitutivo con hormona de crecimiento recombinante, aunque hasta el momento no está aceptada esta indicación. El resultado es un crecimiento más rápido, con disminución del tejido adiposo. El principal efecto secundario es una intolerancia a la glucosa. El tratamiento de la diabetes mellitas en estos pacientes consiste fundamentalmente en el control dietético y del peso, mediante la realización de ejercicio físico y una dieta hipocalórica. La criptorquidia puede corregirse espontáneamente durante la pubertad en algunos pacientes. En caso contrario se valorará su corrección quirúrgica mediante orquidopepsia (recolocando el testículo en la bolsa escrotal) cuando éste sea funcionante, u orquidectomía (extirpación testicular e implantación de prótesis) en los casos de testículo atrofiado y no funcionante. El tratamiento hormonal con testosterona carece de efectos en este sentido en los pacientes con SPW, pero puede ser útil cuando el escaso desarrollo del pene plantee problemas para la micción o las relaciones de pareja. En las niñas, el tratamiento con estrógenos no es beneficioso ^(2,8).

El tratamiento de los trastorno del sueño se debe dirigir a mejorar la higiene del sueño (horarios, posturas, dieta), identificar los momentos de mayor somnolencia diurna y planificar periodos de descanso o siesta en función de ellos. El control del peso y la detección y corrección de situaciones que pueden contribuir a la aparición de trastornos respiratorios durante el sueño (como rinitis alérgica, infecciones respiratorias o hipertrofia de amígdalas o adenoidea) son dos aspectos fundamentales del tratamiento. En caso de hipoventilación o apneas del sueño puede estar indicada la administración nasal de aire mediante sistemas de presión positiva continua (CPAP) o binivel (BiPAP) ⁽¹⁾.

En el tratamiento de la osteoporosis se debe prevenir asegurando el adecuado aporte de calcio y vitamina D en la dieta (si es necesario mediante suplementos), ejercicio físico diario y valorando, en cada caso, los beneficios de un tratamiento hormonal coadyuvante (estrógenos o testosterona). Las deformidades de columna y extremidades inferiores pueden requerir, además de ejercicios de rehabilitación, corrección ortésica o protésica ⁽²⁾.

En el tratamiento para los trastornos relacionados con la dentición se requiere valoración y seguimiento por el odonto-estomatólogo cada seis meses. Las necesidades de flúor en la dieta deben quedar cubiertas y las técnicas de higiene tienen que ser asumidas por la familia y el paciente. A partir de los seis años puede iniciarse la ortodoncia (aparatos de corrección) en los casos que la necesiten. También son útiles los productos destinados a incrementar la producción de saliva, tales como enjuagues o chicles sin azúcar ⁽¹⁾.

En el tratamiento para el rascado incontrolable lo mejor es ignorar la conducta, ofrecer actividades manuales alternativas y prevenir la infección de heridas mediante el uso de prendas protectoras (mangas largas, etc.) ⁽¹⁾.

El tratamiento para el estrabismo consiste en acciones destinadas a mejorar la visión (intentar combatir la ambliopía), mediante gafas y oclusiones y a veces cirugía sobre los músculos de ojo. Las gafas, con o sin oclusión, son frecuentemente el primer tratamiento. La oclusión es la terapia más importante para los niños que tienen una disminución de la visión (ambliopía) y consiste en la colocación de un parche sobre el ojo normal, para forzar el uso del ambliope con el objeto de que su visión mejore y se iguale. Generalmente, la cirugía para la alineación se demora hasta que la visión del ojo ambliope se ha restablecido y estabilizado, pero entre más temprano se practique mejor será el resultado.

La cirugía para el estrabismo tiende al fortalecimiento de algunos músculos del ojo

y el debilitamiento de otros, para cambiar su fuerza efectiva sobre el globo ocular y lograr el alineamiento. La cirugía de estrabismo es un procedimiento relativamente seguro y frecuentemente es necesaria más de una intervención para obtener la mejor alineación de los ojos. Normalmente las gafas se tienen que seguir utilizando ^(1, 2, 6).

Pronóstico

Los pacientes con SPW tienen una disminución de la esperanza de vida, con una tasa de mortalidad que en algunas series supera el 3% anual. Las principales causas de muerte son la hipertermia y las infecciones respiratorias durante la infancia, y la insuficiencia respiratoria, las enfermedades cardiovasculares precoces en relación con la obesidad y los trastornos digestivos en la edad adulta. Presumiblemente, si se logra un buen control de la obesidad y de los factores de riesgo asociados los pacientes con SPW pueden tener una esperanza de vida larga.

