

¿Qué es el Síndrome de Prader-Willi?

por **Alexa Santín**

Una rama de la medicina que no es tan común de ser de interés para la gente, sin embargo es extremadamente importante en este campo es la **genética**. Esta es la raíz de muchas enfermedades y síndromes. Aunque mi acercamiento a la medicina no ha sido tan largo, este tema realmente me interesa porque aquí puedo entender por qué algunos dicen que los seres humanos son una máquina perfecta, sin embargo al mismo tiempo lo frágiles que podemos llegar a ser. En este artículo hablaré de un síndrome llamado Prader Willi (SPW), descubierto en 1956 por los médicos suizos Andrea Prader, Alexis Labhart y Heinrich Willi que estudiaron a nueve pacientes con síntomas similares y a lo largo de la infancia de los pacientes, llegaron a la conclusión del SPW. Tomando en cuenta que contamos con un total de 46 cromosomas o 23 pares, este trastorno es originado por la falta de expresión o interrupción de genes heredados por el padre en el cromosoma 15.

El síndrome de **Prader-Willi (SPW)** es un trastorno genético extremadamente raro que afecta a una media de 1 de cada 10,000 a 30,000 personas en todo el mundo. Hay aproximadamente 400.000 personas con SPW en todo el mundo.



Se ha propuesto que el síndrome de Prader-Willi tiene cinco fases principales de progresión. Todo comienza en el útero con la fase cero, aquí el feto tiene una restricción de movimiento y crecimiento. La fase uno después del nacimiento hasta aproximadamente los 15 meses de edad, en esta etapa el bebé tendrá hipotonía (bajo tono muscular), tendrá dificultad para alimentarse, aún ganando peso y crecimiento. Esta es una característica interesante del SPW porque al principio, el individuo tendrá dificultad para alimentarse pero luego comenzará a ganar peso aproximadamente a los dos años, primero será sin cambios en la dieta pero luego el aumento de peso se producirá con un mayor interés por la comida, esto se conoce como fase dos. La fase tres ya incluirá la hiperfagia, que se explicará más adelante, la falta de saciedad y la necesidad de buscar comida. La última fase, la cuarta, es cuando el apetito ya no es saciable de ninguna manera.

En la tercera fase se presenta la hiperfagia, que indica un aumento anormal del apetito por el consumo de alimentos. (Merriam Webster, 2018). Esto significa que seguirán comiendo porque nada les indica que están satisfechos, una consecuencia de esto puede ser la obesidad si no es tratada y controlada por un especialista. Además, los individuos pueden tener la característica de ser de baja estatura, manos y pies pequeños.

Otras características son las diversas endocrinopatías que se presentan. Como la deficiencia de la hormona del crecimiento, esto ocurre en alrededor del 40-100% de los niños. Hipotiroidismo, esto debe ser controlado porque puede relacionarse con un retraso en el desarrollo psicomotor. Hipogonadismo, esto se puede notar debido a un retraso en la pubertad e infertilidad. En otros casos, los individuos pueden tener como consecuencia

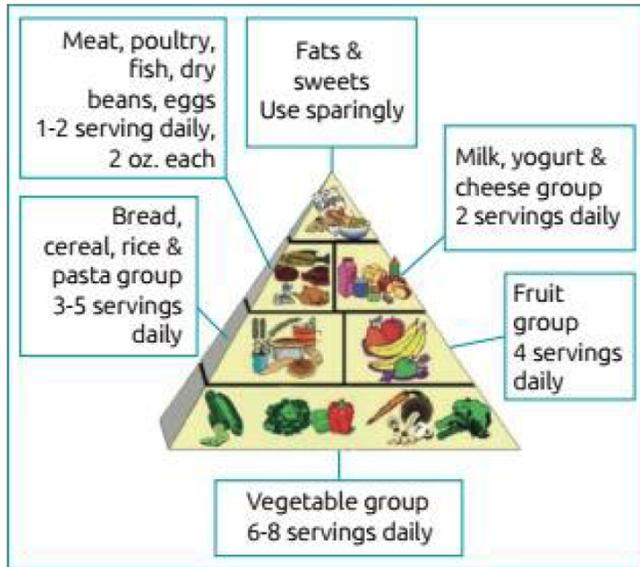
• **Figura 1.** Niña de 9 meses con SPW. (G. Butler et al, 2019)

una diabetes mellitus, sobre todo de tipo 2, y como ya se ha mencionado, obesidad con complicaciones de morbilidad y mortalidad.

El Departamento de Endocrinología Pediátrica del Instituto del Niño de la Universidad de São Paulo, elaboró una propuesta de tratamiento que consta de cuatro pilares principales, que son el ejercicio, el control de la hormona del crecimiento, las cuestiones conductuales y cognitivas y la dieta (figura 2).

Las personas con SPW suelen vivir hasta la edad adulta, las siguientes son las causas más comunes de muerte:

- Insuficiencia respiratoria
- Fallo cardíaco
- Insuficiencia gastrointestinal
- Infección
- Obesidad
- Embolia pulmonar
- Asfixia
- Accidentes/otros



Para concluir, es posible que muchas personas no conozcan este trastorno genético, sin embargo, es realmente importante que si se detecta en una fase temprana se puede controlar.

Este trastorno es sólo un pequeño pico del enorme mundo de la genética.

• **Figura 2.** Propuesta de dieta (Passone. C et al, 2018)

Alexa Santín

Referencias:

Passone, C. B. G., Pasqualucci, P. L., Franco, R. R., Ito, S. S., Mattar, L. B. F., Koiffmann, C. P., Soster, L. A., Carneiro, J. D. A., Cabral Menezes-Filho, H., & Damiani, D. (2018). SÍNDROME DE PRADER WILLI: O QUE O PEDIATRA GERAL DEVE FAZER - UMA REVISÃO. *Revista Paulista de Pediatria*, 36(3), 345–352. <https://doi.org/10.1590/1984-0462/2018;36;3;00003>

Butler, M. G., Miller, J. L., & Forster, J. L. (2019). Prader-Willi Syndrome - Clinical Genetics, Diagnosis and Treatment Approaches: An Update. *Current Pediatric Reviews*, 15(4), 207–244. <https://doi.org/10.2174/1573396315666190716120925>

Griggs, J. L., Sinnayah, P., & Mathai, M. L. (2015). Prader-Willi syndrome: From genetics to behaviour, with special focus on appetite treatments. *Neuroscience & Biobehavioral Reviews*, 59, 155–172. <https://doi.org/10.1016/j.neubiorev.2015.10.003>

Merriam-Webster Dictionary. (2018). Merriam-Webster.com. <https://www.merriam-webster.com/dictionary/hyperphagia>

Radhakrishnan, R. (2021, October). What Is the Life Expectancy of PWS? *MedicineNet*; *MedicineNet*. https://www.medicinenet.com/what_is_the_life_expectancy_of_pws/article.htm

Síndrome de Prader-Willi - Facultad de Medicina. (2020). Facultad de Medicina. <https://medicina.ufm.edu/eponimo/sindrome-de-prader-willi/>