



## Medicina de Familia. SEMERGEN



<https://www.elsevier.es/semergen>

### 212/1214 - Complicaciones derivadas del Síndrome de Prader Willi: A propósito de un Caso

K.M. Buelvas de la Ossa y M. Michel Tactuk

Médico Residente. Centro de Salud Laredo. Cantabria.

#### Resumen

**Descripción del caso:** Paciente masculino, hijo de padres sanos, entre antecedentes familiares un hermano con anencefalia, y una hermana de su padre muerta al nacer. Al nacimiento presento rasgos dismórficos, distrés respiratorio, criotorquidia bilateral e hipotonía generalizada, debiendo ser ingresado por complicaciones pulmonares. Por sospecha de enfermedad cromosómica se inicia estudio con cariotipo normal y TAC craneal que revelo signos de atrofia corticosubcortical en hemisferios cerebrales, siendo derivado a Atención Temprana y a consulta especializada. En revisiones pediátricas retraso psicomotor, talla baja, rápida ganancia de peso por ausencia de saciedad e hipercolesterolemia. Durante su vida adulta en seguimiento con médico de atención primaria (MAP) desarrolla a la 18 años DM tipo II e HTA siendo manejado farmacológicamente. Con 20 años se diagnosticó de síndrome de apneas-hipoapneas del sueño severo, obesidad tipo II, indicándose VMNI con CPAP que se retiró por incumplimiento y por ser fumador. Además cuadro de agresividad, inquietud motora, lesiones por rascado, ideas de persecución y alucinaciones visuales por lo que se inició tratamiento antipsicótico. A la edad de 33 años fallece en el contexto de insuficiencia respiratoria global por infección respiratoria.

**Exploración y pruebas complementarias: Juicio clínico:** Síndrome de Prader Willi.

**Diagnóstico diferencial:** Hipotonía genética benigna, síndrome de Angelman, síndrome de Cohen.

**Comentario final:** SPW es una enfermedad neurogenética rara, caracterizada por anomalías hipotálamo-hipofisarias, que cursa con hipotonía grave durante los primeros años de vida, hiperfagia y obesidad mórbida, así como dificultades de aprendizaje y graves problemas de conducta y/o psiquiátricos. Está causado por anomalías en el cromosoma 15 (15q11-q13), una zona donde existe impronta génica “imprinting”. Los expertos coinciden en que el diagnóstico debe basarse en criterios clínicos (Criterios de Holm) confirmados mediante análisis genético. La enfermedad afecta a 1 de cada 25.000 RNV y la mayoría de los casos son esporádicos. El diagnóstico precoz, la atención temprana y el tratamiento global y multidisciplinario han mejorado la calidad de vida de los niños afectados, debido a que los pacientes generalmente presentan complicaciones derivadas de su obesidad.

#### Bibliografía

1. Del Campo JA, Castro S, Muñoz M. Síndrome de Prader-Willi. Madrid: Asociación Española para el Síndrome de Prader-Willi, 2000.

**Palabras clave:** SPW. Obesidad. Edad adulta.