



uniparental materna del cromosoma 15 (25-30% de los casos). Se caracteriza por hipotonía, hiperfagia debido a un apetito insaciable y posteriormente obesidad excesiva. ^(2, 3)

El fenotipo físico incluye baja estatura, manos y pies pequeños, diámetro bifrontal estrecho, ojos almendrados y la boca triangular. ^(4, 5)

El hipogonadismo está presente tanto en hombres como en mujeres y se manifiesta como hipoplasia genital, desarrollo sexual incompleto en la pubertad e infertilidad, la talla baja es común, la cual se ve relacionada con una insuficiencia en la producción de la hormona del crecimiento. El estrabismo y la escoliosis a menudo están presentes, con una mayor incidencia de trastornos del sueño y de diabetes mellitus tipo 2. ⁽²⁾

Las personas con SPW tienen un fenotipo conductual característico, que incluye conductas disruptivas, impulsividad, labilidad emocional, perseverancia, agresividad, conducta autolesiva, comportamientos ritualista y compulsivos, verborrea, discapacidad intelectual de leve a moderada, ⁽⁶⁾

Soni et al. (2007) encontraron que los pacientes con disomía uniparental materna del cromosoma 15, tenían una mayor tasa de síntomas psiquiátricos que los que presentan una delección paterna (64,7% vs. 28,2%), el perfil de las manifestaciones psiquiátricas en ambos subtipos genéticos era un trastorno afectivo atípico con o sin síntomas psicóticos. ⁽⁷⁾ Ingason et al. (2012), estudiaron 22 pacientes con esquizofrenia de inicio temprano (10-15 años de edad), los autores observaron en un paciente una duplicación en el cromosoma 15q11-q13 so-

lapando el de Prader-Willi. Concluyeron que este hallazgo sugiere que la presencia de dos copias maternas puede ser un factor de riesgo para el desarrollo de esquizofrenia y otras psicosis. ⁽⁸⁾

DESCRIPCIÓN DEL CASO

Se trata de paciente masculino de 13 años de edad, con cuadro clínico y estudios genéticos compatibles con Síndrome de Prader Willi, fue diagnosticado a los 5 años de edad, manejado por el servicio de endocrinología pediátrica del Hospital Materno Infantil. Un año después desarrolla Diabetes Mellitus tipo 2 e Hipertensión Arterial, por lo que es manejado farmacológicamente con hipoglucemiantes orales, Insulina NPH e Inhibidores de la Enzima Convertidora de Angiotensina.

Al momento de su evaluación, el cuadro clínico actual presentaba tres semanas de evolución, caracterizado por: inquietud motora, fuga del hogar, desorientación general, desconocía a sus familiares, conducta bizarra, agresividad hacia sus cuidadores, hiperfagia, irritabilidad, hipersomnias diurna, lenguaje incoherente y verborrea.

El cuadro clínico presentó tendencia al empeoramiento por lo que el padre decidió llevarlo al Hospital Materno Infantil, donde se encontraron oscilaciones en los niveles de glicemia. Se le diagnosticó cetoacidosis diabética y se le brindó manejo intrahospitalario por dos semanas logrando su estabilización hemodinámica.

Los cambios conductuales persistieron por lo que fue referido al Servicio de Atención