La esperanza de vida puede ser normal si se controla el peso, ya que la obesidad y sus complicaciones son las causas más frecuentes de enfermedad y mortalidad. En el ámbito psicosocial, la calidad de vida de las personas con SPW está condicionada en gran medida por el grado de retraso mental, la dificultad para desarrollar relaciones interpersonales y la capacidad de adaptación a normas y situaciones que se salen de su rutina habitual. La comprensión del síndrome, su aceptación y apoyo por parte de la familia y el entorno del niño son determinantes para mejorar estos aspectos.

Durante su periodo escolar, los niños y jóvenes con SPW serán considerados alumnos con necesidades educativas especiales (ACNEE) al tener más dificultades que el resto de los niños de su edad para conseguir los aprendizajes propuestos. Con la ayuda adecuada, pueden alcanzar logros en sus áreas de interés, terminar la Educación Secundaria Obligatoria, la Formación

Profesional, en la actualidad existe algún alumno con SPW cursando estudios universitarios. Pueden ser trabajadores productivos bajo las condiciones adecuadas, incluso vivir alejado de la familia. Sin embargo, hay que admitir que no están preparados para tener una autonomía total y a causa de sus dificultades conductuales, necesitan estar supervisados.

Parece claro que el pronóstico está íntimamente relacionado con las características propias del síndrome, pero no debemos olvidar la decisiva influencia del medio, es decir, de las variables familiares, educativas y sociales que inciden y propician el desarrollo integral de la persona. (2, 5, 8)

Conclusiones Y Recomendaciones

El síndrome de Prader Willi es un desorden genético complejo en que los pacientes presentan múltiples alteraciones principalmente obesidad, pero también tienen potencial para desarrollar muchas habilidades si son diagnosticados y tratados en forma temprana y adecuada. Se reportó este caso a manera de destacar que el diagnóstico temprano de esta paciente se realizó mediante un simple cariotipo que demostró la existencia de una alteración a nivel del cromosoma 15.

Al realizar el diagnóstico precoz mediante confirmación citogenética en los niños que nacen hipotónicos o que presenten obesidad endógena por causas genéticas se facilita mucho el tratamiento y manejo de los mismos y se evitan estudios innecesarios, costosos y molestos para el niño. Es muy importante la educación a la población y sobre todo al personal de salud en el sentido de evitar que se cometan errores al momento del diagnóstico de estos pacientes y que de esta manera se les de un tratamiento oportuno que permita una mejor calidad de vida a los mismos.

Bibliografía

1. Del Campo J.A, Castro S., Muñoz M. Síndrome de Prader – Willi. Madrid, España: Asociación Española para el Síndrome de Prader – Willi; 2000.
2. Solá. J., Giménez G. Abordaje integral del síndrome de prader willi en la edad adulta. Barcelona, España: Asociación Española para el síndrome Prader – Willi; 2006.
3. Zapico M. Aspectos endocrinológicos del síndrome de Prader – Willi. Revista Médica de Chile. Santiago, Chile. 2005;132(4):427-431.
4. Poyatos D., Guitart M., Coll D. Aspectos genéticos del síndrome de Prader Willi En: García Ma El síndrome de Prader-willi: guía para familias y profesionales. Barcelona España: Instituto de Migraciones y Servicios Sociales; 1999. p.29-43
5. Keder L. La genética del síndrome de Prader Willi: Una explicación para todos. [En línea] 2000. [Consultado el 23 de noviembre del 2007] International Prader-Willi Syndrome Association. Disponible en: <http://www.praderwilliarg.com.ar/gen.pdf>
6. Cortés M. F., Alliender, M. A., Barrios R. A. y colaboradores Caracterización clínico-genético-molecular de 45 pacientes chilenos con síndrome de Prader Willi. Revista Médica de Chile. Santiago – Chile. 2005; 133(1):33-41.
7. Braghetto M. I., Rodríguez N. A., Debandi L. et al. Síndrome Prader - Willi asociado a obesidad mórbida: tratamiento quirúrgico. Revista Médica de Chile. Santiago – Chile. 2003;131(4):427-431.
8. Giménez P.O. Síndrome Prader –Willi como modelo de obesidad: ghrelina, péptido yy, adiponectina y parámetros inflamatorios. [Tesis Doctoral]. Barcelona, España: Universitat de Barcelona; 2007.
9. Núñez A., Aránguiz J., Kattan J., Escobar R. (2008) “Síndrome hipotónico del recién nacido”. Revista chilena pediatría. 2008; 79(2):146-151.
10. Santa María L., Curotto B., Cortés F., Rojas C., Alliende A. Diagnóstico molecular de los síndromes de Prader - Willi y de Angelman: análisis de metilación, citogenética y fish. Revista Médica de Chile. Santiago, Chile.2001; 129(4):367-374.
11. Hernández J.M. (2007). “Citogenética clínica”. Centro de investigación del cáncer. Salamanca, España: Universidad de Salamanca; 2007.